

Fanconiho syndrom

MVDr. Jan Slabý,

Veterinární klinika pro malá zvířata, Vrcovická 2227, 397 01 Písek, tel: 603 496 589

Co je to Fanconiho syndrom?

Fanconiho syndrom je onemocnění, které se vyskytuje u člověka a psa. Bylo popsáno u plemene basenji, norský losí pes, šeltie. Zde ke také tato choroba nejvíce rozšířena.

Jedná se o poruchu tubulárních transportních systémů ledvin, což přeloženo do laické řeči znamená, že se jedná o onemocnění ledvin, při kterém jsou postiženy vývodné kanálky ledvin.

Pro lepší pochopení poruchy zopakují některé poznatky z anatomie a fyziologie ledvin. Ledvina savců je tvořena ledvinovou kůrou a dření. Základní stavební jednotkou ledviny je tzv. ledvinové tělísko, které se skládá s cévního klubička (glomerulu) a systému vývodných a sběrných kanálků. Tyto pak ústí do ledvinové pánvičky, dále následuje močovod, močový měchýř a močová trubice. Ledvinná kůra je tvořena cévními klubičky a částí kanálků, dřeň je tvořena pouze kanálky. V cévním klubičku je filtrována z krve tzv. prvotní moč, které je obrovské množství. Z této moči je pak ve vývodných kanálcích vstřebáno 99% vody a většina dalších rozpuštěných látek, zejména iontů, cukrů, aminokyselin a vzniká tak definitivní moč. U pacientů postižených Fanconiho syndromem dochází k poruše vstřebávání některých látek, které se tak dostávají i do definitivní moči a tím tělo o tyto důležité látky přichází. Jedná se zejména o cukr (glukózu), aminokyseliny, hydrogenuhličitanový iont, vápník a další látky.

Shrneme-li výše uvedené poznatky, můžeme říci, že pacienti postižení touto nemocí nevstřebávají ve svých ledvinách některé látky. Tyto látky jsou odvedeny z těla močí a tím je organismus o tyto látky ochuzen. To má za následek další poruchy zdravotního stavu. Onemocnění se postupem času zintenzivňuje, ledviny jsou stále více namáhány a to obvykle vyústí v chronické selhání ledvin, které je pro pacienta smrtelné!

Příznaky onemocnění:

Mezi příznaky, které může pozorovat majitel patří zvýšený příjem tekutin a častější a objemnější močení, hubnutí při zachovaném příjmu potravy, dehydratace (odvodnění) pacienta, které se nejčastěji projeví apatií, pomalejším návratem kožní řasy, suchými sliznicemi a v těžkých případech i vypadlými očima.

Při zpozorování jakéhokoliv z výše uvedených příznaků je nutno odebrat vzorek moči a okamžitě vyhledat pomoc veterinárního lékaře. Ten zjistí pomocí vyšetření krve a moči další příznaky.

Mezi hlavní patří nález cukru v moči při normální hladině krevního cukru (základní rozdíl oproti cukrovce). Dále bývá zjištěna snížená hladina některých dalších látek v krvi, např. vápníku, fosforu, hydrogenuhličitanového iontu.

V dalším průběhu dochází k selhávání ledvin, které s sebou nese další typické příznaky jako zvracení, průjem, poškození sliznice dutiny ústní, hubnutí, anémie atd. Tyto příznaky jsou následkem otravy organismu vlastními zplodinami, které není tělo schopno selhávajícími ledvinami vyloučit. Pacienti s Fanconiho syndromem umírají zpravidla právě na selhání ledvin. Průběh onemocnění trvá od několika týdnů do několika let.

Léčba:

Pro pacienty neexistuje specifická léčba. Pacienti s Fanconiho syndromem jsou léčeni obdobně jako pacienti s chronickým selháváním ledvin. Tato léčba vedena pouze ke zpomalení průběhu nemoci. Onemocnění je pro většinu pacientů smrtelné. Jedinou účinnou zbraní je prevence. Onemocnění je podle všech dostupných informací dědičné (alespoň u plemene basenji), to znamená je přenášeno pohlavními buňkami z rodičů na potomstvo.

Závěr:

Vzhledem k výše uvedeným skutečnostem, ze kterých vyplývá, že se jedná o onemocnění s převážně smrtelným koncem, že neexistuje účinná léčba a že onemocnění je zřejmě dědičné, je zcela zřejmý naprosto prioritní význam chovatelských opatření pro kontrolu, případně vymícení onemocnění z chovu rizikových plemen.

V případě nesledování tohoto onemocnění v populaci těchto plemen teoreticky hrozí po delší době rozšíření onemocnění na většinu jedinců a ohrožení těchto plemen jako takových. Cesta k ozdravení plemene je vždy mnohem obtížnější než účinná prevence.

Převzato z Tam-Tamu 2/1999

Linked Marker Test pro Fanconiho syndrom

Dr. Gary S. Johnson z americké University of Missouri vyvinul Linked Marker DNA test pro Fanconiho syndrom. Tento test byl vyvinut jako součást pokračujícího výzkumného projektu s cílem přesně identifikovat možné příčiny vzniku Fanconiho syndromu a k případnému vymícení tohoto smrtelného onemocnění – selekcí zdravých a nemocných psů. Tento test není zatím 100%, ale je nabízen jako prozatímní test, který poskytne pomoc při výběru vhodného partnera, těm kteří chtějí chovat v blízké budoucnosti. Práce stále pokračují jak ve výzkumu možných příčin vzniku tohoto onemocnění, tak i na zdokonalení testu.

