

SVBP Schweizerischer Verband des Berberpferdes
ASCB Association Suisse du Cheval Barbe

Mitglied der O.M.C.B.
Organisation **M**ondiale du **C**heval **B**arbe

Information zur Erbanlage Polysaccharid-Speicher-Myopathie (PSSM1)

Polysaccharid Speicher Myopathie (PSSM1) ist eine dominant-autosomal vererbte Erbanlage, bei der es zu einer unnatürlichen Speicherung von Mehrfachzuckern in den Muskelzellen des Pferdes kommt. Dabei werden die Zucker mit der Nahrung aufgenommen, können dann aber aufgrund der Krankheit nicht verstoffwechselt werden und werden in den Muskelzellen eingelagert.

Die genetisch bedingte Zucker-Stoffwechselstörung PSSM1 ist beim Pferd weit verbreitet. Sie wurde bis heute in 32 verschiedenen Pferderassen, unter anderem auch beim Berber aufgezeigt.

Die klinischen Symptome sind ähnlich dem Kreuzverschlag:

- Bewegungsunlust
- Muskelsteifheit
- Muskelzittern
- wechselnden Lahmheiten
- Ausstrecken der Hinterbeine
- Bewegungsunfähigkeit

Die Probleme beginnen meist nach 10 bis 20 Minuten leichter Arbeit.

PSSM hat eine genetische Ursache

Es gibt eine genetische Variante, die vererbt wird, welche bestimmt, ob ein Pferd eine Prädisposition, also eine Veranlagung dazu hat, an PSSM zu erkranken oder nicht.

PSSM wird durch Zucker in der Fütterung ausgelöst

Pferde mit PSSM können klinisch gesund bleiben. Die betroffenen Pferde sollten möglichst stärkearm gefüttert werden und Stress sollte vermieden werden.

Bei gutem Futter- und Haltingsmanagement kann das Auftreten der Krankheit verhindert werden oder dann wenigstens die Symptome klar vermindert werden.

Vererbung von PSSM

PSSM wird in einem autosomal-dominanten Erbgang vererbt. Der autosomal-dominante Erbgang ist eine Form der Vererbung, bei der bereits ein defektes Allel auf einem der beiden homologen Chromosomen zur Merkmalsausprägung reicht.

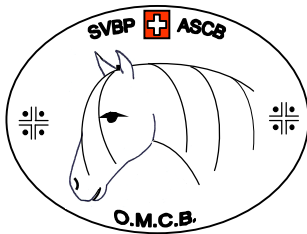
Dies bedeutet jedoch auch, dass bereits ein betroffenes Allel (Genotyp N/PSSM1) zu dieser Erkrankung führen kann. Die Wahrscheinlichkeit für diese Erkrankung nimmt zu, wenn das Pferd reinerbig für die Mutation ist, dh. zwei betroffene Allele besitzt (Genotyp PSSM1/PSSM1).

Präsidentin/Sitz SVBP:
Karin Kieselbach
Heinrichstrasse 48
CH-8005 Zürich
Tel: +41 (0)44 363 05 89

Herdebuch:
Andrea Rüegger
Chemin du Crêt 16a
CH-2533 Evilard
Tel: +41 (0)32 323 40 23

Bankverbindung:
Postcheck-Konto
Assoc. Suisse du Cheval Barbe
CH-8005 Zürich
18-2014-2

Internet/Email:
www.berberpferde.ch
info@berberpferde.ch



SVBP Schweizerischer Verband des Berberpferdes
ASCB Association Suisse du Cheval Barbe

Mitglied der O.M.C.B.
Organisation **M**ondiale du **C**heval **B**arbe

Für die Vererbung von PSSM1 gibt es drei mögliche Genotypen:

Genotyp N/N (negativ): Dieses Pferd trägt die Mutation nicht und wird nicht an PSSM1 erkranken. Es kann die Mutation auch nicht an seine Nachkommen weitergeben.

Genotyp N/PSSM1 (mischerbig): Dieses Pferd trägt eine Kopie des mutierten Gens und hat ein Risiko an PSSM1 zu erkranken. Es wird die Mutation zu 50% an seine Nachkommen weitergeben.

Genotyp PSSM1/PSSM1 (reinerbig): Dieses Pferd trägt 2 Kopien des mutierten Gens und hat ein erhöhtes Risiko an PSSM1 zu erkranken. Es wird die Mutation zu 100% an seine Nachkommen weitergeben.

Im Jahr 2012 wurde ein Gentest für das verantwortliche Krankheitsgen PSSM1 patentiert. LABOKLIN besitzt das alleinige Untersuchungsrecht für die Typ 1-Mutation in Europa. Neben dieser Typ 1-Mutation, die als Gentest nachgewiesen werden kann, gibt es noch eine Typ 2-Mutation, die ebenfalls für die klinischen Symptome verantwortlich ist. Die Typ 2-Mutation ist momentan nicht mit einem Gentest nachweisbar. Der Gentest für PSSM Typ 1 liefert somit keine 100%ige Diagnostik.

