

ENFERMEDADES GENÉTICAS, CONGÉNITAS Y HEREDITARIAS DE BOVINOS

Dr Pablo De Maria

Debido a la utilización de técnicas reproductivas (ins. artificial, superovulación, transplantes de embriones, etc.) se puede obtener mayor descendencia de un animal considerado superior. Por lo que si este animal es portador de algún gen indeseable este se transmite a la descendencia, difundiéndose ampliamente y permaneciendo en la población. Dentro de los genes indeseables se encuentran los que originan enfermedades genéticas.

Conceptos generales:

Enfermedad genética: es una condición patológica establecida por el efecto biológico consecuente a una alteración del genoma. Ocurre : gen ausente , genes en exceso, mutaciones o traslocaciones.

Enfermedad congénita: es aquella que se manifiesta desde el nacimiento, producida por un trastorno durante el desarrollo embrionario o durante el parto. Puede ser consecuencia de un defecto genético , factores ambientales o multifactoriales cuando los dos se combinan. Teratología es el estudio de malformaciones congénitas.

Enfermedades hereditarias son de enfermedades genéticas caracterizadas por transmitirse de generación en generación, es decir de padres a hijos, en la descendencia y que, puede o no , manifestarse en algún momento de sus vidas.

"Las anomalías genéticas ocurren cuando hay algún gen ausente, genes en exceso, mutaciones o genes que ocupan una ubicación equivocada". (Arroyo, A.) Importante tener presente que no todas las enfermedades genéticas son congénitas debido a que no todas se manifiestan desde el nacimiento del animal. Y no todas son

necesariamente hereditarias, debido a que no todas son debidas a alteraciones en los genes.

Gen: Unidad más simple de herencia, un segmento específico de ADN que determina un polipéptido simple. (D.C. Blood, 1993.)

Alelo: Formas alternativas de expresarse un gen. ? Locus: Sitio específico de un gen sobre un cromosoma. (plural Loci)

Alelos múltiples : Más de dos alelos en un mismo locus génico. Entre estos hay relaciones de dominancia.

Homocigota : Individuo producto de la unión de gametos con alelos idénticos para un determinado gen (AA o aa).

Heterocigota : Individuo producto de la unión de gametos con alelos diferentes para un determinado gen (A a).

Alelo dominante : Cuando se expresa fenotípicamente tanto en el genotipo homo o heterocigota.

Alelo recesivo : Se expresa fenotípicamente sólo en el genotipo homocigota. 2

Mutación : es el cambio súbito y heredable en un gen que generalmente ocurre con baja frecuencia a nivel poblacional. Las mutaciones recesivas son las más frecuentes, permaneciendo ocultas por varias generaciones, saliendo a la luz en las domesticaciones por la consanguinidad. Las mutaciones en genes dominantes y favorables son mantenidas en la población, mientras que los desfavorables no letales se pierden por selección natural.

Formas de transmisión genética:

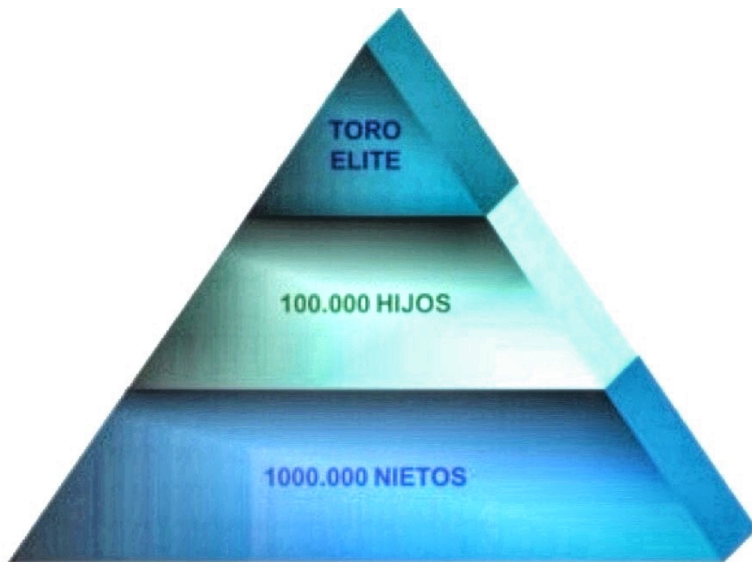
Independiente: la segregación de un alelo ocurre en forma independiente de su homólogo.

Ligamiento: se le denomina al grupo de genes ubicado en un cromosoma que no se segregan de forma independiente.

Genes ligados al sexo: son aquellos que se encuentran en la región no homóloga del cromosoma X y del cromosoma Y. Entendiéndose como región no homóloga la que no presenta recombinación. Por lo que se van a presentar en uno u otro sexo de la descendencia.

Genes influidos por el sexo: son aquellos genes que se expresan en su totalidad dependiendo de la secreción hormonal de cada sexo (la barba en el hombre).

Genes limitados por el sexo: son los que se expresan en un solo sexo, aunque ambos posean las dotaciones genéticas (producción de leche).



En la figura se muestra la trascendencia del uso de la inseminación artificial en la transmisión de genes de un solo reproductor de elite.

Enfermedades Genéticas, según sistema :

Online Mendelian

Inheritance in Animals (OMIA) hay 376 enfermedades genéticas en los bovinos, de las cuales solamente se han identificado los genes de 85.

Clasificación:

SISTEMICAS :

1. GLUCOGENESIS GENERALIZADA. (BRAH , SHO)
2. DEFICIENCIA ADHESION LEUCOCITARIA (BLAD) (HO)
3. DEFICIENCIA de URIDINA MONOFOSFATO SINTETAZA (DUMPS) (HO Fr, HO Col y overo)
4. BOCIO HEREDITARIO (Bonsmara)
- 5 DEFICIT HEREDITARIO DE MADURACION LINFOCITOS
- 6 SINDROME CHEDIAK HIGASHI (HE, BRAN, WAG)

MUSCULO- ESQUELETICA

- 7 OSTEOGENESIS IMPERFECTA H. (CHAR)
- 8 ENANISMO H. (HO, SHO, HE, AA, JE)
- 9 ANOMALIAS MANDIBULARES (HE, AA, SHO, JE, AYR, SIMM)
- 10 ARACNOMELIA H.
- 11 ACROTERIASIS H.
- 12 DEFORMIDAD DE DEDOS
- 13 AUSCENCIA DE RABO
- 14 OSTEOPETROSIS (AA , HE, SIMM)
- 15 COMPLEJO MALFORMACION VERTEBRAL (C M V) (HO)
- 16 DISTROFIA MUSCULAR DIAFRAGMATICA. (HO Fri)
- 17 ARTROGRIPOSIS (CHAR)
- 18 DISPLASIA DE CADERA (AA, HE)
- 19 HIPERMOVILIDAD (LAXITUD) de articulación H. (JE)
- 20 HERNIA UMBILICAL (HO)

21 HIPERPLASIA MUSCULAR (CHAR)

SISTEMA NERVIOSO : 22 ALFA y BETA MANOSIDOSIS (AA, MURRAY , GALLOWAY)

