

Kaisa Peura

RP1-geenin ilmentyminen länsisuomenkarjalla

Faba osk

Opinnäytetyö
Kevät 2021
SeAMK Ruoka
Agrologi (AMK)

SEINÄJOEN AMMATTIKORKEAKOULU

Opinnäytetyön tiivistelmä

Koulutusyksikkö: SeAMK Ruoka

Tutkinto-ohjelma: Agrologi (AMK)

Suuntautumisvaihtoehto: -

Tekijä: Kaisa Peura

Työn nimi: RP1-geenin ilmentyminen länsisuomenkarjalla

Ohjaaja: Teija Rönkä

Vuosi: 2021

Sivumäärä: 37

Liitteiden lukumäärä: 2

Perinnöllisyyden tutkiminen geenitasolla kehittyä jatkuvasti ja uutta tietoa saadaan ominaisuuksien ja sairauksien periytymisestä. Yhden geenin aiheuttamille ominaisuuksille ja sairauksille kehitetään DNA-määrittäjiä sen mukaan, kuinka suuri vaikutus sillä on eläimeen tai karjaan. Etenevää sokeutta aiheuttava RP1-geeni on tällainen yhden geenin aiheuttama sairaus. Sen DNA-määrittäjä tehdään kaikille nautaroduille. Ominaisuuksien ja sairauksien yleistymiseen populaatiossa vaikuttaa sukusiitoksen aiheuttama homotsygoottisuuden lisääntyminen ja heterotsygoottisuuden väheneminen. Länsisuomenkarjarodulla sukusiitos on valittavan yleistä.

Opinnäytetyön tavoitteena oli kerätä havaintoja mahdollisista oireista homotsygoottikantajilla ja verrata saatuja havaintoja olemassa oleviin kirjallisiin lähteisiin sekä löytää yhtäläisyyksiä taudin ilmentymisessä rotujen välillä. Toimeksiantajan tavoite oli kartoittaa RP1-geenin vaikutusta ja ilmentymistapaa. Kerättyä aineistoa hyödynnetään fenotyypin ja suositusten kasaamiseen RP1-geenin suhteen. Kyselyyn kuuluivat elokuuhun 2020 mennessä löydetty homotsygoottikantajat. Kyselyyn vastasi lopulta 15 tilaa. Vastausten perusteella 88 %:lla homotsygoottikantajista ei havaittu sokeuteen viittaavia oireita tai muutosta käytöksessä. Kahdella lehmällä oli näkökyvyn heikentymiseen viittaavia oireita. Näiden lehmien oireissa oli yhtäläisyyksiä ranskalaisella normande-rodulla havaittuihin oireisiin, kuten arkuuteen ja hämähäntään heikentymiseen.

Lopputuloksena jäi suppeaksi, koska homotsygoottikantajia on löydetty vasta 24 kappaletta. Tätä opinnäytetyötä varten kerättyjä vastauksista ei saada länsisuomenkarjalle tarpeeksi laajaa kartoitusta, jonka pohjalta toimeksiantaja voisi laatia fenotyypin RP1-geenin suhteen. Lisää havaintoja ja tutkimusta tarvitaan tehtyjen olettamuksien tueksi.

Avainsanat: RP1-geeni, Retinis pigmentosa 1, Länsisuomenkarja, LSK-genomihanke, Normande, Homotsygootti, Fenotyyppi

SEINÄJOKI UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES

Thesis abstract

Faculty: Food and Agriculture

Degree programme: Agriculture and Rural Enterprises

Specialisation: -

Author: Kaisa Peura

Title of thesis: RP1 Gene Expression in Western Finncattle.

Supervisor: Teija Rönkä

Year: 2021 Number of pages: 37 Number of appendices: 2

Investigations of heredity at the gene level is constantly evolving and new information is received about the traits and diseases. DNA assays have been developed for the traits and diseases caused by a single gene according to how large its effect on the animal or herd is. The RP1 gene, which causes progressive blindness, is a disease caused by a single gene. Its DNA analysis is performed on all cattle breeds. Increase in homozygosity and decrease in heterozygosity due to inbreeding have an impact on the trait and disease prevalence in the population. In the Western Finncattle breed, inbreeding is unfortunately common.

The aim of the thesis work was to collect observations of possible symptoms of homozygous embroidery and to compare the observations with the existing written sources as well as to find similarities in the expressions of the disease between the breeds. The aim of the principal of the work was to clarify the effect and phenotype regarding the RP1 gene. The collected material is utilized for gathering the phenotype and recommendations of the RP1 gene. The survey covered all homozygous cattle found by August 2020. 15 farms responded to the questionnaire. According to the responses 88 % of the homozygous animals had not shown any symptoms of blindness or changes in behavior. Two of the cows had had some symptoms of impaired vision. The symptoms were similar to those observed in the French Normande breed.

The baseline material remained limited because only 24 homozygous carriers have been found so far. There is not enough information to construct a phenotype in the Western Finncattle. More observations and research are needed to support the hypotheses.

Keywords: RP1 Gene, Retinis Pigmentosa 1, WFC genome project, Western Finncattle, Phenotype, Homotsygous, Normande breed

SISÄLTÖ

Opinnäytetyön tiivistelmä.....	2
Thesis abstract.....	3
SISÄLTÖ.....	4
Käytetyt termit ja lyhenteet	7
1 JOHDANTO	8
2 OPINNÄYTETYÖN TAUSTA JA TAVOITTEET.....	9
2.1 Tausta.....	9
2.2 Tavoitteet	9
3 SUOMENKARJA.....	11
4 LSK-GENOMIHANKE	14
5 YKSINKERTAISESTI PERIYTYVÄ OMINAISUUS.....	15
5.1 DNA-määrittäminen.....	15
5.2 RP1-geeni ja sen periytyminen	16
5.3 RP1-geenin ilmentyminen normande-rodulla	20
6 POPULAATIOKOKON VAIKUTUS	22
6.1 Sukusiitos populaatiotasolla	22
6.2 Keinosiemennyssonnien vaikutus	23
7 AINEISTO JA MENETELMÄT	28
8 TULOKSET JA TARKASTELU.....	29
9 YHTEENVETO JA JOHTOPÄÄTÖKSET	33
LÄHTEET	35
LIITTEET	37

Kuva-, kuvio- ja taulukkoluetelo

Kuva 1. Itäsuomenkarja.	11
Kuva 2. Pohjoissuomenkarja.....	12
Kuva 3. Länsisuomenkarja.....	13
Kuva 4. SNP-siru.	15
Kuva 5. Genetiikan termejä.....	17
Kuva 6. Paritus A.	18
Kuva 7. Paritus B.	19
Kuva 8. Verkkokalvon rappeutuminen normande-lehmillä.	21
Kuva 9. Kantasonni Älli LSK 7913 V.	23
Kuva 10. Opari SSS 13088 C.	25
Kuva 11. Upari SSS 9301 C.	25
Kuva 12. Keinosiemennyssonniien yhdistetty sukupuoli.	26
Kuva 13. Matti LSK 74.	27
Kuvio 1. Henkilökohtainen tavoite.	9
Kuvio 2. Toimeksiantajan tavoite.	10
Kuvio 3. Tuotosseurantaan kuuluva suomenkarja vuonna 2019.....	12
Kuvio 4. Tuotosseurantaan kuuluvien nautojen keskituotos kg maitoa vuonna 2020.....	13
Kuvio 5. Eläin A.....	31

Kuvio 6. Eläin B.....	32
Taulukko 1. Saapuneet näytteet.	14
Taulukko 2. Rotukohtaiset DNA-määritykset.	16
Taulukko 3. DNA-määrityksen tulokset.	16
Taulukko 4. DNA-määritystulosten tunnukset ja tulkinta.	16
Taulukko 5. Genotyyppi ja tulkinta.	18
Taulukko 6. Loput paritusmahdollisuudet.....	19
Taulukko 7. Homotsygoottikantajien isäsonnit.	24
Taulukko 8. Sonnit.	25
Taulukko 9. Kyselyn saaneiden sekä vastanneiden tilojen ja eläinten määrät.	29
Taulukko 10. Homotsygoottikantajien ikäjakauma.	29
Taulukko 11. Kysymykset ja kootut vastaukset (n=17).	30

Käytetyt termit ja lyhenteet

Fenotyyppi	Mittaamalla tai silmämääräisesti havaittavissa oleva ilmi- asu, johon geneettiset- ja ympäristötekijät vaikuttavat yh- dessä (Juga ym. 1999, 280).
Genotyyppi	Isältä ja emältä perittyjen alleelien yhdistelmä yhdessä tai useassa lokuksessa (Juga ym. 1999, 281).
Genotyypitys	DNA-määrittäminen, jossa DNA:n sisältämä geneettinen tieto määritetään DNA-sirulla (Negen [viitattu 28.3.2021]). SNP- sirulla pystytään määrittämään 80 000 SNP-merkkiä eli yh- den emäksen kohtaa DNA:ssa (Närkki 2021).
Heterotsygootti	Kantaa genotyypissä kahta eri vastingeeniä eli alleelia.
Homotsygootti	Kantaa genotyypissä kahta samaa vastingeeniä eli alleelia.
Populaatio	Samalla alueella samanaikaisesti elävä ryhmä, jotka ovat keskenään samaa lajia tai rotua (Opetushallitus [viitattu 20.3.2021]).

1 JOHDANTO

Perinnöllisyyden tutkiminen geenitasolla kehittyä ja lisää tietoisuutta muu muassa perinnöllisistä sairauksista. Kaikilla nautaroduilla tunnetaan useita perinnöllisiä sairauksia. DNA-määrittäjiä kehitetään löydetyille sairauksille sen mukaan, kuinka yleinen rotu on, kuinka paljon ominaisuutta on tutkittu aiemmin ja kuinka vakava vaikutus ominaisuudella tai sairaudella on eläimeen tai sen ympäristöön. (Nautojen perinnölliset sairaudet, [viitattu 15.12.2020].) DNA-määrittäjiä selvitetään yksilön genotyyppi sellaisten ominaisuuksien suhteen, joihin vaikuttaa vain yksi geeni. Tällaisten geenien vaikutukset voivat olla toivottuja tai ei-toivottuja jalostuksen ja yksilön kannalta. (NAV, [viitattu 13.2.2021].) Tässä opinnäytetyössä keskitytään yhden geenin aiheuttaman sairauden vaikutukseen länsisuomenkarjarodulla.

Perinnöllisen sairauden löytyessä sen vaikutukset karja- ja populaatiotasolla kartoitetaan, mikäli se koetaan tarpeelliseksi. Seuraavassa vaiheessa geenin aiheuttamalle ominaisuudelle tai sairaudelle luodaan fenotyyppi eli ilmiäsu. Fenotyypin avulla kartoitetaan geenin vaikutus ja siihen liittyvät riskit. Fenotyypin muodostaminen geenin suhteen on tärkeää, jotta geenin vaikutukset ja riskit ymmärretään sekä niihin osataan reagoida.

