

Autosomale Trisomie als Ursache eines hohen Ventrikelseptumdefekts bei einem Kalb der Simmentalerrasse

Autor(en): Tschudi, P. / Ueltschi, G. / Martig, J.

Objektyp: Article

Zeitschrift: Schweizer Archiv für Tierheilkunde SAT : die Fachzeitschrift für Tierärztinnen und Tierärzte = Archives Suisses de Médecine Vétérinaire ASMV : la revue professionnelle des vétérinaires

Band (Jahr): 117 (1975)

Heft 6

PDF erstellt am: 11.07.2024

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-591993>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Aus der Klinik für Nutztiere und Pferde (Prof. Dr. H. Gerber)
der Universität Bern

Autosomale Trisomie als Ursache eines hohen Ventrikelseptumdefekts bei einem Kalb der Simmentalerrasse

von P. Tschudi, G. Ueltschi, J. Martig und U. Küpfer*

Bei der Untersuchung von Tieren mit angeborenen Anomalien besteht immer die Möglichkeit, dass diese Ausdruck einer Chromosomenaberration sein könnten. In der veterinärmedizinischen Genetik sind bisher nur wenige Fälle von autosomalen Trisomien bekannt, z. B. eine 23-Trisomie bei Kälbern mit Zwergwuchs oder eine autosomale Trisomie von Chromosomen der C- oder D-Gruppe bei Kälbern mit *Brachygnathia inferior* (Herzog, 1974). Ein Fall einer autosomalen Trisomie eines Chromosoms der C-Gruppe bei einem Simmentalerkalb mit Herzmissbildungen und einer Nabelhernie soll hiermit beschrieben werden.

Material und Methodik

Aus einem von unserer Klinik betreuten Bestand wurden zwei Kälber zur Nabelhernienoperation eingeliefert. Bei der klinischen Voruntersuchung des drei Wochen alten, weiblichen Simmentalerkalbes fiel ein holosystolisches Herzgeräusch auf, welches sein Punctum maximum auf der rechten Thoraxseite im vierten Intercostalraum knapp unterhalb der Rippenfugen hatte. Auf eine Operation der kleinen Nabelhernie (Durchmesser 2 cm) wurde verzichtet. Zur Abklärung der Geräuschgenese wurden Elektrokardiogramme, Phonokardiogramme, Blutdruckmessungen und Blutgasanalysen in den Herzkammern sowie Röntgenaufnahmen während und nach Kontrastmittelinjektionen angefertigt. Zur Registrierung von EKG, PKG und Blutdruck diente ein Thermoschreiber Cardiopan 573¹. Als Druckwandler verwendeten wir einen Stathamtransducer P 23 Db², eingebaut in eine Spülvorrichtung für die kontinuierliche Druckmessung Typ XM 5321/00¹ und angeschlossen an ein Elektromanometer Typ 2000¹. Als Einschwemmkatheter diente ein Pulmocath³.

Die Röntgenuntersuchung wurde mit einem Generay Esatronic 1000-Generator und einer Nagel-Poller 30/50 kW Röntgenröhre durchgeführt. Um möglichst kurze Belichtungszeiten zu erhalten, wurde der 2-mm-Fokus benutzt. Für die Aufnahmen wurde Kodak RP Royal Röntgenfilm mit Universalfolien oder mit Siemens Spezialfolien und einem Kreuzraster (2mal 6 : 1) verwendet. Aufnahmedaten: 65 kV, 30 mAs (Universal), 70 kV und 50 mAs (Spezialfolien, Kreuzraster).

Als Kontrastmittel wurde Vasobrix 32⁴ gewählt, das wir manuell durch den Katheter injizierten (pro Aufnahme 10 ml). Die Bilder wurden bei einem Teil der Untersuchungen am Ende der Injektion, beim andern Teil 2 sec nach Injektionsende aufgenommen.

* Adresse der Autoren: Postfach 2735, CH-3001 Bern

¹ Hersteller: Liechti F. AG, Ostermundigen, Schweiz

² Hersteller: Hato Rey, Puerto Rico

³ Hersteller: Plastimed, France

⁴ Hersteller: Laboratoires André Guerbert, France

Zur Messung von Blut-pH und Blutgasspannungen diente ein Corning-EEL pH/Blutgas System Model 165⁵.

