

## La sordità congenita nel cane

### RIASSUNTO

La sordità congenita conseguente ad alterazione della vascolarizzazione cocleare si manifesta generalmente all'età di 3-4 settimane probabilmente per effetto della soppressione dei melanociti indotta dai geni merle o piebald. La sordità cocleo-sacculare può riconoscere cause genetiche o conseguire all'esposizione a fattori esterni quali traumi meccanici o sonori, diverse entità patologiche, esposizione a sostanze/farmaci ototossici o senescenza. L'influenza dei fattori ereditari è stata sospettata nelle razze che presentano elevata prevalenza di sordità congenita. Il Dalmata è senza dubbio la razza canina con la prevalenza più alta e per questo è stata oggetto della maggiore quantità di studi scientifici riguardanti la sordità congenita. Il protocollo diagnostico deve quindi essere basato sull'esecuzione dell'esame clinico e neurologico, sull'esame otoscopico e su esami specifici, quale l'esame dei potenziali uditivi del tronco encefalico, riconosciuti come il gold standard nella diagnosi della sordità.

La sordità congenita è una patologia ereditaria neurosensoriale nota dalla fine del diciannovesimo secolo. Fraser nel 1923 descrisse un caso di sordità congenita in un bull terrier e lo mise in relazione ad altri casi di sordità congenita in cani e gatti "albini" riportati da colleghi. Nello stesso articolo si evince che già al tempo era noto che la sordità congenita fosse associata a manifestazioni degenerative quali un collasso del dotto cocleare e alterazioni morfologiche dell'organo del Corti, della membrana tectoria o dei canali cocleari. Solo con l'avvento delle moderne tecniche microscopiche è stato appurato che la sordità congenita nel cane è associata ad una degenerazione cocleo-sacculare o ad una degenerazione neuro-epiteliale.

La degenerazione cocleo-sacculare, mono o bilaterale, è caratterizzata da atrofia della stria vascolare, collasso del dotto cocleare, degenerazione dell'organo del Corti, anomalie della membrana tectoria e collasso e degenerazione dei sacculi (Steel and Bock, 1983; Strain, 1996) (Fig. 1). Questo tipo di degenerazione è stata ben documentata nel Dalmata, in cani con mantello prevalentemente bianco o in cani come i Collie dove i soggetti omozigoti dominanti per il gene merle hanno mantello prevalentemente bianco e iride azzurra (Hiraide e Paparella, 1988; Strain, 1996; Coppens et al., 2000).

La degenerazione di tipo neuro-epiteliale, generalmente bilaterale, è invece caratterizzata dalla degenerazione dell'organo del Corti senza alterazioni della stria vascolare, della membrana tectoria, del dotto cocleare e del sacculo (Steel and Bock, 1983; Strain, 1996; Coppens et al., 2001). Inoltre la degenerazione neuro-sensoriale, al contrario della cocleo-sacculare, non sembra avere correlazioni con il colore del mantello, anche se attualmente non si può affermare che tutti i soggetti sordi a mantello bianco siano affetti dallo stesso tipo di degenerazione cocleo-sacculare (Coppens et al., 2003).

La sordità congenita (cocleo-sacculare) conseguente ad alterazione della vascolarizzazione cocleare si manifesta generalmente all'età di 3-4 settimane probabilmente per effetto della soppressione dei melanociti indotta dai geni merle o piebald. La funzione sensoriale nei cani neonati è primariamente tattile, olfattoria e gustativa, mentre la vista e l'udito, seppure parzialmente funzionanti alla nascita, si sviluppano più tardivamente. Mentre gli occhi si aprono tra l'ottavo e il decimo giorno di vita, i condotti uditivi sono aperti al dodicesimo o tredicesimo giorno e la maturazione della via uditiva fino alla corteccia non è completa fino al terzo mese o oltre. Per questo motivo il riconoscimento della sordità attraverso alterazioni comportamentali può essere spesso molto tardivo.

