

MALFORMACIONES MÚLTIPLES EN UN CABRITO ASOCIADO A UNA POSIBLE PLEIOTROPIA

GUTIERREZ, C.; SAGRERA, M.C.; CASTELLANO, E.¹; CORBERA, J.A.; JUSTE, M.C. y MONTOYA, J.A.

Departamento de Patología Animal y ¹ Morfología. Universidad de Las Palmas de Gran Canaria. Facultad de Veterinaria. 35416. Islas Canarias.

RESUMEN

El presente trabajo describe un caso de malformaciones múltiples ocurrido en un cabrito. El animal nació vivo pero murió a los pocos minutos. Presentaba anoftalmia clínica bilateral, polidactilia en ambas extremidades anteriores y anquilosis tarsal. La necropsia reveló la ausencia de lobulaciones hepáticas sin alteraciones estructurales y en las muestras procedentes de las regiones orbitales no se hallaron vestigios de estructuras oculares. El estudio citogenético sólo pudo realizarse en la madre, siendo 58 XX y no presentando aberración cromosómica grosera. Igualmente, estudios serológicos de toxoplasmosis resultaron negativos

Se estudian las posibles causas genéticas asociadas a una pleiotropía. En sus manifestaciones fenotípicas resulta similar al síndrome de Bardet-Biedl que ocurre en humana, relacionado con un efecto pleiotropo del 16q21. Los autores no han encontrado ninguna referencia de un síndrome similar en veterinaria ni tampoco sobre la presencia de tales malformaciones en un mismo animal.

Palabras clave: cabra, malformación, polidactilía, anoftalmia, anquilosis.

INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos son aquellas anomalías que se presentan en el nacimiento o durante el desarrollo y que son el resultado de alteraciones durante el proceso de embriogénesis. Normalmente, las malformaciones son una expresión de los genes debido a que cada paso en el desarrollo embrionario es controlado por genes que codifican las proteínas específicas necesarias, lo que puede quedar interrumpido o alterado por un gen mutante debido a fallos en la codificación o cambios en el mensaje de síntesis de una proteína específica (Basrur y Yadav, 1990). Así, un gen mutante puede ser reconocido mediante la alteración de la forma o función (fenotipo) que ha originado. Sin embargo, la causa genética de un defecto no siempre es fácil de reconocer debido a que algunos defectos causados por genes mutantes también pueden ser enmascarados por un mal manejo, traumatismos, deficiencias y excesos nutricionales, agentes infecciosos y parasitarios y drogas (Basrur, 1993). Particularmente para la cabra, malformaciones similares observadas en diferentes razas pueden no tener un mismo modo de transmi-

sión debido a que la capacidad del gen mutante de crear una alteración del desarrollo depende de las interacciones de otros genes que actuarían como *modificadores y responsables* (Basrur, 1993).

Este artículo describe un caso de malformaciones múltiples en un cabrito perteneciente a una granja intensiva de cabra lecheras.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

El cabrito, de variedad mayorera de la Agrupación Caprina Canaria, macho, presentó al nacimiento anoftalmia clínica bilateral, microfisura palpebral, polidactilia en las extremidades anteriores y anquilosis tarsal. El animal nació vivo pero pocos minutos más tarde murió. La necropsia reveló un hígado sin lobulaciones pero no hubo alteraciones estructurales. Las muestras procedentes de las regiones orbitarias no mostraron ningún vestigio de estructuras oculares. El estudio citogenético no pudo llevarse a cabo en el cabrito al morir a los pocos minutos y no obtener sangre heparinizada. Este estudio sólo pudo

realizarse en la madre a partir de sangre periférica. Esta fue cultivada en medio RPMI 1640 enriquecido con suero fetal bovino y L-glutamina, incubándose a 37°C durante 72 horas. Se obtuvieron metafases que fueron estudiadas por tinción normal y bandas GTG. El cariotipo fue de 58 XX y sin aberraciones cromosómicas groseras. El cabrito nació solo y el año anterior la madre había tenido un cabrito aparentemente sano. La granja no tenía antecedentes de malformaciones similares o aparentes razones que indujeran tales anomalías. Se realizaron estudios serológicos para detección de toxoplasmosis y los resultados fueron negativos.

