



**SVENSKA KENNELKLUBBEN**  
HUNDÄGARNAS RIKSORGANISATION

# DNA-tester

*• Allmän information • Centralt registrerade tester • Tester utan central registrering • Validering av nya tester*

*2008-01-10*

## Innehåll

<b>Allmän information om DNA-tester</b> .....	<b>5</b>
DNA.....	5
Recessiv arvgång.....	5
Hereditärt fri.....	5
<b>Olika former av DNA-test</b> .....	<b>5</b>
Mutationsspecifika tester.....	5
Markörttesterna.....	5
<b>Möjligheter och begränsningar med DNA-test</b> .....	<b>5</b>
<b>Viktiga punkter för dig som ska DNA-testa din hund</b> .....	<b>6</b>
<b>SKKs generella avelsrekommendationer vid DNA-test</b> .....	<b>6</b>
<b>Centralt registrerade tester</b> .....	<b>6</b>
<b>Utländska avelshundar</b> .....	<b>6</b>
<b>Ceroid lipofuscinos, engelsk setter</b> .....	<b>7</b>
Instruktion för CL.....	7
Remiss för CL.....	7
<b>CLAD (canine leukocyte adhesion protein deficiency), irländsk röd setter</b> .....	<b>7</b>
Instruktion för CLAD.....	8
Remiss för CLAD.....	8
<b>prcd-PRA</b> .....	<b>8</b>
Instruktion för prcd-PRA.....	8
Remiss för prcd-PRA.....	8
<b>Hälsoprogram med krav på DNA-test för prcd-PRA</b> .....	<b>8</b>
Pudel (mellan-, dvärg- och toy-).....	8
Svensk lapphund.....	8
<b>Övriga raser med central registrering av prcd-PRA</b> .....	<b>8</b>
Australian cattledog, chesapeake bay retriever, finsk lapphund, lapsk vallhund.....	8
Cocker spaniel.....	9
Labrador retriever.....	9
<b>Retinal dystrofi (nattblindhet), briard</b> .....	<b>9</b>
Instruktion för retinal dystrofi.....	9
Remiss för retinal dystrofi.....	9
<b>Tidig (juvenil) katarakt, bostonterrier</b> .....	<b>9</b>
Instruktion för tidig (juvenil) katarakt.....	9
Remiss för tidig (juvenil) katarakt.....	10
<b>Von Willebrands sjukdom</b> .....	<b>10</b>
Instruktion von Willebrands sjukdom.....	10
Remiss för vWd.....	10
<b>DNA-tester utan central registrering</b> .....	<b>10</b>
Varför registreras inte resultat av alla DNA-test centralt?.....	10
<b>Hur gör jag om testet saknar central registrering?</b> .....	<b>10</b>
Instruktion.....	10
Remiss för test som idag saknar central registrering.....	10
<b>Validering av nya tester; ett första steg mot central registrering</b> .....	<b>11</b>
Vad innebär validering av ett test?.....	11
Varför behöver testet valideras?.....	11
<b>Hur går man tillväga?</b> .....	<b>11</b>
Minst sex hundar ska testas.....	11
Insamling av prover; klubbens ansvar i samarbete med SLU.....	11



## Allmän information om DNA-tester

### DNA

En hund består av flera miljarder celler, som tillsammans bygger upp kroppens organ. Hundens genetiska information, arvsanlagen, finns lagrad i alla celler i form av DNA, deoxiribonukleinsyra, som kemiskt består av sockergrupper, fosfatgrupper och kvävebaser. Hundens arvsanlag, genomet, innehåller all information som bestämmer hundens utseende och många av de egenskaper hunden har, till exempel pälsfärg, storlek, temperament, vilka sjukdomsanlag hunden bär på med mera.

Det är kromosomerna i cellkärnan som bär arvsanlagen. Hunden har 78 kromosomer som bildar 39 kromosompar – hälften av arvsmassan kommer från tiken och hälften från hanen. Det betyder att alla egenskaper styrs av minst två gener, en från modern och en från fadern.

### Recessiv arvsång

Egenskaper och sjukdomar nedärvs från föräldradjur till avkomma på olika vis, något man vanligen kallar nedärningsmönster. För de flesta sjukdomar är nedärningsmönstret ännu okänt. För de sjukdomar där det idag finns DNA-test är arvsången dock vanligen enkel autosomal recessiv. Det innebär att sjukdomen styrs av en enskild gen och att en individ måste få sjukdomsanlaget från såväl sin moder som fader för att själv riskera att drabbas av sjukdomen.

