

“PATENTE GENETICA”

All'interno dello SNP-CHIP utilizzato per la genotipizzazione delle razze Haflinger e Noriker sono presenti anche una serie di varianti funzionali ad alcuni caratteri / malattie di seguito sono riportati nelle Tabelle 1 e 2.

Per facilitare la comprensione del risultato ottenuto è stata prodotta una statistica riassuntiva con le percentuali di individui *wild type*, ovvero normali per la condizione in esame (quindi sani o del fenotipo più frequente), *eterozigoti* ovvero portatori di una copia della variante che caratterizza quel particolare fenotipo, oppure individui *omozigoti*, ovvero che hanno la variante in entrambi i cromosomi (materno e paterno).

È chiaro che a seconda della tipologia di eredità (autosomica recessiva, autosomica dominante o autosomica dominante incompleta) e le varie percentuali di penetranza si possano adottare strategie di accoppiamento differenti anche in base al valore degli individui interessati.

In generale, le popolazioni Haflinger e Noriker risultano avere ad alte frequenze le varianti che condizionano i fenotipi caratteristici: Leopard per il mantello nel Noriker oppure Locus *E* in Haflinger, giusto per nominarne alcuni.

Le due popolazioni sono sane ad eccezione per tre condizioni particolari: **PSSM, ovvero malattia da accumulo di polisaccaridi** altrimenti nota anche come rhabdomyolisi [in tabella: PSSM Rhabdomyolysis GYS1], che è presente ad alta frequenza nel Noriker e a bassa frequenza nell'Haflinger. Questa è una malattia autosomica dominante incompleta, il che significa che anche con una copia la condizione potrebbe manifestarsi.

Molti individui sono invece portatori per il **carcinoma a cellule squamose dell'occhio** [in tabella: Ocular SCC DDB2 (Ocular squamous cell carcinoma)], soprattutto nella popolazione Noriker, dove troviamo addirittura omozigoti. Essendo una malattia autosomica recessiva, andrebbero evitati accoppiamenti tra portatori che producono prole malata nel 25% dei casi. L'individuo omozigote passerà sicuramente una copia della variante alla prole.

Un'altra condizione da tenere sotto controllo è la **fibrosi epatica congenita** [in tabella: Congenital Hepatic Fibrosis], con una frequenza apprezzabile sia in Noriker che Haflinger. Anche per questa malattia, autosomica recessiva, vale la raccomandazione di evitare accoppiamenti tra portatori.

Tabella 2. “Patente Genetica” della popolazione Haflinger indagata per gli SNP funzionali. **Type:** tipologia di carattere; **Trait / Disease:** nome del carattere o della malattia; **WT:** Wild Type, ovvero percentuale degli individui normali / sani; **Het:** Eterozigote, ovvero percentuale degli individui che hanno una copia della variante per il carattere o la malattia; **Hom:** Omozigote, percentuale degli individui che hanno due copie della variante per il carattere o la malattia. Le condizioni con tutte le percentuali a zero sono da interpretare come genotipo non determinato.

Type	Trait / Disease	WT	Het	Hom
Body Size	Body Size ECA11	43,75%	50,00%	6,25%
Body Size	Body Size ECA3	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Body Size ECA6	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Body Size ECA9	37,50%	56,25%	6,25%
Body Size	Dwarfism ACAN 42del	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Dwarfism ACAN CG	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Dwarfism ACAN CT	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Dwarfism ACAN delT	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Dwarfism B4GALT7	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Pony Size 1	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Pony Size 2	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Pony Size 3	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Pony Size 4	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Brindle BR1	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Brindle Incongenita Pigmenti	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Champagne	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Coat ancestral allele [DUN]	0,00%	50,00%	12,50%
Coat	Coat modern allele [Non-Dun 1]	0,00%	0,00%	0,00%
Coat	Coat modern allele [Non-Dun 2]	0,00%	50,00%	37,50%
Coat	Cream Dilution	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Curly hair variant 1 GA	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Curly hair variant 2 CT	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W1	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W10	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W11	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W12	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W13	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W14	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W15	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W16	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W17	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W18	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W19	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W2	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W20	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W21 [White Spotting]	75,00%	6,25%	18,75%
Coat	Dominant White allele W22 [White Spotting]	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W23 [White Spotting]	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W3	100,00%	0,00%	0,00%

