

Arvelige lidelser hos heste

Forfatter(e):

Jørgen Finderup

Konsulent, Heste
Husdyr, Innovation
SEGES Innovation P/S

Anne C. Ø. Rosenstand

Cand. Scient. Animal Science
Københavns Universitet



Forord

Denne rapport er en oversigt over sygdomme, der har betydning for avlsplanlægningen hos forskellige racer i Danmark. Det er kun en kort beskrivelse af sygdommene, deres symptomer samt indblik i ny viden herom. Rapporten er tænkt som hjælp til avlere og avlsforbund ved avlsplanlægningen, specielt med henblik på lidelsernes arvelighed og biologiske betydning.

Rapporten omhandler følgende områder:

I	Indholdsfortegnelse
II	Hestens genetik
III	Arvegang
IV	Sygdomme af betydning for avlsplanlægningen
V	Kliniske symptomer
VI	Test & Diagnostik
VII	Nedarvning
VIII	Avlsplanlægning
IX	Referencer

Ordliste

Allel - En variant af et gen, der kan påvirke hestens farve, størrelse og alle andre egenskaber, fremstår i par i forbindelse med arvelige sygdomme.

Autosomal nedarvning - En form for arvelighed, hvor gener, der ligger på autosomerne overføres fra forældre til afkom, hvilket påvirker træk som farve og bygning mm. uafhængigt af hestens køn.

Autosom - Et kromosom, der ikke er et kønskromosom, og som bærer gener, der påvirker hestens egenskaber uafhængigt af kønnet.

Fænotype - De synlige træk hos en hest, såsom farve, højde og bygning, der skyldes genetik og miljø.

Gener - De arvelige enheder i hestens DNA, som bestemmer hestens udformning og egenskaber såsom højde og temperament.

Genotype - Den specifikke genetiske sammensætning af en hest, der bestemmer dens arvelige træk.

Heterozygot - En hest, der har to forskellige alleler (Aa) for et bestemt gen, hvor det dominante (A) kommer til udtryk.

Homozygot - En hest, der har to ens alleler (aa/AA) for et bestemt gen.

Kromosomer - Strukturer i hestens celler, der bærer dens genetiske materiale i form af DNA.

Kønsbundet - Gener, der er knyttet til hestens kønskromosomer og påvirker kønsrelaterede træk.

Kønsceller - Sædceller hos hingste og ægceller hos hopper.

Kønskromosomer - De kromosomer (X og Y), der bestemmer en hests køn og relaterede egenskaber.

Locus - Den specifikke placering af et gen på et kromosom, der kan påvirke en hests egenskaber.

Palpering - En metode til at undersøge hestens krop ved at føle efter ændringer eller problemer i væv og organer.

Indholdsfortegnelse

Arvelige lidelser hos heste	4
CA - Cerebellar Arbiotrofi	7
ERU - Equine Recurrent Uveitis "Måne Blindhed"	8
FFS/WFFS - Fragile Foal Syndrome	9
Forbenet Dragtbrusk	11
Forfangenhed - Laminitis	12
HWSD - Hoof Wall Separation Disease	13
Kryptorkisme	14
LFS - Lavender Foal Syndrome	15
MCOA - Multiple Congenital Ocular Anomalies "Sølvgen"	16
Navlebrok	17
OCD - Osteochondrose "Ledmus"	18
PSSM 1+2 - Polysaccharide Storage Myopathy	19
SCID - Severe Combined Immunodeficiency Disease	21
SA - Skeletal Atavism "Dværgvækst"	22
Sommereksem	23
Spat	24
Slingerhed - Wobbler	25
Strubepibning	26
Referencer	27

Arvelige lidelser hos heste

Avlsarbejdet med heste kræver indblik og overblik, hvis vi skal sikre at resultatet, bliver sunde, velfungerende og holdbare individer. Hesten, som den står foran os, er præget af den arvelige disponering (hestens arveanlæg = genotypen) og miljøet (bl.a. fodring, træning og motion). Hestens udseende og funktion på et givent tidspunkt er summen af alle egenskaber (arv + miljø = fænotypen). I forbindelse med håndtering af arvelige lidelser i avlsarbejdet, er indgående kendskab til arvegang, symptomer og muligheder for gentest nødvendige. Det giver mulighed for at undgå alvorlige arvelige sygdomme kommer til udtryk fænotypisk.

Ved hjælp af målrettet avl med udvalgte individer, har man gennem tiden fremavlet heste med specifikke træk tilpasset til at udføre forskellige opgaver bl.a. dressur og spring mm. Avlsarbejdet medvirker til at forme hestene, så den påtænkte brug bliver let at udføre for dem. Avlsplanerne for de enkelte racer har også stort fokus på, hvordan man undgår arvelige lidelser og sikre lang holdbarhed.

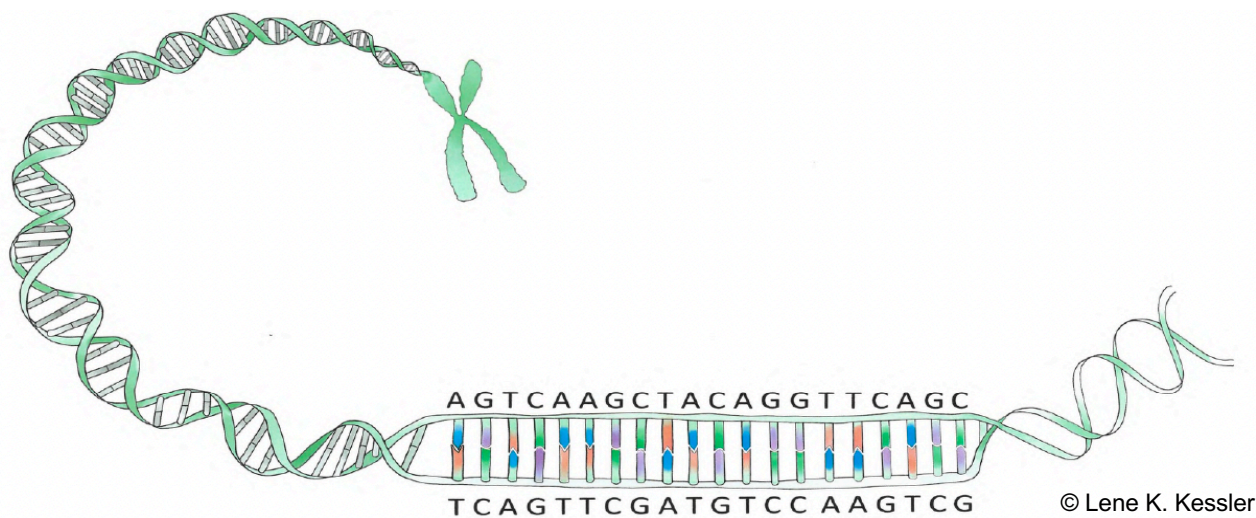
Muligheder for håndtering af arvelige lidelser i avlsarbejdet:

