

## Beskrivning av NCL hos Tibetansk Terrier

**Ålder när de kliniska symptomen börjar: 4 till 6 år**

**Ålder när hunden avlider: 7 till 10 år**

### **Abnormiteter ofta observerade av ägaren:**

**Mentala förändringar:** Ett vanligt tecken på NCL hos tibetansk terrier är utvecklingen av aggressivitet mot människor och/eller andra hundar. Hundar med den störningen uppträder ofta nervöst eller ängsligt. Förändringar av matvanor har också rapporterats. Drabbade hundar förlorar ofta både sin uppföstran och sitt beteende.

**Förändringar av gång och kroppshållning:** I ett tidigt stadium av sjukdomen uppvisar drabbade hundar en mild form av icke koordinerad gång med sporadiska snubblanden och fall. Avsaknaden av koordination blir värre och ökar i takt med sjukdomsförloppet. Hundar med NCL har ofta svårt att hoppa upp på ytor från marken eller golvet samt att gå upp eller ned i trappor. I slutfasen av sjukdomen faller drabbade hundar ofta omkull och har då svårt att ta sig upp igen.

**Visuell avvikelser:** Nedsatt synförmåga i svag belysning, utvecklas även ibland till nedsatt synförmåga i stark belysning vid slutet av sjukdomen. Pupillerna kan bli något utvidgade.

**Anfall/kramper:** Lindriga krampanfall, som ofta inte känns igen av ägaren, är vanliga allteftersom sjukdomen utvecklas. Även svåra anfall förekommer.

### **Abnormiteter observerade vid klinisk undersökning:**

**Kliniska neurologiska förändringar:** I ett tidigt stadium av sjukdomen uppvisar drabbade hundar en mild form av ataxi med sporadiska snubblanden och fall. Ataxin blir svårare ju längre sjukdomen framskrider. Tibetansk terrier med NCL har ofta svårt att hoppa upp på ytor från marken eller golvet samt att gå upp eller ned i trappor. I slutfasen av sjukdomen faller drabbade hundar ofta och har svårt att ta sig upp igen. Det finns också en viss grad av hypermetri i frambenen hos drabbade hundar. Kroppshållningen hos drabbade hundar är ofta bredbent. Lindriga krampanfall, som ofta inte känns igen av ägaren, är vanliga allteftersomsjukdomen utvecklas. Även svåra anfall förekommer.

**Kliniska ögon förändringar:** Både direkta och indirekta pupillreflexer är långsammare än normalt hos drabbade hundar. Drabbade hundar uppvisar lätt mydriasis (utvidgning av pupillerna).

**Visuell abnormitet:** Nedsatt synförmåga i svag belysning, utvecklas även ibland till nedsatt synförmåga i stark belysning vid slutet av sjukdomen.

**Näthinne förändringar:** Undersökningar av ögonen antyder en långsam progressiv näthinne degeneration som varierar mellan olika hundar. Tidiga tecken på näthinne degeneration inkluderar en lätt förhöjning i tapetums reflexivitet i mittperifera fundus likasom en ökad kärleteckning perifert. Hos vissa hundar är en moderat framskriden näthinne degeneration observerad i slutet av sjukdomen.

**Elektroretinografi (ERG):** Signifikant funktionell försvagning av näthinnan är påtaglig hos drabbade hundar, särskilt i ett sent skede av sjukdomen. Stavarnas funktion är reducerad till så mycket som 90 % hos hundar med NCL. Tapparnas funktion, å andra sidan, är inte skadade hos drabbade hundar.

**Histopatologi:** Massiva ansamlingar av självlysande inklusionskroppar uppträder längs hela centrala nervsystemet, inkluderande stora hjärnbarken, lilla hjärnan och näthinnan. Närvaron av inklusionskroppar i ganglier i näthinnan är ett säkert diagnostiskt tecken. På elektronmikroskopisk nivå varierar inklusionskropparnas struktur något mellan olika vävnader.

**Nedärvning:** Autosomal recessiv

**Mutationsinnehållande gen:** Okänd

### **References:**

Riis RC, Cummings JF, Loew ER, de Lahunta A: Tibetan Terrier model of canine ceroid lipofuscinosis. Am J Med Genet. 1992;42:615-621.

Katz ML, Sanders DA, Sanders DN, Hansen E, and Johnson GS: Assessment of Plasma Carnitine Levels in Tibetan Terriers in Relation to Ceroid-Lipofuscinosis. Am. J. Veterinary Res. 63:890-895, 2002.

Katz ML, Narfström K, Johnson GS and O'Brien DP: Assessment of retinal function and characterization of lysosomal storage body accumulation in the retinas and brains of Tibetan Terriers with ceroid-lipofuscinosis. Am. J. Vet. Res., in press, 2005.

**Översatt Av Viktoria Karlsson för TTS**

**Ordlista**

NCL – Neuronal Ceroid Lipofuscinosis

**eutanasi** – dödshjälp

**ataxi** – oförmåga till koordination av muskelrörelser

**hypermetri** – överdrivna benrörelser

**elektroretinografi (ERG)** – metod att mäta och registrera svaga elektriska strömmar som uppkommer då näthinnan reagerar för ljus

**histopatologi** – metod att i mikroskopiska vävnadssnitt diagnostisera olika sjukdomar

**ganglier** – nervceller

**autosomal** – syftar på de kromosomer som ej är könskromosomer (icke könsbundna)

**recessiv** – om arvsanlag inom ett anlagspar: som är underordnat det andra (dominanta) anlaget. Först då det recessiva anlaget finns i dubbel uppsättning, d v s har ärvts från båda föräldrarna, visar sig dess egenskap hos bäraren.

(ordlistan är begränsad eftersom vissa veterinärmedicinska termer är alltför omfattande och komplicerade att förklara)