

*UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI PISA
DIPARTIMENTO DI PRODUZIONI ANIMALI*

ELEMENTI DI
MIGLIORAMENTO GENETICO
NEGLI ANIMALI DA COMPAGNIA

*ROBERTO LEOTTA
FRANCESCA CECCHI
MARCO BAGLIACCA
DARIO CIANCI*

Servizio Editoriale Universitario

INDICE

INDICE ANALITICO		PAG. 3
INTRODUZIONE		PAG. 4
CAPITOLO 1	OBIETTIVI, MISURAZIONI, INDAGINI SUL TIPO DI CONTROLLO GENETICO, STIMA DELL'INFLUENZA RELATIVA DELL'AMBIENTE E DELL'EREDITÀ	PAG. 6
1.1	Ereditabilità	PAG. 8
	<i>1.1.1 Stima dell'ereditabilità</i>	PAG. 10
1.2	Ripetibilità	PAG. 12
	<i>1.2.1 Definizione</i>	PAG.13
	<i>1.2.2 Utilizzazioni</i>	PAG.13
CAPITOLO 2	GENEALOGIA, PARENTELA E CONSANGUINEITÀ	PAG. 15
2.1	Genealogia	PAG. 15
2.2	Parentela	PAG. 17
2.3	Consanguineità	PAG. 26
	<i>2.3.1 Misure di F in una popolazione</i>	PAG. 27
	<i>2.3.2 Tecniche per evitare la consanguineità</i>	PAG. 28
CAPITOLO 3	METODI DI SELEZIONE E SISTEMI DI ACCOPPIAMENTO	PAG. 35
3.1	Selezione	PAG. 36
	<i>3.1.1 La misura dei caratteri</i>	PAG. 37
	<i>3.1.2 Valutazione genetica dei riproduttori</i>	PAG. 38
	<i>3.1.3 La scelta dei riproduttori</i>	PAG. 41
3.2	Selezione per più caratteri	PAG. 43
3.3	Sistemi di accoppiamento	PAG. 47
	<i>3.3.1 Consanguineità (Inbreeding)</i>	PAG. 47
	<i>3.3.2 Linebreeding</i>	PAG. 49
	<i>3.3.3 Incrocio</i>	PAG. 49
BIBLIOGRAFIA		PAG. 52

INDICE ANALITICO

A

Accoppiamenti; 30
Accoppiamenti circolari; 28
Allevamento Chiuso; 31

B

Backcross; 47
Back-ground inbreeding; 26
Best Linear Unbiased Prediction; 36
Breedingcrossing; 49

C

Caratteri
 a controllo multiplo; 7
 a eredità semplice; 7
 esclusivi; 46
 Mendeliani; 5
 morfometrico produttivi; 46
Closed Stud; 31
Codominanza; 6
Coefficient
 of inbreeding; 17
 of relationship; 16
Coefficiente
 di consanguineità; 19
 di consanguineità (Falconer); 24
 di parentela additiva; 17
 di parentela di Malecòt; 24
 di parentela di Wright; 24
Complementarietà; 49
Consanguineità; 25
Corpo di Barr; 6
Correlazione; 40

D

Declino della eterozigosi; 27
Deviazione standard genetica additiva; 41
Differenziale selettivo standardizzato; 40
Dominanza incompleta; 6

E

Equazione chiave della selezione; 40
Ereditabilità; 7, 10, 11; 39
Eterozigosità; 31

G

Genealogia; 14
Grading-up; 35
Grado di trasmissibilità; 39

I

Ibridazione interspecifica; 49
Indice genetico economico totale; 45
Inincrocio; 27
Intervallo di generazione; 41

K

Kinship; 23

L

Linecrossing; 49
Linkage; 6

M

Matrice di parentela; 18
Metodi di selezione; 34
Metodo
 dei livelli indipendenti di scarto; 42
 del tracciare le vie; 18
 dell'indice di selezione; 42
 tabulare; 18
 tandem; 42

O

Outcross; 29

P

Parentela; 16
Parentela Minima; 28
Pedigree; 15
Periodo di utilizzazione dei riproduttori; 41
Plateau di selezione; 41
Poliallelia; 6
Poligeni; 6
Producing Ability; 12
Pseudo-dominanza; 6
Punteggio Globale; 44

R

Ripetibilità; 11

S

Scelta del metodo di selezione; 41
Selezione
 artificiale; 35
 dirompente; 34
 intrafamiliare; 38
 orientata; 34
 per più caratteri; 42
 stabilizzante; 35
Sib-test; 38
Similarità
 fenotipica; 33
 genetica; 33
Sistemi di accoppiamento; 25, 46
Sovradominanza; 6
Species crossing; 49
Stima dell'ereditabilità; 9

V

Valutazione genetica; 12, 37
Varianza fenotipica; 7

INTRODUZIONE

I principi del miglioramento genetico degli animali sono codificati da tempo e la loro formulazione matematica data intorno all'inizio del secolo, sebbene la selezione sia stata sicuramente applicata dall'uomo nella notte dei tempi a partire dalla domesticazione delle specie (delle quali si pensa che la prima sia stata verosimilmente la canina). Si ritrovano indicazioni sugli obiettivi da perseguire e sui caratteri che devono presentare gli animali di varie specie adibite a determinati compiti in iscrizioni e testi risalenti all'Antico Egitto ed all'Impero Romano. I risultati ottenuti già allora erano tutt'altro che trascurabili, basti pensare ad alcune delle varie razze di cani presenti; molossi assiri per la guerra, levrieri per la caccia, mastini napoletani per la guardia (Fiorone, 1961; Van Vleck et Al., 1987; Matassino, 1989) e alle iscrizioni egiziane che raffigurano l'uso di felini per la caccia.

L'uomo alleva da diversi millenni animali di varie specie con lo scopo principale di ricavarne un utile economico; il significato dell'allevamento è quindi la vendita di un prodotto animale (come la carne o il latte) o gli animali stessi per uso amatoriale, affettivo o per lavoro (cavalli, cani, gatti etc.) e l'uso dei servizi da loro forniti. In queste attività si inseriscono i cosiddetti caratteri quantitativi, che rivestono un ruolo fondamentale poiché la vendita e quindi il ricavo economico sono solitamente ottenuti da una produzione quantitativa e che dipende da un controllo genetico complesso (dovuto sia a molti geni distribuiti su più loci che ai diversi fattori ambientali).

Per i settori zootecnici orientati alla produzione di animali da compagnia, come il cane ed il gatto, non meno importante risulta lo studio dei caratteri qualitativi, come ad esempio il colore del mantello; tuttavia il loro controllo genetico spesso non è di tipo mendeliano semplice ed alcuni fenomeni possono rendere difficile la precisa definizione del genotipo di un individuo per tali caratteri.

I risultati raggiunti, dovuti all'uso empirico di principi (validissimi), in uso tuttora nell'attuale teoria della selezione, all'inizio del secolo furono esplicitati in una teoria matematica che ha consentito balzi enormi nel miglioramento di caratteri complessi (quantitativi), come la produzione di latte nei bovini, l'accrescimento e la numerosità della nidiata. Tale formulazione, in accordo con Lynch e Walsh (1998) opera in modo tale che "ciò che si presenta, alla mente, di notevole complessità, collassa in una formulazione relativamente semplice" e che sta alla base dei progressi sopracitati (p. es.: la produzione lattea nei bovini in U.S.A. dal 1958 al 1980 ha avuto un incremento da 12000 a 17500 libbre di latte per lattazione, e dovuto, per circa il 40% ad effetti genici)(Van Vleck et Al., 1987).

La necessità e le difficoltà di applicare e formulare modelli matematici complessi ha allontanato gran parte dei biologi dallo studio di queste metodologie, anche se tali modelli, nella maggior parte dei casi sono limitati ad una algebra semplice e ai principi di calcolo di base. La genetica quantitativa non può prescindere dall'uso (anche a livello elementare) dei suddetti modelli.

Il passo più importante e ritenuto giustamente come il necessario fondamento per il progresso nel miglioramento genetico, fu la registrazione delle performance e l'identificazione attendibile dei soggetti, che viene universalmente riconosciuto ad un allevatore inglese del diciottesimo secolo, Robert Bakewell. Il successo da lui ottenuto nella fondazione di varie razze bovine, ovine ed equine viene attribuito alla sua cura nel rilevamento delle registrazioni ed all'uso della consanguineità per la fissazione del tipo desiderato.

La scelta dei riproduttori a fini selettivi è stata finora basata sul concetto che animali con la migliore espressione fenotipica debbano avere anche il miglior genotipo. L'accuratezza di questa stima è stata progressivamente migliorata con il confronto di soggetti a rassomiglianza genetica superiore a quella esistente in media entro la popolazione (parenti) nonché utilizzando modelli statistici molto sofisticati legati alla teoria delle probabilità, che possono ridurre l'oscuramento sul genotipo dovuto all'ambiente od alle tecniche di allevamento. Nelle grandi razze bovine da latte, per tori con un alto numero di figli, la stima del valore genetico per la produzione quantitativa può essere molto vicina al 100% anche senza alcuna informazione sui geni e sugli alleli specifici contenuti nel loro genotipo.

L'analisi delle razze si è basata fino agli anni 60' sui libri genealogici che recepivano dati funzionali e morfologici, oltre ad informazioni demografiche. Oggi, con l'avvento della genetica biochimica, sono state proposte nuove prospettive grazie alla descrizione del polimorfismo di prodotti genici svincolati da effetti ambientali e rilevati con metodologie immunologiche (gruppi sanguigni) o elettroforetici (proteine sieriche o eritrocitarie, proteine del latte). I polimorfismi biochimici sono stati già di grande aiuto per l'analisi delle relazioni tra razze al fine di stimare il loro grado di originalità o di somiglianza ed orientare i programmi di conservazione del germoplasma animale (Balakrishnan e Sanghvil., 1968; Cavalli-Sforza et Edwards, 1967; Nei, 1972; Powell et coll., 1972; Rogers, 1972). Tuttavia solo l'analisi diretta del DNA ha fatto emergere tutta la variabilità individuale e, con la scoperta dei marcatori individuali, ed in particolare dei microsatelliti, è stato possibile caratterizzare le diversità genetiche tra le razze e popolazioni (Ciampolini e coll. 1994, 1995; Gregorius, 1984). Tali metodologie sono risultate particolarmente indicate per affrontare le problematiche connesse con il riconoscimento individuale, la diagnosi di parentela, con le analisi di variabilità intra razza, con la stima delle distanze genetiche tra razze.

Oggi, pur in ritardo rispetto ad altre specie animali, attraverso l'evolversi degli studi genetici, anche nella specie *Canis familiaris* l'identificazione animale non è relegata ai soli certificati genealogici e ai tatuaggi, bensì a sistemi di identificazione biologica cioè ai "marcatori genetici", che sono trasmessi dai genitori ai figli secondo semplici leggi mendeliane (Bonetti, 1995).

I processi di selezione intensiva sono stati avviati prima dello sviluppo degli studi sui polimorfismi biochimici o molecolari. Questi non hanno quindi influenzato direttamente la selezione, ma possono aver subito una evoluzione, nelle popolazioni allevate solo per effetto di mutazioni o di trascinamento della selezione antropica, che, soprattutto nelle razze locali, recepisce l'azione della selezione naturale.

I dati molecolari possono essere perciò di aiuto per le strategie di miglioramento, anche per le piccole razze e per i caratteri qualitativi ma si è ancora lontani dal loro impiego nella selezione dei caratteri quantitativi. L'ipotesi corrente è di aggiungere i dati molecolari agli schemi classici (selezione assistita) per migliorarne l'accuratezza.

Alcuni genetisti del Laurence Berkeley-Laboratory della California hanno ipotizzato, nella specie canina, la realizzazione di una mappa genetica onde poter giungere a spiegare le innumerevoli varianti morfologiche e comportamentali, nonché poter riuscire ad individuare i geni coinvolti nelle malattie ereditarie si da poter prevenire la trasmissione ereditaria (Bonetti, 1995).

In questo manuale verranno inizialmente considerati i primi passi da affrontare nella stesura dei piani di miglioramento genetico. Successivamente, prima di trattare dettagliatamente i metodi di selezione (misura degli animali, valutazione genetica e scelta dei riproduttori) ed i sistemi di accoppiamento come mezzi per realizzare il miglioramento genetico che ci prefiggiamo, verrà considerato l'impiego delle informazioni inerenti la parentela tra animali (genealogia) e la loro stima quale mezzo indispensabile per quantificare la consanguineità dell'individuo ed il grado di parentela tra i diversi animali per la scelta dei riproduttori che l'allevatore intende utilizzare in un piano di miglioramento genetico (Leotta, 1999 A; Leotta 1999 B; Leotta 2000).

CAPITOLO 1) OBIETTIVI, MISURAZIONI, INDAGINI SUL TIPO DI CONTROLLO GENICO, STIMA DELL'INFLUENZA RELATIVA DELL'AMBIENTE E DELL'EREDITÀ

I lavori di molti studiosi di genetica (Hardy e Weinberg, Fisher, Wright, Lush ed Henderson) hanno offerto una comprensione di come le conoscenze di genetica Mendeliana, di popolazione e quantitativa, possono essere usate per il miglioramento permanente degli animali di allevamento ed i principi base che ne sono scaturiti saranno di seguito riportati, insieme ad una trattazione (seppure schematica) di alcuni dei termini più comunemente usati (Van Vleck et Al., 1987; Falconer et Mackay, 1996; Johansson et Rendel, 1982).

Il primo passo nella pianificazione di un programma di miglioramento è costituito da:

-1) una chiara **definizione degli obiettivi** (Turner et Young, 1969). Gli obiettivi devono essere definiti chiaramente; ciò, richiede spesso un impegno maggiore di quello impiegato nell'esecuzione finale di un progetto, tenendo presente, che gli obiettivi non devono essere necessariamente statici, ma possono subire cambiamenti in seguito all'acquisizione di nuove conoscenze od al cambiamento nell'uso finale.

Possiamo definire l'obiettivo di un programma di miglioramento come quello di ottenere una maggiore produzione. Ma, cosa significa 'produzione'? Per un allevamento di cani da compagnia Bolognesi, (oppure, da caccia, da guardia-difesa, da corsa, ecc...), una definizione preliminare potrebbe essere la *maggior quantità di soggetti di buona qualità*; ma, come sono definite la quantità e la qualità?

Per la 'quantità' si potrebbe intendere il *numero di cuccioli nati per parto*, oppure *il numero di cuccioli svezzati per parto*, *il numero di cuccioli venduti per parto*, *una minore percentuale di scarti*. Per la 'qualità', i caratteri e la loro rilevazione sono parimenti numerosi; alcuni esempi potrebbero essere: *la percentuale (%) di cuccioli esenti da difetti alla nascita*, oppure *la % di cuccioli vivi a 30 gg di età*, *la % di cuccioli esenti da un determinato difetto* (p. es.: *presenza di unghie o mucose depigmentate*), *un certo punteggio degli appiombi ecc..*

Dopo che siano stati definiti gli obiettivi, il secondo passo nella stesura di un programma di miglioramento è dato dalla:

-2) **individuazione delle misure e registrazioni da effettuare**. A questo proposito, sono da definire i controlli da effettuare; sia nella loro modalità: conteggi (n° di cuccioli, percentuali, ecc.); misure (peso dei cuccioli, altezza al garrese, ecc...); che nella loro frequenza (alla nascita, a 30 gg, a 6 mesi, ecc..).

Questi due passi sono comuni a tutti i metodi di miglioramento delle produzioni animali. Una volta che siano stati definiti gli obiettivi e le modalità di rilevamento delle misure, il compito dell'allevatore (genetista) che vuole acquisire e trasmettere i miglioramenti ottenuti consiste nell'applicazione dei due passi successivi:

-3) **investigazione sul tipo di controllo genico esercitato dal genotipo dell'individuo sul/i carattere/i in oggetto**;

-4) **stima dell'influenza relativa dell'ambiente e dell'eredità sul/i carattere/i in oggetto**.

Relativamente al punto 3), il tipo di controllo genico esercitato può configurarsi in:

-a) singolo, o

-b) multiplo.

I caratteri a *controllo singolo* sono quelli cosiddetti *semplici*, *Mendeliani*, *discreti*, o *categorici*, perché influenzati da geni che risiedono in un locus su una delle coppie di cromosomi costituenti il patrimonio genetico caratteristico della specie (78 nel cane), e presentano una distribuzione binomiale.

I caratteri Mendeliani propriamente detti, sono quelli nei quali uno dei due alleli (o geni¹) (*A*), esprime dominanza completa rispetto all'altro, recessivo, (*a*), in quanto, quando presente nell'individuo allo stato eterozigote (*Aa*), consente l'estrinsecarsi di un fenotipo (l'aspetto esteriore dell'animale), che è identico a quello espresso da un individuo con genotipo omozigote (*AA*). Esempio; la lunghezza del pelo nei cani e gatti è influenzata da due geni presenti ad un locus autosomico. Animali a pelo corto hanno genotipo *LL* (omozigoti dominanti), mentre, animali a pelo lungo hanno genotipo *ll* (omozigoti recessivi); dal loro accoppiamento originano animali a pelo corto con genotipo *Ll* (eterozigoti), non distinguibili dai genitori a pelo corto. Tutto ciò, non deve far pensare che selezionare per un certo tipo di pelo sia cosa facile; in effetti, oltre alla lunghezza (più o

¹ Il termine gene è spesso usato come sinonimo di allele, anche se il significato non è lo stesso. È chiamato *allele* il gene che ha un suo corrispondente sul cromosoma omologo negli individui diploidi, e poiché questa è la norma con gli animali domestici, ciò spiega l'uso dei due termini come sinonimo.

meno marcata) del pelo, i vari standard di razza esigono una certa qualità di pelo e questa è in relazione alla provenienza dei peli, i quali si distinguono in peli di copertura, setole e sottopelo. Sia la lunghezza che i diversi tipi di tessitura del pelo sono dovuti a *poligeni* (molti geni posti su loci diversi con azione singola non distinguibile), e quindi i mantelli a copertura cosiddetta ‘completa’ (“full”), di squisita tessitura, sono generalmente il risultato di decenni di paziente lavoro di selezione sui poligeni.

Sono considerati caratteri semplici anche quelli che esprimono diversi gradi di dominanza, diversa dalla Mendeliana p.d.:

-a) *dominanza incompleta o parziale*; quando l’eterozigote è fenotipicamente differente dai due omozigoti e somiglia maggiormente ad uno dei due omozigoti [es.: il gene *merle* (*M*) del collie; l’omozigote *MM* è quasi completamente bianco, l’eterozigote *Mm* presenta marche bianche sulla testa e spalle ed un mantello maculato con pigmentazione normale e diluita, l’omozigote normale *mm* produce pigmentazione normale],

-b) *assenza di dominanza o codominanza*; quando l’eterozigote esprime un fenotipo che è esattamente intermedio tra i due omozigoti [es.: proteine del siero del sangue, gruppi sanguigni]

-c) *sovradominanza*; l’eterozigote mostra un fenotipo che supera quello dell’omozigote dominante. In molte specie (uomo compreso) è stato provato che l’eterozigote mostra un vantaggio selettivo (risulta favorito nella sua capacità di sopravvivere e riprodursi), rispetto all’omozigote normale attraverso una aumentata resistenza alla malattia (es.: *malaria*). Si distingue, una *sovradominanza* per l’*adattamento* (la capacità dell’individuo di sopravvivere e riprodursi in un determinato ambiente), dovuta ad effetti *pleiotropici* di un gene che agisce contemporaneamente su due o più caratteri: nel caso della *malaria*, un omozigote ha ridotto adattamento a causa dell’*anemia*, mentre l’altro omozigote ha ridotto adattamento attraverso un’altra componente, la *suscettibilità alla malaria* (Falconer et Mackay, 1996). Altra causa di *sovradominanza* è quella dovuta alla fase di opposizione dei due geni dominanti di due loci diversi strettamente associati e viene detta *pseudo-dominanza*. Questa possibilità rende difficile stabilire se esiste reale *sovradominanza* ad un locus in seguito ad osservazioni effettuate su popolazioni originate da incroci tra ceppi differenti, poiché è formalmente impossibile escludere la presenza di un locus molto vicino ma non evidenziabile. Infine, la *sovradominanza* può insorgere a *livello molecolare*. In questo caso, si hanno due alloenzimi (enzimi prodotti da alleli) prodotti dai due alleli dell’eterozigote e la loro mescolanza rende l’individuo più versatile rispetto agli omozigoti con alleli (e quindi alloenzimi) di un solo tipo.

E’ da notare, che i diversi gradi di *dominanza* riscontrabili nei mammiferi, sono propri dei loci autosomali, in quanto, in queste specie, uno dei due cromosomi sessuali (eterosomi o eterocromosomi) della femmina subisce il fenomeno dell’inattivazione (si ritrova contratto a formare un granulo di cromatina ai margini del nucleo, c.d. **corpo di Barr**), e quindi sia la femmina che il maschio presentano un solo allele attivo. A causa di ciò, il fenomeno della dominanza non può presentarsi, poiché esso non è altro che un effetto dovuto alla presenza di due alleli attivi che interagiscono. E’ chiaro che negli uccelli, nei quali il fenomeno dell’inattivazione non si presenta, gli effetti di dominanza si presentano anche nei *caratteri legati al sesso* (caratteri i cui alleli stanno su loci posti sul cromosoma sessuale *Z*, analogo all’*X* dei mammiferi), ma solo nel maschio, che in queste specie è il sesso omogametico.

Inoltre, i caratteri *semplici*, non sono influenzati dall’ambiente, e quindi, ad ogni genotipo corrisponde un determinato fenotipo, da cui si ha il noto modello matematico $P=G$, dove P =fenotipo (dall’inglese ‘Phenotype’) e G =genotipo. Nella tabella 1 sono stati riportati alcuni esempi di questi caratteri.

Tabella 1 – Alcuni caratteri ad eredità semplice nel cane e nel gatto.

Lunghezza del pelo
Colore del pelo
Colore della cute
Pezzatura del mantello
Proteine seriche
Antigeni leucocitari
Vari letali e sub-letali, tra i quali (emofilia A e B; deficienza fattori VII, X e XI, malattia di Von Willebrand, ridotta o assente fibrinogenesi, trombastenia)
Polidattilia
Anuria
Microftalmia

Per un elenco più esteso può essere fatto riferimento a (Turner et Young, 1969; Robinson, 1990 e 1991; Nicholas, 1988; Pagnacco, 1997).

Infine, nello studio dei caratteri semplici vengono compresi anche quelli nei quali si manifestano fenomeni quali la *poliallelia* o *alleli multipli*, (nella quale si hanno più alleli presenti in una popolazione e che possono presentarsi in varie combinazioni nei diversi individui), la *pleiotropia*, già menzionata in precedenza, l’*associazione* o *linkage*, anch’essa menzionata, la *penetranza incompleta*, fenomeno per il quale non sempre c’è

corrispondenza tra genotipo e fenotipo e dovuto a cause di varia natura, e infine quello dell'*eredità influenzata dal sesso* nella quale il carattere (fenotipo) è influenzato anche dagli ormoni dell'individuo (ambiente interno).

Per i *caratteri a eredità semplice*, vale anche la regola che è più semplice fare *selezione* che non per i *caratteri a controllo multiplo*. Anche facendo riferimento alla possibilità di una mancata segnalazione di uno o più cuccioli nati affetti da una certa anomalia genetica (e quindi eliminati dall'allevamento) riconducibile ai caratteri *semplici*, è sempre più facile fare *selezione* per un carattere *semplice* (sia a favore che contro un gene recessivo o dominante) che per un carattere *poligenico*.

Un fenomeno particolare è quello delle *fenocopie*, nel quale si hanno fenotipi che mimano quelli di alcune anomalie genetiche, ma che sono dovuti a fattori ambientali (es.: molti difetti congeniti, sono dovuti a farmaci assunti dalla madre durante la gravidanza che determinano anomalie anatomiche presenti alla nascita dei cuccioli e che in altre occasioni sono determinate dalla presenza di alcuni geni indesiderati). Chiaramente, la distinzione tra una *fenocopia* e un'anomalia genetica può essere fatta con sicurezza solo dopo una prova di progenie. La prima non è ovviamente trasmissibile.

I *caratteri a controllo multiplo* detti anche *caratteri quantitativi*, o *poligenici*, o *complessi*, o a distribuzione *continua* o *normale*. Questi caratteri, sono influenzati da molti geni distribuiti su più loci ed inoltre sono influenzati sistematicamente da fattori ambientali, per cui il loro studio si avvale di metodi matematico-statistici diversi da quelli usati per i caratteri trattati in precedenza, in quanto il conteggio degli individui che presentano un determinato fenotipo non ha senso, perché tutti quanti presentano quel fenotipo (*altezza al garrese, peso, ecc.*) anche se con misure diverse, mentre invece lo ha, indicare la media e la varianza di quella popolazione.

Tabella 2 – Alcuni caratteri quantitativi di interesse nel cane e nel gatto.

