

DIAGNÓSTICO DE PATOLOGÍAS HEREDITARIAS EN LA ESPECIE CANINA Y FELINA

Descripción

Las enfermedades relacionadas con determinadas razas caninas y felinas a menudo se consideran patologías genéticas, ya que uno de los efectos indirectos de seleccionar por el aspecto estético de las razas es la reducción significativa de la diversidad genética, lo que resulta en la prevalencia de enfermedades específicas en una raza particular. Este hecho, junto con las prácticas inadecuadas de cruce y la insuficiente presión selectiva hacia caracteres de salud y bienestar, ha convertido a ciertas razas en especialmente susceptibles a un gran número de desórdenes, muchos de los cuales son dolorosos o producen un debilitamiento crónico.

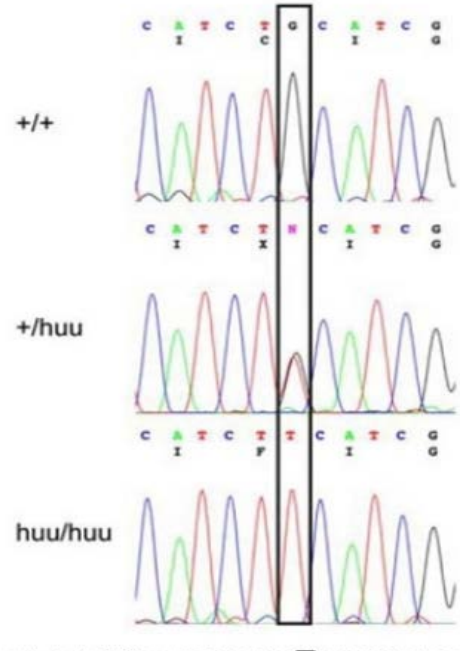
Como ejemplos daremos la Hiperuricosuria e Hiperuricemia (HUU) en el perro, y el riñón poliquístico (APKD) en el gato. HUU es una enfermedad que produce niveles elevados de ácido úrico en sangre y orina debido a un transporte ineficiente de este ácido tanto en el hígado como en los túbulos proximales del riñón, lo que predispone al desarrollo de urolitiasis por urato.

El HUU es un desorden autosómico recesivo cuya mutación responsable es una sustitución nucleotídica que conduce a una modificación en la proteína codificada por el gen SLC2A9, un transportador de urato. La mutación identificada en dálmatas también está presente en otras razas de perro, muchas de ellas sin relación filogenética reciente con el dálmata, lo que indica que esta mutación ha debido estar presente en un ancestro común a todas esas razas.

La frecuencia del alelo mutado varía desde 0,001 a 0,15 en las razas American Staffordshire Terrier, Pastor Australiano, Pastor Alemán, Schnauzer Gigante, Jack Russell Terrier, Labrador Retriever, Large Munsterlander, Pomerania, Boerboel Sudafricano, y Weimaraner. En el gato, el riñón poliquístico (APKD) es una enfermedad hereditaria autosómica y dominante que afecta a algunas razas de gatos: persa, exótico...

Se ha identificado una mutación en el gen **PKD1** que produce una alteración en la proteína que codifica. Esta proteína anormal, a su vez, causa la aparición de unos quistes en los riñones que terminan dando lugar a una insuficiencia renal incompatible, en muchos casos, con la vida del animal.

El diagnóstico molecular de las enfermedades permite la identificación de los animales portadores de la mutación aunque todavía no hayan desarrollado la enfermedad. Se puede hacer a cualquier edad del animal y el resultado es válido para toda la vida.



Hiperuricosuria e Hiperuricemia. Secuencia nucleotídica de un perro sano (+/+), un cruce con Dálmata (+/huu) y un Dálmata (huu/huu). Abajo se muestra la secuencia proteica con el aminoácido alterado cisteína (C) a fenilalanina (F) (Bannasch y col. 2008).

