

“And they lived happily ever
after”

het sprookje begint bij de juiste match

Prof. dr. Bart Broeckx



Adviescentrum Klinische Genetica voor Gezelschapsdieren



Wie zijn wij?



Laura Adant
Dierenarts sinds 2022 (ULiège),
PhD Student Genetic Counseling sinds 2022.

Prof. Bart Broeckx
Dierenarts sinds 2011 (UGent),
PhD sinds 2016 (UGent), Msc Stat sinds 2017,
Professor Labo Dierlijke Genetica

Wie zijn wij?

- Met de voeten in de praktijk:
 - Dierenarts
 - Adviescentrum Klinische Genetica voor gezelschapsdieren



Wie zijn wij?

- Met de voeten in de praktijk:
 - Dierenarts
 - Adviescentrum Klinische Genetica voor gezelschapsdieren
 - Fokkers

www.purpose-dogs.be



Wie heeft er al ...

- Puppy's of kittens die dood geboren werden?
- Puppy's of kittens die sterven kort na de geboorte?

Je bent niet alleen!

Uit literatuur:

7 – 40% sterfte

Kan ik het vermijden?

Oorzaak?

sterfte of –ziekte bij puppy's/kittens

Is het de fout van ...?

Heb ik iets fout gedaan?

Realistische verwachtingen

Kan ik het vermijden?

Nee, je gaat nooit alles kunnen vermijden

Oorzaak?

Niet altijd evident, vaak wel goede indicatie of erfelijk of niet

sterfte of -ziekte bij puppy's/kittens

Is het de fout van ...?

Heb ik iets fout gedaan?

Vaak enkel achteraf duidelijk

Doel: samen actie ondernemen om sterfte/ziekte zoveel mogelijk te vermijden

Wat nu?

Oorzaken

Infectie

Genetisch

Hoe weten we wat het is?

Medicatie

Pech

Voeding

...

Oorzaken

Infectie

Genetisch

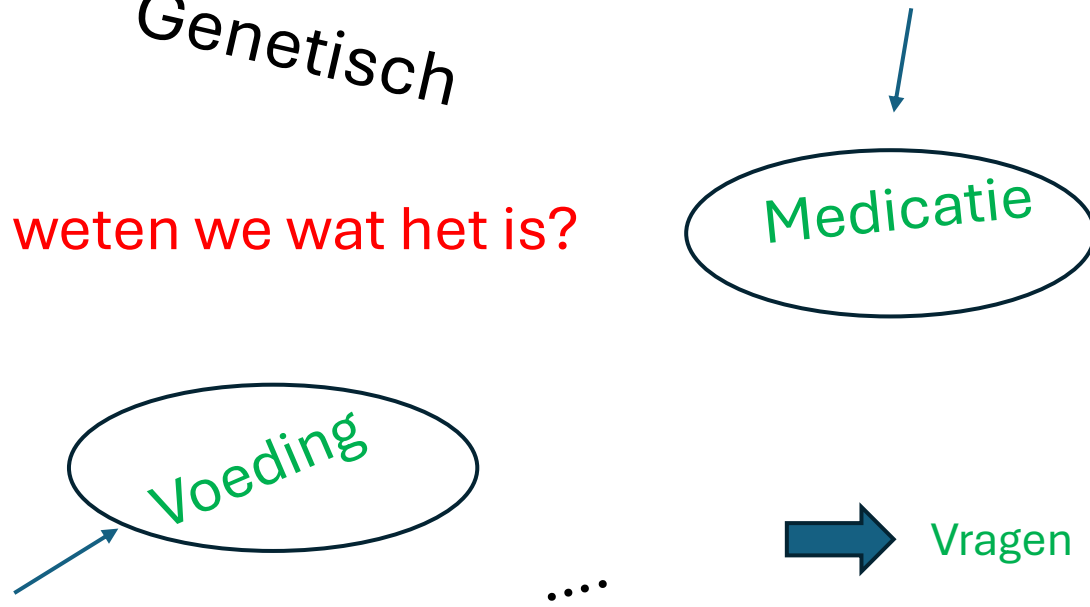
Pech

Hoe weten we wat het is?

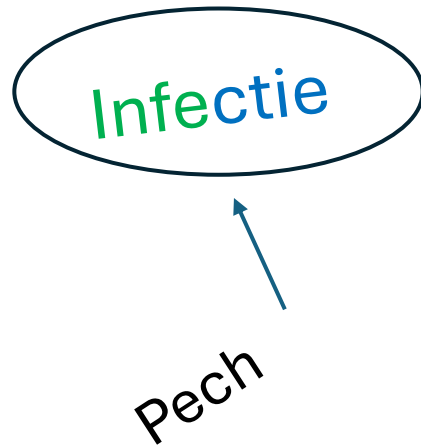
Medicatie

Voeding

Vragen



Oorzaken



Genetisch

Hoe weten we wat het is?

Medicatie

Voeding

...



Vragen
Labo-onderzoek

Oorzaken

Infectie

Genetisch

Hoe weten we wat het is?

Medicatie

Pech

Voeding

...



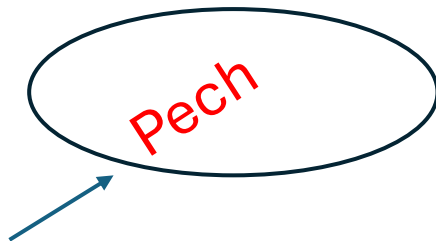
Vragen
Labo-onderzoek
Genetische opwerking

Oorzaken

Infectie

Genetisch

Medicatie



Hoe weten we wat het is?

Voeding

...

Vragen

Labo-onderzoek

Genetische opwerking

Uitsluiting van de rest



Waarom?

Waarom zou je het willen weten?

- Inschatten kans op herhaling
- Andere aanpak ter preventie
- Kosten verlies pup/kitten en medische behandeling reduceren

Genetisch

Hoe trachten we dit te
identificeren?

Medicatie

Pech

Voeding

....

Hoe werkt het?

De praktijk

Uit de praktijk

Plotse sterfte jonge pup



Uit de praktijk

Symptomen bij
jonge pup



Wat nu?

Wie maakt zich zorgen?

- Over de plots gestorven pup?



Wat nu?

Wie maakt zich zorgen?

- Over de plots gestorven pup?
- Over de pup met de symptomen?

A screenshot of the Wooclap website. The background is blue. At the top center is the 'wooclap' logo. In the top right corner, there is a 'Help' link with an information icon. The main text reads: 'Wooclap is an online platform through which presentations are made interactive. You can insert questions into your PowerPoint slideshow and have the audience participate through the web or via SMS. The results are then displayed in your PowerPoint presentation in real-time.' Below this, it says: 'First, you need to sign into your Wooclap account. Then, you will be able to select the questions you would like to add to your PowerPoint'. A white 'Start' button is centered below the text. At the bottom, it says: 'If you don't have an account yet, you can sign up for free on www.wooclap.com'. On the right side of the screenshot, there are vertical scroll bars for the content and the page.

Wanneer moet je je zorgen
maken?

Aanpak: wanneer moet je je zorgen maken?

- Stapsgewijze aanpak:
 1. Wat is het?

Aanpak: wanneer moet je je zorgen maken?

- Stapsgewijze aanpak:
 1. Wat is het?
 2. Verwachten we een erfelijke basis?

Is het erfelijk?

Aanwijzingen voor genetische (en dus overerfbare) aandoening:

- “Familiaal” risico

Is het erfelijk?

“Familiaal” risico:

- “Familieband”

⇒ Je lijkt op je vader/moeder/...



meer genetisch materiaal gedeeld

- Belangrijk:

Niet alleen voor uiterlijke kenmerken, ook voor ziektes



Is het erfelijk?

Aanwijzingen voor genetische (en dus overerfbare) aandoening:

- “Familiaal” risico:
 - ⇒ Praktisch: variatie in hoe vaak we ziekte zien tussen families/rassen/...
- Uitsluiting niet-erfelijke factoren:
 - Moeilijk!
 - 1/ where to start? => “alles” mogelijk...
 - 2/ Gedeeld binnen/over nesten

Een voorbeeld: erfelijk of niet?

wooclap

Wooclap is an online platform through which presentations are made interactive. You can insert questions into your PowerPoint slideshow and have the audience participate through the web or via SMS. The results are then displayed in your PowerPoint presentation in real-time.

