



CONDICIONES GENÉTICAS: SÍNTOMAS Y MODO DE HERENCIA

PROTOCOLO Y REGULACIONES

ASOCIACIÓN ARGENTINA DE ANGUS

2da EDICIÓN | MARZO DE 2017



CONDICIONES GENÉTICAS: SÍNTOMAS Y MODO DE HERENCIA

PROTOCOLO Y REGULACIONES

AUTORES

Dr. Horacio R. Guitou, Dr. Aldo Monti, Lic. María Inés Baluk, Ing. Agr. Andrés Ellinger, Téc. Mariela Trazar y Téc. Juan José Moglie, de la Unidad de Genética Animal (Instituto de Genética “Ewald A. Favret”, INTA Castelar); y Sr. Mariano Fernández Alt, coordinador del Programa ERA (Evaluación de Reproductores Angus), de la Asociación Argentina de Angus.

| | |
|--|----|
| Introducción | 3 |
| Principales Condiciones Genéticas | 4 |
| 1. Artrogriposis Múltiple (AM - Arthrogryposis Multiplex o Curly Calf Syndrome) | 4 |
| 2. Hidrocefalia (NH - Neuropathic Hydrocephalus) | 5 |
| 3. Aracnodactilia Contractural (CA - Contractural Arachnodactyly o Fawn Calf Syndrome) | 7 |
| 4. Osteopetrosis (OS - Marble Bone Disease) | 8 |
| 5. Sindactilia o Pie de Mula (SN - Syndactyly) | 9 |
| 6. Alfa Manosidosis (MA - Alpha Mannosidosis) | 10 |
| 7. Beta Manosidosis (BM - Beta Mannosidosis) | 11 |
| 8. Enanismo (DW - Dwarfism) | 11 |
| 9. Heterocromía Iridis u Ojo Blanco (HI - Heterochromia Irides) | 13 |
| 10. Hemimelia Tibial (TH - Tibial Hemimelia) | 14 |
| 11. Hipoplasia Pulmonar (PH - Pulmonary Hypoplasia) | 15 |
| 12. Hipotricosis (HY - Hypotrichosis o Hairless Calf) | 15 |
| 13. Protoporfiria (PR- Protoporphyrin) | 16 |
| 14. Doble Músculo (DM - Double Muscle) | 17 |
| 15. Polidactilia (PSN - Polydactyly) | 18 |
| 16. Criptorquidismo (CRY- Cryptorchidism) | 18 |
| 17. Epilepsia Idiopática (IE - Idiopathic Epilepsy) | 19 |
| 18. Desarrollo Duplicado (DD - Developmental Duplication) | 19 |
| 19. Hipopigmentación Oculocutánea (OH - Oculocutaneous Hypopigmentation) | 22 |
| Nomenclatura Internacional | 23 |
| Regulaciones Internacionales | |
| a. Canadá: Canadian Angus Association | 27 |
| b. Nueva Zelanda: New Zealand Angus Association | 27 |
| c. Australia: Angus Society of Australia | 28 |
| d. Estados Unidos: American Angus Association | 28 |
| e. Estados Unidos: American Red Angus Association | 29 |
| f. Reino Unido: The Aberdeen Angus Cattle Society | 30 |
| Resumen y Recomendaciones | 30 |
| Certificados de Mérito Genético de la American Angus Association | 32 |
| Regulación Nacional | 33 |
| Glosario | 33 |
| Anexo: Recopilación de Datos sobre Condiciones Genéticas | 35 |

INTRODUCCIÓN

Hay numerosas condiciones genéticas que aparecen en los bovinos de carne, que pueden traer una variedad de consecuencias, como baja producción, defectos en la conformación y estructura y menor sobrevivencia, entre otras. Varias de estas condiciones pueden ser semiletales o letales en distintos momentos de la vida del animal: embrionario, nacer muerto, muerte perinatal o muerte a edad posterior. Muchas de estas condiciones son causadas por distintos motivos y, en la mayoría de los casos, tienen origen genético, transmitiéndose de padres a hijos. En otras situaciones, las condiciones pueden producirse por factores ambientales, así como también pueden generarse por interacción entre el ambiente y la genética.

Las condiciones congénitas están presentes en todas las razas de bovinos de carne. Sin embargo, en la mayoría de los rodeos no aparecen. Ocasionalmente, la frecuencia dentro de algunos rodeos puede llegar a ser de importancia económica. Las condiciones congénitas son anomalías de la estructura o función metabólica que pueden presentarse al nacimiento, pudiendo causar un porcentaje de pérdidas de terneros, tanto antes de nacer (embrionarias) como luego. La frecuencia de las condiciones congénitas tiene un rango del 1% al 3% en algunos rodeos. Los criadores deben ser conscientes del potencial de las condiciones genéticas, teniendo siempre que investigar a los padres que dieron origen a los animales que presentan características inusuales.

Como mencionamos, algunos defectos pueden ser causados por efectos ambientales. Esto puede ser por niveles de nutrición, exceso o carencia de ciertos nutrientes, plantas o sustancias tóxicas, enfermedades infecciosas y también por temperaturas extremas durante la preñez. Después de un adecuado diagnóstico de estas causas ambientales, con cambios en las condiciones de manejo, las mismas son eliminadas fácilmente.

Hecha esta aclaración, de ahora en más nos concentraremos en las condiciones genéticas que se transmiten de padres a hijos, es decir las que son heredables. La mayoría de ellas se deben a genes recesivos. Para determinar las causas de las condiciones genéticas, el criador debe tener buenos registros y conocimiento de las causas de muerte de sus terneros. Deben aislarse las causas ambientales, para lo cual el criador debe tener registros de manejo, como entrada y salida de pasturas, suplementación, plantas tóxicas presentes y programa sanitario y de vacunación.

Muchas veces, la causa de muerte de los terneros es obvia, pero otras veces es difícil de determinar. Si la causa es diagnosticada como una condición genética, el criador del animal y la correspondiente Asociación de Criadores deberían ser notificados. La responsabilidad del control de las condiciones genéticas es tanto de los criadores de animales de pedigree, así como también de la Asociación de Criadores a la que pertenecen. Por ello, criadores y Asociación deben trabajar conjuntamente.

El objetivo de esta 2da edición del protocolo "Condiciones Genéticas - Síntomas y Modo de Herencia", de la Asociación Argentina de Angus, es ayudar a diagnosticar y mostrar, más que nada, la forma de herencia de las condiciones genéticas, así como también ayudar a los criadores a erradicar los animales portadores o manejar correctamente los apareamientos, a través de estudios de ADN, que es otro de los usos que actualmente nos brinda la genómica.

A continuación describimos algunas de las principales condiciones genéticas en bovinos de carne. Cabe destacar que este protocolo es dinámico, pues a medida que la realidad así lo requiera, se irá incorporando nueva información que pueda ser de utilidad.

Ing. Alfonso Bustillo
Coordinador, Comisión Técnica

PRINCIPALES CONDICIONES GENÉTICAS

1. ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE (AM - ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX O CURLY CALF SYNDROME)

SÍNTOMAS

La artrogriposis múltiple (AM) no es una enfermedad en sí misma, sino un síndrome clínico (conjunto de síntomas) que se da con poca frecuencia, pues afecta a uno de cada 3000 nacimientos. Se caracteriza por la existencia de contracturas congénitas que afectan a varias articulaciones del organismo, sobre todo de los miembros, y se asocia en ocasiones a anomalías de otros órganos como corazón, pulmón y riñón.

Se ha dividido en tres categorías principales. El primer grupo, con solo la afectación de las extremidades, sin otro particular. El segundo grupo afecta a las extremidades con contracturas articulares, acompañadas de anomalías viscerales en cráneo y cara. El tercer grupo es semejante al segundo, pero además encontramos importantes alteraciones del sistema nervioso central.

Muchas veces a la AM se la denomina “curly calf syndrome”, dado que los terneros que nacen muertos aparecen con su columna vertebral retorcida. Como se mencionó, este síndrome se caracteriza por varios síntomas: contracturas, debilidad muscular (poco desarrollo), fibrosis, patas rígidas y extendidas y una fisura (“cleft”) en el paladar.

