



Test para la detección de Atrofia Retinal Progresiva causada por un defecto en el gen *rcd4*.

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

Descripción y herencia de la enfermedad

La atrofia retinal progresiva (en inglés PRA por Progressive Retinal Atrophy) es una enfermedad hereditaria que conduce a la pérdida de visión debido a la muerte progresiva de las células de la retina (conos y bastones, especializados en la visión diurna y nocturna, respectivamente).

Esta forma de atrofia es de aparición tardía; los animales suelen comenzar a mostrar signos de discapacidad visual entre los 5 y 12 años de edad, con una edad promedio de aparición de 10 años. La pérdida de visión puede progresar hasta la ceguera total. Según lo reportado por los criadores, inicialmente los perros con PRA-*rcd4* pueden presentar ceguera nocturna (nictalopía).

La herencia de la enfermedad es de tipo recesiva. Esto significa que un animal afectado debe haber heredado el gen mutado de ambos padres. En este caso será homocigota para la mutación; mientras que un animal portador posee un gen mutado y el otro normal, heterocigota para la mutación.

Aunque desafortunadamente la enfermedad no tiene cura o tratamiento, el test genético permite identificar los animales portadores o afectados antes de armar un programa de cría.

Razas Afectadas:

Australian Cattle Dog, Bulldog francés, Caniche, Dachshund, English Setter, Golden Retriever, Gordon Setter, Irish Setter, Polish Lowland Sheepdog, Small Munsterlander, Tibetan Terrier.

Diagnóstico Genético

Un test genético permite diagnosticar la PRA asociada a la mutación del gen *rcd4*, permitiendo la diferenciación de retinopatías adquiridas y tomar decisiones en los programas de cría.

Muestras requeridas

Para el test de ADN no hay edad mínima. Se requiere para el análisis, 4 muestras de cepillado bucal (4 cepillos de tipo citobrush) remitidas al laboratorio en un sobre separado e identificado para cada animal, a temperatura ambiente. 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 en el gen *rcd4*.

N/P*: el animal es Portador de un alelo del gen *rcd4*, con la mutación asociada a PRA. Puede transmitir este alelo a las crías.

P/P: Afectado. El animal porta ambos alelos del gen *rcd4* con la mutación asociada a PRA. Transmite siempre este alelo a las crías.

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.

A fin de detectar a los animales portadores o afectados en los criaderos, la primera medida a tomar es analizar todos los reproductores. Deberían luego castrarse todos los animales afectados (P/P) positivos empleando para la cría sólo los ejemplares negativos.

Los portadores (N/P) que posean alto valor genético, podrían ser empleados a través de su cruce con ejemplares negativos (N/N), diagnosticados tanto por el test genético como clínicamente. Y la descendencia debería ser analizada tempranamente a fin de identificar a los ejemplares sanos (N/N), que podrán usarse en los futuros programas de cría, conservando así la genética deseable del animal original.

Referencia

Downs, L. M., *et al.* (2013). Late-onset progressive retinal atrophy in the Gordon and Irish Setter breeds is associated with a frameshift mutation in C2orf71. *Animal genetics*, 44(2), 169–177. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2012.02379.x>.