

# Albinizm oczno-skórny u różnych ras psa domowego

Gabriela Fryszkowska, Zuzanna Woźniak, Karolina Olczak, Angelika Tkaczyk-Wlizło, Krzysztof Kowal

Opiekunowie naukowci: dr Angelika Tkaczyk-Wlizło, dr Krzysztof Kowal

Uniwersytet Przyrodniczy w Lublinie, Wydział Nauk o Zwierzętach i Biogospodarki, Instytut Biologicznych Podstaw Produkcji Zwierzęcej, Zakład Genetyki Ogólnej i Molekularnej MSKN Genetyki Zwierząt, adres email: angelika.tkaczyk@up.lublin.pl

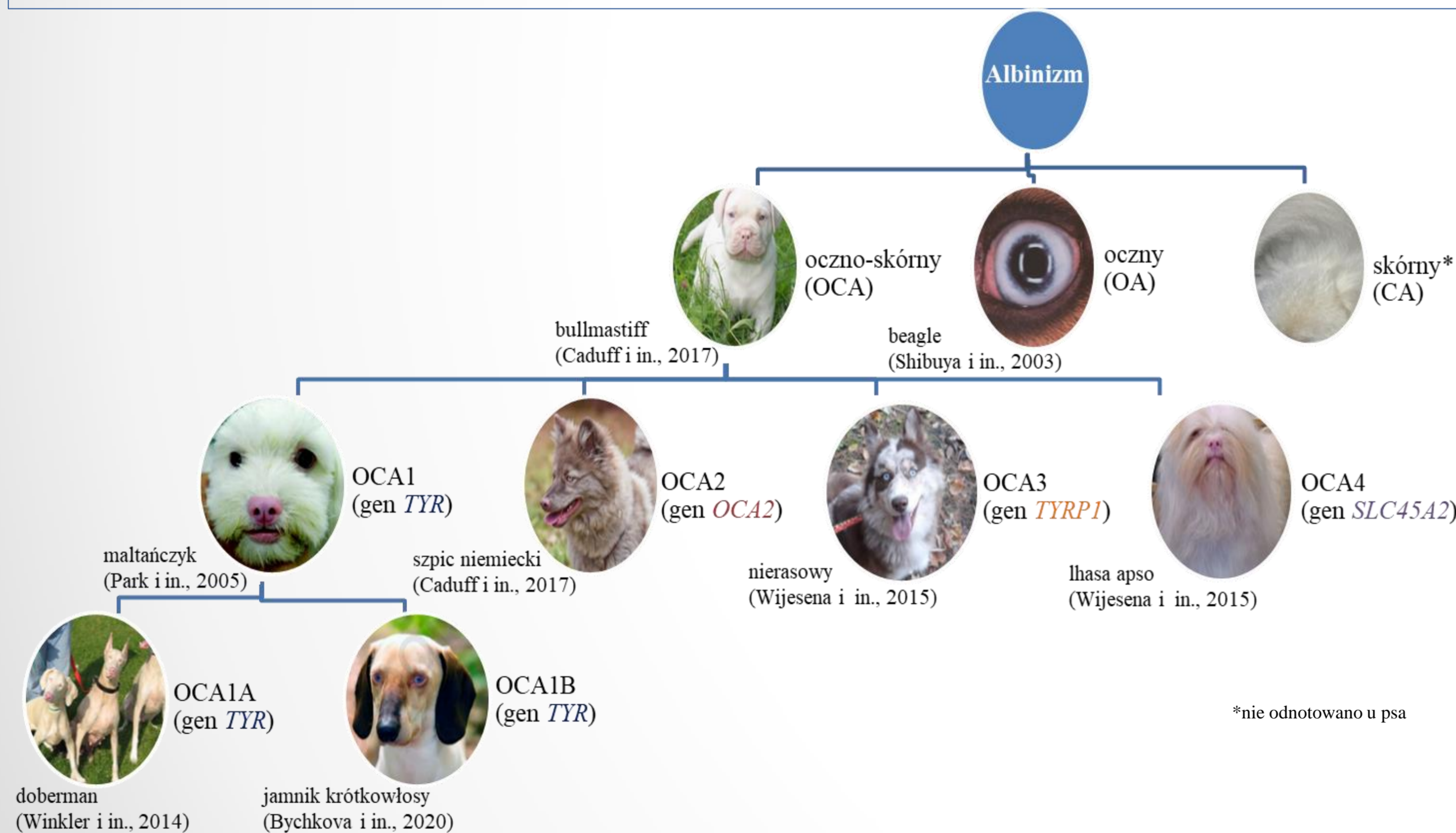
## Wstęp

Albinizm oczno-skórny (OCA, oculocutaneous albinism) to genetyczna choroba, dziedziczona autosomalnie recesywnie, objawiająca się brakiem lub niedoborem pigmentów w skórze, włosach/sierści i tęczówkach oczu. Występuje u ludzi oraz różnych gatunków zwierząt w tym u psa domowego. Zaburzenia występujące w albinizmie oczno-skórnym dotyczą syntezy melanin i wynikają z mutacji w genach związanych z metabolizmem pigmentów.

