

Rat & Tat

Die zur Durchführung eines Gentests isolierte DNA wird bei uns für mindestens 5 Jahre eingelagert. Damit kann diese DNA für zukünftig verfügbare Gentests oder zur Abstammungsüberprüfung eingesetzt werden. Die Neueinsendung einer Probe ist somit in den meisten Fällen nicht erforderlich.

Bitte beachten Sie, dass bei LABOKLIN höchste Qualitätsstandards durch die Akkreditierung nach DIN ISO 17025:2018 erreicht werden. Alle DNA-Tests werden in Doppelbestimmung angesetzt, um unseren Kunden eine höchst mögliche Testsicherheit gewährleisten zu können. Darüber hinaus unterziehen wir uns in regelmäßigen Abständen externen Kontrolluntersuchungen im Rahmen von Ringversuchen bzw. Laborvergleichsuntersuchungen.

Verfügbare Gentests:

→ Gentests auf Fellfarben

Laborsteckbrief

Name: LABOKLIN GmbH & Co. KG
Sitz: Bad Kissingen
Gründung: 1989
Art: Labor für klinische Diagnostik
Qualifikationen: eines der führenden Labore in Europa
Tätig in: Europa, Asien, Arabische Halbinsel
Team: über hundert Spezialisten und Tierärzte
Spezielles: namhafte Forschungsprojekte auf Bundesebene

Überreicht von Ihrem Tierarzt

→ **HYPP**
hypercalcemic periodic paralysis

→ **PSSM**
polysaccharide storage myopathy 1

→ **EMH**
equine malignant hyperthermia

→ **IMM/MYHM**
immune mediated myositis & MYH1 myopathy

→ **GBED**
glycogen branching enzyme deficiency

→ **HERDA**
hereditary equine regional dermal asthenia

→ **EJSCA**
equine juvenile spinocerebellar ataxia

→ **OLWS**
overo lethal white syndrome

(Stempel)

Service

Diesen Info-Flyer und viele weitere nützliche Informationen können Sie auch [auf unserer Webseite www.laboklin.com](http://www.laboklin.com) unter der Rubrik „Fachinformationen – Folder Rat und Tat“ nachlesen und herunterladen.



LABOKLIN

D

Telefon
E-Mail
Internet

Steubenstr. 4
97688 Bad Kissingen
Deutschland
+49 971 7 20 25 05
info@laboklin.com
www.laboklin.com

A

Telefon
E-Mail
Internet

Paul-Hahn-Str. 3 / D / 1
4020 Linz
Österreich
+43 732 717 24 20
labor.linz@laboklin.com
www.laboklin.com

CH

Telefon
E-Mail
Internet

Max Kämpf-Platz 1
Postfach, 4002 Basel
Schweiz
+41 61 319 60 60
labor.basel@laboklin.ch
www.laboklin.com

LABOKLIN

Genetik beim Westernpferd



Rat & Tat

Die moderne Informationsreihe von Ihrem Tierarzt und LABOKLIN

Rat & Tat

LABOKLIN steht seit vielen Jahren für qualitativ hochwertige Labordiagnostik für Tierärzte, auch im Bereich Genetik. Nachfolgend haben wir Ihnen eine Übersicht der von uns angebotenen DNA-Tests bei Quarter Horses und verwandten Rassen aufgelistet.

HYPP (hypercalcemic periodic paralysis)

Die vorherrschenden klinischen Symptome einer HYPP sind allgemeine Schwäche und Muskelkrämpfe, Faszikulationen (Muskelzittern) können auftreten. Dabei kann die Ausprägung der klinischen Zeichen von subklinisch bis schwerwiegend reichen. Lebensbedrohliche Komplikationen sind Herzrhythmusstörungen (sekundär zur Hyperkaliämie) sowie Erstickungsgefahr. Im Gegensatz zum Kreuzverschlag, tritt die HYPP üblicherweise nicht in Verbindung mit dem Arbeiten des Pferdes auf, sondern während Ruhephasen, zur Fütterungszeit oder in Stresssituationen; auch Stehphasen und eine kaliumreiche Diät können klinische Symptome auslösen. Betroffen von der HYPP sind ausschließlich Blutlinien, die vom QH Hengst „Impressive“ abstammen.

PSSM (polysaccharid storage myopathy 1)

PSSM (Polysaccharid-Speicher-Myopathie Typ 1) ist eine Stoffwechselstörung im Zuckerstoffwechsel, die durch die Anhäufung abnormaler Polysaccharide wie auch die übermäßige Anhäufung normaler Zuckermoleküle im Muskel gekennzeichnet ist. Die

klinischen Symptome sind „kreuzverschlagähnlich“ und umfassen die gesamte Bandbreite von Bewegungsunlust, Muskelzittern, Muskelsteifheit, Schwitzen, wechselnde Lahmheiten, Ausstrecken der Hinterbeine bis hin zur Bewegungsunfähigkeit. Die Episoden beginnen meistens nach 10 bis 20 Minuten leichter Arbeit. Die Muskeln der in der Hauptsache betroffenen Hinterhand sind oft hart und schmerzen.

EMH (equine malignant hyperthermia)

Die klinischen Zeichen stellen sich nach Halothan-Narkose oder Succinylcholin-Injektion ein und bestehen aus Hyperthermie ($> 40^{\circ}\text{C}$) und einer metabolischen Azidose. Die Tiere zeigen generalisierte Krämpfe der Skelettmuskulatur, nachfolgend Herzrhythmus- und Nierenfunktionsstörungen. Bei Pferden mit EMH kann eine PSSM-Symptomatik verstärkt werden.