23 GLANGLIOSIDOSIS

24 NEURODEGENERACION H. (ternero tembloroso) (HE)

25 MIELOENCEFALOPATIA DEGENERATIVA PROGRESIVA (P SUIZ)

26 ATAXIA PROGRESIVA H. (CHAR)

27 HIDROCEFALIA CONGENITA H. (HO, AYR,HE)

28 ABIOTROFIA CEREBELOSA (HO, AA, CHAR,HE)

29 HIPERMETRIA H. (SHOR)

30 CITRULEMIA (HO y cruza)

31 HIPOMIELOGENESIS CONGENITA (HE, JE , POLL HE)

32 ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE - MSUD (HE, SHOR , POLLEDS)

33 CIM . MYOCLONIA CONGENITA H. (POLL HE)

34 DEFECTO CEREBELOSO CONGENITO H.

. Hipoplasia cerebelosa (HE, GUE, HO, SHOR)

. Ataxia hereditaria (JE, SHO, HO)

. Convulsiones y ataxia (AA , CHAR)

. Espasmos congénitos (JE)

. Paresia espástica H. , Talón de Elso, (HO,AA,AYR,SHO, POLL HE)

. Espasticidad periódica H. (Toros de centros de IA)

. Espasticidad neonatal H. (JE , HE)

. Mioclonia congénita (edema neuroaxial H.) (HE , POLLED HE)

. Exoftalmos con estrabismo (SHO, JE)

. Temblor cefálico de ternero. (HE)

SISTEMA CIRCULATORIO : 35. MIOCARDIOPATIA HEREDITARIA

- Insuficiencia cardíaca aguda (P. HE , HE)

- Insuficiencia cardíaca congestiva (HO Fr, SIMM, HO Red)

- Obstrucción linfática H. (HE, AYR)

- Comunicación interventricular H (HE)

- Aneurisma aórtico H (HO)

36. PORFIRIA GENETICA H. (SHO,HO,HE,AYR,ByN DANESA)

37. PROTOPORFIRIA (LIM, BLODE DA)

38. HEMOCROMATOSIS (SALERS)

39. DEFICIENCIA CONGENITA DEL FACTOR XI de coagulación (Hemofilia C) (HO)

40. DEFICIENCIA CONGENITA DEL FACTOR VIII (Hemofilia A)
(HO,HE)
41. TROMBOPATIA H. (SIMM)
42. ANEMIAS HEREDITARIAS (P. HE)
43. CARDIOPATIA CONGENITA ASOCIADA AL PELAJE CRESPO
(HE y P.HE)
- PIEL** : 44. EPIDERMOLISIS BULLOSA HEREDITARIA (HO
RED,SIMM,BRAN)
45. ALOPECIA SIMETRICA H. (HO)
46. HIPOTRICOSIS CONGENITA H.
47. HIPOTRICOSIS VIABLE (JE, GUER)
48. HIPOTRICOSIS NO VIABLE
49. AUSENCIA DE PELO ESTRIADO (HO)
50. HIPOTRICOSIS PARCIAL (POLL HE)
51. DISPLASIA EPIDERMICA H.
52. AUSENCIA CONGENITA de PIEL (HO Fr, SHOR)
53. ACANTOLISIS FAMILIAR
54. ICTIOSIS CONGENITA H. (HO)
55. PSEUDO ALBINISMO (HE,AA,HO, P SUIZO)
56. DERMATOPARAXIS (Hiperelatosis cutánea) (CHAR,SIMM)
- APARATO REPRODUCTOR** : 57. HIPOPLASIA TESTICULAR
(TODAS)
58. TRANSLOCACIONES CROMOSOMICAS (RB.SUECA,
CHA,LIM,SIMM,HO Fr, BLOND)
59. FREEMARTINISMO (TODAS)
60. HAPLOTYPOS (HO)
61. SCHISTOSOMUS REFLEXUS (TODAS)
62. GESTACION PROLONGADA (HO, AYR,SUECA, JE, GUER)
- APARATO DIGESTIVO** :
63. BOCA - MANDIBULA
- i. Labio Leporino (HO Fr)
- ii. Paladar hendido (HE, CHAR)
- iii. Mandíbula Deformada (JE, AA)
- iv. Lengua lisa (HO Fr, P SUIZO)
64. ESTENOSIS RECTO VAGINAL H. (JE)
65. ATRESIA HEREDITARIA DE SEGMENTOS
- DEFECTOS OCULARES HEREDITARIOS** : 66. Opacidad corneal
(HO)
69. Colobomas típicos (Char)
67. Distrofia cristalino (P Sui)

- 68. Microftalmia (HO Fr)
- 69. Colobomas típicos (Char)
- 70. Dermoides oculares (HE)
- 71. Iridirema
- 72. Microfaquia (Je,HO,SHO)

ENFERMEDADES SISTEMICAS

1. Glicogénesis Generalizada (enfermedad por depósito de glucógeno de tipo 2) Defecto enzimático hereditario autosómico recesivo de las razas BRAHMAN y SHORTON carnicero debido a la deficiencia de α -1,4-glucosidasa ácida. Presenta acumulación patológica de glucógeno en diferentes células nerviosas y musculares, con sintomatología respiratoria, cardíaca y esquelética. Se puede manifestar en dos formas:

A) forma cardiorrespiratoria temprana comienza con sintomatología a los 2-5 meses, perdiendo estado al deslecharse, presentando adinamia, incoordinación, excitabilidad, temblores musculares, disnea, muriendo por insuficiencia cardíaca o respiratoria. A la necropsia : congestión pulmonar, dilatación del ventrículo izquierdo, agrandamiento e induración del hígado, aumento de líquidos en las cavidades corporales y dilatación de los ventrículos cerebrales.

B) forma locomotora tardía comienza a partir de los 9 meses, el animal se separa del grupo, tienen deambulación anormal, caen, decúbito y mueren 3 o 4 meses después de comenzada la sintomatología. Necropsia encontramos : dilatación de ambos ventrículos cardíacos, corazón y musculatura pálida, e hígado congestivo. Histológicamente se encuentran alterados el tejido muscular, medula espinal y nervios periféricos

La actividad de la α -1,4-glucosidasa determinable en linfocitos o tejido muscular, en homocigota recesivo se encuentra fuertemente disminuida y en heterocigotas moderadamente disminuida.

2. BLAD (Deficiencia en Adhesión Leucocitaria Bovina) (OMIA 000595-9913)

Afecta a los animales de raza HOLANDO , localizándose la alteración en el cromosoma 1 del bovino siendo esta de carácter autosómica recesiva.

La enfermedad se dispersó por todo el mundo en 1980 por "Osborndale Ivanhoe 43.189870" y su nieto "Carlin M Ivanhoe Bell" los cuales eran toros raza holando cuya descendencia presentaba excelente producción de leche, ambos animales eran portadores de

la enfermedad (heterocigotas). Powell y Norman en 1995, reportaron que el 24% de los toros de centros de IA de EE.UU. eran portadores de la enfermedad, por otro lado a nivel regional Poli et al en 1996, reporta que en Argentina el 2,88% de los toros y el 1,79% de las vacas eran portadoras. Llambí y col en el 2003, reporta luego de un ensayo, que de 138 animales el 7,2% eran portadores en Uruguay.

La enfermedad se produce por una mutación en la codificación del CD18 de los granulocitos, la cual es una proteína de membrana que le permite adherirse al endotelio vascular y migrar hacia los tejidos, produciéndose de esta manera una inmunosupresión relativa, ya que a los mismos se les encuentra en sangre. La mutación produce un cambio de una adenina por una guanina.