L'entità del collasso del dotto cocleare, della degenerazione dell'organo del Corti e del collasso del sacculo sembrano essere, nel Dalmata, correlati all'età del soggetto ed avere carattere progressivo esitando in una grave degenerazione cocleo-sacculare (Mair, 1976; Steel and Bock, 1983; Strain, 1996) che può riconoscere cause genetiche o conseguire all'esposizione a fattori esterni quali traumi meccanici o sonori, diverse entità patologiche, esposizione a sostanze/farmaci ototossici o senescenza (Strain, 1996). L'influenza dei fattori ereditari è stata sospettata nelle razze che presentano elevata prevalenza di sordità congenita tra le circa 80 documentate in letteratura (Tab. 1).

**Massimo Mariscoli**

*Dipartimento di Scienze Cliniche Veterinarie  
Università degli Studi di Teramo*

“Articolo ricevuto dal Comitato di Redazione il 19/02/2010 ed accettato per la pubblicazione dopo revisione il 25/03/2010”.

## ■ Patologie genetiche oggetto di controllo

Studi recenti hanno valutato la prevalenza della sordità in cani eterozigoti o omozigoti per l'allele merle (Strain et al., 2009; Platt et al., 2006).

Il Dalmata è senza dubbio la razza canina con la prevalenza più alta e per questo è stata oggetto della maggiore quantità di studi scientifici riguardanti la sor-

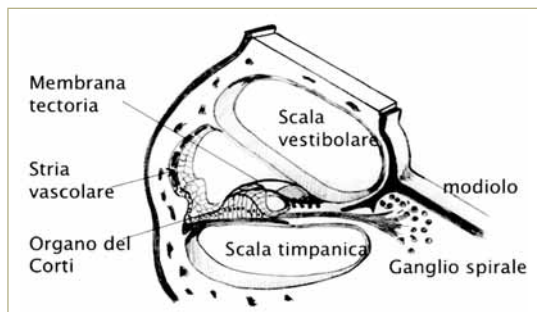


FIGURA 1 - Rappresentazione schematica di una sezione trasversale della coclea.

dità congenita correlata al gene piebald. In uno studio americano del 2003 la prevalenza di sordità congenita in più di 5000 Dalmata era il 29,9% con il 21,9% monolaterali e l'8% bilaterali (Strain, 2004). Nello stesso studio prevalenze inferiori sono state osservate nel Setter Inglese, Cocker Spaniel, Bull Terrier e Jack Russell Terrier, senza differenze significative tra i sessi o correlate al colore delle macchie nelle varianti del mantello. La presenza di iride azzurra era invece associata a sordità nel Dalmata, Setter Inglese e Cocker Spaniel, con una maggiore prevalenza nei soggetti con entrambi gli occhi azzurri rispetto a quelli con eterocromia dell'iride. Nei Bull Terrier i soggetti a mantello bianco erano significativamente più affetti da sordità rispetto a quelli a mantello colorato. Un dato estremamente interessante è stato che i cani nati da incroci nei quali uno o entrambi i genitori erano sordi avessero una prevalenza di sordità congenita significativamente superiore, confermando in qualche modo la natura genetica della patologia (Strain, 2003).

TABELLA 1  
Razze canine nelle quali è stata riportata Sordità Congenita (modificata da Strain, 2004)

