|  |  |
| --- | --- |
| Dwarfism in Ragdoll  *April 2017*  ***Please notice! The board of the Scandinavian Ragdoll Club (SRC) does not have any knowledge in veterinary medicine and does not have any veterinarians in cooperation with us. Although, we do consider it our responsibility to gather and distribute the information we are able to get through our various channels, to reach as many breeders as possible.***  In the spring of 2016 it was revealed that a defect is present in our breed, which leads to that in some litters kittens with dwarfism are born. All affected kittens share a very similar appearance. Another thing the kittens have in common is that they all have one special ancestor in their pedigree on both mothers and fathers linage. Today we know about around 40 affected kittens, but our guess is that there are many more that we have not been told about. These dwarf kittens have been born in both Sweden and in other countries.  That this problem is arising in this scale at just this moment is no mystery. It is now that breeders have started to breed litters with these lines on both parents side without getting too high inbreeding coefficient. At first the cats seems to be unrelated, but if you look further back than 4  generations (in Pawpeds or FindUs for example) we can easily see the relations. The sad thing is that it’s in very popular and common breeding lines these potential defect carriers can be found. Our opinion is that a lot of cats can be involved in this problem, and probably this might just be the tip of an iceberg. If breeders don’t spread the word about this and plan their litters and sales carefully, we drastically risk increasing the number of born dwarf kittens within the years to come.  **What does a dwarf look like?**  A typical trait for a dwarf kitten is that it’s often smaller than its siblings. They have short legs, a short broad body, a very short tail, small forward tilted ears, a broad head with a short nose and very dark blue eyes. Many of the kittens have had very small paws and underdeveloped hind legs. The short body and legs, along with the slow movements of the kitten, contributes to a very distinctive way of walking.  **The development of a dwarf**  The kittens SRC have knowledge about have all had normal weights at birth. At 2 weeks of age, the breeder can begin to see a reduction in weight gain compared to the siblings. You can also see that the kitten is not as energetic as the others. At 4-5 weeks old, the differences between the affected kitten and the normal siblings increase gradually, both in weight and appearance. At 7-9 weeks old the differences are very pronounced. After a while the affected kittens get constipated, and this usually results in that the kitten never gets older than 12-16 weeks old.  At this point it seems that the kittens can get a more or less severe form of dwarfism. Some are a bit more functional at first, while others are more affected and die very young. The ones that have a milder form gets to live a bit longer, a lifespan that can be measured in month instead of weeks.  **A specific type of dwarfism**  Dwarfism exists in all breeds and can have many causes, but the type of dwarfism that have been recognized in the Ragdoll breed the past year is probably a special form, where kittens are affected when they inherit the gene in two copies – known as a recessive gene.  During the spring/summer of 2016 the Scandinavian Ragdoll Club offered contribution from their health fund to test an affected dwarf kitten for the mutations we know exists today, which already have DNA-tests available. All test results came back negative. The tests performed on the kitten were: Mucopolysaccharidosis I, Mucopolysaccharidosis VI, Mucopolysaccharidosis VII, Mucopolysaccharidosis VII (2), Mucopolysaccharidosis VII (3) and Hypothyroidism (1 variant). This means that it doesn’t seem to be any type of MPS or Hypothyroidism that are available for DNA-test today that is causing the dwarfism in our Ragdolls.  The type of dwarfism that affect our Ragdolls today does not give any indication on blood works when measuring levels of T4 and TSH. Because of that, some breeders have been sent home from the veterinarians with the incorrect conclusion that the kitten is healthy, despite the distinctive appearance of the kittens.  **Inheritance**  All of the known dwarfs seem to show an autosomal recessive genetic pattern, where one unique cat exists on both mothers and fathers side in all of the pedigrees. That cat is [ES\*Patriarca Gucci](https://pawpeds.com/db/?a=p&id=200417&g=4&p=rag&date=iso&o=ajgrep) [1](https://www.scandinavianragdoll.com/dwarfism-in-ragdoll/#easy-footnote-bottom-1-3294). There does not seem to be any connection to high inbreeding, in fact all known pedigrees show a low or very low percentage of inbreeding. Unfortunately in affected kittens, breeders have unknowingly bred two carries with each other. In some of the affected kittens pedigrees, the common ancestor is as far away as 8-9 generations back.  There is a possibility that kittens born with dwarfism may occur in other breeding lines that we not yet have knowledge about. We only know that today we have about 40 affected kittens who all have this cat in both mother and fathers linage. By following the cats in the pedigree back to this ancestor, we can acknowledge a lot of carriers of this defect gene. These breeding lines are used by a lot of breeders, and we believe that at this moment it is best not to duplicate this line when breeding.  So what is really an autosomal recessive gene? Autosomal means that the inheritance not is sex-linked, that is, the defected gene is not placed on the sex chromosomes but another chromosome. The recessive inheritance means that both parents must carry the gene for a kitten to get affected. Statistically when breeding two carriers with each other, 25% of the kittens will be dwarfs, 25% will be normal and free of the gene, and the last 50% of the kittens will be visually normal but carriers of the gene. Of course, in reality the results may different.  **Project dwarfism**  In the summer of 2016, two breeders reached out to SLU (Swedish University of Agricultural Sciences) to get their opinion of the situation that has occurred. They were met with great enthusiasm and interest from the university, and thoughts of how they could use their high-tech equipment to find the defected gene was formed.  For SLU to be able to start [Project Dwarfism](https://www.skk.se/sv/Agria-SKK-Forskningsfond/Katt/Kattens-halsa/dvargvaxt-hos-ragdoll/), an initial 50.000 SEK (approximately 5220 EUR) was needed. This was just a small part of the total cost of the project, but the idea was for SLU to apply for financial support from different research funds to finance the project after start up. Therefore, a collection was made to raise the needed 50.000 SEK during the early fall of 2016. The Scandinavian Ragdoll Club contributed with 25.000 SEK and Ragdollklubben and the Danish Ragdoll Club with 5.000 each. The remaining amount was raised by breeders and other Ragdoll enthusiasts!  The projects goal is to develop a DNA-test for the defected gene. If that is accomplished, breeders will be able to test their cats to make sure no kittens will be born with two copies of the gene. Blood from affected kittens and their parents will be analyzed and, to explain it simple, they will try to find what gene the kittens have in two copies and the parents in one. At this point we do not know IF a DNA-test will ever be available, and if so, WHEN. We really hope that the project with creating a DNA-test will be a success! Treatment Several dwarf kitten have been treated with the drug Levaxin and seem to answer to it in some extent, with increased growth and activity. Otherwise, Levaxin is used to treat Congenital Hypothyroidism which is a disease that also cause dwarfism. Unfortunately most kittens have died before 6 months of age despite being given the drug from a very young age. Therefore it is hard to say if there is any point in treating kittens with Levaxin or not. The kittens that SRC have knowledge about are all still young, and it is impossible to define the long-term prognosis for the affected cats. Breeding Advices. **The advice of the SRC is;**   * Avoid breeding two cats that might be carriers of the gene. * Be moderate when selling cats for breeding that might be