Recessiva anlag kan föras vidare genom många generationer utan att visa sig. Först när en parning görs där båda föräldradjuret bär samma anlag visar sig egenskapen/sjukdomen. En hund som blir sjuk har två uppsättningar av den defekta genvarianten och man säger att den är genetiskt affekterad (affected). Alla avkommor till sådan hund blir anlagsbärare (carrier), men har det andra föräldradjuret inte den defekta genen (normal/clear) kommer avkommorna inte att få egenskapen/sjukdomen. Eftersom de är anlagsbärare nedärver de dock anlaget till i genomsnitt hälften av sina avkommor och på så vis sprids anlaget i rasen utan att det alltid märks.

Vill du läsa mer om DNA, nedärningsmönster mm?

Läs artikeln "Genetik" av Åsa Lindholm ur Hundsport Special nr. 3/2007 på [www.skk.se](http://www.skk.se) alt. Avelsboken – om strukturer och möjligheter i hundaveln av Lennart Swenson (2004). Stockholm: Bokförlaget Sellin.

### Hereditärt fri

Uttrycket "hereditärt fri" innebär att en hund med hjälp av sina DNA-testade och friförklarade anfäder själv kan anses vara fri från det aktuella anlaget. För raser med central registrering av resultat från DNA-test redovisas såväl testresultat som hereditärt fria hundar i SKKs webbtjänster SKK Avelsdata och SKK Hunddata. SKK utfärdar

dock aldrig intyg gällande hereditärt friade hundar då det kan vara svårt att garantera riktigheten, särskilt i de fall då de DNA-testade djuren finns långt bak i släktledet. Det är därför upp till varje enskild uppfödare att bedöma vilken tilltro man har till ett hereditärt friande resultat.

## Olika former av DNA-test

### Mutations specifika tester

Mutation är en bestående och ärftlig förändring i det genetiska materialet. Ett mutationsspecifikt test identifierar som namnet antyder den sjukdomsdrabbande genvarianten (allelen) specifikt. Forskarna har alltså identifierat den exakta gen och den exakta mutation som orsakar en viss sjukdom, och kan därför utforma ett test som påvisar just den aktuella mutationen. Ett sådant test är mycket tillförlitligt och specifikt och kan identifiera genetiskt affekterade, normala och anlagsbärande hundar på ett säkert och effektivt sätt.

Idag har man identifierat en mängd sjukdomsframkallande mutationer och utvecklat genetiska tester för ett trettiotal olika sjukdomar hos hund. Forskning pågår dock kontinuerligt och nya tester marknadsförs ständigt i världens laboratorier.

I allmänhet går det inte att använda samma genetiska test till flera olika raser, utan man måste ofta utveckla ett test för varje ras. Det beror på att olika mutationer kan ge liknande symtom. En genetisk sjukdom som t ex PRA (progressiv retinal atrofi, ögonsjukdom som leder till blindhet) kan bero på flera olika mutationer, som skiljer sig åt mellan raser. Eftersom det mutations specifika testet söker efter en viss mutation, måste man då designa olika test för olika raser. Ibland förekommer dock samma mutation inom två raser. Ofta gäller det raser som har samma ursprung längre bak i historien.

### Markörtesterna

Ett så kallat markörtest är ett indirekt test för ett sjukdomsanlag där forskare ännu inte har kunnat identifiera den exakta mutationen som orsakar en sjukdom. Istället utnyttjar man en påvisad koppling mellan en så kallad DNA-markör och en sjukdomsgen. Det finns markörtester som har en effektivitet på 95% och däröver, men även de som ligger nedåt 85%. Det innebär att 5–15% av testerna kommer att ge ett felaktigt svar. Av den anledningen kan inte resultat av ett markörtest registreras centralt hos SKK, utan enbart mutations specifika tester kan komma i fråga.

## Möjligheter och begränsningar med DNA-test

Genetisk diagnostik blir allt vanligare då fler DNA-tester görs tillgängliga genom den intensiva forskning som pågår. Genom att låta DNA-testa sin hund får man veta



vilken variant av ett visst anlag hunden bär på. Testet identifierar både genetiskt affekterade, normala och anlagsbärande individer. Det gör att man tidigt, innan symtom ens hunnit visa sig, kan se om hunden ifråga löper risk att själv bli sjuk, i den för testet specifika sjukdomen, eller nedärva sjukdomen till sina avkommor. Särskilt viktigt är detta för sjukdomar som är svåra att diagnostisera, debuterar sent (efter avelsdebuten) eller innebär stort lidande för individen ifråga. Lika viktigt är det givetvis att identifiera normala individer.