Ihmisen tekemässä jalostuksessa on toteutettu karsintaa, joka on aiheuttanut puhdistavan valinnan vähentymiseen ja haitallisten geenivirheiden lisääntymisen populaation syntyessä rajoitetusta määrästä perustajaeläimiä (GSE 2016, 2). Puhdistava valinta on luonnonvalinnan muoto, jonka seurauksena lokuksessa sijaitsevia haitallisia mutaatioita karsiutuu (Tieteen termipankki 2014). Kun tällaista luonnonvalintaa rajoitetaan ihmisen tekemällä valinnalla, sairaiden alleelien määrä perimässä yleisty. Ongelma näkyy selkeämmin roduilla, joiden populaation koko on pieni ja sukusiitos on yleistä. Sukusiitoksen lisääntyessä populaatiossa myös homotsygoottisuus kasvaa. Valtaroduilla ongelma on harvinaisempi, mutta viitteitä ongelmasta on nähtävissä.

2 OPINNÄYTETYÖN TAUSTA JA TAVOITTEET

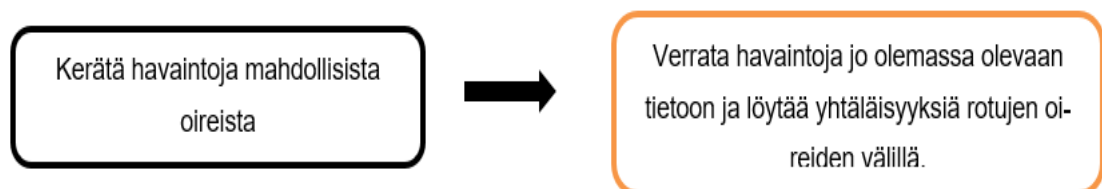
2.1 Tausta

Opinnäytetyön taustalla on Faba osk:n, Luonnonvarakeskuksen (LUKE), VikingGeneticsin sekä Suomen maa-, metsä- ja kalatalouden kansallisen geenivaraohjelman yhdessä toteuttama länsisuomenkarjan genomihanke, joka on alkanut vuoden 2018 lopulla. Genotyypitysprojektin rahoittajana toimii Suomenkarjan Jalostussäätiö.

Hankkeen päätarkoituksena on rakentaa genominen jalostusarvostelu länsisuomenkarjalle, sekä varmistaa eläinten polveutuminen ja kartoittaa rotukohtaisia perinnöllisiä sairauksia. Opinnäytetyön toimeksiantajana ja yhteistyökumppanina toimii Faba osk. Faban yhteyshenkilönä on kehitysagronomi Terhi Vahlsten. Opinnäytetyön aihe keskittyy LSK-genomihankkeen yhteydessä saatavan yhden geenin aiheuttaman sairauden DNA-määrittämiseen.

2.2 Tavoitteet

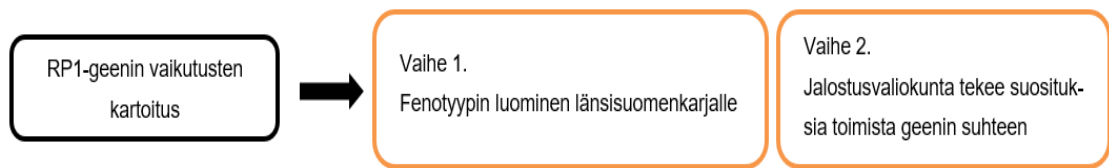
Opinnäytetyössä osana olevan kyselyn tavoitteena on kerätä havaintoja RP1-geenin aiheuttamista mahdollisista oireista sen homotsygoottikantajilla. Henkilökohtainen tavoite on verrata kerättyjä havaintoja ranskalaisen normande-lypsyrodun homotsygoottikantajien oireisiin ja löytää mahdollisia yhtäläisyyksiä RP1-geenin ilmenemisessä rotujen välillä. (Kuvio 1.)



Kuvio 1. Henkilökohtainen tavoite.

Opinnäytetyön toimeksiantajan eli Faba osk:n tavoitteena on kartoittaa RP1-geenin vaikutuksia. Kartoitusten pohjalta toimeksiantaja luo länsisuomenkarjalle fenotyypin

RP1-geenin suhteen. Kun fenotyyppi on luotu, kerätyn aineiston pohjalta jalostusvaliokunta luo suosituksia toimista sen suhteen. (Kuvio 2.)



Kuvio 2. Toimeksiantajan tavoite.

3 SUOMENKARJA

Alueelliset rodut ovat syntyneet pitkän ajan saatossa sopeutumalla ja muokkaantamalla paikallisiin ympäristöolosuhteisiin. Rotujen lisääntyminen ja ominaisuuksien kehittyminen on tapahtunut alun perin rodun omasta toimesta ja osittain myös ihmisen tekemän valinnan kautta. (Soini 2007, 19.) Suomen alkuperäisroduista kehittyi pohjolan kylmässä ilmastossa, huonoissa olosuhteissa ja niukalla ravinnolla kestäviä ja vastustuskykyisiä (Lilja 2007, 52). Aina 1800-luvun loppupuolelle Suomeen tuotiin kiihtyvällä tahdilla uusia rotuja ulkomailta. Rotujen tarkoitus oli parantaa karjan tuotosta ja kokoa. Vasta 1900-luvun alkupuolella ymmärrettiin, että suomenkarja vaatii säilyäkseen oman rotunsa puhdasta jalostamista risteytyksen sijaan. Tähän eivät kuitenkaan suomenkarjan vaikeudet maassamme loppuneet.

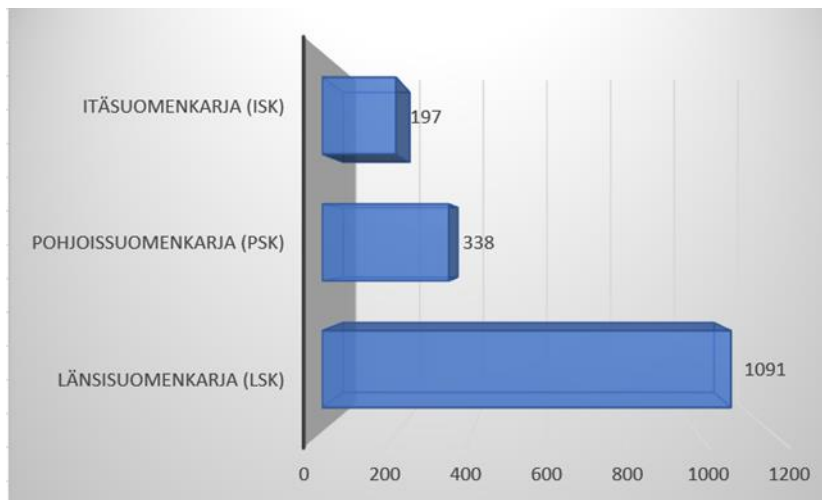
Suomessa tunnetaan 3 alkuperäisrotua, itä-, länsi- ja pohjoissuomenkarja. Rodut ovat kehittyneet pitkän ajan kuluessa muokkaantuen elinympäristönsä mukaisesti. Itäsuomenkarjan (ISK) eläimiä kutsutaan puhekielessä kyyttöiksi. Kyyttö-nimi juontaa juurensa rodulle tyypillisestä valkoisesta kyyttöviivasta selän päällä. (Kuva 1.) Itäsuomenkarja on suomen uhanalaisin rotu. Vuonna 2019 tuotosseurantaan kuului 197 kyyttöä. (Kuvio 3.) Kuvassa 2. on pohjoissuomenkarjaa (PSK) eli puhekielessä tutummin lapinlehmä laitumella. Lapinlehmän tunnistaa pääasiassa kokonaan valkoisesta väristä. Ruskeita tai mustia pilkkuja saattaa ilmetä siellä täällä. PSK on suomenkarjaroduistamme toiseksi harvinaisin ja vuonna 2019 tuotosseurantaan kuului 338 PSK:ta. (Kuvio 3.)



Kuva 1. Itäsuomenkarja (Suomala 2020).



Kuva 2. Pohjoissuomenkarja (Partasen luomutila 2020).



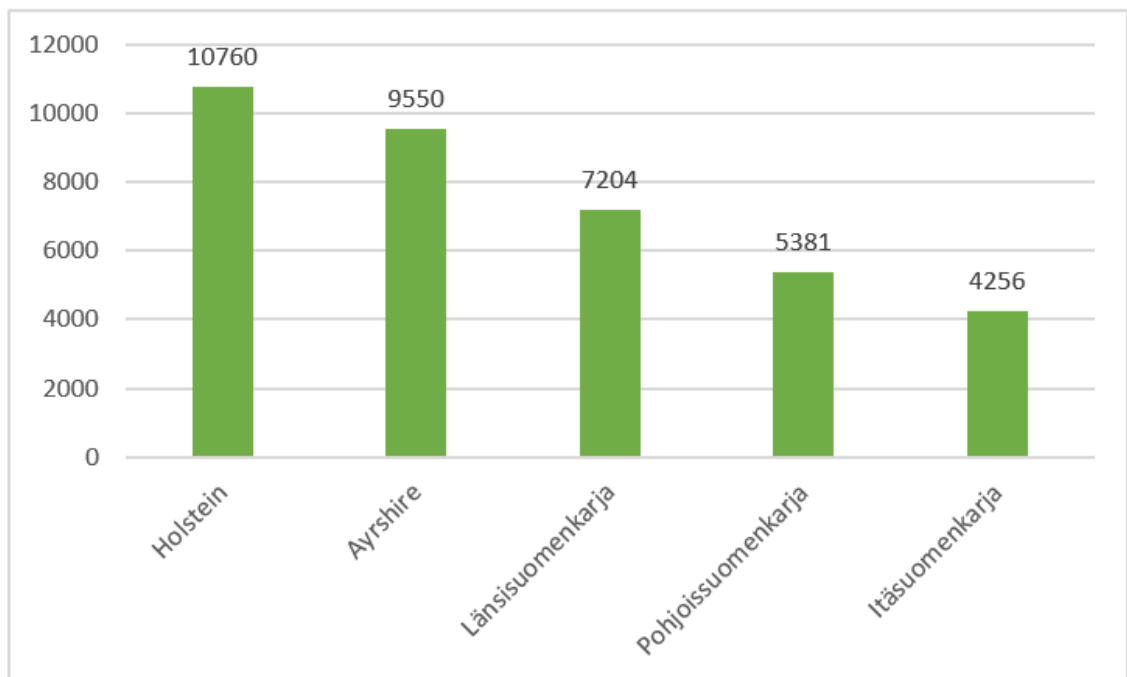
Kuvio 3. Tuotosseurantaan kuuluva suomenkarja vuonna 2019 (Faba, [viitattu 18.1.2021]).

Länsisuomenkarja (LSK) on tällä hetkellä maamme yleisin suomenkarjarotu. Vuoden 2019 aikana tuotosseurantaan kuului 1 091 LSK:ta. (Kuvio 3.) Länsisuomenkarja on säilyttänyt muita suomenkarjarotuja paremmin sijaansa maidontuotannossa, sillä sen tuotos on muita suomenkarjarotuja korkeampi. Kuvassa 3. on länsisuomenkarja-lehmä. Länsisuomenkarjalle on tyypillistä kokonaan vaaleanruskea väri. Kaikilla suomenkarjaroduilla on erilaisia muunnoksia värissä.



Kuva 3. Länsisuomenkarja (Härkänen 2020).

