

# PRAKTISCH ERFELIJKE AANDOENINGEN BIJ KATTEN



[www.licg.nl](http://www.licg.nl)  
*over houden van huisdieren*



*Aanleg speelt een belangrijke rol bij tal van ziekten van mens en dier. Bij raskatten is vaak sprake van een verhoogde aanleg voor bepaalde aandoeningen door een hoge vertegenwoordiging van genveranderingen ofwel mutaties in het ras. Mutaties zijn meestal overgeërfd van voorouders die tientallen of zelfs honderden jaren geleden geleefd hebben. De mutaties worden van generatie op generatie doorgegeven met het erfelijke materiaal, het DNA. Voor sommige aandoeningen zijn DNA-testen beschikbaar, voor andere aandoeningen wordt onderzoek verricht om testen mogelijk te maken. In dit document leest u over een aantal veel voorkomende erfelijke aandoeningen bij raskatten.*

Er zijn twee hoofdgroepen van erfelijke aandoeningen; gezondheidsproblemen gerelateerd aan het fokken op gewenste uiterlijke kenmerken en ziekten die onbedoeld in een ras ontstaan zijn.

Rasstandaarden zijn beschrijvingen van eigenschappen en kenmerken, zoals formaat, vachtkleur en vachtstructuur, waaraan een kat van een bepaald ras zou moeten voldoen. Bij het nastreven van een rasstandaard wordt dus gefokt met dieren met deze gewenste uiterlijke kenmerken. De selectie van fokdieren berust hiermee niet op gezondheid en welzijn van het moederdier en de kittens, maar op het bereiken van een dier dat voldoet aan de rasstandaarden. Hierdoor zijn rassen ontwikkeld met kenmerken die in hun extreme vorm tot gezondheidsproblemen leiden. Voorbeelden van gezondheidsproblemen gerelateerd aan het fokken op gewenste uiterlijke raskenmerken zijn de ademhalingsproblemen bij Perzische katten.

Nu de volledige DNA sequentie van de kat bekend is, is verder onderzoek en vervolgens controle op erfelijke aandoeningen mogelijk. Volgens de Online Mendelian Inheritance of Animals, een database van de Universiteit van Sydney, Australië zijn er meer dan 300 specifieke erfelijke kenmerken en aandoeningen bij de kat bekend. Hiervan zijn er 39 waarvoor de verantwoordelijke DNA mutatie bekend is en waarvoor een test beschikbaar is.

### **Aangeboren afwijkingen en erfelijkheid**

Bij het bespreken van erfelijke ziekten is het belangrijk onderscheid te maken tussen aangeboren afwijkingen en erfelijke aandoeningen.

Een aangeboren afwijking, of congenitale afwijking, is het gevolg van een verkeerde ontwikkeling van de foetus en is al aanwezig bij de geboorte. Aangeboren afwijkingen kunnen erfelijk zijn, maar dat hoeft niet. Vele factoren kunnen invloed hebben op het ontstaan van aangeboren afwijkingen bij kittens. Te denken valt aan omgevingsfactoren van het moederdier, infectieziekten en zuurstofgebrek tijdens de geboorte.

Een erfelijke aandoening kan overgedragen worden van generatie op generatie. Een dergelijke aandoening berust op afwijkingen die vastliggen in het DNA, het materiaal van een dier of mens dat de erfelijke informatie bevat. Een erfelijke ziekte hoeft niet direct duidelijk te zijn bij de geboorte van een kitten, sommige ziekten leiden pas op latere leeftijd tot problemen. Ook kan een kat drager zijn van een ziekte en het verantwoordelijke gen doorgeven aan nakomelingen, zonder daar zelf last van te hebben. Hoe een ziekte doorgegeven wordt en of een drager ziek wordt is afhankelijk van de manier van overerving van een aandoening. Overerving van een kenmerk kan wel of niet geslachtsgebonden zijn en de afwijking in het DNA kan dominant of recessief zijn. Onderstaande tabel geeft een overzicht van deze begrippen, en wat het betekent voor de fokkerij.

