

## **POINT SUR LA RECHERCHE SUR LE BERGER PICARD - JUILLET 2019**

**Nous avons de bonnes nouvelles à signaler !** À l'aide d'un nouveau logiciel disponible pour l'analyse des données du séquençage du génome entier (WGS) et du séquençage supplémentaire d'un Picard effectué et mis à disposition par un autre centre de recherche, nous avons récemment publié un nouveau rapport de mutation pour le Berger Picard. Ce rapport utilise les données WGS de 6 Picards - 1 normal, 1 atteint d'épilepsie, 1 de CMR (rétinopathie multifocale canine) et 3 d'APR (atrophie progressive de la rétine) - l'âge d'apparition des modifications rétinienne étant différent pour chacun. Pour cette analyse, la personne responsable de l'évaluation des données a décidé d'assembler APR et CMR sous l'appellation « maladie de la rétine » et de rechercher des mutations dans des gènes connus pour être actifs dans la rétine. Ce faisant, nous avons abouti à 3 mutations dans 3 gènes différents, qui semblent être des candidats très intéressants. Ces 3 gènes sont actifs dans la rétine et liés à la rétinopathie pigmentaire chez l'homme - l'équivalent de l'APR chez le chien. Les 4 chiens atteints de maladie rétinienne sont tous homozygotes pour la mutation dans les 3 gènes (2 copies mutées de chaque gène), les 2 autres chiens avec des yeux normaux sont normaux ou porteurs de ces mutations. Très excitant !

**DONC** - qu'est-ce qui se passe ensuite ? Nous avons conçu des tests pour évaluer efficacement ces 3 mutations et allons commencer le dépistage des Picards de la banque ADN (à l'Université du Missouri) pour quelque raison que ce soit. Les enregistrements des examens de la vue pour tous les Picards en banque ont été enregistrés afin que nous sachions quels chiens ont été déclarés normaux, et quels chiens ont été rapportés avec une maladie de la rétine - et quels chiens n'ont pas de rapport et seront exclus du dépistage.

### **Que faut-il maintenant ?**

**De la part des propriétaires et des éleveurs** - nous avons besoin 1) chez les chiens n'ayant pas subi d'examen récent, de la confirmation du statut normal ou de la mise à jour du statut de l'œil si des chiens précédemment déclarés normaux ont récemment reçu un diagnostic de maladie rétinienne ; 2) des examens de la vue sur des chiens qui sont dans la banque ADN mais qui n'ont pas d'examen enregistré; et 3) des échantillons de tous les Picards chez qui on a diagnostiqué une maladie de la rétine et qui n'avaient pas encore été mis en banque ADN.

C'est un développement passionnant et, espérons-le, un grand pas en avant vers les réponses que les amateurs de Picard du monde entier recherchent. Merci de fournir des informations et des échantillons pour faire avancer ce projet !

Merci à tous ceux qui ont contribué jusqu'à présent et à ceux qui contribueront maintenant à nous aider à trouver des réponses !

## **BERGER PICARD RESEARCH UPDATE – JULY 2019**

***We have some good news to report!*** Using new software available for analysis of whole genome sequence (WGS) data, and with an additional Picard WGS available from another research center, we recently ran a new breed mutation report for Picards. This report used WGS data from 6 Picards – 1 reported normal, 1 with epilepsy, 1 with CMR (canine multifocal retinopathy) and 3 with PRA (progressive retinal atrophy)- each with a different age of onset of retinal changes. For this analysis, the person evaluating data decided to lump PRA and CMR together as “retinal disease” and look for mutations in genes known to be active in the retina. Doing this, we came up with 3 mutations in 3 different genes, that appear to be very interesting candidates. All 3 of these genes are active in the retina and linked to retinitis pigmentosa in humans – the equivalent of PRA in dogs. The 4 dogs with retinal disease are all homozygous for the mutation in all 3 genes (2 mutated copies of each gene), the other 2 dogs with normal eyes are normal or carrier for these mutations. Very exciting!

***SO – what happens next?*** We have designed assays to evaluate these 3 mutations efficiently and will begin screening Picards that are DNA banked (at the University of Missouri) for any reason. Eye exam records for all banked Picards have been recorded so we know which dogs have been reported normal, and which dogs have been reported with any retinal disease – and which dogs have no report and will be left out of the screening.

### ***What is needed now?***

***From owners & breeders*** – we need 1) confirmation of normal status, or updated eye status if any dogs previously reported normal have been recently diagnosed with any retinal disease for dogs that have not had a recent recorded exam; 2) eye exams on dogs that are DNA banked but have not had a recorded exam; and 3) samples from any Picards diagnosed with retinal disease that have not previously been DNA banked.

*This is an exciting development, and hopefully is a big step toward answers that Picard fanciers worldwide are looking for. Please contribute information, samples, to move this forward!*

*Thanks to everyone that has contributed so far, and those who will contribute now to help us reach answers!*