Ett sjukdomsgenetiskt test utförs endast en gång i livet. Till skillnad från t ex ögonlysning som enbart visar hundens ögonstatus vid undersökningstillfället, ger det genetiska testet ett livslångt resultat. Ett genetiskt test kan därför utföras när som helst under hundens liv, från den minsta valp till den äldsta veteran.

Hur bra det sjukdomsgenetiska testet än är på den uppgift det är designat för, har det vissa begränsningar. Ett test för t ex ögonsjukdomen prcd-PRA identifierar mycket specifikt mutationen för prcd-PRA i den ras och population det är validerat för, men ger inte svar på om hunden lider av eller bär på gener för någon annan typ av PRA. Inte heller identifierar det några andra genetiska sjukdomar hunden kan tänkas bära på.

Innan du gentestar din hund bör du alltså fundera på om testningen i sig är nödvändig och om du kan få ut något av ditt provsvar. Förekomsten av ett genetiskt test behöver inte betyda att individer inom en ras bör testas. Är du osäker, ta kontakt med din rasklubb.

Det är viktigt att komma ihåg att du alltid är skyldig att ta hänsyn till testresultatet, även om resultatet inte blev det förväntade. DNA-test medför ökad kunskap inför ett avelsbeslut men man riskerar också att få sitt tilltänkta avelsdjur utslaget. Något som förvisso medför att man undviker att anlaget sprids och att sjuka individer inte föds men som också kan medföra en missräkning för den enskilda uppfödaren.

## Viktiga punkter för dig som ska DNA-testa din hund

### Innan du DNA-testar din hund ta reda på följande information:

- Är sjukdomen ett problem inom rasen?
- Är DNA-testet validerat för den svenska populationen (den svenska delen av rasen)?
- Är laboratoriet godkänt av SKK?
- Vad rekommenderar special-/rasklubb?

### När du har bestämt dig för att låta DNA-testa din hund:

- Använd remiss från SKK så att det är säkerställt att det är veterinär som tagit blodprovet och skickat det till aktuellt laboratorium samt att hundens ID är kontrollerad.

- SKK godkänner enbart resultat från blodprov (ej från så kallat cheek swab (salivprov) eller från hårprov).
- Du är enligt SKKs regelverk skyldig att informera om resultatet (Grundregel 3:2 "att alltid lämna sanningsenliga och fullständiga uppgifter om sina hundar och sin uppfödningssverksamhet").
- Du är skyldig att ta hänsyn till resultatet i dina avelsbeslut oavsett om central registrering sker och resultatet därmed blir offentligt.

## SKKs generella avelsrekommendationer vid DNA-test

I SKKs Grundregler och Avelspolicy står följande gällande avel: "...endast använda hund som inte uppvisar tecken på sjukdom, funktionshinder eller har en känd genetiskt belastning som innebär ökad risk för att avkomman ska bli sjuk eller uppvisa tecken på funktionshinder."

Texten innebär att hund med sjukdomssymtom alltid är utesluten ur avel. SKKs generella avelsrekommendationer vid DNA-test är att hund med resultat "genetiskt affekterad" (defekt gen i dubbel uppsättning) inte får användas i avel i de fall då sjukdomen innebär en allvarlig funktionsnedsättning. Anlagsbärare (carrier) av sådan sjukdom får endast användas tillsammans med fritestad (normal/clear) hund.

För ras med hälsoprogram omfattande DNA-test kan särskilda regler gälla. Se aktuella registreringsbestämmelser för just din ras på [www.skk.se](http://www.skk.se).

## Centralt registrerade tester

Förekomsten av ett genetiskt test behöver inte betyda att alla individer inom en ras bör testas. Inte heller behöver det innebära central registrering eller att ett hälsoprogram bör startas. Det är först när en sjukdom är vanligt förekommande i rasen och innebär en allvarlig funktionsnedsättning för individen som det kan vara intressant med sådana beslut. Fram till dess avgör varje enskild hundägare om hunden ska testas eller inte.

Idag sker central registrering av testresultat avseende DNA-test enbart för mutationsspecifika test efter ansökan från special- och rasklubb.

### När du har bestämt dig för att låta DNA-testa din hund:

- Använd aktuell remiss från SKK så att det är säkerställt att det är veterinär som tagit blodprovet och skickat det till aktuellt laboratorium samt att hundens ID är kontrollerad.
- SKK godkänner enbart resultat från blodprov (ej från så kallat cheek swab (salivprov) eller från hårprov).
- Kontrollera vilket laboratorium som är godkänt av SKK för den aktuella testet.



