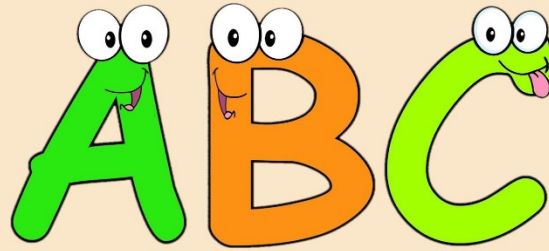


# Das kleine Cavalier DNA-Test



Um einen kleinen Einblick in die teilweise kryptisch anmutenden Buchstabenkombinationen unter der Rubrik „Tests“ auf unseren Ahnentafeln zu geben, möchten wir einen kleinen Überblick über die speziell für den Cavalier angebotenen DNA-Tests und deren Abkürzungen geben:

## 1. Obligatorisch auf den Ahnentafeln angegebene Tests:

<p><b>EF</b> oder EFS</p>	<p><b>Episodic Falling Syndrom</b></p> <p>Als Episodic Falling bezeichnet man eine beim Cavalier auftretende genetisch bedingte neurologische Erscheinung. Bisher gibt es keine andere Rasse bei der etwas ähnliches beschrieben ist.</p> <p>EFS ist eine in der Regel nicht fortschreitende Erkrankung, welche die Lebenserwartung betroffener Hunde meist nicht verkürzt und dessen Symptome durch Einsatz bestimmter Medikamente gelindert werden kann.</p> <p>Da es sich um ein Syndrom handelt, werden unterschiedliche Ausprägungen beobachtet. Als Hauptsymptom zeigen sich Muskelanspannungen, die von steifem Gang bis hin zu hochgezogenem Rücken oder gar epileptisch anmutenden Verkrampfungen ohne Bewusstseinsverlust reichen können. Daher benutzen einige Tierärzte auch die Fachbegriffe "episodische Hypertonizität" oder "Hyperexplexie" oder "Muskelhypertonizität" um die Erscheinungen zu beschreiben.</p> <p><u>Vererbung:</u> Monogener, autosomal-rezessiver Erbgang</p> <p><u>Mögliche Befunde:</u></p> <ul style="list-style-type: none"><li>frei (oder auch -/- oder N/N) das betroffene Tier ist selbst gesund, es kann kein EF-Gen weitergeben</li><li>Carrier (oder auch +/- oder N/M oder N/EFS) das betroffene Tier ist selbst gesund, es kann entweder ein normales oder ein EF-Gen weitergeben, Verpaarung nur mit freiem Partner</li><li>Affected (oder auch ++ oder M/M oder EFS/EFS) das betroffene Tier ist selbst betroffen / krank (mit oder ohne Symptome), es gibt stets ein EF-Gen weiter, Zuchtausschluss im CCD, in wenigen ausländischen Vereinen ist eine Verpaarung mit freien Partnern gestattet</li></ul>
-----------------------------------	--

**CC/DE***oder***DECCS***oder***CKCSID****Curly Coat / Dry Eye (CC/DE)**

Auch bekannt als Dry Eye Curly Coat Syndrom (DECCS) oder Congenital Keratoconjunctivitis Sicca and Ichthyosiform Dermatitis (CKCSID)

Das Curly-Coat-Syndrom ist wie der Name schon sagt ein Syndrom, d.h. eine Erscheinungsform mit mehreren möglichen Ausprägungen. Es handelt sich um eine schwere angeborene Erkrankung der Haut, des Fells, der Krallen und der Augen bei neugeborenen Cavalieren.

Besonders auffällig ist ein lockiges oder raues Fell beim Neugeborenen, welches jedoch mit einer veränderten Hautstruktur zusammen hängt und mit zunehmendem Alter zu einer Verschlechterung und extrem schuppiger Haut führt, die zu Entzündungen und Fettigkeit neigt. Hinzukommt ein ein stark ausgeprägtes trockenes Auge, welches jedoch auf keinen Fall mit der Augenerkrankung des trockenen Auges verwechselt werden darf. Auch Zähne, Zahnfleisch oder andere Bindegewebe können von dieser Erkrankung betroffen sein.

