

L-2-HGA (L-2-hydroxyglutaric aciduria)

L-2-HGA es un trastorno neurometabólico caracterizado por los niveles elevados de ácido L-2-hidroxiglutárico en la orina, plasma y líquido cefalorraquídeo.

Ésta enfermedad afecta al sistema nervioso central, con signos clínicos generalmente aparentes entre 6 meses y un año (aunque pueden aparecer más tarde).

L-2-LGA produce una variedad de déficits neurológicos, incluyendo retraso psicomotor, convulsiones y ataxia.



Los síntomas son marcha "tambaleante", temblores, rigidez muscular como resultado del ejercicio o la emoción y el comportamiento alterado.

L-2-HGA se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Así que hay tres condiciones que pueden ser:

- Puede ser transparente o homocigotos normales (genotipo N / N) lo que significa que no lleva la mutación y no desarrollará la L-2-HGA. Dado que también no puede transmitir la mutación a su descendencia, puede ser utilizado en la crianza.
- Un ejemplar que tiene una copia del gen con la mutación y una copia sin la mutación se llama portador o heterocigotos (genotipo N / L- 2-HGA); no se verá afectada por L-2-HGA, se puede transmitir la mutación a su descendencia y por lo tanto solo debería cruzad@ con ejemplares libres.
- Los ejemplares afectados tienen dos copias del gen con la mutación (genotipo L-2-HGA / L-2-HGA o homocigotos afectados); siempre van a transmitir el gen mutado a su descendencia.

Combinación	Resultado	Aceptable en la Cría
Libre x Libre	Todos los cachorros estarán libres de ésta enfermedad. No se necesita testar los cachorros	Si
Libre x Portador	50% de los cachorros estarán libres 50% de los cachorros serán portadores Es necesario testar toda la camada si se quiere utilizar en la crianza	Si
Libre x Afectado	Todos los cachorros serán portadores de la enfermedad	Si

Portador x Portador	25% de los cachorros estarán libres de ésta enfermedad 25% de los cachorros estarán afectados por la enfermedad 50% de los cachorros serán portadores de la enfermedad	NO
Portador x Afectado	50% de los cachorros estarán afectados por la enfermedad 50% de los cachorros serán portadores de la enfermedad	NO
Afectado x Afectado	Todos los cachorros estarán afectados	NO

En el siguiente enlace, puede solicitar los test para realizar las pruebas a su ejemplar

<http://www.ahtdnatesting.co.uk/>

Por el bienestar de nuestra raza, es necesario testar a nuestros ejemplares antes de utilizarlos en la cría.

La crianza responsable está en nuestras manos.

Si usted tiene su ejemplar testado, envíenos una copia de su resultado para poder incluirlo en nuestra base de datos.