

Arvelige sygdomme og defekter



Arvelige sygdomme

- Amyloidosis
- PKD – Poly Kidny Disease
- HCM - Hypertrophic Cardiomyopathy
- HD – Hoftedysplasi
- PK - Pyruvate Kinase
- PRA - Progressiv retina atrofi



Arvelige sygdomme

● Amyloidosis

Ophobning af stivelse forskellige steder i kroppen
Specielt hos ABY/SOM

Af arvelige defekter er der i nogle af Abyssinier linierne fundet Amyloidosis, som bevirker at katten får problemer med nyrefunktionen i en tidlig alder. Hyppigheden er ikke særlig stor, men man skal være opmærksom på denne lidelse, hvis katten i en tidlig alder får problemer med nyrene.

Arvegangen er ikke fuldt kendt!



Arvelige sygdomme

● Polycystisk nyresygdom PKD

Hvad er PKD?

Ordet polycystisk betyder: poly = mange, cystisk = væskeblære.

Kattene fødes med cyster (væskeblærer) i nyrerne. Hos nyfødte killinger er de i reglen mindre end hos udvoksede katte. Cysterne kan variere i størrelse, fra 1mm til 4 cm. Med alderen kan der komme flere og som regel vokser de i størrelse, derfor finder man denne variation på cysternes størrelse. Efterhånden som sygdommen udvikler sig, vil det normale nyrevæv blive erstattet af det cystiske væv, hvorfor nyrens normale funktion gradvist nedsættes.



Arvelige sygdomme

PKD - er en arvelig nyresygdom som optræder hos persere og katte der er beslægtede med persere. Sygdommen har været kendt siden midten af 1960'erne, og er udbredt over hele verden. I de sidste 10 år er sygdommen blevet mere kendt, fordi man har fundet ud af, at sygdommen er arvelig.

Der er udviklet DNA test for persere og beslægtede racer. Kan evt. diagnosticeres ved ultralyd scanninger.

PKD-1 Nedarves dominant men der er fundet en resseciv PKD art hvor killinger dør ved 6 – 7 ugers alderen.



Arvelige sygdomme

● HCM – Hypertrophic Cardiomyopathy

Fortykket hjertemuskelatur/for stort hjerte

For stort hjerte er en lidelse i hjertemuskulaturen. Det er en af de mest almindelige hjertelidelser hos katten. Det varierer meget, hvornår i kattens liv, sygdommen begynder at give symptomer, men det sker sjældent i de første leve år.

Sygdommen betyder, at kattens hjertemuskelatur stille og roligt vokser i tykkelsen. På et tidspunkt stiger trykket i hjertet, bl.a. på grund af skillevæggen mellem de to hjertekamre, men også fordi hjertekammerets frie vægge når en tykkelse, hvor de blokerer for blodets frie løb ud i hovedpulsåren



Arvelige sygdomme

● HCM – Hypertrophic Cardiomyopathy

Almindelig hos MCO – der findes DNA test for denne race.

Lidelsen nedarves dominant.

Er set hos mange andre racer – NFO, American shorthair, BRI, RAG, PER/EXO, SPH og flere. Arvegangen er her ikke kendt og der er pt. Ingen test.



Arvelige sygdomme

● HD - Hoftedysplasi

Kendt hos store katte MCO

Udbredelse og arvegang ikke særligt kendt.

Hoftedysplasi er en arvelig lidelse, hvor hofteledet er ustabil. Dette betyder, at ledhovedet ikke passer fint ind i ledskålen i bækkenet. Denne ustabilitet resulterer under opvæksten i en unormal vægtbelastning i hofteledet. Ledbrusken ødelægges og ledhovedet og ledskålen vil gnide mod hinanden ved hver skridt med store smerter til følge.

Hoftedysplasi er en forholdsvis ny-opdaget sygdom hos katte.

Arvegangen ikke endelig kendt, men det er nødvendigt med en kraftig selektion. Der er forskellige programmer der forsøger at kortlægge og diagnosticere denne lidelse.



Arvelige sygdomme

● PK - Pyruvate Kinase (PK) Deficiency

Pyruvate kinase et et enzym, som er med til at danne energi i de røde blodlegemer. Deficiency betyder mangel, og som følge af mangel på dette enzym, vil mængden af røde blodlegemer gradvis blive mindre og der opstår blodmangel (anæmi).

Ved mistanke kan man måle blodprocenten. Som regel får man ikke mistanke om sygdommen, før katten bliver syg, hvilket sker omkring et års alderen.

Sygdommen ses kun hos få katteracer, herunder abyssinier og somali. Det er en arvelig sygdom, som optræder med et ikke dominerende arveanlæg.

Der findes DNA test for ABY og SOM.



Arvelige sygdomme

● PRA - Progressiv retina atrofi

Forårsager blindhed

Konstateret hos flere racer f.eks. PER og SIA
Arvegang her ikke kendt.

Hos ABY / SOM – nedarves ressecivt – DNA test tilgængelig –
gennem målrettet indsats fjernet på frivillig basis.



