

1. ORIGINEA ȘI VÂRSTA GENETICĂ A CÂINELUI

Dr. Cristian Vantu – arbitru chinolog international

1.1 CONTROVERSE ȘI CERTITUDINI

O veche și controversă problemă a biologilor, paleontologilor, geneticienilor și a crescătorilor a fost originea câinelui. Teorii științific susținute și legende populare referitoare la descendența câinelui, au apărut și uneori surprinzător încă mai apar în diverse publicații.

Darwin, Lorenz, Linne, Wayne cât și alți savanți de renume au avansat tot atâtea teorii în acest sens. Din punct de vedere al plauzibilității lor în ziua de astăzi aceste teorii se împart în două categorii distincte:

- teorii infirmate ce pot avea doar o valoare istorică:

1. teoria descendenței din vulpe
2. teoria descendenței din șacal (Darwin, Linne)
3. teoria descendenței din hienă
4. teoria descendenței multiple - ce susține originea diferită a diverselor rase de câini pe baza diferențelor morfologice existente între acestea, ignorând diversitatea acestei specii.

- teorii științific susținute în prezent

1. teoria descendenței din lup (Lorenz, Wayne)
2. teoria descendenței din câinele sălbatic dispărut pe parcurs - legată oarecum de teoria descendenței din lup

1.1.1 "Câinele sălbatic" sau "Lupul domestic" ?

Cele două teorii dezbătute în prezent sunt în fapt subiectul aceluiași cercetări. Ambele au ca punct de plecare Lupul (*Canis lupus*) iar din punctul de vedere al geneticienilor ce studiază această problemă este mai puțin important felul în care susținătorii celei de-a doua teorii doresc să numească primii lupi domesticiți: " câini sălbatici " sau " lupi domestici ". Este o problemă interpretabilă felul în care considerăm sau numim primele exemplare domesticite, ele erau cu siguranță diferite față de actualul câine dar și față de lupul sălbatic așa cum oamenii ce au avut primele contacte cu acest animal sunt diferiți față de noi, asta neînsemnând că strămoșii noștri ar fi aparținut unei alte specii. Este evident că acest "câine sălbatic" a dispărut așa cum și omul de acum 14.000 ani (data probabila a domesticirii câinelui, după cercetările paleontologice) a dispărut evoluând în cea ce suntem noi astăzi. Problema constă doar în felul în care dorim să vedem aceste lucruri, iar aici este potrivit a o cita pe Sylvia Johnson: "Lupul este de fapt un câine sălbatic, membru al familiei Canidae" .

Vom vedea mai jos că între lupul sălbatic, câinele domestic și câinii resălbătiți (Dingo, rasele Paria) nu există semnificative diferențe genetice. În concluzie, domesticirea sau resălbăticirea acestui animal a fost și încă mai

este un efect al intervenției omului așa cum diversele rase sunt rezultatul intervenției acestuia.

1.1.2 "CANIS FAMILIARIS" a murit !

Este important să cunoaștem faptul că descendența din lup nu mai este obiect de dispută între diversele cercuri științifice. S-a ajuns chiar mai departe decât a considera câinele un simplu descendent al lupului. Prin studii genetice s-au adus dovezi certe ce au condus la reconsiderarea taxonomică a lui "Canis Familiaris", astfel din 1993, Smitsonian Institute și American Society of Mammalogists au reclasificat câinele ca subspecie a lupului. Astfel câinele nostru a primit după mulți ani de controverse recunoașterea originii sale nobile, fiind numit " Canis Lupus Familiaris".

1.2 CANIS LUPUS FAMILIARIS ȘI VÂRSTA LUI GENETICĂ

1.2.1. ADN n și ADN mt

ADN-ul nuclear (ADNn) la care ne referim de cele mai multe ori când vorbim despre ereditate nu este singurul ADN din celulă. Pe lângă acesta mai există și ADN-ul mitocondrial (ADNmt) distinct și separat de primul, localizat în Mitocondrie. Spre deosebire de ADNn, cel mitocondrial are funcții strict regulatorii, având un rol infim în codarea caracteristicilor morfologice motiv pentru care nu prezintă un interes în selecția și îmbunătățirea efectivelor de câini. Cu toate acestea ADNmt este considerat un adevărat "ceas molecular" și un important indiciu în stabilirea originii și interrelațiilor dintre diferitele specii.

Caracteristica importantă a ADNmt este aceea că se transmite numai pe linie maternă. Puii rezultați deși vor avea ADNn atât de la mamă cât și de la tată în proporții egale, ADNmt va fi 100% matern.

În studiul populațiilor ADNmt este mai frecvent utilizat față de ADNn, primul având calitatea de a nu se recombină cu alt ADN așa cum se întâmplă cu ADNn.

Dintre presupușii strămoși ai câinelui mai rămân astăzi în discuție doar cei ce posedă un număr egal de cromozomi (78) cu câinele. Aceștia sunt: lupul, și șacalul. Pornind de aici diverse studii genetice au exclus șacalul și chiar anumite tipuri de lupi cum ar fi Lupul de prerie ca posibili strămoși direcți ai câinelui.

1.2.2. Cofirmare genetică a descendenței din lup

Robert Wayne, cel ce a confirmat originea câinelui și a stabilit o dată aproximativă (încă mult contestată) a apariției lui ca subspecie a lupului a luat în studiu câini din 67 de rase diferite, lupi reprezentând 27 de populații din Asia, Europa și America de Nord, Lupi de Prerie (Canis Latrans), și șacali din

specii diferite (Canis Aureus, Canis Mesomelas, Canis Simensis). Din studiu a reieșit o diferență de 0,2% între secvențele de ADNmt lup-câine, considerată infimă în comparație cu diferența de 4% existentă între secvențele de ADNmt lup-lup de prerie (acesta fiind considerat canida sălbatică cea mai înrudită cu lupul până la confirmarea câinelui ca subspecie a acestuia). În acest studiu s-au găsit 27 de haplotipuri diferite la lupii luați în studiu, ce diferă între ele în medie cu 5 substituții, cu un maxim de 10 substituții. La câini s-au găsit 26 de haplotipuri diferite. Aceste diferă cu o medie cu 5 substituții și cu un maxim de 12 între ele. S-au găsit haplotipuri diferite în cadrul aceluiași rase (la Golden Retriever, din 6 câini luați în studiu s-au găsit 4 haplotipuri diferite) Este interesant faptul că haplotipul canin D6 este identic cu haplotipul W6 găsit la lupii din vestul Rusiei și din România, iar haplotipul D8 găsit la Elkhound este foarte apropiat de haplotipurile W4 și W5 constatate la lupi din Italia, Franța, Grecia și România ceea ce sugerează încrucișări recente între lup și câine.

În timp ce nici un câine nu diferă față de lup cu mai mult de 12 substituții (același număr maxim de substituții fiind constatat și între diversele haplotipuri găsite la câinii studiați ! - vezi mai sus) lupul diferă față de șacal sau față de lupul de prerie cu minimum 20 de substituții și 2 inserții. ADNmt, fiind exclusiv matern ar fi putut evidenția eventuale încrucișări cu șacalul, această posibilitate a fost însă exclusă în urma acestui studiu.

Avem deci dovada clară a originii câinelui chiar dacă încrucișări ulterioare "momentului" stabilit ca fiind punctul zero al acestuia au fost constatate. Acestea nu fac decât să întărească teoria conform căreia câinele este în cel mai bun caz o subspecie a lui Canis Lupus.

Așa cum am arătat mai înainte știința nu mai lasă loc interpretărilor, iar legat de vechile controverse pe marginea acestui subiect este memorabilă fraza lui Monty Sloan de la Wolf Park, care spunea: "În această dispută nu există alb sau negru, există doar nuanțe de gri Aguti"

1.2.3. Vârsta lui Canis Lupus Familiaris

Încheiată fiind disputa origini, au început controversele pe marginea acestui nou subiect: vârsta câinelui. Spre deosebire de prima dispută, în acest caz opinia paleontologilor nu a fost contrazisă de nimeni până ce în urma aceluiași studii ce au demonstrat indubitabil originea câinelui, R.Wayne avansează o cifră ce stârnește o nouă dispută: peste 135.000 de ani.

Paleontologii vorbesc despre un câine "tânăr" ce nu ar avea mai mult de 14.000 ani , acesta fiind timpul scurs de la domesticirea lui Fido, fiind în total dezacord cu vârsta atribuită de Wayne. Cea ce este interesant este că deși "ceasul genetic" este considerat irelevant de către opoziții noii teorii, acesta se demonstrează a fi perfect funcțional în cazul Lupului de Stepă, unde vârsta genetică corespunde exact cu cea paleontologică: 1 milion de ani. Paleontologii ce se opun teoriei lui Wayne susțin că nu s-au găsit dovezi ale existenței câinelui, mai vechi de 14.000 ani. În același timp aceștia au găsit schelete de hominizi alături de schelete de lup aparținând Pleistocenului mijlociu, deci cu o vechime de 400.000 de ani.

Această nouă problemă își are rezolvarea în felul în care strămoșul câinelui modern este conceput. Diferențe scheletale semnificative între lup și câine nu pot fi imaginate atât timp cât s-a convenit asupra originii câinelui și asupra reclasificării sale ca subspecie a lupului. Este evident faptul că scheletele acelor lupi aflate lângă scheletele hominizilor nu pot oferi dovada stării de domesticie sau sălbatică în care se aflau acele animale, iar altă diferență este puțin probabil să fi fost la acea vreme între câine și lup. Diferențele scheletale între câine și lup sau mai exact între câinele mai vechi de 14.000 de ani și cel considerat ca fiind punct de plecare pentru paleontologi nu se datorează faptului că aceștia au fost sau nu domesticiți înainte de acest moment ci mai degrabă se leagă de schimbările intervenite în modul de viață a populației de acum aproximativ 10.000 - 14.000 de ani, atunci când s-a făcut trecerea de la tipul nomad-vânător la cel sedentar-agricultor. Este foarte probabil ca acești lupi domesticiți să fi suferit schimbări morfologice odată cu schimbarea modului de viață a stăpânilor lor și acesta să fie motivul pentru care dovezi fosile ale existenței lor nu se găsesc mai departe de 14.000 de ani în urmă.

2. NOȚIUNI DE GENETICĂ GENERALĂ

Nucleul oricărei celule dintr-un organism conține aceeași informație genetică stocată în cromozomi. Deci indiferent de felul țesutului de unde provine celula studiată, nucleul acesteia are factorii ereditari ce codifică structura organismului întreg.

Pe scurt, structura ce codifică informația genetică arată astfel: Cele 5 nucleotide legate 2 câte 2 prin punți de Hidrogen într-o anumită succesiune, formează acizii nucleici, iar felul în care se succed perechile de nucleotide, codifică informația necesară sintezei unei anumite polipeptide. Din punct de vedere chimic cele 5 baze azotate sunt formate din atomi de Carbon și Azot.

fig. schema : A-T, C-G, ADN, Cromozom.

2.1. ACIZII NUCLEICI ȘI CODIFICARE INFORMAȚIEI GENETICE

2.1.1 STRUCTURA ACIZILOR NUCLEICI

Acizii nucleici sunt:

5. **Acidul Dezoxiribonucleic (ADN)**, conținut în nucleu, ADN_n, acesta fiind cel responsabil pentru ereditatea caracterelor morfologice, sau aflat în mitocondrie, ADN_{mt}, care are un rol mai mult regulator și este folosit în studiul populațiilor.

6. **Acidul Ribonucleic (ARN)**, are mai multe funcții și localizări, cel mai important fiind ARN^t, implicat în transportul aminoacizilor la locul de sinteză al proteinelor, în ribozom.

Structura macromoleculară a Acizilor nucleici a fost descoperită în 1953 de J.D. Watson, F. Crick și M.H. Wilkins, distinși în 1962 cu premiul Nobel pentru această contribuție.

Acizii nucleici sunt macromolecule structurate în unități mai simple numite "nucleotide". Acestea din urmă sunt formate în principal din baze azotate:

3. Baze azotate purinice: Adenina (A) și Guanina (G)
4. Baze azotate pirimidinice: Citozina (C), Timina (T) și Uracilul (U)

Prin înlanțuirea nucleotidelor se obțin polinucleotide (Acizi nucleici), ce au peste 10 nucleotide, și oligonucleotidele, cu mai puțin de 10 nucleotide. Pe verticală catena este stabilizată prin punți fosfodiesterice între bazele azotate ce o constituie. Bazele azotate purinice și pirimidinice sunt complementare, astfel A de pe o catenă se leagă numai de T, iar G numai de C (în cazul ARN perechile sunt C-G și U-A). În structura ADN nu participă Uracilul, pe când în structura ARN, nu participă Timina. Legătura dintre bazele azotate complementare de pe cele două catene ce formează macromolecula de ADN se face prin punți de Hidrogen. Macromolecula ADN are în acest mod o structură bicatenară (două catene polinucleotidice), în dublu helix.

fig. dublu helix.

