

Ausgabe Juli 2019

„PSSM (Polysaccharid Speichermyopathie) - Prävalenz in verschiedenen Pferderassen“

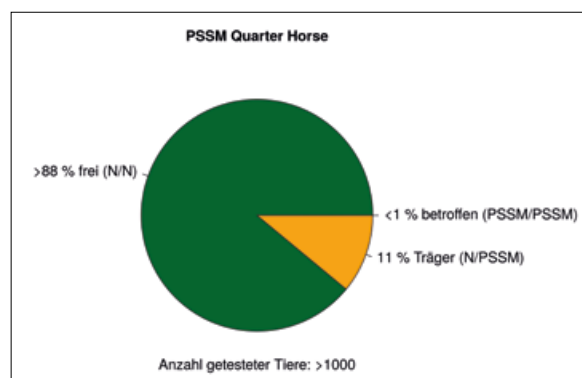
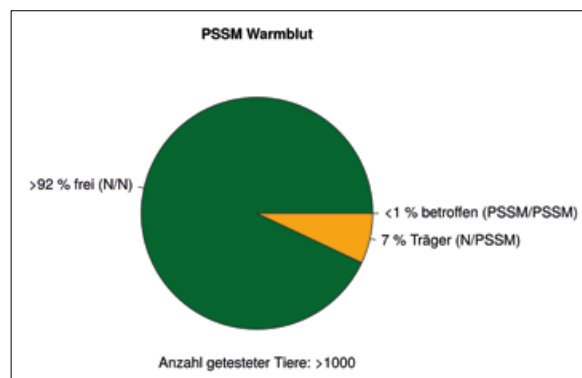
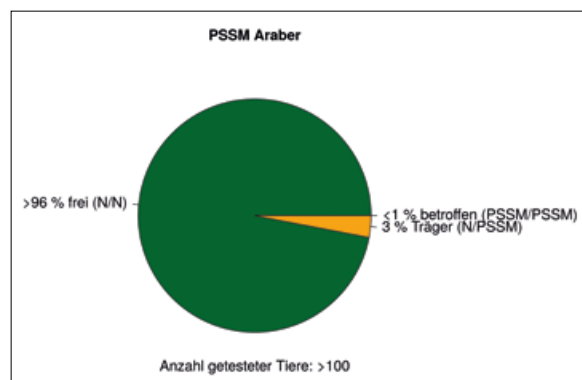
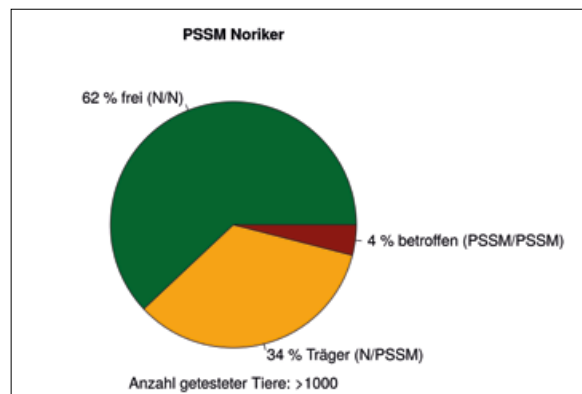
Die Erkrankung

PSSM ist eine Störung im Kohlenhydratstoffwechsel, die durch die Anhäufung anormaler Polysaccharide wie auch die übermäßige Anhäufung normaler Zuckermoleküle im Muskel gekennzeichnet ist. Die klinischen Symptome sind „kreuzverschlagähnlich“ und umfassen die gesamte Bandbreite von Bewegungsunlust, Muskelzittern, Muskelsteifheit, Schwitzen, wechselnde Lahmheiten, Ausstrecken der Hinterbeine bis hin zur Bewegungsunfähigkeit. Die Episoden beginnen meistens nach 10-20 Minuten leichter Arbeit. Die Muskeln der v.a. betroffenen Hinterhand sind oft hart und schmerzen. Viele Pferde haben eine Vorgeschichte wiederholter Phasen von Muskelproblemen. Bei ausgeprägter Symptomatik kann es zur Myoglobinurie und evtl. daraus resultierenden Nierenschädigung kommen.

Verbreitung

PSSM wurde anfänglich als Erkrankung der Westernpferde (Quarter Horse, Paint Horse und Appaloosa) angesehen, die ursächliche Mutation liegt allerdings sehr weit zurück, so dass diese Genvariante bei sehr vielen verschiedenen Pferderassen auftritt.

Die folgenden Diagramme zeigen die Verteilung der Genotypen bei Rassen verschiedener Pferdetypen:



Nachweis und Konsequenzen

PSSM wird autosomal-dominant vererbt. Das bedeutet, dass bereits ein betroffenes Allel zu dieser Erkrankung führen kann (Genotyp **N/PSSM**). Die Schwere der Erkrankung nimmt zu, wenn das Pferd reinerbig für die Mutation ist, d.h. zwei betroffene Allele besitzt (Genotyp **PSSM/PSSM**). Hier kann der Gentest auch zur Bestätigung einer Verdachtsdiagnose dienen.

