

Abstracts der Posterbeiträge zur 38. VÖK-Jahrestagung



Vetklinikum – Fachklinik für Kleintiere, 1230 Wien, Österreich

Congenital factor XI deficiency: Fallbericht eines Maine Coon Katers mit akuter Blutung nach Amputation einer Extremität

V. Jäger, S. Grimminger, H. Lehmann

Schlüsselwörter: Faktor XI, Maine Coon, Genetik.

Einleitung: Bei Maine Coon Katzen ist eine erblich bedingte Genmutation des Faktors XI bekannt, welche autosomal-rezessiv vererbt wird. Dies spiegelt sich in verlängerten aPTT-Zeiten und verminderter Plasma-Faktor XI-Aktivität wider. Die PT ist üblicherweise nicht verlängert. Homozygote Träger können spontane Blutungsneigungen zeigen. Bei heterozygoten Trägern ist bisher keine Blutungsneigung beschrieben, wenngleich auch Trägartiere eine geringgradig verlängerte aPTT und verminderte Plasma-Faktor XI-Aktivität aufweisen können (Kuder et al. 2022). Im Folgenden werden bekannte Informationen der erblich bedingten Faktor XI (FXI) deficiency-Erkrankung der Maine Coon Katze zusammengefasst und auf Komplikationen in Zusammenhang mit Operationen aufmerksam gemacht.

Fallbericht: Ein drei Jahre alter, männlich kastrierter, Maine Coon (MC) Kater wurde aufgrund einer kongenitalen Anomalie einer Hinterextremität vorgestellt. Die Untersuchung ergab eine Lahmheit 5/5 aufgrund einer Abduktionsstellung der linken Hinterextremität mit Drehung um 180°. Sowohl das Knie- als auch das Tarsalgelenk waren in Streckstellung versteift. Da ein kurativer chirurgischer Eingriff nicht möglich war, wurde die Amputation der besagten Extremität empfohlen. Aufgrund der ASA I Klassifizierung, wurden folgende Parameter als präanästhetische Diagnostik untersucht: Kreatinin, Totalprotein und Hämatokrit. Diese waren unauffällig. Es wurde eine Exartikulation nach Standardtechnik des linken Hüftgelenkes durchgeführt. Der Kater wurde für post-operative Analgesie bis zum Folgetag stationär behandelt. Sechs Stunden nach der Operation wurde eine ggr. Blutung aus der Amputationswunde festgestellt. Sie wurde im Verlauf stärker und eine Reoperation war indiziert. Die präanästhetische Untersuchung war, außer der Blutung und einer Tachykardie, unauffällig. Der Patient wurde mit Methadon und Midazolam prämediziert und mit

Alfaxalon eingeleitet. Aufgrund intraoperativer Hypotension und Bradykardie, wurden zweimalig ein Flüssigkeitsbolus, sowie eine einmalige Gabe von Atropin verabreicht. Intraoperativ zeigte sich eine diffuse Blutung aus der Muskulatur und der Subcutis. Die Ligaturen der vorangegangenen Amputation waren *in situ*. Es wurde daher ein Kollagenschwamm in die Wundhöhle platziert und der Amputationsstumpf wieder verschlossen. Für zusätzlichen Druck wurde eine Hautfaltendecknaht gesetzt. Bereits intraoperativ wurde mit einer Gerinnungsdiagnostik begonnen. Hierzu wurden die Prothrombinzeit (PT) und die aktivierte partielle Thromboplastinzeit (aPTT) mittels QuickVet Analyzer bestimmt. Am Folgetag wurde eine Thrombelastographie (TEG) durchgeführt. Des Weiteren wurde Citratplasma an ein externes Labor für weitere Gerinnungsdiagnostik, inklusive genetischer Erberkrankungen gesendet. Als Sofortmaßnahme wurden Tranexamsäure und Etamsylat verabreicht. Die PT lag mit 17,1 Sek. im Referenzbereich (14–19 Sek.). Die aPTT lag mit > 200 Sek. außerhalb des Messbereiches und über dem Referenzbereich (75–105 Sek.). Die TEG zeigte eine deutliche Hypokoagulabilität, mit verlängerter R- und K-Zeit. Das Ergebnis der TEG weist auf einen Defekt der enzymatischen Gerinnung mit folglich verminderter Fibrinogenierung hin. Die postoperativ durchgeführte Hämatologie zeigte eine mgr. Anämie und eine ggr. Thrombozytopenie. Das Ergebnis des Gentests zur Verifizierung einer FXI-Deficiency der MC ergab den Genotypen N/FXI. Das Tier ist heterozygoter Träger der FXI-Deficiency. Das gemessene Fibrinogen lag mit 335 mg/dl ggr. über dem Referenzbereich von 100–300 mg/dl. Der HK und die Thrombozytenzahlen lagen nach 13 Tagen wieder in der Norm. Die aPPT liegt weiterhin mit 161 Sek. über dem Referenzwert.