Suomenkarjarodut ovat luonnostaan nupoja. Roduille ominaista on maidon korkeat rasva- ja valkuaispitoisuudet. ProAgrian tuotosseurannan tuloksista selviää, että suomenkarjan tuotos jää valtarotuja alhaisemmaksi. (Kuvio 4). Suomenkarjanaudit ovat pitkäikäisiä ja kestäviä nautoja. Lisäksi niillä on hyvät hedelmällisyysominaisuudet (Nautarodut, [viitattu 18.1.2020]).



Kuvio 4. Tuotosseurantaan kuuluvien nautojen keskituotos kg maitoa vuonna 2020 (Nokka 2021, 14).

4 LSK-GENOMIHANKE

Suomenkarjaroduilla ei ole käytössä genomista jalostusarvostelua. LSK-genomihankkeen tavoitteena on muodostaa jalostusarvostelu länsisuomenkarjalle. Hanke aloitetaan länsisuomenkarjasta, koska sen populaatio on suomenkarjoista suurin. Ensimmäisessä vaiheessa LSK-yksilöistä kerätään genominäytteitä, jonka pohjalta luodaan vertailuryhmä. Kun saavutetaan tarpeeksi iso vertailuryhmä, voidaan sen pohjalta luoda genominen jalostusarvo. Lisäksi hankkeen näytteillä varmistetaan eläimen polveutuminen, jos yksilön molemmat vanhemmat on genomitestattu. (LSK-genomihanke, [viitattu 12.2.2021].)

Tammikuuhun 2021 mennessä on tehty kuusi eläinpoimintaa. Poiminnoista on saatu yhteensä 1 148 näytettä, joka on 76,5 % hankkeen tavoitteesta. (Taulukko 1.) Hankkeeseen otetaan mukaan tuotosseurantaan kuuluvia tiloja. Fabalab lähettää tiloille testausvälineet sekä listaa testattavat eläimet. Hankkeeseen kuuluvan nautan tulee olla joko tiine hieho tai aiemmin poikunut länsisuomenkarja-lehmä. (LSK-genomihanke, [viitattu 12.2.2021].)

Taulukko 1. Saapuneet näytteet (LSK-genomihanke, [viitattu 12.2.2021]).

Saapuneiden näytteiden määrä (päivitetty 28.1.2021):

	SAAPUNEET NÄYTTEET (KPL)	TAVOITE (KPL)	% TAVOITTEESTA
Näytteitä (LSK)	1148	1500	76,5

Genomihanketta varten otetuista genominäytteistä saadaan opinnäytetyölle olennainen DNA-määritys, jolla selvitetään yhden geenin aiheuttamia sairauksia. DNA-määritysten avulla eläimet genotyyppitetään yhden geenin aiheuttaman sairauden tai ominaisuuden suhteen. Genotyyppityksessä yksilö jaetaan ryhmään sen mukaan, millaisen alleeliparin se perii vanhemmiltaan.

5 YKSINKERTAISESTI PERIYTYVÄ OMINAISUUS

5.1 DNA-määrittäminen

Yksinkertaisesti periytyvä ominaisuus on yhden tai useamman geenin säätelemä. Ympäristötekijät eivät vaikuta ominaisuuden fenotyyppiin eli ilmentymiseen. (Juga ym. 1999, 286.) Yhden geenin aiheuttamista sairauksista ja ominaisuuksista saadaan tietoa DNA-määrittämisellä. Määrittäminen tehdään genomitestauksen yhteydessä DNA-/SNP-sirulla. (Kuva 4.) Tällä hetkellä tulos saadaan 17 erilaisesta geenistä. Tuloksista julkaistaan rotutyypilliset tulokset. (Tauren 2021, 18.)



Kuva 4. SNP-siru (Labcritics 2015).

DNA-määrittäminen tulokset annetaan kirjallisesti tai sähköpostilla. Lisäksi testatun yksilön tulokset ilmoitetaan Minun Maatilani -ohjelmassa. Jokaiselle määritettävälle ominaisuudelle on luotu rotukohtainen koodi sekä fenotyyppi eli ilmentyminen. (Taulukko 2.) RP1-geenin koodi on kaikilla roduilla sama. Määrittäminen valmistuessa koodin perässä ilmoitetaan kirjaintunnus, joka kertoo testin tuloksen. (Taulukko 4.) Taulukossa 3. on kuvakaappaus kahden hiehon DNA-määrittäminen tuloksista. Taulukon on ympäröity punaisella opinnäytetyölle olennainen RP1-geenin koodi. Kummallakin eläimellä on koodin perässä F-kirjain (tunnus). Tunnus tarkoittaa, että eläin

on tautigeenille vapaa ja sen fenotyyppi on normaali. C-kirjain tarkoittaa heterotsygootti kantajaa. Heterotsygootti on tautigeenin kantaja, mutta ei sairastu. S-kirjain tarkoittaa homotsygootti kantajaa, jonka fenotyyppi ilmentää sairautta.

Taulukko 2. Rotukohtaiset DNA-määritykset.

Rotu	Ominaisuus	Koodi	Fenotyyppi
Ayrshire	AH2	AH2	Alkiokuolemia
	BTA12	B12	
	PIRM	AH1	
	BTA23	B23	Luominen myöhästiineydessä
	BH2	BH2	Letaali syntyessään/syntymän jälkeen
	SMA	SM	
SPAST	SD		
RP1	RP1	Etenevä sokeutuminen	
Holstein	BLAD	BL	Kuolee syntymän jälkeen
	HH1	HH1	Alkiokuolemia
	HH3	HH3	
	HH4	HH4	
	HH6	HH6	
	HH7	HH7	
	RP1	RP1	Etenevä sokeutuminen
Jersey	JH1	JH1	Alkiokuolemia
	RP1	RP1	Etenevä sokeutuminen
LSK	RP1	RP1	Etenevä sokeutuminen

Taulukko 3. DNA-määrityksen tulokset (Minun Maatilani 2021).

Sp	Rotu	Käyttö	Synt.pv	DNA-tulos	DNA määritykset
le	HOL	maito	05.12.2019	BLF, HH1F, HH3F, HH4F, HH6F, HH7F, RP1F	
le	AY	maito	09.01.2020	AH2C, B12C, B23C, BH2F, PIC, RP1F, SDF, SMF	

Taulukko 4. DNA-määritystulosten tunnuksat ja tulkinta.

Tulos	Tunnus	Fenotyyppi
Vapaa	F	Normaali
Heterotsygootti kantaja	C	Normaali
Homotsygootti kantaja	S	Sairas

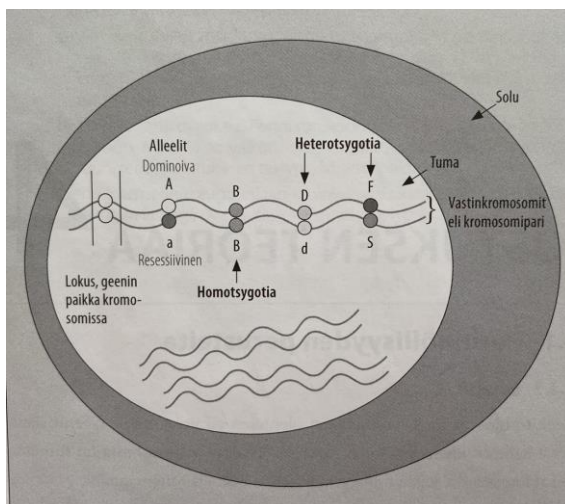
5.2 RP1-geeni ja sen periytyminen

RP1 eli Retinis pigmentosa 1 on autosomaalinen, resessiivisesti periytyvä yhden geenin aiheuttama sairaus. (NAV, 7 [Viitattu 15.12.2020]). RP1 aiheuttaa silmän verkkokalvon rappeutumista. Rappeutuminen tarkoittaa verkkokalvon fotoreseptorisolujen progressiivista kuolemaa (GSE 2016, 9.) RP1-geeniä löytyy useista eri nau-

taroduista, mutta sen yleisyys rodun sisällä vaihtelee (Nautojen perinnölliset sairaudet, [viitattu 15.12.2020].) Tautigeenin yleisyyteen rodun sisällä vaikuttaa olennaisesti populaation koko ja sukusiitosaste. Mitä pienempi populaatio on, sitä suuremmaksi sukusiitoksen riski kasvaa.

Ensimmäinen merkki verkkokalvon rappeutumisesta on hämäränäön heikentyminen. Tämän jälkeen kartio-fotoreseptorit rappeutuvat, joka heikentää keskinäköä. Sairauden edetessä silmät sokeutuvat kokonaan. (GSE 2016, 8.) RP1-geeniä esiintyy useilla nautaroduilla, mutta sen vaikutusta eläimen fenotyyppiin on tutkittu hyvin vähän. Kirjallisia lähteitä RP1-geenin fenotyyppiin tutkimisesta löytyy ranskalaisesta normande-lypsyrodusta.

Yksilö perii lokuksessa sijaitsevat vastingeenit sekä isältä että emältä. Vastingenejä kutsutaan alleeleiksi. Tätä vanhemmilta perittyä alleeliyhdistelmää kutsutaan genotyyppiä. Alleeli voi olla joko dominoiva (dominanssi) tai resessiivinen. Dominoiva alleeli peittää alleelin resessiivisen alleelin vaikutuksen. Tällaisissa tapauksissa riittää, että yksilö perii toiselta vanhemmaltaan dominoivan alleelin. Resessiivinen alleeli on peittyvä ja jotta sen vaikutus näkyy fenotyypissä, on yksilön perittävä resessiivinen alleeli kummaltakin vanhemmalta. (Juga ym. 1999, 284.) Kuvassa 5. havainnollistetaan yllä mainittuja genetiikan termejä.

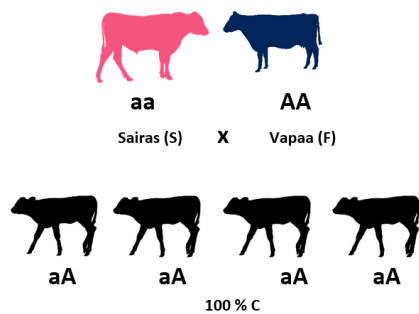


Kuva 5. Genetiikan termejä (Aro ym. 2007, 28).

RP1-geenivirhe periytyy jälkeläisille resessiivisesti, eli yksilön on saatava kummaltakin vanhemmalta resessiivinen alleeli, jotta se sairastuu (homotsygotia). Periytymisen hahmottamiseksi kuvissa 6. ja 7. sekä taulukossa 6. on erilaisia periytymisen malleja. Esimerkki-parituksissa merkitään tervettä alleelia (dominoiva) isolla A-kirjaimella ja RP1-geenivirheen aiheuttavaa alleelia (resessiivinen) pienellä a-kirjaimella. Taulukossa 5. esitetään DNA-määrittelyn tulos, tunnus, genotyyppi ja genotyypin tulkinta helpottamaan periytymismallien ymmärtämistä.

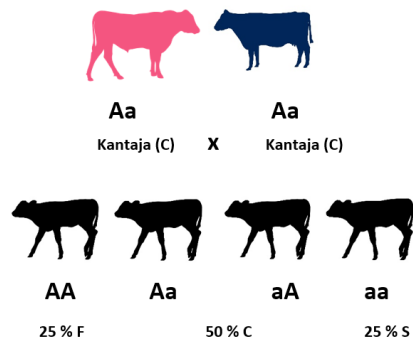
Taulukko 5. Genotyyppi ja tulkinta.

