

Faktor VII-Defizienz beim Beagle, Alaskan Klee Kai und Scottish Deerhound” - niedobór czynnika VII (hipoprokonwertynemia) u beagle, alaskan klee kai i charta szkockiego

U beagle, alaskan klee kai i charta szkockiego występuje zaburzenie krzepnięcia krwi, które wywoływane jest przez dziedziczny brak czynnika VII. Czynnikiem VII jest istniejącym we krwi czynnikiem krzepnięcia, który odgrywa główną rolę przy uruchamianiu procesu krzepnięcia krwi. Krzepnięcie krwi jest ważnym życiowo mechanizmem, aby po skaleczeniach naczyń krwionośnych uniknąć śmiertelnej utraty krwi. Przy zmniejszonym lub brakującym tworzeniu jednego z czynników krzepnięcia może dojść do wzmożonej skłonności do krwawienia. Następstwami chorobowo wzmożonej skłonności do krwawienia może być przykładowo przedłużony czas krwawienia, wybroczyny krwawe bez działania gwałtownego, częste krwawienia dziąseł lub krwawienia w przewodzie pokarmowym lub stawach.

OBJAWY

U chorych zwierząt dochodzi do skłonności do krwawienia stopnia od łagodnego do umiarkowanego. Zwierzęta z reguły nie wykazują żadnych objawów, i nawet operacje mogą być przeprowadzane najczęściej bez nienormalnych krwawień. Często chore zwierzęta mogą być rozpoznane dopiero przy badaniach układu krzepnięcia, przy których znajdowany jest przedłużony czas krzepnięcia (czas protrombinowy) i aktywność czynnika VII na poziomie 1-4% wartości normalnej. Dokumentowane są też pojedyncze przypadki z silnymi krwawieniami podczas ciąży lub operacji.

PRZYCZYNA

Przyczyną schorzenia jest defekt genowy (mutacja) w genie czynnika VII. Gen ten istnieje w dwóch kopiach, z których jedna została odziedziczona po ojcu, a jedna po matce. Niedobór czynnika VII (FVII) jest dziedziczony autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że zarówno osobniki męskie, jak i żeńskie są dotknięte tak samo chorobą i że zachorować mogą zwierzęta 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 obydwoje 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/FVII - zwierzęta, które noszą mutację tylko w jednej kopii genowej są określane jako N/FVII. Są one heterozygotycznymi nosicielami mutacji i nie zachorują. Mogą one jednak dalej przekazywać z 50% prawdopodobieństwem skłonność do niedoboru czynnika VII.

FVII/FVII – zwierzęta, u których obydwa geny czynnika VII noszą mutację wywołującą chorobę, są określane w wyniku badania jako FVII/FVII, tj. dotknięte schorzeniem. Są one homozygotycznymi nosicielami mutacji i zachorują na to schorzenie. Przekazują one skłonność do niedoboru czynnika VII 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 niedoboru czynnika VII na swoje potomstwo. Przy kojarzeniu dwóch nosicieli skłonności do choroby istnieje zatem niebezpieczeństwo, że część potomstwa zostaje 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 niedotkniętych chorobą (N/N), oraz niechorujących nosicieli skłonności do choroby (N/FVII).

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