

## Hämophilie B

Die Hämophilie B gehört zu den wichtigsten vererbaren Blutgerinnungsstörungen der Rasse Rhodesian Ridgeback.

Die Erkrankung ist auf einen Mangel oder eine reduzierte Aktivität des Faktors IX zurückzuführen, der eine Schlüsselfunktion in der Blutgerinnungskaskade besitzt.

Je nach Ausprägung des Faktor IX-Mangels kommt es zu einer leichten bis schweren Blutungsneigung.

Anzeichen einer Hämophilie sind größere Hämatome, Nasenbluten, Haut-, Muskel- und Gelenksblutungen.

Schwere Verläufe nach größeren Verletzungen oder Operationen können ohne Therapie oder Prophylaxe tödlich verlaufen.

Erbgang:  
x-chromosomal-rezessiv

Es existieren fünf Genotypen:

### Weibliche Tiere

1. Genotyp  $xN/xN$  (homozygot gesund weiblich): Dieses Tier trägt die Mutation nicht und hat ein extrem geringes Risiko an der Krankheit zu erkranken. Es kann die Mutation nicht an seine Nachkommen weitergeben.

2. Genotyp  $xN/xmut$  (heterozygoter Träger weiblich): Dieses Tier trägt eine Kopie des mutierten Gens. Es hat ein extrem geringes Risiko an der Krankheit zu erkranken, gibt die Mutation aber mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an seine Nachkommen weiter.

3. Genotyp  $xmut/xmut$  (homozygot betroffen weiblich): Dieses Tier trägt zwei Kopien des mutierten Gens und hat ein extrem hohes Risiko an der Erbkrankheit zu erkranken. Es gibt die Mutation zu 100% an seine Nachkommen weiter.

### Männliche Tiere

4. Genotyp  $xN/y$  (gesund männlich): Dieses Tier trägt die Mutation nicht und hat ein extrem geringes Risiko an der Krankheit zu erkranken. Es kann die Mutation nicht an seine Nachkommen weitergeben.

5. Genotyp  $xmut/y$  (betroffen männlich): Dieses Tier trägt eine Kopie des mutierten Gens und hat ein extrem hohes Risiko an der Erbkrankheit zu erkranken. Es gibt die Mutation zu 100% ausschließlich an seine weiblichen Nachkommen weiter.

Der Erbgang verläuft X-chromosomal-rezessiv, d.h. männliche Tiere (XY) werden als Träger des mutierten Gens an der Krankheit erkranken und vererben die Krankheit zu 100% an ihre Töchter. Söhne von betroffenen männlichen Tieren können die Krankheit nur von Seite der Mutter erben.

Bei weiblichen Tieren (XX) verläuft die Vererbung analog zu einem autosomal-rezessiven Erbgang. Weibliche Träger der Krankheit sind klinisch unauffällig, vererben das mutierte Gen aber mit einer Wahrscheinlichkeit von 50%, so dass 50% der männlichen Nachkommen direkt von der Krankheit betroffen sind.