Misure Lineari	di lunghezza, larghezza ed altezza che si possono rilevare sull'animale sulla testa, collo, tronco ed arti, (es.. altezza al garrese, lunghezza tronco, lunghezza e larghezza della testa, ecc.);
Misure Angolari	angolo fronto-nasale, inclinazione groppa, ecc.,
Peso corporeo	
Alcune caratteristiche del mantello	intensità della pigmentazione, estensione della pezzatura, lunghezza e spessore del pelo.
Fertilità	
Prolificità	
Indole o temperamento	
Performances di lavoro	
Resistenza alle malattie	
Longevità	

Una volta stabilito qual è il *tipo di controllo genico* (passo 3), si passa al punto 4: ***stimare qual è l'influenza relativa dell'ambiente e dell'eredità*** (genotipo). Relativamente ai caratteri complessi ciò si traduce in uno studio volto alla stima dell'*ereditabilità* dei caratteri quantitativi.

1.1) EREDITABILITÀ.

L'*ereditabilità* di un carattere è un parametro genetico ben preciso e stimabile, con valori compresi tra 0 ed 1. Questo coefficiente ha due utilizzazioni principali nel miglioramento genetico. Serve a stimare il valore genetico additivo (*A*) dei genitori e a predire, in funzione della strategia di miglioramento scelta, il progresso genetico atteso nella popolazione o *incremento genetico* (ΔG).

Si distingue una *ereditabilità in senso ampio* (H^2), che descrive il contributo relativo degli effetti genotipici totali (V_G) alla varianza fenotipica totale del carattere (V_P), ed una *ereditabilità in senso stretto* (h^2), che invece descrive il contributo relativo degli effetti genici riproduttivi o additivi (V_A) alla varianza fenotipica totale del carattere (V_P).

La necessità di fare riferimento alla varianza è dovuta al fatto che quest'ultima è il parametro più comunemente usato per misurare il grado di differenziazione esistente tra individui. Se i valori fenotipici degli individui sono espressi come deviazioni dalla media di popolazione, allora la varianza fenotipica (V_P) è semplicemente la

media dei valori elevati al quadrato. Dato un determinato valore di V_P così calcolato, la teoria della genetica quantitativa ci porta a definirla come dovuta a diverse componenti, ognuna delle quali dovuta ad effetti diversi, cioè, in termini di modello matematico:

$$V_P = V_G + V_E,$$

che esplicitato, significa che la varianza fenotipica (V_P) è la somma di quella genetica (V_G) e di quella ambientale (V_E); assumendo che i fattori ambientali e genetici non interagiscano (siano indipendenti).

Inoltre, la varianza genetica totale (V_G), per il carattere in oggetto, è ripartibile in tre componenti, la varianza degli effetti genetici riproduttivi o additivi (V_A), dovuta alla somma degli effetti dei singoli geni che influenzano il carattere; la varianza degli effetti genetici di dominanza (V_D), dovuta all'interazione dei geni (alleli) presenti allo stesso locus; e infine, la varianza degli effetti epistatici o di interazione (V_I), dovuta all'interazione degli effetti di geni di loci diversi. Quindi, possiamo scrivere,

$$V_P = V_A + V_D + V_I + V_E,$$

da ciò,

$$H^2 = \frac{V_G}{V_P}, \text{ e } h^2 = \frac{V_A}{V_P}.$$

È evidente che l'ereditabilità in senso stretto (h^2) è sempre inferiore a quella in senso ampio (H^2). L'ereditabilità (quando non specificato, si intende *ereditabilità in senso stretto*, h^2), è un fattore chiave della *selezione*. In un programma di selezione, scegliere i migliori produttori (top) e scartare i peggiori, ha lo scopo di provare a incrementare la frequenza dei geni favorevoli, e ciò viene attuato *selezionando* gli individui con i più alti valori fenotipici, confidando nel fatto che anche i loro valori riproduttivi siano quelli dei migliori e possano essere trasmessi ai loro figli, ottenendo, in definitiva, il miglioramento cercato. Di conseguenza, è evidente che una conoscenza dell' h^2 del carattere è indispensabile, perché essa sarà una misura della confidenza che abbiamo posto nell'aspettativa legata alle nostre scelte. Se l' h^2 è zero, la risposta alla selezione sarà nulla, se l' h^2 è bassa ($h^2 \leq 0,1$), o media ($0,1 \leq h^2 \leq 0,3$), il metodo di selezione adottato (basato sul fenotipo dell'individuo, *selezione individuale*) non consente una risposta adeguata, in quanto i migliori individui possono risultare tali in conseguenza di effetti diversi da quelli riproduttivi (di dominanza D , di interazione I , ambientali E), e la selezione va aiutata con l'impiego di informazioni aggiuntive (*selezione per pedigree*, *selezione attraverso i collaterali*, *selezione attraverso progeny test*), e infine se l' h^2 è alta ($h^2 > 0,3$), la risposta alla selezione sarà buona (tanto maggiore, quanto più alta è l' h^2). Da quanto appena esposto, si nota inoltre che, la conoscenza del valore dell' h^2 è necessaria per la scelta del metodo di valutazione o metodo di selezione, (in questo contesto i due termini sono conseguenti), da usare per la *selezione* dei riproduttori.

Il termine ereditabilità è spesso usato in modo fuorviante. A questo proposito si nota che mentre tra gli studiosi di genetica quantitativa non ci sono dubbi sul significato di ereditabilità di un carattere, in altra situazione, sia di studiosi di altri rami della genetica, che in campo pratico, tra allevatori, questo termine è usato come sinonimo di *ereditarietà*. Generalmente, quando si parla di ereditarietà di un carattere si fa riferimento al complesso delle modalità con le quali esso è trasmesso; è perciò ereditario tanto un carattere semplice che un carattere complesso. A nostro avviso, sarebbe utile uniformare l'uso della terminologia onde non ingenerare dubbi e adoperare il termine in oggetto in accordo al concetto usato in genetica quantitativa. Per questo motivo, se si parla di determinati caratteri quantitativi, in relazione alle tecniche di miglioramento genetico, sarebbe bene che nella loro trattazione se ne indicassero i valori (quelli ottenuti in seguito a studi precedenti), o in mancanza, indicare alcuni metodi di calcolo per ottenerne dei propri. Per un uso appropriato in un programma di miglioramento genetico sono infatti necessarie stime dell' h^2 del carattere relative alla popolazione, essendo l' h^2 influenzata anche dalla *selezione* stessa; infatti, in una popolazione sottoposta a *selezione* continuata per molte generazioni, l'ereditabilità diminuisce, fino ad azzerarsi, al così detto 'plateau di selezione' (quando gli individui non presentano più variabilità genetica e la risposta alla selezione è nulla).

1.1.1) Stima dell'eredità.

La stima dell' h^2 è attuata con diversi metodi, sommariamente riconducibili ai due seguenti:

1) **metodo degli esperimenti di selezione;** fornisce stime a posteriori, basate sulla realizzazione di esperimenti di selezione e perciò detta anche h^2 *realizzata*, e data dal rapporto:

$$h^2 = \frac{\Delta G}{S}$$

dove

ΔG è l'*incremento genetico*; la differenza tra la media dei figli degli animali selezionati e la media dei figli della popolazione non selezionata,

S è il *differenziale selettivo*; la differenza tra la media dei genitori selezionati e la media della popolazione dei genitori non selezionati.

2) **attraverso l'uso di individui con parentela nota:** stima indiretta che usa le somiglianze tra parenti. Principalmente l'eredità viene stimata attraverso l'uso di misurazioni provenienti da fratelli-pieni (individui con entrambi i genitori in comune), mezzi-fratelli (individui con un solo genitore in comune), o da coppie di genitore-figlio che sono sottoposte ad appropriate analisi matematico-statistiche (analisi della varianza per i gruppi di fratelli-pieni e mezzi-fratelli e analisi della regressione per le coppie genitore-figlio)(Van Vleck et Al., 1987; Lynch et Walsh, 1998; Falconer et Mackay, 1996; Johansson et Rendel, 1982; Turner et Young, 1969; Nicholas, 1988; Pagnacco, 1997; Minvielle, 1990).

L'eredità e la varianza genetica additiva possono essere stimati sulla base dei coefficienti di regressione e correlazione, come riportato in tabella 3.

Tabella 3 – Interpretazione delle somiglianze fenotipiche fra i parenti.

Parenti	Covarianza	Regressione (b) o correlazione (r)
Figlio e semigenitore	$\frac{1}{2} (\sigma_g^2)$	$b = \sigma_g^2 / \sigma_p^2 = h^2$
Figlio e un genitore	$\frac{1}{2} (\sigma_g^2)$	$b = 1/2 (\sigma_g^2 / \sigma_p^2) = h^2/2$
Fratellastri	$\frac{1}{4} (\sigma_g^2)$	$r = 1/4 (\sigma_g^2 / \sigma_p^2) = h^2/4$
Fratelli germani	$\frac{1}{2} (\sigma_g^2) + 1/4 (\sigma_p^2) + (\sigma_c^2)$	$r = [1/2 (\sigma_g^2) + 1/4 (\sigma_p^2) + (\sigma_c^2)] / \sigma_p^2 = h^2/2$

Per la stima del coefficiente di ereditabilità bisogna considerare numerosi aspetti, come l'errore di campionamento e l'ambiente comune. La stima meno precisa è quella relativa ai fratelli germani, perché nella somiglianza fenotipica tra di essi sono compresi un quarto della varianza di dominanza e quella dovuta all'ambiente comune. La correlazione tra i fratellastri e la regressione figlio-genitore sono entrambe buone. La regressione figlio-padre è migliore di quella figlio-madre, perché in quest'ultima sono compresi anche gli effetti materni.

In pratica, si ottengono stime dell' h^2 a partire da studi condotti su campioni casuali di individui estratti dalla popolazione, sia perché non sempre è possibile misurare tutti gli individui della popolazione, sia per limitazioni legate alle capacità di calcolo. Malgrado ciò, l'attendibilità delle stime così ottenute non raggiunge il livello adeguato se il numero dei gruppi di parenti esaminato non raggiunge un minimo (per gruppi di mezzi-fratelli, non inferiore a 400 [circa 20 figli ognuno di 20 genitori], e per un numero di coppie di genitore-figlio non inferiore a 300).

Da quanto esposto è facile intuire che le difficoltà insite nelle stime dell' h^2 possono spiegare la mancanza della conoscenza di tali valori per la quasi totalità dei caratteri nell'allevamento del cane e del gatto, ma è altrettanto evidente che le stime in oggetto sono necessarie per il successo di qualsiasi piano di miglioramento genetico che interessi caratteri a bassa ereditabilità.

Stima del coefficiente di ereditabilità tramite la regressione figlio-genitore.

Qui di seguito verrà riportato un esempio di calcolo del coefficiente di ereditabilità che può essere generalizzato a qualsiasi specie animale.

La popolazione di riferimento è quella dalla quale provengono i genitori. Il simbolo X denota l'osservazione sul genitore, mentre il simbolo Z quella sulla progenie. Assumiamo che non ci sia presenza di consanguineità e che l'accoppiamento sia causale.

Ogni sesso dovrebbe essere tenuto separato e quindi le regressioni possibili sono quattro: figlio-padre, figlia-padre, figlio-madre, figlia-madre.

Queste regressioni possono essere combinate per fornire una stima globale dell'ereditabilità. E' raccomandabile riportare le singole regressioni in modo che altri ricercatori o selezionatori possano usarle per predire le risposte alla selezione nei vari casi possibili.

1) Media genitore-progenie.

Questo disegno è utile per la stima delle regressioni figlio-padre e figlia-padre quando un padre viene accoppiato ad una serie di madri ed ogni madre produce 1 figlio-a. Inoltre, esso può essere usato con accoppiamenti a coppia-singola per la stima delle regressioni figlio-padre, figlia-padre, figlio-madre, figlia-madre.

A) Modello generico:

$$Z_i = \beta X_i + e_i$$

Dove Z_i è la media dei figli dell' i^{esimo} padre, X è l'osservazione sull' i^{esimo} padre, β è la regressione di Z su X ed e_i è l'errore associato alle Z_s .

B) Modello genetico:

	Parentela additiva	Parentela di dominanza
	α	δ
cov_{OP}	$1/2$	0

$$\text{cov}_{OP} = 1/2 V_A + 1/4 V_{AA} + 1/8 V_{AAA}$$

$$\sigma_x^2 = \text{varianza della variabile indipendente, } \hat{\sigma}_x^2 = V_p$$

Fonte		V_A	V_D	V_{AA}	V_{AD}	V_{DD}	V_{AAA}	V_M	V_E
Padre	cov_{xz}	1/2	0	1/4	0	0	1/8	0	0
Madre	cov_{xz}	1/2	0	1/4	0	0	1/8	1/2	0

C) Formule di calcolo per ottenere Σx^2 , Σz^2 , Σxz :

$$\Sigma x^2 = \Sigma X^2 - (\Sigma X)^2/N \qquad \Sigma z^2 = \Sigma Z^2 - (\Sigma Z)^2/N \qquad \Sigma xz = \Sigma XZ - [(\Sigma X)(\Sigma Z)]/N$$

dove N = numero di coppie genitore-figlio;

$$\text{cov}_{xz} = \Sigma XZ/(N-1) \text{ e regressione del figlio sul genitore } b = \text{cov}_{xz}/\sigma_x^2 = \Sigma xz/\Sigma x^2$$

dove Σxz = codevianza Σx^2 = devianza

2) Ereditabilità.

$$h^2 = 2 \text{cov}_{xz}/\sigma_x^2 = 2b$$

3) Errore standard.

$$S_b^2 = [(\sum z^2) - (\sum xz)^2 / \sum x^2] / (N-2)$$

$$E.S. (b) = \sqrt{(S_b^2 / \sum x^2)} \quad E.S.(h^2) = 2E.S.(b)$$

Esempio: Supponiamo di avere una popolazione composta da gatti. Gli individui vennero pesati a 4 mesi di età. Da adulti 17 maschi furono accoppiati casualmente e la loro progenie maschile fu pesata a 4 mesi di età. Di seguito vengono riportati i pesi dei padri e le medie dei loro figli maschi. Tutte le stime genetiche sono riferite alla popolazione di referenza dalla quale provenivano i padri.

Peso Padri		Peso Figli			
X=	X ² =	Z=	Z ² =	X*Z=	
608	369664	914	835396	555712	
735	540225	985	970225	723975	
801	641601	979	958441	784179	
805	648025	1052	1106704	846860	
820	672400	1080	1166400	885600	
836	698896	1038	1077444	867768	
858	736164	1042	1085764	894036	
886	784996	1029	1058841	911694	
887	786769	998	996004	885226	
898	806404	1032	1065024	926736	
950	902500	1025	1050625	973750	
958	917764	1064	1132096	1019312	
964	929296	1000	1000000	964000	
981	962361	979	958441	960399	
998	996004	1120	1254400	1117760	
1010	1020100	1045	1092025	1055450	
1041	1083681	1028	1056784	1070148	

$$N = 17$$

$$\sum X = 15.036$$

$$\sum Z = 17.410$$

$$(\sum X)^2 = 226.081.296$$

$$(\sum Z)^2 = 303.108.100$$

$$\sum (X)^2 = 13.496.850$$

$$\sum (Z)^2 = 17.864.614$$

$$\sum x^2 = \sum (X)^2 - (\sum X)^2 / N = 197.950,24 \quad \sum z^2 = \sum (Z)^2 - (\sum Z)^2 / N = 34.725,76$$

$$\sum XZ = (608*914) + (735*985) + \dots + (1041*1028) = 15.442.605$$

$$\sum xz = \sum XZ - [(\sum X)(\sum Z)] / N = 43.972,06$$

$$\text{cov}_{xz} = 43.972,06 / 16 = 2.748,25 \quad \rightarrow \quad 2 \text{cov}_{xz} = 2*(2.748,25) = 5.496,51$$

$$b = \sum xz / \sum x^2 = 43.972,06 / 197.950,24 = 0,222$$

$$\text{Ereditabilità} \quad h^2 = 2*b = 0,444$$

$$\text{Varianza} \quad S_b^2 = [(\sum z^2) - (\sum xz)^2 / \sum x^2] / (N-2) = [(34.725,76) - (43.972,06)^2 / 197.950,24] / 15 = 1.663,86$$

$$E.S. (b) = \sqrt{(S_b^2 / \sum x^2)} \quad \sqrt{(1.663,86 / 197.950,24)} = 0,09168 \quad E.S.(h^2) = 2E.S.(b) = 0,183$$

$$\text{Stima dell'ereditabilità} \quad \rightarrow \quad 0,444 \pm 0,183$$

1.2) RIPETIBILITÀ.

Nel caso di caratteri (misure) ripetute durante la vita di un animale [n° di cuccioli per parto, produzione di latte, performances di gara (corse, agility, ecc.)] si utilizza la ripetibilità, r, per misurare, in qualche modo, la somiglianza attesa tra le produzioni successive dello stesso individuo. La ripetibilità del carattere è inoltre usata per la valutazione del valore riproduttivo genetico additivo, A, per un carattere con misure ripetute, ed inoltre, essa serve anche per predire una produzione futura dell'animale a partire dalle sue produzioni anteriori, ciò che nella realtà zootecnica viene chiamata l'abilità produttiva, PA (Producing Ability) o potenziale di produzione (PP) o produzione più probabile, PPP.

1.2.1) *Definizione.*

La ripetibilità di un carattere è la proporzione della varianza delle produzioni (performances) per questo carattere che corrisponde a delle differenze di natura permanente entro gli animali, cioè, genetiche e causate da effetti ambientali permanenti, Ep.

$$r = (\sigma^2_G + \sigma^2_{Ep}) / (\sigma^2_G + \sigma^2_{Ep} + \sigma^2_{Et})$$

Gli effetti ambientali permanenti, Ep, sono quegli effetti che si presentano dal momento del concepimento dell'individuo fino ad accrescimento completato e quindi influenzano le performance dell'individuo lungo la vita, in quanto producono su quest'ultimo un handicap (vedi carenze alimentari o malattie della madre durante la gravidanza e/o svezzamento) o un vantaggio (vedi madre che produce una maggior quantità di latte) rispetto ad altri individui che non lo subiscono.

Gli effetti ambientali temporanei, Et, sono quegli effetti ambientali che si presentano in un determinato momento della vita dell'animale (generalmente, dopo il completamento dell'accrescimento dell'individuo) e che esercitano la loro influenza solo in quel determinato intervallo di tempo, e una volta ristabilite le condizioni normali, essi non lasciano tracce sulle performances dell'individuo (esempio, in seguito ad un periodo di carenza alimentare l'individuo adulto dimagrisce ma, in seguito, con il ristabilirsi della dieta normale, l'individuo recupera il peso forma senza conseguenze; viceversa, uno stesso periodo di carenza verificatosi durante la gravidanza, lo svezzamento o in genere prima del completamento dell'accrescimento, produrrà una diminuzione dell'accrescimento che si produce in una mole ridotta rispetto a quella potenziale che si sarebbe raggiunta in assenza di tale carenza).

Dall'esame della formula della ripetibilità si rileva che essa è compresa tra 0 e 1 e inoltre $1 \geq r \geq h^2$. In altri termini, la ripetibilità è un limite superiore dell'ereditabilità, e quindi, una conoscenza del valore della ripetibilità è utile a definire qual è il valore massimo che l'ereditabilità del carattere può raggiungere. Maggiore è il valore delle componenti del numeratore (quelle che contribuiscono alla costanza delle misurazioni) e maggiore è il valore della ripetibilità. Viceversa, maggiore è l'effetto delle cause ambientali temporanee e più piccola sarà la ripetibilità.

La ripetibilità esprime, inoltre, la correlazione tra due misure ripetute o la regressione di una misura su di un'altra (dello stesso carattere, sugli stessi individui). In effetti, i coefficienti di correlazione e di regressione sono due rapporti algebricamente equivalenti perché entrambi delle varianze (o prodotti tra deviazioni standard) al denominatore, e una covarianza, al numeratore. Ciò permette di usare sia il valore della correlazione (r =misure continue), che della regressione (b =misure discrete), su una serie di misure rilevate sugli animali come metodi di misura della ripetibilità del carattere.

1.2.2) *Utilizzazioni.*

a) Valutazione genetica. Se una cagna (o gatta), per esempio, ha fatto più parti ed è stata misurata la produzione di latte (mediante pesatura dei cuccioli in tempi definiti e successivi), ci si priverebbe di informazioni utili valutando il suo valore genetico a partire da una sola delle sue produzioni secondo la formula:

$$\hat{A}_i = (P_i - \hat{P})$$

Utilizzando, invece, la media delle sue lattazioni, \hat{P}_u , si può predire il suo valore genetico utilizzando la seguente formula:

$$\hat{A}_i = \{n / [1 + (n - 1)r]\} h^2 (\hat{P}_{i,n} - \hat{P})$$

Dove: \hat{P} = media di allevamento;
 $\hat{P}_{i,n}$ = media delle "n" lattazioni della i^{ma} cagna o gatta;
 h^2 = ereditabilità della produzione latte;
 r = ripetibilità della produzione latte.

Non sono reperiti in letteratura valori dell'ereditabilità e della ripetibilità relativi a parametri dell'esempio che segue, per cui prenderemo dei valori fittizi, tali $h^2 = 0.25$ e $r = 0.40$.

Esempio: Supponiamo di aver misurato le produzioni latte di 4 cagne, tratte da una popolazione per la quale la media sia $\hat{P} = 3000$ g.

Tabella 4 – Stima del valore riproduttivo .

Cagna	N° parti	Produzione Media (g)	Valore corretto	Rango 1	Valore Riproduttivo (gr)	Rango 2
Raika	4	3700	+700	2	+318	1
Zara	1	3900	+900	1	+225	4
Stella	2	3700	+700	2	+250	3
Polly	3	3650	+650	3	+270	2

Nella tabella 4, il valore $+318 = \left\{ \frac{4}{[1+3*0,4]} \right\} (0,25)(+700)$

Si nota che le produzioni medie per soggetto non costituiscono, per se stesse, dei buoni indicatori dei valori genetici. In effetti tale criterio (rango 1) dovrebbe classificare Zara come la migliore, mentre al contrario, secondo la corretta valutazione (rango 2), la migliore risulta Raika (*318 gr), mentre Zara è la peggiore.

b) Stima di una performance futura.

Nello stesso caso dell'esempio precedente, può essere utile predire quale sarà la prossima produzione (PP) di ogni animale. Con una formula analoga a quella usata in precedenza, ma con il parametro r al posto di h^2 , avremo:

$$PP_i = \left\{ \frac{n}{[1 + (n-1)r]} \right\} h^2 (\hat{P}_{i,n} - \hat{P})$$

Per i soggetti dell'esempio precedente, avremo rispettivamente +509, +360, +400 e +433.

Notare che la stima della ripetibilità in relazione all'esempio è da considerarsi come una stima della ripetibilità tra tutte le produzioni latte ai vari parti. Nella realtà, potrebbe verificarsi il caso di stime diverse della ripetibilità, per esempio, si potrebbe avere una stima della ripetibilità della 2° lattazione sulla 1° lattazione, se le lattazioni considerate sono solo queste; oppure potremmo avere un valore della ripetibilità della 3° lattazione sulla 1°, e così via. E' chiaro che, in relazione allo scopo, deve essere usato il valore appropriato della ripetibilità.

CAPITOLO 2) GENEALOGIA, PARENTELA E CONSANGUINEITA'

2.1) GENEALOGIA

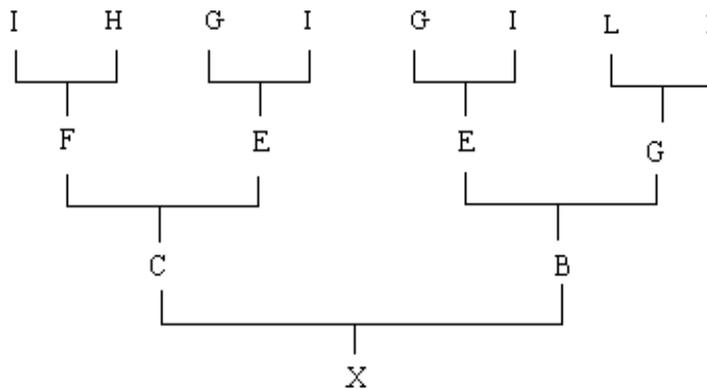
Le decisioni tratte dallo studio della genealogia sono state la base del miglioramento ottenuto fino alla fine del secolo scorso, prima dell'avvento delle valutazioni basate sulle performances dell'individuo e successivamente su quelle dei collaterali e della progenie. A questo proposito, dobbiamo tenere presente che tutte le valutazioni genotipiche operate in genetica quantitativa sono indirette, cioè ottenute da misure rilevate su parenti degli individui da valutare ed elaborate tenendo conto della parentela che li lega. Attualmente, pur con i notevoli passi compiuti nel campo delle cosiddette biotecnologie non esiste un modo di valutazione diretta del genotipo.

L'esame della genealogia è tuttora indispensabile perché permette di quantificare la consanguineità dell'individuo (livello di omozigosi dovuto alla parentela presente tra i genitori) e la parentela con altri animali attraverso diversi coefficienti che tratteremo di seguito.

