

# GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN

→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN

→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN

[Hinweis 1]

Dieser Artikel ist auch auf Französisch ([hier klicken](#)) und Spanisch ([hier klicken](#)) verfügbar.

[Hinweis 2]

Einen speziellen Hinweis für Züchter im VZAP e.V. finden sie am Ende des Artikels.

---

## ALLGEMEINE EINFÜHRUNG:

Genetisch vererbte Merkmale, darunter auch solche, die tödlich verlaufen oder zu Behinderungen führen, kommen sowohl beim Menschen als auch bei allen Tierrassen vor. Also auch beim Pferd. Weltweit forschen Universitäten seit vielen Jahren an der Entwicklung von Gentests zur Identifizierung von Trägern der verschiedenen vererbten genetischen Störungen bei Pferden.

Das Equine Genome Project wurde erstmals 2007 abgeschlossen und seither regelmäßig aktualisiert. Eine vollständige "Karte" des Pferde-Genom steht nun Forschern auf der ganzen Welt zur Verfügung und hat die pferdegenetische Forschung in vielen Bereichen erheblich vorangebracht. Bei Pferden treten über 90 Erbkrankheiten auf, die denen des Menschen ähneln. So ist die Sequenzierung des Pferdegenoms sowohl für die Gesundheit von Pferden als auch von Menschen von Nutzen. Die Universitäten verfügen auch über umfangreiche Datenbanken mit Pferde-DNA, die größtenteils von registrierten Pferden vieler Rassen stammen, deren Stammbäume über Generationen hinweg bekannt sind. Diese Datenbanken sind der Schlüssel für die derzeitige und künftige Gentestforschung bei Pferden. Nur durch die Sammlung einer großen Anzahl von Proben kann die Lage der mutierten Allele bestimmt und Genträgertests entwickelt werden. Es wurden bereits mehr als 237 genetisch bedingte Merkmale oder Störungen bei Pferden katalogisiert. Für viele von ihnen gibt es Tests. Von der Fellfarbe bis zu genetischen Störungen. Der Araber ist nicht die einzige Pferderasse, die Probleme mit Erbkrankheiten hat. Einige genetische Störungen sind jedoch rassespezifisch und in diesem Artikel werden wir uns nur mit den schwerwiegendsten genetischen Störungen befassen. Von diesen ist bekannt, dass sie Arabische Pferde betreffen.

Die Forschung zur Identifizierung der spezifischen Gene, die diese Störungen verursachen, ist aufwendig und teuer. Insbesondere wenn es sich um seltene Erkrankungen wie das Lavender-Foal-Syndrom handelt. Viele Einzelpersonen und Institutionen, die sich mit Arabischen Pferden beschäftigen, haben diese Forschung in vielen Ländern im Laufe der Jahre unterstützt, indem sie Proben ihrer Pferde einreichten und finanzielle Spenden leisteten. Diese Großzügigkeit ist herausragend und verdient Anerkennung. Als direktes Ergebnis stehen nun Tests für die Severe Combined Immunodeficiency Disorder (SCID) die Cerebellar Abiotrophy (CA), das Lavender-Foal-Syndrom (LFS) und für eine Form der Occipital Atlanto-Axial Malformation (OAAM1) zur Verfügung. Die WAHO würdigt die Bemühungen aller Wissenschaftler und Forscher, der Vergangenheit und der Gegenwart, sowie aller Sponsoren und Einzelpersonen, die seit vielen Jahrzehnten zu dieser wichtigen Arbeit beitragen.

## GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN

→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN

→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN

Die Forschung ist im Gange, aber es gibt noch keine Tests für andere bekannte Erkrankungen wie JIS (Juvenile Idiopathic Epilepsy) und GPT (Guttural Pouch Tympany / Luftsacktympanie). Außerdem werden derzeit Tests für Erkrankungen durchgeführt, die auch andere Rassen betreffen, wie das Equine Metabolic Syndrome.

Zum Zeitpunkt des Verfassens dieses Artikels (September 2020) sind die vier wichtigsten Krankheiten, die Araberpferde betreffen und für die Gentests verfügbar sind, folgende:

1. Severe Combined Immunodeficiency Disorder (SCID)
2. Cerebellar Abiotrophy (CA)
3. Lavender Foal Syndrome (LFS)
4. Occipital Atlanto-Axial Malformation (OAAM1) <sup>1</sup>

Es ist wichtig zu verstehen, dass es sich bei diesen Erkrankungen, die leider meist zum Tod oder zur Euthanasie des betroffenen Fohlens führen, um autosomal rezessive Merkmale handelt. Autosomal rezessiv vererbte Merkmale kommen bei vielen Säugetierarten vor. "Autosomal" bedeutet, dass das Merkmal nicht geschlechtsgebunden ist, und "rezessiv" bedeutet, dass ein Fohlen zwei Kopien des mutierten Allels haben muss, wobei es von jedem Elternteil eine Kopie erhält, um betroffen zu sein. Pferde mit einer Kopie sind Träger, zeigen aber keine klinischen Anzeichen und haben keine negativen Auswirkungen auf ihre Gesundheit oder Leistung. **Nur wenn zwei Träger miteinander verpaart werden, kann ein betroffenes, erkranktes Fohlen entstehen.**

Es ist für alle von Vorteil, sich über die genetischen Störungen bei unseren Araberpferden zu informieren, die Forscher bei ihrer Arbeit zu unterstützen und wann immer möglich, die notwendigen Maßnahmen zu ergreifen, um die Erzeugung von betroffenen, erkrankten Fohlen gezielt zu vermeiden. Verantwortungsbewusste Besitzer nutzen jetzt regelmäßig die verfügbaren Gentests, wenn sie ihre Zucht planen. So wird verhindert, dass Träger mit Trägern verpaart werden, zusätzlich zu den vielen anderen Überlegungen, die bei Zuchtentscheidungen eine Rolle spielen. **Trägerpferde können gefahrlos mit unbelasteten Pferden verpaart werden, so dass erwünschte Eigenschaften und bevorzugte Abstammungskreuzungen erhalten bleiben. Auf diese Weise werden keine erkrankten Fohlen gezeugt, die ihren Züchtern das Herz brechen würden.**

Die WAHO unterstützt nachdrücklich das Konzept der freiwilligen Tests und die Offenlegung der Testergebnisse von Araberpferden und ermutigt alle Mitgliedsregister, ihr Möglichstes zu tun, um ihre Besitzer und Züchter dazu zu ermutigen und zu unterstützen. Inzwischen gibt es weltweit mehrere Labors, die Gentests für SCID, LFS, CA und OAAM1 anbieten. Viele WAHO-Mitgliedsregistraturen können ihren Mitgliedern und Besitzern das nächstgelegene anerkannte Labor nennen.

