

LEISTUNGSVERZEICHNIS **26**
GENETIK **27**

Hund | Katze | Pferd



Vorwort

Liebe Kolleginnen und Kollegen,
 liebe Tierzüchterinnen und Tierzüchter,
 liebe Tierhalterinnen und Tierhalter,

Gentests für unsere Tiere – das ist ein Gebiet, bei dem sich in kurzer Zeit immer wieder Neuigkeiten, neue Tests und neue Angebote auftun. Wir gestalten aktiv mit, deshalb erscheint auch jetzt wieder ein neues Leistungsverzeichnis von Labogen, der Genetik von Laboklin.

LABOGenetics XXL

Für Hund und Katze haben wir große Pakete geschnürt, bei denen Sie praktisch alles, was an genetischer Information bei der Tierart machbar ist, für Ihr Tier bestimmt bekommen. Wir teilen die Ergebnisse untergliedert in „für die Rasse validiert“ und „für die Rasse nicht validiert“ mit und stellen die auffälligen Ergebnisse markant dar, so dass diese auf einen Blick sichtbar sind. Als Technik nutzen wir das Next Generation Sequencing, die Untersuchungszeit beträgt 2–3 Wochen. Auf die enthaltenen Einzeltests gerechnet, sind diese Pakete die preisgünstigste Variante.

Rassespezifische Pakete

Sie wollen alles, was für die Rasse Ihres Tieres relevant ist, untersucht bekommen? Dann sind Sie bei den rassespezifischen Paketen richtig. Diese Pakete sind pro Test ebenfalls günstiger als die Summe der Einzeltests und in der Regel auch, als das große XXL-Paket.

Einzeltest

Sie haben eine spezielle Frage? Sie wollen Vorliegen oder Abwesenheit einer genetischen Variante oder eines genetisch bedingten Phänotyps abklären? Dafür bieten wir entsprechende Einzeltests an. Für eine spezielle Fragestellung haben Sie da den günstigsten Preis und das Ergebnis ist in der Regel innerhalb von 2–3 Tagen ermittelt.

Identität, Abstammung und mehr

Auch hier bieten wir mit bewährter und akkreditierter Labogen-Qualität Lösungen. Die DNA-Profile werden nach den Empfehlungen der internationalen Gesellschaft für Tiergenetik (ISAG) durchgeführt und können alleine oder zusammen mit dem XXL-Paket zu einem günstigen Kombipreis erworben werden. Das Premium-DNA-Profil für den Hund oder die Katze gibt Ihnen zusätzlich und ohne Aufpreis Aussagen über genetische Diversität und Heterozygotie.

DLA Test (Dog Leukocyte Antigen)

Hier sind Funktionen des Immunsystems genetisch verankert und für einige Allel-Konstellationen ist ein erhöhtes Risiko für bestimmte Erkrankungen beschrieben. Eine große Heterogenität dieser Gene wird von Züchtern bevorzugt. Laboklin hat deshalb diese Untersuchung mit ins Portfolio aufgenommen.

Rasse

Für sogenannte Listenhunde haben wir einen speziellen Test entwickelt, der mit größtmöglicher Sicherheit die Reinrassigkeit bzw. die F1-Generation erkennt. Der Test kann erforderlich sein, wenn Sie einen Nachweis „Frei von...“ als Grundlage für die Einreise Ihres Hundes in spezielle Länder benötigen.

Labogen ist als Genetikabteilung von Laboklin eine Einrichtung, die Genetik für Haus- und Nutztiere anbietet. Labogen ist gleichzeitig eingebettet in eine umfassende Labordiagnostik für Tiere, bei der auch alles an klassischer Labordiagnostik von Blutuntersuchungen über Kot- und Harnuntersuchungen oder Pathologie durchgeführt und interpretiert werden kann. Das macht gerade auch bei Erkrankungen mit genetischer Ursache eine Beratung möglich, die rein auf Genetik ausgelegte Einrichtungen nur schwer leisten können. Und Beratung ist unser Steckpferd. Qualität ist eine Grundvoraussetzung: Wir sind mit allen Methoden DIN/ISO 17025:2018 akkreditiert, das höchste Qualitätssiegel, das man erlangen kann. Mit der Genetik sind wir gleichzeitig in der ISAG, der International Society for Animal Genetics aktiv.

Gemeinsam für die Tiergesundheit

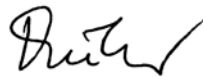
Die Webseite mit dem brandaktuellen Shop macht die Bestellung und auch die Archivierung der Befunde extrem einfach. Für Zuchtverbände sind besondere Absprachen möglich und dann über spezielle Aufträge mit Konditionen hinterlegt.

Gleichzeitig informieren wir gerne: Bleiben Sie am Ball mit dem Abo unseres Newsletters, der über neue Tests und Verfahren, über Webinare oder auch über allgemeine Themen der Tiergesundheit berichtet. Die Züchtertage bieten kompakte Infos rund um die Tiergesundheit und sind spezifisch auf Fragen von Züchtern zugeschnitten. Sie können live online dabei sein und auch Ihre Fragen platzieren oder – zum Beispiel bei Terminkollisionen – die Aufzeichnung anschauen.

zuechter.laboklin.com

Wir freuen uns auf die Zusammenarbeit!

Mit besten Grüßen



Dr. Elisabeth Müller
Geschäftsleitung

Inhalt

Vorwort	3	Canine Leukozyten- Adhäsionsdefizienz (CLAD)	31
Inhalt	6	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
So erreichen Sie uns	15	Canine multiple Systemdegeneration (CMSD)	32
Genetische Untersuchungen - Probenentnahme	19	Centronukleäre Myopathie (CNM)	32
Einzelnachweise und Pakete	21	Cerebelläre Abiotrophie (CA)	33
1. Erbgänge	22	Cerebelläre Ataxie* (CA)	34
1.1 Autosomal-rezessiver Erbgang	22	Cerebelläre Ataxie (CA1)	34
1.2 Autosomal-dominanter Erbgang	23	Cerebelläre Degeneration mit Myositis (CDMC)	35
1.3 Gonosomaler Erbgang	23	Cerebelläre Hypoplasie (CH)	36
1.4 Varianten und phänotypische Ausprägung	24	Cerebrale Dysfunktion (CDFS)	36
2. Hund	25	Charcot-Marie-Tooth Neuropathie (CMT)	37
2.1 Erbkrankheiten beim Hund	25	Chondrodysplasie (Zwergwuchs)	37
Achromatopsie (Tagblindheit) (ACHM)	25	Chondrodysplasie und -dystrophie (CDPA/CDDY) (IVDD-Risiko)	38
Adipositas (ADI)	25	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
Adult Onset Neuropathy* (AON)	26	Cone Degeneration (CD)	39
Afibrinogenämie * (AFG)	26	Congenitale Hypothyreose (CHG)	39
Akatalasämie	26	Congenitale Hypothyreose und Zwergwuchs (CH)	40
Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	27	Congenitaler Megaösophagus (CIM)	40
Akutes Lungenversagen (ARDS)	28	Congenital Mirror Movement Disorder 1 (CMM1)	41
Alaskan-Husky- Enzephalopathie (AHE)	28	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	42
Alaskan-Malamute- Polyneuropathie (AMPN)	28	Craniomandibuläre Osteopathie (CMO)	42
Alexander-Krankheit (AxD)	29	Cystinurie	42
Amelogenesis imperfecta/ Familiäre Zahnschmelz- hypoplasie (AI/FEH)	29	Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM)	43
Brachyurie (Stummelrute)	30	Degenerative Enzephalopathie (DE)	44
C3-Defizienz	31		

Degenerative Myelopathie (DM) (Exon 1 und 2)	44	Familiäre Nephropathie (FN)	59
Degenerative Myelopathie Risikomodifikator (DMRM)	45	Familiäres Schilddrüsenkarzinom (FTFC)	60
Dental-Skeletal-Retinal Anomaly (DSRA)	46	Fanconi-Syndrom	60
Dermatomyositis (DMS)	46	Farbverdünnung und neuro- logische Defekte (CDN)	61
Dermoidsinus (DS)	47	Finnish Hound Ataxie (FHA)	61
Digitale Hyperkeratose (DH/HFH)	48	Fukosidose	62
Dilatative Kardiomyopathie (DCM) beim Schnauzer	48	Gallenblasenmukozelen (GBM)	62
Dilatative Kardiomyopathie (DCM) beim English Toy Terrier, Manchester Terrier, Nova Scotia Duck Tolling Retriever, Welsh Springer Spaniel	49	Glanzmann-Thrombasthenie (GT)	63
Dilatative Kardiomyopathie (DCM1-4) beim Dobermann	50	Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta)	63
Disproportionierter Zwergwuchs	51	Glaukom und Goniodysgenese (GG)	63
Dry Eye Curly Coat Syndrome (CCS)	53	Gliedergürteldystrophie (LGMD)	64
Dyserythropoetische Anämie und Myopathie (DAMS)	53	Globoidzellenleukodystrophie (Krabbe-Krankheit)	64
Dystrophic Epidermolysis Bullosa (DEB)	53	Glykogenspeicherkrankheit Typ Ia (GSDIa)	65
Ektodermale Dysplasie/Skin Fragility Syndrome (ED/SFS)	54	Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Pompe Disease) (GSDII)	65
Entzündliche Lungenerkrankung (IPD)	54	Glykogenspeicherkrankheit Typ IIIa (GSDIIIa)	66
Entzündliche Myopathie (IM)	55	Glykogenspeicherkrankheit (GSD-PGBM1)	66
Epidermolytische Hyperkeratose (EHK)	55	GM1-Gangliosidose	67
Episodic Falling (EF)	56	GM2-Gangliosidose	67
Erbliche Taubheit (EOAD)	56	Grey Collie Syndrome (Canine zyklische Neutropenie) (GCS)	68
Erbliche Taubheit (DINGS1&2)	56	Hämophilie A (Faktor VIII-Defizienz)	68
Exercise Induced Collapse (EIC)	57	Hämophilie B (Faktor IX-Defizienz)	69
Exfoliativer kutaner Lupus erythematodes (ECLE)	58	Hämorrhagische Diathese (Scott-Syndrom)	69
Faktor VII-Defizienz (F7)	58	Hereditäre Ataxie (HA)	70
Faktor XI-Defizienz (F11)	59	Hereditäre Katarakt (HSF4)	70
Faltendoggen-Syndrom (Ichthyose)	59	Hereditäre Katarakt (HSF4)	71
		Hereditäre nasale Parakeratose (HNPK)	71
		Hereditäre Neuropathie (GHN)	72

Hypertrophie		Late onset Ataxie (LOA)	84
Kardiomyopathie (HCM)	73	Leonberger Polyneuropathie (LPN1 und LPN2)	85
Hyperurikosurie und Hyperurikämie (HUU/SLC)	73	Letale Akrodermatitis (LAD)	85
Hypomyelinisierung/Shaking Puppy Syndrome (SPS)	74	Letale Lungenerkrankung (LAMP3)	86
Hypophosphatasie (HPP)	75	Leukoenzephalomyelopathie (LEMP)	86
Ichthyose bei der Deutschen Dogge	75	Leukoenzephalopathie (LEP)	87
Ichthyose beim American Bulldog	75	Leukozyten-Adhäsions- defizienz III (LAD3)	87
Ichthyose* beim Golden Retriever	76	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Syndaktylie (CLPS, CP1)	88
Ichthyose Typ 2 beim Golden Retriever	76	Lundehundsyndrom (LHS)	88
Imlerslund-Gräsbeck- Syndrom (IGS)	76	Lysosomale Speicherkrankheit (LSD)	89
Intestinale Lipid- Malabsorption (ILM)	77	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
Junctional epidermolysis bullosa (JEB)	78	Makuläre Hornhautdystrophie (MCD)	91
Juvenile Enzephalopathie (JBD)	78	Maligne Hyperthermie (MH)	91
Juvenile Epilepsie (JE)	78	Maxillary canine tooth mesioversion (MCM)	91
Juvenile Larynxparalyse und Polyneuropathie (JLPP)	79	May-Hegglin-Anomalie (MHA)	92
Juvenile myoklonische Epilepsie (JME)	79	MCAD-Defizienz	92
Kardiomyopathie mit Welpensterblichkeit (CJM)	80	MDR1-Genvariante (ABCB1) (Ivermectin- Überempfindlichkeit)	93
Kupferspeicherkrankheit beim Bedlington Terrier (CT/COMMD1)	80	Methämoglobinämie (MetHg)	93
Kupferspeicherkrankheit* beim Labrador Retriever und Dobermann (CT)	81	Mikrophthalmie (RBP4)	94
L-2-Hydroxyglutaracidurie (L-2-HGA)	82	Mitochondriale Enzephalopathie (MFE)	95
Lafora-Epilepsie	82	Mitralklappenendokardiose (MMVD)	95
Lagotto Speicherkrankheit (LSD)	83	Mucopolysaccharidose Typ IIIa (MPS3a)	96
Larynxparalyse (LP)	83	Mucopolysaccharidose Typ IIIb (MPS3b)	96
Larynxparalyse mit Polyneuro- pathie Typ 3 (LPPN3)	84	Mukopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	97
		Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS7)	97
		Multiple okuläre Defekte (MOD)	97

Müller-Gang-Persistenz-Syndrom (PMDS)	98	Polioenzephalopathie (PE)	111
Muskeldystrophie (MD)	98	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	112
Musladin-Lueke-Syndrom (MLS)	99	Postoperative Blutung (P2Y12)	112
Mycobacterium-avium-Komplex-Sensitivität (MAC)	100	Postoperative Blutungsneigung (DEPOH)	112
Myostatin-Mutation („Bully“-Gen)	100	Präkallikrein-Defizienz (KLK)	113
Myotonia congenita	101	Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)	114
Nachtblindheit (CSNB)	101	Primäre Hyperoxalurie (PH)	114
Narkolepsie	102	Primäre Immundefizienz Typ 2 (PIP2)	115
Nekrotisierende Meningoenzephalitis (NME/PDE)	102	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
Nekrotisierende Myelopathie (ENM)	103	Primärer Hyperparathyreoidismus (PHPT)	116
Nemalin-Myopathie (NM)	103	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	117
Neonatale cerebelläre Abiotrophie (NCCD)	103	Primäres Weitwinkel-Glaukom und Linsenluxation (POAG/PLL)	117
Neonatale Enzephalopathie (NEWS)	104	Progressive Retinaatrophie (PRA)	118
Neuralrohrdefekt (NTD)	104	Progressive Retinaatrophie (Bas-PRA1)	118
Neuroaxonale Dystrophie (NAD)	105	Progressive Retinaatrophie (BBS2-PRA)	119
Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106	Progressive Retinaatrophie (BBS4-PRA)	119
Nierendysplasie und Leberfibrose (RDHN)	106	Progressive Retinaatrophie (CNGA1-PRA)	119
Nierenzellkarzinom und noduläre Dermatofibrose (RCND)	107	Progressive Retinaatrophie (cord1-PRA/crd4-PRA)	120
Oberes Lungweg-Syndrom (UAS)	107	Progressive Retinaatrophie (crd-PRA)	120
Osteochondrodysplasie (OCD)	108	Progressive Retinaatrophie (crd1-PRA)	121
Paradoxe Pseudomyotonie (PP)	108	Progressive Retinaatrophie (crd2-PRA)	121
Paroxysmale Dyskinesie (PxD)	109	Progressive Retinaatrophie (crd3-PRA)	121
Paroxysmale exercise-induced Dyskinesie (PED)	109	Progressive Retinaatrophie (dominante Form)	122
Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	110		
Plattenepithelkarzinom (PEK) der Zehe – Risikoanalyse beim schwarzen Riesenschnauzer und schwarzen Pudel	110		

Progressive Retinaatrophie (eo-PRA)	122	Protein-Losing-Nephropathie (PLN)	130
Progressive Retinaatrophie (GTPBP2-PRA)	123	Pyruvatdehydrogenase-Phosphatase-1-Defizienz (PDP1)	130
Progressive Retinaatrophie (generalisierte PRA)	123	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	131
Progressive Retinaatrophie (GR-PRA1 und GR-PRA2)	123	Raine-Syndrom	131
Progressive Retinaatrophie (GUCY2D-PRA)	123	Retinale Dysplasie (RD/OSD)	131
Progressive Retinaatrophie (IFT122-PRA)	124	Retinale Dysplasie (OSD)	132
Progressive Retinaatrophie (JPH2-PRA)	124	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
Progressive Retinaatrophie (MERTK-PRA)	125	Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	133
Progressive Retinaatrophie (NECAP1-PRA)	125	Sensorische Neuropathie (SN)	133
Progressive Retinaatrophie (pap-PRA1)	125	Shar Pei autoinflammatory disease * (SPAID)	134
Progressive Retinaatrophie (PRA3)	126	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	135
Progressive Retinaatrophie (PRA4)	126	Spondylokostale Dysostose (Comma-Defekt)	135
Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126	Spongiforme Leukoencephalomyelopathie* (SLEM)	136
Progressive Retinaatrophie (rcd1-PRA)	127	Spongiose Degeneration mit cerebellärer Ataxie (SDCA1 und SDCA2)	136
Progressive Retinaatrophie (rcd1a-PRA)	127	Stargardt-Syndrom (retinale Degeneration) (STGD)	137
Progressive Retinaatrophie (rcd2-PRA)	128	Startle Disease	138
Progressive Retinaatrophie (rcd3-PRA)	128	Subakute nekrotisierende Enzephalopathie (SNE)	138
Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128	Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Defizienz (SSADHD)	139
Progressive Retinaatrophie (Typ B1-PRA, HIVEP3)	129	Thrombozytopathie	139
Progressive Retinaatrophie (XL-PRA)	129	Trapped Neutrophil Syndrome (TNS)	140
Progressive Retinaatrophie mit Neurodegeneration (PCYT2-Defizienz)	129	Van den Ende-Gupta-Syndrom (VDEGS)	140
		Ventrikuläre Arrhythmie (IVA)	140
		Verhaltensanomalie	141
		Vitamin-D-abhängige Rachitis (VDR)	142
		Von-Willebrand-Krankheit (vWD)	142
		Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	143

Von-Willebrand-Krankheit Typ 2 (vWD 2)	143	K-Lokus (ausschließlich KB-Allel)	158
Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3)	143	K-Lokus (brindle)	159
Xanthinurie Typ II	143	M-Lokus*: (Merle-Allele: Mh, M, Ma+, Ma, Mc+, Mc, m und Mosaik)	159
X-chromosomale retinale Dysplasie (XLRD)	144	Pandascheckung	160
X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID)	144	Saddle-Tan	160
X-linked Myopathie (XL-MTM)	145	S-Lokus (Weißscheckung, Piebald)	161
ZNS-Atrophie mit cerebellärer Ataxie (CACA)	145	Ticking (Tüpfelung, Stichelung, Schimmelung)	161
Zwergwuchs (Skeletale Dysplasie 2) (SD2)	146	Gentests zum Nachweis der Haarlänge und -struktur beim Hund	162
Zwergwuchs (hypophysäre Form)	146	Curly (Kraushaar: C1, C2)	162
2.2 Fellfarbe und Haarstruktur beim Hund	147	Double Coat	162
Fellfarbe	147	Furnishing (Langhaar/Rauhaar)	163
A-Lokus (Agouti) (ASIP-Analyse)	148	Haaren (Shedding)	163
B-Lokus (Allele: bd, bc, bs) (braun, chocolate, liver(nose))	151	Haarlänge (Kurzhaar/Langhaar)	164
B-Lokus b4, be, bh (seltene Varianten)	151	Haarlosigkeit (Powderpuff)	165
C-Lokus: Albino	151	Improper Coat	165
Cocoa	152	Ridge	166
D-Lokus d1 (Dilution, Farbverdünnung)	153	2.3 DLA-Typisierung	168
D-Lokus d2, d3 (seltene Varianten)	156	2.4 Paket LABOGenetics XXL Hund	169
E-Lokus e1: gelb, lemon, rot, cream, apricot	156	2.5 DNA-Profil beim Hund	170
E-Lokus e2 (seltene Varianten)	156	Classic STR DNA-Profil (ISAG 2006)	170
E-Lokus (Sonderfarben): EG, EH, eA	156	Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020)	170
E-Lokus EM (Schwarzmaske)	157	Genetische Variabilität (Heterozygotie)	171
H-Lokus (Harlekin)	157	3. Katze	172
I-Lokus (Phäomelanin-Intensität)	158	3.1 Erbkrankheiten bei der Katze	172
		α -Mannosidose (AMD)	172
		Acrodermatitis enteropathica (AE)	172
		Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS)	173

Atherosklerose (ATH)	173	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
Blauäugigkeit	173	Skeletale Dysplasie (SD)	187
Clopidogrel-Wirksamkeit	174	Spinale Muskelatrophie (SMA)	188
Congenitale Hypothyreose (CH)	174	3.2 Fellfarbe und Haarlänge bei der Katze	189
Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	175	Fellfarbe	189
Cystinurie	175	Agouti	189
Epileptische Enzephalopathie (EE)	176	Farbvariante Agouti	189
Faktor XI-Defizienz (F11)	176	Farbvariante Charcoal	189
Faktor XII-Defizienz (F12)	177	Farbvariante Tabby (Mackerel, Blotched)	189
Gangliosidose (GM1 und GM2)	177	Farbvariante Gold (Kupfer/Sunshine)	190
Glykogenspeicherkrankheit Typ IV (GSD4)	178	Braun	191
Head Defect	178	Fellfarbe Chocolate und Cinnamon	191
Hypertrophie Kardiomyopathie (HCM)	179	Fellfarbe Rot	191
Hypokaliämie	180	Colourpoint	192
Hypotrichose und Kurzlebigkeit	180	Farbvariante Siam und Burma	192
MDR1-Genvariante (ABCB1)	181	Farbvariante Snow	193
Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181	Farbvariante Albino	193
Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS7)	182	Dilution	193
Myotonia congenita	182	Farbverdünnung Dilution	193
Osteochondrodysplasie (OCD)	182	Extension	194
Polydaktylie	183	Fellfarbe Amber	194
Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183	Fellfarbe Russet	194
Polyzystische Nierenerkrankung (PKD2)	184	Fellfarbe Copal	194
Primäres erbliches Glaukom (PCG)	184	White	195
Progressive Retinaatrophie (PRA)	185	White Spotting und Dominant White	195
Progressive Retinaatrophie (b-PRA)	185	White Gloves	195
Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185	Haarlänge/Felltyp	196
Progressive Retinaatrophie (rdy-PRA)	186	Haarlänge – Kurzhaar/Langhaar	196
		Felltyp Sphynx/Devon Rex	197
		Felltyp Curly bei der Selkirk Rex	197
		3.3 Genetische Blutgruppe	198
		Genetische Blutgruppe	198

3.4 Paket LABOGenetics XXL Katze	199	Occipitoatlantoaxial Malformation* (OAAM)	212
3.5 DNA-Profil bei der Katze	200	Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)	212
DNA-Profil (ISAG 2006) Katze	200	Polysaccharid-Speicher-Myopathie Typ 1 (PSSM)	213
Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020)	201	Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	213
4. Pferd	202	Skelettatavismus* (SA)	214
4.1 Erbkrankheiten beim Pferd	202	Tödlicher weißer Overodefekt (OLWS)	214
Androgeninsensitivitätssyndrom (AR1)	202	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	215
Androgeninsensitivitätssyndrom* (AR2, AR3, AR4, AR5)	202	Zwergwuchs	216
Cerebelläre Abiotrophie (CA)	203	Zwergwuchs (ACAN, Chondrodysplasie)	216
Distichiasis*	203		
Equine juvenile spinocerebelläre Ataxie (EJSCA)	204	4.2 Fellfarbe und Haarstruktur beim Pferd	217
Equine maligne Hyperthermie (EMH)	204	Fellfarbe	217
Erbliche Myotonie	205	Agouti (Braun/Rappe)	217
Foal Immunodeficiency Syndrome (FIS)	205	Appaloosa Pattern 1 (PATN1)	217
Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz (GBED)	205	Brindle 1	218
Hereditäre equine regionale dermale Asthenie (HERDA)	206	Camarillo White W4 *	218
Hoof Wall Separation Disease (HWSD)	206	Champagne	219
Hydrocephalus	207	Cream	219
Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP)	207	Dominant White W5, W10, W13, W20, W22*	219
Hypertriglyceridämie-induzierte Pankreatitis (HIP)	208	Dun	220
Idiopathic hypocalcaemia	208	Fuchsfarben	221
Immune Mediated Myositis & MYH1 Myopathy (MYHM)	209	Graying*	221
Junctional Epidermolysis Bullosa (JEB1)	210	Incontinentia pigmenti (Hyperpigmentierung)	222
Junctional Epidermolysis Bullosa* (JEB2)	210	Leopard complex (Tigerschecken-Komplex)	222
Lavender Foal Syndrome (LFS)	210	Mushroom	223
Nachtblindheit* (CSNB2)	211	Pearl	223
Naked Foal Syndrome (NFS)	211	Roan Zygosity*	224
		Sabino-1	225
		Silver (Windfarbgen) (MCOA)	225
		Snowdrop	226
		Splashed White (SW 1-4)	226
		Splashed White (SW 5-8)*	227

Sunshine	228	bei Hund und Katze	236
Tiger Eye*	228	6.1 Möglichkeiten und Grenzen der genetischen Rassezuordnung	236
Tobiano	229	6.2 Hund	237
Haarstruktur beim Pferd	229	6.3 Katze	237
Curly	229	6.4 Material	238
4.3 Performance	230	6.5 Durchführung	238
Größentest	230	7. Tierartendifferenzierung	239
Speed-Gen*	230	Anwendungsbeispiele	239
SynchroGait (DMRT3)*	231	Autounfall –	
Tractability	232	zahlt die Versicherung?	239
4.4 DNA-Profil (ISAG 2006) Pferd	233	Macht Nachbars Katze bei uns in den Garten?	239
5. DNA-Profil und Abstammungsgutachten	234	Wilddiebe am Werk?	240
Material und Testdauer	234	Echtes Fell oder Plastik?	240
Abstammung – beide Elternteile vorhanden	234	Etablierung der Methodik	240
Abstammung – nur ein Elternteil vorhanden	235	Grenzen	241
Abstammung – nur Geschwister vorhanden	235	Rassenverzeichnis	242
6. Rassezuordnung		Hund	242
		Katze	269
		Pferd	274
		Stichwortverzeichnis	278

* Partnerlabor

So erreichen Sie uns

Laboratorien

Deutschland

LABOKlin Labor für klinische
Diagnostik GmbH & Co. KG
Hauptsitz
Steubenstraße 4
97688 Bad Kissingen

Tel.: +49 971 7 20 20
E-Mail: info@laboklin.com

LABOKlin Labor für klinische
Diagnostik GmbH & Co. KG
Standort Berlin
Goerzallee 299
14167 Berlin

Tel.: +49 30 8019 5652
E-Mail: labor.berlin@laboklin.com

Österreich

LABOKlin Labor für klinische
Diagnostik GmbH & Co. KG (Linz)
Paul-Hahn-Straße 3 / BT-D / 1. Stock
4020 Linz

Tel.: +43 732 7172420
Fax: +43 732 717322
E-Mail: labor.linz@laboklin.com

Schweiz

LABOKlin Labor für klinische
Diagnostik GmbH & Co. KG, Filiale Basel
Postfach, 4002 Basel (Probenversand)
Max Kämpf-Platz 1, 4058 Basel

Tel.: +41 61 319 60 60
Fax: +41 61 319 60 65
E-Mail: labor.basel@laboklin.ch

Großbritannien

Labor
Batt Laboratories Ltd,
The Venture Centre, University
of Warwick Science Park
Sir William Lyons Road,
Coventry CV4 7EZ

Tel.: +44 024 7632 3275
E-Mail: admin@battlab.com

Büro

LABOKlin (UK)
Dr Mansour Makki, MRSB
Unit 20 Wheel Forge Way
Trafford Park, Manchester
M17 1EH

Tel.: +44 161 282 3066
E-Mail: info@laboklin.co.uk

Niederlande

Laboklin N.V.
Industriestraat 29
6433 JW Hoensbroek

Tel: +31 85 4890580
E-Mail: service.nl@laboklin.com

Polen

LABOKLIN POLSKA sp. z o.o.
ul. Mehoffera 53A
03-131 Warszawa

Tel.: +48 22 691 93 10
+48 790 790 780
E-Mail: lab.warszawa@laboklin.pl

Slowakei

Laboklin s. r. o.
Líščie údolie 57
842 31 Bratislava

Tel.: +421232 339 020
E-Mail: labor.ba@laboklin.com

Spanien

LABORATORIO VETERINARIO
LABOKLIN SL
Polígono Industrial de Alcobendas
Avenida de la Industria 4, edificio 3
Planta 1ª Oficina A
28108 Alcobendas (Madrid)

Tel.: +34 914 67 15 31
+34 644 030 557
E-Mail: contacto@laboklin.com

Büros

Lateinamerika

E-Mail: latam@laboklin.com

Belgien

Tel.: +32 13480505 (Sprache NL)
+33 967 32 85 80 (Sprache FR)
E-Mail: belgique@laboklin.com

Dänemark

Tel.: +45 66 22 20 20
E-Mail: danmark@laboklin.com

Estland

Tel.: +372 582 29 644
E-Mail: info@laboklin.ee

Finnland

Tel: +358 50 505 2020
E-Mail: finland@laboklin.com

Frankreich

Tel: +33 9 67 32 85 80
E-Mail: labo.france@laboklin.com

Griechenland

Tel: +30 698 001 1206
E-Mail: greece@laboklin.com

Irland	Tel.: +353 19 02 68 06 E-Mail: ireland@laboklin.com
Island	E-Mail: island@laboklin.com
Italien	Tel.: +39 051 021 68 92 +39 392 033 45 86 E-Mail: italia@laboklin.com
Kroatien	Tel.: +385 91 11 22 121 E-Mail: service.hr@laboklin.com
Lettland	Tel.: +370 6122 2020 E-Mail: latvija@laboklin.com
Litauen	Tel.: +370 6122 2020 E-Mail: lietuva@laboklin.com
Luxemburg	Tel.: +49 971 7202 0 E-Mail: lux@laboklin.com
Norwegen	Tel.: +47 99 46 20 20 E-Mail: norge@laboklin.com
Portugal	E-Mail: contacto@laboklin.com
Rumänien	Tel.: +40 750 714 982 E-Mail: romania@laboklin.com
Schweden	Tel.: +46 723 73 2020 E-Mail: sverige@laboklin.com
Slowenien	Tel.: +385 91 11 22 121 E-Mail: slovenia@laboklin.com
Tschechien	Tel.: +42 07 30 10 50 24 E-Mail: czech@laboklin.com
Türkei	E-Mail: turkiye@laboklin.com
Ukraine	E-Mail: info@laboklin.com
Ungarn	E-Mail: magyar@laboklin.com
Zypern	E-Mail: cyprus@laboklin.com
weitere Länder	E-Mail: info@laboklin.com

LABOGenetics XXL – das genetische Screening für Ihren Hund

Testet über 340 genetische Varianten für:

- Erbkrankheiten und Risikofaktoren
- Fellfarben und -merkmale

Relevant für:

- **Züchterinnen und Züchter:**
Treffen Sie fundierte Zuchtentscheidungen, verbessern Sie die genetische Gesundheit Ihrer Rasse und züchten Sie gesünderen Nachwuchs.
- **Hundebesitzerinnen und -besitzer:**
Gewinnen Sie Einblicke in die Genetik Ihres Hundes und decken Sie mögliche Gesundheitsrisiken auf.
- **Tierärztinnen und Tierärzte:**
Verbessern Sie Ihre Diagnose- und Behandlungspläne mit wertvollen genetischen Informationen und ermöglichen Sie so eine bessere Versorgung Ihrer Hundepatienten.
- **Zuchtvereine:**
Geben Sie Ihren Vereinsmitgliedern fortschrittliche genetische Tests an die Hand und unterstützen Sie damit verantwortungsvolle Zuchtpraktiken.



Probenmaterial:

- 0,5 – 1 ml EDTA-Blut
- oder**
- Spezialabstrich

Kein Backenabstrich des Standard-Testkits!



Verfügbar für Hunde aller Rassen und Mischlinge!

Weitere Informationen finden Sie unter:

<https://labogen.com/labogenetics-xxl-hund/>



Genetische Untersuchungen – Probenentnahme

Als Probenmaterial für den molekulargenetischen Nachweis von Erbkrankheiten, für Abstammungsanalysen sowie für die genetische Bestimmung von Fellfarben und Blutgruppen eignen sich **EDTA-Vollblutproben (ca. 1 ml)**.



EDTA-Blut ist das am besten geeignete Probenmaterial. Es ist unbedingt erforderlich, dass als Gerinnungshemmer EDTA verwendet wird. Lithium-Heparin oder Citrat sind als Antikoagulantien ungeeignet, da sie die nachfolgende Polymerase-Kettenreaktion (PCR) inhibieren können. In sehr seltenen Fällen können auch transportbedingte Hämolyse oder extremer Stress bei der Probenentnahme dazu führen, dass kein Ergebnis erzielt werden kann. Der Anteil nicht auswertbarer Blutproben ist mit < 1 % allerdings extrem niedrig.

Alternativ dazu können bei Hund und Katze Abstriche von der Maulschleimhaut, sog. **Backenabstriche**, verwendet werden. Hierfür eignen sich entweder Spezial-Abstrichtupfer (für Hunde und Katzen) oder Trockentupfer ohne Transportmedium (nur für Hunde). Pro Tier sollten zwei Backenabstriche (Trockentupfer) bzw. ein Backenabstrich (Spezial-Abstrichtupfer) entnommen werden. Für die Erstellung von DNA-Profilen bzw. Abstammungsgutachten bei Hund und Katze empfehlen wir aber immer die Einsendung einer **Blutprobe**. Für LABOGenetics XXL Hund und Katze eignen sich nur Blutproben oder Spezialabstriche (keine Trockentupfer). Beim Pferd sind für alle genetischen Untersuchungen auch ca. **20 Haarwurzeln** von Mähnen- oder Schweifhaaren zur DNA-Isolierung geeignet. Bitte Haarproben adäquat verpacken (zum Beispiel in einem Briefumschlag pro Pferd) und entsprechend beschriften, da diese sonst nicht zuzuordnen und zu verarbeiten sind.



Backenabstriche, häufig fälschlicherweise auch als Speichelproben bezeichnet, sind ein für Gentests bei Hund und Katze gut geeignetes Probenmaterial, sofern eine korrekte Abnahme unter Einhaltung nachfolgender Regeln erfolgt:

1. Das Tier sollte ca. 1–2 Stunden vor Abstrichentnahme nichts gefressen haben oder gesäugt worden sein. Außerdem empfiehlt es sich, das Tier in diesem Zeitraum von Artgenossen und anderen Tieren getrennt zu halten.
2. Tragen Sie bei der Probenentnahme entweder Handschuhe, die Sie nach jedem Tier wechseln, oder waschen Sie sich nach jedem Tier die Hände.
3. Die Röhrchen mit den Abstrichtupfern sollten längsseitig mit den mitgelieferten Barcodes beklebt und zusätzlich mit eindeutigen Angaben (z. B. Name des Tieres) beschriftet werden.

Der Barcode muss auch auf den Untersuchungsauftrag neben die Angaben zum entsprechenden Tier geklebt werden. Überzählige Barcodes können verworfen werden.

4. Nehmen Sie den Tupfer und bürsten Sie kräftig an der Backeninnenseite im Maul, um genügend Zellen für die Untersuchung zu gewinnen.
5. **Trockentupfer:** Für jedes Tier sind **zwei** Abstrichtupfer vorgesehen.
Tupfer je in das dazugehörige Röhrchen geben, Deckel aber erst nach 1–2 Stunden vollständig verschließen (Tupfer sollen trocknen).
Spezial-Abstrichtupfer: Für jedes Tier ist **ein** Spezial-Abstrichtupfer vorgesehen.
Halten Sie das Röhrchen aufrecht und schrauben Sie die Kappe ab. Vermeiden Sie jeglichen Kontakt mit der Flüssigkeit. Bei Berührung mit der Haut sofort mit viel Wasser abspülen. Führen Sie den Tupfer nach der Probenahme in das Röhrchen. Brechen Sie ihn an der Sollbruchstelle ab, setzen Sie die Kappe wieder auf, verschließen Sie das Röhrchen fest und geben Sie es in die mitgelieferte Laboklin-Umverpackung.
6. Schicken Sie das Probenmaterial zusammen mit dem Untersuchungsauftrag so bald wie möglich zu uns. Bitte verwenden Sie Plastik- oder gepolsterte Umschläge.

Da bei den Backenabstrichen weniger Zellmaterial zur Verfügung steht als bei Blutproben, gelingt es nicht immer, ausreichend DNA für eine genetische Untersuchung zu isolieren. Dies kann bei ca. 5 % der eingesendeten Backenabstriche vorkommen. In diesem Fall wäre die Neueinsendung von EDTA-Blut ratsam.

Haarwurzeln können beim Pferd für die Durchführung genetischer Untersuchungen verwendet werden. Dafür werden ca. 20 ausgezogene Mähnen- oder Schweifhaare benötigt. Diese können z. B. in kleine Plastiktüten oder in Briefumschläge verpackt versendet werden. Dabei ist unbedingt darauf zu achten, dass die Haare in einem vom Auftragsformular getrennten, verschlossenen Umschlag eingesendet werden. Werden Haarproben von mehreren Tieren genommen, sind nach jeder Probennahme die Hände sorgfältig zu reinigen – schon ein einziges Haar eines fremden Tieres kann das Ergebnis verfälschen.

Falls die Durchführung von Gentests aus anderen als den oben genannten Probenmaterialien gewünscht ist, setzen Sie sich bitte vor Probeneinsendung mit uns in Verbindung.

Durchführung

Bitte senden Sie uns die Probe immer zusammen mit einem Untersuchungsauftrag zu. Die Befundübermittlung erfolgt wahlweise per Post, Fax oder E-Mail.

Zuchtverbandsrabatte können nur gegen Vorlage einer Kopie der Mitgliedsbescheinigung bei jeder Einsendung gewährt werden. Eine nachträgliche Rabattierung ist aus verwaltungstechnischen Gründen nicht möglich.

Einzelnachweise und Pakete

Zusätzlich zu den Einzelnachweisen bieten wir auch verschiedene rassespezifische Pakete zu Erbkrankheiten und Fellmerkmalen für Hunde, Katzen und Pferde an. Außerdem können Hunde anhand unserer Symptomkomplex-Pakete rasseunabhängig auf die bekannten Erbkrankheiten innerhalb eines speziellen Symptomkomplexes untersucht werden. Falls Sie einen umfassenden Überblick über den genetischen Status Ihres Hundes bzw. Ihrer Katze erhalten möchten, bieten unsere neuen Pakete LABOGenetics XXL ein umfangreiches, kostengünstiges Screening zu Erbkrankheiten, genetischen Risikofaktoren und Fellfarben/-merkmalen.

Unsere Pakete bieten attraktive Preisvorteile und ermöglichen die kompakte Anforderung mehrerer Erkrankungen und genetischer Merkmale. Die Paketzusammenstellungen werden kontinuierlich an neue Erkenntnisse angepasst. Auf unserer Webseite www.laboklin.com und im Labogen-Webshop www.labogen.com finden Sie stets die aktuellsten und am besten geeigneten Pakete.

1. Erbgänge

Erbkrankheiten sowie genetische Merkmale sind dadurch gekennzeichnet, dass die zugrunde liegenden veränderten Gene durch Vererbung an nachfolgende Generationen weitergegeben werden können. Das bedingt die Ausprägung von Erbkrankheiten oder genetischen Merkmalen bei den Nachkommen.

Folgende Erbgänge werden dabei unterschieden:

1.1 Autosomal-rezessiver Erbgang

Für jedes Merkmal liegen im Erbgut (Genom) 2 Genkopien vor. Das Tier erhält je eine Kopie von seinem Vater und eine von seiner Mutter. Wird eine Erkrankung (bzw. ein Merkmal) autosomal-rezessiv vererbt, kommt die entsprechende Erkrankung (bzw. das Merkmal) nur dann zur Ausprägung, wenn eine identische genetische Veränderung (Variante) von beiden Elternteilen vererbt wurde, also beim Nachkommen in beiden Kopien eines bestimmten Gens auftritt. Die Elterntiere selbst müssen nicht zwangsläufig klinisch auffällig sein. Die autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung tritt nicht unbedingt in jeder Generation auf und kann daher über Generationen hinweg unbemerkt weitergegeben werden.

Es existieren 3 Genotypen:

1. Genotyp N/N (frei):

Dieses Tier trägt die untersuchte Variante nicht und wird daher nicht an der damit verbundenen Erbkrankheit erkranken. Es kann die Variante nicht an seine Nachkommen weitergeben.

2. Genotyp N/mut (heterozygoter Träger):

Dieses Tier trägt eine Kopie des veränderten Gens. Da Träger die Erbanlage mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % an ihre Nachkommen weitergeben, sollte ein solches Tier nur mit einem freien Tier (N/N) verpaart werden. Bei der Verpaarung von 2 Trägern besteht die Gefahr, dass die Nachkommen von der Erkrankung betroffen sind (Wahrscheinlichkeit 25 %).

Bei einem autosomal-rezessiven Erbgang erkranken Trägartiere in der Regel selbst nicht. Die Existenz von Trägern in einer gesunden Population erhöht die Variabilität des gesamten Genpools, weshalb diese nicht kategorisch von der Zucht ausgeschlossen werden sollten. Eine Verpaarung sollte jedoch immer nur mit freien Tieren (N/N) erfolgen, sodass keine homozygot betroffenen Nachkommen entstehen können.

3. Genotyp mut/mut (homozygot betroffen):

Dieses Tier trägt 2 Kopien des veränderten Gens und hat ein sehr hohes Risiko an der Erbkrankheit zu erkranken. Es gibt die Variante zu 100 % an seine Nachkommen weiter und sollte, wenn überhaupt, nur mit einem freien Tier (N/N) verpaart werden.

1.2 Autosomal-dominanter Erbgang

Bei der autosomal-dominanten Vererbung kann bereits eine Kopie des veränderten Gens auf einem der homologen Chromosomen zum Auftreten der Erkrankung führen.

Es existieren drei Genotypen:

1. Genotyp n/n (frei):

Dieses Tier trägt die untersuchte Variante nicht und wird daher nicht an der damit verbundenen Erbkrankheit erkranken. Es kann die Variante nicht an seine Nachkommen weitergeben.

2. Genotyp n/Mut (heterozygot betroffen):

Dieses Tier trägt eine Kopie des veränderten Gens. Beim autosomal-dominanten Erbgang ist bereits eine Kopie der Variante ausreichend, um die betreffende Erbkrankheit oder ein Merkmal hervorzurufen. Bei allen (klinisch auffälligen) heterozygoten Tieren ist mindestens ein Elternteil auch Merkmalsträger.

Ein Merkmalsträger gibt die Variante mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % an seine Nachkommen weiter.

3. Genotyp Mut/Mut (homozygot betroffen):

Dieses Tier trägt 2 Kopien des veränderten Gens. Bei einigen Erbkrankheiten sind diese homozygot betroffenen Individuen gar nicht lebensfähig und sterben nach der Geburt oder bereits als Embryo. Bei homozygot betroffenen Tieren waren beide Elterntiere (klinisch auffällige) Merkmalsträger, daher kommt dieser Phänotyp nur sehr selten vor. Wenn 2 homozygot betroffene Tiere verpaart werden, geben sie die betreffende Variante zu 100 % an ihre Nachkommen weiter.

1.3 Gonosomaler Erbgang

Dem gonosomalen oder geschlechtsgebundenen Erbgang liegt eine Variante auf einem der Geschlechtschromosomen zugrunde. In den meisten Fällen ist das X-Chromosom betroffen, da das Y-Chromosom nur sehr wenige Gene enthält.

Man unterscheidet:

X-chromosomal-dominanter Erbgang:

Männliche Tiere, die die betreffende Variante auf dem X-Chromosom tragen, sind immer von der Erkrankung betroffen. Weibliche Tiere, die heterozygot sind, also eine dominant vererbte Variante auf einem ihrer beiden X-Chromosomen besitzen, erkranken aufgrund des dominanten Erbgangs in der Regel ebenfalls.

X-chromosomal-rezessiver Erbgang:

Männliche Tiere, deren X-Chromosom die genetische Veränderung trägt, sind immer von der Erkrankung betroffen, da sie nur über ein X-Chromosom (von der Mutter stammend) verfügen. Weibliche Tiere können dagegen nur erkranken, wenn beide X-Chromosomen von der Variante betroffen sind. Ist nur ein X-Chromosom betroffen, sind weibliche Tiere Überträgerinnen (Konduktorinnen) und geben die Variante mit 50 % Wahrscheinlichkeit an ihre Nachkommen weiter, ohne selbst zu erkranken.

1.4 Varianten und phänotypische Ausprägung

Ob eine Genvariante tatsächlich zur Ausprägung einer erblichen Erkrankung führt, hängt von verschiedenen Faktoren ab. Die wichtigsten werden im Folgenden erklärt.

Penetranz

Der Begriff Penetranz gibt den Anteil der Träger der Genvariante an, die auch tatsächlich den mit der Variante assoziierten Phänotyp entwickeln. Man unterscheidet zwischen vollständiger Penetranz, bei der es immer zur Ausprägung bzw. Manifestation eines Merkmals kommt, und einer unvollständigen oder variablen Penetranz, bei der sich trotz des vorhandenen Genotyps die Merkmale des zugehörigen Phänotyps nicht in jedem Fall manifestieren.

Expressivität

Der Begriff Expressivität beschreibt den Grad der Ausprägung eines genetisch bedingten Merkmals beim einzelnen Individuum.

2. Hund

2.1 Erbkrankheiten beim Hund

Achromatopsie (Tagblindheit) (ACHM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund, Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Achromatopsie (ACHM) ist eine Erkrankung, bei der die für das Farbsehen verantwortlichen Zapfenzellen der Retina (Netzhaut) nicht richtig gebildet werden. Diese Zellen sind für das Sehen bei hellem Tageslicht wichtig, weshalb die Krankheit auch „Tagblindheit“ genannt wird. Erste Symptome zeigen betroffene Hunde bereits mit 8–10 Wochen. Die Hunde sind nicht imstande, bei Tageslicht zu sehen. Sie vermeiden grelles Licht, da es Schmerzen verursachen kann. Bei schwachen Lichtverhältnissen ist das Sehvermögen nicht beeinträchtigt und vergleichbar mit dem gesunder Hunde.

Adipositas (ADI)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Flat Coated Retriever, Labrador Retriever
Erbgang	bisher unbekannt
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Neigung zu Adipositas (Fettleibigkeit) variiert zwischen verschiedenen Hunderassen, was neben zahlreichen Umwelteinflüssen wie mangelnder Bewegung und kalorienreicher Fütterung auf einen Einfluss genetischer Faktoren hindeutet. Beim Labrador Retriever und dem Flat Coated Retriever wurde eine POMC (Pro-Opiomelanocortin)-Variante gefunden, welche die Produktion der Peptide β -MSH und β -Endorphin zum Erliegen bringt.

Die Peptide sind beide am Energiestoffwechsel beteiligt. Die POMC-Variante geht mit einem höheren Körpergewicht, Adipositas und einer gesteigerten Motivation bei Belohnung mit Futter einher. Sie wurde besonders häufig bei Assistenz- und Begleithunden gefunden. Neben dem Labrador Retriever und dem Flat Coated Retriever wurde die POMC-Variante bislang in keiner weiteren Rasse gefunden.

Adult Onset Neuropathy* (AON)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	English Cocker Spaniel, Field Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–4 Wochen

Erkrankung

Die Adult Onset Neuropathy ist eine Erbkrankheit, die in ihren Symptomen der Degenerativen Myelopathie (DM) ähnelt. Die ersten klinischen Anzeichen der Erkrankung zeigen sich typischerweise im Alter von 7,5 bis 9 Jahren in Form eines unkoordinierten Gangs und wackeligen Hinterläufen. Die Schwächung setzt sich im Laufe der Zeit in die Vorderläufe fort und führt am Ende auch zu Schluckbeschwerden. Die neurologischen Störungen scheinen sich im Laufe von zwei bis vier Jahren zunehmend zu verschlechtern, schreiten aber vergleichsweise langsamer voran als bei einer DM.

Afibrinogenämie * (AFG)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Dackel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Verzögerte Blutgerinnung, Blutungen der Schleimhäute oder in den Gelenken sowie Hämatome sind typische Anzeichen einer Koagulopathie (Gerinnungsstörung). Diese kann bei Operationen, Verletzungen oder aber auch spontan zu unkontrollierten, schweren Blutungen führen.

Beim Dackel kann eine genetische Variante des Fibrinogen-Alpha-Kette-Gens (FGA) mit der Entstehung der Afibrinogenämie, einer schweren Form der Gerinnungsstörung, assoziiert sein. Afibrinogenämie ist durch die Abwesenheit des Gerinnungsfaktors I (Fibrinogen) charakterisiert, einem Glykoprotein, das eine wichtige Rolle beim finalen Schritt der Gerinnungskaskade spielt.

Betroffene Hunde zeigen bei verschiedenen Gerinnungstests (PT, PTT, TT) eine extrem verzögerte Gerinnung; die Aktivität der Faktoren II, V, VII und X sowie die Thrombozytenzahl sind jedoch normal.

Akatalasämie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Beagle
Erbgang	wahrscheinlich autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage

Erkrankung

Akatalasämie wird verursacht durch das Fehlen des Enzyms Katalase, das wichtig ist für die zelluläre Abwehr von oxidativem Stress. Betroffene Hunde leiden unter Gewebnekrosen im Maul. Diese Erkrankung wurde bei in einer Forschungseinrichtung gehaltenen Beaglen entdeckt und dient als Tiermodell für die Takahara-Krankheit beim Menschen.

Akrales Mutilationssyndrom (AMS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Sequenzierung (2)
Rasse	Deutscher Spitz (2), Deutsch Kurzhaar (1), Englischer Pointer (1), English Cocker Spaniel (1), English Springer Spaniel (1), Französischer Spaniel (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage (1), 1–2 Wochen (2)

Erkrankung

Das akrale Mutilationssyndrom ist eine erbliche Nervenerkrankung beim Hund, die zu einer angeborenen Schmerzunempfindlichkeit in den Gliedmaßen führt (sensorische Neuropathie). Betroffene Welpen zeigen eine verminderte Empfindlichkeit gegenüber Schmerz in ihren distalen Extremitäten (Gliedermaßen und Zehen). Häufig wird die Krankheit allerdings erst in einem Alter von circa 4 Monaten erkannt, denn zu diesem Zeitpunkt beginnen die Welpen, sich an den Pfoten und Zehen zu lecken, zu beißen und sich sogar selbst zu verletzen. Die Propriozeption, motorischen Fähigkeiten und spinalen Reflexe bleiben dabei intakt. Zudem zeigt sich die Schmerzempfindung oberhalb der Knie zunehmend normal. Manche betroffenen Welpen weisen nur eine Schmerz-unempfindlichkeit in den distalen Extremitäten auf, ohne sich dabei selbst zu verletzen, was die Diagnose erschwert.

Beim Deutschen Spitz (Zwergspitz/Pomeranian und dem Kleinspitz) zeigt sich AMS in der Regel im Alter von etwa 6 bis 9 Monaten. Die ersten Anzeichen können harmlos wirken – etwa ein Wundlecken einer Pfote – entwickeln sich jedoch rasch zu schwerwiegenden Problemen wie fehlender Schmerzreaktion in den distalen Gliedmaßen (Pfoten und Zehen), chronischen Hautverletzungen oder Selbstverstümmelung durch Kauen oder Beißen an betroffenen Körperteilen. Im späteren Verlauf kann es ebenfalls zu Gangbildveränderungen (z. B. Auftreten mit dem Fersenbein zuerst) und propriozeptiven Defiziten (Störungen der Eigenwahrnehmung der Gliedmaßen) kommen.

Die Erkrankung verschlechtert sich häufig über die Jahre und hat oft einen großen Einfluss auf die Lebensqualität der Hunde. In einigen Fällen lassen sich die Folgen mit Schutzmaßnahmen (z. B. Kragen oder Hundeschuhe) etwas verlangsamen.

Beim Spitz konnte eine genetische Variante des RETREG1-Gens mit AMS in Verbindung gebracht werden. Infolge der genetischen Variante kommt es zur Degeneration von Nervenzellen, was die fehlende Schmerzempfindung und die daraus resultierenden Verletzungen erklärt.

Akutes Lungenversagen (ARDS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Dalmatiner
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

In der Rasse Dalmatiner wurde eine familiäre juvenile Atemwegserkrankung gefunden, die dem akuten Atemwegssyndrom (ARDS) beim Menschen ähnelt. Die autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung wird durch eine Variante im ANLN-Gen bedingt. Das ANLN-Protein wird hauptsächlich in der Lunge exprimiert und spielt eine wichtige Rolle bei der Zellteilung und der Ausbildung von Zell-Zell-Verbindungen der Epithelzellen. Die klinischen Symptome von ARDS beim Dalmatiner sind erhöhte Atemfrequenz (Tachypnoe), Atemnot (Dyspnoe) und pulmonale Läsionen. Bei einigen betroffenen Welpen wurden ebenfalls renale Aplasie (Nierenfehlbildung) und Hydrocephalus („Wasserkopf“) beschrieben. Die ersten Anzeichen der Erkrankung treten typischerweise im Alter von 5–10 Monaten auf. Die betroffenen Welpen müssen meist etwa 1–6 Wochen nach dem Auftreten der ersten Symptome euthanasiert werden. Die beschriebene Variante wurde bislang nur bei der Rasse Dalmatiner nachgewiesen.

Alaskan-Husky-Enzephalopathie (AHE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Husky
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die Alaskan-Husky-Enzephalopathie (AHE) ist eine bereits bei Welpen tödlich verlaufende Erkrankung. Beim Menschen umfasst das Leigh-Syndrom (LS) eine Gruppe von Krankheiten mit ähnlichem Verlauf und variablen klinischen Symptomen. Betroffene Hunde zeigen vor allem Verhaltensstörungen und zentralnervöse Ausfälle wie Schluckstörung, fehlende Reaktionsfähigkeit, Schmerzunempfindlichkeit, Blindheit, Bewegungs- und Koordinationsstörungen sowie Ataxie und Lähmungen. Im Unterschied zum LS beim Menschen ist die AHE beim Hund keine primäre mitochondriale Enzephalopathie (Defekt der Mitochondrien). Sie wird ursächlich von einer genetischen Veränderung eines Thiamintransporters ausgelöst.

Alaskan-Malamute-Polyneuropathie (AMPN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay

Rasse	Alaskan Malamute
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Bei der Polyneuropathie beim Alaskan Malamute kommt es zu einer Unterversorgung der peripheren Nervenfasern und folglich zu einer Nervendegeneration. Aufgrund der fehlenden Stimulation der Muskulatur durch das periphere Nervensystem wird diese sukzessive abgebaut. Zugrunde liegt beim Alaskan Malamute eine Genvariante, die sich von der ursächlichen Variante beim Greyhound unterscheidet.

Die ersten klinischen Anzeichen zeigen sich in den ersten zwei Lebensjahren. Symptome sind v. a. fortschreitende Muskelschwäche, geringe Belastbarkeit, Reflexausfälle und eine Ataxie aller Gliedmaßen, später Verlust des Stehvermögens. Aufgrund einer fortschreitenden Lähmung des Kehlkopfes kommt es zu Atemproblemen und heiserem Bellen. Das Allgemeinbefinden ist unbeeinträchtigt. Häufig wird die Erkrankung aufgrund von ähnlichen Symptomen bei anderen neurologischen Problemen nicht oder falsch diagnostiziert.

Alexander-Krankheit (AxD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Alexander-Krankheit ist eine tödliche neurodegenerative Erkrankung beim Menschen, die durch eine Astrozytenfunktionsstörung gekennzeichnet ist. Sie wird meist durch eine Variante des Intermediärfilament-Proteins GFAP (glial fibrillary acid protein) verursacht. Eine vergleichbare Erkrankung konnte bei einem Labrador Retriever beobachtet werden. Der Hund entwickelte eine progressiv verlaufende Tetraparese (vollständige Lähmung aller Gliedmaßen) mit einer spastischen Haltung der vorderen Gliedmaßen und einem abgeflachten Brustkorb. Später wurden bei dem Hund myoklonische Zuckungen in der Kopf- und Halsregion, fehlender Patellarreflex, Schwäche an allen Gliedmaßen und milder generalisierter Muskelschwund sichtbar. Der Welpen wurde im Alter von 4,5 Monaten euthanasiert.

Amelogenesis imperfecta/Familiäre Zahnschmelzhypoplasie (AI/FEH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Sequenzierung (2)
Rasse	Akita (1), Amerikanischer Akita (1), Italienisches Windspiel (1), Parson Russell Terrier (2), Samojede (2)

Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Akita, Amerikanischer Akita, Italienisches Windspiel; 1–2 Wochen: Parson Russell Terrier, Samojede

Erkrankung

Die Amelogenesis imperfecta (AI) oder familiäre Zahnschmelzhypoplasie (FEH) ist eine erblich bedingte Unterentwicklung des Zahnschmelzes. Ursache ist eine rezessive Variante im ENAM-Gen, die die Bildung des Zahnschmelzbestandteils Enamelin verhindert. Betroffene Tiere haben schmale, spitze Zähne mit braunem, dünnem Zahnschmelz.

Brachyurie (Stummelrute)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Australian Shepherd, Australian Stumpy Tail Cattle Dog, Berger de Savoie, Bourbonnaiser Vorstehhund, Ardennen-Treibhund, Brasilianischer Terrier, Bretonischer Spaniel, Dansk-Svensk Gards-hund, Jack Russell Terrier, Karelischer Bärenhund, Kroatischer Schäferhund (Hrvatski Ovčar), Miniature American Shepherd, Mudi, Österreichischer Pinscher, Polnischer Niederungshüte-hund (PON), Pyrenäen Schäferhund, Schipperke, Schwedischer Wallhund (Västgötaspets), Spanischer Wasserhund, Welsh Corgi Cardigan, Welsh Corgi Pembroke Bei folgenden sechs Rassen korreliert die Variante nicht mit dem Auftreten einer Stummelrute: Boston Terrier, English Bulldog, Cavalier King Charles Spaniel, Parson Russell Terrier, Rottweiler, Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Vielen Hunderassen verleiht die Länge der Rute ihr charakteristisches Aussehen. Das Kupieren der Rute eines Hundes ist in Deutschland seit 1998 verboten. Auch das Ausstellen und die Teilnahme an Veranstaltungen, bei denen diese Hunde verglichen, geprüft oder beurteilt werden, ist gemäß Tierschutzhundeverordnung nicht mehr erlaubt. Die DNA-Analyse erlaubt den Nachweis, ob die Stummelrute natürlichen Ursprungs ist. Das Vorhandensein von zwei Brachyurie-Allelen (homozygoter Genotyp) ist während der Embryogenese letal. Daher ist die Anzahl der Welpen eines Wurfes bei einer Verpaarung zweier stummelschwänziger Hunde im Vergleich zu einer Verpaarung zweier langschwänziger Hunde verringert.

C3-Defizienz

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bretonischer Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die dritte Komponente des Komplementsystems (C3) ist ein wichtiger Faktor für die Immunabwehr des Körpers zur Bekämpfung von Mikroorganismen wie Bakterien, Pilzen und Parasiten. Durch eine Variante im C3-Gen wird die vollständige Bildung von C3 verhindert und die Abwehrkaskade unterbrochen. Betroffene Hunde neigen zu erhöhter Empfänglichkeit für bakterielle Infektionen (Haut, Lunge, Harnwege) und zu Nierenschäden (Glomerulonephritis).

Canine Leukozyten-Adhäsionsdefizienz (CLAD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Irish Red and White Setter, Irish Red Setter
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Canine Leukozyten-Adhäsionsdefizienz (CLAD) ist eine in der Regel tödlich verlaufende erbliche Immunschwäche. Der Erkrankung liegt eine Variante des Oberflächenmoleküls CD18 auf den Leukozyten zugrunde. Dadurch sind wichtige Funktionen des Immunsystems wie die Phagozytose gestört. Aufgrund der Immundefizienz zeigen betroffene Welpen häufiger schwere Infektionen wie Nabelentzündungen, Gingivitiden, Tonsillitiden und oft chronische Dermatitis. Im Alter von etwa 8–12 Wochen kommen häufig Gelenkentzündungen hinzu; es kommt zur Gelenkschwellung und die Tiere zeigen den für CLAD-typischen schwankenden Gang. Auch ein Anschwellen der Kieferknochen wird häufig beschrieben.

Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	American Bulldog (2), Australian Shepherd (2), Boerboel (2), Bordeauxdogge (2), Bullmastiff (2), Cane Corso Italiano (2), Coton de Tuléar (1), Englische Bulldogge (2), Finnischer Lapphund (2), Französische Bulldogge (2), Lappländischer Rentierhund (2), Mastiff (2), Miniature American Shepherd (2), Presa Canario (2), Pyrenäen-Berghund (2), Schwedischer Lapphund (2)

Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen (1) bzw. 1–2 Wochen (2)

Erkrankung

Die canine multifokale Retinopathie (CMR) ist eine erbliche Erkrankung, bei der die Netzhaut multiple Läsionen aufweist. Der genaue Verlauf der Erkrankung ist noch nicht vollständig geklärt und dazu bei verschiedenen Rassen unterschiedlich.

Meist zeigen sich erste Symptome bereits im Alter von 4 Monaten. Die Krankheit entwickelt sich anschließend nur langsam. In einigen Fällen verschwinden die Läsionen der Retina und treten zu einem späteren Zeitpunkt erneut auf. Die Symptomatik einer CMR wird noch immer erforscht. Beeinträchtigung des Sehvermögens oder Sehstörungen sind für betroffene Tiere nicht beschrieben.

Canine multiple Systemdegeneration (CMSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Chinese Crested Dog, Kerry Blue Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die canine multiple Systemdegeneration (CMSD) wurde zuerst beim Kerry Blue Terrier beschrieben, kommt aber auch beim Chinese Crested Dog (Chinesischer Schopfhund) vor. Die betroffenen Tiere entwickeln sich in den ersten 3–6 Monaten ihres Lebens normal. Danach zeigen sie Probleme in der Bewegungskoordination aufgrund krankhafter Veränderungen im Kleinhirn, was als cerebelläre Ataxie bezeichnet wird. Zuerst zeigt sich dies in Bewegungsstörungen des Kopfes und später der Beine. Die Tiere haben zunehmend Schwierigkeiten beim Laufen, fallen öfter um und verlieren mit der Zeit auch die Fähigkeit, stabil zu stehen. Im Alter von 1–2 Jahren müssen die Hunde meist euthanasiert werden.

Centronukleäre Myopathie (CNM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Fragmentlängenanalyse (2)
Rasse	Deutsche Dogge (1), Deutscher Jagdterrier (1), Labrador Retriever (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Deutsche Dogge, Deutscher Jagdterrier; 1–2 Wochen: Labrador Retriever

Erkrankung

Die centronukleäre Myopathie (CNM) beim Labrador Retriever, früher auch bekannt als hereditäre Myopathie des Labrador Retrievers (HMLR), wurde erstmals in den 1970er Jahren beschrieben. Die CNM ist eine Erkrankung, bei der sich die Muskeln des Hundes nicht richtig entwickeln. Betroffene Hunde fallen durch fehlende Sehnenreflexe sowie geringere Gewichtszunahme als ihre Altersgenossen auf. Offensichtliche Symptome für die CNM treten mit ca. 12–20 Wochen auf. Die Hunde zeigen generalisierte Muskelschwäche, abnormale Haltung, einen unbeholfenen Gang und Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme. Betroffene Tiere sind nur wenig belastbar und kollabieren schnell, wenn sie der Kälte ausgesetzt werden. Unter Belastung tritt Muskelatrophie auf, die teilweise auch die Kopfmuskeln betrifft. Bei der Deutschen Dogge verläuft die Erkrankung analog.

Beim Deutschen Jagdterrier wurde ebenfalls eine Variante gefunden, die mit einer Myopathie assoziiert werden kann. Die Erkrankung wird bei dieser Rasse auch als Exercise Induced Metabolic Myopathy (EIMM) bezeichnet. Die EIMM beruht auf einem autosomal-rezessiv vererbten Defekt einer Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD) und somit des Lipidstoffwechsels, in dessen Folge eine ungenügende Energiegewinnung zu einer insuffizienten Muskelleistung führt. Betroffene Hunde leiden an einer belastungsabhängigen Schwäche, schweren Muskelschmerzen, Muskelzellnekrosen und Myoglobininurie (Urin ist dadurch dunkelbraun verfärbt) während bzw. nach Anstrengung. Daher wird der Einsatz dieser Hunde zur Jagd nicht empfohlen, da sie bei Anstrengung kollabieren und ca. 30–120 Minuten nach dem Training eine Tetraparese (Schwäche aller Gliedmaßen) bis hin zu einer Tetraplegie (vollständige Lähmung aller Gliedmaßen) entwickeln können. Blutuntersuchungen weisen aufgrund der Muskelschädigungen eine erhöhte Aktivität der Kreatinkinase (CK) und Alanin-Aminotransferase (ALT) auf. Erste Symptome bei dieser Hunderasse sind ab einem Alter von 7–24 Monaten beschrieben.

Cerebelläre Abiotrophie (CA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Australian Kelpie
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz (LINGO3), autosomal-rezessiv (VPM1)
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die cerebelläre Abiotrophie (CA) ist eine erbliche neurologische Erkrankung, die mit pathologischen Veränderungen des Kleinhirns (Cerebellum) einhergeht. Bei betroffenen Hunden kommt es vor allem zu einer Degeneration der Purkinje-Zellen sowie der Granulazellschicht des Kleinhirns, die eine zentrale Rolle bei der Informationsverarbeitung und der Koordination von Bewegungen spielen.

Beim Australian Kelpie konnten zwei Risikomarker identifiziert werden, die mit einer CA assoziiert sind. Klinisch zeigen betroffene Tiere eine ausgeprägte Ataxie, oft begleitet

von Kopftremor (Kopfzittern), einer verminderten Körperkoordination, einem breit-beinigen Stand der Hintergliedmaßen sowie einem Gangbild, bei dem die Beine beim Laufen übermäßig angehoben werden (neuropathischer Gang).

Einer der beiden Risikomarker liegt im LINGO3-Gen und folgt einem autosomal-rezessiven Vererbungsmuster mit unvollständiger Penetranz (nach aktuellem Kenntnisstand zeigen etwa 42 % der betroffenen Hunde Symptome). Erste klinische Anzeichen treten bei dieser Variante bereits im Alter von etwa 4 bis 10 Wochen auf. Der Schweregrad der Symptome ist sehr variabel, sodass bei gleichaltrigen Welpen sowohl eine deutliche Ataxie als auch lediglich gelegentliche Gleichgewichtsprobleme beobachtet werden können.

Der zweite Risikomarker im VPM1-Gen führt zu einer CA mit späterem Erkrankungsbeginn (zwischen 4 und 6 Monaten oder noch später) und folgt einem autosomal-rezessiven Vererbungsmuster mit vollständiger Penetranz.

Cerebelläre Ataxie* (CA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Spinone Italiano
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	4–6 Wochen

Erkrankung

Die cerebelläre Ataxie beim Spinone Italiano ist eine progressive, neurodegenerative Erkrankung, die das Cerebellum (Kleinhirn) betrifft. Dieser Teil des Gehirns ist für die Koordination von Bewegungen verantwortlich. Typische Anzeichen der Erkrankung sind Hypermetrie (überschießende Bewegungen) und Hyperextensionen (Überstreckung), unkoordinierte Bewegungen (Ataxie), eingeschränkte Balance, Kopftremor sowie Nystagmus (Augenzittern). Die auffällige Gangweise beginnt i. d. R. ab einem Alter von 4 Monaten und verschlechtert sich immer weiter; die betroffenen Hunde sind im Alter von durchschnittlich einem Jahr nicht mehr im Stande aufzustehen und müssen eingeschläfert werden.

Die Erkrankung wird durch die übermäßige Wiederholung kurzer DNA-Abschnitte im ITPR1-Gen verursacht, welches an einer Vielzahl zellulärer Prozesse wie Zellteilung, synaptische Übertragung oder Genexpression, beteiligt ist.

Mithilfe des Gentests kann die Erbkrankheit bei symptomatischen Hunden einfach diagnostiziert werden. Zudem können Trägartiere sicher identifiziert und durch die Wahl geeigneter Zuchtpartner die Entstehung betroffener Welpen vermieden werden.

Cerebelläre Ataxie (CA1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (1), Sequenzierung (2)
Rasse	Belgischer Schäferhund (1), Pyrenäen-Berghund (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei Belgischen Schäferhunden wurde eine autosomal-rezessiv vererbte Variante im RALGAP1-Gen gefunden, welche die cerebelläre Ataxie (CA1) verursacht.

Die betroffenen Welpen entwickeln eine Funktionsstörung des Kleinhirns und sind im Vergleich zu gesunden Wurfgeschwistern weniger aktiv und aufmerksam. Die Welpen zeigen einen breiten Stand und einen ataktischen Gang, übertriebene Gangbewegungen sowie Stolpern, Schwanken und einen Tremor (Zittern) des Kopfes. Es können leichte propriozeptive Defizite festgestellt werden und die vestibulookuläre Reaktion erscheint normal bis reduziert. Untersuchungen von Liquor und Blut sind unauffällig. Erste Symptome von CA1 treten bereits in einem Alter von etwa 4 Wochen auf, wenn Aktivität und Mobilität der Welpen zunehmen.

In einigen Fällen waren die cerebellären Symptome voranschreitend, sodass die Welpen aufgrund der Schwere der Symptome im Alter von 5 Wochen eingeschläfert werden mussten. In anderen Fällen blieben die klinischen Symptome stabil und die Hunde erreichten das Erwachsenenalter ohne eine offensichtliche Verschlechterung der Symptome.

Bei Pyrenäen-Berghunden wurde eine autosomal rezessiv vererbte Variante des SACS-Gens identifiziert, die eine cerebelläre Ataxie verursacht. Erste klinische Anzeichen treten im Alter von ca. 4 Monaten auf und sind Ungeschicklichkeit, unkoordinierte Bewegungen und Schwierigkeiten beim Gehen auf glattem Untergrund. Betroffene Welpen scheuen sich davor, Treppen hinauf- oder hinunterzusteigen und suchen beim Gehen häufig nach Zäunen und Wänden, an die sie sich anlehnen können. Wenn die Möglichkeit besteht, legen sie sich hin (z. B. beim Fressen). Die Symptome schreiten im Laufe der Zeit langsam voran und führen zu einer neuromuskulären Schwäche als vorherrschendem Symptom. Körperliche Aktivität führt nicht zu einer Verschlechterung der Beschwerden. Blutuntersuchungen zeigten keine Auffälligkeiten. MRT- und auch pathologische Untersuchungen ergaben eine auffällige Verkleinerung des Kleinhirns. Die meisten Hunde wurden aufgrund der Symptome im Alter von 4–7 Jahren eingeschläfert.

Cerebelläre Degeneration mit Myositis (CDMC)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Nova Scotia Duck Tolling Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Nova Scotia Duck Tolling Retriever wurde eine Variante im Gen SLC25A12 identifiziert, die die genetische Erkrankung cerebelläre Degeneration mit Myositis (CDMC) verursacht. Bei betroffenen Hunden treten erste Symptome im Alter zwischen 10 Wochen und 6 Monaten auf. Zu den klinischen Anzeichen dieser Erkrankung gehören generalisierte Ataxie, Hypermetrie, verzögerte Bewegungen und Abnahme der Rückziehreflexe in allen vier Gliedmaßen. Einer der untersuchten betroffenen Hunde zeigte auch

Kopftremor, andere wiesen generalisierte Muskelschwäche mit episodischem Kollaps, steifem Gang und „Kaninchenhoppeln“ auf. Die MRT-Untersuchung zeigte beidseits symmetrische Läsionen im Kleinhirn und multifokale Läsionen in den Kaumuskeln. Die Untersuchung von Muskelbiopsien ergab eine Entzündung der Muskulatur mit einer Ansammlung bestimmter Entzündungszellen (lymphohistiozytäre Myositis). Zusätzlich war die Kreatinkinase-Konzentration im Blut erhöht.

Cerebelläre Hypoplasie (CH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Weißer Schweizer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Weißer Schweizer Schäferhund wurde eine Variante im RELN-Gen gefunden, die eine cerebelläre Hypoplasie (CH) verursacht, bei der sich das Kleinhirn nicht vollständig entwickelt. Betroffene Welpen waren bei Geburt klinisch unauffällig, nahmen dann aber nicht weiter an Gewicht zu und entwickelten ab einem Alter von etwa 2 Wochen eine fortschreitende Ataxie. Die Welpen hatten Schwierigkeiten beim Stehen, konnten nicht geradlinig laufen oder sich an der Zitze festhalten, obwohl der Saugreflex normal war. Aufgrund der Schwere der Symptome mussten betroffene Hunde im Alter von 4 Wochen eingeschläfert werden. Die Autopsie ergab anatomische Anomalien im Gehirn, mit Veränderungen der Struktur der Hirnwindungen (Lissenzephalie) und Vergrößerung verschiedener Hirnventrikel.

Cerebrale Dysfunktion (CDFS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Stabijhoun
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Die cerebrale Dysfunktion beim Stabijhoun ist eine erblich bedingte Krankheit des Gehirns. Aufgrund einer Genvariante kommt es zur Veränderung von Transportersystemen für Neurotransmitter und dadurch zu Fehlfunktionen des zentralen Nervensystems. Klinisch zeigen die erkrankten Tiere ein sehr breites Spektrum an neurologischen Symptomen wie depressives Verhalten, Laufen im Kreis, auffällig starkes Schnüffeln und Rückwärtslaufen.

Charcot-Marie-Tooth Neuropathie (CMT)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (Zwergschnauzer), Sequenzierung (Lancashire Heeler)
Rasse	Lancashire Heeler, Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage (Zwergschnauzer), 1–2 Wochen (Lancashire Heeler)

Erkrankung

Beim Zwergschnauzer konnte eine Variante im SBF2-Gen (auch MTMR13-Gen genannt) als Ursache für die Charcot-Marie-Tooth Neuropathie gefunden werden, welche eine der häufigsten neuromuskulären Erkrankungen beim Menschen darstellt. Bereits im jungen Alter (< 2 Jahre) kommt es bei betroffenen Hunden durch das Vorhandensein eines Mega-ösophagus zu häufigem Aufstoßen und aufgrund einer Larynxparalyse zu Atemschwierigkeiten. In den bislang beschriebenen Fällen lebten die betroffenen Hunde nach der Diagnose noch über 3 Jahre hinaus, was für eine lange Überlebensdauer bei dieser Krankheit spricht. Die beschriebene Variante wurde bislang nur bei Zwergschnauzern gefunden. Bei der Rasse Lancashire Heeler wurde eine genetische Variante des ITPR3-Gens identifiziert, die mit CMT assoziiert ist. Aufgrund eines schweren Entwicklungsdefekts des Zahnschmelzes zeigen betroffene Hunde Merkmale einer Amelogenesis imperfecta, einschließlich deutlich gelber bis brauner Verfärbungen, Zahnschmelzhypoplasie (fehlender Zahnschmelz) und starkem Abrieb bis hin zum freiliegenden Dentin. Ein weiteres häufiges Symptom der Erkrankung ist eine subklinische periphere Neuropathie. Betroffene Hunde besitzen normale Bewegungsabläufe und Aktivitätsraten, jedoch zeigen elektrodiagnostische Untersuchungen neurogene Veränderungen in den Muskeln auf, die mit einer demyelinisierenden Neuropathie in Verbindung stehen.

Chondrodysplasie (Zwergwuchs)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Chinook, Karelischer Bärenhund, Norwegischer Elchhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Chondrodysplasie ist eine genetisch bedingte Skelettdysplasie, die sich durch eine Störung der enchondralen Ossifikation (Ersatz von Knorpelgewebe durch Knochen) zeigt. Im Bereich der Epiphysenfugen (Wachstumsfugen) kommt es normalerweise durch den ständigen Aufbau von Knorpel und dem Umbau zu Knochen zu einem Längenwachstum. Dieser Vorgang wird durch die Variante eines Gens gestört, sodass mangelndes Wachstum von Knorpel zu Fehlbildungen im Aufbau der Röhrenknochen und Kleinwüchsigkeit führt. Neben den verkürzten Gliedmaßen sind ein großer Schädel,

Wirbelsäulenveränderungen und Fehlstellungen der Beine weitere klinische Symptome dieser Erkrankung. Erschwerend kann es zu anatomischen Verengungen (Stenosen) des Wirbelkanals kommen.

Chondrodysplasie und -dystrophie (CDPA/CDDY) (IVDD-Risiko)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Erbgang	dominant für CDPA, semi-dominant für CDDY-bedingte Beinlänge, dominant für IVDD-Risiko
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei vielen Hunderassen kommt es durch die Chondrodystrophie (CDDY) und/oder die Chondrodysplasie (CDPA) zur Verkürzung der Beine. Die CDDY ist dabei jedoch mit einem erhöhten Risiko eines Bandscheibenvorfalles (Hansen's Type I Intervertebral Disc Disease, IVDD) verknüpft.

