

PFK - Phosphofruktokinase-Defizienz

Rassen:

Mischlingsrassen
Amerikanischer Cocker
Spaniel
Cocker Spaniel
Englischer Cocker Spaniel
Englischer Springer Spaniel
Whippet

Testbeschreibung:

Die Energie, welcher der Körper benötigt wird durch Kohlehydrate aus der Nahrung gedeckt. Ist ein Überschuss dieser Kohlehydrate gegeben, wird in der Leber und in den Muskelzellen Glykogen (Speicherform der Kohlehydrate) aufgebaut und gespeichert. Bei einem erhöhten Energiebedarf kann dieses zur Energiegewinnung verwendet werden. Bei der Phosphofruktokinase-Defizienz besteht ein vererbter Mangel des gleichnamigen Enzyms. Dieses ist für einen wichtigen Schritt im komplexen biochemischen Prozess der Energiegewinnung verantwortlich. Dabei wird das gespeicherte Glykogen in eine für den Körper verwertbare Form überführt. Ist das PFK-Enzym durch einen genetischen Defekt nicht mehr funktionsfähig, kommt es zu einer Anhäufung von Glykogen. Muskelzellen und rote Blutkörperchen können nicht mehr ausreichend Energie für ihren Bedarf herstellen. Die Überlebensdauer der roten Blutkörperchen ist stark verkürzt, was in weiterer Folge zur Anämie führt.

Testdauer: 7 - 10 Tage (ab Probeneingang im Labor)

Symptome: Anämie
Braunfärbung des Urins
verringerte Anzahl roter Blutkörperchen
blassen Schleimhäuten
Müdigkeit
Muskelkrämpfen
in Folge von Anstrengung/Aufregung hämolytischen Krise mit
akutem Erythrozytenabbau
Fieber
Appetitlosigkeit
Bewusstseinsstörungen
allgemein normale Lebenserwartung

Inzidenz: Anlageträger
14 % Englischer Springer Spaniel
Merkmalsträger
6 % Englischer Springer Spaniel

Vererbung: autosomal rezessive Erkrankung
2 veränderte Gene verursachen die PFK

Testablauf: Die Analysen werden in unserem Labor basierend auf Mundschleimhautabstrichen des zu testenden Tieres durchgeführt. Das Testresultat wird per Mail bzw. auf Wunsch per Post zugesendet.