

## (crd) Cone Rod Dystrophy = Zapfen und Stäbchen Dystrophie beim Rauhaardackel

Beim Rauhaardackel tritt eine früh auftretende Form der vererbten Zerstörung der Netzhaut (Netzhautdystrophie) auf, die über einen fortschreitenden Verlust der Sehkraft letztendlich zur völligen Blindheit führen kann. Die Netzhaut (Retina) 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 und das Farbsehen während die Stäbchen für das Dämmerungssehen verantwortlich sind. Bei der beim Rauhaardackel auftretenden Form der Netzhautdystrophie werden zuerst die Zapfen und dann die Stäbchen zerstört, sodass es zunächst zu einer Tagblindheit kommt.

### Symptome

Sowohl das Alter bei Auftreten der ersten Symptome, wie auch der Ausprägungsgrad sind bei einzelnen betroffenen Hunden variabel. Als erste klinische Zeichen der Erkrankung sind farbliche Veränderungen des Augenhintergrundes zu sehen. Diese können bereits bei 10 Monate alten Hunden auftreten. Im Verlauf werden die Netzhautgefäße dünner bis sie schließlich mit bloßem Auge nicht mehr sichtbar sind. Mit der Zeit nimmt die Dicke der Netzhaut ab und das darunter liegende Tapetum lucidum (gelb-grün oder gelb-orange leuchtende Schicht hinter der Netzhaut) leuchtet stärker durch die dünner gewordene Netzhaut durch (man spricht von einem hyperreflektivem Fundus). Spätestens im Alter von 6 Jahren ist eine komplette Degeneration der Netzhaut zu beobachten. Aufgrund des Funktionsverlustes der Netzhaut-Fotorezeptoren, wird das Licht nicht mehr in seiner vollen Intensität wahrgenommen, und die Pupillen reagieren bei älteren Hunden unvollständig oder gar nicht auf Licht – sie bleiben auch bei hellem Licht weit. Bei 60% der betroffenen jungen Tieren verengt sich die Pupille beim Testen des Pupillenreflexes auf Stecknadelkopfgröße.

Im Elektroretinogramm (ERG) sind bereits bei 5 Wochen alten Hunden reduzierte Zapfen-Reaktionen messbar. Auch die Stäbchen Reaktion ist bereits zu diesem Zeitpunkt im Vergleich zu Kontrolltieren reduziert.

### Ursache

Ursache der Erkrankung ist ein Gendefekt (Mutation) im NPHP4-Gen. Das NPHP4-Gen liegt in zwei Kopien vor, von denen eine vom Vater und eine von der Mutter ererbt wurden. Crd 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 crd-verursachende Mutation tragen und beide die Mutation vererbt haben.

### Folgende Genotypen sind möglich:

N/N	Das Tier trägt nicht die crd-verursachende Mutation. Es ist reinerbig für die Normalkopie des Gens. Es wird als <b>N/N (normal = clear)</b> bezeichnet und wird nicht erkranken.
N/crd	Tiere, die in nur einer Genkopie die Mutation tragen werden als <b>N/crd (Anlageträger = carrier)</b> bezeichnet. Sie sind mischerbige Träger der Mutation und erkranken nicht. Sie können aber die crd-Anlage mit 50%iger Wahrscheinlichkeit weitervererben.
crd/crd	Tiere, bei denen beide NPHP4-Gene die crd-verursachende Mutation tragen, werden im Befundbericht als <b>crd/crd (betroffen = affected)</b> bezeichnet. Sie sind reinerbige Träger der Mutation und erkranken an crd. Sie vererben die crd-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 crd-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/crd 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/crd = Anlageträger	crd/crd = betroffen
Elterntier 1	N/N = normal	100% normal	50% normal 50% Anlageträger	100% Anlageträger
	N/crd = Anlageträger	50% normal 50% Anlageträger	25% normal 50% Anlageträger <b>25% betroffen</b>	50% Anlageträger <b>50% betroffen</b>
	crd/crd = 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)