

CEREBELLÄR ATAXI – NCL-A

Cerebellär ataxi, även kallad cerebellär cortical degeneration, neuronal ceroid lipofuscinosis, cerebellär abiotrophi, är en sjukdom som påverkar lillhjärnan. Det som händer är att en viss typ av nervceller, purkinjeceller, i lillhjärnan börjar dö. Lillhjärnan har till funktion att samordna rörelser och när denna inte fungerar som den ska börjar hundarna visa symtom som svårighet att behålla balansen, svårighet att vända, de kan ramla omkull när de skakar på huvudet och verka klumpiga. De kan även få svårigheter att gå i trappor, hoppa in- och ut ur bilen och att simma. I början av sjukdomen kanske man inte märker så mycket mer än att hunden verkar klumpig. Allteftersom sjukdomen fortskrider får hundarna svårare och svårare att samordna rörelserna, de ramlar ofta, kan få nystagmus (ofrivilliga ögonrörelser), verkar yra och blir tillslut oförmögna att gå. Vanligtvis väljer djurägare att avliva hunden innan det gått så långt.

De första symptomen uppträder vanligtvis när hunden är mellan tre och fem år gammal. Enligt en studie av N Olby et al 2004 var genomsnittlig överlevnad för hundar som börjat visa symptom två till fyra år. Hos vissa hundar utvecklas sjukdomen snabbt, medan den hos andra har ett mer långdraget förlopp.

Sjukdomen är inte en ny sjukdom, utan är känd i rasens hemland USA sedan många år tillbaka. Senaste åren har forskning bedrivits parallellt både i USA och Frankrike för att identifiera den onormala genen. I nuläget är cerebellär ataxi en dödlig sjukdom som det inte finns någon bot för.

Arvsgången för cerebellär ataxi är autosomal recessiv, det vill säga en hund måste ha två kopior (affected) av den onormala genen för att utveckla sjukdomen. Hundar med bara en kopia av genen blir bärare (carrier), de utvecklar inte sjukdomen men de kan föra den vidare till sin avkomma.

För att diagnosticera sjukdomen eller ta reda på om en hund är bärare eller fri görs ett gentest. Gentestet är patenterat och företaget som utför testet är Antagene i Frankrike. Testets sensitivitet och specificitet är vardera 99%. Det är med andra ord ett mycket tillförlitligt test. Pilotstudier som gjordes under utvecklandet av testet visade att frekvensen bärare i Frankrike är 30%.

Statistiskt nedärvnings schema:

clear + clear = 100% clear

clear + carrier = 50% clear, 50 % carrier

clear + affected = 100 % carrier

carrier + carrier = 25% affected, 25% clear, 50% carrier

carrier + affected = 50 % carrier, 50%affected

affected + affected = 100% affected

Hur gör man då för att testa för Ataxia cerebellum (NCL-A)?

Om du vill gentesta din hund för ataxia cerebellum NCL-A så görs det hos <http://www.antagene.com>. Testet är vad man kallar mutationspecifikt och räknas av SKK som mycket säkert och effektivt. Det går att göra med både munsvabb och blodprov.

För att beställa ett testkit maila antagene@antagene.com. Upplys om ditt namn, adress och vad för test du vill göra. Du får sedan ett testkit hemskickat i detta står hur du ska gå till väga. Provet måste utföras av en veterinär som också identifierar hunden. Om de ska använda blod ska ett EDTA rör användas av veterinären. Efter ca 3 v får du ett certifikat hemskickat med testresultatet.

Viktigt för eventuell framtida centralregistrering

NCL-A registreras inte idag centralt av SKK. Om så skulle ske i framtiden och du vill att SKK ska registrera din hunds testresultat i efterskott så måste SKK:c allmänna remiss Remiss för DNA-test användas. Remissen är absolut nödvändig för en eventuell framtida registrering av din hunds testresultat. Ange på remissen vilken sjukdom det gäller, vilket laboratorium som utför testet, samt fullständiga uppgifter om den provtagna hunden, hundägaren samt provtagande veterinär.

Din veterinär tar blodprov (ej munsvabb) på hunden. Blodprovet skickas av veterinären till aktuellt laboratorium. SKKs remiss behålls av veterinären tills vidare. Du tar även med dig den remiss till veterinären som du fått med testkitet från Antagene. Denna ska skickas med provet till Antagene.

Provsvaret skickas från laboratoriet både till veterinären och hundägaren. Veterinären kompetterar då SKKs remiss med provsvar, signerar samt skickar denna till SKK. Inskickande remisser sparas på SKK utan åtgärd till dess att beslut om central registrering eventuellt tas.

Det är viktigt att komma ihåg att du är skyldig till att ta hänsyn till testresultatet i ditt avelsbeslut, även om testresultaten inte central registreras.

I Jordbruksverkets nya föreskrifter och allmänna råd om hållande av hund och katt (1 maj 2008) har tillkommit formuleringar gällande recessiva anlag. NCL-A är ett recessivt anlag.

Avel

Djur får inte användas i avel om:

24:2§ de är eller med stor sannolikhet är bärare av recessivt anlag i dubbel uppsättning för sjukdom.

24:3§ de är eller med stor sannolikhet är bärare av enkelt recessivt anlag för sjukdom såvida inte parning sker med individ som är konstaterat fri från motsvarande anlag.