



Test para la Luxación primaria del lente ocular (PLL)

Detección de la mutación en el gen *ADAMT17*, responsable de PLL en caninos

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

Descripción y herencia de la enfermedad

La Luxación primaria del lente ocular (PLL, del inglés *Primary Lens Luxation*) es un trastorno ocular hereditario en el que el cristalino del ojo se mueve de su posición normal, lo que llega a provocar inflamación y glaucoma. La luxación primaria del cristalino aparece espontáneamente, típicamente entre los 3 y 8 años de edad, aunque no necesariamente ambos ojos se afectan al mismo tiempo. PLL es resultado de una mutación de un solo nucleótido en el gen *ADAMT17*, que altera el patrón de *splicing* produciendo un transcrito truncado anormal.

La enfermedad tiene una herencia recesiva, lo que implica que la enfermedad se manifestará cuando el animal presente dos copias afectadas del gen. Ocasionalmente perros con una sola copia pueden llegar a desarrollar la enfermedad. 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.

Razas Afectadas

Australian Cattle Dog, Bull Terrier miniatura, Crestado chino, Fox Terrier, Jack Russell Terrier, Jagdterrier, Lancashire Heelers, Parson Russell Terrier, Patterdale Terrier, Puli, Pug, Rat Terrier, Sealyham Terrier, Terrier tibetano, Terrier galés, Toy Fox Terrier, Volpino italiano, Yorkshire Terrier.

Diagnóstico Genético

Un test genético permite diagnosticar PLL asociada a la mutación del gen *ADAMT17*. La utilización de este test permite un diagnóstico temprano, en cachorros, evitando que aquéllos que son detectados como afectados continúen siendo utilizados en 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:

P/P*: Afectado. Ambos alelos del gen *ADAMST17* presentan la mutación asociada a PLL. Trasmite a las crías

N/P*: Portador de un alelo del gen *ADAMST17* con la mutación asociada a PLL. Puede transmitir a las crías

N/N: El gen *ADAMST17* no presenta la mutación asociada a PLL.

Aplicación en Cruzamientos: Resultados esperados.

Su utilización en reproducción produce estadísticamente los siguientes resultados:

Predicción de Genotipos en las crías producto de la cría 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 cría 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 cría 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 positivos (P/P) empleando para la cría sólo los ejemplares negativos.

Los portadores (N/P) que posean alto valor genético, podrían ser empleados a través de su cría 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

- Donner J, Freyer J, Davison S, et al. (2023) Genetic prevalence and clinical relevance of canine Mendelian disease variants in over one million dogs. PLoS Genet. 19(2): e1010651. [pubmed/36848397]
- Genetics Committee of the American College of Veterinary Ophthalmologists. (2021) The Blue Book: Ocular disorders presumed to be inherited in purebred dogs. 13th Edition. [<https://ofa.org/wp-content/uploads/2022/10/ACVO-Blue-Book-2021.pdf>]
- Farias FH, Johnson GS, Taylor JF, et al. (2010) An ADAMTS17 splice donor site mutation in dogs with primary lens luxation. Investigative Ophthalmology and Visual Science 51(9),4716-4721. [pubmed/20375329]