

Nachfolgender Artikel wurde von folgender Webseite entnommen:

[https://generatio.de/ratgeber/lexikon/pssm1#:~:text=Polysaccharid%2DSpeicher%2DMyopathie%20\(eng,wie%20Bewegungsunlust%2C%20Muskelzittern%20und%20Verspannungen.](https://generatio.de/ratgeber/lexikon/pssm1#:~:text=Polysaccharid%2DSpeicher%2DMyopathie%20(eng,wie%20Bewegungsunlust%2C%20Muskelzittern%20und%20Verspannungen.)

PSSM1 (Polysaccharid Speicher Myopathie Typ 1 Pferd)

Polysaccharid-Speicher-Myopathie (eng.: Polysaccharide storage myopathy - PSSM1) ist eine degenerative Muskelerkrankung, die durch eine Störung des Zuckerstoffwechsels verursacht wird. Betroffene Pferde zeigen Symptome wie Bewegungsunlust, Muskelzittern und Verspannungen.

Die Krankheit kommt bei vielen Rassen vor und wird unvollständig-autosomal-dominant vererbt.

Es ist ein DNA-Test verfügbar

Was sind Symptome bei PSSM1?

Bewegungsunlust

Kreuzverschlagsähnliche Symptome

Muskelzittern

Verspannungen

Übermäßiges Schwitzen

Probleme beim Rückwärtsrichten

Was bedeutet PSSM 1 bei Pferden?

Degenerative Muskelerkrankung, die sich in einer Störung des Zuckerstoffwechsels der Muskeln äußert.

Überhöhte Aktivität des Enzyms Glykogen Synthetase 1 → Abnormale Anhäufung von Glykogen-Granula in den Muskelzellen.

Symptome treten meist während/kurz nach körperlicher Belastung auf.

Betroffene Rassen von PSSM1

Die meisten Rassen können von PSSM1 betroffen sein

Beteiligtes Gen | DNA-Test bei PSSM1

Dieser Mutationstest zeigt eine Veränderung eines einzelnen Basenpaares (c.926G>A) im GYS1 Gen.

Dieser Test wird von einem Partnerlabor durchgeführt.

Wir bieten einen Panel-Test von PSSM1 zusammen mit PSSM2 an.

Genotyp und Laborbefund bei PSSM1

Erbgang: unvollständig-autosomal-dominant/semidominant

→ Die Krankheit tritt auf, wenn eine oder beide Kopien des Gens (n/P1 oder P1/P1) von der Mutation betroffen sind. Unvollständig heißt, dass Tiere mit nur einer Kopie der Variation (n/P1) meist eine mildere Form der PSSM1 Erkrankung und einen späteren Krankheitsausbruch zeigen, als Tiere mit zwei Kopien (P1/P1).

Genotypen:

n/n = normal

Das Pferd besitzt keine Anlagen für PSSM1 und kann diese somit nicht an die Nachkommen weitergeben.

n/P1 = betroffen (mischerbig)

Die Variation wird zu 50% an die Nachkommen weitergegeben. Diese 50% zeigen ebenfalls ein erhöhtes Risiko an PSSM1 zu erkranken.

P1/P1 = betroffen (reinerbig)

Die Variation wird zu 100% an die Nachkommen weitergegeben. Alle Nachkommen zeigen ebenfalls ein stark erhöhtes Risiko an PSSM1 zu erkranken.

Empfehlungen für die Zucht mit PSSM Pferden

Betroffene PSSM Hengste und Stuten (n/P1 oder P1/P1) sollten nur nach sorgfältiger Überlegung und mit der Beratung eines Genetik-Experten und Tierarztes züchterisch eingesetzt werden. Kontaktieren Sie uns jederzeit für ein Beratungsgespräch.

PSSM Typ 1 Gentest:

Der PSSM1 Gentest untersucht, ob die für PSSM1 ursächliche Veränderung (c.926G>A) im GYS1 Gen vorliegt. Der Erbgang ist unvollständig autosomal-dominant. Pferde mit einer (n/P1) oder zwei (P1/P1) Kopien der PSSM1-Mutation haben ein Risiko, die Symptome von PSSM1 zu entwickeln. Pferde mit zwei Kopien der Genvariante (P1/P1) zeigen ein höheres Risiko.

*** = die Untersuchung erfolgt in einem Partnerlabor.

Literatur

McCue, ME., Valberg, SJ., Lucio, M., Mickelson, JR.: Glycogen synthase 1 (GYS1) mutation in diverse breeds with polysaccharide storage myopathy. *J Vet Intern Med* 22:1228-33, 2008. Pubmed reference:18691366. DOI:10.1111/j.1939-1676.2008.0167.x

McCoy, A.M., Schaefer, R., Petersen, J.L., Morrell, P.L., Slamka, M.A., Mickelson, J.R., Valberg, S.J., McCue, M.E.: Evidence of Positive Selection for a Glycogen Synthase (GYS1) Mutation in Domestic Horse Populations. *J Hered* ;, 2013. Pubmed reference: 24215078. DOI: 10.1093/jhered/est075.

McCue, ME., Valberg, SJ., Miller, MB., Wade, C., Dimauro, S., Akman, HO., Mickelson, JR.: Glycogen synthase (GYS1) mutation causes a novel skeletal muscle glycogenosis. *Genomics* 91:458-66, 2008. Pubmed reference: 18358695. DOI:10.1016/j.ygeno.2008.01.011.

Weitere Informationen sind auf der Webseite: Online Mendelian Inheritance in Animals verfügbar.