



LABOGEN

Newsletter 5/2021

Vážené čitateľky a čitatelia,

dnes Vám opäť prinášame novinky zo sveta genetiky a zdravia zvierat. Prinášame Vám informácie o nových genetických testoch pre belgického ovčiaka, malého hrubosrstého vendénskeho baseta či mačky plemena sphynx. Želáme Vám príjemné čítanie, v prípade akýchkoľvek otázok nás neváhajte kontaktovať na labor.ba@laboklin.com.

Akreditácia Laboklin s. r. o.

Laboratórium Laboklin s.r.o. v Bratislave získalo akreditáciu podľa ISO/IEC 17025: 2017 pre genetické vyšetrenia MDR1, prcd-PRA a FN. To znamená, že štandardy kvality, s ktorými od začiatku pracujeme, sú teraz potvrdené oficiálnymi autoritami.

Hypertrofická kardiomyopatia u plemena sphynx



Popri už známych genetických variantoch u mainských mývalích mačiek a ragdollov sa nedávno podarilo dokázať variant v géne ALMS1, ktorý sa spája s hypertrofickou kardiomyopatiou (HCM) u plemena sphynx. Vek mačky, v ktorom sa objavujú prvé symptómy, a závažnosť HCM môžu byť veľmi variabilné. Keďže sa symptómy neprejavujú v priebehu života všetkých geneticky postihnutých mačiek, hovoríme o neúplnej penetrancii. Okrem toho sa predpokladá, že u tohto plemena existuje ďalší, doposiaľ neznámy variant vyvolávajúci HCM.

Hypertrofická kardiomyopatia je najrozšírenejšie ochorenie srdca u mačiek. Vedie k zníženej tolerancii záťaže u zvierat. Diagnóza prebieha

spravidla pomocou ultrazvukového vyšetrenia (echokardiografia), podporným vyšetrením môže byť genetický test. Prvou známkou ochorenia HCM je zhrubnutie steny (koncentrická hypertrofia) ľavej komory srdca. Môžu byť zmenené aj ostatné časti srdca, napríklad papilárne

svaly a mitrálna chlopňa, čoho následkom je nakoniec zväčšenie ľavej komory. HCM môže viesť k smrti rôznymi spôsobmi: náhle úmrtie pri poruchách srdcového rytmu a fibrilácie komôr, zlyhanie srdca s tachykardiou, zrýchleným dýchaním, skráteným dychom, edémom pľúc a pleurálnou efúziou.

Hyperurikozúria u veľkého bradáča

Hyperurikozúria a hyperurikémia (HUU) je zmena v metabolizme purínu, ku ktorej dochádza od narodenia.

Čo je purín? Ide o organické zlúčeniny, ktoré sú u psov dôležité pre tvorbu nových buniek a pre dedičný materiál. Puríny sú obsiahnuté v mnohých krmivách. Ich podiel je obzvlášť vysoký vo vnútornostiach.

Dobré viedieť: vedeli ste, že ľudia s dnou majú tiež vysokú hladinu kyseliny močovej? Puríny sa v tele metabolizujú na kyselinu močovú. Keď jej koncentrácia v krvi prekročí určitú hladinu, začína kyselina močová kryštalizovať a ukladať sa na kĺboch, burzách a v spojivovom tkanive okolo kĺbov. Kryštály kyseliny močovej s ostrými hranami dráždia tkanivo, vedú k zápalu a spôsobujú silnú bolesť.

Za normálnych okolností je konečným produktom purínového metabolizmu u psov alantoín. Psy, ktoré majú homozygotne mutáciu v géne SLC2A9, vylučujú podstatne menej alantoínu a viac kyseliny močovej (hyperurikozúria).

Podobne ako v moči, je obsah kyseliny močovej v plazme dvoj- až štvornásobne vyšší ako u zdravých zvierat (hyperurikémia). Keďže kyselina močová sa vo vode rozpúšťa horšie ako alantoín, môžu vyššie množstvá v moči viesť ku tvorbe kryštálov. Môže dôjsť k vzniku močového piesku a kameňov. V najhoršom prípade je potrebné kamene odstrániť chirurgicky.

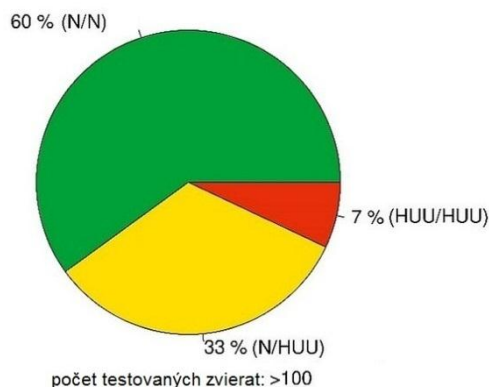
Postihnuté psy by mali dostávať diétu s nízkym obsahom purínov, potrebné je dbať na dostatočný príjem tekutín.

