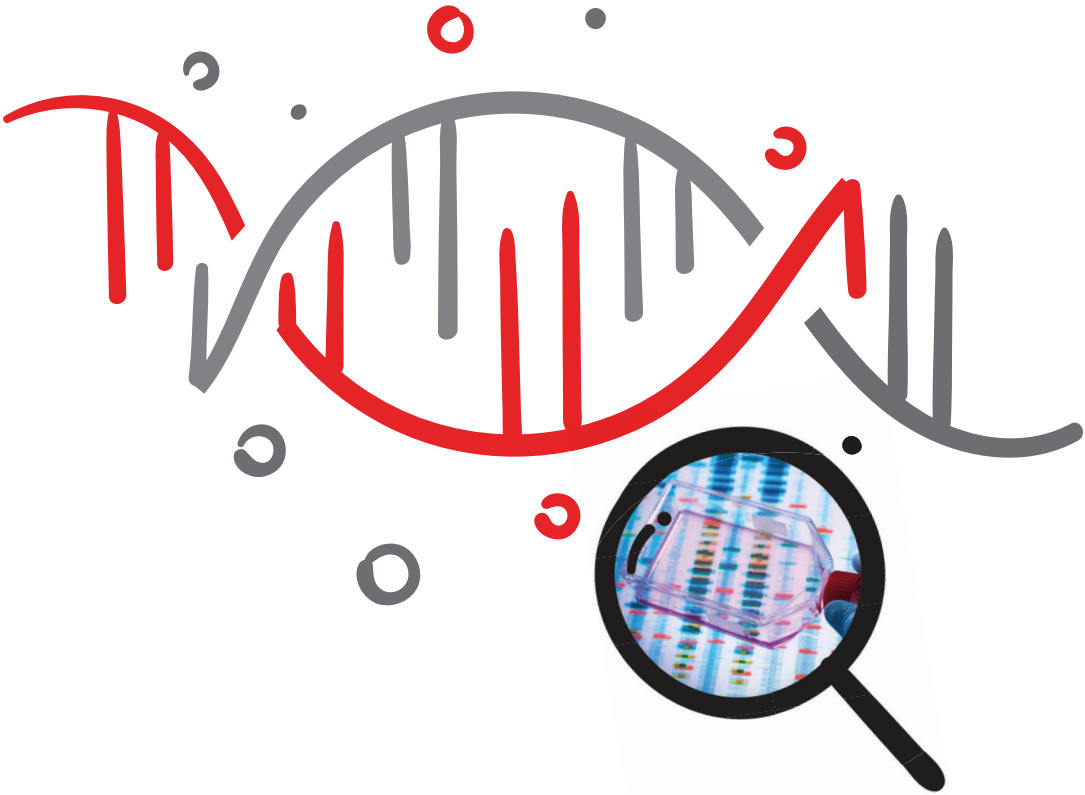
LABOGEN
DIE GENETIK VON LABOKLIN

LEISTUNGSVERZEICHNIS

GENETIK

HUND • KATZE • PFERD

22/23



www.laboklin.com

Vorwort

Liebe Kolleginnen und Kollegen,
liebe Tierhalter und Tierzüchter,

Genetik – seit Jahren widmen wir uns diesem Thema mit Leidenschaft und können immer wieder neue Tests für Sie und für Ihre Zucht etablieren und anbieten.

Identität und Abstammung
Natürlich bieten wir Ihnen zum Identitätsnachweis DNA-Profile nach den Empfehlungen der internationalen Gesellschaft für Tiergenetik (ISAG) an. Schließlich sind wir ja auch seit Jahren Mitglied in diesem Gremium. Unser Premium-DNA-Profil für den Hund untersucht über 200 SNPs (Einzelnukleotid-Polymorphismen) und bietet auch dann die Chance auf einen Abstammungsnachweis, wenn nur ein Elternteil bekannt ist. Als Resultat eines unserer vielen Forschungsprojekte können wir jetzt bei Hunden zusätzlich Aussagen über die Heterozygotie machen. So helfen wir dabei, in der Hundezucht die Partner zu finden, die nicht nur Tiergesundheit sicherstellen, sondern auch den Erhalt eines breiten Genpools innerhalb der Rasse möglich machen.

Erbkrankheiten und Rassemerkmale
Eine Reihe neuer Tests in diesem Jahr anzubieten war möglich, weil wir forschend tätig waren. Häufig kommen die Impulse von den mit uns zusammenarbeitenden Züchtern. Dieses Gespräch setzen wir gerne fort, wenn es um Aufklärung bei Verdacht auf – bisher (ursächlich) unbekannte – Erbkrankheiten geht. Der Test auf DSRA bei Cane Corso ist so entstanden, der auf Faktor-XI-Mangel bei der Maine Coon ebenfalls – beides Tests, die wir entwickeln konnten und die jetzt einen wertvollen Beitrag zur Gesunderhaltung der Zucht leisten.

Attraktive Rassepakete
Konsequent sind wir den Weg weiter gegangen, rassespezifische Pakete zu schnüren. So zahlen Sie keine teuren Einzelpreise, müssen aber auch nicht mit relativ viel Geld Tests in großen Panels mitkaufen, die für Ihre Rasse nicht relevant sind. Diese Pakete werden stets anhand neuer Erkenntnisse aktualisiert.

Service und Qualität
ISAG-zertifizierte und qualitativ hochwertige Abarbeitung, schneller Service, aber eben auch die Beratung im Vorfeld wie auch nach der Untersuchung – das verstehen wir unter gutem Service. Unsere Genetiker sind immer für Sie erreichbar, ob per E-Mail oder per Telefon, wenn es um eine Beratung oder einen Gedankenaustausch oder auch um einen Vortrag für Verbandsmitglieder geht. Deshalb haben wir auch den Newsletter für Züchter ins Leben gerufen, den wir gerne zuschicken. Und darum gibt es unsere Züchtertage für Hund, Katze und Pferd, die Wissen vermitteln und Plattform für Diskussionen sind. Wir hoffen, wir dürfen Sie auch weiter bei uns willkommen heißen!

Mit besten Grüßen

Dr. Elisabeth Müller
Geschäftsleitung

Inhalt

Vorwort 3

Inhalt 4

So erreichen Sie uns 12

Genetische Untersuchungen – Probenentnahme 16

1. Erbgänge 18

1.1 Autosomal-rezessiver Erbgang 18

1.2 Autosomal-dominanter Erbgang 19

1.3 Gonosomaler Erbgang 19

1.4 Mutationen und phänotypische Ausprägung 20

2. Hund 21

2.1 Erbkrankheiten beim Hund 21

Achromatopsie (Tagblindheit) (ACHM) 21

Adipositas (ADI) 21

Afibrinogenämie 22

Akatalasämie 22

Akrales Mutilationssyndrom (AMS) 22

Akutes Lungenversagen (ARDS) 23

Alaskan-Husky-Enzephalopathie (AHE) 23

Alaskan-Malamute-Polyneuropathie (AMPN) 24

Alexander-Krankheit (AxD) 24

Amelogenesis imperfecta/Familiäre Zahnschmelzhypoplasie (AI/FEH) 25

Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) 25

Brachyurie (Stummelrute) 25

C3-Defizienz 26

Canine Leukozyten-Adhäsionsdefizienz (CLAD) 26

Canine multifokale Retinopathie (CMR) 27

Canine multiple Systemdegeneration (CMSD) 27

Centronukleäre Myopathie (CNM) 28

Cerebelläre Ataxie* (CA) 29

Cerebelläre Degeneration mit Myositis (CDMC) 29

Cerebrale Dysfunktion (CDFS) 30

Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (CMT) 30

Chondrodysplasie 30

Chondrodysplasie und -dystrophie (IVDD-Risiko) (CDDY/CDPA) 31

Collie-Eye-Anomalie* (CEA) 31

Cone Degeneration (CD) 32

Congenitale Hypothyreose (CHG) 33

Congenitaler Megaösophagus (CIM) 33

Congenitales myasthenes Syndrom (CMS) 34

Craniomandibuläre Osteopathie (CMO) 34

Cystinurie 34

Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM) 35

Degenerative Myelopathie (DM) (Exon 1 und 2) 36

Dental-Skeletal-Retinal Anomaly (DSRA) 37

Dermatomyositis (DMS) 37

Digitale Hyperkeratose (DH) 39

Dilatative Kardiomyopathie (DCM) beim Schnauzer 39

Dilatative Kardiomyopathie (DCM) beim Welsh Springer Spaniel 40

Dilatative Kardiomyopathie (DCM1 + DCM2) beim Dobermann 40

Disproportionierter Zwergwuchs 41

Dry Eye Curly Coat Syndrome (CCS) 42

Dystrophic Epidermolysis Bullosa (DEB) 42

Ektodermale Dysplasie/Skin Fragility Syndrome (ED/SFS) 43

Entzündliche Lungenerkrankung (IPD) 43

Entzündliche Myopathie (IM) 43

Epidermolytische Hyperkeratose (EHK) 44

Episodic Falling (EF) 44

Erbliche Taubheit 45

Exercise Induced Collapse (EIC) 45

Exfoliativer kutaner Lupus erythematodes (ECLE) 46

Faktor-VII-Defizienz (F7) 47

Faltendoggen-Syndrom (Ichthyose) 47

Familiäre Nephropathie (FN) 47

Fanconi-Syndrom 48

Farbverdünnung und neurologische Defekte (CDN) 48

Finnish-Hound-Ataxie (FHA) 49

Fukosidose 49

Gallenblasenmukozelen 50

Glanzmann-Thrombasthenie (GT) 50

Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta) 51

Glaukom und Goniodysgenesie (GG) 51

Globoidzellleukodystrophie (Krabbe-Krankheit) 52

Glykogenspeicherkrankheit Typ I a (GSDIa) 52

Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Pompe Disease) (GSDII) 53

Glykogenspeicherkrankheit Typ IIIa (GSDIIIa) 53

GM1-Gangliosidose 53

GM2-Gangliosidose 54

Grey Collie Syndrome (canine zyklische Neutropenie) (GCS) 54

Hämophilie A (Faktor-VIII-Defizienz) 55

Hämophilie B (Faktor-IX-Defizienz) 55

Hämorrhagische Diathese (Scott-Syndrom) 56

Hereditäre Ataxie (HA) 56

Hereditäre Katarakt (HSF4) 57

Hereditäre Katarakt* (HSF4) 57

Hereditäre nasale Parakeratose (HNPK) 58

Hereditäre Neuropathie (GHN) 58

Hyperurikosurie und Hyperurikämie (HUU) 59

Hypomyelinisierung (Shaking Puppy Syndrome) (SPS) 60

Hypophosphatasie (HPP) 60

Ichthyose bei der Deutschen Dogge 61

Ichthyose beim American Bulldog 61

Ichthyose* beim Golden Retriever 61

Ichthyose Typ 2 beim Golden Retriever 62

Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS) 62

Junctional Epidermolysis Bullosa (JEB) 62
Juvenile Enzephalopathie (JBD) 63
Juvenile Epilepsie 63
Juvenile Laryngeal Paralysis & Polyneuropathy (JLPP) 63
Juvenile myoklonische Epilepsie (JME) 64
Kardiomyopathie mit Welpensterblichkeit (CJM) 64
Kupferspeicherkrankheit beim Bedlington Terrier (COMMD1) 65
Kupferspeicherkrankheit* beim Labrador Retriever und Dobermann 66
L-2-Hydroxyglutaracidurie (L-2-HGA) 67
Lafora-Epilepsie 67
Lagotto-Speicherkrankheit (LSD) 68
Larynxparalyse (LP) 68
Larynxparalyse mit Polyneuropathie Typ 3 (LPPN3) 69
Late onset Ataxie (LOA) 69
Leonberger-Polyneuropathie (LPN1 und LPN2) 70
Letale Akrodermatitis (LAD) 70
Letale Lungenerkrankung (LAMP3) 71
Leukoenzephalomyelopathie (LEMP) 71
Leukoenzephalopathie (LEP) 72
Leukozyten-Adhäsionsdefizienz III (LAD3) 73
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Syndaktylie (CLPS) 73
Lundehundsyndrom (LHS) 73
Makrothrombozytopenie (MTC) 74
Makuläre Hornhautdystrophie (MCD) 74
Maligne Hyperthermie (MH) 75
May-Hegglin-Anomalie (MHA) 75
MCAD-Defizienz 76
MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit) 76
Mikrophthalmie (RBP4) 77
Mitochondriale Enzephalopathie (MFE) 77
Mucopolysaccharidose Typ IIIa (MPS) 78
Mucopolysaccharidose Typ IIIb (MPS) 78
Mukopolysaccharidose Typ VI (MPS) 79
Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS) 79
Müller-Gang-Persistenz-Syndrom (PMDS) 80
Muskeldystrophie (MD) 80
Muskeldystrophie (MD) beim Landseer 80
Musladin-Lueke-Syndrom (MLS) 81
Mycobacterium-avium-Komplex-Sensitivität (MAC) 81
Myostatin-Mutation („Bully“-Gen) 82
Myotonia congenita 82
Nachtblindheit (CSNB) 83
Narkolepsie 83
Nekrotisierende Meningo-enzephalitis (NME/PDE) 84
Nemalin-Myopathie (NM) 84
Neonatale cortikale cerebelläre Abiotrophie (NCCD) 84
Neonatale Enzephalopathie (NEWS) 85
Neuralrohrdefekt (NTD) 85
Neuroaxonale Dystrophie (NAD) 86
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL) 86
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose* (NCL) beim American Staffordshire Terrier 87
Nierendysplasie und Leberfibrose (RHDN) 87
Nierenzellkarzinom und noduläre Dermatofibrose (RCND) 87
Oberes Luftweg-Syndrom (UAS) 88
Paroxysmale Exercise-Induced Dyskinesie (PED) 88
Paroxysmale Dyskinesie (PxD) 89
Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD) 89
Polyzystische Nierenerkrankung (PKD) 90
Postoperative Blutung (P2Y12-Mutation) 90
Präkallikrein-Defizienz (KLK) 90
Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD) 91
Primäre Hyperoxalurie (PH) 91
Primäre Linsenluxation (PLL) 91
Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG) 92
Primäres Weitwinkel-Glaukom und Linsenluxation (POAG/PLL) 93
Progressive Retinaatrophie (PRA) 93
Basenji PRA (Bas_PRA1) 94
Progressive Retinaatrophie (BBS2-PRA) 94
Progressive Retinaatrophie (CNGA1_PRA, Shet_PRA) 95
Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA) 95
Progressive Retinaatrophie (crd-PRA) 96
Progressive Retinaatrophie (crd1-PRA) 96
Progressive Retinaatrophie (crd2-PRA) 96
Progressive Retinaatrophie (crd3-PRA) 97
Progressive Retinaatrophie (dominante Form) 97
Progressive Retinaatrophie (eo-PRA) 97
Progressive Retinaatrophie (generalisierte PRA) 98
Progressive Retinaatrophie (GR_PRA1 und GR_PRA2) 98
Progressive Retinaatrophie (IFT122-PRA) 98
Progressive Retinaatrophie (JPH2-PRA) 99
Progressive Retinaatrophie (NECAP1-PRA) 99
Progressive Retinaatrophie (pap-PRA1) 100
Progressive Retinaatrophie (PRA3) 100
Progressive Retinaatrophie (PRA4) 100
Progressive Retinaatrophie* (prcd-PRA) 101
Progressive Retinaatrophie (rcd1-PRA) 102
Progressive Retinaatrophie (rcd1a-PRA) 102
Progressive Retinaatrophie (rcd2-PRA) 102
Progressive Retinaatrophie (rcd3-PRA) 103
Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA) 103
Typ B1-PRA, HIVEP3 103
XL-PRA 104
Protein-Losing-Nephropathie (PLN) 104

Pyruvat-Dehydrogenase-Phosphatase-1-Defizienz (PDP1) 105
Pyruvatkinase-Defizienz (PK) 105
Raine-Syndrom 105
Retinale Dysplasie* (RD/OSD) 106
Retinale Dysplasie (OSD) 106
Robinow-like-Syndrom (DVL2) 107
Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID) 107
Sensorische Neuropathie (SN) 108
Shar Pei Autoinflammatory Disease (SPAID) 109
Spinocerebelläre Ataxie (SCA) 109
Spondylokostale Dysostose (Comma-Defekt) 110
Spongiforme Leukoenzephalo-myelopathie* (SLEM) 110
Spongiöse Degeneration (SDCA1 und SDCA2) 111
Stargardt-Syndrom (retinale Degeneration) 112
Startle Disease 113
Subakute nekrotisierende Enzephalopathie (SNE) 113
Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenase-Defizienz (SSADHD) 113
Thrombozytopathie 114
Trapped Neutrophil Syndrome (TNS) 114
Van-den-Ende-Gupta-Syndrom (VDEGS) 115
Ventrikuläre Arrhythmie (IVA) 115
Verhaltensanomalie 116
Vitamin-D-abhängige Rachitis (VDR) 117
Von-Willebrand-Krankheit (vWD) 117
Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1) 117
Von-Willebrand-Krankheit Typ 2 (vWD 2) 118
Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3) 118
Warburg Micro Syndrome 1 (WARBM1) 118
Xanthinurie Typ 2 119
X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID) 119
X-chromosomale myotubuläre Myopathie (XL-MTM) 120
ZNS-Atrophie mit zerebellärer Ataxie (CACA) 120
Zwergwuchs – Skeletale Dysplasie 2 (SD2) 121
Zwergwuchs 121

2.2 Fellfarbe und Haarstruktur beim Hund 122

Fellfarbe 122
A-Lokus: Agouti (fawn, sable, black and tan, tricolor, rezessives Schwarz) 122
B-Lokus: Fellfarbe Braun (chocolate, liver, livernose) 123
B-Lokus b4, be (seltene Varianten) 123
C-Lokus: Albino 124
Cocoa 125
D-Lokus d1: Dilution, Verdünnung (blau, silber, grau...) 125
D-Lokus d2, d3 (seltene Varianten) 128
E-Lokus e1: gelb, lemon, rot, cream, apricot 128
E-Lokus e2 (seltene Varianten) 129
EG-Lokus (Sonderfarben): EG, EH, eA 129
EM-Lokus: Schwarzmaskenallel 129
H-Lokus: Harlequin 130
I-Lokus: Phäomelanin-Intensität 130
K-Lokus 131
M-Lokus*: (Merle-Allele: Mh, M, Ma+, Ma, Mc+, Mc, m und Mosaike) 131
Pandascheckung 132
Saddle-Tan: A-Lokus Modifier 132
S-Lokus: Piebald, Weißscheckung 133
Ticking (Tüpfelung, Stichelung, Schimmelung) 133

Gentests zum Nachweis der Haarlänge und -struktur beim Hund 134
Haarlänge Kurzhaar oder Langhaar 134
Furnishing Rauhaar 135
Haaren (Shedding) 135
Curly: gelockt 136
Haarlosigkeit 136
Improper Coat 137

2.3 DNA-Profil beim Hund 137

Classic STR DNA-Profil (ISAG 2006) 137
Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020) 137
Genetische Variabilität (Heterozygotie) 138

3. Katze 139

3.1 Erbkrankheiten bei der Katze 139

α-Mannosidose 139
Acrodermatitis enteropathica (AE) 139
Congenitales myasthenes Syndrom (CMS) 140
Cystinurie 140
Faktor-XI-Defizienz 141
Gangliosidose (GM1 und GM2) 141
Genetische Blutgruppe 142
Glykogenspeicherkrankheit Typ IV (GSD 4) 143
Head Defect 143
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) 144
Hypokaliämie 145
Hypotrichose und Kurzlebigkeit 145
MDR1-Genvariante 146
Mucopolysaccharidose Typ VI 146
Mucopolysaccharidose Typ VII 147
Myotonia congenita 147
Osteochondrodysplasie 147
Polyzystische Nierenerkrankung (PKD) 148
Primäres erbliches Glaukom (PCG) 148
Progressive Retinaatrophie (pd-PRA) 149
Progressive Retinaatrophie (PRA-b) 149
Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA) 149
Progressive Retinaatrophie (rdy-PRA) 150
Pyruvatkinase-Defizienz (PK) 151
Spinale Muskelatrophie (SMA) 152

3.2 Fellfarbe und Haarlänge bei der Katze 152

Fellfarbe 152
Agouti 152
Farbvariante Agouti 152
Farbvariante Charcoal 153
Farbvariante Gold (Kupfer) 153
Farbvariante Gold (Sunshine) 153
Farbvariante Tabby (Mackerel, Blotched) 154

Farbvariante Ticked 154
Braun 154
Fellfarbe Chocolate und Cinnamon 155
Colourpoint 155
Farbvariante Siam und Burma 155
Farbvariante Snow 155
Farbvariante Albino 156
Dilution 156
Farbverdünnung Dilution 156
Extension 156
Fellfarbe Amber 157
Fellfarbe Russet 157
Fellfarbe Copal 157
White 158
White Spotting und Dominante White 158
Haarlänge Kurz- oder Langhaar 159
Felltyp Sphynx/Devon Rex 160
Felltyp Curly bei der Selkirk Rex 160
3.3 DNA-Profil (ISAG) Katze 160

4. Pferd 162
4.1 Erbkrankheiten beim Pferd 162
Androgen-Insensitivitätssyndrom (AIS) 162
Cerebelläre Abiotrophie (CA) 162
Connemara Pony Hoof Wall Separation Disease (HWSD) 163
Equine maligne Hyperthermie (EMH) 163
Erbliche Myotonie 164
Foal Immunodeficiency Syndrome (FIS) 164
Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz (GBED) 164
Hereditäre equine regionale dermale Asthenie (HERDA) 165
Hydrocephalus 165
Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP) 166
Idiopathic Hypocalcaemia 167
Immune Mediated Myositis & MYH1 Myopathy (MYHM) 167
Junctional Epidermolysis Bullosa (H-JEB) 168
Lavender Foal Syndrome (LFS) 168
Naked Foal Syndrome (NFS) 169
Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC) 169
Overo Lethal White Syndrome (OLWS) 170
Polysaccharid-Speicher-Myopathie Typ 1 (PSSM) 170
Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID) 171
Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS) 171
Zwergwuchs 172
Zwergwuchs (ACAN; Chondrodysplasie) 173
4.2 Fellfarbe und Haarstruktur beim Pferd 173
Fellfarbe 173
Agouti (Braun/Rappe) 174
Appaloosa Pattern-1 (PATN1) 174
Brindle 175
Camarillo White W4 * 175
Champagne 175
Cream 176
Dun Zygosity 176
Fuchsfarben 177
GQ Santana Dominant White W10 - Dominantes Weiß* 177
Greying* 178
Incontinentia pigmenti 178
Leopard-Komplex – Tigerscheckung (LP) 179
Mushroom 179
Pearl 180
Roan Zygosity* 180
Sabino-1 181
Silver (Windfarbgen) 181
Snowdrop 181
Splashed White 182
Sunshine 182
Tobiano 183
Haarstruktur beim Pferd 183
Curly 183
4.3 Performance 184
Myostatin-Varianten Speed-Gen* 184
Größentest 185
Tractability 185
4.4 DNA-Profil (ISAG) Pferd 186

5. DNA-Profil und Abstammungsgutachten 187
Material und Testdauer 187
Abstammung – beide Elternteile vorhanden 187
Abstammung - nur ein Elternteil vorhanden 188
Abstammung – nur Geschwister vorhanden 188

6. Rassezuordnung bei Hund und Katze 190
6.1 Möglichkeiten und Grenzen der genetischen Rassezuordnung 190
6.2 Hund 191
6.3 Katze 191
6.4 Material 192
6.5 Durchführung 192

7. Tierartendifferenzierung 193
Anwendungsbeispiele 193
Autounfall – zahlt die Versicherung? 193
Macht Nachbars Katze bei uns in den Garten? 193
Wilddiebe am Werk? 193
Echtes Fell oder Plastik? 194
Etablierung der Methodik 194
Grenzen 195

Rassenverzeichnis 196
Hund 196
Katze 220
Pferd 227

Stichwortverzeichnis 229

So erreichen Sie uns

Laboratorien

LABOKLIN Deutschland
Steubenstraße 4
97688 Bad Kissingen
Tel.: +49 971 7 20 20
Fax: +49 971 6 85 46
E-Mail: info@laboklin.com

LABOKLIN Österreich
Paul-Hahn-Straße 3 / BT-D / 1. Stock
4020 Linz
Tel.: +43 732 7172420
Fax: +43 732 717322
E-Mail: labor.linz@laboklin.com

LABOKLIN Schweiz
Max Kämpf-Platz 1
Postfach
4002 Basel
Tel.: +41 61 319 60 60
Fax: +41 61 319 60 65
E-Mail: labor.basel@laboklin.ch

LABOKLIN Großbritannien
Batt Laboratories Ltd,
The Venture Centre,
University of Warwick Science Park
Sir William Lyons Road,
Coventry CV4 7EZ
Tel.: +44 024 7632 3275
E-Mail: admin@battlab.com

LABOKLIN Niederlande
Industriestraat 29
6433 JW Hoensbroek
Tel.: +31 85 4890580
E-Mail: service.nl@laboklin.com

LABOKLIN Polen
ul. Pirenejska 2C
01-495 Warszawa
Tel.: +48 22 691 93 10
Tel.: +48 790 790 780
E-Mail: lab.warszawa@laboklin.pl

LABOKLIN Slowakei
Líščie údolie 57
84231 Bratislava
Tel.: +42 1948 783 888
E-Mail: labor.ba@laboklin.com

LABOKLIN Spanien
Polígono Industrial de Alcobendas
Avenida de la Industria 4,
edificio 3 Planta 1ª Oficina A
28108 Alcobendas (Madrid)
Tel.: +34 644 030 557
E-Mail: contacto@laboklin.com

Büros

LABOKLIN Argentinien/Lateinamerika
Tel.: +54911-6436-8755
Tel.: +54911-4147-1415
E-Mail: latam@laboklin.com

LABOKLIN Belgien
Tel.: +32 13 48 05 05 (NL)
Tel.: +33 967 32 85 80 (FR)
E-Mail: belgique@laboklin.com

LABOKLIN Dänemark
Tel.: +45 66 22 20 20
E-Mail: danmark@laboklin.com

LABOKLIN Estland
Tel.: +372 58 22 96 44
E-Mail: info@laboklin.ee

LABOKLIN Finnland
Tel.: +358 44 0675353
E-Mail: info@laboklin.fi

LABOKLIN Frankreich
Tel.: +33 9 67 32 85 80
E-Mail: labo.france@laboklin.com

LABOKLIN Griechenland	Tel.:	+30 698 001 1206
	E-Mail:	greece@laboklin.com
LABOKLIN Irland	Tel.:	+353 1 9026806
	E-Mail:	ireland@laboklin.com
LABOKLIN Island	E-Mail:	island@laboklin.com
LABOKLIN Italien	Tel.:	+39 051 021 68 92
	Tel.:	+39 392 033 45 86
	Fax:	+39 051 082 19 75
	E-Mail:	italia@laboklin.com
LABOKLIN Kroatien	Tel.:	+385 91 11 22 121
	E-Mail:	service.hr@laboklin.com
LABOKLIN Lettland	E-Mail:	latvija@laboklin.com
LABOKLIN Litauen	Tel.:	+370 6122 2020
	E-Mail:	lietuva@laboklin.com
LABOKLIN Norwegen	Tel.:	+47 9946 2020
	E-Mail:	norge@laboklin.com
LABOKLIN Portugal	E-Mail:	contacto@laboklin.com
LABOKLIN Rumänien	Tel.:	+40 750 714 982
	E-Mail:	romania@laboklin.com
LABOKLIN Schweden	Tel.:	+46 723 73 2020
	E-Mail:	sverige@laboklin.com
LABOKLIN Slowenien	TEL:	+385 91 11 22 121
	E-Mail:	slovenia@laboklin.com
LABOKLIN Tschechien	Tel.:	+420 730 105 024
	E-Mail:	czech@laboklin.com
LABOKLIN Türkei	E-Mail:	tuerkiye@laboklin.com
LABOKLIN Ukraine	Tel.:	+380 63 6077050
	E-Mail:	laboklin@ukr.net

Genetische Untersuchungen – Probenentnahme

Als Probenmaterial für den molekulargenetischen Nachweis von Erbkrankheiten, für Abstammungsanalysen sowie für die genetische Bestimmung von Fellfarben und Blutgruppen eignen sich **EDTA-Vollblutproben (ca. 1 ml).**

EDTA-Blut ist das am besten geeignete Probenmaterial. Es ist unbedingt erforderlich, dass als Gerinnungshemmer EDTA verwendet wird. Lithium-Heparin oder Citrat sind als Antikoagulantien ungeeignet, da sie die nachfolgende Polymerase-Kettenreaktion (PCR) inhibieren können. In sehr seltenen Fällen können auch transportbedingte Hämolyse oder extremer Stress bei der Probenentnahme dazu führen, dass kein Ergebnis erzielt werden kann. Der Anteil nicht auswertbarer Blutproben liegt mit < 1% allerdings extrem niedrig.

Alternativ dazu können bei Hund und Katze Abstriche (ohne Transportmedium) von der Maulschleimhaut, sog. **Backenabstriche**, verwendet werden. Pro Tier sollten zwei Backenabstriche entnommen werden. Für die Erstellung von DNA-Profilen bzw. Abstammungsgutachten bei Hund und Katze empfehlen wir aber immer die Einsendung einer **Blutprobe**. Beim Pferd sind für alle genetischen Untersuchungen auch ca. **20 Haarwurzeln** von Mähnen- oder Schweifhaaren zur DNA-Isolierung geeignet. Bitte Haarproben adäquat verpacken (zum Beispiel in einem Briefumschlag pro Pferd) und entsprechend beschriften, da diese sonst nicht händelbar sind.

Backenabstriche, häufig fälschlicherweise auch als Speichelproben bezeichnet, sind ein für Gentests bei Hund und Katze gut geeignetes Probenmaterial, sofern eine korrekte Abnahme unter Einhaltung nachfolgender Regeln erfolgt:

1. Das Tier sollte ca. 1 – 2 Stunden vor Abstrichentnahme nichts gefressen haben oder gesäugt worden sein. Außerdem empfiehlt es sich, das Tier in diesem Zeitraum von Artgenossen und anderen Tieren getrennt zu halten.

2. Tragen Sie bei der Probenentnahme entweder Handschuhe, die Sie nach jedem Tier wechseln, oder waschen Sie sich nach jedem Tier die Hände.

3. Öffnen Sie die Umverpackung und entnehmen Sie den Tupfer und das Röhrchen.

4. Nehmen Sie den Tupfer und bürsten Sie kräftig an der Backeninnenseite, um genügend Zellen an den Tupfer zu bekommen.

5. Tupfer je in das dazugehörige Röhrchen geben, Deckel aber erst nach 2 – 4 Stunden vollständig verschließen (Tupfer sollen trocknen).

6. Die Röhrchen mit den Abstrichtupfern sollten Sie mit den wichtigsten Angaben (Name des Tieres, Geburtsdatum etc.) beschriften.

7. Schicken Sie das Probenmaterial zusammen mit dem Untersuchungsauftrag so bald wie möglich zu uns. Bitte verwenden Sie Plastik- oder gepolsterte Umschläge.

Da bei den Schleimhautabstrichen weniger Zellmaterial zur Verfügung steht als bei Blutproben, gelingt es nicht immer, aus Backenabstrichen ausreichend DNA für eine genetische Untersuchung zu isolieren. Dies kann bei ca. 5% der eingesendeten Backenabstriche vorkommen. In diesem Falle wäre die Neueinsendung von EDTA-Blut ratsam.

Haarwurzeln können beim Pferd für die Durchführung von genetischen Untersuchungen verwendet werden. Dafür werden ca. 20 ausgezogene Mähnen- oder Schweifhaare benötigt. Diese können z.B. in kleine Plastiktüten oder in Briefumschläge verpackt versendet werden. Dabei ist unbedingt darauf zu achten, dass die Haare in einem vom Auftragsformular getrennten Umschlag, der verschlossen ist, zur Einsendung kommen.

Falls die Durchführung von Gentests aus anderen als den oben genannten Probenmaterialien gewünscht ist, setzen Sie sich bitte vor Probeneinsendung mit uns in Verbindung.

Durchführung
Bitte senden Sie uns die Probe immer zusammen mit einem Untersuchungsauftrag zu. Die Befundübermittlung erfolgt wahlweise per Post, Fax oder Email.

Zuchtverbandsrabatte können nur gegen Vorlage einer Kopie der Mitgliedsbescheinigung bei jeder Einsendung gewährt werden. Eine nachträgliche Rabattierung ist aus verwaltungstechnischen Gründen nicht möglich.

1. Erbgänge

Erbkrankheiten sowie genetische Merkmale sind dadurch gekennzeichnet, dass die zugrunde liegenden veränderten Gene durch Vererbung an nachfolgende Generationen weitergegeben werden können, was die Ausprägung von Erbkrankheiten oder genetischen Merkmalen bei den Nachkommen bedingt. Folgende Erbgänge werden dabei unterschieden:

1.1 Autosomal-rezessiver Erbgang

Für jedes Merkmal liegen im Genom 2 Genkopien vor. Je eine Kopie erhält das Tier von seinem Vater und von seiner Mutter. Wird eine Erkrankung (bzw. ein Merkmal) autosomal-rezessiv vererbt, kommt die entsprechende Erkrankung (bzw. das Merkmal) nur dann zur Ausprägung, wenn eine identische genetische Veränderung (Mutation) von beiden Elternteilen vererbt wurde, also beim Nachkommen in beiden Kopien eines bestimmten Gens auftritt. Die Elterntiere selbst müssen nicht zwangsläufig klinisch auffällig sein. Die autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung tritt nicht unbedingt in jeder Generation auf und kann daher über Generationen hinweg unbemerkt weitergegeben werden.

Es existieren 3 Genotypen:
1. Genotyp N/N (frei):
Dieses Tier trägt die Mutation nicht und wird daher nicht an der mutationsbedingten Erbkrankheit erkranken. Es kann die Mutation nicht an seine Nachkommen weitergeben.

2. Genotyp N/mut (heterozygoter Träger):
Dieses Tier trägt eine Kopie des mutierten Gens. Da Träger die Erbanlage mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an ihre Nachkommen weitergeben, sollte ein solches Tier nur mit einem mutationsfreien Tier verpaart werden. Bei der Verpaarung von 2 Trägern besteht die Gefahr, dass die Nachkommen von der Erkrankung betroffen sind (Wahrscheinlichkeit 25%).

Aufgrund des autosomal-rezessiven Erbgangs erkranken Trägertiere in der Regel selbst nicht. Die Existenz von Trägern in einer gesunden Population erhöht die Variabilität des gesamten Genpools, weshalb diese nicht kategorisch von der Zucht ausgeschlossen werden sollten. Eine Verpaarung sollte jedoch immer nur mit mutationsfreien Tieren erfolgen, sodass keine homozygot betroffenen Tiere entstehen können.

3. Genotyp mut/mut (homozygot betroffen):
Dieses Tier trägt 2 Kopien des mutierten Gens und hat ein sehr hohes Risiko an der Erbkrankheit zu erkranken. Es gibt die Mutation zu 100% an seine Nachkommen weiter und sollte, wenn überhaupt, nur mit einem mutationsfreien Tier verpaart werden.

1.2 Autosomal-dominanter Erbgang

Bei der autosomal-dominanten Vererbung kann bereits eine Kopie des veränderten Gens auf einem der homologen Chromosomen zum Auftreten der Erkrankung führen.

Es existieren drei Genotypen:
1. Genotyp n/n (frei):
Dieses Tier trägt die Mutation nicht und wird daher nicht an der mutationsbedingten Erbkrankheit erkranken. Es kann die Mutation nicht an seine Nachkommen weitergeben.

2. Genotyp n/Mut (heterozygot betroffen):
Dieses Tier trägt eine Kopie des mutierten Gens. Beim autosomal-dominanten Erbgang ist bereits eine Kopie des mutierten Gens ausreichend, um die betreffende Erbkrankheit oder ein Merkmal hervorzurufen. Bei allen (klinisch auffälligen) heterozygoten Tieren ist mindestens ein Elternteil auch Merkmalsträger.
Ein Merkmalsträger gibt die Mutation mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an seine Nachkommen weiter.

3. Genotyp Mut/Mut (homozygot betroffen):
Dieses Tier trägt 2 Kopien des mutierten Gens. Bei einigen Erbkrankheiten sind diese homozygot betroffenen Individuen gar nicht lebensfähig und sterben bereits nach der Geburt oder bereits als Embryo. Bei homozygot betroffenen Tieren waren beide Elterntiere (klinisch auffällige) Merkmalsträger, daher kommt dieser Phänotyp nur sehr selten vor. Wenn 2 homozygot betroffene Tiere verpaart werden, geben sie die betreffende Mutation zu 100% an ihre Nachkommen weiter.

1.3 Gonosomaler Erbgang

Dem gonosomalen oder geschlechtsgebundenen Erbgang liegt eine Mutation auf einem der Geschlechtschromosomen zugrunde. In den meisten Fällen ist das X-Chromosom betroffen, da das Y-Chromosom nur sehr wenige Gene enthält.

Man unterscheidet:

X-chromosomal-dominanter Erbgang:
Männliche Tiere, die die betreffende Mutation auf dem X-Chromosom tragen, sind immer von der Erkrankung betroffen. Weibliche Tiere, die heretozygot sind, also eine dominant vererbte Mutation auf einem ihrer beiden X-Chromosomen besitzen, erkranken aufgrund des dominanten Erbgangs in der Regel ebenfalls.

X-chromosomal-rezessiver Erbgang:
Männliche Tiere, deren X-Chromosom die genetische Veränderung trägt, sind immer von der Erkrankung betroffen, da sie nur über ein X-Chromosom (von der Mutter stammend) verfügen. Weibliche Tiere können dagegen nur erkranken, wenn beide X-Chromosomen von der Mutation betroffen sind. Ist nur ein X-Chromosom betroffen, sind weibliche Tiere Überträgerinnen (Konduktorinnen) und geben die Mutation mit 50% Wahrscheinlichkeit an ihre Nachkommen weiter, ohne selbst zu erkranken.

1.4 Mutationen und phänotypische Ausprägung

Folgende Faktoren beschreiben den Unterschied zwischen dem Vorliegen einer Mutation und dem Auftreten des korrespondierenden klinischen Bildes einer Erbkrankheit:

Penetranz
Der Begriff Penetranz gibt den Anteil der Träger der Mutation an, die auch tatsächlich den mit der Mutation assoziierten Phänotyp entwickeln. Man unterscheidet zwischen vollständiger Penetranz, bei der es immer zur Ausprägung bzw. Manifestation eines Merkmals kommt, und einer unvollständigen oder variablen Penetranz, bei der sich trotz des vorhandenen Genotyps die Merkmale des zugehörigen Phänotyps nicht in jedem Fall manifestieren.

Expressivität
Der Begriff Expressivität beschreibt den Grad der Ausprägung eines genetisch bedingten Merkmals beim einzelnen Individuum.

2. Hund

2.1 Erbkrankheiten beim Hund

Achromatopsie (Tagblindheit) (ACHM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund, Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Achromatopsie (ACHM) ist eine Erkrankung, bei der die für das Farbsehen verantwortlichen Zapfenzellen der Retina nicht richtig gebildet werden. Diese Zellen sind für das Sehen bei hellem Tageslicht wichtig, weshalb die Krankheit auch „Tagblindheit“ genannt wird. Erste Symptome zeigen betroffene Hunde bereits mit 8 – 10 Wochen.
Die Hunde sind nicht imstande, bei Tageslicht zu sehen. Sie vermeiden grelles Licht, da es Schmerzen verursachen kann. Bei schwachen Lichtverhältnissen ist das Sehvermögen nicht beeinträchtigt und vergleichbar mit dem gesunder Hunde.

Adipositas (ADI)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Flat Coated Retriever, Labrador Retriever
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Neigung zu Adipositas variiert zwischen verschiedenen Hunderassen, was neben zahlreichen Umwelteinflüssen wie mangelnder Bewegung und kalorienreicher Fütterung auf einen Einfluss genetischer Faktoren hindeutet. Beim Labrador Retriever und dem Flat Coated Retriever wurde eine POMC (Pro-Opiomelanocortin)-Mutation gefunden, welche die Produktion der Peptide β-MSH und β-Endorphin zum Erliegen bringt. β-MSH und β-Endorphin sind beide an der Energie-Homöostase beteiligt. Die POMC-Mutation geht mit einem höheren Körpergewicht, Adipositas und einer gesteigerten Motivation bei Belohnung mit Futter einher. Die Mutation wurde besonders häufig bei Assistenz- und Begleithunden gefunden. Neben dem Labrador Retriever und dem Flat Coated Retriever wurde die POMC-Mutation bislang in keiner weiteren Rasse gefunden.

Afibrinogenämie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dackel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Verzögerte Blutgerinnung, Blutungen der Schleimhäute oder in den Gelenken sowie Hämatome sind typische Anzeichen einer Koagulopathie (Gerinnungsstörung). Diese kann bei Operationen, Verletzungen oder aber auch spontan zu unkontrollierten, schweren Blutungen führen.
Beim Dackel kann eine genetische Variante des Fibrinogen-Alpha-Kette-Gens (FGA) mit Afibrinogenämie assoziiert werden, einer schweren Form der Gerinnungsstörung. Afibrinogenämie ist durch die Abwesenheit des Gerinnungsfaktors I (Fibrinogen) charakterisiert; einem Glykoprotein, das eine wichtige Rolle beim finalen Schritt der Gerinnungskaskade spielt.
Betroffene Hunde zeigen bei verschiedenen Gerinnungstests (PT, aPTT, TT) eine extrem verzögerte Gerinnung; die Aktivität der Faktoren II, V, VII und X sowie die Thrombozytenzahl sind jedoch normal.

Akatalasämie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Beagle
Erbgang	wahrscheinlich autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Akatalasämie wird verursacht durch das Fehlen des Enzyms Katalase, das wichtig ist für die zelluläre Abwehr von oxidativem Stress. Betroffene Hunde leiden unter Gewebsnekrosen im Mundraum. Diese Erkrankung wurde in einer Laborkolonie von Beaglen entdeckt und dient als Tiermodell für die Takahara-Krankheit beim Menschen.

Akrales Mutilationssyndrom (AMS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Deutsch Kurzhaar, Englischer Pointer, English Cocker Spaniel, English Springer Spaniel, Französischer Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Das akrale Mutilationssyndrom ist durch eine sensorische Neuropathie der peripheren Körperteile, also der äußeren Gliedmaßen und Zehen, gekennzeichnet. Betroffene Welpen zeigen eine Insensitivität gegenüber Schmerz in ihren distalen Extremitäten. Häufig wird die Krankheit allerdings nicht vor einem Alter von circa 4 Monaten erkannt, denn zu diesem Zeitpunkt beginnen die Welpen, sich an den Pfoten und Zehen zu lecken, beißen oder sogar selbst zu verletzen. Die Propriozeption, motorischen Fähigkeiten und spinalen Reflexe bleiben dabei intakt. Zudem zeigt sich die Schmerzempfindung oberhalb der Knie zunehmend normal. Manche betroffenen Welpen weisen nur eine Schmerzunempfindlichkeit in den distalen Extremitäten auf, ohne sich dabei selbst zu verletzen, was die Diagnose erschwert.

Akutes Lungenversagen (ARDS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dalmatiner
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

In der Rasse Dalmatiner wurde eine familiäre juvenile Atemwegserkrankung gefunden, die dem akuten Atemwegssyndrom (ARDS) beim Menschen ähnelt. Die autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung wird durch eine Mutation im ANLN-Gen bedingt. Das ANLN-Protein wird hauptsächlich in der Lunge exprimiert und spielt eine wichtige Rolle bei der Zellteilung und der Ausbildung von Zell-Zell-Verbindungen der Epithelzellen.
Die klinischen Symptome von ARDS beim Dalmatiner sind erhöhte Atemfrequenz (Tachypnoe), Atemnot (Dyspnoe) und pulmonale Läsionen. Bei einigen betroffenen Welpen wurden ebenfalls renale Aplasie und Hydrocephalus beschrieben. Die ersten Anzeichen der Erkrankung treten typischerweise im Alter von 5 – 10 Monaten auf. Die betroffenen Welpen müssen meist etwa 1 – 6 Wochen nach dem Auftreten der ersten Symptome euthanasiert werden. Die beschriebene Mutation wurde bislang nur bei der Rasse Dalmatiner nachgewiesen.

Alaskan-Husky-Enzephalopathie (AHE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Husky
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Die Alaskan-Husky-Enzephalopathie (AHE) ist eine bereits bei Welpen tödlich verlaufende Erkrankung. Beim Menschen umfasst das Leight-Syndrom (LS) eine Gruppe von Krank-

heiten mit ähnlichem Verlauf und variablen klinischen Symptomen. Betroffene Hunde zeigen vor allem Verhaltensstörungen und zentralnervöse Ausfälle wie Schluckstörung, fehlende Reaktionsfähigkeit und Schmerzunempfindlichkeit, Blindheit, Bewegungs- und Koordinationsstörungen, Ataxie und Lähmungen. Im Unterschied zum LS beim Menschen ist die AHE beim Hund keine primäre mitochondriale Enzephalopathie. Sie wird ursächlich von einer genetischen Veränderung eines Thiamintransporters ausgelöst.

Alaskan-Malamute-Polyneuropathie (AMPN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Alaskan Malamute
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Bei der Polyneuropathie beim Alaskan Malamute kommt es zu einer Unterversorgung der peripheren Nervenfasern und folglich zu einer Nervendegeneration. Aufgrund der fehlenden Stimulation der Muskulatur durch das periphere Nervensystem wird diese sukzessive abgebaut. Zugrunde liegt beim Alaskan Malamute eine Punktmutation, die sich von der ursächlichen Mutation beim Greyhound unterscheidet.
Die ersten klinischen Anzeichen zeigen sich in den ersten 2 Lebensjahren.
Symptome sind v.a. fortschreitende Muskelschwäche, geringe Belastbarkeit, Reflexausfälle und eine Ataxie aller Gliedmaßen, später Verlust des Stehvermögens. Aufgrund einer fortschreitenden Lähmung des Kehlkopfes kommt es zu Atemproblemen und heiserem Bellen. Das Allgemeinbefinden ist unbeeinträchtigt.
Häufig wird die Erkrankung aufgrund von ähnlichen Symptomen bei anderen neurologischen Problemen nicht oder falsch diagnostiziert.

Alexander-Krankheit (AxD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die sogenannte Alexander-Krankheit ist eine tödliche neurodegenerative Erkrankung beim Menschen, die durch eine Astrozytenfunktionsstörung gekennzeichnet ist. Die Alexander-Krankheit wird meist durch eine Mutation des Intermediärfilament-Proteins GFAP (glial fibrillary acid protein) verursacht. Eine vergleichbare Erkrankung konnte bei einem Labrador Retriever beobachtet werden. Der Hund entwickelte eine progressiv verlaufende Tetraparese mit einer spastischen Haltung der vorderen Gliedmaßen und einem abgeflachten Brustkorb. Später wurden bei dem Hund myoklonische Zuckungen in der Kopf- und Halsregion, fehlender Patellarreflex, Schwäche an allen Gliedmaßen und milder generalisierter Muskelschwund sichtbar. Der Welpe wurde im Alter von 4,5 Monaten euthanasiert.

Amelogenesis imperfecta/Familiäre Zahnschmelzhypoplasie (AI/FEH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Sequenzierung (2)
Rasse	Akita (1), Amerikanischer Akita (1), Italienisches Windspiel (2), Parson Russell Terrier (2) und Samojede (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Akita, Amerikanischer Akita; 1 – 2 Wochen: Italienisches Windspiel, Parson Russell Terrier und Samojede

Erkrankung
Die Amelogenesis imperfecta (AI) oder familiäre Zahnschmelzhypoplasie (FEH) ist eine erblich bedingte Unterentwicklung des Zahnschmelzes. Ursache ist eine rezessive Mutation im ENAM-Gen, die die Bildung des Zahnschmelzbestandteils Enamelin verhindert. Betroffene Tiere haben schmale, spitze Zähne mit braunem, dünnen Zahnschmelz. Trotz dieser Veränderung scheinen die Zähne nicht anfälliger für Karies zu sein.

Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Puli
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das Bardet-Biedl-Syndrom ist eine durch Genmutation verursachte Erbkrankheit. Diese bedingt Retinopathien (Krankheiten der Netzhaut), Fettleibigkeit sowie Infertilität. Diese sehr variablen Symptome zeigen sich in unterschiedlicher Ausprägung bei betroffenen Hunden und treten teilweise schon im Welpenalter auf.

Brachyurie (Stummelrute)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Australian Shepherd, Australian Stumpy Tail Cattle Dog, Berger de Savoie, Bourbonnaiser Vorstehhund, Bouvier des Ardennes, Brasilianischer Terrier, Bretonischer Spaniel, Dansk-Svensk Gardshund, Jack Russell Terrier, Karelischer Bärenhund, Kroatischer Schäferhund (Hrvatski Ovčar), Miniature American Shepherd, Mudi,

	Österreichischer Pinscher, Polnischer Niederungsschäferhund (PON), Pyrenäen Schäferhund, Savoy Sheepdog, Schipperke, Spanischer Wasserhund, Västgötaspets, Welsh Corgi Cardigan, Welsh Corgi Pembroke Bei folgenden sechs Rassen korreliert die Mutation nicht mit dem Auftreten einer Stummelrute: Boston Terrier, English Bulldog, Cavalier King Charles Spaniel, Parson Russell Terrier, Rottweiler, Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3 – 5 Arbeitstage

Erkrankung
Vielen Hunderassen verleiht die Länge der Rute ihr charakteristisches Aussehen. Das Kupieren eines Hundes ist in Deutschland seit 1998 verboten. Ausnahmefälle sind medizinische Gründe. Auch das Ausstellen solcher Tiere ist laut Tierschutzhundeverordnung seit 2002 nicht mehr erlaubt. Die DNA-Analyse erlaubt den Nachweis, ob die Stummelrute natürlichen Ursprungs ist. Das Vorhandensein von zwei Brachyurie-Allelen (homozygoter Genotyp) ist während der Embryogenese letal. Daher ist die Größe des Wurfes bei einer Verpaarung zweier stummelschwänziger Hunde im Vergleich zu einer Verpaarung zweier langschwänziger Hunde verringert.

C3-Defizienz

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bretonischer Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die dritte Komponente des Komplementsystems (C3) ist ein wichtiger Faktor für die Immunabwehr des Körpers zur Bekämpfung von Mikroorganismen wie Bakterien, Pilzen und Parasiten. Durch eine Mutation im C3-Gen wird die vollständige Bildung von C3 verhindert und die Abwehrkaskade unterbrochen. Betroffene Hunde neigen zu erhöhter Empfänglichkeit für bakterielle Infektionen wie z.B. Glomerulonephritiden.

Canine Leukozyten-Adhäsionsdefizienz (CLAD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Irish Red and White Setter, Irish Red Setter
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Arbeitstage

Erkrankung
Canine Leukozyten-Adhäsionsdefizienz (CLAD) ist eine in der Regel tödlich verlaufende erbliche Immunschwäche. Der Erkrankung liegt eine Mutation des Oberflächenmoleküls CD18 auf den Leukozyten zugrunde. Dadurch sind wichtige Funktionen des Immunsystems, wie die Phagozytose, gestört. Aufgrund der Immundefizienz zeigen betroffene Welpen häufiger schwere Infektionen wie Nabelentzündungen, Gingivitiden, Tonsillitiden und oft chronische Dermatitiden. Im Alter von etwa 8 – 12 Wochen kommen häufig Gelenkentzündungen hinzu; es kommt zur Gelenkschwellung und die Tiere zeigen den für CLAD typischen schwankenden Gang.
Auch ein Anschwellen der Kieferknochen wird häufig beschrieben.

Canine multifokale Retinopathie (CMR)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	American Bulldog (2), Australian Shepherd (2), Boerboel (2), Bordeauxdogge (2), Bullmastiff (2), Cane Corso Italiano (2), Coton de Tuléar (1), Englische Bulldogge (2), Finnischer Lapphund (2), Französische Bulldogge (2), Lappländischer Rentierhund (2), Mastiff (2), Miniature American Shepherd (2), Presa Canario (2), Pyrenäen-Berghund (2), Schwedischer Lapphund (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage (1) bzw. 1 – 2 Wochen (2)

Erkrankung
Die sogenannte canine multifokale Retinopathie (CMR) ist eine erbliche Erkrankung, bei der die Netzhaut multiple Läsionen aufweist. Der genaue Verlauf der Erkrankung ist noch nicht vollständig geklärt und dazu bei verschiedenen Rassen unterschiedlich. Meist zeigen sich erste Symptome bereits im Alter von 4 Monaten. Die Krankheit entwickelt sich anschließend nur langsam. In einigen Fällen verschwinden die Läsionen der Retina und treten zu einem späteren Zeitpunkt erneut auf. Die Symptomatik einer CMR wird noch immer erforscht. Beeinträchtigung des Sehvermögens oder Sehstörungen sind für betroffene Tiere nicht beschrieben.

Canine multiple Systemdegeneration (CMSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Chinese Crested Dog, Kerry Blue Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die canine multiple Systemdegeneration (CMSD) wurde zuerst beim Kerry Blue Terrier beschrieben. Betroffene Tiere entwickeln sich bis zu einem Alter von 3 – 6 Monaten nor-

mal. Danach entwickeln die Tiere eine cerebelläre Ataxie, die sich zuerst in Bewegungsstörungen des Kopfes, später der Beine äußert. Die Tiere können zunehmend schlechter laufen, fallen immer häufiger und verlieren mit der Zeit auch die Fähigkeit stabil zu stehen. Im Alter von 1 – 2 Jahren müssen die Hunde zumeist euthanasiert werden.

Centronukleäre Myopathie (CNM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Fragmentlängenanalyse (2)
Rasse	Deutsche Dogge (1), Deutscher Jagdterrier (1), Labrador Retriever (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Deutsche Dogge, Deutscher Jagdterrier; 1 – 2 Wochen: Labrador Retriever

Erkrankung

Die centronukleäre Myopathie (CNM) beim Labrador Retriever, früher auch bekannt als hereditäre Myopathie des Labrador Retrievers (HMLR), wurde erstmals in den 1970er Jahren beschrieben. Die CNM ist eine Erkrankung, bei der sich die Muskeln des Hundes nicht richtig entwickeln. Betroffene Hunde fallen durch fehlende Sehnenreflexe sowie geringere Gewichtszunahme als ihre Altersgenossen mit 4 Wochen auf. Offensichtliche Symptome für die CNM treten mit ca. 12 – 20 Wochen auf. Die Hunde zeigen generalisierte Muskelschwäche, abnormale Haltung, einen unbeholfenen Gang und Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme. Betroffene Tiere sind nur wenig belastbar und kollabieren schnell, wenn sie der Kälte ausgesetzt werden. Unter Belastung tritt Muskelatrophie auf, die teilweise auch die Kopfmuskeln betrifft. Bei der Deutschen Dogge verläuft die Erkrankung analog.
Beim Deutschen Jagdterrier wurde ebenfalls eine Mutation gefunden, die mit einer Myopathie assoziiert werden kann. Die Erkrankung wird bei dieser Rasse auch als Exercise Induced Metabolic Myopathy (EIMM) bezeichnet. Die EIMM beruht auf einem autosomal-rezessiv vererbten Defekt einer Acetyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD) und somit des oxidativen Lipidmetabolismus, in dessen Folge eine ungenügende Energiegewinnung zu einer insuffizienten Muskelleistung führt. Betroffene Hunde leiden an einer belastungsabhängigen Schwäche, schweren Muskelschmerzen, Muskelzellnekrosen und Myoglobinurie (Ausscheidung dunkelbraunen Urins) während bzw. nach der Anstrengung. Daher wird der Einsatz dieser Hunde zur Jagd nicht empfohlen, da sie bei Anstrengung kollabieren und ca. 30 – 120 Minuten nach dem Training eine Tetraparese bis hin zu einer Tetraplegie entwickeln können. Blutuntersuchungen weisen aufgrund der Muskelschädigungen eine erhöhte Aktivität der Kreatinkinase (CK) und Alanin-Aminotransferase (ALT) sowie eine stark erhöhte Konzentration der langkettigen Fettsäure C14:1 auf. Erste Symptome bei dieser Hunderasse sind ab einem Alter von 7 – 24 Monaten beschrieben.

Cerebelläre Ataxie* (CA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Spinone Italiano
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	5 – 6 Wochen

Erkrankung

Die cerebelläre Ataxie beim Spinone Italiano ist eine progressive, neurodegenerative Erkrankung, die das Cerebellum (Kleinhirn) betrifft. Dieser Teil des Gehirns ist für die Koordination von Bewegungen verantwortlich. Typische Anzeichen der Erkrankung sind Hypermetrie (überschießende Bewegungen) und Hyperextensionen (Überstreckung), unkoordinierte Bewegungen (Ataxie), eingeschränkte Balance, Kopftremor sowie Nystagmus (Augenzittern). Die auffällige Gangweise beginnt i.d.R. ab einem Alter von 4 Monaten und verschlechtert sich immer weiter; die betroffenen Hunde sind im Alter von durchschnittlich einem Jahr nicht mehr im Stande aufzustehen und müssen eingeschläfert werden.
Die Erkrankung wird durch die Expansion einer repetitiven Basensequenz im ITPR1-Gen verursacht, welches für einen Calcium-Kanal kodiert und an einer Vielzahl an zellulären Prozessen, wie Zellteilung, synaptische Übertragung oder Genexpression, beteiligt ist. Mithilfe des Gentests kann die Erbkrankheit bei symptomatischen Hunden einfach diagnostiziert werden. Zudem können Trägertiere sicher identifiziert und durch die Wahl geeigneter Zuchtpartner die Entstehung betroffener Welpen vermieden werden.

Cerebelläre Degeneration mit Myositis (CDMC)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Nova Scotia Duck Tolling Retriever
Erbgang	unbekannt
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Bei der Rasse Nova Scotia Duck Tolling Retriever wurde eine Mutation im Gen SLC25A12 identifiziert, die die genetische Erkrankung cerebelläre Degeneration mit Myositis (CDMC) verursacht. Bei betroffenen Hunden treten erste Symptome im Alter zwischen 10 Wochen und 6 Monaten auf. Zu den klinischen Anzeichen dieser Erkrankung gehören generalisierte Ataxie, Hypermetrie, verzögerte Bewegungen und Abnahme der Rückziehreflexe in allen vier Gliedmaßen. Einer der untersuchten betroffenen Hunde zeigte auch Kopftremor, andere wiesen generalisierte Muskelschwäche mit episodischem Kollaps, steifem Gang und „Kaninchenhoppeln“ auf. . Die MRT-Untersuchung zeigte bilaterale symmetrische Läsionen im Kleinhirn und multifokale Läsionen in den Kaumuskeln. Biopsien ergaben eine lymphohistiozytäre Myositis und im Blut wurden erhöhte Serum-Kreatinkinase-Konzentrationen gemessen.

Cerebrale Dysfunktion (CDFS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Stabijhoun
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Arbeitstage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die cerebrale Dysfunktion beim Stabijhoun ist eine erblich bedingte Krankheit des Gehirns. Aufgrund einer Genmutation kommt es zur Veränderung von Transportersystemen für Neurotransmitter und dadurch zu Fehlfunktionen des zentralen Nervensystems. Klinisch zeigen die erkrankten Tiere ein sehr breites Spektrum an neuronalen Symptomen wie depressives Verhalten, Laufen im Kreis, auffällig starkes Schnüffeln und Rückwärtslaufen.

Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie (CMT)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Beim Zwergschnauzer konnte eine Variante im SBF2-Gen (auch MTMR13-Gen genannt) als Ursache für die Charcot-Marie-Tooth Neuropathie gefunden werden, welche eine der häufigsten neuromuskulären Erkrankungen beim Menschen darstellt. Bereits im jungen Alter (< 2 Jahre) kommt es bei betroffenen Hunden durch das Vorhandensein eines Megaösophagus zu häufigem Aufstoßen und aufgrund einer Larynxparalyse zu Atemschwierigkeiten. In den bislang beschriebenen Fällen lebten die betroffenen Hunde nach der Diagnose noch über 3 Jahre hinaus, was für eine lange Überlebensdauer bei dieser Krankheit spricht. Typische pathologische Anzeichen der Erkrankung sind variable Durchmesser der Myelinscheide (sogenannte „Tomacula“) um die Axone peripherer Nerven und Regionen mit segmentaler Demyelinisierung. Die beschriebene Variante wurde bislang nur bei Zwergschnauzern gefunden.