Los animales son normales al nacimiento pero mueren a los 12 o 24 meses (2 a 8 meses según Gerardi 1996) . Presentan una disminución del desarrollo con patologías inespecíficas entéricas o respiratorias, crónicas o recidivantes con muerte prematura También presentan pelo hirsuto, anorexia, ulceraciones de la mucosa oral, regresión gingival, caída de dientes, retardo en la cicatrización, y baja respuesta a las vacunas. Según Vaiman et al 1997 en los heterocigotas podría verse una disminución de la producción debido a que existiría un ligamiento entre el CD18 normal y algunos de los genes que codifican para la producción, por lo tanto de no encontrarse el alelo normal algunos de los genes de producción podrían no heredarse.

Necropsia : hay ulceraciones de mucosa respiratoria y digestiva con sus respectivos nódulos linfáticos aumentados de tamaño. A nivel de bazo encontramos hiperplasia folicular y los vasos sanguíneos presentan exceso de neutrófilos. El diagnóstico se realiza por PCR- RFLP.

A nivel de catálogos los animales portadores se identifican con las letras "BL" y los libres "TL"

3.DUMPS ..(Deficiencia de Uridina monofosfato sintetasa)
Disminuye la fertilidad por mortalidad embrionaria a los 35 días post concepción , cursan con ciclos estrales regulares y son clínicamente normales, pero no preñan Luego del 4to servicio o más. Vaca repetidora y raza afectada es la Holstein frisio colorada y overo.

4. BOCIO HEREDITARIO , Defecto de la síntesis de hormona tiroidea normal , se da en el ganado Sudafricano. Nacen muertos o mueren precozmente

5. DEFICIT HEREDITARIO DE MADURACION LINFOCITOS , gen autosómico recesivo , son normales al nacer y empiezan con exantemas , alopecias , paraqueratosis alrededor de boca, ojos quijada, cuello y extremidades y mueren al 4to mes. El tratamiento es dar óxido de zinc 0,5 gramos / día y funciona pero si se deja de dar la enfermedad reaparece

6. SINDROME DE CHEDIAK HIGASHI , gen autosómico recesivo , raro , caracterizado por lisis defectuosas de bacterias fagocitadas , por tanto hay infecciones bacterianas 7 respiratorias. Sintomas : albinismo , hipopigmentación ocular , iris, fondo de ojo , fotofobia , lagrimeo, anemia y mueren por septicemia al año. Raza Hereford , Brangus y Wagyu

ENFERMEDADES MUSCULO – ESQUELETICAS

7. OSTEOGENESIS IMPERFECTA , Fracturas de huesos largos, dientes rosados , movilidad exagerada de articulaciones por que los tendones son grandes (CHAROLAIS)

8. ENANISMO

Esta enfermedad se encuentra mundialmente distribuida en ganado de carne, pero en ocasiones se presenta en ganado lechero. En cuanto a su etiología, en su mayoría son trastornos del crecimiento, determinados genéticamente por herencia autosómica recesiva, pero también pueden ser causadas por fetopatías alimentarias. Es un trastorno generalizado o localizado en ciertas partes del esqueleto, de la osificación endocondral y del cese precoz del crecimiento metafisario. Dando como consecuencia el cierre precoz de la fisura esfenooccipital, acortamiento de la base del cerebro y columna vertebral, limitación del crecimiento de huesos largos y miembros acortados. Se observan 4 expresiones fenotípicas v. Condrodistrofia braquicefálica: Las razas Hereford y Angus son las más afectadas aunque también se han visto casos en Holando y Shorthorn.

Se observa cabeza corta, ancha, dorso nasal cóncavo y frontal convexo, exoftalmia, acortamiento del maxilar superior, protrusión de la punta de la lengua, cuello corto, comprimido, gran perímetro abdominal y patas cortas. Los dientes pueden sobresalir entre 2-4 cm por delante de la almohadilla dental, impidiendo que el animal pueda alimentarse.

Los terneros muy afectados nacen muertos o no son viables. Éstos generalmente son amorfos con muñones de miembros y pliegues en la piel, rara vez pesan más de 10 kg. Los terneros viables más tarde muestran alteraciones locomotoras, abdomen en tonel, timpanismo crónico recidivante y respiración roncante; por esfenosis nasofaríngea (por esto son llamados terneros roncadores).

Mediante radiología se comprueba que la osificación entre occipital y esfenoides está concluido al momento del nacimiento o 5-9 meses después, en comparación con los terneros normales en los que ocurre a los 2-3 años. vi. Acondroplasia congénita:

Esta forma fue registrada primero en terneros bulldog de raza Dexter pero luego fue encontrada en Jersey, Holando y otras. En la mayoría de las razas se hereda como un factor recesivo simple, aunque se ha registrado una forma dominante en Jersey.

Generalmente termina en aborto, aunque algunos terneros llegan a término, provocando distocia debido a la hidrocefalia extrema que presentan. La frente sobresale con una nariz corta y hundida. La lengua se encuentra protruida, el paladar está hendido o no existe, el cuello es corto y grueso y las patas están acortadas. El defecto es principalmente una condrodistrofia, los huesos nasales y el maxilar no crecen. La deformación del cráneo provoca hidrocefalia.

vii. Enanismo compactado:

Se caracteriza por un cuerpo bajo en forma de block; estos animales solo alcanzan el 65-90% de la masa corporal normal.

viii. Enanismo intermedio:

Tiene características combinadas de las formas anteriores. Las últimas 2 formas se presentan en las razas Hereford y Shorthorn. En casos de diagnósticos dudosos se pueden confirmar mediante radiografía en los primeros 10 días de vida; de cráneo, vertebras lumbares y miembros. Los cuerpos vertebrales aparecen comprimidos, falta la concavidad ventral y las apófisis transversas están arqueadas hacia adelante. En las extremidades los huesos largos presentan diáfisis más cortas que los normales. Los huesos del cráneo muestran convexidades intracraneales y se nota el cierre precoz de la cisura esfenooccipital.

9. ANOMALIAS MANDIBULARES .

Prognatismo en Hereford y A Angus

. Braquignata , desarrollo escaso mandíbula, Shorton , Jersey, Holstein, Ayrshire y Simmental

10.ARACNOMELIA H , extremidades extremadamente largas que parecen arañas , huesos frágiles.

11.ACROTERIASIS H. faltan los miembros o muy cortos , no viven.

12.DEFORMIDAD DE LOS DEDOS : Polidactilia (dedos demás) , Sindactilia , fusión de dedos) Dactilomegalia (dedos rudimentarios y aumentados de tamaño) , Adactilia (ausencia pezuñas)

13.AUSCENCIA DE RABO

14.OSTEOPETROSIS (OS) (OMIA [000755-9913](#))

Osteopetrosis, también llamada Marble Bone Disease o Enfermedad de los Huesos de Mármol, es un trastorno del esqueleto de los seres humanos y animales que se caracteriza por la formación de huesos densos, debido a la deficiencia en el número y/o función de resorción ósea de los osteoclastos. Los terneros afectados genéticamente suelen ser abortados al final de la gestación, nacen prematuros o mueren pocas horas después de nacer. Presentan deformidades del cráneo con frente abovedada, deformación de huesos de la cara, braquignatismo inferior, impactación de molares, protrusión de la lengua y ausencia de médula ósea en los huesos largos (enfermedad de huesos de mármol).

15.COMPLEJO MAL FORMACION VERTEBRAL (C M V)

Afecta a la raza HOLANDO , y es una enfermedad autosómica recesiva. Fue difundida por el mundo por “Carlin M Ivanhoe bell”, el cual también difundió el BLAD.

