

Silmäsairaudet

PRA rcd1

(Progressiivinen retinan atrofia, etenevä verkkokalvon surkastuma)

PRA on perinnöllinen, parantumaton ja sokeuteen johtava silmäsairaus, jolla on useita eri muotoja monissa eri roduissa. Irlanninsetterin PRA-muoto on aikaisin alkavaa (early onset) eli oireita aiheuttavaa muotoa, rcd1 eli rod-cone dysplasia 1-muotoa. Oireet alkavat usein jo pentuiässä ja sairaille pennuille voi kehittyä esim. yösokeutta. 1-2 ikävuoteen mennessä useimmat rcd1-PRA -sairaavat koirat ovat täysin sokeita. Vaikkei PRA:ta voidakaan parantaa, niin se voidaan kuitenkin välttää. Yhdysvaltalainen Optigen ja englantilainen AHT (Animal Health Trust) tekevät DNA:han perustuvia geenitestejä, joiden tulosten avulla sairaus voidaan täysin eliminoida irlanninsetteripopulaatiosta.

Geenitestin salaisuus piilee siinä, että sen avulla voidaan tunnistaa koirat, jotka eivät kannata autosomisesti peittyvään sairauteen geenivirhettä. Testi on luotettava ja tarkka tunnistamaan normaalit koirat, joita kutsutaan myös nimityksellä 'geeniltään puhtas', 'ei kantaja', homotsygoottisesti normaali' TAI 'terve'. Nämä koirat periyttävät jälkeläisilleen vain tervettä geeniä, eivätkä niiden jälkeläiset voi koskaan sairastua PRA:han. Normaalin koiran voi yhdistää jopa testitulokseltaan sairaan koiran kanssa, mikäli sellainen jostain muusta syystä on rodun jalostukselle tärkeää.

Koska testi perustuu geenivirheeseen, on se 100 %:n luotettava myös kantajan ja sairaan tunnistajana. Vaikka normaalia koiraa voidaan yhdistää minkä tahansa tuloksen saaneen koiran kanssa, niin kantajaa ja sairasta voi jalostaa vain normaalituloksen saaneen partnerin kanssa. Ihanneyhdistelmissä ainakin toisen vanhemmista tulisi olla testattu normaaliksi. Pennut voidaan testata heti, kun niiltä voidaan ottaa pieni määrä verta testiä varten.

(lähde punaisen irlanninsetterin JTO)

PRA rcd4

(Progressiivinen retinan atrofia, etenevä verkkokalvon surkastuma)

Viime aikoina koirien on havaittu sairastavan selvästi erilaista muotoa PRA:sta, joka vaikuttaa koiriin myöhemmällä iällä ja on erillinen rcd1:stä. Tämä vaihtoehtoinen muoto tuli tunnetuksi nimellä "LOPRA" englanninkielisen sanoista Late-Onset PRA eli myöhäisen vaiheen PRA. Toisin kuin rcd1, jossa kaikki koirat sairastuvat melkein täysin samanikäisenä, LOPRA-koirilla sairastumisikä vaihtelee muutaman vuoden ikäisestä (2-3v.) vanhalle iälle (10-11v.). Oli epäselvää sairastivatko nämä kaikki koirat samaa muotoa PRA:sta vai olivatko ne geneettisesti erillistä PRA-muotoa jakaen rodun useampaan sairausmutaatioon.

Mutaation tunnistus

Vuonna 2011 Animal Health Trustin Englannin Kennel Clubin genetiikkakeskuksessa tunnistettiin väistyvä mutaatio, joka liitettiin LOPRA:n kehittymiseen gordoninsettereillä. LOPRA:a sairastavien gordoninsetterien omistajat kuvailivat, että heidän koiransa kärsivät ensin hämäräsokeudesta, mikä viittaa silmän tappisolujen rappioitumiseen, joten mutaatio on nimetty rcd4:ksi (englanninkielisen sanoista rod-cone degeneration) erottaakseen sen muista, aikaisemmin todetuista tappisolujen rappioitumisista. Tutkijat seurasivat gordoninsettereillä tehtyä rcd4-löydöstä havaitsemalla, että myös osalta PRA-sairaista irlanninsettereistä löytyy kaksi kappaletta rcd4-mutaatiota. Havainnon seurauksena AHT (Animal Health Trust) ulotti rcd4-testin myös irlanninsettereille 1.8.2011 alkaen ja heidän tarjoamansa DNA-testi tutkii jokaisen koiran DNA-näytteen tämän tietyn mutaation osalta.

Muut PRA:n muodot

Rcd4-mutaatiotutkimuksessa on saatu selville, että irlanninsettereiltä löytyy ainakin kolmea erilaista muotoa: rcd1, rcd4 ja kolmas, vielä tuntematon muoto. Kolmas muoto löytyi tutkimalla kymmentä LOPRA-sairasta koiraa, joista vain seitsemällä oli rcd4-mutaatio. Jäljellejääneillä kolmella koiralla ei ollut kumpaakaan aikaisemmin tunnistetuista muodoista, joten niiden sairaus johtunee kolmannesta, vielä tunnistamattomasta, mutaatiosta. Tutkimushavainnot osoittavat, että tämä kolmas muoto puhkeaa keskimäärin rcd4-tyyppiä

aikaisemmalla iällä, mutta koiria tulee tutkia lisää ennen asian vahvistamista.

(lähde <http://www.ahtdnatesting.co.uk/news/10> käännös Saara Mattero