CDPA ist vor allem in den kurzbeinigen Rassen wie Basset, Welsh Corgi Pembroke, Dackel, West Highland White Terrier und Scotch Terrier bekannt. Sie wird autosomal-dominant vererbt.

CDDY wird semi-dominant vererbt im Hinblick auf die Beinlänge, d. h. heterozygote Hunde haben kürzere Beine als homozygot freie Hunde, während homozygot betroffene Hunde nochmals kürzere Beine besitzen als die heterozygoten. Das IVDD-Risiko wird autosomal-dominant vererbt, d. h. bereits eine Kopie des veränderten Chromosoms erhöht das Risiko signifikant.

Wir bieten den kombinierten Test für CDPA und CDDY an, um den Züchtern zu ermöglichen, CDDY zu vermeiden und CDPA zu bevorzugen. So kann die typische kurze Beinlänge beibehalten werden (durch CDPA) und das Risiko für IVDD minimiert werden. Die Prävalenz der für CDPA und CDDY ursächlichen genetischen Varianten sowie das Zusammenspiel beider ist Gegenstand weiterer Forschungen.

Collie-Eye-Anomalie (CEA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Australian Kelpie, Australian Shepherd, Bearded Collie, Border Collie, Boykin Spaniel, Collie (Kurzhaar/Langhaar), Hokkaido, Lancashire Heeler, Langhaar Whippet, Miniature American Shepherd, Nova Scotia Duck Tolling Retriever, Shetland Sheepdog (Sheltie), Silken Windhound
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage

Erkrankung

Bei der CEA handelt es sich um eine erbliche Augenkrankheit, bei der es zu Veränderungen an der Netzhaut kommt. CEA kommt in verschiedenen Schweregraden vor. In manchen Fällen sind die Veränderungen der Netzhaut nur gering, die Krankheit verläuft dann unbemerkt. Es kann auch zur Ausbildung von Kolobomen (Spaltbildungen) an der Eintrittsstelle des Sehnervs, zur Dysplasie der Netzhaut und der Aderhaut und zu Netzhautfalten kommen. Die Sehkraft kann beeinträchtigt werden. Bei der schwersten Form der CEA kommt es durch Veränderung der Blutgefäße zu Blutungen in der Netzhaut. Dies kann eine Netzhautablösung zur Folge haben, was zur Erblindung des Hundes führt. Der Schweregrad der Erkrankung verändert sich bei der CEA im Laufe des Lebens nicht, ein betroffener Hund erblindet also nicht erst im Alter. Die mildeste Form der CEA, die sogenannte „CRH (chorioretinale Hypoplasie)“, ist beim Welpen nur bis zu einem Alter von ca. 9 Wochen erkennbar, danach wird sie durch Pigment-Einlagerung überdeckt. Hunde, deren CEA-Erkrankung im Alter nicht mehr festgestellt werden kann, nennt man „go normals“.

Cone Degeneration (CD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutsch Kurzhaar
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Eine Variante im Gen CNFB3 führt bei der Rasse Deutsch Kurzhaar zu Cone Degeneration (CD). Bei dieser genetischen Erkrankung degenerieren die Zapfenzellen der Retina (Netzhaut) bereits im Welpenalter. Da diese für das Sehen bei Tag verantwortlich sind, resultiert daraus eine Tagblindheit. Betroffene Hunde zeigen im Alter von 8–12 Wochen erste Symptome der Erkrankung; sie meiden helles Licht, unter Umständen kann grelles Licht sogar schmerzhaft sein. Das Sehvermögen bei Nacht und schwachem Licht ist dagegen nicht beeinträchtigt. Mit zunehmendem Alter schreitet die Degeneration der Zapfenzellen und somit auch die Symptomatik fort.

Congenitale Hypothyreose (CHG)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1), TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung (2)
Rasse	Fox Terrier (1), Französische Bulldogge (2), Rat Terrier (1), Spanischer Wasserhund (1), Tenterfield Terrier (1), Toy Fox Terrier (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	(1) 1–2 Wochen; (2) 3–5 Werkstage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Unter den Begriff Hypothyreose fallen alle Arten der Schilddrüsenunterfunktion, unabhängig von der Ursache der Erkrankung. Die congenitale Hypothyreose äußert sich in verzögertem Wachstum der Welpen, welches ab der zweiten Woche sichtbar wird. Während gesunde Welpen zu dieser Zeit einen Wachstumsschub zeigen, stoppt die Entwicklung der betroffenen Hunde. Auch plötzliche Todesfälle in diesem Zeitraum sind beschrieben. Das Öffnen der Augen und der Gehörgänge ist erheblich verzögert und die Schilddrüse (Thyreoidea) schwillt an. Das Knochenwachstum kommt vorzeitig zum Stillstand, was zu einem irreversiblen Zwergwuchs führt.

Bei rechtzeitiger Diagnose der Krankheit sind tägliche lebenslange Gaben von Schilddrüsenhormonen eine Möglichkeit der Therapie. Ansonsten haben betroffene Hunde eine eher geringe Lebenserwartung und sterben meistens noch als Welpen.

Congenitale Hypothyreose und Zwergwuchs (CH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Rottweiler
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Hypothyreose (Schilddrüsenunterfunktion) ist eine Erkrankung, bei der die Schilddrüse nicht genügend Hormone produziert. Diese Hormone steuern zahlreiche Stoffwechselprozesse und sind insbesondere für Wachstum und Entwicklung von großer Bedeutung.

Bei Rottweilern wurde eine genetische Variante im TG-Gen beschrieben, die zu einer erblichen Form der Hypothyreose führt. Betroffene Welpen bleiben im Vergleich zu ihren Wurfgeschwistern kleiner und leichter und zeigen einen disproportionierten Kleinwuchs. Häufig treten zudem Fehlbildungen der Gliedmaßen, eine verkürzte Rute, eine ungewöhnlich dicke Haut, Entwicklungsverzögerungen sowie Schmerzen bei der Bewegung auf. Das TG-Gen kodiert für das Protein Thyreoglobulin, das für die Bildung der Schilddrüsenhormone T3 und T4 benötigt wird. Ist dieses Gen verändert, können nicht ausreichend Schilddrüsenhormone produziert werden. Eine Behandlung mit Schilddrüsenhormonen kann die Symptome teilweise lindern, sie jedoch meist nicht vollständig verhindern.

Mit dem Gentest lassen sich Hunde identifizieren, die Träger dieser genetischen Variante sind. Dies ermöglicht eine verantwortungsvolle Zuchtplanung und trägt dazu bei, die Geburt betroffener Welpen und die weitere Verbreitung der Variante zu vermeiden.

Congenitaler Megaösophagus (CIM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund

Erbgang	unbekannt
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei einem Megaösophagus hemmen eine reduzierte Peristaltik und die Erweiterung der Speiseröhre den normalen Transport des Futters in den Magen. Betroffene Hunde regurgitieren (Zurückfließen von Speiseröhren- oder Mageninhalt) Nahrung und Wasser, sodass die Welpen nicht gedeihen. Durch in der Speiseröhre verbliebene Nahrungsreste erhöht sich außerdem das Risiko, dass versehentlich Futter eingeatmet wird und es in der Folge zu einer Lungenentzündung kommt (Aspirationspneumonie).

Bei Deutschen Schäferhunden konnte eine genetische Variante identifiziert werden, die mit einem erhöhten Risiko für CIM assoziiert ist. Etwa ein Drittel der homozygot betroffenen Hündinnen zeigten Symptome für CIM, während sogar die Hälfte der homozygot betroffenen Rüden Symptome zeigten. Darüber hinaus spielen weitere, bisher nicht identifizierte Faktoren eine Rolle für die Ausbildung eines Megaösophagus. Viele der betroffenen Hunde zeigten bereits in einem Alter von unter einem Jahr Symptome, deren Schwere stark variieren kann. Der Gentest ermöglicht die gezielte Zucht, um das Nicht-Risiko-Allel in der Rasse bevorzugt zu verbreiten.

Congenital Mirror Movement Disorder 1 (CMM1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Weimaraner
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das auch als „Bunny-Hopping-Syndrom (BHS1)“ bezeichnete Krankheitsbild ist eine autosomal-rezessiv vererbte Bewegungsstörung beim Weimaraner, die auf einem neurologischen Entwicklungsdefekt beruht. Bei Säugetieren versorgt immer eine Hirnhälfte die andere Körperhälfte, d. h. Nervenfasern von der linken Hirnhälfte innervieren die rechte Körperhälfte und umgekehrt. Um eine korrekte Funktion der Bewegungssteuerung zu gewährleisten, dürfen Nervenbahnen im Rückenmark immer nur auf einer Körperseite verlaufen. Bei Hunden mit CMM1 ist diese strenge Ordnung gestört und Nervenbahnen wechseln im Rückenmark die Seiten. Dies führt dazu, dass die Hunde nicht gezielt entweder das linke oder das rechte Hinterbein ansteuern können, sondern immer beidbeinig hüpfen. Weil dieses Gangbild dem Hüpfen eines Hasen ähnelt (engl. Bunny), wird die Krankheit auch „Bunny-Hopping-Syndrom“ genannt. Im Gegensatz zum Shaking-Puppy-Syndrom beim Weimaraner wird das Gangbild bei CMM1-betroffenen Welpen nach aktuellem Wissensstand nicht besser, was in der Regel zur Euthanasie führt.

Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Altdänischer Vorstehhund, Golden Retriever, Heideterrier, Jack Russell Terrier, Labrador Retriever, Parson Russell Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das congenitale myasthenes Syndrom (CMS) äußert sich insbesondere durch eine generalisierte Muskelschwäche, vor allem nach Stress oder Aufregung. Diese zeigt sich bereits ab einem Alter von 2 Wochen. Die Bewegungsfähigkeit der Extremitäten ist stark eingeschränkt, auch das Tragen des eigenen Körpergewichts wird mit der Zeit erschwert. Die Reflexe an den Extremitäten sind deutlich vermindert.

Craniomandibuläre Osteopathie (CMO)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Cairn Terrier, Schottischer Terrier, West Highland White Terrier
Erbgang	autosomal-dominant mit variabler Penetranz
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die craniomandibuläre Osteopathie (CMO) ist eine schmerzhafte proliferative Erkrankung der Kieferknochen, die bei Hunden beider Geschlechter im ersten Lebensjahr auftritt. Klinische Symptome der Erkrankung sind wiederkehrende Fieberschübe und schmerzende Kieferschwellungen. Im Röntgenbild ist ein vermehrtes Wachstum der Kieferknochen zu erkennen. Erste Anzeichen der Erkrankung sind häufig Schmerzen beim Fressen kombiniert mit wiederkehrenden Fieberschüben bei jungen Hunden.

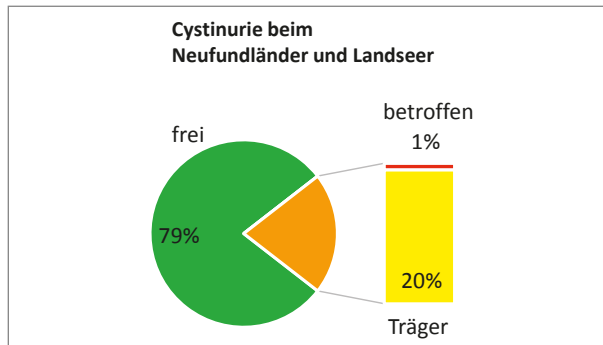
Cystinurie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1), TaqMan SNP Assay (2) bzw. Fragmentlängenanalyse (3)
Rasse	Australian Cattle Dog (3), Continental Bulldog (2), Englische Bulldogge (2), Französische Bulldogge (2), Labrador Retriever (1), Landseer (2), Mastiff (2), Neufundländer (2), Olde English Bulldogge (2), Zwergpinscher (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv: Continental Bulldog, Englische Bulldogge, Französische Bulldogge, Labrador Retriever, Landseer, Mastiff, Neufundländer, Olde English Bulldogge autosomal-dominant: Australian Cattle Dog, Zwergpinscher

Dauer 3–5 Werktage: Continental Bulldog, Englische Bulldogge, Französische Bulldogge, Landseer, Mastiff, Neufundländer, Olde English Bulldogge
1–2 Wochen: Australian Cattle Dog, Labrador Retriever, Zwergpinscher

Erkrankung

Die Cystinurie ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung mit Transportstörung bestimmter Aminosäuren im Darmepithel und proximalen Nierentubulus. Folge der Transportstörung ist eine erhöhte Ausscheidung der Aminosäure Cystin über den Harn. Aufgrund der starken Ansammlung von Cystin im Harn und seiner schlechten Wasserlöslichkeit kristallisiert Cystin aus und es bilden sich Steine. Die Harnsteine, die die klinischen Symptome verursachen, treten schon im Alter von 4–6 Monaten auf. Dabei kann es zu einem lebensbedrohlichen Verschluss der Harnwege kommen. Im Gegensatz zu den meisten Rassen wird diese Erkrankung bei den Rassen Australian Cattle Dog und Zwergpinscher dominant vererbt, wobei homozygot betroffene Tiere schwerwiegendere Verläufe zeigen. Eine Besonderheit weist die Cystinurie bei den Englischen und Französischen Bulldoggen sowie Mastiffs auf. Bei diesen Rassen ist die Erkrankung androgenabhängig, d. h. nur homozygot betroffene intakte Rüden zeigen Symptome.



Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Eurasier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die Arbeitsgruppen um Prof. Andrea Fischer an der LMU München und Prof. Tosso Leeb an der Universität Bern haben als erste die für die Kleinhirnhypoplasie beim Hund

ursächliche Variante beschrieben. Die Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM) wird beim Eurasier von einer Variante im VLDLR-Gen ausgelöst, die zu einer Unterentwicklung (Hypoplasie) des Kleinhirns führt. Die Symptome sind verschiedene Formen von Ataxie, die bereits im Alter von 5–6 Wochen in Erscheinung treten. Die Ausprägung ist individuell unterschiedlich und kann von geringem Schwanken über Gleichgewichtsstörungen bis hin zu schubweise auftretendem Umfallen reichen. In manchen Fällen sind auch epileptische Anfälle möglich.

Degenerative Enzephalopathie (DE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Nova Scotia Duck Tolling Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Nova Scotia Duck Tolling Retriever (NSDTR) kann eine langsam fortschreitende, erbliche neurologische Erkrankung mit dem Namen degenerative Enzephalopathie (DE) auftreten. Betroffene Hunde zeigen regelmäßige Episoden ausgeprägter unwillkürlicher Bewegungen im Schlaf, kognitive Beeinträchtigungen, Ängstlichkeit, eine erhöhte Empfindlichkeit gegenüber sensorischen Reizen sowie zwanghaftes Verhalten. Darüber hinaus kommt es zu einer Degeneration mehrerer Gehirnregionen. In späteren Krankheitsstadien zeigen einige Hunde zudem aggressives Verhalten, Gangstörungen sowie Harn- und Kotinkontinenz. Der Beginn der ersten Symptome variiert zwischen einem Alter von 2 Monaten und 5 Jahren, wobei sich die Ausprägung der Symptome im Verlauf der Erkrankung verschlimmert.

Bei NSDTRs wurde eine genetische Variante im RB1CC1-Gen als Risikovariante für die degenerative Enzephalopathie identifiziert. Das RB1CC1-Protein spielt eine zentrale Rolle in der Makroautophagie – einem Prozess, bei dem geschädigte intrazelluläre Bestandteile in membranumhüllte Organellen (Autophagosomen) verpackt werden, welche anschließend mit Lysosomen verschmelzen, um die Inhalte zu zersetzen und so die zelluläre Homöostase aufrechtzuerhalten. Entsprechend konnten in den Gehirneuronen eines betroffenen Hundes ungewöhnliche Einschlüsse nachgewiesen werden, ähnlich wie bei einer lysosomalen Speicherkrankheit.

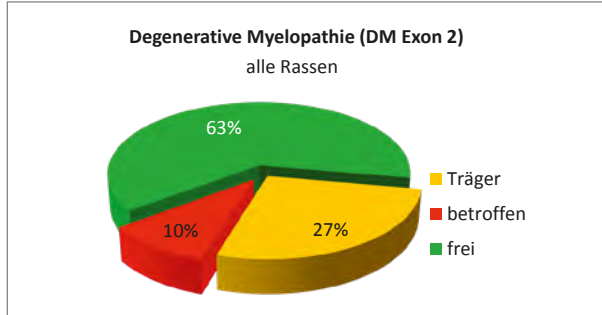
Degenerative Myelopathie (DM) (Exon 1 und 2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen (Exon 2) Berner Sennenhund (Exon 1 + 2)
Erbgang	autosomal-rezessiv mit altersabhängiger unvollständiger Penetranz; nachgewiesen wird ein Risikofaktor, der mit der DM assoziiert ist
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die canine degenerative Myelopathie (DM) ist eine schwere neurodegenerative Erkrankung mit spätem Beginn ungefähr ab dem 8. Lebensjahr. Die Erkrankung ist durch eine Degeneration der Axone und des Myelins im Brust- und Lendenteil des Rückenmarks gekennzeichnet, was eine fortschreitende Ataxie und Parese verursacht. Man beobachtet die ersten klinischen Anzeichen in der Hinterhand als Zeichen einer Störung des oberen Motoneurons. Es entwickeln sich eine unkoordinierte Bewegung der Hinterhand, eine gestörte Eigenwahrnehmung sowie gestörte Reflexe. Wenn die Erkrankung weiter fortschreitet, weitet sie sich auf die vorderen Gliedmaßen aus und manifestiert sich als schlaaffe Parese und Paralyse. Die degenerative Myelopathie wurde zuerst als Rückenmarkserkrankung insbesondere beim Deutschen Schäferhund beschrieben. Neben dem Deutschen Schäferhund sind aber viele weitere Rassen von der degenerativen Myelopathie betroffen.

Als Risikofaktor für die Entwicklung einer DM wurde eine Variante im Exon 2 des SOD1-Gens (Superoxid-Dismutase-1-Gen) bei vielen Rassen nachgewiesen. Bei Berner Sennenhunden gibt es zusätzlich eine Variante im Exon 1 dieses Gens, die ebenfalls mit der DM in Zusammenhang steht. Für den Berner Sennenhund können beide Varianten untersucht werden. Die Anforderung kann zusammen oder einzeln erfolgen. Laboklin konnte die exklusive Lizenz für die degenerative Myelopathie (Exon 2) erwerben und besitzt somit das alleinige Untersuchungsrecht in Europa.



Degenerative Myelopathie Risikomodifikator (DMRM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Welsh Corgi Pembroke
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die canine degenerative Myelopathie (DM) ist eine schwere, langsam fortschreitende neurodegenerative Erkrankung, die im fortgeschrittenen Alter (8 Jahre oder älter) auftritt

(siehe auch Degenerative Myelopathie (DM) (Exon1 und 2)). Bei der Rasse Pembroke Welsh Corgi konnte ein Risiko-Haplotyp (Risikomodifikator) innerhalb des SP110 (nuclear body protein)-Gens identifiziert werden, der bei von der SOD1-Variante homozygot betroffenen Hunden das Risiko zur Entstehung einer DM weiter erhöht. Der Risikomodifikator hat dabei sowohl einen Einfluss auf das Gesamtrisiko zur Ausbildung einer DM als auch auf das Alter, in dem die ersten Symptome auftreten. Bitte beachten Sie, dass der Test auf den SP110-Risikomodifikator nur bei Hunden sinnvoll ist, die zuvor als homozygot betroffen für den SOD1-Risikofaktor getestet wurden.

Dental-Skeletal-Retinal Anomaly (DSRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Cane Corso Italiano
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

In Zusammenarbeit mit unserem Kooperationspartner Prof. Tosso Leeb und seinem Team von der Universität Bern konnten wir eine genetische Variante bestimmen, die beim Cane Corso Italiano zur Dental-Skeletal-Retinal Anomaly (DSRA) führt.

Die Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt. Daher zeigen nur homozygot betroffene Hunde (welche die Variante von beiden Elterntieren geerbt haben) Symptome der Erkrankung. Anhand der genetischen Untersuchung können die heterozygoten Anlage-träger identifiziert werden, um die Entstehung betroffener Welpen zu vermeiden.

Die betroffenen Hunde leiden unter progressiver Retinaatrophie (PRA) (zur Erblindung fortschreitende Augenerkrankung), Zahnbeschwerden (Verfärbungen, Splintern und Brüche, kleinere Zähne als üblich) sowie Skelettproblemen. Es sind auch noch weitere Ausprägungen der Erbkrankheit möglich, die genaue Krankheitsentwicklung von DSRA und die dazugehörigen klinischen Symptome sind jedoch noch Gegenstand der aktuellen Forschung.

Dermatomyositis (DMS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	2x TaqMan SNP Assay und Sequenzierung
Rasse	Collie (Kurzhaar/Langhaar), Shetland Sheepdog (Sheltie)
Erbgang	polygen
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Dermatomyositis (DMS) ist eine Autoimmunerkrankung, welche eine genetische Ursache hat, die zusätzlich einen äußeren Auslöser benötigt. Bei den maßgeblich betroffenen Rassen Collie und Shetland Sheepdog äußert sie sich in Läsionen in Körperbereichen mit minimaler Bemuskulung zwischen Knochen und Haut. Der Beginn der Erkrankung

ist sehr variabel. Erste Symptome können sich bereits im frühen Alter von 12 Wochen zeigen. Diese äußern sich typischerweise in Haarverlust und Krustenbildung an Beinen und Pfoten, im Gesicht und an den Ohren sowie am Schwanz. Eine Abschwächung bis hin zum Verschwinden der Symptome ist in einigen Fällen beschrieben. Auch ein späterer, erneuter Ausbruch der Erkrankung ist möglich. Beim Collie sind zusätzliche muskuläre Probleme wie Schwierigkeiten beim Schlucken, Trinken und Fressen, ein hoher und staksiger Gang sowie Muskelatrophie im Kopf- und Halsbereich beschrieben, welche beim Shetland Sheepdog nicht auftreten. Die Diagnose wird üblicherweise über eine Hautbiopsie gestellt.

Der genetische Test erfasst 3 verschiedene Varianten, welche das Risiko für eine DMS-Erkrankung beeinflussen. Dieser komplexe genetische Hintergrund führt erst in Verbindung mit äußeren Auslösern wie Impfungen oder viralen Infekten zu der tatsächlichen Erkrankung. Dazu können Stressfaktoren den Verlauf und die Schwere der Krankheit negativ beeinflussen.

Basierend auf der Genotyp-Kombination der Loki A (PAN2), B (MAP3K7CL) und C (DLA-DRB1) kann die Wahrscheinlichkeit, an DMS zu erkranken, als niedrig (0–5 %), moderat (33–50 %) oder hoch (90–100 %) eingestuft werden. Die Wildtyp-Allele für die Loki A und B werden mit Kleinbuchstaben a und b bezeichnet, während die Risiko-Allele mit den Großbuchstaben A und B bezeichnet werden. Das Risiko-Allel im DLA-Komplex (DLA-DRB1*002:01) ist mit C benannt, alle anderen Allele mit c.

Genotypen mit geringem Risiko:

aabbCC, aabbCc, AabbCC, AabbCc, aaBbCC, aaBbCc, AaBbCC, AaBbCc, aaBBCC

Genotypen mit mittlerem Risiko:

AAbbCC, AAbbCc, aaBBCC, AaBBCC, AABbCc

Genotypen mit hohem Risiko:

AABbCC, AaBBCC, AABbCC, AABbCc

Zuchttempfehlung: Die Entstehung von Welpen mit Genotypen, die ein hohes Risiko für DMS besitzen (besonders: AABB, AaBB, AABb), sollte möglichst vermieden werden. Entsprechende Sorgfalt ist bei der Auswahl der Verpaarungen angezeigt.

Dermoidsinus (DS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Rhodesian Ridgeback
Erbgang	siehe Text
Dauer	3–5 Tage

Erkrankung

Bei einem Dermoidsinus (DS) handelt es sich um eine schlauchartige Einstülpung der Haut. Die Einstülpung geht unterschiedlich weit in die Tiefe der Gewebsstruktur, teilweise bis hin zur Wirbelsäule und kann durch Anheben der Haut als strangförmiges Gebilde ertastet werden. Der Dermoidsinus ist gefüllt mit Haaren und Talg und bereitet dem Hund keine Beschwerden, solange er sich nicht entzündet. Kommt es jedoch zu einer plötzlichen Entzündung, kann es zu großen Abszessen und massiven Infektionen kommen. In der Regel befindet sich der Dermoidsinus auf der Mittellinie des Rückens, seltener im Schädelbereich.

Laboklin bietet nun einen Gentest für einen Risikofaktor für die Entstehung eines Dermoidsinus beim Rhodesian Ridgeback an. Der genetische Test wurde anhand genomweiter DNA-Sequenz-Daten entwickelt und beinhaltet zwei genetische Marker, die je nach vorliegender Markerkonstellation mit einem erhöhten DS-Risiko verbunden sein können. Diese Marker sind auf zwei verschiedenen Chromosomen lokalisiert, wodurch insgesamt neun verschiedene Kombinationen von Markerkonstellationen möglich sind.

Digitale Hyperkeratose (DH/HFH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Bordeauxdogge, Irischer Terrier, Kromfohlrländer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Erste Symptome dieser Erkrankung zeigen sich beim Irischen Terrier und Kromfohlrländer ab einem Alter von 4–9 Monaten. Die Ballen betroffener Tiere werden zunehmend spröder, bis sich Risse und Brüche zeigen, durch die es sekundär zu Infektionen kommen kann. Die Ballen sind nicht rund und elastisch, sondern eher platt. Außerdem kann es zu Wucherungen, den sog. Hornzapfen, kommen. Die Krallen wachsen übermäßig schnell, wodurch diese nicht abgelaufen werden können und sich verformen. Aufgrund der Symptome wird diese Erkrankung auch als „Corny Feet“ bezeichnet. Bei der Bordeauxdogge ist das Krallenwachstum hingegen nicht beeinträchtigt. Die ersten Symptome zeigen sich bei dieser Rasse bereits im Alter von 10 Wochen bis 12 Monaten.

Auf Lebensdauer und -qualität hat diese Erkrankung bei guter Pflege der Ballen und Krallen kaum Einfluss. Jedoch ist der Pflegeaufwand größer als bei einem gesunden Hund.

Dilatative Kardiomyopathie (DCM) beim Schnauzer

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Riesenschnauzer, Schnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die dilatative Kardiomyopathie (DCM) ist eine Herzerkrankung, bei der Veränderungen an den Herzkammern und -klappen zu einer verringerten Kontraktionsfähigkeit und Pumpleistung des Herzens führen. Die DCM stellt die am häufigsten beschriebene Herzmuskelerkrankung beim Hund dar. Obwohl DCM bei vielen Hunderassen vorkommen kann, wird die Erkrankung bei unterschiedlichen Rassen durch verschiedene Varianten ausgelöst.

Beim Schnauzer konnte eine Variante im RBM20-Gen identifiziert werden, welche mit DCM sehr gut korreliert. Die ersten Symptome von DCM zeigen sich bei dieser Rasse typischerweise in einem Alter von 1–3 Jahren. Zu den häufigsten Symptomen zählen: erhöhte Atemfrequenz und angestrengte Atmung, Husten, Belastungsintoleranz, Appetitlosigkeit, Ohnmacht und blasse Schleimhäute. Die DCM kann auch zum plötzlichen Herztod führen, ohne dass vorher Symptome zu beobachten waren.

Dilatative Kardiomyopathie (DCM) beim English Toy Terrier, Manchester Terrier, Nova Scotia Duck Tolling Retriever, Welsh Springer Spaniel

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	English Toy Terrier (1), Manchester Terrier (1), Nova Scotia Duck Tolling Retriever (1), Welsh Springer Spaniel (2)
Erbgang	(1) autosomal-rezessiv, (2) autosomal-dominant mit variabler Penetranz
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die dilatative Kardiomyopathie (DCM) ist eine Erkrankung des Herzmuskels. Da der linke Herzventrikel (der die Hauptpumpleistung des Herzens übernimmt) bei einer DCM verdickt, erweitert und geschwächt ist, kann das Herz das Blut nicht effektiv durch den Körper pumpen.

Beim Welsh Springer Spaniel konnte eine genetische Variante im Phospholamban-Gen gefunden werden, die mit einer DCM einhergeht. Phospholamban spielt eine wichtige Rolle bei der Regulation der intrazellulären Calcium-Konzentration und daher auch für die Kontraktion und Relaxation des Herzmuskels. Die Erweiterung des linken Ventrikels, eine schwache systolische Funktion, Herzrhythmusstörungen und plötzlicher Herztod sind typische Symptome der betroffenen Hunde. In der Regel zeigen sich die Symptome bereits im Welpenalter, spätestens ab einem Alter von 20 Monaten. Die Erkrankung folgt einem autosomal-dominanten Erbgang mit variabler Penetranz. Im Vergleich zu anderen bei Hunden vorkommenden Herzerkrankungen besitzt die DCM beim Welsh Springer Spaniel jedoch eine sehr hohe Penetranz. Daher zeigen nahezu alle Träger der Variante auch Symptome, sobald das entsprechende Alter erreicht wurde.

Bei der Rasse Manchester Terrier und English Toy Terrier wurde eine genetische Variante im ABCC9-Gen gefunden, die mit DCM assoziiert ist und autosomal-rezessiv vererbt wird. Dieses Gen kodiert für einen kardialen ATP-sensitiven Kaliumkanal. DCM

kann zum plötzlichen Tod führen, welcher vor dem 2. Lebensjahr eintritt, typischerweise im Alter von 6 Monaten. Bei der akuten Form ist das Herz makroskopisch normal, eine histopathologische Untersuchung zeigt eine akute multifokale Myokarddegeneration und Nekrosen ohne Entzündungen. Bei der chronischen Form treten häufig eine leichte Vergrößerung des Herzens (Kardiomegalie), eine Erweiterung des linken Ventrikels, eine Verdickung der linken Ventrikelwand und eine Vergrößerung des linken Vorhofs auf. Weitere mögliche histopathologische Befunde sind eine Myokarddegeneration, Myokardfibrose, leichte Entzündungsreaktionen und manchmal auch Myokardmineralisierung. Die Hunde scheinen vor ihrem Tod gesund zu sein, in einigen Fällen wird von einer vorherigen Narkose oder Bewegung berichtet.

Bei der Rasse Nova Scotia Duck Tolling Retriever wurde eine autosomal-rezessive Variante im LMNA-Gen gefunden, die mit einer DCM assoziiert ist. Aufgrund der Erkrankung kommt es zu einer plötzlichen, anfallsweise auftretenden beschleunigten Herzaktivität (paroxysmale ventrikuläre Tachykardie). Zudem können Anzeichen auf eine Fehlbildung (Dysplasie) der Mitralklappe und Gewebsveränderung des Herzmuskels (Myokardfibrose) vorliegen. Das Alter, in dem die Erkrankung auftritt, unterscheidet sich von Fall zu Fall. DCM kann bereits in jungen Jahren (10–15 Monate) zum plötzlichen Tod führen.

Dilatative Kardiomyopathie (DCM1-4) beim Dobermann

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (DCM1), TaqMan SNP Assay (DCM2-4)
Rasse	Dobermann
Erbgang	siehe Infotext
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die dilatative Kardiomyopathie (DCM) ist eine Erkrankung des Herzmuskels, bei der der linke Herzventrikel, der die Hauptpumpleistung des Herzens übernimmt, verdickt, erweitert und geschwächt ist. Daher kann das Herz das Blut nicht effektiv durch den Körper pumpen.

Beim Dobermann ist die dilatative Kardiomyopathie eine weitverbreitete vererbte Herzerkrankung. Betroffene Hunde leiden unter einer Herzinsuffizienz oder plötzlichem Herztod. Ventrikuläre Tachyarrhythmien (Herzrhythmusstörungen) sind ein typisches Zeichen von DCM und können anhand eines Echokardiogramms oder Elektrokardiogramms (EKG) diagnostiziert werden. Bislang konnten vier genetische Varianten gefunden werden, die mit einer DCM beim Dobermann assoziiert sind.

Bei der DCM liegt eine variable Penetranz vor, daher können genetisch betroffene Hunde eventuell nur sehr milde oder sogar keine Symptome im Laufe ihres Lebens zeigen.

Neben dem Genotyp der beschriebenen Varianten scheinen auch die Ernährung, das Bewegungslevel sowie weitere Gene einen Einfluss auf das individuelle Risiko eines Hundes zu haben. Der Gentest kann daher die DCM-assoziierten Varianten identifizieren, jedoch keine Aussage darüber treffen, ob ein genetisch betroffener Hund tatsächlich klinisch relevante Symptome entwickelt.

In der amerikanischen Dobermann-Population scheinen besonders die DCM1-Variante im PDK4-Gen (versorgt das Herz mit Energie) und die DCM2-Variante im Titin (TTN)-Gen (an der Herzkontraktion beteiligt) relevant zu sein. Beide Varianten werden autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz vererbt. Die DCM2-Variante alleine scheint ein höheres Risiko mit sich zu bringen als die DCM1-Variante. Hunde, die beide Varianten tragen, besitzen aufgrund des additiven Effekts ein besonders erhöhtes Risiko dafür, eine DCM zu entwickeln.

In der europäischen Dobermann-Population sind dem aktuellen Kenntnisstand zufolge besonders die Risikomarker DCM3 und DCM4 relevant und mit einer linksventrikulären systolischen Dysfunktion (eingeschränkte Pumpleistung der linken Herzkammer) und Dilatation (Erweiterung des Herzmuskels) assoziiert. DCM3 wird dominant vererbt: Heterozygote Träger besitzen ein höheres Risiko für DCM als Tiere ohne eine Kopie des Risikofaktors. Das Risiko von Tieren, die die DCM3 Variante homozygot tragen, ist höher als das von Trägartieren. DCM4 wird rezessiv vererbt, für DCM4 homozygot betroffene Tiere besitzen ein höheres Risiko für DCM als freie oder heterozygote Träger. Die Varianten DCM3 und DCM4 scheinen einen additiven Effekt zu haben, mit einem stärkeren Effekt von DCM4.

Das Risiko für DCM kann über die Kombination der Genotypen wie folgt eingeschätzt werden:

Risiko < 50 %: N/N (DCM3) und N/N (DCM4), N/N (DCM3) und N/DCM4

Risiko 50–75 %: N/DCM3 und N/N (DCM4), N/DCM3 und N/DCM4

Risiko < 75 %: N/N (DCM3) und DCM4/DCM4, N/DCM3 und DCM4/DCM4, DCM3/DCM3 und N/N (DCM4), DCM3/DCM3 und N/DCM4, DCM3/DCM3 und DCM4/DCM4

Hunde mit erhöhtem Risiko sollten regelmäßig auf mögliche Anzeichen der Erkrankung untersucht werden. Mit Hilfe des Gentests kann die Prävalenz der bekannten Varianten innerhalb der Rasse reduziert werden, ohne dabei den Genpool zu stark einzuschränken. Dabei sollte bei Verpaarungen darauf geachtet werden, dass Welpen mit einem hohen Risiko für DCM vermieden werden, und so die Prävalenz der Risikovarianten in der Rasse sinkt.

Disproportionierter Zwergwuchs

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dalmatiner, Dogo Argentino, Magyar Vizsla
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Dogo Argentino wurde eine autosomal-rezessiv vererbte Variante des PRKG2-Gens gefunden, die zu disproportioniertem Zwergwuchs führt. Das PRKG2-Gen kodiert für ein Protein, das das Wachstum und die Entwicklung von Knorpel- und Knochenzellen steuert. Betroffene Hunde zeigen ab einem Alter von 2 Monaten Skelettanomalien, die sich in einer verringerten Körpergröße und -länge äußern. Zu den klinischen Symptomen gehören ein unverhältnismäßig großer Kopf und eine Fehlstellung

der Vorderpfoten (Carpus valgus), die zu Gangstörungen führen können. Röntgenaufnahmen deuten auf ein ungleichmäßiges Wachstum von Elle und Speiche hin, und es zeigt sich eine verminderte Verkalkung der Wachstumsfuge während der Knochenbildung. Ein betroffener Hund zeigte im Alter von 10 Monaten Anzeichen einer Hüftdysplasie und einer mäßigen Muskelatrophie. Heranwachsende Hunde weisen verkürzte Beine, einen verkürzten Körper und Hals sowie einen relativ breiten Kopf auf. Die Nase ist leicht nach oben gerichtet, und zwischen den Augen verläuft eine ausgeprägte vertikale Furche. Bei der Rasse Magyar Vizsla wurde eine Variante im PCYT1A-Gen gefunden, die zu disproportioniertem Zwergwuchs (SD3) führt und autosomal-rezessiv vererbt wird. PCYT1A katalysiert die Biosynthese von Phosphatidylcholin, das Teil der Zellmembranen ist, aber auch eine Rolle bei der Bildung von Vesikelmembranen spielt. Diese Vesikel sind wichtig für die Mineralisierung des enchondralen Knochengewebes. Betroffene Welpen zeigen bei der Geburt im Vergleich zu ihren nicht betroffenen Wurfgeschwistern keine optischen Unterschiede, diese werden jedoch im Alter zwischen 3 und 5 Wochen deutlich. Der Phänotyp ist gekennzeichnet durch eine Verkürzung und Verformung der Oberarm- und Oberschenkelknochen, wobei auch andere Röhrenknochen Veränderungen aufweisen. Betroffene Welpen entwickeln kürzere und stärker gebogene Gliedmaßen als ihre Wurfgeschwister sowie ein „knubbeliges“ Aussehen des Karpalgelenks. Neben der deutlichen Verkürzung des Oberarms, einer abnormen Ellenbogenstellung und einer Verkürzung und Krümmung des Unterarms kommt es zu einer Verdickung im Bereich der Metaphyse. Betroffene Hunde zeigen einen breiten Stand der Vorderbeine. Die Hinterbeine sind ebenfalls verkürzt, jedoch nicht so stark wie die Vorderbeine. Die Schwere der Symptome variiert teilweise.

Die ersten Fälle von schwerer Skelettdysplasie bei Dalmatinern wurden in den frühen 1980er Jahren dokumentiert, gefolgt von sporadischen Fällen in den folgenden Jahren. Skelettdysplasien stellen eine Gruppe von Erbkrankheiten dar, die Anomalien in Knorpel und Knochen aufweisen und zu einer verkürzten Statur und Zwergwuchs führen. Bei Dalmatinern tritt eine Chondrodysplasie (eine Untergruppe der Skelettdysplasie) auf, die in erster Linie die enchondrale Ossifikation (der Prozess der Knochenbildung, durch den Knorpel in Knochen umgewandelt wird) betrifft und zu einer unverhältnismäßigen Verkürzung der Extremitäten führt.

Betroffene Hunde besitzen kurze Beine und zeigen deutliche Ganganomalien, was beides ab einem Alter von zwei bis drei Monaten sichtbar wird. Die Vorderbeine sind gekrümmt mit einem nach außen abgewinkelten Ellenbogengelenk und einer Auswärtsdrehung der Pfoten. Die radiologische Untersuchung ergab schwere Deformationen der Gliedmaßen, darunter eine verkürzte Elle (Ulna) und Speiche (Radius) sowie ein verkürztes Wadenbein (Fibula) und Schienbein (Tibia), unregelmäßige Wachstumsfugen und eine gestörte Verknöcherung. Auch das Achsenskelett (Skelett in der Längsachse des Hundes) ist im Vergleich zu nicht betroffenen Hunden verkürzt.

Eine genetische Variante des PRKG2-Gens konnte bei der Rasse Dalmatiner mit der beschriebenen Erkrankung in Verbindung gebracht werden. Das PRKG2-Gen kodiert für ein Protein, welches eine entscheidende Rolle bei der enchondralen Ossifikation spielt. Ein erweitertes Screening der PRKG2-Variante ergab, dass die Variante auch weiterhin in der Dalmatiner-Population verbreitet ist.

Dry Eye Curly Coat Syndrome (CCS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Symptome treten bereits zum Zeitpunkt der Geburt auf. Betroffene Welpen weisen ein ungewöhnliches Fell (rau und lockig) sowie Symptome einer Keratoconjunctivitis sicca (Binde-/Hornhautentzündung aufgrund mangelnder Tränenflüssigkeit) auf. Außerdem erscheinen betroffene Welpen kleiner als ihre Wurfgeschwister. Haarmangel und das raue Fell führen zum Kratzen. Veränderungen an der Ballenhaut sowie an den Krallen lösen Schmerzen und Lahmheit aus. Auch die Zähne können betroffen sein.

Dyserythropoetische Anämie und Myopathie (DAMS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung (1), Sequenzierung (2)
Rasse	English Springer Spaniel (1), Labrador Retriever (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen (1), 1–2 Wochen (2)

Erkrankung

Eine Variante im EHBP1L1-Gen führt bei der Rasse Labrador Retriever zu dyserythropoetischer Anämie und Myopathie (DAMS). Klinische Symptome sind Muskeltrophie, Schwäche insbesondere der Hinterhandmuskulatur sowie Regurgitation. Blutuntersuchungen zeigten ausgeprägte Veränderungen der Erythrozyten (z. B. Mikrozytose). Anzeichen einer Myopathie ebenso wie eines Megaösophagus wurden im Alter von etwa 5 Jahren festgestellt, Mikrozytose und Erythrozytenanomalien wurden bei betroffenen Hunden jedoch bereits früher.

Bei der Rasse English Springer Spaniel verursacht eine weitere Variante im selben Gen ebenfalls DAMS. Bei dieser Rasse zeigt die Krankheit einen frühen Beginn mit Anämie, Megaösophagus, Kardiomyopathie und allgemeiner, langsam fortschreitender Muskeltrophie. Trotz der unterschiedlichen klinischen Symptome zeigen beide Rassen ähnliche Veränderungen der Erythrozyten und in der histopathologischen Untersuchung von Muskelproben.

Dystrophic Epidermolysis Bullosa (DEB)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Mittelasiatischer Schäferhund

Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Epidermolysis bullosa lässt sich durch eine Blasenbildung in der Grenzschicht zwischen der Oberhaut und der Lederhaut (dermoepidermale Verbindungszone) charakterisieren. Bei einer dystrophischen Epidermolysis bullosa (DEB) befindet sich die Spaltung unterhalb der Lamina densa (einem Teil der Basalmembran). Bei der Rasse Mittelasiatischer Schäferhund konnte eine schwere Form von DEB beobachtet werden, welche autosomal-rezessiv vererbt wird. Die Erkrankung wird durch eine Nonsense-Variante im COL7A1-Gen verursacht, welches für das Kollagen-VII-Protein in Epithelgeweben codiert. Die Symptome der Erkrankung zeigen sich üblicherweise zwischen Geburt und frühem Welpenalter. Bei betroffenen Welpen finden sich Hautläsionen, Blasen und Geschwüre an Pfoten, Ohren, Schnauze und Maulschleimhaut. Betroffene Welpen müssen aufgrund der schlechten Prognose euthanasiert werden.

Ektodermale Dysplasie/Skin Fragility Syndrome (ED/SFS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Chesapeake Bay Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Betroffene Hunde haben bereits bei der Geburt durchscheinende Hautpartien an Ohren, Ballen, Nase und Maul. Es kommt zu Blutungen an diesen Hautpartien. Zudem lösen sich Hautpartien im Gesicht ab, sobald eine Reibung erfolgt. Die Hunde müssen euthanasiert werden.

Entzündliche Lungenerkrankung (IPD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Collie (Kurzhaar/Langhaar)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage

Erkrankung

Bei Collies wurde eine Genvariante gefunden, die mit der entzündlichen Lungenerkrankung (IPD) assoziiert werden kann. Besitzer betroffener Hunde berichteten von schaumigem Erbrechen, flacher Atmung, Husten, starken Atemgeräuschen und Fieber. Die klinischen Symptome zeigten sich bereits wenige Tage nach der Geburt. Die Hunde sprechen gut auf eine Therapie mit Antibiotika und Sekretolytika an, allerdings kehren die Symptome nach Beenden der Antibiotikagabe schnell wieder zurück.

Entzündliche Myopathie (IM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Holländischer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Entzündliche Myopathien (engl. inflammatory myopathies, IM) sind Erkrankungen, bei denen es zur Einlagerung von Entzündungszellen im Muskelgewebe kommt. Bei einer Familie von Holländischen Schäferhunden wurde bei 5 Hunden mit allgemeiner Muskelschwäche und schwerer Muskelatrophie eine entzündliche Muskelerkrankung diagnostiziert. Das frühe Auftreten der ersten Symptome und der nahe Verwandtschaftsgrad der betroffenen Hunde deuteten auf eine genetische Ursache hin. Anhand genetischer Untersuchungen konnte eine Variante im SLC25A12-Gen gefunden werden, die mit den Symptomen der Erkrankung einhergeht. Das SLC25A12-Gen codiert für einen mitochondrialen Aspartat-Glutamat-Transporter und spielt so eine wichtige Rolle für den Metabolismus der Muskelzellen. Liegt die Variante homozygot vor, zeigt der Transporter eine verminderte Transportaktivität, was zu einem entzündungsfördernden Milieu und oxidativem Stress im Muskel führt.

Die typischen Symptome beginnen ab einem Alter von 3–9 Monaten und sind unter anderem Muskeltremor, ein steifer kurzschrittiger Gang und progressive Muskelschwäche bis hin zur Unfähigkeit zu gehen. Der Serum-CK-Wert (ein Marker für Muskelzerstörung) ist bei erkrankten Hunden ebenfalls dauerhaft erhöht. Die betroffenen Hunde wurden im Alter von etwa 2 Jahren aufgrund der voranschreitenden Schwäche euthanasiert. Die beschriebene Variante wurde bislang ausschließlich beim Holländischen Schäferhund gefunden. Bei verwandten Rassen, wie zum Beispiel dem Belgischen oder Deutschen Schäferhund oder anderen Rassen lag die Variante dagegen nicht vor.

Epidermolytische Hyperkeratose (EHK)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Norfolk Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Diese Erkrankung wird durch eine Variante im KRT10-Gen verursacht. Der Keratinddefekt führt zu einer oberflächlichen, milden, planaren epidermolytischen Hyperkeratose mit fragiler Epidermis. Betroffene Hunde zeigen ab der Geburt bis ins hohe Alter Symptome. Bei adulten Hunden bleiben die Läsionen meist statisch, häufig kommt eine Hyperpigmentierung dazu.

Episodic Falling (EF)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Episodic Falling ist charakterisiert durch Anfälle, in deren Verlauf es zur Steifheit der Beine, einem typischen „Pirschgang“ bis hin zum Kollaps kommt. Diese Anfälle werden durch Anstrengung, Stress oder Aufregung ausgelöst. Die klinischen Symptome variieren in ihrer Schwere. Erste Anfälle treten im Alter zwischen 14 Wochen und 4 Jahren auf.

Erbliche Taubheit (EOAD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Beauceron, Rhodesian Ridgeback, Rottweiler
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Beim Rottweiler führt eine Variante im LOXHD1-Gen zum frühen Hörverlust. Bislang konnte noch nicht abschließend geklärt werden, ob die Welpen bereits gehörlos geboren werden oder zunächst schwerhörig zur Welt kommen, was sich in wenigen Wochen zur vollständigen Taubheit weiterentwickelt. Man geht davon aus, dass das LOXHD1-Gen an der Aufrechterhaltung der Funktion der Haarzellen innerhalb der Cochlea (Gehörschnecke im Innenohr) beteiligt ist.

Beim Beauceron führt eine Variante im Gen CDH23 ebenfalls zu erblich bedingter, bilateraler Taubheit. Die betroffenen Welpen entwickelten sich abgesehen von der Taubheit normal.

Beim Rhodesian Ridgeback tritt durch eine Deletion im EPS8L2-Gen eine Form der erblichen Taubheit auf, die im Alter von 1-2 Jahren zu Hörverlust führt. Man nennt diese Form early-onset adult deafness (EOAD).

Erbliche Taubheit (DINGS1&2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dobermann
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Zwei genetische Varianten im PTPRQ-Gen (bekannt als DINGS1) und im MYO7A-Gen (bekannt als DINGS2) konnten identifiziert werden, die in der Rasse Dobermann angeborene Taubheit und Störungen des Gleichgewichts- und Bewegungssinnes (dem vestibulären System) verursachen.

Betroffene Welpen sind bereits kurz nach der Geburt taub und zeigen Symptome einer Gleichgewichtsstörung, wie zum Beispiel ein Neigen des Kopfes, Laufen im Kreis und eine gestörte Bewegungskoordination (Ataxie). Die Gleichgewichtsstörungen können mit zunehmendem Alter jedoch schwächer ausgeprägt sein. Zudem fehlt den betroffenen Welpen der vestibulookuläre Reflex (Reflexbewegung der Augen als Reaktion auf Kopfbewegungen) und nach Körperdrehungen kann Nystagmus (Augenzittern) auftreten. Bei der Erkrankung findet ein Abbau der für das Hören wichtigen Hörschnecke (progressive Degeneration der Cochlea) mit einem Verlust der akustischen Sinneszellen im Innenohr statt. Die bei DINGS2 auftretende Taubheit ist beidseitig, während bei DINGS1 auch eine einseitige Taubheit möglich ist.

Exercise Induced Collapse (EIC)

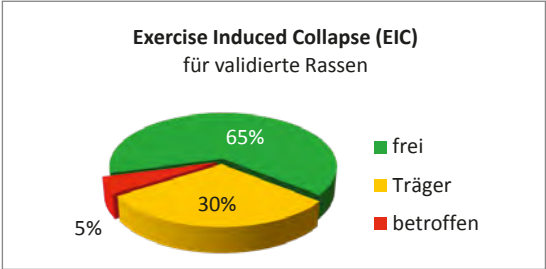
Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Bobtail, Boykin Spaniel, Chesapeake Bay Retriever, Clumber Spaniel, Curly Coated Retriever, Deutsch Drahthaar, Labrador Retriever, Welsh Corgi Pembroke
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Der Exercise Induced Collapse (EIC) ist eine neuromuskuläre Erkrankung, die beim Labrador Retriever und eng verwandten Rassen auftritt. Die für EIC verantwortliche Variante im DNM1-Gen wurde von der Arbeitsgruppe um Prof. James Mickelson an der University of Minnesota gefunden. Laboklin konnte die exklusive Lizenz für den EIC-Gentest erwerben und besitzt somit das alleinige Untersuchungsrecht in Europa. Die ersten Anzeichen eines Exercise Induced Collapse (EIC) sind ein schaukelnder oder verkrampfter Gang, der Hund wirkt steifbeinig. Erkrankte Hunde entwickeln schon nach 5–15 Minuten Anstrengung (z. B. beim Training oder bei starkem Stress) eine Muskelschwäche und kollabieren.

Bei den meisten Hunden ist vor allem die Hinterhand betroffen, bei manchen setzt sich die Schwäche auch bis zu den Vorderläufen fort und führt somit zum Festliegen. Während eines Kollapses sind die Hunde meistens bei Bewusstsein, je nach Schweregrad der Erkrankung kann es aber auch vorkommen, dass sie desorientiert oder vorübergehend bewusstlos sind.

EIC kann jahrelang unentdeckt bleiben, wenn der Hund weder anspruchsvollem Training noch starkem Stress ausgesetzt ist.



Exfoliativer kutaner Lupus erythematodes (ECLE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutsch Kurzhaar, Magyar Vizsla
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim exfoliativen kutanen Lupus erythematodes (ECLE), auch bekannt als Schmetterlingsflechte, handelt es sich um eine autoimmune Hauterkrankung. Ursache für die Erkrankung beim Deutsch Kurzhaar und beim Magyar Vizsla ist eine Variante im UNC93B1-Gen, das eine wichtige Rolle für das angeborene Immunsystem und damit für die Immunantwort gegen Krankheitserreger spielt. Die Erkrankung äußert sich durch das Auftreten übermäßig vieler Schuppen, zuerst im Gesicht und später auch in den Ohren, auf dem Rücken oder am ganzen Körper. Weitere Anzeichen können Pigmentverlust der Haut (Hypopigmentierung) sowie Hautrötungen sein. Im Verlauf der Erkrankung kommen auch Haarausfall, Krusten, Geschwüre und zum Teil auch kurzzeitige Lahmheit hinzu. Durch das geschwächte Immunsystem und die Hautveränderungen kommt es häufig zu bakteriellen Infektionen der Haut. Die ersten Symptome treten üblicherweise in der Jugend bzw. im frühen Erwachsenenalter auf. Aufgrund der schwerwiegenden Symptome und der fehlenden Behandlungsmöglichkeiten müssen die betroffenen Hunde meist eingeschläfert werden.

Faktor VII-Defizienz (F7)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Airedale Terrier, Alaskan Klee Kai, Beagle, Deerhound, Finnischer Laufhund, Papillon, Phalène, Riesenschnauzer, Welsh Springer Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Ein Mangel an Faktor VII führt zu leichter bis moderater Blutungsneigung. Beim Alaskan Klee Kai Dog wurde jedoch eine schwere Form mit Unterhautblutungen und Anämie nachgewiesen.

Faktor XI-Defizienz (F11)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Kerry Blue Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv mit variabler Penetranz
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Eine Variante im F11-Gen führt zum Faktor XI-Mangel bei Kerry Blue Terriern. In manchen Fällen kann es bei betroffenen Tieren 12–24 Stunden nach chirurgischen Eingriffen zu schweren, langanhaltenden Blutungen kommen. Betroffene Hunde zeigen nur eine leichte Neigung zu spontanen Blutungen, manche Tiere zeigen keine Symptome.

Faltendoggen-Syndrom (Ichthyose)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutsche Dogge
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Ichthyose ist eine Erbkrankheit, die durch generalisierte schwere Hyperkeratose (übermäßige Verhornung) und Bildung einer stark faltigen, verdickten und schuppenden Haut vor allem im Bereich der Augen und Nase gekennzeichnet ist. Diese lamelläre Ichthyose ist bislang nur bei der Deutschen Dogge bekannt und hat ihre Ursache in einer Genvariante, die bisher ausschließlich bei dieser Rasse nachgewiesen wurde.

Die Haut wird im Verlauf der Erkrankung trocken und verliert ihre Elastizität, wodurch ein generalisiert faltiges Aussehen überwiegend im Kopfbereich entsteht. Zudem kann es bei betroffenen Welpen zu starken Schwellungen der Augenlider kommen, die das Öffnen der Augen unmöglich machen. Erschwerend kommt hinzu, dass die veränderte Haut im Bereich der Falten Infektionen begünstigt, wodurch sich der Krankheitsverlauf verschlimmert und eine Behandlung erschwert wird.

Familiäre Nephropathie (FN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) Sequenzierung (2)

Rasse	English Cocker Spaniel (1), Welsh Springer Spaniel (1); English Springer Spaniel (2), Samojede (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv: English Cocker Spaniel, English Springer Spaniel, Welsh Springer Spaniel; X-chromosomal-rezessiv: Samojede
Dauer	3–5 Werktage: English Cocker Spaniel, Welsh Springer Spaniel; 1–2 Wochen: English Springer Spaniel, Samojede

Erkrankung

Die Nieren übernehmen lebenswichtige Ausscheidungsfunktionen. Die Glomerula (Nierenkörperchen) stellen den Filter dar, der den Urin vom Blut trennt und somit den Primärharn herausfiltert. Ein Netzwerk aus Typ-IV-Kollagenfasern ist essentiell für die korrekte Struktur der Basalmembran der Glomerula und somit für die Funktion der Nieren. Die durch FN hervorgerufene progressive Erkrankung der Nieren wird durch einen Kollagen-Typ-IV-Defekt verursacht. Hunde mit FN entwickeln im Alter von 6 Monaten bis 2 Jahren chronische Nierenfunktionsstörungen, die schließlich, in manchen Fällen sehr schnell, zu einer Zerstörung beider Nieren führen und tödlich enden. Erste klinische Zeichen sind z. B. übermäßiger Durst, eine verminderte Wachstumsgeschwindigkeit oder Gewichtsverlust, verminderter Appetit und Erbrechen.

Familiäres Schilddrüsenkarzinom (FTFC)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutsch Langhaar
Erbgang	siehe Text
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Deutsch Langhaar wurden zwei genetische Varianten im TPO-Gen identifiziert, die mit dem familiären follikulären Schilddrüsenzellkarzinom (FTFC) assoziiert sind. Hunde mit jeweils zwei Kopien einer oder beider Varianten haben ein etwa 16fach höheres Risiko, an FTFC zu erkranken als Hunde, die diese Varianten nicht tragen. Die meisten der untersuchten Hunde waren zum Zeitpunkt der Diagnose älter als 10 Jahre.

Fanconi-Syndrom

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Basenji
Erbgang	ungeklärt
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das Fanconi-Syndrom ist eine Erkrankung, bei der die Nieren nicht mehr in der Lage sind, Elektrolyte und Nährstoffe aus dem Primärharn zu resorbieren. Diese wichtigen Bestandteile werden stattdessen mit dem Urin ausgeschieden. Symptome sind vor allem exzessives Trinken und Urinieren. Im Urin kann ein hoher Glucosewert nachgewiesen werden. Wird ein Tier mit Fanconi-Syndrom nicht behandelt, treten Muskelschwäche, Acidose und ein verschlechterter Allgemeinzustand auf. Die Krankheit führt letztendlich zum Tod. Beim Basenji tritt das Fanconi-Syndrom typischerweise im Alter zwischen 4 und 8 Jahren auf.

Farbverdünnung und neurologische Defekte (CDN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dackel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Dackel konnte eine Variante im Gen MYO5A nachgewiesen werden, die Farbverdünnung und neurologische Defekte (CDN) verursacht und dem Griscelli-Syndrom Typ I beim Menschen ähnelt.

Ein betroffener 4 Wochen alter Welpen zeigte eine auffällig verdünnte Fellfarbe. Obwohl er äußerlich normal entwickelt war, konnte er sich nicht in Bauchlage halten, fiel auf die Seite und ruderte mit den Vorderbeinen. Außerdem konnte er seinen Kopf nicht aufrecht halten oder Kopfbewegungen koordinieren und er reagierte kaum auf Umweltreize.

Aufgrund der Schwere der Symptome wurde der Welpen euthanasiert. Die pathohistologische Untersuchung zeigte eine multifokale Ansammlung von Melanin und die Ablagerung verklumpten Keratins im Follikelepithel der behaarten Haut.

Es konnte eine Frameshift-Variante im Gen MYO5A nachgewiesen werden; der Myosin VA-vermittelte Transport spielt eine wichtige Rolle in Neuronen und dem Cerebellum und zusätzlich im Transport von Melanosomen in wachsende Haarschäfte.

Finnish Hound Ataxie (FHA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Finnischer Laufhund, Norrbottenspitze
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage

Erkrankung

Durch eine Variante im SEL1L-Gen kommt es bei betroffenen Tieren zu einer sich stetig verschlimmernden Störung des Bewegungsapparates. Neben anfänglichen

Koordinations- und Gleichgewichtsproblemen sowie Zittern kann dies bis zur völligen Bewegungsunfähigkeit führen. Betroffene Tiere entwickeln die Symptome in der Regel zwischen der 4. und 12. Lebenswoche.

Fukosidose

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	English Springer Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Fukosidose ist eine neurologische Erkrankung, die auf dem Verlust eines bestimmten Enzyms, der α -L-Fukosidase, beruht. Im gesunden Organismus spaltet dieses Enzym komplexe Verbindungen, sodass der Körper diese Stoffe verwerten kann. Beim erkrankten Tier fehlt das Enzym, wodurch sich die komplexen Verbindungen in verschiedenen Organen ablagern. Betroffen sind neben Lymphknoten, Bauchspeicheldrüse, Leber, Nieren, Lungen und Knochenmark vor allem Gehirn- und Nervengewebe, was die schwerwiegenden neurologischen Symptome dieser Erkrankung verursacht.

Die Fukosidose ist gekennzeichnet durch Bewegungsstörungen und neurologische Ausfälle. Betroffene Tiere zeigen eine gestörte Koordination von Bewegungsabläufen, Verhaltensauffälligkeiten, Blindheit, Taubheit und Schluckstörungen. Die Erkrankung manifestiert sich etwa im Alter von 18 Monaten bis 4 Jahren mit stetig fortschreitendem Verlauf und letztendlich tödlichem Ausgang.

Gallenblasenmukozelen (GBM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Cocker Spaniel, Cairn Terrier, English Cocker Spaniel, Shetland Sheepdog (Sheltie), Zwergspitz
Erbgang	autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Gallenblasenmukozelen werden durch eine Variante im ABCB4-Gen verursacht. Diese Variante führt zu Hyperplasie der Gallenblasenschleimhaut und zur vermehrten Ansammlung von Schleim. Unbehandelt können Gallenblasenmukozelen zur Entzündung der Gallenblase (Cholecystitis) führen, dabei steigt die Gefahr einer Gallenblasenruptur. Klinische Symptome treten bei älteren Hunden auf und zeigen sich in Erbrechen, Anorexie, Lethargie, Gelbsucht und abdominalen Schmerzen.

Glanzmann-Thrombasthenie (GT)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Pyrenäen-Berghund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Die Glanzmann-Thrombasthenie (GT) ist eine Blutgerinnungsstörung, die in 2 verschiedenen Formen vorkommt. Die Unterschiede liegen in der Menge bestimmter in der Zellmembran von Thrombozyten gebildeter Glykoproteine ($\alpha\text{IIb}\beta 3$), die für die Gerinnung notwendig sind. Bei der mit diesem Test nachgewiesenen schwereren GT vom Typ I liegt der Wert bei weniger als 5 % vom Normalzustand. Eine Variante im αIIb -Gen verhindert dabei die Bildung eines Hauptbestandteils dieser Glykoproteine. Symptomatisch wird die Blutungsneigung zumeist durch fortlaufendes Zahnfleischbluten nach dem Ausfall der Milchzähne erkennbar. Auch kann anhaltendes Nasenbluten ein Hinweis für diese Störung sein.

Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Beagle (2), Dackel (1), Golden Retriever (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv: Dackel; autosomal-dominant: Beagle, Golden Retriever
Dauer	3-5 Werkstage, bei Sequenzierung 1-2 Wochen: Dackel; 1-2 Wochen: Beagle, Golden Retriever

Erkrankung

Kollagen ist das häufigste Protein im tierischen Körper und verleiht den Knochen ihre Elastizität. Ein Defekt der Kollagen-Gene führt zur Glasknochenkrankheit, auch „Osteogenesis imperfecta“ genannt. Die Erkrankung führt bereits im Welpenalter zu den typischen Symptomen: extrem zerbrechliche Knochen und Zähne, was zu Einschränkungen in der Beweglichkeit und ungewöhnlich elastische Gelenke mit sich bringt.

Glaukom und Goniodysgenie (GG)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Border Collie
Erbgang	vermutlich autosomal-rezessiv (noch in Erforschung)
Dauer	3-5 Werkstage

Erkrankung

Goniodysgenie beschreibt eine Entwicklungsstörung in der Vorderkammer des Auges, bei der es zur Verengung bzw. zum Verschluss intraokulärer Kanäle des iridokornealen

Winkels (ICA) kommt, über welchen das überschüssige Kammerwasser abgeführt wird. Der erhöhte Druck (Glaukombildung) beschädigt die Netzhaut und kann zur Blindheit führen. Beim Border Collie wurde eine Variante im Olfactomedin-like 3-Gen (OLFML3) identifiziert, welche mit der genetischen Prädisposition für schwerwiegende Goniodysgenese assoziiert ist. Das OLFML3-Protein ist an der Bildung von Protein-Protein-Interaktionen, Zelladhäsionen und intrazellulären Interaktionen beteiligt. Bei einzelnen als heterozygot getesteten Trägern wurde ebenfalls eine Goniodysgenese (aber ohne Glaukom) diagnostiziert. Zudem konnte bei mehreren Hunden trotz schwerer Goniodysgenese über 15 Jahre und mehr kein Glaukom festgestellt werden. Aufgrund dieser Beobachtungen wird angenommen, dass die Entwicklung eines Glaukoms durch eine Kombination von genetischen Faktoren mit Umwelteinflüssen und/oder Zufallsfaktoren begünstigt wird. Zudem kann die beschriebene Variante im OLFML3-Gen nicht mit der milden Form der Goniodysgenese assoziiert werden, was darauf hindeutet, dass die milde Form durch andere genetische Dispositionen bedingt wird.

Gliedergürteldystrophie (LGMD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dackel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die beim Menschen als Gliedergürteldystrophie (LGMD) beschriebene Dystrophie der Schulter- und Beckengürtelmuskulatur kommt auch beim Dackel vor und wird hier durch eine Variante im Gen der Sarcoglycan-Alpha-Untereinheit (SGCA) verursacht. Betroffene Hunde zeigen klinische Symptome wie Belastungsintoleranz, einen steifen Gang, fortschreitende Schwäche, eine erhöhte Ausscheidung von Myoglobin im Urin (Myoglobininurie) sowie Schwierigkeiten beim Schlucken (Dysphagie) und Lungenentzündungen (Pneumonie). Im Serum können anhaltend deutlich erhöhte Kreatinkinase-Aktivitäten gemessen werden. Die Symptome traten bei jungen erwachsenen Tieren etwa ab dem Alter von 7–17 Monaten auf. Muskelzellen in Biopsien waren dystrophisch. Immunfärbungen und die Western-Blot-Analyse von α -, β - und γ -Sarcoglycanen deuten auf eine Sarcoglycanopathie hin, eine Form der Gliedergürteldystrophie.

Globoidzellenleukodystrophie (Krabbe-Krankheit)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Cairn Terrier (1), Irish Red Setter (2), West Highland White Terrier (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Cairn Terrier, West Highland White Terrier; 1–2 Wochen: Irish Red Setter

Erkrankung

Bei der Globoidzellenleukodystrophie handelt es sich um eine Lipidspeicherkrankheit mit fortschreitender Degeneration der weißen Substanz des ZNS. Die Ursache für die Erkrankung liegt in einem genetisch bedingten Mangel des Enzyms Galaktozerebrosid-Beta-Galaktosidase. Dieses Enzym ist verantwortlich für den lysosomalen Stoffwechsel bestimmter Galaktolipide. Aufgrund des Enzymmangels kommt es zur Ablagerung dieser Lipide im ZNS vor allem in den mehrkernigen Riesenzellen (Globoidzellen). Auffällig wird die Globoidzellenleukodystrophie bei betroffenen Hunden im Alter von 1–3 Monaten, beginnend mit einer Ataxie und Parese der Hinterhand. Im Verlauf der Erkrankung kommt es zur Muskelatrophie und zur neurologischen Degeneration (Verlust von Nervenzellen). Aufgrund fehlender Behandlungsmöglichkeiten werden die betroffenen Tiere meist spätestens im Alter von 10 Monaten euthanasiert.

Glykogenspeicherkrankheit Typ Ia (GSDIa)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Pinscher, Malteser
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Der Glykogenspeicherkrankheit Typ Ia (GSDIa) liegt eine angeborene Störung des Glukosestoffwechsels zugrunde, die sich durch überschüssige Speicherung von Glykogen in Organen zeigt.

Die Ursache ist eine Veränderung des Enzyms „Glycogen Branching Enzyme (GBE)“, das für die korrekte räumliche Anordnung des gespeicherten Glycogens zuständig ist. Dadurch ist die Rückumwandlung zur Glukose nicht mehr möglich, wodurch das veränderte Glykogen in Zellen des Muskel-, Leber- und Nervensystems akkumuliert. Dieser Zustand führt zu Organfehlfunktionen von unterschiedlichem Schweregrad.

Bei betroffenen Welpen kommt es schon sehr früh nach der Geburt zur Unterversorgung mit Glukose und Ausprägung von Symptomen wie Depressionen und verzögertem Wachstum.

Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Pompe Disease) (GSDII)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Finnischer Lapphund, Lappländischer Rentierhund, Schwedischer Lapphund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Diese autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung wird durch einen Defekt in dem Enzym Glukosidase ausgelöst. Dadurch kommt es zu einer Anreicherung von Glukose in den Lysosomen. Betroffene Hunde leiden unter häufigem Erbrechen, fortschreitender Muskelschwäche, Konditionsverlust sowie einer Herzschwäche, die letztendlich in einem Alter von 1,5 Jahren zum Tode führt.

Glykogenspeicherkrankheit Typ IIIa (GSDIIIa)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Curly Coated Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Bei der Glykogenspeicherkrankheit Typ IIIa handelt es sich um eine Fehlfunktion des Glukosestoffwechsels aufgrund einer Variante im AGL-Gen, die beim Curly Coated Retriever beschrieben ist. Die Fähigkeit, Glukose effizient an Glykogen zu binden und wieder abzuspalten, ist von der stark verzweigten Struktur des Glykogens abhängig. Das „Glycogen Branching Enzym“ (GBE) ist nötig für die Ausbildung dieser verzweigten Struktur, das „Glycogen Debranching Enzyme“ (GDE) für deren Abbau. Ein Ausfall der GDE-Aktivität führt zu einer abnormen Anhäufung von Glykogen in Leber- und Muskelzellen, was zu fortschreitenden Organfehlfunktionen führt. Betroffene Hunde zeigen in den ersten Lebensjahren oft nur wenig klinische Symptome, mit fortschreitendem Alter äußert sich die Krankheit immer häufiger durch Lethargie und episodische Hypoglykämie mit Kollaps.

Glykogenspeicherkrankheit (GSD-PGBM1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Basset Hound
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Glykogenspeicherkrankheiten (GSDs) sind eine seltene Gruppe vererbter Stoffwechselstörungen, die durch Defekte in spezifischen Enzymen verursacht werden, welche für die Glykogensynthese, den -abbau oder die -regulation verantwortlich sind. Diese Enzymdefekte führen zu einer abnormen Glykogenansammlung, insbesondere in Geweben mit hohem Glykogenumsatz wie der Leber, dem Herzmuskel, dem Skelettmuskel und der glatten Muskulatur.

In der Rasse Basset Hound wurde eine genetische Variante im RBCK1-Gen identifiziert, die mit einer Glykogenspeicherkrankheit assoziiert ist. Das RBCK1-Gen kodiert für eine

Untereinheit einer E3-Ubiquitin-Ligase, die an Entzündungs- und Immunreaktionen beteiligt ist. Ein Mangel dieses Proteins führt zur Anreicherung von abnormalem Glykogen in Form von Polyglukosan-Speicherkörpern. Beim Menschen sind unterschiedliche Varianten in RBCK1-Gen mit der sogenannten Polyglukosan-Körper-Myopathie Typ 1 (PGBM1) assoziiert, einer Form der GSD, die durch Skelettmuskeldystrophie, Kardiomyopathie und Polyglukosanablagerungen gekennzeichnet ist.

Betroffene Basset Hounds leiden typischerweise unter gastrointestinalen Problemen wie chronischem Erbrechen und Durchfall, beginnend im Alter zwischen 8 Monaten und einem Jahr. In späteren Stadien (etwa im Alter von drei Jahren) zeigen die Hunde eine fortschreitende Muskelschwäche, Belastungsintoleranz, kongestive Herzinsuffizienz (Herzschwäche) und können einen plötzlichen Tod erleiden.

Während die Blutwerte zunächst noch weitestgehend unauffällig sind (häufig auf leicht erhöhte CK-Werte beschränkt), zeigen sich in späteren Stadien messbare Anstiege von CK (Kreatinkinase), AST (Aspartat-Aminotransferase) und kardialen Troponin, was auf anhaltende Herzscheidungen hinweist. Postmortale histopathologische Untersuchungen zeigen umfangreiche Glykogenansammlungen im Herzen, die zu einer starken Degeneration und Nekrose des Herzmuskels führen, sowie Glykogenablagerungen in der glatten Muskulatur, insbesondere im Gastrointestinaltrakt.

GM1-Gangliosidose

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Husky (2), Portugiesischer Wasserhund (2), Shiba Inu (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Shiba Inu; 1–2 Wochen: Husky, Portugiesischer Wasserhund

Erkrankung

Die GM1-Gangliosidose ist eine lysosomale Speicherkrankheit (s. Kap. 3.1 GM1 bei der Katze, Seite 177), die zu neurologischen Ausfallerscheinungen führt. Nach unauffälliger Welpenentwicklung treten im Alter von 3–8 Wochen die ersten Symptome auf: reduzierte Gewichtszunahme, tapsiger Gang, Kopfwackeln, Nystagmus. Mit zunehmendem Alter verstärken sich die Symptome. Im Alter von etwa 8 Monaten sterben die meisten Hunde an der Erkrankung oder werden euthanasiert. Eine Behandlung ist derzeit nicht möglich.

GM2-Gangliosidose

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Japan-Chin, Pudel, Shiba Inu
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

GM2-Gangliosidose ist eine progressive neurodegenerative lysosomale Speicherkrankheit, die durch eine rezessive Variante des Gens HEXB verursacht wird.

Betroffene Hunde sind nicht in der Lage, bestimmte Enzyme zu bilden, die erforderlich sind, um die neuronale Membrankomponente Gangliosid GM2 in viszeralem Gewebe abzubauen. Die Anhäufung dieser Stoffwechselprodukte führt zu einer fortschreitenden Zerstörung des Zentralnervensystems.

GM2 zeigt sich durch neurologische Symptome im Alter von 9–12 Monaten. Diese sind Verlust des Sehvermögens, Schwierigkeiten beim Gehen, Verlust des Gleichgewichts, Zittern und Erbrechen.

Sobald ein betroffener Hund erste entsprechende Symptome zeigt, schreitet die Krankheit schnell voran und führt in der Regel im Alter zwischen 18 und 23 Monaten zum Tod.

Grey Collie Syndrome (Canine zyklische Neutropenie) (GCS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Collie (Kurzhaar/Langhaar)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das Grey Collie Syndrome (GCS) wird durch eine Störung bei der Blutzellbildung hervorgerufen. Durch die zyklische Verminderung der Blutzellen alle 10–12 Tage neigen betroffene Hunde zu Blutungen und sind sehr anfällig für Infektionen. Welpen sind gewöhnlich kleiner und schwächer als ihre Wurfgeschwister. Im Alter von 8–12 Wochen entwickeln sich klinische Symptome wie z. B. Fieber, Diarrhöe und Gelenkschmerzen. Betroffene Welpen leiden unter wiederkehrenden, bakteriellen Infektionen, v. a. Infektionen der Atemwege und des Magen-Darm-Trakts. Beim Grey Collie Syndrom handelt es sich um eine ernste Funktionsstörung, betroffene Hunde werden selten älter als 2–3 Jahre. Betroffene Welpen haben ein silbergraues Fell, abgestuft von sehr hell bis schwärzlich-rötlich, manchmal gelblich aufgrund einer Mischung von hellbeigem und hellgrauem Haar.

Hämophilie A (Faktor VIII-Defizienz)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1), TaqMan SNP Assay (2) bzw. Fragmentlängenanalyse (3)
Rasse	Bobtail (1), Boxer (1), Deutscher Schäferhund (2), Havaneser (3), Labrador Retriever (1), Rhodesian Ridgeback (3)
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage: (2); 1–2 Wochen: (1), (3)

Erkrankung

Bei dieser angeborenen Blutgerinnungsstörung kommt es zu Symptomen wie größeren Blutergüssen (Hämatomen), Nasenbluten, Haut-, Muskel- und Gelenkblutungen. Nach größeren Verletzungen oder Operationen können schwere Verläufe ohne Therapie oder Prophylaxe tödlich enden. Auslöser der erhöhten Blutungsneigung ist ein genetisch verursachter Mangel oder eine reduzierte Aktivität des Faktors VIII, einem für die Blutgerinnung wichtigen Gerinnungsfaktor. Dieser besitzt in der Gerinnungskaskade eine Schlüsselfunktion.

Hämophilie B (Faktor IX-Defizienz)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1) bzw. TaqMan SNP Assay (2)
Rasse	Amerikanischer Akita (1), Hovawart (1), Lhasa Apso (1), Rhodesian Ridgeback (2)
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Rhodesian Ridgeback; 1–2 Wochen: Amerikanischer Akita, Hovawart, Lhasa Apso

Erkrankung

Die Hämophilie B gehört zu den wichtigsten vererbten Blutgerinnungsstörungen bei der Rasse Rhodesian Ridgeback. Die Erkrankung ist auf einen Mangel oder eine reduzierte Aktivität des Faktors IX zurückzuführen, der eine Schlüsselfunktion in der Blutgerinnungskaskade besitzt. Je nach Ausprägung des Faktor-IX-Mangels kommt es zu einer leichten bis schweren Blutungsneigung. Anzeichen einer Hämophilie sind größere Hämatome, Nasenbluten, Haut-, Muskel- und Gelenkblutungen. Schwere Verläufe nach größeren Verletzungen oder Operationen können ohne Therapie oder Prophylaxe tödlich verlaufen. Weitere genetische Ursachen der Hämophilie B konnten in wenigen Fällen beim Lhasa Apso, Hovawart und Amerikanischen Akita gefunden werden.

Hämorrhagische Diathese (Scott-Syndrom)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das Scott-Syndrom ist eine seltene, autosomal-rezessiv vererbte hämorrhagische Diathese bei Deutschen Schäferhunden.

Diese Blutungsneigung erklärt sich durch eine gestörte Gerinnungsaktivität, erkennbar an aktivierten Thrombozyten, die nicht in der Lage sind, anionische Phospholipide, speziell Phosphatidylserin, zu präsentieren und Proagulans-Mikropartikel auszuschütten.

