

SMA – spinální svalová atrofie u skotu

Posledních několik let jsme svědky toho, že se u skotu „vynořují“ nové nemoci a nejrůznější genetické defekty. Termín „vynořují“ jsem použil naprosto záměrně, protože u většiny z nich je velmi pravděpodobné, že se vyskytovaly již dříve, pouze poznání vědy nebylo na takové úrovni, aby je dokázalo rozpoznat a zcela jednoznačně identifikovat.

U plemen skotu, která patří mezi ta více zušlechtěná, je tento problém poměrně častý. Dnes se skoro nikdo nepozastavuje nad nejrůznějšími zkratkami (sufixy) za jmény holštýnských býků (např. CV ~ TV u CVM, BL ~ TL u BLAD, MF ~ TM u Mole-Foot atd.), které právě charakterizují, zda jedinec je nositelem dané genetické vady, či naopak byl testován jako negativní. CVM, BLAD, Mole-Foot, bulldog, DUMPS, citrulinemie, Robertsonova translokace či Factor XI jsou v současné době zřejmě nejznámějšími genetickými vadami, které se u různých plemen skotu vyskytují. Mezi méně známé a méně četné patří např. arachnomelie (Spinnengliedrigke-

atrophie), označovaná zkratkou SMA, někdy BSMA (bovine spinal muscular atrophy). Označení BSMA se používá zejména proto, aby se odlišilo od onemocnění, které se vyskytuje také u lidí (v humánní medicíně bylo poprvé bylo popsáno v roce 1891).

Původce onemocnění

Původcem SMA, ke kterému se „sbíhají“ všechny původy přenašečů SMA, byl zřejmě americký plemník plemene brown-swiss Meadow View Destiny, narozený v roce 1953 (Angerholm et al., 1994 Stocker et al., 1992). U skotu bylo onemocnění SMA



Mezi pozitivní v ČR patří využívaný plemník Milan 3645 Bocheroule (ZBM 224)

it, pavoučí nohy), weaver neboli BPDME (bovine progressive degenerative myeloencephalopathy), SDM (Spinale Dysmyelinaton), ale také onemocnění, které u skotu bylo poprvé popsáno zhruba před 20 lety. Tím je spinální svalová atrofie (spinal muscular

v různých formách zatím zjištěno v zámoří u plemene brown-swiss (u kterého je také nejrozšířenější), ale rovněž i u rohaté formy plemene hereford. V Evropě pak rovněž u brown-swiss, u plemene red danish a nově také u plemene belgické modrobílé (viz níže).



Tele postižené spinální svalovou atrofií

Co to vlastně SMA je? U skotu je SMA svým vizuálním projevem zřejmě nejbližší genetickému defektu zvanému arachnomelie (pavoučí nohy). Avšak zatímco arachnomelie je defekt především skeletu, kdy jsou končetiny postiženého zvířete dlouhé, tenké a křehké (svým vzhledem připomínají pavoučí nohy), SMA je charakterizováno genetickou poruchou funkce motorických neuronů v míše, což se projevuje postupným ubýváním kosterního svalstva. Onemocnění se řadí mezi chronická neurogenní onemocnění, přičemž postihuje vůli ovlivnitelné svalstvo celého těla důležité pro pohyb, držení hlavy a těla, polykání, dýchání. Nemoc však nepostihuje smysly. V současné době není známa žádná léčba. Postižení u telat se projevuje zhruba ve stáří dvou až šesti týdnů, ojediněle ihned po narození. Prvotními příznaky jsou zejména slabost zadních končetin, těžkosti při vstávání, po čase nejsou telata schopna vstávat vůbec, nemohou sát mateřské mléko, projeví se u nich pneumonie a umírají na nedostatek pohybu.

V humánní medicíně se SMA rozděluje do čtyř typů – SMA I, II, III, IV. BSMA se nejvíce blíží typu SMA I. Obdobně jako u jiných genetických defektů je SMA zřejmě onemocnění s recesivní dědičností. V praxi to znamená, že při páření jedince, který je přenašečem SMA, s jedincem, který není nositelem SMA, se polovina potomstva stává přenašečem. Při páření dvou přenašečů bude 50 % potomků rovněž přenašeči, 25 % bude negativních a 25 % pozitivních. U přenašečů (heterozygotů) nedochází k žádnému viditelnému projevu onemocnění.

Test na výskyt

Doposud jsou býci na SMA testováni testem, kterým byl vyvinut v Německu. Zejmé-



Belgická inseminační stanice v Ciney II

na poslední dobou je však mnoho lidí k výsledkům tohoto testu velmi skeptických: u potomstva býků, kteří byli diagnostikováni jako pozitivní, se totiž nikdy onemocnění SMA neprojevovalo. Nicméně používané sufixy (přípony) za jmény býků určují, zda a jakým způsobem byl býk na SMA testován. Do současné doby se otestování býci rozdělovali do čtyř skupin:

M – přenašeč identifikovaný na základě projevů SMA u potomstva,
 CM – přenašeč identifikovaný na základě otestování SMA potomků v laboratoři,
 M* – přenašeč identifikovaný na základě testu DNA se spolehlivostí 90 a více procent,
 *TM – negativní na základě testu DNA se spolehlivostí 90 a více procent.

