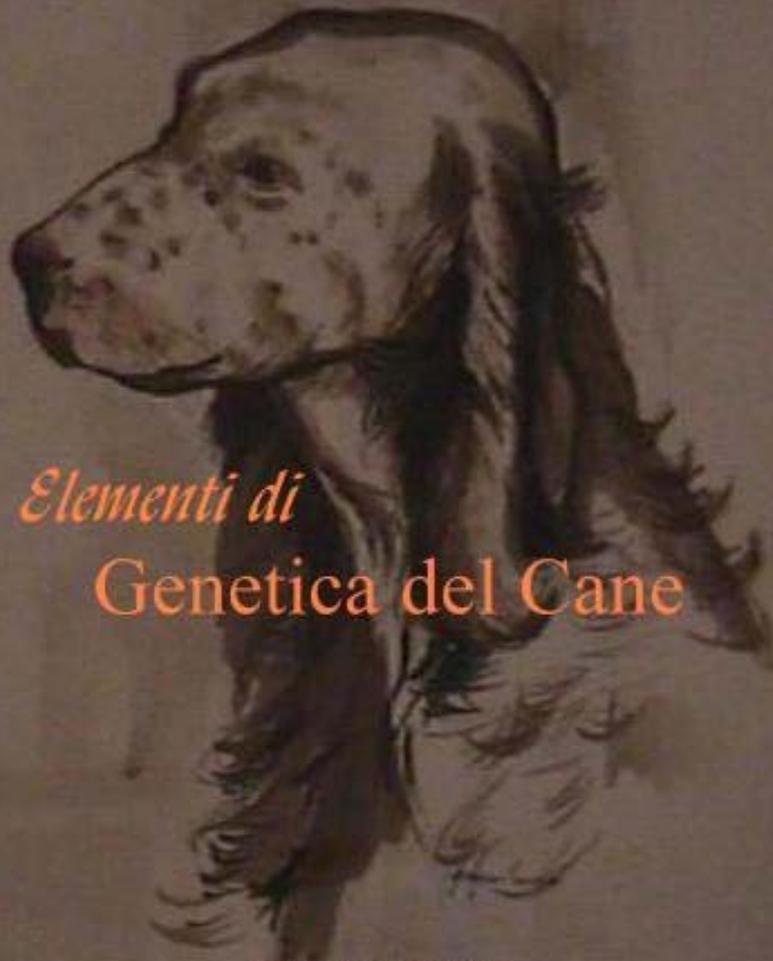


*Roberto Leotta*



*Elementi di*  
**Genetica del Cane**

Ottobre 2005

Facoltà di Medicina Veterinaria  
Università di Pisa

Stampato a cura del Dipartimento di Produzioni Animali - Università di Pisa.  
Depositato ai sensi del D.L. Luogotenenziale n° 660 del 31/08/1945.

*“Vi sono quelli che  
vogliono sapere  
tanto per sapere,  
e ciò è curiosità;  
altri perché si  
sappia che loro  
sanno,  
e questo è vanità;  
altri che studiano  
per vendere il loro  
sapere per denaro  
o per onori,  
ed è cosa turpe;  
Chi vuole sapere  
per propria  
edificazione,  
compie un’azione  
prudente;  
chi infine studia  
per edificare gli  
altri  
compie opera di  
carità.”*

*Sant’ Agostino*

Roberto Leotta è  
Professore Associato di  
‘Zootecnica Generale e Miglioramento Genetico’  
presso il Dipartimento di Produzioni Animali dell’Università di Pisa.  
Facoltà di Medicina Veterinaria di Pisa  
Viale Delle Piagge, 2 - Pisa  
e:mail rleot@vet.unipi.it

[Illustrazione in copertina di Tiziana Gargano]

## PREFAZIONE

La motivazione principale per la stesura del presente lavoro è stata quella di fornire allo studente uno strumento, scritto nella nostra lingua, per l'approccio allo studio della genetica del cane che fosse collegato alla genetica delle altre specie animali.

I principi che regolano la genetica, nelle sue diverse branche, (*genetica biochimica o molecolare, genetica mendeliana, genetica di popolazione, genetica quantitativa, citogenetica, ecc.*) sono comuni a tutte le specie animali. È quindi certamente utile affrontare lo studio della materia tenendo presenti gli studi e le applicazioni degli stessi già operati nelle altre specie, senza chiudersi in un ambito ristretto seguendo l'idea errata che *'la genetica del cane sia cosa diversa da quella delle altre specie'*.

Già in precedenza avevamo affrontato questa necessità con la stesura di un lavoro che ha riguardato l'applicazione dei principi inerenti il *miglioramento genetico negli animali da compagnia*.

L'opera presente è volta quindi a riempire alcuni spazi riguardanti le basi della genetica ed è composta di tre parti:

- nella **prima parte** abbiamo considerato argomenti di base, come i cenni storici sull'evoluzione della genetica animale, le origini del cane, la simbologia, con una notevole sezione dedicata alla terminologia generale (glossario), che abbiamo ritenuto utile presentare inizialmente, al contrario di quanto viene fatto usualmente nei testi e per questo, a nostro parere, spesso trascurata dallo studente,
- nella **seconda parte** è trattata la genetica mendeliana e le sue eccezioni, con quei collegamenti alla genetica delle altre specie che non sempre trova riscontro nei trattati di genetica del cane, anche in lingua inglese,
- nella **terza parte** è trattata la genetica dei mantelli del cane, che è la parte della genetica più vicina ai cinofili e per la stesura della quale abbiamo dovuto rivedere diverse informazioni precedenti, che recentemente hanno subito cambiamenti notevoli in seguito ai risultati di studi condotti con l'applicazione della cosiddetta ingegneria genetica.

In edizioni successive saranno apportati ampliamenti, riguardo ad argomenti non ancora considerati.

Abbiamo scelto di presentare l'opera in forma di *e-book* per diversi motivi:

- il primo essendo quello che la scienza non dovrebbe avere costo ed essere fruibile da chiunque,
- il secondo è collegato al fatto che la versione *e-book* consente alcune facilitazioni non possibili con la versione stampata; in effetti, per l'apprezzamento dei colori dei mantelli del cane, una stampa su carta a colori

è proibitiva per i costi connessi, ma parlare di colori con foto in bianco e nero è quasi inutile. Inoltre, l'uso di un computer (o un palmare) consente la ricerca ed il reperimento di informazioni all'interno del testo in modo più veloce rispetto a quello manuale su un testo, compresa l'utilizzazione dei *bookmarks*.

### **Ringraziamenti**

Desidero ringraziare la Professoressa Sheila M. Schmutz dell'Università del Saskatchewan (Canada), per aver cortesemente concesso l'uso della maggior parte delle foto sui mantelli del cane e per aver fornito importanti chiarimenti intorno ad alcuni quesiti. Un ringraziamento particolare va alla Dottoressa Barbara Voltini per aver revisionato il testo.

Tutti gli errori presenti nel testo sono da attribuire al sottoscritto.

Questo lavoro è dedicato a tutti coloro che amano i cani e la genetica.

Roberto Leotta

Pisa, Ottobre 2005

## **INDICE PARTE PRIMA**

Presentazione.....	1
Cenni storici: La genetica e il miglioramento genetico.....	2-7
Il cane: generalità.....	8-9
Origini del cane.....	9-10
Domesticazione.....	10-12
Simbologia.....	13-14
Terminologia.....	14-48
Credenze errate e idee antiquate in genetica animale.....	49
• <i>Eredità dei Caratteri Acquisiti</i> .....	49
• <i>Atavismo</i> .....	50
• <i>Nicking</i> .....	50
• <i>Prepotenza</i> .....	51
• <i>Impressione materna</i> .....	52
• <i>Telegonia</i> .....	52
• <i>Sangue</i> .....	53
Bibliografia.....	54
Indice Analitico Parte Prima.....	55-58

## INDICE PARTE SECONDA

Presentazione.....	59
Genetica Mendeliana.....	59-61
La Legge della Segregazione.....	61-65
La Legge dell'Indipendenza.....	65-72
Dominanza incompleta o parziale e Codominanza: una Eccezione (apparente) ai rapporti di Mendel.....	73-74
Sovradominanza.....	75
Alleli multipli (o Poliallelia).....	75-77
Genotipi e Geni Letali, Disvitali e Subletali.....	78-81
Rilevamento ed eliminazione dei geni recessivi.....	81-85
Effetti Pleiotropici.....	85-86
Espressività Variabile.....	86-87
Penetranza Incompleta.....	87-89
Variazioni nei Rapporti dei Diibridi.....	89
• <i>Letalità</i> .....	89
• <i>Epistasi</i> .....	90
1. <i>Epistasi recessiva</i> .....	90
2. <i>Epistasi dominante</i> .....	92
• <i>Effetti mimici</i> .....	92
Tabella variazioni rapporti F <sub>2</sub> .....	97
Fenocopie ed Effetti Ambientali.....	98
Implicazioni Pratiche.....	99
Riassunto.....	100
Bibliografia.....	102
Indice Analitico Parte Seconda.....	103-104

## **INDICE PARTE TERZA**

Presentazione.....	105-106
Introduzione.....	107-108
Il processo della Pigmentazione.....	109-119
Agouti, (A).....	119-124
Estensione, (E) .....	124-127
Brindle, (Br) -Tigrato.....	128-130
Brown, (B) - Marrone.....	130-132
Diluizione, (D).....	133-135
Albinismo, (C).....	135-138
Diluizione Pink-eyed, (P).....	138-139
Slate-grey, (Sg).....	140
Diluizione Powder Puff (PP).....	140
Merle, (M).....	140-142
Arlecchino, (H).....	143-144
Tweed, (Tw).....	144
Nero, (K).....	144-145
Diluizione CN o Neutropenia ciclica.....	145
Grigio nei punti tan, (Grp).....	145
Ingrigimento progressivo, (G).....	146-148
Spotting, (S).....	148-151
Ticking, (T).....	151-153
Flecking, (F).....	153
White, (W).....	154
Roan, (R).....	154
Intenso, (Int).....	154-155
Il Mantello Bianco.....	155-156
Struttura del mantello.....	156
Lunghezza del pelo, (L).....	156
Nudo, (Hr).....	157
Nudo Americano, (Ha).....	157
Pelo Duro, (Wh).....	157-158
Pelo Ricciuto crespo, Kinky, (K).....	158
Pelo Ricciuto corto, Curly (Cu).....	158-159
Pelo Ondulato, Wavy, (Wa).....	159
Pelo Ondulato Ripple, (Rp).....	159
Pelo a Spirale, Whorls (Wo).....	159
Cresta Reversa, (Ds).....	159-160
Considerazioni finali .....	160-161
Terminologia dei mantelli.....	162-164
Bibliografia.....	165-166
Indice Analitico Parte Terza .....	167-168
Indice Analitico Totale.....	169-174

# PARTE PRIMA

*Cenni storici: La genetica e il miglioramento genetico*

*Il cane: generalità*

*Origini del cane*

*Domesticazione*

*Simbologia*

*Terminologia*

*Credenze errate e idee antiquate in genetica animale*

- *Eredità dei Caratteri Acquisiti*
- *Atavismo*
- *Nicking*
- *Prepotenza*
- *Impressione materna*
- *Telegonia*
- *Sangue*

*Bibliografia*

*Indice Analitico Parte Prima*

# Cenni storici

## La genetica e il miglioramento genetico

La *genetica* è lo studio delle variazioni e dell'eredità negli animali<sup>1</sup> e nelle piante<sup>2</sup>, mentre il *miglioramento genetico*<sup>3</sup> è l'applicazione dei principi di genetica con il fine di migliorare gli animali stessi.

Lo studio e l'applicazione della genetica animale sono suddivise in tre aree principali classiche (Van Vleck *et al.* 1999): la *genetica mendeliana*, la *genetica di popolazione* e la *genetica quantitativa*.

I principi di trasmissione del materiale genetico da una generazione all'altra sono le basi della *genetica mendeliana*. Le leggi dell'eredità fattoriale furono formulate per prime nel 1865 dal monaco austriaco Gregor Mendel in seguito ai risultati dei suoi esperimenti con i piselli.

Esse furono pressochè ignorate fino all'inizio del 1900, quando tre botanici, Correns, De Vries e Tschermak, dettero credito alla riscoperta delle leggi di Mendel. Nel 1902 William Bateson, dai suoi esperimenti con i polli, fornì la prima prova che i 'corpuscoli' di Mendel sono le basi dell'eredità sia negli animali che nelle piante. Nel 1906 Bateson dette anche la classica definizione della genetica intesa come campo di studio: "*la genetica è la scienza che si occupa di eredità e variazioni, con l'intento di scoprire le leggi che regolano la somiglianza e le differenze negli individui legati da relazioni di parentela*", (Hutt 1985). Costui era il principale sostenitore dei principi di

---

<sup>1</sup> Inclusi, uomo e cane.

<sup>2</sup> Nel prosieguo della trattazione non faremo più riferimento alle piante in quanto esulano dal nostro interesse.

<sup>3</sup> Si intende con esso l'attuazione dei mezzi atti al miglioramento genetico (e quindi alla modifica permanente) di caratteri scelti in funzione utilitaristica umana [scopi che non sempre coincidono con quelli utili al benessere animale]; per esempio, la conformazione corporea, la produzione di latte per le mucche, di uova per le galline, il comportamento, ecc..

Mendel, in opposizione ai biometrici (biologi matematici) che erano i principali oppositori di queste nuove idee durante le prime due decadi del ventesimo secolo. Inoltre, Bateson coniò alcune parole tecniche della genetica come *omozigote*, *eterozigote*, *allelomorfo* che adesso sono di uso comune. Un botanico, Wilhelm Johannson, introdusse nel 1906 i termini, oggi ancora più comuni, di *gene*, *genotipo* e *fenotipo*.

Sebbene la genetica mendeliana abbia una importanza diretta relativamente piccola nel miglioramento animale, i principi della genetica mendeliana sono la base per due aree specializzate della genetica con maggiori implicazioni nel miglioramento animale - la genetica di popolazione e la genetica quantitativa.

La *genetica di popolazione*, in termini semplici, si occupa dello studio delle variazioni, nelle generazioni successive (nel tempo), delle frequenze geniche e genotipiche nelle popolazioni in riproduzione. La legge di Hardy-Weinberg, è il fondamento della genetica di popolazione e fu formulata, contemporaneamente, nel 1908 dal matematico inglese G. H. Hardy e dal fisico tedesco W. Weinberg. La genetica di popolazione è importante alla comprensione di quali caratteri, desiderabili o no, possano risultare fissati o continuare ad esibire variazione nelle popolazioni naturali. Inoltre, i principi della genetica di popolazione possono essere applicati al disegno di strategie di selezione atte ad aumentare le frequenze dei geni desiderabili o, viceversa, ad eliminare geni deleteri.

La *genetica quantitativa* si occupa dei caratteri quantitativi (o complessi, o a distribuzione continua), ed è concettualmente la più difficile delle tre aree, perché gli effetti individuali dei geni non possono essere osservati o misurati (per definizione) e perché si ipotizza che molti geni contribuiscano all'espressione di caratteri quali ad es. la produzione di latte della cagna, l'accrescimento o la numerosità della nidiata. La teoria della selezione per tali caratteri è ulteriormente complicata da influenze casuali dell'ambiente ed altri fattori non genetici che tendono a mascherare gli effetti combinati dei molti geni che influenzano il carattere. La risposta alla selezione per i caratteri quantitativi, generalmente ha un maggior valore monetario potenziale rispetto alla selezione per caratteri a eredità semplice nelle specie da reddito. Sebbene la teoria della selezione per i caratteri quantitativi sia spesso ritenuta più difficile da comprendere, i principi di base risiedono sulla genetica Mendeliana e di popolazione. Questi principi di genetica, combinati con concetti statistici relativamente semplici, formano la base della genetica quantitativa. I primi leaders in questo

campo furono R. A. Fisher in Inghilterra e Sewall Wright negli Stati Uniti, che colmarono il gap intellettuale tra i primi Mendeliani ed i seguaci del biometrico inglese Francis Galton e, in seguito, Karl Pearson. Già prima della riscoperta delle leggi di Mendel, Galton e Pearson, usando i mezzi statistici della regressione e correlazione, avevano scoperto il principio che la similarità tra un animale e i suoi discendenti diminuisce di un mezzo da una generazione alla successiva. Per esempio, essi trovarono che la correlazione tra le osservazioni attuate su di un genitore e quelle relative del figlio, è due volte la correlazione tra le osservazioni del nonno e del proprio nipote. Per molti anni né i Mendeliani<sup>4</sup> né i biometrici vollero riconoscere la validità dei principi altrui. La difficoltà maggiore era data dal fatto che i risultati dei Mendeliani venivano espressi in termini di frequenze dei genotipi e fenotipi, mentre i risultati dei biometrici lo erano in termini di correlazioni e regressioni. Finalmente, comunque, Fisher e Wright dimostrarono che le frequenze Mendeliane erano la base delle correlazioni biometriche.

La storia del miglioramento animale iniziò probabilmente prima della storia scritta, con la *domesticazione* degli animali. Sebbene la domesticazione possa essere stata accidentale in alcuni casi, in altri deve esserci stata selezione intenzionale per animali più amichevoli e trattabili. I caratteri del comportamento, inteso come termine globale per i caratteri necessari per la domesticazione, sono caratteri quantitativi (implicanti molti geni). La selezione per l'affinità agli uomini è stata più importante con il cane che con altre specie. Il cane fu probabilmente la prima specie addomesticata e risalente a circa 12000-15000 anni addietro, con tipi di razze distinte risalenti ad oltre 3000-4000 anni fa. Il cane, probabilmente derivato dal lupo, fu il solo animale ad essere stato addomesticato indipendentemente in Europa ed in Nord America.

Nelle altre specie, la selezione per la migliore performance progredì molto lentamente, primariamente attraverso un migliore adattamento all'ambiente. La maggior parte dei caratteri di performance sono quantitativi. Il migliore esempio di selezione per caratteri di performance è fornito dai vari tipi di cane. Basti pensare ai vari tipi di cani ad attitudine diversa, per mole e per

---

<sup>4</sup> I mendeliani (dei quali Wright era un esponente) insistevano sull'uso di *entità non osservate* ('geni'), e di forze ('cause') che i biometrici non ammettevano: per essi la causalità era un concetto sorpassato ed esisteva solo la correlazione tra le variabili osservate [ Shipley, B., 2000 *Cause and Correlation in Biology. A user's guide to Path Analysis, Structural Equation and Causal Inference*. Cambridge University Press.

tipo di lavoro; per la guerra (anticamente), la caccia, la guardia, il tiro da slitta, la difesa, la compagnia e, più recentemente, ricerca di persone scomparse, antidroga, guida per non vedenti, pet therapy, agility, ecc... La selezione per tali diversi tipi e differenti caratteri di performance ha proceduto per molte centinaia di anni con i primitivi sistemi di identificazione e registrazione disponibili, quando usate, a quei tempi.

La registrazione delle performances e l'identificazione attendibile sono adesso accettate universalmente come il fondamento necessario per il progresso nella selezione per i caratteri quantitativi. Le registrazioni forniscono le basi per il disegno ottimale delle strategie di miglioramento, quali quelle ottenute in seguito a *prove di performance* (selezione basata sulle proprie registrazioni), o quelle in seguito a *prove di progenie* (selezione basata sulle registrazioni rilevate dai figli)

Il miglioramento animale riconosce come padre un allevatore Inglese del diciottesimo secolo, Robert Bakewell. Il suo successo come allevatore viene attribuito alla sua cura nella rilevazione delle registrazioni ed all'uso della consanguineità per fissare il tipo desiderato. Egli fondò la razza di cavalli Shire, la vecchia razza di bovini da carne Longhorn, e la razza di ovini Leicester. Molti detti attribuiti a Bakewell hanno significato ancora oggi e, come Bakewell probabilmente aveva inteso, sono veri solamente "sulla media" e non ogni volta. "*Bello genera bello*" intende semplicemente che genitori superiori sono probabilmente produttori di progenie superiore rispetto a genitori più scadenti. Ma, "*bello non sempre genera bello*" disse Jay Lush, padre del moderno miglioramento animale. In altri termini, alcuni figli dei migliori genitori possono essere inferiori ad alcuni figli dei peggiori genitori. Il caso gioca un ruolo nel successo di un particolare accoppiamento. Similmente, l'assioma "*accoppia il migliore con il migliore,*" sebbene fondamentalmente accettabile, richiede la frase aggiuntiva "*e spera per il meglio,*" poiché l'animale che appare migliore può non essere geneticamente il migliore. La meta dell'allevatore è quella di fare il migliore uso delle registrazioni disponibili per rendere massima la probabilità di selezionare gli animali migliori (Van Vleck *et al.* 1999). L'esempio migliore di tali registrazioni per una specifica razza è quello fornito dal libro genealogico.

Il primo libro genealogico di razza, è associato al cavallo Purosangue Inglese. Una Introduzione al '*General Stud Book*' ebbe inizio nel 1791 per registrare il pedigree dei *performers*, intendendo quei cavalli che risultavano vincitori di gare. Sfortunatamente la maggior parte degli altri libri genealogici

quali il '*Coates Herdbook*' della razza di bovini Shorthorn, nel 1882, il primo libro genealogico bovino, dettero importanza soltanto all'informazione relativa al pedigree - nome degli avi - e non alle performances. La maggior parte dei libri genealogici hanno inizio come '*libri aperti*' ed in seguito, eventualmente, diventano '*chiusi*', significando che soltanto gli animali con genitori presenti nel libro sono eleggibili per la registrazione nel libro e quindi sono detti *di razza pura*, '*pure breed*'. All'inizio di un libro, e per un periodo di tempo, il libro è aperto agli animali che presentano performances superiori. Sfortunatamente, la performance spesso non era richiesta come criterio per la registrazione dopo che il libro sia stato chiuso. Sia le informazioni relative al pedigree che le registrazioni di performance sono importanti per la valutazione genetica. Le informazioni da pedigree senza registrazioni di performances sono praticamente inutili (Van Vleck *et al.* 1999).

Gli stessi A.A. riportano gli esempi notevoli del valore delle registrazioni ed identificazione dei programmi delle Associazioni del '*Dairy Herd Improvement*' (DHI) che iniziarono come cooperative di Associazioni di Prova per Vacche nel 1906 negli Stati Uniti. Sebbene le registrazioni furono originariamente intese per la conduzione aziendale, esse forniscono la fonte di dati per i metodi più avanzati di valutazione genetica dei tori riproduttori da latte. I tori migliori possono produrre migliaia di figli ogni anno, attraverso l'inseminazione artificiale. La combinazione delle registrazioni del DHI, la valutazione delle stesse tramite computer, e la disseminazione dei geni dei migliori tori attraverso l'inseminazione artificiale ha portato ad una delle storie di maggior successo nel miglioramento animale. La disponibilità di registrazioni per la valutazione e l'inseminazione artificiale hanno consentito l'utilizzazione dei migliori tori e gli allevatori progettarono programmi di miglioramento che portarono, tra il 1958 ed il 1980, nel nord-est degli Stati Uniti, all'aumento produzione media di latte per lattazione da 5500 a 8000 chili. Dell'aumento totale, circa il *40 per cento* viene attribuito ad un aumentato merito genetico.

Usando le teorie di Wright, Lush nel 1930 stabilì i fondamenti dei moderni metodi di stima del merito degli animali per scopi riproduttivi, cioè, i *valori riproduttivi*. Dopo Lush, C.R. Henderson della Università di Cornell e Sir Alan Robertson dell'Università di Edinburgh svilupparono, agli inizi degli anni 1950 metodi di valutazione computerizzata dei tori da latte che hanno determinato la maggior parte del miglioramento genetico ottenuto dall'industria del latte. Henderson, durante i successivi

25 anni, sviluppò la maggior parte dei più avanzati sistemi di valutazione genetica in uso per la riproduzione dei bovini da latte e da carne. Questi sistemi hanno acquisito possibilità di implementazione anche grazie allo sviluppo straordinario che si è avuto nella potenza e velocità dei computer negli ultimi decenni. Attualmente, questi sistemi hanno iniziato ad essere usati anche nella specie canina e lo saranno sicuramente sempre più in avvenire.

Il progresso genetico, in contrasto con il progresso dovuto ad una migliore conduzione aziendale, è permanente.

In passato l'allevamento animale era nelle mani di alcuni 'allevatori' ben distinti, individui che sembravano avere specifiche arti ed abilità nel '*produrre buoni animali da riproduzione*'. Oggi, l'allevamento animale è dominato molto da scienza e tecnologia. In alcune specie, l'allevamento animale è nelle mani di grandi compagnie ed il ruolo dei singoli allevatori sembra essere diminuito. Ci sono molte ragioni per questo cambiamento. In primo luogo, l'industria dell'allevamento animale ha adottato principi scientifici: '*osservare*' è stato sostituito da '*misurare*' e l'intuizione è stata sostituita in parte dal calcolo e dalla proiezione scientifica. Altri sviluppi maggiori sono stati causati dall'introduzione delle *biotecnologie*. Queste tecnologie rientrano generalmente in due categorie, *riproduttive* e *molecolari*. Non tutte le biotecnologie sono nuove: l'inseminazione artificiale è stata introdotta nella specie bovina negli anni 50'. E' indubbio che questa tecnologia abbia avuto un impatto enorme sulle quote di miglioramento genetico nei bovini da latte e conseguentemente, sulla struttura dei programmi di riproduzione animale. Oggi, tecnologie quali la raccolta degli ovuli, la fecondazione 'in vitro', il trasferimento embrionale, la clonazione di individui, la clonazione di geni e la selezione con l'uso di marcatori del DNA sono tutte disponibili. Alcune delle tecnologie sono già applicate in diverse specie da reddito, altre sono in via di sviluppo, o in attesa di applicazione. Infine, il rapido sviluppo dei computer e della tecnologia dell'informazione ha influenzato enormemente la raccolta dei dati e le procedure di valutazione genetica nelle popolazioni animali, permettendo attualmente, confronti validi dei valori riproduttivi tra allevamenti, razze o nazioni (Kinghorn *et al.* 2000), e la loro applicazione porterà giovamento anche al miglioramento delle razze della specie canina.

## Il cane: generalità

Il cane è un mammifero di Carnivori Fissipedi della famiglia Canidi appartenente al Genere (*Canis*). Nell'uso comune, s'intende di solito il cane domestico, di mole relativamente cospicua<sup>5</sup>, fronte più rialzata rispetto agli altri generi di Canidi, coda sempre più corta della metà della lunghezza del corpo, pupilla rotondeggiante. I cani vivono in gruppi familiari assai stabili e mostrano tendenze gregarie, con una certa organizzazione sociale e attività coordinate, per esempio per la caccia. Complessivamente, i moduli comportamentali del cane (formazione di gerarchie, movimenti espressivi di minaccia, sottomissione, ecc.) sono assai simili a quelli del lupo. Il genere *canis* comprende 9<sup>6</sup> specie:

- il lupo grigio (*c. lupus*<sup>7</sup>),
- il lupo rosso (*c. rufus*),
- lo sciacallo dorato (*c. aureus*),
- lo sciacallo dalla gualdrappa (*c. mesomelas*),
- lo sciacallo grigio (*c. anthus*),
- lo sciacallo striato (*c. adustus*),
- il coyote (*c. latrans*),
- il caberù o cane del Semien o lupo etiope (*canis simensis*),
- il cane domestico (*canis familiaris*), diffuso in tutto il mondo.

Col nome di cane sono designati altri generi:

- il cane dalle orecchie corte (*a. microtis*), genere *Atelocynus*;
- il cane procione (*n. procyonoides*), genere *Nyctereutes*;
- lo speoto o cane dei boschi (*s. venaticus*), genere *Speothos*;
- il licaone o cane cacciatore africano (*l. pictus*), genere *Lycaon*.

---

<sup>5</sup> Con più di 350 razze attualmente riconosciute dalla Federazione Canina Internazionale e quindi con grandissima variabilità di mole e taglia.

<sup>6</sup> 8 di queste sono basate su Novak, R.M., 1999 *Walkers's Mammals of the World*. The Jonhson Hopkins University Press, Baltimore, Maryland. e una ( lo sciacallo grigio) è riportata da Arnoldo Mondadori Editore S.p.A (Editor), 2002 *Millennium Panorama. Nuovissima Enciclopedia De Agostini*. Istituto Geografico De Agostini, Novara.

<sup>7</sup> La nomenclatura scientifica fa riferimento a quella stabilita da Linneo nella quale il primo termine indica il *genere* ed il secondo la *specie*.

Il nome “cane” viene usato impropriamente anche per designare animali non appartenenti alla famiglia Canidi, quali: il cane delle praterie, altro nome del roditore cinomio (*cynomys ludovicianis*), il *cane marino*, sinonimo di foca comune; il *cane volante*, nome comune di pipistrelli della famiglia Pteropidi.

## Origini del cane

Le origini del cane domestico (*canis familiaris*) sono state controverse per lungo tempo, per il motivo che la classificazione basata sui confronti tra i reperti archeologici fossili ritrovati in varie parti del mondo è difficoltosa e per il fatto il cane presenta lo stesso numero di cromosomi degli altri appartenenti al genere *canis*. Inoltre, tra alcune di queste specie è stata dimostrata interfecondità anche se tra di esse si presentano in natura ‘barriere sessuali’ di origine psichica che, in condizioni normali, impediscono gli accoppiamenti tra specie. Per tutti questi motivi esistevano ipotesi di origine singola (v. lupo) e multipla (v. lupo, sciacallo, coyote). Tra queste ultime, vale ricordare quella di Lorenz, che attribuiva le origini di diverse razze di cani quali le nordiche ai lupi<sup>8</sup> e quelle di altre razze di cani allo sciacallo, in base ai risultati di studi sul comportamento (Lorenz 1978b, 1978a). Altri studi basati su reperti fossili e sul DNA mitocondriale (mtDNA), ipotizzano origini multiple, con relativa diversificazione dal lupo<sup>9</sup> risalente a circa 100 mila anni fa (Savolainen and Lundeberg 2001).

Attualmente, la maggior parte degli studiosi concorda nell’attribuzione delle origini del cane domestico al lupo grigio (Robinson 1990; Wayne and Vilà 2001); ipotesi supportate da studi di genetica molecolare che mostrano un grosso numero di alleli microsatelliti e di sequenze di mtDNA mitocondriale<sup>10</sup> in

---

<sup>8</sup> Per la loro tendenza ad essere meno dipendenti dall’uomo, rispetto a quelle derivate dallo sciacallo.

<sup>9</sup> La diversificazione viene attribuita al processo di domesticazione attuato dall’uomo.

<sup>10</sup> Il mitocondrio è un organulo cellulare presente in numero di circa 100 unità per cellula. Si suppone che fosse, originariamente, un organismo libero, che entrò in simbiosi durante la formazione della cellula eucariota. Questo organulo ha la propria molecola di DNA (presente in circa 10 copie di mtDNA per mitocondrio), che ricorda abbastanza quella batterica e questa è una delle molte prove che documentano la sua origine simbiotica. Una importante caratteristica del mitocondrio è quella che, essendo un organulo estranucleare, esso viene trasmesso per via materna (con il citoplasma dell’ovulo) e non sottostà ai fenomeni di riassortimento

comune tra le due specie (Wayne and Vilà 2001). Questi ultimi riportano che le differenze nelle sequenze di DNA mitocondriale tra cane e lupo ammontano a circa il 2%, mentre quelle riscontrate tra cane e coyote (il ‘parente’ più simile) sono del 7,5%. È importante notare che differenze del 2% rientrano nell’intervallo di variabilità osservata nelle popolazioni selvatiche dei lupi.

Lo stesso numero cromosomico presentato dal cane (78) è condiviso oltre che da tutte le altre specie del genere *canis* anche da altri generi:

- il cuone (*chrisocyon alpinus*),
- il licaone (*lycaon pictus*).

Altre specie dei generi appartenenti alla sottofamiglia dei *canini*, famiglia *canidi* e che comprendono tutti i generi di volpi (*vulpes*, *fennecus*, *alopex*, *urocyon*, *lycolopex*, *pseudalopex*, *cerdocyon*), fino all’otocione (*otocyon megalotis*) presentano numero di cromosomi variabile da 36 a 76 (Wayne and Vilà 2001).

## Domesticazione

La *domesticazione degli animali* porta a lenti ma notevoli cambiamenti dell’equilibrio fisiologico e del modo di vita delle singole specie, con la comparsa di caratteri nuovi ottenuti attraverso la selezione dei singoli individui. In genere, gli animali domestici se tornano allo stato selvatico tendono a riacquistare i caratteri originali, in tempi diversi (p. es., il cavallo più velocemente della pecora, essendo quest’ultima la più ‘domestica’ della specie da reddito).

È facile presumere che, fin dai tempi più remoti l’uomo abbia selezionato gli animali che dimostravano minore timore per l’uomo stesso e che quindi avevano minore tendenza a

---

propri dell’unione del gamete maschile con quello femminile di tutte le specie a riproduzione sessuata. Ciò consente quindi studi evolutivi che consentono uno sguardo nel passato più lontano di quelli basati sul DNA nucleare.

Il DNA mitocondriale è stato utilizzato negli studi di evoluzione molecolare. Questo tipo di DNA presenta inoltre, un tasso di mutazione nella quota di divergenza evolutiva calcolato a circa 1 mutazione ogni 12000 anni, nella regione del mtDNA usata per gli studi (CR = Control Region, regione del DNA, non-codificante, ma che contiene la maggior parte dei siti che sono coinvolti nella regolazione della replicazione e trascrizione e usata comunemente per analisi legali anche nell’uomo). Per questo motivo è stato ampiamente utilizzato per ricostruire le relazioni evolutive tra specie diverse. L’mtDNA viene anche detto ‘orologio biologico’.

riconquistare la libertà. Il cane (come il lupo) è un animale che ha una struttura sociale ben radicata e riconosce il capobranco nella persona che lo alleva, specialmente se il rapporto è stabilito in giovane età; cosa che si suppone si sia verificata quando qualche nostro antenato (cacciatore-raccoglitore) sia venuto in contatto con cuccioli antenati dei cuccioli del moderno cane, dei quali presumibilmente poteva aver ucciso la madre o averne scoperto la tana durante una assenza della stessa.

La presenza di razze ben distinte (quindi con fissazione di diversi caratteri, sia morfologici che comportamentali), avvenne già in epoca molto antica in Oriente e nel Medio Oriente; vedi l'antico *molosso assiro*, impiegato nella guerra (la cui origine, come quella di tutti gli attuali molossi, è verosimilmente ascritta all'antico Mastino Tibetano) ed i *levrieri* degli antichi Egiziani, nonché, in epoca Romana la descrizione di razze da *guardia*, *caccia* e *pastore* di Columella.

Nel Nord America la più antica razza esistente è il *cane nudo messicano* o *Xoloitzcuintle*, che presenta, curiosamente,<sup>11</sup> sequenze identiche o molto simili a quelle di altre antiche razze del Vecchio Mondo (Vilà *et al.* 1999) attualmente presenti nel bacino Mediterraneo e, come da essi stessi notato, non con altre popolazioni di lupi presenti del Nord America. Ciò, può darci un'idea dell'incertezza che tutt'ora regna, nella letteratura scientifica, nell'attribuzione dell'origine delle varie razze canine.

Altre razze di cani molto antiche sono il *dingo* ed il *cane canoro della Nuova Guinea* che presentano una maggiore diversità genetica rispetto alle altre, verosimilmente dovuta all'isolamento ed alla piccola dimensione delle popolazioni di *fondazione*; si pensa che queste razze siano state introdotte circa 6000 anni fa da antichi viaggiatori (Corbett 1995).

Riguardo alle modificazioni indotte dal processo di domesticazione nei caratteri morfologici e comportamentali è da segnalare quanto riportato da esperimenti (Trut 2001) di domesticazione effettuati su volpi rosse (*vulpes vulpes*), in Siberia, nei quali si è visto che nelle linee di animali selezionati per la domesticazione, nell'arco di 8-10 generazioni, si sono avute modificazioni interessanti non solo dei caratteri comportamentali (*comportamento simile al cane, minor timore dell'uomo, gelosia rispetto ad altri simili, tendenza a seguire*

---

<sup>11</sup> N.B. (Le razze in oggetto sono discendenti da quelle dell'antico Egitto, fra le quali il *cane dei faraoni*, *podenchi*, *cirneco dell'etna*). Gli AA. riportano la spiegazione (conforme a quella del mondo accademico ufficiale) della presenza dello *xolotzcuintle* in America come dovuta alla migrazione dei primi Americani attraverso lo stretto di Bering oltre 10000 anni fa.

*l'uomo*), ma anche tutta una serie di modificazioni di caratteri fisiologici (*accelerata apertura degli occhi e risposte a stimoli uditivi, risposta alla paura ritardata, precocità della sfera ormonale sessuale*), morfologici (*ritardata erezione del padiglione auricolare, coda arricciata, nonché modificazioni craniologiche come accorciamenti della lunghezza, aumento in larghezza e presenza di brachignatismo*) e del mantello (*presenza di mantelli variegati, con macchie bianche, di estensione via via maggiore, e quindi con interessamento dei loci 'estension, E', 'Agouti, A' e 'spotting, S'*). Da questi studi emerge che i 'sistemi genetici neurotrasmettitori' sono il bersaglio della pressione selettiva per il comportamento. Le attività dei neurotrasmettitori serotonina, noradrenalina e dopamina risultavano modificate nelle volpi della linea domesticata. La serotonina è conosciuta avere un ruolo importante nell'inibizione del comportamento aggressivo ed è coinvolta nella regolazione della divisione cellulare e dell'attività migratoria del materiale cellulare embrionale. Cambiamenti nelle attività dei sistemi neuroormonali e neurotrasmettitori producono destabilizzazioni dei parametri temporali dello sviluppo. Quindi, pur riconoscendo che non potremo mai sapere quale sia stato il corso evolutivo del cane, possiamo usare i risultati di questi esperimenti per ipotizzare parte del corso stesso.

Si pensa che la selezione per la diminuita reattività dei sistemi recettori (diminuito comportamento esplorativo, minore risposta agli stress ed alla paura, e maggiore docilità), abbia riorganizzato il comportamento del cane e abbia indotto anche la manifestazione degli altri caratteri fisiologici e morfologici propri (*precocità, coda arricciata, brachignatismo, ecc.*) delle razze canine più selezionate e, in generale, più diverse dal lupo. È importante notare che questi studi confutano le esistenti teorie che volevano che il cane fosse rimasto inalterato per lungo tempo. Infatti, in seguito a forte pressione selettiva per la domesticazione nelle volpi, nell'arco di 40 anni, si sono avute modificazioni importanti, analoghe a quelle presenti in molte razze canine attuali. Questa selezione può essere vista come la chiave ed il meccanismo universale della riorganizzazione evolutiva degli animali durante la storia della loro domesticazione.

## Simbologia

In questa sezione verranno presentate alcuni simboli e definizioni necessari per una corretta e più immediata interpretazione degli argomenti; esigenza che, in considerazione dell'evoluzione della disciplina viene via via sentita con sempre maggiore necessità da parte degli studiosi nella stesura dei principali testi di genetica.

Un gene (locus) viene indicato con una lettera o un gruppo di lettere (se già esiste un altro gene con la stessa lettera) che è data dall'iniziale del fenotipo che è da esso determinato e che può essere un carattere morfologico, una malattia o una proprietà biochimica; per esempio, si usa in genere la lettera *c* per indicare il colore del mantello (dall'inglese 'Coat' = *Mantello*).

Il nome del locus viene scritto in corsivo con la lettera iniziale maiuscola.

Se sono noti solo due alleli di un gene, l'allele dominante viene indicato con la lettera maiuscola, e l'allele recessivo con la stessa lettera minuscola; p. es., i tre possibili genotipi per una coppia di alleli *A* e *a* sono *AA*, *Aa* e *aa*.

La notazione *A*<sub>-</sub> è spesso usata per indicare un animale con il fenotipo dominante ed il genotipo sconosciuto.

Nel caso di alleli multipli si usano degli "esponenti" per indicare i differenti alleli; p. es., nella serie degli alleli che determinano il colore del mantello abbiamo *C*, *c<sup>ch</sup>*, *c<sup>h</sup>*, *c<sup>s</sup>*, *c<sup>a</sup>*, *c*, nella quale il primo generalmente è l'allele normale (wild type = tipo selvatico), e spesso è l'allele dominante della serie, mentre gli altri sono posti in successione in ordine di dominanza, fino all'ultimo che è il più recessivo. Alcune scuole indicano il primo ('wild type'=selvatico) con la stessa lettera minuscola degli altri e con l'esponente, *c+*, o per abbreviazione con il solo segno +, ed il locus in questione viene identificato dall'allele recessivo.

Quando si ha una mutazione dominante, (più rara rispetto alle recessive), questa viene indicata con una lettera maiuscola. Ad es., la mutazione giallo, *A<sup>y</sup>*, della serie o locus *Agouti* (un'altra delle diverse serie che influenzano il colore del mantello) del cane è dominante sul normale allele selvatico, che viene indicato con *A* (oppure, *A<sup>+</sup>*).

Per indicare un genotipo (diploide in quasi tutte le specie) si usano due lettere affiancate, una per ognuno dei due alleli che lo compongono; p.es., *Cc<sup>ch</sup>*, e che si trovano sui due cromosomi omologhi "al locus specifico". Per questo motivo alcune scuole

usano introdurre una barretta tra le due lettere (geni), ad es.,  $C/c^{ch}$  o  $+/c^{ch}$ . Quest'ultima notazione è utile quando si indicano genotipi di più loci e questi risiedono sullo stesso cromosoma.

Per indicare un fenotipo si usano gli stessi caratteri usati per i simboli del locus e degli alleli, ma non si usa il corsivo.

## Terminologia

I termini di seguito presentati sono riportati insieme al corrispondente termine in lingua inglese, in quanto l'uso di molti di essi è talmente comune che spesso sostituisce quelli italiani (vedi *testcross*, *nicking*, *pedigree* e termini in uso nei concorsi di bellezza e lavoro; *agility*, ecc.)<sup>12</sup>.

### Aberrazione – Aberration

Una anormalità, associata generalmente al numero e a malformazioni nei cromosomi (a. cromosomica).

### Abilità Combinatoria Specifica – Specific combining Ability

Abilità di due razze, linee, o ceppi a produrre effetti specifici (favorevoli o sfavorevoli) nei figli quando incrociate.

### Abilità a Trasmettere – Transmitting Ability, TA

L'abilità o capacità di trasmettere è riferita alla superiorità (o inferiorità) media che è trasmessa dai genitori ai figli. Essa vale un mezzo del valore riproduttivo del genitore, ( $BV$ ), cioè,  $TA_{figlio} = \frac{1}{2} BV_{genitore}$ .

### Accoppiamento Casuale – Random Mating

Un sistema di accoppiamento nel quale non è attuata la selezione, e dove ogni animale ha uguali probabilità di accoppiarsi con ogni individuo del sesso opposto.

### Accoppiamento Assortivo – Assortative mating

L'*accoppiamento Assortivo* è uno schema di accoppiamento basato sull'assegnazione dei migliori maschi alle migliori femmine e dei peggiori alle peggiori. Per gli effetti additivi, ciò non causa nessuna differenza nel valore medio atteso di tutta la risultante progenie, ma è causa di variazione genetica

---

<sup>12</sup> Nella realtà dei fatti, la lingua inglese si pone ormai come lingua pressoché universale e inoltre gli anglosassoni sono giustamente riconosciuti come i padri dell'allevamento e della genetica animale. Alcuni termini sono stati raccolti senza modifiche importanti dai testi: [ Kinghorn, B.P., Van der Werf, J.H.J. and Ryan, M., 2000 *Animal Breeding – use of new technologies*. University of Sydney Veterinary Post Graduate Foundation., Sydney.]; [Legates, J.E., and Warwick, E.J., 1990 *Breeding and Improvement of Farm Animals*. McGraw-Hill, Inc., New York, USA.]; [Stufflebeam, E.C., 1989 *Genetics of Domestic Animals*. Prentice Hall.].

aggiuntiva (extra) fra la progenie. Questa, a sua volta suscita una risposta aggiuntiva (extra) nella generazione successiva (nepotale).

All'equilibrio, la quota di risposta aumenta tipicamente dal 5% al 15% della quota dovuta ad *accoppiamento casuale*. Problemi possono sorgere, comunque, in seguito all'aumento della quota di incrocio (consanguineità) e da vizi nella prova di progenie, se non è effettuata bene la valutazione genetica BLUP.

### **Accuratezza di stima (o di selezione) ( $r_{A,\hat{A}}$ ) – Selection accuracy**

L'accuratezza di stima ( $r_{A,\hat{A}}$ ) è la correlazione tra i veri valori riproduttivi e quelli stimati. La risposta alla selezione è direttamente proporzionale all'accuratezza di stima.

### **Acido Nucleico – Nucleic Acid**

Molecole composte da purine, pirimidine, carboidrati e acido fosforico, concentrate nel nucleo della cellula.

### **Acrocentrico – Acrocentric**

Riferito ad un cromosoma con un centromero in posizione quasi terminale.

### **Adattamento - Fitness**

L'adattamento (fitness) in genetica di popolazione è una misura relativa del numero atteso della prole generata da ogni genotipo.

### **Adattamento relativo - Fitness (relative)**

È una misura relativa (valori che vanno da 0 ad 1) della capacità di sopravvivere e riprodursi di un genotipo rispetto al genotipo più adattato. In quest'ultimo, l'adattamento è uguale ad 1 (se tutti gli individui con il genotipo in oggetto sopravvivono e si riproducono).

### **Albinismo – Albinism**

Una condizione genetica in animali caratterizzata da assenza completa di pigmentazione nella pelle, peli ed occhi.

### **Allele (allelomorfo) - Allele**

Un allele è la variante di un gene. Alleli differenti allo stesso locus genico (in cromosomi omologhi) contribuiscono in maniera differente al merito per un carattere (o tratto) quantitativo (differenti fenotipi). Questa è la base della variazione genetica.

Un individuo porta due alleli per ogni gene (tranne che per gli alleli sul cromosoma X nei maschi), uno ereditato da ognuno dei suoi genitori.

### **Alleli Codominanti – Codominants Alleles**

Due alleli che hanno effetti differenti che sono distinguibili in individui eterozigoti (p.e., gruppi sanguigni umani AB). Nessuno dei due domina sull'altro (neanche parzialmente). Rappresenta l'eccezione alla legge della

dominanza di Mendel; in questo caso, dall'accoppiamento di due omozigoti, si ha un nuovo fenotipo.

### **Alleli Dominanti – Dominants Alleles**

Alleli che determinano il fenotipo pur essendo presenti in singola copia (cioè, in un individuo eterozigote).

### **Alleli Multipli – Multiple Alleles**

Una serie di alleli (maggiore di due) che occupa un locus particolare su un cromosoma in una popolazione. Un locus in un individuo ne porta comunque solo due, mentre la popolazione, se infinita, esprime tutte le combinazioni di coppie possibili.

### **Ambiente – Environment**

Tutti i fattori esterni con i quali il genotipo dell'animale interagisce per determinare i suoi caratteri fenotipici.

### **Anafase – Anaphase**

Lo stadio della mitosi in cui i centromeri dei cromosomi duplicati si dividono e si separano, producendo due gruppi di cromosomi che migrano ai lati opposti della cellula prima del completamento della divisione cellulare.

### **Analisi della varianza – Analysis Of Variance (ANOVA)**

Una tecnica statistica per la ripartizione della varianza nelle sue fonti. In genetica e nel miglioramento animale essa è usata per determinare l'influenza relativa dell'eredità e dell'ambiente sulla variazione dei caratteri.

### **Androgeno – Androgen**

Un termine generico per gli ormoni che stimolano l'attività degli organi sessuali accessori e le caratteristiche sessuali nei maschi. Il testosterone è uno di questi ormoni. Essi sono spesso denominati *ormoni sessuali maschili*.

### **Aneuploidia – Aneuploidy**

Variazione nel numero dei cromosomi che non interessa l'intera serie dei cromosomi, ma solo parte di essa. Le variazioni di questa natura prendono il suffisso “-somia”; p.e., *trisomia*, (un cromosoma soprannumerario, e l'individuo presenta corredo cromosomico  $2n + 1$ ).

### **Antenato – Ancestor**

Un individuo dal quale un animale (o persona) è discendente.

### **Anticorpi – Antibodies**

Sostanze chimiche specifiche sviluppate da un animale in risposta all'introduzione di antigeni. Un esempio è la presenza naturale degli anticorpi per i gruppi sanguigni umani A e B in individui che non presentano quei gruppi sanguigni.

### **Anticorpo monoclonale – Monoclonal Antibody**

Un anticorpo prodotto da cellule sviluppate dalla fusione di una singola cellula animale produttore anticorpi con una cellula cancerogena del mieloma. Gli anticorpi prodotti sono specifici per un dato antigene.

### **Antigeni – Antigens**

Sostanze chimiche, usualmente proteine complesse, che hanno la capacità di stimolare la formazione di anticorpi specifici quando introdotte in animali che non li posseggono.

### **Aploide – Aloid**

Riferito a una cellula con un solo set di cromosomi.

### **Asessuato – Asexual**

Senza sesso.

### **Associazione – Linkage**

Situazione nella quale due geni sono situati sullo stesso cromosoma ad una distanza che non consente l'indipendenza Mendeliana. Una misura della frequenza alla quale i due geni restano uniti durante la gametogenesi.

### **Assorbimento – Grading-Up**

Processo di miglioramento (facente parte dei sistemi di accoppiamento), nel quale le femmine di una popolazione carente sono accoppiate a maschi di razza pura.

### **Assortimento indipendente – Independent Assortment**

Riferito al comportamento, nella meiosi, dei geni situati su coppie cromosomiche differenti.

### **Atavismo – Atavism**

Ricomparsa di un carattere ancestrale dopo uno salto di una o più generazioni. Chiamata anche *reversion*. Usualmente è la conseguenza di geni recessivi presenti in condizione omozigote in un individuo, dopo aver subito il mascheramento da parte dei loro alleli dominanti negli antenati nelle generazioni nelle quali non si era palesato.

### **Autosomi – Autosomes**

Tutti i cromosomi ad eccezione dei cromosomi sessuali (eterocromosomi) e che sono tra loro simili in entrambi i sessi.

### **Bandeggio – Banding**

Insieme dei metodi di colorazione dei cromosomi che dà luogo a regioni alternantesi chiare e scure dette bande e che consentono di distinguere l'uno dall'altro i cromosomi (anche se di lunghezza quasi identica).

## **Biotecnologia – Biotechnology**

L'applicazione di tecnologie biologiche e ingegneristiche agli animali, piante e microorganismi. All'occasione usata in senso stretto per l'ingegneria genetica.

## **Blastocisti – Blastocyst**

Uno stadio embrionale precoce che inizia circa al settimo giorno dalla fecondazione, quando la divisione cellulare ha formato una palla cava (una ciste) circolare di cellule.

## **BLUP**

*Best Linear Unbiased Prediction* o Migliore Predizione Lineare Non-viziata (dei valori riproduttivi o genetici additivi) è il metodo attualmente più usato di calcolo degli EBV [*Estimated Breeding Value*].

## **Carattere - Character**

Una caratteristica o qualità distinguibile. Sinonimo di tratto.

## **Carattere acquisito – Acquired Character**

Questo termine si applica alla possibilità di un cambiamento nel corpo indotto dall'ambiente che diventa ereditario. Non è mai stato provato che ciò avvenga<sup>13</sup>.

## **Caratteri Influenzati dal Sesso – Sex-Influenced Traits**

Caratteri influenzati da geni autosomici che mostrano dominanza e recessività tra alleli; comunque, l'allele che è dominante in un sesso sarà recessivo nell'altro. La dominanza e la recessività sono determinate dalla presenza degli ormoni sessuali maschili e femminili<sup>14</sup>.

## **Caratteri Limitati dal Sesso – Sex-Limited Traits**

Caratteri che sono espressi soltanto da un sesso, sebbene i geni siano portati da entrambi i sessi (p.e., produzione del latte).

## **Caratteri Legati al Sesso – Sex-Linked Traits**

Caratteri che sono influenzati da geni situati sui cromosomi sessuali. (p.e., emofilia).

## **Caratteri Qualitativi – Qualitative Traits**

Caratteri determinati da pochi geni con distinzione netta tra i fenotipi. Sinonimo di *caratteri Mendeliani*<sup>15</sup> o *categorici* (in relazione alla loro distribuzione).

---

<sup>13</sup> Fa parte di ciò che [Legates, and Warwick.] riportano sulle idee antiquate nel miglioramento animale.

<sup>14</sup> Nel cane non sono riportati casi di caratteri influenzati dal sesso.

<sup>15</sup> Perché tutti i caratteri dei piselli studiati da G. Mendel erano qualitativi.

### **Caratteri Quantitativi – Quantitative Traits**

Caratteri determinati da molti geni (poligeni) con mancanza di distinzione netta tra i fenotipi. Sinonimo di *caratteri continui* o *normali* (in relazione alla loro distribuzione). Gli effetti dei singoli geni che concorrono all'espressione del carattere sono raramente rilevabili.

### **Cagna - Bitch**

La femmina del cane.

### **Cellule Somatiche – Somatic Cells**

Le cellule non riproduttive o corporee.

### **Centriolo – Centriole**

Un piccolo organulo citoplasmatico situato in vicinanza della membrana nucleare che si divide durante la mitosi e la meiosi e forma due centri verso i quali si dirigono i cromosomi durante il processo di divisione.

### **Centromero – Centromere**

Una piccola struttura o parte del cromosoma alla quale si attacca la fibrilla del fuso che lo collega ai centrioli durante la divisione cellulare.

### **Chimera (o Mosaico) – Chimaera (Mosaic)**

(Vedi Mosaico)

### **Chi-Quadrato, $\chi^2$ – Chi-Square**

Test matematico per la bontà di adattamento dei dati sperimentali rispetto agli attesi. Usato in genetica per determinare la probabilità che le deviazioni dalle distribuzioni attese dei fenotipi nei figli siano dovute al caso.

### **Chiasma**

La connessione visibile o crossover tra cromatidi non-fratelli osservata durante la profase I della meiosi.

### **Ciclo Estrale – Estrual Cycle**

Una configurazione ciclica o ritmica dell'attività riproduttiva femminile. Un ciclo estrale include l'attività dall'inizio di un estro all'inizio dell'estro successivo.

### **Cistrone – Cistron**

Termine usato per rappresentare l'unità di DNA che porta l'informazione necessaria per la formazione di una catena polipeptidica nella formazione delle proteine. Funzionalmente, esso è equivalente al gene.

### **Citoplasma – Cytoplasm**

La parte del contenuto della cellula situata all'interno della membrana cellulare ed all'esterno della membrana nucleare.

### **Clonazione – Cloning**

Il processo di produzione di molte copie di un singolo gene ancestrale o di una sequenza di DNA. Negli animali e piante essa è anche la replicazione di linee cellulari, tessuti, o organismi da tessuto somatico o non-riproduttivo.

### **Cleavage**

Un tipo di divisione, in un embrione in sviluppo, nel quale le cellule si dividono mitoticamente, ma la loro dimensione si riduce ad ogni divisione fino a che esse diventano piccole quanto le tipiche cellule corporee.

### **Codominanza – Codominance**

Un tipo di azione genica nella quale due o più alleli esibiscono approssimativamente eguale espressione. Assenza di dominanza completa tra alleli.

### **Codone – Codon**

Un insieme di tre nucleotidi nella struttura dell'acido nucleico che è specifica per un particolare aminoacido nella sintesi delle proteine ed è parte del codice genetico. Il codone inizia o termina la serie di aminoacidi che costituiscono una molecola proteica e specifica l'aggiunta di un particolare aminoacido in un sito specifico nella molecola.

### **Coefficiente di inincrocio (o consanguineità) ( $F_x$ ) – Coefficient of Inbreeding**

Il coefficiente di inincrocio di un individuo è la probabilità dei 2 alleli ad un locus di essere identici per discendenza. È una misura dell'incremento in omozigotità (o della diminuzione della eterozigotità) dell'individuo dovuta a consanguineità.

### **Coefficiente di kinship medio – Mean Kinship (mk)**

Una misura della parentela di un individuo rispetto agli altri membri di una popolazione. Generalmente calcolato come coefficiente di consanguineità medio (*Inbreeding Coefficient*, IC) per l'ipotetica progenie dell'individuo accoppiato a tutti gli altri membri della popolazione (entrambi i sessi). Un basso coefficiente di kinship medio (*mk*) indica che la maggior parte della diversità portata dai fondatori è stata mantenuta.

### **Coefficiente di Parentela di Wright ( $R_{ij}$ ) – Coefficient of Relationship**

Il coefficiente di parentela è la proporzione attesa di alleli in comune per discendenza. Esso è usato per descrivere (misurare) la prossimità della parentela tra animali.

### **Coefficiente di Parentela Additiva ( $a_{ij}$ ) – Numerator Relationship**

Estrarre due alleli in un primo animale ed estrarre due alleli in un secondo animale (allo stesso locus). Il numero di alleli, identici per discendenza,

portati dai due animali è il coefficiente di parentela additiva,  $a_{ij}$ , tra i due animali. Essa forma il numeratore della formula del coefficiente di parentela di Wright.

### **Coefficiente di Variazione, CV – Coefficient of Variation**

La deviazione standard del carattere in tutti gli individui di una popolazione espressa come percentuale della media<sup>16</sup>.

### **Collo-di-bottiglia genetico - Genetic bottleneck**

Si verifica quando il numero degli individui componenti una popolazione subisce una riduzione temporanea ad un livello non sufficiente per mantenere la diversità nella popolazione.

### **Conformazione – Conformation**

Variazione visibile o misurabile esternamente nella forma, dimensione o nelle proporzioni corporee degli animali (vedi anche *tipo*).

### **Congiunzione – Coupling**

Riferito ad una modalità di associazione (*linkage*) nella quale i due alleli dominanti sono situati sullo stesso cromosoma ed i due alleli recessivi sul cromosoma omologo: *AB//ab*.

### **Controllo del Sesso – Sex Control**

È una procedura per il controllo del rapporto sessi alla nascita. Allo stato attuale non esistono ancora metodi sicuri per questo scopo<sup>17</sup>.

### **Covarianza – Covariance**

Variazione comune tra due variabili (o caratteri). Essa può risultare da influenze congiunte ereditarie e ambientali.

### **Correlazione – Correlation**

Associazione tra variabili (caratteri) negli individui di una popolazione. Il *coefficiente di correlazione*<sup>18</sup> è una misura statistica del grado di associazione e varia da -1 a +1.

### **Correlazione Genetica –Genetic Correlation**

Una situazione nella quale due o più caratteri sono influenzati da alcuni degli stessi geni. Vedi anche *Pleiotropia*.

<sup>16</sup> Generalmente, per le distribuzioni normali, esso non deve superare il 20%.

