

Polysaccharide storage myopathy
– netypická glykogenóza jako
příčina zátěžové intolerance
u koní

Eva Ludvíková, Petr Jahn

Klinika chorob koní

Veterinární a farmaceutická univerzita Brno

Polysaccharide storage myopathy (PSSM)

- Quarter horse, american paint horse, appaloosa, teplokrevníci, chladnokrevníci
- Akumulace amyláza senzitivního a amyláza rezistentního glykogenu (vlákna 2. typu)
- Glykolýza a glykogenolýza plně funkční
- Bez postižení jiných orgánů



Klinické příznaky PSSM

- Vyvolány fyzickou zátěží (trénink)
- Myalgie, ztuhlost, pocení, neochota k pohybu až ulehnutí, myoglobinurie
- Hřbet, zád'
- Výrazná elevace CK, AST
- Plazmatická koncentrace laktátu je adekvátní fyzické zátěži



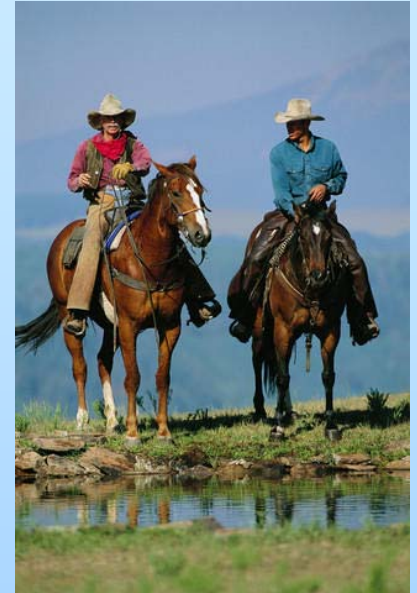
Etiologie PSSM

- Autozomálně dominantní mutace genu GYS-1 pro glykogen syntázu (GS)
- Substituce argininu za histidin (Arg309His)
- Výsledkem je neregulovaná syntéza glykogenu a jeho hromadění ve svalových vláknech
- Zvýšená aktivita GS ve svalové tkáni

McCue a kol., Genomics, 2008, 485-466

Diagnostika PSSM

- Rekurentní zátěžová rabdomyolýza
- Elevace aktivity svalových enzymů
- Zátěžový test
- Biopsie (*m. gluteus medius*,
m. semitendinosus)
- Hromadění glykogenu se zvyšuje s věkem
- Od 2 let
- Komerční genetický test je připravován



