

## Molekularno biologiczna diagnostyka chorób dziedzicznych u psów i kotów.

### **Pies:**

#### **Defekt adhezji leukocytów u psów rasy irish setter (CLAD)**

CLAD jest autosomalnie recesywną chorobą niedoboru odporności. Dotyczy ona cząsteczki CD18 na leukocytach, która odpowiada za adhezję leukocytów do śródbłonka naczyń. Chore psy zapadają na ciężkie infekcje, jak zapalenie sznura pępowinowego, dziąseł, migdałków i zapalenia skóry. Później dołączają się zapalenia stawów. CLAD ma przebieg śmiertelny.

#### **Cystinuria u Nowofunlandów i psów rasy landseer**

To autosomalnie recesywnie dziedziczące się zaburzenie przemiany materii, polega na wadliwym transporcie dwuaminowych aminokwasów w nerkach. Przez to tworzą się kamienie cysteinowe.

Pojawiające się objawy to m. in. krew w moczu

Przy pomocy badań genetycznych możliwe jest wykrycie tej mutacji u zwierząt nie wykazujących objawów choroby, a które są nosicielem wadliwego genu i będą go przekazywały na potomstwo.

#### **Dziedziczna miopatia u labradora retrievera.**

Takie psy wykazują hipotonię, ogólną słabość mięśni, nienormalną postawę ciała i sztywny chód. Zwierzęta są mało odporne na obciążenia i na zimno reagują zapaścią. Wada ta u labradora retrievera dziedziczy się autosomalnie recesywnie.

#### **Kolor sierści u labradora, flatcoated retrievera i dalmatyńczyka.**

U psów występują dwa główne pigmenty dla koloru sierści. Podstawowymi kolorami są barwy ciemne (czarny lub brązowy) oraz barwa żółta. Ostatnio udało się wyjaśnić genetyczne uwarunkowania dla żółtej i brązowej barwy, co umożliwi bardzo pewne różnicowanie przy pomocy testów genetycznych zwierząt homo- i heterozygotycznych względem danego koloru.

U dalmatyńczyków możliwe jest zbadanie na nosicielstwo genu odpowiedzialnego za kolor lemon oraz brązowo-czarne warianty.

#### **Fukozydoza u angielskiego springer spaniela**

Psy dotknięte tą chorobą nie posiadają enzymu – fukozydazy, który jest odpowiedzialny za trawienie wiązań cukrowych. Bez tego enzymu dochodzi do magazynowania oligosacharydów w różnych tkankach i narządach jak węzły chłonne, wątroba, trzustka, nerki, płuca czy szpik kostny. Najniebezpieczniejsze objawy pojawiają się, gdy dochodzi do odkładania się złogów w mózgu i obwodowej tkance nerwowej. Wówczas obserwuje się brak koordynacji ruchów, zaburzenia w zachowaniu czy głuchotę.

#### **GM1-Gangliozydoza u husky**

W przebiegu choroby dochodzi do odkładania się złogów w lizosomach, co prowadzi do neurologicznych zaburzeń. Obserwuje się porażenia kończyn i spastyczne skurcze mięśni. Większość psów dotkniętych tą chorobą umiera w wieku 8 miesięcy.

#### **GRMD - Dystrofia mięśni u golden retrievera**

Przez mutację genu odpowiedzialnego za produkcję dystrofiny, dochodzi u golden retrieverów do dystrofii mięśni, która jest homologiczna do dystrofii mięśni Duchenne u ludzi. Psy cierpią na ciężką miopatię mięśni szkieletowych jak również kardiomiopatię. To z kolei prowadzi do wcześniejszej śmierci. Choroba uwarunkowana jest genem recesywnym sprzężonym z chromosomem X.

### **Leukodystrofia globoidalnokomórkowa (ch. Krabbe) u west highland white i cairn terriera**

Chodzi tu o nieuleczalną chorobę spichrzeniową lipidów z postępującą degeneracją istoty białej OUN. Objawy to atrofia mięśni i degeneracja tkanki nerwowej.

### **Zatrucie miedzią u bedlington terriera.**

Przez akumulację miedzi w wątrobie u psów dotkniętych chorobą, u których nie stosuje się odpowiedniej diety, w wieku od 3 do 7 lat rozwija się marskość wątroby. Zatrucie miedzią jest chorobą genetyczną uwarunkowaną autosomalnie recesywnie.

### **Hipertermia złośliwa**

Ta występująca u wielu ras psów choroba, przejawiająca się przyspieszonym tempem metabolizmu i podwyższoną temperaturą ciała, wywoływana jest podaniem anestetyków wziewnych i środków relaksujących mięśnie. Dochodzi do uszkodzenia nerwów, wątroby i nerek a po dalszym podawaniu leków następuje śmierć. Choroba dziedziczy się autosomalnie dominująco.