Akita Inu	Dogo Argentino	Pit bull terrier
American bulldog	English bulldog	Pointer
American-Canadian shepherd	English cocker spaniel	Presa Canario
American Eskimo	English setter	Puli
American Staffordshire terrier	Foxhound	Rhodesian ridgeback
Australian cattle dog	Fox terrier	Rat terrier
Australian shepherd	French bulldog	Rottweiler
Beagle	Gran Danese	Samoyed
Bichon Frise	Havanese	San Bernardo
Border collie	Ibizan hound	Schnauzer
Borzoi	Jack Russell terrier	Scottish terrier
Boston terrier	Kuvasz	Sealyham terrier
Boxer	Labrador retriever	Shetland sheepdog
Bulldog	Levriero	Shih Tzu
Bull terrier	Loewchen	Shropshire terrier
Cardigan Welsh Corgi	Maltese	Siberian husky
Catahoula leopard dog	Miniature pinscher	Soft coated Wheaten terrier
Cavalier King Charles spaniel	Miniature poodle	Springer spaniel
Chihuahua	Mongrel	Sussex spaniel
Chinese crested	Norwegian dunkerhound	Tibetan spaniel
Chow chow	Nova Scotia duck tolling retriever	Tibetan terrier
Cocker spaniel	Old English sheepdog	Toy fox terrier
Collie	Papillon	Toy poodle
Coton de Tulear	Pastore Pirenei	Walker American foxhound
Dalmata	Pastore Tedesco	West Highland white terrier
Dappled dachshund	Perro de Carea Leonees	Whippet
Doberman pinscher	Piccolo Levriero Italiano	Yorkshire terrier

La prevalenza di sordità nel Dalmata in base al sesso ha dato risultati discordanti con una possibile prevalenza delle femmine rispetto ai maschi (Famula et al., 2001). La prevalenza di sordità su 575 Dalmata provenienti da diversi paesi europei è risultata essere leggermente più bassa rispetto agli Stati Uniti anche se il divario tra sordi mono e bilaterali era meno pronunciato (Muhle et al., 2002). Gli aspetti più interessanti della ricerca in questo campo, sono scaturiti negli ultimi anni soprattutto da studi genetici. Dal 2002 ad oggi alcuni studi hanno messo in evidenza, attraverso diversi approcci, il metodo di trasmissione genetica della sordità nel Dalmata, Jack Russell Terrier e in cani a mantello merle (Muhle et al., 2002; Juraschko et al., 2003; Cargill et al., 2004; Rak e Distl, 2005; Famula et al., 2007). L'analisi dei pedigree dei soggetti affetti e le conseguenti analisi di segregazione hanno certamente aumentato in modo significativo le conoscenze sui meccanismi di trasmissione genetica di questa patologia, anche se totale chiarezza non è ancora stata fatta. Certamente la definizione del genoma canino, pubblicato nel 2005 potrà aiutare ancor più la ricerca genetica anche in questo campo (Lindblad-Toh et al., 2005).

Gli studi citati fanno tutti riferimento a inequivocabili mezzi di indagine quale l'esame dei potenziali uditivi del tronco encefalico (BAER) per la diagnosi della sordità congenita.

La diagnosi di sordità è sempre particolarmente problematica per il clinico. Stabilire infatti se un animale ha una funzione uditiva normale è estremamente difficile, in particolar modo nei soggetti con sordità monolaterale. Il protocollo diagnostico deve quindi essere basato sull'esecuzione dell'esame clinico e neurologico, sull'esame otoscopico e su esami specifici, quale il BAER, riconosciuto come il gold standard nella diagnosi della sordità.

Il BAER si possono eseguire con il soggetto sveglio, lievemente sedato o in anestesia generale, valutano la funzione delle strutture neurosensoriali e le vie acustiche periferiche e centrali e si basano su una stimolazione acustica, generalmente un click, applicata tramite una cuffia o degli speciali stimolatori endoauricolari, la quale determina la comparsa sull'oscilloscopio (Fig. 2) di una sequenza di onde elettriche, da 5 a 7, nei dieci millisecondi successivi alla stimolazione (Fig. 3). La registrazione dei BAER avviene per mezzo di piccoli elettrodi ad ago inseriti nel sottocute: uno a livello della linea mediana del cranio e l'altro a livello della regione mastoidea. Un terzo ago viene inserito come elettrodo neutro (terra) a livello del dorso del naso o a livello occipitale. Per la valutazione dei BAER si considera la media di 1000 o più stimolazioni, questo per ridurre l'influenza di eventuali artefatti che potrebbero alterare il risultato dell'esame. La morfologia delle onde può variare da soggetto a soggetto e bisogna tenere presente che diversi fattori, quali intensità e frequenza dello stimolo, età del soggetto, tipo di anestesia, dimensioni del cranio, influenzano l'ampiezza e la la-