Testování bylo zahájeno v úterý 17.7.2007. Tento test stojí \$60 U.S. v ceně je také zahrnuto zveřejnění v databázi the Orthopedic Foundation for Animals. Linked Marker test je možné objednat prostřednictvím webových stránek Canine Phenome Project (CPP) <http://www.caninephenome.org/>.

Na těchto stránkách najdete podrobný popis, jak postupovat. Za prvé je nutné provést

registraci na stránkách CPP. Dále je zde nutné vyplnit dotazník a vytisknout potřebné formuláře (the DNA Sample Submission Form), které se přikládají k odebraným vzorkům.

Transport krve provádí např. společnost Fedex, která má k tomu povolení. Krev musí být ve speciálních ampulích (běžně k dostání u veterináře) a ampule s krví by měly být chlazené! V žádném případě mražené. Veškeré podrobnosti o transportu najdete po registraci na stránkách CPP.

Vyhodnocení testu trvá přibližně 3 týdny a výsledek linked marker testu je zasílán prostřednictvím e-mailu.

Možné výsledky:

- **Pravděpodobně čistý** – tento výsledek ukazuje, že Váš pes zdědil od obou rodičů normální DNA. Je velmi nepravděpodobné, že basenji s tímto výsledkem bude produkovat postižená štěňata bez ohledu nato s jakým psem je má.
- **Pravděpodobně přenašeč** – tento výsledek testu poukazuje na to, že Váš basenji nejspíše zdědil normální DNA od jednoho rodiče a DNA z mutací Fanconiho syndromu od druhého rodiče. Ačkoli u Vašeho basenji nepropukne Fanconi, může produkovat štěňata u kterých se to může projevit. A proto je důležité toto riziko minimalizovat. Doporučuje se proto takto označeného jedince křížit s basenjím, který je testován jako čistý.
- **Pravděpodobně postižen** – tento výsledek poukazuje na to, že se u Vašeho basenjiho pravděpodobně objeví Fanconiho syndrom. S velkou pravděpodobností, takto postižený jedinec vyprodukuje štěňata s Fanconiho syndromem pokud se zkříží s „přenašečem, postiženým a nerozhodným“. V případě nutnosti, lze použít pouze s „čistým“ jedincem.
- **Nerozhodný** – tento výsledek testu signalizuje to, že DNA Vašeho basenjiho obsahuje rysy, které se našly jak u „čistého“, tak i u „přenašeče“. Tento výsledek se doposud objevil jen v 10% všech testovaných jedinců. V současnosti nemůžeme s jistotou říci zda jsou čisti či jsou přenašeči. Nicméně je velmi nepravděpodobné, že se u těchto jedinců rozvine Fanconiho syndrom. Nejbezpečnější je jednat s těmito jedinci, jako s přenašeči a křýt je jen s „čistými“ basenji.

Kombinace krytí

| | | | | | |
|-----------|---|-----------|---|----------------|------------------------------|
| Čistý | X | Čistý | = | 100% Čistý | |
| Čistý | X | Přenašeč | = | 50% Čistý | 50% Přenašeč |
| Čistý | X | Postižený | = | 100% Přenašeč | |
| Přenašeč | X | Přenašeč | = | 25% Čistý | 50% Přenašeč 25% Postižený |
| Přenašeč | X | Postižený | = | 50% Přenašeč | 50% Postižený |
| Postižený | X | Postižený | = | 100% Postižený | |

Výsledky jsou uvedeny v databázi na stránkách www.offa.org

První testování basenji v České republice.

Nejen Amerika, ale i Evropa uvítala možnost testovat Basenji na Fanconiho syndrom.

Vhodným pářením testovaných jedinců se totiž velmi omezí výskyt tohoto onemocnění a o to všem milovníkům tohoto úžasného plemene jde.

Paní Noel Baaser z německého Basenji klubu zorganizovala 2.září při speciální výstavě v Trechtingshausenu odběr krve a její následný transport do USA , včetně krve pěti českých basenji. Čekání na výsledky bylo hrozné, o to radostnější pak byla skutečnost, že žádný z našich testovaných psů netrpí touto chorobou.

Jelikož jedna vlašťovka jaro nedělá, doufám, že i našemu klubu se totéž podaří zorganizovat třeba při klubové výstavě 2008 v Dole u Blatné ! Vlastní test stojí pouze 60 dolarů, převoz krve do USA je však velice drahý. Čím více majitelů nechá své basenžiky vyšetřit, tím nižší pak bude cena. Při počtu 50 – 60 jedinců předpokládám cenu kolem 80 Euro za jednoho. Možná je to hodně, ale určitě to za to stojí. Bude to přínos nejen pro český chov Basenji, ale hlavně pro psy samotné.

Ted' k testovaným jedincům:

Apoge Zebu Asthenia - pravděpodobně přenašeč – neonemocní Fanconiho syndromem, ze spojení s čistou fenou žádný jeho potomek neonemocní FS

Abanda od Nehvizské studánky – pravděpodobně přenašeč – její potomci ze spojení s čistým psem a ani ona neonemocní FS

Greasy Gui Ananty – pravděpodobně čistý – žádný jeho potomek a ani on sám neonemocní FS

Donner Hanáček – pravděpodobně přenašeč – neonemocní FS, jeho potomci ze spojení s čistou fenou taktéž neonemocní FS.

Kanjaras Familia Fuwele – pravděpodobně čistá – žádný její potomek, ani ona neonemocní FS

Eliah Hanáček – pravděpodobně čistá – žádný její potomek, ani ona neonemocní FS.

Výsledek je to výborný, doufám, že i ty následující budou v této rovině a žádný náš basenžik nebude postižen Fanconiho syndromem.

Mirka Miklišová , poradkyně chovu