Der Schweizerische Verband des Berberpferdes empfiehlt allen Züchtern, insbesondere den Hengsthaltern, dieser Thematik Aufmerksamkeit zu widmen und ihre Zuchttiere auch testen zu lassen.

Resultate des Gentests werden im Deckhengstverzeichnis publiziert.

Testkits können direkt bei Laboklin bestellt werden:

http://www.laboklin.ch/index.php?link=labogen/pages/html/de/form_freevmat.html

Das Auftragsformular für Laboklin befindet sich auf den nächsten Seiten.

Resultate des Tests bitte der Herdebuchführerin Andrea Rüegger melden.

Präsidentin/Sitz SVBP:
Karin Kieselbach
Heinrichstrasse 48
CH-8005 Zürich
Tel: +41 (0)44 363 05 89

Herdebuch:
Andrea Rüegger
Chemin du Crêt 16a
CH-2533 Evilard
Tel: +41 (0)32 323 40 23

Bankverbindung:
Postcheck-Konto
Assoc. Suisse du Cheval Barbe
CH-8005 Zürich
18-2014-2

Internet/Email:
www.berberpferde.ch
info@berberpferde.ch

Untersuchungsauftrag

Genetik Pferd

Kundennummer / Barcode

LABOKLIN

LABOR FÜR KLINISCHE DIAGNOSTIK GMBH & CO. KG
Postfach · 4002 Basel
Telefon 061/3196060 · Telefax 061/3196065
E-Mail: labor.basel@laboklin.ch

Laborzeiten: Mo. - Fr.: 8:00 - 18:00 Uhr, Sa.: 9:00 - 13:00 Uhr

Auftraggeber:
(Stempel oder Blockschrift)

Eigentümer / Überbringer des Tieres
(bitte leserlich in Blockschrift ausfüllen!)

Rechnung an:
 Praxis/Klinik
 Eigentümer Tier

Name: _____

Vorname: _____

Strasse: _____

PLZ, Ort: _____

Fax/e-mail: _____

Tel.Nr.: _____

(Unterschrift des
Eigentümers / Überbringers)

**Bitte beachten Sie:
Rechnungsempfänger und
Unterzeichner müssen
identisch sein**

Fax/e-mail: _____

Datum u. Unterschrift

 Zertifikat

- 1) Bestätigung der Identität des Tieres durch den Tierarzt erforderlich (Angabe von Mikrochip.-Nr. o. Tätö-Nr. o. Zuchtbuch-Nr.)
- 2) Kein Zertifikat bei Partnerlaborleistungen und genetischer Blutgruppe
- 3) Zertifikate bei DNA-Profil und Abstammungsgutachten inklusive

Ich versichere, dass ich die Identität des/der Tiere/s überprüft habe und dass die Proben von dem/den unten genannten Tieren stammen.

Name: _____

Unterschrift / Stempel Tierarzt: _____

EDV-Nr.: _____

Probenentnahme am: _____

Bitte beachten Sie: Die Angabe der Rasse ist unbedingt erforderlich!

Tier 1 (Daten in DRUCKBUCHSTABEN bitte eintragen, sofern bekannt)

Probe: 0,5 ml EDTA-Blut Haare (Pfd)

Geschlecht w m

Tiername: _____

Geburtsdatum: _____

Rasse: _____

Fellfarbe: _____

Lebens-Nr.: _____

Tätö-Nr.: _____

Microchip-Nr.: _____

Probenbeschriftung: _____

Tier 2 (Daten in DRUCKBUCHSTABEN bitte eintragen, sofern bekannt)

Probe: 0,5 ml EDTA-Blut Haare (Pfd)

Geschlecht w m

Tiername: _____

Geburtsdatum: _____

Rasse: _____

Fellfarbe: _____

Lebens-Nr.: _____

Tätö-Nr.: _____

Microchip-Nr.: _____

Probenbeschriftung: _____

Tier 3 (Daten in DRUCKBUCHSTABEN bitte eintragen, sofern bekannt)

Probe: 0,5 ml EDTA-Blut Haare (Pfd)

Geschlecht w m

Tiername: _____

Geburtsdatum: _____

Rasse: _____

Fellfarbe: _____

Lebens-Nr.: _____

Tätö-Nr.: _____

Microchip-Nr.: _____

Probenbeschriftung: _____



000230080038

Pferd

Erbkrankheiten (Probenmaterial: 0,5 - 1 ml EDTA-Blut, Mähnen-/Schweifhaare (ca. 20 Stück))

