

## Faktor VII-Defizienz beim Beagle, Alaskan Klee Kai und Scottish Deerhound

Beim Beagle, Alaskan Klee Kai und Scottish Deerhound tritt eine Störung der Blutgerinnung auf, die durch einen erblichen Mangel an Faktor VII ausgelöst wird. Faktor VII ist ein im Blut vorhandener Gerinnungsfaktor, der bei der Einleitung der Blutgerinnung eine Hauptrolle spielt. Die Blutgerinnung ist ein lebenswichtiger Mechanismus um nach Verletzungen der Blutgefäße, einen tödlichen Blutverlust zu verhindern. Bei der verminderten oder fehlenden Bildung von einem der Gerinnungsfaktoren kann es zu einer gesteigerten Blutungsneigung kommen. Folgen einer krankhaft gesteigerten Blutungsneigung können beispielsweise verlängerte Blutungszeiten, Blutergüsse ohne Gewalteinwirkung, häufiges Zahnfleischbluten oder Blutungen in Verdauungstrakt oder Gelenken sein.

### Symptome

Bei betroffenen Tieren kommt es zu einer milden bis moderaten Blutungsneigung. Die Tiere zeigen in der Regel keine Symptome und selbst Operationen können meist ohne abnorme Blutungen durchgeführt werden. Oft werden die Tiere erst bei Blutuntersuchungen identifiziert bei denen eine verlängerte Blutgerinnungszeit (Prothrombinzeit) und eine Faktor VII-Aktivität von 1-4% des Normalwertes gefunden wird. Einige Einzelfälle mit starken Blutungen während der Trächtigkeit oder während Operationen sind dokumentiert.

### Ursache

Ursache der Erkrankung ist ein Gendefekt (Mutation) im Faktor VII-Gen. Das Faktor VII-Gen liegt in zwei Kopien vor, von denen eine vom Vater und eine von der Mutter ererbt wurden. Die Faktor VII-Defizienz (FVII) 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 krankheitsverursachende Mutation tragen und beide die Mutation vererbt haben.

### Folgende Genotypen sind möglich:

N/N	Das Tier trägt nicht die für die Faktor VII-Defizienz- verursachende Mutation. Es ist reinerbig für die Normalkopie des Faktor VII-Gens. Es wird als <b>N/N (normal = clear)</b> bezeichnet und wird nicht erkranken.
N/FVII	Tiere, die in nur einer Faktor VII-Genkopie die Mutation tragen, werden als <b>N/FVII (Anlageträger = carrier)</b> bezeichnet. Sie sind mischerbige Träger der Mutation und erkranken nicht. Sie können aber die Faktor VII-Defizienz-Anlage mit 50%iger Wahrscheinlichkeit weitervererben.
FVII/FVII	Tiere bei denen beide Faktor VII-Gene die Faktor VII-Defizienz- verursachende Mutation tragen, werden im Befundbericht als <b>FVII/FVII (betroffen = affected)</b> bezeichnet. Sie sind reinerbige Träger der Mutation und erkranken an Faktor VII-Defizienz. Sie vererben die Faktor VII-Defizienz -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 Faktor VII-Defizienz-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 (N/FVII) 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/FVII = Anlageträger	FVII / FVII = betroffen
Elterntier 1	N/N = normal	100% normal	50% normal 50% Anlageträger	100% Anlageträger
	N/ FVII = Anlageträger	50% normal 50% Anlageträger	25% normal 50% Anlageträger <b>25% betroffen</b>	50% Anlageträger <b>50% betroffen</b>
	FVII/ FVII = betroffen	100% Anlageträger	50% Anlageträger <b>50% betroffen</b>	<b>100% 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 4 bis 5 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](http://www.biofocus.de)  
 E-Mail: [contact@biofocus.de](mailto:contact@biofocus.de)