- Du är skyldig att ta hänsyn till testresultatet i dina avelsbeslut

### **SKK registrerar DNA-test för följande sjukdomar och raser (aktuellt laboratorium inom parentes):**

- **CL** (ceroid lipofuscinosis), engelsk setter (Norges veterinärhögskole, Oslo)
- **CLAD** (canine leukocyte adhesion protein deficiency), irländsk röd setter (Sveriges Lantbruksuniversitet, Uppsala)
- **prcd-PRA**, australian cattledog, chesapeake bay retriever, cocker spaniel, finsk lapphund, labrador retriever, lapsk vallhund, pudel (mellan-, dvärg-, och toy-) och svensk lapphund (OptiGen, USA)
- **retinal dystrofi** (nattblindhet), briard (Sveriges Lantbruksuniversitet, Uppsala)
- **tidig (juvenil) katarakt**, bostonterrier (Sveriges Lantbruksuniversitet, Uppsala)
- **von Willebrands sjukdom**, kooikerhondje (Universitetskliniken, Utrecht)

## **Utländska avelshundar**

SKKs remisser för DNA-test kan användas även för utländska avelsdjur och möjlighet finns då att få resultatet registrerat i SKKs veterinärdataregister. I de fall resultat från DNA-test erhållits utan att SKKs remiss använts kan resultatet återopas vid registrering av valpkull om inte ev. hälsoprogram föreskriver annat. Åberopat resultat förs dock aldrig in i SKKs veterinärdataregister och eventuell avkomma åläggs automatiskt avelsspärr. Spärren kan dock hävas om avkomman DNA-testas som fri alt. anlagsbärare.

## **Ceroid lipofuscinosis, engelsk setter**

Hos engelsk setter förekommer defekten ceroid lipofuscinosis (CL), också kallad "hjernesvinn" i Norge. Defekten medför en ansamling av pigmenten lipofuscin och ceroid i celler i centrala nervsystemet. CL drabbar oftast unga hundar. Symtomen varierar kraftigt och kan bestå av personlighetsförändringar, osäker gång, darrningar i huvudet, synnedbättnings, kramper och förlamningar. Arvsgången är autosomal recessiv, vilket innebär att den drabbade hunden fått anlag för sjukdomen från båda sina föräldrar.

Forskare i Norge har identifierat den mutation som orsakar CL hos engelsk setter och utvecklat ett DNA-test för sjukdomen. Det är därigenom nu möjligt att med ett blodprov konstatera om hunden har anlag för CL. Du kan läsa mer om defekten och DNA-testet på Norsk Kennel Klubs (NKKs) hemsida, [www.nkk.no](http://www.nkk.no).

SKK har beslutat om central registrering av DNA-resultat

avseende CL hos engelsk setter. Svenska hundägare som vill låta testa sin hund skall använda sig av NKKs rutiner. För att resultatet skall registreras i SKKs veterinärdatasystem krävs att NKKs remiss för utländsk hund används.

### **Instruktion för CL**

Blodprovet tas av veterinär och NKKs remiss fylls i och undertecknas av såväl djurägare som veterinär. Hundarnas identitet ska säkerställas vid provtagningen. Blodprovet tillsammans med remissen skall genom veterinärens försorg skickas till Norges veterinärhögskola i Oslo där testet utförs.

Provsvaret går från laboratoriet på Norges veterinärhögskola till SKK som centralt registrerar resultatet. Räkning skickas till hundägaren från laboratoriet som också utfärdar intyg gällande testresultatet.

### **Remiss för CL**

Remiss för CL kan laddas ner via Norsk Kennel Klubs (NKKs) hemsida, [www.nkk.no](http://www.nkk.no).

## **CLAD (canine leukocyte adhesion protein deficiency), irländsk röd setter**

CLAD är en defekt i kroppens vita blodkroppar som gör individer som drabbas extremt infektionskänsliga. De uppnår därför sällan vuxen/köns mogen ålder. Sjukdomen förekommer hos irländsk röd setter och arvsgången är autosomal recessiv, vilket innebär att den drabbade hunden fått anlag för sjukdomen från båda sina föräldrar.

För irländsk röd setter gäller krav på att bägge föräldrarna är testade eller att de är hereditärt fria (innebär att en hund med hjälp av sina DNA-testade och friförklarade anförädrar själv kan anses vara fri från det aktuella anlaget) för registrering av valpkull. Avel får endast ske mellan två fria hundar eller en fri och en anlagsbärare. Gör den senare kombinationen ska hela kullen testas före 8 veckors ålder så att resultatet är känt före leverans. Samtliga avkommor som är anlagsbärare beläggs med avelsspärr som ej kan hävas. Information om vad avelsspärr innebär måste ges till dem som köper en anlagsbärare.

