

NIEUWSBRIEF



In TollerTales 2-2022 hebben jullie het verhaal van Dallas kunnen lezen, bijgaand wat informatie.

Gevonden bij de Nova Scotia Duck Tolling Retriever; een nieuwe variant (mutatie).

Op 4 februari dit jaar ontving de fok-aangelegenhedencommissie een meldformulier van een eigenaar, het betrof een melding van een ernstig zieke Toller. Op het moment van ontvangst was er al uitgebreid genetisch en klinisch onderzoek gedaan.

De verschijnselen kort samengevat:

- *ataxie / dronkenmangang*
- *algehele (spier)zwakte en onderontwikkelde spieren*
- *extreem hoge creatine kinase waarden*
- *spierkrampen o.a. in de nek, ogen ook de kaak is vaak betrokken.*
- *stress, vermoeidheid, hoge mate van concentratie en in een nieuwe omgeving zijn kunnen de symptomen triggeren of verergeren.*
- *beetje vaag maar, aanvallen lijken soms iets van epilepsie weg te hebben*
- *verlies van balans en coördinatie*

In Zwitserland liep er al een onderzoek. De allelfrequentie van het ziekte-allel, bij de ongeveer 400 Tollers die voor het op dit moment nog lopende onderzoek zijn getest, is iets meer dan 5%. Dit betekent dat in deze monsters (de meeste afkomstig uit Zwitserland) ongeveer 4% van de Nova Scotia Duck Tolling Retriever drager is voor de variant. Op ons verzoek zijn er nog zes verwante Nederlandse honden meegenomen in hun research. Het betreft twee nesten met verschillende ouderdieren; het zijn in totaal 4 zieke pups, het tweede nest had 3 zieke pups waarvan er 1 is overleden, andere nest 1 zieke pup leeft nog.

De onderzoekers zijn inmiddels begonnen met het opstellen van het wetenschappelijk manuscript en zij verwachten het binnenkort te kunnen publiceren.

Maar waar gaat het nu om?

Onderzoekers hebben een autosomaal recessieve mutatie gevonden in het gen genaamd 'SLCA25A12' (solute carrier family 25 member 12) AGC1 (Aspartate Glutamate Carrier 1).

De variant wordt "SLC25A12:c.1370C>T".

De C>T staat voor de genetische marker die in de variant van C naar T is veranderd.

Zieke dieren hebben de gewijzigde vorm in homozygote vorm, dus T/T.

Het hele 'testresultaat' voor de zieke dieren is dan 'SLC25A12:c.1370: T/T'

Verschijnselen zijn al zichtbaar voor het eerste levensjaar.

Vooralsnog geen prognose of behandeling bekend.

Disclaimer: de in deze nieuwsbrief gedeelde informatie is nog niet compleet en zal metertijd aangevuld worden met nieuwe, wetenschappelijke en onderbouwde data. Daarmee kan een en ander veranderen van ernst en/of urgentie.



De eigenaresse van Dallas (zijn verhaal hebben jullie in TT2 kunnen lezen) liet ons weten:

Er is in mei contact geweest met de neuroloog waarin de laatste update was:

- *de publicatie met daarin de genetische beschrijving van de aandoening zal niet lang meer op zich laten wachten*
- *de publicatie met de algehele beschrijving laat wel nog even wachten daar we nog niet alle resultaten van pathologie hebben gekregen*
- *zoals hierboven gezegd wachten we nog op resultaten van pathologie. Bodhi's weefsel is niet meer onderzocht omdat ze dit tegelijkertijd wilde doen met die van Joe (financiële kwestie). De neuroloog zou er nog eens achteraan bellen om te vragen of er voortgang is.*
- *ik begreep van de onderzoeker uit Bern dat de test zo goed als klaar is, er wordt gewacht op een officiële naam voor de aandoening voor deze "vrijgegeven" wordt*
- *de naam was weer afhankelijk van de input van bepaalde betrokkenen bij het artikel wat nog niet af is.*

Zoals je kan lezen hangt het allemaal een beetje samen, het één kan pas vrijgegeven worden als het andere klaar is. Ik hoop dat er snel echt zaken gepubliceerd en vrijgegeven gaan worden.

Er is inmiddels een test én een officiële naam voor de aandoening: "Cerebellar Degeneration and Myositis Complex (CDMC)". Laboklin heeft het "Inflammatory Myopathy" genoemd, omdat ze de test z.s.m. wilde vrijgeven. Laboklin is gevraagd om de testnaam aan te passen, hopelijk doen ze dat snel.