MODO DE HERENCIA (EXPLICACIÓN GENÉTICA)

Su origen se debe a un gen recesivo (a) originado por una mutación: gen autosómico recesivo. Esta mutación produce una delección o pérdida de un segmento de ADN que afecta a dos genes diferentes. Esta mutación (delección) causa una pérdida de aproximadamente 23.000 pares de bases. Recuerde que un gen es una secuencia de ADN que codifica para la producción de una proteína. Cuando la mutación se presenta, esto afecta el normal

desarrollo del tejido nervioso y muscular. En consecuencia, son animales que tienen disminuida su masa muscular con períodos de gestación más cortos. Pareciera ser que la proteína esencial que permite una comunicación entre los tejidos nerviosos y musculares se encuentra ausente en los animales con AM. El síndrome solo se presenta y expresa en aquellos individuos homocigotas recesivos (aa) que son letales, dado que nacen muertos o mueren al nacer. Los animales portadores o “carriers” (heterocigotas Aa) no manifiestan el síndrome, pero transmitirán el gen no deseado (a) al 50% de su descendencia, a través de sus gametas, pudiendo potencialmente generar, en igual proporción, individuos portadores.

Si dos reproductores portadores o “carriers” se cruzan entre sí, existe un 25% de probabilidad de que generen terneros homocigotas (aa) letales, a consecuencia de la AM. Otro 25% será totalmente normal (homocigotas dominantes), mientras que un 50% serán terneros portadores (Aa) del gen no deseado. Los homocigotas dominantes (AA) son libres (free) de este síndrome (AM).

La AM fue reconocida como condición genética el 16 de septiembre de 2008. En ese año, las causas genéticas fueron estudiadas a través de seguir las genealogías de los animales afectados. De esa forma, la mayoría de los animales afectados con AM conducían a un ancestro común: GAR Precision 1680. Sin embargo, algunos animales con AM conducían directamente a su madre 9J9 GAR 856, cuyo padre es Rito 9J9 (abuelo materno), así como también en el abuelo paterno de este (Bad 234). Es decir, la mutación y consecuentemente la aparición del gen recesivo responsable de la AM, no se da en GAR Precision 1680, sino en sus ancestros (Lana Kaiser, 2009). En consecuencia, GAR Precision 1680 era portador.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBAS DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Ternero con artrogriposis múltiple (AM).

2. HIDROCEFALIA (NH - NEUROPATHIC HYDROCEPHALUS)

SÍNTOMAS

Los animales afectados por hidrocefalia (NH) nacen casi a término con un peso de entre 11 y 16 kilos. La cabeza es marcadamente agrandada. Los huesos del cráneo (“skull”) están malformados y aparentan estar flojos, pues se

desintegran fácilmente cuando se abre la cabeza. El cráneo está lleno de fluido y no hay evidencia de tejido cerebral. La columna vertebral está dilatada y no se observa tejido medular. Los animales mueren al nacimiento o cercano al mismo; también pueden producirse muertes embrionarias.

MODO DE HERENCIA (EXPLICACIÓN GENÉTICA)

La NH es causada por un gen recesivo (a), producto de una mutación. Esta ocurre solo en un par de bases del gen. Sin embargo, esta mutación puntual afecta el normal funcionamiento de una importante proteína que regula el desarrollo y mantenimiento del sistema nervioso central, lo cual trae como consecuencia la NH. El gen es autosómico recesivo, por lo que en consecuencia solo se expresa si el animal es homocigota recesivo (aa). Si el animal es heterocigota (Aa) para esta condición genética, solo es portador o "carrier", y la condición genética recesiva no se expresa. Muchas veces, para estos portadores se usa las siglas NH-carrier (NHC). Recordemos que en este último caso, estos potenciales reproductores, en el 50% de sus gametas, transmitirán el gen defectuoso, mientras que el homocigota dominante (AA) no expresa la condición genética y no lo transmitirá a su descendencia a través de sus gametas. Cuando son objetivamente testados por estudios de ADN, a estos potenciales reproductores libres de esta condición en sus dos alelos se los identifica como NH-free (NHF).



Ternero con hidrocefalia (NH).

Usando pruebas basadas en ADN de terneros afectados y sus parientes, se encontró dónde se generó la mutación que dio origen a la NH. Todos los terneros afectados por NH nos llevan a un ancestro común, GAR Precisión 1680, que fue confirmado como portador. Sin embargo, ambos padres del mencionado animal, por pruebas de ADN, fueron encontrados NH-free, es decir no portadores. Esto lleva la conclusión de que la mutación se generó en el mencionado reproductor. Una segunda prueba fue hecha con miles de toros usados en inseminación artificial. Los que se encontraron como portadores, tienen como ancestro común a GAR Precisión 1680, lo cual confirma lo expuesto en primera instancia.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Ternero con hidrocefalia (NH).



Ternero con hidrocefalia (NH) nacido muerto. La radiografía revela malformación de su cráneo.

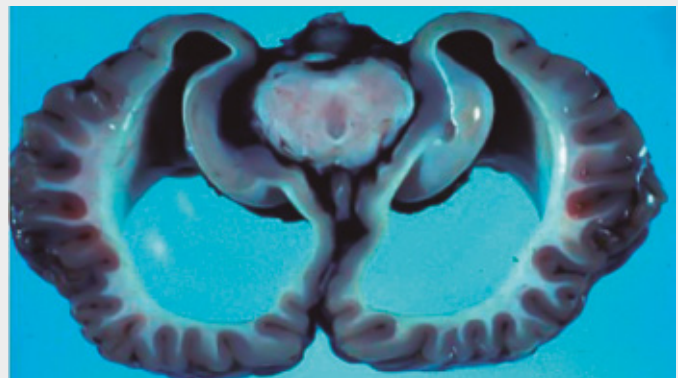


Imagen del corte del cerebro de un ternero con hidrocefalia (NH), en la que se nota una marcada dilatación de los ventrículos.

3. ARACNODACTILIA CONTRACTURAL (CA - CONTRACTURAL ARACHNODACTYLY O FAWN CALF SYNDROME)

SÍNTOMAS

La aracnodactilia contractural (CA), también conocida como “fawn calf syndrome”, es una condición genética heredable, causada por una mutación en la secuencia del ADN que se trasmite de padres a hijos. Los terneros con CA son visiblemente anormales al nacimiento, pero generalmente nacen vivos y la mayoría llega a adulto. La mencionada condición genética causa una reducida elasticidad del tejido conectivo de los músculos. Primero fue documentado en Victoria (Australia), en 1998, pero en la actualidad se ha encontrado en muchos países.

El diagnóstico de esta condición genética es necesario hacerlo preferentemente a las 24 horas de nacido el ternero, dado que algunos de los siguientes síntomas desaparecen dentro de la semana de vida:

1. Contractura congénita de las articulaciones (pérdida de plasticidad o extensibilidad, músculos contracturados).
2. Hiperextensión congénita de las articulaciones.
3. Cifosis congénita (arco de la espina dorsal).
4. Cambios significantes (pos-natal) de estos síntomas a medida que el ternero crece y madura. En algunos casos perdura.
5. Huesos largos en patas, que resultan en animales de “frame” grande.
6. Sin la ayuda humana, el 20% de los terneros con CA mueren cercanos al nacimiento (muerte perinatal) por sus dificultades para pararse y mamar.
7. Sólo en Angus.

MODO DE HERENCIA (EXPLICACIÓN GENÉTICA)

El Dr. Jonathan Beever (2010), de la Universidad de Illinois (Estados Unidos), identificó la mutación. Es una delección (pérdida de bases en el ADN) que causa CA, condición que afecta a la raza Angus y sus derivados. Su equipo de trabajo lo completó en junio de 2010, a través de la secuencia de ADN responsable de la CA.

La CA es una anomalía genética basada en genes recesivos. Se debate sobre su clasificación como condición genética, porque muchos animales con CA pueden sobrevivir y llegar a edad reproductiva. Sin embargo, a

nivel poblacional, la CA se comporta como una condición genética letal y debería clasificarse como tal. Así lo hace la American Angus Association.

