

Progressive Retinal Atrophy (PRA)

LEVEN IN HET DONKER

Progressieve Retina Atrofie (PRA) is de verzamelnaam voor een groep van erfelijke aandoeningen van het netvlies, die alle ongeneeslijk zijn en uiteindelijk leiden alle tot totale blindheid. PRA is reeds bekend in verschillende hondenrassen. De symptomen/kenmerken, zoals de leeftijd waarop de ziekte vordert, kan variëren per ras. In sommige rassen is de leeftijd waarop de ziekte begint erg vroeg, maar bij andere rassen komen de kenmerken pas tot uiting op middelbare leeftijd. Het is helaas gebleken dat ook ons mooie ras te maken heeft met PRA, en wel de latere variant ofwel 'Late Onset'.

Sommige leden van het bestuur zullen zich vast Kewstoke Apprentice in de showring nog wel herinneren als een extraverte hond, waar ik mijn handen aan vol had. Buiten zijn blindheid is hij nog steeds een totaal fitte en gezonde hond. Zijn zicht is nu vrijwel nihil, een jaar geleden waren het nog schaduwen, nu zelfs in het felste zonlicht loopt hij tegen elk obstakel op.

Het is twee jaar geleden dat ik mezelf realiseerde dat er echt iets aan de hand was met Will's zicht, hij was toen 8 jaar oud. Tot dan had ik niet in de gaten dat de ziekte PRA zo'n probleem was bij honden. Interessant detail is dat Will getest was op PRA op Crufts in zijn jongere jaren en dat er toen geen indicatie was van PRA, zelfs op de leeftijd van 5 jaar kwam hij nog als PRA vrij uit de test.

De eerste symptomen bij hem waren; het niet naar buiten willen bij schemer of avond en heel ongewoon voor hem was dat hij in paniek raakte wanneer hij werd geconfronteerd met wandelen op een donkere plaats, hevige schaduwen in het bos maakte hem bang. Op den duur weigerde hij gewoon om op dat soort plekken te gaan wandelen.

In 2005 maakte ik de beslissing om Engeland te verlaten en te gaan wonen in Frankrijk, later Portugal. Mei 2008 keerde ik terug naar Engeland om na verwijzing Will mee te nemen naar Mr. Paul J, Evans, MA, VetMB, CertVOphthal, MRCVS in zijn Veterinaire Oog Ziekenhuis te Leominster. Ik was zeer hoopvol dat hij mijn dierbare vriend kon helpen om zijn zicht weer volledig terug te krijgen, het was heel teleurstellend om de werkelijke feiten te horen. Totale blindheid was onvermijdelijk en we moeten er mee leren leven. Toen ontstond bij mij de noodzaak om alle informatie te verzamelen, zodat de gehele "broederschap" van Gordon Setter eigenaren ook op de hoogte kwamen van alle feiten omtrent deze ziekte.

Het enige wat ik kan doen is mijn bevindingen vertellen aan de bestuursleden van onze rasverenigingen, de fokadvies commissie en daarnaast openlijk gaan, zodat elk lid van the British Gordon Setter Club, The Gordon Setter Association, Gordon Setter Club of Scotland en the Field Trial Society op de hoogte wordt gebracht van deze slopende ziekte. Nog belangrijker is het om mensen erop te wijzen dat we met gezamenlijke inspanning deze ziekte kunnen vermijden. Het delen van kennis is hierin onze bondgenoot. Ik heb grondig onderzoek gedaan en de volgende informatie is geverifieerd door Dr. Malcolm Willis, algemeen erkend voor zijn werk in de genetica. Ook mijn dank aan Dr. Cathryn Mellersh, van de Animal Health Trust voor haar begeleiding.

Dr. Willis heeft een aantal suggesties gedaan, welke zijn:

- Om gegevens van honden te verzamelen aan de hand van bloedmonsters
- Om dit verslag direct te verspreiden op alle GB Gordon Setter organisaties, clubs enzovoort.

