

# Laforan tautia esiintyy myös basset houndeilla

Rakkaan rotumme harrastuspiireistä on maailmalta kantautunut uutisia Laforan tauti -nimisestä epilepsiasta. Paniikkiin ei ole syytä, mutta on pyrittävä saamaan kattava kuva, mikä tilanne taudin suhteen on. Jotta tämä ikävä epilepsian muoto ei saa jalansijaa rodussamme, kuulutamme harrastajia ja kasvattajia osallistumaan taudin geenitestaukseen. Lafora on tällä hetkellä ainoa periytyvän epilepsian muoto, johon on olemassa geenitesti.

## Laforasta:

Koirilla on todettu esiintyvän erilaisia epilepsian muotoja. Laforan tauti on resessiivisesti periytyvä ja tyypillisesti myöhäisemmällä iällä alkava etenevä epilepsian muoto. Tauti johtuu Epm2b -geenin mutaatiosta, joka johtaa epänormaalin glykokeenin (Lafora -kappaleiden) solunsisäisestä kertymisestä.

Yleisesti tutkimuksissa on todettu, että tauti alkaa tahdosta riippumattomalla lihasnykimisellä esim. pään nykimisellä, nopeilla vilunväristyksillä, joiden laukaisevana tekijänä voi olla vilkkuvat valot tai äkilliset äänet/liikkeet. Kohtaukset yleistyvät ja harvinaisempia oireita voivat olla käytöksen muuttuminen epänormaaliksi kuten; leuan lyöminen johonkin, kärpäsen kiinniotto, paniikkikohtaukset, heikentynyt näkö, aggressio ja virtsankarkailu. Tauti on etenevä ja voi edetä hitaasti ataksiaan, sokeuteen ja dementiaan. Kouristustyyppisiä oireita voi esiintyä myös koiran nukkuessa. Alkamisikä on noin 5-vuotiaasta eteenpäin.

Ihmisellä esiintyvä Laforan taudin muoto on monesti vakavampi kuin koiralla. Laforaa on tavattu roduilla: basset hound, beagle, chihuahua, karkeakarvainen kääpiömäyräkoira, welsh corgi cardigan ja welsh corgi pembroke. Joillakin roduilla, kuten beagle, on raportoitu vakavampi taudin muoto ja sekä lääkeresistenssiä.

## Geenitesti:

Geenitestillä pystytään todentamaan sekä sairait koirat, sairauden kantajat, että geenivirheestä vapaat koirat. Testi voidaan ottaa minkä ikäiseltä koiralta tahansa. Jos kumpikaan vanhemmista ei kannata Lafora taudin geenivirhettä, ei sairaita eikä kantajia voi syntyä. Lafora geenivirheen suhteen vapaa koira voidaan parittamaan Lafora kantajalla ilman riskiä sairastumisesta. Näissä tapauksissa pennulla on siis 50 %:n mahdollisuus olla joko geenivirheestä vapaa tai Lafora geenivirheenkantaja. Sairaant tai sairastuvan koiran molempien vanhempien on siis oltava kantajia tai sairaita. Huomioitavaa, ettei Lafora taudin poissulkeminen geenitestillä, sulje mahdollisuutta muunlaiseen epilepsian muotoon.

Geenitestin voi teettää ainakin seuraavissa SKL:n hyväksymissä laboratorioissa:

- [Eläindiagnostiikkalaboratorio Movet Oy](#)
- [Laboklin Finland](#)

Pyrimme myös järjestämään näytteenottoja tulevissa tapahtumissamme.

### **Suositus:**

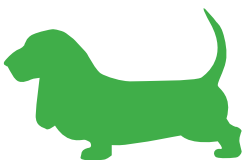
Jotta saamme määritettyä Lafora taudin levinneisyyden rodussamme ja voimme jatkossa päättää jalostussuosituksista, Suomen Basset Hound yhdistys pyytää koirien omistajia sekä erityisesti kasvattajia tekemään koirilleen Lafora geenitestin geenivirheen yleisyyden määrittämiseksi.

Suomen Basset Hound yhdistys tukee jäseniään 30€ summalla geenitestiä toimitettua tulosta vastaan.

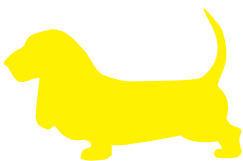
Olemme esittäneet toivomuksen, että myös rotujärjestö osallistuu geenitestiin samansuuruisella summalla jäseniensä tukemiseksi ja aloittaa työt SKL:n kanssa saadakseen geenitestin tulokset jalostustietokantaan. Ole yhteydessä yhdistykseen, jos tarvitset lisätietoa asian suhteen.

