

Beträffande gentester och von Willebrands defekt.

Den tyska Pinscher/Schnauzerklubben kräver numera obligatorisk gentest m.a.p. von Willebrands faktor för avelsdjur. Detta är en kontroversiell regel och några tyska uppfödare har undrat hur vi ställer oss till detta. Gentester har varit uppe till behandling vid SKK's avels- och genetikdagar, och de forskare som föreläst i ämnet har genomgående dels varnat för en övertro på tekniken, dels påvisat de osäkerheter som föreligger. Baserat på dessa rön, har Pinschersektionens Avelskommitté följande synpunkter:

Det förekommer rykten om två fall av blödarsjuka, dvs affekterade Pinscher, båda i USA. Vi har ingen information om huruvida dessa fall är kliniskt fastställda; bevisvärdet är därför tveksamt. I Europa har inte ett enda fall av utvecklad sjukdom påvisats hos Pinscher. Hos Dobermann förekommer kliniskt affekterade fall, mest "Typ 1". För Dobermann har den allel som orsakar defekten identifierats och ett DNA-test har utvecklats.

För att ett gentest ska vara vetenskapligt säkerställt, måste det vara individuellt validerat för varje ras. Detta innebär att ansvarigt laboratorium måste visa att man i blindtest kan identifiera tio affekterade djur plus tio bärare i en slumpmässig grupp om ca fyrtio individer. Blodproven ska kodas så att de inte kan avslöja vilka individer som bär på muterade gener. SKK godkänner endast DNA-tester som är korrekt validerade och som gjorts på blodprov, inte på s.k. swabs.

Det är **inte** givet att den genvariant som orsakar vWd hos en ras, exempelvis Dobermann, är samma gen som orsakar sjukdomen hos en annan ras. Som exempel så orsakas den ärftliga ögondefekten PRA av fem olika gener/alleler hos raserna *Dvärgschnauzer*, *Tax*, *Sloughi*, *Corgi* och *Samojed*. Man kan därför inte utgå från att ett test som validerats på Dobermann även gäller för Pinscher.

Därtill är det så att det förekommer skillnader i genomet hos olika populationer av en och samma ras. Pinschern i USA har troligen en något annorlunda genuppsättning än Pinschern i Europa, vilket innebär att en mutation som ger en defekt hos den ena populationen, inte per automatik ger samma defekt i den andra.

För Pinschern gäller därför följande: Eftersom det inte förekommer så många kliniskt affekterade Pinscher att ett gentest kan valideras (därmed inte heller några hereditärt kända bärare), så kan inte ett test som validerats på Dobermann vara relevant för Pinscher. Det enda detta test avslöjar, är att samma genvariant förekommer i båda raserna, men det bevisar **inte** att den orsakar samma sjukdom! De svenska Pinscher som fått beteckningen "bärare" är därför inte heller bevisat bärare av en gen som ger sjukdom. I realiteten betyder detta att **till dess en korrekt validering har utförts, finns det inget vetenskapligt säkerställt DNA-test för vWd hos Pinscher!**

Varje avelsansvarig som överväger tvingande regler om gentester av något slag, måste ovillkorligen kontrollera testets giltighet på den aktuella rasen. Vid minsta tveksamhet ska man begära skriftlig rapport om valideringen från laboratoriet i fråga, alternativt en rapport från tredje part (en s.k. "peer review"). Detta kommer att bli än viktigare framöver, eftersom rasklubbar och avelsfunktionärer kommer att vara måltavlor för marknadsföringskampanjer för ett ökande antal gentest, åtskilliga av tvivelaktigt värde. I denna situation är det viktigt att inte "falla i farstun" för säljknep.

- TESTA INTE BARA FÖR TESTANDETS SKULL
- TESTA INTE FÖR ATT "DET SER PROFFSIGT UT PÅ HEMSIDAN"
- LITA ALDRIG PÅ ETT TEST SOM INTE ÄR RÄTT VALIDERAT PÅ RASEN
- TESTA INTE FÖR SÄLLSYNTA DEFEKTER SOM DYKER UPP PÅ ENSTAKA FALL