Zur Darstellung der Chromosomen wurden die Lymphocyten einer Jugularvenenblutprobe in einem Kulturmedium mit TC Medium 199 10 X⁶ Kälberserum und Phytohämagglutinin während drei Tagen bei 38 °C zur Vermehrung gebracht; durch Zugabe von Colchicin wurden die Zellmitosen in der Metaphase unterbrochen, die Zellen durch hypotone Kaliumchloridlösung gequollen, mit einer Mischung von Alkohol und Eisessig fixiert, die Chromosomen durch Auftropfen auf einen Objektträger ausgebreitet und mit Giemsa-lösung gefärbt.

Untersuchungsergebnisse

Das Kalb zeigte ein struppiges Haarkleid mit einer vermehrten Schuppung und mäßig herabgesetztem Hautturgor. Seine Temperatur betrug 40 °C, die Herzschlagfrequenz 120/min, die Atemfrequenz 24/min. Die Skleralgefäße erschienen gestaut, die Schleimhäute waren gerötet, Ödeme waren keine vorhanden. Es bestand ein seromucöser Nasenausfluss. Über der Lunge war ein verstärktes Vesikuläratmen auskultierbar. Der Puls war hüpfend, der Herzspitzenstoss beidseitig fühlbar. An der Thoraxwand war über dem Punctum maximum des Herzgeräusches ein leichtes Schwirren fühlbar.

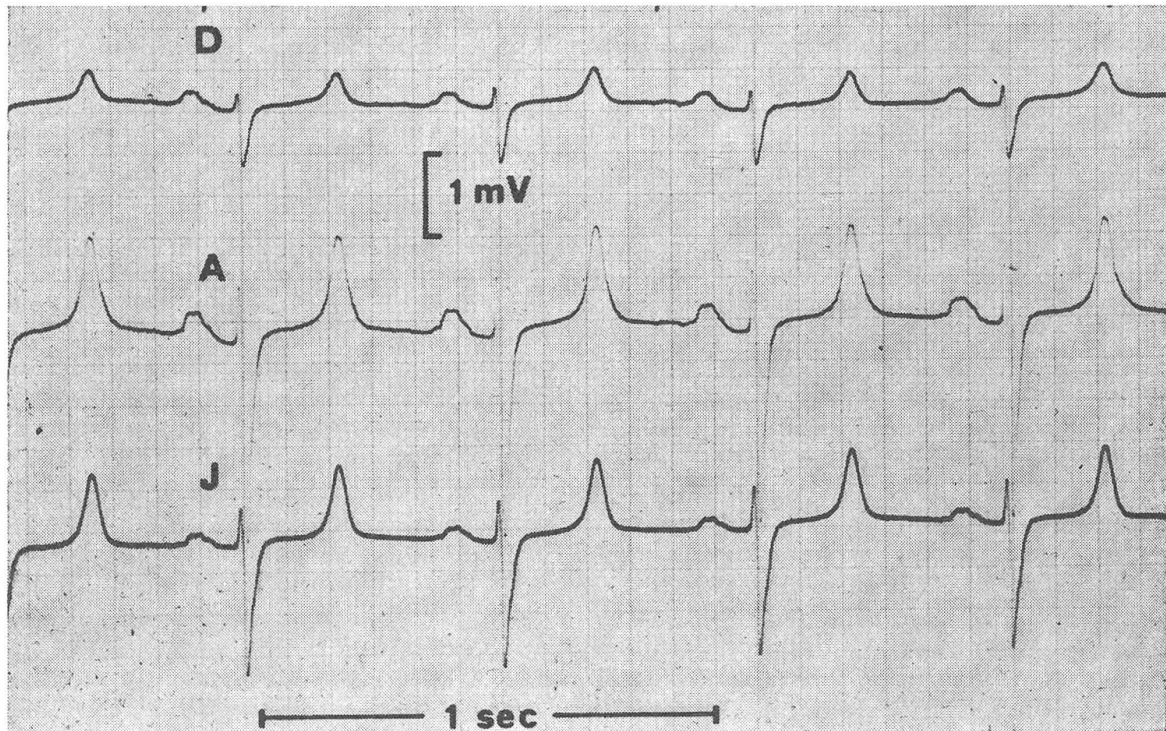


Abb. 1 Elektrokardiogramm (Ableitung D, A, J), Erläuterung im Text.

