

Progressiv Retinal Atrofi (PRA) hos Golden retriever

Progressiv Retinal Atrofi (PRA) är ett samlingsnamn för flera olika ärftliga ögonsjukdomar som förekommer hos många hundraser. Sjukdomen kännetecknas av en degeneration av ögats stavar och tappar i näthinna (retina). PRA är dubbelsidig och drabbar därmed båda ögonen och leder till en successiv försämring av synen som slutligen resulterar i blindhet. En mutation för PRA behöver inte vara specifik för en hundras men det är inte ovanligt att de genetiska orsakerna till PRA skiljer sig åt mellan olika hundraser. En hundras kan även ha fler olika genetiska orsaker till sjukdomen. Det finns idag inget botemedel mot PRA.

Nyupptäckt PRA - mutation

Ett forskarlag vid Sveriges Lantbruks Universitet (SLU), Uppsala Universitet, Broad Institute i USA, och Animal Health Trust (AHT) i Storbritannien har nu upptäckt en mutation för PRA hos Golden retriever.

Sedan tidigare finns ett flertal kända PRA- orsakande mutationer hos andra hundraser men hos Golden retriever har den genetiska orsaken till PRA varit i huvudsak okänd. Hos Labradorer, som är närbesläktade till Golden retriever finns en känd form av PRA (prcd-PRA) som orsakas av en mutation i prcd-genen. Ett genetisk test för prcd-PRA finns och erbjuds av företaget OptiGen (www.optigen.com) i USA och av Antagene (www.antagene.com) i Frankrike. Trots att de två hundraserna är närbesläktade har det visat sig att endast en handfull av de kända fallen av PRA hos Golden retriever beror på en mutation i prcd-genen.

Den nyupptäckta mutationen hos Golden retriever finns i en annan gen och våra studier tyder på att det är den vanligaste orsaken till PRA hos rasen i Sverige och Europa. Hundar med denna form av PRA uppvisar vanligtvis synproblem först vid lite högre ålder (ca 7år). Mutationen har än så länge inte upptäckts i någon annan hundras. PRA är generellt en förhållandevis ovanlig sjukdom hos Golden retriever. Nedärvningsmönstret tyder på att PRA hos rasen i huvudsak kan ses som en autosomt recessiv sjukdom och

för att utveckla PRA krävs att mutationen finns i homozygot form, det vill säga att individen har två kopior av mutationen. Bland Golden retriever i Sverige och Europa uppskattar vi allelfrekvensen till ca 5%. Det betyder att ca 10% av de friska hundarna i Sverige bär på en kopia av mutationen. Om parningen sker slumpvis i en sådan population så kan vi förvänta oss att ca 1 av 400 födda valpar kommer att drabbas av PRA på grund av denna mutation.

Vår forskning har också visat att det troligen finns en tredje och än så länge okänd mutation i en annan gen som också kan orsaka PRA hos Golden retriever. Denna tredje form av PRA hos Golden retriever uppvisar en tidigare debutålder (yngre än fem år). Vi fortsätter därför vår forskning om PRA för att också hitta den "tredje" genen för PRA hos Golden retriever.

DNA - test för PRA hos Golden retriever

Ett DNA - test för den nyupptäckta mutationen (GR_PRA1) kommer att finnas tillgängligt vid SLU den 15 november, 2010. DNA - testet kommer att vara värdefullt för uppfödare av Golden retriever eftersom vi testar för den vanligaste formen av PRA i rasen. Vi vill samtidigt påminna om att det sannolikt finns två andra, men mindre vanliga, mutationer som också ger PRA hos Golden retriever. Ett negativt resultat, det vill säga att hunden är fri från GR_PRA1 mutationen, är därför inte en garanti för att hunden inte ska utvecklas PRA. Något som förutom andra ärftligt betingade ögonsjukdomar också motiverar ögonlysning av avelsdjur

Testresultat

Fri (Normal):

Fria hundar har två normala kopior av genen och kommer inte att få PRA på grund av den mutation som DNA testet undersöker. Det kan dock inte uteslutas att hunden bär på andra mutationer som kan ge sjukdomen PRA.

Bärare:

Hundar som är bärare kommer inte att utveckla PRA som genetiskt beror på mutationen i den gen som DNA- testet undersöker. Det kan dock inte uteslutas att hunden bär på andra mutationer som kan ge sjukdomen PRA.

Genetiskt affekterade:

Hundar med resultatet "Genetiskt affekterad" har två kopior av mutationen som ger GR_PRA1 och kommer med stor sannolikhet att utveckla sjukdomen PRA under sin livstid. Medelåldern för diagnos av denna typ av PRA är sju år.

Råd:

I enlighet med SKKs regler får affekterade hundar ej användas i avel. Bärare av mutationen för GR_PRA1 får endast paras med genetiskt fria individer.