- | | | | |
|------|--|------|---|
| 8214 | CA
(Cerebelläre Abiotrophie) (Araber) | 8072 | H-JEB
(Hereditary Junctional Epidermolysis Bullosa) (Belgisches Kaltblut) |
| 8464 | HWSD*
(Hoof Wall Separation Disease) (Connemara Pony) | 8000 | HYPP
(Hyperkalämische periodische Paralyse) (Quarter Horse) |
| 8160 | EMH
(Equine Maligne Hyperthermie) (alle Rassen) | 8231 | LFS
(Lavender Foal Syndrom) (Araber) |
| 8482 | Erbliche Myotonie
(New Forest Pony) | 8138 | PSSM
(Polysaccharid-Speicher-Myopathie Typ I) (alle Rassen) |
| 8454 | FIS
(Foal Immunodeficiency Syndrome) (Fell Pony, Dales Pony) | 8039 | SCID
(Schwere kombinierte Immundefizienz) (Araber) |
| 8137 | GBED
(Defizienz des Glycogen verzweigenden Enzyms) (Quarter Horse) | 8061 | OLWS
(Tödlicher Weisser Overodefekt) (American Paint Horse) |
| 8139 | HERDA
(Hereditary equine regional dermal asthenia) (Quarter Horse) | 8470 | WFFS
(Warmblood Fragile Foal Syndrom) (Warmblut) |

Kombi-Pakete

- | | | | |
|------|---|------|--|
| 8267 | 5-Panel-Test
(PSSM, GBED, HERDA, HYPP, EMH) | 8252 | Paket "Araber"
(CA, LFS, SCID) |
| 8250 | Paket "Quarter Horse" / "Appaloosa"
(PSSM, HERDA, GBED, HYPP) | 8253 | Paket "Warmblut"
(WFFS, PSSM) |
| 8251 | Paket "Paint Horse"
(PSSM, HERDA, GBED, HYPP, OLWS) | | |

Farbe (Probenmaterial: 0,5 - 1 ml EDTA-Blut, Mähnen-/Schweifhaare (ca. 20 Stück))

- | | | | |
|------|---------------------------------------|------|--|
| 8070 | Agouti | 8159 | Graying* |
| 8140 | Appaloosa Pattern1* | 8183 | Pearl* |
| 8463 | Camarillo White - W4* | 8228 | Roan Zygosity*
(Rassen auf Anfrage) |
| 8174 | Champagne | 8148 | Sabino-1 |
| 8071 | Cream | 8213 | Silver (Windfarbgen) |
| 8227 | Dun Zygosity* | 8417 | Splashed White* |
| 8048 | Fuchsfarben | 8130 | Tobiano |
| 8422 | GQ Santana Dominant White W10* | 8433 | Leopard Complex (Tigerschecken-Komplex) |

Performance (Probenmaterial: 0,5 ml - 1 ml EDTA-Blut, Mähnen-/Schweifhaare (ca. 20 Stück))

- 8187 **Speed-Gen***
(alle Rassen)

DNA-Profilung nach ISAG 2006 (Probenmaterial: 0,5 - 1 ml EDTA-Blut, Mähnen-/Schweifhaare (ca. 20 Stück))

- 8107 **DNA-Profil (Identitätsnachweis, genetischer Fingerabdruck)**

- 8109 **Abstammung (Vaterschaftstest)** je Elterntier je Nachkomme

Im Rahmen eines Abstammungsnachweises ist für jeden Elternteil die Erstellung eines DNA-Profiles nötig.
Bei nur einem verfügbaren Elternteil ist eine Rücksprache vor Einsendung der Probe erforderlich.

*Partnerlabor

Zuchtverbandsrabatte können nur berücksichtigt werden, wenn bei jeder Einsendung eine Kopie der aktuellen Mitgliedsbescheinigung beigelegt wird. Preisrabatte können nachträglich leider nicht berücksichtigt werden.

Bestellung von Versandmaterial:

- | | | | | |
|-------------------------|--------------------------------|----------------------------------|-----------------------------|-------------------------|
| 1 Blut/Serum | 3 Hämatologie (EDTA-Blut) | 14 Gefässe Histologie (Formalin) | 100 Anträge - ALLERGIE | 150 Anträge - NUTZTIER |
| 1 Gerinnung (Citrat) | 7 Harngefässe | | 110 Anträge - ALLGEMEIN | 120 Anträge - PATHO |
| 3a Heparin-Röhrchen | 6 Tupfer mit Medium | | 170 Anträge - GENETIK (HD) | 130 Anträge - PFERD |
| 1 Blutzucker (NaF-Blut) | 6a Tupfer ohne Medium | | 190 Anträge - GENETIK (KTZ) | 140 Anträge - REPTILIEN |
| 10 Versandbeutel | 12 Versandgefässe Objektträger | | 180 Anträge - GENETIK (PFD) | |
| 80 Barcodes | 11 Versandgefässe Blut/Serum | | | |

Allgemeine Geschäftsbedingungen (AGB):

Der Verwendung der anonymisierten Testergebnisse sowie des Probenmaterials für wissenschaftliche Zwecke stimme ich zu.
Einsendungen zu unseren AGB siehe www.laboklin.ch

