



Exercise Induced Collapse

Miopatie ereditarie nel Labrador Retriever

Mielopatia degenerativa dei cani anziani

Miopatie ereditarie nel Labrador Retriever - MCN o HMLR ?

Dal 2005 LABOKLIN offre un test genetico per la miopatia ereditaria del Labrador Retriever. In questo caso per molto tempo i concetti di HMLR (Miopatia ereditaria del Labrador Retriever), miopatia ereditaria e MCN (Miopatia Centronucleare) sono stati usati in letteratura come sinonimi. Recentemente, studi non ancora pubblicate, riguardanti in particolare le biopsie muscolari, indicano la possibilità che HMLR e MCN siano due differenti forme genetiche. Appena gli studi verranno pubblicati, tratteremo l'argomento in modo approfondito in una Newsletter. La conoscenza attuale in letteratura indica che la MCN, la "Typ-II deficiency myopathy" e la HMLR si basi su una singola, ubiquitaria mutazione del gene PTPLA (Tiret et al., St. Malo, 2008).

EIC - Exercise Induced Collapse

L'Exercise Induced Collapse (EIC) è una patologia neuromuscolare che si manifesta nel Labrador Retriever e nelle razze strettamente imparentate con questo. I cani affetti possono essere colpiti in modo da lieve a moderato; in caso di allenamento intensivo o forte stress può comparire prima debolezza e poi collasso. In genere, queste crisi iniziano con deambulazione alterata e debolezza degli arti posteriori, fino alla paralisi completa. Durante le crisi, i cani rimangono coscienti, solo il 25 % appare stordito o disorientato. L'intensità e la frequenza delle crisi variano in base al soggetto. Alcuni animali manifestano questi sintomi durante ogni sforzo particolarmente intenso, mentre in altri si manifestano sporadicamente. Le cause si possono genericamente dividere in fattori "esterni" come l'intensità del movimento o lo stress causato da altri cani, e in fattori "individuali" come la resistenza allo stress.

La mutazione riscontrata con il test genetico è suscettibile di EIC. Il collasso viene però risolto attraverso i vari fattori. La variabilità della manifestazione dei sintomi dipende da una parte dallo sforzo dei cani, dall'altra dal loro carattere. Ciò distingue in modo evidente questa malattia da altre patologie genetiche, nelle quali i sintomi si manifestano indipendentemente da questi fattori.

Studi dell'equipe di James Mickelson dell'Università del Minnesota evidenziano che in 244 Labrador Retriever con problemi di collasso, il 76,3 % era omozigote per la mutazione riscontrata con il test genetico, mentre gli altri erano portatori sani. Tuttavia, è stato possibile distinguere chiaramente le caratteristiche delle crisi: così, le crisi dei cani colpiti da EIC iniziano a manifestarsi quasi sempre a livello degli arti posteriori; il collasso dei cani testati con risultato negativo o eterozigoti mostrano ampie variazioni nella manifestazione dei sintomi, per gravità e localizzazione.

Concludendo, è possibile affermare che non tutti i cani che presentano il genotipo EIC/EIC manifestano un collasso, ma è possibile affermare che tutti i cani affetti da EIC mostrano questo genotipo. In questa malattia si tratta di un fattore autosomico-recessivo con penetranza variabile.

LABOKLIN esegue il test genetico per l'EIC dal dicembre 2008. Da allora sono stati testati oltre 2400 Labrador Retriever, di cui il 53 % con genotipo sano, il 36 % eterozigote (portatori sani) e l'11 % con genotipo che indica la malattia. La mutazione e la sua correlazione con l'EIC sono state riscontrate anche nel Chesapeake Bay Retriever, Curly Coated Retriever, Pembroke Welsh Corgi, Boykin Spaniel e nel Deutsch Drahthaar.





