



Test para la detección de CEA/CH, (Anomalía ocular del Collie):

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

Descripción y herencia de la enfermedad

La Anomalía Ocular del Collie es una enfermedad genética recesiva, conocida también como Hipoplasia Coroidal, que produce un desarrollo disminuido (hipoplasia) de la coroides, la capa vascularizada del fondo del ojo. Otro síntoma que puede presentarse, en los casos más severos, es el coloboma, un defecto que se presenta cercano a la cabeza del nervio óptico.

La enfermedad tiene diferentes grados de severidad, presentándose casos con manifestaciones leves, casi asintomáticas, hasta casos más severos, que pueden derivar en ceguera. La gravedad se ha relacionado con el status genético del animal, siendo los animales portadores casi asintomáticos, y los afectados (homocigotas para el defecto) pueden presentar una sintomatología variable. Esto ha llevado a considerar la posibilidad de que exista más de un gen involucrado en el desarrollo de la patología. El único defecto conocido, hasta el momento, ha sido reportado en el gen NHEJ1, que se analiza para el diagnóstico de la patología. 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. La cruce de 1 animal portador (N/P) con otro negativo (N/N) producirá una camada que, estadísticamente, presentará los siguientes genotipos:

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

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

El 50% de la camada resultará N/N y el 50% remanente será N/P, es decir portadora de la mutación.

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), un 50% será (N/P) portadora de la mutación y el 25% restante será P/P, afectada por la enfermedad.

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

En caso de tener un animal portador pero que posea un material genético muy valioso, 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 del animal original.

Razas Afectadas

Collie (Bearded, Border Collie, Collie de pelo Corto y Largo, Farm Collie), Pastor australiano, Inglés, Americano (standard y mini) y Shetland. Se ha descrito en otras razas además, como: Aussiedoodle, Boykin Spaniel, Lancashire Heller, Hokkaido, Nova Scotia Duck Tolling Retriever, Silky Terrier, Silken Windhound y Whippet de Pelo Largo

Diagnóstico genético

La enfermedad se detecta por un test de ADN, que permite identificar la mutación en el gen NHEJ1, responsable de la Anomalía Ocular del Collie. Mediante este test se pueden identificar, tanto a los portadores, que no manifiestan la enfermedad pero pueden transmitirla a sus crías, como a los animales enfermos.

Muestras requeridas

Para el test de ADN no hay edad mínima. Pueden remitirse 4 cepillados bucales, tomados con cepillos de tipo citobrush, que deben enviarse, a temperatura ambiente, dentro de un sobre separado e identificado para cada animal. El Instructivo correspondiente a la toma de la muestra puede consultarse/descargarse en Formularios/Instrucciones de la página web.

Alternativamente, se puede enviar 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 causante de CEA

N/P: el animal es Portador de la mutación causante de CEA. No padecerá la enfermedad pero podría transmitirla a su descendencia.

P/P: el animal es Positivo para la mutación causante de CEA y podría desarrollar la enfermedad.

Referencia

Breed relationships facilitate fine-mapping studies: A 7.8-kb deletion cosegregates with Collie eye anomaly across multiple dog breeds. Parker *et al.* Genome Res. 17(11),1562–1571, 2007.