

A photograph of a brown Quarter Horse with a white blaze on its face, running in a paddock. The horse is captured in motion, with its mane and tail flowing. The background is a blurred outdoor setting with a fence and a building.

# Erbkrankheiten beim Quarter Horse

Im Jahr 2007 konnte das Pferdegenom von einem internationalen Forscherteam anhand der Vollblutstute „Twilight“ vollständig entschlüsselt werden. Dadurch ist der Nachweis vieler Erbkrankheiten und Merkmale, deren zugrunde liegende Mutation erforscht und deren Erbgang aufgeklärt ist, mittels Gentests heute möglich. Dadurch können bei der Zuchtplanung eventuelle Risiken einer Erkrankung gezielt vermieden werden. Im Folgenden werden die wichtigsten Erbkrankheiten beim Quarter Horse vorgestellt, für die heute bereits die genetischen Grundlagen bekannt sind.

## HYPP

Die vorherrschenden klinischen Symptome einer HYPP (hypercalemic periodic paralysis) sind allgemeine Schwäche und Muskelkrämpfe, Faszikulationen (Muskelzittern) können auftreten. Dabei kann die Ausprägung der klinischen Zeichen von subklinisch bis schwerwiegend reichen. Lebensbedrohliche Komplikationen sind Herzrhythmusstörungen (sekundär zur Hyperkaliämie) sowie Erstickungsgefahr. 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 bis 7 Jahren beobachtet.

Im Gegensatz zum Kreuzverschlag, der immer mit einer Bewegung des Pferdes verbunden ist, tritt die HYPP üblicherweise nicht in Verbindung mit dem Arbeiten des Pferdes auf, sondern während Ruhephasen, zur Fütterungszeit oder in Stresssituationen (Transport, Futtermittelwechsel, Fasten); auch Stehphasen und eine kaliumreiche Diät können klinische Symptome auslösen.

ben eine lange Vorgeschichte verschiedener Muskelprobleme, die häufig nicht sofort als PSSM erkannt werden. Betroffen sind vor allem Quarter Horses, Paint Horses und Appaloosas, aber auch verschiedene Kaltblutrassen, sowie Warmblüter und Ponys.

PSSM wird ebenso wie HYPP autosomal-dominant vererbt, das bedeutet, dass bereits ein betroffenes Allel (Genotyp N/PSSM) zu dieser Erkrankung führen kann. Die Schwere der Erkrankung nimmt zu, wenn das Pferd reinerbig für die Mutation ist, d.h. zwei betroffene Allele besitzt (Genotyp PSSM/PSSM). Durch das zusätzliche Vorliegen der Equinen Malignen Hyperthermie (EMH) kann die Symptomatik der PSSM-Erkrankung verstärkt werden.

## Gezielte Fütterung kann PSSM lindern

Da PSSM eine Störung im Kohlenhydrat-Stoffwechsel ist, ist hier die Zusammenstellung des tägli-

# Sinnvolle Verpaarungen grenzen Risiken ein, ohne den Genpool zu zerstören

Betroffen von der HYPP sind Quarter Horses, Paint Horses, Appaloosas und Pferde, die vom Quarter Horse Hengst „Impressive“ abstammen.

Die Pferde sind meist sehr gut bemuskelt und können zwischen Episoden klinischer Erkrankung höchst erfolgreiche Show-/Sportpferde sein.

Der Erbgang von HYPP ist autosomal-dominant, Homozygot betroffene Pferde (HYPP/HYPP) erkranken schwerer als heterozygot betroffene (N/HYPP).

## PSSM

PSSM (Polysaccharid-Speicher-Myopathie) ist eine Stoffwechselstörung im Zuckerstoffwechsel, die durch die Anhäufung anormaler Polysaccharide wie auch die übermäßige Anhäufung normaler Zuckermoleküle im Muskel gekennzeichnet ist.

Die klinischen Symptome sind „kreuzverschlagähnlich“ und umfassen die gesamte Bandbreite von Bewegungsunlust, Muskelzittern, Muskelsteifheit, Schwitzen, wechselnde Lahmheiten, Ausstrecken der Hinterbeine bis hin zur Bewegungsunfähigkeit. Die Episoden beginnen meistens nach 10 bis 20 Minuten leichter Arbeit. Die Muskeln der in der Hauptsache betroffenen Hinterhand sind oft hart und schmerzen. Viele Pferde ha-

chen Futters besonders wichtig. Es sollte immer ausreichend Grundfutter in Form von Heu zur Verfügung stehen, beim Kraftfutter muss auf eine spezielle kohlenhydratarme Diät geachtet werden.

