

Miia Nyrhilä, Sanna Elfving, Leena Ruotsalainen-Ryökkyinen ja Elina Pietilä

Canine multifocal retinopathy (cmr) -like lesions in two Berger de Picardie dogs - a case report and a literature review

Canine multifocal retinopathy (cmr) -kaltaisia muutoksia kahdella picardienpaimenkoiralla - tapausselostus ja kirjallisuuskatsaus

SUMMARY

Canine multifocal retinopathy (cmr) like lesions were found in both funduses in two siblings of Berger de Picardie dogs in an ECVO Eye Scheme Examination. Both dogs were negative for cmr 1–3 mutations. Cmr is found for example in Mastiff, Coton de Tulear and Lapponian Herder breeds. Cmr has not yet been found in Berger de Picardie. Cmr is a retinal disease, which is already manifested in dogs at the age of 3–4 months. Typical lesions are focal retinal detachments, which are not progressing after the age of 1 year. Lesions may disappear completely as the dog gets older. Cmr does not affect vision. Cmr is caused by mutations in Best1-gene. Three mutations have been found in the dog: cmr 1, cmr 2 and cmr 3. Cmr has an autosomal recessive model of inheritance. In humans, Best macular dystrophy (BMD), a rare retinal disease, that appears in childhood, is also caused by Best1 gene mutations. BMD might reduce vision already in childhood but usually only after the age of 40 years. Almost 300 mutations in the Best1 gene have been found in man. The mode of inheritance of BMD is autosomal dominant with incomplete penetrance. Cmr is an animal model for research and treatment of BMD.

YHTEENVETO

Virallisessa silmätarkastuksessa todettiin kahdella picardienpaimenkoirasisaruksella canine multifocal retinopathy -sairauden (cmr) kaltaisia muutoksia molempien silmien silmänpohjissa. Kummallakaan koirista ei ollut geenitestillä cmr1–3-mutaatioita. Sairautta esiintyy muun muassa mastiffiroduilla, coton de tulearilla ja lapinporokoiralla. Picardienpaimenkoiralla cmr-sairautta ei ole vielä todettu. Cmr on verkkokalvosairaus, joka ilmenee jo 3–4 kuukauden ikäisillä koirilla. Tyypilliset muutokset ovat paikallisia verkkokalvon irtaumuksia, jotka eivät enää suurene ensimmäisen ikävuoden jälkeen. Muutokset saattavat hävitä kokonaan koiran vanhetessa. Cmr:n ei ole todettu vaikuttavan koiran näkökykyyn. Cmr-sairaus on paikannettu Best1-geenin mutaatioksi. Koiralla mutaatioita on löydetty kolme: cmr1, cmr2 ja cmr3. Cmr on autosomaalisesti resessiivisesti periytyvä. Ihmisellä jo lapsuudessa ilmenevä harvinainen Best macular dystrophy (BMD) aiheutuu myös Best1-geenin mutaatioista. BMD voi heikentää näkökykyä lapsuudessa mutta yleensä vasta yli 40-vuotiaana. Ihmisellä on löydetty melkein 300 mutaatiota Best1-geenissä. BMD on autosomaalisen dominoivasti epätäydellisellä penetroitavalla periytyvä. Cmr on eläinmalli ihmisen BMD-sairauden tutkimuksessa ja hoidon kehitämisessä.

YDINKOHDAT:

- Cmr on löydetty muun muassa mastiffiroduilta, coton de tulearilta ja lapinporokoiralta.
- Muutokset ilmenevät 3–4 kuukauden ikäisillä pennuilla ja saattavat kadota koiran vanhetessa.
- Cmr ei vaikuta koiran näköön.
- Mutaatiot Best1-geenissä aiheuttavat cmr:n ja ihmisen BMD:n.
- Löysimme kahdelta saman pentueen picardienpaimenkoiralta silmänpohjista cmr:n kaltaisia muutoksia.
- Geenitesti oli negatiivinen cmr1-, cmr2- ja cmr3-mutaatioiden suhteen.

Artikkeli on saatu toimitukseen 17.6.2014.