- Det er afgørende at kende de enkelt sygdommes arvegang
- Gentest hvis det er muligt
- Målrettet avlsplanlægning

Hestens genetik

Heste har 64 kromosomer. De findes i alle hestens levende celler og styrer kroppens funktioner. Hestens kromosomer er små langstrakte strukturer og består af 32 par, der bærer de arvelige egenskaber (gener). Heraf er ét par kønskromosomer (X,Y) og de resterende er autosomer. Arveanlæggene findes i cellernes kerne. I forbindelse med kønscelledannelsen halveres kromosomerne parvis. Kønscellerne indeholder som følge deraf kun halv så mange kromosomer, som de andre legemsceller. I forbindelse med befrugtningen modtager det nye individ et sæt kromosomer fra faderen og et sæt fra moderen. Forældrene får på den måde lige stor indflydelse på afkommets arvelige anlæg. Der kan opstå defekter i kromosomer og/eller gener, som kan give sig udslag i arvelige sygdomme.

Når en ægcelle er befrugtet, indeholder den en kombination af gener fra hoppen og hingsten. De arvelige anlæg "generne" er knyttet til kromosomerne og forekommer parvis, de kaldes "allele" gener. Det ene kromosom i et par kommer altid fra hingsten og det andet fra hoppen.



Tegningen viser et eksempel på en DNA-streng.

Hestens arvemasse består af 32 kromosompar, hvor generne er placeret. I forbindelse med dannelsen af kønscellerne halveres kromosomernes antal. Når ægget befrugtes, modtager fosteret en tilfældig DNA-streng henholdsvis fra hoppen og hingsten. På den måde opstår nye kombinationer af gener.

Arvelige sygdomme er bundet til hestens kromosomer (arveanlæg). De kan nedarves på forskellige måder. Mange sygdomme er knyttet til et enkelt gen. Når genet er identificeret, er det forholdsvis let at genteste for lidelsen. Nogle gener dominerer mere end andre. Det betyder at et dominerende gen fra et af forældredyrene vil komme til udtryk på afkommet, hvis genet fra den anden forældre er recessivt (vigende).

Der findes forskellige muligheder for at styre og bekæmpe arvelige lidelser hos heste. I forbindelse med avlsplanlægningen, både i avlsforeningerne og det enkelte hestehold, er det vigtigt at kende arvegangen for de forskellige lidelser.

Arvegang

1) Recessiv nedarvning ("enten-eller" egenskab)

De fleste af de arvelige lidelser, som forekommer indenfor hesteavl, nedarves recessivt. Det muterede gen skal være til stede hos både hingsten og hoppen, før der er risiko for at lidelsen kommer til udtryk hos afkommet. Kun når det muterede gen videregives fra både hingsten og hoppen, kommer lidelsen til udtryk hos afkommet. Gentest og udelukkelse af alle raske bærere (heterozygoter) er en effektiv måde at udrydde lidelsen på. Problemet ved denne metode er, at populationen bliver mindre og at muligheden for avlsfremgang (selektion) også begrænses, da den genetiske diversitet mindskes. Hvis man undgår en kombination af to bærere undgår man, at der fødes syge føl. Når man kombinerer bærer med ikke-bærer, er der ingen risiko for at få et sygt føl.

Bærer x ikke-Bærer	N	N
N	N/N (Rask)	N/N (Rask)
FFS	N/FFS (Bærer)	N/FFS (Bærer)

En FFS bærer er en rask hest. Sygdommen kommer ikke til udtryk.

Hvis den ene forældre er bærer af en recessiv sygdom, er der 50% risiko for at videregive anlægget til afkommet og 50% chance for at afkommet ikke bærer anlægget.

Bærer x Bærer	N	FFS
N	N/N (Rask)	N/FFS (Bærer)
FFS	N/FFS (Bærer)	FFS/FFS (Syg)

Ved kryds med to bærer er der risiko for at sygdommen kommer til udtryk.

Hvis begge forældre er bærer, vil der statistisk være risiko for at 25% af afkommet får sygdommen, 50% vil være bærer af sygdommen og 25% vil være raske.

Recessive sygdomme kan bekæmpes med følgende tiltag:

- Gentest af avlsdyr
- Kombination af bærer og ikke bærer sikre imod fødsel af syge føl

2) Ufuldstændig dominant nedarvning

I forbindelse med ufuldstændig dominant nedarvning, vil den ene allel delvis dominere over den anden. Det betyder, at ingen af de to alleler kommer fuldt til udtryk hos heterozygoter. Fænotypisk er heterozygoter derfor en blanding af de to homozygoter.

3) Dominant nedarvning ("enten-eller" egenskab)

Arvelige sygdomme bestemt af et eller ganske få gener, er forholdsvis lette at håndtere i avlsarbejdet. Arvelige lidelser bestemt af et enkelt dominant gen er lette at undgå. Alle heste, som bærer genet vil blive syge, hvilket gør det muligt at udelukke dem fra avlen. Problemet kan være, at sygdommen først viser sig efter hesten, har været brugt i avlsarbejdet.

4) Kønsbunden nedarvning

Arvegangen for gener placeret på kønskromosomerne er anderledes end den normale autosomale nedarvning. Hingste har et X- og et Y-kromosom og hopper har 2 X-kromosomer. X-bunden recessiv arvegang er den almindeligste, sygdommen ses hyppigst hos hingstene da de kun har 1 X-kromosom. Det betyder, at der kun skal 1 recessivt gen til for, at sygdommen kommer til udtryk. Hopper har 2 X-kromosomer, hvilket betyder der skal være 2 recessive gener til stede før sygdommen kommer til udtryk. Muskelsvind og blødersygdomme er de mest kendte kønsbundne sygdomme, hos både mennesker og heste.

5) Multifaktoriel nedarvning ("mere eller mindre" egenskab)

Nogle arvelige sygdomme er under indflydelse af mange gener, der har betydning for udvikling af sygdommen. En af de sygdomme, som nedarves på den måde, er OCD. Her er det et kompliceret samspil imellem gener, der giver udslaget.

