

# Onemocnění svalstva vlivem genetiky

# Myopatie

- ▶ Myopatie je onemocnění postihující strukturu kosterních svalů
- ▶ Většina z nich je vrozená, jiné mohou být způsobeny nemocemi či úrazem
- ▶ Geneticky vrozené myopatie jsou neléčitelné a dochází k ochabování svalstva

# Svalová dystrofie

- ▶ Většinou nezánětlivá porucha charakteristická svalovou slabostí, chřadnutím a ochabnutím svalů
- ▶ Postihuje častěji mladé psy než feny
- ▶ Diagnóza je možná pouze pomocí svalové biopsie
- ▶ Obecná prognóza ovšem není nikdy dobrá a nikdy není zcela vyléčitelná
- ▶ Zvířata s touto genetickou poruchou by neměla být NIKDY zařazena do chovu

# Muskulární dystrofie

- ▶ Jedinci s tímto onemocněním mají výrazné problémy s chůzí, většinou po pár krocích upadají
- ▶ Na pohmat je cítit, že jsou svaly na nohou atrofované
- ▶ Kyčelní, loketní a zápěstní klouby mají viditelně snížený rozsah pohybu
- ▶ Nemocná štěňata bývají přibližně v 5 - 15 měsíci života většinou utracena.



# Kongenitální myotonie

- ▶ Převážně u plemene malý knírač, Čau čau a Jack Russel teriér
- ▶ Dědičná porucha charakterizována zpomalením relaxace kosterní svaloviny
- ▶ Psi postiženi touto chorobou mají velmi často ztuhlý krok
- ▶ U postižených jedinců je oproti zdravým patrný předkus a deformovaná dolní čelist



# Centronukleární myopatie

- ▶ Převážně u labradorských retrívrů
- ▶ Defekt ve vývoji svalů
- ▶ Do dvou týdnů od narození první příznaky
- ▶ Mezi 2. až 5. měsícem věku se začíná rozvíjet svalová atrofie
- ▶ Svalová atrofie postihuje také polykací svalstvo
- ▶ Postižený jedinec mimo jiné i velice špatně snáší zimu
- ▶ Neexistuje doposud žádná léčba





*Picture provided by Laboratory of Neurobiology, ENV Alfort-France*

# Degenerativní myelopatie

- ▶ U široké škály psích plemen kolem osmého roku jejich života
- ▶ Příznaky provázející toto onemocnění jsou velice závažného charakteru
- ▶ Jako vůbec první, těžko postřehnutelný příznak, mohou být například nerovnoměrně opotřebené drápy na zadních končetinách
- ▶ Další příznaky jsou ochabování až úplná atrofie svalstva zadních končetin, ataxie končetin, ztráta rovnováhy, netypické nesení ocasu, inkontinence a úplná paralýza zadních končetin
- ▶ Po 3 - 5 letech od prvního projevu nemoci většinou dochází k úmrtí postiženého jedince



# ZDROJE

- ▶ G. D. Shelton Muscular dystrophies: expanding our knowledge in companion animals. *Vet J* 2004;168:6-8. citováno 04.04.2017 z vetweb.cz
- ▶ Vite, C., Cozzi, F., Rich, M., Klide, A.K., Volk, S. and Lombardo, R. (1998) *J. Vet. Intern. Med.* 12, 394^397. citováno 04.04.2017 z genomia.cz
- ▶ Manuel Pele et al.: *SINE exonic insertion in the PTPLA gene leads to multiple splicing defects and segregates with the autosomal recessive centronuclear myopathy in dogs; Human Molecular Genetics; 2005 . citováno 04.04.2017 z genomia.cz*
- ▶ Steffen, F., Bilzer, T., Brands, J., Golini, L., Jagannathan, V., Wiedmer, M., Drögemüller, C., Drögemüller, M. & Leeb, T. (2015). A nonsense variant in COL6A1 in Landseer dogs with muscular dystrophy. *G3: Genes| Genomes| Genetics*, 5(12), 2611-2617. citováno 04.04.2017 z genomia.cz
- ▶ - Zeng, R., et al. "Breed Distribution of SOD1 Alleles Previously Associated with Canine Degenerative Myelopathy." *Journal of Veterinary Internal Medicine* 28.2 (2014): 515-521. citováno 04.04.2017 z genomia.cz
- ▶ Nancy Kay, DVM Diplomate, American College of Veterinary Internal Medicine citováno 04.04.2017 <http://speakingforspot.com/blog/2014/11/30/degenerative-myelopathy/>
- ▶ [http://www.labradorcnm.com/pages/site/Clinics\\_description.html](http://www.labradorcnm.com/pages/site/Clinics_description.html)
- ▶ <http://www.vetstreet.com/care/myotonia>
- ▶ Ambrósio CE et al (2009) Identification of three distinguishable phenotypes in golden retriever muscular dystrophy. *Genet Mol Res* 8(2):389-396

Děkuji za pozornost