

G E N E T I C
news

Viac ako genetika

V tejto časti našich newsletterov by sme sa radi venovali niektorým zaujímavým faktom z pozadia genetického testovania. Dnes to bude téma akreditácie. Väčšina genetických testov, ktoré ponúkame, sa uskutočňuje v laboratóriu LABOKLIN GmbH v Bad Kissingene. Toto laboratórium je akreditované podľa DIN EN ISO / IEC 17025. To znamená, že testy sú vykonávané podľa spoľahlivých a overiteľných metodík. Vyšetrenia podliehajú nielen striktným každodenným interným kontrolám, ale aj pravidelným externým kruhovým kontrolám. Akreditačná komisia pravidelne hodnotí postupy vyšetrení, kontrol a školení. Svoje vzorky tak zverujete laboratórnemu partnerovi, ktorý sa vyznačuje odbornosťou a angažovanosťou pri poskytovaní vyšetrení a konzultácií najvyššej možnej kvality.



Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-PL-13186-01-00

Poruchy zrážania krvi – vWD a spol.

Keď nastane porušenie ciev a krvácanie z rany, telo urýchlene zaháji akcie na zastavenie krvácania. Koniec koncov, masívna strata krvi by viedla k smrti. Avšak je nutné predchádzať aj neprimeranej koagulácii. Prostredníctvom embólie a infarktu by nadmerná koagulácia tiež mohla viesť k smrti. Preto majú telá stavovcov vyvinutý sofistikovaný systém zrážania krvi. Ide o kaskádovitý proces zahŕňajúci koagulačné faktory a krvné doštičky. Ak chýba niektorý z týchto faktorov, vzniká ochorenie spojené s krvácaním. Choroby sú pomenované podľa chýbajúcej zložky koagulačnej kaskády (viď tabuľka). Symptómy sa u jednotlivých chorôb sotva líšia, len závažnosť príznakov sa mierne mení. Dochádza k neobvykle veľkým krvácaniam, napríklad po zraneniach alebo pri výmene zubov. Postihnuté psy sú náchylné na tvorbu hematómov a často kri-



vajú z dôvodu krvácania do svalov a kĺbov. Poruchy zrážania krvi môžu byť zapríčinené geneticky. Ak je známa mutácia spôsobujúca ochorenie, genetický test môže identifikovať zväčša asymptomatických prenášačov. Doteraz nájdené genetické zmeny sú rasovo špecifické, t.j. u rôznych plemien sa vyskytujú rôzne genetické varianty, ktoré ale vedú k rovnakým symptómom. Vykonanie genetického testu má zmysel len u plemien, u ktorých bol dokázaný výskyt konkrétnej mutácie a jej korelácia s ochorením (viď tabuľka).

K dedičnosti je potrebné poznamenať nasledovné. Pre každý znak ležia v genóme dve kópie génu. Zviera dostane jednu kópiu od matky a jednu kópiu od otca. **Autozomálne dominantná dedičnosť** znaku znamená, že zviera môže ochorieť už v prípade, že vlastní jednu kópiu mutovaného génu. Takto sa dedí **von Willebrandova choroba typ I**, avšak s jednou zvláštnosťou. Závažnosť symptómov je u heterozygotných zvierat (t.j. zvierat s jednou kópiou zmeneného génu) veľmi rôznorodá, nakoľko mutácia ovplyvňuje expresiu, čiže tvorbu von Willebrandovho faktoru. U niektorých heterozygotných psov sa tvorí dostatok faktoru, a preto sú bez klinických príznakov choroby. U iných je von

| ochorenie | postihnutý faktor | dedičnosť | plemená, pre ktoré ponúkame genetický test |
|---------------------------------|-------------------------------|---------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| von Willebrandova choroba typ 1 | von Willebrandov faktor (vWF) | autozomálne dominantná s variabilnou penetranciou | bernský salašnícky pes, Coton de Tulear, nemecký pinč, doberman, Drentse Patrijshond, Kerry Blue teriér, Manchester teriér, papilon, pudel, stabyhound, Welsh Corgi |
| von Willebrandova choroba typ 2 | von Willebrandov faktor (vWF) | autozomálne recesívna | nemecký hrubosrstý stavač, nemecký krátkosrstý stavač |
| von Willebrandova choroba typ 2 | von Willebrandov faktor (vWF) | autozomálne recesívna | Dutch Kooiker, škótsky teriér, šeltia |
| deficit faktoru VII | faktor VII | autozomálne recesívna | erdelteriér, aljašský klee kai, bígel, veľký bradáč, škótsky jelení pes |
| hemofília A | faktor VIII | X - chromozomálne recesívna | havanský psík |
| hemofília B | faktor IX | X - chromozomálne recesívna | rhodézsky ridgeback |
| trombopatia | trombocyty | autozomálne recesívna | baset, landseer |



Willebrandovho faktoru nedostatok a prejavuje sa u nich tendencia ku krvácaniu. U homozygotne postihnutých zvierat (vlastnia dve zmenené kópie) sa klinické príznaky vždy prejavia.

Hemofília A a B sa dedia **X-chromozomálne recesívne**, keďže gény pre faktor VIII, resp. IX, ležia na chromozóme X. Samci (XY), ktorí vlastnia mutovaný gén, ochorejú a stopercentne prenesú mutáciu na svoje dcéry. Synovia postihnutých samcov

môžu zdediť ochorenie len z matkinej strany.

U samíc prebieha dedenie analogicky k autozomálne recesívnej dedičnosti. Samice prenášačky sú bez klinických symptómov, prenášajú však mutovaný gén s pravdepodobnosťou 50%, čo znamená, že 50% ich samčích potomkov je postihnutých ochorením.

Von Willebrandova choroba typ II a III, ako aj **trombopatia** a **deficit faktoru VII** sa dedia **autozomálne recesívne**. Prenášači prenesú mutáciu na svojich potomkov s pravdepodobnosťou 50%. Pri spárení dvoch prenášačov vzniká riziko (25%), že ich potomkovia budú postihnutí ochorením. Existencia prenášačov v zdravej populácii zvyšuje variabilitu celkového génového „poolu“, preto by nemali byť z chovu kategoricky vyradovaní. Mali by byť však párení len s jedincami bez mutácie, aby nemohli vzniknúť homozygotní potomkovia postihnutí ochorením.

Prebieha sezóna kliešťov

Našli ste prisatého kliešťa? V tom prípade môže byť vaše zviera ohrozené infekciou napr. boréliami, anaplazmami alebo ehrlichiami. Pre posúdenie rizika infekcie je možné vyšetriť kliešťa priamo na týchto pôvodcov pomocou PCR.