**Tabel 1:** Wijzen van overerving

|                  | <i>Autosomaal (niet geslachtsgebonden)</i>   | <i>Geslachtsgebonden (X-chromosomaal)</i>  |
|------------------|--|--|
| <i>Dominant</i>  | Het kenmerk of de ziekte komt in elke generatie voor en even vaak bij mannetjes en vrouwtjes. Elk dier met het kenmerk heeft minimaal één ouder met het kenmerk.<br>Dit betekent, dat een dier vrij kan zijn (twee normale kopieën van het betreffende gen), een lijder met een normale en een afwijkende kopie kan zijn, of een lijder met twee afwijkende kopieën kan zijn.  | Mannelijke dieren met het kenmerk/de ziekte geven dit door aan alle dochters, maar nooit aan de zonen. Elke nakomeling met het kenmerk heeft minstens één ouder met het kenmerk.   |
| <i>Recessief</i> | Het kenmerk of ziekte kan generaties overslaan en komt even vaak bij mannetjes en vrouwtjes voor. Lijders worden geboren uit ouders die beide drager zijn of zelf lijder zijn.<br>Een dier kan vrij zijn met twee normale kopieën van het gen (= homozygoot normaal), lijder met twee afwijkende kopieën (= homozygoot afwijkend) of drager met een normale en een afwijkende kopie (= heterozygoot).<br>Dragers kunnen de mutatie ongemerkt verspreiden in de populatie. Het aantonen van dragerschap is daarom van groot belang. | Het kenmerk of ziekte kan generaties overslaan en komt bij vrouwelijke dieren minder vaak voor. Als beide ouders aan de aandoening lijden, lijden ook alle nakomelingen hieraan.<br>Dit betekent, dat vrouwelijke dieren vrij kunnen zijn (homozygoot normaal, twee normale kopieën van het gen), lijder (homozygoot afwijkend, twee afwijkende kopieën van het gen) of drager (heterozygoot, een normale en een afwijkende kopie van het gen).<br>Mannelijke dieren dragen maar 1 kopie van het X-chromosoom, waardoor mannelijke dieren met de afwijkende kopie altijd ziek zullen worden. Vrouwelijke dragers kunnen de afwijking verspreiden in de populatie zonder dat ze zelf ziek worden. Hierdoor is met name het aantonen van deze dragers van groot belang om ziekte te voorkomen. |

Daarnaast kan de overerving een complexe vorm of polygeen zijn, wat betekent dat meerdere genen betrokken zijn bij het ontwikkelen van een bepaalde ziekte. Ook kunnen omgevingsfactoren hierin een grote invloed hebben. Dit worden ook wel complexe ziekten genoemd.

### Organisatie van de raskattenfokkerij in Nederland

In Nederland zijn twee overkoepelende organisaties actief, de internationale organisatie FIFé en de FNK, die rassen erkennen en rasbeschrijvingen beheren. Kattenverenigingen beheren zelf stamboeken en fokgegevens van de bij hun aangesloten rassen, raswerkgroepen en rasverenigingen. Elke rasvereniging is maar bij één organisatie aangesloten. Hierdoor zijn er meerdere verenigingen ontstaan per ras, en fokkers kunnen zich op hun beurt naar keuze aansluiten bij een rasvereniging.

In het fokbeleid van de FIFé is vastgesteld dat er getest moet worden op veel voorkomende erfelijke ziekten, ernstige erfelijke ziekten en ziekten waar een test voor beschikbaar is. De bepaling voor welke rassen dit geldt en de uitvoering hiervan wordt voor een beperkt deel bepaald door de Breeding & Registration Rules van de FIFé en verder bepaald door de leden. Het FNK geeft op haar site adressen voor het testen van HCM, PKD, PRA en het gehoor. Beide overkoepelende organisaties propageren het testen op besmettelijke ziekten (FIV, FeLV). Het FNK heeft de standaarden wat betreft vacht en vachtkleur opgenomen in zogenaamde CAC/lijsten.

**Tabel 2:** Overzicht van actieve kattenverenigingen in Nederland

| <b>FIFé (Fédération Internationale Féline)</b>          | <b>FNK (Federatie Nederlandse Kattenverenigingen)</b>  |
|---|--|
| Felikat (Fokkers en Liefhebbers van Katten)<br>Mundikat | ECF (De European Cat Fanciers)<br>Limbra (Limburg Brabant Cat Club)*<br>NKFV (Nederlandse Katten Fokkers Vereniging)<br>NLKV (Nederlandse Langhaar Katten Vereniging)<br>NPV (Nederlandse Perzen Vereniging)<br>NRKV (Nederlandse RasKatten Vereniging)<br>NvvK (Nederlandse Vereniging van Kattenvrienden)<br>NKU-SARA (Nederlandse Katten Unie/Sphynx and Rex Association)<br>Saint pro Cat (Nederlandse Vereniging van Kattenliefhebbers)<br>Neocat (Sociëteit van kattenliefhebbers) |

\* Geen deelnemer in de OP Cat Fancy

Zoals gezegd beheren de kattenverenigingen hun eigen stamboeken per ras (zie overzicht vertegenwoordigde rassen per kattenvereniging in de bijlage). Daarnaast bieden zij hun leden een periodiek tijdschrift, bemiddeling in fokdieren en kittens en organiseren zij (internationale) tentoonstellingen.

