



Universiteit Utrecht

## **ERFELIJKE OORZAAK "PAROXYSMALE DYSKINESIE" BIJ MARKIESJES GEVONDEN!!**

Bij het Nederlandse hondenras het Markiesje komt bij pups een ernstige vorm van een bewegingsstoornis voor. Het gaat hier om een paroxysmale dyskinesie. Het AVR onderzoek, geleid door Paul Mandigers en Peter Leegwater, was erop gericht om de ziekte nauwkeurig te beschrijven en de erfelijke oorzaak op te sporen. Dit konden zij doen dankzij een subsidie van de rasvereniging. Het ziektebeeld treedt op als de pups ongeveer 3 a 4 maanden zijn. In rust kunnen ze redelijk functioneren, maar na inspanning verkrampen de pups en kunnen ze niet meer lopen. Hoewel de aandoening op zich niet dodelijk is kiezen de meeste eigenaren noodgedwongen voor euthanasie. In totaal zijn er nu 8 nesten gezien waarin meerdere pups aangedaan waren.

Uit de stambomen van de aangedane honden bleek dat de ziekte waarschijnlijk door een enkelvoudig, recessief overervend gendefect veroorzaakt wordt. Dit werd bevestigd door een genoombrede analyse van het DNA van de patiënten waaruit tevens de chromosoomlocatie van het gendefect afgeleid kon worden. Vervolgens kon door DNA sequentie analyse van patiënten en gezonde familieleden de oorzakelijke genmutatie geïdentificeerd worden. Dankzij deze ontdekking kunnen Markiesjes voortaan getest worden op dragerschap van de ziekte zodat kruisingen van twee dragers niet meer hoeven plaats te vinden.

Dit onderzoek is een prachtig voorbeeld hoe gedegen AVR onderzoek kan bijdragen aan het welzijn en de gezondheid van gezelschapsdieren. Ik wil de betrokken onderzoekers, Peter Leegwater, Paul Mandigers, Frank van Steenbeek en Manon Vos, van harte complimenteren met dit fraaie resultaat.

**Hans Kooistra,**  
coördinator AVR