

ANOMALIA OCZU OWCZARKÓW COLLIE

dr hab. Ireneusz Balicki prof. nadzw. ¹, dr n. wet. Przemysław K. Bryła ²

¹ Katedra i Klinika Chirurgii Zwierząt, Wydział Medycyny Weterynaryjnej, Uniwersytet Przyrodniczy w Lublinie.

² Przychodnia weterynaryjna w Warszawie.

Collie Eye Anomaly

Collie with other several breeds share collie eye anomaly (CEA). It is an inherited and congenital eye diseases affecting choroid and sclera. Affected dogs share deletion in intron 4 of the NHEJ1 gene. The symptoms and signs can vary among affected dogs within one breed. CEA is not progressive in the usual sense. The lesion appears as an area lateral to the optic disc. In severely affected dogs, there are problems with the vision. The genetic test should be done to identify the genetic status of dogs. The CEA test is done on a sample of blood. The direct PCR method using a PICO™ Thermal Cycler was applied.

KEYWORDS: CEA, dog, choroid hypoplasia, inherited disease, MOD, ophthalmic examination

Anomalia oczu owczarków collie (powszechnie określana jako CEA z angielskojęzycznej nazwy collie eye anomaly) jest chorobą genetyczną psów tej rasy i innych ras podatnych na CEA. U psów ras takich jak: collie długo i krótkowłose, owczarki australijskie, szetlandzkie, border collie oraz psów Lancashire heeler, whippet długowłosey i Nova Scotia Duck Tolling retriever, z roku na rok obserwuje się wzrost zachorowań na CEA (1). Choroba może występować również u mieszańców (2).

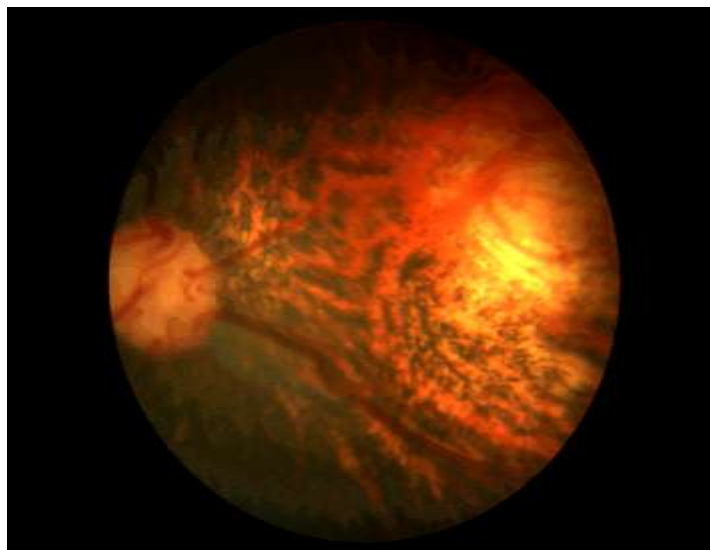
Anomalia oczu collie jest schorzeniem dziedzicznym, wrodzonym. Dziedziczenie CEA nie związane jest z płcią i kolorem włosów. Występuje na całym świecie, a zachorowalność w poszczególnych krajach waha się w granicach od 13 do 85% populacji w/w ras psów (3, 6).

Charakterystyczną cechą CEA jest hipoplazja naczyniówki (4). Naczyniówka stanowi tylny fragment błony naczyniowej gałki ocznej rozciągający się od ciała rzęskowego do brodawki nerwu wzrokowego. Jest to cienka, bogato unaczyniona struktura. Wyróżnia się w niej kilka warstw. Pierwsza z nich, przylegająca do powierzchni twardówki, nosi nazwę blaszki nadnaczyniówkowej. Kolejna warstwa to blaszka naczyniowa, często nazywana warstwą dużych naczyń. Pod nią leży warstwa średnich naczyń. Ostatnią warstwę

naczyniówki stanowi blaszka naczyń włosowatych, która przylega do siatkówki. Pomiędzy warstwą dużych naczyń a warstwą naczyń włosowatych znajduje się błona odbłaskowa (*tapetum lucidum*). U psa ma ona budowę komórkową i odpowiada za potęgowanie bodźców świetlnych we wnętrzu gałki ocznej. Rolą naczyniówki jest zapewnienie ciągłości procesom życiowym w siatkówce poprzez ustawiczne zaopatrywanie jej w krew (5, 7). Naczyniówka zawiera liczne melanocyty, które tworzą ciemne tło dla siatkówki (7).

Do powstania anomalii oczu owczarków collie prowadzą zaburzenia w procesie różnicowania mezodermalnego. Zaburzenia rozwoju naczyniówki pojawiają się w obszarze skroniowym, niedaleko brodawki nerwu wzrokowego. Fenotypowo choroba ma różny obraz kliniczny. Nawet w obrębie jednego miotu spotyka się osobniki z ciężką postacią CEA jak i takie u których występują tylko niewielkie nieprawidłowości. W przypadku anomalii oczu collie nie obserwuje się progresji objawów chorobowych wraz z postępującym wiekiem psa (4).

