



Test genetico per la polineuropatia nel Greyhound

Emofilia B nel Rhodesian Ridgeback

Lussazione primaria del cristallino (PLL)

Senso e controsenso dei test genetici nelle razze per le quali il test non è specifico



ORA

NUOVO
PRESSO LABOKLIN

Test genetico per la determinazione della polineuropatia nel Greyhound

Recentemente, Laboklin ha acquisito i diritti per la realizzazione del nuovo test genetico per la determinazione della polineuropatia del Greyhound. I lavori, che hanno portato all'individuazione della mutazione e allo sviluppo del test, sono stati condotti dall'equipe del Prof. Cord Drögemüller dell'Università di Berna.

Sensi e controsensi dei test genetici nelle razze, in cui il test non è specifico

Frequentemente vengono poste domande come "è possibile eseguire il test della cistinuria anche nel dobermann?". Naturalmente ogni test genetico può essere eseguito in ogni razza, dato che viene esaminata sempre una determinata sequenza genetica, presente in ogni cane. Però la determinata mutazione, responsabile di una patologia, non deve essere per forza presente in altre razze, che manifestano i medesimi sintomi clinici. Ci possono essere diverse mutazioni per un identico quadro clinico.

Nella malattia di von Willebrand (vWD) si conoscono cinque diverse mutazioni, che causano un quadro clinico simile. Tra queste cinque mutazioni, una è presente in varie razze, mentre le altre quattro colpiscono solamente una razza. Questa specificità di razza deriva dalle condizioni riproduttive controllate di queste razze. Quando in un animale appare una mutazione genetica, questa viene trasmessa e diffusa nella razza. Dato che la riproduzione avviene soprattutto all'interno della medesima razza, rimane anche il difetto genetico. Per le mutazioni, presenti in varie razze, si deduce che si sono manifestate presto durante lo sviluppo della razza canina e hanno avuto la possibilità di trasmettersi a diverse razze, prima che fossero chiusi i libri genealogici e riprodotti separatamente. Accanto alle cinque mutazioni conosciute esistono molto probabilmente altri difetti genetici – finora sconosciuti – nello stesso gene che causa la vWD in altre razze canine. Probabilmente esistono altre razze, che si ammalano a causa di una delle mutazioni conosciute. Per ottenere risultati statisticamente significativi, è necessario disporre un numero sufficiente di animali malati e sani di queste razze.

Ha quindi senso, per esempio nel dobermann eseguire il test genetico della cistinuria, quando questa mutazione viene descritta solo nel terranova? Se viene individuata la mutazione se ne può dedurre che il cane può manifestare cistinuria e che questo gene può essere ulteriormente trasmesso. Più specificatamente, devono essere controllati gli animali consanguinei con anamnesi riferibile alla malattia, se anche in questa razza esiste un collegamento tra la mutazione e la malattia. Se non si riscontra questa mutazione nel dobermann, non bisogna in nessun caso escludere una cistinuria ereditaria. Nel dobermann, per esempio, una cistinuria può essere causata da una mutazione completamente diversa rispetto a quella del terranova.

Conclusione: test, che non sono indicati per determinate razze, non si devono consigliare. Esistono due rischi: innanzitutto, un risultato negativo non deve escludere la patologia, per la quale in questa razza non esiste un test specifico. Un risultato positivo, come avviene nel caso dei portatori, senza sintomi clinici della malattia e senza riscontri specifici, non è sufficiente per confermare la malattia. Questi tipi di risultati dovrebbero essere seguiti da ampi riscontri scientifici. Finché non vengono stabiliti dei test per una specifica razza, non è possibile affermare che un risultato sia totalmente sicuro. Non è consigliabile e comporta una spesa inutile eseguire esami genetici per una mutazione in una razza, se questi sono indicati per altre razze.