carriers, before a DNA-test is available. * If possible, do mating that are free from possible carriers on both the male and females side occasionally. * If you sell a kitten for breeding that might carry this gene – be careful to inform the buyer of the situation, and let them know that they should not mate the cat with another potential carrier. You should inform even if the breeder don’t have cats from the same linage today, otherwise there is a great risk that they unknowingly buy more cats from the same lines. This advice also applies to sales abroad. Some breeders have even added a paragraph in their contracts about this. * If you sold a cat for breeding, before this issue was known, that might be a potential carrier – get in touch with the buyer, inform them about the problem and refer them to SRC’s breeding advice. * Keep sending in tips, information and observations – even regarding the developments of siblings to the affected kittens!  Do you have any tips? If you have anonymous tips to give you can send it via our website. All clues are very important in our common search for this defect. We know from experience that sometimes you have information that you do not want to share, due to fear of what others might say about you. If you leave information in our tip form, we are not able to track where this information have come from. If you want to, you can of course leave your contact information and name of the cats, but it is not required.  All information is of value – everything from symptoms, development, tests, veterinary statements, pictures and so on. The idea is that we with the help of received information may keep a health seminar in an anonymous form in the future.  [*Link to tip form*](http://scandinavianragdoll.com/halsa/dvargvaxt/tips/)  <http://scandinavianragdoll.com/halsa/dvargvaxt/tips/> | Nanismo nel Ragdoll  Aprile 2017  **Attenzione! La commissione dello Scandinavian Ragdoll Club ( SRC) non ha alcuna conoscenza in medicina veterinaria e non ha alcun veterinario che coopera con noi. Comunque, consideriamo nostra responsabilità mettere insieme e diffondere le informazioni che siamo in grado di ottenere attraverso vari canali, per arrivare numero di allevatori possibile**.  Nella primavera del 2016 si è scoperto che un difetto è presente nella nostra razza, difetto che ha portato alla nascita di cucciolate con cuccioli nani.  Tutti i cuccioli affetti hanno in comune un aspetto simile. Un’altra cosa che questi cuccioli hanno in comune è che tutti hanno uno particolare antenato nel loro pedigree, sia nella line a del padre che in quella della madre. A tutt’oggi siamo a conoscenza di circa 40 cuccioli malati, ma la nostra supposizione è che ce ne siano molti di più dei quali non ci è stato riferito. Questi cuccioli nani sono nati sia in Svezia che in altre nazioni.  Il perché questo problema si stia mostrando adesso in queste proporzioni non è un mistero. E’ adesso che gli allevatori hanno iniziato a allevare cucciolate con queste linee presenti in entrambi i genitori senza ottenere un coefficiente di inbreeding troppo alto. Ad un primo esame – del pedigree- i gatti possono sembrare non imparentati, ma se si guarda indietro a più di 4 generazioni ( in Pawpeds o FindUs per es) possiamo facilmente vedere le relazioni. La cosa triste è che questo difetto si trova in linee molto popolari e comuni. La nostra opinione è che molti gatti siano coinvolti in questo problema e che questo possa essere solo la punta dell’iceberg. Se gli allevatori non diffonderanno in tutto il mondo questa notizia e non pianificheranno le loro cucciolate e la vendita - di cuccioli da riproduzione ndr- con attenzione, rischieremo di aumentare drasticamente il numero di nascite di cuccioli nani negli anni futuri. Che aspetto ha un cucciolo nano? Un tratto tipico di un cucciolo nano è che è spesso più piccolo dei suoi fratelli. Ha gambe corte, corpo corto e largo, coda moto corta; orecchi molto piccoli e orientati in avanti, testa larga con naso corto e occhi blu molto scuri. Molti cuccioli avevano piedi piccoli e zampe posteriori poco sviluppate. Il corpo corto e le gambe sottosviluppate accompagnate dai movimenti lenti del cucciolo, contribuisce ad una andatura molto particolare. Lo sviluppo di un nano. I cuccioli dei quali la SRC è a conoscenza, avevano tutti un peso normale alla nascita. A 2 settimane l’allevatore può iniziare a notare una riduzione dell’aumento del peso in relazione ai suoi fratelli. Si noterà anche che i cucciolo avrà meno energie . A 4-5 settimane la differenza in peso e apparenza dei cuccioli affetti rispetto ai fratelli normali aumenta gradualmente.  