

GENETIC

NEWS

Cystinúria: novinky k tomu, čo už poznáme

Cystinúria je už dlho známe dedičné metabolické ochorenie, ktoré vedie k tvorbe močových kameňov a k retencii moču. Medzičasom bola popísaná u viac ako 70 plemien. Vzhľadom na rozdiely v dedičnosti, genetickej príčine, častosti výskytu, závažnosti, liečbe a priebehu sa rozdeľuje na nasledujúce typy:



- **Typ IA – autozomálne recesívna dedičnosť: novofundlandský pes, landseer, labradorský retriever**

Pre novofundlandčana a landseera existuje genetický test už od roku 2002. Vyhodnotenie vzoriek testovaných v LABOKLINE od roku 2006 ukazuje takéto rozloženie genotypov u novofundlandčanov (celkovo viac ako 1000 zvierat): 75% homozygotne zdravých, 24% prenášačov a 1% postihnutých. U viac ako 150 testovaných psov plemena landseer sa našiel len wildtype – genotyp (zdravý). Pre labradora je test dostupný až od roku 2013. Predpokladá sa, že u neho ide o ešte zriedkavejšie sa vyskytujúcu mutáciu.

- **Typ IB – autozomálne dominantná dedičnosť: trpasličí pinč**

Mutácia vyvolávajúca ochorenie sa našla prvýkrát predovšetkým u psov z Nemecka a susedných krajín.

- **Typ IIA – dominantná dedičnosť: austrálsky dobytkársky pes**

Genetický test je dostupný od roku 2013. Zatiaľ nemáme k dispozícii údaje o frekvencii výskytu mutácie.

- **Typ III – expresia závislá na androgénoch: napr. mastif, buldogy, kromfohländer a írsky teriér**

Popri analýze močových kameňov sa dá u všetkých plemien vykonať vyšetrenie moču na cystínové kryštály a obsah COLA. Okrem toho môžeme u typov I a II spraviť genetické testy u horeuvedených plemien.

Spolupráca s profesorom Dr. Gigerom

Profesorovi Dr. Ursovi Gigerovi a Prof. Dr. Paule Henthon z University of Pennsylvania sa nedávno podarilo dokázať existenciu cystinúrie typu III u plemien írsky teriér, kromfohländer, ako aj u mastifov a buldogov. Pri tomto type sú postihnuté len dospele nekastrované samce. Kastrácia môže cystinúriu tohto typu úplne odstrániť a tak je problém chorého zvieraťa vyriešený. Preto by mali byť všetky intaktne samce v pravidelných intervaloch kontrolovaní COLA testom z moču. Profesor Dr. Giger by rád preukázal v štúdiu, v akom rozsahu, kedy a ako dlho sa vyskytuje pozitívny efekt na vylučovanie COLA aj po „chemickej kastrácii“. LABOKLIN mu pri tejto štúdiu rád pomôže, zbiera vzorky pred a pravidelne po kastrácii a poskytuje profesorovi hodnoty, ako aj príslušné krvné vzorky a údaje o zvieratách. V prípade záujmu nás prosím kontaktujte vopred, pretože z finančných dôvodov do štúdie môžeme prijať len zvieratá, od ktorých obdržime moč pred a po chemickej kastrácii spolu s ďalšími požadovanými informáciami. Veľká vďaka!

LABOKLIN na Facebooku

Odteraz LABOKLIN môžete nájsť aj na sociálnej sieti Facebook (po nemecky). Používatelia facebooku ho nájdu pod „Labogen – Die Genetik von Laboklin“. Po kliknutí na „like“ budete informovaní nielen o novinkách z laboratória, ale uvidíte aj fotky z rôznych podujatí a výstav a môžete si prečítať odpovede na často kladené otázky.

