

# PRA-prcd

## (progresivní degenerace tyčinek a čípků)

Progresivní retinální degenerace tyčinek a čípků PRA-prcd vzniká mutací c.5G>A PRCD genu (dřívější označení 1298G>A). Gen PRCD je exprimován především v sítnici, a to se stejnou expresí v retinálním pigmentovém epitelu, fotoreceptorech a gangliových buněčných vrstvách. Vlivem mutace dochází k výměně nukleových bazí TGC za TAC, což má za následek navázání jiné aminokyseliny a strukturální a funkční změny výsledného proteinu.

Tato genetická porucha způsobuje, že světločivné buňky sítnice (tyčinky a čípky) postupně degenerují a odumírají. Onemocnění se obvykle začíná projevovat v období dospívání nebo v rané dospělosti. Věk nástupu, ale i intenzita onemocnění, se však odvíjí i od příslušnosti ke konkrétnímu plemeni. Nejdříve ztrácejí svou funkci tyčinky, u psa se toto projevuje noční slepotou, a poté se dostavuje i degenerace čípků. Většina postižených psů nakonec oslepne.

Mutace způsobující prcd je autozomálně recesivní. To znamená, že se onemocnění projevuje pouze u jedinců, kteří získali mutovaný gen od obou svých rodičů (recesivní homozygoti). Přenašeči genu (heterozygoti) zdědili mutovaný gen pouze od jednoho z rodičů a jsou klinicky zdraví, stejně jako nepostižení homozygoti. Přenašeči však mutovaný gen přenášejí na své potomstvo.

Genetický test pomáhá při diagnostice. Dokáže určit genotyp psa a je klíčem ke snížení a postupnému vymizení prcd z chovu. Je důležité si uvědomit, že ne všechny retinální onemocnění jsou PRA a ne všechny PRA jsou formou PRA-prcd. U řady plemen nebyla objasněna dědičná příčina jejich PRA. Nevylučuje se ani vícero mutací zodpovědných za retinální atrofii u jednoho plemene. Proto se doporučuje každoroční oční vyšetření veterinárním oftalmologem.

## Obecně o PRA - progresivní retinální atrofii

Onemocnění PRA, progresivní retinální atrofie, se projevuje degenerací oční sítnice. Dochází k postupnému odumírání světločivných buněk sítnice (retiny), protože nejsou dostatečně cévně zásobené. Sítnice je tvořena dvěma typy buněk fotoreceptorů - tyčinkami (rod) a čípkami (cone). Tyčinky rozlišují odstíny šedi a jsou citlivější na světlo, umožňují tedy vidění za šera. Čípky naopak zprostředkovávají barevné vidění. Nemoc je dědičná. Byla poprvé popsána v roce 1911 u gordonsetrů, od té doby byla rozpoznána u většiny plemen psů, u vlků a dokonce i u lidí.

Existuje několik typů progresivní retinální atrofie:

- rod-cone dysplasia 1, 2, 3 (rcd1, rcd2, rcd3) = dysplazie tyčinek a čípků - např. irský setr, kolie, velškorgi
- early retinal degeneration (erd) = raná degenerace sítnice - např. norský elkhound
- rod dysplasia (rd) = dysplazie tyčinek
- photoreceptor dysplasia (pd) = dysplazie fotoreceptorů - např. malý knírač
- progressive rod cone degeneration (prcd) = progresivní degenerace tyčinek a čípků - např. mini pudl, anglický a americký kokršpaněl, labrador
- X-linked PRA (XL PRA) = PRA dědičně vázaná na samičí pohlaví - např. sibiřský husky

Tyto oční vady lze dále rozdělit podle toho, kdy se začnou projevovat:

- poruchy vzniklé v prenatalním období při diferenciaci buněk - rcd 1 a 2 a 3, erd, rd, pd
- poruchy vzniklé mutováním již vytvořených buněk - prcd, XL PRA

Z toho je zřejmé, že psi by měli být klinicky vyšetřováni několikrát v průběhu života, aby byly podchyceny všechny typy PRA. To je bohužel poměrně náročné a finančně nákladné.

Zdroj: <https://www.genomia.cz/cz/test/prc-prcd/>