

PRIPOROČENI ZDRAVSTVENI IN GENETSKI TESTI - PRITLIKAVI ŠNAVCI

ZDRAVSTVENI KLINIČNI PREGLEDI

1. KLINIČNI PREGLED OČI

Pregled oči opravi veterinar specialist s pomočjo aparaturne opreme in poda potrdilo, da je pes klinično prost naslednjih bolezni: katarakta, PRA, entropij, ektropij, glavkom, displazija retine, luksacija leče in mikroftalmija. Najpogostejši bolezni pri šnavcih sta PRA in katarakta.

Pregled je potrebno opravljati vsaj na vsaki 2 leti, priporočamo da ne parite psov, katerim je bila ob pregledu diagnosticirana katera od zgoraj naštetih bolezni ali imajo negativen test, ki je starejši od dveh leti. Klinični pregled oči lahko opravite pri:

Dr. sci. Zlata Čop, dr. vet. med, Veterinarska klinika Lesce, tel. 04 53 77 100, <http://vet-lesce.si/>

Tadej Zemljič, dr. vet. med., dipl. ECVO, <https://www.veterinarskaocesnaambulanta.com/>

Pregled oči je obvezen za vzrejo pri matičem klubu PSK!

2. KLINIČNI PREGLED POGAČIC

Izpah pogačice (*Patella Luxation*) je pogosta dedna bolezen pritlikavih pasem. Lahko se kaže kot nenadno poskakovanje po 3 tačkah, pogosto tudi "kavbojska hoja" zadnjih nog. Ko se kolenski sklep giba, pogačica čvrsto drsi gor in dol po svojem žlebu. Kadar pa med drsenjem preskoči na eno ali drugo stran kolenskega sklepa, govorimo o izpahu. Tačka se med izpahom »zatakne« in pes lahko sam z dovolj veliko silo med hojo povrne izpahnjeno pogačico nazaj na pravo mesto.

Klinični pregled pogačic lahko opravite skupaj s pregledom oči pri dr. Zlati Čop ali dr. Tadeju Zemljiču. Dobite tudi pisno potrdilo, ki velja doživljenjsko. Priporočamo, da v vzreji uporabljate le pse s stopnjo 0 ali 1.

Pregled pogačic je obvezen za vzrejo pri matičem klubu PSK!

GENETSKI TESTI

1. PRA B1 (HIVEP3)

Napredujoča atrofija mrežnice (PRA) pri psih je skupina genetsko heterogenih dednih obolenj mrežnice, za katere je značilna napredujoča degeneracija mrežnice in smrt fotoreceptorskih celic. PRA prizadene več kot sto pasem psov. Trenutno je bilo z boleznijo povezanih več kot dvajset mutacij v devetnajstih genih. Klinični slika PRA vključuje postopno izgubo vida in oslabitev krvnih žil mrežnice, ki sta posledica degeneracije fotoreceptorske plasti v mrežnici.

KLUB LJUBITELJEV ŠNAVCIH IN PINČEV SLOVENIJE
Olga Bizjan Poklukar
Februar 2024



Pri miniaturnih šnavcerjih obstaja več oblik PRA, ki se razlikujejo glede na starost in spol pojavljanja (PRA B, PRA A).. S tem genetskim testom pri miniaturnih šnavcerjih ni mogoče razložiti vseh primerov PRA, saj pri tej pasmi obstaja vsaj še ena ločena oblika PRA, ki ni vezana na gen HIVEP3. **Dedovanje:** *avtosomno recesivno*

Test je od leta 2019 obvezen pri matičnem klubu PSK!

2. MYCOBACTERIUM AVIUM COMPLEX (MAC)

Mycobacterium avium kompleks (MAC) je skupina mikobakterij, ki vsebuje potencialno patogene organizme. Test nam pokaže gensko okvaro imunskega sistema, psi nimajo naravne odpornosti na omenjene mikobakterije. Okužba MAC je življenjsko nevarna bolezen. Primarni znak je povečanje bezgavk ter povečanje jeter in vranice. Prizadeti pes je letargičen in kaže nadaljnje simptome, kot so bruhanje, anoreksija, šibkost in zvišana telesna temperatura. Psi lahko trpijo tudi zaradi izcedka iz nosu, konjunktivitisa, driske, krvi v blatu ali težav z dihanjem. Okužba je neozdravljiva in vedno usodna. **Dedovanje:** *avtosomno recesivno*

Test je od leta 2019 obvezen pri matičnem klubu PSK!

3. MYOTONIA CONGENITA (MC)

Myotonia congenita (dedna miotonična distrofija) je prirojena dedna bolezen, za katero je značilna zakasnela sprostitvev skeletnih mišic po krčenju brez simptomov šibkosti ali mišične distrofije (Rhodes 1999) in brez znakov bolečine. Zakasnela sprostitvev skeletnih mišic je posledica slabe prevodnosti od napetosti odvisnega kloridnega kanala CIC-1. Ta elektrokemični motnja izvira iz nesmiselne mutacije v genu CLCN1. Pri psih s to boleznijo se pojavljajo sledeči klinični znaki: izjemno povečana rast mišic (mišična hipertrofija), neboleči mišični krči, po povečani fizični aktivnosti se pojavi kolaps, tako imenovano "bunny-hop" gibanje (mogoče ga je izboljšati z vadbo), glasno dihanje, težave pri dihanju, težave z glasom (nenormalno lajanje)... Zelo pogosto se pojavijo težave s požiranjem in prekomerno slinjenje. **Dedovanje:** *avtosomno recesivno*

