

Geneticky podmíněné metabolické choroby psů

EVA OREL

Definice

Metabolismus je soubor všech enzymových reakcí (tzv. **metabolických drah**) při nichž dochází k přeměně látek a energií v buňkách a v živých organismech.

Vrozená porucha metabolismu se nazývá **dědičnou metabolickou poruchou (zkráceně DMP)**.

Poruchy metabolických cest máji tři dopady:

- **Nepřítomnost molekuly** bílkoviny, enzymu nebo jiné látky v organismu, které se pak nedostává,
- **Hromadění** (akumulaci) molekul bílkoviny, enzymu nebo jiných látek v organismu, které nejsou správným způsobem odbourány a vyloučeny,
- **Vznik látek** (bílkovin, enzymů nebo jiných látek), které do organismu nepatří, a způsobují jeho akutní nebo pozvolnou otravu (toxikaci).

U některých DMP se často jedná o kombinaci dvou nebo tří těchto dopadů.

Fukosidóza

- Nedodtatečná funkce enzymu alfa-L-fukosidasy způsobující ukládání glykokonjugátů obsahujících L-fukosu v tělních orgánech
- Inkoordinace, slepota, hluchota, poruchy chování
- Objevuje mezi 18 měsíci a 4 roky věku, postupuje rychle a končí po několika týdnech úhynem.
- Anglický špringršpaněl

Anglický špringršpaněl



Cystinurie

- Porucha transportu aminokyseliny cystinu v ledvinách
- Vylučováním cystinu v krystalické formě, tvorba močového písku a následně kamínků (urolitů)
- Nejvíce Novofundlandský pes a Landseer, a také hladkosrstý jezevčík, irský a jorkšírský teriér, labrador, basset

Novofundlandský pes



Landseer



Cystin 3 – urolit – směs cystin a fosforečnany - jezevčík , fenka věk 4 roky



Toxikóza mědí (CT)

- Závažná porucha schopnosti vylučovat měď do žluče, což vede k jejímu hromadění v jaterních buňkách
- Chronická hepatitida, jaterní cirhóza, selhání jater a smrt jedince
- Projeví se většinou ve stáří 2-6 let
- Bedlington teriér

Bedlington teriér



L-2-HGA acidurie

- Autozomálně recesivní onemocnění, postihuje centrální nervovou soustavu
- Typické jsou zvýšené hladiny kyseliny L-2-hydroxyglutarové v moči, plazmě a mozkomíšním moku. Postihuje centrální nervovou soustavu,
- Objevuje se ve věku 6 měsíců až 1 rok
- Epileptiformní záchvaty, nejistá chůze, třes, svalová ztuhlost po námaze a změny chování.
- Stafordšírské bulteriéry

Stafordšírský bulteriér



GM1-gangliosidóza

- Ukládání GM1-gangliosidu a oligosacharidů v mozkové tkáni
- Progresivní neurologické potíže: ztráta koordinace, svalový třas a ataxie svalů
- Objevuje se od věku 4 měsíců
- Husky, anglický špringršpaněl a portugalský vodní pes

Husky



Portugalský vodní pes



Další metabolické choroby

- **Deficit enzymu PDP1** - clumber a sussex španělů
- **Deficit enzymu fosfofruktokinázy (PFKD)** - amerických kokršpanělů a špringlšpanělů způsobují svalovou slabost a nesnášenlivost fyzické zátěže.
- **Deficit pyruvátkinázy (PK Def.)** - basenji, Westhighland white teriér způsobují anemii. K dalším příznakům patří letargie, slabost, ztráta hmotnosti, žloutenka a rozšíření břišní dutiny.

Použité zdroje

- <http://www.abvet.cz/cz/novinky/80-dedicne-nemoci-psu-a-kocek/>
- <http://www.sigmaaldrich.com/life-science/metabolomics.html>
- <http://www.genomia.cz/cz/test/gm1>
- *Z. H. Wang, B. Zeng, H. Shibuya, G. S. Johnson, J. Alroy, G. M. Pastores, S. Raghavan, E. H. Kolodny: Isolation and characterization of the normal canine β -galactosidase gene and its mutation in a dog model of GM1-gangliosidosis; Journal of Inherited Metabolic Disease September 2000, Volume 23, Issue 6, pp 593-606*

Obrázky:

- <http://www.myslivo.cz/Casopis-Myslivo/Lovecky-pes/2010/5-2010/Cystinurie>
- <http://hafici.cz/>

Děkují za pozornost!

