

## MHA - May Hegglin Anomalie

|                     |   |
|---------------------|---|
| Englisch:           | May Hegglin Anomaly   |
| Testdauer:          | 7 - 10 Tage (ab Probeneingang im Labor)   |
| Abkürzung:          | MHA   |
| Synonyme:           | May Hegglin Syndrom   |
| Rassen:             | Mops  |
| Erbgang:            | autosomal dominant  |
| Betroffenes Gen:    | <i>MYH9 - myosin, heavychain 9, non-muscle</i>  |
| Mutation:           | Basenaustausch G > A (Punktmutation)  |
| Beschreibung:       | Die May Hegglin Anomalie - MHA- ist eine angeborene Störung der Blutgerinnung, bei der die Blutplättchen (Thrombozyten) verändert sind. Typisch für die Anomalie ist eine Thrombozytopenie mit geringer Anzahl von Blutplättchen, das Vorliegen riesiger Blutplättchen und Einschlüsse in weißen Blutkörperchen (neutrophile Granulozyten). Blutplättchen spielen eine wichtige Rolle bei der Blutgerinnung und eine Fehlfunktion kann das Risiko starker Blutungen erhöhen. Die MHA gehört zur Gruppe der MYH9-assoziierten Erkrankungen und wird durch eine Mutation im MYH9-Gen verursacht. Der Defekt führt zu einer Veränderung der räumlichen Struktur des MYH9-Proteins und in weiterer Folge zu einer fehlerhaften Organisation des Zytoskeletts in den Vorläuferzellen der Thrombozyten (Megakaryozyten). Dies ist die Ursache für die Makrothrombozytopenie, die sich durch einen Mangel an Thrombozyten (Thrombozytopenie) und übergroßen Thrombozyten manifestiert. |
| Symptome:           | Symptome betroffener Hunde können schwach bis sehr stark ausgeprägt sein. Ein erstes typisches Anzeichen für die MHA ist ein Mangel an Blutplättchen (Thrombozytopenie). Zu den schwachen Ausprägungen zählen punktförmige Einblutungen in der Haut oder der Haut zwischen den Zehen. Die Punkte entwickeln sich zu blauen Flecken oder Blutergüssen. Andere Symptome sind Schwache, Mangel an Energie und häufiges Nasenbluten, Blut im Urin, Kot oder Erbrochenem.  |
| Genetische Ursache: | Grund für die genetisch bedingte May Hegglin Anomalie - MHA - ist eine Mutation im MYH9-Gen auf Ursache:dem Hundechromosom 10. Durch den Austausch der Base Guanin gegen ein Adenin an einer bestimmten und für das Gen wichtigen Position, der sogenannten konservierten Position, kann das MYH9-Protein nicht mehr korrekt und voll funktionsfähig hergestellt werden.  |
| Vererbung:          | Die genetisch bedingte May Hegglin Anomalie - MHA - wird beim Hund autosomal dominant vererbt. Damit es zu einem Ausbruch der Erkrankung kommt, ist bereits eine einzige veränderte Genkopie ausreichend. Männliche und weibliche Tiere können gleichermaßen von der Erkrankung betroffen sein. Durch die genetische Testung von Hunden auf Veränderungen im MYH9-Gen kann festgestellt werden, ob ein Hund frei (clear), Anlageträger (carrier) oder Merkmalsträger (affected) der MHA ist   |

**Zuchtrelevanz:** Bei autosomal dominanten Erbgängen, reicht bereits das Vorhandensein einer einzelnen veränderten Genkopie des MYH9-Gens aus, um an einer May Hegglin Anomalie zu erkranken. Der Gendefekt wird mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % an die Nachkommen weitergegeben. Selbst durch die Verpaarung mit einem MHA-freien (clear) Hund, gehen zu 50 % Merkmalsträger (affected) aus der Zucht hervor. Dementsprechend ist von solchen Verpaarung dringend abzuraten.

Mittels genetischem Test, welcher basierend auf den wissenschaftlichen Erkenntnissen durchgeführt wird, kann eine Veränderung des verantwortlichen Gens eindeutig nachgewiesen werden. Die daraus gewonnenen Informationen über die genetische Veranlagung des untersuchten Tieres ermöglichen dem Züchter eine genaue Planung zukünftiger Verpaarungen.

**Genotypen:** Nachfolgende Genotypen können für die May Hegglin Anomalie gegeben sein:

N/N

MHA-frei (clear)

Der Hund besitzt 2 normale Gene und kann keine MHA entwickeln bzw. kein krankes MYH9-Gen an seine Nachkommen weitergeben.

N / MHA

MHA-Anlagetträger (carrier)

Der Hund besitzt 1 normales und 1 verändertes MYH9-Gen (heterozygot). Die Veränderung wird mit hoher Wahrscheinlichkeit zu Krankheitssymptomen führen. Das veränderte Gen wird mit 50%iger Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen weitergegeben.

MHA / MHA

MHA-Merkmalsträger (affected)

Der Hund besitzt 2 veränderte MYH9- Gene (homozygot) und wird ab einem bestimmten Alter von der Erkrankung selbst betroffen sein. Die veränderten Gene werden mit 100%iger Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen weitergegeben.

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