Miljøforhold påvirker også disse sygdomme, bl.a. fodring og træning. Det betyder, at man som avler/opdrætter kan påvirke udviklingen af sygdommen ved hjælp af velafbalanceret fodring og motion.

De komplekse forhold omkring disse sygdomme, hvor mange gener og miljøforhold er impliceret, gør det vanskeligt at forudsige nedarvningen. I den sammenhæng kan beregning af indekstal være et nyttigt redskab. Det kræver dog, at der er informationer nok, til at en hests nedarvning af en lidelse/egenskab, kan forudsiges med tilstrækkelig sikkerhed.

CA - Cerebellar Arbiotrofi

CA er en medfødt neurologisk tilstand, der giver en degeneration af cerebellum (lillehjernen). Det er den del af hjernen, der er ansvarlig for koordinering og balance af kroppen. Heste med denne sygdom bliver aldrig anvendelige som rideheste og prognosen er generelt meget dårlig.

Kliniske symptomer

CA kan have betydelige konsekvenser for hestens bevægelse og livskvalitet. CA kan observeres fra få dage til flere måneder efter foling, men ses oftest før 6 måneders alderen.

Sygdommen kommer til udtryk ved:

- Ataksi
 - Heste kan udvise usikker gang, hvor de har svært ved at koordinere bevægelserne. Det kommer bl.a. til udtryk som en "trippende" bevægelse.
- Tremor
 - Ufrivillige rystelser særligt i hoved og hals.
- Nedsat balance
 - Heste kan have problemer med at opretholde balance, hvilket kan føre til fald.
- Adfærds ændringer
 - Heste med CA kan vise ændringer i adfærd, såsom nervøsitet eller ændret reaktion på stimuli.

Test og diagnostik

Diagnosen kan stilles ud fra nuværende symptomer og eventuelt med supplerende gentest.

Nedarvning og Avlsplanlægning

CA er autosomal recessivt nedarvet og skal derfor nedarves af begge forældre for at komme til udtryk. Dette gør den også let at undgå i avlen, ved at tage gentest på alle avlsheste, og undgå parring af to bærere. Dette er fast praksis hos Dansk Sports Pony hvor alle hingste testes.

Sygdommen er oprindeligt fundet hos Araberracerne, men ses også hos Dansk Sports Pony, Gotlandsponyer, Fjordheste og i enkelte tilfælde hos New Forest og Islandske Heste. Det anbefales derfor at teste for genet hos avlsdyrene i disse racer.

ERU - Equine Recurrent Uveitis "Måne Blindhed"

ERU er en inflammatorisk tilstand, der kan påvirke enten et eller begge hestens øjne, og kan føre til varige skader og endda blindhed. Når øjenbetændelse (uveitis) gentages uden en egentlig årsag betegnes det som "Equine Recurrent Uveitis".

Kliniske symptomer

ERU er en af de mest almindelige årsager til synsproblemer og blindhed hos heste.

Det varierer meget, hvor lang tid der går imellem udbrud af øjenbetændelsen, fra uger til måneder og år. Hver gang hesten får øjenbetændelse (uveitis), vil der ske flere og flere kroniske skader i øjet, med risiko for at hesten bliver blind.

Sygdommen kan være svær at opdage, men kan blandt andet komme til udtryk ved:

- Rødme i øjet
 - Inflammation kan føre til rødme i den hvide del af øjet.
- Tåreflåd
 - Heste kan opleve øget tåreproduktion, hvilket kan føre til tårer, der løber ned ad ansigtet.
- Hævelse af øjenomgivelserne
- Lysfølsomhed
 - Heste kan vise tegn på ubehag i lys og forsøge at undgå stærkt lys.
 - Hesten misser med øjnene og/eller kniber dem sammen.
- Forandringer i pupilstørrelse
 - Pupillerne kan blive unormalt store eller små.
- Smerte
 - Hesten kan udvise tegn på smerte, som at holde hovedet lavt eller undgå at lade sig røre i ansigtet.
- Synsproblemer
 - I svære tilfælde kan der opstå nedsat syn eller blindhed.

Årsager

ERU kan både opstå som følge af et traume som slag mod øjet, eller fremmedlegeme i øjet. Det kan også komme af gentagende infektioner fra bakterier eller virus. Herpesvirus og Leptospirose er begge blevet forbundet med udviklingen af uveitis.

Akut uveitis, skyldes en autoimmun reaktion, hvor hestens eget immunsystem angriber hestens øjenceller.

Test og diagnostik

Diagnosen stilles af en specialdyrlæge ud fra hestens sygdomshistorik samt tilstedeværende symptomer, der kan suppleres med tests til at udelukke andre tilstande.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Forskning har vist at heste med LP1-genet har øget risiko for at udvikle ERU. Dette er blevet observeret hos både Knabstrupper og Appaloosa, hvor der også er observeret en højere prædisposition for uveitis. LP1-genet er et ufuldstændigt dominant gen, hvilket betyder at begge alleler i et gen par kommer til udtryk fænotypisk.

Hos Islandske Heste peger studier på at reduceret ekspresion af TIMP2 genet¹ kan være årsag til ERU hos de Islandske Heste, men der mangler stadig en del viden herom.

For at undgå ERU i avlen anbefales det at udelade heste, der har eller har haft ERU, fra avlen.

¹ Hack et al., 2022

FFS/WFFS - Fragile Foal Syndrome

Fragile Foal Syndrome, tidligere kendt som Warmblood Fragile Foal Syndrome, er en alvorlig genetisk lidelse der resulterer i ikke levedygtige føl. Men allelen kan have positive effekter på bærerens præstation.

Kliniske symptomer

Føl som fødes med denne lidelse, har tynd skrøbelig hud som let brister. Sener og ledbånd mangler tilstrækkelig styrke til at bære og støtte føllet. Føllene er ikke i stand til at klare sig, de dør eller må aflives kort tid efter foling.

Hvis føllet overlever efter foling, er nogle af symptomerne:

- Hyppige knoglebrud
 - Føl med FFS kan opleve brud ved minimalt traume, såsom at falde eller endda ved normal bevægelse.
- Unormal Kropsholdning
 - Berørte føl kan have unormale kropsholdninger, såsom en bøjning af benene, hvilket kan skyldes svaghed i bindevævet og knoglerne.
- Muskelsvind
 - Der kan opstå muskelsvind især i de ben, der er mest påvirket af brud og skader.
- Uregelmæssig vækst
 - Føl kan have en unormal vækstkurve, hvilket kan resultere i skævhed i knogler og led.
- Smerte og ubehag
 - Føl med FFS oplever smerte, ubehag og nervøsitet, selv ved små berøringer og bevægelser. Deres livskvalitet er derfor meget tvivlsom.

