stručné info o genetických vyšetreniach dedičných chorôb u GR

PRA (Progressive Retinal Atrophy) progresívna atrofia sietnice. PRA predstavuje skupinu chorôb, ktoré spôsobujú pomalú degeneráciu sietnice oka, výsledkom ktorej je pokles videnia až oslepnutie. Sietnica je zadná časť oka, ktorej vonkajšiu vrstvu tvoria svetlo citlivé zrakové bunky tyčinky (Rods) a čapíky (Cones).

PRA-prcd (Progressive Rod-Cone Degeneration) spôsobuje postupné odumieranie buniek. Najprv odumierajú farbocitlivé tyčinky, následkom čoho je šeroslepota, neskôr jasovocitlivé čapíky, následkom čoho je úplná slepota. PRA-prcd sa vyskytuje u viacerých plemien, u GR sa prejavuje vo veku 4-6 rokov.

GR-PRA1 a **GR-PRA2** sú špecifické formy PRA, ktoré sú považované za hlavné príčiny PRA u GR, ale stále existuje niekoľko prípadov, ktoré nie sú spôsobené žiadnou zo známych mutácií PRA.

Štatistiky uvádzajú, že približne 27% GR prenáša PRCD-PRA, 56% prenáša GR-PRA1 a 12% GR-PRA2. Genetický prenos PRCD-PRA, GR-PRA1 a GR-PRA2 je **autozomálne recesívny**.

ICT (Ichthyosis), lupienka. Dysfunkcia kožnej bariéry, ktorá vedia k abnormálnemu odlupovaniu pokožky. Prejavuje sa veľkoplošnými lupinami, belavými neskôr černastými, hlavne na trupe a dobre viditeľnými na bruchu. U najhorších foriem nastávajú komplikácie zapríčinené baktériami, plesňami, alebo parazitmi. Choroba začína medzi 1. a 18. mesiacom veku jedinca.

Podľa štatistiky sa v európskej populácii GR vyskytuje 83% jedincov, ktoré prenášajú ICT-A, v severnej Amerike 61% a v Austrálii u 52%.

V roku 2022 bola nájdená mutácia ďalšieho génu ABHD5 spôsobujúca lupienku, ktorá sa označuje ako Ichtyóza typ 2 (**ICT-2**). Mutácia génu PNPLA1, označovaná ako ICT-A, sa označuje tiež ako Ichtyóza typ 1 (**ICT-1**).

U jedinca sa môžu objaviť obe mutácie, ICT-1 i ICT-2. Dedičnosť ICT-1 a ICT-2 je **autozomálne recesívna**.

DEB (Dystrophic Epidermolysis Bullosa), oddeľovanie pokožky od spodnej časti kože. Prejavuje sa od narodenia pľuzgiermi a vredmi v ústnej dutine a pažeráku, spomalením rasu, štiepením a lámaním pazúrov. Podľa štatistiky sa u GR vyskytuje menej ako 1 % prenášačov. Genetický prenos DEB je **autozomálne recesívny**.

DM (Degenerative Myelopathy), niekedy označovaná ako mutácia SOD1A. Nemoc sa prejavuje postupnou stratou schopnosti pohybu až do úplného ochrnutia. Dedičnosť DM je **autozomálne recesívna**.

NCL (Neuronal Ceroid Lipofuscinosis), neurodegeneratívne ochorenie. Progresívna strata motorickej funkcie, strata zraku, poruchy správania, stavy úzkosti, agresivita, triaška, záchvaty. Choroba začína medzi 12. a 18. mesiacom veku. Dedičnosť NCL je **autozomálne recesívna**.

vWD-I (von Willebrand Disease type I), von Willebrandova choroba typ I. Postihnuté jedince majú sklon ku krvácaniu z kože a slizníc. Dedičnosť vWD-I je **autozomálne recesívna**.

OI (Osteogenesis Imperfecta type 3), ochorenie spojivového tkaniva charakterizované rednutím kostí, ktoré vedie k početným zlomeninám dlhých kostí a rebier. Klinické prejavy sa objavujú už u šteniat vo veku niekoľkých týždňov. Dedičnosť OI je **autozomálne recesívna**.

stručné info o genetických vyšetreniach dedičných chorôb u GR

CMS (Congenital Myasthenic Syndrome), vrodený myastenický syndróm. Ochorenie sa prejavuje slabosťou kostrového svalstva, najmä po cvičení a zníženie miechových reflexov. Prvé príznaky sa objavujú už v prvých týždňoch alebo mesiacoch života. Choroba postupuje rýchlo a väčšina prípadov vedie k úhynu alebo eutanázii postihnutého šteňaťa. Genetický prenos CMS je **autozomálne recesívny**.

