

IPERURICOSURIA

L'iperuricosuria (HUU) è una grave **patologia autosomica recessiva ereditaria**. È caratterizzata da un disturbo del metabolismo che conduce ad un eccesso di acido urico nel sangue e l'urina. I cani che ne sono colpiti hanno livelli elevati di acido urico nelle urine che, accumulandosi, forma calcoli nella vescica o talvolta nei reni. Spesso è richiesto una cistotomia per rimuoverli.

I sintomi di solito si presentano quando il cane ha circa 3-6 anni e includono sangue nelle urine, difficoltà o dolore durante la minzione o frequenti piccole quantità di urina.

- Casi estremi si verificano quando uno o più calcoli ostruiscono completamente l'uretra

Una malattia evitabile grazie al test del DNA HUU

Un test del DNA chiamato test HUU, permette di individuare l'iperuricosuria dell'American Staffordshire Terrier (Amstaff), l'Australian Shepherd, il Bulldog, il Pastore Tedesco, il Grande Muensterlander, il Riesenschnauzer, lo **Spitz Tedesco**, il Parson Russell Terrier, il Jack Russell Terrier, il Terrier Nero Russo.

Si raccomanda pertanto di effettuare sui principali riproduttori, il test del DNA dell'iperuricosuria (test HUU) in grado di individuare la malattia con un'affidabilità superiore al 99%.

Cosa dicono i risultati dei test sul DNA dell'iperuricosuria?

tre possibili esiti:

1. Un risultato "CLEAR" mostra che il cane ha ereditato dai suoi genitori due geni liberi da mutazione. Il cane non svilupperà iperuricosuria e non può trasmettere geni difettosi a nessun figlio.
2. Un risultato "CARRIER" indica che il cane ha ereditato una copia normale del gene rilevante e una mutazione. Ciò significa che il cane ha una forte probabilità di trasmettere la condizione alla prole, ma non di sviluppare la condizione stessa. Laddove un potenziale compagno porti anche la mutazione genetica, qualsiasi prole sarà ad alto rischio di sviluppare la condizione e anche di trasmetterla.
3. Un risultato "AFFECTED" indica che il cane ha ereditato due copie del gene mutato dai suoi genitori ed è altamente probabile che sviluppi calcoli alla vescica nel corso della sua vita. Trasmetterà sicuramente la mutazione a qualsiasi prole.

Per concludere, l'allevatore che conosce lo stato genetico dei suoi cani non prende rischi, assicura il suo allevamento e può quindi selezionare i suoi riproduttori, adattare le monte, evitare di fare nascere cuccioli affetti e limitare la diffusione di questa malattia grave nell'allevamento e nella razza (Dr Guillaume QUENEY)

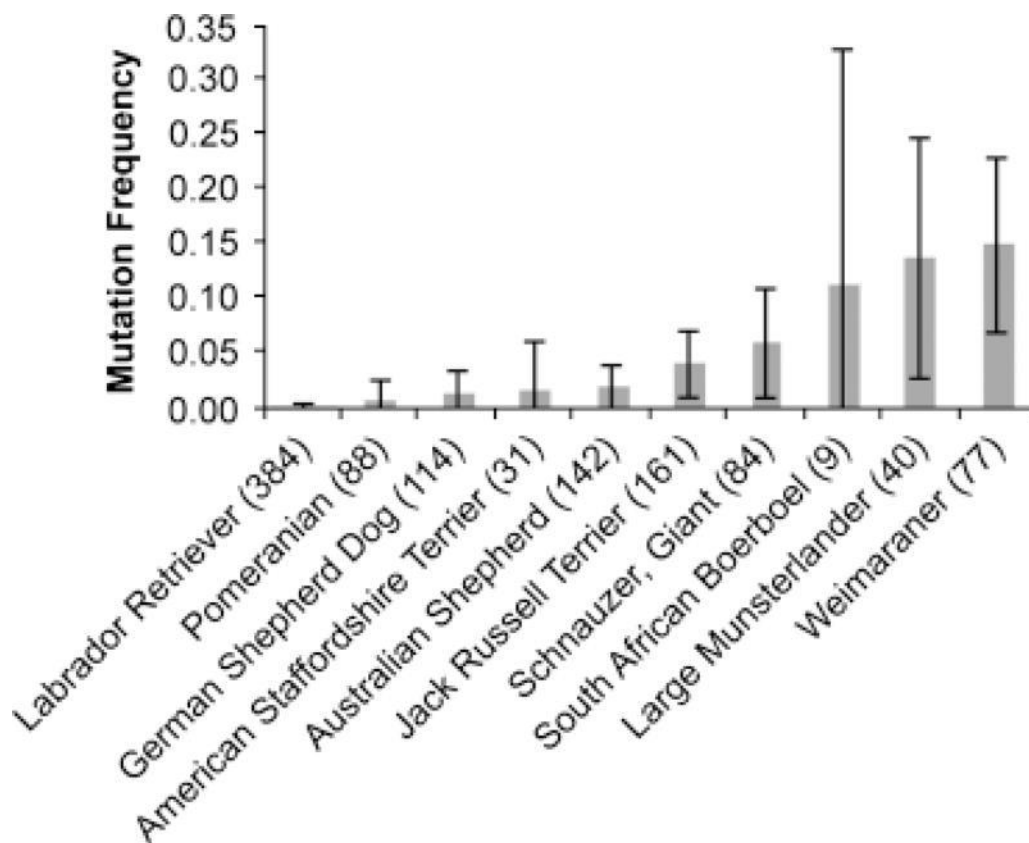
Estimated Frequency of the Canine Hyperuricosuria Mutation in Different Dog Breeds (N. Karmi, E.A. Brown, S.S. Hughes, B. McLaughlin, C.S. Mellersh, V. Biourge, and D.L. Bannasch) available in PMC 2017 Jul 31. Published in final edited form as: Vet Intern Med. 2010 Nov-Dec; 24(6): 1337–1342.

