

Neuer Gen-Test für die CEA / Choroidale Hypoplasie (Bericht von Dr. Gregory Acland)

Collies teilen sich die CEA mit verschiedenen anderen Rassen, es ist nicht nur ein Problem der Collies. CEA ist wissenschaftlich bekannt als Choroidale Hypoplasie (CH). Es ist eine rezessiv vererbte Augenerkrankung, die eine abnormale Entwicklung des Choroids (einer wichtigen Schicht unterhalb der Retina des Auges) verursacht. Diese Erkrankung ist häufig bei US-Collies zu finden, jedoch auch weltweit bei den Lang- und Kurzhaar-Collies, Border Collies, Australian Shepherds, Lancashire Heelers und Shetland Sheepdogs. **Da die Choroidal-Schicht sich von Anfang an nicht normal entwickelt, kann die primäre Veränderung bereits in sehr jungem Alter diagnostiziert werden.** Es gibt keine Behandlung oder Heilung für CEA.

Die Symptome und Anzeichen (der klinische Phänotyp) können bei betroffenen Hunden einer Rasse, zwischen den Eltern und Nachkommen und innerhalb eines Wurfes stark variieren. Dies schafft eine schwierige Situation für den Züchter. Etwas über den genetischen Hintergrund und die Art der Erkrankung zu lernen, soll dazu beitragen, den Umgang mit der Krankheit zu verbessern und diese möglicherweise sogar (mit Hilfe des Gen-Tests) zu vermeiden.

Das primäre Problem ist die Choroidale Hypoplasie (CH). Dies ist eine Unterentwicklung (Hypoplasie) einer Augenschicht, genannt das Choroid. **Das Choroid erscheint blass und dünn, fast transparent und die Blutgefäße des Choroids können in solchen „dünnen“ Arealen leicht erkannt werden.** Der Augenarzt, der mit einem Ophthalmoskop den Augenhintergrund (den Fundus) untersucht, wird typischerweise einen Bereich sehen, in dem die dünne Choroidal-Schicht wie ein „Fenster“ den Blick auf die darunterliegenden Blutgefäße und die Sklera zulässt.

Milde Form:

Die milde Form ist bei den US-Collies weit verbreitet, tritt jedoch auch bei den o. g. Rassen auf.

Sie ist bei einer gründlichen Untersuchung durch einen Augenarzt LEICHT FESTZUSTELLEN, wenn diese frühestmöglich im Alter von 5 bis 8 Wochen durchgeführt wird.

Diese Schädigung erscheint im Augenhintergrund als ein „Area Lateral“ (temporal) mit reduziertem oder fehlendem Pigment, so daß die darunter liegenden Gefäße des Choroids gesehen werden können. Die choroidalen Gefäße können in ihrer Anzahl verringert und abnormal geformt sein. Die darunterliegende weiße Sklera kann ebenfalls sichtbar sein.

Wenn die Retina ihre adulte Färbung annimmt (etwa im Alter von 3 Monaten), überdeckt das normale Pigment gelegentlich die Veränderung im Choroid (sog. Go-Normal's).

Bei Hunden, die von der milden Form befallen sind, ist die chorioidale Ausdünnung die einzige feststellbare Veränderung und der Hund behält sein Leben lang die normale Sehkraft. **Jedoch können Hunde mit der milden Form auch schwer befallenen Nachwuchs hervor bringen!**

Merle-Hunde

Die Augen-Anomalie „Merle“ kann (hauptsächlich bei Hunden aus Merle x Merle Verpaarung und mit einer „weißerer“ Fellfarbe als deren Wurfgeschwister) mit der CH verwechselt werden.

Doch obwohl beides (das Merle-Auge und die CH) erblich ist, gibt es für den Augenarzt genügend andere Anhaltspunkte, um eine sichere Unterscheidung auch bei merle Hunden zu treffen.

Schwere Form:

Bei schwer befallenen Hunden (etwa 25 % der Hunde mit CEA) treten im Zusammenhang weitere Probleme mit der Gesundheit des Auges auf, die in machen Fällen zu einer starken Einschränkung der Sehkraft führen können. Kolobome sind am oder in der Nähe des Sehnervkopfes als Vertiefung („Delle“) oder Erhebung in der Augenschicht zu erkennen. Kolobome können zu Folge-Komplikationen, wie der teilweisen oder vollständigen Netzhautablösung und/oder dem Wachstum von neuen, jedoch abnormal geformten Blutgefäßen mit intraokulären Blutungen führen. **Diese Folgen treten bei etwa 5-10% der Hunde mit CEA auf und entwickeln sich allgemein bis zum Alter von 2 Jahren.** Es kann ein oder beide Augen betreffen.