Die Präsentation von Aminophospholipiden (hauptsächlich Phosphatidylserin) an der Oberfläche aktivierter Thrombozyten ist essenziell für die Bildung der in der Blutgerinnung wirksamen Enzymkomplexe.

Andere Gerinnungsparameter, mit Ausnahme eines verminderten Prothrombin-Verbrauchs während der Gerinnung von Vollblut, sind unverändert.

Hereditäre Ataxie (HA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP (1), Sequenzierung (2)
Rasse	Australian Shepherd (2), Bobtail (1), Gordon Setter (1), Miniature American Shepherd (2), Norwegischer Buhund (2), Norwegischer Elchhund (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Bobtail, Gordon Setter; 1–2 Wochen: Australian Shepherd, Miniature American Shepherd, Norwegischer Buhund, Norwegischer Elchhund

Erkrankung

Hereditäre Ataxie (HA) ist eine fortschreitende Erkrankung des Bewegungsapparates, die durch Hypermetrie, unkoordinierten Gang, Tremor und Spastiken bis hin zu schweren Gangstörungen und Gleichgewichtsverlust gekennzeichnet ist.

Bei den Rassen Bobtail und Gordon Setter treten erste Symptome im Alter von 5 Monaten bis 4 Jahren auf. Als ursächliche Variante wurde bei diesen Rassen eine Variante des RAB24-Gens identifiziert.

Eine Variante im KCNIP4-Gen verursacht HA bei der Rasse Norwegischer Buhund, während eine Variante im HACE1-Gen bei Norwegischen Elchhunden gefunden wurde. Betroffene Welpen beider Rassen zeigen im Alter zwischen 4 und 20 Wochen klinische Symptome, die Welpen rutschen leicht auf dem Boden aus, fallen gelegentlich um und haben eine rasseuntypische hängende Rute.

Bei Australian Shepherd und Miniature American Shepherd sind zwischen dem 4. und 19. Lebensmonat erste Anzeichen wie Hypermetrie, „Bunny-Hopping“ und ein wackeliger und steifer Gang insbesondere der hinteren Gliedmaßen zu erkennen. Diese unkoordinierten Bewegungen und Spastiken verschlechtern sich zunehmend, sodass die Hunde im Alter von 30 bis 44 Monaten nicht mehr laufen konnten. Die histologischen Ergebnisse des Gehirns zeigten eine diffuse Demyelinisierung. Eine Variante im PNPLA8-Gen verursacht HA bei diesen Rassen.

Hereditäre Katarakt (HSF4)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Australian Shepherd (1), Französischer Rauhaariger Vorstehhund (Korthals) (2), Miniature American Shepherd (1), Wäller (1)

Erbgang	(1) unklar (2) autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Als Katarakt wird eine Trübung der Augenlinse bezeichnet, die aufgrund der sichtbaren gräulichen Verfärbung im fortgeschrittenen Stadium auch als „Grauer Star“ bekannt ist. Die hereditäre Katarakt (HC) beim Australian Shepherd, Miniature American Shepherd und Wäller ist eine erbliche Form der Katarakt aufgrund einer Variante im HSF4-Gen (Heat-Shock-Factor-4-Gen), die als Hochrisikofaktor angesehen werden kann. So konnte gezeigt werden, dass Trägartier ein etwa 17fach erhöhtes Risiko aufweisen, an binokularer Katarakt zu erkranken als Hunde, die die beschriebene Variante nicht tragen. Heterozygote Anlageträger, die nur eine Kopie des defekten HSF4-Gens besitzen, leiden häufig an einer hinteren subkapsulären Katarakt, einer Form, die nur selten das Sehvermögen beeinflusst. Tritt die Variante reinerbig (homozygot) auf, erkranken die betroffenen Hunde an einer nukleären Form, welche das Sehvermögen fortschreitend beeinträchtigt. Die ersten Symptome treten häufig, aber nicht ausschließlich, in jungen Jahren auf. Laut neuesten Studien wird ein autosomal-rezessiver Erbgang vermutet, der aber von mindestens einem weiteren genetischen Faktor beeinflusst wird. Dieser Faktor ist bislang noch nicht explizit identifiziert und Gegenstand fortlaufender Forschung. Auch bei der Rasse Französischer Rauhaariger Vorstehhund (Korthals) tritt eine juvenile Form der Katarakt auf. Im Gentest kann die ursächliche Variante im FYCO1-Gen nachgewiesen werden. Diese Form der HC wird autosomal-rezessiv vererbt.

Hereditäre Katarakt (HSF4)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Boston Terrier, Französische Bulldogge, Staffordshire Bull Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Eine andere genetische Variante führt beim Boston Terrier zu der frühen Form der Katarakt. Die gleiche Variante verursacht Katarakt bei der Französischen Bulldogge und beim Staffordshire Bull Terrier. Bei allen 3 Rassen wird die Katarakt autosomal-rezessiv vererbt.

Hereditäre nasale Parakeratose (HNPK)

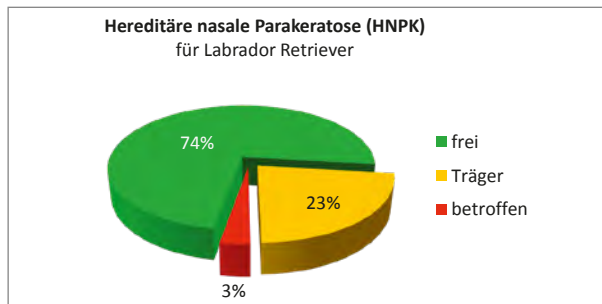
Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Greyhound (2), Labrador Retriever (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv

Dauer 3–5 Werktage: Labrador Retriever;
 1–2 Wochen: Greyhound

Erkrankung

Bei der hereditären nasalen Parakeratose handelt es sich um eine erbliche Verhornungsstörung der Nase. Vor allem auf der oberen Seite (dorsaler Nasenspiegel) bildet sich eine trockene, borkige Hautschicht, die mit der Nase verbunden ist und sich nicht ablösen lässt.

Es können sich Risse bilden, die sekundär Infektionen durch Bakterien nach sich ziehen. Auch eine Aufhellung des dunklen Nasenspiegels kann beobachtet werden. Erste Symptome treten im Alter von 6 Monaten bis einem Jahr auf. Eine symptomatische Behandlung kann bei der Auflösung der trockenen Borken helfen. Die genetische Ursache für die Erkrankung beim Labrador Retriever konnte von Forschern des Instituts für Genetik der Vetsuisse-Fakultät an der Universität Bern (Arbeitsgruppe Prof. Dr. Tosso Leeb) aufgeklärt werden. Die genetische Ursache für HNPK beim Greyhound wurde von Prof. Drögemüller (Universität Bern) gefunden. Laboklin konnte die exklusive Lizenz für den Gentest zum Nachweis der HNPK-Variante beim Labrador Retriever erwerben und besitzt somit bei dieser Rasse weltweit das alleinige Untersuchungsrecht.



Hereditäre Neuropathie (GHN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Greyhound
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der hereditären Neuropathie kommt es zu einer Unterversorgung der peripheren Nervenfasern und folglich zu einer Nervendegeneration. Aufgrund der fehlenden Stimulation der Muskulatur durch das periphere Nervensystem wird diese sukzessiv abgebaut. Die ersten klinischen Anzeichen zeigen sich in den ersten zwei Lebens-

jahren. Symptome sind v. a. fortschreitende Muskelschwäche, geringe Belastbarkeit, Reflexausfälle und eine Ataxie aller Gliedmaßen, später Verlust des Stehvermögens. Aufgrund einer fortschreitenden Lähmung des Kehlkopfes kommt es zu Atemproblemen und heiserem Bellen. Das Allgemeinbefinden ist unbeeinträchtigt. Häufig wird die Erkrankung aufgrund von ähnlichen Symptomen bei anderen neurologischen Problemen nicht oder falsch diagnostiziert.

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Golden Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) ist eine genetisch bedingte Herzerkrankung, die durch eine abnorme Verdickung der linken Herzkammer gekennzeichnet ist. Da die linke Herzkammer dafür verantwortlich ist, das Blut durch den Körper zu pumpen, kann eine HCM die Pumpleistung des Herzens beeinträchtigen und dadurch zu einer verminderten Sauerstoffversorgung führen. Häufig betrifft die Erkrankung das sogenannte kardiale Sarkomer, die funktionelle Einheit, die für die Muskelkontraktion im Herzen verantwortlich ist. HCM tritt häufig bei Menschen, Katzen und Schweinen auf, wird jedoch bei Hunden nur sehr selten beobachtet.

Klinische Anzeichen können eine verminderte Belastbarkeit, Atembeschwerden oder beschleunigte Atmung, Ohnmachts- oder Kollapsanfälle sowie Herzrhythmusstörungen umfassen und unterschiedlich schwer ausgeprägt sein.

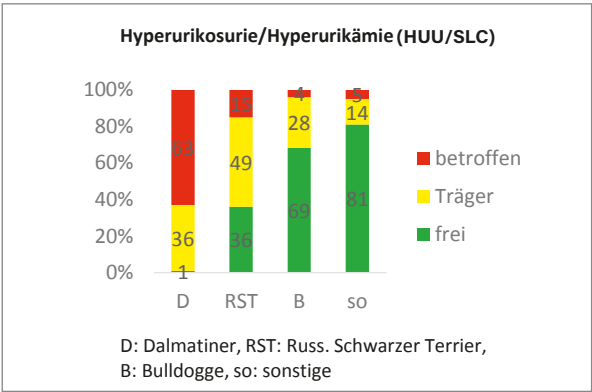
In einer Familie von Golden Retrievern wurde eine genetische Variante des TNNI3 (kardiales Troponin I)-Gens identifiziert, die mit HCM in Verbindung gebracht wird. Betroffene Welpen starben bereits vor dem Alter von zwei Jahren an einem plötzlichen Herztod (SCD). Nach aktuellem Kenntnisstand wird angenommen, dass diese Erkrankung autosomal-rezessiv vererbt wird. Das bedeutet, dass ein Hund die genetische Variante tragen kann, ohne Anzeichen der Erkrankung zu zeigen. Welpen entwickeln HCM voraussichtlich nur dann, wenn sie die entsprechende Variante von beiden Eltern erben.

Hyperurikosurie und Hyperurikämie (HUU/SLC)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage

Erkrankung

Die Hyperurikosurie und Hyperurikämie ist eine von Geburt an auftretende Veränderung im Purinstoffwechsel. Normalerweise wird vom Hund Allantoin als Endprodukt ausgeschieden. Hunde, die die Variante im SLC2A9-Gen homozygot tragen, scheiden wesentlich weniger Allantoin und mehr Harnsäure aus (Hyperurikosurie). Ebenso wie im Harn ist der Gehalt an Harnsäure im Plasma um das 2- bis 4-fache höher als bei gesunden Hunden (Hyperurikämie). Da die Harnsäure weniger gut wasserlöslich ist als Allantoin, können höhere Mengen im Harn zu Kristallbildung führen, es entstehen Blasensteine, die häufig operativ entfernt werden müssen. Betroffene Hunde sollten vorbeugend eine purin-arme Diät erhalten, außerdem muss auf ausreichende Flüssigkeitszufuhr geachtet werden.



Hypomyelinisierung/Shaking Puppy Syndrome (SPS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Sequenzierung (2)
Rasse	English Springer Spaniel (2), Weimaraner (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Weimaraner; 1–2 Wochen: English Springer Spaniel

Erkrankung

Die Ursache dieser Erkrankung sind Fehlbildungen in der Myelinscheide des Rückenmarks. Im Alter von 12–14 Tagen zeigen betroffene Hunde ein generalisiertes Zittern, dessen Schwere stark variiert. Die Hunde sind gehfähig, weisen jedoch einen hüpfenden Gang in den Hinterbeinen auf. Das Zittern hört in der Ruhephase sowie im Schlaf auf. Zudem verringert es sich stark ab einem Alter von 3–4 Monaten, teilweise bis hin zum völligen Verschwinden.

Hypophosphatasie (HPP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Karelischer Bärenhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Hypophosphatasie (HPP) ist eine metabolische Erkrankung der Knochen, welche sich durch eine unzureichende Mineralisierung des Skeletts kennzeichnet und sowohl beim Karelischen Bärenhund als auch beim Menschen beschrieben wurde. Beim Karelischen Bärenhund kann eine Variante im Gen der alkalischen Phosphatase (ALPL) mit den Symptomen einer HPP assoziiert werden. Die ersten Anzeichen einer HPP zeigen sich beim Karelischen Bärenhund im Alter von 2-10 Wochen. Typische erste Symptome können sein: Wachstumsverzögerungen, geduckte Haltung, Krampfanfälle, generelle Muskelschwäche und Schwierigkeiten beim Laufen und/oder Bewegen. Durch die beschriebene Variante kommt es zu einer mangelhaften Mineralisierung des Skeletts. Bei pathologischen Untersuchungen wurden Überstreckungen der distalen Gelenke, sanduhrförmige Diaphysen sowie sehr schwach mineralisierte Epiphysen, Hand- und Fußwurzelknochen gefunden.

Die betroffenen Welpen sterben meist bereits im Alter von wenigen Wochen oder werden aufgrund der schwerwiegenden Symptome euthanasiert.

Ichthyose bei der Deutschen Dogge

siehe Faltendoggen-Syndrom, Seite 59

Ichthyose beim American Bulldog

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	American Bulldog
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3-5 Werktage

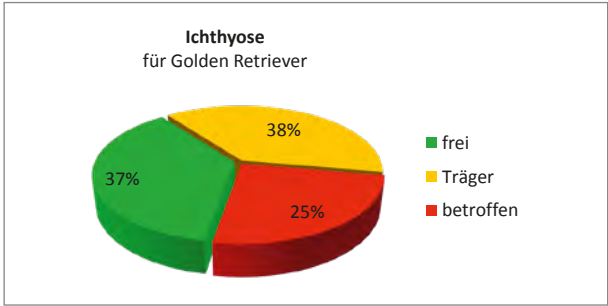
Erkrankung

Die Ichthyose ist eine angeborene Störung der normalen Abschuppung der Haut, der eine Veränderung der Keratinisierung zugrunde liegt. Der Name Ichthyose leitet sich vom griechischen Wort für Fisch (Ichthýs) ab, da sich bei betroffenen Hunden unterschiedlich pigmentierte, große Schuppen ablösen. Zusätzlich kann die Haut selbst auch unterschiedlich stark pigmentiert erscheinen. Erste Symptome der Erkrankung zeigen sich schon nach wenigen Lebenswochen. Bisher gibt es keine Heilung für die Ichthyose, auch wenn die Schuppenbildung mit zunehmendem Alter abnehmen kann.

Ichthyose* beim Golden Retriever

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Golden Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung
siehe Erkrankung Ichthyose beim American Bulldog



Ichthyose Typ 2 beim Golden Retriever

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Golden Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung
Siehe Erkrankung Ichthyose beim American Bulldog; die Typ-2-Variante wurde bislang hauptsächlich bei amerikanischen Linien identifiziert.

Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Sequenzierung (2)
Rasse	Australian Shepherd (2), Beagle (1), Border Collie (1), Komondor (2), Miniature American Shepherd (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3-5 Werkstage: Beagle, Border Collie; 1-2 Wochen: Australian Shepherd, Komondor, Miniature American Shepherd

Erkrankung

Das Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS) ist gekennzeichnet durch die Malabsorption von Vitamin B12 (Cobalamin) aus der Nahrung. Der chronische Cobalamin-Mangel führt zu Veränderungen im Blut (wie beispielsweise makrozytäre Anämie) und neurologischen Ausfällen aufgrund irreversibler Schädigungen des Gehirns und Nervensystems. Typische Symptome zeigen sich meist im frühen Welpenalter zwischen etwa 6 und 12 Wochen, wenn die körpereigenen Cobalamin-Speicher erschöpft sind. Häufige Anzeichen sind unzureichende Gewichtszunahme und Wachstumsverzögerung (Gedeihstörung), Gewichtsverlust, Müdigkeit (Lethargie), Appetitlosigkeit, Blutarmut (Anämie) sowie allgemeine Schwäche. In einigen Fällen wird zusätzlich Eiweiß im Urin (Proteinurie) festgestellt. IGS kann durch eine frühzeitige und regelmäßige Substitution von Vitamin B12 therapiert werden.

Intestinale Lipid-Malabsorption (ILM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Australian Kelpie
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die intestinale Lipid-Malabsorption beim Australian Kelpie ist eine erbliche Stoffwechselstörung, bei der die Aufnahme und Verarbeitung von Nahrungsfetten im Darm gestört ist. Betroffene Hunde können vor allem langkettige Fettsäuren, also wichtige Bestandteile der Nahrung, nicht richtig verwerten. Dadurch kommt es trotz normaler oder sogar erhöhter Futtermittelaufnahme zu einer unzureichenden Nährstoffversorgung. Typische Symptome zeigen sich bereits im sehr frühen Welpenalter, teilweise schon vor der 6. Lebenswoche. Betroffene Welpen wirken zunächst unauffällig, entwickeln jedoch rasch ein deutlich vermindertes Wachstum. Sie erreichen oft nur etwa ein Drittel bis die Hälfte der Größe ihrer Wurfgeschwister und nehmen kaum an Gewicht zu. Häufig treten fettiger, hellgelber und schlecht geformter Kot (Steatorrhoe), häufiges Absetzen großer Kotmengen sowie ein aufgeblähter Bauch auf. Auch ein struppiges, drahtiges Fell und eine allgemein schlechte Körperkondition sind ebenfalls typisch. Im Gegensatz zu anderen ähnlichen Störungen des Energiestoffwechsels zeigen die Welpen jedoch keine Lethargie.

Mit zunehmendem Alter kann sich das klinische Bild abschwächen. Ab etwa dem 6. Lebensmonat zeigen viele Hunde weniger ausgeprägte Symptome, insbesondere wenn sie feste Nahrung erhalten und gegebenenfalls unterstützende Verdauungsenzyme eingesetzt werden. Dennoch bleiben die Tiere meist kleiner, setzen weiterhin größere Kotmengen ab und vertragen dauerhaft fettreiches Futter schlechter.

Ursache der Erkrankung ist eine Variante im ACSL5-Gen (Acyl-CoA Synthetase Long Chain Family Member 5). Dieses Gen liefert die Bauanleitung für ein Enzym, das eine zentrale Rolle bei der Aufnahme und Verarbeitung von langkettigen Fettsäuren im Dünndarm spielt. Fehlt diese Funktion, können Fette im Darm nicht richtig aufgenommen werden. Die Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt.

Junctional epidermolysis bullosa (JEB)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Deutsch Kurzhaar
Erbgang	autosomal-rezessiv; nachgewiesen wird eine Variante, die zusammen mit der ursächlichen Variante vererbt wird
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Es handelt sich hierbei um eine Hautkrankheit, bei der es aufgrund von Defekten innerhalb der kutanen Basalmembranzzone durch minimale Reibung oder Traumata zur blasenförmigen Spaltbildung zwischen Dermis und Epidermis kommt. Es treten Erosionen und Verkrustungen im Bereich der Ballen, an Druckpunkten der Extremitäten wie Knie, Ellenbogen, Sprunggelenken, Handwurzelknochen und Hüften, im Inneren der Ohrmuscheln sowie in Bereichen des Zahnfleisches, der Zunge und der Lippen auf. Einige Hunde zeigen zudem einen körnigen Zahnschmelz.

Juvenile Enzephalopathie (JBD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Jack Russell Terrier, Parson Russell Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Die juvenile Enzephalopathie beim Russell Terrier ist eine schwere Hirnerkrankung, die bereits im Alter von 6–12 Wochen einsetzt. Betroffene Hunde leiden unter epileptischen Anfällen. Die Erkrankung schreitet sehr schnell voran und verursacht irreversible Gehirnschäden, die zum Tod führen.

Juvenile Epilepsie (JE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Lagotto Romagnolo
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

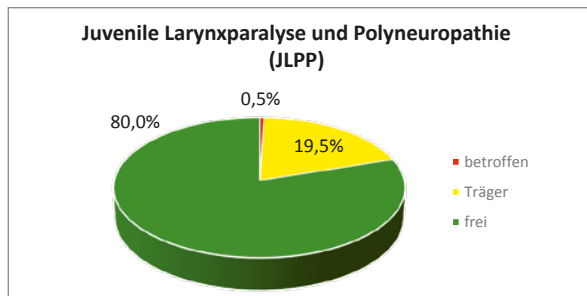
Beim Lagotto Romagnolo tritt eine Form der Epilepsie auf, die bereits im frühen Lebensalter der Hunde zu Symptomen führt. Die juvenile Epilepsie ist erblich bedingt und zeigt sich ab der 5. bis zur 12. Lebenswoche. Typische Symptome umfassen leichtes Zittern, unsicheren Gang, Unfähigkeit zu laufen und kurzzeitige spastische Lähmungen. Da die Symptome nur zeitlich begrenzt und unterschiedlich stark ausgeprägt auftreten, ist der Gentest die einzige Möglichkeit, die Erkrankung sicher nachzuweisen.

Juvenile Larynxparalyse und Polyneuropathie (JLPP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Rottweiler, Russischer Schwarzer Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die juvenile Larynxparalyse und Polyneuropathie (JLPP) ist eine Erbkrankheit, die bei betroffenen Tieren bereits ab einem Alter von 3 Monaten zu Atemschwierigkeiten bei Aufregung oder körperlicher Anstrengung führt. Ebenso fällt eine Veränderung des Bellens auf. Im weiteren Verlauf der Krankheit entwickeln sich Schwäche und Koordinationsprobleme der Hinterläufe, was sich langsam auch auf die Vorderläufe ausweitet. Schwierigkeiten beim Schlucken treten ebenso auf, was die Gefahr von Ersticken oder Lungenentzündungen birgt. Die Krankheit ist nicht heilbar und führt bereits wenige Monate nach Auftreten der Symptome zum Tod.



Juvenile myoklonische Epilepsie (JME)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Rhodesian Ridgeback
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Erste Symptome der JME treten schon früh auf – typischerweise im Alter von etwa 6 Monaten. Die Hunde leiden unter unwillkürlichen plötzlichen Muskelzuckungen (Myoklonien), die insbesondere im Ruhezustand auftreten; diese dauern zwar nur kurz an (weniger als eine Sekunde), treten jedoch oft in Serie auf und variieren stark in ihren Ausmaßen. Viele Hunde wirken während und kurz nach diesen Episoden verwirrt und ängstlich. Die Anfälle treten in über 85 % der Fälle täglich auf. Im Verlauf der Erkrankung kommt es bei einigen Hunden zu den typischen epileptischen Anfällen. Die Behandlung mit Antiepileptika kann zu einer Verbesserung führen.

Kardiomyopathie mit Welpensterblichkeit (CJM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Belgischer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Belgischen Schäferhund wurde eine genetische Variante gefunden, die mit einer Form der Welpensterblichkeit (Cardiomyopathy with juvenile mortality, CJM) korreliert. Sterben die betroffenen Welpen nicht bereits bei der Geburt, entwickeln sie sich zunächst scheinbar normal. Im Alter von maximal 6–8 Wochen zeigen sie jedoch recht unspezifische Symptome, wie zum Beispiel Erbrechen, unkoordinierte Bewegungen, Zittern oder Atemwegsbeschwerden, und sterben innerhalb weniger Tage, meist an Herzversagen. Die genetische Untersuchung auf CJM ermöglicht eine gezielte Verpaarung der Zuchthunde. Aufgrund des autosomal-rezessiven Erbgangs müssen Trägartiere nicht aus der Zucht ausgeschlossen werden, sollten aber nur mit frei getesteten Tieren verpaart werden, um betroffene Welpen zu vermeiden.

Kupferspeicherkrankheit beim Bedlington Terrier (CT/COMMD1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Bedlington Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Der Kupferspeicherkrankheit beim Bedlington Terrier liegt eine Störung des Kupferstoffwechsels zugrunde, durch die es zu einer Akkumulation von Kupfer in der Leber und in weiteren Organen kommt. Kupfer übernimmt bei vielen biologischen Prozessen eine wichtige Rolle. Zu hohe Konzentrationen können jedoch toxisch sein.

Beim Bedlington Terrier wurde eine genetische Variante im COMMD1-Gen (früher als MURR1 bezeichnet) gefunden, die zu einer Kupferspeicherkrankheit führen kann. Das COMMD1-Protein interagiert mit dem ATP7B-Transporter und reguliert so die Kupferkonzentration innerhalb der Leberzellen. Durch die COMMD1-Variante kommt es zu einer gestörten Kupferausscheidung, was extrem hohen Kupferansammlungen in der Leber mit sich bringen kann.

Betroffene Hunde zeigen zunächst keine Symptome, später kommt es aber zu Leberschäden, Entzündungen, Fibrosen und Leberzirrhose. Die Erkrankung zeigt sich meist erst im Erwachsenenalter durch verminderte Aktivität, reduzierten Appetit, übermäßigen Durst, Erbrechen, Gewichtsverlust, Gelbsucht (Ikterus), Bauchwassersucht (Aszites) und neurologische Auffälligkeiten. Durch die Freisetzung von Kupfer in den Blutkreislauf kann es auch zu hämolytischen Anämien (Auflösung roter Blutkörperchen) kommen. Zu den Behandlungsmöglichkeiten einer Kupferspeicherkrankheit zählen: Fütterung von Nahrung mit niedriger Kupferkonzentration (sogenanntes „Leberdiät-Futter“), Chelattherapie (welche die Ausscheidung von Kupfer fördern soll) oder die Aufnahme von Zink (blockiert die Kupferaufnahme in den Enterozyten). Bei Hunden mit ausgeprägter Form kann auch die Kombination mehrerer Behandlungsansätze notwendig sein.

Kupferspeicherkrankheit* beim Labrador Retriever und Dobermann (CT)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Dobermann, Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-dominant mit variabler Penetranz (ATP7B) bzw. X-chromosomal mit unbekannter Penetranz (ATP7A)
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Der Kupferstoffwechsel wird unter anderem durch die Aufnahme von Kupfer im Dünndarm und durch die Ausscheidung des überschüssigen Kupfers über das Gallensystem reguliert. Bei den Rassen Labrador Retriever und Dobermann scheiden Hunde, die an einer Kupferspeicherkrankheit leiden, weniger Kupfer aus als gesunde Hunde. Dadurch kommt es zu übermäßiger Kupfereinlagerung in der Leber und in anderen Organen, was zu Leberschäden und Zirrhose führen kann. Die Erkrankung beginnt typischerweise erst relativ spät (im mittleren bzw. späten Alter) mit variablen Symptomen wie zum Beispiel Gewichtsverlust, Lethargie, Müdigkeit, Erbrechen, Durchfall, abdominalen Schmerzen und neurologischen Störungen.

Eine Variante im Gen der kupfertransportierenden ATPase ATP7B kann mit einem erhöhten Kupferlevel in der Leber assoziiert werden und wird autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz vererbt. Das bedeutet, dass Hunde mit einer Kopie der Variante (N/ATP7B) ein leicht erhöhtes Risiko besitzen, an der Kupferspeicherkrankheit zu erkranken. Hunde mit zwei Kopien der Variante (ATP7B/ATP7B) haben dagegen ein noch höheres Risiko für die Erkrankung. Da mehrere genetische Faktoren und Umweltfaktoren eine Kupferspeicherkrankheit auslösen, können auch Hunde ohne ATP7B-

Variante an der Erkrankung leiden. Ebenso gibt es auch Hunde mit zwei Kopien der ATP7B-Variante, die dennoch zeitlebens keine Symptome zeigen. Hunde mit der ATP7B-Variante sollten allerdings immer mit Hunden ohne ATP7B-Variante verpaart werden. Eine Variante im Gen der ATP7A-ATPase dagegen verringert das Risiko für Kupfer-speicherkrankheit bei Hunden der Rasse Labrador Retriever mit ein oder zwei Kopien der ATP7B-Variante, indem es die übermäßige Ansammlung an Kupfer in der Leber minimiert. Da die ATP7A-Variante X-chromosomal dominant mit unvollständiger Penetranz vererbt wird, müssen Hündinnen für den schützenden Effekt die Variante von beiden Elterntieren erben, während bei Rüden das ATP7A-Gen nur auf dem einen X-Chromosom vorliegen kann und somit eine Variante des Gens ausreicht. Aus diesem Grund erkranken Hündinnen häufiger als Rüden. Bei der Rasse Dobermann wurde die ATP7A-Variante ebenfalls identifiziert, bislang konnte aber bei dieser Rasse der schützende Effekt der ATP7A-Variante noch nicht nachgewiesen werden.

L-2-Hydroxyglutaracidurie (L-2-HGA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Staffordshire Bull Terrier, Yorkshire Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

L-2-HGA (L-2-hydroxyglutaric aciduria) beim Staffordshire Bull Terrier ist eine neuro-metabolische Erkrankung, die durch erhöhte Spiegel an L-2-Hydroxyglutarsäure im Urin, Plasma und in der Zerebrospinalflüssigkeit charakterisiert ist. L-2-HGA verursacht schwere Störungen im Bereich des zentralen Nervensystems. Erste klinische Anzeichen treten gewöhnlich im Alter von 6 Monaten bis zu 1 Jahr (teilweise auch erst zu einem späteren Zeitpunkt) auf. L-2-HGA ruft eine Vielzahl von neurologischen Defiziten wie psychomotorische Retardierung, Anfälle und Ataxie hervor. Symptome sind ein wackeliger Gang, Muskelsteifigkeit nach Belastung oder Aufregung und Verhaltensänderungen.

Lafora-Epilepsie

Material	1 ml EDTA-Blut
Methode	spezielle Fragmentlängenanalyse
Rasse	Basset Hound, Beagle, Chihuahua, Dackel, Französische Bulldogge, Neufundländer, Welsh Corgi Cardigan, Welsh Corgi Pembroke
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	2–3 Wochen

Erkrankung

Unter dem Lafora-Syndrom versteht man einen autosomal-rezessiv vererbten Defekt des Glykogenmetabolismus, der eine progressiv verlaufende myoklonische Epilepsie auslöst. Durch eine Variante im NHLRC1-Gen (auch EPM2B genannt) kommt es zu einer Um-

wandlung von löslichem Glykogen zu unlöslichem Polyglukosan, das zu neurotoxischen Einschlüssen, sogenannten Lafora-Körperchen, aggregiert. Die Lafora-Körperchen lagern sich in den neuronalen somatodendritischen Kompartimenten des Gehirns ein, können aber auch in anderen Organen wie Muskel, Herz, Haut und Leber gefunden werden. Als Symptome des Lafora-Syndroms wurden beschrieben: schlechte Sehkraft/Blindheit, generelle tonisch-klonische Krampfanfälle, myoklonische Zuckungen (oftmals durch Licht, akustische Signale oder plötzliche Bewegungen im Sehfeld ausgelöst), Panikattacken, Demenz, Aggressionen sowie im späteren Verlauf Kot- und Harninkontinenz. Die ersten Symptome zeigen sich meist ab einem Alter von 7 Jahren. Da es sich um eine progressive Erkrankung handelt, nimmt die Frequenz und die Stärke der Anfälle mit der Zeit zu. Zurzeit kann die genetische Untersuchung auf das Lafora-Syndrom nur mit einer **EDTA-Blutprobe (keine Backenabstriche)** durchgeführt werden.

Lagotto Speicherkrankheit (LSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Lagotto Romagnolo
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die Lagotto Speicherkrankheit (LSD) ist eine Speichererkrankung mit neurodegenerativer Symptomatik, die bei betroffenen Tieren zu zerebellären Schäden führt. Diese sind die Ursache für Störungen der Bewegungskontrolle und Balance. Bei manchen betroffenen Hunden sind auch abnormale Augenbewegungen (Nystagmus) sowie Verhaltensänderungen wie Aggressivität oder Rastlosigkeit erkennbar. Erste Symptome zeigen sich im Alter zwischen 4 Monaten und 4 Jahren.

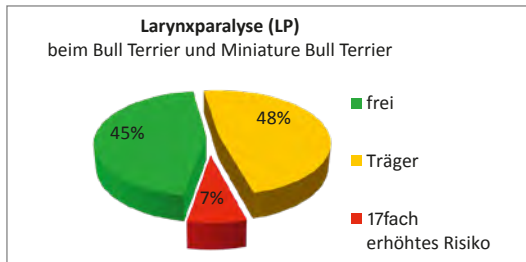
Larynxparalyse (LP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Bull Terrier, Miniature Bull Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei einer Larynxparalyse (Kehlkopflähmung) werden die Atemwege durch gelähmte Stimmfalten eingeengt, was zu Atemnot führen kann. Die Larynxparalyse kann erblich bedingt sein oder im Laufe des Lebens erworben werden. Zu den typischen klinischen Symptomen gehören eine eingeschränkte Bewegungstoleranz, progressiver laryngealer Stridor, Beeinträchtigungen der Stimme, Atemnot und Kollaps. Bei den Rassen Bull Terrier und Miniature Bull Terrier konnte eine Variante gefunden werden, welche einen genetischen Hochrisikofaktor für eine frühe Form der Larynxparalyse bei diesen beiden

Rassen darstellt. Homozygot betroffene Hunde haben ein 17fach erhöhtes Risiko, eine Larynxparalyse zu entwickeln. Deshalb sollten Verpaarungen so geplant werden, dass mindestens eines der Elterntiere als homozygot frei getestet wurde, um homozygot betroffene Welpen zu vermeiden.



Larynxparalyse mit Polyneuropathie Typ 3 (LPPN3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Bernhardiner, Deutsche Dogge, Labrador Retriever, Leonberger
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Von LPPN3 betroffene Hunde zeigen oft als erstes Symptom Atembeschwerden, die sich durch lautes und röchelndes Atmen bemerkbar machen und bis zur Kehlkopflähmung führen können. Weitere typische Symptome einer Polyneuropathie, wie z. B. Gangstörungen, können hinzukommen. Neben dieser Variante gibt es weitere ursächliche Varianten, die beim Leonberger zu den ähnlichen Erkrankungen LPN1 oder LPN2 führen.

Late onset Ataxie (LOA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Jack Russell Terrier, Parson Russell Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Durch eine Variante im Calcium activated neutral proteinase (CAPN1)-Gen kann es bei betroffenen Tieren zu einer sich stetig verschlimmernden Störung des Bewegungsapparates kommen. Neben anfänglichen Koordinationsproblemen und Gleichgewichtsstörungen kann dies bis zur völligen Bewegungsunfähigkeit führen. Betroffene Tiere entwickeln die Symptome in der Regel zwischen dem 6. und 12. Lebensmonat.

Leonberger Polyneuropathie (LPN1 und LPN2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (LPN1), Sequenzierung (LPN2)
Rasse	Leonberger
Erbgang	autosomal-rezessiv (LPN1) bzw. autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz (LPN2)
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Polyneuropathie bei Leonbergern ist gekennzeichnet durch ein variables Auftreten verschiedener klinischer Symptome und unterschiedliche Erkrankungsalter. Die Polyneuropathie zeigt sich durch eine zunehmende Bewegungsintoleranz sowie einen unkoordinierten Gang, vor allem in der Hinterhand. Schlussendlich können die Tiere ihr eigenes Gewicht kaum noch tragen. Zusätzlich kommt es zu deutlichen Atemgeräuschen, verändertem Bellen und Schluckbeschwerden.

Die Typ1-Polyneuropathie beim Leonberger (LPN1) wird durch eine Variante im ARH-GEF10-Gen ausgelöst. Die Erkrankung beginnt in einem Alter von 2–4 Jahren und ist gekennzeichnet durch einen schweren Krankheitsverlauf. Die LPN1-Variante erklärt circa 11 % aller Polyneuropathie-Fälle beim Leonberger.

Eine Variante im GJA9-Gen konnte als Auslöser einer zweiten Polyneuropathie-Form beim Leonberger (LPN2) identifiziert werden. Das GJA9-Protein ist Mitglied der Connexin-Gap Junction-Familie, deren Mitglieder sich als wichtige Bestandteile peripherer myelinisierter Nervenfasern herausgestellt haben. Das durchschnittliche Erkrankungsalter beträgt hier etwa 6 Jahre. LPN2 erklärt circa 21 % aller Polyneuropathie-Fälle beim Leonberger.

Neben diesen beiden Varianten gibt es weitere unbekannte.

Letale Akrodermatitis (LAD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Bull Terrier, Miniature Bull Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die letale Akrodermatitis ist gekennzeichnet durch Hautläsionen an den Pfoten und im Gesicht, die zu Entzündungen aufgrund sekundärer Infektionen neigen. Dies wird durch eine Immunschwäche aufgrund von IgA-Mangel noch gefördert. Die Hautläsionen führen außerdem zu einer Hyperkeratose der Ballen und zur Deformation der Krallen. Zudem leiden betroffene Tiere unter Durchfall und Lungenentzündungen. Die Symptome zeigen sich in den ersten Lebenswochen. Betroffene Welpen gedeihen schlechter als ihre Wurfgeschwister und sterben oft im Laufe der ersten beiden Jahre.

Letale Lungenerkrankung (LAMP3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Airedale Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Der sogenannte Lungensurfactant besteht aus einer Mischung aus Lipiden und Proteinen und bildet an der Oberfläche der Alveolen (Lungenbläschen, an denen der Gasaustausch stattfindet) eine dünne Schicht. Der Surfactant reduziert die Oberflächenspannung und verhindert so, dass die Alveolen am Ende der Ausatmung kollabieren. Die Bildung des Surfactants findet in speziellen Organellen innerhalb der AECII-Zellen (alveolar epithelial type II cells), den Lamellarkörperchen (lamellar bodies), statt. Nach der Synthese wird der Surfactant von den Lamellarkörperchen in den Alveolarraum ausgeschüttet.

Bei der Rasse Airedale Terrier konnte eine genetische Variante im LAMP3-Gen, welches für ein Membranprotein der Lamellarkörperchen kodiert, gefunden werden, die eine schwere Lungenerkrankung auslöst. Bei dieser Erkrankung können sich die Lamellarkörperchen nicht richtig ausbilden, was folglich auch die Synthese des Surfactants stark beeinträchtigt. Homozygot betroffene Welpen zeigen aufgrund des starken Sauerstoffmangels Atemnot und Lungenversagen innerhalb der ersten Tage oder Wochen nach der Geburt. Typische Symptome sind Lethargie bereits bei der Geburt, die Welpen weigern sich zu saugen und entwickeln Dyspnoe (Atemnot) oder Tachypnoe (hohe Atemfrequenz), sodass sie meist euthanasiert werden müssen. Bei der Untersuchung der Lungen betroffener Welpen wurden diese als ödematös (mit übermäßig viel Gewebewasser) und kaum mit Luft durchsetzt beschrieben, zum Teil waren sie von gummiartiger Struktur.

Beim Screening sehr vieler Airedale Terrier auf die beschriebene Variante fiel eine 6-jährige Hündin auf, welche genetisch homozygot betroffen war, aber laut ihres Besitzers nie Symptome einer Atemwegserkrankung zeigte. Aufgrund dieser Tatsache wird vermutet, dass neben der beschriebenen Variante eine unbekannte protektive Variante vorliegen könnte, welche eine unvollständige Penetranz dieser letalen Lungenerkrankung bedingt.

Leukoenzephalomyelopathie (LEMP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1), TaqMan SNP Assay (2)
Rasse	Deutsche Dogge (1), Leonberger (2), Rottweiler (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz
Dauer	3-5 Werktage: Leonberger; 1-2 Wochen: Deutsche Dogge, Rottweiler

Erkrankung

Leukoenzephalomyelopathie (LEMP) ist eine neurodegenerative Erkrankung der weißen Substanz des zentralen Nervensystems (ZNS). Durch Läsionen in der Myelinscheide, welche die Nervenfasern schützend umgibt, kommt es zu Störungen in der Nervenleitung.

Typische Symptome von LEMP sind Koordinations- und Bewegungsstörungen. Nur wenige Monate nach den ersten Symptomen können die betroffenen Hunde weder aufstehen noch laufen. Bei den Rassen Leonberger, Rottweiler und Deutsche Dogge wurden Varianten im NAPEPLD-Gen gefunden, die mit LEMP assoziiert werden können. NAPEPLD codiert für ein Enzym des Endocannabinoid-Systems und scheint sowohl eine Rolle bei der Myelin-Homöostase und der ZNS-Entwicklung zu spielen als auch eine neuroprotektive Funktion zu besitzen. Die ersten Symptome treten bei LEMP im Alter von 1–3 Jahren auf und die Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt. Da ca. 1 % der untersuchten Hunde ohne Symptome als homozygot betroffen getestet wurden, geht man von einer unvollständigen Penetranz aus und vermutet den Einfluss von modifizierenden Genen oder Faktoren.

Leukoenzephalopathie (LEP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Schnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Der Begriff Leukoenzephalopathie beschreibt Erkrankungen der weißen Substanz des zentralen Nervensystems (ZNS). In den meisten Fällen führen Defekte des Myelinproteins und/oder metabolische Defekte der Oligodendrozyten zu einer unzureichenden Bildung oder Aufrechterhaltung der Myelinscheide.

Ein Schnauzer-Züchter berichtete von mehreren Welpen, welche neurologische Symptome wie Schluckbeschwerden, Tetraparese und Ataxie, Im-Kreis-Gehen, Missstimmung, Kopfreigen, Strabismus und tonisch-klonische Krampfanfälle zeigten oder plötzlich starben. Anhand des Genomvergleichs betroffener Welpen mit Schnauzern ohne jegliche Symptomatik konnte eine Variante identifiziert werden, die mit Leukoenzephalopathie beim Schnauzer assoziiert werden kann. Weitere Untersuchungen zeigten bei Gehirnen von betroffenen Hunden Läsionen der weißen Substanz des Großhirns, eine verringerte Abgrenzung zwischen grauer und weißer Substanz und milden Hydrozephalus. Aufgrund der schwerwiegenden klinischen Symptome wurden die betroffenen Welpen bereits wenige Tage nach der Geburt euthanasiert.

Leukozyten-Adhäsionsdefizienz III (LAD3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Leukozyten-Adhäsionsdefizienz ist eine erbliche Immunkrankheit. Sie wird durch eine rezessive Variante ausgelöst, die den Zell-Zell-Kontakt betrifft. Dadurch ist die Chemotaxis der weißen Blutzellen gestört. So können zum Beispiel Granulozyten nicht mehr zu einem Infektionsbereich vordringen. Tiere mit LAD3 können weder Eiter noch eine Neutrophilie ausbilden.

Betroffene Hunde entwickeln wegen ihres schwachen Immunsystems schon sehr früh schwere, oft lebensbedrohliche Infektionen, die selbst durch hohe Gaben von Antibiotika nicht zu behandeln sind.

Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Syndaktylie (CLPS, CP1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (CP1) und TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung (ADAMTS20)
Rasse	Nova Scotia Duck Tolling Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Syndaktylie (CLPS) ist eine erblich bedingte Krankheit, die bisher nur beim Nova Scotia Duck Tolling Retriever nachgewiesen wurde. Zwei unterschiedliche genetische Ursachen sind für die Kiefer-Gaumenspalte beim Nova Scotia Duck Tolling Retriever verantwortlich: Eine Variante im Gen CP1 und eine weitere Variante im Gen ADAMTS20, welche auch beim Menschen zu ähnlichen Symptomen führt. Beide Varianten werden autosomal-rezessiv vererbt.

CLPS stellt eine angeborene Fehlbildung dar, bei der die betroffenen Welpen bereits bei der Geburt ein Loch im Gaumen aufweisen. Aufgrund dieser Auffälligkeit haben die Welpen Schwierigkeiten beim Säugen und besitzen ein erhöhtes Risiko für die Entwicklung einer Aspirationspneumonie, da Milch in die Lunge eindringen kann. Bei manchen betroffenen Welpen kann zudem ein verkürzter Unterkiefer auftreten (eine sogenannte Brachygnathie). Im Falle der ADAMTS20-Variante kann der pathologische Zusammenwuchs der mittleren Zehen, die Syndaktylie, ein weiteres Symptom der Erkrankung sein.

Lundehundsyndrom (LHS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Norwegischer Lundehund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Das Lundehundsyndrom (LHS) beim Norwegischen Lundehund umfasst typische Symptome, die denen einer Proteinverlust-Enteropathie (PLE) ähneln. Zusätzlich können ein schlechter Allgemeinzustand, häufiges Erbrechen und Ödeme bei betroffenen Tieren beobachtet werden.

Lysosomale Speicherkrankheit (LSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dalmatiner, Dobermann, Weimaraner
Erbgang	autosomal-rezessiv (Dobermann), bisher unklar (Dalmatiner, Weimaraner)
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Als lysosomale Speicherkrankheiten (LSD) bezeichnet man eine Gruppe erblich bedingter Erkrankungen mit progressiv verlaufenden neurologischen Symptomen. Diese werden durch eine abnormale Akkumulation von unvollständig katabolisierten Makromolekülen innerhalb der Lysosomen ausgelöst.

Beim Dalmatiner wird eine lysosomale Speicherkrankheit durch eine genetische Variante im Gen CNP verursacht. Homozygot betroffene Hunde zeigen im Alter von 18 Monaten erste fortschreitende Symptome wie Verhaltensstörungen, kognitiven Abbau, Koordinationsverlust, Einschränkungen im Sehen, Angstzustände, Herumlaufen und Kreisen, Überempfindlichkeit, Schlafstörungen sowie Inkontinenz. Ab einem Alter von ca. 7 Jahren kommen Symptome wie Gleichgewichtsstörungen sowie Anzeichen von Orientierungslosigkeit hinzu. Die Hunde kippen beim Gehen um, laufen gegen Hindernisse und lehnen sich oft gegen Gegenstände, um sich abzustützen. Eine MRT-Untersuchung bestätigte eine generalisierte Hirnatrophie (Gehirnschwund) mit ausgeprägter Degeneration der weißen Substanz. Hunde, welche für die Variante heterozygot sind, können später einsetzende neurologische Störungen zeigen. Die Symptome sind ebenfalls progressiv, aber weniger schwerwiegend und entwickeln sich im Alter zwischen 9 und 11 Jahren. Klinische Anzeichen umfassen Appetitlosigkeit, Ataxie, Unruhe oder Schlafstörungen. Im Alter von etwa 12 Jahren zeigen einige Hunde einen erheblichen Koordinationsverlust, sie fallen um und haben Schwierigkeiten, wieder aufzustehen. Einige Hunde weisen auch Anzeichen einer Seh- und Hörbeeinträchtigung auf.

Bei Weimaranern verursacht eine andere genetische Variante im CNP-Gen die lysosomale Speicherkrankheit. Die klinischen Symptome beginnen in einem Alter von etwa 4 Jahren, sind langsam fortschreitend und umfassen Schläfrigkeit, Lähmungserscheinungen, Ataxie (Störung der Bewegungskoordination) der Hinterbeine, eine verstärkte Neigung zum Hinfallen, zunehmende Kotinkontinenz, kognitiver Rückgang, mangelnde Koordination, Verlust des Interesses am Futter, Veränderungen der Körperhaltung und Episoden von tranceartigem Verhalten. Aufgrund der Verschlechterung des neurologischen Zustands muss eine Euthanasie in Betracht gezogen werden.

Bei der Rasse Dobermann wurde eine genetische Variante im MAN2B1-Gen gefunden, die für eine lysosomale Speicherkrankheit verantwortlich ist. Erste Symptome konnten bei einem betroffenen Hund bereits im Alter von etwa 2 Monaten festgestellt werden, darunter Schwerfälligkeit und Schwierigkeiten beim Stehen mit häufigen Stürzen. Bei der neurologischen Untersuchung zeigten sich eine leichte geistige Schwäche, Schwierigkeiten bei der Bewegungskoordination (propriozeptive Ataxie), ein reduzierter Blinzelreflex und ein Auswärtsschielen der Augen (Strabismus divergens). Im weiteren Krankheitsverlauf entwickelten sich Aggressivität gegenüber anderen Hunden, Intoleranz gegenüber Pflege und Baden, zwanghaftes Verhalten wie Kreisen und unangemessenes Vokalisieren, sowie unkoordinierte Bewegungen und Schwierigkeiten beim Treppensteigen. Aufgrund des Fortschreitens der neurologischen Symptome, einschließlich Demenz und scheinbaren Halluzinationen, gekennzeichnet durch Reaktionen auf nicht offensichtliche Reize oder offene Bereiche/leere Räume, wurde der betroffene Hund im Alter von 14 Monaten eingeschläfert.

Makrothrombozytopenie (MTC)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Cocker Spaniel (1), Bichon Frisé (1), Boxer (1), Cairn Terrier (2), Cavalier King Charles Spaniel (1), Chihuahua (1), English Cocker Spaniel (1), Havaneser (1), Jack Russell Terrier (1, 2), Labrador Retriever (1), Malteser (1), Norfolk Terrier (2), Parson Russell Terrier (2), Pudel (1), Shih Tzu (1)
Erbgang	(1) autosomal-dominant (intermediär) bzw. (2) autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Makrothrombozytopenie (MTC) ist eine erbliche Störung der Bildung von Blutplättchen (Thrombozyten), die wichtige Funktionen bei der Blutstillung haben. Es wurden 2 Varianten im β 1-Tubulin-Gen identifiziert, wovon eine einen rezessiven, die andere einen dominanten Erbgang aufweist.

Das Anzeichen für eine erbliche MTC ist eine verringerte Anzahl von Thrombozyten mit Werten zwischen 100.000 und 50.000 pro μ l oder gar darunter. Zudem sind viele der noch vorhandenen Blutplättchen vergrößert. Bei heterozygoten Trägern der dominanten Variante liegen die Werte zwischen denen von betroffenen und normalen Tieren, während Werte von Trägern der rezessiven Variante nicht von denen der normalen Tiere unterschieden werden können.

Betroffene Hunde neigen zwar nicht zu Blutungen, aber es besteht die Gefahr der Fehlbehandlung. Die oben genannten Anzeichen können auch für eine erworbene Thrombozytopenie gehalten werden, wie sie beispielsweise durch Infektionen, Medikamente oder Immunreaktionen ausgelöst werden kann. Da die Gabe von Antibiotika oder Steroiden bei der erblichen Makrothrombozytopenie kontraindiziert ist, sollte der Gentest als wichtiges Mittel zur Differenzialdiagnose eingesetzt werden.

Makuläre Hornhautdystrophie (MCD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die makuläre Hornhautdystrophie ist eine erbliche, progressive Augenerkrankung, die das Stroma der Hornhaut betrifft. Die Erkrankung wird durch eine genetische Variante im CHST6-Gen verursacht. Dieses codiert für ein Enzym, das an der Bildung von Keratansulfat beteiligt ist, einem sulfatierten Glykosaminoglykan, bei dem man davon ausgeht, dass es für die Hydratisierung der Hornhaut wichtig sein könnte. Im Alter von 4 bis 6 Jahren zeigen betroffene Hunde eine zunehmende Eintrübung der Hornhaut mit weißen bis grauen Spots, die aus einer Ansammlung von Kohlehydraten bestehen. Manchmal kann zudem das Wachstum neuer Blutgefäße an der Oberfläche der Hornhaut ersichtlich werden. Die Erkrankung schreitet mit der Zeit voran und führt zu schweren Einschränkungen des Sehvermögens.

Anhand des Gentests können die Träger der Variante noch vor dem Einsatz in der Zucht identifiziert werden, um so die Entstehung betroffener Welpen zu vermeiden.

Maligne Hyperthermie (MH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die maligne Hyperthermie ist eine vererbte Fehlfunktion der Skelettmuskulatur, welche durch Rhabdomyolyse (Zerfall quergestreifter Muskulatur), generalisierte Krämpfe der Skelettmuskulatur, Herzrhythmusstörungen und Nierenfunktionsstörungen charakterisiert ist. Die Hunde leiden nach der Gabe bestimmter Medikamente (v. a. Narkotika) unter Tachykardie, Hyperthermie und erhöhter CO₂-Produktion. Wenn die Medikamente nicht abgesetzt werden, sterben die betroffenen Hunde.

Maxillary canine tooth mesioversion (MCM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Shetland Sheepdog (Sheltie)
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Es wurde eine Variante im FTSJ3-Gen identifiziert, die mit einer Zahnfehlstellung und einer verringerten Körpergröße bei Shetland Sheepdogs verbunden ist. Betroffene Hunde zeigen neben einer Verminderung von Körpergröße und -gewicht ebenfalls eine Mesioversion der Oberkieferreckzähne (MCM). Ein oder beide Eckzähne können hiervon betroffen und Richtung Nase verschoben sein. MCM kann zu einem fehlerhaften Kieferschluss, Oberlippengeschwüren und Parodontalerkrankungen führen und eine Extraduktion oder kieferorthopädische Behandlung erforderlich machen. Die Körpergröße von Hunden mit nur einem Risiko-Allel ist signifikant größer als die Körpergröße von Hunden mit zwei Kopien des Risiko-Allels. Bei Hunden, die homozygot für das Risiko-Allel sind, besteht ein hohes Risiko für MCM, bei heterozygoten Hunden bestimmt das Gewicht das Risiko, wobei leichte Hunde ein höheres Risiko haben.

May-Hegglin-Anomalie (MHA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Mops
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Tiere mit May-Hegglin-Anomalie weisen eine persistierende Thrombozytopenie, (Blutplättchenarmut) mit morphologischen Veränderungen der Thrombozyten auf. Folglich setzt bei diesen Tieren die Gerinnung bei Blutungen verzögert ein. Zudem lassen sich Zytoplasmainschlüsse (fehlerhafte oder übermäßige Proteinstrukturen) in neutrophilen Granulozyten nachweisen, die zur teilweisen Funktionseinschränkung des Immunsystems führen können. Diese zellulären Anomalien lassen sich auf einzelne Varianten des Gens MYH9 zurückführen.

MCAD-Defizienz

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Cavalier King Charles Spaniel verursacht eine Variante im ACADM-Gen einen Mangel an mittelkettiger Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD). Betroffene Hunde zeigen fokale Anfälle mit verlängerter Lethargie, geringerer Reaktionsfähigkeit und propriozeptiver Ataxie. Diese Zustände treten mehrmals wöchentlich auf und können 20 Minuten bis zu 24 Stunden andauern. Die Symptome verbessern sich unter medizinischer Behandlung und Ernährungsumstellung.

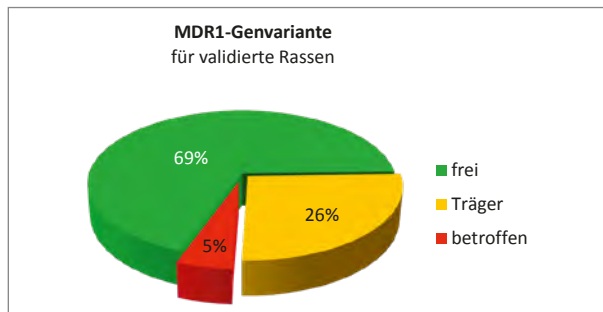
MDR1-Genvariante (ABCB1) (Ivermectin-Überempfindlichkeit)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Australian Shepherd, Bobtail, Border Collie, Collie (Kurzhaar/ Langhaar), Deutscher Schäferhund, Elo, McNab, Miniature American Shepherd, Shetland Sheepdog (Sheltie), Silken Windhound, Silken Windsprite (Langhaar Whippet), Wäller, Weißer Schweizer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv; jedoch ist auch bei Trägern mit Überempfindlichkeit zu rechnen
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Hunde mit MDR-1-Genvariante leiden unter multipler Arzneimittelunverträglichkeit. Für über 100 Arzneimittel ist eine Interaktion mit dem Multi-Drug-Resistance-Transporter (MDR1) nachgewiesen.

Ivermectin ist ein normalerweise sicher anzuwendendes Antiparasitikum, das bei einer intakten Blut-Hirn-Schranke nicht ins Hirngewebe übergehen kann. In den 1980er Jahren wurden erstmals bei Hunden gravierende neurotoxische Effekte bei der Verabreichung von Ivermectin beobachtet. Betroffene Tiere zeigten bereits bei einer Dosierung von 150 µg pro kg Körpergewicht neurotoxische Effekte, während nicht betroffenen Tieren eine Dosis von bis zu 2000 µg pro kg Körpergewicht ohne das Auftreten einer klinischen Symptomatik verabreicht werden konnte. Klinische Symptome betroffener Tiere können von Bewegungs- und Koordinationsstörungen, Desorientiertheit, Erbrechen und Zittern bis hin zu komatösen Zuständen reichen.



Methämoglobinämie (MetHg)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Zwergspitz
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Zwergspitz wurde eine Variante im CYB5R3-Gen identifiziert, die eine Methämoglobinämie (MetHg) verursacht. Bei einer Methämoglobinämie steigt die Konzentration von oxidiertem Hämoglobin im Blut an. Ein erhöhter Anteil an Methämoglobin im Blut beeinträchtigt den normalen Sauerstofftransport zum Gewebe. Das macht sich an einer Zyanose sowie einer verminderten Belastungsfähigkeit des Organismus bemerkbar. Die Maulschleimhaut, die Zunge und die Haut am Unterbauch von betroffenen Hunden weisen eine bläuliche Verfärbung auf, die nicht auf Herz- oder Lungenanomalien zurückzuführen ist. Zudem zeigte sich eine im Vergleich zu gesunden Hunden deutlich intensivere rötliche bis bräunliche Färbung des Blutes. Während einer Operation eines betroffenen Hundes sank die perkutan gemessene Sauerstoffsättigung auf 90 % (Referenzbereich 96–100 %), die sich nicht durch chirurgische oder anästhetische Komplikationen erklären ließ.

Mikrophthalmie (RBP4)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Fragmentlängenanalyse (2)
Rasse	Irischer Soft Coated Wheaten Terrier (1), Portugiesischer Wasserhund (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv mit maternalem Einfluss (1) bzw. autosomal-rezessiv (2)
Dauer	3–5 Werktage (1); 1–2 Wochen (2)

Erkrankung

Als Mikrophthalmie wird eine unvollständige oder eine ungewöhnlich kleine Ausbildung eines oder beider Augen bezeichnet. Diese Erkrankung kann beim Irischen Soft Coated Wheaten Terrier erblich bedingt auf einen bereits vor der Geburt vorkommenden Vitamin-A-Mangel zurückzuführen sein.

Studien haben gezeigt, dass betroffene Welpen nur dann Symptome zeigen, wenn die Mutter ebenfalls reinerbig vom Gendefekt betroffen ist und der gestörte Vitamin-A-Transport bereits von der Mutter ausgeht. Ist die Mutter für den Gendefekt selbst heterozygot, zeigen die Welpen voraussichtlich keine Symptome. Daher ist bei dieser Rasse neben der autosomal-rezessiven Vererbung außerdem der Genotyp der Mutter von großer Wichtigkeit. Bei Portugiesischen Wasserhunden wurde eine genetische Variante im DNAJC21-Gen identifiziert, die Mikrophthalmie sowie Defekte des blutbildenden Systems (hämatopoetische Defekte) verursacht. Betroffene Hunde zeigen eine ein- oder beidseitige Verkleinerung der Augen auf weniger als 50 % der normalen Größe. Bei einigen Hunden können darüber hinaus noch weitere Auffälligkeiten im Bereich der Augen beobachtet werden. Dazu zählen Grauer Star (Katarakt), Fehlbildungen der Hornhaut (Hornhautdystrophie), verkleinerte oder fehlende Augenlinsen (Mikrophakie/Aphakie), Grüner Star (Glaukom), Netzhautläsionen und sogenannte persistierende

Pupillarmembranen (die üblicherweise vor der Geburt eintretende Rückbildung der Pupillarmembranen geschieht nur unvollständig). Darüber hinaus können Veränderungen des Zahnschmelzes, Wachstumsverzögerung und auch Blutbildungsstörungen, wie eine verringerte Anzahl der Blutplättchen (Thrombozytopenie) und der roten Blutkörperchen (Anämie) auftreten. Mit steigendem Alter kann sich die Anzahl der roten Blutkörperchen verbessern, während die Thrombozytenzahl niedrig bleibt.

Mitochondriale Enzephalopathie (MFE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstriche
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bullmastiff
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Eine Variante im MFF-Gen verursacht bei der Rasse Bullmastiff die mitochondriale Enzephalopathie (MFE). Symptome homozygot betroffener Hunde sind Ataxie, ein unkoordinierter Gang und Verhaltensauffälligkeiten; sie beginnen bereits in sehr jungem Alter und sind progressiv. Weitere Anzeichen der Erkrankung sind ein breiter Stand und verminderte Sehkraft. Eine neurologische Untersuchung deutet auf eine Erkrankung der Großhirnrinde und des Vestibulocerebellums hin, mittels MRT konnten zerebelläre Veränderungen am Kleinhirn bestätigt werden.

Mitralklappenendokardiose (MMVD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel, Dackel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage

Erkrankung

Die Mitralklappenendokardiose (MMVD) beschreibt eine langsam fortschreitende degenerative Veränderung der Mitralklappen des Herzens, die zu einem Mitralklappenprolaps und Regurgitation (Rückfluss von Blut in den linken Vorhof des Herzens) und schließlich zu einer Herzinsuffizienz mit Flüssigkeitsansammlung in der Lunge führt.

Die Rassen Cavalier King Charles Spaniel und Dackel weisen eine früh einsetzende Form dieser Krankheit und damit auch eine im Vergleich zu anderen Rassen höhere kardiale Morbidität und Sterblichkeit auf. Eine Variante im NEBL-Gen ist mit einem erhöhten Risiko für diese früh einsetzende Form verbunden. Bei Hunden, die homozygot für die Variante sind, wird mit höherer Wahrscheinlichkeit in jungem Alter MMVD diagnostiziert als bei heterozygoten Hunden.

Mucopolysaccharidose Typ IIIa (MPS3a)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dackel, Neuseeländischer Huntaway
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Mukopolysaccharidose Typ IIIa gehört zu einer Gruppe von Speicherkrankheiten, die auf einen gestörten Abbau des Glykosaminoglykans Heparansulfat zurückzuführen ist. Die übermäßige Akkumulation dieses Moleküls in den Lysosomen wird durch den genetisch bedingten Mangel des Enzyms Heparansulfat-Sulfamidase verursacht und führt letztlich zum Verlust der Funktion betroffener Zellen.

An MPS IIIa erkrankte Tiere leiden unter schweren Degenerationen des zentralen Nervensystems. Zumeist kommt es ab dem 18. Lebensmonat zu ersten neurologischen Symptomen, wobei sich diese bis hin zur Ataxie rasant verschlechtern und zumeist zum Tod des Hundes führen.

Mucopolysaccharidose Typ IIIb (MPS3b)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Schipperke
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Mucopolysaccharidose Typ IIIb beim Schipperke ist eine lysosomale Speicherkrankheit, die ebenfalls unter dem Namen „Sanfilippo-Syndrom Typ 3b“ bekannt ist. Lysosomen sind wichtige Zellstrukturen, welche große Moleküle mit Hilfe von Enzymen in kleinere Einheiten zerlegen, um diese zu recyceln oder zu entsorgen. Im Falle der Mucopolysaccharidose Typ IIIb kann das Molekül Heparansulfat aufgrund eines defekten Enzyms nicht zerlegt werden und akkumuliert deshalb in den Lysosomen. Heparansulfat ist eine wichtige Komponente von Strukturen wie z. B. Knochen oder Knorpelgewebe und ist beteiligt an Zell-Zell-Kommunikationen, vor allem im Gehirn. Typische Symptome dieser Erkrankung sind: Tremor, Schwierigkeiten beim Balancieren, Laufen oder Überwinden von Hindernissen sowie häufiges Hinfallen auf beide Seiten. Die Symptome verstärken sich mit der Zeit und die anfänglichen Gleichgewichtsstörungen verschlimmern sich. Die ersten Symptome treten in der Regel in einem Alter von 2–4 Jahren auf. Betroffene Hunde müssen meist 1–2 Jahre nach den ersten klinischen Anzeichen euthanasiert werden.

Mukopolysaccharidose Typ VI (MPS6)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Zwergpinscher
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Die Mukopolysaccharidose Typ VI beim Zwergpinscher wird durch einen erblich bedingten Enzymmangel der Arylsulfatase B (ARSB) verursacht und gehört zur Gruppe der lysosomalen Speicherkrankheiten (angeborene Stoffwechselerkrankungen). Die Erkrankung folgt einem autosomal-rezessiven Erbgang. Betroffene Tiere zeigen bereits im sehr jungen Alter eine Trübung der Hornhaut, disproportionierten Minderwuchs mit kurzem Rumpf und gekrümmter Wirbelsäule (Kyphose) sowie eine auffällige Gesichtsanatomie (Gesichtsdysmorphie).

Die ursächliche genetische Variante scheint beim Zwergpinscher relativ häufig vorzukommen. Betroffene Hunde benötigen intensive medizinische Pflege und müssen aufgrund der fortschreitenden schweren Symptome meist bereits im Welpen- bzw. im Jugendalter euthanasiert werden.

Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS7)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Sequenzierung (2)
Rasse	Brasilianischer Terrier (1), Deutscher Schäferhund (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3-5 Werktage: Brasilianischer Terrier; 1-2 Wochen: Deutscher Schäferhund

Erkrankung

Mucopolysaccharidose Typ VII gehört zu einer Gruppe seltener Erbkrankheiten des Glycosaminoglykan-Katabolismus und führt zu einer lysosomalen Speicherkrankheit. Klinische Symptome sind Hornhauttrübung und schwere Skelettdeformationen. Betroffene Hunde können auch im Alter mehrerer Wochen bis Monaten noch nicht laufen.

Multiple okuläre Defekte (MOD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bobtail
Erbgang	autosomal-dominant (siehe Infotext)
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Beim Bobtail konnte eine Variante des kollagenbildenden COL11A1-Gens mit einem okularen Syndrom in Verbindung gebracht werden. Da bei diesem Syndrom unterschiedliche Bereiche des Auges beeinträchtigt sein können, wird es auch als multipler okulärer Defekt (MOD) bezeichnet.

Von MOD betroffene Hunde leiden typischerweise an einer Katarakt (Grauer Star), die im fortgeschrittenen Stadium zum Verlust des Sehvermögens führt. Weitere klinische Symptome können sein: Mikrophakie (kleine Linse), Kolobom (Spaltbildung) der Linse, Makrophthalmie (vergrößerter Augapfel), retinale Faltenbildungen und Ablösungen, Vitreopathie (Erkrankung des Glaskörpers) sowie sekundäre Glaukome. Das Alter zum Zeitpunkt der Diagnose ist variabel (6 Monate bis 10 Jahre), wobei das durchschnittliche Alter etwa 2 Jahre beträgt.

MOD folgt einem dominanten Erbgang, jedoch zeigen die homozygot betroffenen Hunde stärker ausgeprägte Symptome und/oder einen früheren Krankheitsbeginn als heterozygote Hunde.

Müller-Gang-Persistenz-Syndrom (PMDS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Das Müller-Gang-Persistenz-Syndrom (PMDS) wird durch eine Variante im MISRII-Gen hervorgerufen. Die Auswirkungen sind eine fehlende Rückbildung des Müllerschen Gangs während der Geschlechtsdifferenzierung bei Rüden. Die äußeren Genitalien sind im Normalfall voll ausgebildet. Bei 50 % der betroffenen Tiere sinken die Hoden während der Entwicklung nicht in den Hodensack ab, was zu Unfruchtbarkeit und ggf. Tumorbildung führen kann.

Muskeldystrophie (MD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Sequenzierung (2)
Rasse	American Staffordshire Terrier (2), Cavalier King Charles Spaniel (2), Golden Retriever (2), Landseer (1), Norfolk Terrier (2)
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv (Cavalier King Charles Spaniel, Golden Retriever, Norfolk Terrier); autosomal-rezessiv (American Staffordshire Terrier, Landseer)
Dauer	3–5 Werktage (2); 1–2 Wochen (1)

Erkrankung

Als Muskeldystrophie (MD) wird ein langsam fortschreitender, erblicher Muskelschwund bezeichnet.

Bei den Rassen Golden Retriever, Norfolk Terrier und Cavalier King Charles Spaniel wird die Muskeldystrophie durch eine X-chromosomal vererbte Variante verursacht. Typische Symptome bei betroffenen Hunden sind Rückbildung der Muskulatur (Muskelatrophie) mit Krämpfen, eine krankhafte Vermehrung des Bindegewebes (Fibrose) und Herzmuskelerkrankungen (Kardiomyopathie).

Beim Landseer führt eine autosomal-rezessiv vererbte Variante zu einer Muskelschwäche, die den ganzen Körper betrifft. Betroffene Hunde können sich nur sehr schwer und langsam bewegen, sie können keine längeren Strecken laufen oder teilweise auch gar nicht laufen. Die ersten Symptome der Krankheit zeigen sich meist im Alter von 3–6 Monaten. Die Lebenserwartung von Hunden mit MD liegt zwischen 4 und 24 Monaten.

Bei der Rasse American Staffordshire Terrier wurde eine Variante im COL6A3-Gen identifiziert, die eine angeborene Muskeldystrophie verursacht. Erste Symptome wie fortschreitende Gangstörungen und Gelenkkontrakturen (Bewegungseinschränkung der Gelenke) machen sich im Alter von 6 Monaten bemerkbar. Betroffene Hunde zeigen diffuse Muskelatrophie und steife Gelenke mit eingeschränkter Bewegungsfreiheit und deutlicher Verdickung der Ellenbogen- und Kniegelenke, zusammen mit Gelenk-Hyperlaxität (überstreckbare Gelenke) der distalen Gliedmaßen. Weitere Symptome sind eine allgemeine Schwäche, Schwierigkeiten beim Aufstehen und Gehen, sowie eine Tetraparese mit einem steifen, abgehackten Gang mit kurzen Schritten in allen Gliedmaßen, jedoch ohne offensichtliche Ataxie. In allen Gliedmaßen waren schwache Rückzugsreflexe zu beobachten.

Musladin-Lueke-Syndrom (MLS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Beagle
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Das Musladin-Lueke-Syndrom (MLS) wird verursacht durch eine ausgeprägte Fibrose der Haut und Gelenke. Erste Symptome sind bereits im Alter von 2–4 Wochen zu erkennen. Im Laufe des ersten Jahres verschlimmert sich die Erkrankung, um sich dann mit 1 Jahr zu stabilisieren. Als Welpen gedeihen betroffene Hunde nicht gut. Außerdem weisen sie verkürzte äußere Zehen, einen festen Körperbau aufgrund der verstärkten Haut und Muskeln sowie eine typische flache Kopfform auf. Die Hunde laufen auf den vorderen Ballen, was zu einem Ballerina-ähnlichen Gang führt. Betroffene Hunde leiden weiterhin unter Arthrose und Steifheit. Sie zeigen ein ungewöhnlich freundliches Wesen.

Mycobacterium-avium-Komplex-Sensitivität (MAC)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Hunde ohne Immunschwäche sind normalerweise resistent gegenüber Infektionen mit den ubiquitär vorkommenden Bakterien *Mycobacterium avium* mit seinen Subspezies (*Mycobacterium-avium-Komplex*, MAC) und *Mycobacterium intracellulare*. Die Arbeitsgruppe von Prof. Dr. Giger (Universität Pennsylvania, USA) konnte jedoch eine Genvariante beim Zwergschnauzer identifizieren, die mit einer genetischen Prädisposition und daher mit einer erhöhten Anfälligkeit gegenüber MAC einhergeht. An MAC erkrankte Hunde zeigen häufig die folgenden Symptome: Lethargie, Appetitlosigkeit, Schwäche, Nasenausfluss, Bindehautentzündung (Konjunktivitis), Durchfall, Schwellung der Lymphknoten, Vergrößerung der Leber und der Milz.

Die ersten Symptome zeigen sich üblicherweise im Alter von 1–8 Jahren. Durch die erbliche Immundefizienz sprechen die Infektionen nur unzureichend auf Behandlungen an. Die beschriebene Genvariante im CARD9-Gen wird autosomal-rezessiv vererbt und scheint eine wichtige Signalkaskade des Immunsystems zu beeinflussen.

Die Arbeitsgruppe von Prof. Dr. Giger hat eine große Anzahl an Hunden auf das Vorliegen einer genetischen Prädisposition für MAC untersucht und so den bei Laboklin verfügbaren Gentest entwickelt. Während beim Zwergschnauzer eine 100%ige Korrelation zwischen der beschriebenen Genvariante und der Erkrankung gefunden wurde, kann die untersuchte Variante sowohl bei anderen Rassen als auch bei anderen Schnauzer-Varietäten bislang nicht mit der Erkrankung in Verbindung gebracht werden. Anhand des Gentests können nun sowohl erkrankte Hunde auf das Vorliegen der genetischen Prädisposition untersucht werden als auch Träger (bleiben asymptomatisch, geben aber das mutierte Gen an die Nachkommen weiter) identifiziert werden.

Mycobacterium avium und *Mycobacterium intracellulare* können vom Hund auf den Menschen übertragen werden. Dies stellt für Tierhalter mit geschwächtem Immunsystem eine Gefahr dar.

Myostatin-Mutation („Bully“-Gen)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Whippet
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Es wurde eine Variante im Myostatin-Gen gefunden, bei der man einen signifikanten Zusammenhang zwischen der Variante und der Renn-Leistungsfähigkeit beim Whippet feststellen konnte. Hunde mit einem „Bully“-Allel (heterozygoter Fall) waren deutlich häufiger in der Top-Renn-Klasse vertreten. Hunde mit zwei „Bully“-Allelen (homozygoter Fall) erscheinen extrem muskulär, jedoch ist ihre Lauffähigkeit eingeschränkt. Außerdem weisen sie einen ungewöhnlichen Körperbau mit einem breiten Kopf, einem betonten Überbiss, kurzen Beinen und einer dickeren Taille auf. Diese Whippets nennt man auch „Bully“ Whippets aufgrund ihres Körperbaus, jedoch nicht aufgrund ihres Temperaments. Diese Variante wurde nicht in anderen Rassen mit erhöhter Muskelmasse wie Boxer und Mastiff oder in anderen Windhunderassen wie Greyhounds oder Afghanischen Windhunden gefunden.

Myotonia congenita

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1) bzw. TaqMan SNP Assay (2)
Rasse	Australian Cattle Dog (1), Border Collie (1), Labrador Retriever (1), Zwergschnauzer (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Zwergschnauzer; 1–2 Wochen: Australian Cattle Dog, Border Collie, Labrador Retriever

Erkrankung

Myotonia congenita ist eine Krankheit, die die Skelettmuskulatur betrifft. Verursacht wird sie von einer Genvariante, die die Funktion der Chlorid-Kanäle beeinflusst und die entgegen vorheriger Annahmen autosomal-rezessiv vererbt wird. Symptome der Krankheit sind vor allem ein steifer, staksiger Gang, der sich allerdings durch Übung wieder verbessern lässt. Oft werden Schwierigkeiten beim Schlucken ebenso wie übermäßiges Speicheln beobachtet.

Alle betroffenen Zwergschnauzer zeigten eine abnorme Bezahnung und einen Überbiss, in manchen Fällen auch abnormes Bellen. Für andere Hunderassen und andere Spezies ist dies kein typisches Krankheitsbild.

Nachtblindheit (CSNB)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Fragmentlängenanalyse
Rasse	Briard
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Fragmentlängenanalyse 1–2 Wochen

Erkrankung

Die Krankheit ist gekennzeichnet durch eine angeborene Nachtblindheit, genannt Congenital Stationary Night Blindness (CSNB), aufgrund einer Variante im RPE65-Gen.

Betroffene Tiere zeigen bereits im Alter von ca. 6 Monaten ein stark beeinträchtigtes Nachtsehvermögen. Nach einigen Jahren findet sich bei einigen dieser Hunde auch eingeschränktes Sehvermögen unter Tageslichtbedingungen und es kann zur vollständigen Erblindung kommen. Klinisch kann die Erkrankung nach Ausbruch durch ein abnormes Elektroretinogramm mit normaler Wellenform, aber deutlich verringerter Amplitude diagnostiziert werden.

Narkolepsie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1) bzw. TaqMan SNP Assay (2)
Rasse	Dackel (1), Dobermann (1); Labrador Retriever (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Labrador Retriever; 1–2 Wochen: Dackel, Dobermann

Erkrankung

Narkolepsie ist eine neurologische Erkrankung, die sich durch Tagesschläfrigkeit mit einem unwiderstehlichen Schlafdrang zu völlig falschen Zeiten auszeichnet. Das Tier leidet unter Schlafattacken, Kataplexie und Schlaflähmung, welche teilweise dem REM-Schlaf ähnelt. Verursacht wird diese Erkrankung durch eine Variante in dem Gen für den Hypocretin (Orexin)-Rezeptor 2.

