

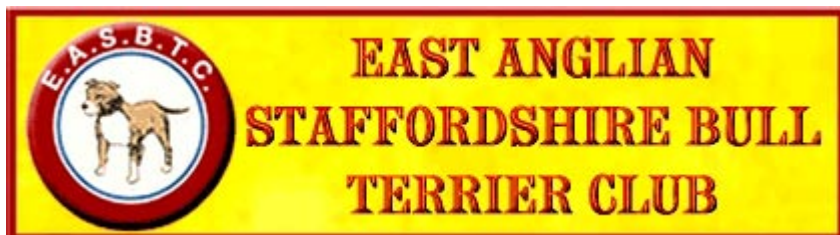
Staffordshire Bull Terrier Club CZ

Zvláštní tisk

léto 2007



Sdělení o dědičné kataraktě (HC) a L-2 hydroxyglutarové acidurii (L-2 HGA)	str. 1
DNA, onemocnění a diagnostické testy stafordšírských bulteriérů.....	str. 3
L-2-hydroxyglutarová acidurie (L-2-HGA) – často kladené dotazy a odpovědi.....	str. 7
Znalost recesívních genů.....	str. 10



Sdělení o dědičné kataraktě (HC) a L-2 hydroxyglutarové acidurii (L-2 HGA)

Základní informace

Dědičná katarakta a L-2 hydroxyglutarová acidurie se u stafordšírského bulteriéra dědí jako autozomálně recesivní onemocnění. V rámci organizace Animal Health Trust byly vyvinuty testy pro identifikaci obou příslušných mutací. Znamená to, že vzorek DNA jedince plemene stafordšírský bulteriér může být analyzován, aby se zjistilo, zda se u psa obě tyto mutace/onemocnění nevyskytují, zda je jejich nositelem nebo zda je jimi postižen. Dostupnost obou těchto nových testů bude pro chovatele stafordšírských bulteriérů velkým přínosem, neboť jim umožní vybrat v rámci chovatelských programů jedince s ohledem na tyto specifické mutace a snížit tak výskyt obou mutovaných genů v budoucích generacích. Je zřejmé, že všichni, kdo se podílejí na chovu a registraci vrhů stafordšírských bulteriérů, musejí spolupracovat, aby se zajistilo, že tyto nové testy DNA budou pro plemeno maximálním přínosem.

Co se dosud udělalo?

Na základě žádosti Chovatelské rady Kennel Club schválil Oficiální program testování DNA pro HC a L-2 HGA u plemene stafordšírský bulteriér. To znamená, že kopie osvědčení o testu DNA vydané organizací Animal Health Trust budou zasílány přímo Kennel Clubu. Výsledky budou poté přidány k informacím o testovaném psovi do registrační databáze Kennel Clubu. Bude to znamenat, že výsledek testu daného psa bude zveřejněn v dalším vydání publikace Breed Records Supplement (BRS); bude též uveden na každém novém registračním osvědčení vydaném příslušnému psu a na registračních certifikátech každého budoucího potomka tohoto psa. Kennel Club vyzval všechny majitele, kteří již test provést nechali, aby zaslali kopii osvědčení o testu DNA Kennel Clubu a my poté přidáme tuto informaci do registrační databáze psa.

Cesta vpřed?

Je zjevné, že nejdříve ze všeho bude nutné, aby chovatelé stafordšírského bulteriéra souhlasili s tím, že u všech potenciálně chovných jedinců by mělo být provedeno testování DNA na obě onemocnění ještě před tím, než budou použiti v chovu. Díky znalosti výsledků každého testu bude chovatel lépe informován pro výběr potenciálních chovných partnerů. Pokud budou výsledky obou testů u psa negativní (tj. bez nálezu), pak skutečně neexistuje žádný problém, protože takový psi budou mít dvě normální kopie obou genů a mohou tedy svým potomkům předat pouze normální kopie.

Co se stane, pokud se testem zjistí, že je pes nositelem jednoho nebo obou onemocnění? Pokud je pes nositelem onemocnění, znamená to, že nebude klinicky postižen, ale že bude mít jednu normální kopii genu a jednu kopii mutovanou a že, pokud bude použit v chovu, předá mutovanou kopii genu asi polovinu svého potomstva. Způsob, jak chovatelé naloží s identifikovanými nositeli, samozřejmě závisí na jednotlivých chovatelích. Někteří prohlásí, že na identifikovaných nositelích nebudou chovat, a to je samozřejmě jejich rozhodnutí. Já osobně se však domnívám, že u všech plemen jde do chovu příliš málo psů a snížit jejich počet ještě více by

