

stručne 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 zrkavé bunky tyčinky (Rods) a čapíky (Cones).

PRCD (Progressive Rod-Cone Degeneration) spôsobuje postupné odumieranie buniek. Najprv odumierajú farbocitlivé tyčinky, následkom čoho je šeroslepota, neskôr jasovcitlivé čapíky, následkom čoho je úplná slepota. PRCD-PRA 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-A (Ichthyosis), lupienka. Dysfunkcia kožnej bariéry, ktorá vedie k abnormálnemu odlupovaniu pokožky. Prejavuje sa veľkoplošnými lupinami, belavými neskôr čiernymi, 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-A2) a mutácia génu PNPLA1, dovtedy označovaná ako ICT-A, ako Ichtyóza typ 1 (ICT-A1).

U jedinca sa môžu objaviť obe mutácie, ICT-A1 i ICT-A2. Genetický prenos ICT-A1 a ICT-A2 je autozomálne recesívny.

DEB (Dystrophic Epidermolysis Bullosa), oddeľovanie pokožky od spodnej časti kože. Prejavuje sa od narodenia pľuzgiermi a vredmi v ústnej dutine a pažeráku, spomalením rasy, 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. Genetický prenos DM je autozomálne recesívny.

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. Genetický prenos NCL je autozomálne recesívny.

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

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. Genetický prenos OI je autozomálne recesívny.

stručne o genetických vyšetreniach dedičných chorôb u GR

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	$\frac{1}{2}$ clear $\frac{1}{2}$ carrier	carrier
	Carrier	$\frac{1}{2}$ clear $\frac{1}{2}$ carrier	$\frac{1}{4}$ clears $\frac{1}{2}$ carrier $\frac{1}{4}$ affected	$\frac{1}{2}$ carrier $\frac{1}{2}$ affected
	Affected	carrier	$\frac{1}{2}$ carrier $\frac{1}{2}$ affected	affected

Metodika potláčania dedičnej choroby s recesívnym prenosom spočíva v párení postihnutého (Affected) alebo nosiča (Carrier) s čistým (Clear) jedincom. Treba uvedomiť, že v niečom 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 $\frac{1}{4}$ postihnuté.

Úplne vyradovanie 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.

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 samččky vzísť aj zo spojenia čistého samca a prenášačky.