

Stargardt- en ny form av PRA hos labrador

Progressiv retinal atrofi (PRA) är ett samlingsnamn för flera sjukdomar som kännetecknas av en progressiv degenerering av fotoreceptorcellerna i hundens ögon. En mutation i PRCD-genen har tidigare hittats hos labrador. Nyligen har en mutation i ABCA4-genen upptäckts som visat sig orsaka en annan form av PRA.

För runt 10 år sen visade sig en labrador ha en annan typ av PRA än den som orsakas av mutationen i PRCD-genen. Forskare vid SLU påbörjade ett projekt för att undersöka den genetiska bakgrunden. Med hjälp av blodprov från drabbad hund, föräldrar och kullsyskon kunde det fullständiga genomet sekvenseras och mutationen i ABCA4-genen hittades. Den genen spelar en viktig roll när ljuset träffar ögat. De hundar som drabbas kan inte producera ett visst protein, vilket orsakar degeneration av tappar och stavar som i sin tur leder till synnedsättning. De förändringar som uppstår sker gradvis och synnedsättningen blir långsamt sämre ju äldre hunden blir.

Arvsgången är autosomal recessiv, vilket betyder att en drabbad individ bär på två kopior av den defekta genen. En kopia från vardera av sina föräldrar. En individ som är bärare av sjukdomsanlaget har en frisk och en defekt gen. Den visar inga symptom men kan nedärva sin defekta gen till sina avkommor.

Ett DNA-test har utformats för att kunna kontrollera ifall mutationen i ABCA4-genen föreligger hos en individ. Blodprov är att föredra men även svabbprov kan tas och skickas därefter till laboratoriet för analys. Provsvaret visar ifall hunden är frisk/unaffected, sjuk/affected eller bärare/carrier av anlaget.

Laboratorier som kan utföra analysen är bland annat SLU, (Sveriges Lantbruksuniversitet) Laboklin, Generatio m.fl. Fördelen med att använda SLU är att de kan använda materialet för vidare forskning.

Testet heter **Canine-STGD1 (ABCA4)**

www.slu.se/institutioner/husdjursgenetik/ominstitutionen/hgenlabtest/hund/

Vid ögonlysning går det inte att se skillnad på de två olika typerna av PRA utan DNA-test måste göras för att avgöra vilken form det är.

Observera att LRK *inte* har ansökt om central registrering av provresultaten hos SKK. Det är dock mycket möjligt att detta görs framöver. Det kan därför vara klokt att använda SKKs DNA-remiss i samband med testningen. För närvarande har mutationen endast hittats i den jaktavlade populationen men enligt Tomas Bergström på SLU finns den troligen i hela rasen.

Labradorklubbens Avelsgrupp
gn Anita Norrblom och Sara Wallgren

Utlagt på LRKs hemsida 2020-12-09