



## Informasjon om Pompes sykdom

(pr november 2017)

**Pompes sykdom** er en arvelig sykdom der glykogen, et avfallsprodukt fra stoffskiftet, hoper seg opp inne i kroppens celler. Opphopningen fører til at cellene etter hvert dør. Sykdommen kommer av en mutasjon i genet GAA, som er viktig for nedbrytningen av glykogen. Genmutasjonen er tilstede allerede fra fødselen, men fordi det tar tid for glykogenet å hoppe seg opp i cellene, sees symptomer først ved 7-10 mnd. alder.

### **Kliniske symptomer**

Det er hovedsakelig problemer i spiserør, hjerte, lever og skjelettmuskulatur som gir symptomer. I starten får hundene vanskeligheter med å spise. De vil også gulpe opp mat og kaste opp slim. Videre vil hundene bli slappe, få problemer med pusten, og problemer med å gå. Til slutt avlives hundene.

### **Diagnose – behandling**

Diagnosen stilles etter en kombinasjon av blodprøver og vevsprøver. Gentesten er hovedsakelig ment som et avlsverktøy, men kan også brukes til å stille diagnosen på syke individer. Det fins ingen behandling for sykdommen

### **Nedarving**

Pompes sykdom nedarves autosomalt recessivt. Autosomal recessiv nedarving innebærer at hunden må få

ett sykdomsgen fra hver av sine foreldre for å utvikle sykdom. Kun hunder som har sykdomsgenet i dobbel dose (homozygote) utvikler sykdom (se tabell).

### **DNA-test**

Når du skal ta prøve av hunden din, henter du NKKs DNA-skjema via «Min side» på [www.nkk.no](http://www.nkk.no). Dette skjemaet sendes IKKE til laboratoriet, men sendes NKK av eier sammen med prøvesvar/sertifikat når det kommer fra laboratoriet. Prøven MÅ tas og sendes av veterinær, som også må kontrollere hundens chip.

### **Mer informasjon om DNA-testing mm i følgende dokumenter:**

**DNA – laboratorier, tester, raser** - oppdatert oversikt over DNA-tester med sentral registrering hos ulike raser og godkjente laboratorier

**Registreringshåndbok (Regler for registrering av hund)** – oppdatert oversikt over raser med tilleggskrav til foreldredyr for registrering av valper, f.eks. DNA-tester.

**Skal hunden din DNA-testes?** – praktisk informasjon om hvordan du går fram for å få testet en hund.

### Mulige svar på DNA-testen

Diagnose	Forklaring
<b>Fri</b> (homozygot for det friske genet)	Hunden bærer ikke genet for sykdommen det er testet for, og vil ikke utvikle sykdommen. Den vil heller ikke gi noen sykdomsgener videre til sine avkom.
<b>Bærer</b> (heterozygot for sykdomsgenet)	Hunden bærer genet for sykdommen, men vil <i>sannsynligvis</i> ikke selv utvikle sykdommen.  <b>Dersom en bærer brukes i avl, må den kun pares med en hund som er testet fri for dette genet.</b> Da vil ca. halvparten av avkommene være bærere, mens resten vil være fri for genet. Ingen avkom etter en slik kombinasjon vil utvikle sykdommen.  <i>En bærer skal ikke pares med en annen bærer eller en hund som er syk/affisert.</i>
<b>Affisert</b> (homozygot for sykdomsgenet)	Hunden har fått genet for sykdommen fra begge sine foreldre og er allerede syk eller vil etter all sannsynlighet utvikle sykdommen