tenza dei potenziali mentre la comparsa delle prime cinque onde è in genere costante. Nei soggetti con sordità congenita bilaterale il BAER è costituito da due linee piatte (Fig. 4), mentre nel caso di sordità monolaterale il BAER è costituito da due linee piatte solo quando sarà stimolato il lato affetto (Fig. 5).



FIGURA 2 - Esecuzione del BAER in un dalmata.

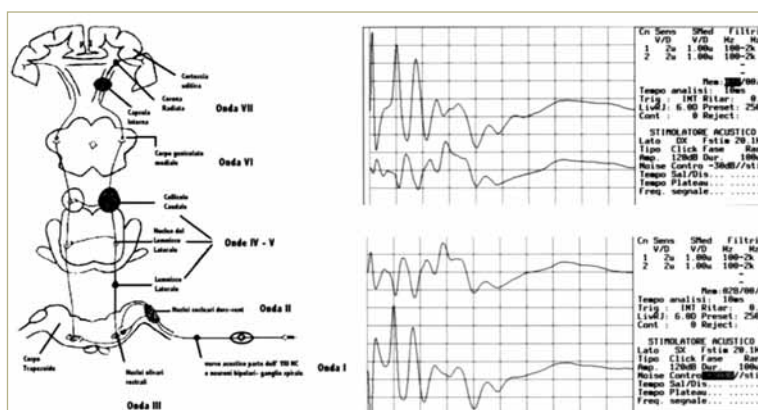


FIGURA 3 - Diagramma delle vie uditive e BAER normale in un cane adulto.

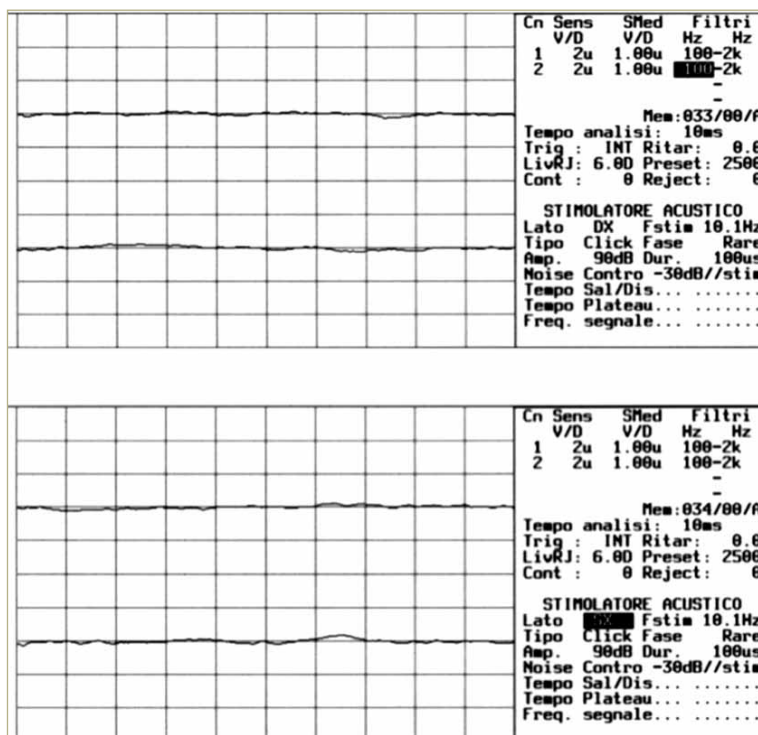


FIGURA 4 - BAER in dalmata con sordità bilaterale.