### **Ur registreringsbestämmelserna:**

Registreringsförbud för avkomma efter föräldradjur som ej är ID-märkt och hereditärt fri från anlag för CLAD eller är DNA-testad för CLAD vid av SKK godkänt laboratorium.

Registreringsförbud för avkomma vars bägge föräldradjur är anlagsbärare för CLAD. Är det ena föräldradjuret anlagsbärare för CLAD skall samtliga avkommor DNA-testas före registrering. Anlagsbärare beläggs med avels-



spärr, vilken ej kan hävas.

### Instruktion för CLAD

Blodprovet tas av veterinär, den särskilda remissen fylls i och undertecknas av såväl djurägare som veterinär. Hundarnas identitet ska säkerställas vid provtagningen. Blodprovet ska genom veterinärens försorg skickas till Sveriges lantbruksuniversitet (SLU) som utför testen. Provsvar går från SLU till SKK som centralt registrerar resultatet.

### Remiss för CLAD

Remiss för CLAD kan laddas ner via SKKs webbplats, [www.skk.se](http://www.skk.se).

## prcd-PRA

PRA (progressiv retinal atrofi) är ett samlingsnamn för en grupp ögonsjukdomar som har liknande symtom. En av dessa sjukdomar kallas prcd-PRA och förekommer i en rad olika hundraser. Sjukdomen orsakar en progressiv tillbakabildning av cellerna (tappar och stavar) i näthinnan, även om de till en början verkar utvecklas normalt. Först drabbas stavarna, vilka kan arbeta i svagt ljus. Hunden blir då "nattblind" och kan inte se i mörker. Sedan förlorar tapparna successivt sin funktion i dagsljus. De flesta hundar med prcd-PRA blir så småningom helt blinda.

Sjukdomen nedärvs autosomt recessivt, vilket innebär att den drabbade hunden fått sjukdomsanlag från båda sina föräldrar. Forskare vid det amerikanska företaget OptiGen har identifierat genen som orsakar prcd-PRA hos ett antal hundraser.

Det är viktigt att veta att inte alla sjukdomar som drabbas näthinna är PRA, och att alla PRA-sjukdomar inte är prcd-formen av PRA. Det genetiska testet för prcd-PRA är därför bara informativt för prcd-PRA, inte för någon av de andra typerna av PRA.

För att resultatet ska registreras i SKKs veterinärdatasystem krävs att SKKs särskilda prcd-PRA remiss används.

### Instruktion för prcd-PRA

SKKs remiss för prcd-PRA fylls i och undertecknas av såväl veterinär som djurägare. Hundens identitet ska säkerställas vid provtagningen. OptiGens remiss ([www.optigen.com](http://www.optigen.com) "order test") fylls i och undertecknas av såväl veterinär som djurägare. Blodprov skickas tillsammans med OptiGens remiss genom veterinärens försorg till OptiGen. SKKs remiss behålls av veterinären tills vidare. Provsvar skickas sedan från OptiGen till veterinär samt djurägare. Veterinären skickar provsvar till SKK genom att fylla i och underteckna SKKs remiss. Provsvaret registreras av SKK och blir därmed offentligt.

### Remiss för prcd-PRA

Remiss för prcd-PRA kan laddas ner via SKKs webbplats,

[www.skk.se](http://www.skk.se).

## Hälsoprogram med krav på DNA-test för prcd-PRA

### Pudel (mellan-, dvärg- och toy-)

Ur SKKs Avelskommittés protokoll 3/2007 § 95:

"Förelåg ansökan från Svenska Pudelklubben om nytt hälsoprogram gällande ögon för pudel toy, dvärg och mellan.

Beslöt AK att bifalla ansökan i vissa delar, innebärande

Registreringsförbud för avkomma efter föräldradjur som ej är DNA-testad för prcd-PRA vid av SKK godkänt laboratorium eller är hereditärt fri. Undersökningresultatet ska föreligga före parning.

Registreringsförbud för avkomma vars bägge föräldradjur är anlagsbärare för PRA. DNA-testad anlagsbärare får endast användas i avel tillsammans med hund som är DNA-testad fri/clear eller hereditärt fri.

Att använda affekterad hund i avel är alltid ett brott mot SKKs grundregler.

Beslöt AK vidare att utvecklingen i rasen avseende prcd-PRA ska följas kontinuerligt av klubben och en utvärdering görs om två år. Betonade AK klubbens ansvar för att en kraftig informationsinsats görs, bl a om vikten av att ögonlysa äldre djur."

Beslutet trädde i kraft 2008-01-01.

