

# Genetica e Allevamento

by Cynthia Préfontaine, Domenico Bergero

## Genetics and Horse Breeding

### GENOTIPO e FENOTIPO

È importante comprendere il tipo di variazione che può verificarsi all'interno di una specie. Le variazioni vengono classificate come continue (quantitative) e discontinue (qualitative). La forma in cui i caratteri genetici si esprimono viene definita fenotipo. In base alla frequenza, si distingue tra il tipo selvatico e quello mutante. L'insieme specifico degli alleli di un individuo si chiama genotipo ed è la parte ereditaria che costituisce la base del fenotipo. In altri termini, si tratta dell'elenco della costituzione allelica di un gene o di un gruppo di geni che controlla caratteristiche osservabili. È possibile dedurlo con l'esperienza genetica. Geni o alleli agiscono in interazione con diversi elementi ambientali e ciò può portare a risultati finali anche molto diversi nel fenotipo. Si definisce norma di reazione le possibilità di espressione di uno specifico genotipo nel fenotipo, che può variare a seconda delle condizioni genetiche e ambientali. Spesso è necessario ricorrere a modelli di probabilità per descrivere l'espressione fenotipica dei genotipi. La probabilità che si manifesti un determinato fenotipo, a partire da un dato genotipo, si definisce penetranza.

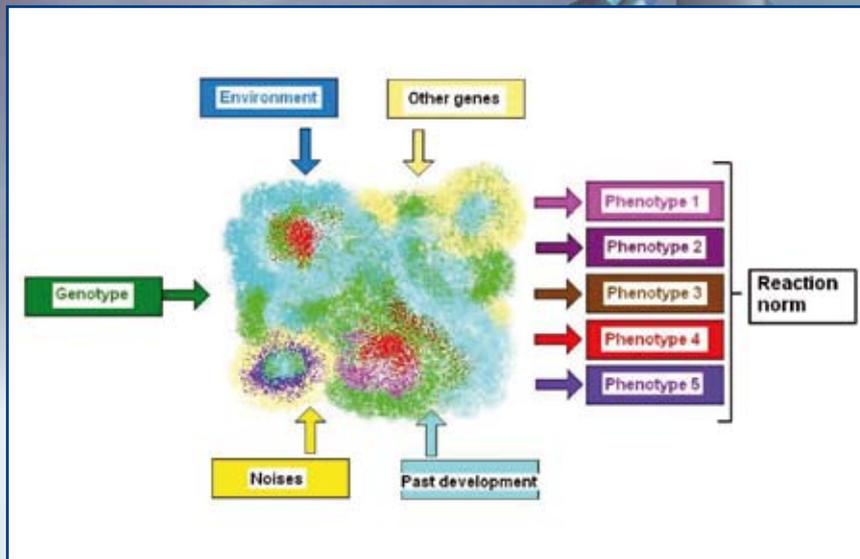
### GENOTYPE and PHENOTYPE

*It is important to understand the type of variation that can occur inside a species. They are classified in continued (quantitative) and discontinued variation (qualitative). The expressed form of a character is called phenotype.*

*The frequency one will identify as the wild type and the other one the mutant type.*

*The specific group of alleles of an individual is called the genotype; it is the heritable base for the phenotype. In other words, it is the list of the allelic constitution of a gene or a group of genes that control observable characteristics. It can be deduced with genetic experience. The genes or alleles will work in interactions with many environmental constituents which can lead to a large possibilities of final results or phenotypes.*

*We call reaction norm the possibilities of expression of a specific genotype in phenotype; variable with genetic and environmental conditions. Often we require probability models to describe phenotypic expression of genotypes. Probabilities of phenotype conditional upon genotype are called penetrances.*



RELAZIONE CON LA PROLE E SISTEMA ALLEVATORIALE  
 GENETIC RELATIONSHIP TO OFFSPRING AND BREEDING SYSTEM

RELATIONSHIP	% RELATIONSHIP
<b>DIRECT</b>	
Sire or Dam Grand	50.0
Grand sire or dam	25.0
Great grand sire or dam	12.5
<b>COLLATERAL</b>	
Full-sib	50.0
3/4 Brother or sister	37.5
Half-sib	25.0
First cousin	12.5

