

Gentest für die hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) bei der Rasse Maine Coon

Die hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) ist die häufigste bekannte Herzerkrankung bei Katzen. Zu den Rassen, die häufig von der HCM betroffen sind, gehören Maine Coon, Ragdoll, Perser sowie Amerikanisch und Britisch Kurzhaar. Seltener findet sich die Erkrankung bei Siamesen, Burma und Abyssiner.

Für die Rasse Maine Coon und Rassen mit Maine Coon-Einkreuzungen bietet BIOFOCUS einen neuen Gentest an, der aus einer Blutprobe oder einem Backenabstrich durchgeführt werden kann.

Krankheitsbild

Im Anfangsstadium ist die HCM für den Tierhalter oft schwierig zu erkennen. Erst im fortgeschrittenem Alter zeigen betroffene Tiere verdächtige Symptome, die von einem Tierarzt abgeklärt werden müssen. Hierzu gehören.

- Mangelnder Appetit
- Vermehrtes Schlaf- und Ruhebedürfnis
- Nachlassende Spielfreude und Belastbarkeit
- Beschleunigte Atmung, Hecheln
- Bläuliche Schleimhäute
- Tastbare bzw. sichtbar beschleunigte Herzfrequenz
- Unklare Umfangsvermehrung des Leibes durch Ascites (Bauchwasseransammlung)

Die ersten Symptome beginnen meist im Alter von 2-4 Jahren, können allerdings bei Nachkommen, deren Eltern beide betroffen sind, bereits im ersten Lebensjahr auftreten. Männliche Tiere sind dabei häufig früher und schwerer betroffen.

Zu den hauptsächlichsten klinischen Symptomen der HCM gehören:

- Verdickung der linken Herzkammerwand (Ventrikel), sowohl global als auch regional
- Verdickung der Papillarmuskeln
- systolische Vorwärtsbewegung der Mitralklappe (systolic anterior movement; SAM)
- Vergrößerung der linken Herzkammer
- Herzschwäche und Herzversagen

Der Tod durch HCM kann durch drei Mechanismen erfolgen

- plötzlicher Herztod, z. B. durch Rhythmusstörungen, Kammerflimmern,
- Herzversagen (Symptome sind Herzasen, beschleunigte Atmung, Kurzatmigkeit, Lungenödem und Pleuraerguss),
- Thrombenbildung, einerseits im linken Vorhof durch abnorme Blutflüsse und den Rückstau des Blutes mit Erweiterung des Vorhofs und verlangsamtem Blutfluss, andererseits in der Kammer bei hochgradiger Erweiterung und Herzschwäche. Die Thromben im Vorhof können abgelöst und in den arteriellen Kreislauf verschleppt werden (so kommt der sog. Sattelthrombus an der Aufzweigung der Becken- und Beinarterien mit Lähmung der Hinterbeine zustande).

Ursache

Die genetische Ursache der HCM liegt in einer Punktmutation im Gen für das Myosin bindende Protein C (MYBPC3). Dieses Gen gehört zu einer Gruppe bestimmter Gene, die für Proteine zur Bildung der Myofibrillen des Muskels verantwortlich sind. Beim Menschen sind heute über 240 Mutationen in 10 Genen bekannt, die an der Bildung von Myofibrillen beteiligt sind.

Die Mutation einer einzigen Base (Molekülbaustein innerhalb eines Gens) verändert die Struktur des Proteins und resultiert in der fehlerhaften Ausbildung der Myofibrillen des Herzmuskels. Defekte Myofibrillen kontrahieren nicht korrekt, wodurch die intakten Muskelfasern einer höheren Belastung ausgesetzt sind, um die Herzfunktion aufrecht zu erhalten. Als Reaktion darauf vergrößern sich die Herzmuskelzellen, wodurch es zu einer Vergrößerung des Herzmuskels kommt.

Vererbung

Die Vererbung der HCM folgt einem autosomal dominanten Erbgang mit variabler Ausprägung der Symptome. Dies bedeutet, dass bereits bei Vorliegen eines einzigen Defektgens die Krankheit mit hoher Wahrscheinlichkeit auftreten wird. Dies ist plausibel, da das Defektgen zu funktionsunfähigen Herzmuskelfasern führt, die im Wachstumsverlauf bei der Bildung der Myofibrillen mit verwendet werden. Der Schweregrad der Erkrankung kann bei verschiedenen Tieren von mittel bis schwer schwanken, wobei es ursächlich noch nicht nachgewiesen ist, ob die Gendosis, also Misch- oder Reinerbigkeit für die HCM-Mutation, hier eine Hauptursache ist.

Gentest

Untersuchungen bei der Rasse Maine Coon haben für die o.g. Mutation im MYBPC3-Gen eine deutliche Korrelation zur HCM nachgewiesen. Der Gentest gibt Auskunft über die Veranlagung, in naher Zukunft eine HCM auszubilden. Er sagt nicht, ob das Tier aktuell an HCM erkrankt ist – dies wird über eine Ultraschalluntersuchung festgestellt. Zweifellos ist es wichtig, über die genetische Veranlagung seiner Tiere bescheid zu wissen und sich bei einem positiven Gentest veterinärmedizinisch beraten zu lassen und die Pflegebedingungen entsprechend auszurichten. Die weitere besondere Bedeutung des Gentests kommt der züchterischen Anwendung zu. Der Züchter kann unter Berücksichtigung der Information über die genetische Veranlagung mögliche Anpaarungen genau planen.

Der Gentest gibt eine eindeutige Auskunft über das Vorliegen der genannten Mutation im MYBPC3-Gen. Zum gegenwärtigen Zeitpunkt kann nicht ausgeschlossen werden, dass weitere Mutation unter Umständen an der Ausprägung einer HCM beteiligt sind. Bei einem negativen Gentest kann daher nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden, dass das Tier, bedingt durch andere Ursachen, im Laufe seines Lebens keine HCM ausbildet.

Durchführung der Untersuchung

Als Probenmaterial ist ein Backenschleimhautabstrich oder auch 0,5 ml EDTA-Vollblut möglich. Über die genaue Probenentnahme informiert ein gesondertes Informationsblatt. Das Resultat liegt in der Regel innerhalb von 3 bis 4 Tagen nach Probeneingang vor. Der Auftraggeber erhält neben einem Laborbefund auf Wunsch ein kostenloses, auf das Tier bezogenes Zertifikat, aus dem die genetische Konstellation bezüglich der analysierten Krankheit hervorgeht. Auf Anfrage erhält der Auftraggeber das Entnahmematerial für einen Backenabstrich kostenlos zugesandt.