



Test para CMH en Ragdoll

Detección de la Mutación asociada a Cardiomiopatía Hipertrófica en felinos de la raza Ragdoll.

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 Ragdoll, una mutación (R820W) 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.

Aunque existe HCM también en la raza Maine Coon, la causa genética es diferente que para Ragdoll por lo que existen test genéticos específicos para cada raza. 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). La presencia de una copia del gen afectado no reduce la expectativa de vida en los animales portadores, que resulta severamente afectada cuando ambos genes (paterno y materno) están afectados (2).

La cruce de dos animales portadores (cada uno con una copia del gen afectado) producirá, en términos de probabilidad, un 25% de crías afectadas. Se desaconseja cruzar animales afectados (que poseen ambos genes mutados) ya que siempre producirá crías portadores del gen causal de HCM.

Diagnóstico Genético

La enfermedad se detecta por un test de ADN, que identifica la presencia o ausencia de la mutación R820W, la única asociada a HCM, hasta el momento, en la raza Ragdoll.

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 del test genético, los resultados son reportados como:

N/N: el animal es Negativo para la mutación R820W asociada a HCM.

N/P: el animal es portador de la mutación R820W, presentado una copia afectada del gen. Este genotipo no se ha asociado a una reducción en la expectativa de vida, pudiendo transmitir el alelo afectado a su descendencia.

P/P: el animal es Positivo para la mutación R820W 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 substitution mutation in the myosin binding protein C gene in ragdoll hypertrophic cardiomyopathy. Meurs *et al.*, 2007. Genomics 90, 261-264.

Association of the myosin binding protein C3 mutation (MYBPC3 R820W) with cardiac death in a survey of 236 Ragdoll cats. Borgeat K *et. al.*, 2014. J Vet Cardiol. 16(2):73-80.

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.