<sup>17</sup> Sono riportate in letteratura metodiche ed apparecchiature che consentono una buona percentuale di separazione di spermatozoi che portano il cromosoma Y da quelli che portano l'X, vedi Kinghorn, Van der Werf and Ryan.

<sup>18</sup> Esistono diversi coefficienti di correlazione; il coefficiente di correlazione di Pearson è quello più usato e si applica a variabili continue con relazione lineare.

## **Correlazione Genetica additiva – Additive Genetic Correlation**

La correlazione genetica è la correlazione tra i valori riproduttivi degli animali. Essa aiuta a descrivere il grado al quale due tratti dividono la stessa base genetica comune - o il grado al quale essi sono influenzati dagli stessi loci.

## **Correlazione intraclassa – Intraclass correlation**

La correlazione intraclassa è una misura di quanto sono simili tra loro le osservazioni all'interno dei gruppi. Se ci sono giusto due osservazioni per gruppo, essa è uguale alla semplice correlazione momento-prodotto.

## **Criptorchidismo – Cryptorchidism**

Una condizione nei mammiferi maschi nella quale uno od entrambi i testicoli non discendono nello scroto.

## **Criterio di selezione – Selection criteria**

Il criterio di selezione è l'informazione usata per ordinare gli animali allo scopo di selezionare i migliori per la riproduzione. Il criterio di selezione è generalmente una stima del valore riproduttivo, tale come l'ereditabilità moltiplicata per la superiorità fenotipica (differenziale selettivo), o un indice di selezione che usa le informazioni (sia da fenotipi o EBV da BLUP ) da un certo numero di tratti.

## **Cromatidio – Chromatid**

Un'elica di un cromosoma duplicato osservata durante la profase mitotica o metafase, o durante la profase I o metafase della meiosi.

## **Cromosoma - Chromosome**

Uno dei diversi filamenti relativamente lunghi che si trovano nel nucleo della cellula; i cromosomi sono fatti di proteine e DNA e portano i geni. Si trovano in coppie nelle cellule somatiche ( $2n$ ), e singolarmente nelle cellule sessuali ( $n$ ).

## **Cromosomi Omologhi - Homologous Chromosomes**

Negli animali e nelle piante superiori i cromosomi in coppie pressochè identiche 'omologhi', uno trasmesso dal padre ed uno dalla madre. Un cane ne ha 39 coppie, o un totale di 78. Solo uno di questi, scelto a caso, è trasmesso dall'uovo o dallo spermio ai figli.

## **Cromosomi Sessuali - Sex Chromosomes**

Una coppia di cromosomi presente negli animali e che determina il sesso dell'individuo in dipendenza da quali essi riceve; un sesso usualmente ne presenta due dello stesso tipo, mentre l'altro ne presenta due di tipo diverso; nei mammiferi il maschio è XY e la femmina XX; negli uccelli, i maschi sono ZZ e le femmine ZW.

### **Curva Normale – Normal Curve**

Una rappresentazione grafica della distribuzione delle frequenze dei valori, a distanze varie, sopra e sotto la media per caratteri continui misurati in grandi popolazioni.

### **Deriva Genetica Casuale - Random Drift**

Cambiamenti nelle frequenze alleliche nelle generazioni (nel tempo) dovute al caso nell'andamento degli accoppiamenti od a errori di campionamento (diversamente da quelli dovuti a selezione o mutazione o migrazione).

### **Deviazione da Dominanza ( D ) – Dominance Deviation**

La deviazione da dominanza è la differenza tra il valore genetico ed il valore riproduttivo. È la differenza tra gli effetti medi degli alleli ad un locus portati da un individuo (p.es. il loro effetto medio sulla progenie) ed l'effetto reale di questi alleli all'interno di quell'individuo (il quale è influenzato dal modo in cui essi interagiscono reciprocamente). Le deviazioni da dominanza non sono la stessa cosa della dominanza allelica, perché gli effetti medi degli alleli dipendono dalla frequenza allelica - un allele raro provocherà una maggiore eterozigotità negli individui che lo ereditano, tale che esso ha un effetto medio più alto.

### **Differenziale selettivo, S – Selection differential**

Il differenziale selettivo è la differenza tra il merito medio degli animali selezionati ed il merito medio del gruppo non selezionato dal quale furono scelti. Il differenziale selettivo dovrebbe essere calcolato separatamente per ogni sesso, allora di questi se ne può fare possono la media per dare un differenziale selettivo generale. L'intensità di selezione è il differenziale selettivo espresso in unità di scarto quadratico medio (deviazione standard) per il tratto interessato.

### **Diibrido – Dihybrid**

**Un individuo eterozigote per due coppie di geni (p.e., *AaBb*).**

### **Diploide - Diploid**

Avente due serie complete di cromosomi omologhi. Condizione comune alle cellule somatiche degli organismi superiori,  $2n$ , (dove  $n$  è il numero aploide). Riferito anche all'intero individuo.

### **Disequilibrio da linkage - Disequilibrio da associazione – Linkage disequilibrium**

Disequilibrio da linkage: All'equilibrio, le differenti varianti a un marcatore genetico associato non avranno nessuna associazione sistematica con le varianti a un QTL associato. Comunque, può presentarsi disequilibrio da linkage, ad esempio quando c'è stato incrocio recente di *Bos indicus* e *Bos taurus*. Le versioni *taurus* del marcatore ed il QTL tenderanno ad essere associate e trasmesse insieme nello sperma o nelle uova. Questa associazione

sarà rotta nel tempo con la ricombinazione (ricombinazione dei segmenti del cromosoma ).

### **Discendente – Discendent**

Un animale che ha ricevuto parte del suo corredo ereditario da un altro animale conosciuto come un suo antenato.

### **Distribuzione Binomiale – Binomial Distribution**

Una funzione matematica per determinare le probabilità di presentarsi di combinazioni specifiche di due eventi indipendenti.

### **Diversità genetica - Genetic diversity**

Espressa generalmente in termini di percentuale di geni che sono polimorfici e/o sono eterozigoti. È riferita anche alla dissimilarità dei genotipi tra individui relativamente non-parenti.

### **Divisione Riduzionale – Reduction Division**

Un altro termine per la prima divisione meiotica nella quale si ha una riduzione del numero dei cromosomi.

### **DNA (Acido Deossiribonucleico) – Deoxyribonucleic Acid**

La sostanza chimica costitutiva dei geni. Il materiale ereditario di base di tutta la materia vivente. Esso è composto di unità di base o nucleotidi ognuno dei quali contiene una base organica, uno zucchero e un fosfato. Esso è una sostanza chimica complessa con molecole giganti disposte a spirale, in una configurazione a doppia elica con numeri virtualmente infiniti di variazioni strutturali.

### **Dominanza - Dominance**

Nel senso classico mendeliano, la dominanza (o dominanza completa) si ha quando un allele, l'allele dominante, dà espressione genica completa rispetto al suo partner recessivo, e quindi il fenotipo dell'eterozigote ( $Aa$ ) e quello dell'omozigote ( $AA$ ) sono uguali. Nella genetica quantitativa, la dominanza esprime la quantità di superiorità di un eterozigote (in termini di migliori performances) rispetto alla media dei due omozigoti. La differenza tra il valore riproduttivo ed il valore genetico è la deviazione da dominanza.

### **Dominanza incompleta ( o parziale) – Incomplete Dominance**

Una situazione nella quale il genotipo eterozigote esprime un fenotipo che è superiore a quello della media dei due genotipi omozigoti. In pratica, esso somiglia di più (anche se non completamente) all'individuo con genotipo omozigote dominante.

### **Effetto Fondatore - Founder effect**

Cambiamenti nelle frequenze alleliche che si presentano quando una sottopopolazione è formata da una popolazione più grande. Tipicamente molti

alleli rari e generalmente non desiderati restano esclusi mentre quelli (pochi) portati dai *fondatori* hanno un grosso incremento in frequenza.

### **Embrione – Embryo**

Stadio precoce di sviluppo di un nuovo individuo seguente la fertilizzazione fino approssimativamente al momento in cui la formazione degli organi è completata.

### **Emizigote – Emizygous**

Riferito ad un genotipo composto da un solo gene per locus rispetto ai cromosomi sessuali; usualmente associato con i genotipi dei mammiferi maschi e delle femmine degli uccelli rispetto ai geni legati al sesso.

### **Enzima – Enzyme**

Una proteina complessa che attiva, facilita, o regola alcune reazioni chimiche senza essere usata nella stesse; un catalizzatore organico.

### **Enzima di Restrizione – Restriction Enzyme**

Una endonucleasi (enzima) che restringe (taglia) le sequenze di DNA o RNA ad un sito specifico sulla catena nucleotidica, portando a due o più catene molecolari più corte.

### **Epistasi - Epistasis**

Fenomeno che descrive una situazione nella quale l'espressione di un gene previene l'espressione dei geni ad un altro locus (p.e., non si può determinare se un albino presenterà peli neri o gialli, anche se i due ultimi sono determinati da geni di altri loci). Effetto genico dovuto all'interazione tra due o più coppie (o serie) di geni di loci diversi.

### **Ereditabile - Heritable**

Trasmesso dai genitori ai figli attraverso i cromosomi/DNA

### **Ereditario – Hereditary**

Una condizione controllata o influenzata in un certo modo da azione genica. Questo è in contrasto ai caratteri che sono interamente controllati dalle variabili ambientali.

### **Ereditabilità ( $h^2$ ) – heritability**

Due definizioni di ereditabilità in senso stretto:

1. La definizione più utile è: La proporzione di superiorità dei genitori (parentale) che è trasmessa alla generazione seguente (perché determinata da differenze di origine genetica riproduttiva).
2. L'altra definizione è: La proporzione della varianza fenotipica dovuta alla varianza nei valori riproduttivi e che è attesa essere trasmessa alla generazione successiva.

Una definizione di ereditabilità in senso ampio ( $H^2$ ):

La proporzione di variabilità fenotipica che è causata da differenze genetiche (riproduttive, di dominanza ed epistatiche).

### **Esone – Exon**

Sezione strutturale del gene che sono presentate nella versione finale (matura) dell'RNA messaggero, mRNA. Il termine **exon** proviene da (**expressed region**) regione espressa, in contrasto a quella regione del gene che non viene espressa nell'mRNA e che è detta **introne** (da **intron, intragenic region**).

### **Esplorazione diagnostica del Genoma - Genome Scan**

Una esplorazione diagnostica del genoma è un test di associazione tra il/i tratto/i bersaglio ed un numero tipicamente grande di marcatori genetici, che copre almeno il 90-95% del genoma.

### **Estro – Estrus**

Il periodo di recettività sessuale della femmina. Nel linguaggio popolare esso è chiamato spesso *periodo del calore*.

### **Estrogeni – Estrogen**

Termine generico per le sostanze con effetto biologico caratteristico degli ormoni estrogeni. Spesso chiamati *ormoni sessuali femminili*. Essi sono coinvolti in molte funzioni riproduttive includenti l'induzione dell'estro.

### **Eterosi, H – Heterosis**

L'eterosi è una situazione nella quale l'incrocio di due linee consanguinee (o di razze diverse) produce figli le cui performances (salute e vigore compresi) sono superiori a quelle medie dei loro genitori. Una misura quantitativa del *Vigore ibrido*.

### **Eterozigote - Heterozygote**

Un eterozigote è un individuo che ha due differenti alleli al locus (gene) interessato (Aa). L'eterozigote produce due tipi di gameti per ogni coppia di geni eterozigoti.

### **Eterogametico – Heterogametic**

Riferito al sesso che possiede due tipi di cromosomi sessuali, maschi nei mammiferi (XY) e femmine negli uccelli (ZW).

### **Euploidia – Euploidy**

Il termine è riferito a quegli organismi che hanno numeri cromosomici multipli di quello base ( $n$ ). La variazione prende il prefisso relativo p.e., *monoploidia* ( $n$ ), *diploidia* ( $2n$ ), *triploidia* ( $3n$ ), *tetraploidia* ( $4n$ ), ecc.

### **F<sub>1</sub>**

La prima generazione di figli di un incrocio P<sub>1</sub>; generalmente riferita all'individuo eterozigote per una o più coppie di geni.

**F<sub>2</sub>**

La seconda generazione di figli, generalmente prodotta dall'incrocio degli individui F<sub>1</sub>. Figli dell'accoppiamento F<sub>1</sub> x F<sub>1</sub>.

**Famiglia – Family**

Termine usato per denotare parentela. Nell'allevamento animale usato talvolta per denotare una linea di discendenza (similmente ai cognomi nell'uomo) ma più spesso per rappresentare un gruppo di animali aventi una relazione genetica.

**Fenotipo - Phenotype**

Il fenotipo è il merito osservabile per un tratto dato o per una performance, sia misurata o registrata per un individuo. Inteso anche come riferito al comportamento dell'individuo rispetto ad uno o a più tratti. Comunque, spesso è sinonimo di tratto e carattere.

**Fertilizzazione – Fertilization**

L'unione dei gameti maschile e femminile per formare lo zigote.

**Filiale - Filial**

Riferito ai cuccioli o figli o progenie; il significato della F in F<sub>1</sub> e F<sub>2</sub>.

**Fissazione - Fixation**

Perdita di tutti gli alleli di un gene ad eccezione di uno (che risulta 'fissato') in una popolazione.

**Fondatore - Founder**

Un individuo estratto da una popolazione originaria che contribuisce geneticamente alla popolazione derivata.

**Fondatori equivalenti - Founder equivalents**

Il numero dei fondatori ipotetici che esprimerebbe la stessa diversità della popolazione discendente. Generalmente molto più piccola del numero reale a causa dell'uso ineguale e della perdita di geni (con fissazione dei rimanenti).

**Fratelli Pieni – Full Sibs**

Individui che hanno lo stesso padre e madre, anche inteso per le sorelle piene, e per individui di sesso diverso (coppie fratello-sorella pieni). In umana detti anche fratelli germani. Vedi *Gemelli Dizigotici*.

**Frequenza Allelica – Allelic Frequency**

La frazione di tutti gli alleli di un gene (ad un locus) in una popolazione che sono di un tipo.

## **Frequenza di ricombinazione - Recombinant frequency**

Generalmente espressa come percentuale della progenie totale, misura la frequenza della separazione per ricombinazione (dovuta a crossing-over) dei due geni associati.

## **Gamete**

Una cellula riproduttiva (cellula sessuale) che contiene un-mezzo dei geni e cromosomi delle cellule somatiche (corporee) del genitore; un uovo od uno spermio.

## **Gametogenesi – Gametogenesis**

Un processo nelle piante ed animali, maschi e femmine, che implica la produzione dei gameti; oogenesi (od ovogenesi) e spermatogenesi (o spermioogenesi).

## **GAS (Selezione Genotipica Assistita) – Genotype Assisted Selection**

La selezione genotipica assistita è un caso speciale di 'marker assisted selection (MAS)' selezione assistita da marcatore - dove il marcatore è un marcatore diretto per il QTL interessato. La GAS è molto più semplice da realizzare che la MAS, poiché non c'è necessità diretta di registrare le informazioni inerenti il pedigree ed il tratto -il test del DNA descrive il genotipo del QTL chiaramente.

## **Gemelli Dizigoti – Dizygotic Twins**

Gemelli sviluppati da due differenti uova fertilizzate (zigoti). In pratica sono fratelli- pieni che nascono contemporaneamente. Presentano corredo cromosomico diverso e possono essere di sesso diverso<sup>19</sup>.

## **Gemelli Identici – Identical Twins**

Gemelli che sviluppano da un singolo uovo fertilizzato che si separa in due embrioni poco dopo la fertilizzazione. Presentano corredo cromosomico identico e sono dello stesso sesso.

## **Gene**

Un gene è la più piccola porzione del genoma (una sequenza di DNA, situata su di un cromosoma) che contiene le informazioni necessarie per generare la produzione di una specifica catena di amminoacidi. Ciò, a sua volta può portare alla produzione della molecola biologicamente attiva quale un ormone.

## **Gene Candidato – Candidate gene**

Un gene candidato è un gene il cui effetto è conosciuto essere connesso con i sistemi biologici che possono influenzare il/i tratto/i di interesse. Queste informazioni provengono di solito da ricerche su altra specie come gli esseri umani ed i topi. Il gene è allora un candidato per essere un QTL.

---

<sup>19</sup> Fatto generalmente usuale nelle cucciolate della specie canina.

## **Gene Candidato di Posizione - Positional Candidate Gene**

Un gene candidato di posizione è un gene candidato situato nella regione del genoma identificata da una esplorazione diagnostica del genoma e verosimilmente ospitante un QTL.

## **Gene Deleterio – Deleterious gene**

Gene che, sia in stato omozigote che in stato eterozigote, produce effetti indesiderabili sulla vitalità o funzionalità di un individuo.

## **Gene Letale – Lethal Gene**

Un gene il cui effetto è drastico abbastanza da causare la morte di un individuo; la morte può avvenire in qualsiasi momento dalla fertilizzazione ad età avanzata. I geni letali possono essere dominanti ed esercitare il loro effetto negli eterozigoti. Tali geni sono comparativamente rari e difficili da studiare poiché essi sono rapidamente eliminati dalla popolazione, a meno che il loro effetto non sia tardivo nella vita ed essi diano il tempo all'individuo di riprodursi. La maggior parte dei geni letali sono recessivi ed esercitano la loro azione soltanto in individui omozigoti.

## **Gene Maggiore – Major Gene**

Un gene maggiore è un gene con un impatto maggiore su un tratto osservabile. Esempi sono i geni del nanismo, il gene per la muscolatura (groppa) doppia ed il gene di Booroola. Vedi anche QTL.

## **Gene Semiletale – Semilethal Gene**

Un gene con effetti deleteri sulla vitalità degli individui che lo portano ma che può non causare la morte in ambienti favorevoli.

## **Gene Strutturale – Structural Gene**

Un segmento di DNA che include tutti i nucleotidi che sono trascritti nell'RNA messaggero, mRNA, primario.

## **Geni Non-Additivi – Non-Additive Genes**

Che si esprimono con effetti riconducibili alla dominanza o alla epistasi.

## **Genetica – Genetics**

La scienza che studia la determinazione delle modalità ereditarie o la trasmissione delle proprietà biologiche da generazione a generazione nelle piante, animali, e organismi inferiori.

## **Genetica Biochimica – Biochemical Genetics**

La scienza che tratta delle variazioni genetiche a livello molecolare e con le caratteristiche biochimiche del materiale ereditario di base. Spesso chiamata anche *genetica molecolare*.

## **Genetica di Popolazione – Population Genetics**

La genetica di popolazione si occupa dell'adattamento (fitness) dei differenti alleli - la loro probabilità di sopravvivenza e l'aumento in frequenza nelle generazioni. Essa si occupa della dinamica delle popolazioni nel tempo. Il suo campo di interesse è in relazione ad un gruppo o sottogruppo di individui (popolazione) in contrasto alla genetica dell'individuo e non è limitata dalla distribuzione dei caratteri in oggetto.

Mentre, la *Genetica Quantitativa* è interessata al merito di differenti alleli e dei genotipi associati ed è limitata ai caratteri a distribuzione continua.

## **Genetica quantitativa – Quantitative genetics**

La genetica quantitativa è la scienza della utilizzazione della variazione genetica naturale per produrre miglioramento genetico dei tratti quantitativi (metrici o continui). Essa può realisticamente essere usata per qualsiasi tratto poligenico ereditato, includendo molti tratti non continui tali come la numerosità della nidiata.

## **Geni monomorfici – Monomorphic genes**

Hanno un solo allele comune (possono essere presenti anche alleli rari con frequenza inferiore a 0,001%).

## **Geni polimorfici – Polimorphic genes**

Hanno due o più geni comuni nella popolazione.

## **Genoma - Genome**

Il genoma è il set completo dei cromosomi di un organismo. Più esattamente, esso include anche il DNA mitocondriale.

## **Genotipo - Genotype**

In senso stretto, un genotipo è una definita costituzione allelica di un animale, ad un locus o comprendente diversi loci. Il termine è usato meno strettamente in riproduzione animale per descrivere un raggruppamento genetico, tale quale una razza o una classificazione basata-su-di-un-tratto (tale come 'il genotipo grasso').

## **Ghiandola Pituitaria – Pituitary Gland**

Una ghiandola situata alla base del cranio. Essa è chiamata spesso la ghiandola principale del corpo poiché produce ormoni che controllano molte funzioni. In relazione alla riproduzione essa secerne tre ormoni che stimolano e controllano le ovaie ed i testicoli.

## **Globulo Polare – Polar Body**

Una cellula non funzionale prodotta durante la gametogenesi femminile.

## **Gruppo di associazione – Linkage Group**

Tutti i geni che possono esistere sullo stesso cromosoma.

## Gruppi Sanguigni – Blood Groups

Tipi immunologicamente differenti di sangue dovuti a differenze ereditarie in antigeni o fattori antigenici portati sulle cellule dei globuli rossi.

## Ibrido – Hybrid

Definizione in genetica:

- Un eterozigote; la progenie di un accoppiamento tra due genitori geneticamente non parenti.

Definizione in zootecnica:

- L'ibrido è il prodotto dell'unione di animali di specie differente (vedi, accoppiamento asino x cavalla → mulo, o lupo x cagna → 'lupo-cane'<sup>20</sup>).

## Idiogramma – Idiogram

Rappresentazione del bandeggio caratteristico di ogni cromosoma.

## Impressione Materna – Maternal Impression

Una credenza antica, ma mai provata, che i caratteri dei figli possano essere influenzati da ciò che una femmina in stato di gravidanza vede, sente o di cui ha esperienza<sup>21</sup>. Vedi 'voglie' nell'uomo.

## Incrocio – Crossbreeding (Breedcrossing)

L'incrocio è l'accoppiamento di animali di razze differenti. L'incrocio di animali che sono essi stessi incrociati porta a sistemi più complessi di incrocio. Gli animali incrociati presentano buone performances dovute a *eterosi*.

## Incrocio Diibrido – Dihybrid Cross

Un incrocio tra due individui diibridi (p.e.,  $AaBb \times AaBb$ ).

## Incrocio Monoibrido – Monohybrid Cross

Un incrocio tra due individui eterozigoti (monoibridi) per una coppia di geni (p.e.,  $Aa \times Aa$ ).

## Incrocio P<sub>1</sub> – P<sub>1</sub> Cross

Un incrocio tra genitori (P sta per 'Parental'), usualmente implica individui omozigoti per alleli differenti, quali  $AA \times aa$  e  $AABB \times aabb$ .

## Incrocio Reciproco – Reciprocal Cross

Un secondo incrocio che comprende gli stessi genotipi del primo incrocio, ma in cui i sessi sono rovesciati.

<sup>20</sup> Non esiste un nome ufficialmente riconosciuto per questo o altri ibridi tra il cane e le altre specie del genere *canis*. Verosimilmente, la loro utilità per l'uomo non è tale da suscitare la necessità, contrariamente di quanto avvenuto in altre specie domestiche.

<sup>21</sup> Vedere idee antiche riportate da Legates, and Warwick.

### **Indice di selezione – Selection Index**

L'indice di selezione implica la costruzione di un sistema di valutazione multiplo, basato su un certo numero di criteri componenti, per dare un criterio di selezione generale (un indice) che può essere usato per ordinare gli animali per gli scopi della selezione. I criteri componenti possono essere i fenotipi degli animali e dei loro parenti (come in un indice di selezione classico, ponderato con i fattori di ponderazione dell'indice di selezione), o stime dei valori riproduttivi (tipicamente da una analisi BLUP, ponderata dai fattori di ponderazione economici).

### **Ingegneria Genetica – Genetic Engineering**

Alterazione dell'assortimento genetico di un organismo attraverso l'intervento diretto dell'uomo.

### **Inincrocio (Consanguineità) - Inbreeding**

L'inincrocio è l'accoppiamento di animali parenti in modo più stretto rispetto alla parentela media della popolazione. È misurato dal coefficiente di inincrocio (o consanguineità) ( $F_x$ ).

### **Inseminazione Artificiale - Artificial Insemination, AI**

L'introduzione di spermatozoi nel tratto riproduttivo femminile con mezzo meccanico piuttosto che per accoppiamento naturale.

L'inseminazione artificiale (*Artificial Insemination, AI*) serve per accrescere la fecondità maschile drasticamente. Lo sperma può essere conservato allo stato congelato per la maggior parte delle specie domestiche, comunque, la quota di concepimento per lo sperma fresco è sovente maggiore. L'inseminazione, di solito, ha luogo senza la necessità di alcuna forma di chirurgia.

Nelle vacche da latte, l'uso della IA ha portato allo sviluppo di un efficace programma riproduttivo a 4-vie.

### **Insufficienza eterozigotica - Heterozygous insufficiency**

Quando il genotipo eterozigote è deficitario in prodotto genico per esprimere il fenotipo normale. (Approssimativamente equivalente alla dominanza incompleta).

### **Intensità di selezione (i) – Selection intensity**

L'intensità di selezione è il rapporto tra differenziale selettivo e la deviazione standard del carattere interessato. L'intensità della selezione può essere derivata conoscendo solo la proporzione che ha da essere selezionata. L'intensità di selezione dovrebbe essere calcolata separatamente per ogni sesso, allora queste possono essere usate per fare una media per dare una intensità di selezione generale.

## **Interazione Genotipo x Ambiente – Genotype-Environment Interaction, GE**

Quando esiste l'interazione genotipo x ambiente, la differenza nel merito tra i genotipi dipende dall'ambiente nel quale è espresso il loro merito e vice-versa.

## **Interferenza – Interference**

La diminuzione nella probabilità di verificarsi di un secondo scambio (cross-over) in vicinanza di un altro; più vicini sono gli scambi, maggiore è l'interferenza.

## **Interfase – Interphase**

Lo stadio della vita della cellula tra le divisioni mitotiche.

## **Intervallo di Generazione (L) – Generation Intervall**

L'intervallo di generazione è l'età media dei genitori alla nascita della loro progenie. Questo dovrebbe essere calcolato separatamente per ogni sesso, allora di questi può esserne fatta la media per dare un intervallo di generazione generale. Dividendo la risposta per generazione per l'intervallo di generazione si ha la risposta per anno.

*Altra definizione:* il periodo medio dell'intervallo tra la nascita di una generazione e la nascita della successiva.

## **Introne – Intron**

Regione strutturale del gene non espressa nell'mRNA maturo. Vedi anche esone.

## **Ipostatico \_ Hypostatic**

Il carattere la cui espressione è soppressa o modificata nel caso di azione genica epistatica.

## **JIVET**

JIVET sta per *Juvenile In Vitro Embryo Transfer*. Ciò implica la raccolta di uova da femmine sessualmente immature, seguita da fecondazione in vitro. Questa pratica ha implicazioni sul benessere animale.

Vedi anche MOET.

## **Legge di Hardy-Weinberg – Hardy-Weinberg Law**

Una legge che afferma che in una grande popolazione ad accoppiamenti casuali<sup>22</sup>, la proporzione di tipi differenti di zigoti prodotti da ogni coppia allelica o serie è direttamente proporzionale al quadrato delle loro rispettive frequenze gametiche.

## **Libido**

Pulsione sessuale necessaria affinché avvenga l'accoppiamento.

---

<sup>22</sup> In assenza di mutazioni e migrazione e con rapporto sessi uguale ad 1.

## **Linebreeding**

(vedi Riproduzione entro la linea)

## **Livelli Indipendenti di Scarto – Independent Culling**

Metodo di selezione in cui gli animali che sono al disotto di un certo livello di performance per uno dei caratteri negli obiettivi di miglioramento, sono scartati dalla riproduzione, anche se superiori in un altro carattere.

## **Locus (pl., Loci)**

Un locus è un "luogo" sul cromosoma dove un dato gene è situato. Negli animali diploidi, un locus consiste di due siti occupati da un gene ereditato da ogni genitore. Se questi geni sono strutturalmente differenti, in seguito a mutazione, essi sono detti alleli dello stesso gene.

## **Madre – Dam**

Il genitore femminile.

## **Mappaggio Comparativo – Comparative mapping**

Il mappaggio comparativo è lo studio della dislocazione genomica dei geni conosciuti nelle differenti specie. Di solito esso è praticato mappando i geni in una specie ed quindi paragonando le posizioni degli stessi geni in altre specie e traendo conclusioni sulla struttura del genoma e sull'evoluzione.

## **Marcatore associato (o concatenato)– Linked marker**

Un marcatore associato è un marcatore genetico che è legato 'linked' ad un QTL (cioè, sullo stesso cromosoma ) ma non è parte di quel QTL.

## **Marcatore Diretto – Direct Marker**

Un marcatore diretto è un marcatore genetico all'interno di un gene (maggiore), ma generalmente un marcatore le cui variazioni del DNA non sono causa di differenze funzionali nel gene ospite (Vedi Marcatore Funzionale ).

## **Marcatore Funzionale – Functional marker**

Un marcatore funzionale è un marcatore diretto di cui le variazioni del DNA sono una causa delle differenze funzionali nel gene ospite. Questo significa che il marcatore è una mutazione causale. Naturalmente è possibile che altre regioni nel gene contengano anche variazioni del DNA funzionali. Il solo marcatore "che non può fallire" ("fullproof") è una sequenza completa del gene in toto.

## **Marcatore Genetico – Genetic Marker**

Un marcatore genetico è una sezione del DNA che è diverso tra animali e può essere esaminato facilmente in laboratorio. I marcatori genetici sono

pressoché invariabilmente non-geni, ma possono essere contenuti nei geni (dove essi sono marcatori diretti).

### **Meiosi – Meiosis**

Un tipo di divisione cellulare associata con la produzione di gameti dove una cellula diploide sottostà ad una serie di due divisioni per produrre una o più cellule aploidi.

### **Melanina – Melanin**

Il pigmento nero o marrone che si trova nelle cellule della pelle e nei peli.

### **Metacentrico – Metacentric**

Riferito ad un cromosoma con un centromero situato centralmente.

### **Metafase – Metaphase**

La fase della divisione cellulare tra la profase e l'anafase nella quale i cromosomi si allineano sul piano equatoriale della cellula.

### **Mezzi Fratelli – Half Sibs**

Individui (maschi o femmine) che hanno un solo genitore comune.

### **Migrazione – Migration**

Riferito al movimento di un campione di popolazione da una località geografica ad un'altra. Si intende anche il processo di introduzione di geni in una popolazione da una fonte finora non facente parte della popolazione stessa.

### **Mitocondri – Mitochondria**

Corpiccioli presenti nel citoplasma cellulare che sono ricchi di grassi, proteine ed enzimi e che producono energia per la cellula. Contengono uno specifico DNA-mitocondriale trasmissibile solo per via materna perché lo spermio non contiene mitocondri.

### **Mitosi – Mitosis**

Un tipo di divisione cellulare associata alla crescita tissulare ed al mantenimento del numero delle cellule nella quale una cellula diploide si divide e produce due cellule figlie identiche.

### **Moda – Mode**

Classe con la più alta frequenza quando sono tabulate le misurazioni di un dato carattere in una popolazione.

### **MOET**

MOET stà per *Multiple Ovulation e Embryo Transfer*. Le femmine sono sottoposte a superovulazione, di solito per iniezione ormonale, accoppiate, e quindi sono raccolti embrioni multipli e trasferiti a femmine riceventi (ospiti). Queste femmine ospiti non giocano nessuna parte nella genetica del programma di riproduzione. Il MOET risulta in una accresciuta fecondità

femminile, dando occasione di accresciuta intensità di selezione, di intervalli di generazione ridotti e accresciuta accuratezza di stima della selezione attraverso più alto numero di fratelli-pieni.

Il MOET, attuato con donatrici immature, può accrescere i guadagni genetici considerevolmente e dà il cosiddetto *JIVET*.

### **Monoestrale – Monoestrous**

Specie nella quale le femmine hanno un solo ciclo estrale per anno.

### **Monoibrido – Monohybrid**

Un individuo eterozigote per una coppia di geni (un locus).

### **Monorchide – Monorchid**

Un mammifero maschio con un testicolo nello scroto ed uno all'interno della cavità addominale; uno dei due tipi di criptorchidismo.

### **Monotocica**

Specie con un solo nato per parto.

### **Mosaico (o Chimera) – Mosaic (or Chimaera)**

Situazione nella quale un individuo presenta cellule con diverso corredo cromosomico, che può essere dovuta a cause varie: *a*) una di queste è la mutazione somatica che colpisce solo una parte dell'organismo e quindi può aversi la formazione di un tessuto a mosaico, che si presenta con chiazze irregolari di un fenotipo inaspettato, sul fondo di un tessuto normale (*variegazione*), (Stansfield 1976); *b*) un'altra situazione è quella dovuta ad anastomosi tra placenti di feti diversi e scambio di cellule ematiche relative (vedi *mosaicismo eritrocitario* riscontrato in bovini gemelli dizigoti)(Johansson and Rendel 1982; Nicholas 1987).

### **Mutone – Muton**

La più piccola unità genica capace di cambiamento o mutazione. Una singola base in un nucleotide.

### **Mutazione – Mutation**

Un cambiamento nella sequenza della coppia di basi nella molecola del DNA e risultante nella formazione di un allele.

### **Nicking**

Una situazione nella quale i figli sono superiori ad entrambi i genitori o nella quale risultati favorevoli inattesi sono stati ottenuti da incroci di due razze o ceppi. (vedi anche *abilità combinatoria specifica*).

### **Non Disgiunzione – Non Disjunction**

La mancata separazione dei cromosomi omologhi durante l'anafase I della meiosi.

## Nucleotide

L'unità base del DNA composta da una base organica, uno zucchero pentoso, ed un fosfato.

## Nucleo – Nucleus

La porzione della cellula che porta i cromosomi e quindi il materiale ereditario.

## Numero effettivo della popolazione ( $N_e$ ) - Effective population size

La grandezza (numerosità) di una popolazione ipotetica, stabile, ad accoppiamento casuale, che presenterebbe la stessa quota di perdita di geni o lo stesso aumento in consanguineità della popolazione reale (di dimensione  $N$ ). Poiché tutte le popolazioni finite sono, in qualche misura, consanguinee, e generalmente gli accoppiamenti non sono casuali,  $N_e$  è tipicamente  $1/10 N$  o minore, particolarmente se uno dei due sessi in riproduzione è inferiore all'altro (generalmente il numero dei maschi è inferiore a quello delle femmine).

## Obiettivi della riproduzione (o della selezione) – Breeding Objectives

Gli obiettivi della riproduzione hanno rapporto con i traguardi del programma riproduttivo - i tratti (o caratteri) da perfezionare. Un approccio, cosiddetto, 'economico' calcola i pesi economici da assegnare ad ogni tratto di importanza. Un approccio, cosiddetto, a 'guadagno-desiderato' implica la definizione della quantità di cambiamento genetico relativo desiderato per ogni tratto. Un caso speciale di approccio di guadagno-desiderato è quando il programma di selezione è "limitato" (vengono imposte delle restrizioni) per dare un cambiamento predetto zero in un tratto dato.

## Omogametico – Homogametic

Riferito al sesso che possiede un solo tipo di cromosomi sessuali, femmine nei mammiferi (XX) e maschi negli uccelli (ZZ).

## Omozigote

Un omozigote è un individuo che ha due alleli identici al locus interessato. L'omozigote produce un solo tipo di gamete e quindi si identifica nel cosiddetto 'razzatore' ("breed true").

## Oocita – Oocyte

Una delle diverse cellule intermedie nel processo di oogenesi; ovocita.

- **oocita primario** Una cellula diploide, intermedia, formata durante la gametogenesi femminile. Essa si divide meioticamente per formare un oocita secondario ed un globulo polare.
- **oocita secondario** Una cellula aploide, intermedia, formata durante la gametogenesi femminile. Essa si divide mitoticamente per formare un uovo maturo ed un globulo polare.

## **Oogenesi – Oogenesis**

Ovigenesi; il processo di formazione del gamete femminile.

## **Oogonio – Oogonium**

Oogonio o Ovogonio; la cellula primaria o cellula germinale primordiale dalla quale si sviluppa l'uovo.

## **Opposizione – Repulsion**

Riferito ad una modalità di associazione (*linkage*) nella quale i due alleli situati sullo stesso cromosoma sono uno di tipo dominante e l'altro di tipo recessivo. Lo stesso vale per il cromosoma omologo (con la tipologia invertita: recessivo – dominante): *Ab//aB*.

## **Ormone Follicolo-Stimolante – Follicle-Stimulating Hormone, FSH**

Un ormone prodotto dalla ghiandola pituitaria, che stimola la crescita follicolare nella femmina ed è coinvolto nello sviluppo dei tubuli seminiferi, cellule del Sertoli e nella produzione dello sperma nel maschio.

## **Ormone Luteinizzante – Luteinizing Hormone, LH**

Un ormone prodotto dalla ghiandola pituitaria che controlla l'ovulazione nella femmina e stimola lo sviluppo delle cellule interstiziali nel maschio.

## **Ovulazione – Ovulation**

Il processo di liberazione delle uova dai follicoli ovarici.

## **Outcrossing**

Accoppiamento di due individui della stessa razza che sono sufficientemente non-parenti, tali che il coefficiente di inbreeding (IC) della loro progenie sia inferiore a quello medio dei genitori. Spesso, per non-parenti viene inteso che non ci siano antenati comuni nelle prime 4-6 generazioni dei loro pedigree.

## **Parente – Related**

Un termine che indica che due individui hanno uno o più avi in comune o che uno di essi è un discendente dell'altro. Nell'uso ordinario, gli animali sono generalmente considerati parenti solo se essi hanno antenati comuni nelle prime quattro-sei generazioni dei loro pedigree.

## **Parentela – Relationship**

Geneticamente, esprime la proporzione dei geni identici per discendenza che due individui possiedono.

In senso generale è il grado al quale gli individui sono più strettamente parenti rispetto alla media degli individui della popolazione dalla quale essi derivano.

## **Parenti Collaterali – Collateral Relatives**

Animali parenti non come antenato e discendente l'uno dell'altro, ma per avere uno o più antenati comuni; p.e., zii, cugini, ecc.

### **Parità – Parity**

Stato della femmina rispetto al numero di gestazioni sostenute. *Nullipara* è la femmina che non ha mai sostenuto gravidanze, *primipara* una gestazione, *secondipara* due gestazioni, *multipara* diverse gestazioni.

### **Partenogenesi – Partenogenesis**

Un tipo di riproduzione dove un uovo si sviluppa all'interno di un organismo senza essere stato fertilizzato.

### **Pedigree**

Una lista degli antenati di un individuo. La definizione è spesso estesa ad includere gli animali che sono parenti collaterali dell'individuo. Nell'allevamento animale il termine *informazioni dal pedigree* include l'identificazione degli antenati e parenti collaterali e l'informazione concernente le loro performances o quelle dei figli.

### **Penetranza – Penetrance**

La proporzione delle volte (%) che un gene o genotipo si esprime in confronto a quanto esso è atteso. *Penetranza completa*; quando si esprime il 100% delle volte. *Penetranza incompleta*; quando la % è inferiore al 100%.

### **Perdita di un gene - Gene dropping**

Perdita di un gene dovuta a deriva genetica.

### **Plasma Seminale – Seminal Plasma**

Secrezioni di diverse ghiandole lungo i vasi deferenti e l'uretra che servono come trasportatori degli spermatozoi nel seme del maschio.

### **Pleiotropia – Pleiotropy**

Una situazione nella quale un gene influenza due o più caratteri qualitativi o quantitativi in un individuo.

### **Poliestrile – Polyestrous**

Specie nella quale le femmine hanno più di un solo ciclo estrale per anno.

### **Poligeni – Polygenes**

Due o più (generalmente molti, e con effetto cumulativo) coppie di alleli che influenzano un singolo carattere, quali l'accrescimento, la produzione di latte, le performances di lavoro; formano la base fisica dei caratteri quantitativi.

### **Polimorfismo Biochimico – Biochemical Polymorphism**

Termine generale usualmente adoperato per le varianti delle proteine determinate geneticamente, sebbene il termine sia abbastanza grezzo da includere altre sostanze. I polimorfismi sanguigni e del latte sono stati studiati estesamente, ma essi si presentano in molte altre sostanze.

### **Poliploidia – Poliploidy**

Situazione nella quale un organismo possiede nelle sue cellule più di due serie di cromosomi, quali la triploidia ( $3n$ ) e la tetraploidia ( $4n$ ). Essa è rara nei mammiferi o uccelli e (generalmente) non è vitale. Nelle piante, i poliploidi esibiscono spesso dimensioni (gigantismo) e vigore oltre la norma.

### **Polispermia – Polyspermy**

L'ingresso di più di uno spermatozoo all'interno di una cellula uovo alla fertilizzazione.

### **Politocica**

Specie con numero di nati per parto maggiore di uno. In contrapposizione a monotocica (un solo nato per parto).

### **Popolazione – Population**

Un gruppo, normalmente implicante un numero infinito, di tutti gli individui di una razza, specie, regione geografica, o altra categoria.

### **Portatore – Carrier**

Riferito ad un individuo che esprime un carattere dominante, ma che porta anche il gene recessivo.

### **Prepotenza – Prepotent**

Riferito alla capacità di un individuo di trasmettere le sue caratteristiche alla sua progenie con un certo grado di successo<sup>23</sup>.

### **Probabilità – Probability**

Espressione matematica in relazione alle frequenze con le quali eventi specifici possono o non possono presentarsi.

### **Proband**

Nell'analisi del pedigree, un *proband* è un individuo affetto da una anomalia e attraverso esso la sua famiglia di appartenenza perviene all'attenzione dell'investigatore per le indagini relative sulle modalità ereditarie di trasmissione dell'anomalia stessa.

---

<sup>23</sup> È un termine antiquato che non dovrebbe essere usato. Esso è applicato anche in casi nei quali la somiglianza attesa o l'uniformità fra la prole è maggiore rispetto a quella attesa anche se la somiglianza non è quella con il riproduttore stesso. Geneticamente, la prepotenza dipende primariamente dal fatto che un animale sia omozigote per geni dominanti. Il termine è spesso adoperato male, e spesso alcuni hanno idee esagerate della prepotenza di particolari riproduttori. Qualche volta un aspetto mascolino accentuato è pensato essere associato con prepotenza. Non c'è nessuna evidenza per questo (Legates, J.E., and Warwick, E.J., *Breeding and Improvement of domestic Animals*. McGraw-Hill, Inc.1990.).

### **Profase – Prophase**

La prima fase della divisione cellulare nella quale avvengono molti eventi preparatori, quali un accorciamento ed ispessimento dei cromosomi, divisione del centromero, scomparsa della membrana nucleare e formazione del fuso.

### **Progenie – progeny**

I figli di un individuo.

### **Progesterone**

Un ormone prodotto dal corpo luteo dell'ovaia che è implicato in molte funzioni riproduttive includenti la preparazione e mantenimento dell'utero in gravidanza.

### **Prolattina – Prolactin**

Un ormone secreto dalla ghiandola pituitaria, legato alla secrezione del progesterone da parte del corpo luteo dell'ovaia ed è implicato nello sviluppo e funzione della ghiandola mammaria.

### **Prova di Progenie - Progeny Test**

Una prova (test) per determinare il valore riproduttivo (o genetico additivo) di un animale attraverso lo studio delle performances dei suoi figli.

### **Pubertà – Puberty**

Lo stadio vitale o età alla quale gli animali diventano capaci di adempiere alle funzioni riproduttive e di generare figli.

### **Puro (di Razza) – Purebreed**

Un animale prodotto da numerose generazioni di riproduzione e selezione tra animali entro una razza o linea in modo tale che essi diventano più omozigoti rispetto agli animali che non sono puri; pratica usualmente associata ad una lieve consanguineità. Un animale i cui genitori sono entrambi registrati nel libro genealogico di razza.

### **QTL (Locus per un Carattere Quantitativo) – Quantitative Trait Locus**

*Quantitative Trait Locus* (QTL): Un locus è un luogo nel genoma. Così un locus di un tratto (o carattere) è un luogo (regione) che influenza quel tratto. Questo può comprendere diversi geni, uno o più dei quali influenza il tratto. Ogni gene è situato ad un locus genico. La descrizione più definitiva di un locus è quella a livello della coppia-di-basi (*base-pair*, bp). È comune intendere il "QTL" come un "*gene maggiore*".

### **Quota di Mutazione – Mutation Rate**

Il numero di nuove mutazioni che si presentano per gene, per gamete, per generazione.

### **Rapporto sessi – Sex Ratio**

Il rapporto del numero dei maschi alle femmine in un momento specifico della vita quale la nascita.

### **Razza – Breed**

Un gruppo di animali con alcune caratteristiche comuni che li distinguono da altri della stessa specie, a che essi tendono a trasmettere con ragionevole consistenza.

### **Razzatore – Breed true**

Individuo che trasmette un carattere con ragionevole consistenza.

### **Recessivo – Recessive**

Riferito ad un gene la cui espressione può essere modificata o soppressa dall'allele dominante.

### **Recon**

La più piccola unità indivisibile di DNA capace di ricombinazione. Una base singola in un nucleotide.

### **Registrato – Registered**

Un animale registrato nell'allevamento, canile, o libro genealogico della sua razza. Generalmente un animale registrato deve essere figlio di genitori registrati (Libri Chiusi), ma ciò non è necessario in razze che ammettono un alto grado o tipi specifici di animali incrociati alle registrazioni (Libri Aperti).

### **Regressione – Regression**

Quota di cambiamento in un tratto associata ad una unità di cambiamento in un altro tratto in una popolazione.

### **Ribosoma – Ribosome**

Uno dei granuli ricchi di RNA presenti nel citoplasma cellulare che sono siti della sintesi proteica.

### **Ricombinazione – Recombination**

Lo scambio reciproco di porzioni di cromosomi omologhi durante la gametogenesi.

Inteso anche in un senso più generale, come la formazione di genotipi risultante dalle varie combinazioni possibili dei gameti dei genitori.

### **Ripetibilità, (r) - Repeatability**

La ripetibilità di un tratto ( $r^{24}$ ) è la proporzione della varianza fenotipica di quel tratto che rende conto degli effetti che rimangono costanti a ogni misura successiva di quello stesso tratto nella vita dell'individuo. Essa esprime la tendenza per un individuo a ripetere le sue performances, un levriero ad

---

<sup>24</sup> N.B. Il simbolo della ripetibilità di un carattere, ( $r$ ), si distingue da quello dalla correlazione tra due variabili X ed Y, ( $r_{XY}$ ), perché non presenta i pedici.

arrivare primo nelle corse successive, un setter a scovare per primo una starna, ecc.

### **Riproduzione entro la Linea – Linebreeding**

Uno sistema di accoppiamento che tende a mantenere un alto contributo (alta parentela) di uno dei due antenati (il ‘*campione*’) attraverso le generazioni successive con i discendenti, per concentrare i geni dell’antenato nel pedigree. Spesso usato dagli allevatori con l’accortezza di evitare l’uso di parenti di primo e secondo grado<sup>25</sup>.

### **Risposta alla Selezione o Guadagno Genetico ( $R_e$ , Response expected oppure $\Delta G$ , Incremento Genetico) – Selection Response**

La risposta alla selezione è l’effetto della selezione sul merito genetico della progenie o della generazione finale. Essa è misurata come una deviazione del merito atteso se i genitori fossero stati scelti a caso, piuttosto che per selezione su un criterio di selezione.

### **RNA (Acido ribonucleico) – Ribonucleic Acid**

Sostanze chimicamente simili al DNA ma aventi solo un’elica. Gli RNA servono una varietà di scopi includendo il trasporto del codice genetico dal nucleo al citoplasma e la direzione della sintesi proteica nella cellula.

### **Scambio - Crossing-over**

Lo scambio di parti di cromatidi non-fratelli di cromosomi omologhi che avviene durante lo stadio di sinapsi della meiosi.

### **Scarto – Culling**

Il processo di eliminazione degli animali non desiderati e/o carenti.

### **Segregazione – Segregation**

Separazione dei membri di una coppia di fattori ereditari alla meiosi nella formazione delle cellule germinali.

### **Selezione - Selection**

La selezione è la scelta degli animali da usare come genitori. Questa operazione è attuata attraverso l’ordinamento degli animali su di un criterio di selezione.

Ancora, la selezione è un processo (naturale o artificiale) che causa o favorisce le opportunità di alcuni animali di accoppiarsi e produrre figli, e che impedisce agli altri di farlo. Quindi alcuni genotipi contribuiscono in maggior misura alle generazioni seguenti e si ha un cambiamento nelle frequenze geniche.

---

<sup>25</sup> Allo scopo di mantenere ad un minimo la consanguineità.

## **Selezione Assistita da Marcatori - Marker Assisted Selection (MAS)**

Marker Assisted Selection (MAS ) è l'uso delle informazioni ottenute da marcatori genetici per aiutare le decisioni della selezione. Questo di solito sarà fatto in modo che si utilizzino entrambi geni maggiori conosciuti e tutti i geni sconosciuti. Le stime EBV-BLUP consentono questo.

## **Selezione dei Riproduttori – Mate Selection (MS)**

La selezione dei riproduttori è la combinazione di *selezione* ed *accoppiamento* dei riproduttori.

In alcuni casi, l'individuazione degli animali migliori da *selezionare* dipende da come si desidera *accoppiarli*, o viceversa. Ad esempio, se le sole femmine disponibili sono quelle di una determinata razza, allora i maschi di un'altra razza possono essere i migliori maschi da selezionare piuttosto che gli stessi maschi della razza delle femmine. Questo a causa dell'eterosi nella progenie che si vuole utilizzare.

La soluzione è quella di effettuare la *mate selection*, trovando la migliore soluzione, di selezione dei riproduttori, da tutte le combinazioni possibili (Kinghorn *et al.* 2000).

## **Selezione individuale – Individual Selection**

La selezione individuale, o *selezione massale*<sup>26</sup> (*mass selection*), è la selezione basata solo sulle registrazioni (fenotipi) proprie degli animali, senza l'uso delle informazioni dai parenti.

## **Sinapsi – Synapsis**

L'appaiamento dei cromosomi duplicati durante la profase I della meiosi.

## **Somatico – Somatic**

Riferito alle cellule corporee o dei tessuti, all'opposto delle cellule sessuali (o germinali).

## **Somatostatina – Somatostatin**

Un ormone che inibisce la liberazione dell'ormone della crescita.

## **Somatotropina – Somatotrophin, STH**

L'ormone della crescita.

## **Sovradominanza – Overdominance**

Un tipo di interazione tra alleli nel quale l'eterozigote è superiore ad entrambi gli omozigoti. Vedi *Vantaggio Eterozigotico*.

## **Specie – Species**

Un gruppo di animali con alcune caratteristiche comuni che quando fatti accoppiare producono prole fertile.

---

<sup>26</sup> La selezione massale è un particolare tipo di selezione individuale nella quale le misurazioni sono effettuate su tutta (mass) la popolazione disponibile.

**Spermio – Sperm**

Uno spermatozoo, una cellula sessuale maschile. Esso ha il numero cromosomico ridotto o aploide,  $n$ .

**Spermatidio – Spermatid**

Una cellula aploide che sviluppa direttamente in cellule spermatiche senza divisione durante il processo di spermatogenesi.

**Spermatociti – Spermatoocytes**

- **spermatocita primario** Una cellula diploide che è formata durante il processo di gametogenesi nel maschio. Esso si divide meioticamente per formare lo spermatocita secondario.

- **spermatocita secondario** Una cellula aploide che è formata durante il processo di gametogenesi nel maschio. Esso si divide mitoticamente per formare gli spermatidi.

**Spermatogenesi – Spermatogenesis**

Il processo di formazione degli spermatozoi nel maschio.

**Spermatogonio – Spermatogonium**

Una cellula primordiale situata nei testicoli che con la spermatogenesi formerà spermatozoi.

**Stima dell'Ereditabilità ( $H^2$  o  $h^2$ ) – Heritability Estimate**

Una misura quantitativa dell'ereditabilità, espressa come percentuale o frazione decimale.

**Sub-metacentrico – Sub-metacentric**

Riferito ad un cromosoma con centromero in posizione non centrale.

**Superovulazione – Superovulation**

Produzione di un numero di uova incrementato nei mammiferi ad un dato momento dovuto ad una iniezione di ormoni.

**Telegonia – Telegony**

Una antica (e non provata) credenza secondo la quale le caratteristiche dei figli possano essere influenzate dal padre di gravidanze precedenti avute dalla femmine<sup>27</sup>.

**Telocentrico – Telocentric**

Riferito a cromosomi con un centromero terminale.

---

<sup>27</sup> Questa credenza è più dura a morire di quanto si creda. Chi non ha sentito dire che “se una femmina di razza scappa e si accoppia con un maschio non di razza, è rovinata per sempre”? Per la risposta adeguata consultare [Legates, and Warwick, *Breeding and Improvement of Farm Animals.*].

## **Telofase – Telophase**

La fase della divisione cellulare tra anafase e completa separazione in due delle cellule figlie; include la riformazione della membrana nucleare e ritorno dei cromosomi a strutture relativamente lunghe, fini e filamentose.

## **Testosterone – Testosteron**

L'ormone sessuale maschile prodotto dalle cellule interstiziali del testicolo nel maschio. Esso controlla la pulsione sessuale o libido e i caratteri sessuali secondari ed è implicato nella produzione dello sperma.

## **Testcross**

Un incrocio genetico in cui un individuo che esprime un carattere dominante è accoppiato ad uno che esprime il carattere recessivo; uno dei cui scopi è quello di determinare se l'individuo che esprime il carattere dominante è eterozigote.

## **Tetrate – Tetrad**

Una coppia di cromosomi omologhi in sinapsi osservata durante la profase I della meiosi.

## **Tipo – Type**

Termine usato nell'allevamento animale relativamente alla apparenza esteriore degli animali ma avente diverse connotazioni. Esso è talvolta usato più o meno come sinonimo con il termine *conformazione*. Esso è anche usato per indicare le tipologie distintive degli animali, cioè, animali grandi versus piccoli, pelo lungo vs pelo corto, ecc.

## **Trascrizione – Transcription**

Il trasferimento del messaggio genetico dal DNA in un gene all'RNA messaggero che forma lo stampo del DNA. La trascrizione è il primo passo nel trasferimento dell'informazione presente nel DNA ad una proteina cellulare.

## **Traslazione – Translation**

La formazione di una specifica molecola proteica corrispondente alla molecola di RNA messaggero. La proteina è formata dai costituenti cellulari con l'aiuto dei numerosi elementi biomanifattori chiamati *ribosomi*.

## **Trapianto Embrionale – Embryo Transplant**

Trapianto artificiale dell'embrione dalla madre naturale ad una femmina ricevente con mezzi meccanici. (vedi anche MOET).

## **Tratto – Trait**

Qualsiasi caratteristica osservabile (o misurabile) di un animale. Sinonimo di carattere (e generalmente anche di fenotipo).

## **Triibridi – Trihybrid**

Un individuo eterozigote per tre coppie di geni, quale *AaBbCc*.

### **Triploidia – Triploidy**

Una condizione nella quale una cellula possiede tre sets di cromosomi;  $3n$ .

### **Unità di Mappa – Map Unit**

Una unità di misura negli studi di associazione (linkage) che rappresenta la percentuale di ricombinazione che si presenta in un test di associazione tra due loci. La lunghezza totale di ogni cromosoma è stabilita a 50 unità perché è la massima percentuale di crossing-over che può avvenire tra due loci in un test di associazione a due punti. L'unità di riferimento è il *centimorgan* (cM) = 1 unità di mappa.

### **Valore Genetico – Genetic Value**

Il valore genetico è il valore del genotipo di un animale per se stesso. Include le interazioni (di Dominanza entro loci ed Epistasi tra loci) che il suo proprio genotipo genera. Questi interazioni generalmente non possono essere trasmesse alla generazione successiva. A causa di ciò, gli allevatori sono maggiormente interessati alle stime dei valori riproduttivi (EBV).

### **Valore Riproduttivo o Valore genetico additivo – Breeding Value (BV)**

Il valore riproduttivo è il valore degli alleli di un animale riferito alla sua progenie per un carattere specifico. Un animale non può trasmettere il suo genotipo alla sua progenie - così, in media, esso trasmette la somma degli effetti medi degli alleli che esso porta - questo è il suo valore riproduttivo.

### **Valore Riproduttivo Stimato – Estimated Breeding Value (EBV)**

Un EBV è la stima del valore riproduttivo di un animale. La stima può essere basata sui fenotipi propri e/o dei parenti, per gli stessi e/o differenti tratti di interesse. La stima può anche fare uso di informazioni tali come l'età dell'animale, l'allevamento di nascita ecc.

### **Vantaggio Eterozigotico - Heterozygous Advantage**

Una situazione nella quale il genotipo eterozigote per un determinato gene mostra il più alto adattamento relativo (fitness). Tecnicamente chiamata *Sovradominanza*.

### **Varianza Ambientale – Environmental Variance**

La varianza, in termini assoluti, per qualsiasi carattere nella popolazione che è dovuta alle influenze ambientali.

### **Varianza di Dominanza – Dominance Variance**

La porzione di varianza genetica o ereditaria ulteriore a quella della quale tengono conto gli effetti additivi (riproduttivi) e che è dovuta a dominanza, o in altri termini, quella dovuta agli effetti di interazione degli alleli allo stesso locus. Alternativamente, essa può essere definita come dovuta alle *deviazioni da dominanza* rispetto ad una descrizione basata sopra assunti effetti additivi.

### **Varianza Epistatica – Epistatic Variance**

La porzione residua della varianza ereditaria dovuta alle interazioni di geni di loci diversi (non allelica) e quindi non dovuta ad effetti additivi e di dominanza.

### **Varianza Ereditaria – Hereditary Variance**

La varianza, in termini assoluti, che per qualsiasi tratto nella popolazione è dovuta a influenze genetiche, e specificamente alla somma degli effetti additivi, di dominanza ed epistatici.

### **Varianza Fenotipica – Phenotypic Variance**

Varianza totale di un carattere nella popolazione, inclusiva di quella dovuta ad entrambe le influenze degli effetti ambientali e genetici (ereditari) operanti sugli individui della popolazione stessa.

### **Varianza Genetica Additiva – Additive Genetic Variance**

Varianza genetica o ereditaria dipendente dagli effetti genetici additivi, cioè, un gene ha un effetto specifico proprio (maggiore o minore), senza riguardo a quale altro membro della coppia allelica della serie possa essere presente. La somma (da ciò, additivo) degli effetti genici additivi dei singoli alleli influenzanti il carattere, portati dall'individuo, dà il valore genetico additivo (o riproduttivo) dell'individuo stesso.

### **Variazione Trasgressiva - Trasgressive Variation**

Riferito al presentarsi nella progenie di fenotipi che sono più estremi di quelli dei genitori o dei nonni.

### **Vigore Ibrido – Hybrid Vigor**

Un termine quantitativo per l'eterosi.

