

Viktigt meddelande till Eng. Springerspaniel-världen gällande PRA-forskning

Dr. Gary Johnson (UMC) och Dr. Cathryn Mellersh(AHT) har identifierat en DNA mutation som är en stor riskfaktor när det gäller utvecklandet av PRA hos Eng.Springerspaniel.

Ett DNA test finns tillgängligt för uppfödare tillsammans med information om vad testet kan och inte kan upplysa dem om. Vi väntar svar från Cathryn Mellersh på AHT angående kostnaden. Antalet springrar som enligt testet bär genen i enkel eller dubbel uppsättning av denna mutation är mycket stort. (80% av de hundar som testades vid undersökningen i USA visade sig ha anlaget i enkel eller dubbel uppsättning)

Det är troligt att det kommer att ta flera generationer att reducera förekomsten av denna mutation i ESS populationen.

Man har inlett ytterligare forskning i USA, finansierad av ESS-FTA stiftelsen och AKC Canine Health Foundation, för att besvara de frågor som kvarstår efter upptäckten av denna mutation.

Ytterligare information om denna upptäckt kan man få på www.englishspringer.org och www.sesss.co.uk

UPPTÄCKTEN

Dr. Mellersh publicerade nyligen information om en mutation som orsakar en recessiv stav-tapp variant av PRA hos långhårig dvärgtax i en begränsad undersökning fann Dr. Mellersh mutationen även i DNA-prov från ESS.

Utifrån detta testade doktoranden Xuhua Chen vid Dr. Johnsons USA laboratorium över 1100 DNA prover från ESS och fann att hundar som ärvde mutationen från båda föräldrarna löpte 20 ggr. större risk att utveckla PRA än andra ESS.

Preliminära kliniska ERG studier av Dr Kristina Narfström Laboratory for Comparative Ophthalmology, University of Missouri-Columbia tyder på att ESS har en stav-tapp variant av PRA liknande den man funnit hos taxar.

Det är viktigt att observera att ett stort antal hundar har befunnits genetiskt sjuka vid test men rapporterats som kliniskt normala av sina ägare. Likadant är det hos långhårig dvärgtax. Eftersom PRA hos ESS kan visa sig vid vitt skilda åldrar kan det hända att dessa hundar kommer att utveckla symptom så småningom. Det är också möjligt att dessa hundar en viss synnedsättning som deras ägare ännu inte upptäckt.

GODA OCH DÅLIGA NYHETER

Goda nyheter- ett DNA-test finns nu tillgängligt som tydligt identifierar hundar som är: fria (har två normala uppsättningar av genen)

de som är bärare(har en normal uppsättning och en muterad uppsättning av genen)

de som har mycket större risk för att utveckla PRA (har två muterade uppsättningar av genen)

Om man använder detta test klokt kan man reducera omfattningen av hundar som riskerar PRA i framtida generationer.

Dåliga nyheter – i USA var det bara 20% av de mer än 1100 ESS som testades som var fria eller normala. 38 % var bärare och 42 % var genetiskt sjuka.

Skulle samma statistik visa sig gälla i UK/Europa, och man tog bort de hundar som testats som genetiskt sjuka från avelsprogrammen så skulle detta få enorm inverkan på rasen och det skulle kunna ödelägga framgångsrika avelsprogram. Att minska antalet hundar som riskerar PRA och samtidigt upprätthålla genetisk mångfald och positiva egenskaper inom rasen kommer troligen att bli en långsam process och ta flera generationer.

DNA-testet är exakt och giltigt när det gäller att fastställa den genetiska statusen hos varje hund. Det kan däremot inte förutsäga vid vilken ålder en genetiskt sjuk hund kan komma att bli kliniskt sjuk.

Vi är medvetna om att åldern vid vilken hundar utvecklar PRA kan variera dramatiskt. Ytterligare forskning pågår för att hjälpa oss förstå varför några genetiskt påverkade hundar utvecklar PRA tidigt och andra senare.

Denna forskning tar tid och AHT tycker därför att det är bäst för rasen att göra DNA-provet tillgängligt nu istället för att vänta 2-3 år tills vi förstår hela bilden. Erfarenheterna med Långhårig Dvärgtax visar stora variationer både när det gäller klinisk förekomst och graden av synskada som hänger samman med denna mutation. Hundar som DNA-testas som sjuka kanske inte själva utvecklar sjukdomen förrän sent i livet, men det mycket möjligt att avkomma till dessa hundar uppvisar en tidigare, mera progressiv form av PRA, beroende på de genetiska varianter som de ärver eller inte ärver.

OBSERVERA

En detaljerad förklaring av hur denna form av genetiskt arv förs vidare finns i vårt dokument "Genetiskt arv" på denna webbsida. Alla UK ESS rasklubbar kommer att rådfrågas för att nå en överenskommelse om **etiska regler och vägledning** för att hjälpa ESS uppfödare att förstå, bedöma och minimera riskerna för deras framtida avelsprogram.

Dr Gary Johnson

Dr Cathryn Mellersh