

Wir haben durch Liz Hansen sehr vielversprechende Neuigkeiten aus Missouri zum Stand der PRA Forschung erhalten:

*Berger Picard Research Update – July 2019*

**Wir haben gute Neuigkeiten zu berichten.** Nachdem wir eine neue Software zur Verfügung hatten zur Analyse von WGS Daten und ein zusätzliches WGS von einem weiteren Picard aus einem anderen Forschungszentrum, haben wir kürzlich einen neuen Mutationsreport für die Rasse Picard durchgeführt. Dieser Report benutzte die Daten von 6 Picards – einem klinisch gesunden, einem mit Epilepsie, einem mit CMRI und drei Picards mit PRA - in jeweils einem anderen Alter bei Ausbruch der Krankheit. Für diese Analyse beschloss die mit der Bewertung der Daten betraute Person CMRI und PRA zusammen als eine „Erkrankung der Retina“ einzugeben und nach Mutationen in den Genen zu suchen, von denen bekannt ist, dass sie in der Retina aktiv sind. Auf diese Weise erhielten wir 3 Mutationen in drei verschiedenen Genen, die sehr interessante Kandidaten zu sein scheinen. Diese 3 Gene sind in der Retina aktiv und werden Verbindung gebracht mit Retinitis Pigmentosa beim Menschen – dem Äquivalent der PRA beim Hund. Die 4 Hunde mit Retina-Erkrankungen sind homozygot für die Mutation in allen drei Genen (2 mutierte Kopien auf jedem Gen). Die beiden anderen Hunde sind klinisch normal oder Träger der Mutationen. Es ist sehr aufregend.

**Was geschieht als Nächstes:** Wir haben Analysemöglichkeiten entwickelt, um diese drei Mutationen effektiv bewerten zu können. Und wir werden damit beginnen, die Picards, die in der DNA Bank der Universität von Missouri eingelagert sind, einer Untersuchung zu unterziehen. Die Untersuchungsergebnisse für alle eingelagerten Picards sind aufgezeichnet, wir wissen also, welche Hunde als klinisch gesund gelten, bei welchen eine Erkrankung der Retina vorliegt und für welche Hunde wir keine Untersuchungsergebnisse haben und die nicht in das Screening mit einbezogen werden.

**Was brauchen wir jetzt:**

**Von Eigentümern und Züchtern:** - brauchen wir:

- 1) Bestätigung des klinisch gesunden Status oder falls Hunde in der letzten Zeit mit einer Retinaerkrankung diagnostiziert wurden, ein Update des Status, falls wir da keine Aufzeichnungen haben.
- 2) Augenuntersuchungen von Hunden, die in der DNA Datenbank sind, von denen wir noch keine Aufzeichnungen haben
- 3) Proben von allen mit PRA diagnostizierten Picards, die noch nicht in der DNA Datenbank eingelagert sind.

Dies ist eine aufregende Entwicklung, und wir hoffen, auch ein großer Schritt zu Antworten hin, auf die Picard-Liebhaber weltweit warten. Bitte tragt mit Informationen, Proben und Geldmitteln bei, um diese Entwicklung weiter zu bringen.

Ein Dank an jene, die uns bis jetzt unterstützt haben und an jene, die uns unterstützen werden, um uns bei der Suche nach Antworten zu helfen.

Übersetzung Ursula Granrath

Die AG Picrad und ich als Zuchtberater sind sehr glücklich über diese Neuigkeiten. Das ist der Lohn für die viele Arbeit und Mühe der letzten Jahre und ermutigt uns weiter zu machen.