### **Viviparo – Viviparous**

La modalità di nascita dei mammiferi, in opposizione a quella seguente alla deposizione delle uova.

### **Zona Pellucida**

La membrana relativamente spessa che forma la superficie esterna dell'uovo dei mammiferi.

### **Zigote – Zygote**

Una cellula diploide formata dall'unione di una cellula uovo e di uno spermio.

## CREDENZE ERRATE E IDEE ANTIQUATE IN GENETICA ANIMALE

I termini ed le espressioni che seguono sono antiquati e/o errati e non aventi base scientifica. Comunque, è importante farne un breve cenno, [per il quale rimandiamo il lettore a (Legates and Warwick 1990)], perchè molti di questi si ritrovano su certa letteratura popolare e antiquata. Crediamo che un studente dovrebbe essere consapevole della loro esistenza ed essere pronto a confutarle o a dar loro la giusta interpretazione in occasione adeguata.

### Eredità dei Caratteri acquisiti

Questo termine si riferisce alla possibilità che forze ambientali che inducono un carattere nel corpo (soma) di un individuo diventino parte del suo germoplasma e possano essere trasmesse a generazioni future. Questa teoria ha costituito un campo di battaglia storico della biologia. Parlando in generale, le cose che accadono al soma, siano esse favorevoli o sfavorevoli, non influenzano direttamente i geni, nei quali risiedono le potenzialità per le generazioni future. L'ambiente permette (o ostacola) lo sviluppo di potenzialità esistenti ma in genere non altera i geni.

C'è un'abbondanza di esempi che dimostrano che le modifiche ambientali acquisite non hanno influenza sui caratteri ereditari dell'animale. Quando la coda di una pecora (o di un cane) è mozzata, l'animale ha acquisito un carattere ('coda mozza') che non viene trasmesso ai suoi discendenti. Nelle generazioni successive sarà necessario amputare la coda agli agnelli, nonostante il fatto che questa operazione sia stata praticata per centinaia di generazioni. In questa categoria si pone anche la decornuazione del bestiame bovino, il taglio degli orecchi e della coda dei cani, e così via. In nessuno di questi casi il carattere acquisito viene ereditato dal discendente. Nella specie umana potrebbe essere menzionata la circoncisione, la quale è stata praticata per migliaia di anni, e la rilegatura (costrizione forzata) dei piedi per prevenirne il pieno sviluppo, come praticato da donne cinesi. Qui, come nei casi citati per gli animali da fattoria, non c'è nessuna evidenza che i caratteri acquisiti dovuti a fatti ambientali alla fine divengano ereditari.

Nel tentativo di esaminare questa ipotesi, Weismann [citato da (Legates and Warwick 1990)], tagliò via le code a dei topi per 19 generazioni di seguito e verificò che non ci fu mai nessuno accorciamento delle code o assenza di coda in alcuni dei discendenti. (Legates and Warwick 1990) riportano anche un commento significativo di Walter, "*..è una buona cosa che i bambini dei guerrieri non ereditino le cicatrici di battaglia dei loro onorevoli genitori altrimenti a lungo andare avremmo avuto una 'corsa di zoppi'..*"; lo stesso autore a questo riguardo commenta anche che

"..evidentemente gambe di legno non sono ereditate, ma teste di legno lo sono !..".

## Atavismo, 'Reversion'

I termini atavismo o 'reversion', significano "la ricomparsa di qualche carattere o tratto ancestrale dopo il salto di una o più generazioni," e sono spesso incontrati nella letteratura più datata sul miglioramento genetico animale. Tale ricomparsa era ammantata di un'aura misteriosa, prima che la base fisica dell'ereditarietà fosse stata compresa. La nascita di un bovino Angus rosso (ma potremmo dire anche di un bassotto tedesco), quando le ultime generazioni passate siano state nere è ora risaputo che è dovuta al fatto che ciascun genitore fornisce (è un eterozigote, "è portatore") il gene per il rosso. I recessivi possono essere portati, mascherati dai dominanti e non esprimersi per un certo numero di generazioni. Ogni qualvolta due recessivi si trovano insieme, o, in altri termini, ogni qualvolta il gene dominante manca, il carattere "atavico" sarà evidente. Non c'è nulla di misterioso in esso, perchè esso è una delle manifestazioni normali del meccanismo ereditario.

## Nick, o Nicking

I termini *nick*, o *nicking* sono usati qualche volta per descrivere un singolo accoppiamento o l'accoppiamento di membri di una famiglia con membri di un'altra famiglia, nel quale la progenie è migliore o peggiore di quanto ci si sarebbe atteso rispetto al merito medio dei genitori. Di solito i termini sono usati per descrivere risultati migliori di quelli attesi.

Geneticamente, un nick favorevole *potrebbe accadere* in un singolo accoppiamento, puramente come risultato dovuto al caso (la fortuna). Il discendente potrebbe ottenere un numero di geni favorevoli più-grande-della media da ciascuno genitore come risultato casuale della segregazione e fecondazione. Se è stata prodotta una discendenza più produttiva di quella attesa da accoppiamenti tra famiglie diverse, il caso potrebbe essere ancora un fattore in gioco se sono stati utilizzati solo numeri piccoli di individui. Comunque, se fossero utilizzati numeri più grandi di individui, la probabilità che ciò possa verificarsi sarebbe ridotta.

Spiegazioni probabili con numeri grandi sono (1) le due famiglie hanno portato coppie alleliche di geni diversi, i quali l'uno a complemento dell'altro hanno prodotto una combinazione epistatica favorevole nella maggior parte della discendenza, o (2) in presenza di sovradominanza, potrebbero presentarsi risultati favorevoli se le famiglie fossero geneticamente così diverse che i discendenti siano sopra alla media in eterozigosità.

Il *nicking* non è stato dimostrato essere molto importante in molti studi su animali prodotti da incroci fra razze pure. E quasi certo che molti allevatori mettono più enfasi di quanto possa essere giustificato nella ricerca di una certa quantità di *nicking* favorevole. Le famiglie presenti in tali popolazioni sono di solito in relazione di parentela l'un all'altro come mezzo-fratelli, o forse qualcosa di più. Perciò, la proporzione dei loro geni che sono simili a causa di parentela non può essere grande abbastanza da stabilire un modo

molto prevedibile di comportamento riproduttivo quando accoppiati a animali di altra famiglia simile. Qualche volta le idee (le convinzioni) guadagnano un credito generale fra allevatori in maniera così accentuata che una tale ed un'altra tale famiglia incrociano bene "sempre" o "mai" con un'altra. Di solito, c'è scarsa o nessuna base scientifica per tali convinzioni.

Con linee altamente consanguinee, le possibilità che il *nicking* possa essere importante sono notevolmente aumentate, ma a ciò allora di solito è assegnato il termine di *abilità combinatoria specifica*.

## Prepotenza

Il termine prepotenza è riferito all'abilità di un animale, sia maschio che femmina, di bollare (marcare) con un dato set di caratteri la sua discendenza escludendo gli effetti dei geni provenienti dall'altro genitore. Il termine è di solito applicato a maschi e di solito viene inteso in relazione alla capacità di marcare la propria discendenza con determinati caratteri. Esso è applicato anche in casi nei quali la somiglianza attesa o l'uniformità fra la prole è maggiore rispetto a quella attesa anche se la somiglianza non è quella con il riproduttore stesso.

Il termine è spesso adoperato male, e spesso alcuni hanno idee esagerate della prepotenza di particolari riproduttori. Qualche volta un aspetto mascolino accentuato è pensato essere associato con prepotenza. Non c'è nessuna evidenza per questo. Geneticamente, la prepotenza dipende primariamente dal fatto che un animale sia omozigote per geni dominanti. Poiché la prepotenza dipende soprattutto dalla dominanza e omozigosità, è improbabile che un animale sia prepotente per tutti i caratteri. Per esempio in un incrocio Hereford X Angus, l'Hereford apparirebbe essere prepotente per la faccia bianca, mentre l'Angus apparirebbe essere prepotente per il corpo nero e l'acornia poiché la discendenza avrà questi caratteri.

Qualche volta è implicito pensare che la prepotenza sia trasmessa e che i riproduttori prepotenti abbiano figli prepotenti. Ciò può essere vero, ma il solo modo nel quale ciò può accadere è che il riproduttore prepotente sia stato accoppiato a femmine portatrici degli stessi geni dominanti portati da esso, così che anche i suoi figli saranno omozigoti per i geni. Evidentemente, la discendenza di un incrocio con un omozigote recessivo non può essere prepotente per lo stesso carattere, perché non la potrà trasmettere alla propria prole.

## Impressione materna

La credenza nell'impressione materna presume che quello che una madre incinta vede, ode, o di cui ha esperienza, possa influenzare il nascituro. In genere, questa vecchia credenza può essere ripudiata, perché, se ciò fosse vero; p.e., tutti i vitelli nati nella primavera tenderebbero ad essere bianchi perché le madri hanno visto un panorama bianco tutto l'inverno. Similmente, i figli nati in autunno sarebbero verdi.

Questa credenza è molto diffusa anche riguardo alla nostra specie; chi di noi non ha visto qualcuno affrettarsi a soddisfare le 'voglie' di molte donne in 'dolce attesa' per paura che il nascituro possa portare le deleterie conseguenze della mancata soddisfazione della 'voglia', oppure non abbia sentito dire che una certa anomalia presentata da un figlio non abbia questa origine? (vedi: macchie sulla pelle di colore marrone dovute a 'voglia di cioccolata'; o macchie con presenza di peli dovute a 'voglia di cinghiale', ecc.. ecc..).

Non c'è nessun collegamento diretto tra genitore e discendente che consenta la trasmissione degli effetti dell'esperienza. Innumerevoli esperimenti sugli animali hanno dato tutti risposte negative in questo campo. E' invece un provvedimento fortunato della natura quello che negli animali più evoluti protegge l'embrione da tutte le influenze esterne. Se le impressioni materne venissero attualmente registrate e trasmesse davvero sulla discendenza, tutti i tipi e razze avrebbero dato luogo da molto tempo ad un conglomerato orrendo.

## Telegonia

La *telegonia* è la credenza che dopo che una femmina sia stata accoppiata da giovane ad un certo maschio ed abbia avuto figli, la sua ulteriore discendenza mostrerà caratteristiche derivate dal maschio iniziale. L'esempio classico è quella di una cavalla che partorì prole da un quagga<sup>28</sup> e più tardi produsse puledri equini che mostravano alcune striature. Numerosi tentativi sono stati fatti per confermare questo incrocio tra zebra e cavalle, ma in tutti i casi essi hanno fallito. Gli elementi di base che determinano i caratteri di ciascun individuo sono l'uovo e lo spermatozoo che si uniscono per produrlo. Gli spermatozoi provenienti da un accoppiamento non possono vivere (verosimilmente) per tutto un periodo di gestazione negli organi femminili di nessuna delle specie più elevate fino a fertilizzare alcun uovo futuro, poiché la vita degli spermatozoi dura al massimo proprio pochi giorni. Se questo primo discendente avesse una certa influenza sulle altre uova non sviluppate nelle ovaie, ciò si porrebbe nell'ambito della teoria dell'eredità dei caratteri acquisiti, per la quale non c'è nessuna prova conclusiva. Alla luce della nostra presente conoscenza sull'eredità, non c'è né base teorica, né sperimentale per la *telegonia*.

---

<sup>28</sup> Una specie di zebra (*Equus Burchielli*) attualmente estinta e famosa per essere stato il primo organismo estinto di cui è stato clonato il DNA con tecniche anteriori all'uso della PCR, (Higuchi, R., Bowman, B., Freiburger, M. and Fyder, O.A., 1984 *DNA sequences from quagga, an extinct member of the horsefamily*. Nature **312**: 282-284.).

## Sangue

Nella letteratura più vecchia sull'allevamento animale e fra gli allevatori il termine *sangue* è usato spesso più o meno alternativamente con la parola *eredità*. Dicendo che un animale ha tre/quarti del sangue di un celebre riproduttore o, nel caso di animali di razze miste (compositi o sintetici), dicendo che un animale dato è un mezzo-sangue si intende dire in entrambi i casi che queste frazioni del loro materiale ereditario provengono dalla fonte indicata. L'uso di questo termine ha basi antiche, quando si credeva che il sangue attuale (inteso come insieme di cellule sanguigne, siero e plasma), effettivamente passasse dalla madre al figlio durante la vita fetale. Ora sappiamo che questo non è il caso (non è vero) - ma piuttosto che l'embrione è nutrito da sostanze nutrienti provenienti dal sangue della madre (assorbite e filtrate ed elaborate dalla placenta), e la sola cosa che la madre trasmette direttamente all'embrione è un campione di una metà del suo materiale ereditario. Poiché il termine è basato su un equivoco, il suo uso dovrebbe essere evitato.

## Bibliografia

- Arnoldo Mondadori Editore S.p.A (Editor), 2002 *Millennium Panorama. Nuovissima Enciclopedia De Agostini*. Istituto Geografico De Agostini, Novara.
- Corbett, L., 1995 *The Dingo in Australia and Asia*. Comstock/Cornell, New York, Ithaca.
- Higuchi, R., Bowman, B., Freiberger, M. and Fyder, O.A., 1984 *DNA sequences from quagga, an extinct member of the horsefamily*. *Nature* **312**: 282-284.
- Hutt, F.B., 1985 *Genetica animale*. Edi-ermes, Milano.
- Johansson, I., and Rendel, J., 1982 *Genetica e allevamento animale*. Edagricole, Bologna.
- Kinghorn, B.P., Van der Werf, J.H.J. and Ryan, M., 2000 *Animal Breeding – use of new technologies*. University of Sydney Veterinary Post Graduate Foundation., Sydney.
- Legates, J.E., and Warwick, E.J., *Breeding and Improvement of domestic Animals*. McGraw-Hill, Inc.1990.
- Legates, J.E., and Warwick, E.J., 1990 *Breeding and Improvement of Farm Animals*. McGraw-Hill, Inc., New York, USA.
- Lorenz, K., 1978a *L'aggressività*. Edizione Euroclub Italia S.p.A., Milano.
- Lorenz, K., 1978b *L'anello di Re Salomone*. Edizione Euroclub Italia S.p.A., Milano.
- Nicholas, F.W., 1987 *Veterinary Genetics*. Oxford University Press, New York, USA.
- Novak, R.M., 1999 *Walkers's Mammals of the World*. The Jonhson Hopkins University Press, Baltimore, Maryland.
- Robinson, R., 1990 *Genetics for dog breeders*. Pergamon Press.
- Savolainen, P., and Lundeberg, J., 2001 Dog Genetic Data and Forensic Evidence, pp. 521-536 in *The genetics of the dog*, edited by J. Sampson. CABI, Wallingford, UK.
- Shipley, B., 2000 *Cause and Correlation in Biology. A user's guide to Path Analysis, Structural Equation and Causal Inference*. Cambridge University Press.
- Stansfield, W.D., 1976 *Genetica*. Etas Libri S.p.A., Milano.
- Stufflebeam, E.C., 1989 *Genetics of Domestic Animals*. Prentice Hall.
- Trut, L.N., 2001 Experimental Studies of Early Canid Domestication, pp. 15-41 in *The Genetics of the Dog*, edited by J. Sampson. CAB International.
- Van Vleck, L.D., Pollak, E.J. and Oltenacu, E.A.B., 1999 *Genetica per le Scienze Animali*. S.E.U. Servizio Editoriale Universitario di Pisa, Pisa.
- Vilà, C., Maldonado, J. and Wayne, R.K., 1999 *Phylogenetic relationships, evolution and genetic diversity of the domestic dog*. *Journal of Heredity* **90**: 71-77.
- Wayne, R.K., and Vilà, C., 2001 Phylogeny and origin of the Domestic Dog, pp. 1-13 in *The genetics of the dog*, edited by J. Sampson. CABI, Wallingford, UK.

## Indice Analitico

### A

Aberrazione; 14  
 Abilità a Trasmettere; 14  
*abilità combinatoria specifica*; 51  
 Abilità Combinatoria Specifica; 14  
 Accoppiamento Assortivo; 14  
 Accoppiamento Casuale; 14  
 Accuratezza di stima; 15  
 Acido Nucleico; 15  
 Acido ribonucleico; 43  
 Acrocentrico; 15  
 Adattamento; 15  
 Adattamento relativo; 15  
 Albinismo; 15  
 Allele; 15  
 Alleli Codominanti; 15  
 Alleli Dominanti; 16  
 Alleli Multipli; 16  
*allelomorfo*; 3  
 Ambiente; 16  
 Anafase; 16  
 Analisi della varianza; 16  
 Androgeno; 16  
 Aneuploidia; 16  
 Antenato; 16  
 Anticorpi; 16  
 Anticorpo monoclonale; 17  
 Antigeni; 17  
 Aploide; 17  
 Asessuato; 17  
 Associazione; 17  
 Assorbimento; 17  
 Assortimento indipendente; 17  
 atavismo; 50  
 Atavismo; 17  
 Autosomi; 17

### B

Bandeggio; 17  
 Biotecnologia; 18  
*biotecnologie*; 7  
 Blastocisti; 18  
 BLUP; 18  
 Breeding Value; 47  
 BV; 47

### C

caberù; 8  
 Cagna; 19  
 cane domestico; 9  
*cane volante*; 9  
 carattere; 46  
 Carattere; 18

Carattere acquisito; 18  
 Caratteri acquisiti; 49  
 caratteri comportamentali; 11  
 caratteri fisiologici; 12  
 Caratteri Influenzati dal Sesso; 18  
 Caratteri Legati al Sesso; 18  
 Caratteri Limitati dal Sesso; 18  
 Caratteri Qualitativi; 18  
 Caratteri Quantitativi; 19  
 Cellule Somatiche; 19  
*centimorgan*; 46  
 Centriolo; 19  
 Centromero; 19  
 Chiasma; 19  
 Chimera; 19  
 Chi-Quadrato; 19  
 Ciclo Estrale; 19  
 cinomio; 9  
 Cistrone; 19  
 Citoplasma; 19  
 Cleavage; 20  
 Clonazione; 20  
 Codominanza; 20  
 Codone; 20  
 Coefficiente di inincrocio; 20  
 Coefficiente di kinship; 20  
 Coefficiente di Parentela Additiva; 20  
 Coefficiente di Parentela di Wright; 20  
 Coefficiente di Variazione; 21  
 Collo-di-bottiglia genetico; 21  
 Conformazione; 21  
 Congiunzione; 21  
 Consanguineità; 32  
 Controllo del Sesso; 21  
 Correlazione; 21  
 Correlazione Genetica; 21  
 Correlazione Genetica additiva; 22  
 Correlazione intraclasse; 22  
 Covarianza; 21  
 coyote; 8  
 CREDENZE ERRATE; 49  
 Criptorchidismo; 22  
 Criterio di selezione; 22  
 Cromatidio; 22  
 Cromosoma; 22  
 cromosomi; 10  
 Cromosomi Omologhi; 22  
 Cromosomi Sessuali; 22  
 cuone; 10  
 Curva Normale; 23

### D

Deriva Genetica Casuale; 23  
 Deviazione da Dominanza; 23  
 Differenziale selettivo; 23  
 Diibrido; 23

*dingo*; 11  
 Diploide; 23  
 Discendente; 24  
 Disequilibrio da linkage; 23  
 Distribuzione Binomiale; 24  
 Diversità genetica; 24  
 Divisione Riduzionale; 24  
 DNA; 10; 24  
*domesticazione*; 4; 10  
 Dominanza; 24  
 Dominanza incompleta; 24

## E

EBV; 47  
 Effetto Fondatore; 24  
 Embrione; 25  
 Emizigote; 25  
 Enzima; 25  
 Enzima di Restrizione; 25  
 Epistasi; 25  
 Ereditabile; 25  
 Ereditabilità; 25  
 Ereditario; 25  
 Esone; 26  
 Esplorazione diagnostica del Genoma; 26  
 Estro; 26  
 Estrogeni; 26  
 Eterogametico; 26  
 Eterosi; 26  
*eterozigote*; 3  
 Eterozigote; 26  
 Euploidia; 26

## F

F<sub>1</sub>; 26  
 F<sub>2</sub>; 26  
 Famiglia; 27  
 fenotipo; 14; 46  
 Fenotipo; 27  
 Fertilizzazione; 27  
 Filiale; 27  
 Fissazione; 27  
 Fondatori; 27  
 Fratelli Pieni; 27  
 Frequenza Allelica; 27  
 Frequenza di ricombinazione; 27  
 FSH; 38

## G

Gamete; 28  
 Gametogenesi; 28  
 GAS; 28  
 Gemelli Dizigoti; 28  
 Gemelli Identici; 28  
 gene; 13

Gene; 28  
 Gene Candidato; 28  
 Gene Candidato di Posizione; 28  
 Gene Deleterio; 29  
 Gene Letale; 29  
 Gene Maggiore; 29  
 Gene Semiletale; 29  
 Gene Strutturale; 29  
*genetica*; 2  
 Genetica; 29  
 Genetica Biochimica; 29  
*genetica di popolazione*; 2; 3  
 Genetica di Popolazione; 29  
*genetica mendeliana*; 2  
*genetica quantitativa*; 2; 3  
 Genetica quantitativa; 30  
 Geni monomorfici; 30  
 Geni Non-Additivi; 29  
 Geni polimorfici; 30  
 Genoma; 30  
 Genotipo; 30  
 Ghiandola Pituitaria; 30  
 Globulo Polare; 30  
 Gruppi Sanguigni; 30  
 Gruppo di associazione; 30  
 Guadagno Genetico; 43

## I

Ibrido; 30  
 IDEE ANTIQUATE; 49  
 Idiogramma; 31  
 Impressione materna; 52  
 Impressione Materna; 31  
 Incremento Genetico; 43  
 Incrocio; 31  
 Incrocio Diibrido; 31  
 Incrocio Monoibrido; 31  
 Incrocio P<sub>1</sub>; 31  
 Incrocio Reciproco; 31  
 Indice di selezione; 31  
 Ingegneria Genetica; 32  
 Inincrocio; 32  
 Inseminazione Artificiale; 32  
 Insufficienza eterozigotica; 32  
 Intensità di selezione; 32  
 Interazione Genotipo x Ambiente; 32  
 Interfase; 32  
 Interferenza; 32  
 Intervallo di Generazione; 33  
 Introne; 33  
 Ipostatico; 33

## J

JIVET; 33

**L**

Legge di Hardy-Weinberg; 33  
 Libido; 33  
 licaone; 8  
 Linebreeding; 33; 42  
 Linkage; 17  
 Linked marker; 34  
 Livelli Indipendenti di Scarto; 33  
 Locus; 34  
 lupo; 8

**M**

Madre; 34  
 Mappaggio Comparativo; 34  
 Marcatore associato; 34  
 Marcatore Diretto; 34  
 Marcatore Funzionale; 34  
 Marcatore Genetico; 34  
 MAS; 43  
 Meiosi; 34  
 Melanina; 34  
 Metacentrico; 35  
 Metafase; 35  
 Mezzi Fratelli; 35  
*miglioramento genetico*; 2  
 Migrazione; 35  
 Mitosi; 35  
 Moda; 35  
 MOET; 35  
*molosso assiro*; 11  
 Monoestrone; 35  
 Monoibrido; 36  
 Monorchide; 36  
 Monotocica; 36  
 Mosaico; 19; 36  
 MS; 43  
*multipara*; 38  
 mutazione; 13  
 Mutazione; 36  
 Mutone; 36

**N**

neurotrasmettitori; 12  
*nick*; 50  
*nicking*; 50  
 Nicking; 36  
 Non Disgiunzione; 36  
 Nucleo; 36  
 Nucleotide; 36  
*Nullipara*; 38  
 Numero effettivo della popolazione; 37

**O**

Obiettivi della riproduzione; 37

Omogametico; 37  
*omozigote*; 3  
 Omozigote; 37  
 Oocita; 37  
 Oogenesi; 37  
 Oogonio; 37  
 Opposizione; 38  
 Ormone Follicolo-Stimolante; 38  
 Ormone Luteinizzante; 38  
 otocione; 10  
 Outcrossing; 38  
 Ovulazione; 38

**P**

Parente; 38  
 Parentela; 38  
 Parenti Collaterali; 38  
 Parità; 38  
 Partenogenesi; 39  
 Pedigree; 39  
 Penetranza; 39  
 Perdita di un gene; 39  
 Plasma Seminale; 39  
 Pleiotropia; 39  
 Poliestrale; 39  
 Poligeni; 39  
 Polimorfismo Biochimico; 39  
 Poliploidia; 39  
 Polispermia; 40  
 Politocica; 40  
 Popolazione; 40  
 Portatore; 40  
 prepotenza; 51  
 Prepotenza; 40  
*primipara*; 38  
 Probabilità; 40  
 Proband; 40  
 Profase; 40  
 Progenie; 40  
 Progesterone; 41  
 Prolattina; 41  
 Prova di Progenie; 41  
*prove di performance*; 5  
*prove di progenie*; 5  
 Pubertà; 41  
 Puro; 41

**Q**

QTL; 41  
 Quota di Mutazione; 41

**R**

Rapporto sessi; 41  
 Razza; 41  
 Razzatore; 42

Recessivo; 42  
 Recon; 42  
 Registrato; 42  
 Regressione; 42  
 reversion; 50  
 Ribosoma; 42  
 Ricombinazione; 42  
 Ripetibilità; 42  
 Risposta alla Selezione; 43  
 RNA; 43

## S

*sanguis*; 53  
 Scambio; 43  
 Scarto; 43  
 sciacallo; 8  
 Segregazione; 43  
 Selezione; 43  
 Selezione Assistita da Marcatori; 43  
 Selezione dei Riproduttori; 43  
 Selezione Genotipica Assistita; 28  
 Selezione individuale; 44  
 Sinapsi; 44  
 Somatico; 44  
 Somatostatina; 44  
 Somatotropina; 44  
 Sovradominanza; 44  
 Specie; 44  
 speoto; 8  
 Spermatidio; 44  
 Spermatociti; 44  
 Spermatogenesi; 45  
 Spermatogonio; 45  
 Spermio; 44  
 STH; 44  
 Stima dell'Ereditabilità; 45  
 Sub-metacentrico; 45  
 Superovulazione; 45

## T

*telegonia*; 52  
 Telegonia; 45

Telocentrico; 45  
 Telofase; 45  
 Testcross; 46  
 Testosterone; 46  
 Tetrade; 46  
 Tipo; 46  
 Trapianto Embrionale; 46  
 Trascrizione; 46  
 Traslazione; 46  
 Tratto; 46  
 Triibridi; 46  
 Triploidia; 46

## U

Unità di Mappa; 46

## V

Valore Genetico; 47  
 Valore Riproduttivo; 47  
 Valore Riproduttivo Stimato; 47  
*valori riproduttivi*; 6  
 Vantaggio Eterozigotico; 47  
 Varianza Ambientale; 47  
 Varianza di Dominanza; 47  
 Varianza Epistatica; 47  
 Varianza Ereditaria; 47  
 Varianza Fenotipica; 48  
 Varianza Genetica Additiva; 48  
 Variazione Trasgressiva; 48  
 Vigore Ibrido; 48  
 Viviparo; 48  
 volpi; 10

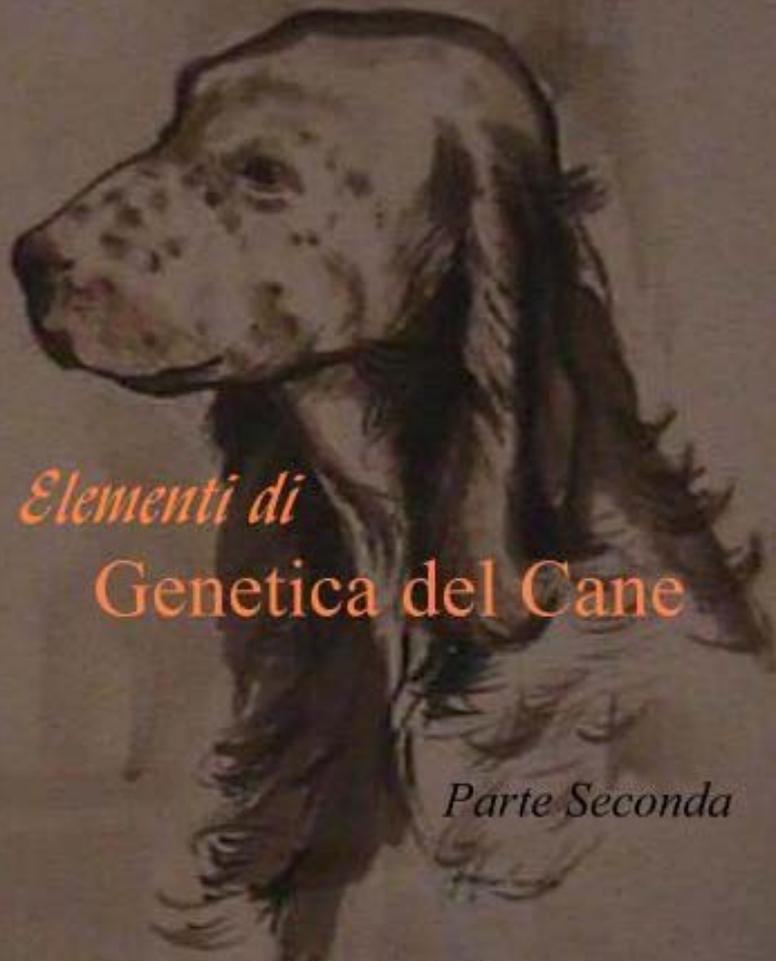
## X

*Xoloitzcuintle*; 11

## Z

Zigote; 48  
 Zona Pellucida; 48

*Roberto Leotta*



*Elementi di*  
**Genetica del Cane**

*Parte Seconda*

Ottobre 2005

Facoltà di Medicina Veterinaria  
Università di Pisa

## PARTE SECONDA

Presentazione.....	59
Genetica Mendeliana.....	59-61
La Legge della Segregazione.....	61-65
La Legge dell'Indipendenza.....	65-72
Dominanza incompleta o parziale e Codominanza: una Eccezione (apparente) ai rapporti di Mendel.....	73-74
Sovradominanza.....	75
Alleli multipli (o Poliallelia).....	75-77
Genotipi e Geni Letali, Disvitali e Subletali.....	78-81
Rilevamento ed eliminazione dei geni recessivi.....	81-85
Effetti Pleiotropici.....	85-86
Espressività Variabile.....	86-87
Penetranza Incompleta.....	87-89
Variazioni nei Rapporti dei Diibridi.....	89
• <i>Letalità</i> .....	89
• <i>Epistasi</i> .....	90
1. <i>Epistasi recessiva</i> .....	90
2. <i>Epistasi dominante</i> .....	92
• <i>Effetti mimici</i> .....	92
Tabella variazioni rapporti F <sub>2</sub> .....	97
Fenocopie ed Effetti Ambientali.....	98
Implicazioni Pratiche.....	99
Riassunto.....	100
Bibliografia.....	102
Indice analitico parte seconda.....	103-104

## ***Genetica Mendeliana***

Gregor Mendel<sup>1</sup> formulò le leggi che portano il suo nome intorno al 1865. Gli interessi di Mendel erano rivolti al settore dell'ibridazione, o incrocio<sup>2</sup>, di razze pure diverse nelle piante. Mendel ebbe un approccio alla ricerca diverso da quello dei suoi predecessori. Egli lavorò con una singola specie di pianta piuttosto che avere a che fare con la complessità dell'ibridazione interspecifica. Scelse una specie coltivata di frequente, il pisello da giardino. Prima di sperimentare con qualsiasi varietà, Mendel verificò che quella varietà fosse pura per i caratteri che gli interessavano. Si soffermò su poche caratteristiche ben definite nelle piante, produsse e coltivò un gran numero di figli in ciascuna di diverse generazioni e ripeté i suoi esperimenti molte volte prima di pubblicare i risultati. Infine, Mendel applicò la sua preparazione matematica alla grande base di dati che aveva accumulato e cercò di spiegare i suoi risultati in termini statistici. Di conseguenza fu capace di dedurre molto riguardo al funzionamento del materiale ereditario all'interno delle cellule molto prima che esistesse qualsiasi conoscenza delle basi fisiche dell'eredità. Il suo metodo rimane un superbo esempio di approccio scientifico allo studio dell'eredità (Van Vleck et al. 1999).

L'eredità nelle piante è più facile da studiare che non negli animali. Le piante sono spesso capaci di fecondazione spontanea, generalmente producono un numero di figli superiore di quanto facciano le specie domestiche e l'*intervallo di generazione* (tempo nel quale i genitori hanno figli e questi raggiungono l'età riproduttiva) è rapido. Comunque, le conclusioni che Mendel trasse dal suo lavoro sono applicabili sia alle piante che agli animali. Mendel lavorò con caratteri cosiddetti a eredità semplice, ma le sue deduzioni sono le fondamenta sulle quali è stata costruita la conoscenza dell'eredità relativa anche ai caratteri complessi. E' quindi opportuno indagare sulle conclusioni che Mendel ha tratto dai suoi studi, usando caratteri animali che vanno in parallelo con i caratteri con cui Mendel ha lavorato, come base dalla quale capire la genetica degli animali domestici.

Adesso c'è una terminologia genetica così ampia che è difficile immaginare le condizioni in cui ha lavorato Mendel. Lo sviluppo della terminologia scientifica ha una funzione importante, dato che consente a

---

<sup>1</sup> Gregor Mendel (1822-1884), monaco e biologo che svolse i suoi studi nel monastero Agostiniano di Brno e all'Università di Vienna.

<sup>2</sup> Nella trattazione dei principi di base della genetica Mendeliana e delle sue eccezioni faremo riferimento al testo di *Van Vleck, L.D., Pollak, E.J. and Oltenacu, E.A.B., 1999 Genetica per le Scienze Animali. S.E.U. Servizio Editoriale Universitario di Pisa, Pisa.* che rispetto ad altri testi di genetica ha il pregio di illustrare la metodica di indagine usata (o da usare) e perciò coinvolge maggiormente il lettore.

parole semplici e descrittive di rimpiazzare spiegazioni impacciate. Per far familiarizzare lo studente con questa terminologia, sono stati introdotti in questa trattazione i termini appropriati, anche se Mendel non li aveva a disposizione quando riportò i suoi risultati.

## La Legge della Segregazione

La prima legge di Mendel è anche conosciuta come *Legge della segregazione* o *separazione* o *disgiunzione* delle coppie di geni, dove un *gene* viene definito come una unità di eredità<sup>3</sup>. Tale legge sostiene che i geni esistono in coppie nelle cellule degli individui e che i membri di una coppia di geni si separano nelle cellule riproduttive o sessuali formate da quell'individuo, così che metà porta un membro della coppia di geni e metà porta l'altro. Le cellule riproduttive sono chiamate *gameti* e sono il mezzo attraverso il quale il materiale ereditario passa dai genitori ai figli.

Supponiamo che Mendel avesse preso un ceppo puro di cani a pelo corto e li avesse incrociati con cani di un ceppo puro a pelo lungo. Gli animali *puri* producono figli simili a loro quando sono incrociati fra di loro, cioè l'uno con l'altro. L'incrocio tra due ceppi puri che differiscono fra loro per un singolo carattere è detto incrocio *monoibrido* e coinvolge solo una coppia di geni. I due ceppi puri scelti come genitori sono indicati dai genetisti come generazione *parentale*. I loro figli (*prima generazione filiale* o  $F_1$ ) appaiono tutti a pelo corto e a ciò viene fatto riferimento da alcuni autori nei loro testi come *Legge della uniformità degli ibridi di prima generazione* o *Legge della Dominanza*<sup>4</sup>. Questo primo incrocio discorda subito dall'antica teoria per la quale l'eredità è un processo di "mescolamento"<sup>5</sup> tale che la  $F_1$  debba essere una combinazione della lunghezza dei peli parentali. In realtà un tipo di pelo (o meglio, il gene che influenza quella particolare lunghezza) ha completamente *dominato*, o nascosto, l'altro.

Gli incroci fra gli individui  $F_1$  danno gli  $F_2$  o *seconda generazione filiale*. Questa progenie contraddice ulteriormente le previsioni basate sulla teoria del mescolamento secondo la quale i tipi di peli, una volta mescolati, non possono più essere separati nei loro componenti originari. Classificando un grande numero di figli  $F_2$ , si vede che sono presenti tre figli a pelo corto per ogni figlio a pelo lungo. Il pelo lungo, identico a quello della razza pura

---

<sup>3</sup> Mendel li chiamò 'fattori' o 'corpuscoli', da cui il termine eredità fattoriale per la teoria mendeliana dell'ereditarietà.

<sup>4</sup> Ciò crea un pò di confusione nel lettore alle prime armi, perché in alcuni testi vengono riportate tre leggi ed in alcuni due leggi ed un principio (da altri detto per appunto, Legge della dominanza).

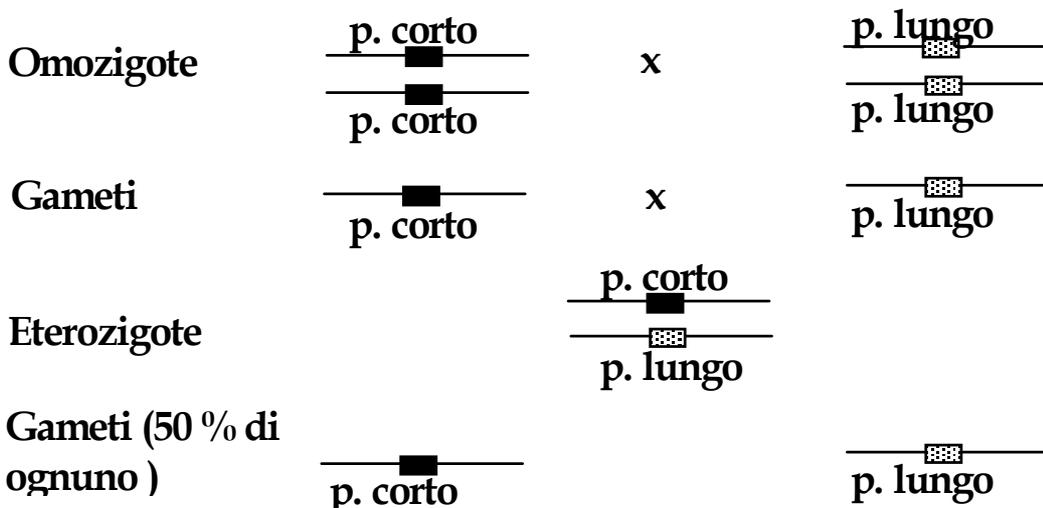
<sup>5</sup> In inglese 'blending inheritance', è una delle teorie precedenti nella quale il processo ereditario sarebbe dovuto al mescolamento dei caratteri portati dai due genitori.

parentale, è ricomparso; si evidenzia quindi la necessità di sviluppare una nuova teoria che si adatti meglio ai risultati rispetto alla teoria del 'mescolamento'. La prova di questa ipotesi è un processo essenziale nello studio della genetica. Una teoria semplice è molto utile in partenza, ma il ricercatore deve essere preparato a dissentire da essa, o a modificarla, quando l'evidenza sperimentale non è in accordo con le previsioni. In questo caso dovrebbe essere sviluppata una nuova teoria e quindi testata con ulteriori risultati sperimentali, e ciò fu precisamente l'approccio tenuto da Mendel.

Mendel rigettò la teoria del mescolamento a favore di una teoria *corpuscolata* (o *fattoriale*). Postulò che i caratteri fossero controllati da fattori - ora chiamati geni - che rimangono separati in ogni generazione, permettendo ai caratteri parentali di riapparire senza essere modificati dai passaggi attraverso le generazioni.

Mendel testò gli F<sub>2</sub> con ulteriori accoppiamenti prima di giungere alle sue conclusioni. Continuando con gli esempi, gli individui a pelo lungo, accoppiati fra di loro, danno solo figli a pelo lungo. Questi individui portano solo il gene per il pelo lungo, come il ceppo puro dei genitori. Tali animali sono *omozigoti*, avendo una coppia di geni uguali. Ciascun individuo, o omozigote - da *omo* che significa "uguale" e *zigote* che significa "uovo fertilizzato"- produce solo un tipo di gamete per questa particolare coppia di geni.

Fra gli individui F<sub>2</sub> a pelo corto sono necessarie prove di accoppiamento per



**Figura 2-1** Diagramma delle costituzioni genetiche di un omozigote ed un eterozigote.

determinare chi di loro è omozigote. Per gli accoppiamenti di prova vengono usati gli individui a pelo lungo in quanto i geni che trasmettono non celano quelli trasmessi dagli individui a pelo corto da testare. Come indicato dalla  $F_1$ , il pelo corto è *dominante* sul pelo lungo, nascondendo completamente l'effetto del gene pelo lungo *recessivo* in animali che hanno una coppia di geni non uguali. L'animale a pelo corto *eterozigote* - *etero* significa differente - produce due tipi di gameti, metà con il gene per il pelo lungo e metà con quello per il pelo corto (vedi Figura 2-1). L'eterozigote non ha quindi figli sempre simili a se stesso. Gli animali a pelo corto omozigoti non sono usati comunemente nei test di accoppiamento perché l'effetto dei loro geni (dominanti), apparirà in tutta la loro progenie.

Le prove di accoppiamento degli individui a pelo corto  $F_2$  mostrano che un terzo di essi sono omozigoti, avendo solo progenie a pelo corto, e che due terzi sono eterozigoti, avendo figli a pelo corto e a pelo lungo nel rapporto di 1:1. Il numero degli omozigoti a pelo corto è all'incirca uguale a quello degli animali a pelo lungo, così il rapporto genetico di tutta la  $F_2$  è 1:2:1 (rispettivamente, 25% omozigoti p.corto : 50% eterozigoti p.corto : 25% omozigoti p.lungo).

Il risultato delle prove di accoppiamento degli eterozigoti (analogo a quello dei piselli di Mendel) evidenziò che i geni, negli individui, si trovano in coppie; questa è l'unica maniera per spiegare la capacità degli eterozigoti di avere due tipi di figli in uguali proporzioni. Mendel dedusse che i geni si dividono durante la formazione dei gameti, cosicché un genitore trasmette un solo membro di ciascuna coppia di geni a ciascuno dei suoi figli. Il gene ricevuto da ciascun figlio è determinato dal caso.

Mendel concluse, da questa prima parte dei suoi studi, che gli  $F_1$  producono figli con l'uno o l'altro dei due differenti caratteri, e, di questi, una metà sviluppano la forma ibrida (cioè l'eterozigote), mentre l'altra metà produce figli che rimangono costanti e ricevono i caratteri dominanti o recessivi in numero uguale [Peters, 1959 citato da (Van Vleck *et al.* 1999)].

L'illustrazione della seconda e più complessa legge di Mendel necessita dell'introduzione di ulteriori termini.

La posizione di un gene sui cromosomi è indicata come *locus* (plurale *loci*). I membri di una coppia di geni di un determinato locus possono assumere forme differenti - per esempio il gene per il pelo corto o per il pelo lungo - e queste forme sono chiamate *alleli* o *allelomorfi*. Come già detto, un allele che maschera l'effetto dell'altro membro della sua coppia è detto dominante, mentre l'allele nascosto è detto recessivo.

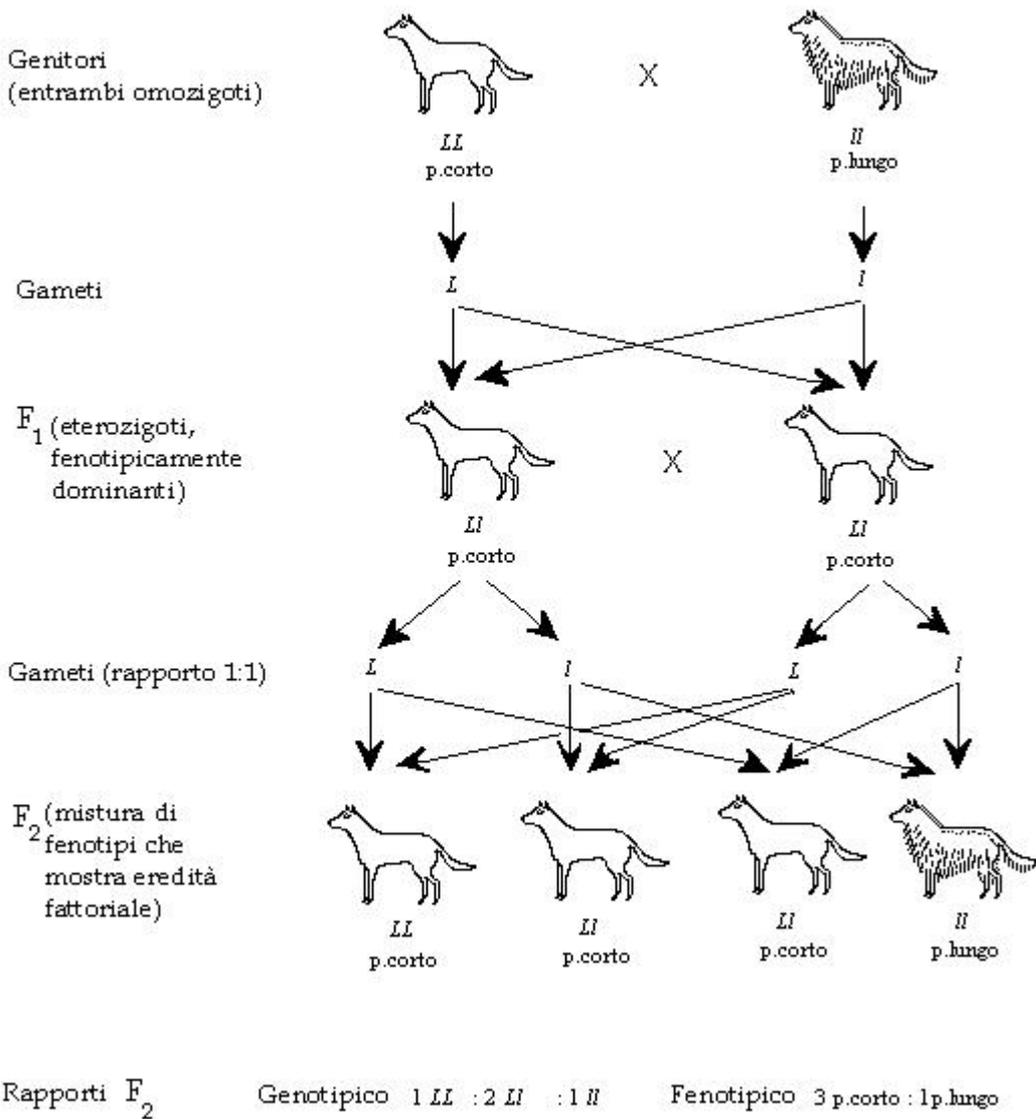
Durante la formazione dei gameti (*gametogenesi*), i membri di ciascuna coppia si separano nelle cellule riproduttive cosicchè lo spermio maschile, *spermatozoon*, e l'uovo femminile, *ovum*, contengono ciascuno la metà dei cromosomi (e quindi dei geni) dell'individuo. I gameti sono perciò detti *aploidi*. Le cellule somatiche di ogni individuo sono invece *diploidi*; contengono cioè tutte le coppie intere del materiale genetico.

Il processo di formazione dei gameti è schematizzato nella Figura 2-2, mentre la Figura 2-3 mostra la successione delle generazioni.

Incomincia a delinarsi un problema. Senza un test di incrocio per determinare quali geni un animale trasmette alle propria prole, l'osservatore deve ipotizzare il genotipo dell'animale stesso dal suo fenotipo. Non ci sono difficoltà con gli omozigoti recessivi, come il *pelo lungo* nell'esempio, ma gli individui con il fenotipo dominante possono essere ingannevoli in quanto alcuni sono eterozigoti e non daranno i prodotti desiderati. Questo problema è sempre presente negli studi di genetica che riguardano la dominanza, ed è una delle ragioni per cui devono essere osservate molte generazioni prima che possano essere tratte delle conclusioni. Il *test di incrocio (testcross)*, come procedura per distinguere fra animali omozigoti ed eterozigoti mostranti il genotipo dominante, è uno strumento essenziale in questo processo. Gli omozigoti recessivi sono usati nei test di incrocio perché possono trasmettere solo alleli recessivi ai propri figli permettendo in questo modo l'espressione di tutti i geni trasmessi dagli individui con il fenotipo dominante.

Genitori	$LL$ (p.corto)	e	$ll$ (p.lungo)
Gameti	$L$		$l$
$F_1$	$Ll$ (p.corto)		
Gameti	$1L : 1l$		
$F_2$	Spermio		
	$L$	$l$	
Uovo	$L$	$LL$ p.corto	$Ll$ p.corto
	$l$	$Ll$ p.corto	$ll$ p.lungo
Rapporto genotipico $1LL : 2Ll : 1ll$			
Rapporto fenotipico 3 p.corto : 1 p.lungo			

**Figura 2-2** Formazione dei gameti ed unione per un incrocio monoibrido (due alleli, dominanza semplice) nel cane. L'allele per il pelo corto è designato  $L$ , e l'allele per il pelo lungo  $l$ .



**Figura 2-3** Illustrazione della segregazione allelica in un incrocio monoibrido con dominanza semplice in  $F_1$  e in  $F_2$ . L'allele per il pelo corto è designato,  $L$ , e l'allele per il pelo lungo,  $I$ .

### La Legge dell'Indipendenza

Mendel cercò poi di spiegare il comportamento dei geni che controllano caratteri differenti. Le sue conclusioni portarono alla seconda legge, la *legge dell'indipendenza dei caratteri o dell'assortimento indipendente*, che afferma che i geni che controllano caratteri differenti segregano

*indipendentemente*, intendendo che la segregazione ad un locus non influenza la segregazione ad un altro.

Nei cani esiste un locus, detto della serie B, (*brown*), con un allele recessivo *b*, che quando omozigote dà colore del mantello rosso-marrone<sup>6</sup>, mentre il suo allele dominante, *B*, dà colore del mantello nero.

Un altro locus, detto della serie *diluizione*, ha un allele recessivo *d*, che quando omozigote, diluisce il colore nero a blu (individui con genotipo  $B\_dd$ ), e il colore rosso a fulvo (individui con genotipo  $bbdd$ ) mentre il suo allele dominante *D*, mantiene il colore pieno nei neri (individui con genotipo  $B\_D\_$ ), e nei rossi (individui con genotipo  $bbD\_$ ).

Supponiamo che una linea pura di cani rossi a colore pieno,  $bbDD$ , sia incrociata con una linea pura nera a mantello diluito,  $BBdd$ . Gli  $F_1$  sono genotipicamente  $BbDd$ , e fenotipicamente neri. Che cosa succederà nella  $F_2$ ? Se questi caratteri sono veramente indipendenti, ciascuna coppia di geni si dividerà secondo la prima legge di Mendel e darà un rapporto genotipico uguale a 1 : 2 : 1. La Figura 2-4 mostra ciò che si ottiene moltiplicando i rapporti dei due loci per avere il rapporto degli  $F_2$ .

L'approccio algebrico può essere anche usato con i rapporti fenotipici attesi nella  $F_2$  e cioè 3 neri : 1 rosso e 3 colore pieno : 1 colore diluito. La moltiplicazione fra questi due rapporti dà un rapporto fenotipico della  $F_2$  di 9 neri : 3 blu : 3 rossi : 1 fulvo, cosa che può anche essere espressa come 9 doppi dominanti : 3 dominanti per un solo carattere : 3 dominanti per l'altro carattere : 1 doppio recessivo. Le coppie di geni separate segregano indipendentemente per i due caratteri in modo che i figli possano ereditare una qualsiasi combinazione degli alleli con uguale probabilità.

---

<sup>6</sup> È opportuno informare il lettore che la terminologia adottata per i vari tipi di colore e tessitura del mantello in letteratura, spesso non è concorde; p.e., A.A. fanno riferimento al colore in oggetto come al *cioccolato*, mentre il fulvo viene indicato come *lilla* (vedi Robinson, R., 1990 *Genetics for dog breeders*. Pergamon Press.), questo, a nostro parere, è dovuto al fatto che la classificazione dei colori dei mantelli dipende sia dalla bravura di colui che lo rileva che dalla sua sensibilità (come caso estremo basti pensare ad un daltonico), perciò rende la classificazione stessa piuttosto soggettiva e quindi non c'è da stupirsi se per classificare un tipo di mantello, che a parere nostro può essere identico ad un altro, troveremo termini diversi. L'argomento sarà ripreso nella sezione che tratta *dell'eredità dei colori del mantello*, ed in una sezione dedicata alla terminologia degli stessi. In seguito, per abbreviazione, faremo riferimento a questo colore come al rosso.

Accoppiamenti $F_1$ $BbDd$ x $BbDd$		
Per locus		
	$Bb$ x $Bb$	$1BB : 2 Bb : 1 bb$
	$Dd$ x $Dd$	$1 DD : 2 Dd : 1 dd$
Progenie $F_2$		
<i>Rapporto genotipico</i> : si moltiplica il rapporto dei due loci: ( $1BB : 2 Bb : 1 bb$ ) x ( $1 DD : 2 Dd : 1 dd$ )		
	<b>Genotipo</b>	<b>Fenotipo</b>
1	$BB DD$	nero
2	$BB Dd$	nero
1	$BB dd$	blu (nero-diluito)
2	$Bb DD$	nero
4	$Bb Dd$	nero
2	$Bb dd$	blu (nero-diluito)
1	$bb DD$	rosso
2	$bb Dd$	rosso
1	$bb dd$	fulvo (rosso-diluito)
<b>Rapporto fenotipico</b>		
	9	nero
	3	blu (nero-diluito)
	3	rosso
	1	fulvo (rosso-diluito)

**Figura 2-4** Derivazione algebrica dei rapporti nella progenie  $F_2$  per un incrocio diibrido.  $B$  è l'allele per il nero,  $b$  è l'allele per il rosso,  $D$  è l'allele per il colore pieno, e  $d$  è l'allele per il colore diluito.

L'eredità dei colori illustra il caso di loci separati che controllano lo stesso aspetto generale del fenotipo. Il colore del mantello è un esempio di "fenotipo" che è formato da una composizione di più caratteri controllati geneticamente. Un esempio è il colore del mantello nei Doberman. Due colori sono i più familiari, il nero ed il rosso. In realtà, questo "colore" può essere suddiviso in tonalità e modalità di distribuzione. Le focature<sup>7</sup> sono particolarità del mantello (caratteristiche zone di colore rosso) delle zampe,

<sup>7</sup> Il colore nero-focato caratteristico di questa razza (e di altre quali il bassotto, rottweiler, ecc.) viene ascritto ad un allele della serie Agouti, detto  $a'$ , e che quindi non è compreso nell'esempio.

muso, contorno degli occhi e petto e sono un carattere fisso nella razza; cioè è sempre presente, con soltanto piccole variazioni. L'esempio concernente la legge dell'indipendenza, in questa razza, considera solo i due caratteri *colore principale del corpo*, (il nero o il rosso) dovuto al locus della serie B, e *intensità del colore*, (colore pieno e diluito) dovuto al locus D.

L'eredità del nero, del rosso e della diluizione è già stata discussa. L'osservazione dei risultati degli accoppiamenti fornisce le informazioni per dedurre le modalità ereditarie dei quattro colori (nero, rosso, blu e fulvo).

I fulvi accoppiati fra di loro danno solo figli fulvi e, pertanto, sono sospettati di essere omozigoti recessivi. I rossi sono già stati riconosciuti come omozigoti *bb*. Quando accoppiati fra di loro, alcuni rossi possono produrre cuccioli rossi e fulvi, quindi devono essere eterozigoti per quell'allele che influenza il colore fulvo. Usando la lettera *d* per indicare l'allele che diluisce il colore e la lettera *D* per l'altro allele della coppia che determina il colore pieno, possiamo scrivere<sup>8</sup> il genotipo,

rosso = *bb D\_*

fulvo = *bb dd*

I rossi che producono cuccioli fulvi devono quindi essere *bbDd*, mentre i rossi puri sono *bbDD*. I dati relativi agli accoppiamenti fra rossi e fulvi possono essere così riassunti:

Accoppiamento		Progenie possibile (in dipendenza dall'accoppiamento)*	
		Rosso	Fulvo
rosso x rosso	( <i>bb D_</i> x <i>bb D_</i> )	x	x
rosso x fulvo	( <i>bb D_</i> x <i>bb dd</i> )	x	x
fulvo x fulvo	( <i>bb dd</i> x <i>bb dd</i> )		x

\*La frase "in dipendenza dall'accoppiamento" è usata per indicare che i risultati della progenie attuale dipendono dagli specifici alleli trasmessi da ogni genitore. Per esempio, alcuni degli accoppiamenti rosso x fulvo produrranno cuccioli tutti rosso, alcuni invece rosso x fulvo in rapporto 1 : 1, dipendendo dal genotipo del genitore rosso. Quindi, i rapporti hanno scarso significato in questo tipo di Tabella, che è basata soltanto sul fenotipo [Adattata da (Van Vleck *et al.* 1999)].

Quali previsioni suggeriscono le precedenti informazioni per gli accoppiamenti fra neri e blu? Il colore nero è conosciuto essere in relazione

<sup>8</sup> Alcuni docenti usano il termine di 'formula genomica', ma, a nostro avviso, ciò non è appropriato, in quanto l'identificazione di un genotipo si configura semplicemente nell'elenco degli alleli presenti ai loci in oggetto, mentre il termine formula presuppone generalmente un'espressione analitica più complessa che sarebbe meglio lasciare a casi più idonei. In ogni caso, sarebbe più appropriato 'formula genotipica'.

ad un genotipo  $B\_D\_$ , e si assume che il blu (nero diluito) sia  $B\_dd$ . Gli accoppiamenti possono dare

Accoppiamento		Progenie possibile (in dipendenza dall'accoppiamento)			
		Nero	Blu	Rosso	Fulvo
nero x nero	$(B\_D\_ \times B\_D\_)$	x	x	x	x
nero x blu	$(B\_D\_ \times B\_dd)$	x	x	x	x
blu x blu	$(B\_d \times B\_dd)$		x		x

Questo è ciò che è scaturito da un discreto numero di accoppiamenti. Inoltre, il risultato di un accoppiamento specifico dipenderà dal genotipo coinvolto. Dal momento che i neri sono il risultato di due alleli dominanti, potenzialmente possono avere figli di qualsiasi colore.

