

Globoidzell Leukodystrophie (Krabbe Krankheit) beim Westhighland White Terrier, Cairn Terrier und Irish Setter

Die Globoidzell-Leukodystrophie (GZL) ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung des Gehirns, die unter anderem bei Westhighland White Terriern (WHWT), Cairn Terriern und Irish Settern auftritt. Ursache der Erkrankung ist ein Defekt in dem Enzym Galactozerebrosidase. Dieses Enzym wird für die Aufrechterhaltung der Markscheiden der Nervenfasern (Myelin) benötigt. Myelin ist eine stark fetthaltige Zellsubstanz, die um die Nervenfasern herum angeordnet ist und diese elektrisch isoliert. Sie ist für die Aufrechterhaltung der Nervenfunktion unentbehrlich. Die Aufgabe der Galactozerebrosidase ist der Abbau von Stoffen, die im Stoffwechsel des Myelins anfallen, insbesondere der Stoffe Galaktocerebrosid und Psychosin. Durch den Defekt der Galactozerebrosidase häufen sich bei betroffenen Hunden diese Stoffe im Gehirn an. Das Psychosin wirkt dabei giftig auf die Oligodendrozyten, spezialisierte Zellen, die für Bau und Aufrechterhaltung der Myelinsubstanz zuständig sind. Diese Zellen sterben ab, und die Folge ist der Zerfall von Myelin. Das Zerfallsmaterial sammelt sich in ungewöhnlichen großen Speicherzellen, den Globoidzellen, die zur Bezeichnung Globoidzellen-Leukodystrophie für die Krabbe Krankheit geführt haben.

Symptome

Die Erkrankung beginnt bereits in einem Alter von 2-6 Monaten und äußert sich durch Symptome wie Kopfzittern, Krampfanfälle, Lähmungen der Extremitäten, unkontrollierte Bewegungen, Schielen, Zuckungen der Augenlider, Blindheit und Taubheit. Die Erkrankung schreitet schnell voran und endet schließlich mit dem Tod des Tieres. Wegen der Schwere der Symptome müssen in den meisten Fällen die Tiere bis zum 10. Lebensmonat euthanasiert werden.

Ursache

Ursache der Erkrankung ist ein Gendefekt (Mutation) im Galactozerebrosidase-Gen, welches in zwei Kopien vorliegt, von denen eine Kopie vom Vater und eine von der Mutter ererbt wurden. GZL wird **autosomal rezessiv** vererbt. Das bedeutet, dass sowohl männliche, wie auch weibliche Tiere gleichermaßen betroffen sind und nur Tiere erkranken können, wenn sie in beiden Genkopien die Mutation tragen. Das kann nur dann passieren, wenn sowohl Vater, als auch Mutter die GZL-verursachende Mutation tragen und beide die Mutation vererbt haben. Die ursächliche Mutation im Galactozerebrosidase-Gen ist für WHWT und Cairn Terrier identisch, während die Erkrankung bei Irish Settern durch eine andere Mutation bedingt wird.

Folgende Genotypen sind möglich:

N/N	Das Tier trägt nicht die GZL-verursachende Mutation. Es ist reinerbig für die Normalkopie des Gens. Es wird als N/N (normal = clear) bezeichnet und wird nicht erkranken.
N/GZL	Tiere, die in nur einer Genkopie die Mutation tragen werden als N/GZL (Anlageträger = carrier) bezeichnet. Sie sind mischerbige Träger der Mutation und erkranken nicht. Sie können aber die GZL-Anlage mit 50%iger Wahrscheinlichkeit weitervererben.
GZL/GZL	Tiere bei denen beide Galactozerebrosidas-Gene die GZL-verursachende Mutation tragen, werden im Befundbericht als GZL/GZL (betroffen = affected) bezeichnet. Sie sind reinerbige Träger der Mutation und erkranken an GZL. Sie vererben die GZL-Anlage mit 100%iger Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen.

Die Zucht

Für die Zucht ist entscheidend, dass Anlageträger (tragen ein mutiertes Gen und ein normales Gen) zwar selbst nicht erkranken, die GZL-Erbanlage aber mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an ihre Nachkommen weitergeben. Bei der Verpaarung von zwei Anlageträgern besteht also die Gefahr, dass ein Teil der Nachkommen von der Erkrankung betroffen ist. Anlageträger müssen aber nicht automatisch aus der Zucht ausgeschlossen werden. Verpaart man diese mit einem N/N Tier (trägt zwei normale Genkopien), können die Nachkommen nur aus nicht betroffenen N/N-Tieren und nicht erkrankenden Anlageträgern bestehen.

Für den Züchter ist das frühzeitige Wissen um die genetische Veranlagung seiner Tiere von besonderer Bedeutung. Der Gentest gibt eine eindeutige Auskunft über das Vorliegen der genannten Mutation. Der Züchter kann so unter Berücksichtigung der Information über die genetische Veranlagung mögliche Anpaarungen genau planen.

Kreuzungsschema:

		Elterntier 2		
		N/N = normal	N/GZL = Anlageträger	GZL/GZL = betroffen
Elterntier 1	N/N = normal	100% normal	50% normal 50% Anlageträger	100% Anlageträger
	N/GZL = Anlageträger	50% normal 50% Anlageträger	25% normal 50% Anlageträger 25% betroffen	50% Anlageträger 50% betroffen
	GZL/GZL = betroffen	100% Anlageträger	50% Anlageträger 50% betroffen	100% betroffen

Durchführung der Untersuchung

Als Probenmaterial ist ein Backenschleimhautabstrich oder auch 0,5 ml EDTA-Vollblut möglich. Über die genaue Probenentnahme informiert ein gesondertes Informationsblatt. Das Resultat liegt in der Regel innerhalb von 3 bis 4 Tagen nach Probeneingang vor. Der Auftraggeber erhält neben einem Laborbefund auf Wunsch ein kostenloses, auf das Tier bezogenes Zertifikat, aus dem die genetische Konstellation bezüglich der analysierten Krankheit hervorgeht. Für das Zertifikat ist die Angabe der Zuchtbuchnummer oder Chipnummer erforderlich. Auf Anfrage erhält der Auftraggeber das Entnahmematerial für einen Backenabstrich kostenlos zugesandt.

Telefon: +49 [0] 2361-3000-121
 Fax: +49 [0] 2361-3000-169
 Internet: www.biofocus.de
 E-Mail: contact@biofocus.de