

Fucosidose beim Englischen Springer Spaniel - fukozydoza u springer spaniela angielskiego

Fukozydoza jest schorzeniem dziedzicznym, które występuje u springer spaniela angielskiego. Wskutek braku enzymu alfa-L-fukozydazy dochodzi do zakłócenia rozkładu tłuszczów złożonych i białek. Poprzez przerwanie tej drogi rozkładu w różnych tkankach gromadzą się półprodukty. W mózgu te nagromadzone substancje zakłócają czynność komórek nerwowych, co warunkuje neurologiczne objawy niedoborowe schorzenia.

OBJAWY

U springer spaniela angielskiego choroba wyraża się przede wszystkim poprzez zaburzenia funkcji neurologicznych. Są przy tym upośledzone zarówno zdolności motoryczne, jak i umysłowe. Zwierzęta wykazują takie objawy, jak ruchy nieskoordynowane, zaburzenia równowagi, zmiany temperamentu, utrata zdolności wyuczonych, zaburzenia połykania, ślepota i głuchota. Pierwsze objawy choroby pokazują się od wieku 18 miesięcy ze stale postępującym przebiegiem, który w końcu kończy się śmiercią zwierzęcia.

PRZYCZYNA

Przyczyną choroby jest defekt genowy (mutacja) w genie kodującym alfa-L-fukozydazę. Gen ten istnieje w dwóch kopiach, z których jedna została odziedziczona po ojcu, a jedna po matce. Fukozydoza jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że zarówno osobniki męskie, jak i żeńskie są dotknięte tak samo chorobą, i że zwierzęta mogą zachorować jedynie, jeżeli noszą one mutację w obydwu kopiach genowych. Może to zdarzyć się tylko wtedy, gdy zarówno ojciec, jak i matka noszą mutację wywołującą fukozydozę i obydwójce tę mutację przekazali. Mutacja, która prowadzi do choroby upośledza niemal całkowicie syntezę sprawnej czynnościowo alfa-L-fukozydazy. Chore zwierzęta mają aktywność enzymu zredukowaną do 0-5% wartości normalnej. Nosiciele mutacji posiadają jeszcze normalną kopię genu i mają aktywność enzymu na poziomie do ok. 50% aktywności normalnej. Wartość ta wystarcza, żeby zachować normalną czynność tej drogi przemiany materii. Nosiciele nie wykazują żadnych objawów choroby.

MOŻLIWE NASTĘPUJĄCE GENOTYPY:

N/N - zwierzę nie nosi mutacji wywołującej fukozydozę. Jest ono homozygotyczne dla normalnej kopii genu. Określane jest ono jako N/N i nie zachoruje.

N/FUCO - zwierzęta, które noszą mutację tylko w jednej kopii genowej są określane jako N/FUCO. Są one heterozygotycznymi nosicielami mutacji i nie zachorują. Mogą one jednak dalej przekazywać z 50% prawdopodobieństwem skłonność do fukozydozy.

FUCO/FUCO – zwierzęta, u których obydwa geny kodujące alfa-L-fukozydazę noszą mutację wywołującą chorobę, są określane w wyniku badania jako FUCO/FUCO, tj. dotknięte schorzeniem. Są one homozygotycznymi nosicielami mutacji i zachorują na fukozydozę. Przekazują one na potomstwo ze 100% prawdopodobieństwem skłonność do fukozydozy.

HODOWLA

Dla hodowli decydujące jest to, iż nosiciele skłonności do schorzenia (noszą zmutowany gen i normalny gen) wprawdzie sami nie zachorują, lecz z 50% prawdopodobieństwem przekazują dziedziczną skłonność do fukozydozy na swoje potomstwo. Przy kojarzeniu dwóch nosicieli skłonności do choroby istnieje zatem niebezpieczeństwo, że część potomstwa zostaje dotknięta schorzeniem. Nosiciele tej skłonności nie muszą jednak być automatycznie eliminowani z hodowli. Gdy skojarzy się ich ze zwierzęciem N/N noszącym dwie normalne kopie genowe, to zaistnieć może potomstwo składające się tylko ze zwierząt niedotkniętych chorobą (N/N), oraz niechorujących nosicieli skłonności do choroby (N/FUCO).

Dla hodowcy wczesna wiedza o genetycznej skłonności do schorzenia ma szczególne znaczenie. Test genetyczny udziela jednoznacznej informacji o istnieniu mutacji. Hodowca może w ten sposób dokładnie zaplanować możliwe skojarzenia z uwzględnieniem informacji o genetycznej skłonności do choroby.

SCHEMAT KRZYŻOWANIA

		Osobnik rodzicielski 2		
		N/N ZDROWY	N/FUCO NOSICIEL	FUCO/FUCO CHORY
Osobnik rodzicielski 1	N/N ZDROWY	100 % zdrowe	50% zdrowe 50% nosiciele	100% nosiciele
	N/FUCO NOSICIEL	50 % zdrowe 50% nosiciele	25% zdrowe 50% nosiciele 25% chore	50% nosiciele 50% chore
	FUCO/FUCO CHORY	100% nosiciele	50% nosiciele 50% chore	100% chore

PRZEPROWADZENIE BADANIA

 Jako materiał do badania w rachubę wchodzi wymaz ze śluzówki policzka lub też 0,5 ml krwi wersenianowej. O dokładnym pobieraniu próbek informuje osobna ulotka informacyjna. Wynik badania jest z reguły w ciągu 14-21 dni. Na żądanie zleceniodawca otrzymuje materiał do pobrania wymazu policzkowego.