



Genetické ochorenia koní

- **A**

- **AR1 (Syndróm androgénnej necitlivosti)**

Androgény, samčie hormóny, sú kľúčové pre vývoj samčích pohlavných znakov. Bunkám je androgénny účinok sprostredkovaný androgénnym receptorom. Ak je jeho funkcia narušená, bunka nemôže reagovať na androgén. To je príčinou mnohých syndrómov so závažnými klinickými dôsledkami, najmä syndrómu necitlivosti na androgény (AIS). Genetickí samci (s chromozómami XY) majú samičí vzhľad so samičími vonkajšími genitáliami a semenníky majú skryté (kryptorchizmus). Tieto kone sa často správajú ako žrebce, čo je ďalší príznak ochorenia. Nie sú schopné reprodukcie.

Plemeno: quarab, quarter horse, quarter pony

Dedičnosť: X - chromozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8248

- **AR2, AR3, AR4, AR5 (Syndróm androgénnej necitlivosti)**

Androgény, samčie hormóny, sú kľúčové pre vývoj samčích pohlavných znakov. Bunkám je androgénny účinok sprostredkovaný androgénnym receptorom. Ak je jeho funkcia narušená, bunka nemôže reagovať na androgén. To je príčinou mnohých syndrómov so závažnými klinickými dôsledkami, najmä syndrómu necitlivosti na androgény (AIS). Genetickí samci (s chromozómami XY) majú samičí vzhľad so samičími vonkajšími genitáliami a majú vnútorné semenníky (kryptorchizmus). Tieto kone sa často správajú ako žrebce, čo je ďalší príznak ochorenia. Nie sú schopné reprodukcie.

Materiálom sú iba chlpy hrivy/chvosta.

Plemeno: bavorský teplokrvník, belgický teplokrvník, brandenburský teplokrvník, dánsky teplokrvník, anglický plnokrvník, lotyšský teplokrvník, meklenburský teplokrvník, rýnsky teplokrvník, švédsky teplokrvník, švajčiarsky teplokrvník, saský teplokrvník, tennessee walking horse, český teplokrvník, rakúsky teplokrvník

Dedičnosť: X- viazaná recesívna

Trvanie testu: 28 – 42 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8842

- **C**

- **CA (Cerebelárna abiotrofia)**

Cerebelárna abiotrofia (CA) je genetické dedičné ochorenie, ktoré sa vyskytuje takmer výlučne u arabských koní. Postihnuté žriebäť sa zvyčajne rodia bez príznakov. Choroba vedie k odumieraniu neurónov v mozočku, ktorý je čiastočne zodpovedný za pohyb. V dôsledku toho dochádza k rozvoju neurologických deficitov, ako napr. trasenie hlavy, poruchy koordinácie pohybov (ataxia) a iné neurologické deficity. Prvé príznaky sa zvyčajne prejavujú medzi 6. týždňom a 4. mesiacom života. Často nie sú rozpoznané ako CA, ale sú mylne považované za následky úrazu, pádu a podobne. Príznaky CA sa môžu vyskytovať v rôznom stupni závažnosti. Niektoré žriebäť vykazujú veľmi výrazné príznaky, pričom najvýraznejšie sú dlhé kroky a nedostatok rovnováhy. Iné naopak vykazujú len mierne príznaky, ale vo väčšine prípadov nie je možné na týchto koňoch neskôr jazdiť.

Plemeno: arab a príbuzné plemená

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8214

- **CSNB2 (Nočná slepota)**

Nočná slepota (CSNB) je dedičné ochorenie, pri ktorom postihnuté jedince nevidia pri slabom osvetlení alebo v tme. Kone s CSNB sa rodia s týmto ochorením a nie je progresívne (nezhoršuje sa vekom). Typickými príznakmi CSNB sú strach z neznámych miest v tme, ťažkosti s hľadaním potravy alebo, vedier s vodou v noci alebo nočné poranenia. Často CSNB u koní majiteľ nezistí. CSNB sa diagnostikuje testom elektroretinografie v tme (ERG), ktorý vykonáva veterinárny oftalmológ. Podobne ako u ľudí a iných zvierat, existuje pravdepodobne niekoľko rôznych génov, ktoré prispievajú k tomuto ochoreniu u koní a tieto gény sú pravdepodobne špecifické pre plemeno. Napríklad kone, ktoré sú homozygotné pre variant, ktorý spôsobuje leopardiu škvrnitost' u appaloosa a príbuzných plemien, sú v noci slepé. Bolo však zaznamenané, že aj iné plemená, bez týchto bielych škvrnitých vzorov (napr. plnokrvník, paso fino a tennessee walking horse), majú CSNB, a preto varianty v ďalších génoch pravdepodobne vysvetľujú CSNB u týchto iných plemien. Variant, ktorý postihuje tennessee walking horse, je recesívny. Na základe populačného skríningu sa odhaduje, že jeden zo sto koní tennessee walking horse je homozygotný pre tento variant, a preto je pravdepodobné, že bude v noci slepý. Tieto jedince by mali byť vyšetrené veterinárnym oftalmológom, aby sa potvrdila diagnóza a prediskutovala stratégia liečby. V rámci štúdie uverejnenej v roku 2023 bola alela CSNB2 zistená aj u iných plemien koní. Najvyššie frekvencie alel boli zistené u klusáka (dostihový štandardný kôň) (17 %; 3 % očakávaných postihnutých) a missourského foxtrotera (8,4 %; 0,71 % očakávaných postihnutých).