Tulos	Tunnus	Genotyyppi	Tulkinta
Vapaa	F	AA	On perinyt kummaltakin vanhemmalta terveen alleelin, ei sairastu.
Heterotsygootti kantaja	C	aA	On perinyt toiselta vanhemmalta sairaan alleelin ja toiselta terveen, ei sairastu.
Homotsygootti kantaja	S	aa	On perinyt molemmilta vanhemmilta saira an alleelin, sairastuu.



Kuva 6. Paritus A.

Kuvassa 6. on paritettu RP1-geenin suhteen sairaitsonni aa ja sairaudelle vapaa lehmä AA. Kuvan perusteella kaikki jälkeläiset perivät isältä a-alleelin ja emältä A-alleelin, joten jälkeläisten genotyyppi on aA. RP1-geenin tapauksessa terve A-alleeli on dominoiva ja peittää resessiivisen a-alleelin vaikutuksen, siksi kukaan jälkeläisistä ei sokeudu. Koska jälkeläiset perivät isältään a-alleelin, niistä tulee RP1-geenivirheen heterotsygoottikantajia, mutta eivät sokeudu.



Kuva 7. Paritus B.

Kuvassa 7. on paritettu parituksen A jälkeläinen toisen RP1-geenin heterotsygoottikantajan kanssa. Kuvan perusteella 25 % todennäköisyydellä jälkeläiset perivät vanhemmiltaan genotyypin AA, jolloin ne ovat sairaudelle vapaita. Sama todennäköisyys on sille, että jälkeläiset perivät genotyypin aa ja ovat RP1-geenin homotsygoottikantajia ja sokeutuvat. 50 % todennäköisyydellä jälkeläisten genotyyppi on Aa, jolloin ne ovat heterotsygoottikantajia, mutta eivät sokeudu.

Taulukko 6. Loput paritusmahdollisuudet.

Vanhemmat			Jälkeläiset		
Isä		Emä	aa (S)	Aa (C)	AA (F)
aa	x	aA	50 %	50 %	
AA	x	aA		50 %	50 %
aa	x	aa	100 %		
AA	x	AA			100 %

Taulukkoon 6. on koottu loput paritusmahdollisuudet sekä periytymisen todennäköisyyden jakautuminen kullekin paritukselle. Parituksia suunnitellessa on tärkeää huomioida paritettavien yksilöiden DNA-määritysten tulokset, jotta sairaus ei pääse leviämään puhtaaseen eläinainekseen. Parittamalla terve yksilö kantajan kanssa kukaan jälkeläisistä ei sairastu, mutta 50 % todennäköisyydellä jälkeläisestä tulee tautigeenin kantaja. Tämä on jälkeläisen tulevissa parituksissa huomioitava. Tautigeenin kantajan ja sairaan paritusta on vältettävä, koska jälkeläisestä tulee joka tapauksessa vähintään heterotsygoottikantaja. 50 % todennäköisyydellä jälkeläinen

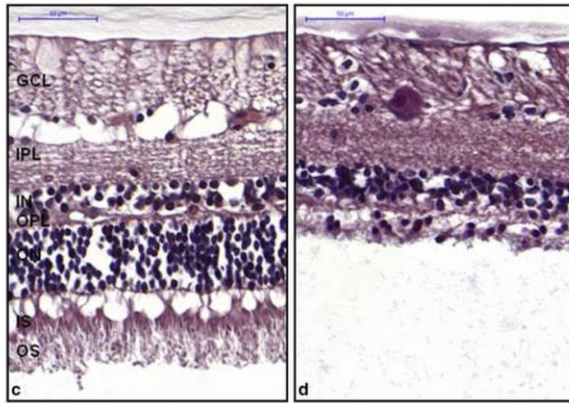
voi periä kummaltakin vanhemmaltaan sairaan alleelin ollen sairas. Kahden genotyypiltään AA-yksilön parituksilla saadaan terveitä jälkeläisiä. Vastaavasti kahden genotyypiltään aa-yksilön parituksella kaikki jälkeläiset ovat sairaita.

5.3 RP1-geenin ilmentyminen normande-rodulla

Ranskalaisella normande-rodulla on havaittu jo pitkään olevan etenevää sokeutumista. Piirre on rodun sisällä yleinen ja sen oletettiin olevan rodulle tyypillinen ongelma. Tämä hidasti tutkimusten aloittamista. Tutkimukset aloitettiin, kun muutamia tapauksia täysin sokeista eläimistä ilmoitettiin Ranskan naudan geneettisten poikkeavuuksien seurantakeskukselle (ONAB). Tutkimuksen perusteella todettiin, että normande-rodulla RP1-geenin esiintyminen on muihin rotuihin verrattuna yleisempää, joten geenin vaikutusta lähdettiin tutkimaan tarkemmin. (GSE 2016, 8.)

Uuteen tutkimukseen otettiin mukaan 23 puhdasta ja risteytettyä normande-lehmää. Tutkimuksien alussa eläinlääkäreille ei kerrottu eläinten genotyyppiä, jotta lähtötieto ei vaikuttaisi tutkimuksen tulokseen. Tutkimuksen mukaan heterotsygoottikantajilla on normaali näkö. Alle 3-vuotiailla homotsygoottikantajilla todettiin näön olevan normaali eikä silmänpohjan tutkimuksissa havaittu verkkokalvon rappeutumista. Kahdella 4-5-vuotiaalla esiintyi tutkimustilanteessa heikkoon näköön viittaavaa pelokasta käytöstä, vaikka silmän pupillin reagoitokyky oli normaali. Tutkittaessa eläinten silmänpohjia havaittiin verkkokalvon rappeutumiselle tyypillisiä piirteitä, kuten heterogeeninen väri, useita heijastavia polttopisteitä sekä verisuonten ohentumista. (GSE 2016, 9.)

Lisäksi kliinisiä tutkimuksia tehtiin 8-vuotiaiden jo teurastettujen homotsygoottikantajien silmille. Silmiä tutkittaessa huomattiin, että verkkokalvon fotoreseptorien ulkosegmentti puuttui kokonaan ja ulkoinen tukikerros oli ohentunut. Kuvassa 8 on terveen (a) ja sairaan (b) normande-lehmän silmäpohja. Kuvasta nähdään, että sairaan lehmän sisäinen- (IS) ja ulkoinen (OS) segmentti puuttuvat kokonaan ja ulkoinen tukikerros (ONL) on ohentunut huomattavasti terveeseen silmäpohjaan verrattuna. (GSE 2016, 10.)



Kuva 8. Verkkokalvon rappeutuminen normande-lehmillä (GSE 2016, 10).

RP1-geenin yleistymisen uskotaan normande-rodun kohdalla tapahtuneen utareen ominaisuuksien jalostamisen ohella. Normande-rodun utare ei sopinut koneelliseen lypsyyn, joten sitä jalostettiin vähitellen tekemällä voimakasta karsintaa. Populaatiota yritettiin kasvattaa muutamasta hyvästä utarerakennetta periyttävästä perustaja-eläimestä. Karsinta aiheutti puhdistavan valinnan vähentymisen ja homotsygoottisuuden lisääntymisen. (GSE 2016, 11.)

RP1-geenivirheellä ei ole aiemmissa tutkimuksissa havaittu olevan suuria taloudellisia vaikutuksia, eikä se aiheuta eläimelle hengenvaaraa tai vaikuta sen käyttöön tuotantoeläimenä. Vaikka sairaus ei vaikuta edellä mainittuihin asioihin suoraan, voi huonosti näkevä tai sokea eläin olla arvaamaton ja pelokas. Näköhäiriöillä voi olla merkittävä vaikutus eläimen hyvinvointiin lisääntyneen stressin kautta. Lisäksi se vaikuttaa eläimen kanssa työskentelevien turvallisuuteen. (GSE 2016, 11.) Tämä ei aiheuta varsinaista ongelmaa, sillä normande-lehmille tehtyjen tutkimusten perusteella sokeutumisen oireet ovat hiljalleen eteneviä ja niiden vaikutus voi jäädä vähäiseksi. Joissain tapauksissa sokeutumista ei ehdi tapahtua koko naudan eliniän aikana.

6 POPULAATIOKOKON VAIKUTUS

6.1 Sukusiitos populaatiotasolla

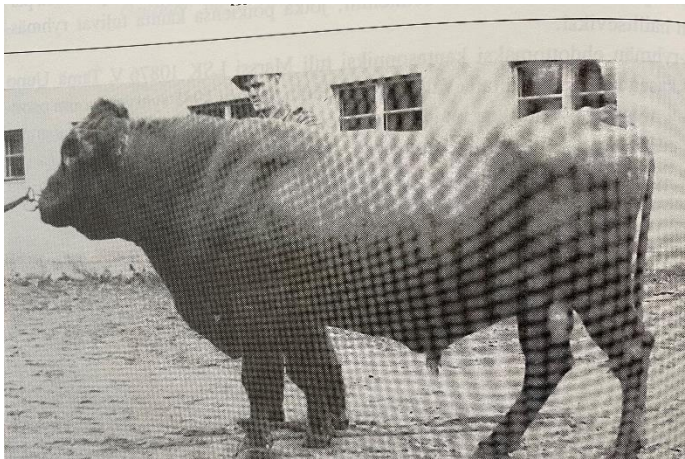
Sukusiitos tarkoittaa, että kaksi toisilleen sukua olevaa yksilöä paritetaan keskenään. Tällaisten yksilöiden parittaminen johtaa heterotsygoottisuuden vähenemiseen ja homotsygoottisuuden lisääntymiseen populaatiossa. (Feddersen 2020, 3.) Kun homotsygoottisuus yleistyy populaatiossa lisääntyvät resessiivisen alleelin aiheuttamat perinnölliset sairaudet. Ne ilmenevät vasta kun yksilö perii kummaltakin vanhemmalta resessiivisen alleelin. (Aro 2007, 33.)

Sukusiitoksen lisääntymiseen vaikuttaa joko jalostuksen tiukka karsinta tai populaation pieni koko. Molemmissa tapauksissa populaatio syntyy rajoitetusta määrästä perustajaeläimiä. Sukusiitosta tulee välttää yksittäisten karjojen sisällä, mutta erityisesti sen välttäminen korostuu populaatiotasolla. Sukusiitosaste kertoo millä todennäköisyydellä yksilön lokuksessa olevat vanhemmilta perityt alleelit ovat periytyneet samalta esivanhemmalta (Juga ym. 1999, 284). Mitä korkeampi sukusiitosaste on, sitä läheisempi sukusiitos on tapahtunut. Jos populaatiotasolla sukusiitosaste on korkea, sen vaikutus näkyy tuotoksen, hedelmällisyyden sekä terveyden heikentymisenä. Sukusiitosasteen noustessa perinnöllinen monimuotoisuus populaatiossa alkaa hävitä. Lisäksi jalostuksen teho heikkenee sekä saatetaan menettää arvokkaita ominaisuuksia (Tauren 2021,12).