A 7-8 settimane la differenza è molto pronunciata. Dopo poco i gatti malati soffriranno di costipazione e questo ha di solito come effetto che i cuccioli muoiono attorno alle 12/ 16 settimane.  A questo punto sembra che possano avere forme più o meno severe di nanismo, alcuni possono essere un un po’ più funzionali all’inizio mentre altri sono più colpiti e muoiono molto giovani .Gli altri che hanno una forma più leggera riescono a vivere un po’ più a lungo , una aspettativa di vita che può essere misurato in mesi invece che settimane. Un tipo specifico di nanismo. Il Nanismo esiste in tutte le razze e può avere molte cause, ma il tipo di nanismo che è stato riconosciuto nella razza Ragdoll negli ultimi anni è probabilmente una forma particolare nella quale i cuccioli si ammalano quando ereditano il gene in due copie – noto come gene recessivo-.  Durante la primavera- estate nel 2016 lo Scandinavian Ragdoll Club ha offerto un contributo dal proprio fondo per la salute per testare in cucciolo affetto da nanismo per le mutazioni che ad oggi sappiamo esistere, delle quale esiste già un test genetico disponibile. Tutti i risultati degli esami sono stati negativi. I test fatti sul cucciolo erano: Mucopolysaccharidosis I, Mucopolysaccharidosis VI, Mucopolysaccharidosis VII, Mucopolysaccharidosis VII (2), Mucopolysaccharidosis VII (3) and Hypothyroidism (1 variant). Questo significa che non sembra essere alcun tipo di MPS o Ipertiroidismo che possiamo identificare con un test del Dna ad oggi, che causa il nanismo nei nostri Ragdoll.  Il tipo di nanismo che affligge i Ragdoll oggi non dà alcuna indicazione nelle analisi del sangue quando si misurano i livelli di T4 o TSH. Per questo motivo alcuni allevatori sono stati rimandati a casa dai loro veterinari con la conclusione errata che il cucciolo fosse in salute, nonostante l’aspetto distintivo dei cuccioli. Ereditarietà Tutti i cuccioli riconosciuti sembrano mostrare uno schema genetico autosomico recessivo, dove un unico gatti esiste da entrambi i lati del padre e della madre in tutti i pedigree. Il gatto è ES\* Patriarca Gucci. Sembra non esserci alcuna connessione con un alto coefficiente di imbreeding; infatti tutti pedigree conosciuti mostrano un basso o molto bassa percentuale di imbreeding. Sfortunatamente nei cuccioli malati gli allevatori hanno inconsapevolmente accoppiato far loro due portatori dello stesso gene. In alcuni pedigree dei cuccioli malati l’antenato comune è indietro di 8/9 generazioni. C’è la possibilità che i cuccioli nati con nanismo possano capitare in altre linee delle quali non siamo ancora a conoscenza. Ad oggi noi sappiamo di avere circa 40 cuccioli malati che hanno tutti questo gatto presente nelle linee del padre e della madre. Seguendo il pedigree indietro fino al comune antenato, possiamo conoscere molti dei portatori di questo gene. Queste linee di sangue sono usate da molti allevatori e noi crediamo che ora come ora, sia meglio non duplicare queste linee quando si scelgono gli accoppiamenti.  Quindi, che cos’è un gene autosomico recessivo? Autosomico significa che l’ereditarietà non è legata al sesso, che significa che il gene difettato non è piazzato sui cromosomi sessuali, ma su altri cromosomi.  L’ereditarietà recessiva significa che entrambi i genitori devono essere portatori del gene perché il cucciolo si ammali. Statisticamente quando si accoppiano due portatori insieme, 25% dei cuccioli sarà nano, 25% normale e 50% dei cuccioli sarà all’apparenza normale, ma portatore del gene. Ovviamente nella realtà i risultati possono essere un po’ diversi. Progetto Nanismo Nell’estate del 2016 due allevatori si misero in contatto con la SLU (Università Svedese per le scienze Agricole) per avere la loro opinione sulla situazione che si era creata. Furono ricevuti con grande entusiasmo e interesse dall’Università e iniziarono a pensare come potessero usare i loro equipaggiamenti altamente tecnologici per trovare il gene difettato.  