

Welcome/
Välkommen



Japanese Spitz Club of Sweden

PRA-rcd4 in Japanese Spitz

A carrier is not a danger—lack of
knowledge is

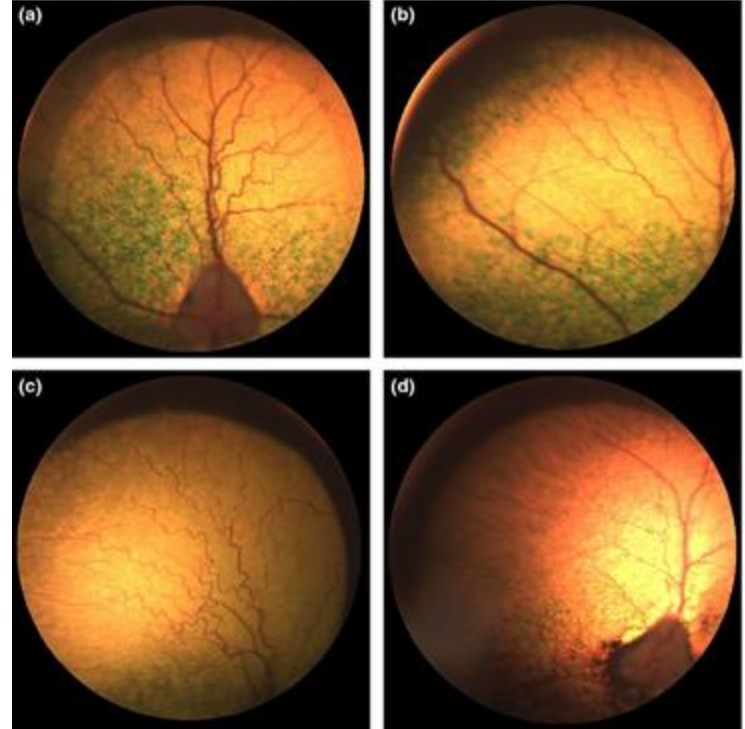
What Exactly Are We Dealing With?

PRA-rcd4 is a form of inherited retinal degeneration:

- **Late-Onset:** Symptoms typically appear after age 8–10.
- **Night Blindness:** Often starts with difficulty seeing in dim light.
- **Progressive Vision Loss:** Gradually worsens, leading to full blindness.
- **No Cure:** There is no treatment—only prevention through testing.
- **Real-life example:** A 7-year-old dog genetically affected by PRA-rcd4 showed no signs during eye screening—demonstrating why DNA testing is essential alongside clinical exams

How It's Inherited:

- **Autosomal Recessive:** Affected dogs inherit one copy of the gene from *each* parent.
- **Carriers show no symptoms**—but two carriers can produce affected puppies



Understanding Autosomal Recessive Conditions

Key Terms to Determining Possible Outcomes of Puppies

- Normal/Clear (**WT/WT**): Two normal alleles, also known as “wildtype”
- Carrier (**WT/MUT**): One normal (wildtype) allele and one allele associated with a disease, called “mutated allele”
- At-Risk/Affected (**MUT/MUT**): Two alleles associated with disease. In this case, a dog will go on to develop the genetic disease

 **Common Misunderstanding: Can both mutant genes come from one parent?** No. Each puppy gets **one allele per gene** from each parent, so:

An affected dog must have inherited one copy of the mutated gene from each parent.
japanesespitz.org

		♀		
				
♂		 100%	  50% 50%	 100%
		  50% 50%	    25% 50% 25%	  50% 50%
		 100%	  50% 50%	 100%

Carrier x Clear pairings are safe (no affected puppies)

