

## Schwere kombinierte Immundefizienz (Severe combined Immunodeficiency, SCID) beim Jack Russell Terrier

Beim Jack Russell Terrier tritt eine tödlich verlaufende angeborene Immunschwäche auf, die als schwere kombinierte Immundefizienz (Severe combined Immunodeficiency; SCID) bezeichnet wird. Bei dieser Erkrankung ist sowohl die humorale Immunantwort (Antikörper-gestützte Abwehr durch B-Lymphozyten), wie auch die zelluläre Immunantwort (Abtöten von ganzen Zellen, Pilzen und Parasiten durch T-Lymphozyten) stark beeinträchtigt, sodass nahezu kein Immunschutz besteht.

### Symptome

Die betroffenen Tiere erscheinen während der ersten 6-8 Lebenswochen gesund. Mit dem Abfall des mütterlichen Immunschutzes entwickeln die Tiere aber eine zunehmende Anfälligkeit gegenüber Infektionskrankheiten. Typischerweise verenden betroffene Hunde innerhalb von 8-14 Wochen an opportunistischen Infektionen.

Klinisches Zeichen der Erkrankung ist eine deutliche bis absolute Lymphopenie; eine Reduktion der für die Immunabwehr zuständigen weißen Blutkörperchen. Neben der reduzierten Zahl sind die B- und T-Zellen in ihrer Funktion stark eingeschränkt. Dadurch sind betroffene Hunde sehr anfällig gegenüber bakteriellen und viralen Infektionen. Die Impfung mit modifizierten Lebendvirus Impfstoffen verläuft bei betroffenen Tieren tödlich.

Bei SCID-Hunden sind die „Organe des Immunsystems“ Thymus, Milz und Lymphknoten stark unterentwickelt. Die Lymphknoten sind nicht tastbar oder fehlen ganz.

### Ursache

Ursache der Erkrankung ist ein Gendefekt (Mutation) in der katalytischen Untereinheit der DNA-Abhängige Protein Kinase (DNA-PKcs). Die DNA-PKcs wird für die Reifung der B- und T-Lymphozyten benötigt. In SCID-Hunden fehlt durch die Mutation dieses Enzym völlig, sodass keine reifen und funktionsfähigen B- und T-Lymphozyten gebildet werden können.

Das DNA-PKcs-Gen liegt in zwei Kopien vor, von denen eine vom Vater und eine von der Mutter ererbt wurden. SCID 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. Das kann nur dann passieren, wenn sowohl Vater, als auch Mutter die SCID-verursachende Mutation tragen und beide die Mutation vererbt haben.

### Folgende Genotypen sind möglich:

N/N	Das Tier trägt nicht die SCID-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/SCID	Tiere, die in nur einer Genkopie die Mutation tragen werden als <b>N/SCID (Anlageträger = carrier)</b> bezeichnet. Sie sind mischerbige Träger der Mutation und erkranken nicht. Sie können aber die SCID-Anlage mit 50%iger Wahrscheinlichkeit weitervererben.
SCID/SCID	Tiere, bei denen beide DNA-PKcs-Gene die SCID-verursachende Mutation tragen, werden im Befundbericht als <b>SCID/SCID (betroffen = affected)</b> bezeichnet. Sie sind reinerbige Träger der Mutation und erkranken an SCID. Sie vererben die SCID-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 SCID-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/SCID 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/SCID = Anlageträger	SCID/SCID= betroffen
Elterntier 1	N/N = normal	100% normal	50% normal 50% Anlageträger	100% Anlageträger
	N/SCID = Anlageträger	50% normal 50% Anlageträger	25% normal 50% Anlageträger <b>25% betroffen</b>	50% Anlageträger <b>50% betroffen</b>
	SCID/SCID = betroffen	100% Anlageträger	50% Anlageträger <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)