mohlo být z dlouhodobého hlediska plemeni na škodu. Podle mého názoru jednou z hlavních výhod dostupnosti testu DNA je, že umožní chovatelům chovat na identifikovaných nositelích onemocnění. Chov na nositeli onemocnění však s sebou nese zvláštní omezení při výběru partnera. Známý nositel onemocnění by neměl být pářen s netestovaným psem, protože takový pes může být minimálně neidentifikovaným nositelem onemocnění. Testovaný pes, o němž je známo, že je nositelem onemocnění, by neměl být pářen s jiným psem, u něhož test DNA prokázal, že je též jeho nositelem. Je tomu tak proto, že pokud jsou páření dva nositelé onemocnění, každé štěně bude mít šanci 1:4, že bude postiženo – a toto riziko je příliš vysoké. Pokud je však nositel onemocnění pářen se psem, u něhož byla při testu DNA zjištěna normální kopie genu, je nutné mít na paměti, že žádný jedinec z výsledného vrhu nebude klinicky postižen, ale že vrh bude směs normálních štěňat a nositelů onemocnění. Je jasné, že díky dostupnosti dvou různých testů DNA je tento problém podstatně složitější, nikoli však nepřekonatelný.

V současné době máme dostatek zkušeností s využitím testování DNA pro geny onemocnění u ostatních plemen a zdá se, že dále uvedený postup funguje velmi dobře při snižování četnosti problémové mutace způsobující onemocnění, aniž by bylo nutné vyřazovat psy z chovné základny plemene. Je nutné dodržovat následující kroky.

U všech potenciálně chovných jedinců by mělo být provedeno testování DNA ještě před tím, než jsou použiti v chovu.

Identifikovaní nositelé onemocnění by neměli být pářeni s psy, jejichž DNA nebyla testována, nebo s dalším zjištěným nositelem onemocnění.

Na identifikovaných nositelích lze chovat, lze je však pářit pouze se psem, u něhož byl při testu DNA zjištěn normální gen. Tento postup umožní, aby nositelé onemocnění, kteří mají kvality, jež by byly pro budoucí generace přínosné, mohli tyto kvality, jako je například správný plemenný typ a temperament, předávat dál. Nezapomeňte, že chovatelé se snaží produkovat všestranně dobré stafordšírské bulteriéry, proto si nevybírejte krycího psa/chovnou fenu pouze proto, že je vzhledem k těmto onemocněním nositelem normálních genů. Takový postup by plemeni pravděpodobně neprospěl. Snažte se najít jedince, kterého byste si zvolili tak jako tak a který má z hlediska těchto chorob normální gen.

Pokud se chovatelé rozhodnou pářit psa, u něhož bylo testem zjištěno, že je nositelem onemocnění, se psem, který je nositelem normálního genu, je nutné u vyprodukovaných štěňat testovat DNA, aby bylo zjištěno, která z nich jsou nositeli mutovaného genu a která genu normálního. Identifikovaní nositelé onemocnění by pak měli být chovatelem označeni následujícím způsobem: „potomci nejsou vhodní pro registraci“ a Kennel Club by měl toto označení potvrdit. U ostatních plemen začaly náklady na testování vrhů představovat problém a v těchto případech jednotlivé chovatelské kluby přijaly pravidlo, že chovatelé nemusejí provádět testování DNA u všech štěňat z vrhu nositele onemocnění připářeného s jedincem, který má normální gen, ale všechna netestovaná štěňata musejí být označena výše uvedeným způsobem.

Použití podobné strategie u stafordširského bulteriéra

Podle mého názoru neexistuje absolutně žádný důvod, proč by podobný přístup nemohl být přijat pro kontrolu HC i L-2 HGA u plemene stafordširský bulteriér. Vidím však minimálně jednu komplikaci, kterou je třeba řešit. Dosud byly chovatelské programy související s testováním DNA pro mutace způsobující konkrétní onemocnění přijaty pro plemena, která jsou relativně nepočetná, kde je většina chovatelů, kteří registrují svá štěňata u Kennel Clubu, členy příslušného chovatelského klubu a běžně čtou psí časopisy, chovatelské informace a informace o plemeni. Komunikace s těmito lidmi, díky níž byli informováni o různých návrzích, je relativně snadná a většina z nich, pokud ne úplně všichni, se o nich dozví.

Tyto dva nové testy jsou pravděpodobně prvními testy pro početné plemeno, kde významné množství chovatelů, kteří registrují své vrhy u Kennel Clubu, není členem chovatelského klubu, a proto nutně nemusí být nadšenými čtenáři psích časopisů. Tím se samozřejmě zvyšuje složitost oznamování idejí a plánů těm, kteří se s těmito informacemi potřebují seznámit. Jedna věc, na které samozřejmě můžeme stavět, je skutečnost, že většina chovatelů registruje své vrhy u Kennel Clubu a noví majitelé tyto registrace převádějí. Kennel Club má proto příslušné kontaktní údaje a je tedy v pozici, kdy může těmto lidem zasílat informace. V současné době u nás probíhají interní diskuse o tom, jak nejlépe toho dosáhnout, neexistuje však důvod, proč bychom nemohli sdělovat poznatky všem, kteří chovají stafordširské bulteriéry a registrují je v naší organizaci, a tím objasnit ideu testování DNA..

