

Glykogen Speicherkrankheit Typ IV (GSD IV) bei Norwegischen Waldkatzen

Für die Rasse Norwegische Waldkatze und Einkreuzungen bietet BIOFOCUS einen Gentest für die **Glykogen Speicherkrankheit Typ IV (GSD IV)** an, der aus einer Blutprobe oder einem Backenabstrich durchgeführt werden kann.

Die Glykogen Speicherkrankheit Typ IV (GSD IV) ist eine Form von mehreren Glykogenstoffwechselerkrankungen, die zusammenfassend auch als Glykogenosen bezeichnet werden.

Glykogen ist ein baumartig verzweigtes Polysaccharid (Vielfachzucker) und dient der kurz- bis mittelfristigen Speicherung und Bereitstellung des Energieträgers Glucose im menschlichen und tierischen Organismus. In Leber- und Muskelzellen wird bei einem Überangebot von Kohlenhydraten Glykogen aufgebaut. Bei vermehrtem Energiebedarf des Körpers wird das in der Leber gespeicherte Glykogen wieder zu Glucose aufgespalten und dem Gesamtorganismus zur Verfügung gestellt.

Bei der Synthese des Glykogens wird die Verzweigung durch das 'Glykogen Branching Enzyme' (Verzweigungsenzym) durchgeführt. Diese Verzweigung ist wichtig, weil sie einen schnelleren Auf- und Abbau des Glykogens ermöglicht und die Löslichkeit erhöht. Eine Mutation im Gen für das Verzweigungsenzym führt zu einem Abbruch der Synthese dieses Proteins, so dass es für den Aufbau des normalen, verzweigten Glykogens nicht zur Verfügung steht. Das anormal strukturierte Glykogen ist unlöslich und sammelt sich in den Zellen, insbesondere in der Leber und dem Muskel- und Nervengewebe an, was zur Zell- und Organschädigung führt.

Krankheitsbild

Es werden zwei Verlaufsformen der Erkrankung beschrieben.

Bei der ersten Form sterben die Kitten bereits bei der Geburt oder kurz danach. Eine erhöhte Sterblichkeit bei neugeborenen Kitten sollte also immer ein Warnsignal sein.

Bei der zweiten Form entwickeln sich die Kitten in den ersten 5-7 Monaten zunächst normal, zeigen dann aber Symptome wie Schüttelfrost, hohes Fieber, Muskelkrämpfe und fortschreitenden Muskelschwund. Irgendwann treten Lähmungserscheinungen auf und die Tiere sterben dann in der Regel im Alter von 10 bis 14 Monaten.

Ursache

Die Ursache für die Glykogen Speicherkrankheit Typ IV (GSD IV) liegt in einer Mutation im Gen für das Glykogen Branching Enzym (*GBE1*) und hat den wissenschaftlichen Namen 'IVS11+1552_IVS12-1339 del6.2 kb ins334 bp'. Die Folge dieses Gendefektes ist ein funktionsunfähiges Enzym, wodurch es zu der oben dargestellten Anhäufung von unlöslichem Glykogen in verschiedenen Geweben kommt.

Vererbung

Die Vererbung der GSD IV folgt einem autosomal rezessiven Erbgang. Dies bedeutet, dass die Erkrankung nur bei reinerbig betroffenen Tieren (GSD/GSD) auftritt und daher beide Elterntiere Anlageträger sein müssen.

Da mischerbige Anlageträger nicht erkranken, besteht vor allem bei wertvollen Zuchttieren keine zwingende Notwendigkeit, diese Tiere umgehend aus der Zucht zu nehmen, es muss aber genau darauf geachtet werden, dass nicht mit einem Anlageträger angepaart wird. Alle Nachkommen aus einer Anpaarung N/GSD x NN müssen getestet werden, da diese wieder Anlageträger sein können.

Durch den neuen Gentest kann der genetische Status bezüglich der GSD IV festgestellt und mit dieser Information gezielt weitergezüchtet und so betroffene Tiere vermieden werden.

Gentest

Zweifellos ist es wichtig, über die genetische Veranlagung seiner Tiere bescheid zu wissen und sich bei einem positiven Gentest (GSD/GSD) 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. Je nach Anlagestatus werden im Befund folgende Genotypen unterschieden:

NN: reinerbig anlagefrei, keine GSD-Mutation
N/GSD: mischerbiger Anlagetragr der GSD-Mutation, das Tier ist nicht betroffen
GSD/GSD: reinerbiger Anlagetragr der GSD-Mutation, das Tier ist betroffen

Durchföhrung 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 4 bis 5 Tagen nach Probeneingang vor. Der Auftraggeber erhält neben einem Laborbefund auf Wunsch ein kostenloses, auf das Tier bezogenes Zertifikat (ZB-Nr. oder Chip-Nr. muss vorliegen), aus dem die genetische Konstellation bezüglich der analysierten Krankheit hervorgeht. Auf Anfrage erhält der Auftraggeber das Entnahmematerial für einen Backenabstrich kostenlos zugesandt.

Untersuchungskosten:

Über die aktuellen Untersuchungskosten informiert unsere homepage www.biofocus.de