

Gerincvelő eredetű izomsorvadás (SMA) macskában

ÍRTA: PAVELKA ALEXANDRA

állattenyésztő mérnök

A gerincvelő eredetű izomsorvadás, más néven SMA (Spinal Muscular Atrophy) egy meglehetősen ritka betegség, melynek előfordulását egyelőre csak a Maine Coon fajtában figyelték meg.

A betegség genetikai hátterében az áll, hogy az A1q kromoszómán található LIX1 gén nagymértékű deléciója következik be, vagyis a kromoszóma egy darabja és az általa hordozott genetikai információ elvész. A LIX1 génnek a központi idegrendszer működésére, azon belül is a gerincvelői idegekre van hatása, a törzs és a végtagok vázizomzatának stimulálása zavart szenved. Ebből következik, hogy a betegség az állat mozgásában fog megnyilvánulni. Az érintett kölykök jellemzően 3-4 hónapos korban kezdik mutatni a tüneteket. Először azt láthatjuk, hogy a hátsó lábak gyengéknek tűnnek, amikor a kölyök jár vagy fut. A lábak hajlottak, deformálódnak látszanak akkor is, amikor a kölyök áll. Később képtelen lesz felugrani, illetve leugráskor egyensúlyát veszti. Öt hónapos korra a betegség egyértelműen látható: a mellső lábak egymáshoz képest távol állnak, a hátsó végtagok pedig összerogynak, valamint nagymértékű az izomtömeg csökkenése. A betegség nem jár fájdalommal, egyes macskák több évig képesek mozogni, míg másoknál már egészen fiatal korban megfigyelhető a hátsó végtagok teljes bénulása. Nem gyógyítható.

Az SMA autoszomális recesszív módon öröklődik, vagyis nincsen ivarhoz kötve és az utódnak mindkét szülőjétől örökölnie kell a mutációt ahhoz, hogy a betegség megjelenjen nála.

Az alábbi táblázat szemlélteti a különböző genotípusú szülők lehetséges utódait és azok arányát:

	N/N	N/S	S/S
N/N	0%	50% hordozó	100% hordozó
N/S	50% hordozó	50% hordozó, 25% beteg	50% hordozó, 50% beteg
S/S	100% hordozó	50% hordozó, 50% beteg	100% beteg

N/N: normál, mentes az SMA-t okozó mutációtól

N/S: heterozigóta, vagyis egyik szülőjétől örökölte az SMA-t okozó allélt (hordozó), viszont tünetmentes és a betegség nem fog nála kialakulni

S/S: homozigóta, vagyis mindkét szülőjétől a hibás allélt örökölte és a betegség meg fog nála jelenni

A fentiek alapján elmondható, hogy a S/S genotípusú egyedeket mindenképpen ki kell vonni a tenyésztésből. A N/S, heterozigóták tenyésztésével kapcsolatban megoszlanak a vélemények. Egyesek szerint N/N, vagyis normál partnerrel párosíthatóak. Így várhatóan a kölykök fele normál, fele pedig hordozó lesz, de a betegségtől az összes utód mentes. Véleményem szerint ezt a lehetőséget csak nagy értékű tenyészállat esetében, konkrét céllal érdemes véghezvinni.

Ahhoz, hogy az állatok genotípusát meg tudjuk határozni és a tenyésztésben tarthatóságáról dönteni tudjunk, genetikai teszt áll a rendelkezésünkre. Mivel a mutáció helyét pontosan ismerjük, az ún. polimeráz láncreakció alapú teszttel azt is megtudhatjuk, hogy az adott egyed beteg lesz-e, vagy csak hordozó. Az eljáráshoz nyál- vagy vérmintát kell a laborba küldeni.

2017.december

Felhasznált irodalom:

Fyfe J.C., M Menotti-Raymond, VA David, et al. An ~140-kb deletion associated with feline spinal muscular atrophy implies an essential *LIX1* function for motor neuron survival. *Genome Research* 2006 16: 1084-1090

Genomia s.r.o.: Spinal muscular atrophy (SMA) in Maine Coon cats