

Gentest zum Nachweis der „Collie Eye Anomalie“ (CEA) beim Langhaar- und Kurzhaar Collie, Border Collie, Australian Shepherd, Lancashire Heeler, Shetland Sheepdog und Langhaar Wippet

CEA: Die Erkrankung

Die „Collie Eye Anomalie“ (CEA) oder auch Choroidale Hypoplasie (CH) wurde bislang bei folgenden Hunderassen beobachtet: Langhaar- und Kurzhaar Collie, Border Collie, Australian Shepherd, Lancashire Heeler, Shetland Sheepdog und Langhaar Wippet.

Bei der CEA handelt es sich um eine Erbkrankheit, bei der es zu Veränderungen an der Netzhaut des Auges kommt. CEA kann in verschiedenen Schweregraden ausgeprägt sein. In manchen Fällen sind die Veränderungen der Netzhaut nur gering, die Krankheit verläuft unbemerkt.

Es kann auch zur Ausbildung sogenannter Kolobome kommen, hierbei handelt es sich um Ausbuchtungen der Netzhaut im Bereich des Sehnervenkopfes. Nur wenn das Kolobom große Teile der Netzhaut einnimmt, kann die Sehkraft beeinträchtigt werden. Bei der schlimmsten Form der CEA kommt es durch Blutgefäßveränderungen 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 Pigmenteinlagerungen überdeckt. Hunde, deren CEA-Erkrankung im Alter nicht mehr festgestellt werden kann, nennt man „Go-Normals“

CEA: Die Mutation und der Erbgang

Die für die CEA verantwortliche Mutation wurde kürzlich von der Arbeitsgruppe von Elaine A. Ostrander an der University 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.

Die CEA wird autosomal-rezessiv vererbt. Das bedeutet, daß ein Hund nur erkrankt, wenn er je ein betroffenes Gen von Vater und Mutter erhalten hat. Es müssen also sowohl Vater- als auch Muttertier das mutierte Gen tragen.

Träger, d.h. Tiere mit nur einem betroffenen Gen, können zwar selbst nicht erkranken, geben aber die Erbanlage mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an ihre Nachkommen weiter. Bei der Verpaarung von zwei Trägern besteht die Gefahr, daß

die Nachkommen von der Erkrankung betroffen sind. Deshalb sollte niemals ein Träger mit einem anderen Träger verpaart werden.

Die CEA folgt einem autosomal rezessivem Erbgang. Es gibt drei Genotypen:

1. Genotyp N/N (homozygot gesund): Dieser Hund trägt die Mutation nicht und hat ein extrem geringes Risiko an CEA zu erkranken. Er kann die Mutation nicht an seine Nachkommen weitergeben.
2. Genotyp N/CEA (heterozygoter Träger): Dieser Hund trägt eine Kopie des mutierten Gens. Er hat ein extrem geringes Risiko an CEA zu erkranken, kann die Mutation aber mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % an seine Nachkommen weitergeben. Eine solcher Hund sollte nur mit einem CEA mutationsfreien Hund (Genotyp N/N) verpaart werden.
3. Genotyp CEA/CEA (homozygot betroffen): Dieser Hund trägt zwei Kopien des mutierten Gens und hat ein extrem hohes Risiko an CEA zu erkranken. Er wird die Mutation zu 100 % an seine Nachkommen weitergeben.

CEA: Der DNA Test

Ein DNA Test ermöglicht den direkten Nachweis der verantwortlichen Mutation. Die DNA-Analyse ist unabhängig vom Alter des Tieres möglich und kann bereits bei Welpen durchgeführt werden. Es ist nicht nur eine Unterscheidung von betroffenen und mutationsfreien Tieren möglich, mit Hilfe des Gentests können auch klinisch unauffällige Träger identifiziert werden, was für die Zucht von großer Bedeutung ist. Um eine maximale Testsicherheit zu bieten, erfolgt die Untersuchung jeder Probe in zwei voneinander unabhängigen Testansätzen.

Der Gentest sagt nichts über den Beginn und den Schweregrad der Erkrankung aus.

CEA – Material und Testdauer

Für den DNA-Test wird ca. 0,5 ml EDTA-Blut benötigt. Alternativ ist auch die Einsendung eines sog. Backenabstriches möglich. Der Backenabstrich muß mit von uns kostenlos erhältlichen Spezialbürsten durchgeführt werden. Dabei muß jedoch beachtet werden, daß der Abstrich nicht zu zaghaft durchgeführt wird, da sonst nicht ausreichend Material für die Untersuchung zur Verfügung steht. Der Test wird bei uns mehrmals wöchentlich angesetzt. Das Ergebnis liegt etwa 1 Woche nach Erhalt der Probe vor.

Weitere Auskünfte erhalten Sie gerne bei Frau **Dr. Petra Kühnlein** oder **Frau Dr. Ines Langbein-Detsch**, LABOKLIN GmbH und Co.KG, Steubenstraße 4, D-97688 Bad Kissingen unter Tel. 0971 /72020 oder Fax: 0971 / 7202995 oder Email labogen@laboklin.de