

## Förstå genetiken för diskförändring (IVDD) – UC Davis 2017

15 oktober 2017, Ian Seath, Dachshund Health UK (webbplats för Dachshund Breed Council)

Forskare på universitetet i Kalifornien, Davis, har avslöjat en genetisk mutation hos flera raser som är ansvariga för kondrodystrofi (skelettstörningar som leder till kortare ben och onormala diskar). Upptäckten har publicerats i Proceedings of National Academy of Sciences (UCD Press Release).

Studien visar att det finns två genmutationer (retrogener, FGF4) på kromosomerna 12 och 18. Mutationen på gen 18 är den som orsakar dvärgväxt (CDPA), medan den på gen 12 förknippas med dvärgväxt **och** förkalkade diskar (CDDY). Studien antar/föreslår att 100 procent av taxarna är homozygota, det vill säga att alla har två likadana varianter (alleler) av en gen. Huvudfrågan är därför vilken andel av populationen som har en mutation på kromosom 12. Om 100 procent av taxarna har en mutation på gen 12 (CDDY) kommer det inte att vara till nytta för oss i aveln mot diskbråck.

Mogensenstudien från 2011 antar/föreslår att det troligen finns skillnader när det gäller frekvensen av genmutation på kromosom 12, eftersom de fann variationer i förkalkningsrisk i samband med ett kromosom "12-locus" i en studie på 94 taxar.

Vi måste vara försiktiga med att tolka resultaten i denne UCD-studie, eftersom tilläggsinformationen visar att bara tre taxar med diskbråck deltog i studien. Samtliga diagnoser av diskbråck från ett antal raser i studien var baserade på förkalkningar påvisade vid röntgen eller kirurgi.

Vi behöver verkligen CDDY-frekvensdata från en väldefinierad stor studie med många diskbråckfall och kontroller. Om det finns en variation när det gäller CDDY-frekvensen för taxar som kan säkerställa att de antingen är fria, bärare eller påverkade (Clear, Carrier eller Affected) skulle det vara möjligt att vi kan avla bort diskbråck (IVDD). Men det beror helt på hur utbredd CDDY-varianten är.

En livskraftig avelsstrategi kommer att vara beroende av andelen taxar som är "Clear" när det gäller risk-retrogenen för diskbråck. Uppfödning med utgångspunkt i ett litet antal "Clear-hundar" kan bli en genetisk katastrof när det gäller bristen på mångfald. Vi behöver därför mer data innan vi kan fira värdet av denna senaste forskning.

UCD:s veterinära genetiklaboratorium erbjuder ett kombinerat test för CDDY och CDPA. Breed Council's Health Committee söker för närvarande efter ytterligare information om den aktuella forskningen och testet. För tillfället kan vi inte rekommendera uppfödare att använda detta test och vårt råd är att fortsätta med ryggröntgenprogrammet som det föredragna alternativet.

Ladda ner UCD-studien (pdf):

<http://m.pnas.org/content/early/2017/10/09/1709082114.full.pdf>