/Dr. Jeff Sampson, Kennel Club - East Anglian Staffordshire Bull Terrier Club

DNA, onemocnění a diagnostické testy stafordširských bulteriérů

Úvod

Animal Health Trust je charitativní organizace, která pomáhá psům, kočkám a koním již více než půl století. Poskytujeme specializované veterinární klinické, diagnostické a chirurgické služby a naše úspěchy ve výzkumu se pohybují od zásadních průlomů v anestézii a chirurgických technikách až po vývoj vakcín proti onemocnění, jako je psinka a koňská chřipka. Naši vědci a veterináři, z nichž mnozí jsou světovými špičkami svého oboru, pracují bok po boku a kombinují širokou škálu odborných znalostí pro koordinovaný útok na onemocnění a zranění zvířat. Publikováním vědeckých prací, přednáškami na konferencích a komunikací s ostatními veterinárními lékaři o případech, s nimiž se setkávají, jsou tyto znalosti předávány a má z nich užitek maximum zvířat.

Vědecká skupina zabývající se genetikou psů je malý tým zkušených pracovníků, která udržuje kontakty s klinickými odborníky a vědci v rámci organizace Animal Health Trust i mimo ni a s majiteli a chovateli psů. Toto unikátní partnerství je základem úspěchu výzkumu AHT a diagnostických služeb testování DNA.

Genetická skupina se snaží poznat vědecký základ dědičných onemocnění psů. Dlouhodobým cílem práce, kterou děláme, je identifikovat genetické mutace, které způsobují dědičná onemocnění, a vyvinout testy DNA, které diagnostikují psy, již jsou

nositeli těchto kauzálních mutací. Chovatelé mohou použít informace shromážděné z těchto testů pro zahájení příslušných chovatelských programů, které zabrání produkci postižených psů a napomohou potenciálnímu odstranění dědičného onemocnění z ohrožených plemen.

Základní genetické principy

Selektivní chov požadovaných fenotypových a behaviorálních znaků vedl ke vzniku více než 300 samostatných plemen domestikovaného psa na světě. Každé z těchto plemen je definováno úzkou řadou specifických tělesných a behaviorálních charakteristik. Vzhledem k tomu, že mnohé z těchto klíčových rysů se udržují křížením blízce příbuzných jedinců, není překvapivé, že jsou u čistokrevných psů velmi běžná dědičná onemocnění. Dědičná onemocnění jsou způsobena chybami (mutacemi) v DNA genů.

Chromozomy

Každý pes má 38 párů „autozomů“ a jeden pár „pohlavních chromozomů“ v téměř každé buňce těla. Autozomy jsou stejné u samců i samic, zatímco samice mají 2 pohlavní chromozomy „X“ a samci mají jeden chromozom „X“ a jeden chromozom „Y“. Jeden z každého páru chromozomů se dědí od matky psa a druhý od otce.

DNA & geny

Chromozomy jsou tvořeny kyselinou deoxyribonukleovou, neboli DNA. DNA je dlouhá, dvouvláknová, velmi složitá molekula, která se skládá ze 4 různých stavebních bloků, neboli nukleotidů (značených zkratkou C, G, T a A). Dělí se na „geny“. Každý gen je prakticky písemný pokyn, který kóduje tvorbu jedné bílkoviny. V DNA každého psa je asi 30 – 40 000 různých genů. Pes má 2 kopie (neboli alely) každého genu, jednu na chromozomu, který zdědil od matky a jednu na otcovském chromozomu. Bílkoviny, které jsou těmito členy kódovány, spolu v těle velmi specifickým způsobem interagují a vykonávají všechny funkce nezbytné pro život. Pořadí nukleotidů A, G, C a T v genu musí být naprosto správné, aby buňky mohly produkovat správné bílkoviny. „Překlepy“, neboli mutace v genech mohou způsobit tvorbu „chybných“ nebo nefunkčních bílkovin a takové bílkoviny pak způsobují vznik onemocnění.

Dědičné onemocnění u stafordšírského bulteriéra

Stejně jako ostatní plemena psů trpí stafordšírský bulteriér značným množstvím dědičných onemocnění. AHT již několik let zkoumá genetický základ dvou takových nemocí, dědičné katarakt (HC) a L-2-hydroxyglutarové acidurie (L-2-HGA), a s radostí oznamuje vývoj diagnostických testů DNA pro obě tato onemocnění, které jsou nyní prostřednictvím AHT dostupné.

