



Informasjon om

CL (ceroid lipofuscinose) hos engelsk setter

(pr mars 2016)

Ceroid lipofuscinose (CL), eller familiær idioti som sykdommen også kalles, skyldes en enzymdefekt som medfører opphopning av stoffskifteprodukter. Det avleires fettstoffer blant annet i nerveceller i sentralnervesystemet. Dette fører til celledskade og atrofi av hjernevev, såkalt hjernesvinn. Enzymdefekten kommer av en genmutasjon, og er tilstede allerede fra fødselen. Det tar imidlertid tid for fettstoffene å hope seg opp i cellene, og symptomer sees derfor først rundt ett til to års alder.

Kliniske symptomer

Hundene får i ung alder tiltagende syns- og bevegelsesproblemer. Personligheten forandres, de får nedsatt synsoppfattelse, generell ustøhet, hodesjelvinger, kramper og lammelser. Et karakteristisk tegn er at hunder viser tegn til frykt i kjente miljøer. De kan være redde for skygger og stillestående gjenstander. Hundene kan virke dumme; derav navnet "idioti".

Diagnose - behandling

Laboratorieundersøkelser viser ikke noe unormalt. Diagnose stilles ved DNA-test. Diagnose kan også stilles ved biopsi av hjernevev eller ved obduksjon. De patologiske funnene er karakterisert av avleiring av et fettholdig stoff i nerveceller i hjernen og ryggmargen. Det finnes ingen behandling. Sykdommen er fatal og uhelbredelig.

Nedarving

CL hos engelsk setter nedarves autosomalt recessivt. Autosomal recessiv nedarving innebærer at hunden må få ett sykdoms-gen fra hver av sine foreldre for å utvikle sykdom. Kun hunder som har sykdoms-genet i dobbel dose (homozygote) utvikler sykdom (se tabell).

DNA-test

Når du skal ta prøve av hunden din, henter du NKKs DNA-skjema via «Min side» på www.nkk.no. Dette skjemaet sendes IKKE til laboratoriet, men sendes NKK av eier sammen med prøvesvar/sertifikat når det kommer fra laboratoriet. Prøven MÅ tas og sendes av veterinær, som også må kontrollerer hundens chip.

Mer informasjon om DNA-testing mm i følgende dokumenter:

[DNA – laboratorier, tester, raser](#) - oppdatert oversikt over DNA-tester med sentral registrering hos ulike raser og godkjente laboratorier

[Registreringshåndbok \(Regler for registrering av hund\)](#)

– oppdatert oversikt over raser med tilleggskrav til foreldre dyr for registrering av valper, feks DNA-tester

[Skal hunden din DNA-testes?](#) – praktisk informasjon om hvordan du går fram for å få testet en hund

Mulige svar på DNA-testen

Diagnose	Forklaring
Fri (homozygot for det friske genet)	Hunden bærer ikke genet for sykdommen det er testet for, og vil ikke utvikle sykdommen.
Bærer (heterozygot for sykdoms-genet)	Hunden bærer genet for sykdommen, men vil <i>sannsynligvis</i> ikke selv utvikle sykdommen. Dersom en bærer brukes i avl, må den kun pares med en hund som er testet fri for dette genet. Da vil ca halvparten av avkommene være bærere, mens resten vil være fri for genet. Ingen avkom etter en slik kombinasjon vil utvikle sykdommen. <i>En bærer skal <u>ikke</u> pares med en annen bærer eller en hund som er syk/affisert.</i>
Syk/affisert (homozygot for sykdoms-genet)	Hunden har fått genet for sykdommen fra begge sine foreldre og er allerede syk, eller vil etter all sannsynlighet utvikle sykdommen