

## **Badanie genetyczne w kierunku choroby spichrzeniowej glikogenu typu IV (GSD IV) występującej u kotów norweskich leśnych**

### **GSD IV – definicja choroby**

Choroba spichrzeniowa glikogenu typu IV (GSD IV) występująca u kotów norweskich leśnych jest dziedzicznym zaburzeniem szlaku metabolizmu glukozy. W warunkach fizjologicznych nadmiar glukozy magazynowany jest w postaci glikogenu w wielu różnych tkankach. Przy zapotrzebowaniu na energię cząsteczki glukozy uwalniane są z glikogenu. Zdolność do odkładania i uwalniania cząsteczek glukozy z glikogenu uzależniona jest od niezwykle rozgałęzionej struktury glikogenu. Enzym rozgałęziający glikogen (GBE) jest jednym z enzymów szlaku syntezy glikogenu koniecznym do wytworzenia rozgałęzionej struktury cząsteczki.

Niedobór GBE prowadzi do patologicznego gromadzenia się glikogenu w komórkach mięśniowych, hepatocytach oraz neuronach, co jest przyczyną postępującego upośledzenia funkcji narządów o różnym, niewielkim do znacznego, nasileniu.

Większość chorych kociąt umiera podczas porodu lub tuż po urodzeniu, najprawdopodobniej z powodu hipoglikemii. Stan kliniczny osobników, które przeżyją, wydaje się być prawidłowy aż do około 5 miesiąca życia, kiedy pojawiają się objawy postępującego zwyrodnienia nerwowo-mięśniowego.

### **GSD IV – mutacja i model dziedziczenia**

Grupa naukowców z University of Michigan, pod kierownictwem Johna C. Fyfe, opublikowała niedawno wyniki badań, podczas których zidentyfikowano mutację w genie *GBE 1*, prowadzącą prawdopodobnie do rozwoju GSD IV.

GSD IV dziedziczona jest jako cecha autosomalna recesywna - stąd istnieją trzy warianty genotypowe. Kot może być wolny od tego genu, czyli jest osobnikiem homozygotycznym prawidłowym (genotyp N/N), co oznacza, że nie jest on nosicielem mutacji i nie rozwinie się u niego GSD IV. Jako że taki kot nie przekazuje mutacji na potomstwo, może być kojarzony z dowolnym osobnikiem.

Kot posiadający w materiale genetycznym jedną kopię zmutowanego genu *GBE 1* oraz jedną kopię wolną od mutacji określany jest jako nosiciel bądź heterozygota (genotyp N/GSD IV). U takiego zwierzęcia choroba nie rozwinie się, natomiast może ono przekazywać mutację

potomstwu i stąd powinno być kojarzone wyłącznie z kotami nie posiadającymi mutacji w genomie.

U chorych kociąt w materiale genetycznym znajdują się dwie zmutowane kopie genu *GBE 1* (genotyp GSD IV/GSD IV lub homozygota nieprawidłowa). Osobniki takie zawsze będą przekazywać zmutowany gen na swe potomstwo.

### **GSD IV – badanie DNA**

Badanie DNA pozwala bezpośrednio wykazać obecność mutacji odpowiedzialnej za rozwój choroby. Metoda ta cechuje się niezwykle wysoką dokładnością, a badanie można wykonywać w każdym wieku. Test ten pozwala nie tylko odróżnić koty dotknięte mutacją od osobników wolnych od mutacji, lecz również zidentyfikować klinicznie zdrowych nosicieli. Informacja ta ma szczególne znaczenie dla kontroli występowania choroby w obrębie rasy, gdyż nosiciele, których identyfikacja przy użyciu rutynowych badań laboratoryjnych jest niemożliwa, odpowiedzialni są za rozprzestrzenianie schorzenia w obrębie populacji.

Celem zapewnienia jak najwyższej wiarygodności badania, analizę każdej próbki zawsze wykonuje się w dwóch odrębnych powtórzeniach.

### **Wymagania**

Badanie przeprowadza się na pełnej krwi pobranej na EDTA (0,5 ml) lub na specjalne cytoszczoteczki, które dostępne są bezpłatnie na życzenie zlecającego badanie. Analizy wykonuje się kilka razy w tygodniu. Wyniki dostępne są po upływie 3-5 dni roboczych, licząc od dnia dostarczenia próbki do laboratorium.

Celem uzyskania informacji na temat kosztów badania, prosimy o kontakt. Udzielamy rabatów przy przesyłaniu kilku próbek jednocześnie – w wysokości 10% za minimum 3 próbki i 15% za ponad 5 próbek.

W celu uzyskania dodatkowych informacji prosimy o kontakt z Dr. Petra Kühnlein lub Dr. Ines Langbein-Detsch

LABOKLIN GmbH & Co.KG, Steubenstraße 4, D-97688 Bad Kissingen

Tel.: +49-971-72020, Fax: +49-971-7202995, Email: [labogen@laboklin.de](mailto:labogen@laboklin.de)