

Dědičná lomivost kostí – Glasknochenkrankheit – Brittle Bone Disease - Osteogenesis Imperfecta (OI)

Ing. Michaela Přibáňová



Pod těmito čtyřmi názvy se skrývá dědičná choroba, projevující se ihned po narození štěně extrémní křehkostí kostí a zubů. Takový pejsek, pokud sám brzy neuhyne, musí být utracen. Donedávna se o této chorobě nemluvilo, ale poté, co vědci našli příčinnou mutaci této choroby a chovatelé začali své psy testovat geneticky, zjistilo se, že mutovaný gen přenáší poměrně velká část populace jezevčků (udáváno je 22%).

Vědci pátrali po genetických abnormitách u pěti jezevčků, trpících touto chorobou a zjistili u všech stejnou mutaci v genu SERPINH1. Jedná se o gen, potřebný pro správné formování kolagenu (kolagen je důležitá bílkovina, která dodává kostní tkáni elasticitu). OI může být také doprovázena dalšími komplikacemi, jako je namodralé bělmo, ztráta srsti, dwarfismus (trpasličí vzrůst) a pod.

Mutace je jako většina dědičných chorob recesivní. Ve skutečnosti to znamená, že jedinec musí mít obě kopie genu (obě alely) mutované, aby se u něho choroba projevila. Heterozygoti – nositelé, tedy jezevčci s jednou alelou mutovanou a jednou zdravou jsou navěnek zdraví nositelé choroby, kterým se mohou narodit postižená štěňata, jestliže

jsou spojováni se stejně geneticky založeným protějškem. Mutace není vázaná na pohlaví, postižení mohou tedy být stejnou měrou psi i fenky. Všechny možné kombinace, včetně oficiálních zkratk jsou uvedené v tabulce:

	Otec	X	Matka	=	Štěňata
1	Čistý OIF	X	Čistý OIF	=	Všechna štěňata jsou klinicky zdravá • Všichni jsou OIF (čistí)
2	Čistý OIF	X	Přenašeč OIC	=	Všechna štěňata jsou klinicky zdravá • 50% jsou OIF (čistí) • 50% jsou OIC (přenašeči)
3	Přenašeč OIC	X	Čistý OIF	=	Všechna štěňata jsou klinicky zdravá • 50% jsou OIF (čistí) • 50% jsou OIC (přenašeči)
4	Přenašeč OIC	X	Přenašeč OIC	=	25% nemocných štěňat 75% štěňat je klinicky zdravých • z nich 33% jsou OIF (čistí) • z nich 67% jsou OIC (přenašeči)

Z tabulky vyplývá, že pokud se narodí štěně s OI, oba jeho rodiče jsou 100% nositeli choroby. Choroba však nebývala vždy správně diagnostikována, např. je popsán případ, kdy štěňata byla špatně označena jako „plovoucí štěňata“ – štěňata nejsou schopna se postavit, rozjíždějí se jim přední končetiny a štěňata se pohybují jakoby „plavala“ – a oba jejich rodiče byli posléze geneticky diagnostikováni jako nositelé OI.

Genetický test na mutaci OI byl popsán v roce 2009. Od této doby je možné přesně zjišťovat zdravé nositele mutace, což přináší chovatelům mnoho výhod. 1) pokud nebudou spojovat dva nositele, narodí se vždy jen klinicky zdravá štěňata. Takže např. jinak cenná fena, nositelka OIC nemusí být nutně z chovu vyřazena, stačí když bude kryta pouze OIF – geneticky čistými psy a její potomci budou dále testováni. Pokud chováme pouze na geneticky zdravých jedincích, není nutné štěňata vyšetřovat, neboť jsou také zdravá.

Genetický test je možné objednat na Georg-August Univerzitě v Göttingenu (Německo) za cenu necelých 50 euro - <http://www.tieraerztliches-institut.uni-goettingen.de/moldiag.html>. Při odběru vzorku musí být identita zvířete potvrzena veterinářem, je možné zasílat krev v antikoagulačním roztoku nebo stěr bukalní sliznice (výtěr z mordy).

V sousedním Německu bylo od července 2010 do ledna 2011 otestováno 306 jezevčků všech rázů. U standardních hladkosrstých a dlouhosrstých všech rázů mutace diagnostikována nebyla, ale bylo testováno jen velmi málo jedinců. Jak tvrdí profesor Cord Drögemüller z Bernu, který mutaci objevil, vyskytuje se u všech rázů jezevčků.

	HLS	DLS	DLT	DLK	DRS	DRT	DRK
-/- OIF /čistí	7	2	2	2	133	90	9
+/- OIC / přenašeči	0	0	0	0	23	30	5
Procento nositelů	0%	0%	0%	0%	14,7%	25%	35,7%

V ČR byli zatím vyšetřeni tito jedinci: drsnosrstí standardní PALERMO z Herbu Kopidolek, NETTY z Lopenických kopců, VEGA z Lopenických kopců, SARA z Lopenických kopců a FALBUSH Kobeddu. Díky tomu nalezneme v seznamu geneticky čistých jedinců a i veškeré jejich potomky, tedy vrhy „P“, „R“, „T“, „U“, „V“ a „Z“ z Lopenických kopců. Všichni tito psi jsou OIF – tedy geneticky zdraví. Seznam geneticky zdravých jedinců – OIF se každým vyšetřeným psem rozrůstá, podívat se na ně můžete zde:

<http://www.trollburg.com/teckelwiki/index.php/Listen>

Použitá literatura:

Cord Drögemüller, Doreen Becker, Adrian Brunner, Bianca Haase, Patrick Kircher, Frank Seeliger, Michael Fehr, Ulrich Baumann, Kerstin Lindblad-Toh, Tosso Leeb: A missense mutation in the SERPINH1 gene in Dachshunds with osteogenesis imperfecta, 24. Juli 2009, PLoS Genet 5(7): e1000579.

Aktuelle Stand zur Glasknochenkrankheit: „Der Dachshund“ 3/2011, 28