RELAZIONE GENETICA CON LA PROLE  
 GENETIC RELATIONSHIP TO OFFSPRING

Quando si parla di crossbreeding, ci si riferisce all'incrocio tra due razze diverse. L'outbreeding è la pratica per cui gli incroci condividono una proporzione relativamente bassa di patrimonio genetico. Gli svantaggi osservati in questa situazione includono: incremento della variabilità di un tratto ed eterozigosità (minori probabilità di ottenere la caratteristica desiderata), diluizione della qualità del pool genetico (perdita di adattamento locale) della popolazione. Per contro, si parla di inbreeding quando gli animali vengono accoppiati con partner che ne condividono una certa parte del patrimonio genetico (consanguineità). Tra gli effetti di

*When we do crossbreeding, it means that we are breeding different breeds together. We outbreed when animals mating share a relatively low proportion of the genetic heritage. Disadvantages observed in this situation are: increase of trait's variability and heterozygosity (than less possibilities to get traits wanted), diluted the quality the genetic pool (lose of local adaptation) of the population. On the opposite, we inbreed when animals mate with partners shearing a certain part of the genetic heritage (consanguinity). Inbreed effects can also*

questa pratica ci sono diversi difetti, tra cui l'espressione di alleli recessivi mortali, perdita dell'eterozigotità nella linea consanguinea che riduce il successo riproduttivo, aumento della mortalità giovanile, morte improvvisa dei prodotti e riduzione della vivacità, del tasso di crescita e della risposta immunitaria nei puledri.

*bring many disadvantages as the expression of lethal recessive allele, lost of heterozygosity in the consanguine line which; diminish reproduction success, increase juvenile mortality and sudden death in offspring and reduce vigour, growth rate and immune response of foals.*

OUTBREEDING	INBREEDING
<p>QUARTER HORSE P.S.A. HALF ARABIAN QUARTER HORSE</p> 	<p>FATTRICE E PULEDRO P.S.A. ARABIAN'S MARE AND FOAL</p> 



**SELEZIONE DEI TRATTI SPORTIVI ED EREDITARIETÀ**  
*PERFORMANCE TRAIT SELECTION AND HERITABILITY*

La selezione dei tratti sportivi si basa sul numero di vittorie e piazzamenti riportati nelle competizioni sportive, oltre al montepremi, ai punteggi accumulati/numero di avversari battuti e velocità. Esistono anche altri metodi per verificare il potenziale di un cavallo e dei suoi prodotti, tra cui allenare e far gareggiare il cavallo prima di farlo accoppiare, eseguire il test dei 100 giorni in una stazione di monta, consultare lo studbook di razza o un database, incrociare esclusivamente soggetti che hanno già dato ottimi prodotti sportivi e loro fratelli o selezionare la famiglia. Ma anche in questi casi, è sempre molto difficile ottenere risultati equilibrati. Perché?

Innanzitutto, esistono alcune limitazioni relative agli indici degli stalloni; ad esempio, non si conosce la media di tutti i prodotti, perché soltanto i soggetti migliori accedono alle competizioni. In secondo luogo, il contributo delle fattrici è difficile da quantificare, perché chi gestisce gli stalloni applica uno screening orientato solo agli standard qualitativi più elevati. Nelle gare, elementi come punteggi e montepremi influenzano i risultati. Infine, un vantaggio viene anche dalle risorse disponibili (albo d'onore vs. campione del mondo). Secondariamente, bisogna tenere in considerazione anche il fattore dell'ereditarietà, che dà la misura del contributo relativo del genotipo per tratti espressi, rispetto al contributo dell'ambiente. In altre parole, è la percentuale dei tratti espressi di un cavallo (fenotipo) dovuto alla genetica. Il genotipo fa riferimento alla probabilità che una caratteristica venga

*Performance trait selection is measured with the of wins/placing in competitions. Dollars earned, points earned/horses beaten and race placing and speed. Different ways are reported to verify the potential skill of horses and offspring like: train and compete horses before breeding, perform 100 day test in warmbloods at stallion testing center, consult breed registry book or database, breed animals only with superior performance offspring and sib or select the family. But even there, it is still very difficult to balance results. Why?*