First, you need to sign into your Wooclap account. Then, you will be

Start

If you don't have an account yet, you can sign up for free on www.wooclap.com

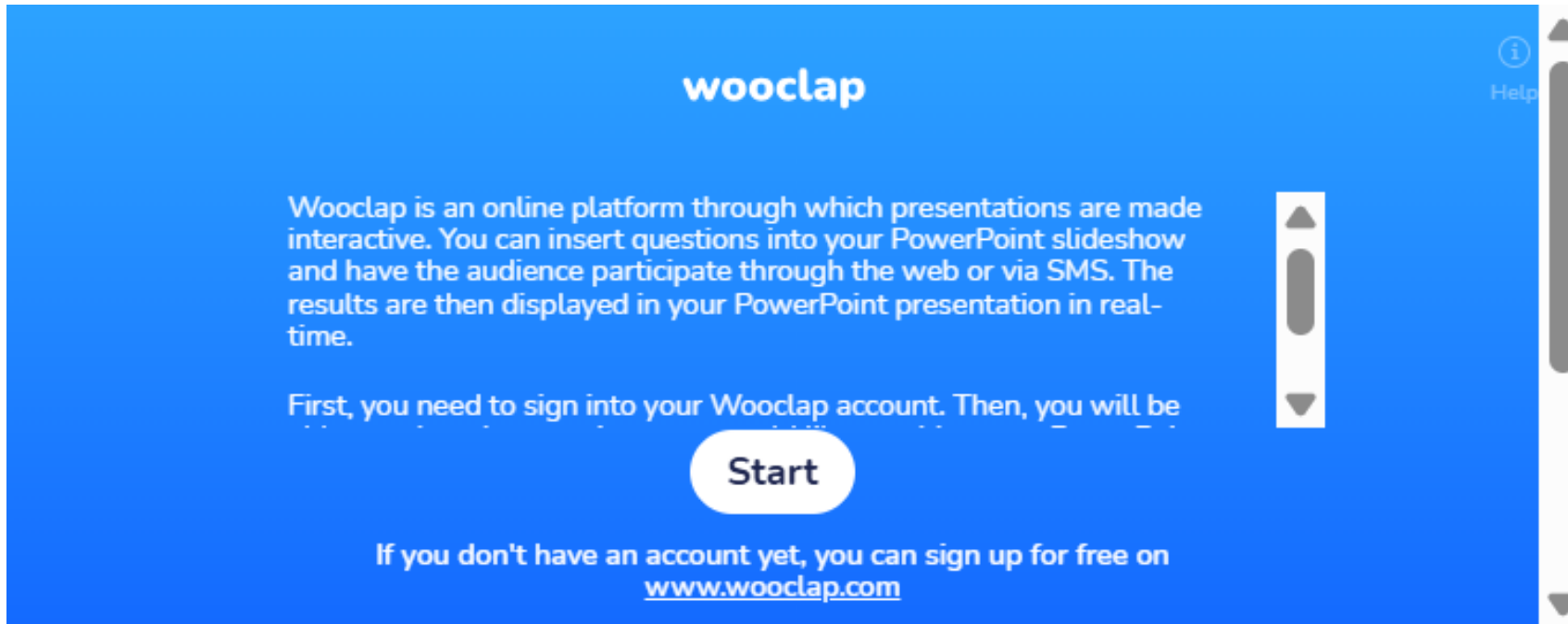
The image shows a blue interface for the Wooclap platform. At the top right, there is a 'Help' icon. On the right side, there are two vertical scroll bars with arrows. The main content area contains text describing the platform and a 'Start' button.

Fig. 1.—Shows the major external abnormalities.

Is het erfelijk?

Aanwijzingen voor genetische (en dus overerfbare) aandoening:

- “Familiaal” risico:
 - ⇒ Praktisch: variatie in hoe vaak we ziekte zien tussen families/rassen/...
- Uitsluiting niet-erfelijke factoren
- Gekende genetische aandoening andere species

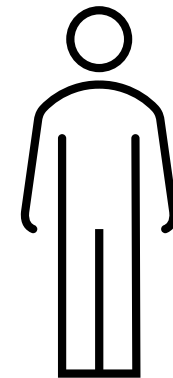
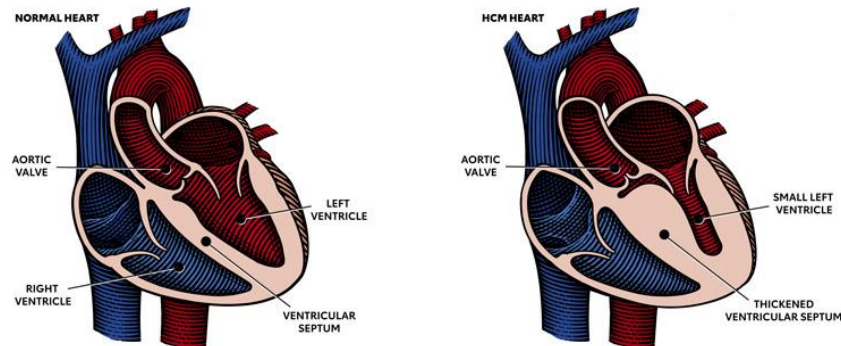
Is het erfelijk?

- Gekende genetische aandoening andere species

Vb. 1



Vb. 2



Is het erfelijk?

Aanwijzingen voor genetische (en dus overerfbare) aandoening:

- “Familiaal” risico:
 - ⇒ Praktisch: variatie in hoe vaak we ziekte zien tussen families/rassen/...
 - Uitsluiting niet-erfelijke factoren
 - Gekende genetische aandoening andere species
 - Herkenbaar patroon van overerving
- ⇒ Opstellen stamboom

Patiënten

Toepassing

- Familie 1:
Wat is het?
Familiaal risico?

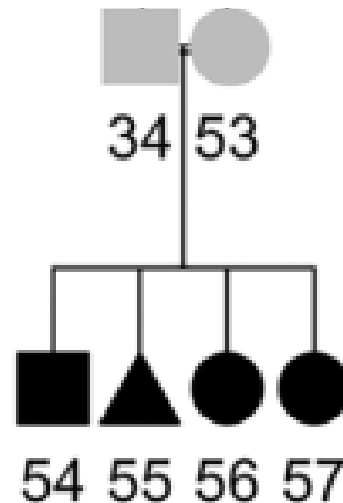
Startle disease



Toepassing

- Familie 1:
Wat is het?
Familiaal risico?

