

## **Neue Gentests zum Nachweis der Fucosidose und des Phosphofruktokinase-Mangels beim Englischen Springer Spaniel**

Seit geraumer Zeit bietet das Labor LABOKLIN in Bad Kissingen Gentests zum Nachweis der Fucosidose und des Phosphofruktokinase-Mangels beim Englischen Springer Spaniel an.

### **Fucosidose beim Englischen Springer Spaniel**

Die Fucosidose ist eine neurologische Erkrankung, die auf dem Verlust eines bestimmten Enzyms, der  $\alpha$ -L-Fucosidase, beruht. Im gesunden Organismus spaltet dieses Enzym komplexe Verbindungen, so daß 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 Fucosidose ist gekennzeichnet von Bewegungsstörungen und neurologischen Ausfällen. 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.

### **Phosphofruktokinase-Mangel beim Englischen Springer Spaniel**

Bei dieser Erkrankung handelt es sich um einen vererbten Mangel des Enzyms Phosphofruktokinase. Ohne die Phosphofruktokinase 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, sowie zur Blutarmut und Gelbsucht. Weitere Symptome dieser Erkrankung sind Bewegungsintoleranz und Muskelkrämpfe. Ausgelöst werden solchen Krisen insbesondere durch Aufregung, anstrengende Bewegung oder ausgiebiges Bellen.

## **Wie werden die Fucosidose und der Phosphofruktokinase-Mangel vererbt?**

Die Fucosidose und der Phosphofruktokinase-Mangel werden autosomal-rezessiv vererbt. Das bedeutet, daß ein Hund nur erkrankt, wenn er je ein betroffenes Gen von Vater und Mutter erhalten hat. Träger, d.h. Tiere mit nur einem betroffenen Gen, 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.

## **Welche Vorteile haben DNA-Tests?**

Die genetische Defekte, die zu diesen Erkrankungen beim Englischen Springer Spaniel führen, sind bekannt. Mit Hilfe von DNA-Tests können Erbfehler unmittelbar nachgewiesen werden. Somit ist ein sehr sicherer Nachweis sowohl von erkrankten als auch von gesunden Hunden möglich. Mit Hilfe dieser Tests können aber auch klinisch unauffällige Träger identifiziert werden, die die Erkrankungen in der Population weiter verbreiten können, mit üblichen Laboruntersuchungen aber nur unzureichend aufgedeckt werden können. Gerade durch eine Zucht mit klinisch unauffälligen Trägern wird das betroffene Gen unbemerkt in der Population weiterverbreitet und das Risiko von auftretenden Erkrankungen stark erhöht.

## **Wie funktioniert ein DNA-Test und welches Material wird benötigt?**

Wir benötigen für den Test ca. 0,5 ml EDTA-Blut. Aus dem Blut isolieren wir die DNA des Hundes und vervielfältigen den Genabschnitt, der den Erbfehler trägt, mittels der sog. Polymerase-Kettenreaktion. Anschließend wird über den sog. Genetic Analyzer automatisch die Gensequenz entschlüsselt und der die Erkrankung verursachende Erbfehler direkt sichtbar gemacht. Dies ermöglicht eine sehr hohe Testsicherheit.

## **Wie lange dauert ein Test?**

Jeder Test wird bei uns einmal wöchentlich angesetzt, so daß das Ergebnis etwa eine Woche nach Erhalt der Probe vorliegt