

# Azione7: Valutazione ed individuazione di caratteri di resistenza genetica alle principali malattie di interesse zootecnico.

# Analisi della diffusione delle tare genetiche nelle popolazioni oggetto del progetto DUALBREEDING

#### Premessa

La possibilità di genotipizzare i soggetti afferenti alla varie razze interessate dal progetto DUALBREEDING ha consentito di effettuare uno screening della popolazioni relativamente ad alcune delle tare genetiche più diffuse. E' doveroso specificare che tali tare sono state individuate in altre razze principalmente la Holstein. A parte la razza Pezzata Rossa Italiana e la Grigio Alpina per le altre razze non vi sono delle tare congenite note per le quali vi sia la disponibilità di alcun test genomico.

Il determinismo genetico delle malattie può essere confermato solo se si dispone di informazioni fenotipiche (diagnosi) rilevate su animali di cui è fruibile o un genotipo ad alta densità o una sequenza. Data la mancanza di diagnosi, il progetto non ha consentito di individuare delle malattie il cui determinismo è di tipo genetico. L'analisi si è limitata alle seguenti 9 tare genetiche.

<u>Aracnomelia (AR):</u> I vitelli che si trovano in condizione di omozigosi nascono morti o muoiono subito dopo la nascita. Evidenti sono le ossa lunghe molto sottili, la spina dorsale deformata e spesso la mandibola breve. A causa degli arti rigidi e rotti del vitello, spesso anche la madre subisce ferite al canale del parto, quindi oltre al vitello si perde anche la vacca partoriente.

Aplotipo 2 della Bruna (BH2): I vitelli nati hanno un peso alla nascita sotto la media, un tasso di mortalità più elevato come pure un evidente aumento della percentuale di eliminazione di soggetti giovani a causa di un aumento della frequenza di malattie (per esempio, infiammazioni polmonari), che il più delle volte portano a morte entro i 50 giorni di vita.

Bovine leukocyte adhesion deficiency (BLAD): I leucociti dei soggetti omozigoti non sono in grado di svolgere la loro funzione in maniera ottimale; è una tara genetica identificata per la prima volta nella razza Holstein. I soggetti affetti da questa tara manifestano una maggiore suscettibilità a infezioni batteriche, guarigione ritardata in caso di ferite, crescita stentata. ed è anche associata a neutrofilia marcata persistente. In genere i bovini affetti da BLAD presentano gravi ulcere sulle mucose orali, parodontite grave, perdita di denti, polmonite cronica e diarrea ricorrente o cronica. I bovini colpiti muoiono in tenera età a causa delle complicazioni infettive.

**Deficiency of uridine monophosphate synthase (DUMPS):** I soggetti omozigoti presentano una minor produzione dell'enzima uridine monophosphate synthase. La minor concentrazione ematica dell'enzima determina una maggior suscettibilità di morte embrionale ed un peggioramento delle performance riproduttive.

<u>Ittiosi fetale</u>: L'Ittiosi è una rara malattia della cute, caratterizzata da una diffusa ipercheratosi cutanea, di cui si riconoscono due forme: ittiosi fetale ed ittiosi congenita.



L'Ittiosi fetale (feto arlecchino) è la forma più grave e non è compatibile con la vita; i vitelli ammalati nascono morti o muoiono pochi giorni dopo la nascita. La cute è ricoperta da larghe scaglie cutanee separate da profonde fessure presentanti un fondo arrossato ed iperemico (eritrodermia), il pelo è in genere completamente assente. La cute, spessa ed anelastica, provoca una eversione delle giunzioni muco-cutanee.

**Sindattilia (***mule foot***)**: Si tratta della fusione o non divisione delle strutture digitali. La lesione è primariamente di natura ossea e consiste in falangi sinostotiche. Sono colpite principalmente le falangi, ma anche le ossa metacarpali e metatarsali III e IV. Il piede sindattile ha l'aspetto di un tronco di cono.