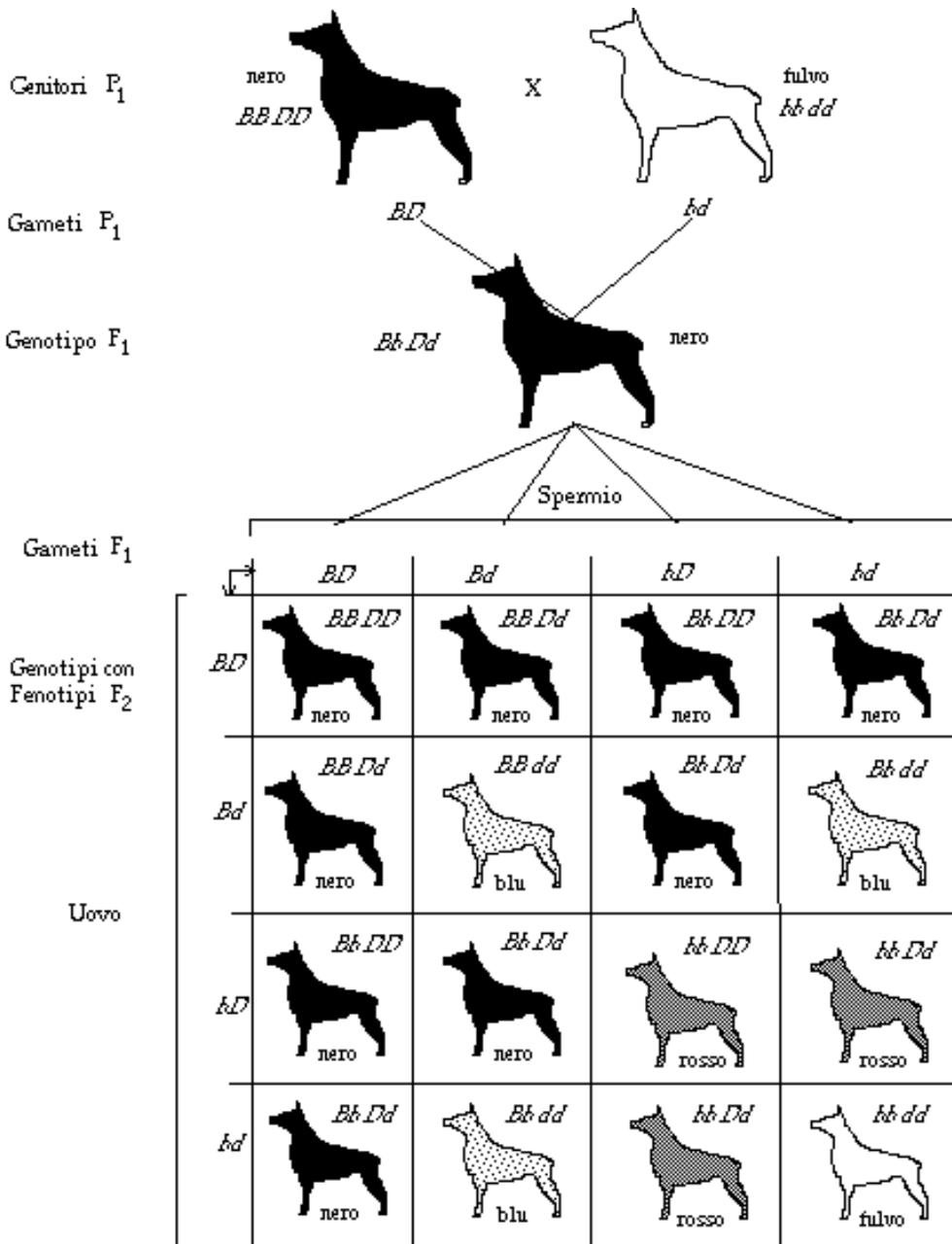
Usando le precedenti informazioni, può essere compilata una tabella completa dei possibili accoppiamenti:

Accoppiamento		Progenie possibile (in dipendenza dell'accoppiamento)			
		Nero	Blu	Rosso	Fulvo
nero x nero	$(B\_D\_ \times B\_D\_)$	x	x	x	x
nero x rosso	$(B\_D\_ \times bbD\_)$	x	x	x	x
nero x blu	$(B\_D\_ \times B\_dd)$	x	x	x	x
nero x fulvo	$(B\_D\_ \times bbdd)$	x	x	x	x
rosso x rosso	$(bbD\_ \times bbD\_)$			x	x
rosso x blu	$(bbD\_ \times B\_dd)$	x	x	x	x
rosso x fulvo	$(bbD\_ \times bbdd)$			x	x
blu x blu	$(B\_dd \times B\_dd)$		x		x
blu x fulvo	$(B\_dd \times bbdd)$		x		x
fulvo x fulvo	$(bbdd \times bbdd)$				x

[Adattata da (Van Vleck *et al.* 1999)]

Tale tabella permette la previsione dei possibili risultati di un accoppiamento senza conoscere il genotipo dei genitori. L'osservazione dei nati renderà possibile restringere la rosa dei possibili genotipi parentali in modo più specifico.

Supponiamo che Doberman di ceppo nero puro siano incrociati con Doberman di ceppo puro fulvo; e quindi, ogni ceppo sia stato testato per molte generazioni e non abbia mai prodotto figli di altro colore:



**Figura 2-5**      Quadrato di Punnett<sup>9</sup> per un incrocio diibrido. *B* è l'allele per il colore nero, *b* è l'allele per il rosso, *D* è l'allele per il colore pieno, *d* è l'allele che diluisce il colore. [Adattata da (Van Vleck *et al.* 1999)].

<sup>9</sup> Al quadrato di Punnet in letteratura è fatto riferimento anche come 'Scacchiera Gametica'.

Questo accoppiamento coinvolge due coppie di geni ed è detto *incrocio diibrido*. L' $F_1$  sarà uniforme, con genotipo  $BbDd$ , e fenotipicamente nero. Quando gli  $F_1$  si riproducono ciascuna coppia di geni si dividerà formando quattro tipi di gameti:  $BD, Bd, bD, bd$  in rapporto 1 : 1 : 1 : 1. Accoppiando i due genotipi  $BBDD$  e  $bbdd$  avremo i risultati illustrati nella Figura 2-5. Il *quadrato di Punnett* (così chiamato in onore del genetista inglese R. C. Punnett), mostrato nella Figura 2-5 è una rappresentazione in forma di diagramma dell'unione dei gameti in tutte le possibili combinazioni ed è un'alternativa all'uso delle derivazioni algebriche mostrate nella Figura 2-4. Ci sono nove possibili genotipi  $F_2$  ma solo quattro fenotipi. Quando viene ottenuto un grande numero di figli il rapporto presente nella  $F_2$  è approssimativamente di 9 neri : 3 rossi : 3 blu : 1 fulvo, ovvero 9 doppi dominanti : 3 di dominante al primo locus e recessivo al secondo : 3 di dominante al primo locus e recessivo al secondo : 1 doppio recessivo.

Mendel, ovviamente, fece approccio al problema dal lato opposto. Cominciò con i risultati della progenie e, usando le sue conoscenze matematiche, dedusse il comportamento dei geni a partire dai rapporti fra i figli. Egli concluse che "la relazione di ogni coppia dei differenti caratteri nell'unione ibrida è *indipendente* dalle altre differenze nei due ceppi di origine parentale"[Peters, 1959; corsivo aggiunto citato da (Van Vleck *et al.* 1999)].

Un altro interessante accoppiamento è quello tra il diibrido  $BbDd$ , e il doppio recessivo,  $bbdd$ <sup>10</sup>. Come già detto, i diibridi da ciascuna coppia di geni formeranno quattro tipi di gameti:  $BD, Bd, bD, bd$  in rapporto 1 : 1 : 1 : 1; mentre il doppio recessivo formerà un unico tipo di gameti,  $bd$ . Ne risulta che le combinazioni possibili saranno quelle dei quattro fenotipi in rapporto 1 : 1 : 1 : 1, come segue:

		Gameti dal diibrido $BbDd$			
Gameti dal doppio recessivo $bbdd$		$BD$	$Bd$	$bD$	$bd$
	$bd$	BbDd nero	Bbdd blu	bbDd rosso	bbdd fulvo

**Figura 2-6** Risultato dell'accoppiamento tra un diibrido e un doppio recessivo (*backcross*), che illustra il rapporto fenotipico 1 : 1 : 1 : 1.

Un altro possibile accoppiamento di reincrocio è quello che si ha quando si utilizza una sola coppia di geni. Per esempio, gli individui sono entrambi eterozigoti ad un locus ma l'altro locus presenta un genitore omozigote recessivo, con un individuo  $BbDd$  e l'altro  $Bbdd$ . In questo caso il risultato darà un rapporto fenotipico di 3 : 3 : 1 : 1 come segue:

<sup>10</sup> Quando si accoppia un individuo eterozigote con uno dei genotipi parentali, si opera un reincrocio (*backcross*) e ciò può essere fatto con una o più coppie di geni.

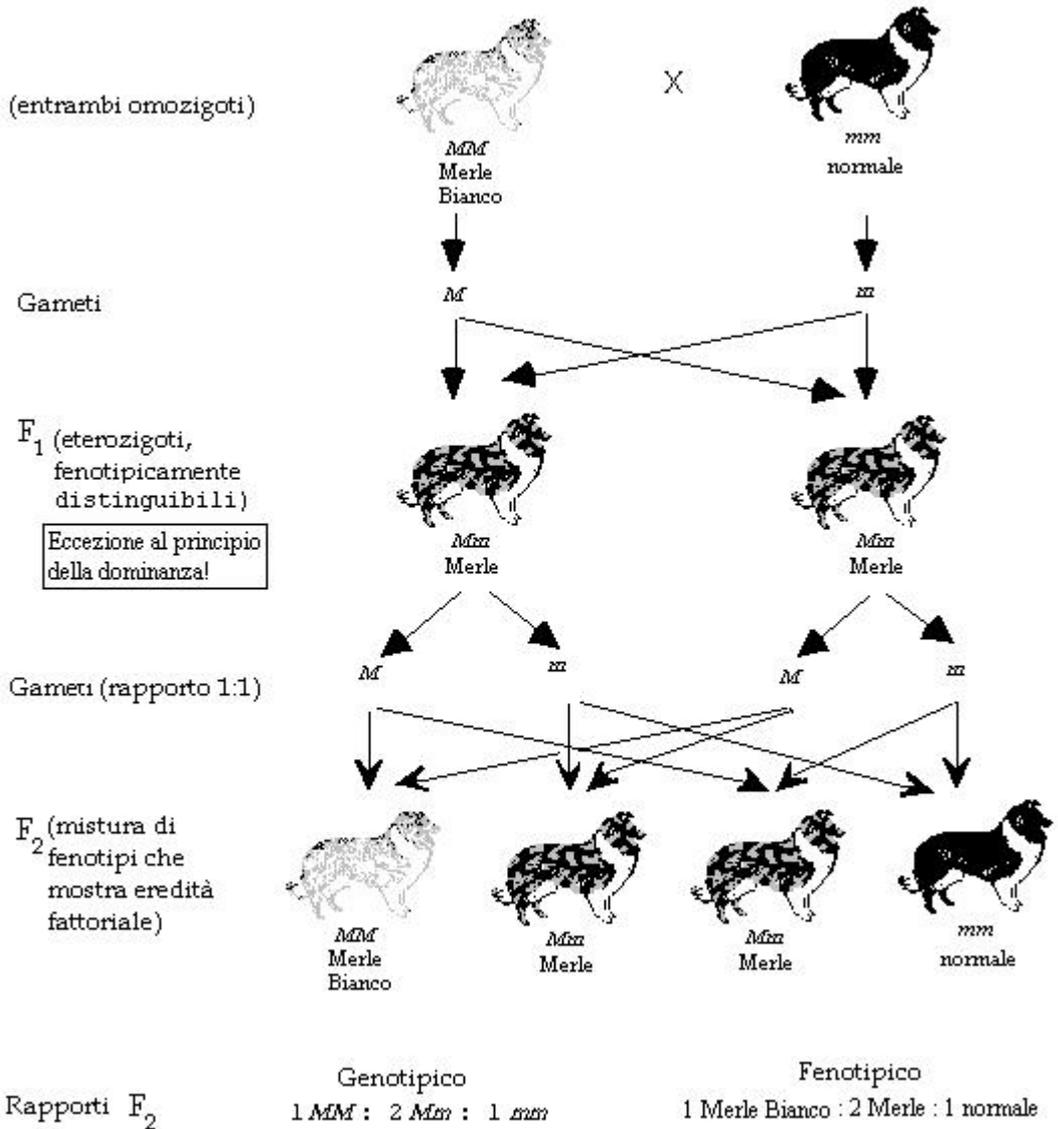
		Gameti dal diibrido <i>BbDd</i>			
		<i>BD</i>	<i>Bd</i>	<i>bD</i>	<i>bd</i>
Gameti dal genotipo <i>Bbdd</i>	<i>Bd</i>	<i>BBDd</i> Nero	<i>BBdd</i> Blu	<i>BbDd</i> Nero	<i>Bbdd</i> Blu
	<i>bd</i>	<i>BbDd</i> Nero	<i>Bbdd</i> Blu	<i>bbDd</i> Rosso	<i>bbdd</i> Fulvo

**Figura 2-7** Risultati di un accoppiamento in cui un locus segrega in un rapporto 3 : 1 ed un altro locus in rapporto 1 : 1.

I rapporti sono la combinazione dei rapporti 3 : 1 e 1 : 1 relativi ai due loci, che segregano indipendentemente.

L'uso dei quadrati di Punnett consente di ottenere le attese dei rapporti fenotipici e genotipici con qualsiasi numero di loci. Così avremo 27 celle nel caso di tre loci, 64 nel caso di quattro loci con il relativo numero di fenotipi e genotipi attesi in dipendenza dei genotipi impiegati.

### Dominanza incompleta o parziale e Codominanza: una Eccezione (apparente) ai rapporti di Mendel



**Figura 2-8** Illustrazione della segregazione allelica in un incrocio monoibrido con dominanza incompleta o codominanza.  $M$  è l'allele per il merle bianco, ed  $m$  è l'allele per il normale.

Se Mendel avesse scelto di lavorare con una delle più pregiate varianti di mantello della razza da Pastore delle Shetland<sup>11</sup> avrebbe potuto credere, almeno per un momento, alla teoria del mescolamento dell'eredità. Cani Shetland di fenotipo normale *mm*, incrociati con soggetti di ceppo merle bianco *MM*, danno i *merle* che rappresentano la classica  $F_1$  uniforme che è diversa dai genitori. La  $F_1$  è un *merle*, che è descritto più accuratamente come un insieme di chiazze pigmentate e diluite distribuite sul mantello. Si ha perciò una eccezione al principio della dominanza, e cioè, nella  $F_1$  si ha la comparsa di un nuovo fenotipo. Comunque, ulteriori osservazioni dell' $F_2$  concordano con le conclusioni di Mendel (vedi Figura 2-8). La progenie  $F_2$  infatti è formata da 1 *merle bianco* : 2 *merle* : 1 *normale*, indicando che questa non è un'eccezione alle leggi di Mendel nei rapporti genotipici e nel fatto che l'eredità sia di tipo fattoriale (dovuta a 'corpuscoli' o geni) ma piuttosto, una situazione nella quale non c'è una completa dominanza e quindi si ha un nuovo fenotipo rispetto a quelli parentali. I risultati illustrati in Figura 2-8 possono essere comparati con quelli mostrati in Figura 2-3 per un carattere che mostra dominanza. Tali situazioni sono conosciute come *codominanza* o *assenza di dominanza*, e *dominanza incompleta* o *parziale*. Tutti questi termini tendono ad essere usati come sinonimi per situazioni nelle quali entrambi gli alleli esprimono il loro effetto sul fenotipo, sebbene una definizione più precisa prevede che la *codominanza* sia indicata quando l'eterozigote si pone esattamente a metà strada tra i due omozigoti, mentre in caso di *dominanza parziale* o *incompleta* esso somiglia maggiormente (anche se distinguibile) ad uno dei due omozigoti. Comunque nella sezione sulla genetica di popolazione si mostrerà più approfonditamente che tutti i casi citati sopra (inclusa la *sovradominanza* e la stessa *dominanza completa* Mendeliana), rientrano della teoria dell'eredità fattoriale e sono aspetti diversi dei vari tipi possibili di azione genica tra alleli allo stesso locus.

In altri termini, si può affermare che Mendel, avendo lavorato con sette caratteri diversi nei piselli e avendo trovato in tutti i casi una azione di dominanza completa di un allele rispetto all'altro elaborò la teoria dell'eredità fattoriale che è valida anche nei casi da lui non sperimentati.

---

<sup>11</sup> Il mantello merle si trova anche nelle razze Pastore Scozzese, Pastore Australiano, Alano, e più raramente nel Bassotto Tedesco ed altre. Nel soggetto *normale* (omozigote, *mm*) è presente una parte di mantello che è pigmentata (nero o rosso o entrambi). Il soggetto *merle* (eterozigote, *Mm*) presenta, nelle parti che sono pigmentate, delle chiazze di colore normale e delle chiazze di colore diluito. Il *merle bianco* (omozigote, *MM*) è un individuo che è quasi completamente bianco, con screziature di pigmentazione in piccole parti della testa e dorso e occhi azzurri. Il gene *M*, è un mutante parzialmente dominante e negli omozigoti *MM*, spesso dà individui che sono sordi e con difetti oculari; effetto verosimilmente dovuto a pleiotropia. Perciò non è consigliato il loro uso negli accoppiamenti. I soggetti *merle* (*Mm*), sono pregiati e molto richiesti e per i motivi di cui sopra sono ottenuti dall'accoppiamento di *merle* x *normali* (con un'attesa di 1 : 1).

## Sovradominanza

La sovradominanza o superdominanza (*overdominance*) si ha quando l'eterozigote  $Aa$ , è superiore ad entrambi gli omozigoti  $AA$ , e  $aa$  nel valore fenotipico. L'effetto è dovuto all'interazione tra i due alleli presenti allo stesso locus che risulta in un effetto sinergico nell'eterozigote e che rimanda al fenomeno dell'eterosi o vigore ibrido. Quest'ultimo fenomeno si riscontra nell'accoppiamento di individui di razze o linee differenti, dove per alcuni caratteri quantitativi<sup>12</sup> (fertilità, resistenza alle malattie, longevità, ecc.) gli ibridi mostrano valori molto più elevati degli individui puri (omozigoti) delle razze parentali.

In letteratura non si hanno riferimenti alla sovradominanza per caratteri qualitativi nel cane, ed anche nelle altre specie gli esempi sono piuttosto scarsi, ma quanto detto sopra evidenzia l'importanza di questo fenomeno nei caratteri concernenti l'allevamento e quindi è bene non dimenticarlo.

## Alleli multipli (o Poliallelia)

Fino ad ora, è stata considerata (e quindi postulata) l'esistenza di due soli alleli alternativi per ciascun locus. In effetti, in una popolazione animale, ci possono essere alleli multipli per ogni singolo locus, con alcuni che presentano tre, altri di più fino a qualche centinaio. L'origine degli alleli multipli è dovuta a mutazione. Alcuni loci sono molto stabili e non presentano che un solo allele (monomorfici), altri, come quelli trattati in precedenza, ne presentano due (dimorfici), ed altri di più (polimorfici) in dipendenza del fatto che il segmento di DNA che forma la base fisica del gene sia più o meno sensibile alle cause di mutazione, per questo si parla anche di loci ipervariabili in riferimento a questi ultimi.

Comunque ciascun individuo può avere solo una coppia di geni per ogni locus (perché diploide) e può essere sia omozigote che eterozigote. Un esempio di alleli multipli<sup>13</sup> si ritrova nei cani, al locus *Agouti*: i soggetti con mantello agouti (caratteristico del cane da Alce Norvegese Grigio), presentano un mantello grigio-lupo e sono dovuti all'azione del gene  $A$ , il mantello nero-focato (caratteristico del Doberman), è dovuto al gene  $a^t$  (marrone-rossiccio,  $t = tan$ ), ed il colore del mantello giallo (caratteristico del Basenji), dovuto al gene  $A^y$ , risultano dall'azione di tre alleli al medesimo locus. Il gene per il colore giallo  $A^y$  ( $y = yellow$ ), è dominante sul gene per il mantello grigio-lupo  $A$  e questo è dominante su  $a^t$  ma è recessivo

---

<sup>12</sup> I caratteri in oggetto sono detti anche caratteri complessi o poligenici o continui.

<sup>13</sup> Come vedremo nella sezione sulla genetica dei mantelli, gli alleli ascritti alla serie Agouti in letteratura sono in numero superiore a tre e producono una ampia serie di genotipi e fenotipi con alcuni alleli controversi.

rispetto ad  $A^y$ . In ordine di dominanza, gli alleli possono essere scritti come:  $A^y > A > a^t$ .

Per una situazione di allelia multipla, si può costruire una tabella fenotipica degli accoppiamenti, come era stato fatto per l'esempio del colore diibrido nei Doberman. Poiché l'allele per le focature è recessivo rispetto agli altri, tali cani dovrebbero comportarsi come puri quando accoppiati *inter-sé*. (I Doberman non hanno quasi mai figli senza focature). Gli accoppiamenti fra cani agouti e cani focati non potrebbero mai dare figli di colore giallo, in quanto entrambi i genitori non hanno l'allele  $A^y$ , il più dominante nella serie. Gli accoppiamenti che coinvolgono cani a mantello giallo ( $A^y \_$ ) possono potenzialmente dare figli di qualsiasi tipo, in quanto ciò dipende dal secondo allele portato da ciascun genitore. Per esempio, se i genitori fossero  $A^y A$  e  $A^y a^t$ , potrebbero avere figli a manto giallo ( $A^y \_$ ) e agouti ( $Aa^t$ ), ma nessuno focato.

Gli alleli in una serie allelica multipla, sono disposti in ordine di dominanza, con il più dominante all'inizio ed il recessivo alla fine, ma non sempre si hanno casi di netta dominanza. Alcuni alleli delle serie possono mostrare dominanza completa, altri codominanza (vedi alleli dei gruppi sanguigni), mentre altri sono completamente recessivi. La serie C degli alleli nei gatti, riportata da (Van Vleck *et al.* 1999) ne è un esempio. Il colore unito (C) è dominante su tutti gli altri. Gli alleli Burmese ( $c^b$ ) e Siamese ( $c^s$ ) sono recessivi rispetto a C, ma codominanti l'uno con l'altro<sup>14</sup>. Il gatto  $c^b c^s$  ha un colore intermedio fra il Burmese ed il Siamese ed è chiamato Toninese. L'allele per gli occhi blu ed il mantello bianco ( $c^a$ ) è recessivo rispetto a C,  $c^b$ ,  $c^s$ , mentre l'allele albino (c) è recessivo rispetto a tutti gli altri. Quindi,  $C > (c^b = c^s) > c^a > c$ . Una popolazione può quindi avere più alleli allo stesso locus, ma ogni individuo normale in quella popolazione avrà al massimo due di questi alleli come propria coppia di geni.

Serie alleliche multiple importanti nelle varie specie animali sono quelle relative ai gruppi sanguigni e alle proteine enzimatiche del sangue e in questo contesto si parla di polimorfismi biochimici del sangue e nelle quali il numero degli alleli è considerevole. A scopo culturale, nel bovino la serie del gruppo sanguigno B ha fatto registrare un numero impressionante di alleli [più di 500 alleli (Hutt 1985)].

Nel cane, nelle ultime decadi sono stati riconosciuti almeno 30 differenti proteine ematiche e il detto comune secondo il quale si affermava che i loci delle proteine del cane mostrano uno scarso grado di polimorfismo non è appropriato. Ad oggi sono stati riportati 13 differenti sistemi di gruppi sanguigni; comunque, attualmente esistono antisieri commercialmente

<sup>14</sup> Secondo R. Robinson ['Genetics for CAT BREEDERS' - Pergamon Press- London (1991)] il gene  $c^b$  è incompletamente dominante sul gene  $c^s$ , e l'omozigote  $c^b c^b$  è generalmente più scuro dell'eterozigote  $c^b c^s$ .

disponibili per 5 sistemi e si fa riferimento ad essi come al sistema degli antigeni eritrocitari importanti per le trasfusioni che va sotto l'acronimo di DEA (Dog Erythrocyte Antigen system), rispettivamente DEA 1.0, DEA 3.0, DEA 4.0, DEA 5.0 e DEA 7.0 (Junea *et al.* 2001).

Il numero dei genotipi e fenotipi possibili in caso di alleli multipli dipende dal tipo di azione genica<sup>15</sup> esistente tra i vari alleli e dal numero degli alleli. Supponendo che ciascun allele, allo stato omozigote induce un fenotipo specifico, il numero dei possibili fenotipi di ogni serie dovrebbe essere almeno uguale al numero dei geni presenti. Generalmente, il numero dei fenotipi è molto maggiore, visto che spesso gli eterozigoti sono distinguibili dagli omozigoti. Il numero dei genotipi è maggiore sicuramente in quanto è dato da tutte le combinazioni possibili degli alleli a coppie e può essere trovato in base ad una semplice formula:

$$N_G = \frac{n(n+1)}{2}$$

dove:

- $N_G$  = numero dei genotipi,
- $n$  = numero degli alleli.

Questa formula ci dice che nel caso di 5 alleli avremo 15 genotipi possibili, e nel caso di 400 alleli ne avremo 80.200.

I polimorfismi (e in generale il fenomeno della poliallelia) sono molto usati per scopi forensi, in campo umano e animale, sia per l'identificazione dei soggetti che per le prove di esclusione di paternità. Essi sono inoltre usati per gli studi di genetica di popolazione volti alla determinazione delle 'distanze genetiche' tra popolazioni espresse in termini di differenze nelle frequenze geniche per le quali i loci in oggetto risultano maggiormente informativi.

---

<sup>15</sup> In riferimento al caso di un locus, per azione genica si intende la possibilità di dominanza completa, dominanza incompleta, codominanza, recessività e sovradominanza; cioè tutte le combinazioni possibili di interazione tra alleli allo stesso locus.

## Genotipi e Geni Letali, Disvitali e Subletali

Le variazioni di forma e funzione a cui possono andare incontro i geni producono alterazioni tali rispetto alla normalità, che variano da semplici riduzioni della vitalità e longevità fino alla morte dell'individuo in stadi precoci della vita.

Alcuni geni inducono alterazioni di processi fisiologici, altri provocano anomalie estese ed altri portano alla morte l'individuo con modalità non ancora chiarite in vari momenti della vita, anche ad età avanzata.

Una distinzione delle anomalie genetiche rispetto alla gravità, riportata da (Hutt 1985) è:

- *disvitali o semiletali*<sup>16</sup>; non sono causa di morte per tutti gli individui ma soltanto per alcuni, e la percentuale di letalità è fortemente influenzata dalle condizioni esterne. Questi geni riducono l'efficienza fisiologica temporaneamente o permanentemente,
- *subletali*; tutte quelle che non siano letali alla nascita o immediatamente dopo, ma che inducono il decesso prima dell'età riproduttiva. Tra queste vi sono diversi esempi nel cane quali il nanismo ipofisario (Willenberg *et al.* 1975), il cranioschisi (Pullig 1952). Altri autori chiamano i geni che causano la morte in età più avanzate dopo la nascita *letali ritardo*,
- *letali*; dovute a geni che causano la morte prima della nascita o immediatamente dopo.

Alcuni alleli provocano la morte di un individuo se vengono ereditati in condizione omozigote (sia dominanti che recessivi) ed altri, fortunatamente più rari, anche in dose singola (gene completamente dominante, letale nell'eterozigote). La diminuita prolificità per riassorbimento embrionale, aborto o mancata vitalità con conseguente morte precoce dopo la nascita o prima del raggiungimento della pubertà, può essere dovuta a *cause accidentali* (o carenze occorse durante la gravidanza) o a causa di *anomalie genetiche*, ed è importante distinguere tra le due (perché le prime non sono ereditarie), anche se non sempre è possibile, specialmente in caso di eventi isolati.

Uno dei primi indizi che una anomalia è dovuta a cause ereditarie è che essa ricorre in cucciolate diverse ottenute da animali tra loro parenti. Si dice che l'incidenza è di tipo *familiare*, anche se non sempre il fatto è dovuto a cause ereditarie, perché la mortalità condivisa nell'ambito della famiglia potrebbe essere dovuta alla condivisione di un particolare ambiente ostile comune ai membri della stessa e quindi, come riporta (Robinson 1990), il termine intende che l'anomalia "si presenta all'interno di famiglie e può

---

<sup>16</sup> L'autore riporta che - come si potrebbe pensare - il termine non va inteso nel senso che il gene lascia l'individuo 'mezzo morto', perciò sarebbe più appropriato usare il termine disvitale.

essere genetica, ma la situazione necessita di una investigazione approfondita”.

L'allele per il bianco dominante nei cavalli <sup>17</sup> è un esempio di ciò che è stato chiamato gene *letale*. In questo caso, l'allele deve essere in condizioni di omozigosi per esprimere il suo effetto letale. In dose singola, tale gene ha un effetto marcato sul fenotipo degli eterozigoti in quanto sopprime la formazione del colore ed i soggetti che lo presentano risultano bianchi. Il genotipo letale ha drastici effetti sullo sviluppo dell'individuo, causando considerevoli anomalie e morte dell'embrione. La precoce morte degli embrioni fa sì che non tutti i risultati del concepimento siano visibili, cosicché il rapporto fenotipico dei figli di 2 : 1 (con una riduzione del 25% della prolificità attesa, più facilmente evidenziabile quando l'accoppiamento avviene in una specie politocica come la canina) è quello che risulta alla nascita da accoppiamenti di eterozigoti per questo tipo di allele.

Un esempio analogo, di morte a livello embrionale è quello relativo ad una serie di alleli che determina il colore del mantello delle volpi (Hutt 1985). La volpe comune, detta anche volpe argentata (*ww*), rappresenta il tipo selvatico. Il gene *W<sup>p</sup>* è un mutante dominante che allo stato eterozigote (*W<sup>p</sup>w*) dà volpi platino, quasi completamente bianche, mentre allo stato omozigote (*W<sup>p</sup>W<sup>p</sup>*) è letale. Dall'accoppiamento di volpi platino si hanno 25% omozigoti, nati morti (o assenza di nati per riassorbimento embrionale) : 50% di volpi platino : 25% di volpi normali.

Le possibilità, riportate in tabella, sono:

Accoppiamento		Progenie possibile (in dipendenza dall'accoppiamento)	
		platino	argentato
platino x platino	( <i>W<sup>p</sup> w</i> x <i>W<sup>p</sup> w</i> )	2	1
platino x argentato	( <i>W<sup>p</sup> w</i> x <i>ww</i> )	1	1
argentato x argentato	( <i>ww</i> x <i>ww</i> )		1

Ciò mostra una limitazione all'uso di tali tabelle, poiché l'indicazione della letalità non proviene dai risultati possibili, ma dai rapporti fra i figli, essendo questi differenti da ciò che ci si aspetterebbe con una coppia di alleli e dominanza semplice.

I rapporti indicano che tutte le volpi platino sono eterozigoti, mostrando il fenotipo dominante, ma portando l'allele recessivo per il colore. Come

<sup>17</sup> L'eredità del colore bianco è complessa nelle varie specie di animali domestici e non, ed è associata a diverse modalità (diversi geni) che saranno trattate più estesamente in una parte successiva dedicata all'eredità del colore dei mantelli.

mai, allora, hanno figli con un rapporto di 2 platino: 1 argentato invece che 3:1? La conclusione è che un terzo dei platino attesi non compare tra la progenie vitale. Poiché tutti i test di accoppiamento indicano che gli animali platino sono eterozigoti, i cuccioli platino mancanti devono essere platino omozigoti ( $W^pW^p$ ). Questi ultimi vanno perduti verosimilmente in utero (per riassorbimento embrionale), cosicché il rapporto genotipico di  $1W^pW^p : 2W^pW : 1ww$  non si esprime mai fenotipicamente.

Alcuni geni letali fanno sì che l'embrione nasca ma è così anormale che nasce morto o muore subito dopo. Il rapporto fenotipico alla nascita ottenuto dagli accoppiamenti di eterozigoti per tali loci è di 1 omozigote anormale : 2 eterozigoti : 1 omozigote normale. Un esempio di carattere di questo tipo è il gene letale "amputato" che è stato trovato in bovini e pecore. Questo allele influenza lo sviluppo delle estremità in modo che gli eterozigoti hanno gambe più corte del normale.

Nei cani è presente un analogo gene dominante letale, *Sl*, (*Skeleton Lhetal*) scoperto nei Cani da Pastore Australiani, che provoca una sindrome di difetti scheletrici che includono palato fesso (schisi palatina), assenza di dita o dita soprannumerarie, arti raccorciati, prognatismo e collo torto. I cuccioli maschi muoiono entro pochi giorni dalla nascita, mentre le femmine<sup>18</sup> sopravvivono e possono presentarsi normali o con solo piccoli difetti scheletrici (Sponenberg and Bowling 1985).

La maggioranza dei geni letali sono completamente recessivi e l'eterozigote è il 'portatore' del gene, così che è indistinguibile dall'omozigote normale. In caso di accoppiamento tra eterozigoti quindi il rapporto fenotipico atteso è di 3 normali : 1 anormale invece dei già discussi rapporti 2 : 1 e 1 : 2 : 1. Se l'anormalità recessiva agisce nei primi stadi della gestazione, non saranno osservati figli anormali perché il rapporto fenotipico tra i nati vivi sarà 3 : 0. La presenza del gene letale si dedurrà dalla più bassa fecondità mostrata dagli accoppiamenti che sono capaci di produrre il genotipo letale.

Riassumendo, possiamo classificare i geni letali in tre gruppi:

1. Geni letali dominanti, [che provocano la morte quando sono presenti in singola dose (eterozigote)], che quindi si auto-eliminano e sono di scarso interesse;
2. Geni dominanti o parzialmente dominanti, letali allo stato omozigote con eterozigote distinguibile; in questo caso se il genotipo omozigote muore durante la vita embrionale o alla nascita non ci sono problemi riguardanti la possibilità di impiego dei soggetti in riproduzione. L'impiego degli eterozigoti (qualora il gene producesse fenotipi desiderati) produrrà risultati diversi se accoppiati *inter-sé* (con un rapporto di 2 eterozigoti : 1 normale) o con individui normali (con un rapporto di 1 eterozigote : 1 normale). Se l'omozigote è vitale (vedi

---

<sup>18</sup> Questa anomalia è anche un esempio di gene legato al sesso.

*merle bianchi*), l'uso degli eterozigoti è indicato solo con gli individui normali. In entrambi i casi si osserva una minore prolificità.

3. Geni letali recessivi che producono la morte allo stato omozigote e quindi non rilevabili dal fenotipo dell'eterozigote (portatore); in questo caso il rilevamento dei portatori è indispensabile e può essere attuato nelle modalità descritte più approfonditamente nella sezione successiva.

## Rilevamento ed eliminazione dei geni recessivi

L'eliminazione di un gene recessivo dall'allevamento viene attuato con lo scarto di tutti gli individui omozigoti recessivi e dei loro genitori, perché anche essi sono portatori del gene in oggetto. È importante sapere se un particolare animale che mostra un fenotipo dominante, è omozigote per l'allele dominante o eterozigote, specialmente se l'omozigote recessivo ha caratteristiche indesiderate. Il genotipo recessivo può essere semplicemente un colore del mantello che non corrisponde agli standard di razza o, più gravemente, può essere un carattere letale o subletale.

L'identificazione dei portatori può essere attuata con l'ausilio di due tipi di informazioni:

- da *pedigree*,
- da *progeny test*.

Nel primo caso, un animale che mostra il fenotipo dell'allele dominante (fenotipo dominante) è conosciuto essere portatore se uno dei genitori presenta il genotipo omozigote recessivo. Inoltre, i figli di un portatore noto sono a loro volta possibili portatori.

Nel secondo caso l'allevatore usa le informazioni ottenute dai figli per la determinazione<sup>19</sup> del genotipo dell'animale. Ammettiamo che un maschio sia ritenuto portatore di un allele recessivo. Il suo genotipo sarà indicato con  $A_.$  Ci sono diverse alternative per fare il *progeny test* a questo maschio. Ciascun test dipende dal tipo di femmina disponibile per l'accoppiamento.

Sono necessari metodi speciali per l'identificazione (e lo scarto) degli altri portatori del gene (*sospetti*). Ciò richiede un test di riproduzione (*test di prova* o *progeny test* nella sua accezione più semplice), a meno che non siano disponibili altri tests (v. tests diretti sul DNA) per determinare se l'individuo con fenotipo dominante (*sospetto*) è omozigote o eterozigote.

Il test di prova nelle specie monotociche è consigliabile solo per i maschi, in quanto esso è costoso e necessita di un lungo periodo di tempo (qualche anno) per giungere al suo completamento<sup>20</sup>. Nelle specie politociche, tale test è possibile in entrambi i sessi.

---

<sup>19</sup> Anche in questo caso, come nel precedente, non c'è sicurezza nella determinazione del genotipo, pur potendo contare su probabilità molto alte di non sbagliare.

<sup>20</sup> Attualmente è possibile accorciare il tempo necessario e ottenere un maggior numero di figli con l'utilizzazione dell'embryo-transfer.

I criteri che regolano il test sono riassumibili nei punti seguenti (Van Vleck *et al.* 1999):

1. Si ammette che l'animale sia di fatto eterozigote.
2. Si calcola la probabilità di osservare il fenotipo dominante in un solo figlio.
3. Si calcola la probabilità che, se si osservano  $n$  figli, tutti mostrino il fenotipo dominante. Ciò si ottiene come probabilità di osservare il fenotipo dominante in un solo figlio, elevato alla  $n^{\text{esima}}$  potenza.
4. Si calcola la probabilità di osservare almeno un fenotipo recessivo. La somma delle probabilità di tutti gli eventi deve essere 1. Perciò, la probabilità di almeno un fenotipo recessivo è 1 meno la probabilità di  $n$  figli col fenotipo dominante. La probabilità che almeno un figlio mostri il genotipo recessivo è detta *probabilità di rilevamento* e si riferisce alla scoperta del gene recessivo, se presente, nell'animale sospetto.

Il test di prova più pratico (e meno costoso) per l'identificazione di un portatore di un gene recessivo è quello dell'accoppiamento con individui omozigoti recessivi<sup>21</sup>.

In questo caso, supponendo che il gene recessivo sia  $a$ , e il suo allele sia  $A$ , l'individuo da testare, (fenotipicamente dominante), viene considerato di fatto eterozigote (anche se non lo è, come ci si auspica), con genotipo  $Aa$ , e la probabilità che un figlio mostri il fenotipo dominante, dall'accoppiamento di un  $Aa$  con un  $aa$ , è  $1/2$ . La probabilità che tutti gli  $n$  figli mostrino il fenotipo dominante - cioè, che nessuno mostri il fenotipo recessivo  $aa$  - dall'accoppiamento di  $Aa$  con femmine  $aa$  è  $(1/2)^n$ . Le probabilità che tutti i figli mostrino il fenotipo associato con l'allele dominante sono, per esempio, le seguenti:

Numero di figli	P(tutti figli $Aa$ da accoppiamento $Aa \times aa$ )
1	1/2
2	1/4
3	1/8
4	1/16
5	1/32
6	1/64

Se anche un solo figlio ha il fenotipo recessivo, il genotipo del maschio è  $Aa$ ; quindi la probabilità di rilevamento è:

$$P(\text{rilevamento}) = 1 - P(\text{tutti figli } Aa \text{ da accoppiamento } Aa \times aa)$$

<sup>21</sup> Ovviamente, quando questi individui sopravvivono e sono fertili.

Per i test di accoppiamento con figli in numero da 1 a 6, le probabilità di rilevamento sono:

<b>Numero di figli</b>	<b>P(rilevamento)</b>
1	$1 - (1/2)^1 = 1/2 = .500$
2	$1 - (1/2)^2 = 3/4 = .750$
3	$1 - (1/2)^3 = 7/8 = .875$
4	$1 - (1/2)^4 = 15/16 = .938$
5	$1 - (1/2)^5 = 31/32 = .969$
6	$1 - (1/2)^6 = 63/64 = .984$

Assumiamo che il test di accoppiamento produca sei figli. La probabilità di rilevamento di 63/64 indica che ci si attende che 63 eterozigoti su 64 testati abbiano almeno un figlio con il fenotipo recessivo. Al contrario, ci si attende che uno dei 64 eterozigoti testati "superi" il test e rimanga non rivelato.

Se tutti i figli mostrano il fenotipo per l'allele dominante, si è tentati di concludere che l'animale sospetto sia omozigote per quell'allele. La conclusione ovviamente è corretta quando il sospetto è omozigote ma non corretta quando l'animale è eterozigote e non è stato rilevato nella prova di accoppiamento. La probabilità di rilevamento può essere interpretata come il livello di confidenza associato con la conclusione di omozigosità. Se è nato un solo figlio e mostra il fenotipo per l'allele dominante, c'è poca confidenza nella conclusione che il sospetto sia omozigote. Se il sospetto è, di fatto, eterozigote, allora la conclusione di omozigosità sarà sbagliata il 50% delle volte quando basata su un solo figlio.

La procedura usuale nell'organizzazione di una prova di progenie per un sospetto portatore è quella di determinare il livello desiderato di confidenza nella conclusione di omozigosità e quindi calcolare il numero di figli richiesto per ottenere quel livello di confidenza. Per esempio, se è desiderato un livello di confidenza del 95% o maggiore, l'equazione da risolvere per il numero di figli richiesto è:

$$.95 = 1 - (1/2)^n$$

oppure

$$.05 = (1/2)^n$$

Questa equazione può essere risolta prendendo il logaritmo dei due dati:

$$\log .05 = n \log(1/2)$$

cosicchè:

$$n = 4.32$$

Per ottenere un livello di confidenza del 95% o maggiore sono necessari 5 o più figli, e per un livello del 99% sono necessari almeno 7 figli.

Talvolta gli individui (di prova) omozigoti recessivi non sono disponibili, perché muoiono precocemente o non sono fertili. In tali casi il test può essere condotto facendo accoppiare il sospetto con animali di fenotipo dominante che siano *portatori conosciuti*. Un individuo è un portatore conosciuto quando ha già dato luogo a prole affetta (omozigoti recessivi).

In altri casi si possono usare usare i *figli dei portatori conosciuti* e/o i *figli dei sospetti stessi*. In entrambi i casi le probabilità di rilevamento sono le stesse, (come si può vedere dalla tabella successiva), ma con l'utilizzazione dei figli del sospetto stesso ci sono due differenze sostanziali: a) il tempo necessario per la conclusione della prova è considerevolmente più lungo, in quanto sarà necessario il raggiungimento dell'età adulta per l'uso degli stessi; b) l'uso dei propri figli consente una risposta generale su *tutti i loci del genoma* dell'individuo in oggetto al test e non di uno solo.

Infine, è possibile usare animali presi dalla *popolazione a caso*, ma in quest'ultimo caso è necessario conoscere la frequenza del gene recessivo nella popolazione.

**Tabella 2-2** Sommario delle prove di progenie per differenti popolazioni di prova usate negli accoppiamenti. [Adattata da (Van Vleck *et al.* 1999)]

Popolazione di prova	P(rilevamento)	Figli necessari per P(rilevamento) di	
		.95	.99
<i>aa</i>	$1 - (1/2)^n$	5	7
<i>Aa</i>	$1 - (3/4)^n$	11	16
Figlie di portatori conosciuti ( <i>.5AA + .5Aa</i> )	$1 - (7/8)^n$	23	35
Figlie di sospetti	$1 - (7/8)^n$	23	35
Popolazione a caso ( <i>aa</i> vitale), $q=.1$	$1 - (1 - .5q)^n$	58	90
Popolazione a caso ( <i>aa</i> non vitale), $q=.1$	$1 - [(1 + .5q)/(1 + q)]^n$	64	99

Nel caso dell'uso della popolazione a caso la frequenza del gene recessivo nella stessa è presa con valore di  $q=0.1$ , e viene considerato anche il caso in cui in genotipo omozigote recessivo *aa* non è vitale.

Per le specie politociche la determinazione della probabilità di rilevamento deve tenere in considerazione la possibilità che il numero di figli per cucciolata sia differente. Se  $k$  è il numero di figli per cucciolata ed  $m$  è il numero di accoppiamenti, allora  $km = n$  è il numero totale di figli.

Se la popolazione di prova presenta un genotipo definito,  $aa$  oppure  $Aa$ , la probabilità di rilevamento è la stessa di quella per le specie monotociche:

$$P \text{ (rilevamento da accoppiamenti } aa) = 1 - (1/2)^n$$

e

$$P \text{ (rilevamento da accoppiamenti } Aa) = 1 - (.75)^n$$

Se è presente più di un genotipo nella popolazione di prova, deve essere preso in considerazione il numero di nati per figliata. Come esempio, se la popolazione di prova consiste di figlie di portatori conosciuti,

$$\begin{aligned} P \{ \text{tutti figli } A\_ \text{ da } Aa \times [(1/2)AA + (1/2)Aa] \} \\ = [(1/2)P \text{ (1 figlio } A\_ \text{ da accoppiamento } Aa \times AA)^k + (1/2)P \text{ (1} \\ \text{figlio } A\_ \text{ da accoppiamento } Aa \times Aa)^k]^m \\ = [.5 + .5(.75)^k]^m \end{aligned}$$

## Effetti Pleiotropici

Un altro fenomeno genetico conosciuto come *pleiotropia* si ha quando un gene influenza due o più caratteri. Mendel lavorò con geni che influenzavano un solo carattere. Nella nostra esposizione abbiamo già visto che alcuni geni influenzano più di un carattere. Per esempio, Il gene merle presente nella razza del Cane da Pastore Shetland non influenza solo il mantello, ma allo stato omozigote, può provocare la presenza di anomalie oculari (occhi di color azzurro o mancanza del bulbo oculare, o più piccoli) e/o dell'orecchio (sordità da uno o entrambe le orecchie), ed anche il gene *Sl* (*Skeleton Lhetal*) citato sopra tra i geni letali si può annoverare tra i geni con effetti pleiotropici .

Gli effetti pleiotropici, anche se non molto conosciuti<sup>22</sup> relativamente ai geni che influenzano i caratteri qualitativi sono molto importanti nella

---

<sup>22</sup> Vale la pena di segnalare che essi non sono espressamente indicati in letteratura come casi di pleiotropia, ma la segnalazione di geni che influenzano la manifestazione di più caratteri, specialmente tra le anomalie genetiche (o anormalità) è abbastanza frequente ed è nostra convinzione che molti di questi siano casi ascrivibili a questo fenomeno.

genetica dei caratteri quantitativi, perchè sono responsabili delle correlazioni genetiche tra questi ultimi e riguardano la selezione degli animali per più caratteri; argomento che sarà ripreso nella sezione riguardante il miglioramento genetico.

È facile intuirne l'importanza se pensiamo ad esempio, che la capacità lattifera di una cagna può essere correlata alla sua capacità di portare allo svezzamento un numero superiore di cuccioli più vitali ed è facile intuire che vi siano geni che influenzano contemporaneamente, la quantità di latte prodotta dalla cagna, la percentuale in proteine e del grasso del latte, e quelle di molti altri caratteri connessi con l'abilità materna della stessa.

---

Nella trattazione dei fenomeni seguenti si è fatto ricorso ad esempi riportati in altre specie di interesse domestico e non, tratti estensivamente da (Van Vleck *et al.* 1999), affinché lo studente abbia una percezione più vasta e completa possibile dei fenomeni genetici riscontrabili rispetto a quella che potrebbe attingere dai consueti testi (del resto molto scarsi nella nostra lingua) che trattano esclusivamente della specie canina. A nostro avviso, tale limitazione, è dovuta anche alla carenza di studi volti all'individuazione degli stessi in quest'ultima specie rispetto alle specie da reddito, le quali, nella storia dell'umanità, hanno sempre presentato una maggiore rilevanza economica ai fini del sostentamento dell'uomo.

## **Espressività Variabile**

Un altro esempio di una complicazione relativa alla situazione un locus-due alleli, è il carattere "piede di mulo" nei suini e nei bovini. Queste due specie hanno, per natura, lo zoccolo 'diviso o fesso o spaccato' se paragonato a quello 'intero o solido' degli equidi. Da qui il nome dato a questo tipo di eredità, che dà agli animali affetti uno zoccolo che rassomiglia a quello di un mulo. I test di incrocio mostrano che il gene che causa tale carattere è probabilmente allele dominante nei suini ma recessivo nei bovini. Cosa significa esattamente che un animale ha gli zoccoli di mulo? Vuol dire che ne ha uno solo, o più di uno? Può questo carattere variare nella sua espressione? I test di incrocio hanno mostrato che gli animali che hanno questo genotipo possono indifferentemente mostrare da uno a quattro zoccoli affetti. *L'espressività variabile* dello stesso genotipo è ancora un'altra complicazione nello studio dell'eredità. Il problema di quanti piedi sono affetti è realmente di secondaria importanza, poiché il genetista è realisticamente interessato al piede-di-mulo o ai piedi-di-mulo in opposizione agli zoccoli normali.

Questo fenomeno deve essere tenuto presente perché spiega (in buona parte) le cause di diversità che si riscontrano quotidianamente tra i nostri animali, pur essendo questi dello stesso genotipo. In effetti, una osservazione scontata è quella relativa al fatto che non esistono due cani esattamente identici. Le implicazioni inerenti a questa osservazione sono diverse. Da una parte ci portano a considerare che alcuni alleli (geni) sono costanti nella loro espressione fenotipica, quindi poco influenzabili da cause sia genetiche, cioè insensibili agli effetti di altri geni, sia da cause ambientali (esterne all'individuo, oppure interne come ormoni, età, ecc.), mentre altri sono più sensibili e perciò si possono avere, in natura, tutta una gamma di espressioni variabili del fenotipo che li caratterizza.

Un carattere che viene riportato ad espressività variabile nelle diverse specie domestiche e quello riguardante l'estensione delle aree colorate e bianche del mantello degli animali.

Sappiamo che il gene per la pezzatura ( nelle grandi specie domestiche) o *Piebald* nel cane dà la presenza di aree bianche oltre a quelle colorate, ed è dovuta ad un gene  $s^p$  ( $s = spotting$ ) che è recessivo rispetto al gene che dà mantello uniformemente colorato,  $S$ . L'estensione delle aree bianche può essere più o meno marcata ed andare da animali quasi completamente bianchi a animali quasi completamente colorati.

Una spiegazione è dovuta alla presenza di altri alleli della serie ( $s^i$ ,  $s^w$ ) che provocano aree più o meno estese di bianco e ciò sarà approfondito nella sezione della genetica dei mantelli.

Un'altra spiegazione di questa variabilità di espressione è quella che implica una ampia serie (un corteo) di geni minori, detti *modificatori*, che si comportano come i poligeni dei caratteri quantitativi<sup>23</sup>, e che possono essere selezionati con le stesse metodiche usate per questi ultimi.

Comunque, è importante tenere presente che l'espressione di un gene può variare tra individui che presentano lo stesso genotipo; in alcuni casi, molto poco, in altri molto.

Se il carattere è molto variabile, è comprensibile che alcuni individui potranno apparire normali sebbene presentino il genotipo mutante. In questo caso estremo si parla di penetranza incompleta riferendosi al fatto che il gene non è penetrato, in quanto non riesce ad esprimersi.

## Penetranza Incompleta

L'espressività variabile del genotipo apporta confusione nello studio dell'eredità di un carattere, dato che il fenotipo non dà indicazioni precise

---

<sup>23</sup> La maggior parte degli Autori indica i geni modificatori come poligeni senza distinzione tra i due tipi di geni, anzi questo argomento viene invocato come un esempio del passaggio dei geni cosiddetti ad 'effetto maggiore' (o qualitativi, in senso lato, tutti quelli la cui azione è evidente sul fenotipo) rispetto ai poligeni (il cui effetto singolo è indistinguibile da quello degli altri che concorrono a determinare il carattere in oggetto).

sul genotipo. Nel precedente esempio, bovini con il genotipo recessivo omozigote mostravano vari gradi di zoccoli a forma di piede-di-mulo. Al contrario, ci sono alcuni caratteri dove il genotipo per un carattere può non essere espresso per niente nel fenotipo; l'animale appare come individuo normale piuttosto che affetto. Un esempio è la polidattilia nei polli. Un uccello polidattile ha un dito in più nel piede. L'allele per la polidattilia solitamente si comporta in maniera dominante nei test di incrocio. Un allele dominante dovrebbe mostrarsi nel fenotipo di tutti gli uccelli che lo possiedono. Comunque, sono stati trovati esempi di uccelli che danno una progenie tutta polidattile quando sono accoppiati con femmine normali, indicando di essere quindi omozigoti per questo allele anche se il piede è normale. Il gene per la polidattilia è dunque dominante sul gene per il piede normale, ma si dice che ha *penetranza incompleta*; cioè, il genotipo per la polidattilia non è sempre espresso nel fenotipo. La percentuale di penetranza può essere calcolata usando la progenie di accoppiamenti che dovrebbe risultare nel 100% di animali polidattili, ed è definita come la percentuale di individui con il genotipo per quel carattere che mostra il carattere stesso nel fenotipo. Per esempio, se, da accoppiamento di un maschio omozigote polidattile a varie femmine, 70 figli su 100 mostrano polidattilia nel loro fenotipo, la penetranza dell'allele è del 70%. Ad aumentare la confusione, la polidattilia tende anche ad avere una espressività variabile.

La penetranza incompleta è probabilmente il risultato di un certo tipo di effetto "soglia", dove il prodotto del gene deve arrivare fino ad un certo punto prima di poter influire sullo sviluppo di un carattere. Un'altra teoria afferma che esso è dovuto a qualche ritardo nell'attivazione o non del gene cosicché il gene non è attivo quando il carattere è sensibile al cambiamento. Qualunque sia la causa, la penetranza incompleta complica ulteriormente il lavoro degli allevatori che cercano di capire l'eredità di un carattere con lo scopo di sviluppare un programma di selezione per il fenotipo desiderato.

Un esempio di penetranza incompleta nei caratteri del colore del mantello nel cane può farsi in riferimento agli individui che presentano scarse aree di bianco (macchie allo stomaco e al petto, arti anteriori, piedi, ecc.)(Robinson 1990) con alcuni individui della razza che possono essere uniformemente colorati e la cui presenza può disturbare, poiché lo standard li esclude. La posizione e la dimensione delle macchie è variabile ed è verosimile che alcuni individui che le possiedono non esibiscano le macchie. Tali individui sono chiamati 'normali sovrapposti' (*normal overlaps*) a causa della loro apparente normalità. Questi individui, quando accoppiati, trasmettono la presenza delle macchie e quindi dimostrano di avere il gene per lo *spotting*. Comunque, la presenza di questi individui, è una complicazione per gli allevatori che vogliono eliminare il difetto.

Molte anomalie genetiche mostrano penetranza incompleta, e perciò ci sono cani che sono dei 'normali sovrapposti' nella piena accezione del termine. La spiegazione della penetranza incompleta di molte anomalie genetiche è legata al fatto che il processo di sviluppo fetale del cane ha una

notevole capacità di recupero. Laddove un organo non si sviluppa appropriatamente, i processi di accrescimento agiscono in modo da rettificare il difetto. Ciò spiega perché molte anomalie sono compatibili con la vita invece di provocare la morte in stati precoci della vita embrionale. Sfortunatamente, l'auto-rettifica può essere incompleta e quindi si ha la nascita di cuccioli difettosi. In altri casi, questo processo ha successo e si ha la nascita di cuccioli apparentemente normali. Ciò può sembrare bello, ma in situazioni nelle quali si sta cercando di eliminare un difetto, si ha una complicazione perché l'individuo continuerà a trasmettere il gene difettoso alle generazioni future. Perciò, l'allevatore che tiene presente la possibilità della presenza di 'normali sovrapposti' potrà spregarsi cosa succede e ricorrere alle contromisure opportune.

## Variazioni nei Rapporti dei Diibridi

### Letalità

Le complicazioni di codominanza, letalità, espressività variabile e penetranza incompleta possono avere effetti anche sui risultati degli incroci diibridi. Se un carattere è associato con uno letale, ogni fenotipo che ha combinazione genotipica letale scomparirà dall' $F_2$ , cambiando i rapporti osservati. Nell'esempio precedente delle volpi platino, il genotipo  $W^pW^p$  è letale. Supponiamo che esista un gene analogo anche nel cane e consideriamo il locus che influenza la lunghezza del pelo; sappiamo che questa è dovuta ad una coppia di alleli di cui il dominante dà il pelo corto ( $L_$ ), ed il recessivo allo stato omozigote dà il pelo lungo ( $ll$ ). L'accoppiamento fra genitori eterozigoti  $W^pwLl$  dà un rapporto della progenie di  $2W^pw : 1ww$  per il locus del colore e di  $1LL : 2Ll : 1ll$  per il locus della lunghezza del pelo. Questi rapporti, quando vengono moltiplicati per ottenere il rapporto genotipico totale, danno:

$2W^p w$	:	$1ww$	x	$1LL$	:	$2Ll$	:	$1ll$
risultato								
2	$W^p w$	$LL$		platino,		corto		
4	$W^p w$	$Ll$		platino,		corto		
2	$W^p w$	$ll$		platino,		lungo		
1	$ww$	$LL$		argentato,		corto		
2	$ww$	$Ll$		argentato,		corto		
1	$ww$	$ll$		argentato,		lungo		

Il rapporto fenotipico risulta essere:

6 platino, corto  
 3 argentato, corto  
 2 platino, lungo  
 1 argentato, lungo

Una tale  $F_2$  può inizialmente confondere. Comunque, se si guarda ai costituenti dei loci, i risultati sono interpretati molto più prontamente. Facendo attenzione prima al locus per il colore, ci sono 8 platino : 4 argentato, che è il rapporto 2 : 1 che suggerisce la letalità. Il locus per la lunghezza del pelo da 9 corto : 3 lungo, cioè il rapporto 3 : 1 tipico della dominanza semplice. La seconda legge di Mendel suggerisce questo modo di trattare i loci, indipendentemente l'uno dall'altro.

## Epistasi

*Epistasi* è il termine che descrive un fenomeno per il quale l'effetto di un gene situato in un dato locus condiziona l'espressione di un carattere influenzato dai geni situati in un altro locus, quindi, in altri termini esso è riferito alle relazioni (o interazioni) tra loci. Ancora, il genotipo di un locus può influenzare l'effetto di un genotipo ad un altro locus e può impedire l'espressione fenotipica del gene al secondo locus. Gli esempi che seguono sono di epistasi recessiva e dominante ed epistasi con alleli che hanno effetti simili sul fenotipo:

**Epistasi recessiva** Il fenotipo albino è il risultato di un omozigote recessivo che previene la formazione del pigmento in tutto il corpo. Quindi, tutti gli altri loci per il colore di un individuo albino sono impediti nella possibilità di esprimersi nel fenotipo. L'individuo albino, comunque, trasmette gli alleli per il colore alla sua progenie.

