

Progressieve Retina Atrofie (december 2007) Hélène Duncan

Progressieve Retina Atrofie, afgekort PRA, is een erfelijke oogaandoening, waarbij het netvlies degenerereert en de kat uiteindelijk blind wordt.

De Retina

De retina, ofwel het netvlies, bestaat uit lichtgevoelige cellen (fotoreceptoren) die de kleur en/of intensiteit van lichtprikkels vertalen in een signaal voor de hersenen. De fotoreceptoren zijn onderverdeeld in twee soorten, namelijk de staafjes en de kegeltjes. De staafjes zijn erg lichtgevoelig, maar kunnen geen scherpe beelden of details doorgeven. Bovendien zijn staafjes ongevoelig voor kleuren. Met staafjes kun je dus voornamelijk zien bij weinig licht of schemer. De kegeltjes aan de andere kant, zijn verantwoordelijk voor het zien van kleuren, scherpheid en details. De kegeltjes en staafjes zitten verspreid over het gehele netvlies. Het aantal staafjes is echter veel hoger dan het aantal kegeltjes.

Degeneratie

Wanneer een kat lijdt aan PRA, worden de bloedvaatjes, die het netvlies voorzien van voedingsstoffen en afvalstoffen afvoeren, steeds dunner en minder in aantal. Het gevolg is dat staafjes en kegeltjes beginnen af te sterven en de kat slechter gaat zien. Dit wordt degeneratie van het netvlies genoemd. Bij de meest voorkomende vormen van PRA sterven als eerste de staafjes, en in een later stadium worden ook de kegeltjes aangetast (Narfström en Nilsson 1986). Dit proces uit zich in eerste instantie nachtblindheid bij de kat. Geleidelijk aan sterven steeds meer staafjes en kegeltjes af, en uiteindelijk zal de kat volledig blind worden.

Hoe vererft Progressieve Retina Atrofie?

Sinds lange tijd is bekend dat er zich bij Abessijnen en Somali's twee vormen van PRA voordoen: een dominante vorm die zich al op zeer jeugdige leeftijd openbaart en erg zeldzaam is (Barnett, Curtis 1985), en de recessieve vorm die zich pas op latere leeftijd openbaart (Narfström 1981). De dominante vorm is door selectie vrij makkelijk uit het ras te fokken. Voor onderzoeksdoeleinden wordt er nog wel een fokkolonie van dieren die aan deze vorm lijden in stand gehouden.

Zowel de dominante als de recessieve vorm van PRA, die zich voordoen bij Abessijnen en Somali's, vererven niet geslachtsgebonden, hetgeen wil zeggen dat zowel katers als poezen in gelijke mate getroffen kunnen worden door deze aandoening.

Wanneer een erfelijke aandoening recessief vererft, betekent dit dat een lijder een defect gen van zowel de vader als de moeder moet erven. Draggers, dieren die dus maar één defect hebben geërfd van één van beide ouders, kunnen het defecte gen wel doorgeven aan hun nageslacht, maar zullen zelf niet lijden aan PRA.

Voor wat de recessief verervende vorm van PRA betreft kun je tot de volgende kansberekening komen wat betreft nakomelingen van de verschillende, mogelijke combinaties:

- Verparingen tussen twee ouderdieren die beide normaal getest zijn zullen altijd nakomelingen geven die ook normaal zijn en de defecte genen niet dragen.
- Bij verparingen tussen een ouderdier wat normaal getest is en een ouderdier wat getest is als drager, zal gemiddeld 50% van de kittens normaal zijn en zullen 50% dragers zijn.
- Bij verparingen tussen twee dieren die als drager getest zijn, zal gemiddeld 25% van alle kittens normaal zijn, 50% zal drager zijn en 25% zal lijder zijn. Deze verparing wordt dus afgeraden!
- Bij verparingen tussen een ouderdier wat normaal getest is en een ouderdier wat getest is als lijder, zullen alle kittens dragers zijn. De vraag hierbij is echter of je wel moet fokken met een dier wat lijder is.
- Verparingen tussen twee ouderdieren die beide lijders zijn zullen alle nakomelingen ook lijders zijn. Ook deze verparing wordt dus afgeraden!

PRA komt o.a. voor bij Somali's en Abessijnen, maar wordt ook wel gevonden bij andere kattenrassen en bij bepaalde hondenrassen. Er zijn zeer veel verschillende vormen van PRA bekend, van zich zeer vroeg openbarende vormen die al op zeer jonge leeftijd tot blindheid lijden en dominant vererven tot recessief verervende vormen die zich op jeugdige leeftijd of juist op late leeftijd openbaren.