Chondrodysplasie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Chinook, Karelischer Bärenhund, Norwegischer Elchhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Chondrodysplasie ist eine genetisch bedingte Skelettdysplasie, die sich durch eine Störung der enchondralen Ossifikation zeigt.
Im Bereich der Epiphysenfugen kommt es normalerweise durch den ständigen Aufbau von Knorpel und dem Umbau zu Knochen zu einem Längenwachstum. Dieser Vorgang wird durch die Mutation eines Gens gestört, sodass mangelnde Proliferation von Knorpel zu Fehlbildungen im Aufbau der Röhrenknochen und Kleinwüchsigkeit führt.
Neben den verkürzten Extremitäten sind ein großer Schädel, Wirbelsäulenveränderungen und Fehlstellungen der Beine weitere klinische Symptome dieser Erkrankung. Erschwerend kann es zu anatomischen Verengungen (Stenosen) des Wirbelkanals kommen.

Chondrodysplasie und -dystrophie (IVDD-Risiko) (CDDY/CDPA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Erbgang	dominant für CDPA, semi-dominant für CDDY-bedingte Beinlänge, dominant für IVDD-Risiko
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Bei vielen Hunderassen kommt es durch die Chondrodystrophie (CDDY) und/oder die Chondrodysplasie (CDPA) zur Verkürzung der Beine. Die CDDY ist dabei jedoch mit einem erhöhten Risiko eines Bandscheibenvorfalls (Hansen‘s Type I Intervertebral Disc Disease, IVDD) verknüpft.
CDPA ist vor allem in den kurzbeinigen Rassen wie Basset, Welsh Corgi Pembroke, Dackel, West Highland White Terrier und Scotch Terrier bekannt. Sie wird autosomal-dominant vererbt.
CDDY wird semi-dominant vererbt im Hinblick auf die Beinlänge, d.h. heterozygote Hunde haben kürzere Beine als homozygot freie Hunde, während homozygot betroffene Hunde nochmals kürzere Beine besitzen als die heterozygoten. Das IVDD-Risiko wird autosomal-dominant vererbt, d.h. bereits eine Kopie des veränderten Chromosoms erhöht das Risiko signifikant.
Wir bieten den kombinierten Test für CDPA und CDDY an, um den Züchtern zu ermöglichen, CDDY zu vermeiden und CDPA zu bevorzugen. So kann die typische kurze Beinlänge beibehalten werden (durch CDPA) und das Risiko für IVDD minimiert werden. Die Prävalenz der für CDPA und CDDY ursächlichen genetischen Varianten sowie das Zusammenspiel dieser beiden Varianten ist Gegenstand weiterer Forschungen.

Collie-Eye-Anomalie* (CEA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor

Rasse	Australian Kelpie, Australian Shepherd, Bearded Collie, Border Collie, Boykin Spaniel, Collie (Kurzhaar und Langhaar), Hokkaido, Lancashire Heeler, Langhaar Whippet, Miniature American Shepherd, Nova Scotia Duck Tolling Retriever, Shetland Sheepdog, Silken Windhound
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Bei der CEA handelt es sich um eine erbliche Augenkrankheit, bei der es zu Veränderungen an der Netzhaut kommt. CEA kommt in verschiedenen Schweregraden vor. In manchen Fällen sind die Veränderungen der Netzhaut nur gering, die Krankheit verläuft dann unbemerkt. Es kann auch zur Ausbildung von Kolobomen (Spaltbildungen) an der Eintrittstelle des Sehnervens, zur Dysplasie der Netzhaut und der Aderhaut und zu Netzhautfalten kommen. Die Sehkraft kann beeinträchtigt werden. Bei der schwersten Form der CEA kommt es durch Veränderung der Blutgefäße zu Blutungen an der Netzhaut. Dies kann eine Netzhautablösung zur Folge haben, was zur Erblindung des Hundes führt.
Der Schweregrad der Erkrankung verändert sich bei der CEA im Laufe des Lebens nicht, ein betroffener Hund erblindet also nicht erst im Alter. Die mildeste Form der CEA, die sogenannte „CRH (chorioretinale Hypoplasie)“, ist beim Welpen nur bis zu einem Alter von ca. 9 Wochen erkennbar, danach wird sie durch Pigment-Einlagerung überdeckt. Hunde, deren CEA-Erkrankung im Alter nicht mehr festgestellt werden kann, nennt man „Go-Normals“.
Die für die CEA verantwortliche Mutation wurde von der Arbeitsgruppe von Elaine A. Ostrander an der Universität von Pennsylvania, USA veröffentlicht. Sequenzstudien zeigten, dass bei allen betroffenen Hunden ein 7,8 kb großer Bereich in den NHEJ1-Genen deletiert ist. Hierbei handelt es sich um einen hochkonservierten Bereich, an den verschiedene für eine korrekte Entwicklung wichtige Regulatorproteine binden können.

Cone Degeneration (CD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutsch Kurzhaar
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Eine Mutation im Gen CNFB3 führt bei der Rasse Deutsch Kurzhaar zu Cone Degeneration (CD). Bei dieser genetischen Erkrankung degenerieren die Zapfenzellen der Retina bereits im Welpenalter. Da die Zapfen für das Sehen bei Tag verantwortlich sind, resultiert daraus eine Tagblindheit. Betroffene Hunde zeigen im Alter von 8 – 12 Wochen erste Symptome der Erkrankung; sie meiden helles Licht, unter Umständen kann grelles Licht sogar schmerzhaft sein. Das Sehvermögen bei Nacht und schwachem Licht ist dagegen nicht beeinträchtigt. Mit zunehmendem Alter schreiten die Degenerierung der Zapfenzellen und somit auch die Symptome fort.

Congenitale Hypothyreose (CHG)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Fox Terrier, Französische Bulldogge, Rat Terrier, Spanischer Wasserhund, Tenterfield Terrier, Toy Fox Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Unter den Begriff Hypothyreose fallen alle Arten der Schilddrüsenunterfunktion, unabhängig von der Ursache der Erkrankung. Beim Spanischen Wasserhund kann diese Unterfunktion erblich bedingt sein. Die Erkrankung äußert sich in verzögertem Wachstum der Welpen, welches ab der zweiten Woche sichtbar wird. Während gesunde Welpen zu dieser Zeit einen Wachstumsschub zeigen, stoppt die Entwicklung betroffener Welpen an diesem Punkt. Auch plötzliche Todesfälle in diesem Zeitraum sind beschrieben. Das Öffnen der Augen und der Gehörgänge ist erheblich verzögert und die Schilddrüse (Thyreoidea) schwillt an. Die beiden Seitenlappen der Schilddrüse können als verdickte Knoten unterhalb des Nackens ertastet werden. Das Knochenwachstum kommt vorzeitig zum Stillstand, was zu einem irreversiblen Zwergwuchs führt.
Bei rechtzeitiger Diagnose der Krankheit sind tägliche lebenslange Gaben von Thyroid-Hormonen eine Möglichkeit der Therapie. Ansonsten haben betroffene Hunde eine eher geringe Lebenserwartung und sterben meistens noch als Welpen. Die ursächliche Mutation wurde von John C. Fyfe beschrieben.

Congenitaler Megaösophagus (CIM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund
Erbgang	unbekannt
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Der Megaösophagus zeigt sich als Bewegungsstörung des Magen-Darm-Traktes: Reduzierte Peristaltik und die Erweiterung der Speiseröhre hemmen den normalen Transport des Futters in den Magen. Betroffene Hunde erbrechen Nahrung und Wasser, sodass die Welpen nicht gedeihen. Deutsche Schäferhunde haben ein hohes Risiko für CIM; dabei spielen u.a. sowohl das Geschlecht als auch eine genetische Variante eine Rolle: Männliche Hunde haben ein 2-mal höheres Risiko als weibliche, zusätzlich erhöht

das Vorliegen einer bestimmten genetischen Variante das Risiko – besonders im homozygoten Zustand. Der Gentest ermöglicht die gezielte Zucht, um das Nicht-Risiko-Allel in der Rasse bevorzugt zu verbreiten.

Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Altdänischer Vorstehhund, Golden Retriever, Jack Russell Terrier, Labrador Retriever, Parson Russell Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Das congenitale myasthene Syndrom (CMS) wird beim Labrador Retriever durch eine Mutation im COLQ-Gen ausgelöst, während beim Jack Russell Terrier eine Mutation im CHRNE-Gen verantwortlich ist. Eine Mutation im CHAT-Gen ist beim Altdänischen Vorstehhund die Ursache. Symptom der Krankheit ist insbesondere eine generalisierte Muskelschwäche, vor allem nach Stress oder Aufregung. Diese zeigt sich bereits ab einem Alter von 2 Wochen. Die Bewegungsfähigkeit der Extremitäten ist stark eingeschränkt, auch das Tragen des eigenen Körpergewichts wird mit der Zeit erschwert. In allen Bereichen der Extremitäten sind Reflexe deutlich vermindert.

Craniomandibuläre Osteopathie (CMO)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Cairn Terrier, Schottischer Terrier, West Highland White Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv mit variabler Penetranz
Dauer	3 – 5 Arbeitstage

Erkrankung

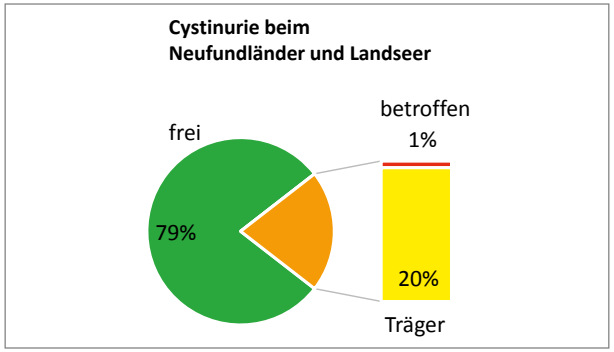
Die craniomandibuläre Osteopathie (CMO) ist eine schmerzhafte proliferative Erkrankung der Kieferknochen, die bei Hunden beiden Geschlechts im ersten Lebensjahr auftritt. Klinische Symptome der Erkrankung sind wiederkehrende Fieberschübe und schmerzende Kieferschwellungen. Im Röntgenbild ist eine vermehrte Proliferation der Kieferknochen zu erkennen. Erste Anzeichen der Erkrankung sind häufig Schmerzen beim Fressen kombiniert mit wiederkehrenden Fieberschüben bei jungen Hunden.

Cystinurie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1) bzw. TaqMan SNP Assay (2)
Rasse	Australian Cattle Dog (1), Continental Bulldog (2), Englische Bulldogge (2), Französische Bulldogge (2), Labrador Retriever (1), Landseer (2), Mastiff (2), Neufundländer (2), Olde English Bulldogge (2), Zwergpinscher (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv: Continental Bulldog, Englische Bulldogge, Französische Bulldogge, Labrador Retriever, Landseer, Mastiff, Neufundländer, Olde English Bulldogge autosomal-dominant: Australian Cattle Dog, Zwergpinscher
Dauer	3 – 5 Werktage – Continental Bulldog, Englische Bulldogge, Französische Bulldogge, Landseer, Mastiff, Neufundländer und Olde English Bulldogge 1 – 2 Wochen – Australian Cattle Dog, Labrador Retriever und Zwergpinscher

Erkrankung

Die Cystinurie ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung mit Transportstörung bestimmter Aminosäuren im Darmepithel und proximalen Nierentubulus. Folge der Transportstörung ist eine erhöhte Ausscheidung der Aminosäure Cystin über den Urin. Aufgrund der starken Akkumulation von Cystin im Harn und seiner schlechten Wasserlöslichkeit kristallisiert Cystin aus und es bilden sich Steine. Die Harnsteine, die die klinischen Symptome verursachen, treten schon im Alter von 4 – 6 Monaten auf. Dabei kann es zu einem lebensbedrohlichen Verschluss der Harnwege kommen. Im Gegensatz zu den meisten Rassen wird diese Erkrankung bei den Rassen Australian Cattle Dog und Zwergpinscher dominant vererbt, wobei homozygot betroffene Tiere schwerwiegendere Verläufe zeigen. Eine Besonderheit weist die Cystinurie bei den Englischen und Französischen Bulldoggen sowie Mastiffs auf: Sie ist androgenabhängig, d.h. nur homozygot betroffene intakte männliche Rüden zeigen Symptome.



Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM)

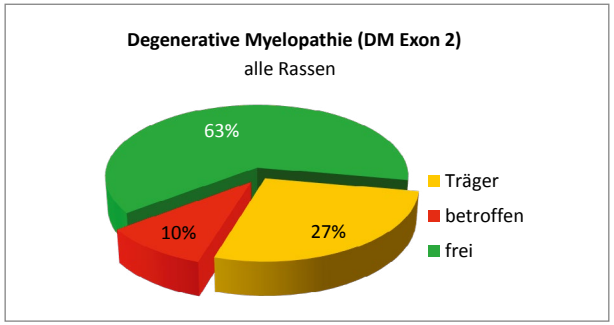
Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Eurasier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die Arbeitsgruppen um Prof. Andrea Fischer an der LMU München und Prof. Tosso Leeb an der Universität Bern haben als erste die für die Kleinhirnhypoplasie beim Hund ursächliche Mutation beschrieben: Die sogenannte Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM) wird beim Eurasier von einer Mutation im *VLDLR*-Gen ausgelöst, die zu einer Unterentwicklung (Hypoplasie) des Kleinhirns führt. Die Symptome sind verschiedene Formen von Ataxie, die bereits im Alter von 5 – 6 Wochen in Erscheinung treten. Die Ausprägung ist individuell unterschiedlich und kann von geringem Schwanken über Gleichgewichtsstörungen bis hin zu schubweise auftretendem Umfallen reichen.
In manchen Fällen sind auch epileptische Anfälle möglich.

Degenerative Myelopathie (DM) (Exon 1 und 2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen (Exon 2) Berner Sennenhund (Exon 1+ 2)
Erbgang	autosomal-rezessiv mit altersabhängiger unvollständiger Penetranz; nachgewiesen wird ein Risikofaktor, der mit der DM assoziiert ist.
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die canine degenerative Myelopathie (DM) ist eine schwere neurodegenerative Erkrankung mit spätem Beginn ungefähr ab dem 8. Lebensjahr. Die Erkrankung ist durch eine Degeneration der Axone und des Myelins im Brust- und Lendenteil des Rückenmarks gekennzeichnet, was eine progressive Ataxie und Parese verursacht. Man beobachtet die ersten klinischen Anzeichen in der Hinterhand als Zeichen einer Störung des oberen Motoneurons. Es entwickeln sich eine unkoordinierte Bewegung der Hinterhand, eine gestörte Eigenwahrnehmung sowie gestörte Reflexe. Wenn die Erkrankung weiter fortschreitet, weitet sie sich auf die vorderen Gliedmaßen aus und manifestiert sich als schlaffe Parese und Paralyse. Die degenerative Myelopathie wurde zuerst als Rückenmarkserkrankung insbesondere beim Deutschen Schäferhund beschrieben. Neben dem Deutschen Schäferhund sind aber viele weitere Rassen von der degenerativen Myelopathie betroffen.
Als Risikofaktor für die Entwicklung einer DM wurde eine Mutation im Exon 2 des SOD1-Gens (Superoxid-Dismutase-1-Gen) bei vielen Rassen nachgewiesen. Bei Berner Sennenhunden gibt es zusätzlich eine Mutation im Exon 1 dieses Gens, die ebenfalls mit der DM in Zusammenhang steht. Für den Berner Sennenhund können beide Mutationen untersucht werden. Die Anforderung kann zusammen oder einzeln erfolgen.
Laboklin konnte die exklusive Lizenz für die degenerative Myelopathie (Exon 2) erwerben und besitzt somit das alleinige Untersuchungsrecht in Europa.



Dental-Skeletal-Retinal Anomaly (DSRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Cane Corso Italiano
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
In Zusammenarbeit mit unserem Kooperationspartner Prof. Tosso Leeb und seinem Team von der Universität Bern konnten wir eine genetische Variante bestimmen, die beim Cane Corso Italiano zur sogenannten dental-skeletal-retinal anomaly (DSRA) führt.
Die Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt. Daher zeigen nur homozygot betroffene Hunde (welche die Variante von beiden Elterntieren geerbt haben) Symptome der Erkrankung. Anhand der genetischen Untersuchung können die heterozygoten Anlageträger identifiziert werden, um die Entstehung betroffener Welpen zu vermeiden.
Die betroffenen Hunde leiden unter progressiver Retinaatrophie (PRA) (zur Erblindung fortschreitende Augenerkrankung), Zahnbeschwerden (Verfärbungen, Splittern und Brüche, kleinere Zähne als üblich) sowie Skelettproblemen. Es sind auch noch weitere Ausprägungen der Erbkrankheit möglich, die genaue Krankheitsentwicklung von DSRA und die dazugehörigen klinischen Symptome sind jedoch noch Gegenstand der aktuellen Forschung.

Dermatomyositis (DMS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und Sequenzierung
Rasse	Collie (Kurz/Langhaar), Shetland Shepdog
Erbgang	polygen
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Dermatomyositis (DMS) ist eine Autoimmunerkrankung, welche eine genetische Ursache hat, die zusätzlich einen äußeren Auslöser benötigt. Bei den maßgeblich betroffenen Rassen Collie und Shetland Sheepdog äußert sie sich in Läsionen in Körperbereichen mit minimaler Bemuskelung zwischen Knochen und Haut. Der Beginn der Erkrankung ist sehr variabel. Erste Symptome können sich bereits im frühen Alter von 12 Wochen zeigen. Diese äußern sich typischerweise in Haarverlust und Krustenbildung an Beinen und Pfoten, im Gesicht und an den Ohren sowie am Schwanz. Eine Abschwächung bis hin zum Verschwinden der Symptome ist in einigen Fällen beschrieben. Auch ein späterer, erneuter Ausbruch der Erkrankung ist denkbar. Beim Collie sind zusätzliche muskuläre Probleme wie Schwierigkeiten beim Schlucken, Trinken und Fressen, hoher und staksiger Gang und Muskelatrophie im Kopf- und Halsbereich beschrieben, welche beim Shetland Sheepdog nicht auftreten. Die direkte Standarddiagnose wird üblicherweise über eine Hautbiopsie gestellt.
Der genetische Test erfasst 3 verschiedene Varianten, welche das Risiko für eine DMS-Erkrankung beeinflussen. Dieser komplexe genetische Hintergrund führt erst in Verbindung mit äußeren Auslösern wie Impfungen oder viralen Infekten zu der tatsächlichen Erkrankung. Dazu können Stressfaktoren den Verlauf und die Schwere der Krankheit negativ beeinflussen.

Basierend auf der Genotyp-Kombination der Loki A (PAN2), B (MAP3K7CL) und C (DLA-DRB1) kann die Wahrscheinlichkeit, an DMS zu erkranken, als niedrig (0 – 5%), moderat (33 – 50%) oder hoch (90 – 100%) eingestuft werden. Die Wildtyp-Allele für die Loki A und B werden mit Kleinbuchstaben a und b bezeichnet, während die Risiko-Allele mit den Großbuchstaben A und B bezeichnet werden. Das Risiko-Allel im DLA-Komplex (DLA-DRB1*002:01) ist mit C benannt, alle anderen Allele mit c.

Genotypen mit geringem Risiko:
aabbCC, aabbCc, AabbCC, AabbCc, aaBbCC, aaBbCc, AaBbCC, AaBbCc, aaBBCc

Genotypen mit mittlerem Risiko:
AAbbCC, AAbbCc, aaBBCC, AaBBCc, AABbCc

Genotypen mit hohem Risiko:
AABbCC, AaBBCC, AABBCC, AABBCc
Zuchtempfehlung: Die Entstehung von Welpen mit Genotypen, die ein hohes Risiko für DMS besitzen (besonders: AABB, AaBB, AABb), sollte wo immer möglich vermieden werden. Entsprechende Sorgfalt ist bei der Auswahl möglicher Verpaarungen angezeigt.

Digitale Hyperkeratose (DH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Bordeauxdogge, Irischer Terrier, Kromfohrländer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Erste Symptome dieser Erkrankung zeigen sich beim Irischen Terrier und Kromfohrländer ab einem Alter von 4 – 9 Monaten: die Ballen werden zunehmend spröder, bis sich Risse und Brüche zeigen, durch die es sekundär zu Infektionen kommen kann. Die Ballen sind nicht rund und elastisch, sondern eher platt. Außerdem kann es zu Wucherungen, den sog. Hornzapfen, kommen. Die Krallen wachsen übermäßig schnell, wodurch diese nicht abgelaufen werden können und sich verformen. Aufgrund der Symptome wird diese Erkrankung auch als „Corny Feet“ bezeichnet. Bei der Bordeauxdogge ist das Krallenwachstum hingegen nicht beeinträchtigt. Die ersten Symptome zeigen sich bei dieser Rasse bereits im Alter von 10 Wochen bis 12 Monaten.
Auf Lebensdauer und -qualität hat diese Erkrankung bei guter Pflege der Ballen und Krallen kaum Einfluss. Jedoch ist der Pflegeaufwand größer als bei einem gesunden Hund.

Dilatative Kardiomyopathie (DCM) beim Schnauzer

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Riesenschnauzer, Schnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Dilatative Kardiomyopathie (DCM) ist eine Herzerkrankung, bei der Veränderungen an den Herzkammern und -klappen zu einer verringerten Kontraktionsfähigkeit und Pumpleistung des Herzens führen. DCM stellt die am häufigsten beschriebene Herzmuskelerkrankung beim Hund dar. Obwohl DCM bei vielen Hunderassen vorkommen kann, wird die Erkrankung bei unterschiedlichen Rassen durch verschiedene Mutationen ausgelöst. Beim Schnauzer konnte eine Variante im RBM20-Gen identifiziert werden, welche mit DCM sehr gut korreliert. Die ersten Symptome von DCM zeigen sich bei dieser Rasse typischerweise in einem Alter von 1 – 3 Jahren. Zu den häufigsten Symptomen zählen: erhöhte Atemfrequenz und angestrengte Atmung, Husten, Belastungsintoleranz, Appetitlosigkeit, Ohnmacht und blasse Schleimhäute. Die DCM kann auch zum plötzlichen Herztod führen, ohne dass vorher Symptome zu beobachten waren.

Dilatative Kardiomyopathie (DCM) beim Welsh Springer Spaniel

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Welsh Springer Spaniel
Erbgang	autosomal-dominant mit variabler Penetranz
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Dilatative Kardiomyopathie (DCM) ist eine Herzerkrankung, bei der Veränderungen an den Herzkammern und -klappen zu einer verringerten Kontraktionsfähigkeit und Pumpleistung des Herzens führen. DCM stellt die am häufigsten beschriebene Herzmuskelerkrankung beim Hund dar.
Beim Welsh Springer Spaniel konnte eine genetische Variante im Phospholamban-Gen gefunden werden, die mit DCM einhergeht. Phospholamban spielt eine wichtige Rolle bei der Regulation der intrazellulären Calcium-Konzentration und daher auch für die Kontraktion und Relaxation des Herzmuskels. Die Erweiterung des linken Ventrikels, eine schwache systolische Funktion, Herzrhythmusstörungen und plötzlicher Herztod sind typische Symptome der betroffenen Hunde. In der Regel werden die Symptome bereits im Welpenalter, spätestens ab einem Alter von 20 Monaten, sichtbar. Die Erkrankung folgt einem autosomal-dominanten Erbgang mit variabler Penetranz. Im Vergleich zu anderen bei Hunden vorkommenden Herzerkrankungen besitzt die DCM beim Welsh Springer Spaniel jedoch eine sehr hohe Penetranz. Daher zeigen nahezu alle Träger der Variante auch Symptome, sobald das entsprechende Alter erreicht wurde.

Dilatative Kardiomyopathie (DCM1 + DCM2) beim Dobermann

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dobermann
Erbgang	autosomal-dominant mit variabler Penetranz
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Dilatative Kardiomyopathie (DCM) ist eine Herzerkrankung, bei der Veränderungen an den Herzkammern und -klappen zu einer verringerten Kontraktionsfähigkeit und Pumpleistung des Herzens führen. DCM stellt die am häufigsten beschriebene Herzmuskelerkrankung beim Hund dar. Beim Dobermann ist die dilatative Kardiomyopathie eine weitverbreitete vererbbare Herzerkrankung. Die betroffenen Hunde leiden unter Herzinsuffizienz oder erleiden plötzlichen Herztod. Ventrikuläre Tachyarrhythmien (Herzrhythmusstörungen) sind ein typisches Zeichen für DCM und können mithilfe eines Echokardiogramms oder Elektrokardiogramms (ECG) diagnostiziert werden. Die Analyse von Stammbäumen spricht für einen autosomal-dominanten Erbgang. Bislang konnten 2 genetische Varianten gefunden werden, die mit einer DCM beim Dobermann assoziiert werden können: die DCM1-Variante im PDK4-Gen (versorgt das Herz mit Energie) und die DCM2-Variante im Titin (TTN)-Gen (beteiligt an der Herzkontraktion).
Bei DCM liegt eine sehr variable Penetranz vor, daher können genetisch betroffene Hunde im Laufe ihres Lebens nur sehr milde oder sogar keine Symptome zeigen. Neben dem Genotyp der beiden Varianten scheinen auch Ernährung, Bewegungslevel sowie weitere Gene Einfluss auf das individuelle Risiko eines Hundes zu haben. Der Gentest kann daher die DCM-assoziierten Varianten identifizieren, jedoch keine Aussage darüber treffen, ob ein genetisch betroffener Hund tatsächlich klinisch relevante Symptome entwickeln wird. Zudem könnten auch weitere, bislang unbekannte Varianten vorliegen, die eine DCM auslösen können. Deshalb kann auch bei Hunden, die keine der beiden Varianten tragen, eine regelmäßige klinische Untersuchung nötig sein.
Träger der DCM1-Variante (heterozygot oder homozygot) haben ein 10-fach erhöhtes Risiko für die Entstehung einer DCM, während 37% der Hunde mit dieser Variante Symptome zeigen. Träger der DCM2-Variante haben ein 21-fach erhöhtes Risiko, während 50% der Hunde mit dieser Variante DCM entwickeln. Hunde, die beide Varianten gleichzeitig tragen, haben das größte Risiko für DCM (30-fach erhöht) und 60% der Hunde mit beiden Varianten zeigen relevante Symptome. Diese Hunde sollten regelmäßig auf mögliche Anzeichen der Erkrankung untersucht und, sobald notwendig, medikamentös behandelt werden, um das Voranschreiten der DCM nach Möglichkeit zu verlangsamen. Mithilfe des Gentests soll die Prävalenz der beiden bekannten Varianten innerhalb der Rasse reduziert werden, ohne dabei den Genpool zu stark einzuschränken. Daher sollten heterozygote Träger einer der beiden Varianten (DCM1 oder DCM2), bei denen keine familiäre Vorgeschichte in Bezug auf Herzerkrankungen vorliegt, nicht kategorisch aus der Zucht ausgeschlossen werden. Sie sollten aber mit Hunden verpaart werden, die für beide Varianten als frei getestet wurden. Die Zucht mit homozygoten Hunden sowie die Verpaarung von heterozygoten Hunden einer Variante mit heterozygoten Tieren der anderen Variante (also DCM1 mit DCM2) sollte jedoch vermieden werden, um das Risiko der Welpen für die Entstehung einer DCM zu verringern.
Die Varianten DCM1 und DCM2 werden sowohl als Einzeltests als auch als Kombitest angeboten.

Disproportionierter Zwergwuchs

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dogo Argentino
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Beim Dogo Argentino wurde eine genetische Variante im PRKG2-Gen gefunden, die mit einer erblichen Form des disproportionierten Zwergwuchses einhergeht. Die Erkrankung wird ab einem Alter von etwa 2 Monaten sichtbar. Die betroffenen Hunde haben eine geringere Körpergröße und -länge als für diese Rasse üblich. Ein überproportional

großer Kopf mit einer ausgeprägten Furche zwischen den Augen und eine Fehlstellung der Vorderfüße (carpus valgus), die auch das Gangbild beeinträchtigen kann, sind ebenfalls typische Anzeichen der Erkrankung.
Das PRKG2-Gen codiert für ein Protein, das eine regulierende Funktion zur Beendigung des Knorpelzellenwachstums besitzt und die Differenzierung in Knochenzellen initiiert.

Dry Eye Curly Coat Syndrome (CCS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Symptome treten bereits zum Zeitpunkt der Geburt auf. Betroffene Welpen weisen ein ungewöhnliches Fell (rau und lockig) sowie Symptome einer Keratoconjunctivitis sicca (Binde-/Hornhautentzündung aufgrund mangelnder Tränenflüssigkeit) auf. Außerdem erscheinen betroffene Welpen kleiner als ihre Wurfgeschwister. Haarmangel und das raue Fell führen zum Kratzen. Veränderungen an der Haut der Fußballen sowie an den Krallen lösen Schmerzen und Lahmheit aus. Auch die Zähne werden in Mitleidenschaft gezogen.

Dystrophic Epidermolysis Bullosa (DEB)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Mittelasiatischer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Epidermolysis bullosa lässt sich durch eine Blasenbildung an der dermalen-epidermalen Verbindungsstelle charakterisieren. Bei einer dystrophischen Epidermolysis bullosa (DEB) befindet sich die Spaltung unterhalb der Lamina densa. Bei der Rasse Mittelasiatischer Schäferhund konnte eine schwere Form von DEB beobachtet werden, welche autosomal-rezessiv vererbt wird. Die Erkrankung wird durch eine Nonsense-Mutation im COL7A1-Gen verursacht, welches für das Kollagen-VII-Protein in Epithelgeweben codiert. Die Symptome der Erkrankung zeigen sich üblicherweise zwischen Geburt und frühem Welpenalter. Bei betroffenen Welpen finden sich Hautläsionen, Blasen und Geschwüre an Füßen, Ohren, Schnauze und Maulschleimhaut. Betroffene Welpen müssen aufgrund der schlechten Prognose euthanasiert werden.

Ektodermale Dysplasie/Skin Fragility Syndrome (ED/SFS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Chesapeake Bay Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Betroffene Hunde haben bereits bei der Geburt durchscheinende Hautpartien an Ohren, Fußsohlen, Nase und Maul. Es kommt zu Blutungen an diesen Hautpartien. Zudem lösen sich Hautpartien im Gesicht ab, sobald eine Reibung erfolgt. Die Hunde müssen euthanasiert werden.

Entzündliche Lungenerkrankung (IPD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Collie (Kurz- und Langhaar)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Arbeitstage

Erkrankung
Bei Collies konnte eine Genvariante gefunden werden, die bei dieser Rasse mit der entzündlichen Lungenerkrankung assoziiert werden kann. Besitzer betroffener Hunde berichteten von schaumigem Erbrechen, flacher Atmung, Husten, starken Atemgeräuschen und Fieber. Die klinischen Symptome zeigten sich bereits wenige Tage nach der Geburt. Die Hunde sprechen gut auf eine Therapie mit Antibiotika und Sekretolytika an, allerdings kehren die Symptome schnell wieder zurück, nachdem die Antibiotikagabe beendet wurde.

Entzündliche Myopathie (IM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Holländischer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Entzündliche Myopathien (engl. inflammatory myopathies, IM) sind Erkrankungen, bei denen es zur Einlagerung von Entzündungszellen im Muskelgewebe kommt.
Bei einer Familie von Holländischen Schäferhunden wurde bei 5 Hunden mit allgemeiner Muskelschwäche und schwerer Muskelatrophie eine entzündliche Muskelerkrankung diagnostiziert. Das frühe Auftreten der ersten Symptome und der nahe Verwandtschaftsgrad der betroffenen Hunde deuteten auf eine genetische Ursache hin. Anhand

genetischer Untersuchungen konnte eine Variante im SLC25A12-Gen gefunden werden, die mit den Symptomen der Erkrankung einhergeht. Das SLC25A12-Gen codiert für einen mitochondrialen Aspartat-Glutamat-Transporter und spielt so eine wichtige Rolle für den Metabolismus der Muskelzellen. Liegt die Variante homozygot vor, zeigt der Transporter eine verminderte Transportaktivität, was zu einem entzündungsfördernden Milieu und oxidativem Stress im Muskel führt.
Die typischen Symptome beginnen ab einem Alter von 3 – 9 Monaten und sind unter anderem Muskeltremor, ein steifer kurzschrittiger Gang und progressive Muskelschwäche bis hin zur Unfähigkeit zu gehen. Der Serum-CK-Wert (ein Marker für Muskelzerstörung) ist bei erkrankten Hunden ebenfalls dauerhaft erhöht. Die betroffenen Hunde wurden im Alter von etwa 2 Jahren aufgrund der voranschreitenden Schwäche euthanasiert.
Die beschriebene Variante wurde bislang ausschließlich beim Holländischen Schäferhund gefunden. Bei mit dem Holländischen Schäferhund verwandten Rassen (wie zum Beispiel dem Belgischen oder Deutschen Schäferhund) oder anderen Rassen lag die Variante dagegen nicht vor.

Epidermolytische Hyperkeratose (EHK)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Norfolk Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Diese Erkrankung wird durch eine Mutation im KRT10-Gen verursacht. Der Keratindefekt führt zu einer oberflächlichen, milden, planaren epidermolytischen Hyperkeratose mit fragiler Epidermis. Betroffene Hunde zeigen ab der Geburt bis ins hohe Alter Symptome. Bei adulten Hunden bleiben die Läsionen meist statisch, häufig kommt eine Hyperpigmentierung dazu.

Episodic Falling (EF)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Episodic Falling ist charakterisiert durch Anfälle, in deren Verlauf es zur Steifheit der Beine, einem typischen „Pirschgang" bis hin zum Kollaps kommt. Diese Anfälle werden von Anstrengung, Stress oder Aufregung ausgelöst. Die klinischen Symptome variieren in ihrer Schwere. Erste Anfälle treten im Alter zwischen 14 Wochen und 4 Jahren auf.

Erbliche Taubheit

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dobermann, Rhodesian Ridgeback, Rottweiler
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

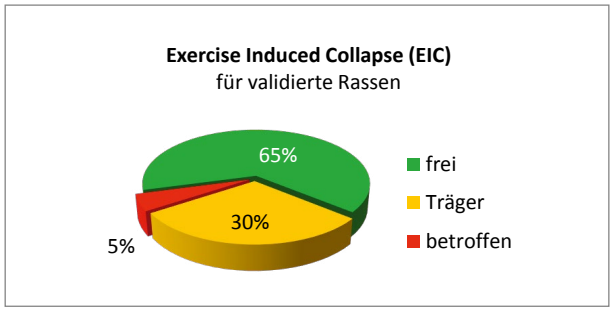
Erkrankung
Bereits im Jahr 1992 wurden Hunde der Rasse Dobermann beschrieben, welche an angeborener Taubheit und Störungen des vestibulären Systems litten. Die Ursache dieser Erkrankung blieb jedoch bislang unbekannt. Nun konnte eine Variante im sogenannten PTPRQ-Gen gefunden werden, die mit Taubheit und Störungen des vestibulären Systems beim Dobermann assoziiert werden kann. Betroffene Welpen sind bereits 3 Wochen nach der Geburt taub und zeigen Symptome einer Gleichgewichtsstörung, wie zum Beispiel Neigen des Kopfes, Im-Kreis-Laufen und Ataxie. Pathologisch wurde von einer progressiven Degeneration der Cochlea mit Verlust der akustischen Sinneszellen im Innenohr berichtet. Zudem können bei manchen betroffenen Welpen die Otokonien („Ohrsteine") fehlen oder sie sind missgebildet. Beim Rottweiler führt eine Variante im LOXHD1-Gen zum frühen Hörverlust. Bislang konnte noch nicht abschließend geklärt werden, ob die Welpen bereits gehörlos geboren werden oder zunächst schwerhörig zur Welt kommen, was sich in wenigen Wochen zur vollständigen Taubheit weiterentwickelt. Man geht davon aus, dass das LOXHD1-Gen an der Aufrechterhaltung der Funktion der Haarzellen innerhalb der Cochlea beteiligt ist.
Beim Rhodesian Ridgeback tritt durch eine Deletion im EPS8L2-Gen eine Form der erblichen Taubheit auf, die im Alter von 1 bis 2 Jahren zu Hörverlust führt. Man nennt diese Form early-onset adult deafness (EOAD).

Exercise Induced Collapse (EIC)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Bobtail, Bouvier des Flandres, Boykin Spaniel, Chesapeake Bay Retriever, Clumber Spaniel, Curly Coated Retriever, Deutsch Drahthaar, Labrador Retriever und Welsh Corgi Pembroke
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Der Exercise Induced Collapse (EIC) ist eine neuromuskuläre Erkrankung, die beim Labrador Retriever und eng verwandten Rassen auftritt. Die für EIC verantwortliche Mutation im DNM1-Gen wurde von der Arbeitsgruppe um Prof. James Mickelson an der University of Minnesota gefunden. Laboklin konnte die exklusive Lizenz für den EIC-Gentest erwerben und besitzt somit das alleinige Untersuchungsrecht in Europa.
Die ersten Anzeichen eines Exercise Induced Collapse (EIC) sind ein schaukelnder oder

verkrampfter Gang, der Hund wirkt steifbeinig. Erkrankte Hunde entwickeln schon nach 5 – 15 Minuten Anstrengung (z.B. beim Training oder bei starkem Stress) eine Muskelschwäche und kollabieren.
Bei den meisten Hunden ist vor allem die Hinterhand betroffen, bei manchen setzt sich die Schwäche auch bis zu den Vorderläufen fort und führt somit zum Festliegen. Während eines Kollapses sind die Hunde meistens bei Bewusstsein, je nach Schweregrad der Erkrankung kann es aber auch vorkommen, dass sie desorientiert oder vorübergehend bewusstlos sind.
EIC kann jahrelang unentdeckt bleiben, wenn der Hund weder anspruchsvollem Training noch starkem Stress ausgesetzt ist.



Exfoliativer kutaner Lupus erythematodes (ECLE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutsch Kurzhaar, Magyar Vizsla
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim exfoliativen kutanen Lupus erythematodes (ECLE), auch bekannt als Schmetterlingsflechte, handelt es sich um eine autoimmune Hauterkrankung. Ursache für die Erkrankung beim Deutsch Kurzhaar und beim Magyar Vizsla ist eine Variante im UNC93B1-Gen, das eine wichtige Rolle für das angeborene Immunsystem und damit für die Immunantwort gegen Krankheitserreger spielt. Die Erkrankung äußert sich durch das Auftreten übermäßig vieler Schuppen, zuerst im Gesicht und später auch in den Ohren, auf dem Rücken oder am ganzen Körper. Weitere Anzeichen können Pigmentverlust der Haut (Hypopigmentierung) sowie Hautrötungen sein. Im Verlauf der Erkrankung kommen auch Haarausfall, Krusten, Geschwüre und zum Teil auch kurzzeitige Lahmheit hinzu. Durch das geschwächte Immunsystem und die Hautveränderungen kommt es häufig zu bakteriellen Infektionen der Haut. Die ersten Symptome treten üblicherweise in der Jugend bzw. im frühen Erwachsenenalter auf. Aufgrund der schwerwiegenden Symptome und der fehlenden Behandlungsmöglichkeiten müssen die betroffenen Hunde meist eingeschläfert werden.

Faktor-VII-Defizienz (F7)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Airedale Terrier, Alaskan Klee Kai, Beagle, Finnischer Laufhund, Papillon, Phalène, Riesenschnauzer, Deerhound, Welsh Springer Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Ein Mangel an Faktor VII führt zu leichter bis moderater Blutungsneigung. Beim Alaskan Klee Kai Dog wurde jedoch eine schwere Form mit subkutanen Blutungen und Anämie nachgewiesen.

Faltendoggen-Syndrom (Ichthyose)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutsche Dogge
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Ichthyose ist eine Erbkrankheit, die durch generalisierte schwere Hyperkeratose und Bildung einer stark faltigen, verdickten und schuppenden Haut vor allem im Bereich der Augen und Nase gekennzeichnet ist. Diese lamelläre Ichthyose ist bislang nur bei der Deutschen Dogge bekannt und hat ihre Ursache in einer Genmutation, die bisher ausschließlich bei dieser Rasse nachgewiesen wurde.
Die Haut wird im Verlauf der Erkrankung trocken und verliert ihre Elastizität, wodurch ein generalisiert faltiges Aussehen überwiegend im Kopfbereich entsteht. Zudem kann es bei betroffenen Welpen zu starken Schwellungen der Augenlider kommen, die das Öffnen der Augen unmöglich machen.
Erschwerend kommt hinzu, dass die veränderte Haut im Bereich der Falten Infektionen begünstigt, wodurch sich der Krankheitsverlauf verschlimmert und eine Behandlung erschwert wird.

Familiäre Nephropathie (FN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor* (1) Sequenzierung (2)
Rasse	English Cocker Spaniel und Welsh Springer Spaniel (1) English Springer Spaniel und Samojede (2)

Erbgang	autosomal-rezessiv beim English Cocker Spaniel, English Springer Spaniel, Welsh Springer Spaniel; X-chromosomal-rezessiv beim Samojeden
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die hauptsächlichen Funktionen der Nieren sind die Ausscheidung von Wasser, Fremdstoffen, Elektrolyten und Stoffwechselendprodukten. Die Glomeruli der Niere stellen den Filter dar, der den Urin vom Blut trennt und somit den Primärharn herausfiltert. Ein Netzwerk aus Typ-IV-Kollagenfasern ist essentiell für die korrekte Struktur der Basalmembran der Glomeruli und somit für die Funktion der Nieren. Die durch FN hervorgerufene progressive Erkrankung der Nieren wird durch einen Kollagen-Typ-IV-Defekt verursacht. Hunde mit FN entwickeln im Alter von 6 Monaten bis 2 Jahren chronische Nierenfunktionsstörungen, die schließlich, in manchen Fällen sehr schnell, zu einer Zerstörung beider Nieren führen und tödlich enden. Erste klinische Zeichen sind z.B. übermäßiger Durst, eine verminderte Wachstumsgeschwindigkeit oder Gewichtsverlust, verminderter Appetit und Erbrechen.

Fanconi-Syndrom

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Basenji
Erbgang	ungeklärt
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das Fanconi-Syndrom ist eine Erkrankung, bei der die Nieren nicht mehr in der Lage sind, Elektrolyte und Nährstoffe aus dem Primärharn zu resorbieren. Diese wichtigen Bestandteile werden stattdessen mit dem Urin ausgeschieden. Symptome sind vor allem exzessives Trinken und Urinieren. Im Urin kann ein hoher Glucosewert nachgewiesen werden. Wird ein Tier mit Fanconi-Syndrom nicht behandelt, treten Muskelschwäche, Acidose und ein verschlechterter Allgemeinzustand auf und führt letztendlich zum Tod. Beim Basenji tritt das Fanconi-Syndrom typischerweise im Alter zwischen 4 und 8 Jahren auf.

Farbverdünnung und neurologische Defekte (CDN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dackel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Bei Zwergdackeln konnte eine Variante im Gen MYO5A nachgewiesen werden, die Farbverdünnung und neurologische Defekte (CDN) verursacht und dem Griscelli-Syndrom Typ I beim Menschen ähnelt.
Ein betroffener 4 Wochen alter Welpe zeigte eine auffällig verdünnte Fellfarbe. Obwohl er äußerlich normal entwickelt war, konnte er sich nicht in Bauchlage halten, fiel auf die Seite und ruderte mit den Vorderbeinen. Außerdem konnte er seinen Kopf nicht aufrecht halten oder Kopfbewegungen koordinieren und er reagierte kaum auf Umweltreize. Aufgrund der Schwere der Symptome wurde der Welpe euthanasiert. Die pathohistologische Untersuchung zeigte eine multifokale Akkumulation von Melanin und die Ablagerung verklumpten Keratins im Follikelepithel der behaarten Haut.
Es konnte eine Frameshift-Mutation im Gen MYO5A nachgewiesen werden; der Myosin VA-vermittelte Transport spielt eine wichtige Rolle in Neuronen und dem Cerebellum und zusätzlich im Transport von Melanosomen in wachsende Haarschäfte.

Finnish-Hound-Ataxie (FHA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Finnischer Laufhund, Norrbottenspitz
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Durch eine Mutation im SEL1L-Gen kommt es bei betroffenen Tieren zu einer sich stetig verschlimmernden Störung des Bewegungsapparates. Neben anfänglichen Koordinations- und Gleichgewichtsproblemen sowie Zittern kann dies bis zur völligen Bewegungsunfähigkeit führen. Betroffene Tiere entwickeln die Symptome in der Regel zwischen der 4. und 12. Lebenswoche.

Fukosidose

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	English Springer Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Fukosidose ist eine neurologische Erkrankung, die auf dem Verlust eines bestimmten Enzyms, der α-L-Fukosidase, beruht. Im gesunden Organismus spaltet dieses Enzym komplexe Verbindungen, sodass der Körper diese Stoffe verwerten kann. Beim erkrankten Tier fehlt das Enzym, wodurch sich die komplexen Verbindungen in verschiedenen Organen ablagern. Betroffen sind neben Lymphknoten, Bauchspeicheldrüse, Leber,

Nieren, Lungen und Knochenmark vor allem Gehirn- und Nervengewebe, was die schwerwiegenden neurologischen Symptome dieser Erkrankung verursacht.
Die Fukosidose ist gekennzeichnet durch Bewegungsstörungen und neurologische Ausfälle. Betroffene Tiere zeigen eine gestörte Koordination von Bewegungsabläufen, Verhaltensauffälligkeiten, Blindheit, Taubheit und Schluckstörungen. Die Erkrankung manifestiert sich etwa im Alter von 18 Monaten bis 4 Jahren mit stetig fortschreitendem Verlauf und letztendlich tödlichem Ausgang.

Gallenblasenmukozelen

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Cocker Spaniel, Cairn Terrier, English Cocker Spaniel, Shetland Sheepdog, Zwergspitz
Erbgang	autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Gallenblasenmukozelen werden durch eine Mutation im ABCB4-Gen verursacht. Diese Mutation führt zu Hyperplasie der Gallenblasenschleimhaut und zur vermehrten Ansammlung von Schleim. Unbehandelt können Gallenblasenmukozelen zur Entzündung (Cholecystitis) führen, dabei steigt die Gefahr einer Gallenblasenruptur. Klinische Symptome treten bei älteren Hunden auf und zeigen sich in Erbrechen, Anorexie, Lethargie, Gelbsucht und abdominalen Schmerzen.

Glanzmann-Thrombasthenie (GT)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Pyrenäen-Berghund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Glanzmann-Thrombasthenie (GT) ist eine Blutgerinnungsstörung, die in 2 verschiedenen Formen vorkommt. Die Unterschiede liegen in der Menge der Bildung bestimmter Glykoproteine (αIIbβ3) in der Zellmembran von Thrombozyten, die für die Gerinnung notwendig sind. Bei der mit diesem Test nachgewiesenen schwereren GT vom Typ I liegt der Wert bei weniger als 5% vom Normalzustand. Eine Mutation im αIIb-Gen verhindert dabei die Bildung eines Hauptbestandteils dieser Glykoproteine.
Symptomatisch wird die Blutungsneigung zumeist durch fortlaufendes Zahnfleischbluten nach dem Ausfall der Milchzähne erkennbar. Auch kann anhaltendes Nasenbluten ein Indiz für diese Störung sein.

Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Beagle (2), Dackel (1), Golden Retriever (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv (Dackel), autosomal-dominant (Beagle, Golden Retriever)
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen: Dackel; 1 – 2 Wochen: Beagle, Golden Retriever

Erkrankung
Kollagen ist das häufigste Protein im tierischen Körper und verleiht den Knochen ihre Elastizität. Ein Defekt der Kollagen-Gene führt zur Glasknochenkrankheit, auch „Osteogenesis imperfecta“ genannt. Die Erkrankung führt bereits im Welpenalter zu den typischen Symptomen: extrem zerbrechliche Knochen und Zähne.

Glaukom und Goniodysgenesie (GG)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Border Collie
Erbgang	vermutlich autosomal-rezessiv (noch in Erforschung)
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Goniodysgenesie beschreibt eine Entwicklungsstörung in der Vorderkammer des Auges, bei der es zur Verengung bzw. zum Verschluss intraokularer Kanäle des iridokornealen Winkels (ICA) kommt, über welchen das überschüssige Kammerwasser abgeführt wird. Der erhöhte Druck beschädigt die retinalen Ganglienzellen und kann so zur Glaukombildung und zur Blindheit führen. Beim Border Collie wurde eine Mutation im Olfactomedin-like 3-Gen (OLFML3) identifiziert, welche mit der genetischen Prädisposition für schwerwiegende Goniodysgenesie assoziiert ist. Das OLFML3-Protein ist an der Bildung von Protein-Protein-Interaktionen, Zelladhäsionen und intrazellulären Interaktionen beteiligt. Bei einzelnen als heterozygot getesteten Trägern wurde ebenfalls eine Goniodysgenesie (aber ohne Glaukom) diagnostiziert. Zudem konnte bei mehreren Hunden trotz schwerer Goniodysgenesie über 15 Jahre und mehr kein Glaukom festgestellt werden. Aufgrund dieser Beobachtungen wird angenommen, dass die Entwicklung eines Glaukoms durch eine Kombination sowohl genetischer Faktoren als auch Umwelteinflüssen und/oder Zufallsfaktoren beeinflusst wird. Zudem kann die beschriebene Variante im OLFLM3-Gen nicht mit der milden Form der Goniodysgenesie assoziiert werden, was darauf hindeutet, dass die milde Form durch andere genetische Dispositionen bedingt wird.

Globoidzellen-Leukodystrophie (Krabbe-Krankheit)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Cairn Terrier (1), Irish Red Setter (2), West Highland White Terrier (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Cairn Terrier, West Highland White Terrier; 1 – 2 Wochen: Irish Red Setter

Erkrankung

Bei der Globoidzellen-Leukodystrophie handelt es sich um eine Lipidspeicherkrankheit mit fortschreitender Degeneration der weißen Substanz des ZNS. Die Ursache für die Erkrankung liegt in einem genetisch bedingten Mangel des Enzyms Galaktozerebrosid-Beta-Galaktosidase. Dieses Enzym ist verantwortlich für den lysosomalen Stoffwechsel bestimmter Galaktolipide. Aufgrund des Enzymmangels kommt es zur Ablagerung dieser Lipide im ZNS vor allem in den mehrkernigen Riesenzellen (Globoidzellen).
Klinisch manifestiert sich die Globoidzellen-Leukodystrophie bei betroffenen Hunden im Alter von 1 – 3 Monaten, beginnend mit einer Ataxie und Parese der Hinterhand.
Im Verlauf der Erkrankung kommt es zur Muskelatrophie und zur neurologischen Degeneration; aufgrund fehlender Behandlungsmöglichkeiten werden die betroffenen Tiere meist spätestens im Alter von 10 Monaten euthanasiert.

Glykogenspeicherkrankheit Typ I a (GSDIa)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Pinscher, Malteser
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Der Glykogenspeicherkrankheit Typ I (GSD I) liegt eine angeborene Störung des Glukosestoffwechsels zugrunde, die sich durch überschüssige Speicherung von Glykogen in Organen zeigt.
Die Ursache ist eine Veränderung des Enzyms „Glycogen Branching Enzyme (GBE)“, das zuständig für die korrekte räumliche Anordnung der gespeicherten Glukose ist. Dadurch ist die Rückumwandlung zur Glukose nicht mehr möglich, wodurch das veränderte Glykogen in Zellen des Muskel-, Leber- und Nervensystems akkumuliert. Dieser Zustand führt zu Organfehlfunktionen von unterschiedlichem Schweregrad.
Bei betroffenen Welpen kommt es schon sehr früh nach der Geburt zur Unterversorgung mit Glukose und Ausprägung von Symptomen wie Depressionen und verzögertem Wachstum.

Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Pompe Disease) (GSDII)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Finnischer Lapphund, Lappländischer Rentierhund, Schwedischer Lapphund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Diese autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung wird durch einen Defekt in der Glukosidase ausgelöst. Dadurch kommt es zu einer Anreicherung von Glukose in den Lysosomen. Betroffene Hunde leiden unter häufigem Erbrechen, fortschreitender Muskelschwäche, Konditionsverlust sowie einer Herzschwäche, die letztendlich in einem Alter von 1,5 Jahren zum Tode führt.

Glykogenspeicherkrankheit Typ IIIa (GSDIIIa)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Curly Coated Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Bei der Glykogenspeicherkrankheit Typ IIIa handelt es sich um eine Fehlfunktion des Glukosestoffwechsels aufgrund einer Mutation im AGL-Gen, die beim Curly Coated Retriever beschrieben ist. Die Fähigkeit, Glukose effizient an Glykogen zu binden und wieder abzuspalten, ist von der stark verzweigten Struktur des Glykogens abhängig. Das „Glycogen Branching Enzym“ (GBE) ist nötig für die Ausbildung dieser verzweigten Struktur, das „Glycogen Debranching Enzyme“ (GDE) für deren Abbau. Ein Ausfall der GDE-Aktivität führt zu einer abnormen Anhäufung von Glykogen in Leber- und Muskelzellen, was zu fortschreitenden Organfehlfunktionen führt. Betroffene Welpen zeigen in den ersten Lebensjahren oft nur wenig klinische Symptome, mit fortschreitendem Alter äußert sich die Krankheit immer häufiger durch Lethargie und episodische Hypoglykämie mit Kollaps.

GM1-Gangliosidose

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (Shiba Inu) bzw. Sequenzierung (Husky und Portugiesischer Wasserhund)
Rasse	Husky, Portugiesischer Wasserhund und Shiba Inu
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Shiba Inu; 1 – 2 Wochen: Husky und Portugiesischer Wasserhund

Erkrankung
Die GM1-Gangliosidose ist eine lysosomale Speicherkrankheit (s. Kap. 3.1 GM1 bei der Katze), die zu neurologischen Ausfallerscheinungen führt. Nach unauffälliger Welpenentwicklung treten im Alter von 3 – 8 Wochen die ersten Symptome auf: reduzierte Gewichtszunahme, tapsiger Gang, Kopfwackeln, Nystagmus. Mit zunehmendem Alter verstärken sich die Symptome. Im Alter von etwa 8 Monaten sterben die meisten Hunde an der Erkrankung oder werden euthanasiert. Eine Behandlung ist derzeit nicht möglich.

GM2-Gangliosidose

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Japan-Chin, Pudel und Shiba Inu
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
GM2-Gangliosidose ist eine progressive neurodegenerative lysosomale Speicherkrankheit, die durch eine rezessive Mutation des Gens HEXB verursacht wird. Betroffene Hunde sind nicht in der Lage, bestimmte Enzyme zu bilden, die erforderlich sind, um die neuronale Membrankomponente Gangliosid GM2 in viszeralem Gewebe abzubauen. Die Anhäufung dieser Stoffwechselprodukte führt zu einer fortschreitenden Zerstörung des Zentralnervensystems.
GM2 zeigt sich durch neurologische Symptome im Alter von 9 – 12 Monaten. Diese sind Verlust des Sehvermögens, Schwierigkeiten beim Gehen, Verlust des Gleichgewichts, Zittern und Erbrechen.
Sobald ein betroffener Hund erste entsprechende Symptome zeigt, schreitet die Krankheit schnell voran und führt in der Regel im Alter zwischen 18 und 23 Monaten zum Tod.

Grey Collie Syndrome (canine zyklische Neutropenie) (GCS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Collie (Kurzhaar und Langhaar)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das „Grey Collie Syndrome“ (GCS) wird durch eine Störung bei der Blutzellbildung hervorgerufen. Durch die zyklische Verminderung der Blutzellen alle 10 – 12 Tage neigen betroffene Hunde zu Blutungen und sind sehr anfällig für Infektionen. Welpen sind gewöhnlich kleiner und schwächer als ihre Wurfgeschwister. Im Alter von 8 – 12 Wochen entwickeln sich klinische Symptome wie z.B. Fieber, Diarrhöe und Gelenkschmerzen. Betroffene Welpen leiden unter wiederkehrenden, bakteriellen Infektionen, v. a. Infektionen der Atemwege und des Magen-Darm-Trakts. Beim „Grey Collie Syndrom“ handelt es sich um eine ernste Funktionsstörung, betroffene Hunde werden selten älter als 2 – 3 Jahre. Betroffene Welpen haben ein silbergraues Fell, abgestuft von sehr hell bis schwärzlich-rötlich, manchmal gelblich aufgrund einer Mischung von hellbeigem und hellgrauem Haar.

Hämophilie A (Faktor-VIII-Defizienz)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1), TaqMan SNP Assay (2) bzw. Fragmentlängenanalyse (3)
Rasse	Bobtail, Boxer (1); Deutscher Schäferhund (2); Havaneser, Rhodesian Ridgeback (3)
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Dt. Schäferhund, Havaneser; 1 – 2 Wochen: Bobtail, Boxer, Rhodesian Ridgeback

Erkrankung
Die Hämophilie A gehört zu den wichtigsten vererbbaren Blutgerinnungsstörungen bei der Rasse Havaneser. Die Erkrankung ist auf einen Mangel oder eine reduzierte Aktivität des Faktors VIII zurückzuführen, der eine Schlüsselfunktion in der Blutgerinnungskaskade besitzt. Je nach Ausprägung des Faktor-VIII-Mangels kommt es zu einer leichten bis schweren Blutungsneigung. Anzeichen einer Hämophilie sind größere Hämatome, Nasenbluten, Haut-, Muskel- und Gelenksblutungen. Schwere Verläufe nach größeren Verletzungen oder Operationen können ohne Therapie oder Prophylaxe tödlich verlaufen. Weitere genetische Ursachen der Hämophilie A konnten in wenigen Fällen beim Deutschen Schäferhund, Bobtail, Boxer und Rhodesian Ridgeback gefunden werden.

Hämophilie B (Faktor-IX-Defizienz)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1) bzw. TaqMan SNP Assay (2)
Rasse	Amerikanischer Akita, Hovawart, Lhasa Apso (1), Rhodesian Ridgeback (2)
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Rhodesian Ridgeback; 1 – 2 Wochen: Amerikanischer Akita, Hovawart, Lhasa Apso

Erkrankung
Die Hämophilie B gehört zu den wichtigsten vererbbaren Blutgerinnungsstörungen bei der Rasse Rhodesian Ridgeback. Die Erkrankung ist auf einen Mangel oder eine reduzierte Aktivität des Faktors IX zurückzuführen, der eine Schlüsselfunktion in der Blutgerinnungskaskade besitzt. Je nach Ausprägung des Faktor-IX-Mangels kommt es

zu einer leichten bis schweren Blutungsneigung. Anzeichen einer Hämophilie sind größere Hämatome, Nasenbluten, Haut-, Muskel- und Gelenksblutungen. Schwere Verläufe nach größeren Verletzungen oder Operationen können ohne Therapie oder Prophylaxe tödlich verlaufen. Weitere genetische Ursachen der Hämophilie B konnten in wenigen Fällen beim Lhasa Apso, Hovawart und Amerikanischen Akita gefunden werden.

Hämorrhagische Diathese (Scott-Syndrom)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das Scott-Syndrom ist eine seltene, autosomal-rezessiv vererbte hämorrhagische Diathese bei Deutschen Schäferhunden.
Diese Blutungsneigung erklärt sich durch eine gestörte Gerinnungsaktivität, erkennbar an aktivierten Thrombozyten, die nicht in der Lage sind, anionische Phospholipide, speziell Phosphatidylserin, zu präsentieren und Proagulans-Mikropartikel auszuschütten. Die Präsentation von Aminophospholipiden (hauptsächlich Phosphatidylserin) an der Oberfläche aktivierter Thrombozyten ist dabei essenziell für die Bildung der in der Blutgerinnung wirksamen Enzymkomplexe.
Andere Gerinnungsparameter, mit Ausnahme eines verminderten Prothrombin-Verbrauchs während der Gerinnung von Vollblut, sind unverändert.

Hereditäre Ataxie (HA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP (1) Sequenzierung (2)
Rasse	Bobtail (1), Gordon Setter (1), Norwegischer Buhund (2), Norwegischer Elchhund (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Bobtail, Gordon Setter; 1-2 Wochen: Norwegischer Buhund, Norwegischer Elchhund

Erkrankung
Durch eine Mutation im RAB24-Gen kommt es bei betroffenen Tieren zu einer sich stetig verschlimmernden Störung des Bewegungsapparates. Erste Anzeichen sind leichte Koordinations- und Gleichgewichtsprobleme sowie unregelmäßiges Zittern. Später intensivieren sich die Symptome bis hin zu schweren Gehstörungen. Der Zeitpunkt des ersten Auftretens der klinischen Symptome variiert von etwa 6 Monaten bis zu 4 Jahren.

