



CLINICA VETERINARIA  
GRAN SASSO

## GLICOGENOSI DI TIPO IV (GSD IV) DEL NORVEGESE DELLE FORESTE

Le glicogenosi (o Glycogen Storage Disease) sono una famiglia di malattie caratterizzate da errori metabolici congeniti dovuti a difetti degli enzimi che regolano la sintesi o la catalisi del glicogeno. Sono conosciute nove distinte tipologie di glicogenosi, ognuna associata ad un preciso problema enzimatico.

Il glicogeno è un importante composto del glucosio che viene utilizzato dalle cellule animali per immagazzinare energia ed è caratterizzato da una struttura altamente ramificata.

In un organismo normale l'eccesso di glucosio, ottenuto con la dieta o con la conversione di proteine e grassi, viene immagazzinato sotto forma di glicogeno, costruito utilizzando l'enzima GBE (Glycogen Branching Enzyme). Quando l'organismo ha bisogno di energia, le molecole di glucosio sono rimosse dal glicogeno ed immesse nel circolo sanguigno, oppure utilizzate dai tessuti.

La glicogenosi di tipo IV è una deficienza ereditaria dell'enzima GBE ed è caratteristica del gatto Norvegese delle Foreste; tale patologia può colpire anche l'uomo, dove è nota come malattia di Andersen, ed il cavallo. I soggetti affetti immagazzinano una grande quantità di glicogeno non ramificato nei tessuti e, di conseguenza, si ha un insufficiente utilizzo del glucosio da parte dell'intero organismo. Il glicogeno "anormale" si addensa nei tessuti, in particolare a livello di muscolo, fegato e sistema nervoso, compromettendo quindi le funzionalità muscolari, epatiche, neurali e cardiache. Questa condizione porta inoltre ad un insufficiente utilizzo del glucosio, causando una sorta di ipoglicemia cronica progressiva.

Tale malattia è sempre mortale: la quasi totalità dei cuccioli affetti muore poche ore o pochi giorni dopo la nascita. Più rara è la forma tardiva, dove un cucciolo è apparentemente sano fino ai 5-7 mesi di vita, salvo poi manifestare un improvviso blocco

della crescita con degenerazione neuromuscolare progressiva. I sintomi tipici sono i seguenti:

ipertermia elevata (oltre 40° C) insensibile a terapia medica

tremori intermittenti e generalizzati, che nel tempo diventano permanenti

irrequietezza

debolezza muscolare, seguita da atrofia muscolare, con contratture fibrotiche delle articolazioni che portano a difficoltà nel movimento e nell'alimentazione, richiedendo una assistenza continua da parte del proprietario

tetraparesi e tetraplegia

I gatti affetti muoiono solitamente per un arresto cardiaco, che può talvolta sopraggiungere dopo un periodo di coma.

### Profilo genetico

Il gruppo di John Fyfe dell'Università del Michigan ha identificato come causa della GSD-IV del Norvegese delle Foreste una singola mutazione recessiva del gene GBE, denominata GBE1. Questo implica che la possibilità che la malattia si esprima nella discendenza esiste solo se entrambi i genitori sono portatori della mutazione.

La tabella sottostante illustra le probabilità di trasmettere la malattia alla prole a seconda del genotipo del riproduttore, che quindi può essere omozigote normale (N/N), portatore sano (eterozigote N/GDSIV) o omozigote mutato (GDSIV/GDSIV)

	NORMALE	PORTATORE	OMOZIGOTE MUTATO
NORMALE	100% normale	50% normale, 50% portatore	100% portatore
PORTATORE	50% normale, 50% portatore	25% normale, 50% portatore, 25% omozigote mutato	50% portatore, 50% omozigote mutato
OMOZIGOTE MUTATO	100% portatore	50% portatore, 50% omozigote mutato	100% omozigote mutato

Effettuando un test genetico su sangue o tampone buccale è possibile individuare la presenza della mutazione responsabile della malattia, identificando quindi non solo i soggetti affetti ma anche i portatori.

Questo metodo è molto accurato e si può eseguire a qualsiasi età.

Ad oggi ci sono diversi laboratori di analisi che eseguono questo test: ogni laboratorio prevede l'invio a casa, su richiesta, del materiale (tamponi, o provette per la raccolta ematica) e della documentazione necessaria, tuttavia è preferibile fare riferimento ad una struttura veterinaria qualificata in modo da eseguire correttamente la raccolta dei campioni da inviare.

Tutti gli allevamenti soci ASI, in accordo con il Disciplinare del Gatto di Razza – Norme tecniche di Allevamento e Riproduzione- e con i regolamenti FIFe, hanno l'obbligo di testare i loro riproduttori per la mutazione, in modo da controllare la diffusione della malattia nella razza e cercare di eradicare completamente la malattia.

Clinica veterinaria Gian Sasso