

Pyruvate Kinase Deficiency (PK Def), Pyruvat kinas brist

– en översättning från Langford Veterinary Service hemsida på internet

Om sjukdomen

Pyruvate kinase deficiency är en ärftlig sjukdom hos framför allt Abyssinier och somali katter.

Pyruvate kinase är en röd blodkroppss enzym som är viktig för de röda blodkropparnas energi omsättning. Om enzymet fattas så kan det resultera i en hemolytisk anemi (blodbrist).

Emellertid så kan bristen vara mild och ryckvis återkommande eller inte bli uppenbar fören katten blivit äldre. En snabb svårare livshotande brist kan också utvecklas. Sjukdomen är ärftlig på ett icke könsbundet och recessivt sätt, så bara katter som är homozygota (två lika kopior av genen) för den felande genen är drabbade av sjukdomen.

Bärare av den defekta genen, heterozygota (två olika kopior av genen), är klinisk friska men kan överföra den defekta genen till sina avkomma.

Vilka raser är drabbade

Abyssinier	Bengal	Egyptisk Mau	La Perm	Maine Coon
Norsk skogkatt	Savannah	Sibirisk katt	Singapura	Somali

Min katt har fått diagnosen PK Def, ska jag vara orolig?

Bristen vara mild och ryckvis återkommande eller inte bli uppenbar fören katten blir äldre, så det är inte nödvändigt med en omdelbar oro då katten kan vänja sig med bristen och inte visa några uppenbara symtom, faktum är att vissa katter aldrig visar några kliniska tecken kopplade med PK Def. Tecken att leta efter är slöhet och aptitlöshet. En snabb svårare livshotande brist kan också utvecklas, men det verkar vara relativt ovanlig av de fall som man känner till, i de fallen så är det möjligt att stressiga situationer kanske kan göra katten mer mottaglig för att utveckla kliniska tecken (symtom). Även om PK Def är medfödd, med vanligtvis milda symtom och utan märkbara kliniska tecken, så kan bristen bli märkbar först när katten är ganska gammal.

Om den livshotande bristen är ovanlig, varför ska vi oroa oss?

PK def är ärftlig och fast det mest är ett problem i USA så har rapporter om PK Def ökat i Australien, Nya Zeeland, Europa inklusive Stor Britannien. Som beskrivet ovan så kan de kliniska symtomen bli alvarliga och livshotande för katten. Eftersom att katten till att börja med har mild eller inga synbara symtom, så kan sjuka katter få många avkomma innan sjukdomen upptäcks.

Bärare av den felande genen visar inga kliniska symtom alls. Sjukdomen framträder först då två katter som är bärare av den felande genen paras med varandra. Detta är viktigt då ett stort antal bärarkatter kan öka i en population innan PK Def blir känd.

Med vilken genetisk sjukdom som helst, när tiden är då sjukdomen har blivit ett uppenbart problem i en population, är det mycket svårare att kontrollera den och det innebär mera kostnader och bekymmer.

Hur överhängande är sjukdomen i Stor Britannien?

Även fastän vi vet att sjukdomen redan förekommer i Stor Britannien, så verkar sjuka katter inte var överhängande många. Identifieringen av bärarkatter kan stoppa PK Def att bli en överhängande sjukdom i Stor Britannien.

Vi kan säkert testa för sjuka katter och även identifiera symtomlösa bärare. Om bärarkatter blir identifierade kan de fortfarande användas i avel så länge som de INTE paras med en annan bärare. Parning mellan bärare med en icke-bärare ger inga avkomma med PK Def sjukdom och ca 50% av avkomma kommer vara fria av den defekta genen. Så länge som avkomma också testas, kan även bärare bli avlade från igen så länge det säkerställs att de bara paras med en icke-bärarkatt. På detta sätt, så kan ett kontrollerat avelsprogram bli etablerad så att viktiga linjer kan bli bevarade inom genpoolen.

Hur ärvs PK Def?

Sjukdomen ärvs som en icke könsbunden recessivt sett, så bara homozygot (med två kopior) för den felande genen är påverkade. Kliniska symptom pga PK Def kommer bara att förekomma i homozygot påverkade, men som beskrivet ovan så skiljer det sig och vissa katter kommer inte att visa några tecken på PK Def alls. Heterozygota bärarkatter (med bara en kopia av den defekta genen) är klinisk friska och är inte drabbade av sjukdomen, men de kan föra vidare den defekta genen till sina avkomma.

		Sjuk katt	
		+	+
Normal katt	-	+/- Carrier	+/- Carrier
	-	+/- Carrier	+/- Carrier

Min katt är drabbad, bör jag kastrera den?