---

<sup>1</sup> Es werden als Fachbegriff möglichst nur die englischen Bezeichnungen verwendet, da weiterführende Artikel im Netz so einfacher aufzufinden sind. Dies gilt auch für Universitäten im deutschsprachigen Raum.

## **GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN**

**→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN**

**→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN**

Es ist wichtig zu verstehen, dass vererbte genetische Störungen bei arabischen Pferden keine Grenzen kennen. Sie sind in allen Blutlinien der Araberrasse aufgetreten, und die gemeldeten Fälle stammen aus fast allen Ländern, in denen heute Araber gezüchtet werden. Es ist auch wichtig zu verstehen, dass die "Hexenjagd auf Stammbäume" nichts bringt. Durch die Wissenschaft können wir alle lernen, mit den Fakten umzugehen, wie sie heute sind, und nicht mit dem Finger auf einzelne Pferde aus der Vergangenheit zu zeigen, die möglicherweise die ursprüngliche Quelle dieser genetischen Störungen waren oder auch nicht. Es muss auch gesagt werden, dass es vielleicht nicht möglich oder klug ist, eine genetische Störung ganz zu beseitigen, weil dadurch als unerwünschter Nebeneffekt auch andere vorteilhafte Eigenschaften beseitigt werden könnten und der Genpool eher verringert als verbessert wird.

### **EINZELHEITEN ZU DEN GENETISCHEN STÖRUNGEN BEI DER ARABERRASSE:**

#### **1. SEVERE COMBINED IMMUNODEFICIENCY DISORDER (SCID).**

Severe Combined Immunodeficiency (SCID) ist eine autosomal-rezessiv vererbte tödliche Erbkrankheit, die früher für den Tod einer beträchtlichen Anzahl von Araberfohlen vor dem Alter von sechs Monaten verantwortlich war. SCID wurde erstmals 1973 von McGuire und Poppie (Australien) bei arabischen Fohlen festgestellt. Im Jahr 1980 wiesen Perryman und Torbeck in den USA nach, dass SCID bei arabischen Pferden autosomal rezessiv vererbt wird. Nach vielen Jahrzehnten teurer und zeitaufwändiger Forschung gibt es nun seit über 20 Jahren einen DNA-Test für SCID bei arabischen Pferden, der von den VetGen Laboratories in Amerika entwickelt und patentiert wurde. Mit diesem Test kann festgestellt werden, ob ein Pferd frei von dem SCID-Gen ist, ob es Träger des SCID-Gens ist oder ob es sich um ein betroffenes Fohlen handelt, das das Gen von beiden Eltern geerbt hat. Der Test ist jetzt unter Lizenz von VetGen in vielen Labors weltweit erhältlich.

Ein Fohlen, das von SCID betroffen ist, wird mit einem stark beeinträchtigten Immunsystem geboren. Es hat keine B- und T-Lymphozyten (Perryman, 2004) und es fehlt ihm an Serumimmunoglobulin. B- und T-Zellen, die auch als Killerzellen bezeichnet werden, sind für die Zerstörung virenbefallener Zellen im Körper verantwortlich. Da die Betroffenen nicht in der Lage sind, antigenspezifische Immunantworten zu produzieren, sind sie dem Risiko von Infektionskrankheiten ausgesetzt und ihre Fähigkeit, sich von Krankheiten und Infektionen zu erholen, ist stark beeinträchtigt. Betroffene Fohlen sterben in der Regel vor dem fünften oder sechsten Lebensmonat an einer opportunistischen Infektion wie einer Lungenentzündung. Züchter, die den Verdacht auf SCID haben, können das Fohlen oder beide Elternteile einem Gentest unterziehen und sich bei positivem Befund für eine frühzeitige Euthanasie des betroffenen Fohlens entscheiden, um weiteres Leiden zu vermeiden.

Seitdem die Tests zur Verfügung stehen, wurden in vielen Ländern Studien über die Verbreitung von SCID durchgeführt, die zeigen, dass der Prozentsatz der SCID-Träger und der

## **GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN**

**→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN**

**→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN**

betroffenen Fohlen definitiv abnimmt, was die Bedeutung der Tests bei Zuchttieren deutlich macht.

**Da es sich bei SCID um eine autosomal rezessiv vererbte Krankheit handelt, werden sowohl Verpaarungen zwischen zwei unbelasteten Tieren als auch Verpaarungen zwischen einem unbelasteten und einem Träger-Tier niemals ein betroffenes Tier hervorbringen.**

Weitere Informationen finden Sie auf der VetGen-Website:

<https://www.vetgen.com/equine-scid-service.html>

### **2. CEREBELLAR ABIOTROPHY (CA)**

Diese auch als Cerebellar Cortical Abiotrophy (CCA) bezeichnete neurologische Erkrankung kommt bei Arabern und einigen anderen Rassen mit arabischen Vorfahren vor. Obwohl sie nicht so tödlich verläuft wie die anderen drei hier behandelten Krankheiten, werden die meisten betroffenen Pferde vor dem Erwachsenenalter eingeschläfert, weil sie so unfallgefährdet sind, dass sie eine Gefahr für sich selbst und andere darstellen.