De test loopt via Laboklin Duitsland en heet nu dus nog "Inflammatory myopathy" maar kan binnenkort aangepast worden naar "Cerebellar Degeneration and Myositis Complex (CDMC)".

De test is beschikbaar via Labogen.com:

<https://shop.labogen.com/en/genetic-test-order/dog/nova-scotia-duck-tolling-retriever/>

Helaas zijn beide publicaties nog niet af, maar ze vorderen wel, zo is ons medegedeeld.

Mocht je de test gaan doen dan zouden wij willen verzoeken deze uitslag met ons te delen.

Kopie van de uitslag kan gestuurd worden naar fac@tollertales.nl

Onze dank!

2 Select breed:

3 Select genetic test:

Genetic diseases

Sample material: 0.5 - 1.0 ml EDTA blood or 2 x cheek swab (dog & cat) / approx. 20 mane-tail hair (horse)

Sampling information

<input type="checkbox"/> 8294 - Chondrodysplasia and -dystrophy (CDDY and IVDD risk) €59.50*	<input type="checkbox"/> 8154 - Hyperuricosuria (SLC) €59.50*
<input type="checkbox"/> 8326 - Cleft lip/palate and syndactyly (CLPS) €59.50*	<input checked="" type="checkbox"/> 8788 - Inflammatory myopathy €59.50*
<input type="checkbox"/> 8304 - Collie eye anomaly (CEA) partnerlaboratory** €59.50*	<input type="checkbox"/> 8062 - Malignant hyperthermia (MH) €59.50*
<input type="checkbox"/> 8158 - Degenerative myelopathy exon 2 (DM exon2) €77.50*	<input type="checkbox"/> 8127 - Progressive retinal atrophy (pro-PRa)partner*** €77.50*

> Show all tests (for all breeds)



Achtergrondinformatie

Het begon met: Urban; roepnaam Dallas geboren 18-06-2021 (NHSB 3242559).

Nest van 8 pups

Dallas + nog een nestgenoot klinisch en genetisch affected/lijder

1 pup klinisch naar aller waarschijnlijkheid genetisch affected/lijder

(maar testuitslag niet binnen)

3 Pups carrier/drager, hebben geen symptomen van de ziekte kunnen het wel doorgeven aan nageslacht.

1 pup Normal/vrij, geen symptomen van de ziekte kan het niet doorgeven aan nageslacht.

*1 pup, test is nog niet binnen, geen symptomen van de ziekte carrier/drager of Normal/vrij
Moeder carrier/drager, geen symptomen van de ziekte geeft het wel door aan nageslacht.*

Researchgroep:

Hedera's Absolutely Adorable (NHSB 3015239)	C/T	carrier
Lynske (NHSB 2921441)	C/C	free
Temple Of Minerva Fennel (NHSB 3174581)	C/C	free
Temple Of Minerva Clary (NHSB 3174582)	C/C	free
Lay It All On Me From The Green Resort (NHSB 3150489)	C/T	carrier
Princess Leia v.'t Dekkershof (NHSB 3165458)	C/C	free

Lees ook het artikel in TT2: "Een goede fokker fokt soms zieke honden"

Het is geen schande om als fokker een nakomeling te fokken met een afwijking. Sterker nog, als je een aantal nesten hebt gefokt is het vrijwel onvermijdelijk om een keer iets mee te maken. De gemiddelde nestgrootte ligt voor Tollers rond de 6 à 7 pups. Het aantal honden dat een fokker heeft gefokt loopt daarmee in een paar nestjes al snel op. Hoe realistisch is het om te verwachten dat al deze honden volledig gezond zullen zijn? Hoeveel families ken je waarvan alle leden volledig gezond en zonder erfelijke kwalen de 80 halen?

Wees daar als fokker gewoon eerlijk over. En wees als eigenaar/pupkoper/mede-fokker verstandig en veroordeel die eerlijkheid niet. Een goede fokker fokt soms een zieke hond! En een goede fokker is hier eerlijk over en maakt melding, zodat de feiten vast liggen en er in de toekomst hopelijk meer inzicht komt in erfelijke aandoeningen. Met dank aan dergelijke meldingen is bijvoorbeeld het onderzoek naar de genmutatie SLC25A12 (AGC1) mogelijk gemaakt. Door te melden kan er iets gedaan worden!