2.1.2 BIOSINTEZA ADN

Printr-un proces biochimic informația genetică conținută de ADN se dublează și se repartizează celulelor fiice. Această biosinteză a ADN are loc în interfază când cantitatea corespunzătoare stării diploide de după mitoză se dublează.

În macromolecula de ADN formată din 2 lanțuri polinucleotidice complementare, se rup punțile de H dintre nucleotide, se desface dublu-helixul și fiecare lanț servește drept matriță pentru sinteza unui nou lanț complementar. Astfel noua moleculă de ADN formată va avea un lanț polinucleotidic vechi și unul nou. Datorită acestui fenomen, sinteza de ADN se numește "replicație semiconservativă".

fig. replicația. (pag.33)

2.1.3 CODUL GENETIC UNIVERSAL

Codificarea informației genetice revine ADN (sau ARN în cazul anumitor virusuri) și se face sub forma unor secvențe de 3 nucleotide. Aceste triplete (de ex. CGA) se numesc "codoni". Din ADN nuclear, ce servește ca matriță pentru ARNm informația genetică este transferată acestuia din urmă printr-un proces numit transcripție, iar de aici prin translație este transformată în 20 de tipuri de aminoacizi, ce formează catenele polipeptidice, proteinele.

fig. ADN-trancriptie -ARNm- translatie - proteine

În prezent codul genetic este complet descifrat, cunoscându-se codonii din ARNm pentru toți aminoacizii. Există mai mulți codoni ce codifică același aminoacid. De exemplu tripletele: CGU, CGC, CGA, CGG, AGA, AGG, codifică toate Arginina. Alți codoni numiți "codoni stop" marchează terminarea sintezei unui anumit aminoacid. Aceștia sunt: UAA, UAG, UGA. În acest mod unul după altul sunt sintetizați pe baza acestor codoni toți aminoacizii dintr-o proteină într-o anumită succesiune ce duce în final la forma fenotipică observată de noi. Universalitatea codului genetic se datorează faptului că un anumit aminoacid este codificat de același sau aceeași codoni indiferent dacă este vorba de o bacterie sau de un mamifer. Spre exemplu: GGA va determina sinteza de Glicină atât la procariote cât și la eucariote.

2.2 CROMOZOMII ȘI DIVIZIUNEA CELULARĂ

2.2.1 STRUCTURA CROMOZOMILOR

Cromozomii sunt grupări de material genetic observate în nucleul celular în timpul mitozei. Un cromozom este alcătuit dintr-o singură macromoleculă condensată de ADN. Purtători ai informației genetice, ei sunt substratul material al "factorilor ereditari" mendelieni, ai genelor. Cu excepția gameților toate celulele au un număr diploid (78 la câine) de cromozomi. Gameții au jumătate din numărul de cromozomi (set haploid), contribuind astfel cu 1/2 din informația genetică a urmașului.

Din cei 78 de cromozomi, 76 sunt cromozomi somatici, numiți "autozomi", formând 38 de perechi de cromozomi omologi, unul mater și unul patern. Ceilalți 2 cromozomi omologi, numiți "heterozomi", sunt cromozomii sexuali, XY pentru masculi și XX pentru femele.

fig. cromozomii la câine.

În principal un cromozom este constituit din două cromatide identice, unite printr-un centromer (consticție primară). Acesta împarte cromozomul în două părți egale sau inegale. În funcție de poziția centromerului cromozomii se împart în:

- Metacentrici - centromer în poziție mediană, brațe de lungimi egale.
- Submetacentrici - centromer situat spre o extremitate, brațe de lungimi inegale.
- Acrocentrici - centromer situat periferic.

fig. cromozomi - tipuri

Elementele structurale ale cromozomului:

- Centromer - structură prin care cromozomul se atașează de microtubulii fusului mitotic.
- Kinetocorii - Segregarea cromatidelor surori este mediată de kinetocori - complex de proteine sintetizat pe baza informației genetice conținută în centromer. Există câte un kinetocor pentru fiecare cromatidă.
- Telomere - plasate la capetele cromatidelor, protejează partea terminală a macromoleculii de ADN de degradarea enzimatică și previne fuzionarea cap la cap a cromozomilor.
- Repliconi - regiuni de replicare ce conțin o secvență de nucleotide ce permit replicarea. Pe un cromozom există mai mulți repliconi.

fig. structura cromozomului.

2.2.2 DIVIZIUNEA CELULARĂ

După formare, zigotul începe să se dividă. În consecință toate celulele vor avea la origine aceeași celulă sușă.

MITOZA- este o diviziune celulară în urma căreia cele două celule fiice rezultate sunt identice cu celula mamă, având același număr diploid ($2n$ - la câine 78) de cromozomi. Acesta este modul de diviziune al celulelor somatice.

Mitoza are mai multe etape:

- Interfaza - în care are loc dublarea cantității de ADN prin replicarea semiconservativă.
- Profază - apar cei doi centrioli ce migrează spre polii celulei și se formează fusul mitotic.
- Prometafază - membrana nucleară începe să dispară iar fusul mitotic devine evident.
- Metafază - cromozomii se îndreaptă spre centrul nucleului și formează placa ecuatorială. Centromerii se prind de fusul mitotic.
- Anafază - centromerul se divide și fiecare cromatidă migrează spre unul din polii celulei.
- Telofază - dispare fusul mitotic și se formează membrana nucleară.

fig. MITOZA

MEIOZA - reduce la jumătate numărul diploid de cromozomi. Prin meioză fiecare gamet va avea un număr haploid de cromozomi, numărul diploid refăcându-se apoi prin fecundație.

Meioza constă din două diviziuni succesive:

- În prima diviziune se separă cromozomii omologi în așa fel încât fiecare celulă fiică rezultată va avea 39 de cromozomi. Înainte de separarea perechilor de cromozomi aceștia vin în contact prin mai multe puncte făcând un schimb de material genetic între cromozomii omologi (matern și patern). Astfel gameții nu vor conține cromozomi întregi moșteniți pe linie paternă sau maternă, ci cromozomi noi în care a avut loc recombinarea materialului genetic matern și patern. Acest fenomen poartă denumirea de "*crossing-over*". În acest mod o succesiune întâmplătoare de gene ce se afla pe unul din cromozomii omologi, nu se va mai regăsi în cazul cromozomilor din gameți.

Fenomenul de *crossing-over* se realizează la nivelul macromoleculi de ADN prin alinierea a două helixuri, având fiecare câte o ruptură a catenei în locuri identice. Capetele rupte se vor lega de regiunea corespunzătoare de pe catena celeilalte macromoleculi ADN, formând așa numita moleculă intermediară a lui Halliday, ce are aspectul literei grecești "*chi*". Ulterior are loc separarea macromoleculilor ADN implicate.

fig. *crossing-over*

- A doua diviziune meiotică seamănă cu o mitoză cu particularitatea că în acest caz participă numai un număr haploid de cromozomi.

fig. MEIOZA

2.3 CONCEPTUL DE GENA

"Factorul ereditar" imaginat de G.Mendel, dobândește la începutul secolului XX denumirea de "genă", desemnând unitatea ereditară de bază, localizată pe cromozomi și care nu prezintă subdiviziuni.

În funcție de localizarea lor pe autozomi sau heterozomi genele se numesc autozomale sau heterozomale.

Gena are 3 caracteristici esențiale: *unitate funcțională* - codifică producerea unui anumit fenotip, *unitate mutațională* - suferind mutații ce duc la formarea alelelor sale și *unitate de recombinare* - genele fiind transferabile de pe un cromozom pe omologul său prin *crossing-over*.

S-a constatat că fenomene de recombinare și mutație se produc și în interiorul genei, la nivelul nucleotidelor ce o alcătuiesc. Unitatea mutațională și de recombinare este perechea de nucleotide. Fenomenele ce afectează strict această unitate mutațională se numesc "mutații punctiforme", respectiv "*crossing-over*" intragenic.

O definiție mai modernă a genei este: *un segment din macromolecula de ADN ce cuprinde o anumită secvență de nucleotide, care codează sinteză unui anumit polipeptid*. În consecință segmentele din cromozom ce sunt răspunzătoare pentru un

anumit caracter monogenic sunt denumite gene. Mărimea genelor este foarte variată, depinde de mărimea secvenței de nucleotide ce codează caracterul atribuit genei respective.

Locul pe care îl ocupă o genă într-un cromozom se numește generic "*locus*" și reprezintă spațiul ocupat de secvența de nucleotide, mai mare sau mai mică ce codifică caracterul respectiv, deci de "gena" în sine. Genele aflate pe același locus în cromozomii omologi se numesc gene omoloage sau "*gene alele*".

În cazul unui singur locus aceste gene omoloage pot fi:

- identice, caz în care individul este *homozigot* pentru acel caracter.
- diferite, aflându-se într-o relație de dominanță - recesivitate sau alt tip de interacțiune alelică. În acest caz individul este *heterozigot* pentru acel caracter.

Gena ancestrală prin mutații poate suferi modificări, formându-se astfel alele mutante. Șirul de alele ale unei gene ancestrale care se află pe același locus, deci codifică același caracter poate fi foarte mare în cadrul unei populații. Aceste șiruri de alele poartă numele genei originale, de exemplu șirul de alele Aguti, notat cu "A" cuprinde o serie de 5 alele mutante fiecare responsabilă fiind pentru o anumită pigmentație a părului. Deși în cazul populației pot exista mai multe alele pentru același locus, un individ nu poate avea decât 2 din aceste alele. În cazul heterozigoților, gena dominantă va suprima acțiunea genei recesive, caracterul codat de către aceasta nemanifestându-se fenotipic. Gena recesivă are însă posibilitatea de a se transmite prin gameți urmașilor și a-și manifeste acțiunea în cazul în care nu va întâlni o altă genă dominantă pentru locusul respectiv, deci în caz de homozigoție sau în cazul în care gena omoloagă întâlnită va fi una recesivă chiar și față de aceasta.

2.4. ELEMENTELE GENETICE TRANSPOZABILE ȘI EVOLUȚIA

Elementele genetice transpozabile (transpozonii) sunt segmente de ADN capabile să circule în cadrul genomului și să se insereze în diverse locusuri fără a respecta complementaritatea nucleotidelor. Aceștia sunt stabili în celula gazdă fiind însă mobilizați în caz de stress extern (radiații, temperatură, umiditate) și determinând o transpoziție explozivă prin care se produce o mare variabilitate genetică, esențială pentru adaptarea la noile condiții de mediu. Aceste transpoziții induc mutații și determină restructurări cromozomiale. Cel mai bun exemplu de adaptare prin intervenția transpozoniilor sunt genele bacteriene ce determină rezistența acestora la tot mai multe antibiotice.

Se pare că aceste elemente transpozabile stau la origine protovirusurilor și a retrovirusurilor implicit, diferența fiind doar aceea că virusurile au dobândit în timp capacitatea de a circula și extracelular în timp ce elementele transpozabile ce reprezintă 10-20% din genomul eucariotelor au mobilitate doar în cadrul genomului.

2.5 FENOMENE GENETICE CE INFLUENȚEAZĂ TRANSMITEREA EREDITARĂ A CARACTERELOR

2.5.1. LEGILE MENDELIENE ALE EREDITĂȚII

1. **LEGEA PURITĂȚII GAMETILOR:** Gametii contin un singur factor ereditar (gena) în cadrul (G. Mendel) unei perechi fiind puri d.p.d.v. genetic, în timp ce organismele contin "factori ereditari" (gene) perechi,provenite de la cei doi gameti si care pot fi identici (homozigot) deci pure d.p.d.v. genetic sau nonidentici (heterozigot) deci impure d.p.d.v. genetic.

2. **LEGEA SEGREGĂRII INDEPENDENTE A PERECHILOR DE CARACTERE:** diferitele perechi de caractere (alele) aflate pe cromozomii omologi se segrega (se separa) în cursul diviziunii (a primei diviziuni Meiotice) independent unele de altele.