Länsisuomenkarjan populaatiokokoon on vaikuttanut monta vaihetta. Sodan jälkeen Suomessa heräsi tarve tuotannon nopealle tehostamiselle. Vaikutukset alkoivat näkyä 1940-luvun loppupuolella myös eläinaineksen valinnassa. Karjan kehityksen tulisi olla nopeampaa ja näin ollen karjan uusiminen tarkoitti yleisimmin suomenkarjan vaihtoa tuottavampaan ja kookkaampaan ayrshireen. Länsisuomenkarjan osuus laski entisestään, kun friisiläisiä alettiin tuoda suomeen. (Myllylä 1991, 120.) Ihmisen tekemät valinnat jalostuseläimissä ovat siis pitkälti aiheuttaneet suomenkarjan populaation kohdalla niin sanotun pullonkaula efektin. Rotukohtaisesti on valittu rajoitettu määrä perustajaeläimiä, joka on karsinut luontaista vaihtelua perimässä ja lisännyt rodun sisällä homotsygoottisuutta.

6.2 Keinosiemennyssonniien vaikutus

Nautojen keinosiemennys yleistyi Euroopassa 1930-luvun loppupuolella ensin Tanskassa ja Ruotsissa. Suomessa laajemmat keinosiemennyskokeilut alkoivat 1940-luvulla. Suomen ensimmäisissä keinosiemennyskokeiluissa käytettiin kantasonniien Ällin LSK 7913 V (Kuva 9.) ja Sepon LSK 11178 V siemeniä. Sonniosuus-kuntien määrä väheni ja loppui kokonaan 1970-luvulla, joka lisäsi keinosiemen-nysten määrää suomenkarjalla. Jo 1900-luvun keskivaiheilla käytettiin paljon keino-siemennyssonneja, jotka olivat jälkeläisarvostelun parhaita. Tämä tarkoittaa sitä, että populaatiota kasvatettiin muutaman perustajaeläimen siemenellä. Syntyi on-gelma, koska näillä muutamilla sonneilla siemennettiin lähisukulaisia ja keinosie-mennysten määrä lisääntyi nopeasti. 1960-luvulla sonniasemat ostivat keinosie-mennyksessä olleiden valiosonniien poikia, ja tiloilla oli samojen keinosiemennyss-sonniien tyttäriä. Puolisisarparitus oli valitettavan yleistä. (Myllylä 1991, 94–101.)



Kuva 9. Kantasonni Älli LSK 7913 V (Myllylä 1991, 132).

Sukusiitoksen estämiseksi laskettiin sukusiitosasteet keinosiemennyssonneille ja niiden jälkeläisille. Tiedon tallentaminen kävi työlääksi, ja tämä menetelmä todettiin toimimattomaksi. Sen jälkeen siirryttiin ryhmäjalostukseen. Kaikki suomenkarjan kantasonnit jaettiin polveutumisen perusteella sukuryhmiin I, II ja III. (Sukuryhmä-tunnukset vaihdettiin myöhemmin, ja nykyään käytössä on B, C ja D.) Keinosiemen-nyksessä otettiin käyttöön kiertojalostus, jossa I-ryhmän lehmät siemennetään II-ryhmän sonnilla, II-ryhmän lehmät III-ryhmän sonnilla sekä III-ryhmän lehmät I-ryh-män sonnilla. (Myllylä 1991, 101–102)

Ryhmä- ja kiertojalostus ei auttanut erisukuisuuden lisäämisessä. Samoja huip-
pusonneja löytyy jokaisesta sukuhaarasta, kun tarkastellaan sukupolvia taaksepäin
(Myllylä 1991, 102). Omasta mielenkiinnosta perehdyin tarkemmin homotsygootti-
kantajiksi testattujen nautojen sukutauluihin. Taulukossa 7. esitetään 16 ho-
motsygoottikantajan isä, isän isä ja emän isä. Yleisimmin isäsonnina on käytetty
Kummun Vasuria, Kuuselan Kreiviä ja Hulikan Etevää. Samat sonnit ovat yleisimpiä
myös emän isänä. Erityisesti Kummun Vasuri ja Kuuselan Kreivi saattavat olla sekä
yksilön emän, että isän isiä.

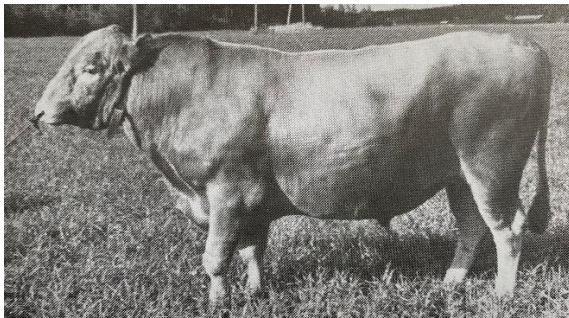
Taulukko 7. Homotsygoottikantajien isäsonnit.

Eläin	Isä	Isän isä	Emän isä
1.	Hulikan Etevä	Pakasen Vänrikki	Pennalan Vekkuli
2.	Rajakallion Vesseli	Riikolan Sihinä	Mäen Koitto
3.	Kummun Vasuri	Mäen Torsti	Hulikan Eetu
4.	Kummun Vasuri	Mäen Torsti	Riikolan Yrmy
5.	Kuuselan Kreivi ET	Pennalan Vekkuli	Kummun Vasuri
6.	Hulikan Jalava	Hulikan Höyry	Tienvarren Palle
7.	Hulikan Etevä	Pakasen Vänrikki	Pennalan Vekkuli
8.	Kuuselan Kreivi ET	Pennalan Vekkuli	Kummun Vasuri
9.	Kummun Vasuri	Mäen Torsti	Mäen Koitto
10.	Kuuselan Kreivi ET	Pennalan Vekkuli	Kummun Vasuri
11.	Hulikan Etevä	Pakasen Vänrikki	Pennalan Vekkuli
12.	Mehtälän Erkko	Nasku	Rajakallion Vesseli
13.	Peltolan Kohtalo	Peltolan Ilmalento	Kummun Vasuri
14.	Hulikan Mustikka	Ahosen Jehu	Kuuselan Kreivi ET
15.	Kummun Vasuri	Mäen Torsti	Rasilan Seppä
16.	Hulikan Ähvä	Hulikan Ursus	Peltolan Ylevä

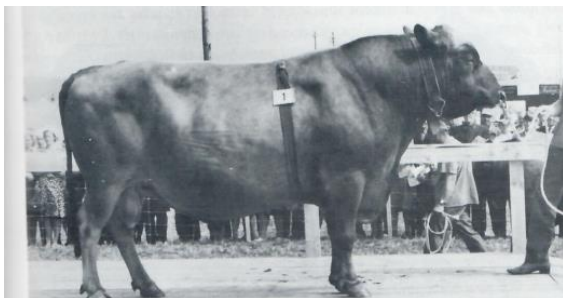
Sukuja tarkastellessa pidemmälle löytyi sonneja, jotka esiintyivät usean ho-
motsygootin suvussa. (Taulukko 8.) Näillä sonneilla löytyi mielenkiintoinen yhtäläi-
syys. Jokaisen yleisimmin taustalla olleen sonnin sukuhaara osuu keinosiemennys-
sonniin nimeltä Opari SSS 13088 C. (Kuva 10.) Opari on valiosonni Uparin SSS
9301 jälkeläinen. (Kuva 11.) Oparin jälkeläisen Uutelan Apuri 13694 C on tutkittu
olevan RP1-geenin kantaja (WWWSonni, [viitattu 26.3.2021]).

Taulukko 8. Sonnit.

Sonnin nimi	Kantakirja nro.
Kummun Vasuri	SSS 14381 C
Kuuselan Kreivi	S 15280 B
Hulikan Etevä	SSS 14793
Pennalan Vekkuli	SSS 14369 B
RantakartanonTöllä	SSS 13887 B
Mäen Koitto	SSS 14053 B
Hulikan Ohto	SSS 14141 C
Turpeisen Ropsi	SSS 14251 B
Tienvieren Palle	SSS 14246 B
Pakasen Otava	SSS 14143 C
Hirsimaan Nyrkki	SSS 14136 B
Mäen Torsti	SSS 14298 C



Kuva 10. Opari SSS 13088 C (Myllylä 1991, 183).

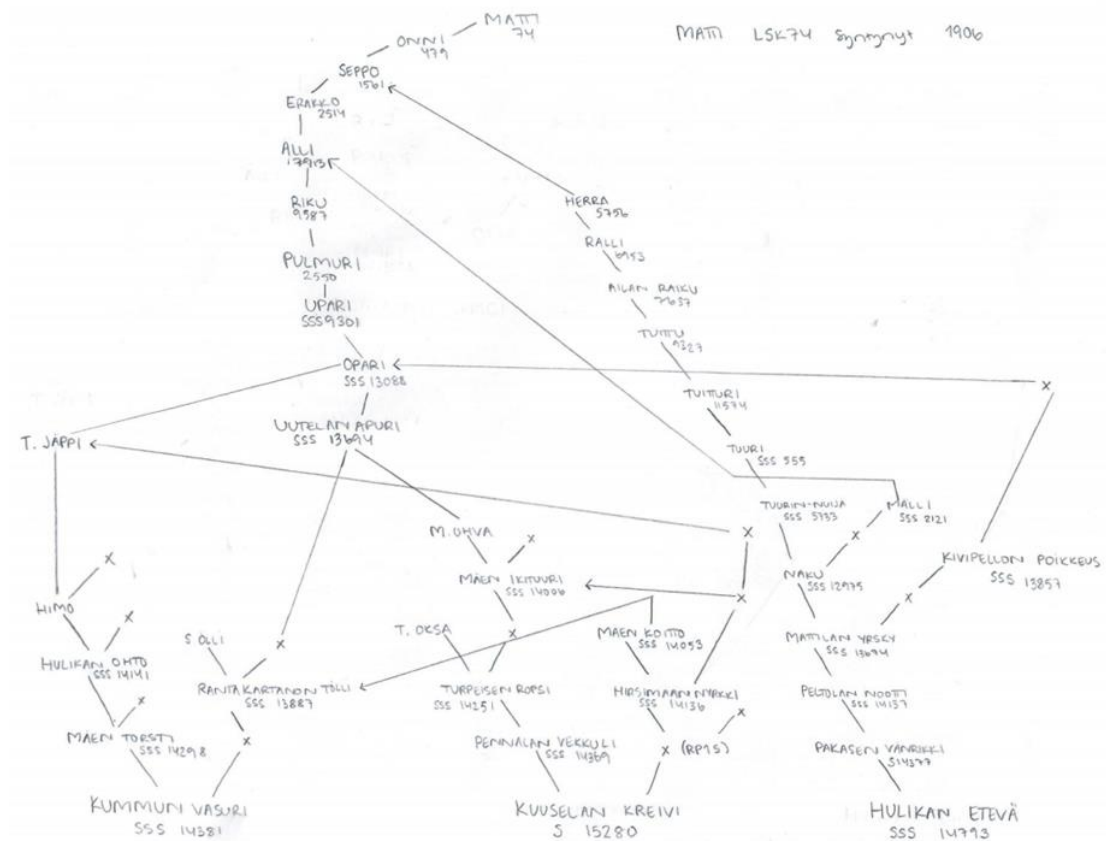


Kuva 11. Upari SSS 9301 C (Myllylä 1991, 173).

