## Genetické testy ke zdraví nestačí

Máme k dispozici stále efektivnější a levnější metody analýzy DNA, což vede k rozvoji odvětví genetického testování, jež nabízí chovatelům možnost identifikovat některé vrozené defekty dříve, než bude zvíře použito v chovu. Při pečlivém výběru testovaných zvířat mohou dnes chovatelé garantovat, že se u jejich štěňat neobjeví určitý genetický defekt, který plemeno sužuje.

Většina chovatelů přijala možnost rutinního genetického testování s nadšením. Přesto se čistokrevný chov potýká s problémy. Seznam vrozených defektů se rozrůstá rychleji, než stačí genetici identifikovat poškozené geny, o vývoji testů nemluvě. DNA testy jsou mocným nástrojem, schopným spolehlivě identifikovat určité mutace, přesto se zdá, že v této válce prohráváme. Opravdu veškeré úsilí a náklady investované do genetického testování dokážou zlepšit zdravotní stav našich psů?

Každý pes nese ve své genetické výbavě celou řadu mutací. Pro většinu z nich žádné testy neexistují – ve skutečnosti často ani nevíme o jejich existenci, dokud nezpůsobí problém u nějakého psa. Recesivní mutace mohou být přenášeny z generace na generaci, aniž by způsobily sebemenší problém, dokud se u jednoho zvířete nesejdou dvě stejné recesivní mutace (zvíře bude v tomto ohledu homozygotní).

Geny, které můžeme otestovat, představují jen malou část všech existujících mutací nejen v populaci, ale dokonce i u jednotlivého psa. Testovatelné geny představují pouze špičku ledovce, jež ční nad vodou. Naprostá většina defektů je skrytá a zůstává nepovšimnuta. Můžeme se s velkou opatrností vyhýbat viditelným nebezpečím, ale naprostá většina jich číhá skryta pod hladinou, připravena zničit každého, kdo se nic netušíc přiblíží.

Čeho můžeme genetickými testy dosáhnout? Naprostá většina momentálně dostupných testů dokáže identifikovat specifické recesivní mutace. Pro ně platí, že spojení dvou přenašečů znamená 25% riziko narození postiženého štěněte. Tudíž, díky testování může chovatel snížit na nulu riziko narození štěněte trpícího jedním konkrétním onemocněním. Chovatel takto eliminuje 25ti procentní riziko narození postiženého štěněte – šance jedna ku čtyřem.

Ale co všechny ostatní mutace, o jejichž existenci nemáme ani tušení? DNA testy nám o nich neřeknou vůbec nic a tyto mutace se tak chovají stejně, jako jakékoliv jiné recesivní geny – štěně které získá dvě stejné mutované alely bude homozygotní a tudíž postižené. Toto je neviditelná část ledovce, skrytá pod hladinou. Stačí málo a důsledky jsou zde – nový genetický defekt. Jak se tedy vyhnout těmto mutacím, když o jejich existenci nic netušíme?

Musíme se chovat způsobem, který minimalizuje riziko narození štěněte, jež zdědilo dvě kopie stejné recesivní mutace. Blízce příbuzná zvířata jsou si geneticky více podobná než zvířata nepříbuzná, takže pravděpodobnost narození potomstva, jež zdědí tutéž alelu (dobrou či špatnou) dvakrát, je vyšší u příbuzných zvířat. Pravděpodobnost, že se u jednoho štěňete setkají dvě stejné alely pocházející od společného předka na obou stranách rodokmenu lze předpokládat a určit statistickou metodou zvanou Koeficient inbreedingu (COI, Coefficient of inbreeding). COI 25% nám říká, že štěně s pravděpodobností jedna ku čtyřem zdědí dvě identické kopie stejné alely, jednu od každého z rodičů. To znamená stejné riziko, jakého se zbavíme s pomocí genetického testu.