Materiálom sú iba chlpy hrivy/chvosta.

Plemeno: americký klusák, missourský klusák, tennessee walking horse

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 28 – 42 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8849

- **D**

- **Distichiasis**

Distichíáza je očné ochorenie charakterizované abnormálnym rastom rias. Tieto riasy sa môžu dotýkať rohovky, čo môže viesť k bolesti a narušeniu povrchu rohovky. Distichia (abnormálne riasy) vyrastajú z meibomových žliaz, malých žliaz, ktoré lemujú okraje očných viečok. Meibomové žľazy za normálnych okolností netvorí riasy; ich normálnou funkciou je produkovať zložku slzného filmu. Tieto abnormálne riasy môžu spôsobiť množstvo klinických príznakov vrátane nadmerného slzenia, strabizmu, vredov rohovky alebo zápalu a zjazvenia rohovky. To môže viesť k chronickému podráždeniu a bolesti očí. Ak sa vyskytnú komplikácie spôsobené vredmi rohovky, môžu viesť k poškodeniu a až k strate zraku koňa, alebo odstráneniu poškodeného oka. U niektorých koní sa nevyskytujú žiadne príznaky

abnormálneho rastu rias, takže tento stav môže zostať neodhalený. Distichiáza sa považuje za autozomálne recesívny znak s neúplnou penetranciou. To znamená, že na vznik ochorenia sú potrebné 2 kópie variantu, ale nie u všetkých jedincov, ktorí majú 2 kópie mutácie, sa prejaví fenotyp ochorenia. Kone testované ako homozygotné pre (Dis/Dis) sa odporúča pravidelne vyšetrovať u veterinárneho oftalmológa, aby zistil, či sú viditeľné abnormálne mihalnice alebo iné klinické príznaky, ktoré by mohli ohroziť zrak. Test je vhodný len pre frízske kone. Môže pomôcť pri výbere plemenných zvierat, a tak znížiť riziko párenia s chorým jedincom.

Materiálom sú iba chlpy hrivy/chvosta.

Plemeno: frízsky kôň

Dedičnosť: neznáma

Trvanie testu: 21- 28 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8848

- **Dedičná myotónia (NFP)**

Dedičná myotónia je ochorenie kostrového svalstva, ktoré je zodpovedné za pohyb. Charakterizované je pomalou relaxáciou svalov po dobrovoľnej kontrakcii alebo elektrickej stimulácii. Je spôsobená mutáciou v géne CLCN1, ktorý je zodpovedný za funkciu chloridových kanálov vo svaloch. Prvé príznaky ochorenia sa u postihnutých koní objavujú vo veku niekoľkých týždňov. Žriebätá majú strnulú chôdzu, často ležia a majú značné ťažkosti s postavením sa na nohy. Zvyčajne nie je možné individuálne zdvihnúť kopytá, žriebätá veľmi rýchlo strácajú rovnováhu. V dôsledku myotónie (patologicky zvýšený svalového tonusu) môže byť oko vtiahnuté ďaleko do očnice.

Plemeno: nemecký jazdecký pony, new forest pony

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 14 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8482

- **DMRT3 (SynchroGait)**

SynchroGait je diagnostický test DNA na genetický variant (A), ktorý má významný vplyv na chôdzu a koordináciu koní. Objav vedcov vo Švédsku ukázal, že mutácia uľahčuje laterálne kladenie končatín, čo je základnou požiadavkou pre pas. Brzdí prechod z klusu alebo pasu do cvalu. Pomocou systému SynchroGait môžu majitelia identifikovať vrodené schopnosti mladých koní pre výkonnosť v chodoch, čo uľahčuje rozhodnutia týkajúce sa investícií do budúceho výcviku. Testovanie plemenných zvierat umožňuje chovateľom predpovedať pravdepodobné genotypy potomstva a vybrať optimálnych partnerov na maximalizáciu

produkcie žriebät s mutáciou. U plemien používaných na drezúru alebo skoky, kde pas nie je želanou vlastnosťou, sa SynchronGait môže použiť na odstránenie tohto variantu.

Výhody variantu A pre chody koňa sú:

Plnokrvné plemená: Kone s AA sa častejšie profesionálne uplatnia v klusáckych dostihoch, zarábajú viac peňazí a majú vyššiu plemennú hodnotu pre dostihový výkon ako kone s CA a CC. Test SynchronGait je vhodný predovšetkým pre kone z francúzskych plnokrvných línií. Chladnokrvníky: prítomnosť variantu A súvisí s technikou klusu. Kone s AA majú prirodzený talent pre pas a vynikajúcu koordináciu končatín v kluse pri vysokej rýchlosti. Islandské kone: Kone s variantom AA majú genetickú predispozíciu na vykonávanie piatich chodov (krok, tölt, klus, pas a cval). Kone CA a CC majú väčšiu pravdepodobnosť, že budú vykonávať len štyri chody (krok, tölt, klus a cval). Kone CC by mohli byť schopné vykonávať tölt, avšak môžu mať ťažkosti najmä na začiatku tréningu.

Materiálom sú iba chlpy hrivy/chvosta.