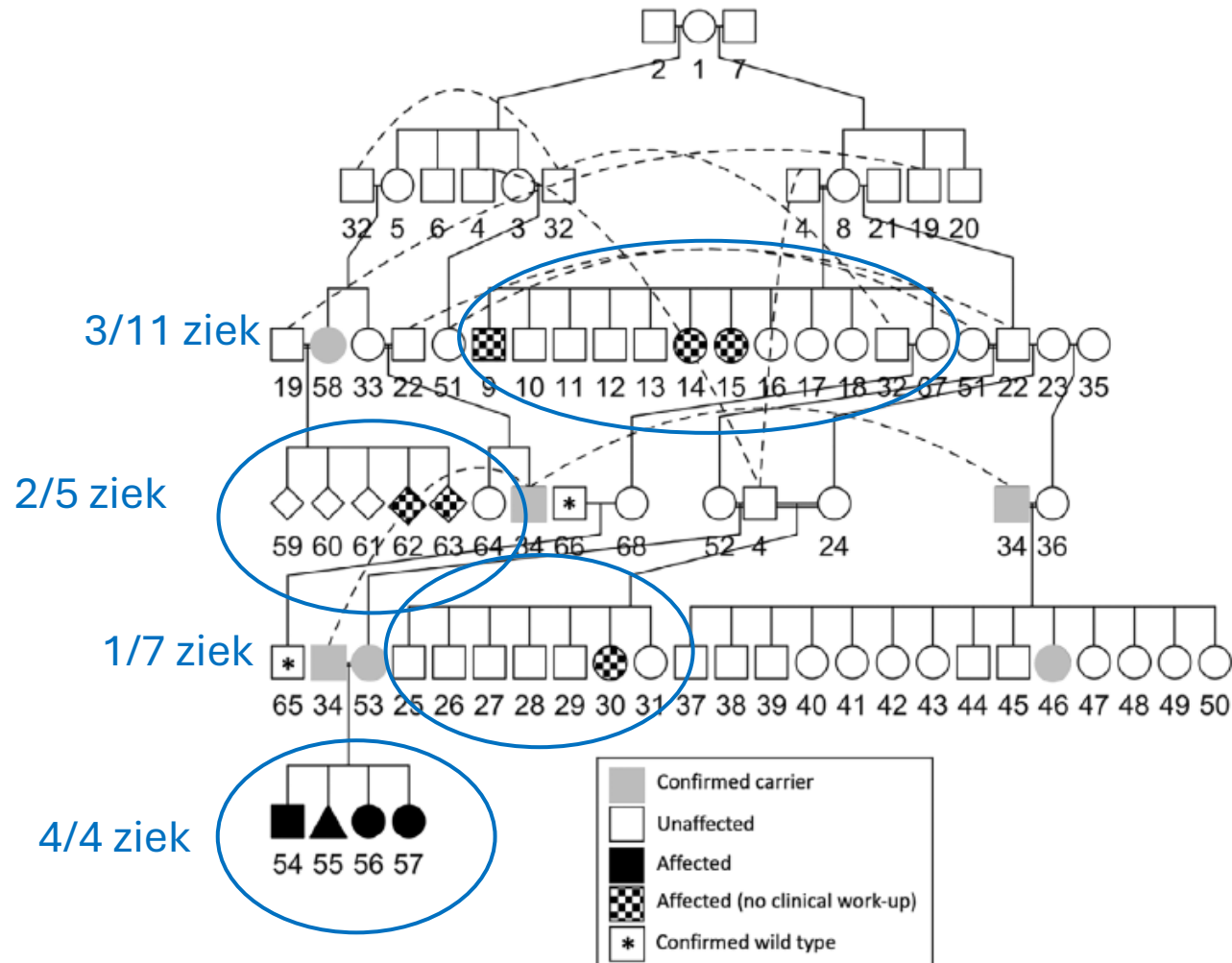
Startle disease



Hoeveel zieke pups tov totaal aantal pups in die nestjes?



Hoeveel zieke pups tov totaal aantal pups in die nestjes?



Toepassing

- Familie 1:
Wat is het?
Familiaal risico?

Startle disease

In totaal: 10/27 pups gestorven (+/- 37%)



Toepassing

- Familie 1:

Wat is het?

Startle disease

Familiaal risico?

In totaal: 10/27 pups gestorven (+/- 37%)

Uitsluiting niet-erfelijke factoren?

Geen abnormaliteiten (voeding, medicatie, ...)



Toepassing

- Familie 1:

Wat is het?

Startle disease

Familiaal risico?

In totaal: 10/27 pups gestorven (+/- 37%)

Uitsluiting niet-erfelijke factoren?

Geen abnormaliteiten (voeding, medicatie, ...)

Gekende genetische aandoening andere species?



Startle disease



The Neuroscientist
Volume 29, Issue 6, December 2023, Pages 767-781
© The Author(s) 2022, Article Reuse Guidelines
<https://doi.org/10.1177/10738584221104724>

Sage Journals

Reviews



Startle Disease: New Molecular Insights into an Old Neurological Disorder

Natascha Schaefer¹, Robert J. Harvey ^{2,3}, and Carmen Villmann ¹

Abstract

Startle disease (SD) is characterized by enhanced startle responses, generalized muscle stiffness, unexpected falling, and fatal apnea episodes due to disturbed feedback inhibition in the spinal cord and brainstem of affected individuals. Mutations within the glycine receptor (GlyR) subunit and glycine transporter 2 (GlyT2) genes have been identified in individuals with SD. Impaired inhibitory

Startle disease

"startle disease"



Options ▾

View Results as: [Gene Map Table](#) [Clinical](#)

Display: Highlights

Search: "startle disease"

Results: 5 entries.

Download As ▾

- 1: # [149400](#). [HYPEREKPLEXIA 1; HKPX1](#)
Cytogenetic location: 5q33.1
Matching terms: "startle disease"
[► Phenotype-Gene Relationships](#) [► Phenotypic Series](#) [► ICD+](#) [► Links](#)
- 2: * [138491](#). [GLYCINE RECEPTOR, ALPHA-1 SUBUNIT; GLRA1](#)
Cytogenetic location: 5q33.1, Genomic coordinates (GRCh38): 5:151,822,513-151,924,851
Matching terms: "startle disease"
[► Gene-Phenotype Relationships](#) [► Links](#)
- 3: * [604159](#). [SOLUTE CARRIER FAMILY 6 \(NEUROTRANSMITTER TRANSPORTER, GLYCINE\), MEMBER 5; SLC6A5](#)
Cytogenetic location: 11p15.1, Genomic coordinates (GRCh38): 11:20,599,608-20,659,285
Matching terms: "startle disease"
[► Gene-Phenotype Relationships](#) [► Links](#)
- 4: # [614618](#). [HYPEREKPLEXIA 3; HKPX3](#)
Cytogenetic location: 11p15.1
Matching terms: "startle disease"
[► Phenotype-Gene Relationships](#) [► Phenotypic Series](#) [► ICD+](#) [► Links](#)
- 5: [244100](#). [JUMPING FRENCHMEN OF MAINE](#)
Matching terms: "startle disease"
[► ICD+](#) [► Links](#)

Startle disease

ORPHA:3197

Classification level: Disorder

Synonym(s):

Congenital stiff man syndrome

Familial startle disease

Hereditary hyperplexia

Kok disease

Stiff baby syndrome

Prevalence: <1 / 1 000 000

Inheritance: Autosomal
dominant or Autosomal recessive

Age of onset: Infancy, Neonatal

ICD-10: G25.8

ICD-11: [LD90.Y](#)

OMIM: [149400](#) [614618](#) [614619](#)
[618011](#)

UMLS: C1835614

MeSH: C538136

GARD: [3129](#)

MedDRA: -

Toepassing

- Familie 1:

Wat is het?

Startle disease

Familiaal risico?

In totaal: 10/27 pups gestorven (+/- 37%)

Uitsluiting niet-erfelijke factoren?

Geen abnormaliteiten (voeding, medicatie, ...)

Gekende genetische aandoening andere species?

Ja



Toepassing

- Familie 1:

Wat is het?

Startle disease

Familiaal risico?

In totaal: 10/27 pups gestorven (+/- 37%)

Uitsluiting niet-erfelijke factoren?

Geen aanwijzingen

Gekende genetische aandoening andere species?

Ja

**=> Conclusie: hoogstwaarschijnlijk
genetisch**



Toepassing

- Familie 2:
Welk fenotype?
Familiaal risico?

Endocardiale fibroelastosis



Toepassing

- Familie 2:

Welk fenotype?

Endocardiale fibroelastosis

Familiaal risico?

Geen eerdere gevallen gemeld

Uitsluiting niet-erfelijke factoren?

Geen abnormaliteiten (voeding, medicatie, ...)



Toepassing

- Familie 2:

Welk fenotype?

Endocardiale fibroelastosis

Familiaal risico?

Geen eerdere gevallen gemeld

Uitsluiting niet-erfelijke factoren? Geen aanwijzingen



Toepassing

- Familie 2:

Welk fenotype?

Endocardiale fibroelastosis

Familiaal risico?

Geen eerdere gevallen gemeld

Uitsluiting niet-erfelijke factoren? Geen aanwijzingen

Gekende genetische aandoening andere species?



Endocardiale fibroelastosis

ORPHA:2022

Classification level: Disorder

Synonym(s):

Endomyocardial fibroelastosis

Prevalence: **Unknown**

Inheritance: **Unknown**

Age of onset: **Neonatal**

ICD-10: **I42.4**

ICD-11: **[BC43.3](#)**

OMIM: **[226000](#)**

UMLS: **C0014117**

MeSH: **D004695**

GARD: **[2121](#) [6336](#)**

MedDRA: **10014663**

Toepassing

- Familie 2:

Welk fenotype?

Endocardiale fibroelastosis

Familiaal risico?

Geen eerdere gevallen gemeld

Uitsluiting niet-erfelijke factoren? Geen aanwijzingen

Gekende genetische aandoening andere species? Nee



**=> Conclusie: hoogstwaarschijnlijk niet
genetisch**

Samenvatting

Familie 1? => waarschijnlijk genetisch
=> verhoogd risico



Familie 2? => waarschijnlijk niet genetisch
=> geen verhoogd risico



Hoe moet het nu verder?

Wat nu?

Familie 1? => waarschijnlijk genetisch
=> verhoogd risico

Uit veiligheid niet meer fokken?



Wat nu?

