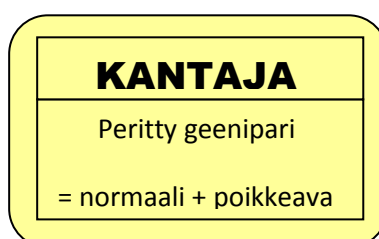
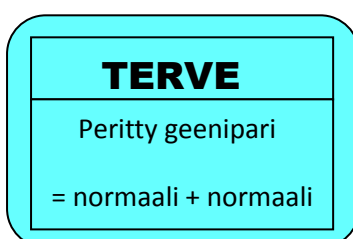


SELVITYS SIITÄ MITEN ERÄT PERINNÖLLISET SAIRAUDET (KUTEN GPRA JA FUCOSIDOSIS) PERIYTYVÄT ENGLANNINSPRINGERSPANIELEISSA

- ❖ Kaikki koiran perimät geenit sisältyvät 39 erilliseen kromosomipariin. Geenejä arvellaan olevan 20,000 – 30,000 erillaista.
- ❖ Kaikkia kromosomeja 1. ja 38. välillä kutsutaan *autosomeiksi*. 39. kromosomi määrittelee koiran sukupuolen.
- ❖ Geenit jotka aiheuttavat sairaudet kuten **GPRA:n** ja **Fucosidosiksen** periytyvät ns. *Autosomisina Resessiivisenä Ominaisuuksina*.
- ❖ Kromosomit (ja täten myös geenit) peritään pareina; yksi kopio kustakin kromosomista tulee kummaltakin vanhemmalta, kunnes saadaan täydet 39 paria.
- ❖ Kaikissa sairauksissa jotka periytyvät yksinkertaisina autosomisina resessiivisinä ominaisuuksina, koirat voidaan luokitella **perimältään** kolmeen ryhmään (GPRA:ta esimerkkinä käyttäen, mutta sama pätee muihinkin sairauksiin jotka periytyvät tällä mekanismilla, kuten Fucosidosis):

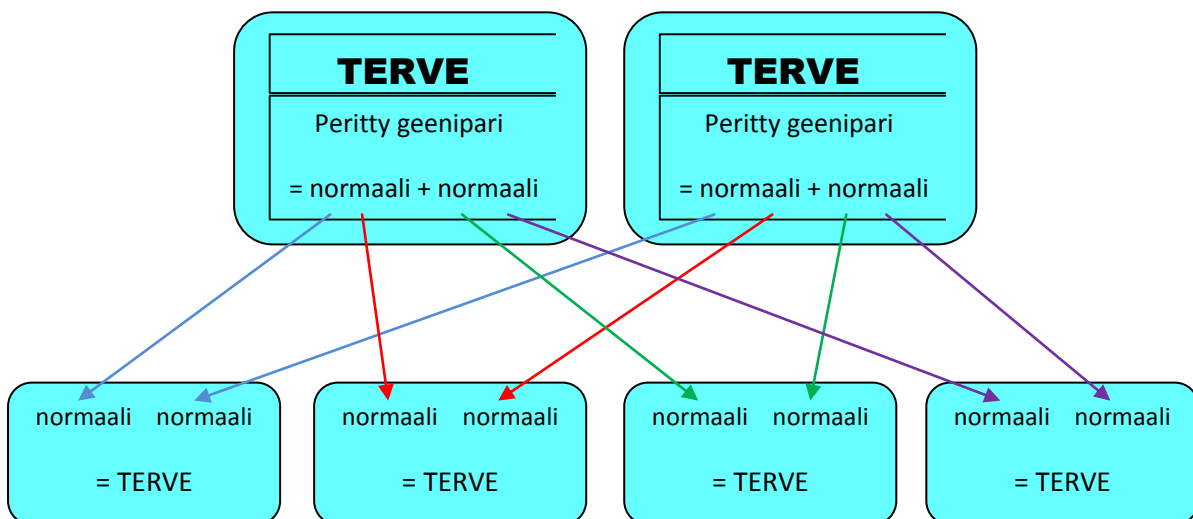
<ul style="list-style-type: none">• TERVE	Tämä tarkoittaa, että koiralla on KAKSI NORMAALIA KOPIOTA geenistä joka aiheuttaa GPRA:n. TERVE koira ei siis sairastu tautiin, eikä myöskään voi siirtää viallista (poikkeavaa) geeniä jälkeläisilleen. Se on siis sekä kliinisesti, että perimältään TERVE.
<ul style="list-style-type: none">• KANTAJA	Tämä tarkoittaa että koiralla on YKSI NORMAALI KOPIO ja YKSI VIALLINEN (POIKKEAVA) KOPIO geenistä joka aiheuttaa GPRA:n. KANTAJA ei itse sairastu GPRA:han, mutta siirtää poikkeavan geenin noin puolelle jälkeläisistään. Se on kliinisesti terve, mutta perimältään KANTAJA.
<ul style="list-style-type: none">• SAIRAS	Tämä tarkoittaa että koiralla on KAKSI VIALLISTA (POIKKEAVAA) KOPIOTA geenistä joka aiheuttaa GPRA:n. Nämä koirat ovat perimältään SAIRAITA (vaikka ne eivät osoittaisi lainkaan <i>kliinisiä</i> oireita GPRA:sta) ja ne tulevat aina siirtämään poikkeavan geenin jälkeläisilleen.