Autozomálne recesívny prenos

Prenos, pri ktorom sa postihnutie prejaví u jedinca, ak má zmutované obe alely génu, otcovskú i materskú. Alela = kópia génu jedného rodiča. Gén = základná funkčná jednotka dedičnosti - úsek, sekvencia DNA alebo RNA.

- čistý (prostý) jedinec zdedil obe alely normálne
  Clear = N/N (Normal/Normal) = Homozygous Normal
- nosič (prenášač) zdedil jednu zmutovanú alelu
  Carrier = P/N (Mutated/Normal) = Heterozygous
- postihnutý (ovplyvnený) jedinec zdedil obe alely zmutované
  Affected = P/P = Homozygous Mutant

U čistých jedincov a nosičov je riziko choroby extrémne nízke, u postihnutých veľmi vysoké.

Tabuľka uvádza štatistické zastúpenie autozomálne recesívneho prenosu na potomstvo:

X		rodič 2		
		Clear	*Carrier*	*Affected*
rodič 1	*Clear*	*clear*	*½ clear* *½ carrier*	*carrier*
	Carrier	*½ clear* *½ carrier*	*¼ clears* *½ carrier* ***¼ affected***	*½ carrier* ***½ affected***
	Affected	*carrier*	*½ carrier* ***½ affected***	***affected***

Metodika potláčania dedičnej choroby s recesívnym prenosom spočíva v párení postihnutého (Affected) alebo nosiča (Carrier) s čistým (Clear) jedincom. Treba si uvedomiť, že geneticky postihnutý, ale celkovo kvalitný jedinec v spojení s čistým dáva len zdravé potomstvo, a oproti tomu potomstvo nosiča v spojení s nosičom môže byť z ¼ postihnuté.

Úplne vyraďovanie postihnutých jedincov z chovu by znižovalo početnosť plemena, čím by sa zvyšovala príbuznosť jedincov, t.j. znižovala genetická variabilita plemena, čo by malo za následok celkový pokles vitality, imunity a nárast chorôb.

stručné info o genetických vyšetreniach dedičných chorôb u GR

HPN (Hypomyelinating Polyneuropathy), mutácia génov MTMR2 a SH3TC2 u zlatých retrieverov spôsobuje hypomyelinizačnú polyneuropatiu, genetické ochorenie postihujúce periférny nervový systém. Prejavuje sa slabosťou, stratou reflexov a ťažkosťami s koordináciou pohybov. Genetický prenos HP je **pravdepodobne autozomálne recesívny**.

PN (Polyneuropathy), mutácia génu MPZ u zlatých retrieverov spôsobuje dedičné neurologické ochorenie postihujúce periférny nervový systém. Medzi klinické príznaky patrí slabosť, ťažkosti s chôdzou, triaška alebo strata reflexov. Ochorenie sa môže vyskytnúť v mladom veku a postupne zhoršovať kvalitu života psa. Dedičnosť mutácie génu MPZ je **pravdepodobne autozomálne dominantná**. To znamená, že na prejavenie príznakov ochorenia stačí jedna kópia zmutovaného génu zdedená od ktoréhokoľvek z rodičov.

GRMD (Golden Retriever Muscular Dystrophy), špecifické ochorenie plemena zlatý retriever postihujúce svalstvo. U ľudí je tento syndróm známy ako Duchennova svalová dystrofia (DMD). Prejavuje svalovou slabosťou, zhoršenou chôdzou alebo problémami pre prežieraní a dýchaní. Ochorenie má veľmi pokročilý priebeh a často končí smrťou. Vyskytuje sa u šteniat od 8 týždňov veku a jedinci s ťažkou formou uhynú pomerne skoro. Psy s ľahkou formou môžu žiť niekoľko rokov.

GRMD je **recesívne ochorenie s väzbou na chromozóm X**. Genotyp samcov obsahuje chromozómy X a Y, genotyp samíc 2 chromozómy X. Samce môžu byť len čisté XN/Y (normálna alela chromozómu X) alebo postihnuté XP/Y (zmutovaná alela chromozómu X). Samice môžu byť čisté XN/XN (obe alely normálne), postihnuté XP/XP (obe alely zmutované) alebo prenášačky XN/XP (jedna alela normálna a druhá zmutovaná).

Treba si uvedomiť, že pri takomto X-viazanom recesívnom prenose, môžu postihnuté samčeky vzísť aj zo spojenia čistého samca a prenášačky.