Omdat de FIFé en FNK de leden deels vrij laat ten aanzien van rasstandaarden en fokbeleid, kunnen er verschillen bestaan tussen de eisen die aan de fokkerij gesteld worden. Echter, naast de twee overkoepelende organisaties FIFé en FNK is er nog een platform; het OP Cat Fancy (Stichting Overlegplatform van de Nederlandse Cat Fancy). Leden van Felikat, Mundikat en NRKV vormen het bestuur van OP Cat Fancy, maar bijna alle verenigingen zijn aangesloten. Het OP Cat Fancy houdt zich bezig met de gezondheid van raskatten en het behartigen van de belangen van fokkers en houders, ook richting overheidsinstanties. In dit kader is in 2002 het `Plan van Aanpak uitbanning c.q. reducering van ongewenste erfelijke kenmerken en/of aandoeningen bij raskatten` opgesteld. Hierin staan algemene richtlijnen voor de fokkerij, registratie van afwijkingen en aanpak van een veertiental erfelijke aandoeningen. Over de uitvoering en resultaten van het plan is er geen recente informatie beschikbaar.

### Ziekten beschreven in dit document

De lijst van besproken erfelijke ziekten in dit document is niet volledig; er is een selectie gemaakt van veel voorkomende aandoeningen en aandoeningen waarover onduidelijkheid bestaat wat betreft de erfelijkheid. Per ziekte wordt een korte uitleg gegeven van de aandoening, erfelijke aspecten en waar mogelijk het voorkomen.

In dit document is een lijst opgenomen van erfelijke ziekten waarvoor een DNA-test commercieel beschikbaar is in Europa. Met een dergelijke test kan de aanleg van een kat voor de betreffende ziekte onderzocht worden. In de tabel is aangegeven voor welke kattenrassen de testen geschikt zijn; voor die rassen is de test in ieder geval geldig. In niet genoemde rassen kan de ziekte ook voor komen, maar is (nog) niet duidelijk of de beschikbare DNA-test ook bruikbaar is.

### **Hypertrofische Cardiomyopathie (HCM)**

HCM is een aandoening van de hartspier, die op de lange termijn leidt tot hartfalen. De hartspier kan verdikken en disfunctioneel worden door een erfelijke afwijking, of door andere afwijkingen die leiden tot drukbelasting van het hart of een hormonale disbalans (hyperthyroidie of acromegalie). Bij katten is HCM de meest voorkomende hartaandoening en wordt gezien bij een variëteit aan rassen zoals de Maine Coon, Pers, Britse Korthaar, Sphynx, Ragdoll. Dieren die hieraan lijden hebben soms verschijnselen variërend van geen tot ernstige acute benauwdheid en collaps. Dieren met deze afwijking kunnen klinische verschijnselen hebben en een ruis bij hartauscultatie (beluisteren van het hart met een stethoscoop). De definitieve diagnose wordt gesteld met behulp van echografie van het hart. Hiermee kunnen tevens dieren worden opgespoord waarbij nog geen klinische verschijnselen aanwezig zijn. Door de complexiteit van de ziekte is het echter ook mogelijk dat een dier zonder afwijkende hartauscultatie of echobeeld, toch op termijn HCM ontwikkelt. In onderzoek wordt gekeken naar meerdere gen-kenmerken om subklinische dieren, dieren waarbij nog geen klinische verschijnselen zijn, met HCM op te sporen. De test is nog niet gevalideerd, aangezien de betrouwbaarheid afhangt van hoe veel de ziekte voorkomt binnen een populatie. De ziekte is niet te genezen; therapie is er op gericht de hartfunctie te ondersteunen en daarmee het verdikken van de hartspier te remmen.

Bij de Maine Coon komt een erfelijke vorm van HCM voor en is er een verantwoordelijke genetische mutatie (afwijking) geïdentificeerd in het gen MYBPC3 die leidt tot vervanging van het aminozuur alanine door proline op positie 31 van het eiwit (p.A31P). Binnen dit ras wordt verondersteld dat mannelijke dieren de ziekte vaker ontwikkelen en is de gemiddelde leeftijd waarop de ziekte zich openbaart tussen 1,5 en 3 jaar. De mate van voorkomen van de genmutatie bij de Maine Coon verschilt per onderzoek en populatie. Tussen 30% en 40% van de Maine Coon katten heeft de mutatie in één (heterozygoot) of beide (homozygoot) kopieën van het gen. Katten die homozygoot zijn hebben 10-20 keer meer risico op het ontwikkelen van HCM dan katten die vrij zijn van de mutatie.