L-2-hydroxyglutarová acidurie

L-2-HGA (L-2-hydroxyglutarová acidurie) u stafordšírských bulteriérů je neurometabolické onemocnění, pro něž jsou typické zvýšené hladiny L-2-hydroxyglutarové kyseliny v moči, plazmě a mozkomíšním moku. L-2-hydroxyglutarát je normálně metabolizován na α -ketoglutarát, ale u postižených psů tomu tak není a hromadí se v těle s ničivými výsledky. L-2-HGA postihuje centrální nervovou soustavu, přičemž klinické příznaky se obvykle objeví ve věku 6 měsíců až jeden rok (mohou se však objevit později). Symptomy zahrnují epileptické záchvaty, „vratkou“ chůzi, třes, svalovou ztuhlost v důsledku námahy nebo rozrušení a změněné chování.

Dědičná katarakta

Dědičná katarakta u stafordšírského bulteriéra byla poprvé ve Velké Británii zaznamenána v roce 1976. Tato nemoc není vrozená, takže štěňata se rodí s normálními očima, ale katarakta se začne objevovat ve stáří několika týdnů až měsíců a ve věku 2 až 3 let přechází do úplného zákalu. Tato katarakta je vždy bilaterální, v obou očích symetrická a postupuje do úplného zákalu s následnou slepotou.

Autozomálně recesivní onemocnění

HC i L-2-HGA jsou autozomálně recesivní onemocnění. Tento typ onemocnění je způsoben mutací v jediném genu umístěném na jednom ze 38 párů autozomů. Mutace způsobující recesivní onemocnění mohou být malé (například jeden nesprávný nukleotid nebo inserce nebo delece malého množství nukleotidů) nebo velké (například delece velkého počtu nukleotidů). Vzhledem k tomu, že mutace jsou v genech umístěných na autozomech, trpí onemocněním samci i samice se stejnou četností.

Aby se u psa vyvinuly symptomy onemocnění, musí mít mutaci každé kopie genu (tj. kopie na každém z chromozomů). Takový jedinec je znám jako homozygotní, tj. alela onemocnění je u něj v homozygotní kombinaci. Pokud má jednu kopii mutovaného genu a jednu normální kopii, bude nositelem onemocnění, ale nikdy se u něj neprojeví jeho symptomy. Takový jedinec však předá mutaci do dalších generací. Aby byl pes postižen autozomálně recesivním onemocněním, musejí být buď oba rodiče nositeli onemocnění, nebo musejí být onemocněním postiženi. Pokud jsou spáření dva nositelé, průměrně jeden ze čtyř potomků bude onemocněním postižen, jeden ze čtyř bude geneticky normální a polovina bude nositelem.

Diagnostické testy DNA

Po několika letech výzkumu genetického základu těchto dvou dědičných onemocnění AHT s radostí oznamuje, že byly identifikovány mutace, které obě onemocnění způsobují. Výzkum byl umožněn díky financování z nadačního fondu Kennel Club Health Foundation Fund, financování nadací American Kennel Club Canine Health Foundation, chovatelskou radou plemene stafordšírský bulteriér (Staffordshire Bull Terrier Breed Council) a organizací PetSavers. Vzorky DNA postižených psů a blízkce příbuzných jedinců byly věnovány majiteli a chovateli stafordšírských bulteriérů a AHT upřímně děkuje všem, kteří vzorky svých psů poskytli.

Jak mohou být diagnostické testy DNA pro chovatele přínosné

Majitelé nyní mohou nechat testovat vzorek DNA jakéhokoli psa a zjistit tak, zda je nález psa negativní, zda je pes nositelem onemocnění nebo zda je postižen jednou, nebo oběma nemocemi, HC resp. L-2-HGA.. Majitel obdrží osvědčení, v němž bude uvedeno, zda je vzorek negativní (clear), pes je nositelem onemocnění (carrier) nebo je onemocněním postižen (affected). Nález bude obsahovat dále uvedená vysvětlení.

Negativní (clear): pes má 2 kopie normálního genu a HC / L-2-HGA u něj nevznikne ani nepředá kopii mutovaného genu HC / L-2-HGA žádnému potomkovi.

Nositel onemocnění (carrier): pes má jednu kopii normálního genu a jednu kopii mutovaného genu, který způsobuje HC / L-2-HGA. HC / L-2-HGA se u něj nevyvine, ale předá mutaci HC / L-2-HGA (průměrně) 50 % svého potomstva.