*First of all, there is some limitations concerning stallion indexes; for example, the average of all offspring is unknown as only superior animals compete. Then, the mare contributions are hard to quantify because stallion managers screen superiority. In competition, points, cash, and purse size will influence. Finally, miles and resources give advantage (Honor roll vs. world champion).*

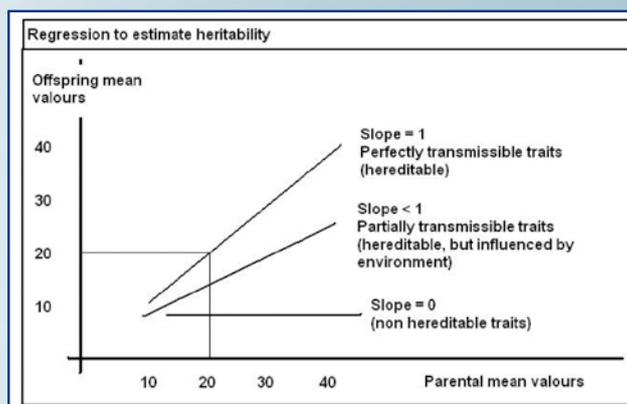
*Secondly, we have to consider the heredity. The heredity is the measure of the relative contribution of the genotype for expressed traits versus the contribution of the environment. In other word, it is the percentage of a horse's expressed trait (phenotype) that is due to genetics. The genotype or genetic means the probability of trait to being passed on from one generation to another. There is an important point here to understand in proper way;*

trasmesse di generazione in generazione. A questo proposito, è necessario comprendere un punto importante: l'ereditarietà è una misura specifica della popolazione, che misura soltanto i contributi relativi delle differenze genetiche e di quelle ambientali sulla variazione fenotipica. In pratica, l'ereditarietà si valuta sulla base di una regressione tra media parentale e media dei prodotti. Un bravo allevatore ha l'abilità di selezionare i cavalli da incrociare sulla base di una carriera sportiva eccellente rispetto a un determinato tratto e sarà in grado di prevedere il miglioramento dei prodotti. Per perseguire questo obiettivo, si è visto che i progressi maggiori si hanno limitando al minimo il numero di tratti selezionati. Successivamente, per quelle caratteristiche in cui l'ereditarietà incide in maniera minore, le probabilità di riuscita aumentano **CONTROLLANDO L'AMBIENTE E I REGIMI DI GESTIONE (ALIMENTAZIONE E ALLENAMENTO)**.

*the heritability is a specific population measure. Then, it only measure the relative contributions of genetic differences and environmental differences on the phenotypic variation. In practice, we estimate heritability doing a regression between the parental average and the offspring average.*

*A good breeder will have the ability to select horses to mate based on superior performance for the trait and be able to predict the improvement in the offspring. To get*

*through those target, we observed greater progress when keeping the number of selected traits to a minimum. Then, for low heritability traits, the success will increase by **CONTROLLING ENVIRONMENT AND MANAGEMENT REGIMES (NUTRITION AND TRAINING)**.*



### I DUE TIPI FONDAMENTALI DI AZIONE GENETICA TWO BASIC TYPES OF GENETIC ACTION

#### CARATTERISTICHE QUALITATIVE

Quando un tratto qualitativo o discontinuo si riscontra in 2 o più forme all'interno della popolazione, questo fenomeno si definisce polimorfismo. I tratti sono influenzati da un'unica coppia di geni (o magari da 2 o 3 coppie). Va ricordato che quando un fenotipo è controllato da due geni o più può verificarsi il fenomeno dell'epistasia. Fu Mendel a formulare questo concetto attraverso i suoi esperimenti: stabili che, nelle piante e negli animali, molti caratteri sono ereditari. Inizialmente si riteneva che il meccanismo dell'ereditarietà fosse una fusione delle caratteristiche parentali. Mendel elaborò una teoria che prevedeva la trasmissione casuale di unità di informazioni separate, chiamate geni e sosteneva che quando uno dei due genitori trasmette una o due coppie di un gene alla prole, la trasmissione ha una probabilità pari a 1/2, e geni diversi vengono ereditati in maniera indipendente l'uno dall'altro (su questo punto, tuttavia, la sua teoria non era corretta).

