

Monogen autosomal rezessive Defekte beim Pferd mit bekannter Mutation

Die unten stehende Auflistung basiert auf der Online Datenbank **OMIA** (<http://omia.angis.org.au>) und fasst i.W. die autosomal-rezessiven (außer Verschlag und MHS) Defekte des Pferdes zusammen, für welche die kausale Mutation bekannt ist, d.h. für die auch ein Gentest existiert. Das heißt nicht, dass alle Tests kommerziell angeboten werden. Außerdem gibt es zusätzlich indirekte Markertests für einige Defekte mit unbekannter Mutation. Weitere Infos zu kommerziellen Tests finden sich z.B. unter:

- Certagen / van Haeringen -
<https://www.certagen.de/DNATests/Tiere/Pferd/tabid/1515/catid/137/language/de-DE/Default.aspx>
- Gene Control - <http://www.genecontrol.de/erbpferd.html>
- Laboklin - <https://shop.labogen.com/genuntersuchung-bestellen/pferd/>
- LADR - <http://www.biofocus.de/tier-genetik/pferd/erbkrankheiten>
- Animal Genetics US -
http://www.animalgenetics.us/Equine/Genetic_Disease/Index.asp
- und weitere....

Defekt	Symptome	Rasse(n)	Bemerkungen
Skelettsystem / Wuchs			
Atlanto-occipitale Fusion	Missbildung des Hinterhauptsbeins und 1./2. Halswirbels, fortschreitende Ataxie	Araber	Es gibt verschiedene Formen, bei manchen ist der Erbgang unklar
Wasserkopf (Hydrocephalus)	Aborte mit Kopfmissbildung	Friese	
Zwergwuchs	Disproportionaler Zwergwuchs mit normal großem Kopf	Friese	

Defekt	Symptome	Rasse(n)	Bemerkungen
Skelettatavismus	Vollständige Ausbildung von Elle und Wadenbein, dadurch Gangstörungen	Shetlandpony	
Haut / Hufe			
Hereditary equine regional dermal asthenia (HERDA), Ehlers-Danlos-Syndrom	Störung der Kollagensynthese, fragile und leicht verletzbare Haut	vornehmlich Quarter Horse	Weitgehend ähnliches Erscheinungsbild von HERDA und WFFS, Störung der Kollagensynthese ist jedoch jeweils im Ausfall eines anderen Enzyms begründet
Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS), Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VI		Verschiedene Warmblutpopulationen	
Epidermolysis bullosa (LAMA3)	Blasenbildung der Haut, schwere Hautschäden, Ausschühen	American Saddlebred	Weitgehend ähnliches Erscheinungsbild, Hautschwäche ist jedoch jeweils im Ausfall eines anderen Strukturproteins begründet
Epidermolysis bullosa (LAMC2)		Belgisches Kaltblut, Italienische Kaltblüter, Bretonen, Comtois	
Hufwandablösung (hoof wall separation syndrome, HWSS)	Schwere Hufwandablösung schon bei jungen Tieren	Connemara	Hielt man früher für rein umweltbedingt
Nervensystem			
Cerebelläre Abiotrophie	Absterben von Purkinje-Zellen im Kleinhirn, fortschreitende Koordinationsstörungen	Araber und alle Rassen mit Arabereinfluss	
Lavender Foal Syndrome	Aufgehellte Fellfarbe und schwere neurologische Störungen	Araber	
Letales Weißes-Fohlen-Syndrom	Homozygote Overos sind weiß und zeigen eine Lähmung des Dickdarmnervensystems	Paints	Heterozygote Tiere (Träger) zeigen Overoscheckung
Muskulatur			
Glykogenspeicherkrankheit IV (GBED)	Gestörte Glykogensynthese (fehlende Molekülverzweigung)	Vornehmlich Quarter Horse	

Defekt	Symptome	Rasse(n)	Bemerkungen
Verschlag, Polysaccharid-Speicher-Myopathie (PSSM I)	Verschlag, induziert durch Arbeit insb. nach längeren Pausen, Glykogenspeicherstörung	Kaltblutrassen, Quarter Horse u.a.	Ist nicht vollständig rezessiv, auch Träger zeigen einen Phänotyp, es gibt noch weitere Verschlagformen, die nicht durch diese Mutation erklärt werden können, Symptome werden durch das Vorliegen der Mutation für Maligne Hyperthermie (s.u.) erheblich verschlimmert (kommt beim Quarter vor)
Maligne Hyperthermie	Anfälle von Muskelkrämpfen und Hyperthermie getriggert durch Narkose	Quarter Horse u.a.	nicht rezessiv, i.W. ohne „natürlichen“ Phänotyp, aber verschlimmert die Symptome des Verschlags sehr stark
Myotonie	Übererregbare Muskulatur, erhöhter Muskeltonus und Steifigkeit, auch durch sensorische Stimuli	New Forrest	
Hyperkaliämische Periodische Paralyse (HYPP)	Anfälle von Skelettmuskellähmung durch Defekt von Natriumkanälen	Quarter Horse	Ist nicht vollständig rezessiv, auch Träger zeigen einen Phänotyp
Immunsystem / Blut			
Immundefizienz-Syndrom	Schwere Abwehrschwäche und Anämie	Fell and Dales Pony	Bedrohte Rasse, in der Vergangenheit gingen bis zu 10% eines Fohlenjahrganges daran ein
Schwere kombinierte Immundefizienz (SCID)	Sehr schwere Immundefizienz	Araber	
Thrombasthenie	Blutgerinnungsstörung	Verschiedene	selten