Como funciona



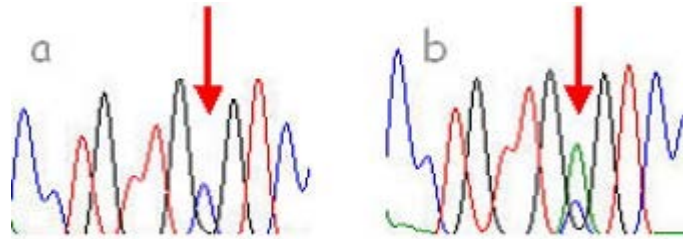
Imagen de un riñón procedente de un gato sano (a) y de un riñón procedente de un gato fallecido por insuficiencia renal causada por la enfermedad renal poliquística (b).

El análisis molecular de los genes portadores de mutaciones causantes de patologías hereditarias se puede realizar a partir de cualquier muestra que contenga células nucleadas ([Patologías hereditarias en la especie felina](#); [Patologías hereditarias en la especie canina](#)). Se procede al aislamiento del ADN y la posterior amplificación enzimática del gen mediante la técnica de PCR. La identificación de la presencia o ausencia de la o las mutaciones permite saber si el animal está libre o es portador de la mutación que causa la enfermedad.

Ventajas:

El diagnóstico molecular de las enfermedades hereditarias tanto en la especie canina como en la felina permite, a partir de una pequeña muestra biológica (basta con una gota de sangre o un frotis de la mucosa bucal), identificar de forma precoz a los animales portadores, antes de que desarrollen la enfermedad, evitando así que se empleen como reproductores y, por tanto, colaborando a la erradicación de esta importante patología.

La probabilidad de identificación tanto del gen normal como del gen mutado es superior al 99%.



Electropherogram of the PKD1 gene sequence, (a) healthy animal, (b) animal. The arrows show the position of the sequence where it is located the possible mutation.

¿Dónde se ha desarrollado?

La técnica molecular para el diagnóstico de la enfermedad del riñón poliquístico ha sido desarrollada por el [Servicio de Genética de la Facultad de Veterinaria de la Universidad Complutense de Madrid](#). Este centro viene ofreciendo sus servicios desde el año 1996.

En relación con esta patología, mantenemos colaboraciones con asociaciones caninas y felinas, como el **Club Felino de Madrid** y la **Asociación Felina Española (ASFE)**.

La base tecnológica de este **Servicio de Genética** está apoyada en las investigaciones que sus autores han llevado a cabo durante los últimos 20 años, y difundido a través de numerosas [publicaciones científicas](#) en revistas relevantes, contando, además, con gran experiencia en colaboraciones con empresas y asociaciones. Forman parte del Grupo de "[Nutrigenómica Animal](#)" del Departamento de Producción Animal de la Facultad de Veterinaria de la UCM, dirigido por Susana Dunner. Este grupo de investigación está incluido en el clúster de Agroalimentación y Salud del Campus de Excelencia Internacional [CEI-Moncloa](#).

[\[más información sobre el departamento y el grupo de investigación\]](#)

Y además:

El **Servicio de Genética** de la Facultad de Veterinaria de Madrid, ofrece servicios de **apoyo a las actividades clínicas** diarias de los veterinarios (controles de paternidad, identificación genética, sexado de aves mediante técnicas moleculares, diagnóstico de portadores de enfermedades hereditarias...), y de otros profesionales con otros fines (valoraciones genéticas, estimación de parámetros genéticos, etc.).

El conocimiento que vamos teniendo de los genomas de las especies de animales domésticos, nos permite ir identificando un número importante de genes que pueden ser utilizados en muchas aplicaciones de interés como, por ejemplo, la elección de reproductores libres de genes responsables de enfermedades hereditarias o portadores de determinados genes que dan lugar a una capa deseada.

Investigador Responsable

Javier Cañón Ferreras: genetica@vet.ucm.es

Departamento: Producción Animal

Facultad: Veterinaria