Přemýšlejme o tom. Chovatelé dokáží s použitím genetického testu snížit pravděpodobnost narození štěněte postiženého jednou určitou genetickou nemocí z 25% na nulu. Pokud však snaživý chovatel nechá udělat všechny dostupné genetické testy a potom uskuteční spojení s COI 25%, pouze vymění riziko výskytu již známého defektu za úplně stejné riziko výskytu jiného defektu, způsobeného jinou neznámou mutací, dosud skrytě číhající pod povrchem.

**DNA testy by v každém případě měly být používány jako nástroj prevence výskytu již známých genetických onemocnění!**

Je však dost nesmyslné platit za testy a snažit se zároveň snížit riziko výskytu jednoho defektu a na druhou stranu zvyšovat riziko výskytu jiného spojováním zvířat, která díky společnému předkovi s velkou pravděpodobností sdílejí stejné geny a tím i stejné mutace.

Jenže realita je přesně taková. Chovatelé udělají genetické testy, aby se vyhnuli známým přenašečům nemocí, a potom udělají liniovou plemenitbu na nějakého úžasného psa pár generací zpátky, aby znásobili jeho genetický potenciál. Bohužel se znásobí i jím nesené mutace. Nebo spojí jedince s mnoha populárními předky v rodokmenu, aby upevnili typ chované linie. Už si ale neuvědomí, že i když jsou použitá zvířata testována na známé mutace, nesou i mnoho dalších, zatím neznámých. Čím více společných předků, tím větší riziko.

Je to jako začarovaný kruh: pomocí DNA testů je vyloučena homozygotnost u známých mutací, následuje krytí s vysokou pravděpodobností vzniku dalších homozygotů s dosud neznámými mutacemi, narodí se nemocná štěňata, hledá se laboratoř schopná odhalit onu novou obtěžující mutaci, vytvořit na ní test a zařadit ho do výčtu nemocí, na které budete testovat příště. Budoucnost firem nabízejících DNA testy je zaručena.

Odpovědní chovatelé testují své psy na známé genetické choroby a potom zničí své úsilí spojením zvířat, u jejichž potomků se pravděpodobně setkají tytéž dosud neznámé mutace. Snažit se eliminovat jeden genetický defekt a zároveň podporovat vznik jiného opravdu není tou pravou cestou ke zdravým psům. Je to stejné jako se zasypáváním krtinců – může pokračovat do nekonečna.

DNA testy nezlepší zdravotní stav našich psů, pokud si chovatelé zároveň nevezmou za své chovatelské metody, které sníží riziko narození štěňat homozygotních na JAKOUKOLIV existující mutaci, ne jen tu o které už víme. Dokud nepochopíme, jakým způsobem se recesivní mutace šíří v populaci, nemůžeme se nikdy zbavit problémů, které v čistokrevném chovu způsobují. A až tomu porozumíme, bude jasné, proč DNA testy nejsou nezbytně nutné. Pokud se chovatelům podaří snížit riziko narození štěňat homozygotních na jakoukoliv neznámou mutaci, sníží se riziko problémů způsobených jakoukoliv mutací, včetně těch známých, na které jsou psi dnes testováni. O rizikovosti plánovaného krytí nás informuje právě hodnota COI. Čím nižší je COI, tím nižší je riziko.

To co chovatelé potřebují nejsou další genetické testy, je to genetický management, což znamená chovat tak, aby se riziko vzniku všech genetických onemocnění snížilo na přijatelnou úroveň. Toho lze dosáhnout využitím rodokmenových databází k výpočtu COI. (Připomínám, že zde mluvíme pouze o recesivních mutacích, které působí problém jen v případě, že pes je homozygotní). Riziko 25% je zjevně příliš vysoké, když chovatelům stojí za to platit za genetické testy, aby se mu vyhnuli. Je 10% stále příliš? Což takhle 5% nebo dokonce pouhé 1%? Záleží na každém chovateli, jaké riziko považuje za přijatelné. COI je pouze statistická pravděpodobnost, ale je to pořád lepší, než hrát ruskou ruletu, uskutečnit krytí a potom jen doufat ve správnou konstelaci hvězd a přízeň osudu.