Familie 1? => waarschijnlijk genetisch
=> verhoogd risico

Familie 2? => waarschijnlijk niet genetisch
=> geen verhoogd risico

Uit veiligheid niet meer fokken?



Wat nu?

Familie 1? => waarschijnlijk genetisch
=> verhoogd risico



Familie 2? => waarschijnlijk niet genetisch
=> geen verhoogd risico

Uit veiligheid niet meer fokken?



Wat nu?

Famil

Famil



In detail

Wat nu?

Familie 1? => waarschijnlijk genetisch
=> verhoogd risico



DNA-test?



Startle disease?



Consultatie AKGG



Whole Exome Sequencing



NEW MUTATION!

→ DNA test maken



DNA-test?

Received: 21 November 2024 | Accepted: 3 February 2025

DOI: 10.1111/age.70003



RESEARCH ARTICLE

ANIMAL GENETICS WILEY

A frameshift variant in the *SLC6A5* gene is associated with startle disease in a family of Old English Sheepdogs

Frédérique Boeykens¹ | Michelle Hermans² | Laura Adant^{1,3} | Bert De Jonge⁴ |
Koen Chiers⁴ | Kenny Bossens² | Bart J. G. Broeckx^{1,3}

¹Laboratory of Animal Genetics,
Department of Veterinary and Biosciences,
Faculty of Veterinary Medicine, Ghent
University, Merelbeke, Belgium

²Nesto Veterinary Referral Center Orion

Abstract

A 2-week-old litter of three Old English Sheepdog puppies presented with episodic generalised muscle hypertonia and cyanosis triggered by touch and

EVOLUTIONARY ANALYSIS OF CODING SNPS ?

To view information for this subfamily/family, you can search for this family via brow

Export results

PANTHER HMM: SODIUM/CHLORIDE DEPENDENT TRANSPORTER (PTHR11616)

substitution	preservation time	Message	Pdel
T441X	750	probably damaging	0.74



PSEP (position-specific evolutionary preservation) measures the length of t position in current protein has been preserved by tracing back to its recons longer a position has been preserved, the more likely that it will have a dele to a probability of deleterious effect (Pdel) from results on the [HumVar ben](#) a qualitative prediction as follows: "probably damaging" (time > 450my, cor rate of ~0.2 as tested on HumVar), "possibly damaging" (450my > time > 2 positive rate of ~0.4) and "probably benign" (time < 200my).

DNA-test?



Startle disease?



Consultatie AKGG



Whole Exome Sequencing



NEW MUTATION!

→ DNA test maken
⇒ Nieuw nestje, allemaal gezonde pups!



Wat nu?

Familie 2? => waarschijnlijk niet genetisch
=> geen verhoogd risico



Erfelijke basis? Nee

Geen verhoogd risico
Altijd belangrijk:
omgevingsoptimalisatie

Fokken ✓

Conclusie

- Aandoening in de familie \neq stoppen met fokken

MAAR:

\Rightarrow grondig gebruik maken van stappenplan!

- Voorbeelden hier \Rightarrow positieve uitkomsten voor elke situatie

MAAR:

\Rightarrow Jammer genoeg niet altijd positief advies!

\Rightarrow Hangt af van de situatie!

Wanneer moet je je zorgen maken?

Hoe dat bepalen?

- Wat is NIET informatief?
 - Leeftijd van symptomen
 - Ergheid van symptomen
- Wat is WEL informatief?
 - Diagnose
 - Stappenplan “is het erfelijk”

Hoe helpt de klinisch geneticus?

Wanneer langs gaan bij klinisch geneticus?

- Als je patroon ziet
- Uit veiligheid
 - Emotioneel
 - Financieel

Kostprijs consult versus verlies nog een pup/kitten?

Hoe vermijden we dit?

Wat is er hier eigenlijk fout gelopen?

- Mutatie ontstaan?

⇒Nee...

- Wat dan wel?

Wat is er eigenlijk gebeurd?

Wat is er eigenlijk gebeurd?

lijnteelt

Popular sire

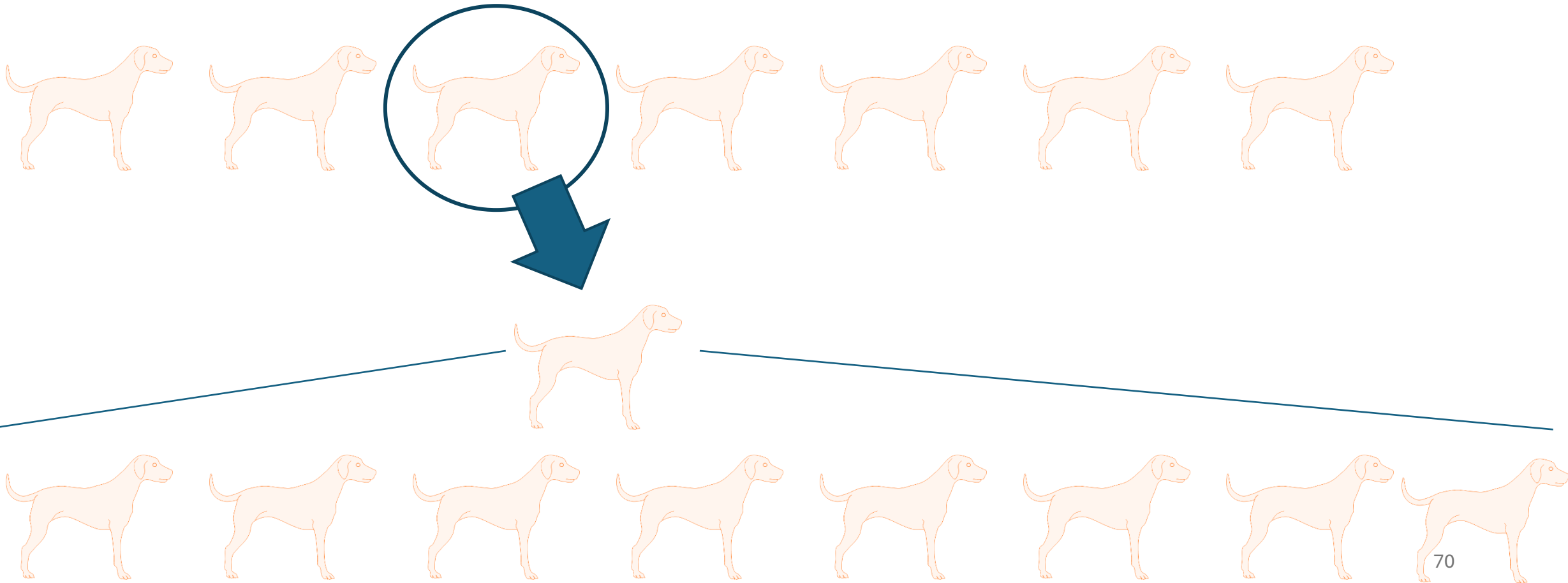


Popular sire effect

- Het overmatig inzetten van een populair fokdier
⇒ Een bepaald mannelijk dier drukt (zware) stempel op navolgende generaties

