

## (cord1) Cone Rod Dystrophy 1 = Zapfen und Stäbchen Dystrophie beim Zwergdackel und Englischen Springer Spaniel

Beim Langhaar- und Kurzhaar-Zwergdackel und Englischen Springer Spaniel (ESS) tritt eine schwere Form der vererbten Zerstörung der Netzhaut (Netzhautdystrophie) auf, die über einen fortschreitenden Verlust der Sehkraft letztendlich zur völligen Blindheit führen kann. Die Netzhaut (Retina) befindet sich auf der inneren Seite des hinteren Augapfels und enthält die Lichtsinneszellen (Zapfen und Stäbchen). Die Zapfen sind zuständig für das Sehen bei Tageslicht und das Farbsehen während die Stäbchen für das Dämmerungssehen verantwortlich sind. Bei der beim Zwergdackel und ESS auftretenden Form der Netzhautdystrophie werden zuerst die Zapfen und dann die Stäbchen zerstört.

### Symptome

In Ausnahmefällen können die ersten Zeichen der Erkrankung bereits bei 6 Monate alten Tieren auftreten. Üblicherweise treten die ersten Symptome aber zwischen einem und drei Jahren auf. Sowohl das Alter bei Auftreten der ersten Symptome, wie auch der Ausprägungsgrad sind bei einzelnen betroffenen Hunden sehr variabel. Es sind auch Fälle von genetisch betroffenen Tieren dokumentiert, die auch im fortgeschrittenen Alter keine Symptome aufwiesen.

Als erste klinische Zeichen der Erkrankung sind lediglich in der Mitte des Augenhintergrundes farbliche Veränderung zu sehen. In der Peripherie fällt manchmal eine gewisse „Streifung“ auf. Mit der Zeit nimmt die Dicke der Netzhaut ab und das darunter liegende Tapetum lucidum (gelb-grün oder gelb-orange leuchtende Schicht hinter der Netzhaut) leuchtet stärker durch die dünner gewordene Netzhaut durch (man spricht von einem hyperreflektivem Fundus). Im Verlauf werden die Netzhautgefäße dünner bis sie schließlich mit bloßem Auge nicht mehr sichtbar sind. Aufgrund des Funktionsverlustes der Netzhaut-Fotorezeptoren, wird das Licht nicht mehr in seiner vollen Intensität wahrgenommen und die Pupillen reagieren unvollständig oder gar nicht auf Licht – sie bleiben auch bei hellem Licht weit.

### Ursache

Die Erkrankung wird in durch eine Mutation im RPGRIP1-Gen verursacht, das in zwei Kopien vorliegt. cord1 wird **autosomal rezessiv vererbt**. Das bedeutet, dass sowohl männliche, wie auch weibliche Tiere gleichermaßen betroffen sind und nur Tiere erkranken können, wenn sie in beiden Genkopien die Mutation tragen. Sie müssen also eine defekte Genkopie von der Mutter und eine defekte Genkopie vom Vater geerbt haben.

### Folgende Genotypen sind möglich:

|             |  |
|-------------|--|
| N/N         | Das Tier trägt nicht die cord1-verursachende Mutation. Es ist reinerbig für die Normalkopie des Gens. Es wird als <b>N/N (normal = clear)</b> bezeichnet und wird nicht erkranken.   |
| N/cord1     | Tiere, die in nur einer Genkopie die Mutation tragen werden als <b>N/cord1 (Anlageträger = carrier)</b> bezeichnet. Sie sind mischerbige Träger der Mutation und erkranken nicht. Sie können aber die cord1-Anlage mit 50%iger Wahrscheinlichkeit weitervererben.  |
| cord1/cord1 | Tiere bei denen beide RPGRIP1-Gene die cord1-verursachende Mutation tragen, werden im Befundbericht als <b>cord1/cord1 (betroffen = affected)</b> bezeichnet. Sie sind reinerbige Träger der Mutation und erkranken an cord1. Sie vererben die cord1-Anlage mit 100%iger Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen. |

## Die Zucht

Für die Zucht ist entscheidend, dass Anlageträger (tragen ein mutiertes Gen und ein normales Gen) zwar selbst nicht erkranken, die cord1-Erbanlage aber mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an ihre Nachkommen weitergeben. Bei der Verpaarung von zwei Anlageträgern besteht also die Gefahr, dass ein Teil der Nachkommen von der Erkrankung betroffen ist. Anlageträger müssen aber nicht automatisch aus der Zucht ausgeschlossen werden. Verpaart man diese mit einem N/N Tier (trägt zwei normale Genkopien), können die Nachkommen nur aus nicht betroffenen N/N-Tieren und nicht erkrankenden Anlageträgern N/cord1 bestehen.

Für den Züchter ist das frühzeitige Wissen um die genetische Veranlagung seiner Tiere von besonderer Bedeutung. Der Gentest gibt eine eindeutige Auskunft über das Vorliegen der genannten Mutation. Der Züchter kann so unter Berücksichtigung der Information über die genetische Veranlagung mögliche Anpaarungen genau planen.

## Kreuzungsschema:

|              |                            | Elterntier 2                   |  |  |
|--------------|----------------------------|--------------------------------|--|--|
|              |                            | N/N = normal                   | N/cord1 = Anlageträger                                 | cord1/cord1 =<br>betroffen               |
| Elterntier 1 | N/N = normal               | 100% normal                    | 50% normal<br>50% Anlageträger                         | 100% Anlageträger                        |
|              | N/cord1 =<br>Anlageträger  | 50% normal<br>50% Anlageträger | 25% normal<br>50% Anlageträger<br><b>25% betroffen</b> | 50% Anlageträger<br><b>50% betroffen</b> |
|              | cord1/cord1 =<br>betroffen | 100% Anlageträger              | 50% Anlageträger<br><b>50% betroffen</b>               | <b>100% betroffen</b>                    |

## Durchführung der Untersuchung

Als Probenmaterial ist ein Backenschleimhautabstrich oder auch 0,5 ml EDTA-Vollblut möglich. Über die genaue Probenentnahme informiert ein gesondertes Informationsblatt. Das Resultat liegt in der Regel innerhalb von 3 bis 4 Tagen nach Probeneingang vor. Der Auftraggeber erhält neben einem Laborbefund auf Wunsch ein kostenloses, auf das Tier bezogenes Zertifikat, aus dem die genetische Konstellation bezüglich der analysierten Krankheit hervorgeht. Für das Zertifikat ist die Angabe der Zuchtbuchnummer oder Chipnummer erforderlich. Auf Anfrage erhält der Auftraggeber das Entnahmematerial für einen Backenabstrich kostenlos zugesandt.

Telefon: +49 [0] 2361-3000-121  
 Fax: +49 [0] 2361-3000-169  
 Internet: [www.biofocus.de](http://www.biofocus.de)  
 E-Mail: [contact@biofocus.de](mailto:contact@biofocus.de)