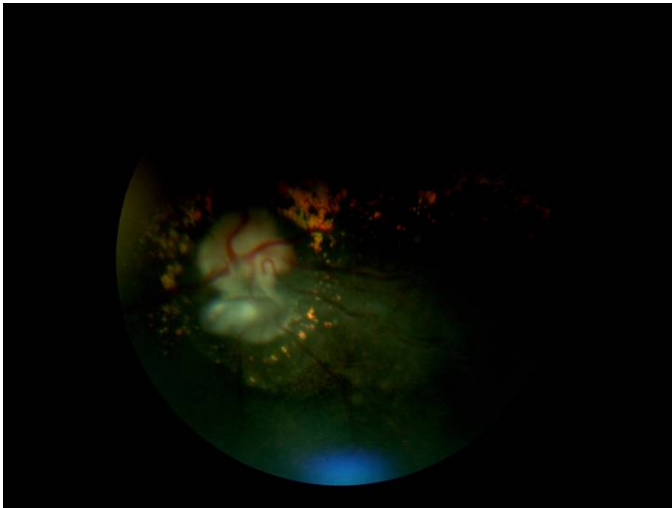


Anomalía Ocular del Collie (AOC ó CEA)

Se trata de una enfermedad hereditaria que afecta a todas las razas de la familia Collie (aunque no a todas por igual siendo su incidencia mucho mayor en el Rough y Smooth Collie) y a algunas otras razas relacionadas. Se debe al alelo recesivo de un gen, es decir que los ejemplares afectados son los homocigotos recesivos; pero lo mismo que ocurre con muchos otros caracteres, debe existir algún otro gen, o varios genes, que influyen en la expresión del gen “principal” (el que determina la enfermedad), haciendo que el defecto no sea igual en todos los ejemplares afectados sino que pueda presentarse en distintos grados, desde los mas leves, hasta los mas graves que suelen desembocar en ceguera a una edad temprana, afectando a uno o a los dos ojos.

La hipoplasia coroidal consiste en un desarrollo defectivo de la coroides, la capa vascular situada en el fondo del ojo de forma que ésta puede verse pálida o transparente y los vasos delgados y retorcidos; este es el síntoma principal, el que todos los collies afectados presentan, y es lo que se utiliza para confirmar la anomalía, ya que se presenta en todos los casos. Si la hipoplasia coroidal se da solo en áreas muy pequeñas tenemos el grado 1 de la enfermedad, que es el más leve, y si se da en áreas sustanciales, tenemos el grado 2.

Otro síntoma que puede presentarse es el coloboma, un defecto que se presenta en o cerca de la cabeza del nervio óptico, y tenemos entonces el grado 3. Este defecto no lo presentan todos los collies afectados por AOC, los hay que desde cachorros de pocas semanas solo presentan la hipoplasia coroidal, que no les va a producir problemas de visión, y siguen así durante el resto de su vida, pero también los hay que ya muestran el coloboma desde cachorros (cuando termina el desarrollo del ojo) o que al principio presentan solo la hipoplasia coroidal y más tarde el coloboma.



En la fig. se ve un coloboma justo debajo de la papila o disco óptico.

Los colobomas pequeños tampoco suelen ocasionar problemas visuales, pero los grandes pueden causar déficit visual o ceguera, y además los colobomas grandes afectando al nervio óptico predisponen al desprendimiento de retina, que sería el grado 4, o a hemorragias de la retina, que sería el grado 5, o a ambas cosas, y estos últimos grados de AOC sí que suelen resultar en ceguera.

