

Co je CEA?

Collie Eye Anomaly aneb česky anomálie oka kolíí. Dědičné oční onemocnění, které způsobuje defekt zadní stěny bulbu, oční koule. Onemocnění je bohužel nevyléčitelné a projevuje se již v raném věku. Jak název napovídá, mezi predisponovaná plemena patří kolie ať už dlouhosrstá, krátkosrstá nebo border kolie, dále šeltie, australský ovčák. S podobnými příznaky se ale setkáváme i u jiných plemen.

CEA a bearded collie

Donedávna se věřilo, že bearded collie jsou tomuto očnímu onemocnění ušetřeny. Ale v roce 2012 byl diagnostikován geneticky CEA pozitivní jedinec. K dnešnímu dni je zatím jediným (ze seznamu zveřejněných na www.bcx-uk.co.uk), ale je potvrzeno několik přenašečů tohoto onemocnění. Bohužel genetické testy ještě nejsou více rozšířeny, proto se nedá odhadnout, jak moc je plemeno nemocí promořeno.

Jaké jsou formy CEA?

CEA se vyskytuje ve dvou formách a to ve střední a těžké.

Střední forma se vyskytuje častěji, asi u 75% postižených jedinců. K poškození oka dochází ještě před narozením štěněte, na oku je poškození patrné již ve věku pěti týdnů. Zjednodušeně řečeno vzniká takzvaná hypoplazie cévnatky. Cévnatka je bledá, ztenčená a cévy mohou mít abnormální tvar. Ve starším věku (pozor, asi od tří měsíců věku) dochází k až úplnému překrytí defektů pigmentem a CEA pak už nemusí být oftalmologicky zjištělná. Jedinci s touto formou většinou neoslepou.

Méně častěji, asi ve 25% případů, se vyskytuje těžká forma CEA. Poškození oka je vážnější – cévnatka je zprohýbaná, cévy abnormální, může docházet i ke krvácení do oka. Tvoří se kolobomy, sítnice se může i odchlípit, poškozený bývá i zrakový nerv. Defekty jsou patrné o něco málo později než u střední formy, asi od věku osmi týdnů. I u této formy jsou menší defekty časem zakryty pigmentem a jsou obtížně diagnostikovatelné. Obvykle jsou postiženy obě oči, ale postižení se může lišit jak formou, tak i intenzitou. Tato forma onemocnění většinou vede ke ztrátě zraku.

Genetika onemocnění

Genetika CEA je poměrně jednoduchá. Jedná se autosomálně recesivní onemocnění. Poškozený gen (alela např. a) je recesivní, podřízený, vůči genu zdravému (alela A) a není zde vazba na pohlaví. Jedinec postižený CEA je tedy recesivním homozygotem (aa, affected – postižen), který získal po jedné poškozené alele od každého z rodičů. Pokud štěně získá od rodičů jednu alelu poškozenou a jednu zdravou, je zdravé a nikdy ne onemocní CEA. Ve své genetické výbavě má ale jednu poškozenou alelu a tu pak dál předává svým potomkům. Takovýto jedinec se nazývá heterozygot (Aa, carrier – přenašeč). Dominantní homozygot (AA, clear-nepostižen) je pak jedinec, který je sám zdravý, CEA jej nikdy nepostihne a který svým potomkům nikdy nepředá poškozenou alelu.

AA, clear	Rodič klinicky zdravý	Dominantní homozygot	
Aa, carrier	Rodič klinicky zdravý	Heterozygot	
aa, affected	Rodič klinicky nemocný	Recesivní homozygot	
Kombinace rodičů	AA, clear	Aa, carrier	aa, affected
AA, clear	100% AA	50% AA 50% Aa	100% Aa
Aa, carrier	50% AA 50% Aa	25% AA 50% Aa 25% aa	50% Aa 50% aa
aa, affected	100% Aa	50% Aa 50% aa	100% aa

Jaké jsou možnosti diagnostiky?

Diagnostikovat CEA můžeme v zásadě dvojím způsobem – klinicky nebo geneticky.

Klinická diagnostika spočívá v oftalmologickém vyšetření. Mezi její pozitiva můžeme zahrnout, že je relativně snadno dostupná, není tolik finančně nákladná (v řádu stokorun) a můžeme současně s CEA vyšetřit i jiná oční onemocnění. Na druhou stranu, toto vyšetření nikdy nerozliší, zda je klinicky zdravý jedinec dominantním homozygotem nebo heterozygotem. Tedy zda je jinak zdravý jedinec přenašečem tohoto onemocnění nebo ne. Proto se může stát, že se dvěma klinicky zdravým jedincům (kteří jsou ale ve skutečnosti heterozygoti, přenašeči) narodí postižený potomci. Dalším zádrhelem pak může být věk, kdy je jedinec vyšetřován. Abychom získali co nejpřesnější výsledek oftalmologického vyšetření, mělo by se jednat o vyšetření štěněte v období mezi šesti až deseti týdny. V pozdějším věku dochází k překrytí defektů pigmentem a i nemocný jedinec se střední (a někdy i těžkou) formou onemocnění může být označen za klinicky zdravého.

Druhou možností diagnostiky je použití genetických testů. Test se provádí odběrem krve nebo stěrem z bukalní sliznice a posláním vzorku do akreditované laboratoře. Výsledek je pak jednoznačný. Jedinec je označen jako clear – nepostižený, carrier – přenašeč, ale zdravý jedinec nebo affected – postižený. Shrnutí – test je velmi přesný a odhalí v populaci jak postižené jedince, tak i přenašeče. Velkou výhodou je, že umožní sledování onemocnění v populaci. Nevýhodou je o něco vyšší cena (v řádu tisíců).

Co dál?

Genetické testy mohou být velkým a nepostradatelným pomocníkem při předcházení výskytu CEA v chovech a celkově při eradikaci onemocnění. Chovatel si může být jistý, že po geneticky clear feně se mu nikdy nenarodí postižené štěně, ani kdyby nakryl psem, který by nebyl vyšetřený a trpěl by střední formou CEA. Bohužel v případě oftalmologického vyšetření si tímto nikdy jistý být nemůže.

Onemocnění je tedy docela snadno diagnostikovatelné, a pokud mají chovatelé k dispozici výsledky a umějí s nimi v chovu pracovat, dá se zamezit šíření CEA a zabránit rození postižených štěňat. Pracovat ale tak, aby nesmyslně nedocházelo na úkor eradikace jediného onemocnění ke zúžení chovné základny, což by na sebe mohlo navázat jiné, možná i závažnější problémy.