Uit studies bij de Maine Coons blijkt dat dieren zonder deze genetische mutatie ook HCM kunnen ontwikkelen en dat dieren met de genmutatie gezond kunnen blijven; dit onderstreept dat de aandoening complex is en door meerdere (genetische) factoren wordt beïnvloed, suggesties hiervoor zijn A74T en G93C mutaties, eveneens in het gen MYBPC3. Daarnaast wordt in de literatuur gesproken van autosomaal dominante overerving, maar de penetrantie (dit zegt hoe vaak de afwijking tot uiting komt bij dieren die het afwijkende gen hebben) is laag zodat niet alle heterozygote dieren de ziekte ontwikkelen terwijl dieren die homozygoot zijn voor de mutatie een hoger risico lopen. Met de genoemde complexiteit van de ziekte staat de betrouwbaarheid van het testen op MYBPC3-A31P mutatie ter discussie. Een screening waarbij alleen een DNA-test wordt gehanteerd is niet voldoende. Alleen echografie als screening is ook onvoldoende, aangezien de leeftijd waarop de ziekte zich openbaart kan verschillen. Een combinatie met echografie van het hart, óók van dieren zonder de A31P-mutatie, kan bijdragen aan het verlagen van het risico op HCM binnen de Maine Coon populatie.

In een internationaal onderzoek bleek dat de mutatie gevonden bij de Maine Coon niet voorkomt bij katten van andere rassen. Dit wijst er op dat de ziekte in andere rassen een andere genetische achtergrond heeft. Bij de Ragdoll is binnen het gen MYBPC3 een veroorzakende mutatie gevonden, R820W. HCM levert bij dit ras vrij vroeg klinische symptomen op en wordt gemiddeld op 1,5 jarige leeftijd gediagnosticeerd. Bij de Britse korthaar wordt een vergelijkbaar voorkomen en ziektebeeld gevonden als bij de Maine Coon, maar er is geen verantwoordelijke genmutatie bekend. Bij de Sphynx wordt eveneens erfelijkheid van HCM verondersteld, maar het verantwoordelijke gen is niet bekend.

### Polycystic kidney disease (PKD)

Polycystic kidney disease is een ziekte waarbij cysten in de nieren ontwikkelen. Cysten zijn met vocht gevulde blazen, die ervoor zorgen dat het normale weefsel van de nier niet goed kan functioneren. De klachten kunnen variëren van geen tot die van een (snel) verslechterende nierfunctie (niet eten, veel drinken, sloomheid, braken). De cysten zijn met behulp van een echo te diagnosticeren, waarbij bij de erfelijke vorm van PKD beide nieren zijn aangedaan. Gemiddeld wordt deze diagnose met de echo gesteld op een leeftijd van 6 jaar. De behandeling van deze ziekte is erop gericht de verslechterende nierfunctie te ondersteunen. Genezing is vooralsnog niet mogelijk. De lange termijn vooruitzichten voor een kat met PKD zijn afhankelijk van het aantal en de grootte van de cysten, en daarmee de mate van nierbeschadiging.

PKD wordt veroorzaakt door een autosomaal-dominant overervende mutatie in het gen PKD1. Ook katten die het gen niet dragen kunnen een niet erfelijke vorm van de ziekte ontwikkelen, bijvoorbeeld aan één nier. Wereldwijd is PKD veel voorkomend bij Perzen en daaraan verwante rassen. Een studie in Italië toonde zelfs een prevalentie (het aantal lijders aan de aandoening op 1 meetmoment) van meer dan 40% aan en een studie in Engeland een voorkomen van 27.5%. Uit deze zelfde studies bleek dat het beste moment van testen op PKD via echo ongeveer 9 maanden is, alhoewel in sommige gevallen de cysten al bij een leeftijd van 6 tot 8 weken zichtbaar zijn. Met een DNA test op de PKD1 mutatie kunnen dragers van het gen eenvoudig geïdentificeerd worden. De combinatie van echo op jonge leeftijd en genetisch testen op de PKD1 afwijking is de beste manier om te screenen voor PKD.

### Progressieve retinale atrofie (PRA)

Bij PRA wordt het netvlies wordt aangetast.

Bij de kat zijn er drie genetische netvliesaanandoeningen bekend:

- rdAC (retinal degeneration in Abyssinian cat)
- rdY (rod/cone dysplasia)
- retinale dystrophie bij de Bengaal en Pers

Het rdAC gen erft autosomaal recessief over en is ontstaan door een spontane mutatie. Over het algemeen hebben homozygote dieren een normaal zicht totdat zij ongeveer 1,5 tot 2 jaar oud zijn. Vervolgens zijn er vier stadia van ontwikkeling, waarbij het netvlies langzaam verkleurt totdat na ongeveer 2 tot 4 jaar het netvlies volledig afwijkend is en de kat blind is. Er is geen behandeling mogelijk voor deze aandoening. Uit recent onderzoek blijkt dat deze genetische mutatie wereldwijd verspreid is in het Abessijnse ras, maar ook andere kattenrassen over de gehele wereld, waaronder de Siamees en andere rassen waarin de Abessijn gekruist is.

