

## **Gentest zum Nachweis der hypertrophen Kardiomyopathie (HCM) bei Ragdoll Katzen**

Das Labor LABOKLIN in Bad Kissingen bietet einen neuen Gentest zum Nachweis der hypertrophen Kardiomyopathie (HCM) bei Ragdoll-Katzen an.

### **HCM – die Erkrankung**

Die hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) ist eine durch eine konzentrische Hypertrophie des Ventrikels gekennzeichnete Erkrankung des Herzmuskels. Die HCM ist die am häufigsten diagnostizierte Herzerkrankung bei Katzen. Wesentliche Krankheitszeichen sind eine Verdickung der Wand der linken Herzkammer (Ventrikel), die sowohl global als auch regional sein kann, eine Verdickung der Papillarmuskeln, eine systolische Vorwärtsbewegung der Mitralklappe (systolic anterior movement, SAM), schließlich eine Vergrößerung der linken Herzkammer und letztendlich Herzschwäche und Herzversagen. Der Tod durch HCM kann durch drei Mechanismen erfolgen: durch plötzlichen Herztod, wie z. B. durch Rhythmusstörungen und Kammerflimmern, durch Herzversagen (Symptome sind Herzrasen, beschleunigte Atmung, Kurzatmigkeit, Lungenödem und Pleuraerguss) oder durch Thrombenbildung, einerseits im linken Vorhof durch abnorme Blutflüsse und den Rückstau des Blutes mit Erweiterung des Vorhofs und verlangsamtem Blutfluss, andererseits in der Kammer bei hochgradiger Erweiterung und Herzschwäche. Die Thromben im Vorhof können abgelöst und in den arteriellen Kreislauf verschleppt werden (so kommt der sog. Sattelthrombus an der Aufzweigung der Becken- und Beinarterien mit Lähmung der Hinterbeine zustande). Die echokardiographische Untersuchung war bisher die einzige Möglichkeit, die Krankheit sicher zu diagnostizieren. Diese Untersuchung ist allerdings erst im Alter von einigen Jahren sinnvoll, wenn bereits krankhafte Veränderungen des Herzens aufgetreten sind.

### **HCM – Der Erbgang**

Die HCM bei der Ragdoll wird autosomal dominant vererbt, das bedeutet, dass bereits ein betroffenes Allel zu dieser Erkrankung führt.

### **HCM – die Mutation**

Vor kurzer Zeit konnte die Arbeitsgruppe um Kathryn Meurs an der Ohio State Universität in Ohio/USA eine Mutation im MYBPC3 (*cardiac myosin binding protein*)-Gen identifizieren, die bei 21 von HCM betroffenen Ragdoll-Katzen gefunden wurde. Diese Mutation war in den untersuchten HCM-freien Katzen nicht vorhanden. Aufgrund dieser Daten konnte die Schlußfolgerung gezogen werden, dass diese Mutation im MYBPC3-Gen die hypertrophe Kardiomyopathie bei der Ragdoll-Katze verursacht.

Die für die HCM verantwortlichen Mutationen liegen sowohl bei der Ragdoll als auch bei der Maine Coon Katze im MYBPC3-Gen jedoch in einem anderen Genbereich. Es handelt sich demnach nicht um dieselbe Mutation.

### **HCM – der DNA-Test**

Die Entdeckung der Mutation führte zur Entwicklung eines DNA-Tests in unserem Labor.

Mit Hilfe dieses Gentests können mit hoher Sicherheit Katzen identifiziert werden, die diese Mutation tragen oder frei von dieser Mutation sind.

Für den DNA-Test wird zunächst aus einer Blutprobe die DNA der Katze isoliert. Mittels der sogenannten Polymerase-Kettenreaktion wird dann das betroffene Gen millionenfach vervielfältigt, um es leichter analysieren zu können. Anschließend wird automatisch mit Hilfe eines sog. Genetic Analyzers die Erbsequenz gelesen.

Somit kann die Mutation auf direktem Weg mit sehr hoher Testsicherheit nachgewiesen werden. Da dieser Test vorwiegend maschinell durchgeführt wird, sind Laborfehler praktisch ausgeschlossen.

### **HCM – Anwendung und Nutzen des DNA-Tests**

Der Test kann angewendet werden bei Ragdoll-Katzen und Ragdoll-Mischlingen, bei denen eine Verpaarung mit Ragdoll-Katzen und somit eine mögliche Verbreitung der Mutation stattgefunden hat. Bei einem positiven Nachweis der Mutation kann davon ausgegangen werden, dass sich bedingt durch ein defektes Protein eine hypertrophe Kardiomyopathie ausbilden wird. Bei einem negativen Befund kann nicht mit vollständiger Sicherheit ausgeschlossen werden, dass weitere bislang unbekannt Mutationen zur HCM-Erkrankung führen können.

Beim Menschen hat man inzwischen über 180 Mutationen nachweisen können, die alle zum klinischen Bild einer HCM führen, allerdings je nach Mutation mit z.T. sehr unterschiedlicher Prognose für die Überlebenszeit.

### **HCM – Material, Testdauer und Kosten**

Für den DNA-Test wird ca. 0,5-1 ml EDTA-Blut benötigt. Unter Umständen ist auch die Einsendung eines sog. Backenabstriches möglich. Der Backenabstrich muß mit von uns kostenlos erhältlichen Spezialbürsten\* durchgeführt werden. Dabei muß jedoch beachtet werden, daß der Abstrich nicht zu zaghaft durchgeführt wird, da sonst nicht ausreichend Material für die Untersuchung zur Verfügung steht. Der Test wird bei uns mehrmals wöchentlich angesetzt. Das Ergebnis liegt etwa 5-7 Arbeitstage nach Erhalt der Probe vor.

Weitere Auskünfte erhalten Sie gerne bei Frau Dr. Petra Kühnlein oder Frau Dr. Ines Langbein-Detsch, LABOKLIN GmbH und Co.KG in der Prinzregentenstr. 3 in 97688 Bad Kissingen unter Tel. 0971 /72020 oder Fax: 0971 / 7236193 oder Email [labogen@laboklin.de](mailto:labogen@laboklin.de)

### **Blutgruppenbestimmung**

Sollten Sie zusätzlich zum Gentest eine Blutgruppenbestimmung wünschen, senden Sie uns bitte 1 - 1,5 ml EDTA-Blut. Die Kosten für die Blutgruppenbestimmung betragen 16,40 € bei Rechnungstellung an den Tierarzt bzw. 21,40 € bei Rechnungstellung an den Züchter (Preise jeweils zuzüglich MWSt.).

\*) Die Bürstchen können Sie unter der oben angegebenen e-mail Adresse bei uns anfordern.

Bitte geben Sie dabei an, wieviele Tiere Sie testen wollen und an welche Postadresse die Bürstchen geschickt werden sollen.

\*\*) Mehrwertsteuer wird nur in Deutschland, Österreich und der Schweiz erhoben.