

>>> Boletim Técnico

Anormalidades Genéticas

Existem diferentes tipos de características prejudiciais em gado de corte, desde aquelas que afetam a produtividade até as que causam morte pré e pós-natal. Algumas dessas características são causadas por efeitos ambientais, enquanto outras possuem origem genética. Quase todas as raças são afetadas por pelo menos uma anormalidade de origem genética, sendo que a frequência desses defeitos congênitos gira em torno de 1 a 3 % dentro dos rebanhos¹. A frequência de animais portadores de alelos deletérios pode ser maior que 15% para algumas doenças monogênicas recessivas.

Definições:

Anormalidade monogênica recessiva: É a anormalidade causada por uma ou mais mutações em um único gene onde o alelo prejudicial é recessivo. Então, animais afetados pela anormalidade genética devem carregar dois alelos recessivos do gene (uma cópia de cada progenitor) da doença. Ambos os pais serão portadores de uma cópia do alelo recessivo, porém serão fenotipicamente normais, mas terão 25% da sua progênie afetada pela anomalia genética.

Afetado: Animais afetados pela anormalidade carregam dois alelos recessivos do gene (uma cópia de cada progenitor) da doença e apresentam anormalidades genéticas comuns à doença.

Portador: Animais portadores são fenotipicamente normais, porém são portadores de um alelo recessivo do gene que afeta a característica em questão.

Não-Portador: Qualquer animal que tenha sido testado e determinado não ser portador de alelos recessivos. Independente do pedigree, qualquer animal não portador poderá ser utilizado para acasalamentos sem a preocupação que sua progênie seja afetada pela doença.

Herança:

As sete doenças genéticas para as quais IGENITY® oferece testes de DNA caracterizam-se por heranças genéticas recessivas. Isto significa que a probabilidade de um acasalamento entre dois portadores produzir um bezerro afetado é de 25%. No entanto, também há probabilidade de 25% que a progênie seja não portadora de alelos recessivos e 50% de probabilidade que a progênie seja normal, porém portadora de alelos recessivos.

Um exemplo da probabilidade do acasalamento entre dois animais portadores é mostrado na tabela abaixo. Nesse exemplo, "N" é o alelo dominante ou desejável e "n" é o alelo recessivo ou indesejável. Pelo fato de "N" ser dominante, todos os animais Nn serão normais, porém serão portadores como seus pais e todos NN serão normais e não passarão alelos recessivos para sua progênie (não portadores).

Tabela 1

Touro	Vaca	
	N	n
N	NN	Nn
n	Nn	nn

Tabela 2. Descrição das anormalidades

Nome da anomalia	Abreviação	Descrição dos sinais
Artrogripose Múltipla Congênita ^{2,3,4,5,6,7}	AM	<ul style="list-style-type: none"> • coluna vertebral malformada • bezerros são pequenos e parecem magros devido ao limitado desenvolvimento muscular • frequentemente as pernas são rígidas e podem ser hiperextendidas ou contraídas • em alguns casos os membros são rígidos, dificultando o parto dos bezerros
Diluter ou Hipotricose Congênita ^{8,9,10}	DL	<ul style="list-style-type: none"> • touros e vacas portadores de alelos indesejáveis das raças Hereford e Simental, quando acasalados com animais pretos, podem produzir progênie com pelagem cinza, fumaça ou chocolate • alguns acasalamentos de touros e vacas Simental com animais pretos podem produzir bezerros com pelagem tipo "pelo de rato"
Epilepsia Idiopática ¹⁰	IE	<ul style="list-style-type: none"> • ocorrência das primeiras convulsões é variável, podendo ocorrer do nascimento até um ano de idade • ocorrência e persistência das convulsões podem ser influenciadas por estresse ambiental como temperaturas extremas (ex: calor ou frio extremo durante o nascimento) ou excesso de atividades físicas (ex: vacinação e desmame) • as convulsões iniciam-se com todos os membros estendidos e em estado de rigidez • as convulsões podem perdurar por diversos minutos até algumas horas
Hidrocefalia Neuropática ^{11,12,13}	NH	<ul style="list-style-type: none"> • bezerros prematuros com 11-16 kg de peso ao nascimento • crânio é marcadamente mais largo (tamanho de uma bola de basquete) • cavidade craniana é preenchida com fluido e o tecido cerebral não é evidente
Osteopetrose ^{14,15,16}	OS	<ul style="list-style-type: none"> • geralmente nasce prematuramente (natimorto) entre 250-275 dias de gestação • fronte com proeminência óssea convexa • região do focinho e boca arqueada (formato de bico de papagaio) • ossos longos frágeis e frequentemente a cavidade da medula óssea é preenchida por tecido ósseo
Hipoplasia pulmonar com anasarca ^{17,18,19,20}	PHA	<ul style="list-style-type: none"> • ausência ou hipoplasia dos pulmões • edema generalizado subcutâneo em bezerros afetados • deficiência no desenvolvimento linfocitário • morte embrionária precoce
Hemimelia Tibial ^{18,20,21}	TH	<ul style="list-style-type: none"> • hérnia umbilical abdominal • severa deformação das patas traseiras e ausência da tíbia • exposição do cérebro ou tecido nervoso espinhal • criptorquidismo