Generalmente está asociado a gestaciones más cortas (260 días 77% de los casos) y produce una triada de mal formaciones:

1. Tamaño corporal reducido
2. Artrogriposis simétrica
3. Malformaciones de la columna vertebral

Los animales afectados presentan, cuello corto y escoliosis, articulaciones flexionadas principalmente la del carpo y vértebras y costillas fusionadas. En el 50% de los animales afectados produce alteraciones digestivas y cardíacas, como son: hipertrofia cardíaca derecha, comunicación interventricular y persistencia del conducto arterioso. Catálogos se identifican como “CV” a los portadores y “TV” a los normales.

16.DISTROFIA MUSCULAR DIAFRAGMATICA, Se da en HOLSTEIN FRISIO ,en adultos , anorexia, baja la rumia , respiración abdominal, y muerte por asfixia.

17. ARTROGRIPOSIS H. contractura tendinosa , simple : extremidades fijas en extensión o flexión ; Artrogriposis con displasia dental : dientes blandos y se doblan , huesos blandos y no se mantienen en pie Artrogriposis con palatosquisis , en CHAROLAIS, se afectan todas las extremidades por atrofia muscular total

18. DISPLASIA DE CADERA

Afecta a animales de raza Hereford y Aberdeen Angus, es producida por un gen dominante con penetrancia incompleta, o sea que no todos los portadores del gen van a manifestar la enfermedad. También puede producirse por un gen recesivo ligado al sexo, dado que se presenta en machos, aunque podría deberse a su mayor peso y al trabajo que realizan durante la monta. (Agerholm & Basse, 1993). Generalmente se manifiesta entre los 3 y 6 meses de edad, con claudicación de ambos miembros posteriores, pasos cortos y se apoyamos la palma de la mano en la articulación y la hacemos rotar podemos sentir crepitación.

A la necropsia encontramos alteración bilateral, acetábulo plano, sinovial engrosada y capsula distendida. El ligamento redondo puede estar distendido, roto o ausente. Esta enfermedad a diferencia de la displasia de cadera que presentan los perros, afecta solo el acetábulo y no otras partes de la articulación como la cabeza del fémur.

19. HIPERMOVILIDAD (LAXITUD) de articulación H. Sólo en JERSEY por un toro que transmitió este defecto. Extensión y flexión de manera anormal, no viven.

20. HERNIA UMBILICAL, En Holstein son 1 a 2 pares de genes autosómicos recesivos. Se da en varias razas y en mayor proporción en hembras. Hay varios grados de protrusión que van de 1,5 cm a 10 cm.

21. HIPERPLASIA de MUSCULACION , es el aumento de masa muscular (doble de miofibrillas. Raza Charolais. Sintomas : musculatura redondeada de músculos de hombro, espalda , rabadilla , cuartos traseros y cuello. Presentan hipoplasia de aparato reproductor

SISTEMA NERVIOSO

22. ALFA MANOSIDOSIS (OMIA: [000625-9913](#))

Este defecto se produce en ganado vacuno ABERDEEN ANGUS , MURRAY GREY y GALLOWAY, heredándose como un carácter autosómicos recesivo simple. Se diagnostica en Uruguay por

primera vez por R. Rivero y col (2001) en novillos Angus Es una enfermedad de deposito lisosomal, en la que la deficiencia de la enzima α manosidasa provoca la acumulaci3n de un metabolito rico en manosa y glucosamina, en lisosomas secundarios de neuronas, macr3fagos y c3lulas reticuloendoteliales de los ganglios linfáticos, provocando en ellos vacuolizaciones aparentes.

El dep3sito parece ser acumulativo en los fetos, pero despu3s del nacimiento el material depositado se va perdiendo por la orina, mientras que el deposito posnatal continua en cerebro, páncreas y ganglios linfáticos. Los signos clínicos progresivos generalmente aparecen a los 1-6 meses de edad, a veces antes del nacimiento (provocando aborto o natimorto) o reci3n despu3s de los 18 meses, empeorando por 3-4 meses, llevando a la muerte por lo general en el primer ańo de vida.

Clínicamente se caracteriza por ataxia, estaci3n con miembros abiertos, temblor de cabeza, cabeceo vertical lento, tendencia agresiva, mal desarrollo y muerte. El primer signo observado es un balanceo de los cuartos traseros, la marcha se hace espasm3dica, a zancadas y con pasos altos, con ligera hiperflexi3n de los cuartos traseros. Es frecuente la diarrea y los terneros suelen tener aspecto emaciado y dejan de crecer. Muchos mueren despu3s de presentar una falta de crecimiento general y m3nimos signos nerviosos. La muerte puede producirse por parálisis e inanici3n o por accidentes. A la necropsia, se observa detenci3n del desarrollo, edema cerebral, hígado y riñones pálidos y agrandados. Microsc3picamente se observa vacuolizaci3n de las neuronas cerebrales y medulares, as3 como de las c3lulas retículoendoteliales del hígado, bazo y linfonodulos. Los heterocigotos normales se pueden identificar por las bajas concentraciones en tejidos o plasma de α -manosidasa o con PCR espec3fico. β -Manosidosis.

Éste defecto que se presenta en bovinos SALERS, origina una enfermedad neonatal con lesiones similares a la α -manosidosis, pero el cuadro tiene mayor severidad clínic. Es un trastorno enzimático hereditario autos3mico recesivo, basado en la carencia de β -Manosidasa que lleva al acumulo en los tejidos de disacáridos y trisacáridos con β -manosa terminal.

Los terneros afectados permanecen en decúbito desde el nacimiento, presentan sacudidas de la cabeza, convexidad frontal, prognatismo superior y piel coriácea.

En el análisis de suero sanguíneo, tanto los animales clínicamente enfermos como los portadores heterocigotos, presentan la actividad de la β -manosidasa moderadamente disminuida.

A la necropsia, muestran dilatación de los ventrículos laterales, reducción de la sustancia blanca de cerebro y cerebelo, agrandamiento de riñones y tiroides. Histológicamente se encuentran vacuolas intracitoplasmáticas en neuronas, células de los folículos tiroideos, epitelios de los túbulos renales proximales y células retículo endoteliales, hipomielinización y esferoides axonales.

23. GANGLIOSIDOSIS Enfermedad de depósito, lisosómica hereditaria, falta la enzima de la β galactosidasa, animales caídos, ceguera.

24. NEURODEGENERACION H. (ternero tembloroso), mutación ligada al sexo, se da en HEREFORD, temblores en recién nacidos, marcha vacilante y mueren con paraplejia espástica

25. MIELOENCEFALOPATIA DEGENERATIVA PROGRESIVA, se da en PARDO SUIZO, mayores de 2 años, debilidad en patas, paso de ganso en delanteras, animados pero luego postración y eutanasia.

26. ATAXIA PROGRESIVA H., en CHAROLAIS es crónica, 1 a 2 años

27. HIDROCEFALIA CONGENITA H., se da en HOLSTEIN, AYRSHIRE, HEREFORD, CHAROLAIS, sin deformación de cráneo, (obstrucción de líquido cefalorraquídeo) cerebro y cerebelo pequeños, prematuros y de poco tamaño. Cuando hay deformación de cráneo nacen vivos pero no se paran y son ciegos.