CA beeinträchtigt die als Purkinje-Zellen bekannten Neuronen im Kleinhirn, wodurch sie absterben. Einfach ausgedrückt: Ohne Purkinje-Zellen verliert ein Tier seinen Sinn für Raum und Entfernung, was Gleichgewicht und Koordination erschwert. In den meisten Fällen beginnen die Neuronen kurz nach der Geburt des Tieres abzusterben, und der Zustand macht sich bemerkbar, wenn das Tier weniger als sechs Monate alt ist. Manchmal treten die Symptome jedoch erst nach und nach auf, und das Tier ist viel älter, bevor der Besitzer ein Problem bemerkt. Die zerebelläre Abiotrophie unterscheidet sich von der Cerebellar Hyperplasia.

Von CA betroffene Fohlen erscheinen bei der Geburt normal. Im Alter von etwa sechs Wochen (manchmal auch erst nach vier Monaten) führt die Krankheit zum Absterben von Nervenzellen im Kleinhirn der betroffenen Fohlen, was neben anderen neurologischen Defiziten zu Kopfzittern (Intentionstremor) und Gleichgewichtsstörungen (Ataxie) führt. Betroffene Pferde können eine übertriebene Bewegung der Vorderbeine zeigen, eine breitbeinige Haltung einnehmen und nicht in der Lage sein, sich aus einer liegenden Position zu erheben. Sie neigen dazu, leicht zu erschrecken und stürzen häufig aufgrund von Ataxie. Die neurologischen Probleme bei jungen Fohlen sind für die Besitzer oft nicht erkennbar und werden häufig als Folge eines Sturzes und nicht als CA angesehen.

Die folgenden auffälligen Symptome können beobachtet werden: Ein lähmungsartiges Kopfschütteln, das als "Intentionstremor" bezeichnet wird und nur den Kopf und nicht den Hals oder den Körper betrifft, besonders auffällig, wenn das Fohlen versucht, sich auf etwas zu konzentrieren; das Fehlen einer normalen „Blinzel“-Reaktion, obwohl das Sehvermögen korrekt ist; und ein Mangel an Gleichgewicht (Ataxie). Sie haben eine unbeholfene,

## **GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN**

**→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN**

**→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN**

übertriebene Bewegung mit den Vorderbeinen, die als "hyper-metrische Bewegung" bezeichnet wird, ähnlich einem militärischen Gänseschritt oder einer hohen Erhebung, um ein sehr niedriges Objekt zu überqueren. Manchmal scheint es, dass bei einem schwer betroffenen Individuum auch die Hinterbeine betroffen sind, aber normalerweise nicht. Bei dieser hyper-metrischen Aktion schießt das Vorderbein sowohl im Schritt als auch im Trab direkt aus dem Ellbogen heraus und wieder hoch. Der Huf wird mit einem dumpfen Aufschlag auf den Boden gebracht, oft mit der Ferse zuerst. Wenn das Pferd auf ebenem Boden angaloppiert, sieht es so aus, als würde es bergauf galoppieren, ähnlich wie beim Schmetterlingsschlag im Schwimmen. Es ist eine stark übertriebene Gangart. Je mehr das Pferd gestresst ist, desto übertriebener ist die Gangart. Die Wirbelsäule ist nicht betroffen, das Pferd verliert nicht an Gewicht, hat keine Schmerzen, ist weder lethargisch noch zeigt es Anzeichen zunehmender Schwäche oder eines Verlustes des Muskeltonus.

Da viele betroffene Fohlen oft gegen Gegenstände rennen oder hinfallen und dabei manchmal Kopfverletzungen davontragen, kann ihr Zustand als Trauma durch einen Schlag auf den Kopf oder den Hals fehldiagnostiziert werden, so dass die tatsächliche neurologische Erkrankung unbemerkt bleibt. Ein an CA erkranktes Pferd hat wenig bis keine Kontrolle über sein Gleichgewicht und hat Schwierigkeiten, Entfernungen zwischen sich und einem Objekt einzuschätzen. Daher erschrecken sie leicht und wirken panisch und hyperaktiv. Je älter das Pferd oder Fohlen wird, desto mehr passt es sich an die Umgebung und seine eigenen Behinderungen an, wenn es in einer konstanten Umgebung gehalten wird, so dass es so aussieht, als würde es sich verbessern. Ändert sich die Umgebung, muss das betroffene Pferd eine Reihe hoffentlich kleinerer "Unfälle" erleiden, bevor es sich an die neuen Entfernungen und Gegenstände gewöhnt hat. Oft hat ein älteres betroffenes Pferd einen "Pferdekumpel", der ihm als Führer dient. Pferde mit CA werden oft fälschlicherweise als "Wobblers" bezeichnet, was eine Erkrankung des Rückenmarks und nicht des Gehirns ist, oder sie werden fälschlicherweise als unfallbedingte Kopfverletzung diagnostiziert.

Die Anzeichen für CA sind unterschiedlich. Einige Fohlen zeigen sehr schwere Anzeichen, einschließlich übertriebener Gangarten und eines dramatischen Gleichgewichtsmangels. Bei anderen ist lediglich ein Kopftremor zu beobachten, der sich möglicherweise nur bei zielgerichteten Bewegungen zeigt. Eine kleine Anzahl von Pferden, die durch den Gentest als betroffen eingestuft wurden, zeigen nach Angaben der Besitzer keine Anzeichen. CA-Fohlen, die Anzeichen der Krankheit zeigen, werden häufig eingeschläfert oder auf ein Leben als Haustiere auf der Weide beschränkt, da sie bis auf sehr wenige bekannte Fälle nie koordiniert genug sind, um sicher geritten zu werden. Es wird weiter erforscht, warum einige CA-betroffene Pferde nur wenige körperliche Symptome zeigen. Betroffene Pferde sind eine Gefahr für sich selbst, da die Erkrankung sie zu Unfällen und Verletzungen neigt. Tierärzte können eine Reihe von neurologischen Tests durchführen, um festzustellen, ob die Anzeichen auf CA hindeuten. Theoretisch könnten leicht betroffene Pferde ein normales Leben führen, aber in der Praxis werden die meisten vor dem Erwachsenenalter eingeschläfert, weil sie so unfallgefährdet sind, dass sie eine Gefahr für sich selbst und andere darstellen.

