

NCL (neuronal ceroid-lipofuscinosis) on kultaisellanoutajallakin esiintyvä kuolemaan johtava perinnöllinen aivojen lysosomaalinen kertymäsairus, jota esiintyy koirien lisäksi lukuisilla muillakin lajeilla, kuten kissoilla, lampailla ja ihmisillä. Siinä keskushermostoon kertyy aineenvaihduntatuotteita (seroidia ja lipofuskiinia). Nämä epänormaalit kertymät johtavat hermosolujen kuolemaan aivojen alueella ja silmien verkkokalvoilla.

Oirekuvat vaihtelevat rotukohtaisesti ja muutkin neurologiset sairaudet voivat aiheuttaa samatapaisia oireita. Kun koiran oireet sopivat NCL:ään, geenitesti varmistaa sairauden. Kultaisellanoutajalla NCL -sairauden oireet alkavat yleensä noin 13 kuukauden iässä. Usein ensimmäinen oire on lievä koordinaatiokyvyn menetys, kun koira on erityisen innostunut. Koordinaatiokyvyn menetys etenee koko ajan ja koira alkaa myös tassutella paikallaan ja kiertää kehää. Kouristuskohtaukset alkavat usein alle 2-vuotiaana. Samaan aikaan alkaa yleensä etenevä näkökyvyn menetys ja käytöshäiriöt, kuten olemattomien karpästen napsiminen. Neurologinen oireilu etenee vakavammaksi pikkuhiljaa ja sairastuneet koirat joudutaan yleensä lopettamaan viimeistään 3-vuotiaana.

Periytyminen on koirilla yleensä yksinkertaista resessiivistä eli geeni on saatava molemmilta vanhemmilta, jotta voi sairastua. Näin on myös kultaisellanoutajalla. Eri roduilla sairauden aiheuttaa eri geenivirhe, joten geenitestit ovat rotukohtaisia. Väärän rodun geenitestin käyttäminen johtaa virheelliseen tulokseen.

Kuten resessiivisesti periytyville geeneille on tyypillistä, tämäkin geeni on ollut rodussamme vuosikymmeniä ilman, että olisi syntynyt runsaasti sairastuvia koiria, koska sairaus on sellainen, ettei sairaita koiria ole todennäköisesti käytetty jalostukseen. Kultaisellanoutajille on onneksi nyt olemassa NCL-geenitesti, joka on kehitetty vuonna 2015 Missourin Yliopistossa USA:ssa. Ennen sitä, ei ole tiedetty sairaiden koirien oireiden alkuperää, ja sairaus on voitu esimerkiksi sekoittaa myrkytykseen tai epilepsiaan. USA:ssa koiria on geenitestattu tämän vuoden aikana melko paljon. Pääosa geenitestatuista koirista ja siten todetuista kantajista on metsästyslinjaisia, mutta NCL-geenivirhettä on todettu myös näyttelylinjaisilla kultaisellanoutajilla. Eurooppalaisia koiria on testattu hyvin vähän, joten ilman geenitestiä, riskiarvioita eri linjoille ja suvuille on hyvin vaikeaa antaa. Sairastuvien pentujen syntyminen voidaan estää varmasti vain, kun jalostuskoirat geenitestataan tämän sairauden varalta ja ei yhdistetä kantajia keskenään.

NCL-geenitestin voi kultaisellanoutajalle teettää ainakin OFA:n kautta ja siihen kannattaa varata aikaa ainakin kuukausi. Ensin tulee testikitti, jolla otetaan näyte, joka lähetetään testattavaksi: <https://www.ofa.org/diseases/dna-tested-diseases>

Lisätietoa:

<https://www.ofa.org/diseases/dna-tested-diseases/neuronal-ceroid-lipofuscinosis>

<http://www.caninegeneticdiseases.net/GoldenNCL/>

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S109671921500089X>