Das EKG zeigte in den von Spörri (1944) modifizierten Nehb-Ableitungen keine signifikanten Abweichungen von der Norm (Abb. 1). Das über dem Punctum maximum des Herzgeräusches aufgenommene PKG weist in allen vier Filtern, besonders deutlich aber in den hochabgestimmten Filtern F₃ und F₄, ein

⁵ Hersteller: Evans Electroselenium Limited, England

⁶ Hersteller: Difco Laboratoires, USA

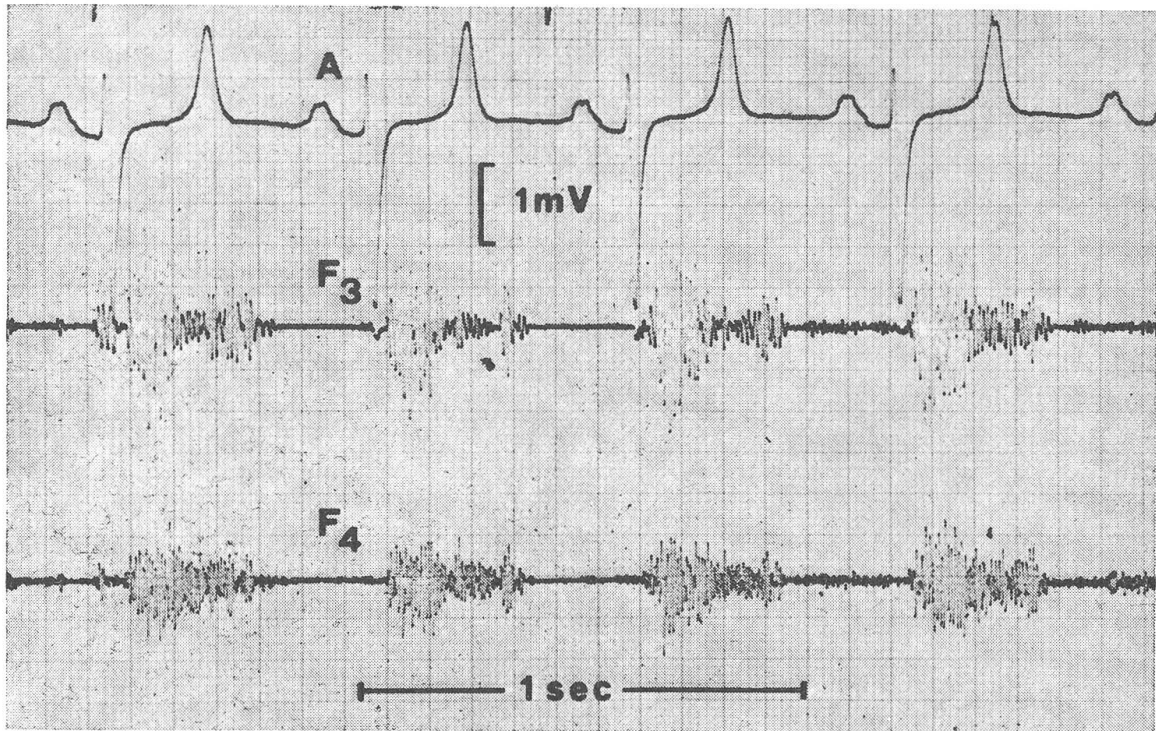


Abb. 2 Phonokardiogramm, aufgenommen mit den Filtern F₃ und F₄, und Elektrokardiogramm (Ableitung A).

