

Genetische Untersuchungen als diagnostisches Instrument



Bildquelle: Envatoelements

In der Zucht von Hunden und Katzen sind Gentests längst ein etabliertes Tool zur Erkennung von erwünschten und unerwünschten Genvarianten, die mit bestimmten Erkrankungen einhergehen. Sie tragen so zur Gesunderhaltung vieler Rassen bei. Durch eine Wurfplanung unter Einbezug genetischer Ergebnisse werden nicht nur Verpaarungen angestrebt, bei denen Nachkommen mit Erberkrankungen vermieden werden – die Erhaltung der Heterogenität des Genoms innerhalb einer Rasse ist ebenso ein wichtiges Zuchtziel.

Auch wir Tierärztinnen und Tierärzte können vom immer größer werdenden Portfolio der Labore profitieren, indem wir sehr einfach und wenig invasiv genetisch bedingte Erkrankungen diagnostizieren oder ausschließen können.

An dieser Stelle möchten wir einige ausgewählte genetisch bedingte Erkrankungen bei Hund und Katze vorstellen, die im klinischen Alltag häufig eine Rolle spielen.

Untersuchung

Um eine genetische Untersuchung vornehmen zu können, benötigt das spezialisierte Labor DNA: EDTA-Blut, einen Schleimhautabstrich oder Haare mit Wurzel. Nicht jede Untersuchung kann mit jedem Material vorgenommen werden. Untersucht wird auf bestimmte genetische Varianten, die zu einer Erkrankung führen können. Das Ergebnis wird üblicherweise als Genotyp N/N (frei), Genotyp N/X (Träger) oder Genotyp X/X (betroffen) mit einer zusätzlichen Erklärung und unter Bezug auf das Gen für die untersuchte Variante angegeben.

Genetisch bedingte Erkrankungen bei Hunden und Katzen und deren Bedeutung im klinischen Alltag

Eine der bekanntesten Genvarianten, die zu klinischen Problemen führt, ist sicherlich der **MDR1-Defekt**. Betroffen sind in erster Linie Hüte- und Windhunde verschiedener Rassen und deren Mischlinge sowie Maine-Coon-Katzen. Besonders in Hinblick auf mögliche Nebenwirkungen bestimmter Arzneimittel ist die klinische Relevanz inzwischen gut beschrieben.

Ein anderer Symptomkomplex, bei dem ein prophylaktischer Gentest anzuraten wäre, ist im Bereich der Gerinnungsstörung und Blutungsneigung zu finden. Am bekanntesten ist sicher die **Von-Willebrand-Krankheit** (vWD), deren Typen 1 bis 3 bei vielen verschiedenen Hunderassen vorkommen und über diverse Varianten nachgewiesen werden. Auch die **Defizienz bestimmter Gerinnungsfaktoren** wie Faktor VIII (Hämophilie A), Faktor IX (Hämophilie B) oder Faktor XI ebenso wie die postoperative Blutungsneigung z. B. beim Großen Schweizer Sennenhund, aber auch bei verschiedenen Katzenrassen, können während oder nach chirurgischen Eingriffen zu unerwarteten Komplikationen führen, sodass der Gentest hier unterstützende Informationen bereitstellen kann.

Doch nicht nur im Vorfeld therapeutischer Interventionen sollten wir Genvarianten mit negativen Folgen für die Gesundheit unserer Patienten im Auge behalten. Bei vielen Krankheitssymptomen gehören genetisch bedingte Erkrankungen unbedingt auf unsere Differentialdiagnosenliste. Ein klassisches Beispiel bieten die Anfallsleiden des Hundes. Während z. B. die **juvenile Epilepsie** (Lagotto Romagnolo, Abb. 1), die **juvenile myoklonische Epilepsie** (Rhodesian Ridgeback) und die **juvenile Enzephalopathie** (Parson und Jack Russel Terrier) rassespezifisch sind, kann die **Lafora-Epilepsie** bei diversen Rassen auftreten. Die Besonderheit bei dieser Erkrankung ist das späte Auftreten um das 7. Lebensjahr, ein Zeitpunkt, zu dem wir nicht unbedingt mit der ersten Manifestation einer angeborenen Störung rechnen. Auch andere Genmutationen können zu Anfallsleiden führen: Episodic Falling (Cavalier King Charles Spaniel), Exercise Induced Collapse (verschiedene Rassen), Nekrotisierende Meningoenzephalitis (Mops) oder Speicherkrankheiten wie die Neuronale Ceroidlipofuszinose (diverse Rassen), um nur einige zu nennen.



Abb. 1: Lagotto Romagnolo

Bildquelle: Envatoelements

Auch bei Katzen können genetische Varianten verantwortlich für ein Anfallsleiden sein, z. B. die **epileptische Enzephalopathie** der Bengalkatze oder die Speicherkrankheit **Gangliosidose**, die bei verschiedenen Katzenrassen vorkommt.