Nekrotisierende Meningoenzephalitis (NME/PDE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Mops
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz; nachgewiesen wird ein Risikofaktor, der mit der NME/PDE assoziiert ist
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die nekrotisierende Meningoenzephalitis (NME; Pug Dog Encephalitis, PDE) ist eine erbliche Autoimmunerkrankung, die sich in einer schweren Entzündung des zentralen Nervensystems äußert. Dabei kommt es zu einer genetisch festgelegten Überreaktion des Immunsystems, bei der die Abwehrzellen die Nervenzellen des Gehirns schädigen. Betroffene Hunde zeigen die ersten Symptome normalerweise in einem Alter von 6 Monaten bis zu 3 Jahren. Diese äußern sich in Orientierungslosigkeit, Krämpfen und Zusammenbrüchen. Erkrankte Hunde neigen oder schütteln ihren Kopf, zittern, zeigen einen wackeligen Gang, stolpern und fallen häufig. Es wurde beobachtet, dass betroffene Hunde dauerhaft im Kreis laufen oder sich den Kopf kratzen, um Druck und Schmerzen abzubauen. Völlige Verwirrung und Koma sind späte Symptome. Der Hund stirbt 3–6 Monate nach dem Auftreten der ersten Symptome.

Nekrotisierende Myelopathie (ENM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Kooikerhondje
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Kooikerhondje wurde eine Variante im IBA57-Gen gefunden, die eine nekrotisierende Myelopathie (ENM) verursacht. Erste klinische Anzeichen wie Lähmungserscheinungen (Parese) und Ataxie der Hintergliedmaßen setzen im Alter zwischen 3 und 12 Monaten ein. Die Schwere der Symptome nimmt mit voranschreitendem Alter zu und führt vor dem 2. Lebensjahr zur vollständigen Lähmung aller vier Extremitäten (Tetraparese). Die neurologische Untersuchung ergab gesteigerte spinale Reflexe an den Hintergliedmaßen. Aufgrund der Verschlechterung ihres Gesundheitszustandes mussten die betroffenen Hunde eingeschläfert werden. Eine MRT-Untersuchung zeigt Anomalien, die auf eine Rückenmarkserkrankung hindeuteten. Die Obduktion der betroffenen Hunde ergab eine symmetrische bilaterale nekrotisierende Myelopathie mit Malazie (abnormale Erweichung) in der ventralen und dorsalen weißen Substanz des Rückenmarks der Halswirbelsäule.

Nemalin-Myopathie (NM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Bulldog
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Nemalin-Myopathie (NM) beim American Bulldog ist eine erbliche Krankheit, die durch eine rezessive Variante im NEB-Gen verursacht wird. Betroffene Hunde zeigen eine Vielzahl muskulärer Störungen wie Muskelschwäche, Muskelhypotonie, Hypoventilation und Schluckbeschwerden. Typischerweise finden sich stäbchen- oder fadenförmige Strukturen, die Nemalin-Körperchen, in einer Muskelbiopsie.

Neonatale cerebelläre Abiotrophie (NCCD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Beagle (1), Magyar Vizsla (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die cerebelläre Abiotrophie ist eine Erbkrankheit, die zum programmierten Zelltod der Purkinje-Zellen im Kleinhirn führt. Durch das Absterben der Zellen kommt es zu Störungen der Motorik und des Gleichgewichtes. Betroffene Tiere zeigen schon kurz nach der Geburt oder im sehr jungen Alter Symptome wie Tremor, Ataxien und spastische Lähmungen.

Neonatale Enzephalopathie (NEWS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Pudel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der neonatalen Enzephalopathie (NEWS) handelt es sich um eine Fehlbildung des Kleinhirns aufgrund einer Variante im CFA36-Gen, die beim Pudel beschrieben ist. Das CFA36-Gen codiert für den Activating Transcription Factor 2 (ATF-2), ein vollständiger Verlust dieses Proteins bei homozygot betroffenen Hunden führt zu einem verkleinerten Kleinhirn, das häufig Fehlbildungen aufweist. Erkrankte Welpen sind bereits bei der Geburt relativ klein und schwach, viele von ihnen sterben in der ersten Lebenswoche. Diejenigen, die die erste Woche überleben, entwickeln starke Ataxie und Tremor. Zwischen der 4. und 6. Lebenswoche treten häufig generalisierte, tonisch-klonische Krampfanfälle auf, die kaum behandelt werden können. Bislang starben alle betroffenen Welpen oder mussten eingeschläfert werden, bevor sie 8 Wochen alt waren.

Neuralrohrdefekt (NTD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Weimaraner
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Neuralrohrdefekte werden durch einen abnormalen Verschluss oder eine abnormale Entwicklung des Neuralrohrs während der Embryogenese verursacht. Beim Weimaraner konnte eine Variante im Homeobox-Gen NKX2-8, welches im Neuralrohr exprimiert wird, gefunden werden. Der Neuralrohrdefekt beim Weimaraner ist durch eine nicht-progressiv verlaufende Form der Ataxie gekennzeichnet und verursacht folgende Symptome: ungewöhnliche Haarstreifen am Rücken, geknickter Schwanz, Skoliose in der Lendenregion, Paraparese, hasenähnliches Hüpfen, geduckte Haltung.

Neuroaxonale Dystrophie (NAD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und ggf. Sequenzierung
Rasse	Lagotto Romagnolo, Miniature American Shepherd, Papillon, Rottweiler, Spanischer Wasserhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Als Neuroaxonale Dystrophie (NAD) wird eine heterogene Gruppe neurodegenerativer Erkrankungen bezeichnet, die bei verschiedenen Säugetierarten beschrieben wurde. Neben der erblich bedingten Form (primäre NAD) kann die Erkrankung auch in Folge eines Traumas, einer Infektion oder durch Kontakt mit Toxinen ausgelöst werden (sekundäre NAD). In den unterschiedlichen Spezies konnten mehrere genetische Varianten als Ursache einer NAD identifiziert werden. Die Auswirkungen der jeweiligen NAD hängen dabei sowohl vom Beginn der Erkrankung, dem klinischen Erscheinungsbild und der spezifischen Variante ab. Allen gemeinsam sind jedoch stark ausgeprägte Schwellungen der Axone (sogenannte „Spheroiden“) im zentralen und/oder peripheren Nervensystem, eine Atrophie (Gewebeschwund) der distalen Axone und eine sekundäre Myelin-Degeneration als charakteristische Symptome einer NAD.

Beim Papillon wurde eine genetische Variante des PLA2G6-Gens identifiziert, welche mit einer NAD assoziiert werden kann. Betroffene Welpen zeigen bereits im jungen Alter von 3–4 Monaten einen Tremor und Hypermetrie (weit ausladende Bewegungen). Ganganfälligkeiten, Koordinationsprobleme, Schwäche der Gliedmaßen, Astasie (Unfähigkeit zu Stehen), Schielen und Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme sind weitere typische Anzeichen der Erkrankung. Die Symptome verstärken sich im Verlauf bis hin zur Ataxie, Tetraplegie, Erblindung und Taubheit.

Beim Rottweiler konnte eine Variante des VSP11 (Vacuolar Protein Sorting 11)-Gens mit einer NAD in Verbindung gebracht werden. Die betroffenen Rottweiler zeigen, analog zur Rasse Papillon, Haltungsauffälligkeiten, Ataxie, Hypermetrie (weit ausladende Bewegungen), Tremor und Nystagmus (Augenzittern). Beim Rottweiler werden die ersten Anzeichen der NAD im frühen Erwachsenenalter sichtbar und die betroffenen Hunde haben meist einen milden Krankheitsverlauf.

Bei den Rassen Spanischer Wasserhund und Lagotto Romagnolo korreliert eine genetische Variante des TECPR2-Gens mit einer NAD. Die betroffenen Hunde weisen die gleichen Symptome auf wie bei den Rassen Papillon und Rottweiler. Zusätzlich wurden Verhaltensveränderungen (Trägheit, Nervosität, häufiges Bellen) sowie Inkontinenz, teilweise in Kombination mit unkontrolliertem Kotabsatz, beobachtet. Bei beiden Rassen werden die ersten Symptome im jugendlichen Alter (6–11 Monate) sichtbar, mit einer langsamen Steigerung der neurologischen Anzeichen.

Bei der Rasse Miniature American Shepherd wurde eine genetische Variante im RNF170-Gen identifiziert, die NAD verursacht. Erste klinische Anzeichen zeigen sich im Alter von etwa zwei Jahren. Betroffene Hunde entwickeln eine langsam fortschreitende Schwäche

und Koordinationsprobleme der Hintergliedmaßen bis hin zu einer beidseitigen unvollständigen Lähmung. Es können langsam fortschreitende Anzeichen einer Schädigung des Rückenmarks im Bereich der Brust- und Lendenwirbelsäule beobachtet werden. Auch Halswirbelsäule, Kleinhirn oder Vorderhirn können betroffen sein. Bei den betroffenen Hunden werden keine Schmerzen oder Gleichgewichtsprobleme festgestellt. Die Auffälligkeiten im Gangbild erscheinen beim Gehen ausgeprägter als bei schnelleren Gangarten. Die fortschreitenden Symptome führen zu einer eingeschränkten Lebensqualität, doch die Lebenserwartung der betroffenen Hunde ist per se nicht deutlich verkürzt.

Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung (1); Sequenzierung (2)
Rasse	American Bulldog (1), American Staffordshire Terrier (1), Australian Cattle Dog (1), Australian Shepherd (1), Border Collie (1), Cane Corso Italiano (2), Chihuahua (2), Chinese Crested Dog (2), Dackel (2), English Setter (1), Golden Retriever (1), Gordon Setter (1), Miniature American Shepherd (1), Saluki (2), Schapendoes (2), Schweizer Niederlaufhund (2), Tibet-Terrier (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen: (1) 1–2 Wochen: (2)

Erkrankung

Es handelt sich hierbei um eine neurodegenerative Erkrankung aufgrund von lysosomalen Speicherdefekten. Klinische Symptome sind Verhaltensänderungen (Unruhe, Aggressivität, Angst). Die Hunde können auch unter epileptischen Anfällen und Sehstörungen leiden. Die meisten Tiere verlieren die Fähigkeit, die Muskelaktivitäten wie Fressen und Laufen zu koordinieren. Das Alter, in dem die Erkrankung beginnt, sowie der Schweregrad können stark variieren.

Nierendysplasie und Leberfibrose (RDHN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Norwich Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Unter Ziliopathien versteht man strukturelle oder funktionelle Defekte primärer Zilien. Primäre Zilien sind antennenähnliche Strukturen, die bei Wirbeltieren auf den Zelloberflächen von fast allen Zelltypen vorkommen. Sie spielen eine wichtige Rolle bei der Signalweiterleitung und Organentstehung und fungieren als Sensoren für die Umgebung.

Bei der Rasse Norwich Terrier kann eine Genvariante mit einer letalen Ziliopathie in Verbindung gebracht werden, welche eine zystische Nierendysplasie und Leberfibrose verursacht. Bei betroffenen Welpen konnten die folgenden Symptome beobachtet werden: vergrößerte und diffus zystische Nieren, Leberfibrose, subkutane Ödeme, Wasser im Brust- und/oder Bauchraum, unterentwickelte Lungen, Gaumenspalte, Ausstülpung des Zwerchfells bzw. Zwerchfellbruch. Betroffene Welpen sterben in der Regel direkt nach der Geburt oder wenige Tage danach.

Nierenzellkarzinom und noduläre Dermatofibrose (RCND)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3–5 Werkstage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Eine Variante im BHD-Gen verursacht in der Rasse Deutscher Schäferhund ein multifokales Nierenzellkarzinom und eine noduläre Dermatofibrose (RCND). Heterozygot betroffenen Hunden entwickeln bilaterale, multifokale Tumore in der Niere, knotige Wucherungen in der Muskulatur der Gebärmutter (Myome) von Hündinnen und aus dichten Kollagenfasern bestehende Knötchen in der Haut. Diese Variante scheint bei den meisten homozygot betroffenen Hunden embryonal letal zu sein, sodass der Fötus häufig vor der Geburt stirbt.

Oberes Luftweg-Syndrom (UAS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Norwich Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Der Norwich Terrier wird als „mesocephale“ Rasse eingestuft. Während brachycephale Rassen eine Prädisposition für das Brachycephalic Obstructive Airway Syndrome (BOAS) tragen, kann bei Norwich Terriern häufig das Upper Airway Syndrome (UAS) gefunden werden. Bei beiden Syndromen (UAS und BOAS) kann es durch Einengungen der Atemwege zu Atemproblemen, Hitze- und Belastungsintoleranz, Zyanose und Kollaps kommen. Beim Norwich Terrier wurde eine Variante im ADAMTS3-Gen gefunden, die mit dem Upper Airway Syndrome (UAS) assoziiert werden kann. Homozygot betroffene Hunde besitzen ein verlängertes Gaumensegel, das über den Kehldeckel hervorsteht. Zudem sind die Knorpel gekippt und reichen in den Luftweg hinein, die normalerweise am Kehlkopf vorhandenen Schleimhautaussackungen (Larynx-Ventrikel) sind evertiert (nach innen zum Kehlkopf „umgestülpt“) und es kann zu Stimmfalten-Ödemen kommen.

Osteochondrodysplasie (OCD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Zwergpudel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Zwergpudel wurde eine genetische Variante des Sulfattransporters SLC13A1 identifiziert, die bei dieser Rasse mit Osteochondrodysplasie in Verbindung gebracht werden kann. Der SLC13A1-Transporter ist für die Regulation des Sulfat-Levels im Serum verantwortlich. Die beschriebene Variante des SLC13A1-Gens führt zu einer Störung des Sulfatstoffwechsels. Da dieser eine wichtige Rolle bei der Entwicklung des Skeletts spielt, bedingt diese genetische Variante beim Zwergpudel einen deutlich sichtbaren Kleinwuchs sowie abnormale Bewegungsabläufe.

Betroffene Welpen zeigen erste Symptome meist bereits im Alter von 3 Wochen.

Auffällig sind weit ausgestellte Hinterläufe, vergrößerte Gelenke, einen abgeflachten Brustkorb, verkürzte und verbogene Röhrenknochen, Unterbiss und verformte Pfoten (ähnlich zu Klumpfüßen). Aufgrund der Fehlentwicklung der Knochen und Gelenke ist die Mobilität der betroffenen Hunde oft stark eingeschränkt und Arthritis stellt eine häufige Folgeerkrankung dar.

Paradoxe Pseudomyotonie (PP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	English Cocker Spaniel, English Springer Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Eine genetische Variante des SLC7A10-Gens konnte als mögliche ursächliche Variante für die paradoxe Pseudomyotonie (PP) beim English Cocker Spaniel und English Springer Spaniel gefunden werden.

Die Erkrankung lässt sich durch das Auftreten von bewegungsinduzierten Episoden mit Muskelversteifungen charakterisieren, welche einer Myotonie ähneln und in unterschiedlichem Schweregrad vorliegen können. Die Anfälle sind in den meisten Fällen nicht schmerzhaft und verschwinden üblicherweise innerhalb von 45 Sekunden von selbst. In schweren Fällen kann es jedoch zu lebensbedrohlichen Episoden mit Atemstillstand und aufgrund von Sauerstoffmangel zu Verfärbungen der Haut (Zyanose) kommen. Zudem ist bei kalten oder heißen Temperaturen bereits eine geringe Anstrengung ausreichend, um Muskelversteifungen und Schwäche hervorzurufen. Erste Symptome der paradoxen Pseudomyotonie können im Alter zwischen 3 und 24 Monaten auftreten. Es kommt jedoch üblicherweise zu keiner Steigerung im Verlauf der Erkrankung.

Bei Hunden mit milden Symptomen können die Anfälle durch das Vermeiden der typischen Auslöser reduziert oder gar verhindert werden. Bei stark betroffenen Hunden mit Episoden von Atemnot und Zyanose kann eine medikamentöse Behandlung die Häufigkeit und den Schweregrad der Anfälle verringern.

Paroxysmale Dyskinesie (PxD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Irischer Soft Coated Wheaten Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Paroxysmale Dyskinesie umfasst eine Gruppe von heterogenen Bewegungsstörungen. In der Rasse Irischer Soft Coated Wheaten Terrier zeigt sich eine frühe Form dieser Störung, die autosomal-rezessiv vererbt wird. Betroffene Hunde leiden unter Episoden von unwillkürlichen, plötzlichen, unregelmäßigen und nicht vorhersehbaren Bewegungen der Extremitäten, insbesondere der Hinterbeine, sog. Hyperkinesien. Diese Anfälle dauern Minuten bis Stunden und treten bis zu 10-mal am Tag auf. Die Symptome beginnen typischerweise in einem Alter von 2 Jahren und verschlechtern sich im Laufe des Lebens.

Paroxysmale exercise-induced Dyskinesie (PED)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Shetland Sheepdog (Sheltie) (1), Weimaraner (2)
Erbgang	(1) wahrscheinlich autosomal-dominant (noch in Erforschung), (2) autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Paroxysmale Bewegungsstörungen sind eine Gruppe unterschiedlicher neurologischer Erkrankungen, die sich durch Episoden unwillkürlicher Bewegungen kennzeichnen lassen. Die paroxysmale exercise-induced Dyskinesie (PED) stellt eine Form dieser Bewegungsstörungen dar, bei der die Anfallserscheinungen durch Stress oder Aufregung ausgelöst werden können.

Beim Shetland Sheepdog konnte eine Variante im PCK2 (phosphoenolpyruvate carboxykinase 2)-Gen gefunden werden, die mit PED assoziiert ist. Die betroffenen Hunde zeigen Episoden von Störungen der Bewegungskoordination (Ataxie) mit einem auffälligen Gangbild (Hypermetrie) und einer erhöhten Muskelspannung (Hypertonie) in allen vier Beinen sowie einer verminderten mentalen Aktivität und einem milden Tremor (Muskelzittern). Die Episoden können von wenigen Minuten bis hin zu mehreren Stunden andauern und werden durch innere Anspannung ausgelöst, wie beim Spielen,

nach dem Erschrecken durch unerwartete Geräusche oder bei heißem Wetter. Ein gutes Stressmanagement, eine spezifische Diät (gluten- und getreidefrei, Meeresfrüchte-basiert mit hohem Tryptophan-Anteil) sowie eine Therapie mit antiepileptischen Medikamenten (Carboanhydrasemhemmer) können die Frequenz der Episoden beeinflussen und die Symptome vermindern.

Bei der Rasse Weimaraner wurde eine Variante im TNR (Tenascin-R)-Gen gefunden, die autosomal-rezessiv vererbt wird und PED verursacht. Betroffene Hunde zeigen Symptome wie einen abnormalen Gang, der durch verstärkte Muskelkontraktionen (Dystonie), Ataxie und Hypermetrie gekennzeichnet ist und gelegentlich zu einem Kollaps führt. Eine Verkrümmung der Wirbelsäule und eine niedrige Kopfhaltung waren ebenfalls typische klinische Symptome. Einige Hunde zeigten auch ungleiche Pupillengrößen. Erste klinische Anzeichen der Erkrankung wurden im Alter zwischen 3 und 7 Monaten sichtbar. Diese Episoden werden durch erhöhte emotionale Erregung und körperliche Anstrengung ausgelöst, können mehrmals täglich auftreten und halten 5 bis 15 Minuten an.

Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Cocker Spaniel, Deutscher Wachtelhund, English Springer Spaniel, Whippet
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei dieser Erkrankung handelt es sich um einen vererbten Mangel des Enzyms Phosphofruktokinase. Die Phosphofruktokinase gilt als das zentral regulierende Enzym in der Glykolyse. Ohne dieses können Muskelzellen und rote Blutkörperchen nicht ausreichend Energie für ihren Bedarf produzieren. Der Enzymmangel führt durch die Zerstörung von roten Blutkörperchen zur Rotfärbung des Harns, zur Blutarmut und Gelbsucht. Weitere Symptome dieser Erkrankung sind Bewegungsintoleranz und Muskelkrämpfe. Ausgelöst werden solche Krisen insbesondere durch Aufregung, anstrengende Bewegung oder ausgiebiges Bellen.

Plattenepithelkarzinom (PEK) der Zehe – Risikoanalyse beim schwarzen Riesenschnauzer und schwarzen Pudel

Material	1 ml EDTA
Methode	digitale droplet PCR
Rasse	Riesenschnauzer (schwarz), Pudel (schwarz)
Erbgang	Risikoanalyse
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Der Test auf Plattenepithelkarzinom (PEK) der Zehe ermöglicht eine Einschätzung des individuellen Risikos der Entstehung von akralen Plattenepithelkarzinomen bei schwarzen Riesenschnauzern und schwarzen Pudeln. Es wird eine strukturelle Veränderung, eine sog. Copy Number Variation, im c-KIT-Liganden-Gen (KITLG) untersucht. Eine erhöhte Anzahl der Kopienzahl des KITLG-Gens lässt auf ein erhöhtes Risiko für PEK schließen.

Polioenzephalopathie (PE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Eurasier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Polioencephalopathie (PE) ist eine neurologische Erkrankung, die sich durch Läsionen (Schädigungen) der grauen Hirnsubstanz kennzeichnen lässt. Sie tritt vorwiegend beim Menschen auf, kann jedoch in seltenen Fällen auch bei Tieren beobachtet werden. Typischerweise entsteht sie infolge von Stoffwechselstörungen. Die klinischen Erscheinungsformen sind vielgestaltig und es kommt zu neurologischen Ausfallserscheinungen aller Art. Aufgrund dieser variablen Symptomatik ist meist eine Diagnose allein auf Basis der klinischen Anzeichen nicht eindeutig möglich.

Bei einer Eurasier-Familie konnte eine Polioencephalopathie mit einer genetischen Variante des MECR-Gens in Verbindung gebracht werden. Die betroffenen Welpen zeigten ab einem Alter von 2-6 Monaten Episoden von Bewegungsstörungen wie generalisierte Ataxie, hypermetrischen Gang (zu weit ausgeführte Bewegungen), Dystonie (Muskelverkrampfungen) und unkontrollierten Beuge- und Streckbewegungen der Vorderbeine. Die Häufigkeit und Stärke dieser Episoden nahmen mit der Zeit immer weiter zu. Zudem gab es Anzeichen dafür, dass die Anfälle möglicherweise durch Aufregung, Lärm oder eine Überstimulation ausgelöst werden konnten.

Im späteren Verlauf kamen zu den Symptomen noch fortschreitende motorische Einschränkungen wie Schwierigkeiten beim Gehen und Stehen, Muskelatrophie und eine abnormale Körperhaltung hinzu, sowie teilweise ein divergenter Strabismus (Schielen der Augen zu den Außenseiten). Es konnten jedoch keine Beeinträchtigungen des Bewusstseins oder des Verhaltens festgestellt werden.

Das MECR-Gen kodiert für das mitochondriale Enzym Trans-2-enoyl-CoA-Reduktase, welches eine Schlüsselrolle bei der Synthese von Liponsäure spielt. Liponsäure ist essenziell für die mitochondriale Fettsäuresynthese und den Energiestoffwechsel.

Varianten im MECR-Gen führen zu neurodegenerativen Veränderungen, insbesondere in energieintensiven Geweben wie den Basalganglien im Gehirn und dem Sehnerv.

Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bull Terrier
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die polyzystische Nierenerkrankung führt neben der Bildung von Zysten in Leber und Bauchspeicheldrüse zur Bildung von flüssigkeitsgefüllten Zysten in der Niere, die letztendlich ein Nierenversagen verursachen, das zum Tode eines betroffenen Hundes führt. Die PKD tritt beim Bull Terrier im mittleren Alter auf.

Postoperative Blutung (P2Y12)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Großer Schweizer Sennenhund
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Großen Schweizer Sennenhund führt eine Variante im P2Y12-Gen zu schweren Gerinnungsstörungen. Problematisch ist dabei, dass betroffene Tiere normalerweise keine früh erkennbaren spontanen Blutungen zeigen. Erst bei größeren chirurgischen Eingriffen oder schwereren Verletzungen entstehen starke Blutungen, die häufig tödlich enden. Daher ist der genetische Test als präventive Maßnahme vor einer Operation diagnostisch sinnvoll.

Postoperative Blutungsneigung (DEPOH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1), Partnerlabor (2)
Rasse	Englisch Springer Spaniel (1), Greyhound (2), Magyar Agar (2), Scottish Deerhound (2), Welsh Springer Spaniel (1)
Erbgang	autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz (Greyhound, Magyar Agar, Scottish Deerhound), autosomal-rezessiv (Englisch Springer Spaniel, Welsh Springer Spaniel)
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei den beiden Rassen Greyhound und Scottish Deerhound wurde eine Variante des SERPINF2-Gens identifiziert, die bei dieser Rasse mit einem höheren Risiko für die Entwicklung einer postoperativen Blutungsneigung (DEPOH) verbunden ist. Klinische

Anzeichen sind unerwartete, übermäßige Blutungen oder Blutergüsse, die 1 bis 4 Tage nach einem chirurgischen Eingriff einsetzen. Die Symptome reichen von offenen Blutungen aus der Wunde bis hin zu übermäßigen und auch fortschreitenden Blutergüssen in den Bereichen, die die Wunde umgeben, und Hämoperitoneum. Die Ergebnisse des Gerinnungsscreenings wie die Messung der Thromboplastinzeit, der partiellen Thromboplastinzeit und des Von-Willebrand-Faktor-Antigens sowie der Thrombozytenzahl sind unauffällig.

Bei den Rassen English Springer Spaniel (ESS) und Welsh Springer Spaniel (WSS) konnte eine genetische Variante im SERPINE1-Gen gefunden werden, die zu einer postoperativen Blutungsneigung mit Hyperfibrinolyse führen kann.

Das SERPINE1-Gen steuert die Bildung des Proteins Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1 (PAI-1), das normalerweise den Abbau von Blutgerinnseln reguliert. Durch die vorliegende Variante wird kein funktionsfähiges PAI-1 in den Blutplättchen gebildet und es kann zu lebensbedrohlichen Blutungen kommen.

Unter Hyperfibrinolyse versteht man eine Störung der Blutgerinnung, bei der sich bereits gebildete Blutgerinnsel zu schnell wieder auflösen. Normalerweise sorgt die Fibrinolyse dafür, dass ein Blutgerinnsel nach abgeschlossener Wundheilung langsam abgebaut wird. Bei einer Hyperfibrinolyse läuft dieser Abbauprozess jedoch viel zu früh und zu stark ab. Dadurch können die Blutgerinnsel die Blutung nicht mehr dauerhaft verschließen und es kommt zu anhaltenden oder verzögerten Blutungen.

Die Erkrankung zeigt sich bei betroffenen Hunden der Rassen ESS und WSS oft schon im jungen Alter (ab etwa 7 Monaten), häufig nach chirurgischen Eingriffen oder Unfällen/Traumata. Neben den verzögerten und anhaltenden Blutungen nach den Operationen kann es auch zu spontanen Blutungen in die Bauchhöhle oder die Unterhaut sowie Hämatomen oder blutigen Wundsekreten kommen. Die betroffenen Hunde können schwach und lethargisch wirken, sowie ein blasses Zahnfleisch und einen niedrigen Puls aufweisen. Die üblichen Blutgerinnungstests (PT, PTT, bukkale Schleimhautblutungszeit) sind meist unauffällig, so dass die Ursache der Blutungsneigung bei einer Hyperfibrinolyse ohne genetische Untersuchung oft nur schwer erkannt werden kann.

Präkallikrein-Defizienz (KLK)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Shih Tzu
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Präkallikrein-Defizienz (KLK) führt zwar zum Ausfall von Präkallikrein, einem Bestandteil der Gerinnungskaskade, ist jedoch nicht mit einer verstärkten Blutungsneigung assoziiert. Lediglich im Zusammenhang mit anderen Ausfällen in der Gerinnungskaskade (Defizienzen der Faktoren VII, VIII und IX) wurde eine verstärkte Blutungsneigung in wenigen Fällen beschrieben. Die ursächliche Variante ist beim Shih Tzu bekannt.

Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung (1); Sequenzierung (2)
Rasse	Alaskan Malamute (2), Australian Shepherd (2), Bobtail (1), Eurasier (2), Miniature American Shepherd (2), Nova Scotia Duck Tolling Retriever (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen: Bobtail, Nova Scotia Duck Tolling Retriever; 1–2 Wochen: Alaskan Malamute, Australian Shepherd, Eurasier, Miniature American Shepherd

Erkrankung

Bei der primären ciliären Dyskinesie (PCD) handelt es sich um eine genetisch bedingte Erkrankung, die zur Gruppe der Ziliopathien (Funktionsstörungen der Zilien) gehört. Aufgrund einer gestörten Bewegungsfähigkeit der Zilien (Zellfortsätze) können diese ihre Funktion nicht oder nur stark eingeschränkt erfüllen und es kommt zu Problemen in verschiedenen Organsystemen, insbesondere in den Atemwegen. Bei betroffenen Tieren besitzen die Zilien der Epithelschleimhaut (Flimmerhärchen) eine unzureichende Motilität, sodass die Schleimabfuhr aus den Atemwegen stark eingeschränkt wird, was wiederum zu chronischen Entzündungen der Atemwege führt.

Bei Hunden der Rassen Alaskan Malamute und Bobtail kann es zudem zu einer verminderten Fertilität kommen. Zusätzlich kann beim Bobtail (etwa 50 % der betroffenen Hunde) sowie beim Eurasier ein Situs inversus (Kartagener-Syndrom, spiegelverkehrte Lage der inneren Organe) auftreten und beim Alaskan Malamute liegt in einigen Fällen ein Hydrocephalus vor.

Bei den Rassen Australian Shepherd und Miniature American Shepherd wurde eine genetische Variante des STK36-Gens gefunden, die mit PCD assoziiert werden kann. Betroffene Hunde leiden bereits wenige Wochen nach der Geburt (etwa ab dem Alter von 8 Wochen) an wiederkehrenden Entzündungen der Nasenschleimhaut (Rhinitis) und Schnupfen. Symptome sind Niesen und gelb-grünlicher Nasenausfluss, der sich nach der Behandlung mit Antibiotika zwar bessert, häufig aber nach Absetzen der Behandlung erneut auftritt.

Primäre Hyperoxalurie (PH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Coton de Tuléar
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die primäre Hyperoxalurie (PH) ist eine seltene Erbkrankheit. Bei PH ist der Glyoxylat-Stoffwechsel, der für die Neubildung von körpereigener Glukose notwendig ist, gestört. Eine Variante im Gen für die Expression der Stoffwechselenzyme Alanin-Glyoxylat-Aminotransferase bzw. der Glyoxylat-Reduktase führt zu einer verminderten Produktion dieser Stoffe. Dadurch kommt es zur Ansammlung von Oxalat und anschließender Bildung von Calciumoxalat-Kristallen in den Harnorganen. Die Kristalle lagern sich zusätzlich im Nierengewebe an und können zu einer eingeschränkten Nierenfunktion führen.

Primäre Immundefizienz Typ 2 (PIP2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstriche
Methode	Sequenzierung
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Cavalier King Charles Spaniel wurde eine Variante im CARMIL2-Gen identifiziert, die eine primäre Immundefizienz mit erhöhter Anfälligkeit für Erreger der Atemwege verursacht. Die betroffenen Hunde hatten eine Infektion mit den Erregern *Pneumocystis* oder *Bordetella bronchiseptica* und zeigten Symptome einer Lungenentzündung. In der medizinischen Vorgeschichte der betroffenen Hunde waren Infektionen mit gastrointestinalen Parasiten und chronischer Durchfall sowie Hauterkrankungen und Abszessbildung dokumentiert.

Primäre Linsenluxation (PLL)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	American Eskimo Dog, American Hairless Terrier, Australian Cattle Dog, Chinese Crested Dog, Dansk-Svensk Gardshund, Deutscher Jagdterrier, Fox Terrier, Jack Russell Terrier, Lakeland Terrier, Lancashire Heeler, Lucas Terrier, Miniature Bull Terrier, Mops, Norfolk Terrier, Norwich Terrier, Parson Russell Terrier, Patterdale Terrier, Rat Terrier, Sealyham Terrier, Teddy Roosevelt Terrier, Tenterfield Terrier, Tibet-Terrier, Toy Fox Terrier, Volpino Italiano, Welsh Terrier, Westfalen Terrier, Yorkshire Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv; in der Literatur wird beschrieben, dass trotz des autosomal-rezessiven Erbgangs auch 2–20 % der PLL-Träger-tiere (N/PLL) im Laufe ihres Lebens an PLL erkranken können
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die Linse wird von den sog. Zonulafasern an ihrem Platz im Auge gehalten. Fehlt dieser Halt, kann sich die Linse verschieben (luxieren). Hierdurch kann es in der Folge zu schmerzhaften Glaukomen und völliger Erblindung kommen. Eine Linsenluxation (PLL) kann angeboren oder erworben sein, daher kann auch bei einem genetisch nicht betroffenen Hund eine Linsenluxation auftreten. Im Falle der genetisch bedingten Form der PLL kann man bereits im Alter von 20 Monaten Veränderungen in der Struktur der Zonulafasern nachweisen. Die Luxation erfolgt typischerweise im Alter zwischen 3 und 8 Jahren.

Primärer Hyperparathyreoidismus (PHPT)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Spitz (Keeshond)
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Der primäre Hyperparathyreoidismus (PHPT) ist eine erblich bedingte Erkrankung, die zu einer Störung der Regulation des Calciumspiegels im Körper führt. Normalerweise wird das Hormon Parathormon (PTH) ausgeschüttet, wenn der Calciumspiegel im Blut zu niedrig ist. Es sorgt dafür, dass Calcium aus den Knochen freigesetzt wird, die Nieren weniger Calcium ausscheiden und der Phosphatspiegel sinkt. Bei betroffenen Hunden wird das Parathormon jedoch unkontrolliert produziert. Dadurch steigt der Calciumspiegel im Blut dauerhaft an (Hypercalcämie), während gleichzeitig Calcium aus den Knochen verloren geht. Mögliche Folgen sind eine zunehmende Schwächung der Knochen, Niereninsuffizienz bis hin zum Nierenversagen sowie weitere Stoffwechselstörungen.

Beim Keeshond (Deutscher Spitz) wurde eine genetische Variante im sogenannten SIRT6-Gen (Sirtuin-6) gefunden, die mit dieser Erkrankung einhergeht. Diese Variante verändert die Struktur eines wichtigen Proteins und beeinträchtigt dessen Funktion. Die Variante wird autosomal-dominant vererbt, was bedeutet, dass bereits eine veränderte Genkopie ausreicht, damit ein Hund erkranken kann. Sowohl Hunde mit einer veränderten Genkopie (N/PHPT) als auch Hunde mit zwei veränderten Genkopien (PHPT/PHPT) können Symptome entwickeln.

Die Erkrankung tritt typischerweise erst im höheren Alter auf, meist nach dem 8. Lebensjahr. Viele betroffene Hunde zeigen sogar bis zu einem Alter von 9–10 Jahren keine auffälligen Symptome. Der Gentest ermöglicht eine frühzeitige Identifikation der betroffenen Tiere und eine entsprechende Zuchtauswahl.

Zusätzlich wurde eine weitere Variante im Promoter des EEF2-Gens (eukaryotischer Elongationsfaktor 2) beschrieben, die möglicherweise die Aktivität des Gens beeinflusst. Diese Variante wurde seit 2008 für genetische Tests in den USA verwendet. Ob sie auch außerhalb der Keeshond (Deutscher Spitz)-Rasse oder außerhalb der US-Population sicher mit der Erkrankung zusammenhängt, ist derzeit jedoch nicht eindeutig geklärt.

Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1) bzw. Fragmentlängenanalyse (2)
Rasse	Basset Fauve de Bretagne (1), Basset Hound (1), Beagle (1), Kleiner Basset Griffon Vendeen (2), Norwegischer Elchhund (1), Ostsibirischer Laika (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim primären Weitwinkel-Glaukom handelt es sich um eine genetisch bedingte Bindegewebsstörung im Auge. Diese hat zur Folge, dass das Kammerwasser nicht richtig abfließen kann und sich der Druck im Auge erhöht. Dadurch werden schließlich der Sehnerv und die Netzhaut beeinflusst, was zu Sehausfällen und letztlich Blindheit führen kann. Erste Symptome umfassen geweitete Pupillen, rote Augen, trübe Hornhaut und einen erhöhten Augeninnendruck. Bei weiterer Zunahme des Drucks entstehen Schmerzen, die zu Fressunlust, Kratzen am Auge, Reiben des Kopfes an Gegenständen und Aggressivität führen können. Bei frühzeitiger Diagnose kann eine Schädigung des Sehnervs und der Netzhaut durch ständige medikamentöse Senkung des Augeninnendrucks vermieden werden. Die Ausprägung ist von Rasse zu Rasse unterschiedlich. Während die Symptomatik beim Beagle zum Beispiel bereits im Alter von 8–16 Monaten beginnt, wird die klinische Ausprägung beim Norwegischen Elchhund erst im mittleren bis späten Lebensalter sichtbar.

Beim Kleinen Basset Griffon Vendeen kommt es zu einem leicht, aber dauerhaft erhöhten Augeninnendruck (IOP) und einer Linsenluxation. Die ersten Symptome treten ab einem Alter von 3–4 Jahren auf und nehmen mit der Zeit immer weiter zu. Im späteren Stadium kommt es zur Vergrößerung des Augapfels, zur Degeneration der Retina sowie zur Deformation der Sehnervpapille. Man geht davon aus, dass POAG bei dieser Rasse keine Schmerzen auslöst. Daher nehmen die Besitzer betroffener Hunde die Erkrankung meist erst durch die Vergrößerung des Augapfels und die Sehbeeinträchtigungen wahr.

Primäres Weitwinkel-Glaukom und Linsenluxation (POAG/PLL)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Shar Pei
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage

Erkrankung

Das primäre Weitwinkel-Glaukom (POAG) ist eine genetisch bedingte Bindegewebsstörung im Auge. Diese bewirkt, dass das Kammerwasser nicht richtig abfließen kann. Der dadurch steigende Innendruck im Auge belastet den Sehnerv und die Netzhaut,

ist für den Hund schmerzhaft und kann letztlich zur Erblindung führen. Die Symptome umfassen geweitete Pupillen, rote Augen, trübe Hornhaut und einen erhöhten Augeninnendruck. Bei starker Zunahme des Drucks entstehen große Schmerzen, die zu Fressunlust, Kratzen am Auge, Reiben des Kopfes an Gegenständen und Aggressivität führen können. Die Bindegewebsstörung verursacht oftmals auch eine Luxation der Linse im Auge (PLL). Die meisten betroffenen Hunde erkranken etwa mit 4–6 Jahren.

Progressive Retinaatrophie (PRA)

Die progressive Retinaatrophie (PRA) steht für eine Gruppe von erblich bedingten Photorezeptor-Störungen der Netzhaut, die bei verschiedenen Hunderassen durch unterschiedliche Varianten hervorgerufen werden. Die progressive Retinaatrophie (PRA) ist eine fortschreitende Erkrankung der Netzhaut (Retina). Dabei werden die Photorezeptoren des Auges im Laufe der Zeit zerstört. Die Veränderungen verlaufen bilateral und symmetrisch.

Die Netzhaut ist eine Schicht von spezialisiertem Nervengewebe an der hinteren Innenseite des Auges. Man unterscheidet in der Netzhaut 2 Photorezeptortypen: Stäbchen und Zapfen. Die Stäbchen (rod) sind spezialisiert auf die Signalaufnahme im Dämmerlicht. Die Zapfen (cone) dagegen sind zuständig für die Verarbeitung des Tageslichts und für das Farbsehen.

Bei den meisten PRA-Formen verlieren zuerst die Stäbchenzellen ihre normale Funktion. Dies führt zu zunehmender Nachtblindheit sowie dem Verlust der Anpassung des Sehvermögens. Durch die Degeneration der Zapfenzellen kommt es schließlich zur völligen Erblindung des Hundes. Der Beginn der Erkrankung variiert innerhalb einer Rasse, häufig erfolgt aber die Diagnose erst im Alter von ca. 6 Jahren. Man unterscheidet sich spät entwickelnde degenerative Veränderungen von sich bereits im Welpenalter klinisch manifestierenden dysplastischen Störungen. Abgesehen vom Lebensalter, in dem die Erkrankung in Erscheinung tritt, sind die klinischen und ophthalmologischen Symptome ähnlich. Betroffene Hunde zeigen eine bilaterale Mydriasis, das Tapetum lucidum reflektiert verstärkt und das retinale Gefäßnetz erscheint atrophisch.

Typen der progressiven Retinaatrophie:

Progressive Retinaatrophie (Bas-PRA1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Basenji
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die mittels Gentest nachweisbare Form der PRA beim Basenji beginnt mit etwa 5 Jahren. Nicht alle erkrankten Hunde tragen die bisher bekannte Variante, auch Bas-PRA1 genannt, sodass es eine oder mehrere weitere genetische Ursachen für die PRA geben muss.

Progressive Retinaatrophie (BBS2-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Shetland Sheepdog (Sheltie)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Shetland Sheepdog (Shelti) konnte eine genetische Variante im Bardet-Biedl-Syndrom 2 (BBS2)-Gen identifiziert werden, welche, neben der bereits bekannten CNGA1-Variante, mit einer PRA einhergeht. Typischerweise zeigen die betroffenen Hunde zunächst eine Nachtblindheit, gefolgt von einer deutlichen Verschlechterung des Sehens bei Tageslicht und in manchen Fällen auch einer sekundären Katarakt (Grauer Star). Beschrieben wurden die ersten Symptome ab einem Alter von 8–10 Jahren. Zusätzlich zur PRA können betroffene Hunde auch rasseuntypische phänotypische Merkmale aufzeigen, wie eine aufwärts gekrümmte Schnauze, eine untypisch wellenförmige Haarstruktur und dentale Auffälligkeiten. Diese Eigenschaften sind vergleichbar mit den Kennzeichen des humanen Bardet-Biedl-Syndroms.

Progressive Retinaatrophie (BBS4-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Puli
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Puli wurde eine genetische Variante im BBS4-Gen gefunden, die mit einer PRA einhergeht. Bei betroffenen Hunden wurde im Alter von 2 Jahren eine PRA diagnostiziert, Symptome waren verringertes Sehvermögen durch ophthalmologische Veränderungen wie eine verringerte Myelinisierung des Sehnervs. Weitere klinische Anzeichen waren Fettleibigkeit (Adipositas) und Unfruchtbarkeit (Infertilität). Diese sehr variablen Symptome zeigen sich in unterschiedlicher Ausprägung bei den betroffenen Hunden.

Progressive Retinaatrophie (CNGA1-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Shetland Sheepdog (Sheltie)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Erste Anzeichen der PRA beim Shetland Sheepdog können ab dem zweiten Lebensjahr, möglicherweise auch vorher diagnostiziert werden. Die beim Sheltie ebenfalls auftretende „Langsam voranschreitende Retinopathie“ (SPR) ähnelt in der Symptomatik der PRA in den Anfangsstadien und kann ophthalmologisch nur durch ein ERG unterschieden werden. Neben der durch diesen Gentest erfassten Variante im CNGA1-Gen scheint noch mindestens eine weitere Variante zu existieren, die für die Ausprägung einer PRA beim Shetland Sheepdog verantwortlich ist. Diese ist Gegenstand fortlaufender Forschung.

Progressive Retinaatrophie (cord1-PRA/crd4-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Beagle, Bolonka Zwetna, Clumber Spaniel, Curly Coated Retriever, Dackel, English Springer Spaniel, Französische Bulldogge
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–14 Werktage

Erkrankung

Während es bei den meisten anderen vererbbaeren Erkrankungen der Netzhaut zuerst zu einer Zerstörung der Stäbchenzellen und nachfolgend zu einer Zerstörung der Zapfenzellen der Netzhaut kommt, ist für die cord1-PRA der frühzeitige Verlust der Zapfenzellen der Netzhaut charakteristisch.

Die ersten klinischen Symptome der cord1-PRA können im Alter von 6 Monaten auftreten, manche genetisch betroffenen Hunde zeigen allerdings auch in höherem Alter keine sichtbaren klinischen Symptome.

Der Zusammenhang zwischen der bekannten genetischen Variante der cord1-PRA und dem Auftreten der Erkrankung wird wissenschaftlich noch diskutiert.

Progressive Retinaatrophie (crd-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Dackel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die crd-PRA beim Dackel ist eine Erkrankung der Netzhaut (Retina) des Auges, der eine Deletion im Nephronophthisis-4-Gen (NPHP4) zugrunde liegt. Während es bei den meisten anderen vererbbaeren Erkrankungen der Netzhaut zuerst zu einer Zerstörung der Stäbchenzellen und nachfolgend zu einer Zerstörung der Zapfenzellen der Netzhaut kommt, ist für die crd-PRA der frühzeitige Verlust der Zapfenzellen der Netzhaut charakteristisch. Durch diese Zerstörung kommt es hauptsächlich zu einem Verlust des

Farbsehens. Die Funktion der Stäbchen (Nachtsicht) bleibt lange erhalten. Die ersten klinischen Symptome der crd-PRA können im Alter von 6 Monaten auftreten. Nach ca. 1-2 Jahren kommt es zur Ausprägung des vollständigen Krankheitsbildes mit Verlust des Tagsehens (Tagblindheit).

Progressive Retinaatrophie (crd1-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Staffordshire Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Für die crd-PRA ist der frühzeitige Verlust der Zapfenzellen der Netzhaut charakteristisch. Durch diese Zerstörung kommt es hauptsächlich zu einem Verlust des Farbsehens (Tagblindheit). Die Funktion der Stäbchen (Nachtsicht) bleibt zunächst größtenteils erhalten. Die ersten klinischen Symptome der crd-PRA können im Alter von 6 Monaten auftreten. Nach ca. 1-2 Jahren kommt es zur Ausprägung des vollständigen Krankheitsbildes (Blindheit).

Progressive Retinaatrophie (crd2-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Pitbull Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

siehe Text crd1-PRA

Progressive Retinaatrophie (crd3-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (Gel)
Rasse	Irischer Glen of Imaal Terrier
Erbgang	vermutlich autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Die Netzhaut der betroffenen Hunde zeigt im jungen Alter zunächst keine Auffälligkeiten, im Alter von 12-24 Monaten kommt es aber zuerst zu einer Degeneration der Zapfen- und später auch der Stäbchen-Photorezeptorzellen. Erste Anzeichen der Erkrankung sind typischerweise Probleme beim Ausweichen vor Hindernissen im

Dämmerlicht. Die Degeneration der Photorezeptoren nimmt mit der Zeit immer weiter zu; bis zur vollständigen Erblindung können aber mehrere Jahre vergehen. So kann diese Form der PRA meist auch erst im Alter von 3–5 Jahren durch ophthalmologische Untersuchungen erkannt werden.

Progressive Retinaatrophie (dominante Form)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bullmastiff, Mastiff
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die PRA bei diesen beiden Rassen wird im Gegensatz zu den meisten anderen bekannten Formen der PRA autosomal-dominant vererbt. Somit gibt es keine Träger, die Hunde sind entweder normal oder betroffen. Die Rassen Bullmastiff und Mastiff sind von der späten Form der PRA betroffen. Der Verlust der Sehfähigkeit erfolgt erst relativ spät und wird daher zunächst meist nicht bemerkt. Da die Erblindung erst erkannt wird, wenn der Hund mehrere Jahre alt ist, ist es wichtig, vor einem Zuchteinsatz des Hundes zu wissen, ob es sich bei diesem um einen Betroffenen handelt.

Progressive Retinaatrophie (eo-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Portugiesischer Wasserhund, Spanischer Wasserhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Portugiesischen und Spanischen Wasserhund kommt neben der prcd-PRA, deren Symptome eher in einem fortgeschrittenerem Alter auftreten, die sogenannte early-onset-PRA (eo-PRA) vor, die schon in einem jungen Alter zu Sehbeeinträchtigungen führen kann. Besitzer von eo-PRA betroffenen Hunden berichten von ersten Sehstörungen im Alter von etwa 1,5 Jahren, während die Hunde im Alter von 4,5 Jahren bereits als weitgehend blind beschrieben werden. Die eo-PRA wird durch eine Variante im PDE6B-Gen verursacht, die autosomal-rezessiv vererbt wird. Bei dieser Form der PRA kann die Diagnose durch eine klinische Augenuntersuchung häufig erst einige Zeit später gestellt werden, nachdem die Besitzer bereits erste Veränderungen festgestellt haben.

Progressive Retinaatrophie (GTPBP2-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das Alter beim Auftreten der ersten Symptome ist variabel und liegt zwischen 7 Monaten und 1,5 Jahren. Im weiteren Verlauf kann sich zusätzlich eine Katarakt (Linsentrübung) entwickeln.

Progressive Retinaatrophie (generalisierte PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Schapendoes
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

siehe Einleitungstext zur progressiven Retinaatrophie (PRA)

Progressive Retinaatrophie (GR-PRA1 und GR-PRA2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Golden Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage

Erkrankung

Der Beginn der Erkrankung variiert innerhalb der Rasse, häufig erfolgt aber die Diagnose erst im Alter von ca. 5 Jahren. Bislang sind zwei für den Golden Retriever spezifische Varianten bekannt, die als GR-PRA1 und GR-PRA2 bezeichnet werden. Klinisch unterscheiden sich die Symptome kaum voneinander, ebenso wie von der auch in der Rasse vorkommenden prcd-PRA.

Progressive Retinaatrophie (GUCY2D-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Spitz
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Eine genetische Variante des GUCY2D-Gens kann mit einer frühen Form der PRA beim Spitz assoziiert werden. Die betroffenen Hunde zeigen bereits im Alter von 3 Monaten ein eingeschränktes Sehvermögen, sowohl bei Tageslicht als auch bei Nachtlicht. Sie besitzen eine blasse Papille, die Anzahl der retinalen Blutgefäße ist leicht verringert und manche betroffenen Welpen leiden ebenfalls an Nystagmus (Augenzittern). Während die Funktion der Photorezeptoren bereits im Alter von wenigen Monaten stark beeinträchtigt oder gar vollständig gestört ist, scheint die retinale Struktur zunächst gut erhalten zu bleiben. Erst bei älteren betroffenen Hunden kann eine leichte Verdünnung der Netzhaut beobachtet werden.

Progressive Retinaatrophie (IFT122-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und ggf. Sequenzierung
Rasse	Lappländischer Rentierhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Lappländischen Rentierhund kommen unterschiedliche Formen erblicher retinaler Dystrophien vor. Es können jedoch nicht alle dieser Fälle durch die bereits bekannten genetischen Varianten der prcd-PRA und der caninen multifokalen Retinopathie 3 (CMR3) erklärt werden. Eine Variante des Intraflagellar-Transport 122 (IFT122)-Gens konnte nun mit einer weiteren Form der PRA beim Lappländischen Rentierhund assoziiert werden. Die IFT122-PRA-Variante wird autosomal-rezessiv vererbt. Das erste Anzeichen der Erkrankung ist typischerweise zunehmende Nachtblindheit, die durch die Degeneration der Stäbchenzellen bedingt wird. Diese Form der PRA wird meist im Alter von 5–12 Jahren diagnostiziert. Da die Erkrankung langsam fortschreitet, besitzen manche betroffenen Hunde aber auch im Alter von 13 Jahren noch einen Teil ihres Sehvermögens.

Progressive Retinaatrophie (JPH2-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Shih Tzu
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Beim Shih Tzu konnte eine genetische Variante im JPH2 (Junctophilin)-Gen gefunden werden, die mit einer PRA einhergeht. Über erste Anzeichen der PRA bei dieser Rasse wurde von den Besitzern betroffener Hunde ab einem Alter von 5–9 Jahren berichtet.

Progressive Retinaatrophie (MERTK-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Schwedischer Wallhund (Västgötaspets)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Schwedischer Wallhund (Västgötaspets) wurde eine Variante im MERTK-Gen identifiziert, die progressive Retinaatrophie (PRA) verursacht. Das Erkrankungsalter und die Schwere der Symptome variieren. Auch das Alter der Diagnosestellung ist sehr variabel (1–13 Jahre).

Progressive Retinaatrophie (NECAP1-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Riesenschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Riesenschnauzer wurde eine Variante im sogenannten NECAP1-Gen gefunden, die mit einer neuen Form der PRA assoziiert werden kann. Die ersten Symptome dieser PRA-Form werden in einem Alter von etwa 4 Jahren beschrieben. Das NECAP1-Gen codiert für ein Protein, das an der Clathrin-vermittelten Endozytose (CEM) in den Synapsen beteiligt ist. Man geht davon aus, dass durch das Verhindern dieser CEM in der Netzhaut betroffener Hunde Stoffe in den Photorezeptoren ansammeln, was zu Zelltod und einer Degeneration führt.

Progressive Retinaatrophie (pap-PRA1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Papillon, Phalène
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Der Erkrankungsbeginn sowie die Stärke der Symptome variieren bei dieser PRA-Form stark, vermutlich abhängig vom unterschiedlichen genetischen Hintergrund. Die mit diesem Gentest nachweisbare Variante erklärt etwa 70 % der PRA-Fälle, woraus zu folgern ist, dass es mindestens noch eine weitere genetische Ursache für PRA in diesen Rassen geben muss.

Progressive Retinaatrophie (PRA3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Tibet Spaniel, Tibet-Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei den Rassen Tibet Spaniel und Tibet-Terrier konnte eine genetische Variante des FAM161A-Gens gefunden werden, welche die sogenannte PRA3 auslöst. Das FAM161A-Gen codiert für ein Protein der Zilien und wird an den Photorezeptorzellen der Netzhaut exprimiert. Betroffene Hunde zeigen die PRA-typischen Symptome erst relativ spät, etwa ab 5 Jahren. Jedoch können nicht alle ophthalmologisch von PRA betroffenen Fälle der Tibet Spaniels und Tibet-Terrier anhand der PRA3-Variante erklärt werden. Man geht davon aus, dass weitere bislang unbekannte PRA-auslösende Varianten neben der PRA3-Variante, und auch neben der rcd4-PRA-Variante beim Tibet-Terrier, vorkommen können.

Progressive Retinaatrophie (PRA4)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Lhasa Apso
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Lhasa Apso konnte eine Variante im IMPG2-Gen mit einer progressiven Retinaatrophie assoziiert werden. Die ersten klinischen Anzeichen der Erkrankung können bereits im Alter von 2,5 Jahren auftreten, wobei das Alter aber sehr variabel ist. Zudem bemerken die Besitzer betroffener Hunde die Sehbeeinträchtigungen oft erst mehrere Jahre nach dem Beginn der Erkrankung.

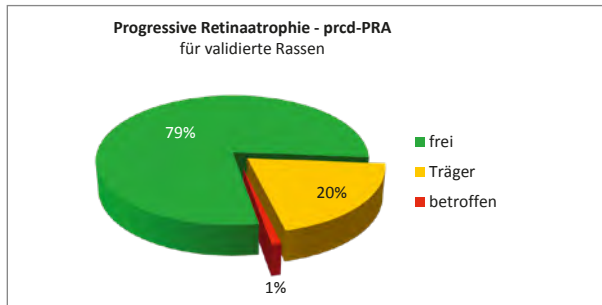
Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage

Erkrankung

Es werden zwei Typen von Photorezeptoren unterschieden: Stäbchen und Zapfen. Die Stäbchenzellen sind spezialisiert auf das Dämmerungs- (Hell-Dunkel-) und Kontrastsehen. Die Zapfenzellen hingegen konzentrieren sich auf das Tages- und Farbsehen. Bei

der prcd-PRA verlieren zuerst die Stäbchenzellen ihre normale Funktion, dies führt zu fortschreitender Nachtblindheit und einem Verlust der Anpassung des Sehvermögens. Im späteren Stadium werden auch die Zapfenzellen zerstört, sodass es schließlich zur völligen Erblindung des Hundes kommt. Die klinischen Symptome treten in der Regel schon in der frühen Jugend auf, bei den verschiedenen Hunderassen allerdings zu unterschiedlichen Zeitpunkten.



Progressive Retinaatrophie (rcd1-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Irish Red and White Setter, Irish Red Setter
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Die rcd1-PRA ist durch einen frühen Krankheitsbeginn gekennzeichnet. So tritt eine vollständige Erblindung der betroffenen Hunde bereits mit 1–2 Jahren auf.

Progressive Retinaatrophie (rcd1a-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Sloughi
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Sloughi handelt es sich um eine Dysplasie von Zapfen und Stäbchen, eine sog. rod cone dysplasia type 1 (rcd1). Diese ist als rcd1a beschrieben. Die rcd1-Variante wird autosomal-rezessiv vererbt und ist durch einen frühen Krankheitsbeginn gekennzeichnet.

Progressive Retinaatrophie (rcd2-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Collie (Kurzhaar/Langhaar)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die „Collie-PRA“ oder auch genannt Rod-cone-Dysplasie Typ 2 (rcd2) stellt beim Langhaar- und Kurzhaarcollie seit Jahrzehnten ein gesundheitliches Problem dar. Eine abnorme Entwicklung der Zapfen und Stäbchen führt zu einem frühzeitigen Auftreten der Nachtblindheit, die typischerweise bei den Welpen etwa ab einem Alter von 6 Wochen auftritt. In den meisten Fällen erblindet ein rcd2-betroffener Hund im Alter von 1 Jahr vollständig.

Progressive Retinaatrophie (rcd3-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Chinese Crested Dog, Welsh Corgi Cardigan, Zwergspitz
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Es handelt sich um eine sog. Rod-cone-Dysplasie Typ 3 (rcd 3), die zum ersten Mal bereits 1972 beschrieben wurde. Ophthalmologisch kann diese Erkrankung beim Welsh Corgi Cardigan im Alter zwischen 6 und 16 Wochen detektiert werden. Betroffene Hunde erblinden, bevor sie ein Jahr alt sind. Manche Tiere behalten noch eine Restsehfähigkeit bis zum Alter von 3–4 Jahren.

Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Aldänischer Vorstehhund, Australian Cattle Dog, Bolonka Zwetna, English Setter, Gordon Setter, Irish Red and White Setter, Irish Red Setter, Japan Spitz, Kleiner Münsterländer, Polnischer Niederungshühnerhund (PON), Pudel, Tatra-Schäferhund, Tibet-Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der rcd4-PRA handelt es sich um eine Dysplasie von Zapfen und Stäbchen, einer sogenannten Rod-cone-dysplasia type 4 (rcd4). Sie wurde zuerst beim Gordon Setter beschrieben, kommt aber auch bei einigen weiteren Rassen vor. Erste Symptome treten

bei dieser Form typischerweise erst relativ spät im Alter zwischen 5–12 Jahren auf, weshalb man auch von einer Late-Onset-PRA (LOPRA) spricht. Ein erstes Anzeichen für diese Form der PRA ist die Nachtblindheit betroffener Hunde.

Bitte beachten Sie, dass bei einigen der angegebenen Rassen neben der rcd4-PRA weitere PRA-Formen auftreten können.

Progressive Retinaatrophie (Typ B1-PRA, HIVEP3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Neuesten wissenschaftlichen Untersuchungen zufolge ist eine Variante im HIVEP3-Gen für die frühe Form der Typ B1-PRA beim Zwergschnauzer verantwortlich. Der bisher angebotene Typ B1-PRA-Test über Optigen (mittlerweile GeneSeek) hat eine genetische Variante im PPT1-Gen untersucht, die Abweichungen im Bezug auf Genotyp und Phänotyp zeigte. Die neu entdeckte HIVEP3-Variante weist eine bessere Korrelation auf, weshalb wir empfehlen, den neueren Test nach Kaukonen et. al. durchzuführen.

Progressive Retinaatrophie (XL-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Husky, Samojede
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die sogenannte X-Linked-PRA (XL-PRA) ist eine Sonderform im Vergleich zu anderen PRAs, da die zugrunde liegende Variante auf dem X-Chromosom liegt. Da männliche Tiere nur ein X-Chromosom besitzen, sind Rüden bei Vorliegen des Gendefekts immer betroffen. Bei Hündinnen müssen beide X-Chromosomen die Variante tragen, damit die Krankheit in vollem Umfang ausbricht. Die XL-PRA ist eine spät einsetzende Form der Erkrankung. Die ersten Symptome zeigen sich erst mit 3–5 Jahren.

Progressive Retinaatrophie mit Neurodegeneration (PCYT2-Defizienz)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Saarlooswolfhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Eine genetische Variante des PCYT2-Gens kann bei Saarlooswolfhunden mit einer Erkrankung assoziiert werden, die sowohl zum Erblinden führt als auch eine Neurodegeneration mit sich bringt.

Betroffene Hunde leiden an einer retinalen Degeneration, die bereits im frühen Erwachsenenalter einsetzt. Es kommt zu den typischen ophthalmologischen Veränderungen einer generalisierten progressiven Retinaatrophie (PRA), während die ersten klinischen Anzeichen ab einem Alter zwischen 20 und 46 Monaten sichtbar werden. Zudem zeigen die betroffenen Hunde ab dem späteren Erwachsenenalter neurologische Defizite, wie Gangauffälligkeiten, Schwäche der hinteren Gliedmaßen, Tremor, Ataxie, Rückgang der kognitiven Fähigkeiten und Verhaltensauffälligkeiten, vor allem Aggressivität gegenüber dem Besitzer. Bei manchen Hunden wurde auch von epileptischen Anfällen berichtet. Die betroffenen Hunde müssen oft aufgrund der fortschreitenden neurologischen Symptome und der dadurch entstehenden Beeinträchtigung der Lebensqualität euthanasiert werden.

Protein-Losing-Nephropathie (PLN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Airedale Terrier, Irischer Soft Coated Wheaten Terrier
Erbgang	Risikoanalyse
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die genetisch bedingte PLN beim Irischer Soft Coated Wheaten Terrier und Airedale Terrier zeigt sich als versteckte Proteinurie ab einem mittleren Alter. Die Erkrankung kann über Jahre stabil und mild verlaufen. In manchen Fällen kommt es jedoch zu schweren Komplikationen u. a. durch Nierenversagen oder Thrombosen. Der Gentest ermöglicht eine Risikoabschätzung für die Entstehung einer PLN. Heterozygote Tiere haben ein mittleres Risiko zu erkranken, homozygot betroffene Tiere haben ein sehr hohes Erkrankungsrisiko. Der Zeitpunkt des Erkrankungsbeginns sowie der Verlauf der Symptome sind sehr variabel und wohl abhängig von „Modifiziergenen“ und Umweltfaktoren. Außerdem kann der Gentest nicht die erworbenen Formen einer PLN erfassen.

Pyruvatdehydrogenase-Phosphatase-1-Defizienz (PDP1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Clumber Spaniel, Sussex Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Pyruvatdehydrogenase ist ein Multienzymkomplex, der für die Energiegewinnung aus Kohlenhydraten (Glukose) in der Zelle nötig ist. Das Enzym Pyruvatdehydrogenase-Phosphatase ist dabei für die Reaktivierung des Enzymkomplexes wichtig. Hunde, die unter PDP1-Defizienz leiden, zeigen nach kleinsten Anstrengungen starke Ermüdungserscheinungen, die bis zum Zusammenbruch führen können. Es können auch neurologische Symptome auftreten.

Pyruvatkinase-Defizienz (PK)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Basenji, Beagle, Cairn Terrier, Labrador Retriever, Mops, West Highland White Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Aufgrund der fehlenden Pyruvatkinase ist die Glykolyse in den Erythrozyten beeinträchtigt. Dadurch kommt es zur schweren, chronischen, regenerativen, hämolytischen Anämie und Retikulozytose. Weiterhin kommt es bei Hunden zur progressiven Myelofibrose und Osteosklerose. Dies sind mitunter die Hauptursachen für den frühen Tod der betroffenen Hunde. Klinische Symptome der Erkrankung sind allgemeine Schwäche und eine vergrößerte Milz.

Raine-Syndrom

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Border Collie
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Das Raine-Syndrom wurde beim Border Collie als rezessiv vererbte Krankheit beschrieben. Die Symptome sind analog zu denen der craniomandibulären Osteopathie (CMO). Betroffene Hunde zeigen sehr starke Abnutzung der Zähne und Zahnfleischentzündungen, die zum Verlust der Zähne führen können. Die übermäßige Abnutzung der Zähne resultiert aus einer fehlenden Mineralisierung sowie der folglich verminderten Härte des Zahnschmelzes. Auch andere Knochen sind bei diesen Tieren meist geringer mineralisiert.

Retinale Dysplasie (RD/OSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die retinale Dysplasie (RD) oder retinale Falten sind eine relativ häufige klinische Beobachtung bei vielen Hunderassen, die per se keine Zuchteinschränkung bedeutet. Beim Labrador jedoch kann die retinale Dysplasie mit einem ernsthaften Syndrom, der okulo-skeletalen Dysplasie (OSD), verknüpft sein. OSD geht einher mit Skelettmisbildungen, verkürzten Gliedmaßen (Zwergwuchs) sowie frühzeitiger Erblindung. Die Erblindung resultiert aus einer generalisierten Missbildung der Netzhaut, teilweiser oder vollständiger Ablösung und Katarakt. Der Erbgang ist bislang noch nicht völlig geklärt.

Retinale Dysplasie (OSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Northern Inuit, Tamaskan
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei den Rassen Northern Inuit und Tamaskan konnte eine genetische Variante im COL9A3-Gen (Exon 14) gefunden werden, die mit einer okulo-skeletalen Dysplasie (OSD) einhergeht. Die Symptome einer OSD bei diesen beiden Rassen und beim Labrador Retriever ähneln sich sehr. Neben Zwergwuchs (verkürzte Gliedmaßen, aber normal proportioniertes Achsen skelett) und Skelettdysplasie kann es auch zu Einschränkungen des Sehvermögens bis hin zur Erblindung durch Netzhautablösung, Netzhautdegeneration und/oder Katarakt (Linsentrübung) kommen.

Robinow-like-Syndrom (DVL2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Bulldog, American Pitbull Terrier, American Staffordshire Terrier, Bordeauxdogge, Boston Terrier, Continental Bulldog, Englische Bulldogge, Französische Bulldogge, Olde English Bulldogge, Shih Tzu, Staffordshire Bull Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv mit variabler Penetranz
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Es wurde eine genetische Variante des Dishevelled-2-Gens (DVL2) identifiziert, die bei den Rassen Englische Bulldogge, Französische Bulldogge und Boston Terrier fixiert vorliegt und mit dem rassetypischen brachycephalen Phänotyp einhergeht. Zudem korreliert die Variante mit Brust- und Schwanzwirbel-Fehlbildungen und trägt, zusammen mit den bereits bekannten Varianten in den Genen SMCO2 und BMP3, zum brachycephalen

Phänotyp bei. Die Variante scheint dabei einem rezessiven Erbgang zu folgen, wobei sie in Bezug auf die Brustwirbel-Fehlbildungen eine unvollständige Penetranz zeigt, die sich von Rasse zu Rasse unterscheidet. Hinweise, dass die DVL2-Variante auch mit anderen Gesundheitsproblemen wie beispielsweise dem brachycephalen obstruktiven Atemwegssyndrom (BOAS) oder angeborenen Herzfehlern verknüpft sein könnte, sind noch Gegenstand aktueller Forschungen.

Neben den oben genannten Rassen konnte die DVL2-Variante im homozygoten oder heterozygoten Zustand auch bei den folgenden Rassen gefunden werden: American Pitbull Terrier, Staffordshire Bull Terrier, Shih Tzu, American Staffordshire Terrier, Bordeauxdogge, Olde English Bulldogge und American Bulldog. Bei diesen Rassen scheint die Variante ebenfalls mit dem brachycephalen Phänotyp sowie den Fehlbildungen der Schwanzwirbel assoziiert zu sein. Jedoch ist hier, im Gegensatz zu den Rassen mit Korkenzieherrute, die absolute Anzahl der Wirbel nicht reduziert und die Rute nicht komplett missgebildet. Zudem scheint bei diesen Rassen kein Zusammenhang zwischen der Variante und Fehlbildungen der Brustwirbel vorzuliegen, was aber auch durch die variable Penetranz bedingt sein könnte.

Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Friesischer Wasserhund, Jack Russell Terrier, Parson Russell Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die schwere kombinierte Immundefizienz (SCID) äußert sich in sehr niedrigen Immunglobulinwerten und Lymphozytenzahlen, was zu einer schwerwiegenden Schwächung der zellulären und humoralen Immunantwort führt. Betroffene Hunde zeigen eine erhöhte Anfälligkeit für Viren und Bakterien und versterben meist an opportunistischen Infektionen im Alter von 8–12 Wochen.

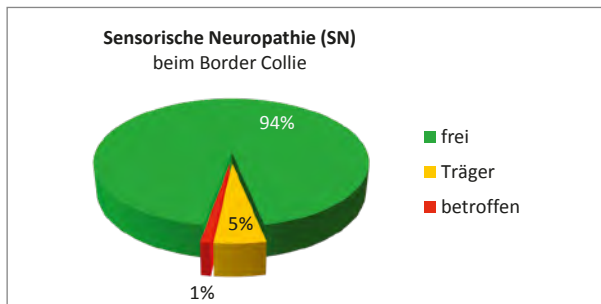
Beim Friesischen Wasserhund liegt die Ursache für SCID in einer Variante im RAG1-Gen, während beim Jack Russell Terrier die ursächliche Variante auf dem caninen DNA-PKcs-Gen liegt.

Sensorische Neuropathie (SN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Border Collie
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die sensorische Neuropathie beim Border Collie ist eine schwere neurologische Störung, die durch die Degeneration von sensorischen und (in geringerem Maße) motorischen Nervenzellen verursacht wird. Die ersten klinischen Anzeichen zeigen sich im Alter von 2–7 Monaten und beinhalten progressive propriozeptive Ataxie mit Hyperextension der Gliedmaßen und Wunden durch Selbstverstümmelung an den Gliedmaßen. Gewöhnlich sind die Hinterbeine stärker betroffen als die Vorderbeine. Die Eigen- und Schmerz-wahrnehmung ist in allen Gliedmaßen vermindert bzw. im fortschreitenden Verlauf der Krankheit nicht mehr vorhanden, in einigen Fällen wurde auch von Harninkontinenz und Erbrechen berichtet. Elektrophysiologische Untersuchungen zeigen verminderte oder fehlende sensorische Aktionspotentiale, normale oder reduzierte motorische Nerven-leitungsgeschwindigkeiten und normale Elektromyographie in den innervierten Muskeln.



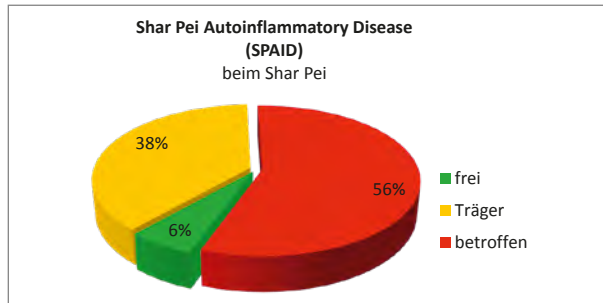
Shar Pei autoinflammatory disease * (SPAID)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Shar Pei
Erbgang	autosomal-dominant mit variabler Penetranz
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Beim Shar Pei werden Entzündungssymptome wie Fieber und Arthritis häufig mit der rassespezifischen Prädisposition für das Syndrom „Shar Pei Autoinflammatory Disease“ (SPAID, Shar Pei-Fieber) in Verbindung gebracht. Neben dem typischen Fieber können bei SPAID noch folgende Symptome vorkommen: Arthritis, Dermatitis, Otitis, systemische Amyloidose, Hautrötungen im Bereich der Hautfalten, verklebte und verdickte Haut, Augen- und ständig wiederkehrende Darmentzündungen. Die ersten klinischen Symptome zeigen sich meist im Alter von 1–6 Jahren.

Bezüglich der Komplexität der Krankheit und des variablen Zeitpunkts der ersten Symptome ist SPAID humanen autoinflammatorischen Krankheiten wie zum Beispiel dem familiären Mittelmeerfieber sehr ähnlich. Es wurde eine Variante im MTBP-Gen gefunden, die sehr stark mit SPAID beim Shar Pei assoziiert ist.



Spinocerebelläre Ataxie (SCA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Alpenländische Dachsbracke (2), Fox Terrier (1), Jack Russell Terrier (1), Parson Russell Terrier (1), Patterdale Terrier (1), Tenterfield Terrier (1), Toy Fox Terrier (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Fox Terrier, Jack Russell Terrier, Parson Russell Terrier, Patterdale Terrier, Tenterfield Terrier, Toy Fox Terrier; 1–2 Wochen: Alpenländische Dachsbracke

Erkrankung

Durch eine Variante kann es bei betroffenen Tieren zu einer sich stetig verschlimmernden Störung des Bewegungsapparates kommen. Neben anfänglichen Koordinations- und Gleichgewichtsproblemen kann dies bis zur völligen Bewegungsunfähigkeit führen. Im Gegensatz zur Late onset-Ataxie (LOA) haben SCA-betroffene Hunde oft Muskelzuckungen oder -versteifungen. Betroffene Tiere entwickeln erste Symptome in der Regel ab einem Alter von 3 Monaten. Diese können sich mit der Zeit verstärken und erreichen meist im Alter zwischen 8 und 16 Monaten ihren Höhepunkt. Die Lebenserwartung betroffener Tiere liegt im Durchschnitt unter 3 Jahren.

Spondylokokostale Dysostose (Comma-Defekt)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Die spondylokostale Dysostose (Comma-Defekt) ist eine Erberkrankung, die vor allem durch Segmentationsstörungen der Wirbelsäule und der Rippen charakterisiert ist. Der Erkrankung liegt eine Deletion im Gen HES7 zu Grunde.

Betroffene Hunde zeigen disproportionierten Minderwuchs sowie Wirbelsäulenverkürzung und Rippendefekte schon als Neugeborene. Der Schädel weist eine prominente Stirn sowie ein ausladendes Hinterhaupt auf. Zusätzlich können Fehlbildungen der Zehen und Bauchwanddefekte auftreten. Die fehlgebildeten Rippen verursachen einen verkleinerten Brustkorb, wodurch die Lungenfunktion eingeschränkt und Ateminsuffizienz verursacht wird.

Spongiforme Leukoenzephalomyelopathie* (SLEM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Border Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	5–6 Wochen

Erkrankung

Beim Border Terrier konnte eine genetische Variante als Ursache für eine degenerative neurologische Erkrankung gefunden werden, die als spongiforme Leukoenzephalomyelopathie (SLEM) oder shaking puppy syndrome bezeichnet wird.

Veränderungen der isolierenden Myelinschicht um die Nervenfasern der weißen Substanz des Gehirns resultieren in einer reduzierten Weiterleitung der Nervenimpulse und letztendlich in neurologischen Symptomen wie mangelnder Koordination, Zittern und Anfallserscheinungen. Die ersten Symptome werden üblicherweise sichtbar, sobald die Welpen beginnen zu stehen und zu laufen, i. d. R. im Alter von etwa 2 Wochen. Zunächst zeigt sich ein Zittern der Hinterläufe, später breitet sich das Zittern auf den ganzen Körper aus und wird von einer allgemein schlechten Koordinationsfähigkeit begleitet. Die betroffenen Welpen sind meist kleiner und leichter als ihre gesunden Wurfgeschwister.

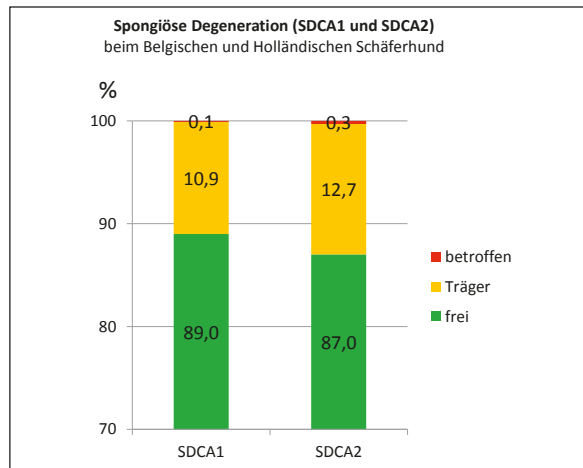
Manche betroffenen Welpen zeigen jedoch bis zum Alter von 10–12 Wochen weder Koordinationsprobleme noch Zittern und auch der Schweregrad der klinischen Symptome kann sehr unterschiedlich sein. Daher geht man von weiteren Genvarianten oder Umweltfaktoren aus, die das Fortschreiten der Myelindefekte beeinflussen könnten. Zurzeit gibt es noch keine effektive Therapie für SLEM-betroffene Welpen, sodass diese aufgrund der schlechten Lebensqualität meist euthanasiert werden müssen.

Spongiose Degeneration mit cerebellärer Ataxie (SDCA1 und SDCA2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (SDCA1), Fragmentlängenanalyse (SDCA2)
Rasse	Belgischer Schäferhund, Holländischer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: SDCA1; 1–2 Wochen: SDCA2

Erkrankung

Spongiöse Degeneration mit cerebellärer Ataxie (SDCA) ist eine neurodegenerative Krankheit beim Belgischen und Holländischen Schäferhund, welche durch eine Variante in den Genen KCNJ10 (SDCA1) und ATP1B2 (SDCA2) verursacht wird. Welpen mit SDCA zeigen bereits im Alter von 5–8 Wochen klinische Symptome. Sie weisen einen ataktischen Gang auf, was hauptsächlich an den hinteren Extremitäten sichtbar wird. Weitere klinische Symptome sind Straucheln und Torkeln, Intentionstremor, Muskelspasmen sowie der Verlust der Balance und Hinfallen. SDCA ist eine progressive Erkrankung, sodass die Tiere meist im Alter von 12 Wochen euthanasiert werden müssen.



