

Dědičná hluchota a BAER test

BAER (Brain-stem Audio Evocated Responzes), testování dědičné hluchoty u psů, která je spojena s bílou barvou srsti.

Dědičná hluchota a BAER test

(článek MVDr. Hanuše Velebného)

Co vlastně je dědičná hluchota

Dědičná hluchota je onemocněním, které postihuje zvířata mnoha druhů. Kromě jiných byla popsána u psa, kočky, myši, velmi pečlivě je prostudována u člověka. Ve většině případů je dědičná hluchota spojena s bílým zbarvením srsti. Bílé zbarvení ovšem nemusí být pouze plášťové, onemocnět mohou i zvířata, která mají na těle jen bílé skvrny.

Příčinou hluchoty je poškození drobných řasinek, které jsou ve vnitřním uchu uvnitř tzv. hlemýždě rozkmitávány zvukem přicházejícím přes zevní zvukovod a středouší. Jsou tak vlastně nástrojem převádějícím vlnění vzduchu (kterým je ve skutečnosti každý zvuk) na elektrické impulsy. Ty jsou pak přenášeny pomocí sluchového nervu do mozku. Poškození řasinek vzniká následkem degenerace cév, které je vyživují. Proč k tomuto dochází, nebylo dosud zcela jednoznačně objasněno, je však stále zřejmější, že významnou roli v celém procesu hrají buňky cévnaté vrstvy hlemýždě, které vznikají ze stejného základu jako melanocyty (buňky produkující pigmenty způsobující zbarvení kůže a srsti). Logickým vývodem tedy je, že poškození těchto buněk vede jak ke ztrátě sluchu, tak i schopnosti produkovat pigment (bílá barva kůže a srsti je vlastně následkem úplné absence pigmentu v těchto tkáních). O správnosti tohoto vývodu svědčí i fakt, že například u dalmatinců se hluchota častěji vyskytuje u jedinců s modrými očima (modrá barva očí je podobně jakou u bílé srsti následek úplné ztráty pigmentu v duhovce) než s očima hnědými. Definitivně však tato myšlenka dosud potvrzena nebyla.

Přestože jde o onemocnění dědičné, k jeho rozvoji dochází až po porodu, zpravidla během prvních týdnů, a vrcholí okolo 5-7 týdne věku. Mláďata se tedy rodí slyšící a teprve v prvních týdnech života postupně ohluchnou. To je důležité z hlediska testování sluchu. Příliš brzy testovaná mláďata mohou být falešně negativní a v budoucnu mohou ještě dodatečně ohluchnout.

Co není dědičná hluchota

Ohluchnout může zvíře i z jiných důvodů než díky genetické vadě. Častou příčinou jsou změny na zvukovodu a bubínku. U koček se občas vyskytuje i polyp sliznice středního ucha zcela ucpávající střední ucho a zvukovod, u psů s chronickým zánětem zvukovodu zase záněty středního a posléze i vnitřního ucha. Zdaleka nejčastější je však hluchota stařecká vznikající stařeckými změnami na sluchovém aparátu. Ta je ovšem typická svým nástupem až v pozdním věku zvířete. Ač nelze dědičné příčiny od těch ostatních oddělit naprosto stoprocentně, většinu nedědičných příčin odhalí vyšetření zvířete a zejména

věk, ve kterém k ohluchnutí došlo. Možnost záměny je při kvalitním vyšetření zvířete a včasném testování sluchu prakticky vyloučená.

Jak se dědičná hluchota dědí

Navzdory poměrně intenzivnímu výzkumu, a to zejména u lidí, myší, ale z domácích zvířat například také u psů plemene dalmatin, se dosud nepodařilo jednoznačně identifikovat genetický model přenosu hluchoty. Z toho vyplývá, že dosud není ani zcela jasné, které geny jsou za dědičnou hluchotu odpovědné. Z mnoha výzkumů však vyplývá, že model je kombinovaný a do hry vstupuje více faktorů. Kromě prezentace bílé barvy tak pravděpodobně významnou roli hraje i distribuce skvrn. U dalmatinců bylo například prokázáno, že štěňata, která se narodila pláštově bílá, a skvrny se vyvinuly až v prvních týdnech věku, budou hluchá s větší pravděpodobností než mláďata, která se narodila už se skvrnami. Z chovatelského hlediska je však důležité, že se mnohé studie shodly na tom, že genetický model je do značné míry autosomálně recesivní a vykazuje tak prvky prosté mendelovské genetiky. Co tato informace pro vás chovatele znamená, vysvětlím v samostatném článku - Základy mendelovské genetiky u zvířat s vrozenou hluchotou. Ve zkratce alespoň naznačím, že v případě odpovědného přístupu chovatelů lze u tohoto dědičného modelu výskyt hluchoty eliminovat, nebo alespoň radikálně snížit.

Jak se testuje

Jedinou spolehlivou metodou, jak otestovat dědičnou hluchotu u zvířat, je tzv. BAER test. Název je zkratkou „Brain-stem Audio Evocated Responzes“, což v překladu z angličtiny znamená zvukem evokované kmenové odpovědi. Přestože název BAER ve veterinární sféře dominuje, občas se objevují i názvy BEP, BAEP či AEP (Brain-stem Evocated Potentials, Brain-stem Audio Evocated Potentials, Audio Evocated Potentials), které jsou zase častější v medicíně humánní. Ve skutečnosti se ovšem jedná o naprosto identické metody a jen různé terminologické označení.