Am besten lässt man sich diesbezüglich von einem Tierarzt bzw. einem Futtermittelfachmann beraten, da es verschiedene Kraftfutterarten gibt, die speziell an die Ernährung von PSSM-Pferden angepasst sind und ganz individuell auf die Lebensumstände des Pferdes eingestellt werden müssen.

Wichtig für Pferde mit PSSM ist auch die regelmäßige tägliche Bewegung. Hier bietet sich z. B. die Offenstallhaltung an, bei der das Pferd sich alleine im Schritt bewe-

gen kann. Bei gezielter Fütterung und einem entsprechenden Trainingsaufbau (nach Rücksprache mit dem Tierarzt und bei regelmäßiger Gesundheitskontrolle) sind auch PSSM-Pferde meist reitbar und gehen zum Teil auch im Turniersport.

### PSSM Typ 1 sicher nachweisbar

Ein DNA Test ermöglicht den direkten Nachweis der verantwortlichen Mutation für PSSM Typ 1. Diese ist für über 90% aller PSSM-Erkrankungen verantwortlich. Knapp 10% aller an PSSM erkrankten Pferde haben PSSM Typ 2 und können mit dem Gentest nicht als PSSM-Pferde erkannt werden. Die einzig sichere Diagnostik ist hier eine Muskelbiopsie.

Im Jahr 2008 wurde die für PSSM Typ 1 verantwortliche Mutation von Prof. James Mickelson an der University of Minnesota gefunden. Das Labor LABOKLIN in Bad Kissingen konnte die exklusive Lizenz für den PSSM-Gentest erwerben und besitzt somit das alleinige Untersuchungsrecht in Europa.

### EMH

Die Equine Maligne Hyperthermie (EMH) wurde bisher bei wenigen Quarter Horses in den USA nachgewiesen. Die Tiere zeigten generalisierte Krämpfe der Skelettmuskulatur, nachfolgend Herzrhythmusstörungen und Nierenfunktionsbeeinträchtigungen. Die EMH folgt einem autosomal dominanten Erbgang. Bei Pferden mit EMH kann eine PSSM-Symptomatik verstärkt werden.

### GBED

Von GBED (glycogen branching enzyme deficiency) betroffenen Fohlen fehlt das GBE (Glycogen Branching Enzyme), 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 beim Fohlen durch generelle Schwäche (z.B. beim Aufstehen), hohe Atemfrequenz durch Schwächung der Atemmuskulatur und häufig plötzlichen Herztod vor allem auf der Weide. Die meisten Fohlen werden tot geboren oder sind bereits vom ersten Tag an sehr lebensschwach. Alle bisher bekannt gewordenen Fälle wurden euthanasiert oder starben bis zum Alter von maximal 18 Wochen.

Häufig wird GBED als Krankheit nicht erkannt, dies vor allem auch aufgrund der vielfältigen klinischen Symptome, die anderen Fohlenerkrankungen sehr ähneln.



Wohlüberdachte Anpaarungen unter Berücksichtigung eventueller Gendefekte sichern die gesunde Zucht.

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, Paint Horses und verwandten Blutlinien bei ca. 10% liegt; es wird vermutet, dass GBED für mindestens 3% der Aborte beim Quarter Horse verantwortlich ist.

Der Erbgang der GBED ist autosomal-rezessiv, d. h. heterozygote Träger sind klinisch unauffällig und nur mithilfe eines Gentests zu identifizieren. Nur wenn beide Elterntiere zumindest Träger (N/GBED) sind, besteht eine Gefahr, dass betroffene Fohlen zur Welt kommen.

### HERDA

HERDA (hereditary equine regional dermal asthenia) ist eine degenerative Hauterkrankung, die Quarter und Paint Horse Zuchten betrifft. Ebenso wie GBED ist der Erbgang autosomal-rezessiv. Innerhalb der Population liegt die Träger-Frequenz bei ca. 1,8 bis 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.

