

La mutazione puntiforme che causa l'atrofia progressiva della retina: il caso della razza Bolognese

Marina Montedoro

15 marzo 2018
Reggio Emilia

Studio commissionato da

Realizzato con il contributo di



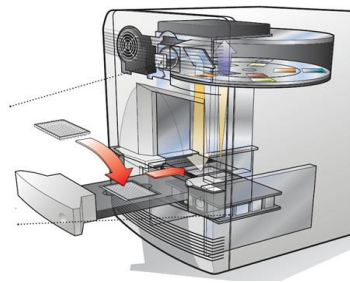


PRA prcd

E' una delle malattie genetiche che interessano l'occhio che desta maggiori preoccupazioni perché i sintomi si manifestano in età avanzata



Ad oggi esistono sul mercato dei test diagnostici...ma non testati specificatamente sulla razza Bolognese.



- L'attività sperimentale: luglio 2017 – febbraio 2018.
- Il CBM e lo Spallanzani hanno promosso l'iniziativa in numerose occasioni e sedi al fine di stimolare l'interesse degli allevatori e motivarli ad inviare i campioni di sangue necessari alla conduzione dello studio.
- Lo Spallanzani ha raccolto gratuitamente i campioni (con relativo deposito ufficiale del DNA) presso la sede dell'Istituto, tramite posta, partecipando ad Esposizione, Raduni, Mostre speciali da metà 2017 a fine anno.
- Alla data del 15 febbraio 2018 sono arrivati in Istituto e sono stati analizzati n. 110 campioni di sangue.

I campioni sono arrivati da allevatori e privati, sempre in forma non anonima. Lo Spallanzani ha garantito e garantisce il rispetto della privacy dei dati raccolti.

OBIETTIVI

- sviluppo di un saggio;
- valutazione incidenza PRA;
- servizio ai soli soci ENCI;
- fornire indicazioni...



Cosa fare per ridurre
l'incidenza della mutazione in
allevamento e nella razza?

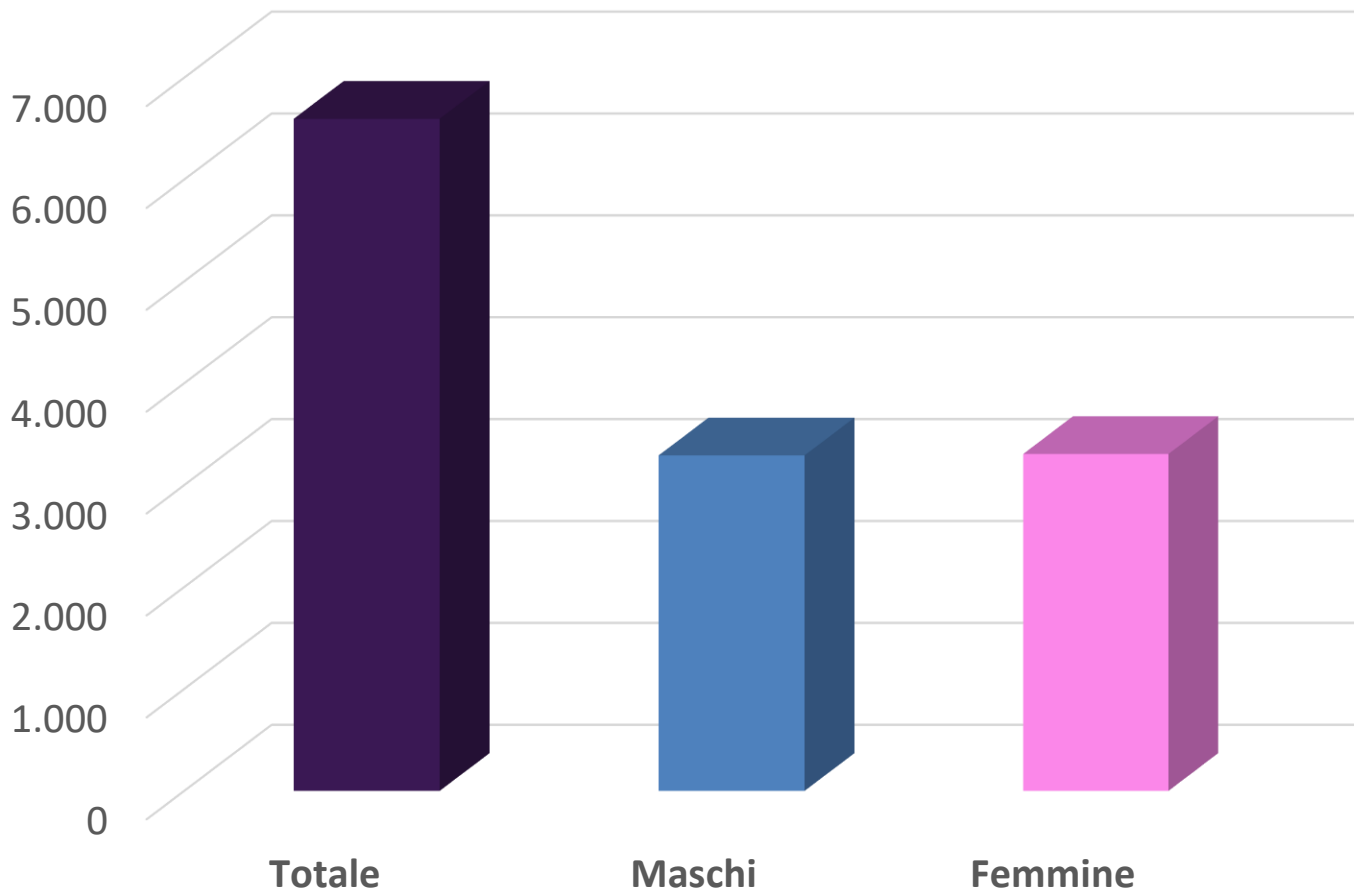
Come gestire eventuali
riproduttori portatori?



