

Pyruvat-Kinase-Defizienz (PK) bei Katzen

Die Pyruvat-Kinase-Defizienz (PKdef) ist eine erbliche Störung der Glykolyse - dem zentralen Prozess beim Abbau aller Kohlenhydrate. Die Erkrankung hat erhebliche Auswirkungen auf den Energiestoffwechsel der Zelle, insbesondere der Erythrozyten (rote Blutkörperchen). Da Erythrozyten keine Mitochondrien (Zellbestandteile, in denen energiereiche Moleküle gebildet werden) enthalten, müssen sie die notwendige Energie für ihren Stoffwechsel auf andere Weise erzeugen - mittels Glykolyse. Hierbei spielt das Enzym Pyruvatkinase eine entscheidende Rolle. Fehlt dieses Enzym, können die Erythrozyten ihren Stoffwechsel nicht aufrecht erhalten, und es kommt zu schwerwiegenden Funktionsstörungen, die zur Hämolyse (Auflösung der roten Blutkörperchen) führen.

Symptome

Durch die verkürzte Lebensdauer der Erythrozyten entsteht durch deren verstärkten Abbau in der Milz und durch die Hämolyse eine chronische Anämie (Blutarmut). Da der Organismus in der Lage ist, recht schnell Erythrozyten nachzuliefern, ist die Anämie häufig nur intermittierend (mit Unterbrechungen) feststellbar.

In der Regel werden anfangs keinerlei Symptome bei der betroffenen Katze feststellbar sein, da aufgrund des langsamen Krankheitsverlaufes die Katze in der Lage ist, sich der Anämie anzupassen. Die ersten Symptome lassen sich in einem Alter zwischen sechs Monaten und fünf Jahren feststellen. Dazu gehören leichte Lethargie, Appetitlosigkeit, Durchfall, blasse Schleimhäute, stumpfes Fell, Gewichtsverlust und Gelbsucht. Die Anämie selbst ist gekennzeichnet durch Makro- und Retikulozytose (erhöhtes Vorkommen von unreifen Vorläuferzellen der Erythrozyten), Hyperglobulinämie, Lymphozytose, Hyperbilirubinämie und hohen Leberenzymwerten. Bei bestehender Retikulozytose sollte immer eine Untersuchung auf die Pyruvat-Kinase-Defizienz durchgeführt werden.

Therapeutische Maßnahmen sind zurzeit nicht möglich. In einer akuten Krise ist eine Bluttransfusion das einzige Mittel, um das Leben des Tieres zu retten. Hierfür ist die Kenntnis der Blutgruppe wichtig. Um den verstärkten Abbau der Erythrozyten in der Milz zu unterbinden, kann eine Splenektomie (Entfernung der Milz) in Betracht gezogen werden.

Ursache

Ursache der Pyruvat-Kinase-Defizienz ist eine Mutation im PKLR-Gen. Dieses Gen liegt in zwei Kopien vor, von denen eine vom Vater und eine von der Mutter vererbt werden. Die Pyruvat-Kinase-Defizienz wird autosomal rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass sowohl männliche, wie auch weibliche Tiere gleichermaßen betroffen sind und nur Tiere erkranken können, wenn beide Genkopien die Mutation tragen. Das kann nur dann passieren, wenn sowohl Vater als auch Mutter die PK-verursachende Mutation tragen und beide die Mutation an den Nachkommen vererbt haben.

Die Mutation wurde bislang in folgenden Katzenrassen nachgewiesen:

Abessinier, Ägyptische Mau, Bengalen, Domestic Shorthair und Longhair, La Perm, Maine Coon, Norwegische Waldkatze, Perser, Savannah, Sibirer, Singapura, Somali.

Folgende Genotypen sind möglich:

N/N	Das Tier trägt nicht die PK-verursachende Mutation. Es ist reinerbig für die Normalkopie des Gens. Es wird als N/N (normal = clear) bezeichnet und wird nicht erkranken.
N/PK	Tiere, die in nur einer Genkopie die Mutation tragen werden als N/PK (Anlageträger = carrier) bezeichnet. Sie sind mischerbige Träger der Mutation und erkranken nicht. Sie können aber die PK-Anlage mit 50%iger Wahrscheinlichkeit weitervererben.
PK/PK	Tiere, bei denen die PK-verursachende Mutation in beiden Genen auftritt, werden im Befundbericht als PK/PK (betroffen = affected) bezeichnet. Sie sind reinerbige Träger der Mutation und erkranken an PK. Sie vererben die PK-Anlage mit 100%iger Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen.

Die Zucht

Für die Zucht ist entscheidend, dass Anlageträger (tragen ein mutiertes Gen und ein normales Gen) zwar selbst nicht erkranken, die PK-Erbanlage aber mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an ihre Nachkommen weitergeben. Bei der Verpaarung von zwei Anlageträgern besteht also die Gefahr, dass ein Teil der Nachkommen von der Erkrankung betroffen ist. Anlageträger müssen aber nicht automatisch aus der Zucht ausgeschlossen werden. Verpaart man diese mit einem N/N Tier (trägt zwei normale Genkopien), können die Nachkommen nur aus nicht betroffenen N/N-Tieren und nicht erkrankenden Anlageträgern N/PK bestehen.

Für den Züchter ist das frühzeitige Wissen um die genetische Veranlagung seiner Tiere von besonderer Bedeutung. Der Gentest gibt eine eindeutige Auskunft über das Vorliegen der genannten Mutation. Der Züchter kann so unter Berücksichtigung der Information über die genetische Veranlagung mögliche Anpaarungen genau planen.

Kreuzungsschema:

		Elterntier 2		
		N/N = normal	N/PK = Anlageträger	PK/PK = betroffen
Elterntier 1	N/N = normal	100% normal	50% normal 50% Anlageträger	100% Anlageträger
	N/PK = Anlageträger	50% normal 50% Anlageträger	25% normal 50% Anlageträger 25% betroffen	50% Anlageträger 50% betroffen
	PK/PK = betroffen	100% Anlageträger	50% Anlageträger 50% betroffen	100% betroffen

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 4 bis 5 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. Für das Zertifikat ist die Angabe der Zuchtbuchnummer oder Chipnummer erforderlich. Auf Anfrage erhält der Auftraggeber das Entnahmematerial für einen Backenabstrich kostenlos zugesandt.

Telefon: +49 [0] 2361-3000-121
 Fax: +49 [0] 2361-3000-169
 Internet: www.biofocus.de
 E-Mail: contact@biofocus.de