Je nach Ausprägung ist die Lebenserwartung stark verkürzt (wenn die Welpen nicht sogar bereits im Welpenalter versterben oder euthanasiert werden müssen), mindestens sind jedoch lebenslange starke Beeinträchtigungen der Lebensqualität zu erwarten.

Um den klaren Unterschied zwischen einem gelockten Haar aufgrund der Fellstruktur und/oder der Augenerkrankung des trockenen Auges beim Kleintier zu demonstrieren, wird international jetzt weitestgehend der medizinische Fachausdruck benutzt:

**CKCSID – Congenitale KeratoConjunktivitis Sicca mit Ichthyoser Form der Dermatitis**

Übersetzt aus dem lateinischen bedeutet es nichts anderes als Erblich bedingte Augenentzündung durch verhornendes trockenes Auge und einer Verhornungsstörung der Haut

**Der CCD als Internationaler Zuchtverein wird daher die Abkürzung CKCSID zukünftig auf seinen Ahnentafeln für alle nach dem 01.01.2021 geborenen Welpen benutzen.**

Vererbung: Monogener, autosomal-rezessiver Erbgang

Mögliche Befunde:

frei (oder auch -/- oder N/N)

das betroffene Tier ist selbst gesund, es kann kein mutiertes Gen weitergeben

Carrier (oder auch +/- oder N/M oder N/DECCS oder N/CKCSID)

das betroffene Tier ist selbst gesund, es kann entweder ein normales oder ein mutiertes Gen weitergeben, Verpaarung nur mit freiem Partner

Affected (oder ++ oder M/M oder DECCS/DECCS oder CKCSID/CKCSID)

das betroffene Tier ist selbst betroffen / krank, es gibt stets ein mutiertes Gen weiter, Zuchtausschluss im CCD und weltweit

## 2. Unter Sonstiges auf den Ahnentafeln angegebene Tests:

<b>DM</b>	<p><b>Degenerative Myelopathie</b></p> <p>Die degenerative Myelopathie beim Hund ist eine das Rückenmark betreffende Erkrankung (Myelopathie), die im Alter fortschreitet (degenerativ). Diese Erkrankung ist vor allem beim Deutschen Schäferhund, einigen Retriever-Rassen und Ridgebacks beschrieben, bei denen im Alter ab 8 Jahren Lahmheiten bis hin zu Lähmungen der Hinterbeine beschrieben sind, welche innerhalb eines Jahres zu weiteren Lähmungserscheinungen vor allem der Vorderbeine und der Atmung führt.</p> <p>Diese bei benannten Rassen bekannte Störung wird dort durch eine Mutation des SOD1-Enzyms BEGÜNSTIGT (nicht verursacht), dessen Gen man nachweisen kann. Nun wurde eben jene Mutation auch beim Cavalier gefunden – erste Tests ergaben dass ca. 37% der Cavaliere Träger (1 Kopie der Mutation) und sogar knapp 50% At Risk (2 Kopien der Mutation) waren, d.h. zwei Kopien des mutierten Genes tragen. Diese Prozente stimmen jedoch in keinster Weise mit den klinischen Beobachtungen unserer Rasse überein.</p> <p>Inwieweit die Gen-Mutation und die bei den anderen Rassen beschriebene DM beim Cavalier eine Rolle spielt, ist derzeit noch nicht geklärt. Es wird auch diskutiert ob diese Mutation durch andere Gene wieder „neutralisiert“ oder in der Ausprägung gehemmt wird und daher der eigentliche Nachweis der Mutation keine Bedeutung hat. Daher sollten die Ergebnisse dieses Tests zwar im Auge behalten werden, jedoch <b>zum heutigen Stand des Wissens keine SYMPTOMFREIEN Cavaliere aufgrund des Tests – der keine Diagnose darstellt - aus der Zucht ausgeschlossen</b> werden.</p> <p>Auch in anderen Ländern wurde nach anfänglichem Hype bei Aufkommen des Tests die Bedeutung dieses DNA-Tests mehr und mehr in Frage gestellt.</p> <p><u>Vererbung:</u> Monogener, autosomal-rezessiver Erbgang</p> <p><u>Mögliche Befunde:</u></p> <ul style="list-style-type: none"><li>frei (oder auch -/- oder N/N)</li><li>Carrier (oder auch +/- oder N/M oder N/DM)</li><li>At Risk (oder ++ oder M/M oder DM/DM)</li></ul>
<b>MD</b>	<p><b>Muskeldystrophie (MD)</b></p> <p>Hierbei handelt es sich um Erkrankung, die durch eine Mutation des Dystrophin-Gens verursacht wird. Dystrophin ist ein Protein, welches während der Muskelkontraktionen für mechanische Stabilität sorgt – fehlt dieses in den Muskeln kommt es zu einem fortschreitenden Verfall der Muskelfasern. Symptome treten bereits in frühem Alter von 6-12 Wochen auf und reichen von steifem Gang über reduzierter Muskelmasse bis hin zu Schluck- und Atembeschwerden oder Muskelkrämpfen.</p> <p>Muskeldystrophie wird im Gegensatz zu z.B. EF, CC oder DM über das Geschlechtschromosomen X vererbt. Männliche Tiere (Rüden) haben lediglich ein X-Chromosomen – ihr Gentyp ist XY – daher brauchen sie nur eine Kopie der Mutation um betroffen zu sein. Weibliche Tiere (Hündinnen) hingegen haben zwei X-Chromosomen – ihr Gentyp ist XX – und müssen daher von beiden Elterntieren jeweils eine Kopie der Mutation erben. Daher gibt es bei Rüden lediglich freie oder betroffene Tiere, wohingegen Hündinnen frei, Carrier oder affected sein können.</p>