Test og diagnostik

Der gentestes rutinemæssigt for FFS hos Varmblods hestene.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Sygdommen er autosomal recessivt nedarvet, man skal derfor undgå at parre to FFS-bærere. Føl efter en bærer bør altid testes.

Det anslås at omkring 15-20 % af alle varmbloods heste er bærere af sygdommen, mens få bærere er observeret hos Fuldblod, Haflinger, Quarter Horse, Paint, Amerikansk Sports Pony og hos Knabstrup-pere.

I avlsplanlægningen kan sygdommen håndteres på flere forskellige måder. En total udelukkelse af alle bærere ville udrydde sygdommen, men ville samtidig få store negative konsekvenser for avlsfremgangen. Særligt fordi studier har påvist en markant positiv effekt på præstationen i dressur hos heste, der er bærere af allelen, med øget rummelighed og bedre fremdrift i alle gangarter. Der er påvist at bærere præstere flere procent bedre end ikke-bære i dressursporten.

Omvendt har allelen den modsatte effekt hos springhestene, hvor de bliver mere "dovne" og "slaskede" og ikke trækker benene op under sig. Her præstere bærerne markant dårligere end ikke bærere.

En svensk undersøgelse² regnede på den optimale strategi for håndtering af bærere i varmbloods avlen, og konkluderede at det bedste ville være at bevare kun de 10 % bedste dressur avlshingste der bærer sygdomsallelen, da målet ikke skal være at avle efter en sygdom. På trods af de mulige positive resultater heraf.

Anbefalingen gælder også for springhingstene, da de bedste 10 % med sygdomsallelen i denne disciplin, har andre ofte ekstraordinære gode egenskaber.

² Ablondi et al., 2022

Med denne avlstaktik så de et markant fald i spredningen af allelen ned til 1 % over fire generationer, mens de ikke fandt nogen effekt på den tilstedeværende avlsfremgang.

Ved dressurhestene ville dette bevare den nuværende avlsfremgang, mens det ved springhestene over tid ville fremme den, da udbredelsen af FFS-allelen ville blive markant mindre.

Yderligere forskning er nødvendig for at finde den optimale avlsstrategi.

Forbenet Dragtbrusk

Dragtbruskene er to bruskplader beliggende lodret i hver side af hoven. Placeret indvendigt i den bagerste del af hoven. Ved forbening af disse, hæmmes hovens elasticitet, og føre ofte til halthed hos de påvirkede heste. Lidelsen er særligt prominent hos de tunge racer som Den jydsk hest, Belgierhesten, Tinkeren og Ardenner.

Kliniske symptomer

Graden af forbening er afgørende for hvilke symptomer der kommer til udtryk. Hvis der er tale om en let forbening vil der ikke være nogle synlige symptomer og lidelsen opdages kun ved røntgen. Ved svære tilfælde, bliver hesten ofte halt eller få en mere stiv gang, og man vil ved palpering kunne mærke hårde hævelser lige over kronranden på begge sider af hoven.

Test og diagnostik

Diagnosen stilles ved brug af klinisk undersøgelse af hovene, observation af hestens gang og eventuelt ved brug af røntgen eller lokalbedøvelse til at lokalisere smerten.

Nedarvning og Avlsplanlægning

En svensk undersøgelse viser en meget høj arvelighedsgrad på 68 %³ hos koldblods racer. Sygdommen ville derfor være let at udrydde ved avlsgenetiske foranstaltninger. Hos flere af de tunge racer har man valgt ikke at frasortere heste med forbenet dragtbrusk, da man ville udelukke en meget stor andel af avlsdyr i disse racer og derved miste mulighed for avlsfremgang.

³ Bengtsson 1983

Forfangenhed - Laminitis

Forfangenhed også kendt som laminitis er en alvorlig tilstand, der påvirker hestens hovstruktur og kan føre til betydelige smerter og nedsat bevægelighed.

Kliniske symptomer

Sygdommen kommer til udtryk ved:

- Smerte og ubehag
 - Hesten kan vise tegn på smerte, når den står eller bevæger sig.
 - Nedsat aktivitet eller modvilje mod at bevæge sig kan observeres.
 - Hesten kan stå med forbenene strakt fremad for at lindre trykket på hovene.
- Hovforandringer
 - Hovene kan blive varme at røre ved, især i de forreste ben.
 - Der kan være hævelse omkring hovene og det omgivende væv.
 - Hovvæggen kan vise tegn på fordybninger eller deformation.
- Ændret gangart
 - Hesten kan vise en "trippende" gangart, hvor den undgår at lægge vægt på de berørte ben.
 - Hesten kan vise en stiv eller usikker gang, hvilket kan indikere smerte.
- Nedsat æde- og drikkelyst
 - Heste med forfangenhed kan miste appetitten og drikke mindre, dette kan medføre yderligere komplikationer såsom dehydrering.
- Adfærdsmæssige ændringer
 - Hesten kan blive mere irriteret eller nervøs på grund af smerterne.
 - Der kan observeres tegn på stress.

Test og diagnostik

Forfangenhed diagnosticeres af dyrlægen ved brug af kliniske undersøgelser, røntgen og laboratorietests.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Den præcise arvemekanisme kendes ikke endnu, men der er en klar indikation af, at forfangenhed har genetiske faktorer der gør nogle heste mere modtagelige end andre. Forskning har også vist, at insulinresistens kan øge risikoen for udvikling af forfangenhed. Da insulinresistens er arveligt, er det vigtigt at indføre forebyggende tiltag nødvendige, for at minimere risikoen for udvikling af forfangenhed. Korrekt fodring, motion og pasning er vigtigt, at være opmærksom på, særligt hvis hesten har familiær historik med sygdommen.

HWSD - Hoof Wall Separation Disease

HWSD er en genetisk defekt der påvirker hestens hovstruktur og kan føre til alvorlige problemer med hestens bevægelse og generelle sundhed. Sygdommen medfører adskillelse mellem hovvæggen og det underliggende væv. Lidelsen er kendetegnet ved at hovvæggene let knækker og revner, men forekommer normal ved kronranden.

Kliniske symptomer

Symptomerne kan variere, men de mest almindelige er:

- Adskillelse af hovvæggen
 - Det mest karakteristiske symptom er synlig adskillelse mellem hovvæggen og det underliggende væv, hvilket kan føre til hævelse og irritation.
- Halthed
 - Hesten kan vise tegn på smerte, bl.a. ved at undgå at lægge vægt på det berørte ben eller reagere negativt på tryk omkring hoven.
- Infektion
 - Adskillelsen kan føre til sekundære infektioner, som kan resultere i yderligere betændelse og smerte.
- Unormal hovvækst
 - Hovvæggen kan vokse unormalt, hvilket kan resultere i deformationer og komplikationer i hoven.