Wat zijn de symptomen?

De symptomen die passen bij PRA zijn op de eerste plaats natuurlijk een verminderd gezichtsvermogen. Als eerste zal het zicht in schemer verminderen en de kat lijden aan nachtblindheid. Vervolgens wordt ook het gezichtsvermogen bij daglicht steeds slechter en reageren de pupillen steeds minder op licht.

Veel eigenaren valt het echter nauwelijks op dat hun kat steeds slechter gaat zien, omdat katten zich uitstekend weten aan te passen aan hun verminderd gezichtsvermogen. De voortschrijding van de aandoening gaat namelijk erg traag waardoor de kat in staat is om steeds meer te vertrouwen op andere zintuigen, zoals snorharen, gehoor en geur. Zodra de eigenaar verhuist, of meubels in het huis gaat verplaatsen, valt vaak pas op dat de kat eigenlijk nauwelijks nog iets kan zien, als de aandoening al in een ver gevorderd stadium is.

Wat is de behandeling?

Tot nu toe is er geen goede behandeling mogelijk van katten die lijden aan PRA.

Mogelijke andere oorzaken van Retina Atrofie:

Taurine gebrek

Uit onderzoek is gebleken dat een tekort aan Taurine, een voor katten noodzakelijk aminozuur, ook een degeneratie van het netvlies, evenals hypertrofische cardiomyopathie (HCM), een afwijking aan de hartspier, kan veroorzaken. De meest voorkomende oorzaak van een door Taurinegebrek veroorzaakte PRA en HCM, is het geven van hondenvoer aan katten. Aan hondenvoer wordt namelijk geen Taurine toegevoegd, daar honden dit aminozuur zelf kunnen aanmaken. Katten kunnen dit echter niet en moeten deze essentiële voedingsstof uit hun voeding halen, en wel specifiek uit dierlijke eiwitten. Katten worden daarom ook wel obligate carnivoren genoemd, aangezien zij absoluut niet kunnen leven op een vegetarisch dieet.

Verkeerde dosering Enrofloxacin

Daarnaast is bekend dat een overdosis Enrofloxacin, een veel gebruikt breed-spectrum antibioticum, bij katten ook een degeneratie van het netvlies tot gevolg kan hebben. Met name in de zomer, wanneer er over het algemeen veel UV straling is, blijken de retina's van katten extra gevoelig. In beide gevallen is er echter geen sprake van een progressie, in de zin dat, zodra het voedingstekort aangevuld wordt, of de behandeling met enrofloxacin gestopt wordt, er geen voortschrijdend verloop is van de retina atrofie.

Hoe vaak komt het voor bij Somali's en Abessijnen?

Kristina Narfström en de haren hebben voor het onderzoek naar de frequentie van het gemuteerde allel, DNA-monsters van zo'n 300 Abessijnen en Somali's getest sinds 2006. Op basis van dit onderzoek kwam men tot een frequentie van 0.1333, ofwel dragerschap bij 13% van de ondezochte groep.

Inmiddels zijn er ook DNA-monsters van ruim 100 voornamelijk Duitse Somali's en Abessijnen getest, en in deze groep is de frequentie helaas een stuk hoger, namelijk rond de 30% is drager en 3% lijder. Maar dit verschil kan veroorzaakt worden door het feit dat de katten waarvan DNA-monsters onderzocht zijn niet willekeurig gekozen worden, maar natuurlijk door fokkers die met name katten, die verwant zijn aan katten die reeds als lijder of drager getest zijn, ook laten testen.

Desondanks betekent dit in termen van populatiegenetica dat de frequentie van de mutatie vrij hoog is. Bij mensen wordt een frequentie van 1% dragers van een bepaalde erfelijke aandoening normaal gevonden. De hoge frequentie kan waarschijnlijk verklaard worden door een smalle genetische basis in combinatie met het veelvuldig inzetten voor de fok van nakomelingen van een aantal katers, die het defecte gen helaas hebben doorgegeven.

Waar komt het vandaan?

Het is onbekend waar het defecte gen voor PRA vandaan komt, maar zeer waarschijnlijk is dit al vanaf het vroege begin van de Abessijn en Somali aanwezig in de populatie.

