

## News – Gendefekt bei Belgischen Schäferhunden mit cerebellärer Dysfunktion identifiziert

Sehr geehrte Damen und Herren

Wir möchten Sie gerne informieren, dass wir in einem internationalen Konsortium mit der Forschung über cerebelläre Dysfunktion (Kleinhirnerkrankung) bei Belgischen Schäferhunden einen Schritt weiter gekommen sind. Nach langer Forschung konnten wir bei Belgischen Schäferhunden, insbesondere beim Malinois und Tervueren, einen genetischen Defekt identifizieren, welcher eine schwere neurologische Erkrankung mit monogen autosomal rezessivem Erbgang verursacht. Die Krankheit wurde von uns "Spongy Degeneration with Cerebellar Ataxia Subtype 1" (**SDCA1**) genannt.

Dank der Ergebnisse unserer Studie ist es jetzt möglich, eine genetische Untersuchung mittels Gentest (**SDCA1**) bei spezialisierten Labors zu machen, damit die unabsichtliche Zucht von betroffenen Welpen vermieden werden kann. Der Gentest wird momentan von folgenden Labors angeboten: LABOKLIN (<https://shop.labogen.com/>) und OPTIGEN ([http://www.optigen.com/opt9\\_sdca1\\_test.html](http://www.optigen.com/opt9_sdca1_test.html)). Das Institut für Genetik der Universität Bern bietet den Gentest für die SDCA1 nicht als Dienstleistung an.

Der identifizierte SDCA1 Gendefekt erklärt allerdings nicht alle Formen von cerebellärer Dysfunktion bei Belgischen Schäferhunden. Wir gehen davon aus, dass weitere klinisch ähnliche Formen von cerebellärer Dysfunktion bei Belgischen Schäferhunden durch andere Gendefekte verursacht sind und wir hoffen in Zukunft, diese auch noch aufklären zu können.

Erklärung des Gentest-Resultats:

Für jede Erbanlage liegen im Genom zwei Kopien vor. Je eine Kopie erhält das Tier von seinem Vater und eine von seiner Mutter. Wird ein Merkmal autosomal-rezessiv vererbt bedeutet dies, dass ein Tier nur erkrankt, wenn sowohl der Vater wie auch die Mutter das defekte Gen tragen, selbst aber nicht erkrankt sind.

<b>Spongy Degeneration with Cerebellar Ataxia Subtype 1 (SDCA1) - Autosomal rezessiver Erbgang</b>		
<b>Genotyp: TT</b> (frei)	<b>Genotyp: TC</b> (Anlageträger)	<b>Genotyp: CC</b> (betroffen)
Dieses Tier trägt den Gendefekt nicht und hat kein Risiko an SDCA1 zu erkranken. Der Hund kann den Gendefekt auch nicht an seine Nachkommen weitergeben.	Dieses Tier trägt eine Kopie des defekten Gens. Der Hund hat kein Risiko, selbst an SDCA1 zu erkranken, gibt den Gendefekt aber mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an seine Nachkommen weiter. Ein solches Tier sollte nur mit einem freien Tier verpaart werden.	Dieses Tier trägt zwei Kopien des defekten Gens und ist von SDCA1 betroffen. Die meisten SDCA1 betroffenen Hunden werden vor der 17. Lebenswoche wegen des schweren Krankheitsbildes eingeschläfert.

Anlageträger geben die Erbanlage mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an ihre Nachkommen weiter. Bei der Verpaarung von zwei Trägern besteht die Gefahr, dass die Nachkommen von SDCA1 betroffen sind (25% Wahrscheinlichkeit für jeden Welpen). Deswegen sollten keinesfalls zwei Anlageträger miteinander verpaart werden.

Anlageträger müssen nicht kategorisch von der Zucht ausgeschlossen, sollten aber nur mit Tieren verpaart werden, welche frei von dem Gendefekt sind, damit sichergestellt ist, dass keine betroffenen Welpen geboren werden.

Detailliertere Informationen über unsere Studie können Sie hier finden:

- Link zur Publikation:  
<http://www.g3journal.org/content/early/2016/12/19/g3.116.038455.full.pdf+html>
- Link zu unserer Webseite für allgemeine Informationen und Proben-Einsendung für die weitere Forschung:  
[http://www.genetics.unibe.ch/forschung/dokumente\\_hund/cerebellaere\\_ataxie\\_beimmalinois/index\\_ger.html](http://www.genetics.unibe.ch/forschung/dokumente_hund/cerebellaere_ataxie_beimmalinois/index_ger.html)

Für allfällige Fragen stehen Ihnen gerne folgende Kontaktpersonen zur Verfügung

- Veterinärmedizinische Universität Wien:
  - Prof. Dr. Miriam Kleiter: [Miriam.Kleiter@vetmeduni.ac.at](mailto:Miriam.Kleiter@vetmeduni.ac.at)
  - Priv. Doz. Dr. Michael Leschnik: [Michael.Leschnik@vetmeduni.ac.at](mailto:Michael.Leschnik@vetmeduni.ac.at)
- Vetsuisse Fakultät der Universität Bern:
  - Dr. Elisabeth Dietschi: [elisabeth.dietschi@vetsuisse.unibe.ch](mailto:elisabeth.dietschi@vetsuisse.unibe.ch)

