

Le malattie genetiche nel cavallo, parte 2 - malattie tipiche di: purosangue arabo, razze da sella, pony, razze pesanti

Vi sono alcune malattie genetiche specifiche di razza, tutte di carattere autosomico recessivo. Per l'allevatore questo implica la necessità di testare i riproduttori a rischio per evitare una progenie di omozigoti malati. Vediamo in dettaglio quali sono queste malattie.

RAZZA PUROSANGUE ARABO

Abiotrofia cerebellare: AC

Si tratta di una grave patologia neurologica causata da un'alterazione delle cellule del Purkinje presenti nel cervelletto. Il puledro affetto, intorno ai 2-4 mesi di vita, mostra tremori, atassia e decubito. I soggetti colpiti in modo grave spesso vengono sottoposti ad eutanasia per inabilità alla stazione, mentre sono possibili leggeri deficit di coordinazione ed andatura rigida nelle forme lievi, che tuttavia rendono impossibile e pericoloso un uso sportivo del cavallo colpito. L'eventuale esame istologico post-mortem del tessuto cerebellare malato mostra molto chiaramente una diminuzione della presenza di cellule del Purkinje con alterazione del tessuto granulare ad esse associato. Le poche cellule rimaste appaiono piccole e di morfologia modificata. Una diagnosi in vivo risulta pertanto possibile solamente con il test genetico.

Lavender Foal Syndrome: LFS

Anche in questo caso si tratta di una patologia neurologica che si manifesta alla nascita con una diluizione della colorazione del mantello molto caratteristica: uniformemente rosa chiaro o porpora. All'anomalia di pigmentazione sono associati molti deficit neurologici come: nistagmo o strabismo, movimenti simil epilettici (pedalamento, iperestesia, inabilità alla stazione anche solo sternale), atteggiamento stuporoso, opistotono, cecità. I soggetti colpiti non sopravvivono. Non è inoltre possibile identificare alcuna alterazione istologica post-mortem saliente a carico del sistema nervoso. Anche in questo caso la

conferma diagnostica avviene dunque tramite esame genetico.

Immunodeficienza severa combinata: SCID

L'anomalia genetica causa di questa malattia provoca l'alterazione di una protein-kinasi che codifica per un tratto di DNA necessario per la differenziazione dei linfociti T e B, che rimangono perciò indifferenziati, provocando una severa forma di immunodeficienza. I soggetti colpiti infatti mancano sia di linfociti T che B che di immunoglobuline e mostrano una grave ipoplasia di linfonodi e timo, mentre le cellule Natural killer sono presenti. Quindi una diagnosi di sospetto è possibile se riscontriamo con un esame clinico / ematologico: grave leucopenia, assenza di IgM (elettroforesi), infezioni ricorrenti. All'esame post-mortem si riscontra generalmente una grave ipoplasia di timo e linfonodi. La diagnostica di certezza si ha ancora una volta solamente con il test genetico.

RAZZE da SELLA

Sindrome del puledro fragile a sangue caldo: WFFS

Si tratta dell'alterazione di un gene che codifica per una lylsil-idrossilasi indispensabile per una corretta sintesi del collagene e di altre proteine che costituiscono il tessuto connettivo, che risulta pertanto difettoso. I puledri colpiti mostrano un'esagerata fragilità della cute con comparsa di ulcere, ragadi e piaghe cutanee ricorrenti, specialmente in corrispondenza dei punti di pressione. Possiamo avere afte e lesioni anche a carico della mucosa orale ed esagerata lassità di tendini ed articolazioni. Si tratta di una sindrome incompatibile con la vita, i soggetti non riescono a deambulare e soffrono di dolori articolari ed infezioni multiple ricorrenti non responsive ai trattamenti. Anche in questo caso una corretta diagnosi e prevenzione attraverso l'esecuzione di test genetici risulta indispensabile.

RAZZE PONY - “miniature horses”

Foal Immunodeficiency Syndrome: FIS

Questa forma di immunodeficienza, spesso associata ad anemia, si rende manifesta intorno alle 2-3 settimane di vita del puledro. Si tratta di un'anomalia che interessa un gene che condiziona gravemente la funzionalità di tutto il tessuto linfoide. I soggetti colpiti presentano quindi gravi infezioni ricorrenti non responsive alle terapie. La sintomatologia è molto variabile: debolezza, diarrea, scolo nasale, broncopolmoniti, crescita stentata. Non vi è terapia, i puledri muoiono di setticemia o vengono soppressi.

Sindrome della separazione della parete dello zoccolo: HWSD

Si tratta di un difetto genetico che comporta la crescita di una parete dello zoccolo molto fragile, soggetta a rotture e setole pur con un aspetto della muraglia e del cercine coronario nella norma. I soggetti colpiti che manifestano questa alterazione soffrono di gravi zoppie e laminiti potenzialmente incompatibili con la vita in quanto croniche e ricorrenti. Sono descritti in letteratura soggetti omozigoti per questa alterazione che non manifestano questa malattia, quindi si suppone una penetranza non completa per questo difetto.

Miotonia congenita del New Forest Pony

E' una malattia ereditaria che colpisce un gene codificante i canali del cloro della giunzione neuromuscolare della muscolatura scheletrica. Questo comporta una difficoltà di rilassamento delle fibre dopo stimolazione con vari gradi di manifestazioni cliniche: dalla semplice rigidità con tremori e debolezza fino al decubito permanente. I sintomi tendono a peggiorare nel tempo, anche se nelle forme più lievi il soggetto può condurre una vita quasi normale seppur senza alcuna possibilità di utilizzo sportivo.

RAZZE PESANTI

Nanismo (Frisone)

I soggetti colpiti dalla mutazione del gene sul cromosoma 14, che è stato identificato in alcune

linee di sangue di stalloni Frisoni, presentano anche una certa lassità dei legamenti e un'anomalia delle costole che ne condizionano gravemente la morfologia.

Epidermolisi bollosa : H-JEB (Belga sangue freddo)

Si tratta di una patologia genetica che determina la produzione di tessuto connettivo difettoso, similmente a quello che succede per la “Sindrome del puledro fragile a sangue caldo - WFFS”, con la differenza che in questo caso la mutazione che interessa il gene che produce parte della proteina Laminin 5 è situata in una parte differente del gene stesso, quindi il test è strettamente specifico di razza. La sintomatologia comprende gravi lesioni e perdita della cute con piaghe soprattutto a carico di arti, ano e genitali esterni. Può venire colpito anche il cercine coronario, provocando la perdita dello zoccolo. Possiamo inoltre riscontrare ulcere a carico di lingua, gengive e palato ed anomalie dello smalto e dell'eruzione dei denti, con conseguente impossibilità ad alimentarsi correttamente. La malattia porta a morte in poche settimane.

Colori del mantello, iperpigmentazione

E' possibile richiedere un test genetico anche per la valutazione del colore del mantello trasmesso dal riproduttore, utile per alcuni standard di razza che prediligono o non accettano determinati pattern del mantello o l'iperpigmentazione.

Identificazione genetica e profilo parentale

Laboklin utilizza alcuni markers del DNA riconosciuti a livello internazionale (denominati microsatelliti) che differiscono per la lunghezza e che permettono con certezza l'identificazione del singolo individuo (polimorfismo di lunghezza). E' possibile inoltre stoccare il DNA dei soggetti testati ed utilizzarlo per stabilire una parentela certa nella progenie.