Die Komplikationen der schweren Form können zum Verlust der Sehkraft führen, jedoch tritt die vollständige Erblindung sehr selten auf.

CEA/CH ist nicht progressiv im üblichen Sinne.

Die grundlegenden Merkmale, Choroidale Hypoplasie und Kolobome, sind angeboren. Die krankhafte Veränderung entsteht mit der Entwicklung des Auges. Wenn im Alter von 8-12 Wochen die Entwicklung des Auges abgeschlossen ist, verändern sich diese Krankheitsbilder nicht mehr.

Netzhautablösungen und/oder abnormal veränderte Gefäßformationen können angeboren sein oder sich später entwickeln, allgemein jedoch nur in Augen, die bereits Kolobome aufweisen.

Durch Untersuchungen der Cornell University und dem Fred Hutchinson Cancer Research Center wurde nachgewiesen, daß sowohl die milde als auch die schwere Form der CEA, bei allen der oben aufgeführten Rassen von dem gleichen Gen und der gleichen Gen-Mutation verursacht wird.

Die Untersuchungen basieren auf in den USA durchgeführten Augenuntersuchungen der Jahre 1991 – 1999.

Das Gen wurde auf dem Caninen Chromosom Nr. 37 lokalisiert und die krankheitserregende Mutation wurde identifiziert. Die Mutation verhält sich rezessiv, d.h. beide Eltern eines befallenen Hundes müssen mindestens ein verändertes Gen tragen und beide Elternteile müssen eine Kopie des veränderten Gens an den Nachwuchs weitergegeben haben. Der befallene Hund ist homozygot rezessiv, d.h. er besitzt zwei mutierte Gene. Alle Hunde die homozygot rezessiv befallen sind, zeigen mindestens die leichte Form der CEA/CH.

Alle befallenen Hunde (unabhängig vom Schweregrad der Erkrankung) sind homozygot für das gleiche veränderte Gen. Ein Hund mit einem normalen Gen und einem veränderten Gen ist „Träger“ – heterozygot, ein Hund mit zwei normalen Genen ist homozygot „Normal“.

Der OptiGen CEA/CH Gen-Test bietet eine aussagekräftige Hilfestellung für den Züchter. Mit diesem Gen-Test können alle drei Gen-Stati erkannt werden: Frei, Träger und Befallen. Es gibt keinen Anhaltspunkt, daß nicht-genetische Faktoren (Ernährung, Infektionen, Traumata...) für die Ausprägung des Schweregrades der CEA verantwortlich sind. Vermutlich sind weitere „modifier“ Gene für die Schwere der Erkrankung verantwortlich, diese konnten jedoch noch nicht identifiziert werden.

Go Normal:

Es gibt vereinzelt Berichte über Welpen, die bei einer Untersuchung im Alter von 5 Wochen als „befallen“ eingestuft wurden, bei einer Nachuntersuchung einige Monate später jedoch „frei“ (normal) erschienen.

Sie „wurden normal“, engl.: „go normal“.

Die Veränderungen im Auge scheinen zu verschwinden, oder sich zu reduzieren, da die Pigment-Veränderungen die dünnen Choroid-Areale maskieren. Wenn ein Hund jedoch ein Kolobom aufweist, bleibt dies bestehen und sichtbar, es ist eine permanente Schädigung.

Die Mehrheit der Hunde die „normal“ werden, sind homozygot für die CEA/CH Mutation, besonders dann, wenn sie sehr langsam (oder unvollständig) „normal“ werden.

Eine kleine Minderheit jedoch sind heterozygote Träger, die sehr jung „normal“ werden.

Dennoch, der genetische Status solcher Hunde ist und bleibt lebenslang konstant, so daß diese Hunde das mutierte Gen an ihren Nachwuchs weitergeben können.

Der Test hilft, den Gen-Status bei Hunden mit zweideutigem klinischen Befund festzustellen.

Zusammen mit dem Gen-Test ist eine Untersuchung durch einen Tier-Augenarzt vor der Vollendung der 8. – 9. Lebenswoche angezeigt. Danach hat eine jährliche Nachuntersuchung zu erfolgen.

Jährliche Augenuntersuchungen sind für alle Hunde aller Rassen empfohlen, denn die Untersuchung kann ein weites Spektrum von Augenproblemen aufdecken, genetische und nicht-genetische.