

# Maine Coonit HCM-tutkimuksen edelläkävijöitä

## Hypertrofisen kardiomyopatian testaminen

Vihdoinkin Maine Cooneille on kehitetty HCM geenitesti. Tämä antaa arvokasta tietoa kasvattajille, mutta myöspennun ostajille. Suomessa on testattua monia Cooneja uudella geenitestillä ja askel HCM:n karsimiseksi kasvatukselta on otettu.

## Otetaanpa ensin katsaus ja kertaus itse sairauteen.

### HCM

HCM on sydänlihaksen sairaus, josta seuraa sydänlihaksen paksuuntuminen (konsentrisen hypertrofia). Tavallisesti sairauden aiheuttama muutos kohdistuu sydämen vasempaan puoliskoon. Sydänlihaksen paksuuntuminen voi johtua myös muista sairauksista, jolloin puhutaan sekundäärisestä kardiomyopatiasta. Tavallisia sekundäärisen tilan aiheuttajia ovat kissalla kilpirauhasen liikatoiminta, kohonnut verenpaine, synnynnäinen sydänsairaus ja kasvuhormonin liikaeritys.

HCM on kissalla tavallisin sydänsairaus. Useimmissa tapauksissa HCM:n aiheuttajaa ei tiedetä. Periytyvä muoto taudista on osoitettu monilla roduilla. Tauti periytyy autosomaalisena dominanttina ominaisuutena siten, että kaikki viallisen perintötekijän saaneet kissat sairastuvat HCM:ään. Tautia esiintyy enemmän uroksilla. Tavallisesti taudin aiheuttamat muutokset ovat havaittavissa 3 vuoden ikään mennessä sairauden periytyvää muotoa sairastavilla kissoilla.

Normaali kissan sydämen seinämävahvuus on alle 5 mm. Selvästi epänormaaliina pidetään 7 mm tai sitä paksumpaa seinämää. Taudin vaikeammissa muodoissa seinämäpaksuus on tavallisesti 8-12 mm. Vasemman kammion seinämät voivat paksuuntua symmetrisesti tai vain paikallisesti. Taudin fokaalisessa muodossa taudinmääritys voi olla vaikeaa ultraäänitutkimuksessakin. Joillakin yksilöillä taudin aiheuttamat toissijaiset muutokset sydämeen voivat ilmaantua ennen merkittävää paksuuntumista. Tällaisia muutok-

sia ovat mm. vasemman eteiskammionläpän häiriintynyt toiminta. Oireilevassa vaiheessa sydämessä havaitaan laajentumamuutoksia lähes kaikilla sairastuneilla kissoilla.

Tautimekanismia sydänlihaksessa on ainakin sydämen supistumista vastaavan myosiinin muuttunut rakenne ja lisääntynyt sidekudoksen määrä sydänlihaksessa. Vasemman kammion paksuuntumisesta seuraa sydänlihaksen joustavuuden väheneminen. Yhdessä vasemman kammion pienentyneen sisätilavuuden kanssa tämä johtaa sydämen diastoliseen vajaatoimintaan, laskimopaineen nousuun, vasemman eteisen laajentumiseen ja lopulta kongestiiviseen vajaatoimintaan. Toissijaiset muutokset sydänläppien toiminnassa voivat aiheuttaa eteiskammionläpän vajaatoiminnan, joka pahentaa sydämen vajaatoimintaa.

Hypertrofisen kardiomyopatian aiheuttamat oireet seuraavat pääosin nesteentymisestä keuhkoihin, pleuraonteloon tai sydänpussiin. Tavallisin oire on hengitysvaikeus, tihentynyt hengitys ja rasituksen siedon alentuminen. Kissoilla yskä on harvinainen oire sydänsairauden yhteydessä, joskin yskäoire sekoitetaan usein oksentamiseen. Kissa voi hengittää suu auki ja limakalvoilla voidaan havaita sinertystä. Joskus sydämen suorituskyky laskee, jolloin voi ilmaantua pyörtymis-kohtauksia ja ruumiinlämmön alenemista. Tauti kehittyy usein hitaasti usean vuoden aikana. Lievät oireet voivat jäädä huomaamatta lemmikkikissojen elämäntavoista johtuen ja omistajan havaitessa oireet, tauti on jo vakava-asteinen. Taudin esiintymisen ikähaitari on 6 kk:sta 16 vuoteen. Periytyvä muoto kehittyy tavallisesti nuorella iällä kolmen ensimmäisen elinvuoden aikana. Taudin kehittymisen arviointi on vaikeaa monistakin syistä. Joillekin kissoille ei ilmaannu oireita, vaikka muutoksia sydänlihaksessa olisi ollut useita vuosia. Toisille kissoille ei oireita ilmaannu koskaan. Joillakin yksilöillä taudin ensioire on äkillinen sydänkuolema. Keski-ikäisillä ja ikääntyvillä kissoilla voi olla kyseessä taudin ei periytyvä muoto tai sekundäärinen sydänlihaksen paksuuntuminen. Pääsääntöisesti oireiden ilmaantuminen on sitä todennäköi-