Voor de rasverenigingen de taak om hun leden erop te wijzen de adviezen in dit verslag op te volgen inzake het opsporen en verzamelen van bloedmonsters van aan deze ziekte lijdende honden.

Voor verantwoorde fokkers is het een 2^e natuur geworden om onze honden te screenen op Heupdysplasie, wat heeft geleid tot een verlaagde gemiddelde heupscore sinds het een regel is geworden in het fokbeleid van de rasverenigingen. De laatste jaren vinden sommige het ook zeer belangrijk om een DNA test te laten uitvoeren voor het lever pigment.

Tot op heden zijn er verschillende genetische mutaties geïdentificeerd, die PRA in diverse rassen veroorzaken. Het is belangrijk om te begrijpen dat er verschillen vormen zijn van PRA en dat in ieder ras weer een andere genetische mutatie PRA veroorzaakt. De mutatie, die PRA veroorzaakt in de Gordon Setter is niet eerder geïdentificeerd bij een ander ras. Dit heb ik vernomen van Optigen, die hier onderzoek naar heeft gedaan aan de hand van een bloedmonster van mijn Kewstoke Apprentice. Helaas is er dus ook nog geen DNA test voor deze

genetische mutatie beschikbaar. Dit is heel jammer voor ons allemaal, want het zou ons een hoop tijd gescheeld hebben in de zoektocht naar een DNA-test voor Gordon Setters. Het Amerikaanse bedrijf Optigen zal (gratis) bloedmonster van elke getroffen (blinde) hond testen, voor hun onderzoek naar een DNA test (meer info www.optigen.com). Dichterbij huis doet de Animal Health Trust ook grondig onderzoek naar genetische aandoeningen en ook zij zullen helpen met het proberen om te mutatie, verantwoordelijk voor PRA in ons ras, te lokaliseren. Alles wat nodig is in de eerste instantie, is voor eigenaren die vermoeden dat hun hond problemen heeft met zijn/haar zicht, om naar een specialist te gaan om te onderzoeken op PRA. En daarna (bij voorkeur) een bloedmonster of wangslijm kit op te sturen naar de AHT. Het doneren van een monster is geheel gratis en alle informatie wordt strikt vertrouwelijk behandeld en bewaard. Om een actief onderzoek te beginnen zal het nodig zijn om tenminste van 12 getroffen honden monsters te nemen. Deze monsters zullen in eerste instantie verzameld en veilig opgeslagen worden door AHT & Optigen, totdat er voldoende zijn verzameld. Dit aantal zou voor de genetische onderzoekers genoeg materiaal zijn om te gaan werken aan de identificatie van de mutatie, welke verantwoordelijk is voor PRA in de Gordon Setter. Ook bloedmonsters van broers, zussen of afstammelingen van de getroffen honden zijn noodzakelijk. En tenslotte zullen ook monsters van onaangetaste honden nodig zijn. Omdat het hier, vermoedelijk, om de variant 'late onset' PRA gaat zijn honden pas echt vrij verklaard van deze ziekte na een onderzoek op de leeftijd van 10 jaar of ouder.

Zodra er een DNA test beschikbaar is, kunnen alle pups simpelweg getest worden aan de hand van deze test op PRA. De dragers van deze ziekte kunnen nog steeds gebruikt worden voor de fokkerij, zolang zij maar gekruist worden met een PRA (geteste) vrij hond. Op deze manier wordt het fokken van blinde honden vermeden en worden honden met (andere) uitstekende kwaliteiten in de genenpool gehouden.

Geleidelijk aan zal de ziekte worden geëlimineerd, zolang wij de vrije honden blijven gebruiken en de Kennelclub registratie aantekeningen blijven volgen om de toekomstige Gordons te beschermen. Onze rasverenigingen kunnen deze regel introduceren in hun fokbeleid op dezelfde manier als het screenen op Heupdysplasie in praktijk is gekomen.

