



- ✓ Epizodický kolaps u Cavalier King Charles španělů
- ✓ NCL Tibetských teriérů
- ✓ Diluce: Laboklin získal patentní práva
- ✓ Stěry a odběrový materiál
- ✓ MDR1 – nový farmaceutický seznam
- ✓ Testy na hemofilii A u psů
- ✓ JEB u německých hladkosrstých poitrů

### Epizodický kolaps u Cavalier King Charles španělů

Prof. Dr. Robert Harvey, který pracuje na London School of Pharmacy v nedávné době identifikoval genetický defekt způsobující epizodický kolaps u Cavalier King Charles španělů. Laboklin tento genetický test zahrnul do nabídky poskytovaných služeb s licencí z London School of Pharmacy. Tento test je v současné době patentován v Evropě a firma Laboklin je testovací laboratoří.

Epizodický kolaps je neurologické onemocnění, které se vyskytuje u Cavalier King Charles španělů. Epizody jsou vyvolány pohybem, stresem nebo vzrušením a jsou charakterizované ztuhlostí hrudních a pánevních končetin vedoucí k typickému „deer stalking“ postoji a/nebo kolapsu. Klinické příznaky se liší dobou nástupu (mezi 14 týdnů a 4 roky života) a jejich intenzitou.

**Nový genetický test umožňuje identifikaci klinicky normálních nositelů onemocnění a potvrzení diagnózy postižených zvířat.**

### NCL Tibetských teriérů

Nervové ceroidní lipofuscinózy (NCL) jsou skupinou dědičných progresivních (a ve většině případů fatálních) neurologických stárávých chorob. U postižených jedinců dochází k ukládání lipofuscinu, degradačního produktu metabolismu, v pojivové tkáni, sítnici a nervových buňkách mozku, což vede k buněčné smrti. NCL je onemocnění s autozomálně recesivním způsobem dědičnosti, což znamená, že pouze jedinci, kteří danou mutaci zdědili od obou rodičů a mají tedy tuto mutaci na obou chromozomech, dojde k rozvoji onemocnění.

NCL Tibetských teriérů byly poprvé popsány v roce 1992. U tohoto plemene se typicky vyskytuje pozdní forma tohoto onemocnění, přičemž první klinické příznaky se objevují ve věku zhruba 6 let. Postižení jedinci vykazují zejména změnu povahy jako například strach a/nebo agresivní chování. Charakteristickými symptomy jsou konstantní neklid, nečistota, poruchy koordinace a zhoršení zraku. Progrese onemocnění vede často k eutanázii zvířete ve věku 8 až 10 let. Genetická příčina onemocnění je již dlouho známá u border kolií, amerických buldoků, anglických setrů, jezevčků a australských ovčáků. Výzkum onemocnění u tibetských španělů probíhá již několik let. Výzkumný tým pod vedením Garyho Johnsona v nedávné době prokázal spojitost mezi genetickou mutací a tímto onemocněním. ▶▶▶▶▶▶▶▶



▶▶▶▶▶▶▶▶▶▶ Laboklin v současné době nabízí test na detekci této mutace, pomocí kterého lze identifikovat i klinicky zdravé nositele onemocnění. To umožňuje provádět kontrolu chovu a eliminaci tohoto onemocnění.

### Diluce: Laboklin získal patentní práva

Diluční gen způsobuje zesvětlení základní barvy srsti, například černé na modrou u dobrmanů, ale genetický test je využitelný i u dalších plemen. **Laboklin** získal od Veterinary University Hannover patentní práva na barevnou diluci u psů (tzv. diluční test) a **v současné době je jediným poskytovatelem tohoto testu.**

### Stěry a odběrový materiál



Tvářové stěry se sliznice dutiny ústní odebrané pomocí vatového tamponu jsou preferovanou metodou odběru DNA materiálu pro rozličné genetické testy, protože se jedná o pro pacienta méně stresující proceduru než odběr krve. Je ale třeba vzít v úvahu následující fakta:

- ✓ štěňata krmená mateřským mlékem by měla být od matky odebrána minimálně dvě hodiny před odběrem vzorku, aby se zabránilo jeho kontaminaci mateřskou DNA
- ✓ množství DNA na vatovém tamponu je v porovnání s krevním vzorkem relativně malé a tampon umožňuje provedení pouze jedné preparační procedury DNA

Abychom zajistili co největší bezpečnost testu, pokud je to možné, provádíme vždy dva oddělené testy dodaných vzorků a výsledky sdělujeme pouze v případě, že jsou shodné z obou testů. Proto doporučujeme zaslání buď EDTA krve nebo dvou tvářových stěrů od každého testovaného jedince. Pouze v těchto případech můžeme našim zákazníkům poskytnout výhodu provedení potvrzujícího testu z druhého vzorku zdarma.

### MDR1 – nový farmaceutický seznam

Kromě rychlého zpracování a vyhodnocení Vámi zaslanych vzorků Vám Laboklin nabízí i nepřeborný zdroj informací. Obzvláště o tématu MDR1 najdete velké množství informací na naší domácí stránce. Pravidelně aktualizovaný seznam farmaceutických preparátů uvádí léky, které mohou být použity u pacientů s mutací na MDR1 genu. Můžete zde najít také přesné informace o tom, které preparáty mohou být podány psům s jednotlivými genotypy.



### Testy na hemofilii A u psů

Potřebujeme Vaši asistenci! Poté, co jsme úspěšně dokončili rozličné projekty zabývající se identifikací hemofilie u některých plemen psů, potřebujeme nyní Vaši spolupráci.

Je známo, že deficiencie faktoru VIII vede k hemofilii. Sekvence tohoto genu byla již potvrzena a může být použita pro srovnání s výsledky testů. V rámci veterinární doktorské práce byly v naší laboratoři vyšetřeny vzorky, u kterých bylo podezření na hemofilii.

**Pro tuto práci nyní potřebujeme vzorky od psů postižených hemofilií A, abychom mohli analyzovat jejich gen faktoru VIII.**

Doufáme, že pomocí těchto vyšetření a testů zjistíme příčinnou genetickou mutaci u každého jednotlivého případu. Vyvinuté testy mohou pomoci chovatelům eliminovat toto onemocnění a kontrolovat chov. Plemena, na která se zaměřujeme, jsou německá doga a pudl.

Máte mezi svými pacienty německou dogu nebo pudla postižené tímto onemocněním nebo znáte chovatele, jehož pes (většinou jsou postiženi samci) vykřvácel z neznámých důvodů? Pokud byste chtěli podpořit náš projekt, kontaktujte nás, prosím, pro více informací.

Kontaktovat nás můžete buď na emailové adrese [labogen@laboklin.de](mailto:labogen@laboklin.de) nebo telefonicky na 0049-(0)-971-72020. Kontaktními osobami jsou Frau Kehl or Frau Dr. Kühnlein.

### JEB u německých hladkosrstých pointerů

Junkční epidermolysis bullosa (JEB) je onemocnění kůže, které vede k tvorbě puchýřů mezi jednotlivými vrstvami kůže jako reakce na minimální frikce nebo nárazy do kůže v důsledku defektní regenerace kůže. Tvorba erozí a strupů se objevuje na tlapách, tlakových bodech jako jsou kolena, lokty, tarzální klouby, klouby prstů a kyčle, na vnitřních stranách uší, dásních, jazyku a pyscích.

U některých psů se může objevit zrnitá sklovina. JEB je onemocnění s recesivním způsobem dědičnosti. Klinicky zdraví nositelé onemocnění mohou být identifikováni pomocí genetického testu, což umožní kontrolu chovu a redukci počtu postižených jedinců.