LABOKLIN SPOTLIGHT

Genetisch bedingte Erkrankungen der Katze mit orthopädisch-neurologischen Symptomen

Die Liste der Erbkrankheiten bei Katzen, die mit Bewegungsstörungen einhergehen, ist noch überschaubar. Häufig betreffen die Gendefekte die eher seltenen Katzenrassen und sind deshalb in der tierärztlichen Praxis weniger präsent. Die Erkrankungen manifestieren sich meist schon in den ersten Lebenstagen oder -wochen und führen zu einem frühen Tod der betroffenen Kitten. Auch wenn manche dieser Erbkrankheiten nicht zu therapieren sind, ist es wichtig, eine Diagnose **anhand eines Gentests** zu stellen, um Entscheidungssicherheit zu erlangen.

Doch es gibt auch Gendefekte, **die erst bei der jungen erwachsenen Katze zu klinischen Symptomen führen** und bei denen diese Erkrankung nur eine von mehreren Differentialdiagnosen ist. In diesen Fällen ist es umso wertvoller, **eine eindeutige Diagnose mittels Gentest** zu erhalten.

- Spinale Muskelatrophie (SMA): Maine Coon, onset 12 Wochen, Lebenserwartung variabel
- Congenitales myastenes Syndrom (CMS): Devon Rex, Sphynx, onset 3 Wochen, Lebenserwartung bis 2 Jahre
- Hypokaliämie: Australische Schleierkatze, Burma, Burmilla, Cornish Rex, Devon Rex, Singapura, Sphynx, Tonkanese, Therapie sinnvoll

Speicherkrankheiten

- Angeborene Defekte im katabolen Stoffwechsel können dazu führen, dass Stoffwechselprodukte nicht abgebaut, sondern in den Zellen angehäuft werden. Diese Erkrankungen bezeichnet man als Speicherkrankheiten.

- Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI): Balinese, **EKH**, Heilige Birma, Javanese, Orientalisch Kurzhaar, Peterbald, Ragdoll, Seychellois, **Siam**, Thai, Tonkanese, onset wenige Lebenswochen, Lebenserwartung u. U. mittleres Alter
- Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS VII): (alle Katzenrassen), onset zwei Monate, Lebenserwartung u. U. mittleres Alter
- Gangliosidose (GM1): Balinese, Javanese, Korat, Orientalisch Kurzhaar, Peterbald, Seychellois, Siam, Thai, Tonkanese, onset 3 Monate, langsames Fortschreiten
- Gangliosidose (GM2): Korat, Burma, onset 2 Monate, schnelle Verschlechterung
- Glycogenspeicherkrankheit Typ IV (GSD4): Norwegische Waldkatze, onset bei der Geburt, Lebenserwartung bis zu 14 Monate

- **Spinale Muskelatrophie** (SMA)
  Die Spinale Muskelatrophie ist eine Motoneuronenerkrankung, bei der betroffene Katzen bereits im Alter von rund 12 Wochen Muskelschwund und Muskelschwäche zeigen. Sie entwickeln eine fortschreitende Instabilität des Ganges und Haltungsabnormalitäten, die zu einer fortschreitenden Behinderung und einer unvorhersehbaren Verkürzung der Lebenszeit führen.

- **Congenitales myastenes Syndrom** (CMS)
  Katzen mit dem congenitalen myasthenen Syndrom (CMS) zeigen bereits ab einem Alter von 3 Wochen eine generalisierte Muskelschwäche, vor allem nach Stress oder Aufregung. Oft nehmen von CMS betroffene Katzen eine Art „Eichhörnchen"-Körperhaltung ein und ruhen sich mit den Vorderpfoten auf entsprechend hohen Objekten aus. Die meisten Katzen mit CMS sterben innerhalb von zwei Jahren, dabei oft, weil sie an Futter ersticken.

