

GENETIC NEWS

Intenzívna spolupráca Labogenu s rôznymi univerzitnými výskumnými inštitútmi nám umožnila opäť rozšíriť repertoár genetických testov pre psov a mačky. V prípade, že sa testy realizujú v partnerskom laboratóriu na univerzite v Missouri, sú označené hviezdičkou.

Novinky u psa

Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM) u eurasiera



Tzv. Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM) sa vyznačuje hypopláziou (nedostatočným vyvinutím) mozočka. Symptómy sú rôzne formy ataxie, ktorá sa objavuje už vo veku 5-6 týždňov. Závažnosť kolíše individuálne od mierneho tackania sa cez poruchy rovnováhy až po občasné odpadávanie. V niektorých prípadoch sú možné aj epileptické záchvaty. Z dôvodu autozo-

málne recesívnej dedičnosti ochorejú len homozygotne postihnuté zvieratá. Ako vždy pri tomto type dedičnosti, prenášači sú sice klinicky zdraví, ale prenášajú postihnutý gén na svojich potomkov s pravdepodobnosťou 50%.

Lagotto storage disease (LSD) u plemena Lagotto Romagnolo

Lagotto storage disease (LSD) vedie k neurodegeneratívnemu ochoreniu s cerebelárnou dysfunkciou a ťažkostiam v kontrole motoriky a rovnováhy. U niektorých psov sa prejavuje aj abnormálnymi pohybmi očí (nystagmus) a/alebo poruchami správania ako je agresivita alebo nepokoj. Prvé symptómy sa objavujú vo veku štyroch mesiacov až štyroch rokov. Toto ochorenie sa



dedí autozomálne recesívne s variabilnou penetranciou. To znamená, že nie všetky homozygotne postihnuté psy budú vykazovať všetky klinické príznaky. Profesorovi Leebovi z univerzity v Berne sa podarilo nájsť genetickú príčinu tejto choroby.

Hereditárna ataxia u bobtaila

Kvôli mutácii v géne RAB24 dochádza u postihnutých zvierat k neustále sa zhoršujúcim poruchám pohybového aparátu. Prvé príznaky sú mierne problémy s koordináciou a rovnováhou, ako aj nepravidelný tras. Neskôr sa symptómy zintenzívňujú až po vážne problémy s chôdzou. Prvé klinické príznaky sa objavujú vo veku šiestich mesiacov až štyroch rokov. Dedičnosť je autozomálne recesívna.

Fanconiho syndróm* u plemena basendži

Fanconiho syndróm je ochorenie, pri ktorom je znížená schopnosť reabsorbácie v obličkách. Výsledkom je strata elektrolytov a živín, ktorá je stále menej a menej kompenzovaná. Kvôli stratám glukózy močom sú najočividnejšími príznakmi nadmerné močenie a následné nadmerné pitie. Pokiaľ sa choroba nelieči, objaví sa svalová slabosť, acidóza a výsledkom je narušenie celkového stavu. Konečným dôsledkom je smrť. U psov plemena basendži sa Fanconiho syndróm objavuje typicky medzi štvrtým a ôsmym rokom. Donedávna boli jedinou možnosťou diagnostiky vyšetrenia krvi a moču. Genetické testovanie umožňuje detekciu prenášačov a genetický dôkaz u chorých jedincov. Spôsob dedičnosti nie je zatiaľ objasnený.

Adult Onset Neuropathy (AON)* u anglického kokeršpaniela a poľného španiela

Adult Onset Neuropathy (AON) je dedičná choroba, ktorej symptómy sa podobajú príznakom degeneratívnej myelopatie (DM). Prvé klinické príznaky ochorenia sa objavujú typicky vo veku 7,5-9 rokov vo forme nekoor-



dinovanej chôdze a vratkosti panvových končatín. Slabosť sa stupňuje, postihuje aj hrudné končatiny a môže viesť až k poruchám prehĺtania. Neurologické poruchy sa zhoršujú počas dvoch až štyroch rokov, ale pomalšie ako u DM. Univerzita v Missouri stále zbiera dáta o symptómoch vyšetovaných psov, preto Vás prosíme o vyplnenie žiadanky tejto univerzity a jej zaslanie spolu so vzorkou. Formulár nájdete na stránke www.laboklin.com.

Juvenilná laryngeálna paralýza & polyneuropatia (JLPP)* u čierneho ruského teriéra a rotvajlera

Tzv. juvenilná laryngeálna paralýza a polyneuropatia (JLPP) je autozomálne recesívne genetické ochorenie, spôsobujúce dýchacie ťažkosti pri vzrušení alebo fyzickej námahe. Objavuje sa už vo veku troch mesiacov. Takisto si môžeme všimnúť zmenu v štekote. V ďalšom štádiu choroby sa rozvíja slabosť a problémy s koordináciou panvových končatín, ktoré sa pomaly šíria aj na hrudné končatiny. Vyskytujú sa aj poruchy prehĺtania s rizikom dusenia alebo pneumónie. Choroba je neliečiteľná a vedie k úhynu v priebehu niekoľkých mesiacov od prvého výskytu príznakov.



Novinky u mačiek

Spektrum vyšetrení u mačiek sme rozšírili o nasledujúce testy. **Kongenitálna myotónia** je vrodené ochorenie svalstva európskych krátkosrstých mačiek, ktorého príčinou je narušená funkcia transportu chlo-

ridov. Prvé a najakútnejšie symptómy zahŕňajú svalovú tuhosť a spazmy. **Manozidóza** je teaurizmóza, pri ktorej dochádza k ukladaniu metabolitov do tkanív z dôvodu dedičného defektu enzýmu. Výsledkom bývajú rozličné symptómy, najvýraznejší je tras svalstva (perzské mačky

a krížence perzských). **Mukopolysacharidózy** typ VI a VII sú tiež teaurizmózy. Progresívna retinálna atrofia **rdy-PRA** sa vyskytuje u abezínskych a somálskych mačiek a jej dedičnosť je autozomálne dominantná.

LABOKLIN odnedávna ponúka balíčky testov pre mačky, ktoré obsahujú najdôležitejšie genetické testy pre určité plemená. Spracovanie viacerých testov súčasne je spojené s nižšími nákladmi, preto sme schopní Vám ponúknuť balíčky za výhodnejšie ceny.

Balíček „**Maine Coon**“ – PK, SMA a HCM

Balíček „**Nórska lesná**“ – PK, GSDIV, jantárová farba (amber)

Balíček „**Perzská**“ – PKD, dĺžka srsti, genetické určenie krvnej skupiny

Pre viac informácií o genetických testoch a balíčkoch vyšetrení nás neváhajte kontaktovať na labor.ba@laboklin.com.