2.5.2. MODIFICĂRI DE NUMĂR ȘI STRUCTURĂ A CROMOZOMILOR

2.5.2.1. MODIFICĂRI ALE NUMĂRULUI DE CROMOZOMI

ANEUPLOIDIA - este situația în care în nucleul somatic diploid ($2n$) se constată lipsa sau prezența în plus a unor cromozomi. Această situație se datorează nondisjuncției sau nesegregării unei sau mai multor perechi de cromozomi în timpul diviziunii, determinând următoarele cazuri:

- NULISOMIE ($2n - 2$), atunci când lipsește o pereche de cromozomi omologi
- MONOSOMIE ($2n - 1$), când lipsește un singur cromozom dintr-o pereche de cromozomi omologi.
- TRISOMIA ($2n + 1$), situație în care în loc de o pereche de cromozomi omologi vor fi 3 cromozomi.
- TETRASOMIA ($2n + 2$), atunci când o pereche de cromozomi omologi va fi dublată de una identică

EUPLOIDIA - este situația în care modificarea numărului de cromozomi se face prin lipsa sau adăugarea de seturi complete de cromozomi. Aceste pot fi următoarele:

- HAPLOIDIE - (n), atunci când în loc de un număr normal diploid ($2n$) în nucleu se găsește doar un singur set de cromozomi , fără setul omolog.
- TRIPLOIDIE, TETRAPLOIDIE, ETC. - ($3n, 4n, etc.$), este situația în care apar trei, patru sau mai multe seturi complete de cromozomi.

Indivizi nulisomici sau monosomici sunt foarte rar întâlniți. Lipsa unei perechi sau chiar și a unui cromozom omolog duce în general la moartea animalului. În celelalte tipuri de aberații cromozomiale în funcție de perechea sau perechile de cromozomi afectate se produc sindroame grave mai mult sau mai puțin compatibile cu viața.

2.5.2.2. MODIFICĂRI DE STRUCTURĂ A CROMOZOMILOR

Sub acțiunea unor anumiți factori (radiați, medicamente) și cu precădere în așa numitele "locusuri fragile" cromozomii pot suferii aberații de structură al căror efect este legat de importanța proceselor codate la nivelul genelor din segmentul afectat . Cele mai frecvente cazuri de aberații cromozomiale sunt:

DELEȚIA - constă în pierderea definitivă a unui segment de cromozom de pe un singur cromozom omolog (deleție heterozigotă) sau de pe ambi cromozomi omologi (deleție homozigotă).

DUPLICAȚIA - este o aberație în care un segment de cromozom se atașează de cromozomul omolog sau se produce doar repetarea unui segment fără ca aceasta să fie rupt de pe alt cromozom.

TRANSLOCAȚIA - este fenomenul în care un segment rupt de pe un cromozom se atașează unui cromozom neomolog.

INVERSIA - este acea situație în care un segment cromozomial se află în poziție inversă pe același cromozom.

Dacă cazul deleției este vorba despre o pierdere de material genetic iar de cele mai multe ori aceasta duce la moartea individului, în cazul ultimelor trei aberații celula are tot materialul genetic, care este însă aranjat diferit. Din acest motiv anumite gene translocate, duplicate sau inversate își pot schimba efectul, exprimându-se fenotipic cu totul diferit.

2.5.3. INTERACȚIUNI ALELICE

Interacțiunea dintre cele două alele de pe cromozomii omologi se manifestă doar în cazul heterozigoților pentru acel locus. Relația dintre cele două gene alele este una de dominanță, cel mai frecvent alela mutantă fiind recesivă față de cea ancestrală. (O genă mutantă pentru un anumit caracter nu trebuie considerată neapărat ca fiind rezultatul unei agresiuni exterioare patogene, ci mai frecvent ca fiind un rezultat al evoluției. Spre exemplu toate culorile robei în afară de cea lupie sunt determinate de gene mutante ale acestei ancestrale gene Aguti - lupiu)

Gena care are efect mai puternic și care se va manifesta fenotipic se va numi "genă dominantă" iar cea al cărei efect a fost anulat se va numi "genă recesivă".

Alelele dominante se notează întotdeauna cu majuscule, în timp ce alelele recesive se notează cu caractere mici în cazul în care se află sub formă de homozigot ("bb" , exprimă fenotipic culoarea maro) sau cu o simplă linie în cazul în care urmează unei alele dominante, situație în care prezența alelei recesive nu are efect asupra culorii determinate fenotipic de alela dominantă , deci în cazul unui șir de mai multe alele este indiferent care dintre recesive se află alături de gena dominantă,

exemplu: "A^s -" pentru culoarea neagră unde "- " poate fi gena "A^v" sau "a^t", fără a influența fenotipic culoarea .Genele recesive se manifesta fenotipic doar in caz de homozigot, de exemplu "a^t a^t", caz în care culoarea va fi negru cu pete de foc.

Cu toate că marea majoritate a caracterelor urmărite de către crescători sunt controlate de acest tip de dominanță completă, există și alte tipuri de interacțiuni alelice mai puțin dualiste și mai greu de urmărit ca exprimare fenotipică.

- DOMINANȚA COMPLETĂ - este atunci când heterozigotul "Bb" va determina același fenotip cu homozigotul pe gena dominantă "BB". Aceasta este situația prezentată mai sus.

- DOMINANȚA INCOMPLETĂ (semidominanța) - este un fenomen rar întâlnit la câini și spre deosebire de relația de dominanță completă când Homozigotul dominant și Heterozigotul sunt fenotipic identici iar gena recesivă se manifestă fenotipic doar în cazul Homozigotului recesiv, în acest caz Homozigotul dominant și Heterozigotul sunt fenotipic diferiți iar Homozigotul recesiv nu se manifestă în nici un fel d.p.d.v. fenotipic, lăsând restul genelor să determine culoarea exprimată.

exemplu: cazul genei "Merle" = mierla (Tudus Merula) frecventă la Ciobanescul Scotian și la Welsh Corgi. La această pereche de alele în cazul Homozigotului dominant (MM) culoarea părului va fi complet albă iar ochii pigmentați în albastru (de obicei acești pui sunt surzi, orbi și în cele mai multe cazuri ei nu sunt viabili). Homozigotul recesiv (mm) nu se va manifesta fenotipic (culoare va fi de ex. bicolor) iar în cazul Heterozigotului (Mm) dominantă genei M va fi incompletă astfel în culoarea de bază care poate să aibă o tentă albastră se vor observa zone țarcate. Culoarea albă nu va avea o extindere totală (ca și în cazul homozigotului dominant MM) ci pe fondul ei sau pe fond albastru apar pete negre

- CODOMINANȚA - genotipul heterozigot determină un fenotip ce este influențat în egală măsură de cele două alele distincte de pe cromozomii omologi.

Există și alte tipuri de dominanță mult mai puțin importante ca frecvență și efecte. Aceste ar fi: Dominanța condiționată - când genotipul heterozigot determină în unele condiții fenotipul dat de o alelă iar altelei fenotipul dat de cealaltă. Dominanța întârziată - definește acea situație în care dominanța unei alele se manifestă fenotipic mai târziu pe parcursul vieții.

Un tip particular de dominanță este "Pseudodominanța" ce apare ca rezultat al unor anomalii de structură a cromozomilor, cum este deleția. În acest caz prin pierderea segmentului cromozomial ce conține alela dominantă, efectul fenotipic va fi determinat de alela recesivă rămasă.

2.5.4. INTERACȚIUNI NEALELICE

Epistazia - este un fenomen de inhibiție a unei gene (numită "hipostatică") de către o genă (numită "epistatică") aflată la distanță (ce nu se află pe cromozomul omolog deci nu poate fi vorba de o interacțiune alelică) *exemplu: -inhibiția pe care o manifesta gena epistatică "e" asupra sirului alelic Aguti (A^s, A^y, A, a^{sa}, a^t)*

Epistazia este de două feluri: epistazie datorată unei gene dominante de la un locus ce anulează efectul unei gene de pe alt locus sau epistazie datorată unei gene recesive ce anulează efectul genei hipostatice.

2.5.5. FENOMENUL DE "LINKAGE" ȘI CEL DE "CROSSING-OVER"

2.5.6. FENOMENUL DE MUTAȚIE

Mutația este un fenomen prin care în mod natural sau artificial se produc modificări în materialul genetic. Mutațiile pot acționa la nivelul întregului genom, a cromozomilor, la nivelul genelor sau pot fi "mutații punctiforme" atunci când acționează doar la nivelul unei perechi de nucleotide, aceasta fiind considerată și unitate mutațională.

Din punct de vedere al eredității, mutația trebuie să afecteze celulele liniei germinale pentru a putea fi transmisă descendenților prin gameți. Dacă mutația afectează doar celule somatice, aceste mutații nu vor fi transmise la descendenți, ci se vor manifesta doar în organul sau țesutul respectiv fiind considerate mutații somatice.

Factorii mutageni sunt:

- factori fizici: radiații ionizante (Rx., raze gama ,etc.),radiații neionizante (UV)
- factori chimici: (medicamente, inhibitori ai sintezei diferitelor baze azotate)
- factori biologici (inserția unor elemente transpozabile ca urmare a mobilizării lor printr-un stress extern, virusuri, etc)

Intercalarea în molecula de ADN a unei nucleotide greșite ce nu respectă complementaritatea, împiedică înlănțuirea celor două catene și blochează replicația, sinteza proteică și recombinarea genetică, cea ce conduce la moartea celulei sau la transformarea malignă a acesteia. Ca răspuns la aceste agresiuni mutagene sunt sintetizate anumite enzime reparatoare ce lucrează destul de eficient prin excizia segmentului afectat și resinteza corectă a acestuia. Existența acestui mecanism este esențială având în vedere sensibilitatea moleculei ADN la factorii mutageni. Cu toate acestea în cazul unor agresiuni mutagene puternice sau a unor maladii genetice ce afectează tocmai acest proces reparator, mutația nu mai poate fi corectată. Indivizii a căror mecanism enzimatic reparator este afectat sunt mult mai expuși riscului de a dezvolta cancer, durata lor de viață fiind astfel scăzută.

3.EREDITATEA CARACTERELOR CANTITATIVE

Caracterele cantitative sunt determinate de un număr mare de gene, unele cu efecte minore asupra fenotipului (Gene MINORE) iar altele cu efect vizibil (Gene MAJORE)

Genele MINORE - au un efect vizibil asupra fenotipului doar prin acțiune cumulată. Prin segregarea simultană a mai multor perechi de astfel de gene se produce "VARIATIA POLIGENICA", fenomen aflat la baza formării tuturor caracterelor cantitative.

Genele MAJORE - sunt acele gene ce pot interveni in manifestarea fenotipica a sistemelor poligenice prin interactiuni alelice (dominanta) sau nealelice (epistazie)

Valoarea fenotipica (F) a oricarui caracter este egala cu suma valorii genotipice (G) si influenta factorilor de mediu (M)

$$F = G + M$$

Din punct de vedere cantitativ si al influentei factorilor de mediu ereditabilitatea are 4 nivele:

3.1. CARACTERE FOARTE BINE TRANSMISIBILE (peste 60%) - Asupra caracterelor fenotipice astfel transmise factorii de mediu au o influenta neglijabila iar modificarea lor la nivelul unei populatii este dificila.

- Forma capului
- pozitia ochilor
- Largimea fantei palpebrale
- Forma buzelor
- Lungimea si forma mandibulei (prognatism, brevignatism inferior)
- Lungimea si forma maxilarului superior (prognatism, brevignatism superior)
- Tipul de "STOP" (unghiul dintre viscro si neurocraniu)
- Numarul, pozitia dintilor
- Forma, lungimea si grosimea gatului
- Lungimea trunchiului
- Forma, lungimea si insertia cozii

3.2. CARACTERE BINE TRANSMISIBILE - Acest tip de caractere se transmit la fel de bine ca si cele din categoria precedenta dar in manifestarea lor fenotipica factorii de mediu au o oarecare influenta. Modificarea acestor caractere la nivelul unei populatii se poate face prin adaptarea factorilor de mediu la scopul propus, desi de cele mai multe ori acestia au o influenta mai ales atunci cand induc fenomene negative. Factori negativi: subnutritie, avitaminoze, suprasolicitare articulatiilor in perioada de crestere. etc.

- Greabanul
- Lungimea, grosimea oaselor membrelor
- Rezistenta oaselor
- Pozitia membrelor - angulatia
- Rezistenta coloanei vertebrale
- Adancimea si latimea cutiei toracice
- Rezistenta si functionalitatea articulatiilor si ligamentelor
- Forma volumul si consistenta cuzinetilor plantari
- Pigmentatia neagra (sub influenta razelor UV negrul da nuante deschise)

3.3. CARACTERE MEDIU TRANSMISIBILE - in cazul acestora influenta factorilor de mediu asupra manifestarilor fenotipice este foarte mare. Modificarea acestor caractere se poate face prin selectie fiind conditionata de factorii de mediu adecvati.

- Vitalitatea
- Dezvoltarea musculara
- Activitatea principalelor organelor implicate in sustinerea efortului: inima, plamani
- Tipul mersului
- Rezistenta articulatiilor supuse la presiune (Intervertebrale, Tibio-Tarso- Metatarsiene)
- Conformatia centurii scapulae
- Predispozitia la obezitate
- Lungimea, volumul si luciul robei.