#### QUALITATIVE TRAITS

*Qualitative or discontinued trait, we will find a characters in the population in 2 distinct forms are more which are called polymorphism. Traits are influenced by a single pair of genes (or maybe 2 or 3 pairs). Note that when a phenotype is controlled by*

*two genes are more, there may be epistasia. The one that brought out this idea and make us understand with his experimentations is Mendel. Mendel established that many traits in plants and animals are heritable. Initially it was believed that the mechanism of inheritance was a blending of parental characteristics. Mendel developed the theory that the mechanism involves random transmission of discrete units of information, called genes. He asserted that, when a parent passes one of two copies of a gene to offspring, these are transmitted with probability 1/2, and different genes are inherited independently of one another (he was wrong on this).*

### Immunodeficienza combinata (CID)

Nello studio della genetica equina, tra i tratti qualitativi sono state analizzate ad esempio alcune forme patologiche, come l'immunodeficienza combinata (CID). Questo problema, legato alle cellule immunitarie (linfociti-B e T) può dar luogo a polmonite adenovirale. La si può osservare nei cavalli arabi e nei mezzosangue arabi, e si manifesta generalmente in animali omozigoti, poiché si tratta di un tipo di deficienza recessiva; sono necessari 2 alleli perché questa condizione si manifesti:

- cid cid - affetto da CID
- CID cid - portatore clinicamente sano
- CID CID - non portatore

La patologia associata a questa anomalia si manifesta all'età di 2-5 mesi e il cavallo viene portato a morte dall'insorgere dell'infezione.

### Paralisi progressiva da ipercalcemia (HYPP)

Un altro problema legato ai "caratteri qualitativi" è la paralisi progressiva da ipercalcemia (HYPP), un disturbo che provoca tremori muscolari e collasso. Si tratta di una tendenza dominante frutto di una mutazione genetica:

- i soggetti H/H e H/h sviluppano la malattia
- hh - soggetto normale (identificato come N/N)

I puledri nati a partire dal 1 gennaio 2007 che risultino positivi al test (H/H) per l'HYPP, non possono essere registrati. In caso di dubbio, è possibile eseguire il test sul follicolo pilifero per stabilire lo status del cavallo. Rivolgetevi al vostro veterinario per ulteriori informazioni.

### "Il bianco letale nei Paint Overo"

Un ultimo esempio dei problemi legati ai caratteri qualitativi nei cavalli è il cosiddetto "bianco letale nei Paint Overo".

In questo caso il colon è formato normalmente, ma manca il collegamento nervoso, per cui l'intestino è paralizzato. Il bianco letale nel Paint Overo (LWO) non è legato in maniera esclusiva al mantello overo dei cavalli di razza Paint. È fondamentalmente co-dominante (né veramente dominante né recessivo): se O sta per la sequenza del gene overo, allora:

- OO è letale
- ON determina il mantello paint
- NN è di colore unico "breeding stock"

Per identificare il bianco letale, è necessario ricorrere allo specifico test per l'allele PCR sul crine.



### Combined Immune Deficiency (CID)

*In horse genetic study, qualitative traits has been for example to some deficiency like the Combined Immune Deficiency (CID).*

*This trouble related to immune cells (B & T lymphocytes) is susceptible to adenoviral pneumonia. We can observe it in Arabian & part-Arabian horses. She will be probably developed in homozygous animals, as it is a recessive deficiency; 2 alleles will be necessary to express this condition:*

- cid cid - diseased
- CID cid - carrier;
- CID CID - normal

*The illness associated with this diseases will appears only at 2-5 months of age and the horse will eventually die of infection.*

### Hyperkalemic Periodic Paralysis (HYPP)

*An other "qualitative trait" trouble is the: hyperkalemic periodic paralysis (HYPP). In this case, the horse has sporadic attacks of muscle tremors, and collapse.*