Stargardt-Syndrom (retinale Degeneration) (STGD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Morbus Stargardt ist beim Menschen eine erblich bedingte Augenerkrankung, die bereits im Kindes- bzw. Jugendalter Sehschwäche oder Blindheit verursachen kann. Bei der Rasse Labrador Retriever konnte eine Variante im ABCA4-Gen gefunden werden, die mit einer caninen Form der Stargardt-Erkrankung assoziiert werden kann und ähnliche klinische Symptome auslöst wie beim Menschen. Das ABCA4-Gen codiert für ein Membrantransporter-Protein, welches im äußeren Segment der Stäbchen- und Zapfen-Photorezeptoren lokalisiert ist und eine wichtige Rolle im visuellen Kreislauf spielt. Die beschriebene Variante führt zu einer erhöhten Ansammlung von Lipofuszin im retinalen Pigmentepithel (RPE) und zu einer Degeneration der Stäbchen- und Zapfen-Photo-

rezeptoren. Dadurch kommt es bei betroffenen Hunden zu einer Beeinträchtigung der Sehfähigkeit sowohl bei Tageslicht als auch bei Dämmerlicht. Weitere Symptome sind: fokale Hypertrophie und Hyperplasie im RPE, geweitete Pupillen bei Tageslicht, abnormale Pupillenlicht- und Blendreflexe. Typischerweise ist die Funktion der Zapfen-Zellen (verantwortlich für Lichtadaptions-Reaktionen) früher beeinträchtigt als die der Stäbchen-Zellen (verantwortlich für die Dunkel-Adaption), welche auch bei älteren Hunden noch besser erhalten sind als die Zapfen. Im Gegensatz zu vielen anderen erblich bedingten Augenerkrankungen bleibt bei betroffenen Hunden mit Stargardt-Syndrom trotz der Erkrankung eine geringe Sehfähigkeit bis zum Ende ihres Lebens erhalten.

Startle Disease

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Australian Shepherd (2), Bobtail (2), Galgo Espanol (2), Irischer Wolfshund (1), Miniature American Shepherd (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–14 Werktage: (1); 1–2 Wochen: (2)

Erkrankung

Die Startle-Krankheit oder Hyperekplexie ist eine erblich bedingte neurodegenerative Erkrankung, die mit einem gestörten Transport des Neurotransmitters Glycin zusammenhängt. Individuelle Varianten im SLC6A5-Gen wurden bei den Rassen Bobtail, Irischer Wolfshund und Galgo Espanol gefunden, während bei Australian Shepherd und Miniature American Shepherd eine Variante im GLRA1-Gen gefunden wurde, die die Startle-Krankheit verursacht.

Betroffene Welpen zeigen bereits in sehr jungem Alter erste Symptome, beim Irischen Wolfshund beispielsweise bereits 5–7 Tage nach der Geburt. Klinische Symptome sind übertriebene Steifheit der Beinmuskeln und Muskelzittern als Reaktion auf akustische oder taktile Reize. Die Welpen können weder stehen noch gehen und zeigen eine starre Streckhaltung aller vier Gliedmaßen. Die Symptome lassen nach, wenn die Hunde entspannt sind oder schlafen und nehmen bei Bewegung zu. Außerdem kann eine Zyanose (Blaufärbung der Schleimhäute) während des Säugens auftreten. Betroffene Welpen müssen eingeschläfert werden.

Subakute nekrotisierende Enzephalopathie (SNE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Yorkshire Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die subakute nekrotisierende Enzephalopathie (SNE) beim Yorkshire Terrier ist gekennzeichnet durch einen abnormalen Gang, Ataxie und Spastizität sowie zentralnervöse Seh- und Wahrnehmungsstörungen. Erste Symptome treten im ersten Lebensjahr auf. Die Erkrankung führt letztlich zum Tod.

Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Defizienz (SSADHD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Saluki
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Saluki wurde eine genetische Variante identifiziert, die mit einer neurometabolischen Erkrankung namens Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase-Defizienz (SSADHD) assoziiert werden kann. SSADHD wird durch einen Enzymmangel verursacht, der den Metabolismus von Gamma-Aminobuttersäure (GABA) beeinflusst; GABA ist ein wichtiger Neurotransmitter des zentralen Nervensystems. Die ersten Anzeichen der Erkrankung zeigen die betroffenen Welpen meist ab einem Alter von 6–10 Wochen. Typische Symptome sind neurologische Störungen, Krampfanfälle und Verhaltensänderungen. Besitzer betroffener Tiere berichteten von Phasen mit andauernden Lautäußerungen, milder Ataxie des ganzen Körpers und allgemeiner Lethargie, sodass die Besitzer oft Schwierigkeiten hatten, die Welpen aufzuwecken. Weitere Auffälligkeiten sind fehlende Schutzreflexe an beiden Augen, Bewegungsstörungen der Vorderläufe und verzögerte sensomotorische Bewegungsabläufe aller vier Beine. Aufgrund der schweren Symptomatik werden die betroffenen Welpen meist im Alter von 3–9 Monaten eingeschläfert.

Thrombozytopathie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Basset Hound, Landseer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Die Thrombozyten spielen eine wichtige Rolle bei der Stillung von Blutungen. Hunde, die unter dieser erblichen Form der Thrombozytopathie leiden, weisen ungewöhnlich viele Äderungen und Hämatome auf, da ihre Thrombozyten nicht richtig auf Aktivierungssignale antworten.

Trapped Neutrophil Syndrome (TNS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Border Collie
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

TNS ist eine Erbkrankheit, bei der das Knochenmark neutrophile Granulozyten (weiße Blutkörperchen) produziert, aber nicht in der Lage ist, diese an den Blutkreislauf abzugeben. Demzufolge haben betroffene Welpen ein geschwächtes Immunsystem und können Krankheitserreger nicht effektiv bekämpfen. Die Welpen zeigen eine Vielzahl von Symptomen, je nach Art der Infektion, von der sie befallen sind. Ebenso variieren Beginn und Schweregrad der Erkrankung, die meisten Hunde werden jedoch nicht älter als 4 Monate. In seltenen Fällen können jedoch Antibiotika- und Steroid-Therapien betroffenen Hunden ein nahezu beschwerdefreies Leben ermöglichen.

Van den Ende-Gupta-Syndrom (VDEGS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Fox Terrier, Toy Fox Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Das Van den Ende-Gupta-Syndrom wurde beim Fox Terrier als rezessiv vererbte Krankheit beschrieben. Die Symptome sind analog zu denen, die für die craniomandibuläre Osteopathie (CMO) beschrieben sind.

Alle betroffenen Hunde zeigten ohne Ausnahme einen deutlichen Unterbiss bei verkürztem Oberkiefer. Zusätzliche Symptome umfassen fehlende Mineralisierung der Knochen, geschwollene Kniegelenke und Ellenbogen- wie auch Patellaluxationen.

Ventrikuläre Arrhythmie (IVA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Rhodesian Ridgeback
Erbgang	unbekannt
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Beim Rhodesian Ridgeback konnte eine genetische Variante des QIL1-Gens gefunden werden, die mit einer Herzerkrankung namens ventrikuläre Arrhythmie (IVA) einher-

geht. Das QIL1-Gen codiert für ein Protein, das am Aufbau und der Verteilung der mitochondrialen Membraneinstülpungen beteiligt und somit wichtig ist für die zelluläre Energieproduktion.

Die betroffenen Hunde zeigen ventrikuläre und/oder supraventrikuläre Tachykardie (Herzrasen) und Herzrhythmusstörungen, meist in einem Alter zwischen 6–18 Monaten. In manchen Fällen kann dies sogar zum plötzlichen Herztod führen. Die Erbkrankheit hat eine variable Penetranz und Expression. Daher kommt es bei manchen genetisch betroffenen Hunden nicht zur Erkrankung. Nur etwa 60 % der Hunde, welche die Variante tragen, zeigen abnormale Herztöne und bei manchen Hunden verschwinden die Symptome mit dem Alter wieder. Die Träger der Variante sollten regelmäßig mit Hilfe eines Langzeit-Elektrokardiogramms auf Unregelmäßigkeiten untersucht werden. Anhand des genetischen Tests können Trägerhunde sicher identifiziert werden, um die Verteilung der Variante in der Rasse zu reduzieren. Allerdings gibt der Test weder Auskunft darüber, ob die Trägerhunde tatsächlich Symptome entwickeln werden, noch über die individuelle Ausprägung der Symptome.

Verhaltensanomalie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Belgischer Schäferhund (Malinois)
Erbgang	siehe Text
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Der Malinois ist eine Varietät des Belgischen Schäferhundes und bekannt als aktiver und intelligenter Hund mit einem außergewöhnlich hohen Energielevel. Diese Charaktereigenschaften können für das tägliche Zusammenleben mit dem Malinois herausfordernd sein, insbesondere für Besitzer, die ihrem arbeitsfreudigen Hund nicht die Auslastung bieten können, die er benötigt. Auf der anderen Seite machen sie den Malinois aber auch zu einem hervorragenden Arbeitshund für Personenschutz, Polizeiarbeit oder als Sporthund (z. B. für Agility oder Schutzhundesport).

Neben der bei der Ausbildung der Hunde angestrebten Form der Aggressivität, die provoziert wurde und eindeutig einer bestimmten, klar-definierten Situation zugeordnet werden kann („zielgerichtete Aggression“), berichten manche Besitzer von einer willkürlichen und episodenhaften Aggression, welche die Hunde schwierig im Handling und zum Teil auch gefährlich macht. Diese unerwünschte Form der Aggressivität tritt nach Angaben der Besitzer ohne ersichtlichen Grund und völlig unvorhersehbar auf. Während der Phasen der Aggression sind die Hunde nicht kontrollierbar, da sie auf keine externen Einflüsse mehr reagieren. Dabei werden die Augen der Hunde oft glasig und zum Teil kann es auch zu Beißhandlungen oder Krampfanfällen kommen.

Eine genetische Variante im Dopamintransportergen (SLC6A3) wurde häufiger bei Hunden gefunden, die diese unerwünschte Form der Aggressivität zeigen. Es konnten bislang drei verschiedene Allele dieses Gens identifiziert werden: Die Allele A0 und A10

werden nicht mit dem aggressiven Verhalten assoziiert, während das Allel A22 häufiger bei Hunden mit willkürlicher Aggression auftritt. Hunde mit heterozygotem Genotyp (A0/A22 oder A10/A22) zeigen laut deren Besitzern häufiger unerwünschte aggressive Verhaltensweisen. Bei den Hunden mit den extremsten Verhaltensauffälligkeiten wurde dagegen besonders häufig der homozygote Genotyp A22/A22 nachgewiesen. Bitte beachten Sie, dass das Verhalten der Hunde neben dieser genetischen Variante auch durch viele weitere Faktoren beeinflusst wird, die ebenfalls aggressive Verhaltensweisen hervorrufen können (wie zum Beispiel durch Schmerzen, dauerhaften Stress oder ungeeignete Erziehungsmethoden). Zudem gibt dieser Test nur Auskunft über eine genetische Prädisposition und lässt keine Aussage über die aktuelle Ausbildungsfähigkeit oder das kommunikative Verhalten des Hundes zu.

Vitamin-D-abhängige Rachitis (VDR)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Zwergspitz
Erbgang	unbekannt
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Die erbliche Form der Vitamin-D-abhängigen Rachitis vom Typ II wird von einem Defekt im Vitamin-D-Rezeptor (VDR)-Gen ausgelöst, wodurch das aktive Hormon Calcitriol nicht mehr binden kann. Infolgedessen kann Calcium im Darm nicht mehr aufgenommen werden, was während der Wachstumsphase im jungen Alter zu Fehlbildungen im Knochenbau und Hypomineralisierung der Knochensubstanz führt. Da das VDR-Gen auch für den Haarwachstumszyklus verantwortlich ist, kann auch Alopezie auftreten.

Von-Willebrand-Krankheit (vWD)

Die Von-Willebrand-Krankheit (vWD) ist die häufigste vererbte Blutgerinnungsstörung von unterschiedlichem Schweregrad, die aus einem defekten oder gar fehlenden Von-Willebrand-Faktor (vWF) im Blut resultiert. Der vWF ist ein wichtiger Bestandteil der Blutgerinnung. Ein fehlender oder defekter vWF hat zur Folge, dass betroffene Tiere bei Verletzungen sehr lange nachbluten und u. U. verbluten können. Die Blutungen betreffen Schleimhautoberflächen und verschlimmern sich durch physischen und psychischen Stress und andere Krankheiten. Typische Anzeichen sind: wiederholte Magen-Darm-Blutungen mit oder ohne Durchfall, Nasenbluten, Zahnfleischbluten, verlängerte Blutung bei der Läufigkeit, Lahmheiten durch Blutungen in den Gelenken, Blutergüsse auf der Körperoberfläche, exzessive Blutungen von zu kurz geschnittenen Krallen oder nach Operationen.

Man unterscheidet drei verschiedene Formen dieser Erkrankung (Typ 1, Typ 2 und Typ 3).

Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-dominant mit extrem variabler Penetranz
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die vWD Typ1 ist die mildeste der drei Formen. Mit einer Prävalenzrate von ca. 70 % erkranken Hunde der Rasse Dobermann besonders häufig an der vWD Typ 1.

Von-Willebrand-Krankheit Typ 2 (vWD 2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Deutsch Drahthaar, Deutsch Kurzhaar
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die vWD Typ 2 verläuft in der Regel schwerwiegender im Vergleich zum Typ 1. Bisher wurden nur von vWD Typ 2 betroffene Hunde bei den Rassen Deutsch Drahthaar und Deutsch Kurzhaar beschrieben.

Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Havanaser (2), Kooikerhondje (2), Schottischer Terrier (1), Shetland Sheepdog (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage: Schottischer Terrier, Shetland Sheepdog; 1–2 Wochen: Havanaser, Kooikerhondje

Erkrankung

Die vWD Typ 3 ist als die schwerwiegendste der 3 Formen bekannt. Zu den klassischen Symptomen gehören schwerwiegende Blutungen nach einer Verletzung bzw. postoperativ oder auch schwere spontane Blutungen. Eine relative hohe Prävalenzrate der vWD Typ 3 ist für die Rassen Schottischer Terrier und Shetland Sheepdog beschrieben.

Xanthinurie Typ II

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel, Dackel, Englischer Toy Terrier, English Cocker Spaniel, Manchester Terrier

Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Als erbliche Xanthinurie bezeichnet man eine Erbkrankheit, bei der es zu einer erhöhten Ausscheidung von Xanthin, einem Nebenprodukt des Purinstoffwechsels, über den Urin kommt. Aufgrund der niedrigen Löslichkeit geht eine erhöhte Xanthin-Konzentration mit einem höheren Risiko für die Bildung von Xanthin-Kristallen und Harnsteinen sowie für sekundäre Nierenschäden einher.

Typische Symptome sind Beschwerden beim Urinieren und häufigerer Harnabsatz sowie häufiger Harndrang, evtl. Blut im Urin; lebensbedrohliche Blockaden der Harnwege und auch Nierenleiden können Folge der Erkrankung sein. Das Alter bei Auftreten der Symptome ist sehr variabel und kann sowohl wenige Wochen als auch mehrere Jahre betragen.

Es konnten mehrere genetische Varianten bei unterschiedlichen Rassen identifiziert werden, die eine Xanthinurie auslösen können. Varianten im Xanthin-Dehydrogenase (XDH)-Gen werden als Xanthinurie Typ 1 bezeichnet, Varianten im Molybdän-Cofaktor-Sulfurase (MOCOS)-Gen als Xanthinurie Typ 2, wobei beide Gene für Enzyme des Purin-Stoffwechselweges codieren.

Der genetische Test ermöglicht eine schnelle Diagnose und Behandlung der betroffenen Hunde. Purinarme Diäten und eine erhöhte Wasseraufnahme können das Risiko für die Bildung von Steinen verringern. Zudem können anhand der Genuntersuchung die asymptomatischen Trägartiere identifiziert und so eine Auswahl der geeigneten Zuchtpartner getroffen werden.

X-chromosomale retinale Dysplasie (XLRD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	English Cocker Spaniel
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	1-2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse English Cocker Spaniel wurde eine Variante im Gen NDP gefunden, die eine X-chromosomale retinale Dysplasie verursacht. Die betroffenen Welpen zeigen in ungewohnter Umgebung ein Verhalten, das auf schwere Sehstörungen hindeutet. Symptome sind ein fehlender Blend- und Pupillarreflex, Augenzittern (Nystagmus) und eine verdunkelte Iris. Es können ausgedehnte Blutungen im hinteren Augenabschnitt sowie eine vollständige Netzhautablösung auftreten.

X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung

Rasse	Basset Hound, Welsh Corgi Cardigan, Welsh Corgi Pembroke
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die geschlechtsgebundene X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID) ist gekennzeichnet durch einen starken Defekt der zellulären und humoralen Immunität. Betroffene Hunde leiden an Entwicklungsstörungen, erhöhter Empfindlichkeit gegenüber viralen und bakteriellen Pathogenen und einer Degeneration peripherer Lymphknoten. Betroffene Hunde sterben etwa im Alter von 4 Monaten. Die Ursache ist eine Variante innerhalb des für den Interleukin-2-Rezeptor codierenden Gens. Beim Basset Hound beruht die Krankheit auf einer 4-Basenpaar-Deletion in diesem Gen, während beim Welsh Corgi eine zusätzliche Base eingeschoben ist. Durch diese Varianten wird die Bildung eines funktionellen Rezeptors verhindert, wodurch die Fähigkeit der Lymphozyten, Interleukin-2 zu binden und zu proliferieren, herabgesetzt wird.

X-linked Myopathie (XL-MTM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Labrador Retriever, Rottweiler
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die X-linked Myopathie (XL-MTM) ist eine Erkrankung, bei der die gesamte Skelettmuskulatur betroffen ist. Im Gegensatz zur ebenfalls beim Labrador Retriever vorkommenden centronukleären Myopathie (CNM) liegt hier das defekte Gen auf dem X-Chromosom. Das MTM1-Gen ist für die Herstellung von Myotubularin zuständig, welches für die Entwicklung und vor allem für die Aufrechterhaltung der muskulären Funktion wichtig ist. Kann es durch einen Defekt im MTM1-Gen nicht mehr produziert werden, ist die Kopplung zwischen der Anregung des Muskels und der Muskelkontraktion gestört. Anzeichen für diese Erkrankung sind bereits ab Geburt erkennbar. Symptome sind Muskelhypotonie, Muskelatrophie sowie eine fortschreitende Schwächung der Hinterläufe. Begleitet wird dies durch eine beeinträchtigte Atmung, die letztendlich zum Erstickungstod führen kann.

ZNS-Atrophie mit cerebellärer Ataxie (CACA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Belgischer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Beim Belgischen Schäferhund kommen verschiedene erbliche Formen der Ataxie vor. Eine der bereits bekannten genetischen Varianten löst eine neurologische Erkrankung namens ZNS-Atrophie mit cerebellärer Ataxie (CACA) aus. Die betroffenen Welpen zeigen unkoordinierte Bewegungen, Intentionstremor, kurze Episoden mit spastischen Anfällen, eine generell erhöhte Muskelspannung sowie einen verminderten Schluckreflex. Zudem nehmen die Welpen langsamer an Gewicht zu als ihre gesunden Wurfgeschwister. Die ersten Anzeichen der Erkrankung können bereits etwa zwei Wochen nach der Geburt beobachtet werden. Die Intensität der Symptome ist dabei jedoch sehr variabel. Die meisten betroffenen Welpen müssen bereits im Alter von wenigen Wochen euthanasiert werden, es wurde aber auch von einem betroffenen Hund mit mildereren Symptomen berichtet, der 10 Jahre alt wurde.

Zwergwuchs (Skeletale Dysplasie 2) (SD2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die skeletale Dysplasie 2 ist eine Erbkrankheit beim Labrador Retriever, die zu einem frühzeitigen Stillstand des Knochenwachstums der langen Röhrenknochen führt. Anders als bei anderen Formen des Zwergwuchses entstehen so „disproportionierte“ Hunde. Diese erkennt man an verkürzten Vordergliedmaßen und überbauter Hinterhand bei unveränderter Rumpflänge und -tiefe. Betroffene Hunde zeigen nach bisherigem Kenntnisstand keine gesundheitlichen Probleme wie missgestaltete Genitalien oder neuronale Erkrankungen.

Zwergwuchs (hypophysäre Form)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Deutscher Schäferhund (1), Karelscher Bärenhund (2), Lappländischer Rentierhund (2), Saarlooswolfhund (1), Tibet-Terrier (1), Tschechoslowakischer Wolfhund (1), Weißer Schweizer Schäferhund (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Zwergwuchs zeichnet sich normalerweise durch einen stark verkleinerten Körperbau mit veränderten Proportionen bei den Gliedmaßen aus. Bei Schäferhunden und Wolfhunden existiert hingegen eine Form des Zwergwuchses, bei der perfekt proportionierte, jedoch

stark miniaturisierte Hunde entstehen. Dem liegt ein genetischer Defekt zu Grunde, der zu einer Fehlfunktion der Hypophyse führt. Dadurch werden geringere Mengen Wachstumshormone und Thyroxin ins Blut abgegeben, was zum Stillstand des Wachstums mit etwa 3–8 Lebenswochen führt. Betroffene Hunde zeigen ein fuchsähnliches Aussehen mit weit auseinander stehenden Ohren, einer spitzen Schnauze und leichtem Überbiss, zusätzlich blinzeln sie verstärkt in hellem Sonnenlicht. Unbehandelte Hunde behalten ihren Welpenflaum oder verlieren ihr Fell komplett. Deckfell bildet sich meist nur an Kopf- und Fußregionen, was zum Aussehen eines chinesischen Schopfhundes führt. Das Fehlen oder die Missbildung der Geschlechtsorgane kann eine weitere Folge der veränderten Hormonzusammenstellung sein. Mit der Gabe von Wachstumshormonen und Thyroxin kann den Hunden ein relativ normales Leben ermöglicht werden. Betroffene Karelische Bärenhunde, Tibet-Terrier und Lappländische Rentierhunde erscheinen bei der Geburt zunächst normal, nehmen aber langsamer an Gewicht zu als ihre Wurfgeschwister. Die Hunde behalten ihr Welpenfell anstatt des typischen Erwachsenenfells. Andere leiden im Alter von 2–3 Jahren an starkem Haarausfall, zum Teil mit relativ dünner Haut und Anzeichen von Hautentzündungen.

2.2 Fellfarbe und Haarstruktur beim Hund

Fellfarbe

Die Fellfarbe eines Hundes wird durch das Zusammenspiel mehrerer Gene bestimmt, die die Bildung und Verteilung der beiden Hauptpigmente Eumelanin (schwarz) und Phäomelanin (rot/gelb) regulieren.

Die Produktion wird gesteuert von dem Gen MC1R (Melanocortin-Rezeptor, E-Lokus), andere Gene sind verantwortlich für die Farbvarianten und Muster. Das Gen für die Fellfarbe Braun (TYRP1, B-Lokus) modifiziert das schwarze Pigment zu Braun ohne Beteiligung des roten Pigments. Andere an der Fellfarbe beteiligte Gene sind Agouti (ASIP, A-Lokus), welches für die Verteilung von schwarzem und rotem Pigment verantwortlich ist, und Dilution (MLPH, D-Lokus), welches Schwarz zu Grau verdünnt bzw. Rot zu Cream. Es gibt weitere Gene für die Verteilung von weißen Mustern und andere Verdünnungsgene, die nur in bestimmten Rassen eine Rolle spielen. Im Folgenden finden Sie eine ausführliche Beschreibung der Gentests für die Vererbung der Fellfarbe beim Hund, die bei LABOGEN durchgeführt werden.

A-Lokus (Agouti) (ASIP-Analyse)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay + Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Bisher wurden am A-Lokus (ASIP) folgende Allele befundet: Ay, Aw, at und a. Hierbei stand das Allel Ay für dominantes Gelb, das Allel Aw für Wildfarben (Agouti), das Allel at für black and tan und das Allel a für rezessives Schwarz.

Mit dieser klassischen Befundung ließ sich nicht unterscheiden, ob ein dominant gelber Hund dunkle Haarspitzen (sogenanntes shaded sable) oder nicht (clear sable) hat.

Ebenso wenig ließ sich unterscheiden, ob ein Hund mit dem Genotyp at/at (bzw. at/a) black and tan oder saddle tan ist.

Eine neuere Analyse, basierend auf den Ergebnissen einer internationalen Forschergruppe, bei der verschiedene Promotoren im Bereich des Gens ASIP identifiziert und differenziert werden, ermöglicht nun eine genauere Befundung, die die Zuordnung eines Genotyps zu folgenden Zeichnungsmustern erlaubt:

- dominantes Gelb ohne schwarze Haarspitzen (dominant yellow, DY)
- dominantes Gelb mit dunklen Haarspitzen (shaded yellow, SY)
- Wildfarben (agouti, AG)
- Saddle tan (black saddle, BS)
- Black and tan (black back, BB)
- rezessives Schwarz

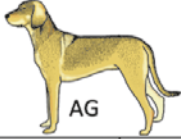
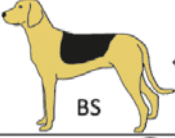
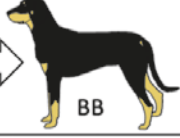
Man unterscheidet bei den Promotoren so genannte ventrale Promotoren (VP) und Haarzyklus-Promotoren (HCP). Die VP steuern die Ausdehnung von Eumelanin (dunkles Pigment) über den gesamten Hundekörper. Die HCP steuern die Ausdehnung von Eumelanin entlang der einzelnen Haarschäfte. Der neue Test unterscheidet zwischen zwei verschiedenen VP-Typen (VP1 und VP2) und fünf verschiedenen HCP-Typen (HCP1, HCP2, HCP3, HCP4 und HCP5). In Abhängigkeit davon, welcher VP und welcher HCP sich im individuellen Fall jeweils auf einem Chromosom (im so genannten Haplotyp) befindet, wird diesem Haplotyp jeweils die Bezeichnung DY, SY, AG, BS oder BB zugeordnet. Die Befundung von rezessivem Schwarz (Genotyp a/a) hat sich nicht verändert und wird wie bisher analysiert und befundet.

Es ergeben sich somit folgende Kombinationsmöglichkeiten der neuen Haplotypen:

Haplotypen-Allel	DY	SY	AG	BS	BB1-3	a
DY						
SY						
AG						
BS						
BB1-3						
a						

Tabelle 1: Die neuen Allele setzen sich immer aus der Kombination eines VP mit einem HCP zusammen.

Folgender Tabelle können Sie die Bezeichnung der bisherigen Allele und die jeweilige Zuordnung zur neuen Bezeichnung entnehmen:

Alte Befundung		Neue Befundung	
Allel Ay		 DY	
		 SY	
Allel Aw		 AG	
Allel at		 BS  BB	
Allel a		 Allel a	

Mit Hilfe der neuen Befundung lassen sich auch Fälle erklären, die bei der herkömmlichen Befundung des A-Lokus Fragen aufwarfen, etwa black and tan-farbene Hunde mit dem Genotyp Aw/Aw, was vereinzelt zum Beispiel beim Border Collie, Zwergschnauzer, Pudel und nordischen Rassen vorkam. Außerdem lassen sich mit Hilfe der neuen Befundung black and tan und saddle tan sowie clear sable und shaded sable voneinander differenzieren.

Wie schon bei der herkömmlichen Befundung gilt jedoch auch zukünftig: Das endgültige Aussehen eines Hundes wird nicht nur vom A-Lokus bestimmt, sondern ist immer das Resultat des Zusammenspiels aller Genorte. So muss ein Hund zum Beispiel am K-Lokus den Genotyp ky/ky haben, damit sich der A-Lokus vollständig ausprägen kann. Auch der E-Lokus mit seinen vielen möglichen genetischen Varianten (z. B. e1, eA, eg) kann die Ausdehnung von Eumelanin mehr oder weniger stark beeinflussen und so die über den A- und den K-Lokus determinierten Phänotypen noch modifizieren.

B-Lokus (Allele: bd, bc, bs) (braun, chocolate, liver(nose))

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	3x TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Die braune Fellfarbe wird vom TRP1-Gen am B-Lokus bestimmt. Zwei Allelformen sind möglich: B (dominant) ist verantwortlich für die Grundfarbe, b (rezessiv) verursacht die Fellfarbe braun. Zwei Kopien des rezessiven b-Allels sind nötig, um schwarz zu braun aufzuhellen. Bei roten bzw. gelben Hunden hat b keine Auswirkung auf die Fellfarbe, jedoch ändert sich die Farbe der Nase und der Fußballen von schwarz zu braun, wenn b homozygot vorliegt. Beim Gentest am B-Lokus ist Folgendes zu beachten: Es gibt 3 Varianten am B-Lokus, die für fast jede Art von braun, liver oder chocolate ursächlich sind. Bei der Französischen Bulldogge löst die genetische Variante „cocoa“ ebenfalls eine braune Fellfarbe aus, die von den bisher bekannten Färbungen über den B-Lokus optisch nicht zu unterscheiden ist.

B-Lokus b4, be, bh (seltene Varianten)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstriche
Methode	TaqMan SNP Assay (b4) bzw. Sequenzierung (be, bh)
Rasse	b4: Australian Shepherd, Miniature American Shepherd; be: Lancashire Heeler; bh: Husky
Dauer	3–5 Werktage (b4) bzw. 1–2 Wochen (be, bh)

Ausprägung

Die braune Fellfarbe wird vom TRP1-Gen am B-Lokus bestimmt. Zwei Allelformen sind möglich: B (dominant) ist verantwortlich für die Grundfarbe, b (rezessiv) verursacht die Fellfarbe braun. Zwei Kopien des rezessiven b-Allels sind nötig, um schwarz zu braun aufzuhellen. Bei gelben Hunden hat b keine Auswirkung auf die Fellfarbe, jedoch ändert sich die Farbe der Nase und der Fußballen von schwarz zu braun, wenn b homozygot vorliegt. Neben den bei allen Rassen vorkommenden Varianten bc, bd und bs gibt es seltener bei den Rassen Australian Shepherd und Miniature American Shepherd eine ursächliche Variante b4 sowie beim Lancashire Heeler eine ursächliche Variante be und beim Husky eine ursächliche Variante bh.

C-Lokus: Albino

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und ggf. Sequenzierung (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Bullmastiff (2), Französische Bulldogge (1), Großspitz (1), Lhasa Apso (1), Pekingese (1), Zwergspitz (1)
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Ausprägung

Der Begriff „Albinismus beschreibt eine Gruppe von Erscheinungen, bei denen die Melanin-Synthese gestört ist. Man unterscheidet zwei Arten von Albinismus: okulokutaner Albinismus (OCA), bei dem Augen und Haut betroffen sind, und okulärer Albinismus (OA), bei dem nur die Augen betroffen sind. Je nach Funktion und Art der Variante wird die Synthese der beiden Pigmente Eumelanin und Phäomelanin vollständig oder teilweise verhindert. Im Falle einer vollständigen Blockade der Pigmentsynthese erscheinen die Hunde weiß mit rosafarbener Haut, Nasenspiegel, Pfoten, Lippen und rosafarbener bzw. roter Iris.

Es wurden bereits mehrere rassespezifische Varianten im SLC45A2-Gen als Ursache für Albinismus bei Hunden gefunden. Das Genprodukt von SLC45A2 ist ein Membran-assoziiertes Transporterprotein (MATP), welches an der Pigmentierung beteiligt ist. So kommt es durch eine Variante in SLC45A2 zu einer Reduktion der Melaninsynthese. Eine der bislang bekannten Varianten liegt im Exon7 des SLC45A2-Gens und bedingt Albinismus bei den Rassen Französische Bulldogge, Lhasa Apso, Pekingese und beim Zwergspitz. Das Allel wird mit caL bezeichnet und wird autosomal-rezessiv vererbt. Obwohl angenommen wird, dass diese Variante im homozygoten Zustand bei verschiedenen kleinen, langhaarigen Hunderassen Albinismus auslöst, kann Albinismus nicht bei allen kleinen Hunderassen über das Auftreten von caL erklärt werden, da beispielsweise bei einem Albino-Mops homozygot das Wildtyp-Allel an dieser Stelle gefunden wurde. Bei einer Großspitz-Familie konnte eine weitere Albinismus-assoziierte Variante im OCA2-Gen (okulokutaner Albinismus Typ 2) nachgewiesen werden. Das OCA2-Genprodukt spielt eine wichtige Rolle in der Melanosom-Biosynthese und der Eumelanin-Synthese. Die gefundene Variante im OCA2-Gen bedingt eine Hypopigmentierung der Haut, Haare und Augen. Die betroffenen Welpen der untersuchten Großspitz-Familie zeigten statt der erwarteten schwarzen Fellfarbe ein hellbraunes Fell, schwach pigmentierte Lippen und Nase sowie eine blaue Augenfarbe. Die hellbraune Fellfarbe wurde mit dem Alter der Hunde dunkler und die blauen Augen wechselten zu einer grünen Farbe, möglicherweise durch eine Akkumulation an Pigmenten. Bei den betroffenen Welpen konnte auch eine durchsichtige Iris und ein Schielen im hellen Licht (Photophobie) beobachtet werden. Die Variante im OCA2-Gen wird autosomal-rezessiv vererbt. Beim Bullmastiff konnte ebenfalls eine Variante des SLC45A2-Gens gefunden werden, die zu OCA führt. Hunde, welche die Variante (OCA4) homozygot tragen, wurden als nahezu weiß beschrieben, da die Produktion von Phäomelanin und Eumelanin fast komplett verhindert wird. Sie zeigen nur eine minimale blasse Pigmentierung der Haut und der Haare und besitzen blaue Augen. Weitere gesundheitliche Probleme (wie z. B. Augenblinzeln oder Photophobie) sind jedoch nicht bekannt.

Cocoa

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Französische Bulldogge
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Die rezessive genetische Variante „cocoa“ löst eine braune Fellfarbe bei der Französischen Bulldogge aus, die von den bisher bekannten Färbungen über den B-Lokus optisch nicht zu unterscheiden ist. Cocoa liegt nicht am B-Lokus und ist nicht direkt mit den dort gefundenen Varianten kompatibel. Daher muss die braune Fellfärbung durch cocoa separat betrachtet werden.

Diese Variante ist daher eine mögliche Erklärung für „chocolate“-farbene Bulldoggen, welche über den B-Lokus nicht erklärt werden können. Bei Cocoa-Hunden wurde neben der Fellfarbvariante auch ein Funktionsdefekt der Thrombozyten festgestellt, die Gerinnungswerte der untersuchten Hunde liegen jedoch innerhalb des Referenzbereichs. Dennoch sollten, solange eine Blutungsneigung nicht sicher ausgeschlossen werden konnte, bei homozygoten Cocoa-Hunden Notfallmedikamente bereitgehalten werden, um in besonderen Situationen schnell eingreifen zu können.

Synonyme: braun, dunkelbraun, chocolate, dark chocolate, „nicht testbares Schoko“

D-Lokus d1 (Dilution, Farbverdünnung)

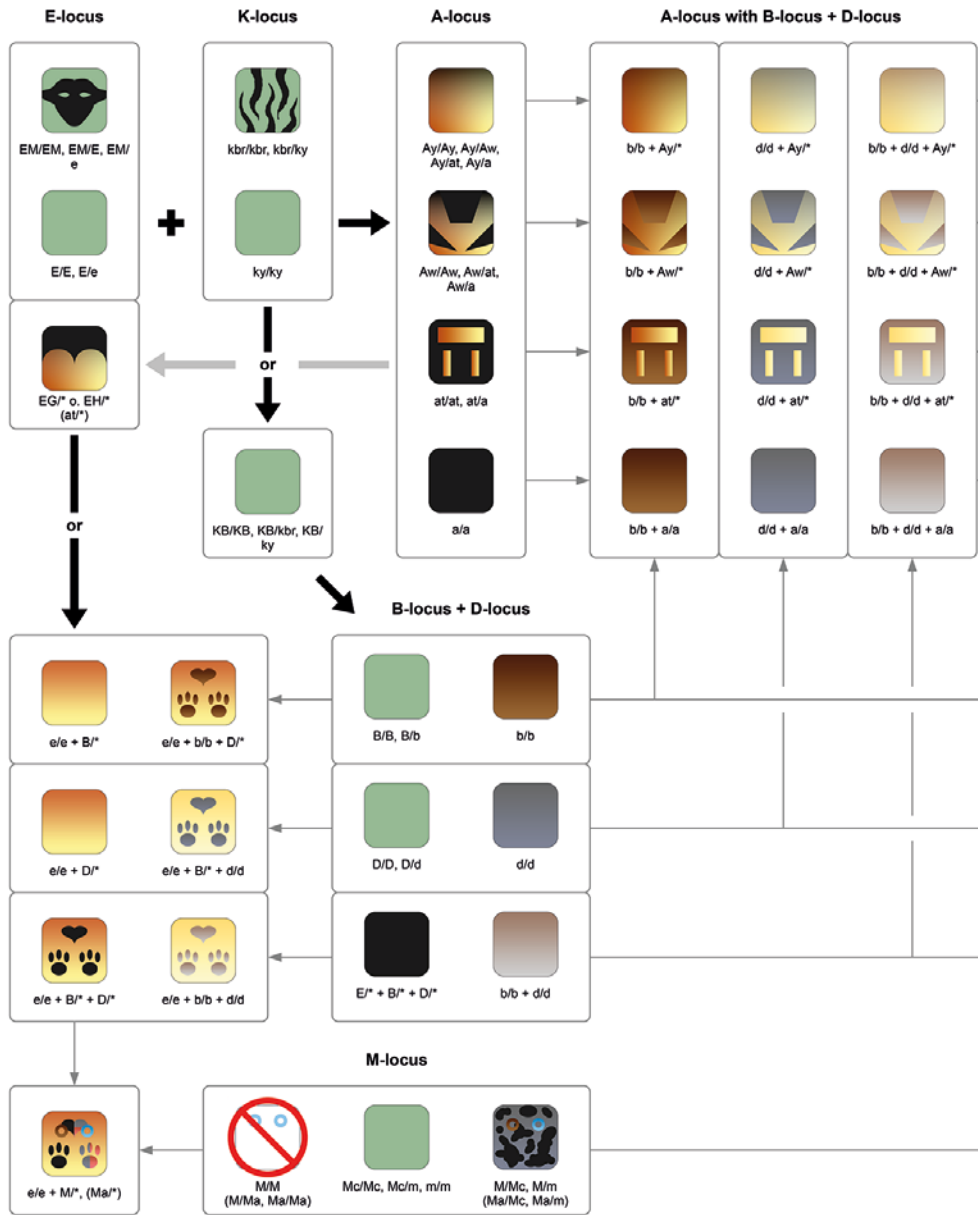
Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Hervorgerufen durch eine Variante am D-Lokus treten in einigen Hunderassen Tiere mit verdünnter oder aufgehellter Grundfarbe auf. Der Erbgang ist autosomal-rezessiv, d. h. die Farbverdünnung entsteht nur, wenn das mutierte d-Allel homozygot vorliegt. Unter dem Einfluss des defekten Gens kommt es zur Verklumpung der Pigmente im Haar, das dann heller erscheint. Sowohl Eumelanin als auch Phäomelanin sind davon betroffen. In den verschiedenen Hunderassen wird die resultierende Fellfärbung unterschiedlich benannt (z. B. lilac, silber, isabella, pink, champagner, creme).

Fälle von Haarausfall über die sogenannte Colour Dilution Alopezie (CDA) sind eng mit der Farbverdünnung verknüpft. Bisher ist jedoch kein genetischer Faktor bekannt, der zwischen verdünnten Tieren mit und ohne Symptome einer CDA unterscheidet. Grundsätzlich gilt, dass Bereiche mit kräftigem Eumelanin stärker von einer CDA betroffen sind, als hell pigmentierte Fellbereiche.

Es sind momentan 3 genetische Varianten bekannt, die unabhängig voneinander zur Aufhellung des Felles führen, genannt d1, d2 und d3. Die Variante d1 kann bei allen Rassen vorkommen, während d2 bisher in den Rassen Chow Chow, Sloughi und Thailand-Ridgeback und d3 in den Rassen Chihuahua, Italienisches Windspiel, Pumi und Mudi nachgewiesen werden konnte. In diesen Rassen empfiehlt sich also die Testung beider relevanter Varianten.





D-Lokus d2, d3 (seltene Varianten)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	d2: Chow Chow, Sloughi, Thailand-Ridgeback d3: Chihuahua, Italienisches Windspiel, Mudi, Pumi uvm.
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

siehe D-Lokus d1

E-Lokus e1: gelb, lemon, rot, cream, apricot

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Das MC1R-Gen am E-Lokus beinhaltet verschiedene Allelformen: E (schwarz), EG (domino/grizzle), EH (zobel), EM (Schwarzmaskenallel) und e (rot/gelb). E, EG, EH und EM sind dominant über e, d. h. ein Hund muss zwei Kopien des e-Allels haben, um die rote bzw. gelbe Farbe auszuprägen. Der Gentest für die Fellfarbe rot/gelb erkennt auch heterozygote Träger, die selbst eine andere Farbe haben, er erkennt jedoch nicht die Domino/Grizzle-Zeichnung oder das Schwarzmaskenallel. Für diese Merkmale sind separate Tests erhältlich. Es sind momentan 2 genetische Varianten bekannt, die zur Ausprägung von rot/gelb führen, genannt e1 und e2. Die Variante e1 kann bei allen Rassen vorkommen, während e2 bisher nur in der Rasse Australian Cattle Dog nachgewiesen werden konnte. In dieser Rasse empfiehlt sich die Testung beider Varianten.

E-Lokus e2 (seltene Varianten)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Australian Cattle Dog
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

siehe E-Lokus e1

E-Lokus (Sonderfarben): EG, EH, eA

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (EH, eA) bzw. Sequenzierung (EG)

Rasse	EG: Afghanischer Windhund, Barsoi, Saluki EH: American Cocker Spaniel, English Cocker Spaniel eA: alle anderen Rassen
Dauer	3–5 Werktage (EH, eA) bzw. 1–2 Wochen (EG)

Ausprägung

Das Allel EG codiert eine Fellzeichnung, die beim Afghanischen Windhund „domino“, beim Saluki „grizzle“ und beim Barsoi „sable“ genannt wird. Charakteristisch für diese Zeichnung ist eine helle Maske mit sogenanntem „Witwenspitz“. Das Allel eA codiert die typische „Husky“-Zeichnung, die der „Domino“-Zeichnung gleicht. Die Allele EG und eA sind dominant über das Allel e, jedoch rezessiv gegenüber EM und E. Die typische „Domino“- bzw. „Husky“-Zeichnung kommt nur phänotypisch zur Ausprägung, wenn gleichzeitig die Allelkombinationen ky/ky am K-Lokus und at/at am A-Lokus vorliegen. In Kombination mit KB/- am K-Lokus entstehen grau melierte Färbungen, in Verbindung mit ky/ky Ay/- entstehen creme bis gelbliche Färbungen ohne dunkle Haarspitzen. Das Allel EH führt in Kombination mit dem Genotyp KB/- a/at zum „Zobel“ genannten Phänotyp beim Cocker Spaniel. Dieser zeichnet sich, ähnlich wie „domino“ bei den entsprechenden Rassen, durch eine helle Gesichtsmaske und dunkle Decke aus. In Kombination mit dem Genotyp ky/ky führt EH/- zu einer schmutzig-rötlichen Farbe, die auch als „Goldzobel“ bezeichnet wird. Das Allel eh befindet sich auf dem E-Lokus zwischen E und e. Der Gentest ist für den Amerikanischen und den Englischen Cocker Spaniel verfügbar.

E-Lokus EM (Schwarzmaske)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Dieser Gentest kann zeigen, ob der Hund am E-Lokus ein oder zwei Kopien des Schwarzmaskenallels EM trägt. Dieses wird dominant vererbt und führt zur Ausprägung einer dunklen Maske um die Augen. Heterozygote Tiere können Nachkommen mit oder ohne Maske haben, homozygote Tiere, bei denen das Gen in zwei Kopien vorliegt, werden nur Nachkommen mit Maske haben. Der Test kann auch bei schwarzen (braunen, blauen oder lilac) Hunden durchgeführt werden, bei denen phänotypisch nicht ersichtlich ist, ob sie eine Maske tragen oder nicht.

H-Lokus (Harlekin)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Deutsche Dogge
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Bei der Deutschen Dogge kommt eine besondere Fellzeichnung mit schwarzen Flecken auf weißer Grundfarbe vor. Diese sogenannte Harlequin-Färbung wird durch ein Modifier-Gen auf dem M-Lokus verursacht. Das dominante Harlequin-Allel H verändert die Struktur der vom Merle-Gen hervorgerufenen Färbung. Voraussetzung ist daher das dominante Merle-Allel M (Genotyp m/M), was in Kombination mit dem Harlequin-Genotyp H/h zur Ausprägung der Harlequin-Fellfärbung führt. Hunde mit dem Double-Harlequin-Genotyp H/H sind nicht lebensfähig und versterben bereits im Mutterleib.

I-Lokus (Phäomelanin-Intensität)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Der I-Lokus beeinflusst die Farbintensität des Phäomelanins. I steht hier für Intensität oder intensity. Das helle Pigment kann unterschiedliche Farbstufen annehmen: Von intensivem rot oder orange über gelb und creme bis hin zu weiß.

Das dominante I-Allel steht für farbtintensives Phäomelanin (rot, orange, gelb), das rezessive i-Allel steht für creme, creme-weiß oder weiß.

Die grundsätzliche Ausprägung des Phäomelanins auf dem Hundekörper wird zunächst von den Genorten E-, K- und A-Lokus bestimmt. Der I-Lokus entscheidet dann, ob die hellen Bereiche eine zusätzliche Aufhellung zeigen.

K-Lokus (ausschließlich KB-Allel)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Der K-Lokus spielt eine entscheidende Rolle bei der Vererbung der Fellfarbe. Das dominante Allel am K-Lokus ist KB. Es ist verantwortlich für einfarbiges Fell in pigmentierten Bereichen. Diese Eigenschaft wurde früher dem Agouti (A-) Locus als AS zugeordnet, neueste Studien haben jedoch gezeigt, dass dies nicht der Fall ist.

Es gibt zwei weitere Allele am K-Lokus: kbr (brindle) und ky, wobei KB dominant über kbr, und kbr dominant über ky ist. Beide rezessiven Allele erlauben die Ausprägung des A-Lokus. Jedes Tier mit mindestens einem KB-Allel ist einfarbig (in den pigmentierten Bereichen). Hunde mit kbr/kbr oder kbr/ky zeigen eine schwarze Stromung auf den vom A-Lokus codierten Färbungen, während ky/ky die vollständige Ausprägung des A-Lokus erlaubt.

Im Test wird ausschließlich das KB-Allel erfasst, sodass eine genetische Unterscheidung von kbr und ky nicht möglich ist.

K-Lokus (brindle)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	droplet digital PCR
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Beim Allel kbr, welches für die Stromung (brindle) verantwortlich ist, handelt es sich um eine heterogene Duplikation der Varianten KB und ky auf einem Chromosom. Die Auswirkung dieser Dopplung zeigen sich in der Stromung, also dunklen (Eumelanin) Streifen auf heller (Phäomelanin) Grundfarbe. Brindle wird nur in den Bereichen sichtbar in denen ansonsten eine helle Farbe vorliegt (z. B. in den hellen Abzeichen eine black&tan Färbung). Das kbr-Allel verhält sich zu KB rezessiv, zu ky jedoch dominant. Die Ausprägung der Stromung ist sehr variabel und kann sich in wenigen vereinzelt Streifen, bis hin zu nahezu komplett dunklen Hunden zeigen. Eine Aussage, wie stark die Ausprägung von brindle sein kann, ist bisher über die Genetik nicht möglich.

Man kann kbr auch als KB+ky definieren, weshalb im klassischen Nachweis der Varianten KB und ky für Hunde mit mindestens einem kbr-Allel immer der Genotyp KB/ky ermittelt wird. Daher ermöglicht erst ein zusätzliches Analyseverfahren bei Hunden mit dem Genotyp KB/ky im klassischen K-Lokus Test die tatsächliche Aufteilung in die möglichen Genotypen KB/ky, KB/kbr, kbr/kbr und kbr/ky und damit auch eine korrekte Aussage zur möglichen Vererbung dieses Merkmals.

Je nach Rasse oder Farbe des Hundes kann der einfache Test des K-Lokus ausreichen, oder die Kombination der Analyseverfahren notwendig sein.

M-Lokus*: (Merle-Allele: Mh, M, Ma+, Ma, Mc+, Mc, m und Mosaik)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die Fellfarbe Merle (M) bezeichnet eine Fellscheckung, bei der sowohl Areale mit voll pigmentiertem Fell als auch Areale mit verdünntem Farbpigment entstehen. Die Merle-Insertion bewirkt eine Farbverdünnung, die nicht über das ganze Fell verteilt ist, sondern unregelmäßige, zerrissen wirkende unverdünnte Farbflecken stehen lässt. M (Merle) verhält sich unvollständig dominant gegenüber der Normalform (m).

Verantwortlich für die Ausprägung der Fellfarbe Merle ist eine Insertion mit variabler Länge, welche in verschiedenen Allel-Varianten vorliegen kann. Bisher sind die Varianten Mh für „Harlequin“-Merle, M für Merle, Ma für atypisches Merle und Mc für cryptisches

Merle beschrieben. Die unveränderte Genvariante wird mit m für „Non Merle“ bezeichnet. Die unterschiedliche Länge der Insertion hat dabei auch unterschiedliche Ausprägungen der Merlezeichnung zur Folge. Bei Mc ist die Insertion so weit verkürzt, dass keine Veränderung der Grundfarbe auftritt.

Bei Hunden mit dem Genotyp M/M („Double Merle“) sowie allen genetischen Kombinationen von M oder Mh mit den Allelen Mh, M oder Ma können schwere Innenohrfehlbildungen auftreten, die zu Schwerhörigkeit oder Taubheit führen. Zudem können Fehlbildungen des Auges auftreten. Diese Tiere haben oft einen stark erhöhten Weißanteil oder sind vollständig weiß gefärbt. Das Zustandekommen dieser Tiere gilt in Deutschland als „Qualzucht“ und eine Verpaarung von zwei Trägartieren ist somit gesetzlich verboten. Da die Ausprägung der Merlefärbung auch nur auf kleine Bereiche beschränkt sein kann („Minimal Merle“) oder durch eine andere Färbung verdeckt sein kann („Hidden Merle“), ist eine optische Identifikation dieser Tiere nicht immer möglich. Ein Gentest ist daher immer angeraten, wenn Merle in einer zur Zucht verwendeten Linie vorhanden ist oder vermutet wird.

Pandascheckung

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die dominante Weißscheckung beim Deutschen Schäferhund kann mit einer Variante im sogenannten KIT-Gen assoziiert werden, welches für eine essentielle Komponente der Melanogenese codiert. Diese Variante bedingt einen Mangel an Melanozyten, wodurch die betroffenen Hautpartien unpigmentiert bleiben. Der weißgescheckte Phänotyp ist gekennzeichnet durch weiße Flecken im Gesicht, am Bauch, an den Pfoten und an der Schwanzspitze. Der Umfang der Weißscheckung und der Grad der Symmetrie können dabei stark variieren. Die Pandascheckung wird autosomal-dominant vererbt, die Variante ist homozygot letal.

Saddle-Tan

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Basset Hound, Welsh Corgi Cardigan, Welsh Corgi Pembroke
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Das at-Allel am A-Lokus ist für die grundsätzliche Ausprägung von Tan-Abzeichen verantwortlich. Diese können in einigen Rassen verschieden ausfallen. Große schwarze Flächen mit kleinen, klar abgetrennten Tan-Abzeichen werden als Black&Tan, der umgekehrte Fall als Saddle-Tan bezeichnet, da hier die schwarzen Fellbereiche wie ein Sattel auf dem Rücken des Tieres liegen.

Für Welsh Corgi und Basset Hound kann dieser Unterschied über einen Gentest erfasst werden. Dabei ist das Allel für Saddle-Tan bereits beim Wolf nachgewiesen und über die Duplikation, die für Black&Tan verantwortlich ist, dominant. Hunde mit Saddle-Tan-Abzeichen können somit die Genotypen +/+ oder +/dup besitzen, Hunde mit der Farbe Black&Tan sind immer dup/dup.

S-Lokus (Weißscheckung, Piebald)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Studien haben ergeben, dass die Weißscheckung beim Hund vor allem durch Variationen am MITF (Microphthalmia-associated transcription factor) verursacht wird.

An diesem Genort kann eine Genvariante (Allel) auftreten, die als S-Allel bezeichnet und durch eine Variante verursacht wird (Insertion). Durch diese wird die Weißscheckung ausgelöst. Das Allel für Nicht-Scheckung wird demnach mit „N“ bezeichnet.

Die Stärke der Ausprägung des Merkmals selbst ist über den Gentest nicht zu erfassen.

Die Bandbreite reicht von einer nahezu mantelartigen Scheckung bis hin zur Extremscheckung. Der Erbgang zeigt keine klare Dominanz; es wurden bereits Trägartiere mit Scheckung identifiziert. Bei Hunden mit zusätzlicher irischer Scheckung (derzeit noch nicht testbar) kann bereits ein Allel S zu einer sogenannten „Weißüberzeichnung“ führen. Hierunter versteht man weiße Bereiche am Rumpf und/oder oberhalb der Kniegelenke. Hunde mit einer ausgeprägten Weißscheckung im Kopfbereich können unter Taubheit leiden.

Ticking (Tüpfelung, Stichelung, Schimmelung)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Am T-Lokus werden verschiedene Varianten vermutet, die einerseits das grundsätzliche Auftreten von pigmentierten Tüpfeln innerhalb der unpigmentierten Bereiche der Weißscheckung bedingen, andererseits die Ausprägung als Tüpfelung, Stichelung, Schimmel oder Punkte steuern. Neuere Studien haben die grundsätzliche Ursache des Merkmals im dominanten Tr-Allel gefunden. Dieses ist dominant gegenüber dem Wildtyp (N oder t) und wurde als genetisch ursächliche Variante für alle Formen des Ticking beschrieben. Der genetische Test des Tr-Allels erlaubt also eine Aussage zur Vererbung des Merkmals an sich, nicht jedoch zu dessen genauer Ausprägung.

Gentests zum Nachweis der Haarlänge und -struktur beim Hund

Das Hundefell hat bei verschiedenen Rassen eine unterschiedliche Beschaffenheit. Es kommen diverse Strukturen, wie rau, glatt, lang oder kurz in unterschiedlichsten Farben vor. Für viele Hundeliebhaber ist das Aussehen des Fells ein wichtiges äußeres Merkmal für die Entscheidung zum Kauf eines Hundes. Vielen Hunderassen verleiht gerade die Haarlänge ihr charakteristisches Aussehen.

Für viele der registrierten Hunderassen erlaubt der Zuchtstandard nur eine Haarlänge, d. h. die Haarlänge gilt als zuchtausschließendes Merkmal.

Curly (Kraushaar: C1, C2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Ein weiteres Gen für die Ausprägung der Fellstruktur ist das Gen KTR71, welches für die Phänotypen „Curly“ bzw. „Non-curly“ verantwortlich ist. Es wird unabhängig von den anderen beiden Genen für die Haarlänge vererbt, kommt aber nur bei langem Deckhaar zur Ausprägung. Wenn das Curly-Gen homo- oder heterozygot vorliegt, ist das Deckhaar gewellt bis gelockt (dominanter Erbgang), die rezessive Variante „Non-curly“ verursacht einen glatthaarigen Phänotyp. Bei der Rasse Curly Coated Retriever wurde eine neue Variante des KRT71-Gens identifiziert, die für das lockige Fell verantwortlich ist. Sie wurde mit geringeren Allelfrequenzen auch bei 5 anderen Rassen gefunden, darunter Chesapeake Bay Retriever, Lagotto Romagnolo, Spanischer Wasserhund, Bichon Frisé und Irischer Terrier.

Double Coat

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die Haare eines Hundes variieren nicht nur in Länge und Struktur der Einzelhaare, sondern sind je nach Rasse als doppelte (double coat) oder einfache (single coat) Haarschicht zu finden. Die beiden Fellschichten unterscheiden sich in der Funktion und Struktur der Haare. Während die Primär- oder Deckhaare bei allen Hunden zu

finden sind und eine Deckschicht bilden, die neben der Farbe des Hundes primär verschiedene Schutzfunktionen erfüllt, sind die zahlreichen feinen Haare der möglichen Unterwolle, die nur bei Hunden mit double coat zu finden sind, sehr weich und dienen der Isolierung. Der genetische Test unterscheidet zwischen dem als Wildtyp-Variante vermuteten Allel „A“ (ancestral), welches mit double coat assoziiert ist, und dem rezessiven Allel „D“ (derived), das in homozygoter Form hauptsächlich bei Hunden mit single coat vorkommt, und kann als Hilfestellung zur Auswahl von Hunden mit dem gewünschten Felltyp eingesetzt werden.

Furnishing (Langhaar/Rauhaar)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Bei einigen Hunderassen ist, unabhängig von der Länge des Deckhaars, das Gen RSPO2 maßgebend für die Variante „Rauhaar“. Bei diesen Hunden mit der Genvariante Furnishing sind die Haare an Bart und Augenbrauen deutlich länger als das übrige Deckhaar. Das Furnishing-Allel wird dominant über das „Unfurnished“ (=„Satin“)-Allel vererbt, d. h. ein rauhaariger Hund kann Träger von Satin sein. Bei der Verpaarung zweier solcher Trägartiere können dann Welpen ohne Furnishing fallen. Diese Fellvariante wird beim Portugiesischen Wasserhund auch „Improper Coat“ genannt.

Haaren (Shedding)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die Fellstruktur des Hundes wird von verschiedenen bekannten genetischen Merkmalen beeinflusst. Eine Variante des MC5R-Gens ist mit dem Haaren sowie der Haarlänge assoziiert.

Das rezessive sh-Allel (für shedding, Haaren) wurde in vielen Rassen reinerbig (Genotyp sh/sh) nachgewiesen, welche stark haaren. Hunde, die mindestens ein N-Allel (non-shedding) besitzen, verlieren weniger Haare.

Zusätzlich wird das Haaren auch durch das Furnishing des RSPO2-Gens beeinflusst.

Unabhängig vom Genotyp der Shedding-Variante im MC5R-Gen haaren Hunde, die das dominante F-Allel für Furnishing reinerbig besitzen (Genotyp F/F), signifikant weniger.

Die Haarlänge wird maßgeblich durch rezessive Varianten des FGF5-Gens (Haar-

länge-Lokus) und die dominante Furnishing-Variante des RSPO2-Gens determiniert. Zusätzlichen Einfluss hat auch die Shedding-Variante des MC5R-Gens. Längere Haare entstehen durch die rezessiven l-Allele (langhaarig), das dominante F-Allel (rauhaarig/furnished) sowie das rezessive sh-Allel (shedding), während kürzere Haare durch die dominanten L-Allele (kurzhaarig), das rezessive f-Allel (glatthaarig/unfurnished) und das dominante N-Allel (non-shedding) bedingt sind. Vor allem mittlere Haarlängen bei genetisch kurzhaarigen (FGF5 L/L oder L/l) und glatthaarigen Rassen aus der Gruppe der Schäferhunde und Retriever können in einigen Fällen über die Shedding-Variante des MC5R-Gens erklärt werden.

Haarlänge (Kurzhaar/Langhaar)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Bei manchen Hunderassen (z. B. Welsh Corgi, Deutscher Schäferhund, Collie, Border Collie und Dackel) wurde nachgewiesen, dass nur ein Gen (FGF5) die Ausprägung der Haarlänge steuert.

Die Anlage für Kurzhaar (L) wird dominant über das Langhaar (l) vererbt. Ein Hund mit je einer Kopie des Kurzhaar- und Langhaar-Gens hat ein kurzes Fell. Erst wenn ein Hund beide Anlagen für langhaarig (ll) trägt, kommt Langhaarigkeit zum Vorschein. Es ist demnach möglich, dass ein Hund das Gen für Langhaarigkeit in sich trägt, ohne dass man es äußerlich erkennen kann. Der Hund selbst ist kurzhaarig, kann aber das Langhaar-Gen zu 50 % an seine Nachkommen weitervererben. Verpaart man zwei Langhaar-Anlageträger miteinander, so können 25 % der Nachkommen langhaarig werden.

Mittels DNA-Test kann man Anlageträger (Ll) sicher von reinerbig kurzhaarigen (ll) Tieren unterscheiden.

Bitte beachten Sie, dass bei folgenden Rassen neben dem Test auf Haarlänge I auch die Untersuchung auf **Haarlänge II** durchgeführt werden sollte:

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Afghanischer Windhund, Akita, Alaskan Malamute, Chow Chow, Eurasier, Französische Bulldogge, Siberian Husky, Prager Rattler, Saluki, Samojede, Shar Pei,
Dauer	1–2 Wochen

Haarlosigkeit (Powderpuff)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (1), Sequenzierung (2)
Rasse	Chinese Crested Dog (1), Mexikanischer Nackthund (1), Peruanischer Nackthund (1), Scottish Deerhound (2)
Dauer	1-2 Wochen

Ausprägung

Die genetisch bedingte Haarlosigkeit beim Chinese Crested Dog, Mexikanischen und Peruanischen Nackthund wird anhand des sogenannten FOXL3-Gens als autosomal kodominantes Merkmal vererbt. Hunde, welche die Variante heterozygot tragen, besitzen nur spärliche oder keine Körperbehaarung, zum Teil ein abnormales Gebiss und gelegentlich Missbildungen des Außenohrs und des Hörkanals. Deshalb wird der Phänotyp haarloser Hunde dieser Rassen als canine ektodermale Dysplasie (CED) klassifiziert. Träger der Variante können je nach Verpaarung sowohl behaarte als auch nackte Nachkommen hervorbringen. Hunde ohne Variante tragen dagegen ein normales Haarkleid und werden als „Powderpuff“ bezeichnet. Insbesondere beim Chinese Crested Dog ist eine rein phänotypische Unterscheidung der echten Nackthunde von den Powderpuffs schwierig, da die Nackthunde eine mehr oder weniger ausgeprägte Restbehaarung aufweisen. Embryonen, die die Genvariante homozygot tragen, sterben bereits während der Trächtigkeit ab. Beim Scottish Deerhound kann eine andere Variante im SGK3-Gen mit der juvenilen Alopezie assoziiert werden. Betroffene Welpen verlieren während der ersten Lebenswochen ihr Fell, was später auch dauerhaft so bleibt. Bei der Haarlosigkeit beim Scottish Deerhound handelt es sich um einen autosomal-rezessiven Erbgang.

Bitte beachten Sie, dass diese Tests nicht für den Nachweis der Haarlosigkeit beim American Hairless Terrier geeignet sind.

Improper Coat

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Portugiesischer Wasserhund
Dauer	1-2 Wochen

Ausprägung

Beim Portugiesischen Wasserhund tritt eine nicht gewünschte Fellvariante auf. Diese nennt sich „Improper Coat“. Der Gentest kann das rezessive Allel bei Hunden mit normalem Fell nachweisen.

Ridge

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Digitale PCR
Rasse	Rhodesian Ridgeback
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Charakteristisches Merkmal der Rasse Rhodesian Ridgeback ist der Ridge (Rückenkamm): ein deutlich abgegrenzter Streifen auf dem Rücken, bei dem die Haare in entgegengesetzter Richtung zum übrigen Fell wachsen, also von hinten nach vorne ausgerichtet sind.

Das Aussehen des Ridge wird durch die jeweiligen Rassestandards klar definiert. Beim Rhodesian Ridgeback sollte der Ridge unmittelbar hinter den Schultern beginnen und mittig über den Rücken bis etwa zur Höhe der Hüfthöcker verlaufen, dabei nach hinten hin etwas schmaler werden. Er sollte sich klar vom übrigen Fell abgrenzen und im Schulterbereich idealerweise eine Breite von etwa 4–5 cm aufweisen. Innerhalb des Ridges können sich zwei Haarwirbel (sogenannte Crowns) ausbilden, die sich idealerweise spiegelbildlich gegenüberstehen.

Die Ausprägung des Ridge wird durch eine genetische Variante im Ridge-Gen auf Chromosom 18 verursacht. Bei dieser Variante handelt es sich um eine Duplikation eines 133 kb langen DNA-Abschnittes, der mehrere Gene aus der FGF-Familie (FGF3, FGF4, FGF19, ORAOV1) sowie angrenzende Bereiche umfasst. Es handelt sich um eine autosomal-dominante Variante mit unvollständiger Penetranz.

Anhand des Gentests kann ermittelt unterschieden werden, ob das Ridge-Gen heterozygot (R/r) oder homozygot (R/R) vorliegt. So lässt sich anhand der Genotypen der Verpaarungspartner vorhersagen, ob bei den Nachkommen auch Welpen ohne Ridge zu erwarten sind.

Es gibt Hinweise darauf, dass Abweichungen vom gewünschten Aussehen des Ridges, wie beispielsweise ein verkürzter oder partieller Rückenkamm oder das Vorliegen von mehr als zwei Haarwirbeln (Crowns), möglicherweise gehäuft bei Hunden mit dem Genotyp R/R vorkommen. Die genauen Zusammenhänge wurden jedoch noch nicht abschließend untersucht.

Genetische Untersuchungen – welchen Test soll ich wählen?

LABOGEN
DIE GENETIK VON LABOKLIN



Einzeltest

- Verdacht auf bestimmte Erbkrankheit
- Bestimmung genetischer Varianten spezieller Fellfarben bzw. -merkmale

- spezifisch
- schnell
- günstig



Spezifisch zur Absicherung
einer Zuchtentscheidung
oder zur Abklärung einer
klinischen Fragestellung



Rassepakete

- Abklärung relevanter rassespezifischer genetischer Risiken
- umfassende Zuchtvorsorge

- umfassend
- immer auf dem neusten Stand
- Preisvorteil im Vergleich zu Einzeltests



Solide Grundlage für eine
vorausschauende
Zuchtplanung.



LABOGenetics XXL Hund/Katze

- umfangreiche Bestimmung verfügbarer genetischer Informationen

- breite Vielfalt an Tests: Erbkrankheiten, Risikofaktoren, Fellfarben und -merkmale
- kostengünstig
- auch für Mischlinge geeignet



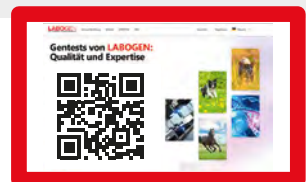
Perfekt für eine breite
genetische Basisanalyse.



Labogen Webshop

Gentests online bestellen – einfach und bequem!

- mobiler Zugang - jederzeit und von überall bedienbar
- gespickt mit vielen Informationen rund um Gentests
- einfache Wahlmöglichkeiten



2.3 DLA-Typisierung

DLA-Typisierung

Material	1 ml EDTA-Blut/ Spezialabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	2–3 Wochen

DLA-Gene (dog leukocyte antigen) kodieren für Proteine, die eine zentrale Rolle in der Immunantwort des Hundes spielen. Sie gehören zum sogenannten MHC-Komplex (major histocompatibility complex) der Klasse II, dessen Aufgabe es ist, körperfremde Stoffe zu erkennen und dem Immunsystem zu präsentieren, um eine gezielte Abwehrreaktion auszulösen.

Die drei wichtigsten, die in der Hundezucht analysiert werden, sind DLA-DRB1, DLA-DQA1 und DLA-DQB1. Diese Gene wirken zusammen und werden in festen Kombinationen (Haplotypen) vererbt. Eine hohe genetische Vielfalt (Diversität) innerhalb dieser Gene fördert die Effektivität des Immunsystems und senkt das Risiko für Autoimmunerkrankungen. Bei vielen Hunderassen ist diese Vielfalt jedoch stark eingeschränkt, was unter anderem auf eine enge Zuchtauswahl, die wiederholte Verwendung von Deckrüden (popular sires) und Inzucht zurückzuführen ist. Eine zunehmende Homozygotie innerhalb der DLA-Gene kann mit einer höheren Anfälligkeit für Autoimmunerkrankungen korrelieren. Des Weiteren haben wissenschaftliche Studien gezeigt, dass bestimmte DLA-Haplotypen rassespezifisch mit einem erhöhten oder verringerten Risiko für Autoimmunerkrankungen, wie z. B. Diabetes mellitus, Hypothyreose, exokrine Pankreasinsuffizienz und Morbus Addison, einhergehen. Anhand der DLA-Typisierung werden die individuell vorliegenden DLA-Allele eines Hundes analysiert. Bei Allelkombinationen mit erhöhtem Risiko für bestimmte Erkrankungen, enthalten die Befunde, wenn möglich, konkrete Vorsorgeempfehlungen.

Zudem können mit Hilfe der DLA-Untersuchung optimale Paarungspartner ausgewählt werden, um eine möglichst heterozygote Verpaarung zu gewährleisten und damit die genetische Vielfalt zu erhöhen. Bei der Zuchtplanung sollten außerdem Allelkombinationen vermieden werden, die mit einem erhöhten Erkrankungsrisiko korrelieren.

2.4 Paket LABOGenetics XXL Hund

Das neue, umfassende Paket LABOGenetics XXL Hund untersucht über 340 genetische Varianten. Sie erhalten Informationen zu Erbkrankheiten, genetischen Risikofaktoren, Fellfarben und zu Fellmerkmalen.

Das Paket LABOGenetics XXL Hund eignet sich sowohl für alle Rassehunde als auch für Mischlinge. Sie erhalten die Ergebnisse aufgrund der umfangreichen Testung typischerweise innerhalb von 10–14 Werktagen. Tipp: Falls Sie schnellere Einblicke wünschen, dann informieren Sie sich über unsere große Auswahl an Einzeltests. Diese können oft mit einer deutlich geringeren Untersuchungszeit angeboten werden.

Das Paket LABOGenetics XXL Hund bietet folgende Vorteile:

Umfassende Testung: Sie erhalten detaillierte Ergebnisse für alle enthaltenen Gentests. So erfahren Sie, ob Ihr Hund Anlagen für genetische Krankheiten trägt. Darüber hinaus sind mit diesem Paket Fellfarben sowie weitere Fellmerkmale abgedeckt.

Universelle Anwendbarkeit: Das Paket ist zu empfehlen für Hunde aller Rassen und auch für Mischlinge mit unbekanntem genetischem Hintergrund, denn es enthält sowohl rassespezifische als auch rasseübergreifende Tests.

Bonus-Informationen: Auch wenn Sie vor allem an einem speziellen Teil der Tests interessiert sind, gewinnen Sie durch die Wahl dieses Pakets kostenfrei weitere genetische Informationen.

LABOGenetics XXL Hund

Material	1 ml EDTA-Blut/Spezialabstriche nach Anforderung
Tierart	Hund
Rasse	alle Rassen und Mischlinge
Dauer	10–14 Werktage

Tipp: Wir bieten auch ein Kombipaket aus LABOGenetics XXL Hund und dem Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020) an.

2.5 DNA-Profil beim Hund

Ein DNA-Profil ist der genetische Fingerabdruck Ihres Tieres. Es kann nicht manipuliert werden oder verloren gehen, bleibt ein Leben lang unverändert und ermöglicht eine eindeutige Identifizierung des Individuums. Alle DNA-Profile werden in einer DNA-Datenbank gespeichert und gewährleisten so eine kontinuierliche Verfügbarkeit.

Classic STR DNA-Profil (ISAG 2006)

Das Classic STR DNA-Profil (ISAG 2006) folgt den empfohlenen ISAG-Richtlinien (International Society for Animal Genetics) aus dem Jahr 2006, indem es 22 Mikrosatelliten-Marker – auch als STR-Marker (Short Tandem Repeat) bezeichnet – analysiert und eine internationale Vergleichbarkeit zwischen Laboratorien ermöglicht. Jeder STR-Marker beschreibt eine bestimmte Region auf dem DNA-Strang anhand seiner Länge. Die Testzuverlässigkeit und die Ausschlusswahrscheinlichkeiten für die Abstammungsanalyse liegen bei über 99,99 %.

Classic STR DNA-Profil (ISAG 2006)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Tierart	Hund
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020)

Das Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020) folgt den empfohlenen ISAG-Richtlinien (International Society for Animal Genetics) aus dem Jahr 2020, indem 230 SNPs (Einzelnukleotidpolymorphismen) analysiert werden und ermöglicht eine internationale Vergleichbarkeit zwischen Laboratorien. Jeder SNP-Marker beschreibt einen bestimmten Ort auf der DNA. Testzuverlässigkeit und Ausschlusswahrscheinlichkeiten für die Abstammungsanalyse liegen weit über 99,99 %. Das Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020) hat auch das Potenzial, Abstammungsfälle zu lösen, bei denen nur ein Elternteil verfügbar ist (Rassen auf Anfrage). Darüber hinaus ist beim Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020) eine Analyse der genetischen Variabilität (Heterozygotie) enthalten (siehe unten).

Bitte beachten Sie: Premium SNP DNA-Profile (ISAG 2020) und Classic STR DNA-Profile (ISAG 2006) sind nicht kompatibel und können nicht gleichzeitig in derselben Abstammungsanalyse verwendet werden.

Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020)

Material	1 ml EDTA-Blut oder Spezial-Backenabstrichtupfer
Tierarten	Hund
Rassen	alle Rassen
Dauer	10–14 Werktage

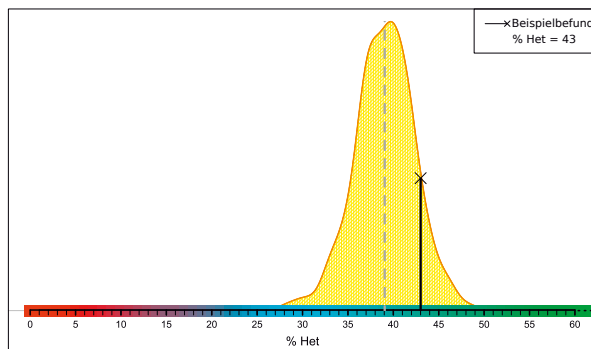
Genetische Variabilität (Heterozygotie)

Die Heterozygotie beschreibt den Prozentsatz an genetischen Merkmalen (SNPs), bei denen ein Hund unterschiedliche Varianten von Mutter und Vater vererbt bekommen hat. Im Rassevergleich sind Tiere mit hoher Heterozygotie nach aktuellem wissenschaftlichem Stand weniger von Inzucht betroffen als Tiere niedriger Heterozygotie.

Für die Berechnung der Heterozygotie verwenden wir den genetischen Fingerabdruck (das Premium SNP DNA-Profil) sowie hunderte weitere genetische Merkmale in der DNA des Hundes. Der untersuchte Hund ist in der Grafik mit einem Kreuz und einer schwarzen durchgezogenen Linie markiert. Sobald eine genügend große Referenzpopulation der entsprechenden Rasse bei LABOKLIN untersucht wurde, wird die genetische Variabilität der gesamten Rassepopulation als orange schraffierter Bereich angegeben. Der Mittelwert der Rasse ist als graue gestrichelte Linie gekennzeichnet.

Kleine Populationsgrößen und Inzucht können die Heterozygotie einer Rasse verringern. Tiere mit hoher Heterozygotie im Rassevergleich können daher in der Zucht zum Erhalt der genetischen Vielfalt einer Rasse beitragen.

Bitte beachten Sie jedoch, dass durch die Heterozygotie keine Rückschlüsse auf einzelne Faktoren wie Erbkrankheiten oder äußerliche Merkmale wie die Fellfarbe gezogen werden können. Der Erhalt von genetischer Variabilität kann ein Baustein in der verantwortungsvollen Hundezucht sein, darf aber nicht für sich allein betrachtet werden.



3. Katze

3.1 Erbkrankheiten bei der Katze

α -Mannosidose (AMD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Perser
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die α -Mannosidose (AMD) ist eine lysosomale Speicherkrankheit, die durch einen Mangel des Enzyms α -Mannosidase verursacht wird. Die ursächliche Variante verhindert die Bildung des Enzyms, was zu einer intrazellulären Anreicherung von mannosereichen Oligosacchariden führt. Die klinischen Symptome sind unter anderem Fehlbildungen im Knochenbau sowie neurologische Erscheinungen wie Ataxie, Tremor oder eingeschränktes Sehvermögen. Von dieser seltenen Krankheit betroffene Katzen versterben meist bei der Geburt oder in den ersten Lebensmonaten.

Acrodermatitis enteropathica (AE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Türkisch Van
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Türkisch Van löst eine genetische Variante im SLC39A4-Gen die Erkrankung Acrodermatitis enteropathica aus. Das SLC39A4-Gen codiert für einen Zinktransporter im Darm; der Verlust dieses Transporters führt zum systemischen Zinkmangel. Die betroffenen Kitten entwickeln sich in den ersten 6 Wochen zunächst normal. Im Alter von 6–8 Wochen zeigen sie jedoch Wachstumsverzögerung und Durchfall. Zudem leiden sie an schnell fortschreitenden dermatologischen Symptomen wie Schuppen, Alopezie (Haarlosigkeit), nässenden Hautentzündungen und schweren Erosionen und Läsionen an Bauch und Gliedmaßen. Massive Sekundärinfektionen können in den Hautläsionen entstehen. Die Erkrankung kann durch die orale Einnahme von hohen Zinkdosen behandelt werden, da ein weiterer intestinaler Zink-Transportweg existiert, der den Zinkmangel ausgleichen kann.

Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Britisch Kurzhaar, Schottische Faltohrkatze
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das autoimmune lymphoproliferative Syndrom (ALPS) bei der Britisch Kurzhaar wurde bisher bei Katzen in Neuseeland und Australien festgestellt. Die Tiere weisen eine Veränderung der Lymphknoten (Lymphadenopathie) und eine vergrößerte Milz (Splenomegalie) bereits ab einem Alter von 8 Wochen auf.

Atherosklerose (ATH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Korat
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Atherosklerose ist eine chronisch-entzündliche Gefäßerkrankung, bei der es zu einer Anhäufung von LDL-Cholesterin in den arteriellen Gefäßwänden kommt.

Bei der Rasse Korat wird eine genetische Variante des LDLR-Gens mit einer Atherosklerose assoziiert, die sich durch eine schwere Hypercholesterinämie (hoher Cholesterinspiegel im Blut) und den klinischen Anzeichen einer Herzinsuffizienz kennzeichnen lässt und letztlich zum Tod führt. Bei einer histopathologischen Untersuchung zeigen sich atherosklerotische Läsionen, insbesondere bei den großen elastischen Arterien und Koronararterien. Es gibt Hinweise darauf, dass Veränderungen der Gefäßwände bei betroffenen Katzen zu Thrombosen führen können.

Klinische Anzeichen einer Atherosklerose treten erst im mittleren und fortgeschrittenen Alter auf, da die betroffenen Katzen zuvor über mehrere Jahre hinweg eine stille Progression der Krankheit durchleben.

Blauäugigkeit

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Maine Coon
Erbgang	autosomal-dominant mit vollständiger Penetranz für Blauäugigkeit und unvollständiger Penetranz für Taubheit
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Eine genetische Variante des PAX3-Gens verursacht die Ausprägung blauer Augen bei Maine Coon Katzen. Der dominante Faktor verändert nicht nur die Augenfarbe, sondern steht auch in Verbindung mit ein- oder beidseitiger Taubheit und einer minimalen Weißscheckung, die nicht durch die bereits bekannten für Weißscheckung verantwortlichen Varianten verursacht wird. Es gibt Hinweise darauf, dass das reinerbige Vorliegen der Variante zu embryonaler oder fetaler Letalität führt. Daher wird von einer Verpaarung heterozygoter Katzen zur Vermeidung tauber Nachkommen sowie der unbeabsichtigten Erzeugung eines homozygoten Embryos für dieses Allel dringend abgeraten. Ein Gentest kann Klarheit schaffen, ob es sich beim Vorliegen blauer Augen um diese Variante handelt.

Clopidogrel-Wirksamkeit

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	komplex
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die arterielle Thromboembolie (ATE) ist eine häufige Komplikation bei Katzen mit hypertropher Kardiomyopathie (HCM) oder anderen Herzerkrankungen und geht mit schwerwiegenden Folgeerscheinungen sowie einer hohen Sterberate einher. Bei einer ATE bildet sich ein Blutgerinnsel (Thrombus) in einer Arterie, was den Blutfluss zu lebenswichtigen Organen oder Gliedmaßen blockiert und häufig zu Gewebeschäden oder Infarkten führt.

Zur Prävention einer ATE wird bei betroffenen Katzen häufig Clopidogrel als Thrombozytenaggregationshemmer eingesetzt. Dieser hemmt die Aktivierung und Aggregation der Thrombozyten, indem er sogenannte ADP (Adenosindiphosphat)-Rezeptoren blockiert und so der Bildung von Blutgerinnseln entgegenwirkt. Allerdings wurde zwischen einzelnen behandelten Katzen eine hohe Variabilität im Ansprechen auf die Clopidogrel-Therapie beobachtet, was auf das Vorliegen einer Clopidogrel-Resistenz hindeutet. Für eine genetische Variante des P2RY1-Gens, das für einen der ADP-Rezeptoren (P2RY1) kodiert, konnte eine signifikante Korrelation mit einer Clopidogrel-Resistenz nachgewiesen werden. Diese Variante beeinflusst das Ansprechen auf Clopidogrel und führt dazu, dass Katzen mit der P2RY1-Variante eine alternative oder zusätzliche Behandlung zur Thromboseprophylaxe benötigen.

Congenitale Hypothyreose (CH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Britisch Kurzhaar, Russisch Blau
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Eine genetische Variante im Thyreoperoxidase-Gen verursacht bei Katzen eine primäre congenitale Hypothyreose. Betroffene Katzen zeigen einen dysproportionalen Zwergwuchs. Bei einigen Katzen ist die Wachstumsverzögerung offensichtlich, während sie bei anderen weniger auffällig ist. Weitere Anzeichen können Struma mit beidseitiger Vergrößerung beider Schilddrüsenlappen, geistige Trägheit, Verstopfung und ein verzögerter Zahndurchbruch sein. Die Gesamt-T4-Konzentrationen im Serum sind in einem niedrigen bis niedrig-normalen Bereich, während die TSH-Konzentrationen abnormal hoch sind. Die angeborene Hypothyreose wird in der Regel in einem jungen Alter diagnostiziert. Eine Supplementierung mit Schilddrüsenhormonen führt zu einer klinischen Verbesserung sowie zu einem Anstieg der Serum-T4- und einem Rückgang der TSH-Konzentrationen. Es gibt Hinweise darauf, dass auch genetisch betroffene Tiere mit weniger stark ausgeprägter Symptomatik vorkommen.

Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Devon Rex, Sphynx
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das congenitale myasthene Syndrom (CMS) bei der Katze wird durch eine Variante im COLQ-Gen ausgelöst. Die Symptome der Krankheit entsprechen denen von CMS beim Menschen; es fällt insbesondere eine generalisierte Muskelschwäche auf. Diese zeigt sich bereits im Alter von 3 Wochen und vor allem nach Stress oder Aufregung. Oft nehmen betroffene Katzen eine Art „Eichhörnchen“-Körperhaltung ein und ruhen sich mit den Vorderpfoten auf entsprechend hohen Objekten aus. Die meisten Katzen mit CMS sterben innerhalb von 2 Jahren.

Cystinurie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Cystinurie ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung mit Absorptionsstörung bestimmter Aminosäuren im proximalen Nierentubulus. Die Folge ist eine erhöhte Ausscheidung der Aminosäure Cystin über den Harn. Aufgrund der starken Ansammlung von Cystin im Harn und seiner schlechten Wasserlöslichkeit kristallisiert Cystin aus und

es bilden sich Steine. Die Harnsteine, die die klinischen Symptome verursachen, treten schon im jugendlichen Alter auf. Dabei kann es zu einem lebensbedrohlichen Verschluss der Harnwege kommen.

Epileptische Enzephalopathie (EE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bengal
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Bengalkatze konnte eine genetische Variante des CAD-Gens gefunden werden, die mit einer epileptischen Enzephalopathie einhergeht. Ein betroffenes Kitten zeigte bereits im Alter von 3 Monaten generalisierte tonische Clusteranfälle und abnormales Verhalten.

Die Krampfanfälle traten während des Schlafes auf und waren gekennzeichnet durch plötzliches Aufspringen, gefolgt von einer Überstreckung des Rückens und Nackens (Opisthotonus), verbunden mit einem erhöhten Muskeltonus der Vordergliedmaßen, Kopfschütteln, Schmatzen, Kaubewegungen, Gesichtszuckungen, Speichelfluss und Bewusstseinsstörungen. Die Anfälle dauerten von einigen Sekunden bis zu einer Minute, und auch danach schien die Katze orientierungslos zu sein.

Die betroffene Katze verhielt sich generell ruhiger als die gesunden Kitten und zeigte Episoden von abnormalem Verhalten mit Bewusstseinsstörungen und Unruhe sowie einem auffälligen Beißverhalten entweder in den Boden oder sogar in die eigenen Pfoten. Eine genaue Untersuchung der Katze offenbarte zudem Episoden von abnormaler mentaler Aktivität, beidseitig einen fehlenden Blinzelreflex der Augen und einen erhöhten Wert der Erythrozytenverteilungsbreite (RDW), eine sogenannte Anisozytose mit vergrößerten und verkleinerten Erythrozyten.

Das CAD-Gen kodiert für ein Protein, das für den Aufbau von Pyrimidin-Nukleotiden und Nukleinsäuren unerlässlich ist, und spielt eine wichtige Rolle bei der Protein-Glykosylierung, dem Lipidstoffwechsel, der Polysaccharid-Biosynthese und der Signaltransduktion. Da die Katze nur teilweise auf die Behandlung mit Antiepileptika ansprach, entschieden sich die Besitzer aufgrund der beeinträchtigten Lebensqualität für die Euthanasie.

Faktor XI-Defizienz (F11)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Maine Coon
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Der Gerinnungsfaktor XI ist ein Plasmaprotein und beteiligt an der intrinsischen Kaskade der Blutgerinnung. Die Blutungstendenz bei Faktor XI-Mangel ist im Gegensatz zu Hämophilien nur geringgradig erhöht. Typisch sind Hämatome und andere leichte Blutungen, die nur manchmal nach Trauma oder chirurgischen Eingriffen auftreten. Faktor XI-Mangel verlängert die partielle Thromboplastinzeit im Plasma, aber die Thromboplastinzeit bleibt normal. Laboklin hat Maine-Coon-Katzen mit erhöhter Blutungsneigung sowie deren Verwandte untersucht und einen Gendefekt im Faktor XI identifiziert. Dabei wurden auch homozygot erkrankte und Trägartiere (Carrier) in Europa nachgewiesen. Anhand dieses Gentests können Maine-Coon-Katzen, die ein erhöhtes Blutungsrisiko haben, aber auch symptomlose Trägartiere sicher identifiziert und die Verbreitung dieses Gendefektes bei der Zucht eingeschränkt werden.

Faktor XII-Defizienz (F12)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Der Gerinnungsfaktor XII ist beteiligt an der intrinsischen Kaskade der Blutgerinnung. Im Faktor XII-Gen wurden zwei unterschiedliche Varianten beschrieben, die einen Faktor XII-Mangel auslösen. Homozygot betroffene Katzen besitzen eine stark reduzierte Faktor XII-Aktivität, während in heterozygot betroffenen Katzen nur eine moderat verringerte Faktor XII-Aktivität messbar ist. Ein Faktor XII-Mangel verlängert die partielle Thromboplastinzeit (PTT) im Plasma, ohne die Blutungsneigung bei betroffenen Katzen zu erhöhen.

Gangliosidose (GM1 und GM2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Balinese, Burma, Javanese, Korat, Orientalisch Kurzhaar, Peterbald, Seychellois, Siam, Thai, Tonkanese
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Gangliosidose ist eine lysosomale Speicherkrankheit, die bei Menschen, Katzen und anderen Tieren auftritt. Bei einer lysosomalen Speichererkrankung werden die Stoffe, die aufgrund eines Enzymmangels nicht weiterverarbeitet werden können, in den Lysosomen abgelagert. Im Fall der Gangliosidosen kommt es zur Anreicherung von Gangliosiden (Fett-Zucker-Verbindungen) in Zellen des Gehirns. Dadurch werden

lebenswichtige Zellfunktionen im Gehirn gestört, was zu den schweren Krankheits-symptomen führt. Die Gangliosidosen kommen in zwei verschiedenen Formen vor. Die GM1-Gangliosidose wird durch einen ererbten Mangel des Enzyms Beta-Galactosidase verursacht, wogegen bei der GM2-Gangliosidose das Enzym Beta-Hexosaminidase fehlt. GM1 und GM2 verursachen schwere fortschreitende Hirnerkrankungen. Erkrankte Katzen zeigen vor allem Störungen des Nervensystems. Beide Erkrankungen äußern sich durch Symptome wie Kopfzittern sowie eingeschränkte Bewegungsfähigkeit der Hinterbeine bis hin zur Lähmung. Bei der GM2-Gangliosidose (Burma, Korat) zeigt sich das Krankheitsbild in der Regel früher (etwa im Alter von 2 Monaten) und verschlimmert sich schneller. Bei der GM1-Gangliosidose (Siam, Korat) beginnen die neurologischen Symptome etwas später (3 Monate) und schreiten langsamer fort.

Glykogenspeicherkrankheit Typ IV (GSD4)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Norwegische Waldkatze
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Glykogenspeicherkrankheit Typ IV handelt es sich um eine erbliche Fehlfunktion des Glukosestoffwechsels, die bei Norwegischen Waldkatzen beschrieben ist. Glukose wird in der Leber, den Muskeln und den Nervenzellen in Form von Glykogen gespeichert. Benötigt der Körper Energie, so wird Glukose vom Glykogen abgespalten und als Energiequelle genutzt. Die Fähigkeit, Glukose effizient an Glykogen zu binden und wieder abzuspalten, ist von der stark verzweigten Struktur des Glykogen abhängig. Das „Glycogen Branching Enzym“ (GBE) ist nötig für die Ausbildung dieser verzweigten Struktur. Ein Ausfall der GBE-Aktivität führt zur abnormalen Anhäufung von Glykogen in verschiedenen Zelltypen, was zu fortschreitenden Organfehlfunktionen führt. Betroffene Kitten sterben meist bei oder kurz nach der Geburt, vermutlich durch Hyperglykämie. Kitten, die den Geburtsvorgang überleben, haben eine maximale Lebenserwartung von 10–14 Monaten, sie entwickeln sich zunächst normal, bis es im Alter von ca. 5 Monaten zu einer fortschreitenden neuromuskulären Degeneration kommt, die letztendlich zum Tode führt.

Head Defect

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Burma
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Der Burmese Head Defect ist eine angeborene, kraniofaziale Missbildung, die in den heutigen Linien der Burmakatze weit verbreitet ist. Die ursächliche Variante wurde vom Lyons Feline Genetics Research Laboratory an der UC Davis entdeckt und betrifft ein Gen, welches eine wichtige Rolle bei der Entwicklung des Gesichts spielt. Eine Kopie der Variante verursacht keine „Missbildung“, ist aber häufig die Ursache für einen verkürzten Gesichtsschädel (Brachyzephalie). Katzen, die die Variante homozygot tragen, haben schwere kraniofaziale Missbildungen und sind nicht lebensfähig.

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Maine Coon (Variante A31P), Ragdoll (R820W), Sphynx
Erbgang	autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz
Dauer	3–5 Werkstage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Die hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) ist eine durch eine konzentrische Hypertrophie des Ventrikels gekennzeichnete Erkrankung des Herzmuskels. Die HCM ist die am häufigsten diagnostizierte Herzerkrankung bei Katzen. Wesentliche Krankheitszeichen sind eine Verdickung der Wand der linken Herzkammer (Ventrikel), die sowohl global als auch regional sein kann, eine Verdickung der Papillarmuskeln, eine systolische Vorwärtsbewegung der Mitralklappe (systolic anterior movement, SAM), schließlich eine Vergrößerung der linken Herzkammer und letztendlich Herzschwäche und Herzversagen. Der Tod durch HCM kann durch 3 Mechanismen erfolgen: durch plötzlichen Herztod, wie z. B. durch Rhythmusstörungen und Kammerflimmern, durch Herzversagen (Symptome sind Herzrasen, beschleunigte Atmung, Kurzatmigkeit, Lungenödem und Pleuraerguss) oder durch Thrombenbildung, einerseits im linken Vorhof durch abnorme Blutflüsse und den Rückstau des Blutes mit Erweiterung des Vorhofs und verlangsamtem Blutfluss, andererseits in der Kammer bei hochgradiger Erweiterung und Herzschwäche. Die Thromben im Vorhof können abgelöst und in den arteriellen Kreislauf verschleppt werden (so kommt der sog. Sattelthrombus an der Aufzweigung der Becken- und Beinarterien mit Lähmung der Hinterbeine zustande). Die echokardiographische Untersuchung war bisher die einzige Möglichkeit, die Krankheit sicher zu diagnostizieren. Diese Untersuchung ist allerdings erst im Alter von einigen Jahren sinnvoll, wenn bereits krankhafte Veränderungen des Herzens aufgetreten sind.

Zwei identifizierte Varianten im MYBPC3-Gen stellen nach derzeitigem Forschungsstand Hochrisikofaktoren bei Maine Coon bzw. Ragdoll dar: Bei diesen Rassen haben homozygote Träger ein vielfach höheres Risiko, an HCM zu erkranken als gesunde Tiere. Heterozygote Träger besitzen hingegen nur ein gering höheres Risiko. Bei der Sphynx konnte eine Variante im ALMS1-Gen gefunden werden, die ebenfalls mit einer HCM einhergeht. Das Alter der Katzen beim Auftreten der ersten Symptome sowie der Schweregrad der HCM können sehr variabel sein. Die Diagnose der HCM bei der Sphynx kann im Alter von 1–14 Jahren erfolgen. Da nicht alle genetisch betroffenen Katzen im Laufe ihres

Lebens Symptome zeigen, spricht man von einer unvollständigen Penetranz. Bislang ist es unklar, ob das Risiko für die Ausprägung der Erkrankung bei homozygot betroffenen Sphynx-Katzen (HCM/HCM) höher ist als bei heterozygoten Katzen (N/HCM). Zudem geht man davon aus, dass neben dieser Variante mindestens noch eine weitere unbekannte Variante in dieser Rasse vorkommt, die eine HCM auslösen kann. Die Varianten sind ausschließlich in den entsprechenden Rassen relevant.

Hypokaliämie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Australische Schleierkatze, Burma und deren Auskreuzungen (z. B. Burmilla), Cornish Rex, Devon Rex, Singapura, Sphynx, Tonkanese
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Hypokaliämie bei der Katze, auch bekannt als „familiäre episodische hypokalämische Polymyopathie“, ist ein genetischer Defekt, der durch Muskelschwäche gekennzeichnet ist. Diese kann den ganzen Körper betreffen, manchmal aber auch nur auf wenige Muskeln begrenzt sein. Dies ist am auffälligsten bei den Nackenmuskeln, zum Teil ist aber auch nur die Bewegung der Beinmuskeln eingeschränkt. Erkrankte Katzen haben Probleme beim Laufen und Springen, ebenso mit der korrekten Kopfhaltung. Labordiagnostisch zeigen sich typischerweise erniedrigte Kalium- und erhöhte CK-Werte im Serum (CK=Creatinin-Kinase). Dies lässt sich mit einer speziellen Diät, bei der dem Futter Kalium zugesetzt wird, deutlich verbessern. Die genaue Zusammenstellung des täglichen Futters ist mit dem behandelnden Tierarzt abzusprechen.

Hypotrichose und Kurzlebigkeit

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Heilige Birma
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Hypotrichose ist eine Erbkrankheit der Heiligen Birma, die durch die Variante des FOXN-1-Gens verursacht wird. Betroffene Neugeborene besitzen ein dünnes flaumiges Fell, das sie schon innerhalb einer Woche nach der Geburt verlieren. Dieses wächst bei wenigen Tieren innerhalb der ersten zwei Monate nach. Einige Kitten werden bereits gänzlich kahl geboren. Weitere klinische Symptome umfassen fettige und verkrustete Haut im Gesichtsbereich sowie Anomalien der Krallen, der Zunge und der Schnurrhaare. Die Erkrankung kann in einigen Fällen für Totgeburten und frühes Versterben der Kitten innerhalb der ersten Lebenswochen durch unzureichende Immunabwehr verantwortlich sein.

MDR1-Genvariante (ABCB1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Der MDR1-Gendefekt korreliert mit einer Störung der Arzneimittelmetabolisierung und damit einer Überempfindlichkeit gegenüber verschiedenen Arzneimitteln wie Antiparasitika (z. B. Ivermectin), Antibiotika, Zytostatika oder auch Schmerz- und Narkosemitteln. Die Symptome nach Verabreichung dieser sind vielfältig und umfassen unter anderem Schwierigkeiten beim Atmen, Bewegungsstörungen, Lethargie und erweiterte Pupillen sowie lebensbedrohliche Krämpfe. Bei Chemotherapeutika kann der veränderte Metabolismus zu Magen-Darm-Intoxikationen und zu Knochenmarksdepression führen. Der Erbgang ist autosomal-rezessiv, aber auch bei heterozygoten Tieren muss von einem eingeschränkten Transport der betroffenen Substanzen und einer eingeschränkten Verstoffwechselung der Wirkstoffe bzw. einer geringeren Verträglichkeit ausgegangen werden.

Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Balinese, Europäisch Kurzhaar, Heilige Birma, Javanese, Orientalisch Kurzhaar, Peterbald, Ragdoll, Seychellois, Siam, Thai, Tonkanese
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Mucopolysaccharidose vom Typ VI (MPS6) ist eine lysosomale Speicherkrankheit, die durch zwei Defekte im Gen für das Enzym N-Acetylgalactosamin-4-Sulfatase ausgelöst wird. Die beiden bekannten Varianten liegen im selben Gen, aber an unterschiedlichen Stellen. Die beiden Varianten sind separat entstanden und liegen nie gleichzeitig auf demselben Chromosom vor, weshalb es 6 verschiedene Genotypen geben kann. Die beiden Varianten haben unterschiedliche Wirkung auf die Schwere der Erkrankung. Dabei gibt es eine milde Form (m), deren Symptome meist nur anhand bestimmter Laborwerte feststellbar sind, sowie eine schwere Form (s), die bei homozygot Betroffenen mit schweren Störungen des Knochenbaus, Nervensystems sowie Zwergwuchs einhergeht. Erste Anzeichen sind beim schweren Typ bereits nach wenigen Lebenswochen zu erkennen. Kombiniert-heterozygote Träger (Genotyp m/s) scheinen die Krankheit nicht auszuprägen.

Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS7)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die Mucopolysaccharidose vom Typ VII (MPS7) ist eine seltene lysosomale Speicherkrankheit, die durch einen Defekt im Gen für das Enzym β -Glucuronidase (GUSB) ausgelöst wird. Bei heterozygoten Tieren (N/mps) wird nur die Hälfte der natürlichen Menge des Enzyms produziert, bei betroffenen Katzen (mps/mps) wird das Enzym gar nicht gebildet. Die daraus resultierende Störung des Abbaus von Mucopolysacchariden führt zu Knochen- und Knorpelfehlbau, Hornhauttrübung sowie Vergrößerung der Abdominalorgane, was bereits ab einem Alter von zwei Monaten feststellbar ist. Neben der hier getesteten Variante wird noch mindestens eine weitere Variante vermutet, die eine MPS VII auslösen soll.

Myotonia congenita

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Myotonia congenita ist eine Krankheit, die die Skelettmuskulatur betrifft. Verursacht wird sie von einer Genvariante, die die Funktion der Chlorid-Kanäle beeinflusst und autosomal-rezessiv vererbt wird. Symptome der Krankheit sind vor allem ein steifer, staksiger Gang, der sich allerdings durch Übung wieder verbessern lässt. Sichtbar ist auch eine hervortretende Zunge und ein kaum zu öffnender Unterkiefer. Oft werden Schwierigkeiten beim Schlucken ebenso wie übermäßiges Speicheln beobachtet.

Osteochondrodysplasie (OCD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Schottische Faltohrkatze
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Eine Variante im TRPV4-Gen führt zu den charakteristisch nach vorne gefalteten Ohren bei der Schottischen Faltohrkatze. Außerdem begünstigt diese Variante die Ausbildung

einer Osteochondrodysplasie, die sich in Missbildungen der Knochen und Gelenke in den distalen Gliedmaßen und dem Schwanz äußert. Homozygot betroffene Katzen entwickeln schwere Missbildungen; das Zustandekommen homozygot betroffener Tiere gilt in Deutschland als „Qualzucht“ und eine Verpaarung von zwei Trägartieren ist somit gesetzlich verboten.

Polydaktylie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Polydaktylie (Vielzehigkeit) ist das Vorhandensein von mehr als der üblichen Anzahl an Zehen und zeichnet sich durch eine große phänotypische Vielfalt aus. Bisher wurden zwei morphologische Formen der Polydaktylie beschrieben: „Mitten-Paw“ und „Patty-Foot“. Bei der Mitten-Paw („Fäustling“)-Form sind die zusätzlichen Zehen kürzer als die übrigen Zehen und der Abstand zwischen den zusätzlichen Zehen und den übrigen Zehen ist größer als der Abstand zwischen den übrigen Zehen. Bei der Patty-Foot Form haben die zusätzlichen Zehen die gleiche Länge wie die übrigen Zehen und der Abstand zwischen den zusätzlichen und übrigen Zehen sowie zwischen den übrigen Zehen ist gleich (die breite Pfote sieht aus wie „Burger-Patty“).

Polydaktylie kann eine einzelne Pfote, zwei, drei oder alle vier Gliedmaßen betreffen, zumeist bilden sich die zusätzlichen Zehen jedoch an den vorderen oder an allen vier Gliedmaßen aus. Auch die Anzahl der zusätzlichen Zehen ist dabei variabel.

Es konnten bisher drei Varianten gefunden werden, die für Polydaktylie verantwortlich sind. Die drei Varianten befinden sich in einer regulatorischen Sequenz des Sonic Hedgehog (SHH)-Gens, der sogenannten „called zone of polarising activity regulatory sequence (ZRS)“, die bekanntermaßen an der Entwicklung der Gliedmaßen beteiligt ist. Sie wurden erstmals bei Hauskatzen in England (UK1- und UK2-Varianten) und bei Hemingway-Katzen in den USA (Hw-Variante) beschrieben. Alle drei Varianten werden autosomal-dominant vererbt, Katzen mit einer oder zwei Kopien dieser Varianten zeigen somit höchstwahrscheinlich Polydaktylie.

Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Angora, Britisch Kurz- und Langhaar, Chartreux, Colourpoint, Exotische Kurzhaar, Heilige Birma, Karthäuser, Perser, Ragdoll, Russisch Blau, Schottische Faltohrkatze, Selkirk Rex
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die polyzystische Nierenerkrankung ist eine weit verbreitete Erbkrankheit, die Perserkatzen und deren Abkömmlinge betrifft. Rund 38 % der Perserkatzen weltweit leiden an dieser Erkrankung, was einen Anteil von 6 % an der Gesamtkatzenpopulation ausmacht. Die PKD kann somit als bedeutendste vererbte Erkrankung bei der Katze angesehen werden. Sie führt neben der Bildung von Zysten in Leber und Bauchspeicheldrüse zur Bildung von flüssigkeitsgefüllten Zysten in der Niere, das letztendlich das Nierenversagen und den Tod der betroffenen Katze verursacht. Die PKD tritt im jugendlichen Alter der Katze auf. Die Diagnose mittels Ultraschall kann frühestens mit dem Auftreten erster Krankheitserscheinungen im Alter von ca. 8 Monaten gestellt werden.

Polyzystische Nierenerkrankung (PKD2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Neva Masquerade, Sibirische Katze
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei den Rassen Sibirische Katze und Neva Masquerade konnte eine genetische Variante identifiziert werden, die eine polyzystische Nierenerkrankung (PKD2) hervorruft. Dabei handelt es sich um eine fortschreitende Erkrankung, die durch multiple flüssigkeitsgefüllte Zysten in den Nieren gekennzeichnet ist und letztlich zu Nierenversagen führt.

Primäres erbliches Glaukom (PCG)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Siam
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Grundsätzlich werden zwei Arten von Grünem Star unterschieden: das Primär- und das Sekundärglaukom. Katzen mit einem primären Glaukom haben angeborene Fehlbildungen im Auge, die einen erhöhten Augeninnendruck verursachen. Dadurch werden die retinalen Ganglienzellen und der Sehnerv geschädigt, was bereits im Laufe der ersten Lebensmonate zur Erblindung führt. Für ein Sekundärglaukom können verschiedene Augenerkrankungen oder -infektionen die Ursache sein.

Bei der Siam wurde eine Variante im LTBP2-Gen nachgewiesen, die als ursächlich für das primäre erbliche Glaukom gilt.

Progressive Retinaatrophie (PRA)

Die progressive Retinaatrophie (PRA) ist eine Erkrankung der Netzhaut (Retina), die durch kontinuierliches Fortschreiten letztendlich zur Erblindung führt. Dabei werden die Photorezeptoren des Auges im Laufe der Zeit zerstört. Bislang sind bei Katzen die folgenden 4 Varianten bekannt, die eine PRA auslösen sollen:

Progressive Retinaatrophie (b-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Bengal
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Die progressive Retinaatrophie bei der Bengal führt zur Zerstörung der Photorezeptoren in der Netzhaut. Der Verlust der Zellen beginnt etwa im Alter von 7 Wochen und schreitet langsam fort, bis die Katze mit ca. 2 Jahren bereits ein sehr eingeschränktes Sehvermögen hat. Bis zur vollständigen Erblindung dauert es unterschiedlich lang. Katzen mit PRA-b zeigen im Vergleich zu gesunden Katzen erweiterte Pupillen bei gleichen Lichtverhältnissen.

Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Angora, Britisch Kurz- und Langhaar, Chartreux, Colourpoint, Exotische Kurzhaar, Heilige Birma, Karthäuser, Perser, Ragdoll, Russisch Blau, Schottische Faltohrkatze, Selkirk Rex
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Die progressive Retinaatrophie (pd-PRA) hat bei betroffenen Tieren bereits im Alter von 5 Wochen einen Abbau der Photorezeptoren zur Folge, der bis 16 Wochen zur vollständigen Erblindung führt. Symptomatisch zeigt sich zumeist unkoordinierte Augenbewegung und erhöhte Reflektivität des Augenhintergrunds.

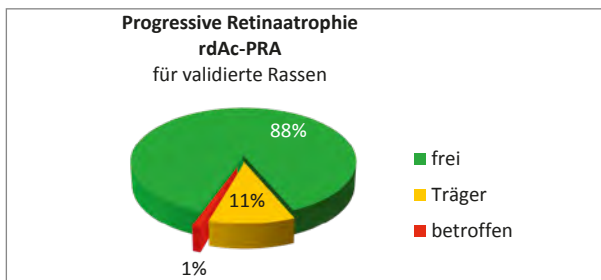
Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Abessinier, American Curl, American Wirehair, Balinese, Bengal, Colourpoint, Cornish Rex, Javanese, Munchkin, Ocicat, Orientalisch Kurzhaar, Peterbald, Seychellois, Siam, Singapura, Somali, Thai, Tonkanese

Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die rdAc-PRA wird durch eine Variante im CEP290-Gen hervorgerufen. Betroffene Katzen haben zum Zeitpunkt der Geburt ein normales Sehvermögen. Die klinischen Symptome treten in der Regel im Alter von 1,5 bis 2 Jahren auf (sog. late onset). Zuerst verlieren die Stäbchenzellen ihre normale Funktion, im weiteren Verlauf sind auch die Zapfenzellen der Netzhaut betroffen. Im Endstadium der Krankheit, meist im Alter von 3–5 Jahren, sind die Photorezeptoren dann völlig zerstört und die Katze erblindet vollständig.



Progressive Retinaatrophie (rdy-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Abessinier, Ocicat, Somali
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die rdy-PRA wird durch eine Variante im CRX-Gen hervorgerufen, die eine normale Photorezeptorbildung verhindert. Aufgrund des dominanten Erbgangs prägen auch heterozygote Träger die Krankheit aus. Bereits im Alter von ca. 3 Wochen sind Fehlbildungen in der Retina bei Untersuchungen erkennbar (sog. early onset). Zuerst sind die Zapfen-, danach die Stäbchenzellen betroffen. In der Regel erblinden betroffene Katzen fast vollständig in einem Alter von etwa 7 Wochen.

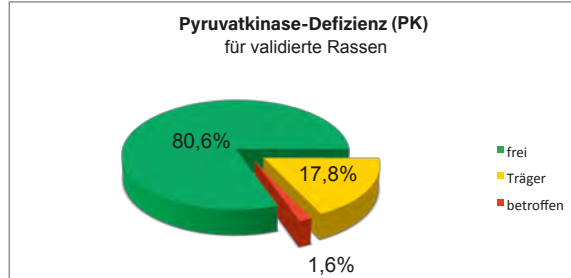
Pyruvatkinase-Defizienz (PK)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Abessinier, Angora, Ägyptische Mau, Bengal, Europäisch Kurzhaar, LaPerm, Maine Coon, Norwegische Waldkatze, Ocicat, Savannah, Sibirische Katze, Singapura, Somali

Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Bei dieser Erkrankung, die auch bei Mensch und Hund vorkommt, fehlt den roten Blutkörperchen (Erythrozyten) das Enzym Pyruvatkinase, welches für die Energiegewinnung der Erythrozyten wichtig ist. Aufgrund einer beeinträchtigten Glykolyse in den Erythrozyten ist deren Lebensdauer stark verkürzt, wodurch eine chronische, regenerative, hämolytische Anämie (Anämie) hervorgerufen wird. Betroffene Tiere können neben immer wiederkehrenden Symptomen der Anämie wie blassen Schleimhäuten, Schwäche und Müdigkeit auch schwere „hämolytische Krisen“ mit Gelbsucht und Fieber entwickeln. Verdächtig ist eine erhöhte Zahl juveniler Erythrozyten bei einer normalen Erythrozytenzahl. Gelegentlich ist eine vergrößerte Milz tastbar. Aufgrund des unterschiedlichen Krankheitsbildes ist es wichtig, dass eine Pyruvatkinase-Defizienz in Betracht gezogen wird, wenn die Routinelaboruntersuchungen nicht zu einer Diagnose führen. Da es bisher leider keine spezifische Therapie für die PK-Defizienz gibt, ist die zuchthygienische Vorbeugung wichtig. Zeigt ein erkranktes Tier eine schwere Anämie, können Bluttransfusionen lebensrettend sein. Daher ist die Durchführung einer Blutgruppenbestimmung ebenfalls wichtig. Bei betroffenen Tieren sollten sowohl Stress als auch Infektionen vermieden werden, da dadurch möglicherweise hämolytische Krisen ausgelöst werden können.



Skeletale Dysplasie (SD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Britisch Kurzhaar, Schottische Faltohrkatze
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Britisch Kurzhaar wurde eine Variante im Gen LTBP3 gefunden, die eine skeletale Dysplasie (angeborene Störung des Knochen- und Knorpelgewebes) verursacht. Erste Symptome wie eine Lähmung der Hinterbeine konnten bei betroffenen Kitten

bereits im Alter von 8 Wochen beobachtet werden. Weitere Symptome waren eine Krümmung der Wirbelsäule (Lordose und Skoliose) und die Schädigung des Nervengewebes im Rückenmark (Myelopathie). Weiterhin wurde eine verminderte Bewegungsaktivität des Magen-Darm-Trakts im Alter von 10 Wochen festgestellt. Auf Röntgenaufnahmen wurde eine krankhafte Verformung der Wirbelsäule sichtbar. Betroffene Kitten zeigten eine zunehmende Lähmung der Beine, eine Deformation mehrerer Brustwirbelkörper, eine Verengung des Wirbelkanals, Kompression des Rückenmarks und Koprostasen. Aufgrund der Schwere der Symptome mussten die betroffenen Kitten eingeschläfert werden.

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Maine Coon
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Die spinale Muskelatrophie ist eine Motoneuronenerkrankung, d. h. eine Erkrankung von Nervenzellen, die die Muskulatur innervieren. SMA beeinträchtigt alle Muskeln des Körpers, wobei die sogenannten proximalen Muskeln häufig am schwersten betroffen sind. Die spinale Muskelatrophie bei der Maine Coon ist dem SMA Typ III beim Menschen sehr ähnlich. Betroffene Katzen zeigen bereits im Alter von rund 12 Wochen Muskelschwund und Muskelschwäche verbunden mit einer Degeneration der spinalen Motoneurone. An spinaler Muskelatrophie erkrankte Katzen zeigen eine fortschreitende Instabilität des Ganges und Haltungsabnormitäten, die man der symmetrischen Schwächung und dem Schwund der proximalen Muskeln zuordnen kann. Die Symptome der SMA treten schon in früher Jugend auf und führen zu einer fortschreitenden Behinderung und einer unterschiedlichen Verkürzung der Lebenszeit.

3.2 Fellfarbe und Haarlänge bei der Katze

Fellfarbe

Agouti

Der A- oder Agouti-Lokus ist verantwortlich für die Fellzeichnung und unterscheidet, ob das Fell mehrfarbig („Agouti“) oder einfarbig („Non-Agouti“) ist. Dies wird durch sogenanntes pigment-type-switching verursacht, also die Umstellung zwischen den beiden Pigmenten (dunkles Eumelanin oder rotes Pheomelanin) während des Haarwachstums. Das Agouti-Allel (A) ist dominant gegenüber dem Non-Agouti-Allel (a).

Farbvariante Agouti

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Trägt eine Katze das Agouti-Gen (Genotyp AA oder Aa), so weist ihr Fell eine Fellzeichnung auf. Ist der Genotyp Non-Agouti (aa), ist ihr Fell einfarbig („solid“).

Farbvariante Charcoal

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bengal
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Das Charcoal-Gen (A^{Pb}) ist ausschließlich in der Rasse Bengal vorhanden. Es ist eine Allel-Variante des Agouti-Lokus, die von der Asiatischen Leopardkatze in die Rasse eingebracht wurde. Die Katze entwickelt den Charcoal-Phänotyp ausschließlich mit dem Genotyp $A^{Pb}a$. Dieser Test deckt auch den allgemeinen Agouti-Test mit ab.

Farbvariante Tabby (Mackerel, Blotched)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die genetische Untersuchung auf Tabby ermöglicht die Unterscheidung zwischen einer getigerten Fellzeichnung (Mackerel Tabby) und einer gestromten Fellzeichnung (Blotched oder Classic Tabby). Mackerel-Tabby-Katzen zeichnen sich durch vertikale Streifen mit regelmäßigen Abständen aus, Blotched-Tabby-Katzen durch eine breite, weniger regelmäßige dunkle Musterung auf hellem Hintergrund. Verantwortlich für die Anordnung der dunklen Farbmuster sind verschiedene Varianten des Taqpep-Gens. Um die Allele des Tabby-Lokus ausprägen zu können, muss die Katze am A-Lokus den Genotyp AA oder Aa aufweisen. Mackerel Tabby wird dominant über Blotched Tabby vererbt.

Farbvariante Ticked

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Ausprägung

Als Ticked wird eine Fellzeichnung der Katze bezeichnet, bei der die Einzelhaare eine Bänderung aufweisen, die Katze insgesamt gesehen aber keine Musterung besitzt. Zwei verschiedene Varianten auf dem DKK4-Gen können zur Ausprägung des Phänotyps führen. Um die Allele des Ticked-Lokus ausprägen zu können, muss die Katze am A-Lokus den Genotyp AA oder Aa aufweisen. Nur bei Katzen, die am Ticked-Lokus N/N sind, kann der Tabby-Lokus ausgeprägt werden.

Farbvariante Gold (Kupfer/Sunshine)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Britisch Kurzhaar, Kurilen Bobtail, Sibirische Katze
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Bei der Farbvariante Gold handelt es sich um eine Modifikation der Tabby-Zeichnung. Es sind 3 Varianten im CORIN-Gen bekannt, die zu den Farben „Kupfer“, „Sunshine“ und „Extreme Sunshine“ führen. Diese bewirken eine Zunahme der Phäomelanin-Bande der Einzelhaare sowie eine Verdrängung des Eumelanins an die Haarspitze.

Für die Kupfer-Variante reinerbige Tiere sind gekennzeichnet durch eine Aufhellung der Tabby-Zeichnung und einer Goldfärbung des Fells, die von einem Golden-Tipped-Phänotyp bis hin zu einem kupferfarbenen Phänotyp mit rot-goldenem Mantel und cremefarbenen Abzeichen an Bauch und Pfotenoberseiten („countershading“) reichen kann. Diese Variante wurde ursprünglich in der Rasse Britisch Kurzhaar beschrieben. Für die Sunshine-Variante reinerbige Tiere sind gekennzeichnet durch eine Aufhellung der Tabby-Kennzeichen, einen cremefarbenen bis weißen Bereich um die Nase,

der sich bis auf die Brust erstreckt und eine rosa Nase ohne die für Tabby-Katzen typische dunkle Umrandung. Extrem-Sunshine-Katzen weisen eine noch stärkere Farbmodifikation auf und haben eine starke Aufhellung der Tabby-Zeichen, einen hellen, cremefarbenen Bauch und die gleiche rosa Nase ohne die dunkle Linie, die bei Sunshine-Katzen zu beobachten ist. Der Erbgang erfolgt nach der allelischen Reihe: $N > wbeSib > wbSib$. Diese Varianten wurden ursprünglich für die Rassen Sibirische Katze, Kurilen Bobtail und Toy Bob beschrieben. Alle Farbvarianten können sich nur ausprägen, wenn die Katze am Agouti-Genort den Genotyp A/A oder A/a aufweist.

Braun

Der B- oder Brown-Lokus beschreibt die verschiedenen Allele auf dem TYRP1-Gen, das für die Produktion des Farbpigments Eumelanin verantwortlich ist. Dominant ist dabei das Allel „B“, in dem das Eumelanin in natürlicher Menge produziert werden kann. Die beiden Varianten bewirken eine verringerte Produktion von Eumelanin und somit hellere Brauntöne des Fells. Die rezessiven Allele für Chocolate (b) und Cinnamon (bl) stehen in der sogenannten allelischen Reihe in folgendem Dominanzverhältnis zueinander: $B > b > bl$.

Fellfarbe Chocolate und Cinnamon

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Am B- oder Braun-Genort ist die Farbe des dunklen Pigments Eumelanin festgelegt. Bekannt sind drei verschiedene Genvarianten (Allele) auf dem TYRP1-Gen, das für die Produktion des Farbpigments Eumelanin verantwortlich ist. Die rezessiven Allele für Chocolate (b) und Cinnamon (bl) stehen in der sogenannten allelischen Reihe in folgendem Dominanzverhältnis zueinander: $B > b > bl$. Das Allel B ist dominant und bestimmt die Ausprägung von schwarzem Eumelanin. Die beiden Genvarianten der Allele b und bl bewirken einen vorzeitigen Abbruch der Eumelaninbildung und somit hellere Brauntöne des Fells in einem schokoladenbraun (b) oder einem zimtfarbenen Ton (bl).

Fellfarbe Rot

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die Fellfarbe Rot kommt durch eine genetische Variante des ARHGAP36-Gens zustande, welche sich auf dem X-Chromosom befindet und daher geschlechtsgebunden vererbt wird. Die Variante bewirkt eine Unterdrückung der Produktion des schwarz-braunen Pigments Eumelanin und eine Förderung des gelb-roten Pigments Phäomelanin. Da männliche Katzen nur ein X-Chromosom haben, wird bei ihnen bei Vorliegen der Rot-Variante O auf diesem Gen die Fellfarbe Rot ausgeprägt (Genotyp X(O)/Y). Liegt die Variante nicht vor, so sind sie nicht rot (Genotyp X(o)/Y).

Weibliche Katzen haben zwei X-Chromosomen und benötigen zwei Kopien der Rot-Variante (Genotyp X(O)/X(O)), um komplett rotes Fell zu haben. Liegt dagegen nur auf einem der beiden X-Chromosomen die Rot-Variante vor (Genotyp X(O)/X(o)), so werden aufgrund der zufälligen X-Inaktivierung rote und nicht-rote Fellbereiche ausgeprägt, wodurch ein Schildpatt- bzw. Calico-Muster entsteht. Mit dem Genotyp X(o)/X(o) prägt eine Katze die Fellfarbe Rot nicht aus.

Colourpoint

Der C- oder Colourpoint-Lokus beschreibt verschiedene Stufen von Albinismus. Verantwortlich für diese Farbschattierungen sind Varianten im Gen für das Enzym Tyrosinase, das für die Produktion von Melanin verantwortlich ist. Das dominante Wildtypallel (C) bewirkt die natürliche Vollfärbung. Mehrere Varianten erzeugen Abweichungen von leichtem Albinismus bis hin zu einem vollständigen Albino. Die allelische Reihe des C-Lokus ist C>c^b>c^s>c.

Farbvariante Siam und Burma

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	alle Rassen außer Bengal
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Ausprägung

Die sogenannten Colourpoint-Restriction-Gene Burma (c^b) und Siam (c^s) sind verantwortlich für Phänotypen, die mildere Formen von Albinismus darstellen. Die temperatursensitiven Varianten erlauben die Produktion des normalen Pigments nur an den kühleren Extremitäten des Körpers, was die „Maske“ des Gesichts, die dunklen Pfoten und den dunklen Schwanz verursacht. Der Burma-Genotyp (c^bc^b) erzielt dabei die mildere Form, bei dem das Fell an den Rumpfreionen nur leicht aufgehellt ist. Der Siam-Genotyp (c^sc^s) zeigt eine viel stärkere Aufhellung am Rumpf und einen höheren Kontrast als Burma. Da Burma unvollständig dominant gegenüber Siam ist, entsteht beim gemischt-heterozygoten Genotyp (c^bc^s) ein eigener Farbschlag, Mink, der farblich zwischen den beiden Varianten liegt.

Farbvariante Snow

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bengal
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Snow ist die Bezeichnung für Bengalen mit Colourpoint-Allelen (c^{bc^b} , c^{bc^s} , c^sc^s).

Farbvariante Albino

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Das seltene Albino-Allel (c) erzeugt im homozygoten Genotyp (cc) einen vollständig unpigmentierten Albino-Phänotyp. Das Fell ist reinweiß und die Augen meistens hellblau oder hellrot. Das Allel ist rezessiv zu allen anderen Allelen des C-Lokus.

Dilution

Der D- oder Dilution-Lokus ist verantwortlich für die Stärke der Färbung des Fells oder eine Farbverdünnung. Er modifiziert dabei die durch andere Gene erzeugten Grundfarben und Farbfaktoren. Das Wildtyp-Allel (D) gewährleistet eine normale Farbstärke. Das rezessive Dilute-Allel (d) ist eine Variante im MLPH-Gen, das eine Verklumpung der Pigmente im Haarschaft verursacht. Da die Farbe der Pigmente nur durchschimmert, erscheint sie aufgehellt.

Farbverdünnung Dilution

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Für die Ausprägung einer Farbverdünnung muss der homozygot-rezessive Genotyp (dd) vorliegen. Die Kombination der Farbe Schwarz mit dem Dilute-Phänotyp führt zu einer Blue genannten, grauen Färbung, während die Verdünnung von Orange zur Farbe Cream führt. Aus Chocolate wird Lilac und aus Cinnamon wird Fawn. Zeichnungen im Fell werden entsprechend ebenso aufgehellt.

Extension

Der E- oder Extension-Lokus beschreibt den Zustand des MC1R-Gens, das eine Veränderung des Typs von Melanin reguliert. Im Wildtyp-Allel (E) werden in pigmentierten Bereichen die von B- und A-Lokus festgelegten Pigmente beibehalten. Im rezessiven Amber-Allel (e) wird die Produktion von braunem Eumelanin in eine gelbe Variante des eigentlich roten Phäomelanins verändert.

Fellfarbe Amber

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Norwegische Waldkatze
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Katzen mit dem Amber-Genotyp (ee) sind bei der Geburt phänotypisch schwarz, werden aber im Laufe des ersten Lebensjahres immer heller, bis sie schließlich fast bernsteinfarben sind. Dies betrifft ausschließlich die Bereiche des Fells, in dem Eumelanin produziert wird. Fellzeichnungen von Agouti-Tieren werden nur in den dunklen Feldern zu Amber, die hellen Bereiche behalten ihr ursprüngliches Phäomelanin bei. Die Amber-Variante kommt ausschließlich in der Norwegischen Waldkatze vor.

Fellfarbe Russet

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Burma
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Junge Kitten mit Russet-Färbung zeigen die Farbe und Musterung beinahe identisch zu Tabby Kitten im gleichen Alter und der gleichen Grundfarbe, unabhängig davon, ob der Genotyp Agouti (A-) oder Non-Agouti (aa) ist. Lediglich die Schwanzspitze, die Pfotenballen und der Nasenspiegel sind heller. Wenn die Kitten älter werden, hellen die Bereiche des Fells, in denen Eumelanin produziert wird, vom Kopf her immer weiter auf, bis die ausgewachsene Katze schließlich fast rötlich erscheint. Pfoten und Nasenspiegel verlieren alles Eumelanin und sind letztendlich vollständig rosa.

Fellfarbe Copal

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Kurilen Bobtail
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Eine Variante im MC1R-Gen (E-Locus) bei der Rasse Kurilen Bobtail bewirkt, dass sich die Fellfarbe von Kitten, die mit brauner Tabby-Fellfarbe mit einem warmen rötlichen Ton geboren wurden, während des ersten Lebensjahres ändert. Eumelanin verschwindet und erwachsene Katzen zeigen ein aprikotfarbenes Fell, das dem roter Katzen sehr ähnlich ist.

White

Der W- oder White-Lokus ist für die phänotypische Ausprägung einer weißen Fellfarbe verantwortlich, die nicht auf Albinismus (siehe C-Lokus) basiert. Dazu gehören die Phänotypen Dominant White (W) sowie White Spotting (w^s). Ursache sind Insertionen des endogenen Retrovirus FERV1 im KIT-Gen. Beide White-Allele sind dominant gegenüber dem normal pigmentierten Wildtyp (w^+).

White Spotting und Dominant White

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (Gel)
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Der White-Spotting-Phänotyp wird durch die vollständige Insertion des FERV1 im KIT-Gen verursacht. Die Größe der weißen Flecken der Katze ist aufgrund der variablen Expressivität des Allels in verschiedenen Abstufungen möglich. Diese reichen von einem nur kleinen weißen Brustfleck bis zu einer vollständigen Weißfärbung, die optisch nicht von einem Dominant-White-Phänotyp zu unterscheiden ist. Der homozygote Genotyp ($w^s w^s$) ist dabei stärker gefleckt als der heterozygote Genotyp ($w^s w^+$).

Dominant White wird durch die Insertion nur eines bestimmten Abschnitts des FERV1 im KIT-Gen hervorgerufen. Das Dominant-White-Allel (W) ist dabei dominant gegenüber White Spotting (w^s) und dem Wildtyp (w^+). Bei allen 3 möglichen Genotypen (WW, Ww^s , Ww^+) tritt in manchen Fällen Taubheit bzw. Schwerhörigkeit als Begleiterscheinung auf. Die Ausprägung der Taubheit ist unvollständig penetrant, sodass heterozygote Tiere nicht zwangsläufig taub sein müssen. Nur beim homozygoten Genotyp (WW) tritt immer eine Form von Taubheit oder zumindest Schwerhörigkeit auf. Die für das W-Allel typische blaue Färbung der Iris ist bei heterozygoten Genotypen ebenfalls unvollständig penetrant.

White Gloves

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Heilige Birma
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die charakteristischen weißen „Handschuhe“ der Birma zählen zu den wichtigsten Merkmalen dieser Rasse. Die sogenannte White-Gloves-Variante sorgt für die klar abgegrenzten weißen Pfoten an Vorder- und Hinterläufen, die im Rassestandard ausdrücklich gefordert werden. Besonders erwünscht sind symmetrische Abzeichen mit sauberer Begrenzung. Verursacht wird dieses Erscheinungsbild durch eine genetische Variante im KIT-Gen. Diese beeinflusst die Verteilung der Pigmentzellen während der Entwicklung und führt dazu, dass die Pfoten weiß bleiben. Die Vererbung erfolgt autosomal-rezessiv. Das bedeutet, dass eine Katze zwei Kopien der Variante besitzen muss, damit die typischen weißen Handschuhe sichtbar ausgeprägt werden. Tiere mit nur einer Kopie gelten als Träger und können die Variante an ihre Nachkommen weitergeben, zeigen das Merkmal selbst jedoch nicht.

Für Züchter ist der Gentest besonders hilfreich, um Verpaarungen gezielt zu planen und die Ausprägung der gewünschten Handschuhzeichnung besser einschätzen zu können. Die beschriebene KIT-Variante wurde außerdem auch bei anderen Katzenrassen nachgewiesen, insbesondere bei der Ragdoll. Dort scheint sie jedoch nicht mit weißen Pfoten oder einer vergleichbaren Handschuhzeichnung verknüpft zu sein.

Haarlänge/Felltyp

Haarlänge - Kurzhaar/Langhaar

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Bei der Katze werden Fellfarbe, Fellzeichnung und Haarstruktur durch die Kombination der Wirkung verschiedener Gene festgelegt. Ein Gen – codierend für den Fibroblastenwachstumsfaktor 5 (FG5) – bestimmt die Haarlänge einer Katze. Die Anlage für Langhaar wird dabei rezessiv vererbt. Bislang konnten fünf verschiedene Varianten im FG5-Gen (M1, M2, M3, M4, M5) identifiziert werden, die mit dem Merkmal „Langhaar“ bei der Katze assoziiert sind. Langhaar-Katzen können zwei Kopien derselben Variante tragen (homozygot rezessiv) oder zwei verschiedene, jeweils eine auf je einem Chromosom (compound-heterozygot). Vier der bekannten Varianten sind rassespezifisch, während eine bei allen Langhaar-Katzenrassen und deren Kreuzungen vorkommen kann. Laboklin bietet einen Gentest für Langhaar bei der Katze an, bei dem alle 5 bislang bei der Katze bekannten Varianten nachgewiesen werden können. Es ist theoretisch möglich, dass weitere bislang noch nicht identifizierte Varianten existieren, die auch mit Langhaarigkeit assoziiert sein können. Folgende Genotypen können mittels des Gentests unterschieden werden:

N/N: Die Katze hat kurzes Haar. Keine der 4 Langhaar-Varianten konnte nachgewiesen werden. Die Katze kann keine langhaarigen Nachkommen hervorbringen.

N/M1, N/M2, N/M3, N/M4 oder N/M5: Die Katze hat kurzes Haar und trägt eine Kopie der Langhaar-Variante. Die Katze kann in Abhängigkeit vom Genotyp des Verpaarungspartners sowohl kurz- als auch langhaarige Nachkommen hervorbringen.

M1/M1, M2/M2, M3/M3, M4/M4 oder M5/M5: Die Katze hat langes Haar und produziert ausschließlich langhaarige Nachkommen, wenn sie mit einem langhaarigen Partner verpaart wird.

M1/M2, M1/M3, M1/M4, M1/M5, M2/M3, M2/M4, M2/M5, M3/M4, M3/M5, M4/M5: Die Katze hat langes Haar und trägt zwei verschiedene Langhaar-Varianten in heterozygoter Form (compound-heterozygot). Die Katze produziert ausschließlich langhaarige Nachkommen, wenn sie mit einem langhaarigen Partner verpaart wird.

Der Nachweis der „Langhaar-Varianten“ ist für Kurzhaar-Zuchten von großem Interesse, da aufgrund versteckter „Langhaar“-Träger immer mehr Langhaarkatzen in diesen Zuchten fallen.

Felltyp Sphynx/Devon Rex

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und Fragmentlängenanalyse
Rasse	Devon Rex, Sphynx
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die Haarlosigkeit der Sphynx und das lockige Fell der Devon Rex werden durch zwei unterschiedliche Varianten im KRT71-Gen verursacht. Beide Varianten sind rezessiv gegenüber dem Wildtyp, wobei das Hairless-Allel (hr) dominant gegenüber dem Curl-Allel (re) ist. Somit wird der Felltyp der Devon Rex nur durch den Genotyp re/re hervorgerufen. Dem Sphynx-Phänotyp können zwei Genotypen zugrunde liegen, hr/re oder hr/hr. Heterozygote Träger (N/hr oder N/re) prägen immer ein normales Fellwachstum aus.

Felltyp Curly bei der Selkirk Rex

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Selkirk Rex
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Das lockige Fell der Selkirk Rex wird, ebenso wie das der Devon Rex, durch eine Variante im KRT71-Gen verursacht. Die Selkirk-Rex-Variante ist gekennzeichnet durch dicht gekräuselteres Haar und wird im Gegensatz zur Devon-Rex-Variante (re) dominant gegenüber dem Wildtyp vererbt.

3.3 Genetische Blutgruppe

Genetische Blutgruppe

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen außer Europäisch Kurzhaar
Erbgang	siehe Text
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Das AB-System ist das vorherrschende Blutgruppensystem bei der Katze. Die häufigsten Blutgruppentypen sind A und B. Katzen mit der Blutgruppe B bilden in hohem Maße Anti-A-Antikörper und Tiere mit der Blutgruppe A besitzen einen geringen Antikörper-Titer gegen die Blutgruppe B. Auch ist in einigen Rassen die eher seltene Blutgruppe AB bekannt, die neuerdings auch Blutgruppe C genannt wird. Der Phänotyp AB wird nicht hervorgerufen durch die Kodominanz von A und B. Katzen mit dieser Blutgruppe bilden weder Anti-A- noch Anti-B-Antikörper aus und sind demnach Universalempfänger bei Bluttransfusionen.

Bei einer **Transfusion** von Blut der falschen Blutgruppe kann es zu einer Blutgruppen-unverträglichkeit kommen, die häufig tödlich endet. Erste Symptome hierfür sind Atemnot, Erbrechen und Ruhelosigkeit.

Eine weitere, gerade für Züchter wichtige Unverträglichkeitsreaktion ist auch bei der **neonatalen Isoerythrolyse** festzustellen. Verpaart man eine Blutgruppe-B-Mutterkatze mit einem Blutgruppe-A-Kater, können Kitten der Blutgruppe A die Anti-A-Antikörper der Mutter durch die Muttermilch aufnehmen. Die resultierende neonatale Isoerythrolyse kann zum Tod der Kitten führen.

Die Vererbung der Blutgruppen erfolgt in einem einfachen autosomal-dominanten Erbgang. Dabei ist A dominant gegenüber B. Bei Tieren mit der Blutgruppe AB (auch Blutgruppe C genannt) wird vermutlich die Dominanz von A durch einen bislang unbekannten Faktor unterdrückt.

Die genetische Bestimmung der Blutgruppe bei der Katze erlaubt im Vorfeld von Verpaarungen die genetische Differenzierung der serologisch bestimmten Blutgruppe. So ist es möglich, das rezessive Allel b, welches mit dem Blutgruppentyp B assoziiert ist, zu identifizieren. Katzen mit 2 Kopien des Allels b bilden Blutgruppe B aus. Hinter der Blutgruppe A kann sich genetisch nicht nur ein reinerbiges AA- sondern auch ein

mischerbiges Ab-Trägartier verbergen. Zur Abklärung der genetischen Grundlage bei A- und AB-Katzen ist daher die genetische Untersuchung empfohlen.

3.4 Paket LABOGenetics XXL Katze

Sie wollen wissen, was genetisch in Ihrer Katze steckt? Das neue, umfassende Paket LABOGenetics XXL Katze untersucht über 100 genetische Varianten. Sie erhalten Informationen zu Erbkrankheiten, genetischen Risikofaktoren, Fellfarben und zu Fellmerkmalen. Und natürlich darf auch die genetische Blutgruppe Ihres Tieres nicht fehlen, diese ist selbstverständlich auch dabei – und das für Katzen aller Rassen und für Mixe! Sie erhalten die Ergebnisse aufgrund der umfangreichen Testung typischerweise innerhalb von 10-14 Werktagen. Tipp: Falls Sie schnellere Einblicke wünschen, dann informieren Sie sich über unsere große Auswahl an Einzeltests. Diese können oft mit einer deutlich geringeren Untersuchungszeit angeboten werden.

Das Paket LABOGenetics XXL Katze bietet folgende Vorteile:

Umfassende Testung: Sie erhalten detaillierte Ergebnisse für alle enthaltenen Gentests. So erfahren Sie, ob Ihre Katze Anlagen für genetische Krankheiten trägt. Darüber hinaus sind mit diesem Paket Fell- und Farbmerkmale sowie die genetische Blutgruppe abgedeckt.

Universelle Anwendbarkeit: Das Paket ist zu empfehlen für Katzen aller Rassen und auch für Mischlinge, deren genetischer Hintergrund nicht bekannt ist, denn es enthält sowohl rassespezifische als auch rasseübergreifende Tests.

Bonus-Informationen: Auch wenn Sie vor allem an einem speziellen Teil der Tests interessiert sind, gewinnen Sie durch die Wahl dieses Pakets kostenfrei weitere genetische Informationen.

LABOGenetics XXL Katze

Material	1 ml EDTA-Blut/Spezialabstriche nach Anforderung
Tierart	Katze
Rasse	alle Rassen und deren Mixe
Dauer	10-14 Werktagen

Tipp: Wir bieten auch ein Kombipaket aus LABOGenetics XXL Katze und dem Premium SNP DNA-Profil an.

3.5 DNA-Profil bei der Katze

Ein DNA-Profil ist der genetische Fingerabdruck Ihres Tieres. Es kann nicht manipuliert werden oder verloren gehen, bleibt ein Leben lang unverändert und ermöglicht eine eindeutige Identifizierung des Individuums. Alle DNA-Profile werden in einer DNA-Datenbank gespeichert und gewährleisten so eine kontinuierliche Verfügbarkeit.

DNA-Profil (ISAG 2006) Katze

Das Prinzip des DNA-Profils beruht auf der Untersuchung hochvariabler DNA-Abschnitte (Mikrosatelliten), die sich zwischen den einzelnen Individuen durch ihre Länge voneinander unterscheiden (Längenpolymorphismus). Die Gesamtheit der Mikrosatelliten in Kombination ergibt ein für jedes Individuum unverwechselbares DNA-Profil.

Für die Erstellung eines DNA-Profils wird zunächst aus kernhaltigen Zellen das Erbgut des Tieres, die DNA, isoliert. Anschließend werden mithilfe der Polymerase-Kettenreaktion (PCR) die zu analysierenden Bereiche der DNA millionenfach vervielfältigt. Die Länge der Mikrosatelliten kann durch eine computergestützte Analyse im „Genetic Analyzer“ bestimmt werden. Aus diesen Daten wird dann eine individuelle reproduzierbare Zahlenformel für jedes Tier erstellt.

Das DNA-Profil ist mit einer Wahrscheinlichkeit von größer als 99,99 % einzigartig. Die einzige Ausnahme hiervon bilden eineiige Mehrlinge. Für die Identifizierung eines Tieres wird dessen DNA-Profil angefertigt und in einer DNA-Datenbank gespeichert.

Zur Erstellung eines DNA-Profiles untersuchen wir die von der „International Society for Animal Genetics (ISAG)“ empfohlenen 17 Mikrosatelliten-Marker. Die erhaltenen DNA-Profile sind international mit den nach den ISAG-Empfehlungen arbeitenden Laboratorien vergleichbar.

DNA-Profil (ISAG 2006) Katze	
Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Tierart	Katze
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020)

Das Premium SNP DNA-Profil ist der genetische Fingerabdruck eines Tieres und erlaubt seine eindeutige Identifizierung. Es bleibt das ganze Leben lang gleich und kann nicht manipuliert werden. Jedes bei uns erstellte DNA-Profil wird in einer DNA-Datenbank gespeichert und steht so dauerhaft zur Verfügung. Das DNA-Profil beinhaltet keine Informationen zu Merkmalen oder zu Krankheiten des Tieres. Das Premium SNP DNA-Profil begutachtet alle von der ISAG empfohlenen SNPs (nummeriert von 001-100). Dabei handelt es sich um Stellen im Genom, an denen jeweils nur zwei mögliche Nukleotide (Grundbausteine der DNA) vorkommen können. Durch die hohe Anzahl der untersuchten SNPs ergeben sich Kombinationen, die für jede Katze einzigartig sind.

Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020)

Material	1 ml EDTA-Blut/Spezialabstrich
Tierart	Katze
Rasse	alle
Dauer	10–14 Werktagen

4. Pferd

4.1 Erbkrankheiten beim Pferd

Androgeninsensitivitätssyndrom (AR1)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Quarter Horse und verwandte Rassen
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das Geschlecht bei Säugetieren wird durch die Chromosomen X und Y bestimmt. Sie sind verantwortlich für zahlreiche Faktoren, die für die Ausprägung der Geschlechtsmerkmale bestimmend sind. Die Rolle von Androgenen ist von entscheidender Bedeutung für die normale männliche Geschlechtsdifferenzierung. Die intrazelluläre androgene Wirkung wird durch den Androgen-Rezeptor (AR) vermittelt. Wenn seine Funktion beeinträchtigt ist, kann die Körperzelle nicht auf das Androgen reagieren. Dies führt zu einer Vielzahl von Syndromen mit schweren klinischen Konsequenzen, insbesondere dem Androgeninsensitivitätssyndrom (AIS): XY- (genetisch männliche) Pferde zeigen einen weiblichen Phänotyp (weibliche äußeren Genitalien) und haben innenliegende Hoden. Diese Pferde zeigen häufig Hengstmanieren, sind aber nicht fortpflanzungsfähig.

Androgeninsensitivitätssyndrom* (AR2, AR3, AR4, AR5)

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	Tennessee Walking Horse, Vollblut, Warmblut
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	4–6 Wochen

Erkrankung

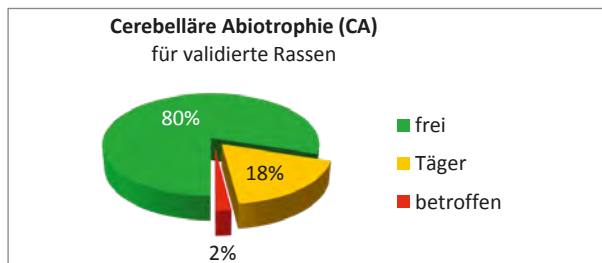
Androgene, männliche Hormone sind für die Ausprägung der männlichen Geschlechtsmerkmale entscheidend. In einer Körperzelle wird die androgene Wirkung durch den Androgen-Rezeptor vermittelt. Wenn seine Funktion beeinträchtigt ist, kann die Körperzelle nicht auf das Androgen reagieren. Dies ist die Ursache für eine Vielzahl von Syndromen mit schweren klinischen Konsequenzen, insbesondere dem Androgenunempfindlichkeitssyndrom bzw. Androgeninsensitivitätssyndrom (AIS): Hierbei prägen genetisch männliche Pferde (mit XY-Chromosomen) eine weibliche äußere Erscheinung mit weiblichen äußeren Genitalien aus und haben innenliegende Hoden (Kryptorchismus). Diese Pferde zeigen als weiteres Krankheitssymptom häufig Hengstmanieren, sind aber nicht fortpflanzungsfähig.

Cerebelläre Abiotrophie (CA)

Material	1 ml EDTA-Blut/ 20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Araber und deren Kreuzungen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Cerebelläre Abiotrophie (CA) ist eine genetisch bedingte, neurologische Erkrankung, die fast ausnahmslos beim Araber auftritt. Betroffene Fohlen werden normalerweise symptomfrei geboren; die Krankheit führt bereits in den ersten Lebenswochen zum Absterben der Neurone im Cerebellum. Daraus resultieren neurologische Ausfallerscheinungen wie z. B. Headshaking, Ataxie und andere Defizite. Die ersten Anzeichen machen sich normalerweise im Alter von 6 Wochen (bis zu 4 Monaten) bemerkbar. Oft werden diese nicht als CA erkannt, sondern für Folgeerscheinungen eines Unfalls/Sturzes o. Ä. gehalten. Die Symptome der CA können in unterschiedlichen Schweregraden auftreten. Manche Fohlen zeigen eine sehr ausgeprägte Symptomatik, wobei am auffälligsten die weit ausholenden Gänge sowie der fehlende Gleichgewichtssinn sind. Andere wiederum zeigen nur eine schwache Symptomatik, jedoch ist es in den allermeisten Fällen nicht möglich, diese Pferde später zu reiten.



Distichiasis*

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	Friesen
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz
Dauer	4–6 Wochen

Erkrankung

Distichiasis ist eine Augenerkrankung, die durch ein abnormales Wachstum der Wimpern an den Rändern der Augenlider gekennzeichnet ist. Diese fehlplatzierten Wimpern können die Hornhaut berühren, was zu Schmerzen und Schädigung der

Hornhautoberfläche führen kann. Distichien wachsen aus den Meibom-Drüsen, welche normalerweise keine Haare aufweisen. Die Funktion der Meibomschen Drüsen besteht darin, den öligen Bestandteil des Tränenfilms zu produzieren.

Diese abnormalen Wimpern können eine Reihe klinischer Anzeichen hervorrufen, darunter übermäßiges Tränen, Schielen, Hornhautgeschwüre oder Hornhautentzündungen und Narbenbildung. Dies kann zu chronischen Reizungen und Augenschmerzen führen, oder wenn Komplikationen durch Hornhautgeschwüre auftreten, können die Schäden am Auge dazu führen, dass das Pferd sein Sehvermögen verliert oder das Auge entfernt werden muss. Bei manchen Pferden treten keine Anzeichen für ein abnormales Wimpernwachstum auf, so dass diese Erkrankung möglicherweise unentdeckt bleibt.

Equine juvenile spinozerebelläre Ataxie (EJSCA)

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	Quarter Horse
Dauer	4–6 Wochen

Erkrankung

Im Jahr 2020 wurde eine neue neurologische Erkrankung bei Fohlen der Rasse American Quarter Horse (QH) identifiziert. Betroffene Fohlen entwickelten zwischen dem 1. und 4. Lebenswoche Ataxie und Koordinationsstörungen. Bei Blutuntersuchungen wurden häufig erhöhte Glukose- und Gamma-Glutamyltransferase-(GGT-)Werte festgestellt. Die meisten Fohlen zeigten eine schwerwiegende Beeinträchtigung der Hintergliedmaßen, während die Vordergliedmaßen weniger stark betroffen waren. Mit Fortschreiten der Krankheit drehten die Fohlen ihre Hinterbeine zur Seite, während die Vorderbeine fest auf dem Boden standen, wodurch sie den Eindruck erweckten, seitwärts zu laufen. Innerhalb weniger Tage waren die betroffenen Fohlen nicht mehr in der Lage, ohne Hilfe zu stehen und mussten eingeschläfert werden. Pathologische Untersuchungen nach dem Tod zeigten auffällige Läsionen im Rückenmark.

Equine maligne Hyperthermie (EMH)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Bei der equinen malignen Hyperthermie (EMH) stellen sich klinische Zeichen nach Halothan-Narkose oder Succinylcholin-Injektion ein und bestehen aus Hyperthermie (> 40°C) und einer metabolischen Azidose. Die Tiere zeigen generalisierte Krämpfe der Skelettmuskulatur, nachfolgend Herzrhythmusstörungen und Nierenfunktionsbeeinträchtigungen. Alle hiervon betroffenen Tiere waren heterozygot für eine Variante im

Exon 46 des Ryanodin-Rezeptor-Gens der Skelettmuskulatur, d. h. die EMH folgt einem autosomal-dominanten Erbgang. Bei Pferden mit EMH kann eine PSSM-Symptomatik verstärkt werden.

Erbliche Myotonie

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Deutsches Reitpony, New Forest Pony
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Erkrankung

Die erbliche Myotonie ist eine Erkrankung der Skelettmuskulatur. Sie wird verursacht von einer Variante im CLCN1-Gen, die für die Funktion der Chlorid-Kanäle im Muskel verantwortlich ist. Die ersten Symptome der Krankheit treten bereits im Alter von wenigen Wochen auf. Die Fohlen haben einen steifen, staksigen Gang, liegen viel und haben nach längerer Liegezeit erhebliche Schwierigkeiten, wieder auf die Beine zu kommen. Es ist meist nicht möglich, die Hufe einzeln anzuheben, die Fohlen verlieren sehr schnell das Gleichgewicht. Aufgrund der Myotonie kann auch der Augapfel weit in die Augenhöhle zurückgezogen sein.

Foal Immunodeficiency Syndrome (FIS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dales Pony, Fell Pony, Tinker
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das Foal Immunodeficiency Syndrome ist eine erblich bedingte Erkrankung, die bislang nur beim Fell Pony, Dales Pony und Tinker nachgewiesen wurde. Fohlen mit FIS kommen augenscheinlich gesund zur Welt, entwickeln aber bereits mit wenigen Wochen aufgrund des fehlenden Immunschutzes eine Reihe von Erkrankungen, insbesondere Lungenentzündung und Durchfall. Die Fohlen leiden auch an einer schweren progressiven Anämie. Die Infektionen sind meist nicht behandelbar und so sterben die Tiere in der Regel spätestens im Alter von 3 Monaten.

Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz (GBED)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Appaloosa, Paint Horse, Quarter Horse und verwandte Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Betroffenen Fohlen fehlt das GBE, ein Enzym, das zur regulären Glykogen-Synthese und -Lagerung benötigt wird. Die hauptsächlich davon abhängigen Gewebe sind die Skelettmuskulatur, der Herzmuskel sowie das Gehirn. Klinisch äußert sich GBED durch:

- Aborte, Totgeburten oder die Geburt lebensschwacher Fohlen,
- plötzlicher Herztod – v. a. auf der Weide – oder Tod durch Anfallserkrankung,
- hohe Atemfrequenz durch Schwächung der Atemmuskulatur,
- generelle Schwäche, v. a. beim Aufstehen.

Soweit bekannt wurden bisher alle betroffenen Tiere euthanasiert oder sie starben bis zum Alter von max. 18 Wochen. Bis vor kurzem wurde GBED als Krankheit nicht erkannt, v. a. auch aufgrund der vielfältigen klinischen Symptome, die anderen Fohlen-erkrankungen sehr ähneln. Darüber hinaus konnten Routine-Färbungen von Muskelgewebe die Erkrankung auch post mortem nicht aufdecken. Seit die Molekularbiologie einen genetischen Defekt nachweisen und einen Gentest zur Verfügung stellen konnte, zeigen epidemiologische Untersuchungen, dass die Frequenz der Variante beim Quarter Horse (QH), Paint Horse und verwandten Blutlinien bei ca. 10 % liegt; es wird vermutet, dass GBED für mindestens 3 % der QH-Aborte verantwortlich ist.

Hereditäre equine regionale dermale Asthenie (HERDA)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Appaloosa, Paint Horse, Quarter Horse und verwandte Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Hereditary Equine Regional Dermal Asthenia (HERDA) ist eine degenerative Hauterkrankung, die QH-Zuchten betrifft. Innerhalb der Population liegt die Träger-Frequenz der autosomal-rezessiv vererbten Erkrankung bei ca. 1,8–6,5 %. Fohlen werden normalerweise symptomfrei geboren; Hautareale, die später Läsionen entwickeln, sind fokal und uneinheitlich über den Körper verteilt. Hauptsächlich betroffen ist allerdings die Rückenpartie und folgerichtig wird die Erkrankung oft erst entdeckt, wenn die Pferde „unter den Sattel“ kommen – mit ca. 2 Jahren. Die Haut der betroffenen Pferde ist extrem überdehnbar, narbig und weist oft schwere Läsionen auf. Histologische Untersuchungen können vereinzelt Hinweise auf die Erkrankung geben, diese aber nicht diagnostizieren.

Hoof Wall Separation Disease (HWSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	American Miniature Horse, Connemara Pony, Deutsches Reitpony
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Die Hoof Wall Separation Disease ist gekennzeichnet durch eine sehr instabile Hufwand, die ohne besondere Belastung reißen und brechen kann. Der Kronrand ist meist unauffällig. Die Symptome treten bereits in den ersten Lebenswochen auf und können unterschiedlich schwer ausfallen. Meist sind diese Pferde jedoch später nicht reitbar.

Hydrocephalus

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Friesen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Hydrocephalus beim Friesen ist eine Entwicklungsstörung, die oft zu einem komplizierten Geburtsverlauf und Totgeburten der betroffenen Fohlen führt. Hydrocephalus (aus dem Griechischen „Hydro“ = „Wasser“ und „Kephalos“ = „Kopf“) bezeichnet eine abnormale Ansammlung von Liquor im Gehirn. Dies führt zu einem erhöhten intrakraniellen Druck und kann zur schrittweisen Erweiterung des Kopfes führen.

Die Erkrankung ist auch mit Störungen beim Geburtsvorgang in Verbindung gebracht worden und kann schließlich zu tödlichen Komplikationen für die Stute bei der Geburt führen. Betroffene Fohlen werden oft tot geboren oder bei der Geburt eingeschlafert, um die Geburt zu erleichtern.

Der Hydrocephalus beim Friesen wird verursacht von einer Variante im B3GALNT2-Gen, welche autosomal-rezessiv vererbt wird.

Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Appaloosa, Paint Horse, Quarter Horse und verwandte Rassen
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Betroffen von der „Hypercalemic Periodic Paralysis“ (HYPP) sind Quarter Horse (QH), Paint Horse, Appaloosa und andere Blutlinien, die vom QH-Hengst „Impressive“ abstammen. Die Pferde sind meist sehr gut bemuskelt und können zwischen Episoden klinischer Erkrankung höchst erfolgreiche Show-/Sportpferde sein. Das vorherrschende klinische Symptom ist allgemein Schwäche; Muskelkrämpfe und Faszikulationen können auftreten. Dabei kann die Ausprägung der klinischen Zeichen von subklinisch bis schwerwiegend reichen. Lebensbedrohliche Komplikationen sind Herzarrhythmien (sekundär zur Hyperkaliämie) sowie Erstickungsgefahr durch Laryngospasmus. Labor-

diagnostisch lässt sich bei Vorliegen klinischer Symptome eine Hyperkaliämie nachweisen; die Muskelwerte liegen meist im Referenzbereich oder leicht darüber.

Die ersten Krankheitsepisoden werden häufig im Alter von 3–7 Jahren beobachtet. Im Gegensatz zum Kreuzverschlag, der immer mit einer Bewegung des Pferdes verbunden ist, tritt HYPP üblicherweise nicht in Verbindung mit dem Arbeiten des Pferde auf, sondern während Ruhephasen, zur Fütterungszeit oder in Stresssituationen (Transport, Futtermittelwechsel, Fasten); auch Stehphasen und eine kaliumreiche Diät können klinische Symptome auslösen.