28. ABIOTROFIA CEREBELOSA

Esta enfermedad se produce en terneros HOLANDO, A. ANGUS, CHAROLAIS y cruza con HEREFORD. Se caracteriza por una degeneración precoz y progresiva de las células de Purkinje del cerebelo, donde los signos clínicos pueden aparecer poco después del nacimiento o a los 2-8 meses de vida.

Los signos clínicos constan de ataxia, hipermetría y crisis epileptiformes; con temblores musculares, opistótonos, nistagmo y pérdida de equilibrio. Ésta también puede desencadenarse por excitación. Los animales suelen desplomarse y quedar caídos por varios minutos. La visión se mantiene, y la frecuencia respiratoria y temperatura pueden estar aumentadas.

Si alcanzan la edad de 12-15 meses pierden los síntomas quedando, en algunos casos, con una leve ataxia. A la necropsia no se observan daños macroscópicos en el cerebelo.

29. HIPERMETRIA HEREDITARIA

Enfermedad autosómica recesiva que se presenta en ganado SHORTON . Es una enfermedad compatible con la vida. Presentando como única sintomatología; hipermetría, principalmente de los miembros anteriores. Histológicamente no presenta hallazgos macro ni microscópicos

30. CITRULEMIA

Enfermedad hereditaria autosómica recesiva con acumulo de citrulina en plasma sanguíneo a causa de la carencia de argininsuccinato sintetasa (enzima del metabolismo de la urea), observada en HOLANDO y sus cruza. Toro diseminador es Linmack Kriss King.

Los terneros son normales al parto pero a la semana presentan síntomas nerviosos centrales; rechazo a mamar, decaimiento, protrusión de la lengua, sialorrea, rechinar de dientes, ceguera, empuja o topa la objetos, deambulación errática, a los días decúbito, convulsiones, bramidos, opistótonos, hipertermia y muerte en 12 horas. Aumenta el nivel de citrulina en sangre pero la sintomatología es debida al aumento de amoniaco sanguíneo. A la necropsia se encuentra congestión y edema de mucosa gástrica e intestinal. En la histopatología encontramos congestión y edema de la corteza cerebral y estructura esponjosa del neuropilo.

Los transmisores heterocigotas se detectan por biología molecular con PCR.

31. HIPOMIELOGENESIS CONGENITA

Afecta a las razas JERSEY , HEREFORD , y POLLED HEREFORD y es una enfermedad autosómica recesiva. Se produce por ausencia o disfunción de los receptores de glicina.

Usualmente la gestación es más corta. Presentan hiperexitabilidad, contracciones tónico-clónicas, incapacidad para levantarse y mueren en 4 semanas aproximadamente.

En la necropsia observamos hipomielinización en cerebelo y tronco encefálico con vacuolización esponjiforme.

32. MSUD (Enfermedad de la Orina con Olor a Jarabe de Alce) (OMIA [000627-9913](#))

El MSUD se presenta en terneros HEREFORD , SHORTON y sus polled por un gen autosómico recesivo . Los síntomas clínicos son

idénticas, produciéndose una enfermedad neurológica rápida y progresiva terminando con la muerte a los pocos días de nacer. Los síntomas son: incapacidad para levantarse, hiperestesia, rigidez muscular y espasmos de los músculos extensores. Estas EHL se producen en los genes del ADN mitocondrial denominándose encefalomiopatías mitocondriales que afectan la fosforilación oxidativa (Rubio y Verdecia, 2004). Se caracterizan por afectar las células que requieren más energía en el organismo como son las neuronas, las células musculares y cardíacas. Las neuronas son particularmente sensibles a la 13 disfunción mitocondrial debido a que afecta la fosforilación oxidativa pues la mitocondria no le provee de ATP, alterando la modulación de la excitabilidad neural y la transmisión sináptica. La disfunción de las mitocondrias por estrés oxidativo puede generar convulsiones epilépticas, encefalopatía, afectan los músculos y otros órganos (Rubio y Verdecia, 2004). En el Uruguay se realizó el diagnóstico de esta enfermedad por primera vez por Dutra y Lussich (2007).

33. CIM- Myoclonus congénita H. Mutación recesiva, de la glicina que es un neurotransmisor- inhibidor del sistema nervioso central que controla las funciones motoras y sensorial de la médula espinal por lo que al perder ese inhibidor de la médula, en terneros Polled Hereford se caracterizan por hiperestesia, y mioclonias tetaniformes que responden a estímulos externos. Los fetos tienen fenómenos nerviosos en el útero y cuando nacen a los pocos minutos con pérdida del tono muscular, hiperestesia, mioclonias, y suelen morir por asfixia por parálisis de los músculos respiratorios.

34. DEFECTOS CEREBELOSOS CONGENITOS H

-Hipoplasia cerebelosa, se da en HEREFORD, GUERNSEY, HOLANDO, SHORTON, es un gen recesivo, Síntomas: temblores, ciegos, no puede pararse, incoordinación, sordos pero no hay pruebas fuera hereditaria

-Ataxia hereditaria, aparecen a los días y semana de nacidos, en JERSEY, SHORTON y HOLSTEIN

- Convulsiones y ataxia, en AA y CHAROLAIS, cerca del nacimiento o meses luego

- Espasmos congénitos, gen recesivo en JERSEY, mueren a las pocas horas de nacido con espasmos y temblores intermitentes

- Paresia espástica hereditaria (Talón de Elso) se da en HO, AA, AYR, SHO, POLL HE, y aparece varias semanas después de nacer

a 6 meses. Elevado el tono del músculo gastronemio , rigidez del corvejón en una pata, musculos rigidos , aumenta la cojera y se sacrifica entre 1 a 2 años.

- Espasticidad periódica hereditaria , se da en toros de centros de Ins artificial , con patas estiradas atrás y espalda hundida. Episodios duran pocos minutos pero van en aumento progresivo

- Espasticidad neonatal H. se da en JERSEY y HEREFORD a los 2 a 5 días de nacer, no se paran y tienen convulsiones. Gen recesivo único.

- Mioclonia congénita (edema neuroaxial hereditario) , se da en POLLED HEREFORD y Hereford , terneros al nacer no se levantan y son muy sensibles a estímulos externos (sonido y tacto), con convulsiones , incoordinación , Pueden llegar a crecer. Necropsia hay edema cerebral. DD con orina con olor a jarabe y edema cerebral congénito.

- Exoftalmos con estrabismo, se da en SHORTON, JERSEY y aparece entre 6 a 12 meses

-Temblor cefálico de ternero, se da en HEREFORD por cruza intensiva de medio hermanos.

ENFERMEDADES DEL SISTEMA CIRCULATORIO

35. MIOCARDIOPATIA HEREDITARIA:

-Insuficiencia cardíaca aguda, muerte súbita en Polled Hereford y astados a 3 meses de nacidos asociada al pelo corto y rizado, pueden ser muertes por stress y post ejercicio físico.

- Insuficiencia cardíaca congestiva, se da en HOLSTEIN Frisio, Simmental, Holstein red, entre los 1, 5 a 6 años. Sintomas edemas submaxilares , abdomen hinchado, hepatomegalia, se piensa un gen autosómico recesivo por alta endogamia

- Obstrucción Linfática H. , se da en AYRSHIRE y HEREFORD , como gen recesivo autosómico, con expresividad variable y penetrancia incompleta. Sintomas : edema, terneros muertos al nacer y los que viven con edema crónico.