Kauzálnu mutáciu v géne SLC2A9 je možné spoľahlivo dokázať DNA testom. Umožňuje priamy dôkaz a je nezávislý od veku zvierata. Genetický test nevypovedá nič o začiatku a závažnosti ochorenia.

Hyperurikozúria sa dedí autozomálne recesívne. To znamená, že ochorie len zviera, ktoré dostalo postihnutý gén od matky aj od otca. To znamená, že otec aj matka museli prenášať mutovaný gén. Prenášači, to znamená zvieratá, ktoré majú len jeden postihnutý gén, nemusia ochorieť, dedičnú vlohu však prenášajú na 50% svojich potomkov. Pri párení dvoch prenášačov vzniká riziko, že potomkovia budú postihnutí ochorením. Preto by sa dvaja prenášači nikdy nemali spolu páriť.

V ostatných rokoch bolo na HUU v Labokline testovaných viac ako 100 veľkých bradáčov. Výsledky ukazujú, že 60% bolo zdravých s genotypom N/N, 33% prenášačov (N/HUU) a 7% postihnutých (HUU/HUU). V zásade tam, kde je to možné, by ciele párenie so znalosťami genetiky malo zabrániť rodeniu postihnutých šteniat. Preto je potrebné prenášačov a geneticky postihnutých bradáčov páriť len s jedincami testovanými ako N/N. Na druhej strane, všeobecné vylúčenie prenášačov z chovu je z dôvodu populačnej genetiky zakázané. Graf zobrazuje veľkých bradáčov, ktorí boli v ostatných rokoch testovaní v LABOKLINE.

Hyperurikozúria: veľký bradáč



Nový genetický test: Atrofia CNS s cerebelárnou ataxiou (CACA) u belgického ovčiaka



U belgického ovčiaka sú už známe rôzne dedičné formy ataxie. Avšak niektoré prípady sa nedali objasniť doteraz známymi genetickými variantmi (SDCA1, SDCA2 a CJM).

Profesor Leeb z univerzity v Berne v spolupráci s Laboklinom objavil ďalší genetický variant, ktorý vyvoláva tzv. atrofiu CNS s cerebelárnou ataxiou (CACA, predtým nazývanú aj CA4). Postihnuté šteňatá sa prejavujú nekoordinovanými pohybmi,

intenzívnym tremorom, krátkymi epizódami spastických záchvatov, zvýšeným svalovým napätím, ako aj zníženým prehltacím reflexom. Okrem toho pomalšie priberajú v porovnaní so zdravými súrodencami.

Prvé príznaky ochorenia je možné pozorovať už 2 týždne po narodení. Intenzita symptómov je pritom veľmi variabilná. Najviac postihnuté šteňatá je potrebné utraťiť už vo veku niekoľkých týždňov. Existujú však správy aj o psovi, ktorý sa s miernymi symptómami dožil 10 rokov. Atrofia CNS s cerebelárnou ataxiou je ochorenie s autozomálne recesívnou dedičnosťou. Genetický test je už v LABOKLINE k dispozícii.

Nový genetický test: Primárny glaukóm s otvoreným uhlom u plemena Petit Basset Griffon Vendéen

U malého hrubosrstého vendénskeho baseta spôsobuje variant v géne ADAMTS17 dedičnú formu primárneho glaukómu s otvoreným uhlom (POAG). Dedičné ochorenie vedie k miernemu, ale trvalému zvýšeniu vnútroočného tlaku (IOP) a k luxácii šošovky.

Je to spôsobené malformáciou oka, pri ktorej nemôže komorová voda správne odtekať, a tak sa v oku hromadí. Zvýšený tlak v oku môže poškodiť zrakový nerv a viesť k oslepnutiu.

Prvé príznaky ochorenia sú rozpoznateľné od veku 3-4 roky, symptómy sa časom zhoršujú. V neskorých štádiách dochádza k zväčšeniu očnej gule, degenerácii sietnice a k deformácii papily zrakového nervu. Predpokladá sa, že u tohto plemena POAG nevyvoláva bolesti, preto si majitelia ochorenie všimnú väčšinou až pri zväčšení očnej gule a postihnutí zraku. Dedičnosť je autozomálne recesívna. Vďaka genetickému vyšetreniu je možné identifikovať prenášačov, a tak sa cieľovým výberom rodičovských párov vyhýbať rodeniu postihnutých zvierat. Genetický test je už v LABOKLINE k dispozícii.

