

## **Globoidzell Leukodystrophie (Krabbe Krankheit) beim Westhighland White Terrier, Cairn Terrier und Irish Setter - leukodystrofia globoidalna u westhighland white terriera, cairn terriera i setera irlandzkiego**

Leukodystrofia globoidalna (GZL) jest dziedzicznym schorzeniem przemiany materii mózgu, które występuje m.in. u westhighland white terriera (WHWT), cairn terriera i setera irlandzkiego. Przyczyną choroby jest defekt w enzymie galaktocerebrozydazie. Enzym ten jest potrzebny do utrzymania osłonek rdzennych (mielinowych) włókien nerwowych. Mielina jest substancją komórkową o dużej zawartości tłuszczu, która jest ułożona wokół włókien nerwowych i która izoluje je elektrycznie. Jest ona niezbędna do utrzymania czynności nerwów. Zadaniem galaktocerebrozydazy jest rozkład substancji, które gromadzą się w procesie przemiany materii mieliny, zwłaszcza galaktocerebrozydu i psychozyny. Wskutek defektu galaktocerebrozydazy substancje te gromadzą się często u chorych psów w mózgu. Psychozyna działa przy tym toksycznie na oligodendrocyty, wyspecjalizowane komórki, które są odpowiedzialne za budowę i utrzymanie istoty mieliny. Komórki te obumierają, a następstwem tego jest rozpad mieliny. Materiał rozpadowy gromadzi się w nadzwyczaj dużych komórkach spichrzających, tj. komórkach globoidalnych, co doprowadziło do określenia „leukodystrofia globoidalna” dla choroby Krabbe.

### **OBJAWY**

Choroba rozpoczyna się już w wieku 2-6 miesięcy i wyraża się takimi objawami, jak drżenie głowy, napady drgawek, porażenia kończyn, ruchy niekontrolowane, zez, drżenie powiek, ślepotą i głuchota. Choroba szybko postępuje i wreszcie kończy się śmiercią zwierzęcia. Z powodu ciężkości objawów w większości przypadków zwierzęta do 10 miesiąca życia muszą być usypiane.

### **PRZYCZYNA**

Przyczyną choroby jest defekt genowy (mutacja) w genie kodującym galaktocerebrozydazę, który 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 tylko, 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 przekazali. Przyczynowa mutacja w genie kodującym galaktocerebrozydazę jest jednakowa dla westhighland white terriera i cairn terriera, podczas gdy dla setera irlandzkiego choroba jest uwarunkowana inną mutacją.

### **MOŻLIWE NASTĘPUJĄCE GENOTYPY:**

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

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

GZL/GZL - zwierzęta, u których obydwa geny kodujące galaktocerebrozydazę noszą mutację wywołującą chorobę, są określane w wyniku badania jako GZL/GZL, tj. dotknięte schorzeniem. Są one homozygotycznymi nosicielami mutacji i zachorują na leukodystrofię globoidalną. 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 leukodystrofii globoidalnej 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/GZL).

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 kojarzenia z uwzględnieniem informacji o genetycznej skłonności do choroby.

#### SCHEMAT KRZYŻOWANIA

		<b>Osobnik rodzicielski 2</b>		
		<b>N/N ZDROWY</b>	<b>N/GZL NOSICIEL</b>	<b>GZL/GZL CHORY</b>
<b>Osobnik rodzicielski 1</b>	<b>N/N ZDROWY</b>	100 % zdrowe	50% zdrowe 50% nosiciele	100% nosiciele
	<b>N/GZL NOSICIEL</b>	50 % zdrowe 50% nosiciele	25% zdrowe 50% nosiciele 25% chore	50% nosiciele 50% chore
	<b>GZL/GZL CHORY</b>	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.