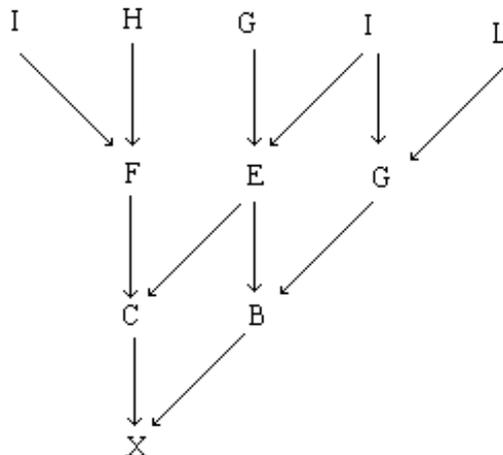
La genealogia o pedigree di un individuo è la sequenza degli individui che hanno in comune con esso una parte del loro patrimonio genetico perché ne sono gli ascendenti, i collaterali o i discendenti.

L'albero genealogico è la rappresentazione grafica del pedigree e ne esistono vari tipi:

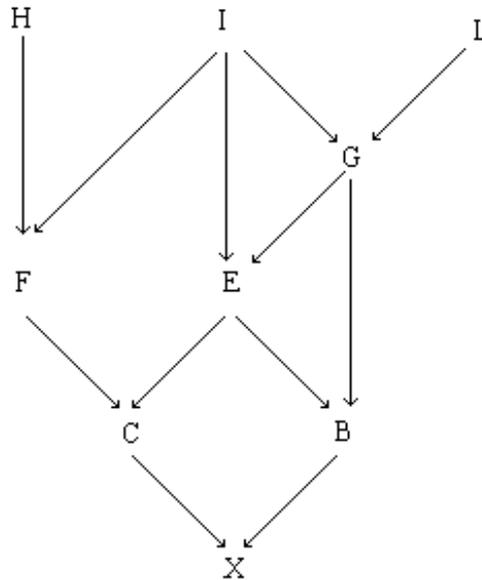
- 1) quelli che elencano due genitori, quattro nonni, otto bisnonni, ecc.



- 2) quelli con diagrammi a frecce (in cui gli individui si ripetono)



3) quelli con diagrammi a frecce (in cui gli individui non si ripetono)



4) quelli usati per visualizzare alcuni processi ereditari in cui compaiono animali che presentano ‘anomalie’ ed animali ‘normali’. Questi sono molto comodi e necessari quando non è possibile fare prove di accoppiamento, perché moralmente condannabili (specie umana), o perché costosi e difficoltosi (cavallo, specie esotiche, ecc...). In questi casi, l’esame del pedigree può aiutare a determinare se ‘l’anomalia’ è dominante o recessiva e se essa è dovuta ad una singola coppia di geni (Robinson, 1990 e 1991; Nicholas, 1988). Viene adottata una simbologia particolare, ma ormai ben diffusa tra i genetisti e della quale un esempio è quello riportato nella figura 1.

I pedigree del tipo 1 (e 2) sono comunemente riportati nei certificati genealogici adottati dalle varie associazioni di razza. Sono più intuitivi rispetto al terzo, ma a scopi di calcolo non servono e devono essere trasformati in quest’ultimo.

I pedigree del tipo 3 sono quelli più facili da seguire e sono necessari per il calcolo dei coefficienti di parentela e di consanguineità con il metodo del “tracciare le vie”. Le frecce partono dal genitore e arrivano alla sua progenie. In generale, un individuo è originato da due frecce, provenienti dai genitori. Quando ad un individuo arriva una sola freccia, significa che non se ne conosce l’altro genitore.

Si parla di parenti di un individuo, *in linea diretta* [genitori, nonni, bisnonni, figli, nipoti (figli dei figli)], o di *collaterali* [fratelli-pieni (con entrambi i genitori in comune), mezzi-fratelli (con un solo genitore in comune), cugini, zii, nipoti (figli di un fratello)].

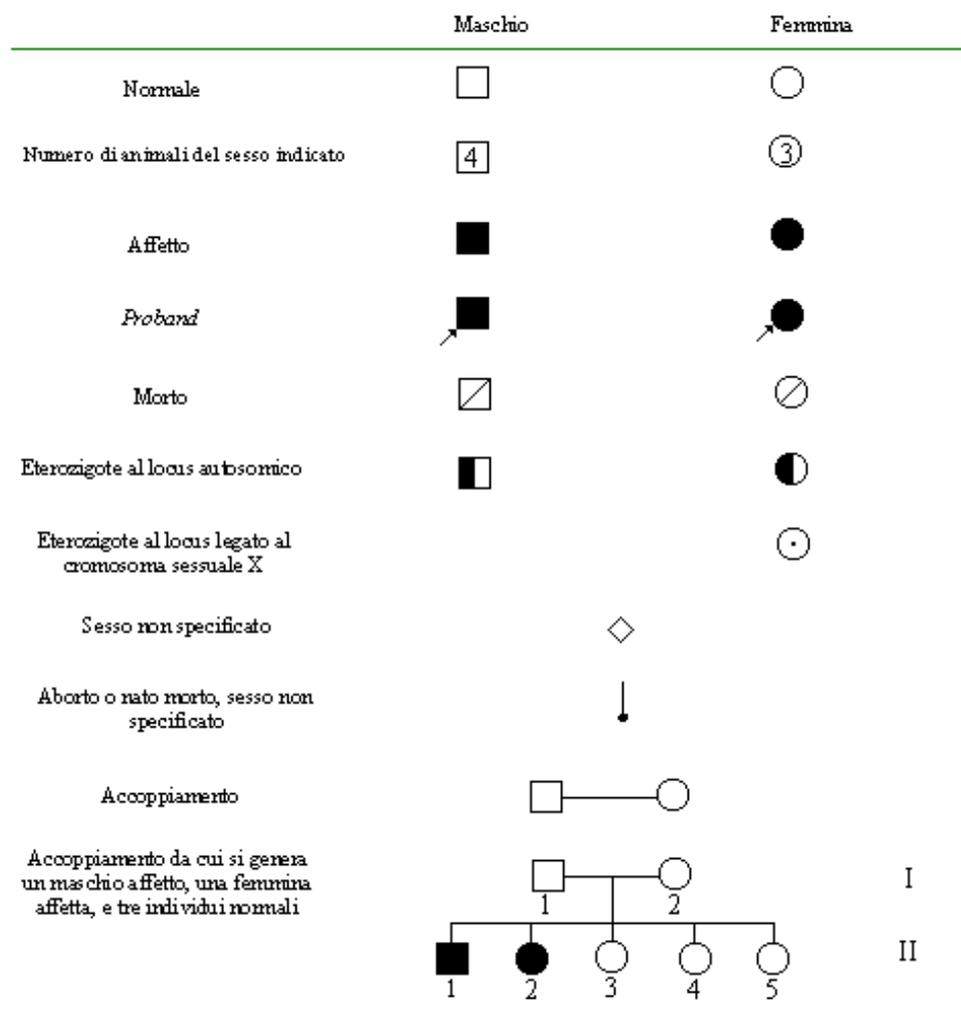


Figura 1 - Simboli usati nei pedigree. Un *proband* è un individuo affetto attraverso il quale la famiglia perviene all'attenzione dell'investigatore. Le generazioni sono identificate da numeri romani, mentre gli individui entro le generazioni sono identificati da numeri arabi da sinistra a destra. [tratto da *Nicholas F.W. (1988)*; by permission of Oxford University Press.]

2.2) PARENTELA

I geni di due individui possono essere 'identici' (o simili) *in stato* [per caso], o *per discendenza* [perché provenienti da un avo comune]. La parentela è una misura del grado di somiglianza genetica tra due individui. Somiglianza che è in relazione al fatto di possedere geni identici *per discendenza*. La parentela può essere espressa anche come una misura della *probabilità di geni simili per discendenza* tra due individui. Esistono diversi coefficienti che misurano la parentela tra due individui. Il calcolo di detti coefficienti viene attuato con due metodi: il metodo del "tracciare le vie" ed il metodo "tabulare".

Il metodo del tracciare le vie fu ideato da Sewall Wright (1921) e fornì le formule per il calcolo del coefficiente di parentela "*coefficient of relationship*" tra due individui A e B:

$$R_{AB} = \frac{\sum_i \left(\frac{1}{2}\right)^{n_1+n_2} (1 + F_{z_i})}{\sqrt{(1 + F_A)} \sqrt{(1 + F_B)}}$$

dove

\sum_i indica la sommatoria per tutte le possibili (i) vie che collegano l'individuo A a B attraverso l'antenato comune Z_i presente nella i^{esima} via,

n_1 ed n_2 rappresentano rispettivamente, il numero delle generazioni (frecce) che dividono l'individuo A dall'avo comune Z e quello delle generazioni che dividono Z da B,

F_{Z_i} è il coefficiente di consanguineità dell'avo comune Z presente nella i^{esima} via,

F_A è il coefficiente di consanguineità dell'individuo A,

F_B è il coefficiente di consanguineità dell'individuo B,

Sempre a Wright è dovuta la formula per il *coefficiente di consanguineità*, "*coefficient of inbreeding*" dell'individuo X:

$$F_X = \sum_i \left(\frac{1}{2}\right)^{n_1+n_2+1} (1 + F_{z_i})$$

dove

n_1 ed n_2 rappresentano rispettivamente, il numero delle generazioni (frecce) che dividono un genitore dell'individuo X all'avo comune Z e quello delle generazioni che dividono Z dall'altro genitore di X.

Il coefficiente di consanguineità (F_X) di un individuo X è la metà del valore del numeratore del coefficiente di parentela di Wright tra i due genitori di X, (R_{AB}). Per questo motivo, detto valore, viene chiamato anche parentela del numeratore (*numerator relationship*), o *coefficiente di parentela additiva* e indicato con il simbolo a_{AB} :

$$a_{AB} = \sum_i \left(\frac{1}{2}\right)^{n_1+n_2} (1 + F_{z_i}),$$

quindi il *coefficiente di consanguineità* di un individuo X è legato al *coefficiente di parentela additiva* tra i suoi genitori (poniamo A e B) dalla relazione:

$$F_X = \frac{1}{2} a_{AB}.$$

Nella bibliografia, sono usate notazioni diverse per le formule sopra riportate. Per es.:

$$F_X = \sum_i \left(\frac{1}{2}\right)^{n_i} (1 + F_{z_i})$$

dove

n_i è il numero di generazioni (frecce) che vanno da uno dei genitori di X attraverso l'antenato comune Z_i , nella i^{esima} via, allo stesso individuo X, passando per l'altro genitore,

oppure

$$F_X = \sum_i \left(\frac{1}{2}\right)^{n_i} (1 + F_{z_i}) \left(\frac{1}{2}\right)$$

dove

n_i è il numero di generazioni (frecce) che vanno da uno dei genitori di X attraverso l'antenato comune Z_i , nella i^{esima} via, all'altro genitore.

Come si può notare, il metodo del *tracciare le vie*, anche se molto intuitivo, presuppone diverse interpretazioni di n ; inoltre, in presenza di pedigrees complicati, non sempre è facile tracciare tutte le possibili vie, passandovi una volta sola, senza dimenticarne alcuna. Per questo motivo, non illustreremo ulteriormente il metodo del “*tracciare le vie*”, che in ogni caso, resta accessibile a chiunque ne voglia essere padrone consultando qualsiasi testo di genetica.

L'altro metodo, ormai universalmente in uso, è il “*metodo tabulare*” (Van Vleck et Al., 1987), il quale prende il nome dal fatto che fornisce, in una tabella (detta anche *matrice di parentela*) composta da n righe ed n colonne, i valori dei *coefficienti di parentela additiva* (a_{ij}) tra gli animali facenti parte della popolazione considerata (supponiamo n animali), ed inoltre fornisce anche i *coefficienti di consanguineità* (F_i) di tutti gli n individui della popolazione. Infine, presenta il vantaggio ulteriore di consentire l'uso della *matrice di parentela* nei programmi di calcolo per le valutazioni genetiche dei riproduttori.

Il metodo tabulare è basato su due principi:

- 1) La procedura per il calcolo delle parentele additive tra tutti gli animali di una popolazione (allevamento) è basata sul fatto che se un animale è parente di un altro, allora uno o entrambi i genitori di un individuo devono essere parenti dell'altro animale della coppia in questione.

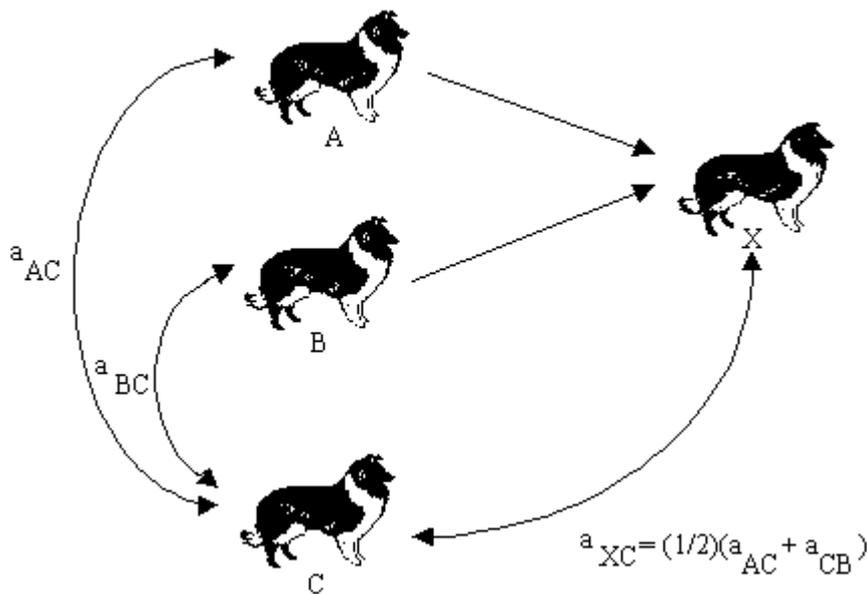


Figura 2 - La base del metodo tabulare per il calcolo delle parentele è che la parentela fra X e C è 1/2 della parentela tra C ed il padre (A) di X più 1/2 della parentela tra C e la madre (B) di X.

2) L'altro principio alla base del metodo è che il *coefficiente di consanguineità di un animale (F_X)*, è 1/2 del coefficiente di parentela additiva tra i suoi genitori:

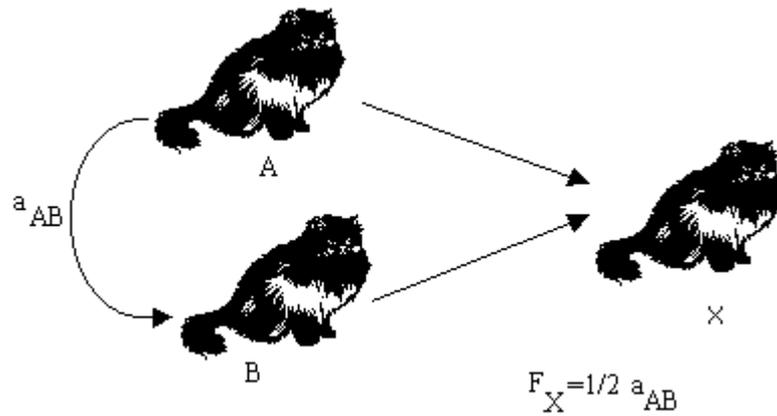
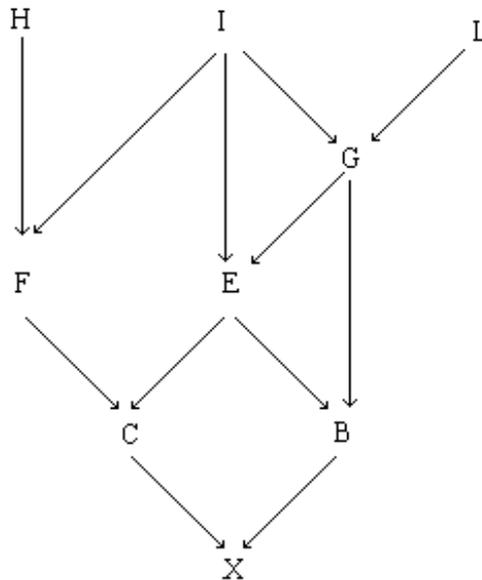


Figura 3 - Il coefficiente di consanguineità (F_X) di un animale X , è 1/2 della parentela additiva (a_{AB}) tra il padre A e la madre B.

Le regole per il calcolo dei coefficienti di parentela tra animali (a_{ij}) e di consanguineità degli animali (F_i), sono riportate ed applicate al seguente pedigree:



1) costruire la tabella ponendo gli animali in riga (da sinistra a destra) ed in colonna (dall'alto in basso) secondo l'ordine di nascita (dal più vecchio al più giovane). Gli animali più vecchi sono assunti non parenti e rappresentano la cosiddetta *popolazione di base*;

	H	I	L	G	F	E	C	B	X
H									
I									
L									
G									
F									
E									
C									
B									
X									

2) per ogni animale, indicare i genitori (se conosciuti), altrimenti porre un trattino;

	--	--	--	IL	HI	IG	FE	GE	CB
	H	I	L	G	F	E	C	B	X
H									
I									
L									
G									
F									
E									
C									
B									
X									

3) porre nelle caselle della diagonale principale degli 1. Questo perché in queste caselle si calcola la parentela dell'animale con se stesso, (a_{ii}), e che è uguale a 1 più il suo coefficiente di consanguineità, ($a_{ii} = 1 + F_i$). Il coefficiente di consanguineità dell'individuo, a sua volta è ricavato dall'applicazione del 2° principio illustrato in precedenza. Ad eccezione degli animali della *popolazione di base*, che sono quelli dei quali non si conosce la parentela e dei quali perciò si assume che essa sia 0 (zero), la parentela di tutti gli altri sarà calcolata e perciò sarà possibile calcolare il coefficiente di consanguineità di qualsiasi animale che presenta genitori, essendo questi già presenti in tabella perché più vecchi (regola 1).

	--	--	--	IL	HI	IG	FE	GE	CB
	H	I	L	G	F	E	C	B	X
H	1								
I		1							
L			1						
G				1					
F					1				
E						1			
C							1		
B								1	
X									1

4) per determinare i valori da porre nelle celle della prima riga (da sinistra a destra) si applica il 1° principio. Quindi ogni valore sarà uguale alla somma di 1/2 del valore presente per il primo genitore dell'individuo in oggetto e che ritroviamo in precedenza nella stessa riga, più 1/2 del valore presente per il secondo genitore sempre in precedenza nella medesima riga. Se l'individuo non presenta genitori (o un genitore), allora si ha il valore zero [vedi esempio];

	--	--	--	IL	HI	IG	FE	GE	CB
	H	I	L	G	F	E	C	B	X
H	1+0	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}1 + \frac{1}{2}0 = \frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}\frac{1}{2} + \frac{1}{2}0 = \frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}\frac{1}{4} + \frac{1}{2}0 = \frac{1}{8}$
I		1							
L			1						
G				1					
F					1				
E						1			
C							1		
B								1	
X									1

5) una volta calcolati i valori delle celle per la prima riga, si riportano nelle celle corrispondenti della prima colonna;

	--	--	--	IL	HI	IG	FE	GE	CB
	H	I	L	G	F	E	C	B	X
H	1+0	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}1 + \frac{1}{2}0=\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}\frac{1}{2} + \frac{1}{2}0=\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}\frac{1}{4} + \frac{1}{2}0=\frac{1}{8}$
I	0	1							
L	0		1						
G	0			1					
F	$\frac{1}{2}$				1				
E	0					1			
C	$\frac{1}{4}$						1		
B	0							1	
X	$\frac{1}{8}$								1

6) per le righe (e colonne) successive, si ripetono i passi 4 e 5, dopo aver completato i valori delle celle della diagonale (gli 1) con la somma del valore del coefficiente di consanguineità pertinente, e cioè, con applicazione del 2° principio alla base del metodo, ricordando che esso si ricava dimezzando il valore della parentela additiva tra i genitori dell'individuo che ritroviamo in precedenza nella tabella, poiché essendo questi più vecchi, il calcolo relativo è già stato effettuato.

	--	--	--	IL	HI	IG	FE	GE	CB
	H	I	L	G	F	E	C	B	X
H	1+0	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}1=\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}1 + \frac{1}{2}0=\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}\frac{1}{2} + \frac{1}{2}0=\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}\frac{1}{4} + \frac{1}{2}0=\frac{1}{8}$
I	0	1+0	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}1 + \frac{1}{2}0=\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}1=\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}1 + \frac{1}{2}\frac{1}{2}=\frac{3}{4}$	$\frac{1}{2}\frac{1}{2} + \frac{1}{2}\frac{3}{4}=\frac{5}{8}$	$\frac{1}{2}\frac{1}{2} + \frac{1}{2}\frac{3}{4}=\frac{5}{8}$	$\frac{1}{2}\frac{5}{8} + \frac{1}{2}\frac{5}{8}=\frac{5}{8}$
L	0	0	1+0	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}1=\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}0=0$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}\frac{1}{2}=\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}\frac{1}{4}=\frac{1}{8}$	$\frac{1}{2}\frac{1}{2} + \frac{1}{2}\frac{1}{4}=\frac{3}{8}$	$\frac{1}{2}\frac{1}{8} + \frac{1}{2}\frac{3}{8}=\frac{1}{4}$
G	0	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$	1+0	$\frac{1}{2}0 + \frac{1}{2}\frac{1}{2}=\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}\frac{1}{2} + \frac{1}{2}\frac{1}{2}=\frac{3}{4}$	$\frac{1}{2}\frac{1}{4} + \frac{1}{2}\frac{3}{4}=\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}1 + \frac{1}{2}\frac{3}{4}=\frac{7}{8}$	$\frac{1}{2}\frac{1}{2} + \frac{1}{2}\frac{7}{8}=\frac{15}{16}$
F	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$	0	$\frac{1}{4}$	1+0	$\frac{1}{2}\frac{1}{2} + \frac{1}{2}\frac{1}{4}=\frac{3}{8}$	$\frac{1}{2}\frac{1}{2} + \frac{1}{2}\frac{3}{8}=\frac{11}{16}$	$\frac{1}{2}\frac{1}{4} + \frac{1}{2}\frac{3}{8}=\frac{5}{16}$	$\frac{1}{2}\frac{11}{16} + \frac{1}{2}\frac{5}{16}=\frac{1}{2}$
E	0	$\frac{3}{4}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{3}{4}$	$\frac{3}{8}$	1+ $\frac{1}{4}=\frac{5}{4}$	$\frac{1}{2}\frac{3}{8} + \frac{1}{2}\frac{5}{4}=\frac{13}{16}$	$\frac{1}{2}\frac{3}{4} + \frac{1}{2}\frac{5}{4}=1$	$\frac{1}{2}\frac{13}{16} + \frac{1}{2}1=\frac{29}{32}$
C	$\frac{1}{4}$	$\frac{5}{8}$	$\frac{1}{8}$	$\frac{1}{2}$	$\frac{11}{16}$	$\frac{13}{16}$	1+ $\frac{3}{16}=\frac{19}{16}$	$\frac{1}{2}\frac{5}{8} + \frac{1}{2}\frac{13}{16}=\frac{21}{32}$	$\frac{1}{2}\frac{19}{16} + \frac{1}{2}\frac{21}{32}=\frac{59}{64}$
B	0	$\frac{5}{8}$	$\frac{3}{8}$	$\frac{7}{8}$	$\frac{5}{16}$	1	$\frac{21}{32}$	1+ $\frac{3}{8}=\frac{11}{8}$	$\frac{1}{2}\frac{21}{32} + \frac{1}{2}\frac{11}{8}=\frac{65}{64}$
X	$\frac{1}{8}$	$\frac{5}{8}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{15}{16}$	$\frac{1}{2}$	$\frac{29}{32}$	$\frac{59}{64}$	$\frac{65}{64}$	1+ $\frac{21}{64}=\frac{85}{64}$

I valori in grassetto presenti sulla diagonale principale, sono i valori dei *coefficienti di consanguineità* (F_i) dei singoli animali, cosicché il coefficiente di consanguineità di B, (F_B), (uno dei genitori di X), è $3/8$, quello di X, (F_X) è $21/64$ e così via. All'incrocio tra le righe e le colonne relative ai vari animali si legge il *coefficiente di parentela additiva* pertinente, cosicché, il coefficiente di parentela additiva tra G ed E, (a_{GE}), è $3/4$. Da notare che quest'ultimo valore è esattamente il doppio del valore del coefficiente di consanguineità di B, (F_B), che è figlio di G ed E.

Il vantaggio finale del metodo consiste nel fatto che se al pedigree si aggiungono dei nuovi soggetti (nuove nascite nell'allevamento), basterà aggiungere nuove righe (e colonne) alla tabella e non c'è alcun bisogno di rifare i calcoli daccapo.

Il metodo tabulare è già stato implementato in vari programmi di calcolo ed è già disponibile, a diversi livelli, (sia a scopi scientifici che amatoriali) in varie versioni, nella rete di internet. Uno di questi, denominato "Kin", calcola i coefficienti di Kinship tra individui, simbolo r , (Tinker et Mather, 1993); esso può essere trovato al sito: <http://gnome.agrenv.mcgill.ca/dm/software.htm>.