4. BOLEZEN CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT)

Bolezen Charcot-Marie-Tooth (CMT) je najpogostejša živčno-mišična bolezen pri ljudeh. Pri psih se boleznijo, podobne CMT, pojavljajo naravno, kar je bilo opisano pri številnih različnih pasmah. Pri pasmi miniaturni šnavcer je bilo ugotovljeno, da različica v genu SBF2 povzroča nevropatijo Charcot-Marie-Tooth (CMT). Mutacija tega gena je odgovorna za nastanek demielinizirajoče periferne nevropatije z nenormalno zloženim mielinom. Prizadeti psi kažejo klinične znake paralize grla ali megaoezofagusa. Pri večini se pojavlja regurgitacija, ki jo povzroča megaoezofagus, in inspiracijska dispneja zaradi paralize grla. Klinični znaki boleznijo se pojavijo v starosti manj kot 2 leti. V opisanih primerih so bili prizadeti psi živi več kot 3 leta po diagnozi, kar kaže na dolgo preživetje.

Pri pasmi pritlikavi šnavcer je bilo ugotovljeno, da različica v genu SBF2 povzroča nevropatijo Charcot-Marie-Tooth (CMT). Mutacija tega gena je odgovorna za nastanek demielinizirajoče periferne nevropatije z nenormalno zloženim mielinom. Prizadeti psi kažejo klinične znake paralize grla ali megaoezofagusa. Pri večini se pojavlja regurgitacija, ki jo



povzroča megaoezofagus, in inspiracijska dispneja zaradi paralize grla. Klinični znaki bolezni se pojavijo v starosti manj kot 2 leti. **Dedovanje:** *avtosomno recesivno*

5. *COMMA DEFECT (SCD)*

Spondilokostalna disostoza (SCD, Comma Defect) je huda prirojena motnja aksialnega okostja. Za stanje je značilno zmanjšanje dolžine telesa, skrajšanje trupa, sprememba oblike vretenc in anomalije reber. Zadnji del telesa prizadetih mladičev je v primerjavi s prednjim običajno manjši, kar daje splošni morfologiji telesa podobo vejice. Malformacije prsnega koša in hrbtenice vplivajo na dihalno funkcijo pljuč in hrbtenico. Rebrna kletka je običajno slabo razvita z zmanjšanim številom reber, zraščanjem in nepravilnostjo reber. Prizadeti mladiči so običajno mrtvorojeni ali poginejo v nekaj urah po rojstvu. **Dedovanje:** *avtosomno recesivno*

6. *POMANJKANJE FAKTORJA VII (FVII)*

Faktor VII (FVII) je od vitamina K odvisen koagulacijski faktor, ki se sintetizira v jetrih in izloča v krvni obtok. Igra ključno vlogo pri začetku procesa za strjevanje krvi. Pomanjkanje faktorja VII je povezano z nagnjenostjo h krvavitvam. Klinični znaki pri prizadetih psih vključujejo blage do hude krvavitve, ki nastanejo kot posledica travme ali operacije. **Dedovanje:** *avtosomno recesivno*

7. *PERSISTENTNI SINDROM MÜLLERJEVEGA KANALA (PMDS)*

Persistentni sindrom Müllerjevega kanala (PMDS) je spolno vezano avtosomno recesivno obolenje, za katerega je značilna prisotnost derivatov Müllerjevega kanala pri sicer fenotipsko običajnih samcih. Samci s PMDS imajo normalen moški kariotip (78, XY), vendar razvijejo popolno dvorožno maternico, obojestranske jajčnike, maternično telo, maternični vrat in kranialni del nožnice (zgornja nožnica). Približno 50% prizadetih psov je enostranskih ali obojestranskih kriptorhidov. Priporočljivo je testiranje mutacije pred vzrejo, ker so prizadeti psi s spuščeni modri plodni, vendar mutacijo prenašajo na svoje potomce. **Dedovanje:** *avtosomno recesivno*

8. *MUKOPOLISAHARIDOZA*

Mukopolisaharidoze so skupina dednih presnovnih motenj zaradi pomanjkanja lizosomskih encimov, ki so potrebni za katabolizem glikozaminoglikanov (GAG). Koža, krvne žile, tetive in kosti potrebujejo GAG za vzdrževanje strukture in delovanja teh tkiv. Kopičenje GAG v celicah in tkivih zaradi zmanjšane encimske funkcije vodi do napredujočih celičnih poškodb. Mukopolisaharidoza VI (MPS VI) pri psih prizadene kosti, oči in sklepe. Bolezen se kaže v popkovi kili, srčno-žilni disfunkciji, hepatomegaliji, zastoju rasti, obrazni dismorfiji, ohlapnosti kolkov in drugih sklepov. Trenutno za bolezen ni razpoložljivih zdravil. Bolezen sčasoma napreduje, zato se psi običajno evtanazirajo preden dosežejo odraslost. MPS VI so opisali pri nemških dogah, pritlikavih pinčih, toy kodrih in malih šnavcerjih. Različne pasme imajo v istem genu različne mutacije, ki so vzrok za MPS VI. **Dedovanje:** *avtosomno recesivno*



9. HIPERURIKOZURIJA (HUU)

Hiperurikozurija je bolezen za katero je značilno povečano izločanje sečne kisline, kar lahko vodi v nastanek uratnih sečnih kamnov in zapletov povezanih s tem. Bolezen povzroča mutacija G563T v genu SLC2A9, ki kodira transportni protein za urično kislino in se izraža v ledvicah živali. Mutacijo so prvič odkrili pri Dalmatincih, pojavlja pa se tudi pri naših pasmah. **Dedovanje:** *avtosomno recesivno*.

Večino genetskih testov lahko opravite pri EVG, LABOKLINU ter ostalih laboratorijih po Evropi.