*This result of a gene mutation is a dominant affection:*

- H/H and H/h are affected
- hh - normal (industry refers to hh as N/N)

*An important fact to note is that a foals born January 1, 2007, and testing positive for the H/H status of HyPP, will no longer be eligible for registry. For your interest, in case of doubt, a hair follicle test exist to establish the status of an animal. Contact your veterinary if you need.*

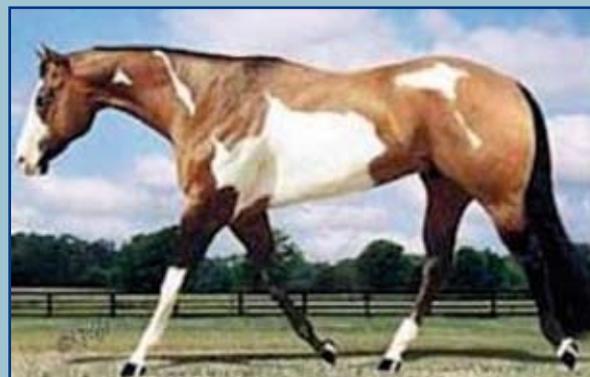
### "Lethal White in Overo paint horses"

*A last example of qualitative trouble trait in horse is the: "Lethal White in Overo paint horses"*

*This in case, the colon is formed but its nerve supply is missing, then gut is paralyzed. Lethal White Overo (LWO) is not selective to the paint color overo pattern. It is extreme co-dominant (not really dominance/recessive): if O is sequence for overo gene, then:*

- OO is lethal
- ON is paint color pattern
- NN is solid color "breeding stock"

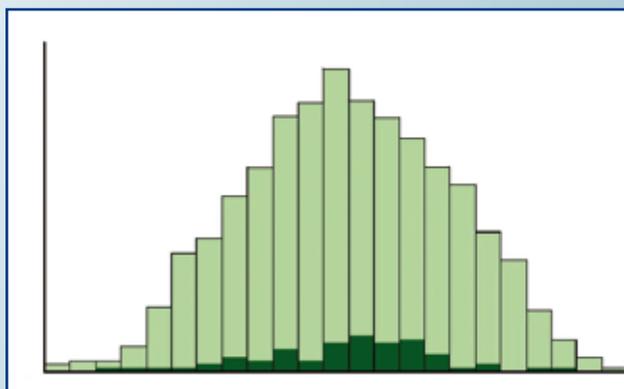
*To identify the Lethal White, allele specific PCR hair test is used.*



## GENETICA QUANTITATIVA E CARATTERI QUANTITATIVI

Nelle popolazioni naturali, le variazioni si verificano molto più frequentemente in serie continue di fenotipi rivelate da diversi gradi di espressione che non all'interno di serie di classi distinte di caratteri fenotipici. In altri termini, la variazione è di tipo quantitativo e non qualitativo. Si tratta di caratteri misurabili, come ad esempio lunghezza, intensità del colore ecc. La teoria genetica di Mendel non sarà efficace se applicata a questo continuum di fenotipi, che sarà piuttosto analizzabile con gli strumenti della statistica. La variazione genetica quantitativa è la distribuzione continua di un carattere. In termini statistici, corrisponde a una distribuzione normale (forma a campana). Generalmente, i caratteri intermedi saranno molto più frequenti di quelli estremi. Nella riproduzione equina, di norma, è il fenotipo estremo di un carattere a detestare il maggior interesse, basti pensare alle froge dei p.s.a.. Sulla scorta di questa idea, i soggetti che presentano un fenotipo estremo saranno selezionati e incrociati con altri in possesso degli stessi caratteri ricercati. Naturalmente, prima di cimentarsi in questo tipo di selezione, è necessario analizzare attentamente e valutare il peso relativo della genetica e dell'ambiente rispetto alla variazione.