Yllämainitut kolme perimäluokittelua voidaan selkeyttää seuraavin kuvin :



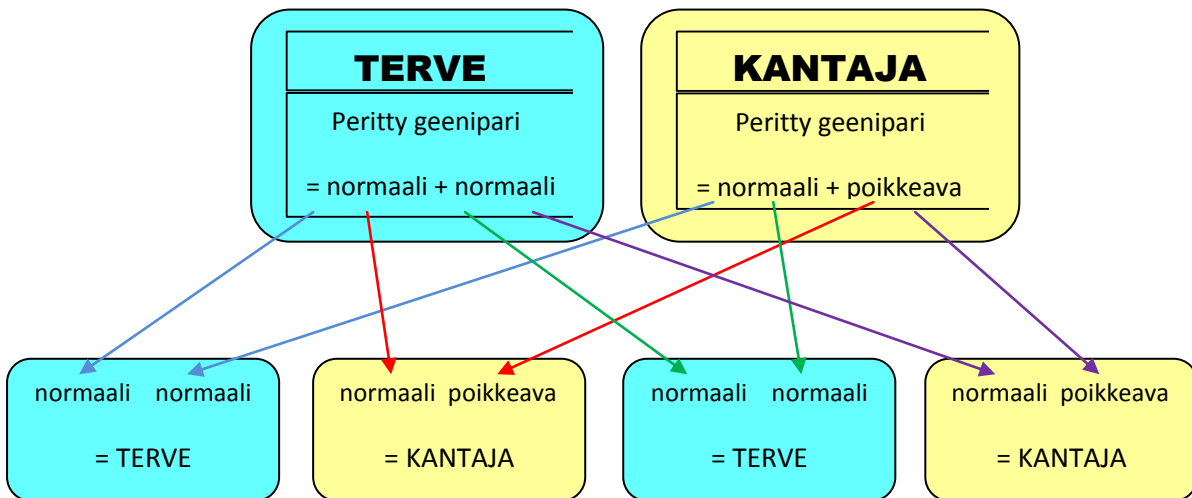
- ❖ Kun kaksi koiraa paritetaan, pennut perivät yhden kopion joka geenistä kummaltakin vanhemmalta, mistä seuraa useita mahdollisia yhdistelmiä riippuen vanhempien perimäluokituksesta.
- ❖ Seuraavat kaaviot kuvaavat lopputulokset eri paritusyhdistelmästä.
- ❖ Tulokset osoittavat mihin päädytään *'tilastollisesti'*, tai *'keskimäärin'* kustakin yhdistelmästä. Esimerkiksi, jos kaksi kantajaa paritetaan, *tilastollisesti* yksi neljännes pennuista tulee olemaan perimältään TERVEITÄ, puolet pentueesta tulee olemaan perimältään KANTAJIA ja jäljelle jäävä neljännes SAIRAITA.
- ❖ Mikä tahansa yksittäinen pariutumisen voi poiketa valtavasti tilastollisesta keskiarvosta – tässä kuvaan astuu 'sattuma', aivan kuin heittäisi kruunaa ja klaavaa. Esimerkiksi, pentueessa jossa on 8 pentua, *tilastollisesti* pitäisi olla 50% uroksia ja 50% narttuja. Mutta kuten kaikki tiedämme, missä tahansa pentueessa suhde voi vaihdella suuresti ja on täysin mahdollista saada pentue jossa on 8 urosta eikä yhtään narttua, tai päinvastoin. Silti keskimäärin, tuhansista pentueista laskettaessa, lukumäärät tasaantuvat näihin tilastollisiin todennäköisyyksiin ja sama koskee myös perinnöllisiä sairauksia.
- ❖ **Täten, seuraavat kaaviot osoittavat mitä VOI ja TULEE tapahtumaan *tilastollisesti* ja ne osoittavat mitkä 'riskit' liittyvät kuhunkin paritustyyppiin.**
- ❖ **Värillisten nuolten *samanväriset* parit osoittavat kaikki mahdolliset geeniyhdistelmät jotka kukin pentu voi periä vanhemmiltaan erityyppisissä parituksissa, sekä niistä seuraavat perimäluokitukset.**