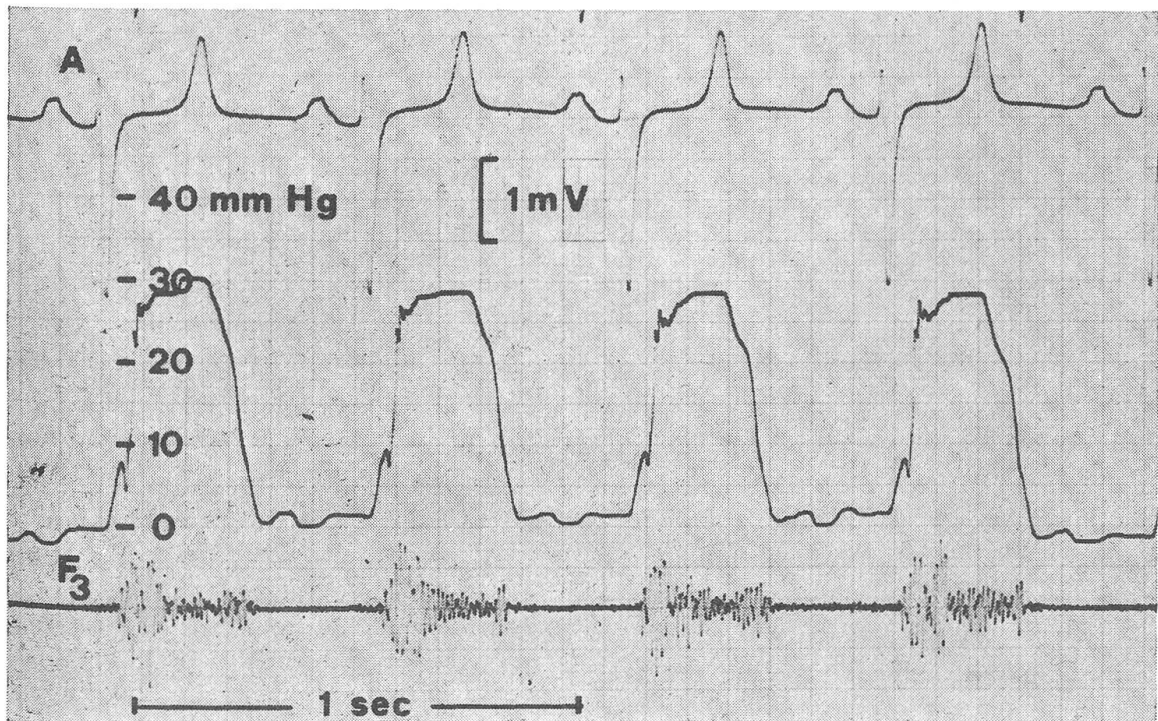


Abb. 3 Elektrokardiogramm (Ableitung A), Blutdruckkurve des rechten Ventrikels und Phonokardiogramm, aufgenommen mit dem Filter F₃.

holosystolisches Geräusch nach (Abb. 2). Zur Blutdruckregistrierung wurde das Kalb auf die rechte Seite gelegt. Der Nullpunkt für die Druckmessung wurde auf die Höhe der Thoraxmitte eingestellt. Nach dem Einführen des Einschwemmkatheters durch die Vena jugularis in den rechten Vorhof, den rechten Ventrikel und die Arteria pulmonalis konnten normale Druckkurven registriert werden (Abb. 3). Um in den linken Ventrikel zu gelangen, wurde nach Lokalanästhesie die Arteria carotis communis sinistra freipräpariert, ein Herzkatheter von 3 mm Durchmesser eingeführt und in den linken Ventrikel vorgeschoben. Der systolische Druck in der Arteria carotis betrug 130 bis 136 mm Hg, derjenige im linken Ventrikel 135 bis 142 mm Hg. Der in die Arteria carotis eingeführte Katheter gelangte durch den Ventrikelseptumdefekt in den rechten Ventrikel, wonach die Druckkurve einen systolischen Wert von nur 40 bis 60 mm Hg aufwies. Zur Sicherung dieses Befundes wurden Röntgenaufnahmen nach Kontrastmittelinjektionen gemacht. Der Katheter mit seiner Spitze im rechten Ventrikel ist in Abbildung 4 deutlich sichtbar. Durch das Kontrastmittel sind der rechte Ventrikel, der Conus pulmonalis, die Lungenarterien und zum Teil bereits die Lungenvenen dargestellt. Über die Werte der Blutgasanalysen gibt Tabelle 1 Auskunft.

Tab. 1 Befunde der Blutgasanalysen im Herzen

	pH	pO ₂ mm Hg	pCO ₂ mm Hg
Rechter Ventrikel	7,38	23	45
Arteria pulmonalis	7,42	33	33
Linker Ventrikel	7,40	53	30

Die Sauerstoffspannung in der Arteria pulmonalis ist deutlich höher als diejenige im rechten Ventrikel; das Umgekehrte gilt für die Kohlendioxidspannung. Anscheinend wird ein beträchtlicher Anteil arteriellen Blutes durch den Septumdefekt in den rechten Ventrikel unmittelbar vor die Pulmonalklappen befördert, so dass im rechten Ventrikel herzsipitzenwärts rein venöses Blut, in der Arteria pulmonalis jedoch arterio-venöses Mischblut gefunden wird.

Bei der Chromosomenuntersuchung wurden in allen ausgezählten Metaphasen 61 Chromosomen gefunden (Abb. 5). Obschon keine spezielle Färbung zur Darstellung der Chromosomenbänderung durchgeführt wurde, liess sich der Karyotyp dieses Kalbes bestimmen (Abb. 6); wir glauben das überzählige Chromosom der C-Gruppe zuordnen zu dürfen.

