

Acromatopsia canina: apropiado de un caso clínico

Marcos Izquierdo Romero¹, Raquel Blasco Renovell¹, María del Mar López Murcia², Aloma Mayordomo Febrer²

1) Hospital Veterinario Aitana 2) Hospital Clínico Veterinario. Facultad de Veterinaria. Universidad CEU-Cardenal Herrera

INTRODUCCIÓN

La acromatopsia, ceguera diurna o monocromía de bastones canina está caracterizada por una ausencia de función de los conos retinianos que puede aparecer tras una precoz degeneración de éstos^{1,2,3} (acromatopsia tipo I) o puede ser congénita⁴ (acromatopsia tipo II). Esta enfermedad está bien descrita en distintas razas en la especie canina, aunque la base genética y su forma de transmisión no está determinada en todas ellas. En todas las formas de acromatopsia el fondo ocular permanece oftalmoscópicamente normal⁵. Presentamos el primer caso documentado de acromatopsia en un perro de la raza Podenco Andaluz.

DESCRIPCIÓN DEL CASO/S CLINICO/S

Se presenta a consulta una perra Podenco Andaluz entera de año y medio de edad. El propietario describe dificultad visual en condiciones de iluminación intensa y comportamiento normal en condiciones de baja iluminación desde la adquisición de la perra a la edad de 3 meses, sin observar progresión del déficit visual.

En la consulta, el examen físico fue normal. El examen ocular reveló: Test de Schirmer > 15 mm/min OU, presión intraocular de 16 mmHg OU (Tonopen[®]) y examen del segmento anterior normal (Kowa[®] SL15). Los reflejos fotomotores, el reflejo de deslumbramiento y la respuesta a la amenaza fueron positivos OU. El examen del fondo ocular fue normal en ambos ojos, así como las pruebas de visión realizadas en el interior de la clínica (prueba del laberinto positiva, tanto con luz intensa como con luz atenuada). Cuando se dirigió a la perra hacia el exterior de la clínica, se observó un cambio de actitud al aproximarse a la salida con renuncia al avance, marcha titubeante y morro próximo al suelo. Una vez en el exterior, el animal presentaba un comportamiento compatible con ceguera total.

Se realizó un análisis sanguíneo completo que no reveló alteraciones y una electroretinografía (Acrivet Retiport[®]) con estimulación 0 db (single flash y 30 Hz) tras 20 minutos de adaptación a la luz y con estimulación -20 db (single flash y 10 Hz) tras 10 minutos de adaptación a la oscuridad; los resultados de la prueba fueron compatibles con ausencia de función de los conos retinianos y actividad normal de los bastones respecto a la edad.

Se envió muestra para estudio genético de los genes CNGB3 (UC Davis Veterinary Genetics Laboratory) y CNGA3 (Laboklin), cuyos resultados están pendientes de recepción.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

La acromatopsia es una enfermedad poco frecuente en pacientes caninos. A diferencia de otros procesos degenerativos retinianos en los que la degeneración de los conos es seguida por la de los bastones, en la acromatopsia la función de los bastones retinianos se mantiene en el tiempo sin alteraciones^{2,6,7}. La primera descripción de la acromatopsia tipo I en caninos fue en Alaskan Malamutes (AM), donde la enfermedad presenta

una herencia autosómica recesiva y es debida a una delección completa del gen CNGB3. En el Braco Alemán de pelo duro la enfermedad se debe a una mutación puntual con cambio de sentido en el exón 6 (D262N) del gen CNGB3. En AM la actividad de los conos retinianos es detectable mediante electroretinografía entre la 3 y 6 semanas de vida, pero mas tarde decae hasta desaparecer cuando el animal es adulto^{2,7}. Recientemente se ha descrito la acromatopsia homocigótica para CNGB3 en el Pastor Australiano Miniatura y se han detectado portadores heterocigóticos en perros Husky Siberiano y en Perro de Trineo de Alaska. En los últimos años se ha descrito la acromatopsia de tipo II relacionada con mutaciones en el gen CNGA3 en el Pastor alemán y en el Labrador retriever; en estas razas, los cachorros presentan ceguera diurna desde el nacimiento. La enfermedad ha sido descrita en otras razas como Caniche miniatura, Teckel de pelo duro, Crestado rodesiano y Chihuahua², sin embargo en ellas no se ha determinado la base genética de la enfermedad.

La herencia de la acromatopsia es autosómica recesiva por lo que es necesario que al menos un progenitor sea no portador (normal homocigótico) para asegurar que ninguno de los descendientes esté afectado por la enfermedad².

Actualmente únicamente existen test comercializados para la detección de las mutaciones CNGB3 y CNGA3 en determinadas razas: Braco Alemán de Pelo Duro/Alaskan Malamute/Pastor Australiano y Pastor Alemán/Labrador Retriever, respectivamente.

Según el conocimiento de los autores, este es el primer caso descrito de acromatopsia en el Podenco Andaluz. Los autores están a la espera de los resultados de los exámenes genéticos realizados para la clasificación genética del caso. No ha sido posible acceder a los progenitores para realizar un control oftalmológico ni genético. La perra fue esterilizada sin haber tenido descendencia.

Serán necesarios estudios con más casos de acromatopsia en esta raza para caracterizar desde el punto de vista genético la enfermedad y su modo de transmisión.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Aguirre GD, Rubin LF: The electroretinogram in dogs with inherited cone degeneration. Invest Ophthalmol 1975; 14: 840–847.
- 2.- Aguirre GD, Rubin LF: Pathology of hemeralopia in the Alaskan malamute dog. Invest Ophthalmol 1974; 13: 231–235.
- 3.- Rubin LF: Hemeralopia in Alaskan Malamute pups. J Am Vet Med Assoc 1971; 158:1699–1701.
- 4.- Rubin LF: Clinical features of hemeralopia in the adult Alaskan malamute. J Am Vet Med Assoc 1971; 158: 1696–1698.
- 5.- Dixon CJ: Achromatopsia in three sibling Labrador Retrievers in the UK. Vet Ophthal 2016; 19 (1): 68-72.
- 6.- Tanaka N, Dutrow E, Miyadera K *et al*: Canine CNGA3 gene mutations provide novel insights into human achromatopsia-associated channelopathies and treatment. PLoS One 2015; 10(9[M1]):1-25

7.- Komáromy A, Alexander J, Rowlan J et al: Gene therapy rescues cone function in congenital achromatopsia. Human Molecular Genetics 2010; 19 (13): 2581-2593.

[\[M1\]](#)Añadir páginas