

## ENFERMEDADES HEREDITARIAS EN ANIMALES

### ¿que son las enfermedades hereditarias?

Las enfermedades hereditarias son aquellas que se transmiten mediante el proceso de la **herencia**, es decir de los progenitores a su descendencia. Su causa última y principal se debe a alteraciones de la secuencia del ADN, llamadas

#### **mutaciones**

, que determinan una modificación en las cadenas de las proteínas y por tanto, que estas tengan alteradas su funcionalidad biológica.

### ¿ Cual es su etiología ?

Su etiología es molecular, una alteración en la secuencia de ADN, pero su transmisión se produce mediante los diferentes modelos de herencia mendeliana, ya sea autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al sexo. En

el mundo canino, las practicas de cría basadas en la reproducción de pocos individuos cosanguíneos con el objetivo de obtener una homogeneidad, ha determinado que en esta especie se hayan descrito cerca de 450 patologías moleculares de carácter hereditario (5.000 en humanos) en mas de 200 razas, donde cada año se describen cerca 10 enfermedades nuevas a las que, o se las asocia un 'componente genético' como una de sus causas, o se describe su presentación en una determinada raza o familia.

Las enfermedades hereditarias se producen por alteraciones o mutaciones en las cadenas de ADN y se transmiten mediante la herencia, por lo que un

individuo lo transmite a su descendencia. Este tipo de trastornos hereditarios no son muy elevados en número en la práctica clínica diaria, pero si lo es dentro de determinadas razas, líneas o pedigrís. Así, estas van producir una gran inquietud en los criadores y propietarios. Varias razas tienen numerosas patologías genéticas similares a enfermedades humanas como ceguera, sordera, hemofilia, distrofia muscular ligada al cromosoma X, mucopolisacaridosis, epilepsia, problemas de articulaciones, enfermedades cardiacas y ciertas formas de cáncer.

**¿que tipo de enfermedades hereditarias son las mas importantes?**

Las más importantes son las que presentan herencia de tipo autosómico recesivo ya que constituyen el 75% de las enfermedades hereditarias, debido a que existe una gran dificultad para identificar individuos portadores. Estos no van a padecer la patología y si lo hacen será de forma muy leve o benigna, pero van a jugar un papel importante en el mantenimiento y la transmisión de la enfermedad a las siguientes generaciones. Cuando se detecta una enfermedad, el objetivo de control consiste en identificar a los animales portadores para modificar los programas de cría evitando el cruce de estos para que no

transmitan variantes de los genes indeseables a la descendencia, lográndose así el control y la erradicación eficiente de la enfermedad en pocas generaciones. Por tanto, se requiere la identificación de los genes responsables para realizar test moleculares de diagnóstico basados en el análisis de la secuencia de ADN que permitan determinar el estado de portador (ya sea en homocigosis o heterocigosis), ya que las pruebas bioquímicas generalmente no discriminan a estos.

El desarrollo que están experimentando el estudio de los mapas genómicos en general, y el canino en particular, basado en el estudio de marcadores de tipo microsatélite para realizar mapas de alta resolución, va a suponer una gran ayuda al control de este tipo de patologías. Mediante el análisis de ligamiento de marcadores en familias de individuos afectados por una patología, permitirá determinar aquellos que se heredan junto al gen responsable, por lo que se podrán identificar regiones donde se asienta el dicho gen, lo que a su vez permitirá determinar que individuos de la población son portadores de las

copias defectuosas.

Al descubrir un marcador que esté cercano a un gen responsable de una enfermedad, la herencia de este marcador se puede utilizar de forma indirecta para predecir la herencia de la(s) copia(s) gen responsable de la enfermedad y en función de esto determinar si los individuos serán sanos, portadores o afectados. Un ejemplo de este análisis es el que se realiza en la toxicosis por cobre en Bedlington Terrier.

Si todavía no se han situado marcadores cercanos al gen de interés y se trata de genes responsables de enfermedades ya descritas en otros mamíferos, nos podemos ayudar del desarrollo de otros mapas genómicos, sobre todo del humano y del ratón, para proponer genes candidatos mediante el estudio de homologías. El objetivo final es determinar la secuencia del gen responsable de la patología para determinar la(s) mutación(es) responsables de la alteración y por tanto, poder desarrollar pruebas de diagnóstico precisas que permitan clasificar a los animales en sanos, portadores y enfermos antes de la



aparición de los primeros síntomas y evitar la propagación de la enfermedad mediante la herencia. En este sentido, se han descrito que cerca de 100 de estas enfermedades están causadas por un solo locus, o se ha descrito cual es el gen responsable, habiéndose identificado en 35 de ellas cual es el desorden molecular causante a nivel de la secuencia de ADN.

Actualmente es posible el diagnóstico de una veintena de patologías hereditarias mediante métodos moleculares en perros. El

conocimiento de la base molecular de la enfermedad permitirá el desarrollo de nuevos fármacos y nuevas estrategias de terapéutica más acordes con la patogenia, y a largo plazo la realización de una terapia génica, para la corrección de patologías mediante la inserción de genes en vectores retrovíricos como ya se ha realizado de forma experimental con algunos tipos de hemofilias y atrofas de la retina, y distrofias musculares, mucopolisacaridosis tipo VII y la epidermolisis bullosa distrofica.

**¿cuantas patologías de la herencia se han descrito en**

# animales ?

Según la base de datos de enfermedades hereditarias en Animales OMIA, se han descrito en más de 135 especies animales

**Enfermedades hereditarias** □  
**en especies animales**

Perro

Vaca

Gato

Cerdo

Caballo

Oveja

Gallina

Cabra

Tipos Especies

Conejo

orniz Japonesa

Otros

TOTAL

Fenotipos      totales

489

376

280

215



193

186

179

70

49

49

39

456

2581

Fenotipos debidos a un solo locus

131

75

47

35

29

68

72

10

0

13

25

68

573

Fenotipos caracterizados a nivel

68

43

24

13

15

17

22

7



0

3

6

28

246

Modelos Potenciales para enferm

224

126

136

70

97

68

38

25

30

29

14

172

1029

Modelos Potenciales para enferm

280

229

215

149

135

131

72

59

46

39

17

385



1757

Tambien:

[Enfermedades Hereditarias  
en perros](#)

Proximamente:

Enfermedades Hereditarias en  
gatos

Enfermedades Hereditarias  
en caballos