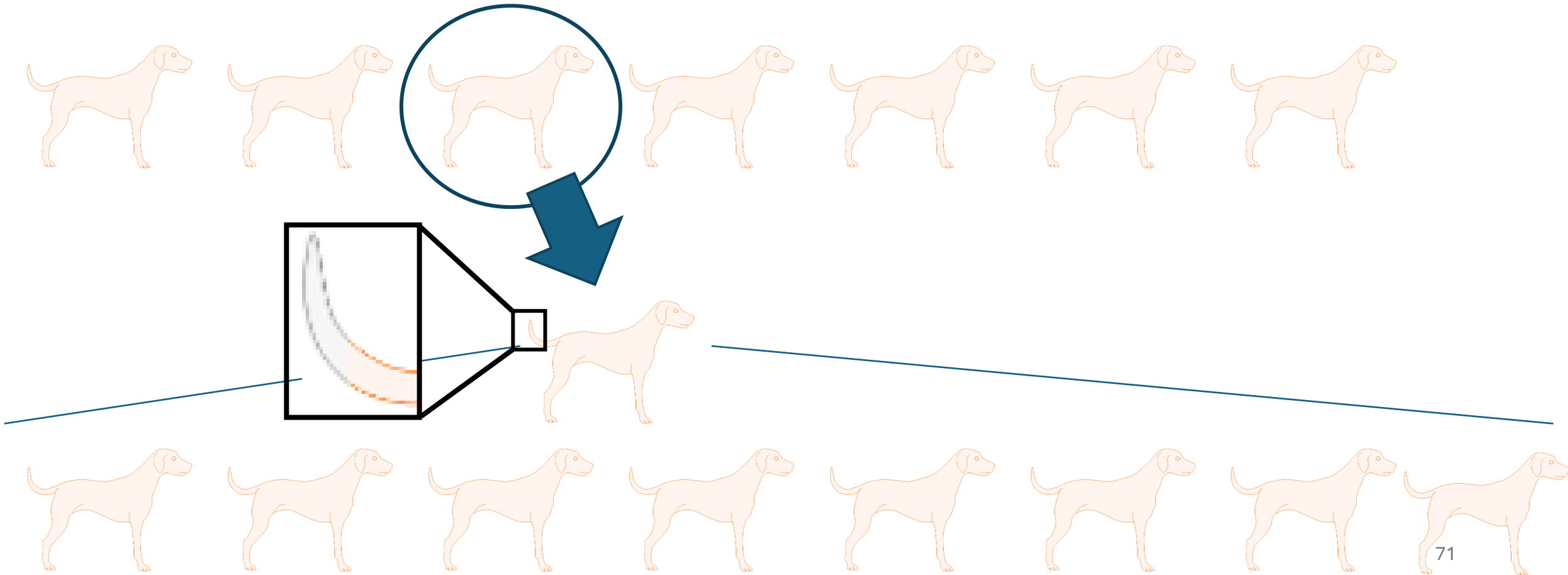
Wat zijn de gevolgen hiervan?

- Op niveau van de hond



Wat zijn de gevolgen hiervan?

- Op niveau van de hond

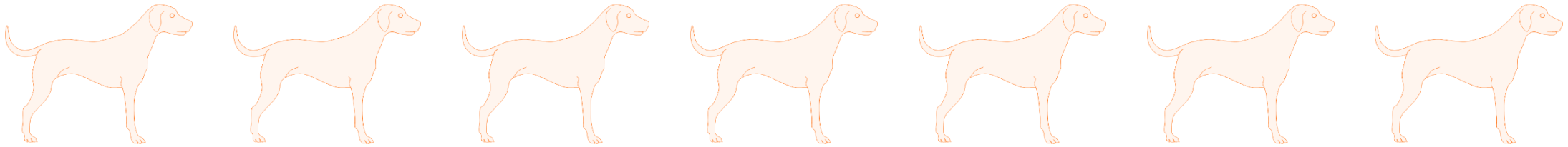


Wat zijn de gevolgen hiervan?

- Op niveau van de hond
- Op niveau van het DNA

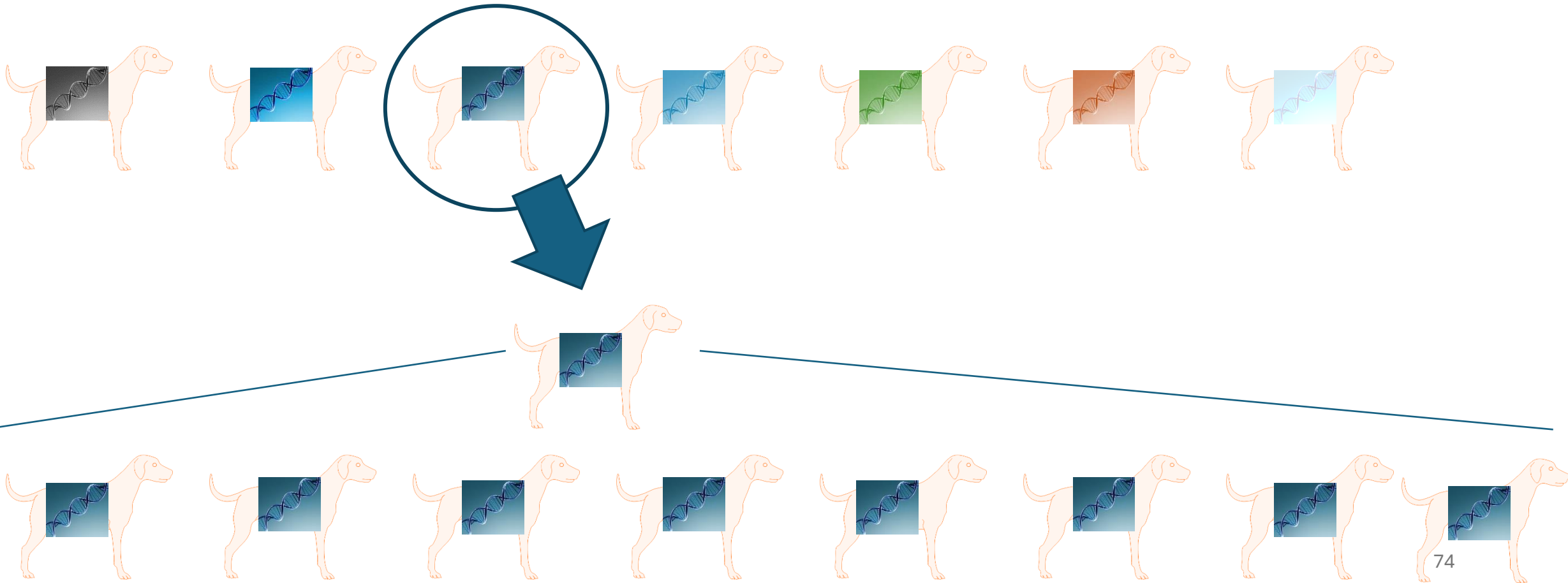
Wat zijn de gevolgen hiervan?

- Op niveau van het DNA



Wat zijn de gevolgen hiervan?

- Op niveau van het DNA



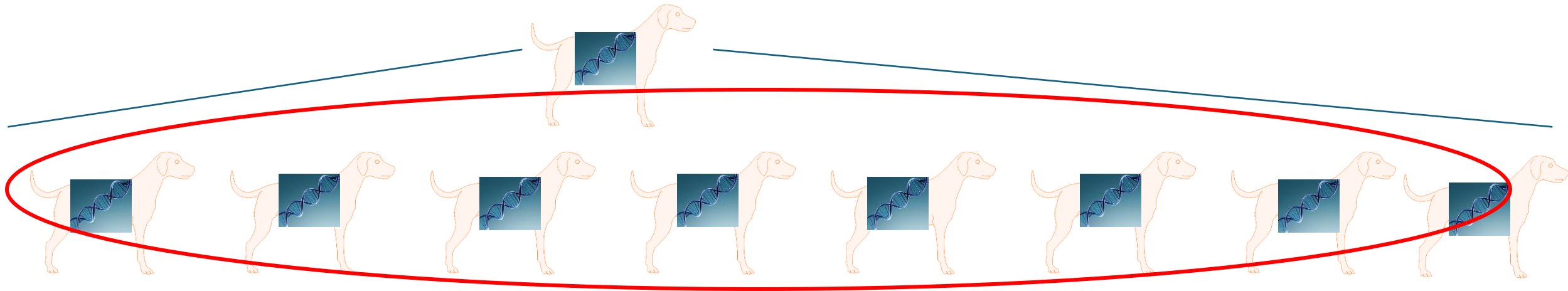
Wat zijn de gevolgen hiervan?

- Op niveau van het DNA



Elke hond/kat/mens is drager van genetische ziektes!

- Op niveau van het DNA



⇒ Groot deel populatie drager van zelfde mutatie!

