

Nedanstående information är hämtad från Aby & Somaliringens hemsida, www.abysomali.se.

PK-BRIST

Vad innebär PK-brist?

PK-brist är en förkortning för "pyruvate kinase deficiency". Det är en ärftlig sjukdom, som finns hos flera djurarter.

Pyruvatkinas är ett enzym som behövs för att röda blodkroppar skall fungera normalt. Om det är brist på enzymet kommer de röda blodkropparna få förkortad livslängd och följden blir en anemi ("blodbrist").

PK-brist beror på en mutation på den gen som ger "receptet" för tillverkning av pyruvatkinas. Mutationen ärvs recessivt. Individer med en normal och en muterad gen blir bärare. Eftersom bäraren har en normal gen kommer katten att kunna producera tillräcklig mängder pyruvatkinas för att blodkropparna skall fungera normalt. Katter med två muterade anlag däremot kommer förr eller senare få symtom på blodbrist.

De vanligaste symtomen, trötthet, dålig kondition och bleka slemhinnor kommer periodvis och uppträder ofta inte förrän katten är några år gammal. Många katter klarar sig bra med sin blodbrist och kommer få en normal livslängd. I sällsynta fall dör katten redan i 1-2 årsåldern. Katter med symtomgivande blodbrist behandlas med kortison.

Kan man förebygga PK-brist?

Katter med mutation på PK-genen (både bärare och sådana som har risk att utveckla blodbrist) kan idag identifieras med ett DNA-test. Både blodprov och cellprover från munhålan kan användas för analysen. Det finns tre laboratorier som utför DNA-tester för PK-mutationen (Laboklin i Tyskland (länk till www.laboklin.de), VGL vid UC Davis i USA (länk till www.vgl.ucdavis.edu samt PennGen i USA (länk till www.vet.upenn.edu/research/services)).

Köpa kattunge?

Be att få se intyg som visar att föräldrarna är testade eller har testade, PK-normala föräldrar. Köper du en sällskapskatt har det ingen betydelse om någon av föräldrarna är PK-bärare och du behöver inte testa den. Tänker du avla på en unge från en kull där endera föräldern är bärare behöver du testa ungen för att veta om den ärvt bärarskapet eller är PK-normal. Även är bärare kan användas i aveln men ska då bara paras med PK-normal katt.

PRA (PROGRESSIV RETINAL ATROFI)

Vad innebär PRA?

PRA är en ärftlig sjukdom där ögats näthinna förtvinar och den förekommer hos människa, många rashundar och några kattraser, däribland abessinier och somali. Sjukdomen ärvs recessivt, dvs katten måste ärva anlaget från båda föräldrarna för att få sjukdomen. En katt med ett anlag är bärare.

I näthinnan finns speciella celler som kallas fotoreceptorer (tappar och stavar). Fotoreceptorerna absorberar det ljus som fokuseras på dem från ögats lins och omvandlar ljuset till nervsignaler, som överförs till hjärnan via synnerven.

PRA kan ha flera orsaker men hos abessinier och somali bryts fotoreceptorerna ner gradvis. Sjukdomen börjar med att katten ser sämre i mörker men med tiden försämras även synen i dagsljus och så småningom blir katten helt blind.

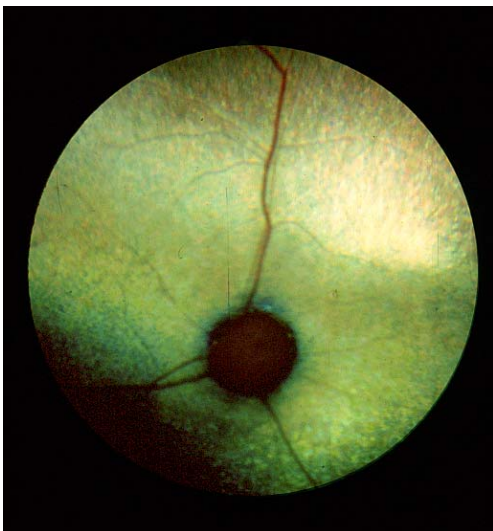
Eftersom katten hinner vänja sig vid att synen försämras kommer den att lära sig att kompensera synbortfallet genom att skärpa andra sinnen. Så länge som katten befinner sig på känd mark kommer den därför klara sig väl och det är inte säkert att ägaren märker att katten är blind.