sempää, mitä voimakkaampia muutoksia sydänlihaksessa havaitaan ja mitä nuorempana ne ilmaantuvat. Parhaiten tutkittu taudin periytyvä muoto Maine Cooneilla on ennusteeltaan varauksellinen.

Taudinmääritys tehdään oireiden, auskultaation, röntgentutkimuksen ja ultraäänitutkimuksen avulla. Useimmilla HCM:aa sairastavilla kissoilla havaitaan sydämessä sivuääniä tai muutoksia sydämen rytmisissä. Röntgentutkimuksessa voidaan arvioida sydämen koko ja keuhkoödemän aiheuttamat tiivistymät keuhkoissa. Muista sydänsairauksista HCM voidaan erottaa vain ultraäänitutkimuksen avulla. Myös oireettomilla yksilöillä taudin varma tunnistaminen edellyttää ultraäänitutkimusta. Taudin lievien ja fokaalisten muotojen tunnistaminen voi olla vaikeaa kokeneellekin sydäntautilääkärille, joten epävarmoihin tutkimustuloksiin on myös syytä varautua. Lisätutkimuksena kyseeseen voi tulla laboratoriotutkimuksia mm. kilpirauhasen- ja munuaistoiminnan arvioimiseksi sekä verenpaineen mittausta.

Hoito perustuu keuhkoödemän lievittämiseen ja mahdollisesti rintaonteloon kertyneen nesteen poistamiseen tai vähentämiseen. Nesteentymistä aiheuttavasta tautista yleensä sydänlihaksen toimintaa rentouttavilla lääkkeillä, jotka myös parantavat sydänlihaksen verenkiertoa ja hapensaantia. Kyseeseen voi tulla kaliumkanavaestäjät tai betasalpaajat. Verisuonia laajentavasta lääkityksestä voi olla lyhytaikaista hyötyä (nitroglyseriiniä). Rintaontelosta voidaan joutua poistamaan nestettä punktoimalla. Veren hyytymistä vähentävää lääkitystä (aspiriini) käytetään veritulpan muodostumisriskin vähentämiseksi. Vaikeissa tapauksissa mahdollisesti tavattavat rytmihäiriöt voivat vaatia lisälääkitystä. Hengitysvaikeudella oireileva kissa on usein akuutti hätätapaus. Voimakkaasti oireileva potilas ei kestä mitään suurempia toimenpiteitä tai tutkimuksia, eikä potilaan menehtymisen hoitostressin seurauksena ole harvinaista. Alustava taudinmääritys pyritään tekemään minimaalista stressiä aiheuttamien ja lisätutkimuksia suoritettavien potilaan tilan vakiinnuttua. Ennuste on hyvin

epävarma, selviämisaika oireiden ilmaantumisesta vaihtelee muutamista päivästä useisiin vuosiin. Oireettomien yksilöiden lääkityksestä ei ole yksimielisyyttä.

## Muut kardiomyopatiat

Kardiomyopatia tarkoittaa sydänlihaksen sairautta. Kissalla tavataan HCM:n lisäksi myös sydänlihassairauden dilatoivaa, restriktiivistä ja luokittelematonta muotoa.

Dilatoivan kardiomyopatian (DCM) esiintyessä perusmuutos sydämessä on sydänlihaksen supistuvuuden alentuminen. Tähän liittyy tavallisesti sydämen laajentuminen ja mahdollisesti sydämen seinämien ohentuminen. Kissalla tämä tauti johtuu valtaosassa tapauksista tauriini aminohapon puutteesta ravinnossa. Hoito poikkeaa merkittävästi HCM:n hoidosta. DCM:lla ei tällä hetkellä katsota olevan suurta jalostuksellista merkitystä kissoilla.