Bij de genetische afwijking rdY gaat het om een autosomaal dominante overerving. De aandoening uit zich al op vroege leeftijd (4/5 weken) en is progressief zodat op een leeftijd van ongeveer 4 maanden blindheid optreedt. Bij het kruisen van twee dieren met deze aandoening zijn de homozygote nakomelingen (dus met twee afwijkende genkopieën) niet levensvatbaar. Deze afwijking werd als eerste gevonden bij de Abessijnse kat, welke onderdeel uitmaakt van een groep onderzoeksdieren in het Verenigd Koninkrijk. Voor zover bekend komt het niet voor bij andere rassen. Omdat de ziekte model staat voor een aandoening die bij mensen voorkomt, is de mutatie van het gen verder onderzocht en inmiddels is er een commerciële test beschikbaar voor de Abessijnse kat.

De vorm van netvliesandoening bij de Bengaal en Perzische kat uit zich op vergelijkbare wijze als het rdY, maar wordt veroorzaakt door een autosomaal recessief gen waardoor fotoreceptoren in het oog minder goed zijn aangelegd. Verder onderzoek naar de erfelijke oorzaak loopt nog.

### Manx Syndroom

Het ras Manx is ontstaan op het Britse eiland Man, in de 19e eeuw. Het meest bekende kenmerk van dit ras, het nauwelijks tot geen staart hebben, stamt van een spontane genetische mutatie. Deze mutatie wordt ook wel het 'Manx staartloze gen' of M genoemd, en erft autosomaal dominant over, met een variabele penetrantie. Katten die homozygoot zijn voor M zijn dusdanig abnormaal, dat deze in de baarmoeder niet tot ontwikkeling komen en sterven. Dit betekent dat alle Manx katten heterozygoot zijn voor het gen M (dus één normale en één afwijkende genkopie hebben), en de wijze waarop het zich uit kan variëren. Er zijn vier uitingen beschreven:

- Rumpy, deze dieren hebben geen staartbeen
- Rumpy-riser, hebben enkele staartwervels die omhoog staan
- Stumpy hebben 2-14 staartwervels en kunnen de staart bewegen
- Normale katten, ondanks aanwezigheid van het gen M

Het fokken op staartloze katten brengt gezondheidsrisico's met zich mee, aangezien de eerste drie categorieën altijd een gebrekkige aanleg van de laatste rugwervels hebben. Daardoor kunnen neurologische klachten bestaan vanaf de geboorte of deze kunnen zich op latere leeftijd ontwikkelen. Problemen zijn onder andere een open rug van de laatste wervels (sacrale dysgenesis), beschadiging van het ruggenmerg met (ernstige) verlamings- en pijnklachten, urine- en ontlastingsincontinentie en een vergrote endeldarm (megacolon).

In één studie uit de 80-er jaren wordt beweerd dat 20% van de Manxpopulatie gezondheidsproblemen heeft. Er zijn geen recentere studies die de huidige situatie van het ras weergeven. Door de juiste dieren met elkaar te kruisen wordt geprobeerd 'manx syndrome kittens' zoveel mogelijk te voorkomen. Hierbij wordt gelet op de gezondheid van de kat op het moment van fokken. Er is geen commerciële DNA test beschikbaar; alle dieren met een afwijkende staart, waarbij minimaal één ouder een Manx is, bezitten het gen.

### Knikstaart

Een knikstaart is wat het woord letterlijk zegt: er zit een knik in de staart. Het is onder fokkers een ongewenste eigenschap, aangezien de raskatten hiermee minder waard zijn, zowel voor de verkoop als het fokken. Voor het dierenwelzijn kan het problemen geven, als het aangedane dier hier hinder of pijn van ondervindt. Er zijn geen studies die onderschrijven dat een knikstaart een

erfelijke eigenschap is bij katten, behalve in het geval van het Manx gen (zie Manx Syndrome). Wanneer u te maken krijgt met een kat met een knikstaart, is het van belang na te gaan wanneer deze is ontstaan. Het zou ook het gevolg van trauma kunnen zijn. Er zijn rasverenigingen die het fokken met dieren met een knikstaart niet toestaan.