Die Autopsie des Tieres ergab neben der Nabelhernie eine eitrige, lobuläre Pneumonie, einen hohen Ventrikelseptumdefekt von 6 mm Durchmesser und ein offenes Foramen ovale.

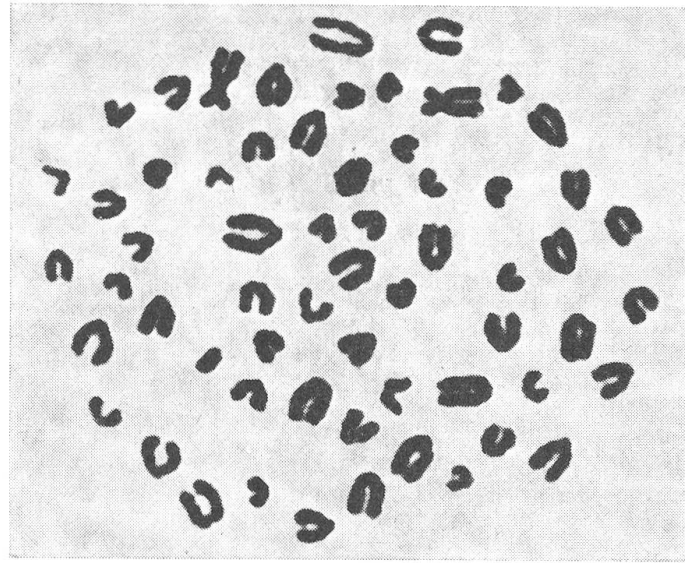


Abb. 5 Metaphase des missgebildeten Kalbes.

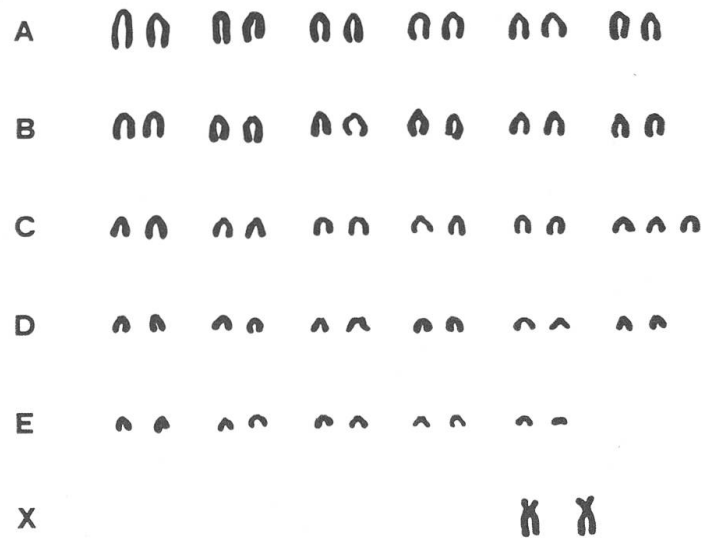


Abb. 6 Karyotyp des missgebildeten Kalbes. A bis E: Autosomengruppen; X: Geschlechtschromosomen.

Diskussion

Wie Reihenuntersuchungen an Schlachtkälbern gezeigt haben, sind Ventrikelseptumdefekte mit einer maximalen Häufigkeit von 3 Fällen pro tausend Tiere nachzuweisen (Cordy and Ribelin, 1950; Ruppertz, 1961). Viele Einzelfälle wurden beschrieben (Edward et al., 1964), unseres Wissens jedoch nie in Zusammenhang mit einer Chromosomenaberration gebracht. Zur Abklärung der genetischen Zusammenhänge untersuchten wir sowohl die Mutter als auch den Vater des missgebildeten Kalbes. Beide Tiere zeigten einen normalen Chromosomensatz. Aus diesem Sachverhalt sowie dem Umstand, dass in jeder der

ausgezählten Metaphasen des missgebildeten Kalbes eine Trisomie gefunden wurde, kommen wir zur Annahme, dass die Fehlverteilung der Chromosomen während der Reifeteilung der Gameten stattgefunden haben muss.

Zusammenfassung

Es wird über einen Fall eines Ventrikelseptumdefektes in Kombination mit einem offenen Foramen ovale und einer Nabelhernie beim Kalb berichtet. Als Ursache dieser Missbildungen ist eine Trisomie eines autosomalen Chromosoms der C-Gruppe gefunden worden.

