

## Η εφαρμογή της συμβουλευτικής κλινικής γενετικής στο σύγχρονο ιατρείο μικρών ζώων.

### Διερεύνηση του γενετικού υπόβαθρου σε 5 περιστατικά

**Ρουμελιώτη Κ.** Κτηνίατρος, MSc Ιατρική Αθηνών (Γενετική, κλινική και εργαστηριακή κατεύθυνση), Ιατρείο Αναπαραγωγής Μικρών Ζώων, Αθήνα  
| **Καφάσης Θ.** Κτηνίατρος, Msc, Κτηνιατρικό Κέντρο Πολυγώνου, Αθήνα

#### Oral Communications: Geriatrics - Internal Medicine

## Genetic counseling as a tool in the modern Small Animal veterinary practice.

### Investigation of genetic predisposition in 5 cases

**Roumelioti K.** DVM, MSc, Medical Genetics: Clinic & Laboratory Direction, Department of Medicine, Private Practitioner, Vet.Center of Reproduction, Athens, Greece | **Kafasis T.** DVM, MSc, Private Practitioner, Veterinary Center of Polygono, Athens, Greece

#### Εισαγωγή

Στη συγκεκριμένη εργασία παρουσιάζονται πέντε περιστατικά διερεύνησης του γενετικού υπόβαθρου, με στόχο να ενημερωθεί και να κατανοήσει ο κλινικός κτηνίατρος το ρόλο της γενετικής συμβουλευτικής ως ένα χρήσιμο διαγνωστικό και προγνωστικό εργαλείο για την αρτιότερη διαχείριση τέτοιων περιστατικών.

#### Κλινικά περιστατικά

Πραγματοποιήθηκε γονιδιακός έλεγχος στα εξής κλινικά περιστατικά: 1) Εκφυλιστική μυελοπάθεια σε σκύλο Wire Fox Terrier στο πλαίσιο προληπτικού γενετικού ελέγχου. 2) Κυτίτιδα σε γάτα Siam, και επιλογή θεραπευτικής αντιμετώπισης. 3) Προοδευτική ατροφία αμφιβληστροειδούς σε σκύλο Miniature Schnauzer για την επιλογή του ως γεννήτορα. 4) Νόσος Von Willebrand σε σκύλο Doberman για την λήψη προληπτικών μέτρων, προ- και διεγχειρητικά. 5) Επιληπτικό επεισόδιο ως παρενέργεια μετά από εφάπαξ χορήγηση ενέσιμης ονδασετρόνης.

Το γενετικό υλικό λήφθηκε με παρειακά επιχρίσματα και εξετάστηκε με τις μεθόδους TaqMan PCR (Polymerase Chain Reaction), SNP-assay (Single Nucleotide Polymorphisms), PCR-RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) και WES (Wide Exome Sequencing).

#### Introduction

This abstract presents five cases that were investigated for genetic predisposition thus providing the veterinary clinician the acknowledgment of the role of genetic counseling as a diagnostic and predictive tool.

#### Clinical cases

A genetic test was performed on degenerative myelopathy in a Wire Fox Terrier in the context of a preventive genetic test, cystitis in Siam cat and treatment planning, progressive retinal atrophy in Miniature Schnauzer dog for being used as a stud dog, Von Willebrand's disease in Doberman's dog for pre- and intraoperatively management, seizure as a side effect after a single administration of ondansetron. The material was obtained by buccal smears and tested by TaqMan PCR (Polymerase Chain Reaction), SNP-assay (Single Nucleotide Polymorphisms), PCR-RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) and WES (Wide Exome Sequencing) methods.

#### Results

Pathogenic mutation was identified in the SOD1 gene implicated in degenerative myelopathy but characterised by low penetration in this breed, in

## Αποτελέσματα

Ταυτοποιήθηκε παθογόνος μετάλλαξη στο γονίδιο SOD1 που ενοχοποιείται για την εκφυλιστική μυελοπάθεια στα Wire Fox Terriers, στο γονίδιο SLC7A9 για την κυστίτιδα, επιβεβαιώνοντας την περινεϊκή ουρηθροστομία ως κατάλληλη θεραπευτική επιλογή, καθώς και στο γονίδιο vWD (μετάλλαξη c.7437G>A, ετεροζυγωτία) για τη νόσο Von Willebrand τύπου 1, επιβεβαιώνοντας την πιθανότητα εμφάνισης αιμορραγικής διάθεσης. Δεν εντοπίστηκαν παθογόνες μεταλλάξεις στα γονίδια MDR1 και HIVEP3, που είναι υπεύθυνα για φαρμακευτικές τοξικώσεις και την προοδευτική ατροφία του αμφιβληστροειδούς αντίστοιχα.

## Συμπεράσματα

Η εφαρμογή της συμβουλευτικής κλινικής γενετικής μπορεί να συμβάλλει στην καλύτερη διαχείριση των γενετικών νοσημάτων και να ενσωματωθεί στο σύγχρονο ιατρείο.

the SLC7A9 gene for cystitis, confirming perineal urethrostomy as an appropriate therapeutic option and in the vWD gene (c.7437G >A mutation, heterozygosity) for Von Willebrand type 1 disease, confirming the hemorrhagic predisposition. No mutations were identified in the MDR1 and HIVEP3 genes responsible for drug intoxications and progressive retinal atrophy respectively.

## Conclusions

The application of clinical genetic counseling can be integrated and contribute to better management of genetic diseases in modern practice.

---

## Βιβλιογραφία / References

---

- Traas AM \*, Casal M, Haskins M, Henthorn P (2006) Genetic counseling in the era of molecular diagnostics. *Theriogenology* 66, 599–605.
- Beckers E, Casselman I, Soudant E, Daminet S, Paepe D, Peelman L, et al. (2022) The prevalence of the ABCB1-1Δ variant in a clinical veterinary setting: The risk of not genotyping. *PLoS ONE* 17(8).
- Donner J, Anderson H, Davison S, Hughes AM, Bouirmane J, Lindqvist J, et al. (2018) Frequency and distribution of 152 genetic disease variants in over 100,000 mixed breed and purebred dogs. *PLoS Genet* 14(4): e1007361.
- Kaukonen M, Quintero IB, Mukarram AK, Hytonen MK, Holopainen S, Wickström K, et al. (2020) A putative silencer variant in a spontaneous canine model of retinitis pigmentosa. *PLoS Genet* 16.
- Zeng R, Coates JR, Johnson GC, Hansen L, Awano T, Kolichski A, Ivansson E, Perloski M, Lindblad-Toh K, O'Brien DP, Guo J, Katz ML, and Johnson GS (2014). *Breed*.
- Distribution of SOD1 Alleles Previously Associated with Canine Degenerative Myelopathy. *J Vet Intern Med* 28, 515–521.