



Status

PRA er en arvelig sykdom som tilsvarer en sykdom som heter Retinitis pigmentosa (RP) hos mennesker. De første symptomene er dårlig nattesyn og innsnevring av synsfeltet til «kikkertsyn» for å ende som blindhet. Sykdommen viser stor variasjon hos både mennesker (RP) og hund, det vil si at det er funnet mange ulike gener og mutasjoner som er årsak til varianter av sykdommen. Hos menneske er det funnet mutasjoner i ca 50 ulike gener, men fortsatt er det mange av mutasjonene som ikke er funnet.

Også hos hund er det mange gener, det er faktisk funnet ca. 20 ulike gener der det er oppdaget mutasjoner som gir PRA. Disse mutasjonene forklarer PRA tilfeller i ca. 50 raser totalt. Da man startet PRA-forskningen hos hund, trodde en at alle PRA-tilfellene innenfor samme rase ville være forårsaket av samme mutasjon, men dessverre var situasjonen ofte mer komplisert enn som så; det viser seg nå at det innen de fleste raser finnes arvelige PRA tilfeller som ikke kan forklares av mutasjonene som er kjent.

Den første fasen av det offisielle PRA-prosjektet på Sheltie nærmer seg nå slutten og det er på tide å ta en oppsummering. Mange entusiastiske sheltie-eiere har gjennom flere år bidratt til innsamling av viktige prøver, både av PRA-syke hunder, hunder med øyesykdommen retinopati og blodprøver fra en rekke friske hunder som er viktige som såkalte kontroller. Vi har funnet en mutasjon i et gen som forårsaker/assosieres med PRA hos mange av de syke hundene. Samtidig kan vi påvise at mange av hundene er bærere av sykdommen.

Utfordringen på sheltie er at det sannsynligvis finnes mer en en genvariant som gir PRA, og dessuten ser det ut til at også retinopati er forårsaket av et annet gen enn det som vi har påvist. Dette er altså samme situasjon som man har sett i andre raser; at det er mer enn en mutasjon som gir PRA, og hos sheltie finnes retinopati i tillegg.

Veien videre

Alle som har deltatt med prøver i PRA-prosjektet vil få beskjed om deres hund har genet i dobbel dose (homozygot) eller er bærer av genet (bare en kopi) i løpet av de neste månedene. De som har PRA-hunder, som ikke kan forklares av mutasjonen som er oppdaget, vil også få beskjed om dette.

Selv om det offisielle prosjektet (og finansieringen) går mot slutten, ønsker vi å bistå klubben med det videre arbeidet. Det bør være mulig å finne både mutasjon som forårsaker de hittil «uforklarte» PRA-tilfellene, samt mutasjonen som forårsaker retinopati. For at man på sikt skal nå disse målene er det viktig at sheltieeiere fortsetter å sende inn blodprøver når det dukker opp nye PRA-tilfeller og mistanke om retinopati.

Vi har en fordel nå i forhold til i begynnelsen av prosjektet; - det at vi nå kan bruke den nye PRA-testen som er utviklet til å karakterisere alle prøver som kommer inn. Det vil gi en bedre diagnostikk og vil lette arbeidet med uforklarte PRA-tilfeller og retinopati.

I tillegg til vanlig øyelysing, kan det være viktig å bruke ERG i tillegg i tilfeller der det ikke har utviklet seg tydelig PRA. Dette vil være et viktig og nødvendig hjelpemiddel for å kunne skille mellom PRA og retinopati, og vil være nødvendig for å lette det videre arbeidet med å finne de siste genene.

Prosjektgruppen er glade for at det snart kan tilbys en test for en variant av PRA hos sheltie. Prosjektet tok dessverre mye lengre tid enn det en hadde håpet på i startfasen, men med den lærdommen man har fått, både om betydningen av nøyaktig diagnostikk og den nye gentesten, vil arbeidet med de andre problemstillingene trolig gå raskere dersom det kan samles inn flere prøver.

Prosjektgruppen takker for et godt samarbeid med klubben og vil snart komme tilbake med mer informasjon om resultater fra den aktuelle gentesten.

Hilsen Prosjektkomitèen