La CA es causada por un gen recesivo (a), producto de una mutación. Como es un gen autosómico recesivo, sólo se expresa si el animal es homocigota recesivo (aa). Si el animal es heterocigota (Aa) para esta condición genética, solo es portador o “carrier”, por lo que dicho defecto no se expresa. Muchas veces, para estos portadores se usan las siglas CA-carrier (CAC). Recordemos que en este último caso, estos potenciales reproductores, en el 50% de sus gametas, transmitirán el gen defectuoso, mientras que el homocigota dominante (AA) no expresa la condición genética y no lo transmitirá a su descendencia a través de sus gametas. Cuando son objetivamente testados por estudios de ADN, a estos potenciales reproductores libres de esta condición en sus dos alelos, se los identifica como CA-free (CAF).

En Australia, la CA ha sido detectada en los descendientes del vientre Freestate Barbara 871 of Kaf. Dicha vaca nació en Indiana (Estados Unidos) en 1978, de donde fue importada por los australianos. El problema es que el 50% de los vientres Angus provienen de la mencionada madre y, por lo tanto, son potenciales portadores (heterocigotas). Sin embargo, en realidad, por estudios realizados se estima que actualmente el 5% del ganado Angus es portador de CA.

Actualmente, varios toros padres ya usados han sido detectados como portadores de CA: Rambo 465T of JRS, Te Mania Kelp K207, Bon View Bando 598, SAF 598 Bando 5175 y Boyd On Target 1083; todos son estadounidenses, con excepción del australiano Te Mania Kelp K207. Hasta 2010 habían sido identificados como portadores 39 toros padres.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Ternero con aracnodactilia contractural (CA).



Ternero con aracnodactilia contractural (CA), al nacer y a los 260 días de vida.



Ternero con aracnodactilia contractural (CA), mostrando el típico signo de “rodillas tocándose” (“knock-knees”).



Terneros de 20 meses. El de la izquierda, con CA, tiene mayor “frame” y pobre desarrollo muscular que el ternero normal de la derecha.

4. OSTEOPETROSIS (OS - MARBLE BONE DISEASE)

SÍNTOMAS

La osteopetrosis (OS) es generada por un denso crecimiento del hueso, que invade o llena la cámara medular del mismo. Genera fracturas múltiples y espontáneas. Se caracteriza clínicamente por una insuficiencia medular crónica (anemias, infecciones frecuentes y hemorragias), como consecuencia de la obliteración de la cavidad medular y la invasión ósea de los agujeros de los huesos largos y las costillas. El diagnóstico se confirma con radiografías. Es letal en bovinos. También es conocida como la condición genética de los “huesos de mármol” (enfermedad de Albers-Schonberg, 1904).

También existe en humanos, categorizada en tres etapas de acuerdo a la edad. Ha sido documentada en terneros Angus (negro y colorado), Holstein, Simmental y Hereford. Se caracteriza por un cuerpo más pequeño y con la mandíbula inferior

más acortada. Los intervalos de gestación son más cortos, pues los terneros nacen 10 a 30 días antes (251/272 días de gestación) y algunas veces erróneamente se los confunde con un aborto natural. El síntoma más común es la carencia de la cavidad medular en los huesos.

MODO DE HERENCIA (EXPLICACIÓN GENÉTICA)

Es causada por un gen autosómico recesivo letal, provocado por una mutación en un gen (gen SLC4A2-delección) en el cromosoma número 4. Esta mutación es causada por una delección o pérdida de bases del trozo de ADN del mencionado gen, lo cual le impide al gen alterado producir una proteína que está involucrada en el desarrollo normal de los huesos. Esto fue encontrado en estudios realizados en Angus colorado (Estados Unidos), pero como fue mencionado, también existe en las razas citadas. Como resultado de esta mutación,

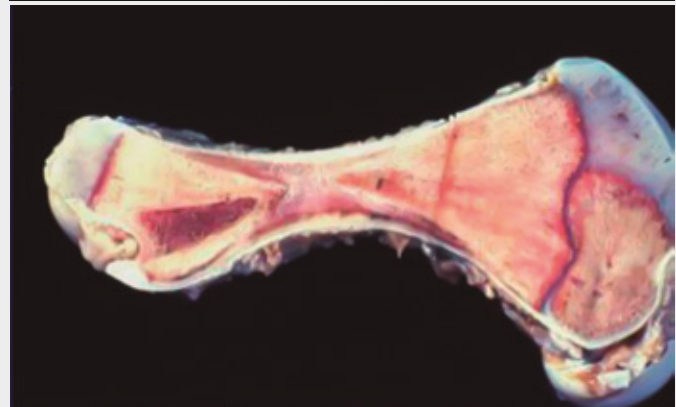
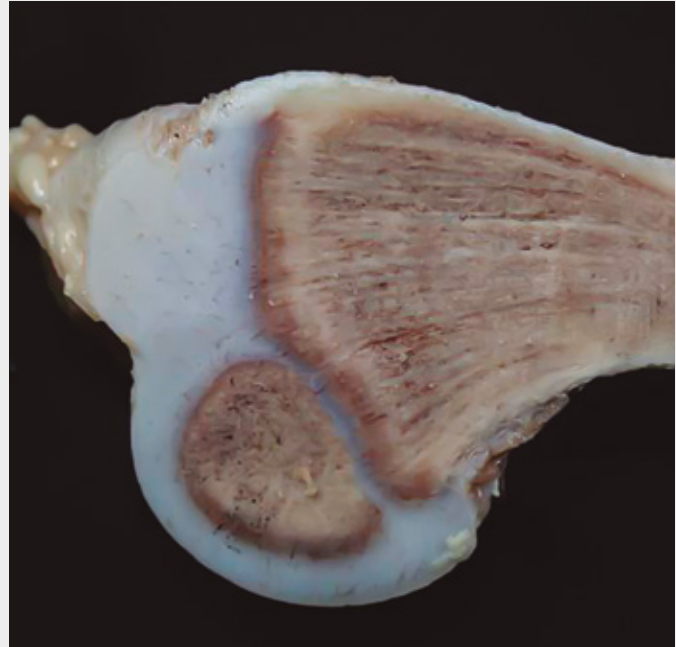
los terneros nacen muertos a una edad prematura; en algunos pocos casos puede ser inducida por un virus.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Dos imágenes de un ternero con braquignatia inferior o "parrot mouse", característica de la osteopetrosis (OS).



En ambas imágenes se observa el excesivo grosor de la epífisis distal, la sustancia esponjosa invadiendo la placa de crecimiento y la diáfisis del hueso –sin demarcación entre la corteza y la médula– y la ausencia de cavidad medular, de un ternero afectado.

5. SINDACTILIA O PIE DE MULA (SN - SYNDACTYLY)

SÍNTOMAS

La sindactilia o pie de mula (SN) es una condición genética que consiste en la fusión o falta de división de las pezuñas normales. Mayormente pasa en los miembros delanteros, pero también puede darse simultáneamente en los traseros. Es decir, puede afectar a todas las pezuñas, pero

sigue un esquema que lo distingue: anteriores más que los posteriores, derecha más que la izquierda. Si la afectada es una sola pezuña, ésta será la anterior derecha. La delantera izquierda se ve afectada si lo están las dos, luego la posterior derecha y por último la posterior izquierda. Solamente un dedo puede soportar el peso de un miembro. Esta única pezuña aparece más gruesa que cada una de

las normales. La pezuña de un recién nacido que presenta este defecto se asemeja a un cono comprimido bilateralmente, con una base hacia proximal. En los animales adultos generalmente la pezuña se enrula. Además del obvio problema de renguera que puede causar problemas en el pastoreo por el desgaste, los animales con pie de mula son altamente sensibles al calor. Su consumo de agua es menor, excretan menos agua y retienen tanto como los animales normales, lo que acorta su tiempo de vida. En la Argentina fue introducido desde Estados Unidos en los '80. Es una de las condiciones genéticas más comunes de la raza Holstein en Estados Unidos, donde fue encontrado por primera vez en 1949; también aparece en otras razas.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