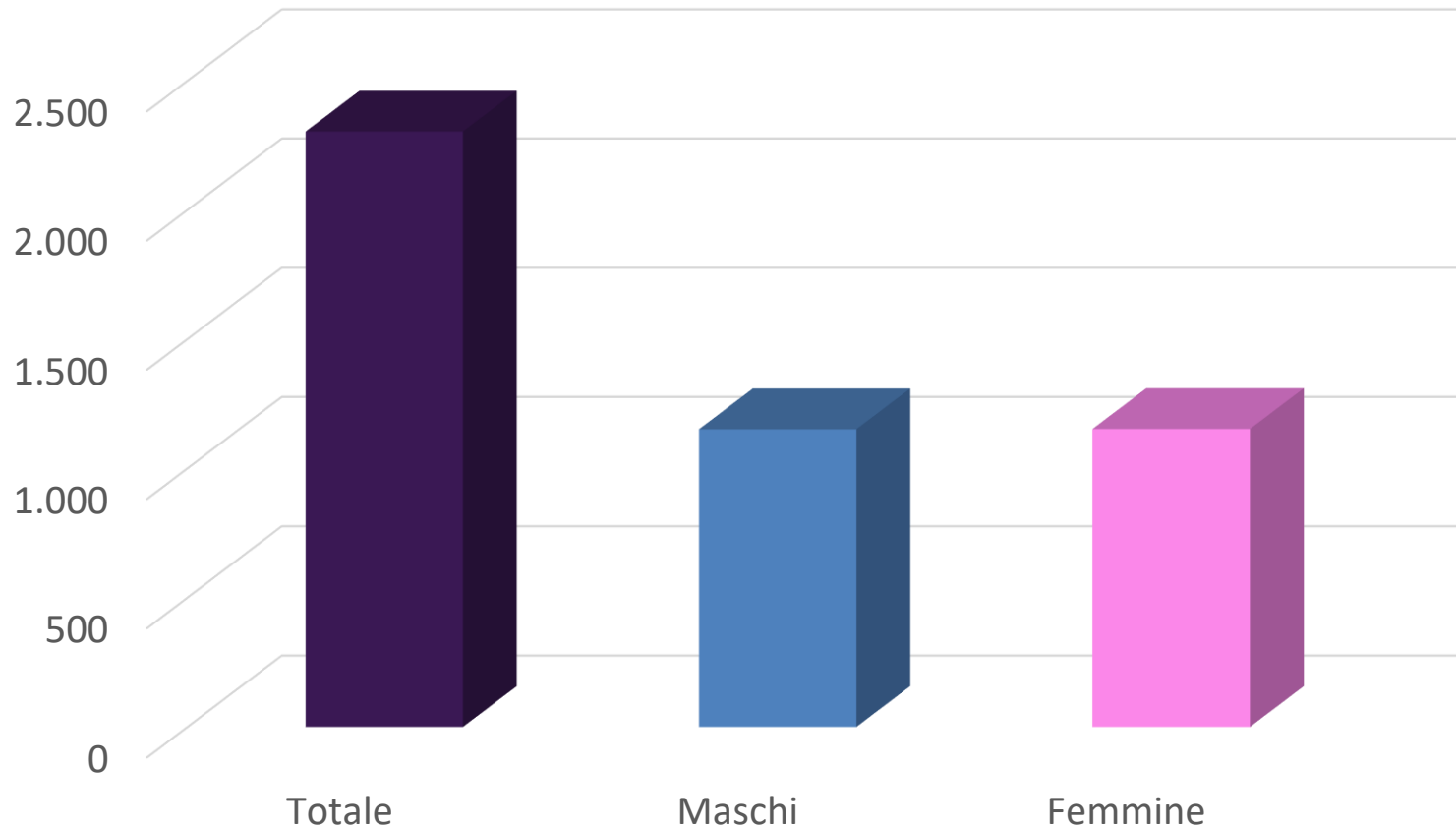
Ai fini delle valutazioni si sono presi in considerazione tutti i soggetti che si ritengono vivi alla data odierna, di razza bolognese.

Vita media ipotizzata: circa 12/13 anni.