3.4. CARACTERE SLAB TRANSMISIBILE, DEPENDENTE DE FACTORII DE MEDIU - sub 20%. Factorii de mediu au un rol important, cateodata chiar decisiv asupra manifestarii acestui tip de caractere. Datorita valorii ereditare scazute schimbarea la nivelul unei populati este dificila.

- Fertilitatea
- Instinctul matern
- Temperamentul
- Agresivitatea
- Sociabilitatea

4.BOLI GENETICE ȘI CONGENITALE

Termenul "boală ereditară" folosit până nu demult definea acea boală care în mod obligatoriu se moștenește și se transmite la urmași. Pentru că o boală datorată unor mutații la nivelul ADN nu este obligatoriu să se transmită la descendenți , deci nu este strict ereditară, termenul propriu pentru a defini aceste afecțiuni este acela de "boala genetică".

4.1. BOALA GENETICĂ SAU BOALA CONGENITALĂ ?

Bolile congenitale sunt acele anomalii de structură sau dezvoltare care sunt prezente la naștere. Acestea pot fi determinate de factori genetici - mutații genice sau cromozomiale, fiind boli genetice, sau pot fi determinate de factori teratogeni ce acționează în perioada gestației, cum ar fi: agenți infecțioși, parazitari, radiații, factori mecanici, medicamente, dezechilibre metabolice materne.

În concluzie doar o parte a bolilor congenitale sunt de natură genetică. Se întâmplă uneori ca prin modul de manifestare o afecțiune determinată de anumiți factori teratogeni să se manifeste similar cu o tulburare cunoscută ca având cauză genetică. Acest tip de afecțiune congenitală se numește "fenocopie" și nu este transmisibilă la descendenți. De exemplu "spina bifida" (o malformație caracterizată prin lipsa de sudură a arcurilor vertebrale din regiunea lombo-sacrată) este o boală genetică , dar

poate fi cauzată și de administrarea de acid valproic în timpul sarcinii. Un alt exemplu este prezența ochilor albaștrii ce poate fi determinată genetic de alela mutantă " c^b " din șirul de alele "Colour" sau poate rezulta ca reacție la vaccinul antihepatitic - adenovirus 1.

Datorită dificultăți de a stabili factorul ce a cauzat o afecțiune congenitală de tip fenocopie, deci de a exclude factorul genetic ca și cauză, este bine ca genitorii să fie puși sub observație și considerați ca posibili purtători ai unei mutații responsabile pentru tulburarea observată.

4.2 AFECȚIUNI OCULARE

4.2.1 CATARACTA

Cataracta este o opacifiere uni sau bilaterală a cristalinului. Afecțiunea poate fi primară sau secundară altor boli (Glaucom, PRA). De cele mai multe ori cataracta este ereditară. Deși la cele mai multe rase tipul de ereditate nu a fost încă confirmat după unele cercetări ea se transmite autozomal dominant sau cu dominanță incompletă. Cataracta congenitală este acea formă care se manifestă până la vârsta de 8 săptămâni. Rasele predominant afectate de forma congenitală sunt: Beagle, Basenji, Chow-Chow, unele rase de Spaniel, Pekinez, West Highland White Terrier.

Simptome: Pe suprafața cristalinului se pot observa chiar și cu ochiul liber pete opace, albicioase de diferite forme, dar opacifierea poate cuprinde și întregul cristalin. Diagnosticul se pune în urma examinării oftalmoscopice. Orbirea datorată cataractei variază în funcție de afectare. La câini bătrâni cu cataracta senilă vederea este păstrată într-o anumită măsură. O cataractă veche poate duce la luxația cristalinului. Tratamentul este chirurgical, fiind necesară extragerea cristalinului.

4.2.2. C.E.A. - Collie eye anomaly

CEA este o afecțiune specifică rasei Collie și foarte rar la Teckeli, Ciobănesc German și Beagle.

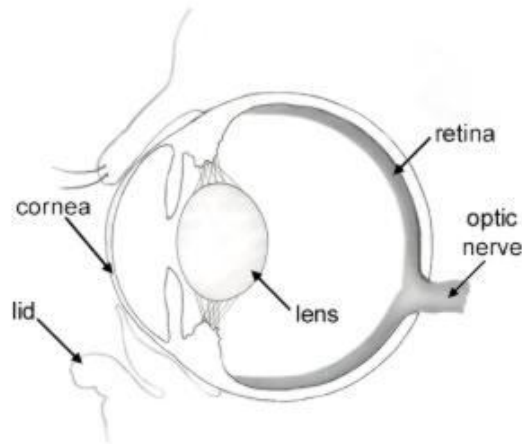
CEA se caracterizează prin:

7. Hipoplazie coroidiană - coroida este un strat al globului ocular ce asigură nutriția retinei.
8. Coloboma - defect al discului optic
9. Stafiloma - o arie de subțiere a sclerei
10. Deslipire retiniană cu sau fără hemoragie (apare numai la 7 % din cazurile cu CEA și provoacă orbirea)

Boala se transmite autosomal recesiv. Diagnosticul se pune în urma examenului oftalmoscopic. Nu există tratament.

4.2.3. DISTROFIE CORNEANĂ

Este o boală ereditară cu transmitere autosomal recesivă (la Airedale Terrier este sex lincată) în care sunt afectate unul sau mai multe starturi ale corneei. De cele mai multe ori distrofia corneeană este binoculară.



Adapted from D Statter, Fundamentals of Veterinary Ophthalmology, 1990, Philadelphia, WB Saunders

Pe suprafața corneei se observă mici pete albe și uneori eroziuni ce determină un discomfort manifestat prin lăcrimare, blefarospasm, frecarea ochilor cu labele. Tratamentul urmărește eliminarea durerii și tratamentul leziunilor existente. Se intervine chirurgical numai în cazuri severe.

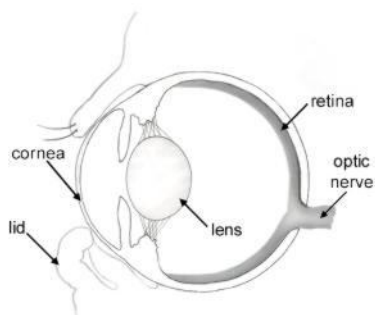
4.2.4. ECTROPION

Răsfrângerea marginii pleoapei spre exterior cu inflamarea conjunctivei. Este transmisă poligenic cu o mare frecvență la Cocker Spaniel, Dog German, Mastiff, Terra Nova, Bloodhound, Ciobănesc de Berna, Boxer, Labrador. Ectropionul se poate complica generând Cheratoconjunctivita Sicca.

La rasele mari pleoapa inferioară poate fi afectată concomitent de ectropion în partea ei medială și de entropion în partea laterală. Tartamentul constă în prevenirea iritației și/sau rezolvarea chirurgicală a defectului.

4.2.5 ENTROPION

Răsfrângerea marginii pleoapei spre interior cu iritarea corneei. Este transmisă poligenic afectând cu precădere: Akita, Amstaff, Pekinez, Bulldog, Mastiff, Shar Pei, Rottweiler, rase de Spanieli, Basset Hound, Labrador. Așa cum am amintit mai sus, în cazul unor rase mari se asociază cu ectropionul pe aceeași pleoapă. Câinele lăcrimează și are fotofobie. Poate determina ulcerații corneene. Tratamentul este chirurgical.



Adapted from D Statter, Fundamentals of Veterinary Ophthalmology, 1990, Philadelphia, WB Saunders

4.2.6. SINDROMUL CHERATOPATIEI DE EXPUNERE

Se manifestă ca o iritație a corneei datorată evaporării crescute a lacrimilor și a unei expuneri exagerate a corneei.

Sindromul se datorează unor defecte anatomice:

5. Exoftalmie - protruția globului ocular afară din orbită
6. Lagofthalmie - incapacitatea de închidere completă a pleoapelor
7. Macroblefaron - deschidere exagerată a fantei oculare, asociată frecvent cu entropionul pleoapei inferioare.

Aceste caracteristici anatomice sunt specifice unor rase ca Mopsul, fiind obținute prin selecție și incluse în standardul rasei cea ce conduce la transmiterea prin selecție a acestor probleme. Se impun deci modificări ale standardelor acestor rase care să permită selecția unor exemplare sănătoase și nu exagerarea unor caractere anatomice anormale.

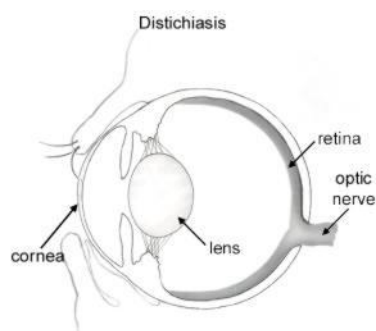
Ereditatea acestui sindrom este legată de ereditatea caracterelor anatomice ce îl definesc.

Rasele afectate frecvent sunt: Cavalier King Charles Spaniel, Clumber Spaniel, American Cocker Spaniel, Mops, Shi Tzu, Pekinez, Mastiff

Iritația cronică și eventualele ulcerări corneene diagnosticate cu testul cu fluoresceină cât și constatarea celor trei defecte anatomice duc către diagnosticul de Sindrom de cheratopatie de expunere. Tratamentul este chirurgical.

4.2.7. DISTICHIASIS

creștere exagerată și spre interiorul pleoapei a uneia sau a mai multor gene iritând corneea și determinând semnele clinice de iritație. Felul în care aceasta anomalie se transmite este încă necunoscut. Rasele cel mai frecvent afectate sunt: Cocker Spaniel, Pekinez, Setter Irlandez, Buldog Englez, Cavalier King Charles Spaniel. Tratamentul este necesar doar în cazul iritării corneei și se face prin îndepărtarea chirurgicală sau electroepilarea foliculilor cât și tratamentul iritației sau al ulcerului cornean.



Adapted from D Slatter, Fundamentals of Veterinary Ophthalmology, 1990, Philadelphia, WB Saunders

4.2.8. GLAUCOM

Sub această denumire se înțelege creșterea presiunii intraoculare. Este cauza principală de cecitate la câini. Ochiul este mult mai mare și mai bombat decât cel normal iar transparența corneei dispare, aceste semne sunt însoțite de o durere

puternică. Reducerea cât mai rapidă a presiunii intraoculare poate preveni leziunile retiniene și ale nervului optic. Pierderea vederii poate interveni după 1 zi sau chiar după săptămâni sau luni de la debut. Vârsta la care câinii sunt afectați este în general înaintată, glaucomul manifestându-se după 3 ani.

Glaucomul poate fi primar (moștenit) sau secundar unor alte afecțiuni (luxația cristalinului, tumori, uveite). Rasele cele mai afectate sunt: Cocker Spaniel, Basset Hound, Schnauzer Pitic, Welsh Springer Spaniel, Beagle.

Modul de transmitere este autosomal recesiv la Beagle sau autosomal dominant la Welsh Springer Spaniel, în cazul altor rase tipul de transmitere este încă necunoscut.

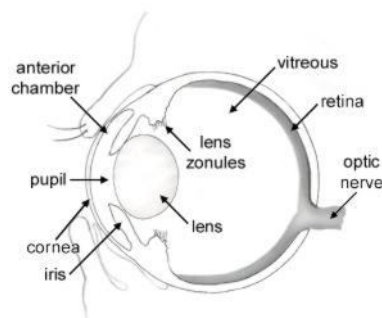
4.2.9. LUXAȚIA CRISTALINULUI.

Cristalinul este deplasat complet (luxație) sau parțial (subluxație) din poziția sa normală. Acesta poate fi deplasat anterior ca o consecință sau ca un efect al glaucomului sau poate fi deplasat posterior în corpul vitros.

Căinele lăcrimează intens iar durerea este puternică. Comparând ochii, aceștia apar asimetrici, cel afectat fiind mai opac.

Luxația cristalinului poate fi primară sau secundară unor traumatisme, glaucom sau unei tumori. Afectați sunt în special Terrieri după vârsta de 4 ani. Mai frecventă este luxația anterioară bilaterală sau la o perioadă de 2-3 luni între primul și al doilea ochi afectat. Luxația cristalinului reprezintă o urgență ce poate duce la pierderea vederii chiar în câteva ore. Tratatamentul este chirurgical, prin extragerea cristalinului și tratamentul glaucomului.

Datorită manifestării târzii (după 4 ani) excluderea indivizilor afectați este în general târzie iar selecția nu poate rezolva în mare măsură transmiterea acestei afecțiuni.



