

## Osteogenesis imperfectaa aiheuttavan mutaation yleisyys mäyräkoirilla 13 %

**Katariina Mäki 2013**

Osteogenesis imperfecta (OI) on perinnöllinen sairaus, joka aiheuttaa häiriöitä tyyppin I kollageenin kehittymisessä. Kollageeni on tukikudoksen yleisin proteiini ja sitä on useaa tyyppiä. Kollageeni I on tyypillinen luukudoksen kollageeni, ja sitä esiintyy myös jänteissä ja nivelsiteissä. Häiriöt kollageenin kehittymisessä aiheuttavat virheitä sidekudoksen rakenteeseen.

OI-sairauteen liittyy vaikeaa osteoporoosia ja luiden haurastumista. Koiralle saattaa tulla useita luunmurtumia. Lisäksi sen nivelet saattavat olla yliliikkuvia. Tämä aiheuttaa niveliin epänormaalia rasitusta, joka kuluttaa niitä ja johtaa nivelrikkoon. OI vaikuttaa myös hampaisiin (dentinogenesis imperfecta).

Sairautta aiheuttava mutaatio löydettiin äskettäin mäyräkoirilta SERPINH1-geenistä. Sen perusteella sairaus periytyy autosomissa väistävasti. Sairaudelle on kehitetty DNA-testi. Nyt julkaistussa tutkimuksessa selvitettiin kuinka laajalle mutaatio on levinnyt mäyräkoiriin. Tutkimusaineistossa oli 1325 mäyräkoiraa 12 eri maasta Euroopassa. Mukana olivat rodun kaikki yhdeksän koko- ja karvanlaatumuunnosta. Mutaatiota kantoi kaikista tutkituista koirista 12,9 %. Se oli yliedustettuna karkeakarvaisissa mäyräkoirissa, joissa kantajia oli 17,3 %. Kantajien osuus oli suurin Saksassa (20,4 %).

Lähde

Eckardt ym. 2013. Population screening for the mutation associated with osteogenesis imperfecta in dachshunds. Vet. Record doi:10.1136/vr.101122