

Zhodnotenie výsledkov plošného skríningu genetických ochorení.

Prinášame výsledky genetických testov z odobratých vzoriek na Klubovej výstave vo Veľkom Mederi dňa 25.5.2013.

Ing. Terézia Gargušová ako hlavný poradca chovu SKŠSP poskytla členom výboru iba štatistické údaje týkajúce sa skríningu .

Testovaných bolo 32 jedincov, z toho 32 x BSP (19 súk a 13 psov).

32x vyhodnotenie vWD1	32x negatívny
2x vyhodnotenie PRA	2x negatívny
32 x vyhodnotenie DM:	2x rizikový = a/a (rizikové, nesú oba gény DM),
	12x negatívny = g/g, nenesú žiadny gén DM, ,
	18x nosič = g/a, nikdy na DM neochorejú, ale môžu prenášať gén na potomstvo

Percentuálne zhodnotenie :

vWD1 – 100 % jedincov negatívnych

PRA – 100 % jedincov negatívnych

DM – 37,50 % negatívni

6,25 % rizikovní

56,25 % nosiči

Prikladáme na porovnanie štatistiky ohľadom vyšetrení DM z Nemecka a z USA:

http://offa.org/dna_teststats.html

<http://www.deckruede-berner-sennen.de/Gesundheit/Degenerative-Myelopathie>

Na zhrnutie pár slov ohľadom DM :

DM - Degenerative Myelopathy

DNA test na Degeneratívnu myelopatiu DM (canine degenerative myelopathy)

Degeneratívna myelopatia psov je neurodegeneratívne ochorenie s neskorým nástupom. Primárnym obrazom je paralýza zadných nôh s progresívnym zhoršovaním. Rozvíja sa nekoordinovaný pohyb zadnej časti tela, narušená je citlivosť a reflexy. S postupom ochorenia sú postihnuté aj hrudné končatiny a ochorenie sa manifestuje ako paréza a paralýza. Jedinec nakoniec môže strácať kontrolu nad funkciou mechúra a čriev. V prípade tohto ochorenia jedinec netrpí bolesťami, nakoľko dochádza k strate funkcie chrbtice v dôsledku deštrukcie myelínu a následnej degenerácii axónov spôsobujúcej progresívnu ataxiu a parézu.

Vek nástupu príznakov sa môže líšiť od 6 do 15 rokov veku alebo viac. Niektorí postihnutí jedinci však môžu zomrieť z iných príčin predtým než sa objavia akékoľvek príznaky DM. Faktory, ktoré môžu mať vplyv na vek nástupu príznakov sú témou aktuálneho výskumu - v túto chvíľu sa nedá predpovedať, ktorý z geneticky ohrozených psov bude mať skorý nástup klinických príznakov a ktorý bude mať oneskorený nástup.

Popis DNA testu na degeneratívnu myelopatiu

GWAS (Genome-wide association studies) – celogenómové asociačné štúdie odhalili u jedincov s degeneratívnou myelopatiou mutáciu v géne SOD1 (gén kódujúci proteín superoxide dismutase 1). Tento test jasne identifikuje psov, ktorí sú **Normal** (majú 2 normálne kópie génu), nosiči **Carrier** (majú jednu normálnu kópiu génu a jednu kópiu mutovaného génu), a tých u ktorých je oveľa vyššie riziko vzniku DM (majú 2 mutované kópie génu označené ako rizikové **Affected**/ohrozené—at risk/.

Objavená mutácia v géne SOD1, je spájaná s rozvojom degeneratívnej myelopatie (DM). V tomto géne sa DNA vyskytuje v dvoch možných formách (alebo alelách). Alela "**G**" je prevládajúca u psov a vedie k rozvoju DM len zriedka alebo nikdy (**G** ako **Good** dobrá). Alela "**A**" je častejšie sa vyskytujúca u psov s klinickými príznakmi DM (**A** ako **Affected** rizikový).

Zhrnutie:

Alela **A** je asociovaná s ochorením DM (associated with DM)

Alela **G** nie je asociovaná s ochorením DM (not associated with DM)

Keďže jedinec zdedí jednu alelu od matky a jednu od otca sú možné tri rôzne genotypy:

A/A affected (at risk) – rizikový

A/G carrier – nosič

G/G – normal

U psov s genotypom A/G alebo G/G sa len veľmi nepravdepodobne rozvinie DM.

U psov s genotypom A/A je pravdepodobné, že sa rozvinú klinické príznaky DM v rôznom veku. V súčasnosti je predmetom štúdia prečo sa u niektorých psov rozvinie ochorenie vo veku 7-8 rokov zatiaľ čo u iných vo veku 14-15 rokov a viac prípadne zomrú z iných príčin pred rozpoznaním klinických príznakov DM. (zdroj www.slovgen.sk)

Možné kombinácie génov pri párení :

Matka Otec	A/A (riziková)	A/G (nosička)	G/G (čistá)
A/A (rizikový)	100% A/A rizikové potomstvo	50% A/G 50% A/A	100% A/G nosiči
A/G (nosič)	50% A/A 50% A/G	25%A/A 50%A/G 25% G/G	50% A/G 50%G/G
G/G (čistý)	100% A/G nosiči	50% A/G 50%G/G	100% G/G čisté potomstvo

Keďže toto ochorenie je jednoducho sledovateľné, pri správnom výbere jedincov je možné v relatívne krátkom čase zamedziť výskytu zvierat s alelami A/A tzn. rizikových jedincov.

Nesmieme však zabúdať na fakt, že výsledok testu na DM **nie je najdôležitejšie kritérium** pri výbere chovných jedincov a z hľadiska chovu. Stále musíme v chove klásť pomerne veľký dôraz na výber zvierat s dlhovekým rodokmeňom a zdravými kĺbmi.

Ochorenia kĺbov, rakovina a ochorenia obličiek zostávajú bohužiaľ aj naďalej pri našich plemenách najväčším strašiakom. Z tohto dôvodu klub nebude požadovať teraz ani v blízkej budúcnosti testovanie DM ako povinné, len ako doporučené.

Slovenský klub švajčiarskych salašníckych psov chce však naďalej nabádať chovateľov k testovaniu svojich zvierat a to aj formou finančného príspevku na vyšetrenia pre členov klubu a vystavovateľov na klubových výstavách.

Spracovala : MVDr. Slávka Kálmánová (poradca chovu SKŠSP)

Mgr. Ivana Ondrejovičová (členka výboru SKŠSP)