### Svensk lapphund

Ur SKKs Avelskommittés protokoll 3/2007 § 88:

"Förelåg förslag till hälsoprogram gällande prcd-PRA för svensk lapphund enligt följande:

- Registreringsförbud för avkomma efter föräldradjur som ej är DNA-testad för prcd-PRA vid av SKK godkänt laboratorium eller är hereditärt fri.
- DNA-testad anlagsbärare får användas i avel tillsammans med hund som är DNA-testad fri/clear eller hereditärt fri. Genom speciell dispens från CS är det inom svensk lapphund också möjligt att para anlagsbärare med varandra. I sådant fall ska samtliga avkommor DNA-testas före registrering. Affekterade beläggs med avelsspärr, vilken ej kan hävas. Att använda affekterad hund i avel är alltid ett brott mot SKKs grundregler.
- Registreringsförbud för avkomma efter hanhund med 25 eller fler avkommor.

Beslöt AK bifalla ansökan enligt klubbens förslag. Hälsoprogrammet träder i kraft den 2008-01-01. Utvecklingen i rasen gällande prcd-PRA ska av klubben följas kontinuerligt och en utvärdering görs vartannat år. Betonade AK klubbens ansvar för att en kraftig informationsinsats görs."

## Övriga raser med central registrering av prcd-PRA

### Australian cattledog, chesapeake bay retriever, finsk lapphund, lapsk vallhund

Den centrala registreringen för dessa raser påverkar inte gällande bestämmelser för registrering av valpkull. Att i avel använda genetisk affekterad hund (affected) d v s hund som har eller riskerar att utveckla prcd-PRA är



dock alltid ett brott mot SKKs grundregler och jordbruksverkets föreskrifter. Det är inte heller tillåtet att para två anlagsbärare (carrier) med varandra.

## Cocker spaniel

För cocker spaniel gäller tills vidare särskilda bestämmelser vid registrering av valpkull efter föräldradjur som har officiellt resultat av DNA-analys avseende prcd-PRA : Hund som vid DNA-test befunnits fri (normal/clear) eller vara anlagsbärare (carrier) får användas i avel. Anlagsbäraren får dock endast paras med hund som befunnits fri vid DNA-test.

DNA-testade hundar skall därutöver vara ögonundersökta inom ett år före parningen.

Hundar som är affekterade (affected), dvs hund som har eller riskerar att utveckla PRA, avelsspärras och avkomma kan inte registreras.

I övrigt gäller SKKs Registreringsbestämmelser.

## Labrador retriever

Ur SKKs Avelskommittés protokoll 3/2007 § 89:

*”Förelåg ansökan från Labrador Retrieverklubben med tillstyrkan av Svenska Spaniel och Retrieverklubben om att avsluta det nuvarande hälsoprogrammet för PRA. Ansökan innebär att den centrala registreringen avseende såväl ögonlysning som resultat från DNA-test för prcd-PRA kvarstår, dock utan krav på obligatorium. Klubben önskar också att hereditärt fri hund redovisas.*

*Beslöt AK bifalla ansökan att gälla fr o m 2007-07-01. Konstaterade AK att det alltid är ett brott mot SKKs grundregler att använda affekterad hund till avel och att känd anlagsbärare vid avel enbart får användas tillsammans med hund som är DNA-testad fri/clear för prcd-PRA eller är hereditärt fri. Utvecklingen i rasen gällande prcd-PRA ska följas kontinuerligt av klubben och en utvärdering görs senast om fem år. Betonade AK klubbens ansvar för att en kraftig informationsinsats görs.”*

## Retinal dystrofi (nattblindhet), briard

Hos briard förekommer retinal dystrofi, en medfödd näthinnesjukdom som karakteriseras av nattblindhet och varierande grad av dagblindhet. Arvsgången är autosomal recessiv (men med varierande expressivitet), vilket innebär att den drabbade hunden fått anlag för sjukdomen från båda sina föräldrar.

För briard gäller krav på att bägge föräldradjuren är testade alternativt är hereditärt fria (innebär att en hund med hjälp av sina DNA-testade och friförklarade anförder själv kan anses vara fri från det aktuella anlaget) för registrering av valpkull. Avel får endast ske mellan två fria hundar eller en fri och en anlagsbärare. Görs den senare kombinationen ska hela kullen testas före 8 veckors ålder så att resultatet är känt före leverans. Samtliga avkommor som är anlagsbärare beläggs med avelsspärr som ej kan hävas. Information om vad avelsspärr inne-

bär måste ges till dem som köper en anlagsbärare.

### Ur registreringsbestämmelserna:

Registreringsförbud för avkomma efter föräldradjur som ej är ID-märkt och hereditärt fri från anlag för retinal dystrofi (nattblindhet) eller är DNA-testad för retinal dystrofi vid av SKK godkänt laboratorium.

