

La glicogenosi, una malattia metabolica

La glicogenosi tipo IV o glycogen storage disease type IV (GSD IV) è una malattia ereditaria del metabolismo del glucosio. La malattia è causata dalla mancanza dell'enzima ramificante, chiamata GBE (Glycogen Branching Enzyme). Questa disfunzione causa l'accumulo di glicogeno non ramificato nel organismo dei Norvegesi affetti.

Nella forma più corrente, i gattini muoiono alla nascita o poco dopo perché sono incapaci di produrre abbastanza glucosio necessario alla nascita ed alle prime ore di vita. Più raramente, i gattini possono vivere normalmente fino a 5 mesi, però, la malattia conduce velocemente ad un'atrofia muscolare, una debolezza cardiaca e neuromuscolare, ed alla morte del gatto entro i suoi primi 15 mesi di vita.

La glicogenosi, una malattia ereditaria

La glicogenosi tipo IV è una malattia monogenica, dei gatti Norvegesi, trasmessa secondo un meccanismo autosomico recessivo. L'indagine sul DNA dà una risposta tra le tre situazioni seguente :

Risultato dell'analisi del DNA	Il gatto è	Situazione genetica	Sviluppa la malattia ?	Trasmette una copia difettosa del gene GBE1 alla sua discendenza?
Omozigoto normale	Sano	2 copie normali del gene GBE1	NO	NO
Eterozigoto	Portatore sano	1 copia normale ed 1 copia difettosa del gene GBE1	NO	SI Al 50 % della discendenza
Omozigoto mutato	Affetto	2 copie difettose del gene GBE1	SI Mortalità prenatale, sopravvivenza possibile fino a 15 mesi	Riproduzione impossibile

Il test DNA permette un'individuazione precoce dei gatti sani, una scelta dei riproduttori, un'adattamento degli incroci nello scopo di limitare la mortalità neonatale legata a questa malattia. Permette anche di evitare la nascita di gattini affetti di glicogenosi e di frenare la propagazione della malattia nell'allevamento o nello sviluppo della razza.

L'analisi GSD4, un test affidabile e convalidato

L'analisi GSD4 si basa sulla detezione di una mutazione del gene GBE1. Il Dr. John Fyfe dell'Università di Michigan (Stati Uniti) ha identificato il gene e le mutazioni impiegate in questa malattia (Fyfe et al. 2007). In collaborazione con il Dr. John Fyfe, il laboratorio ANTAGENE ha sviluppato il test genetico e l'ha convalidato sui Norvegesi portatori ed affetti di glicogenosi tipo IV.

La frequenza di portatori di questa malattia negli Stati Uniti è di circa il 15%. Attualmente il laboratorio ANTAGENE calcola la frequenza degli eterozigoti (portatori sani) al 12,2% della popolazione europea (settembre 2007).

Il test genetico è affidabile, facile da realizzare (con uno striscio orale), realizzabile su soggetti identificabili (chip o tatuaggio) ed il suddetto test viene effettuato solo una volta nella vita del gatto.

Si raccomanda di testare i gatti provenienti dalle famiglie più particolarmente toccate di questa malattia e di testare i riproduttori ricercati e/o che si riproducono molto, nello scopo di impedire la propagazione esponenziale di questa malattia nella razza.

Informazioni

Con una semplice richiesta, i kit di prelievo vengono inviati al vostro domicilio. Il prelievo con striscio orale deve dunque essere realizzato ed autenticato dal veterinario nello scopo di rilasciare un certificato genetico. I prelievi devono essere inviati ad ANTAGNE.

Per maggiori informazioni sulle nostre prestazioni: www.antagene.com