### **Perinnöllisyys**

Lafora-epilepsia on periytyvä sairaus, joka pystytään onneksi välttämään geenitestauksen avulla. Koirat voidaan testata laforan suhteen vapaiksi, lafora-kantajiksi tai lafora-sairaiksi. Seuraavassa osassa periytyminen on havainnollistettu värein.



Terve koira joka ei kanna geenivirhettä. Koira ei periytä sairautta eikä kantajuutta jälkeläisiinsä.

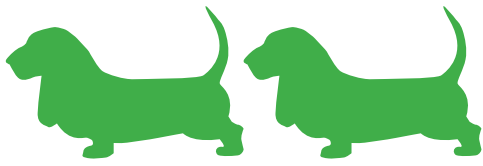


Koira kantaa geenivirhettä, on itse terve mutta voi periytää sairautta tai kantajuutta jälkeläisiinsä.

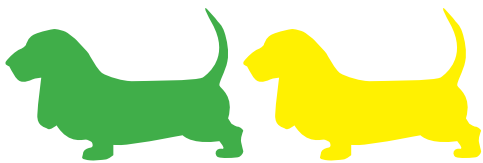


Oireiden laadusta riippumatta koira on sairas. Koira kantaa kaksinkertaista geenivirhettä.

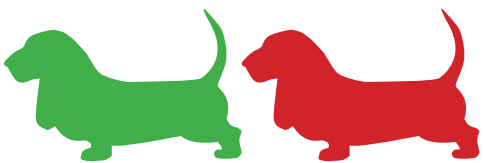
Jos kumpikaan vanhemmista ei kannata geenivirhettä, ei sairaita eikä kantajia voi syntyä.



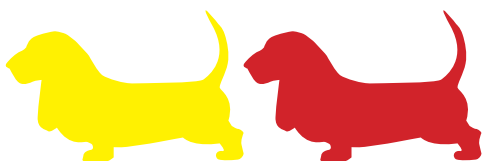
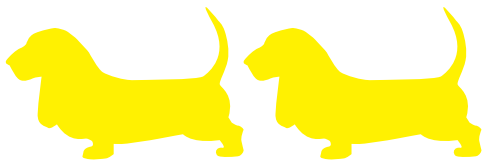
Lafora-geenivirheen suhteen vapaa koira voidaan huoletta parittaa Lafora-kantajalla ilman riskiä sairaista pennuista, mutta jokaisella pennulla on 50 % mahdollisuus olla joko geenivirheestä vapaa tai kantaja.



Jopa sairaan koiran kaikki jälkeläiset ovat terveitä jos toinen vanhempi ei kannata geenivirhettä. Tällöin kaikki pennut ovat geenivirheen kantajia.



Yhdistelmää, jossa molemmat vanhemmat joko kantavat geenivirhettä tai ovat Lafora-sairaita, ei tule toteuttaa, koska riski sairaiden pentujen syntymiseen on hyvin suuri.



## **Hannes Lohi**

Molekyyli­genetiikan professori

Helsingin yliopisto ja Folkhälsanin tutkimuskeskus

Koirien geenitutkimusryhmän johtaja

## **Perinnöllinen Laforan tauti beagleissä – geenitestillä taudista eroon**

### **Laforan tauti ja sen geenit**

Sokeri toimii elimistön energian lähteenä. Sokeria pitää olla sopivasti tarjolla ja sen määrää säädellään tarkasti kudoksissa ja soluissa. Ylimääräinen sokeri varastoidaan kudoksiin liukoiseksi glykokeeniksi, josta sokeri voidaan tarvittaessa irrottaa. Sokerin saanti on erityisen tärkeää aivojen ja hermosolujen toiminnalle.

Laforan taudissa sokeriaineenvaihdunta järkkyy. Liukoisen glykokeenin tuottaminen ei onnistu ja soluihin kertyy tärkkelysmäistä sakkaa. Sakka on erityisen haitallista hermosoluille, jotka alkavat surkastua.

Sokeriaineenvaihdunnan säätelyyn osallistuu eri useita eri entsyymejä – kuten laforin ja malin. Näiden entsyymien puute aiheuttaa nimensä mukaisesti Laforan taudin. Laforin ja malin entsyymejä tuotetaan EPM2A ja NHLRC1 geeneistä. Näiden kahden geenin mutaatiot aiheuttavat Laforan taudin. Tähän teini-iässä ihmisellä puhkeavaan sairauteen liittyy vakavia epilepsia­kohtauksia, jotka johtavat lyhyessä ajassa potilaan kuolemaan. Sairauteen ei ole toistaiseksi parantavaa hoitoa, vaikka epilepsia­kohtauksia voidaankin lääkkeillä jonkin verran hillitä.

