

Prevalencia de la mutación que causa atrofia progresiva de retina (prcd-PRA) en diversas razas de perros

Prevalence of the progressive retinal atrophy (prcd-PRA) mutation in several dog breeds

Galián M., Iff C., Kühnlein P., Müller E.

Laboklin GmbH & Co. KG, Steubenstrasse 4, 97688 Bad Kissingen, E-mail: info@laboklin.de, Fax: +49 971 68546.

Resumen

La mutación que da lugar a la atrofia progresiva de retina (prcd-PRA) es una de las causas genéticas más frecuentes que produce ceguera en diversas razas de perros. Se estudió la prevalencia de esta mutación en las razas labrador retriever, golden retriever, australiano shepherd, perro de aguas español y cocker spaniel inglés (ver gráfico 1).

Summary

The prcd-PRA mutation causes one of the most important eye related genetic diseases in several dog breeds, it produces visual disorders and blindness. We studied the prevalence of this mutation in the breeds: Labrador retriever, Golden retriever, Australian shepherd, Spanish water dog and English cocker spaniel (see graphic 1).

Objetivos

Conocer la situación genética (animales libres / portadores / afectados) en la población europea de diversas razas de perros respecto a la mutación prcd-PRA que produce la atrofia progresiva de retina.

Material y métodos

Para este estudio se han incluido un total de 1592 perros de las razas labrador retriever (n=823), golden retriever (n=145), cocker spaniel inglés (n=300), perro de aguas español (n=201) y australiano shepherd (n=123), a partir de muestras de diversos países europeos. Las muestras empleadas han sido sangre con EDTA o hisopos bucales a partir de las cuales se extrajo el ADN y, mediante PCR, se buscó la mutación en el gen CFA9 descubierta por Zangerl et al. (1) (2006).

Resultados

Tres son los resultados posibles:

1. Genotipo N/N (homocigoto sano): Este perro no tiene la mutación y tiene un riesgo muy escaso de enfermar de prcd-PRA. No puede transmitir la mutación a su descendencia.
2. Genotipo N/PRA (portador heterocigoto): Este perro tiene una copia del gen mutado. El tiene un riesgo muy escaso de enfermar de prcd-PRA, sin embargo va a transmitir la mutación a su descendencia con una probabilidad del 50%. Este animal debería ser apareado solamente con otro animal libre de la mutación.
3. Genotipo PRA/PRA (afectado homocigoto): Este animal tiene dos copias del gen mutado, y tiene un riesgo elevado de enfermar de prcd-PRA. Transmitirá la mutación a su descendencia con una probabilidad del 100%, y debería ser sólo apareado con un animal libre.

Los resultados obtenidos en las razas incluidas en nuestro estudio, vienen representados en el gráfico 1. Especialmente elevadas fueron las prevalencias de la mutación en las razas perro de aguas español y cocker spaniel inglés, donde se hallaron unos valores del 46,3% y 40,4% de animales portadores (N/PRA) respectivamente. En cocker spaniel el 5,3% de los animales resultaron afectados (PRA/PRA).

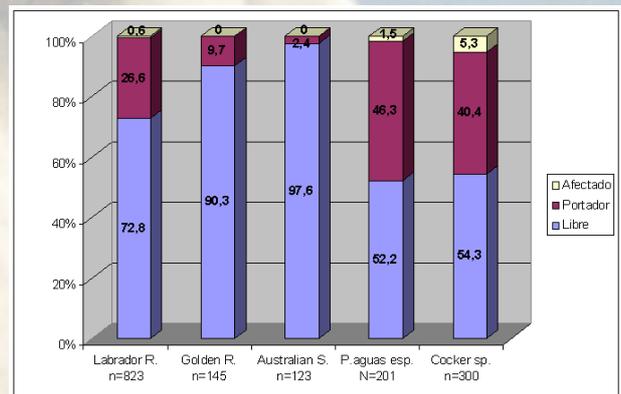


Gráfico 1: Prevalencia de la mutación prcd-PRA (libre/portador/afectado) en diversas razas de perros.

La atrofia progresiva de retina (PRA) es una enfermedad hereditaria que se da en muchas razas de perros y también en diferentes presentaciones. La forma progresiva de degeneración de los bastones y conos (prcd-PRA) es una degeneración de los fotorreceptores que varía en la edad de su comienzo. Esta alteración genética causa la degeneración de las células de la retina en el ojo: primero se ven afectados los bastones, y por ello comienza una ceguera nocturna progresiva. Y posteriormente se produce una degeneración de los conos, dando lugar a una ceguera total del perro, incluso en situaciones de total iluminación durante el día.

La edad de la aparición de los síntomas está en la adolescencia y en la época temprana del adulto. Sin embargo, el inicio de la enfermedad puede variar mucho entre las diferentes razas de perros.

Teniendo en cuenta que es difícil llegar a un diagnóstico de las enfermedades de la retina en los perros, el test genético para prcd-PRA ayuda al diagnóstico de esta enfermedad específica, y también es una herramienta muy útil para criadores en la eliminación del gen mutado en la población canina.

Aunque el presente estudio se ha centrado en 5 razas, la mutación prcd-PRA ha sido encontrada hasta el momento en las siguientes razas de perros: australiano cattle, cocker spaniel americano, eskimo americano, chesapeake bay retriever, chino crestado, cocker spaniel inglés, entlebuch mountain, kuvasz, lapponian herder, labrador retriever, golden retriever, poodle miniatura, nova scotia duck tolling Retriever, perro de aguas portugués, perro de aguas español, sueco lapp, finlandés lapp, silky terrier, australiano stumpy tail cattle dog y toy poodle.

Conclusiones

Estos datos nos dan una idea de la importancia de esta enfermedad. Teniendo en cuenta que es difícil llegar a un diagnóstico de las enfermedades de la retina en los perros, el test genético para prcd-PRA ayuda al diagnóstico de esta enfermedad específica. También es una herramienta muy útil para criadores en la eliminación del gen mutado en la población canina, y les permite tomar decisiones a la hora de seleccionar reproductores.

Referencias

1. Zangerl B., Goldstein O., Philp A. et al. 2006. Identical mutation in a novel retinal gene causes progressive rod-cone degeneration in dogs and retinitis pigmentosa in humans. Genomics 88, 551-563.