



*Il mantenimento dell'integrità della razza Quarter Horse è uno degli scopi principali dell'AQHA e dei suoi affiliati, per questo motivo nel corso degli anni sono stati introdotti dei test specifici per estrapolare il DNA dei vari soggetti, confrontarlo con quello dei genitori per verificarne la parentela, ed effettuare test per malattie genetiche tipiche della razza, per limitarne la diffusione e permettere agli allevatori di fare scelte più consapevoli nella selezione di stalloni e fattrici.*

## **Il mio cavallo dovrà effettuare i test del DNA?**

I test genetici sono attualmente obbligatori solo in determinate circostanze, elencate di seguito.

### **Test dei 5 Pannelli + DNA:**

- stalloni operanti come riproduttori, dalla stagione di monta 2015 in poi (2014 in caso di stalloni con più di 25 fattrici registrate sulla dichiarazione di monta).

### **Solo test del DNA:**

- la cavalla viene utilizzata come fattrice ed è nata dopo il 1989 (solo esame di tipicizzazione);
- uno dei genitori del puledro da registrare aveva meno di due anni d'età al momento del concepimento;
- il cavallo è il risultato di un embryo transfer o transfer di ovociti;
- il cavallo è frutto di monta con seme congelato, o fresco trasportato;
- il cavallo ha più di 48 mesi al momento in cui la registrazione viene richiesta;
- una fattrice è stata esposta a più di uno stallone nell'arco di 30 giorni;
- il cavallo ha tracce di bianco eccessivo, come da regola REG109.8.;
- il cavallo è nato dopo il 1° gennaio 2007, ed è un discendente di IMPRESSIVE 0767246, vedi regola REG109.3.3;
- il cavallo parteciperà a corse di galoppo (race);
- un puledro weanling dovrà partecipare all'AQHA World Show;
- casi particolari richiesti dalla commissione esecutiva AQHA.

In caso di test del DNA sui genitori non ancora effettuati al momento del ricevimento della registrazione, la pratica rimarrà in sospeso fino al completamento degli stessi. In caso di acquisto di un puledro non ancora registrato vi suggeriamo di accertarvi con il proprietario dello stallone e della fattrice che i test siano già stati effettuati, o che ci sia la disponibilità a richiedere il test ed a fornire i campioni necessari.

## Cos'è il 5 Panel Test e quali malattie vengono individuate?

Il 5 Panel test è un test genetico che va ad identificare specificatamente la presenza in un soggetto delle 5 malattie tipiche della razza Quarter Horse. La presenza di queste malattie dovrebbe sempre essere segnalata dai proprietari degli stalloni e, per quanto il test non sia obbligatorio per le fattrici, riteniamo che sia uno strumento di vitale importanza per fare scelte allevatoriali responsabili.

Le malattie attualmente individuate dal 5 Panel Test sono GBED, HERDA, HYPP, MH e PSSM1.

### **GBED: Glycogen Branching Enzyme Deficiency Disorder**\_\_\_\_\_

*Una malattia autosomica recessive causata da una mutazione nel gene GBE1. Un cavallo portatore sano (n/GBED) non mostra i segni clinici, ma può comunque trasmettere la malattia.*

*La GBED colpisce approssimativamente l'8-10% dei cavalli Quarter Horse. Si stima che almeno il 3% degli aborti che avvengono nel secondo e terzo trimestre siano causati da questa malattia.*

*Il difetto causato da questa malattia avviene in una proteina che è necessaria a costruire ed immagazzinare il glicogeno. Il glicogeno è la forma di stoccaggio dello zucchero che i cavalli utilizzano come energia, di conseguenza il cavallo non è in grado di immagazzinarlo correttamente e non avrà l'energia necessaria alle normali funzioni vitali. I puledri che sopravvivono alla nascita, muoiono solitamente nelle settimane successive, raramente sono stati raggiunti i 4 mesi di.*

### **HERDA: Hereditary Equine Regional Dermal Asthenia Disorder**\_\_\_\_\_

*Una malattia autosomica recessive causata da una mutazione nel gene B(PPIB). I cavalli portatori sani n/HRD non mostreranno i segni della malattia, ma potranno trasmetterla.*