Tremilacinquecentotrenta cani di 127 razze diverse sono stati sottoposti a screening per la mutazione dell'iperuricosuria nello studio su menzionato, comprese le 20 razze canine più comuni registrate dall'American Kennel Club (AKC). Nelle razze in cui è stata identificata la mutazione, è stata stimata la frequenza dell'allele mutante.

In questo studio sono stati genotipizzati un totale di 3.530 cani di 127 razze.

Uno screening iniziale per la mutazione dell'iperuricosuria è stato eseguito in 1.486 cani di 127 razze diverse (Tabella 1) al fine di documentare la presenza della mutazione in altre razze. Questo screening ha identificato i portatori della mutazione nelle razze American Staffordshire Terrier, Giant Schnauzer, German Shepherd Dog, Labrador Retriever, Parson Russell Terrier, South African Boerboel e Weimaraner, nonché un cane da pastore tedesco omozigote affetto.

È stato condotto uno screening più approfondito di 2.044 campioni aggiuntivi di 28 razze diverse. Queste razze includevano le 20 razze più comunemente registrate dall'AKC (per il 2009), razze in cui la mutazione era stata precedentemente identificata e razze con segnalazioni aneddotiche di urolitiasi da urato. Sono state identificate altre 3 razze con individui portatori della mutazione iperuricosuria. Queste razze sono il **Pomerania**, delle 20 razze AKC, l'Australian Shepherd, precedentemente identificato portatore della mutazione, e il Large Munsterlander, incluso perché è stato identificato un individuo affetto da urolitiasi da urato e omozigote per la mutazione iperuricosuria. La frequenza dell'allele mutante è stata calcolata per le 10 razze identificate con la mutazione ed è stata stimata la percentuale di individui affetti e portatori in ciascuna razza. Le frequenze di mutazione nelle razze che portano la mutazione vanno da 0,001 nei Labrador Retriever a 0,14 nei Weimaraner.



Bibliografia

Low WW, Uhl JM, Kass PH et al.: Evaluation of trends in urolith composition and characteristics of dogs with urolithiasis: 25499 cases (1985-2006). JAVMA (2010) 236 (2), 193-200.

Lulich JP, Osborne CA, Lekcharoensuk C et al: Effects of hydrochlorothiazide and diet in dogs with calcium oxalate urolithiasis. J Am Vet Med Assoc (2001)

McCue J, Langstone, Palma D et al: Urate urolithiasis. Compend Cont Educ Vet (2009)

Osborne CA, Sanderson SL, Lulich JP: Canine cystine urolithiasis. Cause, detection, treatment, and prevention. Vet Clin North Am Small Anim Pract (1999)

Osborne CA, Lulich JP, Swanson LL et al: Drug induced urolithiasis. Vet Clin North Am Small Anim Pract (2009)