

## GRMD (Golden Retriever Muskel Dystrophie)

### Symptome

Beim Golden Retriever kommt es ähnlich wie beim Menschen (Duchenne Muskeldystrophie) durch einen Erbfehler in dem als Dystrophin bezeichneten Muskelprotein zu einem unaufhaltsamen Muskelschwund. Manche Tiere sterben daran bereits mit etwa 6 Monaten an Atemversagen oder wenn sie diese kritische Periode überstehen, später an Herzversagen. Erste klinische Zeichen der Erkrankung können sich bereits bei 6-8 Wochen alten Hunden mit Schluckbeschwerden bemerkbar machen. Es folgt eine fortschreitende Muskelschwäche, ein steifer Gang und Muskelschwund mit Krämpfen sowie Kardiomyopathie. Betroffene Hunde zeigen einen erhöhten Serum-Wert des Muskelproteins Kreatin-Kinase, das beim Abbau der Muskelzellen ins Serum abgegeben wird.

### Ursache

GRMD wird durch einen Defekt (Mutation) im Dystrophin-Gen verursacht. Dieses Gen liegt auf dem X-Chromosom. GRMD wird also **X-chromosomal rezessiv** vererbt. Das bedeutet, dass in der Regel nur männliche Tiere von der Erkrankung betroffen sind, während die weiblichen Tiere als nicht erkrankende Anlageträger für die Verbreitung der Erkrankung verantwortlich sind.

### Männliche Tiere

Bei männlichen Tieren ist nur ein X-Chromosom vorhanden, das sie von ihrer Mutter ererbt haben. Von ihrem Vater haben sie anstelle des X-Chromosoms ein Y-Chromosom erhalten, das aber kein Dystrophin-Gen trägt. Bei männlichen Tieren kann also eine Mutation im Dystrophin-Gen nicht durch eine zweite, normale Genkopie kompensiert werden. Haben sie von ihrer Mutter ein X-Chromosom mit dem defekten Dystrophin-Gen erhalten, erkranken sie an GRMD.

### Weibliche Tiere

Weibliche Tiere haben zwei X-Chromosomen. Haben sie von ihrer Mutter ein X-Chromosom mit dem defekten Dystrophin-Gen ererbt, haben sie in der Regel von ihrem Vater ein normales X-Chromosom ererbt (ansonsten wäre der Vater an GRMD erkrankt). Das Vorhandensein des zweiten, normalen Dystrophin-Gens auf dem väterlichen X-Chromosom reicht aus, um einen Ausbruch der Erkrankung bei weiblichen Tieren zu verhindern.

### Folgende Genotypen sind möglich

Im Befundbericht sind für einen getesteten **weiblichen Hund** drei verschiedene Ergebnisse möglich:

<b>N/N</b>	Das weibliche Tier trägt auf keinem der beiden X-Chromosomen die GRMD-verursachende Mutation. Es ist reinerbig für die Normalkopie des Dystrophin-Gens. Es wird als <b>N/N (normal = clear)</b> bezeichnet und wird nicht erkranken. Es kann auch nicht die GRMD-Anlage weitervererben.
<b>N/GRMD</b>	Weibliche Tiere, die in nur einer Genkopie die Mutation tragen werden als <b>N/GRMD (Anlageträger = carrier)</b> bezeichnet. Sie sind mischerbige Träger der Mutation und erkranken nicht. Sie geben aber die GRMD-Anlage mit 50%iger Wahrscheinlichkeit an ihre Nachkommen weiter. 50% der weiblichen Nachkommen sind wieder GRMD/N Anlageträger, 50% der männlichen Nachkommen sind GRMD/Y betroffene und erkranken an GRMD, 50% der männlichen Nachkommen sind N/Y normal.
<b>GRMD/GRMD</b>	Weibliche Tiere, bei denen beide Dystrophin-Gene die GRMD-verursachende Mutation tragen, werden im Befundbericht als <b>GRMD/GRMD (betroffen = affected)</b> bezeichnet. Sie sind reinerbige Träger der Mutation und erkranken an GRMD. Solche Tiere können nur entstehen, wenn ein an GRMD erkrankter Rüde zur Zucht verwendet wurde. Betroffene Hündinnen vererben die GRMD-Anlage mit 100%iger Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen. Alle männlichen Nachkommen werden erkranken, alle weiblichen Nachkommen sind Anlageträger.

## Die Zucht

Für die Zucht ist entscheidend, dass Anlageträgerinnen (tragen ein mutiertes Gen und ein normales Gen) zwar selbst nicht erkranken, die GRMD-Erbanlage aber mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an ihre Nachkommen weitergeben. 50% der männlichen Nachkommen erkranken an GRMD, während 50% der weiblichen Nachkommen wieder nicht erkrankende Anlageträgerinnen sind, die für eine Weiterverbreitung der Erkrankung sorgen. Durch den Gentest ist eine Identifikation der nicht betroffenen Anlageträgerinnen möglich, die aus der Zucht genommen werden sollten.

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 mögliche Anpaarungen genau planen.

## Weibliche Nachkommen

		Vater	
		N/Y = normal	GRMD/Y = betroffen
Mutter	N/N = normal	100% N/N = normal	100% N/GRMD = Anlageträger
	N/GRMD = Anlageträger	50% N/N = normal 50% N/GRMD = Anlageträger	50% N/GRMD = Anlageträger <b>50% GRMD/GRMD = betroffen</b>
	<b>GRMD/GRMD = betroffen</b>	100% N/GRMD = Anlageträger	<b>100% GRMD/GRMD = betroffen</b>

## Männliche Nachkommen

		Vater	
		N/Y = normal	GRMD/Y = betroffen
Mutter	N/N = normal	100% N/Y = normal	100% N/Y = normal
	N/GRMD = Anlageträger	50% N/Y = normal <b>50% GRMD/Y = betroffen</b>	<b>50% GRMD/Y = betroffen</b> 50% N/Y normal
	<b>GRMD/GRMD = betroffen</b>	<b>100% GRMD/Y = betroffen</b>	<b>100% GRMD/Y = betroffen</b>

## 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] 2361-3000-162

Internet: [www.biofocus.de](http://www.biofocus.de)

E-Mail: [contact@biofocus.de](mailto:contact@biofocus.de)