



**Nuova collaboratrice  
Dt.ssa Anna Laukner**

**MLS nel Beagle**

**Progetto di ricerca per PHA,  
vWD e emofilia**

**TNS e nanismo presso  
LABOKLIN**

**Allevamento controllato con  
l'aiuto dei test genetici?**

**Nuova collaboratrice Dt.ssa Anna  
Laukner: esperta per la colorazione  
del pelo – ora nel team LABOKLIN**

Siamo orgogliosi di comunicarLe che abbiamo l'onore di poter ora avere tra i nostri collaboratori in LABOKLIN la famosa esperta per la colorazione del pelo, la **dott.ssa Anna Laukner**.

La dott.ssa Laukner è da subito a disposizione dei nostri clienti per tutte le domande specifiche sulla colorazione del pelo in cani e gatti.

Come Sua persona di riferimento per l'Italia è a disposizione la dott.ssa Deborah Fracucello ai seguenti recapiti:

mail: [italia@laboklin.com](mailto:italia@laboklin.com)  
cell.: +39 392/033.45.86

### MLS nel Beagle

La **Sindrome di Musladin-Lueke (MLS)** è stata descritta inizialmente nei primi del 1970 nel Beagle con una incidenza del 2-3% nelle popolazioni britanniche e australiane. Più tardi venne battezzata dai rispettivi allevatori di Beagle Musladin e Leuke.

Questa malattia ereditaria si manifesta con pelle rigida, spessa e fibrosi delle articolazioni. Esteriormente i cani colpiti sono riconoscibili dalla bassa statura, pelle spesso così come da un cranio grande con occhi a mandorla e orecchie raggrinzite. La rigidità nel movimento degli arti si rende evidente con un'andatura così detta "a ballerina".

I primi sintomi si manifestano all'età di 3 settimane e peggiorano nell'arco del primo anno di vita. In seguito la malattia si stabilizza.

Da poco i gruppi di ricerca di Bader (Lerner Research Institute, Cleveland) e Neff (University of California, Davis) hanno potuto determinare la mutazione in causa. Si tratta di una mutazione puntiforme nel gene ADAMTSL2, il quale ha una stretta associazione con MLS.

Visto che si tratta di una trasmissione ereditaria recessiva, si ammalano solo cani che manifestano la mutazione su entrambi gli alleli. Dall'accoppiamento di due portatori misti avremo il 25% di cuccioli colpiti. La conoscenza della situazione genetica dei cani assicura una oculata scelta dell'allevamento per scongiurare la nascita di cuccioli affetti da MLS.

### Progetto di ricerca per PHA, vWD e emofilia

#### Chiediamo il Suo aiuto!

Poiché abbiamo condotto e portato a termine con successo diversi progetti per riconoscere l'emofilia in alcune razze di cani, la ricerca genetica in questo campo chiaramente prosegue. Per questo scopo quindi raccogliamo volentieri campioni di cani affetti da **emofilia A o B** e da **vWD** (malattia di von Willebrand). Dimosteremo la carenza dei fattori attraverso i rispettivi test e cercheremo poi la causa genetica.

Inoltre abbiamo anche lanciato un progetto per la **anomalia di Pelger-Huët**. Anche per questo progetto cerchiamo animali colpiti così come soggetti imparentati.

Con le nostre ricerche confidiamo di trovare la mutazione corrispondente. Così i test che svilupperemo potranno permettere ai rispettivi allevatori di eliminare la malattia attraverso esami e accoppiamenti mirati. Se vuole aderire al nostro progetto di ricerca, ci contatti per avere informazioni su come procedere ([labogen@laboklin.de](mailto:labogen@laboklin.de) oppure 0971-72020, Dott.ssa-Biol. A. Kehl).