In einer Studie in England wurden knapp 100 zufällig ausgewählte Cavaliere auf diese Mutation hin untersucht und es konnte weder ein Träger noch ein Affected identifiziert werden. Daher wird vermutet, dass MD bei den Cavalieren keine Rolle spielt und das Gen nur in sehr geringem Umfang in der Rasse vorhanden ist. **Die Bedeutung des Test ist als eher gering einzustufen.**

Vererbung: Monogener, X-Chromosomal-rezessiver Erbgang

Mögliche Befunde:

frei (bei Hündinnen:  $X(N) / X(N)$ , bei Rüden:  $X(N) / Y$ )

das betroffene Tier ist selbst gesund, es kann kein mutiertes Gen weitergeben

Carrier (NUR bei Hündinnen möglich:  $X(N) / X(M)$  oder auch  $X(N) / X(MD)$ )

das betroffene weibliche Tier ist selbst gesund, es kann entweder ein normales oder ein mutiertes Gen weitergeben, - Die Hündin sollte aus der Zucht ausgeschlossen werden, da 50% ihrer Nachkommen die Mutation erben und männliche Nachkommen durch den Genotyp XY automatisch erkranken

Affected (bei Hündinnen:  $X(M) / X(M)$  oder  $X(MD) / X(MD)$ )

bei Rüden:  $X(M) / Y$  oder  $X(MD) / Y$ )

das betroffene Tier ist selbst betroffen / krank, es gibt stets ein mutiertes Gen weiter, Zuchtausschluss aller betroffenen Tiere

## MTC

### **Makrothrombocytopenie (MTC)**

Um es gleich vorneweg zu nehmen: **Hierbei handelt es sich NICHT um eine Erkrankung** an sich, sondern vielmehr um eine Besonderheit des Cavaliers, die oft ein Zufallsbefund bei routinemäßigen Blutbildern ist und bei Nicht-Wissen dieser Cavalier-Besonderheit zu heller Aufregung bei einigen Tierärzten führen kann bis hin zur Diagnose einer lebensbedrohlichen Gerinnungsstörung.