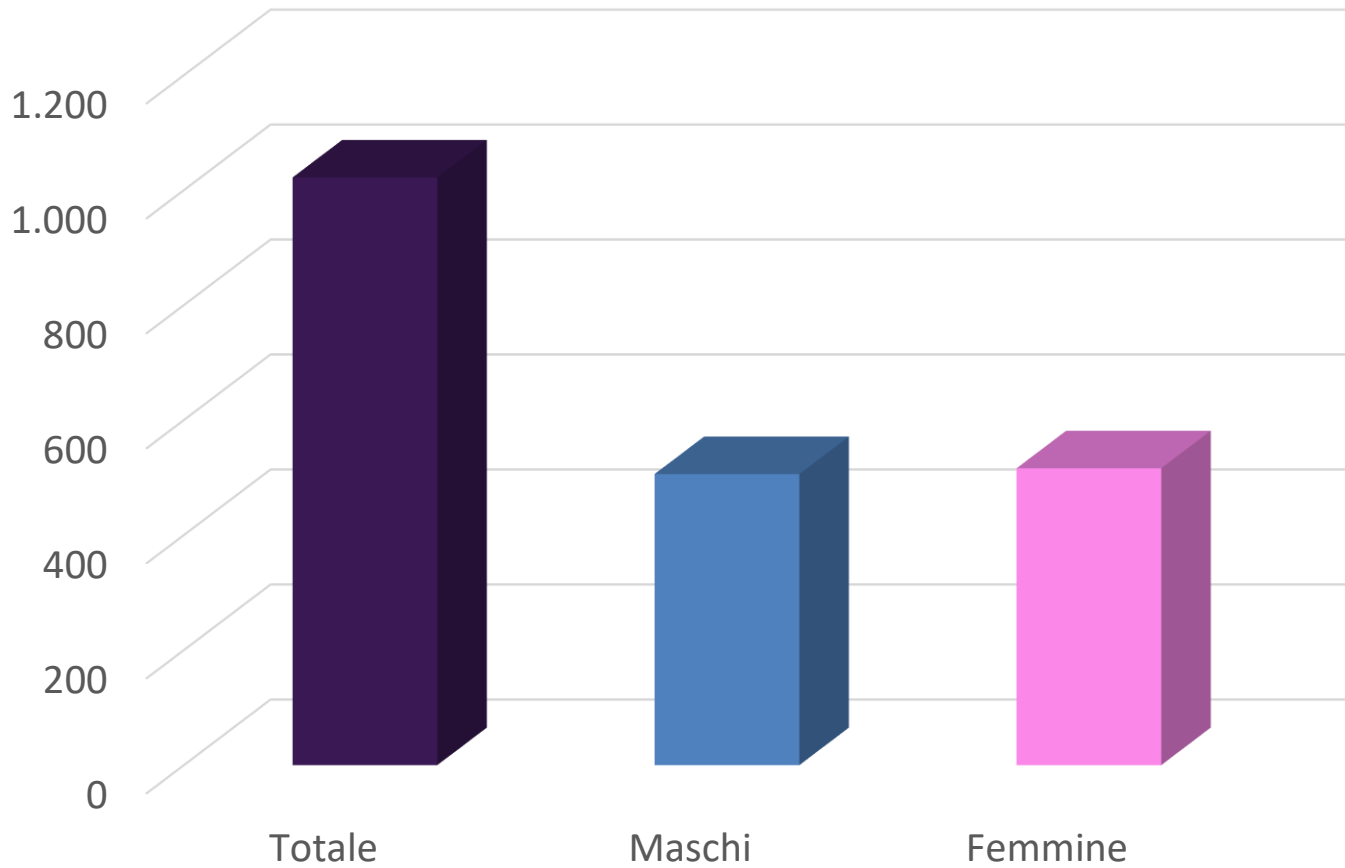
Popolazione del Bolognese (soggetti vivi, 2017)



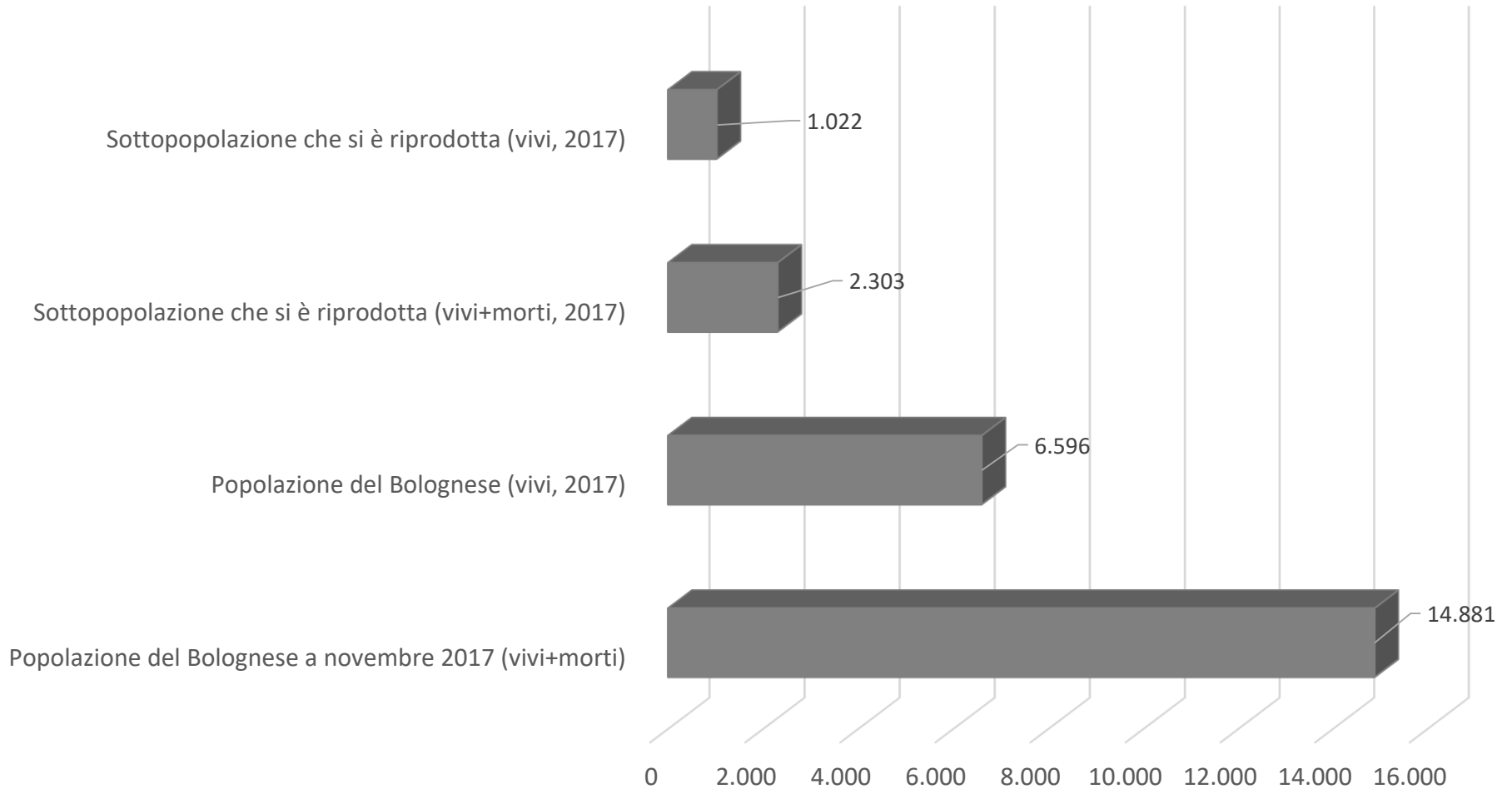
Sottopopolazione che si è riprodotta (soggetti vivi+morti, 2017)