NUMBER  
OF INDIVIDUALS



LENGHT

## QUANTITATIVE GENETIC AND QUANTITATIVE TRAITS

*In natural populations, the variations occurs much more in continuous series of phenotype revealed by different degree of expression than in series of distinct class of phenotypic traits. In other word, the variation is quantitative and not qualitative. They are measurable characters as; length, colour intensity, etc. Mendel's genetic will not be effective when applied to this kind of continuum of phenotypes that will be much more analysable with statistics. Quantitative genetic variation is the continued distribution of a trait. In term of statistic, it will correspond to a normal distribution (bell shape). Normally, the intermediated traits will be more frequent than the extreme one. Usually in horse reproduction, the extreme phenotype for a characters will get the greatest interest. For example the Arabian nostrils.... Following the idea, those individual with extreme phenotype will be choose and breed with an other with the same wanted characteristics. Obviously, before involving our self in this type of selection, it is*

*necessary to perform appropriated analyse to evaluate the respective part of the genetic and environmental for the variation.*

**Figura 1.**  
Esempio di distribuzione continua dei caratteri (distribuzione normale).

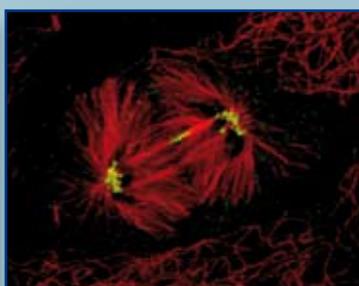
**Example of continued distribution of traits (normal distribution).**

Uno dei compiti principali della genetica quantitativa è quello di determinare le modalità di interazione del gene con l'ambiente, elemento che contribuisce a organizzare la distribuzione di uno specifico carattere quantitativo. Le variazioni possono essere generate dalla segregazione di un cromosoma (meiosi; divisione cellulare) o di sue mutazioni, come si è visto sopra.

La genetica quantitativa apre nuove prospettive ai vari ambiti di ricerca, come ad esempio l'identificazione del cavallo, la diversità, i caratteri fisiologici, morfologici e comportamentali e l'ereditarietà del colore del mantello.

## GENETICA SPERIMENTALE

Lo studio della genetica non considera soltanto l'ereditarietà, ma anche le scienze biologiche nel loro complesso. I principali strumenti di cui essa si serve



*One of the major task to accomplish in quantitative genetic is to determine the gene's interaction modes with the environment, that contribute to organize the distribution of a specific quantitative trait. Variations can be generate by chromosome's segregation (meiosis; cell division) or mutations as previously seen.*

*Quantitative genetic open new perspectives on the various research topics, for example: horse identification, diversity, physiological, morphological, behavioral traits and inheritance of coat color.*

## EXPERIMENTAL GENETIC

*The genetic study approach not only consider the heredity but also the whole biologic sciences. The principal genetic instruments are crossbreed*

**Figura 2.**  
Una fattrice e i suoi  
cinque puledri clonati.

*Five cloned foals  
with the mare.*



sono l'analisi della variante nel crossbreeding (identificazione di gene e allele, localizzazione e interazioni), la biochimica (controllo del gene all'interno dell'organismo), la microscopia (cromosoma e movimenti della struttura; localizzazione del gene), clonazione (Figura 2) e analisi del DNA (analisi diretta e manipolazione). Tutte queste discipline possono essere impiegate per studiare una specifica funzione biologica, e si completano l'un l'altra.

*variant analyse (gene and allele identification, localisation and interactions), biochemistry (gene control in the organism), microscopy (chromosome and structure movements; gene localisation) and DNA clonage (Figure 2) and analyse (direct analyse and manipulation). All of them can be use to study a specific biologic function and are mostly complementary.*

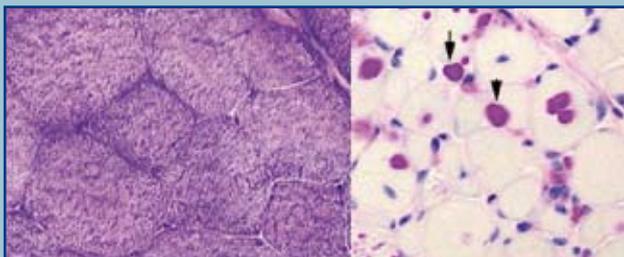
## PROGRESSI

Al giorno d'oggi, la ricerca genetica è coinvolta negli studi sulle sindromi genetiche, anche nei cavalli. Due delle più studiate sono la GBED e la PSSM. Di seguito sono elencate alcune informazioni aggiuntive per ciascuna delle due sindromi.