Per la SLU era necessario un investimento iniziale di 50.00 SEK (circa 5220€ )per dare inizio al progetto.  Questo era solo una piccola parte del costo totale del progetto, ma l’idea della SLU era di chiedere supporto finanziario da diversi fondi di ricerca per finanziare il progetto una volta iniziato. Perciò, nello autunno del 2016, fu fatta una raccolta per arrivare ai 50.00 SEK richiesti. Lo Scandinavian Ragdoll Club contribuì con 25.00 Corone e il Ragdollklubben e il Danish Ragdoll Club contribuirono con 500 corone ciascuno. Quello che rimaneva per arrivare all’importo richiesto fu donato dagli allevatori e da amanti della razza Ragdoll!  L’obiettivo del progetto è quello di sviluppare un test del DNA che identifichi il gene malato. Se l’obiettivo sarà raggiunto, gli allevatori saranno in grado di testare i propri gatti per essere certi che non nascano gattini che abbiano due copie del gene. Per spiegarlo in parole povere, il sangue dei gattini malati e dei loro genitori verrà analizzato per cercare di trovare quale gene i gattini hanno in due copie ed i genitori in un una.  Ad oggi non sappiamo SE un test del DNA sarà mai disponibile, e SE sarà disponibile QUANDO lo sarà. Possiamo solo sperare che questo progetto abbia successo. Trattamento. Diversi cuccioli sono stati trattati con il farmaco LEVAXIN:in qualche caso c’è stata un risposta positiva, con un incremento della crescita e della attività motoria. D’altro canto il Levaxin è usato per trattare l’Ipotiroidismo congenit , che è una disfunzione che può anche causare il nanismo. Sfortunatamente la maggior parte dei cuccioli trattati è morta prima dei 6 mesi di età, nonostante fosse stata loro somministrato il farmaco ad una età molto precoce. Per questo motivo è difficile dire se ha senso trattare i cuccioli con Levaxin oppure no. Cuccioli dei quali il SRC è a conoscenza sono ancora piccoli ed è impossibile definire una prognosi a lungo termine per i cuccioli malati. Consigli per gli allevatori. Il consiglio del SRC è:   * Evitare dii accoppiare due gatti che potrebbero essere portatori del gene; * Essere moderati nel vendere gatti da riproduzione che potrebbero essere portatori prima che il test sia a disposizione; * Se possibile, fare accoppiamenti dove non siano presenti portatori sia dalla parte del padre che da quella della madre; * Ne caso si venda un gatto da riproduzione che sia possibile portatore del gene, siate scrupolosi nell’informare il compratore della situazione e informateli che non dovranno accoppare il gatto con un altro potenziale portatore. Dovete informarlo anche nel caso che il compratore non abbia ad oggi gatti delle stesse linee. Questo principio va applicato anche per le vendite all’estero. Alcuni allevatori hanno aggiunto a tale proposito un paragrafo al loro contratto di vendita. * Se avete venduto un gatto da riproduzione, che potrebbe essere un portatore del gene, prima che questo problema venisse alla luce, mettetevi in contatto con il compratore, informatelo del problema e riferite i consigli per l’allevamento del SRC. * Continuate a mandare consigli, informazioni e osservazioni, anche sullo sviluppo dei fratelli dei cuccioli malati.  Avete consigli? SE avete consigli da dare potete mandarli al nostro sito in forma anonima. Ogni idea è molto importante nella nostra comune ricerca di questo difetto. Sappiamo per esperienza che potreste avere delle informazioni che non volete condividere, per paura di quello che gli altri potrebbero pensare di voi. SE lascerete informazioni sul nostro modulo, non saremo in grado di rintracciare da chi è stato mandato. Naturalmente se volete, potrete lasciare i vostri dati per contattarvi ed i nomi dei gatti, ma non è richiesto.  Tutte le informazioni hanno valore – dai sintomi, lo sviluppo, analisi, dichiarazioni dei veterinari, fotografie e così via.. L’idea è che, con le informazioni ricevute, noi saremo in grado in futuro di tenere un seminario sulla salute in futuro.  Link al modulo anonimo di contatto.  <http://scandinavianragdoll.com/halsa/dvargvaxt/tips/> |