

Badania genetyczne w kierunku występowania kardiomiopatii przerostowej (HCM) u kotów rasy **Maine Coon i ich mieszańców**

HCM – jednostka chorobowa

Kardiomiopatia przerostowa (z jęz. ang. - hypertrophic cardiomyopathy - HCM) jest klinicznie niejednorodną chorobą mięśnia sercowego i jednocześnie najczęściej diagnozowanym schorzeniem serca u kotów domowych. HCM charakteryzuje się powiększeniem masy lewej komory serca spowodowanym pogrubieniem ścian serca, które powstaje w wyniku przerostu mięśni brodawkowych i skurczowych ruchów przedniego płątka zastawki mitralnej. W konsekwencji, przerost lewej komory serca prowadzi do osłabienia i niewydolności serca.

Wyróżnia się trzy mechanizmy prowadzące do śmierci wywołanej HCM: (i) nagła śmierć sercowa z arytmią i migotaniem komór, (ii) niewydolność serca z tachykardią, zwiększoną częstotliwością oddychania, skróceniem oddechu, obrzękiem płuc i wysiękiem opłucnowym lub (iii) tworzenie skrzepów. Skrzepy mogą tworzyć się zarówno w lewym przedsionku ze względu na nieprawidłowe krążenie krwi, jak i w samej komorze, co spowodowane jest poważnym przerostem i osłabieniem serca. Skrzepy przedsionkowe mogą się odrywać, dostawać do obiegu tętniczego i w ten sposób prowadzić do zastoju krwi w rozgałęzieniu tętnicy miednicznej i pachwinowej z porażeniem kończyn tylnych.

Badanie echokardiograficzne jest dotychczas jedyną metodą diagnostyczną przydatną w tej chorobie. Jednak, metoda ta pozwala jedynie na postawienie rozpoznania u chorych kilkuletnich kotów, które wykazują już pierwsze objawy HCM

HCM – dziedziczenie i mutacja

HCM jest dziedziczona jako pojedyncza, autosomalna cecha dominująca. Zwierzęta heterozygotyczne wykazują wszystkie objawy kliniczne choroby i mają znacznie obniżony standard życia. Mogą one przenosić mutacje w obrębie populacji. Ogólnie, 50% potomstwa kotów HCM-pozytywnych odziedziczy HCM. U zwierząt homozygotycznych objawy kliniczne są silniej wyrażone. Przekazują one uszkodzony gen wszystkim swoim potomkom. Mutacja (mutacja G → C w egzonie 3), która jak sugeruje się, wywołuje HCM u kotów została ostatnio odkryta przez Dr. Kathryn Meurs (Washington State University, USA).

Mutację tą stwierdzono u większości kotów z HCM, ale nie stwierdzono jej u kotów, u których nie zdiagnozowano HCM przy użyciu echokardiografii. W naszym laboratorium również możemy zidentyfikować tę mutację u europejskich kotów z HCM.

Grupa badawcza Prof. Jorgena Kocha (University of Copenhagen, Dania) odkryła ostatnio nową mutację genu MYBPC3 u kotów (mutacja G → A w egzonie 3), która jest związana z występowaniem HCM u kotów rasy Maine Coon. W naszym laboratorium również wykonujemy badania w kierunku rozpoznania tej mutacji genu MYBPC3.

Należy jednak pamiętać, iż przypuszczalnie istnieją inne mutacje, które mogą mieć wpływ na rozwój HCM.

HCM – test DNA

Możliwe jest bezpośrednio wykazanie mutacji w testach DNA. Badanie przeprowadza się przy użyciu najbardziej aktualnej metodyki i w ten sposób zapewnia się jego bardzo dużą dokładność. Generalnie, testy DNA można przeprowadzać u pacjentów w każdym wieku.

Badanie to można również zastosować u kotów rasy Maine Coon i ich mieszańców. Testy pozwalają na diagnozowanie opisanej mutacji, ale nie istnieją metody pozwalające na stwierdzenie występowania lub nie samej choroby (zwłaszcza u ras, u których związek między HCM a mutacją nie został udowodniony). Otrzymywane wyniki zawierają informację o obecności/nieobecności mutacji G → C w egzonie 3 genu MYBPC w próbce pobranej od badanego kota.

HCM – wymogi testu

Test przeprowadza się na próbce pełnej krwi (0,5-1 ml) pobranej do probówki z EDTA lub na próbce pobranej przy pomocy specjalnych szczoteczek cytologicznych, które są dostępne na życzenie klienta. Badania przeprowadzane są kilka razy w tygodniu. Wynik jest gotowy po około 1 tygodniu od momentu otrzymania próby przez nasze laboratorium.