Poiché la matrice di parentela è simmetrica (la parte in alto a destra rispetto alla diagonale principale è l'immagine speculare della parte in basso a sinistra), spesso, per risparmiare spazio, essa viene presentata anche nella seguente forma:

H	1+ 0								
I	0	1+ 0							
L	0	0	1+ 0						
G	0	1/2	1/2	1+ 0					
F	1/2	1/2	0	1/4	1+ 0				
E	0	3/4	1/4	3/4	3/8	1+ 1/4			
C	1/4	5/8	1/8	1/2	11/16	3/16	1+ 3/16		
B	0	5/8	3/8	7/8	5/16	1	21/32	1+ 3/8	
X	1/8	5/8	1/4	15/16	1/2	29/32	59/64	65/64	1+ 21/64

oppure in valori decimali,

H	1								
I	0	1							
L	0	0	1						
G	0	0,5	0,5	1					
F	0,5	0,5	0	0,25	1				
E	0	0,75	0,25	0,75	0,375	1,25			
C	0,25	0,625	0,078	0,5	0,6875	0,1875	1,1875		
B	0	0,625	0,375	0,875	0,3125	1	0,6562	1,375	
X	0,125	0,625	0,25	15/16	0,5	0,9062	0,9219	1,0156	1,3281

Di seguito si riportano alcune delle misure in oggetto, più comunemente usate in letteratura e le relazioni che le legano.

Coefficienti di identità tra due individui X e Y

-Coefficiente di parentela di Malecòt

$$\alpha_{XY}$$

(misura la probabilità di un gene identico *per discendenza*, allo stesso locus in due individui)

-Coefficiente di consanguineità (Falconer)(1996) (usato in medicina umana)

$$f_{xy}$$

oppure "Coefficiente di coancestralità" (Bettini, 1987), in inglese "Coefficient of consanguinity" o "Coefficient of kinship" o "Coefficient of coancestry"

Il **Coefficiente di parentela di Malecòt** è uguale al coefficiente di consanguineità di Falconer

$$\alpha_{XY} = f_{xy}$$

-Coefficiente di parentela additiva

$$a_{XY} = 2 \alpha_{XY}$$

(misura la probabilità che entrambi i geni presenti allo stesso locus di due individui siano identici *per discendenza*)

La forma classica di esso è

$$a_{XY} = \sum_i \left(\frac{1}{2}\right)^{n_1+n_2} (1 + F_z)$$

-Coefficiente di parentela di Wright

$$R_{XY} = \frac{a_{XY}}{\sqrt{a_{XX} a_{YY}}}$$

(misura la correlazione genetica tra due individui. Al numeratore presenta il coefficiente di parentela additiva [*numerator relationships*], al denominatore si presentano i due coefficienti di parentela additiva dei due individui con se stessi, a_{xx} e a_{yy})

La forma classica di esso è

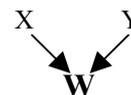
$$R_{XY} = \frac{\sum_i \left(\frac{1}{2}\right)^{n_1+n_2} (1 + F_z)}{\sqrt{(1 + F_x)(1 + F_y)}}$$

Quando i due individui non sono consanguinei [$F_x=0$ e $F_y=0$] allora il **Coefficiente di parentela di Wright** è uguale al **Coefficiente di parentela additiva**

$$R_{XY} = a_{XY}$$

Coefficienti di identità **entro** individui

(l'individuo di riferimento sia W)



-Coefficiente di Consanguineità (o di inincrocio) dell'individuo

$$F_W = \frac{1}{2} a_{XY}$$

(misura la probabilità che entrambi i geni presenti in un locus in un individuo siano *identici per discendenza*, in inglese "Coefficient of inbreeding")

- Coefficiente di parentela additiva con se stesso

$$a_{WW} = 1 + F_W$$

(valore totale presente sulle celle della diagonale principale del metodo tabulare)

Da quanto sopra riportato si nota come il termine *coefficiente di consanguineità* possa essere usato sia per indicare la relazione di parentela tra due individui che quello proprio dell'individuo. In zootecnia, nella nostra lingua, il termine è solitamente riferito all'individuo (F_Z), mentre quando si vuole indicare la relazione tra due individui si parla di parentela. Nel linguaggio comune (e in medicina umana), invece si parla spesso di due (o più) individui 'consanguinei', intendendo che essi hanno una percentuale di 'sangue' in comune, cioè che essi in realtà siano parenti; ciò trova ragione nell'uso del *coefficiente di consanguineità* di Falconer, (f_{XY}); ma è fonte di equivoco nell'uso del termine, perciò sarebbe consigliabile evitare di usare lo stesso quando si parla di due individui (e parlare di *parentela*) e limitarne l'uso in riferimento al solo individuo (F_X).

Nel caso della *parentela*, l'equivoco può sorgere in relazione alla determinazione di quale dei coefficienti di parentela sia l'oggetto della discussione; onde evitare equivoci è consigliabile specificare il coefficiente di parentela in oggetto [p.es.: quello di *Wright* (più antico e conosciuto), o quello di *parentela additiva* (più moderno e con maggiori applicazioni)].

In inglese la questione non si pone perché il 'coefficient of consanguinity' di due individui X ed Y, (f_{XY}) è quello di Falconer (Falconer et Mackay, 1996), mentre quando si fa riferimento all'individuo, (sia esso Z), si parla del 'coefficient of inbreeding', (F_Z).

2.3) CONSANGUINEITÀ

Il termine *consanguineità* si presta ad ulteriori equivoci, in quanto, essendo essa il risultato di accoppiamenti tra parenti, fa parte dei **sistemi di accoppiamento** e, pur essendo vero che il calcolo del coefficiente di consanguineità degli individui (F) è molto utile e deve essere condotto e monitorato in un allevamento, onde evitare gli effetti deleteri che sorgono in seguito ad un uso eccessivo della *consanguineità* come sistema di accoppiamento, è altrettanto vero che esso **non è**, come riporta qualcuno, "un metodo di selezione" e **non** serve alla valutazione genetica dei riproduttori", in quanto quest'ultima è condotta con i metodi propri della valutazione genetica dei riproduttori ed è una tappa del processo di selezione.

Da quanto espresso in precedenza, possiamo stabilire che il termine *consanguineità* è usato in associazione a tre diversi significati e si parla di:

- 1) *consanguineità* dell'individuo (o di una popolazione), che è un indice della omozigosità dell'individuo (o della popolazione), misurabile con metodi appropriati attraverso il *coefficiente di consanguineità* (F), e varia da 0 ad 1;
- 2) *consanguineità* come sistema di accoppiamento, usata sia come sistema regolare di accoppiamento tra individui con parentela nota, sia nella pratica del linebreeding (accoppiamento entro la linea). Essa è uno dei mezzi del miglioramento genetico e porta a determinati risultati (che saranno considerati più avanti);
- 3) *consanguineità* tra individui (poniamo A e B), usata come misura di parentela tra individui, perché si fa riferimento ad uno specifico *coefficiente di consanguineità tra individui* (f_{AB}), che è quello di Falconer, diverso da quello del punto 1 e con il quale non deve essere confuso. Quest'ultima espressione è, a nostro avviso, da evitare (meglio parlare di parentela tra individui) per non incorrere in equivoci.

In seguito a quanto appena esposto, è chiara l'evidenza della necessità di specificare il coefficiente di consanguineità del quale si tratta.

L'uso relativo al punto 1), è quello più comune in zootecnia. Quando il coefficiente di consanguineità dell'individuo X, ha valore zero, ($F_X=0$), esso non è consanguineo; mentre, quando $F_X=1$, esso è completamente consanguineo. Il coefficiente di consanguineità dell'individuo misura la sua maggiore omozigosità rispetto a quella presente nella popolazione prima degli accoppiamenti in consanguineità.

Il coefficiente di consanguineità dell'individuo, è sempre una misura relativa alla generazione iniziale dalla quale parte il calcolo, e questo deve sempre essere tenuto presente, poiché non ha senso indicare il coefficiente di consanguineità di un individuo (o di un gruppo di individui), senza indicare rispetto a quale generazione esso è stato calcolato.

La consanguineità risulta dall'accoppiamento di animali parenti. Maggiore è il grado di parentela dei due genitori e maggiore sarà la consanguineità presentata da un loro figlio.

L'accoppiamento tra due animali consanguinei (individualmente), ma non parenti, dà luogo a figli non consanguinei.

2.3.1) Misura di F in una popolazione.

La consanguineità può essere considerata come una misura dell'incremento nella proporzione di individui omozigoti presenti nella popolazione in seguito ad accoppiamenti in consanguineità (tra parenti).

La consanguineità può presentarsi nelle piccole popolazioni chiuse a causa di accoppiamenti tra animali imparentati. L'aumento del valore del coefficiente di consanguineità in tali popolazioni è in relazione al numero dei riproduttori. La diminuzione nella frazione di eterozigoti da una generazione alla successiva, in una popolazione chiusa può essere denotata come ΔF . Quest'ultima quindi, è una misura di ciò che avviene in seguito all'uso (casuale o intenzionale) della consanguineità, e una formula approssimata ce la fornisce Nicholas (1988) in rapporto alla numerosità della popolazione:

$$\Delta F = \frac{1}{2N_e}$$

dove N_e è il *numero effettivo*, o *grandezza effettiva* della popolazione, pensato per una popolazione idealizzata composta da un uguale numero di maschi e femmine.

In una popolazione N_e dipende dal numero dei maschi (N_m), e dal numero delle femmine (N_f), nella relazione seguente:

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{4N_m} + \frac{1}{4N_f}$$

quindi,

$$\Delta F = \frac{1}{8N_m} + \frac{1}{8N_f}.$$

Il coefficiente di consanguineità ad una data generazione, (poniamo t), può essere calcolato in funzione di ΔF e t come

$$F_t = 1 - (1 - \Delta F)^t,$$

che rispecchia la diminuzione (ΔF) negli eterozigoti che si verifica in ogni generazione in seguito alla consanguineità.

Gli effetti della consanguineità, come *sistema di accoppiamento* e mezzo del miglioramento genetico saranno considerati più approfonditamente più avanti. Comunque, gli effetti deleteri della consanguineità sono noti universalmente e riassumibili brevemente nell'incremento della frequenza di tutti i difetti genetici e delle anomalie che sono dovute a geni recessivi e nell'aumento della *depressione da consanguineità* riguardo ai caratteri quantitativi e in particolare riguardo a quelli propri dell'adattamento (sfera riproduttiva, resistenza alle malattie, longevità, ecc.); a fini pratici, concludiamo riportando i livelli considerati pericolosi per il coefficiente di consanguineità degli animali da allevamento. Sulla base dei risultati di esperimenti condotti su diverse specie animali da diversi ricercatori nei quali la consanguineità (accoppiamenti tra parenti) veniva condotta con diversa intensità e per diverse generazioni fu visto che gli effetti deleteri cominciano a manifestarsi quando viene raggiunto il valore di $F=0,375$ (Van Vleck et Al., 1987). Valori inferiori a questo non sono da considerare pericolosi. Questo è il livello di consanguineità che viene raggiunto anche con due generazioni di accoppiamenti tra fratelli pieni. E' per questo che, come misura di prevenzione per gli effetti deleteri della consanguineità, viene consigliato di evitare accoppiamenti tra parenti stretti, nella fattispecie, fratelli pieni e genitore-figlio. Per Robinson (1990), non sono da considerare pericolosi valori inferiori a 0,5.

A questo proposito c'è da fare una breve considerazione su un avvertimento che viene fatto da Bell (1993), il quale enfatizza la necessità di procedere alla misura del coefficiente di consanguineità oltre la 5^a generazione (almeno, fino alla 10^a) per via del cosiddetto *back-ground inbreeding*, che è la quota di inbreeding che si accumula in queste generazioni. A nostro avviso, questa indicazione non è necessariamente categorica, in quanto: 1°, in generale, più distante è l'antenato comune, minore sarà il suo contributo alla consanguineità; 2°, è bene tenere presente quanto riportato da Stufflebeam (1989), il quale fa notare che la consanguineità di uno o entrambi gli individui candidati di un accoppiamento (tra loro parenti) tende a ridurre la parentela tra loro di circa la media delle loro percentuali di consanguineità. Nel caso riportato dall'Autore, i due individui in oggetto, rispettivamente consanguinei con valori di 0,1875 e 0,0937; presentavano un coefficiente di parentela

additiva di 0,4609 e un coefficiente di parentela di Wright di 0,4044. Cioè, la diminuzione nella parentela osservata ($0,4609 - 0,4044 = 0,0565$) è di circa il 14 per cento, che corrisponde alla media dei due coefficienti di consanguineità dei due individui. Ciò, può essere spiegato notando che la consanguineità fa in modo che entrambi siano più omozigoti e ciò riduce la variabilità dei loro genotipi. Ciò, a sua volta diminuisce la probabilità che essi possiedano gli stessi geni di circa la media dei loro coefficienti di consanguineità e quindi, in ultima analisi, si traduce in un effetto opposto a quello paventato con l'uso della consanguineità.

Perciò, pur riconoscendo che la precisione della stima aumenterà con l'inclusione di un numero maggiore di generazioni, ai fini pratici, e là dove non è possibile utilizzare le informazioni relative fino alla 10^a generazione, il calcolo (ed il monitoraggio) del coefficiente di consanguineità, può dare sufficiente tranquillità, anche se condotto relativamente alla 4^a o 5^a generazione antecedente, tenendo presente i valori indicati in precedenza ($F=0,375$ uguale *individui a rischio*).

E' da rilevare che alcuni allevatori considerano l'inincrocio come una sorta di disgrazia o calamità dalla quale doversi difendere a tutti i costi. A questo proposito è bene ricordare che esso, oltre ad innegabili vantaggi (che presenteremo più avanti) presenta dei rischi che comunque non sono sinonimo di certezza di evento disgraziato; in altri termini, si deve tenere presente che la consanguineità non 'crea' dei geni nocivi, ma essa è solamente in grado di mettere in evidenza quei geni che già si trovano nella popolazione. Perciò, la conoscenza del valore del coefficiente di consanguineità e un saggio uso dei riproduttori dell'allevamento mettono al sicuro l'allevatore dagli effetti indesiderati.

Un altro metodo di misura della consanguineità è quello riportato da Robinson (1990), che considera il rapporto atteso nella diminuzione della eterozigosi in una generazione, rispetto alla precedente, in seguito ad accoppiamenti regolari in consanguineità. Questo rapporto diventa costante, per ognuno dei sistemi, dopo una certa instabilità iniziale. Più basso è il rapporto, maggiore è la consanguineità. Per un sistema di accoppiamenti tra fratelli pieni il rapporto è circa 81 per cento. In altri termini, questo tipo di accoppiamento implica una perdita di eterozigosi del 19 per cento per generazione.

Una formula che fornisce il rapporto esatto di declino della eterozigosi, in casi particolari e in relazione al numero dei maschi (N_m) e delle femmine (N_f) usati nelle generazioni è:

$$\text{rapporto} = \frac{1}{2} [1 - 2A + \sqrt{(4A^2 + 1)}]$$

dove
$$A = \frac{N_m + N_f}{8N_m N_f}$$

L'Autore continua avvertendo che comunque, il rapporto della diminuzione di eterozigosi non deve essere preso troppo alla lettera in quanto possono presentarsi discrepanze tra i valori osservati e quelli attesi, per diversi motivi; uno dei principali è legato al fatto che la selezione della progenie più sana e vigorosa può favorire gli individui più eterozigoti e perciò il progresso verso l'omozigosi che si cerca con l'uso dell'inincrocio non sarà così rapido quanto ci si aspetta.

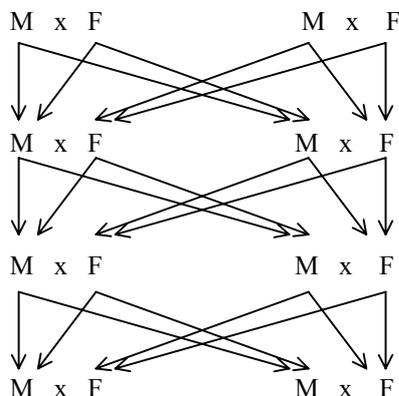
Un ulteriore indice dell'intensità della consanguineità è dato dal calcolo del *numero di generazioni* richiesto per ridurre del 50 per cento la proporzione iniziale di eterozigosi. Chiaramente, minore sarà questo numero e più intensa è la consanguineità. A scopo esemplificativo: l'accoppiamento tra fratelli pieni fornisce un valore uguale a 3; l'uso di un maschio e 3 femmine necessita invece di 4,6 generazioni per il dimezzamento della eterozigosi iniziale.

Per finire, si deve tenere presente che la consanguineità è influenzata dal numero degli individui utilizzati per generazione. Come regola generale, nella popolazione in riproduzione, gli individui il cui numero è inferiore hanno un effetto proporzionalmente maggiore. Ciò vale sia relativamente al rapporto maschi/femmine (l'aumento di consanguineità dipenderà maggiormente dal numero dei maschi, che hanno normalmente una "quota di rimonta" più bassa), che nell'effetto che si avrà sulla consanguineità quando si utilizzano numeri diversi di riproduttori nelle varie generazioni; allora, la generazione con il numero inferiore di riproduttori provocherà un aumento della consanguineità maggiore rispetto alle altre.

2.3.2) *Tecniche per evitare la consanguineità.*

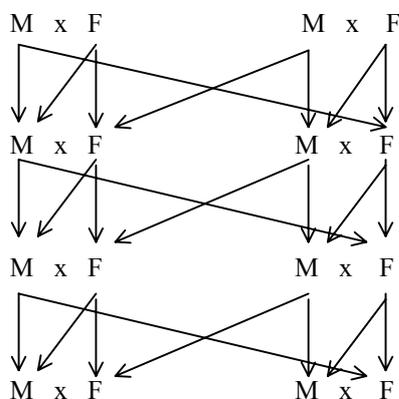
Per visualizzare le tecniche per rendere minimo l'aumento della consanguineità nella popolazione prenderemo come esempio una popolazione composta da quattro individui che vengono utilizzati con un sistema di accoppiamenti regolari (sempre tra tipi designati di parenti come tra cugini o fratelli pieni).

1) Sistema della Parentela Minima.



In questo schema ogni individuo è accoppiato con quello meno imparentato con esso. Supponiamo di prendere due maschi e due femmine da due cucciolate per ogni generazione. La scelta del sesso per un determinato accoppiamento non è importante. La quota di diminuzione dell'eterozigosi è del 12% per generazione.

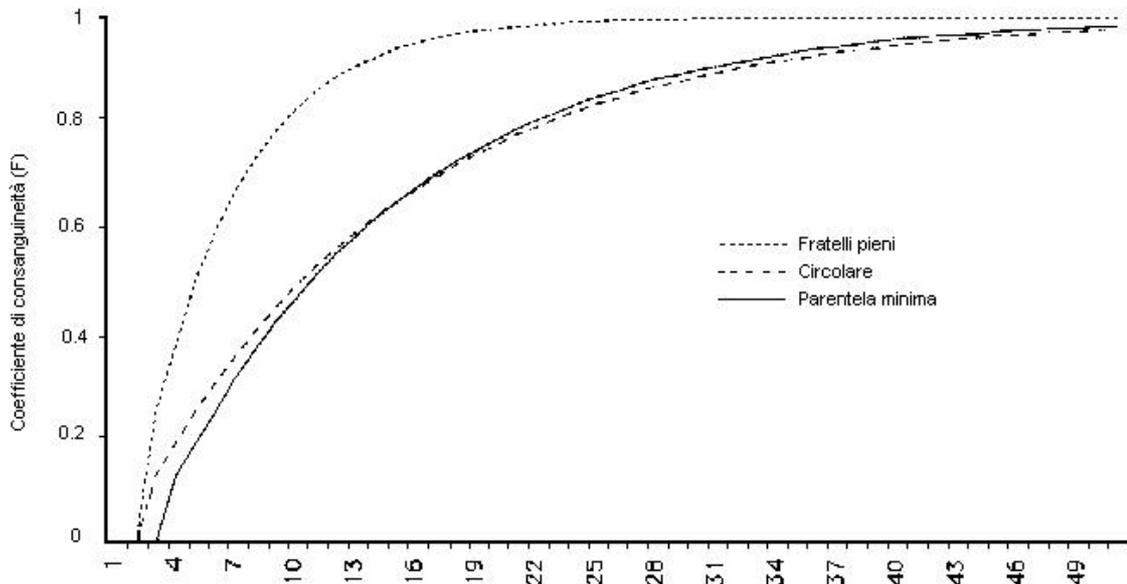
2) Sistema ad accoppiamenti circolari.



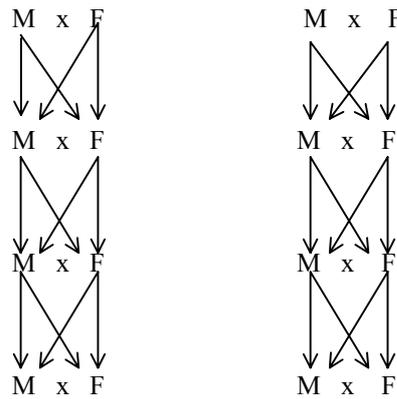
Questo schema prevede l'accoppiamento di ogni individuo con quello alla sua destra e quindi quello dei due alle estremità. Si prendono sempre uno stesso numero di maschi e femmine per generazione. Si dispongono su una linea con sessi alternati. Ogni animale è accoppiato due volte, una volta con l'animale alla sinistra e la seconda volta con quello a destra, producendo due distinte cucciolate (cucciolate con genitori diversi). Ogni cucciolata contribuisce con un cucciolo alla generazione successiva. I sessi devono alternarsi, sebbene il primo possa essere sia maschio che femmina. E' fondamentale che venga eseguita la sequenza corretta degli accoppiamenti.

Questo sistema, in confronto al precedente, è più flessibile in quanto mentre il primo può essere usato con gruppi di soggetti (cani, gatti) che aumentano in potenza di due, nella fattispecie per gruppi di 4, 8, 16, ecc., il sistema circolare può essere impiegato per un qualsiasi numero pari di individui, quindi 2, 4, 6, 8, ecc. Il sistema circolare provoca una minore diminuzione dell'eterozigosità nel breve termine (in questo caso 4 individui, nelle prime 13 generazioni e nei casi più comuni fino alle prime 50 generazioni), mentre a lungo termine esso provoca una diminuzione più marcata come si può vedere dalla figura qui di seguito riportata. Tra i due dovrebbe essere scelto sempre lo schema ad annullamento massimo.

Figura 4 – Curva di incremento del coefficiente di consanguineità (F) in funzione dei sistemi di accoppiamento.



3) Accoppiamento tra fratelli pieni in linea consanguinea.



In questo schema, da ogni cucciolata vengono presi un maschio ed una femmina per generazione e le due linee restano sempre separate.

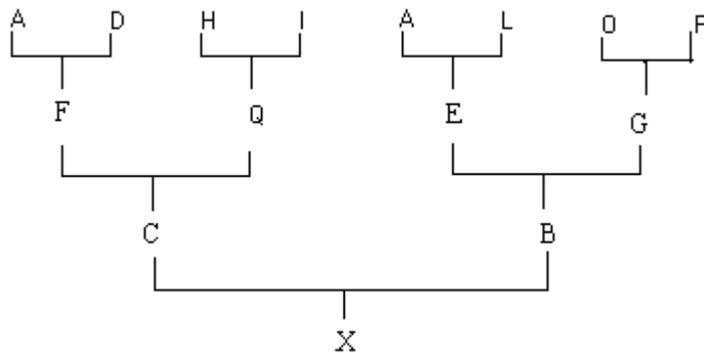
La perdita di eterozigotità è massima per ogni linea ma a lungo termine la varianza genetica della popolazione totale risulterà maggiore di quella degli altri schemi. Infatti, nei primi due casi si va verso l'omozigosi e quindi si arriva alla fissazione di un allele, mentre nel terzo caso si avrà la fissazione di 2 alleli (uno per linea) e quindi quest'ultimo preserva la massima quota di variabilità genetica.

E' difficile stabilire la dimensione minima di una popolazione onde evitare gli effetti deleteri della consanguineità. Comunque, accettando gli standard adottati dai genetisti per il mantenimento dei ceppi di animali da laboratorio, la perdita di eterozigotità non dovrebbe essere minore dell'1% per generazione. Ciò implica l'impiego attivo come riproduttori di 12-14 maschi, con un uso estensivo di ognuno di essi, senza preferenze per nessuno di loro.

Chiaramente l'incrocio con maschi estranei alla popolazione (outcross) sarebbe quello più indicato onde evitare la consanguineità, ma i problemi connessi all'introduzione di geni estranei e quindi alla perdita di omogeneità generalmente fanno rifiutare questi accoppiamenti.

