



Test para la detección del Gen *Leopard* o pelaje manchado de Appaloosa

Características del fenotipo, detección, herencia y reporte de resultados

Descripción y Herencia

El pelaje manchado observado en la raza Appaloosa (y en otras razas) está caracterizado por la presencia de manchas de color en un manto blanco. El aspecto y su distribución ha conducido a que el patrón de color sea conocido como *leopard* y la despigmentación puede ser parcial o casi total. La despigmentación se incrementa además con la edad.

Este pelaje es producido por una mutación LP (inserción de 1378pb en el intron1) del gen *TRPM1* (canal de calcio).

Los caballos homocigotas para esta mutación (LP/LP) presentan ceguera nocturna y dificultad para ver en bajas condiciones de luz.

El modo de herencia se define como de dominancia incompleta, dado que los animales heterocigotas (LP/lp) presentan el pelaje manchado propio de la raza, y los homocigotas (LP/LP) son más des pigmentados o casi blancos.

Diagnóstico Genético

Existe un test genético que permite detectar el gen LP (*Leopard*). El diagnóstico puede efectuarse en cualquier estadio del desarrollo del animal siempre que se cuente con una muestra biológica (pelo, sangre, células, etc...) del mismo.

Muestra Requerida

Un mechón de Pelo (20-30 pelos extraídos con sus bulbos pilosos). De no contar con pelo, se puede enviar otro tipo de muestras (consultar con el Laboratorio).

Reporte de Resultados

En el certificado, los resultados son reportados como:

LP/LP: Homocigota para la mutación que produce el pelaje *leopard*. Presentará el pelaje tipo appaloosa y transmitirá esta mutación a todas sus crías. Estos animales podrían padecer de ceguera nocturna estacionaria.

LP/lp: Heterocigota para la mutación que produce el pelaje *leopard*. Presentará el pelaje tipo appaloosa y transmitirá esta mutación a la mitad de sus crías.

lp/lp: Negativo para la mutación que produce el pelaje el pelaje *leopard*.

Referencia

Evidence for a Retroviral Insertion in TRPM1 as the Cause of Congenital Stationary Night Blindness and Leopard Complex Spotting in the Horse. Bellone RR, Holl H, Setaluri V, Devi S, Maddodi N, et al. (2013) PLOS ONE 8(10): e78280.