

Inom den släthårig foxterriern finns en ärftlig defekt - cerebellär ataxi. Ataxi är en sjukdom där delar av nervsystemet bryts ner vilket leder till att hunden inte kan koordinera sina rörelser. I denna typ av ataxi - cerebellär - förstörs vissa celler i cerebellum (lillhjärnan). I svenska släthårsstammar dök ataxi upp första gången 1941 med några fall bland hundar med engelsk härstamning. Sjukdomen dök upp ett flertal gånger i uppfödningar med liknande blodslinjer, så den konstaterades snabbt vara ärftlig.

Den är numera tack och lov mycket ovanlig och ansågs kanske till och med vara utrotad. Eftersom den är ärftlig krävs det att båda föräldrarna har det defekta anlaget i sin genuppsättning för att valpen ska utveckla sjukdomen. Detta innebär att det kan gå många år innan två anlagsbärare paras och det dyker upp sjuka valpar. Detta sjukdomsanlag kan numera tack och lov spåras med gentest och risken för att sjuka valpar föds kan avvärras genom att avel mellan två bärare av sjukdomen förhindras.

Nedanstående dokumentation har sammanställts av Elisabet Kinnby (veterinär), Lennarth Härnesund (uppfödare) och jag Marianne Jonsson-Hall (uppfödare). Här finns information om sjukdomen, om hur man som uppfödare/hundägare kan göra för att testa sin/sina hundar. Det finns också lista tillgänglig på både historiskt gamla hundar som betecknades som anlagsbärare. Det finns en lista med hundar som i modern tid visat sig vara anlagsbärare, frikända eller sjuka. Vi som jobbat med detta hoppas nu att vi alla kan tänka framåt, testa dina avelsdjur om du känner den minsta misstanke att det kan finnas, litet ledtrådar kan finnas i den moderna listan. Om vi alla hjälps åt under några år, så bör vi få slut på detta. Jag tar gärna emot testresultat och fortsätter att lägga in data i min tabell som jag börjat på. Nedan finns en sammanfattning av kliniska studier gjorda av bl.a. professor Gunnar Björck, som redovisade detta för Bodil Granberg. Bodil skrev en artikel som publicerades i rasklubbens tidning 1986.

“Genetisk betingad ataxi hos släthårig foxterrier. Klinisk bild: Under de första månaderna kan man inte märka något onormalt hos de valpar som senare visar sig ha ataxi. De första symptomen, i regel vid 3 – 4 månaders ålder, har bestått i rastlöshet hos valparna. En del har även skällt på ett för sjukdomen karaktäristiskt sätt. Ofta har det verkat som om valparna har haft klåda, de har gnidit i synnerhet huvudet mot stolsben, mattor och andra föremål. Ganska snart efter de första symptomen, kan man märka rörelsesvårigheter hos valparna, när de gått i trappor eller velat hoppa upp på en stol eller dylikt. Särskilt typiskt är hundarnas studsande, dansande rörelser. Efter några månaders förlopp stabiliseras lidandet och i vissa fall har defekta hundar kunnat leva ett relativt normalt liv, trots de abnorma rörelserna. I intet fall har defekten som sådan påvisats vara letal.”

En individs egenskaper beror både på miljön och på arvsanlagen (generna) som överförs med könscellerna från föregående generation. Arvsanlagen ligger i kromosomerna i cellernas kärnor. Antalet kromosomer i varje kroppscell varierar mellan olika arter. Exempelvis, hunden har 52 och människan 46 kromosomer. Kromosomerna i vanliga kroppsceller är ordnade parvis. Den ena kromosomen i varje par kommer från modern, den andra från fadern. Könscellerna (ägg och sädesceller) har däremot enkel kromosomuppsättning, d.v.s. hälften så många kromosomer som vanliga celler. När ett ägg och en sädescell smälter samman vid befruktning, får avkomman därigenom det normala, dubbla antalet kromosomer - hälften från modern och hälften från fadern. Då könscellerna förenas finner varje kromosom sin motsvarande kromosom, varje gen sin gen, men det är inte alltid de båda anlagen får lika starkt uttryck. Vissa anlag är dominant, andra recessiva. Om en egenskap/sjukdom är dominant så kommer denne att uttryckas så fort en gen är dominant. Däremot så kommer en recessiv egenskap/sjukdom att uttryckas först när två recessiva gener möts. I litteraturen illustreras oftast de dominant anlagen med stora bokstäver och recessiva med små bokstäver. Ataxin som drabbar den släthåriga foxterriern är ärftlig och sjukdomens arvgång är recessiv, vilket innebär att båda föräldrarna måste ha genen för sjukdomen, så att det blir dubbelt hos valpen; då blir sjukdomen synlig. I nedanstående figurer är den friska genen beskriven som "A", och den sjuka genen som "a".