Gewisse Überschneidungen in den Symptomen sehen wir, wenn wir von Anfallsleiden hinüber zu den Ataxien schauen. Auch hier gehören bei verschiedenen Rassehunden genetisch bedingte Erkrankungen unbedingt auf unsere Differentialdiagnosenliste, gerade wenn es sich bei unseren Patienten um Welpen und sehr junge Hunde handelt. Sehr früh treten Ataxien z. B. bei der **caninen multiplen Systemdegeneration** (Chinese Crested und Kerry Blue Terrier), bei der **cerebellären Ataxie** (Belgischer Schäferhund, Pyrenäen-Berghund, Spinone Italiano) oder der **neonatalen cerebellären Abiotrophie** (Beagle, Magyar Vizsla) auf. Erst im Alter von 18 Monaten bis 4 Jahren erkrankt der English Springer Spaniel klinisch an der **Fukosidose**, einer schweren neurologischen Erkrankung mit tödlichem Ausgang. Die Genvarianten mit der höchsten Allelfrequenz (die relative Häufigkeit, mit der eine bestimmte Genvariante (ein Allel) innerhalb einer Population vorkommt) sind die **Dandy-Walker-like Malformation** (Eurasier) und die Finnish Hound Ataxie (Norrbottensspitz, Finnischer Laufhund). Da diese Erkrankungen aufgrund ihrer ZNS-Veränderungen schwere klinische Symptome mit meist rascher Progression bewirken, bietet bei Patienten aus den betroffenen Rassen ein Gentest ein sinnvolles und nicht invasives Werkzeug für Diagnosestellung und Entscheidungsfindung. Von besonderer Relevanz ist ein Gentest, wenn eine Erkrankung andernfalls nur postmortal diagnostiziert werden kann, wie es bei der **degenerativen Myelopathie** (DM) bei verschiedenen, vor allem großen Rassen (z. B. Berner Sennenhund, Deutscher Schäferhund, Hovawart). Die DM tritt im Alter von ca. 8 Jahren auf und geht mit einer Schädigung

der oberen Motoneuronen zuerst der Hintergliedmaßen, später auch der übrigen Nerven einher. Ataxie, Schwäche, gestörte Propriozeption bis hin zur Lähmung aller Gliedmaßen, sowie Harn- und Kotinkontinenz bilden den schweren progressiven Krankheitsverlauf über 6 bis 24 Monate ab. Auch kleine Rassen (Zwergpudel) können betroffen sein. Dass viele Erblindungen bei jugendlichen und erwachsenen Hunden auf eine Gruppe von genetischen Varianten zurückzuführen sind, ist gut erforscht und als **progressive Retinaatrophie (PRA)** nicht nur den Ophthalmologen bekannt. Völlig andere und weit unspezifischere okuläre Symptome zeigen Patienten mit **makulärer Hornhautdystrophie** (Cobberdog, Labradoodle, Labrador Retriever) oder mit **MOD** (multiple okuläre Defekte, Bobtail). Auch bei sehr vielen Katzenrassen ist die PRA bekannt und als Gendefekt nachweisbar. Bei Siamkatzen kommt außerdem ein **primäres erbliches Glaukom** vor und ist von anderen Erkrankungen mit erhöhtem Augeninnendruck abzugrenzen.



Abb. 2: Hinter blauen Augen kann Taubheit stecken
Bildquelle: A. Drenslar

Bei Maine-Coon-Katzen mit blauen Augen (Abb. 2) und dem Verdacht auf ein- oder beidseitige **Taubheit** kann ein Test auf eine genetische Variante am PAX3-Gen eingeleitet werden, um diese als Ursache auszuschließen.

Auch in der dermatologischen Praxis kann es immer wieder sinnvoll sein, genetisch bedingte Erkrankungen als Differentialdiagnosen zu berücksichtigen und eventuell mittels Gentestung auszuschließen. Keratinisierungsstörungen treten z. B. bei der **digitalen Hyperkeratose** (Bordeauxdogge, Irischer Terrier, Kromfohrländer), der **epidermolytischen Hyperkeratose** (Norfolk Terrier), der **Ichthyose I + II** (American Bulldog, Golden Retriever, Goldendoodle) und dem **Faltendoggensyndrom** (Deutsche Dogge) auf. In teilweise hoher Anzahl findet sich die **hereditäre nasale Parakeratose** (HNPK) beim Labrador (und anderen Rassen) mit einer Genvariante, die im Regelfall mit milder Symptomatik einhergeht, jedoch in extremen Fällen mit arterieller Beteiligung auch fatale Folgen haben kann. Die **Dermatomyositis** (Collie, Shetland Sheepdog) und die **Junctional epidermolysis bullosa** (Deutsch Kurzhaar) können bei Erkrankungen mit Erosionen und Krusten zugrunde liegen. Der **exfoliative kutane Lupus erythematoses** bei Deutsch Kurzhaar und Magyar Vizsla ist ebenfalls auf eine Genvariante zurückzuführen. Wegen der schwerwiegenden Symptome und der fehlenden Behandlungsmöglichkeiten müssen die betroffenen Hunde meist eingeschläfert werden – eine Entscheidung, die durch Diagnosesicherheit (Gentest) leichter fallen kann.

