

Equine Myopathien (PSSM2)



Behandeln Sie ein Pferd mit Verdacht auf eine degenerative Muskelerkrankung?

Ursächlich könnte PSSM2 sein.

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

PSSM2 steht für „Polysaccharide Storage Mycopathy 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 PSSM1 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, wurden bereits identifiziert. Der entsprechende Gentest ist ab sofort exklusiv bei der CAG GmbH erhältlich.

Genetische Grundlage und Vererbung

Unter PSSM2 werden genetische Variationen zusammengefasst, die Symptome einer Muskelerkrankung hervorrufen, die jedoch nicht der für PSSM1 verantwortlichen Variation GYS1-R309H entsprechen.

Vier mit PSSM2 in Verbindung stehende Variationen wurden bislang gefunden und können mittels genetischem Test nachgewiesen werden.

Bekannte PSSM2 Varianten:

Myopathie-Panel	Variante	Betroffenes Gen	Defektes Protein	Natürliche Funktion
#H108	P2	MYOT	Myotilin	Aktin-bindendes Protein, das Teil der Z-Scheibe im Sarkomer ist
	P3	FLNC	Filamin C	Aktin-bindendes Protein, das Teil der Z-Scheibe im Sarkomer ist
	P4	MYOZ3	Myozenin 3	Protein der Z-Scheibe, das andere Z-Scheibenproteine im Sarkomer bindet
	Px	CACNA2D3	Ca ²⁺ -Ionen Kanal	Regulation der Ca ²⁺ -Konzentration im Muskel

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.

Typische Symptome für Equine Myopathien P2, P3 und P4 (Myofibrillar Myopathy (MFM))

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

- Veränderung im Verhalten (vermutlich durch Schmerzen ausgelöst)
- Wechselnde Lahmheiten
- Starker Muskelabbau (v.a. in der Hinterhand und im Schultergürtel)
- Lokaler Muskelschwund mit Bildung von kleinen Dellen, die Trittverletzungen ähneln
- Ataktischer Gang/Koordinationsprobleme
- Muskelverspannungen/Kreuzverschlag
 - Steife Hinterhand
 - Muskelzittern
 - Wenig Raumgriff
 - Auffälligkeiten im Gangbild
- Trotz stark ausgeprägten Muskelschwunds liegen die Blutwerte der Kreatinkinase (CK) und der Aspartat-Aminotransferase (AST) häufig weiterhin im normalen Bereich.

Typische Symptome Equine Myopathie Px (Recurrent Exertional Rhabdomyolysis (RER))

- Betroffen sind vor allem Araber und Vollblüter
- Schubartiges Auftreten der Symptome bei/direkt nach Belastung
- Schmerzbedingte Bewegungsunlust
- Verspannungen/Muskelzittern
- Starkes Schwitzen
- Pferde zeigen sich häufig nervös/leicht erregbar
- Dunkel gefärbter Urin (Pigmenturie)
- Stark erhöhte Blutwerte der Kreatinkinase (CK) und der Aspartat-Aminotransferase (AST)

Wann sollte ein Pferd getestet werden?

Alle Pferde mit unklaren Lahmheiten und/oder starkem Muskelabbau, sowie Bewegungsunlust ohne klare Ursache, sollten getestet werden.

Im Gegensatz zur Muskelbiopsie ist für den genetischen Befund lediglich eine Schweif- oder Mähnenhaarprobe (mit Wurzel) erforderlich. So kann dem erkrankten Pferd zusätzlicher Stress erspart werden und es kann bei der Diagnose zwischen den verschiedenen Myopathieformen unterschieden werden, sodass Sie Ihrem Patienten frühzeitig, gezielt helfen können.

Der Gentest lässt sich bei Pferden jeden Alters durchführen, d.h. Pferde können bereits vor Auftreten der ersten Symptome getestet werden. Beispielsweise im Rahmen einer Ankaufsuntersuchung und vor dem Zuchteinsatz.

Umgang mit an PSSM2 erkrankten Pferden

Die meisten von PSSM2 betroffenen Pferde profitieren von einer angepassten Fütterung mit hohem Fett und Proteinanteil und/oder Supplementation der Aminosäuren Lysin, Threonin, Methionin und regelmäßigem Training.



Die CAG GmbH besitzt die exklusive Lizenz für das EquiSeq Patent auf das Equine-Myopathie-Panel in Europa. Weitere Arten von equinen Myopathien werden derzeit erforscht. Genetische Tests für neue Varianten werden, sobald verfügbar, ebenfalls bei der CAG GmbH erhältlich sein.