



PSSM – VERERBTE MUSKEL-ERKRANKUNG

-Julie Perey, Beratungsstelle Pferd, SNG Agroscope, SNG

PSSM (Polysaccharid-Speicher-Myopathie) ist eine erbliche metabolische Erkrankung, die die Muskulatur des Pferdes betrifft. Nach aktuellem Wissensstand werden zwei Typen von PSSM unterschieden: Typ 1 und Typ 2. In der Freibergerzucht ist es obligatorisch, die Zuchthengste mithilfe eines genetischen Tests auf PSSM-1 zu testen.

PSSM führt zu Läsionen und Muskelschmerzen

Die Symptome von PSSM sind einem Kreuzschlag sehr ähnlich, und können bereits nach leichter Anstrengung auftreten. Bei den betroffenen Pferden können nämlich langketige Zuckermoleküle, Polysaccharide genannt, nicht korrekt verwertet werden und sammeln sich in den Muskeln an. Diese Ansammlung stört die Muskelfunktion, was zu den Schmerzen und Läsionen führt. PSSM-1 ist bei mehreren Zugpferderassen sowie beim Freiberger aufzufinden und ist bei Quarter Horses besonders bekannt. Warmblüter dagegen sind selten betroffen.

Die Ausprägung der Symptome, die mit PSSM verbunden sind, hängen vom Schweregrad der Muskelläsionen ab

- > Reduzierte Leistungsbereitschaft
- > Muskelsteifheit, vor allem in der Kruppen- und Rückenmuskulatur
- > Gangunregelmässigkeiten
- > Muskelzittern
- > Starkes Schwitzen
- > Absetzen von dunkelrotem Urin
- > Bewegungsunwilligkeit bis Festliegen

Achtung: Symptomfreie Fälle können ebenfalls vorkommen.

Wie wird PSSM diagnostiziert?

Ein von PSSM1 betroffenes Pferd kann mithilfe eines genetischen Tests diagnostiziert werden, der vor ca. 15 Jahren entwickelt wurde. Der DNA-Test stellt eine Mutation im Gen GYS1 fest, die mit der Krankheit assoziiert ist. Solche Tests, die zuverlässig die Träger von Erbkrankheiten identifizieren, können entwickelt werden, wenn das krankheitsverursachende Gen bekannt ist. Für den Gentest ist entweder eine Blut- oder Haarprobe nötig. Eine andere, oft verwendete Diagnosemethode ist die Muskelbiopsie. Mithilfe einer speziellen Färbung können anschliessend die abnormalen Zuckeranhäufungen (Glykogen) in den Muskelzellen beobachtet werden (siehe Bild der Muskelbiopsie). Unter dem Namen PSSM Typ 2 werden die Formen von PSSM, die keine Mutation im GYS1-Gen aufweisen, zusammengefasst. Die Pferde zeigen jedoch die mit PSSM assoziierten Symptome, und auch bei der Muskelbiopsie sind die Glykogenansammlungen sichtbar. Da jedoch das krankheitsverursachende Gen (oder Gene) nicht bekannt sind, gibt es keinen zuverlässigen genetischen Test für PSSM2.



Vererbungsmuster von PSSM

PSSM1 ist eine autosomale, co-dominante Erbkrankheit. «Autosomal» bedeutet, dass die Krankheit nicht an das Geschlecht des Pferdes geknüpft ist: Sowohl Hengste als auch Stuten können die Krankheit an ihre Nachkommen vererben. «Dominant» bedeutet wiederum, dass bereits ein defektes Allel, das die Genmutation trägt, zum Ausbruch der Krankheit führen kann. Sind beide Allele defekt, erhöht sich die Wahrscheinlichkeit, dass die Krankheit ausbricht, sowie auch der Schweregrad.

Um die Vererbungsrisiken bei der Anpaarung abschätzen zu können, kann man die Resultate des Gentests verwenden (siehe Grafik):

Anders als bei Typ 1 ist bei PSSM2 die genetische Grundlage nicht bekannt. Auf dem Markt sind Gentests erhältlich, die Mutationen in mehreren Genen nachweisen, bei denen man vermutet, dass sie mit der Entwicklung von PSSM2 Muskelerkrankungen zusammenhängen. Aktuell sind diese Tests nicht wissenschaftlich belegt worden; Vergleiche von Biopsien und den Testresultaten stimmten nicht immer überein. Es ist darum nicht klar, ob die getesteten Genmutationen krankheitsverursachend sind.

