

Tutkijat paikansivat aortan ahtaumaa aiheuttavan geenimutaation newfoundlandinkoirilla

Katariina Mäki 2014

Tutkijat ovat paikantaneet aortan ahtaumaa (subvalvular aortic stenosis, SAS) aiheuttavan geenimutaation newfoundlandinkoirilla. Mutaatio sijaitsee geenissä nimeltä PICALM. Sama mutaatio on yhteydessä aivoplakkien kertymiseen ihmisillä, jotka sairastavat Alzheimerin tautia.

Nyt paikannettu mutaatio on autosomaalinen vallitseva, mikä tarkoittaa, että sairastumiseen riittää mutaation saaminen toiselta vanhemmalta. Kaikki mutaatiota kantavat yksilöt eivät kuitenkaan sairastu, joten kyseessä lienee jossain määrin monigeeninen sairaus. Suurivaikutteisen mutaation ohella pienivaikutteiset geenit säätelevät sairastumista ja sairauden vakavuusastetta. Nyt paikannetun geenimutaation olemassaolo voidaan selvittää geenitestillä.

Aortan ahtauma on yksi koirien yleisimmistä sydänsairauksista. Sitä esiintyy erityisesti newfoundlandinkoirilla ja kultaisillanoutajilla. Myös ihmislapsilla tavataan tätä sairautta.

Sairauden tunnusmerkki on sydänekudoksen epänormaali kasvu. Usein aorttaläpän alle muodostuu harju tai rengas, joka rajoittaa veren virtausta sydämestä aorttaan. Aortan ahtauman diagnosointi ja hoito on haastavaa, koska sitä esiintyy eriasteisena. Ensimmäiset oireet voivat olla pyörtyminen, heikotuskohtaus, epätasainen sydämen syke tai jopa äkkikuolema. Sairaus voidaan löytää sivuäänien aiheuttamissa lisätutkimuksissa, kuten rintakehän röntgenkuvauksessa, sydämen ultraäänitutkimuksessa tai sydänsähkökäyrän avulla.

Mietoa aortan ahtauman muotoa sairastavilla koirilla voi olla normaalipituinen elämä. Vakavaa muotoa sairastavat koirat taas kuolevat yleensä ennen 4,5 vuoden ikää, vaikka saisivat sairauteen lääkitystä.

Lähde

Stern ym. 2014. A single codon insertion in PICALM is associated with development of familial subvalvular aortic stenosis in Newfoundland dogs. *Human Genetics* 133 (9): 1139-1148.