Upevnění plemenného typu je dosahováno snížením variability genů zodpovědných za kontrolu příslušných znaků. Jednotnosti je dosaženo homozygotností. Jenže homozygotnost je zároveň odpovědná za vysoký výskyt genetických defektů způsobených recesivními mutacemi. A to je jádro problému v chovu čistokrevných psů. To co potřebujeme je cesta, kterou zvýšíme homozygotnost u požadovaných genů, aniž bychom zvyšovali homozygotnost u genů nežádoucích. Je to vůbe možné? Můžeme udržet zároveň zdraví i plemenný typ?

Krátká odpověď zní ano. Chovatelé jiných domestikovaných zvířat toto dělají již celá desetiletí. Dělají to potichu i chovatelé vodicích a asistenčních psů. S použitím správných metod a odpovídajících odborných znalostí mohou chovatelé zlepšovat typ efektivněji než dnes a zároveň se vyhnout nárůstu vrozených defektů. Některé evropské chovatelské kluby již začínají tyto techniky využívat a jejich široké rozšíření je jen otázkou času. Čím déle to bude trvat, tím hlubší bude jáma, do které se propadá čistokrevný chov a tím obtížnější se z ní zase vyhrabat. Bude nutná spolupráce chovatelských skupin, dohled klubů a chovatelských organizací, vapracování specializovaných expertiz a hlavně motivace jít k jádru problému a začít ho radikálně řešit. Věřím, že dříve nebo později k tomu dojde.

 Do té doby musí chovatelé pochopit, že DNA testy nás sice ochrání před odchováním štěňat postižených testovatelným defektem, ale tím že se vyhneme špičce ledovce ve skutečnosti získáme jen velmi málo, jeho hlavní masa skrytá pod hladinou nás nakonec zničí. Mnohem bezpečnější cesta je využít koeficient inbreedingu (COI), který nás informuje o míře rizika, že narazíme na nešťastnou mutací způsobující genetické onemocnění, známou či neznámou.

Na závěr: **Ano, chovatelé by v každém případě měli využívat i odpovídající DNA testy dostupné pro jejich plemeno!**

***DODATEK***
Mnoho lidí si obsah tohoto článku vyložilo tak, že používání DNA testů je zbytečné. Ale tak to NENÍ! Pokud necháte udělat DNA testy a potom nakryjete populárním plemeníkem a vámi odchovaný vrh bude mít COI 37%, vyhnete se sice díky DNA testům těm několika známým problémům, ale zároveň si říkáte o pěknou nálož problémů nových, ve svém vrhu ( Výše koeficientu inbreedingu odpovídá riziku narození štěněte postiženého genetickým onemocním způsobeným recesivní mutací ) a ve větším měřítku i v rámci celého plemene ( Zvýšením počtu kopií mutovaných alel popuzlárního plemeníka v populaci).

ANO, DNA testy patří mezi základní pomůcky chovatele, ale je nutné používat je správně v rámci globálního schématu genetického managementu. V opačném případě pouize vyměníte jeden už známý problém za nový, dosud neznámý.

*Poznámka překladatele: Chovatelé LR a GR mohou pro výpočet COI využít veřejně přístupnou databázi* [*www.k9data.com*](http://www.k9data.com)*, která má navíc možnost výpočtu COI pro hypotetické (testovací) páření. Databáze počítá COI pro 10 a 12 generací, je však třeba vzít v úvahu, že toto číslo není konečné, s každou další generací stoupá. Výpočet COI z pětigeneračního rodokmenu neřekne prakticky nic!*

***Průměrný COI na deseti generacích je u plemene LR 8,5%, u GR pak 9,52%.***

* *Spojení otec - dcera, matka - syn, bratr - sestra → COI = 25%*
* *Spojení polobratr – polosestra (společný otec nebo matka) → COI = 12.5%*
* *Spojení bratranec - sestřenice → COI = 6.25%*
	+ *toto platí pouze u spojení naprosto nepříbuzných zvířat, pokud jsou předci těchto jedinců též produkty příbuzenské plemenitby, COI stoupá.*

Carol Beuchat, PhD

Institute of Canine Biology

překlad Mgr. Petra Otevřelová