Pseudo - miotonia congenita: Si tratta di uno stato di contrattura di tutta la muscolatura scheletrica, con particolare accentuazione a carico degli arti posteriori. La contrattura muscolare compare solamente quando gli animali sono sottoposti ad un piccolo/medio sforzo (passo veloce, cambio improvviso di direzione) oppure quando si trovano in situazioni di pericolo. L'irrigidimento muscolare la contrazione, non consentendo al "ciclo contrazione-rilassamento" di essere portato a termine, determinando andatura incespicante o saltellante, soprattutto se l'animale è condotto in movimento circolare. L'animale che si trova in questa situazione di irrigidimento, tende a limitare la sua attività, evitando accelerazioni e movimenti rapidi; così facendo, riesce a prevenire crisi crampiformi. Se però l'animale si trova costretto a doversi muovere rapidamente o a continuare nello sforzo, finisce per bloccarsi completamente.

Atrofia Muscolo Spinale (SMA): è una malattia progressiva, letale ed è caratterizzata da una grave forma di atrofia muscolare, tetraparesi progressiva e decubito sternale. I sintomi iniziali, tra cui si riconoscono debolezza simmetrica degli arti posteriori, difficoltà di deambulazione e leggera dispnea, compaiono a 3-4 settimane di vita. Progressivamente, i vitelli diventano sempre più deboli, partendo con la perdita delle masse muscolari soprattutto nel treno posteriore, fino ad arrivare a quadri di paraparesi, infine tetraparesi. Lo stato del sensorio è normale, l'appetito è conservato, così come anche il riflesso della suzione. La morte sopraggiunge in 2-4 settimane, in genere per problemi respiratori secondari ad un'atrofia dei muscoli respiratori.

Mieloencefalopatia Degenerativa Progressiva Bovina (BPDM, Sindrome "weaver"): è un disordine degli animali giovani caratterizzato da debolezza ed atassia bilaterale degli arti posteriori, con andatura barcollante. I sintomi clinici compaiono verso i 6-8 mesi di età e progrediscono lentamente fino a provocare il decubito dell'animale. La paresi e l'atassia sono dovute ad un difetto propriocettivo dei quattro arti, tuttavia gli arti posteriori risultano i più colpiti. Se gli animali vengono fatti girare rapidamente o stimolati a correre, si ha caduta a terra per una perdita di equilibrio del bacino. Lo stesso si verifica se viene esercitata una pressione sulla grassella od a livello di anca. Da un punto di vista isto-patologico, le lesioni sono caratterizzate da degenerazione assonale e vacuolizzazione della sostanza bianca del midollo spinale.



# Materiali e Metodi

I soggetti delle varie razze coinvolte sono state oggetto di genotipizzazione; a tal fine si sono utilizzati due tipologie di chip Illumina, di seguito elencati; analisi prodotte dal Laboratorio Genetica e Servizi di Cremona.

- ✓ GeneSeek Genomic Profiler<sup>™</sup> Bovine HDv3 (150K)
- ✓ GeneSeek Genomic Profiler<sup>™</sup> Bovine LDv4 (33K)

Nel caso della Pezzata Rossa si sono considerati anche altri genotipi (medesimo chip) che erano già nella disponibilità dell'ANAPRI e non ottenuti grazie al progetto DUALBREEDING.

Per ogni tara si è proceduto alla diagnosi ottenuta grazie ad uno specifico programma scritto in linguaggio R. Ai fini dell'analisi non tutti i genotipi archiviati si sono dimostrati utili. Complessivamente il presente monitoraggio si è basato su 5.415 genotipi di cui 2.910 33K e 2.505 150K.

# Risultati

Nelle tabelle da 1 a 17 sono riportate per ciascuna razza le diagnosi relative alla tare genetiche considerate. I soggetti genotipizzati sono classificati come:

**Omozigoti recessivi:** soggetti che presentano entrambi gli alleli che codificano per la malattia genetica considerata e la manifestano.

**Eterozigoti:** soggetti che sono portatori dell'allele che codifica per la malattia genetica considerata, ma che non manifestano alcun sintomo.

**Omozigoti dominanti:** soggetti che non presentano l'allele che codifica per la malattia genetica considerata.

Non Determinati: soggetti per i quali non è stato possibile effettuare la diagnosi.

