

Autor: Nina Lindqvist, 21.7.2016
Preklad: Andrea Černáková

*Táto skupina vznikla s cieľom umožniť výmenu poznatkov týkajúcich sa **juvenilnej myklonickej epilepsie (JME)** u rodézskeho ridgebacka. Zakladateľka skupiny, Nina Lindqvist, je milovníčka a chovateľka RR z Fínska, ktorá je zároveň predsedníčkou Fínskeho ridgeback klubu. Vo výskume JME je jej úlohou pomôcť výskumnému tímu koordináciou a šírením informácií. Táto skupina je zameraná na vysvetlenie defektu spôsobom, ktorý je zrozumiteľný bez znalostí z oblasti veterinárneho lekárstva alebo genetiky. JME je len jedným typom epilepsie. To, že pes nie je predispozične zaťažovaný na JME (je "CLEAR"), neznamená, že nemôže byť postihnutý iným typom epilepsie.*

Na štúdiách o JME pracujú dve univerzitné pracoviská. Prvým je **Mníchovská univerzita**, kde sa pod vedením Andrey Fischer robia klinické vyšetrenia a napríklad video EEG. Druhým je **Univerzita v Helsinkách**, kde tím Koirangeenit pod vedením Hannes Lohi skúma dedičnosť JME.

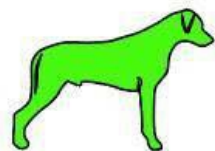
V roku 2015 si Andrea Fischer všimla, že na kliniku prichádza nie zanedbateľný počet ridgebackov s podobnými symptómami, ktoré sa odlišovali od "klasických" epileptických symptómov. Pri bližšom výskume bol zistený pre plemeno špecifický syndróm charakterizovaný častým myoklonickým šklbaním alebo trasom svalov. Obyčajne sa tieto príznaky objavujú v spánku alebo v pokoji. Rovnako bol zaznamenaný veľmi mladý vek psov s týmto spoločným syndrómom. Šklbanie sa u psov objavovalo vo veku 6 týždňov až 18 mesiacov. Väčšina psov zároveň vykazovala fotosenzitivitu. JME sa vyznačuje tým, že po šklbaní a trasení sa u väčšiny psov časom vyvinú aj silnejšie generalizované tonicko-klonické záchvaty. Medikácia JME je zložitá. Väčšina psov najprv na liečbu reaguje dobre, ale neskôr už nezaberá ani po zvýšení dávok liekov. Žiaľ, prognózy prežitia sú veľmi malé.

Myoklonická epilepsia bola identifikovaná v Mníchove a tím odborníkov v Helsinkách sa zamerával na skúmanie jej dedičnosti. V októbri 2015 výskumný tím oznámil veľký objav v podobe zistenia, že všetky postihnuté psy majú rovnakú genetickú mutáciu. Počas zimy a jari 2016 boli zhromaždené ďalšie vzorky. V júli 2016 bolo otestovaných 538 vzoriek. Aktuálny pomer nosičov je 15% a postihnutých jedincov 4%, čo je však nadsadený údaj, pretože postihnuté psy sa do výskumu vyberali cielene. Mutácia je recesívna. To znamená, že postihnutý pes musí mutáciu zdediť od oboch rodičov. Zamedziť výskytu postihnutých jedincov sa dá vyradením postihnutých psov z chovu a nepárením dvoch nositeľov. Všetky psy otestované ako postihnuté sú aj klinicky choré.

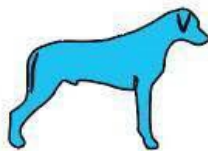
Dá sa povedať, že JME sa vyskytuje v mnohých odlišných líniiach. Z toho vyplýva, že mutácia existovala v populácii plemena veľmi, veľmi dlho. Dostať sa ku koreňom predstavuje hodiny a hodiny pátrania v rodokmeni.

Nateraz nie je možné posielat' vzorky nepostihnutých psov. Ak máte postihnutého psa alebo ste náhodne spárili dvoch nositeľov, prosím, kontaktujte admina skupiny Ninu Lindqvist (nina @ lumottu.net), ktorá vám poskytne ďalšie inštrukcie. Obidve štúdie (Mníchov aj Helsinki) budú čoskoro porovnané a spracované. Po vedeckom zverejnení budú dostupné komerčné genetické testy. Dúfajme, že to bude niekedy v priebehu roka 2017. Dovtedy sa neodporúča páriť nositeľa s jedincom, ktorý nemá urobené testy na JME.

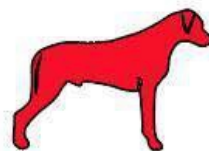
Chovatelia a majitelia psov sú nabádaní k tomu, aby pri svojich psoch zverejňovali výsledky testov na JME. Otvorenosť a čestnosť pomôžu ostatným chovateľom a majiteľom psov robiť lepšie rozhodnutia a predchádzať výskytu postihnutých psov v chove. Medzi výsledkami genetických testov musia chovatelia skôr, ako začnú chovať, aj naďalej venovať čas výberu chovných jedincov. Genetický test je len jedným z nástrojov, ktorý možno pridať do chovateľovej výbavy. Nie je dôvod vyradiť nositeľov z chovu. Test je na to, aby mohol byť pes zaradený do chovu, nie vyradený! Na obrázku vidíte predpokladané rozloženie medzi čistý, nositeľ a postihnutý pri jednotlivých kombináciách páriacich sa jedincov. Matka príroda má však svoju hlavu a odchýlky sú možné. Fínsky ridgeback klub zverejní výsledky testov v auguste 2016 na svojom webe. Všetci, čo chcete zverejniť výsledky svojich psov na tomto zozname, pošlite ich, prosím, na geenitesti (@) ridgeback.fi. Všetky údaje sú 100% dôverné.



CLEAR



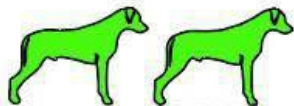
CARRIER



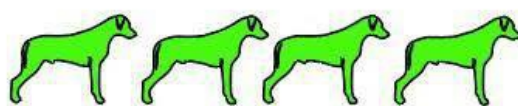
AFFECTED

PARENTS

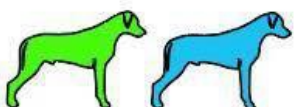
STATISTICAL PREDISPOSITION



CLEAR CLEAR



100% CLEAR



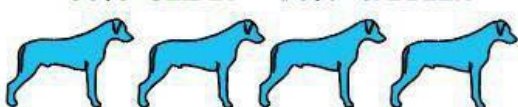
CLEAR CARRIER



50% CLEAR 50% CARRIER



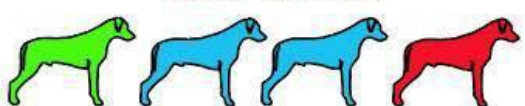
CLEAR AFFECTED



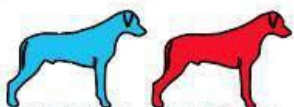
100% CARRIER



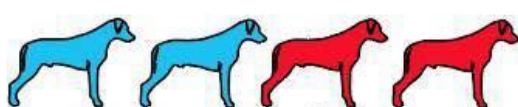
CARRIER CARRIER



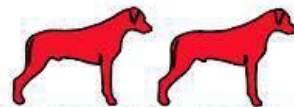
25% CLEAR 50% CARRIER 25% AFFECTED



CARRIER AFFECTED



50% CARRIER 50% AFFECTED



AFFECTED AFFECTED



100% AFFECTED

Obrázok: Katka Vlčková