### Doofheid

Bij witte katten met blauwe ogen komt doofheid voor, waarbij één of beide oren aangedaan zijn. Dit wordt veroorzaakt door het autosomaal overervende allel (genkopie) W (wit), dat dominant is over kleur en geen relatie heeft met albinisme. Het genetische defect van W is nog niet ontrafeld. W kent een incomplete penetrantie, wat betekent dat er verschillende mate van uiting is voor zowel de witte vacht als blauwe ogen. Daarnaast varieert de mate van doofheid ook. Uit onderzoek kan geconcludeerd worden dat er meerdere genen invloed hebben op het wel of niet tot uiting komen van doofheid en blauwe ogen, oftewel dat het een polygenetische aandoening is. Verder blijkt dat homozygote katten meer kans hebben op blauwe ogen en doofheid; ze hoeven hierbij niet volledig wit te zijn maar kunnen ook gekleurde plekken hebben die met de leeftijd verdwijnen. Blauwe ogen bij katten kunnen ook veroorzaakt worden door een gen dat oorspronkelijk uit het Siamese ras komt (cS siamese dilution pigment gene), waarbij geen doofheid voorkomt.

Er is geen DNA test beschikbaar voor doofheid. De aangewezen methode om doofheid aan te tonen is de BAER-test (acoustically evoked brainstem responses). Dieren kunnen vanaf ongeveer vier weken getest worden, aangezien ze in eerste instantie horend geboren worden, maar het gehoor zeer snel achteruitgaat. Er zijn enkele adressen in Nederland waar de BAER test uitgevoerd kan worden.

Op basis van een onderzoek in Duitsland wordt geschat dat in de rassen Maine Coon, Noorse boskat en Turkse angora kat bij 11-18% van de dieren het W allel aanwezig is. De meeste kattenverenigingen in Nederland staan hun leden niet toe dat er gefokt wordt met dove (of eenzijdig dove) katten, of dat witte katten met witte katten gekruist worden. Dit geldt voor alle rassen.

### Gangliosidose

Gangliosidose is een degeneratieve zenuwaandoening, veroorzaakt door een tekort aan het eiwit beta2galactosidase. Door het gebrek hieraan is de omzetting van glycosfingolipiden, een bepaald type vetten, verstoord en stapelt dit, vooral zenuwcellen. De ziekte komt voor bij mensen, katten, honden en schapen.

Bij kittens komt de ziekte tot uiting op de leeftijd van 2-5 maanden met slechte coördinatie bij het lopen, spiertrillingen en snelle korte bewegingen van de ogen (nystagmus). De verschijnselen nemen met de tijd toe, er ontstaat zwakte in de achterhand, verlamming, veranderde mentale aanwezigheid en uiteindelijk de dood op jonge leeftijd (ongeveer 10 maanden). Gangliosidose kan gediagnosticeerd worden met behulp van bloedonderzoek en door het enzym-defect in de lever aan te tonen met behulp van een biopt. Er is geen therapie voor.

Er zijn twee vormen van gangliosidose bekend bij katten, veroorzaakt door twee verschillende gendefecten GM1 en GM2 (bij mensen vergelijkbaar met Sandhoffs ziekte). Beiden vertonen een vergelijkbaar klinisch beeld, echter bij GM2 kan de situatie sneller verslechteren.



In het algemeen is gangliosidose een zeldzame aandoening bij de kat. GM1 werd voor het eerst ontdekt bij een Siamese kat, maar komt ook voor bij de Korat kat, in de VS en in Europa. GM2 komt voor bij de gedomesticeerde kat (VS), Korat kat, Japanse gedomesticeerde kat en de Europese Birmaan. Er bestaat een DNA-test voor zowel GM1 als GM2.

### **Brachycefale syndroom**

Bij brachycefale (kortschedelige) kattenrassen als de Perzische langhaar (de 'Pers'), Himalayan (Colourpoint Persian) en de Exotische korthaar, maar ook de Britse korthaar en langhaar en van de voorgaande rassen afgeleide rassen zoals bijvoorbeeld de Scottish fold, wordt gefokt op een korte neus en een rond hoofd. Dit kan problemen met zich meebrengen als moeilijk ademen (BOAS, brachycephalic airway obstruction syndrome, met abnormaal kleine neusgaten en afwijkend gevormde neus-keelholte), gebitsproblemen door een afwijkende stand van de kaken, een relatief te korte bovenkaak, tranende ogen en daardoor huidirritatie en ontstekingen, irritatie van de ogen doordat ze uitpuilen en het hoornvlies daardoor snel beschadigd en problemen met zich schoonhouden. Of en in welke mate een kat last heeft van dergelijke klachten hangt af van de mate van brachycefalie. Vooral de katten met hele korte neuzen kunnen veel problemen krijgen.

Vooral in sommige foklijnen van Perzische langharen is gefokt op extreme brachycefale kenmerken, wat het welzijn van de katten niet ten goede komt. Hoewel brachycefalie duidelijk erfelijk is, is niet bekend welke genen hierbij een rol spelen.

