

crd - cone rod dystrophy - zwyrodnienie czopków i pręcików u jamnika szorstkowłosego

U jamnika szorstkowłosego występuje wczesnie pojawiająca się postać dziedzicznego niszczenia siatkówki (zwyrodnienie siatkówki), która poprzez postępującą utratę ostrości wzroku może w końcu prowadzić do całkowitej ślepoty. Siatkówka znajduje się na wewnętrznej stronie tylnej części gałki ocznej i zawiera komórki poczucia 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 szorstkowłosego postaci zwyrodnienia siatkówki najpierw niszczone są czopki, a potem pręciki, tak iż najpierw dochodzi do ślepoty dziennej.

OBJAWY

Zarówno wiek przy wystąpieniu pierwszych objawów, jak też stopień przejawiania się choroby, są u poszczególnych chorych psów zmienne. Jako pierwsze objawy kliniczne są do zaobserwowania zmiany barwnikowe dna oka. Mogą one występować już u psów 1-miesięcznych. W przebiegu choroby naczynia siatkówki stają się cieńsze, aż w końcu są one niewidoczne gołym okiem. Z czasem maleje grubość siatkówki, a leżąca pod nią błona odbłaskowa (tapetum lucidum - żółtozielona lub żółtopomarańczowa świecąca warstwa za siatkówką) prześwieca silniej poprzez ścieniającą się siatkówkę (mówi się o hiperrefleksyjnym dnu oka). Najpóźniej w wieku 6 lat jest do zaobserwowania całkowita degeneracja siatkówki. Wskutek utraty czynności fotoreceptorów siatkówki światło nie jest dłużej postrzegane w swojej pełnej intensywności, i źrenice u starszych psów reagują w sposób niepełny lub nie reagują w ogóle na światło - pozostają one szerokie także przy pełnym świetle. U 60% chorych młodych zwierząt źrenica zwęża się przy badaniu odruchu źrenicy do wielkości główki szpilki. W elektretinogramie (ERG) możliwe są do zmierzenia zmniejszone reakcje czopków już u 5-tygodniowych psów. Także reakcja pręcików jest już w tym wieku zmniejszona w porównaniu do zwierząt kontrolnych.

PRZYCZYNA

Przyczyną choroby jest defekt genowy (mutacja) w genie NPHP4. Gen ten istnieje w dwóch kopiach, z których jedna została odziedziczona po ojcu, a jedna po matce. Crd jest chorobą dziedziczną autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że zarówno męskie, jak i żeńskie osobniki są dotknięte tak samo chorobą, i że zwierzęta mogą zachorować tylko wtedy, jeżeli noszą one mutację w obydwu kopiach genowych. Może to zdarzyć się tylko wówczas, gdy zarówno ojciec, jak i matka noszą mutację wywołującą chorobę i oboje przekazali tę mutację.

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

crd/crd - zwierzęta, u których obydwa geny NPHP4 noszą mutację wywołującą chorobę, są określane w wyniku badania jako crd/crd, 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/crd).

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/Crd NOSCIEL	Crd/Crd CHORY
Osobnik rodzicielski 1	N/N ZDROWY	100 % zdrowe	50% zdrowe 50% nosiciele	100% nosiciele
	N/Crd NOSCIEL	50 % zdrowe 50% nosiciele	25% zdrowe 50% nosiciele 25% chore	50% nosiciele 50% chore
	Crd/Crd 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.