

cord 1 - cone rod dystrophy 1 - zwyrodnienie czopków i pręcików u jamnika karłowatego i angielskiego springer spaniela

U długo- i krótkowłosego jamnika karłowatego i angielskiego springer spaniela (ESS) występuje ciężka postać dziedzicznego niszczenia siatkówki (zwyrodnienie siatkówki), która poprzez postępującą utratę ostrości wzroku, może w końcu prowadzić do ślepoty. Siatkówka znajduje się na wewnętrznej stronie tylnej części gałki ocznej i zawiera komórki pocucia światła (czopki i pręciki). Czopki są odpowiedzialne za widzenie przy świetle dziennym i widzenie barwne, podczas gdy pręciki są odpowiedzialne za widzenie zmierzchowe. Przy występującej u jamnika karłowatego i angielskiego springer spaniela postaci zwyrodnienia siatkówki są niszczone najpierw czopki, a potem pręciki.

OBJAWY

W wyjątkowych przypadkach pierwsze objawy choroby występują już u zwierząt 6-miesięcznych. Zwykle jednak pierwsze objawy występują pomiędzy 1-szym a 3-cim rokiem życia. Zarówno wiek przy wystąpieniu pierwszych objawów, jak też stopień przejawiania się choroby są bardzo zmienne u poszczególnych psów nia dotkniętych. Udokumentowane są także przypadki chorych genetycznie zwierząt, które także w zaawansowanym wieku nie wykazują żadnych objawów.

Jako pierwsze objawy kliniczne są do zaobserwowania jedynie zmiany barwnikowe pośrodku dna oka. Na obrzeżu rzuca się w oczy pewne „prążkowanie”. Z czasem maleje grubość siatkówki, a leżąca pod nią błona odblaskowa (tapetum lucidum – żółtozielona lub żółtopomarańczowa świecąca warstwa za siatkówką) prześwieca silniej poprzez ściśniającą się siatkówkę (mówi się o hiperrefleksyjnym dnie oka). W przebiegu choroby naczynia siatkówki stają się cieńsze, aż w końcu nie są więcej widoczne gołym okiem. Wskutek utraty czynności fotoreceptorów siatkówki światło nie jest dłużej postrzegane w swojej pełnej intensywności, i źrenice reagują niezupełnie lub nie reagują w ogóle na światło - pozostają one szeroko otwarte także przy pełnym świetle.

PRZYCZYNA

Choroba jest wywołwana przez mutację w genie RPGRIP1, który istnieje w dwóch kopiach. Choroba jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że zarówno osobniki męskie, jak i żeńskie są dotknięte tak samo chorobą, i że zwierzęta mogą zachorować tylko wtedy, jeżeli noszą one mutację w obydwu kopiach genowych. Muszą one zatem dziedziczyć uszkodzoną kopię genową po matce i uszkodzoną kopię genową po ojcu.

MOŻLIWE NASTĘPUJĄCE GENOTYPY:

N/N - zwierzę nie nosi mutacji wywołującej chorobę. Jest ono homozygotyczne dla normalnej kopii genu. Określane jest ono jako N/N i nie zachoruje.

N/cord1 - zwierzęta, które noszą mutację tylko w jednej kopii genowej są określane jako N/cord1. Są one heterozygotycznymi nosicielami mutacji i nie zachorują. Mogą one jednak dalej przekazywać z 50% prawdopodobieństwem skłonność do choroby.

cord1/cord1 – zwierzęta, u których obydwa geny RPGRIP1 noszą mutację wywołującą chorobę, są określane w wyniku badania jako cord1/cord1, tj. dotknięte schorzeniem. Są one homozygotycznymi nosicielami mutacji i zachorują na to schorzenie. Przekazują one skłonność do schorzenia na potomstwo ze 100% prawdopodobieństwem.

HODOWLA

Dla hodowli decydujące jest to, iż nosiciele skłonności do schorzenia (noszą zmutowany gen i normalny gen) wprawdzie sami nie zachorują, lecz z 50% prawdopodobieństwem przekazują dziedziczną skłonność do choroby na swoje potomstwo. Przy kojarzeniu dwóch nosicieli skłonności do choroby istnieje zatem niebezpieczeństwo, że część potomstwa zostaje dotkniętych schorzeniem. Nosiciele tej skłonności nie muszą jednak być automatycznie eliminowani z hodowli. Gdy skojarzy się ich ze zwierzęciem N/N noszącym dwie normalne kopie genu, to zaistnieć może potomstwo składające się tylko ze zwierząt niedotkniętych chorobą (N/N), oraz niechorujących nosicieli skłonności do choroby (N/cord1).

Dla hodowcy wczesna wiedza o genetycznej skłonności do schorzenia ma szczególne znaczenie. Test genetyczny udziela jednoznacznej informacji o istnieniu mutacji. Hodowca może w ten sposób dokładnie zaplanować możliwe skojarzenia z uwzględnieniem informacji o genetycznej skłonności do choroby.

SCHEMAT KRZYŻOWANIA

		Osobnik rodzicielski 2		
		N/N ZDROWY	N/Cord1 NOSCIEL	Cord1/Cord1 CHORY
Osobnik rodzicielski 1	N/N ZDROWY	100 % zdrowe	50% zdrowe 50% nosiciele	100% nosiciele
	N/Cord1 NOSICIEL	50 % zdrowe 50% nosiciele	25% zdrowe 50% nosiciele 25% chore	50% nosiciele 50% chore
	Cord1/Cord1 CHORY	100% nosiciele	50% nosiciele 50% chore	100% chore

PRZEPROWADZENIE BADANIA

 Jako materiał do badania w rachubę wchodzi wymaz ze śluzówki policzka lub też 0,5 ml krwi wersenianowej. O dokładnym pobieraniu próbek informuje osobna ulotka informacyjna. Wynik badania jest z reguły w ciągu 14-21 dni. Na żądanie zleceniodawca otrzymuje materiał do pobrania wymazu policzkowego.