

# Erfelijke defecten bij katten

## Haematologische aandoeningen

Teksten over erfelijke defecten zijn nooit volledig, de laatste inzichten ontbreken altijd. Het onderzoek daarnaar is bij alle diersoorten, ook bij katten, voortdurend in beweging. Het PVH streeft ernaar om nieuwe inzichten en ontwikkelingen zo snel mogelijk voor u beschikbaar te maken.

## **Haematologische aandoeningen**

- |           |                                     |          |
|-----------|-------------------------------------|----------|
| <b>1.</b> | Pyruvaat Kinase Deficiëntie (PKdef) | <b>3</b> |
| <b>2.</b> | Hemofilie                           | <b>4</b> |

## 1. *Pyruvaat Kinase Deficiëntie (PKdef)*

### **Wat is PKdef:**

Pyruvaat Kinase is een enzym die een rol speelt bij de energiestofwisseling. Bij een tekort aan dit enzym (deficiëntie) ontstaat er een tekort aan energie, onder andere in de erythrocyten (de rode bloedlichaampjes). Deze kunnen daardoor niet goed functioneren en hebben een verkorte levensduur. Hierdoor ontstaat een tekort aan erythrocyten. Dit wordt bloedarmoede of anemie genoemd, vaak aangeduid als 'hemolytische anemie'.

De erythrocyten verzorgen het transport van zuurstof, dat gebonden is aan het zich in de erythrocyten bevindende hemoglobine. De afbraak van de erythrocyten wordt hemolyse genoemd, die vooral plaats vindt in de milt, doch ook in de lever en het beenmerg. Het hemoglobine wordt in de lever omgezet in bilirubine, dat het bloedplasma een gele kleur geeft (Genetic Counselling Services).

### **Fenotypische verschijningsvorm:**

Door het tekort aan erythrocyten worden bleke slijmvliezen gezien. Bij een hoge concentratie bilirubine in het bloedplasma zijn de slijmvliezen en het oogwit geel van kleur. Er is een grote variatie aan symptomen onder de katten. Sommige katten tonen matige of helemaal geen symptomen, andere katten zijn erg ziek. Ook de leeftijd waarop de aandoening optreedt, is erg verschillend.

De verschijnselen zijn meestal vaag, het gaat om sloomheid, snel vermoeid zijn, gebrek aan eetlust en bleke, soms wat gele slijmvliezen. De urine kan donkerder van kleur zijn en de milt is vaak ook vergroot. Lijders aan PKdef zullen vroeg of laat verschijnselen krijgen. Het moment waarop dit gebeurt en hoe ernstig het is, verschilt per dier. Katten die aan PKdef lijden, kunnen nog vrij oud worden. De oudste kat waarbij PKdef werd vastgesteld was 14 jaar oud (Genetic Counselling Services).

### **Ras:**

- Abessijn
- Somali

### **Overerving:**

Deze afwijking vererft autosomaal recessief (Barrs et al. 2009).

De frequentie van het mutante allel was 0,19 in een onderzoek onder Australische Abessijnen en Somali's van Barrs et al.(2009). Dit komt overeen met onderzoeken in de EU en VS. Alle katten in het onderzoek hadden bloedgroep A.

### **Bronnen:**

- Barrs V.R., Giger U., Wilson B., Chan C.C.T., Lingard A.E., Tran L., Seng A., Canfield P.J., Beatty J.A., 2009. Erythrocytic pyruvate kinase deficiency and AB blood types in Australian Abyssinian and Somali Cats. Aust Vet J 87:39-44.
- Kohn B. and Fumi C., 2008. Clinical course of pyruvate kinase deficiency in Abyssinian and Somali cats. Journal of Feline Medicine and Surgery 10, 145-153.
- Genetic Counselling Services, [www.gencouns.nl](http://www.gencouns.nl)

## 2. **Hemofilie**

### **Wat is hemofilie:**

Hemofilie is een bloedstollingsziekte. Er bestaan twee vormen van hemofilie: A en B.

Hemofilie A ontstaat door een defect in of tekort aan factor VIII. Dit is een factor die in het bloed zit.

Hemofilie B wordt veroorzaakt door een defect in of tekort aan factor IX. Het is een bloedstoornis die bij de mens bij 1 op de 30.000 mannen voorkomt. Hoe vaak het bij katten voorkomt is nog niet bekend. Mannen met deze afwijking hebben gemiddeld een factor IX activiteit van 40-60%. Sommigen sterven meteen bij de geboorte al (Goree et al. 2005).

### **Fenotypische verschijningsvorm:**

Katten met hemofilie hebben aanleg voor bloedingen en een langere bloedstollingstijd. De verschijnselen zijn bij de kat minder duidelijk waar te nemen dan bij de hond. Mogelijk komt dat door het lagere lichaamsgewicht en de meer beschermde leefwijze van de kat (Goree et al. 2005).

### **Ras:**

Bij de Maine Coon werd hemofilie aangetoond (Brown 2008). Verder kan het defect in elke kattenpopulatie voorkomen.

### **Erfelijkheid:**

Hemofilie A en B vererven beide enkelvoudig geslachtsgebonden recessief.

### **Bronnen:**

- Brown R., 2008. Hemophilia in Maine Coon cats. The Veterinary Record, November 29.
- De Nijs Bik H. en Schrandt-Stumpel C.T.R.M., 2001. Klinische genetica (19): Hemofilie. Patient Care 28 (9): 61-67.
- Goree M., Catalano J.L., Aber S., Boudreaux M.K., 2005. Characterization of the Mutations Causing Hemophilia B in 2 Domestic Cats. J Vet Intern Med 19:200-204.