SHAR PEI AUTOINFLAMMATORISK SJUKDOM (SPAID)-TEST

Shar Pei Autoinflammatorisk Sjukdom (SPAID) är ett ärftligt tillstånd som definieras av återkommande episoder med feber och inflammation, utan känd patogen eller autoimmun orsak. SPAID karaktäriseras av fem tecken på inflammation; Shar Pei-feber (FSF), ledinflammation (artrit), hudinflammation (vesikulär hyaluronosis, mucinbubblor), öroninflammation (otit) och amyloidos.

SPAID-testet identifierar de Shar Pei som löper högst risk att drabbas av SPAID under sin livstid. Resultatet kan användas av ägare i avelsplanering med syftet att minska den totala risken för SPAID bland Shar Pei runt om i världen.

GRUPP	SPAID-TEST RESULTAT	UTFALL	FÖRKLARING
ICKE BÄRARE	CNV = 2 alleler = 1|1	Förväntas inte drabbas av SPAID	• Hunden bär inte på riskallelen (”5”) som är kopplad till SPAID. • Hunden har ingen ökad risk för sjukdomen.
ENKEL BÄRARE	CNV = 6 alleler = 1|5	Riskerar att drabbas av SPAID	• Hunden bär på en kopia av riskallelen (”5”) som är kopplad till SPAID. • Hunden har fyra gånger högre risk för sjukdomen än en icke bärare. • Om hunden paras med en annan Enkel Bärare, blir i genomsnitt var fjärde valp en Dubbel Bärare.
DUBBEL BÄRARE	CNV = 10 alleler = 5|5	Kommer troligen drabbas av SPAID	• Hunden bär på två kopior av riskallelen (”5”) som är kopplad till SPAID. • Hunden har åtta gånger högre risk för sjukdomen än en icke bärare, och kommer troligen drabbas av SPAID under sin livstid.

EN ÄRFTLIG SJUKDOM KOPPLAD TILL SHAR PEIS TYPISKA UTSEENDE

Den genetiska variant som kopplats till SPAID har också visat sig vara kopplad till ökat uttryck av Hyaluronsyntas 2 (*HAS2*), som driver syntesen av hyaluronsyra (HA). Det ökade uttrycket av *HAS2* leder till ärftlig hudinflammation (kutan hyaluronanosis), och artens tjocka och skrynkliga hud.

Den återkommande inflammation som vissa Shar Pei drabbas av, tros orsakas av cykler av överproduktion och efterföljande nedbrytning av HA. Korta HA (låg molekylär vikt) agerar då som risk-associerat molekylärt mönster (”DAMP”), genom att orsaka utsläpp av inflammatoriska interleukiner.

Shar Pei Autoinflammatorisk Sjukdom (SPAID) innefattar flera tecken på inflammation. En hunds kliniska sjukdomsstatus beror både på den genetiska markör detta test undersöker, och hundens miljö. Det går heller inte att utesluta att en hund bär på andra mutationer som kan orsaka inflammatorisk sjukdom i Shar Pei. Detta är i dagsläget det enda tillgängliga testet för SPAID.

VETENSKAPLIGA ARTIKLAR

- Olsson M et al. 2016. Absolute quantification reveals the stable transmission of a high copy number variant linked to autoinflammatory disease. BMC Genomics. 17(1):299.
- Olsson M et al. 2013. Thorough investigation of a canine autoinflammatory disease (AID) confirms one main risk locus and suggests a modifier locus for amyloidosis. PLoS One. 8(10):e75242.
- Olsson M et al. 2011. A novel unstable duplication upstream of HAS2 predisposes to a breed-defining skin phenotype and a periodic fever syndrome in Chinese Shar-Pei dogs. PLoS Genet. 7(3):e1001332.