

Degeneratívna myelopatia

Degeneratívna myelopatia je progresívne neurodegeneratívne ochorenie postihujúce nervový systém psa. U veľkého množstva plemien bola ako hlavná príčina popísaná bodová mutácia 118 bázy v géne SOD1 - zámena guanínu za adenín. Táto mutácia sa môže vyskytovať na jednom chromozóme - tkz. pes "carrier" alebo na oboch chromozómoch - tkz. pes "affected". Dôvodovo všeobecne uznávaná myšlienka hovorí, že len u psa typu "affected" je možnosť výskytu degeneratívnej myelopatie.

V roku 2011 bola v USA popísaná prípadová štúdia fenky bernského salašníckeho psa, ktorá trpela príznakmi charakteristickými pre DM. Päťnásť mesiacov od prvého podozrenia sa vyskytlo úplné ochrnutie zadných končatín a po 21 mesiacoch bola fenka utratená. Laboratórne testy vzoriek z miechy vykonané po smrti poukazovali na degeneratívnu myelopatiu i napriek tomu, že táto fenka bola tkz. pes clear - t.j. nemala mutáciu 118 bázy ani na jednom chromozóme. Dôkladnejšia štúdia genómu odhalila bodovú mutáciu 52 nukleotidovej bázy SOD1 génu, ktorá predtým nebola popísaná. Táto mutácia spôsobuje zámenu adenínu za tymín a tým tvorbu aminokyseliny threonín namiesto aminokyseliny serín.

Štúdia zverejnená v roku 2014 popisovala výskyt týchto mutácií (118 T i 52) a ich vzťah k prejavu degeneratívnej myelopatie u 35 359 psov. Na mutáciu 52 bázy SOD1 génu bolo testovaných 1 613 psov, z toho 912 bernských salašníckych psov. 59 psov bolo heterozygoti (tkz. carrier) a 2 psy boli homozygoti SOD1:c.52T (tkz. affected). U ostatných plemien nebola táto mutácia detekovaná. Výskyt jedincov s oboma mutáciami bol veľmi ojedinelý - len 24 jedincov boli heterozygoti v oboch mutáciách. Do mája 2013 bol potvrdený výskyt degeneratívnej myelopatie u 4 z nich.

Mutácia SOD:c.52A-T nie je u majiteľov psov známa a v súčasnej dobe žiadne komerčné laboratórium v ČR neponúka možnosť si nechať psa otestovať. Štúdie však ukazujú, že obe mutácie majú vplyv na prepuknutie degeneratívnej myelopatie u bernského salašníckeho psa.

Mr. Múková Simona