

## Cystinurie beim Neufundländer

Die Cystinurie ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung. Betroffenen Hunden fehlt ein Transportprotein für bestimmte Aminosäuren (Eiweißbausteine). In der Niere ist die Aufgabe dieses Transportproteins ein Rücktransport der Aminosäuren aus dem Urin in den Blutkreislauf. Folge des fehlenden Transportproteins ist deshalb eine vermehrte Ausscheidung von Cystin, Arginin, Lysin und Ornithin mit dem Urin. Während die erhöhte Ausscheidung von Arginin, Lysin und Ornithin kein Problem darstellt, kristallisiert Cystin, wegen seiner geringen Wasserlöslichkeit in den Harnwegen aus, und es bilden sich Nieren- oder Blasensteine.

Die Cystinurie wurde für mehr als 60 Hunderassen beschrieben, stellt in diesen aber eine heterogene Gruppe von Erkrankungen dar, mit unterschiedlicher Schwere der Cystinurie und variablem Alter bei der Ausbildung von Cystin-Steinen.

### Symptome

Bei Neufundländern findet sich eine schwere Form der Erkrankung, bei der schon im Alter von 4-6 Monaten eine Ausbildung von Steinen zu beobachten sein kann und die Urin-Werte für Cystin, Lysin, Ornithin und Arginin stark erhöht sind.

### Ursache

Die Erkrankung wird in dieser Rasse durch eine Mutation im SCL3A1-Gen verursacht, das in zwei Kopien vorliegt. Die Cystinurie 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.

### Folgende Genotypen sind möglich

<b>N/N</b>	Das Tier trägt nicht die Cystinurie-verursachende Mutation. Es ist reinerbig für die Normalkopie des SCL3A1-Gens. Es wird als <b>N/N (normal = clear)</b> bezeichnet und nicht erkranken.
<b>N/Cys</b>	Tiere, die in nur einer SCL3A1-Genkopie die Mutation tragen werden als <b>N/Cys (Anlageträger = carrier)</b> bezeichnet. Sie sind mischerbige Träger der Mutation und erkranken nicht. Die Urin-Werte für Cystin, Lysin, Ornithin und Arginin sind normal. Sie vererben aber die Cystinurie-Anlage mit 50%iger Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen.
<b>Cys/Cys</b>	Tiere, bei denen beide SCL3A1-Gene die Mutation tragen, werden als <b>Cys/Cys (betroffen = affected)</b> bezeichnet. Sie sind reinerbige Träger der Mutation und erkranken an Cystinurie. Die Cystinurie-Anlage wird mit 100%iger Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen vererbt.

## Die Zucht

Für die Zucht ist entscheidend, dass Anlageträger (tragen ein mutiertes Gen und ein normales Gen) zwar selbst nicht erkranken, die Cystinurie-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. Daher ist für den Züchter 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/Cys = Anlageträger	Cys/Cys = betroffen
Elterntier1	N/N=normal	100% normal	50% normal 50% Anlageträger	100% Anlageträger
	N/Cys = Anlageträger	50% normal 50% Anlageträger	25% normal 50% Anlageträger <b>25% betroffen</b>	50% Anlageträger <b>50% betroffen</b>
	Cys/Cys = 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 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)