

Póster

Desarrollo de una técnica no invasiva para identificar la mutación causante del PLL en los Bull terriers miniature



Gema Quintero Macías

Departamento/Empresa Newbiotechnic, Paseo Bollullos de la Mitación. Polígono Piboetc.

Palabras clave: PLL; luxación del cristalino primario

RESUMEN

Motivación: El PII es una enfermedad que causa glaucomas. El cristalino está sujeto al ojo por fibras, cuando estas se rompen la lente se desplaza dándose la enfermedad. Puede tener un origen genético o adquirido. .

En los casos de origen genético se da por una mutación puntual del gen ADAMTS17 causa proteínas truncadas, produciendo PLL en 17 razas, la mayoría de los terriers. La mutación es consecuencia de un proceso de sustitución de un solo nucleótidos en el extremo 5' del intrón 10 (ADAMTS17C. 1473+1 G>A).El nucleótido que ha sido alterado se encuentra en una posición altamente estable, esto implica que se omita el exón 10, introduciéndose un codón de parada prematura, dando proteínas truncadas ADAMTS17. Es una mutación dependiente de la edad. La Luxación del cristalino primario según estudios es totalmente penetrante en homocigotos de más de 6 años, además los animales heterocigotos tienen un riesgo significativo de la enfermedad. El 46,9% de los animales estudiados son portadores de la mutación (wt/PLL), y que el 3,5% están afectados (PLL/PLL).

El hecho de que la mutación que provoca el PLL este en una frecuencia tan alta, nos impulsa a la búsqueda de técnicas no invasivas que nos ayuden a detección del genotipo de estos individuos. Esto significa que los criadores de perros deben considerar la cría de perros heterocigotos, siempre que sean acoplados a perros homocigotos para el alelo de tipo silvestre.

Esta práctica permite a la mutación ser eliminada de la raza sin una pérdida significativa en la diversidad genética

Métodos: Los SNPs (polimorfismo de un solo nucleótido), son variación de la secuencia del ADN que afecta una sola base. Recientemente el genotipado de SNPS es un instrumento fundamental para avance en investigación genética.

Para la detección de dichas variaciones utilizamos;

1. Reacciones de secuenciación por electrolisis capilar.con el uso de la química BigDye Terminator v.1 de de Applied Biosystems
2. Análisis del genotipado en punto final.(Endpoint genotyping Analysis)

Resultados: Según los análisis realizados el 5.88% están afectados, 52.94% son portadores, y el 44.11% son sanos.

Conclusiones: Ambas técnicas nos proporcionan el genotipo de las muestras analizadas. Pero debido a la mayor rapidez y a que por motivos de seguridad y calidad en el laboratorio en la técnica numero 1 debemos hacer controles mas exhaustivos. Hemos decidido emplear para futuros análisis la técnica número 2, es decir la discriminación alélica Taqman.

BIBLIOGRAFIA

1. Puya Gharakhani et al. Primary lens luxation in Australian terrierfield and miniature bull terriers is due to an old ADMSTS17 mutation and is an additive trait.The open genomics journal, 2012,5. 7-13
2. Fabiana H.G et al. An ADAMTS17 Splice Donor Site Mutation in Dogs with Primary Lens Luxation. Investigative Ophthalmology & Visual Science, 2010.Vol. 51. Nº 9.
3. David Gould et al. ADAMTS17 mutation associated with primary lens luxation is widespread among breeds, 2011.
4. LightCycler®480Real-Time PCR Instrument. Ed. Roche. 2008. 216-225.