Plemeno: appaloosa, baškirský kučeravý kôň, chladnokrvný klusák, islandský kôň, kentucky mountain horse, mangalarga, miniatúrny kôň, missourský klusák, morgan, paint horse, paso fino, peruánsky kôň, quarter horse, americký jazdecký kôň, americký klusák, tennessee walking horse

Trvanie testu: 3 - 4 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8855

- **Dwarfizmus (ACAN, Chondrodysplázia)**

Trpasličí vzrast sa najčastejšie vyskytuje u shetlandských poníkov a miniatúrnych koní. Fenotypovými znakmi tohto dedičného ochorenia sú problémy s dýchaním v dôsledku rázštepú podnebia, deformovaná ústna dutina, abnormálna dĺžka končatín, ohnuté hrudníkové končatiny, neprimerane veľká hlava, krátky krk, vypuklé oči, brušná hernia a skrátенý hrudník. V dôsledku toho postihnuté zvieratá často nie sú životaschopné, alebo musia byť eutanázované z dôvodu zlej kvality života. Mutácia v géne ACAN je zodpovedná za túto formu trpasličieho vzrastu. Doteraz sú známe 4 rôzne mutácie, ktoré spôsobujú toto autozomálne recesívne dedičné ochorenie. Označujú sa D1, D2, D3* a D4 a môžu byť tiež kombinované heterozygotné mutácie spôsobujúce ochorenie. Kombinované heterozygotné varianty spolu s variantom D1 (okrem N/D1) sú veľmi závažné a často vedú k smrti koňa. Kombinácia s variantom D2 sa klasifikuje ako najľahšia forma trpasličieho vzrastu.

Plemeno: americký miniatúrny kôň, shetlandský poník

Dedičnosť: v texte

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8548

- **Dwarfizmus (Trpasličí vzrast)**

Trpasličí vzrast u frízskych koní je charakterizovaný spomalením rastu končatín a rebier, zatiaľ čo hlava a chrbát vyzerajú normálne. Nápadným znakom je hyperextenzia sponkových kĺbov všetkých končatín s rôznou závažnosťou. Laxita šľachy flexorov, ktorá sa často pozoruje u novorodených žriebät všetkých plemien, sa u postihnutých žriebät nezlepšuje a namiesto toho má tendenciu sa časom zhoršovať. V dôsledku toho sa vyvinie abnormálna chôdza, pri ktorej dochádza k extrémnej rotácii končatín smerom von na úrovni zápästia a päty. Rebrový kôš je vo väčšine prípadov abnormálny so zhrubnutými kostochondrálnymi spojeniami v tvare S, čo vedie k zmene tvaru hrudníka smerom dovnútra na úrovni Th10-16. Dospelé jedince majú abnormálne krátke končatiny. Brucho má slabý a zaoblený vzhľad a svalstvo na tele je slabo vyvinuté. Nonsense mutácia v géne B4GALT7 súvisí s nanizmom u frízskych koní, ktorý sa dedí autozomálne recesívne.

Plemeno: frízsky kôň

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8553

- **E**

- **EJSCA (Equinná juvenilná spinocerebelárna ataxia)**

V roku 2020 bola u žriebät plemena americký quarter horse (QH) identifikovaná nová neurologická porucha. U postihnutých žriebät sa medzi 1. a 4. týždňom života objavila ataxia a poruchy koordinácie. Krvné testy často odhalili zvýšené hladiny glukózy a gama-glutamyltransferázy (GGT). Väčšina žriebät vykazovala závažné postihnutie panvových končatín, zatiaľ čo hrudné končatiny boli postihnuté menej. Ako choroba postupovala, žriebäta vytáčali panvové končatiny do strán, zatiaľ čo hrudnými stáli pevne na zemi, čo vyvolávalo dojem chôdze do strán. V priebehu niekoľkých dní už postihnuté žriebäta neboli schopné stáť bez pomoci a museli byť eutanázované. Patologické vyšetrenia po smrti odhalili nápadné zmeny v mieche.

Materiálom sú iba chlpy hrivy/chvosta.

Plemeno: quarter horse

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 21-28 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8942

- **EMH (Equinná malígna hypertermia)**

Malígna hypertermia koní (EMH) je život ohrožujúce farmakogenetické ochorenie kostrového svalstva vyvolané halogénovanými anestetikami, depolarizujúcimi svalovými relaxanciami a stresom. Dysfunkcia RyR1 (kanála uvoľňujúceho vápnik v sarkoplazmatickom retikule kostrového svalstva) vedie k nadmernému uvoľňovaniu vápnika do myoplazmy, čo spúšťa kaskádu udalostí vedúcich k hypermetabolickému stavu a nakoniec k bunkovej smrti. Klinické a laboratórne prejavy zahŕňajú tachykardiu, hypertermiu, svalovú rigiditu, rabdomyolýzu, respiračnú a metabolickú acidózu a poruchy elektrolytovej rovnováhy.

Plemeno: appaloosa, paint horse, quarab, quarter horse, quarter pony

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8160

- **F**

- **FIS (Syndróm imunodeficiencie žriebät)**

Syndróm imunodeficiencie žriebät (FIS) je dedičné ochorenie, ktoré postihuje dve príbuzné plemená britských poníkov, konkrétne fell pony a dales pony. Žriebätá s FIS sa rodia zdanlivo zdravé, ale vyvinie sa u nich syndróm imunodeficiencie žriebät. V dôsledku nedostatočnej imunitnej ochrany sa vyvíjajú viaceré ochorenia, najmä pneumónia (zápal pľúc) a hnačka. Žriebätá tiež trpia závažnou progresívnou anémiou. Infekcie sú zvyčajne neliečiteľné, očakávaná dĺžka života je skrátená a zvyčajne uhynú najneskôr do veku 3 mesiacov.

