

## stručne o genetických testoch 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 svetlocitlivé 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. Bohužiaľ 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.

### Autozomálne recesívny prenos

je taký, pri ktorom sa ochorenie prejaví u jedinca, ak má zmutované obe alely génu, otcovskú i materskú. Alela = kópia génu jedného rodiča. Gén = základná funkčná jednotka dedičnosti, úsek, sekvencia DNK (DNA) alebo RNK (RNA).

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

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

Tabuľka uvádza štatistické zastúpenie 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 potierania dedičnej choroby s autozomálne recesívnym prenosom spočíva v párení nosiča (Carrier) alebo postihnutého (Affected) len s čistým (Clear) jedincom, pričom si treba uvedomiť, že aj postihnutý, ale inak kvalitný, jedinec môže v spojení s čistým dávať len zdravé potomstvo a naproti tomu potomstvo nosiča v spojení s nosičom môže byť z  $\frac{1}{4}$  choré. Úplne vyradovanie postihnutých (Affected) jedincov znižuje početnosť plemena, čím sa zvyšuje príbuznosť jedincov, t.j. znižuje sa celková genetická variabilita plemena, následkom čoho býva celkový pokles imunity.

**ICT-A (Ichthyosis)**, lupienka u GR. Ide o dysfunkciu kožnej bariéry, ktorá vedie k abnormálnemu odlupovaniu kože. Prejavuje sa veľkoplošnými lupinami, belavými neskôr čiernastými, hlavne na trupe, 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%.

Genetický prenos ICT-A je autozomálne recesívny, viď vyššie.