



Informasjon om

## L-2-HGA (L-2-hydroksyglutar-aciduri) hos staffordshire bullterrier

(pr november 2017)

**L-2-HGA (L-2-hydroksyglutar-aciduri)** er arvelig sykdom som affiserer stoffskiftet i nervecellene til staffordshire bullterrier. Affiserte hunder får problemer med nervefunksjonen. Forøkte nivåer av L-2-hydroksyglutarsyre kan måles i urin, blodplasma og cerebrospinalvæske (væsken i sentralnervesystemet).

### Kliniske symptomer

Symptomene opptrer vanligvis ved ½ - 1 års alder, men intervallet varierer fra 2,5 mnd til 5 år. De første tegnene er som regel muskelstivhet i alle fire bein, krum rygg, og skjelvinger i hode og kropp. En del hunder løfter også beina unormalt høyt, og kan ha en sjanglende gange. Atferdsforandringer som tom stirring ut i lufta, demens, og tap av innlært atferd, forekommer. En del av hundene har også epilepsilignende anfall.

### Diagnose

Før DNA-testenes tid ble sykdommen diagnostisert ved tradisjonell nevrologisk utredning, inkludert blod- og urinprøver (hvor man kunne påvise forhøyete nivåer av L-2-hydroksyglutarsyre), samt MR. Gentesten er hovedsakelig ment som et avlsverktøy, men kan også brukes til å stille diagnosen på syke individer.

### Nedarving

L-2-HGA hos staffordshire bullterrier 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, 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
<b>Fri</b> (homozygot for det friske genet)	Hunden bærer ikke genet for sykdommen det er testet for, og vil ikke utvikle sykdommen
<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 <u>ikke</u> pares med en annen bærer eller en hund som er syk/affisert.</i>
<b>Syk/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.