Tabela 3. Visão geral das anormalidades genéticas

Nome da doença	Abrev.	Nomes populares ou em inglês	Herança	Raças afetadas	Letal	Tipo de amostras ¹		Resultados
						Novas amostras	Amostras-arquivo	
Artrogripose Múltipla Congênita	AM	Curly calf	Monogênica recessiva	Angus e seus cruzamentos (ex. SimAngus, Balancer, LimFlex)	Sim	ST, FTA, P, S, T	ST, FTA, P, S	AMF – não-portador AMC – portador AMA – afetado
Diluter ou Hipotricose Congênita	DL	-	Monogênica recessiva	Hereford; Simmental; Gelbvieh	Não	ST, FTA, P, S, T	ST, FTA, P, S	DLF – não-portador DLC – portador DLH – homozigoto
Epilepsia Idiopática	IE	Shaker calves	Monogênica recessiva	Hereford	Sim ²	ST, FTA, P, S, T	ST, FTA, P, S	IEF – não-portador IEC – portador IEA – afetado
Hidrocefalia Neuropática	NH	Hidro; hidrocefalia	Monogênica recessiva	Angus e seus cruzamentos (ex. SimAngus, Balancer, LimFlex)	Sim	ST, FTA, P, S, T	ST, FTA, P, S, T	NHF – não-portador NHC – portador NHA – afetado
Osteopetrose	OS	Osteo; marble bone disease	Monogênica recessiva	Somente Red Angus	Sim	ST, S	ST, S	OSF – não-portador OSC – portador OSA – afetado
Hipoplasia Pulmonar com Anasarca	PHA	-	Monogênica recessiva	Shorthorn, Maine-Anjou, Chianina, Simmental	Sim	ST, FTA, P, S, T	ST, FTA, P, S	PHAF – não-portador PHAC – portador PHAA – afetado PHACD – portador Dexter
Hemimelia Tibial	TH	-	Monogênica recessiva	Shorthorn, Maine-Anjou, Chianina, Simmental	Sim	ST, FTA, P, S, T	ST, FTA, P, S	THF – não-portador THC – portador THA – afetado THCO – portador Outcast

¹ ST = 5-10 ml de sangue total em tubos de coleta à vacuo com EDTA (tampa roxa); FTA = amostras de sangue em FTA card;

P = pelos em cartões de coleta Igenity; S = amostras de sêmen; T = amostras de tecidos

² Considerada uma anomalia genética classe I (letal) pela American Hereford Association

IGENITY® agora oferece testes genéticos para diagnóstico de sete doenças genéticas. A disponibilidade desses testes tem revolucionado a seleção de touros. Anteriormente à tecnologia do DNA, linhagens inteiras de bovinos entravam na “lista negra da raça” e finalmente eram eliminadas. Infelizmente, as características desejáveis dessas linhagens de bovinos eram perdidas. A utilização da tecnologia genômica tem possibilitado a conservação dessas linhagens que de outra forma seria eliminada da raça. Isso é muito bom para raças afetadas por doenças monogênicas recessivas, pois possibilita a conservação de material genético dessas linhagens, possibilitando a utilização de seu material genético para acasalamentos dirigidos de animais portadores com não portadores ou também a maximização do uso de genética de animais não portadores de alelos recessivos para essas doenças.

O melhor meio de evitar a ocorrência desses problemas é não acasalar touros portadores com vacas portadoras. Os produtores com vacas que possuem entre seus ascendentes animais portadores, deverão ser acasaladas apenas com touros não-portadores de alelos recessivos. Esse simples manejo pode eventualmente eliminar os alelos deletérios do rebanho com mínimas consequências econômicas.