Ataxi = svårt att koordinera rörelser pga nedbrytning av nervsystemet.

Cerebellum = lillhjärnan.

Autosomal = inte könsbunden.

Anlag/gen = del av DNA som innehåller information för en ärftlig egenskap.

Recessiv = anlag som framträder om det finns i dubbel uppsättning, dvs måste ärvas från både moder och fader.

Figur 1 visar arvs gången om man parar en hund som är fri från defekt gen (AA) med en hund som har den defekta genen (Aa). Sannolikheten vid en sådan parning blir 50/50 - 50% risk att valpen blir anlagsbärare (Aa) och 50% chans att valpen blir frisk (AA). Om man hela tiden har turen att använda fria hundar för avel med hundar med defekta gener bryter det inte ut något sjukdomsfall. Detta kan då pågå i många generationer.

Förälder 1 Arvsanlag	Gen 1 A	Gen 2 A
Förälder 2 Arvsanlag	Gen 1 A	Gen 2 A
Gen 1 A	AA	AA
Gen 2 a	Aa	Aa

Figur 1. Sannolikhet för parningsresultat mellan en fri (AA) och en anlagsbärande hund (Aa).

Figur 2 visar det sannolika resultatet när man råkar para två anlagsbärare (Aa) med varandra.

Sannolikheten för var valp blir då 25% att den blir fri (AA), 50% att den blir anlagsbärare för sjukdomen (Aa) och 25% att valpen blir sjuk (aa). Detta är illustrerat i Figur 2. I en kull på fyra valpar blir således den statistiska sannolikheten att en valp blir sjuk; ju fler valpar som föds desto större risk för fler sjuka valpar.

Förälder 1 Arvsanlag	Gen 1 A	Gen 2 a
Förälder 2 Arvsanlag	Gen 1 A	Gen 2 a
Gen 1 A	AA	aA
Gen 2 a	Aa	aa

Figur 2. Sannolikhet för parningsresultat mellan två anlagsbärande hundar (Aa).

AA = Två friska gener. Frisk individ, inte anlagsbärare.
 Aa = En frisk och en defekt gen. Frisk individ, anlagsbärare.
 aa = Två defekta gener. Sjuk individ.

De fall av ataxi som blivit kända kommer från linjer med jagande hundar i stamtavlan, men det recessiva anlaget kan förekomma i alla linjer.

Den defekta genen (en mutation i *KCNJ10*) kan numera spåras med gentest och risken för att sjuka valpar föds kan avväjas genom att avel mellan två bärare av sjukdomen förhindras. En bärare kan paras med en hund i vars arvs massa ataxi-defekten inte förekommer. Man har konstaterat att arvsgången för ataxi är enkel autosomal recessiv. Enkel innebär att endast en gen på en vanlig kromosom styr sjukdomens uttryck. Autosomal innebär att sjukdomen inte är könsbunden. Recessiv innebär att dubbelt anlag för sjukdomen måste till för att avkomman skall bli sjuk. Med andra ord, för att få ataxi måste valpen få ett defekt anlag från bägge sina föräldrar; de måste båda bära på en defekt gen på den aktuella kromosomen, som förs vidare till valpen. Hos valpen bildas då en kromosom bestående av två defekta gener (dubbling) och valpen utvecklar sjukdomen.

En hund som bara har ett anlag för sjukdomen kallas bärare. En sådan hund kan aldrig utveckla sjukdomen och med den nya gentekniken är även den möjlig att använda i avel. För om man väljer en partner som är testad fri från den defekta genen blir alla valpar friska, vissa kan förstås bli nya bärare. Sannolikt skulle 50% vara helt fria från ataxi-genen och 50% bärare av den.

REFERENSER

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20435980/>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25998802/>

PROVTAGNING FÖR SPINOCEREBELLÄR ATAXI (SCA)

För att inte riskera att sjukdomen uppstår hos fler individer och för att kunna kartlägga den, rekommenderar man att hundarna testas för genen, framförallt blivande avelsdjur. På så sätt kan man undvika att para två anlagsbärare. Om båda föräldrarna är testade fria så vet vi också automatiskt att denna kombinations avkommor inte är anlagsbärare. Är en av föräldrarna anlagsbärare så behöver avkommor som ska användas för avel också testas. Att para två anlagsbärare är inget som rekommenderas.

