

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 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.

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 'Glycogen 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.

Symptome

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.

Folgende Genotypen sind möglich:

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

Die Zucht

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.

Für die Zucht ist entscheidend, dass GSD IV-Träger (N/GSD, tragen ein mutiertes Gen und ein normales Gen) die GSD IV-Erbanlage mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an ihre Nachkommen weitergeben. Bei der Verpaarung mit N/GSD-Tieren besteht also die Gefahr, dass ein Teil der Nachkommen wieder N/GSD-Tiere sind.

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.

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/GSD = normal	GSD/GSD = betroffen
Elterntier 1	N/N = normal	100% N/N	50% N/N 50% N/GSD	100% N/GSD
	N/GSD = normal	50% N/N 50% N/GSD	25% N/N 50% N/GSD 25% GSD/GSD	50% N/GSD 50% GSD/GSD
	GSD/GSD = betroffen	100% N/GSD	50% N/GSD 50% GSD/GSD	100% GSD/GSD

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