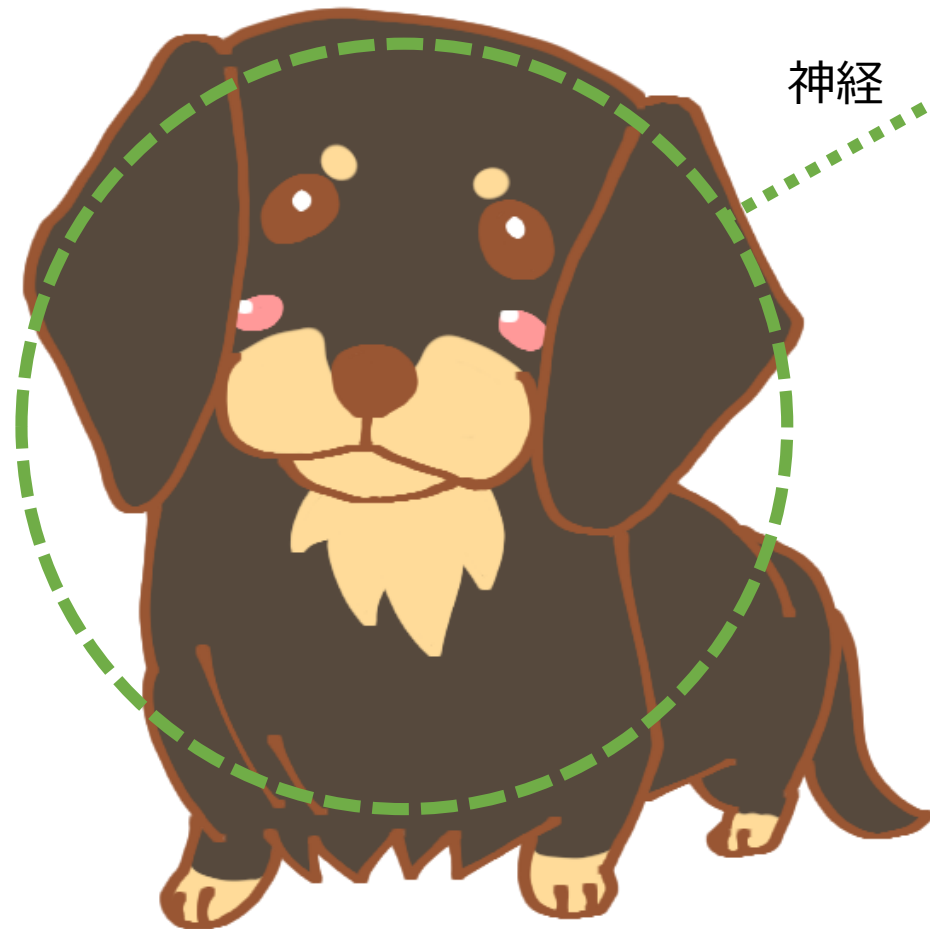


CL セロイドリポフスチン症



神経

CL セロイドリポフスチン症とは

脂質酸化物であるセロイド、あるいはリポフスチンが神経細胞内に過剰に蓄積し、運動障害、行動異常、視覚障害を起こして、2～3歳までに死亡する先天性代謝異常疾患です。

代表犬種

オーストラリアン・シェパード、スタンダード・ダックスフンド、スムース・コリー、ボーダー・コリー、ミニチュア・ダックスフンド 他

発症年齢

1～2歳で発症、急速に悪化し2歳半までに死亡

オーストラリアンシェパードの場合

オーストラリアンシェパードのセロイドリポフスチン症(CL)の原因遺伝子は2種類報告されています。CLN6とCLN8の2ヶ所の遺伝子変異がCLの発症に関わっているとされています。

遺伝子検査結果の見方

CL セロイドリポフスチン症は 常染色体劣性（潜性）遺伝です。



ノーマル（クリア） AA

野生型のみ検出される（変異が検出されない）場合です。
その遺伝子変異が原因となる疾患の**発症リスクは低い**です。またその遺伝子変異による疾患は後代に遺伝しません。

キャリア（ヘテロ接合） Aa

野生型と変異型の両方が検出される場合です。
その遺伝子変異が原因となる疾患の**発症リスクは低い**です。
ただし、他のキャリア、もしくはアフェクテッドの個体との繁殖は、対象となる疾患の発症リスクが高い子が生まれる可能性があるため、配慮が必要です。

アフェクテッド（変異ホモ接合） aa

変異型のみ検出される場合です。
その遺伝子変異が原因となる疾患の**発症リスクは高い**です。

遺伝子は父親と母親からそれぞれ受け継いだものがペアになっています。右図のように片側に変異を持つ場合はヘテロ接合となり、劣性遺伝の場合はキャリアと表記します。