Y aunque los criadores (tanto en América, donde siempre se ha considerado que el problema en la raza era mayor, como en Europa) han intentado eliminar este defecto mediante la selección, como hasta hace poco no se hacían análisis de ADN se pensaba que lo iban consiguiendo, y es verdad que sí han tenido éxito en cuanto a reducir la expresión del defecto, por lo que hoy en día son muy pocos los ejemplares que llegan a quedarse ciegos por esta enfermedad, sin embargo no han tenido mucho éxito en cuanto a eliminar el gen "principal" (el que determina la enfermedad y está presente en todos los casos, el único que ha sido localizado y se puede analizar genéticamente) o reducir de forma significativa su frecuencia.

En Estados Unidos el 85% de los Collies (Rough y Smooth) padecen este defecto y solo un 15% están libres, pero de estos, dada la elevadísima frecuencia del alelo recesivo, la gran mayoría son portadores. En Inglaterra el % de afectados es del 64%, en Holanda y en los países escandinavos el 41%, en Alemania el 37% y en Suiza el 31% (y hay que tener en cuenta que entre los no afectados hay una frecuencia alta de portadores, que si bien no padecerán la enfermedad sí pueden transmitir el gen recesivo a la descendencia. Es decir, que aunque ambos padres de una camada estén libres del defecto, esto no garantiza que alguno de los cachorros lo pueda heredar.

Además hay que tener en cuenta que las pruebas oculares para detectar este defecto deben hacerse en cachorros a edad muy temprana (lo ideal es entre las 5 a 7 semanas) pero normalmente aquí hacen las pruebas oculares a adultos o si se hacen a cachorros suelen hacerse más tardíamente, y de esa manera a veces dan certificados de libres del defecto a ejemplares que no lo están; porque a partir de las 8 a 12 semanas (que es la edad a la que se hacen muchas veces) al estar ya el ojo bien pigmentado se pueden dar falsos "libres del defecto" porque en ese momento ya es difícil de detectar incluso para oftalmólogos experimentados; y estos fallos en el diagnóstico, que quedan plasmados en los Certificados oftalmológicos, se han puesto en evidencia muchas veces cuando han empezado a hacerse análisis de ADN y porque algunos de esos cachorros "libres de taras oculares" más adelante desarrollaban la enfermedad.

Conclusiones:

1ª: El examen oftalmológico del fondo del ojo (que no puede hacerlo cualquier veterinario sino uno especializado en este tipo de problemas, un especialista en oftalmología) debe hacerse antes de las 8 semanas de vida de los cachorros, no más tarde, ya que después los pigmentos del ojo ya pueden enmascarar la hipoplasia coroidal y dificultar el diagnóstico.

2ª: Estas pruebas oftalmológicas (si están bien hechas) nos dicen que ese ejemplar no padece la enfermedad, pero no que no pueda transmitirla a su descendencia, ya que puede ser portador del gen que determina la enfermedad, aunque él no se vea afectado por la misma si es heterocigoto.

3ª: La única prueba que sirve para determinar con seguridad el genotipo de cada perro es el análisis de ADN que determinará si un perro está realmente libre del gen mutante (el alelo recesivo de un gen situado en el cromosoma 37) y por lo tanto nunca lo podrá transmitir a la descendencia (genotipo +/+), si es portador, tiene el gen mutante en heterocigosis y lo transmitirá a la mitad de sus descendientes (genotipo +/-) o si es

afectado, tiene el gen mutante en homocigosis y lo transmitirá a toda su descendencia (genotipo -/-).

Si se aparta de la cría a los ejemplares gravemente afectados ¿pueden aparecer algunos que desarrollen el defecto en un grado elevado, pudiendo llegar a quedarse ciegos, en la descendencia de padres portadores o afectados en un grado bajo?

Pues desafortunadamente sí, y aunque hoy en día es bastante raro que esto ocurra, debido a la selección realizada por los criadores de la raza desde sus inicios, algún ejemplar gravemente afectado puede aparecer de forma esporádica en alguna camada. Porque no tenemos que tener en cuenta solo la herencia del gen principal, ese gen localizado en el cromosoma 37 que determinará si se padece el defecto o no, sino también la del otro gen o genes, que influyen en el grado de manifestación del mismo.