1. Varför rekommenderar vi blodprover framför salivprov? Man kan testa sina hundar både med saliv- och blodprov. Rent praktiskt är ett salivprov från hund ett svabbprov från kinden (buccal swab) snarare än ett rent salivprov. Svabbprov är billigare, men enligt Laboklins hemsida kan 5% av salivproverna inte analyseras medan motsvarande siffra för blodprover är mindre än 1%. Detta är pga att man får betydligt mindre cellmaterial. Det är alltså viktigt att ett salivprov tas och hanteras på korrekt sätt för att man ska få med tillräckligt med material och kunna analysera DNAet

<https://laboklin.com/en/specialist-information/preanalytics/genetic-testing/>

2. Vilket laboratorium rekommenderar vi? Vi rekommenderar att proverna skickas till Laboklin då vi vet att de testar för denna specifika gen för hereditär (ärftlig) ataxi (KCNJ10 SCA). Vi har också varit i kontakt med en neurolog inom veterinärmedicin som har erfarenhet och rekommenderar detta specifika laboratorium, eftersom hon har erfarenhet av att man kan få olika svar från olika laboratorier - även om detta har varit andra sjukdomar som det testats för så är det något vi bör ta i beaktande.

3. En beskrivning på hur man lättast gör provtagningen finns om man följer länken här nedan. Information om testet för SCA (KCNJ10):

<https://labogen.com/en/genetic-diseases-dog/spinocerebellar-ataxia-sca/>

Men vi rekommenderar som sagt att ta blodprov och idag har i princip alla veterinärer tillgång till det EDTA rör som används för detta, så det finns ingen anledning att beställa ett provkit, det är för att ta saliv/svabb prov.

För att beställa ett test börja med att registrera dig som kund genom att skapa ett inlogg här:

<https://shop.labogen.com/en>

Beställ och betala testet via Labogens webshop. Fyll i och skriv ut beställningsformulär som kommer via e-mail efter betalning. Det kan vara bra att kontakta veterinär innan beställningen hos Labogen för att säkerställa att de har möjlighet att ta blodprov i EDTA-rör.

Ta med remissen. Förbered kuvert till laboratoriet med porto och adress. Skicka provet tillsammans med beställnings-formuläret. Provet skickas enklast till Laboklins svenska adress (därifrån vidarebefordras proverna med kurir till labbet i Tyskland). Det finns också en lokal adress i Norge. Det finns en konktaktlista på Laboklins hemsida med flera länders kontakuppgifter

<https://laboklin.com/se/contact/list-of-contacts/>

Skicka **INTE** som rekommenderat brev

POSTADRESS FÖR GENETISKA PROV OCH VID BEHOV:

LABOKLIN
c/o Kilanda Teknik, Johansson
Eckensväg 26
SE-43333 Partille

**Prov ska skickas i ett kuvert och inte i ett paket med spårning
(Detta är endast en postadress och vi kan inte kontaktas via denne!)**

POSTADRESSE FOR GENETISKE PRØVER OG VED BEHOV

LABOKLIN
c/o Jan F. Andersen AS
Energiveien 1
NO-3520 Jevnaker

Denna adress gäller för Norge.

Förtydligande: Laboklin är laboratoriet, Labogen är hemsidan som är till för ägare och uppfödare att beställa prover som analyseras av Laboklin. Man kan absolut välja andra laboratorium, men då är det viktigt att se att de testar för rätt gen (KCNJ10) och att man läser igenom all information och se till att provet/proverna tas korrekt.

Så här ska analysresultaten tolkas:

Tolkning av resultat från Laboklin

N / N = frikänd hund

N / SCA = anlagsbärare

SCA / SCA = sjuk hund

Denna sjukdom kan alltså ligga latent i många generationer och vi uppfödare bör vara medvetna om det och informera andra, testa hundar som vi misstänker vara anlagsbärare så man inte parar två anlagsbärare med varandra.

Det som nu är positivt är att det finns möjlighet att i förväg testa sina hundar och på så vis förhoppningsvis få slut på sjuka individer. Jag har också dokumenterat dels de anlagsbärare som upptäcktes för snart 70 - 80 år sen plus de som det finns dokumentation om på mer "modern" tid.

Förhoppningsvis ska den moderna listan uppdateras och vi kan nyttja den på ungefär samma sätt som tex den [Finska Stövarklubben](#) gör.