De Oogspiegel-test

Tot voor kort was het alleen mogelijk om te kijken of een kat PRA heeft, door middel van een zogenaamde "oogspiegeltest", ook wel ophthalmoscopische test genoemd. Eerst krijgt de te onderzoeken kat een druppeltje atropine in beide ogen, waardoor de pupillen wijd open gaan staan

en er met behulp van een ophthalmoscoop een beeld van het netvlies verkregen kan worden. Atropine smaakt bitter en sommige katten gaan hier een beetje van speekselen, omdat ze de vloeistof via de traanbuisjes in de neus en zo ook de bek krijgen.

Aan de hand van het met de ophthalmoscoop verkregen beeld kan de oogspecialist zien of er sprake is van verandering van het netvlies of degeneratie van het netvlies. Wanneer de oogspecialist geen tekenen van degeneratie ziet die op PRA zouden kunnen wijzen, krijgt de kat een "voorlopig vrij" verklaring, die een jaar geldig is. Eigenlijk zou een kat die voor de fok gebruikt wordt of gebruikt is, dus regelmatig getest moeten worden.

De eerste symptomen van de recessief verervende vorm van PRA zijn met behulp van de oogspiegeltest vaak pas waar te nemen op een leeftijd waarop de meeste katten al nakomelingen hebben. Over het algemeen namelijk pas na de 18 maanden, maar soms ook pas op een leeftijd van 4 of 5 jaar oud. Aangezien er een vrij grote leeftijdsvariatie is, waarop de eerste tekenen van degeneratie van het netvlies te zien zijn, kan het dus voorkomen dat een kat voorlopig vrij verklaard wordt, maar uiteindelijk toch PRA blijkt te hebben. Helaas is hier met behulp van de recent ontwikkelde DNA test voor PRA een voorbeeld van gevonden; een kat die vrij verklaard werd met de oogspiegeltest bleek met de DNA test toch lijder te zijn. En uiteraard is met de oogspiegeltest niet te zien of een kat die geen afwijkingen aan de retina vertoont, wellicht het gemuteerde gen wel draagt en mogelijk doorgeeft aan nakomelingen.

Toch verdient het aanbeveling om katten die voor nakomelingen zullen gaan zorgen ook met de oogspiegeltest te laten testen, aangezien daarmee natuurlijk niet alleen naar aanwijzingen voor PRA wordt gekeken, maar ook andere oogaandoeningen die met het blote oog niet of nauwelijks te zien zijn, letterlijk aan het licht gebracht kunnen worden.

De DNA-test

Nadat een team van wetenschappers, waaronder Prof. Kristina Narfström, het defecte gen eindelijk opgespoord hadden, dit had namelijk nogal wat voeten in aarde, is er vervolgens een DNA test voor PRA ontwikkeld. Hiervoor wordt gebruik gemaakt van een techniek die inmiddels veelvuldig gebruikt wordt binnen de biotechnologie, namelijk PCR ofwel Polymerase Chain Reaction. Polymerase is ook weer een enzym wat DNA materiaal uiterst snel tot in het oneindige kan kopiëren. Met behulp van deze PCR techniek kan van een DNA fragment zoveel worden gekopieerd dat er voldoende is om het te analyseren.

Het DNA rondom het stukje genmateriaal waarvan bekend is dat het de mutatie kan vertonen wordt met behulp van PCR (Polymerase chain reaction) vermeerderd. Daarna wordt er een voor de PRA test specifieke procedure gevolgd waarmee het gemuteerde allel en het normale allel onderscheiden kunnen worden. Een kat vertoont dan of de twee normale allelen, en krijgt als testuitslag (N/N) "Normaal", een normale en een gemuteerde allel, en krijgt als testuitslag (PRA/N) "Drager", of twee gemuteerde allelen, en krijgt als testuitslag (PRA/PRA) "Lijder". Met behulp van deze DNA-test kunnen dus zowel dragers als lijders onderscheiden worden van dieren die vrij zijn van dit genetische defect.

Kortom, de op dit moment gebruikte test is een zogenaamde mutatie specifieke DNA test, hetgeen wil zeggen dat de test zichtbaar kan maken of een kat twee normale allelen heeft, of één of twee defecte stukje genmateriaal. Dit betekent dat de test erg specifiek is.