Arvelige defekter

- Manx halen
- Achondroplastic dværgvækst
- Cryptorchisme/Monorchisme
- Døvhed
- Fladbrystethed
- Hårløshed
- Patella luxation
- Polydaktil – flertåethed
- Osteochondrodysplasia
- Haleknæk
- Skelen
- Unormale hofter hos hunkatte



Arvelige defekter

● Manx halen

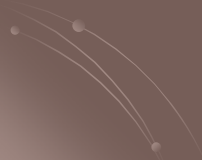
- MM – letal
- Mm – Manx
- mm normal



Arvelige defekter

● Achondroplastic dværgvækst

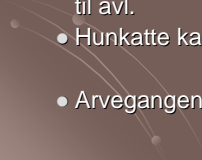
- Munchkin – FIFe vil ikke godkende



Arvelige defekter

● Cryptorchisme/Monorchisme

- Manglende eller fejlplacerede testikler
- Kattene kan være fertile, men må ikke bruges til avl.
- Hunkatte kan ligesåvel bære anlæg for dette!!
- Arvegangen ikke kendt!!



Arvelige defekter

● Døvhed

- Hvide katte – placeret på samme gen som blå øjne hos hvide katte.
- Speciel arvegang / overlap



Arvelige defekter

● Fladbrystethed

Killinger fødes med med sammenpresset eller flad brystkasse.

Killinger har åndedrætsbesvær, dårlig vækst, skader på de indre organer.

Killinger, der ikke er hårdt angrebet, kan komme sig men bør ikke bruges til avl.

Nedarves evt. polygenetisk eller dominant med inkomplet penetrance.

Bør ikke indgå i avlen!!



Arvelige defekter

● Hårløshed

● Sphynx (SPH)

- forårsager nøgenhed

● Peterbald (PEB) – Don Sphynx (DSP)

- Forårsager hårtab der ender med den nøgne kat

Min. to forskellige gener



Arvelige defekter

● Patella luxation

- Løse knæskaller

Arvegang ikke kendt, men der ses en overvægt af katte med HD blandt katte med løse knæskaller.



Arvelige defekter

● Polydaktil – flertåethed.

- Er en dominant lidelse.
- Lidelsen kan akkumulere (blive værre med generationerne).
- Alle katte med flertåethed bør ikke bruges i avl!
- Kendt hos MCO



Arvelige defekter

● Osteochondrodysplasia:

- Et dominant gen der forårsager tiltagende led, knogle og brusk deformiteter.
- Lidelsen nedarves dominant men med en variabelt udtryk (nogen gange kan den ikke ses)
- Scottish fold
- Strukturen i brusken falder sammen og ørerne foldes – men al brusk i katte er berørt og giver sammenbrud i alle led m.m.



Arvelige defekter

● Haleknæk – (i større eller mindre omfang)

- almindelige haleknæk (f.eks. SIA)
- JBT, KBL, KBS
- findes i stort set hele den østasiatiske kattebestand.
- kun kosmetisk



Arvelige defekter

● Skelen

- Kosmetisk
- Det menes at skelen er kædet sammen med genet for SIA maske, og at SIA har en evne til at se korrekt selvom de skeler.



Arvelige defekter

Unormale hofter hos hunkatte

Hvis en hunkat behøver kejsersnit for at kunne føde, bør katte udelukkes fra avl.

Evt. kan en killing beholdes, men hvis den også har problemer bør linien standses, da det sikkert er medfødt / arveligt.

Medfødte lidelser

- Ganespalte
- Navle brok (Hernia)
- Skæv knoglebygning

Kan være tegn på indavlsdepression, men også forgiftninger, mangel på korrekte næringsstoffer, for meget varem m.m. i graviditeten.



Genetiske defekter og sygdomme

"genetiske epidemier"

- hvad kan man så gøre som opdrætter.
- for at besvare dette må vi se på forskellige forhold, som kan være nyttige at kende til.



Forskellige begreber

- Genernes hyppighed
- Den effektive population definition
størrelse
set i forhold til indavl / grad af homozygthed



Genernes hyppighed

Først et eksempel:

- Vi ser på genet for fortynding - D / d
- Forudsætning – en population af fertile katte på 100



Genernes hyppighed

- hver kat har et dobbelt sæt af alleler for D / d
- i populationer er der således 200 pladser for enten D eller d



Genernes hyppighed

- Vi forudsætter:
at 40 af disse 200 er fyldt med d-genet
at 160 af disse er med D-genet



Genernes hyppighed

Genfrekvensen er så:

- For d-genet
 $40/200 = 0,20 = 20\%$
- For D-genet
 $160/200 = 0,80 = 80\%$



Genernes hyppighed

Hvis populationen er i ligevægt er sandsynligheden for at de to resesive gener mødes i et individ og resultere i blå killinger:

$$20\% \times 20\% = 0,20 \times 0,20 = 4\%$$



Genernes hyppighed

Og for at et individ er heterozygot [Dd] / [dD]

$$20\% \times 80\% + 80\% \times 20\% = 0,32 = 32\%$$

Og for at et individ er homozygot sort – [D D]

$$80\% \times 80\% = 0,8 \times 0,8 = 0,64 = 64\%$$



Genernes hyppighed

Det er statistiske udregninger og de virker hvis ellers alt andet er lige!