Plemeno: dales pony, fell pony, tinker

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8454

- **G**

- **GBED (Deficit glykogén vetviaceho enzýmu)**

Dedičné ochorenie označované ako Deficit glykogén vetviaceho enzýmu (GBED) je príčinou najmenej 3 % potratov u plemena quarter horse (QH). Mutácia génu sa pravdepodobne

vyskytuje až u 10 % koní tohto plemena a príbuzných krvných línií. GBED vedie k nedostatku enzýmu GBE, ktorý je zodpovedný za správne ukladanie glukózy ako rozvetveného glykogénu (syntéza glykogénu) a za správne odbúravanie glukózy v čase potreby energie. Závislé sú najmä kostrové svaly, srdce a mozog. Typické príznaky GBED sú potraty, pôrody mŕtvych alebo slabých žriebät. Okrem toho sa vyskytuje náhla srdcová smrť alebo úhyn v dôsledku nervových porúch, ktoré sa prejavujú záchvatmi. Ďalšími príznakmi sú vysoká frekvencia dýchania v dôsledku oslabenia dýchacích svalov a celková slabosť, najmä pri vstávaní. Všetky doteraz známe prípady boli eutanázované, alebo mali dĺžku života len 18 týždňov. Až do genetického testu sa GBED často nerozoznávala ako choroba, najmä kvôli širokej škále klinických príznakov, ktoré sú veľmi podobné iným chorobám žriebät.

Plemeno: appaloosa, paint horse, quarter horse, quarter pony, quarab

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8137

- **H**

- **HERDA (Hereditary Equine Regional Dermal Asthenia)**

Hereditary Equine Regional Dermal Asthenia (HERDA) je ochorenie, ktoré vedie k zvýšenej degradácii kože (degenerácii) a postihuje plemená QH. Prenášateľov génovej mutácie je približne 1,8 - 6,5 % v populácii. Žriebätá sa zvyčajne rodia bez príznakov ochorenia. Neskôr sa prejavujú poškodenia (lézie), ktoré sa lokálne šíria smerom von (fokálne) a sú nerovnomerne rozložené po tele. Postihnutá je však najmä oblasť chrbta a následné príznaky sa často objavia až vtedy, keď sa kone dostanú „pod sedlo“ vo veku približne 2 rokov. Koža postihnutých koní je extrémne rozťahnutá, zjazvená a často sa na nej vyskytujú závažné lézie. Histologické vyšetrenie kožných biopsií nie je vhodné na diagnostiku HERDA a môže sa využiť len ako doplnok. V súčasnosti nie je k dispozícii žiadna špecifická liečba a kone musia byť často eutanázované.

Plemeno: appaloosa, paint horse, quarab, quarter horse, quarter pony

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8139

- **HWSD (Hoof Wall Separation Disease)**

Choroba oddeľovania kopytnej steny je dedičné ochorenie a vyznačuje sa veľmi nestabilnou stenou kopyta, ktorá môže prasknúť a zlomiť sa bez osobitného zaťaženia. Zlomy a praskliny

sa začínajú objavovať v prvých týždňoch života. V závažných prípadoch poník nesie váhu výlučne na chodidle, čo môže viesť k vážnemu krívaníu. Postihnuté kone zvyčajne nie sú neskôr jazditeľné ani inak využiteľné. Zdá sa, že HWSD sa vyskytuje iba u poníkov plemena connemarský poník a frekvencia prenášačov bola odhadnutá na približne 15 %. Niektoré prípady sú miernejšie, iné zase závažnejšie. Bol identifikovaný aspoň jeden prípad, v ktorom sa u poníka neprejavili klinické príznaky spojené s prítomnosťou dvoch kópií mutácie. To naznačuje, že mutácia nie je úplne penetrantná; má však veľmi vysokú penetranciu na úrovni 96,8 %.

Plemeno: americký miniatúrny kôň, connemarský pony, nemecký jazdecký pony

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3-5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8464

- **Hydrocefalus**

Hydrocefalus u frízkeho koňa je vývojová porucha, ktorá často vedie ku komplikovanému pôrodu a narodeniu mŕtvych žriebät. Nakoniec môže viesť k fatálnym komplikáciám pre kobylu. Hydrocefalus znamená abnormálne nahromadenie mozgovomiechového moku (likvoru) v mozgu. To vedie k zvýšenému tlaku v lebke (intrakraniálne) a môže viesť k postupnému zväčšovaniu hlavy. Postihnuté žriebäta sa často narodia mŕtve, alebo sú po narodení eutanázované. Nonsense mutácia v géne B3GALNT2 súvisí s hydrocefalom u frízskych koní, ktorý sa dedí autozomálne recesívne.

Plemeno: frízsky kôň

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8501

- **HYPP (Hyperkalemická periodická paralýza)**

Hyperkalemickou periodickou paralýzou (HYPP) sú postihnuté kone plemena quarter horse (QH), paint horse, appaloosa a iné krvné línie pochádzajúce z QH. Kone sú zvyčajne veľmi dobre osvalené a medzi epizódami klinického ochorenia môžu byť veľmi úspešné výstavné/športové kone. Prevládajúcim klinickým príznakom je generalizovaná slabosť. Môžu sa vyskytnúť aj svalové kŕče a mimovoľne sa môžu vyskytnúť aj nedobrovoľné záškľby jemných svalov (fascikulácie). Život ohrozujúcimi komplikáciami sú srdcové arytmie v dôsledku vysokej hladiny draslíka v krvi (hyperkalémia) a dusenie sa v dôsledku kŕčov v hrtane (laryngospazmus). Diagnosticky, počas prítomnosti klinických príznakov, možno zistiť zvýšenú koncentráciu draslíka (hyperkalémia), pričom svalové parametre sú zvyčajne v normálnom rozmedzí, alebo sú mierne zvýšené. Prvé epizódy ochorenia sa často pozorujú vo veku 3 až 7

rokov. HYPP sa zvyčajne nevyskytuje v súvislosti s fyzickou prácou koňa, ale skôr vo fáze odpočinku, v čase kŕmenia alebo v stresových situáciách (prevoz, zmena kŕmenia, pôst). Obdobie státia a strava bohatá na draslík môžu tiež spôsobiť klinické príznaky.