Prima di commentare i risultati è necessario sottolineare come la numerosità di genotipi per ciascuna razza sia al quanto diversificata. Pertanto la stessa validità delle considerazioni che si vanno a fare sull'analisi dei risultati, in qualche modo, è legata al numero di soggetti campionati.



In tabella 1 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Agerolese. Complessivamente erano disponibili 22 genotipi. Nel campione considerato si è osservata una certa incidenza della BH2 (2,3%), ma soprattutto del morbo di Weaver (6,8%). Questi risultati devono essere necessariamente validati su una base dati più ampia.

**Tabella 1:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche: Razza

Agerolese (N.D.: Non determinato).

Agerorese (N.D.: Non determinato).	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	21	1	22	0.0
BH2	0	1	20	1	22	2.3
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	21	1	22	0.0
<b>Deficiency of uridine monophosphate synthase</b>	0	0	21	1	22	0.0
Ittiosi fetale	0	0	21	1	22	0.0
Mulefoot	0	0	21	1	22	0.0
Pseudomytonia	0	0	21	1	22	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	21	1	22	0.0
Weaver	0	3	18	1	22	6.8

In tabella 2 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Burlina. Complessivamente erano disponibili 92 genotipi. Nel campione considerato si è osservata una certa incidenza del BLAD (4,9%). Pari all' 1,4% l'incidenza della SMA. Nella razza Burlina vi è sicuramente del sangue Holstein; pertanto la presenza di soggetti portatori per una delle tare genetiche tipica di questa razza non deve sorprendere.

 Tabella 2: Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche: Razza

Burlina(N.D.: Non determinato).

	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	92	0	92	0.0
BH2	0	0	92	0	92	0.0
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	9	83	0	92	4.9
Deficiency of uridine monophosphate synthase	0	0	92	0	92	0.0
Ittiosi fetale	0	0	92	0	92	0.0
Mulefoot	0	0	92	0	92	0.0
Pseudomytonia	0	0	92	0	92	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	3	89	0	92	1.4
Weaver	0	0	60	32	92	0.0



In tabella 3 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Cabannina(49 genotipi). Nel campione considerato si è osservata significativa incidenza della (6,1%), tara genetica tipica della razza Bruna. Data la contenuta numerosità del set di dati disponibili, questi risultati devono essere necessariamente validati su una base dati più ampia.

 Tabella 3: Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche: Razza

Cabannina (N.D.: Non determinato).

	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	48	1	49	0.0
BH2	0	6	42	1	49	6.1
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	48	1	49	0.0
<b>Deficiency of uridine monophosphate synthase</b>	0	0	48	1	49	0.0
Ittiosi fetale	0	0	48	1	49	0.0
Mulefoot	0	0	48	1	49	0.0
Pseudomytonia	0	0	48	1	49	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	48	1	49	0.0
Weaver	0	0	33	16	49	0.0

In tabella 4 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Cinisara (282 animali genotipizzati). Ad eccezione del Morbo di Weaver, per il quale la diagnosi è inficiata da un elevato valori di diagnosi mancanti, per tutte le tare genetiche di interesse si è osservata una certa incidenza. La frequenza allelica più alta riguarda il Mulefot causa la presenza di 5 soggetti omozigoti recessivi tra i testati.

**Tabella 4:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche: Razza

Cinisara (N.D.: Non determinato).

	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	4	272	6	282	0.7
BH2	0	2	276	4	282	0.4
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	3	273	6	282	0.5
<b>Deficiency of uridine monophosphate synthase</b>	3	1	272	6	282	1.2
Ittiosi fetale	0	1	277	4	282	0.2
Mulefoot	5	1	272	4	282	2.0
Pseudomytonia	2	3	272	5	282	1.2
Spinal Muscular Atrophy	2	3	267	10	282	1.2
Weaver	0	0	92	190	282	0.0



In tabella 5 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Garfagnina. Complessivamente erano disponibili 33 genotipi. Nel campione considerato non si sono osservati soggetti portatori per tutte le tare prese in considerazione. Data la contenuta numerosità del set di dati disponibili, i risultati devono essere necessariamente validati su una base dati più ampia.

