



Atrofia progressiva della Retina / PRA (Progressive Retinal Atrophy)

L'atrofia progressiva della retina è una degenerazione dei fotorecettori (coni e bastoncelli) che comporta una perdita progressiva della funzione visiva. Nel gatto Abissino e Somalo sono descritte due forme di PRA, una a trasmissione dominante e l'altra recessiva.

La prima, ereditata in modo autosomico dominante, è una displasia dei fotorecettori che comporta gravi problemi funzionali



entro il primo anno di vita. La visita oculistica mette in evidenza alterazioni a soli 2-3 mesi di età e i soggetti affetti arrivano alla cecità completa già a 4 mesi di vita. La seconda, quella a trasmissione recessiva, è quella più frequente negli Abissini e Somali (è descritta anche nell'Ocicat), e è responsabile la mutazione "rdAc" nel gene CEP290 ed è una degenerazione tardiva dei fotorecettori che porta a completa cecità entro il 3° - 5° anno di vita.

I gatti affetti da questa forma di PRA hanno una visione normale alla nascita, ma con degenerazioni rilevabili all'elettroretinografia già intorno ai 7 mesi di vita. A 3/5 anni di età questi soggetti diventano ciechi e non esiste nessun trattamento che possa evitare o rallentare questa progressiva degenerazione della retina che porta alla cecità completa. E' possibile diagnosticare la malattia con un test sul Dna ma solo per la ricerca della mutazione "rdAc" nel gene CEP290, quindi solo nei gatti Abissini, Somali ed Ocicat.

Il test stato sviluppato da Kristina Narfström DVM, PhD, DipECVO University of Missouri-Columbia, USA ed è a disposizione solo dal 2007.

Questo DNA test per la PRA viene effettuato solo presso alcuni Laboratori specializzati.

Il PRA test sul DNA viene effettuato su sangue intero (1) o su tampone buccale (2):

- 1) si utilizza il sangue intero non centrifugato (0,5-2 ml di sangue raccolti in una provetta EDTA).
- 2) si utilizza un tampone buccale per la raccolta del DNA o anche semplice cotton fioc. Quest'ultimo metodo offre il vantaggio di non essere invasivo e di poter essere effettuato anche su cuccioli molto giovani (già a un mese di età).



RISULTATI

Il gatto può risultare al PRA test:

1. PRA/PRA = affetto (affected).
2. N/PRA = portatore (carrier). Si ricorda che, essendo la malattia recessiva, un portatore è sempre sano.
3. N/N = normale (normal).



La PRA è una malattia genetica ereditata in modo autosomico recessivo e segue le modalità di trasmissione mendeliane:

GENITORI	PROLE
Normale X Normale	100% Normale
Normale X Portatore	50% Normale 50% Portatore
Portatore X Portatore	25% Normale 50% Portatore 25% Affetto
Affetto X Normale	100% Portatore
Affetto X Portatore	50% Portatore 50% Affetto
Affetto X Affetto	100% Affetto

Il test per la PRA dovrebbe essere sempre eseguito prima che un gatto Abissino, Somalo o Ocicat venga utilizzato come riproduttore. Per potere eliminare la malattia dalle diverse linee di sangue si consiglia vivamente di sterilizzare i gatti affetti.

A cura di Chiara Parodi