La serie albino presenta diversi alleli, uno dei quali (*c*) provoca l'albinismo (mantello bianco, non pigmentato), mentre uno dei suoi alleli, *C*, dà il colore pieno. I cani al locus *B*, presentano l'allele *B* che dà il colore nero e l'allele *b* che dà il marrone (detto anche rosso). L'interazione di questi due loci è tale che un individuo, per essere colorato deve avere genotipo  $C_{-}$ , l'allele al

locus *B* determinerà quale sarà il colore. Una tabella dei possibili risultati degli accoppiamenti mostrerà che gli albini incrociati fra loro possono produrre solo figli albini, non essendo implicato nessun allele *C*. Comunque, negli accoppiamenti con altri colori, gli albini possono produrre figli di molti colori perché trasmettono gli alleli al locus *B*, che sono rilevabili solo se viene introdotto un'allele *C*, dal gamete del partner, nel genotipo dei figli.

Accoppiamenti	Progenie possibile (in dipendenza dall'accoppiamento)		
	Nero	Rosso	Albino
nero x nero ( $C\_ B\_ \times C\_ B\_ $ )	x	x	x
nero x rosso ( $C\_ B\_ \times C\_ bb $ )	x	x	x
nero x albino ( $C\_ B\_ \times cc \_ $ )	x	x	x
rosso x rosso ( $C\_ bb \times C\_ bb $ )		x	x
rosso x albino ( $C\_ bb \times cc \_ $ )	x	x	x
albino x albino ( $cc \_ \times cc \_ $ )			x

In generale il termine dominanza è usato riferendosi all'effetto mascherante di un allele sull'altro dello stesso locus, mentre l'epistasi descrive i rapporti fra combinazioni di alleli di locus diversi. Il genotipo epistatico può essere recessivo entro il proprio locus anche se maschera gli effetti degli alleli di un altro locus.

Un accoppiamento fra eterozigoti ( $CcBb$ ) darebbe una progenie  $F_2$  in rapporto di

$$9 \text{ nero } (C\_ B\_ ) : 3 \text{ rosso } (C\_ bb ) : 4 \text{ albino } (cc \_ )$$

Da notare che non c'è una grande differenza dal rapporto  $9 : 3 : 3 : 1$  atteso in  $F_2$  di un incrocio diibrido dove i due loci sono separati, con un dominante semplice a ciascun locus.

E' interessante confrontare la tabella dei possibili risultati degli incroci fra individui neri-rossi e albini con quella degli accoppiamenti fra i cani a mantello agouti e neri-rossi. Le tabelle dei possibili accoppiamenti e dei fenotipi possibili della progenie sono quasi identiche nei due esempi. C'è solo un accoppiamento che rende capaci i genetisti di determinare se l'eredità del carattere avviene per una serie di tre alleli ad un locus o è controllato da due loci con due alleli per ciascuno. Questo accoppiamento riguarda il fenotipo risultante dall'allele supposto intermedio nella serie con l'omozigote recessivo. Per esempio, si paragoni il risultato dell'accoppiamento fra albini x neri, rossi con quello di cani agouti x neri-rossi. Il fenotipo della prole può essere uguale a quello dei genitori solo se il colore risulta da una serie allelica multipla. La comparsa di prole con tre fenotipi indica che il modello dell'allelia multipla (ad un solo locus) è

inadeguato; invece, questo risultato è possibile se due loci sono implicati nella base genetica del carattere.

**Epistasi dominante** Un esempio<sup>24</sup> di epistasi dominante è quello del colore bianco, nero e marrone nelle pecore. Il bianco è un allele dominante nelle pecore, come nei cavalli, ma non è associato ad effetti deleteri. Quindi sono presenti individui vitali sia  $WW$  che  $Ww$ . Le pecore  $ww$  sono colorate e possono quindi esprimere l'effetto degli alleli al locus  $B$ . Le pecore  $B\_$  sono nere mentre le  $bb$  sono marroni.

Le pecore eterozigoti ( $Bb Ww$ ) sono bianche e, quando accoppiate fra loro, daranno un rapporto all' $F_2$  :

12 bianco ( $\_ W\_$ ) : 3 nero ( $B\_ ww$ ) : 1 marrone ( $bb ww$ )

In questo caso possiamo notare che la somma dei fenotipi rispecchia quella mendeliana classica di 16 data da  $9+3+3+1$  che si presenta in caso mancata interazione tra i genotipi dei due loci, ma la combinazione dei 12 bianchi nel caso dell'epistasi dominante è dovuta alla presenza del gene  $W$  che in singola dose ( $W\_$ ) condiziona l'assenza del colore dal fenotipo dell'individuo anche esso sarebbe presente per il locus  $B$ .

**Effetti Mimici** Gli alleli di loci differenti possono avere lo stesso effetto sul fenotipo; sono detti *mimici* (o a effetto simile). Come mostrano i tre seguenti esempi, ci sono variazioni nell'azione del gene in ciascun locus.

### **Esempio 2-1 Entrambi gli alleli recessivi; rapporto $F_2$ 9 : 7**

I conigli rex hanno una pelliccia folta e vellutata che, con i test d'incrocio, mostra di essere recessiva rispetto alla pelliccia normale. Ci sono diverse razze rex che si sono sviluppate in luoghi diversi. È interessante notare che, quando si incrociano conigli rex di razze diverse gli uni con gli altri, la pelliccia rex non appare in  $F_1$ . Tutta la progenie  $F_1$  ha una pelliccia normale, malgrado il fatto che il carattere rex sia conosciuto per essere recessivo in ogni razza. Questo tipo di eredità è un indicatore chiave del fatto che ci sono due loci con l'allele recessivo, per ciascuno, che mimano l'uno con l'altro l'effetto sul fenotipo; cioè gli alleli ai loci differenti producono fenotipi simili.  $R$  indica l'allele per la pelliccia normale,  $r$  l'allele per la pelliccia rex

<sup>24</sup> Un esempio di epistasi dominante nel cane è riportato da Robinson (1990) riguardo ad un allele della serie agouti  $A^s$ , che darebbe il mantello nero, ma essendo dubbia l'appartenenza di questo allele alla serie in oggetto, anche da parte dallo stesso Robinson, preferiamo illustrare il fenomeno con l'esempio di Van Vleck, Pollak and Oltenacu.

e gli indici, 1 e 3, saranno usati per indicare i due differenti loci che influiscono sul tipo di pelliccia. I conigli dell' $F_2$  sono prodotti in rapporto 9 *pellicce normali* : 7 *pellicce rex*. Ci sono tre modi per ottenere pellicce rex nell' $F_2$ : 3 con genotipo  $r_1r_1$ , oppure altre 3 con genotipo  $r_3r_3$ , oppure 1 con genotipo  $r_1r_1r_3r_3$ . Da qui i rapporti osservati.

Assumendo che i conigli rex di una razza non abbiano l'allele rex dell'altra razza nel loro genotipo, può essere fatta la seguente tabella di accoppiamenti:

Accoppiamento	Progenie possibile (in dipendenza dall'accoppiamento)		
	Esempio	Rex	Nor male
rex x rex ( stessa razza)	$(r_1r_1 R_3R_3 \times r_1r_1 R_3R_3)$	x	
rex x rex (di altra razza)	$(r_1r_1 R_3R_3 \times R_1R_1 r_3r_3)$		x
rex x normale ( stessa razza)	$(r_1r_1 R_3R_3 \times R_1R_1 R_3R_3)$	x	x
rex x normale (di altra razza)	$(r_1r_1 R_3R_3 \times R_1R_1 R_3\_)$		x
normale x normale (stessa razza)	$(R_1R_3R_3 \times R_1R_3R_3)$	x	x
normale x normale (di altra razza)	$(R_1R_3R_3 \times R_1R_1 R_3\_)$		x

### Esempio 2-2 Alleli entrambi dominanti; rapporto $F_2 = 15 : 1$

L'esempio degli alleli mimici entrambi dominanti è riportato da (Van Vleck *et al.* 1999). Le razze bovine Hereford e Simmental hanno entrambe la faccia di un colore bianco caratteristico. Entrambe le razze, se incrociate con la Angus che ha colore unito o mantello uniforme (cioè, non con pezzature bianche), producono una  $F_1$  con la faccia bianca. Quindi il tipo a faccia bianca sembra essere dominante sul colore unito. Comunque, la zona facciale bianca della progenie dell'incrocio Hereford x Angus è più grande di quella della progenie Simmental x Angus. Sorge quindi il sospetto che il bianco sia geneticamente diverso nelle due razze. La progenie dell'incrocio Hereford x Simmental ha la faccia bianca. Quando questi  $F_1$  (incroci Hereford x Simmental) sono incrociati con gli Angus - una situazione tipica di *testcross*, dato che il colore unito è recessivo - i figli appaiono in rapporto di 3 con faccia bianca e 1 unito. Da qui si è certi che i due tipi di faccia bianca siano geneticamente distinti, poiché, se solo un locus con due alleli controllasse tale carattere, dal testcross si avrebbero solo animali con la faccia bianca. L'allelia multipla ad un locus non basta a spiegare i risultati dell'incrocio, poiché gli eterozigoti  $F_1$  dovrebbero portare entrambi gli alleli per la faccia bianca, e tutta la progenie dei testcross avrebbe avuto con l'una

o l'altra modalità, la faccia bianca. Come possono i dati confermare la teoria che ci sono alleli dominanti a due loci per il tipo a faccia bianca?

I bovini Hereford puri possono essere indicati con  $HHss$  e i Simmental come  $hhSS$ , dove  $H$  rappresenta l'allele dominante per la faccia del tipo Hereford ed  $S$  l'allele dominante per la faccia tipo Simmental. I loro incroci  $F_1$  saranno quindi  $HhSs$  con una "doppia" faccia bianca perché presentano entrambi gli alleli dominanti. Il genotipo della razza Angus deve essere  $hhss$ . L'incrocio fra  $F_1$  e Angus è perciò:

$$HhSs \times hhss$$

La progenie sarà:

1 $HhSs$	doppia faccia bianca (come $F_1$ )
1 $Hhss$	faccia bianca tipo Hereford
1 $hhSs$	faccia bianca tipo Simmental
1 $hhss$	uniforme (senza faccia bianca)

C'è quindi un rapporto 3 faccia bianca : 1 uniforme che indica che ci sono due loci, ciascuno con un allele dominante.

Quando gli  $F_1$  ( $HhSs$ ) sono accoppiati fra loro, il rapporto fenotipico all' $F_2$  sarà di 9 doppia faccia bianca : 3 tipo Hereford : 3 tipo Simmental : 1 uniforme; cioè 15 faccia bianca : 1 uniforme.

### **Esempio 2-3      Accoppiamento tra Dominante ad un locus con recessivo all'altro locus; rapporto $F_2 = 13 : 3$**

Esempio riportato da (Van Vleck *et al.* 1999). I polli di svariate razze sono bianchi. Il colore bianco è interessante perché può avere diverse basi genetiche. I Livornesi bianchi incrociati con i Wyandotte bianchi danno una  $F_1$  che è prevalentemente bianca, anche se alcuni  $F_1$  mostrano qualche macchiatura di colore (screziature). Il bianco nelle due razze è conosciuto per essere geneticamente differente poiché dà risultati diversi quando accoppiato con uccelli di razza colorata. I Livornesi bianchi danno una progenie screziata con poco colore, indicando che l'allele per il loro bianco si comporta come dominante. I Wyandotte bianchi accoppiati con razze colorate danno una progenie colorata indicando di avere un allele per il bianco recessivo. Il bianco Wyandotte è recessivo al colore ( $C$ ) e quindi tali polli possono essere indicati come  $cc$ . L'allele per il bianco nei Livornesi è allo stesso locus? La  $F_1$  derivante da Livornesi x Wyandotte dà animali tutti bianchi con piccole screziature (macchioline) di colore. Ciò potrebbe supportare la teoria della presenza di un allele allo stesso locus, sebbene la presenza del colore sia di disturbo. Se tale teoria fosse corretta, la  $F_2$  dovrebbe essere tutta bianca, di un tipo o dell'altro. Lo schema successivo mostra un rapporto di 13 polli bianchi, (alcuni con tracce di colore), a 3 polli

colorati. La teoria del singolo locus deve essere scartata in quanto non ammette i polli colorati. Deve essere quindi considerata la possibilità di un secondo locus. L'allele bianco recessivo (Wyandotte) è ad un locus mentre l'allele bianco dominante (Livornese) è ad un altro. L'accoppiamento degli eterozigoti dovrebbe dare un rapporto di 3 Livornese bianco : 1 Livornese colorato per un locus e di 3 Wyandotte colorato : 1 Wyandotte bianco per l'altro locus. Moltiplicando questi:

(3 Livornese bianco : 1 colorato) x (3 colorato : 1 Wyandotte bianco)  
si ha:

9 Livornese bianco/colorato  
3 Livornese bianco/Wyandotte bianco  
3 colorato/colorato  
1 colorato/Wyandotte bianco

Il bianco ad un qualsiasi locus impedisce lo sviluppo del colore nel piumaggio, cosicchè ci saranno 13 polli bianchi dati dalla somma dei primi due gruppi (9, 3) e dall'ultimo (1), quindi il rapporto fenotipico osservato in  $F_2$  di 13 bianchi : 3 colorati.

Se l'osservatore seleziona i polli bianchi da quelli con tracce di colore, il rapporto è di 7 bianchi puri : 6 bianchi screziati : 1 colorato. Lo schema seguente mostra l'origine dei polli screziati, che sono come gli  $F_1$ . Essi infatti sono doppi eterozigoti  $IiCc$ , dove  $I$  rappresenta l'allele dominante, inibitore del pigmento, che produce il bianco nella razza Livornese. Questi polli possono formare pigmento ( $C_$ ), sebbene l'allele  $I$  blocchi quasi completamente la produzione di pigmento. Dato che l'effetto epistatico non è completo nella combinazione eterozigote, si forma un po' di pigmento.

F<sub>1</sub> Fenotipi bianchi screziati *CcIi* x *CcIi*

Prodotto dei rapporti (1 <i>CC</i> : 2 <i>Cc</i> : 1 <i>cc</i> ) Wjandotte	X	(1 <i>II</i> : 2 <i>Ii</i> : 1 <i>ii</i> ) Livornese
---	---	---

F <sub>2</sub>	1 <i>CC II</i>	bianco (locus <i>I</i> )
	2 <i>CC Ii</i>	bianco (tipo F <sub>1</sub> )
	1 <i>CC ii</i>	colorato
	2 <i>Cc II</i>	bianco (locus <i>I</i> )
	4 <i>Cc Ii</i>	bianco (tipo F <sub>1</sub> )
	2 <i>Cc ii</i>	colorato
	1 <i>cc II</i>	bianco (locus <i>I</i> + locus <i>c</i> )
	2 <i>cc Ii</i>	bianco (locus <i>c</i> )
	1 <i>cc ii</i>	bianco (locus <i>c</i> )

Fenotipicamente            7 bianco puro  
                                       6 bianco, con screziature (tipo F<sub>1</sub>)  
                                       3 colorato

Colore bianco epistatico nei polli. [Adattata da (Van Vleck *et al.* 1999)]

Dobbiamo ricordare che gli alleli di loci diversi possono produrre genotipi che sono fenotipicamente indistinguibili. I vari tipi genetici di bianco in varie specie, sono esempi eccellenti. Gli individui bianchi sembrano tutti uguali all'osservatore; solo i test di incrocio possono rivelare la vera situazione genetica.

La Tabella 2-3 elenca esempi di rapporti diibridi F<sub>2</sub> per varie specie, e che potremmo attenderci come risultati da accoppiamenti tra F<sub>1</sub> in varie situazioni, che dipendono dalle varie combinazioni di tipi di azione di geni allo stesso locus, a di locus diversi già discussi.

**Tabella 2-3** Alcune varianti ed esempi del rapporto della progenie F<sub>2</sub> con due loci e due alleli\* per locus (Adattata da (Van Vleck *et al.* 1999))

Accoppiamento	Rapporto F <sub>2</sub>	
1. dominante x dominante: (3:1)x(3:1) <i>Cani</i> : nero/rosso, non diluito/diluito <i>Bovini</i> : faccia Hereford/uniforme, faccia Simmental / uniforme <i>Polli</i> : inibitore/colorato, colorato/bianco <i>Suini</i> : bianco/colorato, nero/rosso	9 : 3 : 3 : 1 15 : 1  13 : 3 12 : 3 : 1	nero : rosso : blu : fulvo faccia bianca: uniforme  bianco : colorato bianco : nero : rosso
2. dominante x letale: (3:1)x(2:1) <i>Cavalli</i> : mantello arriciato/pelo liscio, bianco/colorato  <i>Cavalli</i> : Pezzatura Tobiano/ uniforme , bianco/colorato	6 : 3 : 2 : 1  8 : 3 : 1	bianco arriciato: colorato arriciato : bianco liscio : colorato liscio  bianco:Tobiano:colorato uniforme
3.dominante x codominante: (3:1)x(1:2:)	3:6:3:1:2:1  13 : 2 : 1  3 : 6 : 4 : 1 : 2	acorne rosso : acorne ubero : acorne bianco : cornuto rosso : cornuto ubero : cornuto bianco  bianco : blu : nero  nero : ubero blu : bianco : rosso : rosso ubero
4. letale x letale: (2:1)x(2:1) <i>Ovini</i> : Ancon/gambe normali, grigio letale/bianco	4 : 2 : 2 : 1	Ancon grigio : Ancon bianco : normale grigio : normale bianco
5. letale x codominante: (2:1)x(1:2:1) <i>Bovini</i> : Dexter/gambe normali, rosso/ubero/bianco  <i>Cavalli</i> : bianco/colorato, cremello/ palomino/sauro	2:4:2:1:2:1  8 : 1 : 2 : 1	Dexter rosso : Dexter ubero : Dexter bianco : normale rosso: normale ubero : normale bianco  bianco : cremello : palomino : sauro

6. codominante x codominante: (1:2:1)x(1:2:1)  <i>Polli:</i> nero/blu/bianco, frizzle/frizzle moderato/piume normali	1:2:1:2:4:2:1:2:1	nero frizzle : nero frizzle moderato : nero normale : blu frizzle : blu frizzle moderato : blu normale : bianco frizzle : bianco frizzle moderato : bianco normale
7. recessivo x recessivo: (3:1)x(3:1) <i>Conigli:</i> pelliccia normale/rex <sub>1</sub> , pelliccia normale/rex <sub>3</sub>	9 : 7	pelliccia normale : pelliccia rex (di qualsiasi tipo)
8. dominante x recessivo: (3:1)x(3:1) <i>Cani:</i> nero/rosso, colorato/albino	9 : 3 : 4	nero : rosso : albino

\*L'allele dominante viene listato per primo, ed il recessivo per secondo. In caso di codominanza, l'eterozigote è nel mezzo.

Lo studente si renderà indubbiamente conto della varietà di differenti rapporti possibili rispetto al classico 9:3:3:1 mendeliano, dunque non si stupirà della indeterminatezza ancora attuale della attribuzione di vari alleli che saranno presentati nella sezione della genetica dei colori dei mantelli. Tanto più che alcuni altri fenomeni tra quelli già presentati (*pleiotropia*, *geni modificatori*, ecc.) ed altri ancora da presentare, (vedi, *associazione*, *mosaicismi*, ecc.) potrebbero intervenire a complicare ulteriormente le ipotesi relative ai meccanismi di azione.

Per questo non si può fare a meno di considerare che questa parte della genetica, alla quale comunemente si fa riferimento come alla genetica dei caratteri semplici, (o mendeliani, o qualitativi, o categorici), non è che poi lo sia tanto, e pur con l'aiuto delle moderne tecnologie di indagine sul DNA, le ipotesi da verificare sono numerose e daranno sicuramente lavoro a molti ricercatori per diverse generazioni.

## Fenocopie ed Effetti Ambientali

Talvolta variazioni morfologiche o fisiologiche, determinate da cause ambientali, che si presentano nel fenotipo di un individuo sono simili ad altre ('copie') che sono determinate geneticamente.

L'ambiente, per esempio, la temperatura, alcuni ormoni e altri composti chimici, possono influenzare lo sviluppo di un embrione. Se l'effetto ambientale avviene in un periodo dello sviluppo che può anche essere influenzato da un allele che determina una particolare anomalia, allora il risultato fenotipico mima (simula) l'effetto di quell'allele. Il risultato di un'influenza ambientale che simula l'effetto di un allele specifico è indicato come una *fenocopia*. La fenocopia, ovviamente, non può essere trasmessa

alla progenie nel modo in cui viene trasmessa un'anomalia genetica, perché una fenocopia è un evento casuale che colpisce il fenotipo ma non causa nessun cambiamento trasmissibile nel genotipo.

Esempi di fenocopie sono i casi di mancanza di arti nei bambini dovuti all'assunzione della talidomide da parte di donne in gravidanza negli anni 50', o l'assenza della ghiandola dell'uropigio nei polli nati da uova che avevano subito determinati shock durante l'incubazione. Entrambe queste anomalie simulano altre dovute a geni specifici che si presentano nelle due specie.

Perciò, in presenza di una nuova anomalia (una variazione o sport nel linguaggio dei genetisti) è importante porsi la domanda se questa sia di origine genetica o ambientale (una fenocopia), perché le contromisure adeguate sono molto differenti nei due casi.

## Implicazioni Pratiche

In questa parte sono stati presi in considerazione i casi ed i principi stabiliti nelle leggi della genetica Mendeliana, fino a includere le eccezioni riguardanti le stesse e altre complessità che si possono incontrare nello studio delle variazioni. Il lettore ha adesso gli strumenti necessari per cercare di analizzare le modalità di eredità di alcuni caratteri controllati da pochi loci con effetti maggiori. Usando esempi tratti da varie specie, è stata mostrata l'applicazione di questi strumenti.

L'approccio allo studio dell'eredità di un nuovo carattere dovrebbe essere fatto in modo graduale ed organizzato. In accordo a quanto indicato da (Van Vleck *et al.* 1999) i passi dovrebbero essere:

- 1) raccolta ed accumulo dei dati;
- 2) sviluppo dell'ipotesi, assumendo sempre che la migliore è la più semplice ;
- 3) pianificazione di accoppiamenti ulteriori, con previsione dei risultati basata sull'ipotesi;
- 4) ulteriore raccolta di dati;
- 5) prova dell'ipotesi; e
- 6) accettazione o rifiuto l'ipotesi. Il rifiuto implica lo sviluppo di una nuova ipotesi, ritornando quindi al punto 3.

La tabulazione dei risultati è un ulteriore passo per capire il loro significato. La tabulazione basata soltanto sul fenotipo dei genitori coinvolti

nell'accoppiamento e della progenie prodotta, è estremamente utile nella fase iniziale dello studio. Rende infatti capace il genetista di identificare i fenotipi recessivi e di iniziare ad assegnare i genotipi. I possibili genotipi per gli altri fenotipi possono essere desunti solo in base all'accordo con le ipotesi genetiche. Una volta che il genetista ha stabilito i possibili genotipi, possono essere fatte previsioni sui rapporti attesi nella progenie ottenuta da accoppiamenti specifici. La comparsa di un fenotipo nella progenie non previsto dall'ipotesi, invalida l'ipotesi stessa, così come i rapporti che differiscono eccessivamente dalle aspettative.

## Riassunto

Il lavoro di Mendel sull'eredità dei caratteri negli incroci di varietà pure di piselli di giardino ha portato alle due leggi di base Mendeliane dell'eredità. La prima legge di Mendel stabilisce che i geni sono separati ed esistono in coppie in ogni individuo. I membri di una coppia di geni si dividono nei gameti prodotti da quell'individuo, cosicché la metà dei gameti porta un membro della coppia di geni, e metà porta l'altro.

La seconda legge di Mendel è applicata all'eredità dei caratteri controllati da coppie di geni separate. Stabilisce che i geni che controllano caratteri separati si dividono indipendentemente; cioè la segregazione ad un locus non influenza la segregazione ad un altro.

L'azione dei geni all'interno di un singolo locus può essere di diverso tipo:

1. **dominanza semplice**, in cui  $AA$  e  $Aa$  mostrano il fenotipo dominante e  $aa$  quello recessivo;
2. **codominanza**, o **dominanza parziale**, o **sovradominanza**, in cui  $AA$ ,  $Aa$  ed  $aa$  presenteranno fenotipi diversi;
3. **dominanza**, con o **senza codominanza**, con una serie di alleli multipli ad un locus;
4. **letale**, in cui uno o più genotipi ( $A_$ ,  $AA$ ,  $aa$ ) possono essere letali. I figli con il genotipo letale possono morire in qualunque stadio durante la gestazione o fra la nascita e l'età riproduttiva. Lo stadio al quale avviene la morte può influenzare il rapporto osservato della progenie. Il letale dominante  $A_$  è eliminato dalla popolazione non appena appare, poiché tutti gli individui con l'allele  $A$  moriranno;
5. **pleiotropica**, in cui l'effetto di un certo genotipo influenza più di un carattere osservabile nell'individuo;
6. ad **espressività variabile**, in cui il genotipo per un carattere è espresso in grado maggiore o minore nel fenotipo;
7. **penetranza incompleta**, in cui il genotipo per un carattere può non sempre mostrare la sua espressione nel fenotipo;
8. **epistasi**, le interazioni fra i loci possono influenzare il rapporto atteso della progenie  $F_2$  in due modi: a) *epistasi dominante*, dove, per esempio, il genotipo  $A_$  nasconde l'effetto di tutti gli alleli al secondo locus; oppure b) *epistasi recessiva*, dove il genotipo  $aa$  nasconde gli effetti di tutti gli alleli ad altri loci;
9. **effetti mimici**, gli alleli di un locus possono produrre un effetto su un carattere simile a quello degli alleli di un secondo locus; cioè si mimano l'uno con l'altro. Gli alleli mimici daranno anche origine a variazioni nei rapporti della progenie della  $F_2$  nei modi seguenti:

- mimici recessivi , rapporto  $F_2 = 9 : 7$  ;
- mimici dominanti, rapporto  $F_2 = 15 : 1$ ; e
- mimico dominante ad un locus, recessivo ad un altro, rapporto  $F_2 = 13 : 3$ ;

**10. fenocopie**, quando un effetto ambientale mima quello di un gene particolare non posseduto dall'individuo colpito.

Nelle Tabelle sono elencati alcuni esempi di rapporti di progenie  $F_2$  da varie specie. Geni minori che modificano gli effetti di geni maggiori forniscono un introduzione all'eredità quantitativa (continua). La maggior parte dei caratteri trattati fino ad ora sono qualitativi (o discontinui, o categorici).

## Bibliografia

- Hutt, F.B., 1985 *Genetica animale*. Edi-ermes, Milano.
- Junea, R.K., J.A., G. and Hale, A.S., 2001 Biochemical Genetics and Blood Groups, pp. 117-137 in *The genetics of the dog.*, edited by J. Sampson. CABI, Wallingford, UK.
- Pullig, T., 1952 *Inheritance of a skull defect in Cocker Spaniels*. J. Hered. **3**: 97-99.
- Robinson, R., 1990 *Genetics for dog breeders*. Pergamon Press.
- Sponenberg, D.P., and Bowling, A.T., 1985 *Heritable syndrome of skeleton defects in a family of Australian Sheperd dogs*. Journal of Heredity **72**: 393-394.
- Van Vleck, L.D., Pollak, E.J. and Oltenacu, E.A.B., 1999 *Genetica per le Scienze Animali*. S.E.U. Servizio Editoriale Universitario di Pisa, Pisa.
- Willenberg, P.K., Kastrap, W. and Andresen, E., 1975 *Pituitary dwarfism in German Sheperd dogs: studies on somatomedin activity*. nord. Vet. Med. **27**: 448-454.

## Indice Analitico Parte Seconda

- A**
- abilità materna; 86  
*Agouti*; 75  
*alleli*; 63  
*alleli multipli*; 75  
**Alleli multipli**; 75  
*anomalie genetiche*; 78  
*aploidi*; 64
- B**
- backcross*; 71  
 Basenji; 75  
 Burmese; 76
- C**
- cane da Alce Norvegese Grigio; 75  
 Cani da Pastore Australiani; 80  
 codominanza; 73; 74
- D**
- DEA; 77  
**Diibridi**; 89  
 dimorfici; 75  
*diploidi*; 64  
 distanze genetiche; 77  
*disvitali*; 78  
 Doberman; 75  
*dominante*; 63  
*dominanza completa*; 74  
*dominanza parziale*; 74
- E**
- Epistasi*; 90  
**Epistasi dominante**; 92  
**Epistasi recessiva**; 90  
*espressività variabile*; 86  
*eterozigote*; 63
- F**
- fenocopia*; 98  
*figli dei portatori conosciuti*; 84
- G**
- gameti*; 61  
*gametogenesi*; 64  
 gruppi sanguigni; 76
- I**
- ibridazione; 60  
*incrocio diibrido*; 71  
*intervallo di generazione*; 60  
 ipotesi; 100
- L**
- Legge della segregazione*; 61  
*legge dell'assortimento indipendente*; 65  
*letale*; 79  
*letali*; 78  
 letalità; 89  
*locus*; 63
- M**
- merle*; 74  
*merle bianchi*; 81  
 mescolamento; 61  
*mimici*; 92  
*modificatori*; 87  
*monoibrido*; 61  
 monomorfici; 75
- N**
- normali sovrapposti; 88  
 numero degli alleli; 77  
 numero dei genotipi; 77
- O**
- omozigoti*; 62  
*ovum*; 64
- P**
- parentale*; 61  
*penetranza incompleta*; 88  
*pleiotropia*; 85  
**Poliallelia**; 75  
 polidattilia; 88  
 polimorfici; 75  
*popolazione a caso*; 84  
 portatore; 81  
*portatori conosciuti*; 84  
*prima generazione filiale*; 61  
*probabilità di rilevamento*; 82  
*progeny test*; 81
- Q**
- quadrato di Punnett*; 71

**R**

**rapporto F<sub>2</sub> 9:7;** 92

**rapporto F<sub>2</sub> = 13:3;** 94

**rapporto F<sub>2</sub> = 15:1;** 93

*recessivo;* 63

**S**

*Scacchiera Gametica;* 70

*seconda generazione filiale;* 61

Siamese; 76

*sospetti;* 81

*sovradominanza;* 74

*spermatozoön;* 64

*sport;* 99

*spotting;* 88

*subletali;* 78

*superdominanza;* 75

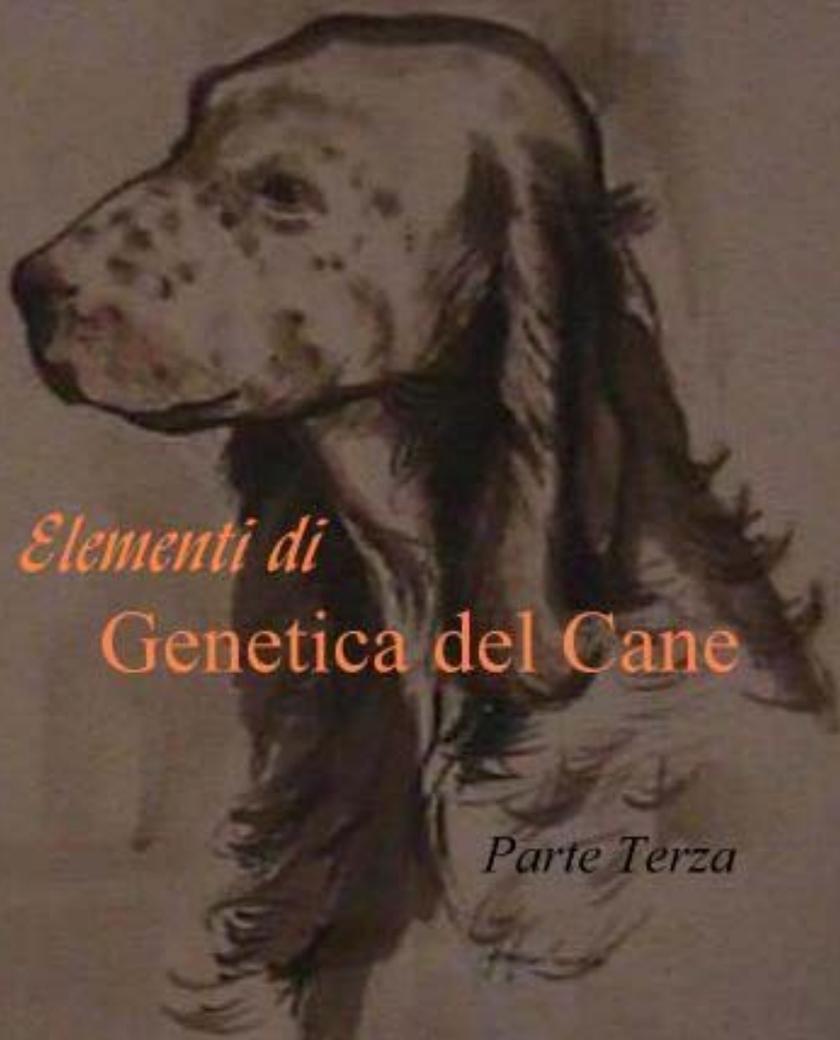
**T**

*test cross;* 64

*test di prova;* 81

Tonkinese; 76

*Roberto Leotta*



*Elementi di*  
**Genetica del Cane**

*Parte Terza*

Ottobre 2005

Facoltà di Medicina Veterinaria  
Università di Pisa

## **PARTE TERZA**

### ***Genetica dei mantelli:***

- ***colori,***
- ***disegni,***
- ***tessitura del pelo***

Presentazione.....	105-106
Introduzione.....	107-108
Il processo della Pigmentazione.....	109-119
Agouti, (A).....	119-124
Estensione, (E).....	124-127
Brindle, (Br) -Tigrato.....	128-130
Brown, (B) - Marrone.....	130-132
Diluizione, (D).....	133-135
Albinismo, (C).....	135-138
Diluizione Pink-eyed, (P).....	138-139
Slate-grey, (Sg).....	140
Diluizione Powder Puff (PP).....	140
Merle, (M).....	140-142
Arlecchino, (H).....	143-144
Tweed, (Tw).....	144
Nero, (K).....	144-145
Diluizione CN o Neutropenia ciclica.....	145
Grigio nei punti tan, (Grp).....	145
Ingrigimento progressivo, (G).....	146-148
Spotting, (S).....	148-151
Ticking, (T).....	151-153
Flecking, (F).....	153
White, (W).....	154
Roan, (R).....	154
Intenso, (Int).....	154-155
Il Mantello Bianco.....	155-156
Struttura del mantello.....	156
Lunghezza del pelo, (L).....	156
Nudo, (Hr).....	157
Nudo Americano, (Ha).....	157
Pelo Duro, (Wh).....	157-158
Pelo Ricciuto crespo, Kinky, (K).....	158
Pelo Ricciuto corto, Curly (Cu).....	158-159
Pelo Ondulato, Wavy, (Wa).....	159
Pelo Ondulato Ripple, (Rp).....	159
Pelo a Spirale, Whorls (Wo).....	159
Cresta Reversa, (Ds).....	159-160
Considerazioni finali.....	160-161
Terminologia dei mantelli.....	162-164
Bibliografia.....	165-166
Indice analitico parte terza.....	167-168

## Introduzione

Lo studio delle variazioni del colore del mantello nel cane è iniziato intorno agli inizi del secolo scorso insieme all'evoluzione della genetica, dopo la riscoperta delle leggi di Mendel. L'identificazione e lo studio dell'eredità dei colori sono state complicate dalle differenze nella terminologia usata per la definizione dei colori, dei disegni dei mantelli stessi e della tessitura del pelo, da parte dei diversi allevatori, nonché dalla lingua<sup>1</sup>. In parte ciò è dovuto alla natura stessa dei caratteri in oggetto, i quali essendo caratteri qualitativi, sono soggetti a lacune<sup>2</sup> proprie di questo tipo di classificazione nelle quali non si ha una definizione (misura) accurata del fenotipo dell'animale, anche quando l'identificazione viene fatta da esperti di razza.

Inoltre, nei cani ci sono stati (purtroppo) pochi esperimenti controllati di riproduzione, probabilmente a causa dei tempi e dei costi implicati. È vero che sono stati riportati i risultati di numerosi incroci, anche se dovuti ad osservazioni casuali molto fortunate. In verità, la maggior parte della conoscenza sulla genetica del cane è scaturita da una attenta analisi delle registrazioni dei libri genealogici. Questi sono stati di grande aiuto e probabilmente continueranno ad esserlo nel futuro. Chiunque abbia accesso a registrazioni di questa natura è stimolato ad esaminarle con un occhio volto a confermare od acquisire nuove conoscenze. Questa necessità si applica specialmente a quelle razze che non sono state ancora studiate dettagliatamente.

Riguardo ai vari tipi di errori inerenti lo studio della genetica dei mantelli, si deve considerare che studiosi differenti possono avere idee diverse (personali) sulla terminologia dei colori. Errori di questo tipo si riscontrano nei dati come risultati apparentemente spuri per alcuni accoppiamenti. Questi sono accettabili in alcune circostanze, premesso che non siano troppo numerosi. Se le eccezioni fossero troppo numerose, d'altra parte, dobbiamo considerare la possibilità che l'ipotesi in analisi sia errata. Il singolo dato dovrebbe essere esaminato attentamente in queste circostanze per la possibilità di errore, sia essa per falso assunto, sia per errore nell'identificazione, o per errori nelle registrazioni o per errata raccolta dei dati.

Infine, negli ultimi anni, oltre al maggiore impegno profuso nella ricerca e grazie anche all'avvento delle biotecnologie, la genetica dei mantelli del cane ha subito (e

---

<sup>1</sup> Alcune lingue, presentano termini che sono soggetti ad ambiguità nella traduzione, vedi come esempio il termine *roan*, che in inglese è riferito ad un gene ed al mantello (bicolore) da esso prodotto, mentre nella nostra lingua il termine roano è riferito al mantello tricolore quando usato nelle grandi specie domestiche, però è usato in cinologia nella stessa accezione anglosassone per definire, p.e., il mantello *roano-marrone* (bicolore) del Bracco italiano.

<sup>2</sup> Riguardo alla precisione dell'informazione in essi contenuta rispetto a quella presente nei caratteri quantitativi. Per esempio, un mantello può essere definito giallo e un altro marrone, ma tra i due esistono diverse tonalità che risultano perse nella definizione del colore; cosa che non avviene quando si usa un carattere come l'altezza dell'animale, che essendo espresso in scala continua, consente di utilizzare meglio l'informazione contenuta nella misura (p.es.: un soggetto è alto 35,4 cm, un altro soggetto 39,2 cm; entrambi appartengono alla categoria di soggetti che va da 35 a 40 cm, ma le due misure ci consentono di distinguerli).

continuerà a subire) una vera e propria rivoluzione che ha portato a rivedere l'attribuzioni di geni a loci che erano riconosciuti dalla maggior parte degli autori da diversi decenni, come il gene  $A^s$  per il nero dominante o il gene  $E^{br}$  per il mantello tigrato che sono stati esclusi dai rispettivi loci *agouti* e *estensione* (Kerns J.A. *et al.* 2004; Kerns J.A. *et al.* 2003; Schmutz S. M. *et al.* 2003). A questo riguardo, è necessario che il lettore (e lo studente in particolare) si aspetti i cambiamenti nelle conoscenze come un fatto del tutto normale, anzi necessario, del processo evolutivo della scienza e non si faccia tentare dall'emettere facili giudizi (a posteriori) sull'operato degli studiosi.

## Il processo della Pigmentazione

Nei mammiferi il colore del mantello dipende dalla presenza delle *melanine* nella pelle e nei peli. Le melanine sono presenti in organuli cellulari detti *melanosomi* che sono prodotti dai *melanociti*. I melanosomi sono situati nel citoplasma del melanocita e sono depositati nell'epidermide e nei peli attraverso un processo di esocitosi, con il quale avviene il trasferimento dei melanosomi dai processi dendritici dei melanociti all'interno delle cellule dell'epidermide stessa. Una volta che un melanosoma è divenuto ripieno di pigmento, è chiamato granulo di pigmento, ed è secreto dalla cellula (Nicholas F.W. 1996). I melanoblasti sono le cellule precursori dei melanociti. Essi migrano dalla cresta neurale durante lo sviluppo embrionale, e sono molto affini alle cellule del sistema nervoso (Ruvinsky A. and Sampson J. 2001). Le aree di arrivo dei melanoblasti sono: l'epitelio basale dell'epidermide, i bulbi piliferi della pelle ed aree specifiche dell'occhio, orecchio e del cervello.

Solo le aree del corpo nelle quali essi si trovano sono pigmentate. Chiazze di bianco si presentano in aree dove la pelle o i peli mancano di melanociti.

La migrazione tende a seguire una direzione che nell'embrione va in direzione antero-posteriore, dalla testa alla coda e dall'alto (dorso) in basso (ventre). Ciò è facilmente verificabile nel cane in quanto basta osservare sia la disposizione delle striature del disegno brindle (tigrato), che la disposizione delle aree bianche nei mantelli bicolori; queste ultime interessano generalmente le parti apicali (parti distali degli arti e coda) e la parte inferiore del corpo (ventre), mentre le aree colorate, viceversa, (quando presenti), si ritrovano sulla testa e nella parte dorsale del corpo. Entrambi si estendono complementariamente, fino ad aversi mantelli completamente bianchi o colorati (uniformi).

La *migrazione* dei melanoblasti, insieme alla loro *sopravvivenza*, *proliferazione* e *differenziazione* finale nei melanociti, è influenzata da diversi fattori di crescita cellulari [fibroblasti e dei mastociti] (Boissy R.E. and Nordlund J.J. 1997) ed endoteliali (Tada A. *et al.* 1998) che possono essere rilasciati dalle cellule (p.e. cheratinociti e fibroblasti) nell'epidermide.

La pigmentazione può essere diminuita anche da una *ridotta attività* dei melanociti, sia su tutto che su parte del corpo.

La produzione del colore, viene effettuata attraverso la sintesi del pigmento melanina, che è depositato in organuli subcellulari detti melanosomi.

Il tipo di melanina sintetizzata (*eumelanina* o *feomelanina*) sembra essere regolata, in maniera predominante, dal microambiente follicolare (leggi, l'area del bulbo pilifero) piuttosto che dal genotipo del melanocita (Silvers W.K. and Russell E.S. 1955).

Una volta che i melanosomi sono ripieni di eumelanina o feomelanina sono soggetti ad una translocazione dal citoscheletro del melanocita all'interno dell'asse del pelo in sviluppo, con l'aiuto della miosina-V, attraverso i processi dendritici fino ad un'area nella quale i melanosomi possono essere inglobati nei cheratinociti attraverso un processo di fagocitosi (Seiberg M. 2001). Ogni melanocita può avere

fino a 36 cheratinociti ad esso associati. Lentamente, i cheratinociti sono spinti in alto, lungo l'asse del pelo, man mano che le cellule vicine alla base del pelo (leggi, papilla dermica) continuano a moltiplicarsi. Questo è un processo continuo, con uso di una vasta gamma di proteine, che fa in modo che possano essere prodotti in continuazione nuovi melanosomi, che a loro volta, sono rilasciati negli adiacenti cheratinociti, i quali, a loro volta, sono spinti in alto, lungo l'asse del pelo in crescita. Ne consegue che le differenze nel colore sono influenzate, in parte, dai movimenti dei melanosomi all'interno dei melanociti.

Le melanine sono polimeri formati da varie quote degli aminoacidi tirosina e cisteina. Nei mammiferi si trovano melanine di due tipi, *eumelanina* e *feomelanina*. Entrambe, sono formate dai precursori diidrossifenilalanina (DOPA) e tirosina, i quali sono attivati dall'enzima tirosinasi (locus C), l'enzima principale e limitante nella sintesi delle melanine, che catalizza la formazione del dopachinone. Laddove, il dopachinone proceda verso la sintesi di *eumelanina* [nero e/o suoi derivati come il grigio-blu e cioccolato-marrone<sup>3</sup> (indicato dalla maggioranza degli allevatori come 'fegato', ma da molti anche come 'rosso')], o verso la sintesi di *feomelanina* (giallo, rosso, e focato) sembra dipendere dal livello di attività della tirosinasi e dalla presenza di tioli (p.e., cisteina e glutatione) (Ozeki H. *et al.* 1997). Se l'attività della tirosinasi è bassa relativamente ai livelli di cisteina, allora procede la feomelanogenesi; se l'attività tirosinasi è elevata, o i livelli di cisteina sono bassi, allora si ha eumelanogenesi.

Le varianti dell'enzima tirosinasi tendono ad essere meno attive rispetto alla forma originale e diminuiscono la profondità (gradazione) del colore nero o rosso (Ozeki H. *et al.* 1997).

Sono stati descritti altri due enzimi che affiancano la tirosinasi nella 'via' dell'eumelanogenesi, la *Tyrosinase-Related Protein-1* (TRP-1 o TYRP-1) [coinvolta nell'azione dei geni al locus B] (Kobayashi T. *et al.* 1994) e la *Tyrosinase-Related Protein-2* (TRP-2 o TYRP2, detta anche DopaCromo-Tautomerasi o DCT) (Schmutz S. M. *et al.* 2003; Schmutz, S. M. *et al.* 2003; Tsukamoto K. *et al.* 1994). L'azione di questi enzimi si esplica in un aiuto nella stabilizzazione della tirosinasi tramite la formazione di un complesso multi-enzimatico nel melanosoma (Kobayashi T. *et al.* 1998). Quindi, se ognuna di queste proteine non è nella sua forma originaria o 'selvatica', la produzione e la profondità del colore nero ne soffrirà. Ciò è stato mostrato in studi sui topi (Beermann F. *et al.* 2003) nei quali i soggetti mancanti di TRP-2 risultavano in un fenotipo simile a quello della mutazione *slate-gray* (cioè, grigiastro).

I colori di base dei mantelli nei mammiferi sono tre: il *nero*, il *rosso* ed il *bianco*; i primi due sono dovuti alla presenza di un pigmento, rispettivamente la eumelanina e la feomelanina, mentre l'ultimo (il bianco) è dovuto alla mancanza di pigmento.

---

<sup>3</sup> Le differenze tra varie gradazioni di marrone e rosso non sono sempre ben marcate e facili da evidenziare, come avremo modo di verificare nel prosieguo della trattazione.

Come si può notare, alcuni dei colori formati dai due tipi di melanine si sovrappongono ed alcuni allevatori classificano come ‘rosso’ sia il mantello di soggetti con feomelanine scure sia quello di soggetti con eumelanine marrone.

L’esistenza dei due tipi di melanine ha ripercussioni sui fenotipi e sui genotipi degli animali. Ciò, gioca un ruolo, anche se non troppo importante, nella comprensione del controllo genetico del colore. Le feomelanine molto scure possono essere scambiate (all’apprezzamento visivo) con le eumelanine più chiare, ma normalmente le due classi sono ben distinte chimicamente e al microscopio.

L’attività dell’enzima tirosinasi, è essenziale per la sintesi delle melanine, perché esse si formano per catalisi dagli aminoacidi tirosina e cisteina.

I melanociti sono capaci di formare entrambi eumelanine e feomelanine, però ne producono solo una per volta.

La sintesi delle melanine (melanogenesi) può essere modulata, principalmente, dall’azione antagonista di due molecole intercellulari, cosiddette ‘di segnale’, l’*αMSH* (alfa Melanocyte Stimulating Hormone) e la proteina *agouti* o *ASIP*, *Agouti Signal Peptide*, (coinvolta dai geni del locus *A*) (Berryere T.G. *et al.* 2005; Lu D. *et al.* 1994).

La produzione delle eumelanine dipende dalla presenza di un ormone, *αMSH* secreto dalla ghiandola pituitaria (Ruvinsky A. and Sampson J. 2001). L’*αMSH* e l’*ACTH* (*adrenocorticotropin hormone*) (Thody A.J. and Graham A. 1998) provengono da una famiglia di molecole affini ottenute dal pro-ormone propiomelanocortina, precursore comune, e possono regolare la sintesi della melanina attraverso la loro interazione (legame) con l’*MC1R* (*Melanocyte-stimulating hormone Receptor*) (Furumura M. *et al.* 1996) detto anche recettore 1 della melanocortina. Esso è codificato dal locus *E*, (*estension*), in diverse specie di mammiferi, ed è situato sulla membrana del melanocita.

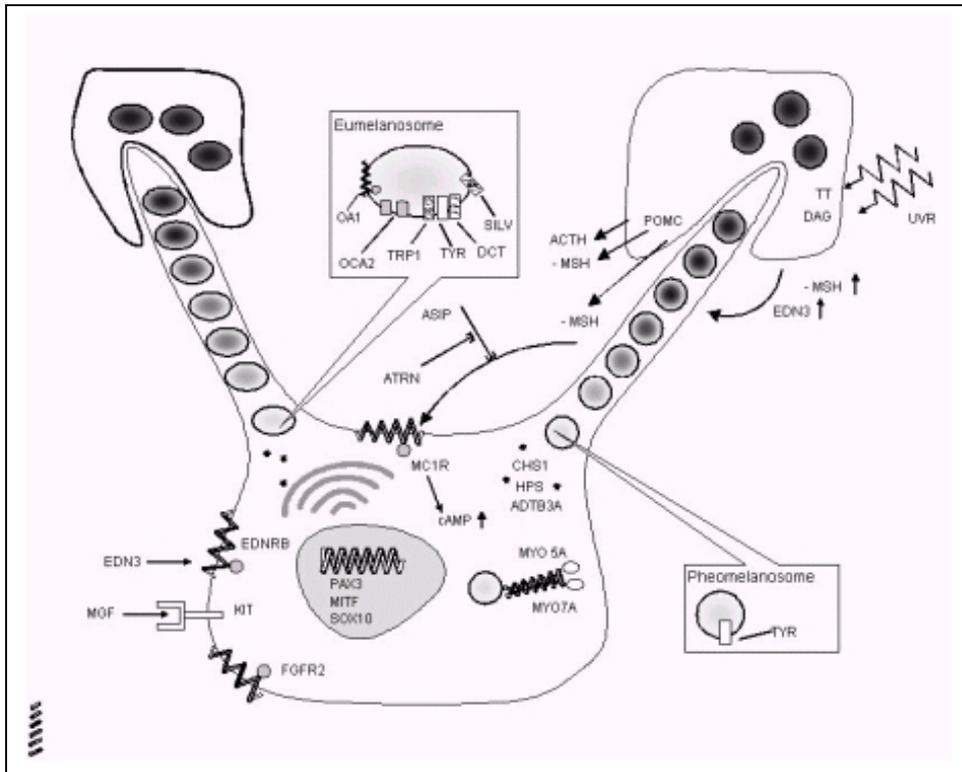
L’*MC1R* è una proteina-G recettore di membrana tale che il legame dell’*αMSH* (o dell’*ACTH*) innesca un segnale a cascata *cAMP*-dipendente che porta ad un incremento nell’attività della tirosina. Come già detto, un incremento dell’attività tirosinasiica risulta in un aumento preferenziale nella sintesi della eumelanina e quindi un incremento del rapporto eumelanina/feomelanina. Così, un *MC1R* di tipo selvatico consentirebbe lo sviluppo del colore pieno ‘*full color*’. D’altro canto, il passaggio dalla sintesi della eumelanina a quello della feomelanina può essere stimolato per mezzo della seconda molecola intercellulare, la proteina *agouti*, *ASIP*, che è secreta dalle cellule della papilla dermica e prodotta dai circostanti cheratinociti. Nel follicolo pilifero, la proteina *agouti* inibisce il legame dell’*αMSH* all’*MC1R*, quindi diminuisce l’attività tirosinasiica e perciò aumenta il colore rosso (e derivati, giallo e focato). La proteina *agouti* è stata mostrata causare una iporegolazione dei geni necessari alla sintesi della eumelanina (Furumura M. *et al.* 1998).

Alcuni dei meccanismi del processo della pigmentazione studiati nell’uomo e nel topo sono riportati nello schema seguente<sup>4</sup>.

---

<sup>4</sup> Per la trattazione del processo di pigmentazione abbiamo attinto ad una pregevole fonte, attualmente disponibile su internet, per la quale ringraziamo l’autore W.F. Hood, per la gentilezza dimostrata

Figura schematica del melanocita (con i dendriti ed i cheratinociti) con i geni e loro interazioni nella formazione del pigmento. [Per gentile concessione di M. Shriver & E. Parra, <http://www.erin.utoronto.ca/~eparra/profile/pigmentation.htm>]



**Legenda:**

- |                      |  |
|----------------------|--|
| ASIP                 | Agouti Signal Peptide,                             |
| TYR                  | TYRosinase,  |
| TRP-1 o TYRP1        | Tyrosinase Related Protein – 1,                    |
| TRP2 (o TYRP2 o DCT) | Tyrosinase Related Protein – 2,                    |
| DCT                  | DopaChrome Tautomerase,                            |
| ACTH                 | Adreno Cortico Tropin Hormone,                     |
| MSH (o αMSH)         | Melanocyte Stimulating Hormone, (legante di MC1R), |
| MC1R                 | MelanoCortin 1 Receptor,                           |
| EDNRB                | EnDoThelin Receptor B,                             |
| EDN3                 | EnDoThelin 3 (legante di EDNRB),                   |
| MGF (o KITLG)        | Mast Cell Growt Factor (legante di KIT),           |
| MITF                 | MIcrophthalmia transcription Factor,               |
| MYO5                 | MYOSin 5   |

nella concessione di uso del materiale  
<http://www.mindspring.com/~molepharmer/mastiff/colorinh.htm>

I geni che interagiscono nella formazione del colore nelle varie specie sono molto numerosi, e nel topo (la specie più studiata) arrivano a più di 100. Le proteine codificate da questi geni comprendono: *a*) fattori di trascrizione del DNA che regolano la quota alla quale geni specifici producono le loro proteine (p.e., il locus *MIFT*, *MI*crophthalmia *T*ranscription *F*actor, il quale, oltre a provocare il microftalmo nei soggetti affetti, gioca un ruolo nella sopravvivenza e differenziazione del melanocita)<sup>5</sup>; *b*) recettori e loro leganti (p.e., *MSH* e *MC1R*); *c*) proteine strutturali (p.e., proteine di membrana associate ai lisosomi); *d*) proteine di trasporto (p.e., miosina V) ed enzimi. Come esempio, sappiamo che esiste una proteina che è necessaria per il trasporto della cisteina all'interno del melanosoma e poiché la cisteina è necessaria per la feomelanogenesi, questa proteina di trasporto dovrebbe essere necessaria per produrre il colore rosso. Comunque, allo stato attuale nessuno è ancora riuscito ad identificare il locus del gene responsabile di questa proteina di trasporto. Di conseguenza, le proteine descritte sopra sono un tentativo di semplificazione (schematizzazione) del processo della melanogenesi (che potrebbe anche non essere precisamente quello descritto) per consentire al lettore di situare i geni (descritti di seguito), e le proteine da essi codificate, nella prospettiva appropriata rispetto al loro modo di influenzare la formazione del colore.

In termini generali, rispetto alla loro espressione fenotipica, si distinguono le proteine che controllano la distribuzione della melanina (p.e., loci S, T e W), le quali avrebbero un impatto maggiore (un effetto più visibile) rispetto a quelle che controllano la sintesi della melanina (p.e., loci E e C) e la sua regolazione (p.e., locus A), le quali, a loro volta, dovrebbero avere un effetto maggiore, rispetto a quelle proteine che influenzano la struttura del melanosoma ed il trasporto (p.e., locus D?). Quindi, le diverse varietà di colore e disegno del mantello possono essere ottenute da geni che controllano la distribuzione dei melanociti, l'attività della sintesi della melanina ed il trasporto dei melanosomi ai cheratinociti.

Nel cane domestico, razze con un allele di tipo selvatico *E*, p.e., il Doberman, possono produrre pigmento di qualsiasi tipo, mentre razze con l'allele *e*, p.e., il Golden Retriever, producono esclusivamente pigmento giallo (Newton JM. *et al.* 2000). I melanociti presentano dei recettori di superficie che legano questo ormone. Quando ciò accade, si inizia una serie di eventi che può attivare la adenilato-ciclastasi. Questa attivazione, a sua volta stimola il melanocita a produrre *eumelanina*. In assenza di questo segnale, che dipende, sia dall' $\alpha$ MSH che dai recettori di superficie, i melanociti producono *feomelanina*. L'interruttore che attiva l'*eumelanogenesi* o la *feomelanogenesi* dipende dalla funzione dei recettori di membrana dell' $\alpha$ MSH (Jackson I.J. 1994).

---

<sup>5</sup> Ciò conferma le intuizioni di nostri antichi maestri cinofili, i quali hanno suggerito norme, nella stesura di standard di molte razze, atte a penalizzare soggetti con depigmentazioni localizzate in aree specifiche (vedi, tartufo, occhi, ecc..) perché credute associate (pleiotropia?) a difetti vari (microftalmia, mancato sviluppo cerebrale completo).

Le funzioni dei melanociti sono complesse e sono soggette all'influenza di molti loci che presentano diversi alleli mutanti con effetti diversi sul meccanismo di controllo della melanogenesi. Alcuni loci agiscono sulla differenziazione cellulare o sulla migrazione dei melanociti dalla cresta neurale al luogo di arrivo sul corpo dell'animale e quindi sulla distribuzione del colore sul corpo dell'animale (disegno del mantello). Altri loci influenzano la morfologia dei melanociti o la loro abilità nel deposito dei melanosomi e della loro maturazione nei peli e nell'epidermide (Hirobe T. *et al.* 1998). Altri loci agiscono direttamente su vari enzimi e relative proteine che sono responsabili del processo di melanogenesi. Alcuni loci influenzano l'interazione dell' $\alpha$ MSH con i melanociti bersaglio. Tutti quanti i loci interagiscono tra loro e concorrono a determinare il fenotipo (colore finale e disegno del mantello). In alcune specie (topo) *Estensione* è epistatico a *Agouti*, quindi mutanti dominanti dell'*MC1R* che codificano per i recettori costitutivamente attivi non sono inibiti dall'antagonista *Agouti*, ed animali con alleli dominanti di entrambi i loci rimangono intensamente pigmentati. Nella volpe essi non lo sono (Vage D.I. *et al.* 1997).

Le mutazioni dei geni deputati al colore danno esempi eccellenti di numerosi effetti pleiotropici. Una delle ragioni per questo fenomeno è che le mutazioni di molti loci del colore del mantello influenzano lo sviluppo normale della regione della cresta neurale, la quale gioca un ruolo chiave nella migrazione dei melanoblasti, neuroblasti ed altri tipi cellulari. I dettagli circa la migrazione dei melanoblasti e neuroblasti negli equini sono attualmente ancora ignoti ma probabilmente avvengono entro una settimana o poco più dopo il giorno 18 (dal concepimento) (Bowling A.T. and Ruvinsky A. 2000).

Il bianco è un colore<sup>6</sup> particolare che ha origine complessa e può essere determinato da diversi loci con meccanismi diversi.