Sommige leden hebben de misvatting dat een eenvoudige oogtest bij de dierenarst ze zal vertellen dat hun hond niet lijdt aan PRA. Ik hoop met de volgende informatie deze ziekte wat meer te verduidelijken.

PRA wordt meestal veroorzaakt door een autosomaal recessieve mutatie. Dit betekent dat een hond twee exemplaren van de mutatie moet erven, één van zijn vader en één van zijn moeder, wil de ziekte tot uiting komen. Het betekent ook dat beide ouders van een getroffen hond dragers moeten zijn. Wanneer een hond een enkel exemplaar van de causale mutatie erft van één van zijn ouders en een normale versie van hetzelfde gen van de andere ouder, dan zal hij een drager zijn. Hij zal dan gedurende zijn gehele leven geen PRA ontwikkelen, maar zal wel de mutatie doorgeven aan de helft van zijn nakomelingen.

Wanneer de hond twee exemplaren van de mutatie erft zal PRA zich bij hem ontwikkelen, maar zijn ogen zullen gezond zijn tot de 'begin leeftijd' en dan zullen de klinische symptomen zich gaan ontwikkelen. Wanneer een oogspecialist de ogen onderzoekt van een genetisch getroffen hond (een zogenoemde 'drager') voordat deze klinische symptomen vertoont, zal hij/zij niet kunnen vertellen of de hond lijdt aan PRA en de hond zal dan als vrij van PRA worden bestempeld. Een oogspecialist kan pas zeggen of een hond lijdt aan PRA wanneer de klinische symptomen van PRA reeds in ontwikkeling zijn. En om ons nog meer te verwarren, kunnen honden ook secundaire staar ontwikkelen en zullen lokale dierenartsen de vroege blindheid hieraan wijten in plaats van de werkelijke oorzaak te ontdekken.

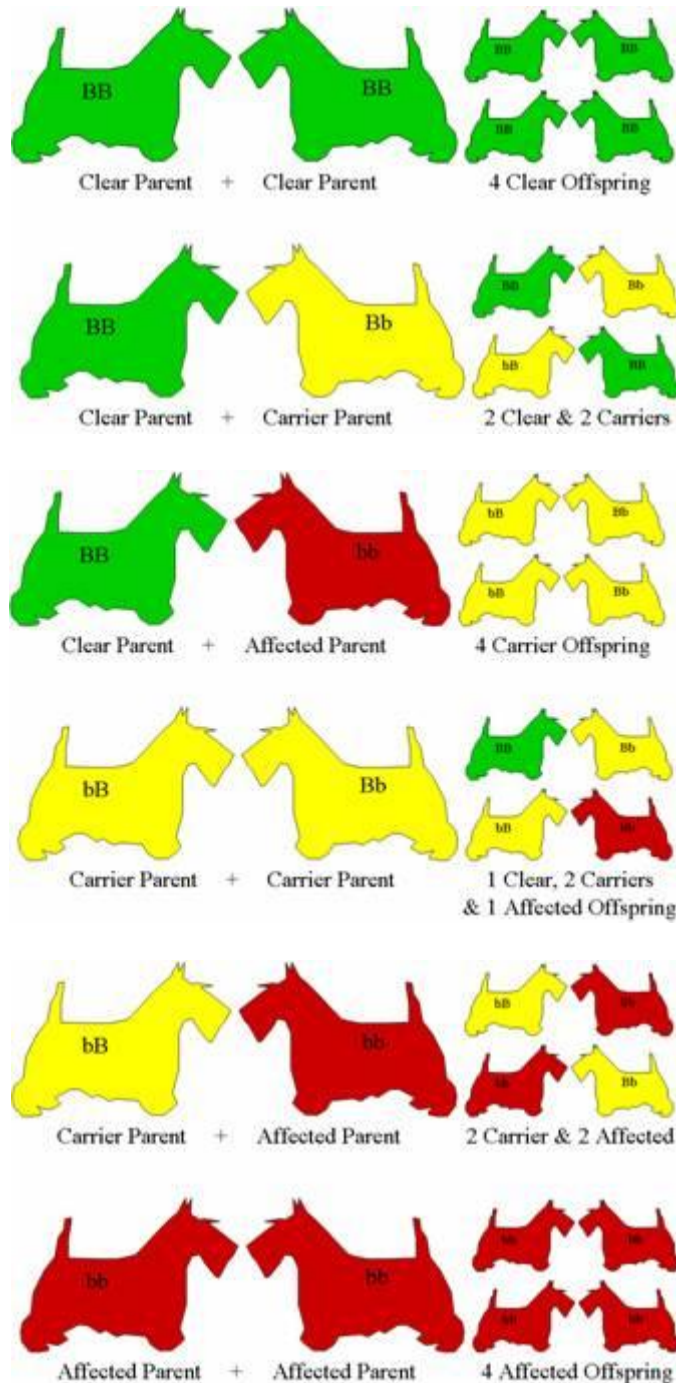
Er zijn verschillende scenario's voor de transmissie van deze ziekte, die gezien de gelimiteerde genenpool van de Britse Gordon Setter de kans op het voordoen van deze ziekte verhogen. Tweederde van de kynologisch erfelijke aandoeningen zijn recessief.