Diagnostika PSSM

Biopsie svalu

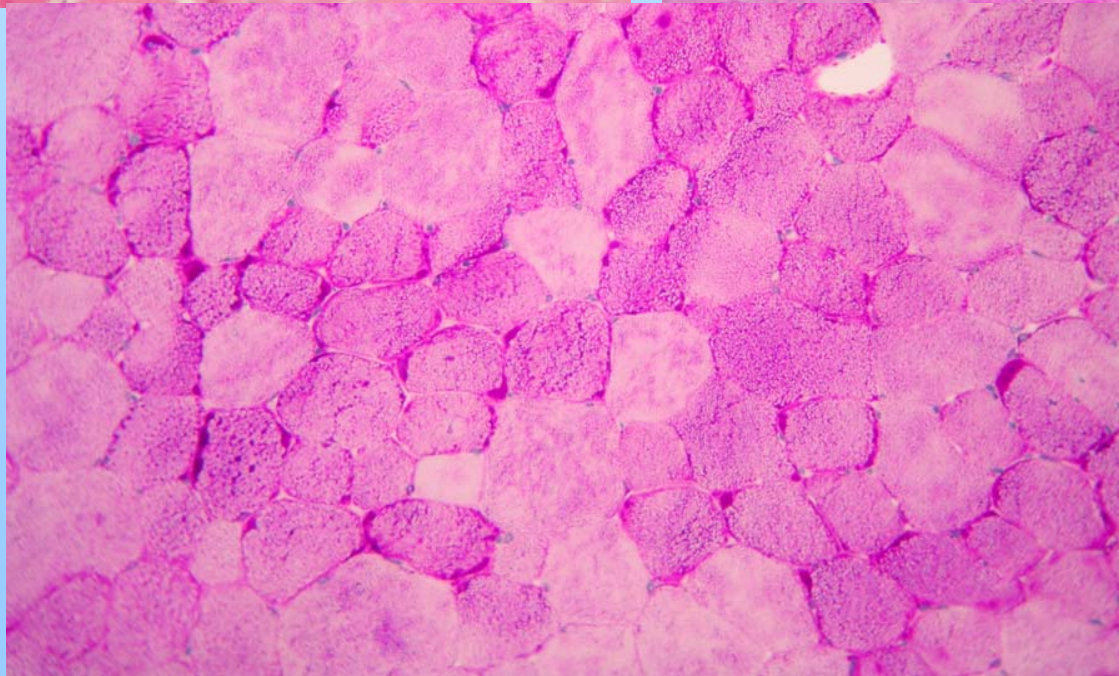
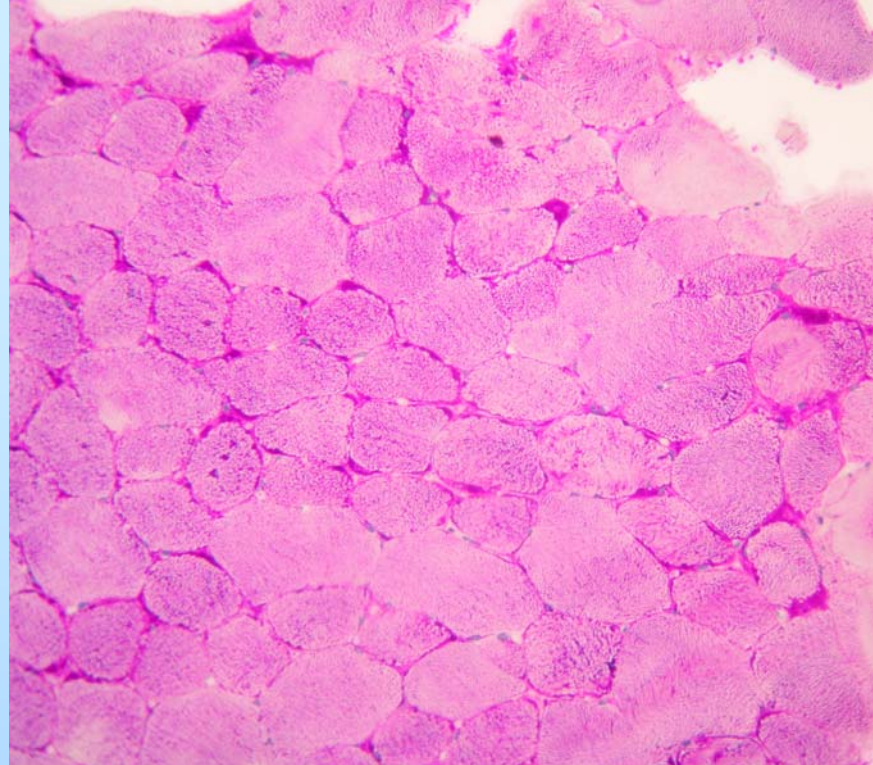
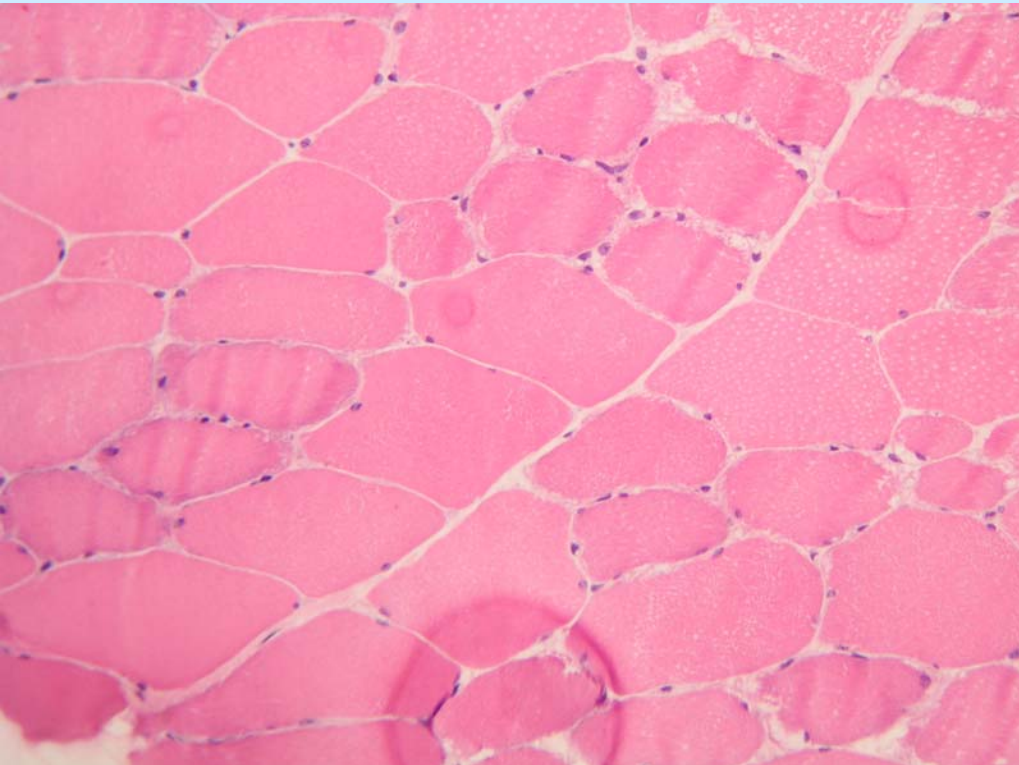
- Amyláza-rezistentní glykogen (ARG)
- Amyláza-senzitivní glykogen (ASG) subsarkolemálně
- Subsarkolemální vakuoly (ASG)
- Intracytoplasmatické masy (ASG)
- Vnitřní jádra, variabilita velikostí svalových vláken