Ook geboorteproblemen komen bij brachycefale katten voor. Doordat de kop relatief breed is en de bekkenopening van vrouwelijke brachycefale katten smaller is, komt het voor dat de kittens niet goed door het geboortekanaal passen.

### **Scottish Fold Osteochondrodysplasie (SFOCD)**

De Scottish fold is een kattenras met naar voren gevouwen oren. Dit komt door een afwijking in de vorming van kraakbeen en been. Deze afwijking is eenmaal spontaan ontstaan en daarna is hiermee verder gefokt vanwege het uiterlijk. De overerving is autosomaal, onvolledig dominant. Katten die heterozygoot zijn voor het kenmerk hebben gevouwen oren, in verschillende gradaties, maar daarnaast kunnen allerlei botafwijkingen ontstaan, vanaf een leeftijd van ongeveer zes maanden maar vaak ook later in het leven. Katten die homozygoot zijn voor het kenmerk ontwikkelen al vroeg in hun leven, soms al vanaf 7 weken, allerlei botafwijkingen en zijn daardoor gehandicapt en zwak.

Afwijkingen die voor kunnen komen zijn korte, brede poten, een korte en niet goed te buigen staart, gezwollen gewrichten, kreupelheid en afwijkende gang, niet willen springen, artritis en pijn. Bij onderzoek blijken vrijwel alle katten met vouworen afwijkingen aan het skelet te hebben. Bij niet allemaal is dit ook klinisch te zien. De precieze afwijkingen en de mate waarin deze voorkomen kan per individu verschillen.

De FIFé heeft het ras Scottish Fold vanwege deze afwijkingen en de welzijnsproblemen die deze geven voor de katten, niet erkend, en verbiedt het fokken met katten die aan osteochondrodystrofie lijden. In Amerika en binnen andere verenigingen in Europa en Nederland wordt echter nog steeds met dit ras gefokt.

### Organisaties met raskatten informatie voor eigenaren en fokkers

- Nederlandse onafhankelijk kattenmeestersgilde ([www.nokk.nl](http://www.nokk.nl))
- OverlegPlatform Cat Fancy ([www.overlegplatform.nl](http://www.overlegplatform.nl))
- Feline Advisory Bureau (<http://www.fabcats.org/> )
- Mendelian Inheritance of Animals, Universiteit Sydney (<http://omia.angis.org.au>)

### Overzicht beschikbare DNA testen

Naast testen voor bloedgroep, vachtkleur, haarlengte en afstamming, zijn er commerciële DNA-testen voor acht erfelijke ziekten bij katten. Alle hieronder genoemde testen worden aangeboden door Laboklin (Duitsland) en het Dr. Van Haeringen Laboratorium (Wageningen).

| Ziekte                             | Ras                     | Mutatie                      | Overerving           |
|------------------------------------|-------------------------|------------------------------|----------------------|
| Gangliosidosis                     | Siamees, Birmees, Korat | - GM1 (GBL1)<br>- GM2 (HEXB) | Autosomaal recessief |
| Glycogeen stapelingsziekte type IV | Noorse boskat           | GBE-1                        | Autosomaal recessief |
| HCM                                | Maine Coon*, Ragdoll    | MyBPC1, 2 en 3               | Autosomaal dominant  |
| PKD                                | Persische kat ea**      | PKD 1, exon 29               | Autosomaal dominant  |
| PRA                                | Abessijn Somalier       | RdAC-PRA en Rdy-PRA          | Autosomaal recessief |
| Pyruvaatkinase deficiëntie         | Abessijn Somalier       | PKLR                         | Autosomaal recessief |
| Spinale musculaire atrofie         | Maine Coon              | LIX1-LNPEP                   | Autosomaal recessief |

\* en aan dit ras gerelateerde dieren.

\*\* Perzen, Exoten, Britse korthaar, Britse Langhaar, Heilige Birmaan, Snowshoe, Turkse Van, Scottish Fold, Sphynx

Daarnaast is in Engeland sinds 2012 een test beschikbaar voor Hypokaliemie bij de Birmees, bij Langford Veterinary Services in Bristol. Dit gaat om mutatie in WNK4. De overerving is autosomaal recessief. De aandoening komt ook voor bij de Asian, Australian Mist, Bombay, Burmilla, Cornish Rex, Devon Rex, Singapura, Sphynx, Tiffanie en Tonkanees.



