

GBED - Glycogen Branching Enzyme Deficiency

Englisch: Glycogen Branching Enzyme Deficiency

Testdauer: 3 - 4 Wochen (ab Probeneingang im Labor)

Abkürzung: GBED

Synonyme:

Rassen: Quarter Horse
Paints
Verwandte Pferderassen

Erbgang: autosomal rezessiv

Beschreibung: Glycogen Branching Enzyme Deficiency (GBED) ist eine autosomal rezessiv vererbte Erkrankung, aufgrund welcher der Körper nicht in der Lage ist, Zucker korrekt einzulagern. Bei einem gesunden Pferd, wird Zucker als Energielieferant gespeichert, indem Glucose in Glykogen (Speicherform) umgewandelt wird. Aufgrund des genetischen Defekts kann die Glukose aber nicht in Glykogen überführt und eingelagert werden. Das bedeutet, dass betroffene Pferde nicht genug Energiereserven zur Verfügung haben, um wichtige Organe wie Muskeln oder das Gehirn zu versorgen.

Untersuchungen haben gezeigt, dass ca. 10 % der untersuchten Quarter Horse, Paint Horse und verwandten Rassen, die für eine GBED verantwortliche Mutation tragen.

Symptome: Fohlen die mit einem GBE-Defekt geboren werden, zeigen eine Reihe von Symptomen die im Zusammenhang mit einer Energiedefizienz stehen. Dazu zählen Schwäche und eine geringe Körpertemperatur bei der Geburt, sowie Probleme beim Aufstehen. Füttern mit der Flasche und regelmäßige Unterstützung beim Aufstehen und Trinken helfen dabei, dass das Fohlen stärker wird. Weitere Symptome sind Muskelkontraktionen, Krampfanfälle, hohe Atemfrequenz und plötzlicher Tod durch Herzstillstand aufgrund eines zu niedrigen Blutzuckerspiegels. GBED ist in allen Fällen tödlich. Die meisten Fohlen versterben bereits vor der 8. Lebenswoche. Der genetische Defekt kann ebenfalls zu Aborten des noch ungeborenen Fohlens führen. Untersuchungen gehen davon aus, dass bis zu 3 % aller Aborte von Quarter Horse Fohlen auf eine homozygote GBED Mutation (2 defekte Gene) zurückzuführen sind.

Bei Routineblutuntersuchungen zeigen GBED-Fohlen eine niedrige Anzahl weißer Blutkörperchen. Des Weiteren sind der Blutzuckerspiegel sehr gering und die Aktivität der Muskelenzyme Creatinkinase (CK) und Aspartat-Aminotransferase (AST), sowie des Leberenzym Gamma-Glutamyl-Transferase (GGT) erhöht.

Vererbung: GBED ist eine autosomal rezessiv vererbte Erkrankung. Damit es zu einem Ausbruch der Erkrankung kommt, müssen zwei veränderten Genkopien vorliegen. Das bedeutet, dass sowohl die mütterliche als auch die väterliche Kopie des Gens die genetische Veränderung aufweisen muss. Männliche und weibliche Tiere können gleichermaßen von der Erkrankung betroffen sein. Heterozygote, also Tiere die nur eine veränderte Kopie besitzen, werden von der Erkrankung mit einer sehr hohen Wahrscheinlichkeit nicht betroffen sein. Sie können das defekte Gen aber mit einer 50%igen Wahrscheinlichkeit an ihre Nachkommen weitergeben. Durch die genetische Testung von Pferden für GBED kann festgestellt werden, ob ein Pferd frei, heterozygot oder homozygot für den GBE-Defekt ist.

Zuchtrelevanz: Bei autosomal rezessiven Erbgängen sind Tiere mit nur einer Genkopie nicht betroffen, können den Gendefekt aber mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % an die Nachkommen weitergeben. Würden demnach 2 heterozygote Träger miteinander verpaart werden, entstehen aus dieser Verpaarung 25 % erkrankte (affected) Nachkommen.

Mittels genetischem Test, welcher basierend auf den wissenschaftlichen Erkenntnissen durchgeführt

wird, kann eine Veränderung des verantwortlichen Gens eindeutig nachgewiesen werden. Die daraus gewonnenen Informationen über die genetische Veranlagung des untersuchten Tieres ermöglichen dem Züchter eine genaue Planung zukünftiger Verpaarungen.

Genotypen:

Nachfolgende Genotypen können für eine Glycogen Branching Enzyme Deficiency gegeben sein:

N / N

GBED-frei (clear)

Das Pferd besitzt 2 normale Gene und kann keine GBED entwickeln bzw. kein verändertes Gen an seine Nachkommen weitergeben.

N / n

GBED-Anlageträger (carrier)

Das Pferd besitzt 1 normales Gen und 1 verändertes Gen (heterozygot). Die Veränderung wird mit einer sehr hohen Wahrscheinlichkeit keine negativen Auswirkungen auf die Gesundheit des Tieres haben. Das veränderte Gen wird mit 50%iger Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen weitergegeben

n/n

GBED-erkrankt (affected)

Das Pferd besitzt 2 veränderte Gene (homozygot) und wird von der Erkrankung selbst betroffen sein. Die veränderten Gene werden mit 100%iger Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen weitergegeben.

Testablauf:

Die Analysen werden basierend auf Haarproben des zu testenden Tieres durchgeführt. Das Testresultat wird per Mail zugesendet.