

Nyheter från Animal Health trust angående DNA test för PRA.

Vi har nu testat prover från en grupp ESS för att fastställa frekvensen av PRA 1 mutationen hos ESS populationen i Storbritannien och vi beräknar att frekvensen av muterade allelen* är ungefär 39 % av allelerna i populationen, varav de normala allelerna beräknas att vara ungefär 61 % av samtliga alleler

Ungefär 33 % av de testade hundarna var homozygot normala (dvs. Har två normala uppsättningar av genen), ungefär 56 % var anlagsbärare (en normal och en defekt gen) och 11 % var "sjuka" (dvs. har två defekta gener)
Så mutationen verkar inte vara lika vanlig i Storbritannien som i USA.

Vi har identifierat flera hundar som blivit diagnostiserade med PRA men som inte har två kopior av den defekta genen och vi upprepar nu dessa tester för att säkerställa att resultaten är korrekta. Om det varit ett enstaka fall som den kliniska testen inte hade matchat med de genetiska resultaten, så skulle vi misstänka att proverna hade blandats ihop eller en felaktig diagnos blivit ställd, men eftersom vi har fler än ett fall så misstänker vi att det finns två former av PRA hos ESS, åtminstone i Storbritannien.

Vår test visar att närvaro eller frånvaro av en enstaka mutation i en enstaka gen som vi vet är associerad med en ökad risk för en form av PRA, men olyckligtvis har vi för närvarande ingen möjlighet att testa för denna förmodade andra form av PRA.

Existensen av denna andra form av PRA har nyligen blivit upptäckt och olyckligtvis är vår tillgång till prover här i Storbritannien för litet för att svara på vilken form som är vanligast i Storbritannien.

Det är möjligt att de hundar som vi har prov från vilkas genotyp inte stämmer överens med deras fenotyp*, är nära besläktade och även om de verkar vara relativt vanliga i vår lilla testgrupp är det möjligt att de är relativt ovanliga med hänsyn tagit till ESS populationen i hela Storbritannien.

Vi vet att det finns funderingar över vilka prover som vi testat i undersökningen här på AHT och vi skall försöka förklara vårt resonemang för vad vi testat och inte testat.

Vi lyckades inte få tillräckligt med prover från sjuka hundar när AHT startade upp forskningen från början. För detta behövs åtminstone 12-20 sjuka hundar och minst lika många nära släktingar.

Vi fann mutationen av en slump i prov från en ESS med PRA vid en rutinundersökning och då kontaktade vi Gary Johnson och föreslog att han skulle testa sin mycket större samling av prover på ESS för mutationen, för jag visste att han planerade att forska efter mutationen som är associerad med PRA på ESS.

Så snart Gary bekräftat sambandet mellan mutationen och PRA så testade vi alla "sjuka" prov som vi hade och ev. föräldradjur. Men vi är tvungna att lita till Garys resultat för vårt antal prover är inte tillräckligt för att dra statistisk säkerställda slutsatser. På grund av detta har vi inte använt alla familjemedlemmar som vi fått prov från.

AHT har aldrig fått något direkt forskningsbidrag för att forska på PRA hos ESS, så vi har varit tvungna att vara återhållsamma i vårt arbete med att forska för det fick inte kosta för mycket och att majoriteten av proverna inte hade hjälpt forskningen.

Så vi hoppas att detta hjälper alla att förstå vad vi vet och inte vet. Det finns fortfarande några aspekter av PRA på ESS som är kvar att klargöra, men att AHT tror att om uppfödarna av ESS avlar bort mutationen som vi har test för kommer fallen av PRA hos ESS att gå ner och det är därför i rasens bästa intresse att AHT erbjuder detta test för närvarande.

Det kan ta många år innan vi med säkerhet vet om det finns en annan form av PRA hos ESS, också ännu längre innan vi har en ev. test för den. Under tiden kan vi undvika att avla på två homozygotsjuka individer.

Cathryn Mellersh, Animal Health Trust

*Allel: Variant av en gen

*Fenotyp: Djurets faktiska företeelse typ