1. Ensimmäinen kaavio kuvaa mitä tapahtuu **kun kaksi perimältään TERVETTÄ vanhempaa paritetaan:**



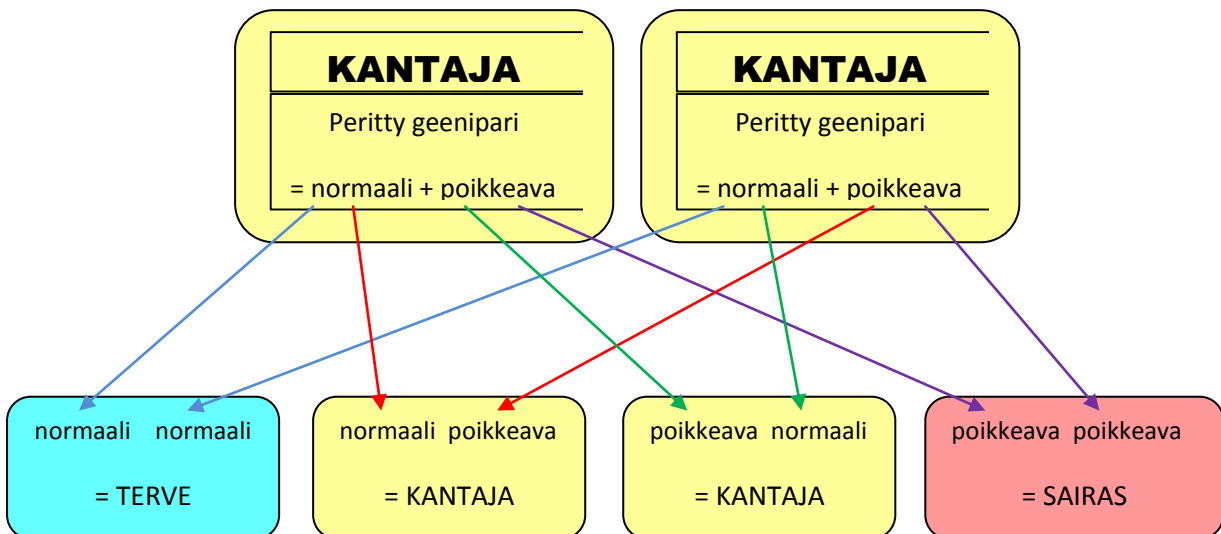
Ylläoleva esimerkki osoittaa, että minkä tahansa geeniyhdistelmän pentu perii, koska molemmat vanhemmat ovat TERVEITÄ, vain normaali kopio kustakin geenistä on perittävässä. Täten jokainen pentu automaattisesti perii KAKSI NORMAALIA KOPIOTA, mikä tekee siitä perimältään TERVEEN.

