

**NCL (Neuronale Ceroid Lipofuscidose) bei Border Collie, English Setter, Landhaardackel und Amerikanischer Bulldogge - neuronalna lipofuscydoza ceroidowa u border collie, setera angielskiego, jamnika długowłosego i buldoga amerykańskiego**

Neuronalna lipofuscydoza ceroidowa jest nieuleczalną, śmiertelnie przebiegającą chorobą dziedziczną, przy której dochodzi do postępującego niszczenia tkanki nerwowej. W chorobie tej poprzez brak pewnego enzymu gromadzi się w komórkach woskopodobny produkt rozpadowy komórkowej przemiany materii (lipofuscyna ceroidowa). Szczególnie są przy tym dotknięte komórki układu nerwowego, które wskutek tych złogów obumierają. Chorobę spotyka się u różnych ras psów (np. saluki, cocker spaniela, chihuahua, owczarka jugosłowiańskiego, terriera tybetańskiego, dalmatyńczyka), u innych zwierząt i u człowieka (choroba Batten). Występujące u poszczególnych ras postacie choroby różnią się odnośnie początku, rozmiaru i czasowej kolejności, jak też szybkości postępu objawów. U wspomnianych ras rozróżnia się postacie ostre we wczesnym stadium rozwojowym (u setera angielskiego, border collie i jamnika długowłosego) i postacie w dojrzałym stadium rozwojowym (u buldoga amerykańskiego). U border collie ok. 3-5% zwierząt jest nosicielami choroby. W badaniu na 123 buldogach amerykańskich 36% przebadanych zwierząt zidentyfikowano jako nosicieli mutacji, podczas gdy 10% było chorych. U innych ras częstość występowania choroby jest nieznaną.

#### OBJAWY

Początkowo choroba przejawia się często nasilającym się osłabieniem wzroku, które w końcu może prowadzić do całkowitej ślepoty. Objawy kliniczne obejmują zmiany osobowości, takie jak nadaktywność, nerwowość, agresywność i omamy. Występują także napady padaczkowe i utrata koordynacji mięśni przy bieganiu, jedzeniu, piciu itd. U border collie pierwsze objawy mogą wystąpić już w wieku 16-23 miesięcy, ale wiek przy wystąpieniu tych objawów, jak i ich nasilenie wahają się silnie indywidualnie. Oczekiwany czas życia chorych zwierząt wynosi zazwyczaj poniżej 28 miesięcy. U jamnika długowłosego miniaturowego pierwsze objawy zwyrodnienia nerwów (zmiany osobowości, zaburzenia koordynacji, utrata zdolności wyuczonych, wymioty) występują między 7 a 9 miesiącem. Dwa dotknięte chorobą zwierzęta padły w wieku 12 miesięcy. U seterów angielskich choroba zaczyna się w wieku 12-18 miesięcy, i zwierzęta padają w wieku ok. 2 lat na niemożliwe do opanowania napady drgawek. U buldogów amerykańskich choroba przebiega mniej ciężko, i pierwsze objawy, takie jak zaburzenia koordynacji występują w wieku ok. 2 lat. Oczekiwany czas życia wynosi mniej niż 7 lat.

#### PRZYCZYNA

Neuronalna lipofuscydoza ceroidowa u wymienionych ras jest wywoływana przez mutacje w rozmaitych genach. U border collie istnieje defekt genu (mutacja) w genie CLN5. U setera angielskiego przyczyną jest mutacja w genie CLN8, u jamnika długowłosego - mutacja w genie kodującym peptydazę tripeptydylową 1 (TPPP1), zaś u buldoga amerykańskiego - mutacja w genie kodującym katepsynę D. Wszystkie wspomniane geny istnieją w dwóch kopiach. Choroba jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że zarówno osobniki męskie, jak i żeńskie są dotknięte tak samo chorobą, i że zwierzęta mogą zachorować jedynie, jeżeli noszą one mutację w obydwu kopiach genowych. Może to zdarzyć się tylko wtedy, gdy zarówno ojciec, jak i matka noszą mutację wywołującą chorobę i obydwoje tę mutację przekazali.

#### MOŻLIWE NASTĘPUJĄCE GENOTYPY:

N/N - zwierzę nie nosi mutacji wywołującej neuronalną lipofuscydozę ceroidową. Jest ono homozygotyczne dla normalnej kopii genu. Określane jest ono jako N/N i nie jest dotknięte chorobą.

N/NCL- zwierzęta, które noszą mutację tylko w jednej kopii genowej są określane jako N/NCL. Są one heterozygotycznymi nosicielami mutacji i chorują na neuronalną lipofuscydozę ceroidową. Przenoszą one z 50% prawdopodobieństwem skłonność do choroby na swoje potomstwo.

NCL/NCL – zwierzęta, u których obydwie kopie genowe noszą mutację wywołującą chorobę są określane w wyniku badania jako NCL/NCL, tj. dotknięte schorzeniem. Są one homozygotycznymi nosicielami mutacji i chorują na neuronalną lipofuscydozę ceroidową. Przekazują one ze 100% prawdopodobieństwem skłonność do choroby na swoje potomstwo.

## HODOWLA

-----  
Dla hodowli decydujące jest to, iż nosiciele skłonności do schorzenia (noszą zmutowany gen i normalny gen) wprawdzie sami nie zachorują, lecz z 50% prawdopodobieństwem przekazują dziedziczną skłonność do neuronalnej lipofuscydozy ceroidowej na swoje potomstwo. Przy kojarzeniu dwóch nosicieli skłonności do choroby istnieje zatem niebezpieczeństwo, że część potomstwa zostanie dotknięta schorzeniem. Nosiciele tej skłonności nie muszą jednak być automatycznie eliminowani z hodowli. Gdy skojarzy się ich ze zwierzęciem N/N noszącym dwie normalne kopie genowe, to zaistnieć może potomstwo składające się tylko ze zwierząt niedotkniętych chorobą (N/N), oraz niechorujących nosicieli skłonności do choroby (N/NCL).

Dla hodowcy wczesna wiedza o genetycznej skłonności do schorzenia ma szczególne znaczenie. Test genetyczny udziela jednoznacznej informacji o istnieniu mutacji. Hodowca może w ten sposób dokładnie zaplanować możliwe kojarzenia z uwzględnieniem informacji o genetycznej skłonności do choroby.

## SCHEMAT KRZYŻOWANIA

<b>Osobnik rodzicielski 2</b>				
		<b>N/N ZDROWY</b>	<b>N/NCL NOSICIEL</b>	<b>NCL/NCL CHORY</b>
<b>Osobnik rodzicielski 1</b>	<b>N/N ZDROWY</b>	100 % zdrowe	50% zdrowe 50% nosiciele	100% nosiciele
	<b>N/NCL NOSICIEL</b>	50 % zdrowe 50% nosiciele	25% zdrowe 50% nosiciele 25% chore	50% nosiciele 50% chore
	<b>NCL/NCL CHORY</b>	100% nosiciele	50% nosiciele 50% chore	100% chore

## PRZEPROWADZENIE BADANIA

-----  
Jako materiał do badania w rachubę wchodzi wymaz ze śluzówki policzka lub też 0,5 ml krwi wersenianowej. O dokładnym pobieraniu próbek informuje osobna ulotka informacyjna. Wynik badania jest z reguły w ciągu 14-21 dni. Na żądanie zleceniodawca otrzymuje materiał do pobrania wymazu policzkowego.