

Neuronaalinen seroidilipofuskiinosisi tyyppi 8 (NCL8); mutaatio alun perin löydetty Alppienajokoiralta

Yleistä

Neuronaaliset seroidilipofuskiinosisit (NCL) ovat ryhmä perinnöllisiä, lysosomaalisia kertymäsairauksia, joille on tyypillistä etenevä keskushermoston rappeutuminen. Neuronaalisissa seroidilipofuskiinosisissa keskushermostoon ja muihin kudoksiin kertyy lipopigmenttejä, lipofuskiinia ja seroidia. Tautiryhmän eri tyypit poikkeavat toisistaan muuan muassa oireiden alkamisaikojen ja etenemisnopeuden perusteella. Yleensä etenevä näön heikkeneminen on ensimmäinen havaittava oire. Muita tavallisia oireita ovat käytösmuutokset, kuten aggressiivisuus, sekä ataksia eli liikkeiden koordinaatiohäiriö ja kohtaukset. Englanninsettereilä, australianpaimenkoirilta ja alppienajokoirilta on tunnistettu NCL8:aa aiheuttavat mutaatiot. Sairaus periytyy autosomaalisesti peittyvästi.

Miten sairaus ilmenee?

Tyyppin 8 neuronaalisessa seroidilipofuskiinosisissa ensimmäiset oireet havaitaan 1-2 vuoden ikään mennessä. Oireisiin kuuluvat ataksia eli liikkeiden koordinaatiohäiriö, luonne- ja käytösmuutokset, näön heikkeneminen sekä epilepsia-kohtaukset. Oireet ovat eteneviä. Sairaavat koirat kuolevat yleensä kahden vuoden ikään mennessä hallitsemattomien kohtausten takia.

Viitteet

Online-tietokannat

Online Mendelian Inheritance in Animals, OMIA (<http://omia.angis.org.au/>). Faculty of Veterinary Science, University of Sydney; OMIA001506-9615.

Tieteelliset artikkelit

Guo J, Johnson GS, Brown HA, Provencher ML, da Costa RC, Mhlanga-Mutangadura T, Taylor JF, Schnabel RD, O'Brien DP, Katz ML. A CLN8 nonsense mutation in the whole genome sequence of a mixed breed dog with neuronal ceroid lipofuscinosis and Australian Shepherd ancestry. *Mol Genet Metab* 112:302-9, 2014. Pubmed: 24953404.

Katz ML, Khan S, Awano T, Shahid SA, Siakotos AN, Johnson GS. A mutation in the CLN8 gene in English Setter dogs with neuronal ceroid-lipofuscinosis. *Biochem Biophys Res Commun* 327:541-7, 2005. Pubmed: 15629147.

Lingaas F, Aarskaug T, Sletten M, Bjerkås I, Grimholt U, Moe L, Juneja RK, Wilton AN, Galibert F, Holmes NG, Dolf G. Genetic markers linked to neuronal ceroid lipofuscinosis in English setter dogs. *Anim Genet* 1998;29:371-376.

Hirz M, Drögemüller M, Schänzer A, Jagannathan V, Dietschi E, Goebel HH, Hecht W, Laubner S, Schmidt MJ, Steffen F, Hilbe M, Köhler K, Drögemüller C, Herden C. Neuronal ceroid lipofuscinosis (NCL) is caused by the entire deletion of CLN8 in the Alpenländische Dachsbracke dog.

Sairauden vakavuusaste

Vakava



Oireet

- Näön heikkeneminen
- Ataksia
- Käytösmuutokset
- Kohtaukset

Periytymismalli

Autosomaalinen peittyvä

Geenitestin tulokset raportoidaan seuraavalla tavalla:

- Normaali
-  Kantaja
-  Altis

Testattu mutaatio on tähän mennessä tavattu seuraavissa roduissa

- Alppienajokoirat
- Australiankarjakoira
- Australianpaimenkoira
- Englanninsetterit
- Miniature American Shepherd
- Sekarotuinen
- Tanskalais-ruotsalainen pihakoira

