

## **Miksi koirien geenitutkimusta tehdään**

Koirat ovat erittäin suosittuja lemmikkejä. Terveys ja hyvinvointi on keskeistä paitsi koirille itselleen myös niiden omistajille ja kasvattajille. Koirien geenitutkimus mullistaa ymmärrystämme koirien alkuperästä, rotujen historiasta ja perimän kunnosta sekä sairauksiin ja muihin ominaisuuksiin liittyvistä geeneistä.

Koiran matka sudesta satoihin rotuihin on tuonut toivottujen piirteiden mukana myös useita satoja perinnöllisiä sairauksia. Koirien geenikartta on ollut käytössä vuodesta 2005 ja sen myötä kehitetyillä geenien tunnistamiseen tarvittavilla työkaluilla näitä sairauksia voidaan nyt selvittää aivan uudella tavalla. Noin 300 koirien sairauteen on löydetty geenivirhe – näihin on kehitetty geenitestit, joista saatavan tiedon avulla sairauksia voidaan jalostuksessa vähentää.

Koira on kiinnostava tutkimuskohde useastakin eri syystä:

- Koirilla on pitkälti samat sairaudet ja geenit kuin ihmisellä.
- Isona eläimenä koiran elintoiminnot muistuttavat ihmisfysiologiaa ja sairaudet kehittyvät usein samalla tavalla.
- Jalostuksen myötä koirien perimä on muovautunut suotuisaksi geenitunnistamiseen.

Näistä tekijöistä johtuen koiran perimää tutkimalla voidaan edistää koirien lisäksi omaa terveyttämme. Tämä on prof. Hannes Lohen Helsingin yliopistoon ja Folkhälsanan tutkimuskeskukseen perustaman koirien geenitutkimusohjelman keskeinen tavoite – one health, yhteinen terveys.

## **Miten geenitutkimusta tehdään**

Geenitutkimus pohjautuu koirien näytteisiin ja terveystietoihin. Kuka tahansa koiranomistaja voi osallistua tutkimukseen. Tutkimusta varten koiranomistaja lähettää tutkimusryhmälle koirastaan verinäytteen sekä näytelomakkeen, jossa kysytään koiran perustietoja, kuten rekisterinumero, nimi, syntymäaika, sukupuoli ja rotu, sekä erilaisia päivittyviä terveystietoja. Lomakkeella kysytään myös omistajan yhteystietoja esimerkiksi lisätietojen pyytämiseksi tai geenitestin tuloksen lähettämiseksi. Tutkimusryhmä hallinnoi Helsingin yliopiston omistamaa koirien biopankkia. Tutkimukseen on Etelä-Suomen aluehallintoviraston eettinen lupa ja omistajien kirjallinen suostumus.

Geenitutkimusprojekteihin liittyy usein myös klinisiä tutkimuksia, kuten sydäntutkimuksia tai kuulotutkimuksia, joilla tarkennetaan taudinkuvaa ja projektiin osallistuvien koirien terveydentilaa. Nämä kustannukset pyritään kattamaan tutkimusvaroista mahdollisuuksien mukaan.

Koiran perimästä saatava geenitieto hyödyttää suomalaisia koiranomistajia monella tavalla. Rotujen perimät ovat eriytyneet eri maiden ja erityisesti maanosien välillä, joten suomalaiset koiranomistajat hyötyvät eniten, kun tutkimusryhmän kotimaisia biopankkinäytteitä hyödynnetään erilaisten työkalujen kehittämisessä. Näitä

Koirien perinnöllisten sairauksien tutkimus

## TUTKIMUKSEN KULKU

Koirien geenitutkimus/Helsingin yliopisto

**Tutkimuksen merkitys**

- Edistää koirien ja mahdollisesti myös ihmisten terveyttä.
- Geenitesti toimivat jalostuksen apuvälineinä.
- Edistää diagnostiikkaa ja parempien hoitomuotojen kehitystä.
- Lisää tietoa geenien toiminnasta ja sairauksien syntymekanismista.