## **GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN**

**→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN**

**→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN**

Die Forschung zu CA wird seit Mitte der 1960er Jahre betrieben, wobei die Forschungen der verstorbenen Dr. Ann Bowling, einer bekannten Autorin und Genetikerin, weitergeführt werden, deren Studien 1984 vor ihrem frühen Tod nicht mehr veröffentlicht werden konnten. Diese Forschung war eine "Teamleistung" von Genetikern der Universitäten Cornell, Michigan, Iowa und UC Davis in den USA sowie der Universitäten Bern und Zürich in der Schweiz, Gent in Belgien, Cordoba in Spanien und in Australien von den Professoren Dr. J. D. Baird und Dr. C. D. Mackenzie.

Im August 2007 wurde bekannt gegeben, dass der Locus des mutierten Allels gefunden worden war, was einen großen Durchbruch darstellte. Im September 2008 wurde bekannt gegeben, dass Dr. Cecilia Penedo und ihre Assistentin Leah Brault vom Veterinary Genetics Laboratory der Universität von Kalifornien (UC Davis) die chromosomale Region identifiziert hatten, in der sich die ursächliche Mutation befindet, und dass sie genügend "Marker" gefunden hatten, um einen indirekten Marker-Scanning-Test (eine frühe Version eines diagnostischen Tests) zu entwickeln, mit dem festgestellt werden kann, ob eine CA vorliegt oder nicht. Mit diesem frühen Test konnte festgestellt werden, ob das Pferd unbelastet, ein Träger oder betroffen war. Im Januar 2011 wurde im UC Davis Veterinary Genetics Laboratory (VGL) von Dr. Leah Brault und Cecilia Penedo eine Mutation identifiziert, die mit CA in Verbindung gebracht wird. Diese potenziell ursächliche Mutation betrifft zwei sich überschneidende Gene. Dies ist eine wichtige Erkenntnis, da dadurch der bisher verfügbare CA-Test von einem markerbasierten Screening-Test zu einem ausgereifteren DNA-Test wurde. Dieser Test, der für das UC Davis Veterinary Genetics Laboratory entwickelt und patentiert wurde, war für die Züchter ein großer Fortschritt bei der Verringerung der Produktion betroffener Fohlen und ist seit einigen Jahren weltweit verfügbar.

**Da es sich bei CA um eine autosomal rezessive Krankheit handelt, werden sowohl Verpaarungen zwischen zwei unbelasteten Tieren als auch Verpaarungen zwischen einem unbelasteten und einem Träger-Tier niemals ein betroffenes Tier hervorbringen.**

Für weitere Informationen siehe:

<https://ceh.vetmed.ucdavis.edu/health-topics/cerebellar-abiotrophy-ca>

[https://www.animalgenetics.us/Equine/Genetic\\_Disease/CA.asp](https://www.animalgenetics.us/Equine/Genetic_Disease/CA.asp)

## GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN

→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN

→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN

### 3. LAVENDER FOAL SYNDROME (LFS)

oder

**CALLED COAT COLOUR DILUTION LETHAL (CCDL)**

"Lavendel-Fohlen" zeichnen sich durch eine einzigartige Fellfarbe und eine neurologische Funktionsstörung aus, die sie unfähig macht, zu stehen. Das auffälligste Merkmal der von LFS betroffenen Fohlen ist, dass sie mit einer Fellfarbverdünnung geboren werden, bei der die Spitzen der Fellhaare oder sogar der gesamte Haarschaft aufgehellt sind. Die Fellfarbe ist ein stumpfes Rosagrau, die Haare können etwas silbrig sein, und die Haut neigt zu einer ungesunden rosa Farbe. In einigen wenigen Fällen ist die Fellfarbe ein sehr ungewöhnliches schillerndes Silber- bis helles Lavendelblau. Einige betroffene Fohlen weisen diese besondere Farbe nicht auf, sind aber im Vergleich zu normalen Fohlen ungewöhnlich blass. Daher bezieht sich die Bezeichnung "lavendelblau" auf diese einzigartige Farbe bei der Geburt, aber "Fellfarbenverdünnung" ist wahrscheinlich eine genauere Beschreibung.

**In vielen Fällen hatten die Mütter und Fohlen eine schwierige Geburt** (Dystokie), und alle LFS-Fohlen sind nie in der Lage zu stehen und zu säugen. Fohlen können daher fälschlicherweise als Fohlen mit neonataler Fehlanpassung diagnostiziert werden, die auch als "Dummy"-Fohlen bekannt sind, da sie aufgrund der Dystokie zu wenig Sauerstoff erhalten, oder die Symptome ähneln denen einer Rückenmarksverletzung, aber das von LFS betroffene Fohlen ist im Allgemeinen durch die besondere Fellfarbe von diesen zu unterscheiden. Die neurologische Dysfunktion ist durch Opisthotonus gekennzeichnet, eine Position, in der Kopf und Hals zurückgezogen sind, während Körper und Beine starr sind, und die von Krämpfen oder Zuckungen begleitet wird. Dieser Zustand ist auf eine Störung des zentralen Nervensystems zurückzuführen. Obwohl ein LFS-Fohlen nicht in der Lage ist, sich selbst aufzurichten, kann es einen starken Saugreflex haben und mit der Flasche gefüttert werden, was jedoch in der Regel erfolglos ist. Nystagmus oder unwillkürliche, schnelle Augenbewegungen sind ein sekundäres Zeichen von Opisthotonus und treten bei einigen LFS-Fohlen auf. Fohlen mit LFS haben oft Krampfanfälle, und wenn sie nicht sterben, werden sie normalerweise innerhalb weniger Tage nach der Geburt eingeschläfert, da sie nicht überlebensfähig sind. LFS sollte bei der Differentialdiagnose jedes neugeborenen Araberfohlens mit auffallend verdünnter Fellfarbe, das bei der Geburt eine krampfartige Störung aufweist, als Möglichkeit in Betracht gezogen werden.