2. Toinen kaavio kuvaa mitä tapahtuu **kun TERVE ja KANTAJA paritetaan:**



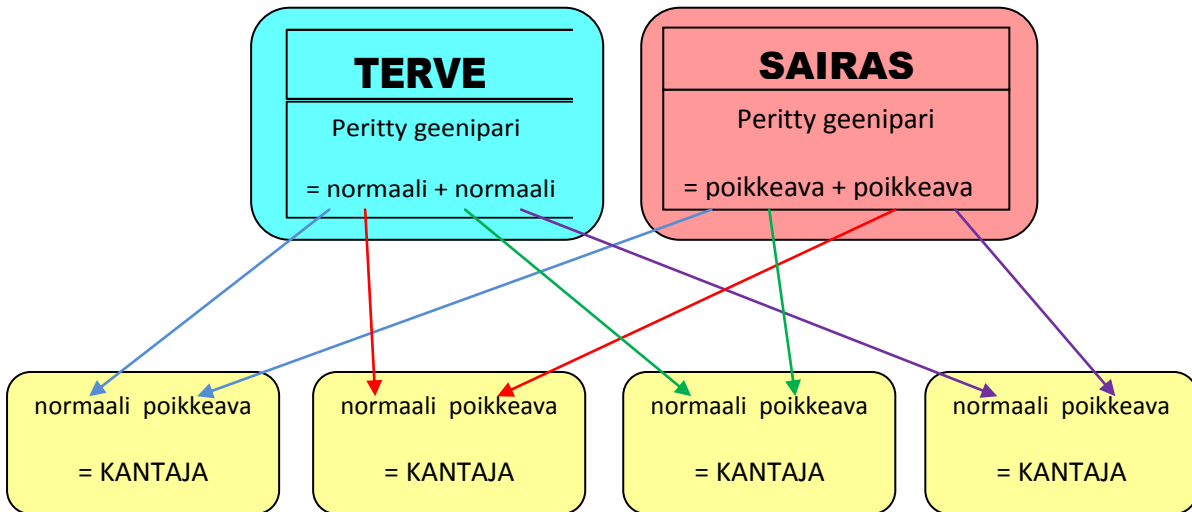
Tämä esimerkki osoittaa, että kun TERVE paritetaan KANTAJAAN, tilastollisesti puolet pentueesta tulee olemaan TERVEITÄ (perivät KAKSI normaali geenikopiota) ja puolet pentueesta tulee olemaan KANTAJIA (perivät YHDEN normaalin kopion ja YHDEN poikkeavan kopion geenistä).