Hereditäre Katarakt (HSF4)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Australian Shepherd (1), Französischer Rauhaariger Vorstehhund (Korthals) (2), Miniature American Shepherd (1), Wäller (1)
Erbgang	(1): unklar (2): autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Als Katarakt wird eine Trübung der Augenlinse bezeichnet, die aufgrund der sichtbaren gräulichen Verfärbung im fortgeschrittenen Stadium auch als „grauer Star“ bekannt ist. Die hereditäre Katarakt (HC) beim Australian Shepherd und Wäller ist eine erbliche Form der Katarakt aufgrund einer Mutation im HSF4-Gen (Heat-Shock-Factor-4-Gen), die als Hochrisikofaktor angesehen werden kann. So konnte gezeigt werden, dass Mutationsträger ein etwa 17-fach erhöhtes Risiko aufweisen an binokularer Katarakt zu erkranken als Hunde, die die beschriebene Mutation nicht tragen. Heterozygote Anlageträger, die nur eine Kopie des defekten HSF4-Gens besitzen, leiden häufig an einer hinteren subkapsulären Katarakt, die nur selten das Sehvermögen beeinflusst. Tritt die Mutation reinerbig (homozygot) auf, erkranken die betroffenen Hunde an einer nukleären Form, welche das Sehvermögen fortschreitend beeinträchtigt. Die ersten Symptome treten häufig, aber nicht ausschließlich, in jungen Jahren auf.
Laut neuesten Studien wird ein autosomal-rezessiver Erbgang vermutet, der aber von mindestens einem weiteren genetischen Faktor beeinflusst wird. Dieser Faktor ist bislang noch nicht explizit identifiziert und Gegenstand fortlaufender Forschung. Auch bei der Rasse Französischer Rauhaariger Vorstehhund (Korthals) tritt eine juvenile Form der Katarakt auf. Im Gentest kann die ursächliche Variante im FYCO1-Gen nachgewiesen werden. Diese Form der HC wird autosomal-rezessiv vererbt.

Hereditäre Katarakt* (HSF4)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Boston Terrier, Französische Bulldogge, Staffordshire Bull Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

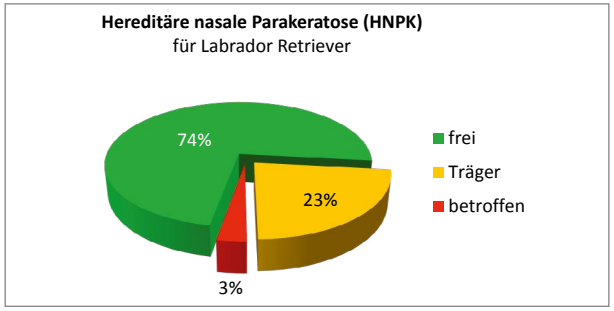
Erkrankung
Eine andere genetische Variante führt beim Boston Terrier zu der frühen Form der Katarakt. Die gleiche Variante verursacht Katarakt bei der Französischen Bulldogge und beim Staffordshire Bull Terrier. Bei allen 3 Rassen wird die Katarakt autosomal-rezessiv vererbt.

Hereditäre nasale Parakeratose (HNPK)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Greyhound (2), Labrador Retriever (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Labrador Retriever; 1 – 2 Wochen: Greyhound

Erkrankung

Bei der hereditären nasalen Parakeratose handelt es sich um einen Gendefekt, der zu einer Austrocknung der Hundenase führt. Vor allem auf der oberen Seite (dorsaler Nasenspiegel) bildet sich eine trockene, borkige Hautschicht, die mit der Nase verbunden ist und sich nicht ablösen lässt.
Es können sich Risse bilden, die sekundär Infektionen durch Bakterien nach sich ziehen. Auch eine Aufhellung des dunklen Nasenspiegels kann beobachtet werden. Erste Symptome treten im Alter von 6 Monaten bis einem Jahr auf. Eine symptomatische Behandlung mit Vaseline, Propylenglycol- oder Salicylsäurehaltigen Produkten kann bei der Auflösung der trockenen Borken helfen. Die genetische Ursache für die Erkrankung beim Labrador Retriever konnte von Forschern des Instituts für Genetik der Vetsuisse-Fakultät an der Universität Bern (Arbeitsgruppe Prof. Dr. Tosso Leeb) aufgeklärt werden. Die genetische Ursache für HNPK beim Greyhound wurde von Prof. Drögemüller (Universität Bern) gefunden. Laboklin konnte die exklusive Lizenz für den Gentest zum Nachweis der HNPK-Mutation beim Labrador Retriever erwerben und besitzt somit bei dieser Rasse weltweit das alleinige Untersuchungsrecht.



Hereditäre Neuropathie (GHN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Greyhound
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

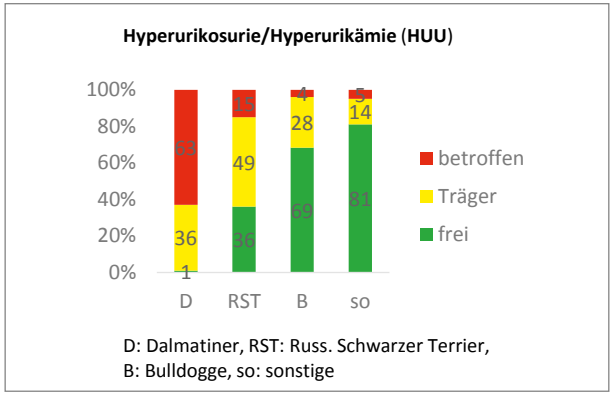
Bei der hereditären Neuropathie kommt es zu einer Unterversorgung der peripheren Nervenfasern und folglich zu einer Nervendegeneration. Aufgrund der fehlenden Stimulation der Muskulatur durch das periphere Nervensystem wird diese sukzessiv abgebaut. Die ersten klinischen Anzeichen zeigen sich in den ersten beiden Lebensjahren. Symptome sind v.a. fortschreitende Muskelschwäche, geringe Belastbarkeit, Reflexausfälle und eine Ataxie aller Gliedmaßen, später Verlust des Stehvermögens. Aufgrund einer fortschreitenden Lähmung des Kehlkopfes kommt es zu Atemproblemen und heiserem Bellen. Das Allgemeinbefinden ist unbeeinträchtigt. Häufig wird die Erkrankung aufgrund von ähnlichen Symptomen bei anderen neurologischen Problemen nicht oder falsch diagnostiziert.

Hyperurikosurie und Hyperurikämie (HUU)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Die Hyperurikosurie und Hyperurikämie ist eine von Geburt an auftretende Veränderung im Purinstoffwechsel. Normalerweise wird vom Hund Allantoin als Endprodukt ausgeschieden. Hunde, die die Mutation im SLC2A9-Gen homozygot tragen, scheiden wesentlich weniger Allantoin und mehr Harnsäure aus (Hyperurikosurie). Ebenso wie im Harn ist der Gehalt an Harnsäure im Plasma um das 2- bis 4-Fache höher als bei gesunden Hunden (Hyperurikämie). Da die Harnsäure weniger gut wasserlöslich ist als Allantoin, können höhere Mengen im Harn zu Kristallbildung führen, es entstehen Blasensteine, die häufig operativ entfernt werden müssen. Betroffene Hunde sollten vorbeugend eine purinarme Diät erhalten, außerdem muss auf ausreichende Flüssigkeitszufuhr geachtet werden.



Hypomyelinisierung (Shaking Puppy Syndrome) (SPS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (Weimaraner), Sequenzierung (English Springer Spaniel)
Rasse	English Springer Spaniel, Weimaraner
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Weimaraner; 1 – 2 Wochen: English Springer Spaniel

Erkrankung

Die Ursache dieser Erkrankung sind Fehlbildungen in der Myelinscheide des Rückenmarks. Im Alter von 12 – 14 Tagen zeigen betroffene Hunde ein generalisiertes Zittern, dessen Schwere stark variiert. Die Hunde können gehen, weisen jedoch einen hüpfenden Gang in den Hinterbeinen auf. Das Zittern hört in der Ruhephase sowie im Schlaf auf. Zudem verringert es sich stark ab einem Alter von 3 – 4 Monaten teilweise bis hin zum völligen Verschwinden.

Hypophosphatasie (HPP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Karelischer Bärenhund
Erbgang	autosomal rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Hypophosphatasie (HPP) ist eine metabolische Erkrankung der Knochen, welche sich durch eine unzureichende Mineralisierung des Skeletts kennzeichnen lässt und sowohl beim Karelischen Bärenhund als auch beim Menschen beschrieben wurde. Beim Karelischen Bärenhund kann eine Variante im Gen der alkalischen Phosphatase (ALPL) mit den Symptomen einer HPP assoziiert werden. Die ersten Anzeichen einer HPP zeigen sich beim Karelischen Bärenhund im Alter von 2 – 10 Wochen. Typische erste Symptome können sein: Wachstumsverzögerungen, geduckte Haltung, Krampfanfälle, generelle Muskelschwäche und Schwierigkeiten beim Laufen und/oder Bewegen. Durch die beschriebene Variante kommt es zu einer mangelhaften Mineralisierung des Skeletts. Bei pathologischen Untersuchungen wurden Überstreckungen der distalen Gelenke, sanduhrförmige Diaphysen sowie sehr schwach mineralisierte Epiphysen, Hand- und Fußwurzelknochen gefunden. Zudem können bei Serumanalysen der betroffenen Welpen erhöhte Werte des Totalproteins, Albumins und Harnstoffs auftreten und über den Harn wird vermehrt PEA (Phosphatase-Substrat-Phosphoethanolamin) ausgeschieden.
Die betroffenen Welpen sterben meist bereits im Alter von wenigen Wochen oder werden aufgrund der schwerwiegenden Symptome der Erkrankung euthanasiert.

Ichthyose bei der Deutschen Dogge

siehe Faltendoggen-Syndrom

Ichthyose beim American Bulldog

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	American Bulldog
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

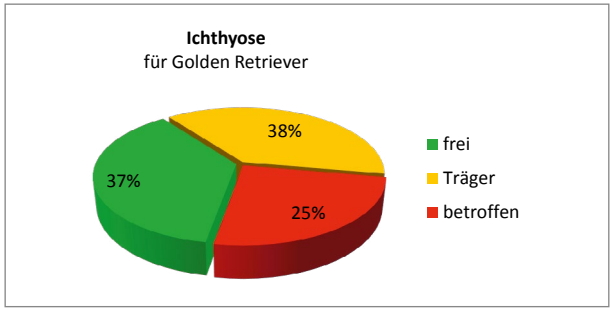
Die Ichthyose ist eine angeborene Störung der normalen Abschuppung der Haut, der eine Veränderung der Keratinisierung zugrunde liegt. Der Name Ichthyose leitet sich vom griechischen Wort für Fisch (Ichthýs) ab, da sich bei betroffenen Hunden unterschiedlich pigmentierte, große Schuppen ablösen. Zusätzlich kann die Haut selbst auch unterschiedlich stark pigmentiert erscheinen. Erste Symptome der Erkrankung zeigen sich schon nach wenigen Lebenswochen. Bisher gibt es keine Heilung für die Ichthyose, auch wenn die Schuppenbildung mit zunehmendem Alter abnehmen kann.

Ichthyose* beim Golden Retriever

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Golden Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

siehe Erkrankung Ichthyose beim American Bulldog



Ichthyose Typ 2 beim Golden Retriever

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Golden Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Siehe Erkrankung Ichthyose beim American Bulldog; die Typ-2-Variante wurde bislang hauptsächlich bei amerikanischen Linien identifiziert.

Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (Beagle, Border Collie) bzw. Sequenzierung (Komondor)
Rasse	Beagle, Border Collie, Komondor
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Beagle, Border Collie; 1 – 2 Wochen: Komondor

Erkrankung
Das Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS) ist gekennzeichnet durch die Malabsorption von Vitamin B12 aus der Nahrung. Der chronische Cobalamin-Mangel führt zu Veränderungen im Blutsystem (wie beispielsweise makrozytäre Anämie) und neurologischen Ausfällen aufgrund irreversibler Schädigungen des Gehirns und Nervensystems. IGS kann durch eine frühzeitige und regelmäßige Substitution von Vitamin B12 therapiert werden.

Junctional Epidermolysis Bullosa (JEB)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Deutsch Kurzhaar
Erbgang	autosomal-rezessiv; nachgewiesen wird eine Mutation, die zusammen mit der ursächlichen Mutation vererbt wird
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Es handelt sich hierbei um eine Hautkrankheit, bei der es aufgrund von Defekten innerhalb der kutanen Basalmembranzone durch minimale Reibung oder Traumata zur blasenförmigen Spaltbildung zwischen Dermis und Epidermis kommt. Es treten Erosionen und Verkrustungen im Bereich der Ballen, an Druckpunkten der Extremitäten wie Knie, Ellenbogen, Sprunggelenken, Handwurzelknochen und Hüften, im Inneren der Ohrmuscheln sowie in Bereichen des Zahnfleisches, der Zunge und der Lippen auf. Einige Hunde zeigen zudem einen körnigen Zahnschmelz.

Juvenile Enzephalopathie (JBD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Jack Russell Terrier, Parson Russell Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die juvenile Enzephalopathie beim Russell Terrier ist eine schwere Hirnerkrankung, die bereits im Alter von 6 – 12 Wochen einsetzt. Betroffene Hunde leiden unter epileptischen Anfällen. Die Erkrankung schreitet sehr schnell voran und verursacht irreversible Gehirnschäden, die zum Tod führen.

Juvenile Epilepsie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Lagotto Romagnolo
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

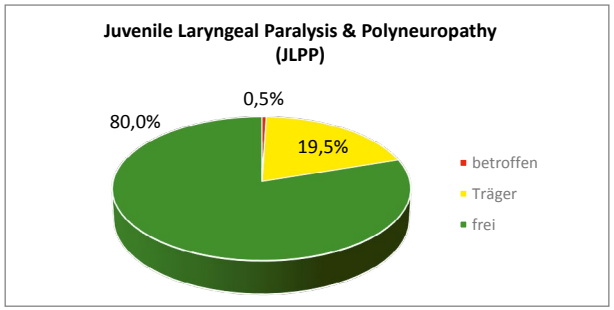
Erkrankung
Beim Lagotto Romagnolo tritt eine Form der Epilepsie auf, die bereits im frühen Lebensalter der Hunde zu Symptomen führt. Die juvenile Epilepsie ist erblich bedingt und zeigt sich ab der 5. bis zur 12. Lebenswoche. Typische Symptome umfassen leichtes Zittern, unsicheren Gang, Unfähigkeit zu laufen und kurzzeitige spastische Lähmungen. Da die Symptome nur zeitlich begrenzt und unterschiedlich stark ausgeprägt auftreten, ist der Gentest die einzige Möglichkeit, die Erkrankung sicher nachzuweisen.

Juvenile Laryngeal Paralysis & Polyneuropathy (JLPP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Rottweiler, Russischer Schwarzer Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die sogenannte „Juvenile Laryngeal Paralysis and Polyneuropathy“ oder JLPP ist eine Erbkrankheit, die bei betroffenen Tieren bereits ab einem Alter von 3 Monaten zu Atemschwierigkeiten bei Aufregung oder körperlicher Anstrengung führt. Ebenso fällt

eine Veränderung des Bellens auf. Im weiteren Verlauf der Krankheit entwickeln sich Schwäche und Koordinationsprobleme der Hinterläufe, was sich langsam auch auf die Vorderläufe ausweitet. Schwierigkeiten beim Schlucken treten ebenso auf, was die Gefahr von Ersticken oder Lungenentzündungen birgt. Die Krankheit ist nicht heilbar und führt bereits wenige Monate nach Auftreten der Symptome zum Tod.



Juvenile myoklonische Epilepsie (JME)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Rhodesian Ridgeback
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Erste Symptome der JME treten schon früh auf – typischerweise im Alter von etwa 6 Monaten. Die Hunde leiden unter unwillkürlichen plötzlichen Muskelzuckungen (Myoklonien), die insbesondere im Ruhezustand auftreten; diese dauern zwar nur kurz an (weniger als eine Sekunde), treten jedoch oft in Serie auf und variieren stark in ihren Ausmaßen. Viele Hunde wirken während und kurz nach diesen Episoden verwirrt und ängstlich. Die Anfälle treten in über 85% der Fälle täglich auf. Im Verlauf der Erkrankung kommt es bei einigen Hunden zu den typischen epileptischen Anfällen. Die Behandlung mit Antiepileptika kann zu einer Verbesserung führen.

Kardiomyopathie mit Welpensterblichkeit (CJM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Belgischer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Beim Belgischen Schäferhund wurde eine genetische Variante gefunden, die mit einer Form der Welpensterblichkeit (Cardiomyopathy with juvenile mortality, CJM) korreliert. Sterben die betroffenen Welpen nicht bereits bei der Geburt, entwickeln sie sich zunächst scheinbar normal. Im Alter von maximal 6 – 8 Wochen zeigen sie jedoch recht unspezifische Symptome, wie zum Beispiel Erbrechen, unkoordinierte Bewegungen, Zittern oder Atemwegsbeschwerden, und sterben innerhalb weniger Tage, meist an Herzversagen. Die genetische Untersuchung auf CJM ermöglicht eine gezielte Verpaarung der Zuchthunde. Aufgrund des autosomal-rezessiven Erbgangs sollten Trägertiere nicht aus der Zucht ausgeschlossen werden, aber nur mit frei getesteten Tieren verpaart werden, um betroffene Welpen zu vermeiden.

Kupferspeicherkrankheit beim Bedlington Terrier (COMMD1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Bedlington Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Der Kupfer-Toxikose beim Bedlington Terrier liegt eine Störung des Kupferstoffwechsels zugrunde, durch die es zu einer Akkumulation von Kupfer in der Leber und in weiteren Organen kommt. Kupfer übernimmt bei vielen biologischen Prozessen eine wichtige Rolle. Zu hohe Konzentrationen können jedoch toxisch sein.
Beim Bedlington Terrier wurde eine genetische Variante im COMMD1-Gen (früher als MURR1 bezeichnet) gefunden, die zu einer Kupfer-Toxikose führen kann. Das COMMD1-Protein interagiert mit dem ATP7B-Transporter und reguliert so die Kupferkonzentration innerhalb der Leberzellen. Durch die COMMD1-Variante kommt es zu einer gestörten Kupferausscheidung, was extrem hohen Kupferansammlungen in der Leber mit sich bringen kann.
Betroffene Hunde zeigen zunächst keine Symptome, später kommt es aber zu Leberschäden, Entzündungen, Fibrosen und Leberzirrhose. Die Erkrankung zeigt sich meist erst im Erwachsenenalter durch verminderte Aktivität, reduzierten Appetit, übermäßigen Durst, Erbrechen, Gewichtsverlust, Gelbsucht (Ikterus), Bauchwassersucht (Aszites) und neurologische Auffälligkeiten. Durch die Freisetzung von Kupfer in den Blutkreislauf kann es auch zu hämatolytischen Anämien (Auflösung roter Blutkörperchen) kommen. Zu den Behandlungsmöglichkeiten einer Kupfer-Toxikose zählen: Fütterung von Nahrung mit niedriger Kupferkonzentration (sogenanntes „Leberdiät-Futter“), Chelattherapie (welche die Ausscheidung von Kupfer fördern soll) oder die Aufnahme von Zink (blockiert die Kupferaufnahme in den Enterozyten). Bei Hunden mit ausgeprägter Kupfertoxikose kann auch die Kombination mehrerer Behandlungsansätze notwendig sein.

Kupferspeicherkrankheit* beim Labrador Retriever und Dobermann

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Dobermann, Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-dominant mit variabler Penetranz (ATP7B) bzw. X-chromosomal mit unbekannter Penetranz (ATP7A)
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Die Kupfer-Homöostase wird unter anderem durch die Aufnahme von Kupfer im Dünndarm und durch die Ausscheidung des überschüssigen Kupfers über das Gallensystem reguliert. Bei den Rassen Labrador Retriever und Dobermann scheiden Hunde, die an einer Kupferspeicherkrankheit leiden, weniger Kupfer aus als gesunde Hunde. Dadurch kommt es zu übermäßiger Kupfereinlagerung in der Leber und in anderen Organen, was zu Leberschäden und Zirrhose führen kann. Die Erkrankung beginnt typischerweise erst relativ spät (im mittleren bzw. späten Alter) mit variablen Symptomen wie zum Beispiel Gewichtsverlust, Lethargie, Müdigkeit, Erbrechen, Durchfall, abdominalen Schmerzen und neurologischen Störungen.
Eine Variante im Gen der kupfertransportierenden ATPase ATP7B kann mit einem erhöhten Kupferlevel in der Leber assoziiert werden und wird autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz vererbt. Das bedeutet, dass Hunde mit einer Kopie der Variante (N/ATP7B) ein leicht erhöhtes Risiko besitzen, an der Kupferspeicherkrankheit zu erkranken. Hunde mit zwei Kopien der Variante (ATP7B/ATP7B) haben dagegen ein noch höheres Risiko für die Erkrankung. Da mehrere genetische Faktoren und Umweltfaktoren eine Kupferspeicherkrankheit auslösen, können auch Hunde ohne ATP7B-Variante an der Erkrankung leiden. Ebenso gibt es auch Hunde mit zwei Kopien der ATP7B-Variante, die dennoch zeitlebens keine Symptome zeigen. Hunde mit der ATP7B-Variante sollten allerdings immer mit Hunden ohne ATP7B-Variante verpaart werden.
Eine Variante im Gen der ATP7A-ATPase dagegen verringert das Risiko für Kupferspeicherkrankheit bei Hunden der Rasse Labrador Retriever mit ein oder zwei Kopien der ATP7B-Variante, indem es die übermäßige Ansammlung an Kupfer in der Leber minimiert. Da die ATP7A-Variante X-chromosomal dominant mit unvollständiger Penetranz vererbt wird, müssen Hündinnen für den schützenden Effekt die Variante von beiden Elterntieren erben, während bei Rüden das ATPA-Gen nur auf dem einen X-Chromosom vorliegen kann und somit eine Variante des Gens ausreicht. Aus diesem Grund erkranken Hündinnen häufiger als Rüden. Bei der Rasse Dobermann wurde die ATP7A-Variante ebenfalls identifiziert, bislang konnte aber bei dieser Rasse der schützende Effekt der ATP7A-Variante noch nicht nachgewiesen werden.

L-2-Hydroxyglutaracidurie (L-2-HGA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Staffordshire Bull Terrier, Yorkshire Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

L-2-HGA (L-2-hydroxyglutaric aciduria) beim Staffordshire Bull Terrier ist eine neurometabolische Erkrankung, die durch erhöhte Spiegel an L-2-Hydroxyglutarsäure im Urin, Plasma und in der Zerebrospinalflüssigkeit charakterisiert ist. L-2-HGA verursacht schwere Störungen im Bereich des zentralen Nervensystems. Erste klinische Anzeichen treten gewöhnlich im Alter von 6 Monaten bis zu 1 Jahr (teilweise auch erst zu einem späteren Zeitpunkt) auf. L-2-HGA ruft eine Vielzahl von neurologischen Defiziten wie psychomotorische Retardierung, Anfälle und Ataxie hervor. Symptome sind ein „wackeliger Gang“, Muskelsteifigkeit nach Belastung oder Aufregung und Verhaltensänderungen.

Lafora-Epilepsie

Material	1 ml EDTA-Blut
Methode	spezielle Fragmentlängenanalyse
Rasse	Basset Hound, Beagle, Chihuahua, Dackel, Französische Bulldogge, Neufundländer, Welsh Corgi Cardigan, Welsh Corgi Pembroke
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	2 – 3 Wochen

Erkrankung

Unter dem Lafora-Syndrom versteht man einen autosomal-rezessiv vererbten Defekt des Glykogenmetabolismus, der eine progressiv verlaufende myoklonische Epilepsie auslöst. Durch eine Mutation im NHLRC1-Gen (auch EPM2B genannt) kommt es zu einer Umwandlung von löslichem Glykogen zu unlöslichem Polyglukosan, das zu neurotoxischen Einschlüssen, sogenannten Lafora-Körperchen, aggregiert. Die Lafora-Körperchen lagern sich in den neuronalen somatodendritischen Kompartimenten des Gehirns ein, können aber auch in anderen Organen wie Muskel, Herz, Haut und Leber gefunden werden.
Als Symptome des Lafora-Syndroms wurden beschrieben: schlechte Sehkraft/Blindheit, generelle tonisch-klonische Krampfanfälle, myoklonische Zuckungen (oftmals durch Licht, akustische Signale oder plötzliche Bewegungen im Sehfeld ausgelöst), Panikattacken, Demenz, Aggressionen sowie im späteren Verlauf Kot- und Harninkontinenz. Die ersten Symptome zeigen sich meist ab einem Alter von 7 Jahren. Da es sich um eine progressive Erkrankung handelt, nimmt die Frequenz und die Stärke der Anfälle mit der Zeit immer weiter zu.
Zur Zeit kann die genetische Untersuchung auf das Lafora-Syndrom nur anhand einer **EDTA-Blutprobe (keine Backenabstriche)** durchgeführt werden.

Lagotto-Speicherkrankheit (LSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Lagotto Romagnolo
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

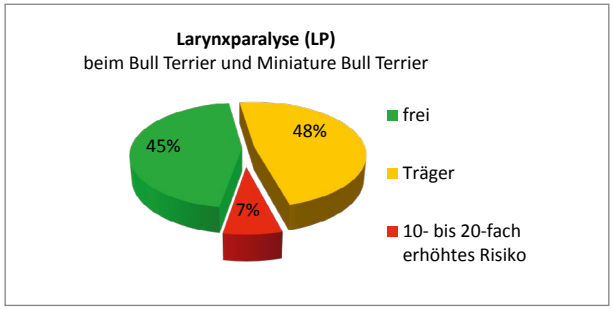
Die Lagotto-Speicherkrankheit (LSD) ist eine Speichererkrankung mit neurodegenerativer Symptomatik, die bei betroffenen Tieren zu zerebellären Schäden führt. Diese sind die Ursache für Störungen der Bewegungskontrolle und Balance. Bei manchen betroffenen Hunden sind auch abnormale Augenbewegungen (Nystagmus) sowie Verhaltensänderungen wie Aggressivität oder Rastlosigkeit erkennbar. Erste Symptome zeigen sich im Alter zwischen 4 Monaten und 4 Jahren.

Larynxparalyse (LP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Bull Terrier und Miniature Bull Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Bei einer Larynxparalyse (auch Kehlkopflähmung genannt) werden die Atemwege durch gelähmte Stimmfalten eingeengt, was zu Atemnot führen kann. Die Larynxparalyse kann erblich bedingt sein oder im Laufe des Lebens erworben werden, zum Beispiel durch Wunden, Bisse, Tumore, chirurgisches Trauma etc. Zu den typischen klinischen Symptomen gehören eine eingeschränkte Bewegungstoleranz, progressiver laryngealer Stridor, Beeinträchtigungen der Stimme, Atemnot und Kollaps. Bei den Rassen Bull Terrier und Miniature Bull Terrier konnte eine Variante gefunden werden, welche einen genetischen Hochrisikofaktor für eine frühe Form der Larynxparalyse bei diesen beiden Rassen darstellt. Homozygot betroffene Hunde haben ein 10- bis 20-fach erhöhtes Risiko für Larynxparalyse. Deshalb sollten Verpaarungen so geplant werden, dass mindestens einer der Verpaarungspartner als homozygot frei getestet wurde, um homozygot betroffene Welpen möglichst zu vermeiden.



Larynxparalyse mit Polyneuropathie Typ 3 (LPPN3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Bernhardiner, Labrador Retriever, Leonberger
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Von LPPN3 betroffene Hunde zeigen oft als erstes Symptom Atembeschwerden, die sich durch lautes und röchelndes Atmen bemerkbar machen und bis zur Kehlkopflähmung führen können. Weitere typische Symptome einer Polyneuropathie, wie z.B. Gangstörungen, können hinzukommen. Neben dieser Mutation gibt es weitere ursächliche Mutationen, die beim Leonberger zu den ähnlichen Erkrankungen LPN1 oder LPN2 führen.

Late onset Ataxie (LOA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Jack Russell Terrier, Parson Russell Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Durch eine Mutation im Calcium activated neutral proteinase (CAPN1)-Gen kann es bei betroffenen Tieren zu einer sich stetig verschlimmernden Störung des Bewegungsapparates kommen. Neben anfänglichen Koordinationsproblemen und Gleichgewichtsstörungen kann dies bis zur völligen Bewegungsunfähigkeit führen. Betroffene Tiere entwickeln die Symptome in der Regel zwischen dem 6. und 12. Lebensmonat.

Leonberger-Polyneuropathie (LPN1 und LPN2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (LPN1), Sequenzierung (LPN2)
Rasse	Leonberger
Erbgang	autosomal-rezessiv (LPN1) bzw. autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz (LPN2)
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Polyneuropathie bei Leonbergern ist gekennzeichnet durch ein variables Auftreten verschiedener klinischer Symptome und unterschiedliche Erkrankungsalter. Die Polyneuropathie zeigt sich durch eine zunehmende Bewegungsintoleranz sowie einen unkoordinierten Gang, vor allem in der Hinterhand. Schlussendlich können die Tiere ihr eigenes Gewicht kaum noch tragen. Zusätzlich kommt es zu deutlichen Atemgeräuschen, verändertem Bellen und Schluckbeschwerden.
Die Typ1-Polyneuropathie beim Leonberger (LPN1) wird durch eine Mutation im ARHGEF10-Gen ausgelöst. Die Erkrankung beginnt in einem Alter von 2 – 4 Jahren und ist gekennzeichnet durch einen schweren Krankheitsverlauf. Die LPN1-Mutation erklärt circa 11% aller Polyneuropathie-Fälle beim Leonberger.
Eine Mutation im GJA9-Gen konnte als Auslöser einer zweiten Polyneuropathie-Form beim Leonberger (LPN2) identifiziert werden. Das GJA9-Protein ist Mitglied der Connexin-Gap Junction-Familie, dessen Mitglieder sich als wichtiger Bestandteil peripherer myelinisierter Nervenfasern herausgestellt haben. Das durchschnittliche Erkrankungsalter beträgt hier etwa 6 Jahre. LPN2 erklärt circa 21% aller Polyneuropathie-Fälle beim Leonberger.
Neben diesen beiden Mutationen gibt es weitere unbekannte ursächliche Mutationen.

Letale Akrodermatitis (LAD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Bull Terrier, Miniature Bull Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Die letale Akrodermatitis ist gekennzeichnet durch Hautläsionen an den Füßen und im Gesicht, die zu Entzündungen aufgrund sekundärer Infektionen mit Malassezien oder Candida neigen. Dies wird durch eine Immunschwäche aufgrund von IgA-Mangel noch gefördert. Die Hautläsionen führen außerdem zu einer Hyperkeratose der Fußballen und zur Deformation der Nägel. Zudem leiden betroffene Tiere unter Durchfall und Lungenentzündungen. Die Symptome zeigen sich in den ersten Lebenswochen. Betroffene Welpen gedeihen schlechter als ihre Wurfgeschwister und sterben oft im Laufe der ersten beiden Jahre.

Letale Lungenerkrankung (LAMP3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Airedale Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Der sogenannte Lungensurfactant besteht aus einer Mischung aus Lipiden und Proteinen und bildet an der Oberfläche der Alveolen (Lungenbläschen, an denen der Gasaustausch stattfindet) eine dünne Schicht. Der Surfactant reduziert die Oberflächenspannung und verhindert so, dass die Alveolen am Ende der Ausatmung kollabieren. Die Bildung des Surfactants findet in speziellen Organellen innerhalb der AECII-Zellen (alveolar epithelial type II cells), in den Lamellarkörperchen (lamellar bodies), statt. Nach der Synthese wird der Surfactant von den Lamellarkörperchen in den Alveolarraum ausgeschüttet.
Bei der Rasse Airedale Terrier konnte eine genetische Variante im LAMP3-Gen, welches für ein Membranprotein der Lamellarkörperchen kodiert, gefunden werden, die eine schwere Lungenerkrankung auslöst. Bei dieser Erkrankung können sich die Lamellarkörperchen nicht richtig ausbilden, was folglich auch die Synthese des Surfactants stark beeinträchtigt. Homozygot betroffene Welpen zeigen aufgrund des starken Sauerstoffmangels Atemnot und Lungenversagen innerhalb der ersten Tage oder Wochen nach der Geburt. Typische Symptome sind Lethargie bereits bei der Geburt, die Welpen weigern sich zu saugen und entwickeln Dyspnoe (Atemnot) oder Tachypnoe (hohe Atemfrequenz), sodass sie meist euthanasiert werden müssen. Bei der Untersuchung der Lungen betroffener Welpen wurden diese als ödematös (mit übermäßig viel Gewebewasser) und kaum mit Luft durchsetzt beschrieben, zum Teil waren sie von gummiartiger Struktur.
Beim Screening sehr vieler Airedale Terrrier auf die beschriebene Variante fiel eine 6-jährige Hündin auf, welche genetisch homozygot betroffen war, aber laut ihres Besitzers nie Symptome einer Atemwegserkrankung zeigte. Aufgrund dieser Tatsache wird vermutet, dass neben der beschriebenen Variante eine unbekannte protektive Variante vorliegen könnte, welche eine unvollständige Penetranz dieser letalen Lungenerkrankung bedingt.

Leukoenzephalomyelopathie (LEMP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1), TaqMan SNP Assay (2)
Rasse	Deutsche Dogge (1), Leonberger (2), Rottweiler (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz
Dauer	3 – 5 Werktage: Leonberger; 1 – 2 Wochen: Deutsche Dogge, Rottweiler

Erkrankung
Leukoenzephalomyelopathie (LEMP) ist eine neurodegenerative Erkrankung der weißen Substanz des zentralen Nervensystems (ZNS). Durch Läsionen in der Myelinscheide, welche die Nervenfasern schützend umgibt, kommt es zu Störungen in der Nervenleitung. Typische Symptome von LEMP sind Koordinations- und Bewegungsstörungen. Nur wenige Monate nach den ersten Symptomen können die betroffenen Hunde weder aufstehen noch laufen. Bei den Rassen Leonberger, Rottweiler und Deutsche Dogge wurden Varianten im NAPEPLD-Gen gefunden, die mit LEMP assoziiert werden können. NAPEPLD codiert für ein Enzym des Endocannabinoid-Systems und scheint sowohl eine Rolle bei der Myelin-Homöostase und der ZNS-Entwicklung zu spielen als auch eine neuroprotektive Funktion zu besitzen. Die ersten Symptome treten bei LEMP im Alter von 1 – 3 Jahren auf und die Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt. Da ca. 1% der untersuchten Hunde ohne Symptome als homozygot betroffen getestet wurden, geht man von einer unvollständigen Penetranz aus und vermutet den Einfluss von modifizierenden Genen oder Faktoren.

Leukoenzephalopathie (LEP)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Schnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Der Begriff Leukoenzephalopathie beschreibt Erkrankungen der weißen Substanz des zentralen Nervensystems (ZNS). In den meisten Fällen führen Defekte des Myelinproteins und/oder metabolische Defekte der Oligodendrozyten zu einer unzureichenden Bildung oder Aufrechterhaltung der Myelinscheide.
Ein Schnauzer-Züchter berichtete von mehreren Welpen, welche neurologische Symptome wie Schluckbeschwerden, Tetraparese und Ataxie, Im-Kreis-Gehen, Missstimmung, Kopfneigen, Strabismus und tonisch-klonische Krampfanfälle zeigten oder plötzlich starben. Anhand des Genomvergleichs betroffener Welpen mit Schnauzern ohne jegliche Symptomatik konnte eine Variante identifiziert werden, die mit Leukoenzephalopathie beim Schnauzer assoziiert werden kann. Weitere Untersuchungen zeigten bei Gehirnen von betroffenen Hunden Läsionen der weißen Substanz des Cerebrums, eine verringerte Abgrenzung zwischen grauer und weißer Substanz und milden Hydrozephalus. Aufgrund der schwerwiegenden klinischen Symptome wurden die betroffenen Welpen bereits wenige Tage nach der Geburt euthanasiert.

Leukozyten-Adhäsionsdefizienz III (LAD3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Leukozyten-Adhäsionsdefizienz ist eine erbliche Immunkrankheit. Sie wird durch eine rezessive Mutation ausgelöst, die den Zell-Zell-Kontakt betrifft. Dadurch ist die Chemotaxis der weißen Blutzellen gestört. So können zum Beispiel Granulozyten nicht mehr zu einem Infektionsbereich vordringen. Tiere mit LAD3 können weder Eiter noch eine Neutrophilie ausbilden.
Betroffene Hunde entwickeln wegen ihres schwachen Immunsystems schon sehr früh schwere, oft lebensbedrohliche Infektionen, die selbst durch hohe Gaben von Antibiotika nicht zu behandeln sind.

Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Syndaktylie (CLPS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Nova Scotia Duck Tolling Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Syndaktylie (CLPS) ist eine erblich bedingte Krankheit, die bisher nur beim Nova Scotia Duck Tolling Retriever nachgewiesen wurde. Zwei unterschiedliche genetische Ursachen sind für die Kiefer-Gaumenspalte beim Nova Scotia Duck Tolling Retriever verantwortlich: Eine Mutation im Gen CP1 und eine weitere Mutation im Gen ADAMTS 20, welche auch beim Menschen zu ähnlichen Symptomen führt. Betroffene Welpen entwickeln eine Kiefer-Gaumenspalte, gespaltene Lefzen sowie den pathologischen Zusammenwuchs der mittleren Zehen, die Syndaktylie.

Lundehundsyndrom (LHS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Norwegischer Lundehund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das Lundehundsyndrom (LHS) beim Norwegischen Lundehund umfasst typische Symptome, die denen einer Protein-losing-Enteropathie (PLE) ähneln. Diese sind Gastritis, Proteinverlust, chronische Entzündung, Lymphangiektasie und Malabsorption. Zusätzlich können ein schlechter Allgemeinzustand, häufiges Erbrechen und Ödeme bei betroffenen Tieren beobachtet werden.

Makrothrombozytopenie (MTC)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Cocker Spaniel, Bichon Frisé, Boxer, Cavalier King Charles Spaniel, Chihuahua, English Cocker Spaniel, Havaneser, Jack Russell Terrier, Labrador Retriever, Malteser, Pudel, Shih Tzu (1); Cairn Terrier, Jack Russell Terrier, Norfolk Terrier, Parson Russell Terrier (2)
Erbgang	autosomal-dominant (intermediär) (1) bzw. autosomal-rezessiv (2)
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Makrothrombozytopenie (MTC) ist eine erbliche Störung der Bildung von Blutplättchen (Thrombozyten), die wichtige Funktionen bei der Blutstillung haben. Es wurden 2 Mutationen im β1-Tubulin-Gen identifiziert, wovon eine einen rezessiven, die andere einen dominanten Erbgang aufweist.
Das Anzeichen für eine erbliche MTC ist eine verringerte Anzahl von Thrombozyten mit Werten zwischen 100.000 und 50.000 pro µl oder gar darunter. Zudem sind viele der noch vorhandenen Blutplättchen vergrößert. Bei heterozygoten Trägern der dominanten Mutation liegen die Werte zwischen denen von betroffenen und normalen Tieren, während Werte von Trägern der rezessiven Mutation nicht von denen der normalen Tiere unterschieden werden können.
Betroffene Hunde neigen zwar nicht zu Blutungen, aber es besteht die Gefahr der Fehlbehandlung. Die oben genannten Anzeichen können auch für eine erworbene Thrombozytopenie gehalten werden, wie sie beispielsweise durch Infektionen, Medikamente oder Immunreaktionen ausgelöst werden kann. Da die Gabe von Antibiotika oder Steroiden bei der erblichen Makrothrombozytopenie kontraindiziert ist, sollte der Gentest als wichtiges Mittel zur Differenzialdiagnose eingesetzt werden.

Makuläre Hornhautdystrophie (MCD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die makuläre Hornhautdystophie ist eine vererbliche, progressive Augenerkrankung, die das Stroma der Hornhaut betrifft. Die Erkrankung wird durch eine genetische Variante im CHST6-Gen verursacht. Dieses codiert für ein Enzym, das an der Bildung von Keratansulfat beteiligt ist, einem Kohlehydrat, bei dem man davon ausgeht, dass es für die Hydratisierung der Hornhaut wichtig sein könnte. Im Alter von 4 bis 6 Jahren zeigen betroffene Hunde eine zunehmende Eintrübung der Hornhaut mit weißen bis grauen Spots, die aus einer Ansammlung von Kohlehydraten bestehen. Manchmal kann zudem das Wachstum neuer Blutgefäße an der Oberfläche der Hornhaut ersichtlich werden. Die Erkrankung schreitet mit der Zeit voran und führt zu schweren Einschränkungen des Sehvermögens.
Anhand des Gentests können die Träger der Variante noch vor dem Einsatz in der Zucht identifiziert werden, um so die Entstehung betroffener Welpen zu vermeiden.

Maligne Hyperthermie (MH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die maligne Hyperthermie ist eine vererbte Fehlfunktion der Skelettmuskulatur, welche durch Rhabdomyolyse, generalisierte Krämpfe der Skelettmuskulatur, Herzrhythmusstörungen und Nierenfehlfunktionen charakterisiert ist. Diese Problematik entwickelt sich nach Exposition mit depolarisierenden Muskelrelaxantien oder halogenierten Inhalationsnarkotika. Die Hunde leiden nach der Gabe dieser Medikamente unter Tachykardie, Hyperthermie und erhöhter CO-Produktion. Wenn die Medikamente nicht abgesetzt werden, sterben die betroffenen Hunde. Eine Besserung der Symptome kann durch die Gabe von Dantrolen, einem Antagonisten des Calcium-Kanals, erzielt werden.

May-Hegglin-Anomalie (MHA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Mops
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Tiere mit May-Hegglin-Anomalie weisen bei der hämatologischen Befundung zum einen persistierende Thrombozytopenie, also dauerhaften Mangel an Blutplättchen, zum anderen stark vergrößerte und in der Morphologie variabel veränderte Blutplättchen auf.

Folglich setzt bei diesen Tieren die Gerinnung bei Blutungen verzögert ein.
Zudem lassen sich Zytoplasmaeinschlüsse (fehlerhafte oder übermäßige Proteinstrukturen, die zumeist bei einer Infektion in Zellen zu finden sind) in neutrophilen Granulozyten nachweisen, die zur teilweisen Funktionseinschränkung des Immunsystems führen können.
Diese zellulären Anomalien lassen sich auf einzelne Punktmutationen des Gens MYH9 zurückführen.

MCAD-Defizienz

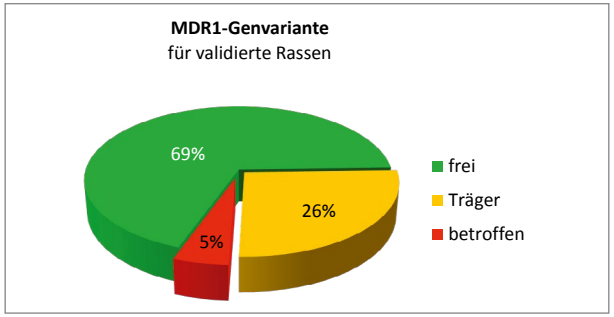
Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Bei der Rasse Cavalier King Charles Spaniel verursacht eine Mutation im ACADM-Gen einen Mangel an mittelkettiger Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD). Betroffene Hunde zeigen fokale Anfälle mit verlängerter Lethargie, geringerer Reaktionsfähigkeit und propriozeptiver Ataxie. Diese Zustände treten mehrmals wöchentlich auf und können 20 Minuten bis zu 24 Stunden andauern. Urin- und Blutanalysen zeigen einen erhöhten Gehalt an mittelkettigen Fettsäuren. Die Symptome verbessern sich unter medizinischer Behandlung und Ernährungsumstellung hin zu einer fettarmen Ernährung, wodurch mehrere anfallsfreie Monate erzielt werden konnten.

MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Australian Shepherd, Bobtail, Border Collie, Collie (Kurzhaar und Langhaar), Deutscher Schäferhund, Elo, English Shepherd, Langhaar Whippet, McNab, Miniature American Shepherd, Shetland Sheepdog, Silken Windhound, Wäller, Weißer Schweizer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv; jedoch ist auch bei Trägern mit Überempfindlichkeit zu rechnen
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Ivermectin ist ein normalerweise sicher anzuwendendes Antiparasitikum, das bei einer intakten Blut-Hirn-Schranke nicht ins Hirngewebe übergehen kann. In den 1980er Jahren wurden erstmals bei Hunden gravierende neurotoxische Effekte bei der Verabreichung von Ivermectin beobachtet. Betroffene Tiere zeigten bereits bei einer Dosierung von 150 µg pro kg Körpergewicht neurotoxische Effekte, während nicht betroffenen Tieren eine Dosis von bis zu 2000 µg pro kg Körpergewicht ohne das Auftreten einer klinischen Symptomatik verabreicht werden konnte. Klinische Symptome betroffener Tiere können von Bewegungs- und Koordinationsstörungen, Desorientiertheit, Erbrechen und Zittern bis hin zu komatösen Zuständen reichen.
Hunde mit MDR-1-Genvariante leiden unter multipler Arzneimittelunverträglichkeit. Für über 100 Arzneimittel ist eine Interaktion mit dem Multi-Drug-Resistance-Transporter (MDR1) nachgewiesen.



Mikrophthalmie (RBP4)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Irischer Soft Coated Wheaten Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv mit maternalem Einfluss
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Als Mikrophthalmie wird eine unvollständige oder eine ungewöhnlich kleine Ausbildung eines oder beider Augen bezeichnet. Diese Erkrankung kann erblich bedingt auf einen bereits vor der Geburt vorkommenden Vitamin-A-Mangel zurückzuführen sein.
Studien haben gezeigt, dass betroffene Welpen nur dann Symptome zeigen, wenn die Mutter ebenfalls reinerbig vom Gendefekt betroffen ist und der gestörte Vitamin-A-Transport bereits von der Mutter ausgeht. Ist die Mutter für den Gendefekt selbst heterozygot, zeigen die Welpen voraussichtlich keine Symptome. Daher ist neben der autosomal-rezessiven Vererbung außerdem der Genotyp der Mutter von großer Wichtigkeit.

Mitochondriale Enzephalopathie (MFE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstriche
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bull Mastiff
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Eine Mutation im MFF-Gen verursacht bei der Rasse Bull Mastiff die mitochondriale Enzephalopathie (MFE). Symptome homozygot betroffener Hunde sind Ataxie, ein unkoordinierter Gang und Verhaltensauffälligkeiten; sie beginnen bereits in sehr jungem Alter und sind progressiv. Weitere Anzeichen der Erkrankung sind ein breiter Stand und verminderte Sehkraft. Eine neurologische Untersuchung deutet auf eine Erkrankung der Großhirnrinde und des Vestibulo-Cerebellums hin, mittels MRT konnten zerebelläre Veränderungen bestätigt werden.

Mucopolysaccharidose Typ IIIa (MPS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dackel, Neuseeländischer Huntaway
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Mukopolysaccharidose Typ IIIa gehört zu einer Gruppe von Speicherkrankheiten, die auf einen gestörten Abbau des Glykosaminoglykans Heparansulfat zurückzuführen ist. Die übermäßige Akkumulation dieses Moleküls in den Lysosomen wird durch den genetisch bedingten Mangel des Enzyms Heparansulfat-Sulfamidase verursacht und führt letztlich zum Verlust der Funktion betroffener Zellen.
An MPS IIIa erkrankte Tiere leiden unter schweren Degenerationen des zentralen Nervensystems. Zumeist kommt es ab dem 18. Lebensmonat zu ersten neurologischen Symptomen, wobei sich diese bis hin zur Ataxie rasant verschlechtern und zumeist zum Tod des Hundes führen.

Mucopolysaccharidose Typ IIIb (MPS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Schipperke
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Mucopolysaccharidose Typ IIIb beim Schipperke ist eine lysosomale Speicherkrankheit, die ebenfalls unter dem Namen „Sanfilippo-Syndrom Typ 3b“ bekannt ist. Lysosomen sind wichtige Zellstrukturen, welche große Moleküle mit Hilfe von Enzymen in kleinere Einheiten zerlegen, um diese zu recyceln oder zu entsorgen. Im Falle der Mucopolysaccharidose Typ IIIb kann das Molekül Heparansulfat aufgrund eines defekten Enzyms nicht zerlegt werden und akkumuliert deshalb in den Lysosomen. Heparansulfat ist eine wichtige Komponente von Strukturen wie z.B. Knochen oder Knorpelgewebe und ist beteiligt an Zell-Zell-Kommunikationen, vor allem im Gehirn.

Typische Symptome dieser Erkrankung sind: Tremor, Schwierigkeiten beim Balancieren, Laufen oder Überwinden von Hindernissen sowie häufiges Hinfallen auf beide Seiten. Die Symptome verstärken sich mit der Zeit und die anfänglichen Gleichgewichtsstörungen verschlimmern sich immer weiter. Die ersten Symptome treten in der Regel in einem Alter von 2 – 4 Jahren auf. Betroffene Hunde müssen meist 1 – 2 Jahre nach den ersten klinischen Anzeichen euthanasiert werden.

Mukopolysaccharidose Typ VI (MPS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Zwergpinscher
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Mucopolysaccharidose Typ 6 beim Zwergpinscher wird durch einen erblich bedingten Enzymmangel der Arylsulfatase B (ARSB) verursacht und gehört zur Gruppe der lysosomalen Speicherkrankheiten (angeborene Stoffwechselerkrankungen). Die Erkrankung folgt einem autosomal-rezessiven Erbgang. Betroffene Tiere zeigen bereits im sehr jungen Alter eine Trübung der Hornhaut, disproportionierten Minderwuchs mit kurzem Rumpf und gekrümmter Wirbelsäule (Kyphose) sowie eine auffällige Gesichtsanatomie (Gesichtsdysmorphie).
Bei Urinuntersuchungen können hohe Werte an ausgeschiedenem Dermatan- und Chondroitin-Sulfat gemessen werden und die Toluidinblau-Färbung ist stark positiv. Die ARSB-Enzymaktivität im Serum fehlt nahezu komplett.
Die ursächliche genetische Variante scheint beim Zwergpinscher relativ häufig vorzukommen. Betroffene Hunde benötigen intensive medizinische Pflege und müssen aufgrund der fortschreitenden schweren Symptome meist bereits im Welpen- bzw. im Jugendalter euthanasiert werden.

Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1), Sequenzierung (2)
Rasse	Brasilianischer Terrier (1), Deutscher Schäferhund (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Brasilianischer Terrier; 1 – 2 Wochen: Deutscher Schäferhund

Erkrankung
Mucopolysaccharidose Typ VII gehört zu einer Gruppe seltener Erbkrankheiten des Glycosaminoglykan-Katabolismus und führt zu einer lysosomalen Speicherkrankheit. Klinische Symptome sind Trübung der Kornea und schwere Skelettdeformationen. Betroffene Hunde können auch im Alter mehrerer Wochen bis Monate noch nicht laufen.

Müller-Gang-Persistenz-Syndrom (PMDS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Das Müller-Gang-Persistenz-Syndrom (PMDS) wird durch eine Mutation im MISRII-Gen hervorgerufen. Die Auswirkungen sind eine fehlende Rückbildung des Müllerschen Gangs während der Geschlechtsdifferenzierung bei Rüden. Die äußeren Genitalien sind im Normalfall voll ausgebildet. Bei 50% der betroffenen Tiere sinken die Hoden während der Entwicklung nicht in den Hodensack ab, was zu Unfruchtbarkeit und ggf. Tumorbildung führen kann.

Muskeldystrophie (MD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel, Golden Retriever, Norfolk Terrier
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Muskeldystrophie (MD) beim Cavalier King Charles Spaniel, Golden Retriever und Norfolk Terrier ist eine progressiv verlaufende Erkrankung, die X-chromosomal rezessiv vererbt wird. Es handelt sich dabei um das Homolog zur Duchenne-Muskeldystrophie beim Menschen. Betroffene Hunde weisen erhöhte Serum-Kreatinkinase-Werte, Muskelatrophie mit Krämpfen, Fibrosen und Kardiomyopathie auf.

Muskeldystrophie (MD) beim Landseer

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Landseer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die beim Landseer auftretende Muskeldystrophie unterscheidet sich von der Variante beim Cavalier King Charles Spaniel, Golden Retriever und Norfolk Terrier vor allem durch den Erbgang, der bei diesen gonosomal ist. Die Symptome bei betroffenen Landseern sind eine den gesamten Körper betreffende Muskelschwäche, die vor allem im Bewegungsapparat zu erkennen ist. Erkrankte Hunde können sich nur sehr schwer und langsam bewegen, sie schaffen es nicht, längere Strecken zu laufen oder sind oft gar nicht imstande zu laufen. Erste Symptome sind in der Regel im Alter von 3 – 6 Monaten im Bewegungsablauf erkennbar, der Tod tritt erfahrungsgemäß zwischen 4 und 24 Monaten ein.

Musladin-Lueke-Syndrom (MLS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Beagle
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Das Musladin-Lueke-Syndrom (MLS) wird verursacht durch eine ausgeprägte Fibrose der Haut und Gelenke. Erste Symptome sind bereits im Alter von 2 – 4 Wochen zu erkennen. Im Laufe des ersten Jahres verschlimmert sich die Erkrankung, um sich dann mit 1 Jahr zu stabilisieren. Als Welpen gedeihen betroffene Hunde nicht gut. Außerdem weisen sie verkürzte äußere Zehen, einen festen Körperbau aufgrund der verstärkten Haut und Muskeln sowie eine typische flache Kopfform auf. Die Hunde laufen auf den vorderen Ballen, was zu einem Ballerina-ähnlichen Gang führt. Betroffene Hunde leiden weiterhin unter Arthrose und Steifheit. Sie zeigen ein ungewöhnlich freundliches Wesen.

Mycobacterium-avium-Komplex-Sensitivität (MAC)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Unter Immundefizienzen versteht man Störungen des Immunsystems, durch die ein erhöhtes Risiko für Infektionen besteht. Hunde ohne Immunschwäche sind normalerweise resistent gegenüber Infektionen mit den ubiquitär vorkommenden Bakterien Mycobacterium avium mit seinen Subspezies (Mycobacterium-avium-Komplex, MAC) und Mycobacterium intracellulare. Die Arbeitsgruppe von Prof. Dr. Giger (Universität Pennsylvania, USA) konnte jedoch eine Genvariante beim Zwergschnauzer identifizieren, die mit einer genetischen Prädisposition und daher mit einer erhöhten Anfälligkeit gegenüber MAC einhergeht. An MAC erkrankte Hunde zeigen häufig die folgenden Symptome: Lethargie, Appetitlosigkeit, Schwäche, Nasenausfluss, Bindehautentzündung (Konjunktivitis), Durchfall, Schwellung der Lymphknoten, Vergrößerung der Leber und der Milz.
Die ersten Symptome zeigen sich üblicherweise im Alter von 1 – 8 Jahren. Durch die erbliche Immundefizienz sprechen die Infektionen nur unzureichend auf Behandlungen

an. Die beschriebene Genvariante im CARD9-Gen wird autosomal-rezessiv vererbt und scheint eine wichtige Signalkaskade des Immunsystems zu beeinflussen.
Die Arbeitsgruppe von Prof. Dr. Giger hat eine große Anzahl an Hunden auf das Vorliegen einer genetischen Prädisposition für MAC untersucht und so den nun bei Laboklin verfügbaren Gentest entwickelt. Während beim Zwergschnauzer eine 100%ige Korrelation zwischen der beschriebenen Genvariante und der Erkrankung gefunden wurde, kann die untersuchte Variante sowohl bei anderen Rassen als auch bei anderen Schnauzer-Varietäten bislang nicht mit der Erkrankung in Verbindung gebracht werden. Anhand des Gentests können nun sowohl erkrankte Hunde auf das Vorliegen der genetischen Prädisposition untersucht werden als auch Träger (bleiben asymptomatisch, geben aber das mutierte Gen an die Nachkommen weiter) identifiziert werden.
Mycobacterium avium und Mycobacterium intracellulare können vom Hund auf den Menschen übertragen werden. Dies stellt für Tierhalter mit geschwächtem Immunsystem eine Gefahr dar.

Myostatin-Mutation („Bully"-Gen)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Whippet
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Der Whippet ist ein mittelgroßer, kurzhaariger Windhund. Es wurde eine Mutation im Myostatin-Gen gefunden, bei der man einen signifikanten Zusammenhang zwischen der Mutation und der Renn-Leistungsfähigkeit beim Whippet feststellen konnte. Hunde mit einem „Bully"-Allel (heterozygoter Fall) waren deutlich häufiger in der Top-Renn- Klasse vertreten. Hunde mit zwei „Bully"-Allelen (homozygoter Fall) erscheinen extrem muskulär, jedoch ist ihre Lauffähigkeit eingeschränkt. Außerdem weisen sie einen ungewöhnlichen Körperbau mit einem breiten Kopf, einem betonten Überbiss, kurzen Beinen und einer dickeren Taille auf. Diese Whippets nennt man auch „Bully" Whippets aufgrund ihres Körperbaus, jedoch nicht aufgrund ihres Temperaments. Diese Mutation wurde nicht in anderen Rassen mit erhöhter Muskelmasse wie Boxer und Mastiff oder in anderen Windhunderassen wie Greyhounds oder Afghanischen Windhunden gefunden.

Myotonia congenita

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1) bzw. TaqMan SNP Assay (2)
Rasse	Australian Cattle Dog, Labrador Retriever (1), Zwergschnauzer (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Zwergschnauzer; 1 – 2 Wochen: Australian Cattle Dog, Labrador Retriever

Erkrankung
Myotonia congenita ist eine Krankheit, die die Skelettmuskulatur betrifft. Verursacht wird sie von einer Genmutation, die die Funktion der Chlorid-Kanäle beeinflusst und die entgegen vorheriger Annahmen autosomal-rezessiv vererbt wird. Symptome der Krankheit sind vor allem ein steifer, staksiger Gang, der sich allerdings durch Übung wieder verbessern lässt. Oft werden Schwierigkeiten beim Schlucken ebenso wie übermäßiges Speicheln beobachtet.
ALLE betroffenen Zwergschnauzer zeigten eine abnorme Bezahnung und einen Überbiss, in manchen Fällen auch abnormes Bellen. Für andere Hunderassen und andere Spezies ist dies kein typisches Krankheitsbild.

Nachtblindheit (CSNB)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Fragmentlängenanalyse
Rasse	Briard
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Fragmentlängenanalyse 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Krankheit ist gekennzeichnet durch eine angeborene Nachtblindheit, genannt Congenital Stationary Night Blindness (CSNB), aufgrund einer Mutation im RPE65-Gen. Betroffene Tiere zeigen bereits im Alter von ca. 6 Monaten ein stark beeinträchtigtes Nachtsehvermögen. Nach einigen Jahren findet sich bei einigen dieser Hunde auch eingeschränktes Sehvermögen unter Tageslichtbedingungen und es kann zur vollständigen Erblindung kommen. Klinisch kann die Erkrankung nach Ausbruch durch ein abnormes Elektroretinogramm mit normaler Wellenform, aber deutlich verringerter Amplitude diagnostiziert werden.

Narkolepsie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung (1) bzw. TaqMan SNP Assay (2)
Rasse	Dackel und Dobermann (1); Labrador Retriever (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Labrador Retriever; 1 – 2 Wochen: Dackel, Dobermann

Erkrankung
Narkolepsie ist eine neurologische Erkrankung, die sich durch Tagesschläfrigkeit mit einem unwiderstehlichen Schlafdrang zu völlig falschen Zeiten auszeichnet. Das Tier leidet unter Schlafattacken, Kataplexie und Schlaflähmung, welche teilweise dem REM-Schlaf ähnelt. Verursacht wird diese Erkrankung durch eine Mutation in dem Gen für den Hypocretin (Orexin)-Rezeptor 2.

Nekrotisierende Meningoenzephalitis (NME/PDE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Mops
Erbgang	autosomal-rezessiv mit unvollständiger Penetranz; nachgewiesen wird ein Risikofaktor, der mit der NME (auch PDE, Pug Dog Encephalitis genannt) assoziiert ist
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Die Enzephalitis beim Mops ist eine erbliche Autoimmunerkrankung, die sich in einer schweren Entzündung des zentralen Nervensystems äußert. Dabei kommt es zu einer genetisch festgelegten Überreaktion des Immunsystems, bei der die Abwehrzellen die Nervenzellen des Gehirns schädigen. Betroffene Hunde zeigen die ersten Symptome normalerweise in einem Alter von 6 Monaten bis zu 3 Jahren. Diese äußern sich in Orientierungslosigkeit, Krämpfen und Zusammenbrüchen. Erkrankte Hunde neigen oder schütteln ihren Kopf, zittern, zeigen einen wackeligen Gang, stolpern und fallen häufig. Es wurde beobachtet, dass betroffene Hunde dauerhaft im Kreis laufen oder sich den Kopf kratzen, um Druck und Schmerzen abzubauen. Völlige Verwirrung und Koma sind späte Symptome. Der Hund stirbt 3 – 6 Monate nach dem Auftreten der ersten Symptome.

