



# Śląskie Laboratoria Analityczne **Vet**

## **Labrador Retriever Myopathie (LRM); erb liche Myopathie des Labrador Retrievers (HMLR) - dziedziczna miopatia labrador retrievera**

Znana od 1976 r. dziedziczna miopatia labrador retrievera (hereditary myopathy of labrador retrievers HMLR; Labrador Retriever Myopathie LRM) jest określana także jako miopatia centronuklearna (centronuclear myopathy CNM). Chodzi tu o dziedziczną chorobę mięśniówki szkieletowej, która prowadzi do osłabienia mięśni (miastenii).

### **OBJAWY**

Objawy kliniczne obejmują uogólnione osłabienie mięśni, nieznoszenie obciążeń, nienormalny sposób trzymania głowy i karku, sztywny chód i zapaści na zimnie. Objawy stają się silniejsze wskutek obciążenia ciała, zimna lub pobudzenia. Pierwsze objawy pokazują się w wieku pomiędzy 6 tygodniem a 7 miesiącem życia. Choroba kliniczna może rozciągać się od postaci łagodnej do ciężkiej. W biopsjach mięśniowych staje się widoczne, że wskutek choroby większość komórek mięśni szkieletowych została zniszczona, podczas gdy jest rozplem tkanki łącznej. Znajduje się przewagę włókien mięśniowych typu I i brak włókien typu II, które są potrzebne do wytrwałej pracy mięśniówki.

### **PRZYCZYNA**

Choroba jest wywoływana przez defekt genowy (mutację) w genie PTPLA, który istnieje w dwóch kopiach. 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 wystąpić tylko wówczas, gdy zarówno ojciec, jak i matka noszą mutację wywołującą chorobę i tę mutację przekazali.

### **MOŻLIWE NASTĘPUJĄCE GENOTYPY:**

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

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

LRM/LRM – zwierzęta, u których obydwa geny PTPLA noszą mutację wywołującą chorobę, są określane w wyniku badania jako LRM/LRM, tj. dotknięte schorzeniem. Są one homozygotycznymi nosicielami mutacji i zachorują na chorobę. Przekazują one na potomstwo ze 100% prawdopodobieństwem skłonność do dziedzicznej miopatii labrador retrievera.

### **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 dziedzicznej miopatii labrador retrievera 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 nie dotkniętych chorobą (N/N), oraz niechorujących nosicieli skłonności do choroby (N/LRM).

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