

# Epilepsia - Geeni löytyi !

---

Tekijät: Olli Wuorimaa

---

## SUOMALAISTUTKIJA LÖYSI KOIRAN EPILEPSIA GEENIN !

Koirien epilepsia on hankala ja vaikea tauti, johon ei ole parantavaa hoitoa. Epilepsia on perinnöllinen sairaus ja sitä esiintyy n. 5 %:lla koirista (ihmisillä n. 1 %) Kaikki koirarodut ovat alttiita epilepsiaan johtavalle perimän muutokselle. Lääkkeillä voidaan pitää oireita osittain hallinnassa, joskin lääkkeillä on sivuvaikutuksia mm. lisääntynyttä syömistä, juomista ja virtsaamista.

Tämän viimeisimmän tieteellisen löydön myötä, uudella geenitestillä voidaan löytää vialliset geenit ja poistamalla nämä yksilöt jalostuksesta, voidaan rotua puhdistaa. Uhkatekijänä tämä geeni voi johtaa koko rodun uhanalaiseksi.

Epilepsia on hyvin yleinen hermostosairaus, josta kärsii noin prosentti väestöstä eri puolilla maailmaa. Suomessa yli 45 000 ihmistä hakee lääkettä epilepsiaansa. Epilepsia tunnettiin aikaisemmin pelottavana kaatumatautina, jonka ympärille on rakennettu eri aikoina erilaisia uskonnollisia myyttejäkin: joillekin se on ollut pyhä ominaisuus, toisille kirous.

Epilepsian oireisiin kuuluvat eriaisteiset tajuttomuus- ja kouristuskohtaukset. Kohtaustyyppit saattavat vaihdella muutaman sekunnin poissaolosta yhtämittaiseen henkeäsalpaavaan kouristukseen. Epilepsioiden diagnosointi vaatii neurologista erityisosaamista. Sairautta hoidetaan pääasiassa pitkäaikaisella lääkityksellä, ja niillä saadaan 70-80% potilaista hoitotasapainoon. Epilepsian varsinainen aiheuttaja on kuitenkin useimmiten tuntematon. Sen kehittymiseen vaikuttavat sekä ympäristötekijät että peritty alttius.

Monille koiranomistajille sairaus on tuttu. Epilepsia on nimittäin koirilla kymmenen kertaa yleisempää kuin ihmisillä. Epilepsian yleisyys koirilla on jäänyt epäselväksi, mutta nyt saattaa olla uutta valoa tiedossa: suomalaistutkijan avulla on löydetty ensimmäinen epilepsiageeni koirilta. Tohtori Hannes Lohen johtaman tutkimuksen tulos julkaistiin arvostetussa Science tiedelehdessä 7. tammikuuta.

Tutkimuksen keskeinen havainto osoittaa, että koirat ovat altistuneet kehittämään mutaation geeniin, jota kutsutaan Epm2b:ksi. Koirien perimässä, DNA:ssa, on toistuva sekvenssirakenne, joka saattaa yhtäkkiä laajentua niin että se tuhoaa tämän geenin rakenteen ja toiminnan. Geenin rikkoutuminen estää solun toiminnalle tärkeän entsyymin muodostamisen. Entsyymin puutos sotkee puolestaan solujen sokeriaineenvaihdunnan aiheuttaen epilepsian. Koirien perinnöllinen altistuminen epilepsiaan juontaa juurensa noin 60 miljoonan vuoden päähän lihansyöjien evoluutiossa, jolloin kissamaiset ja koiramaiset eläimet eriytyivät omiksi lajeikseen. Toistuva sekvenssirakenne ilmestyi koirille ja sen lähisukulaisille, susille ja ketuille, mutta sitä ei löydy kissoilta eikä muilta tutkituilta eläimiltä.

Haastattelussaan Hannes Lohi kertoo:

### Sisäsiittoisuus ongelmana

Kaikki koirat ja sen lähisukulaiset ovat alttiita tälle epilepsiaan johtavalle perimän muutokselle. Tilannetta kuitenkin pahentaa merkittävästi koirien sisäsiittoisuus (lähisukua olevien siittäytyminen) ja puhdasrotuisuus, joka johtaa molempien Epm2b geenikopioiden tuhoutumiseen.