Auch bei internistischen Fragestellungen ist es sinnvoll, genetische Ursachen für Erkrankungen im Hinterkopf zu haben. Sehr weit oben auf der Bekanntheitsskala finden wir die **DCM** (dilatative Kardiomyopathie) verschiedener Hunderassen wie auch die **HCM** (hypertrophe Kardiomyopathie) einiger Katzenrassen. Allerdings haben hier die genetischen Tests eher einen zuchtplanerischen Wert. Wichtiger für eine Diagnosestellung und Therapieplanung sind genetisch bedingte Erkrankungen des Harnapparates und der Leber. Die **Cystinurie** kommt bei vielen Hunde- und Katzenrassen und deren Mischlingen mit einer Vielzahl von unterschiedlichen Varianten vor. Auch die durch eine Mutation entstehende rasseunabhängige **Hyperurikosurie** kommt als Ursache für eine Harnkristall- und -steinbildung in Frage. Hinreichend bekannt als Auslöser einer chronischen Nierenerkrankung bei Katzen vieler Rassen und Hunden (Bullterrier) ist die **polyzystische Nierenerkrankung** (PKD). Doch auch die **familiäre Nephropathie** bei Samoje- den, Cockapoo und verschiedenen Spaniel-Rassen führt zu chronischen Nierenfunktionsstörungen. Zu erhöhten Leberwerten können die **Kupferspeicherkrankheit** bei Cobberdog, Dobermann, Labrador Retriever, Labradoodle und Bedlington Terrier, sowie die **Glycogenspeicherkrankheit** beim finnischen/

schwedischen Lapphund, beim Lappländischen Rentierhund und beim Curly Coated Retriever führen. Eine vergrößerte Milz kann bei verschiedenen Hunderassen (Cobberdog, Basenji, Beagle, Cairn Terrier, Labradoodle, Labrador Retriever, Mops, West Highland White Terrier) ursächlich mit einer erblich bedingten **Pyruvatkinase-Defizienz** und der ihr folgenden chronischen, regenerativen hämolytischen Anämie zusammenhängen.

Interessant für die Praxis aus ganz anderen als diagnostischen Gründen könnte die **Neigung zu Adipositas** bei Flat Coated Retriever, Labradoodle und Labrador Retriever sein, die durch eine Mutation verursacht ist. Therapeutisch ändert das Wissen um diese Erbkrankheit nichts, die Behandlung einer Adipositas bleibt die Kalorienrestriktion. Doch die betroffenen Hundehalter sind häufig eher bereit, eine Krankheit zu behandeln als mit Selbstvorwürfen und schlechtem Gewissen konfrontiert zu sein.

Fazit

Das Wissen um Erbkrankheiten verschiedener Rassetiere und eine durch Gentestung unterstützte gezielte Zuchtplanung hat bereits deutliche Verbesserungen bewirkt, so z. B. beim Kampf gegen die PRA bei Golden- und Labrador Retrievern. Doch auch in der täglichen Praxis ist es sinnvoll, genetische Defekte und ihre Auswirkungen auf die Hunde- und Katzengesundheit im Blick zu behalten. Bei vielen Symptomen und diagnostischen Fragestellungen gehören angeborene Erkrankungen auf die Differentialdiagnosenliste. Im Rahmen von Narkose-, OP- und Therapieplanung kann bei mancher Rasse die Kenntnis von Genvarianten das Risiko für Komplikationen minimieren. Die entsprechenden Untersuchungen sind einfach, nicht invasiv und kostengünstig.

Dr. Angelika Drenslar, Dr. Christoph Beitzinger

Unsere Leistungen zum Thema

- > 400 Tests auf verschiedene Genvarianten
- Symptomkomplexpakete
- Rassepakete
- LABOGenetics XXL (besonders für Mischlinge geeignet)

Das gesamte Portfolio
finden Sie hier:
[https://laboklin.de/de/
leistungen/genetik/](https://laboklin.de/de/leistungen/genetik/)



Weiterführende Literatur

<https://laboklin.de/de/tiermedizin-trifft-genetik/>

Drenslar A. Tiermedizin trifft Genetik - auch bei Katzen ein Thema! Genetisch bedingte Erkrankungen der Katze mit orthopädisch-neurologischen Symptomen. Katzenmedizin. 2024; 21: 18-20

Drenslar A. Tiermedizin trifft Genetik - auch bei Katzen ein Thema! Genetisch bedingte hämatologische Störungen. Katzenmedizin. 2025; 22: 18-20

Drenslar A. Tiermedizin trifft Genetik. Narkosezwischenfälle oder Von-Willebrand-Erkrankung? Besser vorher wissen, was kommt. HR. 2024;32: 30-32

Drenslar A. Tiermedizin trifft Genetik. Anfallsleiden - wann hilft uns ein Gentest? HR. 2024;33: 40-43

Drenslar A. Erbkrankheiten - auch bei Katzen nicht mehr zu übersehen. Kleintier konkret. 2025; 28: 31-34.