Test og diagnostik

Sygdommen kan diagnosticeres med klinisk undersøgelse gerne i kombination med en gentest.

Nedarvning og Avlsplanlægning

HWSD er autosomal recessivt nedarvet. Connemara ponyer er meget påvirket, med anslået 14,8 %⁴ af Connemara ponyer som bærere. Sygdommen ses hos Connemara ponyer og hos heste/ponyer krydset med Connemara.

Det anbefales af der tages gentest af alle avlsdyr, og at man undgår parring af to bærere.

⁴ Finno et al., 2015

Kryptorkisme

Kryptorkisme er en tilstand, hvor én eller begge testikler ikke er korrekt nedsunket i pungen hos hingsten. Denne tilstand kan have betydelige konsekvenser for hestens sundhed og avlsmuligheder, da der vil være forstyrrelser i sæddannelsen.

Kliniske symptomer

Testiklerne er ikke til stede i pungen. De kan ligge i selve bughulen, i lyske ringen og i lyskekanalen. Lejefejlen kan være enten unilateral (klaphingst - én testikel) eller bilateral (urhingst - begge testikler), hvor hingsten ofte er totalt steril.

Sygdommen ses tydeligt på pungen, men kan også være fulgt af andre symptomer:

- Adfærdsændringer
 - Hingstene kan udvise unormal adfærd, såsom aggression eller ændringer i seksuel adfærd, da deres hormonelle niveauer kan være påvirket.
- Smerte
 - I nogle tilfælde kan der opstå smerte eller ubehag, især hvis testiklen er placeret i bughulen.

Test og diagnostik

Diagnosen stilles oftest ved undersøgelse og palpering af pungen. Ved behov kan ultralyd anvendes til at lokalisere testiklerne.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Det anbefales at udelukke kryptorkide hingste fra avl. Da sygdommen er arvelig og følger en autosomal recessiv arvegang, men det er endnu ukendt hvor høj arveligheden er. Genet bæres af både hingste og hopper, og kan springe flere generationer over for så at komme til udtryk igen.

I Sverige har man udviklet en gentest til undersøgelse af en mutation på hestens kromosom 29, der har en negativ effekt på produktionen af kønshormoner hos de påvirkede hestes. Med denne test har man fundet at 9 %⁵ af hestene med mutationen er homozygote for genet, med en stor fremkomst af kryptorkisme blandt de homozygote hingste. Af denne grund mener man at der er en sammenhæng mellem kryptorkisme og mutationen.

⁵ Carlsen 2020

LFS - Lavender Foal Syndrome

LFS er en genetisk sygdom, der påvirker føl og unge heste, hvilket resulterer i en række neurologiske og adfærdsmæssige problemer. Føl født med LFS er kendetegnet ved den karakteristiske "lavendelfarve", der ofte fremstår lys rød/sølv på pelsen.

Kliniske symptomer

Ud over den karakteristiske farve, kommer sygdommen til udtryk ved:

- Neurologiske anormaliteter
 - Berørte føl kan udvise koordineringsproblemer, herunder ataksi som kan føre til usikker gangart og vanskeligheder med at opretholde balancen.
 - Ufrivillige øjenbevægelser.
- Adfældsændringer
 - Føl med LFS kan vise tegn på nervøsitet, frygt eller aggressivitet, der kan være relateret til deres neurologiske problemer.
- Muskelspasmer
 - Der kan opstå ufrivillige muskelkontraktioner og spasmer, som kan påvirke bevægelse og generel komfort.
- Svækkelse og nedsat livskvalitet
 - I svære tilfælde kan LFS føre til alvorlige helbredsproblemer, som kan påvirke føllets livskvalitet og overlevelsesmuligheder.

Føl med LFS aflives som regel kort tid efter foling.

Test og diagnostik

Gentest.

Nedarvning og Avlsplanlægning

LFS er forårsaget af en autosomal recessiv mutation i genet, der koder for proteinet MYO5A. Lidelsen findes primært hos Araberracerne og heste/ponyer krydset med disse racer.

Det anbefales at tage gentest af alle avlsdyr, særligt hos de mest påvirkede racer. Ved avl skal man undgå at parre to bærere.

MCOA - Multiple Congenital Ocular Anomalies "Sølvgen"

MCOA er en gruppe af medfødte øjensygdomme, der kan påvirke heste. Disse anomaliteter kan variere fra milde til svære og kan have konsekvenser for hestens syn og generelle sundhed.

Heste med sølvgenet har øget risiko for at blive nærsynede.

Kliniske symptomer

MCOA er arveligt og er genetisk tilknyttet anlægget for sølvfarverne hos ponyer og heste. Når føllet modtager anlægget fra begge forældre, får det ofte alvorlige konsekvenser for synet. Mange vil være svagtseende eller helt blinde, andre følger kan være grå stær, cyster og små pupiller.

Følgende symptomer ses ofte:

- Unormal øjenstruktur
 - Der kan være synlige anomaliteter i øjnene, såsom misdannede hornhinder, linser eller nethinder.
- Nedsat syn
 - Heste med MCOA kan have nedsat syn, hvilket kan manifestere sig som usikker gangart eller vanskeligheder med at navigere i omgivelserne.
- Lysfølsomhed
 - Berørte heste kan vise tegn på lysfølsomhed og forsøge at undgå stærkt lys samt missen med øjnene og sammen knibning.
- Tåreflåd
 - Overdreven tåreproduktion kan forekomme.
- Adfærdsændringer
 - Heste med synsproblemer kan udvise ændringer i adfærd, såsom nervøsitet eller aggression.

Føl der kun modtager anlægget fra den ene af forældrene (heterozygot), får mildere symptomer, som f.eks. cyster i øjnene.

Test og diagnostik

Gentest kan bruges til at bekræfte diagnosen og udelukke andre årsager til symptomerne.

Nedarvning og Avlsplanlægning

MCOA nedarves ufuldstændigt dominant, hvilket betyder at begge alleler i et gen par kommer til udtryk fænotypisk.

Gentest er specielt vigtig for røde og palomino farvede heste, da de kan bære genet skjult.

Visse racer såsom Islandske Heste, Shetlandspany, Appaloosa, Quater Horse og Paint, har en højere forekomst af MCOA.