W CEA wyróżnić możemy kilka postaci choroby, poczynając od postaci o charakterze łagodnym, przez formy pośrednie a kończąc na chorobie o ciężkim przebiegu, która powoduje ślepotę (3). W łagodnej postaci schorzenia mamy do czynienia tylko z miejscowym niedorozwojem naczyniówki. Taka naczyniówka staje się cienka i przezroczysta, a obecne w niej naczynia krwionośne mają kręty przebieg, są nieregularnie rozmieszczone i poszerzone. Przez taką hipoplastyczną naczyniówkę prześwieca biała twardówka (Ryc. 1).



Ryc. 1. Hipoplazja skroniowego obszaru siatkówki i naczyniówki z widoczną utratą pigmentacji i nieprawidłowym krętym przebiegiem pogrubionych naczyń.

Hipoplazja naczyńiówki i siatkówki jako główny objaw kliniczny anomalii oczu collie zawsze występuje obustronnie, jednakże może różnić się co do stopnia i rozległości zmian. W hipoplazji o małym stopniu zaawansowania nie obserwuje się upośledzenia sprawności wzroku. Natomiast w postaci CEA o nasilonym charakterze, oprócz zmian w budowie naczyńiówki, obserwuje się również uszkodzenia brodawki nerwu wzrokowego. Uszkodzenia te objawiają się różnej wielkości i szerokości ubytkami w brodawce nerwu wzrokowego. Ubytki te określa się terminem koloboma (coloboma). Badaniem oftalmoskopowym w brodawce nerwu wzrokowego stwierdza się szare lub szaro-różowe, nieregularne obszary o różnej głębokości. Kolejnym objawem związanym z anomalią oczu collie są odwarstwienia siatkówki i taką postać choroby notuje się u 30-35% osobników dotkniętych CEA (8). Do odwarstwienia siatkówki dochodzi w wyniku gromadzenia się płynu pomiędzy warstwą nerwową siatkówki a nabłonkiem barwnikowym. Odwarstwienia siatkówki mogą mieć charakter odwarstwień pojedynczych lub mnogich. Na ogół początkowo pojawiają się w okolicy brodawki nerwu wzrokowego a następnie rozprzestrzeniają na dalsze obszary siatkówki (9). Czasami można spotkać regresję niewielkiego odwarstwienia siatkówki, jednak częściej dochodzi do jego powiększania prowadzącego nawet do całkowitego odwarstwienia (6). Odwarstwieniu siatkówki mogą towarzyszyć jej rozdarcia i ubytki. Psy z niewielkim odwarstwieniem siatkówki zachowują zdolność widzenia ale jest ona zaburzona. W najcięższej formie CEA oprócz hipoplazji, kolobomy i odwarstwienia siatkówki, dodatkowo stwierdza się krwawe wylewy do komór gałki ocznej, ciała szklistego, oraz przestrzeni podsiatkówkowej. Siatkówka w takim oku jest całkowicie odwarstwiona. Zmianom tym towarzyszy małowocze, liczne ubytki tkanki w tęczówce a nawet ektazja twardówki. W takich przypadkach dochodzi do całkowitej utraty zdolności widzenia. Statystycznie, postać ta występuje u 5-10% populacji psów dotkniętych CEA (3).

U owczarków australijskich, oprócz typowych form CEA, dodatkowo występuje zespół defektów oka określany terminem MOD (merle okular dysgenesis) - pojawia się on u osobników, które mają umaszczenie merle. MOD spotykany jest tylko u osobników homozygotycznych. Podłożem tego defektu jest pierwotne zaburzenie rozwoju nabłonka pigmentowego siatkówki, które wtórnie prowadzi do uszkodzeń leżącej pod nim naczyńiówki i twardówki. Do defektów spotykanych w MOD zaliczamy: małowocze, asymetryczne źrenice, ubytki źrenicy, zwichnięcia soczewki, zaćmy, niedorozwój siatkówki i jej ablację, przetrwałe błony źreniczne, brak błony odblaskowej oraz ubytki brodawki nerwu wzrokowego. MOD należy różnicować z CEA (9).

Dodatkowymi objawami stwierdzanym u ras psów badanych w kierunku anomalii oczu collie, a nie związanymi bezpośrednio z tą wadą genetyczną są: zmętnienia torebki tylnej soczewki, zaburzenia przejrzystości rogówki (zmętnienia) oraz fałdy siatkówki (6). Cechą charakterystyczną tego rodzaju fałdów siatkówki jest ich szary kolor i podłużny, kręty przebieg. Mają one kształt robakowaty i mogą pojawiać się zarówno w części odblaskowej siatkówki jak i ciemnej. Ulegają one spłaszczeniu wraz z rozwojem gałki ocznej (6), (Ryc. 2).



Ryc. 2. Liczne fałdy skroniowego obszaru siatkówki.

