



## Informasjon om Fucosidose hos engelsk springer spaniel

(pr november 2017)

**Fucosidose** er en arvelig sykdom der avfallsprodukter fra stoffskiftet hoper seg opp inne i kroppens celler. Nervecellene er spesielt utsatt. Når opphopningen av avfallsprodukter når et visst nivå, vil cellene dø. Sykdommen kommer av en genmutasjon, og hører til i gruppen lysosomale lagrings sykdommer. Genmutasjonen er tilstede allerede fra fødselen, men fordi det tar tid for avfallsproduktene å hople seg opp i cellene, sees symptomer først rundt ett til to års alder.

### **Kliniske symptomer**

Symptomene kommer i første rekke fra nervesystemet, og viser seg som en blanding av motoriske og mentale problemer. Det begynner som regel med at hunden får ustø gange, og virker engstelig. Videre vil den glemme tidligere innlært atferd, temperamentet endrer seg, stemmeleie forandres, og hunden får vansker med å spise. Etter hvert vil den også bli døv og blind, mens ustøheten og tap av muskulatur hele tiden tiltar. Syke hunder dør eller blir avlivet før 3-4 års alder.

### **Diagnose – behandling**

Diagnosen stilles ved å måle enzymet alpha-L-fucosidase i blodet. Gentesten er hovedsakelig ment som et avlsverktøy, men kan også brukes til å stille diagnosen på syke individer. Det fins pr. i dag ingen behandling for sykdommen.

### **Nedarving**

Fucosidose nedarves autosomalt recessivt. Autosomal recessiv nedarving innebærer at hunden må få ett sykdomsgen fra hver av sine foreldre for å utvikle sykdom. Kun hunder som har sykdomsgenet 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](http://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 kontrollere 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 foreldredyr for registrering av valper, f.eks. 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
<b>Fri</b> (homozygot for det friske genet)	Hunden bærer ikke genet for sykdommen det er testet for, og vil ikke utvikle sykdommen. Den vil heller ikke gi noen sykdomsgener videre til sine avkom.
<b>Bærer</b> (heterozygot for sykdomsgenet)	Hunden bærer genet for sykdommen, men vil <i>sannsynligvis</i> ikke selv utvikle sykdommen.  <b>Dersom en bærer brukes i avl, må den kun pares med en hund som er testet fri for dette genet.</b> 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 ikke pares med en annen bærer eller en hund som er syk/affisert.</i>
<b>Affisert</b> (homozygot for sykdomsgenet)	Hunden har fått genet for sykdommen fra begge sine foreldre og er allerede syk, eller vil etter all sannsynlighet utvikle sykdommen.