El pie de mula es producido por un simple gen recesivo autosómico. Sin embargo, si bien es un gen recesivo

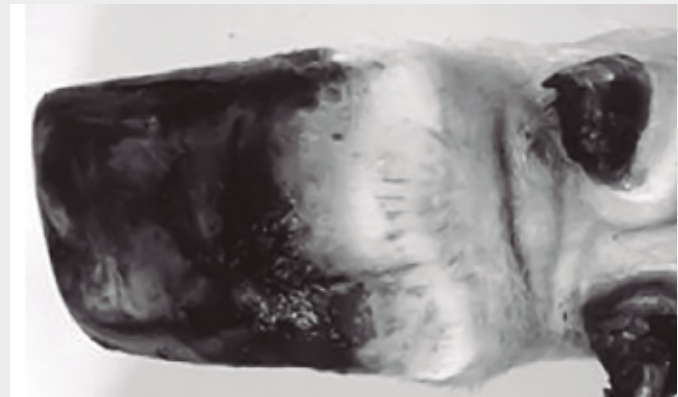


Pezuñas de terneros afectados por sindactilia (SN). De ahí que esta condición sea conocida también como pie de mula.

simple, la forma de herencia de esta condición puede tener algunas irregularidades. Ya hemos expresado que la expresión del pie de mula puede variar en lo que respecta al número de miembros afectados. La fusión de las pezuñas también puede variar. Algunas expresiones externamente no se ven fusionadas o pegadas, pero internamente (rayos X) lo están; es raro, pero ocurre. Kansas State University ha estudiado extensamente el problema, dado que tiene un rodeo con animales con diferentes grados o variaciones de pie de mula.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Pezuñas de terneros afectados por sindactilia (SN). De ahí que esta condición sea conocida también como pie de mula.

6. ALFA MANOSIDOSIS (MA - ALPHA MANNOSIDOSIS)

SÍNTOMAS

La alfa manosidosis (MA) en bovinos de carne afecta el sistema nervioso. En los animales afectados la enzima lisosomal alfa-manosidasa no funciona bien y falla en degradar o catabolizar el azúcar, causando una acumulación que afecta y deteriora el sistema nervioso central; esto es letal. Sin embargo, los síntomas no se manifiestan

hasta que el animal llega previo a su madurez sexual. Los animales afectados con MA no pueden progresar en su desarrollo (crecimiento). Alrededor del año de edad los animales muestran temblores de cabeza, son agresivos si se los perturba y muestran pérdida de estabilidad y coordinación muscular, lo cual los lleva a dificultades para caminar, muriendo finalmente.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

La MA es conocida desde los '80. En ese entonces, la Angus Society of Australia hizo grandes esfuerzos para erradicarla. Sin embargo, la MA es una enfermedad gobernada por un gen autosómico recesivo simple, es decir solo los animales homocigotas recesivos (aa) lo expresan. Esto implica que el gen o alelo recesivo siempre está enmascarado en los heterocigotas (Aa). Para que un animal presente esta condición genética, tienen que cruzarse dos heterocigotas o portadores. Por tal motivo, no es recomendable usar estos animales portadores en mejoramiento animal, porque siempre van a segregar un 25% de homocigotas recesivos. Los individuos heterocigotas tienen aproximadamente un 50% de la actividad enzimática normal, lo cual les permite desarrollarse normalmente. En consecuencia, el diagnóstico de los portadores o heterocigotas se hace por estudios de ADN.



Animal afectado por alfa mannosidosis (MA).

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBAS DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.

7. BETA MANOSIDOSIS (BM - BETA MANNOSIDOSIS)

SÍNTOMAS

Los animales afectados por beta mannosidosis (beta-man) no se paran al nacer y mueren. El síndrome ocurre en la raza bovina Salers.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

Esta condición genética se debe a un gen autosómico

recesivo simple. Por análisis de sangre se pueden detectar y eliminar a los animales heterocigotas o portadores.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.

8. ENANISMO (DW - DWARFISM)

SÍNTOMAS

El enanismo (DW) fue la condición genética de mayor incidencia en la ganadería en Estados Unidos desde fines de la década de 1940 hasta 1960. Hay diferentes tipos de enanismo que pueden ser causados por efectos ambientales y genéticos. Cada uno de los cuatro que vamos a explicar, se deben a causas genéticas y deben ser considerados como

características diferentes:

SNORTER DWARFISM (SD)

Son animales cortos y compactos. Tienen deformados los huesos de los conductos nasales, con lo cual presentan dificultades respiratorias. Los miembros delanteros son cortos y la mandíbula inferior es algo extendida.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

Esta condición se debe a un gen autosómico recesivo simple.

LONG HEAD DWARFISM (LHD)

Esta condición que causa enanismo difiere de la anterior sólo en que sus fosas nasales no se ven afectadas.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

Esta condición se debe a un gen autosómico recesivo simple.



Vacuno con "snorter dwarfism" (SD).



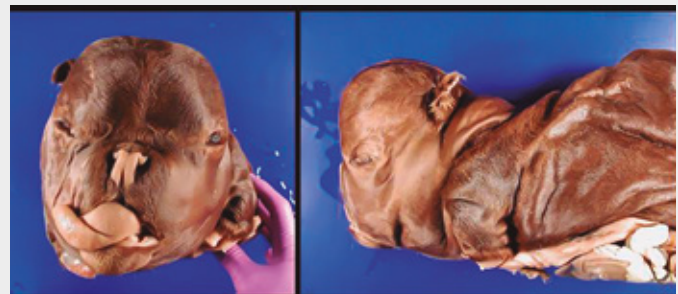
Toro con "compress dwarfism" (heterocigota o portador - Aa).

COMPRESS DWARFISM (CD)

Los animales parecen casi normales, pero la cabeza, el cuerpo, el cuello y las patas son más cortas que las normales. Son más comprimidos.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA):

Este es un caso donde la dominancia no es completa como en los otros casos, sino incompleta. Consecuentemente, el heterocigota (Aa) para el gen (a) "compress" o de este tipo de enanismo también muestra los síntomas descriptos, pero sobrevive. En cambio, el homocigota (aa) para enanismo muere, también llamado "ternero bulldog".



Cría nacida con "compress dwarfism" (homocigota recesivo - aa).



Animales con "long head dwarfism" (LHD).



Toro con "compress dwarfism".

DWARFISM (D2)

Esta nueva condición genética fue reconocida como un caso específico de enanismo (condrodisplasia), el 7 de septiembre de 2007. Hay varios tipos de enanismos, pero todos fenotípicamente son más pequeños y con sus miembros más cortos que los normales. Por la general, el animal presenta una deformidad en la cabeza o podría ser normal o tener la parte frontal más corta. Puede presentar deformidad en su espina dorsal y miembros. La musculatura es a menudo normal, por lo que los terneros podrían ser compactos en apariencia.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

La causa genética dwarfism (D2) se debe a una mutación recesiva (PRKG2 - protein kinase), es decir a un gen simple recesivo que afecta la maduración de los condrocitos



(cartílago hialino). En consecuencia, sólo se expresa la condición genética D2 en aquellos animales que llevan dos alelos o copias de dicho gen: los homocigotas recesivos (ee). Los animales portadores o carriers sólo llevan una copia del alelo recesivo (e), mientras que el otro es dominante (E), es decir son heterocigotas (Ee). Estos animales portadores, tanto machos como hembras, son propagadores de esta mutación recesiva, dado que el 50% de sus gametas llevarán el alelo recesivo (e). Todos los portadores tienen una apariencia fenotípica totalmente normal.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO DE PRUEBA DE ADN

Hay y está disponible la prueba de ADN, la cual nos permite detectar los portadores o carriers. A partir del 29 agosto de 2011, la American Angus Association (AAA) sólo permite que se registren los terneros que son libres de D2, si fueron testados y probados a través de análisis de ADN.



9. HETERO Cromía IRIDIS U OJO BLANCO (HI - HETEROCHROMIA IRIDES)

SÍNTOMAS

La heterocromía (HI) es una rara y anormal pigmentación ocular, a menudo llamada "ojo blanco". Se presenta como un anillo gris plata o blanco azulado alrededor del iris de los animales afectados.