Adapted from D Slatter, Fundamentals of Veterinary Ophthalmology, 1990, Philadelphia, WB Saunders

4.2.10. MICROFTALMIA

Ochii sunt mai mici decât în mod normal, iar animalele afectate au pleopa a 3-a proeminentă. Microftalmia este frecvent asociată cu alte anomalii oculare (defecte corneene, ale cristalinului sau retinei) în cadrul unei disgenezi oculare ce apare frecvent la câinii merle homozigoți. Proporția albului în robă este ridicată iar surditatea parțială poate fi asociată și ea în cadrul acestui sindrom, la fel ca și "albinismul ocular"- ochi albastru deschis. În cazul în care sunt viabili, de cele mai multe ori acești câini sunt orbi. Modul de transmitere este autosomal dominant,

heterozigoții merle fiind doar ocazional afectați de microftalmie. Microftalmia în sine nu se poate trata, ci numai eventualele sale complicații (glaucomul)

4.2.11 HIPOPLAZIA NERVULUI OPTIC

Defect de dezvoltare al nervului optic ce poate apărea uni sau bilateral. În cazul afectării unilaterale pupila ochiului afectat va fi mai mare. Gradul în care acuitatea vizuală scade depinde direct de gradul hipoplaziei, de la forme ușoare până la cecitate. Tipul de transmitere este încă necunoscut. Rasele afectate frecvent sunt: Caniche, Ciobănesc German. Nu există tratament.

4.2.12 CHERATITA CRONICĂ SUPERFICIALĂ (PANNUS)

Forma tipică este o inflamație a stratului superficial al corneei, cu leziuni sub formă de pete albicioase, durere, fotofobie, epiforă și blefarospasm. Forma atipică este caracteristică Ciobănescului German și se manifestă prin inflamația pleoapei a 3-a mai mult decât inflamația corneei. Este frecvent la Ciobănescul German, Grezhound, Tervueren, Husky. În cazul câinilor ce trăiesc la altitudini peste 1500 m. sau sunt expuși din alte motive la ultraviolete sau alți factori iritanți evoluția este dificil de controlat. Tratamentul are ca scop prevenirea cecității și rezolvarea inflamației. Câinii ce prezintă pannus necesită tratament toată viața, în caz contrar leziunile pot reapărea într-o formă mai gravă.

4.2.13 MEMBRANĂ PUPILARĂ PERSISTENTĂ

Această membrană pupilară asigură înainte de naștere nutriția cristalinelui urmând să dispară în jurul vârstei de 5 săptămâni. În general persistența acestei membrane nu cauzează probleme dar în funcție de poziție și extindere aceasta poate scădea acuitatea vizuală. Afectați sunt: Basenji, Labrador, Caniche, Westi, Lakeland Terrier, Zorkshire Terrier



4.2.14. ATROFIA RETINIANĂ PROGRESIVĂ (PRA)

PRA este o boala ce evoluează către cecitatea. Semnalata pentru prima oara la inceputul secolului XX la caini din rasa Gordon Setter astazi ea este la fel de "populara" ca si Displazia de sold (HD) sau Nefropatia familiala (FN) , toate impunand testarea obligatorie a genitorilor .

PRA afecteaza aproape toate rasele cunoscute. Astfel, dintr-un studiu al "Asociatiei Americane a Veterinarilor pentru Drepturile Animalelor" din 148 de rase incluse in studiu doar 23 de rase nu sunt afectate de aceasta maladie. Dintre rasele neafectate sunt de reținut 5 categorii :

1. caini tip Bull: Bullterrier, English Bulldog, Bulldogul Francez, Miniature Bullterrier
2. ogari tip Irish Wolhound: Irish Wolfhound, Deerhound
3. unii Terrieri: Welsh Terrier , Lakeland Terrier, Skye Terrier, Fox Terrier, Jack Russel Terrier
4. Schnauzeri: Pitic si Mijlociu.
5. rase a caror raspandire este scazuta, studiile nefiind relevante in cazul acestora datorita numarului mic de exemplare testate.

PRA este o boala a Retinei = tunica interna a globului ocular ce contine fotoreceptori (celulele specializate receptoare) responsabili pentru vedere nocturna (celule cu bastonase) si pentru vederea diurna (celule cu conuri). In fazele initiale PRA afecteaza fotoreceptorii cu bastonase ceea ce duce la scaderea vederii pe timp de noapte urmand ca in fazele mai avansate ale bolii sa fie afectate si celulele cu conuri. PRA-ul este echivalent cu Retinitis Pigmentosa la oameni.

In primele faze ale bolii concomitent cu scaderea vederii nocturne pupilele cainelui afectat se dilata iar mai tarziu cristalinul se opacifiaza.

Diferenta dintre rase in cazul afectarii PRA este varsta la care apar primele manifestari si rata evolutiei acesteia. Astfel Collie-ul, Setterul Irlandez fac forme timpurii fiind afectati deja de pui pe cand la rase ca Cocker Spaniel, Labrador, Caniche, PRA-ul se manifesta mai tarziu pe parcursul vietii.

Diagnosticul se pune la examinarea oftalmoscopica unde apare reflectivitatea fundului de ochi, reducerea diametrului vaselor retiniene si ingustarea discului nervului optic. Confirmarea diagnosticului se face cu Electroretinogramul (ERG) ce inregistreaza functia retiniana in urma fototimularii acesteia. In caz de PRA raspunsul este mult diminuat sau chiar absent. Cu ERG-ul se poate diagnostica PRA-ul chiar si in formele incipiente atunci cand nu exista manifestari clinice sau sunt greu de remarcat.

Cu o singura exceptie PRA este o boala autozomal recesiva, cea ce inseamna ca gena responsabila se transmite odata cu un cromozom autozomal (deci nu sexual: X sau Y)

La formele timpurii exista 3 forme cunoscute ca reprezentand mutatii genice *nonalelice*: "rcd1" - la Setterul irlandez, "rcd2" la Collie si "erd" la Norwegian Elkhound. La celalalt pol, la rasele la care PRA se manifesta mai tarziu (Cocker, Labrador, Caniche) sunt confirmate *mutatii* pe aceeasi gena.

Singura exceptie despre care vorbeam mai sus apare in cazul Husky-ului, unde PRA nu este autozomal recesiv ci heterozomal recesiv, deci legata de cromozomii sexuali si mai exact de cromozomul "X". In acest caz PRA-ul este X-lincat . Locusul PRA la Husky are 2 alele; "Xpra" -rezultat al mutatiei si care provoaca PRA-ul si "X+" - gena "salbatica", sanatoasa.. In acest caz un mascul normal are pt acest locus: "X+/Y" iar unul afectat: "Xpra/Y" La femelele normale " X+/X+" , la cele afectate: "Xpra/Xpra", iar la cele purtatoare: "Xpra/X+". In general sunt afectati masculii desi asta nu inseamna ca femelele nu pot fi afectate dar pentru aceasta este nevoia ca ambii mama sa fie purtatoare (sau afectata) iar tatal sa fie afectat cea ce este mai putin frecvent. Masculii nu pot fi doar purtatori, in cazul lor prezenta genei recesive Xpra (neavand posibilitatea de a intalni o gene dominanta sanatoasa X+ ci fiind alaturi de gena Y) inseamna neconditionat afectarea.

4.2.15. DISPAZIA DE RETINĂ

Este transmisă genetic sau apare ca rezultat al unui factor teratogen ce a acționat în timpul gestației, de obicei o infecție virală. Apare în 3 forme:

- Forma faldurată - plierea uneia sau mai multor arii retiniene.
- Forma în "hartă geografică" - subțieri, plieri și dezorganizări ale retinei
- Forma detașată - dezorganizări retiniene severe asociate cu detașări ale retinei.

Ultimele două forme determină scăderea acuității vizuale și chiar cecitate.

La cele mai multe rase a fost demonstrată transmiterea genetică autosomal recesivă. Rasele frecvent afectate de formele grave sunt: American Cocker Spaniel, Labrador și Yorkshire Terrier. În cazul raselor: Beagle, Bullmastiff, Collie Ciobănesc German, Mastiff, Rottweiler s-au găsit doar forme ușoare, faldurate. La Labrador s-a observat o asociere cu chondrodizplazia (maladie osoasă caracterizată prin membre anterioare scurte și subțiri). Nu există tratament.

4.3. MALFORMAȚII ALE INIMII ȘI VASELOR MARI

4.3.1. STENOZA AORTICĂ

Este o obstrucție parțială de obicei subvalvulară ce îngreunează pomparea sângelui din ventricolul stâng spre aortă, determinând miocardul să facă un efort sporit. În funcție de gradul stenozei există forme ușoare, fără semne clinice, forme medii, cu reducerea capacității de efort și forme avansate în care prin efortul depus de miocard în timp se ajunge la o hipertrofie ventriculară, cu incapacitate de compensare, semne de insuficiență cardiacă stângă, dispnee, aritmii. Transmiterea este autosomal dominantă cu expresivitate variabilă. Diagnosticul se pune în general la controlul veterinar când se aude un murmur sistolic, eventual confirmat prin semne de hipertrofie ventriculară pe ECG, Rx. și Eco. Tratamentul chirurgical presupune multe riscuri și este dificil de aplicat în condițiile din țara noastră, de aceea se recomandă evitarea efortului și tratament cu betablocante.

4.3.2. DEFECTUL SEPTAL ATRIAL (DSA)

Este un defect al septului ce desparte cele două atrii. Această comunicare determină schimburi între sângele oxigenat din atriul stâng și cel neoxigenat din atriul drept a cărui gravitate variază în funcție de mărimea orificiului septal. În cazul unui orificiu mare sângele din inima stângă va trece în inima dreaptă datorită diferenței de presiune producând o supraîncărcare a acesteia cu dispnee, aritmii, moarte subită. Formele ușoare nu au semne clinice. Transmiterea este poligenică cu expresivitate variabilă, deși după unele studii sunt bănuite anumite mutații monogenice responsabile pentru această malformație. Rasele frecvent afectate sunt: Boxer, Doberman, Samoyed. Tratamentul urmărește reducerea congestiei pulmonare și evitarea eforturilor.

4.3.3. PERSISTENȚA DUCTULUI ARTERIAL

Persistența ductului arterial este cea mai frecventă malformație cardiacă a câinilor. Acest duct face legătura între Artera pulmonară și Aorta în timpul vieții intrauterine și

are rolul de a scurtcircuita plămânii în această perioadă. După naștere, când puil începe să respire singur ductul în mod normal se închide în câteva zile. În funcție de gradul de deschidere această malformație poate să fie ușoară, fără semne clinice sau poate să determine un șunt aortă-arteră pulmonară, ce duce la creșterea volumului sanguin pulmonar și implicit edem pulmonar și supraîncărcarea inimii drepte. În cazurile grave tratamentul chirurgical este obligatoriu.

În cazuri foarte rare s-a observat un șunt invers arteră pulmonară-aortă, ce duce la scurtcircuitarea parțială a plămânilor, cu hipoxie, dispnee și scăderea capacității de efort.

4.3.4. STENOZA PULMONARĂ

Este datorată displaziei a valvei pulmonare sau unei malformații sub sau supra valvulare. Efectul acestei stenoze este creșterea efortului ventricolului drept pentru a pompa sângele în aretra pulmonară ce duce cu timpul la hipertrofie ventriculară dreaptă, dilatare poststenotică a arterei pulmonare și o dilatare a atriului drept. În formele grave există semne de insuficiență cardiacă dreaptă, dispnee, hepatomegalie, aritmii sau chiar moarte subită

4.3.5. DEFECTUL SEPTAL VENTRICULAR (DSV)

Este o comunicare mai mare sau mai mică între cele două ventricole ce determină șunturi sanguine între inima dreaptă și cea stângă. De cele mai multe ori defectul este mic iar orificiul se închide spontan. În cazurile mai grave există șunturi stâng-drept cu congestie pulmonară, scăderea capacității de efort, aritmii sau în caz de șunt invers (drept-stâng) cianoza mucoaselor. În cazurile cu DSV grav speranța de viață este de maximum 8 săptămâni. Transmitia este autosomal recesivă afectând cu precădere Bulldogul Englez. Tratamentul urmărește reducerea congestiei pulmonare iar în cazuri mai grave se poate interveni chirurgical.

4.3.6. TETRALOGIA "FALLOT"

Este o cardiopatie congenitală, o combinație de 4 defecte datorate unor anomalii de dezvoltare a inimii și vaselor mari în perioada embrionară.

Cele 4 defecte sunt: stenoza pulmonară, defect septal ventricular, dextropoziția originii aortei (aorta pe septul interventricular) și o hipertrofie ventriculară dreaptă.

Aceasta este cea mai frecventă cardiopatie cianogenă. Transmiterea este autosomal recesivă cu expresivitate variabilă, afectând cu precădere Bulldogul Englez. Câinii afectați au mucoase cianotice datorită hipoxiei, au o rezistență la efort scăzută iar speranța de viață în lipsa unei intervenții chirurgicale nu este mai mare de 2 ani.

4.4 MALFORMAȚI ALE SCHELETULUI

4.4.1 ACONDROPLAZIA

apare în special la Basset Hound și la alte rase asemănătoare din punct de vedere morfologic. Este rezultatul unei dezvoltări anormale a cartiajelor și oprirea creșterii oaselor în lungime. Se presupune că ar avea o transmitere autozomal dominantă.