Da LFS selten vorkommt, gab es in der veterinärmedizinischen Literatur nur wenig darüber. Im Jahr 2008 begann das Animal Health Diagnostic Centre am Cornell University College of Veterinary Medicine in Amerika in Zusammenarbeit mit der Arabian Horse Foundation eine neue Studie, um die verantwortliche Mutation zu finden. Mithilfe der SNP-Technologie (Single Nucleotide Polymorphism) wurde eine kleine Probe von LFS-betroffenen Fohlen analysiert und eine bestimmte Stelle auf Chromosom 1 identifiziert. Die weitere Sequenzierung ergab eine Deletion einer einzigen Base im MYO5A-Gen. Dies war das erste Mal, dass das SNP-Scanning des gesamten Genoms beim Pferd erfolgreich zur Identifizierung des relevanten Gens für ein Merkmal eingesetzt wurde. Im Jahr 2009 hatte die Forschergruppe der Cornell

## GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN

→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN

→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN

University und des Maxwell H. Gluck Equine Research Center unter der Leitung von Dr. Samantha Brooks und Professor Doug Antczak einen Gentest für das Lavender-Fohlen-Syndrom entwickelt, der nun allgemein verfügbar ist.

Seit Beginn der kommerziellen Tests auf CA und LFS haben das UC Davis Veterinary Genetics Laboratory und das VetGen Laboratory bis 2018 zusammen etwa 14.100 Pferde auf CA und etwa 4.700 auf LFS getestet. Im Jahr 2017 war keines der in beiden Labors getesteten Pferde von CA oder LFS betroffen, und 2018 wurden keine LFS-betroffenen Fohlen und nur ein CA-betroffenes Fohlen getestet. Diese Testergebnisse sind ein Beweis dafür, dass Züchter Gentests als Hilfsmittel nutzen, um die Produktion von betroffenen Fohlen zu verhindern.

**Da es sich bei LFS um eine autosomal rezessive Krankheit handelt, werden sowohl Verpaarungen zwischen zwei unbelasteten Tieren als auch Verpaarungen zwischen einem unbelasteten und einem Träger-Tier niemals ein betroffenes Tier hervorbringen.**

Für weitere Informationen, siehe:

<https://ceh.vetmed.ucdavis.edu/health-topics/lavender-foal-syndrome-lfs>

<http://thearabianhorsefoundation.org/equine-research/>

#### 4. OCCIPITO-ATLANTO-AXIAL MALFORMATION (OAAM).

Die Occipitoatlantoaxial Malformation (OAAM) ist ein Entwicklungsdefekt, der zu einer Kompression des oberen Halsmarkes und nachfolgenden neurologischen Schäden führt. Es wird vermutet, dass OAAM bei arabischen Pferden als autosomal rezessiver Defekt vererbt wird, aber es scheinen verschiedene Mutationen beteiligt zu sein. Eine dieser Varianten wurde von Forschern der School of Veterinary Medicine, University of California, Davis, identifiziert.

OAAM ist eine seltene Erkrankung, bei der der erste Halswirbel (Atlas) der Schädelbasis (Okziput) und der zweite Halswirbel (Axis) dem Atlas ähnelt. Bei Fohlen, die von OAAM betroffen sind, kommt es zu einer abnormen Verschmelzung des Atlas mit der Schädelbasis und der Achse mit dem Atlas. Diese Fehlbildung verursacht eine Kompression des oberen Rückenmarks, was zu neurologischen Schäden führt. Sie ist zwar selten, wurde aber bei arabischen Pferden sowie bei anderen Pferderassen und einer Vielzahl anderer Haustiere festgestellt.

Die Symptome reichen von leichter Inkoordination und Schwäche der Gliedmaßen bis hin zu Lähmungen der Vorder- und Hinterbeine. Die Betroffenen zeigen eine abnorme Kopf- und Halshaltung mit gestrecktem Hals, Widerwillen gegen die Bewegung des Halses oder Anzeichen einer Halsverdrehung. Bei Bewegungen des Kopfes und des Halses kann auch ein Klickgeräusch zu hören sein. Einige betroffene Fohlen können nicht aufstehen und säugen, bei anderen treten die Symptome erst nach mehreren Wochen auf. Dies ist die einzige



## **GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN**

**→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN**

**→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN**

Erkrankung des zervikalen Rückenmarks, die bei Pferden im Alter von weniger als 1 Monat auftritt. Röntgenaufnahmen oder eine Nekropsie können die Krankheit diagnostizieren.

Während die Forschung zu OAAM begrenzt ist, wurde ein Test für eine Form von OAAM (OAAM1) entwickelt. Im Jahr 2017 identifizierten M.H. Bordbari, Cecilia Penedo, Monica Aleman et al. eine große Deletion im Homeobox-Gencluster (HOXD3), die bei einer einzelnen Person mit OAAM in Verbindung gebracht wurde. Auf dieser Grundlage wurde ein Gentest für diese spezifische autosomal rezessive Mutation entwickelt, der der Öffentlichkeit über das UC Davis Veterinary Genetics Laboratory zur Verfügung steht. Sie haben ferner festgestellt, dass eine Vielzahl von Skelettfehlbildungen, die als OAAM diagnostiziert werden, wahrscheinlich durch andere Mutationen verursacht werden. Sie arbeiten derzeit daran, diese Mutationen und ihre Verbindung zu OAAM bei arabischen Pferden zu identifizieren.

Weitere Forschungen werden derzeit vom Finno Laboratory, einer Zweigstelle der UC Davis, durchgeführt. Besitzer, die den Verdacht haben, dass ihr Fohlen von OAAM betroffen sein könnte, werden gebeten, sich mit dem Labor in Verbindung zu setzen, um bei der Forschung zu helfen. Alternativ sollte sich jeder Züchter, der ein betroffenes Fohlen hat, an seine eigene Registerbehörde, den Zuchtverband oder die nächstgelegene tierärztliche Hochschule wenden, um herauszufinden, ob in seiner Region Forschungsprojekte bekannt sind.