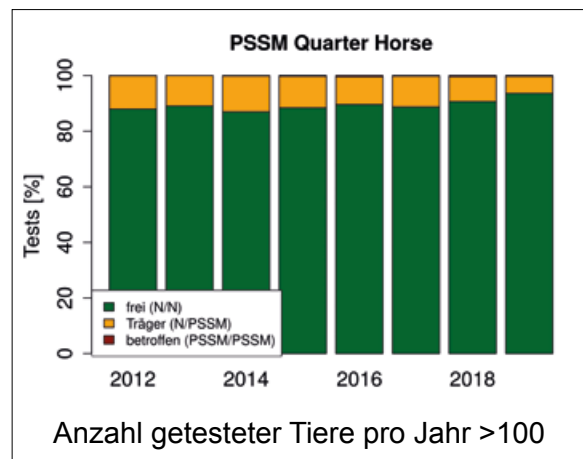
Der **Gentest für PSSM-1** wurde an der University of Minnesota entwickelt und ist in ganz Europa patentiert. Laboklin ist der exklusive Lizenzinhaber.

Bei den Quarter Horses beispielsweise, die hier in Deutschland von der Deutschen Quarter Horse Association (DQHA) bzw. zentral von der American Quarter Horse Association (AQHA) betreut werden, gibt es bereits seit einigen Jahren Auflagen zur Verpaarung:

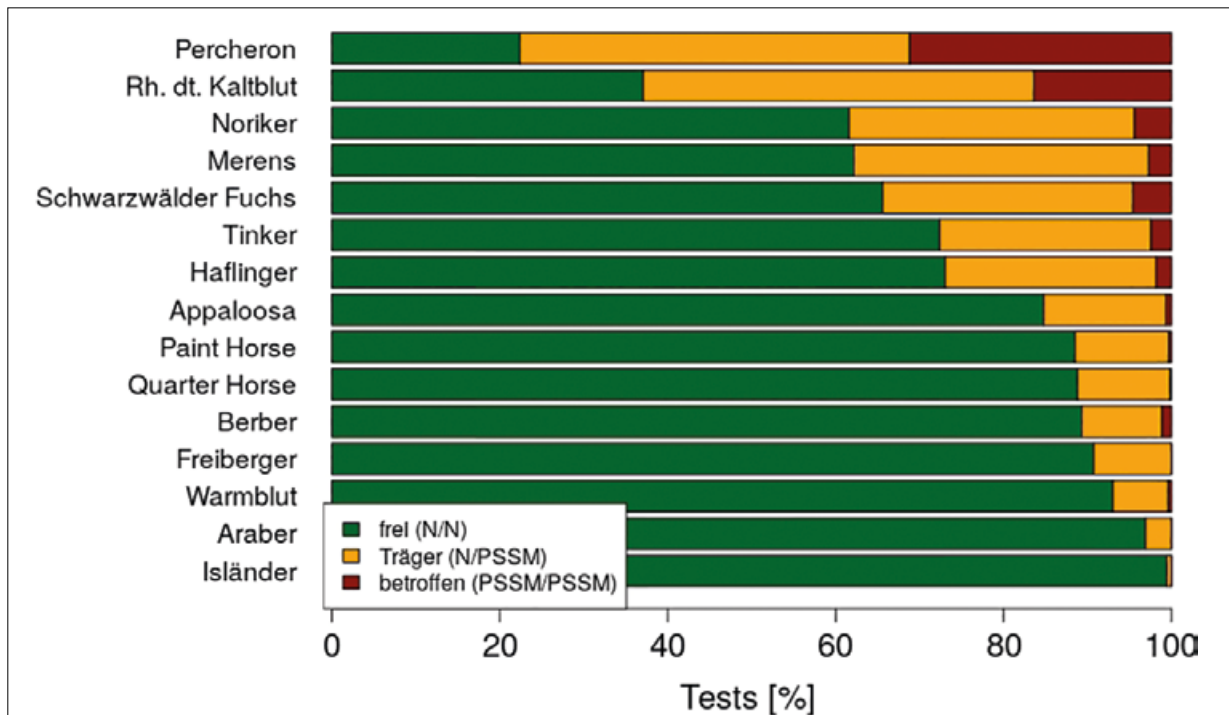
Seit 2014 schreibt die AQHA für Hengste, die 25 und mehr Stuten im Jahr decken,

und seit 2015 für alle Hengste einen umfangreichen Test auf das Trägertum von genetischen Defekten vor. Die DQHA reagierte bereits im Jahr 2010 und schrieb eine Testung der Zuchtpferde auf PSSM vor. Pferde, die Träger des PSSM-Gens sind, können lediglich in das Basis-Zuchtbuch eingetragen werden.

Infolgedessen hat sich Allelhäufigkeit von PSSM-1 im Laufe der vergangenen Jahre zurück entwickelt (siehe Abbildung).



Die folgende Grafik zeigt einen Überblick über die Verbreitung der Genvariante in einigen Rassen (N>100 für jede Rasse).



In der Gesamtpopulation ist die Allelhäufigkeit vermutlich bei manchen Rassen niedriger einzuschätzen, da manche Pferde vielleicht erst aufgrund eines klinischen Verdachts getestet wurden. Bei den Rassen, bei denen der Gentest einen festen Bestandteil des Zuchtprogramms darstellt, ist zu erwarten, dass sich die Trägerfrequenz im Laufe der Zeit durch gezielte Anpaarungen verringert.