4.4.2 SPINA BIFIDA

malformație caracterizată printr-o lipsă de sudură a arcurilor vertebrale, în special a acelor din regiunea lombosacrală, ce uneori permite hernierea meningelor (meningocel) sau chiar a măduvei spinării (meningomielocel)

4.4.3. OSTEOGENEZA IMPERFECTĂ

bolală caracterizată printr-o fragilitate exagerată a oaselor ce duce la fracturi frecvente. Deși se presupune că la câine această boală este determinată de o hipovitaminoză (vit D) și în consecință de o carență de calciu și fosfor, există studii ce susțin că osteogeneza imperfectă ar fi o boală ereditară, ca și în cazul echivalentei sale umane.

4.4.4. ANOMALII DENTARE DE NUMĂR

4.4.5 PALATOSCHIZIS

4.4.6 PROGNATISMELE MAXILARELOR

4.4.7

Alopecia

lipsa totală sau parțială a părului atunci când este determinată genetic și nu este secundară unei alte afecțiuni poate fi patologică sau poate reprezenta un caracter de rasă, ca de exemplu la Câinele mexican sau chinezesc fără păr. Transmiterea este de două tipuri: Autosomal dominantă caz în care homozigoții nu sunt viabili iar heterozigoții sunt produși ce prezintă alopecie, la care se asociază frecvent lipsa incisivilor. Este de remarcat faptul că la unele exemplare lipsa părului nu este totală, ele prezentând smocuri de păr pe cap, membre și coadă. Rezultă de aici că lipsa părului și răspândirea ariilor de alopecie ca și caracter fenotipic este codată genetic și de alte gene în afara celor cunoscute până acum. De asemenea se constată o înlănțuire a genelor responsabile pentru alopecie și dentiție atât la câine (fapt amintit mai sus) cât și la bovinele cu alopecie din rasa Jersey, unde este frecvent asociată lipsa totală a dinților. Celălalt tip de transmitere este autosomal recesiv, unde homozigoții manifestă alopecia iar heterozigoții doar o transmit. (cazul celor două rase fără păr unde prin selecție toate exemplarele sunt homozigote pe acest locus)

Ataxia

este o degenerescență nervoasă caracterizată printr-o necoordonare motorie ce afectează câinele progresiv. La început tulburările motorii sunt hemilaterale sau apar ca o parapareză evoluând spre forme mai grave. Puii nu pot să umble. Boala are o transmitere autosomal recesivă și este mai frecventă la Terrieri, Dalmațieni, Collie, Boxer și Ogar Afgan.

Boala "von Willebrand"

este cunoscută ca și cea mai frecventă boală hematologică genetică la câine. Cauzată de defecte ale factorului de coagulare von Willebrand, se manifestă prin hemoragii gingivale, menoragie, melenă, hemoragii postraumatice mult prelungite. Din punct de

vedere al transmiterii maladia von Wilebrand se împarte în două tipuri: Tipul 1, mai frecvent, este transmis autosomal dominant cu expresivitate variabilă și Tipul 2 transmis autosomal recesiv.

Cranioschizis

Criptorhidia

Dentinogeneza imperfectă

Displazia coxo-femurală

Displazia humero-radială

Răsfrângerea marginii pleoapei spre interior. Este determinată monogenic, autosomal cu dominanță incompletă. Sunt afectați în principal Terrieri, Terra Nova, Bobtail, Mastiff dar și rasele la care apare mai frecvent ectropionul.

Epilepsia congenitală

nu este determinată de cauze exclusiv genetice. Atunci când cauza este genetică transmiterea este după unii autori de tip poligenic iar după alții monogenică autosomal dominantă cu penetranță incompletă. Se manifestă prin spasme tonico-clonice asociate cu tulburări locomotorii și de echilibru.

Hemeralopia

Hemofilia A și B

Hermafroditism

Hernie inguinală

Hernie ombilicale

Heterocromia irisului

Idioție amaurotică familială

Luxatia congenitală a patelei

Miastenia gravis

Monorhidia

Nefrita ereditară X lincată

Neutropenia ciclică

Palatoschizis

Polidactilia

Prognatismul inferior

SCID . Imunodeficiență combinată severă

Sindactilia

Spina bifida

Surditate congenitală

apare destul de rar în cadrul speciei fiind însă frecventă la unele rase a căror culoare este predominant albă cum ar fi Pointerul și Dalmațianul. Transmiterea este

poligenică sau monogenică autosomal recesivă, aceasta din urmă fiind constatată în special la Pointeri. În Statele Unite surditatea congenitală este cea mai importantă afecțiune a Dalmațienilor. Pentru a rezolva această problemă AKC-ul a permis importul unor exemplare deschizând cartea de origine pentru această rasă în speranța obținerii unor descendenți heterozigoți sănătoși.

Torsiune gastrică

5.Ereditatea culorilor

Culoarea, pigmentul robei cat si al tegumentelor si ochilor (irisului) este un caracter calitativ a carui ereditate respecta cele 2 legi enuntate de Gregor Mendel la jumatatea secolului trecut. Pentru intelegerea transmiterii acestor caractere nu este necesar un studiu aprofundat ci doar insusirea unor notiuni simple si a unor reguli dupa care vom putea face un prognostic al culorilor care pot sa apara intr-un anumit cuib in functie de fenotipul ,eventual recesivitatile cunoscute ale genitorilor.

Termeni si notiuni uzuale:

Cromozomi = elemente esentiale ale nucleului celular, suportul genelor. Numarul lor intr-un nucleu este fix pentru fiecare specie.Cainele are 39 de perechi de cromozomi omologi (38 perechi de autozomi + 1 pereche de heterozomi)

- **Cromozomi omologi** = cei doi cromozomi ce formeaza o pereche si care provin de la cei doi genitori.

- **Autozomi** = cromozomii proveniti de la cei doi genitori ce formeaza perechi cu exceptia celor doi cromozomi sexuali. Sunt identici din punct de vedere structural.

- **Heterozomi** = cromozomii sexuali (X,Y) O singura pereche de cromozomi ce pot fi identici structural in cazul sexului feminin (XX) sau diferiti in cazul sexului masculin (XY)

Gena = "factorul ereditar" responsabil de transmiterea unui caracter. Este particula elementara a unui cromozom, in care ocupa un anumit loc: "locus". (Este formata din ADN :acid dezoxiribonucleic.)

Genotip = ansamblul genelor continute in celula unui organism, ce constituie bagajul ereditar si determina partial fenotipul

Fenotip = ansamblul de caractere vizibile ale unui individ determinate de genotip + influenta factorilor de mediu. (In cazul pigmentatiei influenta factorilor de mediu este neglijabila, se poate aminti eventual actiunea razelor UV asupra robei de culoare neagra, ce determina o usoara depigmentare a acesteia)

Alela (gena alelomorfa) = fiecare din cele doua gene ce ocupa locuri identice pe cromozomii omologi si care determina tipul de caracter mostenit de la genitorul ce a dat acel cromozom. Desi un individ nu poate avea decat doua gene alele pentru acelasi caracter, in cadrul populatiei poate exista un sir de

alele distincte pentru acel locus rezultate in urma mutatiilor ce au avut si mai au loc in cursul evolutiei speciei. In cadrul unui sir de alele exista o ordine a dominantei. **IMPORTANT!**: un individ nu poate avea decat cel mult doua alele (cate una de la fiecare genitor; identice-homozigot sau diferite-heterozigot) din sirul de alele ce se manifesta in cadrul populatiei.

exemplu: cel mai important dintre putinele siruri alelice cunoscute la caine este cel rezultat in urma mutatiilor genei ancestrale Aguti (manifestata fenotipic printr-o culoare "salbatica" lupie: brun-sur) Toate alelele sirului Aguti sunt notate cu "A" sau "a" (in cazul in care sunt recesive) urmat in partea din dreapta-sus de prima litera a cuvintului in limba engleza care defineste culoarea determinata. Sirul de alele Aguti va fi prezentat impreuna cu celelate gene implicate in ereditatea culorii.

* Alelele pot fi **dominante** sau **recesive** una fata de cealalta (cele dominante se noteaza cu caractere mari "B" iar cele recesive cu caractere mici "b") determinand pentru caracterul ce-l conditioneaza in functie de perechea formata, homozigoti dominanti (BB) sau recesivi (bb) respectivi heterozigoti (Bb) **IMPORTANT!**: genele recesive se manifesta fenotipic doar in caz de homozigot (cand nu exista o alela dominanta)

exemplu: B = black (negru), b = brown (maro). gena alela B este dominanta asupra genei recesive b, deci in cazul Homozigotului dominant (BB) fenotipul va fi negru, in cazul Homozigotului recesiv (bb) fenotipul va fi maro iar in cazul Heterozigotului (Bb) fenotipul va fi negru datorita dominantei genei B.

* **Dominanta incompleta** (semidominanta) este un fenomen rar intalnit la caini si spre deosebire de relatia de dominanta completa cand Homozigotul dominant si Heterozigotul sunt fenotipic identici iar gena recesiva se manifesta fenotipic doar in cazul Homozigotului recesiv, in acest caz Homozigotul dominant si Heterozigotul sunt fenotipic diferiti iar Homozigotul recesiv nu se manifesta in nici un fel d.p.d.v. fenotipic, lasand restul genelor sa determine culoarea exprimata.

exemplu: cazul genei "Merle" = mierla (Tudus Merula) (M/m) frecventa la Ciobanescul Scotian si la Welsh Corgi. La aceasta pereche de alele in cazul Homozigotului dominant (MM) culoarea parului va fi complet alba iar ochii pigmentati in albastru (de obicei acesti pui sunt surzi, orbi si in cele mai multe cazuri ei nu sunt viabili). Homozigotul recesiv (mm) nu se va manifesta fenotipic (culoare va fi de ex. bicolor) iar in cazul Heterozigotului (Mm) dominanta genei M va fi incompleta astfel in culoarea de baza care poate sa aiba o tenta albastra se vor observa zone tarcate. Culoarea alba nu va avea o extindere totala (ca si in cazul homozigotului dominant MM) ci pe fondul ei sau pe fond albastru apar pete negre.

Epistazia = este un fenomen de inhibitie "la distanta" a unei gene (numita "hipostatica") de catre o gena (numita "epistatica") aflata la distanta (ce nu se afla pe cromozomul omolog deci nu poate avea o relatie de dominanta-recesivitate fata de prima)

exemplu: -inhibitia pe care o manifesta gena epistatica "e" asupra sirului alelic Aguti (A^s , A^y , A, a^{sa} , a^t)

- -/- -/- -/- " A^s " asupra genelor: E^{br} , E^m

- -/- -/- -/- " E^{br} " asupra genei A^y

(semnificatia genelor amintite mai sus va fi explicata la capitolul respectiv.)

Mimetismul = este responsabil pentru cele mai multe "surprize" in prognosticul culorilor, datorita manifestarilor fenotipice asemanatoare sau chiar identice a unor gene total distincte si independent mostenite.

exemplu: pigmentatia galbena a parului poate fi determinata de gene ce nu au nici o legatura: exista astfel galbenul aguti (AyAyEE) si exista galbenul prin non-extensia negrului (AsAsee) "E/e" -este gena extension/non-extension. Responsabile deci pt. galben sunt Ay respectiv homozigotia recesiva a genei "e".

** o surpriza poate fi atunci cand prin imperecherea a doi indivizi fenotipic galbeni dar genotipic diferiti putem obtine (rar) pui de culoare neagra. Stiind ca gena As este dominanta asupra genei Ay in cadrul sirului de alele aguti este imposibil in mod normal ca un individ galben sa poata transmite o gena As pentru negru (caci daca ar avea aceasta gena s-ar manifesta si el fenotipic negru, datorita dominantei). Este posibil insa acest lucru datorita duplicitatii genotipice a fenotipului galben. Gena As (pentru negru) poate deci exista in genotipul unui galben dar nemanifesta datorita nonextensiei (ee)sale, dar prin imperecherea genotipurilor de mai sus (ambii indivizi fiind galbeni) pot rezulta conform celei de-a doua legi a ereditatii produsi cu urmatorul genotip:*

"AsAyEe" unde culoarea va fi neagra ca rezultat al dominantei As si a extensiei sale determinate de gena "E" dominanta asupra "e" (nonextensiei).