Restriktiiviseksi kardiomyopatiaksi (RCM) on pitkään kutsuttu tautia, jossa sydänlihaksen lievään paksuuntumiseen liittyy lievä supistuvuuden alentuminen. Taudin yhteydessä sydänlihaksessa esiintyy siis sekä kardiomyopatian hypertrofiselle että dilatoivalle muodolle tyypillisiä piirteitä. Vasen eteinen on yleensä laajentunut. RCM johtaa sydänlihaksen jäykkyyden lisääntymiseen ilman HCM:lle tyypillistä merkittävää paksuuntumista. RCM:n oireet, hoito ja ennuste ovat pääosin yhtenevät HCM:n kanssa. Taudin mahdollisesta periytymisestä ei ole tietoa.

On havaittu lisääntyvässä määrin tautitapauksia, joiden yhteydessä sydämessä todetaan selvästi normaalista poikkeavia muutoksia, jotka kuitenkin eivät sovi mihinkään aiemmin esiteltyyn tautiryhmään. Näistä sydänsairauksista on alettu käyttää nimitystä luokittelematon kardiomyopatia. Yhteistä näille tapauksille on vasemman eteisen usein voimakas laajentuminen ja sydämen vajaatoiminta, ilman että kyetään osoittamaan sydänlihaksen toiminnan alentumista, eteiskammion lämpen vajaatoimintaa tai synnynnäistä sydänsairautta. Oireet, taudinmääritys ja hoito noudattelevat samoja päälinjoja muiden kardiomyopatioiden kanssa.

Kaikkien kardiomyopatioiden yhteydessä voi vakavana komplikaationa kehittyä veritulppia päävaltimoihin (arteriellitromboembolia). Seurauksena on verenkierron estyminen tulpasta eteenpäin, josta seuraa takajalkojen halvaantumisen ja voimakas kipuoire. Joskus tulppa tuk-

kii verenkierron etujalkaan tai suolistoon. Tromboembolian ennuste on huono ja uusimisriski suuri.

## DNA-testi

HCM geenitesti Maine Cooneille ja Maine Coon-sukuisille kissoille on otettu kaupalliseen käyttöön vuoden 2006 alkupuolella USA:ssa ja Saksassa. Tällä hetkellä testiä ei tehdä Suomessa, mutta eräs suomalainen laboratorio tutkii markkina-mahdollisuuksia.

Geenitestillä voidaan löytää mutaatiogeenin kantajat. On tärkeää huomioda, että negatiiviseksi testattu kissa voi silti sairastua HCM:aan. Testillä saadaan selville yhden tietyn geenin aiheuttama virhe. Ei siis voida löytää mahdollisia DCM, RCM ja luokittelemattomia tapauksia tai periytymätöntä HCM:ää. On myös pieni mahdollisuus, että joku tuntematon geeni voi aiheuttaa HCM:aa. Testillä saadaan kuitenkin karsittua tämän tunnetun geenin kantajat kasvatukselta. Jos halutaan tietää, sairastaako kissa kliinisesti jotain edellä mainituista sairauksista, on kissa tutkittava ultraäänellä.

USA:n laboratorioon (VCGK) voi lähettää itse näytteen. Saksaan (Laboklin) vaaditaan eläinlääkärin ottama näyte. Lääkärin on tarkistettava kissan mikrosiru, jotta hän voi olla varma että on ottanut oikeasta kissasta näytteen. Saksaan lähetetty näyte kannattaa, koska sieltä saa virallisen todistuksen. VCGK:n tulokset ovat näytteenottajan rehellisyyden varassa.

Vastauksen saksasta saa noin viikon päästä näytteen saapumisesta laboratorioon, USA:sta kahden viikon päästä.

Testin ottamista verinäytteenä suositellaan, mutta myös solunäyte käy.

## Verinäyte:

0,5 – 1 ml EDTA-verta

## Solunäyte:

Harjoja saa tilaamalla laboratorioista. Yksi pakkaus sisältää kaksi harjaa. Harjat veloitetaan näytteiden hinnassa.

On tärkeää, että suussa ei ole ruokaa. Kissan olisi hyvä olla syömättä aamusta lähtien, mutta vähintään puoli tuntia ennen näytteenottoa.

- Solunäyte otetaan kahdella harjalla huulen ja ikenen välistä. Hankaa harjalla ientä ja huulta sisäpuolelta (harjaa voi pyörittää) 20-30 sekuntia. Harjaa toisella harjalla toiselta puolelta. Näytteeseen olisi hyvä saada hiukan verta.

- Pese kätesi kissojen välissä.