**Tabella 5:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche: Razza

Garfagnina (N.D.: Non determinato).

dariagima (11.2.11011 decerminato).	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	32	1	33	0.0
BH2	0	0	32	1	33	0.0
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	32	1	33	0.0
Deficiency of uridine monophosphate synthase	0	0	32	1	33	0.0
Ittiosi fetale	0	0	32	1	33	0.0
Mulefoot	0	0	32	1	33	0.0
Pseudomytonia	0	0	32	1	33	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	32	1	33	0.0
Weaver	0	0	6	27	33	0.0

In tabella 6 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Grigio Alpina. Complessivamente erano disponibili 671 genotipi. Nel campione considerato non si sono osservati soggetti portatori per tutte le tare prese in considerazione eccetto il Morbo di Weaver (un solo portatore). Data la contenuta numerosità del set di dati disponibili, questi risultati devono essere necessariamente validati su una base dati più ampia. E' necessario specificare che per la Grigio Alpina sono note altre due tare specifiche della razza per i cui risultati del monitoraggio sono riportati in una relazione specifica.

**Tabella 6:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche: Razza

Grigio Alpina (N.D.: Non determinato).

digio impina (il.D.: itoir accerminaco).	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	663	8	671	0.0
BH2	0	0	663	8	671	0.0
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	661	10	671	0.0
<b>Deficiency of uridine monophosphate synthase</b>	0	0	663	8	671	0.0
Ittiosi fetale	0	0	663	8	671	0.0
Mulefoot	0	0	663	8	671	0.0
Pseudomytonia	0	0	663	8	671	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	663	8	671	0.0
Weaver	0	1	662	8	671	0.1



In tabella 7 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Modenese. Complessivamente erano disponibili 301 genotipi. Nel campione considerato si è osservata una limitata incidenza del BH2 (1,2 %). Alcuni portatori anche per SMA (1) e Weaver (3), tare con una incidenza inferiore all'1%.

 Tabella 7: Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche: Razza

Modenese (N.D.: Non determinato).

	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	299	2	301	0.0
BH2	0	7	292	2	301	1.2
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	299	2	301	0.0
Deficiency of uridine monophosphate synthase	0	0	299	2	301	0.0
Ittiosi fetale	0	0	299	2	301	0.0
Mulefoot	0	0	299	2	301	0.0
Pseudomytonia	0	0	299	2	301	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	1	296	4	301	0.2
Weaver	0	3	225	73	301	0.5

In tabella 8 risultati delle diagnosi di malattie per la razza P.R.I. (183 genotipi). L'unica tara per la quale si osservano dei soggetti portatori è il BH2 (1,6%) su livelli decisamente contenuti..

 Tabella 8: Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche: Razza

Modicana (N.D.: Non determinato).

	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	180	3	183	0.0
BH2	0	6	174	3	183	1.6
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	180	3	183	0.0
<b>Deficiency of uridine monophosphate synthase</b>	0	0	180	3	183	0.0
Ittiosi fetale	0	0	180	3	183	0.0
Mulefoot	0	0	180	3	183	0.0
Pseudomytonia	0	0	180	3	183	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	180	3	183	0.0
Weaver	0	0	115	68	183	0.0



In tabella 9 risultati delle diagnosi di malattie per la razza P.R.I. (43 genotipi). L'unica tara per la quale si osservano dei soggetti portatori è il BH2, tara genetica compresa tra quelle tipiche della razza.

 Tabella 9: Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche: Razza

Pezzata Rossa Italiana (N.D.: Non determinato).

	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	43	0	43	0.0
BH2	0	1	42	0	43	1.2
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	43	0	43	0.0
Deficiency of uridine monophosphate synthase	0	0	43	0	43	0.0
Ittiosi fetale	0	0	43	0	43	0.0
Mulefoot	0	0	43	0	43	0.0
Pseudomytonia	0	0	43	0	43	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	43	0	43	0.0
Weaver	0	0	43	0	43	0.0

In tabella 10 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Pinzgauer. Complessivamente erano disponibili 89 genotipi. Ad eccezione del BLAD, per il si è verificata la presenza di 2 portatori eterozigoti. Nel campione considerato non si sono osservati soggetti portatori per tutte le tare prese in considerazione.

