

## Kongenitale stationäre Nachtblindheit beim Briard (CSNB)

Beim Briard tritt eine langsam fortschreitende Form der kongenitalen (angeborenen), vererbten Netzhautdegeneration (Netzhautschwund) auf. Bei betroffenen Hunden besteht bereits bei der Geburt eine Nachtblindheit. Zusätzlich kann auch das Tageslichtsehen in unterschiedlich starkem Ausmaß betroffen sein.

Die Netzhaut befindet sich auf der inneren Seite des hinteren Augapfels und enthält die Lichtsinneszellen (Zapfen und Stäbchen). Die Zapfen sind zuständig für das Sehen bei Tageslicht während die Stäbchen für das Dämmerungssehen verantwortlich sind. Durch einfallendes Licht wird das Sehpigment in den Lichtsinneszellen ausgebleicht und muss durch einen enzymatischen Prozess (Sehzyklus) wieder regeneriert werden. Bei der CSNB ist durch einen Enzymdefekt im Sehzyklus die Regeneration des Sehpigmentes gestört. Es kommt zu einem völligen Verlust der Funktion der Stäbchen, während die Zapfenfunktion besser erhalten ist.

### Symptome

Äußerliche Zeichen der Erkrankung können Augenzittern (Nystagmus) und eine Weitung der Pupille sein. Der Augenhintergrund ist bei Tieren bis zu einem Alter von 3-4 Jahren eher unauffällig. Später können Farbveränderungen des Augenhintergrundes auftreten sowie ein Rückgang der Blutgefäße. Typisch sind fettähnliche Ablagerungen im Pigmentepithel. In der Netzhaut finden sich zunächst strukturelle Veränderungen und später ein Abbau der Photorezeptoren. Durch die fortschreitende Ansammlung der Ablagerungen schreitet der Verlust der Photorezeptoren langsam voran.

Veränderungen im Elektretinogramm (ERG) können zur Diagnostik der Erkrankung ab einem Alter von 5 Wochen durchgeführt werden. Typischerweise ist die Stäbchenfunktion nicht messbar (dunkeladaptiertes ERG) und die Zapfenfunktion (helladaptiertes ERG) ist deutlich reduziert bis fehlend.

### Ursache

CSNB wird durch einen Gendefekt (Mutation) im rpe65-Gen verursacht, das in zwei Kopien vorliegt. CSNB 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 CSNB-Mutation tragen und beide die Mutation vererbt haben.

### Folgende Genotypen sind möglich

<b>N/N</b>	Das Tier trägt nicht die CSNB-verursachende Mutation. Es ist reinerbig für die Normalkopie des Gens. Es wird als <b>N/N (normal = clear)</b> bezeichnet und wird nicht erkranken.
<b>N/CSNB</b>	Tiere, die in nur einer Genkopie die Mutation tragen werden als <b>N/CSNB (Anlageträger = carrier)</b> bezeichnet. Sie sind mischerbige Träger der Mutation und erkranken nicht. Sie können aber die CSNB-Anlage mit 50%iger Wahrscheinlichkeit weitervererben.
<b>CSNB/CSNB</b>	Tiere, bei denen beide CSNB-Gene die Mutation tragen, werden im Befundbericht als <b>CSNB/CSNB (betroffen = affected)</b> bezeichnet. Sie sind reinerbige Träger der Mutation und erkranken an CSNB. Sie vererben die CSNB-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 CSNB-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/CSNB = Anlageträger	CSNB/CSNB = betroffen
Elterntier 1	N/N = normal	100% normal	50% normal 50% Anlageträger	100% Anlageträger
	N/CSNB = Anlageträger	50% normal 50% Anlageträger	25% normal 50% Anlageträger <b>25% betroffen</b>	50% Anlageträger <b>50% betroffen</b>
	CSNB/CSNB = 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] 2361-3000-169  
 Internet: [www.biofocus.de](http://www.biofocus.de)  
 E-Mail: [contact@biofocus.de](mailto:contact@biofocus.de)