3. Kolmas kaavio kuvaa mitä tapahtuu **kun KANTAJA ja KANTAJA paritetaan:**



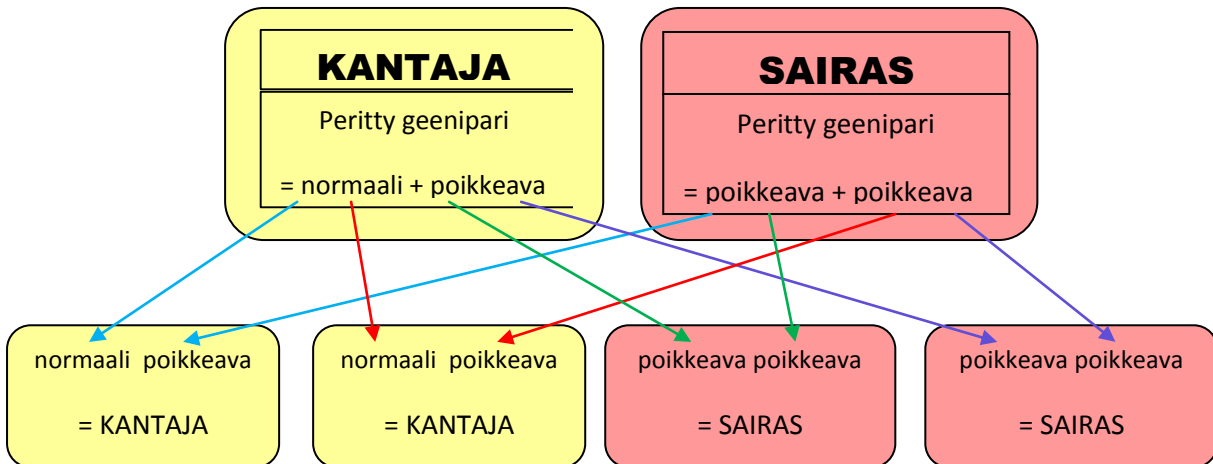
Tämä esimerkki osoittaa, että kun KAKSI KANTAJAA paritetaan, tilastollisesti puolet pentueesta tulee olemaan KANTAJIA (perivät YHDEN normaalin kopion ja YHDEN poikkeavan kopion geenistä), neljännos tulee olemaan TERVEITÄ (perivät KAKSI normaali geenikopiota) ja neljännos tulee olemaan SAIRAITA (perivät KAKSI poikkeavaa kopiota geenistä).

4. Nejläs kaavio kuvaa mitä tapahtuu **kun TERVE ja SAIRAS paritetaan:**



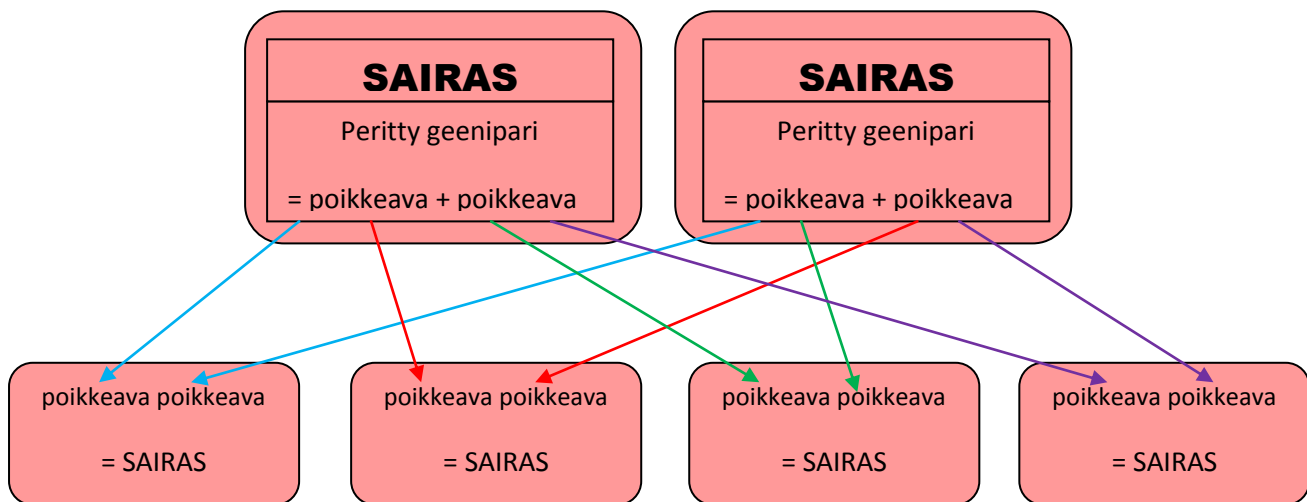
Tämä esimerkki osoittaa, että kun TERVE ja SAIRAS paritetaan, **kaikista** pennuista tulee KANTAJIA periessään YHDEN normaalin kopion geenistä TERVEELTÄ vanhemmalta ja YHDEN poikkeavan kopion geenistä SAIRAALTA vanhemmalta. Huomaa, että **KAIKKI SAIRAA**n koiran jälkeläiset tulevat automaattisesti olemaan vähintään KANTAJIA vaikka se paritettaisiin TERVEEN kanssa.

