

Juvenilní Epilepsie u Lagotto Romagnolo

Epileptické syndromy jsou projevem přehnané aktivity mozkových neuronů. Idiopatické generalizované epilepsie jsou geneticky podmíněné a u některých byl již nalezen zodpovědný kauzální molekulárně-genetický defekt. Charakteristická je vazba jednotlivých typů epilepsií na určitý věk.

Epilepsie je chorobou projevující se u lidí, psů i jiných savců. Geneticky podmíněné juvenilní epilepsie patří mezi nejčastější neurologická onemocnění, projevující se u dětí mezi 2. až 10. rokem života. Objevují se asi u 0,5% populace a jsou charakterizovány spontánním vymizením příznaků v průběhu vývoje dítěte. Jsou úzce spjaty s druhou fází postnatálního vývoje mozku.

Postnatální vývoj mozku u savců je možné rozdělit do 3 fází:

1. od narození do 2 let u lidí; od narození do 1 týdne u myší; od narození do 2 měsíců u psů; u lidí se v této fázi tvoří přibližně jeden kvadrilion synapsí
2. od 2 do 10 let u lidí; od 7 dní do 17 dní u myší; od 2 do 4 měsíců u psů; u lidí je tato fáze charakterizována masivním odstraňováním nepotřebných synapsí (až poloviny původních synapsí)
3. po zbytek života; počet synapsí je prakticky neměnný

Seppälä at al. v roce 2011 popsali nalezenou mutaci c.1552 A>T v genu LGI2 vedoucí ke vzniku předčasného stop kodonu v exonu 8, zodpovědnou za typ juvenilní epilepsie u plemene Lagotto Romagnolo. Gen LGI2 je v největší míře exprimován v druhé fázi postnatálního vývoje mozku a působí na skupinu neuronálních receptorů rodiny ADAM, které hrají svojí úlohu v synaptických remodelacích. Zkrácení genu LGI2 brání jeho sekreci a interakci s ADAM receptory.

U plemene Lagotto Romagnolo se epileptické příznaky objevují od 5 do 9 týdnů věku (ekvivalentně u lidí okolo 2 let). Záchvaty se projevují chvěním celého těla, někdy spojené s krátkou ztrátou vědomí. Štěňata s těžšími projevy trpí i příznaky neurologického onemocnění, včetně generalizované ataxie a hypertermie. Epilepsie spontánně vymizí od 8 do 13 týdnů věku (u lidí okolo 8 let). Vymizení příznaků je pro tento typ epilepsie příznačné a tak je mnohými chovateli tato choroba považována jen za nešťastné zvláštnosti, které k jejich velké úlevě ve vyšším věku štěněte mizí. Kvalita života štěněte by však měla být brána v úvahu. Pomocí včasného testování rodičů je možné zamezit rození štěňat s nepříjemnými epileptickým záchvaty v brzkém věku.

Juvenilní Epilepsie u Lagotto Romagnolo je autosomálně recesivní onemocnění. To znamená, že se nemoc rozvine pouze u jedinců, kteří zdědí od obou svých rodičů mutovaný gen; tyto jedinci se označují P/P (positivní / pozitivní). Přenašeči mutovaného genu (N/P, tzn. negativní / pozitivní) jsou klinicky zdraví, ale přenášejí nemoc na své potomky. V případě krytí dvou heterozygtních jedinců (N/P) bude teoreticky 25 % potomků zcela zdravých, 50 % potomků přenašečů a 25 % zdědí od obou rodičů mutovaný gen a budou postiženi juvenilní epilepsií (P/P).

Citace:

Seppälä EH1, Jokinen TS, Fukata M, Fukata Y, Webster MT, Karlsson EK, Kilpinen SK, Steffen F, Dietschi E, Leeb T, Eklund R, Zhao X, Rilstone JJ, Lindblad-Toh K, Minassian BA, Lohi H.: LGI2 truncation causes a remitting focal epilepsy in dogs; PLoS Genet. 2011 Jul;7(7):e1002194. doi: 10.1371/journal.pgen.1002194. Epub 2011 Jul 28.

Jokinen TS1, Metsähonkala L, Bergamasco L, Viitmaa R, Syrjä P, Lohi H, Snellman M, Jeserevics J, Cizinauskas S.: Benign familial juvenile epilepsy in Lagotto Romagnolo dogs; J Vet Intern Med. 2007 May-Jun;21(3):464-71.

Zdroj: <https://www.genomia.cz/cz/test/epilepsy-lagotto/>