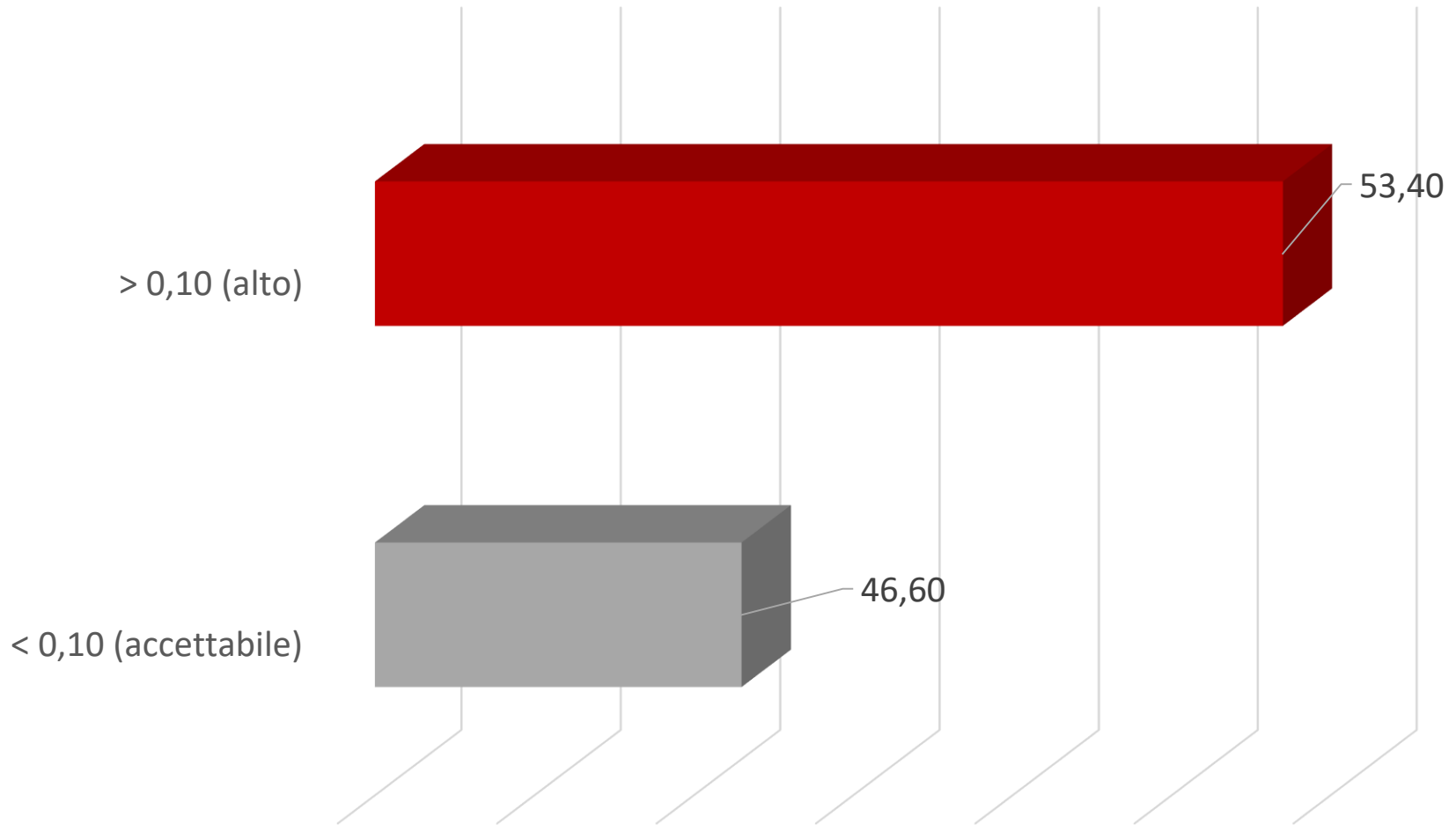
Sottopopolazione che si è riprodotta (soggetti vivi, 2017)



