

## Mechelse herder

Voor de Mechelse herder werden de 5 zelfde DNA testen als beschreven voor de Duitse herder uitgevoerd (zie ook bij de keuze van de onderzochte rassen). Het betreft anhidrotische ectodermale dysplasie (AED), degeneratieve myelopathie (DM), hyperuricosuria (HUU; urolithiasis), mucopolysaccharidosis VII (MPS VII) en renal cystadenocarcinoma and nodular dermatofibrosis (RCND). Voor elk van de aandoeningen wordt vermeld hoeveel dieren (n) werden getest.

Genotypering van de mutatie ([GenBank:NC\_006621.3] nt 54511433: G/A in het *EDA* gen die aanleiding geeft tot XHED (Casal et al., 2005) gebeurde via PCR-RFLP (restrictie fragment lengte polymorfisme). Genotypering van de mutatie ([GenBank:NC\_006613.3] nt 26540342: G/A) in *SOD1* die aanleiding geeft tot DM (Awano et al., 2009), de mutatie ([GenBank:NC\_006588.3] nt 741429 ic: G/A) in *GUSB* die aanleiding geeft tot MPS VII (Ray et al., 1998), de mutatie ([GenBank:NC\_006587.3] nt 42186445: A/G) in *FLCN* die aanleiding geeft tot RCND (Lingaas et al., 2003) en de c.616G>T mutatie in *SLC2A9* die aanleiding geeft tot HUU (Bannasch et al., 2008) gebeurde via een TaqMan assay.

**Samenvattende tabel resultaten Mechelse herder.** *Wt = wild type of het normale allel. Mut = het mutante, ziekteverwekkende allel. Wt/Mut dieren zijn heterozygote dragers. Voor recessieve aandoeningen zijn ze zelf niet aangetast, maar ze geven de mutatie door aan 50% van hun nakomelingen.*

Frequentie %	DM	HUU	MPSVII	RCND	XHED*
Wt/Wt	85,9	94,4	100,0	100,0	100,0
Wt/Mut	12,7	4,2	0,0	0,0	0,0
Mut/Mut	1,4	1,4	0,0	0,0	0,0
Wt	92,3	96,5	100,0	100,0	100,0
Mut	7,7	3,5	0,0	0,0	0,0

\*XHED is een X-chromosoom gebonden aandoening. Mannelijke dieren zijn hemizygot Wt/- of Mut/-

**Anhidrotische ectodermale dysplasie (AED, XHED)** is een recessieve X-chromosoom gebonden overervende ziekte waardoor ze meer voorkomt bij reuen dan bij teven (Casal et al., 2005).

In onze studie werd de oorzakelijke mutatie niet aangetroffen (n = 72), net als bij de Duitse herder, waaruit we kunnen besluiten dat de frequentie laag tot zeer laag is in de Belgische populatie van de Mechelse herder.

**Degeneratieve myelopathie (DM)** is een autosomaal recessief overervende fatale neurodegeneratieve aandoening van het ruggenmerg die zich pas op latere leeftijd doorzet (vanaf 8 jaar)(Awano et al., 2009). De eerst opduikende symptomen zijn ataxie (ongecoördineerd bewegen) en zwakte van de achterpoten. Veel dieren moeten binnen het jaar na het opduiken van de symptomen worden geëuthanaseerd. Zie ook hoger bij de Duitse herder.

Uit onze studie blijkt dat de aandoening in België een relatief hoge frequentie kent, maar niet zo hoog als bij de Duitse herder. Een van de 71 geteste dieren is homozygoot mutant en 9 zijn drager (12,7%). De frequentie van het mutant allel is 7,7% (tegenover 21,4% bij de Duitse herder).

**Hyperuricosuria (HUU; urolithiasis)** is een autosomaal recessieve aandoening van de urinewegen die wordt veroorzaakt door een mutatie in het *SLC2A9* gen (Bannasch et al., 2008). Bij een uitgebreide screening van meer dan 3000 honden behorend tot 127 verschillende rassen werd de mutatie, naast de dalmatiër waar alle dieren homozygoot mutant zijn, aangetroffen in 10 rassen waaronder de Duitse herder en labrador retriever (Karmi et al., 2010). Deze auteurs schatten de frequentie van het mutante allel bij de Duitse herder op 2,6% (zie boven). Wat betreft de Mechelse herder werd in deze studie slechts 1 dier getest.

In onze studie werd de mutatie, in tegenstelling met de Duitse herder, wel aangetroffen bij de Mechelse herder. Van de 72 geteste dieren waren er 3 drager en 1 homozygoot mutant, wat neerkomt op een frequentie van het mutant allel van 3,5%.

**Mucopolysaccharidosis VII (MPS VII)** is een autosomaal recessief overervende lysosomale stapelingsziekte die wordt veroorzaakt door een mutatie in het *GUSB* gen (Ray et al., 1998). Zoals typisch is voor lysosomale stapelingsziekten kent ook MPS VII een progressief verloop en moeten de aangetaste dieren uiteindelijk geëuthanaseerd worden. De meeste stapelingsziekten bij honden staan beschreven als zeldzaam tot heel zeldzaam. Bij de Duitse herder vonden we een mutatiefrequentie van 0,5% (zie daar).

In onze studie werden geen mutante allelen aangetroffen bij de Mechelse herder (n = 72).

**Renal cystadenocarcinoma and nodular dermatofibrosis (RCND)** is een type niertumor die wordt veroorzaakt door een mutatie in het *FLCN* gen (folliculin, vroeger aangeduid als BHD gen)(Lingaas et al., 2003).

In onze studie werden geen mutante allelen aangetroffen (n = 72). Er zijn in de wetenschappelijke literatuur geen frequentiegegevens beschikbaar over de RCND mutatie in andere landen.

## ***Fokadvies***

De geteste mutaties verantwoordelijk voor XHED, MPS VII en RCND werden niet aangetroffen in onze studie. Het routinematig opnemen van deze DNA-testen in fokprogramma's heeft dan ook weinig zin.

Gezien de relatief hoge frequentie van de DM mutatie (12,7% dragers) is het aan te raden om de DNA-test op te nemen bij het opstellen van fokschema's om de frequentie geleidelijk aan te doen dalen.

In tegenstelling met de Duitse herder werd de HUU mutatie wel aangetroffen bij de Mechelse herder, maar gezien de relatief lage frequentie (3,5%) en de mildheid van de aandoening (niet alle homozygoot mutante dieren krijgen effectief last) is een routinematige toepassing van de HUU DNA-test niet noodzakelijk en wordt deze enkel aangeraden wanneer er in de lijn/familie precedenten zijn.

Globaal genomen kunnen we stellen dat de bevindingen gedaan bij de Duitse herder ook gelden voor de Mechelse herder en dat nieuwe DNA-testen ontwikkeld voor de Duitse herder best ook geëvalueerd worden bij de Mechelse herder.