**Da es sich bei dieser speziellen Variante von OAAM um eine autosomal rezessive Krankheit handelt, werden sowohl Verpaarungen zwischen zwei unbelasteten Tieren als auch Verpaarungen zwischen einem unbelasteten und einem Träger-Tier niemals ein betroffenes Tier hervorbringen.**

Für weitere Informationen siehe:

<https://www.vetmed.ucdavis.edu/labs/finno-laboratory/occipitoatlantoaxial-malformation-oaam>

## **GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN**

→ **TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN**

→ **VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN**

### **FORSCHUNGSPROJEKTE UND TESTS, DIE NOCH NICHT VERFÜGBAR SIND:**

#### **Juvenile Epilepsy Syndrome (JES) / Juvenile Idiopathic Epilepsy (JIE)**

Manchmal wird sie auch als "gutartige" Epilepsie bezeichnet. Epilepsie ist bei Pferden im Vergleich zu anderen Tierarten selten und es liegen bisher nur wenige Informationen vor. Die Erkrankung verläuft in der Regel nicht tödlich und scheint selbstlimitierend zu sein. Betroffene Fohlen werden normal geboren und erscheinen zwischen den epileptischen Anfällen normal, wobei sie in der Regel zwischen 12 und 18 Monaten aus der Erkrankung herauswachsen. Anzeichen von Epilepsie können zwischen zwei Tagen und sechs Monaten nach der Geburt auftreten. Die meisten Fohlen haben so genannte "Cluster-Anfälle". Dabei handelt es sich in der Regel vor dem dritten Lebensmonat um mehrere Anfälle über einen Zeitraum von drei Tagen mit Anzeichen von Verwirrung, Blindheit, Reiben des Kopfes, Depressionen, Unfähigkeit zu fressen, zu säugen oder sogar zu trinken. Betroffene Fohlen können schwere Verletzungen erleiden, wenn sie auf den Boden, gegen harte Gegenstände oder in Zäune fallen. Die schwereren Anfälle können dazu führen, dass das Pferd das Bewusstsein verliert und die Augen in den Kopf zurückrollen.

Nach einem Anfall erlebt das Fohlen eine Phase (die postiktale Phase), die Depressionen, Blindheit, Verwirrung, Kopfdrücken und/oder den Verlust des Saugreflexes umfassen kann. Da eine Lungenentzündung die häufigste Begleiterkrankung bei Fohlen mit JES/JIE ist, wird empfohlen, das Fohlen nicht zu säugen oder zu fressen, bis die postiktale Phase vorüber ist, um zu verhindern, dass Milch oder Futter aufgrund eines geschwächten Schluckreflexes in die Lunge aspiriert wird, was zu einer Lungenentzündung führen kann.

Dr. Monica Aleman von der UC Davis in Kalifornien, die diese Krankheit bereits erforscht hat, wies darauf hin, dass ein Fohlen erst dann als epilepsiekrank angesehen werden kann, wenn es mehr als zwei Anfälle hatte. Eine genaue Beobachtung ist unabdingbar, da manche Anfälle nur leicht sein können. Da einige Formen der Epilepsie durch Verletzungen oder Infektionen verursacht werden können, ist es wichtig, andere mögliche Ursachen für Anfälle auszuschließen. Der Vererbungsmodus des juvenilen Epilepsiesyndroms ist noch nicht geklärt, und es gibt derzeit verschiedene Theorien. Eine davon besagt, dass - wie bei der Epilepsie beim Menschen - mehrere Gene beteiligt sein könnten. Eine andere Theorie besagt, dass es sich um eine unvollständige Form des LFS handeln könnte, und eine dritte besagt, dass es sich möglicherweise um ein autosomal dominantes Merkmal handelt. Ein "dominanter" Erbgang bedeutet, dass ein betroffenes Fohlen nur eine Kopie des mutierten Allels erben muss, um klinische Anzeichen zu zeigen. Ein Beispiel für eine dominante Veranlagung ist HYPP bei American Quarter Horses. Derzeit gibt es keinen schlüssigen Zusammenhang zwischen einer dieser Erkrankungen. Aleman et al. haben 2017 eine kleine Stichprobe von Arabern mit JIE untersucht, aber es gab keine Hinweise auf einen Zusammenhang mit einer anderen Krankheit.

## **GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN**

→ **TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN**

→ **VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN**

Juvenile Epilepsie wird von Dr. Samantha Brooks bei Brooks Equine Genetics an der Universität von Florida untersucht. Auch das Finno-Labor an der UC Davis führt Forschungsarbeiten durch. Sie bitten um DNA-Proben von Pferden, bei denen zuvor JIE diagnostiziert wurde, um ihre Forschung zu unterstützen. Dr. Brooks kann per E-Mail unter [equinegenetics@ifas.ufl.edu](mailto:equinegenetics@ifas.ufl.edu) kontaktiert werden.

Für weitere Informationen siehe:

<https://www.vetmed.ucdavis.edu/labs/finno-laboratory/juvenile-idiopathic-epilepsy-ije>

### **Guttural Pouch Tympany (GPT) / Luftsacktympanie**

Diese seltene Erkrankung tritt bei Pferden verschiedener Rassen ab der Geburt bis zum Alter von 1 Jahr auf und ist bei Fohlen häufiger als bei Hengsten.