IMM und MYH1-Myopathie
Diese Genvariante ist der Auslöser für zwei zunächst unabhängig und unterschiedlich erscheinend Krankheitsbilder: die immunvermittelte Myositis (IMM) und die nichtbelastungshängige Rhabdomyolyse.

Beide gehören zur Gruppe der Muskelerkrankungen, die als MYH1-Myopathie (MYHM) bekannt ist. Bei der immunvermittelten Myositis (IMM) handelt es sich um eine muskuläre Autoimmunerkrankung. Diese kann zu einer schweren Muskelatrophie führen, bei der das Pferd innerhalb von 72 Stunden bis zu



40 % der Muskelmasse verliert. Die IMM ist gekennzeichnet durch Infiltration von Entzündungszellen in Muskelfasern und umgebende Blutgefäße. Dies äußert sich beim Pferd in Steifigkeit, Schwäche und unspezifischem Unwohlsein. Eine Variante im MYH1-Gen, die die Funktion des Myosinproteins in Muskelzellen hemmt, ist mit einer erhöhten Anfälligkeit für die Entwicklung von IMM assoziiert. Diese genetische Veranlagung in Kombination mit Umweltfaktoren (z. B. Infektionen mit Streptococcus equi subsp. equi oder EHV 4) führt dann letztendlich zum Ausbruch der IMM. Eine weitere klinische Präsentation der MYH1-Variante vor allem bei jungen Pferden ist eine schwere, plötzliche Muskelschädigung, die nicht mit körperlicher Aktivität und nicht unbedingt mit Muskel Schwund einhergeht (nicht-belastungshängige Rhabdomyolyse).

GBED (glycogen branching enzyme deficiency)
Betroffene Fohlen fehlt das GBE (Glycogen Branching Enzyme), ein Enzym, das zur regulären Glykogen-Synthese und Lagerung benötigt wird. Klinisch äußert sich GBED beim Fohlen durch ge-

nerelle Schwäche, hohe Atemfrequenz durch Schwächung der Atemmuskulatur und häufig plötzlichen Herztod. Die meisten Fohlen werden tot geboren oder sind bereits vom ersten Tag an sehr lebensschwach. Alle bisher bekannt gewordenen Fälle wurden euthanasiert oder starben bis zum Alter von maximal 18 Wochen.

HERDA (hereditary equine regional dermal asthenia)

HERDA ist eine degenerative Hauterkrankung und wird ebenso wie GBED autosomal-rezessiv vererbt. Fohlen werden normalerweise symptomfrei geboren; die Haut der betroffenen Pferde ist extrem überdehnbar, narbig und weist oft schwere Läsionen auf. Hauptsächlich betroffen ist die Rückenpartie und folgerichtig wird die Erkrankung oft erst entdeckt, wenn die Pferde „unter den Sattel“ kommen.

OLWS (overo lethal white syndrome)

OLWS ist ein letaler Defekt, der hauptsächlich bei Verpaarung von Overo-gescheckten Pferden auftritt. Der Erbgang ist auch hier autosomal-rezessiv. Betrof-

fene Fohlen werden völlig weiß geboren. Aufgrund des Gendefekts kommt es zu einem Fehlen von Nervenzellen im Darm. Es kommt zum Darmverschluss, die Fohlen entwickeln schwere Koliken und sterben meist nach 24 bis 48 Stunden.

Nachweis und Konsequenzen

PSSM, IMM, HYPP und EMH werden autosomal-dominant vererbt, das bedeutet, dass bereits ein betroffenes Allel (Genotyp N/PSSM) zu dieser Erkrankung führen kann. Die Schwere der Erkrankung nimmt zu, wenn das Pferd reinerbig für die Mutation ist, d.h. zwei betroffene Allele besitzt (Genotyp PSSM/PSSM). GBED, HERDA und OLWS werden autosomal-rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass ein Pferd nur erkrankt, wenn es je ein betroffenes Gen von Vater und Mutter erhalten hat. Es müssen also sowohl Vater als auch Muttertier das mutierte Gen tragen.

Träger, d. h. Tiere mit nur einem betroffenen Allel können zwar selbst nicht erkranken, geben aber die Erbanlage mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % an ihre Nachkommen weiter. Bei der Verpaarung von zwei Trägern besteht die Gefahr, dass die Nachkommen von der Erkrankung betroffen sind. **Deshalb sollte niemals ein Träger mit einem anderen Träger verpaart werden.**

Es spricht bei einem rezessiven Erbgang nichts dagegen, ein Trägertier (N/Mut) mit einem mutationsfreien Tier (N/N) zu verpaaren. Die möglichen Geno-

typen der Nachkommen sind N/N oder N/Mut, somit sind alle Nachkommen phänotypisch gesund. Im Gegenteil ist es für die Erhaltung eines möglichst großen Genpools in der Gesamt- population sogar günstig, Träger von rezessiv vererbten Gendefekten nicht aus der Zucht zu nehmen.

Ebenso sind die Gentests auch geeignet zur Bestätigung einer Verdachtsdiagnose.

Sie sind in jedem Alter und unabhängig vom aktuellen Gesundheitszustand des Pferdes durchführbar. Ein Gentest sagt jedoch niemals etwas über Erkrankungsbeginn oder Schweregrad der Erkrankung aus und kann somit die klinische Untersuchung niemals vollständig ersetzen.

Material und Testdauer

Für die Durchführung eines Gentests wird eine EDTA-Blutprobe (ca. 0,5 ml) benötigt. Alternativ können auch Haarproben (mit Wurzel) verwendet werden. Ergebnisse liegen ca. 2 bis 5 Arbeitstage nach Probeneingang vor.