Hypertriglyceridämie-induzierte Pankreatitis (HIP)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Freiberger
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der Krankheit handelt es sich um einen erblichen Stoffwechseldefekt. Die Genvariante HIP verursacht den Funktionsverlust eines wichtigen Enzyms im Fettstoffwechsel, welches dafür sorgt, dass aufgenommene Fette verarbeitet werden. Ohne dieses Enzym kommt es zu einer schädlichen Anhäufung von Fett im Blut, was wiederum zu einer akuten Entzündung der Bauchspeicheldrüse führt.

Betroffene Fohlen leiden an Appetitlosigkeit, Durchfall, Fieber und Apathie. In der Regel versterben die Fohlen in den ersten Lebenswochen bzw. müssen eingeschläfert werden.

Idiopathic hypocalcaemia

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Englisches Vollblut
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Ein letales hypokalzämisches Syndrom (idiopathic hypocalcaemia) wurde 1997 für Vollblutfohlen beschrieben. Die betroffenen Fohlen leiden innerhalb der ersten Lebenswochen aufgrund von Calciummangel im Blut an Muskelkrämpfen und Krampfanfällen. Weitere Symptome können ein steifer Gang und vermehrtes Schwitzen sein. Die Fohlen verstarben innerhalb weniger Wochen bzw. wurden aufgrund der schlechten Prognose euthanasiert.

Im Blutbild zeigt sich neben dem Calciummangel auch ein Magnesiummangel und ein erhöhter Phosphatspiegel. Das Parathormon (PTH), das von der Nebenschilddrüse gebildet wird, steigt normal bei Calciummangel an. Bei den betroffenen Fohlen konnte jedoch keine erhöhte PTH-Konzentration festgestellt werden.

Im Jahr 2020 konnte die genetische Ursache, die dem Calciummangel zugrunde liegt, beschrieben werden. Eine Genvariante im RAPGEF5-Gen wird mit einer Unterfunktion der Nebenschilddrüse (Hypoparathyreoidismus) assoziiert. Diese Unterfunktion bewirkt wiederum eine verminderte PTH-Produktion, was den Calciummangel verursacht. Es handelt sich hierbei um eine rezessive Erbkrankheit, d. h. nur Tiere, die zwei Kopien der krankheitsauslösenden Genvariante tragen, zeigen Symptome. Die Genvariante ist bisher nur beim Englischen Vollblut beschrieben. Da dieses aber in der Zucht zur Veredelung anderer Rassen eingesetzt wird, ist eine weitere Verbreitung nicht ausgeschlossen.

Immune Mediated Myositis & MYH1 Myopathy (MYHM)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Appaloosa, Paint Horse, Quarter Horse und verwandte Rassen
Erbgang	autosomal-dominant mit variabler Penetranz
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Bei der immunvermittelten Myositis (IMM) handelt es sich um eine muskuläre Auto-immunerkrankung. Diese kann zu einer schweren Muskelatrophie führen, bei der das Pferd innerhalb von 72 Stunden bis zu 40 % der Muskelmasse verliert. Die IMM ist durch Infiltration von Entzündungszellen, insbesondere Lymphozyten, in Muskelfasern und umgebende Blutgefäße gekennzeichnet, die sich in Steifigkeit, Schwäche und unspezifischem Unwohlsein äußert. Von Symptomen betroffene Pferde sind in der Regel 8 Jahre und jünger oder 17 Jahre und älter. Umweltfaktoren in Kombination mit genetischer Anfälligkeit sind wichtige Auslöser für die Entwicklung von Muskelatrophie oder schwerer Rhabdomyolyse. Etwa 39 % der IMM-Pferde leiden bereits seit Längerem an einem auslösenden Faktor wie z. B. einer Infektion mit *Streptococcus equi* subsp. *equi* oder EHV4. Eine Variante im MYH1-Gen, die die Funktion des Myosinproteins in Muskelzellen hemmt, ist mit einer erhöhten Anfälligkeit für die Entwicklung von IMM assoziiert. Eine weitere klinische Präsentation der MYH1-Variante bei jungen Quarter Horses ist eine schwere, plötzliche Muskelschädigung, die nicht mit körperlicher Aktivität und nicht unbedingt mit Muskelschwund einhergeht (nicht-belastungsabhängige Rhabdomyolyse). IMM und die nicht-belastungsabhängige Rhabdomyolyse gehören zur Gruppe der Muskelerkrankungen, die als MYH1 Myopathie (MYHM) bekannt ist. Der Erbgang für MYHM ist autosomal-dominant mit variabler Penetranz, was bedeutet, dass nicht alle Pferde, die ein (Genotyp N/My) oder zwei Allele (Genotyp My/My) der Genvariante haben, IMM oder die nicht-belastungsabhängige Rhabdomyolyse entwickeln. Pferde mit zwei Kopien (My/My) können stärker betroffen sein.

Junctional Epidermolysis Bullosa (JEB1)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Belgisches Kaltblut
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

JEB (Junctional Epidermolysis Bullosa) ist eine tödliche Hauterkrankung, beim Menschen auch unter dem Namen Herlitz-Defekt bekannt. Betroffene Fohlen verlieren kurz nach der Geburt Hautteile am Kopf, Hals und Rumpf. Auch das Hufhorn löst sich von der Huflederhaut ab. Dieser Erbdefekt ist bisher eindeutig nur beim Belgischen Kaltblut und seinen Kreuzungen aufgetreten. Es gibt jedoch Hinweise auch bei anderen Rassen in den USA und Europa.

Junctional Epidermolysis Bullosa* (JEB2)

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	American Saddlebred
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	4–6 Wochen

Erkrankung

JEB (Junctional Epidermolysis Bullosa) ist eine tödliche Hauterkrankung beim Pferd. Beim Menschen ist sie auch unter dem Namen Herlitz-Defekt bekannt. Betroffene Fohlen verlieren kurz nach der Geburt Hautteile an Kopf, Hals und Rumpf. Ein weiteres Symptom ist das Ablösen von Hufhorn von der Huflederhaut. Der Zustand verschlechtert sich mit der Zeit und das Fohlen erliegt schließlich einer schweren Sekundärinfektion oder muss eingeschläfert werden.

Lavender Foal Syndrome (LFS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Araber und deren Kreuzungen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkzeuge

Erkrankung

Das Lavender Foal Syndrome (LFS) ist ein autosomal-rezessiv vererbter Defekt, der bei einer Untergruppe des Arabischen Vollbluts, dem Ägyptischen Araber, auftritt. Betroffene Fohlen zeigen eine Reihe neurologischer Symptome, u. a. krampfartige Anfälle, Opisthotonus oder Nystagmus. Sie sind meist nicht in der Lage selbständig zu

stehen und bei der Mutter zu trinken und werden, falls sie nicht direkt nach der Geburt sterben, meist euthanasiert. Der Name „Lavender Foal Syndrome“ beruht darauf, dass das ursächliche Gen für LFS gekoppelt mit einem anderen Gen vorliegt, welches für den Farbverdünnungsfaktor „Lavendel“ verantwortlich ist. Daher haben diese Fohlen meist die charakteristische „Lavender“-Farbe.

Achtung: Nicht jedes lavender geborene Fohlen ist (homozygoter) Merkmalsträger.

Nachtblindheit* (CSNB2)

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	Missouri Foxtrotter, Tennessee Walking Horse, Traber
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	4–6 Wochen

Erkrankung

Die angeborene stationäre Nachtblindheit (CSNB) ist eine erbliche Erkrankung, bei der die betroffenen Pferde bei schlechten Lichtverhältnissen oder Dunkelheit nicht sehen können. Pferde mit CSNB werden mit dieser Erkrankung geboren und sie ist nicht progressiv (sie verschlimmert sich mit zunehmendem Alter nicht). Einige typische Anzeichen für CSNB sind die Furcht vor unbekannten Orten bei Dunkelheit, Schwierigkeiten nachts Futter- oder Wassereimer zu finden, oder nächtliche Verletzungen. Oft wird CSNB bei Pferden vom Besitzer nicht entdeckt. Mittels dunkeladaptierten Elektoretinographie-Tests (ERG) kann CSNB diagnostiziert werden.

Ähnlich wie bei Menschen und anderen Tieren gibt es wahrscheinlich mehrere verschiedene Gene, die zu dieser Krankheit bei Pferden beitragen, und diese Gene sind wahrscheinlich rassespezifisch. Basierend auf dem Populationsscreening wird geschätzt, dass eines von hundert Tennessee Walking Horses homozygot für diese Variante ist und daher wahrscheinlich nachtblind ist. Diese Pferde sollten tierärztlich untersucht werden, um die Diagnose zu bestätigen und Behandlungsstrategien zu besprechen.

Im Rahmen einer im Jahr 2023 veröffentlichten Studie konnte das CSNB2-Allel in weiteren Pferderassen nachgewiesen werden. Die höchsten Allelhäufigkeiten wurden beim Traber (pacing Standardbred) (17 %; erwartungsgemäß 3 % betroffen) und beim Missouri Foxtrotter (8,4 %; erwartungsgemäß 0,71 % betroffen) gefunden.

Naked Foal Syndrome (NFS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Achal-Tekkiner
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das Naked Foal Syndrome beim Achal-Tekkiner ist eine Genodermatose, bei der die Fohlen fast vollständig ohne Haare zur Welt kommen. Sie zeigen eine milde Form von Ichthyose und sterben zumeist in den ersten Tagen oder Wochen nach der Geburt. Der Grund für den frühen Tod ist bislang unbekannt, nur wenige Pferde wurden bis zu 2,5 Jahre alt. Die ersten Beschreibungen von haarlosen Fohlen beim Achal-Tekkiner gehen zurück bis 1938, seitdem nimmt die Zahl der betroffenen Tiere stetig zu. Viele Fohlen mit NFS wurden vermutlich als Totgeburten oder gar nicht registriert.

Occipitoatlantoaxial Malformation* (OAAM)

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	Araber
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	4–6 Wochen

Erkrankung

Die Occipitoatlantoaxial Malformation (OAAM) ist eine Fehlbildung der Schädelbasis (Okziput) sowie des ersten Halswirbels (Atlas) und des zweiten Halswirbels (Axis). Die aus der abnormen Struktur resultierende Kompression des Rückenmarks kann neurologische Symptome verursachen. Betroffene Pferde zeigen eine abnorme Kopf-Halshaltung und Widerwillen den Hals zu bewegen. Die klinischen Anzeichen reichen von einer Schwäche der Gliedmaßen bis hin zur fortgeschrittenen Ataxie.

OAAM wird bei arabischen Pferden als autosomal-rezessiver Gendefekt vererbt. Es scheinen mehrere Varianten ursächlich zu sein. Eine dieser Varianten wurde von Forschern der School of Veterinary Medicine, University of California, Davis, identifiziert. Diese Variante, die mit einer Form von OAAM bei Arabern in Verbindung gebracht wird, besteht aus einer großen Deletion im Homeobox-Gencluster (HOX). Weitere genetische Grundlagen anderer Formen von OAAM sind Gegenstand aktueller Forschung.

Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Belgisches Kaltblut, Belgisches Warmblut, Connemara Pony, Haflinger, Holsteiner, Rocky Mountain Horse
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Das Plattenepithelkarzinom (SCC) ist die zweithäufigste Tumorart des Pferdes und der häufigste Tumor des Pferdeauges. Zu den Faktoren, von denen man annimmt, dass sie das Risiko für SCC erhöhen, gehören UV-Exposition, Pigmentierung und genetische Faktoren. Als Risikofaktor für die Entwicklung eines SCC wurde eine Variante im DDB2-Gen beim Haflinger und verwandten Rassen nachgewiesen.

Bei der Entstehung am Limbus kann sich SCC in die Hornhaut ausbreiten und schnell zu einer Sehbeeinträchtigung und Zerstörung des Auges führen. Pferde, die homozygot (R/R) für den Risikofaktor sind, entwickeln 5,6-mal (Haflinger) oder 4-mal (Belgisches Kaltblut) häufiger ein SCC als solche mit einer Kopie (R/N) oder keiner Kopie (N/N) des Risikofaktors. Dieser Risikofaktor erklärt nicht alle Fälle von okulärem SCC, scheint aber beim Haflinger und Belgischen Kaltblut einen wesentlichen Beitrag zu leisten. Bei homozygoten Pferden (R/R) wird geraten, routinemäßige Augenuntersuchungen zur Früherkennung und besseren Prognose durchzuführen und eine UV-schützende Fliegenmaske während der Tageslichtstunden zu tragen.

Polysaccharid-Speicher-Myopathie Typ 1 (PSSM)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

PSSM ist eine das Pferd schwächende bis möglicherweise lebensgefährdende Glykogen-Speicher-Krankheit, die in verschiedenen Pferdezuchten verbreitet ist. Betroffen sind v. a. Quarter Horse, Paint Horse, Appaloosa, aber auch Zugpferde sowie Warmblüter, Ponys und Kreuzungen aller Genannten.

Gekennzeichnet ist die Erkrankung durch die Anhäufung anormaler Polysaccharide, wie auch durch die übermäßige Anhäufung normaler Zucker im Muskel. Die klinischen Symptome sind „kreuzschlagähnlich“ und umfassen die gesamte Bandbreite von Bewegungsunlust, Muskeltremor, Muskelsteifheit, Schwitzen, wechselnde Lahmheiten, Ausstrecken der Hinterbeine bis hin zur Bewegungsunfähigkeit. Die Episoden beginnen meistens nach 10–20 Minuten leichter Arbeit. Die Muskeln der v. a. betroffenen Hinterhand sind oft hart und schmerzen. Viele Pferde haben eine Vorgeschichte wiederholter Phasen von Muskelproblemen. Bei ausgeprägter Symptomatik kann es zur Myoglobininurie und evtl. daraus resultierenden Nierenproblemen kommen. Insgesamt wird PSSM für einen Großteil der neuromuskulären Erkrankungen in den betroffenen Zuchten verantwortlich gemacht.

Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Araber
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

SCID beim Araber ist gekennzeichnet durch das Fehlen von B- und T-Lymphozyten. Die Erkrankung wird durch eine Deletion im Gen, das für die DNA-abhängige Protein-Kinase codiert, verursacht. Aufgrund des fehlenden Immunschutzes entwickeln betroffene

Araber-Fohlen etwa im Alter von 10 Tagen (in Ausnahmefällen mit 2 Monaten) eine Reihe von Erkrankungen, insbesondere Lungenentzündung und Durchfall. In der Regel sterben die Tiere etwa im Alter von 5 Monaten an Infektionen mit opportunistischen Keimen.

Skelettatavismus* (SA) (ausschließlich für Deutschland verfügbar)

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	American Miniature Horse, Shetlandpony
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	4–6 Wochen

Erkrankung

Skelettatavismus ist ein vererbbarer Defekt der Knochenentwicklung, der beim Shetlandpony und American Miniature Horse auftritt. Er ist dadurch gekennzeichnet, dass die Elle und das Wadenbein zu lang wachsen und nicht mit der Speiche und dem Schienbein verwachsen, was zu einer anormalen Entwicklung der Gliedmaßen führt. Der Defekt betrifft sowohl die vorderen als auch die hinteren Gliedmaßen. Dies resultiert in schweren Winkelanomalien und Verformungen des Karpalgelenks und des Sprunggelenks. Pferde mit Skelettatavismus weisen typischerweise kurze Beine, eine niedrige rechteckige Körperform, abnormale Gliedmaßenstellung und Bewegungsstörungen auf. Die Winkel der Beine und das Bewegungsmuster verschlechtern sich mit zunehmendem Alter des Fohlens, und in den meisten Fällen muss das Pferd innerhalb von sechs Monaten eingeschläfert werden.

Ein schwedisches Forscherteam hat zwei unabhängige, sich überschneidende Regionen im SHOX-Gen identifiziert, in denen bei den betroffenen Ponys DNA-Sequenzen verloren gegangen sind (Deletionen). Die Deletionen (Del1 und Del2) sind unterschiedlich groß, wobei die größere Deletion (Del1) bei Ponys häufiger vorkommt. Es wird geschätzt, dass etwa 12 % der Shetlandponys Träger sind.

Tödlicher weißer Overodefekt (OLWS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Appaloosa, Paint Horse, Quarter Horse
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werkstage

Erkrankung

Der tödlicher weißer Overodefekt (Overo Lethal White Syndrome, OLWS) ist ein autosomal-rezessiv vererbter, letaler Defekt, der hauptsächlich bei Verpaarung von Overo-gescheckten Paint Horses auftritt. Träger der Variante am Endothelin-B-Rezeptor-Gen können aber auch Miniaturpferde, Araberkreuzungen, Vollblüter, Quarter Horse, Mustangs sowie nicht typisch gezeichnete Tobiano Paint Horses sein. Betroffene Fohlen

werden völlig weiß geboren und weisen eine intestinale Agangliose (Fehlen von Nervenzellen in der Darmwand) auf. Aufgrund des resultierenden funktionalen Ileus (Darmverschluss) entwickeln die Fohlen schwere Koliken und sterben meist nach 24–48 Stunden.

Achtung: Nicht jedes weiß geborene Fohlen der in Frage kommenden Rassen ist (homozygoter) Merkmalsträger.

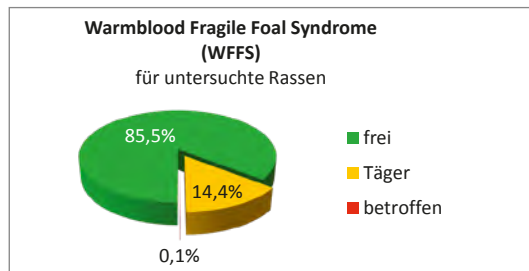
Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Appaloosa, Englisches Vollblut, Haflinger, Mustang, Paint Horse, Quarter Horse, Warmblut Pferde
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3–5 Werktage

Erkrankung

Das Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS) ist eine erbliche Bindegewebsschwäche, die sich bereits direkt nach der Geburt des Fohlens bemerkbar macht. Die Symptome sind vergleichbar mit dem Ehlers-Danlos-Syndrom beim Menschen. Die Haut ist extrem brüchig und reißt schon bei leichten Berührungen. Neben zahlreichen Verletzungen am ganzen Körper und Umfangsvermehrungen an den Gelenken (Gelenkhydrops) können auch das Zahnfleisch und die Schleimhäute betroffen sein. Die Gelenke sind überstreckbar, am deutlichsten ist dies bei den Fesselgelenken zu sehen. Betroffene Fohlen können daher meist nicht normal stehen. Aufgrund der schlechten Prognose werden Fohlen mit WFFS kurz nach der Geburt euthanasiert. Nicht alle Fohlen kommen nach der normalen Trächtigkeit zur Welt, auch Frühgeburten und Aborte aufgrund von WFFS sind bekannt.

Die für WFFS verantwortliche Variante wurde von der Arbeitsgruppe um Dr. Nena J. Winand an der Cornell University gefunden. Laboklin konnte die exklusive Lizenz für den WFFS-Gentest erwerben und besitzt somit das alleinige Untersuchungsrecht in Europa.



Zwergwuchs

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Friesen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Zwergwuchs beim Friesen ist gekennzeichnet durch Wachstumshemmung der Rippen und Gliedmaßen, während Kopf und Rücken normal erscheinen. Auffallend sind dabei die weit überstreckbaren Fesselgelenke. Die Beugesehne zieht sich mit fortschreitendem Alter der Fohlen nicht wie üblich zusammen, sondern dehnt sich weiter aus. Folglich entwickeln die „Zwerge“ ein ungewöhnliches Gangbild mit extremer Rotation in Vorderfußwurzel- und Sprunggelenk. Der Kopf ist bei ausgewachsenen „Zwergen“ genauso groß wie bei gesunden Tieren, die Brust ist breiter als normal mit einer Verengung an der costochondralen Verbindung (Th 10–16). Der Rücken erscheint unverhältnismäßig lang, die Beine hingegen sind stark verkürzt. Der Bauch ist meist rundlich, die Muskeln am ganzen Körper sind nur schwach entwickelt.

Der Zwergwuchs beim Friesen wird verursacht von einer Variante im B4GALT7-Gen, welche autosomal-rezessiv vererbt wird.

Zwergwuchs (ACAN, Chondrodysplasie)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Miniature Horse, Shetlandpony
Erbgang	siehe Text
Dauer	1–2 Wochen

Erkrankung

Der Zwergwuchs tritt am häufigsten bei Shetlandponys sowie Miniaturpferden auf.

Phänotypische Merkmale dieser Erbkrankheit sind Atemprobleme durch eine Gaumenspalte, deformierte Mäuler, eine abnormale Beinlänge und gebeugte Vorderbeine, ein unproportional großer Kopf und kurzer Hals, hervorgequollene Augen, abdominale Hernien sowie ein verkürzter Brustkorb. Infolgedessen sind betroffene Tiere oft nicht lebensfähig oder müssen aufgrund der schlechten Lebensqualität euthanasiert werden. Eine Variante im ACAN-Gen ist verantwortlich für diese Form des Zwergwuchses. Bisher sind 4 unterschiedliche Varianten bekannt, welche die autosomal-rezessiv vererbte Krankheit auslösen. Diese werden mit D1, D2, D3 und D4 bezeichnet und können auch kombiniert heterozygot krankheitsauslösend sein. Kombiniert heterozygote Variationen zusammen mit der D1-Variante (außer N/D1) sind sehr schädlich und führen oft zum Tod des Pferdes. Eine Kombination mit der D2-Variante wird als die mildeste Form des Zwergwuchses eingestuft.

4.2 Fellfarbe und Haarstruktur beim Pferd

Fellfarbe

Pferde besitzen zwei Hauptpigmenttypen für die Fellfarbe. Die Grundfarben sind entweder dunkel (schwarz oder braun) oder rot. Die reichen Farbvariationen zwischen den einzelnen Pferderassen sind durch Gene festgelegt, die die Menge, die Stärke und die Verteilung zwischen diesen zwei Pigmenten kontrollieren.

Agouti (Braun/Rappe)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die Verteilung des schwarzen Pigments wird vom Agouti (A)-Lokus gesteuert. Bei fuchsfarbenen Pferden spielt dieses Gen keine Rolle bei der Fellfarbe. Eine braune oder schwarze Fellfarbe kann nur entstehen, wenn das Pferd entweder kein Anlageträger (E/E) oder nur Anlageträger für Fuchsfarben (E/e) ist. Ob das Pferd dann die Rappfärbung aufweist oder braun wird, ist abhängig vom Agouti-Gen. Liegt hier das rezessive Allel homozygot (a/a) vor, entsteht ein Rappe. Andernfalls (Anlageträger: A/a oder kein Anlageträger: A/A) ist das Fell braun mit schwarzer Mähne und Schweif. Man muss bei dem Agouti-Gen vor allem die Vererbung des bei Füchsen „versteckten“ Merkmals beachten.

Allelkombination	Agouti A/A	Agouti A/a	Agouti a/a
Extension E/E	Brauner	Brauner	Rappe
Extension E/e	Brauner	Brauner	Rappe
Extension e/e	Fuchs	Fuchs	Fuchs

Appaloosa Pattern 1 (PATN1)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Während das LP-Gen (Leopard-Komplex) verantwortlich ist für verschiedene weiße Pattern, beeinflusst das PATN1-Gen die Größe und Verteilung der Weißanteile. Eine

Variante im PATN1-Gen ist assoziiert mit einem erhöhten Weißanteil bei Leopard-gemusterten Pferden. Bei Pferden, die heterozygot für LP sind (LP/lp), verursacht die PATN1-Variante in den meisten Fällen die Ausprägung eines Volltigers. Bei Pferden, die homozygot für LP sind (LP/LP), entstehen meist few-spot Leoparden. Die PATN1-Variante kommt häufig in Rassen mit Leopard vor, unter anderem beim Appaloosa, British Spotted Pony, American Miniature Horse und Knabstrupper. Sie wurde auch in anderen Rassen nachgewiesen, hat aber ohne das LP-Gen keinen Einfluss auf den Phänotyp.

Brindle 1

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Der Phänotyp „Brindle“ weist unregelmäßige vertikale Streifen im Körperhaar entlang von Hals, Rücken und Hinterhand auf.

Für diese spezifische Form der Stromung wurde der Begriff „Brindle 1 (BR1)“ definiert. Bei einigen BR1-Pferden sind die Streifen unterschiedlich pigmentiert, fast immer wachsen die Mähne und der Schweif nur sehr spärlich.

BR1 wird X-chromosomal semidominant vererbt. Der typische BR1-Phänotyp mit einem gestromten Körperfell ist nur bei weiblichen heterozygoten Tieren (Genotyp X(N)/X(BR1)) zu sehen. Homozygote weibliche Tiere (Genotyp X(BR1)/X(BR1)) und hemizygoten männliche Tiere (Genotyp X(BR1)/Y) zeigen einen einfarbigen Phänotyp, jedoch immer mit spärlichem Behang.

Camarillo White W4 *

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	alle Rassen
Dauer	4–6 Wochen

Ausprägung

Bei der Variante W4 im KIT-Gen handelt es sich um eine Variante, die zurückgeht auf den Hengst „Sultan“. Dieser wurde 1912 geboren und von Adolfo Camarillo zur Zucht mit Morgan Horses eingesetzt. Diese sehr erfolgreichen weißen Pferde wurden bis 1987 von der Familie Camarillo gezüchtet, bevor sie bei einer Auktion in alle Welt verkauft wurden. Mit dem Gentest kann der Züchter, der diese Farbe züchten möchte, herausfinden, ob ein Pferd, das von Sultan abstammt und selbst nur wenige weiße Abzeichen hat, die Variante vererben kann.

Der Genotyp W4/W4 konnte bislang nicht nachgewiesen werden. Dies deutet darauf hin, dass homozygote Pferde nicht lebensfähig sind.

Champagne

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Ebenso wie das Cream-Gen verursacht das Champagne-Gen eine Aufhellung der Grundfarbe. Es wird dominant vererbt, wobei heterozygote Träger (Genotyp CH/ch) von homozygoten (Genotyp CH/CH) phänotypisch kaum zu unterscheiden sind. Die Grundfarbe Fuchs wird zu „Gold-Champagne“, Braun wird zu „Amber-Champagne“, Schwarz wird zu „Classic-Champagne“ aufgehellt. Pferde der Farbe Champagne werden mit rosa Haut geboren, die innerhalb der ersten Lebensstage dunkle Punkte bekommt. Die Augen sind meist blau, werden aber im Laufe der Jahre dunkler.

Cream

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Ein weiteres Gen, MATP, verursacht die unterschiedlichen Cream-Färbungen des Pferdefells. Je nach Grundfarbe, die von den Genen des E- und A-Lokus bestimmt werden, entstehen durch dieses Gen folgende Farbschattierungen: Nicht-Anlageträger (cr/cr) besitzen die Grundfarben Fuchsfarben, Braun oder Rappe. Fuchsfarbene Anlageträger (e/e; CR/cr) werden Palomino (Isabell), fuchsfarbene homozygote Träger (e/e; CR/CR) werden Cremello. Braune Anlageträger (E/e oder E/E; A/A oder A/a; CR/cr) werden erdfarben, braune homozygote Träger (E/e oder E/E; A/A oder A/a; CR/CR) werden Perlino. Schwarze Anlageträger (E/e oder E/E; a/a; CR/cr) werden erdbraun, schwarze homozygote Träger (E/e oder E/E; a/a; CR/CR) werden erdfarben (Smoky Cream). Wir weisen spezifisch eine Variante im MATP-Gen nach, die für die beschriebenen Cream-Farben verantwortlich ist. Andere Gene oder Varianten, die ähnlich erscheinende Fellfarben verursachen, werden mit diesem Test nicht nachgewiesen.

Dominant White W5, W10, W13, W20, W22*

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	alle Rassen
Dauer	4–6 Wochen

Ausprägung

Das KIT-Gen hat eine entscheidende Funktion für die Entwicklung vieler Zelltypen, darunter Blut- und Pigmentzellen (Melanozyten). Varianten, die die normale Funktion des KIT-Proteins beeinträchtigen, führen häufig zu einem Mangel an Melanozyten in Haut und Haarfollikeln, was bei Pferden zu einer weißen Musterung führt, die als dominantes Weiß bezeichnet wird. Die dominante weiße Zeichnung ist variabel und reicht von ausgedehnten Gesichts- und Beinzeichnungen mit oder ohne minimale Sabino-ähnliche Muster, einschließlich Roaning auf dem Bauch und/oder den Bauchflecken, bis hin zu einem rein weißen Pferd. Die Augenfarbe dominant weißer Pferde ist typischerweise braun.

Eine Reihe verschiedener KIT-Varianten, die mit weißen Mustern assoziiert sind, wurden beim Pferd identifiziert. Dazu gehören dominant Weiße, Sabino-1 und Tobiano. Bisher wurden 34 dieser Varianten als dominant weiße Varianten charakterisiert und reichen von Varianten, die einen minimalen Einfluss auf die Fellmusterung haben, bis hin zu solchen, die einen rein weißen Phänotyp verursachen. Viele der dominant weißen Varianten sind erst in jüngster Zeit entstanden und sind daher auf bestimmte Linien innerhalb der Rassen beschränkt. Zu den Ausnahmen gehören W13 und W20.

W13 wurde ursprünglich bei Quarter Horses identifiziert, wurde aber auch bei mehreren anderen Rassen beschrieben, darunter Australian Miniature Horse, American Miniature Horse und Shetlandpony. Bisher wurden keine homozygoten W13/W13-Pferde identifiziert, was darauf hindeutet, dass dies embryonal letal sein könnte.

W5 findet sich in Nachkommen des Vollbluthengstes Puchilingui. W10 gibt es nur bei den Nachkommen des Quarter Horse Hengstes GQ Santana. W22 wird in Nachkommen des Vollbluthengstes Airdrie Apache gefunden.

W20 wurde bei vielen Rassen beschrieben. Es wird angenommen, dass diese Variante einen geringeren Effekt auf die Proteinfunktion sowie einen subtileren Effekt auf die Menge des exprimierten Weiß hat, es sei denn, sie wird mit anderen dominant weißen Genvarianten (und vielleicht anderen Scheckungsmustern) kombiniert. In Kombination mit anderen Genvarianten hat sich gezeigt, dass W20 den Anteil der weißen Musterung erhöht, wodurch ein rein weißer oder fast vollständig weißer Phänotyp entsteht. Im Gegensatz zu W5, W10 und W22 ist der homozygote Genotyp W20/W20 nicht letal.

W22 kommt auf dem W20-Untergrund vor, d. h. alle Pferde mit der W22-Variante haben auch die W20-Variante. Da die W22-Variante einen größeren Einfluss auf die Proteinfunktion hat als W20, lautet das beschriebene Allel W22, obwohl technisch gesehen sowohl die W20- als auch die W22-Variante vorhanden sind. In dem Fall, in dem ein Pferd ein W20 von einem Elternteil und ein W20 und W22 vom anderen Elternteil erbt (was technisch bedeutet, dass es zwei Kopien von W20 und eine Kopie von W22 hat), wird es als zusammengesetzter heterozygoter Genotyp, W20/W22, befundet. Es hat sich gezeigt, dass Pferde mit diesem Genotyp einen rein weißen Phänotyp haben.

Dun

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay und Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Das Dun-Gen ist ein dominantes Farbverdünnungsgen, welches zum einen die Grundfarbe des Fells verändert und zum anderen die sogenannten „Wildzeichnungen“ hervorruft. Dazu gehören der Aalstrich, die Zebrastrreifen an den Beinen oder am Kopf („Cobwebbing“) und das Schulterkreuz. Der Aalstrich ist bei allen Dun-Pferden lebenslang zu sehen, die anderen Abzeichen können zusätzlich auftreten. Der Effekt des Dun-Gens auf die Grundfarben Fuchs, Braun und Schwarz bringt eine Reihe verschiedener Farbschattierungen von Gold über Dunkelgrau bis hin zu Olivfarben hervor. Dun wird unabhängig von den anderen Farbgenen vererbt und kann auch in Kombination mit anderen Genen auftreten, die die Grundfarbe beeinflussen.

Es gibt drei Allele, die das Vorkommen der Dun-Aufhellung und der Wildzeichnungen beeinflussen: D (Dun-Aufhellung und Wildzeichnung), nd1 (nicht aufgehellt, Wildzeichnungen können in unterschiedlicher Ausprägung vorkommen, z. B. der sog. Pseudo-Aalstrich) und nd2 (nicht aufgehellt, ohne Wildzeichnung). D ist dominant über nd1 und nd2; nd1 ist dominant über nd2.

Fuchsfarben

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werktage

Ausprägung

Die Vererbung der Fuchsfarbe wird am Extension (E-) Locus gesteuert. Das dominante Allel (E) führt zur Bildung von Eumelanin und somit zur Farbe braun oder schwarz. Die Anlage für Fuchsfarbe (e) wird rezessiv vererbt, d. h. nur bei homozygotem Vorliegen der Variante im Mc1R-Gen (e/e) wird Phäomelanin gebildet und das Pferd ist fuchsfarben. Bei homozygoten (E/E) bzw. heterozygoten (E/e) Pferden entscheidet sich am Agouti-Locus, ob das Pferd die Grundfarbe braun oder schwarz hat.

Graying* (ausschließlich für Deutschland verfügbar)

Material	nur 20–30 Mähnen-/Schweifhaare
Methode	Partnerlabor
Rasse	alle Rassen
Dauer	4–6 Wochen

Ausprägung

Pferde, die die Graying-Variante tragen, kommen farbig zur Welt und verlieren nach und nach die Pigmentierung der Haare. Die Pigmentierung der Haut bleibt in der ursprünglichen Farbe. Bis zum Alter von 6–8 Jahren werden die Pferde vollständig grau/weiß. Die genetische Ursache dafür ist eine Duplikation im STX17-Gen, die autosomal-dominant vererbt wird, das heißt auch Pferde, die nur eine Kopie der Variante tragen (heterozygote Tiere G/g), werden grau/weiß. Diese Pferde werden häufig nicht rein weiß, sondern

bleiben Apfel- oder Fliegenschimmel bis an ihr Lebensende. Homozygote (G/G) werden meist schon in jungen Jahren vollständig weiß. Im direkten Zusammenhang mit der Graying-Variante steht die Bildung von Melanomen, so haben 70–80 % aller Schimmel über 15 Jahre ein oder mehrere Melanome. Die Inzidenz ist statistisch gesehen höher für Pferde, die die Duplikation homozygot tragen im Vergleich zu Heterozygoten, ebenso ist sie abhängig von der Grundfarbe des Pferdes, die am Agouti-Lokus bestimmt wird. Schwarz geborene Schimmel tragen ein signifikant höheres Risiko Melanome zu bekommen als weiße Pferde, die braun zur Welt kommen.

Es wird auch berichtet, dass Schimmel ein höheres Risiko für Plattenepithelkarzinome der Augen haben als andere Pferde.

Eine Studie aus dem Jahr 2024 unter der Leitung von Dr. Leif Andersson und Kollegen an der Universität Uppsala in Zusammenarbeit mit Forschern des UC Davis Veterinary Genetics Laboratory (VGL) zeigte, dass die Geschwindigkeit des Ergrauens und das Melanomrisiko von der Anzahl der Kopien dieser Sequenz beeinflusst werden, die für das Ergrauen bei Pferden verantwortlich sind. So konnte gezeigt werden, dass Pferde ohne Duplikation (N/N) nicht ergrauen und die geringste Melanominzidenz aufweisen. Pferde mit einer G3-Kopie (N/G3) ergrauten schneller und traten häufiger an Melanomen auf, während Pferde mit homozygoter G3-Kopie (G3/G3) am schnellsten ergrauten und am häufigsten an Melanomen erkrankten. Pferde mit dem G2-Allel, ob heterozygot (N/G2) oder homozygot (G2/G2), zeigten eine geringe Melanominzidenz, ähnlich wie Pferde ohne Duplikationen (N/N).

Incontinentia pigmenti (Hyperpigmentierung)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Incontinentia pigmenti (IP) ist eine ektodermale Dysplasie, bei der sich im Laufe der Zeit Hautläsionen sowie Zahn-, Huf- und Augenanomalien entwickeln. Bald nach der Geburt entstehen bei den betroffenen Pferden juckende, exsudative Läsionen der Haut. Diese entwickeln sich teils warzenartig. Es können Bereiche mit Alopezie entstehen, in denen gelegentlich wolliges Haar nachwächst. Betroffene Pferde zeigen von Geburt an Streifen – ähnlich einer Brindle-Färbung – im Fell. Durch X-chromosomal dominante Vererbung können die IP-Symptome nur bei weiblichen Individuen auftreten, betroffene männliche Embryonen sterben bereits während der Entwicklung in utero.

Leopard complex (Tigerschcken-Komplex)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	3–5 Werkstage, bei Sequenzierung 1–2 Wochen

Ausprägung

Ein einziges, dominant vererbtes Gen, genannt „Leopard-Komplex (LP)“, ist verantwortlich für das Auftreten von verschiedenen weißen Spots und Pattern bis hin zum Volltiger, wie z. B. beim Appaloosa. Je nach Verband werden die Muster als „few spot leopard“, „leopard“ (Volltiger), „snowcap blanket“, „blanket with spots“ (Schabrackentiger), „varnish roan (marble)“, „snowflake“ (Schneeflockentiger), „frosted“, „speckled“ oder „mottled“ anerkannt. Homozygote Träger des Leopard-Gens LP/LP sind fast immer von der congenitalen stationären Nachtblindheit (CSNB) betroffen, heterozygote Träger LP/lp hingegen erkranken nicht. Es handelt sich hier um eine Beeinträchtigung des Sehvermögens in der Dunkelheit, die bereits von Geburt an besteht. Pferde, die sowohl das Tobiano-Gen als auch das Leopard-Gen haben, bezeichnet man als Pintaloosas.

Mushroom

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Shetlandpony
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die Grundfarben können durch das Vorliegen verschiedener Genvarianten aufgehellt werden, es entstehen Fellfarbafhellungen wie Cream, Pearl, Champagne, Sunshine, Snowdrop, Dun und Silver.

Die Fellfarbafhellung Mushroom ist bisher beim Shetlandpony beschrieben. Die Fellfarbverdünnung wird autosomal-rezessiv vererbt, d. h. nur Tiere, die zwei Kopien der Genvariante tragen (mu/mu), zeigen einen aufgehellten Phänotyp.

Bei Füchsen ist die Aufhellung am deutlichsten zu erkennen, da es sich um eine Verdünnung des roten Pigmentes (Phäomelanin) handelt. Durch die Aufhellung des Deckhaars und des Langhaars entstehen hellere Füchse (sepiafarben) mit hellerer oder gesträhter Mähne bzw. Schweif, die in ihrer Ausprägung variabel sein können. Der Phänotyp kann z. B. dem eines Palominos oder auch dem eines Silber gefärbten Braunen ähneln.

Bei Braunen findet trotz des homozygoten Vorliegens der Mushroom-Variante keine Aufhellung der dunklen Mähne und des Schweifs statt, da hier die Farbgebung durch das Pigment Eumelanin bestimmt wird, das nicht durch die Mushroom-Variante aufgehellt wird. Kopf, Hals und Beine dieser Tiere bleiben dunkel, der Rest des Körpers ist sepiafarben ohne den leicht rötlichen Stich, den viele Braune normalerweise aufweisen.

Bei Rappen findet durch das homozygote Vorliegen der Mushroom-Variante keine phänotypische Veränderung der Fellfarbe statt.

Pearl

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Neben den vier häufigsten dominant vererbten Farbverdünnungsgenen Cream, Champagne, Silver und Dun gibt es ein weiteres Gen, welches eine Aufhellung der Grundfarbe verursacht. Dieses Gen wurde beim Quarter Horse und Paint Horse ursprünglich „Barlink Factor“ genannt, bei den spanischen Rassen wie Andalusier und Lusitano hingegen „Pearl“.

Es handelt sich dabei um ein und dieselbe Variante, aufgrund der spanischen Vorfahren bei den Quarter und Paint Horses wurde das Gen schließlich einheitlich „Pearl“ genannt. Im Gegensatz zu den anderen Verdünnungsgenen wird Pearl autosomal-rezessiv vererbt, d. h. nur wenn das Gen homozygot vorliegt, werden die Grundfarbe des Pferdes und das Langhaar gleichmäßig aufgehellt. Ein fuchsfarbenes Pferd wird sandfarben, ein Rappe wird durchgehend hellgrau. Das heterozygote Vorliegen der Variante alleine verändert die Grundfarbe des Pferdes nicht. In Kombination mit dem heterozygoten Vorliegen des Cream-Gens (CR/cr und N/PrI) entsteht ein Phänotyp, der dem homozygoten Cream (CR/CR) entspricht. Diese Pferde sind rein äußerlich nicht zu unterscheiden von echten Cremellos, Perlinos und Smoky Creams.

Roan Zygosity*

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	Rassen auf Anfrage
Dauer	4–6 Wochen

Ausprägung

Das Roan-Gen verursacht weiße Stichelhaare am Körper, die zu einer „Aufhellung“ der ursprünglichen Fellfarbe führen. Es existieren jedoch keine „aufgehellten“ Haare, sondern die weißen Stichelhaare, die das Fell durchsetzen, führen zu diesem Erscheinungsbild. Der Kopf, die Beine, sowie Mähne und Schweif bleiben von dem Roan-Gen unberührt und zeigen immer die Grundfarbe. Fohlen werden bereits mit diesem Pattern geboren, oft ist dies aber im Fohlenfell noch nicht richtig zu erkennen und wird erst nach dem ersten Fellwechsel sichtbar. Die weißen Stichelhaare sind bei Vorliegen des klassischen Roan-Gens gleichmäßig über den Körper verteilt, nicht zu verwechseln mit den verschiedenen Pattern aus weißen Haaren, die „Roaning“ genannt werden. Diese entstehen aus einer ungleichmäßigen Verteilung der weißen Haare, die verantwortlichen Gene für die Vererbung konnten bislang noch nicht identifiziert werden. Das Roan-Gen wird dominant vererbt und kommt in vielen verschiedenen Pferderassen vor, u. a. bei Quarter Horse, Paint Horse, Paso Fino, Paso Peruano, Welsh Pony und Belgischem Kaltblut, nicht aber beim Vollblut oder Araber. Obwohl vermutet wurde, dass das Roan-Gen homozygot letal ist, gibt es Berichte von Quarter Horses, die das Gen zu 100 % an Ihre Nachkommen weitergeben. Bei diesen Pferden wurde auch genetisch bestätigt, dass die Region des Genoms, die das Roan-Gen enthält, homozygot vorliegt. Mittels DNA-Test werden mit der Roan-Färbung assoziierte Varianten beim Quarter Horse und beim Paint Horse nachgewiesen. Die ursächliche Variante konnte bislang noch nicht identifiziert werden. Bei diesem Test handelt es sich um einen sogenannten „Marker-Test“.

Sabino-1

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Die Sabinoscheckung bei Pferden ist gekennzeichnet durch größere und kleinere weiße Flecken mit gezackten Rändern, häufig an Kopf, Bauch und an den Beinen. Einige Pferde erscheinen auch stichelhaarig am Bauch oder am ganzen Körper. Die Scheckung tritt mehr oder weniger deutlich bei heterozygoten Sabinos auf. Homozygote sind meist von Geburt an fast vollständig weiß. Bislang konnte ein Gen als Ursache identifiziert werden (Sabino-1), es scheint jedoch offensichtlich, dass es weitere Gene gibt, die für ähnliche Abzeichen verantwortlich sind.

Silver (Windfarbgen) (MCOA)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Ein weiteres Gen, das eine Aufhellung der Grundfarbe verursacht, ist das Silver-Gen. Im Gegensatz zu Cream und Champagne hat es keinen Einfluss auf Phäomelanin, lediglich die schwarz pigmentierten Stellen erscheinen heller. Der Effekt ist vor allem sichtbar an Mähne und Schweif, die bei Vorhandensein des Silver-Gens häufig von weißen und grauen Haaren durchsetzt sind. Der Erbgang ist autosomal-dominant, d. h. bereits eine Kopie des Gens reicht aus, um den Phänotyp auszuprägen.

Mit der Silber-Variante im PMEL17-Gen ist das Multiple Congenital Ocular Abnormalities Syndrom (MCOA) assoziiert. MCOA ist eine Augenerkrankung, der Schweregrad des Syndroms ist dosisabhängig und variiert je nach Anzahl der vorhandenen Kopien der Silbervariante. Pferde mit einer Kopie von Silver (N/Z) weisen weniger schwere Symptome auf (Zysten-Phänotyp), die sich typischerweise als durchscheinende Zysten (oder mit Flüssigkeit gefüllte Bläschen) mit einem Durchmesser von bis zu 1 Zentimeter zeigen. Pferde mit zwei Kopien der Silber-Variante (Z/Z) weisen schwerere Symptome (MCOA-Phänotyp) mit Zysten und zusätzlichen Anomalien wie einer Vergrößerung der Hornhaut, einer abnormal geformten Iris und/oder Netzhaut auf, die das Sehvermögen beeinträchtigen und zur Erblindung führen können.

MCOA zeigt eine unvollständige Penetranz, was bedeutet, dass es bei Pferden mit den Genotypen N/Z und Z/Z Unterschiede in der Ausprägung von MCOA gibt. Forschungsergebnisse deuten darauf hin, dass es bei Pferden mit der Silbervariante zu einer fortschreitenden Veränderung des Sehvermögens kommen kann. Um zu vermeiden, dass

Nachkommen mit der schweren MCOA-Form, die mit zwei Kopien der Silbervariante verbunden ist, geboren werden, sollten Züchter keine zwei Pferde mit Silbervariante (N/Z oder Z/Z, unabhängig von der Grundfarbe) miteinander paaren. Obwohl die Silbervariante keinen Einfluss auf den Fellfarbtyp von Fuchs-/Sorrel-Pferden hat, kann sie bei Vorliegen zu Augenanomalien führen. Fuchs-Pferde aus Silber-Linien sollten getestet werden, um Zuchtentscheidungen zu treffen. Unabhängig von der Grundfarbe ist es ratsam, Pferde mit der Silbervariante von einem tierärztlichen Augenarzt untersuchen zu lassen, um das Ausmaß und den Schweregrad der Augenerkrankung festzustellen.

Snowdrop

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Tinker, Gypsy Cob
Dauer	1–2 Wochen

Verschiedene Genvarianten im SLC45A2-Gen sind verantwortlich für verschiedene Fellfarbaufhellungen wie Cream, Pearl oder Sunshine. 2020 konnte in einem aufgehellten Tinker, der keine der bekannten ursächlichen Genvarianten für Cream, Pearl oder Sunshine trug, eine Genvariante detektiert werden, welche die Aufhellung verursacht. Diese Fellfarbverdünnung wird als Snowdrop bezeichnet und verdünnt sowohl rotes als auch schwarzes Pigment, sodass die Grundfarben Fuchs, Brauner und Rappe durch diese Genvariante aufgehellt werden.

Der Erbgang ist autosomal-rezessiv, d. h. nur wenn beide Genkopien des Tieres die Variante für Snowdrop aufweisen, kommt es zur Fellfarbverdünnung. Ein Vorhandensein der Genvariante bei anderen Rassen ist derzeit wissenschaftlich nicht beschrieben, aber nicht auszuschließen.

Splashed White (SW 1-4)

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung und Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Splashed White ist ein ungleichmäßiges Scheckungsmuster, das vor allem durch extrem breite Blesse bzw. Laterne mit häufig blauen Augen sowie hochweißen Beinen gekennzeichnet ist. Manche, aber nicht alle Pferde mit einer Splashed-White-Scheckung sind taub. Bislang wurden 4 Varianten identifiziert (SW-1, SW-2, SW-3 und SW-4) die für die Splashed-White-Abzeichen ursächlich sind. SW-1 wurde bereits in vielen verschiedenen Pferderassen nachgewiesen, z. B. bei Quarter Horse, Paint Horse, Trakehner, American Miniature Horse, Shetlandpony und Isländer. Es wurden auch Pferde homozygot für die SW-1-Variante getestet, d. h. diese Variante ist homozygot nicht letal. Die SW-2- und die

(sehr seltene) SW-3-Variante kommen lediglich in einigen Quarter- und Paint-Horse-Linien vor. Beide Varianten scheinen homozygot letal zu sein, d. h. es sollten nie zwei Trägartiere miteinander verpaart werden. Pferde, die zwei oder mehr der Splashed-White-, Tobiano- oder Lethal-White-Overo-Varianten tragen, haben meist sehr ausgeprägte weiße Muster oder sind sogar vollständig weiß.

Splashed White (SW 5-8)*

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	alle Rassen
Dauer	4–6 Wochen

Ausprägung

Splashed White ist ein ungleichmäßiges Scheckungsmuster, das vor allem durch extrem breite weiße Streifen oder Flecken auf Stirn oder dem Nasenrücken (Blesse) bzw. Laterne mit häufig blauen Augen sowie hochweißen Beinen gekennzeichnet ist. Manche, aber nicht alle Splashed-White-Pferde sind taub.

In diesem Test werden 2 Genvarianten (SW5 und SW 6) identifiziert, die für die Splashed-White-Abzeichen ursächlich sind. Alle diese Varianten verursachen bei Pferden einen ähnlichen Phänotyp, das Ausmaß der weißen Musterung ist jedoch variabel. Es wird angenommen, dass sie von anderen Genen gesteuert wird. Einige sind bekannt, aber die meisten dieser zusätzlichen Gene, die zur Variation des Splashed-White-Phänotyps beitragen, müssen noch identifiziert werden.

SW5 wurde in einer American-Paint-Horse-Familie identifiziert. Es ist nicht bekannt, ob SW5 homozygot letal ist, bislang wurden keine Homozygoten (SW5/SW5) beschrieben. SW6 wurde in einer einzigen Familie als De-novo-Variante identifiziert. Eine De-novo-Variante bedeutet, dass nur dieses Individuum, seine Nachkommen und daraus hervorgehende zukünftige Generationen von Pferden, die von diesem Hengst abstammen, diese Variante haben können. Zum jetzigen Zeitpunkt ist nicht bekannt, ob Homozygote für SW6 (SW6/SW6) lebensfähig sind. Aufgrund der Art der Variante und der Rolle, die das MITF-Gen in der Entwicklung spielt, wird vermutet, dass SW6/SW6 embryonal letal sein könnte. Im Rahmen einer Studie des Veterinary Genetics Laboratory wurde jedoch ein SW1/SW6-Compound-Heterozygot identifiziert.

Splashed-White-Varianten werden als dominante Merkmale mit variabler Ausprägung vererbt, was bedeutet, dass eine Kopie einer SW-Variante einen Splashed-White-Phänotyp mit variablem Weißanteil erzeugt. Pferde, die Kombinationen der Splashed-White-Varianten, Tobiano oder Overo Lethal White tragen, können eine ausgedehnte weiße Zeichnung aufweisen oder ihr Fell kann ganz weiß sein.

Der Test auf das Splashed-White-Muster ermöglicht es Züchtern, festzustellen, welche Splashed-White-Variante bei ihrem Pferd vorhanden ist, und kann bei Zuchtentscheidungen und klinischen Entscheidungen helfen, wenn der Verdacht auf Taubheit besteht.

Sunshine

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Neben den bereits bekannten Farbverdünnungen wie Cream und Pearl wurde eine weitere Variante zur Verdünnung der Fellfarbe gefunden. Die Sunshine-Variante liegt, genau wie die anderen beiden Gene, auf dem SLC45A2-Gen. Sunshine wird autosomal-rezessiv vererbt, d. h. nur wenn das Gen homozygot vorliegt (Sun/Sun) wird die Grundfarbe des Pferdes aufgehellt. Es wird vermutet, dass sich diese Aufhellung ähnlich wie bei Pearl äußert. Ein heterozygoter Genotyp (N/Sun) führt nur in Kombination mit dem heterozygoten Cream-Gen (N/CR) zu einer Farbaufhellung. Es entsteht ein Phänotyp, der dem homozygoten Cream (CR/CR) entspricht.

Tiger Eye*

Material	20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	Paso Fino
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	4–6 Wochen

Ausprägung

Tiger Eye ist eine aufgehellte Irisfarbe, die bei puerto ricanischen Paso Fino-Pferden vorkommt. Im Gegensatz zu den braunen Augen der meisten Pferde ist das „Tiger-auge“ durch eine gelbe, bernsteinfarbene oder leuchtend orange Farbe gekennzeichnet. Forscher des Veterinary Genetics Laboratory untersuchten die genetischen Grundlagen dieses Phänotyps und identifizierten zwei Varianten im Gen SLC24A5, die für Tiger Eye verantwortlich sind: Tiger Eye 1 (TE1) im Exon 2 und Tiger Eye 2 (TE2) im Exon 7. Der Tiger Eye-Phänotyp wird als rezessives Merkmal vererbt. Pferde mit Tiger Eye sind am häufigsten homozygot (zwei Kopien) für die TE1-Variante (TE1/TE1). Einige Tiger Eye-Pferde sind compound heterozygot (je eine Kopie) für beide Varianten (TE1/TE2). Pferde mit dem Genotyp (TE2/TE2) sind selten; der eine dokumentierte Fall hatte eine sehr hellgelbe/blaue Irisfarbe. Im Gegensatz zur Verdünnung der Irisfarbe, die mit den creme- und champagnerfarbenen Varianten verbunden ist, scheint es keinen Zusammenhang zwischen Tiger Eye und verdünnter Fellpigmentierung zu geben. Der Tiger Eye-Phänotyp wurde bei allen drei nicht verdünnten Grundfarben des Fells (Schwarz, Rotbraun und Kastanienbraun) und sowohl bei männlichen als auch bei weiblichen Tieren beobachtet. Obwohl TE1 und TE2 bisher nur bei Paso Finos nachgewiesen wurden, ist es möglich, dass diese Varianten die hellere Augenfarbe bei eng verwandten Rassen erklären können.

Tobiano

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Als Tobiano wird eines der häufigsten Scheckungsmuster bei Hauspferden bezeichnet. Die Flecken dieser Pferde haben glatte Ränder und eine klare Abgrenzung, die Augenfarbe ist meist dunkel. Tobianos haben meist weiße Füße oder noch ausgeprägtere Beinabzeichen, die Kopfabzeichen sind vergleichbar zu Pferden ohne Tobiano-Färbung. Die weißen Flecken überqueren gewöhnlich an mindestens einer Stelle die Rückenlinie, jedoch ist die Ausprägung der Plattenscheckung sehr variabel. Die Tobianoscheckung folgt einem dominanten Erbgang. Das Pferd prägt daher die Tobianoscheckung aus, wenn es reinerbig (homozygot) Tob/Tob ist, aber auch wenn es mischerbig (heterozygot) N/Tob ist.

Haarstruktur beim Pferd

Curly

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

Curly Coat stellt ein besonderes Merkmal beim Pferd dar, das zu einer lockigen Fellstruktur führt. Dies ist vorrangig beim American Bashkir Curly Horse zu sehen, kann aber auch bei verschiedenen anderen Pferderassen auftreten. Curly Horses sind heutzutage sehr beliebt, da diese Fellstruktur bei vielen Pferdehaar-Allergikern zu mildernden oder gar keinen allergischen Symptomen führt.

Die lockige Fellstruktur tritt gelegentlich in Kombination mit einer Hypotrichose auf. Verantwortlich für das lockige Fell und die Hypotrichose sind genetische Varianten in zwei verschiedenen Genen, KRT25 und SP6. Pferde, die nur für die KRT25-Variante heterozygot oder homozygot sind, zeigen lockiges Fell und Hypotrichose, während Pferde nur mit SP6-Variante lockiges Fell ohne Hypotrichose zeigen. Pferde mit mutierten Allelen in beiden Varianten entwickeln lockiges Haar und Hypotrichose. Im Gentest werden beide Varianten getrennt voneinander untersucht.

4.3 Performance

Größentest

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Warmblut
Dauer	3–5 Werktage

Der Basenaustausch eines bestimmten Genlocus reguliert die Expression des LCORL-Gens, welches augenscheinlich das Wachstum des Pferdes beeinflusst. Diese Genvariation wirkt sich auf das Stockmaß des Warmblutpferdes aus. Es ist allerdings zu erwähnen, dass dieses Gen nicht allein verantwortlich für die Beeinflussung der Größe ist. Andere Faktoren wie Fütterung, Haltung und Aufzucht der Jungpferde oder auch die Mutterstute, sind ebenso essenziell für die Entwicklung und somit auch der Größe. Es gibt insgesamt drei unterschiedliche Genotypen. Pferde mit dem „kleinen“ Genotyp (T/T) besaßen bei den von uns getesteten Tieren im Durchschnitt eine Körpergröße von 164 cm. Pferde mit dem Genotyp C/T und C/C lagen im Mittel 4–8 cm drüber. Der Test liefert keine Garantie für ein exaktes Stockmaß des Pferdes, bei bekanntem Genotyp kann die Größe dennoch eingegrenzt werden. Außerdem wird den Züchtern so ermöglicht, bei bekanntem Genotyp bestimmte Anpaarungen zu vermeiden oder aber die Chance des gewünschten Phänotyps (Stockmaß) zu erhöhen. Im besten Fall ist der Genotyp beider Elterntiere bekannt.

Speed-Gen*

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	Englisches Vollblut
Dauer	1–2 Wochen

Das Protein Myostatin ist verantwortlich für die Hemmung des Muskelwachstums. Myostatin und das dazugehörige Gen MSTN wurden sowohl beim Menschen als auch bei verschiedenen Tierarten (z. B. Rind, Hund, Maus und Pferd) nachgewiesen. Verschiedene Varianten im Myostatin-Gen bewirken die Ausprägung unterschiedlicher Muskeltypen: so hat z. B. ein „Sprinter“ einen sehr hohen Anteil Muskelmasse im Verhältnis zum Gesamtgewicht und ist somit bestens für schnelles Rennen auf kurzen Strecken geeignet. Im Gegensatz dazu sind Pferde, die sich für lange Distanzen besser eignen, meist leichter gebaut, das Verhältnis Muskelmasse/Körpergewicht wird weniger („Steher“). Pferde, die mischerbig für die beiden Myostatin-Varianten sind, sind meist am erfolgreichsten in der Mitteldistanz.

Der Gentest zum Nachweis der verschiedenen Myostatin-Varianten gibt Auskunft darüber, welche Renndistanz am besten zu dem untersuchten Pferd passt. Er sagt jedoch nichts über die tatsächliche Eignung eines Pferdes als Rennpferd aus.

Myostatin – Die Variante und der Erbgang

Die den beiden Myostatin-Variationen zugrunde liegende Variante kann mittels eines DNA-Tests nachgewiesen werden.

Es gibt drei Genotypen:

Genotyp C/C (homozygot):

Das untersuchte Pferd ist im Myostatin-Gen homozygot für das C-Allel. Das Pferd könnte daher am besten für Kurzstrecken geeignet sein. Meist sind diese Pferde schon sehr früh entwickelt.

Genotyp C/T (heterozygot): Das untersuchte Pferd ist im Myostatin-Gen heterozygot C/T. Das Pferd könnte daher am besten für die Mitteldistanz geeignet sein.

Genotyp T/T (homozygot): Das untersuchte Pferd ist im Myostatin-Gen homozygot für das T-Allel. Das Pferd könnte daher am besten für Langstrecken geeignet sein. Meist entwickeln sich diese Pferde relativ spät.

SynchroGait (DMRT3)*

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	American Bashkir Curly Horse, American Miniature Horse, American Saddlebred, Appaloosa, Isländer, Kentucky Mountain Saddle Horse, Mangalarga Marchador, Missouri Foxtrotter, Morgan Horse, Paint Horse, Paso Fino, Paso Peruano, Quarter Horse, Skandinavischer Kaltbluttraber, Traber, Tennessee Walking Horse
Dauer	1–2 Wochen

Ausprägung

SynchroGait ist ein diagnostischer DNA-Test für eine genetische Variante (A), die einen großen Einfluss auf den Gang und die Koordination von Pferden hat. Die Variante erleichtert eine laterale Fußabfolge, die Grundvoraussetzung ist für den Pass, und hemmt den Übergang vom Trab oder Pass zum Galopp. Die Variante A wurde als ein wichtiger genetischer Faktor für die Leistung bei Trabrennpferden identifiziert sowie für die Fähigkeit zum Rennpass bei Islandpferden.

Mit SynchroGait können Besitzer die angeborene Fähigkeit junger Pferde zur Gangleistung erkennen, was Entscheidungen über Investitionen in die zukünftige Ausbildung erleichtert. Das Testen von Zuchttieren ermöglicht es den Züchtern, wahrscheinliche Genotypen der Nachkommen vorherzusagen und optimale Partner auszuwählen, um die Produktion von Fohlen mit der Gangvariante zu maximieren. Bei Rassen, die für die Dressur oder das Springen verwendet werden, bei denen der Passgang eine unerwünschte Eigenschaft ist, kann SynchroGait verwendet werden, um die Variante zu eliminieren. Vorteile der Variante A bei den Gangarten sind:

Vollblüter: AA-Pferde sind häufiger professionell bei Trabrennen im Einsatz; Sie verdienen mehr Geld und haben einen höheren Zuchtwert für die Rennleistung als CA- und CC-Pferde. Der SynchroGait-Test eignet sich besonders für Pferde aus französischen Vollblutlinien.

Kaltblüter: Das Vorhandensein der A-Variante korreliert mit der Trabtechnik. AA-Pferde haben ein natürliches Talent für Pass und eine ausgezeichnete Beinkoordination im Trab bei hoher Geschwindigkeit.

Islandpferde: AA-Pferde haben eine genetische Veranlagung, fünf Gangarten auszuführen (Schritt, Tölt, Trab, Pass und Galopp). CA- und CC-Pferde führen mit größerer Wahrscheinlichkeit nur vier Gangarten (Schritt, Tölt, Trab und Galopp) aus, wobei CC-Pferde sich bei der Erlernung des Tölts gerade zu Beginn der Ausbildung schwer tun können.

Tractability

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Englisches Vollblut
Dauer	1–2 Wochen

Der Test für Tractability soll die Lern- bzw. Leistungsbereitschaft eines Pferdes aufzeigen. Da der Phänotyp lediglich auf Aussagen der Pferdebesitzer oder Menschen, die mit dem Pferd Umgang hegen, beruht, ist eine Differenzierung schwierig, der Test trifft auch keine Aussage über die Cleverness des Pferdes. Es sollte zudem beachtet werden, dass Faktoren wie anatomische Gegebenheiten oder Krankheiten die „Tractability“ stark beeinflussen können, sodass der Genotyp nicht unbedingt mit dem Phänotyp übereinstimmen muss.

4.4 DNA-Profil (ISAG 2006) Pferd

Das Prinzip des DNA-Profiles beruht auf der Untersuchung hochvariabler DNA-Abschnitte (Mikrosatelliten), die sich zwischen den einzelnen Individuen durch ihre Länge voneinander unterscheiden (Längenpolymorphismus). Die Gesamtheit der Mikrosatelliten in Kombination ergibt ein für jedes Individuum unverwechselbares DNA-Profil.

Für die Erstellung eines DNA-Profiles wird zunächst aus kernhaltigen Zellen das Erbgut des Tieres, die DNA, isoliert. Anschließend werden mit Hilfe der Polymerase-Kettenreaktion (PCR) die zu analysierenden Bereiche der DNA millionenfach vervielfältigt. Die Länge der Mikrosatelliten kann durch eine computergestützte Analyse im „Genetic Analyzer“ bestimmt werden. Aus diesen Daten wird dann eine individuelle reproduzierbare Zahlenformel für jedes Tier erstellt.

Das DNA-Profil ist mit einer Wahrscheinlichkeit von größer als 99,99 % einzigartig. Die einzige Ausnahme hiervon bilden eineiige Mehrlinge. Für die Identifizierung eines Tieres wird dessen DNA-Profil angefertigt und in einer DNA-Datenbank gespeichert.

Zur Erstellung eines DNA-Profiles untersuchen wir die von der „International Society for Animal Genetics (ISAG)“ empfohlenen Mikrosatelliten-Marker. Die erhaltenen DNA-Profile sind international mit den nach den ISAG-Empfehlungen arbeitenden Laboren vergleichbar.

Material	1 ml EDTA-Blut/20–30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Tierarten	Pferd
Rassen	alle Rassen
Dauer	1–2 Wochen

5. DNA-Profil und Abstammungsgutachten

Das DNA-Profil eines Tieres wird auch als genetischer Fingerabdruck bezeichnet. Im Gegensatz zu anderen Markierungsmethoden wie Mikrochips oder Tätowierungen kann es nicht manipuliert oder durch äußere Einflüsse, wie z. B. Verletzungen, zerstört werden. Es bleibt ein Leben lang unverändert.

Dieses DNA-Profil ermöglicht einerseits eine zweifelsfreie Identifikation, zum anderen kann durch den Vergleich des genetischen Fingerabdrucks der Familienmitglieder die Abstammung sicher nachgewiesen werden.

Die Erstellung von DNA-Profilen wird bei uns routinemäßig für Hunde (auch S. 170) Katzen (auch S. 200) und Pferde (auch S. 233) durchgeführt, weitere Tierarten sind auf Anfrage erhältlich.

Das DNA-Profil ist mit einer Wahrscheinlichkeit von größer als 99,99 % einzigartig. Die einzige Ausnahme hiervon bilden eineiige Mehrlinge. Für die Identifizierung eines Tieres wird dessen DNA-Profil angefertigt und in einer DNA-Datenbank gespeichert.

Zur Erstellung eines DNA-Profiles untersuchen wir die von der „International Society for Animal Genetics (ISAG)“ empfohlenen Marker. Die erhaltenen DNA-Profile sind international mit den nach den ISAG-Empfehlungen arbeitenden Laboratorien vergleichbar.

Material und Testdauer

Für die Erstellung des DNA-Profiles wird eine EDTA-Blutprobe (ca. 0,5 ml) benötigt. Alternativ können auch Backenabstriche verwendet werden. Bei Pferden ist auch die Einsendung von Haarproben (mit Wurzel) möglich. Für ein Abstammungsgutachten muss neben dem Probenmaterial der zu begutachtenden Nachkommen auch Probenmaterial von Vater und Mutter eingeschickt werden. Soll eine Vaterschaft ausgeschlossen werden, sollte zusätzlich zur Mutter möglichst von allen potenziellen Vätern Blut oder Backenabstrich eingesandt werden. Das Ergebnis liegt etwa 2–3 Wochen nach Erhalt der Proben vor.

Abstammung – beide Elternteile vorhanden

Mithilfe des Abstammungsnachweises kann man abklären, ob die angegebenen Eltern eines Tieres aufgrund des DNA-Profiles tatsächlich als biologische Eltern in Frage kommen.

Jeder Nachkomme erhält 50 % seines Erbguts von der Mutter und 50 % vom Vater. Vorausgesetzt die Mutterschaft gilt als gesichert, so müssen grundsätzlich alle nicht-mütterlichen Anteile im DNA-Profil des Nachkommens vom Vater vererbt worden sein.

Stimmen mindestens zwei Anteile im DNA-Profil nicht überein, kann die Vaterschaft mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen werden. Analoges gilt für die Mutter. Wie beim Identitätsnachweis hängt auch die Aussagefähigkeit des Abstammungsnachweises wesentlich von der Anzahl der untersuchten Mikrosatelliten ab. Je mehr hochvariable DNA-Abschnitte bei einer Abstammungsbegutachtung untersucht werden, desto sicherer können tatsächliche Fehl Abstammungen erkannt werden.

Abstammung – nur ein Elternteil vorhanden

Nicht selten steht bei der Frage nach Bestätigung oder Ausschluss eines Elternteils das genetische Material des zweiten Elternteils nicht mehr zur Verfügung. Wird die Abstammungsbegutachtung mit nur einem Elternteil durchgeführt, so ist die Aussagekraft der Analyse unter Umständen eingeschränkt. Lediglich ein Ausschluss der Vater- bzw. Mutterschaft ist als 99,99 % sicher anzusehen.

Für den Fall, dass alle Allele des Kindes den Eltern zuordenbar sind (kein Ausschluss möglich), können rassespezifisch Wahrscheinlichkeiten für die Elternschaft berechnet werden, wenn ausreichend Daten von Tieren dieser Rasse vorliegen.

Abstammung – nur Geschwister vorhanden

Ebenso wie die Abstammungsbegutachtung allein aufgrund der Angaben des Kindes und eines Elternteils möglich ist, kann auch die Beurteilung von Verwandtschaftsverhältnissen auf Geschwister- und Halbgeschwisterebene erfolgen. Auch diese Fragestellung tritt bisweilen auf, wenn aus unterschiedlichen Gründen von den Eltern keine adäquaten Proben zur Verfügung stehen und konnte bislang überhaupt nicht beantwortet werden.

Ebenso wie bei den „motherless cases“ kann eine Likelihood Ratio angegeben werden, also eine Aussage darüber getroffen werden, um wie viel wahrscheinlicher die Geschwisterschaft gegenüber der Nichtgeschwisterschaft ist.

Eine Berechnung der Likelihood Ratio ist nur bei bestimmten Rassen möglich. Bitte nehmen Sie für weitere Informationen Kontakt mit uns auf, wir beraten Sie gerne persönlich und individuell.

6. Rassezuordnung bei Hund und Katze

Lange Zeit war die Feststellung der Rassezugehörigkeit eines Tieres nur anhand ersichtlicher Merkmale und/oder einer belegten Ahnentafel möglich und oft nicht eindeutig. Seit einigen Jahren können sog. Mikrosatelliten als molekulare Marker herangezogen werden, um sowohl die Abstammung eines Tieres als auch seine Rassezugehörigkeit auf genetischer Basis aufzuklären. Die Analyse von mehreren Mikrosatelliten-Loki ergibt letztlich ein einzigartiges, individuenspezifisches Muster: das DNA-Profil oder „genetischer Fingerabdruck“. Die Wahrscheinlichkeit, dass zwei nicht verwandte Tiere das gleiche DNA-Profil zeigen, liegt bei 1 zu 1 Milliarde.

Die Rassezuordnung basiert auf einer Wahrscheinlichkeitsberechnung, bei der das DNA-Profil eines Hundes/einer Katze mit einer Datenbank abgeglichen wird. Grundlage ist daher das Vorliegen von Referenzpopulationen in der Datenbank. Hierfür müssen DNA-Profile von Hunden/Katzen erstellt werden, deren Reinrassigkeit eindeutig durch Zuchtbuchnummer belegt ist.

Das Ergebnis der Rassezuordnung stellt dann eine Zuordnungswahrscheinlichkeit des fraglichen Tieres zu einer der im Datenpool befindlichen Rassen dar. Dabei wird für jede Rasse separat die Zuordnung bzw. der Ausschluss des zu testenden Tieres geprüft.

Die Zuordnungswahrscheinlichkeit zu einer Rasse aufgrund des DNA-Profils liegt bei reinrassigen Tieren zwischen 80 % und 100 %. Auch bei Tieren, bei denen ein Elternteil reinrassig ist, kann der DNA-Abgleich Auskunft über die Abstammung geben. Hier werden Zuordnungswahrscheinlichkeiten zwischen 40 % und 60 % für die Rasse des reinrassigen Elternteils erwartet. Zuordnungswahrscheinlichkeiten < 30 % weisen darauf hin, dass es sich weder um ein reinrassiges Tier der in der Datenbank hinterlegten Rassen handelt noch um einen Mischling, bei dem ein Elternteil zu einer der Referenzpopulationen gehört.

6.1 Möglichkeiten und Grenzen der genetischen Rassezuordnung

Genetische Untersuchungen zur Rassezuordnung sind möglich und weisen eine große Testsicherheit auf, wenn mit einem aktuellen Datenpool gearbeitet wird, der der geographischen Population entspricht, aus der das fragliche Tier kommt. Sie sind ein Hilfsmittel bei phänotypischer Rassezuordnung ohne Kenntnis der Elterntiere. Als Resultat wird eine Zuordnungswahrscheinlichkeit des fraglichen Tieres für jede der im Rassepool enthaltenen Rassen erwartet. Das Fehlen einer betreffenden Rasse im Datenpool führt nicht zu einer Fehlzurordnung, sondern lediglich, für alle geprüften Rassen, zu extrem niedrigen Zuordnungswahrscheinlichkeiten. Zuordnungswahrscheinlichkeiten < 30 % sind nicht aussagekräftig, da eine genügend hohe Testsicherheit für das errechnete Ergebnis nicht gewährleistet werden kann. Sind die vermeintlichen Elterntiere bekannt, ist ein Abstammungsgutachten das Mittel der Wahl, um die Vaterschaft zu bestätigen oder auszuschließen.

6.2 Hund

Die Hunderassen in unserer Datenbank:

- Australian Shepherd
- American Staffordshire Terrier
- Bearded Collie
- Berner Sennenhund
- Bordeauxdogge
- Border Collie
- Bullmastiff
- Cane Corso Italiano
- Chihuahua
- Collie (Kurzhaar/Langhaar)
- Deutsch Drahthaar
- Deutsche Dogge
- Deutscher Boxer
- Deutscher Schäferhund
- Dobermann
- Dogo Argentino
- Dogo Canario
- English Springer Spaniel
- Fila Brasileiro
- Golden Retriever
- Havanaser
- Labrador Retriever
- Mops
- Neufundländer
- Parson Russell Terrier
- Pyrenäen-Mastiff
- Rhodesian Ridgeback
- Rottweiler
- Spanischer Mastiff
- Standard Bull Terrier
- Staffordshire Bull Terrier
- Weimaraner

6.3 Katze

Analog zum Hund ist es möglich, anhand eines DNA-Profiles und dessen statistischer Auswertung eine Zugehörigkeitswahrscheinlichkeit einer Katze zu einer bestimmten Rasse zu ermitteln. Das Spektrum an Katzenrassen wird durch Aufnahme weiterer DNA-Profile von anderen Rassekatzen in die Datenbank laufend erweitert. Diese Methode stellt neben der äußerlichen Begutachtung ein zusätzliches Werkzeug zur Rassebestimmung dar. Auch die Unterscheidung von Hauskatzen und Wildkatzen nur anhand äußerer Merkmale ist schwierig. Daher hat Laboklin dafür einen molekularbiologischen Nachweis entwickelt. So kann anhand einer Haarprobe eindeutig nachgewiesen werden, ob es sich bei dem Tier um *Felis catus* (Hauskatze) oder *Felis silvestris* (Wildkatze) handelt. Dies ermöglicht auch Untersuchungen zur Verbreitung der Wildkatze in Deutschland.

Die Katzenrassen in unserer Datenbank:

- Abessinier
- Britisch Kurzhaar
- Burma
- Heilige Birma
- Maine Coon
- Norwegische Waldkatze
- Perser
- Ragdoll
- Siam

6.4 Material

Für den DNA-Test wird 1 ml EDTA-Blut benötigt. Alternativ ist auch die Einsendung eines Backenabstrichs möglich. Die dafür benötigten Abstrichtupfer stellen wir Ihnen gerne kostenlos zur Verfügung. In seltenen Fällen kann das genetische Material am Abstrichtupfer zur Durchführung des Gentests nicht ausreichen. In diesem Falle wäre die Neueinsendung von EDTA-Blut ratsam.

6.5 Durchführung

Bitte senden Sie uns die Probe zusammen mit dem entsprechenden Untersuchungsantrag. Die Befundübermittlung erfolgt wahlweise per Post, Fax oder E-Mail. Nach Abschluss der Untersuchung erhalten Sie eine Rechnung.

Dauer: 3–4 Wochen

7. Tierartendifferenzierung

Lange Zeit war die Thematik der Tierartendifferenzierung auf Lebensmittel beschränkt, in letzter Zeit ergeben sich hier jedoch neue Fragestellungen und Ansatzpunkte. Aufgrund vermehrter Anfragen, die Tierart aus den unterschiedlichsten Materialien zu bestimmen, nahmen wir uns des Themas an. Wir entwickelten eine routinetaugliche Methode zur Tierartendifferenzierung aus den verschiedensten Materialien.

Anwendungsbeispiele

Für diese Methode gibt es zahlreiche spannende Anwendungsgebiete:

Autounfall – zahlt die Versicherung?

So hatten wir beispielsweise von einer Versicherung die Anfrage, von welchem Tier die an einer Stoßstange gefundenen Haare stammen. Im Detail ging es darum, zu klären, ob die Haare von einem Wildtier stammen – in diesem Fall wäre die Kaskoversicherung des Autohalters für den Schaden aufgekommen – oder von einem Haustier – in diesem Fall bleibt der Autobesitzer auf dem Schaden sitzen. An der Stoßstange wurden schwarze Haare gefunden, was bei der Versicherung den Verdacht aufkommen ließ, dass es sich nicht um einen Fuchs – wie vom Autohalter angegeben – sondern um einen Hund gehandelt haben könnte. Der Autohalter wollte jedoch nicht betrügen: die Haare stammten tatsächlich von einem Fuchs. Besondere Brisanz erfährt dieses Thema auch, wenn Wildunfälle mit bei uns eigentlich nicht heimischen Tierarten wie dem Waschbären passieren. Diese werden nicht von allen Versicherungen übernommen. So kann eine molekularbiologische Untersuchung hier Klarheit schaffen.

