

## **Kongenitale stationäre Nachtblindheit beim Briard (CSNB) - wrodzona stacjonarna ślepotą zmierzchowa u owczarka francuskiego briarda**

U owczarka francuskiego briarda występuje wolno postępująca postać wrodzonej, dziedzicznej degeneracji siatkówki (zanik siatkówki). U psów dotkniętych tą chorobą już przy urodzeniu istnieje ślepotą zmierzchowa. Dodatkowo z różnie nasilonym wyrażeniem może być upośledzone także widzenie dzienne. 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.

Barwnik wzrokowy, rodopsyna (czerwień wzrokowa), w komórkach pręcikowych bieleje pod wpływem wpadającego światła, i musi zostać znowu zregenerowany poprzez proces enzymatyczny (cykl widzenia). W chorobie tej wskutek defektu enzymatycznego w cyklu widzenia regeneracja barwnika wzrokowego jest zakłócona. Dochodzi do całkowitej utraty czynności pręcików, podczas gdy czynność czopków jest zachowana lepiej.

### **OBJAWY**

Zewnętrznymi objawami choroby może być oczopląs i poszerzenie źrenicy. Dno oka u zwierząt do wieku 3-4 lat raczej nie rzuca się w oczy. Później mogą występować zmiany barwnikowe dna oka, jak też zanik naczyń krwionośnych. Typowe są podobne do tłuszczu złogi w nabłonku barwnikowym. W siatkówce odnajduje się najpierw zmiany strukturalne, a później zniszczenie fotoreceptorów. Wskutek postępującego nagromadzenia złogów powoli narasta utrata fotoreceptorów. Zmiany w elektroretinogramie (ERG) mogą być uchwycone do diagnostyki choroby od wieku 5 tygodni. Typowa jest niemożność zmierzenia czynności pręcików (elektroretinogram adaptowany do ciemności), a czynność czopków (elektroretinogram adaptowany do jasności) jest wyraźnie zredukowana aż do jej braku.

### **PRZYCZYNA**

Choroba jest wywołana przez defekt genowy (mutację) w genie *rpe65*, który istnieje w dwóch kopiach. Choroba jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, iż zarówno osobniki męskie, jak i żeńskie są dotknięte tak samo chorobą, i że zwierzęta mogą zachorować tylko wtedy, gdy noszą mutację w obydwu kopiach genowych. Może to zdarzyć się tylko wtedy, jeżeli zarówno ojciec, jak i matka noszą mutację i obydwójce ją przekazali.

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

CSNB/CSNB - zwierzęta, u których obydwa geny *rpe65* noszą mutację wywołującą chorobę, są określane w wyniku badania jako CSNB/CSNB, 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 genowe, to zaistnieć może potomstwo składające się tylko ze zwierząt nie dotkniętych chorobą (N/N), oraz niechorujących nosicieli skłonności do choroby (N/CSNB).

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

		<b>Osobnik rodzicielski 2</b>		
		<b>N/N ZDROWY</b>	<b>N/Csnb NOSCIEL</b>	<b>Csnb/Csnb CHORY</b>
<b>Osobnik rodzicielski 1</b>	<b>N/N ZDROWY</b>	100 % zdrowe	50% zdrowe 50% nosiciele	100% nosiciele
	<b>N/Csnb NOSICIEL</b>	50 % zdrowe 50% nosiciele	25% zdrowe 50% nosiciele 25% chore	50% nosiciele 50% chore
	<b>Csnb/Csnb CHORY</b>	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.