Il mantello a macchie<sup>7</sup>, più o meno estese, di colore diverso su fondo bianco (*spotting*), si presenta nei mammiferi con regioni del corpo nelle quali i melanociti sono presenti nei peli e nella pelle, mentre le parti bianche ne sono prive. L'assenza dei melanociti può essere dovuta a mancanza di melanoblasti che si differenziano dalla cresta neurale, oppure ad errori nella migrazione dalla cresta neurale alle particolari regioni della pelle, oppure a morte cellulare una volta completata la migrazione (Searle A.G. 1968).

Un altro meccanismo che determina la presenza di bianco sul mantello è quello legato all'effetto della diluizione del pigmento mediata da una diminuita efficacia nella produzione delle melanine da parte dei melanociti, che sono presenti nella regione del corpo, ma che risultano inefficaci nella formazione delle melanine o nel processo di deposito dei melanosomi nelle fibre dei peli, o in entrambi i processi. Nei mammiferi sono presenti diversi meccanismi di diluizione del colore, ognuno con un controllo genetico separato ma con analogie varie tra le diverse specie.

---

<sup>6</sup> Questo colore è dovuto alla mancanza di pigmento, quindi alcuni lo definiscono come una condizione nella quale si ha assenza di colore.

<sup>7</sup> Nelle altre specie questo mantello viene detto pezzato (spotted), ma in cinofilia, nella nostra lingua questo termine non è usato normalmente (ulteriore complicazione nella definizione dei colori dei mantelli degli animali).

Nel cane, per una trattazione adeguata della genetica del colore dei mantelli, si deve fare riferimento alle varianti rispetto al tipo selvatico, che deve essere considerato quello standard della specie. Il colore selvatico del cane è quello del lupo<sup>8</sup>, il quale è più variabile rispetto a quello di altre specie e può andare da fenotipi che sono quasi completamente bianchi, a dei grigio-argento molto chiari, fino ai quasi completamente neri. Il colore selvatico più comune è quello zibellino (*sable*<sup>9</sup>) chiaro caratterizzato da peli che presentano porzioni di colore diverso; la parte basale della maggioranza dei peli è data dalla presenza di feomelanina chiara, mentre nella parte apicale presentano eumelanina nera<sup>10</sup>. La regione facciale (fino a dietro gli occhi), il ventre e gli arti sono generalmente privi di eumelanina nera. L'effetto globale è quello di un colore argentato con porzioni superiori del tronco più scure.

In tutti i mammiferi esistono sei loci che presentano colori dei mantelli e modalità di comportamento tra alleli che sono analoghi. Prima di passare ad una trattazione specifica dei loci che interessano i colori dei mantelli dei cani riteniamo utile riportarli in modo che il lettore possa farsi un'idea generale da usare successivamente nelle comparazioni di interesse.

---

<sup>8</sup> Suo progenitore.

<sup>9</sup> *Sable* è un termine che viene usato con accezioni che si diversificano tra le varie associazioni di razza (vedi locus *agouti*); per taluni è legato al gene  $a^w$  e per altri al gene  $a^y$ .

<sup>10</sup> Alcuni autori riportano la banda feomelaninica in posizione centrale, con una banda scura apicale ed una scura basale.

Le caratteristiche delle sei principali serie alleliche (loci) determinanti il colore del mantello nei mammiferi. Ogni locus è autosomico. [Adattata da (Nicholas F.W. 1987)]

<b>Serie</b>	<b>Simbolo</b>	<b>Gli alleli principali</b>	<b>Gli effetti ed il modo di azione</b>
Agouti	A	$A^y, A^w, A, a^f, a, a^e$	Controlla la distribuzione regionale dei pigmenti neri e gialli nel corpo e nei singoli peli, dal giallo completo al nero completo.
Marrone (Brown)	B	$B^{lt}, B, b, b^l$	Influenza le eumelanine, cambiando il nero a marrone ( $bb$ ). Può schiarire gli occhi ( $bb$ ) ed il sotto-pelo ( $B^{lt}$ ). Questo locus codifica per una proteina tirosinasi-collegata.
Albinismo	C	$C, c^{ch}, c^h, c^s, c^a, c$	Riduce l'intensità della pigmentazione, prima delle feomelanine e quindi delle eumelanine, fino a che non ne resta nessuna nel $cc$ (l'albino). Questo locus codifica per l'enzima tirosinasi.
Diluizione	D	$D, d, d^l$	Diluisce entrambi eumelanina e feomelanina per agglutinazione dei granuli di pigmento (a 'ondate'). I diluiti letali ( $d^l$ ) hanno le convulsioni. Questo locus codifica per una pesante catena miosinica.
Estensione	E	$E^d, E, e^{br}, e^r$	Estende il pigmento eumelanina (dominante) o feomelanina (recessivo) nel corpo intero, con $e^{br}$ che dà una striatura giallo/nera (tigrato). Questo locus codifica per una proteina del trasporto di membrana.
Occhi rosa	P	$P, p, p^s$	L'effetto principale è sugli eumelanosomi, con i colori scuri molto più diluiti rispetto a quelli chiari. La pigmentazione retinica è rimossa in $p$ e $p^s$ , con l'ultimo che causa anche sterilità maschile. Questo locus codifica per il recettore dell'ormone melanocita stimolante.

Nella tabella seguente si riportano i loci e alleli indicati da (Sponenberg D.P. and Rothschild M.F. 2001), per i colori del mantello del cane affiancati a quelli riportati da (Robinson R. 1990) a scopo comparativo<sup>11</sup>; inoltre riportiamo in blu altri alleli segnalati da Schmutz et.al. (2003). (Gli alleli non attualmente riconosciuti sono in rosso).

Locus		Fenotipo	(Sponenberg and Rothschild 2001)		(Robinson 1990) <sup>12</sup>	
			Allele	Simb.	Allele	Simb.
Agouti	<i>A</i>	<i>nero uniforme</i> <i>zibellino</i> <sup>13</sup> <i>agouti</i> <i>sella</i> <i>nero-focato</i> <i>non agouti</i>	<i>solid black</i> <i>sable</i> <i>grey</i> <i>saddle</i> <i>black and tan</i> <i>no pattern</i>	<i>A<sup>S</sup></i> <i>A<sup>y</sup></i> <i>A<sup>g</sup></i> <i>A<sup>s</sup></i> <i>A<sup>t</sup></i> <i>A<sup>a</sup></i>	<i>solid black</i> <i>sable</i> <i>agouti</i> <i>saddle</i> <i>black and tan</i> <i>no pattern</i>	<i>A<sup>s</sup></i> <i>A<sup>y</sup></i> <i>A</i> <i>a<sup>sa</sup></i> <i>a<sup>t</sup></i> <i>a</i>
Albino	<i>C</i>	<i>selvatico</i> <i>chincilla</i> <i>bianco occhi-</i> <i>scuri</i> <i>bianco occhi-</i> <i>blu</i> <i>albino</i>	<i>wild type</i> <i>chincilla</i>  <i>dondo</i>  <i>cornaz</i> <i>-</i>	<i>C<sup>+</sup></i> <i>c<sup>ch</sup></i>  <i>C<sup>d</sup></i>  <i>C<sup>b</sup></i> <i>-</i>	<i>full colour</i> <i>chincilla</i>  <i>-</i>  <i>blu eyed albino</i> <i>albino</i>	<i>C</i> <i>c<sup>ch</sup></i>  <i>-</i>  <i>c<sup>b</sup></i> <i>c</i>
‘Brindle’ Tigrato	<i>Br</i>	<i>tigrato</i> <i>normale</i>	<i>brindle</i> <i>wild type</i>	<i>Br<sup>B</sup></i> <i>Br<sup>+</sup></i>	<i>-<sup>14</sup></i> <i>-</i>	<i>-</i> <i>-</i>
‘Brown’ Marrone	<i>B</i>	<i>nero</i> <i>marrone</i>	<i>wild type</i> <i>brown</i>	<i>B<sup>+</sup></i> <i>B<sup>b</sup></i>	<i>wild type</i> <i>brown</i>	<i>B</i> <i>b</i>
‘Cyclic neutropenia’ Neutropenia- ciclica	<i>Cn</i>	<i>normale</i>  <i>neutropenia</i> <i>ciclica</i>	<i>wild type</i>  <i>cyclic neutropenia</i>	<i>Cn<sup>+</sup></i>  <i>Cn<sup>cn</sup></i>	<i>wild type</i>  <i>cyclic neutropenia</i>	<i>CN</i>  <i>cn</i>
Diluizione	<i>D</i>	<i>colore pieno</i> <i>diluito</i>	<i>wild type</i> <i>diluite</i>	<i>D</i> <i>d</i>	<i>wild type</i> <i>diluite</i>	<i>D</i> <i>d</i>
Estensione	<i>E</i>	<i>nero dominante</i> <i>normale</i> <i>fulvo</i> <i>maschera</i> <sup>15</sup>	<i>dominant black</i> <i>wild type</i> <i>fawn</i> <i>dominant mask</i>	<i>E<sup>D</sup></i> <i>E<sup>+</sup></i> <i>E<sup>e</sup></i> <i>E<sup>m</sup></i>	<i>Brindle</i> <sup>16</sup> <i>normal estension</i> <i>non-estension</i>	<i>E<sup>br</sup></i> <i>E</i> <i>e</i>

<sup>11</sup> Si può notare che i primi autori adottano una simbologia con lettere maiuscole che risulta più ambigua in quanto: 1) non si può sapere (se non leggendo il testo) se un allele è dominante rispetto ad un altro, anche se viene specificato che l’ordine di presentazione è in relazione alla dominanza della serie; 2) alcuni alleli presentano lo stesso esponente, che differisce per il fatto di essere maiuscolo o minuscolo (v. *A<sup>S</sup>* e *A<sup>s</sup>*); inoltre, si notano anche alcune discrepanze nella definizione dei fenotipi alle quali abbiamo già fatto accenno in precedenza.

<sup>12</sup> L’autore riporta una estesa tabella comparativa della simbologia usata.

<sup>13</sup> Robinson ed A.A. identificano questo allele come *dominante giallo* ed il mantello è giallo (onde il simbolo *y*=yellow), e ne distingue la variante fenotipica *sable* nel quale le punte dei peli sono scure, classico dello zibellino.

<sup>14</sup> Robinson riporta questo allele nella serie E (vedi serie E) ma è errato.

<sup>15</sup> Allele riportato da Schmutz, (vedi maschera).

<sup>16</sup> L’autore riporta in questa serie l’allele *E<sup>br</sup>* (brindle) come dominante, ma attualmente tale attribuzione è stata dimostrata erranea.

Locus		Fenotipo	Allele (Sponenberg ..)	Simb.	Allele (Robinson)	Simb.
Flenking	<i>F</i>	<i>flecked normale</i>	<i>flecked non flecked</i>	$F^F$ $F^f$	<i>Flecked non flecked</i>	<i>F</i> <i>f</i>
Grigio nei punti tan	<i>Grp</i>	<i>normale grigio in punti</i>	<i>wild type grey points</i>	$Grp^+$ $Grp^g$	- -	- -
Ingrigimento	<i>G</i>	<i>grigio non grigio</i>	<i>grey wild type</i>	$G^G$ $G^+$	<i>Grey wild type</i>	<i>G</i> <i>g</i>
Arlecchino	<i>H</i>	<i>arlecchino normale</i>	<i>harlequin wild type</i>	$H^H$ $H^+$	<i>harlequin normal</i>	<i>H</i> <i>h</i>
Intenso	<i>I</i>	<i>crema fulvo fuoco</i>	<i>cream fawn tan</i>	$Int^C$ $Int^f$ $Int^t$	<i>pale</i> <sup>17</sup> <i>intermediate</i> <i>deep</i>	<i>Int</i> <i>int<sup>m</sup></i> <i>int</i>
<b>K</b> <sup>18</sup> (black)	<i>K</i> <i>k</i>	<i>nero dominante normale</i>				
Maschera	<i>Ma</i>	<i>maschera normale</i>	<i>mask wild type</i>	$Ma^M$ $Ma^+$	<i>mask normal</i>	<i>Ma</i> <i>ma</i>
$E^M$ <sup>19</sup>		<i>maschera</i>				
Merle	<i>M</i>	<i>merle normale</i>	<i>merle wild type</i>	$M^M$ $M^+$	<i>merle normal</i>	<i>M</i> <i>m</i>
Piebald (S=spotting)	<i>S</i>	<i>normale irish piebald p. extreme</i>	<i>wild type irish piebald extreme piebald</i>	$S^+$ $S^i$ $S^p$ $S^w$	<i>self irish piebald extreme piebald</i>	<i>S</i> <i>s<sup>i</sup></i> <i>s<sup>p</sup></i> <i>s<sup>w</sup></i>
Pink-eyed	<i>P</i>	<i>normale occhi-rosa</i>	<i>wild type pink-eyed dilute</i>	$P^+$ $P^p$	<i>normal pink-eyed dilute</i>	<i>P</i> <i>p</i>
Powder Puff	<i>Pp</i>	<i>normale piumino da cipria</i>	<i>wild type powder puff</i>	$Pp^+$ $Pp^{pp}$	<i>normal powder puff</i> <sup>20</sup>	<i>PP</i> <i>pp</i>
Slate Grey	<i>Sg</i>	<i>grigio chiaro normale</i>	<i>slate gray wild type</i>	$Sg^S$ $Sg^+$	<i>slate gray normal</i>	<i>Sg</i> <i>sg</i>
Ticking	<i>T</i>	<i>ticked normale</i>	<i>ticked wild type</i>	$T^T$ $T^+$	<i>ticked normal</i>	<i>T</i> <i>t</i>
Tweed	<i>Tw</i>	<i>tweed normal</i>	<i>tweed wild type</i>	$Tw^T$ $Tw^+$	<i>tweed normal</i>	<i>Tw</i> <i>tw</i>
White	<i>Wh</i>	<i>normale bianco</i>	<i>wild type white</i>	$Wh^+$ $Wh^w$	<i>normal white</i> <sup>21</sup>	<i>W</i> <i>w</i>

<sup>17</sup> L'autore indica questa serie come 'rufism' e ne ipotizza la poligenicità.

<sup>18</sup> Questo gene è stato recentemente segnalato come il vero responsabile del mantello nero uniforme dominante (al posto del gene  $A^s$ , postulato erratamente in precedenza).

<sup>19</sup> Questo allele è stato identificato recentemente nella serie *E* da Schmutz S. M., Berryere T. G., Ellinwood N. M., Kerns J. A. and Barsh G. S., 2003 MC1R studies in dogs with melanistic mask or brindle patterns. *J. Heredity* **94**: 69-73.

<sup>20</sup> Riportato solo nel Pastore Scozzese a pelo lungo.

<sup>21</sup> Riportato solo nel Pastore Tedesco e riconosciuta come razza solo in alcuni stati.

Nella trattazione seguente abbiamo fatto largo riferimento al testo di (Robinson R. 1990) ed alla simbologia adottata, sia per la completezza della trattazione che per la semplicità della simbologia, per la lettura della quale non si rende necessaria una vista molto acuta, p.e., per distinguere le maiuscole dalle minuscole negli apici. Comunque, si riportano le variazioni ed integrazioni venute alla luce in seguito ai più recenti studi. Per questi ultimi si è fatto riferimento, in maggior parte ai risultati dei lavori di Kerns J.A., Schmutz, S.M.<sup>22</sup> e Berryere, T.G. del Department of Animal and Poultry Science, [University of Saskatchewan, Saskatoon, Canada].

### Agouti, (A)

Molti dei più comuni fenotipi del colore sono dovuti a una serie di alleli noti come agouti. Agouti è il nome di un piccolo roditore sudamericano che ha un mantello marrone-grigio, molto adatto per nascondersi ai predatori, mimetizzandosi nell'ambiente. In questo mantello, i peli presentano bande di colore diverso alla base e all'apice. Fra i canidi il colore corrispondente è il grigio-lupo, anch'esso adatto per il mimetismo, ma questa volta a scopo di predazione. La designazione di agouti è stata portata nella genetica canina dalla genetica dei roditori nei quali questo tipo di mutazione è stato studiato estesamente.

Studi recenti hanno mostrato che il peptide prodotto dal gene agouti [detto *agouti signal peptide (ASIP)*], compete con l'ormone melanocita stimolante (*MSH*), che produce i pigmenti eumelaninici, nel legame al recettore della melanocortina, *MC1R*, e talvolta vince (Kerns J.A. *et al.* 2004). Entrambi gli alleli *E* ed *E<sup>m</sup>* sono sensibili all'agouti. Comunque, cani che sono *ee* presentano una mutazione in *MC1R* e producono solo feomelanina. In tali cani, il genotipo agouti non influenza il loro colore del mantello, che si presenterà come una sorta di crema, giallo o rosso.

Nelle regioni corporee nelle quali è presente questa proteina i melanociti dei follicoli piliferi 'sbagliano' la risposta all' $\alpha$ *MSH* e quindi producono feomelanina al posto di eumelanina. Nelle regioni mancanti di questa proteina i melanociti rispondono normalmente all' $\alpha$ *MSH* e producono eumelanina. Il modo più semplice di



Figura 1. Cane da Pastore Tedesco Per gentile concessione di S.M. Schmutz: <http://sky.usask.ca/~schmutz/dogcolors.html>

<sup>22</sup> Un sito web che consigliamo di visitare al lettore è quello della Dott.ssa S.M. Schmutz, alla quale va il ringraziamento per aver reso disponibile il materiale e la maggior parte delle foto presenti in questa sezione: <http://sky.usask.ca/~schmutz/dogcolors.html>

osservare questo fenomeno è il mantello nero-focato, nel quale il dorso è nero perché è prodotto il pigmento eumelanina ed il ventre è rosso perché dovuto alla produzione di feomelanina. In alcuni cani si producono peli bandeggiati (con bande di colore diverso) su diverse parti del corpo. Nelle regioni con una formazione pulsatile (a ondate) di proteina agouti si ha la formazione di peli con bande di colore diverso. Con alcuni genotipi, il colore del mantello cambia dalla nascita all'età adulta, da più scuro a più chiaro.

Recentemente, il gene agouti è stato mappato sul **cromosoma 24** (Kerns J.A. *et al.* 2004). Gli alleli presenti a questo locus sono diversi, ma quale sia il loro numero è ancora una questione aperta. Sebbene in molti testi siano riportate diverse gerarchie di dominanza degli alleli, poiché non è possibile trovare tutti gli alleli in una razza, non è possibile avere la certezza di ciò. La serie e il loro ordine di dominanza attualmente riconosciuto, riportato da questi autori è  $a^y > a^w > a^t > a$ .

Gli alleli ascritti alla serie agouti sui quali vi è attualmente maggiore accordo in cinofilia sono :

<b>Designazione</b>	<b>Simboli<sup>23</sup></b>
Giallo dominante, <i>Dominant yellow</i>	$A^y$ ( $a^y$ )
Agouti, <i>Agouti</i> ( <i>w</i> per <i>wild</i> )	$A$ ( $a^w$ )
Nero focato, <i>Black and tan</i>	( $a^t$ )
Non-agouti, <i>Non-agouti</i>	( $a$ )

Il gene normale o selvatico,  $A$ , è responsabile per il colore grigio-lupo dei canidi selvatici e presumibilmente per la maggioranza, se non tutte, delle razze canine con fenotipi grigi-lupo simile, quali le razze Nordiche tra le quali il Jamthund, il Norwegian Elkhound grigio, il Siberian Husky grigio, il Malamute ed altre. Il cane Pastore Tedesco grigio è  $AA$  ( o  $a^w a^w$ ), ( Fig.1), e in questa razza il mantello è detto *sable*, a differenza di quanto avviene in altre razze, nelle quali questo termine è usato in relazione all'allele  $A^y$  (o  $a^y$ ) (vedi dopo).

L'allele dominante giallo,  $A^y$ , è responsabile per uno dei fenotipi gialli (o rossi, secondo la terminologia e le varie sfumature e gradazioni che il mantello può assumere) del cane e influenza la produzione di feomelanina.  $A^y$  può dare un giallo chiaro o fawn (Fig. 2), ma spesso il giallo si trova in concomitanza di un numero variabile di peli con punta nera e peli totalmente neri localizzati sulla testa, spalle e



Figura 2. Carlino Per gentile concessione di S.M. Schmutz: <http://sky.usask.ca/~schmutz/dogcolors.html>

<sup>23</sup> Tra parentesi è riportata la simbologia adottata da Kerns, J.A., Newton, J., Berryere, T.G., Rubin, E.M., Cheng, J.F., Schmutz, S.M. and Barsh, G.S., 2004 Characterization of the dog Agouti gene and identification of a nonagouti mutation in German Shepherd Dogs. *Mammalian Genome* **15**: 798-808.

lungo la spina dorsale, inclusa la coda (Fig. 3). Quando i peli con punta scura sono abbondanti, è prodotto il vero e proprio fenotipo zibellino (o *sable*). Per questa ragione l'allele è stato chiamato anche zibellino o zibellino-giallo (*sable-yellow*). La forma giallo-completo è stata chiamata zibellino-oro o zibellino-chiaro in questa terminologia (Robinson R. 1990). Il numero di peli neri o grado di tipologia zibellino è variabile ed è dovuto a poligeni che sono ereditati indipendentemente da  $A^y$ . Questi poligeni sono conosciuti collettivamente come 'umbrous', con significato di inscurire.

Il cane di razza Carlino (detto anche Mop o Pug) della Fig. 2 è un esempio di mantello giallo o fulvo 'fawn' dovuto a  $A^y A^y$ , con presenza di maschera.

L'allele  $A^y$ , è responsabile del mantello zibellino, *sable*, dei cani da Pastore Belgi (Tervueren, Malinois e Lakenois), Scozzesi (Collies) e del Pastore Shetland. In tutte queste razze sono presenti peli scuri uniformi.

Il mantello *sable* o zibellino, e probabilmente tutti i mantelli rossi del Cardigan Welsh Corgi sono causati dall'allele  $A^y$ .

Little (1957), ipotizzava che il fenotipo *sable* fosse dovuto al genotipo dell'eterozigote  $A^y a^t$ . Questo implicherebbe, come risultato di accoppiamenti di zibellino a zibellino, l'assortimento di giallo:zibellino:nero-focato in un rapporto 1:2:1. Accoppiamenti tra neri, raramente, se non mai, producono rapporti di questa natura. Inoltre, Little asserisce che cuccioli nero-focati ( $a^t$ ) sono stati prodotti ripetutamente da genitori di Bassotto Tedesco giallo-chiaro ( $A^y$ ). Little congeda questi casi come eccezioni alla regola. Sfortunatamente per l'idea della dominanza incompleta, queste osservazioni del Bassotto Tedesco distruggono la generalità dell'ipotesi. La sola possibilità degna di considerazione è che i poligeni 'umbrous' *per sé* potrebbero interagire fenotipicamente con  $a^t$  per produrre uno zibellino-scuro quando l'individuo è eterozigote  $A^y a^t$ , ma uno zibellino chiaro o medio quando l'individuo è omozigote  $A^y A^y$ , ma anche questo è dubbio (Robinson R. 1990).

Nel tipico nero-focato, come si trova nel Dobermann, Rottweiler, Setter Gordon e molte altre razze, l'area nera copre tutta la superficie dorsale del corpo, mentre il pigmento feomelaninico (focature) è confinato in sedi caratteristiche, quali all'interno delle gambe, la punta delle spalle e alle ascelle, nella regione perianale, alla superficie inferiore del muso e due macchie caratteristiche sono presenti giusto sopra gli occhi.



Figura 3 Cane da Pastore Belga, Malinois.



Figura 4. Rottweiler (mantello nero-focato)

In Fig. 5, Schmutz riporta uno Spaniel Breton color fegato nel quale è possibile distinguere le focature e fa notare che in soggetti quali un Setter arancio le focature sarebbero di impossibile rilevazione.

Anche alcuni mantelli tricolore, quali i mantelli del Beagle, Beagle Harrier (Figura 6), Harrier, Fox-Hound, e altri, sono ascritti ai nero-focati e bianco da Schmutz, mentre per altri autori (Little, Robinson) essi sono da riportare all'azione dell'allele sella 'saddle',  $a^{sa}$ , che però non è stato ancora dimostrato.

Secondo questi ultimi, il gene sella,  $a^{sa}$  produce un'area caratteristica di pigmentazione scura a forma di U su ciascun lato del corpo, caratteristiche, per esempio, nel terrier Airedale o del Beagle. Ad una osservazione superficiale, i fenotipi di  $a^{sa}$  e  $a^t$  si assomigliano l'uno all'altro, ma gli individui *sella* di solito mostrano più giallo dei nero-focato, specialmente sulla faccia, spalle, fianchi e gambe. L'ammontare della variazione è tale, comunque, che i sella-scuro possono venire ad assomigliare ai nero-focato. Dei due fenotipi il sella mostra la variazione maggiore.

Sempre secondo Robinson, una differenza interessante tra i *sella* ed i *nero-focato* è che i primi cambiano in colore dalla nascita alla maturità. I cuccioli *sella* possono essere così scuri da assomigliare ai nero-focati ma schiariscono percettibilmente con l'età fino a che emerge la tipologia tipica. A questo proposito, Robinson fa notare che gli zibellino subiscono una trasformazione simile di schiarimento con l'età. Anche i cani gialli,  $A^y$ , possono mostrare apprezzabili peli scuri nei mantelli dei cuccioli e dei giovani. Il processo è piuttosto generale poiché anche i cuccioli di lupo alla nascita possiedono mantelli più scuri degli animali adulti.

L'assenza dell'allele agouti  $A$ , dalla maggior parte delle razze, con l'eccezione delle razze Nordiche (Eschimesi e Scandinave), è stata oggetto di discussione. L'assenza è così marcata che appare intenzionale. Di solito vengono offerte due spiegazioni che sono tra loro complementari. Una è che gli allevatori selezionano contro l'allele e vogliono distinguere i loro cani dai lupi predatori (selvatici). L'altra è che i mantelli dei colori mutanti possono essere usati per rappresentare la domesticità. Essi quindi, possono essere usati come marchio di garanzia di un animale domestico. Questa è una credenza molto più radicata fra gli allevatori di quanto si creda (Robinson R. 1990). Comunque, ci sono due metodi per 'perdere' il colore selvatico grigio-lupo. Ciò può essere ottenuto da (1) l'eliminazione del gene  $A$ , come notato sopra, o (2) cambiando il fenotipo di  $A$ .

In altri termini, uno dei supposti alleli mutanti dell'allele  $A$ , potrebbe essere  $a^{sa}$ , (il candidato più verosimile secondo Robinson). La tipologia base di  $A$  ed  $a^{sa}$  è simile



Figura 5. Spaniel Breton (Per Gentile concessione di S.M. Schmutz)



Figura 6. Beagle Harrier . Allele  $a^{sa}$  (o  $a^t$  ?)

e la modifica sarebbe quella di un inscurimento della regione-mediana per formare la sella ed un approfondimento delle aree gialle. È interessante che nei cani meticci, possa essere osservata una transizione di colori dal grigio-lupo al sella. Il cambiamento graduale è molto ben visibile per la pigmentazione gialla, ma è anche evidente nella presenza graduale di una sella più scura e uniforme. Una certa evidenza che le tipologie grigio-lupo e sella possano essere identiche è riportata da (Fox M.W. 1978). Da accoppiamenti tra un coyote ed un cane Beagle si ebbero 4 soggetti  $F_1$  e dagli accoppiamenti tra questi 12  $F_2$ , che furono descritti come zibellino-scuro in estate e zibellino-chiaro in inverno. Fox usa la designazione di zibellino, ma il Beagle tipico è di tipologia sella e l'illustrazione fornita da Fox del nonno del Beagle è riferibile a quella di un sella scuro (Robinson R. 1990). Le illustrazioni degli  $F_1$ , e degli  $F_2$  sono riferibili sia alla tipologia *grigio-lupo* che a quella del *sella* chiaro. Ad ogni modo, queste osservazioni non erano conclusive, ma solo indicative.

Robinson riporta ipotesi di Little (1957) sul fatto che *sella* e *nero-focato* siano dovuti allo stesso allele, e attribuirebbe la differenza nei fenotipi a dei geni modificatori. È dubbio che questa ipotesi sia corretta, per Willis (1976)<sup>24</sup>, che ha mostrato che  $a^{sa}$  è nettamente distinguibile da  $a^l$  ed è dominante ad esso. Un'altra speculazione, che esistano più alleli  $a^{sa}$ , per spiegare l'ampia variazione di espressione del sella, è anch'essa probabilmente falsa. La variazione è continua da animali più scuri a più chiari senza salti di espressione drastici, come dovremo attenderci se l'ipotesi di più di un allele  $a^{sa}$  fosse da considerare seriamente.

Riguardo all'allele  $a$ , (esempio in Figura 7) recessivo a tutti gli altri della serie, gli studi di (Yentzen Y. 1965) avevano portato evidenza che una forma geneticamente differente di nero uniforme da quella prodotta dall'allele  $A^s$  potesse<sup>25</sup> esistere nel cane Pastore Tedesco. Queste osservazioni erano indicative, ma non conclusive, che il nero nella razza fosse ereditato come recessivo al nero-focato. Robinson riporta dati relativi ad accoppiamenti che supportano il comportamento recessivo del nero sia al sella che al nero-focato. Più recentemente, (Carver E.A. 1984) ha similmente dimostrato che il nero nel Pastore Tedesco è ereditato come recessivo a tutti gli alleli agouti. Sembra che questo fenotipo nero sia dovuto ad un allele recessivo non-agouti simbolizzato da  $a$ . Che un tale allele possa esistere non è sorprendente, poiché geni recessivi non-agouti sono stati trovati in molte specie di animali. Si deve tenere presente, che attualmente, l'allele  $a$  è stato rilevato in poche razze oltre al Pastore Tedesco e segnatamente nei Pastore delle Shetland e nel Pastore Australiano



Figura 7. Puli, mantello nero uniforme,  $aa$ .  
(Per gentile concessione di S.M. Schmutz)

<sup>24</sup> Citato da Robinson, R., 1990 *Genetics for dog breeders*. Pergamon Press.

<sup>25</sup> Abbiamo già segnalato che il mantello nero uniforme non è da attribuire all'allele  $A^s$ , Kerns J.A., Olivier M., Lust G. and Barsh G.S., 2003 Exclusion of Melanocortin-1 Receptor (Mc1r) and Agouti as candidates for dominant black in dogs. *J. Hered.* **94**: 75-79.

(Sponenberg D.P. and Rothschild M.F. 2001) e nelle razze Schipperke, Eskimo Americano, Samoiedo e Puli.

## Estensione, (E)

Questa serie è tra le più controverse e ancora da ben definire. Negli studi antecedenti agli attuali Little ed altri ponevano sia l'allele per il mantello tigrato, *brindle*, che quello per la maschera nera, sia un allele per il nero dominante, nella stessa serie *E* (locus Estension). Comunque, studi recenti (Schmutz S. M. *et al.* 2003) stabiliscono che l'allele per la tigratura e la maschera nera non possono essere nella stessa serie, perché, p.e.: accoppiamenti effettuati nella razza Mastiff, di soggetti *maschera nera* x *tigrato*, dovrebbero produrre il 25% di cuccioli senza maschera; cosa che non avviene. Inoltre, Kerns *et al.* (2003) hanno escluso che il locus *E* (MC1R), sia un candidato per il nero dominante nel cane, almeno per le razze Labrador e Terranova. È ovvio che esiste una certa confusione a riguardo e sono necessari studi sulle varie razze per fare chiarezza.

La denominazione di questa serie di alleli è basata sul concetto che essi, come gli alleli della serie agouti, *A*, sono interessati nella distribuzione della pigmentazione nera (*eumelanina*) e gialla (o rossa, *feomelanina*). Gli alleli sono concepiti come alleli che controllano l'estensione del pigmento nero o la non-estensione in tutto il mantello e sono situati sul  **cromosoma 5**.

Attualmente sono riconosciuti<sup>26</sup> due alleli al locus estensione, :

Designazione	Simbolo
Estensione Normale (nero/marrone → <i>eumelanina</i> )	<i>E</i>
Non-estensione (giallo/rosso/focato → <i>feomelanina</i> )	<i>e</i>

Il gene normale o selvatico è *E*, che è responsabile per l'estensione normale della eumelanina su tutto il corpo e quindi produzione di mantello con pigmento nero, come trovato, per esempio, nel nero uniforme, o nero-focato come stabilito dal locus *A* (rispettivamente con *aaE\_* nel caso del nero uniforme e *a'a'E\_* per il nero-focato) o marrone-focato come nello Spaniel Breton tricolore di Fig. 5.

*E* è dominante su *e*. Il genotipo *ee* causa la non-estensione del nero/marrone in tutto il mantello, producendo un mantello giallo/rosso (*feomelanina*). È interessante il fatto che è influenzato solo il pigmento nei peli. La pigmentazione nera (eumelanina) che riveste la pelle di naso, labbra e bocca, e l'orlo delle palpebre non è affetta. Il genotipo recessivo *ee* provoca la scomparsa di tutte le eumelanine dai peli del mantello. Le altre eumelanine (occhi e mucose) rimangono inalterate o quasi. In effetti la pigmentazione nei cani *ee* è molto più debole: solo una selezione

<sup>26</sup> Fino a poco tempo addietro, si attribuiva alla serie anche il gene per la tigratura, *E<sup>br</sup>*, ma ciò è stato riconosciuto errato (Schmutz *et al.*, 2003); mentre esiste un terzo allele, *E<sup>m</sup>*, per la presenza della maschera nera che viene discusso dopo.

attenta e mirata produce cani con tartufo scuro. In molti casi vi è invece una depigmentazione parziale, che tende ad accentuarsi in alcune stagioni dell'anno. I peli dei cani *ee* sono sempre privi di qualsiasi eumelanina. Questa è la principale differenza che permette di riconoscere i soggetti gialli *ee* da quelli  $A^yA^y$ , con i quali rischiano di essere confusi. Le vibrisse nei cani *ee* sono sempre bianche, anche se si trovano su un'area pigmentata. Non ci possono essere né tigrature, né maschera nera, né carbonatura. Solo feomelanina. Quindi, la mutazione 'e' produce un effetto identico su cani *A*,  $A^y$ ,  $a^l$ , (e  $a^{sa}$  ?). Situazioni di questo tipo sono dette epistatiche. Pur essendo recessivi, mascherano l'azione dei numerosi altri geni ma essendo presenti nel genotipo dei genitori, possono manifestarsi nella progenie qualora questa erediti un mantello con eumelanine di tipo 'E' dall'altro genitore.

A tutti gli animali fulvi, giallo, arancio o rossi si fa riferimento frequentemente come ai 'giallo' nella terminologia genetica del colore del mantello, indipendentemente dalla profondità (gradazione) attuale di colore. La ragione è che il mantello consiste interamente di pigmento giallo (feomelanina), oppostamente

al nero; o al nero e giallo, come nei mantelli nero-focati e sella. Secondo Robinson, la profondità attuale di colore è dovuta a geni modificatori, indipendenti sia da  $A^y$  che da *e*. Il Setter Irlandese è sempre rosso o arancio ed è sempre *ee*.

I due cuccioli di Bassotto tedesco riportati nella Figura 8 sono un esempio di due genotipi di questo locus riportati da Schmutz, nei quali si vede che il cucciolo rosso chiaro ha il tartufo nero ed ha genotipo *ee* all'*MC1R*. Il cucciolo nero-focato ha un allele *E*, comunque il disegno del suo mantello (nero-focato) è dovuto ad un'allele, ( $a^l$ ), di un altro locus (l'agouti).

Recentemente, in seguito a studi sulla sequenza degli aminoacidi del gene *MC1R* (Schmutz S. M. *et al.* 2003), hanno stabilito che l'allele *E*, influenza anche la presenza della maschera, (la maschera può essere nera o marrone). La sequenza degli aminoacidi dell'*MC1R* fu esaminata in 17 cani con maschera provenienti da 7 razze e in 19 cani senza maschera e in 9 cani tigrati provenienti da 4 razze. Gli autori hanno concluso con certezza che la maschera è



Figura 8. Bassotto Tedesco (Per gentile concessione di S.M. Schmutz)



Figura 9. Whippet (Per gentile concessione di S.M. Schmutz)

dovuta ad un allele che fa parte della serie  $E$ , mentre hanno potuto scartare l'ipotesi che il gene per la tigratura faccia parte della stessa serie.

Le razze che presentano occasionalmente o costantemente la maschera nera includono Akita Inu, Bullmastiff, Boxer, Pastore Tedesco, Alano, Greyhound, Keeshound, Leonberger, Mastiff, Pechinese, Pug, Rhodesian Ridgeback, Sloughy, Tibetan Spaniel e Whippet (Figura 9).

Comunque, gli autori sono scettici riguardo a considerazioni su di uno specifico allele mutante per la maschera (da alcuni indicato con  $E^m$ ), mentre ipotizzano che in un animale altrimenti feomelaninico, si attiverebbe un meccanismo soglia che, in circostanze determinate (in alcune regioni del corpo), permette la distribuzione della eumelanina. Quindi, regioni specifiche del corpo, potrebbero avere soglie differenti per la commutazione nella sintesi tra eumelanina e feomelanina, e la variazione genetica nella linea germinale della sequenza dell'MC1R può influenzare la soglia solo in regioni specifiche ma non in altre.

L'allele  $e$ , è recessivo e il genotipo  $ee$ , produce il mantello rosso, giallo o arancio; esso codifica per una variante inattiva dell'MC1R; può essere presente un piccolo numero di peli scuri (cioè, eumelanina) che possono trovarsi sul dorso ed inoltre si può avere eumelanina nella pelle (Robbins L.S. *et al.* 1993); i peli scuri possono

essere dovuti ad una elevata attività basale (cioè, non stimolata) della eumelanogenesi, quindi precludendo la necessità di un MC1R funzionale.

Nella Fig. 10 è riportato un esempio di mantello testato per MC1R che risulta di genotipo  $ee$ .

In alcune razze, (Alano, Cocker Spaniel, Chow Chow rosso, Samoiedo e altre) il giallo può essere dovuto sia al genotipo  $A^y A^y$  che a  $ee$ . In generale, l' $A^y$  produce maggiormente i gialli, mentre l' $e$  produce prevalentemente i



Figura 10 Setter Inglese (Per gentile concessione di S.M. Schmutz)

toni rossastri. Gli  $ee$  non cambiano molto dalla nascita al contrario dei sable ( $A^y$ ).

Molti gialli  $A^y$  mostrano quantità variabili di pigmento nero nel mantello, di solito come peli forniti di punte scure (*tipping*) sulla testa, lungo la spina dorsale, sulle spalle e fianchi. Quando i peli sono abbondanti, è prodotto lo zibellino. Il disegno maschera nera sul muso ed orecchi può essere mostrato solo dai gialli  $A^y$ . In contrasto, i gialli  $ee$  mostrano pochi segni di nero sulle punte dei peli o una maschera. Comunque, alcuni gialli  $A^y$  possono essere così privi di peli neri da essere indistinguibili dai gialli  $ee$ .

Sarebbe interessante se fosse possibile determinare inequivocabilmente se cani gialli di una razza siano  $A^y$  o  $e$ . Questa può essere una domanda alla quale è difficile rispondere, poiché non sono stati fatti studi sistematici del problema. Tali informazioni sono disponibili allorquando provengono da osservazioni di

accoppiamenti casuali. A questo proposito Robinson consiglia alcuni orientamenti. 1)- Sembrerebbe che la maggioranza dei gialli sia  $A^y$ . Questo può essere assunto per qualsiasi razza nella quale la varietà gialla mostra una maschera o ha un certo grado di zibellino. In realtà, qualsiasi giallo che ha una certa quantità di peli neri sugli orecchi o lungo la spina dorsale è più probabile che sia un  $A^y$  piuttosto che un  $e$ .

2)- L'indicazione più esatta per un giallo  $ee$  si ha laddove il tipo sella o nero-focato quando fatti accoppiare hanno prodotto cuccioli gialli. I loro genotipi devono essere  $a^{sa}Ee$  o  $a'd'Ee$ , rispettivamente. Un'altra indicazione è dove cuccioli neri sono prodotti da accoppiamenti di due gialli, come descritto sopra. Il problema è quindi decidere quale sia il giallo, cioè, chi è  $A^y$  e chi è  $e$ .

La questione dell'ordinamento delle varietà gialle delle razze che potrebbero essere sia  $A^y$  che  $e$  è già stata discussa (Little C.C. 1957). Egli ha suggerito che le seguenti razze potrebbero essere ascritte al genotipo  $ee$ : Beagle, Golden Retriever, Labrador Retriever, Dalmata, Gordon Setter, Pointer, Setter Inglese, Setter Irlandese e Barbone.

Nel Cocker Spaniel golden, Little ipotizza che entrambi i gialli  $A^y$  ed  $e$  possano essere presenti nella razza. La presenza di entrambi i geni  $A^y$  ed  $e$  nella stessa razza può causare confusione, specialmente ad una persona con una certa conoscenza di genetica, ma che non abbia realizzato che siano implicati due diversi geni giallo. Lo stesso autore propone che le seguenti razze possano possedere anch'esse entrambi i geni gialli  $A^y$  ed  $e$ : Chow Chow, Spaniel Inglese e Field Spaniel. Le conclusioni di questo paragrafo dovrebbero essere accettate con vari gradi di diffidenza. Leggendo la letteratura, uno può accettare che alcune varietà gialle siano  $ee$  con buona confidenza, mentre altre solo con una confidenza minore.

Schmutz, riporta la seguente lista di razze con mantello rosso, attualmente testate per l'*MC1R*:

Spaniel Breton, Spaniel Clumber, Spaniel Cocker, Bassotto Tedesco, Setter Inglese, Flatcoated Retriever, Golden Retriever, Labrador Retriever, Setter Irlandese, Barbone Miniature, Cane da Acqua Portoghese, Vizsla (Figura 11).



Figura 11. Vizsla (Per gentile concessione di S.M. Schmutz)

## Brindle, (*Br*) – Tigrato

Questo allele è stato studiato recentemente e definitivamente escluso dalla serie *E* (Schmutz, S. M. *et al.* 2003), quindi lo considereremo in una serie specifica in accordo anche con (Sponenberg and Rothschild 2001) ma con simboli, *Br*, per il dominante, la cui modalità ereditaria di trasmissione è consistente con un modello autosomico dominante, ed invece, *br*, per il gene normale recessivo.

Tra le razze che la presentano ricordiamo: Alano, Levriero Inglese, Boxer, Akita, Staffordshire Bull Terrier, Levriere Afgano, Boston Terrier, Bulldog, Cane Corso, Bouledogue, Whippet.

Il mantello tigrato è un disegno che comporta striature che possono essere di vario colore (rosso e nero, fulvo e nero, isabella e grigio, ecc.), e distribuite su tutto il corpo (Figura 12).

In altri casi possono aversi striature solamente in piccole aree del corpo (che comunque sono feomelaniniche). Nel soggetto di Figura 13 le aree pigmentate e nelle quali è presente la tigratura, sono quelle dovute ad un gene della serie *spotting*, (*S*).

La maggioranza degli studiosi concordano che il tigrato è un mantello che necessita di alleli particolari di più di un locus. Secondo Schmutz, per avere un tigrato, un cane deve avere un allele  $E^m$ , (per cui esso avrà anche una maschera scura); oppure un allele *E* (in questo caso esso sarà tigrato senza maschera). I cani che hanno genotipo *ee* hanno un *MC1R* malfunzionante che non è capace di produrre peli neri in qualsiasi parte del corpo; ciò implica che un cane con genotipo *ee* può portare i geni per la tigratura, ma questa non sarà espressa. Un soggetto di questo tipo potrà produrre cuccioli tigrati con un accoppiamento appropriato, così come hanno dimostrato gli studi dell'autrice.

Il gene *brindle Br*, si trova su un cromosoma diverso da quello che porta l'*MC1R* (il locus *E* è stato mappato sul cromosoma 5), che attualmente non è stato ancora mappato.

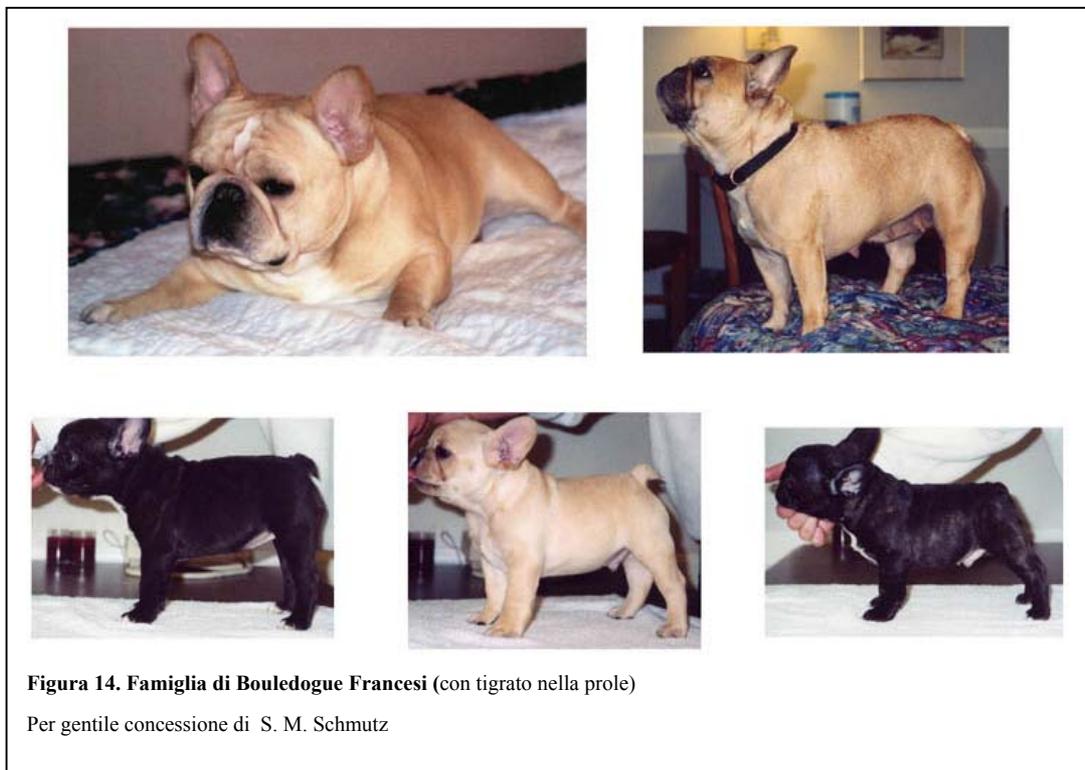


Figura 12. Mastiff (Per gentile concessione di Bill Hood <http://www.mindspring.com/>)



Figura 13. Bulldog Americano

Se un allele  $Br$  è presente in un soggetto fulvo con maschera nera esso sarà espresso. Comunque, molti soggetti fulvi senza l'allele per la maschera ( $E^m$ ), che mostrano differenze di tono dalle parti dorsali a quelle ventrali del loro corpo sono di genotipo  $EEA^yA^y$  e poiché  $E$  permette l'espressione della tigratura, tali soggetti non possono essere portatori di  $Br$ . La stessa autrice riporta che occasionalmente si sente parlare dei risultati di accoppiamenti tra due soggetti fulvi che hanno prodotto dei tigrati. Ciò, è possibile se uno dei due è di genotipo  $ee$  (e portatore di  $Br$ ) e l'altro ha almeno un allele  $E$  (o  $E^m$ ). Nella razza Bouledogue è stata verificata questa situazione. Il soggetto a sinistra in alto della Figura 14 è un maschio ed ha mantello fulvo, con genotipo  $ee$  (testato all' $MC1R$ ), ed è senza maschera, (anche se sembra che ne abbia un accenno dovuto alla pigmentazione della cute sottostante al tartufo), mentre alla sua destra è riportata la femmina, che è fulva con maschera e di



**Figura 14. Famiglia di Bouledogue Francesi (con tigrato nella prole)**

Per gentile concessione di S. M. Schmutz

genotipo  $E^m e$ . Il maschio è un portatore del gene  $Br$ , che si esprime nel fenotipo dei due cuccioli (ai lati), che hanno ereditato l'allele  $E^m$  dalla madre.

Nella razze a pelo lungo la presenza delle tigrature può essere difficile da rilevare. Un esempio si ha nel soggetto di Figura 15, nel quale il mantello tigrato era manifesto da cucciolo ma molto meno all'età della foto (9 anni e mezzo).

In rari casi, le striature sono confinate alle aree tipiche delle focature nei soggetti nero-focati, come nello Staffordshire Bull Terrier di Figura 16, questo perché le striature si esprimono solo sulle aree focate (*feomelaniniche*).

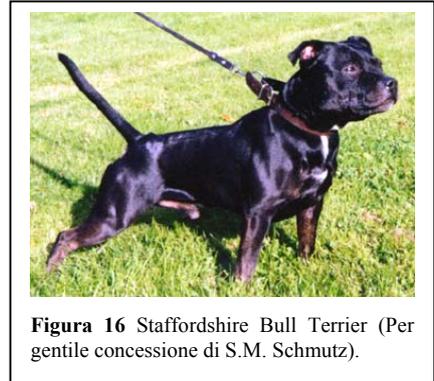


**Figura 15.** Bichon Havanese

Per gentile concessione di S.M. Schmutz.

Dall'accoppiamento del soggetto di Fig. 16 (nero-focato/tigrato,  $a^t Br_-$ ) con una femmina fulva ( $A^y A^y brbr$ ) sono nati cuccioli tigrati su tutto il corpo 'full body', cioè tigrati non solamente nelle aree focate (punti 'tan'), perché  $a^t$  è recessivo rispetto a  $A^y$ .

Alcuni cani sono neri perché di genotipo  $aa$  (abbastanza comune nelle razze da pastore). La tigratura non si esprimerebbe (ove fosse presente il gene  $Br^{27}$ ) in questi soggetti per un fenomeno di epistasi recessiva di  $aa$  rispetto a  $Br_-$ . Mentre nei cani neri per presenza del gene dominante  $K_-$ , la tigratura



**Figura 16** Staffordshire Bull Terrier (Per gentile concessione di S.M. Schmutz).

(qualora fosse presente  $Br_-$ ) non si esprimerebbe perché essa si esprime solo su 'fondo' feomelaninico, e ciò è impedito dall'affetto del gene  $K$ .

I geni della diluizione possono modificare il fenotipo 'Brindle' e dare strie grigie, quando questi geni agiscono sulle eumelanine nere<sup>28</sup> e marroni. A questo riguardo, è bene tenere presente che alcune tonalità di striature marroni possono non essere distinguibili come tali su dei fondi fulvo/rosso scuri.

## Brown, (**B**) – Marrone

I pigmenti normali che si trovano nel mantello del cane sono il nero (*eumelanine*) ed il giallo (*feomelanine*).

Il pigmento è presente nei peli in forma di granuli molto piccoli. È il *colore*, la *forma* e la *dimensione* (diametro) di questi che dà il suo colore ai peli. Nelle aree nere del mantello, i granuli sono ovali e di colore marrone intenso, mentre nelle aree gialle o rossastre, i granuli sono più piccoli, rotondi e giallastri. Negli individui color fegato o cioccolato, p.e. nei cioccolato-focato, i granuli nelle aree del cioccolato sono di un marrone più chiaro di quelli che si trovano nei peli neri, mentre i granuli gialli (feomelanine) sono immutati. Evidentemente, il gene mutante che produce il

<sup>27</sup> La presenza di tigrature non è tipica delle razze da pastore.

<sup>28</sup> Frequente nel Levriero Inglese e Whippet.

cioccolato agisce solo sui granuli del pigmento per il nero (*eumelanine*), rendendo più chiaro il loro colore. L'effetto sull'occhio umano è quello di cambiare il colore dei peli da nero a cioccolato.

La differenza nei due colori (nero vs cioccolato) era ascritta fino a pochi anni addietro a due soli geni (Little C.C. 1957; Robinson R. 1990; Searle A.G. 1968). Il gene *B* per il pigmento nero ed il gene *b* per il pigmento marrone (o *cioccolato*).

Più recentemente al locus *B*, mappato sul **cromosoma 11**, il gene è stato definito *Tyrp1* (*Tyrosinase related protein*) (Kobayashi T. *et al.* 1998; Kobayashi T. *et al.* 1994; Schmutz S.M. *et al.* 2002; Tsukamoto K. *et al.* 1994) e sono stati identificati tre mutanti recessivi,  $b^s$ ,  $b^d$  e  $b^c$ .

I soggetti neri presentano solo il gene *B*, mentre i soggetti marrone possono presentare più di una variante dei *b*, ma senza una distinzione nella tonalità del marrone<sup>29</sup>. Quando sono presenti i mutanti *b*, la melanina è polimerizzata in misura significativamente inferiore ed i melanosomi sono più piccoli e meno addensati. Essi possono produrre il fenotipo che viene descritto come 'rosso' nel cane da Pastore Australiano, Border Collie, Doberman, Cane dei Faraoni ed il Cirneco<sup>30</sup> (Figura 17).

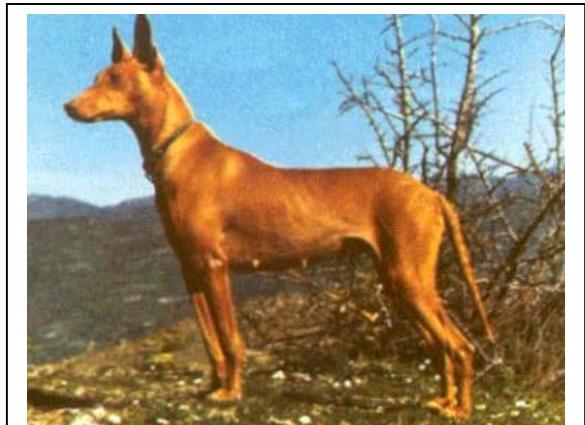


Figura 17. Cirneco dell'Etna [Tratto da IL PICCOLO FIORONE *Enciclopedia tascabile del Cane 201* Razze canine De Vecchi Editore]

Questo gene è importante perché esso è associato alla colorazione delle 'punte' (cioè, *tartufo*, *labbra*, *rime palpebrali*, *cuscineti plantari*), già segnalata anche in precedenza nei testi classici. Così *B* produce cani con 'punte' nere mentre *bb* marrone. Si può avere un cambiamento nel *colore dell'iride*, che è più chiara nei *bb*. Inoltre, *Tyrp1* può rendere marrone anche la *maschera*.

Schmutz riporta un esempio di mantello cioccolato (Figura 18) in cui si ha un genotipo  $b^s b^c$ .

Robinson (1990) fa notare che il gene *b* non ha effetto sul pigmento giallo (*feomelanina*), quindi ne consegue che ci sono due tipi di giallo: 1) i gialli 'nero', che portano il gene *B* e sono di



Figura 18 Shar-Pei [Per Gentile concessione di S.M. Schmutz]

<sup>29</sup> Le tre varianti sono distinguibili solo a livello chimico:  $b^s \rightarrow Q331\text{ter}$  (codone stop);  $b^d \rightarrow 345\text{delP}$  (delezione Prolina);  $b^c \rightarrow S41C$  (cisteina sostituita dalla serina).

<sup>30</sup> Aggiungiamo il nostro Cirneco dell'Etna, essendo certi dell'origine comune di questo con il Cane dei Faraoni.

genotipo  $A^y B\_$  o  $B\_ ee$ ; 2) i gialli ‘marrone’, che portano i geni mutanti  $b$  e sono di genotipo  $A^y bb$  e  $bbee$ . Questi gialli non sono completamente identici, poiché gli effetti di  $B$  e  $b$  possono essere distinti dalla pigmentazione delle punte (naso, labbra, mucose interne alla bocca, ecc..). Come abbiamo già detto, queste parti sono nere nei soggetti gialli  $B\_$ , mentre sono color fegato nei soggetti gialli  $bb$ . Nei due tipi di soggetti si nota anche una certa differenza nell’iride.

In Figura 19 è riportato da Schmutz un soggetto a mantello fulvo con maschera marrone nel quale si nota un tartufo marrone.



Figura 19 Shar-pei fulvo con maschera marrone  
[Per gentile concessione di S.M.Schmutz]

chiamano **marrone**, ‘brown’, i soggetti che presentano naso nero e mantello marrone come quello di Fig. 20, mentre chiamano **cioccolato** i soggetti con mantello e naso marrone. Comunque, ciò è fuorviante, perché da un punto di vista genetico, solo i cioccolato andrebbero classificati come marrone, perché essi hanno genotipo  $bb$  e quindi non presentano mai il naso nero.

Le razze nelle quali attualmente sono state rilevate variazioni al locus *Typr1* sono: Bassotto, Barbone miniature, Border Collie, Cane da Acqua Portoghese, Cane dei Faraoni, le tre razze di Cane da Ferma Tedesco a Pelo Corto, Lungo e Duro, Cheasepeake Bay Retriever, Dalmata, Doberman, Field Spaniel, Flatcoated Retriever, Grande e Piccolo Munsterlander, Griffone, Labrador, Pastore Australiano, Pudelpointer, Setter Inglese, Spaniel Breton, Springer Spaniel, Pointer, Terranova, Vizsla, Weimaraner.

La stessa Autrice fa notare una particolarità rispetto al colore del mantello del soggetto riportato in Figura 20 che ad una certa distanza appare marrone ma è differente dal cioccolato. In questo caso il genotipo del soggetto è  $Bb^s$ . Come già detto, è tipico che ogni soggetto con un allele  $B$ , presenti tartufo e cuscinetti neri.

Gli allevatori della razza Shar-Pei



Figura 20. Shar-Pei ‘cioccolato’[Per gentile concessione di S.M. Schmutz]

## Diluizione, (*D*)

I granuli di pigmento nei peli normali sono depositati regolarmente con l'accrescimento dello stesso, ad eccezione della base, dove la deposizione viene a mancare e come conseguenza il colore diviene meno intenso. Per esempio, i peli neri (*eumelanina*) sono intensamente neri alla punta, ma schiariscono leggermente ed infine diventano bluastri alla radice. L'effetto è dovuto alla minore quantità di granuli nei peli presenti alla loro base, vicino alla pelle. Lo stesso effetto è evidente per i peli gialli (*feomelanina*). Questi sono intensamente pigmentati alla punta ma schiariscono fino al crema verso le radici. Il colore che normalmente si presenta all'occhio, è quello della parte esterna del mantello (presente sulle punte dei peli) ed è dove le punte sono intensamente colorate. La regione più chiara al disotto delle punte forma il sottocolore<sup>31</sup> (*undercolour*). Questo non è normalmente visibile, ma può essere messo in evidenza negli individui a pelo lungo o se il mantello è parzialmente toelettato.

