



Kortfattad Info ang. CDMC – nedanstående text är en översättning av den information som finns tillgänglig på UC Davis VGLs hemsida (2022 11 08). Mer information, som publikationen om CDMC, hittas sist på sidan. När mer information finns tillgänglig kommer denna att uppdateras.

Till dagens datum har Svenska tollarklubben inga inrapporterade fall av CDMC. Om du som uppfödare upplevt valp/ung hund med CDMC ombeds du att rapportera in detta till avelsrådet. Då CDMC förefaller ovanligt i den svenska populationen är rekommendationen idag att det är varje uppfödares och hanhundsägares ansvar att innan en parningskombination göra en egen riskbedömning om man vill/ska DNA-testa för CLAM. Avel ska ske i enlighet med Jordbruksverkets riktlinjer och SKKs regelverk.

Cerebellar Degeneration-Myositis Complex (CDMC) in the Nova Scotia Duck Tolling Retriever

Kort sammanfattning:

Cerebellar Degeneration-Myositis Complex (CDMC) är en ärftlig sjukdom som orsakar neurologiska tecken som ofta visar sig redan vid 10 veckors ålder hos drabbade Nova Scotia Duck Tolling Retrievers.

Fenotyp: Påverkade valpar kan uppvisa generaliserad ataxi (snubblar eller bristande koordination), hypermetri (onormal gång med bl.a. högre frambensrörelse än normalt), generaliserad svaghet, träningsintolerans, episodisk kollaps, stel gång och kaninhopprörelser.

Nedärvningsätt: Autosomt recessivt

Alleles: **N** = Normal (frisk), **CDMC** = Cerebellar Degeneration-Myositis Complex



Förklaring av resultat:

- Hundar med **N/N** (wildtype/frisk) genotyp förväntas inte visa symptom på Cerebellar Degeneration-Myosit Complex. De kan heller inte överföra denna CDMC-variant till någon av sina avkommor.
- Hundar med **N/CDMC** genotyp har en kopia av CDMC-varianten och förväntas inte uppvisa symptom på Cerebellar Degeneration-Myosit Complex, men är genetisk bärare. De kommer att överföra denna CDMC-variant till 50% av sina avkommor. Parningar mellan två bärare av CDMC kan i genomsnitt producera 25 % av valpar med Cerebellar Degeneration-Myosit Complex.
- Hundar med **CDMC/CDMC** (sjuk) genotyper är **homozygota** för CDMC-varianten och kommer att visa tecken på cerebellär degeneration-myositkomplex

Pris för CDMC DNA-test hos UC Davis VGL:

\$50 för ett test/hund

\$30 vid beställning av ytterligare ett DNA-test för samma hund.

Handläggningstid

minst 15 arbetsdagar; kan försenas mer än 15 arbetsdagar om provet kräver ytterligare testning eller om ett nytt prov begärs.

Ytterligare detaljer

Cerebellar Degeneration-Myosit Complex (CDMC) är ett ärftligt tillstånd som påverkar lillhjärnan (hjärnans balanscentrum) och muskler. Det nedärvs på ett **autosomt recessivt** sätt vilket betyder att en hund behöver två kopior av den CDMC allelen behövs för att uppvisa sjukdomen. Varianten som tros orsaka denna sjukdom identifierades genom att använda en helgenomsekvenseringsmetod. Denna variant anses vara en **missense**-variant (p.Pro446Leu) i SLC25A12-genen som förutsägs försämra funktionen av detta protein. Varianter i denna gen orsakar liknande defekter hos människor och



möss. En annan variant i samma gen tros också orsaka en inflammatorisk muskelsjukdom hos holländska herdehundar.

Drabbade hundar uppvisar neurologiska tecken som inkluderar generaliserad ataxi (snubblar eller bristande koordination) och hypermetri (promenader med ovanligt rörelseomfång, med överdrivna rörelser) med början vid 10 veckor till 6 månaders ålder. Vissa drabbade hundar visade också generaliserad svaghet, träningsintolerans, episodisk kollaps, stel gång och kan röra sig med hoppande rörelser.

Dessutom har drabbade hundar förhöjt kreatinkinas baserat på blodprov, vilket tyder på onormal muskelfunktion. En drabbad hund noterades ha skador på hjärnan, särskilt lillhjärnan och skador i musklerna som påverkar förmågan att tugga.

Uppföljningsundersökningar visade att ett inflammatoriskt svar inträffade i musklerna hos drabbade hundar. Sjukdomen fick sitt namn för att återspegla de lesioner som påverkar både hjärnan och musklerna.

Hittills har tillståndet endast setts hos Nova Scotia Duck Tolling Retrievers (NSDTR) och preliminära studier uppskattar att 7,1 % av europeiska och 2,7 % av nordamerikanska NSDTR är bärare av CDMC-varianten.

Testrekommendationer: DNA-tester för cerebellar degeneration-myositkomplex kan bestämma hundars genetiska status. Hundar med en kopia av CDMC-varianten är normala men är genetiska bärare. Parningar mellan två bärarhundar kan i genomsnitt producera 25 % av valparna med cerebellär degeneration-myositkomplex.

Typ av prov

Interdental/GUM borstar - tillhandahålls av ägaren

Cytologiborste - tillhandahålls av VGL utan extra kostnad



Resultat rapporteras enligt nedan:

Test Resultat	Cerebellar Degeneration-Myositis Complex (CDMC)
N/N	Normal - Inga kopior av Nova Scotia Duck Tolling Retriever cerebellar degeneration-myosit komplex (CDMC) allelen upptäcktes.
N/CDMC	Bärare - En kopia av Nova Scotia Duck Tolling Retriever-allelen för cerebellar degeneration-myosit-komplex (CDMC) upptäcktes.
CDMC/CDMC	Sjuk - Två kopior av Nova Scotia Duck Tolling Retriever-allelen för cerebellar degeneration-myosit-komplex (CDMC) upptäcktes. Hunden kommer sannolikt att utveckla sjukdomen.

Referenser

Christen, M., Rupp, S., Van Soens, I., Bhatti, S., Matiasek, K., von Klopmann, T., Jagannathan, V., Madden, I., Batcher, K., Bannasch, D., & Leeb, T. (2022). SLC25A12 Missense Variant in Nova Scotia Duck Tolling Retrievers Affected by Cerebellar Degeneration-Myositis Complex (CDMC). *Genes*, 13(7), 1223. <https://doi.org/10.3390/genes13071223>

Shelton, G. D., Minor, K. M., Li, K., Naviaux, J. C., Monk, J., Wang, L., Guzik, E., Guo, L. T., Porcelli, V., Gorgoglione, R., Lasorsa, F. M., Leegwater, P. J., Persico, A. M., Mickelson, J. R., Palmieri, L., & Naviaux, R. K. (2019). A Mutation in the Mitochondrial Aspartate/Glutamate Carrier Leads to a More Oxidizing Intramitochondrial Environment and an Inflammatory Myopathy in Dutch Shepherd Dogs. *Journal of neuromuscular diseases*, 6(4), 485–501. <https://doi.org/10.3233/JND-19042>

DNA-testet kan beställas från UC DAVIS VGL. Skapa ett konto eller öppna befintligt konto under fliken My Account och logga in för att lägga beställning. CDMC ingår i NSDTR Panel, men man kan även välja



Uppdaterad 2022 11 08

att testa för enbart ex. CDMC i orderformuläret.

https://vgl.ucdavis.edu/tests?field_species_target_id=231

Ovanstående information hämtad 2022 11 08 från

<https://vgl.ucdavis.edu/test/cdmc-nsdtr>