⇒ Popular sire verantwoordelijk voor verspreiding van ziektes

Popular sire effect

- Het overmatig inzetten van een populair fokdier
 - ⇒ Een bepaald mannelijk dier drukt (zware) stempel op navolgende generaties
 - ⇒ **Sterke verspreiding van ziekte-veroorzakende allelen**

Inteelt/Lijnteelt

- Definitie:

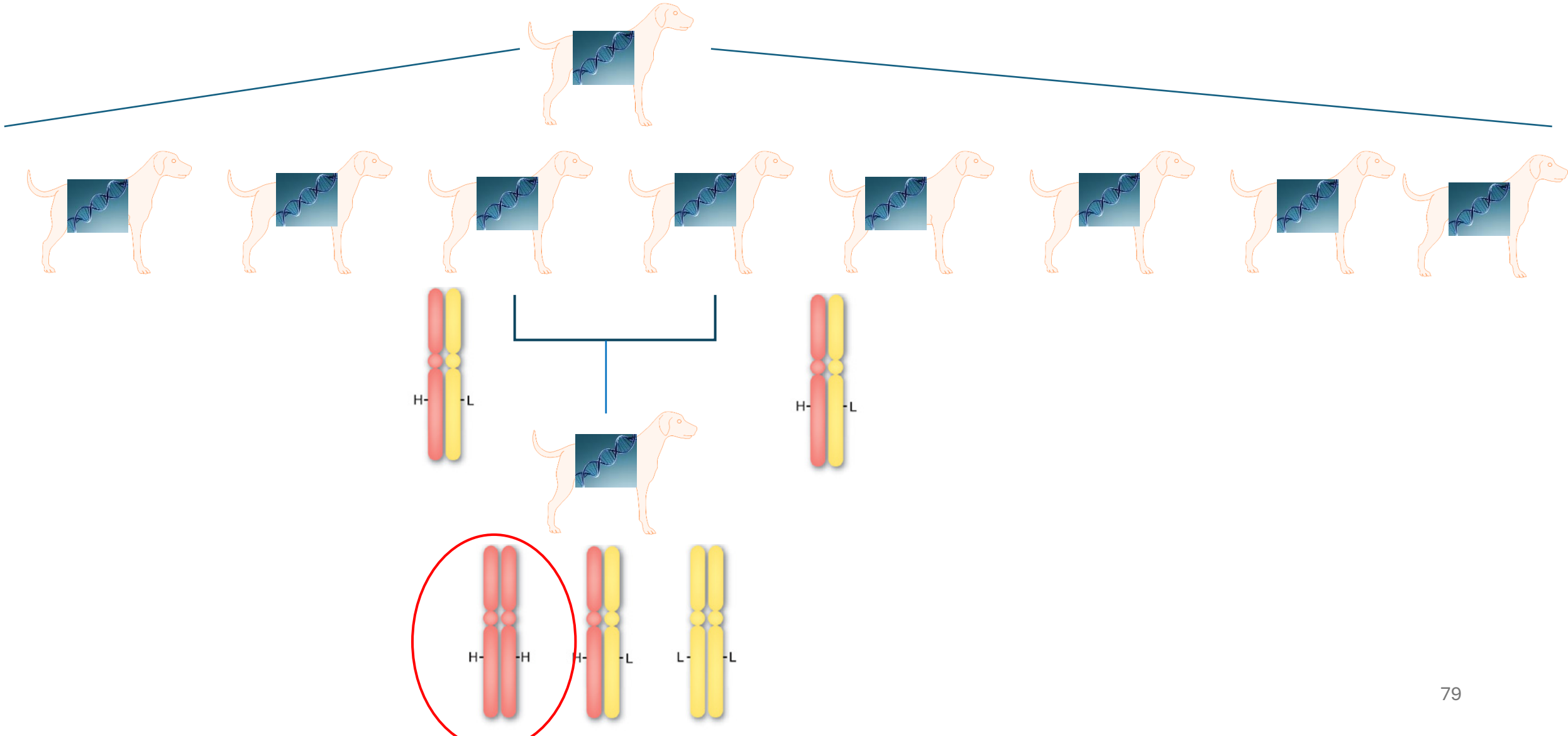
Inteelt:

*“De paring van twee genetisch verwante individuen wordt **inteelt** genoemd”*

Lijnteelt:

“inteelt met individuen die verder verwant zijn”

Inteelt/Lijnteelt



Inteelt/Lijnteelt

- Kan leiden tot:
 - Samenkomen 2 slechte allelen voor recessieve ziektes
 - Ondergang van ras: inteeltdepressie
 - ⇒ Een daling in de algemene fitheid (fitness) van het dier bv. vruchtbaarheid, hoe oud dieren worden, ...

Waar valt dit onder?

- Popular sire?
- Lijnteelt/inteelt

⇒ De grote noemer:

Zaken die de genetische diversiteit verminderen

Conclusie

- Fokbeslissingen: neem genetische diversiteit altijd als eerste mee want:

Dé reden dat onverwachte (nieuwe) ziektes optreden...

Conclusie

- Effect van lijnteelt en popular sire?
⇒ Pas zichtbaar na 4 generaties hier!
⇒ Verschrikkelijke symptomen dan...

!Fokbeslissingen nu = consequenties voor de komende 10 – 20
jaar...!

Hoe begin je er nu eigenlijk
allemaal aan?

Hoe begin je er nu eigenlijk allemaal aan?

Van onze noorderburen:

“De eerste klap is een daalder waard”

Of:

“Goed begonnen is half gewonnen”

⇒ Planning is alles

maar...

Waar te starten? Wat allemaal mee nemen? ...

Waarom fokken jullie?

Waar gaan jullie op testen?

Hoe besluiten jullie waar niet op te testen?

Voorbeelden

Testen we op heupdysplasie bij de chihuahua of beter bij de labrador?

Testen we of een kat tegen rattenvergif kan?

Testen we of een hond kruisbandruptuur kan doen?

Voorbeelden

Testen we op heupdysplasie bij de chihuahua of beter bij de labrador?

Klinisch geen probleem bij de chihuahua

Testen we of een kat tegen rattenvergif kan?

Niet erfelijk....

Testen we of een hond kruisbandruptuur kan doen?

Geen goede test voor handen...

Voorbeelden

Testen we op heupdysplasie bij de chihuahua of beter bij de labrador?

Klinisch geen probleem bij de chihuahua

Testen we of een hond tegen rattenvergif kan?

Niet erfelijk....

Testen we of een hond kruisbandruptuur kan doen?

Geen goede test voor handen...

⇒ 1/ komt het voor?, 2/ is het erfelijk? 3/ is er een goede test?

ALLE DRIE ESSENTIEEL!

Methodologie

Methodologie

- Algemeen principe: fokken naar een doel/doelen

⇒ Welke doelen?

- Verhogen diversiteit
- Dalen frequentie van ziektes
- Andere doelstellingen?

1/ komt het voor?

→ 2/ is het erfelijk?

3/ is er een goede test?

Methodologie

- Algemeen principe: fokken naar een doel/doelen
- Zijn alle doelen goed?

Ethical breeding:

“the use of healthy animals true to their species in behaviour and looks, and when applicable, showing a sustainable performance”

Methodologie

- Algemeen principe: fokken naar een doel/doelen
- Zijn alle doelen goed?

Ethical breeding:

*“the use of **healthy** animals true to their species in behaviour and looks, and when applicable, showing a sustainable performance”*

Methodologie

- Algemeen principe: fokken naar een doel/doelen
- Zijn alle doelen goed?

Ethical breeding:

*“the use of healthy animals true to their species in **behaviour** and **looks**, and when applicable, showing a sustainable performance”*

Methodologie

- Algemeen principe: fokken naar een doel/doelen
- Zijn alle doelen goed?

Ethical breeding:

*“the use of healthy animals true to their species in **behaviour** and **looks**, and when applicable, showing a sustainable performance”*

⇒Ja, fokken naar uiterlijk kan daar zeker bij

Methodologie

- Algemeen principe: fokken naar een doel/doelen
- Zijn alle doelen goed?

Ethical breeding:

*“the use of **healthy** animals true to their species in **behaviour** and **looks**, and when applicable, showing a sustainable performance”*

⇒Ja, fokken naar uiterlijk kan daar zeker bij **als...**

Methodologie

- Algemeen principe: fokken naar een doel/doelen
- Zijn alle doelen goed?