- Jos mahdollista, näytteiden olisi hyvä kuivua puhtaassa paikassa muutama tunti ennen pakkaamista.

- Merkkää näytteet (kissan ja omistajan nimi).

Täytä läheteeseen tarvittavat tiedot.

Lähteen voi printata nettisivuilta.

Eläinlääkärin on allekirjoitettava, että on ottanut näytteen juuri tästä kissasta. Mikrosiru tai tatuointi on siis pakollinen, jotta voit saada virallisen todistuksen.

Saksaan voi maksaa kätevästi eläinlääkärin kautta, joten et tarvitse välttämättä Visa-korttia. Testit maksavat noin 50 €/kissa. Saksan laboratorioista saa paljousalennuksen viidestä kissasta.

## Tulokset lajitellaan kolmeen ryhmään:

N/N (Negatiivinen) Kissa ei kannata mutaatiogeeniä.

HCM/N (Heterotsygootti kantaja) Toinen geenipari on virheellinen eli kissalla on yksi mutaatiogeeni ja yksi normaali geeni.

HCM/HCM (Homotsygootti kantaja) Molemmat geenit ovat virheellisiä. Kissalla voi esiintyä oireita HCM:sta. Kissan periyttää virheellisen geenin kaikille pennuilleen.

## DNA-testin edut:

-Voidaan ottaa minkä ikäisestä kissasta tahansa. Kasvatuskäyttöön tulevat kissat voidaan siis testata jo kasvattajalla.

-Jos vanhemmat on testattu, voidaan päätellä pennun tulokset. Negatiivisista vanhemmista syntyy negatiivisia pentuja. Negatiivisten vanhempien pentuja ei siis välttämättä tarvitse testata.

-Jos käytetään heterotsygoottia kantajaa kasvatukseen, voidaan valita tälle negatiivinen kumppani testien perusteella. Näiden pennuista voidaan valita jatkojalostukseen negatiiviseksi testatut pennut.

## Ultraaminen

Geenitestin rinnalla käytetään yhä perinteistä ultraamista. Jotta tulos olisi mahdollisimman luotettava, ultraäänianturin on oltava vähintään 7.5 MHz:n. Sen huonommilla laitteilla tutkimustulokseen ei voi luottaa. Eläinlääkäri täyttää tutkimuksesta virallisen lomakkeen. Lomaketta voi printata Sep:n sivuilta osoitteesta [www.sep.fi/cardiologit.html](http://www.sep.fi/cardiologit.html).

Kissan ultraäänitutkimus maksaa noin 80-110 euroa. Jos testaa useamman kissan kerralla, seuraavien testaus on yleensä edullisempaa.

## Tulevaisuus

Toivotaan, että tulevaisuudessa voidaan testien avulla karsia kasvatuksesta pois kaikki kissat, jotka eivät ole negatiivisia. Tähän tilanteeseen kannattaa kuitenkin edetä harkiten. Ei kannata ennen tarkempia tutkimuksia kastroida kaikkia heterotsygootteja kantajia. Tällä hetkellä ei vielä ole selvää kuvaa siitä, kuinka paljon Maine Cooneissa on kantajia. Mutta jos niitä on paljon, ei kannata jättää kasvatukseen ainoastaan negatiivisia, vaan ehkä mahdollisesti myös heterotsygootteja kantajia, kunnes saadaan kanta turvattua.

Jos heterotsygootilla kissalla on jotakin todella hyvää annettavaa rodulle, sille voi etsiä negatiivisen kumppanin ja testatuista jälkeläisistä jättää kasvatukseen negatiivisen pennun. Teoriassa puolet näistä pennuista ovat negatiivisia ja puolet heterotsygootteja.

Suosituksena voitaisiin tietysti jo tämän hetkisillä tiedoilla sanoa, että käytetään kasvatukseen pääasiassa negatiivisia kissoja ja heterotsygootteja kantajia hyvin harkiten. Homotsygootit kantajat olisi hyvä karsia kasvatuksesta jo tässä vaiheessa.

Jaana Nurmeen voit ottaa yhteyttä, jos haluat keskustella asioista tarkemmin.

Linkkejä:

SEP/ [www.sep.fi](http://www.sep.fi)

Laboklin/ [www.laboklin.de](http://www.laboklin.de)

Seppo Lamberg, Pieneläinsairauksien erikoiseläinlääkäri, Lahden eläinlääkäri-asema

Jaana Nurmi, WestCoon's Kissala

---