Coat	Dominant White allele W4	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W5	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W6	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W7	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W8	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W9	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Extension modifier	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Extension RedBlack factor [Locus E]	0,00%	0,00%	100,00%
Coat	Frame Overo Lethal White	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Incongenita pigmenti IKBKG	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Macchiato	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Night blindness Leopard Cmplx TRPM1	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Ocular Defects Silver PMEL17	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	PATN1	93,75%	6,25%	0,00%
Coat	Pearl	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Recessive Black agouti [Locus A]	6,25%	25,00%	68,75%
Coat	Sabino SB1	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Splashed White SW1	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Splashed White SW2	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Splashed White SW3	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Splashed White SW4	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Tobiano inv 1551 1551	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Tobiano inv 851 851	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	AIS AR 1654del [Androgen Insensitivity Syndrome]	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	AIS AR AG [Androgen Insensitivity Syndrome]	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	AIS AR CT [Androgen Insensitivity Syndrome]	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	AIS AR delT [Androgen Insensitivity Syndrome]	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	AIS AR GC [Androgen Insensitivity Syndrome]	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Cerebellar Abiotrophy TOE1	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Congenital Hepatic Fibrosis	56,25%	43,75%	0,00%
Defect	Epidermolysis Bullosa Junctionalis	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Epidermolysis LAMA3	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Foal Immunodeficiency Syndrome	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Gilbert-Meulengracht Syndrome	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	HERDA PPIB	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Hoof wall separation SERPINB11	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Hydrocephalus B3GALNT2	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	HYPP SCN4A	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Lavendar Foal MYO5A	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Malignant Hyperthermia RYR1	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Mushroom RG alt GC	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Mushroom RT ref CT ilmn	0,00%	0,00%	0,00%
Defect	Myotonia CLCN1	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Naked foal syndrome ST14	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	OAM HOXD3 [Occipitoatlantoaxial Malformation]	100,00%	0,00%	0,00%



Defect	Ocular SCC DDB2 (Ocular squamous cell carcinoma)	62,50%	37,50%	0,00%
Defect	PSSM Rhabdomyolysis <i>GYS1</i>	93,75%	6,25%	0,00%
Defect	Risk Factor IAS SNP1	6,25%	56,25%	37,50%
Defect	Risk Factor IAS SNP2	25,00%	43,75%	31,25%
Defect	Risk Factor Immune Mediated Myositis <i>MYH1</i>	0,00%	0,00%	0,00%
Defect	SCID <i>PRKDC</i>	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Thrombasthenia <i>ITGA2B GC</i>	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	WFFS <i>PLOD1</i>	100,00%	0,00%	0,00%

Tabella 2. “Patente Genetica” della popolazione Noriker indagata per gli SNP funzionali. **Type:** tipologia di carattere; **Trait / Disease:** nome del carattere o della malattia; **WT:** Wild Type, ovvero percentuale degli individui normali / sani; **Het:** Eterozigote, ovvero percentuale degli individui che hanno una copia della variante per il carattere o la malattia; **Hom:** Omozigote, percentuale degli individui che hanno due copie della variante per il carattere o la malattia. Le condizioni con tutte le percentuali a zero sono da interpretare come genotipo non determinato.

