



**Test para la detección de Atrofia Retinal Progresiva causada por un defecto en el gen *prcd*.**

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

**Descripción y herencia de la enfermedad**

La atrofia retinal progresiva (en inglés PRA por Progressive Retinal Atrophy) es una enfermedad hereditaria que conduce a la pérdida de visión debido a la muerte progresiva de las células de la retina (conos y bastones, especializados en la visión diurna y nocturna, respectivamente). En su forma más avanzada, produce la ceguera de los animales afectados.

Una de las formas de atrofia retinal prevalentes entre las diferentes razas caninas es la causada por una mutación en el gen *prcd*. Sin embargo, existen otras retinopatías adquiridas, que no tienen origen genético y que deben distinguirse de las formas hereditarias, ya que éstas últimas pueden ser heredadas por las crías, aumentando la incidencia de la enfermedad en las diferentes razas.

La herencia de la enfermedad es de tipo recesiva. Esto significa que un animal afectado debe haber heredado el gen mutado de ambos padres. En este caso será homocigota para la mutación; mientras que un animal portador posee un gen mutado y el otro normal, heterocigota para la mutación.

Aunque desafortunadamente la enfermedad no tiene cura o tratamiento, el test genético permite identificar los animales portadores o afectados antes de armar un programa de cría. Su utilización en reproducción produce estadísticamente los siguientes resultados:

**Predicción de Genotipos en las crías producto de la cruce de un progenitor N/N x un progenitor P/P**

Genotipo	N/N	
<b>P/P</b>	N/P	N/P
	N/P	N/P

Estadísticamente, el 100% de la camada resultará Portadora (N/P) dado que el animal afectado (P/P) transmitirá el alelo afectado a todas sus crías.

**Predicción de Genotipos en las crías producto de la cruce de un progenitor N/N x un progenitor N/P**

Genotipo	N/N	
<b>N/P</b>	N/N	N/N
	N/P	N/P

Estadísticamente, el 50% de la camada resultará Negativa (N/N) en tanto que el 50% restante será portador (N/P) de 1 alelo del gen afectado.

### 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

Estadísticamente, el 25% de la camada resultará Negativa (N/N), el 25% será positiva (P/P) y el 50% restante será portadora del alelo afectado (N/P).

Si se observa el último cuadro, la cruce de animales portadores entre sí, siempre es desfavorable comparado con el empleo de reproductores que hayan sido diagnosticados como negativos para la mutación.

A fin de detectar a los animales portadores o afectados en los criaderos, la primera medida a tomar es analizar todos los reproductores. Deberían luego castrarse todos los animales afectados (P/P) positivos empleando para la cría sólo los ejemplares negativos.

Los portadores (N/P) que posean alto valor genético, podrían ser empleados a través de su cruce con ejemplares negativos (N/N), diagnosticados tanto por el test genético como clínicamente. Y la descendencia debería ser analizada tempranamente a fin de identificar a los ejemplares sanos (N/N), que podrán usarse en los futuros programas de cría, conservando así la genética deseable del animal original.

#### Razas Afectadas (\*)

American Eskimo Dog, American Hairless (Rat) Terrier, Australian Cobberdog Barbet, Black Russian Terrier, Bolognese, Bolonka Zwetna, Caniche (estándar, miniatura y toy), Chesapeake Bay Retriever, Chihuahua, Chino Crestado, Cockapoo, Cocker Spaniel (Inglés y americano), Coton de Tulear, Entlebucher Mountain Dog, Field Spaniel, Finnish Lapphund, German Spitz, Golden Retriever, Jack Russell Terrier, Japanese Chin, Karelian Bear Dog, Kuvasz, Labradoodle, Labradoodle (Australian), Labrador Retriever, Lagotto Romagnolo, Lancashire Heeler, Lapponian Herder, Maltipoo, Manchester Terrier (Toy), Markiesje, Mi-Ki, Moyen Poodle, Norrbottenspitz, Norwegian Elkhound, Nova Scotia Duck Tolling Retriever, Pastor Americano Miniatura, Pastor Australiano, Pastor Ganadero Australiano (de cola larga y corta), Plott, Pomeranian, Portuguese Podengo Poqueno, Portuguese Water Dog, Puli, Russian-European Laika, Serbian Hound, Silky Terrier, Schipperke, Schnauzer Gigante, Spanish Water Dog, Sprocker Spaniel, Swedish Jamthund, Swedish Lapphund, Tibetan Terrier, Xoloitzcuintle, Yorkshire Terrier

(\*) consultar por otras razas.

#### Diagnóstico Genético

Un test genético permite diagnosticar la PRA asociada a la mutación del gen *prcd* (sigla en inglés por *progressive rod-cone degeneration*). La utilización de este test permite un diagnóstico temprano, en cachorros, evitando que aquellos que son detectados como afectados continúen siendo utilizados en programas de cría. Permite diferenciar también retinopatías de origen hereditario de las adquiridas, que aunque poseen una clínica similar, no serán heredadas por las crías.

#### Muestras requeridas

Para el test de ADN no hay edad mínima. Se requiere para el análisis, 4 muestras de cepillado bucal (4 cepillos de tipo citobrush) remitidas al laboratorio en un sobre separado e identificado para cada animal,

a temperatura ambiente. El Instructivo correspondiente a la toma de la muestra puede consultarse/descargarse en Formularios/Instrucciones de la página web. Alternativamente, puede remitirse una muestra de sangre refrigerada y anti-coagulada (con EDTA). El instructivo puede consultarse en el mismo sitio.

### **Reporte de Resultados**

En el certificado, los resultados son reportados como:

**N/N\***: el animal es Negativo para la mutación en el gen *prcd*.

**N/P\***: el animal es Portador de un alelo del gen *prcd*, con la mutación asociada a PRA. Puede transmitir este alelo a las crías.

**P/P**: Afectado. El animal porta ambos alelos del gen *prcd* con la mutación asociada a PRA. Transmite siempre este alelo a las crías.

(\*) **Importante**: La mutación en el gen *prcd* no es la única causa genética de Atrofia Retinal Progresiva. Mutaciones en otros genes, aún no descritas, conducen también a retinopatías. **Por lo tanto, los animales diagnosticados como N/N o N/P, no están exentos de desarrollar otras formas de Atrofia Retinal Progresiva hereditarias, y deberán ser controlados periódicamente por un oftalmólogo veterinario.**

### **Referencia**

Identical mutation in a novel retinal gene causes progressive rod-cone degeneration in dogs and retinitis pigmentosa in humans. Zangerl B. *et al.* Genomics. 88. 551-563 (2006).