Esta enfermedad no afecta la reproducción, el crecimiento ni la eficiencia productiva. Sin embargo, estos animales son extremadamente sensibles a la luz, lo que hace que las pupilas estén siempre contraídas con la luz del día. La American Angus Association no registra a las madres de terneros con esta condición genética.

MODO DE HERENCIA

Esta condición se debe a un gen autosómico recesivo simple. Los animales afectados son homocigotas recesivos (aa), es decir que se necesitan dos copias recesivas del mismo gen para que se exprese la condición genética.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Hay prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Cría con heterocromía iridis u ojo blanco (HI).

10. HEMIMELIA TIBIAL (TH - TIBIAL HEMIMELIA)

SÍNTOMAS

Los animales afectados por hemimelia tibial (HT) son homocigotas recesivos (aa), es decir tienen dos copias recesivas del mismo alelo del gen para esta condición genética. Los animales afectados nacen con defectos en la tibia, lo que les impide pararse, mamar, caminar y consecuentemente no sobreviven. Los animales nacen con deformidades severas en sus patas traseras, con las articulaciones fusionadas. También presentan hernias abdominales y/o deformaciones del cráneo con tejidos expuestos de la médula espinal y el cerebro. Su pelo muchas veces es ondulado y largo. En el caso que los terneros sobrevivan al proceso del parto, los mismos, por lo expuesto, no pueden sobrevivir a la enfermedad. En consecuencia, es una enfermedad letal.



Terneros con hemimelia tibial (TH).

MODO DE HERENCIA

Esta condición se origina por un gen autosómico recesivo. Por tal motivo, los animales afectados son homocigotas recesivos (aa), es decir tienen dos copias recesivas del mismo gen para que tengan HT.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Está disponible la prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Cría afectada por hemimelia tibial (TH).

11. HIPOPLASIA PULMONAR (PHA - PULMONARY HYPOPLASIA)

SÍNTOMAS

El término “pulmonar” refiere a los pulmones, mientras que “hipoplasia” refiere a un incompleto desarrollo, por lo que “hipoplasia pulmonar” es el desarrollo incompleto de los pulmones. “Anasarca” refiere a la acumulación y retención de fluido en los tejidos y cavidades del cuerpo. Esto trae como resultado que los animales estén hinchados y entumecidos.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

Esta condición genética (PHA) es una mutación en un gen específico de los bovinos, ubicado en el cromosoma seis (6). Es causada por un gen autosómico recesivo simple. Para que un animal presente PHA tiene que ser

homocigota recesivo (aa), es decir tiene que haber recibido un alelo recesivo por el lado de su padre y otro alelo recesivo por el lado de su madre. Dichos terneros causan abortos o nacen muertos, pero con un agravante: en estos partos, los terneros presentan hinchazones al parir a consecuencia de la anasarca asociada a esta enfermedad (PHA), lo cual pone en peligro la vida de los vientres al momento de la parición.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Ternero con hipoplasia pulmonar (PHA).



Crías con hipoplasia pulmonar (PHA).

12. HIPOTRICOSIS (HY - HYPOTRICHOSIS O HAIRLESS CALF)

SÍNTOMAS

Los animales afectados por hipotricosis (HY) tienen poco pelo o carecen totalmente de él. En algunos casos, los pelos que crecen son ondulados (“curly”) y cortos. En muchos casos, a medida que crecen en edad, desarrollan una cobertura ondulada. En otras oportunidades, el pelo que desarrollan generalmente se pierde. Por lo tanto, los animales pueden variar en la expresión de este defecto a través del tiempo.

Esta condición genética es perjudicial para toda la industria de la carne, dado que los animales afectados son más vulnerables al estrés ambiental, infecciones de la piel, quemado solar, así como también estrés por frío.

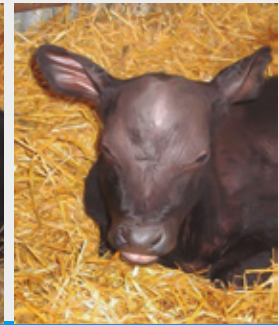
MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

La HY es causada por un gen simple autosómico recesivo. En consecuencia, los animales que presentan esta

condición genética tienen que ser homocigotas recesivas para dicho gen.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Cría con hipotricosis (HY).



Cría con hipotricosis (HY).



Ternero con hipotricosis (HY).

13. PROTOPORFIRIA (PR - PROTOPORPHYRIA)

SÍNTOMAS

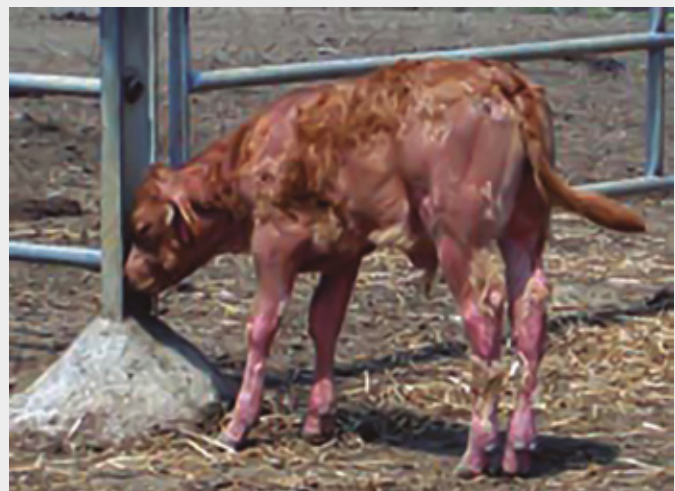
Los animales que presentan protoporfiria (PR) son sensibles a la luz solar y desarrollan costras o escaras que se transforman en llagas o úlceras abiertas. El hígado también es afectado y los animales pueden sufrir ataques o convulsiones.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

Esta condición genética es causada por un gen autosómico recesivo simple.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética.



Ternero con protoporfiria (PR).

14. DOBLE MÚSCULO

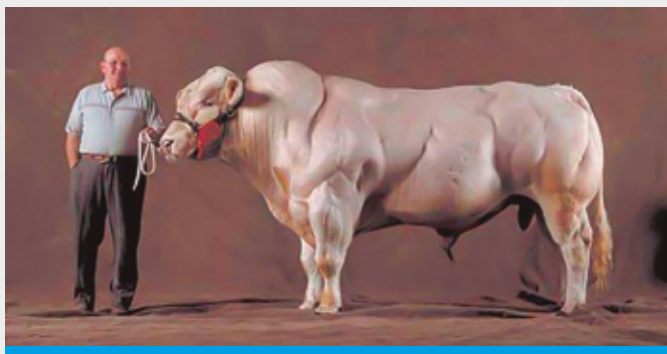
A - DM (DOUBLE MUSCLE)

SÍNTOMAS

Los animales con esta condición genética presentan un aumento del número de fibras musculares en cada uno de los músculos, con un agrandamiento muscular notable en los superficiales y con ausencia absoluta de grasa, mientras que los genitales son subdesarrollados, la lengua gruesa, los aplomos defectuosos y los huesos finos y con lordosis.

MODO DE HERENCIA

El DM se debe a un gen autosómico recesivo simple ubicado en el cromosoma 2. La condición genética se manifiesta en los homocigotas recesivos, y algunas veces con efectos visibles en el portador heterocigota (mayor desa-



Toro con extremadamente marcado doble músculo (DM).

rollo muscular). Está controlada por un solo par de genes, a veces modificado por otros en cuanto a la intensidad de su expresión. Este gen suprime la producción de miostatina, proteína que normalmente inhibe el crecimiento muscular después de cierto punto de desarrollo. Conocida en Europa desde 1807, las razas continentales están más predisuestas.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Lote de toros con doble músculo (DM).

B - M1 - MIOSTATINA NT821 (DOBLE MÚSCULO)

SÍNTOMAS

La condición genética M1 fue reconocida como una cepa o variante de doble músculo, el 20 de junio de 2011. Los animales son extremadamente musculosos en apariencia. Sus cuartos traseros son extremadamente musculosos y desarrollados y con sus diferentes grupos musculares bien diferenciados. Tienen muy poca cobertura de grasa y sus huesos son finos.