### **Defekt genu MDR1 (nadwrażliwość na iwermektyne)**

Nadwrażliwość na lek z grupy antiparasitica – iwermektynę jest spowodowana defektem multidrug resistance transporter (MDR1). Oprócz iwermektyny również loperamid oraz inne leki mogą po podaniu połączyć się z uszkodzonym MDR1-transporter i w zwiększonej ilości przedostać się do mózgu. Zbadany przez nas defekt genu wykryto do tej pory u collie (krótko i długowłose, border collie, shetland sheepdog, australian sheperd, bobtail, longhaired whippet, silken windhound).

### **Mukopolisacharydoza typu VII o owczarków niemieckich.**

Przez brak enzymu beta-glukoronidazy dochodzi do lizosomalnej choroby spichrzeniowej, która dziedziczy się autosomalnie recesywnie. Chore psy cierpią na zmętnienie rogówki, ciężkie deformacje kości, przez które dotknięte chorobą zwierzęta nie mogą jeszcze chodzić w wieku kilku tygodni, a nawet miesięcy.

### **Miotonia wrodzona u sznaucera miniaturowego.**

Choroba dziedziczy się autosomalnie recesywnie. Dotyczy ona kanałów jonowych w mięśniach szkieletowych. W przebiegu schorzenia dochodzi do przerostu mięśni i trudności w stawaniu po odpoczynku.

### **Kurza ślepotą u briarda.**

Test DNA umożliwia wykrycie delecji w tzw. genie RPE65. Zdolność widzenia w nocy u psów dotkniętych chorobą już w wieku kilku tygodni jest silnie upośledzona. Po kilku latach, u niektórych psów również w dzień widzenie ulega znacznemu ograniczeniu. U chorych psów stwierdza się odbiegającą od normy elektroretinografię z normalnym kształtem fali, ale znacznym zmniejszeniem amplitudy.

### **Narkolepsja u dobermana**

Narkolepsja jest neurologicznym schorzeniem, która objawia się napadami snu, katapleksją i zaburzeniami snu. Choroba dziedziczy się autosomalnie recesywnie.

### **Niedobór fosfofruktokinazy u angielskiego springer spaniela**

W chorobie tej występuje dziedziczny niedobór enzymu fosfofruktokinazy. Bez tego enzymu komórki mięśniowe i czerwone krwinki nie mogą wyprodukować wystarczającej ilości energii. To z kolei prowadzi do uszkodzenia erytrocytów i ich rozpadu; mocz zostaje podbarwiony na czerwono. Występuje anemia i żółtaczką. Dalszymi objawami tej choroby są trudności w poruszaniu się i skurcze mięśni. Takie symptomy pojawiają się szczególnie podczas stanów podniecenia, zwiększonego wysiłku czy ujadania.

### **Postępujący zanik siatkówki (PRA) u bull mastiffa i angielskiego mastiffa**

Postępujący zanik siatkówki u tych ras dziedziczy się autosomalnie dominująco. W związku z tym nie ma nosicieli, psy są albo zdrowe albo wykazują objawy choroby. W tym schorzeniu gałki ocznej chodzi o późną postać postępującego zaniku siatkówki. Utrata zdolności widzenia pojawia się stosunkowo późno. Ponieważ choroba jest rozpoznawana dopiero po wystąpieniu ślepoty, która może pojawić się nawet po kilku latach ważne jest, aby przed wykorzystaniem psa do hodowli upewnić się czy nie jest dotknięty chorobą.

### **Postępujący zanik siatkówki (PRA) u irish settera, welsh corgi i sloughi**

To zaburzenie widzenia prowadzące nawet do całkowitej ślepoty manifestuje się klinicznie przeważnie w wieku 4-6 miesięcy (wczesna forma choroby). Dla w/w ras znane jest podłoże genetyczne tej choroby, dzięki czemu możliwe jest przeprowadzenie badania DNA w celu wykrycia nosicieli, którzy oftalmologicznie nie wykazują objawów choroby, ale przekazują wadliwy gen na potomstwo.

### **Niedobór kinazy pirogronianowej u basenji i west highland white terriera**

Z powodu braku kinazy pirogronianowej zaburzona jest glikoliza w erytrocytach. Z tego powodu dochodzi do ciężkich przewlekłych, hemolitycznych, regeneratywnych niedokrwistości i retikulocytozy. Później rozwija się u tych psów postępująca mielofibroza i osteoskleroza. To są główne przyczyny odpowiedzialne za wcześniejszą śmierć chorych psów. Objawy kliniczne tego schorzenia to ogólna słabość i powiększona śledziona.

### **Choroba von Willebrand (vWD) typ 1 u dobermana, manchester terriera i pudła**

U dobermana, manchester terriera i pudła choroba dziedziczy się autosomalnie dominująco z bardzo dużą zmiennością penetracji i ekspresji. Objawy choroby vWD to przedłużony czas krwawienia jak również ciężkie krwawienia.