Plemeno: appaloosa, paint horse, quarab, quarter horse, quarter pony

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8000

- **Hypertriglyceridémiou indukovaná pankreatitída (HIP)**

Ochorenie je dedičná metabolická porucha. Variant génu HIP spôsobuje stratu funkcie dôležitého enzýmu v metabolizme tukov, ktorý zabezpečuje spracovanie prijatých tukov. Bez tohto enzýmu sa tuk hromadí v krvi, čo následne vedie k akútnej zápalu pankreasu.

Postihnuté žriebäť trpia stratou chuti do jedla, hnačkou, horúčkou a apatiou. Zvyčajne uhynú v prvých týždňoch života, alebo musia byť eutanázované.

Plemeno: freiberger

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8960

• I

- **Idiopatická hypokalcémia**

Smrteľný hypokalcemický syndróm (idiopatická hypokalcémia) bol opísaný v roku 1997 u žriebäť plnokrvníkov. Postihnuté žriebäť trpia v prvých týždňoch života svalovými kŕčmi a záchvatmi v dôsledku nízkeho vápnika. Ďalšími prejavmi môžu byť strnulá chôdza a zvýšené potenie. Žriebäť uhynuli v priebehu niekoľkých týždňov, alebo boli eutanázované kvôli zlej prognóze. Okrem nedostatku vápnika sa v krvnom rozbere objavuje aj nedostatok horčíka a zvýšená hladina fosfátov. Parathormón (PTH), ktorý produkujú prištítna telieska, sa pri nedostatku vápnika normálne zvyšuje. U postihnutých žriebäť však nie je zvýšená koncentrácia PTH. V roku 2020 bola zistená genetická príčina, ktorá je základom nedostatku vápnika. Génový variant v RAGGF5 je spojený s hypofunkciou prištítnych teliesok (hypoparatyreóza). Táto hypofunkcia následne spôsobuje zníženú produkciu PTH, čo spôsobuje nedostatok vápnika. Ochorenie bolo doteraz opísané len u anglických plnokrvníkov. Avšak anglické plnokrvníky sa používajú v šľachtení na zlepšenie iných plemien, a preto nemožno vylúčiť ďalšie šírenie.

Plemeno: anglický plnokrvník

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu : 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8696

• J

• **JEB1 (Junkčná epidermolysis bullosa)**

JEB (junkčná epidermolysis bullosa) je smrteľné ochorenie kože koní. U ľudí je známe aj pod názvom Herlitzov defekt. Postihnuté žriebätá krátko po narodení strácajú časti kože na hlave, krku a trupe. Ďalším príznakom je oddelenie kopytnej rohoviny. Príčinou je dedičné genetické ochorenie, ktoré sa doteraz jednoznačne vyskytlo len u plemena belgických ťažných koní a ich krížencov. Existujú však dôkazy o výskyte tohto dedičného ochorenia aj u iných plemien v USA a Európe.

Plemeno: ardénsky kôň, belgický kôň

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8072

• **JEB2 (Junkčná epidermolysis bullosa)**

JEB (junkčná epidermolysis bullosa) je smrteľné ochorenie kože koní. U ľudí je známe aj pod názvom Herlitzov defekt. Postihnuté žriebätá krátko po narodení strácajú časti kože na hlave, krku a trupe. Ďalším príznakom je oddelenie kopytnej rohoviny. Príčinou je dedičná genetická chyba. Stav sa časom zhoršuje a žriebä nakoniec podľahne ťažkej sekundárnej infekcii, alebo musí byť eutanázované.

Materiálom sú iba chlpy hrivy/chvosta.

Plemeno: americký jazdecký kôň

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 28 – 42 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8844

• L

• LFS (Syndróm levanduľového žriebäťá)

Syndróm levanduľového žriebäťá (LFS) je časté genetické ochorenie, ktoré sa vyskytuje v podskupine plemena arabských plnokrvníkov - egyptských arabov. Postihnuté žriebäťá vykazujú celý rad neurologických príznakov, vrátane kŕčovitých záchvatov, hyperextenzie chrbtového svalstva s ohnutou hlavou dozadu (opistotonus), alebo nekontrolovateľný tras očí (nystagmus). Očakávaná dĺžka života je krátka. Postihnuté žriebäťá zvyčajne nie sú schopné samostatne stáť a piť od kobyly, a ak neuhynú okamžite po narodení, sú eutanázované. Názov „Syndróm levanduľového žriebäťá“ vychádza zo skutočnosti, že gén, ktorý spôsobuje LFS, je spojený s iným génom, ktorý je zodpovedný za faktor zriadenia farby „levanduľa“. Preto tieto žriebäťá majú zvyčajne charakteristické „levanduľové“ sfarbenie. Nie každé žriebä narodené v levanduľovej farbe je homozygotné, a teda postihnuté ochorením.