DISCUSIÓN

El estudio fenotípico sugiere que el embrión haya podido estar bajo la influencia de algunos agentes teratógenos o de un comportamiento genético complejo en las etapas iniciales del desarrollo embrionario. Las principales enfermedades contagiosas, plantas teratogénicas, parásitos o drogas fueron descartados debido al manejo intensivo de la explotación y por la presentación espontánea (la granja está compuesta por unas 1100 cabras aproximadamente).

La polidactilia está descrita en el hombre con una herencia autosómica dominante (Czeizel y Brooser, 1986; Graham y Brown, 1987). Ese modo de herencia ha sido también descrito en la polidactilia del gato (Noden y De Lahunta, 1985); sin embargo, para la vaca Simmental la herencia parece ser poligénica, requiriendo un gen dominante en un *locus* y dos genes recesivos en el otro *locus* (Johnson *et al.*, 1981). En nuestro caso, ésta es la primera polidactilia ocurrida en la granja, por lo no pudo ser determinado el modo de transmisión. A menos que haya ocurrido una mutación *de novo*, la polidactilia de la cabra no tendría la misma herencia que en el hombre o en el gato.

El anoftalmia es el resultado del fallo en la formación de las vesículas ópticas y se ha descrito una herencia autosómica recesiva en niños (Richieri-Costa *et al.*, 1983). En general, se han asociado alteraciones oculares con el uso de medicamentos -griseofulvina en gatos-, deficiencia de vitamina A -en cerdos, perros y vaca- (Noden y De Lahunta, 1985).

Por otro lado, la granja no había introducido animales nuevos en muchos años. Este hecho podría promover un ambiente de consanguinidad en el cual se podrían producir con una mayor frecuencia las anomalías recesivas, siendo más intenso a medida que la consanguinidad es más elevada (Huston, 1993).

La combinación de alteraciones fenotípicas tales como anquilosis, malformaciones de órganos y oculares y polidactilia está descrita en mamíferos con una herencia pleiotrópica, en la cual el defecto primario de un gen produce múltiples efectos fenotípicos. En humanos, esa pleiotropía produce el síndrome de Bardet-Bield (Schachat y Maumence, 1982), que es causado por un gen mutante en 16 q 21 con unas manifestaciones fenotípicas similares.

Los autores no han encontrado ninguna referencia bibliográfica acerca de un síndrome similar en veterinaria y tampoco sobre la presencia de tales malformaciones en un mismo animal.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- BASRUR, P.K., 1993. Congenital abnormalities of the goat. En: Dennis SM: *Congenital abnormalities*, 130-139. Ed. DENNIS, S.M. The Vet. Clin. North Am.: Food Anim. Prac.
- BASRUR, P.K. y YADAV, B.R. 1990. Genetic diseases of sheep and goats. En: *Advances in sheep and goat medicine*, 779-802. Ed. SMITH, M.C. Clin, Vet. North Am., Food Anim. Prac., 6: 3.
- CZEIZEL, A y BROOSER, G. 1986. A postaxial polydactyly and progressive myopia syndrome of autosomal dominant origin. *Clin. Gen.* 30: 406-408.
- GRAHAM, J.M.(Jr) y BROWN, F.E. 1987. Thumb polydactyly as part of the range of genetic expression for thenar hypoplasia. *Clin. Pediat.* 26: 142-148.
- HUSTON, K. 1993. Heritability and diagnosis of congenital abnormalities in food animals. En: Dennis SM: *Congenital abnormalities*, 1-9. Ed. DENNIS, S.M. The Vet. Clin. North Am.: Food Anim. Prac.
- JOHNSON, J.L.; LEIPOLD, H.W.; SCHALLES, R.R ... 1981. Hereditary polydactyly in Simmental cattle. *J. Hered.* 72: 205-208.
- NODEN, D.M. y De LAHUNTA, A. 1985. *The embryology of domestic animals. Developmental mechanisms and malformations*. Williams & Wilkins, 196-210, Baltimore, USA.
- RICHIERI-COSTA, A. y GOLLOP, T.R. 1973. Autosomal recessive anophthalmia with multiple congenital abnormalities. *Am.J.Med.Gen.* 14: 607-615.
- SCHACHAT, A.P. y MAUMENCE, I.H. 1982. The Bardet-Bield syndrome and related disorders. *Arch. Ophthalmol.* 100:285-288.