

Schwere kombinierte Immundefizienz (severe combined immunodeficiency SCID) beim Jack Russell Terrier - ciężki złożony niedobór odporności u jack russell teriera

U jack russell teriera występuje śmiertelnie przebiegający wrodzony niedobór odporności, który jest określany jako ciężki złożony niedobór odporności (severe combined immunodeficiency; SCID). W chorobie tej jest silnie upośledzona zarówno humoralna (oparta o przeciwciała obrona przez limfocyty B), jak też komórkowa odpowiedź immunologiczna (niszczenie całych komórek, grzybów i pasożytów przez limfocyty T), tak iż nie istnieje żadna ochrona immunologiczna.

OBJAWY

Chore zwierzęta podczas pierwszych 6-8 tygodni życia jawią się jako zdrowe. Lecz wraz ze spadkiem matczynej ochrony immunologicznej u zwierząt rozwija się narastająca podatność na choroby zakaźne. Zazwyczaj chore psy padają w ciągu 8-14 tygodni na zakażenia oportunistyczne. Kliniczną cechą choroby jest wahająca się od wyraźnej do całkowitej limfopenia, tj. zmniejszenie liczby odpowiedzialnych za obronę immunologiczną białych ciałek krwi. Obok zmniejszenie ich liczby, limfocyty B i T są silnie upośledzone funkcjonalnie. Chore psy są przez to bardzo podatne na zakażenia bakteryjne i wirusowe. Szczepienie chorych zwierząt szczepionkami ze zmodyfikowanym wirusem żywym przebiega śmiertelnie. U chorych na ciężki złożony niedobór odporności zwierząt narządy układu odpornościowego, grasica, śledziona i węzły chłonne, są silnie niedorozwinięte. Węzły chłonne są niewyczuwalne lub ich całkiem brakuje.

PRZYCZYNA

Przyczyną choroby jest defekt genowy (mutacja) w katalitycznej podjednostce DNA-zależnej kinazy białkowej (DNA-PKcs). Jest ona potrzebna do dojrzewania limfocytów B i T. U chorych psów wskutek mutacji jest całkowity brak tego enzymu, tak iż nie mogą być tworzone dojrzałe i zdolne do swoich czynności limfocyty B i T. Gen kodujący DNA-PKcs istnieje w dwóch kopiach, z których jedna została odziedziczona po ojcu, a jedna po matce. Choroba jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że zarówno osobniki męskie, jak i żeńskie są dotknięte tak samo chorobą i że zwierzęta mogą zachorować jedynie, jeżeli noszą mutację w obydwu kopiach genowych. Może to zdarzyć się tylko wtedy, gdy zarówno ojciec, jak i matka noszą mutację wywołującą SCID i obydwoje tę mutację przekazali.

MOŻLIWE NASTĘPUJĄCE GENOTYPY:

N/N - zwierzę nie nosi mutacji wywołującej ciężki złożony niedobór odporności. Jest ono homozygotyczne dla normalnej kopii genu. Określane jest ono jako N/N i nie jest dotknięte chorobą.

N/SCID - zwierzęta, które noszą mutację tylko w jednej kopii genowej są określane jako N/SCID. Są one heterozygotycznymi nosicielami mutacji i nie chorują. Mogą one jednak z 50% prawdopodobieństwem przetransmitować skłonność do choroby na swoje potomstwo.

SCID/SCID - zwierzęta, u których obydwie kopie genowe noszą mutację wywołującą chorobę, są określane w wyniku badania jako SCID/SCID, tj. dotknięte schorzeniem. Są one homozygotycznymi nosicielami mutacji i chorują na ciężki złożony niedobór odporności. Przekazują one ze 100% prawdopodobieństwem skłonność do choroby na swoje potomstwo.

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 ciężkiego złożonego niedoboru odporności 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 niedotkniętych chorobą (N/N) oraz niechorujących nosicieli skłonności do choroby (N/SCID).

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 kojarzenia z uwzględnieniem informacji o genetycznej skłonności do choroby.

SCHEMAT KRZYŻOWANIA

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