Om dit te verduidelijken onderstaand **Recessief Erfelijkheids Patroon** :

GROENE HONDEN – VRIJ

GELE HONDEN - DRAGER

RODE HONDEN – LIJDER



RODE HONDEN ~ LIJDER zal geen tekenen van de ziekte tot ongeveer de leeftijd van 7 jaar is bereikt, de ogen laten onderzoeken eerder dan deze leeftijd zal niet kunnen vertellen of de hond vrij, drager of lijder is. Iedereen met een hond van 10 jaar of ouder die door een oogspecialist vrij worden verklaard kunnen gerust zijn dat hun hond (groen) vrij of (geel) drager is.

1. Wanneer twee groene honden gekruist worden, beiden ouders zijn dus vrij van deze ziekte, zullen alle puppen genetisch vrij zijn,
2. Wanneer 1 ouders (groen) vrij is en de ander is (geel) een drager, dan zal ongeveer de helft van alle puppen (groen) vrij en de helft zal (geel) drager zijn. Dit betekent dat 50% drager van de ziekte zal zijn.
3. Wanneer 1 van de ouders (groen) vrij is en de ander is (rood) lijder, dan zullen alle puppen (geel) drager zijn.

4. Wanneer beide ouders (geel) drager zijn, dan zal gemiddeld een kwart van hun puppen (groen) vrij zijn, een kwart zal (rood) lijder zijn en de helft zal (geel) drager zijn. Dat is dus 75% van het nest met de gemuteerde genen.

5. Wanneer 1 ouder (geel) drager is en de ander is (rood) lijder dan zullen de helft van de puppen (geel) drager zijn en de andere helft (rood) lijder.

6. Wanneer beide ouders (rood) lijder zijn dan zal het gehele nest (rood) lijder zijn.

Om te voorkomen dat PRA een inheemse ziekte wordt bij Gordon Setters is het onze verantwoordelijkheid als fokkers van het ras om nu te handelen en informatie te delen. Ik heb met zoveel mogelijk pupkopers van al mijn nesten contact opgenomen en op een ontspannen en vriendelijk manier (om geen paniek te veroorzaken) gevraagd of er misschien sprake was van verminderd of totaal gezichtsverlies. Hier zijn de resultaten, met de namen van de ouderdieren.

1999 ~ Toen ik Kewstoke Kiss me Kate (zeker te weten een drager ~ gestorven op de leeftijd van 13 jaar , stokdoof maar een goed zicht)(ouders: Sh Ch Kewstoke Bryony Belle X Northinch Briar at Keepersgate) heb laten dekken door Shannas Family Fortune (ouders: Sh Ch Wickenberry Philosopher at Liric X Sh Ch Shannas Midnight Shadow). Beide ouders moeten drager zijn geweest van het recessieve gen. Uit een nest van 8 puppen, zijn Will (Kewstoke Apprentic) en nog 1 zus beiden lijder van deze ziekte. Daarnaast is Will zelf gebruikt in de fok en dus zullen al zijn nakomelingen drager zijn van deze ziekte.