Nog even iets over DNA-testen

DNA-testen geven informatie over de genetische achtergrond en ziekten, alsmede fenotypische kenmerken zoals de kleur van de vacht. Met DNA testen kan worden voorkomen dat genetische ziekten worden doorgegeven in de fokkerij.

Er zijn twee soorten testen, de markertest en de linkage test. Bij een markertest is het afwijkende gen bekend en wordt dat dus gedetecteerd. Bij een linkagetest is het doelwitgen niet vindbaar/aanwijsbaar, maar zijn wel eiwitten/genen die er vlakbij liggen bekend. Die worden dan gezocht en als zo'n linkagegen er is, mag je er vanuit gaan dat het doelwitgen er ook is. Dat is dus iets minder zeker maar nog steeds een zeer hoge betrouwbaarheid.



Mutaties van DNA treden altijd op, soms zijn dit mutaties die gunstig zijn en bepaalde eigenschappen versterken, soms zijn het stukjes DNA die ziektes of afwijkingen veroorzaken.

Feit: wanneer je niet test weet je niets, als je wel test kom je dingen tegen.

Het blijft belangrijk om, ondanks alle genetische testen en mogelijkheden, goed te begrijpen dat het fokken van honden meer is dan het combineren van twee "DNA-zakken".

Veel blijft nog onbekend. De invloed van het milieu blijft belangrijk bij de ontwikkeling van ziektes maar ook voor het uiterlijk en gedrag van de hond. Genetica moet gezien worden als een belangrijk hulpmiddel en kan complementair ingezet worden door fokkers.

Welke testen gebruikt moeten worden, is afhankelijk van populatie grootte, de ziekte incidentie en hoe de ziekte wordt doorgegeven. Belangrijk is ook wat de impact is van een bepaalde mutatie is op de gezondheid van het individu.

Daarnaast is het goed te weten wanneer meer informatie over DNA testen en ziektes beschikbaar komt. Het International Platform for Dogs (dogwellnet.com) probeert dit op te pakken en het is zeker aan te raden deze vorderingen te volgen.

Betrouwbaarheid afgenomen monster

Wat betreft de betrouwbaarheid van de afkomst van het monster kunnen we niet anders dan uitgaan van de eerlijkheid van de eigenaar van de hond omdat in de meest gevallen de eigenaar zelf het monster afneemt via een swab en deze zelf opstuurt naar het Lab. Soms vereist een laboratorium een handtekening van een dierenarts om de identiteit van de hond te bevestigen.





Het is echter belangrijk dat de eigenaar de gegevens van de hond op de juiste manier vermeld, de DNA uitslag moet gekoppeld zijn aan de gegevens zoals ze op de stamboom vermeld staan.

Vermeld bij DNA testaanvragen daarom altijd de;

- Stamboomnaam (niet de roepnaam deze mag wel als aanvulling) van de betreffende hond
- NHSB nummer of FCI stamboomnummer (als het een buitenlandse hond betreft)
- Chipnummer

Het is dus belangrijk dat de DNA uitslag voldoende gegevens bevat waaruit de identiteit van de hond blijkt, dit is ook van belang indien je de DNA uitslag in 'mijn RvB' bij de betreffende hond wilt toevoegen, daarom dient er altijd een bewijs van onderzoek meegestuurd te worden waarop het chipnummer is opgenomen.

Onderzoeken laten opnemen in IT4Dogs (je RvB account):

De screeningsonderzoeken HD, ED, PL, ECVO en Cochleaire Doofheid worden door de onderzoekers aan de RvB doorgegeven. Deze kunnen niet door de eigenaar of fokker zelf ingevoerd worden maar zijn wel voor alle rassen beschikbaar. Alleen bij de buitenlandse honden kunnen deze screeningsonderzoeken worden toegevoegd door de fokker.

Er dient altijd een bewijs van onderzoek meegestuurd te worden waarop het chipnummer van de betreffende hond is opgenomen. Naar gelang de categorie dient het aanleveren van onderzoeken aan voorwaarden te voldoen. Alle onderzoeken worden daarop gecontroleerd. Sommige HD-onderzoeksresultaten uit het buitenland worden vertaald naar Nederlandse normen.

Na akkoord worden de uitslagen gepubliceerd op Dutch Dog Data en in IT4Dogs. Daarna kan ook de fokker die resultaten bij de hond terugvinden en staat het resultaat op de bijlage bij de stamboom van de hond zelf en bij de nakomelingen van de hond.