Este gen o genes aún no se conocen, no se pueden analizar por un análisis de ADN, y parece que su frecuencia ha debido disminuir significativamente desde el origen de la raza, cuando había un gran porcentaje de collies que llegaban a quedarse ciegos muy jóvenes (muchas veces antes de los 2 años) hasta la actualidad en que los casos de collies que llegan a la ceguera por esta causa son muy escasos. Y es por esto, que si se le hace la prueba ocular a un cachorro y sale afectado (y lo mismo si se detecta por un análisis genético) es muy importante hacerle un seguimiento para poder observar si hay cambios en el grado de manifestación del defecto.

Implicaciones en la cría

Lógicamente lo recomendable sería no criar con los perros afectados, y hay países en que esto es la norma a seguir para poder inscribir las camadas, pero incluso cuando no es así hay muchos criadores que efectivamente no lo hacen y apartan de la cría a los ejemplares de los que conocen que son afectados, con lo cual la frecuencia del gen mutante debería ir reduciéndose rápidamente con el transcurso de las generaciones, pero al menos en el Rough y Smooth Collie parece que no ha ocurrido así y las frecuencias de afectados y del gen mutante siguen siendo elevadas.

Un problema está en que se están dando como no afectados (y se les expiden incluso los Certificados oftalmológicos correspondientes) a perros que sí lo están, aunque sea en un grado leve. Por esto será que no se ha logrado reducir apenas la frecuencia del gen principal, aunque sí el grado de afectación de los ejemplares (porque a los muy afectados generalmente sí se les aparta). En la actualidad hay países donde ya se hacen de forma casi generalizada los análisis genéticos, y ya se está notando como se va reduciendo también la frecuencia del gen principal (el que está presente en todos los afectados, sin importar la gravedad del defecto).

Pero el problema más grave es que la frecuencia del gen mutante en algunas de estas razas (Rough y Smooth Collie), sobre todo en ciertos países (Estados Unidos, Gran Bretaña...) es tan elevada que no permitirá apartar de la cría a todos los ejemplares afectados sino solo a los más gravemente afectados, que realmente es lo que ya se estaba haciendo cuando no se disponía de los tests genéticos. Y es que otro modo de actuar sería muy peligroso para la raza, se perderían muchos genes interesantes y aumentaría muchísimo la consanguinidad.

Por eso lo de no criar con ejemplares afectados y si es posible hacer el test genético para estar seguros de que los ejemplares destinados a la cría estén libres del gen estaría bien en las razas donde la mutación tiene una frecuencia baja, como el Shetland Sheepdog o el Border collie en que las frecuencias de afectados (-/-) no llegan al 2 o 3 %, pero es imposible en el Rough o Smooth Collie donde la frecuencia del gen y la de los ejemplares afectados son mucho más elevadas. Por ejemplo si en Gran Bretaña el % de afectados es 64%, eso significa que la frecuencia del alelo mutante es de 80% y la del alelo normal del 20%, lo que hace que se espere una frecuencia de heterocigotos del 32% u de homocigotos normales (libres del gen mutante) de solo el 4%.

ES TOTALMENTE INADECUADO APARTAR DE LA CRÍA A LOS 2/3 DE LA POBLACIÓN DE ROUGH COLLIES QUE TENEMOS EN LA ACTUALIDAD, Y DEJAR REPRODUCIRSE SOLO AL 1/3 RESTANTE PORQUE SE CORRERÍA EL RIESGO DE ACABAR CON LA RAZA, SE PODRÍA ELIMINAR UN DEFECTO PERO SIN DUDA APARECERÍAN OTROS, QUIZÁ PEORES.

Autora:

Dra. M^a Isabel Peláez de Lucas

Profesora Titular de Genética de la Universidad de León

Criadora de Rough Collie (afijo nº 6168 de la RSCE y 392/95 de la FCI)