



VERBAND SCHWEIZER PFERDEZUCHTORGANISATIONEN
FED. SUISSE DES ORGANISATIONS D'ELEVAGE CHEVALIN
FED. SVIZZERA DELLE ORG. D'ALLEVAMENTO EQUINO

Informationsveranstaltung Tierschutz und Züchten 21. März 2012 / BVET Bern-Liebefeld

Charakterisierte genetische Krankheiten beim domestizierten Pferd (Brosnahan et al. 2010 und Leeb 2012)

Disease

Major breed(s)

Chromosome Gene Mutation

Inheritance Testing*

*Y, Yes, testing available commercially; N, No, testing not yet available commercially, but expected soon.

Hyperkalemic periodic paralysis (HYPP)

(Rudolph et al. 1992a,b; Cannon et al. 1995; Naylor et al. 1999)

Quarter Horse, Paint, QH-related

11 SCN4A C to G substitution

Phe to Leu substitution

Autosomal co-dominant

Y

Polysaccharide storage myopathy (PSSM)

(McCue et al. 2008a,b, 2009)

Quarter Horse, QH-related, Warmbloods, Draughts

10 GSY1,

+/- others

G to A substitution

Arg to His substitution

Autosomal dominant

Y

Malignant hyperthermia

(Aleman et al. 2005, 2009)

Quarter Horse

10 RYR1 C to G substitution

Arg to Gly substitution

Autosomal dominant

Y

Glycogen branching enzyme deficiency (GBED)

(Valberg et al. 2001; Ward et al. 2003, 2004)

Quarter Horse

26 GBE1 C to A substitution

Premature stop codon

Autosomal recessive

Y

Severe combined immunodeficiency (SCID)

(Wiler et al. 1995; Bailey et al. 1997; Shin et al. 1997)

Arabian

9 DNA-PKcs 5 bp deletion

Unstable protein

Autosomal recessive

Y

Junctional epidermolysis bullosa (JEB)

(Lieto and Cothran 2003; Graves et al. 2008)

American Saddlebred

8 LAMA3 6589 bp deletion

Dysfunctional protein

Autosomal recessive

Y

Junctional epidermolysis bullosa (JEB)

(Spirito et al. 2002; Milenkovic et al. 2003)

Belgian, French draughts

5 LAMC2 C insertion

Premature stop codon

Autosomal recessive

Y

Hereditary equine regional dermal asthenia (HERDA)

(White et al. 2004, 2007; Tryon et al. 2005, 2007)

Quarter Horse

1 PPIB Missense mutation

Gly to Arg substitution

Autosomal recessive

Y

Overo lethal white syndrome (OLWS), ileocolonic aganglionosis *

(Metallinos et al. 1998; Yang et al. 1998; Santschi et al. 2001)

Paint

17 EDNRB TC to AG substitution

Ile to Lys substitution

Autosomal recessive

Y

Grey horse melanoma **

(Pielberg et al. 2008)

Many 25 STX17 Duplication in intron 6

Autosomal dominant

Y

Lavender foal syndrome

(Brooks et al. 2010)

Arabian

1 MYO5A G138235715del

Single bp deletion

in exon 30

Autosomal recessive

N

Leberfibrose (Caroli Syndrom CLF) ***

Leeb T. (2012)

Freiberger

Mutation unbekannt

Y (Markertest mit 98% Wahrscheinlichkeit)

Einzelne zusätzliche Erläuterungen

* Dominant Weiss hat sehr viele verschiedene Mutationen, die alle nur im heterozygoten Zustand lebensfähig sind (Leeb 2012).

Splashed White hat 3 verschiedene Mutationen und kann in Davis getestet werden; es erhöht das Risiko für Taubheit (Leeb 2012).

Silver verursacht wahrscheinlich auch die anterior segment dysgenesis, der ursächliche Zusammenhang ist jedoch nicht bewiesen. Es erscheint ziemlich wahrscheinlich, dass silver Pferde zumindest geringgradige Augenveränderungen haben.

Bei splashed white und silver ist die ethische Bewertung ganz schwierig: Vermutlich erhöhen diese Farben das Risiko für gesundheitliche Probleme, aber nicht alle Pferde mit diesen Farben haben tatsächlich eine Beeinträchtigung. Genaue Zahlen, über die Inzidenzen der angesprochenen gesundheitlichen Probleme kenne ich nicht (Leeb 2012).

** Mit dem Gentest für „Grey horses melanoma“ Test kann man nur die Farbe des Pferdes bestimmen und eigentlich bekommen alle Schimmel Melanome. Es gibt beim Pferd ziemlich viele Farbvarianten, die etwas mit der Gesundheit zu tun haben (Leeb 2012).

*** Bezüglich Leberfibrose (CLF) bieten wir einen indirekten Markertest an. Die ursächliche Mutation ist unbekannt, aber mit unserem Markertest kann man den CLF-Genotyp mit 98% Wahrscheinlichkeit bestimmen (Leeb 2012).

http://www.genetics.unibe.ch/content/dienstleistung/pferd/index_ger.html

Literatur

Brosnahan M.M., Brooks S.A. and Antczak D.F. (2010): Equine clinical genomics: A clinician's primer; Equine vet.J. (2010) 42 (7), 658-670; doi: 10.1111/j.2042-3306.2010.00166.x

Leeb T. (2012): Persönliche Mitteilung

VSP / 17.03.2012