



### Caninos-Test para la Detección de la Mielopatía Degenerativa

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

#### Descripción y Herencia de la Enfermedad

Es una enfermedad degenerativa progresiva, que afecta a las neuronas de la médula espinal, causando inicialmente debilidad y descoordinación de las patas traseras. Evoluciona hacia la parálisis de estos miembros. Se manifiesta en perros después de los 8 años de edad y podría ser causada por un daño en la mielina que recubre las neuronas de los miembros traseros, produciendo una desconexión de las mismas con el cerebro.

La enfermedad tiene una herencia recesiva, lo que implica que la enfermedad se manifestará cuando el animal presente dos copias afectadas del gen.

Aunque desafortunadamente la enfermedad no tiene cura, el test genético permite identificar los animales portadores o afectados, que deberían ser retirados de los programas 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	
P/P	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	
N/P	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.

#### Razas Afectadas: TODAS LAS RAZAS.

A continuación se detallan aquellas razas con mayor incidencia de la mutación SOD:c.118G>A : Boxer, Ovejero Alemán, Golden Retriever, Caniche, Pug, Pembroke Welsh Corgi, Cardigan Welsh Corgi, Chesapeake Bay Retriever, Kerry Blue Terrier, Rhodesian Ridgeback, Siberian Husky, Soft Coated Wheaten Terrier, Wirehaired Fox Terrier, **Boyero de Berna**. **En la raza Boyero de Berna, además se puede presentar la mutación SOD1 52A>T. Esta mutación es específica para esta raza. El Laboratorio detecta ambas mutaciones: la presenta en todas las razas y la específica de Boyero.**

#### Diagnóstico Genético

Un test genético permite diagnosticar la MD asociada a la mutación c.118G>A en el gen SOD1. En estudios previos, se ha observado que todos los perros afectados testeados fueron homocigotas para el gen afectado (con un alelo afectado proveniente del padre y otro de la madre). Sin embargo, algunos de ellos no presentaron síntomas de mielopatía, lo que podría ser atribuido a la existencia de otro gen causante de la patología o, que la sintomatología no se había manifestado al momento de realizar el diagnóstico.

#### 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 web.

#### Reporte de Resultados

En el certificado, los resultados son reportados como:

**N/N:** el animal es Negativo para la mutación en el gen SOD1.

**N/P:** el animal es Portador de gen afectado el gen SOD1. Puede transmitir este alelo a las crías.

**P/P:** Afectado. El animal porta ambos alelos del gen SOD1 y lo transmitirá siempre a sus crías.

#### Referencia

Shelton, G.D., Johnson, G.C., O'Brien, D.P., Katz, M.L., Pesayco, J.P., Chang, B.J., Mizisin, A.P., Coates, J.R. Degenerative myelopathy associated with a missense mutation in the superoxide dismutase 1 (SOD1)

gene progresses to peripheral neuropathy in Pembroke Welsh corgis and boxers. *J Neurol Sci* 318:55-64, 2012.