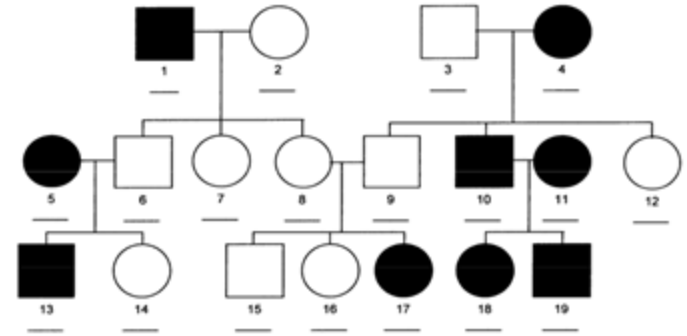
Study Design

- **Sample Group:** 15 Japanese Spitz dogs, aged 2–14 years
- **Initial Screening:** All dogs underwent **blind eye examinations** under the ECVO Hereditary Eye Disease Scheme
- **DNA Testing:** Buccal swab samples submitted to **EVG Laboratory** for **marker-based testing** of the **PRA-rcd4 mutation**
- **Cross-Laboratory Validation:**
 - a. Test repeated in **additional labs** for 3 affected dogs and 5 randomly selected clear dogs
- **Extended Genetic Analysis:**
 - a. 3 ECVO-diagnosed PRA-affected dogs also



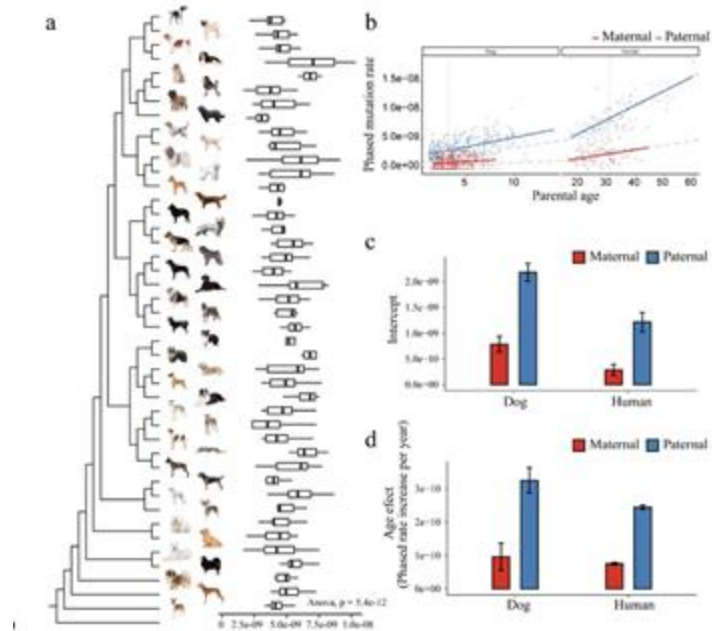
What It Has Already Shown Us

- **Reliable DNA testing is available** to detect the PRA-rcd4 mutation
- Testing can be **performed at any age**, in any laboratory offering the PRA-rcd4
- Carriers were identified in multiple pedigrees — **not limited to a single bloodline**
- Safe Pairing combination:
 - a. **Carrier × Clear matings are considered safe**, as they do not produce affected offspring, expected 50% of Carriers and 50% of Clear
 - b. **Affected × Clear matings** while not ideal **ensures no puppies are affected** as expected 100% of Carriers
- Risky combinations:
 - a. **Carrier × Carrier expected 25% Affected** & 50% Carriers & 25% Clear



Why This Moment Matters

- We're at a rare point where we can **stay ahead of a disease that hides for years and only shows up when it's too late.**
 - All it takes is **one cheek swab**—and **one honest conversation.** This could be that moment.
 - A **carrier dog is not a problem**—but a **blind puppy is.**
 - Testing gives us a way to **protect our lines without losing them.**
 - Think of a DNA test like **switching on the light in a dark room**—it doesn't change what's there, but **it helps you see clearly**.
- so you can make informed, safe decisions



Every clear test helps
preserve a lifetime of
sparkle in those eyes

2025
japanesespitz.org



Links

Explore real stories, research, and resources to better understand PRA-rcd4 in Japanese Spitz:

- [Blind but Brave: Never-a-loser hunter at dusk \(part I\)](#)
 - A story of resilience—how a blind dog still roamed with purpose and joy
- [Blind but Brave: Kitchen Queen \(part II\)](#)
 - Everyday life with a blind Spitz—full of love, scent games, and kitchen adventures
- [Blind but Brave: PRA-rcd4 \(part III\)](#)
 - The journey from noticing subtle signs to uncovering a hidden genetic condition
- [Progressive retinal atrophy in the Japanese Spitz dog: a clinical and genetic study](#)
 - Examining PRA cases, DNA findings, and implications for the breed
- [PRA-rcd4 – Genetic Testing Options for Japanese Spitz Breeders](#)
 - An overview of available testing labs, pricing, and how to test responsibly.

