



CARACTERÍSTICAS GENÉTICAS DA ATROFIA PROGRESSIVA GENERALIZADA DA RETINA (APGR) EM CÃES

Mikaelly Gomes de Araújo^{1*}, Ana Paula Lopes Santos¹, Juliana Melka de Carvalho Abreu Melo¹, Hélen Clarice Chaves Costa¹, Remy Lima de Carvalho Filho¹, Sabrina Stefany de Oliveira Pires¹, Helder Luís Chaves Dias²

¹Discente no Curso de Medicina Veterinária - Universidade Estadual do Maranhão - UEMA - São Luís/MA - Brasil - *Contato: mikaellygomes1000mia@gmail.com

²Docente no Curso de Medicina Veterinária - Universidade Estadual do Maranhão - UEMA - São Luís/MA - Brasil

INTRODUÇÃO

As doenças da retina em cães estão entre as mais frequentes e bem caracterizadas do grupo de doenças oculares hereditárias na espécie¹. O termo atrofia progressiva de retina (APR) refere-se ao conjunto de enfermidades genéticas encontradas em mais de 100 raças de cães, sendo que, atualmente, são conhecidas em torno de 20 mutações em 18 genes diferentes responsáveis pela APR^{2,3}. A atrofia progressiva generalizada da retina (APGR) é uma desordem bilateral e hereditária autossômica recessiva⁴. Clinicamente, observa-se midríase bilateral com perda da visão noturna (nictalopia) e posteriormente perda da visão diurna (acromatopsia)². Outras alterações observadas estão relacionadas aos reflexos pupilares, que se tornam lentos à luz, mas podem estar presentes até determinado grau da doença, inclusive em estágios avançados⁵. Dentre os grupos de doenças genéticas da espécie canina, as doenças oculares estão entre as que são mais bem descritas, provavelmente devido à facilidade em avaliar os olhos por meio de técnicas não invasivas¹. Sendo assim, a pesquisa teve como objetivo reunir informações atuais do ponto de vista genético, a fim de evidenciar a necessidade de um diagnóstico por meio de teste genético, que permita a detecção precoce de portadores e doentes.

METODOLOGIA

A pesquisa foi realizada a partir de artigos pesquisados nas bases de dados online da *Web of Science* e Periódicos Capes, durante os meses de janeiro a março de 2022. Para a ideiação deste estudo, foram englobados os critérios de inclusão baseados na relação do resumo com o tema proposto, relevância, clareza e ano de publicação de 2011 a 2021 e pelos critérios de exclusão foram retirados os textos completos que não apresentavam de forma clara o seu objetivo, artigos que não apresentavam relação com o tema proposto e trabalhos publicados antes de 2011. Utilizaram-se como palavras-chave os termos: “genetic aspects”, “progressive retinal atrophy” e “veterinary medicine”.

RESUMO DE TEMA

A atrofia progressiva generalizada da retina é uma doença genética, de caráter autossômico recessivo, com portadores assintomáticos capazes de transmitir a mutação para os seus filhotes⁷.

É bastante comum em raças de cães puros, sendo identificados cerca de 172 genes associados à doença, a qual pode acometer não somente cães, como também humanos². A literatura descreve como as raças mais acometidas pela APR o Poodle Toy, o Labrador Retriever e o Cocker Spaniel Inglês¹⁰.

A atrofia progressiva de retina é uma doença causada por uma mutação pontual no gene PRC1, que leva a alterações na formação e desenvolvimento das células da retina culminando, com o passar do tempo, em uma degeneração progressiva dessas células e perda da visão. Além disso a doença é caracterizada por ambos os pais do animal serem afetados, apesar de fenotipicamente normais, possuem uma cópia do gene defeituoso e transmitem a doença para cerca de 25% da progênie, independentemente do sexo.

As APRs causam perda progressiva da visão, levando à cegueira e resultando em uma perda progressiva da função da retina externa e morte dos fotorreceptores bilateralmente, tendendo à simetria e sem predisposição sexual^{6,8}. A nictalopia (cegueira noturna) é o primeiro sinal observado, uma vez que há o acometimento inicial de bastonetes e posteriormente de cones, que culmina em cegueira diurna⁹.

Nesses estudos, os autores observaram que a mutação ocorre no segundo códon onde a base nitrogenada guanina é substituída por adenina (Tiamina-Guanina-Citosina - TGC para TiaminaAdenina-Citosina - TAC). Além disso, pode haver outras causas de APGR a qual estão relacionadas à deficiência nutricional, glaucoma, inflamação, isquemia e toxinas⁷.

Exames complementares para o auxílio diagnóstico podem ser necessários, tais como a eletrorretinografia, visto que, por tratar-se de doença hereditária que acomete grande número de cães portadores de catarata, a avaliação fundoscópica torna-se impossibilitada. Por avaliar a função retiniana e detectar precocemente alterações na sua funcionalidade, esse exame tem importância ímpar no controle desta afecção⁷.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante do exposto, o diagnóstico precoce da atrofia progressiva generalizada da retina em cães é essencial para um tratamento eficaz e um prognóstico favorável com efeitos positivos para o animal. Além disso, essa patologia possui caráter hereditário, sendo necessário adotar, como medida preventiva critérios mais assertivos para a seleção de reprodutores, evitando assim a propagação da doença nas próximas gerações.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. MELLERSH, C. S. The genetics of eye disorders in the dog. *Canine genetics and epidemiology*, v. 1, n. 1, p. 1-14, 2014.
2. MIYADERA, K. et al. Genetic and phenotypic variations of inherited retinal diseases in dogs: the power of within-and across-breed studies. *Mammalian Genome*, v. 23, n. 1, p. 40-61, 2012.
3. DOWNS, L. M. et al. Genetic screening for PRA-associated mutations in multiple dog breeds shows that PRA is heterogeneous within and between breeds. *Veterinary Ophthalmology*, v. 17, n. 2, p. 126-130, 2014.
4. MELLERSH, C. DNA testing and domestic dogs. *Mamm Genome*, v.23, n.1-2, p.109-123, 2012.
5. YOGO, T. et al. Clinical manifestation of canine blindness as presumed by PRA Japan (653 cases,2005-2009). In: Annual Meeting of The American College Of Veterinary Ophthalmologists, 42., 2011, Hilton Head, SC, USA. Abstracts. Hilton Head, SC ACVO, p.3, 2011.
6. BEDFORD, P.G.C. Progressive retinal atrophy in dogs. *Vet Record*, v.156, n.4, p.124, 2005
7. MILLICHAMP, N.J. Retinal degeneration in the dog and cat. *Vet Clin North Am: Small Anim Pract*, v.20, n.3, p.799-835, 1990
8. TUNTIVANICH, N. et al. Characterization of a canine model of autosomal recessive retinitis pigmentosa due to a PDE6A mutation. *Investigative ophthalmology & visual science*, v. 50, n. 2, p. 801-813, 2009.
9. ZANGERL, B. et al. Identical mutation in a novel retinal gene causes progressive rod-cone degeneration in dogs and retinitis pigmentosa in humans. *Genomics*, v. 88, n. 5, p. 551-563, 2006.
10. PETERSEN-JONES, S. M. A review of research to elucidate the causes of thegeneralized progressive retinal atrophies. *The Veterinary Journal*, v. 155, n. 1, p. 5-18, 1998.