

GM₁-Gangliosidose beim Alaskan Husky - gangliozydoza GM₁ u alaskan husky

Gangliozydoza jest nieuleczalną, śmiertelnie przebiegającą chorobą dziedziczną, w której dochodzi do postępującej utraty czynności centralnego układu nerwowego. Z braku pewnego enzymu przemiany materii nie mogą być rozkładane przede wszystkim gangliozydy GM₁ i gromadzą się one zwłaszcza w komórkach mózgu. Złogi te prowadzą do strukturalnych zmian komórek nerwowych i do silnego upośledzenia ich czynności. Choroba występuje także u innych ras psów (np. u Springer spaniela angielskiego, portugalskiego psa wodnego, shiba inu), u innych zwierząt i u człowieka.

OBJAWY

Choroba ujawnia się najpierw w wieku 6-8 tygodni, stale postępuje i kończy się śmiercią psa w ciągu pierwszego roku życia. Pierwszymi objawami jest zmniejszone przybieranie na wadze, niepewny chód, zaburzenia w postrzeganiu własnego ruchu ciała i położenia ciała w przestrzeni oraz drżenie głowy. W wieku 7 miesięcy chore zwierzęta wykazują mały wzrost i mają typowe objawy zaburzeń mózdkowych, takie jak zaburzenia koordynacji, zwłaszcza kończyn tylnych. Ruchy celowe są przy tym za krótkie lub sięgające ponad cel (dimetria). Mogą występować mimowolne szybkie ruchy oczu (oczopląs) i zez, zdolność widzenia pozostaje jednak zachowana. W końcowym stadium choroby mogą występować napady drgawek.

PRZYCZYNA

Gangliozydoza GM₁ u alaskan husky jest wywoływana przez mutację w genie kodującym kwaśną beta-galaktozydazę (GLB1). Gen ten istnieje w dwóch kopiach, z których jedna została odziedziczona po ojcu, a jedna po matce. Choroba 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 chorobę i obydwoje tę mutację przekazały.

MOŻLIWE NASTĘPUJĄCE GENOTYPY:

N/N - zwierzę nie nosi mutacji wywołującej gangliozydozę GM₁. Jest ono homozygotyczne dla normalnej kopii genu. Określane jest ono jako N/N i nie zachoruje.

N/GM1 - zwierzęta, które noszą mutację tylko w jednej kopii genowej są określane jako N/GM1. Są one heterozygotycznymi nosicielami mutacji i nie zachorują. Mogą one jednak dalej przekazywać z 50% prawdopodobieństwem skłonność do choroby.

GM1/GM1 - zwierzęta, u których obydwa geny kodujące kwaśną beta-galaktozydazę (GLB1) noszą mutację wywołującą chorobę, są określane w wyniku badania jako GM1/GM1, tj. dotknięte schorzeniem. Są one homozygotycznymi nosicielami mutacji i zachorują na gangliozydozę GM₁. Przekazują one na potomstwo ze 100% prawdopodobieństwem skłonność do choroby.

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 gangliozydozy GM₁ na swoje potomstwo. Przy kojarzeniu dwóch nosicieli skłonności do choroby istnieje zatem niebezpieczeństwo, że część potomstwa zostaje dotkniętych 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/GM1).

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/GM1 NOSCIEL	GM1/GM1 CHORY
Osobnik rodzicielski 1	N/N ZDROWY	100 % zdrowe	50% zdrowe 50% nosiciele	100% nosiciele
	N/GM1 NOSICIEL	50 % zdrowe 50% nosiciele	25% zdrowe 50% nosiciele 25% chore	50% nosiciele 50% chore
	GM1/GM1 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.