**Tutkimus alkaa**

- 1. Yhteydenotto tutkimusryhmään**  
Tutkimus alkaa, kun koiran omistaja, kasvattaja tai eläinlääkäri ottaa yhteyttä tutkimusryhmään.
- 2. Perinnöllisyyden arviointi**  
Koirien sukutauluja tutkimalla arvioidaan sairauden periytyä ja mahdollista periytymismallia.

**3. Kliiniset ja patologiset tutkimukset**  
auttavat määrittämään sairauden taustaa ja mahdollisia syitä.  
Tyyppisiä kliinisiä tutkimuksia ovat mm. silmien peilaus, röntgen, ultraääni.

**4. Näytteiden keruu**

- EDTA**  
Verinäyte otetaan EDTA-putkeen, jotta sitä eristetään DNA:ta voidaan hyödyntää erityyppisissä tutkimuksissa.
- Näytteitä tarvitaan paljon. Niiden kerääminen saattaa viedä vuoria.
- Näyte tallennetaan koirien biopankkiin.
- Koiran tiedot ja omistajan yhteydet tallennetaan koirien tietokantaan.

**5. Geneettiset tutkimukset**

- Tutkimus perustuu tervien ja sairaiden koirien perimien vertailuun.
- Näytteitä tarvitaan sekä terveistä että sairasta koirista.
- Saapuvalle näytteelle ei tehdä rutiinitutkimuksia, joista raportollaisiin heti omistajalle.
- Tutkimuksen pohjalta laaditaan tieteellinen artikkeli, joka julkaistaan vertaisarvioitussa julkaisusarjassa.

**6. Sähköpostiyhteydenotto omistajaan**  
Omistajaan otetaan yhteyttä tutkimustulosten raportointiseksi, mikäli tutkimuksessa paikallistetaan geenivirhe tai tutkimuksen tuloilla ilmenee muuta raportoitavaa.

**Tutkimus valmistuu**

- 7. Kaupallinen geenitesti koiraihmissen käyttöön**  
Tutkimustulosten pohjalta kehitetään geenitesti, mikäli tutkimuksessa löydetään sairauden taustalla oleva geenivirhe. Geenitestiä testataan kantaako koira kyseistä geenivirhettä.
- 8.**  
Varamallista geenitestauksesta vastaavat asiaan erikoistuneet yritykset, joiden tarjoamilla DNA-testipaneelilla kuka tahansa voi testauttaa koiransa.

Lue lisää: [koirangeeni.fi/osallistuminen](http://koirangeeni.fi/osallistuminen)

työkaluja voidaan käyttää perinnöllisten sairauksien ymmärtämisen lisäksi polveutumisen varmentamiseen ja selvittämään koiran rotutaustaa sekä perimän monimuotoisuutta. Ryhmä osallistuu aktiivisesti työkalujen kehittämiseen yhteistyökumppaneiden kanssa.

### Geenilöydöstä geenitestiin

Kun geenitutkimusprojektin tuloksena löytyy mahdollinen geenivirhe, sen luotettavuutta arvioidaan eri tavoin laajassa tutkimusaineistossa ja usein eri roduissa. Kun geenivirhe saadaan varmistettua, tutkimus siirtyy julkaisuvaiheeseen ja vertaisarviointiin. Kaupallisen geenitestin kehittäminen on mahdollista vain varmistetun geenilöydön avulla. Geenitestin kehityksestä ja toimivuudesta vastaa palveluntarjoaja. Tutkimusryhmä avustaa tarvittaessa testin toimivuuden varmistamisessa, jotta luotettava testi saadaan mahdollisimman nopeasti koiraharrastajien ja eläinlääkärien käyttöön.

Geenilöydökset julkaistaan avoimesti vertaisarvioituissa tieteellisissä lehdissä, joten mikä tahansa laboratorio voi vapaasti tarjota tutkimustuloksiimme pohjautuvia geenitestauspalveluita. Samanaikaisesti tutkimusryhmä raportoi tutkimukseen osallistuneille koiranomistajille heidän koiriansa geenitulokset. Testaus siirtyy tämän jälkeen kaupallisten diagnostiikkalaboratorioiden vastuulle.

