



LABOGEN

Newsletter 3/2020

Milé čitateľky a čitatelia,

opäť sa Vám hlásime s novinkami z Labogenu – genetického oddelenia Laboklinu. Tentoraz s informáciami pre chovateľov psov aj mačiek. Želáme Vám príjemné čítanie. V prípade otázok sme Vám k dispozícii na emailovej adrese labor.ba@laboklin.com.

Nový genetický test u newfoundlandského psa: LAFORA epilepsia



Genetickú príčinu Lafora epilepsie, variant NHLCR1, sa podarilo dokázať už aj u newfoundlandských psov. Vzorku od newfoundlandčana s typickými príznakmi lafora záchvatov (predovšetkým pri strese a pôsobení svetla) zaslal do Labogenu Dr. Mari (Istituto Veterinario di Novara, Taliansko). Relevantný variant bol vo vzorke jednoznačne preukázaný. Lafora syndróm je vyvolaný autozomálne recesívne dedeným defektom metabolizmu glykogénu, ktorý vedie k progresívne prebiehajúcej myoklonickej epilepsii. Pri lafora syndróme boli popísané tieto symptómy: zlý zrak/slepotá, generalizované záchvaty tonicko-klonických kŕčov, myoklonické záškľby (často vyvolané svetlom, akustickými signálmi alebo náhlym pohybom v zornom poli), záchvaty paniky, demencia, agresivita

a v neskoršom priebehu fekálna a urinálna inkontinencia. Prvé symptómy sa objavujú väčšinou od veku 7 rokov. Keďže ide o progresívne ochorenie, frekvencia a sila záchvatov sa časom stále zhoršuje. Genetický variant zodpovedný za lafora syndróm bol dokázaný u plemien **jazvečík, bígel, baset, čivava, francúzsky buldoček, pembroke wesh corgi** a najnovšie aj u **newfoundlandského psa**. Predpokladá sa, že sa vyskytuje aj u iných plemien, aj keď nie sú navzájom spriaznené, pretože pôvod mutácie zasahuje veľmi ďaleko do minulosti.

Nový genetický test u španielskeho vodného psa: eo-PRA

Progresívna retinálna atrofia u španielskeho vodného psa môže byť spôsobená aj ďalším variantom, než už dlhšiu dobu známou prcd-PRA, ktorá sa objavuje až v neskoršom veku psa. Ide o tzv. PRA so skorým nástupom (eo-PRA).

Majitelia psov postihnutých eo-PRA pozorujú prvé zrakové poruchy vo veku asi 1,5 roka, s tým, že tieto psy takmer oslepnú v priemere už vo 4,5 rokoch. Eo-PRA je zapríčinená



variantom v géne PDE6B, ktorý sa dedí autozomálne recesívne.

Počas klinického očné vyšetrenia je možné nájsť nasledujúce klinické príznaky, typické pre PRA: bilaterálna tapetálna hyperreflektivita a vazokonstrikcia (stiahnutie ciev) sietnice.

U tejto formy PRA je však očné vyšetrenie diagnostické obvykle až potom, čo si majiteľ všimol prvé zmeny. Genetické vyšetrenie preto dopĺňa klinické očné vyšetrenie s tou výhodou, že variant spôsobujúci PRA sa dá rozpoznať pred chovným vekom a pred prejavom klinických príznakov.

Nový genetický test u plemena saluki: Deficit sukcinát-semialdehyddehydrogenázy (SSADHD)



U plemena saluki bol identifikovaný genetický variant, ktorý môže byť asociovaný s neurometabolickým ochorením zvaným deficit sukcinát-semialdehyddehydrogenázy (SSADHD). Pri SSADHD je postihnutý metabolizmus jedného dôležitého neurotransmitera (GABA) v centrálnom nervovom systéme a tým je narušený prenos signálu medzi nervovými bunkami. Následkom sú neurologické problémy. Prvé známky ochorenia sa u šteniat objavujú väčšinou vo veku 6-10 týždňov. Typické symptómy sú záchvaty kŕčov a zmeny správania.

Majitelia postihnutých zvierat popisovali fázy s pretrvávajúcou vokalizáciou, miernu celotelovú ataxiu a všeobecnú letargiu, takže majitelia mali často problém šteňatá zobudiť. Ďalšie prejavy sú chýbajúce obranné reflexy u oboch očí, poruchy pohybu hrudných končatín a spomalené pohyby všetkých štyroch končatín. Z dôvodu závažných príznakov sú postihnuté šteňatá zvyčajne vo veku 3-9 mesiacov utratené. Vďaka teraz dostupnému genetickému testu na SSADHD je možné spoľahlivo identifikovať prenášačov a tým eliminovať riziko ich vzájomného párenia a vzniku postihnutých šteniat.

Dedičné koagulopatie mačiek

V porovnaní so psami sa v súčasnosti vie len málo o dedičných poruchách zrážania krvi mačiek. Sú oveľa zriedkavejšie a zdá sa, že tendencie ku krvácaniu sú miernejšie. Hemofílie A a B, ako aj deficity faktorov XI a XII sa v laboratórnej diagnostike rozpoznávajú izolovaným predĺžením parciálneho tromboplastínového času (PTT) s normálnym protrombínovým časom (PT). Hemofílie boli objavené len u samcov a môžu byť príčinou silného spontánneho krvácania. Naproti tomu deficity faktorov XI a XII by mali spôsobovať len malé alebo žiadne tendencie ku krvácaniu. Deficit faktoru XI môže byť rozšírený u hlavných mývalých mačiek a deficit faktoru XII u európskych domácich mačiek. Okrem toho existuje koagulopatia závislá na vitamíne K, ktorá bola dokázaná u plemien Devon Rex a Sphynx ako aj nedávno popísaná dysfibrinogénia, pri ktorých sú predĺžené PTT aj PT. Pre presnú analýzu koagulopatie sú potrebné špecifické analýzy faktorov na základe aktivity v plazme alebo DNA test.



V rámci jednej dizertačnej práce sú v Labokline, v spolupráci s Prof. Urs Gigerom z univerzity v Zürichu ďalej skúmané dedičné koagulopatie mačiek s cieľom zlepšiť a zjednodušiť ich diagnostiku. Pritom by mali

byť nájdené genetické mutácie, ktoré sa potom využijú na identifikáciu krvácajúcich zvierat. Ohrozené mačky by v rámci prípravy na operačný zákrok dostali transfúziu plnej krvi alebo mrazenej plazmy, čo by mohlo zabrániť pooperačným komplikáciám. Pokiaľ máte mačku s podozrením na dedičnú koagulopatiu alebo ďalšie otázky, neváhajte sa na nás obrátiť, radi Vám sprostredkujeme komunikáciu s kolegyňou Henrike Kuder, ktorá sa touto problematikou zaoberá. Ďakujeme za Váš záujem.



Genetické kombinácie

Poznáte už naše kombinácie genetických testov? Ponúkame Vám celý rad kombinácií vyšetrení, ktoré sú zostavené špeciálne pre jednotlivé plemená psov i mačiek. Profitujete z výhodnej ceny balíčka bez nutnosti kupovať testy, ktoré nie sú pre vaše plemeno relevantné. Nazrite do nášho katalógu na webstránke, možno tam nájdete výhodnú kombináciu práve pre Vaše plemeno.

www.laboklin.sk