

Genetické testovanie dedičných chorôb očí

prcd-PRA, GR_PRA1 a GR_PRA2

Všetky tri ochorenia majú jedno spoločné. Je to skratka PRA. Skratka PRA, po slovensky: progresívna retinálna atrofia je veľmi rozšírené a všeobecne známe dedičné ochorenie očí. Stav je charakterizovaný ako bilaterálna degenerácia sietnice oka, ktorej dôsledkom je progresívne zhoršovanie zraku, vedúce až k úplnej slepote. Pri PRA ochorení je známych niekoľko geneticky odlišných foriem, z ktorých každá jedna je spôsobená inou mutáciou špecifického génu avšak ani jedna z nich nie je liečiteľná a môže sa vyskytnúť v hociktorom veku jedinca! Výskum, ktorý prebehol dokazuje, že existujú minimálne tri mutácie génov u plemena Golden retriever, ktoré spôsobujú ochorenie progresívnej retinálnej atrofie.

prcd-PRA

(prcd = progressive retinal atrophy with rod-cone mutation)

prcd-PRA je progresívna retinálna atrofia s mutáciou tyčínok a čapíkov v oku. Pri tomto dedičnom defekte sietnice oka odumierajú tyčinky a čapíky, čo sa prejavuje zo začiatku zhoršením zraku u psa tzv. šeroslepotou, pes horšie vidí, vráza do rôznych prekážok, stráca sebaistotu a stráca periférne videnie. Neskoršou fázou tohto ochorenia je viditeľný šedý zákal šošovky až pes úplne stratí svoj zrak, oslepnie.

GR_PRA1 + GR_PRA2

V roku 2011 a 2012 anglickí genetici z AHT (Animal Health Trust, Suffolk) v spolupráci so švédskymi vedcami z Agrárnej univerzity v Uppsale identifikovali recesívnu mutáciu génu zodpovednú za výskyt ochorenia PRA u plemena golden retriever a nazvali ho skratkou GR_PRA1 a GR_PRA2. Tieto mutácie spôsobujú tvorbu nefunkčného proteínu, ktorý je dôležitý a nenahraditeľný pri správnej funkcii fotoreceptorových buniek a nakoľko bunky nefungujú dobre, dochádza k postupnej strate zraku a napokon k celkovému oslepnutiu jedinca. Výskum ukázal, že najčastejším výskytom PRA u plemena Golden retriever sú práve tieto typy PRA. Podľa niektorých štatistík napríklad v Anglicku je postihnutý týmito chorobami každý dvadsiaty pes, vo Švédsku každý sedemnásť pes, v Nemecku každý štrnásť pes.

Spôsob dedičnosti – prcd-PRA + GR_PRA1 + GR_PRA2

Otec	Matka	Potomstvo – z toho:		
		Čistý Clear	Nositeľ Carrier	Postihnutý Affected
Čistý (clear)	Čistá (clear)	100%		
Čistý (clear)	Nositeľ (carrier)	50%	50%	
Čistý (clear)	Postihnutý (affected)		100%	
Nositeľ (carrier)	Čistý (clear)	50%	50%	
Nositeľ (carrier)	Nositeľ (carrier)	25%	50%	25%
Nositeľ (carrier)	Postihnutý (affected)		50%	50%
Postihnutý (affected)	Čistý (clear)		100%	
Postihnutý (affected)	Nositeľ (carrier)		50%	50%
Postihnutý (affected)	Postihnutý (affected)			100%

Možnosť kde testovať tieto genetické dedičné choroby

Genetické testy dedičných chorôb stačí robiť len 1x a sú platné počas celého života psa. V prípade ak sú obaja rodičia jedinca geneticky čistý (clear) čo sa podloží aj potvrdeniami, netreba robiť u psa (ich potomka) tieto testy, nakoľko v tomto prípade sa jedná o geneticky čistého potomka!!! Testy sa robia zo vzorky slín, alebo krvi jedinca.

Uvádzame len dve najčastejšie využívané laboratóriá vrátane orientačných cien. V prípade hromadného testovania psov, laboratóriá poskytujú rôzne zľavy.

Slovgen s.r.o. Bratislava (SK) – link: <http://www.slovgen.sk/>

vyšetrenie na prcd-PRA Eur 35,-/test

Animal Health Trust Sufflokk (GB) – link: <http://www.aht.org.uk/>

Spoločné vyšetrenie na GR_PRA1 + GR_PRA2Eur 55,-/test