Postižený jedinec (affected): pes má dvě kopie mutovaného genu HC / L-2-HGA, je HC / L-2-HGA postižen a během života se u něj HC / L-2-HGA vyvine.

Vzorky je nutné zaslat společně s vyplněnou žádankou o testování DNA a šekem na 60 anglických liber; vč. DPH, za každý vzorek, který má být testován pouze na dědičnou kataraktu, nebo L-2-HGA, nebo šekem na 100 liber, vč. DPH, za každý vzorek, jehož DNA má být testována na dědičnou kataraktu a zároveň L-2-HGA na adresu Genetic Services, Animal Health Trust, Lanwades Park, Kentford, Newmarket, Suffolk CB8 7UU, Velká Británie.

Formuláře žádank o testování DNA si můžete stáhnout z našich webových stránek <http://www.aht.org.uk>).

Žádanky o testování DNA též můžete získat, pokud kontaktujete paní Vikki Lett na telefonu 08700 50 91 44, linka 1223, nebo e-mailem: vikki.lett@aht.org.uk.

Vzorky krve, u nichž již byly provedeny testy na L-2-HGA., též mohou být testovány na dědičnou kataraktu – v takovém případě prosím zašlete vyplněnou žádanku o testování DNA, na níž uvedete číslo vzorku z osvědčení L-2-HGA. K žádance přiložte šek na 60 liber. Žádanky o testování DNA též můžete získat, pokud kontaktujete paní Vikki Lett na telefonu 01638 750659, linka 1223, nebo e-mailem: vikki.lett@aht.org.uk.

Cesta vpřed

V současné době, kdy jsou dostupné genetické testy na HC a L-2-HGA, je možné zabránit produkci psů, kteří jsou postiženi kterýmkoli z těchto onemocnění. První výsledky testů L-2-HGA naznačují, že asi 15 % testovaných psů je nositelem mutace L-2-HGA a je pravděpodobné, že podobné procento psů bude též nositelem mutace HC. Někteří psi budou nositeli obou mutací, ale nositelem jedné mutace by mohlo být nejméně 20 – 25 % stafordšírských bulteriérů. Genetici organizace Animal Health Trust tedy nedoporučují vyřazení nositelů z chovné populace, neboť takový krok by měl za následek nepřijatelné omezení genofondu, který by již nebylo možné obnovit.

Místo toho bychom doporučovali provádět testy u všech psů, kteří by mohli být použiti v chovu. Pokud by bylo zjištěno, že je pes nositelem HC nebo L-2-HGA, měl by být pářen pouze s jedinci, kteří mají výsledky testu negativní, a všechna vyprodukovaná štěňata, jež by mohla být též využita v chovu, by též měla být podrobena testu. Tento postup umožní postupnou eliminaci mutací z chovné populace a zároveň umožní předání žádaných charakteristik nositelů mutace dalším generacím. Pokud jsou nositelé mutace vždy pářeni se psy, kteří jsou nositeli normálního genu, nebudou produkována žádná postižená štěňata a i když ve vrhu budou i nositelé mutace, budou vzhledem k těmto onemocněním dokonale zdravá. V následující tabulce je seznam různých kombinací psů, předpokládané výsledky jejich páření a zda je příslušné páření doporučeno.

ANIMAL HEALTH TRUST děkuje následujícím organizacím za poskytnutí důležitých informací pro výzkum nemoci HC a L-2 HGA:

The Kennel Club Health Foundation Fund, The American Kennel Club Canine Health Foundation, The Staffordshire Bull Terrier Breed Council, PetSavers

Cathryn Mellersh

Kombinace psů	Výsledek	Přípustná chovatelská praxe
Negativní X negativní	Všechna štěňata budou negativní.	Ano
	Štěňata není nutné testovat.	
Negativní X nositel onemocnění	50 % štěňat bude negativních.	Ano
	50 % štěňat bude nositelem onemocnění.	
	Je nutné testování všech štěňat, která budou použita v chovu.	
Negativní X postižený jedinec	Všechna štěňata budou nositeli onemocnění.	Ano
	Štěňata není nutné testovat.	
Nositel onemocnění x nositel onemocnění	25 % štěňat bude negativních.	Ne
	25 % štěňat bude postiženo onemocněním.	
	50 % štěňat bude nositelem onemocnění.	
Nositel onemocnění x postižený jedinec	50 % štěňat bude postiženo onemocněním.	Ne
	50 % štěňat bude nositelem onemocnění.	
Postižený jedinec x postižený jedinec	Postižena budou všechna štěňata.	Ne

L-2-hydroxyglutarová acidurie (L-2-HGA) – často kladené dotazy a odpovědi

Jaké jsou příznaky L-2?