Det anbefales at undgå at avle på dyr med kendt historie for øjen anomaliteter, samt heste der er genetisk testet for mutationer relateret til MCOA. Herunder mutationer i MITF-genet og PAX6-genet. Samt undgå at avle på heste med sølvgen.

Navlebrok

Navlebrok er en sygdom hvor tarmvævet eller andet blødt væv trænger gennem en åbning i mavemuskelne ved navlen, problemet opstår fordi muskellagene omkring navlestrengen ikke lukker korrekt efter foling. Denne sygdom er som regel medfødt, men kan udvikles efterhånden som føllet vokser.

Kliniske symptomer

Symptomerne kan variere afhængig af størrelsen og placeringen af brokket, men de mest almindelige symptomer er:

- Synlig hævelse
 - Hævelse eller bule ved navlen. Hævelsen kan være blød og reducere sig, når hesten ligger ned eller trykkes på.
- Smerte
 - Heste med navlebrok kan udvise tegn på smerte, såsom modvilje mod at blive rørt ved maven samt ubehag i forbindelse med bevægelse.
- Adfærdsændringer
 - Berørte heste kan vise tegn på nervøsitet, ophidset og urolig adfærd eller ændret appetit.
- Tarmproblemer
 - I alvorlige tilfælde kan navlebrok føre til tarmobstruktion (forstoppelse), hvilket kan resultere i kolik og nedsat afføring.
- Feber
 - Ved betændelse eller infektion i forbindelse med brokket, kan hesten udvikle feber.

Test og diagnostik

Diagnosen stilles ved en klinisk undersøgelse og palpering af navlen. Der kan suppleres med brug af ultralyd for at se indholdet af brokken og vurdere dens størrelse.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Navlebrok har en arvelig faktor, men er ikke kun bestemt af genetik, miljøet spiller en stor rolle i udvikling af navlebrok hos heste. Det anslås dog at mellem 0,5 og 2 %⁶ af alle føl bliver født med navlebrok. Der er observeret en højere forekomst ved Quarter Horses og Fuldblod.

Det anbefales derfor at undgå at avle på heste, der har eller har haft navlebrok, samt heste med en familiehistorie om navlebrok.

⁶ Balamurugan et al., 2020

OCD - Osteochondrose "Ledmus"

OCD er en ortopædisk lidelse som opstår i forbindelse med væksten hos føllet og den unge hest. Lidelsen kan føre til alvorlige led problemer og nedsat præstation. Væksten foregår primært i overgangen mellem knogle og brusk. Hvis hesten er disponeret for OCD, er der risiko for at vækst processen forstyrres. Dette leder til unormal udvikling af brusk og knogle som resulterer i dannelse af løse brusk- og knoglefragmenter (ledmus) i leddene. Dette gør at led fladerne ikke udvikles normalt. I mange tilfælde frastødes lidt af tilvækstbrusken, som forbener og danner en "ledmus".

Kliniske symptomer

Defekte led overflader og løse "ledmus" bevirker ustabilitet, med deraf følgende inflammation, senere kan hesten blive halt. Det sker typisk i forbindelse med ibrugtagning.

Sygdommen kommer til udtryk ved:

- Halthed
 - Heste med OCD kan udvise halthed, især efter motion.
 - Halthedens sværhedsgrad kan variere og kan være periodisk.
- Ømhed
 - Hesten kan reagere på tryk eller palpation omkring det berørte led.
- Nedsat bevægelse
 - Heste kan vise begrænset bevægelsesomfang i det berørte led og kan være tilbageholdende med at udføre visse bevægelser.
- Muskelsvind
 - Over tid kan der opstå muskelsvind omkring det berørte område, da hesten undgår at bruge det påvirkede led.
- Hævelse
 - Der kan være hævelse omkring det berørte led, hvilket kan være synligt eller føles ved palpation.

Test og diagnostik

Lidelsen kan udelukkende dokumenteres ved hjælp af en røntgenundersøgelse.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Lidelsen er arvelig med en arvelighedsgrad på over 25 %⁷. Med en beregnet arvelighed på 34 %, hvis en af forældrene selv er lidende af OCD.

Det anbefales at undgå avl på heste med OCD.

Sygdommen er arvelig, men træning, fodring og pasning har betydning for i hvor høj grad den kommer til udtryk. Hos ungheste, der får en opvækst med korrekt fodring, passende motion og et godt miljø i det hele taget, udvikles lidelsen ikke i samme omfang som, hvis miljøet hesten vokser op i er dårligt.

⁷ Schougaard et al., 1987

PSSM 1+2 - Polysaccharide Storage Myopathy

PSSM 1

PSSM1 skyldes en genetisk defekt på i glykogensyntase 1-genet (GYS1), der har indflydelse på dannelsen af glykogen.

Defekten i genet betyder, at der produceres for meget glykogen i muskelcellerne, som ikke kan forbrændes under træning.

Kliniske symptomer

Heste med PSSM1 får stive muskler, der gør det svært for hesten at stå op og i nogle tilfælde føler de også ubehag ved at ligge ned. Heste med muskelproblemer kan i øvrigt udvise både fysiske og psykiske problemer:

- Spændte muskler evt. med muskelsitren
- Viser tegn på smerte under bevægelse
- Problemer med at rejse sig
- Vil ikke lægge sig ned
- Bliver mere tændt i forbindelse med arbejde
- Irritabel ved håndtering
- Modvilje ved løft af bagben

Test og diagnostik

Diagnosen PSSM 1 kan stilles ved hjælp af gentest.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Lidelsen nedarves autosomal dominant, så der skal kun ét kopi af det defekte gen til for, at lidelsen kommer til udtryk. Hos heste der bærer det defekte gen, er der 50 % risiko for, at afkommet får lidelsen. Det gælder også selvom den anden forælder er negativ i forhold til PSSM1. Undersøgelser har vist, at mange hesteracer har den genetiske defekt. Det er især de svære hestetyper som f.eks. Belgiere og meget muskuløse hestetyper, som f.eks. Quarter Horse der har mutationen. Nogle heste udviser ikke nogen symptomer på PSSM 1, mens andre viser kraftige symptomer.

Det anbefales at udelukke heste med PSSM 1 fra avl.

PSSM 2 (MIM)

Opmærksomheden på, at der er flere varianter af muskelproblemer i forbindelse med unaturligt højt niveau af lagret sukker i musklerne opstod, da muskelbiopsier viste, at det ikke var alle heste der havde den genetiske mutation GYS1. Type 2 udgaven af PSSM ser ud til at have forskellige årsager, kendetegnet ved ophobning af sukker i musklerne.