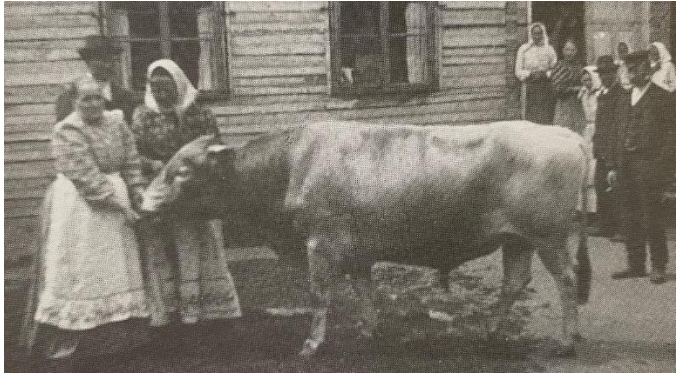
Lauri Myllylän (1991, 173) kirjassa Uparin kohdalla mainitaan seuraavasti: ”Erinomainen valiosonni, jonka pojanpojilla on ollut keskeinen asema 1980-luvun suomenkarjan jalostuksessa”. Tämä asema näkyy yhdistetyissä sukutauluissa. (Kuva

12.) Kuvaan on kerätty kolmen yleisimmän isäsonnin sukutaulut. Sukutaulut yhdistyvät useasta haarasta Opariin, joka on samaa sukulinjaa kuin Älli. Ällin siementä käytettiin ensimmäisissä keinosiemennyskokeiluissa. Kaikkien kolmen yleisimmän homotsygoottikantajien isäsonnin sukulinja yhdistyy lopulta sonniin nimeltä Seppo 1561. Samainen sukulinja päättyy sonniin Matti LSK 74, joka on syntynyt vuonna 1906. (Kuva 13.) Myllylä (1991, 46) mainitsee kirjassaan seuraavasti:

Länsisuomalaisista sonneista on mainittava ennen muita Matti LSK 74. Keskeisimmäksi on ylivoimaisesti tullut Matin osuus erikoisesti neljännen polven poikiensa Seppo LSK 1561 V:n ja Ansio LSK 1921 V:n kautta. Seppo on vaikuttanut lukuisten poikiensa ja tyttäriensä poikien kautta kaikkein voimakkaimmin länsisuomenkarjan jalostukseen.



Kuva 12. Keinosiemennyssonnien yhdistetty sukupuu.



Kuva 13. Matti LSK 74 (Myllylä 1991, 47).

Tarkastellessa sukupuuta ja kirjallisia lähteitä yhdessä mielessä tulee väistämättä ajatus, onko keinosiemennyssonni Sepolla ja RP1-geenin lisääntymisellä länsisuomenkarjapopulaatiossa yhteyksiä. Voisiko olettaa, että kantasonni Seppo on ollut RP1-geenin kantaja ja periyttänyt RP1-geeniä jälkeläisilleen. Sukusiitoksen ollessa yleistä tämän sonnin ja sen jälkeläisten kohdalla on mahdollista tehdä oletamus, että homotsygoottisuus RP1-geenin suhteen populaatiossa on lisääntynyt juuri Sepon ja sen jälkeläisten paritusten kautta. Lisäksi karjankasvattaja piireissä on esiintynyt olettamuksia, joiden mukaan RP1-geeni on tullut länsisuomenkarjaan valtarotujen kanssa tehtyjen risteytyksien mukana. Sukuhaarojen tutkiminen pidemmälle kuitenkin osoittaa, että tautigeenin on täytynyt kulkea puhtaassa länsisuomenkarjassa jo 1900-luvun alkupuolelta lähtien. Eli RP1-geeni on ollut rodussa jo ennen tämän hetken valtarotujen kuten ayrshiren ja (friisiläis)-holsteinin rantautumista suomalaisiin karjoihin. Tällaisten olettamuksien tutkiminen vaatii enemmän perinnöllistä osaamista ja perehtymistä länsisuomenkarjasonnien sukutaustoihin, mutta on mielenkiintoinen ja ajatuksia herättävä osa-alue.

7 AINEISTO JA MENETELMÄT

Tutkimusmenetelmänä on kvalitatiivinen eli laadullinen tutkimus. Pohjatietoa RP1-geenin vaikutuksista nautarotuihin yleisesti on tarjolla vähän (LSK:lle ei ollenkaan), joten tekijöiden välisiä vaikutus- ja riippuvuussuhteita ei tunneta suomenkielisissä aineistoissa kovinkaan tarkasti. Tällaisissa tapauksissa, joissa lähtötietoa on hyvin rajallisesti tai sitä ei ole ollenkaan tutkimuksen hahmottamisessa ja tulosten määrittämisessä käytetään laadullista tutkimusta (Kananen 2010, 37).

Tutkimus suoritettiin sähköpostikyselynä (Liite 1.) tiloille, joiden LSK-eläimen on genomitestausten yhteydessä määritetty olevan RP1-geenin homotsygoottikantaja. Kyselyn ohessa oli pohjustus RP1-geenistä, jotta omistajalle tulee käsitys taudinkuvasta ja aihetta olisi helpompi lähestyä. Kyselyyn otettiin mukaan kaikki elokuuhun 2020 mennessä määritetyt homotsygoottikantajat. Tiedonkeruu toteutettiin kyselynä. Kysely suoritettiin yksilöhaastatteluna. Kyselyn tarkoituksena on kartoittaa RP1-geenin ilmentymistä länsisuomenkarjarodulla ja geenin mahdollisesti aiheuttamia oireita homotsygooteilla kantajilla. Eläinten omistajilta kartoitettiin tietoa mahdollisia heikkoon näkykykyyn tai sokeuteen viittavia oireita.

Opinnäytetyö tehdään yhteistyössä Faba osk:n kanssa. Materiaalin keräämistä varten Faba osk luovutti yhteystietolistan kaikkien siihen mennessä todettujen RP1-geenin homotsygoottikantajien omistajista. Materiaali on kerätty erikoistumisharjoittelun ohessa kesällä 2020. Kysymykset lähetettiin tiloille elokuun alussa ja vastauksia tuli elo-syyskuun vaihteessa. Kyselyyn oli mahdollista vastata joko sähköpostitse kirjallisena tai puhelimesta sanallisesti. Sähköpostilla kirjallisesti vastasi 85 % ja puhelimesta sanallisesti 15 % tiloista.

Haastateltavien yhteystiedot ja eläinten tiedot luovutettiin käyttöni agrologiopintoihini kuuluvan erikoistumisharjoittelun ajaksi Faba osk:lla. Haastattelut toteutettiin työ sähköpostin ja -puhelimien kautta, joiden käyttöoikeudet loppuivat harjoittelun päätyttyä. Tällöin kaikki yhteystiedot ja henkilö- sekä eläintiedot poistuivat. Nimetömät vastaukset tallennettiin ja tuloksia käsitellään anonymisti, eikä yksilöitä tai karjoja voida tunnistaa valmiista opinnäytetyöstä.

8 TULOKSET JA TARKASTELU

Kysely lähetettiin 19 tilalle, ja se kosketti 23:a RP1-geenin homotsygoottikantajaa. Kyselyyn vastanneita tiloja oli 15 ja omistajien havainnot saatiin 17 naudasta. 4 tilaa jätti vastaamatta kyselyyn, vaikka heitä tavoiteltiin sähköpostilla ja puhelimitse. Vastausprosentti oli sekä tilojen, että nautojen osalta yli 70. (Taulukko 9.) Vastausprosentti yllätti positiivisesti, sillä geenivirheen löytyminen omasta karjasta olisi voinut vaikuttaa vastausten määrään negatiivisesti.

Taulukko 9. Kyselyn saaneiden sekä vastanneiden tilojen ja eläinten määrät.

	Tavoite (kpl)	Vastatut (kpl)	Vastaus %
Tilat	19	15	78,9
Eläimet	23	17	73,9

Taulukossa 10. esitetään homotsygoottikantajien ikäjakauma. Tavoite sarakkeessa on kaikki elokuuhun 2020 mennessä löydetty homotsygoottikantajat jaoteltuna ikävuosittain. Vastatut-sarakkeessa on vastaavasti jaoteltuna naudat, joista saatiin havainnot. Eniten homotsygoottikantajiksi testattuja oli 3–6-vuotiaissa ja vähiten 7–10-vuotiaissa. Vähiten vastauksia lähetettyihin kysymyksiin verrattuna antoivat 3-vuotiaiden nautojen omistajat vastausprosentin ollessa 40. Muiden ikäryhmien kohdalla vastauksia saatiin hyvin.

Taulukko 10. Homotsygoottikantajien ikäjakauma.

Eläimen ikä (vuosi)	Tavoite	Vastatut	Vastaus %
1	2	2	100,0
2	3	3	100,0
3	5	2	40,0
4	6	5	83,3
6	5	3	60,0
7	1	1	100,0
10	1	1	100,0
Yhteensä	23	17	73,9

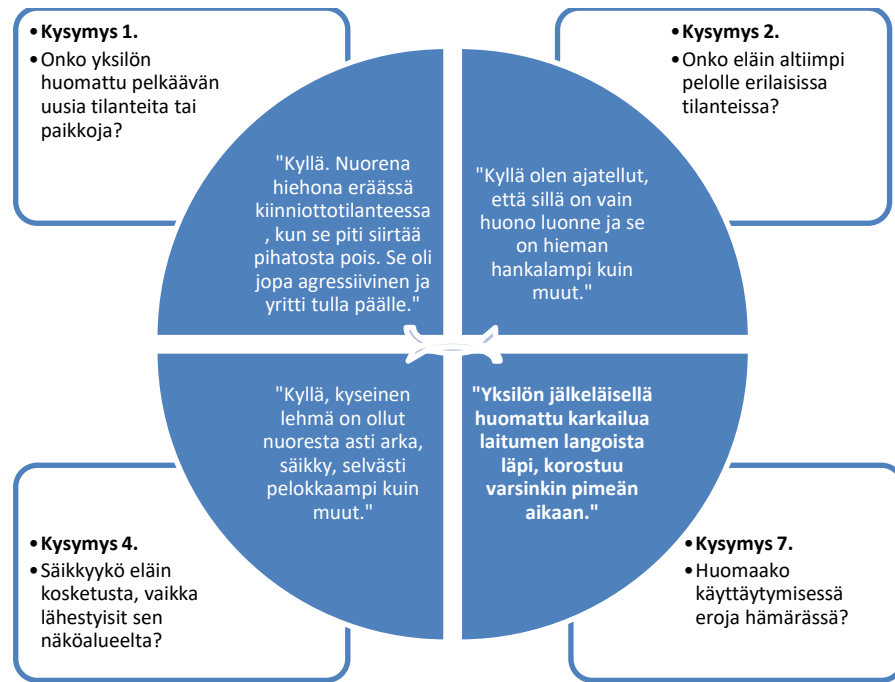
Kyselyssä käytettiin avoimia kysymyksiä, jotta mahdollisista havainnoista saataisiin mahdollisimman tarkka kuvailu. Suurin osa tilojen vastauksista oli lyhyitä kyllä/ei -vastauksia. Tilat, joiden eläimillä oli kysymyksen kuvailun kaltaisia oireita, vastasivat laajemmin. Näiden tilojen vastauksia analysoidaan tarkemmin kuvioissa 5. ja 6. Laajemmat vastaukset suodatettiin kyllä/ei -muotoon, jotta vastaukset olisivat helpommin tulkittavissa ja tarkasteltava aineisto yhtenäinen. Kerätyt havainnot perustuvat täysin eläinten omistajien omiin havaintoihin. Omistaja on paras vastaamaan näihin kysymyksiin, koska hän on eläimen kanssa tekemissä päivittäin. Vastausten laatuun voi vaikuttaa, että omistaja ei ole osannut yhdistää käytöksessä tapahtuvia muutoksia näön heikentymiseen, koska ei ole ollut tietoinen RP1-geenistä.