Macht Nachbars Katze bei uns in den Garten?

Viele Gartenbesitzer fragen sich, wer denn der heimliche nächtliche Besucher auf der Terrasse oder am schönsten Sitzplatz im Garten ist. Neben Nachbars Katze kommen hier sehr viele Wildtiere in Frage, wie der Igel oder der Marder. Die Untersuchung des Kothaufens zur Tierartendifferenzierung kann hier spannende Einblicke in die oft verborgen lebende Tierwelt im Garten liefern. Wir konnten so bereits einen Marder überführen, der auf ungeklärten Wegen in das Innere eines Autos kam und dort sein Geschäft verrichtete. Oder das Hermelin, das im Verdacht steht, die Fische aus dem Teich gefressen zu haben.

Wilddiebe am Werk?

Mehrmals bekamen wir auch schon Blutspuren geschickt mit der Bitte um Abklärung der Tierart. Diese wurden im Schnee gefunden, auf der Wiese, in der Erde. Auch aus diesen Proben kann man DNA isolieren und die entsprechende molekularbiologische Untersuchung folgen lassen. Was stellt hier die Motivation dar? Teilweise wollten die Einsender wissen, ob das Blut vom gerade entlaufenen Hund stammen könnte. Stellt sich heraus, dass das gefundene Blut in der Tat von einem Hund stammt, kann man noch einen Schritt weitergehen: liegt eine Vergleichsprobe des Hundes wie z. B. Haare aus dem Hundekorb oder der Bürste vor, erstellt man aus beiden Proben ein DNA-Profil. Dabei wird die Länge sog. Mikrosatelliten bestimmt, was zu einem individuellen Profil für jeden Hund führt. Sind diese identisch, handelt es sich sehr wahrscheinlich um dasselbe Tier. Dies ist in der gleichen Weise auch bei Katzen möglich. Teilweise finden Jäger solche Spuren in ihrem Revier und wollen der Sache auf den Grund gehen: Ist das Blut von einem Wildtier, was die Vermutung der Wilderei nahelegt, oder stammt es von einem Haustier?

Echtes Fell oder Plastik?

Ein weiterer spannender Fall drehte sich um Spielzeuge von einem Weihnachtsmarkt. Diese waren laut Aussage des Verkäufers aus Kunstfell. Dem Käufer kamen jedoch Zweifel. In einer der Proben konnten wir in der Tat Katzen-DNA nachweisen.

Etablierung der Methodik

Eine erste Hürde stellte die DNA-Isolierung aus den eingesandten Proben dar. Darunter befanden sich Kot, Haare, aber auch Blutspritzer auf Gras oder im Schnee. Um hieraus DNA zu isolieren, die hinsichtlich Quantität und Qualität den Ansprüchen der folgenden Untersuchungsmethoden genügt, kann man nicht auf die Standardmethoden zurückgreifen. Diese sind an große Zellmengen, wie sie sich in EDTA-Blut befinden, angepasst. Daher mussten wir hier auf Methoden aus der Forensik zurückgreifen. Wir haben diese Isolationsmethode in unserem Labor als Routine etabliert. In den meisten Fällen kann nun aus den Proben, die oft nur Spuren genetischen Materials enthalten, genügend DNA gewonnen werden. Diese kann aber unter Umständen abgebaut oder degradiert sein. Die Qualität der gewonnenen DNA stellte die zweite große Hürde dar, da diese essentiell für eine nachfolgende Polymerase-Kettenreaktion (PCR) ist. Um dies zu umgehen, wurde eine PCR gewählt, die mitochondriale DNA amplifiziert. Diese ist wesentlich stabiler und auch in Spuren in ausreichender Menge vorhanden.

Die dritte große Hürde zeigte sich bei der Auswahl eines geeigneten Gens. In den meisten anderen Fragestellungen, die mittels PCR geklärt werden (wie beispielsweise Erregerdiagnostik), setzt man hochspezifische Primer ein, die nur an die DNA des fraglichen Erregers binden und diese hochspezifisch amplifizieren. In diesem Fall kennen wir jedoch den Verdächtigen nicht. Der Weg musste also ein anderer sein: wir wählten ein Gen, das bei allen höheren Lebewesen/Säugetieren vorkommt und hochkonserviert

ist. So wurde der Einsatz universeller Primer ermöglicht. Das untersuchte Gen musste jedoch genügend Unterschiede zwischen den Arten aufweisen, um im Anschluss die Differenzierung zu ermöglichen. Eine Sequenzierung gibt nun Auskunft über die genaue Gensequenz des Verursachers. Der Vergleich der gewonnenen Sequenz mit Sequenzen bekannter Herkunft gibt den Verursacher preis.

Grenzen

Grenzen dieser Methodik ergeben sich zum einen durch die DNA-Qualität, die entscheidend vom Zustand der Probe abhängt. So wird DNA durch sog. DNAsen sehr schnell abgebaut, wenn sie nicht mehr zellgebunden vorliegt. Eine Überwucherung der Probe mit Bakterien oder Pilzen erschwert die Isolation der eigentlich zu untersuchenden DNA. Ein weiteres Problem stellen DNA-Gemische dar. So muss man beispielsweise damit rechnen, dass man im Kot von Katzen auch DNA von Mäusen oder Schweinen (Fertigfutter) finden kann.

Zum anderen ergeben sich Einschränkungen bei den zu bestimmenden Tierarten. Die gewählten Primer decken sehr viele Arten ab. So konnten wir bisher bereits Hund, Katze, Wildkatze, Geweihträger (Reh, Damwild), Wildschwein, Wolf, Pferd, Ziege, Schaf, Marder (Hermelin) in der universellen PCR nachweisen. Alle Arten abzudecken, ist kaum möglich, da die Unterschiede ab einer bestimmten Zahl zu groß werden. Zusätzlich sind nicht von allen Tierarten die Sequenzen bekannt. Dies trifft insbesondere für Exoten zu. Wenn schon ein bestimmter Verdacht genannt wird, besteht auch die Möglichkeit, mit spezifischeren Primern ein Gen zu amplifizieren, welches wiederum über Sequenzierung und Datenabgleich auf die Spur des Täters führt.

Alles in allem ermöglicht dieser neue Service eine Vielzahl von Anwendungen und gibt Antworten auf viele Fragen. Die Liste der bereits identifizierten Tiere sowie der zu identifizierenden Arten wird laufend erweitert. Ein Telefongespräch im Vorfeld kann hier Klarheit schaffen. Auch für weitere Informationen zu diesem und anderen Themen stehen wir Ihnen gerne telefonisch oder per E-Mail zur Verfügung.

Tel.: +49 971 7202 5005 (Wir sind von Mo-Fr 9:00-18:00 Uhr für Sie da.)

E-Mail: labogen@laboklin.com

Rassenverzeichnis

Hund

Für alle Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Alle Rassen	Chondrodysplasie und -dystrophie (IVDD-Risiko) (CDPA/CDDY)	38
	Degenerative Myelopathie (DM)	44
	Hyperurikosurie (HUU/SLC)	73
	Maligne Hyperthermie (MH)	91
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD1)	143
	DLA-Typisierung	168
	DNA-Profil (Classic bzw. Premium)	170
	LABOGenetics XXL Hund	169
	Fellfarben und Haarlänge/-struktur: Prinzipiell sind alle Fellfarb-, Haarlänge- und Fellstrukturtests für alle Rassen validiert. Ausnahmen entnehmen Sie bitte dem entsprechenden Infotext.	147

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Afghanischer Windhund	Fellfarbe: EG-Lokus (Domino)	156
Airedale Terrier	Faktor VII-Defizienz (F7)	58
	Letale Lungenerkrankung (LAMP3)	86
	Protein-Losing-Nephropathie (PLN)	130
Akita	Amelogenesis imperfecta (AI/FEH)	29
Alaskan Klee Kai	Faktor VII-Defizienz (F7)	58
Alaskan Malamute	Alaskan-Malamute-Polyneuropathie (AMPN)	28
	Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)	114
Alpenländische Dachshacke	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	135
Altdänischer Vorstehhund	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	42
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
American Bulldog	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Ichthyose	75
	Nemalin-Myopathie (NM)	103
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
American Cocker Spaniel	Gallenblasenmukozelen (GBM)	62
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	110
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Fellfarbe: EH-Lokus: Zobel	156
American Eskimo Dog	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
American Hairless Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
American Husky	siehe Husky	
American Pitbull Terrier	Progressive Retinaatrophie (crd2-PRA)	121
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
American Staffordshire Terrier	Muskeldystrophie (MD)	98
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	105
	Progressive Retinaatrophie (crd1-PRA)	121
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
Amerikanischer Akita	Amelogenesis imperfecta (AI/FEH)	29
	Hämophilie B (Faktor IX-Defizienz)	69
Ardennen-Treibhund	Brachyurie (Stummelrute)	30
Australian Cattle Dog	Cystinurie	42
	Myotonia congenita	101
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
	Fellfarbe: E-Lokus e2 (seltene Varianten)	156

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Australian Kelpie	Cerebelläre Ataxie (CA)	34
	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	Intestinale Lipid-Malabsorption (ILM)	77
Australian Shepherd	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	Hereditäre Ataxie (HA)	70
	Hereditäre Katarakt (HSF4)	70
	Imerslund-Gräsbeck Syndrom (IGS)	76
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)	114
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Startle Disease	138
	Fellfarbe: B-Lokus seltene Varianten (b4)	151
Australian Silky Terrier	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Australian Stumpy Tail Cattle Dog	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Barbet	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Barsoi	Fellfarbe: EG-Lokus (Sable)	156
Basenji	Fanconi-Syndrom	60
	Progressive Retinaatrophie (Bas-PRA1)	118
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	131
Basset Fauve de Bretagne	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	117
Basset Hound	Glykogenspeicherkrankheit (GSD-PGBM1)	66
	Lafora-Epilepsie	82
	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	117
	Thrombozytopathie	139
	X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID)	144
	Fellfarbe: Saddle-Tan	160

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Beagle	Akatasasämie	26
	Faktor VII-Defizienz (F7)	58
	Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta)	63
	Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS)	76
	Lafora-Epilepsie	82
	Musladin-Lueke Syndrom (MLS)	99
	Neonatale cerebelläre Abiotrophie (NCCD)	103
	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	117
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	120
Bearded Collie	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	131
	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Beauceron	Erbliche Taubheit (EOAD)	56
Bedlington Terrier	Kupferspeicherkrankheit (CT/COMMD1)	80
Belgischer Schäferhund	Cerebelläre Ataxie (CA1)	34
	Kardiomyopathie mit Welpensterblichkeit (CJM)	80
	Spongiöse Degeneration mit cerebellärer Ataxie (SDCA1 und SDCA2)	136
	Verhaltensanomalie (nur Malinois)	141
	ZNS-Atrophie mit cerebellärer Ataxie (CACA)	145
Berger de Savoie	Brachyurie (Stummelrute)	30
Berner Sennenhund	Degenerative Myelopathie (DM) (Exon 1 und 2)	44
Bernhardiner	Larynxparalyse mit Polyneuropathie Typ 3 (LPPN3)	84
Bichon Frisé	Makrothrombozytopenie (MTC)	90

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Bobtail	Exercise Induced Collapse (EIC)	57
	Hämophilie A (Faktor VIII-Defizienz)	68
	Hereditäre Ataxie (HA)	70
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
	Multiple okuläre Defekte (MOD)	97
	Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)	114
	Startle Disease	138
Boerboel	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
Bologneser	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Bolonka Zwetna	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	120
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
Bordeauxdogge	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Digitale Hyperkeratose (DH/HFH)	48
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
Border Collie	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	Glaukom und Goniodysgenesie (GG)	63
	Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS)	76
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
	Myotonia congenita	101
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Raine-Syndrom	131
	Sensorische Neuropathie (SN)	133
	Trapped Neutrophil Syndrome (TNS)	140
Border Terrier	Spongiforme Leukoencephalomyelopathie (SLEM)	136
Boston Terrier	Hereditäre Katarakt (HSF4)	71
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Bourbonnaiser Vorstehhund	Brachyurie (Stummelrute)	30
Bouvier des Ardennes	siehe Ardennen-Treibhund	
Boxer	Hämophilie A (Faktor VIII-Defizienz)	68
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
Boykin Spaniel	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	Exercise Induced Collapse (EIC)	57
Braque du Bourbonnais	siehe Bourbonnaiser Vorstehhund	
Brasilianischer Terrier	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS7)	97
Bretonischer Spaniel	Brachyurie (Stummelrute)	30
	C3-Defizienz	31
Briard	Nachtblindheit (CSNB)	101
Bullmastiff	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Mitochondriale Enzephalopathie (MFE)	95
	Progressive Retinaatrophie (dom.-PRA)	122
Bull Terrier	Larynxparalyse (LP)	83
	Letale Akrodermatitis (LAD)	85
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	112
Cairn Terrier	Craniomandibuläre Osteopathie (CMO)	42
	Gallenblasenmukozelen (GBM)	62
	Globoidzellen-Leukodystrophie (Krabbe)	64
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	131
Cane Corso Italiano	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Dental-Skeletal-Retinal Anomaly (DSRA)	46
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Cavalier King Charles Spaniel	Dry Eye Curly Coat Syndrome (CCS)	53
	Episodic Falling (EF)	56
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	MCAD-Defizienz	92
	Mitralklappenendokardiose (MMVD)	95
	Muskeldystrophie (MD)	98
	Primäre Immundefizienz Typ 2 (PIP2)	115
	Xanthinurie Typ II	143
Cão de Agua Português	siehe Portugiesischer Wasserhund	
Chesapeake Bay Retriever	Ektodermale Dysplasie/Skin Fragility Syndrome (ED/SFS)	54
	Exercise Induced Collapse (EIC)	57
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Chihuahua	Lafora-Epilepsie	82
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Fellfarbe: D-Lokus seltene Varianten (d3)	156
Chinese Crested Dog	Canine multiple Systemdegeneration (CMSD)	32
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Progressive Retinaatrophie (rcd3-PRA)	128
	Felltyp: Haarlosigkeit	165
Chinook	Chondrodysplasie (Zwergwuchs)	37
Chow Chow	Fellfarbe: D-Lokus seltene Varianten (d2)	156
Clumber Spaniel	Exercise Induced Collapse (EIC)	57
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	120
	Pyruvat Dehydrogenase Phosphatase 1 Defizienz (PDP1)	130

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Cocker Spaniel	siehe American Cocker Spaniel bzw. English Cocker Spaniel	
Collie (Kurzhaar/Langhaar)	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	Dermatomyositis (DMS)	46
	Entzündliche Lungenerkrankung (IPD)	54
	Grey Collie Syndrome (Canine zyklische Neutropenie) (GCS)	68
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
	Progressive Retinaatrophie (rcd2-PRA)	128
Continental Bulldog	Cystinurie	42
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
Coton de Tuléar	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Primäre Hyperoxalurie (PH)	114
Curly Coated Retriever	Exercise Induced Collapse (EIC)	57
	Glykogenspeicherkrankheit Typ IIIa (GSDIIIa)	66
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	120
Dackel (Dachshund)	Afibrinogenämie (AFG)	26
	Farbverdünnung und neurologische Defekte (CDN)	61
	Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta)	63
	Gliedergürteldystrophie (LGMD)	64
	Lafora-Epilepsie	82
	Mitralklappenendokardiose (MMVD)	95
	Mucopolysaccharidose Typ IIIa (MPS3a)	96
	Narkolepsie	102
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	120
	Progressive Retinaatrophie (crd-PRA)	120
	Xanthinurie Typ II	143

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Dalmatiner	Akutes Lungenversagen (ARDS)	28
	Disproportionierter Zwergwuchs	51
	Lysosomale Speicherkrankheit (LSD)	89
Dansk-Svensk Gardshund	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
Deutsch Drahthaar	Exercise Induced Collapse (EIC)	57
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 2 (vWD 2)	143
Deutsch Kurzhaar	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	27
	Cone Degeneration (CD)	39
	Exfoliativer kutaner Lupus erythematodes (ECLE)	58
	Junctional epidermolysis bullosa (JEB)	78
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 2 (vWD 2)	143
Deutsch Langhaar	Familiäres Schilddrüsenkarzinom (FTFC)	60
Deerhound	Faktor VII-Defizienz (F7)	58
	Postoperative Blutungsneigung (DEPOH)	112
	Felltyp: Haarlosigkeit	165
Deutsche Dogge	Centronukleäre Myopathie (CNM)	32
	Faltendoggen-Syndrom (Ichthyose)	59
	Leukoenzephalomyelopathie (LEMP)	86
	Fellfarbe: H-Lokus: Harlequin	157
Deutscher Boxer	siehe Boxer	
Deutscher Jagdterrier	Centronukleäre Myopathie (CNM)	32
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
Deutscher Pinscher	Glykogenspeicherkrankheit Typ Ia (GSD Ia)	65

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Deutscher Schäferhund	Achromatopsie (Tagblindheit) (ACHM)	25
	Congenitaler Megaösoophagus (CIM)	40
	Hämophilie A (Faktor VIII-Defizienz)	68
	Hämorrhagische Diathese (Scott Syndrom)	69
	Leukozyten-Adhäsionsdefizienz III (LAD3)	87
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
	Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS7)	97
	Nierenzellkarzinom und noduläre Dermatofibrose (RCND)	107
	Zwergwuchs (hypophysäre Form)	146
	Fellfarbe: Pandascheckung	160
Deutscher Spitz	siehe Spitz	
Deutscher Wachtelhund	Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	110
Dobermann	Dilatative Kardiomyopathie (DCM1-4)	50
	Erbliche Taubheit (DINGS1&2)	56
	Kupferspeicherkrankheit (CT)	81
	Lysosomale Speicherkrankheit (LSD)	89
	Narkolepsie	102
Dogo Argentino	Disproportionierter Zwergwuchs	51
Dogo Canario	siehe Presa Canario	
Elo	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
Englische Bulldogge	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Cystinurie	42
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
Englischer Pointer	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	27
Englischer Toy Terrier	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	49
	Xanthinurie Typ II	143

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
English Cocker Spaniel	Adult onset Neuropathy (AON)	26
	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	27
	Familiäre Nephropathie (FN)	59
	Gallenblasenmukozelen (GBM)	62
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Paradoxe Pseudomyotonie (PP)	108
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Xanthinurie Typ II	143
	X-chromosomale retinale Dysplasie (XLRD)	144
	Fellfarbe: EH-Lokus: Zobel	156
English Setter	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
English Shepherd	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
English Springer Spaniel	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	27
	Dyserythroetische Anämie und Myopathie (DAMS)	53
	Familiäre Nephropathie (FN)	59
	Fukosidose	62
	Hypomyelinisierung/Shaking Puppy Syndrome (SPS)	74
	Paradoxe Pseudomyotonie (PP)	108
	Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	110
	Postoperative Blutungsneigung (DEPOH)	112
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	120
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Entlebucher Sennenhund	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Epagneul Français	siehe Französischer Spaniel	
Eurasier	Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM)	43
	Polioenzephalopathie (PE)	111
	Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)	114
Field Spaniel	Adult onset Neuropathie (AON)	26

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Finnischer Lapphund	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Pompe) (GSDII)	65
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Finnischer Laufhund	Faktor VII-Defizienz (F7)	58
	Finnish Hound Ataxie (FHA)	61
Flat Coated Retriever	Adipositas (ADI)	25
Fox Terrier	Congenitale Hypothyreose (CHG)	39
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	135
	Van den Ende-Gupta Syndrom (VDEGS)	140
Französische Bulldogge	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Congenitale Hypothyreose (CHG)	39
	Cystinurie	42
	Hereditäre Katarakt (HSF4)	71
	Lafora-Epilepsie	82
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	120
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
	Fellfarbe C-Lokus (Albino)	151
	Fellfarbe Cocoa	152
Französischer Rauhaariger Vorstehhund (Korthals)	Hereditäre Katarakt (HSF4)	70
Französischer Spaniel	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	27
Französischer Wasserhund	siehe Barbet	
Friesischer Vorstehhund	siehe Stabijhoun	
Friesischer Wasserhund	Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	133
Galgo Espanol	Startle Disease	138

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Golden Retriever	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	42
	Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta)	63
	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	73
	Ichthyose	76
	Ichthyose Typ 2	76
	Muskeldystrophie (MD)	98
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Progressive Retinaatrophie (GR-PRA 1 und 2)	123
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Gordon Setter	Hereditäre Ataxie (HA)	70
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
Greyhound	Hereditäre nasale Parakeratose (HNPK)	71
	Hereditäre Neuropathie (GHN)	72
	Postoperative Blutung (DEPOH)	112
Großer Schweizer Sennenhund	Postoperative Blutung (P2Y12)	112
Großspitz	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Fellfarbe: C-Lokus (Albino, OCA2)	151
Havanese	Hämophilie A (Faktor VIII-Defizienz)	68
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3)	143
Heideterrier	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	42
Hokkaido	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
Holländischer Schäferhund	Entzündliche Myopathie (IM)	55
	Spongiose Degeneration mit cerebellärer Ataxie (SDCA1 und SDCA2)	136
Hovawart	Hämophilie B (Faktor IX-Defizienz)	69
Hrvatski Ovčar	siehe Kroatischer Schäferhund	

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Husky	Alaskan-Husky-Enzephalopathie (AHE)	28
	GM1-Gangliosidose	67
	Progressive Retinaatrophie (XL-PRA)	129
	Fellfarbe: B-Lokus seltene Varianten (be)	151
Irischer Glen of Imaal Terrier	Progressive Retinaatrophie (crd3-PRA)	121
Irischer Wolfshund	Startle Disease	138
Irish Red and White Setter	Canine Leukozyten-Adhäsionsdefizienz (CLAD)	31
	Progressive Retinaatrophie (rcd1-PRA)	127
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
Irish Red Setter	Canine Leukozyten-Adhäsionsdefizienz (CLAD)	31
	Globoidzellen-Leukodystrophie (Krabbe)	64
	Progressive Retinaatrophie (rcd1-PRA)	127
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
Irischer Soft Coated Wheaten Terrier	Mikrophthalmie (RBP4)	94
	Paroxysmale Dyskinesie (PxD)	109
	Protein-Losing-Nephropathie (PLN)	130
Irischer Terrier	Digitale Hyperkeratose (DH/HFH)	48
Italienisches Windspiel	Amelogenesis imperfecta (AI/FEH)	29
	Fellfarbe: D-Lokus seltene Varianten (d3)	156
Jack Russell Terrier	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	42
	Juvenile Enzephalopathie (JBD)	78
	Late onset Ataxie (LOA)	84
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	133
	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	135

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Japan-Chin	GM2-Gangliosidose	67
Japan Spitz	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
Karelischer Bärenhund	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Chondrodysplasie (Zwergwuchs)	37
	Hypophosphatasie (HPP)	75
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Zwergwuchs (hypophysäre Form)	146
Kerry Blue Terrier	Canine multiple Systemdegeneration (CMSD)	32
	Faktor XI-Defizienz (F11)	59
Kleiner Basset Griffon Vendeen	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	117
Kleiner Münsterländer	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
Komondor	Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS)	76
Kooikerhondje	Nekrotisierende Myelopathie (ENM)	103
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3)	143
Kroatischer Schäferhund	Brachyurie (Stummelrute)	30
Kromfohrländer	Digitale Hyperkeratose (DH/HFH)	48
Kuvasz	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Labrador Retriever	Achromatopsie (Tagblindheit) (ACHM)	25
	Adipositas (ADI)	25
	Alexander-Krankheit (AxD)	29
	Centronukleäre Myopathie (CNM)	32
	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	42
	Cystinurie	42
	Dyserythropoetische Anämie und Myopathie (DAMS)	53
	Exercise Induced Collapse (EIC)	57
	Hämophilie A (Faktor VIII-Defizienz)	68
	Hereditäre nasale Parakeratose (HNPK)	71
	Kupferspeicherkrankheit (CT)	81
	Larynxparalyse mit Polyneuropathie Typ 3 (LPPN3)	84
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Makuläre Hornhautdystrophie (MCD)	91
	Myotonia congenita	101
	Narkolepsie	102
	Progressive Retinaatrophie (GTPBP2-PRA)	123
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	131
	Retinale Dysplasie (RD/OSD)	131
	Stargardt-Syndrom (retinale Degeneration) (STGD)	137
	X-linked Myopathie (XL-MTM)	145
	Zwergwuchs (Skeletale Dysplasie 2, SD2)	146
Lagotto Romagnolo	Juvenile Epilepsie (JE)	78
	Lagotto Speicherkrankheit (LSD)	83
	Neuroaxonale Dystrophie (NAD)	105
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Lakeland Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	115

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Lancashire Heeler	Charcot-Marie-Tooth Neuropathie (CMT)	37
	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Fellfarbe: B-Lokus seltene Varianten (be)	151
Landseer	Cystinurie	42
	Muskeldystrophie (MD)	98
	Thrombozytopathie	139
Langhaar Whippet (Silken Windsprite)	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
	Myostatin-Mutation („Bully“-Gen)	100
	Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	110
Lappländischer Rentierhund	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Pompe) (GSDII)	65
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Progressive Retinaatrophie (IFT122-PRA)	124
	Zwergwuchs (hypophysäre Form)	146
Leonberger	Larynxparalyse mit Polyneuropathie Typ 3 (LPPN3)	84
	Leonberger Polyneuropathie (LPN1 und LPN2)	84
	Leukoenzephalomyelopathie (LEMP)	86
Lhasa Apso	Hämophilie B (Faktor IX-Defizienz)	69
	Progressive Retinaatrophie (PRA4)	126
	Fellfarbe: C-Lokus (Albino)	151
Lucas Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
Magyar Agar	Postoperative Blutungsneigung (DEPOH)	112
Magyar Vizsla (Drahthaar, Kurzhaar)	Disproportionierter Zwergwuchs	51
	Exfoliativer kutaner Lupus erythematodes (ECLE)	58
	Neonatale cerebelläre Abiotrophie (NCCD)	103

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Malteser	Glykogenspeicherkrankheit Typ Ia (GSD Ia)	65
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
Manchester Terrier	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	49
	Xanthinurie Typ II	143
Markiesje	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Mastiff	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Cystinurie	42
	Progressive Retinaatrophie (dom.-PRA)	122
McNab	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
Mexikanischer Nackthund	Felltyp: Haarlosigkeit	165
Miniature American Shepherd	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	Hereditäre Ataxie (HA)	70
	Hereditäre Katarakt (HSF4)	70
	Imerslund-Gräsbeck Syndrom (IGS)	76
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
	Neuroaxonale Dystrophie (NAD)	105
	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)	114
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Startle Disease	138
	Fellfarbe: B-Lokus seltene Varianten (b4)	151
Miniature Bull Terrier	Larynxparalyse (LP)	83
	Letale Akrodermatitis (LAD)	85
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
Mittelasiatischer Schäferhund	Dystrophic Epidermolysis Bullosa (DEB)	53

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Mops	May-Hegglin-Anomalie (MHA)	92
	Nekrotisierende Meningoenzephalitis (NME/PDE)	102
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	131
Mudi	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Fellfarbe: D-Lokus seltene Varianten (d3)	156
Neufundländer	Cystinurie	42
	Lafora-Epilepsie	82
Neuseeländischer Huntaway	Mucopolysaccharidose Typ IIIa (MPS3a)	96
Norfolk Terrier	Epidermolytische Hyperkeratose (EHK)	55
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Muskeldystrophie (MD)	98
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
Norrbottenspitz	Finnish Hound Ataxie (FHA)	61
Northern Inuit	Retinale Dysplasie (OSD)	132
Norwegischer Buhund	Hereditäre Ataxie (HA)	70
Norwegischer Elchhund	Chondrodysplasie (Zwergwuchs)	37
	Hereditäre Ataxie (HA)	70
	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	117
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Norwegischer Lundehund	Lundehundsyndrom (LHS)	88
Norwich Terrier	Nierendysplasie und Leberfibrose (RDHN)	106
	Oberes Luftweg-Syndrom (UAS)	107
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Nova Scotia Duck Tolling Retriever	Cerebelläre Degeneration mit Myositis (CDMC)	35
	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	49
	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Syndaktylie (CLPS, CP1)	88
	Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)	114
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Old English Sheepdog	siehe Bobtail	
Olde English Bulldogge	Cystinurie	42
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
Ostsibirischer Laika	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	117
Österreichischer Pinscher	Brachyurie (Stummelrute)	30
Papillon	Faktor VII-Defizienz (F7)	58
	Neuroaxonale Dystrophie (NAD)	105
	Progressive Retinaatrophie (pap-PRA1)	125
Parson Russell Terrier	Amelogenesis imperfecta (AI/FEH)	29
	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	42
	Juvenile Enzephalopathie (JBD)	78
	Late onset Ataxie (LOA)	84
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	133
	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	135
Patterdale Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	135
Pekingese	Fellfarbe: C-Lokus (Albino)	151
Perro de Agua Español	siehe Spanischer Wasserhund	
Peruanischer Nackthund	Felltyp: Haarlosigkeit	165

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Phalène	Faktor VII-Defizienz (F7)	58
	Progressive Retinaatrophie (pap-PRA1)	125
Polnischer Niederungshüterhund (PON)	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
Portugiesischer Wasserhund	GM1-Gangliosidose	67
	Mikrophthalmie (RBP4)	94
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Progressive Retinaatrophie (eo-PRA)	122
	Felltyp: Improper Coat	165
Presa Canario	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
Pudel	GM2-Gangliosidose	67
	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Neonatale Enzephalopathie (NEWS)	104
	Osteochondrodysplasie (OCD)	108
	Plattenepithelkarzinom (PEK) der Zehe – Risikoanalyse	110
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
Puli	Progressive Retinaatrophie (BBS4-PRA)	119
Pumi	Fellfarbe: D-Lokus seltene Varianten (d3)	156
Pyrenäen-Berghund	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Cerebelläre Ataxie (CA1)	34
	Glanzmann Thrombasthenie (GT)	63
Pyrenäen Schäferhund	Brachyurie (Stummelrute)	30
Rat Terrier	Congenitale Hypothyreose (CHG)	39
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Rhodesian Ridgeback	Dermoidsinus (DS)	47
	Erbliche Taubheit (EOAD)	56
	Hämophilie A (Faktor VIII-Defizienz)	68
	Hämophilie B (Faktor IX-Defizienz)	69
	Juvenile myoklonische Epilepsie (JME)	79
	Ventrikuläre Arrhythmie (IVA)	140
	Fellmerkmal: Ridge	166
Riesenschnauzer	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	48
	Faktor VII-Defizienz (F7)	58
	Plattenepithelkarzinom (PEK) der Zehe – Risikoanalyse	110
	Progressive Retinaatrophie (NECAP1-PRA)	125
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Rottweiler	Congenitale Hypothyreose und Zwergwuchs (CH)	40
	Erbliche Taubheit (EOAD)	56
	Juvenile Larynxparalyse und Polyneuropathie (JLPP)	79
	Leukoenzephalomyelopathie (LEMP)	86
	Neuroaxonale Dystrophie (NAD)	105
	X-linked Myopathie (XL-MTM)	145
Russischer Schwarzer Terrier	Juvenile Larynxparalyse und Polyneuropathie (JLPP)	79
Saarlooswolfhund	PRA mit Neurodegeneration (PCYT2-Defizienz)	129
	Zwergwuchs (hypophysäre Form)	146
Saluki	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenase-Defizienz (SSADHD)	139
	Fellfarbe: EG-Lokus (Grizzle)	156
Samojede	Amelogenesis imperfecta (AI/FEH)	29
	Familiäre Nephropathie (FN)	59
	Progressive Retinaatrophie (XL-PRA)	129

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Schapendoes	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Progressive Retinaatrophie (generalisierte PRA)	123
Schipperke	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Mucopolysaccharidose Typ IIIb (MPS3b)	96
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Schnauzer	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	48
	Leukoenzephalopathie (LEP)	87
Schottischer Terrier	Craniomandibuläre Osteopathie (CMO)	42
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3)	143
Schwedischer Lapphund	Canine multifokale Retinopathie (CMR1/2/3)	31
	Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Pompe) (GSDII)	65
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Schwedischer Wallhund (Västgötaspets)	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Progressive Retinaatrophie (MERTK-PRA)	125
Schweizer Niederlaufhund	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
Scottish Deerhound	siehe Deerhound	
Sealyham Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
Shar Pei	Primäres Weitwinkel-Glaukom und Linsenluxation (POAG/PLL)	117
	Shar Pei autoimmuneinflammatory disease (SPAID)	134
Shetland Sheepdog (Sheltie)	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	Dermatomyositis (DMS)	46
	Gallenblasenmukozelen (GBM)	62
	Maxillary canine tooth mesioversion (MCM)	91
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
	Paroxysmale exercise-induced Dyskinesie (PED)	109
	Progressive Retinaatrophie (BBS2-PRA)	119
	Progressive Retinaatrophie (CNGA1-PRA)	119
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3)	143

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Shiba	GM1-Gangliosidose	67
	GM2-Gangliosidose	67
Shih Tzu	Makrothrombozytopenie (MTC)	90
	Präkallikrein-Defizienz (KLK)	113
	Progressive Retinaatrophie (JPH2-PRA)	124
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
Siberian Husky	siehe Husky	
Silken Windhound	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	38
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
Silken Windsprite	siehe Langhaar Whippet	
Sloughi	Progressive Retinaatrophie (rcd1a-PRA)	127
	Fellfarbe: D-Lokus seltene Varianten (d2)	156
Spanischer Wasserhund	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Congenitale Hypothyreose (CHG)	39
	Neuroaxonale Dystrophie (NAD)	105
	Progressive Retinaatrophie (eo-PRA)	122
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Spinone Italiano	Cerebelläre Ataxie (CA)	34
Spitz	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	27
	Primärer Hyperparathyreoidismus (PHPT)	116
	Progressive Retinaatrophie (GUCY2D-PRA)	123
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	siehe auch Großspitz bzw. Zwergspitz	
Stabijhoun	Cerebrale Dysfunktion (CDFS)	34
Staffordshire Bull Terrier	Hereditäre Katarakt (HSF4)	71
	L-2-Hydroxyglutaracidurie (L-2-HGA)	82
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	132
Sussex Spaniel	Pyruvat Dehydrogenase Phosphatase 1 Defizienz (PDP1)	130
Tamaskan	Retinale Dysplasie (OSD)	132

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Tatra-Schäferhund	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
Teddy Roosevelt Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
Tenterfield Terrier	Congenitale Hypothyreose (CHG)	39
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	135
Thailand-Ridgeback	Fellfarbe: D-Lokus seltene Varianten (d2)	156
Tibet Spaniel	Progressive Retinaatrophie (PRA3)	126
Tibet-Terrier	Neuronale Ceroidlipofuszinose (NCL)	106
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Progressive Retinaatrophie (PRA3)	126
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	128
	Zwergwuchs (hypophysäre Form)	146
Toy Fox Terrier	Congenitale Hypothyreose (CHG)	39
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	135
	Van den Ende-Gupta Syndrom (VDEGS)	140
Tschechoslowakischer Wolfhund	Zwergwuchs (hypophysäre Form)	146
Volpino Italiano	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
Wäller	Hereditäre Katarakt (HSF4)	70
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
Weimaraner	Congenital Mirror Movement Disorder 1 (CMM1)	41
	Hypomyelinisierung/Shaking Puppy Syndrome (SPS)	74
	Lysosomale Speicherkrankheit (LSD)	89
	Neuralrohrdefekt (NTD)	104
	Paroxysmale exercise-induced Dyskinesie (PED)	109

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Weißer Schweizer Schäferhund	Cerebelläre Hypoplasie (CH)	36
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	93
	Zwergwuchs (hypophysäre Form)	146
Welsh Corgi Cardigan	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Lafora-Epilepsie	82
	Progressive Retinaatrophie (rcd3-PRA)	128
	X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID)	144
	Fellfarbe: Saddle-Tan	160
Welsh Corgi Pembroke	Brachyurie (Stummelrute)	30
	Degenerative Myelopathie Risikomodifikator (DMRM)	45
	Exercise Induced Collapse (EIC)	57
	Lafora-Epilepsie	82
	X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID)	144
	Fellfarbe: Saddle-Tan	160
Welsh Springer Spaniel	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	49
	Faktor VII-Defizienz (F7)	58
	Familiäre Nephropathie (FN)	59
	Postoperative Blutungsneigung (DEPOH)	112
Welsh Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
West Highland White Terrier	Craniomandibuläre Osteopathie (CMO)	42
	Globoidzellen-Leukodystrophie (Krabbe)	64
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	131
Westfalen Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
Whippet	Myostatin-Mutation („Bully“-Gen)	100
	Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	110
Wolfsspitz	siehe Spitz	
Xoloitzcuintle	siehe Mexikanischer Nackthund	

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Yorkshire Terrier	L-2-Hydroxyglutaracidurie (L-2-HGA)	82
	Primäre Linsenluxation (PLL)	115
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Subakute nekrotisierende Enzephalopathie (SNE)	138
Zwergpinscher	Cystinurie	42
	Mukopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	97
Zwergschnauzer	Charcot-Marie-Tooth Neuropathie (CMT)	37
	Müller-Gang-Persistenz-Syndrom (PMDS)	98
	Mycobacterium-avium-Komplex-Sensitivität (MAC)	100
	Myotonia congenita	101
	Progressive Retinaatrophie (B1-PRA, HIVEP3)	129
	Spondylokostale Dysostose (Comma Defekt)	135
Zwergspitz	Gallenblasenmukozelen (GBM)	62
	Methämoglobinämie (MetHg)	93
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	126
	Progressive Retinaatrophie (rcd3-PRA)	128
	Vitamin-D-abhängige Rachitis (VDR)	142
	Fellfarbe: C-Lokus (Albino, caL)	151

Katze

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Alle Rassen	Clopidogrel-Wirksamkeit	174
	Cystinurie	175
	Faktor XII-Defizienz (F12)	177
	Genetische Blutgruppe (alle Rassen außer Europäisch Kurzhaar)	198
	MDR1-Genvariante	181
	Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS7)	182
	Myotonia congenita	182
	Polydaktylie	183
	DNA-Profil (ISAG 2006 bzw. ISAG 2020)	200
	LABOGenetics XXL Katze	199
	Fellfarben und Haarlänge: Prinzipiell gelten sämtliche Fellfarb- und Haarlängentests für alle Rassen. Ausnahmen sind bei der jeweiligen Rasse aufgeführt.	189

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Abessinier	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
	Progressive Retinaatrophie (rdy-PRA)	186
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
Ägyptische Mau	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
American Curl/Wirehair	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
Angora	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
Australische Schleierkatze	Hypokaliämie	180
Balinese	Gangliosidose (GM1)	177
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Bengal	Epileptische Enzephalopathie (EE)	176
	Progressive Retinaatrophie (b-PRA)	185
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
	Fellfarbe: Charcoal	189
	Fellfarbe: Snow	193
Britisch Kurzhaar (BKH)	Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS)	173
	Congenitale Hypothyreose (CH)	174
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
	Skeletale Dysplasie (SD)	187
	Farbvariante: Gold (Kupfer/Sunshine)	190
Britisch Langhaar	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
Burma	Gangliosidose (GM2)	177
	Head Defect	178
	Hypokaliämie	180
	Fellfarbe: Russet	194
Chartreux	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
Colourpoint	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
Cornish Rex	Hypokaliämie	180
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
Devon Rex	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	175
	Hypokaliämie	180
	Felltyp: Devon Rex	197
Europäisch Kurzhaar (EKH)	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Exotische Kurzhaar	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
Heilige Birma	Hypotrichose und Kurzlebigkeit	180
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
	Fellfarbe: White Gloves	195
Javanese	Gangliosidose (GM1)	177
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
Karthäuser	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
Korat	Atherosklerose (ATH)	173
	Gangliosidose (GM1 und GM2)	177
Kurilen Bobtail	Farbvariante: Gold (Kupfer/Sunshine)	190
	Fellfarbe: Copal	194
LaPerm	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
Maine Coon	Blauäugigkeit	173
	Faktor XI-Defizienz (F11)	176
	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	179
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
	Spinale Muskelatrophie (SMA)	188
Munchkin	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
Neva Masquerade	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD2)	184
Norwegische Waldkatze	Glykogenspeicherkrankheit Typ IV (GSD4)	178
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
	Fellfarbe: Amber	194
Ocicat	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
	Progressive Retinaatrophie (rdy-PRA)	186
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Orientalisch Kurzhaar (OKH)	Gangliosidose (GM1)	177
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
Perser	Alpha-Mannosidose (AMD)	172
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
Peterbald	Gangliosidose (GM1)	177
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
Ragdoll	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	179
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
Russisch Blau	Congenitale Hypothyreose (CH)	174
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
Savannah	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
Schottische Faltohrkatze	Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS)	173
	Osteochondrodysplasie (OCD)	182
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
	Skeletale Dysplasie (SD)	187
Selkirk Rex	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	183
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	185
	Felltyp: Curly	197
Seychellois	Gangliosidose (GM1)	177
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Siam	Gangliosidose (GM1)	177
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Primäres erbliches Glaukom (PCG)	184
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
Sibirische Katze	Farbvariante: Gold (Kupfer/Sunshine)	190
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD2)	184
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
Singapura	Hypokaliämie	180
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
Somali	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
	Progressive Retinaatrophie (rdy-PRA)	186
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	186
Sphynx	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	175
	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	179
	Hypokaliämie	180
	Felltyp: Sphynx	197
Thai	Gangliosidose (GM1)	177
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
Tonkanese	Gangliosidose (GM1)	177
	Hypokaliämie	180
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS6)	181
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	185
Türkisch Van	Acrodermatitis enteropathica (AE)	172

Pferd

Für alle Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Alle Rassen	Equine maligne Hyperthermie (EMH)	204
	Polysaccharid-Speicher-Myopathie (PSSM)	213
	DNA-Profil	234
	Fellfarben und Haarstruktur:	217
	Prinzipiell gelten sämtliche Fellfarb- und Haarstrukturtests für alle Rassen. Ausnahmen sind bei der jeweiligen Rasse aufgeführt.	

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Achal-Tekkiner	Naked Foal Syndrome (NFS)	211
American Bashkir Curly Horse	SynchroGait (DMRT3)	231
American Miniature Horse	siehe Miniature Horse	
American Saddlebred	Junctional Epidermolysis Bullosa (JEB2)	210
	SynchroGait (DMRT3)	231
Appaloosa	Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz (GBED)	205
	Hereditäre equine regionale dermale Asthenie (HERDA)	206
	Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP)	207
	Immune Mediated Myositis & MYH1 Myopathy (MYHM)	209
	SynchroGait (DMRT3)	231
	Tödlicher weißer Overodefekt (OLWS)	214
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	215
	Fellfarbe: Appaloosa Pattern-1 (PATN1)	217
Araber	Cerebelläre Abiotrophie (CA)	203
	Lavender Foal Syndrome (LFS)	210
	Occipitoatlantoaxial Malformation (OAAM)	212
	Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	213

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Belgisches Kaltblut	Junctional Epidermolysis Bullosa (JEB1)	210
	Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)	212
Belgisches Warmblut	Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)	212
Connemara Pony	Hoof Wall Separation Disease (HWSD)	206
	Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)	212
Dales Pony	Foal Immunodeficiency Syndrome (FIS)	205
Deutsches Reitpony	Erbliche Myotonie	205
	Hoof Wall Separation Disease (HWSD)	206
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	215
Englisches Vollblut	Idiopathic hypocalcemia	208
	Speed-Gen	230
	Tractability	232
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	215
Fell Pony	Foal Immunodeficiency Syndrome (FIS)	205
Freiberger	Hypertriglyceridämie-induzierte Pankreatitis (HIP)	208
Frieze	Distichiasis	203
	Hydrocephalus	207
	Zwergwuchs	216
Gypsy Cob	Fellfarbe: Snowdrop	226
Haflinger	Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)	212
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	215
Holsteiner	Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)	212
Isländer	SynchroGait (DMRT3)	231
Kentucky Mountain Saddle Horse	SynchroGait (DMRT3)	231
Mangalarga Marchador	SynchroGait (DMRT3)	231
Miniature Horse	Hoof Wall Separation Disease (HWSD)	206
	Skelettatavismus (SA)	214
	SynchroGait (DMRT3)	231
	Zwergwuchs (ACAN; Chondrodysplasie)	216

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Missouri Foxtrotter	Nachtblindheit (CSNB2)	211
	SynchroGait (DMRT3)	231
Morgan Horse	SynchroGait (DMRT3)	231
Mustang	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	215
New Forest Pony	Erbliche Myotonie	205
Paint Horse	Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz (GBED)	205
	Hereditäre equine regionale dermale Asthenie (HERDA)	206
	Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP)	207
	Immune Mediated Myositis & MYH1 Myopathy (MYHM)	209
	SynchroGait (DMRT3)	231
	Tödlicher weißer Overodefekt (OLWS)	214
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	215
Paso Fino	SynchroGait (DMRT3)	231
	Tiger Eye	228
Paso Peruano	SynchroGait (DMRT3)	231
Quarter Horse	Androgeninsensitivitätssyndrom (AR1)	202
	Equine juvenile spinozerebelläre Ataxie (EJSCA)	204
	Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz (GBED)	205
	Hereditäre equine regionale dermale Asthenie (HERDA)	206
	Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP)	207
	Immune Mediated Myositis & MYH1 Myopathy (MYHM)	209
	SynchroGait (DMRT3)	231
	Tödlicher weißer Overodefekt (OLWS)	214
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	215

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Rocky Mountain Horse	Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)	212
Shetlandpony	Skelettatavismus (SA)	214
	Zwergwuchs (ACAN; Chondrodysplasie)	216
	Fellfarbe: Mushroom	223
	SynchroGait (DMRT3)	231
Skandinavischer Kaltbluttraber	SynchroGait (DMRT3)	231
Tennessee Walking Horse	Androgeninsensitivitätssyndrom (AR2, AR3, AR4, AR5)	202
	Nachtblindheit (CSNB2)	211
	SynchroGait (DMRT3)	231
Tinker	Fellfarbe: Snowdrop	226
Traber	Nachtblindheit (CSNB2)	211
	SynchroGait (DMRT3)	231
Vollblut	Androgeninsensitivitätssyndrom (AR2, AR3, AR4, AR5)	202
Warmblut	Androgeninsensitivitätssyndrom (AR2, AR3, AR4, AR5)	202
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	215
	Größentest Pferd	230

Stichwortverzeichnis

Symbole

αIIb-Gen	63
β1-Tubulin-Gen.....	90

A

A31P-Variante	179
ABCA4-Gen.....	137
ABCB1.....	181
ABCB4-Gen.....	62
Abiotrophie, cerebelläre (Hund).....	33
Abiotrophie, cerebelläre (Pferd)	203
Abiotrophie, neonatale cerebelläre (Hund)	103
Abstammungsgutachten	234
ACADM-Gen.....	92
ACAN	216
ACHM	25
Achromatopsie	25
Acrodermatitis enteropathica	172
ACSL5-Gen.....	78
ADAMTS3-Gen	107
ADAMTS20-Gen	88
ADI.....	25
Adipositas	25
Adult Onset Neuropathy	26
AE.....	172
AFG	26
Afibrinogenämie	26
Agouti (Hund).....	147, 148
Agouti (Katze)	189
Agouti (Pferd).....	217
AHE.....	28
AI	29
Akatalasämie	26
Akrodermatitis, letale.....	85
Alaskan-Husky-Enzephalopathie	28
Alaskan-Malamute-Polyneuropathie	28
Albino (Hund).....	151
Albino (Katze).....	193
Alexander-Krankheit	29
A-Lokus (Hund).....	147, 148

A-Lokus (Katze)	189
A-Lokus (Pferd)	217
Alpha-Mannosidose.....	172
ALPL.....	75
ALPS.....	173
AMD	172
Amelogenesis imperfecta.....	29
AMPN	28
AMS	27
Anämie, dyserythropoetische.....	53
Androgeninsensitivitätssyndrom.....	202
ANLN-Gen	28
AON (Hund)	26
Appaloosa Pattern 1	217
AR1.....	202
AR2-AR5	202
ARDS.....	28
ARHGEF10-Gen	85
Arrhythmie, ventrikuläre	140
ASIP	147
ASIP-Analyse.....	148
Asthenie, hereditäre equine regionale ..	206
Ataxie, cerebelläre	34
Ataxie, equine juvenile spinozerebelläre.....	204
Ataxie, hereditäre	70
Ataxie, spinocerebelläre.....	135
ATH.....	173
Atherosklerose	173
ATP7A	81
ATP7B	81
Ausprägung, phänotypische.....	24
autosomal-dominant	23
autosomal-rezessiv	22
AxD.....	29

B

B1-PRA, HIVEP3.....	129
Backenabstriche.....	19
Bandscheibenvorfall	38
Bas-PRA1.....	118

BBS2-Gen	119	CEA	38
BBS2-PRA	119	CED	165
BBS4-PRA	119	CEP290-Gen	186
Befundübermittlung	20	Cerebelläre Hypoplasie	36
betroffen	22, 23	Ceroidlipofuszinose, neuronale	106
Blauäugigkeit	173	CFA36-Gen	104
B-Lokus (Hund)	147, 151	CH	36, 174
B-Lokus (Katze)	191	Champagne	219
Blutgruppe, genetische	198	Charcoal	189
Blutprobe	19	Charcot-Marie-Tooth Neuropathie	37
Bluttransfusionen	198	CHG	39
Blutung, postoperative	112	CH (Hund)	40
Blutungsneigung, postoperative	112	Chocolate	191
b-PRA	185	Chondrodysplasie (Hund)	37
Brachyurie	30	Chondrodysplasie (Pferd)	216
Braun (Hund)	147, 151	Chondrodysplasie und -dystrophie	38
Braun (Katze)	191	CHST6-Gen	91
Braun/Rappe	217	CIM	40
Brindle 1 (Pferd)	218	Cinnamon	191
Brindle (Hund)	158	Citrat	19
Bully-Gen	100	CJM	80
Bunny-Hopping-Syndrom	41	CLAD	31
Burma (Fellfarbe)	192	CLCN1-Gen	205
Burmese Head Defect	179	C-Lokus (Hund)	151
C		C-Lokus (Katze)	192
C3-Defizienz	31	Clopidogrel	174
CA1 (Hund)	34	CLPS	88
CACA	145	CMM1	41
CA (Hund)	33, 34	CMO	42
caL	152	CMR1/2/3	31
Camarillo White W4	218	CMSD	32
CA (Pferd)	203	CMS (Hund)	42
CAPN1-Gen	84	CMS (Katze)	175
CARD9-Gen	100	CMT	37
CARMIL2-Gen	115	CNFB3-Gen	39
CCS	53	CNGA1-PRA	119
CD	39	CNM	32
CDFS	36	CNP-Gen	89
CDH23-Gen	56	Cocoa	152
CDMC	35	COL6A3-Gen	99
CDN	61	COL7A1-Gen	54
CDPA/CDDY	38	COL9A3-Gen	132
		COL11A1-Gen	98

Collie-Eye-Anomalie	38	Degeneration, spongiöse mit cerebellärer	
Colourpoint	192	Ataxie	136
COLQ-Gen	175	DE (Hund).....	44
Comma Defekt.....	135	Dental-Skeletal-Retinal Anomaly	46
COMMD1-Gen	81	DEPOH	112
Cone Degeneration	39	Dermatomyositis	46
Congenitale Hypothyreose.....	174	Dermoidsinus	47
Congenitales myasthenes Syndrom		Devon Rex (Felltyp).....	197
(Hund).....	42	DH/HFH	48
Congenitales myasthenes Syndrom		Diathese, hämorrhagische.....	69
(Katze).....	175	Dilatative Kardiomyopathie.....	48, 49, 50
Congenital Mirror Movement Disorder 1		Dilution (Hund).....	147, 153
(CMM1).....	41	Dilution (Katze)	193
Congenital Stationary Night Blindness...	101	DINGS1	57
Copal.....	194	DINGS2	57
cord1-PRA/crd4-PRA	120	Distichiasis	203
Corny Feet.....	48	DKK4-Gen	190
CP1-Gen	88	DLA-DRB1	47
crd3-PRA.....	121	DLA-Typisierung.....	168
crd-PRA.....	120, 121	D-Lokus (Hund).....	147, 153, 156
Cream	219	D-Lokus (Katze).....	193
CRH	39	DM	44
Crowns.....	166	DMRM.....	45
CRX-Gen.....	186	DMRT3.....	231
CSNB2 (Pferd).....	211	DMS.....	46
CSNB (Hund)	101	DNA-Profil	234
CT/COMMD1 (Hund).....	80	DNA-Profil (Hund).....	170, 200
CT (Hund).....	81	DNA-Profil (Hund) (Classic)	170
Curly (Hund).....	162	DNA-Profil (Hund) (Premium).....	170
Curly (Katze)	197	DNA-Profil (Katze) (Classic).....	200
Curly (Pferd)	229	DNA-Profil (Katze) (Premium).....	201
CYB5R3-Gen	94	DNA-Profil (Pferd).....	233
Cystinurie (Hund)	42	DNM1-Gen	57
Cystinurie (Katze).....	175	Dominant White (Katze).....	195
D		Dominant White (Pferd)	219
DAMS	53	Double Coat	162
Dandy-Walker-Like Malformation	43	Dry Eye Curly Coat Syndrome	53
DCM	48, 49	DS	47
DCM1-4, Dobermann.....	50	DSRA	46
DEB.....	53	Dun.....	220
Degeneration, cerebelläre, mit Myositis..	35	DVL2-Gen.....	132
Degeneration, retinale	137	DVL2 (Hund).....	132
		DWLM.....	43

Dysfunktion, cerebrale.....	36	Epidermolysis bullosa	54
Dyskinesie, paroxysmale.....	109	Epilepsie, juvenile myoklonische	79
Dyskinesie, paroxysmale (exercise-induced)	109	Episodic Falling	56
Dyskinesie, primäre ciliäre.....	114	EPM2B	82
Dysostose, spondylokostale	135	EPS8L2-Gen	56
Dysplasie, canine ektodermale	165	Erbgang, autosomal-dominant.....	23
Dysplasie, ektodermale.....	54	Erbgang, autosomal-rezessiv	22
Dysplasie, okulo-skeletale.....	132	Erbgang, geschlechtsgebunden	23
Dysplasie, retinale	131, 132	Erbgang, gonosomal.....	23
Dysplasie, skeletale (Hund).....	146	Erbgang, X-chromosomal.....	23
Dysplasie, skeletale (Katze)	187	Erbkrankheiten, Hund	25
Dysplasie, x-chromosomale retinale	144	Erbkrankheiten, Katze.....	172
Dystrophic Epidermolysis Bullosa	53	Erbkrankheiten, Katze, XXL-Paket.....	199
Dystrophie, neuroaxonale.....	105	Erbkrankheiten, Pferd.....	202
E		Erbliche Taubheit	56
ECLE.....	58	Exercise Induced Collapse	57
ED.....	54	Exercise Induced Metabolic Myopathy ...	33
EDTA-Blutprobe	19	Expressivität	24
EE	176	Extension.....	194
EEF2-Gen	116	F	
EF	56	F7	58
EHBP1L1-Gen	53	F11-Gen	59
EHK.....	55	Faktor IX-Defizienz.....	69
EIC	57	Faktor VII-Defizienz (F7)	58
EIMM.....	33	Faktor VIII-Defizienz.....	68
Einzelnachweis.....	21	Faktor XI-Defizienz (Hund).....	59
EJSCA.....	204	Faktor XI-Defizienz (Katze).....	176
E-Lokus.....	147, 156, 157	Faktor XII-Defizienz	177
EMH.....	204	Faltendoggen-Syndrom.....	59
ENAM-Gen	30	FAM161A-Gen	126
Endothelin-B-Rezeptor-Gen	214	Familiäres Schilddrüsenkarzinom.....	60
ENM.....	103	Fanconi-Syndrom	60
Enzephalopathie, degenerative	44	Farbverdünnung und neurologische Defekte	61
Enzephalopathie, epileptische.....	176	FEH	29
Enzephalopathie, juvenile.....	78	Fellfarbe (Hund).....	147
Enzephalopathie, mitochondriale.....	95	Fellfarbe (Katze)	189
Enzephalopathie, neonatale.....	104	Fellfarbe, Katze, XXL-Paket.....	199
Enzephalopathie, subakute nekrotisierende	138	Fellfarbe (Pferd).....	217
EOAD	56	FG5-Gen	196
eo-PRA	122	FGA-Gen	26
		FGF5-Gen	163, 164

FGF-Gen.....	166	Größentest (Pferd).....	230
FHA.....	61	GR-PRA1 und GR-PRA2.....	123
Fingerabdruck, genetischer.....	234, 236	GSD (Hund).....	65, 66
Finnish Hound Ataxie.....	61	GSD (Katze).....	178
FIS.....	205	GSD-PGBM1.....	66
FN.....	59	GT.....	63
Foal Immunodeficiency Syndrome.....	205	GTPBP2-PRA.....	123
FOXI3-Gen (FOXY-Gen).....	165	GUCY2D-PRA.....	123
FOXN-1-Gen.....	180		
frei.....	22, 23	H	
FTFC.....	60	HA.....	70
FTSJ3-Gen.....	92	Haaren.....	163
Fuchsfarben.....	221	Haarlänge (Hund).....	162
Fukosidose.....	62	Haarlosigkeit.....	165
Furnishing.....	163	Haarstruktur (Hund).....	162
FYCO1-Gen.....	71	Haarstruktur (Pferd).....	229
		Haarwurzeln.....	20
G		Hämophilie A.....	68
Gallenblasenmukozelen.....	62	Hämophilie B.....	69
Gangliosidose (Hund).....	67	Harlekin.....	157
Gangliosidose (Katze).....	177	HC.....	71
GBED.....	205	HCM.....	179
GCS.....	68	HCM (Hund).....	73
Genotypen.....	22, 23	Head Defect.....	178
GFAP.....	29	Heat-Shock-Factor-4-Gen.....	71
GG.....	63	Heparin.....	19
GHN.....	72	HERDA.....	206
GJA9-Gen.....	85	HES7-Gen.....	136
Glanzmann-Thrombasthenie.....	63	heterozygot.....	22, 23
Glasknochenkrankheit.....	63	Heterozygotie.....	171
Glaukom, primäres erbliches.....	184	HEXB.....	68
Glaukom und Goniodysgenesie.....	63	HIP (Hund).....	208
Gliedergürteldystrophie.....	64	H-Lokus.....	157
Globoidzellenleukodystrophie.....	64	HMLR.....	33
Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz.....	205	HNPk.....	71
Glykogenspeicherkrankheit (Hund).....	65, 66	homozygot.....	22, 23
Glykogenspeicherkrankheit (Katze).....	178	Hoof Wall Separation Disease.....	206, 207
GM (Hund).....	67	Hornhautdystrophie, makuläre.....	91
GM (Katze).....	177	HPP (Hund).....	75
Gold (Kupfer).....	190	HSF4.....	70, 71
gonosomal.....	23	HSF4-Gen.....	71
Graying.....	221	HUU/SLC.....	73
Grey Collie Syndrome.....	68	HWSD.....	206

Hydrocephalus.....	207	Isoerythrolyse, neonatale.....	198
Hydroxyglutaracidurie.....	82	ITPR1-Gen.....	34
Hyperkeratose, digitale	48	IVA.....	140
Hyperkeratose, epidermolytische.....	55	IVDD	38
Hyperoxalurie, primäre	114	Ivermectin-Überempfindlichkeit	93, 181
Hyperparathyreoidismus, primärer.....	116	J	
Hyperpigmentierung.....	222	JBD	78
Hyperthermie, equine maligne	204	JE	78
Hyperthermie, maligne.....	91	JEB1 (Pferd).....	210
Hyperurikosurie und Hyperurikämie	73	JEB2 (Pferd).....	210
Hypokaliämie.....	180	JEB (Hund)	78
Hypomyelinisierung	74	JLPP	79
Hypophosphatasie.....	75	JME.....	79
Hypoplasie, chorioretinale.....	39	JPH2-Gen	124
Hypothyreose, congenitale.....	39, 40	JPH2-PRA	124
Hypotrichose und Kurzlebigkeit.....	180	Junctional epidermolysis bullosa	
HYPP	207	(Hund).....	78
I		Junctional epidermolysis bullosa	
IBA57-Gen	103	(Pferd)	210
Ichthyose	59, 75, 76	Juvenile Epilepsie.....	78
Ichthyose Typ 2	76	K	
Idiopathic hypocalcaemia	208	Kardiomyopathie,	
IFT122-PRA	124	hypertrophe (Hund)	73
IGS.....	76	Kardiomyopathie,	
ILM (Hund).....	77	hypertrophe (Katze).....	179
I-Lokus	158	Kardiomyopathie	
IM	55	mit Welpensterblichkeit.....	80
Imerslund-Gräsbeck-Syndrom.....	76	Katarakt, hereditäre.....	70, 71
IMM.....	209	kbr.....	158
Immundefizienz, primäre Typ 2.....	115	Kehlkopflähmung.....	83
Immundefizienz,		KIT-Gen	160, 195, 196, 218
schwere kombinierte (Hund)	133	KLK.....	113
Immundefizienz,		K-Lokus (brindle).....	159
schwere kombinierte (Pferd).....	213	K-Lokus (KB-Allel).....	158
Immundefizienz, X-chromosomale		Krabbe-Krankheit	64
schwere kombinierte	144	Kraushaar (Hund)	162
Improper Coat.....	165	KRT10-Gen	55
Incontinentia pigmenti.....	222	KRT25-Gen	229
Intervertebral Disc Disease	38	KRT71-Gen	198
IP	222	KTR71-Gen	162
IPD.....	54	Kupferspeicherkrankheit.....	80, 81
ISAG.....	234	Kurzhaar (Hund).....	164

Kurzhaar (Katze).....	196	LOA.....	84
ky.....	158	LOXHD1-Gen.....	56
L		LP.....	83
L-2-HGA.....	82	LPN.....	85
Labogenetics XXL Hund.....	169	LPPN3.....	84
Labogenetics XXL Katze.....	199	LSD.....	83, 89
LAD.....	85	LTBP3-Gen.....	187
LAD3.....	87	Luftweg-Syndrom, oberes.....	107
Lafora-Epilepsie.....	82	Lundehundsyndrom.....	88
Lagotto-Speicherkrankheit.....	83	Lungenerkrankung, entzündliche.....	54
LAMP3.....	86	Lungenerkrankung, letale.....	86
Langhaar (Hund).....	164	Lungenversagen, akutes.....	28
Langhaar (Katze).....	196	Lupus erythematodes,	
Larynxparalyse.....	83	exfoliativer kutaner.....	58
Larynxparalyse		Lysosomale Speicherkrankheit.....	89
mit Polyneuropathie Typ 3.....	84		
Larynxparalyse und Polyneuropathie,		M	
juvenile (JLPP).....	79	MAC.....	100
Late onset Ataxie.....	84	Makrothrombozytopenie.....	90
Lavender Foal Syndrome.....	210	MAN2B1-Gen.....	90
LCORL-Gen.....	230	Mannosidose.....	172
Leistungsbereitschaft (Pferd).....	232	MAP3K7CL.....	47
LEMP.....	86	MATP-Gen.....	219
Leonberger Polyneuropathie.....	85	Maxillary canine tooth mesioversion.....	91
Leopard complex.....	222	May-Hegglin-Anomalie.....	92
LEP.....	87	MC1R-Gen.....	147, 156, 195
Lernbereitschaft (Pferd).....	232	MC5R-Gen.....	163
Leukoenzephalomyelopathie.....	86	MCAD-Defizienz.....	92
Leukoenzephalomyelopathie,		MCD.....	91
spongiforme.....	136	MCM.....	91
Leukoenzephalopathie.....	87	MCOA.....	225
Leukozyten-Adhäsionsdefizienz,		MD.....	98, 99
canine.....	31	MDR1-Genvariante (Hund).....	93
Leukozyten-Adhäsionsdefizienz III.....	87	MDR1-Genvariante (Katze).....	181
LFS.....	210	MECR-Gen.....	111
LGMD.....	64	Megaösophagus, congenitaler.....	40
LHS.....	88	Merle-Allele.....	159
LINGO3-Gen.....	34	MERTK-PRA.....	125
Linsenluxation, primäre.....	115	Methämoglobinämie.....	93
Lipid-Malabsorption, intestinale.....	77	MetHg.....	93
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte		MFE.....	95
und Syndaktylie.....	88	MFF-Gen.....	95
		MH.....	91

MHA	92	Myopathie, MYH1-.....	209
Mikroenzephalitis, nekrotisierende.....	102	Myopathie, Nemalin-	103
Mikrophthalmie	94	Myopathie, Polysaccharid-Speicher-.....	213
Mikrosatelliten.....	236	Myopathie, X-linked.....	145
MISR11-Gen	98	Myositis, immune mediated	209
Mitralklappenendokardiose	95	Myostatin-Gen	230
M-Lokus	159	Myostatin-Mutation	100
MLPH.....	147	Myotonia congenita (Hund).....	101
MLS.....	99	Myotonia congenita (Katze)	182
MMVD	95	Myotonie, erbliche (Pferd).....	205
MOCOS-Gen	144		
MOD	97	N	
MPS3a.....	96	Nachtblindheit (Hund).....	101, 118
MPS3b	96	Nachtblindheit (Pferd)	211
MPS6	97, 181	NAD	105
MPS7	97, 182	Naked Foal Syndrome.....	211
MSTN-Gen	230	NAPEPLD-Gen.....	87
MTC	90	Narkolepsie	102
MTM1-Gen.....	145	NCCD	103
MTMR13-Gen	37	NCL.....	106
Mucopolysaccharidose (Hund)	96, 97	NEB-Gen	103
Mucopolysaccharidose (Katze).....	181, 182	NEBL-Gen	95
Müller-Gang-Persistenz-Syndrom.....	98	NECAP1-PRA.....	125
Multiple okuläre Defekte	97	Nekrotisierende Myelopathie	103
Mushroom	223	Nemalin-Myopathie.....	103
Muskelatrophie, spinale.....	188	Neonatale cerebelläre Abiotrophie	103
Muskeldystrophie.....	98, 99	Nephropathie, familiäre.....	59
Musladin-Lueke-Syndrom	99	Neuralrohrdefekt	104
Mutilationssyndrom, akrales.....	27	Neuropathie, Charcot-Marie-Tooth-	37
MYBPC3-Gen.....	179	Neuropathie, hereditäre.....	72
Mycobacterium-avium-Komplex- Sensitivität	100	Neuropathie, sensorische.....	133
Myelopathie, degenerative.....	44	Neutropenie, canine zyklische	68
Myelopathie, degenerative, Risikomodifikator	45	NEWS	104
MYH9-Gen	92	NFS	211
MYHM	209	NHLRC1-Gen.....	82
MYO5A-Gen.....	61	Nierendysplasie und Leberfibrose.....	106
MYO7A-Gen.....	57	Nierenerkrankung, polyzystische (Hund)	112
Myopathie	53	Nierenerkrankung, polyzystische (Katze).....	183, 184
Myopathie, centronukleäre.....	32	Nierenzellkarzinom und noduläre Dermatofibrose.....	107
Myopathie, entzündliche	55	NKX2-8-Gen.....	104
Myopathie, hereditäre.....	33		

NM.....	103	PED.....	109
NME.....	102	PE (Hund).....	111
NPHP4-Gen.....	120	PEK.....	110
NTD.....	104	Penetranz.....	24
O		Performance.....	230
OA.....	152	PFKD.....	110
OAAM.....	212	PH.....	114
OCA.....	152	Phänotyp.....	24
Occipitoatlantoaxial Malformation.....	212	Phäomelanin-Intensität.....	158
OCD.....	108, 182	Phosphofruktokinase-Defizienz.....	110
Ocular Squamous Cell Carcinoma.....	212	PHPT (Hund).....	116
OLWS.....	214	Piebald.....	161
OSD.....	132	PIP2.....	115
Osteochondrodysplasie.....	108, 182	PKcs-Gen.....	133
Osteogenesis imperfecta.....	63	PKD (Hund).....	112
Osteopathie, craniomandibuläre.....	42	PKD (Katze).....	183, 184
Overodefekt, tödlicher weißer.....	214	PK (Hund).....	131
Overo Lethal White Syndrome.....	214	PK (Katze).....	186
P		Plattenepithelkarzinom der Zehe, Risikoanalyse.....	110
P2RY1-Gen.....	174	PLL.....	115
P2Y12-Gen.....	112	PLN.....	130
Paket.....	21	PMDS.....	98
Paket Labogenetics XXL Hund.....	169	PMEL17-Gen.....	225
Paket Labogenetics XXL Katze.....	199	POAG.....	117
PAN2.....	47	POAG/PLL.....	117
Pandascheckung.....	160	Polioenzephalopathie.....	111
Pankreatitis, Hypertriglyceridämie- induzierte.....	208	Polydaktylie.....	183
pap-PRA1.....	125	Polymyopathie, familiäre episodische hypokalämische.....	180
Paradoxe Pseudomyotonie.....	108	Polyneuropathie beim Alaskan Malamute.....	29
Parakeratose, hereditäre nasale.....	71	Polyneuropathie beim Leonberger.....	85
Paralyse, hyperkaliämische periodische.....	207	Polysaccharid-Speicher-Myopathie.....	213
PATN1.....	217	Polyzystische Nierenerkrankung (Hund).....	112
PAX3-Gen.....	174	Polyzystische Nierenerkrankung (Katze).....	183
PCD.....	114	POMC-Variante.....	25
PCG.....	184	Pompe Disease.....	65
PCYT2-Defizienz.....	129	Powderpuff.....	165
PDE.....	102	PP.....	108
PDP1.....	130	PRA3.....	126
pd-PRA.....	185		
Pearl.....	223		

PRA4	126
PRA (Hund).....	118
PRA (Hund), dominante Form.....	122
PRA (Hund), generalisierte.....	123
PRA (Hund), mit Neurodegeneration	129
PRA (Hund), X-Linked	129
Präkallikrein-Defizienz	113
PRA (Katze)	185
prcd-PRA.....	126
Probenentnahme	19
Protein-Losing-Nephropathie.....	130
PSSM (Pferd).....	213
PTPRQ-Gen.....	57
PxD	109
Pyruvatdehydrogenase- Phosphatase-1-Defizienz	130
Pyruvatkinase-Defizienz (Hund)	131
Pyruvatkinase-Defizienz (Katze).....	186

Q

QIL1-Gen	141
Qualzucht.....	160

R

R820W	179
Rachitis, Vitamin-D-abhängige	142
RAG1-Gen	133
Raine-Syndrom	131
Rassenverzeichnis.....	242
Rassezuordnung.....	236
Rauhaar	163
RB1CC1-Gen.....	44
RBCK1-Gen	66
RBP4	94
rcd-PRA.....	127, 128
RCND.....	107
rdAc-PRA	185
RDHN	106
RD/OSD	131
rdy-PRA.....	186
RELN-Gen	36
Retinaatrophie, progressive (Hund).....	118
Retinaatrophie, progressive (Katze)	185
Retinale Dysplasie.....	131, 132

Retinol binding protein 4 (RBP4-Gen).....	94
Retinopathie, canine multifokale	31
RETREG1-Gen.....	27
Ridge	166
Risikomodifikator.....	45
Roan Zygoty	224
Robinow-like-Syndrom	132
Rod-cone-Dysplasie	128
Rot.....	191
RPE65-Gen	101
RSPO2-Gen	163
Russet	194
Ryanodin-Rezeptor-Gen	205

S

SA.....	214
Sabino-1	225
Saddle-Tan.....	160
Sanfilippo-Syndrom Typ 3b	96
SBF2-Gen	37
SCA	135
SCC.....	212
Schwarzmaskenallel	157
SCID (Hund).....	133, 145
SCID (Pferd).....	213
Scott-Syndrom.....	69
SD	187
SDCA	136
SEL1L-Gen.....	61
SERPINE1-Gen	113
SERPINF2-Gen	112
SFS	54
SGK3-Gen	165
Shaking Puppy Syndrome	74, 136
sh-Allel	163
Shar Pei autoimmuneinflammatory disease	134
Shar Pei Fieber	134
Shedding	163
SHOX-Gen.....	214
Siam (Fellfarbe).....	192
Silver	225
SIRT6-Gen.....	116
Skelettatavismus.....	214

Skin Fragility Syndrome	54
SLC2A9-Gen	74
SLC7A10-Gen	108
SLC13A1-Gen	108
SLC24A5-Gen	228
SLC25A12-Gen	35, 55
SLC39A4-Gen	172
SLC45A2-Gen	152, 228
SLEM.....	136
S-Lokus.....	161
SMA	188
SN	133
SNE	138
Snow	193
Snowdrop.....	226
SOD1.....	45
SP6-Gen	229
SPAID.....	134
Speed-Gen	230
Speichelproben	19
Sphynx (Felltyp).....	197
Splashed White (SW 1-4).....	226
Splashed White (SW 5-8).....	227
SPS.....	74
SSADHD.....	139
Stargardt-Syndrom	137
Startle Disease.....	138
STGD.....	137
STK36-Gen	114
Stockmaß	230
Stummelrute.....	30
STX17-Gen	221
Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase- Defizienz	139
Sunshine.....	228
Superoxid-Dismutase-1-Gen	45
SynchroGait.....	231
Syndrom, autoimmunes lymphoproliferatives.....	173
Systemdegeneration, canine multiple.....	32

T

Tabby (Mackerel, Blotched).....	189
Tagblindheit.....	25
Taqpep-Gen.....	190
Taubheit, erbliche.....	56
Taubheit (Fellfarbe, Hund)	160, 161
Taubheit (Fellfarbe, Katze).....	195
TG-Gen	40
Thrombozytopathie	139
Thyreoperoxidase-Gen.....	175
Ticked	190
Ticking.....	161
Tierartendifferenzierung	239
Tiger Eye.....	228
Tigerschcken-Komplex.....	222
T-Lokus	161
TNNI3-Gen	73
TNS	140
Tobiano	229
TPO-Gen	60
Tractability	232
Träger	22
Trapped Neutrophil Syndrome.....	140
TRPV4-Gen.....	182
TYRP1-Gen.....	147, 191

U

UAS	107
Untersuchungsauftrag	20
Upper Airway Syndrome.....	107

V

Van den Ende-Gupta-Syndrom.....	140
Variabilität, genetische	171
VDEGS.....	140
VDR.....	142
Verdünnung.....	153
Verhaltensanomalie.....	141
VLDLR-Gen	44
Vollblutprobe.....	19
Von-Willebrand-Krankheit (vWD) ..	142, 143

W

Warmblood Fragile Foal Syndrome	215
Weißscheckung	161
Weitwinkel-Glaukom, primäres.....	117
Weitwinkel-Glaukom, primäres, und Linsenluxation	117
WFFS	215
White	195
White Gloves.....	195
White Spotting	195
Windfarbgen	225
W-Lokus	195

X

Xanthinurie Typ II.....	143
X-chromosomal-dominant.....	23
X-chromosomal-rezessiv	24
XL-MTM	145
XL-PRA.....	129
XLRD	144
X-SCID	144

Z

Zahnschmelzhypoplasie, familiäre	29
ZNS-Atrophie mit cerebellärer Ataxie	145
Zuchtverbandsrabatte	20
Zwergwuchs.....	40
Zwergwuchs (Chondrodysplasie) (Hund).....	37
Zwergwuchs, disproportionierter (Hund).....	51
Zwergwuchs (Hund)	146
Zwergwuchs (Pferd).....	216

LABOGenetics XXL – das genetische Screening für Ihre Katze

➤ Testet über 100 genetische Varianten für:

- Erbkrankheiten und Risikofaktoren
- Fellfarben und -merkmale
- und die genetische Blutgruppe*

➤ Relevant für:

• Züchterinnen und Züchter:

Treffen Sie fundierte Zuchtentscheidungen, verbessern Sie die genetische Gesundheit Ihrer Rasse und züchten Sie gesünderen Nachwuchs.

• Katzenbesitzerinnen und -besitzer:

Gewinnen Sie Einblicke in die Genetik Ihrer Katze und decken Sie mögliche Gesundheitsrisiken auf.

• Tierärztinnen und Tierärzte:

Verbessern Sie Ihre Diagnose- und Behandlungspläne mit wertvollen genetischen Informationen und ermöglichen Sie so eine bessere Versorgung Ihrer Katzenpatienten.

• Zuchtvereine:

Geben Sie Ihren Vereinsmitgliedern fortschrittliche genetische Tests an die Hand und unterstützen Sie damit verantwortungsvolle Zuchtpraktiken.



Probenmaterial:

- 0,5 – 1 ml EDTA-Blut 
- oder
- Spezialabstrich

Kein Backenabstrich des Standard-Testkits!



Verfügbar für Katzen aller Rassen und Mixe!

Weitere Informationen finden Sie unter:

<https://labogen.com/labogenetics-xxl-katze/>



LABOGEN

DIE GENETIK VON LABOKLIN

D

Steubenstraße 4
97688 Bad Kissingen
Deutschland
+49 971 7 20 20
info@laboklin.com
www.laboklin.com

A

Paul-Hahn-Straße 3/D/1
4020 Linz
Österreich
+43-732 717 24 20
labor.linz@laboklin.com

CH

Max-Kämpf-Platz 1
Postfach, 4002 Basel
Schweiz
+41-61 319 60 60
labor.basel@laboklin.ch