

## PSSM Typ 1

Wirtschaftlichkeit und Emotionalität nehmen in der Pferdezucht seit jeher eine wesentliche Rolle ein, dementsprechend rückt die züchterische Bedeutung erblicher Genmutationen zunehmend in den Fokus. So auch die Polysaccharid-Speicher-Myopathie Typ 1 (PSSM1), welche 1992 erstmalig mit der leistungsinduzierenden Myopathie beim Quarter Horse beschrieben wurde. Ein Vorkommen von PSSM1 ist auf die chronische Störung des Muskelstoffwechsels durch eine Punktmutation des GYS1 Gens vor etwa 1.500 Jahren zurückzuführen – welche durch den gestörten Muskelstoffwechsel den Effekt der „Leichtfuttrigkeit“ hervorruft; So gesehen eine Anpassung, bei der die zur Verfügung gestellte Energie optimal ausgenutzt wird. Aus diesem Grund muss man wissenschaftlich gesehen immer zwischen Anlageträgern eines veränderten Genotyps und dessen wirklicher klinischer Ausprägung als Phänotyp differenzieren. Insbesondere da mit steigender Forschungsintensität eine Prävalenz von PSSM1 bei 35 Rassen festgestellt wurde.

### **Entstehung PSSM**

Bei Pferden, die die PSSM1-Mutation tragen, sind Glykogenaufbau und -speicherung in der Muskulatur verändert. Eine hohe Anflutung von leichtlöslichen Zuckern über die Futterration, erhöht die Aktivität der Glykogen-Synthase als Folge der Mutation enorm. Dabei kommt es zu einer übermäßigen Speicherung nicht verstoffwechselter Polysaccharide (Mehrfachzucker) in der Skelettmuskulatur. Die schnellere Aufnahme von Glucose aus dem Blut, mit vorerster Speicherung von Glykogen und später als amylyaseresistente Stärke in der Skelettmuskulatur bildet den Unterschied im Stoffwechsel zu den Pferden, die keine Träger der Genmutation sind. Bei betroffenen Pferden ist der Abbau und Verbrauch des Glykogens trotz gestörter Glykogen- und Stärkesynthese, normal, jedoch kann es unter Belastung zu Energiebereitstellungsproblemen kommen. Man unterscheidet zwischen zwei Formen:

1. **PSSM1:** Genmutation tritt vorwiegend bei stark bemuskelten Rassen auf. Der autosomal-dominante Erbgang kann mittels Gentest diagnostiziert werden.
2. **PSSM2:** Tritt überwiegend bei Arabern, Vollblütern sowie hoch im Blut stehenden Warmblutrassen auf. Die Pferde können sowohl über eine Muskelbiopsie als auch über eine Genanalyse beprobt werden.

### **Erbgang**

PSSM1 wird im autosomal-(ko)dominanten Erbgang weitergegeben. In dieser Form der Mendelschen-Vererbung, kann bereits das vom Elterntier dominant vererbte, mutierte Allel im Genotyp des Nachkommen zur Merkmalsausprägung führen.

