

Badania genetyczne w kierunku postępującego zaniku siatkówki (rdAc-PRA) u kotów abisyńskich i somalijskich

Jednostka chorobowa - rdAc-PRA

U kotów abisyńskich i somalijskich obserwuje się późne pojawienie się zmian zwyrodnieniowych fotoreceptorów - rdAc-PRA. To zaburzenie genetyczne prowadzi do zwyrodnienia komórek siatkówki w oku. We wczesnym stadium choroby zmiany dotyczą komórek pręcikonośnych, a następnie komórek wzrokowych czopkonośnych, co prowadzi do całkowitej utraty wzroku u kota.

Koty dotknięte tą chorobą w momencie narodzin widzą prawidłowo. Objawy kliniczne pojawiają się w wieku 1,5 - 2 lat. W końcowej fazie choroby obserwuje się całkowite zwyrodnienie fotoreceptorów i ślepotę. Zazwyczaj ma to miejsce w wieku 3 - 5 lat.

Mutacja i dziedziczenie - rdAc-PRA

Doniesienie o mutacji genu *CEP290*, która uważana jest za mutację powodującą rdAc-PRA, zostało opublikowane przez zespół Kristiny Narfström na Uniwersytecie Missouri-Columbia, w USA.

rdAc-PRA jest dziedziczona jako autosomalna cecha recesywna. Istnieją więc trzy kombinacje, które mogą charakteryzować kota: zwierzę może być wolne od mutacji (genotyp N/N lub homozygota normalna/wolna od mutacji), co oznacza, że kot nie jest nosicielem mutacji i rdAc-PRA nie rozwinie się. Ze względu na fakt, że zwierzę to nie przeniesie mutacji na swoje potomstwo, może być kojarzone z każdym innym kotem.

Kot, który jest nosicielem jednej kopii genu *CEP290* z mutacją i jednej kopii pozbawionej mutacji jest nazywany nosicielem lub osobnikiem heterozygotycznym (genotyp N/PRA); nie rozwinie się u niego rdAc-PRA, ale może on przenieść mutację na swoje potomstwo, a więc można go kojarzyć tylko z kotem, który nie jest jej nosicielem.

Koty, u których rozwinie się ta forma PRA mają dwie kopie genów *CEP290* z mutacją (genotyp PRA/PRA lub homozygota nosiciel/affected); zwierzęta te przeniosą zmutowane geny na swoje potomstwo i powinny być kojarzone tylko z kotem który nie jest ich nosicielem.

Testy DNA - rdAc-PRA

Możliwe jest wykrycie opisanej mutacji bezpośrednio w testach DNA. Metoda ta jest bardzo czuła i można ją zastosować u pacjenta w każdym wieku. Badania DNA pozwalają na rozróżnienie kotów nosicieli i wolnych od mutacji, ale również na wykrycie zdrowych klinicznie nosicieli. Jest to niezwykle istotne dla kontroli choroby u ras predysponowanych, ponieważ nosiciele mogą przenosić chorobę w obrębie populacji i nie można ich wykryć przy pomocy rutynowych laboratoryjnych metod diagnostycznych.

W celu uwiarygodnienia wyniku testu jest on **zawsze przeprowadzany dwukrotnie w dwóch niezależnych badaniach jednej próby.**

Wymagania

Test przeprowadza się na próbce pełnej krwi (0,5 ml) pobranej do probówki z EDTA lub na próbce pobranej przy pomocy specjalnych szczoteczek cytologicznych, które są dostępne bezpłatnie na życzenie klienta. Badania przeprowadzane są kilka razy w tygodniu. Wynik jest gotowy po około 5 - 10 dniach od momentu otrzymania próby przez nasze laboratorium w Niemczech.

Prosimy o dowiadywanie się o dokładny koszt badania. Jeżeli mamy podpisaną umowę z klubem hodowców, jego członkowie otrzymują zniżkę.

W celu uzyskania dalszych informacji prosimy o kontakt z:

LABOKLIN Polska Sp. z o.o.

ul. Powstańców Śląskich 101

01-495 Warszawa

tel/fax: +48 22 691 93 10..11..12

tel/fax: +48 22 691 92 91..92

e-mail: lab.warszawa@laboklin.pl