Příznaky se mohou u jednotlivých psů lišit, ale v zásadě se mohou vyskytovat záchvaty stylu epilepsie nebo můžete vidět změnu ve způsobu pohybu psa. Po tělesné námaze nebo během ní (intolerance zátěže) nebo ve stresových situacích se svaly psa často stáhnou a všimnete si ztuhlosti okolo zadních nohou a vyklenutí hřbetu, které má za následek, že pes nemůže normálně chodit. Uvedené příznaky se mohou pohybovat od mírného postižení až téměř po celkovou ztrátu koordinace a rozvinutí záchvatů. U psa můžete zaznamenat i další možné příznaky: pes zjevně přestane rozeznávat normální okolí, hledí do zdí, projeví se u něj změny chování.

Když můj pes stojí, třesou se mu zadní nohy nebo je po námaze ztuhlý má L-2?

Mnoho stafordů má „svalový třes“, když stojí – není to známkou L-2. Pokud je váš pes po námaze ztuhlý, položte si otázku, zda tomu tak bylo vždy, nebo se tak stalo, když zestárnul (prostě stárnutí) nebo po úrazu (možná artróza kloubu).

Můj pes vypadá normálně – měl by mu být proveden test na L-2?

Pokud nemáte obavy, že by váš pes mohl mít podle klasických příznaků L-2, není nutné test provádět, pokud pes nebude využit v chovu. Všichni chovný jedinci by měli

být podrobeni testu před prvním krytím, aby byl zjištěn jejich genetický stav. Můžete se domnívat, že vzhledem k tomu, že se u vašeho psa neprojevují klinické příznaky L-2, nemusíte nechat test provést. Bez testu DNA však není možné vědět, zda je váš pes nositelem vadného genu, či nikoli.

Je toto onemocnění problémem pouze v některých chovných liniích?

Absolutně ne! Jedná se o problém plemene stafordšírských bulteriérů jako celku a nikoli některé konkrétní chovné linie. Důvodem, proč se problém zpočátku projevil jen u některých linií, je, že se zodpovědní chovatelé těchto linií, jimž se narodila postižená štěňata, připojili k výzkumu testu DNA. Při testování se stále častěji ukazuje, že se nositelé L-2 vyskytují v celém plemeni, tj. v různých „liniích“. Panuje názor, že se tento problém táhne zpět nejméně osm generací stafordů – podívejte se na většinu průkazů původu a když zapátráte do minulosti, naleznete v nich společné předky.

Jaká je prognóza psa postiženého L-2?

L-2 se může u jednotlivých psů projevovat různě, takže v nejhorším případě může být závažnost záchvatů tak velká, že se majitel rozhodne, že nejlepším řešením je nechat psa uspat a zabránit tak jeho dalšímu utrpení. Pro kontrolu onemocnění jsou nutné léky - antikonvulziva (fenobarbiton), které jsou silné a účinné, ale i drahé! Pro dosažení správného účinku je též nutné jejich podávání ve velmi pravidelných intervalech. Pes na takových lécích potřebuje VELMI pravidelný režim, aby mohl vést normální život. Někteří mírněji postižení psi žijí bez léčby. Jejich majitelé zvládají symptomy tak, že chrání psa před stresujícími podmínkami a udržují ho vyrovnaného, aby nebyl stimulován vznik záchvatů. Jako účinná se projevila též sedativa bylinného původu. Toto onemocnění je podobné epilepsii a může být progresivní. Během nemoci se vyskytují období, kdy pes zůstává určitou dobu ve stejném stavu a později se jeho stav zhorší.

Co to je test DNA?

Test DNA je jednorázový test, kterým se určuje genetický stav psa. Test může mít tři různé výsledky. Výsledek může být následující:

Negativní, čistý (clear), tj. bez postižení, normální – to znamená, že zvíře není postiženo L-2, ani není nositelem mutovaného genu, který L-2 způsobuje.

Nositel onemocnění (carrier) – pes není postižen L-2, ale je nositelem jedné kopie mutovaného genu, kterou předá průměrně 50 % svých potomků.

Postižený jedinec (affected) – pes je postižen nemocí L-2 a nese dvě kopie mutovaného genu.

Jak nechám psa testovat?

V současné době je testování jednoduché – váš veterinář musí odebrat 3 ml krve (odběr je možné provést při každé běžné návštěvě lékaře) a zaslat krev organizaci Animal Health Trust do Newmarketu ve Velké Británii, která test DNA provede. Test DNA stojí 60 £ a formuláře a informace o testu lze stáhnout na webových stránkách AHT na <http://www.aht.org.uk/pdf/sbtL2HGAform.pdf> nebo můžete kontaktovat paní Vikki Lett, Genetic Services, Animal Health Trust, Lanwades Park, Kentford, Newmarket, Suffolk CB8 7UU, Velká Británie, tel: 01638 750659, linka 1223.