### Allevamento controllato con l'aiuto dei test genetici?

Uno dei grandi vantaggi di un test genetico è l'identificazione di animali portatori clinicamente sani, cosa che con altri esami di laboratorio come per esempio la determinazione del **fattore di von Willebrand**, di regola non è possibile offrire. Il riconoscimento di animali portatori è possibile già prima della comparsa della malattia. Così sono possibili un monitoraggio mirato ed eventualmente adeguate diete e gestioni particolari degli animali. Come si può usare questa conoscenza per un allevamento mirato ed una eventuale eradicazione della malattia?

In linea generale dobbiamo distinguere ereditarietà autosomiche recessive e dominanti. Nelle ereditarietà dominanti gli animali si ammalano per la presenza di un allele mutato, questo significa che gli animali malati sono eterozigoti (N/X). Questo per esempio è il caso della PKD nei gatti persiani o della cataratta ereditaria nei pastori australiani.

Nell'ereditarietà recessiva si ammalano solo gli animali omozigoti (X/X). Questo è il caso della maggior parte delle mutazioni documentate fin'ora. I portatori clinicamente sani (N/X) trasmettono al 50% della loro prole l'allele mutato.

Se entrambi i genitori sono portatori, attraverso l'accoppiamento di due animali clinicamente sani, possiamo avere animali malati. Per questo un allevamento mirato di fronte a malattie ereditarie recessive evita tali accoppiamenti. Per ottenere ciò non bisogna escludere i portatori dall'accoppiamento. Dall'accoppiamento di un portatore (N/X) con un animale sano geneticamente (N/N), avremo sì soggetti portatori (N/X), ma nessun animale malato. Non è consigliabile escludere tutti i soggetti eterozigoti per contrastare l'impoverimento del pool genetico. Attraverso questo potrebbero essere favorite altre malattie e si potrebbe arrivare ad un peggioramento della condizione sanitaria generale della razza. Si può addirittura con precisi requisiti generali (esclusione di un allevamento con difetti!) allevare con un animale colpito: dall'accoppiamento con un partner geneticamente sano, abbiamo solo animali portatori sani clinicamente. Così le caratteristiche desiderate di un animale colpito possono essere mantenute nella linea di allevamento.

Per malattie recessive che interessano il cromosoma X bisogna considerare la particolarità che soggetti di sesso maschile possiedono un solo cromosoma X (sul quale giace il gene incriminato) e a livello statistico la metà dei soggetti di sesso maschile discendenti da un soggetto femminile portatore si ammaleranno, mentre la metà della prole di sesso femminile sarà portatrice sana clinicamente della malattia.

**Un buon esempio per uno screening di successo** e un allevamento mirato lo abbiamo dalla PKD, una malattia renale dei gatti persiani a trasmissione ereditaria dominante, letale in situazione omozigote: nel 2005 da LABOKLIN il 22% degli animali testati è stato identificato come portatore misto. Il numero dei soggetti eterozigoti calò regolarmente e nel 2012 ammontò dunque solo al 2%. Questo dimostra che attraverso le indagini genetiche possiamo ottenere un miglioramento considerevole della salute degli animali di razza pura.

Nuova collaboratrice  
Dt.ssa Anna Laukner

MLS nel Beagle

Progetto di ricerca per PHA,  
vWD e emofilia

TNS e nanismo presso  
LABOKLIN

Allevamento controllato con  
l'aiuto dei test genetici?

### TNS e nanismo – ora disponibili presso LABOKLIN

Già da molti anni offriamo il test genetico per la **neutropenia ciclica (TNS) nel Border Collie** così come il test per il **nanismo nel cane lupo di Saarloos, nel pastore cecoslovacco e nel pastore tedesco**. Fin'ora questi test venivano eseguiti presso laboratori nostri partner. In seguito alla pubblicazione delle rispettive mutazioni, questi test possono venire eseguiti anche dal nostro stesso laboratorio.

Per Lei il beneficio sarà quello di poter usufruire di una maggiore velocità di refertazione e di un costo più vantaggioso.