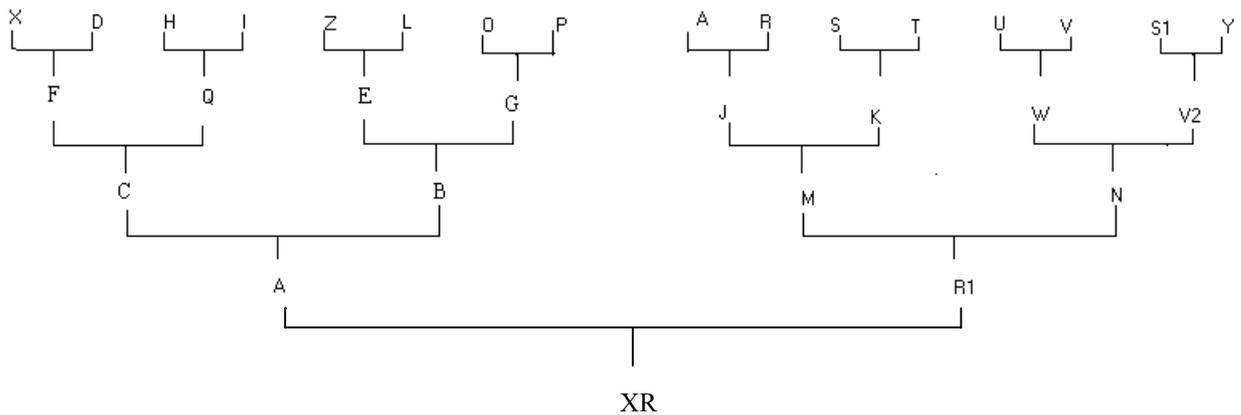
Alcune associazioni di razza hanno tentato di limitare l'aumento di consanguineità imponendo restrizioni sugli accoppiamenti tra parenti prossimi. Una delle restrizioni usuali riguarda il fatto che nel pedigree di un individuo non ci siano antenati comuni per almeno tre o quattro generazioni.

Nel pedigree della figura seguente l'individuo "X" presenta lo stesso antenato "A":



Rispettando l'implicazione dell'intervallo delle 3 generazioni il soggetto X ha un coefficiente di consanguineità $F_x=0,03125$ che fa registrare una quota di consanguineità per generazione pari a 1,05%.

Anche nel pedigree seguente l'implicazione che un individuo si presenta due volte in un pedigree è quella di rispettare un intervallo di 3 generazioni e l'individuo XR presenta un valore di $F_{XR}=0,0625$ quindi una quota di consanguineità per generazione dell'1,6%.



Le quote di consanguineità per generazione risultano accettabili e queste implicazioni forzano gli allevatori a servirsi di un numero minimo di differenti riproduttori, verosimilmente superiore a quello che avrebbero rispettato in condizioni ordinarie. Nel caso dello schema dell'intervallo delle tre generazioni il numero minimo ideale di maschi dovrebbe essere rispettivamente di 6 e 7 soggetti.

I sistemi regolari di accoppiamento in consanguineità più comuni prevedono:

1) Accoppiamenti tra fratelli pieni:

Dalla progenie di due genitori, e non necessariamente da ogni cucciolata, vengono selezionati i due soggetti migliori che vengono fatti accoppiare. Questo si ripete per ogni generazione.

2) Accoppiamenti genitore-figlio.

Il figlio viene fatto accoppiare con il genitore più giovane e poi viene fatto accoppiare con la figlia (la migliore) ottenuta da questo accoppiamento.

3) Accoppiamento del riproduttore maschio con due sue mezze-sorelle che sono tra loro sorelle-piene.

In ogni generazione sono coinvolti due gruppi di progenie di tre individui secondo il seguente schema di accoppiamenti: un maschio viene accoppiato a due femmine producendo due cucciolate [o serie di cucciolate con la stessa femmina (se si desidera una più ampia possibilità di scelta) e questa serie viene definita come progenie]. Da una qualsiasi delle due progenie viene selezionato il migliore maschio e dall'altra progenie vengono scelte le due femmine (sorelle-piene) migliori.

La perdita di eterozigotità per generazione è simile per i primi due schemi, che a regime è circa uguale al 19%, mentre per il terzo schema è del 13%.

Il sistema cosiddetto ad “Allevamento Chiuso” (“Closed Stud”) offre un approccio più flessibile:

In questo sistema pochissimi maschi vengono accoppiati ad una cerchia di femmine. L'allevamento è chiuso, “Closed”, perché non è ammessa l'introduzione, ovvero l'uso in riproduzione, di altri soggetti esterni, e non viene inviata all'esterno, per accoppiamenti, nessuna delle fattrici.

I riproduttori di ogni generazione sono selezionati dalle cucciolate nate all'interno dell'allevamento. L'allevamento chiuso può essere composto da qualsiasi numero di maschi e femmine; normalmente pochi maschi e un gran numero di femmine.

La regola per la selezione dei riproduttori per la generazione successiva è che:

- 1) il numero dei maschi sia scelto tra varie progenie, uno da ognuna fino a che non sia raggiunto il numero necessario;
- 2) deve essere scelta una femmina da ogni progenie.

Questo sistema conduce ad un inevitabile aumento della consanguineità e ad un corrispondente declino dell'eterozigotità che è in relazione al limitato numero di riproduttori presente per generazione. Nella tabella che segue (tab. 5) viene riportato il rapporto di diminuzione dell'eterozigosi in relazione al numero di maschi e femmine usati nello schema riproduttivo dell'allevamento chiuso (Robinson, 1990 e 1991).

		MASCHI							
		1	2	3	4	5	6	8	10
F	1	0.81							
E	2	0.85	0.89						
M	3	0.86	0.91	0.92					
M	4	0.87	0.92	0.93	0.94				
I	5	0.87	0.92	0.94	0.95	0.96			
N	6	0.87	0.92	0.94	0.95	0.96	0.96		
E	7	0.88	0.93	0.94	0.95	0.96	0.96	0.97	
	8	0.88	0.93	0.95	0.96	0.96	0.96	0.97	0.97
	9	0.88	0.93	0.95	0.96	0.96	0.97	0.97	0.97
	10	0.88	0.93	0.95	0.96	0.96	0.97	0.97	0.98
	12	0.88	0.93	0.95	0.96	0.97	0.97	0.97	0.98
	15	0.88	0.93	0.95	0.96	0.97	0.97	0.98	0.98
	Molte	0.89	0.94	0.96	0.97	0.98	0.98	0.99	0.99

Tabella 5 – Declino dell'eterozigotità per differenti numeri di maschi e femmine con lo schema dell'allevamento chiuso.

I valori delle celle indicano il declino dell'eterozigotità per generazione in relazione al numero di maschi e di femmine usati.

Da un punto di vista pratico, il numero di maschi è più importante perché usualmente è più piccolo in confronto a quello delle femmine.

Con un maschio ed una femmina il sistema ad "allevamento chiuso" è identico a quello ad accoppiamenti tra fratelli. In questo caso è possibile avere una sola progenie dalla quale è solo possibile selezionare due individui, i quali necessariamente sono fratello e sorella in ognuna delle generazioni successive.

Con un maschio e due femmine saranno disponibili due progenie (stesso padre e madri diverse), dalle quali è possibile aver due tipi di accoppiamenti (maschio con una sorella piena e maschio con una mezza-sorella). Ciò perché ogni femmina deve contribuire dando una figlia femmina per assicurare il numero di femmine per generazione. Questo ha un effetto immediato sull'intensità della consanguineità, come si nota dal valore del rapporto di declino in eterozigotità che è pari a 0.85, valore discretamente superiore rispetto a quello osservato nell'accoppiamento tra fratelli, 0.81, (o una perdita di eterozigotità del 19 per cento per generazione).

E' interessante confrontare il sistema ad "allevamento chiuso" di tre individui con lo schema ad accoppiamenti di un maschio e due mezza-sorelle. L'intensità della consanguineità è rispettivamente di 85 e 87%, cioè il sistema "allevamento chiuso" ha una maggiore quota di consanguineità. Ciò avviene perché uno dei due accoppiamenti è tra fratelli pieni, cosa che è proibita nel caso di un maschio e due mezza-sorelle. Comunque, l'impiego di un maschio e tre femmine ha un'intensità di consanguineità dell'86%, che è inferiore rispetto al caso di un maschio e due mezza sorelle.

L'uso di un numero maggiore di femmine ridurrà ulteriormente la consanguineità. Il declino dell'eterozigotità diminuisce fino a che esso raggiunge il limite dell'89% per l'accoppiamento tra un maschio con moltissime femmine. Concludendo, nella pratica qualsiasi numero di femmine superiore a 6 darà un declino dell'eterozigotità costante che può soddisfare le necessità della maggioranza degli allevatori.

L'esame ulteriore della tabella 5 rileva che l'uso di 2 maschi, anche con poche femmine, cambia sostanzialmente le cose; l'uso di un numero maggiore di maschi e femmine porta ad elevati valori del rapporto

di declino dell'eterozigosità fino a che la perdita è talmente minima che il sistema di accoppiamento in senso pratico non può essere considerato come un sistema in consanguineità. D'altronde questo è un vantaggio del sistema ad "allevamento chiuso", poiché l'allevatore può decidere il livello di consanguineità desiderato regolando il numero di maschi e di femmine.

Il declino dell'eterozigosità nelle generazioni può essere calcolato approssimativamente tramite moltiplicazione continuata del pertinente rapporto per qualsiasi dimensione dell'allevamento. Per esempio prendiamo un allevamento composto da 1 maschio e 3 femmine: il declino dell'eterozigosità dopo una generazione sarà dell'86%, dopo due generazioni sarà $0.86 \times 0.86 = 0.74$, dopo tre generazioni sarà $0.86 \times 0.74 = 0.64$, e così via. In questo modo è possibile calcolare la serie di percentuali che indicherà il declino raggiunto ad una data generazione. Va tenuto presente che questa approssimazione tende a sovrastimare il declino nelle prime generazioni; comunque i valori sono abbastanza accurati da fornire un'idea di come si comporta il declino nelle generazioni e, in particolare, esso fornisce un mezzo per confrontare sistemi ad allevamento chiuso composti diversamente.

La formula relativa al declino dell'eterozigosità che fornisce i valori riportati nella tabella 5 è la seguente:

$$\text{rapporto} = 1/2 \left[1 - 2A + \sqrt{(4A^2 + 1)} \right]$$

dove $A = (M + F) / 8MF$ in cui M = numero di maschi e F = numero di femmine

e poiché N_e è la numerosità effettiva della popolazione:

$$N_e = 4MF / (M + F)$$

Ne consegue che

$$A = 1/2N_e$$

Che non è altro che la quota di aumento della consanguineità (declino dell'eterozigosità) per generazione e corrispondente a quello osservato in una popolazione ideale composta da un ugual numero di maschi e femmine e che per diverse popolazioni è quella riportata in tabella 6.

Tabella 6 – Calcolo di N_e in funzione del numero di maschi e femmine.

F	M	N_e	F/M
50	50	100	1
90	10	36	9
95	5	19	19
96	4	15,36	24
97	3	11,64	32,33
98	2	7,84	49
99	1	3,96	99
200	10	38,09	20
200	5	19,51	40
200	2	7,92	100
500	500	1000	1
900	100	360	9
950	50	190	19
960	40	153,6	24

Robinson (1990, 1991) sottolinea il fatto che il rapporto di declino dell'eterozigosità non dovrebbe essere preso troppo alla lettera, per diverse ragioni che possiamo distinguere. Il rapporto è generico in quanto non dipende dalla proporzione iniziale di eterozigosità e dal numero dei geni implicati. Inoltre, esso vale per geni autosomali ma è meno accurato per geni legati al sesso. Ciò non è molto influente in quanto i geni legati al sesso sono una piccola minoranza e quindi è trascurabile. Un'altra fonte di discrepanza tra il declino teorico e quello realizzato è quello dovuto alla selezione dei cuccioli più vigorosi e sani che verosimilmente sono anche quelli più eterozigoti.

La conseguenza di questo è che il progresso verso l'omozigosità non sarà così rapido come si aspetta. Comunque, le discrepanze effettive saranno abbastanza eccezionali e quindi, il rapporto può essere un utile indice dell'intensità della consanguineità (o del declino dell'eterozigosità) che è conseguente ad un sistema in riproduzione.

Altro utile indice dell'intensità della consanguineità è quello di calcolare il n° di generazioni necessario per ridurre la proporzione iniziale di eterozigosi del 50%.

Sistema	N° Generazioni	Sistema	N°
Acc. tra fratelli pieni	3	1 M, molte F	6
1 M, 2 sorelle	5	2 M, 6 F	8,8
1 M, 3 F	4,6	2 M, molte F	11,4
1 M, 5 F	5	4 cugini	8,3
1 M, 8 F	5,5	8 cugini	18,9

Tabella 7 – Numero di Generazioni necessarie per dimezzare la Proporzione Iniziale di Eterozigosità per Diversi Sistemi di Accoppiamento (Robinson, 1990 e 1991).

Non è inverosimile che risulti impossibile mantenere un numero costante di riproduttori per generazione. Un individuo può non essere disponibile perché sterile o perché va incontro a morte incidentale prematura, oppure può accadere che alcuni individui siano di uno standard così elevato che si decida di utilizzarli scartando gli altri che invece dovrebbero essere stati inclusi nel piano di accoppiamenti previsti.

In questi casi, la domanda che ci si pone è se questo fatto può avere effetti notevoli sul declino dell'eterozigosità; la risposta è negativa se il numero non varia di molto. D'altronde, all'aumentare della variazione dei numeri l'effetto sarà più significativo. Il metodo più semplice di affrontare il problema è quello di controllare il rapporto appropriato entro ad ogni generazione e moltiplicarli tra loro. Ciò fornirà una stima dell'eterozigosità rimanente.

Per esempio, supponiamo che un sistema ad "Allevamento chiuso" sia composto da un solo maschio e dal seguente numero di femmine per sette generazioni in riproduzione: 3, 6, 4, 10, 12 e 15. I pertinenti rapporti sono 86, 87, 87, 88, 88, 88. Moltiplicandoli, successivamente, forniscono una stima pari al 39 % della rimanente eterozigosità. Numeri più piccoli di individui hanno un'influenza relativamente maggiore rispetto ai numeri più grandi. Ciò è mostrato dal fatto che la stessa riduzione dell'eterozigosità verrebbe acquisita da sette generazioni di un maschio ed un numero costante di sei femmine. Questa è una regola generale, più piccolo è il numero di individui in riproduzione sempre più sproporzionata sarà la loro influenza.

Gli effetti della selezione e della consanguineità possono essere confrontati come segue (Robinson, 1990 e 1991):

SELEZIONE	CONSANGUINEITA'
- Fissazione di alcuni geni;	- Fissazione di qualsiasi gene;
- Leggera diminuzione dell'eterozigosità;	- Salda diminuzione dell'eterozigosità;
- Incremento della similarità fenotipica.	- Incremento della similarità genetica.

Si nota subito che le conseguenze della selezione e della consanguineità sono complementari. Tutto ciò che l'allevatore ha da fare è selezionare gli animali giusti e usarli in consanguineità stretta facendo in modo da portare automaticamente alla fissazione dei geni cosiddetti "vantaggiosi" ed all'uso in riproduzione degli animali di prima qualità. Sfortunatamente è molto difficile concentrare tutti i geni desiderabili in pochi animali in modo tale che possano essere fissati nei loro figli. Inoltre, la consanguineità stretta produce una situazione in cui tutta la variabilità genetica è esaurita e non è possibile ottenere ulteriore progresso genetico.

Ciò può essere tollerabile se gli animali sono soggetti eccezionali, superlativi, ma è intollerabile se questi sono meno che perfetti.

Si deve trovare un compromesso sull'uso di una forma moderata di consanguineità, rispetto a quello della consanguineità stretta. Mentre non può esserci compromesso in materia di selezione, questa deve essere più intensa possibile, dopo aver tenuto conto della qualità dello stock animale disponibile. Il principio da perseguire è quello di una salda fissazione dei geni, ma non così rapida che sia le caratteristiche buone che quelle da scartare siano fissate prima che l'allevatore abbia avuto il tempo di eradicare queste ultime. Il concetto è quello di trattenere con la selezione i geni nella popolazione fino a che attraverso la riproduzione e trasmissione degli stessi si abbia l'opportunità di fissarli permanentemente. Nello stesso tempo, la selezione persistente si basa su una certa variabilità e ne tiene conto.

Le raccomandazioni suddette rientrano in un quadro di compromesso generale. In alcune situazioni, la selezione, sia in assenza o con un minimo di consanguineità, può essere la procedura migliore, oppure la soluzione più adatta può rivelarsi la selezione associata a consanguineità stretta.

Il grado di consanguineità è spesso l'aspetto cruciale di ogni programma di miglioramento, ma ciò spesso non può essere deciso senza riferimento alla natura dei caratteri che l'allevatore cerca di controllare. Non esistono soluzioni facili e veloci, ma una intera vita dedicata dall'allevatore per produrre animali sani, pieni di vigore e di bella presenza, i quali rappresentano la carta d'identità dell'allevatore e non sfigurino alle mostre.

CAPITOLO 3) METODI DI SELEZIONE, SISTEMI DI ACCOPPIAMENTO.

I principi del miglioramento genetico sono ormai codificati da lungo tempo e sono validi in tutte le specie, anche se l'applicazione di detti principi può subire variazioni in rapporto ai:

- **diversi limiti fisiologici**; -1) prolificità: a) specie *pluripare* come suini, cani, gatti, altri animali da produzione come avicoli e conigli nonché piccoli ruminanti come ovini e caprini; -b) specie *monopare* come cavalli, asini e bovini; -2) etologia: -a) rapporto sessi 1/1 nei piccioni; -b) favorevole al sesso femminile in tutte le altre specie; -3) ciclo riproduttivo: -a) *poliestrale stagionale* (ovini, caprini); -b) *monoestrale stagionale* (cani); -c) *poliestrale continuo* (bovino); -d) ad *ovulazione provocata* (conigli, gatti); -4) intervallo di generazione (dai 3-5 anni nei bovini, cavalli, asini fino a intervalli inferiori anche all'anno (conigli e avicoli);
- **diversi sistemi di allevamento** (intensivi, estensivi). Espressioni quali 'in cinologia la genetica è diversa da quella delle altre specie' (affermazione che talune volte è applicata anche ad altre specie) non sono vere e dovrebbero essere evitate. In ogni caso, una precisazione sulla terminologia e sulle metodiche più comunemente impiegate, contribuisce ad una migliore comprensione delle problematiche inerenti il miglioramento genetico. Esigenza che negli ultimi anni è sempre più estesa soprattutto tra persone che pur non essendo 'addetti ai lavori' hanno scoperto la 'vocazione' per l'allevamento canino e felino.

In accordo con quanto riportato da Robinson (1990), possiamo dire che "l'arte e la scienza del miglioramento genetico animale sono fondate su due pilastri della conoscenza, i **metodi di selezione** ed i **sistemi di accoppiamento**": in altri termini, la scelta degli individui per la generazione successiva e la strategia di accoppiamento degli stessi. I due processi sono complementari e possono essere affrontati in modi diversi in dipendenza di diversi fattori.

Per esempio l'aspetto esteriore di un individuo è composto da un gran numero di caratteri, i quali, nel soggetto ideale si fondono e bilanciano adeguatamente in termini di standard di eccellenza per la razza. Ciò si traduce nel fatto che per alcuni caratteri si cerchino dei gradi di espressione intermedi e si parla allora di *selezione stabilizzante* (Bettini, 1987), mentre per altri caratteri si cerchino gradi estremi di espressione (*selezione orientata*).

La *selezione orientata* mira a spostare la media in un determinato senso, quello desiderato dall'allevatore, ed i risultati sono di norma i seguenti:

- a) la variabilità può diminuire, ma in genere la diminuzione è modesta;
- b) rispetto all'adattamento (una espressione del quale, ai fini tecnologici, può essere la fertilità), l'effetto positivo raggiunto dal carattere sotto selezione può avere come prezzo una sua diminuzione;
- c) se la selezione cessa di agire, la popolazione torna più o meno rapidamente alle condizioni iniziali, in relazione al cosiddetto "debito di adattamento" che ha contratto.

La *selezione stabilizzante* ha come scopo quello di ridurre la variabilità del carattere, piuttosto che quello di spostare la media. Gli individui scelti per la riproduzione possono essere gli intermedi o gli estremi in senso opposto. Se gli intermedi sono omozigoti per il carattere, la popolazione dei loro figli avrà approssimativamente la stessa media, ma una minore variabilità. Se vengono utilizzati gli estremi in senso opposto, la popolazione dei loro figli avrà la stessa media (della popolazione originaria) ma anche la stessa variabilità.

Spesso l'operatore tende ad applicare una *selezione orientata* rispetto ad uno o più caratteri e contemporaneamente una *selezione stabilizzante* rispetto ad altri; ad esempio, una *selezione orientata* rispetto ai caratteri dell'adattamento (fertilità, salute, longevità), ma una *selezione stabilizzante* rispetto ai caratteri di tipicità (morfologia, qualità e colore del mantello, ecc.).

La *selezione dirompente* è quella in cui i soggetti prescelti sono gli estremi, ma accoppiati simile a simile (like-to-like). Si dice dirompente perché, rispetto al carattere sotto selezione, la popolazione tende a scindersi in popolazioni diverse. Essa ha interesse secondario nell'allevamento, a meno che l'allevatore che vuole selezionare per diversi caratteri, non selezioni per ciascuno di essi su gruppi distinti di animali (ad esempio, un

gruppo per la fertilità, un altro per la tessitura del mantello, ecc.) per poi fondere insieme, in un secondo tempo, le caratteristiche dei diversi gruppi.

Sia la *selezione stabilizzante* che quella *dirompente* sono esempi di applicazione contemporanea di *selezione e di sistemi di accoppiamento* per cui, al fine di poterne valutare gli effetti, essi devono dapprima essere considerati separatamente.

La *selezione* valuta principalmente l'espressione dei geni, con diverse modalità. Il metodo più semplice di *selezionare* è quello di scegliere gli individui (*selezione individuale* o *fenotipica* o *performance test*) sulla base del loro fenotipo (o delle loro *performances*). Altri metodi si basano su informazioni tratte da parenti degli individui da *selezionare*, tra i quali si distinguono: -a) gli ascendenti (*selezione sull'ascendenza* o *genealogica* o per *pedigree*); -b) i collaterali (*selezione attraverso collaterali* o *fraterna* o *sib-test*, in genere fratelli-pieni o mezzi-fratelli); -c) i discendenti (*selezione sulla discendenza* o *progeny-test*); la *selezione* può essere attuata, anche tra intere famiglie (*selezione familiare*) oppure all'interno di famiglie (*selezione intrafamiliare*) (Falconer et Mackay, 1996).

I risultati dalla *selezione* possono essere accentuati dai *sistemi di accoppiamento*, i quali comprendono:

- a) l'*accoppiamento casuale* dei selezionati;
- b) l'uso di accoppiamenti tra individui geneticamente simili ovvero tra individui più strettamente parenti rispetto alla media di popolazione, o *consanguineità* (che a sua volta può essere: intensa, moderata o blanda);
- c) l'uso di accoppiamenti tra individui geneticamente dissimili ovvero meno strettamente parenti rispetto alla media di popolazione, o *incrocio*;
- d) l'uso di *accoppiamenti tra individui simili fenotipicamente* (like-to-like);
- e) l'uso di *accoppiamenti tra individui fenotipicamente dissimili* (mating of-unlike).

Robinson (1990) riporta altri processi come a se stanti, quali: - l'*incrocio di assorbimento* (grading-up), volto al miglioramento di popolazioni scadenti, - *processi di salvaguardia di popolazioni in pericolo di estinzione*, e - *sistemi di accoppiamento per evitare la consanguineità*; la maggior parte degli Autori della letteratura inerente il miglioramento genetico animale, nelle diverse specie, li considera invece come casi particolari degli altri (Falconer et Mackay, 1996; Van Vleck et Al., 1997; Linche et Walsh, 1998; Johnsson et Rendel, 1982; Nicholas, 1988; Minvielle, 1990; Turner et Young, 1969; Pagnacco, 1997).

La *selezione* è uno strumento potente, sia nella sua forma diretta (individuale) che quando aiutata da forme più sofisticate. Infatti basta fare una breve ricognizione dell'evoluzione e della proliferazione delle razze canine e feline ottenute nell'ultimo secolo per apprezzare questo fatto. Tuttavia, la *selezione* da sola non è sufficiente. Le diverse razze devono essere 'pure' per essere degne di tale nome, e per conseguire ciò è certamente utile, se non addirittura necessario, l'uso della consanguineità nella maggioranza dei casi.

Il grado di omozigosi è associato al grado di purezza della razza e si ottiene appunto con l'uso della selezione e più accentuatamente con l'uso della consanguineità. Teoricamente, si può pensare, che il grado di omozigosi in un ceppo di cani con pedigree, altamente consanguinei, sia prossimo al 100 per cento, mentre esso diminuisca fino a valori di zero in una popolazione di cani meticci che derivano dall'incrocio tra animali di razze diverse. Nella pratica una consanguineità del 100 per cento, *non è possibile*, in quanto numerosi esperimenti condotti su animali di diverse specie hanno sempre portato (con rare eccezioni) all'estinzione delle linee in oggetto. I valori raggiunti da linee di razze altamente consanguinee variano da 80 al 90 per cento (Robinson, 1990), valori che sono sempre elevatissimi rispetto a quelli usuali in linee molto consanguinee di altre specie che si attestano intorno al 50 per cento. Al contrario, l'eterozigosi esprime la quota di mancanza di purezza del soggetto o razza e spesso è più conveniente parlare di eterozigosità che di omozigosità. Comunque, i due termini rappresentano le due facce di una stessa medaglia e sono complementari.