Il 'blu' delle varietà di colore blu è anch'esso dovuto ad una mancanza di granuli di pigmento, ma la scarsità è causata da un meccanismo differente. I granuli non sono depositati nei peli in una maniera regolare ma ad 'intervalli'. Inoltre, i granuli possono essere disposti in blocchi (agglomerati). Il risultato è che sezioni dei peli possono presentarne più della quota normale mentre altre sezioni possono averne meno o niente. All'occhio umano, un mantello geneticamente nero composto di tali peli apparirà di un blu-ardesia, '*slate blue*', ed un mantello giallo o rosso di un crema-panna. La disposizione anormale dei granuli può essere osservata al microscopio ad alto ingrandimento. La differenza di deposizione dei granuli di pigmento è dovuta al gene *D* per la deposizione normale, ed a *d* per la deposizione anormale. La designazione genetica dei due geni è *D* per pigmentazione densa e *d* per diluita, alludendo all'effetto presentato dal mantello all'ispezione ordinaria.

Little e Robinson riportavano quattro colori fondamentali nei mammiferi, designati come *nero*, *blu*, *cioccolato* e *lilla* e tutti quanti venivano prodotti dalle combinazione dei geni *B*, *brown*, e *D*, *dilution*, congiuntamente a quella dei geni *A*, *agouti*, ed *E*, *extension*. Se apportiamo una piccola variazione (resa possibile dalle odierne conoscenze) alla loro teoria, sostituendo all'azione del gene *A<sup>s</sup>*, quella del gene *K*, possiamo notare che essa tiene ed

Colore	Genotipo (Little)	Genotipo
Nero	<i>A<sup>s</sup> B D E</i>	<i>K B D E</i>
Blu	<i>A<sup>s</sup> B ddE</i>	<i>K B ddE</i>
Cioccolato	<i>A<sup>s</sup> bbD E</i>	<i>K bbD E</i>
Lilla	<i>A<sup>s</sup> bbddE</i>	<i>K bbddE</i>

<sup>31</sup> Il termine non è frequente nella nostra lingua, ma preferiamo utilizzarlo al posto di '*colore del sottopelo*', in quanto quest'ultimo implica la presenza del **sottopelo** (che è un tipo di pelo diverso dal pelo principale o di copertura, detto appunto anche pelo secondario perchè si origina dai follicoli secondari e che presenta struttura e funzione differenti da quello primario), e che non essendo presente in tutte le razze potrebbe generare confusione.

avremo nei cani tutti e quattro i colori con i fenotipi ed i genotipi disposti a lato.

Per un esempio dei quattro colori dei mantelli vedi Figura 20.

Le quattro varietà di colore presentate sopra sono quelle di base che si trovano nelle principali razze. Gli stessi colori si possono trovare combinati con  $a'$  a dare varie combinazioni di mantelli bicolori e focati:

Colore	Genotipo
Nero e focato	$a'a' B\_D\_E\_$
Blu e focato	$a'a' B\_ddE\_$
Cioccolato e focato	$a'a' bbD\_E\_$
Lilla e focato	$a'a' bbddE\_$



**Figura 20** Quattro colori

[Per gentile concessione di S.M. Schmutz]

Il gene  $d$  influenza entrambi i pigmenti nero/marrone e gialli, quindi il blu e focato e lilla e focato dovrebbero essere descritti più correttamente come blu e crema e lilla e crema, rispettivamente. Comunque, la designazione ‘e focato’ può essere usata in un linguaggio formale per denotare il mantello focato (giallo/rosso), tenendo presente che il focato è diluito a crema con il blu ed il lilla.

Il nero uniforme ed il nero e focato sono gli stessi colori già discussi in precedenza, eccetto per la presenza dei geni  $B$  e  $D$  nel genotipo. Ciò è necessario per indicare come differiscono i genotipi da quelli per il blu ed il cioccolato. Il gene  $d$  è presente in molte razze e tra queste una delle più famose è l'*Alano*. Il gene  $b$  è meno comune secondo Robinson, ma ciò che è più interessante, è che difficilmente entrambi i geni sono presentati da una razza. Una eccezione è quella del Weimaraner che li presenta ed ha genotipo  $A\_bbddE\_$  ed assume una colorazione particolare che viene detta ‘grey ghost’ (che nella nostra lingua letteralmente si traduce in ‘fastasma grigio’), Figura 21.



**Figura 21** Weimaraner

[Per gentile concessione di S.M. Schmutz]

Come ricorda Robinson, la maggior parte degli amatori hanno i loro termini preferiti per i vari colori dei mantelli. Quindi si ritrovano coloro che preferiscono *fegato* a *cioccolato*, altri preferiscono *lilla* al *tortora*, ecc.. Il Weimaraner viene descritto in modo sufficientemente appropriato come un grigio-argento, mentre lilla viene usato più comunemente in altre specie. Comunque, tra i genetisti il genotipo  $bbdd$  è descritto come lilla e quindi non sarebbe male usarlo anche in cinofilia.

Il gene  $b$  agisce solo sul pigmento nero, quindi tutti i fenotipi giallo/rossi si comportano in maniera simile per ciò che implica il pigmento dei peli, ma la presenza del gene è rivelata da un cambiamento nel colore della pelle e dell'iride. Il

gene *d* diluisce il colore del mantello giallo/rosso ad un crema pallido, ma con un piccolo cambiamento di colore della pelle e/o dell'iride.

Riportiamo la tabella seguente riguardante la relazione tra diluizioni del mantello e colore della pelle e dell'iride presentata da Robinson (1990), che abbiamo modificato sostituendo<sup>32</sup> il gene *A<sup>s</sup>* con il gene *K*.

Colore Pelo	Colore Pelle	Colore Iride	Genotipi
Giallo/rosso	Nero	Marrone	$A^y \underline{B} \underline{D} \underline{E}$ $K \underline{B} \underline{D} \underline{ee}$ $A^y \underline{B} \underline{D} \underline{ee}$ $a^t a^t \underline{B} \underline{D} \underline{ee}$
Giallo/rosso	Fegato	Nocciola chiaro	$A^y \underline{bbD} \underline{E}$ $K \underline{bbD} \underline{ee}$ $A^y \underline{bbD} \underline{ee}$ $a^t a^t \underline{bbD} \underline{ee}$
Crema	Ardesia	Marrone	$A^y \underline{B} \underline{ddE}$ $K \underline{B} \underline{ddee}$ $A^y \underline{B} \underline{ddee}$ $a^t a^t \underline{B} \underline{ddee}$
Crema	Fegato chiaro	Nocciola chiaro	$A^y \underline{bbddeE}$ $K \underline{bbddee}$ $A^y \underline{bbddee}$ $a^t a^t \underline{bbddee}$

### Albinismo, (C)

Robinson (1990) riporta gli alleli della serie albino come i controllori fondamentali della produzione di pigmento su tutto il mantello. Può meravigliare che la serie sia chiamata albino<sup>33</sup> poiché l'albinismo è estremamente raro in cani. La risposta risiede nella terminologia usata nella genetica del colore dei mantelli nei mammiferi. L'albinismo può essere raro nei cani, ma è comune in molti altri mammiferi. Il locus dell'albinismo, in effetti, è uno dei più mutevoli, e ha prodotto una serie di alleli con fenotipi caratteristici. Inoltre, questi fenotipi sono simili in

<sup>32</sup> Questa sostituzione deve essere ponderata, in quanto, come sappiamo, il mantello nero può essere dovuto sia la genotipo  $K_{-}$ , che a  $aa$ , dovuti a loci diversi.

<sup>33</sup> Inoltre il simbolo, *C*, è spiegato in vario modo in letteratura, secondo alcuni è l'iniziale di 'concentration' riferito alla concentrazione dei granuli di pigmento, secondo altri è l'iniziale di 'colour', e secondo altri di 'chromogen'.

tutte le specie, così che informazioni relative ad una sono valide anche per altre specie con piccolo rischio di errore. Per il cane la situazione rispetto alla quantità di dati di riproduzione conclusivi è piuttosto scarsa.

Il gene che controlla il locus per l'albinismo codifica per l'enzima tirosinasi, *TYR*, ed è stato mappato sul  **cromosoma 21** (Schmidtz B.H. and Schmutz S.M. 2002). L'effetto dei suoi alleli riduce la pigmentazione con una azione primaria sulle feomelanine e quindi anche sulle eumelanine; i rossi diventano crema ed infine bianco slavato, mentre i neri diventano grigio argento.

Il numero totale di alleli mutanti della serie albino è sconosciuto, e ad oggi non sono state ancora trovate mutazioni nella sequenza codificante della Tirosinasi, ma in letteratura sono riportati almeno tre alleli mutanti, (Robinson R. 1990):

Designazione	Simbolo
Colore pieno	<i>C</i>
Chinchilla	<i>c<sup>ch</sup></i>
Albino occhi-blu	<i>c<sup>b</sup></i>
Albino	<i>c</i>

Tutti i cani con espressione normale di colore del mantello hanno il gene *C*. Il gene è designato come 'colore pieno' per la ragione semplice che permette l'espressione piena del colore. È tipico degli alleli dell'albinismo che ciascuno della serie permetta l'espressione di un mantello sempre meno pigmentato, essendo il pigmento giallo il primo ad essere degradato, seguito poi dal nero. Il passo finale è l'assenza totale di pigmento in qualsiasi parte del corpo, che si identifica nell'albino.

L'allele *Chinchilla*, *c<sup>ch</sup>*, riduce il pigmento giallo/rosso (*feomelanina*) ad un colore crema o fulvo chiaro, senza alterare il nero (*eumelanina*) o con un effetto molto piccolo su di esso. Little (1957) riporta questo gene probabile in razze con pigmentazione gialla chiara, come l'Elkhound norvegese. L'effetto di *c<sup>ch</sup>* è molto ben visibile sia per i gialli di genotipo *A<sup>v</sup>* o *e*. In particolare, i giallo chiaro o crema dei cane da riporto Golden Retriever e Labrador corrisponderebbero quasi esattamente al fenotipo atteso per *c<sup>ch</sup>c<sup>ch</sup>ee*. Il colore di questi 'gialli chinchilla' (per usare il loro nome tecnico) può variare apprezzabilmente, da un crema-caldo a quasi bianco.

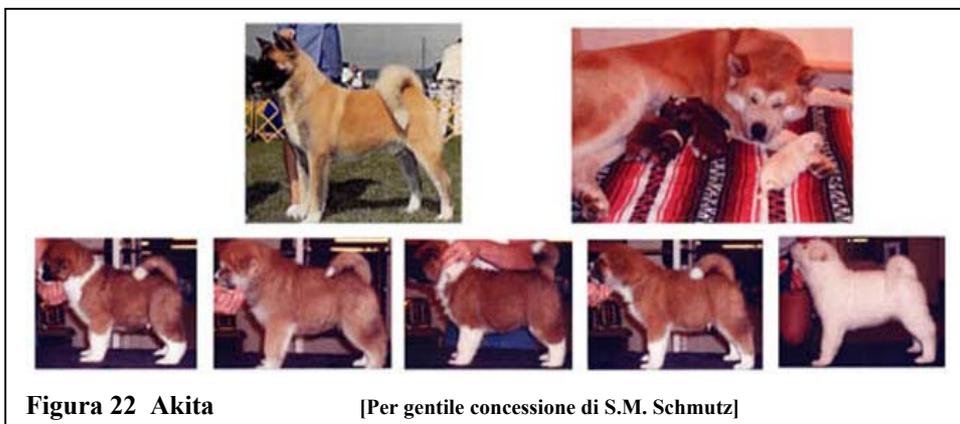


Figura 22 Akita

[Per gentile concessione di S.M. Schmutz]

Molta di questa variazione potrebbe essere dovuta ai poligeni 'rufus', Little (1957)

ipotizzava che più di un allele del tipo cincilla può essere presente nei cani vista la grande variazione riscontrata nei fenotipi.

In Figura 22, Schmutz riporta una famiglia di *Akita* nella quale è presente un cucciolo crema ed altri quattro fulvi e richiama l'attenzione sul fatto che il cucciolo crema potrebbe far pensare al caso di una diluizione di entrambi eumelanine e feomelanine (presenti nei due genitori eterozigoti), ma il suo genotipo è *ee* quindi questa possibilità è negata perché esso ha diluito il suo giallo/rosso a crema. L'autrice fa inoltre notare che l'ulteriore coincidenza di essere omozigote anche per  $c^{ch}c^{ch}$ , (oltre che per *ee*), potrebbe sembrare eccessiva, ma questa sembra l'unica spiegazione accettabile per il colore bianco/crema del suo mantello.

Il secondo allele (designato<sup>34</sup> come  $c^e$  da Little) potrebbe essere responsabile per il fenotipo quasi bianco con soffusione di crema pallido sulla spina dorsale, spalle e capo. Se un tale allele esiste, il genotipo sarebbe  $A^y\_c^ec^e$  o  $c^ec^ee$ . Varietà bianche di alcune razze potrebbero plausibilmente avere questo genotipo, come Little (1957), per esempio, ipotizza per il West Highland White Terrier. Nessuno dei fenotipi estremamente chiari ('bianchi') è albino, perché hanno occhi scuri. A questo proposito ricordiamo che esistono diverse razze con mantello



**Figura 23** Bolognese

bianco o che presentano varietà bianche con occhi e mucose pigmentate, che riportiamo di seguito e diverse appartengono a questa serie<sup>35</sup>: Akbash, Barbone bianco, Bichon, Bolognese (Figura 23), Maltese, Cane da Pastore Maremmano-Abruzzese, Cane da Pastore di Tatra, Kuvasz, Samoiedo, Volpino, West Highland White terrier, ecc..

Little faceva rilevare che la base genetica per l'esistenza di almeno un allele del tipo del  $c^{ch}$  riposa principalmente sulle osservazioni fenotipiche, piuttosto che su esperimenti di riproduzione e ad oggi lo stato dell'arte non è cambiato di molto. Speculazioni intorno all'esistenza dell'allele  $c^{ch}$  sarebbero legittimate dalla probabilità di esistenza di un corteo di poligeni '*rufus*' con proprietà additive che possano diluire la pigmentazione gialla feomelaninica a crema, mimando, nella loro essenza, gli effetti attesi di  $c^{ch}$ . Questa è la ragione che farebbe ammettere l'esistenza di un solo allele  $c^{ch}$ . Robinson (1990), fa notare che Little postulava una dominanza incompleta di *C* su  $c^{ch}$ , come spiegazione rispetto alla variabilità di comportamento dei mutanti del  $c^{ch}$  riscontrata in altre specie, nelle quali la recessività completa è la regola. Se sono all'opera i poligeni *rufus* per diluire il giallo (piuttosto che  $c^{ch}$ ), allora la dominanza incompleta di *C* non sarebbe sorprendente.

Robinson riporta che Pearson e Usher (1929), avevano descritto due fenotipi molto chiari (bianchi) aventi occhi con iride blu chiaro e pupille rossastre. Da allora, molti studiosi hanno assunto che uno di questi sia un allele della serie albino, occupante una posizione relativamente bassa della serie per la produzione di pigmento,

<sup>34</sup> Il simbolo  $c^e$  sta per 'extreme' diluizione estrema.

<sup>35</sup> Riguardo al mantello bianco esistono diversi meccanismi che lo producono e rendono complessa la sua ereditarietà, vedi gene W (White), G (Grigio), S (Spotting), M (Merle), ecc...

probabilmente non molto lontano dall'allele per l'albinismo completo. Questo allele fu designato albino occhi-blu,  $c^b$ . Sfortunatamente, si sa poco circa l'ereditarietà di questo allele, ma è ragionevole porlo subito prima rispetto a  $c$ .

Prima di passare a considerare l'allele  $c$ , vogliamo far notare che in letteratura e in alcuni siti web<sup>36</sup>, esistono alcune discrepanze nella designazione e negli effetti attribuiti ai vari alleli: p. es., l'allele  $c^b$  può essere riportato come  $c^p$ , ( $p \rightarrow$  platinum) (Bowling A.S. 2001) e portato come esempio per il Doberman bianco con occhi blu; o come  $c^e$  (Hood 2005) e come esempio essere attribuito alle razze Pechinese e Volpino di Pomerania; mentre l'allele  $c^d$  sarebbe il responsabile del mantello bianco con occhi neri del Samoiedo che abbiamo riportato in precedenza nel testo come  $c^e$ .

Ciò deve essere utile allo studente per essere pronto a cogliere le diverse interpretazioni (e qualche volta gli errori) riscontrabili in letteratura e per spronarlo a portare il proprio contributo ad una scienza che offre ancora un vasto spazio all'acquisizione della conoscenza.

L'ultimo allele della serie è quello dell'albinismo completo,  $c$ , con l'effetto di un mantello privo di qualsiasi pigmento, quindi con peli bianchi, cute e mucose e pupilla rosee e iride traslucida, ma va detto che esso è molto raro e da alcuni addirittura negato. Comunque, animali di questo tipo sono stati riportati in letteratura nel Pechinese ed altre razze ((Little C.C. 1957; Whitney 1947). Probabilmente la mutazione è meno rara di quanto si riscontra, e verosimilmente dovuta allo scarto effettuato alla nascita dagli allevatori, per motivi di mancato gradimento del colore ed alla accentuata fotosensibilizzazione riscontrata in tutte le specie.

### **Diluizione Pink-eyed, ( $P$ )**

Questa forma di diluizione riportata da Robinson (1990) è comune nei mammiferi, ma rara nei cani. Essa è comunque interessante perché è identificabile nel secondo fenotipo di mantello chiaro con occhi blu-rossi riportata in precedenza da (Pearson and Usher 1929). Questa forma di diluizione produce tipicamente un mantello bluastro o grigiastro con occhi rossastri. A questo riguardo, secondo l'autore, la diluizione occhi-rosa differisce dalla diluizione ordinaria, nella quale gli occhi rimangono scuri. Gli occhi rossi usualmente non sono completamente privi di pigmentazione (altrimenti essi dovrebbero apparire rosa) e l'iride è spesso bluastra (non traslucida come nel caso dell'albino completo). Malgrado la riduzione nella pigmentazione dell'occhio, la diluizione occhi-rosa non ha connessioni con l'albinismo. Il simbolo per la diluizione occhi-rosa è  $p$ , 'pink' essendo esso il mutante recessivo a  $P$ , che rappresenta il gene normale che produce mantello intensamente pigmentato con occhi scuri.

Il motivo che portò i due studiosi a credere di aver scoperto un mutante del tipo occhi-rosa è dovuto al risultato degli accoppiamenti tra alcuni dei loro cani 'albino', i quali produssero cuccioli con colore di mantello ed occhi scuro. Scartando gli

---

<sup>36</sup> Attualmente la tecnologia ci consente di ricorrere ad informazioni di più immediato reperimento rispetto al passato, quando i tempi necessari per il loro trasferimento (attraverso testi e pubblicazioni) erano notevolmente superiori.

‘incidenti’ di accoppiamento, questo risultato poteva avvenire solo da incroci tra due geni recessivi indipendenti, ognuno dei quali produceva occhi rossi e mantello chiaro. Quindi, nella terminologia presente, gli incroci avrebbero potuto essere stati della categoria diluizione occhi-rosa ( $CCpp$ ) x albino ( $c^b c^b PP$ ) che potrebbe produrre prole nera ( $Cc^b Pp$ ). Si deve notare che Pearson e Usher compararono i loro "albino Cornaz " con i topi lilla occhi-rosa. Questi topi erano conosciuti per essere diluiti non-agouti occhi-rosa di genotipo  $aapp$ ; il corrispondente genotipo per il cane sarebbe stato  $aapp$ , producendo il gene  $a$  un nero uniforme nel topo, esattamente come fa nel cane. Pearson e Usher scrissero di tutti i loro cani con occhi rossi che essi erano albino.

Robinson conclude il suo lavoro fornendo una serie di ipotesi interessanti sulle possibilità offerte dalle combinazioni dei genotipi possibili ai tre loci  $A$ ,  $C$  e  $P$  con una tabella che riportiamo a scopo conoscitivo, tenendo presente che il gene  $A^s$  è da non considerare [quindi al suo posto va tenuto presente il genotipo  $aa$  oppure quello di un altro locus,  $K_$ , (che abbiamo ipotizzato nell’ultima colonna)] e che in questa tabella non viene considerato l’effetto dei geni del locus  $E$ . Ciononostante, una tabella di questo tipo è utile per evidenziare la vastità delle possibilità di indagine che sono ancora da attuare per l’acquisizione di una adeguata conoscenza.

Colore mantello	Colore occhi	Genotipo [Robinson)	Genotipo ?
Nero	Nero	$A^s CP$	$KCP$
Giallo	Nero	$A^y CP$	$A^y CP$
Nero/nero marrone	Rosso	$A^s c^b P$	$K c^b P$
Crema/bianco sporco	Rosso	$A^y c^b P$	$A^y c^b P$
Grigio chiaro/lilla grigio	Rosso	$A^s Cp$	$K Cp$
Giallo	Rosso	$A^y Cp$	$A^y Cp$
Bianco sporco	Rosa	$A^s c^b p$	$K c^b p$
Bianco	Rosa	$A^y c^b p$	$A^y c^b p$

I geni  $c^b$  e  $p$  interagirebbero tra loro nel genotipo  $c^b c^b pp$  per produrre uno pseudo-albino o finto-albino, agendo ognuno nella rimozione del pigmento lasciato dall’altro. L’occhio apparirebbe rosa ed il mantello completamente bianco o bianco-sporco. Se è aggiunto  $b$ , il gene per la pigmentazione marrone ‘brown’, l’effetto sul colore dell’occhio potrebbe essere ancora più marcato, perché la combinazione  $bbc^b c^b$  o  $bbpp$  avrebbe probabilmente occhi chiari, senza riguardo all’effetto ulteriore che  $b$  possa avere sul colore del mantello. Cioè,  $c^b$  e  $p$  dovrebbero avere un effetto maggiore sul colore dell’occhio degli animali  $bb$  che sugli animali  $B_$ .

### Slate-grey, (*Sg*)

Uno dei geni cosiddetti diluitori già conosciuti anche in altre specie è il gene grigio-chiaro ‘*slate-grey*’, simbolo *Sg*. Esso è ereditato come dominante ed è fenotipicamente simile alla diluizione blu. Il gene era stato riportato nel Cane da Pastore Scozzese a Pelo Lungo (Ford 1969).

Recentemente è stato mappato sul  **cromosoma 22**  il gene TYRP2 (TYrosinase Related Protein 2) (Schmutz, S.M. *et al.* 2001). L’altro nome del gene TYRP2 è DCT o DopaChrome Tautomerase. Schmutz ha mostrato che esso non è responsabile del mantello ‘blu’ dell’Alano né della diluizione del Weimaraner. La stessa autrice indica il gene DCT come responsabile del fenotipo ‘*slate-grey*’ e lo descrive come codominante nella diluizione della eumelanina.

### Diluizione Powder Puff, (*pp*)

Questa inusuale diluizione<sup>37</sup> (simbolo<sup>38</sup>, *pp*) è stata segnalata da (Lund et al., 1970) nel Cane da Pastore Scozzese a Pelo Lungo e riportata da Robinson (1990). Essa è in gran parte transitoria. Il mantello dei cuccioli mutanti nero è di colore grigio alla nascita, ma gradualmente cambia al nero. A 6-8 mesi, il mantello è normale con la possibile eccezione di una leggera diluizione ed un sottocolore chiaro. Nei nero-focato le aree gialle sono diluite. Il colore del tartufo non è affetto.

### Merle, (*M*)

Merle è il nome dato ad una certa mescolanza, ma più spesso ad una combinazione di macchie eterogenee ‘*patchwork*’ di aree scure e aree più chiare blu-ardesia, come quelle che si presentano nel Cane da Pastore Scozzese a Pelo Lungo e Corto, Shetland Sheepdog, Bassotto Tedesco maculato, Cane da Pastore Australiano (Figura 24), Bovaro Australiano, Alano, Border Collie e Catahoula. L’effetto Merle è prodotto dall’eterozigosi di un gene *M* che è dominante rispetto al colore normale (*m*). Le aree più chiare sono prodotte da una mistura di peli normali e peli carenti di pigmento, il pigmento nero/cioccolato (*eumelanine*) essendo quello affetto, mentre il giallo (*feomelanine*) non sembra risentirne. L’omozigote *MM*, detto anche *doppio merle* o *merle bianco* ha un mantello bianco uniforme (o quasi, Figura 25), iride parzialmente o completamente



**Figura 24 Cane da Pastore Australiano (Merle e tan)**

[Per gentile concessione di S.M.Schmutz]

<sup>37</sup> Traduzione letterale ‘piumino da cipria’.

<sup>38</sup> Notare che il simbolo di questo gene, *pp*, può essere confuso con quello della diluizione pink-eyed, *p*.

blu, bulbi oculari più piccoli ed usualmente è parzialmente o completamente sordo e spesso sterile. Questo è un esempio nel quale i geni coinvolti nella pigmentazione dei peli e della cute possono essere associati allo sviluppo dei nervi. Nella parte destra di Figura 25 è riportato un soggetto doppio merle con l'occhio destro di colore ambra e posto all'interno di una macchia merle e quello sinistro di colore blu e posto in una area di colore bianco. Esso presenta vista normale e sordità bilaterale.

I genotipi dei comuni colori Merle riportati da Robinson (1990) sono i seguenti<sup>39</sup>:

Nome	Genotipo
Merle 'blu'	$K\_Mm$
Merle bicolore(nero-focato)/blu	$a^l a^l Mm$
Merle zibellino/giallo	$A^y \_Mm$



Figura 25 Doppio Merle (MM) [Per gentile concessione di S.M. Schmutz]

Il merle 'blu' o 'dapple' offre il maggiore contrasto tra le aree normali e blu merle. In effetti, l'animale tipico appare come un cane blu con macchie nere irregolari o raggiate e di varie dimensioni. Un effetto simile può essere osservato nel merle nero focato, sulla schiena e in misura inferiore sul ventre. Questo effetto doppio pone una questione interessante. Il gene *M* non sembra avere un effetto diluitore sulle aree gialle simile a quello riscontrato sulle aree a pigmentazione nera. Quindi, nei soggetti normalmente gialli il disegno a 'patchwork' merle non è evidente. Questa mancanza di contrasto non si verifica negli zibellino (*sable*, Figura 26), in dipendenza della quantità della copertura di peli zibellino, perché il



Figura 26 Shetland Sheepdog sable merle

<sup>39</sup> Abbiamo apportato la nota sostituzione di  $A^s$  con  $K$ .

colore nero delle punte dei peli subisce un cambiamento al bluastro. Il gene *M* aumenta la quota di bianco negli animali con marche bianche. Questi animali vengono usualmente detti tricolori. Ovviamente, non è consigliabile ammettere alla riproduzione animali merle-bianchi omozigoti *MM*; invece, viene raccomandato di effettuare accoppiamenti di soggetti merle, *Mm*, con animali normali, *mm*. In questo caso l'attesa è di 50% di cuccioli merle e 50% di normali. Il gene merle non è stato ancora mappato. Sebbene esso sia associato con anomalie dello sviluppo oculare, non sono state trovate prove per un legame tra il mantello merle ed il gene *MIFT* (Microphthalmia Transcription Factor), nel Cane da Pastore Australiano (Schmutz S.M. *et al.* 2003), e questo gene è stato escluso come gene candidato per il *merle*.

## Arlecchino, (*H*)

L'alano presenta un'affascinante varietà di colore conosciuta come arlecchino. Il colore è bianco o bianco sporco 'off-white', distribuito liberamente con chiazze nere frastagliate di varie dimensioni. Che il colore avesse una somiglianza ed una stretta connessione con la colorazione merle era stato apprezzato da diversi anni, ma solo più recentemente sono state comprese in toto (O'Sullivan N. and Robinson R. 1989; Sponenberg D.P. and Lamoreaux M.L. 1985). Mentre il merle è un 'patchwork' di aree nere e aree più chiare blu-ardesia, l'arlecchino è una pezzatura di nero e bianco, e questa mescolanza è più evidente perché si ha un maggiore contrasto tra i colori. L'arlecchino è, alla base un merle, ma con un gene modificatore *H* che cambia le aree blu del merle a bianco.

In Figura 27 sono riportati i diversi mantelli di una cucciolata ottenuta da un maschio Alano arlecchino e una femmina con mantello nero.



Figura 27 Alani di vari mantelli [Per gentile concessione di S.M. Schmutz]

I genotipi del merle e dell'arlecchino possono essere mostrati come segue:

Nome	Genotipi
Merle bianco	<i>MMHh</i> , <i>MMhh</i>
Merle	<i>Mmhh</i>
Arlecchino	<i>MmHh</i>
Normale	<i>mmHh</i> , <i>mmhh</i>

Il gene *H* può essere visto come un gene modificatore della colorazione merle poiché esso cambia soltanto l'aspetto di questo fenotipo (Robinson 1990). Il gene non può esprimersi sia con il merle bianco (doppio merle) che con il nero. Il primo, forse non è apprezzabile perché il merle bianco è senza pigmento, ma la mancanza di espressione dell'ultimo merita attenzione. Inoltre, Robinson riporta che l'esame dettagliato dei dati di accoppiamento rivelava che gli individui *HH* morivano in giovane età, probabilmente in utero. Come conseguenza, era possibile avere soltanto i sei genotipi elencati sopra. Ciò non è tutto, perché le registrazioni indicano che una proporzione di merle bianchi di genotipo *MMHh* muoiono per difetti dovuti al gene *H*. Normalmente, i merle bianchi possono avere difetti di visione e udito ma essi non

dimostrano di avere una elevata mortalità. Il gene arlecchino, *H*, non è stato ancora mappato.

Bowling (2001) riporta di soggetti di Cane da Pastore Shetland nati con una tipologia arlecchino, ma in questo caso l'area 'blu' sviluppa il colore nel tempo, variando su un blu-argenteo chiaro. Questi cani presentano aree nere più grandi del normale, e nei casi estremi (nessuna area blu) vengono detti merle criptici, mentre gli Sheltie arlecchino sono detti *domino*, (rari), mantengono il colore bianco.

### **Tweed, (*Tw*)**

Questo colore<sup>40</sup> noto come 'tweed', perché ricorda il noto tessuto, e tipico nel Cane da Pastore Australiano è anch'esso basato sul gene merle *M*. Il fenotipo merle solito è un 'patchwork' di macchie nere e blu-ardesia, queste ultime variano in intensità ma di solito sono costanti su tutto il mantello. Tuttavia nel mantello tweed le 'patchwork' merle presentano aree bluastre di intensità differenti. Ciascuna pezza 'patch' è di intensità uniforme ma un cane può avere anche più di tre (o più) pezze di differente gradazione. Le pezze appaiono essere più chiaramente definite rispetto a quelle espresse dal merle ordinario. Il mantello tweed fu mostrato essere dovuto, da Sponenberg e Lamoreux (1985), ad una modifica del fenotipo merle tipico. Il gene responsabile è designato come *tweed* (simbolo, *Tw*). I genotipi dei mantelli merle e tweed possono essere rappresentati come segue:

<b>Nome</b>	<b>Genotipi</b>
Merle Bianco	<i>MMTwTw, MMTwtw, MMtwtw</i>
Merle	<i>Mmtwtw</i>
Tweed	<i>MmTwTw, MmTwtw</i>
Nero	<i>mmTwTw, mmTwtw, mmtwtw</i>

Il gene *Tw* è ereditato come dominante rispetto al colore normale (*tw*), ma è espresso solo in congiunzione col fenotipo merle. Il gene, perciò, è un modificatore del merle, simile ad *H*, ma apparentemente meno estremo nell'effetto. Che il gene *Tw* non possa trovare espressione nel merle bianco è da attendersi poiché il fenotipo è privo di pigmento (o quasi). Comunque, il gene *Tw* non può trovare espressione nel fenotipo nero (non-merle). Questa ultima scoperta definisce *Tw* come un vero gene modificatore.

### **Nero, (*K*)**

Il mantello nero dominante, comune a molte razze canine, è stato ascritto fino a tempi recenti al gene *A<sup>s</sup>* del locus *A*, anche se con qualche perplessità (Little C.C. 1957; Searle A.G. 1968; Sponenberg D.P. and Rothschild M.F. 2001).

<sup>40</sup> In questo caso, (così come nel caso del merle e dell'arlecchino) sarebbe più appropriato usare il termine 'disegno' del mantello, (come la zoognostica ci insegna).

Ancora più recentemente Kerns et al. (2003), aveva mostrato che un altro gene è responsabile del fenotipo nero dominante, il gene  $K^{41}$  (simbolo tratto da 'black'), e che non può appartenere alla serie *agouti*. Il locus  $K$  è situato su un cromosoma diverso, ancora non identificato, anche se già mappato su di una specifica regione. Il gene  $K$  è un gene critico nella formazione del pigmento eumelaninico in molte razze quali l'Alano, Levriero Inglese, Whippet, Shar-Pei, ecc.. Comunque, in molte razze da caccia quali Pointer, Setter, Labrador, esso risulta fissato (unico genotipo,  $KK$ ) e il colore del mantello nero o rosso dipende solo dal locus  $E$ . Nello Shar-Pei è stato mostrato che il gene  $K$  produce soggetti neri solamente se è in presenza di genotipi  $E_{-}$  (oppure  $E^m_{-}$ ), altrimenti, in presenza di genotipi  $ee$  non lo può fare.

In altre razze da caccia quali il Cane da ferma Tedesco a Pelo Corto e quello a Pelo Duro, nelle quali il gene  $K$  è parimenti fissato (genotipo  $KK$ ), è il locus  $B$  che determina se il mantello sarà nero o marrone (brown).

### Diluizione $CN$ (o Neutropenia Ciclica)

Questo gene riportato da Robinson (1990), diluisce entrambi i pigmenti nero e giallo, il nero a un grigio opaco ed il giallo a beige chiaro o a bianco-sporco. Lo zibellino cambia ad un grigio argenteo fino a quasi bianco, secondo la quota di ombreggiatura zibellino. Il tartufo è di color rosso chiaro, una caratteristica che differenzia la diluizione  $CN$  dagli altri fenotipi diluiti. Il pelo dei cuccioli  $CN$  è di una tessitura più fine rispetto alla normale, e può apparire leggermente ondeggiante, ma questo effetto scompare nell'adulto. Il gene è ereditato come recessivo (simbolo  $cn$ ) ed è semi-letale. Il gene causa una deficienza periodica di neutrofili nel sangue, che influenza seriamente l'abilità dell'individuo a resistere alle infezioni batteriche. La maggioranza dei cuccioli  $CN$  muore entro alcuni mesi di età (Ford, 1969). La diluizione  $CN$  è stata identificata definitivamente solo nel Cane da Pastore Scozzese a Pelo Lungo.

### Grigio nei punti 'tan', ( $Grp$ )

Sponenberg e Rothschild (2001) segnalano una sottile modificazione osservata nell'incursione del grigio nelle aree feomelaniniche (punti tan) dei mantelli nero-focati, ereditata come variante recessiva e riportata da Carver (1984). Le aree grigie si estendono all'interno delle aree 'tan' in alcuni soggetti. Questa variante non è stata segnalata influenzare nessun altro mantello della serie *agouti*. Il simbolo è  $Grp^{+}$  per il mantello selvatico normale, e  $Grp^{g}$ , per il mantello con grigio nei punti 'tan'.

---

<sup>41</sup> L'uso della lettera  $k$  della parola 'black', è suggerito onde evitare quello della lettera B, già in uso per un altro gene.

## Ingrigimento progressivo, (*G*)

Questo cambiamento progressivo di colore del mantello dell'animale, durante la vita, è stato descritto da Little (1957) che propose la denominazione 'progressive silvering' o 'greying' e che attribuì all'azione di un gene incompletamente dominante *G*. Esso è probabilmente presente in alcune razze quali Barbone, Bedlington Terrier, Kerry Blue, Dandie Dinmont terrier, Skye terrier, Yorkshire, Australian terrier, Silky Terrier e Old English Sheepdog.

Robinson (1990) riporta che l'espressione del carattere è variabile ed è necessario un occhio esperto per identificare tutti gli eterozigoti. Inoltre, egli lascia aperta la questione rispetto al comportamento del gene come dominante parziale o recessivo, suggerendo che probabilmente dipende dalla razza (cioè, può essere una caratteristica razziale).

'Silvering' (argento) è un termine che viene usato anche nelle altre specie di mammiferi, compresa l'umana, per indicare un mantello con abbondanza di peli bianchi. Se il numero dei peli neri è superiore a quello dei bianchi, in modo che l'animale appaia nero-brizzolato 'black-ticked' con peli bianchi, esso viene definito *argentato*, 'silvered'. Se il numero dei peli bianchi è superiore a quello dei peli neri, in modo che l'animale appaia bianco-brizzolato con peli neri, esso è detto *roano*, 'roan'<sup>42</sup>. Questi termini potrebbero descrivere l'espressione di due diverse forme genetiche di ingrimento o differenti gradi di espressione dello stesso carattere. Inoltre, l'ingrimento viene classificato anche come *stazionario* o *progressivo*: - *stazionario*, quando l'ingrimento si presenta ad uno stadio definito dello sviluppo del mantello per rimanere quindi pressochè inalterato; - *progressivo*, quando l'ingrimento aumenta costantemente per un periodo definito o per tutta la vita. Quindi, l'ingrimento dovuto al gene *G* è quello di tipo progressivo.

I cuccioli di alcune razze che portano *G* quali Bobtail, Bearded Collie e Pastori della Brie nascono neri ma sviluppano progressivamente un mantello sempre più grigio. Gli Yorkshire nascono nero-focati. L'eterozigote *Gg* può cambiare ad un blu-chiaro, in modo abbastanza veloce, in rari casi e lentamente (in diversi anni) in maggioranza. Un cambiamento simile, ma più drastico, avviene per gli omozigoti *GG*. A partire da poco dopo la nascita, il mantello cambia a blu-argento alla maturità, con espressività variabile, dipendendo dalla razza e dall'individuo stesso. Il colore può essere uniforme o variare sul corpo. Nel Bedlington Terrier (Figura 28) la testa e parti delle spalle possono essere quasi completamente bianche.



Figura 28 Bedlington Terrier

<sup>42</sup> N.B. Abbiamo già fatto presente nel presente testo che nella terminologia zoognostica della nostra lingua, il termine 'roano' è riferito ad un mantello tricolore, mentre un mantello bicolore, composto da peli bianchi e rossi è detto 'ubero'. [Inoltre, in zoognostica il mantello bicolore composto da peli neri e bianchi è detto 'grigio'].

Nel Barbone il mantello nero-opaco che nell'arco di 3-5 anni cambia gradualmente ad un grigio-blu scuro, viene segnalato come eterozigote  $Gg$  da (Whitney D.D. 1958).

Il gene che causa l'ingrigimento non è stato ancora identificato nel cane. In Figura 29, Schmutz (2005) mostra un Barbone con un effetto del gene molto evidente che presenta una anomala macchia di pelo nero sul collo dell'animale, dovuta a vaccinazione contro la rabbia, che impiegherà molto tempo per scomparire.

Il grigio  $G$  riduce sia le eumelanine che le feomelanine, malgrado l'effetto sia molto più evidente sulle prime, specialmente se nere. Numerosi peli pigmentati, perdono la loro colorazione diventando bianchi e creando un effetto brizzolato. L'effetto di ingrigimento si nota meno su peli fulvi e marroni, ed è quasi impercettibile su un mantello color crema. Su un mantello bianco l'effetto di questo gene viene completamente mascherato. Il Barbone, fornisce un ottimo esempio, in quanto presenta cinque varietà di colore del mantello (bianco, marrone, nero, grigio e albicocca; ognuna con mantello di colore uniforme).

Ovviamente, un cane bianco che possiede il gene  $G$  nel proprio corredo genetico, è capace di trasmetterlo ai propri figli, che lo manifesteranno qualora nascessero di colore diverso o, in ogni caso, lo trasmetterebbero a loro volta ai discendenti. Si riscontrano molte gradazioni di grigio. Tali differenze sono verosimilmente dovute alla presenza di geni modificatori che agiscono additivamente. I geni modificatori del grigio sono trasmessi indipendentemente. Di conseguenza, se si volesse selezionare un grigio molto chiaro, bisognerebbe selezionare grigi sempre più chiari nati da accoppiamenti in purezza, grigio x grigio. I geni modificatori del grigio, sono presenti anche in assenza del gene maggiore e vengono trasmessi alla prole. Anche accoppiando un grigio con un cane nero è possibile ottenere grigi molto chiari, se il nero proviene da una linea di sangue in cui si sono selezionati grigi particolarmente chiari.

Tra un grigio molto chiaro e un soggetto di colore diverso dal grigio, proveniente da una linea di sangue estranea, che non presenta i geni modificatori per il grigio, otterremmo probabilmente un grigio più scuro.

L'effetto della selezione per i modificatori è evidente negli Yorkshire. In questa razza l'effetto di quella particolare e bellissima tonalità acciaio con riflessi blu, molto ricercata, è dovuto ad un lungo lavoro di selezione per i geni modificatori di cui sopra, che scompare quando si incrocia uno Yorkshire con un soggetto di altra razza. In  $F_1$ , frequentemente si ottiene un grigio scuro, opaco, che sembra quasi nero. In questo caso, la codominanza è da escludere, dal momento che in altre razze esistono grigi molto scuri, ma omozigoti e quindi non in grado di generare figli non grigi. Tuttavia, esistono grigi molto chiari che generano sistematicamente anche figli neri.



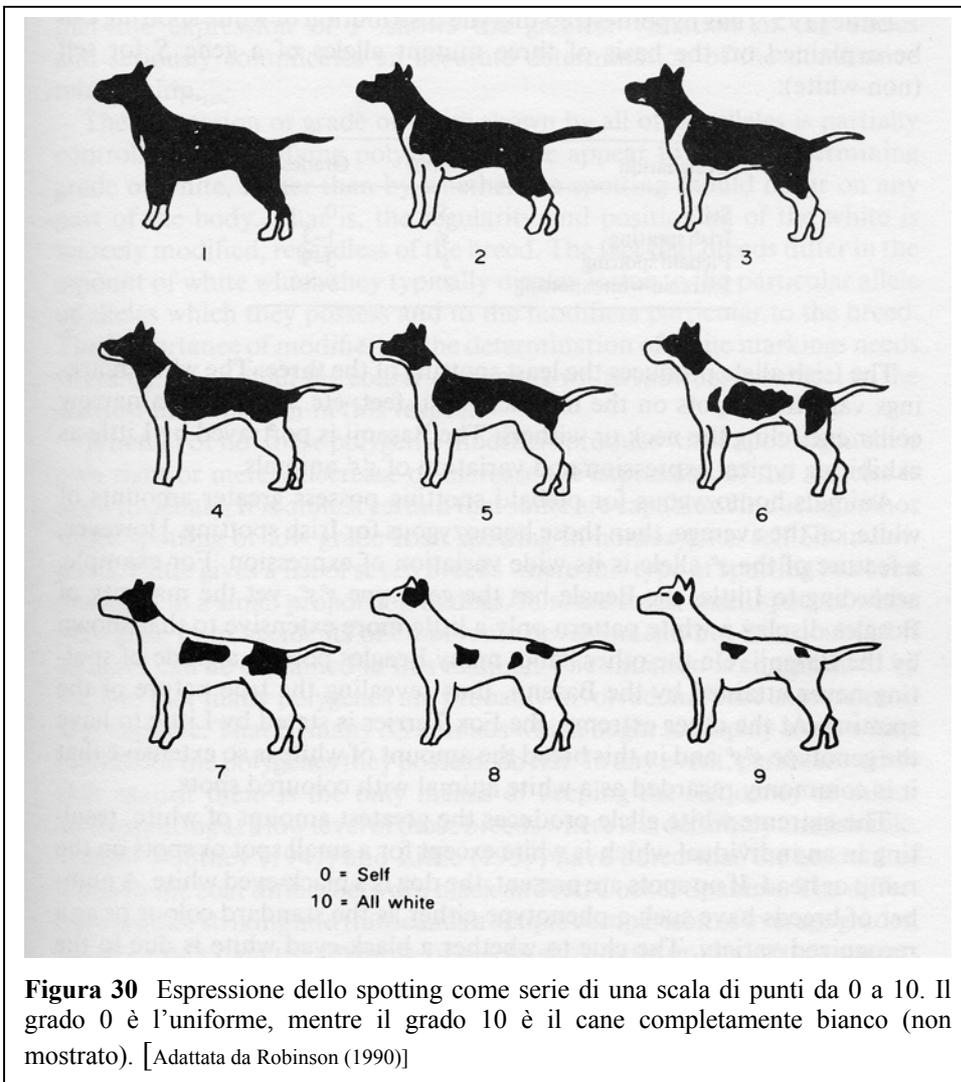
**Figura 29 Barbone**

[p.g. concessione di S.M. Schmutz]

Questo capita abbastanza frequentemente nel Levriero Afgano, nel Pechinese, nel Bearded Collie. In mancanza di una selezione specifica, è particolarmente raro osservare cani dal mantello grigio molto chiaro.

### Spotting, (S)

La serie ‘spotting’ (simbolo, S) è detta anche ‘bianco recessivo’ e produce i cani cosiddetti bicolori<sup>43</sup>, e in analogia con altre specie quello di ‘mantelli pezzati’<sup>44</sup>. Robinson (1990) mostra la scala dei mantelli riscontrabili nel cane in Figura 30.



**Figura 30** Espressione dello spotting come serie di una scala di punti da 0 a 10. Il grado 0 è l'uniforme, mentre il grado 10 è il cane completamente bianco (non mostrato). [Adattata da Robinson (1990)]

<sup>43</sup> In questa accezione, usata anche in mostre di bellezza di altre specie come nei gatti, uno dei due colori è costantemente il bianco mentre l'altro può essere sia il giallo che il nero.

<sup>44</sup> Inoltre, in cinofilia, per la serie è usato talvolta anche il termine anglofono 'piebaldismo'.

Attualmente non esistono test del DNA per i geni di questa serie e non è stato confermato nessun gene nel cane. Per le spiegazioni relative all'effetto della disposizione delle aree pigmentate rispetto a quelle bianche rimandiamo il lettore alla migrazione dei melanociti durante le prime fasi di sviluppo dell'embrione trattata nella sezione relativa al 'Il processo della Pigmentazione'. Abbiamo già detto che vari **fattori di crescita** (Nicholas F.W. 1996) influenzano (nelle varie specie di mammiferi) la *migrazione*, la *sopravvivenza*, la *proliferazione* e la *differenziazione* finale nei melanociti.

Spotting è anch'essa una serie piuttosto controversa, a partire dal numero degli alleli componenti della serie che non è esattamente definito, in quanto, analogamente a quanto riscontrato in altre specie come la bovina, si ha espressione variabile del carattere e verosimilmente, i geni modificatori appaiono avere un effetto molto grande. Certamente ci sono geni:

- per il colore uniforme,
- per un mantello pezzato bianco più regolare, e
- per un bianco di base molto esteso con alcune marche colorate.

Comunque, la variabilità entro ciascuno tipo non è chiara per una definizione del numero di alleli presenti a questo locus. In genere la dominanza è incompleta, con una maggiore quantità di pigmentazione (più-colore) dominante rispetto alla minore quantità di colore (meno-colore). Gli eterozigoti comunemente assomigliano all'omozigote più-pigmentato, ma con una maggiore quantità di bianco.

La serie viene descritta e presentata in accordo a Little (1957), Robinson (1990) e Bowling (2001) con 4 alleli,  $S$ ,  $s^i$ ,  $s^p$  e  $s^w$ .

Nella tabella seguente si riporta la scala relativa agli effetti dei 4 alleli secondo Robinson (1990).

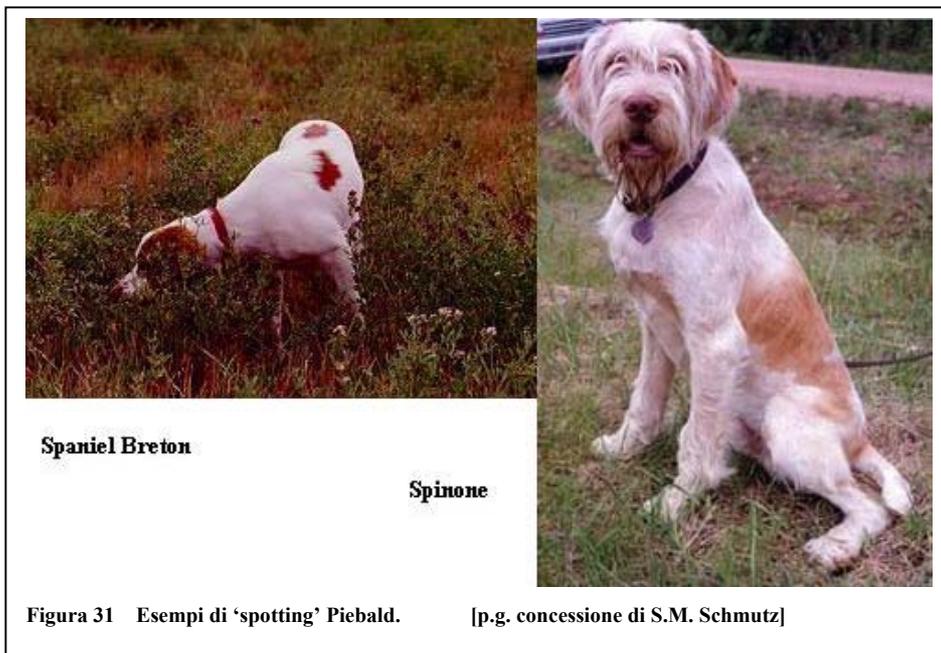
Designazione	Simbolo	Gradi
Uniforme (self)	$S$	0
Pezzatura irlandese	$s^i$	1-3
Pezzatura Piebald	$s^p$	3-9
Pezzatura bianco-estremo	$s^w$	9-10

-  $S$ , *colore uniforme*. Questo è il gene normale nelle razze senza marche bianche. Un cane  $SS$  può mancare completamente di bianco, ma può esprimere anche pochissime marche di bianco - dita del piede bianche, bianco sulla punta della coda, o una stella o riga sul torace. Le associazioni delle razze  $SS$ , generalmente considerano difetto queste marche.

-  $s^i$ , *pezzato irlandese*. Il pezzato irlandese è confinato generalmente al collo, torace, parte inferiore del corpo, gambe e punta della coda. Il bianco non oltrepassa la schiena tra le anche e la coda, sebbene possa apparire sulla nuca. Le razze con le "marche tipiche del *Collie*" (collare) che lo trasmettono costantemente, ('*breed true*'), sono generalmente omozigoti,  $s^i s^i$ . Esempi di pezzatura irlandese sono i due cuccioli fulvi di Figura 27 e sono tipiche quelle presenti nel Border Collie, Collie

Ruogh e Smooth, e Basenji, più estese nel Cane di S. Bernardo, e meno nei Bovari Svizzeri. Presente anche nel Boston terrier e Boxer e molte razze di segugi. Riportiamo comunque che alcuni studiosi sono convinti che non sia lo stesso gene a causare questa pezzatura nelle diverse razze.

-  $s^p$ , *piebald*. Questo è un gene più difficile da identificare. Certamente alcune razze, (vedi Cocker bicolori), sembrano trasmettere costantemente (il termine usato dagli anglosassoni è *'breed true'* quando il riproduttore è un omozigote) il gene *'piebald'*. Incroci di bicolori e uniforme nei Cocker, comunque, spesso presentano marche bianche minori. *Piebald* e *irlandese* sembrano sovrapporsi nel fenotipo in una direzione, mentre *piebald* e *bianco estremo* si sovrappongono in direzione opposta. In genere, sembra che un *piebald* abbia più del 50% di bianco, bianco che spesso attraversa la schiena, e il disegno dà l'impressione di grandi



macchie colorate, spesso disposte casualmente, su un fondo bianco. Esempi di mantelli piebald sono riportati in Figura 31.

-  $s^w$ , *spotting bianco estremo*. Lo spotting bianco estremo<sup>45</sup> varia dai bianchi a testa-colorata (Collie, Cane da Pastore Shetland) che possono avere anche poche macchie colorate sul corpo, particolarmente vicino alla coda, fino a cani con colore confinato all'area intorno all'orecchio o all'occhio (Sealyham, Bull Terrier Bianco, Cane da Montagna dei Pirenei) ad alcune bianche pure (Dalmata ideale). Esiste una certa evidenza aneddotica che cani  $s^w s^w$  senza colore o con colore vicino all'orecchio hanno una probabilità di sordità più alta che cani con colore sulle orecchie, ma questo varia con la razza e non è conosciuto se potrebbe essere implicato un allele ulteriore della serie *S*. Nei Boxer alcuni bianchi sono prodotti da genitori con marche pigmentate. Little pensava che il Boxer manca del gene  $s^i$ , ed il desiderato tipo

<sup>45</sup> Il simbolo *w* sta per 'white'.

pezzato irlandese nelle mostre canine sarebbe prodotto da eterozigotità per  $S$  e  $s^w$ . Poiché il Boxer Club è fermamente contrario a qualsiasi riproduzione di bianchi, anche se in prova di riproduzione, questa ipotesi non è stata confermata.

Tutti i geni del pezzato sono assunti essere influenzati dall'azione di modificatori, distinguendo modificatori cosiddetti 'plus' (+), generalmente intesi come atti a far aumentare la quantità di pigmento (e conseguente diminuzione del bianco) dai modificatori 'minus'(-), assunti come atti a far diminuire la quantità di pigmento (e aumento del bianco). Il *merle* sembra agire come un modificatore 'minus' (-), in aggiunta ai suoi effetti sul colore del mantello.

Non è chiaro quale sia l'effetto preciso che la serie  $S$  esercita sulla pigmentazione della testa. I Cani da Pastore Shetland con mantello bianco a testa-colorata, p. e. ( $s^w s^w$ ), possono avere testa completamente colorata – anche senza una stella sulla fronte o con il naso depigmentato. D'altra parte, cani marcati abbastanza estesamente sul corpo possono apparire con metà testa bianca o con tutta la testa bianca. Secondo Bowling (2001), esiste probabilmente almeno un altro gene della serie che influenza le marche del capo. È possibile che i modificatori '+' ed i '-' influenzino le marche della testa e del corpo simultaneamente. Un esempio di  $s^w$  potrebbe essere quello fornito dallo Spaniel Papillon di Figura 32.



Figura 32 Papillon

[p.g. concessione di S.M.Schmutz]

### Ticking, ( $T$ )

Alcuni cani sviluppano piccole macchie di colore 'ticks' in aree bianche lasciate tali dai geni nella serie  $S$ . Il *ticking* più chiaro e ovvio è osservato nei *Dalmata*, dove geni modificatori addizionali ( $f$ ) hanno allargato e arrotondato le macchie. Un gran numero di razze che presentano *piebaldismo irlandese*, ( $s^i$ ), *piebald*, ( $s^p$ ), e *piebald bianco estremo*, ( $s^w$ ), hanno anche *ticking* variabile, sebbene spesso non tanto ovvio quanto il Dalmata. Il colore del 'ticking' sembra essere il colore che il mantello avrebbe nell'area se i geni del pezzato bianco ( $S$ ) non fossero presenti. Un *zibellino-ticked* 'sable-ticked',  $\alpha^y \alpha^y TT$  o  $\alpha^y \alpha^y Tt$ , non può avere *ticking* ovvio (ben visibile), perchè non c'è molto contrasto tra il giallo ed il bianco. Un esame accurato, comunque, spesso mostrerà aree di focature sulle gambe. Il *ticking* su un cane a pelo lungo è difficile da discernere. Esempi di *ticking* e/o 'roan' sono riportati in Figura 33; è apprezzabile la quota di variazione pressochè continua espressa dalla famiglia. Tutti i soggetti presentano poche grandi macchie nere ma alcuni sono più scuri di altri. La madre, in alto a destra, è leggermente più scura rispetto al padre, (sulla sinistra). Sarebbe difficile classificare questi soggetti in due sole categorie. Gli otto figli, che da sinistra a destra si mostrano sempre più scuri (pigmentati), lo devono ad una maggiore quantità di *ticking* o di 'roan' o ad entrambi? Questa distribuzione

(continua) porterebbe a far pensare ad una ereditarietà non dovuta ad un gene singolo. L'autrice conclude che comunque, è verosimile che la presenza o l'assenza



Figura 33 Famiglia di Grande Munsterlander [p.g.Concessione di S.M.Schmutz (2005)]

del ticking possa essere causata dal meccanismo supposto, e questi cani dovrebbero avere tutti quanti lo stesso allele per il ticking.

La relazione di dominanza comunemente assegnata è che  $T$  (ticking) è dominante su  $t$  (mancanza di ticking). La mancanza di ticking, nelle razze che comunemente la presentano come il Grande Munsterlander è detta 'Plating', perché i soggetti presentano larghe macchie 'plates' di colore, ma con pochissimo ticking. Schmutz (2005), riporta che un effetto collaterale del genotipo recessivo 'plating' è che i polpastrelli presentano aree rosa nell'adulto.

Bowling (2001) ipotizza una dominanza incompleta di  $T$ . Nei Border Collies, per esempio, un colore chiamato chiazza-blu (*blue mottle*) è di fatto un *piebald* con un intenso *ticking*.

Little (1957) afferma che il ticking non è presente alla nascita ma sviluppa durante le prime settimane di vita, o dopo la prima muta (Robinson R. 1990).

Il ticking è detto 'belton' in alcune razze da caccia inglesi come il Setter.

Il ticking è anche molto influenzato dai geni che modificano la grandezza, la forma e la densità delle marche ticks. Di fatto il roano<sup>46</sup>, che può sviluppare dalla crescita graduale di peli pigmentati in aree bianche del mantello, potrebbe essere semplicemente una forma di ticking. Soggetti 'ticked' presentano normalmente aree 'roanate'. Il gene per il ticking non è stato ancora identificato nel cane.

<sup>46</sup> Mantello con preponderanza di peli bianchi, rispetto ai pigmentati.

Esso non interferisce con i geni del colore. I ‘nero-focati ticked’ sono  $a^l a^l B\_D\_E\_s^p T\_$  ed hanno ticking nero sulla schiena e ticking focato sullo stomaco (Robinson R. 1990).

Il ticking è comune nei pointers, setters, spaniels, gasconi e griffoni e in generale in tutte le razze con spotting.

Il gene  $T$  è responsabile di una retromutazione che provoca comparsa del pigmento su zone apigmentate (bianche), sotto forma di punteggiature o macchioline di dimensione variabile (Ferretti D. 2001).

