

# โครงการสำรวจข้อมูลโรคและค้นหาความผิดปกติทางพันธุกรรมของ

## โรคจอประสาทตาเสื่อมในสุนัขพันธุ์ชิทสุ

### Unraveling the Genetic Cause of Progressive Retinal Atrophy in Shih Tzu

#### บทคัดย่อ

โรคจอประสาทตาเสื่อมแบบต่อเนื่องหรือ Progressive Retinal Atrophy (PRA) เป็นกลุ่มของโรคทางพันธุกรรมในสุนัขที่เกิดจากความผิดปกติของยีนได้หลายชนิด และมีความคล้ายคลึงกับโรคจอประสาทตาเสื่อมในคนที่เรียกว่า Retinitis Pigmentosa (RP) โรคนี้ทำให้ความสามารถในการมองเห็นลดลงจนท้ายที่สุดไม่สามารถมองเห็นได้เลยจากการสูญเสียเซลล์รับแสงที่จอประสาทตา (rod และ cone photoreceptor cells) เมื่อตรวจจอประสาทตาพบว่าการเปลี่ยนแปลงของบริเวณ fundus เช่น tapetal hyperreflectivity การลดลงของหลอดเลือดที่จอประสาทตา การเปลี่ยนของสีที่บริเวณจอประสาทตา และการฝ่อลีบของ optic disc ซึ่งสุนัขแต่ละสายพันธุ์เริ่มแสดงอาการของโรคที่อายุแตกต่างกันขึ้นอยู่กับชนิดของความผิดปกติของยีนแต่ละชนิด โรคนี้โดยส่วนใหญ่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ autosomal recessive mode of inheritance โดยงานวิจัยนี้ได้ใช้วิธี Whole Genome Sequencing (WGS) เพื่อค้นหาสาเหตุทางพันธุกรรมที่ผิดปกติในสุนัขพันธุ์ชิทสุ ซึ่งได้ค้นพบว่าความผิดปกติที่บริเวณของยีน *JPH2* มีความสัมพันธ์กับการเกิดโรคในสุนัขพันธุ์นี้

## Abstract

Progressive retinal atrophy (PRA) is a heterogeneous group of inherited retinal disorders affecting several dog breeds that resemble to human inherited retinitis pigmentosa (RP), which is a common cause of blindness in human. PRA is characterized by progressive vision impairment, which may lead to total blindness from the degeneration of rod and cone photoreceptor cells. Ophthalmologic examination reveals changes in fundus such as tapetal hyperreflectivity, attenuate retinal blood vessels, pigment changes and atrophy of optic disc. Age of onset and its clinical course varied between breeds. The most common mode of inheritance for PRA is the autosomal recessive trait. In this study, we performed whole genome sequencing (WGS) to screen for possible causal PRA variants in the Shih Tzu, which revealed the mutation in *JPH2* gene segregated among the affected dog.

## Keywords

Junctophilin, Progressive retinal atrophy, retinal disease, retina degeneration, dog