**Tabella 10:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche:

Razza Pinzgauer (N.D.: Non determinato).

nazza i mzgater (m.z non determinato).	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	85	4	89	0.0
BH2	0	0	85	4	89	0.0
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	2	83	4	89	1.1
Deficiency of uridine monophosphate synthase	0	0	85	4	89	0.0
Ittiosi fetale	0	0	85	4	89	0.0
Mulefoot	0	0	85	4	89	0.0
Pseudomytonia	0	0	85	4	89	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	85	4	89	0.0
Weaver	0	0	73	16	89	0.0



In tabella 11 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Pustertalle Sprintzen/Barà. Complessivamente erano disponibili 201 genotipi. Nel campione considerato non si sono osservati soggetti portatori per tutte le tare prese in considerazione. Relativamente al morbo di la diagnosi è inficiata da un elevato valori di diagnosi mancanti.

**Tabella 11:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche:

Razza Pustertalle Sprintzen/Barà (N.D.: Non determinato).

nazza i astertaine sprintzeny zura (m.z.: non de	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	201	0	201	0.0
BH2	0	0	201	0	201	0.0
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	200	1	201	0.0
Deficiency of uridine monophosphate synthase	0	0	201	0	201	0.0
Ittiosi fetale	0	0	201	0	201	0.0
Mulefoot	0	0	201	0	201	0.0
Pseudomytonia	0	0	201	0	201	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	201	0	201	0.0
Weaver	0	0	0	201	201	0.0

In tabella 12 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Reggiana. Complessivamente erano disponibili 393 genotipi. Nel campione considerato non si sono osservati soggetti portatori per tutte le tare prese in considerazione. Relativamente al morbo di la diagnosi è inficiata da un elevato valori di diagnosi mancanti.

**Tabella 12:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche:

Razza Reggiana (N.D.: Non determinato).

	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	393	0	393	0.0
BH2	0	0	393	0	393	0.0
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	392	1	393	0.0
<b>Deficiency of uridine monophosphate synthase</b>	0	0	393	0	393	0.0
Ittiosi fetale	0	0	393	0	393	0.0
Mulefoot	0	0	393	0	393	0.0
Pseudomytonia	0	0	393	0	393	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	391	2	393	0.0
Weaver	0	0	192	201	393	0.0



In tabella 13 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Rendena (1075 genotipi). L'unica tara per la quale si ha un presenza significativa è il BH2 con una frequenza allelica del 6,4%. Relativamente a questa tara, probabilmente è necessario considerarla nella selezione dei futuri riproduttori al fine di contenerne l'incidenza.

**Tabella 13:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche:

Razza Rendena (N.D.: Non determinato).

Razza Rendena (N.D.: Non determinato).	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
	Omc Rec	Eter	Отс	2	Tc	Freq all
Arachnomelia	0	0	1043	32	1075	0.0
BH2	1	136	906	32	1075	6.4
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	1044	31	1075	0.0
<b>Deficiency of uridine monophosphate synthase</b>	0	0	1044	31	1075	0.0
Ittiosi fetale	0	0	1044	31	1075	0.0
Mulefoot	0	0	1044	31	1075	0.0
Pseudomytonia	0	0	1044	31	1075	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	1	1043	31	1075	0.0
Weaver	0	0	1013	62	1075	0.0

Per i tre ceppi Valdostani (tabella 14, 15 e 16) c'è da evidenziare la sostanziale assenza di portatori per le tare genetica oggetto di verifica. Da notare come per una parte significativa dei genotipi utilizzati non fosse possibile effettuare un diagnosi precisa.

**Tabella 14:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche:

Razza Valdostana Castana (N.D.: Non determinato).

	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	422	302	724	0.0
BH2	0	0	422	302	724	0.0
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	422	302	724	0.0
Deficiency of uridine monophosphate synthase	0	0	422	302	724	0.0
Ittiosi fetale	0	0	422	302	724	0.0
Mulefoot	0	0	422	302	724	0.0
Pseudomytonia	0	0	422	302	724	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	1	419	304	724	0.1
Weaver	0	0	660	64	724	0.0



**Tabella 15:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche: Razza Valdostana Pezzata Nera (N.D.: Non determinato).