Nemalin-Myopathie (NM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Bulldog
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Die Nemalin-Myopathie (NM) beim American Bulldog ist eine erbliche Krankheit, die durch eine rezessive Mutation im NEB-Gen verursacht wird.
Betroffene Hunde zeigen eine Vielzahl muskulärer Störungen wie Muskelschwäche, Muskelhypotonie, Hypoventilation und Schluckbeschwerden. Typischerweise finden sich stäbchen- oder fadenförmige Strukturen, die Nemalin-Körperchen, in einer Muskelbiopsie.

Neonatale cortikale cerebelläre Abiotrophie (NCCD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Beagle (1), Magyar Vizsla (2)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Die cerebelläre Abiotrophie ist eine Erbkrankheit, die zum programmierten Zelltod der Purkinje-Zellen im Kleinhirn führt. Durch das Absterben der Zellen kommt es zu Störungen der Motorik und des Gleichgewichtes. Betroffene Tiere zeigen schon kurz nach der Geburt oder im sehr jungen Alter Symptome wie Tremor, Ataxien und spastische Lähmungen.

Neonatale Enzephalopathie (NEWS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Pudel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung

Bei der neonatalen Enzephalopathie (NEWS) handelt es sich um eine Fehlbildung des Kleinhirns aufgrund einer Mutation im CFA36-Gen, die beim Großpudel beschrieben ist. Das CFA36-Gen codiert für den Activating Transcription Factor 2 (ATF-2), ein vollständiger Verlust dieses Proteins bei homozygot betroffenen Hunden führt zu einem verkleinerten Cerebellum, das häufig Fehlbildungen aufweist. Erkrankte Welpen sind bereits bei der Geburt relativ klein und schwach, viele von ihnen sterben in der ersten Lebenswoche. Diejenigen, die die erste Woche überleben, entwickeln starke Ataxie und Tremor. Zwischen der 4. und 6. Lebenswoche treten häufig generalisierte, tonisch-klonische Krampfanfälle auf, die kaum therapeutisch behandelt werden können. Bislang starben alle betroffenen Welpen oder mussten eingeschläfert werden, bevor sie 8 Wochen alt waren.

Neuralrohrdefekt (NTD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Weimaraner
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Neuralrohrdefekte werden durch einen abnormalen Verschluss oder eine abnormale Entwicklung des Neuralrohrs während der Embryogenese verursacht. Beim Weimaraner konnte eine Mutation im Homeobox-Gen NKX2-8, welches im Neuronalrohr exprimiert wird, gefunden werden. Der Neuralrohrdefekt beim Weimaraner ist durch eine nicht-progressiv verlaufende Form der Ataxie gekennzeichnet und verursacht folgende Symptome: ungewöhnliche Haarstreifen am Rücken, geknickter Schwanz, Skoliose in der Lendenregion, Paraparese, hasenähnliches Hüpfen, geduckte Haltung.

Neuroaxonale Dystrophie (NAD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und ggf. Sequenzierung
Rasse	Lagotto Romagnolo, Papillon, Rottweiler, Spanischer Wasserhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die neuroaxonale Dystrophie (NAD) ist im Allgemeinen durch eine spezifische Histologie und neurodegenerative Pathologie des zentralen und/oder peripheren Nervensystems charakterisiert. So wie bei vielen anderen neurologischen Erkrankungen können die Symptome stark variieren. Die Erkrankung ist somit schwer zu diagnostizieren. Erste Symptome zeigen sich bereits früh in der Entwicklung. Bei Hunden treten bei reinerbig betroffenen Tieren fötale Lähmung in der späten Trächtigkeit, multiple Gelenkversteifung und Lungenunterentwicklung auf. Welpen sterben normalerweise kurz nach der Geburt an Lungenversagen und zeigen im gesamten Nervensystem angeschwollene, sphärische Axone im histologischen Befund.

Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung (1); Sequenzierung (2) bzw. TaqMan SNP Assay und Sequenzierung (3)
Rasse	American Bulldog (1), Australian Cattle Dog (3), Australian Shepherd (1), Border Collie (1), Cane Corso Italiano (2), Chihuahua (2), Chinese Crested Dog (2), Dackel (2), English Setter (1), Golden Retriever (1), Gordon Setter (1), Miniature American Shepherd (1), Saluki (2), Tibet Terrier (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen: American Bulldog, Australian Shepherd, Border Collie, English Setter, Golden Retriever, Gordon Setter, Miniature American Shepherd, Tibet Terrier 1 – 2 Wochen: Australian Cattle Dog, Cane Corso Italiano, Chinese Crested Dog, Chihuahua, Dackel, Saluki

Erkrankung
Es handelt sich hierbei um eine neurodegenerative Erkrankung aufgrund von lysosomalen Speicherdefekten. Klinische Symptome sind Verhaltensänderungen (Unruhe, Aggressivität, Angst). Die Hunde können auch unter epileptischen Zuständen und Sehstörungen leiden. Die meisten Tiere verlieren die Fähigkeit, die alltäglichen Muskelaktivitäten wie Fressen und Laufen zu koordinieren. Das Alter, in dem die Erkrankung beginnt, sowie der Schweregrad können stark variieren. Beim Tibet Terrier treten die ersten Symptome im Erwachsenenalter auf. Mit zunehmender Neurodegeneration entwickeln alle Hunde psychische Abnormalitäten und Ataxie.

Neuronale Ceroid-Lipofuszinose* (NCL) beim American Staffordshire Terrier

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	American Staffordshire Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
siehe Erkrankung neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)

Nierendysplasie und Leberfibrose (RHDN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Norwich Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Unter Ziliopathien versteht man strukturelle oder funktionelle Defekte primärer Zilien. Primäre Zilien sind antennenähnliche Strukturen, die bei Wirbeltieren auf den Zelloberflächen von fast allen Zelltypen vorkommen. Sie spielen eine wichtige Rolle bei der Signalweiterleitung und Organogenese und fungieren als Sensoren für die extrazelluläre Umgebung.
Bei der Rasse Norwich Terrier kann eine Genvariante mit einer letalen Ziliopathie in Verbindung gebracht werden, welche eine zystische Nierendysplasie und Leberfibrose verursacht. Bei betroffenen Welpen konnten die folgenden Symptome beobachtet werden: vergrößerte und diffus zystische Nieren, Leberfibrose, subkutane Ödeme, Wasser im Brust- und/oder Bauchraum, unterentwickelte Lungen, Gaumenspalte, Ausstülpung des Zwerchfells bzw. Zwerchfellbruch.
Betroffene Welpen sterben in der Regel direkt nach der Geburt oder wenige Tage danach.

Nierenzellkarzinom und noduläre Dermatofibrose (RCND)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das erbliche Nierenzellkarzinom und die noduläre Dematofibrose (RCND) umfasst Symptome wie bilaterale, multifokale Tumore in der Niere, Uterusmyome bei weiblichen Tieren und Hautknoten, die aus dicht gepackten Kollagenfasern bestehen. Eine ursächliche Mutation wurde gefunden und für die Rasse des Deutschen Schäferhundes wissenschaftlich beschrieben.
Diese Krebserkrankung vererbt sich dominant. Tiere, bei denen das mutierte Allel reinerbig vorliegt, versterben mit hoher Wahrscheinlichkeit bereits im Mutterleib.

Oberes Luftweg-Syndrom (UAS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Norwich Terrier
Erbgang	autosomal rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Der Norwich Terrier wird als "mesocephale" Rasse eingestuft. Während brachycephale Rassen eine Prädisposition für das Brachycephalic Obstructive Airway Syndrome (BOAS) tragen, kann bei Norwich Terriern häufig das Upper Airway Syndrome (UAS) gefunden werden. Bei beiden Syndromen (UAS und BOAS) kann es durch Einengungen der Atemwege zu Atemproblemen, Hitze- und Belastungsintoleranz, Zyanose und Kollaps kommen.
Beim Norwich Terrier wurde eine Variante im ADAMTS3-Gen gefunden, die mit dem Upper Airway Syndrome (UAS) assoziiert werden kann. Homozygot betroffene Hunde besitzen ein verlängertes Gaumensegel, das über den Kehldeckel hervorsteht. Zudem sind die Knorpel gekippt und reichen in den Luftweg hinein, die normalerweise am Kehlkopf vorhandenen Schleimhautaussackungen (Larynx-Ventrikel) sind evertiert (nach innen zum Kehlkopf "umgestülpt") und es kann zu Stimmfalten-Ödemen kommen.

Paroxysmale Exercise-Induced Dyskinesie (PED)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Shetland Sheepdog
Erbgang	wahrscheinlich autosomal-dominant (noch in Erforschung)
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Paroxysmale Bewegungsstörungen sind eine Gruppe unterschiedlicher neurologischer Erkrankungen, die durch Episoden unwillkürlicher Bewegungen gekennzeichnet sind. Die Paroxysmale exercise-induced Dyskinesie (PED) stellt eine Form dieser Bewegungsstörungen dar, bei der die Anfallserscheinungen durch Stress oder Aufregung ausgelöst werden können.

Beim Shetland Sheepdog konnte eine Variante im PCK2 (phosphoenolpyruvate caboxykinase 2)-Gen gefunden werden, die zu PED führen kann. Die betroffenen Hunde zeigen Episoden von allgemeiner Ataxie (Störungen der Muskelbewegungen) mit einem auffälligen Gangbild (Hypermetrie) und einer erhöhten Muskelspannung (Hypertonie) in allen vier Beinen, sowie verminderter mentaler Aktivität und eines milden Tremors (Muskelzucken). Die Episoden können wenige Minuten bis mehrere Stunden andauern und werden durch innere Anspannung ausgelöst, wie beim Spielen, nach Erschrecken durch unerwartete Geräusche oder bei heißem Wetter. Blutuntersuchungen zeigen milde Laktatazidose und Laktaturie, leicht erhöhte Serum-Creatinkinase (CK)-Werte sowie Hypoglykämie (Unterzuckerung).
Gutes Stressmanagement, eine spezifische Diät (gluten- und getreidefrei, Meeresfrüchte-basiert mit hohem Tryptophan-Anteil) sowie eine Therapie mit antiepileptischen Medikamenten (Carboanhydrasehemmer wie Acetazolamid oder Zonisamid) können die Frequenz der Episoden beeinflussen und die Symptome vermindern oder gar komplett unterdrücken. So können betroffene Hunde trotz der Erkrankung ein Leben mit guter Lebensqualität und einer normalen Lebenserwartung führen.

Paroxysmale Dyskinesie (PxD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Irischer Soft Coated Wheaten Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Paroxysmale Dyskinesie umfasst eine Gruppe von heterogenen Bewegungsstörungen. In der Rasse Irischer Soft Coated Wheaten Terrier zeigt sich eine frühe Form dieser Störung, die autosomal-rezessiv vererbt wird. Betroffene Hunde leiden unter Episoden von unwillkürlichen, plötzlichen, unregelmäßigen und nicht vorhersehbaren Bewegungen der Extremitäten, insbesondere der Hinterbeine, sog. Hyperkinesien. Diese Anfälle dauern Minuten bis Stunden und treten bis zu 10- mal am Tag auf. Die Symptome beginnen typischerweise in einem Alter von 2 Jahren und verschlechtern sich im Laufe des Lebens.

Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Cocker Spaniel, Deutscher Wachtelhund, English Springer Spaniel, Whippet
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Bei dieser Erkrankung handelt es sich um einen vererbten Mangel des Enzyms Phosphofruktokinase. Die Phosphofruktokinase gilt als das zentral regulierende Enzym in der

Glykolyse. Ohne dieses können Muskelzellen und rote Blutkörperchen nicht ausreichend Energie für ihren Bedarf produzieren. Der Enzymmangel führt durch die Zerstörung von roten Blutkörperchen zur Rotfärbung des Harns, zur Blutarmut und Gelbsucht. Weitere Symptome dieser Erkrankung sind Bewegungsintoleranz und Muskelkrämpfe. Ausgelöst werden solche Krisen insbesondere durch Aufregung, anstrengende Bewegung oder ausgiebiges Bellen.

Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bull Terrier
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die polyzystische Nierenerkrankung führt neben der Bildung von Zysten in Leber und Bauchspeicheldrüse zur Bildung von flüssigkeitsgefüllten Zysten in der Niere, die letztendlich das Nierenversagen verursachen, das zum Tode eines betroffenen Hundes führt. Die PKD tritt beim Bull Terrier im mittleren Alter auf.

Postoperative Blutung (P2Y12-Mutation)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Großer Schweizer Sennenhund
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim Großen Schweizer Sennenhund führt eine Mutation im P2Y12-Gen zu schweren Gerinnungsstörungen. Problematisch ist dabei, dass betroffene Tiere normalerweise keine früh erkennbaren spontanen Blutungen zeigen. Erst bei größeren chirurgischen Eingriffen oder schwereren Verletzungen entstehen starke Blutungen, die häufig tödlich enden. Daher ist der genetische Test als präventive Maßnahme vor einer Operation diagnostisch sinnvoll.

Präkallikrein-Defizienz (KLK)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Shih Tzu
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Präkallikrein-Defizienz (KLK) führt zwar zum Ausfall von Präkallikrein, einem Bestandteil der Gerinnungskaskade, ist jedoch nicht mit einer verstärkten Blutungsneigung assoziiert. Lediglich im Zusammenhang mit anderen Ausfällen in der Gerinnungskaskade (Faktor VII, VIII und IX Defizienzen) wurde eine verstärkte Blutungsneigung in wenigen Fällen beschrieben. Die ursächliche Mutation ist beim Shih Tzu bekannt.

Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung (1); Sequenzierung (2)
Rasse	Alaskan Malamute (2), Bobtail (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen: Bobtail; 1 – 2 Wochen: Alaskan Malamute

Erkrankung
Dieses Syndrom ist gekennzeichnet durch wiederkehrende Infekte des Respirationstraktes sowie verminderte Fruchtbarkeit der Rüden. In etwa 50% der Fälle kommt es zum Situs inversus (Kartagener-Syndrom). Die Ursache liegt in der Bewegungsunfähigkeit der Zilien, die für die Reinigung der Luftwege sowie für die Bewegung der Spermien verantwortlich sind.

Primäre Hyperoxalurie (PH)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Coton de Tuléar
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die primäre Hyperoxalurie (PH) ist eine seltene Erbkrankheit. Bei PH ist der Glyoxylat-Stoffwechsel, der für die Neubildung von körpereigener Glukose notwendig ist, gestört. Eine Punktmutation im Gen für die Expression der Stoffwechselenzyme Alanin-Glyoxylat-Aminotransferase bzw. der Glyoxylat-Reduktase führt zu einer verminderten Produktion dieser Stoffe.
Dadurch kommt es zur Ansammlung von Oxalat und anschließender Bildung von Calciumoxalat-Kristallen in den Harnorganen. Die Kristalle lagern sich zusätzlich im Nierengewebe an und können so zu einer eingeschränkten Nierenfunktion führen.

Primäre Linsenluxation (PLL)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay

Rasse	American Eskimo Dog, American Hairless Terrier, Australian Cattle Dog, Chinese Crested Dog, Dansk-Svensk Gardshund, Deutscher Jagdterrier, Fox Terrier, Jack Russell Terrier, Lakeland Terrier, Lancashire Heeler, Lucas Terrier, Miniature Bull Terrier, Mops, Norfolk Terrier, Norwich Terrier, Parson Russell Terrier, Patterdale Terrier, Rat Terrier, Sealyham Terrier, Teddy Roosevelt Terrier, Tenterfield Terrier, Tibet-Terrier, Toy Fox Terrier, Volpino Italiano, Welsh Terrier, Westfalen Terrier, Yorkshire Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv; in der Literatur wird beschrieben, dass trotz des autosomal-rezessiven Erbgangs auch 2 – 20% der PLL-Trägertiere (N/PLL) im Laufe ihres Lebens an PLL erkranken können
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die Linse wird von den sog. Zonulafasern an ihrem Platz im Auge gehalten. Fehlt dieser Halt, kann sich die Linse verschieben (luxieren). Hierdurch kann es in der Folge zu schmerzhaften Glaukomen und völliger Erblindung kommen. Eine Linsenluxation (PLL) kann angeboren oder erworben sein, daher kann auch bei einem genetisch nicht betroffenen Hund eine Linsenluxation auftreten. Im Falle der genetisch bedingten Form der PLL kann man bereits im Alter von 20 Monaten Veränderungen in der Struktur der Zonulafasern nachweisen. Die Luxation erfolgt typischerweise im Alter zwischen 3 und 8 Jahren.

Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung bzw. Fragmentlängenanalyse (Petit Basset Griffon Vendéen)
Rasse	Basset Fauve de Bretagne, Basset Hound, Beagle, Norwegischer Elchhund, Petit Basset Griffon Vendéen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim primären Weitwinkel-Glaukom handelt es sich um eine genetisch bedingte Bindegewebsstörung im Auge. Diese hat zur Folge, dass das Kammerwasser nicht richtig abfließen kann und sich der Druck im Auge erhöht. Dadurch wird schließlich der Sehnerv und die Netzhaut beeinflusst, was zu Sehausfällen und letztlich Blindheit führen kann. Erste Symptome umfassen geweitete Pupillen, rote Augen, trübe Hornhaut und einen erhöhten Augeninnendruck. Bei weiterer Zunahme des Drucks entstehen Schmerzen, die zu Fressunlust, Kratzen am Auge, Reiben des Kopfes an Gegenständen und Aggressivität führen können. Bei frühzeitiger Diagnose kann eine Schädigung des Sehnervs und der Netzhaut durch ständige medikamentöse Senkung des Augeninnendrucks vermieden werden. Die Ausprägung ist von Rasse zu Rasse unterschiedlich.

Während die Symptomatik beim Beagle zum Beispiel bereits im Alter von 8 – 16 Monaten beginnt, wird die klinische Ausprägung beim Elchhund erst im mittleren bis späten Lebensalter sichtbar.
Beim Petit Basset Griffon Vendéen kommt es zu einem leicht, aber dauerhaft erhöhten Augeninnendruck (IOP) und einer Linsenluxation. Die ersten Symptome treten ab einem Alter von 3 – 4 Jahren auf und nehmen mit der Zeit immer weiter zu. Im späteren Stadium kommt es zur Vergrößerung des Augapfels, zur Degeneration der Retina sowie zur Deformation der Sehnervenpapille. Man geht davon aus, dass POAG bei dieser Rasse keine Schmerzen auslöst. Daher nehmen die Besitzer betroffener Hunde die Erkrankung meist erst durch die Vergrößerung des Augapfels und die Sehbeeinträchtigungen wahr.

Primäres Weitwinkel-Glaukom und Linsenluxation (POAG/PLL)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Shar Pei
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Das primäre Weitwinkel-Glaukom (POAG) ist eine genetisch bedingte Bindegewebsstörung im Auge. Diese bewirkt, dass das Kammerwasser nicht richtig abfließen kann. Der dadurch steigende Innendruck im Auge belastet den Sehnerv und die Netzhaut, ist für den Hund schmerzhaft und kann letztlich zur Erblindung führen. Die Symptome umfassen geweitete Pupillen, rote Augen, trübe Hornhaut und einen erhöhten Augeninnendruck. Bei starker Zunahme des Drucks entstehen große Schmerzen, die zu Fressunlust, Kratzen am Auge, Reiben des Kopfes an Gegenständen und Aggressivität führen können.
Die Bindegewebsstörung verursacht oftmals auch eine Luxation der Linse im Auge (PLL). Die meisten betroffenen Hunde erkranken etwa mit 4 – 6 Jahren.

Progressive Retinaatrophie (PRA)

Die progressive Retinaatrophie (PRA) steht für eine Gruppe von erblich bedingten Photorezeptor-Störungen der Netzhaut, die bei verschiedenen Hunderassen durch unterschiedliche Mutationen hervorgerufen werden. Die progressive Retinaatrophie (PRA) ist eine fortschreitende Erkrankung der Netzhaut (Retina). Dabei werden die Photorezeptoren des Auges im Laufe der Zeit zerstört. Die Veränderungen verlaufen bilateral und symmetrisch.
Die Netzhaut ist eine Schicht von spezialisiertem Nervengewebe an der hinteren Innenseite des Auges. Man unterscheidet in der Netzhaut 2 Photorezeptortypen: Stäbchen und Zapfen. Die Stäbchen (rod) sind spezialisiert auf die Signalaufnahme im Dämmerlicht. Die Zapfen (cone) dagegen sind zuständig für die Verarbeitung des Tageslichts und für das Farbsehen.

Bei den meisten PRA-Formen verlieren zuerst die Stäbchenzellen ihre normale Funktion. Dies führt zu zunehmender Nachtblindheit sowie dem Verlust der Anpassung des Sehvermögens. Durch die Degeneration der Zapfenzellen kommt es schließlich zur völligen Erblindung des Hundes. Der Beginn der Erkrankung variiert innerhalb einer Rasse, häufig erfolgt aber die Diagnose erst im Alter von ca. 6 Jahren. Man unterscheidet sich spät entwickelnde degenerative Veränderungen von sich bereits im Welpenalter klinisch manifestierenden dysplastischen Störungen. Abgesehen vom Lebensalter, in dem die Erkrankung in Erscheinung tritt, sind die klinischen und ophthalmologischen Symptome ähnlich. Betroffene Hunde zeigen eine bilaterale Mydriasis, das Tapetum lucidum reflektiert verstärkt und das retinale Gefäßnetz erscheint atrophisch.

Typen der Progressiven Retinaatrophie:

Basenji PRA (Bas_PRA1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Basenji
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die mittels Gentest nachweisbare Form der PRA beim Basenji beginnt mit etwa 5 Jahren. Nicht alle erkrankten Hunde tragen die bisher bekannte Mutation, auch Bas_PRA1 genannt, sodass es eine oder mehrere weitere genetische Ursachen für die PRA geben muss.

Progressive Retinaatrophie (BBS2-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Shetland Sheepdog
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim Shetland Sheepdog (Shelti) konnte eine genetische Variante im Bardet-Biedl-Syndrom 2 (BBS2)-Gen identifiziert werden, welche, neben der bereits bekannten CNGA1-Variante, mit einer PRA einhergeht. Typischerweise zeigen die betroffenen Hunde zunächst eine Nachtblindheit, gefolgt von einer deutlichen Verschlechterung des Sehens bei Tageslicht und in manchen Fällen auch einer sekundären Katarakt (grauer Star). Das Alter zu Beginn der Erkrankung ist sehr variabel, beschrieben wurden die ersten Symptome ab einem Alter von 8 – 10 Jahren. Zusätzlich zur PRA können betroffene Hunde auch rasseuntypische phänotypische Merkmale aufzeigen, wie eine aufwärts gekrümmte Schnauze, eine untypisch wellenförmige Haarstruktur und dentale Auffälligkeiten. Diese Eigenschaften sind vergleichbar mit den Kennzeichen des humanen Bardet Biedl-Syndroms.

Progressive Retinaatrophie (CNGA1_PRA, Shet_PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Shetland Sheepdog
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Erste Anzeichen der PRA beim Shetland Sheepdog können ab dem zweiten Lebensjahr, möglicherweise auch vorher diagnostiziert werden. Die beim Sheltie ebenfalls auftretende „Langsam voranschreitende Retinopathie“ (SPR) ähnelt in der Symptomatik der PRA in den Anfangsstadien und kann ophthalmologisch nur durch ein ERG unterschieden werden.
Neben der durch diesen Gentest erfassten Mutation im *CNGA1*-Gen scheint noch mindestens eine weitere Mutation zu existieren, die für die Ausprägung einer PRA beim Sheltie verantwortlich ist. Diese ist Gegenstand fortlaufender Forschung.

Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (Gel)
Rasse	Beagle, Bolonka Zwetna, Clumber Spaniel, Curly Coated Retriever, Dackel, English Springer Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 14 Werktage

Erkrankung
Während es bei den meisten anderen vererbbaren Erkrankungen der Netzhaut zuerst zu einer Zerstörung der Stäbchenzellen und nachfolgend zu einer Zerstörung der Zapfenzellen der Retina kommt, ist für die cord1-PRA der frühzeitige Verlust der Zapfenzellen der Netzhaut charakteristisch.
Die ersten klinischen Symptome der cord1-PRA können im Alter von 6 Monaten auftreten, manche genetisch betroffenen Hunde zeigen allerdings auch in höherem Alter keine sichtbaren klinischen Symptome.
Der Zusammenhang zwischen der bekannten genetische Variante der cord1-PRA und dem Auftreten der Erkrankung wird wissenschaftlich noch diskutiert.

Progressive Retinaatrophie (crd-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Dackel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die crd-PRA beim Dackel ist eine Erkrankung der Netzhaut (Retina) des Auges, der eine Deletion im Nephronophthisis-4-Gen (NPHP4) zugrunde liegt. Während es bei den meisten anderen vererbbaren Erkrankungen der Netzhaut zuerst zu einer Zerstörung der Stäbchenzellen und nachfolgend zu einer Zerstörung der Zapfenzellen der Retina kommt, ist für die crd-PRA der frühzeitige Verlust der Zapfenzellen der Netzhaut charakteristisch. Durch diese Zerstörung kommt es hauptsächlich zu einem Verlust des Farbsehens. Die Funktion der Stäbchen (Nachtsicht) bleibt größtenteils erhalten, während es bei vollständiger Ausprägung des Krankheitsbildes zu einem Verlust des Tagsehens kommt.
Die ersten klinischen Symptome der crd-PRA können im Alter von 6 Monaten auftreten. Nach ca. 1 – 2 Jahren kommt es zur Ausprägung des vollständigen Krankheitsbildes (Tagblindheit).

Progressive Retinaatrophie (crd1-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Staffordshire Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Für die crd-PRA ist der frühzeitige Verlust der Zapfenzellen der Netzhaut charakteristisch. Durch diese Zerstörung kommt es hauptsächlich zu einem Verlust des Farbsehens (Tagblindheit). Die Funktion der Stäbchen (Nachsicht) bleibt zunächst größtenteils erhalten. Die ersten klinischen Symptome der crd-PRA können im Alter von 6 Monaten auftreten. Nach ca. 1 – 2 Jahren kommt es zur Ausprägung des vollständigen Krankheitsbildes (Blindheit).

Progressive Retinaatrophie (crd2-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Pitbull Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
siehe Text crd1-PRA

Progressive Retinaatrophie (crd3-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (Gel)
Rasse	Irischer Glen of Imaal Terrier
Erbgang	vermutlich autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Retina der betroffenen Hunde zeigt im jungen Alter zunächst keine Auffälligkeiten, im Alter von 12 – 24 Monaten kommt es aber zuerst zu einer Degeneration der Zapfen- und später auch der Stäbchen-Photorezeptorzellen. Erste Anzeichen der Erkrankung sind typischerweise Probleme beim Ausweichen vor Hindernissen im Dämmerlicht. Die Degeneration der Photorezeptoren nimmt mit der Zeit immer weiter zu; bis zur vollständigen Erblindung können aber mehrere Jahre vergehen. So kann diese Form der PRA meist auch erst im Alter von 3 – 5 Jahren durch ophthalmologische Untersuchungen erkannt werden.

Progressive Retinaatrophie (dominante Form)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bullmastiff und Mastiff
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die PRA bei diesen beiden Rassen wird im Gegensatz zu den meisten anderen bekannten Formen der PRA autosomal-dominant vererbt. Somit gibt es keine Träger, die Hunde sind entweder normal oder betroffen. Die Rassen Bullmastiff und Mastiff sind von der späten Form der PRA betroffen. Der Verlust der Sehfähigkeit erfolgt erst relativ spät und wird daher zunächst meist nicht bemerkt. Da die Erblindung erst erkannt wird, wenn der Hund mehrere Jahre alt ist, ist es wichtig vor einem Zuchteinsatz des Hundes zu wissen, ob es sich bei diesem um einen Betroffenen handelt.

Progressive Retinaatrophie (eo-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Portugiesischer Wasserhund, Spanischer Wasserhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim Portugiesischen und Spanischen Wasserhund kommt neben der Prcd-PRA, deren Symptome eher in einem fortgeschrittenerem Alter auftreten, die sogenannte early-onset-PRA (eo-PRA) vor, die schon in einem jungen Alter zu Sehbeeinträchtigungen führen kann. Besitzer von eo-PRA betroffenen Hunden berichten von ersten Sehstörungen im Alter von etwa 1,5 Jahren, während die Hunde im Alter von 4,5 Jahren bereits als weitgehend blind beschrieben werden. Die eo-PRA wird durch eine Variante im PDE6B-Gen verursacht, die autosomal-rezessiv vererbt wird. Bei dieser Form der PRA kann die Diagnose durch eine klinische Augenuntersuchung häufig erst einige Zeit später gestellt werden, nachdem die Besitzer bereits erste Veränderungen festgestellt haben.

Progressive Retinaatrophie (generalisierte PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Schapendoes
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
siehe Einleitungstext zur progressiven Retinaatrophie (PRA)

Progressive Retinaatrophie (GR_PRA1 und GR_PRA2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Golden Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Der Beginn der Erkrankung variiert innerhalb der Rasse, häufig erfolgt aber die Diagnose erst im Alter von ca. 5 Jahren. Bislang sind 2 für den Golden Retriever spezifische Mutationen bekannt, die als *GR_PRA1* und *GR_PRA2* bezeichnet werden. Klinisch unterscheiden sich die Symptome kaum voneinander, ebenso wie von der auch in der Rasse vorkommenden *prcd-PRA*.

Progressive Retinaatrophie (IFT122-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und ggf. Sequenzierung
Rasse	Lappländischer Rentierhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim Lappländischen Rentierhund kommen unterschiedliche Formen erblicher retinaler Dystrophien vor. Es können jedoch nicht alle dieser Fälle durch die bereits bekannten genetischen Varianten der prcd-PRA und der caninen multifokalen Retinopathie 3 (CMR3) erklärt werden. Eine Variante des Intraflagellar-Transport 122 (IFT122)-Gens konnte nun mit einer weiteren Form der PRA beim Lappländischen Rentierhund assoziiert werden. Die IFT122-PRA-Variante wird autosomal-rezessiv vererbt. Das erste Anzeichen der Erkrankung ist typischerweise zunehmende Nachtblindheit, die durch die Degeneration der Stäbchenzellen bedingt wird. Diese Form der PRA wird meist im Alter von 5 – 12 Jahren diagnostiziert. Da die Erkrankung langsam fortschreitet, besitzen manche betroffenen Hunde aber auch im Alter von 13 Jahren noch einen Teil ihres Sehvermögens.

Progressive Retinaatrophie (JPH2-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Shih Tzu
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim Shih Tzu konnte eine genetische Variante im JPH2 (Junctophilin)-Gen gefunden werden, die mit einer PRA einhergeht. Über erste Anzeichen der PRA bei dieser Rasse wurde von den Besitzern betroffener Hunde ab einem Alter von 5 – 9 Jahren berichtet.

Progressive Retinaatrophie (NECAP1-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Riesenschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim Riesenschnauzer wurde eine Variante im sogenannten NECAP1-Gen gefunden, die mit einer neuen Form der PRA assoziiert werden kann. Die ersten Symptome dieser PRA-Form werden in einem Alter von etwa 4 Jahren beschrieben. Das NECAP1-Gen codiert für ein Protein, das an der Clathrin-vermittelten Endozytose (CEM) in den Synapsen beteiligt ist. Man geht davon aus, dass durch das Verhindern dieser CEM in der Retina betroffener Hunde Rhodopsin in den Photorezeptoren akkumuliert, was zu Zelltod und einer Degeneration der Retina führt.

Progressive Retinaatrophie (pap-PRA1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Papillon und Phalène
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Der Erkrankungsbeginn sowie die Stärke der Symptome variieren bei der PRA-Form in diesen Rassen stark, vermutlich abhängig vom unterschiedlichen genetischen Hintergrund. Die mit diesem Gentest nachweisbare Mutation erklärt etwa 70% der PRA-Fälle, woraus zu folgern ist, dass es mindestens noch eine weitere genetische Ursache für PRA in diesen Rassen geben muss.

Progressive Retinaatrophie (PRA3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Tibet Spaniel, Tibet-Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Bei den Rassen Tibet Spaniel und Tibet-Terrier konnte eine genetische Variante des FAM161A-Gens gefunden werden, welche die sogenannte PRA3 auslöst. Das FAM161A-Gen codiert für ein Protein der Zilien und wird an den Photorezeptorzellen der Retina exprimiert. Betroffene Hunde zeigen die PRA-typischen Symptome erst relativ spät, etwa ab 5 Jahren. Jedoch können nicht alle ophthalmologisch von PRA betroffenen Fälle der Tibet Spaniels und Tibet-Terrier anhand der PRA3-Variante erklärt werden. Man geht davon aus, dass weitere bislang unbekannte PRA-auslösende Varianten neben der PRA3-Variante, und auch neben der rcd4-PRA-Variante beim Tibet-Terrier, vorkommen können.

Progressive Retinaatrophie (PRA4)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Lhasa Apso
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

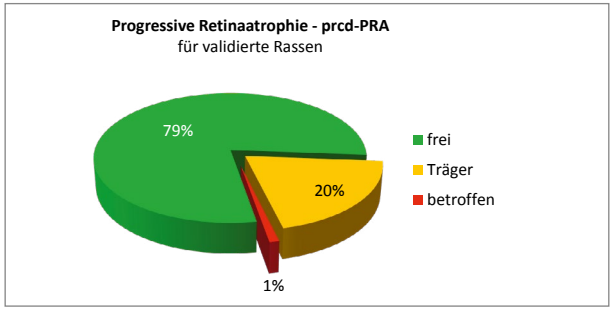
Beim Lhasa Apso konnte eine Variante im IMPG2-Gen mit einer progressiven Retinaatrophie assoziiert werden. Die ersten klinischen Anzeichen der Erkrankung können bereits im Alter von 2,5 Jahren auftreten, wobei das Alter aber sehr variabel ist. Zudem bemerken die Besitzer betroffener Hunde die Sehbeeinträchtigungen oft erst mehrere Jahre nach dem Beginn der Erkrankung.

Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)*

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	American Cocker Spaniel, American Eskimo Dog, Australian Cattle Dog, Australian Shepherd, Australian Silky Terrier, Australian Stumpy Tail Cattle Dog, Barbet, Bearded Collie, Bologneser, Bolonka Zwetna, Chesapeake Bay Retriever, Chihuahua, Chinese Crested Dog, English Cocker Spaniel, English Shepherd, Entlebucher Sennenhund, Finnischer Lapphund, Golden Retriever, Jack Russell Terrier, Karelischer Bärenhund, Kuvasz, Labrador Retriever, Lagotto Romagnolo, Lappländischer Rentierhund, Markiesje, Miniature American Shepherd, Norwegischer Elchhund, Nova Scotia Duck Tolling Retriever, Parson Russell Terrier, Portugiesischer Wasserhund, Pudel, Riesenschnauzer, Schipperke, Schwedischer Lapphund, Spanischer Wasserhund, Spitz, Wäller, Yorkshire Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Es werden 2 Typen von Photorezeptoren unterschieden: Stäbchen und Zapfen. Die Stäbchenzellen sind spezialisiert auf das Dämmerungs- (Hell-Dunkel-) und Kontrastsehen. Die Zapfenzellen hingegen konzentrieren sich auf das Tages- und Farbsehen. Bei der prcd-PRA verlieren zuerst die Stäbchenzellen ihre normale Funktion, dies führt zu fortschreitender Nachtblindheit und einem Verlust der Anpassung des Sehvermögens. Im späteren Stadium werden auch die Zapfenzellen zerstört, sodass es schließlich zur völligen Erblindung des Hundes kommt. Die klinischen Symptome treten in der Regel schon in der frühen Jugend auf, bei den verschieden Hunderassen allerdings zu unterschiedlichen Zeitpunkten.



Progressive Retinaatrophie (rcd1-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Irish Red and White Setter, Irish Red Setter
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
siehe Erkrankung rcd4-PRA

Progressive Retinaatrophie (rcd1a-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Sloughi
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim Sloughi handelt es sich um eine Dysplasie von Zapfen und Stäbchen, eine sog. Rod-cone-dysplasia type 1 (rcd1). Diese ist als rcd1a beschrieben. Die rcd1-Mutation wird autosomal-rezessiv vererbt und ist durch einen frühen Krankheitsbeginn gekennzeichnet.

Progressive Retinaatrophie (rcd2-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Collie (Kurzhaar und Langhaar)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die „Collie-PRA“ oder auch genannt Rod-cone-Dysplasie Typ 2 (rcd2) stellt beim Langhaar- und Kurzhaarcollie seit Jahrzehnten ein gesundheitliches Problem dar. Eine abnorme Entwicklung der Zapfen und Stäbchen führt zu einem frühzeitigen Auftreten der Nachtblindheit, die typischerweise bei den Welpen etwa ab einem Alter von 6 Wochen auftritt. In den meisten Fällen erblindet ein rcd2-betroffener Hund im Alter von 1 Jahr vollständig.

Progressive Retinaatrophie (rcd3-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Chinese Crested Dog, Welsh Corgi Cardigan, Zwergspitz
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die PRA beim Welsh Corgi Cardigan ist eine autosomal-rezessiv vererbte Augenerkrankung, die bereits sehr früh auftritt und schon beim jungen adulten Hund zur Erblindung führt. Es handelt sich um eine sog. Rod-cone-Dysplasie Typ 3 (rcd 3), die zum ersten Mal bereits 1972 beschrieben wurde. Ophthalmologisch kann diese Erkrankung beim Welsh Corgi Cardigan im Alter zwischen 6 und 16 Wochen detektiert werden. Betroffene Hunde erblinden, bevor sie ein Jahr alt sind. Manche Tiere behalten noch eine Restsehfähigkeit bis zum Alter von 3 – 4 Jahren.

Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Altdänischer Vorstehhund, Australian Cattle Dog, English Setter, Gordon Setter, Irish Red and White Setter, Irish Red Setter, Kleiner Münsterländer, Polski Owczarek Nizinny (PON), Pudel, Tatra-Schäferhund und Tibet-Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim Irish Red Setter handelt es sich um eine Dysplasie von Zapfen und Stäbchen, eine sog. Rod-cone-dysplasia type 1 (rcd1) oder type 4 (rcd4). Beim Gordon Setter wird nur die Rod-cone-dysplasia type 4 (rcd4) überprüft. Die rcd1-Mutation ist durch einen frühen Krankheitsbeginn gekennzeichnet. Die rcd4-Mutation wird auch als Late-onset-PRA (LOPRA) beschrieben und tritt frühestens ab dem zweiten Lebensjahr auf. Ein erstes Anzeichen für diese Form der PRA ist die Nachtblindheit betroffener Hunde. Beim Tibet-Terrier wurde die Rod-cone-dysplasia type 4 (rcd4) Mutation als eine Ursache der PRA nachgewiesen. Da die Mutation nicht alle Krankheitsfälle abdeckt, kommen für die PRA bei dieser Rasse sehr wahrscheinlich weitere bisher unbekannte Mutationen vor.

Typ B1-PRA, HIVEP3

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Zwergschnauzer

Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Neuesten wissenschaftlichen Untersuchungen zu Folge ist eine Mutation im HIVEP3-Gen für die frühe Form der Typ-B PRA beim Zwergschnauzer verantwortlich. Der bisher angebotene Typ-B-PRA Test über Optigen (mittlerweile GeneSeek) hat eine genetische Variante im PPT1-Gen untersucht, die Abweichungen im Bezug auf Genotyp und Phänotyp zeigte.
Die neu entdeckte HIVEP3-Variante weist eine bessere Korrelation auf, weshalb wir empfehlen, den neueren Test nach Kaukonen et. al. durchzuführen.

XL-PRA

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Husky, Samojede
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die sogenannte X-Linked PRA (XL-PRA) ist eine Sonderform im Vergleich zu anderen PRAs, da die zugrunde liegende Mutation auf dem X-Chromosom liegt. Da männliche Tiere nur ein X-Chromosom besitzen, sind Rüden bei Vorliegen des Gendefekts immer betroffen. Bei Hündinnen müssen beide X-Chromosomen die Mutation tragen, damit die Krankheit in vollem Umfang ausbricht. Die XL-PRA ist eine spät einsetzende Form der Erkrankung. Die ersten Symptome zeigen sich erst mit 3 – 5 Jahren.

Protein-Losing-Nephropathie (PLN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Airedale Terrier, Irischer Soft Coated Wheaten Terrier
Erbgang	heterozygote Tiere haben ein mittleres Risiko zu erkranken; homozygot betroffene Tiere haben ein sehr hohes Risiko zu erkranken
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die genetisch bedingte PLN beim Irischen Soft Coated Wheaten Terrier und Airedale Terrier zeigt sich zeigt sich als versteckte Proteinurie ab einem mittleren Alter. Die Erkrankung kann über Jahre stabil und mild verlaufen. In manchen Fällen kommt es jedoch zu schweren Komplikationen u.a. durch Nierenversagen oder Thrombosen. Der Gentest ermöglicht eine Risikoabschätzung für die Entstehung einer PLN. Der Zeitpunkt des Erkrankungsbeginns sowie der Verlauf der Symptome sind sehr variabel und wohl abhängig von „Modifiergenen“ und Umweltfaktoren. Außerdem kann der Gentest nicht die erworbenen Formen einer PLN erfassen.

Pyruvat-Dehydrogenase-Phosphatase-1-Defizienz (PDP1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Clumber- und Sussex Spaniel
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Pyruvatdehydrogenase ist ein Multienzymkomplex, der für die Energiegewinnung aus Kohlenhydraten (Glukose) in der Zelle nötig ist. Das Enzym Pyruvat-Dehydrogenase-Phosphatase ist dabei für die Reaktivierung des Enzymkomplexes wichtig. Hunde, die unter PDP1-Defizienz leiden, zeigen nach kleinsten Anstrengungen starke Ermüdungserscheinungen, die bis zum Zusammenbruch führen können. Es können auch neurologische Symptome auftreten.

Pyruvatkinase-Defizienz (PK)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Basenji, Beagle, Cairn Terrier, Labrador Retriever, Mops, West Highland White Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Aufgrund der fehlenden Pyruvatkinase ist die Glykolyse in den Erythrozyten beeinträchtigt. Dadurch kommt es zur schweren, chronischen, regenerativen, hämolytischen Anämie und Retikulozytose. Weiterhin kommt es bei Hunden zur progressiven Myelofibrose und Osteosklerose. Dies sind mitunter die Hauptursachen für den frühen Tod der betroffenen Hunde. Klinische Symptome der Erkrankung sind allgemeiner Schwächezustand und eine vergrößerte Milz.

Raine-Syndrom

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Border Collie
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Das Raine-Syndrom wurde beim Border Collie als rezessiv vererbte Krankheit beschrieben. Die Symptome sind analog zu denen der craniomandibulären Osteopathie (CMO). Betroffene Hunde zeigen sehr starke Abnutzung der Zähne und Zahnfleischentzündungen, die zum Verlust der Zähne führen können. Die übermäßige Abnutzung der Zähne resultiert aus einer fehlenden Mineralisierung sowie der folglich verminderten Härte des Zahnschmelzes. Auch andere Knochen sind bei diesen Tieren meist geringer mineralisiert.

Retinale Dysplasie* (RD/OSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die retinale Dysplasie (RD) oder retinale Falten sind eine relativ häufige klinische Beobachtung bei vielen Hunderassen, die per se keine Zuchteinschränkung bedeutet. Beim Labrador jedoch kann die retinale Dysplasie mit einem ernsthaften Syndrom, der okulo-skeletalen Dysplasie, kurz OSD, verknüpft sein. OSD geht einher mit Skelettmissbildungen, verkürzten Gliedmaßen (Zwergwuchs) sowie frühzeitiger Erblindung. Die Erblindung resultiert aus einer generalisierten Missbildung der Retina, teilweiser oder vollständiger Ablösung der Netzhaut und Katarakt. Der Erbgang ist bislang noch nicht völlig geklärt.

Retinale Dysplasie (OSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Northern Inuit, Tamaskan
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Bei den Rassen Northern Inuit und Tamaskan konnte eine genetische Variante im COL9A3-Gen (Exon 14) gefunden werden, die mit einer okulo-skeletalen Dysplasie (OSD) einhergeht. Die Symptome einer OSD bei diesen beiden Rassen und beim Labrador Retriever ähneln sich sehr.
Neben Zwergwuchs (verkürzte Gliedmaßen, aber normal proportioniertes Achsenskelett) und Skelettdysplasie kann es auch zu Einschränkungen des Sehvermögens bis hin zur Erblindung durch Netzhautablösung, Netzhautdegeneration und/oder Katarakt (Linsentrübung) kommen.

Robinow-like-Syndrom (DVL2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	American Bulldog, American Pitbull Terrier, American Staffordshire Terrier, Bordeauxdogge, Boston Terrier, Continental Bulldog, Englische Bulldogge, Französische Bulldogge, Olde English Bulldogge, Shih Tzu, Staffordshire Bull Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv mit variabler Penetranz (siehe Text)
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Es wurde eine genetische Variante des Dishevelled-2-Gens (DVL2) identifiziert, die bei den Rassen Englische Bulldogge, Französische Bulldogge und Boston Terrier fixiert vorliegt und mit dem rassetypischen brachycephalen Phänotyp einhergeht. Zudem korreliert die Variante mit Brust- und Schwanzwirbel-Fehlbildungen und trägt, zusammen mit den bereits bekannten Varianten in den Genen SMCO2 und BMP3, zum brachycephalen Phänotyp bei. Die Variante scheint dabei einem rezessiven Erbgang zu folgen, wobei sie in Bezug auf die Brustwirbel-Fehlbildungen eine unvollständige Penetranz zeigt, die sich von Rasse zu Rasse unterscheidet. Hinweise, dass die DVL2-Variante auch mit anderen Gesundheitsproblemen wie beispielsweise dem brachycephalen obstruktiven Atemwegssyndrom (BOAS) oder angeborenen Herzfehlern verknüpft sein könnte, sind noch Gegenstand aktueller Forschungen.
Neben den oben genannten Rassen konnte die DVL2-Variante im homozygoten oder heterozygoten Zustand auch bei den folgenden Rassen gefunden werden: American Pitbull Terrier, Staffordshire Bull Terrier, Shih Tzu, American Staffordshire Terrier, Bordeauxdoggen, Olde English Bulldogge und American Bulldogge. Bei diesen Rassen scheint die Variante ebenfalls mit dem brachycephalen Phänotyp sowie den Fehlbildungen der Schwanzwirbel assoziiert zu sein. Jedoch ist hier, im Gegensatz zu den Rassen mit Korkenzieherrute, die absolute Anzahl der Wirbel nicht reduziert und die Rute nicht komplett missgebildet. Zudem scheint bei diesen Rassen kein Zusammenhang zwischen der Variante und Fehlbildungen der Brustwirbel vorzuliegen, was aber auch durch die variable Penetranz bedingt sein könnte.

Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)

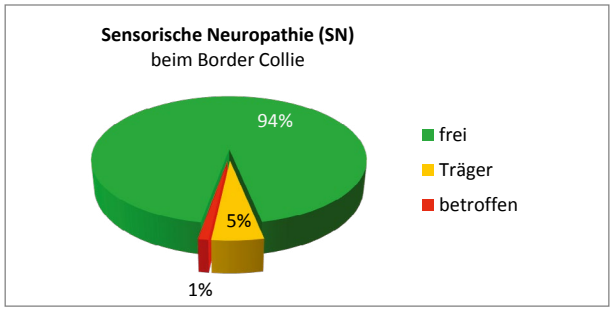
Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Friesischer Wasserhund, Jack Russell Terrier, Parson Russell Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die schwere kombinierte Immundefizienz (SCID) äußert sich in sehr niedrigen Immunglobulinwerten und Lymphozytenzahlen, was zu einer schwerwiegenden Schwächung der zellulären und humoralen Immunantwort führt. Betroffene Hunde zeigen eine erhöhte Anfälligkeit für Viren und Bakterien und versterben meist an opportunistischen Infektionen im Alter von 8 – 12 Wochen.
Beim Friesischen Wasserhund liegt die Ursache für SCID in einer Punktmutation im RAG1-Gen, während beim Jack Russell Terrier die ursächliche Punktmutation auf dem caninen DNA-PKcs-Gen liegt.

Sensorische Neuropathie (SN)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Border Collie
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

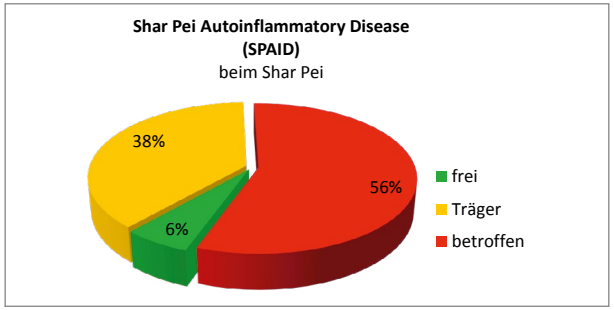
Erkrankung
Die sensorische Neuropathie beim Border Collie ist eine schwere neurologische Störung, die durch die Degeneration von sensorischen und (in geringerem Maße) motorischen Nervenzellen verursacht wird. Die ersten klinischen Anzeichen zeigen sich im Alter von 2 – 7 Monaten und beinhalten progressive propriozeptive Ataxie mit Hyperextension der Gliedmaßen und Wunden durch Selbstverstümmelung an den Gliedmaßen. Gewöhnlich sind die Hinterbeine stärker betroffen als die Vorderbeine. Die Eigen- und Schmerzwahrnehmung ist in allen Gliedmaßen vermindert bzw. im fortschreitenden Verlauf der Krankheit nicht mehr vorhanden, in einigen Fällen wurde auch von Harninkontinenz und Erbrechen berichtet. Elektrophysiologische Untersuchungen zeigen verminderte oder fehlende sensorische Aktionspotentiale, normale oder reduzierte motorische Nervenleitungsgeschwindigkeiten und normale Elektromyographie in den innervierten Muskeln.



Shar Pei Autoinflammatory Disease (SPAID)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Shar Pei
Erbgang	autosomal-dominant mit variabler Penetranz
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Beim Shar Pei werden Entzündungssymptome wie Fieber und Arthritis häufig mit der rassespezifischen Prädisposition für das Syndrom „Shar Pei Autoinflammatory Disease“ (SPAID, Shar Pei Fieber) in Verbindung gebracht. Neben dem typischen Fieber können bei SPAID noch folgende Symptome vorkommen: Arthritis, Dermatitis, Otitis, systemische Amyloidose, Hautrötungen im Bereich der Hautfalten, verklebte und verdickte Haut, Augen- und ständig wiederkehrende Darmentzündungen. Die ersten klinischen Symptome zeigen sich meist im Alter von 1 – 6 Jahren.
Bezüglich der Komplexität der Krankheit und des variablen Zeitpunkts der ersten Symptome ist SPAID humanen autoinflammatorischen Krankheiten wie zum Beispiel dem familiären Mittelmeerfieber sehr ähnlich. Es wurde eine Mutation im sogenannten MTBP-Gen gefunden, die sehr stark mit SPAID beim Shar Pei assoziiert ist.



Spinocerebelläre Ataxie (SCA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Alpenländische Dachsbracke (2), Fox Terrier (1), Jack Russell Terrier (1), Parson Russell Terrier (1), Tenterfield Terrier (1), Toy Fox Terrier (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Fox Terrier, Jack Russell Terrier, Parson Russell Terrier, Tenterfield Terrier, Toy Fox Terrier; 1 – 2 Wochen: Alpenländische Dachsbracke

Erkrankung
Durch eine Mutation kann es bei betroffenen Tieren zu einer sich stetig verschlimmernden Störung des Bewegungsapparates kommen. Neben anfänglichen Koordinations- und Gleichgewichtsproblemen kann dies bis zur völligen Bewegungsunfähigkeit führen. Im Gegensatz zur „Late-onset-Ataxie (LOA)“ haben SCA-betroffene Hunde oft Muskelzuckungen oder -versteifungen. Betroffene Tiere entwickeln erste Symptome in der Regel ab einem Alter von 3 Monaten. Diese können sich mit der Zeit verstärken und erreichen meist im Alter zwischen 8 und 16 Monaten ihren Höhepunkt. Die Lebenserwartung betroffener Tiere liegt im Durchschnitt unter 3 Jahren.

Spondylokostale Dysostose (Comma-Defekt)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Zwergschnauzer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die spondylokostale Dysostose (Comma-Defekt) ist eine Erberkrankung, die vor allem durch Segmentationsstörungen der Wirbelsäule und der Rippen charakterisiert ist. Der Erkrankung liegt eine Deletion im Gen HES7 zu Grunde.
Betroffene Hunden zeigen disproportionierten Minderwuchs sowie Wirbelsäulenverkürzung und Rippendefekte schon als Neugeborene. Der Schädel weist eine prominente Stirn sowie ein ausladendes Hinterhaupt auf. Zusätzlich können Fehlbildungen der Zehen und Bauchwanddefekte auftreten. Die fehlgebildeten Rippen verursachen einen verkleinerten Brustkorb, wodurch die Lungenfunktion eingeschränkt und Ateminsuffizienz verursacht wird.

Spongiforme Leukoenzephalomyelopathie* (SLEM)

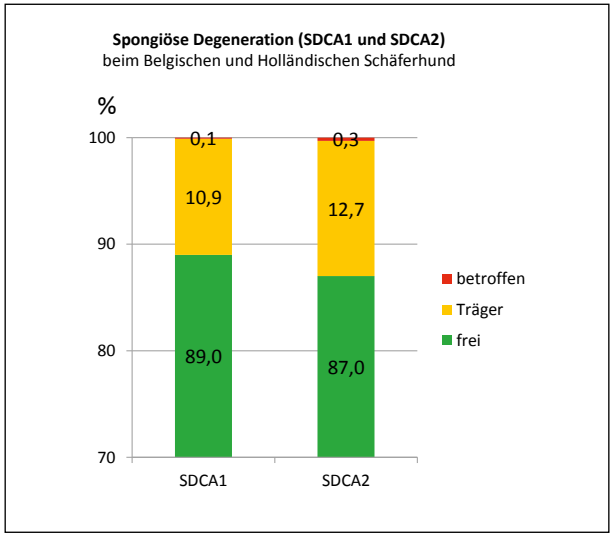
Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	Border Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	5 – 6 Wochen

Erkrankung
Beim Border Terrier konnte eine genetische Variante als Ursache für eine degenerative neurologische Erkrankung gefunden werden, die als spongiforme Leukoenzephalomyelopathie (SLEM) oder shaking puppy syndrome bezeichnet wird.
Veränderungen der isolierenden Myelinschicht um die Nervenfasern der weißen Substanz des Gehirns resultieren in einer reduzierten Weiterleitung der Nervenimpulse und letztendlich in neurologischen Symptomen wie mangelnder Koordination, Zittern und Anfallserscheinungen. Die ersten Symptome werden üblicherweise sichtbar, sobald die Welpen beginnen zu stehen und zu laufen, i. d. R. im Alter von etwa 2 Wochen. Zunächst zeigt sich ein Zittern der Hinterläufe, später breitet sich das Zittern auf den ganzen Körper aus und wird von einer allgemein schlechten Koordinationsfähigkeit begleitet. Die betroffenen Welpen sind meist kleiner und leichter als ihre gesunden Wurfgeschwister.
Manche betroffenen Welpen zeigen jedoch bis zum Alter von 10 – 12 Wochen weder Koordinationsprobleme noch Zittern, und auch der Schweregrad der klinischen Symptome kann sehr unterschiedlich sein. Daher geht man von weiteren Genvarianten oder Umweltfaktoren aus, die das Fortschreiten der Myelindefekte beeinflussen könnten.
Zurzeit gibt es noch keine effektive Therapie für SLEM-betroffene Welpen, sodass diese aufgrund der schlechten Lebensqualität meist euthanasiert werden müssen.

Spongiöse Degeneration (SDCA1 und SDCA2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (SDCA1), Fragmentlängenanalyse (SDCA2)
Rasse	Belgischer und Holländischer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: SDCA1; 1 – 2 Wochen: SDCA2

Erkrankung
Spongiöse Degeneration mit cerebellärer Ataxie (SDCA) ist eine neurodegenerative Krankheit beim Belgischen und Holländischen Schäferhund, welche durch eine Mutation im Gen KCNJ10 (SDCA1) und ATP1B2 Gen (SDCA2) verursacht wird. Welpen mit SDCA zeigen bereits im Alter von 5 – 8 Wochen klinische Symptome. Sie weisen einen ataktischen Gang auf, was hauptsächlich an den hinteren Extremitäten sichtbar wird. Weitere klinische Symptome sind Straucheln und Torkeln, Intentionstremor, Muskelspasmen sowie der Verlust der Balance und Hinfallen. SDCA ist eine progressive Erkrankung, sodass die Tiere meist im Alter von 12 Wochen euthanasiert werden müssen.



Stargardt-Syndrom (retinale Degeneration)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Morbus Stargardt ist eine humane erblich bedingte Augenerkrankung, die bereits im Kindes- bzw. Jugendalter Sehschwäche oder Blindheit verursachen kann. Bei der Rasse Labrador Retriever konnte eine Variante im ABCA4-Gen gefunden werden, die mit einer caninen Form der Stargardt-Erkrankung assoziiert werden kann und ähnliche klinische Symptome auslöst wie beim Menschen. Das ABCA4-Gen codiert für ein Membrantransporter-Protein, welches im äußeren Segment der Stäbchen- und Zapfen-Photorezeptoren lokalisiert ist und eine wichtige Rolle im visuellen Kreislauf spielt. Die beschriebene Variante führt zu einer erhöhten Akkumulation von Lipofuszin im retinalen Pigmentepithel (RPE) und zu einer Degeneration der Stäbchen- und Zapfen-Photorezeptoren. Dadurch kommt es bei betroffenen Hunden zu einer Beeinträchtigung der Sehfähigkeit sowohl bei Tageslicht als auch bei Dämmerlicht. Weitere Symptome sind: fokale Hypertrophie und Hyperplasie im RPE, geweitete Pupillen bei Tageslicht, abnormale Pupillenlicht- und Blendreflexe. Typischerweise ist die Funktion der Zapfen-Zellen (verantwortlich für Lichtadaptions-Reaktionen) früher beeinträchtigt als die der Stäbchen-Zellen (verantwortlich für die Dunkel-Adaption), welche auch bei älteren Hunden noch besser erhalten sind als die Zapfen. Im Gegensatz zu vielen anderen erblich bedingten Augenerkrankungen bleibt bei betroffenen Hunde mit Stargardt-Syndrom trotz der Erkrankung eine geringe Sehfähigkeit bis zum Ende ihres Lebens erhalten.

Startle Disease

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (Gel) (Irischer Wolfshund) bzw. Sequenzierung (Galgo Espagnol)
Rasse	Galgo Espagnol, Irischer Wolfshund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 14 Werktage: Irischer Wolfshund; 1 – 2 Wochen: Galgo Espangol

Erkrankung

Der Transport des Neurotransmitters Glycin ist aufgrund eines fehlerhaften Rezeptors gestört. Dadurch kommt es zu neurologischen Symptomen. Diese beginnen etwa 5 – 7 Tage nach der Geburt. Betroffene Hunde leiden unter Steifigkeit aller Gliedmaßenmuskeln sowie unter Muskelzittern. Diese Symptome verstärken sich, wenn man die Hunde bewegt. Sie verschwinden, wenn sich die Hunde entspannen oder schlafen. Die Hunde können kaum stehen. Hinzu kommt eine Zyanose während des Trinkens und Fressens. Betroffene Welpen müssen meist euthanasiert werden.

Subakute nekrotisierende Enzephalopathie (SNE)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Yorkshire Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Die subakute nekrotisierende Enzephalopathie (SNE) beim Yorkshire Terrier ist gekennzeichnet durch einen abnormalen Gang, Ataxie und Spastizität sowie zentralnervöse Seh- und Wahrnehmungsstörungen. Erste Symptome treten im ersten Lebensjahr auf. Die Erkrankung führt letztlich zum Tod.

Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenase-Defizienz (SSADHD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Saluki
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim Saluki wurde eine genetische Variante identifiziert, die mit einer neurometabolischen Erkrankung namens Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenase-Defizienz (SSADHD) assoziiert werden kann. SSADHD wird durch einen Enzymmangel verursacht, der den Metabolismus von Gamma-Aminobuttersäure (GABA) beeinflusst; GABA ist ein wichtiger Neurotransmitter des Zentralen Nervensystems.
Die ersten Anzeichen der Erkrankung zeigen die betroffenen Welpen meist ab einem Alter von 6 – 10 Wochen. Typische Symptome sind neurologische Störungen, Krampfanfälle und Verhaltensänderungen. Besitzer betroffener Tiere berichteten von Phasen mit andauernden Lautäußerungen, milder Ataxie des ganzen Körpers und allgemeiner Lethargie, sodass die Besitzer oft Schwierigkeiten hatten die Welpen aufzuwecken. Weitere Auffälligkeiten sind fehlende Schutzreflexe an beiden Augen, Bewegungsstörungen der Vorderläufe und verzögerte sensomotorische Bewegungsabläufe aller vier Beine. Im Serum können erhöhte Konzentrationen von Gamma-Hydroxybuttersäure (GHB) und im Urin erhöhte Konzentrationen von Succinat-Semialdehyd (SSA) gemessen werden.
Aufgrund der schweren Symptomatik werden die betroffenen Welpen meist im Alter von 3 – 9 Monaten eingeschläfert.

Thrombozytopathie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Basset Hound, Landseer
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die Thrombozyten spielen eine wichtige Rolle bei der Stillung von Blutungen. Hunde, die unter dieser erblichen Form der Thrombozytopathie leiden, weisen ungewöhnlich viele Äderungen und Hämatome auf, da ihre Thrombozyten nicht richtig auf Aktivierungssignale antworten.

Trapped Neutrophil Syndrome (TNS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Border Collie
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
TNS ist eine Erbkrankheit, bei der das Knochenmark Neutrophile (weiße Blutkörperchen) produziert, aber nicht in der Lage ist, diese an den Blutkreislauf abzugeben. Demzufolge haben betroffene Welpen ein geschwächtes Immunsystem und können Krankheitserreger nicht effektiv bekämpfen. Die Welpen zeigen eine Vielzahl von Symptomen, je nach Art der Infektion, von der sie befallen sind. Ebenso variieren Beginn und Schweregrad der Erkrankung, die meisten Hunde werden jedoch nicht älter als 4 Monate. In seltenen Fällen können jedoch Antibiotika- und Steroid-Therapien betroffenen Hunden ein nahezu beschwerdefreies Leben ermöglichen.

Van-den-Ende-Gupta-Syndrom (VDEGS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Fox Terrier, Toy Fox Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Das Van-den-Ende-Gupta-Syndrom wurde beim Fox Terrier als rezessiv vererbte Krankheit beschrieben. Die Symptome sind analog zu denen, die für die craniomandibuläre Osteopathie (CMO) beschrieben sind.
Alle betroffenen Hunde zeigten ohne Ausnahme einen deutlichen Unterbiss bei verkürztem Oberkiefer. Zusätzliche Symptome umfassen fehlende Mineralisierung der Knochen, geschwollene Kniegelenke und Ellenbogen- wie auch Patellaluxationen.

Ventrikuläre Arrhythmie (IVA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Rhodesian Ridgeback
Erbgang	unbekannt
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Beim Rhodesian Ridgeback konnte eine genetische Variante des QIL1-Gens gefunden werden, die mit einer Herzerkrankung namens ventrikuläre Arrhythmie (IVA) einhergeht. Das QIL1-Gen codiert für ein Protein, das am Aufbau und der Verteilung der mitochondrialen Membraneinstülpungen beteiligt und somit wichtig ist für die zelluläre Energieproduktion.
Die betroffenen Hunde zeigen ventrikuläre und/oder supraventrikuläre Tachykardie (Herzrasen) und Herzrhythmusstörungen, meist in einem Alter zwischen 6 – 18 Monaten. In manchen Fällen kann dies sogar zum plötzlichen Herztod führen. Die Erbkrankheit hat eine variable Penetranz und Expression. Daher kommt es bei manchen genetisch betroffenen

Hunden nicht zu Arrhythmien oder plötzlichem Herztod. Nur etwa 60% der Hunde, welche die Variante tragen, zeigen abnormale Herztöne und bei manchen Hunden verschwinden die Symptome mit dem Alter wieder. Die Träger der Variante sollten regelmäßig mit Hilfe eines Langzeit-Elektrokardiogramms auf Unregelmäßigkeiten untersucht werden.
Anhand des genetischen Tests können Trägerhunde sicher identifiziert werden, um die Verteilung der Variante in der Rasse zu reduzieren. Allerdings gibt der Test weder Auskunft darüber, ob die Trägerhunde tatsächlich Symptome entwickeln werden, noch über die individuelle Ausprägung der Symptome.

Verhaltensanomalie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Belgischer Schäferhund (Malinois)
Erbgang	s. Text
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Der Malinois ist eine Varietät des Belgischen Schäferhundes und bekannt als aktiver und intelligenter Hund mit einem außergewöhnlich hohen Energielevel. Diese Charaktereigenschaften können für das tägliche Zusammenleben mit dem Malinois herausfordernd sein, insbesondere für Besitzer, die ihrem arbeitsfreudigen Hund nicht die Auslastung bieten können, die er benötigt. Auf der anderen Seite machen sie den Malinois aber auch zu einem hervorragenden Arbeitshund für Personenschutz, Polizeiarbeit oder als Sporthund (z.B. für Agility oder Schutzhundesport).
Neben der bei der Ausbildung der Hunde angestrebten Form der Aggressivität, die provoziert wurde und eindeutig einer bestimmten, klar-definierten Situation zugeordnet werden kann („zielgerichtete Aggression“), berichten manche Besitzer von einer willkürlichen und episodenhaften Aggression, welche die Hunde schwierig im Handling und zum Teil auch gefährlich macht. Diese unerwünschte Form der Aggressivität tritt nach Angaben der Besitzer ohne ersichtlichen Grund und völlig unvorhersehbar auf. Während der Phasen der Aggression sind die Hunde nicht kontrollierbar, da sie auf keine externen Einflüsse mehr reagieren. Dabei werden die Augen der Hunde oft glasig und zum Teil kann es auch zu Beißhandlungen oder Krampfanfällen kommen.

Eine genetische Variante im Dopamintransportergen (SLC6A3) wurde häufiger bei Hunden gefunden, die diese unerwünschte Form der Aggressivität zeigen. Es konnten bislang drei verschiedene Allele dieses Gens identifiziert werden: Die Allele A0 und A10 werden nicht mit dem aggressiven Verhalten assoziiert, während das Allel A22 häufiger bei Hunden mit willkürlicher Aggression auftritt. Hunde mit heterozygotem Genotyp (A0/A22 oder A10/A22) zeigen laut deren Besitzern häufiger unerwünschte aggressive Verhaltensweisen. Bei den Hunden mit den extremsten Verhaltensauffälligkeiten wurde dagegen besonders häufig der homozygote Genotyp A22/A22 nachgewiesen.

Bitte beachten Sie, dass das Verhalten der Hunde neben dieser genetischen Variante auch durch viele weitere Faktoren beeinflusst wird, die ebenfalls aggressive Verhaltensweisen hervorrufen können (wie zum Beispiel durch Schmerzen, dauerhaften Stress oder ungeeignete Erziehungsmethoden). Zudem gibt dieser Test nur Auskunft über eine genetische Prädisposition und lässt keine Aussage über die aktuelle Ausbildungsfähigkeit oder das kommunikative Verhalten des Hundes zu.

Vitamin-D-abhängige Rachitis (VDR)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Zwergspitz
Erbgang	unbekannt
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die erbliche Form der Vitamin-D-abhängigen Rachitis vom Typ II wird von einem Defekt im Vitamin-D-Rezeptor-Gen VDR ausgelöst, wodurch das aktive Hormon Calcitriol nicht mehr binden kann. Infolgedessen kann Calcium im Darm nicht mehr aufgenommen werden, was während der Wachstumsphase im jungen Alter zu Fehlbildungen im Knochenbau und Hypomineralisierung der Knochensubstanz führt. Da das VDR-Gen auch für den Haarwachstumszyklus verantwortlich ist, kann auch Alopezie auftreten.

Von-Willebrand-Krankheit (vWD)

Die Von-Willebrand-Krankheit (vWD) ist die häufigste vererbte Blutgerinnungsstörung von unterschiedlichem Schweregrad, die aus einem defekten oder gar fehlenden Von-Willebrand-Faktor (vWF) im Blut resultiert. Der vWF ist ein wichtiger Bestandteil der Blutgerinnung. Ein fehlender oder defekter vWF hat zur Folge, dass betroffene Tiere bei Verletzungen sehr lange nachbluten und u.U. verbluten können. Die Blutungen betreffen Schleimhautoberflächen und verschlimmern sich durch physischen und psychischen Stress und andere Krankheiten. Typische Anzeichen sind: wiederholte Magen-Darm-Blutungen mit oder ohne Durchfall, Nasenbluten, Zahnfleischbluten, verlängerte Blutung bei der Läufigkeit, Lahmheiten durch Blutungen in den Gelenken, Blutergüsse auf der Körperoberfläche, exzessive Blutungen von zu kurz beschnittenen Nägeln, nach dem Kupieren der Rute oder nach Operationen.
Man unterscheidet 3 verschiedene Formen dieser Erkrankung (Typ 1, Typ 2 und Typ 3).

Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Berner Sennenhund, Coton de Tuléar, Deutscher Pinscher, Dobermann, Drentsche Patrijshond, Kerry Blue Terrier, Kromfohrländer, Manchester Terrier, Papillon, Pudel, Stabijhoun, Welsh Corgi Pembroke

Erbgang	autosomal-dominant mit extrem variabler Penetranz
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die vWD Typ1 ist die mildeste der 3 Formen. Mit einer Prävalenzrate von ca. 70% erkranken Hunde der Rasse Dobermann besonders häufig an der vWD Typ 1.

Von-Willebrand-Krankheit Typ 2 (vWD 2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Deutsch Drahthaar und Deutsch Kurzhaar
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die vWD Typ 2 verläuft in der Regel schwerwiegender im Vergleich zum Typ 1. Bisher wurden nur vWD Typ 2 betroffene Hunde bei den Rassen Deutsch Drahthaar und Deutsch Kurzhaar beschrieben.

Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Kooikerhondje (2), Schottischer Terrier (1) und Shetland Sheepdog (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage: Schottischer Terrier und Shetland Sheepdog; 1 – 2 Wochen: Kooikerhondje

Erkrankung
vWD Typ 3 ist als die schwerwiegendste der 3 Formen bekannt. Zu den klassischen Symptomen gehören schwerwiegende Blutungen nach einer Verletzung bzw. postoperative oder auch schwere spontane Blutungen. Eine relative hohe Prävalenzrate der vWD Typ 3 ist für die Rassen Schottischer Terrier und Shetland Sheepdog beschrieben.

Warburg Micro Syndrome 1 (WARBM1)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Husky
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das Warburg Micro Syndrome 1 (WARBM1) beim Husky wird von einer rezessiven SINE-Insertion im RAB3GAP1-Gen ausgelöst. Typische Symptome umfassen frühe Entwicklungsstörungen und Polyneuropathie.
Betroffene Hunde zeigen eine Polyneuropathie mit Deformationen an den Augen und neuronaler Vakuolenbildung. Zusätzlich entwickelt sich eine schwere progressive Ataxie, die zum Einschläfern der Welpen im Alter von 8 – 16 Monaten führt.

Xanthinurie Typ 2

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Cavalier King Charles Spaniel, Dackel, English Cocker Spaniel, Manchester Terrier
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Als erbliche Xanthinurie bezeichnet man eine Erbkrankheit, bei der es zu einer erhöhten Ausscheidung von Xanthin, einem Nebenprodukt des Purinstoffwechsels, über den Urin kommt. Aufgrund der niedrigen Löslichkeit geht eine erhöhte Xanthin-Konzentration mit einem erhöhten Risiko für die Bildung von Xanthin-Kristallen und Harnsteinen sowie für sekundäre Nierenschäden einher.
Typische Symptome sind Beschwerden beim Urinieren und häufigerer Harnabsatz sowie häufiger Harndrang, Blut im Urin; lebensbedrohliche Blockaden des Harnwegs und auch Nierenleiden können Folge der Erkrankung sein. Das Alter bei Auftreten der Symptome ist sehr variabel und kann sowohl wenige Wochen als auch mehrere Jahre betragen.
Es konnten mehrere genetische Varianten bei unterschiedlichen Rassen identifiziert werden, die eine Xanthinurie auslösen können. Varianten im Xanthin-Dehydrogenase (XDH)-Gen werden als Xanthinurie Typ 1 bezeichnet, Varianten im Molybdän-Cofaktor-Sulfurase (MOCOS)-Gen als Xanthinurie Typ 2, wobei beide Gene für Enzyme des Purin-Stoffwechselweges codieren.
Der genetische Test ermöglicht eine schnelle Diagnose und Behandlung der betroffenen Hunde. Purinarme Diäten und eine erhöhte Wasseraufnahme können das Risiko für die Bildung von Steinen verringern. Zudem können anhand der Genuntersuchung die asymptomatischen Trägertiere identifiziert und so eine Auswahl der geeigneten Zuchtpartner getroffen werden.

X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Basset Hound, Welsh Corgi Cardigan, Welsh Corgi Pembroke
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die geschlechtsgebundene X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID) ist gekennzeichnet durch einen starken Defekt der zellulären und humoralen Immunität. Betroffene Hunde leiden an Entwicklungsstörungen, erhöhter Empfindlichkeit gegenüber viralen und bakteriellen Pathogenen und einer Degeneration peripherer Lymphknoten. Betroffene Hunde sterben etwa im Alter von 4 Monaten. Die Ursache ist eine Mutation innerhalb des für den Interleukin-2-Rezeptor codierenden Gens. Beim Basset Hound beruht die Krankheit auf einer 4-Basenpaar-Deletion in diesem Gen, während beim Welsh Corgi eine zusätzliche Base eingeschoben ist. Durch diese Mutationen wird die Bildung eines funktionellen Rezeptors verhindert, wodurch die Fähigkeit der Lymphozyten, Interleukin-2 zu binden und zu proliferieren, herabgesetzt wird.

X-chromosomale myotubuläre Myopathie (XL-MTM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Labrador Retriever, Rottweiler
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die X-chromosomale myotubuläre Myopathie (XL-MTM) ist eine Erkrankung, bei der die gesamte Skelettmuskulatur betroffen ist. Im Gegensatz zur ebenfalls beim Labrador vorkommenden centronukleären Myopathie (CNM) liegt hier das defekte Gen auf dem X-Chromosom. Das MTM1-Gen ist für die Herstellung von Myotubularin zuständig, welches für die Entwicklung und vor allem für die Aufrechterhaltung der muskulären Funktion wichtig ist. Kann es durch einen Defekt im MTM1-Gen nicht mehr produziert werden, ist die Kopplung zwischen der Anregung des Muskels und der Muskelkontraktion gestört.
Anzeichen für diese Erkrankung sind bereits ab Geburt erkennbar. Symptome sind eine starke Muskelhypotonie, Muskelatrophie sowie eine fortschreitende Schwächung der Hinterläufe. Begleitet wird dies durch eine beeinträchtigte Atmung, die letztendlich zum Erstickungstod führen kann.

ZNS-Atrophie mit zerebellärer Ataxie (CACA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Belgischer Schäferhund
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Beim Belgischen Schäferhund kommen verschiedene erbliche Formen der Ataxie vor. Eine der bereits bekannten genetischen Varianten löst eine neurologische Erkrankung namens ZNS-Atrophie mit zerebellärer Ataxie (CACA) aus. Die betroffenen Welpen zeigen unkoordinierte Bewegungen, Intentionstremor, kurze Episoden mit spastischen Anfällen, eine generell erhöhte Muskelspannung sowie einen verminderten Schluckreflex. Zudem nehmen die Welpen langsamer an Gewicht zu als ihre gesunden Wurfgeschwister. Die ersten Anzeichen der Erkrankung können bereits etwa zwei Wochen nach der Geburt beobachtet werden. Die Intensität der Symptome ist dabei jedoch sehr variabel. Die meisten betroffenen Welpen müssen bereits im Alter von wenigen Wochen euthanasiert werden, es wurde aber auch von einem betroffenen Hund mit milderen Symptomen berichtet, der 10 Jahre alt wurde.

Zwergwuchs – Skeletale Dysplasie 2 (SD2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Labrador Retriever
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die skeletale Dysplasie 2 ist eine Erbkrankheit beim Labrador, die zu einem frühzeitigen Stillstand des Knochenwachstums der langen Röhrenknochen führt. Anders als bei anderen Formen des Zwergwuchses entstehen so „disproportionierte“ Hunde.
Diese erkennt man an verkürzten Vordergliedmaßen und überbauter Hinterhand bei unveränderter Rumpflänge und -tiefe. Betroffene Hunde zeigen nach bisherigem Kenntnisstand keine gesundheitlichen Probleme wie missgestaltete Genitalien oder neuronale Erkrankungen.

Zwergwuchs

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (1) bzw. Sequenzierung (2)
Rasse	Deutscher Schäferhund (1), Karelischer Bärenhund (2), Lappländischer Rentierhund (2), Saarlooswolfhund (1), Tibet-Terrier (1), Tschechoslowakischer Wolfshund (1), Weißer Schweizer Schäferhund (1)
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Zwergwuchs zeichnet sich normalerweise durch einen stark verkleinerten Körperbau mit veränderten Proportionen bei den Gliedmaßen aus. Bei Schäferhunden und Wolfshunden existiert hingegen eine Form des Zwergwuchses, bei der perfekt proportionierte, jedoch stark miniaturisierte Hunde entstehen. Dem liegt ein genetischer Defekt zu Grunde, der zu einer Fehlfunktion der Hypophyse führt. Dadurch werden geringere Mengen

Wachstumshormone und Thyroxin ins Blut abgegeben, was zum Stillstand des Wachstums mit etwa 3 – 8 Lebenswochen führt. Betroffene Hunde zeigen ein fuchsähnliches Aussehen mit weit auseinander stehenden Ohren, einer spitzen Schnauze und leichtem Überbiss, zusätzlich blinzeln sie verstärkt in hellem Sonnenlicht. Unbehandelte Hunde behalten ihren Welpenflaum oder verlieren ihr Fell komplett. Deckfell bildet sich meist nur an Kopf- und Fußregionen, was zum Aussehen eines chinesischen Schopfhundes führt. Das Fehlen oder die Missbildung der Geschlechtsorgane kann eine weitere Folge der veränderten Hormonzusammenstellung sein. Mit der Gabe von Wachstumshormonen und Thyroxin kann den Hunden ein relativ normales Leben ermöglicht werden. Betroffene Karelische Bärenhunde, Tibet Terrier und Lappländische Rentierhunde erscheinen bei der Geburt zunächst normal, nehmen aber langsamer an Gewicht zu als ihre Wurfgeschwister. Die Hunde behalten ihr Welpenfell anstatt des typischen Erwachsenenfells. Andere leiden im Alter von 2 – 3 Jahren an starkem Haarausfall, zum Teil mit relativ dünner Haut und Anzeichen von Hautentzündungen.

2.2 Fellfarbe und Haarstruktur beim Hund

Fellfarbe

Die Fellfarbe eines Hundes wird durch das Zusammenspiel mehrerer Gene bestimmt, die die Bildung und Verteilung der beiden Hauptpigmente Eumelanin (schwarz) und Phäomelanin (rot/gelb) regulieren.

Die Produktion wird gesteuert von dem Gen MC1R (Melanocortin-Rezeptor, E-Lokus), andere Gene sind verantwortlich für die Farbvarianten und Muster. Das Gen für die Fellfarbe Braun (TYRP1, B-Lokus) modifiziert das schwarze Pigment zu Braun ohne Beteiligung des roten Pigments. Andere an der Fellfarbe beteiligte Gene sind Agouti (ASIP, A-Lokus), welches für die Verteilung von schwarzem und rotem Pigment verantwortlich ist, und Dilution (MLPH, D-Lokus), welches Schwarz zu Grau verdünnt bzw. Rot zu Cream. Es gibt weitere Gene für die Verteilung von weißen Mustern und andere Verdünnungsgene, die nur in bestimmten Rassen eine Rolle spielen. Im Folgenden finden Sie eine ausführliche Beschreibung der Gentests für die Vererbung der Fellfarbe beim Hund, die bei LABOGEN durchgeführt werden.

A-Lokus: Agouti (fawn, sable, black and tan, tricolor, rezessives Schwarz)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay + Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Der A-Lokus ist verantwortlich für mehrere verschiedene Farbmuster beim Hund. Die Voraussetzungen für eine Ausprägung des A-Lokus sind mindestens ein E- oder Em-Allel am E-Lokus und eine Kombination von ky bzw. kbr-Allelen am K-Lokus (das dominante KB-Allel darf nicht auftreten). Die verschiedenen Allele des Agouti-Gens sind die Grundlage für die Farben Fawn und Sable (Ay), Wildtyp (aw), Tan-Abzeichen (at) und rezessives Schwarz (a). Dabei ist Ay dominant über aw, aw ist dominant über at, welches wiederum dominant über a ist. Schwarze Hunde haben also den Genotyp aa; black and tan Hunde können den Genotyp at/at oder at/a aufweisen; sablefarbene Hunde besitzen den Genotyp Ay/Ay, Ay/at oder Ay/a.

B-Lokus: Fellfarbe Braun (chocolate, liver, livernose)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Die braune Fellfarbe wird vom TRP1-Gen am B-Lokus bestimmt. Zwei Allelformen sind möglich: B (dominant) ist verantwortlich für die Grundfarbe, b (rezessiv) verursacht die Fellfarbe Braun. Zwei Kopien des rezessiven b-Allels sind nötig, um Schwarz zu Braun aufzuhellen. Bei roten bzw. gelben Hunden hat b keine Auswirkung auf die Fellfarbe, jedoch ändert sich die Farbe der Nase und der Fußballen von Schwarz zu Braun, wenn b homozygot vorliegt. Beim Gentest am B-Lokus ist Folgendes zu beachten: Es gibt 3 Mutationen am B-Lokus, die für fast jede Art von Braun, Liver oder Chocolate ursächlich sind. Bei der Französischen Bulldogge löst die genetische Variante "cocoa" ebenfalls eine braune Fellfarbe aus, die von den bisher bekannten Färbungen über den B-Lokus optisch nicht zu unterscheiden ist.

B-Lokus b4, be (seltene Varianten)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstriche
Methode	TaqMan SNP Assay (b4) bzw. Sequenzierung (be, bh)
Rasse	b4: Australian Shepherd, Miniature American Shepherd; be: Lancashire Heeler; bh: Husky
Dauer	3 – 5 Werktage (b4) bzw. 1 – 2 Wochen (be, bh)

Ausprägung
Die braune Fellfarbe wird vom TRP1-Gen am B-Lokus bestimmt. Zwei Allelformen sind möglich: B (dominant) ist verantwortlich für die Grundfarbe, b (rezessiv) verursacht die Fellfarbe Braun. Zwei Kopien des rezessiven b-Allels sind nötig, um Schwarz zu Braun aufzuhellen. Bei gelben Hunden hat b keine Auswirkung auf die Fellfarbe, jedoch ändert

sich die Farbe der Nase und der Fußballen von Schwarz zu Braun, wenn b homozygot vorliegt. Neben den bei allen Rassen vorkommenden Varianten bc, bd und bs gibt es seltener bei den Rassen Australian Shepherd und Miniature American Shepherd eine ursächliche Variante b4 sowie beim Lancashire Heeler eine ursächliche Variante be und beim Husky eine ursächliche Variante bh. Bei der Französischen Bulldogge löst die genetische Variante "cocoa" ebenfalls eine braune Fellfarbe aus, die von den bisher bekannten Färbungen über den B-Lokus optisch nicht zu unterscheiden ist.

C-Lokus: Albino

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und ggf. Sequenzierung (1) bzw. TaqMan SNP Assay (2)
Rasse	Bullmastiff (2), Französische Bulldogge (2), Großspitz (1), Lhasa Apso (2), Pekingese (2), Zwergspitz (2)
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Ausprägung

Der Begriff „Albinismus“ beschreibt eine Gruppe von Erscheinungen, bei denen die Melanin-Synthese gestört ist. Man unterscheidet zwei Arten von Albinismus: okulokutaner Albinismus (OCA), bei dem Augen und Haut betroffen sind, und okulärer Albinismus (OA), bei dem nur die Augen betroffen sind. Je nach Funktion und Art der Mutation wird die Synthese der beiden Pigmente Eumelanin und Phäomelanin vollständig oder teilweise verhindert. Im Falle einer vollständigen Blockade der Pigmentsynthese erscheinen die Hunde weiß mit pinkfarbener Haut, Nasenspiegel, Pfoten, Lippen und pinkfarbener bzw. roter Iris.
Es wurden bereits mehrere rassespezifische Mutationen im SLC45A2-Gen als Ursache für Albinismus bei Hunden gefunden. Das Genprodukt von SLC45A2 ist ein Membran-assoziiertes Transporterprotein (MATP), welches an der Pigmentierung beteiligt ist. So kommt es durch eine Mutation in SLC45A2 zu einer Reduktion der Melaninsynthese. Eine der bislang bekannten Mutationen liegt im Exon7 des SLC45A2-Gens und bedingt Albinismus bei den Rassen Französische Bulldogge, Lhasa Apso, Pekingese und beim Zwergspitz. Das Allel wird mit caL bezeichnet und wird autosomal-rezessiv vererbt. Obwohl angenommen wird, dass diese Mutation im homozygoten Zustand bei verschiedenen kleinen, langhaarigen Hunderassen Albinismus auslöst, kann Albinismus nicht bei allen kleinen Hunderassen über das Auftreten von caL erklärt werden, da beispielsweise bei einem Albino-Mops homozygot das Wildtyp-Allel an dieser Stelle gefunden wurde. Bei einer Großspitz-Familie konnte eine weitere Albinismus-assoziierte Mutation im OCA2-Gen (okulokutaner Albinismus Typ 2) nachgewiesen werden. Das OCA2-Genprodukt spielt eine wichtige Rolle in der Melanosom-Biosynthese und der Eumelanin-Synthese. Die gefundene Mutation im OCA2-Gen bedingt eine Hypopigmentierung der Haut, Haare und Augen. Die betroffenen Welpen der untersuchten Großspitz-Familie zeigten statt der erwarteten schwarzen Fellfarbe ein hellbraunes Fell, schwach pigmentierte Lippen und Nase sowie eine blaue Augenfarbe. Die hellbraune Fellfarbe wurde mit dem Alter der Hunde dunkler und die blauen Augen wechselten zu einer grünen Farbe, möglicherweise durch eine Akkumulation an Pigmenten. Bei den betroffenen Welpen konnte auch eine durchsichtige Iris und ein Schielen im hellen Licht (Photophobie) beobachtet werden. Die Variante im OCA2-Gen wird autosomal-rezessiv vererbt.
Beim Bullmastiff konnte ebenfalls eine Variante des SLC45A2-Gens gefunden werden, die zu OCA führt. Hunde, welche die Variante (OCA4) homozygot tragen, wurden als nahezu weiß beschrieben, da die Produktion von Phäomelanin und Eumelanin fast komplett verhindert wird. Sie zeigen nur eine minimale blasse Pigmentierung der Haut und der Haare und besitzen blaue Augen. Weitere gesundheitliche Probleme (wie z.B. Augenblinzeln oder Photophobie) sind jedoch nicht bekannt.

Cocoa

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Französische Bulldogge
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung

Die rezessive genetische Variante „cocoa“ löst eine braune Fellfarbe bei der Französischen Bulldogge aus, die von den bisher bekannten Färbungen über den B-Lokus optisch nicht zu unterscheiden ist. Cocoa liegt nicht am B-Lokus und ist nicht direkt mit den dort gefundenen Varianten kompatibel. Daher muss die braune Fellfärbung durch cocoa separat betrachtet werden.
Diese Variante ist daher eine mögliche Erklärung für „chocolate“-farbene Bulldoggen, welche über den B-Lokus nicht erklärt werden können.
Synonyme: Braun, Dunkelbraun, chocolate, dark chocolate, „nicht testbares Schoko“

D-Lokus d1: Dilution, Verdünnung (blau, silber, grau...)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung

Hervorgerufen durch eine Mutation am D-Lokus treten in einigen Hunderassen Tiere mit verdünnter oder aufgehellter Grundfarbe auf. Der Erbgang ist autosomal-rezessiv, d.h. die Farbverdünnung entsteht nur, wenn das mutierte d-Allel homozygot vorliegt. Unter dem Einfluss des defekten Gens kommt es zur Verklumpung der Pigmente im Haar, das dann heller erscheint. Sowohl Eumelanin als auch Phäomelanin sind davon betroffen. In den verschiedenen Hunderassen wird die resultierende Fellfärbung unterschiedlich benannt (z.B. Lilac, Silber, Isabella, Pink, Champagner, Creme, ...).

E-Lokus
K-Lokus
A-Lokus
A-Lokus mit B-Lokus + D-Lokus
Brindle
EM-Lokus
S-Lokus + T-Lokus
M-Lokus
EM/EM, EM/E, EM/e
E/E, E/e
EG/* o. EH/* (at/*)
kbr/kbr, kbr/ky
ky/ky
KB/KB, KB/kbr, KB/ky
oder
oder
Ay/Ay, Ay/Aw, Ay/at, Ay/a
Aw/Aw, Aw/at, Aw/a
at/at, at/a
a/a
b/b + Ay/*
b/b + Aw/*
b/b + at/*
b/b + a/a
d/d + Ay/*
d/d + Aw/*
d/d + at/*
d/d + a/a
b/b + d/d + Ay
b/b + d/d + Aw
b/b + d/d + at
b/b + d/d + a/
kbr/* + Ay/*
kbr/* + Aw/*
kbr/* + at/*
kbr/* + a/a
EM/* + Ay/*
EM/* + Ay/*
EM/*, at/*
EM/* + a/a
S/* + Ay/*
S/* + Aw/*
S/* + at/*
S/* + a/a
? + S/* + Ay/*
? + S/* + Aw/*
? + S/* + at/*
? + S/* + a/a
M/* + Ay/*
M/* + Aw/*
M/* + at/*
M/* + a/a
B-Lokus + D-Lokus
e/e + B/*
e/e + b/b + D/*
e/e + D/*
e/e + B/* + d/d
e/e + B/* + D/*
e/e + b/b + d/d
B/B, B/b
b/b
D/D, D/d
d/d
E/* + B/* + D/*
b/b + d/d
b/b + kbr/*
b/b + EM/*
d/d + kbr/*
d/d + EM/*
b/b + d/d + kbr/*
b/b + d/d + EM/*
b/b + S/*
b/b + ? + S/*
d/d + S/*
d/d + ? + S/*
b/b + d/d + S/*
b/b + d/d + ? + S/*
b/b + M/*
d/d + M/*
b/b + d/d + M/*
M-Lokus
e/e + M/*, (Ma/*)
M/M (M/Ma, Ma/Ma)
Mc/Mc, Mc/m, m/m
M/Mc, M/m (Ma/Mc, Ma/m)
M/*, (Ma/*) + S/*
M/*, (Ma/*) + ? + S/*

Fälle von Haarausfall über die sogenannte Colour Dilution Alopezie (CDA) sind eng mit der Farbverdünnung verknüpft. Bisher ist jedoch kein genetischer Faktor bekannt, der zwischen verdünnten Tieren mit und ohne Symptome einer CDA unterscheidet. Grundsätzlich gilt, dass Bereiche mit kräftigem Eumelanin stärker von einer CDA betroffen sind, als hell pigmentierte Fellbereiche.
Es sind momentan 3 genetische Varianten bekannt, die unabhängig voneinander zur Aufhellung des Felles führen, genannt d1, d2 und d3. Die Variante d1 kann bei allen Rassen vorkommen, während d2 bisher in den Rassen ChowChow, Sloughi und Thailand-Ridgeback und d3 in den Rassen Chihuahua, Italienisches Windspiel, Pumi und Mudii nachgewiesen werden konnte. In diesen Rassen empfiehlt sich also die Testung beider relevanter Mutationen.

D-Lokus d2, d3 (seltene Varianten)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	d2: Chow Chow, Sloughi, Thailand-Ridgeback d3: Chihuahua, Italian Greyhound, Mudi, Pumi uvm.
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
siehe D-Lokus d1

E-Lokus e1: gelb, lemon, rot, cream, apricot

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Das MC1R-Gen am E-Lokus beinhaltet verschiedene Allelformen: E (schwarz), EG (domino/grizzle), EH (zobel), EM (Schwarzmaskenallel) und e (rot/gelb). E, EG, EH und Em sind dominant über e, d.h. ein Hund muss 2 Kopien des e-Allels haben, um die rote bzw. gelbe Farbe auszuprägen. Der Gentest für die Fellfarbe Rot/Gelb erkennt auch heterozygote Träger, die selbst eine andere Farbe haben, er erkennt jedoch nicht die Domino/Grizzle-Zeichnung oder das Schwarzmaskenallel. Es sind momentan 2 genetische Varianten bekannt, die zur Ausprägung von Rot/Gelb führen, genannt e1 und e2. Die Variante e1 kann bei allen Rassen vorkommen, während e2 bisher nur in der Rasse Australian Cattle Dog nachgewiesen werden konnte. In dieser Rasse empfiehlt sich also die Testung beider Mutationen.

E-Lokus e2 (seltene Varianten)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Australian Cattle Dog
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
siehe E-Lokus e1

EG-Lokus (Sonderfarben): EG, EH, eA

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay (EH, eA) bzw. Sequenzierung (EG)
Rasse	EG: Afghanischer Windhund, Barsoi, Saluki EH: American Cocker Spaniel, English Cocker Spaniel eA: alle anderen Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage (EH, eA) bzw. 1 – 2 Wochen (EG)

Ausprägung
Das Allel EG codiert eine Fellzeichnung, die beim Afghanischen Windhund „Domino“, beim Saluki „Grizzle“ und beim Barsoi „Sable“ genannt wird. Charakteristisch für diese Zeichnung ist eine helle Maske mit sogenanntem „Witwenspitz“. Das Allel eA codiert die typische „Husky“-Zeichnung, die der „Domino“-Zeichnung gleicht. Die Allele eg und eA sind dominant über das Allel e, jedoch rezessiv gegenüber EM und E. Die typische „Domino“- bzw. „Husky“-Zeichnung kommt nur phänotypisch zur Ausprägung, wenn gleichzeitig die Allelkombinationen ky/ky am K-Lokus und at/at am A-Lokus vorliegen. In Kombination mit KB/- am K-Lokus entstehen grau melierte Färbungen, in Verbindung mit ky/ky Ay/- entstehen creme bis gelbliche Färbungen ohne dunkle Haarspitzen.
Das Allel eh führt in Kombination mit dem Genotyp KB/- a/at zum „Zobel“ genannten Phänotyp beim Cocker Spaniel. Dieser zeichnet sich, ähnlich wie „Domino“ bei den entsprechenden Rassen, durch eine helle Gesichtsmaske und dunkle Decke aus. In Kombination mit dem Genotyp ky/ky führt eh/- zu einer schmutzig-rötlichen Farbe, die auch als „Goldzobel“ bezeichnet wird. Das Allel eh befindet sich auf dem E-Lokus zwischen E und e. Der Gentest ist für den Amerikanischen und den Englischen Cocker Spaniel verfügbar.

EM-Lokus: Schwarzmaskenallel

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Dieser Gentest kann zeigen, ob der Hund am E-Lokus 1 oder 2 Kopien des Schwarzmaskenallels EM trägt. Dieses wird dominant vererbt und führt zur Ausprägung einer dunklen Maske um die Augen. Heterozygote Tiere können Nachkommen mit oder ohne Maske haben, homozygote Tiere, bei denen das Gen in 2 Kopien vorliegt, werden nur Nachkommen mit Maske haben. Der Test kann auch bei schwarzen Hunden durchgeführt werden, bei denen phänotypisch nicht ersichtlich ist, ob sie eine Maske tragen oder nicht.

H-Lokus: Harlequin

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Deutsche Dogge
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Bei der Deutschen Dogge kommt eine besondere Fellzeichnung mit schwarzen Flecken auf weißer Grundfarbe vor. Diese sogenannte Harlequin-Färbung wird durch ein Modifier-Gen auf dem M-Lokus verursacht. Das dominante Harlequin-Allel H verändert die Struktur der vom Merle-Gen hervorgerufenen Färbung. Voraussetzung ist daher das dominante Merle-Allel (M), was in Kombination mit dem Harlequin-Genotyp H/h zur Ausprägung der Harlequin-Fellfärbung führt. Hunde mit dem Double-Harlequin-Genotyp H/H sind nicht lebensfähig und versterben bereits im Mutterleib.

I-Lokus: Phäomelanin-Intensität

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Der I-Lokus beeinflusst die Farbintensität des Phäomelanins. I steht hier für Intensität oder intensity. Das helle Pigment kann unterschiedliche Farbstufen annehmen: Von intensivem Rot oder Orange über Gelb und Creme bis hin zu Weiß.
Das dominante I-Allel steht für farbintensives Phäomelanin (Rot, Orange, Gelb), das rezessive i-Allel steht für Creme, Creme-Weiß oder Weiß.
Die grundsätzliche Ausprägung des Phäomelanins auf dem Hundekörper wird zunächst von den Genorten E-, K- und A-Lokus bestimmt. Der I-Lokus entscheidet dann, ob die hellen Bereiche eine zusätzliche Aufhellung zeigen.

K-Lokus

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Der K-Lokus spielt eine entscheidende Rolle bei der Vererbung der Fellfarbe. Das dominante Allel am K-Lokus ist KB. Es ist verantwortlich für einfarbiges Fell in pigmentierten Bereichen. Diese Eigenschaft wurde früher dem Agouti (A-) Lokus als AS zugeordnet, neueste Studien haben jedoch gezeigt, dass dies nicht der Fall ist.
Es gibt 2 weitere Allele am K-Lokus: kbr (Brindle) und ky, wobei KB dominant über kbr, und kbr dominant über ky ist. Beide rezessiven Allele erlauben die Ausprägung des A-Lokus. Jedes Tier mit mindestens einem KB-Allel ist einfarbig (in den pigmentierten Bereichen). Hunde mit kbr/kbr oder kbr/ky zeigen eine schwarze Stromung auf den vom A-Lokus codierten Färbungen, während ky/ky die vollständige Ausprägung des A-Lokus erlaubt.
Im Test wird ausschließlich das KB-Allel erfasst, sodass eine genetische Unterscheidung von kbr und ky nicht möglich ist.

M-Lokus*: (Merle-Allele: Mh, M, Ma+, Ma, Mc+, Mc, m und Mosaike)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Partnerlabor
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Die Fellfarbe Merle (M) bezeichnet eine Fellscheckung, bei der sowohl Areale mit voll pigmentiertem Fell als auch Areale mit verdünntem Farbpigment entstehen. Die Merle-Insertion bewirkt eine Farbverdünnung, die nicht über das ganze Fell verteilt ist, sondern unregelmäßige, zerrissen wirkende unverdünnte Farbflecken stehen lässt. M (Merle) verhält sich unvollständig dominant gegenüber der Normalform (m).
Verantwortlich für die Ausprägung der Fellfarbe Merle ist eine Insertion mit variabler Länge, welche in verschiedenen Allel-Varianten vorliegen kann. Bisher sind die Varianten Mh für „Harlequin"-Merle, M für Merle, Ma für atypisches Merle und Mc für cryptisches Merle beschrieben. Die unveränderte Genvariante wird mit m für „Non Merle" bezeichnet. Die unterschiedliche Länge der Insertion hat dabei auch unterschiedliche Ausprägungen der Merlezeichnung zur Folge. Bei Mc ist die Insertion so weit verkürzt, dass keine Veränderung der Grundfarbe auftritt.
Bei Hunden mit dem Genotyp M/M („Double Merle") sowie allen genetischen Kombinationen von M oder Mh mit den Allelen Mh, M oder Ma können schwere Innenohrfehlbildungen auftreten, die zu Schwerhörigkeit oder Taubheit führen. Zudem können Fehlbildungen des Auges auftreten. Diese Tiere haben oft einen stark erhöhten Weiß-

anteil oder sind vollständig weiß gefärbt. Das Zustandekommen dieser Tiere gilt in Deutschland als „Qualzucht“ und eine Verpaarung von 2 Trägertieren ist somit gesetzlich verboten.
Da die Ausprägung der Merlefärbung auch nur auf kleine Bereiche beschränkt sein kann („Minimal Merle“) oder durch eine andere Färbung verdeckt sein kann („Hidden Merle“), ist eine optische Identifikation dieser Tiere nicht immer möglich. Ein Gentest ist daher immer angeraten, wenn Merle in einer zur Zucht verwendeten Linie vorhanden ist oder vermutet wird.

Pandascheckung

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Deutscher Schäferhund
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Die dominante Weißscheckung beim Deutschen Schäferhund kann mit einer Mutation im sogenannten KIT-Gen assoziiert werden, welches für eine essentielle Komponente der Melanogenese kodiert. Diese Mutation bedingt einen Mangel an Melanozyten, wodurch die betroffenen Hautpartien unpigmentiert bleiben. Der weißgescheckte Phänotyp ist gekennzeichnet durch weiße Flecken im Gesicht, am Bauch, an den Füßen und an der Schwanzspitze. Der Umfang der Weißscheckung und der Grad der Symmetrie können dabei stark variieren. Die Pandascheckung wird autosomal-dominant vererbt, die Mutation ist homozygot letal.

Saddle-Tan: A-Lokus Modifier

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Basset Hound, Welsh Corgi Cardigan, Welsh Corgi Pembroke
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Das at-Allel am A-Lokus ist für die grundsätzliche Ausprägung von Tan-Abzeichen verantwortlich. Diese können in einigen Rassen verschieden ausfallen. Große schwarze Flächen mit kleinen, klar abgetrennten Tan-Abzeichen werden als Black&Tan, der umgekehrte Fall als Saddle-Tan bezeichnet, da hier die schwarzen Fellbereiche wie ein Sattel auf dem Rücken des Tieres liegen.
Für Welsh Corgi und Basset Hound kann dieser Unterschied über einen Gentest erfasst werden. Dabei ist das Allel für Saddle-Tan bereits beim Wolf nachgewiesen und über die Duplikation, die für Black&Tan verantwortlich ist, dominant. Hunde mit Saddle-Tan-Abzeichen können somit die Genotypen +/+ oder +/dup besitzen, Hunde mit der Farbe Black&Tan sind immer dup/dup.

S-Lokus: Piebald, Weißscheckung

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Studien haben ergeben, dass die Weißscheckung beim Hund vor allem durch Variationen am MITF (Microphthalmia-associated transcription factor) verursacht wird.
An diesem Genort kann eine Genvariante (Allel) auftreten, die als S-Allel bezeichnet und durch eine Mutation verursacht wird (Insertion). Durch diese wird die Weißscheckung ausgelöst. Das Allel für Nicht-Scheckung wird demnach mit „N" bezeichnet.
Die Stärke der Ausprägung des Merkmals selbst ist über den Gentest nicht zu erfassen. Die Bandbreite reicht von einer nahezu mantelartigen Scheckung bis hin zur Extremscheckung. Der Erbgang ist dominant-rezessiv (S ist dominant über N). Bei Hunden mit zusätzlicher irischer Scheckung (derzeit noch nicht testbar) kann bereits ein Allel S zu einer sogenannten „Weißüberzeichnung“ führen. Hierunter versteht man weiße Bereiche am Rumpf und/oder oberhalb der Kniegelenke.
Hunde mit einer ausgeprägten Weißscheckung im Kopfbereich können unter Taubheit leiden.

Ticking (Tüpfelung, Stichelung, Schimmelung)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Am T-Lokus werden verschiedene Varianten vermutet, die einerseits das grundsätzliche Auftreten von pigmentierten Tüpfeln innerhalb der unpigmentierten Bereiche der Weißscheckung bedingen, andererseits die Ausprägung als Tüpfelung, Stichelung, Schimmel oder Punkte steuern. Neuere Studien haben die grundsätzliche Ursache des Merkmals im dominanten Tr-Allel gefunden. Dieses ist dominant gegenüber dem Wildtyp (N oder t) und wurde als genetisch ursächliche Variante für alle Formen des Ticking beschrieben. Der genetische Test des Tr-Allels erlaubt also eine Aussage zur Vererbung des Merkmals an sich, nicht jedoch zu dessen genauer Ausprägung.

Gentests zum Nachweis der Haarlänge und -struktur beim Hund

Das Hundefell hat bei verschiedenen Rassen eine unterschiedliche Beschaffenheit. Es kommen diverse Strukturen, wie rau, glatt, lang oder kurz in unterschiedlichsten Farben vor. Für viele Hundeliebhaber ist das Aussehen des Fells ein wichtiges äußeres Merkmal für die Entscheidung zum Kauf eines Hundes. Vielen Hunderassen verleiht gerade die Haarlänge ihr charakteristisches Aussehen.
Für die meisten der registrierten Hunderassen erlaubt der Zuchtstandard nur 1 Haarlänge, d.h. die Haarlänge gilt als zuchtausschließendes Merkmal.

Haarlänge Kurzhaar oder Langhaar

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Bei manchen Hunderassen (z.B. Welsh Corgi, Deutscher Schäferhund, Collie, Border Collie und Dackel) wurde nachgewiesen, dass nur 1 Gen (FGF5) die Ausprägung der Haarlänge steuert.
Die Anlage für Kurzhaar (L) wird dominant über das Langhaar (l) vererbt. Ein Hund mit je einer Kopie des Kurzhaar- und Langhaar-Gens hat ein kurzes Fell. Erst wenn ein Hund beide Anlagen für langhaarig (ll) trägt, kommt Langhaarigkeit zum Vorschein. Es ist demnach möglich, dass ein Hund das Gen für Langhaarigkeit in sich trägt, ohne dass man es äußerlich erkennen kann. Der Hund selbst ist kurzhaarig, kann aber das Langhaar-Gen zu 50% an seine Nachkommen weitervererben. Verpaart man 2 Langhaar-Anlageträger miteinander, so können 25% der Nachkommen langhaarig werden.
Mittels DNA-Test kann man Anlageträger (Ll) sicher von reinerbig kurzhaarigen (LL) Tieren unterscheiden.

Bitte beachten Sie dass bei folgenden Rassen neben dem Test auf Haarlänge I auch die Untersuchung auf **Haarlänge II** durchgeführt werden sollte:

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Afghanischer Windhund, Akita, Alaskan Malamute, Amerikanischer Akita, Chow Chow, Eurasier, Französische Bulldogge, Husky, Prager Rattler, Samojede, Shar Pei, Shiba
Dauer	1 – 2 Wochen

ACHTUNG: Wir haben die Nomenklatur des Gens für die Haarlänge auf den internationalen Standard umgestellt!

Furnishing Rauhaar

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Bei einigen Hunderassen ist – unabhängig von der Länge des Deckhaars – das Gen RSPO2 maßgebend für die Variante „Rauhaar“. Bei diesen Hunden mit der Genvariante Furnishing sind die Haare an Bart und Augenbrauen deutlich länger als das übrige Deckhaar. Das Furnishing-Allel wird dominant über das „Unfurnished“ (=„Satin“) -Allel vererbt, d.h. ein rauhaariger Hund kann Träger von Satin sein. Bei der Verpaarung zweier solcher Trägertiere können dann Welpen ohne Furnishing fallen. Diese Fellvariante wird beim Portugiesischen Wasserhund auch „Improper Coat“ genannt.

Haaren (Shedding)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Die Fellstruktur des Hundes wird von verschiedenen bekannten genetischen Merkmalen beeinflusst. Eine Variante des MC5R-Gens ist mit dem Haaren sowie der Haarlänge assoziiert.
Das rezessive sh-Allel (für shedding, Haaren) wurde in vielen Rassen reinerbig (Genotyp sh/sh) nachgewiesen, welche stark haaren. Hunde, die mindestens ein N-Allel (non-shedding) besitzen, verlieren weniger Haare.
Zusätzlich wird das Haaren auch durch das Furnishing des RSPO2-Gens beeinflusst. Unabhängig vom Genotyp der Shedding-Variante im MC5R-Gen haaren Hunde, die das dominante F-Allel für Furnishing reinerbig besitzen (Genotyp F/F), signifikant weniger.
Die Haarlänge wird maßgeblich durch rezessive Varianten des FGF5-Gens (Haarlänge-Lokus) und die dominante Furnishing-Variante des RSPO2-Gens determiniert. Zusätzlichen Einfluss hat auch die Shedding-Variante des MC5R-Gens.
Längere Haare entstehen durch die rezessiven l-Allele (langhaarig), das dominante F-Allel (rauhaarig/furnished) sowie das rezessive sh-Allel (shedding), während kürzere Haare durch die dominanten L-Allele (kurzhaarig), das rezessive f-Allel (glatthaarig/unfurnished) und das dominante N-Allel (non-shedding) bedingt sind.
Vor allem mittlere Haarlängen bei genetisch kurzhaarigen (FGF5 L/L oder L/l) und glatthaarigen Rassen aus der Gruppe der Schäferhunde und Retriever können in einigen Fällen über die Shedding-Variante des MC5R-Gens erklärt werden.

Curly: gelockt

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Ein weiteres Gen für die Ausprägung der Fellstruktur ist das Gen KTR71, welches für die Phänotypen „Curly“ bzw. „Non-curly“ verantwortlich ist. Es wird unabhängig von den anderen beiden Genen für die Haarlänge vererbt, kommt aber nur bei langem Deckhaar zur Ausprägung. Wenn das Curly-Gen homo- oder heterozygot vorliegt, ist das Deckhaar gewellt bis gelockt (dominanter Erbgang), die rezessive Variante „Non-curly“ verursacht einen glatthaarigen Phänotyp. Bei der Rasse Curly Coated Retriever wurde eine neue Variante des KRT71-Gens identifiziert, die für das lockige Fell verantwortlich ist. Sie wurde mit geringeren Allelfrequenzen auch bei 5 anderen Rassen gefunden, darunter Chesapeake Bay Retriever, Lagotto Romagnolo, Spanischer Wasserhund, Bichon Frisé und Irish Terrier.

Haarlosigkeit

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (1), Sequenzierung (2)
Rasse	Chinese Crested Dog (1), Mexikanischer Nackthund(1), Peruanischer Nackthund (1) und Scottish Deerhound (2)
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Die genetisch bedingte Haarlosigkeit beim Chinese Crested Dog, Mexikanischen und Peruanischen Nackthund wird anhand des sogenannten FOXI3-Gens als autosomal kodominantes Merkmal vererbt. Hunde, welche die Variante heterozygot tragen, besitzen nur spärliche oder keine Körperbehaarung, zum Teil ein abnormales Gebiss und gelegentlich Missbildungen des Außenohrs und des Hörkanals. Deshalb wird der Phänotyp haarloser Hunde dieser Rassen als canine ektodermale Dysplasie (CED) klassifiziert. Träger der Variante können je nach Verpaarung sowohl behaarte als auch nackte Nachkommen hervorbringen. Hunde ohne Variante tragen dagegen ein normales Haarkleid und werden als „Powderpuff“ bezeichnet. Insbesondere beim Chinese Crested Dog ist eine rein phänotypische Unterscheidung der echten Nackthunde von den Powderpuffs schwierig, da die Nackthunde eine mehr oder weniger ausgeprägte Restbehaarung aufweisen. Embryonen, die die Genvariante homozygot tragen, sterben bereits während der Trächtigkeit ab. Beim Scottish Deerhound kann eine andere Variante im SGK3-Gen mit der juvenilen Alopezie assoziiert werden. Betroffene Welpen verlieren während den ersten Lebenswochen ihr Fell, was später auch dauerhaft so bleibt. Bei der Haarlosigkeit beim Scottish Deerhound handelt es sich um einen autosomal-rezessiven Erbgang.
Bitte beachten Sie, dass diese Tests nicht für den Nachweis der Haarlosigkeit beim American Hairless Terrier geeignet sind.

Improper Coat

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Portugiesischer Wasserhund
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Beim Portugiesischen Wasserhund tritt eine nicht gewünschte Fellvariante auf. Diese nennt sich „Improper Coat“. Der Gentest kann das rezessive Allel bei Hunden mit normalem Fell nachweisen.

2.3 DNA-Profil beim Hund

Ein DNA-Profil ist der genetische Fingerabdruck Ihres Tieres. Es kann nicht manipuliert werden oder verloren gehen, bleibt ein Leben lang unverändert und ermöglicht eine eindeutige Identifizierung des Individuums. Alle DNA-Profile werden in unserer DNA-Datenbank gespeichert und gewährleisten so eine kontinuierliche Verfügbarkeit.

Classic STR DNA-Profil (ISAG 2006)

Das klassische STR DNA-Profil (ISAG 2006) folgt den empfohlenen ISAG-Richtlinien (International Society for Animal Genetics) aus dem Jahr 2006, indem es 22 Mikrosatelliten-Marker – auch als STR-Marker (Short Tandem Repeat) bezeichnet – analysiert und eine internationale Vergleichbarkeit zwischen Laboratorien ermöglicht. Jeder STR-Marker beschreibt eine bestimmte Region auf dem DNA-Strang anhand seiner Länge. Die Testzuverlässigkeit und die Ausschlusswahrscheinlichkeiten für die Abstammungsanalyse liegen bei über 99,99%.

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Tierart	Hund
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020)

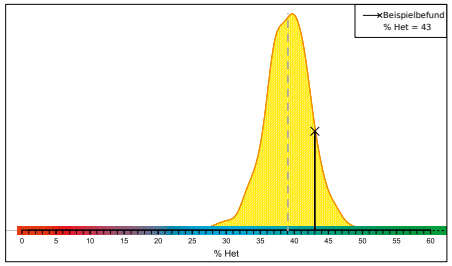
Das Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020) folgt den empfohlenen ISAG-Richtlinien (International Society for Animal Genetics) aus dem Jahr 2020, indem 230 SNPs (Einzelnukleotidpolymorphismen) analysiert werden und ermöglicht eine internationale Vergleichbarkeit zwischen Laboratorien. Jeder SNP-Marker beschreibt einen bestimmten Ort auf der DNA. Testzuverlässigkeit und Ausschlusswahrscheinlichkeiten für die Abstammungsanalyse liegen weit über 99,99%. Das Premium-SNP-DNA-Profil (ISAG

2020) hat auch das Potenzial, Abstammungsfälle zu lösen, bei denen nur ein Elternteil verfügbar ist (Rassen auf Anfrage). Darüber hinaus ist beim Premium SNP DNA-Profil (ISAG 2020) eine Analyse der genetischen Variabilität (Heterozygotie) enthalten (siehe unten).
Bitte beachten Sie: Premium SNP DNA-Profile (ISAG 2020) und Classic STR DNA-Profile (ISAG 2006) sind nicht kompatibel und können nicht gleichzeitig in derselben Abstammungsanalyse verwendet werden.

Material	1 ml EDTA-Blut
TierartenHund	
Rassen	alle Rassen
Dauer	4 – 6 Wochen

Genetische Variabilität (Heterozygotie)

Die Heterozygotie beschreibt den Prozentsatz an genetischen Merkmalen (SNPs), bei denen ein Hund unterschiedliche Varianten von Mutter und Vater vererbt bekommen hat. Im Rassevergleich sind Tiere mit hoher Heterozygotie nach aktuellem wissenschaftlichem Stand weniger von Inzucht betroffen als Tiere niedriger Heterozygotie.
Für die Berechnung der Heterozygotie verwenden wir den genetischen Fingerabdruck (das Premium SNP DNA-Profil) sowie hunderte weitere genetische Merkmale in der DNA des Hundes. Der untersuchte Hund ist in der Grafik mit einem Kreuz und einer schwarzen durchgezogenen Linie markiert. Sobald eine genügend große Referenzpopulation der entsprechenden Rasse bei LABOKLIN untersucht wurde, wird die genetische Variabilität der gesamten Rassepopulation als orange schraffierter Bereich angegeben. Der Mittelwert der Rasse ist als graue gestrichelte Linie gekennzeichnet.
Kleine Populationsgrößen und Inzucht können die Heterozygotie einer Rasse verringern. Tiere mit hoher Heterozygotie im Rassevergleich können daher in der Zucht zum Erhalt der genetischen Vielfalt einer Rasse beitragen.
Bitte beachten Sie jedoch, dass durch die Heterozygotie keine Rückschlüsse auf einzelne Faktoren wie Erbkrankheiten oder äußerliche Merkmale wie die Fellfarbe gezogen werden können. Der Erhalt von genetischer Variabilität kann ein Baustein in der verantwortungsvollen Hundezucht sein, darf aber nicht für sich allein betrachtet werden.



3. Katze

3.1 Erbkrankheiten bei der Katze

α-Mannosidose

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Perser
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Alpha-Mannosidose (AMD) ist eine lysosomale Speicherkrankheit, die durch einen Mangel des Enzyms α-Mannosidase verursacht wird. Die ursächliche Mutation verhindert die Bildung des Enzyms, was zu einer intrazellulären Anreicherung von mannosereichen Oligosacchariden führt. Die klinischen Symptome sind unter anderem Fehlbildungen im Knochenbau sowie neurologische Erscheinungen wie Ataxie, Tremor oder eingeschränktes Sehvermögen.
Von dieser seltenen Krankheit betroffene Katzen versterben meist bei der Geburt oder in den ersten Lebensmonaten.

Acrodermatitis enteropathica (AE)

Material	1 ml EDTA-Blut/ Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Türkisch Van
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Bei der Türkisch Van löst eine genetische Variante im SLC39A4-Gen die Erkrankung Acrodermatitis enteropathica aus. Das SLC39A4-Gen codiert für einen Zinktransporter im Darm; der Verlust dieses Transporters führt zum systemischen Zinkmangel.
Die betroffenen Kitten entwickeln sich in den ersten 6 Wochen zunächst normal. Im Alter von 6 – 8 Wochen zeigen sie jedoch Wachstumsverzögerung und Durchfall. Zudem leiden sie an schweren, schnell fortschreitenden dermatologischen Symptomen wie Schuppungen, Alopezie (Haarlosigkeit), nässenden Hautentzündungen und schweren Erosionen und Läsionen an Bauch und Gliedmaßen. Massive Sekundärinfektionen können in den Hautläsionen entstehen. Die Erkrankung kann durch die orale Einnahme von hohen Zinkdosen behandelt werden, da ein weiterer intestinaler Zink-Transportweg existiert, der den Zinkmangel ausgleichen kann.

Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS)

Material	1 ml EDTA-Blut/ Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Britisch Kurzhaar
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das autoimmune lymphoproliferative Syndrom (ALPS) bei der Britisch Kurzhaar wurde bisher bei Katzen in Neuseeland und Australien festgestellt. Die Tiere weisen eine Lymphadenopathie und Splenomegalie bereits ab einem Alter von 8 Wochen auf.

Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Devon Rex, Sphynx
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das kongenitale myasthene Syndrom (CMS) bei der Katze wird durch eine Mutation im COLQ-Gen ausgelöst. Die Symptome der Krankheit entsprechen denen von CMS beim Menschen; es fällt insbesondere eine generalisierte Muskelschwäche auf. Diese zeigt sich bereits im Alter von 3 Wochen und vor allem nach Stress oder Aufregung. Oft nehmen betroffene Katzen eine Art „Eichhörnchen"-Körperhaltung ein und ruhen sich mit den Vorderpfoten auf entsprechend hohen Objekten aus. Die meisten Katzen mit CMS sterben innerhalb von 2 Jahren. Oft ersticken sie an Futter.

Cystinurie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Cystinurie ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung mit Absorptionsstörung bestimmter Aminosäuren im proximalen Nierentubulus. Die Folge ist eine erhöhte Ausscheidung der Aminosäure Cystin über den Urin. Aufgrund der starken Akkumulation von Cystin im Harn und seiner schlechten Wasserlöslichkeit kristallisiert Cystin aus und es bilden sich Steine. Die Harnsteine, die die klinischen Symptome verursachen, treten schon im jugendlichen Alter auf. Dabei kann es zu einem lebensbedrohlichen Verschluss der Harnwege kommen.

Faktor-XI-Defizienz

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Maine Coon
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Der Koagulationsfaktor XI ist ein Plasmaprotein und beteiligt an der intrinsischen Kaskade der Blutgerinnung. Die Blutungstendenz bei Faktor-XI-Mangel ist im Gegensatz zu Hämophilien nur geringgradig erhöht. Typisch sind Hämatome und andere leichte Blutungen, die nur manchmal nach Trauma oder chirurgischen Eingriffen auftreten. Faktor-XI-Mangel verlängert die partielle Thromboplastinzeit im Plasma, aber die Thromboplastinzeit bleibt normal. Laboklin hat Maine-Coon-Katzen mit erhöhter Blutungsneigung sowie deren Verwandte untersucht und einen Gendefekt im Faktor XI identifiziert. Dabei wurden auch homozygot erkrankte und Trägertiere (Carrier) in Europa nachgewiesen. Der Faktor-XI-Mangel wird autosomal-rezessiv vererbt.
Anhand dieses Gentests können Maine-Coon-Katzen, die ein erhöhtes Blutungsrisiko haben, aber auch symptomlose männliche und weibliche Trägertiere sicher identifiziert und die Verbreitung dieses Gendefektes bei der Zucht eingeschränkt werden.