Type	Trait / Disease	WT	Het	Hom
Body Size	Body Size ECA11	65,31%	32,65%	2,04%
Body Size	Body Size ECA3	95,92%	4,08%	0,00%
Body Size	Body Size ECA6	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Body Size ECA9	4,08%	32,65%	63,27%
Body Size	Dwarfism ACAN 42del	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Dwarfism ACAN CG	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Dwarfism ACAN CT	85,71%	14,29%	0,00%
Body Size	Dwarfism ACAN delT	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Dwarfism B4GALT7	0,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Pony Size 1	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Pony Size 2	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Pony Size 3	100,00%	0,00%	0,00%
Body Size	Pony Size 4	0,00%	0,00%	0,00%
Coat	Brindle BR1	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Brindle Incongenita Pigmenti	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Champagne	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Coat ancestral allele [DUN]	0,00%	2,04%	0,00%
Coat	Coat modern allele [Non-Dun 1]	0,00%	0,00%	0,00%
Coat	Coat modern allele [Non-Dun 2]	0,00%	2,04%	57,14%
Coat	Cream Dilution	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Curly hair variant 1 GA	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Curly hair variant 2 CT	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W1	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W10	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W11	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W12	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W13	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W14	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W15	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W16	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W17	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W18	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W19	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W2	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W20	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W21 [White Spotting]	67,35%	28,57%	4,08%
Coat	Dominant White allele W22 [White Spotting]	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W23 [White Spotting]	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W3	100,00%	0,00%	0,00%

Coat	Dominant White allele W4	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W5	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W6	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W7	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W8	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Dominant White allele W9	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Extension modifier	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Extension RedBlack factor [Locus E]	48,98%	40,82%	10,20%
Coat	Frame Overo Lethal White	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Incongenita pigmenti IKBKG	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Macchiato	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Night blindness Leopard Cmplx TRPM1	14,29%	22,45%	8,16%
Coat	Ocular Defects Silver PMEL17	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	PATN1	65,31%	26,53%	8,16%
Coat	Pearl	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Recessive Black agouti [Locus A]	20,41%	22,45%	57,14%
Coat	Sabino SB1	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Splashed White SW1	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Splashed White SW2	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Splashed White SW3	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Splashed White SW4	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Tobiano inv 1551 1551	100,00%	0,00%	0,00%
Coat	Tobiano inv 851 851	95,92%	4,08%	0,00%
Defect	AIS AR 1654del [Androgen Insensitivity Syndrome]	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	AIS AR AG [Androgen Insensitivity Syndrome]	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	AIS AR CT [Androgen Insensitivity Syndrome]	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	AIS AR delT [Androgen Insensitivity Syndrome]	0,00%	0,00%	0,00%
Defect	AIS AR GC [Androgen Insensitivity Syndrome]	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Cerebellar Abiotrophy TOE1	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Congenital Hepatic Fibrosis	89,80%	10,20%	0,00%
Defect	Epidermolysis Bullosa Junctionalis	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Epidermolysis LAMA3	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Foal Immunodeficiency Syndrome	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Gilbert-Meulengracht Syndrome	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	HERDA PPIB	0,00%	0,00%	0,00%
Defect	Hoof wall separation SERPINB11	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Hydrocephalus B3GALNT2	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	HYPP SCN4A	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Lavendar Foal MYO5A	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Malignant Hyperthermia RYR1	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Mushroom RT ref CT ilmn	0,00%	0,00%	0,00%
Defect	Myotonia CLCN1	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Naked foal syndrome ST14	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	OAAM HOXD3 [Occipitoatlantoaxial Malformation]	0,00%	0,00%	0,00%
Defect	Ocular SCC DDB2 (Ocular squamous cell carcinoma)	63,27%	34,69%	2,04%



Defect	PSSM Rhabdomyolysis GYS1	79,59%	20,41%	0,00%
Defect	Risk Factor IAS SNP1	51,02%	42,86%	6,12%
Defect	Risk Factor IAS SNP2	32,65%	40,82%	26,53%
Defect	Risk Factor Immune Mediated Myositis MYH1	95,92%	4,08%	0,00%
Defect	SCID PRKDC	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Thrombasthenia ITGA2B GC	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	WFFS PLOD1	100,00%	0,00%	0,00%
Defect	Multiple Congenital Ocular Anomalies	100,00%	0,00%	0,00%

Perugia, 15 febbraio 2024

Il Direttore
Maurizio Silvestrelli
Prof. Maurizio Silvestrelli