Mehr als die Hälfte aller Cavaliere zeigen im Blutbild eine ungewöhnlich geringe Anzahl (-penie) von Blutplättchen (Thrombocyten), welche jedoch dafür übergroß (Makro) erscheinen. Normalerweise sind Thrombozyten die kleinsten Zellen im Blutsystem und dienen als eine Art Dichtungsmasse um beschädigte Blutgefäße zu reparieren, Löcher „zu stopfen“ und damit Blutungen zum Stillstand zu bringen. Trotz ihrer geringeren absoluten Zahl im Vergleich zu anderen Rassen erfüllen diese Blutplättchen beim Cavalier jedoch weiterhin ihre Funktion, da sie ihre Anzahl mit Größe „wett machen“ und daher keine gesundheitlichen Probleme verursachen. Kommt es zu Gerinnungsstörungen, haben diese ihre Ursache meistens in anderen Erkrankungen wie einem Vitamin K-Mangel (Rattengift), Autoimmun-Erkrankungen oder ähnlichem.

Da eine geringe Thrombozytenzahl normalerweise ein Alarmsignal für einen Tierarzt darstellt, sollten Sie als Züchter Ihre Welpen-Besitzer auf diese Rasse-Besonderheit aufmerksam machen, um eine Panikattacke bei einer Blutuntersuchung zu vermeiden. Da viele Labore die Blutzellen maschinell zählen lassen, bei dem die Zellen durch ihre Größe den entsprechenden Gruppen zugeordnet werden, sollte die Blutzellen beim Cavalier manuell ausgezählt werden (mittels Mikroskop) – ein entsprechender Vermerk auf den Laboranträgen reicht um das entsprechende Verfahren einzuleiten.

Die für diese Besonderheit verantwortliche Genmutation kann mittels DNA-Test nachgewiesen werden und dient dabei nur zu diagnostischen Zwecken. Die Vererbung erfolgt im Gegensatz zu z.B. EF und CC autosomal-dominant, d.h. es reicht bereits das Vorhandensein einer Kopie des mutierten Genes zur Ausprägung dieser Besonderheit.

	<p>Die Stärke der Ausprägung kann dabei von nahezu Normwerten bis zu einer deutlichen Makrothrombozytopenie reichen und kann nicht am Gen-Status abgelesen werden.</p> <p><b>Nach heutigem Stand des Wissens sollten SYMPTOMFREIE Cavaliere aufgrund des Tests nicht aus der Zucht ausgeschlossen werden.</b></p> <p><u>Vererbung:</u> Monogener, autosomal-dominanter Erbgang</p> <p><u>Mögliche Befunde:</u></p> <p>frei (oder auch -/- oder N/N)  das betroffene Tier hat keine genetisch veranlagte MTC, es kann kein mutiertes Gen weitergeben</p> <p>Carrier (oder auch +/- oder N/M oder N/MTC)  das betroffene Tier hat eine genetisch veranlagte MTC, es kann entweder ein normales oder ein mutiertes Gen weitergeben</p> <p>Affected (oder ++ oder M/M oder MTC/MTC)  das betroffene Tier hat eine genetisch veranlagte MTC, es gibt stets ein mutiertes Gen weiter</p>
<p><b>DNA-Profil</b></p>	<p><b>DNA-Profil nach ISAG 2006 (Standard) bzw ISAG 2020 (neu)</b> stellen den genetischen Fingerabdruck des Hundes dar. Mit dessen Hilfe können Abstammungsnachweise geführt werden.</p> <p>Bei ISAG 2006 (Standardmethode) werden 22 Mikrosatelliten auf der DNA untersucht und dekodiert. Durch ihre Kombination erhält man ein einzigartiges für jeden Hund spezifisches Muster. Für einen Abstammungsnachweis müssen die Profile beider Elternteile vorliegen,</p> <p>Bei ISAG 2020 (neue Methode, international im Moment noch wenig verwendet) werden 230 SNP (Einzelnukleotidpolymorphismen) untersucht und kodiert. Auch hier erhält man ein einzigartiges Muster. Diese Variante ist auch für Abstammungsnachweise bei sehr eng Verwandten (Vollgeschwister etc) oder teilweise sogar bei nur Vorliegen eines Elternteiles verwendbar.</p> <p>Beide Profile sind nur untereinander kompatibel, nicht miteinander.</p>