Bijlage: Overzicht vertegenwoordigde rassen per kattenvereniging

|                            | FiFe    |          | FNK |        |      |      |     |      |      |     |           |        |
|----------------------------|---------|----------|-----|--------|------|------|-----|------|------|-----|-----------|--------|
|                            | Felikat | Mundikat | ECF | Limbra | NKFV | NLKV | NPV | NRKV | NvvK | NKU | Saint Pro | Neocat |
| Abessijn                   | x       |          |     |        |      |      |     | x    | x    |     | x         |        |
| American Curl              |         |          |     |        |      |      |     |      | x    |     | x         |        |
| Asian                      |         |          |     |        |      |      |     |      |      |     | x         |        |
| Baliness                   | x       |          |     |        | x    |      |     |      | x    |     | x         |        |
| Bengaal                    |         |          |     | x      | x    |      |     |      | x    |     | x         | x      |
| Bombay                     |         |          |     |        |      |      |     |      |      |     | x         |        |
| Britse Korthaar            | x       | x        |     | x      | x    | x    | x   | x    | x    |     | x         | x      |
| Britse Langhaar            |         | x        |     | x      |      | x    |     |      | x    |     |           | x      |
| Burmees                    | x       | x        |     | x      | x    |      |     |      |      |     | x         | x      |
| Burmilla                   | x       | x        |     | x      |      |      |     |      |      |     | x         |        |
| Chartreux (Karthuizer)     |         | x        |     |        |      |      |     |      |      |     | x         |        |
| Egyptische Mau             |         |          |     |        | x    |      |     |      |      |     | x         |        |
| Europese Korthaar          |         |          |     |        |      |      |     |      |      |     | x         |        |
| Exotische Korthaar         |         |          |     |        | x    | x    | x   |      | x    |     | x         |        |
| Heilige Birmaan            | x       |          |     |        | x    | x    | x   |      | x    |     | x         |        |
| Highland Fold              |         |          |     |        |      |      |     |      |      |     |           |        |
| Korat                      |         |          |     |        | x    |      |     |      | x    |     | x         |        |
| Maine Coon                 | x       |          |     | x      | x    | x    | x   | x    | x    |     | x         |        |
| Mandarin                   |         |          |     |        | x    |      |     |      | x    |     | x         |        |
| Manx                       |         |          |     |        |      |      |     |      | x    |     |           |        |
| Nebelung                   |         |          |     |        |      |      |     | x    | x    |     | x         | x      |
| Noorse Boskat              | x       |          |     |        | x    | x    |     |      | x    |     | x         |        |
| Ocicat                     |         |          |     |        | x    |      |     |      | x    |     | x         |        |
| Oosterse Korthaar          | x       |          |     |        | x    |      |     |      | x    |     | x         | x      |
| Oosterse Langhaar          | x       |          |     |        |      |      |     |      | x    |     |           |        |
| Perzische Langhaar         | x       |          |     |        | x    |      | x   |      | x    |     | x         |        |
| Ragdoll                    |         | x        |     |        | x    | x    | x   | x    | x    |     | x         |        |
| Rexen                      | x       |          |     |        | x    |      |     |      | x    | x   | x         |        |
| Russen                     |         |          |     |        | x    |      |     | x    | x    |     | x         | x      |
| Scottisch fold             |         |          |     |        |      |      |     |      | x    |     |           |        |
| Selkirk Rex HLH            |         |          |     |        | x    |      |     |      | x    |     | x         |        |
| Siamees                    | x       |          |     | x      | x    |      |     |      | x    |     | x         | x      |
| Siberische kat             |         |          |     |        | x    | x    |     |      | x    |     | x         |        |
| Siberische/Neva Masquerade |         |          |     |        |      | x    |     |      | x    |     |           |        |
| Singapura                  |         |          |     |        | x    |      |     |      | x    |     | x         |        |
| Somali                     | x       |          |     |        | x    |      |     | x    | x    |     | x         |        |
| Sphynx                     | x       |          |     | x      | x    |      |     | x    | x    | x   | x         |        |
| Thai                       |         |          |     | x      |      |      |     |      |      |     | x         |        |
| Tiffanie                   |         |          |     |        |      |      |     |      |      |     | x         |        |
| Tibetaan                   |         |          |     |        | x    |      |     |      |      |     | x         |        |
| Tonkanees                  |         |          |     | x      | x    |      |     |      | x    |     | x         |        |
| Turkse Angora              |         |          |     |        | x    |      |     | x    | x    |     | x         |        |
| Turkse Van                 |         |          |     |        | x    |      |     | x    | x    |     | x         |        |

Dit document is samengesteld door de Universiteit Utrecht, Faculteit Diergeneeskunde, in overleg met en onder redactie van het LICG.

*Bij het LICG kunt u terecht voor onafhankelijke en betrouwbare informatie over het 'houden van huisdieren'. Door het bieden van deze informatie en het organiseren van campagnes levert het LICG een bijdrage aan verbetering van de gezondheid en het welzijn van huisdieren in Nederland.*

Versie: januari 2013

Kijk voor de meest recente informatie op [www.licg.nl](http://www.licg.nl)