

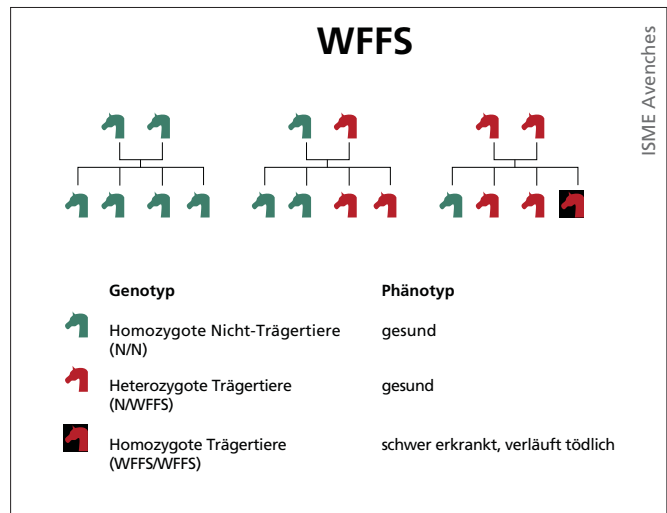
# Genetische Tests

## Warmblood Fragile Foal Syndrome (WFFS)

Das Wichtigste in Kürze:

- Beim Warmblood Fragile Foal Syndrome handelt es sich um eine angeborene Bindegewebsschwäche. Erkrankte Fohlen sind nicht lebensfähig; Die fragile Haut, welche bereits bei normalem Kontakt mit der Umwelt reißt und nicht heilende Wunden hinterlässt, die Überdehnbarkeit der Gelenke und z. T. auch weitere Missbildungen sind nicht mit dem Leben vereinbar.
- Die Erkrankung weist einen sogenannt autosomal rezessiven Erbgang auf (siehe Abbildung). Das heisst, ein Fohlen kann nur betroffen sein (WFFS/WFFS), wenn beide Elterntiere Träger des Gendefektes sind.
- In den meisten Fällen kommen die WFFS Fohlen nach einer normalen Trächtigkeitsdauer tot zur Welt oder sterben kurze Zeit nach der Geburt. Auch Schweregeburten sind nicht selten.
- Trägartiere (N/WFFS) sind selber absolut gesund und zeigen keine Symptome, welche auf WFFS hinweisen - sie vererben aber zu 50% eine Kopie des defekten Gens an ihre Nachkommen.
- Die Erkrankung ist nicht neu und kommt bei allen Warmblutrassen und deren Kreuzungen vor. Im Jahr 2019 wurde eine grosse Anzahl an Warmblutpferden getestet und man geht davon aus, dass in Europa ca. 10-15% der Warmblutpferde Träger sind.
- Die der Erbkrankheit zugrundeliegende Mutation eines Gens wurde 2012 an der Cornell University (USA) gefunden.

Aufgrund der gegenwärtigen Informationen, ist es das gemeinsame Ziel der Züchter, Hengsthalter und europäischen Zuchtverbände, Anpaarungen von WFFS-Trägartieren untereinander zu vermeiden. Den Züchtern, die einen WFFS-Trägerhengst einsetzen wollen, wird dringend empfohlen, die Stute vorgängig zu testen.



Fohlen mit WFFS (Quelle: [www.vet-magazin.de](http://www.vet-magazin.de))