## ■ Patologie genetiche oggetto di controllo

Concludendo, l'esecuzione dei BAER è essenziale nella diagnosi della sordità congenita del cane, è un test sicuro, non invasivo e fornisce valutazioni qualitative e quantitative sulla funzione uditiva del soggetto esaminato.

Sebbene non vi siano certezze sulla trasmissione genetica della sordità congenita in tutte le razze nelle quali è stata descritta, è altamente probabile che nella maggior parte di esse questa patologia sia geneticamente trasmissibile come è stato dimostrato nelle razze nelle quali la prevalenza è più alta.

Visto il carattere fortemente invalidante che questa patologia ha sui soggetti colpiti, crediamo non sia più accettabile che nelle razze a rischio si continui a fare selezione basandosi solo su test clinici che è dimostrato abbiano scarso valore e solo nei cani con sordità bilaterale. L'elevatissima probabilità di errata interpretazione, soprattutto nei soggetti con sordità monolaterale, continuerebbe a favorire la selezione di soggetti portatori e dei soggetti affetti da sordità. Una patologia come questa, conosciuta da oltre 100 anni, dovrebbe essere stata, se non eradicata, almeno ridotta a numeri minimi; la prevalenza sempre elevata dimostra invece scarsa sensibilità del mondo cinofilo al problema.

### Parole chiave

Sordità congenita, genetica, BAER, cane.

## ■ Congenital deafness in the dog

### Summary

Congenital deafness results from degeneration of the cochlear blood supply at age 3 to 4 weeks, presumably resulting from suppression of melanocytes merle or piebald genes. Cochleosaccular deafness may originate from genetic causes, or it may result from external factors such as mechanical trauma, exposure to noise, pathogens or ototoxic drugs as well as senescence. Hereditary factors are suspected in breeds with a high prevalence of congenital deafness and the inherited nature of deafness has been documented in the Dalmatian. Diagnostic protocol includes clinical and neurologic examination, otoscopic examination, and brainstem evoked potentials (BAER).

### Key words

Congenital deafness, genetics, BAER, dog.

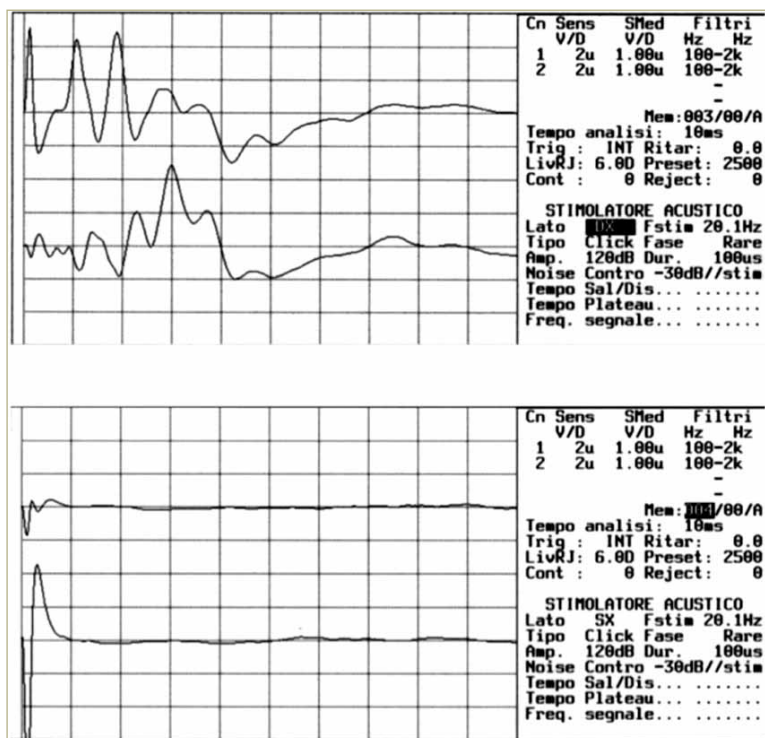


FIGURA 5 - BAER in un dalmata con sordità monolaterale.