MODO DE HERENCIA

El M1 se debe a una mutación recesiva. Es decir, aquellos animales que son homocigotas recesivos (mm) expresarán

esta condición genética. Los animales portadores o carriers son los heterocigotas (Mm), que lucen normales pero su uso en los programas de mejoramiento hace que el gen recesivo (m) se propague en la población, pudiendo segregar y generar animales M1 con distintas probabilidades, de acuerdo a los apareamientos que se realicen.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética M1, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.

15. POLIDACTILIA (PSN - POLYDACTYLY)

SÍNTOMAS

La condición genética polidactilia (PSN) presenta principalmente una pezuña extra en los miembros delanteros, por lo que dichos miembros son los más afectados. Sin embargo, este defecto se ha visto también en los miembros traseros, pero con menor frecuencia.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

En los bovinos, la herencia parece ser debida a dos genes: uno dominante en un locus, y otro homocigota recesivo en otro locus.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Hasta el presente no encontramos fuente de disponibilidad del test.



Miembros de un vacuno con polidactilia (PSN).

16. CRIPTORQUIDISMO (CRY - CRYPTORCHIDISM)

SÍNTOMAS

La falla de la bajada de uno o ambos testículos dentro del escroto en su momento regular, es lo que se conoce como criptorquidismo (CRY). Esa falla se debe a una anomalía en su desarrollo, obstrucción o deficiencia hormonal. Esta condición limitada al sexo ha sido documentada en muchas especies domésticas de mamíferos.

Es el mayor desorden sexual en los perros (13%). Los factores que predisponen son variados: hipoplasia testicular, exposición a estrógenos durante la preñez, falla en el suministro de sangre a los testículos y demora en el cierre del ombligo, lo que lleva a una incapacidad de la presión abdominal.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

Esta condición genética, heredable en la mayoría de los casos, podría deberse a la acción de dos genes. Sin embargo, en algunos casos podría originarse por causas no

genéticas. Cuando los dos testículos no bajan, el animal es estéril. Cuando la falla es en un solo testículo, el reproductor generalmente es fértil.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Hasta el presente no encontramos disponibilidad de prueba de ADN para esta condición genética.



Testículos de un vacuno con criptorquidismo (CRY).

17. EPILEPSIA IDIOPÁTICA (IE - IDIOPATHIC EPILEPSY)

SÍNTOMAS

Los animales que presentan epilepsia idiopática (IE) están expuestos a un ataque repentino, cayendo hacia un costado con sus cuatro miembros extendidos. El comienzo ("onset") de la expresión de esta condición genética es variable con la edad, pudiendo tener un rango que abarca desde el nacimiento hasta varios meses de edad. Estos animales tienen un aspecto normal cuando no manifiestan el desorden.

MODO DE HERENCIA (DESCRIPCIÓN GENÉTICA)

Esta condición genética es causada por un gen simple recesivo autosómico y es incompatible con la vida productiva. Es predominantemente visto en Hereford astado, pero también puede aparecer en el mocho, con astado en su



Ternero con epilepsia idiopática (IE).

genealogía. Los factores ambientales que causan estrés pueden disparar los ataques, los que pueden durar desde unos minutos hasta más de una hora. La mutación es más complicada que una simple sustitución o deleción (pérdida de bases). Cuando aparece la mutación, esta ocurre por pares de base del ADN que están perdidas (deleción) y otras duplicadas, agregándose cinco pares de bases nuevas (Lana Kaiser, 2009).

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Existe prueba de ADN para esta condición genética, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.

18. DESARROLLO DUPLICADO (DD - DEVELOPMENTAL DUPLICATION)

SÍNTOMAS

La American Angus Association anunció el 14 de agosto de 2013 la aparición de una nueva condición genética, llamada desarrollo duplicado (DD). Es un síndrome heredable (conjunto de síntomas). Aquellos animales que tienen

dicha condición genética, los homocigotas recesivos (dd), pueden sufrir:

1. Muerte embrionaria.
2. Muerte perinatal (distocia).
3. Sobrevivir con varios miembros duplicados o polimelia (notomelia, cephalomelia y pygomelia) u otros síntomas.

En el caso de miembros duplicados, los terneros, salvo por algún problema de distocia, pueden sobrevivir y el miembro extra puede extraerse quirúrgicamente. El origen de ese miembro duplicado viene de la región del pescuezo u hombro. La polimelia ocurre espontáneamente en una variedad de razas bovinas, así como también en ovejas, caballos y humanos. En los últimos años, esta condición genética se incrementó en la raza Angus, especialmente en Australia, motivando trabajos conjuntos entre ese país y Estados Unidos.

MODO DE HERENCIA

Los doctores Laurence Denholm (NSW, Australia) y Jonathan Beever (Agrigenomics Ltd. y Universidad de Illinois, Estados Unidos) llevaron adelante la investigación sobre la herencia y control genético de esta condición genética, así como también desarrollaron el test de ADN para la raza Angus. En base a esta investigación, se comprobó que la condición genética DD se debe a un gen simple recesivo, como en otras condiciones genéticas (AM, NH, CA, OS, etc.). Esto significa que el DD se expresará sólo en aquellos animales que lleven los dos alelos recesivos (dd), es decir en los homocigotas recesivos (dd). Los portadores o carriers, es decir los heterocigotas (Dd), que sólo llevan una copia del gen citado, no expresan los síntomas mencionados. En agosto de 2013, el Dr. Beever encontró la mutación recesiva en el cromosoma 26; recordemos que los bovinos tienen 30 pares de cromosomas.

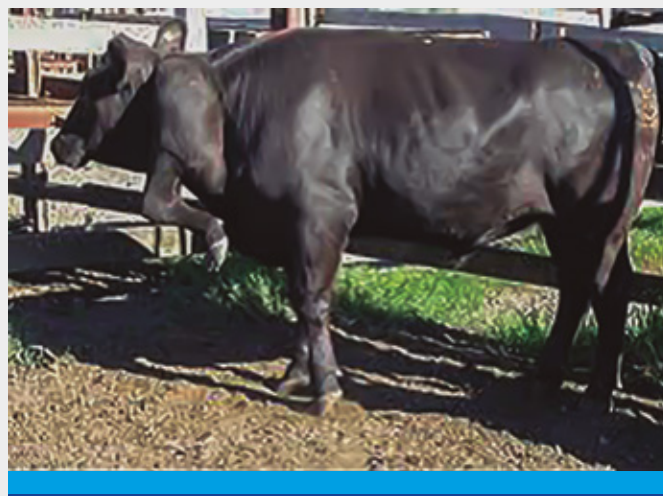
El trabajo del Dr. Beever se basó en el estudio de 1099 toros padres Angus ampliamente usados en IA, y encon-

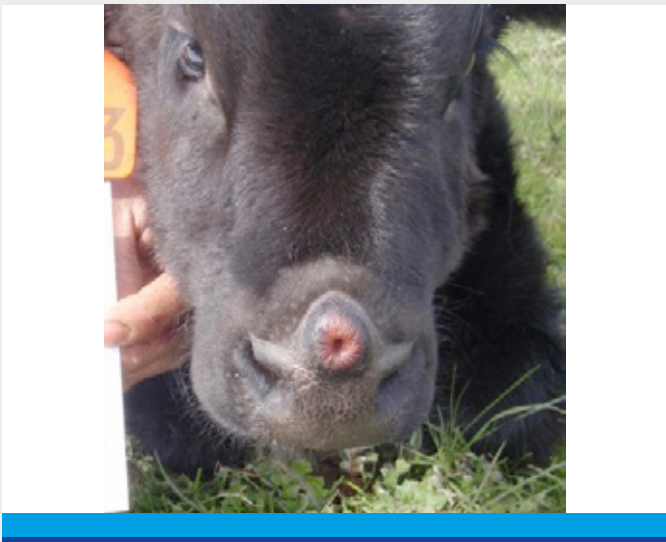
tró 72 portadores o heterocigotas con el alelo recesivo. En este muestreo la frecuencia génica fue del 3%, lo cual fue considerada moderadamente alta. Esto lleva a que los toros padres portadores estén alrededor del 6%. Basado en la frecuencia génica, la incidencia de la polimelia o DD debería ser más alta que la actualmente informada.