In generale, la maggioranza delle razze attuali (anche nelle altre specie) è stata ottenuta attraverso l'uso della consanguineità, (non necessariamente stretta), perché essa aiuta a stabilizzare le caratteristiche della razza intorno ad un tipo definito. A causa di ciò, è comune che il gruppo degli individui cosiddetti 'di élite' sia più imparentato rispetto alla media degli altri individui costituenti la razza. Concludendo, gli allevatori che hanno lavorato per produrre gli animali migliori sono estremamente guardinghi nella scelta dei loro accoppiamenti, ed in base alla loro esperienza essi sanno che è bene non allontanarsi troppo dalle cosiddette linee di base della razza.

3.1) SELEZIONE

Fare *selezione* significa operare una scelta tra gli animali disponibili per la riproduzione e consentire ad essi di riprodursi. Mentre, la natura (*selezione naturale*) esplica la sua azione in maniera più o meno blanda consentendo generalmente anche agli individui meno adattati all'ambiente di riprodursi (anche se con una intensità certamente inferiore rispetto a quelli più favoriti), l'uomo (*selezione artificiale*) esercita una azione molto più drastica consentendo la riproduzione solamente a determinati soggetti ('i migliori').

Successivamente ci occuperemo della selezione applicata ai caratteri quantitativi o a distribuzione normale (caratteri misurabili su scala continua), i quali, essendo ad eredità complessa, presentano difficoltà superiori rispetto alla selezione per caratteri semplici o mendeliani o qualitativi, e che, a nostro avviso, nel miglioramento genetico degli animali da compagnia sono suscettibili di acquisire un considerevole incremento, qualora sia posta una maggiore attenzione all'uso di tecniche già sperimentate con altre specie.

Nel miglioramento genetico animale il processo di *selezione* è volto alla scelta degli animali con i più alti valori genetici riproduttivi (valori genetici additivi) e, come già detto nel capitolo 2 di questo manuale, esso utilizza le differenze nei valori riproduttivi esistenti tra gli animali appartenenti ad una stessa razza (ceppo o linea). Quindi, fare *selezione* significa 'scegliere gli individui che saranno i riproduttori di una popolazione sulla base del loro valore genetico riproduttivo'.

Le tappe del processo di selezione sono tre:

- 1) la misura dei caratteri (le registrazioni da effettuare),
- 2) la valutazione genetica dei riproduttori,
- 3) la scelta dei riproduttori.

3.1.1) La misura dei caratteri.

Secondo la nostra esperienza, nell'allevamento canino e felino, la rilevazione delle misure e la loro registrazione non è pratica comune degli allevatori, questo è dovuto verosimilmente a diversi fattori, quali la definizione delle misurazioni da compiere, il numero delle misurazioni, la precisione delle misure, i metodi di utilizzazione e, per finire, il costo.

Tali fattori si condizionano reciprocamente. E' chiaro che: il numero, la precisione e i metodi di utilizzazione condizionano il costo delle operazioni e portano all'utilizzazione di metodi di valutazione i quali sono generalmente complessi, ma di applicazione corrente nel miglioramento genetico di altre specie (cosiddette da reddito).

Nell'allevamento canino e felino, il miglioramento genetico viene ottenuto dalla maggior parte delle associazioni di razza utilizzando un sistema di valutazione morfo-funzionale, basato su punteggi assegnati da valutatori 'esperti di razza', paragonabile a quello che veniva impiegato nei bovini da latte diversi decenni orsono. Con ciò non si vuole affermare che: 1°) nei bovini la valutazione morfo-funzionale sia stata abolita o soppiantata (essa è tuttora in uso per i caratteri di 'conformazione' e cosiddetti 'lattiferi'), comunque, essa è stata integrata con le valutazioni genetiche ottenute con metodi quantitativi per altri caratteri, (più importanti per la produzione: vedi, litri di latte per lattazione, percentuale di grasso e proteine presente nel latte, chilogrammi di grasso e proteine prodotti per lattazione); 2°) che nel cane e nel gatto non si sia all'altezza di poterlo fare. In effetti, le considerazioni di carattere economico che, nelle altre specie, hanno motivato il ricorso a metodi più costosi e complessi (nonché più efficienti), sono meno pressanti nelle ultime due specie, dato il carattere affettivo legato all'allevamento delle stesse ed inoltre dal fatto che molti caratteri di interesse sono più difficilmente quantificabili nel loro valore di mercato (vedi caratteri di conformazione, attitudini al lavoro rispetto a quello di un litro di latte, grasso, carne, uova, ecc.).

Nondimeno, siamo convinti che una maggiore diffusione nella pratica delle registrazioni delle misurazioni somatiche (prese a diverse età) e delle performances di lavoro, in appositi registri tenuti in allevamenti, contribuirà sicuramente a favorire il lavoro di selezione insieme con l'uso di metodiche quantitative di valutazione dei riproduttori quali quelle in uso nelle specie da reddito, cioè, l'applicazione dell'Animal Model (quello che consente di utilizzare le osservazioni delle performances dell'animale contemporaneamente con quelle dei suoi parenti (ascendenza, collaterali, discendenza), onde ottenere una valutazione genetica del valore riproduttivo dell'animale più completa e cosiddetta BLUP (acronimo di Best Linear Unbiased Prediction o Migliore Stima Lineare Non Viziata, dove il termine Non Viziata (o Distorta) è da intendersi come non affetta da errori sistematici), e infine, con valutazioni cosiddette Multiple Trait (Caratteri Multipli), quando siamo interessati a più caratteri contemporaneamente.

E' ovvio che questi tipi di valutazioni non sono alla portata dell'allevatore medio ma di strutture più complesse (centri di calcolo con personale specializzato) che presentino mezzi e competenze necessarie alla trattazione dei dati raccolti. A questo proposito è bene tenere presente che l'offerta di software per la gestione aziendale (comprese le valutazioni genetiche dei riproduttori e la stesura di piani di accoppiamenti programmati) è in continua ascesa nelle altre specie, e non è azzardato prevederne una proficua presenza e utilizzazione a breve termine anche nel cane e nel gatto, una volta apportate le modifiche opportune alle esigenze dell'allevamento delle due specie. Ciò sarà tanto più proficuo per coloro che hanno cominciato da tempo a registrare le performances dei propri soggetti di allevamento.

3.1.2) Valutazione genetica dei riproduttori .

Questa tappa del processo di *selezione* è la più delicata, in quanto i risultati che se ne traggono dipendono da diversi fattori, quali:

- a) la natura dei caratteri (delle osservazioni),
- b) l'ereditabilità (h^2) dei caratteri,
- c) il grado di parentela tra tipo di parente che fornisce l'osservazione e gli individui da valutare, che è legato al *metodo di selezione*,
- d) il numero delle osservazioni,
- e) il numero dei parenti,
- f) la ripetibilità dei caratteri.

Prima di considerare in dettaglio le voci sopra elencate faremo una breve presentazione della procedura dell'*indice di selezione*, ricordando che questa procedura consente di quantificare il valore riproduttivo degli animali per qualsiasi carattere misurabile a distribuzione continua (carattere quantitativo), e che essa rappresenta sostanzialmente la base concettuale dalla quale poco si discostano, apportando alcuni miglioramenti, anche le più moderne tecniche di valutazione genetica (vedi BLUP Animal Model).

La procedura che consente di stimare il valore genetico additivo (o riproduttivo) per un dato carattere di una serie di individui, dalle osservazioni tratte dagli stessi individui o da loro parenti (di grado conosciuto) è universalmente nota come *Procedura dell'Indice di Selezione* (Lush, 1945), e l'indice per il valore riproduttivo dell'animale i^{mo} per un carattere, è

$$\hat{A}_i = b_1 X_1 + b_2 X_2 + \dots + b_N X_N$$

dove b_1 è il 'peso' (o 'fattore di ponderazione') per X_1 , l'osservazione 'corretta' (o 'aggiustata') sul parente 1; b_2 è il 'peso' per X_2 , l'osservazione 'corretta' sul parente 2; e b_N è il 'peso' per X_N , l'osservazione 'corretta' (o 'aggiustata') sul parente N, ed i parenti 1, 2...N sono di grado diverso con l'individuo i .

La parola 'indice' è riferita al valore numerico ottenuto per ogni animale valutato e da ciò ne discende la possibilità di ordinamento di tutti i soggetti valutati (o indicizzati), dal migliore (animale con l'indice più alto) al peggiore (animale con l'indice più basso).

La 'correzione' o 'aggiustamento' dell'osservazione (quest'ultima rappresenta il valore fenotipico dell'animale o di uno o più suoi parenti) tiene conto di tutti gli effetti dei fattori di management (*livello di conduzione aziendale*, se la valutazione coinvolge animali di più allevamenti, l'*anno*, la *stagione* di nascita, ecc...) e altri effetti identificabili ambientali sia esterni che interni (*sesso*) che possono influenzare l'osservazione stessa.

Tali correzioni possono essere più o meno complesse (p. es.: possono includere la stima degli effetti dell'*età della madre* al momento del parto) e sono legate al 'modello' matematico utilizzato per l'espressione fenotipica del carattere. Esse sono il primo passo della procedura dell'indice di selezione.

Il passo successivo è quello del calcolo dei 'pesi' (b). Una trattazione di questo passo esula dagli scopi di questo manuale e ci limiteremo soltanto a indicare che i b dipendono dalla maggior parte dei fattori che abbiamo elencato tra quelli che influenzano la valutazione (rispettivamente: quelli al punto b, c, e, f e g). Un elenco dei diversi valori (formule) che essi possono assumere viene fornito da Van Vleck et Al., (1987).

L'esame dell'equazione generale dell'indice ci dice che quest'ultimo può essere semplice o combinato. Infatti, l'indice più semplice, nel caso di selezione condotta all'interno di un allevamento, è quello che si ottiene da una sola osservazione sugli stessi animali da valutare [e il metodo prende il nome di *selezione individuale* (perché è l'individuo stesso che fornisce l'osservazione per la propria valutazione) o *selezione fenotipica* (perché è dal fenotipo che si attua la valutazione) o *performance test*; se poi, la valutazione è stata condotta su tutti gli animali dell'allevamento allora viene anche detta *selezione massale*). Esso può essere scritto come:

$$\hat{A}_i = bX_i$$

dove \hat{A}_i è il valore riproduttivo dell'animale i^{mo} (con i che va da 1 ad N, ed N è il numero degli animali da valutare) per il carattere X (p. es.: il peso corporeo all'età di un anno). In questo caso la correzione più semplice è quella fornita dalla media dei pesi corporei ad 1 anno di tutti gli animali dell'allevamento (senza tenere conto di nessun altro fattore). Perciò, se stiamo trattando di un allevamento di cani di razza *Bolognese* che presenta una media (\bar{P}) di 4320 g ad 1 anno di età e l' i^{mo} soggetto fornisce una osservazione (P_i) di 4500 g, il suo valore corretto sarà $X_i = P_i - \mu = 4500 - 4320 = 180$ g e il peso (b) per questa osservazione corretta è uguale all'ereditabilità del carattere ($b = h^2$), (poiché la parentela dell'individuo con se stesso è assunta uguale a 1, il n° delle osservazioni è 1, e la ripetibilità di una singola osservazione è 1). Supponendo che per questo

carattere nel Bolognese (da studi basati su ricerche precedenti proprie o di altri) sia conosca che $h^2 = 0,35$, allora possiamo ricavare l'indice (la stima del valore genetico) per l' i^{mo} soggetto,

$$\hat{A}_i = bX_i = 0,35 \times 180 = +63 \text{ g.}$$

In altri termini, possiamo dire che se noi utilizziamo questo individuo (supponiamo che sia maschio) e lo facciamo accoppiare con le femmine 'medie' (inteso nel senso statistico del termine, cioè in assenza di selezione delle femmine) dell'allevamento, possiamo attenderci un peso medio della progenie prodotta, (P_i , Peso medio dei figli dell'individuo i), pari a

$$X_i = P_i - \mu = 4320 + (63/2) = 4320 + 31,5 = 4351,5$$

In effetti, ogni individuo trasmette alla propria prole un campione di metà dei suoi geni e per gli effetti additivi dei geni essi rappresentano l'**abilità** o **capacità di trasmettere** (TA_i) (Transmitting Ability) o ETA_i (Estimating Transmitting Ability) dell'individuo i , che è uguale alla metà del suo valore riproduttivo (\hat{A}_i), quindi

$$TA_i = ETA_i = \frac{1}{2} \hat{A}_i = 31,5$$

Perciò, se noi utilizziamo il maschio i avremo un aumento (selezione positiva) del peso corporeo di 31,5 g. Se invece desiderassimo una diminuzione del peso ad un anno (bersaglio che è attualmente negli obiettivi dell'allevamento del Bolognese, per il quale si tende ad ottenere animali cosiddetti 'da grembo', da poter portare sempre 'in braccio'), allora dovremmo scartare il maschio suddetto ed utilizzarne uno con un indice (\hat{A}) negativo (selezione negativa).

Altri indici semplici sono quelli ottenibili dall'utilizzazione di più osservazioni sull'individuo raccolte in momenti diversi della vita o da quelle raccolte su parenti dell'individuo da valutare. In questi casi i pesi (b), sono funzione degli altri fattori già elencati, tra i quali la ripetibilità (vedi esempio dato in precedenza) ed inoltre altri esempi sono riportati in letteratura (Van Vleck et Al., 1987). Infine, si possono ottenere indici 'combinati' dati dalla somma dei valori relativi ai vari X ; p. es., si può avere un indice che è ottenuto dalla combinazione di un indice ricavato dall'ascendenza (osservazioni sul padre o sulla madre o da entrambi), con quello ottenuto a seguito della selezione individuale (sulle proprie osservazioni), nonché con quello seguente a sib-test (osservazioni sui fratelli) e infine con quello ottenuto dalla progenie (progeny-test). La procedura dell'indice di selezione ha la proprietà di rendere massima la probabilità di un corretto ordinamento degli animali valutati per il loro valore riproduttivo con differenti tipi di valutazioni. E' ovvio che, con questa procedura si possono ottenere valutazioni del valore genetico additivo degli individui prima ancora che questi siano nati (selezione genealogica), e successivamente integrare tali stime durante la vita degli individui con quelle ottenute con l'uso delle osservazioni tratte dagli altri parenti degli stessi individui (loro compresi).

a) La natura dei caratteri - Si intende con questo termine la considerazione che si deve dare alle restrizioni imposte dal carattere. Esistono caratteri che è impossibile rilevare su uno dei due sessi, cosiddetti *caratteri limitati dal sesso* (come la produzione di latte), o caratteri che possono essere rilevati solo ad una certa età (p. es.: la longevità e il numero di nati per parto) e per i quali la selezione genealogica è più efficace della selezione individuale. Mentre, per i caratteri che si possono rilevare solo sulle femmine è uso comune, per la selezione dei giovani maschi che la selezione sia basata sulle caratteristiche delle ascendenti di sesso femminile e di perfezionarla poi con il progeny test. Per i caratteri misurabili ad età avanzata, con la selezione individuale si avrà un *intervallo di generazione* (intervallo di tempo necessario affinché gli individui della nuova generazione che sostituiranno i riproduttori della vecchia generazione raggiungano la stessa età) più lungo rispetto alla selezione genealogica e quindi una risposta alla selezione per anno inferiore.

Nel caso di caratteri misurabili su un solo sesso, un contributo alla selezione genealogica dei maschi può essere dato combinando a questa le valutazioni prodotte dalla selezione fraterna (sib-test o sib-selection), utilizzando le performances delle sorelle del maschio da valutare.

In altri casi, si hanno caratteri per i quali una grande proporzione della variabilità ambientale è comune ai membri di una stessa famiglia e il metodo più appropriato può essere quello della selezione *intrafamiliare*. Esempi di questa situazione nell'allevamento del cane e del gatto sono l'accrescimento dalla nascita allo svezzamento e in generale i caratteri che riguardano la sopravvivenza dei piccoli. Qui, le madri forniscono un ambiente materno comune ad ogni membro della famiglia. Allora, le differenze tra famiglie comprendono

anche quelle dovute alle differenze genetiche che ciascuna madre fornisce come ambiente materno, perciò, se lo scopo è quello di migliorare l'accrescimento dei cuccioli 'in sé' la selezione dovrebbe essere fatta tra gli individui entro la famiglia (selezione intrafamiliare), perché la selezione tra famiglie, all'opposto potrebbe privilegiare gli individui figli delle madri migliori, ma non necessariamente gli individui che si accrescono meglio.

Da ciò ne discende che la natura del carattere spesso condiziona la scelta del metodo di valutazione (di selezione) da usare.

b) Ereditabilità dei caratteri - Il grado di trasmissibilità del carattere è anch'esso di importanza cruciale nella scelta del metodo di selezione e i principi che guidano nella scelta del metodo a seconda del valore dell'ereditabilità sono già stati illustrati precedentemente. Comunque, riassumendoli brevemente, ricordiamo che:

per valori di $0 \leq h^2 \leq 0,3$

(caratteri a ereditabilità bassa e media); la selezione individuale non è sufficiente per consentire una risposta adeguata, in quanto i migliori individui possono risultare tali perché conseguenza di effetti diversi da quelli riproduttivi (effetti ambientali, effetti genetici di dominanza e/o di interazione tra geni di loci diversi), e la selezione deve essere 'aiutata' con l'impiego di informazioni aggiuntive (selezione genealogica, sib-test) nel caso di selezione delle femmine, mentre nel caso di selezione dei maschi l'aiuto più efficace sarà quello proveniente dall'uso delle informazioni sulla discendenza (progeny-test),

per valori di $h^2 > 0,3$

(caratteri ad alta ereditabilità); la selezione individuale, genealogica e sib-test danno risposte adeguate.

c) Grado di parentela - Il parente usato per fornire l'osservazione per la valutazione genetica dei riproduttori condiziona il "peso" dell'indice di selezione. Maggiore è il grado di parentela e minore sarà l'errore che si commette nella valutazione. Nella pratica, i parenti usati nelle valutazioni genetiche sono quelli di 1° e 2° grado (genitori e nonni nella selezione genealogica; fratelli pieni e mezzi-fratelli nella selezione fraterna; figli nel progeny-test). A questo proposito, è bene ribadire che l'enfasi che taluni allevatori pongono sulla genealogia dei loro soggetti spesso è oltremodo esagerata e non garantisce la certezza sulla presenza di qualità che da costoro le è attribuita. In effetti, ad ogni generazione la quantità di geni trasmessa si dimezza, perciò un individuo presenta un campione di metà dei geni di un suo genitore, un campione di un quarto dei geni di un suo nonno, un campione di un ottavo dei geni di un suo bisnonno e così via. Quindi, nessuno può garantire che i geni 'migliori' di un bisnonno o addirittura di un trisavolo siano ancora presenti nell'individuo dell'ultima generazione. E' vero che la probabilità che essi siano presenti è superiore a quella di un individuo 'senza' genealogia, ma è altrettanto vero che di un bisnonno o di un trisavolo si ha la probabilità di ereditare rispettivamente un ottavo (12,5%) o un sedicesimo (6,75%) del loro patrimonio genetico.

d ed e) Numero delle osservazioni e numero dei parenti - E' intuitivo che entrambi comportano un incremento nell'accuratezza della stima del valore riproduttivo. In alcune situazioni, gli sforzi effettuati in tal senso provocano un aumento dell'intervallo di generazione (L) e/o una diminuzione dell'intensità di selezione (i , differenziale selettivo standardizzato), [p. es.: se si compie un numero maggiore di osservazioni per animale da valutare, la valutazione necessiterà di un tempo maggiore ed inoltre aumenterà la possibilità che l'animale muoia o diventi inutilizzabile per la selezione prima che siano attuate le decisioni ad essa necessaria; *oppure*: se occorre un maggior numero di figli per riproduttore, con un numero costante di madri, il numero dei riproduttori testabili si abbasserà].

f) La ripetibilità dei caratteri - La ripetibilità (r) dei caratteri è un parametro che spiega il grado di rassomiglianza tra osservazioni rilevate in momenti diversi della vita di un animale. Per esempio, se noi rileviamo il peso allo svezzamento ed il peso ad un anno di una serie di soggetti, avremo una ripetibilità molto alta tra queste osservazioni se l'ordinamento dei soggetti in base al loro peso allo svezzamento sarà uguale o molto simile a quello degli stessi soggetti ad un anno di età. Risulta evidente che, in questo caso, il lavoro di selezione "in vita" sarà agevolato. Se invece la ripetibilità tra le due misurazioni fosse bassa, allora non ci sarebbe corrispondenza tra l'ordinamento dei soggetti allo svezzamento e quello ad un anno, e la selezione non sarebbe possibile poiché i soggetti migliori allo svezzamento potrebbero essere tra i peggiori ad un anno.

La misura della ripetibilità è stata accennata in precedenza per cui ci limiteremo a segnalare che la conoscenza dei valori che essa può assumere è importante, oltre che per la selezione in vita, anche per la selezione dei riproduttori, in quanto essa rientra nelle formule per la determinazione dei "pesi" dell'indice di selezione nei casi in cui si abbia a che fare con osservazioni ripetute in vita. In analogia a quanto avviene per la ereditabilità (Leotta, 1999 A), si parla di caratteri a bassa, media ed alta ripetibilità.

In cinologia abbiamo diversi caratteri dei quali sarebbe sicuramente utile conoscere la ripetibilità, alcuni dei quali sono quelli concernenti l'abilità materna delle fattrici (quantità di latte prodotto, cure esercitate alla prole, prolificità nei parti successivi), la resistenza alle malattie alle varie età. Molti altri sono ipotizzabili e da studiare in relazione alla risposta all'attitudine a svolgere determinati incarichi (vedi guida per non vedenti, ricerca di persone in casi di calamità naturali, o performance di lavoro quali quelle per la caccia o agilità).

3.1.3.) La Scelta dei Riproduttori.

Questa è la tappa conclusiva del processo di selezione. Essa consegue alla valutazione ed è evidente che gli animali selezionati saranno coloro che sono risultati migliori. La procedura dell'indice di selezione permette l'ordinamento degli animali in base al loro valore genetico additivo o riproduttivo. Le decisioni dell'allevatore andranno ad influire sulla *risposta alla selezione*.

La *Risposta alla Selezione (R)* o *Progresso Genetico* per generazione o *Incremento Genetico (ΔG)* di una popolazione per un determinato carattere quantitativo è dato dall'equazione:

$$\Delta G = r_{A\hat{A}} i \sigma_A$$

dove ΔG è la risposta alla selezione per generazione,

mentre

$$\Delta g = \frac{r_{A\hat{A}} i \sigma_A}{L}$$

dove Δg è la risposta alla selezione per anno, detta anche *equazione chiave* della selezione,

$r_{A\hat{A}}$ è l'accuratezza di stima della valore riproduttivo degli individui valutati. Essa è influenzata dagli stessi fattori che influenzano i pesi dell'indice (Van Vleck et Al., 1987). Generalmente viene indicata con $r_{A\hat{A}}$, che indica la correlazione (r), tra A (il vero valore riproduttivo dell'animale da valutare) e \hat{A} (la stima del valore riproduttivo ottenuta con la procedura dell'indice di selezione). In altri ambiti è anche detta r_{TI} dove T sta per "True" (vero) e I sta per "Index" (indice). Il valore che può assumere varia da 0 ad 1. Una stima del valore riproduttivo di un animale con una accuratezza di 0 indica che la stima è totalmente inattendibile. Una stima con una accuratezza pari ad 1 indica che essa coincide con il vero valore riproduttivo dell'animale valutato. Nella pratica ci si può avvicinare al valore di $r_{A\hat{A}}=1$ con il progeny test. Con gli altri metodi di selezione (selezione genealogica, selezione individuale, selezione attraverso collaterali) non si tende mai a questo valore, ad eccezione di casi limite solo teorici. Comunque, anche con il progeny test è necessario sempre un numero consistente di figli e in maggior misura quando il carattere presenta bassa ereditabilità (condizione nella quale il progeny test è maggiormente indicato).

i è l'intensità della selezione o differenziale selettivo standardizzato. Il differenziale selettivo, S , o differenza di scelta, è la differenza tra la media degli animali selezionati, \bar{X}_S , e la media della popolazione di origine, \bar{X} , ed è dato anche dal prodotto $S = i \sigma_p$, dove σ_p è la deviazione standard della popolazione di origine. E' evidente che tanto maggiore sarà il differenziale selettivo e tanto minore sarà la percentuale dei selezionati, p_s . L'intensità di selezione, i , è tanto più alta quanto più basso è il rapporto tra il numero dei riproduttori che, nell'unità di tempo, devono essere destinati alla riproduzione e il numero totale dei riproduttori

disponibili onde poter mantenere costante la numerosità della popolazione; tale rapporto, nelle altre specie viene detto *quota di rimonta*.

L'allevatore agisce quindi sull'intensità di selezione attraverso le sue scelte, aumentando o diminuendo il numero dei riproduttori impiegati e ciò si tradurrà una diminuzione o in un aumento della risposta alla selezione.

σ_A La *deviazione standard genetica additiva* del carattere nella popolazione è una misura della variabilità genetica della popolazione. La selezione non è possibile se σ_A è uguale a zero, ovvero, se la popolazione non presenta variabilità (gli individui sono uguali) la selezione di alcuni di essi è inutile e viceversa, maggiore è la variabilità, σ_A , maggiore sarà la risposta alla selezione.