Exercise Induced Collapse

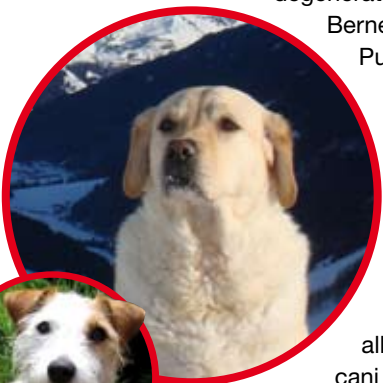
Miopatie ereditarie nel Labrador Retriever

Mielopatia degenerativa dei cani anziani



DM – Mielopatia degenerativa dei cani anziani

La mielopatia degenerativa (MD) dei cani anziani è una grave patologia neurodegenerativa che si manifesta piuttosto tardivamente, a partire dagli 8 anni. La patologia è caratterizzata da una degenerazione degli assoni e della mielina del tratto toracico e lombare del midollo spinale, che causa una progressiva atassia e paresi. Inizialmente si osserva incoordinazione della parte posteriore durante la deambulazione e riflessi alterati sempre nella parte posteriore. Progredendo, la patologia si estende agli arti e si manifesta con paresi e paralisi flaccida.

La mielopatia degenerativa è stata inizialmente segnalata come patologia del midollo spinale nel pastore tedesco. L'alto fattore di rischio correlato è stato dapprima identificato nel Pembroke Welsh Corgi, Rhodesian Rodgeback, Pastore tedesco, Boxer e Chesapeake Bay Retriever. Accanto a queste vengono fenotipicamente colpite dalla malattia molte altre razze, tuttavia una correlazione con la mutazione deve essere singolarmente provata per ogni razza canina. Ciò avviene attraverso esami istopatologici del midollo spinale dei cani geneticamente colpiti. Attraverso queste ricerche all'Università del Missouri/Orthopedic Foundation for Animals è stato possibile individuare il legame tra la mielopatia degenerativa e il fattore di rischio nel gene SOD1 nelle seguenti razze: American Eskimo Dog, Bernese, Cardigan Welsh Corgi, Golden Retriever, Pastore dei Pirenei, Kerry Blue Terrier, Pudel, Mops, S Shetland Sheepdog (Sheltie), Sofr Coaten Wheaten Terrier, Fox Terrier.



Anche nel Saarloos, Lupo cecoslovacco, Barzoi, Hovawart, collie, altri bovani e pastori può essere riscontrato il gene alterato. In queste razze mancano tuttavia altri esami per correlare la mutazione genetica SOD1 alla clinica, tanto che non è stato stabilito con sicurezza un legame tra mutazione e malattia.



Per quello che riguarda la mutazione, si tratta di un elevato fattore di rischio per la malattia, che mostra un'incompleta penetranza, la quale dipende dall'età. In base alle attuali conoscenze, cani geneticamente sani e portatori sani non si ammalano, cani genotipicamente colpiti mostrano un elevato rischio di ammalarsi. Come è stato possibile dimostrare, tutti i cani affetti da mielopatia degenerativa posseggono il genotipo MD/MD, mentre non tutti i cani con il genotipo MD/MD manifestano i sintomi della mielopatia degenerativa. Ciò dipende, da una parte, dall'età del cane, dall'altra, dalle differenze genetiche: la maggior parte dei cani sviluppa i primi sintomi a partire dagli 8 anni, alcuni cani colpiti geneticamente in modo minore sono clinicamente sani anche a 15 anni. Attualmente, non esistono dati attendibili che indicano che la percentuale degli animali colpiti si ammalano di mielopatia degenerativa. Altri fattori di rischio, che influenzano la comparsa del primo sintomo, sono in fase di studio. Anche il legame tra la mutazione e la malattia MD deve essere nuovamente controllato per ogni razza a causa delle differenze genetiche.

Presso LABOKLIN sono stati esaminati dal febbraio 2009 780 cani per l'elevato fattore di rischio per la mielopatia degenerativa del gene SOD1. Tra questi, il 51,5 % è risultato sano, il 34 % eterozigote e il 14,5 % positivo. Importante: all'interno delle varie razze esaminate la frequenza del genotipo varia.

Notizia per la prossima Newsletter:

Eliminare o meno gli animali eterozigoti dall'allevamento? Una risposta da un punto di vista genetico.

www. **LABOKLIN** .com