



PKD

La Polycystic Kidney Disease (PKD), o malattia del rene policistico, è una malattia ereditaria, caratterizzata da cisti renali che compaiono già nei cuccioli e progressivamente negli anni aumentano di diametro, portando ad un ingrossamento del rene e riducendone la funzionalità.

La mutazione genetica che causa la più comune forma nel Persiano/Esotico è stata scoperta nel gene PKD1 dai ricercatori della University of California Davis (L. A. Lyons, D. S. Biller, C. A. Erdman, M. J. Lipinski, A. E. Young, B. A. Roe, B. Qin and R. A. Grahn (2004) *Feline Polycystic Kidney Disease Mutation Identified in PKD1. J Am Soc Nephrol* 15: 2548-2555) ed il test genetico (R. A. Grahn, D. S. Biller, A. E. Young, B. A. Roe, B. Qin and L. A. Lyons (2004) *Genetic testing for feline polycystic kidney disease, Animal Genetics*, 35, 462-504) è attualmente a disposizione anche presso il Laboratorio di Genetica Molecolare_ Vetogene del Dipartimento di Scienze Animali in quanto licenziatario di Università della California-Davis (License U.C. U.C. Case No. 2004-447_Control No. 2006 - 01 - 0294).

Il test è stato validato anche nelle razze persianizzate, come l'Himalaiano, l'American Shorthair e la Scottish Fold e per le razze Ragdoll e British Shorthair.

La trasmissione genetica del difetto è di tipo autosomico dominante, quindi un gatto omozigote recessivo (cioè con 2 copie del gene "normali") è sano, mentre un gatto eterozigote (cioè con 2 copie del gene diverse, una "normale" e una "difettosa") è malato o lo diventerà. Gatti omozigoti dominanti (cioè con 2 copie del gene "difettose" in genere non nascono e si ipotizza che muoiono allo stadio embrionale e vengano riassorbiti).

Il test genetico non dà indicazioni circa il grado di severità della malattia. Tuttavia essendo sufficiente una sola copia del gene difettoso per causare la patologia, i cuccioli che nascono da un accoppiamento in cui uno solo dei genitori è malato hanno il 50% di probabilità di essere malati, mentre i cuccioli che nascono da un accoppiamento in cui entrambi i genitori sono malati hanno il 75% di probabilità di essere malati.

Il test genetico consente di individuare gli eterozigoti prima della maturità sessuale (già a due mesi) e prima che il riscontro ecografico e clinico siano chiari. Può essere quindi di grande aiuto nella scelta degli accoppiamenti.