



## **Test para la detección de la Enfermedad de Pompe**

Características de la enfermedad, herencia, diagnóstico y reporte de resultados.

### **Descripción y Herencia**

La Enfermedad de Pompe es una enfermedad de origen genético caracterizada por la debilidad muscular progresiva y la falta de coordinación en la marcha de los animales afectados. Se manifiesta desde el nacimiento y tiene una progresión fatal, siendo la expectativa de vida menor al año.

Recibe su nombre en honor al médico Johannes Pompe, quien describió una patología similar en humanos en 1932.

La enfermedad se debe a una alteración en el gen que produce la enzima alfa glucosidasa ácida (GAA), requerida para remover el glucógeno desde el tejido muscular. La sintomatología de los animales afectados está relacionada con el daño muscular.

La herencia de la enfermedad es recesiva, por lo cual los animales que llevan una variante afectada del gen son clínicamente sanos pero capaces de transmitir esta variante al 50% de sus crías, propagando así el defecto en la raza. A fin de frenar este proceso, existe un test genético que permite identificar a los portadores, permitiendo así decidir que servicios no producirán nuevos animales portadores o afectados.

### **Razas Afectadas**

La enfermedad fue originalmente detectada en animales de la raza Brahman australianos. Y las razas compuestas, Braford y Brangus, son susceptibles a la misma. Existe otra variante, de clínica similar, pero detectada por otro test genético, que afecta a la raza Shorthorn.

### **Diagnóstico Genético**

Existe un test genético que permite detectar las dos variantes genéticas que producen la enfermedad, tanto en animales portadores como en terneros afectados. El Test detecta la mutación llamada "E7", la más frecuente debida a una delección de 2 pb en el gen GAA (1057  $\Delta$ TA) y la mutación "E13", menos frecuente correspondiente a la sustitución 1783T. El diagnóstico puede efectuarse en cualquier estadio del desarrollo del animal siempre que se cuente con una muestra biológica (pelo, semen, sangre, etc...) del mismo.

### **Muestra Requerida**

Un mechón de Pelo (20-30 pelos extraídos con sus bulbos pilosos) es la muestra requerida para el análisis. De no contar con pelo (ej. toros importados) una pajuela de semen podrá ser utilizada para el estudio. Para el envío de otro tipo de muestras, por favor, consultar con el Laboratorio.

## **Reporte de Resultados**

En el certificado, los resultados son reportados como:

**N/N:** el animal es Negativo para las mutaciones causales de la Enfermedad de Pompe.

**N/P:** el animal es Positivo para una de las mutaciones causales de la Enfermedad de Pompe, pero sólo 1 copia del gen está afectada. El animal será sano pero podría transmitir la copia afectada del gen a sus crías.

**P/P:** el animal es Positivo para una de las mutaciones causales de la Enfermedad de Pompe, pero ambas copias del gen están afectadas y por ello el animal manifestará la enfermedad con la clínica descrita.

## **Referencia**

Genotyping Brahman cattle for generalised glycogenosis. Aust Vet J. 2002, 80 (5): 286-291.