



STUDI SULLA SORDITA' CONGENITA DEL DALMATA

Il cane è un'animale molto sveglio con un udito particolarmente sviluppato, una caratteristica che l'uomo ha usato a suo vantaggio, per la guardia e la custodia dei greggi dai tempi primordiali della domesticazione. La presenza di intrusi (uomini o animali) può essere percepita dai cani, molto prima che essi appaiano. Sfortunatamente, l'udito può essere rovinato da diversi fattori, da delle anomalie della crescita fetale o da traumi, ma in maniera molto più disastrosa, da condizioni ereditarie. Tutti questi fattori non sono molto comuni ma ogni tanto si verificano dei casi.

La sordità ereditaria può essere presente in ogni razza ed in ogni momento. E' sufficiente la semplice mutazione di un gene per fare apparire una malattia ereditaria indesiderata. In maniera molto opinabile, la sordità è stata associata a una razza in particolare. Questa è la razza DALMATA, una delle più caratteristiche e popolari razze del mondo. Il problema della sordità in questa razza è noto da molti anni e su di esso sono stati scritti interi volumi. I difetti dell'orecchio interno che causano la perdita dell'udito sono stati descritti in modo abbastanza dettagliato. Brevemente, organi prima vitali, conducono alla sordità in uno o ambedue gli orecchi.

STUDIO INTENSIVO

Recentemente, questo problema è stato oggetto di intenso studio sulla razza Dalmata, in parte come risultato dello sviluppo di apparecchiature sensibili che possono scoprire in modo affidabile la perdita dell'udito in un orecchio e non nell'altro, una desiderabile scoperta che però non sempre è stata possibile. Più significativamente questo ha permesso di intraprendere ampi esami dell'incidenza della sordità in relazione al colore delle macchie, il colore degli occhi (marroni contro blu) e la presenza o l'assenza di una toppa. Quest'ultima è un'area pigmentata di grandezza variabile, normalmente sulla testa o sulla parte anteriore del corpo. Questa è presente alla nascita ed è indipendente dalla macchiatura del Dalmata. Per comprendere pienamente il problema della sordità nel Dalmata è necessario avere

una conoscenza genetica del colore del mantello di questa razza. Il mantello bianco è prodotto dall'estremo allele bianco recessivo della serie pomellature. Il mantello è normalmente totalmente bianco ma aree colorate possono comparire sulla testa o sulle spalle. Queste sono quelle che in gergo sono definite toppe. Un gene dominante T conosciuto come gene ticking, è responsabile per il disegno a macchie del mantello. E' incerto se il gene ticking abbia alcuna influenza sulla sordità. Il dalmata è omozigota per i geni come $swswTT$ ed in conseguenza porta della prole il tipico disegno del mantello.

La pigmentazione del disegno del mantello nei mammiferi è dovuta a cellule che emergono da uno specifico sulla cresta neurale embrionale. Durante la crescita embrionale, queste migrano attraverso gli strati del derma (come melanoblasti) per risiedere alla radice dei peli (come melanociti), preparandosi a produrre ed impiantare granuli di pigmento nel pelo in crescita. Nel caso in cui i melanoblasti non dovessero emergere dalla cresta, o lo facessero in numero insufficiente, o non dovessero migrare, i peli sarebbero carenti di granuli pigmentati e il mantello sarebbe bianco.

La cresta neurale fornisce anche cellule che sono responsabili della crescita e del normale funzionamento dell'orecchio interno. Se queste non sono in numero sufficienti o difettose, le strutture dell'orecchio sono formate in maniera imperfetta e possono degenerare. Come conseguenza, ci sarà una perdita dell'udito; o unilaterale o bilaterale. La cresta neurale fornisce anche le cellule per la pigmentazione dell'occhio. Se queste non sono in numero sufficiente, l'occhio non sarà completamente pigmentato. La maggior parte delle strutture dell'occhio ne sono colpite, ma la più evidente è l'iride. Singolarmente queste possono apparire parzialmente o totalmente blu; unilateralmente o bilateralmente.

INDICAZIONI

Uno dei validi contributi dell'indagine è stata scoperta di associazioni tra la contemporanea presenza di sordità e di iridi blu e il contrario per la sordità e le toppe. Quali possono essere le cause di queste associazioni? Questo è il punto in cui un po' di ragionamento deduttivo può essere utile. Consideriamo il caso della sordità e degli occhi con iride blu. La presenza di occhi con iride blu può essere presa come indice di un individuo che ha avuto una carenza di melanoblasti maggiore di uno con occhi marrone. Questo è il caso indicato nella tabella 1. Per lo stesso ragionamento, un individuo con due occhi con iride blu può essere considerato colpito in maniera più pesante rispetto ad un individuo con occhio con iride blu. Quindi si dovrebbe ritenere che i casi di sordità dovrebbero aumentare con il numero degli occhi con iride blu. Questo è il caso indicato nella tabella 2. La percentuale aumenta dal 46,7 al 50,3. La presenza di una toppa può essere presa come il contrario delle due situazioni precedenti, Ci sono stati sufficienti melanoblasti per produrre una toppa contrariamente a uno con melanoblasti insufficienti e senza toppa. Questo potrebbe indicare un cane che è meno affetto da sordità ed ha meno possibilità di essere sordo rispetto a un cane senza la toppa. Questo è il caso mostrato nella tabella 3. La percentuale di presenza di sordità è scesa da 31,2 a 11,2. Ne consegue che, usando un termine medico, il mantello bianco, la sordità e l'iride blu costituiscono una

sindrome. Una sindrome è una malattia che ha diverse caratteristiche associate anche a queste non sono sempre presenti nello stesso individuo. Il mantello bianco è sempre evidente ma la sordità e l'occhio mazzuolo non lo sono.

(da Our Dogs, Febbraio 1996, Deafness in the Dalmatian -part 1- GENETIC STUDIES by Roy Robinson) traduzione di Gabriele Vettori.

Tabella 1. Associazione tra iride blu e sordità.

	iride marrone	iride blu
UDITO NORMALE	666	53
SORDI	299	55
INCIDENZA %	32,1	50,9

Tabella 2. Associazione tra numero di iridi blu e sordità.

	iride marrone	1 iride blu	2 iridi blu
UDITO NORMALE	666	39	14
SORDI	249	37	28
INCIDENZA %	27,2	46,7	50,3

Tabella 3. Dissociazione tra toppa e sordità.

	con toppa	senza toppa
UDITO NORMALE	87	623
SORDI	11	283
INCIDENZA %	11,2	31,2