Frågor och svar från kvällen

I wonder about what what COSTs it is for a test?

Här finns olika alternativ, kostnad mellan 42-120 euro per hund. Priset påverkas också om du tar swabb-testen själv eller går till en veterinär. Man kan även ta blodprov och det påverkar såklart kostnaden. [PRA-rcd4 – Genetic Testing Options for Japanese Spitz Breeders](#)

Does SKK accept these result from This laboratorie

Ja SKK accepterar många olika laboratorier men NEJ i dagsläget kommer inga resultat registreras, för att det skall ske behöver rasen ingå i ett hälsoprogram och då behöver även alltid hunden testas hos en veterinär. JSK tror mer på att vi jobbar internationellt och tillsammans för vår hundras, än olika hälsoprogram i olika länder.

Will it be possible to enter the results of all examined dogs into some kind of publicly available database?

Slutmålet för att hjälpa vår ras är ett globalt register, nu i början får vi försöka ordna detta inom våra rasklubbar och det hade varit positivt om de nordiska klubbarna vill samarbeta direkt.

Frågor och svar från kvällen

Would it be an idea to ask other breeds Which had the the PRA problem for years how the manage results etc

Vi kan absolut kolla upp hur andra klubbar arbetar innan vi kommer med konkret vägledning kring DNA-testning på vår ras..

Was the meeting recorded? Unfortunately, I was late and missing the most important part ?

No sadly not.

Hvor gammel bør hunden være før en DNA tester den ? Kan enn teste valper eks ?

Hunden kan vara valp, vuxen eller riktigt gammal, det spelar ingen roll. Hunden får inte ätit senaste timman och har man valpar behöver de separeras från syskon och mamma ca 1h innan man testar. Julia berättar att hon testat 3v valpar utan problem.

Frågor och svar från kvällen

Så om du parer to fri så trenger du ikke teste deres valper ?

Stämmer, är föräldrarna fria blir valparna fria genom arv och behöver inte testas.

Er det Labogen/Laboklin du har benyttet, Mikaela?

Nej, jag skickade till www.eurovetgene.com

Hva anbefaler dere at vi gjør hvis vi får positivt resultat på DNA testen? Bør enn ikke kontakte alle valpe kjøpere osv?

Om en hund testas affekterad, får den i Sverige inte gå i avel mer, här behöver varje land kolla sina regler. Har hunden gått i avel redan försök att få partnern till hunden testad för att förutse status på avkommorna, är partnern fri blir alla valpar anlagsbärare, är den affekterad blir alla valpar affekterade, är partnern bärare behöver man testa valpar för då kan man inte säkert veta varje valps status (de är antingen bärare eller affekterad). Ja man skall kontakta ägarna till den affekterade hundens förälder (då dessa hundar är minst anlagsbärare genom arv), man skall även informera de som har avkommor.

For de som ønsker å bruke EVG, husk å legg til swab tester i handlekurven - de følger ikke med testen

Precis, det stämmer. Olika labb har säkert lite olika hantering, läs instruktionerna noga.

Frågor och svar från kvällen

Hur vida känt är PRA över världen?

Vi vet att det existerar på flera olika hundar och linjer, det är nu vi behöver en mer storskalig inventering för att kunna göra kloka val i framtiden.

Kan en ikke ta testen hos veterinæren ?

Jo det kan man göra, men man kan även göra det själv hemma.

Kan ikke lederende i avlsrådene i de nordiske landene danne en gruppe? og så samler de inn resultatene ? og en finner en engasjert danske ;-)

Det är en bra idé som vi får arbeta vidare med. Alla resultat är viktiga oavsett status, vi måste få veta spridningen i vår ras.

Om klubben skulle gi tilbake penger, kan det kanskje være på betingelse av at resultater sendes inn?

Ja om JSK beslutar att bidra med en summa tillbaka till de medlemmar som testat sina hundar nu i uppstarten, är det krav på att man skickar in hundens svar och delar den med klubben och ett framtida internationellt register.