

# Ögonsjukdomen MCOA och färgen silver orsakas av samma förändring i genen PMEL – men hur dåligt ser hästarna egentligen?

SENAST ÄNDRAD: 14 JUNI 2017



Equine Multiple Congenital Ocular Anomalies (MCOA) är en ärftlig, medfödd ögonsjukdom hos häst, som ger upphov till en rad förändringar i ögat. En studie som gjordes år 2013 vid SLU visade att den gen, PMEL, som orsakar MCOA också är den som ger upphov till färgen silver hos hästar. I en ny studie vill vi nu undersöka hästar med silverfärg för att avgöra hur påverkad synen är.

Exempel på symtom vid MCOA är cystor (blåsbildningar) i strålkroppen och näthinnan, underutvecklad regnbågshinna (iris), förändringar i området där vätskan inne i ögat dräneras (kammavinkeln), onormal form på hornhinnan och grå starr (katarakt). Det finns i en mildare

form som kliniskt karaktäriseras av nämnda cystbildningar och en svårare form av MCOA där flera missbildningar ses samtidigt. En studie som gjordes år 2013 vid Sveriges Lantbruksuniversitet visade att den gen, *PMEL*, som orsakar MCOA också är den som ger upphov till färgen silver hos hästar. MCOA upptäcktes första gången hos Rocky-Mountainhästar, en ras med en stor andel silverfärgade hästar. Man har även kunnat påvisa sjukdomen hos ett antal andra raser där silverfärgen förekommer, till exempel Islandshästar och Morganhästar.

För att identifiera den mutation som orsakar MCOA sekvenserades den sjukdomsassocierade DNA regionen. Vi kunde systematiskt utesluta alla genetiska varianter förutom två som låg i genen *PMEL* och som följde nedärvningsmönstret för sjukdomen perfekt. Den ena genetiska varianten ändrar aminosyrasekvensen och den andra ligger i en icke proteinkodande del av genen. Tillsammans med resultat från andra forskargrupper om proteinet *PMEL*:s funktion visar vår studie att den kodande förändringen leder till både ögondefekten MCOA och färgen silver.

Man har tidigare sett att hästar som är heterozygota för mutationen, d.v.s. bär på ett anlag för sjukdomen, nästan alltid uppvisar den mildare formen av sjukdomen medan de som är dubbla anlagsbärare för silveranlaget (homozygota) är värre drabbade. Vår rekommendation är att inte korsa två hästar som båda bär på silveranlaget, då det finns risk att få en avkomma med dubbla anlag. Vissa färger (t.ex. fux) avslöjar inte om en häst är bärare av silveranlaget, då silverfärgen endast uttrycks på svart pigment. Hos shetlandsponnyer finns det dock en färg som liknar silverfärgen, som uttrycks hos fuxar. Färgen kallas för mushroom och av de hästar som har testats för silvermutationen har ingen varit bärare av silvermutationen.

Den genetiska bakgrunden till mushroom färgen är hittills okänd, men den är alltså inte kopplad till silvermutationen. För att avgöra om en häst är anlagsbärare av silver kan man skicka in ett hårprov till [Husdjursgenetiska laboratoriet](#) i Uppsala som utför genetiska tester för färgen silver.

## Ny studie om synen hos silverhästar

Vi vill nu undersöka hästar med silverfärg för att avgöra hur påverkad synen är. Målet är att kartlägga om hästar med MCOA-anlag, både homo- och heterozygoter, utvecklar brytningsfel som kan påverka synförmågan. Från tidigare studier har man konstaterat att vissa homozygoter har en kraftig synnedsättning, främst till följd av onormal pupillfunktion och grå starr, men det är i dagsläget inte känt om synen hos heterozygoterna är påverkad.

**Vi söker hästar med silverfärg till en klinisk studie. Även fuxar med minst en silverfärgad förälder är av intresse för studien.** Vi kommer att vilja ögonundersöka hästarna samt ta ett hårprov från dem. Därför ser vi gärna att hästarna finns någonstans i närheten av Uppsalaområdet. Dock kan även andra områden vara av intresse om det finns fler hästar i samma område. Kim Jäderkvist Fegreaus, [kim.jaderkvist@slu.se](mailto:kim.jaderkvist@slu.se) eller 018-671917.