Nej! Det är viktigt att komma ihåg att en genetisk sjukdom är mer sannolik att dyka upp när genpoolen inom en ras är liten. Detta är typiskt fall med kattraser där antalet katter är låga och de samtidigt är släkt och ofta avlas tillsammans. Om en signifikant andel av katterna bär den defekta genen för PK Def, så skulle kastrering endast minska antalet katter tillgängliga för avel och därigenom ytterligare minska genpoolen. Detta skulle öka risken för andra genetiska sjukdomar skulle öka.

Bör vi avla på drabbade katter?

Medan det är att föredra att inte avla på drabbade katter i det medium till långa tidsperspektivet, i syfte att bevara de "goda generna" från drabbade katter, är det tillåtet att avla på drabbade katter med normala katter (inga kopior av den defekta genen). Detta riskerar inte ge drabbade kattungar, men det skapar bärarkatter. Dessa bärarkatter kan sedan avlas med andra normala katter, därigenom ge fler katter som är normala och inte bär på den defekta genen. Om denna metod används så bevaras avelslinjer, det är att föredra att använda drabbade hankatter medan det är möjligt att en drabbad honkatt skulle bli sjuk under graviditeten med risk för att blodbrist utvecklas.

Bör vi sluta avla?

Det är ingen anledning att sluta med avel, med det är viktigt att se till att testa för PK Def innan avel och ett noggrant avelsprogram kommer att behövas för att stegvis ta bort sjukdomen från rasen.

Hur avlar vi säkert då?

Strategisk och kontrollerad avel av drabbade och bärare katter till normal är viktigt för att bevara genpoolen och ta tillvara på viktiga linjer. Det är att föredra om den drabbade katten är en hane eftersom en hona skulle kunna bli sjuk under graviditeten.

Katter har två kopior av PK genen, som kan vara normal (-/-), bärare (+/-) eller drabbad (+/+) beroende på hur många kopior de har av den defekta PK genen (+). Nedan visas olika parningar mellan normal, bärare och drabbade katter.

Parningar som ska undvikas:

	Drabbad katt			Drabbad katt			Bärare	
		+	+		+	+		-
Drabbad katt	+	+/+	+/+	+	+/+	+/+	+	+/-
		Drabbad	Drabbad		Drabbad	Drabbad		Bärare
	+	+/+	+/+	-	+/-	+/-	-	-/-
		Drabbad	Drabbad		Bärare	Bärare		Normal

Parningar som kan ske säkert:

	Normal			Bärare			Drabbad katt	
		-	-		+	-		+
Normal	-	-/-	-/-	-	+/-	-/-	-	+/-
		Normal	Normal		Bärare	Normal		Bärare
	-	-/-	-/-	-	+/-	-/-	-	+/-
		Normal	Normal		Bärare	Normal		Bärare

Vad är förekomsten hos Bengali katter?

PK Def hos Bengali avel: test resultat till dagens datum (25/1-14)

	Hanar	%	Honor	%	Total	%
Normal	381	65,4	707	66,6	1088	66,2
Heterozygot	186	31,9	336	31,7	522	31,8
Homozygot	16	2,7	18	1,70	34	2,07
Total	583		1061		1644	

Personlig kommunikation med Professor Leslie Lyons, USA visar at 74% av Bengali testade i USA (VGL, Davis) inte hade PK Def, 24% var bärare av PK Def och 2% var drabbade av PK Def.

Vad är förekomsten hos Singapura katter?

PK Def hos Singapura avel: test resultat till dagens datum (25/1-14)

	Hanar	%	Honor	%	Total	%
Normal	32	39,5	53	40,2	85	39,9
Heterozygot	33	40,7	60	45,5	93	43,7
Homozygot	16	19,8	19	14,39	35	16,43
Total	81		132		213	

Tolkning av resultaten

En **normal** icke könsbunden recessiv PK Def genetiskt test resultat betyder att katten inte har den genetiska mutationen som orsakar pyruvat kinas brist.

En **heterozygot** icke könsbunden recessiv PK Def genetiskt test resultat betyder att katten har en kopia av den muterade genen. Katten kommer inte få pyruvat kinas brist, men kan föra vidare mutationen till sina avkommor.

En **homozygot** icke könsbunden recessiv PK Def genetiskt test resultat betyder att katten har två kopior av den muterade genen. Katten kommer att få pyruvat kinas brist.

Källa: Langford Veterinary Services hemsida.

<http://www.langfordvets.co.uk/diagnostic-laboratories/diagnostic-laboratories/general-info-breeders/list-genetic-tests/pyruvate>