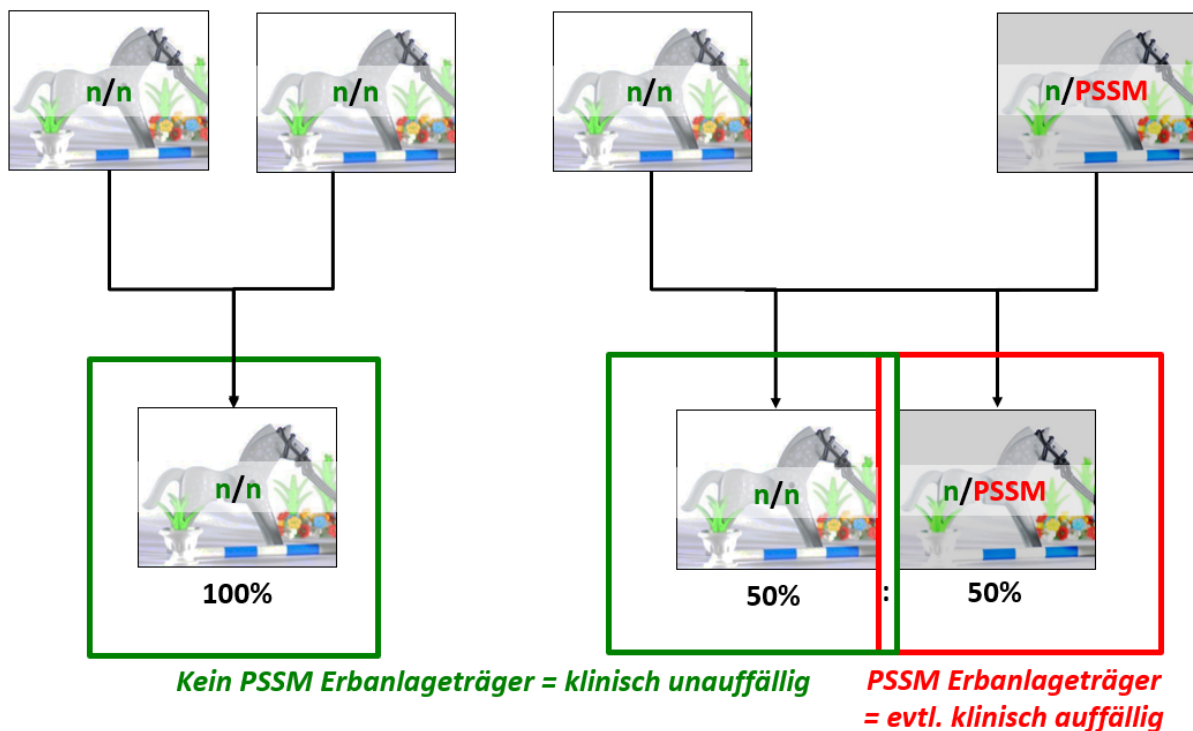
**Genotyp n/n:** Pferd trägt das mutierte Gen nicht und vererbt es nicht weiter.

**Genotyp n/PSSM:** Pferd ist Träger einer Kopie des mutierten Gens, also ein heterozygotes (mischerbiges) Tier, dass PSSM1 zu 50% vererbt.

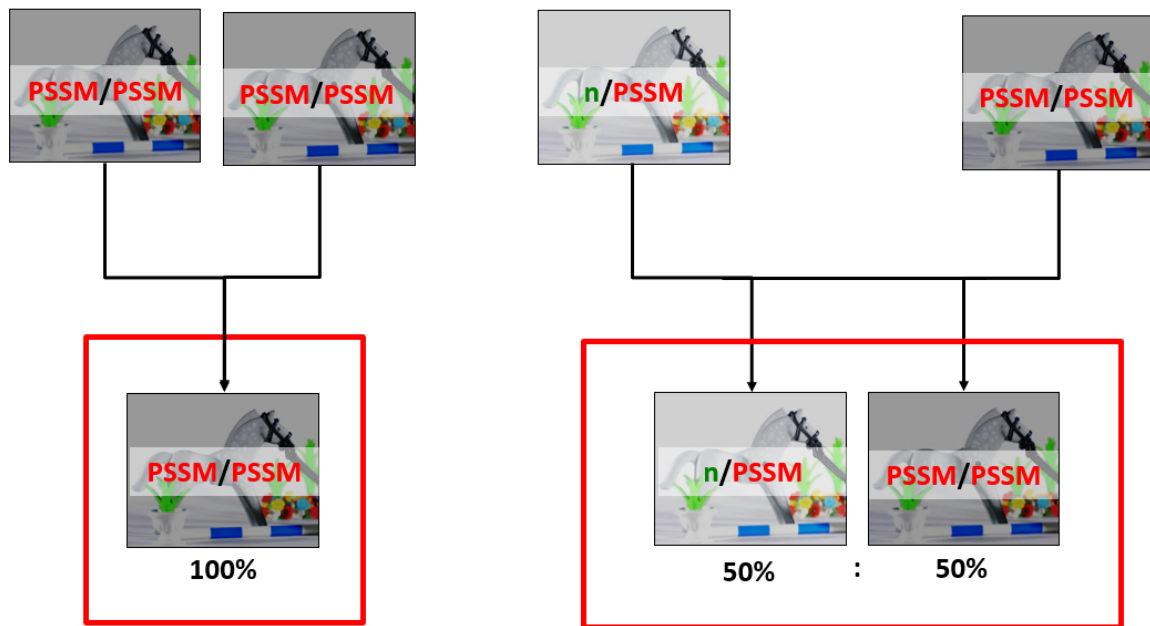
**Genotyp PSSM/PSSM:** Pferd ist Träger von zwei Kopien des mutierten Gens, also ein homozygotes (reinerbiges) Tier, dass PSSM1 zu 100% vererbt.

