

INFORMATIONEN ZUR PSSM1 UND PSSM2

(POLYSACCHARID-SPEICHER-MYOPATHIE TYP1 UND TYP2) v2025-08-21

Definition	- PSSM (Polysaccharid Speicher Myopathie) ist eine angeborene genetisch bedingte Muskelerkrankung, bei der es zur übermäßigen Speicherung von langkettigen Zuckermolekülen in den Muskelzellen kommt. - Es wird zwischen Typ 1 und Typ 2 unterschieden wird.
Ursache	PSSM1: Entsteht durch eine Mutation im GYS1-Gen (Glykogensynthase-1). - Homozygote Pferde die das mutierte Gen von beiden Elternteilen haben (PSSM/PSSM): erkranken meist stärker. - Heterozygote Pferde die das mutierte Gen nur von einem Elternteil erhalten haben (PSSM/N): zeigen oft mildere Symptome. PSSM2: Die genauen genetischen Ursachen sind noch nicht bekannt. - Betroffene Pferde zeigen ähnliche Symptome wie bei PSSM1, jedoch ohne Mutation im GYS1-Gen. Myofibrilläre Myopathie (MFM): mögliche Sonderform von PSSM2
Betroffene Rassen	PSSM1: Die Veränderung kommt bei >20 Rassen vor. Besonders betroffen sind Kaltblüter (z. B. Belgier, Iren, Cob, Connemara) sowie Quarter Horses, Paint Horses und Appaloosas. Selten betroffen sind Shire Horses und Clydesdales. Bei Araber-, Warmblut- und Vollblutpferden wurde die Mutation bisher nicht gefunden. PSSM2: Tritt vor allem bei Quarter Horses und verwandten Rassen auf, aber auch Warmblüter und andere Rassen können betroffen sein
Symptome	Erste Anzeichen zeigen sich meist um das 5. Lebensjahr, können aber auch schon ab 1 Jahr oder erst bis etwa 14 Jahre auftreten PSSM1: - Manche Pferde zeigen gar keine Anzeichen. - Bei akuten Schüben kommt es zum Muskelzerfall und damit einhergehend Schwäche, Steifheit, Muskelschmerzen bis hin zu Festliegen. Symptome sind: Bauchaufziehen, Muskelzittern, Schwitzen, Kolik-Anzeichen, dunkler Urin und Bewegungsunlust. Meist sind die Hinterbeine stärker betroffen. - Langfristig können Leistungsabfall, Rückenschmerzen und Unwilligkeit zur Bewegung auftreten. - Kaltblüter zeigen oft keine Symptome, reagieren aber empfindlich auf stärke- und zuckerreiches Futter: dann kann es zu schweren Verläufen und im schlimmsten Fall zum Tod kommen. PSSM2: - Probleme treten oft schon nach leichter Bewegung auf. - Typische Anzeichen sind Rückenschmerzen, Schwitzen, harte Muskeln, Bewegungsunlust, Lahmheit, Steifheit oder Muskelzucken. Verschlechterung der allgemeinen Symptomatik ist möglich durch: - getreide- und stärkereiches Futter, - mehrere Tage Pause ohne Bewegung, - leichter Trainingszustand, - bestimmte Jahreszeiten (Frühling, feuchte Sommer).
Diagnose	PSSM1: - Sicher nachweisbar mit einem Gentest aus Haarwurzeln. - Blutwerte (Muskelwerte wie CK, AST) vor oder nach einem Belastungstest sind oft erhöht, reichen aber allein nicht für die Diagnose.

	• Muskelbiopsien sind heute nicht mehr nötig. PSSM2: • Eine Muskelbiopsie ist für die sichere Diagnose notwendig. • Auch hier können Blutwerte und Belastungstests Hinweise liefern, sind aber nicht eindeutig. • Gentests für PSSM2 gelten aktuell als nicht zuverlässig und werden nicht empfohlen, da das ursächliche Gen noch nicht bekannt ist
Therapie	• Ähnlich bei PSSM1 und PSSM2: Behandlung und Haltung unterscheiden sich kaum • PSSM1 und PSSM2 können nicht geheilt werden • Ziel: Das Verhindern von akuten „Schüben“ (akuter Muskelzerfall, Kreuzverschlag) durch ◦ Angepasster Fütterungsplan ◦ Regelmäßige, angepasste Bewegung • Akuter Schub („Kreuzverschlag“): Pferde brauchen dann tierärztliche Behandlung, z. B. mit Schmerzmitteln, Infusionen und Ruhe. In schweren Fällen ist eine Klinikaufnahme notwendig. • Beratung: Ihr Haustierarzt oder die Pferdeklinik der LMU München hilft bei individuellen Anpassungen.
Fütterung	• Kein Getreide oder Mais: Stärkehaltiges Futter verschlimmert die Symptome. • Energiebedarf decken: Stattdessen können pflanzliche Öle eingesetzt werden. ◦ Für ein 500 kg Pferd: 250–400 ml täglich, langsam einschleichen. • Es gibt keine Zusatzfuttermittel für PSSM1 und PSSM2, die in wissenschaftlichen Studien eine Besserung bewirkten.
Bewegung, reiterliche Nutzung	• Regelmäßige Bewegung: Pferde sollten täglich bewegt werden – lange Stehzeiten unbedingt vermeiden. • Langsam steigern: Belastung nur schrittweise über Wochen erhöhen, nicht zu schnell steigern. • Gleichmäßige Belastung: gleichmäßiges Training ohne große Pausen. • Warmreiten: langsam, am langen Zügel, ohne Versammlung, bevor intensiver gearbeitet wird.
Prognose	• Mit angepasster Fütterung und regelmäßigem Training können viele Pferde mit PSSM1 oder PSSM2 ihre Symptome deutlich verbessern und meist auch wieder normal als Reitpferde genutzt werden. • Pferde mit doppelter Veranlagung (homozygot PSSM1) reagieren meist schlechter auf das Management als Pferde mit einfacher Veranlagung (heterozygot PSSM1). • Bei geplanter Zucht sollte vorab unbedingt ein Gentest auf PSSM durchgeführt werden.