Test genetico per la polineuropatia nel Greyhound

Emofilia B nel Rhodesian Ridgeback

Lussazione primaria del cristallino (PLL)

Senso e controsenso dei test genetici nelle razze per le quali il test non è specifico

Emofilia B nel Rhodesian Ridgeback – Individuata la mutazione responsabile

L'emofilia B fa parte delle più importanti alterazioni della coagulazione del Rhodesian Ridgeback. La patologia si attribuisce ad una mancata o diminuita attività del fattore IX, che riveste una funzione fondamentale nella cascata della coagulazione. In base al grado di manifestazione può dar luogo ad emorragie da lieve a grave. Sintomi di emofilia sono ampi ematomi, rinorragia, emorragie cutanee, muscolari e articolari. In caso di ferite importanti o interventi possono diventare mortali senza terapia o profilassi. La patologia si trasmette tramite il cromosoma X – legata al cromosoma sessuale – in forma recessiva. Di conseguenza i maschi sono colpiti molto più frequentemente delle femmine, dal momento che i maschi possiedono un solo cromosoma X. Quindi, la presenza di un cromosoma alterato, nel maschio, si manifesta con la malattia. In questa razza circa il 5 % è eterozigote (portatrice). Queste cagne non manifestano la malattia, ma trasmettono l'allele. Il 50 % della prole di sesso maschile si ammala. Teoricamente possono ammalarsi anche le cagne, ma devono essere caratterizzate dalla presenza della mutazione su entrambi i cromosomi X.

Recentemente, Laboklin, in collaborazione con il Prof. Reinhard Mischke della Scuola Veterinaria di Hannover e con il Prof. Thomas Dandekar dell'Università di Würzburg, è stato in grado di identificare la mutazione responsabile dell'emofilia B nel Rhodesian Ridgeback. Con un brevetto Laboklin si è assicurato il diritto esclusivo di eseguire questi test. Vantaggio di questi test è la precoce individuazione del cane colpito, soprattutto delle portatrici, che i classici test per la coagulazione non riescono ad identificare. Basandosi sul risultato dei test genetici è possibile provare a ridurre la diffusione dei geni alterati, così come della patologia.

Lussazione primaria del cristallino (PLL) – Test genetico ora anche in Germania

La PLL (Lussazione primaria del cristallino) è un'alterazione degli occhi, conosciuta ormai da oltre 75 anni come patologia genetica in varie razze canine. A causa di un'alterazione delle fibre della zonula, il cristallino si sposta o si lussa. Come conseguenza si può osservare un glaucoma o la cecità completa. Il danno delle fibre della zonula può essere di origine traumatica o congenita. Nella forma genetica di PLL, alterazioni nella struttura della zonula si manifestano già all'età di 20 mesi. La lussazione si manifesta spesso tra i 3 e gli 8 anni, un'età in cui gli animali abitualmente vengono impiegati per la riproduzione.

Nel 2009, l'equipe del Dott. Mellersh (AHT) e del Dott. Johnson (OFA) hanno identificato separatamente la mutazione responsabile. Si tratta di una mutazione puntiforme del gene ADAMTS17, che causa la produzione di proteine alterate. Basandosi su questi risultati è stato sviluppato un test genetico, che ora è disponibile anche presso Laboklin. La PLL è a trasmissione autosomica recessiva, anche se sono stati individuati alcuni cani malati eterozigoti. Se ne deduce che circa il 2-10 % degli eterozigoti, cioè portatori, si ammalano di PLL nel corso della loro vita. I portatori posseggono quindi un basso rischio di manifestare la PLL.

Elle seguenti razze è riconosciuta la PLL ed è possibile identificare anche la mutazione responsabile: Chinese Crested, Jack Russel Terrier, Jagd Terrier, Lancashire Heeler, Bull terrier nano, Parson Jack Russel Terrier, Patterdale Terrier, Rat Terrier, Sealyham Terrier, Tibet Terrier, Toy Fox Terrier, Volpino Italiano e Welsh Terrier. Non si può escludere di trovare la mutazione anche in altre razze.