5. Viides kaavio kuvaa mitä tapahtuu **kun KANTAJA ja SAIRAS paritetaan:**



Tämä esimerkki osoittaa, että kun KANTAJA ja SAIRAS paritetaan, tilastollisesti puolet pentueesta tulee olemaan KANTAJIA (perivät YHDEN normaalin kopion ja YHDEN poikkeavan kopion geenistä) ja puolet tulee olemaan SAIRAITA (perivät KAKSI poikkeavaa kopiota geenistä).

6. Lopuksi, kuudes kaavio osoittaa mitä tapahtuu **kun SAIRAS ja SAIRAS paritetaan:**



Tämä esimerkki osoittaa, että kun KAKSI SAIRASTA koiraa paritetaan, kaikki pennut perivät KAKSI poikkeavaa kopiota geenistä ja ovat täten KAIKKI perimältään SAIRAITA.

MITÄ TÄMÄ KERTOO MEILLE ??

❖ **Pohjimmiltaan, tämä kertoo meille että SAIRAITA koiria voidaan tuottaa KOLMELLA mahdollisella yhdistelmällä:**

- KANTAJA ja KANTAJA**
- SAIRAS ja KANTAJA**
- SAIRAS ja SAIRAS**

❖ **Se myös kertoo meille että SAIRAITA koiria ei koskaan voida tuottaa MIKÄLI vähintään YKSI vanhemmista on TERVE.**

❖ Jos tätä puretaan vielä:

- Kun kaksi perimältään Tervettä koiraa paritetaan, **kaikki** jälkeläiset tulevat olemaan perimältään terveitä.
- Kun kaksi perimältään SAIRASTA koiraa paritetaan, **kaikki** jälkeläiset tulevat olemaan perimältään SAIRAITA.
- Kun paritetaan perimältään TERVE ja perimältään KANTAJA, **yhtään** SAIRASTA koiraa ei tuoteta, mutta tilastollisesti, **puolet** pentueesta tulee olemaan KANTAJA.
- Kun kaksi perimältään KANTAJAA paritetaan, tilastollisesti **puolet** pentueesta tulee olemaan KANTAJIA ja **neljännes** pentueesta tulee olemaan SAIRAITA.
- SAIRAAN koiran **kaikki** jälkeläiset ovat automaattisesti vähintään KANTAJIA, vaikka se paritetaan TERVEESEEN koiraan.
- SAIRAAN koiran vanhemmat ovat molemmat automaattisesti joko KANTAJIA tai SAIRAITA.

❖ Kaikki UK:n ESS rotujärjestöt ovat sopineet Fucosidosisista koskevan *A Code of Ethical Guidelines*, pyrkimyksenään opastaa kasvattajia miten he voivat poistaa riskit sairaiden koirien parituksesta, samalla kuitenkin jalostaen laatua, tyyppiä ja luonnetta.

❖ Tarkoituksena on sopia samanlainen säännöstö koskien GPRA:ta nyt kun DNA-testi tälle sairaudelle on käytettävissä.

❖ Lisätietoja saa TERVEYSYHTEYSHENKILÖILTÄ:

Lesley Bloomfield: Tel: 01923 823579 Email: lesley@fernlin.free-online.co.uk

Louise Scott: Tel: 020 8427 3396 Email: louise@goldcliff1.freeserve.co.uk