Sisäsiittoisuuden vuoksi rikkoutuneet geenikopiot leviävät koirasta toiseen rodun sisällä ja kokonainen rotu voi joutua uhanalaiseksi epilepsian edessä. Esimerkkinä tästä ovat englantilaiset puhdasrotuiset kääpiömäyräkoirat, joita tutkimme. Yli viisi prosenttia koirista oli sairastunut ja noin neljännes koirista kantaa rikkoutunutta geenikopiota. Puhdasrotuisuuden ja sisäsiittoisuuden vuoksi virheelliset geenit ovat rikastuneet nopeasti koirapopulaatiossa ja nyt myös hiljattain levinneet eri puolille maailmaa. Mäyräkoirissa leviämistä pahentaa vielä entisestään epilepsian myöhäinen puhkeaminen vasta 6–9-vuotiaana. Tällöin sairaitakin koiria ehditään käyttää siitoksissa ennen kuin tauti paljastuu.

### **Uusi geenitesti vastalääkkeeksi**

Tutkimuksen aikana kehitimme ongelmaan vastalääkkeen, jonka avulla taudin leviäminen voidaan estää ja koirarodut voidaan puhdistaa epilepsiasta. Uusi testi tunnistaa koirat, jotka kantavat virheellisiä geenikopioita. Siitoksiin voidaan sen perusteella valita vain terveitä koiria ja näin tauti saadaan eliminoitua ja estettyä sen leviäminen.

Epilepsiaa, josta koirat kärsivät, kutsutaan ihmisillä Laforan taudiksi. Taudissa potilaiden sokeriaineenvaihdunta häiriintyy ja eri kudoksiin alkaa kasaantua solulle vierasta tärkkelyssakkaa. Sakkakertymät voivat olla massiivisia ja ne voivat täyttää koko solun estäen sen toiminnan. Hermosolut ovat erityisen herkkiä tälle sokerisakalle ja ne tuhoutuvat nopeasti aiheuttaen epilepsiaa. Jatkotutkimuksissaan Lohi keskittyy selvittämään häiriintyneitä solumekanismeja uusien hoitomuotojen kehittämiseksi. Samalla saadaan lisää tietoa normaalien aivosolujen toiminnasta. Laforan tauti on harvinainen, mutta tappava perinnöllinen epilepsia ihmisillä. Tauti puhkeaa noin 12-vuotiaana. Puhkeamisen jälkeen sairaus pahenee päivä päivältä eikä sitä pysäytä enää mikään. Potilaat dementoituvat nopeasti ja joutuvat rullatuoliin toistuvien kouristuksien seurauksena. Lopulta epilepsia-kohtaukset yleistyvät yhtämittaisiksi niin että potilaat kouristavat niin valveilla kuin unessakin. Alkuvaihetta lukuun ottamatta tautiin ei toistaiseksi ole mitään hoitoa. Potilaat kuolevat useimmiten tukehtumalla 2-10 vuoden kuluttua epilepsian puhkeamisesta. Koirilla epilepsia on hyvin samanlainen kuin ihmisillä, mutta puhkeaa myöhemmin aikuisiässä. Epilepsian kehittyessä koira joudutaan lopettamaan.

### **Koiran epilepsiageeni sama kuin ihmisellä**

Koiran mutatoitunut geeni on sama kuin ihmisellä. Laforan tautia aiheuttavat mutaatiot ainakin kolmessa eri geenissä: EPM2A, EPM2B ja kolmas vielä tuntematon tauti-geeni EPM2C, jonka tunnistaminen on parhaillaan käynnissä.

EPM2A geeni tuottaa valkuaisainetta, jota kutsutaan laforiiniksi. Laforiinissa on mielenkiintoinen bakteereille tyypillinen tärkkelyksen tunnistava rakenne, joka suojaa normaaleja soluja vaarallisilta tärkkelyssakoilta. EPM2B geeni, sama joka rikkoutuu koirillakin, tuottaa puolestaan entsyymiä nimeltä malin. Tämä entsyymi säätelee mahdollisesti muiden proteiinien toimintaa. Entsyymien tarkempi osuus hermosolujen toiminnassa ja epilepsiassa on kuitenkin vielä mysteeri ja vaatii lisätutkimuksia.