Registreringsförbud för avkomma vars bägge föräldradjur är anlagsbärare för retinal dystrofi. Är det ena föräldradjuret anlagsbärare för retinal dystrofi skall samtliga avkommor DNA-testas före registrering. Anlagsbärare beläggs med avelsspärr, vilken ej kan hävas.

### Instruktion för retinal dystrofi

Blodprovet tas av veterinär, den särskilda remissen fylls i och undertecknas av såväl djurägare som veterinär. Hundarnas identitet ska säkerställas vid provtagningen. Blodprovet ska genom veterinärens försorg skickas till Sveriges lantbruksuniversitet (SLU) som utför testen. Provsvar går från SLU till SKK som centralt registrerar resultatet.

### Remiss för retinal dystrofi

Remiss för retinal dystrofi kan laddas ner via SKKs webbplats, [www.skk.se](http://www.skk.se).

## Tidig (juvenil) katarakt, bostonterrier

Hos bostonterrier förekommer en mycket tidig ärftlig katarakt, även kallad juvenil katarakt. Den drabbar båda ögonen och leder nästan alltid till blindhet inom 1-2 år. Arvsgången är recessiv, vilket innebär att den drabbade hunden fått anlag från båda sina föräldrar. Hos bostonterrier förekommer också en annan form av ärftlig katarakt, dock inte lika allvarlig, som visar sig senare i livet.

Forskare vid Animal Health Trust (AHT) i England har identifierat den mutation som orsakar tidig katarakt hos bostonterrier och utvecklat ett DNA-test för denna katarakt. Det är därigenom nu möjligt att med ett blodprov konstatera om hunden har anlag för den tidiga katarakten.

SKK har beslutat om central registrering av DNA-resultat avseende tidig katarakt hos bostonterrier. För att resultatet ska registreras i SKKs veterinärdatas bas krävs att SKKs remiss används.

### Instruktion för tidig (juvenil) katarakt

Blodprovet tas av veterinär, den särskilda remissen fylls i och undertecknas av såväl djurägare som veterinär. Hundarnas identitet ska säkerställas vid provtagningen. Blodprovet ska genom veterinärens försorg skickas till Sveriges lantbruksuniversitet (SLU). Testet utförs sedan vid AHT.

Provsvar går från SLU till SKK som centralt registrerar resultatet, samtidigt som SKK mot postförskott, (f.n. 800 kr plus postens avgifter, feb 2008) skickar ett intyg med



testresultatet till djurägaren.

## Remiss för tidig (juvenil) katarakt

Remiss för tidig (juvenil) katarakt kan laddas ner via SKKs webbplats, [www.skk.se](http://www.skk.se).

## Von Willebrands sjukdom, kooikerhondje

Ur SKKs Avelskommittés protokoll 3/2007 § 91:

”Kooikerhondje. Ändring av hälsoprogram.

Förelåg skrivelse från Svenska Kooikerhondjeklubben med ansökan om ändring och tillägg i det officiella hälsoprogrammet enligt följande:

För registrering av valpar:

- Kravet på obligatorisk ögonundersökning tas bort
- Kravet på känd status avseende patella behålls liksom dispensen för utländska djur
- Krav på DNA-test med resultat fri/clear eller hereditärt fri gällande von Willebrands sjukdom införs. Testet utförs i Utrecht, Nederländerna, och resultatet ska vara känt före parning.

Beslöt AK bifalla ansökan. Ändringen beträffande det slojade kravet avseende obligatorisk ögonundersökning gäller med omedelbar verkan. Krav på DNA-test för von Willebrands sjukdom gäller från 2008-01-01. Betonade AK klubbens ansvar för att en kraftig informationsinsats görs.”

## Instruktion von Willebrands sjukdom

Blodprovet tas av veterinär, den särskilda remissen fylls i och undertecknas av såväl djurägare som veterinär. Hundarnas identitet ska säkerställas vid provtagningen. Blodprovet ska genom veterinärens försorg skickas till Universitetskliniken i Utrecht som utför testen.

## Remiss för vWd

Remiss för von Willebrands sjukdom kan laddas ner via SKKs webbplats, [www.skk.se](http://www.skk.se).

## DNA-tester utan central registrering

### Varför registreras inte resultat av alla DNA-test centralt?

Central registrering tillkommer efter ansökan från special-/rasklubb. Att ett DNA-test finns tillgänglig innebär inte automatiskt att testet är aktuellt för en ras som helhet eftersom sjukdomen kanske inte utgör ett problem för den svenska populationen. Som enskild hundägare kan du naturligtvis ändå välja att DNA-testa din hund. (Läs gärna informationen ”Viktiga punkter för dig som ska DNA-testa din hund” på sidan 6 innan du DNA-testar din hund).

