



HELSINGIN YLIOPISTO
ELÄINLÄÄKETIETEELLINEN TIEDEKUNTA

ELL Maria Kaukonen

TIEDOTE

Uusi geenitesti länsigöötanmaan pystykorvilla esiintyvän verkkokalvon rappeuman testaamiseen

Länsigöötanmaan pystykorvilla esiintyvän verkkokalvon rappeuman eli retinopatian geneettistä taustaa on tutkittu useiden vuosien ajan prof. Lohen tutkimusryhmässä Helsingin yliopistossa sekä Catherine Mellershin tutkimusryhmässä Animal Health Trust –tutkimuskeskuksessa, Englannissa.

Vuonna 2014 julkaistujen tutkimusten (viitteet 1 ja 2) tulosten mukaan retinopatia liittyi vahvasti kromosomissa 17 olevaan *MERTK*-geeniin ja sen toimintahäiriöön. Varsinaista sairautta aiheuttavaa mutaatiota ei pystytty tuolloin tunnistamaan. Tulosten perusteella kehitettiin jalostuksen avuksi ns. markkeritesti, mutta varsinaista geenitestiä ei pystytty kehittämään ennen itse mutaation löytämistä.

Vuonna 2017 julkaistiin tutkimuksen jatkoprojektien tulokset (viite 3), jossa Animal Health Trustin tutkijat tunnistivat varsinaisen tautimutaation. Mutaatio oli *MERTK*-geenin proteiinia koodaavien geenialueiden välissä. Mutaatio on erityinen rakenteeltaan, mikä hidasti sen löytymistä. Tuoreen löydön perusteella on nyt kyetty kehittämään geenitesti, joka aiempaa markkeritestiä paremmin ennustaa koiran sairastumista retinopatiaan.

Jatkossa jalostuksen apuna suositellaan käytettäväksi kyseistä uutta geenitestiä aiemman markkeritestin sijaan. Testi on kaupallisesti tarjolla muun muassa suomalaisella Genoscooperilla sekä englantilaisella Animal Health Trustilla.

Alkuperäisjulkaisut:

1. A novel form of progressive retinal atrophy in Swedish Vallhund dogs. Cooper AE, Ahonen S, Rowlan JS, Duncan A, Seppälä EH, Vanhapelto P, Lohi H, Komáromy AM. PLoS One. 2014 Sep 8;9(9):e106610.
2. Increased expression of *MERTK* is associated with a unique form of canine retinopathy. Ahonen SJ, Arumilli M, Seppälä E, Hakosalu O, Kaukonen MK, Komáromy AM, Lohi H. PLoS One. 2014 Dec 17;9(12):e114552.
3. An intronic LINE-1 insertion in *MERTK* is strongly associated with retinopathy in Swedish Vallhund dogs. Everson R, Pettitt L, Forman OP, Dower-Tylee O, McLaughlin B, Ahonen S, Kaukonen M, Komáromy AM, Lohi H, Mellersch CS, Sansom J, Ricketts SL. PLoS One. 2017 Aug 16;12(8):e0183021.