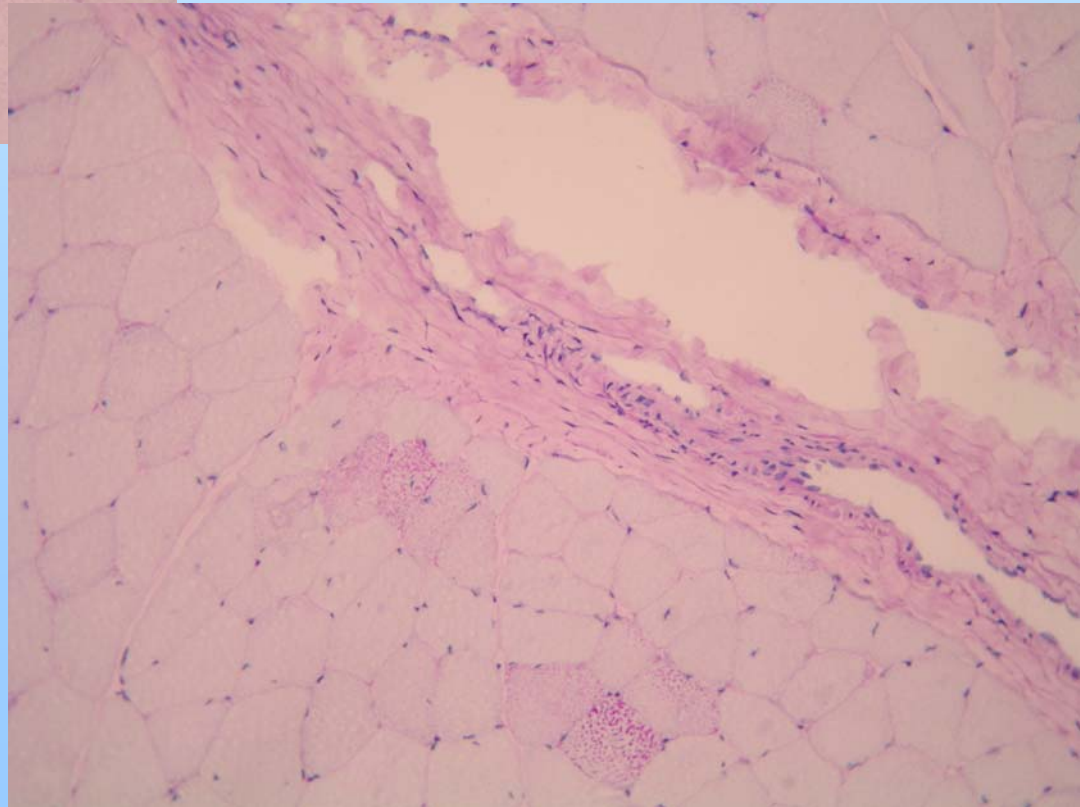
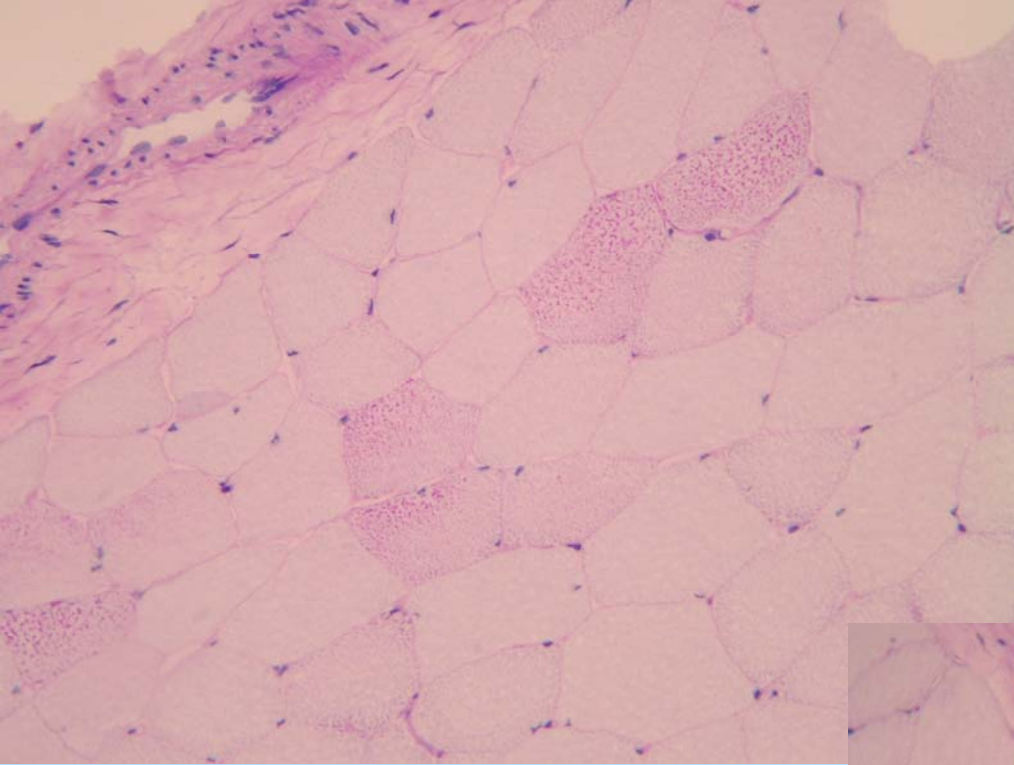
Pacienti KCHK Brno

- 10 koní
- Rekurentní zátěžová rabdomyolýza
- Elevace CK a AST
- HE, A-PAS, PAS
- VVG, NADH-TR, SDH, ATPáza, sudan black B, oil red O
- Kyselá fosfatáza, myofosforyláza, fosfofruktokináza

Pacienti KCHK Brno

Histologický znak	Počet koní (n=10)
Amyláza rezistentní glykogen	3
ASG subsarkolemální deposita	9
Subsarkolemální vakuoly	4
Intracytoplasmatické masy	3
Variabilita velikostí svalových vláken	3
Zvýšený počet vnitřních jader	4





Terapie a prevence PSSM

- Akutní epizoda: klid, infúze, NSAID (analgezie)
- Každodenní pohyb
- Minimalizovat příjem polysacharidů v krmné dávce (žádné jádro)
- Zdroj energie: rostlinné oleje
- Při dodržení diety a každodenního pohybu je sportovní využití pacienta možné