Gangliosidose (GM1 und GM2)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Balinese, Burma, Javanese, Korat, Ocicat, Orientalisch Kurzhaar, Peterbald, Seychellois, Siam, Thaikatze und Tonkanese
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die Gangliosidose ist eine lysosomale Speicherkrankheit, die bei Menschen, Katzen und anderen Tieren auftritt. Bei einer lysosomalen Speichererkrankung werden die Stoffe, die aufgrund eines Enzymmangels nicht weiterverarbeitet werden können, in den Lysosomen abgelagert. Im Fall der Gangliosidosen kommt es zur Anreicherung von Gangliosiden (Fett-Zucker-Verbindungen) in Zellen des Gehirns. Dadurch werden lebenswichtige Zellfunktionen im Gehirn gestört, was zu den schweren Krankheitssymptomen führt.
Die Gangliosidosen kommen in 2 verschiedenen Formen vor. Die GM1-Gangliosidose wird durch einen ererbten Mangel des Enzyms Beta-Galactosidase verursacht, wogegen bei der GM2-Gangliosidose das Enzym Beta-Hexosaminidase fehlt. GM1 und GM2 verursachen schwere fortschreitende Hirnerkrankungen. Erkrankte Katzen zeigen vor allem Störungen des Nervensystems. Beide Erkrankungen äußern sich durch Symptome wie Kopfzittern sowie eingeschränkte Bewegungsfähigkeit der Hinterbeine bis hin zur

Lähmung. Bei der GM2-Gangliosidose (Burma, Korat) zeigt sich das Krankheitsbild in der Regel früher (etwa im Alter von 2 Monaten) und verschlimmert sich schneller. Bei der GM1-Gangliosidose (Siam, Korat) beginnen die neurologischen Symptome etwas später (3 Monate) und schreiten langsamer fort.

Genetische Blutgruppe

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen außer Europäisch Kurzhaar
Erbgang	Die Vererbung der Blutgruppen erfolgt in einem einfachen autosomal-dominanten Erbgang. Dabei ist A dominant gegenüber B. Bei Tieren mit der Blutgruppe AB (auch Blutgruppe C genannt) wird vermutlich die Dominanz von A durch einen bislang unbekannten Faktor unterdrückt. Die genetische Bestimmung der Blutgruppe bei der Katze erlaubt im Vorfeld von Verpaarungen die genetische Differenzierung der serologisch bestimmten Blutgruppe. So ist es möglich, das rezessive Allel b, welches mit dem Blutgruppentyp B assoziiert ist, zu identifizieren. Katzen mit 2 Kopien des Allels b bilden Blutgruppe B aus. Hinter der Blutgruppe A kann sich genetisch nicht nur ein reinerbiges AA- sondern auch ein mischerbiges Ab-Trägertier verbergen. Zur Abklärung der genetischen Grundlage bei A- und AB-Katzen ist daher die genetische Untersuchung empfohlen.
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Das AB-System ist das vorherrschende Blutgruppensystem bei der Katze. Die häufigsten Blutgruppentypen sind A und B. Katzen mit der Blutgruppe B bilden in hohem Maße Anti-A-Antikörper und Tiere mit der Blutgruppe A besitzen einen geringen Antikörper-Titer gegen die Blutgruppe B. Auch ist in einigen Rassen die eher seltene Blutgruppe AB bekannt, die neuerdings auch Blutgruppe C genannt wird. Der Phänotyp AB wird nicht hervorgerufen durch die Kodominanz von A und B. Katzen mit dieser Blutgruppe bilden weder Anti-A- noch Anti-B-Antikörper aus und sind demnach Universalempfänger bei Bluttransfusionen.
Bei einer **Transfusion** von Blut der falschen Blutgruppe kann es zu einer Blutgruppenunverträglichkeit kommen, die tödlich enden kann. Erste Symptome hierfür sind Atemnot, Erbrechen und Ruhelosigkeit.
Eine weitere, gerade für Züchter wichtige Unverträglichkeitsreaktion ist auch bei der **neonatalen Isoerythrolyse** festzustellen. Verpaart man eine Blutgruppe-B-Mutterkatze mit einem Blutgruppe-A-Kater, können Kitten der Blutgruppe A die Anti-A-Antikörper der Mutter durch die Muttermilch aufnehmen. Die resultierende neonatale Isoerythrolyse kann zum Tod der Kitten führen.

Glykogenspeicherkrankheit Typ IV (GSD 4)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Norwegische Waldkatze
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Bei der Glykogenspeicherkrankheit Typ IV handelt es sich um eine erbliche Fehlfunktion des Glukosestoffwechsels, die bei norwegischen Waldkatzen beschrieben ist.
Glukose wird in der Leber, den Muskeln und den Nervenzellen in Form von Glykogen gespeichert. Benötigt der Körper Energie, so wird Glukose vom Glykogen abgespalten und als Energiequelle genutzt. Die Fähigkeit, Glukose effizient an Glykogen zu binden und wieder abzuspalten, ist von der stark verzweigten Struktur des Glykogen abhängig. Das „Glycogen Branching Enzym“ (GBE) ist nötig für die Ausbildung dieser verzweigten Struktur. Ein Ausfall der GBE-Aktivität führt zur abnormalen Anhäufung von Glykogen in verschiedenen Zelltypen, was zu fortschreitenden Organfehlfunktionen führt. Betroffene Kitten sterben meist bei oder kurz nach der Geburt, vermutlich durch Überzuckerung (Hyperglykämie). Kitten, die den Geburtsvorgang überleben, haben eine maximale Lebenserwartung von 10 – 14 Monaten, sie entwickeln sich zunächst normal, bis es im Alter von ca. 5 Monaten zu einer fortschreitenden neuromuskulären Degeneration kommt, die letztendlich zum Tode führt.

Head Defect

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Burma
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Der Burmese Head Defect ist eine angeborene, kraniofaziale Missbildung, die in den heutigen Linien der Burmakatze weit verbreitet ist. Die ursächliche Mutation wurde vom Lyons Feline Genetics Research Laboratory an der UC Davis entdeckt und betrifft ein Gen, welches eine wichtige Rolle bei der Entwicklung des Gesichts spielt. Eine Kopie der Mutation verursacht keine „Missbildung“, ist aber häufig die Ursache für einen verkürzten Gesichtsschädel (Brachyzephalie). Katzen, die die Mutation homozygot tragen, haben schwere kraniofaziale Missbildungen und sind nicht lebensfähig.

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Maine Coon (Mutation A31P), Ragdoll (R820W) und Sphynx
Erbgang	autosomal-dominant mit unvollständiger Penetranz
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Die hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) ist eine durch eine konzentrische Hypertrophie des Ventrikels gekennzeichnete Erkrankung des Herzmuskels. Die HCM ist die am häufigsten diagnostizierte Herzerkrankung bei Katzen. Wesentliche Krankheitszeichen sind eine Verdickung der Wand der linken Herzkammer (Ventrikel), die sowohl global als auch regional sein kann, eine Verdickung der Papillarmuskeln, eine systolische Vorwärtsbewegung der Mitralklappe (systolic anterior movement, SAM), schließlich eine Vergrößerung der linken Herzkammer und letztendlich Herzschwäche und Herzversagen. Der Tod durch HCM kann durch 3 Mechanismen erfolgen: durch plötzlichen Herztod, wie z.B. durch Rhythmusstörungen und Kammerflimmern, durch Herzversagen (Symptome sind Herzrasen, beschleunigte Atmung, Kurzatmigkeit, Lungenödem und Pleuraerguss) oder durch Thrombenbildung, einerseits im linken Vorhof durch abnorme Blutflüsse und den Rückstau des Blutes mit Erweiterung des Vorhofs und verlangsamtem Blutfluss, andererseits in der Kammer bei hochgradiger Erweiterung und Herzschwäche. Die Thromben im Vorhof können abgelöst und in den arteriellen Kreislauf verschleppt werden (so kommt der sog. Sattelthrombus an der Aufzweigung der Becken- und Beinarterien mit Lähmung der Hinterbeine zustande). Die echokardiographische Untersuchung war bisher die einzige Möglichkeit, die Krankheit sicher zu diagnostizieren. Diese Untersuchung ist allerdings erst im Alter von einigen Jahren sinnvoll, wenn bereits krankhafte Veränderungen des Herzens aufgetreten sind.
Zwei identifizierte Mutationen im MYBPC3-Gen stellen nach derzeitigem Forschungsstand Hochrisikofaktoren bei der Maine Coon bzw. der Ragdoll dar: Bei diesen Rassen haben homozygote Träger ein vielfach höheres Risiko an HCM zu erkranken als gesunde Tiere. Heterozygote Träger besitzen hingegen nur ein gering höheres Risiko. Bei der Sphynx konnte hingegen eine Variante im ALMS1-Gen gefunden werden, die ebenfalls mit einer HCM einhergeht. Das Alter der Katzen beim Auftreten der ersten Symptome sowie der Schweregrad der HCM kann sehr variabel ausgeprägt sein. Die Diagnose der HCM bei der Sphynx kann im Alter von 1 – 14 Jahren erfolgen. Da nicht alle genetisch betroffenen Katzen im Laufe ihres Lebens Symptome zeigen, spricht man von einer unvollständigen Penetranz. Bislang ist es unklar, ob das Risiko für die Ausprägung der Erkrankung bei homozygot betroffenen Sphynx-Katzen (HCM/HCM) höher ist als bei heterozygoten Katzen (N/HCM). Zudem geht man davon aus, dass neben dieser Variante mindestens noch eine weitere unbekannte Variante in dieser Rasse vorkommt, die eine HCM auslösen kann.
Die Mutationen sind ausschließlich in den entsprechenden Rassen relevant.

Hypokaliämie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Australian Mist, Burma und deren Auskreuzungen (z.B. Burmilla), Cornish Rex, Devon Rex, Singapura, Sphynx und Tonkanese
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Hypokaliämie bei der Burmakatze, auch bekannt als „familiäre episodische hypokalämische Polymyopathie“, ist ein genetischer Defekt, der durch Muskelschwäche gekennzeichnet ist. Diese kann den ganzen Körper betreffen, manchmal aber auch nur auf wenige Muskeln begrenzt sein. Dies ist am auffälligsten bei den Nackenmuskeln, zum Teil ist aber auch nur die Bewegung der Beinmuskeln eingeschränkt. Erkrankte Katzen haben Probleme beim Laufen und Springen, ebenso mit der korrekten Kopfhaltung. Labordiagnostisch zeigen sich typischerweise erniedrigte Kalium- und erhöhte CK-Werte im Serum (CK=Creatinin-Kinase). Dies lässt sich mit einer speziellen Diät, bei der dem Futter Kalium zugesetzt wird, deutlich verbessern. Die genaue Zusammenstellung des täglichen Futters ist mit dem behandelnden Tierarzt abzusprechen.

Hypotrichose und Kurzlebigkeit

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Heilige Birma
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Hypotrichose ist eine Erbkrankheit der Heiligen Birma, die durch die Mutation des FOXN-1-Gens verursacht wird.
Betroffene Neugeborene besitzen ein dünnes flaumiges Fell, das sie schon innerhalb einer Woche nach der Geburt verlieren. Dieses wächst bei wenigen Tieren innerhalb der ersten 2 Monate nach. Einige Kitten werden bereits gänzlich kahl geboren. Weitere klinische Symptome umfassen fettige und verkrustete Haut im Gesichtsbereich sowie Anomalien der Krallen, der Zunge und des Bartes.
Die Erkrankung kann in einigen Fällen für Totgeburten und frühes Versterben der Kitten innerhalb der ersten Lebenswochen durch unzureichende Immunabwehr verantwortlich sein.

MDR1-Genvariante

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Der MDR1-Gendefekt korreliert mit einer Störung der Arzneimittelmetabolisierung und damit einer Überempfindlichkeit gegenüber verschiedenen Pharmazeutika wie Antiparasitika (z.B. Ivermektin), Antibiotika, Zytostatika oder auch Schmerz- und Narkosemitteln. Die Symptome nach Verabreichung dieser Arzneimittel sind vielfältig und reichen unter anderem von Schwierigkeiten beim Atmen, Bewegungsstörungen, Lethargie und erweiterten Pupillen bis hin zu lebensbedrohlichen Krämpfen. Bei Chemotherapeutika kann der veränderte Metabolismus zu Magen-Darm-Intoxikationen und zu Knochenmarksdepression führen. Der Erbgang ist autosomal-rezessiv, aber auch bei heterozygoten Tieren muss von einem eingeschränkten Transport der betroffenen Substanzen und einer eingeschränkten Verstoffwechselung der Wirkstoffe bzw. einer geringeren Verträglichkeit ausgegangen werden.

Mucopolysaccharidose Typ VI

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Balinese, Europäisch Kurzhaar, Heilige Birma, Javanese, Ocicat, Orientalisch Kurzhaar, Peterbald, Seychellois, Siam, Thaikatze, Tonkanese
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Die Mucopolysaccharidose vom Typ VI (MPS VI) ist eine lysosomale Speicherkrankheit, die durch 2 Defekte im Gen für das Enzym N-Acetylgalactosamin-4-Sulfatase ausgelöst wird. Die beiden bekannten Mutationen liegen im selben Gen, aber an unterschiedlichen Stellen. Die beiden Mutationen sind separat entstanden und liegen nie gleichzeitig auf demselben Chromosom vor, weshalb es 6 verschiedene Genotypen geben kann.
Die beiden Mutationen haben unterschiedliche Wirkung auf die Schwere der Erkrankung. Dabei gibt es eine milde Form (m), deren Symptome meist nur anhand bestimmter Laborwerte feststellbar sind, sowie eine schwere Form (s), die bei homozygot Betroffenen mit schweren Störungen des Knochenbaus, Nervensystems sowie Zwergwuchs einhergeht. Erste Anzeichen sind beim schweren Typ bereits nach wenigen Lebenswochen zu erkennen. Kombiniert-heterozygote Träger (Genotyp m/s) scheinen die Krankheit nicht auszuprägen.

Mucopolysaccharidose Typ VII

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Die Mucopolysaccharidose vom Typ VII (MPS VII) ist eine seltene lysosomale Speicherkrankheit, die durch einen Defekt im Gen für das Enzym β-Glucuronidase (GUSB) ausgelöst wird. Bei heterozygoten Tieren (N/mps) wird nur die Hälfte der natürlichen Menge des Enzyms produziert, bei Betroffenen (mps/mps) wird das Enzym gar nicht gebildet. Die daraus resultierende Störung des Abbaus von Mucopolysacchariden führt zu Knochen- und Knorpelfehlbau, Hornhauttrübung sowie Vergrößerung der Abdominalorgane, was bereits ab einem Alter von 2 Monaten feststellbar ist. Neben der hier getesteten Mutation wird noch mindestens eine weitere Mutation vermutet, die eine MPS VII auslösen soll.

Myotonia congenita

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Myotonia congenita ist eine Krankheit, die die Skelettmuskulatur betrifft. Verursacht wird sie von einer Genmutation, die die Funktion der Chlorid-Kanäle beeinflusst und autosomal-rezessiv vererbt wird. Symptome der Krankheit sind vor allem ein steifer, staksiger Gang, der sich allerdings durch Übung wieder verbessern lässt. Sichtbar ist auch eine hervortretende Zunge und ein kaum zu öffnender Unterkiefer. Oft werden Schwierigkeiten beim Schlucken ebenso wie übermäßiges Speicheln beobachtet.

Osteochondrodysplasie

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Schottische Faltohrkatze
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Eine Mutation im TRPV4-Gen führt zu den charakteristisch nach vorne gefalteten Ohren bei der Scottish Fold. Außerdem begünstigt diese Mutation die Ausbildung einer Osteochondrodysplasie, die sich in Missbildungen der Knochen und Gelenke in den

distalen Gliedmaßen und dem Schwanz äußert. Homozygot betroffene Katzen scheinen schwerere Missbildungen zu entwickeln, weshalb von einer Verpaarung der Rasse untereinander abzuraten ist.

Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Angora, Britisch Kurz- und Langhaar, Chartreux, Colourpoint, Exotic Shorthair, Heilige Birma, Karthäuser, Perser, Ragdoll, Russisch Blau, Schottische Faltohrkatze, Selkirk Rex
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Die polyzystische Nierenerkrankung ist eine weit verbreitete Erbkrankheit, die Perserkatzen und deren Abkömmlinge betrifft. Rund 38% der Perserkatzen weltweit leiden an dieser Erkrankung, was einen Anteil von 6% an der Gesamtkatzenpopulation ausmacht. Die PKD kann somit als bedeutendste vererbte Erkrankung bei der Katze angesehen werden. Sie führt neben der Bildung von Zysten in Leber und Bauchspeicheldrüse zur Bildung von flüssigkeitsgefüllten Zysten in der Niere, die letztendlich das Nierenversagen und den Tod der betroffenen Katze verursachen. Die PKD tritt im jugendlichen Alter der Katze auf. Die Diagnose mittels Ultraschall kann frühestens mit dem Auftreten erster Krankheitserscheinungen im Alter von ca. 8 Monaten gestellt werden.

Primäres erbliches Glaukom (PCG)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Siam
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Grundsätzlich werden 2 Arten von grünem Star unterschieden: das Primär- und das Sekundärglaukom. Katzen mit einem primären Glaukom haben angeborene Fehlbildungen im Auge, die einen erhöhten Augeninnendruck verursachen. Dadurch werden die retinalen Ganglienzellen und der Sehnerv geschädigt, was bereits im Laufe der ersten Lebensmonate zur Erblindung führt. Für ein Sekundärglaukom können verschiedene Augenerkrankungen oder -infektionen die Ursache sein.
Bei der Siam wurde eine Mutation im LTBP2-Gen nachgewiesen, die als ursächlich für das primäre erbliche Glaukom gilt.

Progressive Retinaatrophie (PRA)

Die progressive Retinaatrophie *PRA* ist eine Erkrankung der Netzhaut (Retina), die durch kontinuierliches Fortschreiten letztendlich zur Erblindung führt. Dabei werden die Photorezeptoren des Auges im Laufe der Zeit zerstört. Bislang sind bei Katzen die folgenden 4 Mutationen bekannt, die eine PRA auslösen sollen:

Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Angora, Britische Kurz- und Langhaar, Chartreux, Colourpoint, Exotic Shorthair, Heilige Birma, Karthäuser, Perser, Ragdoll, Russisch Blau, Schottische Faltohrkatze, Selkirk Rex
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die progressive Retinaatrophie bei Persern (pd-PRA) hat bei betroffenen Tieren bereits im Alter von 5 Wochen einen Abbau der Photorezeptoren zur Folge, der bis 16 Wochen zur vollständigen Erblindung führt. Symptomatisch zeigt sich zumeist unkoordinierte Augenbewegung und erhöhte Reflektivität des Augenhintergrunds.

Progressive Retinaatrophie (PRA-b)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Bengal
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die progressive Retinaatrophie bei der Bengal führt zur Zerstörung der Photorezeptoren in der Netzhaut. Der Verlust der Zellen beginnt etwa im Alter von 7 Wochen und schreitet langsam fort, bis die Katze mit ca. 2 Jahren bereits ein sehr eingeschränktes Sehvermögen hat. Bis zur vollständigen Erblindung dauert es unterschiedlich lang. Katzen mit PRA-b zeigen im Vergleich zu gesunden Katzen erweiterte Pupillen bei gleichen Lichtverhältnissen.

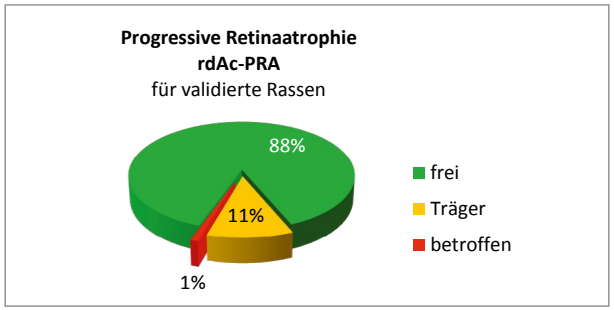
Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Abessinier, American Curl, American Wirehair, Bengal, Colourpoint, Cornish Rex, Munchkin, Ocicat, Peterbald, Siam und Verwandte (z.B. Javanese, Orientalisch Kurzhaar, Balinese, Seychellois), Singapura, Somali, Thaikatze, Tonkanese

Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Die *rdAc*-PRA wird durch eine Mutation im *CEP290*-Gen hervorgerufen. Betroffene Katzen haben zum Zeitpunkt der Geburt ein normales Sehvermögen. Die klinischen Symptome treten in der Regel im Alter von 1,5 bis 2 Jahren auf (sog. *late onset*). Zuerst verlieren die Stäbchenzellen ihre normale Funktion, im weiteren Verlauf sind auch die Zapfenzellen der Netzhaut betroffen. Im Endstadium der Krankheit, meist im Alter von 3 – 5 Jahren, sind die Photorezeptoren dann völlig zerstört und die Katze erblindet vollständig.



Progressive Retinaatrophie (rdy-PRA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Abessinier, Ocicat, Somali
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

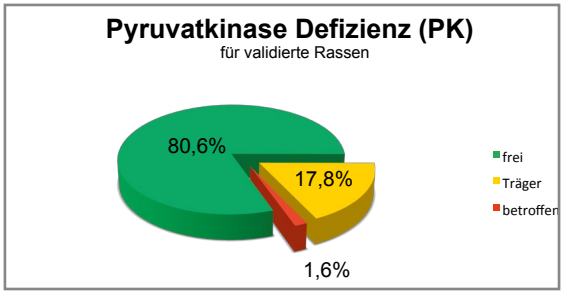
Die rdy-PRA wird durch eine Mutation im CRX-Gen hervorgerufen, die eine normale Photorezeptorbildung verhindert. Aufgrund des dominanten Erbgangs prägen auch heterozygote Träger die Krankheit aus. Bereits im Alter von ca. 3 Wochen sind Fehlbildungen in der Retina bei Untersuchungen erkennbar (sog. early onset). Zuerst sind die Zapfen-, danach die Stäbchenzellen betroffen. In der Regel erblinden betroffene Katzen fast vollständig in einem Alter von etwa 7 Wochen.

Pyruvatkinase-Defizienz (PK)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Abessinier, Ägyptische Mau, Angora, Bengal, Europäisch Kurzhaar, LaPerm, Maine Coon, Neva Masquerade, Norwegische Waldkatze, Ocicat, Savannah, Sibirer, Singapura und Somali
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung

Bei dieser Erkrankung, die auch beim Mensch und Hund vorkommt, fehlt den roten Blutkörperchen das Enzym Pyruvatkinase, welches für die Energiegewinnung der Erythrozyten wichtig ist. Aufgrund einer beeinträchtigten Glykolyse in den Erythrozyten ist deren Lebensdauer stark verkürzt, wodurch eine chronische, regenerative, hämolytische Anämie hervorgerufen wird. Betroffene Tiere können neben immer wiederkehrenden Symptomen der Anämie wie blassen Schleimhäuten, Schwäche und Müdigkeit auch schwere „hämolytische Krisen“ mit Gelbsucht und Fieber entwickeln. Die Anzahl der roten Blutkörperchen kann von normal bis hochgradig vermindert sein. Verdächtig ist eine erhöhte Zahl juveniler Erythrozyten bei einer normalen Erythrozytenzahl. Gelegentlich ist eine vergrößerte Milz tastbar. Aufgrund des unterschiedlichen Krankheitsbildes ist es wichtig, dass eine Pyruvatkinase-Defizienz in Betracht gezogen wird, wenn die Routinelaboruntersuchungen nicht zu einer Diagnose führen. Da es bisher leider keine spezifische Therapie für die PK-Defizienz gibt, ist die zuchthygienische Vorbeugung wichtig. Zeigt ein erkranktes Tier eine schwere Anämie, können Bluttransfusionen lebensrettend sein. Daher ist die Durchführung einer Blutgruppenbestimmung ebenfalls wichtig. Bei betroffenen Tieren sollten sowohl Stress als auch Infektionen vermieden werden, da dadurch möglicherweise hämolytische Krisen ausgelöst werden können.



Spinale Muskelatrophie (SMA)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Maine Coon
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die spinale Muskelatrophie ist eine Motoneuronenerkrankung, d.h. eine Erkrankung von Nervenzellen, die die Muskulatur innervieren. SMA beeinträchtigt alle Muskeln des Körpers, wobei die sogenannten proximalen Muskeln häufig am schwersten betroffen sind. Die spinale Muskelatrophie bei der Maine Coon ist dem SMA Typ III beim Menschen sehr ähnlich. Betroffene Katzen zeigen bereits im Alter von rund 12 Wochen Muskelschwund und Muskelschwäche verbunden mit einer Degeneration der spinalen Motoneurone. An spinaler Muskelatrophie erkrankte Katzen zeigen eine fortschreitende Instabilität des Ganges und Haltungsabnormitäten, die man der symmetrischen Schwächung und dem Schwund der proximalen Muskeln zuordnen kann. Die Symptome der SMA treten schon in früher Jugend auf und führen zu einer fortschreitenden Behinderung und einer unterschiedlichen Verkürzung der Lebenszeit.

3.2 Fellfarbe und Haarlänge bei der Katze

Fellfarbe

Agouti

Der A- oder Agouti-Lokus ist verantwortlich für die Fellzeichnung und unterscheidet, ob das Fell mehrfarbig („Agouti“) oder einfarbig („Non-Agouti“) ist. Dies wird durch sogenanntes pigment-type-switching verursacht, also die Umstellung zwischen den beiden Pigmenten (dunkles Eumelanin oder rotes Pheomelanin) während des Haarwachstums. Das Agouti-Allel (A) ist dominant gegenüber dem Non-Agouti-Allel (a).

Farbvariante Agouti

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Trägt eine Katze das Agouti-Gen (Genotyp AA oder Aa), so weist ihr Fell eine Fellzeichnung auf. Ist der Genotyp Non-Agouti (aa), ist ihr Fell einfarbig („solid“).

Farbvariante Charcoal

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Bengal
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Das Charcoal-Gen (A^{Pb}) ist ausschließlich in der Rasse Bengal vorhanden. Es ist eine Allel-Variante des Agouti-Lokus, die von der Asiatischen Leopardkatze in die Rasse eingebracht wurde. Die Katze entwickelt den Charcoal-Phänotyp ausschließlich mit dem Genotyp A^{Pb}a. Dieser Test deckt auch den allgemeinen Agouti-Test mit ab.

Farbvariante Gold (Kupfer)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Britisch Kurzhaar
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Bei der Farbvariante Gold handelt es sich um eine Modifikation der Tabby-Zeichnung bei der Rasse Britisch Kurzhaar. Eine Mutation im CORIN-Gen bewirkt eine Zunahme der Phäomelanin-Bande der Einzelhaare sowie eine Verdrängung des Eumelanins an die Haarspitze. Reinerbige Tiere sind gekennzeichnet durch eine Aufhellung der Tabby-Zeichnung und eine Goldfärbung des Fells, die von einem warmen Farbton bis hin zu einem kupferfarbenen Phänotyp mit rot-goldenem Mantel und cremefarbenen Abzeichen an Bauch und Pfotenoberseiten reichen kann. Die Farbvariante kann sich nur ausprägen, wenn die Katze am Agouti-Lokus den Genotyp AA oder Aa aufweist.

Farbvariante Gold (Sunshine)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Kurilen Bobtail, Sibirische Katze
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Bei der Farbvariante Gold bzw. Sunshine handelt es sich um eine Modifikation der Tabby-Zeichnung, die für Sibirische Katzen, Kurilen Bobtail und Toy Bob beschrieben ist. Eine Mutation im CORIN-Gen bewirkt eine Zunahme der Phäomelanin-Bande der Einzelhaare sowie eine stellenweise Farbintensivierung des Phäomelanins. Reinerbige Tiere sind gekennzeichnet durch eine Aufhellung der Tabby-Kennzeichen, einen cremefarbenen bis weißen Bereich um die Nase, der sich bis auf die Brust erstreckt, und eine rosa Nase ohne die für Tabby-Katzen typische dunkle Umrandung. Die Farbvariante

kann sich nur ausprägen, wenn die Katze am Agouti-Lokus den Genotyp AA (sunshine) oder Aa (dark sunshine) aufweist.

Farbvariante Tabby (Mackerel, Blotched)

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Die genetische Untersuchung auf Tabby ermöglicht die Unterscheidung zwischen einer getigerten Fellzeichnung (Mackerel Tabby) und einer gestromten Fellzeichnung (Blotched oder Classic Tabby). Mackerel-Tabby-Katzen zeichnen sich durch vertikale Streifen mit regelmäßigen Abständen aus, Blotched-Tabby-Katzen durch eine breite, weniger regelmäßige dunkle Musterung auf hellem Hintergrund. Verantwortlich für die Anordnung der dunklen Farbmuster sind verschiedene Varianten des Taqpep-Gens. Um die Allele des Tabby-Lokus ausprägen zu können, muss die Katze am A-Lokus den Genotyp AA oder Aa aufweisen. Mackerel Tabby wird dominant über Blotched Tabby vererbt.

Farbvariante Ticked

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Als Ticked wird eine Fellzeichnung der Katze bezeichnet, bei der die Einzelhaare eine Bänderung aufweisen, die Katze insgesamt gesehen aber keine Musterung besitzt. Zwei verschiedene Varianten auf dem DKK4-Gen können zur Ausprägung des Phänotyps führen. Um die Allele des Ticked-Lokus ausprägen zu können, muss die Katze am A-Lokus den Genotyp AA oder Aa aufweisen. Nur bei Katzen, die am Ticked-Lokus N/N sind, kann der Tabby-Lokus ausgeprägt werden.

Braun

Der B- oder Brown-Lokus beschreibt die verschiedenen Allele auf dem TYRP1-Gen, das für die Produktion des Farbpigments Eumelanin verantwortlich ist. Dominant ist dabei das Allel „B“, in dem das Eumelanin in natürlicher Menge produziert werden kann. Die beiden Mutationen bewirken eine verringerte Produktion von Eumelanin und somit hellere Brauntöne des Fells. Die rezessiven Allele für Chocolate (b) und Cinnamon (b^l) stehen in der sogenannten allelischen Reihe in folgendem Dominanzverhältnis zueinander: B>b>b^l.

Fellfarbe Chocolate und Cinnamon

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Katzen mit „braunen“ Genotypen bb oder bb^l sind phänotypisch Chocolate, und Katzen mit dem „hellbraunen“ Genotyp b^lb^l sind phänotypisch Cinnamon. Heterozygote Tiere (Bb oder Bb^l) sind äußerlich schwarz, können das entsprechende Braun-Gen aber weitervererben.

Colourpoint

Der C- oder Colourpoint-Lokus beschreibt verschiedene Stufen von Albinismus. Verantwortlich für diese Farbschattierungen sind Mutationen im Gen für das Enzym Tyrosinase, das für die Produktion von Melanin verantwortlich ist. Das dominante Wildtypallel (C) bewirkt die natürliche Vollfärbung. Mehrere Mutationen erzeugen Abweichungen von leichtem Albinismus bis hin zu einem vollständigen Albino. Die allelische Reihe des C-Lokus ist C>c^b>c^s>c.

Farbvariante Siam und Burma

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	alle Rassen außer Bengal
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Ausprägung
Die sogenannten Colourpoint-Restriction-Gene Burma (c^b) und Siam (c^s) sind verantwortlich für Phänotypen, die mildere Formen von Albinismus darstellen. Die temperatursensitiven Mutationen erlauben die Produktion des normalen Pigments nur an den kühleren Extremitäten des Körpers, was die „Maske“ des Gesichts, die dunklen Pfoten und den dunklen Schwanz verursacht. Der Burma-Genotyp (c^bc^b) erzielt dabei die mildere Form, bei dem das Fell an den Rumpfregionen nur leicht aufgehellt ist. Der Siam-Genotyp (c^sc^s) zeigt eine viel stärkere Aufhellung am Rumpf und einen höheren Kontrast als Burma. Da Burma unvollständig dominant gegenüber Siam ist, entsteht beim gemischtheterozygoten Genotyp (c^bc^s) ein eigener Farbschlag, Mink, der farblich zwischen den beiden Varianten liegt.

Farbvariante Snow

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Bengal
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Snow ist die Bezeichnung für Bengals mit Colourpoint-Allelen (c^bc^b, c^bc^s, c^sc^s).

Farbvariante Albino

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Das seltene Albino-Allel (c) erzeugt im homozygoten Genotyp (cc) einen vollständig unpigmentierten Albino-Phänotyp. Das Fell ist reinweiß und die Augen meistens hellblau oder hellrot. Das Allel ist rezessiv zu allen anderen Allelen des C-Lokus.

Dilution

Der D- oder Dilution-Lokus ist verantwortlich für die Stärke der Färbung des Fells, also eine Farbverdünnung. Er modifiziert dabei die durch andere Gene erzeugten Grundfarben und Farbfaktoren. Das Wildtyp-Allel (D) gewährleistet eine normale Farbstärke. Das rezessive Dilute-Allel (d) ist eine Mutation im MLPH-Gen, das eine Verklumpung der Pigmente im Haarschaft verursacht. Da die Farbe der Pigmente nur durchschimmert, erscheint sie aufgehellt.

Farbverdünnung Dilution

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Für die Ausprägung einer Farbverdünnung muss der homozygot-rezessive Genotyp (dd) vorliegen. Die Kombination der Farbe Schwarz mit dem Dilute-Phänotyp führt zu einer Blue genannten, grauen Färbung, während die Verdünnung von Orange zur Farbe Cream führt. Aus Chocolate wird Lilac und aus Cinnamon wird Fawn. Zeichnungen im Fell werden entsprechend ebenso aufgehellt.

Extension

Der E- oder Extension-Lokus beschreibt den Zustand des MC1R-Gens, das eine Veränderung des Typs von Melanin reguliert. Im Wildtyp-Allel (E) werden in pigmentierten Bereichen die von B- und A-Lokus festgelegten Pigmente beibehalten. Im rezessiven Amber-Allel (e) wird die Produktion von braunem Eumelanin in eine gelbe Variante des eigentlich roten Phäomelanins verändert.

Fellfarbe Amber

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Norwegische Waldkatze
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Katzen mit dem Amber-Genotyp (ee) sind bei der Geburt phänotypisch schwarz, werden aber im Laufe des ersten Lebensjahres immer heller, bis sie schließlich fast bernsteinfarben sind. Dies betrifft ausschließlich die Bereiche des Fells, in dem Eumelanin produziert wird. Fellzeichnungen von Agouti-Tieren werden nur in den dunklen Feldern zu Amber, die hellen Bereiche behalten ihr ursprüngliches Phäomelanin bei. Die Amber-Mutation kommt ausschließlich in der Norwegischen Waldkatze vor.

Fellfarbe Russet

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Burma
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Junge Kitten mit Russet-Färbung zeigen die Farbe und Musterung beinahe identisch zu Tabby Kitten im gleichen Alter und der gleichen Grundfarbe, unabhängig davon, ob der Genotyp Agouti (A-) oder Non-Agouti (aa) ist. Lediglich die Schwanzspitze, die Pfotenballen und der Nasenspiegel sind heller. Wenn die Kitten älter werden, hellen die Bereiche des Fells, in denen Eumelanin produziert wird, vom Kopf her immer weiter auf, bis die ausgewachsene Katze schließlich fast rötlich erscheint. Pfoten und Nasenspiegel verlieren alles Eumelanin und sind letztendlich vollständig rosa.

Fellfarbe Copal

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Kurilen Bobtail
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Eine Mutation im MC1R-Gen (E-Locus) bei der Rasse Kurilen Bobtail bewirkt, dass sich die Fellfarbe von Kitten, die mit brauner Tabby-Fellfarbe mit einem warmen rötlichen Ton geboren wurden, während des ersten Lebensjahres ändert. Eumelanin verschwindet und erwachsene Katzen zeigen ein aprikotfarbenes Fell, das dem roter Katzen sehr ähnlich ist.

White

Der W- oder *White*-Lokus ist für die phänotypische Ausprägung einer weißen Fellfarbe verantwortlich, die nicht auf Albinismus (siehe C-Lokus) basiert. Dazu gehören die Phänotypen *Dominant White* (W) sowie *White Spotting* (w^s). Ursache sind Insertionen des endogenen Retrovirus *FERV1* im *KIT*-Gen. Beide White-Allele sind dominant gegenüber dem normal pigmentierten Wildtyp (w^+).

White Spotting und Dominante White

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Fragmentlängenanalyse (Gel)
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Der *White-Spotting*-Phänotyp wird durch die vollständige Insertion des *FERV1* im *KIT*-Gen verursacht. Die Größe der weißen Flecken der Katze ist aufgrund der variablen Expressivität des Allels in verschiedenen Abstufungen möglich – diese reichen von einem nur kleinen weißen Brustfleck bis zu einer vollständigen Weißfärbung, die optisch nicht von einem Dominant-White-Phänotyp zu unterscheiden ist. Der homozygote Genotyp (w^sw^s) ist dabei stärker gefleckt als der heterozygote Genotyp (w^sw^+).
Dominant White wird durch die Insertion nur eines bestimmten Abschnitts des *FERV1* im *KIT*-Gen hervorgerufen. Das Dominant-White-Allel (W) ist dabei dominant gegenüber *White Spotting* (w^s) und dem Wildtyp (w^+). Bei allen 3 möglichen Genotypen (WW, Ww^s, Ww^+) tritt in manchen Fällen Taubheit bzw. Schwerhörigkeit als Begleiterscheinung auf. Die Ausprägung der Taubheit ist unvollständig penetrant, sodass heterozygote Tiere nicht zwangsläufig taub sein müssen. Nur beim homozygoten Genotyp (WW) tritt immer eine Form von Taubheit oder zumindest Schwerhörigkeit auf. Die für das W-Allel typische blaue Färbung der Iris ist bei heterozygoten Genotypen ebenfalls unvollständig penetrant.

Haarlänge/Felltyp

Haarlänge Kurz- oder Langhaar

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	TaqMan SNP Assay und Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Bei der Katze werden Fellfarbe, Fellzeichnung und Haarstruktur durch die Kombination der Wirkung verschiedener Gene festgelegt. Ein Gen – codierend für den Fibroblastenwachstumsfaktor 5 (FG5) – bestimmt die Haarlänge einer Katze. Die Anlage für Langhaar wird dabei rezessiv vererbt. Bislang konnten 4 verschiedene Mutationen im FG5-Gen (M1, M2, M3, M4) identifiziert werden, die mit dem Merkmal „Langhaar“ bei der Katze assoziiert sind. Langhaar-Katzen können 2 Kopien derselben Mutation tragen (homozygot rezessiv) oder 2 verschiedene, jeweils eine auf je einem Chromosom (compound-heterozygot). Drei der bekannten Mutationen sind rassespezifisch, während die vierte bei allen Langhaar-Katzenrassen und deren Kreuzungen vorkommen kann. Laboklin bietet einen Gentest für Langhaar bei der Katze an, bei dem alle 4 bislang bei der Katze bekannten Mutationen nachgewiesen werden können. Es ist theoretisch möglich, dass weitere bislang noch nicht identifizierte Mutationen existieren, die auch mit Langhaarigkeit assoziiert sein können. Folgende Genotypen können mittels des Gentests unterschieden werden:

N/N: Die Katze hat kurzes Haar. Keine der 4 Langhaar-Mutationen konnte nachgewiesen werden. Die Katze kann keine langhaarigen Nachkommen hervorbringen.

N/M1, N/M2, N/M3 oder N/M4: Die Katze hat kurzes Haar und trägt eine Kopie der Langhaar-Mutation. Die Katze kann in Abhängigkeit vom Genotyp des Verpaarungspartners sowohl kurz- als auch langhaarige Nachkommen hervorbringen.

M1/M1, M2/M2, M3/M3 oder M4/M4: Die Katze hat langes Haar und produziert ausschließlich langhaarige Nachkommen, wenn sie mit einem langhaarigen Partner verpaart wird.

M1/M2, M1/M3, M1/M4, M2/M3, M2/M4, M3/M4: Die Katze hat langes Haar und trägt 2 verschiedene Langhaar-Mutationen in heterozygoter Form (compound-heterozygot). Die Katze produziert ausschließlich langhaarige Nachkommen, wenn sie mit einem langhaarigen Partner verpaart wird.

Der Nachweis der „Langhaar-Mutationen“ ist für Kurzhaar-Zuchten von großem Interesse, da aufgrund versteckter „Langhaar“-Träger immer mehr Langhaarkatzen in diesen Zuchten fallen.

Felltyp Sphynx/Devon Rex

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Devon Rex, Sphynx
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Die Haarlosigkeit der Sphynx und das lockige Fell der Devon Rex werden durch 2 unterschiedliche Mutationen im KRT71-Gen verursacht. Beide Mutationen sind rezessiv gegenüber dem Wildtyp, wobei das Hairless-Allel (hr) dominant gegenüber dem Curl-Allel (re) ist. Somit wird der Felltyp der Devon Rex nur durch den Genotyp re/re hervorgerufen. Dem Sphynx-Phänotyp können 2 Genotypen zugrunde liegen, hr/re oder hr/hr. Heterozygote Träger (N/hr oder N/re) prägen immer ein normales Fellwachstum aus.

Felltyp Curly bei der Selkirk Rex

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Methode	Sequenzierung
Rasse	Selkirk Rex
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Das lockige Fell der Selkirk Rex wird, ebenso wie das der Devon Rex, durch eine Mutation im *KRT71*-Gen verursacht. Die Selkirk-Rex-Mutation ist gekennzeichnet durch dicht gekräuseltes Haar und wird im Gegensatz zur Devon-Rex-Mutation (re) dominant gegenüber dem Wildtyp vererbt.

3.3 DNA-Profil (ISAG) Katze

Das Prinzip des DNA-Profils beruht auf der Untersuchung hochvariabler DNA-Abschnitte (Mikrosatelliten), die sich zwischen den einzelnen Individuen durch ihre Länge voneinander unterscheiden (Längenpolymorphismus). Die Gesamtheit der Mikrosatelliten in Kombination ergibt ein für jedes Individuum unverwechselbares DNA-Profil.

Für die Erstellung eines DNA-Profils wird zunächst aus kernhaltigen Zellen das Erbgut des Tieres, die DNA, isoliert. Anschließend werden mithilfe der Polymerase-Kettenreaktion (PCR) die zu analysierenden Bereiche der DNA millionenfach vervielfältigt.
Die Länge der Mikrosatelliten kann durch eine computergestützte Analyse im „Genetic Analyzer“ bestimmt werden. Aus diesen Daten wird dann eine individuelle reproduzierbare Zahlenformel für jedes Tier erstellt.

Das DNA-Profil ist mit einer Wahrscheinlichkeit von größer als 99,99% einzigartig. Die einzige Ausnahme hiervon bilden eineiige Mehrlinge. Für die Identifizierung eines Tieres wird dessen DNA-Profil angefertigt und in einer DNA-Datenbank gespeichert.

Zur Erstellung eines DNA-Profiles untersuchen wir die von der „International Society for Animal Genetics (ISAG)“ empfohlenen Mikrosatelliten-Marker. Die erhaltenen DNA-Profile sind international mit den nach den ISAG-Empfehlungen arbeitenden Laboratorien vergleichbar.

Material	1 ml EDTA-Blut/Backenabstrich
Tierart	Katze
Rasse	alle Rassen
Dauer	2 – 3 Wochen

4. Pferd

4.1 Erbkrankheiten beim Pferd

Androgen-Insensitivitätssyndrom (AIS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Quarter Horse und verwandte Rassen
Erbgang	X-chromosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Das Geschlecht bei Säugetieren wird durch die Chromosomen X und Y bestimmt. Sie sind verantwortlich für zahlreiche Faktoren, die für die Ausprägung der Geschlechtsmerkmale bestimmend sind. Die Rolle von Androgenen ist von entscheidender Bedeutung für die normale männliche Geschlechtsdifferenzierung. Die intrazelluläre androgene Wirkung wird durch den Androgen-Rezeptor (AR) vermittelt. Wenn seine Funktion beeinträchtigt ist, kann die Körperzelle nicht auf das Androgen reagieren. Dies führt zu einer Vielzahl von Syndromen mit schweren klinischen Konsequenzen, insbesondere dem Androgenunempfindlichkeitsyndrom (AIS): XY- (genetisch männliche) Pferde zeigen einen weiblichen Phänotyp (weibliche äußeren Genitalien) und haben innenliegende Hoden. Diese Pferde zeigen häufig Hengstmanieren, sind aber nicht fortpflanzungsfähig. AIS wird X-chromosomal-rezessiv vererbt.

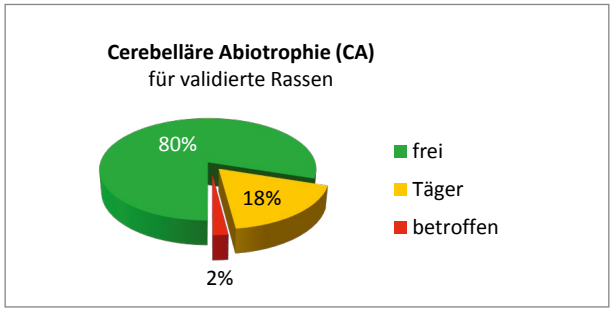
Cerebelläre Abiotrophie (CA)

Material	1 ml EDTA-Blut/ 20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Araber und deren Kreuzungen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Cerebelläre Abiotrophie (CA) ist eine genetisch bedingte, neurologische Erkrankung, die fast ausnahmslos beim Araber auftritt. Betroffene Fohlen werden normalerweise symptomfrei geboren; die Krankheit führt bereits in den ersten Lebenswochen zum Absterben der Neurone im Cerebellum. Daraus resultieren neurologische Ausfallerscheinungen wie z.B. Headshaking, Ataxie und andere Defizite. Die ersten Anzeichen machen sich normalerweise im Alter von 6 Wochen (bis zu 4 Monaten) bemerkbar.
Oft werden diese nicht als CA erkannt, sondern für Folgeerscheinungen eines Unfalls/ Sturzes o.Ä. gehalten. Die Symptome der CA können in unterschiedlichen Schweregraden auftreten. Manche Fohlen zeigen eine sehr ausgeprägte Symptomatik, wobei

am auffälligsten die weit ausholenden Gänge sowie der fehlende Gleichgewichtssinn sind. Andere wiederum zeigen nur eine schwache Symptomatik, jedoch ist es in den allermeisten Fällen nicht möglich, diese Pferde später zu reiten.



Connemara Pony Hoof Wall Separation Disease (HWSD)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Connemara Pony
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Die Hoof Wall Separation Disease ist gekennzeichnet durch eine sehr instabile Hufwand, die ohne besondere Belastung reißen und brechen kann. Der Kronrand ist meist unauffällig. Die Symptome treten bereits in den ersten Lebenswochen auf und können unterschiedlich schwer ausfallen. Meist sind diese Pferde jedoch später nicht reitbar.

Equine maligne Hyperthermie (EMH)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Die equine maligne Hyperthermie (EMH) wurde bisher bei 11 Quarter Horses nachgewiesen. Die klinischen Zeichen stellten sich nach Halothan-Narkose oder Succinylcholin-Injektion ein und bestanden aus Hyperthermie (> 40°C) und einer metabolischen Azidose. Die Tiere zeigten generalisierte Krämpfe der Skelettmuskulatur, nachfolgend Herzrhythmusstörungen und Nierenfunktionsbeeinträchtigungen. Alle 11 Quarter Horses waren heterozygot für eine Mutation im Exon 46 des Ryanodin-Rezeptor-Gens der

Skelettmuskulatur, d.h. die EMH folgt einem autosomal-dominanten Erbgang. Bei Pferden mit EMH kann eine PSSM-Symptomatik verstärkt werden.

Erbliche Myotonie

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	New Forest Pony
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage, bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Erkrankung
Die erbliche Myotonie ist eine Erkrankung der Skelettmuskulatur. Sie wird verursacht von einer Mutation im CLCN1-Gen, die für die Funktion der Chlorid-Kanäle im Muskel verantwortlich ist. Die ersten Symptome der Krankheit treten bereits im Alter von wenigen Wochen auf. Die Fohlen haben einen steifen, staksigen Gang, liegen viel und haben nach längerer Liegezeit erhebliche Schwierigkeiten, wieder auf die Beine zu kommen. Es ist meist nicht möglich die Hufe einzeln anzuheben, die Fohlen verlieren sehr schnell das Gleichgewicht. Aufgrund der Myotonie kann auch der Augapfel weit in die Augenhöhle zurückgezogen sein.

Foal Immunodeficiency Syndrome (FIS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Dales Pony und Fell Pony
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das Foal Immunodeficiency Syndrome ist eine erblich bedingte Erkrankung, die bislang nur beim Fell Pony und Dales Pony nachgewiesen wurde. Fohlen mit FIS kommen augenscheinlich gesund zur Welt, entwickeln aber bereits mit wenigen Wochen aufgrund des fehlenden Immunschutzes eine Reihe von Erkrankungen, insbesondere Lungenentzündung und Durchfall. Die Fohlen leiden auch an einer schweren progressiven Anämie. Die Infektionen sind meist nicht behandelbar und so sterben die Tiere in der Regel spätestens im Alter von 3 Monaten.

Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz (GBED)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Appaloosas, Paint Horses, Quarter Horses und verwandte Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Betroffenen Fohlen fehlt das GBE, ein Enzym, das zur regulären Glykogen-Synthese und -Lagerung benötigt wird. Die hauptsächlich davon abhängigen Gewebe sind die Skelettmuskulatur, der Herzmuskel sowie das Gehirn. Klinisch äußert sich GBED durch:
- Aborte, Totgeburten oder die Geburt lebensschwacher Fohlen
- plötzlicher Herztod – v.a. auf der Weide – oder Tod durch Anfallserkrankung
- hohe Atemfrequenz durch Schwächung der Atemmuskulatur
- generelle Schwäche, v.a. beim Aufstehen

Soweit bekannt wurden bisher alle betroffenen Tiere euthanasiert oder sie starben bis zum Alter von max. 18 Wochen. Bis vor kurzem wurde GBED als Krankheit nicht erkannt, v.a. auch aufgrund der vielfältigen klinischen Symptome, die anderen Fohlenerkrankungen sehr ähneln. Darüber hinaus konnten Routine-Färbungen von Muskelgewebe die Erkrankung auch post mortem nicht aufdecken. Seit die Molekularbiologie einen genetischen Defekt nachweisen und einen Gentest zur Verfügung stellen konnte, zeigen epidemiologische Untersuchungen, dass die Frequenz der Mutation bei Quarter Horses (QH), Paint Horses und verwandten Blutlinien bei ca. 10% liegt; es wird vermutet, dass GBED für mindestens 3% der QH-Aborte verantwortlich ist.

Hereditäre equine regionale dermale Asthenie (HERDA)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Appaloosas, Paint Horses, Quarter Horses (QH) und verwandte Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Hereditary Equine Regional Dermal Asthenia (HERDA) ist eine degenerative Hauterkrankung, die QH-Zuchten betrifft. Innerhalb der Population liegt die Träger-Frequenz der autosomal-rezessiv vererbten Erkrankung bei ca. 1,8 – 6,5%. Fohlen werden normalerweise symptomfrei geboren; Hautareale, die später Läsionen entwickeln, sind fokal und uneinheitlich über den Körper verteilt. Hauptsächlich betroffen ist allerdings die Rückenpartie und folgerichtig wird die Erkrankung oft erst entdeckt, wenn die Pferde „unter den Sattel“ kommen – mit ca. 2 Jahren. Die Haut der betroffenen Pferde ist extrem überdehnbar, narbig und weist oft schwere Läsionen auf. Histologische Untersuchungen können vereinzelt nur Hinweise auf die Erkrankung geben, diese aber nicht diagnostizieren.

Hydrocephalus

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Friese
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Hydrocephalus beim Friesen ist eine Entwicklungsstörung, die oft zu einem komplizierten Geburtsverlauf und Totgeburten der betroffenen Fohlen führt. Hydrocephalus (aus dem Griechischen „Hydro“ = „Wasser“ und „Kephalos“ = „Kopf“) bezeichnet eine abnormale Ansammlung von Liquor im Gehirn. Dies führt zu einem erhöhten intrakraniellen Druck und kann zur schrittweisen Erweiterung des Kopfes führen.
Die Erkrankung ist auch mit Störungen beim Geburtsvorgang in Verbindung gebracht worden und kann schließlich zu tödlichen Komplikationen für die Stute bei der Geburt führen. Betroffene Fohlen werden oft tot geboren oder bei der Geburt eingeschläfert, um die Geburt zu erleichtern.
Der Hydrocephalus beim Friesen wird verursacht von einer Mutation im B3GALNT2-Gen, welche autosomal-rezessiv vererbt wird.

Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Appaloosas, Paint Horses, Quarter Horses (QH) und verwandte Rassen
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Betroffen von der „Hypercalemic Periodic Paralysis“ (HYPP) sind QH, Paint Horses, Appaloosas und andere Blutlinien, die vom QH-Hengst „Impressive“ abstammen. Die Pferde sind meist sehr gut bemuskelt und können zwischen Episoden klinischer Erkrankung höchst erfolgreiche Show-/Sportpferde sein. Das vorherrschende klinische Symptom ist allgemein Schwäche; Muskelkrämpfe und Faszikulationen können auftreten. Dabei kann die Ausprägung der klinischen Zeichen von subklinisch bis schwerwiegend reichen. Lebensbedrohliche Komplikationen sind Herzarrhythmien (sekundär zur Hyperkaliämie) sowie Erstickungsgefahr durch Laryngospasmus. Labordiagnostisch lässt sich bei Vorliegen klinischer Symptome eine Hyperkaliämie nachweisen; die Muskelwerte liegen meist im Referenzbereich oder leicht darüber.
Die ersten Krankheitsepisoden werden häufig im Alter von 3 – 7 Jahren beobachtet. Im Gegensatz zum Kreuzverschlag, der immer mit einer Bewegung des Pferdes verbunden ist, tritt HYPP üblicherweise nicht in Verbindung mit dem Arbeiten des Pferde auf, sondern während Ruhephasen, zur Fütterungszeit oder in Stresssituationen (Transport, Futtermittelwechsel, Fasten); auch Stehphasen und eine kaliumreiche Diät können klinische Symptome auslösen.

Idiopathic Hypocalcaemia

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Englisches Vollblut
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Ein letales hypokalzämisches Syndrom (idiopathic hypocalcaemia) wurde 1997 für Vollblutfohlen beschrieben. Die betroffenen Fohlen leiden innerhalb der ersten Lebenswochen aufgrund von Kalziummangel im Blut an Muskelkrämpfen und Krampfanfällen. Weitere Symptome können ein steifer Gang und vermehrtes Schwitzen sein. Die Fohlen verstarben innerhalb weniger Wochen bzw. wurden aufgrund der schlechten Prognose euthanasiert.
Im Blutbild zeigt sich neben dem Kalziummangel auch ein Magnesiummangel und ein erhöhter Phosphatspiegel. Das Parathormon (PTH), das von der Nebenschilddrüse gebildet wird, steigt normal bei Kalziummangel an. Bei den betroffenen Fohlen konnte jedoch keine erhöhte PTH-Konzentration festgestellt werden.
Im Jahr 2020 konnte die genetische Ursache, die dem Kalziummangel zugrunde liegt, beschrieben werden. Eine Genvariante im RAPGEF5-Gen wird mit einer Unterfunktion der Nebenschilddrüse (Hypoparathyreoidismus) assoziiert. Diese Unterfunktion bewirkt wiederum eine verminderte PTH-Produktion, was den Kalziummangel verursacht.
Es handelt sich hierbei um eine rezessive Erbkrankheit, d.h. nur Tiere, die zwei Kopien der krankheitsauslösenden Genvariante tragen, zeigen Symptome.
Die Genvariante ist bisher nur beim Englischen Vollblut beschrieben. Da dieses aber in der Zucht zur Veredelung anderer Rassen eingesetzt wird, ist eine weitere Verbreitung nicht ausgeschlossen.

Immune Mediated Myositis & MYH1 Myopathy (MYHM)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Appaloosas, Paint Horse, Quarter Horse und verwandte Rassen
Erbgang	autosomal-dominant mit variabler Penetranz
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Bei der immunvermittelten Myositis (IMM) handelt es sich um eine muskuläre Autoimmunerkrankung. Diese kann zu einer schweren Muskelatrophie führen, bei der das Pferd innerhalb von 72 Stunden bis zu 40% der Muskelmasse verliert. Die IMM ist durch Infiltration von Entzündungszellen, insbesondere Lymphozyten, in Muskelfasern und umgebende Blutgefäße gekennzeichnet, die sich in Steifigkeit, Schwäche und unspezifischem Unwohlsein äußert. Von Symptomen betroffene Pferde sind in der Regel 8 Jahre und jünger oder 17 Jahre und älter. Umweltfaktoren in Kombination mit genetischer Anfällig-

keit sind wichtige Auslöser für die Entwicklung von Muskelatrophie oder schwerer Rhabdomyolyse. Etwa 39% der IMM-Pferde leiden bereits seit Längerem an einem auslösenden Faktor wie z.B. einer Infektion mit Streptococcus equi subsp. equi oder EHV4. Eine Variante im MYH1-Gen, die die Funktion des Myosinproteins in Muskelzellen hemmt, ist mit einer erhöhten Anfälligkeit für die Entwicklung von IMM assoziiert. Eine weitere klinische Präsentation der MYH1-Variante bei jungen Quarter Horses ist eine schwere, plötzliche Muskelschädigung, die nicht mit körperlicher Aktivität und nicht unbedingt mit Muskelschwund einhergeht (nicht-belastungsabhängige Rhabdomyolyse). IMM und die nicht-belastungsabhängige Rhabdomyolyse gehören zur Gruppe der Muskelerkrankungen, die als MYH1-Myopathie (MYHM) bekannt ist. Der Erbgang für MYHM ist autosomal-dominant mit variabler Penetranz, was bedeutet, dass nicht alle Pferde, die 1 (Genotyp N/My) oder 2 Allele (Genotyp My/My) der Genvariante haben, IMM oder die nicht-belastungsabhängige Rhabdomyolyse entwickeln. Pferde mit 2 Kopien (My/My) können stärker betroffen sein.

Junctional Epidermolysis Bullosa (H-JEB)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Belgisches Kaltblut
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
JEB (Junctional Epidermolysis Bullosa) ist eine tödliche Hauterkrankung, beim Menschen auch unter dem Namen Herlitz-Defekt bekannt. Betroffene Fohlen verlieren kurz nach der Geburt Hautteile am Kopf, Hals und Rumpf. Auch das Hufhorn löst sich von der Huflederhaut ab. Dieser Erbdefekt ist bisher eindeutig nur im Belgischen Kaltblutpferd und seinen Kreuzungen aufgetreten. Es gibt jedoch Hinweise auch bei anderen Rassen in den USA und Europa.

Lavender Foal Syndrome (LFS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Araber und deren Kreuzungen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Das „Lavender Foal Syndrome“ (LFS) ist ein autosomal-rezessiv vererbter Defekt, der bei einer Untergruppe des Arabischen Vollbluts, dem Ägyptischen Araber, auftritt. Betroffene Fohlen zeigen eine Reihe neurologischer Symptome, u.a. krampfartige Anfälle, Opisthotonus oder Nystagmus. Sie sind meist nicht in der Lage selbständig zu stehen und bei der Mutter zu trinken und werden, falls sie nicht direkt nach der Geburt sterben, meist euthanasiert. Der Name „Lavender Foal Syndrome“ beruht darauf, dass das ursächliche Gen für LFS gekoppelt mit einem anderen Gen vorliegt, welches für den Farbverdünnungsfaktor „Lavendel“ verantwortlich ist. Daher haben diese Fohlen meist die charakteristische „Lavender“-Farbe.

Achtung: Nicht jedes lavender geborene Fohlen ist (homozygoter) Merkmalsträger.

Naked Foal Syndrome (NFS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Achal-Tekkiner
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung
Das Naked Foal Syndrome beim Achal-Tekkiner ist eine Genodermatose, bei der die Fohlen fast vollständig ohne Haare zur Welt kommen. Sie zeigen eine milde Form von Ichthyose und sterben zumeist in den ersten Tagen oder Wochen nach der Geburt. Der Grund für den frühen Tod ist bislang unbekannt, nur wenige Pferde wurden bis zu 2,5 Jahre alt. Die ersten Beschreibungen von haarlosen Fohlen beim Achal-Tekkiner gehen zurück bis 1938, seitdem nimmt die Zahl der betroffenen Tiere stetig zu. Viele Fohlen mit NFS wurden vermutlich als Totgeburten oder gar nicht registriert.

Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Belgisches Kaltblut, Haflinger
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung
Das Plattenepithelkarzinom (SCC) ist die zweithäufigste Tumorart des Pferdes und der häufigste Tumor des Pferdeauges. Zu den Faktoren, von denen man annimmt, dass sie das Risiko für SCC erhöhen, gehören UV-Exposition, Pigmentierung und genetische Faktoren. Als Risikofaktor für die Entwicklung eines SCC wurde eine Variante im DDB2-Gen beim Haflinger und verwandten Rassen nachgewiesen.
Bei der Entstehung am Limbus kann sich SCC in die Hornhaut ausbreiten und schnell zu einer Sehbeeinträchtigung und Zerstörung des Auges führen. Pferde, die homozygot (R/R) für den Risikofaktor sind, entwickeln 5,6-mal (Haflinger) oder 4-mal (Belgier) häufiger ein SCC als solche mit einer Kopie (R/N) oder keiner Kopie (N/N) des Risikofaktors. Dieser Risikofaktor erklärt nicht alle Fälle von okulärem SCC, scheint aber bei Haflingern und Belgiern einen wesentlichen Beitrag zu leisten.

Bei homozygoten Pferden (R/R) wird geraten, routinemäßige Augenuntersuchungen zur Früherkennung und besseren Prognose durchzuführen und eine UV-schützende Fliegenmaske während der Tageslichtstunden zu tragen.

Overo Lethal White Syndrome (OLWS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Overo-Schecken aller Rassen, Paint Horses und verwandte Rassen
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Das „Overo Lethal White Syndrome“ (OLWS) ist ein autosomal-rezessiv vererbter, letaler Defekt, der hauptsächlich bei Verpaarung von Overo-gescheckten Paint Horses auftritt. Träger der Mutation am Endothelin-B-Rezeptor-Gen können aber auch Miniaturpferde, Araberkreuzungen, Vollblüter, QH, Mustangs sowie nicht typisch gezeichnete Tobiano Paint Horses sein. Betroffene Fohlen werden völlig weiß geboren und weisen eine intestinale Aganglionosis auf. Aufgrund des resultierenden funktionalen Ileus entwickeln die Fohlen schwere Koliken und sterben meist nach 24 – 48 Stunden.

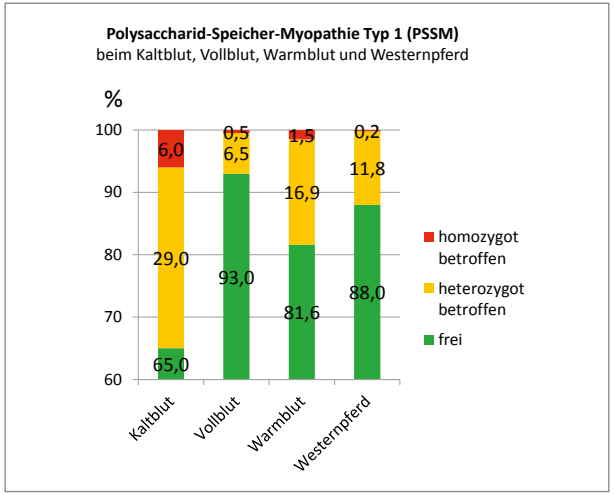
Achtung: Nicht jedes weiß geborene Fohlen der in Frage kommenden Rassen ist (homozygoter) Merkmalsträger.

Polysaccharid-Speicher-Myopathie Typ 1 (PSSM)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Erbgang	autosomal-dominant
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

PSSM ist eine das Pferd schwächende bis möglicherweise lebensgefährdende Glykogen-Speicher-Krankheit, die in verschiedenen Pferdezuchten verbreitet ist. Betroffen sind v.a. Quarter Horses, Paint Horses, Appaloosas, aber auch Zugpferde sowie Warmblüter, Ponys und Kreuzungen aller Genannten.
Gekennzeichnet ist die Erkrankung durch die Anhäufung anormaler Polysaccharide, wie auch durch die übermäßige Anhäufung normaler Zucker im Muskel. Die klinischen Symptome sind „kreuzverschlagähnlich“ und umfassen die gesamte Bandbreite von Bewegungsunlust, Muskeltremor, Muskelsteifheit, Schwitzen, wechselnde Lahmheiten, Ausstrecken der Hinterbeine bis hin zur Bewegungsunfähigkeit. Die Episoden beginnen meistens nach 10 – 20 Minuten leichter Arbeit. Die Muskeln der v.a. betroffenen Hinterhand sind oft hart und schmerzen. Viele Pferde haben eine Vorgeschichte wiederholter Phasen von Muskelproblemen. Bei ausgeprägter Symptomatik kann es zur Myoglobinurie und evtl. daraus resultierenden Nierenproblemen kommen. Insgesamt wird PSSM für einen Großteil der neuromuskulären Erkrankungen in den betroffenen Zuchten verantwortlich gemacht.



Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	Araber
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

SCID beim Araber ist gekennzeichnet durch das Fehlen von B- und T-Lymphozyten. Die Erkrankung wird durch eine Deletion im Gen, das für die DNA-abhängige Protein-Kinase codiert, verursacht. Aufgrund des fehlenden Immunschutzes entwickeln betroffene Araber-Fohlen etwa im Alter von 10 Tagen (in Ausnahmefällen mit 2 Monaten) eine Reihe von Erkrankungen, insbesondere Lungenentzündung und Durchfall. In der Regel sterben die Tiere etwa im Alter von 5 Monaten an Infektionen mit opportunistischen Keimen.

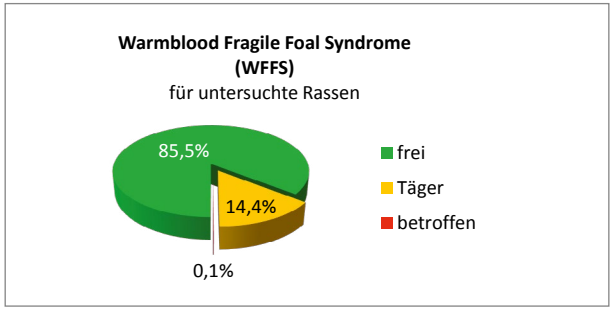
Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Warmblut Pferde, Appaloosa, Haflinger, Mustang, Paint Horse, Quarter Horse

Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	3 – 5 Werktage

Erkrankung

Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS) ist eine erbliche Bindegewebsschwäche, die sich bereits direkt nach der Geburt des Fohlens bemerkbar macht. Die Symptome sind vergleichbar mit dem Ehlers-Danlos-Syndrom beim Menschen. Die Haut ist extrem brüchig und reißt schon bei leichten Berührungen. Neben zahlreichen Verletzungen am ganzen Körper und Umfangsvermehrungen an den Gelenken (Gelenkhydrops), können auch das Zahnfleisch und die Schleimhäute betroffen sein. Die Gelenke sind überstreckbar, am deutlichsten ist dies bei den Fesselgelenken zu sehen. Betroffene Fohlen können daher meist nicht normal stehen. Aufgrund der schlechten Prognose werden Fohlen mit WFFS kurz nach der Geburt euthanasiert. Nicht alle Fohlen kommen nach der normalen Trächtigkeit zur Welt, auch Frühgeburten und Aborte aufgrund von WFFS sind bekannt.
Die für WFFS verantwortliche Mutation wurde von der Arbeitsgruppe um Dr. Nena J. Winand an der Cornell University gefunden. Laboklin konnte die exklusive Lizenz für den WFFS-Gentest erwerben und besitzt somit das alleinige Untersuchungsrecht in Europa.



Zwergwuchs

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Friese
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Erkrankung

Zwergwuchs beim Friesen ist gekennzeichnet durch Wachstumshemmung der Rippen und Gliedmaßen, während Kopf und Rücken normal erscheinen. Auffallend sind dabei die weit überstreckbaren Fesselgelenke. Die Beugesehne zieht sich mit fortschreitendem Alter der Fohlen nicht wie üblich zusammen, sondern dehnt sich weiter aus.

Folglich entwickeln die „Zwerge“ ein ungewöhnliches Gangbild mit extremer Rotation in Vorderfußwurzel- und Sprunggelenk.

Der Kopf ist bei ausgewachsenen „Zwergen“ genauso groß wie bei gesunden Tieren, die Brust ist breiter als normal mit einer Verengung an der costochondralen Verbindung (Th 10 – 16). Der Rücken erscheint unverhältnismäßig lang, die Beine hingegen sind stark verkürzt. Der Bauch ist meist rundlich, die Muskeln am ganzen Körper sind nur schwach entwickelt.
Der Zwergwuchs beim Friesen wird verursacht von einer Mutation im B4GALT7-Gen, welche autosomal-rezessiv vererbt wird.

Zwergwuchs (ACAN; Chondrodysplasie)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Miniature Horse, Shetland Pony
Erbgang	siehe Text
Dauer	1 – 2 Wochen

Der Zwergwuchs tritt am häufigsten bei Shetland Ponys sowie Miniaturpferden auf. Phänotypische Merkmale dieser Erbkrankheit sind Atemprobleme durch eine Gaumenspalte, deformierte Mäuler, eine abnormale Beinlänge und gebeugte Vorderbeine, ein unproportional großer Kopf und kurzer Hals, hervorgequollene Augen, abdominale Hernien sowie ein verkürzter Brustkorb. Infolgedessen sind betroffene Tiere oft nicht lebensfähig oder müssen aufgrund der schlechten Lebensqualität euthanasiert werden. Eine Mutation im ACAN-Gen ist verantwortlich für diese Form des Zwergwuchses. Bisher sind 4 unterschiedliche Mutationen bekannt, welche die autosomal-rezessiv vererbbare Krankheit auslösen. Diese werden mit D1, D2, D3 und D4 bezeichnet und können auch kombiniert heterozygot krankheitsauslösend sein. Kombiniert heterozygote Variationen zusammen mit der D1-Variante (außer N/D1) sind sehr schädlich und führen oft zum Tod des Pferdes. Eine Kombination mit der D2-Variante wird als die mildeste Form des Zwergwuches eingestuft.

4.2 Fellfarbe und Haarstruktur beim Pferd

Fellfarbe

Pferde besitzen zwei Hauptpigmenttypen für die Fellfarbe. Die Grundfarben sind entweder dunkel (schwarz oder braun) oder rot. Die reichen Farbvariationen zwischen den einzelnen Pferderassen sind durch Gene festgelegt, die die Menge, die Stärke und die Verteilung zwischen diesen zwei Pigmenten kontrollieren.

Agouti (Braun/Rappe)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Die Verteilung des schwarzen Pigments wird vom Agouti (A)-Lokus gesteuert. Bei fuchsfarbenen Pferden spielt dieses Gen keine Rolle bei der Fellfarbe. Eine braune oder schwarze Fellfarbe kann nur entstehen, wenn das Pferd entweder kein Anlageträger (E/E) oder nur Anlageträger für Fuchsfarben (E/e) ist. Ob das Pferd dann die Rappfärbung aufweist oder braun wird, ist abhängig vom Agouti-Gen. Liegt hier das rezessive Allel homozygot (a/a) vor, entsteht ein Rappe. Andernfalls (Anlageträger: A/a oder kein Anlageträger: A/A) ist das Fell braun mit schwarzer Mähne und Schweif. Man mussbei dem Agouti-Gen vor allem die Vererbung des bei Füchsen „versteckten“ Merkmals beachten.

Allelkombination	Agouti A/A	Agouti A/a	Agouti a/a
Extension E/E	Brauner	Brauner	Rappe
Extension E/e	Brauner	Brauner	Rappe
Extension e/e	Fuchs	Fuchs	Fuchs

Appaloosa Pattern-1 (PATN1)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	Appaloosa
Dauer	3 – 5 Werktagen

Ausprägung
Während das LP-Gen (Leopard-Komplex) verantwortlich ist für verschiedene weiße Pattern, beeinflusst das PATN1-Gen die Größe und Verteilung der Weißanteile. Eine Mutation im PATN1-Gen ist assoziiert mit einem erhöhten Weißanteil bei Leopardgemusterten Pferden. Bei Pferden, die heterozygot für LP sind (LP/lp), verursacht die PATN1-Mutation in den meisten Fällen die Ausprägung eines Volltigers. Bei Pferden, die homozygot für LP sind (LP/LP), entstehen meist few-spot Leoparden. Die PATN1-Mutation kommt häufig in Rassen mit Leopard vor, unter anderem beim Appaloosa, British Spotted Pony, American Miniature Horse und Knabstrupper. Sie wurde auch in anderen Rassen nachgewiesen, hat aber ohne das LP-Gen keinen Einfluss auf den Phänotyp.

Brindle

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Der Phänotyp „Brindle“ weist unregelmäßige vertikale Streifen im Körperhaar entlang von Hals, Rücken und Hinterhand auf.
Für diese spezifische Form der Stromung wurde der Begriff „Brindle 1 (BR1)“ definiert. Bei einigen BR1-Pferden sind die Streifen unterschiedlich pigmentiert, fast immer wachsen die Mähne und der Schweif nur sehr spärlich.
BR1 wird X-chromosomal semidominant vererbt. Der typische BR1-Phänotyp mit einem gestromten Körperfell ist nur bei weiblichen heterozygoten Tieren (Genotyp X(N)/X(BR1)) zu sehen. Homozygote weibliche Tiere (Genotyp X(BR1)/X(BR1)) und hemizygote männliche Tiere (Genotyp X(BR1)/Y) zeigen einen einfarbigen Phänotyp, jedoch immer mit spärlichem Behang.

Camarillo White W4 *

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 4 Wochen

Ausprägung
Bei der Mutation W4 im KIT-Gen handelt es sich um eine Mutation, die zurückgeht auf den Hengst „Sultan“. Dieser wurde 1912 geboren und von Adolfo Camarillo zur Zucht mit Morgan Horses eingesetzt. Diese sehr erfolgreichen weißen Pferde wurden bis 1987 von der Familie Camarillo gezüchtet, bevor sie bei einer Auktion in alle Welt verkauft wurden.
Mit dem Gentest kann der Züchter, der diese Farbe züchten möchte, herausfinden, ob ein Pferd, das von Sultan abstammt und selbst nur wenige weiße Abzeichen hat, die Mutation vererben kann.
Der Genotyp W4/W4 konnte bislang nicht nachgewiesen werden. Dies deutet darauf hin, dass homozygote Pferde nicht lebensfähig sind.

Champagne

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Ebenso wie das Cream-Gen verursacht das Champagne-Gen eine Aufhellung der Grundfarbe. Es wird dominant vererbt, wobei heterozygote Träger (Genotyp CH/ch) von homozygoten (Genotyp CH/CH) phänotypisch kaum zu unterscheiden sind. Die Grundfarbe Fuchs wird zu „Gold-Champagne“, Braun wird zu „Amber-Champagne“, Schwarz wird zu „Classic-Champagne“ aufgehellt. Pferde der Farbe Champagne werden mit rosa Haut geboren, die innerhalb der ersten Lebenstage dunkle Punkte bekommt. Die Augen sind meist blau, werden aber im Laufe der Jahre dunkler.

Cream

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Ein weiteres Gen, MATP, verursacht die unterschiedlichen Cream-Färbungen des Pferdefells. Je nach Grundfarbe, die von den Genen des E- und A-Lokus bestimmt werden, entstehen durch dieses Gen folgende Farbschattierungen: Nicht-Anlageträger (cr/cr) besitzen die Grundfarben Fuchsfarben, Braun oder Rappe. Fuchsfarbene Anlageträger (e/e; CR/cr) werden Palomino (Isabell), fuchsfarbene homozygote Träger (e/e; CR/CR) werden Cremello. Braune Anlageträger (E/e oder E/E; A/A oder A/a; CR/cr) werden Falben/erdfarben, braune homozygote Träger (E/e oder E/E; A/A oder A/a; CR/CR) werden Perlino. Schwarze Anlageträger (E/e oder E/E; a/a; CR/cr) werden erdbraun, schwarze homozygote Träger (E/e oder E/E; a/a; CR/CR) werden erdfarben (Smoky Cream). Wir weisen spezifisch eine Mutation im MATP-Gen nach, die für die beschriebenen Cream-Farben verantwortlich ist. Andere Gene oder Mutationen, die ähnlich erscheinende Fellfarben verursachen, werden mit diesem Test nicht nachgewiesen.

Dun Zygosity

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay und Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Das Dun-Gen ist ein dominantes Farbverdünnungsgen, welches zum einen die Grundfarbe des Fells verändert und zum anderen die sogenannten „Wildzeichnungen“ hervorruft. Dazu gehören der Aalstrich, die Zebrastreifen an den Beinen oder am Kopf („Cobwebbing“) und das Schulterkreuz. Der Aalstrich ist bei allen Dun-Pferden lebenslang zu sehen, die anderen Abzeichen können zusätzlich auftreten. Der Effekt des Dun-Gens auf die Grundfarben Fuchs, Braun und Schwarz bringt eine Reihe verschiedener Farbschattierungen von Gold über Dunkelgrau bis hin zu Olivfarben hervor. Dun wird unabhängig von den anderen Farbgenen vererbt und kann auch in Kombination mit anderen Genen auftreten, die die Grundfarbe beeinflussen.
Es gibt drei Allele, die das Vorkommen der Dun-Aufhellung und der Wildzeichnungen beeinflussen: D (Dun-Aufhellung und Wildzeichnung), nd1 (nicht aufgehellt, Wildzeichnungen können in unterschiedlicher Ausprägung vorkommen, z.B. der sog. Pseudo-Aalstrich) und nd2 (nicht aufgehellt, ohne Wildzeichnung). D ist dominant über nd1 und nd2; nd1 ist dominant über nd2.

Fuchsfarben

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Die Vererbung der Fuchsfarbe wird am Extension (E-) Lokus gesteuert. Das dominante Allel (E) führt zur Bildung von Eumelanin und somit zur Farbe Braun oder Schwarz. Die Anlage für Fuchsfarbe (e) wird rezessiv vererbt, d.h. nur bei homozygotem Vorliegen der Mutation im Mc1R-Gen (e/e) wird Phäomelanin gebildet und das Pferd ist fuchsfarben. Bei homozygoten (E/E) bzw. heterozygoten (E/e) Pferden entscheidet sich am Agouti-Lokus, ob das Pferd die Grundfarbe Braun oder Schwarz hat.

GQ Santana Dominant White W10 - Dominantes Weiß*

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 4 Wochen

Ausprägung
Alle Pferde mit dieser Farbe gehen zurück auf den Hengst „GQ Santana“, der im Jahr 2000 in den USA geboren wurde. Er war ein bekannter Deckhengst in der AQHA und der APHA. W10 wird dominant vererbt, d.h. alle Pferde, die diese Mutation tragen, haben mehr oder weniger weiße Abzeichen. Pferde mit der W10-Mutation im KIT-Gen haben an den Stellen, an denen die Haare weiß sind, rosa Haut. Die Augen sind normal pigmentiert, selten auch blau. Mit dem Gentest kann der Züchter, der diese Farbe züchten möchte, herausfinden, ob ein Pferd, das von GQ Santana abstammt und selbst nur wenige weiße Abzeichen hat, die Mutation vererben kann. Der Genotyp W10/W10 konnte bislang nur bei Aborten aus der Verpaarung zweier Trägertiere (N/W10) nachgewiesen werden. Dies deutet darauf hin, dass homozygote Pferde nicht lebensfähig sind.

Greying*

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 4 Wochen

Ausprägung
Pferde, die die Greying-Mutation tragen, kommen farbig zur Welt und verlieren nach und nach die Pigmentierung der Haare. Die Pigmentierung der Haut bleibt in der ursprünglichen Farbe. Bis zum Alter von 6 – 8 Jahren werden die Pferde vollständig grau/weiß. Die genetische Ursache dafür ist eine Duplikation im STX17-Gen, die autosomal-dominant vererbt wird, das heißt auch Pferde, die nur eine Kopie der Mutation tragen (heterozygote Tiere G/g), werden grau/weiß. Diese Pferde werden häufig nicht rein weiß, sondern bleiben Apfel- oder Fliegenschimmel bis an ihr Lebensende. Homozygote (G/G) werden meist schon in jungen Jahren vollständig weiß. Im direkten Zusammenhang mit der Greying-Mutation steht die Bildung von Melanomen, so haben 70 – 80% aller Schimmel über 15 Jahre ein oder mehrere Melanome. Die Inzidenz ist statistisch gesehen höher für Pferde, die die Duplikation homozygot tragen im Vergleich zu Heterozygoten, ebenso ist sie abhängig von der Grundfarbe des Pferdes, die am Agouti-Lokus bestimmt wird. Schwarz geborene Schimmel tragen ein signifikant höheres Risiko Melanome zu bekommen als weiße Pferde, die braun zur Welt kommen.

Incontinentia pigmenti

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Incontinentia pigmenti (IP) ist eine ektodermale Dysplasie, bei der sich im Laufe der Zeit Hautläsionen sowie Zahn-, Huf- und Augenanomalien entwickeln.
Bald nach der Geburt entstehen bei den betroffenen Pferden juckende, exsudative Läsionen der Haut. Diese entwickeln sich teils warzenartig. Es können Bereiche mit Alopezie entstehen, in denen gelegentlich wolliges Haar nachwächst. Betroffene Pferde zeigen von Geburt an Streifen – ähnlich einer Brindle-Färbung – im Fell.
Durch X-chromosomal dominante Vererbung können die IP-Symptome nur bei weiblichen Individuen auftreten, betroffene männliche Embryonen sterben bereits während der Entwicklung in utero.

Leopard-Komplex – Tigerscheckung (LP)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Ein einziges, dominant vererbtes Gen, genannt „Leopard-Komplex (LP)“, ist verantwortlich für das Auftreten von verschiedenen weißen Spots und Pattern bis hin zum Volltiger, wie z.B. beim Appaloosa. Je nach Verband werden die Muster als „few spot leopard“, „leopard“ (Volltiger), „snowcap blanket“, „blanket with spots“ (Schabrackentiger), „varnish roan (marble)“, „snowflake“ (Schneeflockentiger), „frosted“, „speckled“ oder „mottled“ anerkannt. Homozygote Träger des Leopard-Gens LP/LP sind fast immer von der congenitalen stationären Nachtblindheit (CSNB) betroffen, heterozygote Träger LP/lp hingegen erkranken nicht. Es handelt sich hier um eine Beeinträchtigung des Sehvermögens in der Dunkelheit, die bereits von Geburt an besteht. Pferde, die sowohl das Tobiano-Gen als auch das Leopard-Gen haben, bezeichnet man als Pintaloosas.

Mushroom

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Shetlandpony
Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Die Grundfarben können durch das Vorliegen verschiedener Genvarianten aufgehellt werden, es entstehen Fellfarbaufhellungen wie Cream, Pearl, Champagne, Sunshine, Snowdrop, Dun und Silver.
Die Fellfarbaufhellung Mushroom ist bisher beim Shetlandpony beschrieben. Die Fellfarbverdünnung wird rezessiv vererbt, d.h. nur Tiere, die zwei Kopien der Genvariante tragen (mu/mu), zeigen einen aufgehellten Phänotyp.
Bei Füchsen ist die Aufhellung am deutlichsten zu erkennen, da es sich um eine Verdünnung des roten Pigmentes (Phäomelanin) handelt. Durch die Aufhellung des Deckhaars und des Langhaars entstehen hellere Füchse (sepiafarben) mit hellerer oder gesträhnter Mähne bzw. Schweif, die in ihrer Ausprägung variabel sein können. Der Phänotyp kann z.B. dem eines Palominos oder auch dem eines Silber gefärbten Braunen ähneln.
Bei Braunen findet trotz des homozygoten Vorliegens der Mushroom-Variante keine Aufhellung der dunklen Mähne und des Schweifs statt, da hier die Farbgebung durch das Pigment Eumelanin bestimmt wird, das nicht durch die Mushroom-Variante aufgehellt wird. Kopf, Hals und Beine dieser Tiere bleiben dunkel, der Rest des Körpers ist sepiafarben ohne den leicht rötlichen Stich, den viele Braune normalerweise aufweisen.
Bei Rappen findet durch das homozygote Vorliegen der Mushroom-Variante keine phänotypische Veränderung der Fellfarbe statt.

Pearl

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung

Neben den vier häufigsten dominant vererbten Farbverdünnungsgenen Cream, Champagne, Silver und Dun gibt es ein weiteres Gen, welches eine Aufhellung der Grundfarbe verursacht. Dieses Gen wurde beim Quarter Horse und Paint Horse ursprünglich „Barlink Factor“ genannt, bei den spanischen Rassen wie Andalusier und Lusitano hingegen „Pearl“.
Es handelt sich dabei um ein und dieselbe Mutation, aufgrund der spanischen Vorfahren bei den Quarter und Paint Horses wurde das Gen schließlich einheitlich „Pearl“ genannt. Im Gegensatz zu den anderen Verdünnungsgenen wird Pearl autosomal-rezessiv vererbt, d.h. nur wenn das Gen homozygot vorliegt, wird die Grundfarbe des Pferdes sowie das Langhaar gleichmäßig aufgehellt. Ein fuchsfarbenes Pferd wird sandfarben, ein Rappe wird durchgehend hellgrau. Das heterozygote Vorliegen der Mutation alleine verändert die Grundfarbe des Pferdes nicht. In Kombination mit dem heterozygoten Vorliegen des Cream-Gens (CR/cr und N/Prl) entsteht ein Phänotyp, der dem homozygoten Cream (CR/CR) entspricht. Diese Pferde sind rein äußerlich nicht zu unterscheiden von echten Cremellos, Perlinos und Smoky Creams.

Roan Zygosity*

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	Rassen auf Anfrage
Dauer	3 – 4 Wochen

Ausprägung

Das Roan-Gen verursacht weiße Stichelhaare am Körper, die zu einer „Aufhellung“ der ursprünglichen Fellfarbe führen. Es existieren jedoch keine „aufgehellten“ Haare, sondern die weißen Stichelhaare, die das Fell durchsetzen, führen zu diesem Erscheinungsbild. Der Kopf, die Beine, sowie Mähne und Schweif bleiben von dem Roan-Gen unberührt und zeigen immer die Grundfarbe. Fohlen werden bereits mit diesem Pattern geboren, oft ist dies aber im Fohlenfell noch nicht richtig zu erkennen und wird erst nach dem ersten Fellwechsel sichtbar. Die weißen Stichelhaare sind bei Vorliegen des klassischen Roan-Gens gleichmäßig über den Körper verteilt, nicht zu verwechseln mit den verschiedenen Pattern aus weißen Haaren, die „Roaning“ genannt werden. Diese entstehen aus einer ungleichmäßigen Verteilung der weißen Haare, die verantwortlichen Gene für die Vererbung konnten bislang noch nicht identifiziert werden. Das Roan-Gen wird dominant vererbt und kommt in vielen verschiedenen Pferderassen vor, u.a. bei Quarter Horses, Paints, Paso Finos, Paso Peruanos, Welsh Ponys und Belgischem Kaltblut, nicht aber beim Vollblut oder Araber. Obwohl vermutet wurde, dass das Roan-Gen homozygot letal ist, gibt es Berichte von Quarter Horses, die das Gen zu 100% an Ihre Nachkommen weitergeben. Bei diesen Pferden wurde auch genetisch bestätigt, dass die Region des Genoms, die das Roan-Gen enthält, homozygot vorliegt. Mittels DNA-Test werden mit der Roan-Färbung assoziierte Mutationen beim Quarter Horse und beim Paint Horse nachgewiesen. Die ursächliche Mutation konnte bislang noch nicht identifiziert werden. Bei diesem Test handelt es sich um einen sogenannten „Marker-Test“.

Sabino-1

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung

Die Sabinoscheckung bei Pferden ist gekennzeichnet durch größere und kleinere weiße Flecken mit gezackten Rändern, häufig an Kopf, Bauch und an den Beinen. Einige Pferde erscheinen auch stichelhaarig am Bauch oder am ganzen Körper. Die Scheckung tritt mehr oder weniger deutlich bei heterozygoten Sabinos auf. Homozygote sind meist von Geburt an fast vollständig weiß. Bislang konnte ein Gen als Ursache identifiziert werden (Sabino-1), es scheint jedoch offensichtlich, dass es weitere Gene gibt, die für ähnliche Abzeichen verantwortlich sind.

Silver (Windfarbgen)

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung

Ein weiteres Gen, das eine Aufhellung der Grundfarbe verursacht, ist das Silver-Gen. Im Gegensatz zu Cream und Champagne hat es keinen Einfluss auf Phäomelanin, lediglich die schwarz pigmentierten Stellen erscheinen heller. Der Effekt ist vor allem sichtbar an Mähne und Schweif, die bei Vorhandensein des Silver-Gens häufig von weißen und grauen Haaren durchsetzt sind. Der Erbgang ist autosomal-dominant, d.h. bereits eine Kopie des Gens reicht aus, um den Phänotyp auszuprägen.

Snowdrop

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Tinker, Gypsy Cob

Erbgang	autosomal-rezessiv
Dauer	1 – 2 Wochen

Verschiedene Genvarianten im SLC45A2-Gen sind verantwortlich für verschiedene Fellfarbaufhellungen wie Cream, Pearl oder Sunshine. 2020 konnte in einem aufgehellten Tinker, der keine der bekannten ursächlichen Genvarianten für Cream, Pearl oder Sunshine trug, eine Genvariante detektiert werden, die die Aufhellung verursacht. Diese Fellfarbverdünnung wird als Snowdrop bezeichnet und verdünnt sowohl rotes als auch schwarzes Pigment, sodass die Grundfarben Fuchs, Brauner und Rappe durch diese Genvariante aufgehellt werden.
Der Erbgang ist autosomal-rezessiv, d.h. nur wenn beide Genkopien des Tieres die Variante für Snowdrop aufweisen, kommt es zur Fellfarbverdünnung. Ein Vorhandensein der Genvariante bei anderen Rassen ist derzeit wissenschaftlich nicht beschrieben, aber nicht auszuschließen.

Splashed White

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung und Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Splashed White ist ein ungleichmäßiges Scheckungsmuster, das vor allem durch extrem breite Blesse bzw. Laterne mit häufig blauen Augen sowie hochweißen Beinen gekennzeichnet ist. Manche, aber nicht alle Pferde mit einer Splashed-White-Scheckung sind taub. Bislang wurden 4 Mutationen identifiziert – SW-1, SW-2, SW-3 und SW-4 – die für die Splashed-White-Abzeichen ursächlich sind. SW-1 wurde bereits in vielen verschiedenen Pferderassen nachgewiesen, z.B. bei Quarter Horse, Paint Horse, Trakehner, Miniaturpferd, Shetland Pony und Isländer. Es wurden auch Pferde homozygot für die SW-1-Mutation getestet, d.h. diese Mutation ist homozygot nicht letal. Die SW-2- und die (sehr seltene) SW-3-Mutation kommen lediglich in einigen Quarter- und Paint-Horse-Linien vor. Beide Mutationen scheinen homozygot letal zu sein, d.h. es sollten nie zwei Trägertiere miteinander verpaart werden. Pferde, die zwei oder mehr der Splashed-White-, Tobiano- oder Lethal-White-Overo-Mutationen tragen, haben meist sehr ausgeprägte weiße Muster oder sind sogar vollständig weiß.

Sunshine

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Neben den bereits bekannten Farbverdünnungen wie Cream und Pearl wurde eine weitere Variante zur Verdünnung der Fellfarbe gefunden. Die Sunshine-Mutation liegt, genau wie die anderen beiden Gene, auf dem SLC45A2-Gen. Sunshine wird autosomal-rezessiv vererbt, d.h. nur wenn das Gen homozygot vorliegt (Sun/Sun) wird die Grundfarbe des Pferdes aufgehellt. Es wird vermutet, dass sich diese Aufhellung ähnlich wie bei Pearl äußert. Ein heterozygoter Genotyp (N/Sun) führt nur in Kombination mit dem heterozygoten Cream Gen (N/CR) zu einer Farbaufhellung. Es entsteht ein Phänotyp der dem homozygoten Cream (CR/CR) entspricht.

Tobiano

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Fragmentlängenanalyse
Rasse	alle Rassen
Dauer	1 – 2 Wochen

Ausprägung
Als Tobiano wird eines der häufigsten Scheckungsmuster bei Hauspferden bezeichnet. Die Flecken dieser Pferde haben glatte Ränder und eine klare Abgrenzung, die Augenfarbe ist meist dunkel. Tobianos haben meist weiße Füße oder noch ausgeprägtere Beinabzeichen, die Kopfabzeichen sind vergleichbar zu Pferden ohne Tobiano-Färbung. Die weißen Flecken überqueren gewöhnlich an mindestens einer Stelle die Rückenlinie, jedoch ist die Ausprägung der Plattenscheckung sehr variabel. Die Tobianoscheckung folgt einem dominanten Erbgang. Das Pferd prägt daher die Tobianoscheckung aus, wenn es reinerbig (homozygot) Tob/Tob ist, aber auch wenn es mischerbig (heterozygot) N/Tob ist.

Haarstruktur beim Pferd

Curly

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay
Rasse	alle Rassen
Dauer	3 – 5 Werktage

Ausprägung
Curly Coat stellt ein besonderes Merkmal beim Pferd dar, das zu einer lockigen Fellstruktur führt. Dies ist vorrangig beim American Bashkir Curly Horse zu sehen, kann aber auch bei verschiedenen anderen Pferderassen auftreten. Curly Horses sind heutzutage sehr beliebt, da diese Fellstruktur bei vielen Pferdehaar-Allergikern zu milderen oder gar keinen allergischen Symptomen führt.

Die lockige Fellstruktur tritt gelegentlich in Kombination mit einer Hypotrichose auf. Verantwortlich für das lockige Fell und die Hypotrichose sind genetische Varianten in zwei verschiedenen Genen, KRT25 und SP6. Pferde, die nur für die KRT25-Variante heterozygot oder homozygot sind, zeigen lockiges Fell und Hypotrichose, während Pferde nur mit SP6-Variante lockiges Fell ohne Hypotrichose zeigen. Pferde mit mutierten Allelen in beiden Varianten entwickeln lockiges Haar und Hypotrichose. Im Gentest werden beide Varianten getrennt voneinander untersucht.

4.3 Performance

Myostatin-Varianten Speed-Gen*

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Partnerlabor
Rasse	Englisches Vollblut
Dauer	1 – 2 Wochen

Das Protein Myostatin ist verantwortlich für die Hemmung des Muskelwachstums. Myostatin und das dazugehörige Gen MSTN wurden sowohl beim Menschen als auch bei verschiedenen Tierarten (z.B. Rind, Hund, Maus und Pferd) nachgewiesen. Verschiedene Varianten im Myostatin-Gen bewirken die Ausprägung unterschiedlicher Muskeltypen: so hat z.B. ein „Sprinter“ einen sehr hohen Anteil Muskelmasse im Verhältnis zum Gesamtgewicht und ist somit bestens für schnelles Rennen auf kurzen Strecken geeignet. Im Gegensatz dazu sind Pferde, die sich für lange Distanzen besser eignen, meist leichter gebaut, das Verhältnis Muskelmasse/Körpergewicht wird weniger („Steher“).
Pferde, die mischerbig für die beiden Myostatin-Varianten sind, sind meist am erfolgreichsten in der Mitteldistanz.
Der Gentest zum Nachweis der verschiedenen Myostatin-Varianten gibt Auskunft darüber, welche Renndistanz am besten zu dem untersuchten Pferd passt. Er sagt jedoch nichts über die tatsächliche Eignung eines Pferdes als Rennpferd aus.

Myostatin – Die Mutation und der Erbgang
Die den beiden Myostatin-Variationen zugrunde liegende Mutation kann mittels eines DNA-Tests nachgewiesen werden.

Es gibt drei Genotypen:
Genotyp C/C (homozygot):
Das untersuchte Pferd ist im Myostatin-Gen homozygot für das C-Allel. Das Pferd könnte daher am besten für Kurzstrecken geeignet sein. Meist sind diese Pferde schon sehr früh entwickelt.

Genotyp C/T (heterozygot): Das untersuchte Pferd ist im Myostatin-Gen heterozygot C/T. Das Pferd könnte daher am besten für die Mitteldistanz geeignet sein.

Genotyp T/T (homozygot): Das untersuchte Pferd ist im Myostatin-Gen homozygot für das T-Allel. Das Pferd könnte daher am besten für Langstrecken geeignet sein. Meist entwickeln sich diese Pferde relativ spät.

Größentest

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung
Rasse	Warmblut
Dauer	3 – 5 Tage nach Erhalt der Probe; bei Sequenzierung 1 – 2 Wochen

Der Basenaustausch eines bestimmten Genlocus reguliert die Expression des LCORL-Gens, welches augenscheinlich das Wachstum des Pferdes beeinflusst. Diese Genvariation wirkt sich auf das Stockmaß des Warmblutpferdes aus. Es ist allerdings zu erwähnen, dass dieses Gen nicht allein verantwortlich für die Beeinflussung der Größe ist. Andere Faktoren wie Fütterung, Haltung und Aufzucht der Fohlen, gerade im jungen Alter, oder auch der Mutterstute, sind ebenso essenziell für die Entwicklung und somit auch der Größe. Es gibt insgesamt drei unterschiedliche Genotypen. Pferde mit dem „kleinen“ Genotyp (T/T) besaßen bei den von uns getesteten Tieren im Durchschnitt eine Körpergröße von 164 cm. Pferde mit dem Genotyp C/T und C/C lagen im Mittel 4 – 8 cm drüber. Der Test liefert keine Garantie für ein exaktes Stockmaß des Pferdes, bei bekanntem Genotyp kann die Größe dennoch eingegrenzt werden. Außerdem wird den Züchtern so ermöglicht, bei bekanntem Genotyp bestimmte Anpaarungen zu vermeiden oder aber die Chance des gewünschten Phänotyps (Stockmaß) zu erhöhen. Im besten Fall ist der Genotyp beider Elterntiere bekannt.

Tractability

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
Methode	Sequenzierung
Rasse	Englisches Vollblut
Dauer	1 – 2 Wochen

Der Test für Tractability soll die Lern- bzw. Leistungsbereitschaft eines Pferdes aufzeigen. Da der Phänotyp lediglich auf Aussagen der Pferdebesitzer oder Menschen, die mit dem Pferd Umgang hegen, beruht, ist eine Differenzierung schwierig, der Test trifft auch keine Aussage über die Cleverness des Pferdes. Es sollte zudem beachtet werden, dass Faktoren wie anatomische Gegebenheiten oder Krankheiten die „Tractability“ stark beeinflussen können, sodass der Genotyp nicht unbedingt mit dem Phänotyp übereinstimmen muss.

4.4 DNA-Profil (ISAG) Pferd

Das Prinzip des DNA-Profils beruht auf der Untersuchung hochvariabler DNA-Abschnitte (Mikrosatelliten), die sich zwischen den einzelnen Individuen durch ihre Länge voneinander unterscheiden (Längenpolymorphismus). Die Gesamtheit der Mikrosatelliten in Kombination ergibt ein für jedes Individuum unverwechselbares DNA-Profil.

Für die Erstellung eines DNA-Profils wird zunächst aus kernhaltigen Zellen das Erbgut des Tieres, die DNA, isoliert. Anschließend werden mit Hilfe der Polymerase-Kettenreaktion (PCR) die zu analysierenden Bereiche der DNA millionenfach vervielfältigt. Die Länge der Mikrosatelliten kann durch eine computergestütze Analyse im „Genetic Analyzer“ bestimmt werden. Aus diesen Daten wird dann eine individuelle reproduzierbare Zahlenformel für jedes Tier erstellt.

Das DNA-Profil ist mit einer Wahrscheinlichkeit von größer als 99,99% einzigartig. Die einzige Ausnahme hiervon bilden eineiige Mehrlinge. Für die Identifizierung eines Tieres wird dessen DNA-Profil angefertigt und in einer DNA-Datenbank gespeichert.

Zur Erstellung eines DNA-Profiles untersuchen wir die von der „International Society for Animal Genetics (ISAG)“ empfohlenen Mikrosatelliten-Marker. Die erhaltenen DNA-Profile sind international mit den nach den ISAG-Empfehlungen arbeitenden Laboratorien vergleichbar.

Material	1 ml EDTA-Blut/20-30 Mähnen- bzw. Schweifhaarwurzeln
TierartenPferd	
Rassen	alle Rassen
Dauer	2 – 3 Wochen

5. DNA-Profil und Abstammungsgutachten

Das DNA-Profil eines Tieres wird auch als genetischer Fingerabdruck bezeichnet. Im Gegensatz zu anderen Markierungsmethoden wie Mikrochips oder Tätowierungen kann es nicht manipuliert oder durch äußere Einflüsse, wie z.B. Verletzungen, zerstört werden. Es bleibt ein Leben lang unverändert.
Dieses DNA-Profil ermöglicht einerseits eine zweifelsfreie Identifikation, zum anderen kann durch den Vergleich des genetischen Fingerabdrucks der Familienmitglieder die Abstammung sicher nachgewiesen werden.

Die Erstellung von DNA-Profilen wird bei uns routinemäßig für Hunde (auch S. 137) Katzen (auch S. 160) und Pferde (auch S. 186) durchgeführt, weitere Tierarten sind auf Anfrage erhältlich.

Das DNA-Profil ist mit einer Wahrscheinlichkeit von größer als 99,99% einzigartig. Die einzige Ausnahme hiervon bilden eineiige Mehrlinge. Für die Identifizierung eines Tieres wird dessen DNA-Profil angefertigt und in einer DNA-Datenbank gespeichert.

Zur Erstellung eines DNA-Profiles untersuchen wir die von der „International Society for Animal Genetics (ISAG)“ empfohlenen Marker. Die erhaltenen DNA-Profile sind international mit den nach den ISAG-Empfehlungen arbeitenden Laboratorien vergleichbar.

Material und Testdauer

Für die Erstellung des DNA-Profils wird eine EDTA-Blutprobe (ca. 0,5 ml) benötigt. Alternativ können auch Backenabstriche verwendet werden. Bei Pferden ist auch die Einsendung von Haarproben (mit Wurzel) möglich. Für ein Abstammungsgutachten muss neben dem Probenmaterial der zu begutachtenden Nachkommen auch Probenmaterial von Vater und Mutter eingeschickt werden. Soll eine Vaterschaft ausgeschlossen werden, sollte zusätzlich zur Mutter möglichst von allen potenziellen Vätern Blut oder Backenabstrich eingesandt werden. Das Ergebnis liegt etwa 2 – 3 Wochen nach Erhalt der Proben vor.

Abstammung - beide Elternteile vorhanden

Mithilfe des Abstammungsnachweises kann man abklären, ob die angegebenen Eltern eines Tieres aufgrund des DNA-Profils tatsächlich als biologische Eltern in Frage kommen.

Jeder Nachkomme erhält 50% seines Erbguts von der Mutter und 50% vom Vater. Vorausgesetzt die Mutterschaft gilt als gesichert, so müssen grundsätzlich alle nichtmütterlichen Anteile im DNA-Profil des Nachkommens vom Vater vererbt worden sein. Stimmen mindestens zwei Anteile im DNA-Profil nicht überein, kann die Vaterschaft mit

hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen werden. Analoges gilt für die Mutter.
Wie beim Identitätsnachweis hängt auch die Aussagefähigkeit des Abstammungsnachweises wesentlich von der Anzahl der untersuchten Mikrosatelliten ab. Je mehr hochvariable DNA-Abschnitte bei einer Abstammungsbegutachtung untersucht werden, desto sicherer können tatsächliche Fehlabstammungen erkannt werden.

Abstammung – nur ein Elternteil vorhanden

Nicht selten steht bei der Frage nach Bestätigung oder Ausschluss eines Elternteils das genetische Material des zweiten Elternteils nicht mehr zur Verfügung. Wird die Abstammungsbegutachtung mit nur einem Elternteil durchgeführt, so ist die Aussagekraft der Analyse unter Umständen eingeschränkt. Lediglich ein Ausschluss der Vater- bzw. Mutterschaft ist als 99,99% sicher anzusehen.

Für den Fall, dass alle Allele des Kindes den Eltern zuordenbar sind (kein Ausschluss möglich), können rassespezifisch Wahrscheinlichkeiten für die Elternschaft berechnet werden, wenn ausreichend Daten von Tieren dieser Rasse vorliegen.

Abstammung – nur Geschwister vorhanden

Ebenso wie die Abstammungsbegutachtung allein aufgrund der Angaben des Kindes und eines Elternteils möglich ist, kann auch die Beurteilung von Verwandtschaftsverhältnissen auf Geschwister- und Halbgeschwisterebene erfolgen. Auch diese Fragestellung tritt bisweilen auf, wenn aus unterschiedlichen Gründen von den Eltern keine adäquaten Proben zur Verfügung stehen und konnte bislang überhaupt nicht beantwortet werden.

Ebenso wie bei den „motherless cases“ kann eine Likelihood Ratio angegeben werden, also eine Aussage darüber getroffen werden, um wie viel wahrscheinlicher die Geschwisterschaft gegenüber der Nichtgeschwisterschaft ist.

Für folgende Rassen ist die Berechnung der Abstammungswahrscheinlichkeit und damit eine verbesserte Abstammungsbegutachtung derzeit möglich:

- Airedale Terrier
- Alaskan Malamute
- American Collie
- American Staffordshire Terrier
- Australian Cattle Dog
- Australian Shepherd
- Australian Terrier
- Bearded Collie
- Bedlington Terrier
- Berner Sennenhund
- Bolonka Zwetna
- Border Collie
- Border Terrier
- Boston Terrier
- Bullmastiff
- Bull Terrier
- Cairn Terrier
- Cane Corso Italiano
- Cão de Água Português
- Chihuahua
- Chinese Crested Dog
- Cocker Spaniel
- Collie
- Dackel
- Deutsch Kurzhaar
- Deutsche Dogge
- Deutscher Boxer
- Deutscher Jagdterrier
- Deutscher Schäferhund
- Dobermann
- Dogo Canario
- Dogue de Bordeaux
- Englisch Springer Spaniel
- Englische Bulldogge
- Französische Bulldogge
- Golden Retriever
- Gas d’Atura Català
- Groenendael
- Großpudel
- Havaneser
- Holländischer Schäferhund
- Irischer Wolfshund
- Irish Soft Coated Wheaten Terrier
- Irish Terrier
- Jack Russell Terrier
- Kerry Blue Terrier
- Labrador Retriever
- Lagotto Romagnolo
- Lakeland Terrier
- Magyar Viszla
- Malinois
- Manchester Terrier
- Mops
- Neufundländer
- Norfolk Terrier
- Norwich Terrier
- Parson Russell Terrier
- Perro de Aqua Español
- Pudel
- Rhodesian Ridgeback
- Rottweiler
- Russischer Schwarzer Terrier
- Saarlooswolfhund
- Saluki
- Scottish Terrier
- Shetland Sheepdog
- Siberian Husky
- Tervueren
- Toypudel
- Tschechoslowakischer Wolfshund
- Weißer Schweizer Schäferhund
- Welsh Terrier
- West Highland White Terrier
- Whippet
- Yorkshire Terrier
- Zwergpudel

6. Rassezuordnung bei Hund und Katze

Lange Zeit war die Feststellung der Rassezugehörigkeit eines Tieres nur anhand ersichtlicher Merkmale und/oder einer belegten Ahnentafel möglich und oft nicht eindeutig. Seit einigen Jahren können sog. Mikrosatelliten als molekulare Marker herangezogen werden, um sowohl die Abstammung eines Tieres als auch seine Rassezugehörigkeit auf genetischer Basis aufzuklären. Die Analyse von mehreren Mikrosatelliten-Loki ergibt letztlich ein einzigartiges, individuenspezifisches Muster: das DNA-Profil oder „genetischer Fingerabdruck". Die Wahrscheinlichkeit, dass zwei nicht verwandte Tiere das gleiche DNA-Profil zeigen, liegt bei 1 zu 1 Milliarde.

Die Rassezuordnung basiert auf einer Wahrscheinlichkeitsberechnung, bei der das DNA-Profil eines Hundes/einer Katze mit einer Datenbank abgeglichen wird. Grundlage ist daher das Vorliegen von Referenzpopulationen in der Datenbank. Hierfür müssen DNA-Profile von Hunden/Katzen erstellt werden, deren Reinrassigkeit eindeutig durch Zuchtbuchnummer belegt ist.
Das Ergebnis der Rassezuordnung stellt dann eine Zuordnungswahrscheinlichkeit des fraglichen Tieres zu einer der im Datenpool befindlichen Rassen dar. Dabei wird für jede Rasse separat die Zuordnung bzw. der Ausschluss des zu testenden Tieres geprüft.
Die Zuordnungswahrscheinlichkeit zu einer Rasse aufgrund des DNA-Profils liegt bei reinrassigen Tieren zwischen 80% und 100%. Auch bei Tieren, bei denen ein Elternteil reinrassig ist, kann der DNA-Abgleich Auskunft über die Abstammung geben. Hier werden Zuordnungswahrscheinlichkeiten zwischen 40% und 60% für die Rasse des reinrassigen Elternteils erwartet. Zuordnungswahrscheinlichkeiten < 30% weisen darauf hin, dass es sich weder um ein reinrassiges Tier der in der Datenbank hinterlegten Rassen handelt noch um einen Mischling, bei dem ein Elternteil zu einer der Referenzpopulationen gehört.

6.1 Möglichkeiten und Grenzen der genetischen Rassezuordnung

Genetische Untersuchungen zur Rassezuordnung sind möglich und weisen eine große Testsicherheit auf, wenn mit einem aktuellen Datenpool gearbeitet wird, der der geographischen Population entspricht, aus der das fragliche Tier kommt. Sie sind ein Hilfsmittel bei phänotypischer Rassezuordnung ohne Kenntnis der Elterntiere. Als Resultat wird eine Zuordnungswahrscheinlichkeit des fraglichen Tieres für jede der im Rassepool enthaltenen Rassen erwartet. Das Fehlen einer betreffenden Rasse im Datenpool führt nicht zu einer Fehlzuordnung, sondern lediglich, für alle geprüften Rassen, zu extrem niedrigen Zuordnungswahrscheinlichkeiten. Zuordnungswahrscheinlichkeiten < 30% sind nicht aussagekräftig, da eine genügend hohe Testsicherheit für das errechnete Ergebnis nicht gewährleistet werden kann. Sind die vermeintlichen Elterntiere bekannt, ist ein Abstammungsgutachten das Mittel der Wahl, um die Vaterschaft zu bestätigen oder auszuschließen.

6.2 Hund

Die Hunderassen in unserer Datenbank:

- Australian Shepherd
- American Staffordshire Terrier
- Bearded Collie ergänzen
- Berner Sennenhund
- Bordeauxdogge
- Border Collie
- Bullmastiff
- Cane Croso
- Chihuahua
- Collie (Kurz- und Langhaar)
- Deutsch Drahthaar
- Deutsche Dogge
- Deutscher Boxer
- Deutscher Schäferhund
- Dobermann
- Dogo Argentino
- Dogo Canario
- Englisch Springer Spaniel
- Fila Brasiliero
- Golden Retriever
- Havaneser
- Labrador Retriever
- Mastín del Pirineo
- Mastin Espanol
- Mops
- Neufundländer
- Parson Russell Terrier
- Pudel (Klein-, Toy- und Zwergpudel)
- Rhodesian Ridgeback
- Rottweiler
- Standard Bull Terrier
- Staffordshire Bull Terrier
- Weimaraner

6.3 Katze

Analog zum Hund ist es möglich, anhand eines DNA-Profils und dessen statistischer Auswertung eine Zugehörigkeitswahrscheinlichkeit einer Katze zu einer bestimmten Rasse zu ermitteln. Das Spektrum an Katzenrassen wird durch Aufnahme weiterer DNA-Profile von anderen Rassekatzen in die Datenbank laufend erweitert. Diese Methode stellt neben der äußerlichen Begutachtung ein zusätzliches Werkzeug zur Rassebestimmung dar. Auch die Unterscheidung von Hauskatzen und Wildkatzen nur anhand äußerer Merkmale ist schwierig. Daher hat Laboklin dafür einen molekularbiologischen Nachweis entwickelt. So kann anhand einer Haarprobe eindeutig nachgewiesen werden, ob es sich bei dem Tier um Felis catus (Hauskatze) oder Felis silvestris (Wildkatze) handelt. Dies ermöglicht auch Untersuchungen zur Verbreitung der Wildkatze in Deutschland.

Die Katzenrassen in unserer Datenbank:

- Abessinier
- Britisch Kurzhaar
- Burma
- Heilige Birma
- Maine Coon
- Norwegische Waldkatze
- Perser
- Ragdoll
- Siam

6.4 Material

Für den DNA-Test wird 1 ml EDTA-Blut benötigt. Alternativ ist auch die Einsendung eines Backenabstrichs möglich. Die dafür benötigten Abstrichtupfer stellen wir Ihnen gerne kostenlos zur Verfügung. In seltenen Fällen kann das genetische Material am Abstrichtupfer zur Durchführung des Gentests nicht ausreichen. In diesem Falle wäre die Neueinsendung von EDTA-Blut ratsam.

6.5 Durchführung

Bitte senden Sie uns die Probe zusammen mit dem entsprechenden Untersuchungsantrag. Die Befundübermittlung erfolgt wahlweise per Post, Fax oder E-Mail. Nach Abschluss der Untersuchung erhalten Sie eine Rechnung.
Zuchtverbandsrabatte können nur gegen Vorlage einer Kopie der Mitgliedsbescheinigung bei jeder Einsendung gewährt werden. Eine nachträgliche Rabattierung ist aus verwaltungstechnischen Gründen nicht möglich.

Testdauer: 3 – 4 Wochen nach Erhalt der Probe.

7. Tierartendifferenzierung

Lange Zeit war die Thematik der Tierartendifferenzierung auf Lebensmittel beschränkt, in letzter Zeit ergeben sich hier jedoch neue Fragestellungen und Ansatzpunkte. Aufgrund vermehrter Anfragen, die Tierart aus den unterschiedlichsten Materialien zu bestimmen, nahmen wir uns des Themas an. Wir entwickelten eine routinetaugliche Methode zur Tierartendifferenzierung aus den verschiedensten Materialien.

Anwendungsbeispiele

Für diese Methode gibt es zahlreiche spannende Anwendungsgebiete:

Autounfall – zahlt die Versicherung?

So hatten wir beispielsweise von einer Versicherung die Anfrage, von welchem Tier die an einer Stoßstange gefundenen Haare stammen. Im Detail ging es darum zu klären, ob die Haare von einem Wildtier stammen – in diesem Fall wäre die Kaskoversicherung des Autohalters für den Schaden aufgekommen – oder von einem Haustier – in diesem Fall bleibt der Autobesitzer auf dem Schaden sitzen. An der Stoßstange wurden schwarze Haare gefunden, was bei der Versicherung den Verdacht aufkommen ließ, dass es sich nicht um einen Fuchs – wie vom Autohalter angegeben – sondern um einen Hund gehandelt haben könnte. Der Autohalter wollte jedoch nicht betrügen: die Haare stammten tatsächlich von einem Fuchs. Besondere Brisanz erfährt dieses Thema auch, wenn Wildunfälle mit bei uns eigentlich nicht heimischen Tierarten wie dem Waschbären passieren. Diese werden nicht von allen Versicherungen übernommen. So kann eine molekularbiologische Untersuchung hier Klarheit schaffen.

Macht Nachbars Katze bei uns in den Garten?

Viele Gartenbesitzer fragen sich, wer denn der heimliche nächtliche Besucher auf der Terrasse oder am schönsten Sitzplatz im Garten ist. Neben Nachbars Katze kommen hier sehr viele Wildtiere in Frage, wie der Igel oder der Marder. Die Untersuchung des Kothaufens zur Tierartendifferenzierung kann hier spannende Einblicke in die oft verborgen lebende Tierwelt im Garten liefern. Wir konnten so bereits einen Marder überführen, der auf ungeklärten Wegen in das Innere eines Autos kommen konnte und dort sein Geschäft verrichtete. Oder das Hermelin, das im Verdacht steht, die Fische aus dem Teich gefressen zu haben.

Wilddiebe am Werk?

Mehrmals bekamen wir auch schon Blutspuren geschickt mit der Bitte um Abklärung der Tierart. Diese wurden im Schnee gefunden, auf der Wiese, in der Erde. Auch aus diesen Proben kann man DNA isolieren und die entsprechende molekularbiologische Untersuchung folgen lassen. Was stellt hier die Motivation dar? Teilweise wollten die Einsender

wissen, ob das Blut vom gerade entlaufenen Hund stammen könnte. Stellt sich heraus, dass das gefundene Blut in der Tat von einem Hund stammt, kann man noch einen Schritt weitergehen: liegt eine Vergleichsprobe des Hundes wie z.B. Haare aus dem Hundekorb oder der Bürste vor, erstellt man aus beiden Proben ein DNA-Profil. Dabei wird die Länge sog. Mikrosatelliten bestimmt, was zu einem individuellen Profil für jeden Hund führt. Sind diese identisch, handelt es sich sehr wahrscheinlich um dasselbe Tier. Dies ist in der gleichen Weise auch bei Katzen möglich. Teilweise finden Jäger solche Spuren in ihrem Revier und wollen der Sache auf den Grund gehen: ist das Blut von einem Wildtier, was die Vermutung der Wilderei nahelegt, oder stammt es von einem Haustier?

Echtes Fell oder Plastik?

Ein weiterer spannender Fall drehte sich um Spieltiere von einem Weihnachtsmarkt. Diese waren laut Aussage des Verkäufers aus Kunstfell. Dem Käufer kamen jedoch Zweifel. In einer der Proben konnten wir in der Tat Katzen-DNA nachweisen.

Etablierung der Methodik

Eine erste Hürde stellte die DNA-Isolierung aus den eingesandten Proben dar. Darunter befanden sich Kot, Haare, aber auch Blutspritzer auf Gras oder im Schnee. Um hieraus DNA zu isolieren, die hinsichtlich Quantität und Qualität den Ansprüchen der folgenden Untersuchungsmethoden genügt, kann man nicht auf die Standardmethoden zurückgreifen. Diese sind an große Zellmengen, wie sie sich in EDTA-Blut befinden, angepasst. Daher mussten wir hier auf Methoden aus der Forensik zurückgreifen. Wir haben diese Isolationsmethode nun in unserem Labor als Routine etabliert. In den meisten Fällen kann nun aus den Proben, die ja oft nur Spuren an genetischem Material enthalten, genügend DNA gewonnen werden. Diese kann aber unter Umständen abgebaut oder degradiert sein.
Die Qualität der gewonnenen DNA stellte die zweite große Hürde dar, da diese essentiell für eine nachfolgende Polymerase-Kettenreaktion (PCR) ist. Um dies zu umgehen, wurde eine PCR gewählt, die mitochondriale DNA amplifiziert. Diese ist wesentlich stabiler und auch in Spuren in ausreichender Menge vorhanden.
Die dritte große Hürde zeigte sich bei der Auswahl eines geeigneten Gens. In den meisten anderen Fragestellungen, die mittels PCR geklärt werden (wie beispielsweise Erregerdiagnostik), setzt man hochspezifische Primer ein, die nur an die DNA des fraglichen Erregers binden und diese hochspezifisch amplifizieren. In diesem Fall kennen wir jedoch den Verdächtigen nicht. Der Weg musste also ein anderer sein: wir wählten ein Gen, das bei allen höheren Lebewesen/Säugetieren vorkommt und hochkonserviert ist. So wurde der Einsatz universeller Primer ermöglicht. Das untersuchte Gen musste jedoch genügend Unterschiede zwischen den Arten aufweisen, um im Anschluss die Differenzierung zu ermöglichen. Eine Sequenzierung gibt nun Auskunft über die genaue Gensequenz des Verursachers. Der Vergleich der gewonnenen Sequenz mit Sequenzen bekannter Herkunft gibt den Verursacher preis.

Grenzen

Grenzen dieser Methodik ergeben sich zum einen durch die DNA-Qualität, die entscheidend vom Zustand der Probe abhängt. So wird DNA durch sog. DNAsen sehr schnell abgebaut, wenn sie nicht mehr zellgebunden vorliegt. Eine Überwucherung der Probe mit Bakterien oder Pilzen erschwert die Isolation der eigentlich zu untersuchenden DNA. Ein weiteres Problem stellen DNA-Gemische dar. So muss man beispielsweise damit rechnen, dass man im Kot von Katzen auch DNA von Mäusen oder Schweinen (Fertigfutter) finden kann.
Zum anderen ergeben sich Einschränkungen bei den zu bestimmenden Tierarten. Die gewählten Primer decken sehr viele Arten ab. So konnten wir bisher bereits Hund, Katze, Wildkatze, Geweihträger (Reh, Damwild), Wildschwein, Wolf, Pferd, Ziege, Schaf, Marder (Hermelin) in der universellen PCR nachweisen. Alle Arten abzudecken, ist kaum möglich, da die Unterschiede ab einer bestimmten Zahl zu groß werden. Zusätzlich sind nicht von allen Tierarten die Sequenzen bekannt. Dies trifft insbesondere für Exoten zu. Wenn schon ein bestimmter Verdacht genannt wird, besteht auch die Möglichkeit, mit spezifischeren Primern ein Gen zu amplifizieren, welches wiederum über Sequenzierung und Datenabgleich auf die Spur des Täters führt.

