

PSSM2 - Was bedeutet das für Ihre Zucht?

Information & Zuchtempfehlung

Test	# H108
Probe	Haare / Blut
Preis	200 € (netto)
Testdauer	7 - 10 Tage

PSSM2 steht für „Polysaccharide Storage Myopathy Typ 2“ und ist ein Sammelbegriff für mehrere erblich bedingte Muskelerkrankungen, die sich in sehr ähnlichen Symptomen äußern.

Der Name wurde in Anlehnung an PSSM Typ 1 gegeben, da PSSM2 nahezu die gleichen Symptome hervorruft und somit von außen betrachtet kaum zu unterscheiden ist.

PSSM2 ist im eigentlichen Sinne keine Polysaccharid-Speicher Krankheit, sondern resultiert aus Veränderungen in den Muskelfibrillen.

Bislang erfolgte die Diagnosestellung von PSSM2 als eine Ausschlussdiagnose: Zeigte sich die Muskelbiopsie auffällig und der Gentest auf PSSM1 fiel negativ aus, so lag der Verdacht nahe, dass es sich um PSSM2 handelt.

Die genetische Ursache von vier Myopathien, die zu PSSM2 gezählt werden, wurde bereits identifiziert. Der entsprechende Gentest ist ab sofort exklusiv bei der CAG erhältlich.

Typische Symptome für Equine Myopathien (PSSM2)

Erste Symptome von PSSM2 zeigen sich meist erst ab einem Alter von 7-10 Jahren.

- Schmerzbedingte Bewegungsunlust
- Wechselnde Lahmheiten
- Starker Muskelabbau (v.a. in der Hinterhand und im Schultergürtel)
- Ataktischer Gang/Koordinationsprobleme
- Muskelverspannungen/Kreuzerschlagsanzeichen

Genetischer Test und Vererbung

Vier mit PSSM2 in Verbindung stehende genetische Variationen wurden bislang identifiziert und können mit dem Test der CAG nachgewiesen werden.

Myopathie- Panel	Im Panel enthaltene Varianten
#H108	P2, P3, P4, Px

Die Vererbung dieser Varianten erfolgt semidominant. Dies bedeutet, dass bereits eine Kopie einer der Varianten das Risiko erhöht, dass das Pferd an PSSM2/Equiner Myopathie erkrankt. Trägt ein Pferd zwei Kopien einer Variation zeigen sich die ersten Krankheitssymptome deutlich früher, mit schwererem Krankheitsverlauf. Ein Pferd kann auch eine Kombination mehrerer Varianten tragen.

Umgang mit an PSSM2 erkrankten Pferden

PSSM2 Erkrankungen sind nicht heilbar. Die meisten von PSSM2 betroffenen Pferde profitieren von einer angepassten Fütterung mit hohem Fett und Proteinanteil und/oder Supplementation der Aminosäuren Lysin, Threonin, Methionin sowie angepasster Haltung mit regelmäßigem Training.

Zuchttempfehlung:

Allgemeines:

- Pferde, die Symptome einer Erkrankung zeigen, sollten nicht für die Zucht eingesetzt werden.
- Ebenso Pferde, die eine dominante Mutation tragen, da die Wahrscheinlichkeit, dass das Fohlen die Mutation erbt und somit ebenfalls erkrankt, bei heterozygoten Pferden 50% und bei homozygoten Pferden 100% beträgt.

Sonderfall PSSM2 – semidominanter Erbgang, unvollständige Penetranz

Semidominante Erkrankungen (unvollständige Penetranz) haben eine große Variabilität in der Ausprägung der Symptome. Tiere, die die gleiche Mutation tragen, zeigen zum Teil stark unterschiedliche klinische Profile. Während ein Pferd nur sehr leichte Symptome zeigt, kann ein anderes deutlich stärker betroffen sein. Die Varianz in der Ausprägung kann durch andere (bekannte und unbekannte) genetische Varianten oder durch Umwelteinflüsse (z.B. Ernährung, Haltung, Stress) bedingt sein. Aus diesem Grund ist ein vollständiges "Verbot" der Zucht mit Pferden, die eine der bekannten Mutationen haben, nicht unbedingt sinnvoll.

Durch das Ausschließen aller betroffenen Tiere aus der Zucht würde die Zuchtpopulation künstlich reduziert werden, was zum verstärkten Auftreten anderer genetischer Erkrankungen führen kann, wodurch die Rasse unter Umständen noch größeren Schaden nehmen könnte.

Zu beachten ist:

- Spätes Auftreten der ersten Symptome (7-10 Jahre). Die Tiere erscheinen zum Zeitpunkt des ersten Zuchteinsatzes gesund. Nur ein Gentest gibt Aufschluss darüber, ob ein Pferd eine oder mehrere der Varianten trägt und ermöglicht so einen verantwortungsvollen Zuchteinsatz. Wenn Ihr Tier keine der Varianten hat, können Sie es ohne Bedenken zur Zucht einsetzen. Besitzt es eine oder mehrere der Varianten, beachten Sie bitte die folgenden Punkte:
- Pferde mit mehr als einer schädlichen genetischen Variante (z.B. P2/P2, n/P2 + n/P4, etc.) sollten nicht in der Zucht eingesetzt werden, da in diesen Fällen Symptome oft schon früher auftreten und die Erkrankung meist einen schwereren Verlauf nimmt.
- Pferde, die nur eine der bekannten Mutationen tragen und ansonsten gesund sind, hervorragende Vertreter ihrer Rasse sind und somit einen hohen genetischen und züchterischen Wert haben, können nach sorgfältiger Abwägung aller Faktoren und Beratung mit einem Tierarzt, dem Zuchtbuchführer und einem Tiergenetiker zur Zucht eingesetzt werden. In einem solchen Fall sollte das Pferd nur mit einem Pferd verpaart werden, dass auf alle bekannten genetischen Varianten normal getestet wurde.