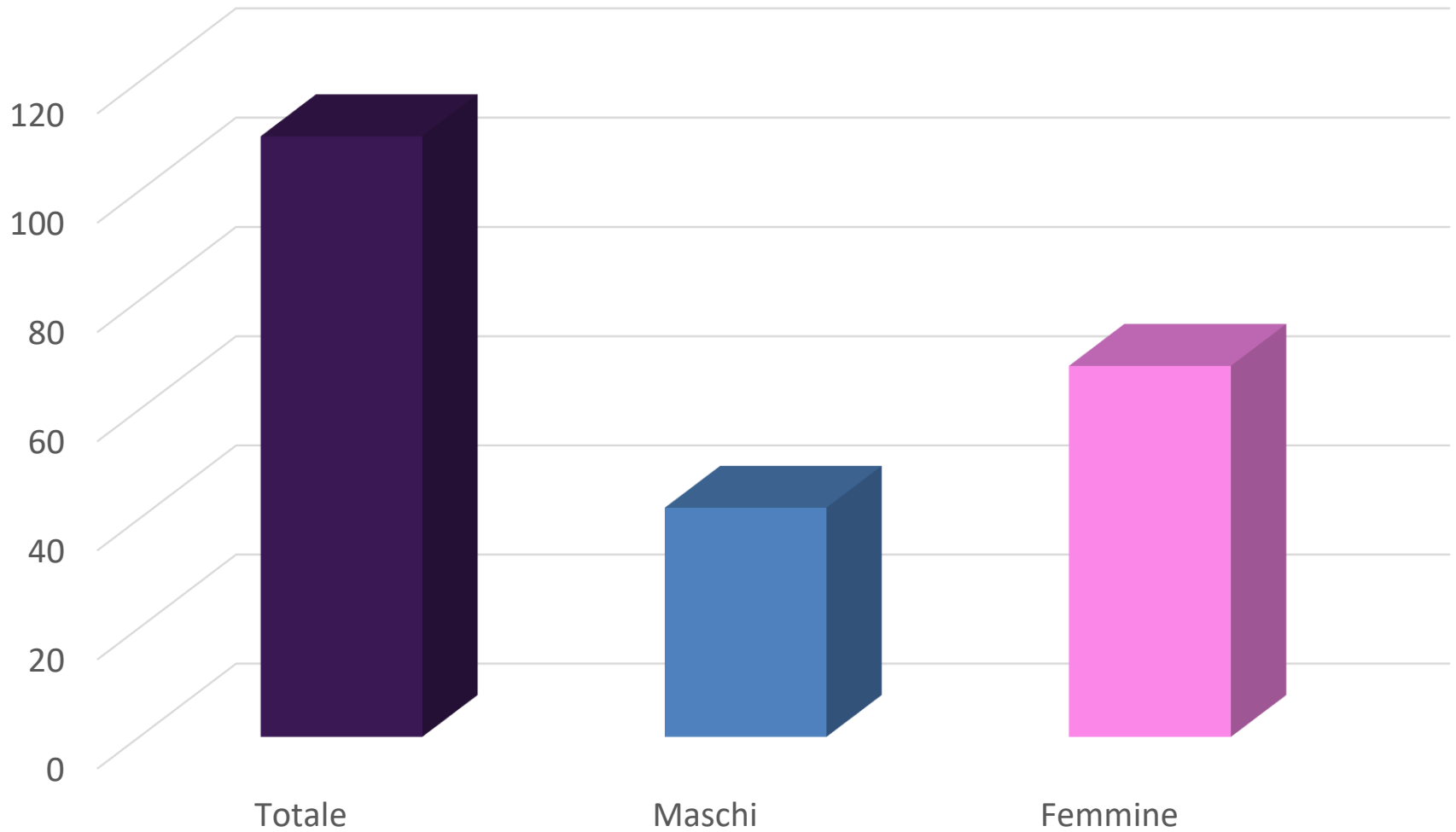
Popolazione (num.)



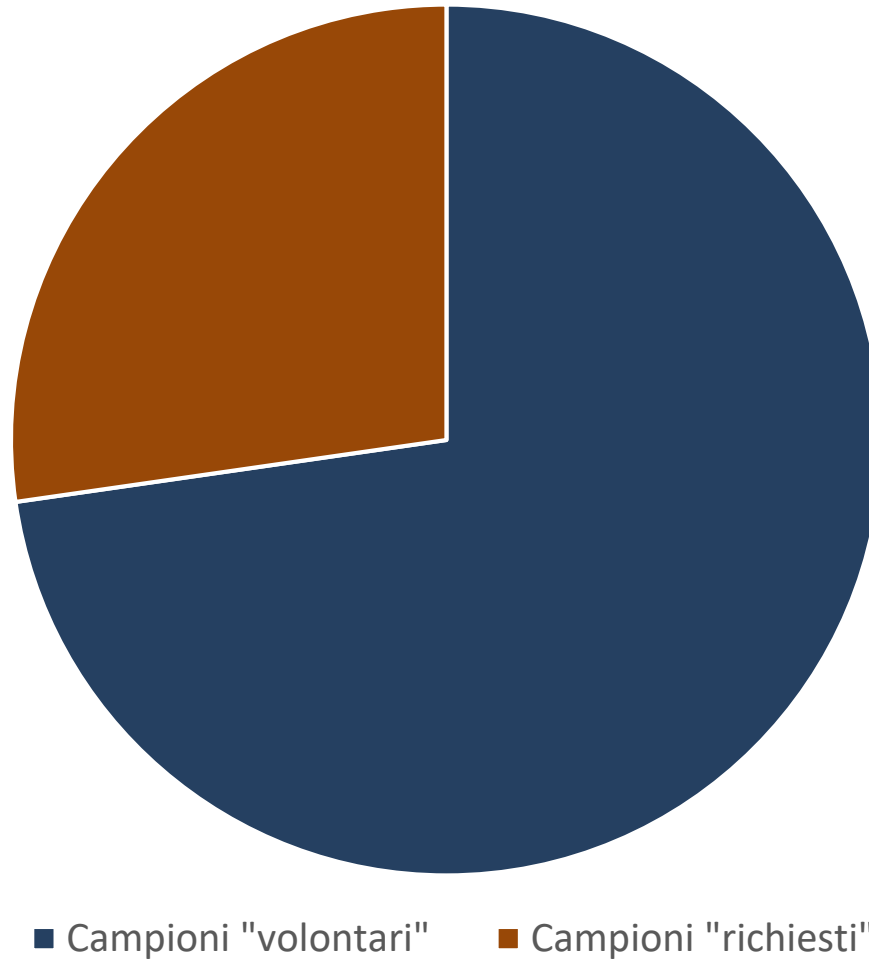
Coefficiente di inbreeding della popolazione (%)