Základním principem metody je, že se na hlavu zvířete nasadí elektrody (do podkoží se píchnou drobné jehličky připojené na kabely vedoucí do přístroje) a do ucha se pak pomocí sluchátek vysílá zvuk o přesných charakteristikách, a to jak z hlediska hlasitosti, tak i z hlediska tvaru zvukové vlny a tónu, tzv. „klik“. Přístroj, který díky elektrodám snímá EEG mozku, pak porovnává drobné úseky tohoto záznamu (asi 12 ms) vzniklé vždy bezprostředně po kliknutí ve sluchátkách. Těchto úseků porovná několik tisíc a zjistí, které události (vlny) jsou pro všechny úseky společné. Výsledek vykreslí v křivce, která standardně obsahuje pět základních vln (označovány římskými číslicemi I-V), představujících průchod zvukového signálu mozkem. Některé z těchto vln byly přesně identifikovány s anatomickými strukturami v mozku, jiné dosud ne, pro naše účely je ale důležité, že první vlna představuje průchodu zvuku sluchovým nervem a druhá průchod sluchovým jádrem v mozgovém kmeni. Vzhledem k tomu, že dědičná hluchota představuje poškození vnitřního ucha, tedy struktury, která na sluchové dráze ještě předchází sluchovému nervu, k jednoznačnému vyloučení dědičné hluchoty postačí pouhá přítomnost křivky, resp. vlny I. Ačkoli je přesnost tohoto vyšetření vysoká, na našem pracovišti možnost omylu ještě snižujeme tím, že každé ucho je testováno minimálně dvakrát a tvary křivek a jejich další charakteristiky porovnáváme.

Přestože je provedení výše uvedeného vyšetření velmi jednoduché (náročné je pouze opatření přístroje), k jeho provedení je nezbytné, aby se po dobu testování (cca 10-20 min.) zvíře nehýbalo, nevydávalo zvuky apod. Z toho důvodu je nutné uvést před vyšetřením zvíře do anestezie, resp. hluboké sedace. Přestože BAER vyšetření lze provést i v bdělém stavu, na našem pracovišti toto provádíme pouze jako orientační zkoušku a v případě, že vydáváme certifikát, vyžadujeme (pro vyloučení mylného posouzení zvířete) vyšetření v sedaci či anestezii.

Jak takové vyšetření probíhá

Prezentovat budu jak toto vyšetření probíhá u nás, ale ze zkušenosti vím, že to na jiných pracovištích není příliš rozdílné. K vyšetření je nezbytné se předem objednat, aby byl dostatek času na jeho provedení. Zvíře musí být připravené k anestezii, tedy alespoň 16 hodin hladové (u malých štěňat či koťat postačí 10-12 hodin), asi 1-2 hodiny před zákrokem odebereme i vodu. Zvíře klinicky vyšetříme, v případě nutnosti provedeme i další přístrojová či laboratorní vyšetření tak, abychom minimalizovali nebezpečí anesteziologických komplikací. Pak je zvíře uvedeno do anestezie a proveden vlastní test. V době, kdy se zvíře po testu probírá z anestezie, spolu vyplníme dokumentaci a je vám vydán certifikát o tom, jak test dopadl. Součástí certifikátu jsou i kopie křivek. Jedna kopie certifikátu a originály křivek zůstávají v archivu našeho pracoviště a v případě ztráty vám tak můžeme vytvořit duplikát. Velmi důležité je, aby zvíře bylo již v době testování jednoznačně identifikováno čipem či tetováním. Pokud k tomu nejsou vážné důvody, zvíře je vydáno do péče majitele asi 2 hodiny po provedení testu, tedy v době, kdy je již probuzené ze sedace.

Kde je budoucnost testování

Stejně jako u dalších dědičných chorob, i v případě hluchoty směřuje vývoj směrem ke genetickým testům přímo z DNA zvířete. Kromě jednoduchosti provedení (postačí vzorek krve či slin) je obrovskou výhodou tohoto vyšetření i jeho přesnost, neboť odhaluje vlastní gen a tedy i skryté nositele nemoci. Skrytými nositeli jsou zvířata, která nesou postižení ve svém genomu, ale u nichž se nemoc nijak neprojeví. Výsledky posledních výzkumů ovšem naznačují, že cesta ke genetickému testu bude dlouhá a trnitá, a proto si budeme ještě nějaký čas muset vystačit s pouhým testováním sluchu pomocí BAER.

Má testování smysl?

Z hlediska zdraví jedince jednoznačně ano. Pokud se zvíře jeví jako hluché, měli bychom vědět proč, aby nedošlo k zanedbání některých příčin, které by případně bylo možné léčit (nejedná se o případ dědičné hluchoty). Z hlediska preventivních chovatelských testů a eradikace postižených jedinců se už dostáváme do roviny etické.

Chov hluchých psů je totiž v mnoha ohledech komplikovaným, a tak se oboustranně hluchá štěňata často utrácí. Ovládání posunky je řešením jen částečným. Ve chvíli, kdy pes zareaguje na silný podnět a běží směrem od majitele, se stává prakticky neovladatelným a často i nebezpečným. Může útočit na člověka či zvíře nebo vběhnout pod kola auta a kromě vlastního života ohrozit i život řidiče a dalších účastníků provozu. Nechat si hluchého psa je tedy velmi zodpovědným rozhodnutím a vyžaduje

zkušeného chovatele. Nejlepším řešením je maximálně snížit výskyt hluchých jedinců v populaci eliminací nemocných zvířat a přenašečů z chovu a k tomu je nezbytné včasné testování pomocí BAER.

Na rozdíl od psů nepředstavuje hluchota u koček až tak významný hendikep a mnoho hluchých koček (zejména těch, které neopouštějí domácnost) žije prakticky plnohodnotný život. Přesto si myslím, že jednou ze základních morálních povinností všech chovatelů je produkovat zvířata zdravá. Z toho důvodu považuji testování na hluchotu a snížení jejího výskytu v kočičí populaci za velmi významný úkol, který před chovateli, ale i veterináři stojí.