----

med. vet. Nico Mauri  
Doctoral Student  
Vetsuisse Faculty  
Institute of Genetics  
**Director: Prof. Dr. Tosso Leeb**  
University of Bern  
Bremgartenstrasse 109a  
3001 Bern (Switzerland)

T: +41 31 631 25 24

E: [nico.mauri@vetsuisse.unibe.ch](mailto:nico.mauri@vetsuisse.unibe.ch)

W: [www.genetics.unibe.ch](http://www.genetics.unibe.ch)

## English version

Dear Ladies and Gentlemen

We are pleased to inform you about research progress regarding cerebellar dysfunction in Belgian Shepherd dogs. After intensive research in an international consortium we were able to identify a genetic defect in Belgian Shepherd dogs, especially in Malinois and Tervueren dogs, which causes a severe neurological disease with monogenic autosomal recessive inheritance. The disease was termed “Spongy Degeneration with Cerebellar Ataxia Subtype 1” (**SDCA1**).

Thanks to the results of our study, genetic testing for **SDCA1** is now possible at specialized laboratories, which helps to avoid the non-intentional breeding of affected puppies. The genetic test is currently offered by LABOKLIN (<https://shop.labogen.com/en>) und OPTIGEN ([http://www.optigen.com/opt9\\_sdca1\\_test.html](http://www.optigen.com/opt9_sdca1_test.html)). The Institute of Genetics of the University of Bern does not provide a genetic test for SDCA1.

It is important to note that the identified genetic defect mutation cannot explain all forms of cerebellar dysfunction in Belgian Shepherd dogs. We are aware of clinically very similar, additional forms of cerebellar dysfunction in Belgian Shepherd dogs, which are caused by other currently unidentified genetic defects. We would like to identify these additional genetic defects in the future.

Explanation of the genetic test result:

There are two copies of each gene in the genome of a dog. One copy is inherited from the father and one from the mother. If a trait is inherited in an autosomal recessive manner, it means that an animal will only get the disease if it receives defective gene copies from both the father and the mother. Thus to produce an affected puppy, both parents (father and mother) must carry the defective gene. However, the carriers with only one copy of the defect will not be affected themselves.

<b>Spongy Degeneration with Cerebellar Ataxia Subtype 1 (SDCA1) - Autosomal recessive inheritance</b>		
Genotype: <b>TT</b> (clear)	Genotype: <b>TC</b> (carrier)	Genotype: <b>CC</b> (affected)
This animal does not carry the genetic defect and has no risk of developing SDCA1. The dog cannot pass the genetic defect to its offspring.	This animal carries one copy of the defective gene. The dog has no risk of developing SDCA1. However, this defect will be passed to its offspring with a probability of 50%. Such an animal should only be mated to a clear animal.	This animal carries two copies of the defective gene and is affected by SDCA1. Most SDCA1 affected dogs are euthanized by the 17 <sup>th</sup> week of life because of severe neurological symptoms and poor quality of life.

Carriers have a 50% probability of passing the defective gene copy to their offspring. If two carriers are mated, there is a risk that 25% of the offspring will be affected by SDCA1. Therefore, the mating of two carriers should be strictly avoided (also legally forbidden in many countries).

Carriers do not have to be categorically excluded from breeding. However, carriers should only be mated to clear dogs so that no homozygous affected puppies will be produced.

Detailed information about our study can be found here:

- Link to the scientific publication:  
<http://www.g3journal.org/content/early/2016/12/19/g3.116.038455.full.pdf+html>
- Link to our website for general information and for sending blood samples for future research:  
[http://www.genetics.unibe.ch/research/documents\\_dogs/cerebellar\\_ataxia\\_in\\_the\\_malinois/index\\_eng.html](http://www.genetics.unibe.ch/research/documents_dogs/cerebellar_ataxia_in_the_malinois/index_eng.html)

If you have any questions, please contact one of these persons:

- Veterinärmedizinische Universität Wien:
  - Prof. Dr. Miriam Kleiter: [Miriam.Kleiter@vetmeduni.ac.at](mailto:Miriam.Kleiter@vetmeduni.ac.at)
  - Priv. Doz. Dr. Michael Leschnik: [Michael.Leschnik@vetmeduni.ac.at](mailto:Michael.Leschnik@vetmeduni.ac.at)
- Vetsuisse Fakultät der Universität Bern:
  - Dr. Elisabeth Dietschi: [elisabeth.dietschi@vetsuisse.unibe.ch](mailto:elisabeth.dietschi@vetsuisse.unibe.ch)

----

med. vet. Nico Mauri

Doctoral Student

Vetsuisse Faculty

Institute of Genetics

**Director: Prof. Dr. Tosso Leeb**

University of Bern

Bremgartenstrasse 109a

3001 Bern (Switzerland)

T: +41 31 631 25 24

E: [nico.mauri@vetsuisse.unibe.ch](mailto:nico.mauri@vetsuisse.unibe.ch)

W: [www.genetics.unibe.ch](http://www.genetics.unibe.ch)