Het voordeel van een DNA test is natuurlijk overduidelijk. Je hoeft een dier maar 1 x in zijn of haar leven te testen om te weten of het mogelijk een drager is van het defecte gen of niet. Vervolgens kun je op basis daarvan je fokplannen eventueel aanpassen om te voorkomen dat je lijders fokt. Een drager zou je kunnen verparen met een vrij dier. Een drager zal immers nooit blind worden en door deze te verparen met een vrij dier, weet je als fokker zeker dat je nooit lijders zult fokken en tegelijkertijd dat het waardevolle genmateriaal van de drager niet verloren gaat voor de fok. Of het verstandig is om met lijders te fokken is een vraag die vaak tot heftige discussies leidt. PRA is immers niet levensbedreigend, en lijders krijgen vaak pas op latere leeftijd last van hun beperkte gezichtsvermogen. Voorwaarde is natuurlijk wel dat een lijder ten alle tijden alleen met een vrij dier verpaard wordt. Alle nakomelingen van een lijder en een vrij dier zullen dan in ieder geval drager zijn.

Echter, er zitten ook beperkingen aan DNA testen. Wanneer het DNA materiaal wat gebruikt wordt "besmet" is met andere genetisch materiaal wat irrelevant is, bijvoorbeeld van huidcellen van degene die het materiaal verzameld heeft of verwerkt, dan wordt dat irrelevante DNA materiaal ook mee gekopieerd. De resultaten zullen dan vaak onbruikbaar zijn of in sommige gevallen zelfs foutief.

Om foutieve uitslagen zoveel mogelijk te voorkomen, worden alle DNA testen twee keer, onafhankelijk van elkaar gedaan. Wanneer beide keren de uitslag met elkaar overeenstemt, is dit de uitslag die u krijgt van de DNA test. Zijn er echter twee, niet met elkaar in overeenstemming zijnde uitslagen, dan wordt door het laboratorium, of de test opnieuw gedaan (in geval er bloed opgestuurd is), of u krijgt een bericht dat er onvoldoende DNA materiaal beschikbaar is (bij gebruik van swabs). U wordt u gevraagd om opnieuw DNA materiaal (bij voorkeur bloedmonsters) op te sturen. Helaas komt het in een heel klein aantal gevallen voor dat beide keren de test hetzelfde, maar foutieve, resultaat geeft. Aangezien hier inmiddels ook al een aantal gevallen van bekend zijn, lijkt het mij belangrijk om ook nakomelingen van vrij geteste ouderdieren regelmatig te blijven testen met behulp van deze DNA test om te voorkomen dat er onverhoopt alsnog lijders gefokt worden.

Hoe te testen?

Er zijn twee mogelijkheden om uw Somali of Abessijn te laten testen op PRA. Ten eerste kunt u door uw dierenarts 1 á 2 ml EDTA bloed laten afnemen. Uw dierenarts dient het bloed in een plastic buisje goed verpakt op te sturen naar Laboklin in Duitsland.

Maar u kunt ook speciaal vervaardigde swabs bestellen bij het laboratorium waar u de test wilt laten doen. Hiermee kunt u wat cellen van het wangslimvlies afschrappen en opsturen. Op dit moment kan dat bij Laboklin in Duitsland en Boifocus in Duitsland. Hierbij moet wel vermeld worden dat de UC Davis een eigen PRA test aan het ontwikkelen.

Vermeld bij uw swabs of bloedbuisjes altijd duidelijk naam en adres van de eigenaar, de gegevens van het dier en natuurlijk waar de uitslag naartoe gestuurd moet worden.

Het voordeel van een swab van het wangslimvlies is dat veel katten dit minder erg zullen vinden dan een bloedafname. Nadeel is dat er soms niet genoeg DNA-materiaal op de swabs zit en er dus opnieuw swabs aangevraagd moeten worden, afgenomen en weer opgestuurd, wat soms lastig is wanneer men snel een betrouwbare uitslag nodig heeft. Ook moeten de swabs vrij zorgvuldig behandeld worden en goed gedroogd alvorens ze opgestuurd kunnen worden.

Het voordeel van het opsturen van bloed is dat er altijd genoeg DNA materiaal in bloed gevonden wordt om de test te kunnen doen. Daarnaast biedt Laboklin de mogelijkheid om tegen extra kosten tegelijk ook de DNA test voor Pyruvaat Kinase deficiëntie te laten bepalen, wat natuurlijk wel zo handig is. Bovendien bewaart Laboklin alle bloedmonsters die ingestuurd zijn voor DNA testen, tenminste 10 jaar. Dit is niet alleen handig voor toekomstige testen, maar ook als je in het verleden al DNA materiaal opgestuurd hebt naar Laboklin voor de Pyruvaat Kinase deficiëntie test. Dan is slechts een kwestie van een mailtje naar dit laboratorium met het testnummer van de Pyruvaat Kinase deficiëntie test die al gedaan is en de mededeling van hetzelfde bloedmonster ook een PRA test te doen.