### **Choroba von Willebrand (vWD) typ 2 u niemieckiego wyzła szorstkowłosego**

Typ 2 vWD charakteryzuje się niedoborem antygenu vWF w osoczu, przez co wydłuża się czas krwawienia. Choroba dziedziczy się autosomalnie recesywnie.

### **Choroba von Willebrand (vWD) typ 3 u terriera szkockiego**

Choroba von Willebrand jest u psów jednym z najczęstszych zaburzeń krzepnięcia krwi. Jest ona spowodowana niedoborem lub całkowitym brakiem we krwi czynnika von Willebrand. Czynniki von Willebrand stabilizuje czynnik VIII i przez to umożliwia przyłączanie się trombocytów do śródbłonna. Terriery szkockie i shleties chorują na najcięższą postać choroby vWD – typ 3. Choroba dziedziczy się autosomalnie recesywnie.

### **Złożona ciężka niewydolność odporności związana z chromosomem X u bassetów i welsh corgi**

Ta związana z płcią choroba dziedziczna charakteryzuje się ciężkim defektem komórkowej i humoralnej odporności. Samce z uszkodzonym genem giną w wieku ok. 4 miesięcy.

### **Lipofuscinosis ceroidalis u border coolie**

Objawy kliniczne u border coolie to zwiększony niepokój i agresywność. Psy wykazują zwiększoną aktywność i cierpią na napady padaczkowe. Większość zwierząt traci zdolność koordynowania aktywności mięśni podczas takich czynności jak jedzenie czy poruszanie się. Choroba dziedziczy się autosomalnie recesywnie.

## **Koty:**

### **Gangliozydoza typu GM1 u kotów syjamskich i korat oraz typu GM2 u kotów rasy korat**

Oba typy tej choroby dziedzicznej należą do tzw. lizosomalnych chorób spichrzeniowych. U chorych kociąt stwierdza się najpierw drżenie głowy, później zaburzenia koordynacji ruchu kończyn przechodzące w porażenia. Mimo tego, że objawy kliniczne obu postaci choroby są podobne, są one wywoływane przez defekt dwóch różnych enzymów. U kotów syjamskich stwierdza się tylko gangliozydozę GM1, gdy tymczasem u kotów korat występują oba typy.

### **Niedobór kinazy pirogronianowej (PK) u kotów abisyńskich i somalijskich**

U kotów niedobór kinazy pirogronianowej w erytrocytach prowadzi do hemolitycznej, regeneracyjnej anemii.

W odróżnieniu od psów u kotów anemia występuje okresowo, nie pojawia się osteosklerozę czy choroby wątroby. Choroba dziedziczy się autosomalnie recesywnie.

### **Wielocystowatość nerek (PKD) u persów i ich potomstwa**

Test umożliwia wykrycie mutacji w genie PKD-1 (C -> A w egzonie 29), która jest opisywana jako przyczyna wielocystowatości nerek u persów i ich potomstwa. Choroba prowadzi, oprócz tworzenia cyst w wątrobie i trzustce, do powstawania wypełnionych płynem cyst w nerkach, które doprowadzają do niewydolności nerek a ta z kolei do śmierci kota.

### **Kardiomiopatia przerostowa (HCM) u kotów rasy maine coon i ich potomstwa**

Kardiomiopatia przerostowa (HCM) jest chorobą mięśnia sercowego, polegająca na koncentrycznej hipertrofii komory. HCM jest najczęściej diagnozowaną chorobą serca u kotów. U rasy maine coon HCM dziedziczy się autosomalnie dominująco, co oznacza, że nawet pojedynczy allel z defektem prowadzi do objawów klinicznych. Nasilenie choroby jest większe w przypadku gdy mutacją dotknięte są oba allele. Badanie genetyczne może być wykorzystywane u kotów rasy maine coon oraz mieszańców maine coon, które są efektem krzyżowania z maine coon, a przez to mogły odziedziczyć uszkodzony gen.

Materiał do badań w kierunku chorób dziedzicznych: 1,0 ml krwi EDTA, u psów również wymaz z policzka  
Czas oczekiwania na wyniki: ok. 5-7 dni roboczych

### Ceny:

Cena wszystkich badań w kierunku chorób dziedzicznych wynosi **40,90 €**, oprócz:

- Kolor sierści (labrador retriever, flatcoated retriever): jeden kolor (żółty albo brązowy) **40,90 €** każdy, oba kolory sierści (żółty i brązowy) **65 €**
- Choroba von Willebrand Krankheit (vWD) typ 2 u niemieckiego wyzła szorstkowłosego – Niedobór kinazy pirogronianowej (PK) u kotów abisyńskich i somalijskich **60€**
- Wielocystowatość nerek (PKD) u persów i ich potomstwa: **60 € za próbkę** przy 1-2 nadesłanych próbkach, **49 € za próbkę** przy 3-9 nadesłanych próbkach, **42€ za próbkę** przy 10 i więcej nadesłanych próbkach
- Defekt genu MDR1 (nadwrażliwość na iwermektynę): **30 €**

**Wszystkie podane ceny są cenami netto.**