*I Quarter Horse portatori di HERDA sono circa il 3.5%.*

*Questa malattia è causata da un difetto nel collagene, proteina essenziale nella costruzione dei tessuti connettivi (pelle, ossa, muscoli e cartilagini). Il collagene difettoso ha come conseguenza un distaccamento degli strati di pelle superiori da quelli sottostanti, con lo strato più superficiale che si stacca completamente, lasciando ferite aperte. La malattia si rende particolarmente evidente al momento della doma. La pressione della sella sulla schiena causa gravi ferite aperte a causa degli strati di pelle che si staccano tra loro; queste ferite, lente nella guarigione, sono spesso così gravi e difficili da gestire che per i cavalli effetti viene fatto ricorso all'eutanasia.*

## **HYPP: Hyperkalemic Periodic Paralysis Disorder**

---

*Malattia autosomica dominante causata da una mutazione puntiforme nel gene SCN4A. I cavalli portatori n/HYPP possono mostrare i sintomi della malattia, solitamente in forma più lieve rispetto ad un cavallo H/H. Un cavallo n/H avrà il 50% di possibilità di trasmettere la malattia se incrociato con un cavallo sano n/n.*

*Questa malattia colpisce circa l'1.5% dei Quarter Horse in generale, e fino al 56% dei Quarter Horse da morfologia.*

*La malattia altera il funzionamento dei canali del sodio, coinvolti negli impulsi elettrici associati con la contrazione muscolare. La mutazione interrompe la corretta conduzione di questi impulsi, causando tremori e addirittura paralisi temporanea nei cavalli affetti. Nei casi più severi l'HYPP può causare collasso e morte.*

*L'HYPP si può ricondurre allo stallone Impressive. Attualmente per tutti i cavalli discendenti da questo stallone è richiesto il test per verificare la presenza della malattia.*

## **MH: Malignant Hyperthermia Disorder**

---

*Una malattia autosomica dominante causata da una mutazione nel recettore 1 per la rianodina (RYR1). Un cavallo n/MH potrà mostrare i sintomi e passare la malattia nel 50% dei casi.*

*La percentuale di cavalli Quarter Horse colpiti da questa malattia è al momento sconosciuta, è però stata riscontrata anche in altre razze.*

*Si tratta di una malattia muscolare in cui un malfunzionamento dei canali del calcio causa un eccessivo rilascio di calcio nel mioplasma, la parte contrattile di una cellula muscolare. La conseguenza è uno stato di aumentato metabolismo che può portare alla morte. Gli attacchi possono essere scatenati dall'utilizzo di anestetici e dallo stress. I cavalli che ne sono colpiti mostrano un aumentato metabolismo, febbre oltre i 109 gradi °F (circa 43°C), sudorazione eccessiva, alta frequenza cardiaca, ritmo cardiaco alterato, fiato corto, ipertensione, rigidità muscolare, rottura del tessuto muscolare, proteine muscolari nell'urine e morte.*

## **PSSM: Polysaccharide Storage Myopathy Disorder**

---

*Una malattia autosomica dominante causata da una mutazione nel gene GYS1.*

*La PSSM è una malattia presente nell'11% dei cavalli Quarter Horse. Un cavallo n/P mostrerà generalmente sintomi più lievi di un cavallo P/P. La possibilità per un cavallo n/P di trasmettere la malattia è del 50%.*

*La mutazione nel gene GYS1 causa una sintesi non regolata del glicogeno, che risulta in una quantità eccessiva di zucchero nelle cellule del muscolo. Questo porta a rigidità e dolori muscolari, sudorazione, riluttanza al lavoro e debolezza. A causa del dolore e della rigidità, questi cavalli sono spesso riluttanti a muoversi, ed i sintomi si rendono più evidenti durante il lavoro o subito dopo. I cavalli affetti da questa malattia, come i cavalli affetti da HYPP, necessitano di diete particolari, per ridurre al massimo i sintomi e garantire una buona qualità di vita.*