### Tutkimuksen rahoitus

Geenitutkimus on kallista ja vaatii runsaasti taloudellisia resursseja, henkilökunnan, laboratoriotarvikkeiden ja palveluiden hankkimisesta syntyviin kustannuksiin. Tutkimusta rahoitetaan julkisin varoin ja säätiöiltä ja yrityksiltä saadun tuen avulla. Tutkimusryhmä on professori Lohen johdolla kerännyt noin 10 miljoonan euron edestä rahoitusta kuluneen 15 vuoden aikana. Tämä on kansainvälisestikin merkittävä saavutus ja kertoo tutkimusryhmän arvostuksesta ja työn laadusta. Tällä rahoituksella on edistetty monipuolisesti koirien terveyttä ja hyvinvointia kymmenissä eri roduissa ja työ jatkuu. Helsingin yliopiston ja Suomen Kennelliiton yhteisestä koirien terveystutkimusrahastosta tutkimusryhmä on saanut apurahoja eri projekteihin n. 40 000 €.

### Tutkimus käytäntöön yhteistyökumppaneiden avulla

Professori Hannes Lohen tutkimusryhmä on rakentanut yhden maailman suurimmista koirien biopankeista reilulla 80 000 näytteellään. Tämä kiinnostaa maailmalla ja tutkimusryhmä onkin haluttu yhteistyökumppani akateemisten ja kaupallisten toimijoiden parissa.

Erilaiset tutkimusyhteistyöt ovat monella tapaa tärkeitä, koska niiden avulla tuloksia voidaan viedä käytäntöön ja samalla hyödyntää viimeisimpiä teknologioita uusien tutkimusaineistojen rakentamiseen.

Niiden avulla voidaan kehittää esimerkiksi parempia työkaluja tutkimusaineistojen keräämiseen (kyselyalustat), tarkastella tuloksia jopa satojen tuhansien koirien aineistoissa ja edistää koirien jalostusta ja terveyttä geenitestien avulla. Tutkimusryhmän aktiivinen kansainvälinen yhteistyö tuo koiraharrastajille ja eläinlääkäreille tutkimukseen perustuvaa tietoa ja kehittyneempiä työkaluja koirien terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi.

Tutkimusyhteistyöstä eri kumppaneiden kanssa sovitaan aina Helsingin yliopiston kanssa tieteellisen riippumattomuuden ja avoimuuden toteutumiseksi. Yhteistyön puitteissa akateemisille yhteistyökumppaneille voidaan jakaa näytteitä ja harvinaisissa tapauksissa näytteeseen liittyviä omistajan luovuttamia koiran perustietoja. Kaupallisille yhteistyökumppaneille koiran tai omistajan tietoja ei ilman omistajan erillistä suostumusta luovuteta lainkaan. Koirien tai koiranomistajien tietoja, koirien näytteitä tai geenitestituloksia ei myydä eteenpäin. Tarkempi tietosuojaseloste on luettavissa nettisivuilta osoitteesta: <https://www.koirangeenit.fi/tietosuojaseloste/>.

### **Suomen Kennelliiton rooli geenitutkimuksessa**

Tutkimuksesta kokonaisuudessaan vastaa professori Hannes Lohen tutkimusryhmä ja tutkimusnäytteet kerätään tutkimusryhmän koordinoimana yhdessä koiranomistajien kanssa. Suomen Kennelliiton rooli on liittynyt lähinnä koiraan koskevien täydentävien tietojen jakamiseen KoiraNetistä. Tällaisia sopimuksen mukaisia lisätietoja ovat olleet mm. koiran vanhempien nimet ja rekisterinumerot, väri, mahdollinen kuolinpäivä ja -syy sekä luusto- ja silmätutkimusten sekä sydänkuunteluiden tulokset. Kirjaamisen sujuvoittamiseksi tutkimusryhmä on rakentanut omakustanteisesti automaattisen tiedonsiirron tietokantojen välille. Tietosuojalain alaisia henkilötietoja ei ole vaihdettu lainkaan tässä prosessissa. Kyseiset täydentävät tiedot voidaan kerätä myös ilman KoiraNettiä suoraan koiranomistajilta ja kasvattajilta.