Die auftretende Symptomatik zeigt auf, dass genetisch heterozygote oder homozygote Träger von PSSM1 nicht zwangsläufig klinisch auffällig sind. Betroffene Tiere haben lediglich eine Prädisposition, die bei entsprechendem Management zum Tragen kommt. Die Wahrscheinlichkeit eines klinischen Ausbruchs und die Schwere der Symptomatik nimmt dennoch bei homozygoten Tieren zu. Das Auftreten der Genotypen und ihre Wahrscheinlichkeit im Falle ihrer unterschiedlichen Verpaarungen, sind als Abbildungsübersicht dargestellt.

## Polysaccharid-Speicher-Myopathie (PSSM)

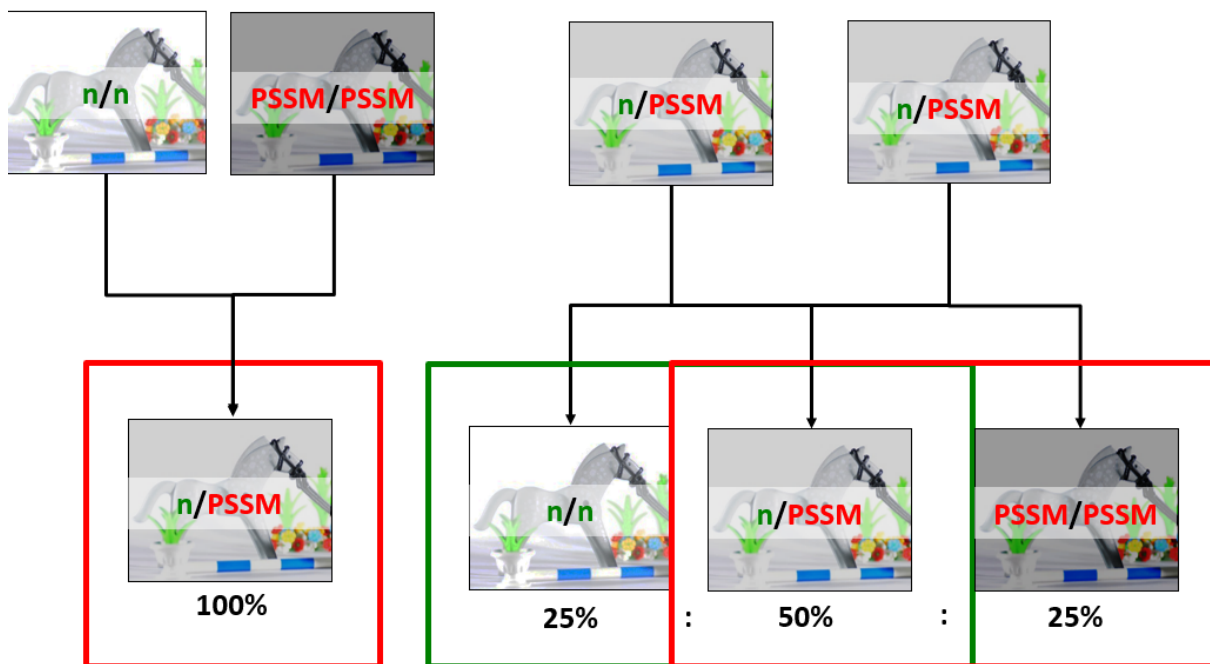


## Polysaccharid-Speicher-Myopathie (PSSM)



*PSSM Erbanlageträger = evtl. klinisch auffällig*

## Polysaccharid-Speicher-Myopathie (PSSM)



*PSSM Erbanlageträger = evtl. klinisch auffällig*

*Kein PSSM Erbanlageträger = klinisch unauffällig*

*PSSM Erbanlageträger = evtl. klinisch auffällig*

## **Klinisches Bild**

Eine Symptomatik von PSSM1 ist in der Variabilität groß und reicht von klinisch kaum bemerkbaren bis hin zu kreuzverschlagsähnlichen Symptomen sowie Fällen mit letalem Ausgang. Bereits 1936 beschrieb Carlström die „Montagskrankheit“ bei Kaltblütern. Gangveränderungen in Verbindung mit Muskelabbau an den Hintergliedmaßen, Muskelzittern, Mattigkeit trotz geringer Arbeit, aber auch Steifheit im Rückenbereich sind klinische Auffälligkeiten. Dabei kommt es zu extremen Muskelschmerzen und zum Ausscheiden von kaffeebraunem Harn durch freiwerdendes Myoglobin in Folge von Membrandefekten an Muskelzellen.