### **Kansalliskoiramekin kärsii epilepsiasta**

Tutkimuksemme keskeisin löytö on koirien perinnöllisen epilepsia-alttiuden paljastuminen, mikä saattaa osittain selittää taudin yleisyyttä lemmikeissämme. Epilepsia ei ole säästännyt kellanruskeaa kansalliskoiraamme, Suomen pystykorvaa. Tauti on hyvin yleinen tässä rodussa ja rohkeimpien arvioiden mukaan jopa joka viides pystykorva on altistunut epilepsialle. Jalostustoiminnassa on pyritty kartoittamaan sairait koirat ja välttämään niiden käyttöä siitoksissa, mutta tilannetta on vaikeuttanut taudin vaihteleva puhkeamisikä.

Ilman perinnöllisen syyn, geenivirheen selvittämistä, taudin leviämistä on kuitenkin vaikea estää. Pystykorva on monien suosikki metsästyskoira ja osa ikivanhaa kulttuuriperintöämme Suomessa. Meidän täytyy pelastaa pystykorvat! Edellisen tutkimuksen rohkaisemana olenkin käynnistänyt hankkeen epilepsiageenin selvittämiseksi nyt pystykorvistamme.

Geenitutkimuksen avulla selvitämme syyn pystykorvien sairauteen. Se puolestaan tarjoaa aivan uudet keinot taudin ehkäisemiseksi ja hoitamiseksi.

Koiran epilepsiageenin löytyminen helpottaa myös ihmisen epilepsioiden tutkimusta, ja kun uusia lääkkeitä ilmestyy, niillä voi samalla auttaa rakastettuja lemmikkejä. Uskollinen ystävämmme, koira auttaa meitä jälleen, nyt vaarallisen kaatumataudin tutkimisessa, ehkäisemisessä ja parantamisessa."

*Geenitutkimukseen erikoistunut oululaislähtöinen tohtori Hannes Lohi on Kanadassa lastensairaalassa, The Hospital for Sick Children, määräaikaisvakanssilla v. 2006 syksyyn saakka ja asuu Inka-vaimon ja viiden lapsensa kanssa Ontarion Newmarketissa. Haastattelu Vapaa Sana lehdessä.*

### **Voidaanko taudin puhkeamista rajoittaa ravinnolla ?**

Koska kyse on solujen sokeriaineenvaihdunnasta – vastaus on KYLLÄ !

Vaikuttamalla ravintoaineiden tasapainoon, keskittyen nimenomaisesti sokeriaineenvaihduntaan vaikuttaviin ravintoaineisiin, voidaan näitä valvomalla keskittyä ravintoaineisiin, jotka tasapainottavat sokeriaineenvaihduntaa. Jos jopa 25 % koirista kantaa vahingoittunutta geeniä ja ”vain” 5 % sairastaa, on ilmiselvää että epilepsian laukeamiseen voidaan ravinteellisesti vaikuttaa.

### **Sokeriaineenvaihdunnasta -**

Sokeriaineenvaihdunta häiriö johtaa myös sokeritautiin ja ruokavaliossa tärkeintä on liiallisen energiansaannin välttäminen ja sekä ruokavalion rasvan laadusta huolehtiminen.

### **Ylipaino on vakava UHKA terveydelle !**

### **Aineenvaihduntahäiriöstä -**

Metabolinen oireyhtymä (MBO) on aineenvaihduntahäiriö, johon liittyy erilaisia oireita, kuten ylipaino, kohonnut verenpaine, epäedullinen veren rasvatilanne, lisääntynyt veren hyytymistäipumus, kohoava verensokeri, insuliiniresistenssi jne.

Aineenvaihdunta perustuu ravintoaineiden käyttöön ja kulutukseen. Se miten aineenvaihdunta toimii riippuu ravintoaineista, joita koira saa ruuastaan.

Perinnöllisyyden lisäksi oireyhtymän kehittymistä edesauttavat elämäntapatekijät, jotka vaikuttavat sokeriaineenvaihduntaan, kuten vähäinen liikunta ja liiallinen energian saanti (ylipaino) sekä erilaiset synteettiset lisäaineet, kuten säilöntä-, maku- ja väriaineet..

