



Test para Cardiomiopatía Dilatada en SCHNAUZER: Detección de la mutación en el gen *RBM20*.

Características del gen, su herencia y reporte de resultados

Descripción y herencia de la enfermedad

La Cardiomiopatía Dilatada (DCM) es una enfermedad genética recesiva, caracterizada por la dilatación del corazón lo que deriva en insuficiencia cardiaca. Como consecuencia indirecta, pulmones, hígado y otros órganos se ven afectados.

Clínicamente puede ser diagnosticada por electrocardiografía (ECG) y ecocardiografía (ultrasonido) a partir de los cambios producidos en la estructura del corazón. Sin embargo, esta etapa de la enfermedad suele ser asintomática. En una etapa posterior, aparecerán síntomas como taquicardia, pérdida de apetito, apnea, que pueden derivarse en muerte súbita.

Cardiomiopatías dilatadas similares en su cuadro clínico han sido descritas en varias razas caninas, pero la causa genética responsable difiere con respecto a la observada en el Schnauzer. En este último está asociado a una delección de 22pb en el gen *RBM20*, que en seres humanos se ha relacionado con patologías cardíacas.

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

Schnauzer Standard y Gigante

Diagnóstico Genético

La enfermedad se detecta por un test de ADN, que permite detectar la delección de 22pb en el gen RBM20 e identificar tanto a los portadores (aquellos que presentan la mutación en sólo un gen), que no manifiestan la enfermedad pero pueden transmitirla a sus crías, como a los animales enfermos (presentan la delección en ambas copias del gen).

Muestras requeridas

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

Alternativamente, pueden remitirse una muestra de sangre refrigerada y anti-coagulada (con EDTA). El instructivo puede consultarse en el mismo sitio web.

Reporte de resultados: En el certificado, los resultados son reportados como:

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

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

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

Referencia

Gilliam, H. Douglas Jr. (2016): Molecular Genetic Studies of Canine Inherited Diseases Including Sams, Neuronal Ceroid Lipofuscinosis and Dilated Cardiomyopathy. A Dissertation presented to the Faculty of the Graduate School University of Missouri.