PRA är numera en ovanlig sjukdom, beroende på ett långvarigt och målmedvetet avelsarbete.

Hur ställs diagnosen?

Allteftersom näthinnan förtvinar blir den tunnare och ljuset som faller mot den reflekteras. Samtidigt töjs pupillerna ut när katten anstränger sig för att få in mera ljus, något som kan ses som ett "skimret" i ögonbotten.

Diagnosen ställs oftast med en oftalmoskopisk undersökning ("ögonspegling") som utförs av specialistutbildade veterinärer. Förutom "skimret" kan veterinären se att blodförsörjningen till näthinnan försämrats och att synnerven krympt. Symtomen är vanligen märkbara när katten är 1,5-2 år gammal. Enstaka katter uppvisar symtom redan innan de fyllt ett år och för ytterligare ett fåtal ses inga förändringar förrän katten är fyra-fem år gammal. Det är därför viktigt att katten ögonspglas regelbundet.



Oftalmoskopi, 2,5 år gammal abessinier med begynnande PRA (foto Kristina Narfström)

Kan PRA förebyggas?

En mutation, RdAc, som ger upphov till PRA har identifierats och sedan 2007 finns ett DNA-test som visar om katten har normala anlag, är bärare eller kommer att bli blind på sikt. Det innebär att vi nu kan identifiera bärare av PRA, dvs katter som inte själva kommer att bli blinda men som kan föra sjukdomen vidare till sin avkomma.

Katter som är bärare ska enbart paras med katter som saknar mutationen (är "normala"). På det sättet undviker man risken att avkomman blir blind.

Det finns för närvarande två laboratorier som utför DNA-test för PRA, UC Davis i USA och Laboklin i Tyskland.

NÅGRA ORD OM GENETIK

Genetik är läran om hur olika egenskaper ärvs.

Mycket förenklat kan man säga att vårt DNA (arvsanlag) är som en kokbok där varje gen (anlag) motsvarar receptet på ett protein som kroppen behöver för att fungera. Även egenskaper som till exempel hårfärg har recept på gener.

Varje anlag finns i två uppsättningar; en som ärvs från modern och en som ärvs från fadern. Det finns två huvudtyper av anlag: dominanta och recessiva. Ett dominant anlag behöver bara finnas i en upplaga för att märkas. För att ett anlag som är recessivt skall märkas måste det finnas i två upplagor.

En mutation innebär att det har blivit ett "stavfel" i receptet vilket naturligtvis får till följd att proteinet kommer få en annan sammansättning och inte fungera på normalt sätt.

Ett praktiskt exempel på recessivt anlag är PK-brist. Den normala genen för pyruvatkinas är dominant medan den muterade formen som ger ett defekt, icke-fungerande pyruvatkinas är recessiv. En katt som har en muterad och en normal gen kommer kunna producera tillräckligt mycket pyruvatkinas. Om katten har två muterade anlag kommer den däremot att få brist på proteinet med blodbrist som följd.

Per Stolpes bild läggs in här

Bild: Per Stolpe och Linda Litzell

Vad händer nu om en bärare används i avel? Om bäraren paras med en katt som har två normala anlag så kommer avkomman antingen bli bärare eller få två normala anlag men det är ingen risk för att någon kattunge får PK-brist.

Paras två bärare med varandra är risken 25 % att avkomman ärver två defekta anlag och får PK-brist. Risken är 50 % att avkomman blir bärare och 25 % att den ärver två normala anlag. På grund av risken att avkomman får PK-brist gäller det att undvika att para två bärare med varandra.

Polygenetiska anlag

I många fall är nedärvningen mera komplicerad och flera gener behövs för att en egenskap skall framträda.

DNA-TEST

Om genen för en egenskap/protein är känd kan man i detalj analysera hur "receptet" är skrivet, dvs vilken kombination av bokstäver som receptet är uppbyggt av. Den kunskapen kan sedan användas för att utveckla DNA-test för receptet. DNA-testet fungerar så att det enbart känner igen den speciella bokstavssekvensen.

Det finns DNA-test för både PRA och PK-brist. Testet kan avgöra om det finns en eller två muterade gener i ett prov, vilket innebär att det går att hitta även bärare.

©Aby & Somaliringen 2007