Alles in allem ermöglicht dieser neue Service eine Vielzahl von Anwendungen und gibt Antworten auf viele Fragen. Die Liste der bereits identifizierten Tiere sowie der zu identifizierenden Arten wird laufend erweitert. Ein Telefongespräch im Vorfeld kann hier Klarheit schaffen. Auch für weitere Informationen zu diesem und anderen Themen stehen wir Ihnen gerne telefonisch oder per E-Mail zur Verfügung.

Tel.: 0971/72020
E-Mail: labogen@laboklin.com

Rassenverzeichnis

Hund

Für alle Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Alle Rassen	Chondrodysplasie und -dystrophie (IVDD-Risiko) (CDDY/CDPA)	31
	Degenerative Myelopathie (DM)	36
	Hyperurikosurie (HUU)	59
	Maligne Hyperthermie (MH)	75
	DNA-Profil (Classic bzw. Premium)	137
	Fellfarben und Haarlänge/-struktur: Prinzipiell sind alle Fellfarb-, Haarlänge- und Fellstrukturtests für alle Rassen validiert. Ausnahmen entnehmen Sie bitte dem entsprechenden Infotext.	122

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Afghanischer Windhund	Fellfarbe: EG-Lokus (Domino)	129
Airedale Terrier	Faktor-VII-Defizienz	47
	Letale Lungenerkrankung (LAMP3)	71
	Protein losing Nephropathie (PLN)	104
Akita	Amelogenesis imperfecta (AI/FEH)	25
Alaskan Klee Kai	Faktor-VII-Defizienz	47
Alaskan Malamute	Alaskan-Malamute-Polyneuropathie (AMPN)	24
	Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)	91
Alpenländische Dachsbracke	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	109
Altdänischer Vorstehhund	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	34
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
American Bulldog	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Ichthyose	61
	Nemalin-Myopathie (NM)	84
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107
American Cocker Spaniel	Gallenblasenmukozelen	50
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	89
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Fellfarbe: EH-Lokus: Zobel	128
American Eskimo Dog	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
American Hairless Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
American Husky	siehe Husky	
American Pitbull Terrier	Progressive Retinaatrophie (crd2-PRA)	96
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107
American Staffordshire Terrier	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	87
	Progressive Retinaatrophie (crd1-PRA)	96
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107
Amerikanischer Akita	Amelogenesis imperfecta (AI/FEH)	25
	Hämophilie B (Faktor IX)	55
Australian Cattle Dog	Cystinurie	34
	Myotonia congenita	82
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103
	Fellfarbe: E-Lokus e2 (seltene Varianten)	129
Australian Kelpie	Collie Eye Anomalie (CEA)	31f

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Australian Shepherd	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31f
	Hereditäre Katarakt (HSF4)	57
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Fellfarbe: B-Lokus seltene Varianten (b4)	123
Australian Silky Terrier	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Australian Stumpy Tail Cattle Dog	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Barbet	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Barsoi	Fellfarbe: EG-Lokus (Sable)	129
Basenji	Fanconi-Syndrom	48
	Progressive Retinaatrophie (Bas_PRA1)	94
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	105
Basset Fauve de Bretagne	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	92
Basset Hound	Lafora-Epilepsie	67
	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	92
	Thrombozytopathie	114
	X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID)	119
	Fellfarbe: Saddle-Tan	132

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Beagle	Akatalasämie	22
	Faktor-VII-Defizienz	47
	Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta)	51
	Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS)	62
	Lafora-Epilepsie	67
	Musladin-Lueke-Syndrom (MLS)	81
	Neonatale cortikale cerebelläre Abiotrophie (NCCD)	84
	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	92
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	95
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	105
Bearded Collie	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31f
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Bedlington Terrier	Kupferspeicherkrankheit	65
Belgischer Schäferhund	Kardiomyopathie mit Welpensterblichkeit (CJM)	64
	Spongiöse Degeneration (SDCA1 und SDCA2)	111
	Verhaltensanomalie (nur Malinois)	116
	ZNS-Atrophie mit Cerebellärer Ataxie (CACA)	120
Berger de Savoie	Brachyurie (Stummelrute)	25
Berner Sennenhund	Degenerative Myelopathie Exon 1+2 (DM Exon 1+2)	36
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117
Bernhardiner	Larynxparalyse mit Polyneuropathie Typ 3 (LPPN3)	69
Bichon Frisé	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
Bobtail	Exercise Induced Collapse (EIC)	45
	Hämophilie A (Faktor VIII)	55
	Hereditäre Ataxie (HA)	56
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
	Primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)	91

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Boerboel	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
Bologneser	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Bolonka Zwetna	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	95
Bordeauxdogge	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Digitale Hyperkeratose (DH)	39
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107
Border Collie	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31f
	Glaukom und Goniodysgenesie (GG)	51
	Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS)	62
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Raine-Syndrom	105
	Sensorische Neuropathie (SN)	108
	Trapped Neutrophil Syndrome (TNS)	114
Border Terrier	Spongiforme Leukoenzephalomyelopathie (SLEM)	110
Boston Terrier	Hereditäre Katarakt (HSF4)	57
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107
Bourbonnaiser Vorsteh-hund	Brachyurie (Stummelrute)	25
Bouvier des Ardennes	Brachyurie (Stummelrute)	25
Bouvier des Flandres	Exercise Induced Collapse (EIC)	45
Boxer	Hämophilie A (Faktor VIII)	55
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
Boykin Spaniel	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31f
	Exercise Induced Collapse (EIC)	45
Braque du Bourbonnais	siehe Bourbonnaiser Vorstehhund	
Brasilianischer Terrier	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS)	79

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Bretonischer Spaniel	Brachyurie (Stummelrute)	25
	C3-Defizienz (C3)	26
Briard	Nachtblindheit (CSNB)	83
Bull Mastiff	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Mitochondriale Enzephalopathie (MFE)	77
	Progressive Retinaatrophie (dom.-PRA)	97
Bull Terrier	Larynxparalyse (LP)	68
	Letale Akrodermatitis (LAD)	70
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	90
Cairn Terrier	Craniomandibuläre Osteopathie (CMO)	34
	Gallenblasenmukozelen	50
	Globoidzellen-Leukodystrophie (Krabbe)	52
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	105
Cane Corso Italiano	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Dental-skeletal-retinal anomaly (DSRA)	37
Cavalier King Charles Spaniel	Dry Eye Curly Coat Syndrome (CCS)	42
	Episodic Falling (EF)	44
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	MCAD Defizienz	76
	Muskeldystrophie (MD)	80
	Xanthinurie Typ 2	119
Cão de Agua Português	siehe Portugiesischer Wasserhund	
Chesapeake Bay Retriever	Ektodermale Dysplasie/Skin Fragility Syndrome (ED/SFS)	43
	Exercise Induced Collapse (EIC)	45
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Chihuahua	Lafora-Epilepsie	67
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Fellfarbe D-Lokus seltene Varianten (d3)	128
Chinese Crested Dog	Canine multiple Systemdegeneration (CMSD)	27
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Progressive Retinaatrophie (rcd3-PRA)	103
	Felltyp: Haarlosigkeit	136
Chinook	Chondrodysplasie	30
Chow Chow	Fellfarbe: D-Lokus seltene Varianten (d2)	128
Clumber Spaniel	Exercise Induced Collapse (EIC)	45
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	95
	Pyruvat-Dehydrogenase-Phosphatase-1-Defizienz (PDP1)	105
Cocker Spaniel	siehe American Cocker Spaniel bzw. English Cocker Spaniel	
Collie (Kurzhaar und Langhaar)	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31f
	Dermatomyositis (DMS)	37
	Entzündliche Lungenerkrankung (IPD)	43
	Grey Collie Syndrome (Canine zyklische Neutropenie)	54
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
	Progressive Retinaatrophie (rcd2-PRA)	102
Continental Bulldog	Cystinurie	34
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Coton de Tuléar	Canine multifokale Retinophatie (CMR)	27
	Primäre Hyperoxalurie (PH)	91
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117
Curly Coated Retriever	Exercise Induced Collapse (EIC)	45
	Glykogenspeicherkrankheit (GSDIIIa)	53
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	95
Dackel (Dachshund)	Afibrinogenämie	22
	Farbverdünnung und neurologische Defekte (CDN)	48
	Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta)	51
	Lafora-Epilepsie	67
	Mucopolysaccharidose Typ IIIa (MPS)	78
	Narkolepsie	83
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	95
	Progressive Retinaatrophie (crd-PRA)	96
	Xanthinurie Typ 2	119
Dalmatiner	Akutes Lungenversagen (ARDS)	23
Dansk-Svensk Gardshund	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Deutsch Drahthaar	Exercise Induced Collapse (EIC)	45
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 2 (vWD 2)	118
Deerhound	Faktor-VII-Defizienz	47
	Haarlosigkeit	136
Deutsch Kurzhaar	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	22
	Cone Degeneration (CD)	32
	Exfoliativer kutaner Lupus erythematodes (ECLE)	46
	Junctional Epidermolysis Bullosa (JEB)	62
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 2 (vWD 2)	118

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Deutsche Dogge	Centronukleäre Myopathie (CNM)	28
	Faltendoggen-Syndrom (Ichthyose)	47
	Leukoenzephalomyelopathie (LEMP)	71
	Fellfarbe: H-Lokus: Harlequin	130
Deutscher Boxer	siehe Boxer	
Deutscher Jagdterrier	Centronukleäre Myopathie (CNM)	28
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Deutscher Pinscher	Glykogenspeicherkrankheit Typ Ia (GSD Ia)	52
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117
Deutscher Schäferhund	Achromatopsie (ACHM)	21
	Congenitaler Megaösophagus (CIM)	33
	Hämophilie A (Faktor VIII)	55
	Hämorrhagische Diathese (Scott-Syndrom)	56
	Leukozyten-Adhäsionsdefizienz III (LAD III)	73
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
	Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS)	79
	Nierenzellkarzinom und noduläre Dermafibrose	87
	Zwergwuchs	121
	Fellfarbe: Pandascheckung	132
Deutscher Spitz	siehe Spitz	
Deutscher Wachtelhund	Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	89
Dobermann	Dilatative Kardiomyopathie (DCM1 + DCM2)	40
	Erbliche Taubheit (PTPRQ)	45
	Kupferspeicherkrankheit	66
	Narkolepsie	83
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117
Dogo Argentino	Disproportionierter Zwergwuchs	41
Dogo Canario	siehe Presa Canario	
Drentsche Patrijshond	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Elo	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
Englische Bulldogge	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Cystinurie	34
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107
Englischer Pointer	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	22
Englischer Toy Terrier	Xanthinurie Typ II	119
English Cocker Spaniel	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	22
	Familiäre Nephropathie (FN)	47
	Gallenblasenmukozelen	50
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Fellfarbe: EH-Lokus: Zobel	128
	Xanthinurie Typ 2	119
English Setter	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103
English Shepherd	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
English Springer Spaniel	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	22
	Familiäre Nephropathie (FN)	47
	Fukosidose	49
	Hypomyelinisierung (SPS)	60
	Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	89
	Progressive Retinaatrophie (cord1/crd4-PRA)	95
Entlebucher Sennenhund	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Epagneul Français	siehe Französischer Spaniel	
Eurasier	Dandy-Walker-Like Malformation (DWLM)	35
Finnischer Lapphund	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Pompe) (GSDII)	53
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Finnischer Laufhund	Faktor-VII-Defizienz	47
	Finnish-Hound-Ataxie (FHA)	49
Flat Coated Retriever	Adipositas	21
Fox Terrier	Congenitale Hypothyreose (CHG)	33
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	109
	Van-den-Ende-Gupta-Syndrom (VDEGS)	115
Französische Bulldogge	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Congenitale Hypothyreose (CHG)	33
	Cystinurie	34
	Hereditäre Katarakt (HSF4)	57
	Lafora-Epilepsie	67
	Fellfarbe C-Lokus (Albino)	124
	Fellfarbe Cocoa	125
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107
Französischer Rauhaariger Vorstehhund (Korthals)	Hereditäre Katarakt (HSF4)	57
Französischer Spaniel	Akrales Mutilationssyndrom (AMS)	22
Französischer Wasserhund	siehe Barbet	
Friesischer Vorstehhund	siehe Stabijhoun	
Friesischer Wasserhund	Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	107
Galgo Espanol	Startle Disease	113
Golden Retriever	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	34
	Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta)	51
	Ichthyose	61
	Ichthyose Typ2	62
	Muskeldystrophie (MD)	80
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Progressive Retinaatrophie (GR_PRA 1 und 2)	98
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Gordon Setter	Hereditäre Ataxie (HA)	56
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103
Greyhound	Hereditäre nasale Parakeratose (HNPK)	58
	Hereditäre Neuropathie (GHN)	58
Großer Schweizer Sennenhund	Postoperative Blutung (P2Y12)	90
Großspitz	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Fellfarbe C-Lokus (Albino, OCA2)	124
Havaneser	Hämophilie A (Faktor VIII)	55
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
Hokkaido	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31f
Holländischer Schäfer-hund	Entzündliche Myopathie (IM)	43
	Spongiöse Degeneration (SDCA1 und SDCA2)	111
Hovawart	Hämophilie B (Faktor IX)	55
Hrvatski Ovčar	siehe Kroatischer Schäferhund	
Husky	Alaskan-Husky-Enzephalopathie (AHE)	23
	GM1-Gangliosidose	53
	Progressive Retinaatrophie (XL-PRA)	104
	Warburg Micro Syndrome (WARBM1)	118
	Fellfarbe B-Lokus seltene Varianten (be)	123
Irischer Glen of Imaal Terrier	Progressive Retinaatrophie (crd3-PRA)	97
Irischer Wolfshund	Startle Disease	113
Irish Red and White Setter	Canine Leukozyten-Adhäsionsdefizienz (CLAD)	26
	Progressive Retinaatrophie (rcd1-PRA)	102
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Irish Red Setter	Canine Leukozyten-Adhäsionsdefizienz (CLAD)	26
	Globoidzellen-Leukodystrophie (Krabbe)	52
	Progressive Retinaatrophie (rcd1-PRA)	102
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103
Irischer Soft Coated Wheaten Terrier	Mikrophthalmie (RBP4)	77
	Paroxysmale Dyskinesie (PxD)	89
	Protein-Losing-Nephropathie (PLN)	104
Irischer Terrier	Digitale Hyperkeratose (DH)	39
Italienisches Windspiel	Amelogenesis imperfecta (AI/FEH)	25
	Fellfarbe D-Lokus seltene Varianten (d3)	128
Jack Russell Terrier	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	34
	Juvenile Enzephalopathie (JBD)	63
	Late-onset-Ataxie (LOA)	69
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	107
	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	109
Japan-Chin	GM2-Gangliosidose (GM2)	54
Karelischer Bärenhund	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Chondrodysplasie	30
	Hypophosphatasie (HPP)	60
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Zwergwuchs	121
Kerry Blue Terrier	Canine multiple Systemdegeneration (CMSD)	27
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117
Kleiner Münsterländer	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103
Komondor	Imerslund-Gräsbeck-Syndrom (IGS)	62

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Kooikerhondje	Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3)	118
Kroatischer Schäferhund	Brachyurie (Stummelrute)	25
Kromfohrländer	Digitale Hyperkeratose (DH)	39
	Von-Willebrand-Krankheit Typ1 (vWD 1)	117
Kuvasz	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Labrador Retriever	Achromatopsie (AHCM)	21
	Adipositas (ADI)	21
	Alexander-Krankheit (AxD)	24
	Centronukleäre Myopathie (CNM)	28
	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	34
	Cystinurie	34
	Exercise Induced Collapse (EIC)	45
	Hereditäre nasale Parakeratose (HNPK)	58
	Kupferspeicherkrankheit	66
	Larynxparalyse mit Polyneuropathie Typ 3 (LPPN3)	69
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	Makuläre Hornhautdystrophie (MCD)	74
	Myotonia congenita	82
	Narkolepsie	83
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	105
	Retinale Dysplasie (RD/OSD)	106
	Stargardt-Syndrom (retinale Degeneration)	112
	X-chromosomale myotubuläre Myopathie (XL-MTM)	120
	Zwergwuchs (skeletale Dysplasie 2, SD2)	121

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Lagotto Romagnolo	Juvenile Epilepsie (JE)	63
	Lagotto-Speicherkrankheit (LSD)	68
	Neuroaxonale Dystrophie (NAD)	86
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Lakeland Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Lancashire Heeler	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Fellfarbe B-Lokus seltene Varianten (be)	123
Landseer	Cystinurie	34
	Muskeldystrophie (MD)	80
	Thrombozytopathie	114
Langhaar Whippet (Silken Windsprite)	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
	Myostatin Mutation (Bully-Gen)	82
	Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	89
Lappländischer Rentier-hund	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Pompe) (GSDII)	53
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Progressive Retinaatrophie (IFT122-PRA)	98
	Zwergwuchs	121
Leonberger	Leonberger-Polyneuropathie (LPN1 und LPN2)	70
	Leukoenzephalomyelopathie (LEMP)	71
	Larynxparalyse mit Polyneuropathie Typ 3 (LPPN3)	69
Lhasa Apso	Hämophilie B (Faktor IX)	55
	Progressive Retinaatrophie (PRA4)	100
	Fellfarbe C-Lokus (Albino)	124
Lucas Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	91

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Magyar Vizsla (Drahthaar, Kurzhaar)	Neonatale cortikale cerebelläre Abiotrophie (NCCD)	84
	Exfoliativer kutaner Lupus erythematodes (ECLE)	46
Malteser	Glykogenspeicherkrankheit Typ Ia (GSD Ia)	52
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
Manchester Terrier	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117
	Xanthinurie Typ 2	119
Markiesje	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Mastiff	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Cystinurie	34
	Progressive Retinaatrophie (dom.-PRA)	97
McNab	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
Mexikanischer Nackthund	Felltyp: Haarlosigkeit	136
Miniature American Shepherd	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31
	Hereditäre Katarakt (HSF4)	57
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101
	Fellfarbe B-Lokus seltene Varianten (b4)	123
Miniature Bull Terrier	Larynxparalyse (LP)	68
	Letale Akrodermatitis (LAD)	70
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Mittelasiatischer Schäfer-hund	Dystrophic Epidermolysis Bullosa (DEB)	42

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Mops	May-Hegglin-Anomalie (MHA)	75
	Nekrotisierende Meningoenzephalitis (NME/PDE)	84
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	105
Mudi	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Fellfarbe D-Lokus seltene Varianten (d3)	128
Neufundländer	Cystinurie	34
	Lafora-Epilepsie	67
Neuseeländischer Huntaway	Mucopolysaccharidose Typ IIIa (MPS)	78
Norfolk Terrier	Epidermolytische Hyperkeratose (EHK)	44
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	Muskeldystrophie (MD)	80
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Norrbottenspitz	Finnish-Hound-Ataxie (FHA)	49
Northern Inuit	Retinale Dysplasie (OSD)	106
Norwegischer Buhund	Hereditäre Ataxie (HA)	56
Norwegischer Elchhund (grau, schwarz)	Chondrodysplasie	30
	Hereditäre Ataxie (HA)	56
	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	92
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Norwegischer Lundehund	Lundehundsyndrom (LHS)	73
Norwich Terrier	Nierendysplasie und Leberfibrose (RDHN)	87
	Oberes Luftweg-Syndrom (UAS)	88
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Nova Scotia Duck Tolling Retriever	Cerebelläre Degeneration mit Myositis (CDMC)	29
	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31
	Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte (CLPS)	73
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Old English Sheepdog	siehe Bobtail	

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Olde English Bulldogge	Cystinurie	34
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107
Österreichischer Pinscher	Brachyurie (Stummelrute)	25
Papillon	Faktor-VII-Defizienz	47
	Neuroaxonale Dystrophie (NAD)	86
	Progressive Retinaatrophie (pap-PRA1)	100
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117
Parson Russell Terrier	Amelogenesis imperfecta (AI/FEH)	25
	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	34
	Juvenile Enzephalopathie (JBD)	63
	Late-onset-Ataxie (LOA)	69
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	107
	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	109
Patterdale Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Pekingese	C-Lokus (Albino)	124
Perro de Agua Español	siehe Spanischer Wasserhund	
Peruanischer Nackthund	Felltyp: Haarlosigkeit	136
Petit Basset Griffon Vendeen	Primäres Weitwinkel-Glaukom (POAG)	92
Phalène	Faktor-VII-Defizienz	47
	Progressive Retinaatrophie (pap-PRA1)	100
Polnischer Niederungs-schäferhund (PON)	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Portugiesischer Wasserhund	GM1-Gangliosidose	53
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Progressive Retinaatrophie (eo-PRA)	97
	Felltyp: Improper Coat	137
Presa Canario	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
Pudel	GM2-Gangliosidose (GM2)	54
	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	Neonatale Enzephalopathie (NEWS)	85
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117
Puli	Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)	25
Pumi	Fellfarbe D-Lokus seltene Varianten (d3)	128
Pyrenäen-Berghund	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Glanzmann-Thrombasthenie (GT)	50
Pyrenäen Schäferhund	Brachyurie (Stummelrute)	25
Rat Terrier	Congenitale Hypothyreose (CHG)	33
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Rhodesian Ridgeback	Erbliche Taubheit (EOAD)	45
	Hämophilie A (Faktor VIII)	55
	Hämophilie B (Faktor IX)	55
	Juvenile myoklonische Epilepsie (JME)	64
	Ventrikuläre Arrhythmie (IVA)	115
Riesenschnauzer	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	39
	Faktor-VII-Defizienz	47
	Progressive Retinaatrophie (NECAP1-PRA)	99
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Rottweiler	Erbliche Taubheit	45
	Juvenile Laryngeal Paralysis & Polyneuropathy (JLPP)	63
	Leukoenzephalomyelopathie (LEMP)	71
	Neuroaxonale Dystrophie (NAD)	86
	X-chromosomale myotubuläre Myopathie (XL-MTM)	120
Russischer Schwarzer Terrier	Juvenile Laryngeal Paralysis & Polyneuropathy (JLPP)	63
Saarlooswolfhund	Zwergwuchs	121
Saluki	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenase-Defizienz (SSADHD)	113
	Fellfarbe: EG-Lokus (Grizzle)	129
Samojede	Amelogenesis imperfecta (AI/FEH)	25
	Familiäre Nephropathie (FN)	47
	Progressive Retinaatrophie (XL-PRA)	104
Schapendoes	Generalisierte progressive Retinaatrophie (g-PRA)	98
Schipperke	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Mucopolysaccharidose Typ IIIb (MPS)	78
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Schnauzer	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	39
	Leukoenzephalopathie (LEP)	72
Schwedischer Lapphund	Canine multifokale Retinopathie (CMR)	27
	Glykogenspeicherkrankheit Typ II (Pompe) (GSDII)	53
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Scottish Deerhound	siehe Deerhound	
Schottischer Terrier	Craniomandibuläre Osteopathie (CMO)	34
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3)	118

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Sealyham Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Shar Pei	Primäres Weitwinkel-Glaukom und Linsen-luxation (POAG/PLL)	93
	Shar Pei Autoinflammatory Disease (SPAID)	109
Shetland Sheepdog (Sheltie)	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31
	Dermatomyositis (DMS)	37
	Gallenblasenmukozelen	50
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
	Paroxysmale exercise-induced Dyskinesie (PED)	88
	Progressive Retinaatrophie (BBS2-PRA)	94
	Progressive Retinaatrophie (CNGA1_PRA)	95
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 3 (vWD 3)	118
Shiba Inu	GM1-Gangliosidose	53
	GM2-Gangliosidose	54
Shih Tzu	Makrothrombozytopenie (MTC)	74
	Präkallikrein-Defizienz (KLK)	90
	Progressive Retinaatrophie (JPH2-PRA)	99
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107
Siberian Husky	siehe Husky	
Silken Windhound	Collie-Eye-Anomalie (CEA)	31
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
Silken Windsprite	siehe Langhaar Whippet	
Sloughi	Progressive Retinaatrophie (rcd1a-PRA)	102
	Fellfarbe: D-Lokus seltene Varianten (d2)	128

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Spanischer Wasserhund	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Congenitale Hypothyreose (CHG)	33
	Neuroaxonale Dystrophie (NAD)	86
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Progressive Retinaatrophie (eo-PRA)	97
Spinone Italiano	Cerebelläre Ataxie (CA)	29
Spitz	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	siehe auch Großspitz bzw. Zwergspitz	
Stabijhoun	Cerebrale Dysfunktion (CDFS)	29
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117
Staffordshire Bull Terrier	Hereditäre Katarakt (HSF4)	57
	L-2-Hydroxyglutaracidurie (L2HGA)	67
	Robinow-like-Syndrom (DVL2)	107
Sussex Spaniel	Pyruvat-Dehydrogenase-Phosphatase-1-Defizienz (PDP1)	105
Tamaskan	Retinale Dysplasie (OSD)	106
Tatra-Schäferhund	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103
Teddy Roosevelt Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Tenterfield Terrier	Congenitale Hypothyreose (CHG)	33
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Spinocerebelläre Ataxie (SCA)	109
Thailand-Ridgeback	Fellfarbe: D-Lokus seltene Varianten (d2)	128
Tibet Spaniel	Progressive Retinaatrophie (PRA3)	100
Tibet-Terrier	Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)	86
	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Progressive Retinaatrophie (PRA3)	100
	Progressive Retinaatrophie (rcd4-PRA)	103
	Zwergwuchs	121

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Toy Fox Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Van-den-Ende-Gupta-Syndrom (VDEGS)	115
Tschechoslowakischer Wolfshund	Zwergwuchs	121
Västgötaspets	Brachyurie (Stummelrute)	25
Volpino Italiano	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Wäller	Hereditäre Katarakt (HSF4)	57
	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
Weimaraner	Hypomyelinisierung (SPS)	60
	Neuralrohrdefekt (NTD)	85
Weißer Schweizer Schäferhund	MDR1-Genvariante (Ivermectin-Überempfindlichkeit)	76
	Zwergwuchs	121
Welsh Corgi Cardigan	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Lafora-Epilepsie	67
	Progressive Retinaatrophie (rcd3-PRA)	103
	X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID)	119
	Fellfarbe: Saddle-Tan	132
Welsh Corgi Pembroke	Brachyurie (Stummelrute)	25
	Exercise Induced Collapse (EIC)	45
	Lafora-Epilepsie	67
	Von-Willebrand-Krankheit Typ 1 (vWD 1)	117
	X-chromosomale schwere kombinierte Immundefizienz (X-SCID)	119
	Fellfarbe: Saddle-Tan	132

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Welsh Springer Spaniel	Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	40
	Faktor-VII-Defizienz	47
	Familiäre Nephropathie (FN)	47
Welsh Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
West Highland White Terrier	Craniomandibuläre Osteopathie (CMO)	34
	Globoidzellen-Leukodystrophie (Krabbe)	52
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	105
Westfalen Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
Whippet	Myostatin-Mutation („Bully"-Gen)	82
	Phosphofruktokinase-Defizienz (PFKD)	89
Wolfsspitz	siehe Spitz	
Xoloitzcuintle	siehe Mexikanischer Nackthund	
Yorkshire Terrier	Primäre Linsenluxation (PLL)	91
	Progressive Retinaatrophie (prcd-PRA)	101f
	Subakute nekrotisierende Enzephalopathie (SNE)	113
Zwergpinscher	Cystinurie	34
	Mukopolysaccharidose Typ VI	79
Zwergschnauzer	Charcot-Marie-Tooth Neuropathie (CMT)	30
	Müller-Gang-Persistenz-Syndrom (PMDS)	80
	Mycobacterium-avium-Komplex-Sensitivität (MAC)	81
	Myotonia congenita	82
	Progressive Retinaatrophie (Typ B1-PRA HIVEP3)	103
	Spondylokostale Dysostose (Comma-Defekt)	110
Zwergspitz	Gallenblasenmukozelen	50
	Progressive Retinatrophie (prcd-PRA)	101f
	Progressive Retinatrophie (rcd3-PRA)	103
	Vitamin-D-abhängige Rachitis (VDR)	117
	Fellfarbe: C-Lokus (Albino, caL)	124

Katze

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Alle Rassen	Cystinurie	140
	MDR1-Genvariante	146
	Mucopolysaccharidose Typ VII (MPS VII)	147
	Myotonia congenita	147
	DNA-Profil	187
	Fellfarben und Haarlänge: Prinzipiell gelten sämtliche Fellfarb- und Haarlängetests für alle Rassen. Ausnahmen sind bei der jeweiligen Rasse aufgeführt.	152

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Abessinier	Genetische Blutgruppe	142
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
	Progressive Retinaatrophie (rdy-PRA)	150
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
Ägyptische Mau	Genetische Blutgruppe	142
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
American Curl/Wirehair	Genetische Blutgruppe	142
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
Angora	Genetische Blutgruppe	142
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
Australian Mist	Genetische Blutgruppe	142
	Hypokaliämie	145
Balinese	Gangliosidose (GM1)	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Bengal	Genetische Blutgruppe	142
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
	Progressive Retinaatrophie (PRA-b)	149
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
	Fellfarbe: Charcoal	153
	Fellfarbe: Snow	155
Britisch Kurzhaar (BKH)	Autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS)	140
	Farbvariante: Gold (Kupfer)	153
	Genetische Blutgruppe	142
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
Britisch Langhaar	Genetische Blutgruppe	142
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
Burma	Gangliosidose (GM1)	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Head Defect	143
	Hypokaliämie	145
	Fellfarbe: Russet	157
Chartreux	Genetische Blutgruppe	142
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
Colourpoint	Genetische Blutgruppe	142
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
Cornish Rex	Genetische Blutgruppe	142
	Hypokaliämie	145
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Devon Rex	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	140
	Genetische Blutgruppe	142
	Hypokaliämie	145
	Felltyp: Devon Rex	160
Europäisch Kurzhaar (EKH)	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
Exotic Shorthair	Genetische Blutgruppe	142
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
Heilige Birma	Genetische Blutgruppe	142
	Hypotrichose und Kurzlebigkeit	145
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
Javanese	Gangliosidose (GM1)	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
Karthäuser	Genetische Blutgruppe	142
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
Korat	Gangliosidose (GM1 und GM2)	141
	Genetische Blutgruppe	142
Kurilen Bobtail	Farbvariante: Gold (Sunshine)	153
	Fellfarbe: Copal	157
	Genetische Blutgruppe	142
LaPerm	Genetische Blutgruppe	142
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Maine Coon	Faktor-XI-Defizienz	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	144
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
	Spinale Muskelatrophie (SMA)	152
Munchkin	Genetische Blutgruppe	142
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
Neva Masquerade	Genetische Blutgruppe	142
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
Norwegische Waldkatze	Genetische Blutgruppe	142
	Glykogenspeicherkrankheit Typ IV (GSD 4)	143
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
	Fellfarbe: Amber	157
Ocicat	Gangliosidose (GM1)	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
	Progressive Retinaatrophie (rdy-PRA)	150
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
Orientalisch Kurzhaar (OKH)	Gangliosidose (GM1)	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
Perser	Alpha-Mannosidose (AMD)	139
	Genetische Blutgruppe	142
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Peterbald	Gangliosidose (GM1)	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
Ragdoll	Genetische Blutgruppe	142
	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	144
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
Russisch Blau	Genetische Blutgruppe	142
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
Savannah	Genetische Blutgruppe	142
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
Schottische Faltohrkatze	Genetische Blutgruppe	142
	Osteochondrodysplasie	147
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
Selkirk Rex	Genetische Blutgruppe	142
	Polyzystische Nierenerkrankung (PKD)	148
	Progressive Retinaatrophie (pd-PRA)	149
	Felltyp: Curly	160
Seychellois	Gangliosidose (GM1)	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Siam	Gangliosidose (GM1)	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Primäres erbliches Glaukom (PCG)	148
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
Sibirer	Farbvariante: Gold (Sunshine)	153
	Genetische Blutgruppe	142
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
Singapura	Genetische Blutgruppe	142
	Hypokaliämie	145
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
Somali	Genetische Blutgruppe	142
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
	Progressive Retinaatrophie (rdy-PRA)	150
	Pyruvatkinase-Defizienz (PK)	151
Sphynx	Congenitales myasthenes Syndrom (CMS)	140
	Genetische Blutgruppe	142
	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	144
	Hypokaliämie	145
	Felltyp: Sphynx	160
Thaikatze	Gangliosidose (GM1)	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Tonkanese	Gangliosidose (GM1)	141
	Genetische Blutgruppe	142
	Hypokaliämie	145
	Mucopolysaccharidose Typ VI (MPS VI)	146
	Progressive Retinaatrophie (rdAc-PRA)	149
Türkisch Angora	Genetische Blutgruppe	142
Türkisch Van	Acrodermatitis enteropathica (AE)	139

Pferd

Für alle Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Alle Rassen	Equine maligne Hyperthermie (EMH)	163
	Polysaccharid-Speicher-Myopathie (PSSM)	170
	DNA-Profil	187
	Fellfarben und Haarstruktur: Prinzipiell gelten sämtliche Fellfarb- und Haarstrukturtests für alle Rassen. Ausnahmen sind bei der jeweiligen Rasse aufgeführt.	173

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Achal-Tekkiner	Naked Foal Syndrome (NFS)	169
Appaloosa	Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz (GBED)	164
	Hereditäre equine regionale dermale Asthenie (HERDA)	165
	Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP)	166
	Immune Mediated Myositis & MYH1 Myopathy (MYHM)	167
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	171
	Fellfarbe: Appaloosa Pattern-1	174
Araber	Cerebelläre Abiotrophie (CA)	162
	Lavender Foal Syndrome (LFS)	168
	Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	171
Belgisches Kaltblut	Junctional Epidermolysis Bullosa (H-JEB)	168
	Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)	169
Connemara Pony	Connemara Pony Hoof Wall Separation Disease (HWSD)	163
Dales Pony	Foal Immunodeficiency Syndrome (FIS)	164
Englisches Vollblut	Idiopathic hypocalcemia	167
	Myostatin-Varianten (Speed-Gen)	184
	Tractability	185
Fell Pony	Foal Immunodeficiency Syndrome (FIS)	164

Rassen	Validierte Testmöglichkeiten	Seite
Friese	Hydrocephalus	165
	Zwergwuchs	172
Gypsy Cob	Fellfarbe Snowdrop	181
Haflinger	Ocular Squamous Cell Carcinoma (SCC)	169
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	171
Miniature Horse	Zwergwuchs (Chondrodysplasie, ACAN)	173
Mustang	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	171
New Forest Pony	Erbliche Myotonie	164
Paint Horse	Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz (GBED)	164
	Hereditäre equine regionale dermale Asthenie (HERDA)	165
	Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP)	166
	Immune Mediated Myositis & MYH1 Myopathy (MYHM)	167
	Tödlicher weißer Overodefekt (OLWS)	170
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	171
Quarter Horse	Androgen-Insensitivitätssyndrom (AIS)	162
	Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz (GBED)	164
	Hereditäre equine regionale dermale Asthenie (HERDA)	165
	Hyperkaliämische periodische Paralyse (HYPP)	166
	Immune Mediated Myositis & MYH1 Myopathy (MYHM)	167
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	171
Shetland Pony	Zwergwuchs (Chondrodysplasie, ACAN)	173
	Fellfarbe Mushroom	179
Tinker	Fellfarbe Snowdrop	181
Warmblut Pferd	Größentest Pferd	185
	Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)	171

Stichwortverzeichnis

Symbole
ß1-Tubulin-Gen ... 74
αIIb-Gen ... 50

A
A31P-Mutation ... 144
ABCA4-Gen ... 112
ABCB4-Gen ... 50
Abiotrophie, cerebelläre (Pferd) ... 162
Abiotrophie, neonatale cortikale cerebelläre (Hund) ... 84
Abstammungsgutachten ... 187
ACADM-Gen ... 76
ACAN ... 173
ACHM ... 21
Achromatopsie ... 21
Acrodermatitis enteropathica ... 139
ADAMTS3-Gen ... 88
ADAMTS20-Gen ... 73
ADI ... 21
Adipositas ... 21
AE ... 139
Afibrinogenämie ... 22
Agouti (Hund) ... 122
Agouti (Katze) ... 152
Agouti (Pferd) ... 174
AHE ... 23
A ... 25
AIS ... 162
Akatalasämie ... 22
Akrodermatitis, letale ... 70
Alaskan-Husky-Enzephalopathie ... 23
Alaskan-Malamute-Polyneuropathie ... 24
Albino (Hund) ... 124
Albino (Katze) ... 156
Alexander-Krankheit ... 24
A-Lokus (Hund) ... 122
A-Lokus (Katze) ... 152
A-Lokus Modifier ... 132
A-Lokus (Pferd) ... 174
Alpha-Mannosidose ... 139
ALPL ... 60
ALPS ... 140
AMD ... 139
Amelogenesis imperfecta ... 25
AMPN ... 24
AMS ... 22
Androgen-Insensitivitätssyndrom ... 162
ANLN-Gen ... 23
Appaloosa Pattern-1 ... 174
ARDS ... 23
ARHGEF10-Gen ... 70
Arrhythmie, ventrikuläre ... 115
ASIP ... 122
Asthenie, hereditäre equine regionale . 165
Ataxie, hereditäre ... 56
Ataxie, spinocerebelläre ... 109
ATP7A ... 66
ATP7B ... 66
Ausprägung, phänotypische ... 20
autosomal-dominant ... 19
autosomal-rezessiv ... 18
AxD ... 24

B
Backenabstriche ... 16
Bandscheibenvorfall ... 31
Bardet-Biedl-Syndrom ... 25
Basenji PRA ... 94
Bas_PRA1 ... 94
BBS ... 25
BBS2-Gen ... 94
BBS2-PRA ... 94
Befundübermittlung ... 17
betroffen ... 18, 19
B-Lokus (Hund) ... 122, 123
B-Lokus (Katze) ... 154
Blutgruppe, genetische ... 142
Blutprobe ... 16
Bluttransfusionen ... 142
Blutung, postoperative ... 90
Brachyurie ... 25

Braun (Hund) 122, 123
Braun (Katze) 154
Braun/Rappe 174
Brindle (Hund) 131
Brindle (Pferd) 175
Bully-Gen 82
Burma (Fellfarbe) 155
Burmese Head Defect 143

C

C3-Defizienz 26
CACA 120
CA (Hund) 29
caL 124
Camarillo White W4 175
CA (Pferd) 162
CAPN1-Gen 69
CARD9-Gen 82
CCS 42
CD 32
CDDY/CDPA 31
CDFS 30
CDMC 29
CDN 48
CEA 31
CED 136
CEP290-Gen 150
Cerebelläre Ataxie 29
Cerebelläre Degeneration mit Myositis 29
Ceroid-Lipofuszinose, neuronale 87
CFA36-Gen 85
Champagne 175
Charcoal 153
Charcot-Marie-Tooth-Neuropathie 30
CHAT-Gen 34
CHG 33
Chocolate 155
Chondrodysplasie (Hund) 30
Chondrodysplasie (Pferd) 173
Chondrodysplasie und -dystrophie 31
CHRNE-Gen 34
CHST6-Gen 75
CIM 33
Cinnamon 155
Citrat 16
CJM 64
CLAD 26
CLCN1-Gen 164
C-Lokus (Hund) 124
C-Lokus (Katze) 155
CLPS 73
CMO 34
CMR 27
CMS 34, 140
CMSD 27
CMT 30
CNFB3-Gen 32
CNGA1_PRA 95
CNM 28
Cocoa 125
COL7A1-Gen 42
COL9A3-Gen 106
Collie-Eye-Anomalie 31
Colourpoint 155
COLQ-Gen 34, 140
Comma-Defekt 110
COMMD1-Gen 65
Cone Degeneration 32
Congenitaler Megaösophagus 33
Congenital Stationary Night Blindness 83
Connemara Pony Hoof Wall Separation Disease 163
Copal 157
cord1/crd4-PRA 95
CORIN-Gen 153
Corny Feet 39
CP1-Gen 73
crd3-PRA 97
crd-PRA 96
Cream 176
CRH 32
CRX-Gen 150
CSNB 83
Curly (Hund) 136
Curly (Katze) 160
Curly (Pferd) 183
Cystinurie (Hund) 34
Cystinurie (Katze) 140

D

Dandy-Walker-Like Malformation 35
DCM1 + DCM2 40
DCM, Schnauzer 39
DCM, Welsh Springer Spaniel 40
DEB 42
Degeneration, retinale 112
Degeneration, spongiöse 111
Dental-Skeletal-Retinal Anomaly 37
Dermatomyositis 37
Devon Rex (Felltyp) 160
DH 39
Diathese, hämorrhagische 56
Dilatative Kardiomyopathie 39, 40
Dilution (Hund) 122, 125
Dilution (Katze) 156
Disproportionierter Zwergwuchs 41
DKK4-Gen 154
DLA-DRB1 38
D-Lokus (Hund) 122, 125, 128
D-Lokus (Katze) 156
DM 36
DMS 37
DNA-Profil 187
DNA-Profil (Hund) 137
DNA-Profil (Hund) (Classic) 137
DNA-Profil (Hund) (Premium) 137
DNA-Profil (Katze) 160
DNA-Profil (Pferd) 186
DNM1-Gen 45
Dominante White 158
Dry Eye Curly Coat Syndrome 42
DSRA 37
Dun Zygosity 176
DVL2 107
DVL2-Gen 107
DWLM 35
Dysfunktion, cerebrale 30
Dyskinesie, paroxysmale 89
Dyskinesie, primäre ciliäre 91
Dysostose, spondylokostale 110
Dysplasie, canine ektodermale 136
Dysplasie, ektodermale 43
Dysplasie, okulo-skeletale 106
Dysplasie, retinale 106
Dysplasie, skeletale 121
Dystrophic Epidermolysis Bullosa 42
Dystrophie, neuroaxonale 86

E

ECLE 46
ED 43
EDTA-Blutprobe 16
EF 44
EG-Lokus 129
EHK 44
EIC 45
EIMM 28
E-Lokus 122, 128
EMH 163
EM-Lokus 129
ENAM-Gen 25
Endothelin-B-Rezeptor-Gen 170
Enzephalopathie, juvenile 63
Enzephalopathie, mitochondriale 77
Enzephalopathie, neonatale 85
Enzephalopathie, subakute nekrotisierende 113
eo-PRA 97
Epidermolysis bullosa 42
Epilepsie, juvenile 63
Epilepsie, juvenile myoklonische 64
Episodic Falling 44
EPM2B 67
EPS8L2-Gen 45
Erbgang, autosomal-dominant 19
Erbgang, autosomal-rezessiv 18
Erbgang, geschlechtsgebunden 19
Erbgang, gonosomal 19
Erbgang, X-chromosomal 19
Erbkrankheiten, Hund 21
Erbkrankheiten, Katze 139
Erbkrankheiten, Pferd 162

Exercise Induced Collapse 45
Exercise Induced Metabolic Myopathy .. 28
Exfoliativer kutaner Lupus erythematodes 46
Expressivität 20
Extension 156

F

F7 47
Faktor-IX-Defizienz 55
Faktor-VII-Defizienz 47
Faktor-VIII-Defizienz 55
Faktor-XI-Defizienz 141
Faltendoggen-Syndrom 47
FAM161A-Gen 100
Fanconi-Syndrom 48
Farbverdünnung und neurologische Defekte 48
FEH 25
Fellfarbe (Hund) 122
Fellfarbe (Katze) 152
Fellfarbe (Pferd) 173
FG5-Gen 159
FGA-Gen 22
FGF5-Gen 134, 135
FHA 49
Fingerabdruck, genetischer 187, 190
Finnish-Hound-Ataxie 49
FIS 164
FN 47
Foal Immunodeficiency Syndrome 164
FOXI3-Gen (FOXY-Gen) 136
FOXN-1-Gen 145
frei 18, 19
Fuchsfarben 177
Fukosidose 49
Furnishing 135
FYCO1-Gen 57

G

Gallenblasenmukozelen 50
Gangliosidose (Hund) 53, 54
Gangliosidose (Katze) 141
GBED 164
GCS 54
genetische Variabilität 138
Genotypen 18, 19
GFAP 24
GG 51
GHN 58
GJA9-Gen 70
Glanzmann-Thrombasthenie 50
Glasknochenkrankheit 51
Glaukom, primäres erbliches 148
Glaukom und Goniodysgenesie 51
Globoidzellen-Leukodystrophie 52
Glycogen-Branching-Enzym-Defizienz 164
Glykogenspeicherkrankheit (Hund) .. 52, 53
Glykogenspeicherkrankheit (Katze) 143
GM (Hund) 53, 54
GM (Katze) 141
Gold (Kupfer) 153
Gold (Sunshine) 153
gonosomal 19
GQ Santana Dominant White W10 177
Grey Collie Syndrome 54
Greying 178
Größentest (Pferd) 185
GR_PRA1 und GR_PRA2 98
GSD (Hund) 52, 53
GSD (Katze) 143
GT 50

H

HA 56
Haaren 135
Haarlänge (Hund) 134
Haarlosigkeit 136
Haarstruktur (Hund) 134
Haarstruktur (Pferd) 183
Haarwurzeln 17
Hämophilie A 55
Hämophilie B 55
Harlequin 130
HC 57
HCM 144
Head Defect 143
Heat-Shock-Factor-4-Gen 57
Heparin 16
HERDA 165
HES7-Gen 110
heterozygot 18, 19
Heterozygotie 138
HEXB 54
H-JEB 168
H-Lokus 130
HMLR 28
HNPK 58
homozygot 18, 19
Hoof Wall Separation Disease 163
Hornhautdystrophie, makuläre 74
HSF4 57
HSF4-Gen 57
HUU 59
HWSD 163
Hydrocephalus 165
Hydroxyglutaracidurie 67
Hyperkeratose, digitale 39
Hyperkeratose, epidermolytische 44
Hyperoxalurie, primäre 91
Hyperthermie, equine maligne 163
Hyperthermie, maligne 75
Hyperurikosurie und Hyperurikämie 59
Hypokaliämie 145
Hypomyelinisierung 60
Hypoplasie, chorioretinale 32
Hypothyreose, congenitale 33
Hypotrichose und Kurzlebigkeit 145
HYPP 166

I

Ichthyose 47, 61
Ichthyose Typ 2 62
Idiopathic Hypocalcaemia 167
IFT122-PRA 98
IGS 62
I-Lokus 130
IM 43
Imerslund-Gräsbeck-Syndrom 62
IMM 167
Immundefizienz, schwere kombinierte (Hund) 107
Immundefizienz, schwere kombinierte (Pferd) 171
Immundefizienz, X-chromosomale schwere kombinierte 119
Improper Coat 137
Incontinentia pigmenti 178
Intervertebral Disc Disease 31
IP 178
IPD 43
ISAG 187
Isoerythrolyse, neonatale 142
ITPR1-Gen 29
IVA 115
IVDD 31
Ivermectin-Überempfindlichkeit 76, 146

J

JBD 63
JEB 62, 168
JLPP 63
JME 64
JPH2-Gen 99
JPH2-PRA 99
Junctional Epidermolysis Bullosa .. 62, 168
Juvenile Laryngeal Paralysis & Polyneuropathy 63

K

Kardiomyopathie, dilatative 39, 40
Kardiomyopathie, hypertrophe 144
Kardiomyopathie mit Welpensterblichkeit 64
Katarakt, hereditäre 57
kbr 131
Kehlkopflähmung 68
KIT-Gen 132, 158, 175
KLK 90
K-Lokus 131
Krabbe-Krankheit 52
KRT10-Gen 44
KRT25-Gen 184
KRT71-Gen 160

KTR71-Gen 136
Kupferspeicherkrankheit 65, 66
Kurzhaar (Hund) 134
Kurzhaar (Katze) 159
ky 131

L

L-2-HGA 67
LAD 70
LAD3 73
Lafora-Epilepsie 67
Lagotto-Speicherkrankheit 68
LAMP3 71
Langhaar (Hund) 134
Langhaar (Katze) 159
Larynxparalyse 68
Larynxparalyse mit Polyneuropathie Typ 3 69
Late onset Ataxie 69
Late-onset-PRA 103
Lavender Foal Syndrome 168
LCORL-Gen 185
Leistungsbereitschaft (Pferd) 185
LEMP 71
Leonberger-Polyneuropathie 70
Leopard-Komplex 179
LEP 72
Lernbereitschaft (Pferd) 185
Leukoenzephalomyelopathie 71
Leukoenzephalomyelopathie, spongiforme 110
Leukoenzephalopathie 72
Leukozyten-Adhäsionsdefizienz, canine . 26
Leukozyten-Adhäsionsdefizienz III 73
LFS 168
LHS 73
Linsenluxation, primäre 91
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Syndaktylie 73
LOA 69
LOPRA 103
LOXHD1-Gen 45
LP 68, 179
LPN 70
LPPN3 69
LSD 68
Luftweg-Syndrom, oberes 88
Lundehundsyndrom 73
Lungenerkrankung, entzündliche 43
Lungenerkrankung, letale 71
Lungenversagen, akutes 23

M

MAC 81
Makrothrombozytopenie 74
Makuläre Hornhautdystrophie 74
Mannosidose 139
MAP3K7CL 38
MATP-Gen 176
May-Hegglin-Anomalie 75
MC1R-Gen 122, 128, 157
MC5R-Gen 135
MCAD-Defizienz 76
MCD 74
MD 80
MDR1-Genvariante (Hund) 76
MDR1-Genvariante (Katze) 146
Megaösophagus, congenitaler 33
Merle-Allele 131
MFE 77
MFF-Gen 78
MH 75
MHA 75
Mikroenzephalitis, nekrotisierende 84
Mikrophthalmie 77
Mikrosatelliten 190
MISRII-Gen 80
Mitochondriale Enzephalopathie 77
M-Lokus 131
MLPH 122
MLS 81
MOCOS-Gen 119
MPS 78, 79
MSTN-Gen 184
MTC 74
MTM1-Gen 120
MTMR13-Gen 30
Mucopolysaccharidose (Hund) 78, 79
Mucopolysaccharidose (Katze) ... 146, 147
Müller-Gang-Persistenz-Syndrom 80
Mushroom 179
Muskelatrophie, spinale 152
Muskeldystrophie 80
Muskeldystrophie beim Landseer 80
Musladin-Lueke-Syndrom 81
Mutilationssyndrom, akrales 22
MYBPC3-Gen 144
Mycobacterium-avium-Komplex-Sensitivität 81
Myelopathie, degenerative 36
MYH9-Gen 76
MYHM 167
MYO5A-Gen 49
Myopathie, centronukleäre 28
Myopathie, entzündliche 43
Myopathie, hereditäre 28
Myopathie, MYH1- 167
Myopathie, Nemalin- 84
Myopathie, Polysaccharid-Speicher- ... 170
Myopathie, X-chromosomale myotubuläre 120
Myositis, immune mediated 167
Myostatin-Mutation 82
Myostatin-Varianten 184
Myotonia congenita (Hund) 82
Myotonia congenita (Katze) 147
Myotonie, erbliche (Pferd) 164

N

Nachtblindheit 83, 94
NAD 86
Naked Foal Syndrome 169
NAPEPLD-Gen 72
Narkolepsie 83
NCCD 84
NCL 87
NEB-Gen 84
NECAP1-PRA 99
Nemalin-Myopathie 84
Nephropathie, familiäre 47
Neuralrohrdefekt 85
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose 86
Neuropathie, Charcot-Marie-Tooth- 30
Neuropathie, hereditäre 58
Neuropathie, sensorische 108
Neutropenie, canine zyklische 54
NEWS 85
NFS 169
NHEJ1-Gen 32
NHLRC1-Gen 67
Nierendysplasie und Leberfibrose 87
Nierenerkrankung, polyzystische (Hund) 90
Nierenerkrankung, polyzystische (Katze) 148
Nierenzellkarzinom und noduläre Dermatofibrose 87
NKX2-8-Gen 85
NM 84
NME 84
NPHP4-Gen 96
NTD 85

O

OA 124
OCA 124
Ocular Squamous Cell Carcinoma 169
OLWS 170
OSD 106
Osteochondrodysplasie 147
Osteogenesis imperfecta 51
Osteopathie, craniomandibuläre 34
Overodefekt, tödlicher weißer 170
Overo Lethal White Syndrome 170

P

P2Y12-Mutation 90
PAN2 38
Pandascheckung 132
pap-PRA1 100
Parakeratose, hereditäre nasale 58
Paralyse, hyperkaliämische periodische 166

Paroxysmale Exercise-Induced Dyskinesie ... 88
PATN1 ... 174
PCD ... 91
PCG ... 148
PDE ... 84
PDK4-Gen ... 41
PDP1 ... 105
pd-PRA ... 149
Pearl ... 180
PED ... 88
Penetranz ... 20
Performance ... 184
PFKD ... 89
PH ... 91
Phänotyp ... 20
Phäomelanin-Intensität ... 130
Phosphofruktokinase-Defizienz ... 89
Phospholamban-Gen ... 40
Piebald ... 133
PKcs-Gen ... 108
PKD (Hund) ... 90
PKD (Katze) ... 148
PK (Hund) ... 105
PK (Katze) ... 151
PLL ... 91
PLN ... 104
PMDS ... 80
POAG ... 92
POAG/PLL ... 93
Polymyopathie, familiäre episodische hypokalämische ... 145
Polyneuropathie beim Alaskan Malamute ... 24
Polyneuropathie beim Leonberger ... 70
Polysaccharid-Speicher-Myopathie ... 170
Polyzystische Nierenerkrankung (Hund) ... 90
Polyzystische Nierenerkrankung (Katze) ... 148
POMC-Mutation ... 21
Pompe Disease ... 53
Powderpuff ... 136
PRA3 ... 100
PRA4 ... 100
PRA-b ... 149
PRA (Hund) ... 93
PRA (Hund), dominante Form ... 97
PRA (Hund), generalisierte ... 98
PRA (Hund), X-Linked ... 104
Präkallikrein-Defizienz ... 90
PRA (Katze) ... 149
prcd-PRA ... 101
PRKG2-Gen ... 41
Probenentnahme ... 16
Protein-Losing-Nephropathie ... 104
Pug Dog Encephalitis ... 84
PxD ... 89
Pyruvat-Dehydrogenase-Phosphatase-1-Defizienz ... 105
Pyruvatkinase-Defizienz (Hund) ... 105
Pyruvatkinase-Defizienz (Katze) ... 151

Q

QIL1-Gen ... 115
Qualzucht ... 132

R

R820W ... 144
RAB3GAP1-Gen ... 119
RAB24-Gen ... 56
Rachitis, Vitamin-D-abhängige ... 117
RAG1-Gen ... 108
Raine-Syndrom ... 105
Rassenverzeichnis ... 196
Rassezuordnung ... 190
Rauhaar ... 135
RBP4 ... 77
rcd-PRA ... 102, 103
RCND ... 87
rdAc-PRA ... 149
RD/OSD ... 106
rdy-PRA ... 150
Retinaatrophie, progressive (Hund) ... 93
Retinaatrophie, progressive (Katze) ... 149
Retinale Dysplasie ... 106
Retinol binding protein 4 (RBP4-Gen) ... 77
Retinopathie, canine multifokale ... 27
RHDN ... 87
Roan Zygosity ... 180
Robinow-like-Syndrom ... 107
Rod-cone-Dysplasie ... 103
RPE65-Gen ... 83
RSPO2-Gen ... 135
Russet ... 157
Ryanodin-Rezeptor-Gen ... 163

S

Sabino-1 ... 181
Saddle-Tan ... 132
Sanfilippo-Syndrom Typ 3b ... 78
SBF2-Gen ... 30
SCA ... 109
SCC ... 169
Schwarzmaskenallel ... 129
SCID (Hund) ... 107, 120
SCID (Pferd) ... 171
Scott-Syndrom ... 56
SDCA ... 111
SEL1L-Gen ... 49
SFS ... 43
SGK3-Gen ... 136
Shaking Puppy Syndrome ... 60, 110
sh-Allel ... 135
Shar Pei Autoinflammatory Disease ... 109
Shar Pei Fieber ... 109
Shedding ... 135
Shet_PRA ... 95
Siam (Fellfarbe) ... 155
Silver ... 181
Skin Fragility Syndrome ... 43
SLC2A9-Gen ... 59
SLC25A12-Gen ... 29, 44
SLC39A4-Gen ... 139
SLC45A2-Gen ... 124, 183
SLEM ... 110
S-Lokus ... 133
SMA ... 152
SN ... 108
SNE ... 113
Snow ... 155
Snowdrop ... 181
SOD1 ... 36
SP6-Gen ... 184
SPAID ... 109
Speed-Gen ... 184
Speichelproben ... 16
Sphynx (Felltyp) ... 160
Splashed White ... 182
Spongiforme Leukoenzephalomyelopathie ... 110
SPS ... 60
SSADHD ... 113
Stargardt-Syndrom ... 112
Startle Disease ... 113
Stockmaß ... 185
Stummelrute ... 25
STX17-Gen ... 178
Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenase-Defizienz ... 113
Sunshine ... 182
Superoxid-Dismutase-1-Gen ... 36
Syndrom, autoimmunes lymphoproliferatives ... 140
Syndrom, congenitales myasthenes ... 34, 140
Systemdegeneration, canine multiple ... 27

T

Tabby (Mackerel, Blotched) ... 154
Tagblindheit ... 21
Taqpep-Gen ... 154
Taubheit, erbliche ... 45
Taubheit (Fellfarbe, Hund) ... 131, 133
Taubheit (Fellfarbe, Katze) ... 158
Thrombozytopathie ... 114
Ticked ... 154
Ticking ... 133
Tierartendifferenzierung ... 193
Tigerscheckung ... 179
Titin-Gen ... 41
T-Lokus ... 133
TNS ... 114

Tobiano 183
Tractability 185
Träger 18
Trapped Neutrophil Syndrome 114
TTN 41
TYRP1-Gen 122, 154

U

UAS 88
Untersuchungsauftrag 17
Upper Airway Syndrome 88

V

Van-den-Ende-Gupta-Syndrom 115
VDEGS 115
VDR 117
Ventrikuläre Arrhythmie 115
Verdünnung 125
Verhaltensanomalie 116
VLDLR-Gen 36
Vollblutprobe 16
Von-Willebrand-Krankheit 117, 118
vWD 117, 118

W

WARBM1 118
Warburg Micro Syndrome 1 118
Warmblood Fragile Foal Syndrome 171
Weiß, dominantes (Pferd) 177
Weißscheckung 133
Weitwinkel-Glaukom, primäres 92
Weitwinkel-Glaukom, primäres, und Linsenluxation 93
WFFS 171
White 158
White Spotting 158
Windfarbgen 181
W-Lokus 158

X

Xanthinurie Typ 2 119
X-chromosomal-dominant 19
X-chromosomal-rezessiv 20
XL-MTM 120
XL-PRA 104
X-SCID 119

Z

Zahnschmelzhypoplasie, familiäre 25
ZNS-Atrophie mit zerebellärer Ataxie .. 120
Zuchtverbandsrabatte 17
Zwergwuchs, disproportionierter 41
Zwergwuchs (Hund) 121
Zwergwuchs (Pferd) 172, 173

LABOGEN

DER UMWELT ZULIEBE –
DIGITALE PDF-ZERTIFIKATE

Vorteile:

1. keine Unsicherheit und kein Zeitverzug durch postalischen Versand
2. deutlich reduzierte Zertifikatkosten
3. Änderungen/Korrektur des Namens, Chipnummer o.ä. schnell möglich

UND: alle digitalen Zertifikate sind mit einem digitalen Kopierschutz versehen!

Bildquellen: envatoelements, Pixabay

labogen@laboklin.com shop.laboklin.com

LABOGEN
DIE GENETIK VON LABOKLIN

D

Steubenstraße 4
97688 Bad Kissingen
Deutschland

Telefon	+49-971 7 20 20
Fax	+49-971 6 85 46
E-Mail	info@laboklin.com
Internet	www.laboklin.com

A

Paul-Hahn-Straße 3/D/1
4020 Linz
Österreich

Telefon	+43-732 717 24 20
Fax	+43-732 717 322
E-Mail	labor.linz@laboklin.com
Internet	www.laboklin.com

CH

Max Kämpf-Platz 1
Postfach, 4002 Basel
Schweiz

Telefon	+41-61 319 60 60
Fax	+41-61 319 60 65
E-Mail	labor.basel@laboklin.ch
Internet	www.laboklin.com

© LABOGEN - 09/2022 | COVER - AdobeStock_432972975