- Comunicación interventricular H. HEREFORD - Aneurisma aórtico H. (raza Holando)

36. PORFIRIA GENETICA H.

Grupo de trastornos caracterizados por la producción excesiva de porfirinas o sus precursores, que se produce por anomalías en la vía porfirina-heme (USDA-IIICA). En la mayoría de los casos en bovinos se debe a la herencia de un factor recesivo único, siendo

los heterocigotos clínicamente normales. Aunque la forma de herencia no está ligada al sexo, la incidencia es mayor en hembras. A nivel mundial se han registrado casos en SHORTON , HOLSTEIN , HEREFORD , Blanca y negra danesa, roja y negra de Jamaica y AYRSHIRES Se produce la deficiencia de la enzima uroporfirinógeno III cosintetasa, lo que provoca la acumulación de isómeros de porfirina de tipo I. Las porfirinas (que son pigmentos naturales, utilizados para la síntesis de hemoglobina) aumentan su concentración en sangre, orina y heces. Los altos niveles de porfirinas en los tejidos sensibilizan la piel, produciendo una dermatitis fotosensible. Síntomas clínicos se observa un oscurecimiento de la orina, coloración entre marrón y rosada de los dientes y huesos y una fotosensibilidad intensa; manifestándose por reacción inflamatoria de las partes apigmentadas de la piel y mucosas, mostrando erosiones, descamación hiperqueratósica y caída de pelo. Además el tiempo de vida de los eritrocitos esta disminuido, lo que produce una anemia macrocítica y normocrómica. Otros signos son la palidez de mucosas y retraso de crecimiento. La confirmación del diagnostico depende de la identificación de valores muy altos de porfirinas en sangre y orina (niveles de 500-1000 µg/dl de uroporfirinas y 356-1530 µg/dl de coproporfirinas en animales afectados frente a 1.84 µg/dl de coproporfirinas y cantidades insignificativas de uroporfirinas en animales normales). Eritrocitos con altas concentración de porfirinas son más susceptibles a la hemólisis Por eso es la anemia , dientes y huesos de coloración rojiza a UV y la orina es marrón. Los portadores solamente pueden vivir estabulados; deben excluirse de la reproducción al igual que sus padres.

37. PROTOPORFIRIA

Esta enfermedad ha sido descrita en las razas LIMOUSIN y Blonde d'Aquitaine. Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva simple, caracterizada por una 15 disminución de la actividad de la enzima ferroquetalasa que lleva a un aumento de protoporfirina a nivel de los eritrocitos y heces. En las etapas de la formación de la hemoglobina, la ferroquelatasa es la enzima que cataliza la inserción de hierro en la protoporfirina, siendo este, el último de los 7 pasos de la biosíntesis del grupo Hem. Una vez que la protoporfirina llega al plasma causa una intensa fotosensibilización, manifestándose con fotofobia, búsqueda de sombra, aparición rápida de eritemas en partes de la piel con pigmentación mas débil

(morro, labios, párpados, borde de orejas, vulva), volviéndose exudantes y ulcerándose con rapidez. No se observa pigmentación de dientes, huesos ni orina. Si los terneros afectados no son estabulados mueren por infecciones secundarias de las lesiones de piel. El diagnóstico se basa en la determinación de protoporfirina libre en una muestra de sangre. En los animales heterocigotos la actividad de la ferroquelatasa es suficiente para prevenir la acumulación de protoporfirinas.

38. HEMOCROMATOSIS

Alteración hereditaria del metabolismo del hierro, se da en raza Salers, con mal crecimiento, diarrea crónica. Biopsia hepática se ven depósitos de hierro y hemosiderina. En casos avanzados cirrosis micronodular grave.

39. DEFICIENCIA CONGENITA DEL FACTOR XI de coagulación (Hemofilia C)

También llamada Hemofilia tipo C. Es la falta hereditaria autosómica recesiva simple del antecesor de la trombina plasmática, la tromboplasmina parcial activada (APTT) enzima que cumple la función de convertir la protrombina en trombina. Se presenta en la raza holando y cursa con una mayor tendencia al sangrado, siendo ésta su única sintomatología. Es compatible con la vida y los homocigotas recesivos pueden reconocerse por mayor tiempo de APTT, sus tiempos de protrombina y trombina son normales. Los heterocigotas portadores no se pueden diferenciar de los homocigotas dominantes por la dispersión de los valores de APTT.

40. DEFICIENCIA C. DEL FACTOR VIII de coagulación (Hemofilia A)

También llamada deficiencia de factor VIII, enfermedad autosómica recesiva, que se presenta en ganado Hereford y Holando. Presenta como única sintomatología, grave hemorragia, contando con parámetros de coagulación alterados; tiempos prolongados de coagulación activada y protoplasmina activada, y actividad del factor VIII disminuida, realizándose el diagnóstico por la alteración de estos parámetros. Los homocigotas presentan mayor tiempo de coagulación.

41. TROMBOPATIA HEREDITARIA, Simmental, hemorragias incontrolables

42. ANEMIAS HEREDITARIAS , de un gen autosómico recesivo simple, aparece a los 2 meses de edad. Lesiones cutáneas que se van extendiendo, alopecias , sensibles al calor, hiperqueratosis.

.Deficiencia Hereditaria de enzima glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. Síntomas : terneros de 3 a 8 semanas de ambos sexos, con crecimiento bajo, debilidad, ictericia y muerte

. Anemia congénita bovina , en Polled Hereford, terneros de 1 a 16 meses que aparecen lesiones cutáneas en hocico, boca , bordes de orejas , patas, línea media, caen pelos del rabo , hiperqueratosis , arrugas , crecimiento retardado y se sacrifican

43. CARDIOPATIA CONGENITA ASOC. al PELAJE CRESPO (omia 000161-9913

Enfermedad autosómica recesiva (letal) cuyo gen se ha identificado. Afecta bovinos de raza HEREFORD y POLLED HEREFORD alterando las proteínas sarcoméricas. Tiene una incidencia relativamente alta en Uruguay en el Hereford Fue descrita en una cabaña de Polled Hereford de Cerro Largo, en la que nacieron 4 terneros crespos en 1996 (Dutra & Castro, 2007). Presentando los siguientes síntomas; pelaje denso, y enrulado, dificultad respiratoria, arritmia ventricular y muerte súbita. A la necropsia se encontró aumento del tamaño del corazón y a la histopatología, desorganización de fibras musculares, hipertrofia, atrofia y fibrosis extensa.

ENFERMEDADES DE LA PIEL

44. EPIDERMOLISIS BULLOSA HEREDITARIA

Enfermedad hereditaria moléculo y genéticamente heterogénea, generada por la mutación (en su mayoría autosómicas recesivas) en alguno de los 10 genes que codifican proteínas de unión dermo-epidermica. Comprobada en Simmental, Brangus, Holando colorado, y posiblemente también se presente en otras razas. Caracterizada sintomatológicamente por la extrema fragilidad de la unión dermo-epidermica que por traumas menores se desprende la epidermis con formación de vesículas y ampollas, ulceraciones en la membrana mucosa y piel y en casos severos exungulación. Las lesiones se visualizan los primeros días de vida, localizadas en la mucosa oral o la piel sobre las prominencias óseas. Siendo fatal por la inanición o la sepsis secundaria. El diagnóstico se realiza por los hallazgos clínicos y patológicos o por PCR-RFLP.

Fue diagnosticada en Uruguay en terneros Hereford de un rodeo con consanguinidad en el departamento de Cerro Largo. (Dutra 2007).