Plemeno: arabské plemená

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8231

• M

• MYHM (Imunitne sprostredkovaná myozitída a MYH1 myopatia)

Imunitne sprostredkovaná myozitída (IMM) je svalové autoimunitné ochorenie. Môže viesť k spontánne vzniknutej, závažnej regresii svalstva (svalovej atrofii), pri ktorej kôň stráca až 40 % svalovej hmoty v priebehu 72 hodín. IMM je charakterizovaná migráciou (infiltráciou) zápalových buniek, najmä tzv. lymfocytov, do svalových vlákien a okolitých krvných ciev hlavne v gluteálnych svaloch a svaloch pozdĺž chrbtice. Dedičné ochorenie sa prejavuje stuhnutosťou, slabosťou a nešpecifickými ťažkosťami. Príznaky ochorenia sa zvyčajne vyskytujú u koní vo veku 8 rokov a mladších, alebo 17 rokov a starších. Faktory prostredia v kombinácii s genetickou náchylnosťou (predispozíciou) sú dôležitými spúšťačmi pre rozvoj svalovej atrofie, alebo rozpadu priečne pruhovaných svalov (rabdomyolýza). Približne 39 % koní s IMM má v anamnéze ako spúšťač faktor infekciu baktériou *Streptococcus equi* subsp. *equi* alebo herpes vírus koní typ 4 (EHV4). Opísaný variant spôsobuje zmenu aminokyseliny, ktorý má nepriaznivý vplyv na normálnu funkciu proteínu myozínu v svalových bunkách. Tento variant je spojený so zvýšenou náchylnosťou k rozvoju IMM, ktorý sa vyznačuje výraznou svalovou atrofiou. Ďalším klinickým prejavom varianu MYH1 u mladých koní plemena Quarter Horse je závažné, náhle poškodenie svalov, ktoré nesúvisí s fyzickou záťažou (rabdomyolýza bez fyzickej záťaže). Kone s rabdomyolýzou bez fyzickej záťaže nemusia nutne trpieť svalovou atrofiou. IMM a rabdomyolýza bez fyzickej záťaže patria do skupiny svalových ochorení známych ako MYH1 myopatia (MYHM). Spôsob dedičnosti MYHM je autozomálne dominantný s variabilnou penetranciou, čo znamená, že postihnuté sú samce aj samice a nie u všetkých koní, ktoré majú

1 (N/My) alebo 2 kópie (My/My) genetickej varianty, sa vyvinie IMM alebo rhabdomyolýza bez fyzickej záťaže. Kone s dvoma kópiami (My/My) môžu byť postihnuté závažnejšie.

Plemeno: appaloosa, paint horse, quarter horse

Dedičnosť: autozomálne dominantná s premenlivou penetranciou

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8293

• N

• NFS (Syndróm nahého žriebäťa)

Syndróm nahého žriebäťa u Akhal-Teke je dedičné ochorenie kože (dermatóza), pri ktorom sa kone rodia takmer úplne bez srsti. Vyskytuje sa u nich mierna forma suchej a šupinatej kože (ichtyóza) a zvyčajne hynú v prvých dňoch alebo týždňoch po narodení. Príčina skorého úhynu nie je zatiaľ známa a len niekoľko koní sa dožíva 2,5 roka. Prvé opisy bezsrstých žriebät u plemena Akhal-Teke pochádzajú z roku 1938, odvtedy sa počet postihnutých zvierat neustále zvyšuje. Mnohé žriebäťá s NFS boli pravdepodobne mŕtvonarodené, alebo neboli vôbec zaregistrované kvôli nízkej očakávanej dĺžke života.

Plemeno: achaltekinský kôň

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8594

• O

• OAAM (Okcipitoatlantoaxiálna malformácia)

Okcipitoatlantoaxiálna malformácia (OAAM) je vývojová chyba, pri ktorej sa prvý krčný stavec (atlas) podobá spodine lebky (okcipitu) a druhý krčný stavec (axis) sa podobá atlasu. Táto abnormálna štruktúra spôsobuje kompresiu hornej časti krčnej miechy, čo vedie k neurologickému poškodeniu. Postihnutí jedinci vykazujú abnormálne držanie hlavy s natiahnutým krkom, nechotu pohybovať krkom, alebo krútenie krkom. Pohyb hlavy a krku môže tiež vyvolať cvakavý zvuk. Klinické príznaky sa pohybujú od miernej postupujúcej nekoordinovanosti a slabosti končatín, až po neschopnosť stáť.

Predpokladá sa, že OAAM sa u arabských koní dedí ako autozomálne recesívna porucha, ale zdá sa, že sa na nej podieľajú rôzne mutácie. Jeden takýto variant identifikovali výskumníci na School of Veterinary Medicine, University of California, Davis. Tento variant, spojený s jednou formou OAAM u arabských koní, pozostáva z veľkej delécie v homeoboxovom génovom klastri (HOX). Genetický základ ďalších foriem OAAM sa skúma.

Materiálom sú iba chlpy hrivy/chvosta.

