



## PLL-Gentest – Primäre Linsenluxation beim Hund

Seit Ende Mai 2010 können wir im Labor am Zugersee mit Hilfe eines Gentestes eine Mutation nachweisen, die bei einigen Hunderassen für die genetisch bedingte Form der primären Linsenluxation (PLL) verantwortlich ist. Damit möchten wir Hundebesitzern und Züchtern ermöglichen, Ihre Tiere schnell, unkompliziert, sicher und kostengünstig in der Schweiz testen zu lassen.

### Pathogenese und klinisches Bild

Die PLL gilt nach dem aktuellen Wissensstand als erbliche Augenerkrankung einiger Rassen. Bei den betroffenen Hunden ist der Aufhängeapparat (Zonulafasern) der Linse defekt. Die PLL tritt meist im Alter zwischen 3 und 8 Jahren ohne vorherige Grunderkrankungen des Auges auf. Oft sind beide Augen, jedoch in zeitlich versetzten Abständen betroffen. Die Symptome sind im Anfangsstadium sehr unauffällig und eher unspezifisch. Akute Beschwerden gehen oft nach ein paar Tagen zurück und das Auge erscheint wieder normal. Das Auge reagiert aber auf eine Linsenluxation relativ schnell mit einer Erhöhung des Augeninnendruckes und es entsteht ein (meist sehr schmerzhaftes) Glaukom. Im Endstadium führt die PLL dann zu einer starken Vergrößerung und Erblindung des Auges und weitere Komplikationen führen meist zu einer schmerzhaften chronischen Entzündung des Auges, sodass nur noch die Entfernung des Augapfels in Frage kommt.

### PLL-Mutation und Gentest

Zwei Arbeitsgruppen von der Universität von Missouri (USA) und vom Animal Health Trust (AHT, England) konnten 2009 unabhängig voneinander eine Punktmutation im ADAMTS17-Gen (G→A-Austausch) detektieren, die bei vielen Hunderassen eine PLL verursacht. Seit September 2009 wird ein Gentest in England vom AHT und in den USA von der OFA (Orthopedic Foundation for Animals) angeboten. Die Entdecker dieser Mutation entschieden aber, Ihre Erkenntnisse in einer gemeinsamen Publikation im Mai 2010 zu veröffentlichen (Farias et al., Invest Ophthalmol Vis Sci. 2010). Anhand dieser Daten konnten wir einen Gentest etablieren, der Ihnen nun zur Verfügung steht.

### Vererbung

PLL ist eine autosomal rezessiv vererbte Erkrankung. Das bedeutet, dass ein Hund mit hoher Wahrscheinlichkeit erkrankt, wenn er zwei mutierte Gene trägt (homozygot). Zu beachten bei diesem Gendefekt ist aber, dass auch vereinzelt Hunde mit heterozygotem Genotyp (ein normales und ein gesundes Gen) eine PLL entwickeln können (je nach Rasse erkranken 2-10% der heterozygoten Träger im Laufe ihres Lebens an PLL). Für Träger besteht also auch ein geringes Risiko, an PLL zu erkranken. Im Vergleich zur konventionellen Untersuchungen kann der PLL-Gentest bereits ab dem 1. Lebensstag durchgeführt werden. Mit diesem Gentest können klinisch unauffällige Träger identifiziert werden, was für die Zucht von enormer Bedeutung ist.

### Welche Hunderassen sind betroffen?

Bis heute konnte die Mutation mit unterschiedlicher Häufigkeit bei folgenden Hunderassen nachgewiesen werden: Chinese Crested, Jack Russell Terrier, Lancashire Heeler, Miniature Bull Terrier, Parson Russell Terrier, Patterdale Terrier, Rat Terrier, Sealyham Terrier, Tibet Terrier, Toy Fox Terrier, Volpino Italiano und Welsh Terrier.

### Untersuchungsmaterial

Benötigt werden 1- 2 Mundschleimhautabstriche („Swabs“ stellen wir Ihnen kostenfrei zur Verfügung) oder 0.3 ml EDTA-Blut (siehe Diagnostikinformation „*Genetische Untersuchungen - Hinweise zur Präanalytik und Probennahme*“)

Probe und Auftragsformular bitte einsenden an:  
**Labor am Zugersee, Rothusstrasse 2, CH-6331 Hünenberg / Zug**

*Der Test wird bei uns vor Ort im Labor am Zugersee durchgeführt und aktuell zweimal in der Woche angesetzt.*