

## **GRMD (Golden Retriever Muskeldystrophie) - dystrofia mięśniowa u golden retrievera**

---

### **OBJAWY**

---

U golden retrievera - podobnie jak u człowieka (dystrofia mięśniowa Duchenne'a) - wskutek dziedzicznej wady w białku strukturalnym komórki mięśniowej określanym jako dystrofina, dochodzi do niepożądanej wady zaniku mięśni. Niektóre zwierzęta padają przy tym już w wieku ok. 6 miesięcy na niewydolność oddechową lub później - o ile przetrwają one ten krytyczny okres - na niewydolność sercową. Pierwsze objawy kliniczne choroby mogą stać się zauważalne już u 6-8-tygodniowych psów (zaburzenia w polykaniu). Następuje całkowite osłabienie mięśni (miastenia), sztywny chód i zanik mięśni wraz ze skurczami, jak też kardiomiopatia. Chore psy wykazują podwyższoną wartość w surowicy białka mięśniowego, kinazy kreatynowej, która przy rozpadzie komórek mięśniowych jest oddawana do surowicy.

### **PRZYCZYNA**

---

Choroba jest wywołwana przez defekt (mutację) w genie kodującym dystrofinę. Gen ten leży na chromosomie X. Choroba jest więc dziedziczona recesywnie i sprzężona z płcią. Oznacza to, że z reguły są nią dotknięte tylko osobniki męskie, podczas gdy osobniki żeńskie jako niechorujący nosiciele skłonności do choroby, są odpowiedzialne za jej szerzenie.

### **OSOBNIKI MĘSKIE**

---

U osobników męskich istnieje tylko jeden chromosom X, który został odziedziczony po matce. Po ojcu otrzymały one zamiast chromosomu X chromosom Y, który nie nosi jednak genu kodującego dystrofinę. U osobników męskich mutacja w genie kodującym dystrofinę nie może więc zostać wyrównana (skompensowana) przez drugą normalną kopię genową. Jeżeli otrzymają one od swojej matki chromosom X z uszkodzonym genem kodującym dystrofinę, to zachorują na dystrofię mięśniową.

### **OSOBNIKI ŻEŃSKIE**

---

Osobniki żeńskie mają dwa chromosomy X. Jeżeli odziedziczyły one po matce chromosom X z uszkodzonym genem kodującym dystrofinę, to z reguły odziedziczyły one po swoim ojcu normalny chromosom X (w przeciwnym razie ojciec zachorowałby na dystrofię mięśniową). Istnienie drugiego normalnego genu kodującego dystrofinę na ojcowskim chromosomie X wystarcza do tego, żeby uniknąć pojawienia się choroby u osobników żeńskich.

### **MOŻLIWE NASTĘPUJĄCE GENOTYPY:**

---

W raporcie dla badanej suki są możliwe trzy różne wyniki badania:

N/N – samica nie nosi na żadnym z obydwu chromosomów X mutacji wywołującej chorobę. Jest ona homozygotyczna dla normalnej kopii genu kodującego dystrofinę. Określana jest ona jako N/N (normalna) i nie zachoruje. Nie może ona także przekazać dalej skłonności do dystrofii mięśniowej.

N/GRMD - samice, które noszą mutację tylko w jednej kopii genowej, są określane jako N/GRMD (nosiciele skłonności do choroby). Są one heterozygotycznymi nosicielami mutacji i nie zachorują. Przekazują one jednak z 50% prawdopodobieństwem skłonność do dystrofii mięśniowej na swoje potomstwo. 50% potomstwa żeńskiego jest określanych jako GRMD/N i są one znowu nosicielami skłonności do choroby, 50% potomstwa męskiego jest określanych jako GRMD/Y i zachoruje, a 50% potomstwa męskiego jest określanych jako N/Y (normalne).

GRMD/GRMD - samice, u których obydwa geny kodujące dystrofinę noszą mutację wywołującą dystrofię mięśniową, są w raporcie określane jako GRMD/GRMD (chore). Są one homozygotycznymi nosicielami mutacji i zachorują na dystrofię mięśniową. Takie zwierzęta mogą zaistnieć tylko wtedy, jeżeli do hodowli został użyty chory samiec. Chore suki przekazują ze 100% prawdopodobieństwem skłonność do dystrofii mięśniowej na swoje potomstwo. Całe potomstwo męskie zachoruje, a całe potomstwo żeńskie jest nosicielami skłonności do choroby.

### **HODOWLA**

---

Dla hodowli decydujące jest to, iż samice będące nosicielami skłonności do choroby (noszą one jeden zmutowany gen i jeden normalny gen) wprawdzie same nie chorują, ale przekazują z 50% prawdopodobieństwem dziedziczną skłonność do dystrofii mięśniowej na swoje potomstwo. 50% potomków

męskich choruje na dystrofię mięśniową, podczas gdy 50% potomków żeńskich jest znów niechorującymi nosicielami skłonności do choroby, odpowiadającymi za dalsze szerzenie choroby. Poprzez badanie genetyczne jest możliwa identyfikacja nie chorujących nosicieli skłonności do choroby, którzy powinni zostać wyeliminowani z hodowli.

<b>Ojciec</b>			
<b>Matka</b>		<b>N/Y NORMALN Y</b>	<b>GRMD/Y CHORY</b>
	<b>N/N NORMALN A</b>	100 % normalne	100 % nosicielki
	<b>N/GRMD NOSICIELK A</b>	50 % normalne 50% nosicielki	50 % nosicielki  50 % chore
	<b>GRMD/GR MD CHORA</b>	100% nosicielki	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.