In 1998, toen ik Kewstoke Caernie (ouders: Sh Ch Kewstoke Bryony Belle X Northinch Briar at Keepersgate) heb laten dekken door Carek Dark Command (ouders: Shannas Family Fortune X Carek Bluebelle), zullen ook beiden ouders drager van het recessieve gen zijn geweest. Uit een nest van 9 puppen, heb ik met 7 eigenaren contact kunnen opnemen en heb ik vernomen dat er 1 geval is van bewezen PRA (de hond is volledig blind sinds de afgelopen 18 maanden). 1 teef uit het nest is naar een fokker gegaan en gebruikt voor de fokkerij er is 75% kans dat zij een drager is geweest.

Aan de eigenaren van Carek Dark Command en Shannas Family Fortune zal nagevraagd moeten worden of deze twee honden blind zijn geworden met vergelijkende symptomen. Zo ja op welke leeftijd. Blindheid bij hen zal bevestigen dat zij niet alleen drager, maar ook lijder (rood) zijn. Wat betekent dat 100% van hun nakomelingen ook drager zullen zijn.

Judi Hartley (Arborsette) heeft een nest gefokt met haar Clementine en Monty.

1997~Blackstock Lightning (ouders: Blackstock Mist X Lourdace Gandolf at Amanorty) werd gedekt door Sh Ch Oaksett Northern Rising (ouders: Brimdale Mirage of Oaksett X Lourdace Muezli of Oaksett, het is inmiddels bewezen dat de moeder lijder was aan deze ziekte, zij is blind geworden op de leeftijd van 9 jaar en de reu moet drager zijn geweest. Van de 8 pups uit dit nest zijn 3 puppen lijder van PRA en inmiddels blind. Het is hartverscheurend om één van je lievelingen hun zicht te zien verliezen, kun je je voorstellen hoe zij zich moet voelen nu twee van de zonen (die zij en David zelf gehouden hebben) ook beide lijder zijn.

Het is hoogst ondenkelijk dat wij de enige twee personen in Groot-Brittannië zijn, die Gordon Setters gefokt hebben die lijden aan PRA, denken jullie niet ?

Ik aanbid de Gordon Setter en zou nooit betrokken willen zijn in een ander ras. Ik heb niet de wens om verstoten te worden door collega fokkers door PRA als probleem aan te merken, maar in tegenstelling tot de visie zal het probleem niet verdwijnen.

Misschien zijn er net als ik vele leden, die simpelweg niet op de hoogte zijn van dit probleem. Ik hoop dat er genoeg van u bereid zijn om het juiste te doen. Wees eerlijk en geef nu steun aan ons ras, zodat er stappen ondernomen zullen worden.

and give support now to our breed and make the changes happen.

Wendy Smith 7 Februari 2009

Let op ~ Sinds de eerste circulatie van dit artikel heb ik de bevestiging ontvangen van de eigenaren van Shannas Family Fortune en Carek Dark Command, dat beide honden niet blind waren op oudere leeftijd. Hetgeen bevestigt

dat zij beiden drager (geel) waren en geen lijder van PRA. Ook heb ik informatie gekregen over andere honden, die blind werden vóór de leeftijd van 10 jaar en hoewel zij niet met PRA gediagnosteerd zijn vertoonden zij wel dezelfde symptomen. Ik ben nu bezig met het opstellen van een lijst met honden die lijder en/of drager zijn. Dit is pas het topje van de ijsberg, want voor elke hond die lijder blijkt te zijn aan PRA zullen velen dragers zijn in het ras.

De Gordon Setter rasverenigingen, waarvan de meeste van ons lid zijn, zijn nu proactief bezig en bezig met het opzetten van nuttige informatie en begeleiding.

Wendy Smith 24 Februari 2009