Résumé

On décrit un cas de défaut du septum ventriculaire, combiné avec un trou ovale ouvert et une hernie ombilicale, chez un veau. Une trisomie d'un chromosome autosomal du groupe C a pu être mise en évidence comme cause de ces anomalies.

Riassunto

Viene descritto un difetto del setto interventricolare in un vitello, associato con un forame ovale aperto ed un'ernia ombelicale. Una trisomia di un cromosoma autosomico del gruppo C è stata identificata come la causa di queste anomalie.

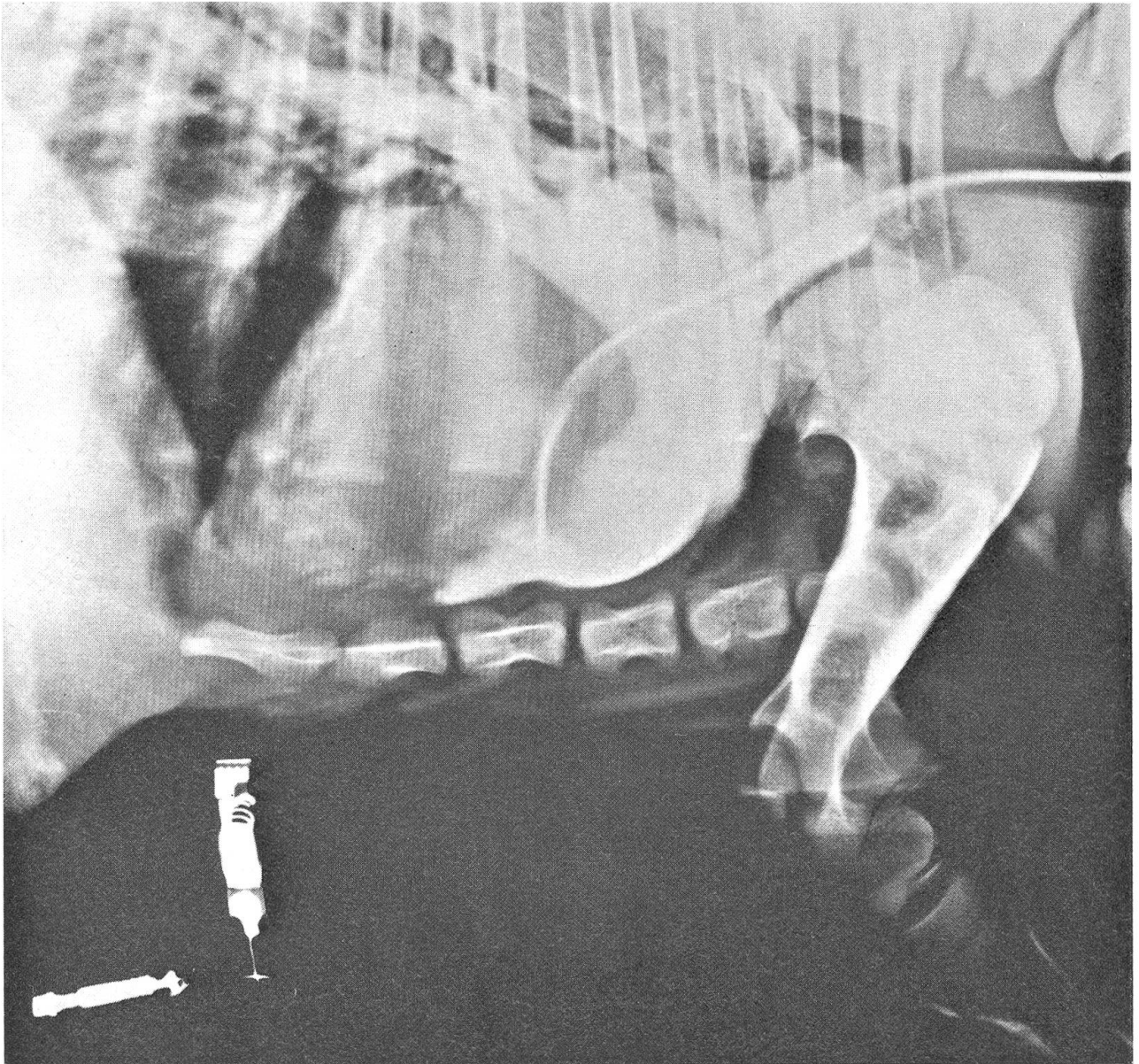
Summary

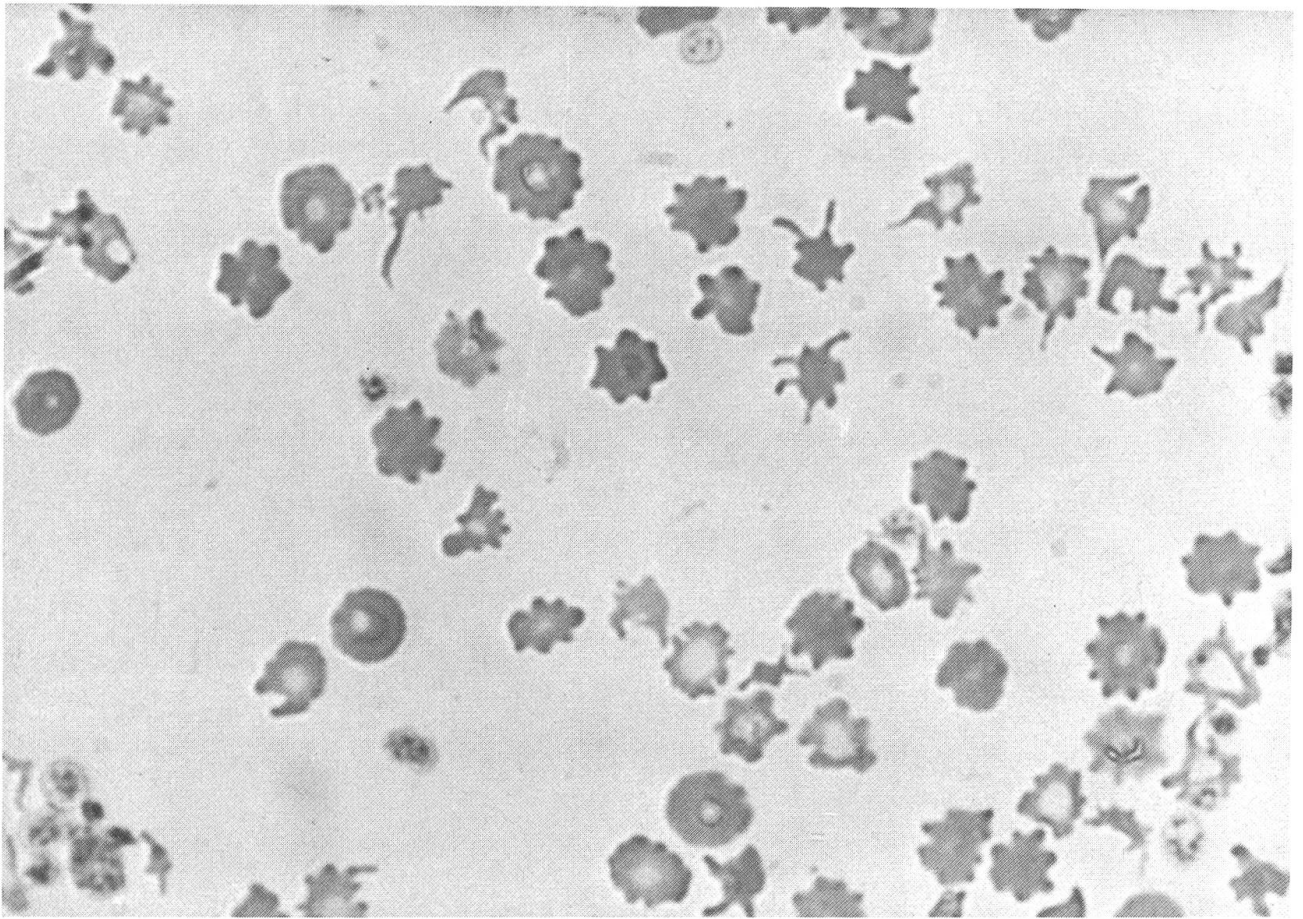
A defect of the interventricular septum in a calf, combined with a patent foramen ovale and umbilical hernia, is described. A trisomy of an autosomal chromosome of the C-group could be identified as the cause of those anomalies.

