

Aggiornamenti dal reparto di genetica

Profilo del DNA Premium SNP

Il profilo del DNA è l'impronta digitale genetica del tuo animale. Non può essere manipolato né distrutto, rimane inalterato per tutta la vita e permette un'identificazione indiscussa del soggetto.

Noi stocchiamo ogni profilo del DNA nella nostra banca dati, per cui ne assicuriamo la disponibilità per molti anni. Laboklin lavora con accreditamento e secondo le indicazioni **ISAG (International Society for Animal Genetics)**. Questo cosa significa? Vediamolo insieme. Le analisi vengono eseguite secondo elevati standard di qualità. I test sono allestiti seguendo le indicazioni ISAG e ciascun risultato è utilizzabile in tutto il mondo per una valutazione di paternità, fintantoché anche i profili del DNA da confrontare siano stati emessi secondo le indicazioni



ISAG.

Il nostro profilo standard: STR è l'acronimo di "short tandem repeats". Con

questo test vengono analizzati alcuni loci genici per i quali esiste, nei diversi individui, un'elevatissima variabilità nel numero di corte sequenze ripetute. Il profilo del DNA STR su cui si basa ha quindi un'affidabilità del 99,99% ed è uno dei profili consigliati da ISAG per l'identificazione e il test di paternità nel cane.

Il nostro nuovo profilo: oltre al **profilo DNA STR**, da marzo 2020 offriamo anche un profilo DNA SNP. Questo secondo profilo è basato sulle indicazioni dell'ISAG pubblicate a fine febbraio 2020 per profili DNA alternativi nel cane. Il nostro nuovo **profilo DNA Premium SNP** è costituito da 230 SNP (polimorfismi a singoli nucleotidi). Ciascun marker SNP descrive uno specifico loco sul DNA che esprime una delle due possibili caratteristiche. Oltre a questo viene anche controllato il sesso del tuo animale. Anche la combinazione di tutti questi marker SNP offre, come il profilo DNA STR, un campione inconfondibile per ciascun animale. Laboklin inoltre supera addirittura le indicazioni ISAG: noi analizziamo più del doppio del numero di SNP minimo indicato (114). La sicurezza del test è inoltre enormemente aumentata dai controlli interni di ciascun campione con l'aiuto dei replicati tecnici. I test di paternità eseguiti con il nuovo profilo DNA Premium SNP hanno un'affidabilità molto superiore al 99,99%. Il profilo DNA Premium SNP offre inoltre la possibilità di chiarire la paternità in presenza del DNA di uno solo dei due genitori (razze su richiesta).

Nuovo test genetico per la ricerca della Cardiomiopatia con mortalità dei cuccioli (CJM) nel Pastore Belga.



Il gruppo di ricerca del Prof. Leeb dell'Università di Berna ha identificato una variante genetica nel Pastore Belga correlata ad una forma di mortalità dei cuccioli (**Cardiomyopathy with juvenile mortality, CJM**). I cuccioli colpiti non muoiono subito dopo la nascita, ma all'inizio si sviluppano apparentemente in modo normale. All'età massima di 6-8 settimane, tuttavia, si ammalano mostrando dei sintomi aspecifici, come ad es. vomito, movimenti scoordinati, tremori e problemi respiratori, e muoiono nel giro di pochi giorni, per lo più per insufficienza cardiaca.

La CJM viene trasmessa in modo autosomico recessivo, i portatori possono trasmettere la mutazione alla progenie senza ammalarsi. Il test genetico per la CJM permette di controllare gli accoppiamenti, è quindi possibile ad es. non escludere dalle monte gli animali portatori, ma accoppiarli con soggetti risultati sani al test, in modo da evitare di avere cuccioli affetti.

Cocoa nel Bulldog Francese – nuovo test genetico da ricerca Laboklin

Nel 2015 Laboklin ha avviato una collaborazione con il Prof. Leeb dell'Università di Berna per uno studio sul colore marrone nel Bulldog Francese. Lo studio è partito dall'osservazione che esistono alcuni Bulldog Francesi marroni non spiegabili dalla variante Locus B nel gene TYRP-1 fino ad ora conosciuta. Il nostro collaboratore Prof. Leeb ha potuto identificare la variante che causa questo specifico colore. Questa variante si trova su un altro gene e nei topi porta ad uno schiarimento del colore del mantello, che viene chiamato "cocoa" (cacao). Per questo motivo questa variante del colore del mantello nel Bulldog Francese ha preso il nome di cocoa. Così come per la variante Locus B, anche questa variante viene trasmessa in modo autosomico recessivo: ciò significa che solamente i cani con 2 allei mutati manifestano il colore marrone. Sono in corso ulteriori studi per chiarire, ad esempio, l'interazione della variante del Locus B con la variante cocoa.

Il test genetico per la variante cocoa è ora finalmente disponibile presso Laboklin!



Nuovo test dermatomiosite (DMS) del Collie e del Pastore dello Shetland.



La dermatomiosite (DMS) è una patologia autoimmune di origine genetica, che per manifestarsi necessita tuttavia di un innesco esterno. Nelle razze interessate, Collie e Pastore dello Shetland, si manifesta con lesioni in parti del corpo con poca muscolatura tra le ossa e la cute. L'esordio della patologia è molto variabile, i primi sintomi possono presentarsi già alla giovane età di 12 settimane e si manifestano tipicamente come perdita di pelo e formazione di croste sulle zampe e sui piedi, sul viso e sulle orecchie, oltre che sulla coda. In alcuni casi è descritto un miglioramento della sintomatologia fino alla sua scomparsa. È possibile anche una ricomparsa della sintomatologia in un secondo momento. Nel Collie sono descritti anche problemi muscolari, come difficoltà nella deglutizione, nel bere e nel mangiare, andatura traballante e atrofia muscolare a livello di testa e collo, sintomi che invece non compaiono nel Pastore dello Shetland.

La diagnosi standard diretta viene fatta generalmente tramite biopsia cutanea. Il test genetico permette di identificare tre diverse varianti che determinano il rischio di sviluppare la patologia DMS. Questa complessa base genetica porta all'effettiva

patologia solo se associata a fattori scatenanti esterni, come vaccinazioni o infezioni virali. Anche fattori di stress possono influenzare l'andamento e la gravità della patologia.

Sulla base della combinazione dei genotipi dei loci A (PAN2), B (MAP3K7CL) e C (DLA-DRB1), è possibile stadiare la probabilità di ammalarsi di DMS come bassa (0-5%), moderata (33-50%) oppure elevata (90-100%). Gli alleli sani per i loci A e B vengono identificati con le lettere minuscole a e b, mentre gli alleli responsabili del rischio di sviluppare la malattia vengono identificati con le lettere maiuscole A e B. L'allele di rischio nel complesso DLA (DLA-DRB1*002:01) viene chiamato C, tutti gli altri alleli c.

Genotipi a basso rischio:

aabbCC, aabbCc, AabbCC, AabbCc, aaBbCC, aaBbCc, AaBbCC, AaBbCc, aaBBCC, aaBBCCc

Genotipi a rischio medio:

AAbbCC, AAbbCc, aaBBCC, AaBBCC, AABbCc

Genotipi a rischio elevato:

AABbCC, AaBBCC, AABbCC, AABbCc

Consigli per gli accoppiamenti: si dovrebbe evitare, per quanto possibile, la nascita di cuccioli con genotipo a rischio elevato di manifestare la DMS (in particolare: AABB, AaBB, AABb). Si consiglia di prestare attenzione alla scelta dei soggetti da accoppiare.

Questo test genetico è già disponibile presso Laboklin!