## OLWS

OLWS (overo lethal white Syndrome) ist ein letaler Defekt, der hauptsächlich bei Verpaarung von Overo-gescheckten Paint Horses auftritt. Träger der Mutation am Endothelin-B-Rezeptor-Gen können aber nicht nur Paint Horses sondern auch Miniaturpferde, Araberkreuzungen, Vollblüter, Quarter Horses, Mustangs sowie nicht typisch gezeichnete Tobiano Paint Horses sein. Der Erbgang ist auch hier autosomal-rezessiv. Betroffene Fohlen werden völlig weiß geboren. Aufgrund des Gendefekts kommt es zu einem Fehlen von Nervenzellen im Darm. Es kommt zum Darmverschluss, die Fohlen entwickeln schwere Koliken und sterben meist nach 24 bis 48 Stunden. Wichtig: Nicht jedes weiß geborene Fohlen der in Frage kommenden Rassen ist (homozygoter) Merkmalsträger.

## Gentests zugunsten der Zucht nutzen

Die moderne Molekularbiologie hält heute Tests bereit, welche die verantwortliche Mutation direkt nachweisen können. Dies gibt dem Tierarzt und dem Züchter nicht nur die Möglichkeit, betroffene von gesunden Tieren zu unterscheiden, sondern vor allem auch die wichtige Information, welche unauffälligen Tiere Mutationsträger sind. Auf diese Weise können potentielle Risikoanpaarungen vermieden werden.

GBED, HERDA und OLWS werden autosomal-rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass ein Pferd nur erkrankt, wenn es 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.

## Verpaarung von Trägartieren

Es spricht bei einem rezessiven Erbgang nichts dagegen, ein Trägartier (N/Mut) mit einem mutationsfreien Tier (N/N) zu verpaaren. Die möglichen Genotypen der Nachkommen sind N/N (Wahrscheinlichkeit: 50%) oder N/Mut (Wahrscheinlichkeit: 50%), somit sind alle Nachkommen phänotypisch gesund. Im Gegenteil ist es für die Erhaltung eines möglichst großen Genpools in der Gesamtpopulation sogar günstig, Träger von rezessiv erblichen Gendefekten nicht aus der Zucht zu nehmen, da ansonsten auch sehr viele gute Eigenschaften verloren gehen. Jedoch sollte bei der Verpaarung darauf geachtet werden, dass der Verpaarungspartner frei von der Mutation (N/N) ist.

Ebenso sind die Gentests auch geeignet zur Bestätigung einer Verdachtsdiagnose und können so helfen, die richtigen Maßnahmen zur Bekämpfung der klinischen Symptome zu ergreifen. Sie sind in jedem Alter und unabhängig vom aktuellen Gesundheitszustand des Pferdes durchführbar. Ein Gentest sagt jedoch niemals etwas über Erkrankungsbeginn oder Schweregrad der Erkrankung aus und kann somit die klinische Untersuchung niemals vollständig ersetzen.

Text: Dipl.-biol. Bärbel Gunreben, Fotos: Guni



## GENTESTS UND FELLFARBEN BEIM PFERD

### ABSTAMMUNGSNACHWEISE GENETISCHER FINGERPRINT

GENTESTS: SCID (severe combined immunodeficiency), OLWS (overo lethal white syndrome), HYPP (hypercalemic periodic paralysis), PSSM (polysaccharide storage myopathy), GBED (glycogen branching enzyme deficiency), HERDA (hereditary equine regional dermal asthenia), CA (cerebelläre abiotrophie, beim Araber)\* EMH (equine maligne hyperthermie), LFS (Lavender Foal Syndrome) und Speed-Gen.  
FELLFARBEN: FUCHSFARBEN, RAPPE/BRAUN, CREAM, TOBIANO, CHAMPAGNE, SILVER, SABINO-1, GREYING, DUN ZYGOSITY\*, PEARL\*, ROAN ZYGOSITY\*.

\*Partnerlabor

WWW. **LABOKLIN**.COM

Labor für klinische Diagnostik GmbH & Co. KG

Steubenstraße 4 · D - 97688 Bad Kissinger

Tel.: (+49) 971 - 7202-0 · Fax: (+49) 971- 68546

E-mail: info@laboklin.de