

LA CEGUERA NOCTURNA EN EL PASTOR DE BRIE

Susana Dunner, Javier Cañon

Laboratorio de Genética. Facultad de Veterinaria. UCM <http://www.ucm.es/info/genetvet>

La raza canina pastor de Brie (o Briard) padece con una cierta frecuencia, una alteración de la retina que es heredada de forma recesiva y caracterizada por una ceguera nocturna con varios grados de pérdida de visión bajo iluminación fototópica. Esta enfermedad afecta también al hombre y recibe el nombre de ceguera nocturna estacionaria congénita.

La ceguera nocturna es una enfermedad de aparición temprana en la vida del animal, con un cuadro clínico característico que consiste en un fallo visual profundo pero que cursa con un fundus normal hasta al menos los 3 o 4 años de edad. Los perros de más edad tienen alteraciones sutiles de la retina que indican un proceso degenerativo retinal progresivo muy lento. Las respuestas al electroretinograma son también anormales y sugieren un defecto en el proceso de fototransducción. Sin embargo, y de forma sorprendente, las células fotorreceptoras no muestran las anomalías patológicas que serían de esperar en animales con estos déficits funcionales, al menos en los estadillos precoces de la enfermedad. La visión en los animales afectados puede ir desde una visión normal durante el día hasta una ceguera diurna profunda.

Se describió en la especie canina por primera vez en perros pastor de Brie suecos que presentaban síntomas análogos a los del hombre. En los últimos años se ha descrito esta enfermedad con su componente progresiva y se la ha llamado la distrofia retinal hereditaria. Además de los problemas visuales, los perros afectados tienen un electroretinograma anormal: en general las respuestas recibidas son normales en su forma pero muestran una disminución marcada en la amplitud de la respuesta. Los electroretinogramas muestran una total ausencia de ondas a, b, y c siendo esta última sustituida por un potencial negativo muy lento. Estas alteraciones se interpretan como un retraso en la fototransducción de los bastones.

Esta enfermedad se describió primero en Francia, Canadá y en los Estados Unidos en el pastor Briard dónde recibió el nombre de ceguera nocturna estacionaria congénita (congenital stationary night blindness (CSNB)). El gen responsable se identificó en el año 1998 y se detectó en los animales afectados una delección (ausencia) de cuatro nucleótidos en el exon 5. Esta delección produce una alteración en el marco de lectura haciendo aparecer un codon de terminación prematuro y como consecuencia un producto no funcional. Los individuos que son portadores de dos alelos con esa mutación desarrollarán los síntomas que se exponen más arriba y a partir de los 4 o 5 años de edad tendrán problemas graves de visión. Los animales que solo tienen un alelo afectado (que son portadores de la enfermedad), son asintomáticos, no padecen ningún trastorno visual pero pueden transmitir la enfermedad. Por ello, con el fin de evitar la propagación de esta enfermedad, es importante detectar tanto los individuos enfermos antes de que muestren los primeros síntomas así como los portadores que aunque no padecen la enfermedad transmiten a sus descendientes el gen responsable de esta ceguera.

Al conocerse el gen y la mutación responsable, es relativamente sencillo realizar una prueba genética mediante el análisis de una muestra de ADN de cada individuo y saber así si están o no libres del gen responsable de la enfermedad.

En el laboratorio de Genética de la Facultad de Veterinaria de Madrid (Universidad Complutense) realizamos este análisis por un importe de 33 € (IVA incluido). Solamente es necesario que el propietario de un perro de la raza pastor de Brie recoja una muestra de sangre o de saliva.

Con la muestra recogida también se puede llevar a cabo un control de paternidad. El ADN extraído permite confirmar que un padre tiene un genotipo compatible con un supuesto hijo. Las características genéticas de un individuo deben provenir de sus padres al 50%, de forma que si un gen concreto no proviene de su madre, necesariamente tienen que venir de su padre. Esta información se puede ampliar visitando la página Web de nuestro laboratorio: www.ucm.es/info/genetvet.

El precio de la prueba de paternidad junto con la detección de la mutación del gen responsable de la CSNB cuesta 55 € (IVA incluido) por animal. El plazo para obtener resultados de estos test es de dos semanas a partir de la recepción de la muestra.

NORMAS DEL CLUB ESPAÑOL DEL PASTOR DE BRIE PARA EL CORRECTO DIAGNOSTICO DE LA CEGUERA NOCTURNA

1. Obtener el certificado de Extracción. CERTIFICADO.
2. Diagnóstico obligatorio por Sangre
3. Obtener los Tubos para la extracción (Contactar con el Club)
4. Acudir a su veterinario para realizar la extracción.
5. Remitir la extracción al laboratorio como se indica en las instrucciones.