Plemeno: arab

Trvanie testu: 21 – 28 dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8850

- **OLWS (Letálny syndróm bielych žriebät) (LWS)**

Letálny syndróm bielych žriebät alebo Overo lethal white syndrome (OLWS) je genetický defekt, ktorý sa vyskytuje pri párení koní s nadmernou škvrnitosťou a bielym sfarbením srsti. Tento syndróm súvisí s substitúciou jednej aminokyseliny na pozícii 118 v géne receptora endotelínu-B a vyskytuje sa u bielych žriebät plemena american paint horse s overo líniou, konkrétne podtypu frame overo. Nositeľmi mutácie môžu byť aj miniatúrne kone, arabské krížence, plnokrvníci, quarter horses (QH). Mustangy a netypické sfarbené kone Tobiano sa rodia úplne biele a majú nedostatok nervových buniek v črevnej stene (črevná aganglionóza). To je príčinou trvalých kontrakcií a zápchy (ileus). Ťažké kŕče v bruchu (kolika) vedú k úhynu po 24 až 48 hodinách. Je potrebné poznamenať, že nie každé žriebä narodené v bielej farbe je nositeľom týchto vlastností. Farba srsti typu overo je dominantná voči ostatným farbám srsti, avšak ochorenie OLWS sa dedí autozomálne recesívne.

Plemeno: appaloosa, paint horse, quarter horse

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8061

- **P**

- **PSSM (Polysaccharid-Storage-Myopathy Type I)**

Polysaccharidová myopatia (PSSM) je dedičné ochorenie u mnohých plemien koní, pri ktorom sa sacharidy hromadia vo svaloch. Toto postihuje aj formu sacharidu, ktorá je normálne uložená v tkanive, ako aj abnormálne zložené cukry (polysacharidy). Postihuje kone plemena quarter horse, paint horse, appaloosa ale aj ťažné kone, ako aj teplokrvníky a krížence všetkých uvedených koní. Klinické príznaky pokrývajú celú škálu od nechuti k pohybu, svalový tras, svalová stuhnutosť, potenie, striedavé krívanie, naťahovanie zadných končatín až po nehybnosť. Epizódy sa zvyčajne začínajú po 10-20 minútach ľahkej práce. Svaly panvových končatín sú často tvrdé a bolestivé. Mnoho koní má v anamnéze opakované fázy svalových problémov. Ak sú príznaky výrazné, môžu viesť k vylučovaniu svalových bielkovín, ktoré sú dôležité pre transport kyslíka vo svalu (myoglobínúria) a to môže mať za následok problémy s obličkami. Celkovo je PSSM zodpovedný za nervovosvalové ochorenie u postihnutých plemien.

Plemeno: všetky plemená

Dedičnosť: autozomálne dominantná

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8138

- **S**

- **SA (Skeletálny atavizmus)**

Skeletálny atavizmus je dedičná porucha vývoja kostí, ktorá sa vyskytuje u shetlandských poníkov a amerických miniatúrnych koní. Vyznačuje sa tým, že lakťová a lýtková kosť rastú príliš dlho a nesplynú s vretennou a holennou kosťou, čo vedie k abnormálnemu vývoju končatín. Ochorenie postihuje hrudné aj panvové končatiny. To má za následok závažné anomálie uhlov a deformity zápästných a členkových kĺbov. Kone s atavizmom kostry majú zvyčajne krátke nohy, nízky obdĺžnikový tvar tela, abnormálne postavenie končatín a poruchy pohybu. Uhly nôh a pohyb sa zhoršujú s vekom žriebäť a vo väčšine prípadov musia byť kone do šiestich mesiacov eutanázované. Švédsky výskumný tím identifikoval dve nezávislé, prekrývajúce sa oblasti v géne SHOX, v ktorých sa u postihnutých poníkov stratili sekvencie DNA (delécie). Delécie (Del1 a Del2) sú rôzne veľké, pričom väčšia delécia (Del1) sa u poníkov vyskytuje častejšie. Odhaduje sa, že približne 12 % shetlandských poníkov sú prenášateľmi.

Materiálom sú iba chlpy hrivy/chvosta.

Plemeno: americký miniatúrny kôň, shetlandský pony

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 4 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8854

- **SCC (Okulárny karcinóm skvamóznych buniek)**

Skvamocelulárny karcinóm je najčastejším nádorovým ochorením oka koní (skvamocelulárny karcinóm oka alebo SCC). Je spojený s tvorbou nádoru na oku. Ak sa nádor vyvinie na limbe, prechode medzi rohovkou a sklérrou, je viditeľný ako tmavý okraj dúhovky (iris). SCC sa môže rýchlo rozšíriť do rohovky a viesť k zhoršeniu zraku, poškodeniu zraku a zničeniu oka. Za vývoj skvamocelulárneho karcinómu sú zodpovedné rôzne faktory. U haflingov a príbuzných plemien bol identifikovaný rizikový faktor (gén DDB2), ktorý je možné analyzovať pomocou genetického testu. U postihnutých jedincov (homozygoti), sa odporúča pravidelne vykonávať rutinné očné vyšetrenie, kvôli včasnému odhaleniu a lepšej prognóze. Odporúča sa tiež nosiť masku proti muchám a na ochranu pred UV žiarením, pretože vystavenie UV žiareniu je ďalším rizikovým faktorom. U postihnutého jedinca, ktorý nesie rizikový gén homozygotne, sa SCC

vyskytuje 5,6-krát častejšie u haflinga a 4-krát častejšie u belgického koňa, ako u jedincov, ktoré tento gén nenesú, alebo sú len heterozygotné.