Taulukko 11. Kysymykset ja kootut vastaukset (n=17).

Numero	Kysymys	Vastaus (kpl)	
		KYLLÄ	EI
1.	Onko yksilön huomattu pelkäävän uusia tilanteita tai paikkoja?	1	16
2.	Onko eläin alttiimpi pelolle erilaisissa tilanteissa?	1	16
3.	Onko missään vaiheessa epäilty eläimen näkökyvyn heikentymistä tai sokeutta?	2	15
4.	Säikkykö eläin kosketusta, vaikka sitä lähestytään sen näköalueelta?	1	16
5.	Hahmottaako eläin edessään olevat esteet?	16	1
6.	Hakeutuuko eläin turvallisen etäisyyden päähän muista, jotta silla on aikaa reagoida?	0	17
7.	Huomaako käyttäytymisessä eroja hämärässä?	1	16
8.	Näkykö eläimen silmissä sameutta?	0	17
9.	Onko eläimen silmiä tutkittu aikaisemmin?	0	17

Taulukosta 11. voidaan tulkita, että yhden tai kahden eläimen vastaukset poikkeavat muiden eläinten vastauksista. Vastauksien tarkempi tulkinta viittaa siihen, että eläimen toiminnassa voi olla viitteitä näkökyvyn heikentymisestä tai sokeudesta. 15 muun eläimen kohdalla ei vastausten perusteella huomattu olevan minkäänlaisia viitteitä, että niiden näkökyky olisi heikko tai eläin olisi sokea. Minkään eläimen kohdalla ei ollut huomattu hakeutumista turvallisen etäisyyden päähän muista, eikä niiden silmissä ollut sameutta tai muuta häiriötä miksi silmät olisi tutkitettu aikaisemmin eläinlääkärillä.

Kahdella kyselyyn vastanneella tilalla oli muista poikkeavia huomioita. Huomiot voisivat viitata eläimen näkökyvyn heikentymiseen tai sokeutumiseen. Näistä kahdesta eläimestä A ja B saatuja vastauksia tarkastellaan kuvioissa 5. ja 6.

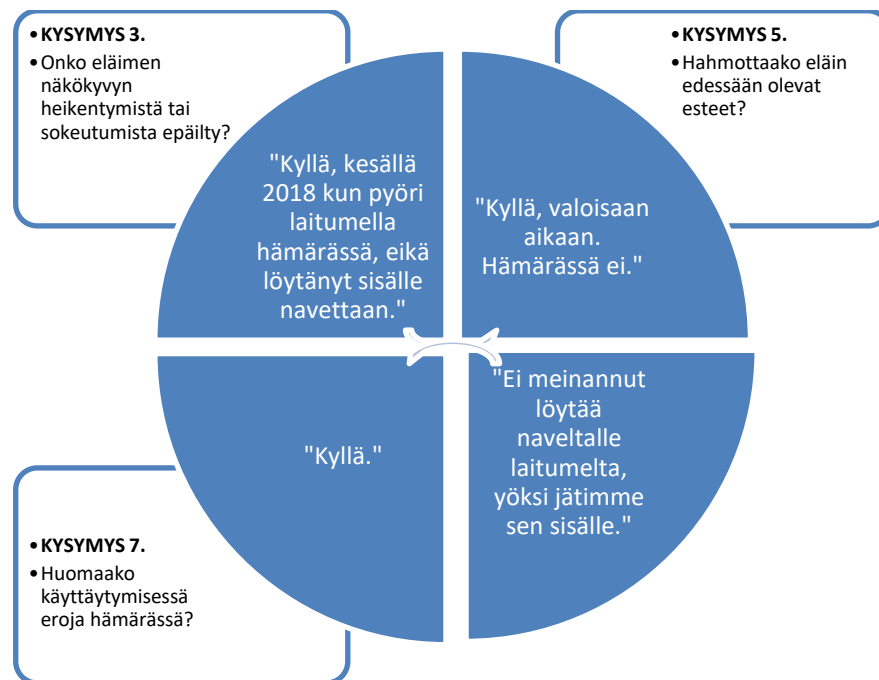


Kuvio 5. Eläin A.

Kuvioon 5. on kerätty eläimen A poikkeavat vastaukset. Lehmä on ollut vastaamishetkellä 4-vuotias. Lehmän isä ja emä ovat RP1-geenin heterotsygoottikantajia. Tämän eläimen kohdalla on toteutunut 25 % todennäköisyys, että siitä on tullut homotsygoottikantaja. Lehmän on havaittu olevan arka ja jopa aggressiivinen uusissa tilanteissa ja paikoissa. Omistaja on olettanut, että yksilö on vain luoteeltaan hankalampi kuin muut. Kyseisen yksilön jälkeläisellä on huomattu arkuutta ja laitumelta karkailua, joka korostuu hämärässä. Jälkeläistä ei ollut vielä genomitestattu tai sen tulos ei ollut valmistunut elokuuhun 2020 mennessä.

Eläimen A vastaukset voivat viitata heikentyneen näön aiheuttamiin käytöshäiriöihin. Eläin on verrattavissa GSE:n (2016, 9) tutkimuksissa mukana olleisiin 4- ja 5-vuotiaisiin nautoihin. Normande-nautojen huomattiin olevan arkoja ja reagoivan testitilanteeseen pelokkaasti. Tutkimuksissa pupillin reagoitukyky valolle oli normaali, mutta tarkemmassa tutkimuksessa huomattiin silmänpohjassa rappeutumiseen viitattavia merkkejä. Länsisuomenkarja-lehmä on samanikäinen ja sen käytös muuttuu pelkoa ja stressiä lisäävissä tilanteissa. Lisäksi se on arka tutuissa tilanteissa ja ympäristössä. Varmaa yhteenvetoa käytöshäiriöiden syystä ei kuitenkaan voida

vielä tässä vaiheessa tehdä, vaan niiden syyn yhteys RP1-geeniin vaatisi silmän kliinistä tutkimusta silmänsairauksiin erikoistuneen eläinlääkärin toimesta.



Kuvio 6. Eläin B.

Kuviossa 6. esitetään eläimen B vastaukset. Lehmä on ehditty poistaa karjasta jo ennen RP1-geenin tuloksien valmistumista. Lehmä oli poistohetkellä 10-vuotias. Tällä yksilöllä on huomattu vahvasti RP1-geenivirheeseen viittaavia oireita. RP1-geenin ilmentymisen ensimmäinen selkeästi havaittava oire on hämäränäön heikentyminen (GSE 2016). Tällä lehmällä viitteitä hämäränäön heikentymisestä huomattiin ensimmäisen kerran kesällä 2018. Tähän aikaan eläin on ollut 8–9 -vuotias. Eläin ei löytänyt hämärässä laitumelta takaisin navettaan ja sen vuoksi omistajat pitivät lehmää yöt sisällä. Muuten eläimen käyttäytymisessä ei huomattu arkuutta tai pelkoa.

Ilman silmien kliinistä tutkimusta kaikki on olettamusta. Tämän lehmän kohdalla oireet viittaavat kuitenkin vahvasti siihen, että eläimen hämäränäkö on heikentynyt RP1-geenin aiheuttaman verkkokalvonrappeuman seurauksena. Havainnot ja taudin etenemiseen viittaavat vaiheet ovat yhtäläisiä normande-rodusta kerättyihin huomioihin.

9 YHTEENVETO JA JOHTOPÄÄTÖKSET

Opinnäytetyön tavoitteena oli kerätä omistajien havaintoja RP1-geenin aiheuttamista oireista länsisuomenkarjan homotsygoottikantajilla. Kysely lähetettiin sähköpostilla 16 tilalle ja se käsitti 23 homotsygoottikantajaa, joille on LSK-genomihankkeen yhteydessä tehty DNA-määrittely. Kyselyyn vastasi 78,9 % tiloista. Vastausprosentti on hyvä. Vastaukset saatiin 17 eläimen osalta. Kahdella yksilöllä oli viitteitä heikentyneeseen näköön tai sokeuteen yhdistettävästä käytöksestä. 15 eläimen kohdalla vastaukset olivat neutraalit.

Henkilökohtainen tavoite oli löytää yhtäläisyyksiä länsisuomenkarjan ja ranskalaisen normande-lypsyrodun välillä RP1-geenin ilmentymisessä. Alle 3-vuotiailla normande-naudoilla ei ollut RP1-geenivirheeseen viittaavia oireita. 4–5-vuotiailla oli oireita ja silmäpohjan tutkimuksessa oli nähtävissä verkkokalvon rappeutumista. Lisäksi tutkimuksissa oli selvinnyt, että ensimmäinen RP1-geenivirheen oire on hämäränäön heikentyminen. (GSE 2016, 9). Opinnäytetyön vastausten perusteella alle 3-vuotiailla ei havaittu käytöksessä viitteitä näköön liittyvistä ongelmista. Yhdellä 4-vuotiaalla oli käytöksessä poikkeamaa, mutta käytöksen yhteys RP1-geeniin tulisi varmistaa silmän kliinisellä tutkimuksella oletusten vahvistamiseksi. 10-vuotiaalla naudalla oli selkeästi havaittu hämäränäön heikentymistä, joka viittaa vahvasti RP1-geenin oireisiin. Olettamusten pohjalta voidaan todeta, että RP1-geenin oireissa länsisuomenkarjalla on yhteneviä tekijöitä ranskalaisen normande-rodun oireisiin RP1-geenin suhteen.

LSK-genomihanke on alkuvaiheessa ja opinnäytetyön alkaessa pohjamateriaalia oli vähän. Opinnäytetyön kannalta olisin toivonut vastauksissa enemmän poikkeavuutta. Vaikka opinnäytetyö keskittyy juuri poikkeavien oireiden tarkasteluun, on RP1-geenin fenotyypin laatimisen kannalta tärkeää kerätä myös vastaukset, joissa eläimen käytöksessä ei ollut mitään poikkeavaa. Neutraaleilla vastauksilla voidaan vahvistaa olettamusta siitä, että sokeutuminen on etenevää, eikä se välttämättä vaikuta tai ilmene ollenkaan eläimen eliniän aikana. Jotta toimeksiantajan tavoite täyttyy, tarvitaan lisää DNA-määrittelyksiä, silmien kliinisiä tutkimuksia sekä uusia havaintoja tukemaan tämän opinnäytetyön olettamuksia. Kerätyn aineiston pohjalta ei vielä voida kasata fenotyyppiä länsisuomenkarjalle RP1-geenin suhteen.

