



Test para la Mutación asociada a la Atrofia Progresiva de Retina (PRA) Características del gen, su herencia y reporte de resultados

Descripción

La atrofia progresiva de retina o PRA por sus siglas en inglés (Progressive Retinal Atrophy) es una enfermedad hereditaria que produce una pérdida temprana de la visión en gatos de la raza persa y en razas relacionadas con la misma.

Se caracteriza por una disminución temprana de la visión, entre las 5 y las 16 semanas de edad, que puede acompañarse por movimiento no coordinado y aumento en el brillo de los ojos, así como de adelgazamiento de la retina. La enfermedad solo se manifiesta en los animales que presentan dos copias afectadas del gen, dado que su herencia es recesiva.

Diagnóstico

El diagnóstico clínico puede realizarse a través de un examen oftalmológico de los animales sospechados, que puede confirmarse a través del test genético. En los animales portadores, que sólo poseen una copia afectada, no hay síntomas clínicos y el diagnóstico diferencial debe realizarse a través del análisis de ADN. Para el test de ADN no hay edad mínima, solo se necesita un hisopado bucal del gato.

Reporte de resultados

En el certificado, los resultados son reportados como:

N/N: el animal es Negativo para la mutación causante de PRA.

N/P: el animal es portador No afectado de la mutación causante de PRA.

P/P: el animal es Positivo y por lo tanto afectado para la mutación causante de PRA.

Herencia del gen afectado

La cruce de 1 animal PRA positivo (P/P) con otro negativo (N/N) producirá una camada que, estadísticamente, presentará la siguiente herencia.

Predicción de Genotipos en las crías producto de N/N x P/P

Genotipo	N/N	
P/P	N/P	N/P
	N/P	N/P

Es decir el 100% de la camada resultará Portadora del gen afectado.

La cruce de 2 ejemplares positivos (N/P) en tanto producirá una camada que, estadísticamente, presentará la siguiente herencia:

Predicción de Genotipos en las crías producto de N/P x N/P

Genotipo	N/P	
N/P	N/N	N/P
	N/P	P/P

El 25% de la camada resultará Negativa (N/N), el 50% podría heredar 1 copia de la mutación (N/P, portador) y el 25% adicional heredará ambas copias (P/P) y será afectado.

Estrategia de Cría y Selección

A fin de eliminar la enfermedad de los criaderos, la primera medida a tomar es analizar todos los reproductores. Deberían luego castrarse todos los gatos afectados empleando para la cría sólo los ejemplares negativos.

En caso de tener un ejemplar afectado, cuya genética sea muy valiosa, es posible eliminar la enfermedad mediante un programa de reproducción controlada. Y considerando la herencia del gen como aparece en los cuadros previos, la mejor opción es cruzar éste animal con un ejemplar negativo. Si la descendencia es analizada tempranamente podrán identificarse los ejemplares sanos (N/N), pudiendo éstos ser empleados en los programas de cría y reproducción futuros, conservando así la genética deseable.

Referencia

Whole genome sequencing in cats identifies new models for blindness in AIPL1 and somite segmentation in HES7. Lyons L. A. *et al.* BMC Genomics 17: 265 (2016).