



## Test para CMH en Maine Coon

### Detección de la Mutación asociada a Cardiomiopatía Hipertrófica en felinos de la raza Maine Coon.

Características del gen, su herencia y reporte de resultados

#### Descripción y Herencia

HCM por sus siglas en inglés (Hypertrophic Cardiomyopathy) es la causa más frecuente de enfermedad cardíaca en felinos. Se caracteriza por un aumento en el riesgo de muerte cardíaca súbita debida al aumento en el espesor de la pared del ventrículo izquierdo del corazón.

En la raza Maine Coon, una mutación (A31P) en el gen que codifica para la proteína C de unión a miosina (MYBPC3, myosin binding protein C), se ha asociado a un incremento en el riesgo de desarrollar HCM.

El grupo de investigación de Meurs (1) en la Universidad de Ohio describió por primera esta asociación, que fue ratificada en estudios posteriores (2, 3). Aunque la herencia de la enfermedad ha sido descrita como dominante, implicando que una sola copia afectada del gen (proveniente de padre o de la madre), predisponen al desarrollo de HCM; se ha observado que la expresión de la enfermedad es más frecuente cuando ambos genes (paterno y materno) están afectados. La expresividad se acentúa además con la edad y es más frecuente en machos que en hembras (4).

La mutación descrita es prevalente en Maine Coon y no se asocia con HCM en Ragdoll, otra raza frecuentemente afectada por la misma enfermedad cardíaca. Sin embargo, se sospecha que existirían otras causas genéticas, aún no descritas, que serían responsables del desarrollo de hipertrofia en Maine Coon. Esto se deriva del hallazgo de animales negativos para la mutación mencionada, que desarrollan la patología y de animales portadores, que no manifiestan la misma.

La posible existencia de otras causas genéticas, impone la necesidad de continuar controlando clínicamente (ecocardiogramas) a los animales negativos y a los heterocigotas, ya que en estos últimos la asociación es menos marcada que en los homocigotas, que poseen la mutación en los alelos materno y paterno.

#### Diagnóstico Genético

La enfermedad se detecta por un test de ADN, que identifica la presencia o ausencia de la mutación A31P, la única descrita hasta el momento en la raza Maine Coon y asociada a la enfermedad.

Para el test de ADN no hay edad mínima, solo se necesita un hisopado bucal del gato. Si el animal está aún en etapa de lactancia, deben tomarse algunas precauciones durante la colección de la muestra (ver Instructivo de toma de muestra).

#### Reporte de Resultados

En el certificado, los resultados son reportados como:

**N/N:** el animal es Negativo para la mutación A31P asociada a HCM. Se recomienda mantener el control clínico para descartar el desarrollo de la patología por otras causas concurrentes.

**N/P:** el animal presenta la mutación A31P en uno de sus alelos. Este genotipo aumenta la probabilidad de desarrollar HCM. Se recomienda mantener el control clínico para confirmar/descartar el desarrollo de la patología.

**P/P:** el animal es Positivo para la mutación A31P asociada a HCM. Este genotipo posee alta asociación con la aparición de HCM. Se recomienda no emplear al animal en programas de reproducción, ya que siempre transmitirá una copia afectada del gen.

### **Referencia**

A cardiac myosin binding protein C mutation in the Maine Coon cat with hypertrophic cardiomyopathy. Meurs et. al., 2005. Human Molecular Genetics 14 (23), 3587-3593.

Hypertrophic cardiomyopathy in young Maine Coon cats caused by the p.A31P cMyBP-C mutation-the clinical significance of having the mutation. Godiksen et. al., 2011. Acta Veterinaria Scandinavica 53 (7), 2-11.

Myosin-binding protein C DNA variants in domestic cats (A31P, A74T, R820W) and their association with Hypertrophic Cardiomyopathy. Longeri et. al., 2013. J Vet. Intern. Med., 27 (2): 275-285.

Special Report to the Winn Feline Foundation: Feline Hypertrophic Cardiomyopathy: Advice for Breeders.