Fokken

Het is natuurlijk nooit leuk wanneer u te horen krijgt dat een kat die verwant is aan uw eigen kat (mogelijk) drager is van een erfelijke aandoening. Laat staan wanneer het uw eigen kat betreft. Wanneer we uitgaan dat tussen de 13 en 30% van alle geteste dieren lijder of drager is, dan betekent dit, dat ongeveer 1 op de 4 Abessijnen of Somalis het defecte gen enkelvoudig of dubbel draagt. Al met al dus wel iets waar fokkers rekening mee zullen moeten houden. Dit betekent natuurlijk niet dat alle dragers direct uitgesloten zouden moeten worden van de fok. Wanneer we dat doen, dreigt de genenpool zo klein te worden dat we als fokkers direct weer tegen een hoop andere problemen aanlopen. Door met dragers op verantwoorde wijze te fokken, dwz, door ze alleen te paren aan dieren die vrij zijn en hun nakomelingen weer te testen en zorgvuldig de partners uit te zoeken, zouden Somali en Abessijnen fokkers deze aandoening de baas kunnen worden zonder al te veel te hoeven inboeten aan de genetische diversiteit van het ras. Gelukkig bestaat er een hele simpele en betrouwbare test die het ons een stuk makkelijker maakt.

Literatuur:

Barnett KC, Curtis R. Autosomal dominant progressive retinal atrophy in Abyssinian cats. J Hered. 1985;76:168-170.

Menotti-Raymond et al. Mutation in CEP290 Discovered for Cat Model of Human Retinal Degeneration. Journal of Heredity 2007 98(3):211-220;

Narfström K: Hereditary progressive retinal atrophy in the Abyssinian cat. J Heredity 74:273, 1983.
Narfström K. Progressive retinal atrophy in the Abyssinian cat: clinical characteristics. Invest Ophthalmol Vis Sci. 1985; 26:193–200.
Narfström K, Nilsson SE. Progressive retinal atrophy in the Abyssinian cat: electron microscopy. Invest Ophthalmol Vis Sci. 1986; 27:1569–1576.

Progressieve Retina Atrofie (PRA)
Dr. F.C. Stades en Dr.M.H. Boeve,
Dierenartsen Specialisten Oogheelkunde, Vakgroep Geneeskunde
Gezelschapsdieren
Universiteit Utrecht.
Erfelijke oogafwijkingen van WK. Hirschfeldstichting.
(April 2001)

Inleiding

Bij mens en dier komen zeer vele ziekten of aandoeningen voor. Een groep daarvan is deels of geheel erfelijk bepaald. Naarmate er meer onderzoek wordt verricht, worden er steeds meer van dergelijke erfelijke ziekten bekend. Zo zijn er thans bij de mens vele duizenden erfelijke afwijkingen beschreven. Bij de hond loopt het aantal bekende erfelijke afwijkingen in de honderden. Een aanzienlijk deel hiervan wordt gevormd door de groep van de erfelijke oogafwijkingen. Een groot deel van de erfelijke afwijkingen bestaat uit zelden voorkomende ziekten, die vaak alleen bij een specifiek ras zijn gevonden. Een ander deel van de erfelijke afwijkingen komt bij vrijwel bij alle rassen voor en geeft bij sommige rassen wel en bij andere weinig problemen; dit is afhankelijk van de verspreiding van de ziekte binnen het ras, het soort afwijking en de mate waarin al of niet gewild, tegen een afwijking is geselecteerd.

Bouw van het oog

Voor een optimaal begrip van de oogafwijkingen is het goed de bouw en het functioneren van het oog kort te bespreken.

De kwetsbare oogbollen worden beschermd door de rondom de oogbol liggende weefsels. In de eerste plaats is de stevige, uit bot bestaande oogkas; verder zijn er de zachte weefsels in en rond de oogkas en de oogleden.