La variabilità genetica, σ_A , per un determinato carattere nella popolazione diminuisce con la selezione (a lungo termine essa tende a zero, quando si arriva al cosiddetto *plateau di selezione*). Per un programma di selezione a breve termine σ_A può essere considerata costante, quindi essa è l'unico dei quattro fattori dell'equazione chiave della selezione che non è influenzabile dalle decisioni dell'allevatore.

L L'*Intervallo di generazione* - La scarsa fertilità, una ritardata maturità sessuale, la necessità di un maggior numero di osservazioni sono fattori che fanno aumentare l'intervallo di generazione e quindi riducono la risposta alla selezione per anno. La specie canina presenta un intervallo di generazione ridotto rispetto ad altre specie in quanto ha un breve periodo di gestazione (62-63 giorni in media, con un range di 59-66) e raggiunge la pubertà precocemente (9 mesi per la femmina con un range di 6-12 e 10 mesi per il maschio, con un range di 7-13 mesi)(Robinson, 1990). La maturità sessuale dipende dalla razza e dalla taglia. La taglia è il fattore più importante, con le razze più piccole più precoci di quelle più grandi, come nelle altre specie. L'intervallo inter-estro nelle femmine varia nei 6-8 mesi con un range di 5-11 mesi. In questo caso è più importante la razza della taglia, poiché le fattrici di alcune razze mostrano di avere cicli più regolari rispetto a quelli di altre razze. L'età della fattrice influenza l'intervallo inter-estro aumentando di qualche settimana nelle femmine più anziane.

Il sesso è un fattore che influenza l'intervallo di generazione in quanto le femmine sono più precoci dei maschi. Nelle specie monopare (un solo figlio per parto), questo vantaggio viene annullato dal fatto che il maschio ha la possibilità, una volta raggiunta la maturità sessuale, di coprire un numero molto grande di femmine e quindi avrà colui che lo sostituisce in un tempo inferiore a quello analogo della femmina. Nel cane e nel gatto il sesso ha importanza minore in quanto una cucciolata, generalmente assicura i riproduttori per la sostituzione di entrambi i genitori.

La longevità è un altro dei fattori fisiologici limitanti che influenzano l'*intervallo di generazione*, con le razze di media taglia che sono le più longeve, seguite da quelle di piccola taglia e infine da quelle di grande taglia. Comunque, è stato dimostrato un controllo genetico sulla longevità in linee diverse di alcune razze ed è possibile una azione di selezione. Nei bovini, una risposta alla selezione per la longevità viene ottenuta per via indiretta selezionando sulla produzione lattea poiché è stato visto che i due caratteri presentano correlazione genetica positiva; ciò che è interessante è che la risposta alla selezione indiretta per la longevità quando la selezione è sulla produzione lattea è maggiore di quella diretta sulla longevità stessa (Van Vleck et Al., 1987), e se ciò, a seguito di adeguate indagini, fosse vero anche nell'allevamento del cane e del gatto, potrebbe essere utilizzato proficuamente.

I fattori condizionanti l'intervallo di generazione di pertinenza dell'allevatore includono:

-a) La scelta del metodo di selezione - Il progeny test comporta gli intervalli maggiori, seguito dalla selezione fraterna, poi dalla selezione individuale e infine da quella genealogica, nella quale si ha l'intervallo di generazione più corto perché l'individuo può essere valutato ancora prima di nascere.

-b) Il periodo di utilizzazione dei riproduttori - Se un riproduttore viene utilizzato a lungo perché ritenuto un grande campione, ciò fa abbassare la risposta alla selezione per anno perché aumenta l'intervallo di generazione, quindi se si sta selezionando per caratteri per i quali vogliamo una risposta sempre maggiore, selezione orientata, (performance di lavoro, maggiore quantità di latte nelle fattrici, ecc..) questa decisione può non essere adeguata, mentre sicuramente lo sarà in caso di caratteri per i quali si cerca una costanza, selezione stabilizzante, (caratteri che nello standard di razza non devono eccedere in nessun senso quelli previsti).

3.2) SELEZIONE PER PIÙ CARATTERI.

Nella pratica l'allevatore non è mai alle prese con il miglioramento di un unico carattere, ma ha a che fare con molti caratteri contemporaneamente. Ciò è valido per tutti gli allevamenti, compresi quelli di élite, poiché gli allevatori sanno bene che la selezione deve essere condotta anche per mantenere i livelli già raggiunti.

I metodi di selezione per più caratteri sono tre:

- 1) *metodo tandem* o *per un carattere alla volta*,
- 2) *metodo dei livelli indipendenti di scarto*,
- 3) *metodo dell'indice di selezione* o *del punteggio totale* o *'total score'*.

-1) Il *metodo tandem* è così chiamato perché si prende in considerazione un carattere alla volta, selezionando solo per quel carattere fino al raggiungimento del risultato desiderato. Poi si passa a selezionare per il secondo carattere, tralasciando il primo, fino ad ottenere la risposta desiderata, per poi passare al terzo, e così via. Questo metodo presenta il vantaggio di essere il **più semplice** dei tre ed il **meno costoso**, poiché le spese consistono soltanto nella misura del carattere in oggetto, mentre per gli altri due le misure devono essere condotte su tutti i caratteri contemporaneamente. Altro vantaggio di questo metodo è quello di fornire la risposta massima per il carattere per il quale la selezione è in atto, e in relazione a ciò, spesso, per caratteri cosiddetti limitanti [per esempio, se si dovesse scendere (o salire) al disopra di un determinato valore per una misura non ammissibile dallo standard di razza] è possibile ottenere il ripristino dei valori desiderati in breve tempo.

Gli svantaggi comprendono: -a) **minore efficienza complessiva**, la risposta alla selezione totale (per tutti i caratteri) è minore o al massimo uguale a quella ottenibile con il metodo dei livelli indipendenti di scarto, che a sua volta è sempre inferiore o al massimo uguale a quella del metodo dell'indice di selezione totale; -b) **i risultati ottenuti per i caratteri per i quali si è selezionato in precedenza subiscono una perdita** sia perché non più oggetto di selezione, sia per eventuali correlazioni negative con alcuni degli altri caratteri sotto selezione; -c) sono necessari **tempi più lunghi** per apprezzare miglioramenti nei caratteri successivi.

-2) Il *metodo dei livelli indipendenti di scarto* consiste nel fissare dei livelli minimi di scarto per ognuno dei caratteri sotto selezione e nel trattenerne per la riproduzione solo gli animali che superano i livelli stabiliti indipendentemente dai valori raggiunti per tutti gli altri caratteri. I vantaggi rispetto al metodo precedente sono già stati elencati e ovviamente consistono nel fatto che la selezione è simultanea per tutti i caratteri considerati. Con l'aumentare del numero dei caratteri si abbasserà il valore del livello stabilito per ognuno di essi, poiché diminuisce la percentuale di animali che può soddisfare i criteri di selezione. I livelli per i vari caratteri possono essere stabiliti in ordine all'importanza che l'allevatore ritiene opportuna, tenendo alti i valori per i caratteri più importanti e ad un livello inferiore quelli meno importanti. Lo svantaggio principale del metodo si ritrova in quella **indipendenza** (insita nei suoi criteri) tra i livelli per i vari caratteri. Ciò, si traduce nel fatto che se un animale fosse anche il migliore per tutti quanti i caratteri sotto selezione, eccezion fatta per un carattere per il quale non raggiunge il livello richiesto (anche di poco), esso viene scartato. Questo, dipende dal fatto che non vengono considerate le correlazioni esistenti tra i caratteri.

-3) Il *metodo dell'indice di selezione* o *del punteggio totale* o *"total score" (TS)* riportato da Robinson (1990), è una forma semplificata del metodo *dell'indice genetico economico totale (IGE)* o *aggregato*, o *valore economico globale, indice genetico totale (IGT)*, usato anche nelle specie da reddito per la selezione per caratteri multipli (Falconer et Mackay, 1996; Van Vleck et Al., 1987; Lynch et Walsh, 1998; Johansson et Rendel, 1982; Nicholas, 1988; Minvielle, 1990; Turner et Young, 1969; Pagnacco, 1997).

Il metodo del *TS* è più complicato degli altri due e prevede i seguenti passi:

-a) *stabilire per ogni carattere una scala di punteggio* in modo da assegnare ad ogni soggetto un valore della scala. Ad esempio, su una scala di cinque gradi, si potrebbero avere punteggi quali: *molto scadente* (1), *scadente* (2), *medio* (3), *buono* (4), *molto buono* (5). Per ognuno dei caratteri saranno assegnati ai vari soggetti i punteggi della scala. Perciò, per tre caratteri un individuo potrebbe registrare un punteggio di 5, 5, 1, rispettivamente perché è molto buono per i primi due e molto scadente per il terzo.

Il punteggio può essere reso più raffinato se la scala viene suddivisa ulteriormente ma i limiti dell'uso della scala di misura categorica permangono e inoltre sono limitate all'incapacità dei vari giudici (allevatori) di valutare con la stessa perizia.

-b) *decidere l'importanza relativa dei vari caratteri* - Per fare in modo che i caratteri più importanti abbiano un peso maggiore degli altri. L'importanza relativa viene stabilita assegnando al carattere meno importante il coefficiente moltiplicativo 1. Gli altri caratteri otterranno numeri superiori in relazione all'importanza che essi presentano rispetto ad esso. Un carattere ritenuto di importanza doppia avrà il coefficiente moltiplicativo 2, uno dieci volte più importante avrà il coefficiente moltiplicativo 10, e così via. Questa "ponderazione" dei vari caratteri generalmente varia in una scala da 1 a 20. Robinson (1990), consiglia di non modificare i pesi dati ai

singoli caratteri, a meno che non si abbiano valide ragioni, come per esempio, il mancato miglioramento in uno dei caratteri sotto selezione.

-c) *calcolo del punteggio totale* - Per ogni animale viene calcolato il punteggio globale sommando i vari prodotti dei singoli punteggi per il peso assegnato, dividendo per il massimo punteggio ottenibile e moltiplicando per 100. Ciò consentirà di assegnare ad ogni animale un valore in una scala da 1 a 100. Gli animali con i valori maggiori sono i migliori.

Qui di seguito riportiamo due esempi di applicazione su cani e gatti, tratti da Robinson (1990 e 1991) e faremo alcune brevi considerazioni sull'uso dell'indice di selezione.

Come primo esempio supponiamo che il numero dei caratteri da considerare per il calcolo del punteggio globale su un gruppo di 7 cani sia limitato a 8, anche se nella pratica il numero è maggiore, e che i caratteri usati come criterio di selezione siano:

- Stato sanitario del soggetto (H, Health Condition);
- Colore del mantello (Cc, Coat colour);
- Tessitura del mantello (Ct, Coat texture);
- Lunghezza del mantello (Cl, Coat length);
- Conformazione corporea (Bc, Body conformation);
- Aspetto generale (S, Stance);
- Conformazione della testa (Hc, Head conformation);
- Portamento orecchie (Ec, Ear carriage).

Possiamo assumere che questi 8 caratteri abbiano un'importanza relativa rispettivamente di 10, 5, 4, 4, 3, 2, 1, 1. Cioè, Hc e Ec sono considerati di uguale importanza mentre S è considerato di importanza doppia rispetto ad essi e così via fino ad H che è 10 volte più importante. E' da notare che il raggruppamento dei caratteri riguardanti la testa intera (Hc e Ec) viene considerata di uguale importanza in confronto all'aspetto generale (S). Il corpo intero (Bc + Hc + Ec + S) è considerato un po' meno importante rispetto alla qualità del mantello (Ct + Cc).

Queste modalità di raggruppamento possono essere prese in considerazione onde tenere conto della ponderazione da assegnare ai vari caratteri per rendere ottimale la formulazione dell'equazione del punteggio globale in coerenza agli obiettivi del piano di miglioramento genetico che l'allevatore si prefigge. Si nota inoltre che alla salute dell'animale viene assegnata un'importanza molto elevata.

In seguito a queste decisioni il punteggio globale può essere scritto come:

$$TS = 10H + 5Cc + 4Ct + 4Cl + 3Bc + 2S + 1Hc + 1Ec$$

Nella tabella 8 sono illustrati i punteggi per gli 8 caratteri di 7 ipotetici soggetti, con l'uso di una scala di 10 punti per carattere. Il TS è calcolato applicando l'equazione sopra esposta e l'Indice è calcolato come spiegato in precedenza rispetto al "punteggio massimo ottenibile" rapportato a 100.

Per esempio, il TS per il cane A è:

$$TS_A = 10(10) + 5(8) + 4(8) + 4(7) + 3(6) + 2(5) + 1(8) + 1(8) = \\ = 100 + 40 + 32 + 28 + 18 + 10 + 8 + 8 = 244$$

e l'Indice di selezione è:

$$I_A = (244/300) * 100 = 81.3$$

dove: 300 = Massimo punteggio ottenibile =

$$= 10(10) + 5(10) + 4(10) + 4(10) + 3(10) + 2(10) + 1(10) + 1(10) = \\ = 100 + 50 + 40 + 40 + 30 + 20 + 10 + 10 = 300$$

Quindi l'indice di selezione esprime il valore di un individuo su una scala percentuale. Il soggetto A emerge come il migliore per l'insieme degli altri caratteri considerati.

TABELLA 8 – Illustrazione di come calcolare il Punteggio Globale.

Cane	Punteggi ottenuti per i vari caratteri									Total Score	Indice di Selezione
	H	Cc	Ct	Cl	Bc	S	Hc	Ec			
A	10	8	8	7	6	5	8	8	244	81.3	
B	10	10	8	6	5	6	5	4	242	80.7	
C	10	6	6	6	6	6	4	2	209	69.7	
D	10	7	6	5	6	3	3	3	209	69.7	
E	10	10	4	4	5	2	2	2	205	68.3	
F	5	9	9	8	6	7	4	4	203	67.7	
G	10	5	4	4	5	4	4	4	188	62.7	

Il soggetto B è quasi altrettanto buono anche se è migliore di A riguardo al carattere Cc, essendo però inferiore per diversi altri.

I soggetti C e D risultano uguali come punteggio globale quindi, dal punto di vista selettivo hanno lo stesso valore.

Il soggetto E è ottimo per i caratteri più importanti, ma essendo carente per tutti gli altri è relegato in coda rispetto agli obiettivi della selezione.

Il soggetto F, pur essendo un buon soggetto rispetto a molti caratteri, fallisce miseramente in quello più importante di tutti, cioè la salute (H); ciò lo fa classificare come un soggetto non idoneo alla riproduzione e deve essere penalizzato. Se esso avesse avuto un punteggio di 10 per la salute (H), avrebbe fatto registrare un TS di 253, ed un Indice di selezione di 84.3, che sarebbe risultato il migliore di tutti i soggetti riportati nella tabella.

Il soggetto G è un individuo mediocre per tutti i caratteri.

Nel secondo esempio prendiamo un gruppo di 8 gatti e assumiamo che i caratteri da considerare per il calcolo del punteggio globale siano 7:

- Stato sanitario del soggetto (H, Health Condition);
- Colore del mantello (Cc, Coat colour);
- Tessitura del mantello (Ct, Coat texture);
- Costituzione corporea (BB, Body build);
- Forma della testa (HS, Head shape);
- Piede (F, feet);
- Coda (T, tail).

Assumiamo che l'importanza di questi 7 caratteri sia rispettivamente di 5, 4, 3, 3, 2, 1, 1.

In seguito a queste decisioni il punteggio globale può essere scritto come:

$$TS = 5H + 4Cc + 3Ct + 3BB + 2HS + F + T$$

Nella tabella 10 sono illustrati i punteggi per i 7 caratteri degli 8 ipotetici gatti, con l'uso di una scala di 10 punti per carattere. Il TS è calcolato applicando l'equazione sopra esposta e l'Indice è calcolato come spiegato in precedenza rispetto al "punteggio massimo ottenibile" rapportato a 100.

Per esempio, il TS per il gatto A è:

$$TS_A = 5(10) + 4(10) + 3(10) + 3(6) + 2(5) + 1(5) + 1(5) = 50 + 40 + 30 + 18 + 10 + 5 + 5 = 158$$

e l'Indice di selezione è:

$$I_A = (158/190) * 100 = 83,16$$

dove: 190 = Massimo punteggio ottenibile =

$$TS_A = 5(10) + 4(10) + 3(10) + 3(10) + 2(10) + 1(10) + 1(10) = 50 + 40 + 30 + 30 + 20 + 10 + 10 = 190$$

Anche in questo caso il soggetto A emerge come il migliore per l'insieme degli altri caratteri considerati.

TABELLA 9 – Altro esempio di come calcolare il Punteggio Globale.

Gatto	Punteggi ottenuti per i vari caratteri							Total Score
	H	Cc	Ct	BB	HS	F	T	
A	10	10	10	6	5	5	5	158
B	10	8	7	7	7	8	8	154
C	10	6	7	6	8	9	9	147
D	10	6	6	7	8	6	5	140
E	10	6	6	7	7	6	6	139
F	6	7	7	8	6	7	7	129
G	10	5	6	6	5	5	5	126
H	10	5	4	4	5	5	5	114

Concludiamo ricordando che il metodo del “punteggio diretto” o dell’Indice di Selezione è un metodo che aiuta la selezione dipendendo da tre fattori:

- dall’abilità dell’allevatore nel decidere quali caratteri usare come criteri di selezione;
 - dalla sua bravura nella ponderazione dei caratteri;
 - dalla sua bravura nella valutazione e onestà nell’assegnazione dei punteggi ai suoi animali per i vari caratteri.
- Può essere necessario considerare la stesura di differenti equazioni per l’Indice di selezione, prima di trovare quello più adatto a soddisfare gli obiettivi di selezione. E’ consigliabile iniziare con equazioni semplici e con pochi caratteri, aggiungendo successivamente nuovi caratteri o suddividendo quelli già esistenti per ottenere “l’equazione giusta”.

Spesso l’Indice di selezione può essere fatto considerando i caratteri dello “Standard di razza” per inseguire il cosiddetto soggetto “ideale”, ma non sempre è necessario.

Spesso il TS considererà caratteri diversi rispetto a quelli dello standard a meno che essi comportino l’esclusione.

Il “peso” assegnato ai vari caratteri non deve rispecchiare solo l’importanza relativa degli stessi ma anche il miglioramento ottenuto nelle generazioni passate. Inizialmente essi potrebbero corrispondere grossolanamente all’ordine di importanza relativa sia nella testa dell’allevatore che in quella dello standard di razza. Comunque, con l’avanzare del progresso genetico, devono essere favoriti quei caratteri che non hanno mostrato miglioramento precedente. Quindi il TS deve essere aggiustato periodicamente e ciò è importante nell’ottica del funzionamento dello stesso in quanto deve essere dato al metodo il tempo necessario per mostrare i suoi effetti. Cioè, i cambiamenti devono e possono essere apportati, però, nella pratica, come guida generale, questi cambiamenti non dovrebbero essere apportati ad intervalli inferiori alle tre o quattro generazioni.

In altri termini, la regola è che i cambiamenti nei pesi sono ammessi solo per giusti motivi, non basandosi sulle “impressioni”.

Altri aggiustamenti possono essere fatti quando un carattere viene suddiviso in sotto-caratteri. Ciò può succedere quando l’allevatore acquista esperienza nella valutazione dei caratteri ed è quindi portato a decidere che ciò che prima esso considerava come un carattere semplice è invece l’espressione di altri sotto-caratteri che gradatamente esso distingue. In questo modo gli aggiustamenti apportati fanno sì che l’indice risulti più adatto ai desideri dell’allevatore.

Il nuovo Indice sarà confrontabile anche con l’Indice “vecchio” poiché esso è indipendente dal valore assoluto del punteggio totale.

Abbiamo già scritto che questa formulazione dell’indice di selezione per più caratteri è una semplificazione di quella usata nel miglioramento genetico delle specie da reddito e comporta il vantaggio di poter essere applicata da qualsiasi allevatore (senza bisogno di fare ricorso a centri di calcolo) oltre a quello di poter essere utilizzato con qualsiasi tipo di carattere sia qualitativo che quantitativo. Questi sono vantaggi di indubbia portata però, a nostro avviso, riteniamo che la risposta alla selezione che si potrebbe avere in caso di caratteri quantitativi (dei quali siano state effettuate registrazioni) per i quali sia applicata la procedura completa dell’*indice genetico economico totale (IGT)* sarebbe maggiore. Essa ha la stessa filosofia di fondo del TS, ma presenta le seguenti differenze fondamentali rispetto ai tre fattori sopracitati:

-1) *la scelta dei caratteri viene effettuata in base al valore economico netto di mercato di una unità di deviazione standard del carattere;*

a questo proposito abbiamo già detto che nell’allevamento del cane e del gatto non esistono caratteri con valori netti di mercato ben definiti come il litro di latte delle specie bovina o ovina, o il chilogrammo di carne delle varie specie da macello, quindi questo fattore è quello che meno differenzia i due indici;

-2) *la “ponderazione” dei caratteri;*

questo fattore è invece determinante, perché mentre con il metodo del *punteggio totale (TS)*, questa ponderazione viene fatta soggettivamente dall’allevatore, con il metodo dell’*indice genetico economico totale (IGT)* i “pesi” vengono ricavati analiticamente risolvendo un sistema di equazioni appropriato che tiene conto, oltre che dei valori economici netti di mercato dei singoli caratteri, anche di altri fattori, quali:

- a) l’ereditabilità (h^2) dei singoli caratteri;
- b) le correlazioni fenotipiche tra i caratteri;
- c) le correlazioni genetiche additive tra i caratteri.

E’ evidente che questi fattori forniscono informazioni molto accurate sulla trasmissibilità dei caratteri (vedi h^2) e sulle relazioni che legano gli stessi caratteri (vedi correlazioni fenotipiche e genetiche), rendendo conto più compiutamente del fatto che il metodo dell’indice di selezione è migliore del metodo dei livelli indipendenti di scarto. Nella pratica, le correlazioni correggono la carenza di quest’ultimo metodo (indipendenza), che non

faceva tenere conto delle informazioni relative. Per ottenere le correlazioni in oggetto sono necessari calcoli appropriati e ciò si ripercuote sui costi e sulle difficoltà di attuazione del metodo (spesso è necessario rivolgersi a centri specializzati).

-3) *la professionalità e obiettività nella valutazione dei soggetti e nel punteggio assegnato,*

nel caso di caratteri quantitativi questa operazione dipende dalla precisione dell'allevatore nell'effettuare le misure necessarie e l'obiettività è molto meno necessaria che con il metodo del *TS*. La differenza che passa tra una misura in scala categorica ed una in scala continua è notevolissima. Infatti, anche supponendo di partire dagli stessi dati di partenza, per esempio il peso ad un anno (*P*) di soggetti di una razza di cani di taglia media e di suddividerla in 5 categorie, con un range da 20 a 30 kg, si potrebbe avere: *taglia piccola*, (1) con $P < 22$ kg; *taglia medio-piccola*, (2) $22 \leq P < 24$; *taglia media* (3), $24 \leq P < 26$; *taglia medio-grande* (4) $26 \leq P < 28$; *taglia grande* (5), $28 \leq P$. Risulta evidente che un soggetto che pesa kg 25,9 verrà classificato nella categoria 3 (come coloro che pesano kg 24) e sarà in una categoria diversa da un soggetto che pesa 100g di più, cioè kg 26, che sarà classificato nella categoria 4. Ciò è un limite proprio delle classificazioni categoriche, mentre con quelle in scala continua si tiene conto in modo adeguato delle differenze tra i valori dei soggetti.

Concludendo, si può affermare che per i caratteri quantitativi, l'adozione delle tecniche dell'indice di selezione genetico economico totale (*IGT*), già in uso nelle specie da reddito, darebbe risultati apprezzabili e le difficoltà e costi superiori dovrebbero essere ripagati dalla maggiore efficienza. Tuttavia, riguardo alla complessità della pratica di allevamento è importante considerare che non necessariamente si deve adottare un solo metodo di selezione, ma si possono usare combinazioni di diversi metodi di selezione, come ad es.: -1) **caratteri esclusivi** (misure che escludono la razza dal libro genealogico o prolificità al di sotto di un numero minimo) **inaccettabili**, potrebbero essere trattati con il metodo dei livelli indipendenti di scarto; -2) **caratteri morfometrico produttivi** (altezze, mantelli, pesi, produzione di latte, ecc..) possono essere combinate in un indice di selezione arbitrario (*total score*, *TS*) o, meglio ancora, con un indice genetico totale (*IGT*) (determinato sulla base delle h^2 , correlazioni genetiche, correlazioni fenotipiche e, se possibile anche sui valori economici netti di mercato degli stessi caratteri); -3) **solo nel caso di cambiamenti improvvisi delle caratteristiche richieste per la razza** (p. es.: il comitato di esperti di una ipotetica razza potrebbe decidere che gli obiettivi della selezione prevedano il cambiamento della lunghezza caratteristica del muso dei soggetti) si può ricorrere alla selezione tandem per il carattere in oggetto.

3.3) SISTEMI DI ACCOPPIAMENTO.