Literaturverzeichnis

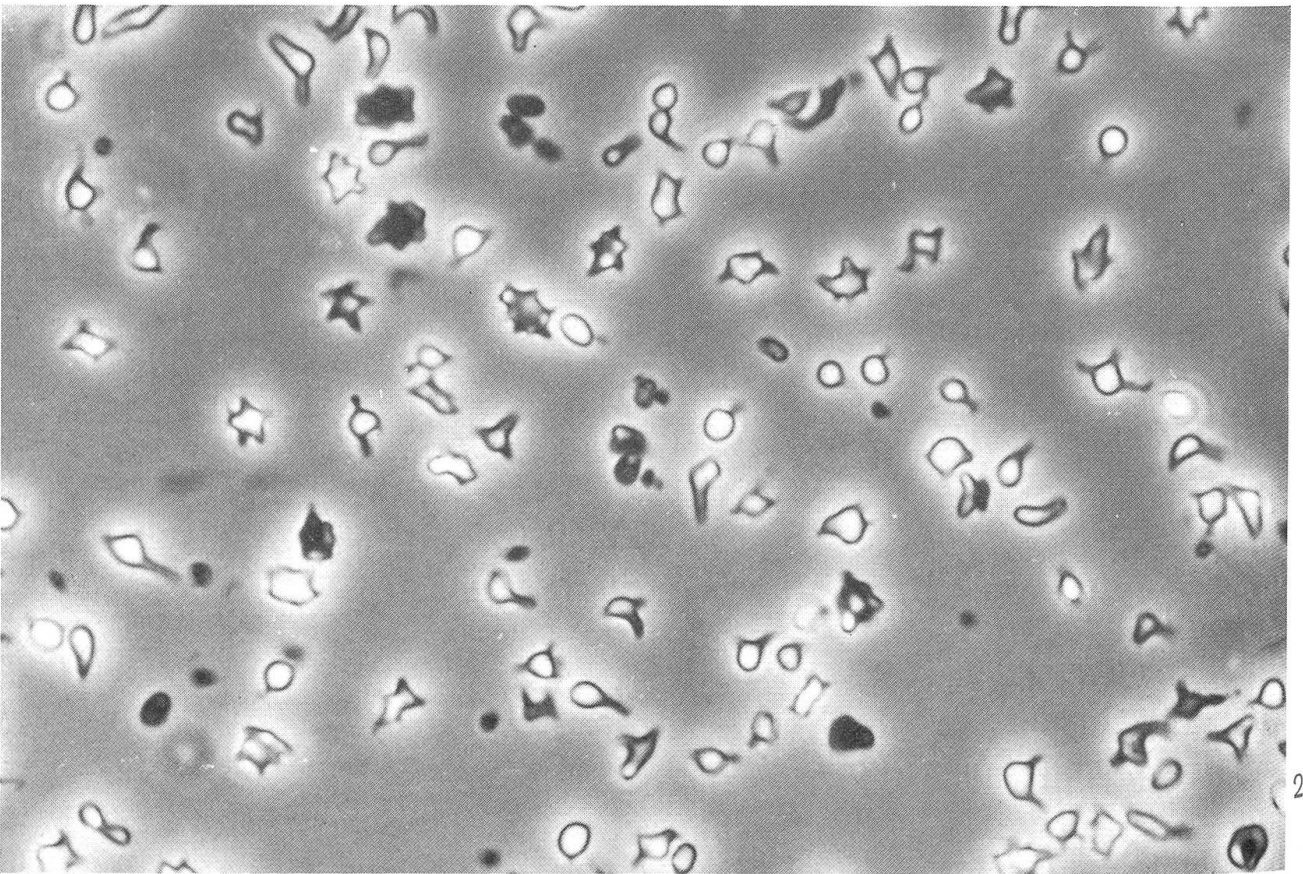
Cordy D. R and Ribelin W. E.: Six congenital cardiac anomalies in animals. *Cornell Vet.* 40, 249–256 (1950). – Fisher E. W. and Pirie H. M.: Malformations of the ventricular septal complex in cattle. *Brit. vet. J.* 120, 253–272 (1964). – Herzog A.: Autosomale Trisomie bei der letalen Brachygnathie des Rindes (bovines Trisomie-Brachygnathie-Syndrom). *Dtsch. tierärztl. Wschr.* 81, 78–80 (1974). – Ruppertz P. R.: Angeborene Herzfehler bei Kälbern. *Diss. med. vet.*, Giessen 1961. – Spörri H.: Der Einfluss der Tuberculose auf das Elektrokardiogramm, Untersuchungen an Meerschweinchen und Rindern. *Arch. wiss. prakt. Tierheilk.* 79, 1–57 (1944).

Abb. 4 Röntgenaufnahme kurz nach Kontrastmittelinjektion, Herz in Systole. Kontrastmittel im rechten Ventrikel, im Conus pulmonalis und in den Lungenarterien.





1



2