

GCL - Globoidzelleukodystrophie

Rassen:

Irish Setter

Testbeschreibung:

Die Globoidzelleukodystrophie - GCL - ist eine angeborene Lipidspeicherkrankheit mit fortschreitender Degeneration der weißen Substanz des Zentralnervensystems mit der Folge schwerer neurologischer Schäden. Es kommt zu einer Zerstörung der Myelinscheiden und der Ablagerung mehrkerniger Globoidzellen im Zentralnervensystem, hervorgerufen durch einen genetisch bedingten Aktivitätsmangel des Enzyms Galactocerebrosidase (GALC). Die Aufgabe der Galactocerebrosidase ist es, Myelin in ihre Bestandteile zu zerlegen. Durch den Aktivitätsmangel des GALC-Enzyms ist der Stoffwechsel des zentralen Myelin-Proteins, das die Nerven umhüllt, gestört. Dies führt letztendlich zu einer schweren Funktionsstörung des Nervensystems der sogenannten Demyelinisierung.

Testdauer: 7 - 10 Tage (ab Probeneingang im Labor)

Symptome: allgemeine Schwäche und Zittern der Gliedmaßen bereits einige Stunden bis Wochen nach der Geburt
Ataxie zwischen dem 1. und 3. Lebensmonat
Parese der Hinterhand
Muskelatrophie
neurologische Degeneration und Funktionseinschränkung
betroffenen Tiere werden meist vor dem 10. Lebensmonat eingeschläfert

Inzidenz: Anlageträger
keine Zahlen vorliegend

Merkmalsträger
keine Zahlen vorliegend

Vererbung: autosomal rezessive Erkrankung
2 veränderte Gene verursachen die Globoidzelleukodystrophie

Testablauf: Die Analysen werden in unserem Labor basierend auf Mundschleimhautabstrichen des zu testenden Tieres durchgeführt. Das Testresultat wird per Mail bzw. auf Wunsch per Post zugesendet.