Jatkotutkimuksena voisi näille jo mukana olleille ja myöhemmin homotsygoottikantajaksi määritetyille tehdä saman kyselyn uudelleen muutaman vuoden välein materiaalin keräämiseksi. Tällä voitaisiin kartoittaa, onko vastausten perusteella eläimen käytöksessä tai näkökyvyssä tapahtunut muutoksia edellisen kyselyn jälkeen. Hyödyntämällä jo aiemmin kerättyä tietoa ja yhdistämällä sitä uusien vastauksien kanssa saataisiin laajempaa kuvaa taudin etenemisestä ja vaikutuksesta karja- ja populaatiotasolla.

LÄHTEET

- Aro, J., Hilpelä-Lallukka, R., Toivonen, M. & Vahlsten, T. 2007. Mittaa ja valitse: Lypsykarjanjalostuksella tuloksiin. Teoksessa: S. Tauriainen (toim.) Jalostuksen teoriaa: Perinnöllisyyden perusteita. Helsinki: Edita Prima Oy.
- Nautojen perinnölliset sairaudet. Ei päiväystä. Faba osk: Blind eli RP1 (Retinis pigmentosa 1). [Verkkosivu]. [Viitattu 15.12.2020]. Saatavana: <https://faba.fi/karjan-hyvinvointi/dna-maaritykset/nautojen-perinnolliset-sairaudet/>
- Nautarodut. Ei päiväystä. Faba osk [Verkkosivu]. [Viitattu 18.1.2021]. Saatavana: <https://faba.fi/karjan-kehittaminen/jalostus/jalostustietoa/nautarodut/>
- LSK-genomihanke. Ei päiväystä. . [Verkkosivu]. [Viitattu 12.2.2021]. Saatavana: <https://faba.fi/karjan-kehittaminen/genomitestaus/lsk-genomihanke/>
- Feddersen, E. 2020. World Inbreeding Trend in Holsteins. [Verkkojulkaisu]. [Viitattu 5.3.2021]. German Livestock Association: World Holstein Friesian Federation. Saatavana: http://www.whff.info/documents/WHFF-Council_WorldInbreedingTrend.pdf
- GSE (Genetics Selection Evolution). 2016. A reverse genetic approach identifies an ancestral frameshift mutation in RP1 causing recessive progressive retinal degeneration in European cattle breeds. [Verkkojulkaisu]. [Viitattu 15.1.2021]. Saatavana: <https://gsejournal.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12711-016-0232-y>
- Härkänen, M. 2020. [Valokuva].
- Juga, J., Maijala, K., Mäki-Tanila, A., Mäntysaari, E., Ojala, M. & Syväjärvi, J. 1999. Kotieläinjalostus. Vantaa: Suomen Kotieläinjalostusosuuskunta.
- Kananen, J. 2010. Opinnäytetyön kirjoittamisen käytännön opas. Jyväskylän ammattikorkeakoulu: Liiketoiminta ja palvelut -yksikkö.
- Labcritics. 28.8.2015. Illumina to Genotype 2M Irish Animals. [Verkkosivu]. [Viitattu 26.3.2021]. Saatavana: <http://www.labcritics.com/illumina-to-genotype-2m-irish-animals-4641/>
- Lilja, T. 2007. Alkuperäisrotujen säilyttämisen taloudelliset, sosiaaliset ja kulttuuriset lähtökohdat: Suomalaisten maataislehmien vaiheet omavaraisesta taloudesta 2000-luvulle. Teoksessa: M. Karja & T. Lilja (toim.) Jokioinen: Maa- ja elintarviketalouden tutkimuskeskus. Maa- ja elintarviketalous 106.

- Myllylä, L. 1991. Suomenkarja maan alkuperäinen karjarotu. Vantaa: Suomenkarjan jalostussäätiö.
- NAV (Nordic Cattle Genetic Evaluation). Ei päiväystä. DNA-määritykset - lypsyrodot. [Verkkosivu]. [Viitattu 13.2.2021]. Saatavana: <https://www.nordicbev.info/fi/ntm-ja-jalostusarvot/dna-maaritykset/>
- Negen. Ei päiväystä. Menetelmät: Genotyypitys mikrosirutekniikalla. [Verkkosivu]. [Viitattu 28.3.2021]. Saatavana: <https://www.negen.fi/fi/menetelmat>
- Nokka, S. 18.3.2021. Lypsykarjan tuotosseurannan tulokset 2020. [Verkköjulkaisu]. [Viitattu 25.3.2021]. ProAgria Keskusten Liitto: Maidontuotannon tuloseminaari 2021. Saatavana: https://www.proagria.fi/sites/default/files/attachment/lypsykarjan_tuotosseurannan_tulokset_2020.pdf
- Närkki, S. 24.3.2021. Fabalab-palveluvastaava. Genotyypitys. [Henkilökohtainen sähköpostiviesti]. Vastaanottaja: Kaisa Peura. [Viitattu 28.3.2021].
- Opetushallitus. Ei päiväystä. Biologia 7-9 opettajan aineisto: Populaatioiden koko muuttuu jatkuvasti. [Verkköjulkaisu]. [Viitattu 20.3.2021]. Saatavana: <https://www.oph.fi/fi/oppimateriaali/biologia-7-9-opettajan-opas/metsaekosysteemi/metsaekosysteemi-5-vuodenkierto-5>
- Partasen luomutila. 2020. [Valokuva].
- Soini, K. 2007. Alkuperäisrotujen säilyttämisen taloudelliset, sosiaaliset ja kulttuuriset lähtökohdat: Maatiaiseläinten monet arvot. Teoksessa: M. Karja & T. Lilja (toim.) Jokioinen: Maa- ja elintarviketalouden tutkimuskeskus. Maa- ja elintarviketalous 106.
- Suomala, J. 2020. [Valokuva].
- Tauren, P. 2021. Genomitestistä uutta tietoa DNA-määritysten myötä. Nauta 01/2021.
- Tieteen termipankki. 3.12.2014. Biologia: Puhdistava valinta. [Verkkosivu]. [Viitattu 25.3.2021]. Saatavana: https://tieteentermipankki.fi/wiki/Biologia:puhdistava_valinta
- WWWSonni. Ei päiväystä. Faba osk: Sonnihaut. [Verkkosivu]. [Viitattu 26.3.2021]. Saatavana: <https://fabaweb.mloy.fi/SKJOWeb/wwwJasu/Bull-Data.asp?strBreed=21&strHBNo=13694&strLang=FI&UuteenIkkunaan=1>

LIITTEET

Liite 1. Tiloille lähetetty kyselylomake

Liite 2. Vastauksien yksityiskohtaisempi koonti.

Liite 1. Tiloilta lähetetty kyselylomake.

Hyvä karjanomistaja,

Olette osallistuneet LSK:n genomihankkeeseen, jossa ovat mukana Faba, LUKE ja Viking Genetics, lähettämällä näytteitä karjanne eläimistä. Tällä luomme tärkeää pohjaa rakentaaksemme genomista jalostusarvostelua länsisuomenkarjalle. Hankkeen ensimmäisessä vaiheessa kerätään genominäytteitä nk. vertailuryhmää varten.

Kun genomiarvostelu on saatu rakennettua, yhdellä näytteenotolla saa:

- Genomiset jalostusarvot
- Polveutumisen varmistuksen, jos isä ja/tai emä on genomitestattu
- DNA-tuloksia perinnöllisistä, yhden geenin aiheuttamista sairauksista

Tähän mennessä analysoiduista LSK-eläinten näytteistä on löytynyt RP1-geenin kantajia. RP1 eli Retinitis pigmentosa-1 (joka tunnetaan myös nimellä Blind) on silmän verkkokalvon valoreseptorien rappeutumista aiheuttava tautigeeni, joka hiljalleen heikentää yksilön näköä ja saattaa johtaa lopulta eläimen sokeutumiseen. Tautigeeniä esiintyy useilla eri nautaroduilla, mutta sairauden yleisyys eri rotujen sisällä vaihtelee. RP1-geeniä on löydetty myös charolais-rodulta ja holsteinilta. Näkökyvyn hiljattaista menettämistä ja sokeutumista on tutkittu laajemmin ranskalaisella normande-rodulla, jonka homotsygoottisilla kantajilla on havaittu näön heikentymistä ja lopulta sokeutumista. Tyypillisiä alkuoireita ovat hämärä- ja keskusnäön heikentyminen sekä sokeutuminen.

RP1-geeni ei aiheuta eläimelle hengenvaaraa eikä vaikuta sen käyttöön tuotantoeläimenä. Homotsygootin yksilön kaikki jälkeläiset ovat vähintään RP1-geenin kantajia ja sen vaikutusta tuleviin paritusvalintoihin tutkitaan kerätyillä tiedoilla. Heterotsygoottisilla kantajilla ei ole havaittu olevan oireita näkökyvyssä.

LSK-genomihankkeeseen lähetetystä näytteestä on ilmennyt, että karjanne eläimet

Nimi Korva EU-tunnus

ovat RP1-geenin homotsygootti kantajia.

Haluaisimme selvittää, onko näiden eläinten näkökyvyssä ilmennyt viitteitä näön heikentymisestä tai sokeudesta.

Tämä kysely on osa agrologi-opiskelija Kaisa Peuran opinnäytetyötä, jossa selvitetään RP1-geenin esiintymistä ja geenin mahdollisesti aiheuttamia oireita homotsygooteilla kantajilla. Kerätyn aineiston pohjalta pohditaan suosituksia toimista LSK-rodulle RP1-geenin suhteen. Opinnäytetyötä ohjaa Faban puolelta kehitysagronomi Terhi Vahlsten. Opinnäytetyössä tuloksia käsitellään anonyymisti, eikä yksilöitä tai karjoja voida tunnistaa.

KYSYMYKSET:

1. Oletteko huomanneet kyseisen yksilön pelkävän erityisesti uusia tilanteita/paikkoja? (näkyä esimerkiksi siirtotilanteissa.)
2. Onko eläin normaalia alttiimpi pelolle tai stressille erilaisissa tilanteissa?
3. Oletteko missään vaiheessa epäilleet eläimen näkökyvyn heikentymistä/sokeutta?
4. Säikkykö eläin kosketusta vaikka lähestyisit eläintä sen näköalueelta?
5. Hahmottaako eläin edessään olevat esteet?
6. Pelkääkö eläin muita ja hakeutuu turvallisen etäisyyden päähän muista, jotta sillä on aikaa reagoida?
7. Huomaako eläimen käyttäytymisessä eroja hämärässä?
8. Näkykö eläimen silmissä sameutta?
9. Onko eläimen silmiä tutkittu aikaisemmin?

Yllä oleviin kysymyksiin voitte vastata joko puhelimitse tai sähköpostilla osoitteeseen kaisa.peura@faba.fi Pyydämme sähköpostilla tulevat vastaukset tiistaihin 25.8.2020 mennessä. Mikäli yhteydenottoa ei sähköpostin kautta tule, Kaisa Peura ottaa teihin yhteyttä ensiviikon aikana puhelimitse (vko 35). Tähän sähköpostiin vastaamalla voitte antaa puhelinnumeron, johon toivotte meidän olevan yhteydessä.

Yhteistyöterveisin,

Kaisa Peura
Agrologi-opiskelija SeAMK
Harjoittelija Faba Osk.
kaisa.peura@faba.fi
p. 040-3115229

Terhi Vahlsten
Kehitysagronomi
Faba Osk.
terhi.vahlsten@faba.fi
p. 040-8330588

