

Fucosidose beim Englischen Springer Spaniel

Fucosidose ist eine vererbare Erkrankung, die beim Englischen Springer Spaniel auftritt. Durch einen Mangel an dem Enzym α -L-Fucosidase kommt es zu einer Störung des Abbaus von komplexen Fetten und Eiweißen. Durch die Unterbrechung dieses Abbaupfades sammeln sich Zwischenprodukte in verschiedenen Geweben an. Im Gehirn stören diese eingelagerten Stoffe die Funktion der Nervenzellen, was die neurologischen Ausfallerscheinungen der Erkrankung bedingt.

Symptome

Beim Springer Spaniel prägt sich die Erkrankung vor allem durch neurologische Funktionsausfälle aus. Dabei sind sowohl motorische wie auch mentale Fähigkeiten beeinträchtigt. Die Tiere zeigen Symptome wie unkoordinierte Bewegungen, Gleichgewichtsstörungen, Veränderungen des Temperamentes, Verlust von erlernten Fähigkeiten, Schluckbeschwerden, Blindheit und Taubheit. Erste Zeichen der Erkrankung zeigen sich ab einem Alter von 18 Monaten mit einem stetig voranschreitenden Verlauf, der schließlich im Tod des Tieres endet.

Ursache

Ursache der Erkrankung ist ein Gendefekt (Mutation) im α -L-Fucosidase-Gen. Das α -L-Fucosidase-Gen liegt in zwei Kopien vor, von denen eine vom Vater und eine von der Mutter ererbt wurden. Fucosidose 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 Fucosidose-verursachende Mutation tragen und beide die Mutation vererbt haben. Die Mutation, die zu der Erkrankung führt, verhindert nahezu absolut die Synthese eines funktionsfähigen α -L-Fucosidase Enzyms. Betroffene Tiere haben eine auf 0-5% des Normalwertes reduzierte Aktivität an α -L-Fucosidase.

Anlageträger der Mutation (Carrier) besitzen noch eine normale Kopie des Gens und haben etwa 50% der normalen α -L-Fucosidase-Aktivität. Diese Menge reicht aus, um eine normale Funktion des Stoffwechselweges aufrechtzuerhalten. Anlageträger zeigen keine Symptome der Erkrankung.

Folgende Genotypen sind möglich:

| | |
|-----------|---|
| N/N | Das Tier trägt nicht die Fucosidose-verursachende Mutation. Es ist reinerbig für die Normalkopie des Gens. Es wird als N/N (normal = clear) bezeichnet und wird nicht erkranken. |
| N/FUCO | Tiere, die in nur einer Genkopie die Mutation tragen werden als N/FUCO (Anlageträger = carrier) bezeichnet. Sie sind mischerbige Träger der Mutation und erkranken nicht. Sie können aber die Fucosidose-Anlage mit 50%iger Wahrscheinlichkeit weitervererben. |
| FUCO/FUCO | Tiere, bei denen beide α -L-Fucosidase-Gene die Fucosidose-verursachende Mutation tragen, werden im Befundbericht als FUCO/FUCO (betroffen = affected) bezeichnet. Sie sind reinerbige Träger der Mutation und erkranken an Fucosidose. Sie vererben die Fucosidose-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 Fucosidose-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/FUCO = Anlageträger | FUCO/FUCO = betroffen |
| Elterntier 1 | N/N = normal | 100% normal | 50% normal 50% Anlageträger | 100% Anlageträger |
| | N/FUCO = Anlageträger | 50% normal 50% Anlageträger | 25% normal 50% Anlageträger 25% betroffen | 50% Anlageträger 50% betroffen |
| | FUCO/FUCO = 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