De randen van de boven- en onderoogleden moeten goed aansluiten aan de oogbol; de ooglidrand hoort dus niet naar binnen of naar buiten om te krullen en de oogspleet hoort qua lengte goed te passen bij de grootte van de oogbol. Bij het geopende oog mag het oogwit dan ook niet of nauwelijks zichtbaar zijn. De randen van de oogleden behoren onbehaard, glad en vrijwel zwart gepigmenteerd te zijn. Honden (en katten) hebben dus geen wimpers, zoals bij de mens. Op het buitendeel van de boven ooglidrand zitten wel haren die lijken op wimpers, maar deze zijn ca 1 mm buiten de rand geïmplanteerd.

Bij de meeste diersoorten bestaat een derde ooglid. Dit is een uitgroei van het bindvlies, dat vanuit de binnenooghoek over het oog kan worden getrokken. Het zichtbare randje van het derde ooglid is in het algemeen gepigmenteerd.

Bij witte honden/katten of honden waarbij het oog in een wit deel ligt, zijn soms ook de ooglidranden en of de rand van het derde ooglid ongepigmenteerd. Het derde ooglid heeft, evenals het boven- en onderooglid een zeer belangrijke beschermende functie en het bevat een traanklier die ongeveer 30% van de totale traanproductie verzorgt. Het verwijderen van ongepigmenteerde derde oogleden is dan ook ten sterkte af te keuren en is zeker niet in het belang van het dier.

Wat is PRA?

Er zijn twee typen lichtgevoelige cellen in het netvlies, namelijk de staafjes en de kegeltjes. De kegeltjes dienen vooral voor het zien bij weinig licht (s'avonds). De kegeltjes dienen vooral voor het zien bij veel licht (overdag) en voor het kleuren zien. De hond heeft voor het overgrote deel staafjes. De staafjes en kegeltjes zijn niet gelijk verdeeld over het netvlies. In het centrale gebied, vlak bij de papil (blinde vlek) liggen verhoudingsgewijs nog de meeste kegeltjes. Perifeer, aan de rand van het netvlies, liggen bijna uitsluitend staafjes. Worden de staafjes of kegeltjes reeds voor de geboorte afwijkend aangelegd, dan spreekt men van dysplasie. Degenereren (vervallen) ze in het

latere leven, dan spreken we van atrofie. De erfelijke Progressieve Retina Atrofie (PRA) is een verzamelnaam voor een groep erfelijke netvlies degeneraties. De eerste gevallen (van de nachtblindheids vorm) werden gesignaleerd door Magnusson (1909) bij Gordon Setters in Zweden. Toen was echter nog niet bekend dat het om een groep van ziektes ging. Atrofiëren de kegeltjes eerst, dan wordt dit voorafgegaan door Pigment Epitheel Dystrofie (PED). Atrofiëren de staafjes het eerst, dan zal eerst nachtblindheid (oude benaming: generaliseerde PRA) optreden. Zijn de staafjes en de kegeltjes beide geheel geatrofieerd, dan is het dier geheel blind. Dit proces treedt aan beide ogen tegelijk op en verloopt beiderzijds met een gelijk tempo.

De twee belangrijkste vormen zijn dus;

- 1) Pigment Epitheel Dystrofie of PED (oude benaming: dag-, tunnel-, of centrale PRA (CPRA)).
- 2) Nachtblindheid (oude benaming; generaliseerde of perifere PRA) vorm.

PED

PED wordt gekenmerkt door het optreden van pigmentophopingen in de pigmentepitheellaag van het netvlies. In een wat verder gevorderd stadium van de ziekte gaan de kegeltjes degenereren. De honden gaan hierdoor zo tussen de leeftijd 3 tot 5 jaar overdag duidelijk minder goed zien. Uiteindelijk worden meestal ook de staafjes aangetast en worden de meeste honden tussen het 5e en het 9e levensjaar geheel blind. PED komt echter zelden voor, met uitzondering van de Briard.

