

Cystinurie beim Neufundländer - cystynuria u nowofundlanda

Cystynuria jest dziedzicznym schorzeniem przemiany materii. U chorych psów występuje brak proteiny transportowej dla określonych aminokwasów (składników białek). W nerkach zadaniem tej proteiny jest zwrotny transport aminokwasów z moczu do krwiobiegu. Dlatego następstwem braku proteiny transportowej jest wzmożone wydalanie z moczem cystyny, argininy, lizyny i ornityny. Podczas gdy zwiększone wydalanie argininy, lizyny i ornityny nie stanowi problemu, to cystyna wytrąca się w drogach moczowych z powodu swej małej rozpuszczalności w wodzie, i tworzą się kamienie nerkowe lub w pęcherzu moczowym. Cystynurię opisano u więcej niż 60 ras psów, lecz przedstawia ona u nich heterogenną grupę schorzeń, o różnej ciężkości i zmiennym wieku przy tworzeniu się kamieni cystynowych.

OBJAWY

U nowofundlandów występuje ciężka postać choroby, w której już w wieku 4-6 miesięcy można zaobserwować tworzenie się kamieni, a wartości cystyny, lizyny, ornityny i argininy w moczu są silnie podwyższone.

PRZYCZYNA

Choroba jest wywoływana u tej rasy przez mutację w genie SCL3A1, który istnieje w dwóch kopiach genowych. Cystynuria jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że zarówno osobniki męskie, jak i żeńskie są dotknięte tak samo chorobą, i że zwierzęta mogą zachorować tylko, jeżeli noszą one mutację w obydwu kopiach genowych. Może to zdarzyć się tylko wtedy, gdy zarówno ojciec, jak i matka noszą mutację wywołującą chorobę i oboje tę mutację 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/Cys - zwierzęta, które noszą mutację tylko w jednej kopii genowej są określane jako N/Cys. Są one heterozygotycznymi nosicielami mutacji i nie zachorują. Wartości cystyny, lizyny, ornityny i argininy w moczu są normalne. Mogą one jednak dalej przekazywać z 50% prawdopodobieństwem skłonność do cystynurii.

Cys/Cys - zwierzęta, u których obydwa geny SCL3A1 noszą mutację wywołującą chorobę, są określane w wyniku badania jako Cys/Cys, tj. dotknięte schorzeniem. Są one homozygotycznymi nosicielami mutacji i zachorują na to schorzenie. Przekazują one skłonność do cystynurii 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 zostanie dotknięta 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/Cys).

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