### Glycogen Branching Enzyme Deficiency (GBED)

- Enzima – proteina per la ramificazione del glicogeno necessario alla sua costituzione
- Mutazione del gene sul cromosoma 26
- Autosomale recessiva
- Colpisce le razze imparentate con il Quarter Horse
- Fatale in tutti i casi, quando il puledro raggiunge le 8 settimane di vita

Biopsia di un cavallo normale (a sinistra) e di soggetto colpito da GBED (a destra) – colorazione PAS.



## ADVANCEMENTS

*Nowadays, the genetic research is involved in studies on genetic based syndromes, in horses too. Two of the most studied are GBED and PSSM. Here are listed some details of these syndromes.*

### Glycogen Branching Enzyme Deficiency (GBED)

- Glycogen branching enzyme – protein necessary to build glycogen
- Mutation in the GBE gene on chromosome 26
- Autosomal recessive
- Quarter Horse related breeds
- Fatal in all cases by time foals reach 8 wks of age

*Biopsies from normal (left) and GBED-affected (right) horses stained with PAS.*

- Abortion or still birth of a foal
- Weakness, low body temperature at birth.
- Sudden death on pasture from the heart stopping or from seizures
- High respiratory rate & weakness of the muscles used to breathe
- Contracted tendons in all four legs

### Polysaccharide Storage Myopathy (PSSM)

- Aborto o nascita del puledro morto
- Alla nascita, debolezza, temperatura corporea bassa
- Morte improvvisa al pascolo dovuta ad attacco cardiaco o convulsioni
- Frequenza respiratoria elevata e debolezza dei muscoli respiratori
- Tendini contratti in tutti e 4 gli arti

#### Miopatia da accumulo di polisaccaridi (PSSM)

- Sindrome muscolare nei Quarter Horse, Paint e Appaloosa.
- Un'altra forma di PSSM si manifesta nei cavalli da tiro, nelle razze imparentate con quella da tiro e nei warmblood.
- Maggiore sensibilità all'insulina e accumulo di glicogeno
- Gravi danni muscolari
- Segni di tying-up
- Rigidità muscolare, sudorazione e riluttanza a muoversi
- Evidenziata per la prima volta nei cavalli che iniziano l'allenamento o dopo un periodo di sospensione dell'attività
- Gli episodi cominciano a manifestarsi dopo un lavoro molto leggero, come 10-20 min di passo e trotto.

Biopsia di un soggetto normale (a sinistra) e di un cavallo affetto da PSSM (a destra), colorazione PAS. Da notare l'assenza di una consistenza uniforme nella biopsia del soggetto affetto da PSSM: le aree più scure indicano l'accumulo di glicogeno in eccesso e di polisaccaride anormale. Gran parte dei Quarter Horse da corsa, puro-sangue, standardbred e arabi che presentano il tying-up soffrono di una patologia separata dalla PSSM raddomolisi ricorrente da sforzo. □

- *Muscle disease in Quarter Horses, Paint Horses & Appaloosas.*
- *Another form of PSSM occurs in Draft, Draft crossbreds, warmbloods.*
- *Enhanced insulin sensitivity & accumulation of glycogen*
- *Severe muscle damage*
- *Signs of tying-up*
- *Muscle stiffness, sweating & reluctance to move*
- *First noticed in horses when they are put into training or after a lay-up period*
- *Episodes begin after very light exercise such as 10-20 min of walking and trotting.*

*A normal biopsy (left) and a biopsy from a horse with PSSM (right) stained with PAS. Note the lack of a uniform texture in the PSSM biopsy. The darker areas in the PSSM biopsy indicate the accumulation of excess glycogen and abnormal polysaccharide. Most racing Quarter Horses, Thoroughbreds, Standardbreds and Arabians with tying-up suffer from a separate disease from PSSM called recurrent exertional rhabdomyolysis. □*