45.ALOPECIA SIMETRICA HEREDITARIA

,nacen con pelo normal y luego van perdiendo en áreas simétricas. Se da en HOLANDO y es un gen autosómico recesivo simple y a los 2 a 6 meses empieza afectándose por igual la piel blanca o negra. Animales totalmente normales, se preñan y dan leche sin problemas.

46.HIPOTRICOSIS CONGENITA H. ,auscencia total o parcial del pelo.

47.HIPOTRICOSIS VIABLE (GUERNSEY – JERSEY), piel brillante, pueden vivir pero sin sol directo o frio

48. HIPOTRICOSIS NO VIABLE , es completa y tienen tiroide hipofuncional,se mueren.

49. AUSENCIA PELO ESTRIADO , gen semidominante, ligado al sexo , franjas estrechas e irregulares, en hembras HOLANDO

50. HIPOTRICOSIS PARCIAL. En Polled HEREFORD, no crecen bien.

51. DISPLASIA EPIDERMICA H. (terneros calvos), nacen normales y empiezan a perder estado a los 2 meses, piel engrozada con escamas , y al lastimarse queda la piel viva, no hay cuernos, decúbito y mueren a los 6 meses

52. AUSCENCIA CONGENITA de PIEL H. se da en HOLSTEIN Frisio , SHORTON, auscencia de todas las capas de piel, en extremidades y mucosas,mueren.

53.ACANTOLISIS FAMILIAR ,puentes de colágeno defectuosos que hacen desprender la piel en las articulaciones carpianas , metacarpo, falanges y corona del casco.

54.ICTIOSIS CONGENITA H., en HOLANDO , alopecia y placas córneas con hiperqueratosis que da apariencia de escamas de pescado. Pueden vivir.

55.PSEUDO ALBINISMO En Hereford albinos incompletos sufren el síndrome de Chediak Higashi , En AA hipopigmentación oculocutanea , fotofobia , Holstein y Pardo Suizo sólo coloración .

56.DERMATOPARAXIS Fragilidad de piel y conjuntivo con y sin edema. En Simmental fragilidad de piel en recién nacidos. Síndrome Ehlers Danlos en Charolais

APARATO REPRODUCTOR

Se le define al desarrollo incompleto de las capas germinales de los túbulos seminíferos (Arthur, 1991.) y no a la disminución de tamaño de uno o ambos testículos, por más que se produzca ésta alteración en la mayoría de los casos. Afecta todas las razas y es una enfermedad autosómica recesiva. Puede afectar uno o ambos testículos siendo el izquierdo el más afectado. La frecuencia de aparición es de: 25:5:1 (izquierdo: bilateral: derecho). Y las hembras hijas de toros afectados pueden presentar hipoplasia ovárica. Existen cuatro formas en la enfermedad:

1. Hipoplasia clásica, en la cual hay ausencia de células germinales.
2. Hipoplasia con espermatogénesis detenida, se producen fallas en la meiosis.
3. Hipoplasia con baja resistencia de las células germinales.
4. Síndrome de Klinefelter (trisomía XXY), se debe a la no disyunción meiotica en alguno de los padres siendo más común que la alteración provenga de la madre.

Esta patología generalmente se diagnostica a los 2 años de edad, debido a que hay que esperar que haya cierto desarrollo del individuo. Se le presenta al veterinario cuando lo consultan por un toro nuevo el cual tiene una fertilidad baja que ronda entre el 40 y 20 %. Los Testículos pueden ser normales o más chicos, la consistencia puede ser normal, más blandos o más firmes, el epidídimo puede estar disminuido de tamaño y el cordón puede ser mas corto debido a un menor peso testicular.

Debido a la variabilidad de presentación en el examen clínico, es necesario realizar un examen del semen, en el cual vamos a encontrar: Volumen: normal o disminuido , poco denso , concentración baja o aspermia, motilidad de masa baja o nula , motilidad individual muy baja , cabezas sueltas , gotas proximales , células gigantes , gotas proximales , etc,. Diagnóstico histopatología

58. TRANSLOCACIONES CROMOSOMICAS

Es una anomalía cromosómica heredada en los cromosomas 1 y 29 de forma irreversible dando merma en la fecundidad y muerte embrionaria precoz. No hay anomalías en el apareamiento y calidad seminal. Razas que se da : Roja y Blanco Sueca, Charolais , Limusin , Simmental , Holstein frisio , Blonde D Auitane.

59. FREEMARTINISMO

Etimológicamente la palabra deriva del inglés: a) "Free" que se refiere a una hembra estéril, no lactante, ni preñada con características de toro o buey; b) "Martin", referido al 11 de noviembre (día de San Martín) en el cual se sacrifican entre otros, animales con problemas reproductivos para guardar alimento para el invierno. Afecta todas las razas, y se presenta en hembras mellizas de un macho, produciéndose un Intersexo.

La patología se produce por la fusión de membranas alantocorionicas entre los fetos, lo cual permite el pasaje de hormonas y células de un feto al otro.

Existen dos teorías que explican esta afección las cuales no son excluyentes entre si:

Teoría hormonal: Dice que el intercambio de hormonas del macho a la hembra en edad temprana modifica su desarrollo.

Teoría celular: Explica que una hembra Freemartin es una Quimera, que se la define como: aquel individuo que presenta poblaciones celulares distintas, provenientes de cigotos diferentes. Cualquiera de estos acontecimientos produciría un crecimiento de los conductos de Wolff.

Caracteriza : abundante penacho piloso en la comisura vulvar como signo masculinizante (pilosidad pseudoprepucial), subdesarrollo de los órganos genitales (vaginas ciegas, ovarios hipoplásicos), agenesia total o parcial de cuernos uterinos y puede haber desarrollo de órganos reproductores masculinos (epidídimos, glándulas vesiculares, tejido testicular). También presentan tabla del cuello ancha, predominancia del diámetro torácico sobre el abdominal, escaso desarrollo mamario, el clítoris puede hipertrofiarse llegando a adquirir el tamaño y la forma de un pequeño pene y esterilidad.

En cuanto a los machos encontramos dos hipótesis:

1) Las células germinales XX localizadas en los testículos del toro, favorecerían un exceso de producción de espermatozoides portadores de cromosoma sexual X y por ende una desviación de la proporción sexual, con un mayor número de hembras en la progenie.

2) Las células germinales localizadas en los testículos no serían viables puesto que degenerarían y por ende la fertilidad de los machos se vería reducida

En respuesta a la primer hipótesis encontramos resultados contradictorios: Gustavsson, 1977; Kosaka et al., 1969,

encontraron que no hay variación de la proporción de machos y hembras en la descendencia, mientras que Dunn et al., 1968; Giovanni & Molteni, 1976 reportaron que si hay variación de la proporción. Y en respuesta de la segunda también hay resultados contradictorios. Gustavsson, 1977; Valle-Filho et al., 1983 No encontraron diferencias significativas con animales de parto único, mientras que Dunn et al., 1979 encontraron que un 58,3 % de los toros eran infértiles. Por otro lado Grobet et al., 1991; Plante et al., 1992, plantean que los animales presentan un quimerismo solo sanguíneo (y no en todos los tejidos) con lo cual las células germinales del testículo serían normales y anularía las dos hipótesis anteriores. El diagnóstico se realiza por cariotipo, encontrando cromosomas XX en unas células y XY en otras y por PCR.