### **Koirien Laforan tauti**

Laforan tautia on raportoitu koirissa jo 1970-luvulla. Ensimmäiset kuvaukset tehtiin beagleillä. Sen jälkeen sairautta on löydetty useista eri roduista kuten mäyräkoirista, villakoirista ja bassetesta. Kuten ihmisellä, koirien Laforan tautiin liittyvät kudoksiin kertyvät sokerisakat ja paheneva epilepsia. Koirilla sairaus puhkeaa yleensä vasta aikuisiässä 5-7 –vuotiaana ja toisin kuin ihmispotilaat, koirat saattavat selvitä pahenevan sairauden kanssa useita vuosia.

Koirien epilepsia­oireet vaihtelevat yksilöittäin. Tyypillisiin oireisiin liittyvät voimakkaista lihasnykäyksistä lievempään lihastärinään ja ajoittaiseen säpsähtelyyn. Oireet voivat olla niin lieviä, että niitä ei epileptisiksi tunnista, jos ei osaa Laforan tautia epäillä. Epilepsialääkkeistä ja sokeriköyhästä ravinnosta voi olla hyötyä epilepsian hillitsemiseksi.

Koirien Laforan tauti liittyy NHLRC1-geenin muutokseen. Geenivirhe löydettiin alun perin karkeakarvaisista kääpiömäyräkoirista ja bassetesta 15 vuotta sitten.

Geenivirhe on epätavallinen. Se liittyy erikoiseen NHLRC1-geenin rakenteelliseen toistojaksoon koirien perimässä. Geenissä on 12 emäksen mittainen toistojakso. Terveillä koirilla toistojaksoja on perimässä yleensä kaksi tai kolme. Epileptikoilla niitä voi olla jopa 30 kappaletta peräkkäin. Käytännössä tämä tarkoittaa, että epileptisten koirien perimässä on pitkä pätkä ylimääräistä ”tavaraa”, joka rikkoo NHLRC1-geenin ja estää näin malin -entsyymin tuotannon tuhoisin seurauksin. Geenitesti perustuu toistojakson pituuden mittaamiseen.

Toistojakso-DNA löytyy kaikkien koirien perimästä. Se on rakenteeltaan epästabiili ja saattaa lähteä laajentumaan millä tahansa rodulla. Periaatteessa kaikki rodut ovat siis alttiita Laforan taudille. Ei olekaan yllätys, että nyt kun geenitesti on saatavilla, Laforan tautia on raportoitu yhä useammasta rodusta. Mutaatiota on kuvattu mm. karkeakarvaisesta kääpiömäyräkoirasta, bassetista, beaglesta, chihuahuasta, corgista ja ranskanbulldogista. Uusia rotuja raportoitaneen jatkossa lisää.

### **Geenitestillä sairaudesta eroon**

Laforan tauti on peittyvästi periytyvä eli resessiivinen. Molempien vanhempien pitää olla kantajia, jotta koira sairastuu. Tällaisten kantajayhdistelmien kaikilla pennuilla on 25% todennäköisyys saada mutaatiot molemmilta vanhemmilta, 50% todennäköisyys kantajuuteen eli periä vai toiselta vanhemmalta mutaatio ja 25% todennäköisyys olla vapaa mutaatiosta kokonaan. Kantajakoirat eivät sairastu ja niitä voi käyttää jalostukseen, kunhan varmistetaan, että toisella osapuolella ei ole kantajuutta laisinkaan eli geenitestin tulos on normaali. Järjestelmällisellä jalostussuunnitelmalla Laforan tautia voidaan hyvin vastustaa rodussa.

Rotujärjestö on aivan oikein lähtenyt selvittämään Laforan taudin yleisyyttä jalostuskoirissa. Muutamia kymmeniä koiria on testattu ja kantajia on löytynyt useiden maiden linjoista. Testauksia kannattaa jatkaa ja jalostuspäätökset pohjata sitten tuloksiin, jotta Laforan tautia sairastavia koiria ei enää synny. On mahdollista ja todennäköistä, että rodussa on myös muuta epilepsiaa, joiden geenitaustaa ei vielä tunneta. Tämänkin epilepsia tutkiminen helpottuu, kun joukosta tunnistetaan ”Lafora epileptikot” pois.