## BIBLIOGRAFIA

- Cargill EJ, Famula TR, Strain GM, Murphy KE. Heritability and segregation analysis of deafness in U.S. Dalmatians. *Genetics*. 2004 Mar;166(3):1385-93.
- Coppens AG, Résibois A, Poncelet L. Bilateral deafness in a maltese terrier and a great pyrenean puppy: inner ear morphology. *J Comp Pathol*. 2000 Feb-Apr;122(2-3):223-8.
- Coppens AG, Kiss R, Heizmann CW, Deltenre P, Poncelet L. An original inner ear neuroepithelial degeneration in a deaf Rottweiler puppy. *Hear Res*. 2001 Nov;161(1-2):65-71.
- Coppens AG, Steinberg SA, Poncelet L. Inner ear morphology in a bilaterally deaf Dogo Argentino pup. *J Comp Pathol*. 2003 Jan;128(1):67-70.
- Famula TR, Oberbauer AM, Williams DC. Gender effects in hearing loss in Dalmatians. *Prev Vet Med*. 2001 Jan 17;48(1):15-24.
- Famula TR, Cargill EJ, Strain GM. Heritability and complex segregation analysis of deafness in Jack Russell Terriers. *BMC Vet Res*. 2007 Nov 13;3:31.
- Fraser JS. Congenital Deafness in a Dog. *Proc R Soc Med*. 1924;17(Otol Sect):29-31.
- Hiraide F, Paparella MM. Histopathology of the temporal bones of deaf dogs. *Auris Nasus Larynx*. 1988;15(2):97-104.
- Juraschko K, Meyer-Lindenberg A, Nolte I, Distl O. Analysis of systematic effects on congenital sensorineural deafness in German Dalmatian dogs. *Vet J*. 2003 Sep;166(2):164-9.
- Lindblad-Toh K., et al. Genome sequence, comparative analysis and haplo-type structure of the domestic dog. *Nature*. 2005 Dec 8;438(7069):803-19.
- Mair IW. Hereditary deafness in the dalmatian dog. *Arch Otorhinolaryngol*. 1976 Feb 8;212(1):1-14.
- Muhle AC, Jaggy A, Stricker C, Steffen F, Dolf G, Busato A, Kornberg M, Mariscoli M, Srenk P, Gaillard C. Further contributions to the genetic aspect of congenital sensorineural deafness in Dalmatians. *Vet J*. 2002 May;163(3):311-8.
- Platt S, Freeman J, di Stefani A, Wiczorek L, Henley W. Prevalence of unilateral and bilateral deafness in border collies and association with phenotype. *J Vet Intern Med*. 2006 Nov-Dec;20(6):1355-62.
- Rak SG, Distl O. Congenital sensorineural deafness in dogs: a molecular genetic approach toward unravelling the responsible genes. *Vet J*. 2005 Mar;169(2):188-96.
- Steel KP, Bock GR. Hereditary inner-ear abnormalities in animals. Relationships with human abnormalities. *Arch Otolaryngol*. 1983 Jan;109(1):22-9.
- Strain GM. Aetiology, prevalence and diagnosis of deafness in dogs and cats. *Br Vet J*. 1996 Jan;152(1):17-36.
- Strain GM. Deafness prevalence and pigmentation and gender associations in dog breeds at risk. *Vet J*. 2004 Jan;167(1):23-32.
- Strain GM, Clark LA, Wahl JM, Turner AE, Murphy KE. Prevalence of deafness in dogs heterozygous or homozygous for the merle allele. *J Vet Intern Med*. 2009 Mar-Apr;23(2):282-6. Epub 2009 Feb 3.