V době provádění výzkumu byly pro zjištění, zda je pes postižen či nikoli, používány vzorky moči (nebylo možné stanovit, zda je pes nositelem onemocnění). Tento postup se již neužívá.

Jak dlouho zpracování testu trvá?

Test včetně doručení výsledků může trvat okolo šesti týdnů. Zajistěte proto zaslání vzorků v dostatečném předstihu před plánovaným krytím.

Co pro mne budou výsledky znamenat, když psa používám v chovu?

Výsledek bude znamenat, že můžete chovat zodpovědně, tj. s vědomím, že, když budete mezi sebou vždy pářit pouze jedince bez nálezu, nebo jedince bez nálezu s nositelem onemocnění, NIKDY nebudete produkovat postižená štěňata. Pokud máte psa, který je nositelem mutovaného genu, a rozhodnete se na něm chovat, musíte ho pářit se psem, který není nositelem onemocnění, a poté MUSÍTE nechat provést test u všech štěňat, abyste zjistili jejich genetický stav. Je důležité označit registrační dokumenty štěňat, jež jsou nositelem mutace, aby jejich potomstvo nemohlo být registrováno u Kennel Clubu a vysvětlit jejich novým majitelům, proč je důležité, aby se na těchto zvířatech nechovalo bez uvážení a bez nezbytné odpovědnosti (tj. páření pouze s jedinci, u nichž byl proveden test DNA s negativním výsledkem, a následné testování a označení dokumentů štěňat). Někteří chovatelé se mohou rozhodnout, že zajistí, aby všechna narozená štěňata, která budou nositeli mutace, byla po dosažení příslušného věku kastrována.

Jak lze u štěňat test provést?

Štěňata mohou být testována zasláním vzorku krve stejně jako dospělá zvířata. Je samozřejmé, že štěňata musejí být dost stará na to, aby jim bylo možné odebrat krev, tj. asi 4 týdny. A je nutné zajistit naprostou přesnost při identifikaci konkrétních štěňat. Existuje návrh, podle něhož by se v blízké budoucnosti testování provádělo stěrem z bukální sliznice (buňky z vnitřní strana pysků). Mohlo by se jednat o snazší a méně traumatický způsob testování štěňat, která by však musela i v takovém případě být stará 4 týdny, aby mohl být stěr proveden.

Budou výsledky potvrzené na dokumentaci?

Kennel Club nyní zajistí, aby jím vydané registrační dokumenty obsahovaly výsledky testů L-2-HGA. Výsledky budou rovněž publikovány v Breeds Record Supplement. Tento krok začne platit od začátku roku 2006.

Kombinované genetické testy

V současné době je veřejnosti k dispozici test na dědičnou kataraktu, a kombinovaný genetický test na dědičnou kataraktu a L-2-HGA bude k dispozici za sníženou cenu 100 £ za oba testy provedené současně, na rozdíl od ceny jednoho samostatně provedeného testu, která činí 60 £ za test. Rádi bychom informovali ty, kdo již zaslali vzorky krve pro provedení testu na L-2, že AHT může použít tyto vzorky krve i pro testování HC. Pokud má být testování provedeno a v minulosti jste nám nezaslali žádné vzorky, budete muset poskytnout vzorky pro HC i L2.

Stanovení profilu DNA

Stanovení profilu DNA již probíhá delší dobu a slouží jako prostředek pro nezpochybnitelnou identifikaci původu konkrétního psa. I když profil DNA každého psa bude zaznamenán, nelze ho použít pro genetické testování. Každý test vyžaduje různé specifické metody extrakce DNA, a proto je nutné použít samostatné stěry.

Identifikace psů

Doporučuje se nechat psa čipovat. Když jsou poté odebrány vzorky pro genetické testování (krev či stěr), lze údaje o čipu vyplnit do příslušného doprovodného formuláře. I když bude možné zasílat stěrové soupravy pro odběr vzorků soukromým osobám pro „domácí použití“, je nevhodnější použít je pod veterinárním dozorem, aby byla zajištěna bezúhonnost pro účely třetích stran a správné provedení stěru. Pokud nebude stěr správně proveden, bude vám zaslán zpět – což znamená další prodlevu před tím, než obdržíte výsledek! Též je nezbytné zajistit přesnou identifikaci štěňat ve vrzích, u nichž bude testována DNA. Pokud se štěňata zjevně neodlišují barevnými znaky na srsti, je možné je označit různě barevnými obojky, nanést různě zbarvené laky na drápy jedné nohy nebo štěňatům ustříhnout kousek srsti z různých míst na těle.

