

mgr inż. Justyna Ciechańska

Dziedzina: Rolnictwo

Dyscyplina: Zootechnika

Data otwarcia przewodu doktorskiego: 19.03.2013

Temat: Analiza genetycznego podłoża wrodzonej głuchoty psów

Promotor: dr hab. inż. Wojciech Kruszyński, prof. uczelni

Recenzenci:

STRESZCZENIE

Funkcje słuchowe odgrywają bardzo ważną rolę nie tylko u człowieka, lecz także u zwierząt. Głuchota nabyta, z różnych przyczyn może wystąpić w ciągu całego życia zwierzęcia, jednak to właśnie dziedziczna głuchota wrodzona, stanowi najbardziej poważny problem u psów. Do tej pory nie zidentyfikowano żadnych genów odpowiedzialnych za wystąpienie tego schorzenia u psów, podobnie jak nie poznano mechanizmu jego dziedziczenia. Zauważono jednak, że choroba częściej występuje u osobników białych niż u pigmentowanych. Badania przeprowadzone na myszach wykazały, że jedną z przyczyn głuchoty jest brak melanocytów w prążku naczyniowym ślimaka, który prowadzi do jego wczesnego, postnatalnego zwyrodnienia i wtórnej degeneracji komórek słuchowych ślimaka oraz neuronów. Celem pracy była analiza molekularnego podłoża wrodzonej głuchoty (WG) u psów. W badaniach wykorzystano 15 markerów mikrosatelitarnych (zlokalizowanych w pobliżu genów, które odpowiadają za analogiczne schorzenie u ludzi): *CLDN14_MS1*, *CLDN14_MS2*, *CLDN14_MS3*, *MYH9_MS1*, *MYH9_MS2*, *KIT_MS1*, *EDNRB_MS1*, *COL11A2_MS1*, *COL11A2_MS2*, *PAX3_MS1*, *PAX3_MS2*, *GJB2_MS1*, *GJB6_MS2*, *SOX10_MS2*, *MYO6_MS2*). Oprócz analizy uzyskanych genotypów sprawdzano także związki płci oraz umaszczenia z chorobą, u następujących ras: bulterier (N=58), seter angielski (N=44), dog argentyński (N=23), bokser (N=10), australijski pies pasterski (N=17). W badaniach dla dziewięciu spośród piętnastu użytych markerów mikrosatelitarnych, wykazano istotne statystycznie różnice między genotypem psa w danym *locus* a

Justyna Ciechańska

wystąpieniem schorzenia. Wykazano także jego związek z brakiem pigmentu w skórze. Badania nie potwierdziły natomiast wpływu płci na wrodzoną głuchotę u psów.

Jurij M. Bednarik

ABSTRACT

Hearing functions play a very important role not only in humans, but also in animals. Acquired deafness, for various reasons, can occur throughout the life of the animal, but it is hereditary congenital deafness that is the most serious problem in dogs. So far, no genes responsible for the occurrence of this disease in dogs have been identified, nor is the mechanism of its inheritance known. However, it was noted that the disease is more common in white than in pigmented individuals. Studies conducted on mice have shown that one of the causes of deafness is the lack of melanocytes in the vascular stria of the cochlea, which leads to its early, postnatal degeneration and secondary degeneration of the cochlear hair cells and neurons. The aim of the study was to analyze the molecular basis of congenital deafness in dogs. The study used 15 microsatellite markers (located near genes that are responsible for the same disease in humans): *CLDN14_MS1*, *CLDN14_MS2*, *CLDN14_MS3*, *MYH9_MS1*, *MYH9_MS2*, *KIT_MS1*, *EDNRB_MS1*, *COL11A2_MS1*, *COL11A2_MS2*, *PAX3_MS1*, *PAX3_MS2*, *GJB2_MS1*, *GJB6_MS2*, *SOX10_MS2*, *MYO6_MS2*. In addition to the analysis of the obtained genotypes, the relationship of sex and color with the disease was also checked in the following breeds: Bull terrier (N=58), English setter (N=44), Argentine dog (N=23), Boxer (N=10), Australian Cattle Dog (N=17). In studies for nine out of fifteen microsatellite markers used, statistically significant differences were found between the dog's genotype at a given locus and the occurrence of the disease. It has also been shown to be related to the lack of pigment in the skin. However, studies have not confirmed the effect of gender on congenital deafness in dogs.

Judy M. Redman