** galbenul aguti AyAyEE poate fi fenotipic galben pur atunci cand avem homozigot recesiv "bb"sau se poate manifesta in culoarea "zibelina" (shaded-sable) galben cu spicul negru pe cap si spate atunci cand avem "BB" sau "Bb" alaturi de celelate gene mentionate.*

Sirurile de alele si perechile de alele interesate in transmiterea culorii

(in cadrul sirurilor de alele genele vor fi prezentate in ordinea dominantei lor)

Exista doar 9 loci pe care pot exista una din perechile de alele respectiv din sirul de alele corespunzatoror fiecaruia:

SIRUL DE ALELE	"EXTENSION" (E/e):
1. E ^{br}	"br" = brindled = vargat, dungat. Determina extensia tigrata a negrului.
2.(E ^m)	"m" = masca. Determina masca neagra (ex. Dog, Boxer) pe fond galben "A ^y ". Acest caracter este atribuit de unei gene separate "Ma"
3. E	"E" = extension (simplu). Determina extensia totala a negrului, eventual cu puncte de foc in cazul prezentei genei pt. acest caracter (at at)
4. e	"e" = nonextension. Determina (doar in caz de homozigot "ee") nonextensia negrului prin lipsa de eumelanina. Individul va ramane galben.
SIRUL DE ALELE	"AGUTI" (A/a):

1. A ^s	"s" = solid. Determina un negru complet (solid) pe toata suprafata; cu exceptia cazului in care este insotita de "ee" homozigotul pt. nonextensie, sau a complexului bbE- cand va fi extensie de maro "brown"
2. A ^y	"y" = yellow = galben. Determina culoarea galbena, roscata uniforma sau uneori cu zone negre sau maro pe cap umeri si spate (mai mult sau mai putin extins) in functie de restul genelor ce intra in genotipul individului si care au influenta asupra pigmentatiei. caz in care culoarea este numita "shaded sable"
3. A	"A" = aguti . Determina culoarea lupie.
4. a ^{sa}	"sa" = saddle = sea, spinare. Determina pe fond galben o pigmentatie neagra in forma de sea pe spinare si sale ce coboara curbat cranio-caudal pe regiunea coastelor. Ex. Airedale Terrier, Beagle
5. a ^t	"t" = tan = cafeniu. Determina "punctele de foc" de la roscat pana la auriu, pe culoarea de baza neagra sau maron. Ex. Dobermann, Rottweiler, etc.
SIRUL DE ALELE	"ALBINO"
1. C	"C" = colour = colorat. Determina pigmentarea !
2. c ^{ch}	"ch" = chinchilla Determina o pigmentatie galben pal sau chiar alb
3. c ^b	"b" = blue = albastru. Det, ochi (iris) pigmentati in albastru si par alb.
4. c	"c" = albino. Det. lipsa totala de pigment!
SIRUL DE ALELE	"SELF" (Self / spotting)
1. S	"S" = self = identitate. Determina pigmentarea, deci lipsa totala a albului.
2. s ⁱ	"i" = ire = irlandez. Determina o pigmentare "irlandeza" cu pete albe doar pe labe, varful cozii, bot, piept. Albul acoperă mai puțin de 20% din suprafața robei. Ex: Copoi Ardelenesc
3. s ^p	"p" = piebald = tarcat. Determina patarea (cu alb) 20-80%
4. s ^w	"w" = white = alb. Determina un alb foarte extins, peste 80%. Ex. Dog Argentinian, Kuvasz.
PERECHEA DE	ALELE "BLACK / BROWN"
B / b	Determina culoarea neagra / maro (ciocolatiu)
PERECHEA DE	ALELE "MERLE"

M / m	Determina culoare marmorata / patare tip merle (homozigoul recesiv "mm" nu se manifesta in nici un fel pe culoarea de baza)
PERECHEA DE	ALELE "TICKING"
T / t	Determina in prezenta genei s ^p sau s ^w o pigmentare deresa (cu pete marunte) a culorii de baza pe alb.Ex. Dalmatian, Cocker Spaniel - roan (eng.)- schimmel(germ.) / determina pete de pigment mai mari bine conturate pe fond alb; "baltat"
PERECHEA DE	ALELE "DENSE / DILUTE"
D / d	Determina intensitatea / dilutia culorii de baza. . Ex.Chow Chow: Roscat (D) sau crem (d)
PERECHEA DE	ALELE "GREY"
G / g	Determina / nu determina o tenta "argintie" a culorii de baza. Ex. Pudel. Negru, Maro - argintiu.

Pentru a face un prognostic genetic folosim o regula simpla, numita "regula tablei de sah" in care includem genotipurile parentale pentru una sau mai multe caractere (pentru unul sau mai multi loci)

Exemplu: sa calculam procentele de pui negri / maro ce pot sa provina din 2 parinti hetrozigoti negri (Bb), facand abstractie de celelalte gene implicate in transmiterea culorii.

gene materne/paterne	B	b
B	BB (negru)	Bb (negru)
b	Bb (negru)	bb (maro)

Rezultatul va fi (aceste procente sunt valabile pe un grup de 1000 de produse): 75% Negri (25% homozigoti dominanti + 50% heterozigoti) 25% maro (homozigoti recesivi)

Atunci cand se scrie genotipul pentru o anumita culoare (notand doar genele interesate) in cazul Heterozigotului sau Homozigotului dominant pe o anumita gena, vom trece doar simbolul genei dominante urmat de o linie deoarece gena recesiva este lipsita de manifestare fenotipica. Gena recesiva poate sa fi alela pereche (in cazul perechilor de alele) sau o alela recesiva (in cazul sirurilor de alele).

Exemplu: pentru locusul Aguti vom nota "A^y-" , unde "-" poate fi "a^t", "a^{sa}" deci o gena din sirul aguti care oricum nu se va manifesta fenotipic insa este important sa o deducem. In cazul perechilor de alele (ex. B/b) este de la sine inteles ca "-" va fi "b", insa in cazul sirurilor de alele "-" poate insemna una din genele recesive ale sirului si pe care este important sa o deducem (cunoscand culoarea parintilor sau deducand din culoarea puilor rezultati in cuiburile precedente) pentru a putea face regula tablei de sah. In cazul in care nu o putem deduce vom lua in calcul toate combinatiile posibile.

CAZ:

sa presupunem o monta intre un mascul Cocker Spaniel negru cu puncte de foc (black & tan): **a^ta^tB-E-S-** si o femela maro **A^s-bbE-S-**.

a) identificam semnificatia perechilor de gene de pe fiecare locus:

masculul: **a^ta^t** homozigot recesiv pentru aguti "tan" determina puncte de foc; **B-** (unde "-" este alela pereche "b"sau "B")determina culoarea neagra; **E-** (unde "-" este alela pereche "e"sau "E") determina extensia pigmentului, a negrului; **S-** (unde "-" poate fi o alela din sirul de alele "self") determina "selful" , lipsa petelor albe.

vom avea: **a^ta^tBbEeS(S,s^p, s^w)** Nu am amintit alela "sⁱ" deoarece aceasta lipseste in conditii normale la aceasta rasa.

femela: **A^s-** ("-" poate fi oricare gena din sirul aguti dar care nu se poate manifesta fenotipic) determina culoare solida; **bb** homozigot recesiv pentru culoarea maro (ciocolatiu); **E-** (unde "-" este alela pereche "e"sau "E") determina extensia culorii; **S-** selful, lipsa petelor albe.

vom avea: **A^s (A^s, A^y, a^t) bbEeS(S,s^p, s^w)** Nu am amintit alela "sⁱ" deoarece aceasta lipseste in conditii normale la aceasta rasa la fel ca si alela "a^{sa}" din cadrul sirului aguti.

b) notam combinatiile posibile obtinute in cursul segregarii materialului genetic (a formarii gametilor)- fiecare pereche de alele se separa formand diverse combinatii in functie de segregarea celorlalte.

obtinem astfel de la mascul gameti cu urmatorul genotip: a^tBES, atBEsP, atBEsw, atBeS, atBesp, atBesw, atbES, atbEsp,atbEsw, atbeS, atbesw, atbEsp, iar de la femela: AsbES, AsbEsp,AsbEsw, AsbeS, AsbEsp, Asbesw, AybES,AybEsp, AybEsw, AybeS, AybEsp, Aybesw, atbES, atbEsp, atbEsw, atbeS, atbEsp, atbesw. Toate aceste combinatii (pe 5 loci) maternelne si paternne se pot combina prin regula tablei de sah dand nastere la 216 genotipuri posibile, care vor fi interpretate la randul lor pentru a stabili fenotipurile posibile. Nu se fac insa in mod uzual calcule la polihibridari tocmai datorita numarului mare de genotipuri rezultate. Putem insa sa reducem schema de fata si totodata timpul necesar unui prognostic urmarind fiecare pereche de alele si luand in calcul doar combinatiile ce determina un fenotip nou, astfel, pot rezulta pui negri in cazul combinatiei: As-B-E-S-, pui maro: As-bbE-S-, pui galben prin non extensie: As-B-eeS-, galben cu trufa roscata - bbeeS-(in acest caz tipul genei Aguti este lipsit de importanta datorita epistaziei genei "e" asupra sirului Aguti), pui sable: Ay-B-E-S-, sau galben aguti: Ay-bbE-S-, black&tan: atatB-E-S-, ciocolata cu puncte de foc: atatbbE-S-, sau chiar albi: -B-ee(swsp,spsp,sww) sau -bbee(swsp,sww,spsp). Patarea sau deresul nu sunt posibile caci nu avem perechea de alele T/t.

* CIOBANESC ROMANESC CARPATIN

lupiu (aguti) - cea mai frecventa	A-E-S
lupiu (aguti) cu mici pete albe pe membre si piept	A-E-s ⁱ
baltat cu pete negre	A ^s -D-E-s ^p
baltat cu pete vinete	A ^s -ddE-s ^p
baltat cu pete roscate	A ^y -D-E-s ^p
baltat cu pete galbene	A ^y -ddE-s ^p

Toti crescatorii acestei rase accepta ca si culoare "principala" atat d.p.d.v. al evolutiei cat si al reprezentarii, culoarea lupie("A"-aguti). De asemenea se accepta masca neagra si mici pete albe pe membre si piept. Baltatul insa este considerat de catre unii ca fiind rezultat al "corcirii" si nu este preferat. Aceste opinii sustin homozigotul dominant pe toate genele responsabile pt. pigmentatie (mai putin in cazul lupiului cu mici pete albe unde exista "s"ⁱ recesiva) D.p.d.v. genetic "baltatul" ca si rezultat al homozigotiei "s"^p va fi greu de eliminat prin selectie. Aceasta gena fiind recesiva fata de lupiu "S" si lupiul cu mici pete albe pe extremitati "s"ⁱ se poate ascunde usor in heterozigotul "Ss"^p sau "s"ⁱs"^p la exemplare lupii sau lupiu cu mici pete albe, existand posibilitatea ca sa apara din timp in timp homozigoti recesivi "spsp" baltati in cadrul unor cuiburi rezultate din parinti heterozigoti lupii (problema asemanatoare cu homozigotia "ll" la Ciobanescul German unde mai apar uneori exemplare cu par lung). Daca principalul argument in excluderea "baltatilor" este cel al pastrarii ancestralului Aguti si daca vrem sa fim atat de intoleranti fata de genele dobandite pe parcursul evolutiei atunci nu trebuie incriminata in primul rand gena ce determina o extensie mai larga a albului "sp" atat timp cat este acceptata cea pt. o extensie mai redusa a acestei culori "si", ci trebuie exclusi adevaratii "intrusi" si anume genele As si Ay din sirul aguti , cele care determina petele de culoare neagra/vanata respectiv roscata/galbena (in functie de D/d) la homozigoti spsp.

** CIOBANESC ROMANESC MIORITIC

alb- galbui (culoare osului)	A ^y -s ^w s ^w
alb cu pete galbene sau cenusii	A ^y -dds ^{p-} sau A ^s -dds ^{p-}

GRUPA I-a FCI

1. CIOBANESC GERMAN

negru	A ^s
-------	----------------

galben. roscat, sable	A^y
negru-roscat (cel mai des intalnit)	$a^{sa}a^{sa}$
negru cu pete de foc	$a^t a^t$
alb	$A^y-s^w s^w$

* gena pentru par scurt/lung este: L/l. Deci parul scurt este o caracteristica dominanta, dar exista in cadrul populatiei de Ciob. German gena recesiva pentru par lung: "l" care din nefericire uneori prin homozigotie (ll) se manifesta.

