

Badania genetyczne w kierunku występowania kardiomiopatii przerostowej (HCM) u kotów Ragdoll

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 płata zastawki mitralnej. W konsekwencji, przerost lewej komory serca prowadzi do jego osłabienia i niewydolności. Wyróżnia się trzy mechanizmy prowadzące do śmierci wywołanej HCM: (i) nagła śmierć sercowa z arytmia 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 diagnozowaniu tej choroby. 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 mogą wykazywać objawy kliniczne choroby i mają znacznie obniżony standard życia. Mogą one przenosić mutację 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 genu *MYBPC3*, który jak sugeruje się, jest odpowiedzialny za wywoływanie HCM u kotów Ragdoll, została ostatnio odkryta przez Dr. Kathryn Meurs (Washington State University, USA). Mutację tą stwierdzono u większości kotów Ragdoll 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 Ragdoll z HCM.

Mutacja, która jak się sugeruje, wywołuje HCM u kotów Ragdoll, podobnie jak u kotów rasy Maine Coon, dotyczy genu *MYBPC3*, ale jest związana z innym jego obszarem.

Mutacje u dwóch niezwiązanych ze sobą ras prawdopodobnie występują niezależnie od siebie.

HCM - test DNA

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

Badanie to można również zastosować u kotów Ragdoll. Testy pozwalają na diagnozowanie opisanego 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 genu *MYBPC3* w próbce pobranej od badanego kota. Należy podkreślić, że istnieje małe prawdopodobieństwo występowania innych mutacji wywołujących HCM, które dotychczas nie zostały poznane.

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 tygodniu od momentu otrzymania próby przez nasze laboratorium.