Diskussion: Bei MC Katzen ist eine Genmutation des FXI bekannt, welche autosomal-rezessiv vererbt

wird. Dies spiegelt sich in verlängerten aPTT-Zeiten und verminderter Plasma-FXI-Aktivität wider. Die PT ist nicht verlängert. Homozygote Träger können spontane Blutungsneigungen zeigen (Troxel et al. 2002). Bei heterozygoten Trägern ist keine Blutungsneigung beschrieben, wenngleich auch Trägartiere eine ggf. verlängerte aPTT und verminderte FXI-Aktivität aufweisen können. Die Bestimmung der Blutgerinnungszeiten gehört in der Veterinärmedizin noch nicht zur standardmäßigen prä-operativen Untersuchung, sollte allerdings bei MC Katzen in Erwägung gezogen werden (O'Halloran et al. 2020). Der Fallbericht zeigt, dass auch bei heterozygoten Trägern der erblich bedingten Genmutation des FXI ein Blutungsrisiko besteht. Zur Diskussion steht, ob eine Kombination aus Genmutation mit einhergehendem absoluten FXI Mangel, intraoperativem Verbrauch von großen Mengen FXI und einer durch das akute Trauma bedingten Koagulopathie aufgrund der Amputation zur Hypokoagulabilität führte. Die Ergebnisse der

Gerinnungsdiagnostik mit verlängerter aPTT und die Auswertung der TEG, sowie die Thrombozytopenie würden diese Aussage unterstreichen.

Schlussfolgerung und klinische Relevanz: Bisher sind nur wenige Studien über die Genmutation des FXI bei MC Katzen beschrieben. Es liegt ein Gentest vor, mit welchem Trägartiere sicher identifiziert werden können. Auch für ZüchterInnen kann dieser Test von großer Bedeutung sein. Die Bestimmung der Blutgerinnungszeiten gehört in der Veterinärmedizin nicht zur standardmäßigen prä-operativen Untersuchung. Daher ist es umso wichtiger, bereits prä-operativ das erhöhte Risiko einer FXI-Deficiency bei MC Katzen zu bedenken. Das Gefährliche an dieser Erkrankung ist, dass sie lange unentdeckt bleiben kann und erst nach einem chirurgischen Eingriff zu Komplikationen führen kann. Die Wichtigkeit einer Diskussion, ob ein verpflichtender Gentest für MC Katzen einzuführen ist, wird durch dieses Fallbeispiel dargelegt.

Literatur

Kuder H, Dickeson SK, Brooks MB, Kehl A, Müller E, Gailani D, et al. A Common Missense Variant Causing Factor XI Deficiency and Increased Bleeding Tendency in Maine Coon Cats. *Genes*. 2022;13:792.

O'Halloran C, Cerna P, Breheny C, Reed N, Rolph K, Cade S, et al. Investigation of pathological haemorrhage in Maine Coon cats. *Veterinary Record*. 2020;vetrec-2019 105503.

Troxel MT, Brooks MB, Esterline ML. Congenital Factor XI Deficiency in a Domestic Shorthair Cat. *Journal of the American Animal Hospital Association*. 2002;38(6):549–553.