Badania przesiewowe w kierunku CEA przeprowadza się u psów pomiędzy 5 a 8 tygodniem ich życia (4). Czynnikiem, który komplikuje kontrolowanie tej choroby powyżej 8 tygodnia życia psa, jest zjawisko określane angielskim terminem „go normal”. Okazało się, że u dorastających szczeniąt, charakterystyczna dla anomalii oczu collie hipoplazja naczyńiówki, zostaje zamaskowana rozwijającym się nabłonkiem barwnikowym siatkówki. Nabłonek ten wykształca się zwykle do 3 miesiąca życia psa i przykrywa niżej położone zmiany chorobowe. Sprawia to, że w badaniu oftalmoskopowym, pomimo istnienia zmian chorobowych, dno oka wygląda prawidłowo. Trudne technicznie do diagnozowania są również anomalie oczu collie u osobników poszczególnych ras o umaszczeniu merle. Posiadają one niebieskie tęczęwki i albinotyczne dno oka i w związku z tym diagnozowanie hipoplazji siatkówki i naczyńiówki może nastroczać trudności.

Rzetelne badanie okulistyczne, we wczesnym okresie życia psa pozwala określić czy dany osobnik jest zdrowy czy chory na CEA pod względem klinicznym, ale nie pozwala na określenie czy pacjent jest wolny od anomalii oczu collie pod względem genetycznym. Dlatego oprócz badania okulistycznego wykonuje się badania genetyczne

w kierunku poszukiwania genu odpowiedzialnego za występowanie CEA. Badania takie wykonuje się z krwi lub z wymazu pochodzącego z wewnętrznej powierzchni policzka. Gen choroby zlokalizowano na 37 chromosomie i oznaczono NHEJ1 (10). Mutacje tego genu odbywają się głównie w sposób recesywny. W praktyce mamy do czynienia z osobnikami zdrowymi, noszącymi gen choroby oraz z osobnikami chorymi. Jednak przestrzeganie reguł krycia dla tego typu dziedziczenia nie zawsze przynosi oczekiwane rezultaty. Okazuje się, że za poligeniczność choroby odpowiadają też inne czynniki np. środowiskowe, hodowlane (4). Otrzymane wyniki badań genetycznych są ostateczne i decydują o statusie badanego osobnika. Osobnik może być wolny od genu CEA, może być jego nosicielem lub też być osobnikiem chorym na CEA. Kojarzenie osobnika zdrowego z nosicielem daje miot, w którym 50% szceniąt będzie nosicielami. Natomiast kojarzenie osobnika zdrowego z chorym spowoduje, że cały miot będzie nosicielem genu. W przypadku, gdy hodowca zdecyduje się na krycie nosiciela z osobnikiem chorym to w miocie otrzyma 50% nosicieli i 50% osobników chorych. Z kolei, gdy dojdzie do kojarzenia nosiciela z nosicielem to w miocie 25% osobników będzie zdrowych, 50% nosicieli, a pozostałe 25% szceniąt będzie chorych (4). Natomiast badanie genetyczne nie pozwala na określenie jaka forma anomalii oczu collie - łagodna czy zaawansowana wystąpi u danego osobnika. Dopiero badanie okulistyczne pozwala na zróżnicowanie form CEA.

PIŚMIENNICTWO:

1. Mar C.: Collie Eye Anomaly. The Ocular Outlook, 2006, 5, 2-4.
2. Rampazzo A., D' Angela., Cappucchio M., T., Serem S.: Collie eye anomaly in a mixed-breed dog. Vet. Ophthalmol. 2005, 8, 357-364.
3. Ofri R.: Siatkówka. W: Okulistyka weterynaryjna Slattera. Wydana przez Maggs D. J., Miller P. E., Ofri R. , Saunders Elsevier, Wrocław 2009, s. 314-335.
4. Acland G.: Message posted to ACVO Diplomates List www.optigen.com/opt9_test_cea_ch.html
5. Kobryń H., Kobryńczuk F.: Anatomia zwierząt, t 3, Wydawnictwo Naukowe PWN Warszawa 2006, s. 216-218.

6. Martin C.: Ophthalmic disease in veterinary medicine. Manson Publishing, London 2005, s 414-417.
7. Miller P. E.: Błona naczyniowa oka. W: Okulistyka weterynaryjna Slattera. Wydana przez Maggs D. J., Miller P. E., Ofri R., Saunders Elsevier , Wrocław 2009, s. 225-229.
8. Sargan D. R.: Collie in the rough collie. J Small Animal Practice. 2001, 42, 204-207.
9. Cook C. S.: Okular embryology and congenital malformations. W: Veterinary Ophthalmology. Wydana przez Galett K., Blackwell Publishing 2007, Wydanie IV, s. 20-22.
10. Dostal J., Horak P., Hrdlicowa A., Stratil A.: Simplified PCR analysis of a mutation In the NHEJ1 gene causing Collie eye anomaly in some breeds. Czech J. Anim. Sci., 2010, 55, 346-350.