El Dr. Beever supuso una mayor proporción relativa de pérdidas o muertes embrionarias durante la gestación en embriones homocigotas (dd); posiblemente hasta un 80%. Esto reduce drásticamente el número de terneros que sobreviven, y por lo tanto, resulta en una menor ocurrencia de polimelia, que la frecuencia alélica tiende a predecir. Se piensa que estas pérdidas embrionarias ocurren en el desarrollo temprano del embrión. Esto lleva a interpretar erróneamente una falla en la concepción o preñez. Con certeza, la posibilidad de mejorar nuestra habilidad para manejar las condiciones genéticas, evitando los apareamientos que incrementen la posibilidad de que dos alelos del gen defectuoso recesivo, llevados por las gametas (óvulos y espermatozoides) se junten en un embrión o potencial hijo al estado homocigota recesivo (dd), sería de gran valor.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Está disponible el test de ADN para la mencionada condición genética, para detectar los portadores o carriers (heterocigotas, Dd).





19. HIPOPIGMENTACIÓN OCULOCUTÁNEA (OH - OCULOCUTANEOUS HYPOPIGMENTATION)

SÍNTOMAS

Una nueva condición genética, denominada hipopigmentación oculocutánea (OH), fue reconocida en noviembre de 2015 en la American Angus Association. Posteriormente, la Angus Society of Australia también la reconoce el 21 de mayo de 2016, en consonancia con otras asociaciones de criadores.

No es una condición genética letal en bovinos de carne. Los animales afectados tienen los ojos con el iris color celeste y presentan periferias amarronadas o color canela. En algunas razas de carne, el manto de pelo se ve levemente blanqueado. Algunos de los animales afectados tienen una mayor sensibilidad a la luz. Sin embargo, son normales del punto de vista fisiológico y funcional. Es más un problema de naturaleza estética.



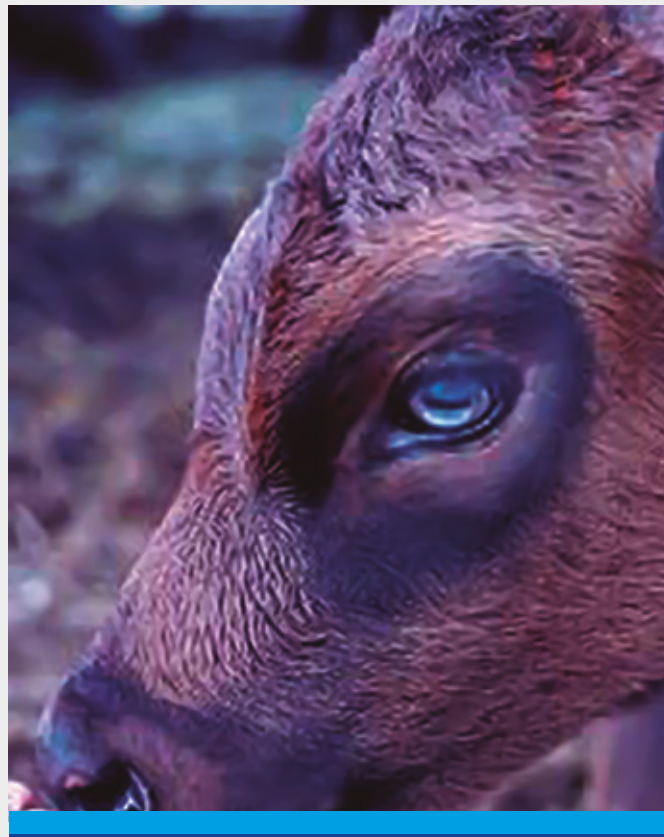
MODO DE HERENCIA

Esta condición genética surge de una mutación recesiva de un gen ubicado en un cromosoma específico. Aquellos animales homocigotas recesivos (aa), es decir que tienen dos alelos recesivos, mostrarán esta condición (OH). Esta es una condición genética diferente a HI (heterocromía iridis), conocida como ojo blanco (white eye), que ya describimos.

La OH se piensa que tuvo su origen en un toro Angus (1978), Sir WMS Warrant, portador de dicha condición genética y muy usado para generar Simmental negro.

DISPONIBILIDAD DE DIAGNÓSTICO POR PRUEBA DE ADN

Hay una prueba de ADN disponible para detectar los animales portadores (Aa), así como también confirmar los afectados (aa).





NOMENCLATURA INTERNACIONAL

A continuación mostramos las abreviaturas ajustadas a las normas internacionales.

Tabla I: Ejemplos basados en artrogriposis múltiple (AM).

| | |
|--------------|--|
| AMF | AM-Free o Libre: Testado para la mutación AM y encontrado libre de esta condición genética. |
| AMFU | AM-Free o Libre No Testado: Indica que se espera que el animal sea libre de la mutación basada en la información del pedigree, aportada por el criador del mismo. Sin embargo, al no estar testado el animal, la Asociación no garantiza el status de "libre". |
| AMS_% | AM Sospechoso: Basada en la información del pedigree provista por el criador. Este animal es sospechoso de ser portador de la mutación en el indicado nivel de probabilidad. A mayor porcentaje indicado, mayor son las posibilidades de que sea portador. Para verificar el status del animal, la Asociación recomienda que la prueba de ADN sea llevada a cabo antes de utilizar ese animal para cría. |
| AMC | AM Carrier o Portador: La prueba de ADN ha mostrado que el animal tiene una forma normal y otra defectuosa del gen AM. |
| AMA | AM Afectado: Los terneros afectados son raramente testados, ya que suelen nacer muertos. Sin embargo, ellos tendrían dos copias del gen defectuoso. |
| AMP | Se lo considera potencial portador al animal que tiene un ancestro conocido portador (AMC) o conocido afectado (AMA), pero al que no se han hecho test de ADN para confirmarlo. |

Tabla II: Nomenclatura internacional usada por la American Angus Association.

| | |
|-----|---|
| AM | Artrogriposis Múltiple (<i>Arthrogryposis Multiplex o Curly Calf Syndrome</i>) |
| HI | Heterocromía Iridis u Ojo Blanco (<i>Heterochromia Irides</i>) |
| IE | Epilepsia Idiopática (<i>Idiopathic Epilepsy</i>) |
| NH | Hidrocefalia (<i>Neuropathic Hydrocephalus</i>) |
| TH | Hemimelia Tibial (<i>Tibial Hemimelia</i>) |
| DD | Desarrollo Duplicado (<i>Developmental Duplication</i>) |
| CA | Aracnodactilia Contractural (<i>Contractural Arachnodactyly o Fawn Calf Syndrome</i>) |
| PHA | Hipoplasia Pulmonar (<i>Pulmonary Hypoplasia</i>) |
| OH | Hipopigmentación Oculocutánea (<i>Oculocutaneous Hypopigmentation</i>) |
| OS | Osteopetrosis (<i>Marble Bone Disease</i>) |
| HY | Hipotricosis (<i>Hypotrichosis o Hairless Calf</i>) |
| SN | Sindactilia o Pie de Mula (<i>Syndactyly</i>) |
| RD | Pelaje Colorado (<i>Red Gene</i>) |
| PR | Protoporfiria (<i>Protoporphyrin</i>) |
| WT | Pelaje Salvaje (<i>Will Type Color Gene</i>) |
| MA | Alfa Manosidosis (<i>Alpha Mannosidosis</i>) |
| DM | Doble Músculo (<i>Double Muscling</i>) |
| HG | Cuernos (<i>Horn Gene</i>) |
| BM | Beta Manosidosis (<i>Beta Mannosidosis</i>) |
| M1 | Doble Músculo - Miostatina nt821 (<i>nt821 mutation for Double Muscling</i>) |
| DW | Enanismo (<i>Dwarfism</i>) |
| PSN | Polidactilia (<i>Polydactyly</i>) |
| D2 | Enanismo (<i>PRKG2 Gene Mutation for Dwarfism</i>) |
| CRY | Criptorquidismo (<i>Cryptorchidism</i>) |

