

PREVALENCIA DE DIVERSAS FORMAS DE ATROFIA PROGRESIVA DE RETINA (PRA) DE ORIGEN GENÉTICO EN PERRO

Galián Jiménez M., Iff C., Müller E.

LABOKLIN GmbH & CO. KG. Steubenstraße 4, 97688, Bad Kissingen, Alemania. E-mail: galian@laboklin.de

Objetivos.

Conocer la prevalencia de diversas atrofias progresivas de retina de origen genético (cord1-PRA, crd-PRA, rcd2-PRA, prcd-PRA, GR1-PRA) en diversas razas.

Material y métodos.

Para este estudio fueron analizadas muestras de perros de razas puras que padecen atrofia progresiva de retina específicas de origen genético. Las muestras procedieron de diversos países europeos, y se trataron de sangre con EDTA o hisopos bucales, a partir de donde extrajo el ADN y, mediante PCR, se buscó la mutación del gen correspondiente para cada mutación estudiada: cord1-PRA (Mellers et al., 2005), crd-PRA (Wiik et al., 2008), rcd2-PRA (Kukekova et al., 2008), prcd-PRA (Zangerl et al., 2006), GR-PRA1 (Downs et al., 2011).

Resultados.

Desde el punto de vista genético se pueden obtener tres resultados:

-Genotipo N/N (homocigoto sano): Este perro no tiene la mutación y tiene un riesgo muy escaso de enfermar de PRA. No puede transmitir la mutación a su descendencia.

-Genotipo N/PRA (portador heterocigoto): Este perro tiene una copia del gen mutado. El tiene un riesgo muy escaso de enfermar de 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.

-Genotipo PRA/PRA (afectado homocigoto): Este animal tiene dos copias del gen mutado, y tiene un riesgo elevado de enfermar de PRA. Transmitirá siempre la mutación a su descendencia, y debería ser sólo apareado con un animal libre.

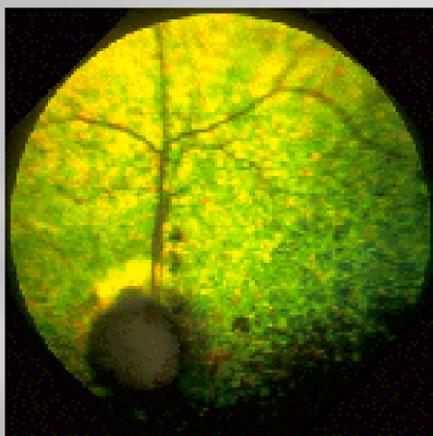
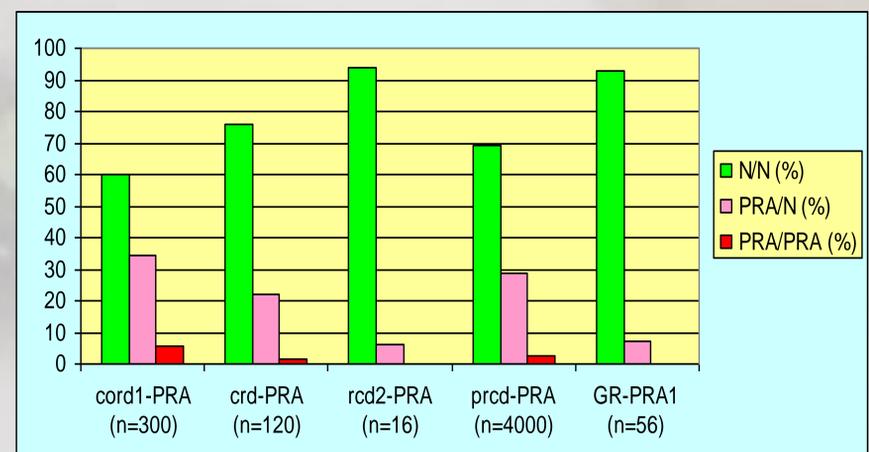


Figura 1: PRA - fondo de ojo afectado.

El siguiente gráfico muestra los resultados hallados en las diversas mutaciones incluidas en este estudio. Los resultados aparecen distribuidos en libres (N/N), portadores (PRA/N) y afectados (PRA/PRA).

Gráfico 1: Prevalencia de diversas formas de PRA.



Destaca en los resultados obtenidos el elevado porcentaje de animales portadores en las mutaciones cord1-PRA, prcd-PRA y crd-PRA. Dentro de las razas que tienen la mutación prcd-PRA cabe destacar los labrador retriever, de los cuales fueron analizados 1300 animales con un 27% de portadores y un 2% de afectados, y los perros de agua español que de los 400 analizados, un 41,5% fue portador y un 3,3% fue afectado.

La mutación cord1-PRA aparece en dackel miniatura de pelo corto y largo y en springer spaniel inglés, crd-PRA en dackel de pelo duro, rcd2-PRA en collie, GR-PRA1 en golden retriever, prcd-PRA en múltiples razas (english cocker spaniel, golden retriever, labrador retriever, perro de aguas español, perro de aguas portugués, american cocker spaniel, chesapeake bay retriever, chino crestado, etc.).

Conclusiones.

Los datos de este estudio revelan la elevada prevalencia de la atrofia progresiva de retina de origen genético en diversas razas de perros, e indican la importancia de su control mediante tests genéticos, lo que es de especial interés para la cría a la hora de detectar animales portadores clínicamente sanos.

Referencias.

- Downs L.M., Wallin-Hakansson B., Bournsnel M., Marklund S., Hedhammar A., Truvé K., Hübner L., Lindblad-Toh K., Bergström T. & Mellersh C.S. 2011. A frameshift mutation in golden retriever dogs with progressive retinal atrophy endorses SLC4A3 as a candidate gene for human retinal degenerations. Doi:10.1371/journal.pone.0021452.g001
- Kukekova A.V., Goldstein O., Johnson J.L., Richardson M.A. 2008. Canine RD3 mutation establishes rod-cone dysplasia type 2 (rcd2) as ortholog of human and murine rd3. Doi 10.1007/s00335-008-9163-4.
- Mellersh C.S., M.E.G. Bournsnel, L. Pettitt, E.J. Ryder, N.G. Holmes, D. Grafham, O.P. Forman, J. Sampson, K.C. Barnett, S. Blanton, M.M. Binns & M. Vaudin. 2005. Canine RPGRIP1 mutation establishes cone-rod dystrophy in miniature longhaired dachshunds as a homologue of human Leber congenital amaurosis; genomics 88; 2006; 293-301.
- Wiik A.C., Wade C., Biagi T., Ropstad E.-O., Bjerkas E., Lindblad-Toh K., Lindgaas F. 2008. A deletion in nephronophthisis 4 (NPHP4) is associated with recessive cone-rod dystrophy in standard wire-haired dachshund. Doi: 10.1101/gr.074302.107.
- Zangerl B., Goldstein O., Philp A.R., Lindauer S.J.P., Pearce-Kelling S.E., Graphodatsky A.S., Ripoll D., Felix J.S., Stone E.M., Acland G.M. & Aguirre G.D. 2006. Identical mutation in a novel retinal gene causes progressive rod-cone degeneration in dogs and retinitis pigmentosa in humans. Genomics 88, 551-563.