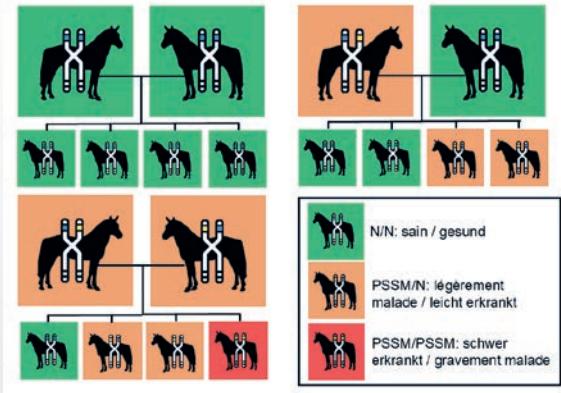
PSSM bei den Freiberbern

Um informierte Entscheidungen beim Zuchtmanagement treffen zu können, ist es wichtig zu wissen, wie eine Erbkrankheit übertragen wird (dominant oder rezessiv) und wie hoch das Risiko eines Krankheitsausbruchs bei einer Anpaarung ist. In der Freibergerzucht wird empfohlen, nicht mit von PSSM1 betroffenen Tieren zu züchten, da es sich um eine dominant vererbte Krankheit handelt: Bereits bei einem von PSSM1 betroffenen Elternteil besteht eine 50% Chance, dass der Nachkomme die Krankheit entwickelt. Im Hengstkatalog sind die Hengste entsprechend gekennzeichnet.

Auch wenn die Krankheit nicht tödlich ist, beeinträchtigt sie die Leistungsfähigkeit des Pferdes sowie das Image der Rasse. Wie bei jeder anderen Erbkrankheit ist die Ausbreitung in der Zuchtpopulation unerwünscht.

Was soll ich tun, wenn mein Pferd PSSM hat?

PSSM ist eine unheilbare Krankheit, doch mit geeigneter Vorbeugung und ggf. Behandlung kann auch ein von PSSM betroffenes Pferd ein normales Leben ohne Krankheitsausbrüche führen.



Bei dominanten Erbgängen können bei einem defekten Allel bereits die Hälfte der Nachkommen ebenfalls leicht erkranken. Bei der Verpaarung von zwei leicht erkrankten Tieren können schwer erkrankte Nachkommen hervorkommen. / En cas de transmission héréditaire dominante, un allèle défectueux peut déjà rendre la moitié des descendants légèrement malade. Le croisement de deux animaux légèrement malades peut donner naissance à des descendants gravement malades.

Die wichtigste Massnahme ist die Anpassung der Haltungsbedingungen, insbesondere die Ernährung und die Bewegung. Die Zufuhr von Zucker (Stärke und schnell verfügbare Zucker) muss stark reduziert werden, während hochwertige Fette und Proteine vermehrt zugeführt werden sollten. PSSM-Pferde brauchen täglich Bewegung, zu lange Bewegungspausen sollten vermieden werden. Selbst bloss 10 Minuten Bewegung täglich haben sich als sehr vorteilhaft erwiesen, um trainingsbedingte Muskelbeschäden zu begrenzen. In manchen Fällen kann auch eine Vitamin-E-Ergänzung dazu beitragen, die Kreuzschlag-ähnlichen Symptome zu verhindern. Bei einem Pferd mit einem akuten PSSM-Schub muss sofort jegliche Bewegung unterbunden, das Pferd in die Box gebracht und ein/-e Tierarzt/-ärztin gerufen werden. Je nach Schweregrad kann das Pferd zu Hause behandelt werden oder muss in die Klinik gebracht werden.

Quellen:

- Institut de médecine équine suisse (ISME) Avenches
- Firshman et al., 2025: Polysaccharide Storage Myopathy (Review)
- Universitäres Tierspital Zürich, n.d.:
 www.tierspital.uzh.ch/pferdekliniken/pssm/