



Erblicher Gendefekt EJSCA beim American Quarter Horse

Hintergründe, Vererbung, Bedeutung für die Zucht

Was ist EJSCA?

EJSCA steht für *Equine Juvenile Spinocerebellar Ataxia*, eine erbliche neurologische Erkrankung, die bisher ausschließlich bei Quarter-Horse-Fohlen beobachtet wurde. Sie wurde 2020 in Nordamerika erstmals festgestellt und 2024 durch ein Forschungsteam um Dr. Carrie Finno an der University of California, Davis, wissenschaftlich beschrieben.

Was zeigt sich am Fohlen?

Betroffene Fohlen kommen unauffällig zur Welt. Die ersten Symptome treten zwischen der ersten und vierten Lebenswoche auf. Die Fohlen zeigen eine zunehmende Bewegungsstörung, die meist an einer Hintergliedmaße beginnt und schnell beide Hinterbeine erfasst. Typisch ist, dass die Hinterhand seitlich wegrutscht, während die Vorderbeine stehenbleiben – das Fohlen wirkt, als ginge es seitwärts. Innerhalb weniger Tage verschlechtert sich der Zustand so weit, dass das Fohlen nicht mehr ohne Hilfe stehen kann. Im Blut zeigen sich erhöhte Werte für Glukose und Gamma-Glutamyltransferase (GGT). Eine Behandlung gibt es nicht. Aus Tierschutzgründen müssen betroffene Fohlen eingeschläfert werden.

Was läuft im Körper ab?

Die Erkrankung beruht auf einer fortschreitenden Schädigung der Nervenfasern in Rückenmark und Kleinhirn. Diese Fasern leiten die Steuersignale zwischen Gehirn und Muskulatur. Sind sie geschädigt, kann das Fohlen seine Bewegungen nicht mehr koordinieren.

Wie wird der Defekt vererbt?

EJSCA wird autosomal-rezessiv vererbt. Drei Genotypen sind möglich:

- **N/N** – frei: Das Pferd trägt die Genvariante nicht und gibt sie auch nicht weiter.
- **N/JSA** – Träger: Das Pferd ist äußerlich gesund und zeigt keine Symptome, vererbt die Variante aber an etwa die Hälfte seiner Nachkommen.
- **JSA/JSA** – erkrankt: Das Fohlen hat von beiden Eltern die Variante geerbt und ist nicht lebensfähig.

Ein erkranktes Fohlen kann nur entstehen, wenn beide Eltern mindestens Träger sind. Bei der Verpaarung zweier Trägertiere ergibt sich statistisch für jedes Fohlen:

- 25 % frei (N/N)
- 50 % Träger (N/JSA), gesund, aber Überträger
- 25 % erkrankt (JSA/JSA)

Wird ein Träger mit einem freien Pferd verpaart, entstehen **keine** erkrankten Fohlen. Etwa die Hälfte der Nachkommen sind in diesem Fall jedoch wieder Träger.



Sind bestimmte Zuchtlinien betroffen?

Zu dieser Frage sind belastbare Aussagen derzeit nur eingeschränkt möglich. Die wissenschaftliche Erstbeschreibung stützt sich auf zwölf dokumentierte Fälle in Nordamerika. Für alle Fohlen wurden Pedigrees über sechs Generationen ausgewertet; sämtliche erkrankten Tiere waren miteinander verwandt. Die Autoren nennen aus Datenschutzgründen keine konkreten Vorfahrennamen.

Außerhalb der Publikation haben einzelne Hengstbesitzer in den USA den Trägerstatus ihrer Tiere offen kommuniziert. Aus diesen Mitteilungen und den bekannten Abstammungen leitet sich der Hinweis ab, dass der einflussreiche Cutting-Horse-Hengst *Freckles Playboy* (1973–2003) als möglicher gemeinsamer Vorfahr eines Teils der Trägertiere in Frage kommt. Diese Zuordnung ist **nicht abschließend belegt** und beruht auf einer schmalen Datenbasis. Freckles Playboy steht in den Pedigrees eines erheblichen Anteils der modernen Cutting-, Reining- und Working-Cow-Horse-Population. Aus seiner Anwesenheit im Pedigree lässt sich **kein** Trägerstatus eines Nachfahren ableiten – nur ein Teil seiner Nachkommen wird die Variante geerbt haben.

Nach jetzigem Kenntnisstand konzentrieren sich die bekannten Fälle und Trägertiere auf den Performance-Bereich (Cutting, Reining, Working Cow Horse). Halter-, Pleasure- und Racing-Linien sind bisher nicht aufgefallen. Bei einer Datenbasis von zwölf Fällen weltweit ist das jedoch ausdrücklich kein Ausschluss. Eine systematische Untersuchung der Allelfrequenz in den verschiedenen Quarter-Horse-Subdisziplinen läuft derzeit am Veterinary Genetics Laboratory der UC Davis; verlässliche Zahlen stehen aus.

Für die züchterische Praxis folgt daraus: Eine Vorverurteilung eines Pferdes allein aufgrund seiner Pedigree-Anbindung ist nicht statthaft. Sinnvoll ist, Zuchttiere mit überwiegend amerikanischer Performance-Genetik gezielt testen zu lassen und das Ergebnis offen zu kommunizieren.

Was bedeutet das für die Zuchtentscheidung?

Trägertiere sind selbst gesund und leistungsfähig, äußerlich nicht von freien Tieren zu unterscheiden. Sie pauschal aus der Zucht auszuschließen, würde wertvolle Genetik verloren gehen lassen – das steht in keinem Verhältnis zur bisher geringen Verbreitung. Sinnvoll ist:

- Zuchthengste und Zuchtstuten testen lassen, bevor die Anpaarung für die kommende Saison festgelegt wird, insbesondere bei amerikanischer Performance-Abstammung.
- Trägertiere nur mit nachweislich freien Partnern (N/N) verpaaren. Damit werden erkrankte Fohlen ausgeschlossen.
- Den Status der eigenen Tiere offen kommunizieren. Wer Träger ist, schadet niemandem – wer es verschweigt, schon.

Wie funktioniert der Test?

Der Test ist derzeit ausschließlich am Veterinary Genetics Laboratory der UC Davis verfügbar (vgl. ucdavis.edu/test/equine-juvenile-spinocerebellar-ataxia-ejsca). Benötigt werden 20 bis 30 Mähnen- oder Schweifhaare **mit Wurzeln**. Die Probe wird postalisch in die USA geschickt; das Ergebnis liegt nach einigen Wochen vor. Eine Aufnahme in das AQHA-Pflichtpaneel ist bisher nicht



erfolgt, wird von den Forschern aber empfohlen.

Einordnung

EJSCA ist eine neu beschriebene Erkrankung mit bisher kleiner Fallzahl. Die tatsächliche Verbreitung der Mutation, vor allem in europäischen Populationen, ist nicht bekannt. Wer mit amerikanischer Genetik züchtet, sollte den Test als zusätzliches Werkzeug nutzen. Auffälligkeiten bei Fohlen in den ersten Lebenswochen – schwankender Gang, Schwäche der Hinterhand, „Seitwärtsgehen“ – gehören umgehend in tierärztliche Abklärung, auch bei anderen Verdachtsdiagnosen.

Quelle: Willis AT et al. (2024): Clinicopathological and pedigree investigation of a novel spinocerebellar neurological disease in juvenile Quarter Horses in North America. *Journal of Veterinary Internal Medicine* 38(3), DOI 10.1111/jvim.17049.
Ergänzende Information: UC Davis Center for Equine Health, ceh.vetmed.ucdavis.edu.