

Trombopati: en ärftlig form av blödarsjuka hos Landseer

Olika former av blödningssjukdomar, ökad blödningsbenägenhet, förekommer hos både människor och andra djur. De kanske mest kända formerna är von Willebrands sjukdom som beskrevs av den finske läkaren **Erik Adolf von Willebrand** kring förra sekelskiftet och klassisk blödarsjuka eller hemofili A som drottning Viktorias, i England, dottersöner hade.

Kommentar [bj1]: I dagens språkbruk använder man hemofili specifikt för A och B.

Vid en skada, till exempel ett skärsår eller vid tandlossning, är det viktigt att blodflödet upphör. Hos en frisk individ sker det genom att speciella proteiner och celler i blodet, så kallade blodplättar (trombocyter), samverkar och skapar ett "nätverk" kring skadan. I dagligt tal brukar vi kalla detta för "levring" eller att blodet *koagulerar*. Denna process sker i två steg och sätts igång så snart en skada på blodkärlens innersta vägg uppstår. Olika blodfaktorer reagerar med varandra och signalerar till blodplättarna ska bindas samman och täcka skadan i kärlväggen. I nästa steg bildar blodfaktorerna ett nätverk som i normala fall definitivt tätar den uppkomna läckan.

Hos rasen Landseer förkommer en ärftlig form av blödningssjukdom som kallas trombopati (trombopathia på engelska). Hos en hund med trombopati reagerar inte blodplättarna på de signaler som normalt ges i samband med en skada. Som en effekt av detta fortsätter hunden att blöda och det kan sippra blod i flera dagar innan såret läker och blödningsen upphör.

För ett par år sedan upptäcktes en mutation i en gen (CaIDAG-GEFI) som med stor sannolikhet har en central betydelse för kroppens signalsystem för levring av blodet. Mutationen gör att kroppen inte tillverkar en av de blodfaktorer som aktiveras vid skada och som normalt ingår i det signalsystem som gör att blodplättarna klumpar ihop sig, aggregerar. Flera mutationer har identifierats i genen CaIDAG-GEFI (Calcium-Diacylglycerol Guanine Nucleotide Exchange Factor 1) men hos Landseer tyder forskningen på att endast en av dem har betydelse för den trombopati som ses hos rasen.

Som ett resultat av upptäckten erbjuds nu ett genetiskt test för att undersöka om en hund bär på den enda kända mutationen

hos Landseer. Testerna görs vid Mary K. Boudreauxs laboratorium vid universitet i Auburn i den amerikanska delstaten Alabama.

Över 100 hundar från Nordamerika och Europa har redan testats för mutationen och resultaten visar att 33 % av de undersökta hundarna är bär mutationen. För att hunden ska bli sjuk krävs dock att en individ har fått den defekta genen både från sin mor och far. Om en hund endast har ärvt en defekt variant av genen (från sin mor eller far) kommer hunden att vara kliniskt frisk men bärare av den defekta genen. Bland de undersökta hundarna var 8 % sjuka och hade därmed två kopior (en från sin mor och en från sin far) av den defekta genen. Man bör dock komma ihåg att resultatet inte är representativa för rasen eftersom vi på goda grunder kan anta att de hundägare som testar sina hundar har skäl att göra så. Antingen på grund av att hunden är sjuk eller för att man har sett sjukdomen hos närbesläktade individer. Frekvensen av anlagsbärare och sjuka hundar kan därför antas vara betydligt lägre hos rasen som helhet. I Sverige finns än så länge inga rapporterade fall av blödningar orsakade av trombopati hos Landseer men det utesluter inte att det finns bärare.

Föra att underlätta för de hundägare som idag vill testa sina hundar undersöker vi nu möjligheterna att ta emot blodprover vid SLU. Vi kommer i så fall att göra det i nära samarbete med Mary K. Boudreaux och proverna kommer också att kunna ingå i den biobank som byggs upp i forskningssyfte vid SLU.