## **PSSM-1 in der Praxis**

Die Identifizierung eines Pferdes als PSSM1 Genträger, bedeutet nicht, dass dieses Tier eine Ausprägung klinischer Symptome aufzeigen muss. Bei einer pferdegerechten Haltung sowie bedarfsgerechten Fütterung, ist die Tier-Umwelt-Interaktion ein bedeutend beeinflussbarer Faktor. Dementsprechend können nicht getestete PSSM1 Träger bei guter Tier-Umwelt-Interaktion klinisch unauffällig bleiben bzw. positiv getestete Pferde ohne Einschränkungen in der täglichen Arbeit genutzt werden. Eine Risikominderung kann durch Berücksichtigung folgende Faktoren erfolgen:

1. Bei Kraftfuttergaben sollte auf einen geringen Gehalt an leichtverdaulichen Kohlenhydraten geachtet werden (z.B. Getreide). Ebenso sollten Futtermischungen mit hohem Melasseanteil vermieden und auf die Zugabe von Vitamin E und Selen geachtet werden. Eine Energiezufuhr kann über hochwertige Futteröle erfolgen.
2. Ausreichende Fütterung von pferdegerechtem Heu (zuckerarm)
3. Meidung von jungem, frischem Gras
4. Möglichkeit der regelmäßigen, täglichen Bewegung als Grundvoraussetzung

Die Tier-Umwelt-Interaktion und deren Zusammenwirken auf die Ausprägung einer klinischen Symptomatik, bleiben in weiteren Studien abzuklären.

## **Fazit**

PSSM1 ist eine Stoffwechselstörung, deren klinische Ausprägung stark von der sich im Laufe der Zeit veränderten Haltung- und Fütterungsumwelt abhängt. Ein Zuchtausschluss von Trägertieren, sollte nicht das Ziel sein, solange keine wissenschaftlich fundierten Ergebnisse Klarheit über die Beziehung zwischen Phänotyp und Genotyp geben. Dennoch sollte eine Reduktion der Verbreitung dieses züchterisch zu beeinflussenden Gendefektes in der

Zuchtpopulation erfolgen, ohne genetisch wertvolles Material zu verlieren. Dafür kann es sinnvoll sein den Bestand an eigenen Zuchtstuten auf die Genmutation PSSM1 testen zu lassen. Hierfür konnte das Westfälische Pferdestammbuch mit dem Labor Laboklin für Züchter faire Konditionen aushandeln. Den Untersuchungsantrag finden Sie im Downloadbereich.