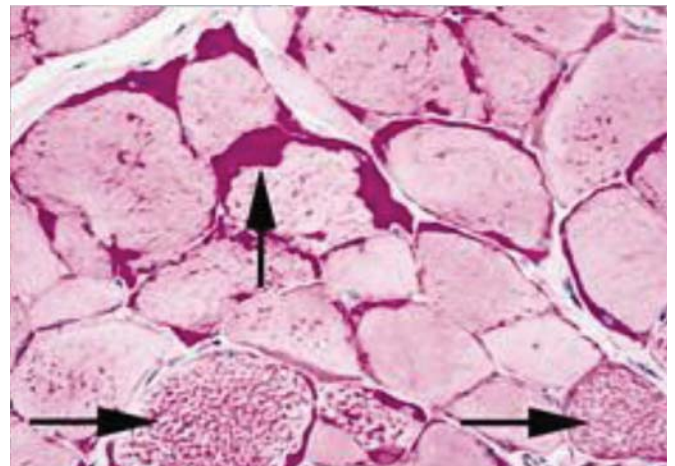
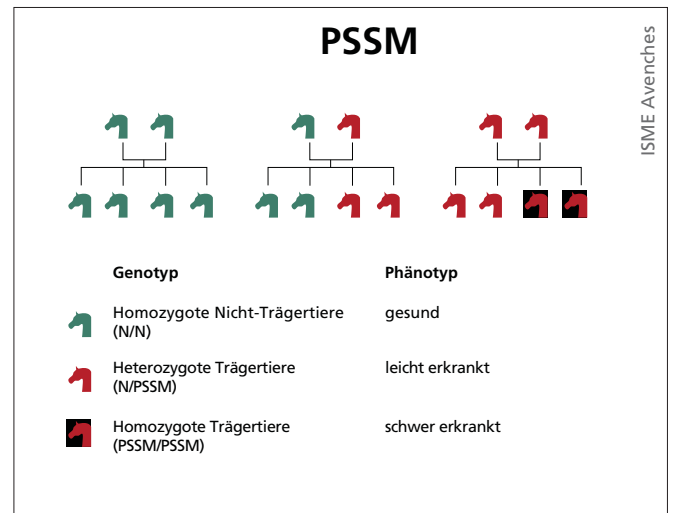
Wie kann ich mein Pferd testen lassen?

- DNA-Test aus Blut, Schweiß- oder Mähnenhaaren (inklusive Haarwurzel), Sperma etc.
- Laboklin (einziges akkreditiertes Labor für den Gentest auf WFFS in Europa): [www.laboklin.com](http://www.laboklin.com)

## Polysaccharid-Speichermyopathie (polysaccharide storage myopathy; PSSM)

Das Wichtigste in Kürze:

- Bei der PSSM handelt es sich um eine genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung, welche bei betroffenen Pferden oft schon nach geringer Belastung zu Kreuzschlag-ähnlichen Symptomen führt. Hierbei kommt es bei diesen Tieren zu einer Einlagerung von abnormen Polysacchariden (Mehrfachzucker) und zu einer übermässigen Glykogenspeicherung in der Muskulatur.
- Folgende Symptome können u. a. auftreten und sind abhängig vom Schweregrad des schmerzhaften Muskelschadens: Leistungsintoleranz, Steifheit, Gangunregelmässigkeit, Muskelzittern und -schwellungen, profuses Schwitzen, rötlich-dunkler Harn, Verweigerung des Vorwärtsgehens bis hin zum Festliegen.
- Bereits als Fohlen, aber oft auch erst im späteren Alter und bei der Arbeit, können Tiere Symptome zeigen.
- PSSM tritt v.a. bei American Quarter Horses (AQH) und verwandten Rassen familiär gehäuft auf. Es sind aber auch Fälle beim Warmblut und anderen Rassen (u.a. Freiberger, Araber, Welsh Ponies und Kaltblut) bekannt.
- Es gibt zwei verschiedene Typen von PSSM: Typ I und Typ II. Ein DNA-Test aus Blut, Schweiß- oder Mähnenhaaren (inklusive Haarwurzel) oder Sperma ermöglicht den direkten Nachweis der verantwortlichen Mutation für PSSM Typ I. Für den Typ II existiert kein solcher genetischer Test. Bei den AQH und bei den schweren Zugpferderassen scheint der Typ I für den grössten Teil der Erkrankungen verantwortlich zu sein. Neue Studien zeigen, dass aber gerade beim Warmblut viele der an PSSM erkrankten Pferde den Typ II aufweisen; die einzig sichere Diagnostik ist hier eine Muskelbiopsie mit Spezialfärbung.
- Die Erkrankung Typ I weist einen autosomal-kodominanten Erbgang auf. Dies bedeutet, dass bereits ein betroffenes Allel N/PSSM zur Erkrankung führen kann (siehe Abbildung). Die Wahrscheinlichkeit zu erkranken und die Schwere der Erkrankung nimmt zu, wenn das Pferd reinerbig für die Mutation ist, d.h. Doppelgenträger ist resp. zwei betroffene Allele besitzt (PSSM/PSSM).
- Es wird empfohlen, mit an PSSM erkrankten Tieren nicht zu züchten. Beim ZVCH werden ab 2019 Typ I positiv getestete Hengste (Einzel- und Doppelgenträger) von der Körung ausgeschlossen.



Muskelgewebe bei PSSM (Quelle: Firshman et al., Vet Pathol 43:257-269, 2006)