Plemeno: ardénsky kôň, belgický chladnokrvník, belgický teplokrvník, hafling, holštajnský kôň, rocky mountain horse

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8292

- **SCID (Ťažká kombinovaná imunodeficiencia)**

Ťažká kombinovaná imunodeficiencia (SCID) je dedičným ochorením arabských koní, ktoré je charakterizované nedostatočnou imunitou s absenciou B a T lymfocytov. Nedostatok týchto buniek vedie k imunodeficiencii u žriebät už v období vo veku 10 dní, alebo vo výnimočných prípadoch až vo veku 2 mesiacov. Trpia viacerými ochoreniami, najmä zápalom pľúc a hnačkou. Priemerná dĺžka života je zvyčajne len 6 mesiacov, kvôli ich náchylnosti na infekcie.

Plemeno: arab

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 5 - 7 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8039

- **Speed-Gen**

Tento gén známy ako MSTN reguluje myostatín, proteín, ktorý riadi produkciu svalových buniek. Existujú tri rôzne varianty génu myostatínu, ktoré môže kôň zdediť: TT, CC a CT. U koní s verziou TT sa svaly vyvíjajú neskôr. U koní s verziou CC sa svaly vyvíjajú skôr. Kone s kombináciou génu myostatínu označenou ako C/C sú vhodnejšie na rýchle, krátke dostihy; kone s variantom C/T majú tendenciu lepšie súťažiť na stredných vzdialenostiach; a zvieratá s variantom T/T majú väčšiu výdrž, a preto sú vhodnejšie na dlhé vzdialenosti. Genetický test na zistenie rôznych variantov myostatínu poskytuje informácie o tom, ktorá dostihová vzdialenosť testovanému koňovi najviac vyhovuje. Nevypovedá však nič o skutočnej vhodnosti koňa ako dostihového koňa.

Plemeno: anglický plnokrvník

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8187

• T

• Test predpokladanej výšky

Rast koní je ovplyvnený výmenou bázy špecifického génového lokusu. Táto genetická zmena má zodpovedajúci vplyv na výšku teplokrvníkov. Gén však nie je výlučne zodpovedný za výšku koňa. Ďalšie faktory, ako napr. kŕmenie, chov a výchova koní, najmä v mladom veku, alebo kobyly počas gravidity, sú tiež nevyhnutné pre vývoj, a teda aj pre veľkosť. Existujú celkom tri rôzne genotypy. Kone s „malým“ genotypom (T/T) mali priemernú výšku 164 cm u nami testovaných koní. Kone s genotypom C/T a C/C boli v priemere o 4 až 8 cm vyššie. Test nezaručuje presnú výšku koňa, ale ak je známy genotyp, určenie výšky sa dá ešte zúžiť. Okrem toho chovateľ sa môže vyhnúť určitým spojeniam a ak je známy genotyp, môže sa dosiahnuť požadovaný fenotyp. V najlepšom prípade je poznať genotyp oboch rodičov.

Plemeno: teplokrvník

Dedičnosť: pozri text

Trvanie testu: 3 – 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8528

• Tractability

Cieľom testu ovládateľnosti je ukázať ochotu koňa učiť sa a podávať výkon. Keďže fenotyp je založený výlučne na výpovediach majiteľov alebo ľudí, ktorí s koňom manipulujú, je ťažké ho rozlíšiť. Test tiež neposkytuje žiadne vyjadrenie o šikovnosti koňa. Treba tiež poznamenať, že faktory, ako sú anatomické znaky alebo choroby, môžu mať výrazný vplyv. Genotyp a fenotyp sa nemusia nevyhnutne zhodovať.

Plemeno: anglický plnokrvník

Dedičnosť: pozri text

Trvanie testu: 1 - 2 týždne po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8549

• W

• WFFS (Warmblood Fragile Foal Syndrome)

Syndróm krehkého žriebäťa (WFFS) je dedičné ochorenie, pri ktorom sa vyskytuje slabosť spojivového tkaniva, ktorá sa prejaví hneď po narodení žriebäťa. Koža je mimoriadne krehká a trhá sa pri najmenších a ľahkých dotykoch. Okrem početných poranení a rán po celom tele, môžu byť postihnuté aj dásna a sliznice. Kĺby sú hyperextenzívne. Najčastejšie je to

rozpoznatelné na sponkových klíboch. Postihnuté žriebätá preto nie sú schopné normálne stáť. Priemerná dĺžka života je extrémne krátka. Vzhľadom na zlú prognózu musia dať majitelia svoje žriebätá s WFFS krátko po narodení eutanázovať. Okrem chorých a slabých žriebät sa v dôsledku WFFS vyskytujú aj predčasné pôrody a potraty. LABOKLIN je jediným laboratóriom v Európe, ktoré je držiteľom licencie na testovanie génu WFFS vyvinutého na Cornellovej univerzite.

Plemeno: appaloosa, rakúsky teplokrvník, bavorský teplokrvník, belgický teplokrvník, brandenburský kôň, český teplokrvník, dánsky teplokrvník, holandský teplokrvník, nemecký jazdecký pony, nemecký športový kôň, hafling, hanoverský kôň, hessenský kôň, holštajnský kôň, írsky športový kôň, lotyšský kôň, meklenburský kôň, mustang, oldenburský kôň, paint horse, quarab, quarter horse, quarter pony, rýnsky kôň, saský teplokrvník, selle francais, švédsky teplokrvník, švajčiarsky teplokrvník, trakehner, vestfálsky kôň, veľkopoľský, württemberský, zweibrücker

Dedičnosť: autozomálne recesívna

Trvanie testu: 3 - 5 pracovných dní po prijatí vzorky do vyšetrujúceho laboratória

Číslo vyšetrenia: 8470

V prípade otázok nás kontaktujte na genetika.ba@laboklin.com

www.labogen.com

www.laboklin.sk