PRA -Nachtblindheidvorm

Verreweg de belangrijkste vorm van PRA is de nachtblindheidvorm; deze kan in minstens vijf typen worden onderverdeeld, maar voor de fokker of eigenaar is het onderscheiden van twee groepen het belangrijkste:

- 1) Snel toenemende en op jeugdige leeftijd optredende blindheid. Dit komt doordat de staafjes en eventueel ook de kegeltjes al direct verkeerd zijn aangelegd (= dysplasie), gevolgd door degeneratie (=atrofie). De nachtblindheid treedt dan al op vanaf een leeftijd van 8- 12 weken. De honden worden op 1- 2 jarige leeftijd blind. Deze vorm is vastgesteld bijvoorbeeld bij de Setters, Collies, Dashond, en Noorse-Elandhond (dysplasie alleen van staafjes).
- 2) Langzaam toenemende en op 5-10 jarige leeftijd intredende blindheid. Hierbij zijn de staafjes en kegeltjes normaal aangelegd, gevolgd door een vrij snel verlopende atrofie. Deze vorm komt voor bij de Dwergpoedel, Amerikaanse en Engelse Cockerspaniel en zeer veel andere hondenrassen, en de Abessijn & Somali. Van de andere hondenrassen is nog niet nauwkeurig bekend welke cellen het eerst afwijkend zijn of worden (hiervoor zijn proefparingen en oogsecties noodzakelijk). De nachtblindheid begint bij deze dieren op 2-5 jarige leeftijd. De dieren worden uiteindelijk geheel blind op een leeftijd van 5 -10 jaar.

Wat zijn de verschijnselen?

De eerste verschijnselen van nachtblindheid (bij de vroege vorm) kunnen al in het nest worden gezien. Bij latere vormen treedt dit stadium pas tussen de 2 en 4 jarige leeftijd op. De pupillen blijven wijd open staan, vernauwen bijna niet wanneer er met een fel zaklampje in het oog wordt geschienen en lichten sterk op. In het oog worden de (slag) adertjes van het vlies en het netvlies zelf dunner en uiteindelijk vrijwel onzichtbaar. Doordat de staafjes en de kegeltjes het licht niet meer kunnen opnemen, valt er veel meer licht door het netvlies heen naar achter. Het licht komt dan terecht op de reflectorlaag achter het netvlies en wordt teruggekaatst. Hierdoor komt het dat de ogen sterk kunnen oplichten. Dit gehele proces verloopt pijnloos. De hond wordt langzaam blind.

Wat is er aan te doen?

Er is geen therapie bekend om het proces te stoppen of te genezen.

Erfelijkheid

De nachtblindheid vormen van PRA en de PED volgen steeds een niet geslachtsgebonden (autosomaal) enkelvoudig recessief patroon van overerven. Hierop zijn tot op heden twee uitzonderingen, namelijk een zeldzame vorm van PED en een zeldzame jeugdvorm van de nachtblindheidvorm (bij de abessijn & somali) zouden mogelijk incompleet dominant overerven.

Het enkelvoudige recessieve patroon van overerven wil zeggen dat honden met PRA, lijders, de eigenschap van de vader en de moeder moeten hebben geërfd. Waren de ouders zelf niet blind, dan

moeten zij dus op z'n minst dragers van de PRA – eigenschap zijn. In een groot nest uit een dergelijke combinatie zijn enkele pups met PRA te verwachten. Bij een verdeling "volgens het boekje" zijn in zo'n nest 25% lijdende dragers, 25 % erfelijk vrije nakomelingen te verwachten. Heeft de vader of de moeder zelf PRA, dan valt te verwachten dat ongeveer 50% van hun nakomelingen blind wordt en de rest van de nakomelingen dragers zijn. Deze verdeling "volgens het boekje" gaat overigens lang niet altijd op. Vier of vijf zoons of dochters in een gezin komen tenslotte ook voor! Deze gemiddelde verdelingen gaan beter op bij grote aantallen.

Er is nog iets meer bekend over de erfactoren, die de nachtblindheid veroorzaken. Er is bijvoorbeeld gebleken dat uit kruisingen tussen een blinde Setter en een blinde Collie geen blinde nakomelingen voortkwamen. Dat wil zeggen dat het erfelijk twee verschillende vormen moeten zijn. De PRA nachtblindheidsvorm bij de Engelse en de Amerikaanse Cocker spaniëls en de middenslag Poedel blijken wel dezelfde erfaktor te hebben alhoewel er enig verschil in uitingsvorm is. De vroege vorm en de late vorm kunnen ook binnen een ras voorkomen. Dit komt bijvoorbeeld voor bij de Ierse Setter, Dashond en de Collies. Dit heeft het nare gevolg dat het bij de rassen, waarbij vooral de jeugdvorm van PRA problemen geeft, toch niet zeker is dat de late vorm niet ook nog een rol speelt.

Hoe komen we te weten of een pup of hond de afwijking heeft?