Tento systém značení byl vytvořen americkou asociací chovatelů plemene brown-swiss, není mezinárodně unifikovaný a může proto docházet k různým odlišnostem v označování.

Intenzivní výzkum posledních let realizovaný na belgické univerzitě v Liege, který byl zaměřen na lepší poznání SMA, resp. BSMA, přinesl svůj výsledek – prof. Georges a jeho tým v nedávné době úspěšně identifikoval mutaci genu, která je za BSMA zodpovědná (BTA24). Aby byla pravděpodobnost rozšiřování této mutace minimalizována, byl vytvořen markerový gen, který umožňuje identifikovat jedince, kteří jsou přenašeči SMA. A jelikož v Belgii je chováno jedno z nejprošlechtěnějších plemen skotu vůbec – plemeno belgické modrobílé (BM) – byli býci z inseminační stanice společnosti Belgian Blue Group (BBG) tímto testem prověřeni a bylo zjištěno, že se onemocnění SMA vyskytuje v odlišné formě i u tohoto plemene. Označení SMA pro toto onemocnění u plemene belgické modrobílé

však není zcela přesné, zvažuje se proto spíše pojmenování congenital muscular dystonia (CMD). Je-li pravda, že je tato konkrétní mutace specifická pouze pro plemeno belgické modrobílé (a tudíž odlišná od té, která se vyskytuje u plemene brown-swiss), pak by při křížení s jiným plemenem než BM nemělo k žádným problémům docházet. Tedy kromě plemene brown-swiss. Spáříme-li totiž BM býka – nositele CMD s krávou plemene brown-swiss, která bude nositelkou SMA, bude čtvrtina potomstva nositelem obou variant SMA (tedy „brauní“ SMA i „belgické“ CMD), čtvrtina bude nositelem „brauní“ SMA, čtvrtina „belgické“ CMD a čtvrtina bude negativní. Nicméně i při běžném (náhodném) pářování jedinců plemene BM je šance na výskyt symptomů u postiženého telete zhruba v poměru 1 : 500.

Společnost BBG markerovým genem otestovala všechny žijící býky z jejich inseminačních stanic, aby diagnostikovala býky – přenašeče SMA. Z žijících býků bylo celkem sedm pozitivních – Gaillard, Gorge, Liegeois, Gentleman, General, Gaffeur a Latent. Mimo to bylo otestováno i více než 200 býků, jejichž inse-

minační dávky jsou stále k dispozici, z nich bylo 11 pozitivních: Depute, Farouche, Fernand, Gabin, Milan, Opkapi, Solide, Unicum, Eldorado, Elogieux, Fauve. Mezi pozitivními je také v České republice využívaný plemeník Milan 3645 Bocheroule (ZBM 224). Není však potřeba podléhat žádné panice: do naší republiky bylo dovezeno pouhých 20 inseminačních dávek tohoto býka.

Opatření v Belgii

Z tohoto důvodu bylo v Belgii rozhodnuto, že inseminační dávky pozitivních býků budou uchovávány odděleně a nebudou nadále nabízeny; prodávány budou pouze s výslovným souhlasem chovatele. Z preventivních důvodů budou dále všichni býci vstupující na inseminační stanice testováni a pokud bude býk nositelem genu, nebude na inseminační stanici zařazen.

Zbývá jen dodat, že na rozdíl od výše uvedeného značení býků pomocí sufixů, které je běžné u plemene brown-swiss, používají Belgičané pro negativní býky zkratku SMA- a pro nositele SMA+.

Kamil Malát,
ČSCHMS

Nutratech®
s.r.o.

- **OPTIMIN®**
Cheláty stopových prvků Zn, Mn, Cu, Fe, Co, Se
- **BIOSPRINT 39885**
Živá kvasinková kultura
- **ECHOMOS**
Oligosacharidy mannanů a betaglukany
- **TROUMIX® MYKOBAN Sc**
Adsorbent mykotoxinů na bázi buněčných stěn kvasinek s podporou regenerace funkce jater
- **EQUALISER**
Bachorový pufr nové generace
- **TROUMIX® ACID**
Oxyselovadlo pro telata a selata
- **POLYSORB**
Adsorbent mykotoxinů na bázi buněčných stěn kvasinek
- **MYCOBOND**
Adsorbent mykotoxinů

Nutratech® s.r.o., Mezírka 13, 602 00 Brno
 Telefon: 541 215 740, fax: 541 215 741
 e-mail: nutratech@nutratech.cz, www.nutratech.cz