



Tolkningar av resultat från DNA-test

Den snabbt ökade användningen av DNA-tester för olika sjukdomar hos hund medför nya möjligheter i avelsarbetet, men det är viktigt att tolkningen och användningen av resultaten görs på rätt sätt. I den här artikeln ges en kort vägledning över hur resultaten av DNA-tester bör tolkas och praktiskt användas vid avelsarbetet.

Klargörande avseende tolkning av resultat från DNA-test för sjukdomar med autosomal recessiv nedärvning

När det gäller många ärftliga sjukdomar, inte minst de som nedärvs autosomt recessivt, kan till synes samma symptom och sjukdomsbild orsakas av vitt skilda mutationer (förändringar i hundens DNA). Det finns med andra ord olika genetiska orsaker till vad man normalt skulle kalla för en och samma sjukdom. Det kan gälla mellan olika hundraser men också inom en och samma ras.

Ett exempel är progressiv retinal atrofi, PRA. PRA är ett samlingsbegrepp för olika former av näthinneförtvining som alla ger snarlika förändringar i näthinnsans utseende och leder till blindhet. För en del former av PRA, till exempel prcd-PRA, vet man vilken mutation som ligger bakom och kan genom DNA-test undersöka om hunden är fri ("normal"), anlagsbärare eller genetiskt affekterad. För andra former av PRA är den genetiska orsaken (mutationen) inte känd. Förekomsten av olika genetiska orsaker till samma sjukdom inom en ras medför en risk för förvirring och feltolkningar, framförallt då DNA-test finns tillgängligt för någon eller några av formerna, men inte för andra.

Viktigt att klargöra är att **resultatet från ett DNA-test visar om hunden bär en mutation i just den specifika gen som testet avser. DNA-testet visar inte hundens status för andra former av den aktuella sjukdomen.** Det innebär att en hund som genom DNA-test befunnits vara fri från en form av PRA, till exempel prcd-PRA, kan vara anlagsbärare för eller affekterad av

en annan form av PRA. Med anledning av detta bör betonas att **en hund som uppvisar kliniska symptom på en sjukdom inte är lämplig för avel, oavsett vad DNA-testet visar.** Det vill säga hundens kliniska (fenotypiska) sjukdomsstatus är överordnad den genetiska. Sammanfattningsvis kan testresultatet från DNA-test för en specifik sjukdomsmutation (här kallad X) tolkas på följande vis:

Normal

En "normal" hund är homozygot för normalallelen (homozygot, N/N) och bär inte på sjukdomsallelen. Hunden kommer då inte att utveckla den form av sjukdomen X som beror på en mutation i den gen som testet avser. Det kan dock inte uteslutas att hunden bär på andra mutationer som kan ge sjukdomen X hos denna hundras.

Anlagsbärare

En hund som är bärare av sjukdomsallelen (heterozygot, N/n) kommer inte att utveckla den typ av sjukdomen X som beror på en mutation i den gen som testet avser. Det kan dock inte uteslutas att hunden bär på andra mutationer som kan ge sjukdomen X hos denna hundras.

Genetiskt affekterad

En hund med resultatet "genetiskt affekterad" är homozygot för sjukdomsallelen i den gen som testet avser (homozygot, n/n) och kommer med stor sannolikhet att utveckla sjukdomen X under sin livstid.