Ethical breeding:

- Gestandaardiseerde aanpak

Plan van aanpak

- Verhogen van het aantal dieren gebruikt in reproductie

Diversiteit

Selectie tegen ziektes

Verhogen van het aantal dieren gebruikt in reproductie

- 5% van de populatie voor reproductie gebruikt
- Veel eigenaars niet geïnteresseerd in kweken

Oplossing:

- Aanmoedigen spermadonatie
- Opslag in databank

Plan van aanpak

- Verhogen van het aantal dieren gebruikt in reproductie
- Beperk het aantal keer dat een dier gebruikt wordt in de fok

Diversiteit

Selectie tegen ziektes

Beperk het aantal keer dat een dier gebruikt wordt in de fok

- Popular sire effect tegengaan
- Aantal nestjes/reu of kater = $f(\text{genetische diversiteit van ras})$

Plan van aanpak

- Verhogen van het aantal dieren gebruikt in reproductie
- Beperk het aantal keer dat een dier gebruikt wordt in de fok
- Verstandig combineren in plaats van uitsluiten van dieren

Diversiteit

Selectie tegen ziektes

Verstandig combineren in plaats van uitsluiten van dieren

- Algemeen probleem:

Genetische diversiteit => aantal dieren in de fok verhogen

Selectie tegen aandoeningen => aantal dieren in de fok verlaagt

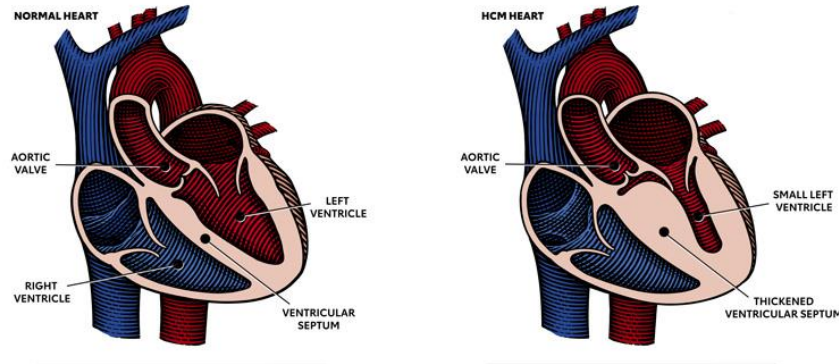
Wat nu?

- Oplossing voor handen als DNA-test beschikbaar is voor bv. recessieve aandoeningen:

Zo combineren dat er geen ZIEKE dieren geboren worden!

Een voorbeeld

Hypertrofische cardiomyopathie



Allelfrequentie Ragdoll: 2%



Allelfrequentie Maine Coon: 5%

Een voorbeeld

MYBPC3: R820W (Ragdoll variant)



Autosomaal dominant

Dragger of lijder x vrij:
Altijd risico op ziekte...

Een voorbeeld

MYBPC3: A31P (Maine Coon variant)



Autosomaal dominant

Drager of lijder x vrij:
Altijd risico op ziekte...

Een voorbeeld

!! Nieuwe informatie !!

MYBPC3: A31P (Maine Coon variant)



~~Autosomaal dominant~~

Drager of lijder x vrij:
Altijd risico op ziekte...



Autosomaal recessief

Drager of lijder x vrij:
Geen dieren genetisch at risk!

⇒ Veel meer mogelijkheden!!

Plan van aanpak

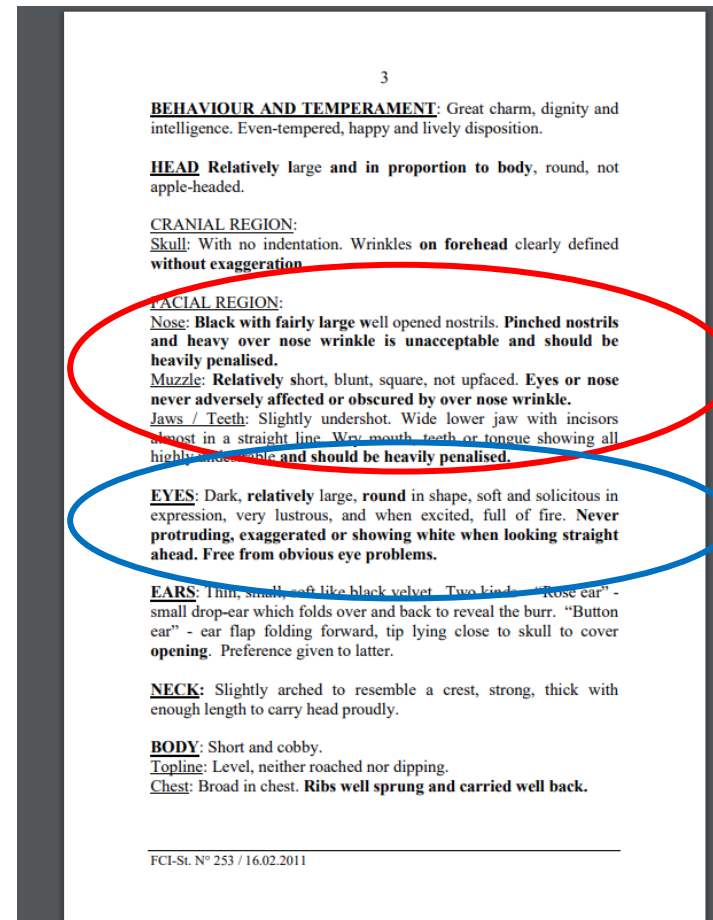
- Verhogen van het aantal dieren gebruikt in reproductie
- Beperk het aantal keer dat een dier gebruikt wordt in de fok
- Verstandig combineren in plaats van uitsluiten van dieren
- (Politieke) moed

Diversiteit

Selectie tegen ziektes

(Politieke) moed

⇒ De durf om rasstandaarden aan te passen als deze geassocieerd zijn met ziekte



Plan van aanpak

- Verhogen van het aantal dieren gebruikt in reproductie
- Beperk het aantal keer dat een dier gebruikt wordt in de fok
- Verstandig combineren in plaats van uitsluiten van dieren
- (Politieke) moed
- Up-to-date screeningsmethoden en selectiemethoden

Diversiteit

Selectie tegen ziektes

Up-to-date screeningsmethoden en selectiemethoden

- Moderne technieken voor screening:
 - Elleboogdysplasie => CT
 - Heupdysplasie => laxiteitsopnames
 - ...
- Selectiemethoden (zeker voor complexe aandoeningen):
 - Individuele selectie => fokwaarden
 - Toekomst: genetische methoden

Met wat als einddoel?

Wat is realistisch bereikbaar?

Wat willen we bereiken?

Wat kan gedefinieerd worden als een success?

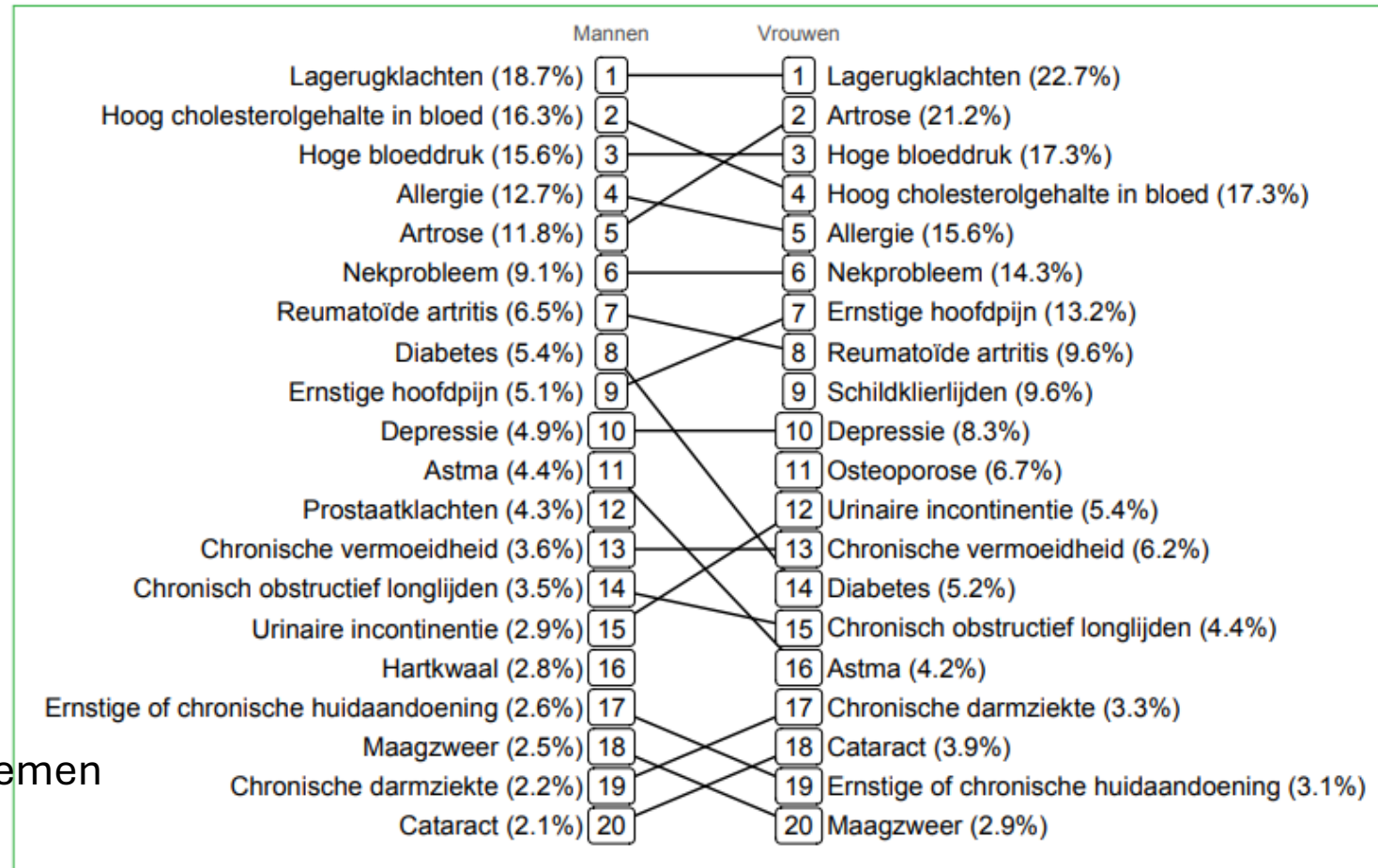
Alle (erfelijke) aandoeningen uitroeien?