Det finns två typer av sjukdomsgenetiska tester; mutationsspecifika tester och markörttester. Markörttester har en lägre tillförlitlighet än mutationsspecifika tester, och kan ge några procent felaktiga testresultat. Av den anledningen kan inte resultat av ett markörttest registreras centralt hos SKK, utan enbart mutationsspecifika tester

kan komma i fråga.

Vissa special-/rasklubbar för egna register över resultat från DNA-test som inte registreras centralt hos SKK. Kontakta din klubb för att höra vad som gäller för din ras.

SKK tar inget ansvar för tillförlitligheten i de DNA-tester vars resultat i dagsläget inte registreras centralt. Om rasklubben önskar ha central registrering av ett genetiskt test krävs validering av testet, för att testresultatet ska anses vara tillförlitligt för den svenska populationen.

## Hur gör jag om testet saknar central registrering?

Det är viktigt att komma ihåg att du alltid är skyldig att ta hänsyn till testresultatet, även om resultatet inte blev det förväntade. Läs om SKKs generella avelsrekommendationer vid DNA-test på sidan 6.

## Instruktion

Vill du testa din hund för ett genetiskt test som idag inte registreras centralt, använd SKK:s allmänna remiss **Remiss DNA-test**. Denna remiss används för att trygga hundens identifiering vid blodprovstagning. Remissen är absolut nödvändig för en eventuell framtida registrering av din hunds testresultat. Om det DNA-test du vill utföra skulle komma att registreras centralt i framtiden, kan du registrera in din hunds resultat i efterhand, med hjälp av denna remiss. Saknar du däremot SKKs remiss kommer inte hundens testresultat att godkännas för central registrering. Ange på remissen vilken sjukdom testet gäller, vilket laboratorium som utför testet samt fullständiga uppgifter om den provtagna hunden, hundägaren samt provtagande veterinär.

Din veterinär tar blodprov på hunden. Blodprovet skickas av provtagande veterinär till aktuellt laboratorium. SKKs remiss behålls av veterinären tills vidare.

Provsvar skickas från laboratoriet till både veterinär och djurägare. Veterinären kompletterar då SKKs remiss med provsvar, signerar samt skickar denna till SKK. Inskickade remisser sparas på SKK utan åtgärd till dess att beslut om central registrering eventuellt tas.

Hundägaren uppmanas att skicka en kopia på testresultat till sin rasklubb för kännedom.

## Remiss för test som idag saknar central registrering

Den allmänna remissen för tester som saknar central registrering kan laddas ner via SKKs webbplats,



www.skk.se.

## Validering av nya tester; ett första steg mot central registrering

### Vad innebär validering av ett test?

Validering av ett test innebär att man säkerställer att testet är applicerbart i den ras och den population man vill utföra testet (t ex i svenska labradorer).

### Varför behöver testet valideras?

Det mutationsspecifika testet är mycket säkert och effektivt på att finna den exakta mutation det är designat för. Tyvärr kan man inte vara säker på att det är samma mutation som orsakar en sjukdom i ras "A" som i ras "B". Inte heller kan man vara helt säker på att mutationen i två separata linjer, t ex amerikanska och svenska labradorer, ska vara densamma. För att vara säker på att ett test är informativt och applicerbart i den ras och den population man vill testa, krävs en validering av testet.

## Hur går man tillväga?

### Minst sex hundar ska testas

Enligt fastställda krav från SKK/AK krävs att minst tre (3) kliniskt sjuka djur med endera minst en (1) förälder eller minst en (1) avkomma (totalt minst 6 djur) testas hos det aktuella laboratoriet. Finns möjlighet bör föräldradjur i första hand ingå i valideringen. Alla provsvar ska stämma överens med de förväntade resultaten för att testet ska anses validerat.

### Insamling av prover; klubbens ansvar i samarbete med SLU

Det är rasklubbarna själva som bär ansvaret och är drivande i processen att validera ett test. Till sin hjälp har de personal vid SLU, Sveriges Lantbruksuniversitet. Rasklubben bör utse en person som är ansvarig för valideringsarbetet. Denna person tar kontakt med ansvarig personal på SLU och lägger tillsammans med denne upp en plan för hur valideringsarbetet ska utföras.

#### Kontaktperson för validering av genetiska test

Katarina Ferm, Husdjursgenetiska laboratoriet, SLU  
Box 7023, 750 07 Uppsala

Tel: 018- 67 19 37 E-post: Katarina.Ferm@hgen.slu.se