Indien u een (fok) hond of een nest pups heeft, kunt u deze laten controleren bij een van de dierenartsen, aangewezen door de W.K. Hirschfeldstichting. Deze dierenartsen werken regionaal verdeeld over Nederland. U kunt terecht in de volgende plaatsen: Amsterdam, Best, Emmeloord, Gelselaar, Gouda, Hoorn, Neerbeek, Oisterwijk, Roosendaal, Sneek, Wageningen, Utrecht na telefonisch afspraak. Een groot aantal verenigingen zorgt dat het oogonderzoek tevens tijdens hun clubbijeenkomsten wordt verricht.

Hoe gaat het onderzoek

Voor de gegevens van de hond wordt de eigenaar verzocht een kopie van de stamboom of het tatoeageformulier mee te nemen. De eigenaar ondertekent op het onderzoeksformulier de verklaring dat de aangegeven hond het desbetreffende dier is en dat de gegevens naar de rasvereniging mogen worden doorgestuurd. De uitslagen worden door de Hirschfeld stichting echter alleen naar de desbetreffende rasvereniging doorgestuurd, indien de ledenvergadering van de rasvereniging daarvoor toestemming heeft verleend. Voor het onderzoek worden de ogen ingedruppeld met een pupilverwijdend middel en circa 15 minuten daarna (voor MPP - onderzoek ook direct) onderzocht. De pupillen blijven nog enkele uren verwijderd. De hond kan daardoor enkele uren nog wat last hebben van fel zonlicht. Pups krijgen een sterkere druppel om de pupil te verwijden en moet minstens 20 tot 30 minuten voor het onderzoek worden ingedruppeld. Ze kunnen er wat van speekselen en er zich wat misselijk van voelen. Zij kunnen dan ook al ongeveer een uur voor de autorit worden ingedruppeld. In verband met infectie gevaar is het aan te raden de pups, tijdens het bezoek aan de dierenarts zo min mogelijk in contact te laten komen met de omgeving. Zij kunnen dan ook het beste worden vervoerd in bijvoorbeeld een reiskooi of op schoot warden gehouden. Nestcontroles op PHTVL/PHPV en CEA worden in het algemeen direct na de tatoeage uitgevoerd. De voorlopige uitslagen hiervan warden vermeld op het tatoeage formulier in de categorieën: G.A . (geen afwijkingen), T. W, stippeltjes 1 of niet vrij. Van de ouderdieren krijgt u direct kopieën van het rapport oogonderzoek-formulier van de W.K. Hirschfeldstichting mee, met daarop de onderzoeksresultaten. De blauwe kopie is voor de eigen dierenarts.

Betekenis van de uitslagen

VRIJ en VRIJ* :

Dit wil zeggen dat de hond geen verschijnselen van de ziekte vertoont. Dit wil niet zeggen dat de hond geen drager is van de afwijking.

VRIJ*: dit betekent dat de hond momenteel geen verschijnselen van deze progressieve ziekte vertoont. Daarom is de verklaring slechts 12 maanden geldig. Verenigingen schrijven voor deze ziekten (bijv.PRA) meestal tot op welke leeftijd dit onderzoek nodig is.

TWIJFEL GEVAL:

De hond vertoont zeer geringe afwijkingen ,die mogelijk passen bij het ziektebeeld (PHTV, CEARD)

VOORLOPIG NIET VRIJ:

De hond vertoont afwijkingen die op zich passen bij de zieke, maar het is nog niet duidelijk of de hond de ziekte ook werkelijk heeft. De meeste verenigingen willen dat met zo'n hond voorlopig niet wordt gefokt. Het is van groot belang dat dergelijke honden na 6- 12 maanden opnieuw worden gecontroleerd. Dit omdat dan duidelijk wordt of de hond zelf de afwijking al of niet heeft, maar daarmee ook of de ouder dieren al of niet drager zijn!

NIET VRIJ:

De hond vertoont afwijkingen die passen bij het ziekte beeld. Voor eventuele fokmaatregelen dient men zich te wenden tot de desbetreffende rasvereniging.

Wat gebeurt er met de uitslagen?

De andere kopieën worden opgestuurd naar de WK Hirschfeld stichting en daar opgeslagen. Momenteel hebben 28 rasverenigingen in hun ledenvergadering besloten dat de uitslagen bijvoorbeeld voor inventarisatie, publicatie, dan wel een fokprogramma mogen worden gebruikt. Alleen deze verenigingen krijgen de uitslagen van het onderzoek.