Budoucnost

V ideálním světě bychom všichni měli nadále používat testy DNA u všech chovných jedinců a pářit pouze jedince bez nálezu s jedincem bez nálezu nebo s nositelem onemocnění a poté bychom měli testovat štěňata. Je nepravděpodobné, že se mnoho lidí rozhodne chovat na psech, kteří jsou nositeli mutovaného genu, a to částečně díky nákladům na testování celého vrhu (60 £ za štěně). Během několika generací se tak toto onemocnění samo omezí a jeho nositelé postupně vymizí z chovu. Je nutné smířit se s tím, že test budou využívat pouze zodpovědní chovatelé a že vadný gen bude stále v populaci přežívat neviděn.

V budoucnu, jakmile budou registrační dokumenty Kennel Clubu obsahovat výsledky testů na L-2, bude oficiálně uznáno, že štěňata, jež jsou potomky dvou rodičů testovaných na L-2 s negativním nálezem, budou dědičně nezatížená a budou jako taková zaregistrována bez nutnosti provádění dalších testů.

Recesivní geny u psů

Recesivní geny u psů odpovídají za mnoho charakteristik, jako je například vznik modré nebo játrové barvy srsti, a většina z nich nemá vliv na zdraví psa. Několik jich však působí zdravotní problémy. U stafordů byly popsány dva – dědičná katarakta (HC), která způsobuje slepotu mladých psů, a L-2-hydroxyglutarová acidurie (L-2-HGA), metabolické onemocnění, které postihuje mozek a způsobuje záchvaty, jež mohou být chybně diagnostikovány jako epilepsie.

Všichni psi mají dvě kopie každého z tisíců genů, kromě jednoho pohlavního chromozomu u samců. Jedna kopie každého genu pochází od otce a druhá od matky. Kopie každého genu nemusejí být identické, ale každá má naprosto

stejnou polohu na příslušném chromozomu. Rozdíl mezi páry genů, mutace, jsou důsledkem drobných biochemických chyb, k nimž došlo někde během procesu replikace a přenesly se z generace na generaci.

U recesivních genů „původní“ varianta, kterou nazveme „X“, produkuje „normální“ účinek, pokud je přítomna jedna kopie „X“. Pokud v určitém okamžiku dojde k mutaci, jejímž důsledkem je recesivní varianta „x“, bude dosaženo normálního účinku, pokud je v páru s „X“. „X“ je tedy považována za dominantní vzhledem k „x“, nebo, jinými slovy, „x“ je recesivní vzhledem k „X“. Kombinace X/X bude mít přirozeně normální účinek, ale pokud vznikne kombinace x/x, může výt výsledný účinek naprosto odlišný.

Jak jste si již uvědomili, jsou u HC i L-2-HGA možné tři kombinace genů:

1. X/X – pes není klinicky postižen a není nositelem onemocnění, neboť nemá variantu „x“ a nemůže ji tedy předat svému potomstvu.
2. X/x – pes není klinicky postižen, ale je nositelem onemocnění, neboť má variantu „x“, kterou předá zhruba polovině svých potomků.
3. x/x – pes je postižen příslušným onemocněním a kdyby byl použit v chovu, musí předat defektní gen „x“ všem svým potomkům.

Cílem jakýchkoli kontrolních opatření musí být zabránit tomu, aby se narodila jakákoli klinicky postižená zvířata a nakonec vyloučení defektního „x“ z chovné populace. Díky vývoji laboratorních testů na recesivní geny, které způsobují tato dvě onemocnění (testy L-2-HGA jsou již k dispozici), je jako první krok nutné zabránit páření dvou nositelů onemocnění – toto by mělo zajistit provedení testu otce i matky ještě před krytím. Jediným způsobem, jak bylo dříve možné zjistit, zda je pes nositelem onemocnění, byla skutečnost, že produkoval postižené potomstvo. Pečlivým výběrem by se chovatelé, kteří mají linie postižené kterýmkoli z obou onemocnění, měli být schopni defektních genů zbavit během dvou nebo tří generací a zároveň si zachovat požadovanou kvalitu chovné základny.

Je zjevné, že pokud by nebyli v chovatelských programech využíváni vůbec žádní nositelé onemocnění, brzy by došlo k eliminování recesivních genů pro HC a L-2-HGA a tento postup by našel své zastánce. Zároveň by to však způsobilo možné vážné omezení genofondu, a to i u plemen, jako je staford, která mají genofond relativně velký, a nechtěně by to mohlo umožnit výskyt dalších genetických defektů.

Dr. Archie Bryden

Překlad materiálu uveřejněného na

<http://www.eastangliansbtclub.co.uk/health%20information.html>

pořídila pro účely SBTC CZ a na náklady SBTC CZ agentura Marvel, s.r.o.