Kliniske symptomer

Mange af symptomerne er de samme som ved PSSM 1. Så som modvilje imod at gå frem og bruge bagbenene aktivt med undergreb.

Test og diagnostik

Diagnosen PSSM 2 kan stilles ved hjælp af en muskelbiopsi.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Man kender endnu ikke den genetiske nedarvningsmekanisme med sikkerhed, men flere forskere mener, at der faktisk er tale om 6 forskellige varianter af PSSM 2⁸, navngivet P2, P3, P4, P8, PX og K1, med følgende effekter:

P2, P3 og P4 menes at skyldes en genfejl i muskelcellernes stabilitet.

P8 menes ligeledes at skyldes denne genfejl samt problemer med dannelse af korrekt mængde antioxidant der fører til øget behov for E-vitamin.

PX menes at skyldes en genfejl i calcium-kanalen i musklen.

K1 menes at påvirke kollagen IV genet.

Yderligere forskning er nødvendig for at finde årsagen til PSSM 2, og indtil da anbefales det at undgå at avle på heste diagnosticeret med PSSM 2.

⁸ Hippolyt 2024

SCID - Severe Combined Immunodeficiency Disease

SCID er en alvorlig genetisk sygdom der resulterer i at føøl føodes uden et effektivt immunsystem. Føøl med SCID er derfor meget modtagelige overfor infektioner. De fleste føøl med SCID dør af lungebetændelse og/eller andre infektioner indenfor de første 6 måneder.

Kliniske symptomer

Føøllet føodes med hæmmet immunforsvar.

Symptomer vil ses ved 2-3 måneders alderen når antistoffer fra råmælken udløber.

Sygdommen kommer til udtryk ved:

- Hyppige infektioner
 - Føøl med SCID vil ofte opleve gentagende og alvorlige infektioner, herunder luftvejsinfektioner (hoste, snot, øget vejrtræknings lyd) og gastrointestinal infektioner (diarre, kolik, vægttab).
- Hæmmet vækst
 - Berørte føøl kan have en nedsat vækst og udvikling som følge af gentagende infektioner.

Test og diagnostik

Diagnosen stilles ved klinisk undersøgelse samt blodprøver og genetisk test.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Lidelsen nedarves autosomal recessiv. Det anbefales derfor at undgå at parre bærere af sygdommen. Lidelsen findes primært hos Araberracerne og heste/ponyer krydset med disse racer.

SA - Skeletal Atavism "Dværgvækst"

SA er en genetisk udviklingsdefekt, som giver bl.a. korte ben. Føllene får en meget besværet bevægelse og må ofte aflives inden de er 6 måneder gamle.

Kliniske symptomer

Sygdommen kan have flere negative virkninger på de påvirkede heste:

- Unormale koglestrukturer
 - Heste med SA kan have unormale eller ekstra knogler, som kan ses ved røntgenundersøgelser. Dette kan inkludere ekstra ribben, ændringer i rygsøjlen eller unormale led former.
- Halthed
 - Påvirkede heste kan blive halte grundet forkert belastning som følge af skævheder i kroppen.
- Bevægelsesproblemer
 - Heste kan have vanskeligheder med at udføre normale bevægelser, hvilket kan føre til klodsethed eller usikker gangart.

Test og diagnostik

Gentest af avlsdyr kan sikre avl af raske dyr.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Lidelsen nedarves autosomal recessiv, og findes bl.a. hos Frisere, Miniatureheste og Shetlandsponyer. Det anbefales at undgå at parre bærere af sygdommen.

Sommereksem

Sommereksem er en kronisk hudlidelse hos heste, som skyldes en allergisk reaktion på mitters (*colico-ides spp.*) spyt. Det giver sig udslag i sæsonbetinget hudreaktion, der afhænger af mitternes tilstedeværelse. Alle hesteracer kan få lidelsen, men nogle racer har højere risiko, det er bl.a. Islandske Heste, Frieser Heste, Shetlands Ponyer, Welsh Ponyer og Cobs, Connemara Ponyer og Arabere.

Kliniske symptomer

Lidelsen kommer til udtryk ved voldsom kløe, som følge deraf gnubber heste manke og hale af. I nogle tilfælde kan der opstå sår og hvis det står på over længere tid, bliver huden fortykket med tydelige vævsskader. Det sker i de fleste tilfælde bl.a. på halskammen og ved haleroden.

Test og diagnostik

Diagnosen stilles med kliniske undersøgelser eventuelt suppleret med allergitest, eller hudbiopsi for at udelukke andre lidelser.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Undersøgelser har vist, at risikoen for at udvikle sommereksem er større, hvis en eller begge forældre har lidelsen. For at minimere risikoen for at producere heste med sommereksem bør man undgå at parre heste med en kendt historie af tilstanden.

Spat

Spat er kendetegnet ved slidgigtforandringer, med kroniske forandringer i hasens glide led til følge. Haseleddet består af 4 led afdelinger, øverst er det et hængselsled og under der findes der 3 glide led. Der er ingen væsentlig bevægelse i glide leddene, som primært består af brusk og har en støddæmpende effekt.

Fejl i bagbensstilling hos heste, som hjulbenet, kohaset og rette haser er ofte blevet forbundet med spat.

Kliniske symptomer

I forbindelse med spat forbener brusken, og giver anledning til smerte i den aktive fase. Der behøver ikke altid være tale om slitage, ofte er der tale om en sygelig forandring, hvor led brusk og underliggende knoglevæv bliver beskadiget. I forbindelse med denne proces forsvinder led brusken også og ledet forbener (vokser sammen).

Dette kommer til udtryk ved:

- Halthed
 - Heste med spat vil ofte vise tegn på halthed, især når de belastes. Halthed kan variere fra mild til svær afhængig af graden af sygdommen.
 - Haltheden er ofte langsomt tiltagende.
 - Haltheden aftager ofte, når hesten har været i brug i 15-30 minutter i milde tilfælde (hesten varmer sig ud af problemet), hvorimod haltheden forværres ved brug i svære tilfælde.
- Ubehag ved bevægelse
 - Berørte heste kan vise modvilje mod at bevæge sig eller mod bestemte bevægelser.
 - Manglende evne til at få bagparten ind under sig.
- Hævelse
 - Der kan opstå hævelse omkring det berørte led, især efter hvile og have brug for tid til at varme op før aktivitet.

Test og diagnostik

Diagnosen stilles ved brug af røntgenbilleder.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Omfattende undersøgelser af Islandske heste har vist, at lidelsen har en tydelig arvelig disponering. I undersøgelsen fandt man en høj arvelighedsgrad på 33 %⁹.