2. KUVASZ

alb	$A^s-ees^w s^w$
alb (uneori culoarea osului)	$A^y-s^w s^w$

3.KOMONDOR

alb	$A^y-B-s^w s^w$
-----	-----------------

4.CIOBANESC SCOTIAN (COLLIE)

bicolor alb-galben	$A^y-D-mms^i$
bicolor alb-albastru	$A^y-dd-mms^i$
tricolor alb-negru cu puncte de foc	$a^t a^t D-mms^i$
tricolor alb-albastru cu pete de foc	$a^t a^t dd-mms^i$
Albastru merle	$A^y-D-Mms^i / A^y-dd-Mms^i$
Albastru merle cu pete de foc	$a^t a^t D-Mms^i / a^t a^t dd-Mms^i$

GRUPA a II-a FCI

1. DOBERMANN

negru cu pete de foc	$a^t a^t B-D-$
maro cu pete de foc	$a^t a^t bbD-$

* Dobermannul albastru astazi nu mai este acceptat. Aceasta culoare apare prin "dilutia" (dd) negrului: **$a^t a^t B-dd$**

2. ROTTWEILER

negru cu pete de foc	$a^t a^t$
----------------------	-----------

* Apar uneori produsi cu mici pete albe pe piept , determinate de gena recesiva "sⁱ" ce exista in cadrul populatiei si se manifesta in caz de homozigotiei la fel ca gena "l" pt. par lung.

3. BOXER

galben	A^y-E-S-
tigrat	$A^y-E^{br}-S-$
bicolor alb-galben	A^y-E-s^i-
tigrat cu pete albe	$A^y-E^{br}-s^i-$

* la toate fenotipurile se adauga "Ma" = masca. Se pare ca autorii ce atribuie acest caracter unei gene separate : "Ma" si nu alelei E^m din sirul "extension" sunt mai aproape de adevar, caci si tigratul " E^{br} " are masca fara ca aceasta sa poata fi determinata in acest caz de alela E^m (considerata dominanta fata de E^{br} deci in imposibilitate de a se manifesta aici)

4. CIOBANESC CAUCAZIAN

roscat cu pete albe	A^y-E-s^p
tigrat cu pete albe	$A^y-E^{br}-s^p$
gri-marro (lupiu - aguti) cu mici pete albe pe extremitati si pe piept.	$A-E-s^i$

5. SCHNAUZERI

negru	A^s-
sare si piper	$a^{sa}a^{sa}$
argintiu (numai la S. pitic)	A^s-G-

GRUPA a III-a FCI

1. AIREDALE TERRIER

negru-roscat	$a^{sa}a^{sa}$
--------------	----------------

* uni autori sustin genotipul: " $a^t a^t$ " desi Airedale Terrierul nu este negru cu "puncte de foc" ci este "inseuat" de acea consider ca genotipul corect este aguti saddle.

2. FOX TERRIER

roscat	A ^y -S
negru-roscat	a ^{sa} a ^{sa} S-
alb-negru	A ^s -s ^p
alb-roscat	A ^y -s ^p
tricolor alb-negru-roscat	a ^{sa} a ^{sa} -s ^p

GRUPA a IV-a FCI

1. TECKELI

negru cu pete de foc	a ^t a ^t B-mm
maro cu pete de foc	a ^t a ^t bbmm
sable (galben roscat)	A ^y -B-mm
albastru Merle	a ^t a ^t B-Mm

* tipul si lungimea parului sunt determinate de genele Wh/wh (wire hair= par sarmos) respectiv L/l (long=lungime), astfel vom avea pt : 1) Teckelul cu par neted : L-whwh, 2) Teckel cu par lung: llwhwh, 3) Teckel cu par sarmos: L-Wh-

GRUPA a V-a FCI

1. HUSKY SIBERIAN

roscat	A ^y -
crem	A ^y -dd
lupiu	A-
negru "inseuat"	a ^{sa} a ^{sa}
negru cu puncte de foc	a ^t a ^t

2. MALAMUT DE ALASKA

lupiu	A-
negru cu puncte de foc (negre-gri)	a ^t a ^t B-
negru inseuat	a ^{sa} a ^{sa} B-
galben-roscat	A ^y -B-

alb	$A^y-c^{ch}c^{ch}$
maro cu puncte albe (inseuat)	$a^t a^t (a^{sa} a^{sa}) bb$

3. SAMOYED

alb	$A^s-ees^w s^w$
alb	$A^y-s^w s^w$

GRUPA a VI-a FCI

1. COPOI ARDELENESC

negru cu puncte de foc	$a^t a^t B-S-$
negru cu puncte de foc si mici pete albe pe piept si extremitatile membrelor	$a^t a^t B-s^i-$
maro cu puncte de foc	$a^t a^t bbS-$
tricolor (alb-negru cu puncte de foc)	$a^t a^t B-s^p$
tricolor(alb-marocu puncte de foc)	$a^t a^t bb-s^p$

2. BASSET HOUND

bicolor alb-galben (deres)	A^y-s^p-T-
tricolor (deres)	$a^{sa} a^{sa} s^p-T$

3. DALMATIAN

alb cu pete negre deres	$A^s-B-E-s^w s^w T-$
alb cu pete maro deres	$A^s-bbE-s^w s^w T-$
alb cu pete galbene deres	$--B-ees^w s^w T-$
alb cu pete galbene deres cu trufa roscata	$--bbees^w s^w T-$

4. RHODESIAN RIDGEBACK

galben-roscat	A^y
---------------	-------

* linia de pe greaban-spinare-sale cu orientare inversa a parului, caracteristica acestei rase (RIDGEBACK) este determinata de o gena recesiva "ds", motiv pentru care nu se poate manifesta la produsii rezultati in urma "corcirii"

GRUPA a VII-a FCI

1. SETTER IRLANDEZ

roscat	A^s-ee
roscat cu pete albe - (deres)	$A^s-B-ees^p-(T-)$

2. POINTER

alb cu pete negre deres	$A^s-B-E-s^p-T-$
alb cu pete maro deres	$A^s-bbees^p-T-$
alb cu pete galbene deres si trufa neagra	$A^s-B-ees^p-T-$
sau	$A^y-B-E-s^p(T-$
alb cu pete galbene deres si trufa roscata	$A^s-bbees^p-T-$
sau	$A^y-bbEs^p-(T-)$

* poate sa apara exampale de culoare alba in cazul homozigotiei "sww"

3. BRAC GERMAN

maro	A^s-bb--
maro cu pete albe	A^s-bbs^p-tt
maro cu pete albe deres	A^s-bbs^p-T-

* Parul sarmos este determinat de WhWh sau Whwh

4. VIJLA MAGHIARA

roscat	A^y-bb
--------	----------

* Parul sarmos este determinat de WhWh sau Whwh

GRUPA a VIII-a FCI

1. COCKER SPANIEL

negru	$A^s-B-E-S-$
alb negru baltat	$A^s-B-E-sP-tt$
alb negru deres	$A^s-B-E-sP-T-$
negru cu puncte de foc	$a^t a^t B-E-S-$
alb negru baltat cu puncte de foc	$a^t a^t B-E-sP-tt$
alb negru deres cu puncte de foc	$a^t a^t B-E-sP-T-$

maro	A ^s -bbE-S-
alb maro baltat	A ^s -bbE-sP-tt
alb maro deres	A ^s -bbE-sP-T-
maro cu puncte de foc	a [†] a [†] bbE-S-
alb maro baltat cu puncte de foc	a [†] a [†] bbE-sP-tt
alb maro deres cu puncte de foc	a [†] a [†] bbE-sP-T-
auriu (galben prin non-extensie)	-B-eeS-
alb galben baltat	-B-eesP-tt
alb galben deres	-B-eesP-T-
galben cu trufa roscata	-bbeeS-
alb galben baltat cu trufa roscata	-bbeesP-tt
alb galben deres cu trufa roscata	-bbeesP-T-
zibelina (sable - eng.; zobel - germ.) = auriu umbrit cu fire negre pe spinare, cap si omoplati	A ^y -B-E-S-
alb	-B-ee(sPsP, sW-, sPsP) -bbee(sPsP, sW-, sPsP)

2. GOLDEN RETRIEVER

auriu pana la crem	A ^y -eell(c ^{ch} c ^{ch})
--------------------	--

* intensitatea culorii depinde de gradul de epistazie al "e" asupra genei hipostatice "Ay"

GRUPA a IX-a FCI

1. CANICHE (fr.)- PUDEL(germ.)- POODLE(eng.)

negru*	A ^s -B-D-E-S-
maro*	A ^s -bbD-E-S-
albastru-gri*	A ^s -B-ddE-S-
bej-alb*	A ^s -bbddE-S-
bej (trufa de culoare deschisa)	--bbddeeS-
roscat (trufa neagra)	--B-D-eeS- ;--B-ddeeS-

roscat (trufa maro)	--bbD-eeS-
alb-negru baltat	A ^s -B-D-E-sP
negru cu puncte de foc	a ^t a ^t B-D-E-S

Toate genotipurile de mai sus sunt homozigoti recesivi "gg" = nu sunt argintii.
 * aceste genotipuri pot avea heterozigoti (Gg) sau homozigoti dominanti (GG) pentru argintiu, rezultand culorile: negru argintiu, maro argintiu, argintiu deschis si bej argintiu.

2. YORKSHIRE TERRIER

negru (argintiu) cu puncte de foc	a ^t a ^t G-
-----------------------------------	----------------------------------

3. PEKINOIS (fr.) PEKINGESE (eng.)

negru	A ^s -B-E-S-
roscat aguti (sau prin non-extensie)	A ^y -bbE-S- (--B-eeS-)
zibelina	A ^y -B-E-S-
alb-negru baltat	A ^s -B-E-sP
alb-roscat baltat	A ^y -sP

4. BULDOG FRANCEZ

galben	A ^y -E-S-
tigrat	A ^y -E ^{br} -S-
alb-galben baltat	A ^y -E-sP
tigrat cu pete albe	A ^y -E ^{br} -sP
alb (maxim 20% pigment)	A ^y -E(E ^{br})-s ^w s ^w

1. OGAR AFGAN

negru	A ^s -D-
albastru (gri)	A ^s -dd
galben	A ^y -D-
crem (alb murdar)	A ^y -dd
negru cu pete de foc	a ^t a ^t D-

2. OGAR RUSESC (BARZOI)

roscat, auriu (sau zibelina)	A ^y -S-
auriu argintat	A ^y -S-G-
alb-negru baltat	A ^s -sPs ^p
alb-galben baltat	A ^y -sPs ^p
alb (sau cu pigmentatie pana la 20%)	--s ^w s ^w

Tricolorul exista ca si alb-negru baltat cu puncte de foc (a^ta^t) dar acestea din urma nu sunt de dorit. Sunt amintite in standardul rasei ca pete sau ca si culori de baza negrul complet (A^s) cu reflexe roscate , petele gri (cenusi) prin dilutia negrului As-dd, roscatul brazdat cu dungi de culoare inchisa (E^{br}?) si chiar masca (E^{ma} sau M ?)

Bibliografie:

- CARNATIU, E ; DABIJA, GH; STOENESCU, D. - Patologie Canină, CERES 1982
 CÎRLAN, MARIUS - Elemente de Genetică Animală patologică, Polirom 1998
 FALCONER, D.S. - Introducere în genetica cantitativă, Ed. Agrosilvică 1969
 FURTUNESCU, AL. - Zootehnie generală și genetică, Ed. Didactică și Pedagogică 1971
 GELATT, K.N. -. Veterinary Ophthalmology, 1991
 MAXIMILIAN, C. ; IONESCU, B - Citogenetică medicală umană, Ed.Academiei R.S.R. 1978
 MORELL, V. - Running With the Wolves, SCIENCE vol 276, June 1997
 OLSEN, S.J. - Origin of the Domestic Dog , The Fossil, 1985
 PIPERNEA, NICOLAE - Ereditatea principalelor caractere și însușiri la animalele domestice, CERES 1974
 POPESCU-VIFOR, ȘTEFAN - Genetica populațiilor de animale domestice, CERES 1990
 RAICU, PETRE - Genetică generală și umană, Humanitas 1997
 STROESCU, VALENTIN - Bazele farmacologice ale practicii medicale, Ed. Medicală 1995
 VÂNTU, C, Atrofia Retiniană Progresivă, Mondo Cane - I-net, 2000
 VÂNTU, C, Ereditatea culorilor 1,2,3, Mondo Cane - I-net, 1999
 VILA, C; SAVOLAINEN, P; MELDONADO, E; AMORIM, I.R., RICE, E.J. - Multiple and Ancient Origins of the Domestic Dogs , SCIENCE, vol 276, June 1997
 WAYNE, R.K. - Molecular evolution of the dog family, Theoretical and Applied Genetics, June 1993
 WAYNE, R.K.; O'BRIEN, S.J. - Syst. Zool. 36 , 1987
 ZÖLDÁG L. - Kutyagenetika és örökletes betegségek, Anteus & MEOE 1996
 BONAGURA, J.D., DARKE, P.G.G. . Textbook of Veterinary Internal Medicine, W.B. Saunders, Toronto.1995

PATTERSON, D.F. 1996. The genetics of canine congenital heart disease. ACVIM -
14th Annual Veterinary Medical Forum
BRAGG JEFFREY - Purebreed Dog Breeds into the Twenty-First Century - I-Net