Tabela 1. Zestawienie występowania albinizmu oczno-skórnego u różnych ras psa domowego.

Nr	Rodzaj albinizmu	Rasa psa	Płeć	Liczebność [n]	Nazwa genu	Mutacja	Rodzaj mutacji	Zmiana w sekwencji aminokwasowej	Referencje		
1	OCA1	jamnik krótkowłosy	p*	1	TYR	c.230G>A	substytucja	p.(R77Q)	Bychkova i in., 2020		
2	OCA2	szpic niemiecki	s**/p	1/2	OCA2	c.-45+2T>G		b.d	Caduff i in., 2017		
3	OCA3	labrador retriever	b.d***	1	TYRP1	c.121T>A	substytucja	p.(C41S)	Schmutz i in., 2002		
4		duży münsterländer				c.991C>T		p.(Gln331*)			
5		wyżeł niemiecki długowłosy				c.1033_1035delCCT	delecja	p.(P345del)			
6		owczarek australijski				s/b.d	1/4	c.555T>G		p.(Y185*)	Turnova i in., 2017
7	OCA4	lancashire heeler	b.d	1	SLC45A2	c.1025T>G	substytucja	p.(F342C)	Wright i in., 2019		
8		husky syberyjski				c.125G>A	p.(C42Y)	Buren i in., 2021			
9	OCA4	doberman pinscher	s/p	9/11	SLC45A2	c.1442_*3934del	delecja	utrata 50 aa	Winkler i in., 2014		
10		lhasa apso				s	1	c.1478G>A	substytucja	p.(G493D)	Wijesena i in., 2015
11		nierasowy				b.d	2				
12		pekińczyk									
13	pomeranian	s	1	c.1287delC	delecja	p.(M430Cfs*4)	Caduff i in., 2017				
14	bullmastif										

\*p-pies, \*\*s-suka, \*\*\*b.d- brak danych.



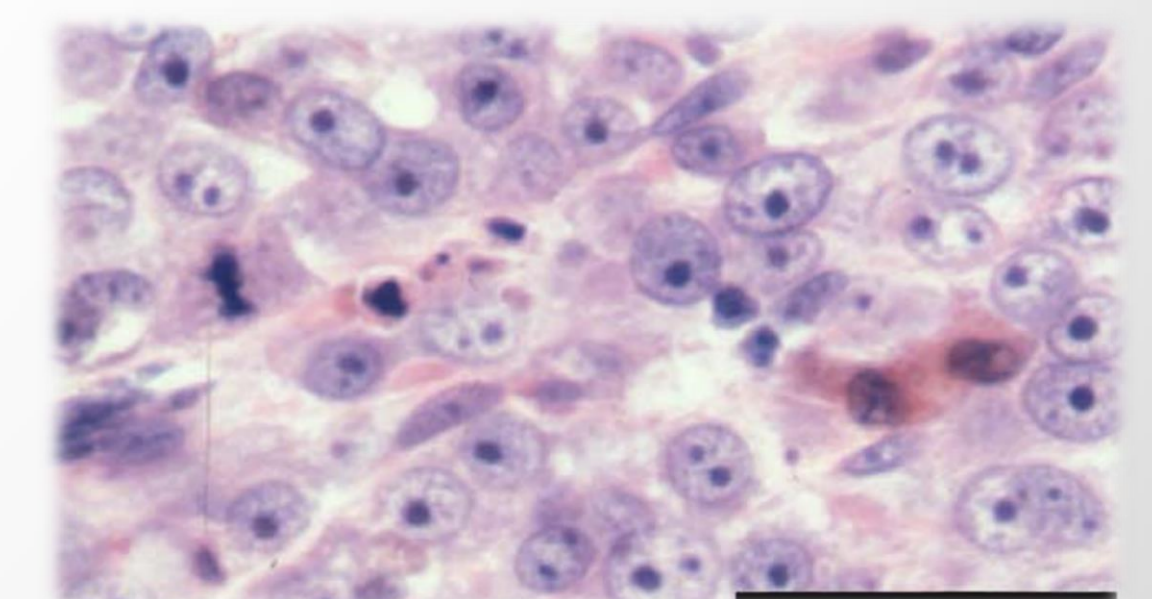
Rys. 1 Klasyfikacja albinizmu [opracowanie własne na podstawie danych z tabeli oraz pracy Park i in. 2005].

## Podsumowanie

U badanych ras psa domowego najczęściej odnotowywanymi formami albinizmu były OCA3 i OCA4. Zmiany na poziomie molekularnym obejmują delecje i w przeważającej części substytucje. Prowadzą one do zmiany sekwencji aminokwasowej, a tym samym do objawów fenotypowych takich jak: światłowstręt, oczopląs, zaburzenia widzenia. Brak melaniny, pigmentu ochronnego, zwiększa prawdopodobieństwo występowania łagodnych i złośliwych nowotworów melanocytarnych skóry i oczu.



Rys. 2 Czerniak amelanotyczny u psa rasy doberman [Winkler i in., 2014].



Rys. 3 Badanie histopatologiczne czerniaka amelanotycznego [Winkler i in., 2014].