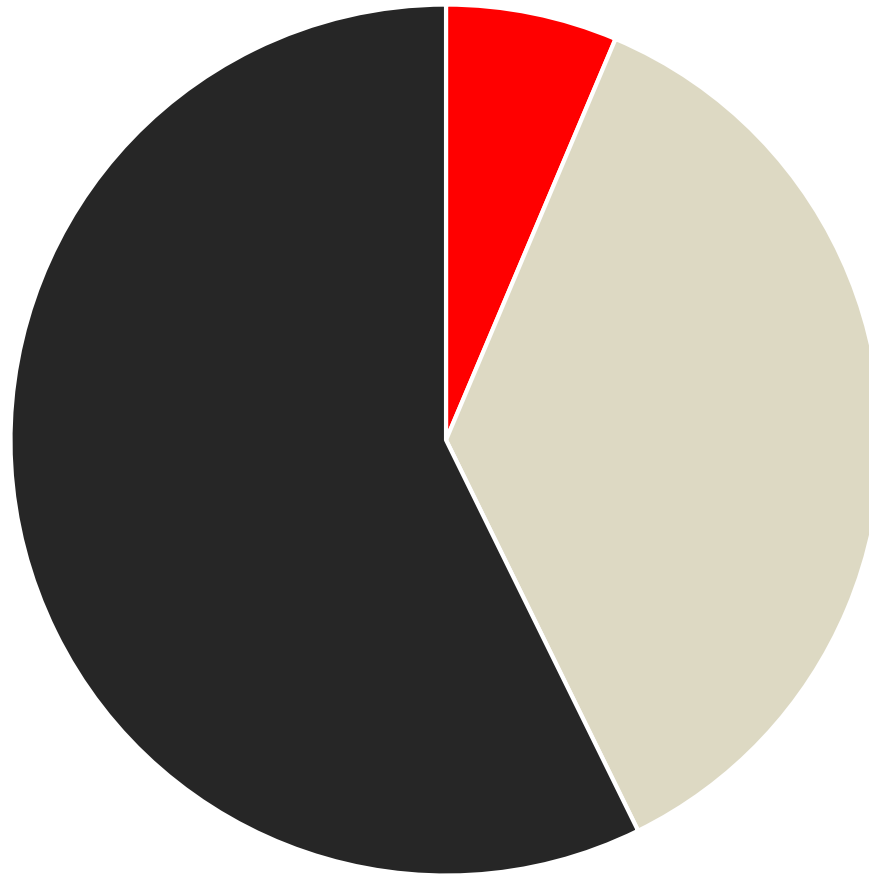
Numerosità campionaria (N)



