

Om gentest för PLL

Primär linsluxation (PLL) är en ärftlig defekt som förekommer i många hundraser och som varit känd i över hundra år (Gray 1909, 1932). Defekten har höga frekvenser i framför allt många terrierraser men också i närbesläktade raser (Mellersh 2015).

Forskare har identifierat platsen på DNA där en gen som tycks påverka förekomsten av primär linsluxation (PLL) finns. På denna plats på DNA (i den tredje kromosomen hos hund) har man identifierat en mutation (förändring av DNA) som man kallar ADAMTS17 och som är kopplad till PLL hos tre olika hundraser - jack russell terrier, miniatyr bull terrier och lancashire heeler (Farias et al. 2010). Totalt ingick 829 hundar i studien.

Forskarna fann att 91% av hundarna och som bär detta arvsanlag i dubbel uppsättning (161 stycken av 176) visade defekten PLL. Av de totalt 244 som bär mutationen i enkel uppsättning visade 23 stycken (9.4%) PLL och av de som hade dubbel uppsättning av det normala anlaget visade 12 av 409 hundar (2.9%) PLL. Detta resultat resulterar i statistisk säkerhet för koppling mellan den aktuella mutationen och PLL hos dessa tre raser.

Senare har en studie av totalt 122 hundar med PLL från 30 olika raser visat liknande resultat (Gould et al. 2011). I denna studie var antalet hundar per ras litet - 1-27 per ras med genomsnittet 4 individer per ras. Av dessa hundar visade 78 stycken (64%) dubbel uppsättning av DNA-markören, medan 41 stycken (34%) visade dubbel uppsättning av den normala sekvensen i ADAMTS17-sekvensen. Totalt 3 hundar (2%) bär ett normalt och ett mutant-anlag. Hos 16 av raserna bär inte de sjuka hundarna anlaget, medan hos 14 av raserna bär de sjuka hundarna anlaget i enkel eller dubbel uppsättning.

Studien av Gould et al (2011) visade även att PLL-anlaget har nått stor spridning i vissa raser så som miniatyrbullterrier (27-39% av hundarna bär anlaget) och i den rasen är också mutationen kopplad till att sjukdomen visar sig

Totalt fyra gårdshundar har gentestats med resultat dubbel uppsättning av ADAMTS17-mutationen. Två av dessa har hittills utvecklat PLL. Endast en av tre föräldrar till dessa båda hundar är gentestad och denna hund är bärare av anlaget i enkel uppsättning (heterozygot).

Flera förväntade heterozygoter pga nära släktskap med PLL-hundar men som är fria från defekten har visat sig bära mutationen i enkel uppsättning. Även om underlaget är väldigt litet än så länge tyder det på att denna genetiska markör kan användas för gårdshund för att testa vilken genuppsättning en individ har med avseende på PLL. Ett större underlag för att öka säkerheten vore självklart bra, att gentesta hundar som uppvisar PLL och deras föräldrar har därför hög prioritet.

Referenser

Farias FH, Johnson GS, Taylor JF et al. An ADAMTS17 splice donor site mutation in dogs with primary lens luxation. *Investigative Ophthalmology and Visual Science* 2010; 51: 4716-4721.

Gould D., Pettitt L., McLaughlin B., Holmes N., Forman O., Thomas A., Ahonen S., Lohi H., O'Leary C., Sargan D., Mellersh C. 2011. ADAMTS17 mutation associated with primary lens luxation is widespread among breeds. *Veterinary Ophthalmology* 14: 378-384

Gray H. 1909. The diseases of the eye in domesticated animals. *Vet Rec* 21:678.

Gray H. 1932. Some medical and surgical conditions in the dog and cat. *Vet Rec* 12:1-10.

Mellersh C. 2012. DNA testing and domestic dogs. *Mammalian Genome* 23: 109-123.