La *selezione* dei riproduttori per il loro *valore riproduttivo* superiore consente un incremento dei geni desiderati nella generazione successiva utilizzando gli effetti genici additivi presenti ai loci dei caratteri di interesse. I sistemi di accoppiamento rappresentano strategie alternative che influenzano le combinazioni geniche ricevute dalla progenie e che consentono di sfruttare anche gli effetti genici non-additivi, quelli dovuti agli effetti di *dominanza* e di *interazione tra geni di loci diversi* (detti anche *epistatici*). Inoltre, essi influenzano il grado di omozigosità della popolazione.

I sistemi di accoppiamento basati sulla somiglianza o dissomiglianza genetica prendono nome rispettivamente di *accoppiamento ad assortimento genetico positivo* o *consanguineità* e *accoppiamento ad assortimento genetico negativo* o *incrocio*, mentre quelli basati sulla somiglianza o dissomiglianza fenotipica sono detti rispettivamente *accoppiamento ad assortimento fenotipico positivo (like-to-like)* e *accoppiamento ad assortimento fenotipico negativo (mating of unlike)* o *accoppiamento correttivo*.

I sistemi di *accoppiamento ad assortimento fenotipico* provocano una maggiore variazione nella progenie rispetto all'accoppiamento casuale. In cinologia, così come nelle altre specie, *l'accoppiamento assortivo positivo* è praticato prevalentemente per generare gli animali migliori, mentre *l'accoppiamento ad assortimento negativo* ha lo scopo di correggere difetti presenti in alcuni riproduttori.

3.3.1) *Consanguineità (inbreeding)*

Ricordiamo che il coefficiente di consanguineità *F*, misura il grado di omozigosi dell'individuo dovuto a geni ricevuti "per discendenza". L'unico criterio che provoca la consanguineità è quello che i due individui che si accoppiano siano parenti più stretti rispetto alla media della popolazione.

L'aumento della omozigosità della popolazione può essere preso in considerazione in conseguenza dell'uso di **sistemi regolari di accoppiamenti in consanguineità**, oppure nelle **piccole popolazioni chiuse**.

Si parla di un sistema regolare di consanguineità in un sistema nel quale, ad ogni generazione, gli accoppiamenti avvengono tra determinati tipi di parenti. Ad esempio, in ogni generazione si accoppiano fratelli pieni. Il tipo di parente usato provoca un aumento del coefficiente di consanguineità nella prole in relazione diretta al grado di parentela esistente tra i genitori. La forma più intensa di consanguineità è quella che può avvenire in alcune piante, nelle quali è possibile l'autoimpollinazione. La tabella seguente riporta l'aumento di consanguineità relativa all'uso di diversi tipi di parenti.

Tabella 10 – Coefficiente di consanguineità dovuto all'uso di sistemi regolari di consanguineità.

Generazione	Tipo di parente usato				
	Autoimpollinazione	Genitore-figlio(1)	Fratelli-pieni	Mezzi-fratelli	Backcross con un individuo o linea consanguinea(2)
1	,500	,250	,250	,125	,250
2	,750	,375	,375	,219	,375
3	,875	,500	,500	,305	,438
4	,938	,594	,594	,381	,469
5	,969	,672	,672	,449	,484

(1) Accoppiamento del figlio con il genitore più giovane per ogni generazione. Loci autosomici. (Falconer et Mackay, 1996).

(2) Se l'individuo con il quale viene ripetuto l'accoppiamento non è consanguineo.

L'uso principale dell'accoppiamento ripetuto (backcross continuato) è quello di trasferire un particolare gene da un ceppo al genoma di un altro ceppo. Vi si ricorre anche in casi di ricostituzione di razze che per vari motivi si sono trovate in pericolo di estinzione. In questo caso, da un individuo di razza pura, fatto accoppiare con femmine (o maschi) di altre razze (individuate con caratteristiche fenotipiche quanto più possibile similari alla razza da ricostruire) e poi con backcross continuato con i figli, nipoti, e così via, è stata ricostituita la razza. Ovviamente, si verificano problemi legati alla consanguineità ed alla perdita di geni collegata alla scomparsa della razza.

Nel caso di **piccole popolazioni chiuse** si avrà aumento della consanguineità perché casualmente si andranno ad accoppiare animali tra loro parenti. L'aumento di consanguineità per generazione è legato al numero di maschi e femmine usate per la riproduzione. Nel precedente capitolo abbiamo mostrato che esso dipende dalla formula:

$$\Delta F = \frac{1}{2N_e}$$

dove N_e è il numero effettivo della animali della popolazione. Minore è N_e e maggiore sarà la perdita di eterozigosi o l'incremento in consanguineità. Le implicazioni connesse sono:

1°) **La scoperta di geni recessivi indesiderati** - Geni recessivi che in una popolazione sono allo stato eterozigote in alcuni individui (e quindi non rilevabili), aumentano notevolmente la loro frequenza in seguito ad accoppiamenti tra parenti e, nelle generazioni successive, si avrà la comparsa di omozigoti che rivelano l'anomalia. La consanguineità è usata anche come metodo di accoppiamento di un maschio con le proprie figlie per il rilevamento di geni recessivi in tutti i loci del genoma.

Quanto sopra è in relazione al fatto che la consanguineità porta verso l'omozigosi. L'omozigosi è sinonimo di uniformità e di costanza nei geni trasmessi ed a ciò è legato l'uso principale della consanguineità.

2°) **La riduzione della variabilità genetica nella linea consanguinea** - Essa tende a 0 al tendere ad 1 di F . Le linee diventano sempre più omogenee al loro interno, ma si diversificano tra loro sempre più. Una importante implicazione di questo fenomeno è quella che riguarda la suddivisione della popolazione in un grande numero di linee consanguinee. In questo caso, dopo un certo numero di generazioni, all'interno delle linee si ha riduzione della variabilità genetica, ma nella popolazione totale composta da tutte le linee consanguinee originarie si ha un aumento della variabilità genetica superiore a quello della popolazione iniziale prima della

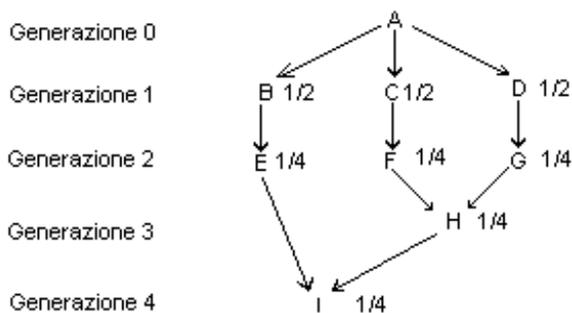
suddivisione. Questo interessante fenomeno è stato usato come mezzo per aumentare la variabilità genetica delle popolazioni.

3°) La depressione da consanguineità - In allevamenti nei quali il grado di consanguineità è elevato si riscontra una forte diminuzione delle performances per molti caratteri quantitativi. Questo fenomeno è stato dimostrato per molti caratteri quantitativi. Esso è legato alla diminuzione dell'eterozigosità dovuta alla consanguineità. Gli effetti di dominanza sono presenti ai loci eterozigoti e quindi i loro effetti diminuiscono con l'aumentare della omozigosi.

3.3.2) Linebreeding

Un altro sistema di accoppiamento che fa parte di quelli in consanguineità è il *linebreeding* o accoppiamenti entro la linea. Una definizione del *linebreeding* lo riporta come “esso è un tipo di consanguineità dove i parenti da accoppiare sono scelti perché presentano un particolare antenato comune” (Stufflebeam, 1989). I suoi obiettivi sono leggermente diversi rispetto all'uso classico della consanguineità, in quanto con il suo uso si tende ad ottenere un alto grado di parentela tra i discendenti e un certo antenato famoso ritenuto superiore, mentre si tenta di mantenere ad un minimo il valore del coefficiente di consanguineità. Rispetto allo scopo degli altri sistemi di consanguineità che provocano tutti un aumento della omozigosi esso ha come scopo primario quello di trattenere una buona proporzione dei geni dell'individuo designato. Usando una terminologia comune, il sistema è usato per “fare copie” dell'individuo ritenuto superiore. Infatti, un alto grado di parentela è sinonimo di grande somiglianza genetica. Generalmente, ciò viene ottenuto evitando gli accoppiamenti tra parenti di 1° e 2° grado (accoppiamenti cosiddetti in consanguineità stretta), come quando si usa una femmina con un nonno o con uno zio che porti metà dei geni del nonno. Un esempio di linebreeding, riportato da Van Vleck et al. (1987), è quello nella Fig. 5.

Figura 5 – Schema di accoppiamenti in linebreeding.



In questo caso gli accoppiamenti tra parenti sono quello tra cugini secondi (F con G), e quello del loro figlio (H) con un altro loro cugino secondo (E). Le frazioni accanto agli individui denotano la parentela degli individui con l'avo comune (A). Si nota che la parentela rimane alta (1/4) anche dopo due ulteriori generazioni (dalla 2^a alla 4^a), però il coefficiente di consanguineità è molto basso ($F_H = F_I = 0.03$).

3.3.3) Incrocio

L'*incrocio* è definito come l'accoppiamento di individui meno strettamente imparentati rispetto alla media della popolazione (Stufflebeam, 1989). In quanto tale, esso rappresenta l'opposto della *consanguineità*. In accordo con questa definizione, qualsiasi accoppiamento tra animali può appartenere alla *consanguineità* o all'*incrocio*, in relazione al fatto che i due animali siano parenti più o meno stretti rispetto alla parentela media della popolazione. La determinazione della parentela media della popolazione non è molto semplice nella pratica. Una regola grossolana suggerita da Stufflebeam (1989) è quella per la quale se i due animali non presentano avi comuni per almeno cinque generazioni, il loro accoppiamento è da considerare una certa forma di incrocio. Essere meno parenti rispetto alla media della popolazione significa, in questo caso, non essere parenti.

I tipi di incrocio possibili nelle specie animali sono molti, ma per gli interessi propri della cinologia e della catalogia limiteremo la loro descrizione a tre tipi principali che si hanno in relazione alla parentela esistente tra gli individui usati:

- 1) *Incrocio tra linee* o *Linecrossing*;
- 2) *Incrocio tra razze* o *Breedcrossing*;
- 3) *Incrocio interspecifico* o *Species crossing*.

Per *linecrossing* si intende l'accoppiamento tra animali di linee diverse o anche di animali non parenti della stessa razza. Esso è anche chiamato *outcrossing*, ed è il tipo più comune di incrocio al quale si ricorre in cinologia, quando vi sia il caso di necessità di introduzione di nuovi geni in linee nelle quali si è raggiunto un alto grado di consanguineità, sia quando si siano manifestati i suoi effetti (*depressione da consanguineità*) su alcuni caratteri quantitativi e perciò quando si vogliono sfruttare gli effetti dell'*eterosi*.

Per *breedcrossing* si intende l'accoppiamento di animali di razze diverse. Esso è anche chiamato *crossbreeding* e in zootecnia rappresenta l'incrocio propriamente detto perché è la forma più comune di incrocio. Oltre che soddisfare gli obiettivi del *linecrossing* (anche se in modo più accentuato) esso trova applicazione, nell'ambito di tutte le specie per la costituzione di nuove razze, utilizzando sia il fenomeno della *complementarietà*, che fa sì che il prodotto dell'incrocio presenti caratteristiche positive sia dell'una che dell'altra razza, sia il fenomeno dell'*eterosi* per alcuni caratteri quantitativi.

L'*incrocio tra specie* o *ibridazione interspecifica* è la forma meno comune e nella pratica interessa la cinologia solo per le implicazioni relative al caso del *Lupo Italiano* (originato da accoppiamenti tra lupo e cane domestico), il quale è soggetto a particolare normativa sia per la produzione che per la detenzione. Interessa inoltre, a livello accademico, negli studi filogenetici riguardo l'ipotesi sulla discendenza del cane domestico rispetto al lupo (ormai accettata quasi universalmente) o ad altre specie con origine comune come lo sciacallo e il coyote. Riguardo al prodotto degli accoppiamenti è da ricordare che l'incrocio tra le specie suddette dà luogo a prole fertile, cosa che non sempre è comune, anzi, un criterio di distinzione tra l'incrocio tra razze e quello tra specie è quello basato su questo aspetto, che generalmente è assente (prole sterile), (p. es.; una ibridazione interspecifica molto famosa è quella che intercorre tra l'*asino* e la *cavalla* che dà luogo al *mulo*, che è sterile). E' comunque interessante il fatto che l'ibridazione interspecifica può avvenire spontaneamente in natura tra le specie suddette (compreso il cane domestico). Ricordiamo che queste specie presentano lo stesso numero di cromosomi, quindi presentano anche grande affinità genetica.

Effetti dell'incrocio.

Si distinguono gli *effetti genetici* dell'incrocio, che riguardano un incremento della eterozigosi nella popolazione, dagli *effetti fenotipici*, che sono quelli riconducibili alle migliori performances della progenie di incrocio.

Nel primo caso, oppostamente a quanto avviene con la consanguineità, l'aumento della eterozigosi dipende dal grado di parentela esistente tra gli animali. Meno parenti sono gli animali e maggiore sarà l'incremento in eterozigosi, quindi, l'incrocio tra animali di razza diversa (*breedcrossing*), provocherà un incremento maggiore di quello tra animali della stessa razza (*linecrossing*). Il massimo di eterozigosi si avrà con l'incrocio interspecifico.

Nel secondo caso, le migliori performances si riscontrano specialmente nei caratteri a bassa ereditabilità [quelli concernenti la sfera riproduttiva (fertilità, prolificità, ecc..) e l'adattamento all'ambiente (resistenza alle malattie, longevità, ecc..)]. A questi effetti si fa riferimento con il termine generale di *vigore ibrido* o *eterosi*. Il *vigore ibrido*, proprio della progenie di incrocio (ibridi), è una caratteristica misurabile per i vari caratteri che lo presentano. La sua misura (in percentuale), è data dalla differenza che si riscontra nel valore del carattere fatto registrare dalla progenie di incrocio e quello medio del carattere espresso dai genitori delle due razze pure incrociate e rapportate a questa stessa media, moltiplicata per cento, secondo la formula seguente:

$$\text{eterosi} = \frac{(\text{media degli ibridi}) - (\text{media delle due razze pure})}{(\text{media delle due razze pure})} * 100$$

L'*eterosi* esiste se essa è superiore significativamente alla media delle due razze pure, perciò, quando il valore della progenie è intermedio a quello delle due razze pure il *vigore ibrido* è zero, o in altri termini, esso non esiste (a dispetto di quanto affermano alcuni). Il *vigore ibrido* determina gli effetti opposti a quelli dati dal fenomeno della *depressione da consanguineità*, ed è dovuto agli effetti genici di *dominanza* ed agli effetti genici di *interazione* tra geni di loci diversi (*epistatici*) che influenzano il carattere in considerazione. Per questo motivo, molti Autori fanno riferimento alla *consanguineità* e all'*incrocio* come ad una medaglia con facce diverse, che induce rispettivamente la *depressione da consanguineità* o l'*eterosi* sui caratteri dove sono presenti gli effetti genici non additivi. A questo proposito possiamo dire che, se un carattere quantitativo fosse influenzato solamente da effetti genici additivi, l'incrocio di animali quanto più lontani geneticamente

possibile, darebbe luogo ad individui esattamente intermedi, ma come abbiamo già detto, in questo caso il *vigore ibrido* è zero.

Le strategie di accoppiamento concernenti l'*incrocio* nelle specie da reddito sono molto numerose, ma nell'allevamento del cane e del gatto non si ha interesse alla produzione di animali di incrocio che presentino caratteristiche fini a se stesse e che non possono essere trasmesse; quindi non le prenderemo in considerazione. Tratteremo invece, pur brevemente, di un tipo di incrocio detto *grading-up* che corrisponde all'*incrocio di sostituzione* ma che può prestarsi a interpretazioni fuorvianti, anche se non errate.

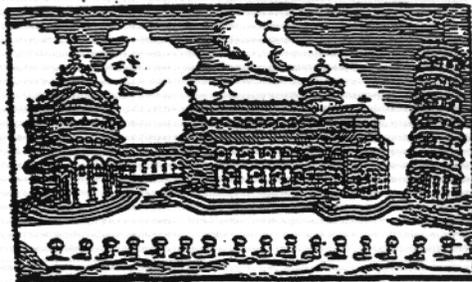
Lo schema tipico di incrocio nel *grading-up* consiste nel fare accoppiare le femmine dell'allevamento con maschi di un'altra razza allo scopo di sostituire la razza-popolazione originaria con la nuova razza, ritenuta superiore. Il processo continua eliminando i maschi meticci di prima generazione e facendo accoppiare le femmine meticce con maschi della nuova razza per quattro o cinque generazioni. In questo intervallo di tempo la percentuale di geni della vecchia razza, essendosi dimezzata ad ogni generazione, è andata quasi completamente persa (6,25% o 3,125%) e perciò si considera effettuata la sostituzione e si può iniziare ad utilizzare i maschi meticci per la selezione. Contemporaneamente è stato raggiunto lo scopo di aver elevato il livello genetico della popolazione di partenza.

Nell'allevamento del cane e del gatto, questo schema di utilizzazione di particolari maschi, considerati superiori, con le femmine geneticamente inferiori, proprie degli allevamenti costituiti da breve tempo, e la successiva ripetizione degli accoppiamenti dello stesso maschio con le proprie figlie e nipoti, viene suggerito da Robinson (1990), in quanto è abbastanza facile trovare e acquistare maschi eccellenti, ma oltremodo difficile acquistare femmine equivalenti poiché gli allevatori tendono normalmente a vendere le femmine inferiori. L'Autore conclude affermando che questa è l'essenza del *grading-up*, ma a nostro avviso, in questo caso si confondono gli effetti del backcross, che è una forma di *consanguineità* con il *grading-up* vero e proprio che non presume aumenti della *consanguineità* perché si utilizzano maschi diversi. Pur ammettendo che sia il *grading-up* sia gli *incroci allo scopo di generare nuove razze* sono forme particolari di incrocio che si distinguono da tutte le altre perché l'aumento di eterozigosi si ha solo all'inizio del procedimento (mentre in un secondo tempo si ha una riduzione della stessa), esse sono sempre forme di incrocio e non di *consanguineità* come il backcross. In tutti gli altri tipi di incrocio lo scopo è invece quello di far aumentare l'eterozigosi.

Considerazioni ulteriori sugli effetti di fattori legati alle decisioni dell'allevatore sulla variabilità genetica additiva dei caratteri di interesse (σ_A) e quindi sui risultati a lungo termine della *selezione* sono quelle inerenti l'impiego dei riproduttori con i *sistemi di accoppiamento*; in questo caso σ_A può essere influenzata drasticamente; infatti, si avrà una diminuzione della variabilità più accentuata rispetto a quella che si ha in seguito alla selezione con accoppiamento casuale dei selezionati quando gli stessi saranno impiegati in accoppiamenti in *consanguineità*, mentre si avrà un aumento di σ_A quando si permetterà l'immigrazione di individui provenienti da altre popolazioni, o più in generale quando si fa uso dell'*incrocio*. Nel primo caso (*consanguineità*), si arriverà alla fissazione dei geni (plateau di selezione) con individui omogenei in un tempo minore, ma la risposta totale alla selezione (incremento genetico) sarà inferiore rispetto all'uso dei riproduttori con accoppiamenti casuali. Nel secondo caso (*incrocio*) avremo gli effetti opposti, aumento della risposta totale ma in tempi più lunghi. Da quanto esposto, risulta evidente che l'uso della *consanguineità* è maggiormente consigliato quando si vogliono raggiungere risultati stabili per determinati caratteri quali, ad esempio, alcune tipologie di mantello o altri caratteri di conformazione che devono essere consoni allo standard di razza, mentre per caratteri per i quali si tende ad ottenere incrementi (senza limiti), quali ad esempio migliori performance di lavoro o migliori performance per i caratteri legati alla sfera riproduttiva e all'adattamento all'ambiente (maggiore fertilità, prolificità, resistenza alle malattie, longevità) essa diventa sconsigliabile in quanto provoca il fenomeno della *depressione da consanguineità*.

BIBLIOGRAFIA

- BALAKRISHNAN V.; SANGHVI L., 1968** – *Distance between populations on the basis of attribute date.* Biometrics, 24, 859-865.
- BELL J.S., 1993** – *Come ottenere quello che vuoi dal tuo programma di allevamento.* Cinologia, 4 (1): 25-31.
- BETTINI T.M., 1987** – *Elementi di Scienza Delle Produzioni Animali.* Edagricole, Bologna.
- BONETTI F., 1995** – *Zoagnostica del cane.* Ed. San Giorgio, Bologna.
- CAVALLI-SFORZA L., EDWARDS W., 1967** – *Phylogenetics analysis: models and estimations procedures.* Am. J. Human Gen., 19, 233-257.
- CIAMPOLINI R., GROHS C., LEOTTA R., LEVEZIEL H., CIANCI D. 1994** - *Use of microsatellites to investigate genetic diversity in four italian beef cattle breeds.* XXIV Int. Conf. Anim. Gen. Prague, 23-28 July 1994.
- CIAMPOLINI R., VAIMAN D., MAZZANTI E., LEVEZIEL H., CIANCI D. 1995** - *Analisi del Polimorfismo di marcatori microsatelliti mediante sequenziatore automatico per lo studio della variabilità genetica della razza bovina Marchigiana.* XII Congresso ASPA Grado Giugno 1995.
- FALCONER D.S., MACKAY T.F.C., 1996** – *Introduction to Quantitative Genetics.* Ed. Longman. England.
- FIORONE F., 1961** – *Le Razze Canine.* Ed. M. Confalonieri, Milano.
- FOLEY C.W., LASLEY J.F., OSWEILER G.D., 1979** – *Abnormalities of Companion Animals: Analysis of Heritability.* The Iowa State University Press, Ames, Iowa.
- GREGORIUS U., RYMAN N., REUTERWALL C., DRATCH P., 1983.** - *Genetic differentiation in four european subspecies of red deer (Cervus elaphus).* Heredity, 51, 561-580.
- JOHANSSON I., RENDEL J., 1982** – *Genetica e Allevamento Animale.* Ed. Edagricole, Bologna.
- LEOTTA R., 1999A** - *Principi di miglioramento genetico in cinologia. 1) Obiettivi, misurazioni, indagini sul tipo di controllo genico, stima dell'influenza relativa dell'ambiente e dell'eredità.* Cinologia 3, 35-40.
- LEOTTA R., 1999B** - *Principi di miglioramento genetico in cinologia. 2) Genealogia, parentela e consanguineità.* Cinologia. (in corso di stampa).
- LEOTTA R., 2000** - *Principi di miglioramento genetico in cinologia. 3)Metodi di selezione, sistemi di accoppiamento.* Cinologia. (in corso di stampa).
- LUSH J.L., 1945** – *Animal Breeding Plans.* 3d ed. Iowa College Press, Ames.
- LYNCH M., WALSH B., 1998** – *Genetics and Analysis of Quantitative Traits.* Sinauer Associates, Inc. Sunderland. Massachusetts, 01375 U.S.A.
- MATASSINO D., 1989** – *Miglioramento Genetico degli Animali Domestici. Cenni Storici.* REDA Ed. Collana l'Italia Agricola, Roma.
- MINVIELLE F., 1990** – *Principes d'amélioration génétique des animaux domestiques.* Les Presses De L'Université Laval, Québec, Canada.
- NEI M., 1972** – *Genetic distance between populations.* Am. Nat., 106, 283-292.
- NICHOLAS F.W., 1988** - *Veterinary Genetics.* Oxford Science Publications, Clarendon Press, Oxford, U.K.
- PAGNACCO G., 1997** – *Genetica Applicata alle Produzioni Animali.* Città Studi Edizioni, Milano.
- POWELL J., LEVENE H., DOBZHANSKY T., 1972** – *Chromosomal polymorphism in D. pseudobscura used for diagnosis of geographic origin.* Evolution, 26, 553-559.
- ROBINSON R., 1990** – *Genetics for Dog Breeders.* Pergamon Press, Oxford, U.K.
- ROBINSON R., 1991** – *Genetics for Cat Breeders.* Pergamon Press, Oxford, U.K.
- ROGERS J., 1972** – *Measure of genetic similarity and genetic distances.* Studies in Genetics VII, University of Texas Pub.
- STUFFLEBEAM C.E., 1989** – *Genetics of Domestic Animals.* Prentice Hall, Englewood Cliffs, New Jersey 07632.
- TINKER, N.A. AND MATHER, D.E., 1993** – *KIN: Software for computing kinship coefficients.* Journal of Heredity, 84, 238.
- TURNER H.N., YOUNG S.S.Y., 1969** – *Quantitative Genetics in Sheep Breeding.* Cornell University Press, Ithaca, New York.
- VAN VLECK L.D., POLLAK E.J, OLTENACU E.A.B., 1987** – *Genetica per le scienze Animali:* Ed. Italiana a cura di Leotta R., Taccini F., Russo C. Ed. S.E.U. Servizio Editoriale Universitario di Pisa.
- WRIGHT S., 1921** – *Systems of Mating.* I Genetics 6: 111-178.



L'Azienda Comunale per il Diritto allo Studio Universitario ha determinato il prezzo della presente pubblicazione calcolando i soli costi di produzione nell'ambito della politica regionale per il diritto allo studio universitario.

CAMPIONE
GRATUITO FUORI
COMMERCIO



NT025/01

L. 4.000 € 2,07 IVA inclusa