Distribuzione del campione

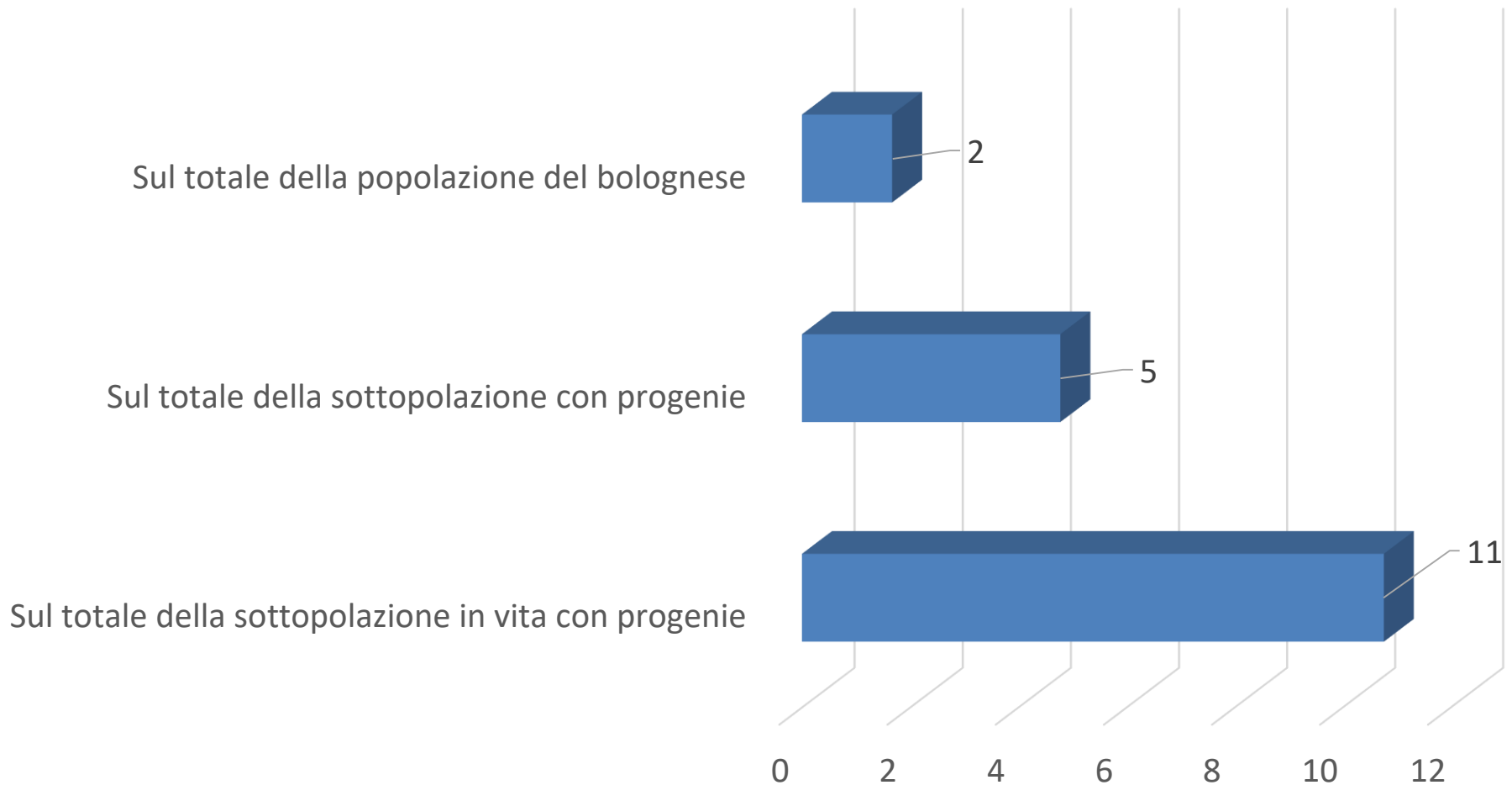


Tipologia del campione

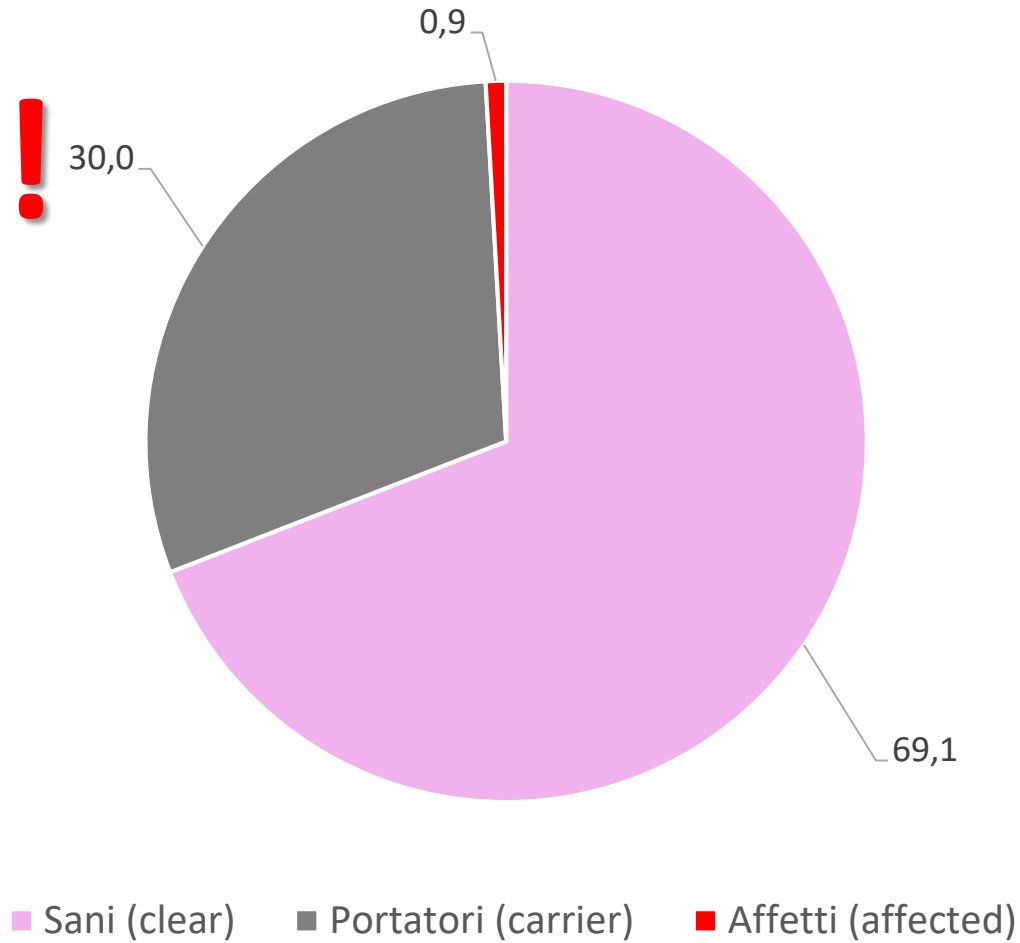


■ TopSire ■ Campioni ■ Altro

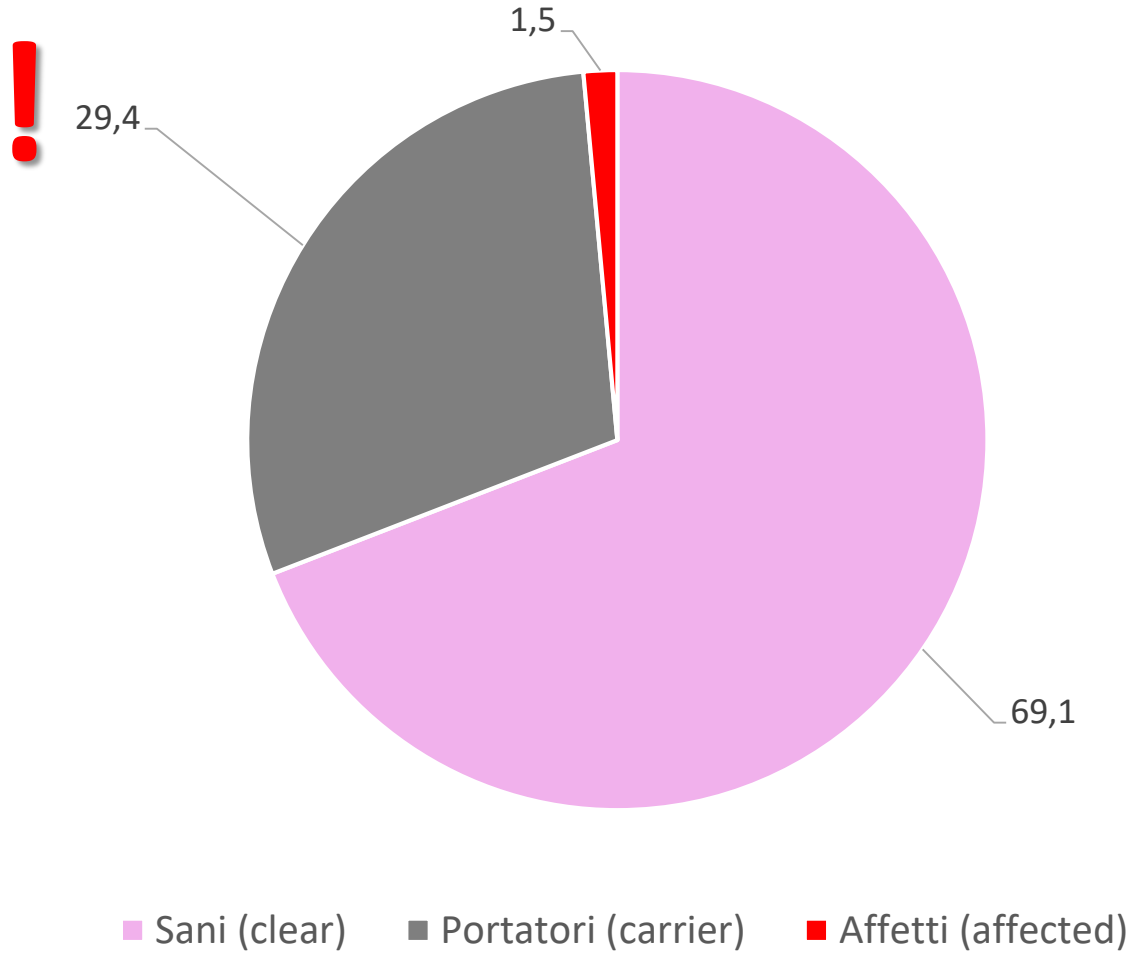
Rappresentatività campione (%)