60.HAPLOTYPOS (Fuente : Select Sires)

Investigadores han identificado 5 haplotypos en el ganado Holstein que causan pérdidas embrionarias y fetos no viables . Esta condición genética no se observa directamente y hay una hipótesis, que estos Haplotypos están conectados a un gen letal cuando están en homocigosis. Les pusieron nombres sencillos Haplotipo 1 (Holstein Haplotipo 1) , HH 2, HH 3 , HH 4 , y HH 5.

Animales con cero ó una copia del Haplotipo son normales. Los que heredan 2 copias del Haplotipo hay muerte embrionaria y aborto. Impacto negativo de estos Haplotypos en el SCR y en la evaluación genómica de la tasa de preñez de las hijas.

Es una condición genética única y no están relacionados entre ellos. Macho heterocigoto para HH 1 y vaca heterocigoto para HH 2 no hay problema, pero si, si los dos son heterocigotos para el mismo HH. Holstein hay 4 - 5 % que aparezcan , Jersey 23,4 % y Pardo Suizo 14 %. Si esto no se tiene en cuenta al elegir toros , podremos tener un 3 a 3,2 % de baja de tasa de preñez y un 1,1 a 3 % de merma en tasa de no retorno.

61.SCHISTOSOMUS REFLEXUS

Anomalia congénita fatal , por eversión visceral abdominales y curvatura de columna vertebral en arco. Se da en todas las razas y hay hipótesis sea herencia autosómica recesiva. Clínicamente : de lejos se confunde con prolaso vaginal, en el tubo parece un desgarró de útero , pero al introducir la mano se ve que no hay desgarró y que las asas intestinales frías provienen del feto por lo que se realiza cesarea.

62.GESTACION PROLONGADA

Hipoplasia adenohipofisiaria con gigantismo fetal en razas Holando, Ayrshire, Sueca , con prolongación de 1 a 5 meses. Sintomas : gran distensión abdominal , parto sin previo aviso, no baja ubre, no tumefacción de vulva, no apertura del cuello sin moco cervical. Indicado cesárea y son terneros de 48 a 80 kilos , de pelo largo , respiración dificultosa y fallecen a las pocas horas por coma hipoglucemico.

Gestación prolongada con deformación cráneo-facial , se da en razas Ayrshire, Jersey, Guernsey . Llegan al parto muertos , con grandes deformaciones de cabeza y tamaño de gestación de 400 días. Se ve : Hidrocefalia, ojo ciclope , cuerpo gordo y redondeado parecido a un cerdo, cola enrollada y orificio nasal único. Gestación Prolongada con artrogriposis en Hereford.

APARATO DIGESTIVO

63.BOCA – MANDIBULA

-LABIO LEPORINO (Holstein Frisón)

-PALADAR HENDIDO (Hereford – Charolais)

-MANDIBULA DEFORMADA (Jersey – A Angus) Corta.

- LENGUA LISA, epitelio imperfecto - H. Frisio-Pardo Suizo . Papilas lengua pequeñas, hipersalivación

64.ESTENOSIS RECTO VAGINAL H. estenosis de recto y vagina, en Jersey, por un gen autosómico recesivo. Inseminación difícil y dificultad al parto

65.ATRESIA HEREDITARIA DE SEGMENTOS , o agenesia , la hipótesis que es un gen recesivo único, y descartado totalmente que es debido a la palpación temprana de la vesícula amniótica . Cualquier segmento desde duodeno a ano puede ser atrésico . Mayor proporción el yeyuno, ileo , colon o ano. Grados de Atresia : Tipo 1 obstrucción dentro de la mucosa del lumen intestinal, Tipo 2 ano imperforado, casuística personal realizé cirugía en una potranca y creció , corrió pero no tenía esfínter el ano. Tipo 3 igual que el 2 , pero los extremos proximal y distal del ciego son completamente separados. Tipo 4 segmento distal del intestino en espiral

DEFECTOS OCULARES HEREDITARIOS

66.OPACIDAD CORNAL Holando con afectación de ambos. No hay ceguera Completa

67.DISTROFIA CRISTALINO , En Pardo Suizo, encogimiento turbio de cristalino, ceguera

68.MICROFTALMIA, En Holando frisio

69.COLOBOMAS TIPICOS , en Charolais defectos visibles de una o más estructuras del ojo. Lesiones al nacer (gen autosómico dominante con penetrancia completa) Se basa en el cierre incompleto de una de las estructuras oculares en la línea de la fisura coroidea embrionaria.

70.DERMOIDES OCULARES , en Hereford , piel con pelos en la conjuntiva de los ojos, en cornea, 3er párpado y parpado.

71.IRIDIREMIA ausencia total o parcial del iris

72.MICROFAQUIA , en Jersey, Holstein y Shorton, tamaño pequeño del cristalino, ciegos.

Diagnóstico.

Son pautas para diferenciar caracteres de base genética de aquellos con base ambiental. (Interacciones genético-ambientales, defectos o accidentes del desarrollo)

-Para que sean considerados de base genética, deben:

-Constar de estudios estadísticos y de investigación científica demostrando el mecanismo de herencia.

-Presentarse solo en la progenie de uno o algunos reproductores (grupos de cría a igual ambiente).

-Presentarse en rodeos con alta consanguinidad.

-Presentarse en más de una temporada, con condiciones ambientales diferentes.

- Para que sean considerados de base ambiental, deben:

-Estar asociado a cambios en la alimentación o el ambiente.

-Haber estado en una situación de alimentación deficiente o administración de fármacos contraindicados, durante la gestación.

-Deja de aparecer cuando el ambiente se modifica o mejora.

-Afectar a individuos no emparentados de un rodeo (lesión intrauterina).

-Formas de diagnóstico. Otras formas de realizar el diagnóstico sería :-

-Examen clínico y exámenes colaterales. (ej. Porfiria, Protoporfiria, hipermetría, enanismo, etc.)

- Genealogía, diagnosticada en algún pariente (ej.BLAD, citrulinemia)

- Pruebas de apareamiento: apareamiento del macho sospechoso.

- Marcadores genéticos , es el más fácil y seguro. La valoración a posteriori queda :

L... LIBRE tiene 2 copias del gen normal. P...PORTADOR tiene 1 copia del normal y 1 del mutado A ..AFECTADO , tiene 2 copias del gen mutado

- Dificultad para diagnosticar:

Al ser la mayoría de las enfermedades autosómicas recesivas, se manifiestan años después, pudiendo diseminarse ampliamente en el rodeo sin ser detectadas. Además hay un gran desconocimiento de la mayoría de las enfermedades por parte de los veterinarios, sumándosele a esto, el problema, de que muestras y a donde remitirlas.

- Material a Remitir:

Para muestra de ADN:

-Mechón de pelo conteniendo folículos pilosos

-Sangre con anticoagulante (EDTA potásico), refrigerada.

Control

Medidas:

Eliminación de los machos y hembras afectados.

Incorporación de animales no emparentados

Eliminación de parientes de animales afectados

Aplicación de técnicas de diagnóstico molecular para detectar portadores.

Limitaciones:

Balance costo beneficio.

Frecuencia de aparición y distribución.

Importancia dada por los criadores comerciales.

Intervalo generacional largo.

Especies con nacimientos único

Referencias Bibliográficas

Fuente.

<https://www.engormix.com/ganaderia-carne/articulos/enfermedades-geneticas-congenitas-hereditarias-t46249.htm>

Clic Fuente