Det anbefales, at man udelukker heste med spat (på røntgenfund) fra avlen, samt at være opmærksomme på og sortere avlsdyrene hårdt efter deres benstillinger.

⁹ Sigsgaard 2022

Slingerhed - Wobblers

Slingerhed er en neurologisk lidelse, der påvirker hestens rygsøjle og kan medføre alvorlige bevægelsesproblemer. Sygdommen er mest almindelig hos unge, hurtigt voksende heste.

Kliniske symptomer

Sygdommen kommer til udtryk ved:

- Usikker gangart
 - Heste med slingerhed kan have en usikker eller "wobbly" gangart, hvilket kan være tydeligt, når de bevæger sig.
- Koordinationsproblemer
 - Berørte heste kan have vanskeligheder med at koordinere deres bevægelser, hvilket kan føre til klodsethed eller fald.
- Nedsat præstation
 - Heste kan udvise nedsat præstation under arbejde, da de har svært ved at opretholde balancen og kontrollere deres bevægelser.
- Muskelsvind
 - I svære tilfælde kan der opstå muskelsvind, især i skuldre og nakke, som følge af nedsat brug af de berørte muskler.

Test og diagnostik

Diagnosen stilles ved klinisk undersøgelse eventuelt suppleret med røntgen eller ultralyd af rygsøjlen, samt MRI eller CT-scanning i mere komplekse tilfælde.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Der er en genetisk disponering for sygdommen, men det er endnu uvist præcis hvordan den nedarves. Slingerhed er særligt forekommende hos Varmblod, Fuldblod, Quarter Horse, Tennessee Walking Horse, Arabere og Appaloosa, men alle heste kan få sygdommen.

Sygdommen kan behandles med Anti-inflammatoriske medikamenter og smertestillende, samt eventuel kirurgi for at stabilisere rygsøjlen og reducere trykket på nerverne.

Det anbefales at undgå af avle på heste med en kendt historie for sygdommen.

Strubepibning

Strubepibning er en sygdom, der påvirker hestens strubehoved og giver nedsat evne til at lukke strubehovedet korrekt under anstrengelse. Dette kan føre til åndedrætsbesvær og en karakteristisk lyd under vejtrækning. Lidelsen ses typisk hos store heste med lang hals.

Kliniske symptomer

Symptomerne afhænger af sværhedsgraden af sygdommen, men kommer til udtryk ved:

- Støjende vejtrækning
 - Heste med strubepibning vil ofte udvise en karakteristisk "pibende" eller "hvæsende" lyd, når de trækker vejret, især under fysisk aktivitet. Denne lyd skyldes vibrationer i det berørte væv.
- Åndedrætsbesvær
 - Heste kan have svært ved at trække vejret, især ved anstrengelse. Dette kan føre til en nedsat præstation under træning eller konkurrence.
- Nedsat udholdenhed
 - Berørte heste kan vise tegn på træthed hurtigere end normalt og kan have svært ved at opretholde en høj intensitet i arbejdet.
- Hoste
 - Der kan opstå hoste, især under eller efter anstrengelse, som kan være relateret til irritation i luftvejene.
- Ændringer i adfærd
 - Heste med strubepibning kan udvise ændringer i adfærd, såsom nervøsitet eller modvilje til at arbejde, da de kan opleve ubehag ved vejtrækning.

Test og diagnostik

Diagnosen kan stilles ved kliniske undersøgelser understøttet af endoskopi.

Nedarvning og Avlsplanlægning

Sygdommen menes at være arvelig, men den præcise arvegang er endnu ukendt, men der er observeret en højere forekomst hos visse racer, heriblandt Varmblod, Fuldblod og Quarter Horse.

Det anbefales at undgå at avle på heste med strubepibning, eller heste med en klar familiehistorie for strubepibning.

Referencer

- 1) Hack, Y., Henriksen, M. d. L., Pihl, T. H., Nielsen, R. K., Dwyer, A. E. & R. R. Bellone (2022) A genetic investigation of equine recurrent uveitis in the Icelandic horse breed. *Animal Genetics*. 53(3) pp. 436-440. <https://doi.org/10.1111/age.13200>
- 2) Ablondi, M., Johnsson, M., Eriksson, S., Sabbioni, A., Viklund, Å. G. & S. Mikko (2022) Performance of Swedish Warmblood fragile foal syndrome carriers and breeding prospects. *Genetics Selection Evolution* (54:4). <https://doi.org/10.1186/s12711-021-00693-4>
- 3) Bengtsson, G. (1983) Hovbroskförbening inom svenska kallblodsraser. *Svensk Vet. Tidn.* 35(3) pp. 37-41.
- 4) Finno, C. J., Stevens, C., Young, A., Affolter, V., Joshi, N. A., Ramsay, S. & D. L. Bannasch (2015) Frameshift Variant Associated with Novel Hoof Specific Phenotype in Connemara Ponies. *PLOS Genetics*. April 13, 2015. <http://doi.org/10.1371/journal.pgen.1005122>
- 5) Carlsen, B. (2020) Avlsforbundet Dansk Varmblod har "høj reproduktionsevne" som en del af avlsmålet. I Sverige har man fundet frem til en gentest, der kan være med til at fremme frugtbarheden. *Ridehesten.dk*. 10.11.2020. <https://ridehesten.com/nyheder/ny-genetisk-test-kan-vise-hestens-fertilitet/76748> Citeret Januar 2025.
- 6) Balamurugan, K., Dinesh, N. M. & P. Partheban (2020) Evaluation of gender, sire and dam as a predisposing factor for umbilical hernia and its surgical management in thoroughbred foals: A retrospective study (2002-2020). *Journal of Entomology and Zoology Studies*. 8(6) pp. 1588-1590.
- 7) Schougaard, H., Ronne, J. F. & J. Philipsson (1987) Incidence and inheritance of osteochondrosis in the sport horse. *Presented at the 38th Annual Meeting of EAAP*, Portugal, 28 September-1 October 1987.
- 8) Hippolyt (2024) Equine myopathies - PSSM1 and MIM ("PSSM2"). *Hippolyt.de*. 23.01.2024. <https://www.st-hippolyt.de/wissen/wissenswertes/equine-myopathies-pssm1-and-mim-pssm2> Citeret oktober 2024.
- 9) Sigsgaard, S. A., (2022) Spat hos Islandske heste. *Uanvendelig.dk* https://www.uanvendelig.dk/spat_shaila/ Citeret oktober 2024.