Fohlen werden mit einem Defekt geboren, der dazu führt, dass die Rachenöffnung der Eustachischen Röhre wie ein Einwegventil wirkt. Luft kann eindringen, aber nicht entweichen. Die betroffene Gutturaltasche ist mit Luft aufgebläht und bildet eine charakteristische große, nicht schmerzhaftes Schwellung. Bei schwer betroffenen Tieren ist die Atmung geräuschvoll, und sie können auch anfälliger für Infektionen der oberen Atemwege sein. Auch das Schlucken kann schwierig sein, wobei Milch oder Futter aus den Nasenlöchern austritt oder sogar in die Lunge eingeatmet wird, was zu einer Lungenentzündung führt. Die Diagnose wird anhand von klinischen Symptomen und Röntgenbildern gestellt. Eine tierärztliche Behandlung kann die Infektionen der oberen Atemwege eindämmen, sie treten jedoch häufig wieder auf, so dass in der Regel ein chirurgischer Eingriff erforderlich ist, um die Fehlbildung der Gutturalbeutelöffnung zu korrigieren, damit die Luft aus dem abnormen Gutturalbeutel auf die normale Seite gelangen und in den Rachenraum ausgestoßen werden kann. Fohlen, die erfolgreich behandelt werden, sollten zu einem vollwertigen Leben heranwachsen.

In einem früheren Forschungsprojekt der Klinik für Pferde der Tierärztlichen Hochschule Hannover, Deutschland, wurden unterschiedliche Genorte für GPT bei Arabern und Warmblütern identifiziert. Jüngste Untersuchungen deuten auf einen geschlechtsspezifischen quantitativen Merkmalslocus hin, der das zwei- bis vierfache Auftreten der GPT bei weiblichen Tieren erklären würde. Es wird vermutet, dass es sich um einen genetischen, möglicherweise polygenen, Erbgang handelt, aber es sind noch weitere Untersuchungen erforderlich. Ein Gentest wurde noch nicht angekündigt.

Für weitere Informationen siehe:

[https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.004](https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0041640)

[1640](#)

TiHo Hannover:

[https://elib.tiho-hannover.de/receive/etd\\_mods\\_00002747](https://elib.tiho-hannover.de/receive/etd_mods_00002747)

## GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN

→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN

→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN

### Equine Metabolic Syndrome (EMS)

EMS ist eine multifaktorielle endokrine Störung, die bei vielen Pferderassen auftritt. Sie ist vor allem durch Insulinresistenz, Fettleibigkeit, erhöhtes Leptin, hohe Blutfette, hohen Blutdruck und chronische Hufrehe gekennzeichnet. Pferde mit EMS haben oft große Fettdepots auf dem Kamm, den Schultern und oberhalb des Schweifs.

Derzeit gibt es keine Heilung für EMS, und die Besitzer sind auf Bewegung und eine angemessene, kontrollierte Ernährung angewiesen, um die Krankheit in den Griff zu bekommen. Es wird davon ausgegangen, dass die Gene, die zu diesem Phänotyp beitragen, in der freien Wildbahn während Hungerperioden wahrscheinlich von Vorteil für das Überleben sind, da sie die Futtereffizienz verbessern (Durham et al.). Eine 2018 von Norton et al. durchgeführte Studie zur Heritabilität von Stoffwechselmerkmalen im Zusammenhang mit EMS bei Welsh-Ponys und Morgan-Pferden erbrachte den ersten konkreten Nachweis, dass es einen genetischen Beitrag zu den wichtigsten Phänotypen im Zusammenhang mit EMS gibt. Sie stellten fest, dass acht der neun untersuchten Merkmale eine mäßige bis hohe Heritabilität aufweisen.

Lewis et al. führten 2017 eine genomweite Assoziationsstudie (GWAS) mit arabischen Pferden durch, die an einer schweren Hufrehe infolge von EMS litten. Dabei wurden signifikante genetische Marker in der Nähe eines einzigen Kandidatengens (FAM174A) gefunden, das möglicherweise eine Rolle bei der Cholesterinhomöostase spielt. Der beste Marker, BIEC2-263524, korrelierte mit erhöhten Insulinwerten und einer erhöhten Häufigkeit von Hufrehe. 2019 fanden Forscher der Universität von Minnesota heraus, dass "endokrin wirksame Chemikalien (EDCs) in der Umwelt eines Pferdes eine Rolle bei der Entwicklung von EMS spielen können." Bei endokrin wirksamen Chemikalien handelt es sich um vom Menschen hergestellte Chemikalien, häufig Pestizide und Herbizide, die in der Umwelt weit verbreitet sind und "die Hormone des Körpers nachahmen und die eigentlichen Hormone an ihrer Arbeit hindern können." Die Forscher stellten fest, dass "Pferde, die in der Nähe von Standorten leben, in denen EDCs konzentriert sein können, mit größerer Wahrscheinlichkeit an Hufrehe und biochemischen Anomalien im Zusammenhang mit EMS leiden." Die Forscher vermuten, dass die Pferde über ihr Futter EDCs ausgesetzt sind. Dr. McCue sagte: "Es sind weitere Forschungen erforderlich, um festzustellen, wie signifikant der Zusammenhang ist, hofft aber, dass zukünftige Studien das wissenschaftliche Verständnis verbessern und die präventive tierärztliche Versorgung von Pferden voranbringen werden."

Die Forschung läuft im Brooks Equine Genetics Research Laboratory in Florida, und Besitzer von Pferden, bei denen EMS vermutet oder diagnostiziert wurde, sind aufgerufen, sich an dieser Studie zu beteiligen.