Conclusão:

Durante a história da produção de bovinos, anormalidades genéticas tem periodicamente incomodado os produtores. Na década de 50, o Dwarfismo (Displasia tanatofórica) causou a ruína de diversos produtores nos EUA²². Mais recentemente, outras doenças genéticas recessivas têm aparecido nos rebanhos de diversas raças. Entretanto, com o advento da "tecnologia do DNA" e subsequente desenvolvimento dos testes de DNA, o impacto é muito mais sutil e controlável. Isso possibilita que linhagens inteiras sejam testadas e os animais portadores possam ser utilizados em acasalamentos dirigidos, possibilitando aplicar o melhor da sua genética, sem causar o aparecimento de anormalidades genéticas em sua progênie. Agora as anormalidades genéticas podem ser controladas sem eliminação de material genético e perda de produtividade de sua propriedade.

Referências:

- 1 Schalles, R.R., H.W. Leipold and R.L. McGraw. Congenital Defects in Cattle. BHC 1900, University of Wisconsin-Extension, Cooperative Extension. www.iowabeefcenter.org
- 2 American Angus Association. Answers to your questions Arthrogyrosis Multiplex (AM). 2009. www.angus.org
- 3 Merial-Igenity. Arthrogyrosis multiplex testing frequently asked questions. 2009. www.igenity.com
- 4 American Angus Association. Important update on the status of curly calf syndrome. 2008. www.angus.org
- 5 American Angus Association. Policy of the American Angus Association relating to the registration status of potential and known carriers of Arthrogyrosis multiplex (commonly referred to as curly calf syndrome). 2008. www.angus.org
- 6 Kaiser, L. Case Studies: Arthrogyrosis Multiplex. Bovine Veterinarian. March 1, 2009. www.bovinevetonline.com
- 7 Denholm, L. BHAMC - a lethal heritable congenital 'curly calf' syndrome in Angus. NSW Animal Health Surveillance report 2008/3.
- 8 Jolly, R.D., J.L. Willis, J.E. Kenny and L. Howe. Coat-colour and hypotrichosis in Hereford crossbred calves. N.Z. Vet. Journal 2008; 56: 74-77.
- 9 Schalles, R.R., L.V. Cundiff. Inheritance of the "rat-tail" syndrome and its effect on calf performance. J. Anim. Sci. 1999; 77:1144-1147
- 10 American Hereford Association, 2008 Hereford Handbook, Section IX: Genetic Defect Policy, pp. 35-36. www.hereford.org
- 11 Denholm, L. Craniomegaly in stillborn Angus. NSW Animal Health Surveillance report 2008/4.
- 12 Beever, J.E. Research update on hydrocephalus. American Angus Association. 2009. www.angus.org
- 13 Steffen, D. Reporting Abnormal Calves – Hydrocephalus. American Angus Association. 2009. www.angus.org
- 14 Wight-Carter, M. Inherited and BVD induced Osteopetrosis in calves. Spring, 2006. Kansas Veterinary Quarterly.
- 15 American Red Angus Magazine. Osteopetrosis update: Researchers find causal mutation. April. 2009.
- 16 Swist, S. Osteopetrosis in Red Angus Cattle. Wyoming State Veterinary Laboratory Newsletter. October, 2008.
- 17 American Dexter Cattle Association. PHA (Pulmonary Hypoplasia with Anasarca) fact sheet. 2009. www.dextercattle.org
- 18 Kaiser, L. It's all in the genes. Maine Anjou Voice. March/April 2006. www.kaisercattle.com
- 19 Ropp, M. The threat of TH and PHA. American Simmental Association. 2006. www.simmental.org
- 20 American Simmental Association. Monitoring abnormalities online. 2009. www.simmental.org
- 21 Lapointe, J.M., S. Lachance, D.J. Steffen. Tibial hemimelia, meningocele, and abdominal hernia in Shorthorn cattle. Veterinary Pathology. 2000;37:508-511.
- 22 McMann, L.P. Battle of the Bull Runts.1974. McCann, Columbus, Ohio.

©IGENITY e o Logotipo IGENITY são marcas comerciais registradas pela Merial.

©2009 Merial Limited. Duluth, GA. Todos os direitos reservados. LAGEIGB859 (12/08)