Hvis genfrekvensen er 20 % / 80 %
Er det faktiske resultat:

$$4\% / 32\% / 64\%$$



Genernes hyppighed

Set fra den anden side!

Kun et eksempel!!

Vi har opdaget at 16% i en population har PRA der er resseciv (det er muligt, men her er det bare et eksempel!!)

Fra udregningen ovenfor ved vi:

$$f \times f = 0,16 \quad - \text{ hvor } f = \text{genfrekvensen}$$



Genernes hyppighed

$$f \times f = 0,16 \quad - \quad f = \text{genfrekvensen}$$

vi løser så bare ligningen

$$f = \text{kvadratroden af } 0,16$$

$$f = 0,40$$

så kan vi udregne, hvor mange der er hetrozygot bærer af PRA gen



Genernes hyppighed

Genfrekvens for PRA = 40 %

Hyppighed af PRA bærer:

$$(0,40 \times 0,60) + (0,60 \times 0,40) = 48\%$$

Smart ikke – ville man have troet det?

Altså - 64 % (48 % + 16 %) af populationen vil være berørt selvom kun 16% viser lidelsen!!



Den effektive population

Hvis vi forestiller os en population på 100 med en ligelig fordeling af hanner og hunner

- At alle parringer er tilfældige
- At alle parringer producerer 2 killinger
- Så er den effektive population stadig 100.

Genpuljen svarer altså til 100 individer



Den effektive population

Hvis så som eksempel forestiller os en fantastisk han der bliver brugt til det yderste.

Han bliver parret til samtlige hunner i populationen.

Population på 1 hankat og 1000 hunkatte



Den effektive population

Vi kan udregne den effektive population efter denne formel:

$$1 / N_e = 1 / (4 \times N_m) + 1 / (4 \times N_f)$$

- N_e = den effektive population
- N_m = antallet af hankatte
- N_f = antallet af hunkatte



Den effektive population

Så med 1 hankat og 1000 hunkatte

$$1 / N_e = 1 / (4 \times 1) + 1 / (4 \times 100)$$

$$N_e = 3,96$$

Svarer til 2 hankatte og 2 hunkatte!!



Den effektive population

Denne form for ekstrem avl vil altid give en effektiv population der max svarer til 4 X antallet af det mindst repræsenterede køn



Den effektive population

Hanner	Hunner	Ne
10	90	36
20	80	64
30	70	84
40	60	96
50	50	100



Hvad kan man gøre

Ligevægt i populationen:

$$1 / N_e = 1 / (4 \times N_m) + 1 / (4 \times N_f)$$

$$1 / N_e = 1 / (4 \times 50) + 1 / (4 \times 50)$$
$$N_e = 100$$



Hvad kan man gøre

Population I:

Genfrekvens for en lidelse = 50 %

$$0,50 \times 0,50 = 0,25 = 25 \%$$

Vil vise lidelsen



Hvad kan man gøre

Population II:

Genfrekvens for 5 forskellige lidelser = 5 X 10 %

$$5 \times (0,10 \times 0,10) = 0,05 = 5 \%$$

Vil vise lidelsen



Hvad kan man gøre

Lad os nu forestille os:

Lidelsen XX er resseciv
Genfrekvensen er 20 %



Hvad kan man gøre

Vi har set at hvis genfrekvensen er 20% vil antallet af katte med gen for lidelsen fordele sig således:

genfrekvens	Homozygot resseciv	heterozygot	uberørt
20	4 %	32 %	64 %



Hvad kan man gøre

Hvis vi i hver generation fjerner de katte der viser lidelsen og kun avler på dem der ikke viser lidelsen:

genfrekvens	Homozygot resseciv	heterozygot	uberørt
20	4 %	32 %	64 %
16	2,56 %	26,88 %	70,56 %
13,4	1,81	23,27	74,93
11,6	1,35	20,55	78,09
10,8	1,05	18,43	80,51



Gen test / DNA test

- Albinism
- B Blood Group
- Black coloration
- Burmese (gene associated with color shading)
- Chocolate-Brown
- Cinnamon-Red
- Dilute Coloration
- Hair length (3 of the 4 markers for hair length are available now and the 4th one will be available at a later date.)
- Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM) (Maine Coon)
- Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM) (Ragdoll)
- Identity fingerprint
- Mucopolysaccharidosis MPSM (Lysosomal Storage Disease)
- Mucopolysaccharidosis MPS1 (Lysosomal Storage Disease)
- Paternity identity (parentage verification), when needed
- Polycystic Kidney Disease (PKD)
- Sex Markers
- Siamese points