- **Hypokaliämie**
  Die Hypokaliämie bestimmter Rassekatzen, auch bekannt als familiäre episodische hypokalämische Polymyopathie, wird durch einen Gendefekt verursacht, der zu Muskelschwäche führt. Diese kann den ganzen Körper betreffen, manchmal aber auch auf wenige Muskeln begrenzt sein. Am auffälligsten betroffen sind die Nackenmuskeln und die Beinmuskulatur. Erkrankte Katzen haben Probleme beim Laufen und Springen, ebenso mit der korrekten Kopfhaltung. In der Labordiagnostik zeigen sich typischerweise erniedrigte Kalium- und erhöhte CK-Werte im Blutserum. Die Symptome lassen sich mit einer kaliumreichen Diät verbessern.

Speicherkrankheiten:

- **Mucopolysaccharidose Typ VI** (MPS VI) **und Typ VII** (MPS VII)
  Bei den Mucopolysaccharidosen fehlt aufgrund eines Gendefektes ein Enzym im Stoffwechsel der Zelle, welches für den Abbau von Mucopolysacchariden verantwortlich ist. In der Folge kommt es zu einer Anreicherung der Mucopolysaccharide in den Lysosomen der Zellen und klinischen Symptomen unterschiedlicher Ausprägung.

  Bei MPS VI führen zwei verschiedene Mutationen zu unterschiedlichen Ausprägungen: Die milde Form (m) ist meist nur anhand bestimmter Laborwertveränderungen feststellbar, während die schwere Form (s) (bei homozygot Betroffenen) mit erheblichen Störungen im Knochenbau (Zwergwuchs) einhergeht. Neben Knorpel- und Knochendeformationen können durch Rückenmarkskompression neurologische Symptome entstehen.

  MPS VII ist eine seltene Speicherkrankheit, die Katzen aller Rassen betreffen kann. Klinische Symptome der MPS VII können Störungen im Aufbau von Knochen und Knorpel und wie bei anderen Speicherkrankheiten auch Hornhauttrübungen und Hepatomegalie sein.

- **Gangliosidose GM1 und GM2**
  Die Gangliosidose ist eine Speicherkrankheit der Lysosomen, die bei Menschen, Katzen und anderen Tieren auftritt. Diese Stoffwechselstörung kommt in zwei verschiedenen Formen vor. Die Gangliosidose GM1 wird durch einen ererbten Mangel des Enzyms Beta-Galaktosidase verursacht, wogegen bei der GM2 das Enzym Hexosaminidase B fehlt. In beiden Fällen kommt es zur Anreicherung von Fett-Zucker-Verbindungen (Gangliosiden) in neuronalen Geweben. Dadurch werden lebenswichtige Zellfunktionen im Gehirn gestört, was zu den schweren Krankheitssymptomen führt. Erkrankte Katzen zeigen in der Hauptsache neuromuskuläre Störungen mit Betonung auf cerebellären Symptomen wie Kopfzittern, Ataxien, Dysmetrien, aber auch Lähmungen und Muskelatrophie. Skelettanomalien können ebenfalls beobachtet werden.

- **Glykogenspeicherkrankheit Typ IV** (GSD4)
  Bei der Glykogenspeicherkrankheit Typ IV ist der Glukosestoffwechsel gestört, was zu einer abnormalen Anhäufung von Glykogen in verschiedenen Zelltypen führt. Eine unregulierte Abspeicherung und Aktivierung von Glukose macht häufig bei der Geburt Probleme. Betroffene Kitten sterben meist bei oder kurz nach der Geburt vermutlich durch Überzuckerung (Hyperglykämie). Im Falle des Überlebens entwickeln sie sich zunächst normal. Ab einem Alter von 5 Monaten kommt es zu fortschreitenden Schäden in Nerven und Muskeln (neuromuskulären Degenerationen) und schließlich zum Tod.

Stand: Oktober 2026

info@laboklin.com

Bildquelle und Inhalt: Laboklin,
LABOklin Labor für klinische Diagnostik GmbH & Co. KG • Steubenstraße 4 • DE-97688 Bad Kissingen