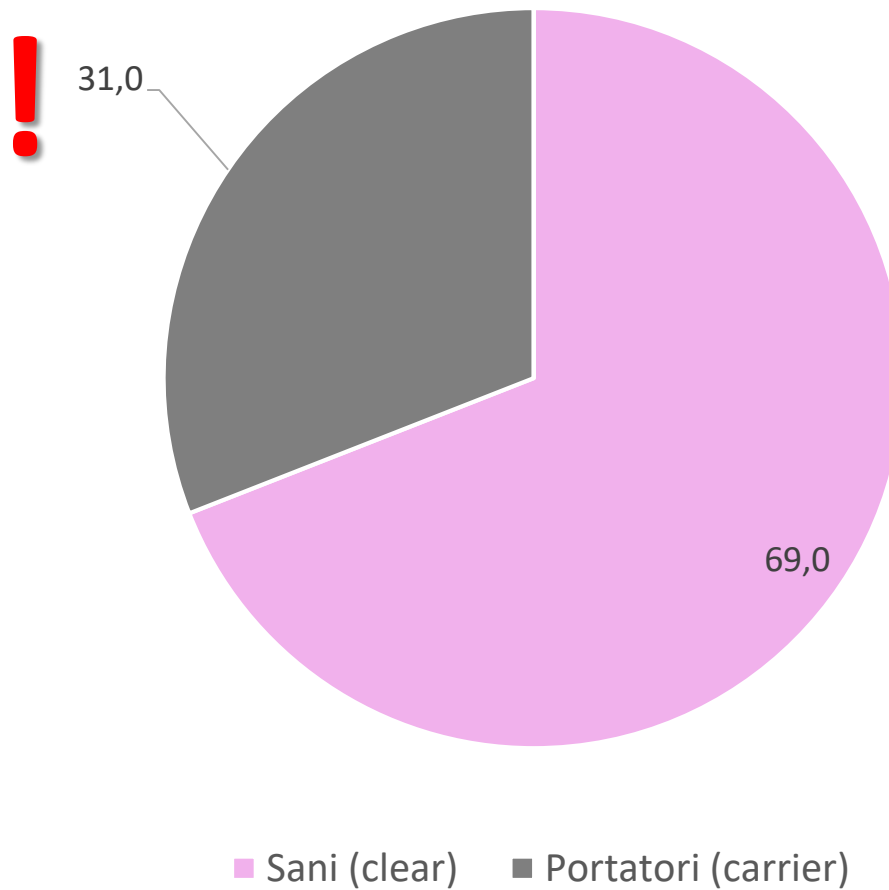
Distribuzione del campione (totale) %



Distribuzione del campione (femmine) %



Distribuzione del campione (maschi) %



Conclusioni e suggerimenti

Alcune premesse e precisazioni prima di passare alle conclusioni:

- ✓ miglioramento genetico: tecnica che consente di migliorare dei caratteri attraverso la selezione dei riproduttori;
- ✓ “migliorare”: agire in modo artificiale per ottenere degli obiettivi di selezione;
- ✓ schemi di miglioramento e contesto tecnico-culturale;
- ✓ criteri di miglioramento: programmi di selezione in relazione al progresso genetico atteso e al costo;

- ✓ selezione geno-morfo-funzionale (valutazione integrale):
 - aspetti fenotipici: morfologia;
 - aspetti funzionali: produttività, velocità, resistenza, etc.;
 - aspetti genotipici: origine e potenzialità genetiche;
- ✓ valutazione sanitaria e salutistica:
 - sanitaria: esenti da malattie infettive o diffuse, da malattie degli apparati genitali. Il maschio deve essere sottoposto ad una valutazione dei genitali e del materiale seminale;
 - salutistica: sani, esenti da patologie geneticamente trasmissibili ed in uno stato di salute ottimale (includendo nella valutazione aspetti di benessere e salute).

1. A fini conoscitivi è opportuno che con il tempo **TUTTI** i nuovi nati e i loro genitori vengano **SOTTOPOSTI a TEST** (a tutela della razza, degli allevatori e dei proprietari)
2. Soggetti portatori **NON** vanno incriminati o demonizzati
3. Una volta fatto il test, soggetti portatori **DOVRANNO** essere accoppiati solo con soggetti esenti
4. Soggetti portatori potranno essere utilizzati in prima generazione, ma poi dovranno essere a mano a mano **SOSTITUITI** da progenie esente
5. Le progenie di soggetti portatori, **DOVRANNO** essere **SEMPRE** sottoposte a test (possibilmente prima della cessione a terzi)

A partire dal 19 marzo, tutti i volontari che hanno inviato i campioni allo Spallanzani, riceveranno i referti.

Spallanzani è a disposizione degli allevatori per consigli e supporto scientifico.

Il Gruppo di lavoro “PRA-prcd”

Marina Montedoro Direttore

Graziella Bongioni Responsabile Genetica Molecolare

Sabina Arabi Ricercatore

Rossana Capoferri Ricercatore

Anna Pozzi Ricercatore

Cristina Previtali Ricercatore



Valeria Bornaghi Responsabile Seminologia , Citometria e Criobiologia

Grazie per l'attenzione