Suomalaisen tutkimuksen (Diabetes Prevention Study, DPS) mukaan säännöllinen liikunta ja terveellinen ruokavalio vähentävät huomattavasti vaaraa sairastumiseen. Kun samalle yksilölle kasaantuu useita riskitekijöitä, vaara sairastua epilepsiaan, sydän- ja verisuonitauteihin, sokeritautiin tai aivohalvaukseen voi jopa kolminkertaistua.

Riskitekijöiden kasaantumiseen vaikuttaa pääasiassa ruokavalio ja liikunta.

- Runsaasti kuitua sisältävä ruokavalio auttaa pitämään veren sokeripitoisuutta tasapainossa.
- Heikkolaatuisen rasvan välttäminen ja pehmeän rasvan suosiminen auttaa alentamaan "huonoa" LDL-kolesterolia sekä triglyseridipitoisuutta
- Energiansaannin pitäminen kulutusta vastaavalla tasolla estää triglyseridipitoisuuden nousua
- Liukoinen kuitu (mm. marjoissa, hedelmissä, kaurassa) auttaa alentamaan LDL-kolesterolipitoisuutta

On tärkeää, että ruokavaliossa on rasvaa sopivasti ja että se on laadultaan hyvää. Oikeanlainen rasvakoostumus ruokavaliossa vähentää sydän- ja verisuonisairauksien riskiä.

- Piilorasvat on yleensä kovaa eläinrasvaa, joka ylimäärin on haitallista (lue: ylipaino). Niihin kuuluu juuston, makkaran ja suklaan rasvat.
- Kalan ja broilerin rasvat ovat jo pehmeämpää rasvaa ja siksi paremmin suositeltavia.
- Kokoliuhavalmisteet ovat yleensä vähärasvaisempia kuin makkarat tai muut namupalat.
- Täysjyvävilja on parhaita kuidun lähteitä.
- Kasviksilla, marjoilla ja hedelmillä on myös tärkeä osuus kuidunsaannissa.
- Koirankekseissä on yleensä paljon suolaa ja niitä tulee sokeriaineen-vaihdunnasta kärsivillä välttää.

### **Mitä ravinnon tulisi sisältää ?**

- Erittäin korkealaatuisia liha raaka-aineita (vain ihmisravinnoksi kelpaavista lähteistä)
- Korkealaatuista broilerin ja kalanrasvaa
- Oikea Omega rasvahappojen tasapaino
- Täysjyvä/kokojyväviljaa (riisi, maissi, kaura, ohra)
- Hedelmiä (esim omenaa, porkkanaa, hernettä jne)

### **Mitä ravinnon EI tulisi sisältää ?**

- Epämääräisiä rasvoja
- Epämääräisiä lihalähteitä
- Epämääräisiä kasvislähteitä
- Lisäaineeton ! -> Ei synteettisiä säilöntä-, maku-, väri- yms. aineita

Suosituksenamme Eagle Pack tai James Wellbeloved ruuat. Uusimpana Eagle Holistic sarjan tuotteet, joissa mukana hedelmiä ja yrttejä, jotka ovat terveysvaikuttavia.

Luontaistuotteista Dorwest Herb's Vuohenjuuri ja Valeriaana tabletit, varsinkin annosteltuna yhdessä lääkityksen kanssa, ovat osoittautuneet erittäin tehokkaiksi vähentämään epilepsia kohtauksia ja samalla vähentämään lääkemuutosten määrää. Valeriaana rauhoittaa koiraa ja täten ärsytyskynnys kohoaa.

Lisää tutkimustietoa saadaan varmasti piakkoin lisää, sillä tämä uusin tutkimus **KUMOAA** lähes kaiken aikaisemman tiedon ja on jo aiheuttanut maailmalla valtavan kohun. Toivottavasti tutkijat piakkoin löytävät myös muita perinnöllisiä sairauksia aiheuttavia geenejä koiriemme terveyden pelastamiseksi. Suomalaiset tutkijat lähtevät varmasti etsimään kansallisrotumme, pystykorvan, genetiikkaa. Toivottavasti nämä tutkimukset myös osaltaan edistävät kaikkien koiriemme terveyttä.