



**Test para Hiperuricosuria: Detección de la mutación en el gen *SLC2A9*,  
responsable del desarrollo de Hiperuricosuria en caninos**  
Características del gen, su herencia y reporte de resultados

**Descripción y herencia de la enfermedad**

La Hiperuricosuria es una enfermedad genética recesiva causada por un defecto en el transporte de ácido úrico en hígado y en los túbulos renales de los animales afectados. La alteración conduce a niveles elevados de ácido úrico en sangre, y produce el desarrollo de cálculos en la uretra, vejiga y uréteres.

La mutación responsable es (c.563G>T) en el exón 5 del gen *SLC2A9*, el cual cambia una cisteína por una fenilalanina, cambiando la funcionalidad de la proteína codificada.

En la forma más frecuente de presentación, los perros de esta raza manifiestan la enfermedad a entre los 4-5 años de edad.

Las razas más afectadas son Dálmatas, Bulldog Inglés y Black Russian Terrier.

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**

Puede presentarse en todas las razas, pero las más afectadas son Dálmatas, Bulldog Inglés y Black Russian Terrier.

### **Diagnóstico Genético**

La enfermedad se detecta por un test de ADN, que permite identificar tanto a los portadores, que no manifiestan la enfermedad pero pueden transmitirla a sus crías, como a los animales enfermos.

### **Muestra Requerida**

La muestra a enviar son 4 cepillados bucales, tomados con cepillos (brush), que deben enviarse, a temperatura ambiente, dentro de un sobre separado para cada animal. Alternativamente puede enviarse una muestra de sangre anti-coagulada (con EDTA). El Instructivo correspondiente a la toma de la muestra puede consultarse/descargarse en Formularios/Instrucciones de la página web.

### **Reporte de resultados:**

En el certificado, los resultados son reportados como:

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

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

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

### **Referencia**

Bannasch, D., Safra, N., Young, A., Karmi, N., Schaible, R. S., & Ling, G. V. (2008). Mutations in the SLC2A9 gene cause hyperuricosuria and hyperuricemia in the dog. *PLoS Genetics*, 4(11), e1000246. doi: 10.1371/journal.pgen.1000246.