### **Flecking, ( $F$ )**

Il mantello caratteristico del Dalmata, composto da macchie pigmentate ben delimitate era stato attribuito in passato ad un gene particolare, ma Little (1957) ha mostrato che esso è una modificazione dell’ordinario ticking. Il genotipo di base è  $s^w s^w TT$ . Cioè, il mantello è in maggioranza o completamente bianco perché dovuto al gene  $s^w$  e coperto liberamente da macchioline colorate ‘spots’ dovute a  $T$ . Comunque, le ‘spots’ sono uniformi ‘solid’ nel disegno Dalmata e non presentano peli bianchi al loro interno. Little fece rimarcare che gli incroci di Dalmata x cani con pezzatura bianca risultano in un ritorno ‘reversion’ al tipo di spotting irish. La situazione si sbloccò quando (Schaible R.H. 1976, 1981) scoprì la presenza di un gene nel Dalmata che preveniva (impediva) la formazione di peli bianchi all’interno delle macchie. Il gene è ereditato come recessivo al ‘flecking’. Indicando con  $F$ , (flecking) il gene per la presenza di peli bianchi all’interno delle macchie colorate, ed  $f$  il gene per la presenza di macchie uniformi. Il genotipo completo per il disegno Dalmata, quindi, è  $ff s^w s^w TT$ . Il gene  $f$  non sembra avere effetti di qualsiasi tipo sui fenotipi differenti da quelli che contengono  $T$  in combinazione con uno della serie spotting. Quanto sopra è condiviso anche da (Robinson R. 1990) e (Sponenberg D.P. and Rothschild M.F. 2001). Un esempio di Dalmata è riportato in Figura 34.



**Figura 34 Dalmata**

### White, (*W*)

Robinson (1990) riporta un mantello completamente bianco con occhi e tartufo scuri scuri, e una pigmentazione più o meno accentuata delle aree esposte della cute descritta da Carver (1984) in una varietà di Pastore Tedesco, (Figura 35), in cui il gene si comporta come recessivo, ed è simboleggiato con *w*.

In contrasto, Iljin (1932) [citato da Robinson (1990)] afferma che un mantello bianco dominante di una varietà del Cane da Pastore Russo e del Siberiano è dovuto ad un gene *W*.



Figura 35 Pastore Tedesco Bianco

### Roan, (*R*)

Bowling A.S. (2001) segnala la possibilità che questa possa o non essere una vera serie. Entrambi Little e Searle ipotizzano che ‘roano’ potrebbe essere semplicemente un ‘*ticking*’ molto raffinato, con peli scuri che crescono in un’area inizialmente bianca del mantello. Un secondo tipo di roano, nel quale i peli bianchi sviluppano in un mantello inizialmente scuro<sup>47</sup>, potrebbe essere dovuto al grigio o potrebbe essere un tipo di roanatura differente dallo sviluppo progressivo dei peli scuri in un’area chiara. In qualsiasi caso, il roano (*R*) appare essere dominante sul non-roano (*rr*). Non è chiaro se questa sia dominanza completa o dominanza incompleta.

L’autrice conclude decidendo di trattare il mantello roano come fosse dovuto al locus per il ‘*ticking*’, cioè, in pratica negando la presenza di un locus *R*.

Ricordiamo al lettore che abbiamo già trattato del mantello roano anche nella sezione relativa al gene *Ingrigimento progressivo G*, onde ribadire ancora una volta, che siamo ben lungi dall’essere arrivati a conclusioni unanimemente concordate e ci attende ancora un lungo lavoro di ricerca.

### Intenso, (*Int*)

Questo è un locus che influenza l’intensità della pigmentazione delle aree feomelaniniche, lasciando inalterate quelle eumelaniniche (Sponenberg D.P. and Rothschild M.F. 2001). L’allele dominante è il *crema* (simbolo, *Int<sup>c</sup>*), che riduce l’intensità delle feomelanine a crema. Un allele intermedio, *fulvo* (*Int<sup>f</sup>*), riduce a fulvo, e l’allele recessivo, *tan* (*Int<sup>t</sup>*), non produce riduzione della feomenanina.

<sup>47</sup> ndA. vedi *ingrigimento progressivo*.

Questa è una fonte di variazione comune nel Cane da Pastore Tedesco. Esso differisce da molti altri loci dei colori del mantello nel cane che diluiscono la pigmentazione e nei quali i mantelli più chiari sono causati dagli alleli più dominanti della serie.

## Il Mantello Bianco

Nel cane il mantello bianco può essere una caratteristica razziale (Akbash, Bichon, Bolognese, Maltese, Cane da Pastore Maremmano-Abruzzese, Cane da Pastore di Tatra, Dogo, Komondor, Kuvasz, Samoiedo, Volpino Italiano, West Highland White terrier), o può comparire in alcune varietà accettate o meno dalle associazioni di razza (Barbone, Boxer, Borzoi, Bull Terrier, Bulldog, Pastore Tedesco Bianco).

I mantelli bianchi possono essere dovuti a ‘meccanismi’ genetici singoli come *spotting*, *merle*, *white*, *albinismo*, ed alla loro combinazione per dare meccanismi genetici multipli che sono stati usati nella loro formazione in diverse razze.

I soggetti di alcune razze sono bianchi dovuti alla combinazione di alleli della serie *spotting* e colori di fondo relativamente chiari, come nel Cane da Montagna dei Pirenei, nel Borzoi e nel Sealyham Terrier. In queste razze è possibile osservare cuccioli che mostrano macchie di colore (limone o crema chiaro) sulla testa<sup>48</sup>, che poi schiariscono con l’età. In generale, il risultato è un mantello bianco con naso, labbra ed occhi scuri. Le razze che sono bianche per l’azione del locus *spotting*, quando incrociate con razze a mantello uniforme generalmente producono cuccioli *pezzati*.

Un altro meccanismo di produzione del bianco è quello dovuto al gene cincilla  $c^{ch}$  della serie albino che rimuove la pigmentazione dal mantello ma non dagli occhi; ipotizzato, p.e., nel Samoiedo.

Ovviamente, tutti i meccanismi (geni mutanti) che rimuovono (diluiscono o ne impediscono la formazione) i due pigmenti (eumelanine e feomelanine), sia singolarmente che in combinazione, sono teoricamente capaci di produrre mantelli bianchi. Due di questi sono  $A^y$  e  $e$ , che in combinazione con  $c^{ch}$  (che rimuove il pigmento giallo) possono raggiungere il risultato.

Little (1957), considerava il West Highland White Terrier come un esempio di combinazione tra  $A^y$  e  $c^{ch}$  con un genotipo  $A^y c^{ch} c^{ch}$  e motivava questo con il fatto che essendo il gene  $c^{ch}$  incapace di rimuovere tutto il giallo, in effetti i soggetti di questa razza mostrano sfumature giallastre o crema, quando non selezionati intensamente.

Un altro meccanismo di produzione del bianco è quello dovuto all’omozigosi del gene *merle* ( $MM$ ), detto anche bianco dominante, ma in questo caso abbiamo già detto dei difetti comunemente associati all’occhio e all’udito.

Ancora, il gene recessivo *white* allo stato omozigote,  $ww$ , anche se reputato raro nelle razze canine, è già stato presentato come causa di mantello bianco (Pastore

<sup>48</sup> E in altre regioni interessate alla pigmentazione con l’allele *spotting* bianco estremo,  $s^w$ .

Tedesco Bianco), mentre, al contrario, Iljin (1932) lo riportava come dominante per altre due razze (Cane da Pastore Russo e Siberiano).

Ancora, ricordiamo il mantello bianco albino propriamente detto dato dall'omozigosi dell'allele  $c$ , della serie omonima, anch'esso reputato raro, (Dobermann e Pechinese).

Per concludere, da non dimenticare l'azione e l'interazione di altri alleli di serie quali *Diluizione*, *Ingrigimento progressivo* e *Slate-grey* che contribuiscono normalmente a dare mantelli chiari e che, verosimilmente, possono essere presenti in vari mantelli bianchi.

## Struttura del Mantello

Le caratteristiche strutturali del mantello comprendenti la lunghezza del pelo e la sua tessitura sono influenzate da diversi loci nel cane.

### Lunghezza del Pelo, ( $L$ )

In generale il pelo lungo, (simbolo,  $l$ ) è recessivo al pelo corto, ( $L$ ), sebbene la lunghezza sia variabile e dipenda da modificazioni dovute ad altri geni. In effetti troviamo razze a pelo corto, semilungo e lungo (Solaro 1957). Inoltre la lunghezza del pelo varia in funzione della sede corporea di sviluppo; così, potremo avere:

- pelo disposto uniformemente su tutto il corpo,
- pelo disposto uniformemente su tutto il corpo e più corto sulla testa, orecchie sul margine anteriore e facce laterali degli arti anteriori e sul margine anteriore degli arti posteriori e piedi,
- pelo che può formare frangie alle orecchie ed al collo 'collare', e sulla parte volare degli arti e sotto la coda, ed assume denominazioni varie tipo 'pantaloni', oppure 'piumaggio' dall'inglese 'feathering'.

In Figura 36 è mostrato un Volpino, nello standard del quale il pelo è richiesto lunghissimo, diritto (tessitura vitrea) e che presenta frangie sui margini degli arti posteriori.

Riguardo al 'feathering', Robinson riporta che queste frangie di pelo lungo possono variare ampiamente. Incroci tra Irish Water Spaniel (pelo lungo ma poche frangie alla coda) e Cocker Spaniel o Setter Inglese (razze a pelo lungo ma con ampie frange alla coda) producono cuccioli a pelo lungo con coda frangiata. Questi risultati

indicano dominanza delle frangie alla coda, ma sono inadeguati per mostrare se la presenza o l'assenza delle frangie alla coda sia dovuta ad un singolo gene o se essa sia dovuta ad eredità poligenica del pelo lungo. L'autore conclude che quest'ultima potrebbe essere una ipotesi valida, ed il carattere potrebbe essere citato ad esempio di come l'espressione del gene per il pelo lungo possa essere modificata da altri geni.



**Figura 36** Volpino

### Nudo, (*Hr*)

L'assenza di pelo (simbolo, *Hr*, 'hairless') è dovuta ad un gene dominante che è letale allo stato omozigote, provocando morte dell'embrione in utero. Gli eterozigoti sono privi di pelo su tutto il corpo ad eccezione di pochi peli sulla testa 'cresta' e sugli arti; caratteristico nel Cane Nudo Messicano (o Xoloitzcuintle)<sup>49</sup>, nel Cane Nudo Peruviano e nel Cane Cinese Crestato 'Chinese Crested Dog'. Nello Xolo i peli sulla testa possono essere molto pochi. L'allele recessivo per la presenza del pelo ha simbolo *hr*. Nell'eterozigote sono tipiche alcune anomalie dentarie. In Figura 37 è riportato un Cane Cinese Crestato.



**Figura 37** Chinese Crested Dog

### Nudo Americano, (*Ha*)

Un altro gene per l'assenza del pelo è stato trovato in alcune razze (Terrier Nudo Americano) in America; con ereditarietà di tipo recessivo ed è stato simboleggiato con *ha*. Il gene selvatico normale è *Ha*.

Si differenzia inoltre, dal precedente perché capace di dare una assenza totale del pelo e per non essere associato a anomalie dentarie (Sponenberg D.P. and Rothschild M.F. 2001).

In Figura 38 abbiamo riportato un Terrier Nudo Americano.



**Figura 38** Terrier Nudo Americano

### Pelo Duro, - *Wire*, (*Wh*)

Il pelo duro<sup>50</sup> dell'Airedale, Fox Terrier, Bassotto, Griffone Belga, Pointer, Pointer Tedesco a pelo duro, è dovuto ad un gene dominante (simbolo, *Wh*) sul pelo normale liscio. Tra le razze citate ve ne sono a pelo semilungo ed a pelo corto riguardo alla lunghezza del pelo, ed a pelo diritto e ritorto riguardo alla direzione. Nel Bearded Collie il tipico mantello è dato dalla combinazione di pelo duro e pelo lungo.

<sup>49</sup> Il Cane Nudo Messicano e il Cane crestato Cinese presentano anche varietà con pelo e una varietà completamente nuda che sono accettate o respinte dalla varie associazioni di razza.

<sup>50</sup> Il termine inglese 'wire' sta per 'filo di ferro', riferito alla durezza che questo pelo assume in alcune razze come il Fox Terrier. Un termine comunemente usato nella nostra lingua per i peli corti e duri è 'vitreo'.

L'ipotesi che, riguardo alla durezza del pelo esista un solo allele mutante, per tutte le razze, è dettata da un principio di economia nelle ipotesi, che dice che la più semplice è la migliore, ma l'ipotesi che ne esista più di uno è un'ipotesi di lavoro da considerare (Robinson R. 1990). La prima è sostenuta dall'idea che *Wh* possa tendere ad inibire la crescita del pelo, così che il genotipo *llWh\_* ha un mantello più lungo rispetto a quello di un genotipo *LLWh\_*, ma non così lungo come un genotipo *llwhwh*.

### Pelo Ricciuto crespo - Kinky, (*K*)

Il pelo ricciuto del Cane da Acqua Irlandese 'Irish Water Spaniel', è ascrivito ad un gene recessivo (simbolo, *k*)<sup>51</sup> rispetto al quello normale diritto (*K*) (Robinson R. 1990; Whitney 1947).

In Figura 39 è mostrato un Cane da Acqua Irlandese, nel quale il mantello è formato da un ammasso di riccioli, lunghi e molto fitti. La razza presenta coda che ad eccezione dei primi 10 cm, presenta peli diritti o ne è priva.



Figura 39 Irish Water Sp.

### Pelo Ricciuto corto – Curly (*Cu*)

Il mantello tipico del Curly Coated Retriever è dominante (simbolo, *Cu*) rispetto a quello liscio normale e ciò fu stabilito in seguito ad accoppiamenti di un soggetto della razza suddetta con un Pointer che produsse cuccioli ricciuti 'curly' (Robinson R. 1990; Sponenberg D.P. and Rothschild M.F. 2001; Whitney 1947).

Il pelo è composto da una massa di ricci piccoli e crespi, non presenti sulla testa. La lunghezza dei riccioli è minore di quelli presenti nell'Irish Water Spaniel.

Riguardo alla dominanza del gene, ci lascia perplessi il fatto che l'origine della razza viene descritta in letteratura come proveniente dall'incrocio tra Irish Water Spaniel con altre razze (alcuni indicano l'altra razza come il Cane di Terranova). Verosimilmente, questa ascendenza è errata, perché nell'Irish il gene è dato come recessivo e poi anche per il fatto che entrambe le razze parentali hanno pelo lungo mentre nel Curly questo è abbastanza corto.

Il mantello ricciuto del Barbone<sup>52</sup> è dominante.



Figura 40 Curly Coated Retriever

<sup>51</sup> Tenere presente che il simbolo *k*, recentemente è stato usato per il nero dominante.

<sup>52</sup> Esistono due varietà: Barbone a pelo ricciuto e Barbone a pelo cordato.

In Figura 40 è riportato un soggetto di razza Curly Coated Retriever.

### **Pelo Ondulato – Wavy, (*Wa*)**

Il pelo presenta nella sua lunghezza delle curve in senso alternativamente opposto. Si trova nel Bolognese (Figura 23), nel Teneriffe<sup>53</sup>, nelle orecchie dei Setter ed in molte varietà di Spaniel ed Epaneul.

Il pelo ondulato è recessivo (simbolo, *wa*) rispetto al pelo liscio, (*Wa*); come osservato in seguito ad accoppiamenti di Cocher Spaniel con soggetti di razze a pelo liscio (Whitney 1947).

Generalmente il pelo ondulato è più fine del pelo liscio e trova la sua massima espressione nelle razze a pelo lungo.

### **Pelo Ondulato Ripple, (*Rp*)**

Un tipo particolare di increspatura del pelo che è presente alla nascita e scompare dopo i 7 giorni di età, fu descritta da Withney (1947) nel BloodHound insieme ad altre anomalie della cute e riportata da (Robinson R. 1990; Sponenberg D.P. and Rothschild M.F. 2001).

Le ondulazioni sono regolari e sono presenti dal collo fino agli arti posteriori, divenendo sempre meno marcate in senso antero-posteriore.

Dopo i 7 giorni dalla nascita, le ondulazioni scompaiono ed il mantello è normale.

Il pelo ondulato ripple (simbolo, *rp*) è recessivo rispetto al pelo normale (simbolo, *Rp*).

### **Pelo a Spirale, Whorls (*Wo*)**

Robinson (1990) riporta un lavoro di Pullig (1950) in cui l'autore descrive un tipo di pelo arricciato a formare spirali presente in un ceppo di Cocker Spaniel. Queste spirali erano presenti principalmente sulle spalle o sui fianchi, ma alcuni soggetti ne presentavano soltanto una; oppure le spirali potevano essere situate sulla testa o sul collo. La condizione era trasmessa come recessiva (simbolo, *wo*) rispetto al pelo normale (simbolo, *Wo*).

### **Cresta Reversa, (*Ds*)**

Il Rhodesian Ridgeback prende il suo nome dalla caratteristica 'cresta reversa', formata dalla direzione inversa dei peli della spina dorsale. La cresta deve essere chiaramente definita, simmetrica e tende ad appiattirsi verso la coda. L'eredità della

---

<sup>53</sup> Altro nome del Bichon Frisé.

‘cresta reversa’ (simbolo, *ds*) è recessiva, rispetto alla condizione normale (*Ds*) (Robinson R. 1990).

## Considerazioni finali

I caratteri relativi ai mantelli: colore, lunghezza, direzione e tessitura esprimono una ampia variazione nel cane, sia quando presi singolarmente che in associazione ed ancora molto deve essere fatto per chiarire tante questioni.

Riguardo alla lunghezza del pelo ed al colore del mantello, p.e., è già stato osservato (Robinson R. 1990; Whitney 1947), che nei soggetti a pelo lungo e pezzati la crescita del pelo può essere differente tra le aree pigmentate e

quelle bianche. In queste ultime la crescita è inferiore. Inoltre, nelle aree eumelaniniche la crescita dura più a lungo che nelle feomelaniniche. Ancora, i peli bianchi e gialli sono generalmente di diametro inferiore rispetto a quelli neri (Robinson R. 1990).

Relativamente alla direzione del pelo si potrebbe notare che le differenze riportate non coprono tutta la gamma osservata, infatti il pelo ritorto del Fox Terrier a Pelo Ruvido rispetto a quello del Fox Terrier a Pelo Liscio che si presenta sempre a tessitura ‘vitrea’ (Figura 41), non è stato ascritto ad un allele specifico e questo ci lascia alquanto perplessi, perché la differenza non può essere dovuta solo al gene per la lunghezza, (che è di poco diversa).

Così come sorgono perplessità legittime quando andiamo a considerare la diversità di tessitura del pelo della parte anteriore del tronco del nostro Bergamasco, che ‘deve essere di tipo caprino’, mentre quello della parte posteriore ‘deve essere di tipo ovino’, come recita lo standard della razza (Figura 42). A cosa è dovuta la differenza? Qual’è il meccanismo che la determina? È lo stesso che ha a che fare con il fatto che alcune razze presentano mantelli senza sottopelo, o con un unico tipo di pelo (come il Cane da Acqua Portoghese, il Bolognese, il Piccolo Levriere Italiano, ecc..), o no?



Ancora, riguardo ai mantelli a pelo lungo con bioccoli che si attorcigliano a dare i mantelli cosiddetti ‘cordati’ caratteristici di diverse razze [Barbone, Bergamasco, Puli, Komondor (Figura 43)], viene da chiedersi se sono dovuti allo stesso gene (*I*) o se entrano in gioco altri alleli dello stesso locus o di loci diversi?



Figura 43 Komondor

Altra domanda sulla tessitura dei mantelli: nelle razze che presentano un solo tipo di pelo, non si ha la normale differenziazione tra follicoli primari (che generano i peli di copertura) e follicoli secondari (che danno origine al sottopelo)? Quali sono i meccanismi genetici coinvolti?

Concludiamo con qualche domanda che interessa una bellissima razza da guardia e difesa. Lo Schnauzer presenta due mantelli<sup>54</sup>: uno nero uniforme e l’altro di un grigio caratteristico, detto ‘pepe e sale’ e del quale riguardo al meccanismo genetico che lo determina non abbiamo trovato cenno nella letteratura consultata. A quale gene è dovuto? Al ‘saddle’ *a<sup>sa</sup>*, ipotizzato ‘temporaneamente’ da Robinson? Oppure, ad un gene dell’ingrigimento ‘stazionario’ ipotizzato sempre dallo stesso Robinson a proposito del gene dell’ingrigimento progressivo *G*, ma non più citato? Oppure, ad un gene che dà anch’esso il mantello ‘pepe e sale’ nello Scottish Terrier?

A questo punto, ci piace concludere col pensiero di un notevole studioso riguardo a ‘La scienza e il dubbio’:

*‘..La scienza può essere definita come un sistema autocorrettivo, cioè, **‘la scienza invita al dubbio’**. Essa può svilupparsi e progredire non solo perché è **frammentaria**, ma anche perché nessuna sua proposizione è in se stessa assolutamente certa e così il processo di correzione può operare quando si trovano prove più adeguate. Ma bisogna notare che il **‘dubbio’** e la **‘correzione’** sono sempre in accordo con i canoni del metodo scientifico così che questa ultima costituisce il legame di continuità. In molti casi le idee che caratterizzano nuove teorie non nascono da colpi di genio, ma bensì da un’attenta riflessione su vecchie teorie e da una serie di tentativi diretti a correggerle.’*

**Silvio Vianelli**

<sup>54</sup> Esiste un terzo mantello nello Schnauzer nano; il nero-argento, dal quale si hanno i ‘baffo d’acciaio’.

## Terminologia dei mantelli

**Anuro** cane con coda tagliata molto corta, oppure nato senza coda

**Arlecchino (Harlequin)** un disegno di colore del mantello di macchie sfrangiate nere su un sfondo bianco caratteristico nel Grande Danese ( o Alano)

**Barba** nome dato al pelo lungo intorno alla mascella ed alla mandibola

**Belton** un nome per il ticking nel Setter Inglese bianco e nero, che all'occhio assume sfumature blu

**Bianco dominante** altro nome dell'omozigote merle (*MM*) o di uno dei geni *W* riportati in letteratura

**Bicolore** un cane che presenta due colori; uno dei quali è costantemente il bianco e l'altro è variabile (nero o marrone)

**Blenheim** un nome per il colore del mantello rosso con marche bianco nello Spaniel Cavalier King Charles

**Blu** un colore del mantello che è tipicamente un grigio uniforme (notare che un Blu Belton è comunque un cane nero-ticked/roano)

**Blu merle** pelo marmorizzato blu, oppure con macchie blu su fondo più chiaro, oppure con macchie blu e macchie più scure

**Brindle** (Tigrato) un disegno di strisce alternantesi di pigmentazione di eumelanina e feomelanina, cioè, giallo e nero, rosso e nero, crema e grigio, ecc..

**Brizzolato** termine talvolta usato per descrivere un colore grigio-blu

**Caduta** termine usato per descrivere un caratteristico pelo molto abbondante che scende dal cranio a ricoprire anche tutto il muso

**Cioccolato** un colore del mantello che è tipicamente marrone (*brown*), usuale in razze come il Labrador Retriever

**Collare** pelo lungo presente su sottocollo e petto

**Coulotte** frangie di pelo molto abbondanti sul posteriore delle cosce

**Cresta** pelo che si drizza sul collo e sul dorso ad indicare atteggiamento di aggressione, ma usato anche per il nome di alcune razze (Cane Crestato Cinese)

**Diluizione** un effetto su un colore del mantello che gli fa assumere una gradazione più pallida (chiara) tipo blu (per il nero) o crema (per il rosso)

**Disegno** indica la distribuzione dei colori sul corpo dell'animale; possono aversi soggetti uniformi (*self*) o con macchie più o meno grandi (*spotted*, *ticked*), con due o tre colori, (*merle*, *tweed*, *arlecchino*) o la presenza di strisce (*brindle*), ecc..

**Eumelanina** un pigmento della melanina che causa alcune gradazioni di colore del mantello nero o marrone cioccolato (o fegato)

**Fegato** un colore del mantello che è tipicamente marrone (o cioccolato), quindi eumelaninico, ma è usato, di quando in quando, per descrivere una sfumatura di arancio o pigmentazione feomelaninica (e quindi, in questo caso, può dar luogo a dubbi; è eumelanina o feomelanina?)

**Fiamma** Macchia bianca che va dal cranio al muso

**Frangiatura** pelo molto lungo su orecchi, parti volari degli arti e coda

**Fulvo** una gradazione di colore della feomelanina, (oro carico), più chiara del rosso e più intensa del crema

**Gualdrappa** grande macchia di colore nero (scuro) sul dorso e sui fianchi (detta anche sella)

**Irish Spotting** un disegno di marche bianche che include le parti inferiori bianche, una fiamma bianca sulla faccia e di solito un collare bianco

**Macchiettatura** mantello con macchie di colore diverso da quello di fondo (detto anche 'ticking')

**Maschera** un disegno nella quale il muso (e, alcune volte, anche più estesamente, fino alle orecchie) è pigmentato da eumelanina, ed ha come conseguenza una faccia nera o marrone

**Merle** un disegno che ricorda un tipo di marmo. Merle è il nome dato ad una certa mescolanza, ma più spesso ad una combinazione di macchie eterogenee 'patchwork' di aree scure e aree più chiare blu-ardesia, nelle quali il pigmento della eumelanina si presenta diluito

**Feomelanina** un pigmento della melanina che causa alcune sfumature di rosso, arancio, oro o giallo

**Pelo di Copertura** (o **Pelo di protezione**) pelo esterno che ricopre il corpo, solitamente più diritto e duro del sottopelo

**Pelo Eretto** pelo di copertura lungo, tenuto sollevato e diritto dal sottopelo estremamente abbondante, come nello Spitz Tedesco Gigante

**Pelo Ruvido** pelo duro al tatto

**Pepe e Sale** un colore grigio caratteristico del mantello dello Schnauzer

**Piumaggio** 'feathering' peli soffici della coda ed altre parti del corpo

**Piebald Spotting** mantello con macchie più o meno casuali di colore su fondo bianco

**Rosso** un colore del mantello che è tipicamente il risultato di pigmentazione della feomelanina, comunque in alcune razze, come il Doberman Pinscher, il brown è chiamato rosso e ciò può ingenerare confusione in quanto il brown è il colore assunto dalla eumelanina quando al locus *B* si ha un genotipo *bb*.

**Roano** un disegno di peli bianchi e colorati mescolati su alcune parti del corpo

coda folta e cespugliosa

**Tartufo da Farfalla** naso di due colori

**Tigrato** (vedi Brindle)

**Ticked** un disegno di molte piccole macchie pigmentate su un fondo bianco o roano

**Tricolore** una combinazione di alcune sfumature di nero o marrone, alcune sfumature di rosso spesso chiamate 'focato' ed alcune bianco. Perciò entrambe le pigmentazioni eumelanina e feomelanina sono presenti sullo stesso cane.

**Tweed** Particolare mantello che si diversifica dal merle perchè nel mantello tweed le 'patchwork' merle presentano le aree bluastre di intensità differenti .

**Zibellino** (Sable) mantello composto da peli con base chiara (feomelanina) e punta scura (eumelanina)

## Bibliografia

- Beermann F., Rossier A. and Guyonneau L., 2003 *Inactivation of the mouse DCT gene*. Pigment Cell Res. **16**: 577-578.
- Berryere T.G., Kerns J.A., Barsh G.S. and Schmutz S.M., 2005 *Association of an Agouti allele with fawn or sable coat color in domestic dogs*. Mammalian Genome.
- Boissy R.E., and Nordlund J.J., 1997 *Molecular basis of congenital hypopigmentary disorders in humans: a review*. Pigment Cell Res. **10**: 12-24.
- Bowling A.S., 2001 Canine Color Genetics, pp. <http://bowlingsite.mcf.com/Genetics/ColorGen.html>.
- Bowling A.T., and Ruvinsky A., 2000 *The Genetic of the Horse*. CABI Publishing.
- Carver E.A., 1984 *Coat colour genetics of the German Sheperd dog*. J. Hered. **75**: 247-252.
- Ferretti D., 2001 La Genetica applicata al cane, pp. <http://www.millenniumdogs.net/genetica.htm>.
- Ford, L., 1969 *Hereditary aspects of human and canine cyclic neutropenia*. J. Hered. **60**: 293-299.
- Fox M.W., 1978 *The Dog. Its Domestication and Behavior*. Garland STMP Press.
- Furumura M., Sakai C., Abdel-Malek Z., Barsh G.S. and Hearing V.J., 1996 *The interaction of agouti signal protein and melanocyte stimulating hormone to regulate melanin formation in mammals*. Pigment Cell Res. **9**: 191-203.
- Furumura M., Sakai C., Potterf S.B., Vieria W.D., Barsh G.S. and Hearing V.J., 1998 *Characterization of genes modulated during phaeomelanogenesis using differential display*. Proc Natl Acad Sci **95**: 7374-7378.
- Hirobe T., Wakamatsu K. and Ito S., 1998 *Effects of genic substitution at the agouti, brown, albino, dilute, and pink-eyed dilution loci on the proliferation and differentiation of mouse epidermal melanocytes in serum-free culture*. Eur J Cell Biol. **75**: 184-191.
- Hood, B., 2005 Color Inheritance in the English Mastiff, pp. <http://www.mindspring.com/~molepharmer/mastiff/colorinh.htm>.
- Jackson I.J., 1994 *Molecular and developmental genetics of mouse coat colour*. Annual Review of Genetics **28**: 189-218.
- Kerns J.A., Newton J., Berryere T.G., Rubin E.M., Cheng J.F., Schmutz S.M. and Barsh G.S., 2004 *Characterization of the dog Agouti gene and identification of a nonagouti mutation in German Shepherd Dogs*. Mammalian Genome **15**: 798-808.
- Kerns J.A., Olivier M., Lust G. and Barsh G.S., 2003 *Exclusion of Melanocortin-1 Receptor (Mclr) and Agouti as candidates for dominant black in dogs*. J. Hered. **94**: 75-79.
- Kerns, J.A., Newton, J., Berryere, T.G., Rubin, E.M., Cheng, J.F., Schmutz, S.M. and Barsh, G.S., 2004 *Characterization of the dog Agouti gene and identification of a nonagouti mutation in German Shepherd Dogs*. Mammalian Genome **15**: 798-808.
- Kobayashi T., Imokawa G., Bennett D.C. and Hearing V.J., 1998 *Tyrosinase stabilization by Tyrp1 (the brown locus protein)*. J Biol Chem **273**: 31801-31805.
- Kobayashi T., Urabe K., Winder A.J., Jimenez-Cervanyes C., Imokawa G., Brewington T., Solano F., Garcia-Borron J.C. and Hearing V.J., 1994 *Tyrosinase related protein 1 (TRP-1) functions as a DHICA oxidase in melanine biosynthesis*. EMBO J **13**: 5818-5825.
- Little C.C., 1957 *The Inheritance of coat colour in the Dogs*. Cornell Univ. Press.
- Lu D., Willard D., Patel I.R., Kadwell S., Overton L., Kost T., Luther M., Chen W., Woychik R.P., Wilkinson W.O. and Cone R.D., 1994 *Agouti protein is an antagonist of the melanocyte-stimulating-hormone receptor*. Nature **371**: 799-802.
- Newton JM., Wilkie AL., He L., Jordan S.A., Metallinos D.L., Holmes N.G., Jackson I.J. and Barsh G.S., 2000 *Melanocortin 1 receptor variation in the domestic dog*. Mamm Genome. **11**: 24-30.
- Nicholas F.W., 1987 *Veterinary Genetics*. Oxford University Press, New York, USA.
- Nicholas F.W., 1996 *Introduction to Veterinary Genetics*. Oxford University Press, New York, USA.
- O'Sullivan N., and Robinson R., 1989 *Harlequin colour in the Great Dane*. Genetica **78**: 215-218.

- Ozeki H., Ito S., Wakamatsu K. and Ishiguro I., 1997 *Chemical characterization of pheomelanogenesis starting from dihydroxyphenylalanine or tyrosine and cysteine. Effects of tyrosinase and cysteine concentrations and reaction time.* *Biochim et Biophys Acta* **1336**: 539-548.
- Pearson, K., and Usher, C.H., 1929 *Albinism in Dogs.* *Biometrika* **21**: 144-163.
- Robbins L.S., Nadeau J.H., Johnson K.R., Roselli-Rehffuss L., Baach E., Mountjoy K.G. and Cone R.D., 1993 *Pigmentation phenotypes of variant extension locus alleles result from point mutations that alter MSH receptor function.* *Cell* **72**: 827-834.
- Robinson, R., 1990 *Genetics for dog breeders.* Pergamon Press.
- Robinson R., 1990 *Genetics for dog breeders.* Pergamon Press.
- Ruvinsky A., and Sampson J., 2001 *The Genetics of the Dog.* CABI Publishing, Wallingford Oxon, UK.
- Schaible R.H., 1976 *Linkage of a pigmentary trait with a high level of a uric acid excretion in the Dalmatian dog.* *Genetics*: s68.
- Schaible R.H., 1981 *A Dalmatian study.* *Amer. Kennel Club Gaz.* **98**: 48-52.
- Schmidtz B.H., and Schmutz S.M., 2002 *Linkage mapping of TYR to Dog Chromosome 21.* *Animal Genetics* **33**: 476-477.
- Schmutz S. M., Berryere T. G., Ellinwood N. M., Kerns J. A. and Barsh G. S., 2003 *MC1R studies in dogs with melanistic mask or brindle patterns.* *J. Heredity* **94**: 69-73.
- Schmutz S.M., Berryere T.G. and Goldfinch, A.D., 2002 *TYRP1 and MC1R genotypes and their effects on coat color in dogs.* *Mammalian Genome* **13**: 380-387.
- Schmutz S.M., Berryere T.G. and Sharp C.A., 2003 *KITLG mapping to CFA15 and exclusion as a candidate gene for merle.* *Animal Genetics* **34**: 75-76.
- Schmutz, S.M., Berryere, T.G., Ellinwood, N.M., Kerns, J.A. and Barsh, G.S., 2003 *MC1R studies in dogs with melanistic mask or brindle patterns.* *J. Heredity* **94**: 69-73.
- Schmutz, S.M., Moker, J., S., Yuzbasiyan-Gurkan, V., Zemke, D., Sampson, J., Lingaas, F., Susana Dunner, S. and Dolf, G., 2001 *DCT and EDNRB map to DogMap Linkage Group L07.* *Animal Genetics (in press).*
- Searle A.G., 1968 *Comparative Genetics of Coat Colour in Mammals.* Academic Press, London, UK.
- Seiberg M., 2001 *Keratinocyte-melanocyte interactions during melanosome transfer.* *Pigment Cell Res.* **14**: 236-242.
- Silvers W.K., and Russell E.S., 1955 *An experimental approach to action of genes at the agouti locus in mouse.* *J. Exp. Zool.* **130**: 199-220.
- Solaro, G., 1957 *Sunto delle Lezioni di Zoognostica Canina.* Edizioni E.N.C.I., Milano.
- Sponenberg D.P., and Lamoreaux M.L., 1985 *Inheritance of tweed, a modification of merle, in the Australian Shepherd dogs.* *J. Hered.* **79**: 303-304.
- Sponenberg D.P., and Rothschild M.F., 2001 *Genetics of Coat Colour and Hair Texture*, pp. 61-85 in *The Genetics of the Dog*, edited by R. A. S. J. CABI Publishing, Wallingford, Oxon, UK.
- Sponenberg, D.P., and Rothschild, M.F., 2001 *Genetics of Coat Colour and Hair Texture*, pp. 61-85 in *The Genetics of the Dog*, edited by R. A. S. J. CABI Publishing, Wallingford, Oxon, UK.
- Tada A., Suzuky I., Im S., Davis M.B., Cornelius J., Babcock G., Nordlund J.J. and Abdel-Malek Z.A., 1998 *Endothelin-1 is a paracrine growth factor that modulates melanogenesis of the human melanocytes and participates in their responses to ultraviolet radiation.* *Cell Growth Diff* **9**: 575-584.
- Thody A.J., and Graham A., 1998 *Does alpha-MSH have a role in regulating skin pigmentation in humans ?* *Pigment Cell Res.* **11**: 265-274.
- Tsukamoto K., Jackson I.J., Urabe K., Montague P.M. and Hearing V.J., 1994 *A second tyrosinase-related protein, TRP-2, is a melanogenic enzyme termed DOPAchrome tautomerase.* *EMBO J* **11**.
- Vage D.I., Lu D., Klungland H., Lien S., Adalsteinsson S. and Cone R.D., 1997 *A non-epistatic interaction of agouti and extension in the fox, Vulpes vulpes.* *Nat Genet.* **15**: 311-315.
- Whitney D.D., 1958 *Black and Silver Poodles.* *Popular Dogs.*: August 1958.
- Whitney, L.F., 1947 *How to Breed Dogs.* Orange Judd Publishing Co.
- Yentzen Y., 1965 *Color inheritance in German shepherd dogs.* *German Shep. Dog Rev.* **43**: 14-22.

## Indice Analitico

## A

*agouti*; 112  
 Agouti; 120  
 Albinismo; 136  
**Anuro**; 163  
 arlecchino; 144  
**Arlecchino**; 163  
**ASIP**; 112; 113; 120

## B

**Barba**; 163  
**Belton**; 163  
*bianco*; 111  
**Bianco dominante**; 163  
**Bicolore**; 163  
**Blenheim**; 163  
**Blu**; 163  
**Blu merle**; 163  
*breed true*; 151  
*brindle*; 129  
**Brindle**; 163  
**Brizzolato**; 163

## C

**Caduta**; 163  
 carbonatura; 126  
 Carlino; 122  
 cheratinociti; 110  
**Cioccolato**; 163  
**Collare**; 163  
**Coulotte**; 163  
**Cresta**; 163  
 cresta neurale; 110; 115  
 Cresta Reversa; 160

## D

*differenziazione*; 110  
**Diluizione**; 163  
 Diluizione *CN*; 146  
 Diluizione Pink-eyed; 139  
**Disegno**; 163  
 Doberman; 114; 132; 133; 139; 164

## E

effetti pleiotropici; 115  
 epistatiche; 126  
*Estensione*; 115; 125  
*eumelanina*; 110; 111; 112; 114; 116; 117; 120;  
 125; 127; 134; 137; 141; 163; 164; 165  
**Eumelanina**; 164

## F

**Fegato**; 164  
*feomelanina*; 110; 111; 112; 114; 116; 117; 120;  
 121; 125; 126; 127; 132; 134; 137; 163; 164;  
 165  
**Feomelanina**; 164  
**Fiamma**; 164  
 Flecking; 154  
 focature; 122  
**Frangitura**; 164  
**Fulvo**; 164

## G

Golden Retriever; 114; 128; 137  
 Grigio nei punti 'tan'; 146  
**Gualdrappa**; 164

## I

Ingrigimento progressivo; 147  
 Intenso, (*Int*); 155  
**Irish Spotting**; 164

## L

*lilla*; 135

## M

**Macchiettatura**; 164  
 mantelli tricolore; 123  
 mantello bianco; 156  
 mantello tigrato; 129  
 marrone; 132  
**Maschera**; 164  
 maschera nera; 126; 127  
 MC1R; 112  
*melanine*; 110  
 melanoblasti; 115  
*melanociti*; 110  
*melanosomi*; 110  
 Merle; 141; 164  
**MIFT**; 114  
*migrazione*; 110

## N

*nero*; 109; 111; 117; 118; 119; 121; 122; 123; 124;  
 125; 126; 127; 128; 129; 130; 131; 132; 133;  
 134; 135; 137; 140; 141; 142; 144; 145; 146;  
 147; 148; 149; 154; 159; 163; 164; 165  
 nero dominante; 145  
 neuroblasti; 115  
 Nudo; 158  
 Nudo Americano; 158

**O**

Occhi rosa; 117

**P**

Pelo a spirale; 160  
**Pelo di Copertura**; 164  
**Pelo di protezione**; 164  
 Pelo Duro; 158  
**Pelo Eretto**; 164  
 Pelo Ondulato Ripple; 160  
 Pelo Ricciuto crespo; 159  
 Pelo Ricciuto sinuoso; 159  
**Pelo Ruvido**; 164  
**Pepe e Sale**; 164  
*piebald*; 151  
**Piebald Spotting**; 164  
**Piumaggio**; 164  
 Powder Puff; 141  
*proliferazione*; 110

**R**

Roan; 155  
*roano*; 147  
**Roano**; 165  
*rosso*; 111; 112; 114; 118; 120; 121; 125; 126;  
 127; 128; 129; 131; 132; 134; 135; 136; 137;  
 138; 146; 163; 164; 165  
*rufus*; 138

**S**

*sable*; 122

*saddle*; 123  
*sella*; 123  
 Silvering; 147  
*spotting*; 115; 119; 129; 149; 151; 154; 156  
 Spotting; 149

**T**

**Tartufo da Farfalla**; 165  
**Ticked**; 165  
 ticking; 164  
 Tigrato; 163  
*tipping*; 127  
 tirosinasi; 112  
**Tricolore**; 165  
 Tweed; 145; 165

**U**

*umbrous*; 122

**W**

White; 155

**Z**

**Zibellino**; 165

**A**

*αMSH*; 112

## Indice Analitico Totale

## A

Aberrazione; 14  
 Abilità a Trasmettere; 14  
 Abilità Combinatoria Specifica; 14  
*abilità combinatoria specifica*; 51  
 abilità materna; 86  
 Accoppiamento Assortivo; 14  
 Accoppiamento Casuale; 14  
 Accuratezza di stima; 15  
 Acido Nucleico; 15  
 Acido ribonucleico; 43  
 Acrocentrico; 15  
 Adattamento relativo; 15  
 Adattamento; 15  
*agouti*; 112  
 Agouti; 120  
*Agouti*; 75  
 Albinismo; 136  
 Albinismo; 15  
 Allele; 15  
 Alleli Codominanti; 15  
 Alleli Dominanti; 16  
 Alleli Multipli; 16  
 alleli multipli; 75  
**Alleli multipli**; 75  
*alleli*; 63  
*allelomorfo*; 3  
 Ambiente; 16  
 Anafase; 16  
 Analisi della varianza; 16  
 Androgeno; 16  
 Aneuploidia; 16  
*anomalie genetiche*; 78  
 Antenato; 16  
 Anticorpi; 16  
 Anticorpo monoclonale; 17  
 Antigeni; 17  
**Anuro**; 163  
 Aploide; 17  
*aploidi*; 64  
 arlecchino; 144  
**Arlecchino**; 163  
 Asexuato; 17  
*ASIP*; 112; 113; 120  
 Associazione; 17  
 Assorbimento; 17  
 Assortimento indipendente; 17  
 Atavismo; 17  
 atavismo; 50  
 Autosomi; 17  
*aMSH*; 112

## B

*backcross*; 71  
 Bandeggio; 17  
**Barba**; 163  
 Basenji; 75  
**Belton**; 163  
**Bianco dominante**; 163  
*bianco*; 111  
**Bicolore**; 163  
 Biotecnologia; 18  
*biotecnologie*; 7  
 Blastocisti; 18  
**Blenheim**; 163  
**Blu merle**; 163  
**Blu**; 163  
 BLUP; 18  
*breed true*; 151  
 Breeding Value; 47  
*brindle*; 129  
**Brindle**; 163  
**Brizzolato**; 163  
 Burmese; 76  
 BV; 47

## C

caberù; 8  
**Caduta**; 163  
 Cagna; 19  
 cane da Alce Norvegese Grigio; 75  
 cane domestico; 9  
*cane volante*; 9  
 Cani da Pastore Australiani; 80  
 Carattere acquisito; 18  
 Carattere; 18  
 carattere; 46  
 Caratteri acquisiti; 49  
 caratteri comportamentali; 11  
 caratteri fisiologici; 12  
 Caratteri Influenzati dal Sesso; 18  
 Caratteri Legati al Sesso; 18  
 Caratteri Limitati dal Sesso; 18  
 Caratteri Qualitativi; 18  
 Caratteri Quantitativi; 19  
 carbonatura; 126  
 Carlino; 122  
 Cellule Somatiche; 19  
*centimorgan*; 46  
 Centriolo; 19  
 Centromero; 19  
 cheratinociti; 110  
 Chiasma; 19  
 Chimera; 19  
 Chi-Quadrato; 19

Ciclo Estrale; 19  
 cinomio; 9  
**Ciocolato**; 163  
 Cistrone; 19  
 Citoplasma; 19  
 Cleavage; 20  
 Clonazione; 20  
 Codominanza; 20  
 codominanza; 73; 74  
 Codone; 20  
 Coefficiente di inincrocio; 20  
 Coefficiente di kinship; 20  
 Coefficiente di Parentela Additiva; 20  
 Coefficiente di Parentela di Wright; 20  
 Coefficiente di Variazione; 21  
**Collare**; 163  
 Collo-di-bottiglia genetico; 21  
 Conformazione; 21  
 Congiunzione; 21  
 Consanguineità; 32  
 Controllo del Sesso; 21  
 Correlazione Genetica additiva; 22  
 Correlazione Genetica; 21  
 Correlazione intraclasse; 22  
 Correlazione; 21  
**Coulotte**; 163  
 Covarianza; 21  
 coyote; 8  
 CREDENZE ERRATE; 49  
 cresta neurale; 110; 115  
 Cresta Reversa; 160  
**Cresta**; 163  
 Criptorchidismo; 22  
 Criterio di selezione; 22  
 Cromatidio; 22  
 Cromosoma; 22  
 Cromosomi Omologhi; 22  
 Cromosomi Sessuali; 22  
 cromosomi; 10  
 cuone; 10  
 Curva Normale; 23

## D

DEA; 77  
 Deriva Genetica Casuale; 23  
 Deviazione da Dominanza; 23  
 Differenziale selettivo; 23  
*differenziazione*; 110  
**Diibridi**; 89  
 Diibrido; 23  
 Diluizione *CN*; 146  
 Diluizione Pink-eyed; 139  
**Diluizione**; 163  
 dimorfici; 75  
*dingo*; 11  
 Diploide; 23  
*diploidi*; 64

Discendente; 24  
**Disegno**; 163  
 Disequilibrio da linkage; 23  
 distanze genetiche; 77  
 Distribuzione Binomiale; 24  
*disvitali*; 78  
 Diversità genetica; 24  
 Divisione Riduzionale; 24  
 DNA; 10; 24  
 Doberman; 114; 132; 133; 139; 164  
 Doberman; 75  
*domesticazione*; 4; 10  
*dominante*; 63  
*dominanza completa*; 74  
 Dominanza incompleta; 24  
*dominanza parziale*; 74  
 Dominanza; 24

## E

EBV; 47  
 effetti pleiotropici; 115  
 Effetto Fondatore; 24  
 Embrione; 25  
 Emizigote; 25  
 Enzima di Restrizione; 25  
 Enzima; 25  
**Epistasi dominante**; 92  
**Epistasi recessiva**; 90  
 Epistasi; 25  
*Epistasi*; 90  
 epistatiche; 126  
 Ereditabile; 25  
 Ereditabilità; 25  
 Ereditario; 25  
 Esone; 26  
 Esplorazione diagnostica del Genoma; 26  
*espressività variabile*; 86  
*Estensione*; 115; 125  
 Estro; 26  
 Estrogeni; 26  
 Eterogametico; 26  
 Eterosi; 26  
 Eterozigote; 26  
*eterozigote*; 3  
*eterozigote*; 63  
*eumelanina*; 110; 111; 112; 114; 116;  
 117; 120; 125; 127; 134; 137; 141; 163;  
 164; 165  
**Eumelanina**; 164  
 Euploidia; 26

## F

F<sub>1</sub>; 26  
 F<sub>2</sub>; 26  
 Famiglia; 27  
**Fegato**; 164

*fenocopia*; 98  
 fenotipo; 14; 46  
 Fenotipo; 27  
*feomelanina*; 110; 111; 112; 114; 116;  
 117; 120; 121; 125; 126; 127; 132; 134;  
 137; 163; 164; 165  
**Feomelanina**; 164  
 Fertilizzazione; 27  
**Fiamma**; 164  
*figli dei portatori conosciuti*; 84  
 Filiale; 27  
 Fissazione; 27  
 Flecking; 154  
 focature; 122  
 Fondatori; 27  
**Frangiatura**; 164  
 Fratelli Pieni; 27  
 Frequenza Allelica; 27  
 Frequenza di ricombinazione; 27  
 FSH; 38  
**Fulvo**; 164

## G

Gamete; 28  
*gameti*; 61  
 Gametogenesi; 28  
*gametogenesi*; 64  
 GAS; 28  
 Gemelli Dizigoti; 28  
 Gemelli Identici; 28  
 Gene Candidato di Posizione; 28  
 Gene Candidato; 28  
 Gene Deleterio; 29  
 Gene Letale; 29  
 Gene Maggiore; 29  
 Gene Semiletale; 29  
 Gene Strutturale; 29  
 gene; 13  
 Gene; 28  
 Genetica Biochimica; 29  
*genetica di popolazione*; 2; 3  
 Genetica di Popolazione; 29  
*genetica mendeliana*; 2  
*genetica quantitativa*; 2; 3  
 Genetica quantitativa; 30  
*genetica*; 2  
 Genetica; 29  
 Geni monomorfici; 30  
 Geni Non-Additivi; 29  
 Geni polimorfici; 30  
 Genoma; 30  
 Genotipo; 30  
 Ghiandola Pituitaria; 30  
 Globulo Polare; 30  
 Golden Retriever; 114; 128; 137  
 Grigio nei punti 'tan'; 146  
 Gruppi Sanguigni; 30

gruppi sanguigni; 76  
 Gruppo di associazione; 30  
 Guadagno Genetico; 43  
**Gualdrappa**; 164

## I

ibridazione; 60  
 Ibrido; 30  
 IDEE ANTIQUATE; 49  
 Idiogramma; 31  
 Impressione Materna; 31  
 Impressione materna; 52  
 Incremento Genetico; 43  
 Incrocio Diibrido; 31  
*incrocio diibrido*; 71  
 Incrocio Monoibrido; 31  
 Incrocio P<sub>1</sub>; 31  
 Incrocio Reciproco; 31  
 Incrocio; 31  
 Indice di selezione; 31  
 Ingegneria Genetica; 32  
 Ingrigimento progressivo; 147  
 Inincrocio; 32  
 Inseminazione Artificiale; 32  
 Insufficienza eterozigotica; 32  
 Intensità di selezione; 32  
 Intenso, (*Int*); 155  
 Interazione Genotipo x Ambiente; 32  
 Interfase; 32  
 Interferenza; 32  
 Intervallo di Generazione; 33  
*intervallo di generazione*; 60  
 Introne; 33  
 Ipostatico; 33  
 ipotesi; 100  
**Irish Spotting**; 164

## J

JIVET; 33

## L

*Legge della segregazione*; 61  
*legge dell'assortimento indipendente*; 65  
 Legge di Hardy-Weinberg; 33  
*letale*; 79  
*letali*; 78  
 letalità; 89  
 Libido; 33  
 licaone; 8  
*lilla*; 135  
 Linebreeding; 33; 42  
 Linkage; 17  
 Linked marker; 34  
 Livelli Indipendenti di Scarto; 33  
 Locus; 34

*locus*; 63  
lupo; 8

## M

**Macchiettatura**; 164  
Madre; 34  
mantelli tricolore; 123  
mantello bianco; 156  
mantello tigrato; 129  
Mappaggio Comparativo; 34  
Marcatore associato; 34  
Marcatore Diretto; 34  
Marcatore Funzionale; 34  
Marcatore Genetico; 34  
marrone; 132  
MAS; 43  
maschera nera; 126; 127  
**Maschera**; 164  
MC1R; 112  
Meiosi; 34  
Melanina; 34  
*melanine*; 110  
*melanine*; 110  
melanoblasti; 115  
melanoblasti; 115  
*melanociti*; 110  
*melanociti*; 110  
*melanosomi*; 110  
*melanosomi*; 110  
*merle bianchi*; 81  
Merle; 141; 164  
Merle; 141; 164  
*merle*; 74  
mescolamento; 61  
Metacentrico; 35  
Metafase; 35  
Mezzi Fratelli; 35  
MIFT; 114  
*miglioramento genetico*; 2  
*migrazione*; 110  
Migrazione; 35  
*mimici*; 92  
Mitosi; 35  
Moda; 35  
*modificatori*; 87  
MOET; 35  
*molosso assiro*; 11  
Monoestrile; 35  
Monoibrido; 36  
*monoibrido*; 61  
monomorfici; 75  
Monorchide; 36  
Monotocica; 36  
Mosaico; 19; 36  
MS; 43  
*multipara*; 38  
mutazione; 13

Mutazione; 36  
Mutone; 36

## N

nero dominante; 145  
*nero*; 109; 111; 117; 118; 119; 121; 122;  
123; 124; 125; 126; 127; 128; 129; 130;  
131; 132; 133; 134; 135; 137; 140; 141;  
142; 144; 145; 146; 147; 148; 149; 154;  
159; 163; 164; 165  
neuroblasti; 115  
neurotrasmettitori; 12  
*nick*; 50  
Nicking; 36  
*nicking*; 50  
Non Disgiunzione; 36  
normali sovrapposti; 88  
Nucleo; 36  
Nucleotide; 36  
Nudo Americano; 158  
Nudo; 158  
*Nullipara*; 38  
numero degli alleli; 77  
numero dei genotipi; 77  
Numero effettivo della popolazione; 37

## O

Obiettivi della riproduzione; 37  
Occhi rosa; 117  
Omogametico; 37  
*omozigote*; 3  
Omozigote; 37  
*omozigoti*; 62  
Oocita; 37  
Oogenesi; 37  
Oogonio; 37  
Opposizione; 38  
Ormone Follicolo-Stimolante; 38  
Ormone Luteinizzante; 38  
otocione; 10  
Outcrossing; 38  
Ovulazione; 38  
*ovum*; 64

## P

*parentale*; 61  
Parente; 38  
Parentela; 38  
Parenti Collaterali; 38  
Parità; 38  
Partenogenesi; 39  
Pedigree; 39  
Pelo a spirale; 160  
**Pelo di Copertura**; 164  
**Pelo di protezione**; 164

Pelo Duro; 158  
**Pelo Eretto**; 164  
 Pelo Ondulato Ripple; 160  
 Pelo Ricciuto crespo; 159  
 Pelo Ricciuto sinuoso; 159  
**Pelo Ruvido**; 164  
*penetranza incompleta*; 88  
 Penetranza; 39  
**Pepe e Sale**; 164  
 Perdita di un gene; 39  
**Piebald Spotting**; 164  
*piebald*; 151  
**Piumaggio**; 164  
 Plasma Seminale; 39  
 Pleiotropia; 39  
*pleiotropia*; 85  
**Poliallelia**; 75  
 polidattilia; 88  
 Poliestrale; 39  
 Poligeni; 39  
 polimorfici; 75  
 Polimorfismo Biochimico; 39  
 Poliploidia; 39  
 Polispermia; 40  
 Politocica; 40  
*popolazione a caso*; 84  
 Popolazione; 40  
 Portatore; 40  
 portatore; 81  
*portatori conosciuti*; 84  
 Powder Puff; 141  
 Prepotenza; 40  
 prepotenza; 51  
*prima generazione filiale*; 61  
*primipara*; 38  
*probabilità di rilevamento*; 82  
 Probabilità; 40  
 Proband; 40  
 Profase; 40  
 Progenie; 40  
*progeny test*; 81  
 Progesterone; 41  
 Prolattina; 41  
*proliferazione*; 110  
 Prova di Progenie; 41  
*prove di performance*; 5  
*prove di progenie*; 5  
 Pubertà; 41  
 Puro; 41

## Q

QTL; 41  
*quadrato di Punnett*; 71  
 Quota di Mutazione; 41

## R

**rapporto F<sub>2</sub> 9:7**; 92  
**rapporto F<sub>2</sub> = 13:3**; 94  
**rapporto F<sub>2</sub> = 15:1**; 93  
 Rapporto sessi; 41  
 Razza; 41  
 Razzatore; 42  
 Recessivo; 42  
*recessivo*; 63  
 Recon; 42  
 Registrato; 42  
 Regressione; 42  
 reversion; 50  
 Ribosoma; 42  
 Ricombinazione; 42  
 Ripetibilità; 42  
 Risposta alla Selezione; 43  
 RNA; 43  
 Roan; 155  
*roano*; 147  
**Roano**; 165  
*rosso*; 111; 112; 114; 118; 120; 121; 125;  
 126; 127; 128; 129; 131; 132; 134; 135;  
 136; 137; 138; 146; 163; 164; 165  
*rufus*; 138

## S

*sable*; 122  
*saddle*; 123  
*sanguie*; 53  
*Scacchiera Gametica*; 70  
 Scambio; 43  
 Scarto; 43  
 sciacallo; 8  
*seconda generazione filiale*; 61  
 Segregazione; 43  
 Selezione Assistita da Marcatori; 43  
 Selezione dei Riproduttori; 43  
 Selezione Genotipica Assistita; 28  
 Selezione individuale; 44  
 Selezione; 43  
 sella; 123  
 Siamese; 76  
 Silvering; 147  
 Sinapsi; 44  
 Somatico; 44  
 Somatostatina; 44  
 Somatotropina; 44  
*sospetti*; 81  
 Sovradominanza; 44  
*sovradominanza*; 74  
 Specie; 44  
 speoto; 8  
 Spermatio; 44  
 Spermatozociti; 44  
 Spermatozogenesi; 45

Spermatogonio; 45  
*spermatozoön*; 64  
 Spermio; 44  
 sport; 99  
*spotting*; 115; 119; 129; 149; 151; 154;  
 156  
 Spotting; 149  
*spotting*; 88  
 STH; 44  
 Stima dell'Ereditabilità; 45  
*subletali*; 78  
 Sub-metacentrico; 45  
 superdominanza; 75  
 Superovulazione; 45

## T

***Tartufo da Farfalla***; 165  
 Telegonia; 45  
*telegonia*; 52  
 Telocentrico; 45  
 Telofase; 45  
*test cross*; 64  
*test di prova*; 81  
 Testcross; 46  
 Testosterone; 45  
 Tetrade; 46  
***Ticked***; 165  
 ticking; 164  
 Tigrato; 163  
 Tipo; 46  
*tipping*; 127  
 tirosinasi; 112  
 Toninese; 76  
 Trapianto Embrionale; 46  
 Trascrizione; 46  
 Traslazione; 46  
 Tratto; 46  
***Tricolore***; 165  
 Triibridi; 46  
 Triploidia; 46  
 Tweed; 145; 165

## U

*umbrous*; 122  
 Unità di Mappa; 46

## V

Valore Genetico; 47  
 Valore Riproduttivo Stimato; 47  
 Valore Riproduttivo; 47  
*valori riproduttivi*; 6  
 Vantaggio Eterozigotico; 47  
 Varianza Ambientale; 47  
 Varianza di Dominanza; 47  
 Varianza Epistatica; 47

Varianza Ereditaria; 47  
 Varianza Fenotipica; 48  
 Varianza Genetica Additiva; 48  
 Variazione Trasgressiva; 48  
 Vigore Ibrido; 48  
 Viviparo; 48  
 volpi; 10

## W

White; 155

## X

*Xoloitzcuintle*; 11

## Z

***Zibellino***; 165  
 Zigote; 48  
 Zona Pellucida; 48