Für weitere Informationen siehe:

<https://animal.ifas.ufl.edu/people/samantha-brooks/equine-genetics-lab/metabolic-study/>

## GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN

→ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN

→ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN

### ZUSAMMENFASSUNG:

Aus den bisher verfügbaren Informationen über Pferde, die auf SCID, LFS und CA getestet wurden, geht hervor, dass der Prozentsatz der Träger auf den ersten Blick hoch zu sein scheint, obwohl dieser Prozentsatz mit der Zeit abnimmt. Um den prozentualen Anteil der Überträger in der Rasse zu ermitteln, lohnt es sich, zu berechnen, wie viele betroffene Fohlen bei einem bestimmten Prozentsatz wahrscheinlich gezeugt werden, wenn ohne Zugang zu Tests gezüchtet wird. Eine Trägerquote von 20 % wäre zum Beispiel schrecklich, da dies bedeutet, dass eines von fünf Pferden Träger ist. Wenn Sie jedoch eine Herde von Pferden verpaaren, in der 1 von 5 Hengsten Träger ist und 1 von 5 Stuten Träger ist, beträgt die statistische Wahrscheinlichkeit, dass Sie zwei Träger verpaaren,  $1/5 \times 1/5 = 1/25$ . Bei 25 Verpaarungen haben Sie also nur eine Chance, einen Träger mit einem Träger zu verpaaren. Bei den anderen 24 Verpaarungen handelt es sich um Clear-to-Clear- oder Clear-to-Carrier-Paarungen, von denen keine ein betroffenes Fohlen hervorbringen kann. Von Ihren Verpaarungen von Träger zu Träger wird statistisch gesehen nur eine von vier Verpaarungen ein erkranktes Fohlen hervorbringen, so dass die Gesamtwahrscheinlichkeit, ein erkranktes Fohlen aus einer Herde mit 20 % Trägern zu züchten,  $1/4 \times 1/25 = 1/100$  beträgt. In Anbetracht der Tatsache, dass nur wenige Araberzüchter 100 Fohlen in einem Jahr oder sogar über einen Zeitraum von mehreren Jahren produzieren, und unter Berücksichtigung aller anderen potenziellen Ursachen für den Tod von Fohlen, macht eine Wahrscheinlichkeit von 1/100 die Zucht mit einem SCID-, CA-, LFS- oder OAAM-Träger nicht so gefährlich für die Rasse als Ganzes, wie man zunächst annehmen könnte.

**Mit den heute verfügbaren Tests spielen diese Zahlen jedoch keine besondere Rolle mehr, da die Züchter es vermeiden können,** jemals wieder einen Träger mit einem Träger zu verpaaren. Die freiwillige Offenlegung des Teststatus von Pferden, unabhängig davon, ob sie zur Zucht eingesetzt oder zum Verkauf angeboten werden, sollte die Norm und nicht die Ausnahme sein. Verantwortungsvolle Besitzer von Hengsten, die auf öffentlichen Gestüten stehen, testen und geben die Ergebnisse bekannt. Die Stutenbesitzer können dann entscheiden, ob sie sich anderweitig umsehen oder ihre Stute testen lassen und weitermachen. Es gibt keinen Grund, warum Träger nicht zur Zucht verwendet werden sollten, vorausgesetzt, es wird darauf geachtet, dass nicht Träger auf Träger gezüchtet wird. Durch verantwortungsbewusstes Testen, klare Informationen über Träger und sorgfältig geplante Züchtungen können die Besitzer jetzt die Möglichkeit ausschließen, dass jemals ein betroffenes Fohlen geboren wird.

Die WAHO unterstützt keinen Vorschlag, dass SCID-, CA- und/oder LFS-Träger formell von der Registrierung oder von der Zucht durch ein Mitgliedsregister ausgeschlossen werden sollten. Auch unterstützt die WAHO derzeit keinen Vorschlag für obligatorische Tests und Offenlegung, obwohl wir wissen, dass einige Register inzwischen Tests für Zuchthengste vorschreiben. Die WAHO unterstützt jedoch nachdrücklich das Konzept der freiwilligen Tests und der Offenlegung und ermutigt alle Mitgliedsregister, ihr Möglichstes zu tun, um ihre Besitzer und Züchter zu erziehen, zu ermutigen und zu unterstützen, ihre Zuchttiere, sowohl

## GENETISCHE KRANKHEITEN UND TESTSVERFAHREN BEI ARABISCHEN PFERDEN

➔ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN

➔ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN

Hengste als auch Stuten, testen zu lassen. Viele WAHO-Mitgliedsregister können ihren Mitgliedern und Besitzern nun das nächstgelegene anerkannte Labor nennen, das Gentests auf SCID, LFS, CA und den neuen Test auf eine Form von OAAM (OAAM1) anbietet. Es gibt inzwischen mehrere davon weltweit, so dass eine Liste hier nicht wiedergegeben werden kann. Für weitere Informationen können Sie sich gerne an das WAHO-Büro wenden.

Für weitergehende Informationen empfehlen wir den Besuch der folgenden Websites, die umfangreiche Informationen und viele interessante Artikel oder Links zu wissenschaftlichen Arbeiten enthalten:

<https://vetgen.com/equine-services.html>

<https://vgl.ucdavis.edu/services/horse/arabian-genetic-tests>

[https://www.animalgenetics.us/Equine/Genetic\\_Disease/LFS.asp](https://www.animalgenetics.us/Equine/Genetic_Disease/LFS.asp)

[https://animal.ifas.ufl.edu/brooks\\_equine\\_genetics\\_lab/research/metabolic\\_study/description.shtml](https://animal.ifas.ufl.edu/brooks_equine_genetics_lab/research/metabolic_study/description.shtml)

<http://thearabianhorsefoundation.org/equine-research/>

➔ TESTEN SIE VOR DEM ZÜCHTEN

➔ VERHINDERN SIE ERKRANKTE FOHLEN

Artikel überarbeitet 2020

Artikel übersetzt 02/2022

Links überprüft 02/2022

### Hinweis für Züchter im VZAP e.V.

Der Status der Erbkrankheiten CA / SCID / LFS werden gemäß Mitgliederbeschluss im Online-Zuchtbuch des VZAP für jedes getestete Zuchtpferd und Fohlen angezeigt.

[https://pferd.vit.de/pferd\\_benutzerverwaltung/Public?verband=08](https://pferd.vit.de/pferd_benutzerverwaltung/Public?verband=08)

Die Datenerfassung erfolgt verpflichtend für:

CA Test aller Zuchthengste und Zuchtstuten

SCID Test aller eingetragenen Zuchthengste – Test von Stuten auf freiwilliger Basis

LFS Test auf freiwilliger Basis

Bei Rückfragen wenden Sie sich bitte an die Geschäftsstelle <https://vzap.org/>