	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	40	13	53	0.0
BH2	0	0	40	13	53	0.0
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	40	13	53	0.0
Deficiency of uridine monophosphate synthase	0	0	40	13	53	0.0
Ittiosi fetale	0	0	40	13	53	0.0
Mulefoot	0	0	40	13	53	0.0
Pseudomytonia	0	0	40	13	53	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	40	19	53	0.0
Weaver	0	0	19	34	53	0.0

 Tabella 16: Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche:

Razza Valdostana Pezzata Rossa (N.D.: Non determinato).

Nazza valuostalia Fezzata Nossa (N.D.: Noli determinato).							
	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica	
Arachnomelia	0	0	676	489	1165	0.0	
BH2	0	0	676	489	1165	0.0	
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	676	489	1165	0.0	
<b>Deficiency of uridine monophosphate synthase</b>	0	1	676	488	1165	0.0	
Ittiosi fetale	0	0	676	489	1165	0.0	
Mulefoot	0	0	676	489	1165	0.0	
Pseudomytonia	0	0	676	489	1165	0.0	
Spinal Muscular Atrophy	0	0	676	489	1165	0.0	
Weaver	0	0	948	217	1165	0.0	



In tabella 12 risultati delle diagnosi di malattie per la razza Varzese. Complessivamente erano disponibili 39 genotipi. Nel campione considerato non si sono osservati soggetti portatori per tutte le tare prese in considerazione. Data la contenuta numerosità del set di dati disponibili, i risultati devono essere necessariamente validati su una base dati più ampia.

**Tabella 17:** Ripartizione dei soggetti in relazione alla diagnosi per alcune tare genetiche:

Razza Varzese (N.D.: Non determinato).

nazza varzese (n.z., non acterimiaco).	Omozigoti Recessivi	Eterozigoti	Omozigoti Dominanti	N.D.	Totale genotipi	Frequenza allelica
Arachnomelia	0	0	39	0	39	0.0
BH2	0	0	39	0	39	0.0
Bovine leukocyte adhesion deficiency	0	0	39	0	39	0.0
Deficiency of uridine monophosphate synthase	0	0	39	0	39	0.0
Ittiosi fetale	0	0	39	0	39	0.0
Mulefoot	0	0	39	0	39	0.0
Pseudomytonia	0	0	39	0	39	0.0
Spinal Muscular Atrophy	0	0	37	2	39	0.0
Weaver	0	0	39	0	39	0.0

# Conclusioni

Grazie al progetto DUALBREEDING è stato possibile la genotipizzazione e la tipizzazione delle razze a Duplice Attitudine allevate in Italia. Il monitoraggio della diffusione delle tare genetiche note è stato il primo passo di un percorso finalizzato all'introduzione di GAS e MAS per la selezione dei riproduttori delle razze di interesse. Senza aver idea di quali sono le tare per le quali è necessario porre particolare attenzione (avere una idea dell'incidenza delle tare nella popolazione) non è possibile poter introdurre criteri di scelta dei riproduttori che tengano conto anche di questi aspetti. Da questo punto di vista questo primo approfondimento evidenzia, in generale, che le tare classiche delle razze cosmopolite non presentano una particolare diffusione nella razze a Duplice Attitudine oggetto del presente lavoro.

Tuttavia si è riscontrata per la tara BH2 la presenza di soggetti portatori in 7 delle razze interessate: Agerolese (2,3%), Cabannina (6,1%), Cinisara (0,4%), Modenese (1,2%), Modicana (1,6%), Pezzata Rossa Italiana (1,2%), Rendena (6,4%%). Cabannina e Rendena sono le razze che mostrano la maggior incidenza per questa tara. Al fine di evitare l'ulteriore diffusione di questa tara, la tipizzazione dei candidati riproduttori può essere uno strumento fondamentale.

# Bibliografia consultata

Arcangelo Gentile Website [http://www.arcangelogentile.it]