Nee want:

- **Iedereen** op zijn minst drager van genetische aandoeningen
- Heel veel aandoeningen waar er geen ja/nee situatie is (=complexe aandoeningen)
- Sommige varianten positief in de ene context, negatief in een andere

De mens als model

Figuur 17. Prevalentie van 20 meest gerapporteerde niet-overdraagbare ziekten bij mannen en vrouwen 15 jaar en ouder, België, 2013

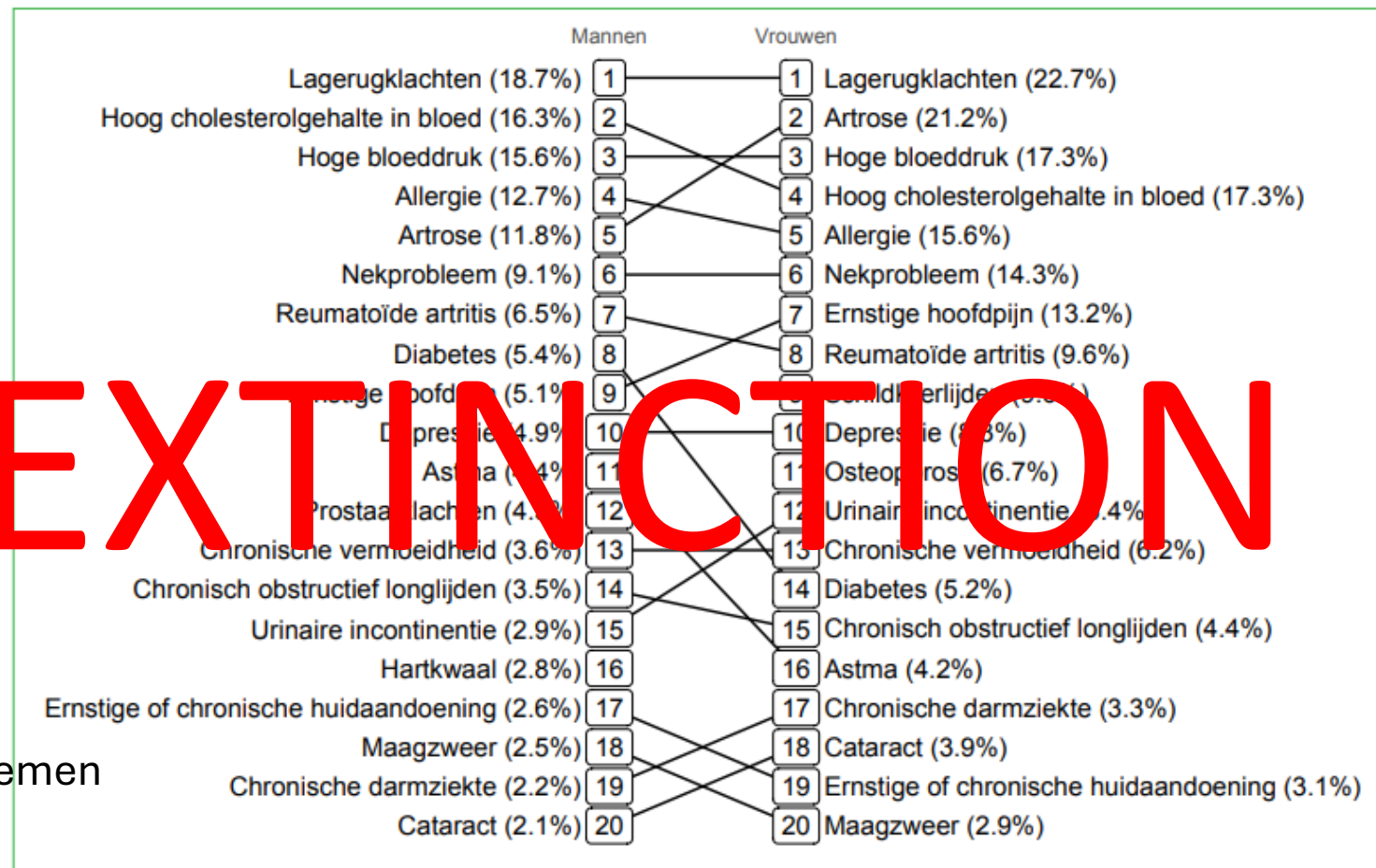


Verminderd zicht/oogproblemen
 Verminderd gehoor

De mens als model

Stel: we sluiten iedereen met erfelijke aandoening uit...

Figuur 17. Prevalentie van 20 meest gerapporteerde niet-overdraagbare ziekten bij mannen en vrouwen 15 jaar en ouder, België, 2013



EXTINCTION

Verminderd zicht/oogproblemen
Verminderd gehoor

Wat is realistisch bereikbaar?

Realistische verwachtingen:

⇒ Risico-reductie

⇒ Risico controle

In perspectief

- Zoveel mogelijk screenen
- Tegen alles tegelijk selecteren

Secret 13: In managing a breeding colony, the hardest decision to make is to decide to keep a dog for breeding. or cat
There always are at least some reasons to reject any dog as a breeding candidate. To have puppies to choose from next year, bite the bullet and keep the best breeder candidates you can identify, consistent with the number of puppies your organization needs to have born per year.

Conclusie

Conclusie

- Goede voorbereiding = essentieel
- Risico \neq 0, wel véél lager:
 - \Rightarrow Bv. HD, ED, ...
- Er gebeurt iets
 - \Rightarrow Zoek hulp want ...:
- Risico dat het opnieuw gebeurt, **inschatten**
- Risico dat het opnieuw gebeurt, **vermindere**n

Conclusie

- Op basis van:
 - Leeftijd van ontstaan
 - Ergheid van symptomen
 - ...
- ⇒ **GEEN** goede indicatie van erfelijkheid of niet
- ⇒ Wat wel? Stapsgewijze aanpak:
1. Wat is het?
 2. Is het erfelijk?

Conclusie

Vermijden van problemen? (bij pups/kittens)

- Genetische diversiteit = hét belangrijkste van alles
 - Limiteer inteelt/lijnteelt
 - Limiteer gebruik reuen/katers

Of positief:

- Zoek naar onverwante lijnen
- Reuen/katers die nog weinig gebruikt zijn
- Testen op de belangrijke zaken

Conclusie

Bij vragen of patiënten: het adviescentrum “klinische genetica gezelschapsdieren” van het labo helpt graag!

Hoe ons contacteren? akgg@ugent.be



akgg.ugent.be



“Laboratorium voor Dierlijke Genetica –
UGent”



Adviescentrum Klinische Genetica Gezelschapsdieren

Mogelijk gemaakt door **ROYAL CANIN**



**ADVIESCENTRUM KLINISCHE GENETICA VOOR
GEZELSCHAPSDIEREN**

-Samen naar een oplossing -



UNIVERSITEIT GENT FACULTEIT DIERGENEESKUNDE ROYAL CANIN akgg@ugent.be

Prof. dr. Bart Broeckx

Laboratorium voor Dierlijke Genetica
ADVIESCENTRUM KLINISCHE GENETICA VOOR
GEZELSCHAPSDIEREN

E akgg@ugent.be

akgg.ugent.be



Ghent University



@ugent



Ghent University