

## Boxer

Voor de boxer werden 2 DNA testen beschikbaar in het publiek domein uitgevoerd. Het betreft arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (ARVC) en degeneratieve myelopathie (DM). Voor elk van de aandoeningen wordt vermeld hoeveel dieren (n) werden getest. Genotypering van de 8-bp deletie ([GenBank:NC\_006599.3] nt 29270915-29270923) in het *STRN* gen die aanleiding geeft tot ARVC (Meurs et al., 2010) gebeurde via PCR gevolgd door sequentiebepaling. Genotypering van de mutatie ([GenBank:NC\_006613.3] nt 26540342: G/A) in *SOD1* die aanleiding geeft tot DM (Awano et al., 2009) gebeurde via een TaqMan assay.

**Samenvattende tabel resultaten boxer.** *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 %	ARVC	DM
Wt/Wt	82,0	86,3
Wt/Mut	16,0	13,7
Mut/Mut	2,0	0,0
Wt	90,0	93,1
Mut	10,0	6,9

**Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (ARVC)** is een ernstige hartaandoening waarbij aangetaste dieren kunnen sterven zonder ooit de symptomen te hebben vertoond. Het type overerving is waarschijnlijk autosomaal dominant met onvolledige penetrantie. Een oorzakelijke mutatie werd aangetroffen in het *STRN* gen (Meurs et al., 2010). ARVC is echter genetisch heterogeen in de boxer, wat betekent dat nog één of meerdere andere mutaties ARVC kunnen veroorzaken of betrokken zijn bij de ontwikkeling ervan. De penetrantie van de *STRN* mutatie wordt op bijna 100% geschat bij homozygoot mutanten en op ongeveer 82% bij heterozygoten. Recent werd door dezelfde onderzoeksgroep ook aangetoond dat de mutatie in *STRN* sterk is gecorreleerd met een gelijkende hartaandoening bij de boxer, met name gedilateerde cardiomyopathie (DCM) (Meurs et al., 2013).

In onze studie werden 1 homozygoot mutant en 8 heterozygoten aangetroffen op een totaal van 50 getypeerde dieren. Dit komt neer op een frequentie van het mutante allel van 10%.

Er zijn nog geen andere frequentiegegevens beschikbaar in de wetenschappelijke literatuur.

**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 aandoening werd inmiddels aangetroffen bij ruim 20 verschillende rassen waaronder de door ons bestudeerde rassen Australische herder, Duitse

herder, Ierse setter en golden retriever. De mutatie werd door ons ook getest op de Mechelse herder (zie bij die respectievelijke rassen).

Op 51 geteste boxers werden 7 dragers aangetroffen of een frequentie van 13,7%. Homozygoten werden niet gevonden. De frequentie van het mutant allel bedraagt bijgevolg 6,9%. Nagenoeg identieke frequenties werden recent beschreven door Broeckx en medewerkers (2013). Zij typeerden echter slechts 15 dieren en het is niet duidelijk hoeveel daarvan uit België kwamen. Andere frequentiegegevens zijn niet beschikbaar in de wetenschappelijke literatuur.

Op de website van de Orthopedic Foundation for Animals (<http://www.offa.org>) wordt melding gemaakt van 2519 geteste boxers (op 1/10/2013) en een frequentie van 45% homozygoot mutante dieren en 37% dragers. Dit komt neer op een frequentie van het mutante allel van maar liefst 64%. Een belangrijke kanttekening hierbij is echter dat het hier niet de resultaten zijn van een gerandomiseerde studie, maar van dieren aangeboden in de kliniek, met ongetwijfeld een (sterke) bias naar aangetaste dieren en/of lijnen. Niettemin blijkt de frequentie van DM bij boxers relatief hoog te zijn en een opvolging via genotypering is aan te raden.

### ***Fokadvies***

Gezien de relatief hoge frequentie van zowel ARVC als DM bij de boxer en de ernst van de aandoening is routinematige genotypering voor beiden wenselijk zodat met de genotypen rekening kan gehouden worden bij de keuze van fokpartners en het opstellen van fokschema's, zodat de frequentie geleidelijk aan naar beneden kan gehaald worden.