Tabla III: Significado de la letra que sigue a la nomenclatura de una condición genética.

| |
|---|
| P: (Probable portador) Refiere a un animal que tiene un ancestro conocido portador o afectado, pero al que no se ha hecho test de ADN para confirmarlo. Por lo tanto es un potencial portador. |
| F: (Free o Libre). Refiere a un animal testado para una mutación específica y encontrado libre de esa condición genética. |
| C: (Carrier o portador). Refiere a una animal testado para una mutación específica y encontrado portador para esa condición genética. |
| A: (Afectado). Refiere a un animal testado para una o más condiciones genéticas y se encontró que es portador de dos copias del gen mutado. |
| FU: (Libre no testado). Indica que se espera que el animal sea libre de la mutación basada en la información del pedigree, aportada por el criador del mismo. |
| -%: (Sospechoso). Este animal es sospechoso de ser portador de la mutación en el indicado nivel de probabilidad. |

Tabla IV: Letras que indican casos en los que existe más de una condición genética.

| |
|--|
| XF: Libre para más de una condición genética |
| XC: Portador para más de una condición genética |
| XA: Afectado para más de una condición genética |
| RTF: Recessive Trait Free. Animales procedentes de 35 o más hijas sin la condición genética |

Ejemplo I: Porcentajes esperados de crías surgidas del apareamiento entre un toro y una vaca portadores de la condición genética.

| | TORO PORTADOR (heterocigota: Nn) | | |
|--------------------------------------|-------------------------------------|---------------|--|
| | N | n | |
| VACA PORTADORA (heterocigota: Nn) | N | Nn (Portador) | <p>Promedio: 25% NN (Libre) normal 50% Nn (Portador) normal portador 25% nn (Letal) muerto</p> |
| n | Nn (Portador) | nn (Letal) | |

Ejemplo II: Porcentajes esperados de crías surgidas del apareamiento entre un toro libre y un vientre portador de la condición genética.

| | TORO LIBRE (homocigota: NN) | | |
|---|--------------------------------|------------------|--|
| VACA PORTADORA (heterocigota: Nn) | | N | N |
| | N | NN (Libre) | NN (Libre) |
| | n | Nn (Portador) | Nn (Portador) |
| | | | <p>Promedio: 50% NN (Libre) normal 50% Nn (Portador) normal portador No hay terneros muertos</p> |

Ejemplo III: Porcentajes esperados (probabilidades) de crías, de acuerdo a diferentes escenarios de apareamiento.

| TORO | VACA | PORCENTAJE DE CRÍAS AFECTADAS | | |
|------|------|-------------------------------|-----|-----|
| | | AMF | AMC | AMA |
| AMF | AMF | 100% | | |
| AMF | AMC | 50% | 50% | |
| AMC | AMF | 50% | 50% | |
| AMC | AMC | 25% | 50% | 25% |

Ejemplo IV: Probabilidad de que los hijos reciban un alelo defectuoso de un padre portador conocido. Cuanto más alejado el ancestro, menor es la probabilidad o porcentaje.

| RELACIÓN DE PORTADOR | Nº DE GENERACIONES | PROBABILIDAD DE QUE SEA PORTADOR |
|----------------------|--------------------|----------------------------------|
| Padres | 1 | 50% |
| Abuelos | 2 | 25% |
| Bisabuelos | 3 | 12,5% |
| Tatarabuelos | 4 | 6,25% |

REGULACIONES INTERNACIONALES

A. CANADIAN ANGUS ASSOCIATION

Reconoce las siguientes condiciones genéticas:

- Double Muscling (DM)
- Contractural Arachnodactyly (CA)
- Development Duplication (DD)
- Mannosidosis (MA)
- Arthrogryposis Multiplex (AM)
- Neuropathic Hydrocephalous (NH)
- Osteopetrosis (OS)
- Dwarfism (DW)
- Heterochromia Irides (HI)
- Hypotrichosis (HY)
- Protoporphyrria (PR)
- Pulmonary Hypoplasia (PH)
- Syndactyly (SN)
- Tibial Hemimelia (TH)

Regulaciones:

Se hace efectiva el 22 de septiembre de 2013 y se aplica para animales nacidos en o después de dicha fecha.

La Asociación mantiene una lista de los animales conocidos como portadores y de los animales libres de condiciones genéticas, la que se encuentra en su sitio web. Los resultados de las pruebas de condiciones genéticas son impresos en el certificado de registros y la Asociación solicita a los criadores que identifiquen en los catálogos de sus remates a los animales portadores de las mismas.

Los terneros que tienen padres o abuelos portadores de una condición genética deberán ser testados para verificar su condición. Los animales portadores serán inscriptos, señalando esta condición.

Pueden registrarse aquellos animales que son portadores

de una condición genética, para la cual aún no hay un test de ADN de identificación.

Fuente: Canadian Angus Association

Sitio web: www.cdnangus.ca

B. NEW ZEALAND ANGUS ASSOCIATION

Reconoce las siguientes condiciones genéticas:

- Arthrogryposis Multiplex (AM)
- Contractural Arachnodactyly (CA)
- Neuropathic Hydrocephalus (NH)

Regulaciones:

- Las crías con AM nacidas en o después del 1º de enero de 2010.
- Las crías con NH nacidas en o después del 1º de enero de 2011.
- Las crías con CA nacidas en o después del 1º de enero de 2012.

El semen ofrecido a venta debe ser testado y encontrado libre para AM, NH y CA, así como también para mannosidosis (MA). Sólo se aceptan los resultados provenientes de los laboratorios aprobados por la Asociación.

Relacionadas con hidrocefalia (NH) y artrogriposis múltiple (AM):

- Sólo son aptas para ser registradas las crías nacidas después del 1º de enero de 2010 (AM) o del 1º de enero de 2011 (NH), provenientes de toros libres (F) y de los no testados, que se espera sean libres por probabilidad (FU).

- Sólo pueden ser vendidos, con certificado de transferencia, los animales libres (F) por test de ADN y por pruebas basadas en probabilidades (FU).
- Los clones de animales identificados como portadores de dichas condiciones genéticas no son aptos para registrarse.
- La Asociación repasará de tanto en tanto las regulaciones, según la nueva información que se disponga.

Fuente: New Zealand Angus Association

Sitio web: www.angusnz.com

C. ANGUS SOCIETY OF AUSTRALIA

Reconoce las siguientes condiciones genéticas:

- Arthrogryposis Multiplex (AM)
- Contractural Arachnodactyly (CA)
- Neuropathic Hydrocephalus (NH)
- Development Duplication (DD)
- Dwarfism (DW)
- Heterochromia Irides (HI)
- Mannosidosis (MA)
- Muscular Hypertrophy (MH)
- Osteopetrosis (OS)
- Red Coat Colour (RD)
- Syndactyl (SY)

Las siguientes regulaciones son efectivas desde el 1º de enero de 2014:

Los certificados de registro de todos los animales mostrarán los códigos que describen los resultados de los test de las condiciones genéticas reconocidas. Estos códigos, así como también las probabilidades calculadas de los animales portadores de esas condiciones genéticas, están también disponibles en el sitio web de la Asociación. Dicha información puede cambiar a medida que surjan nuevas condiciones genéticas.

Sólo los resultados de las pruebas genéticas enviadas a la Asociación serán reconocidos e incorporados a la base de datos de la misma.

No se registrarán animales que muestren signos de desarrollo de cuernos (horns and scurs) o los hayan tenido.

No se registrarán animales que presenten manchas blancas en el vientre, en o alrededor del ombligo ni en los miembros.

Todo animal colorado debe indicarse en el registro. En algunos casos, la palabra "colorado" (red) se coloca entre paréntesis al final del nombre.

Las hembras portadoras de AM, NH, CA y/o DD serán registradas, informándose la condición de la que es portadora.

Para los machos no hay información.

Fuente: Angus Society of Australia

Sitio web: www.angusaustralia.com.au

<http://www.angusaustralia.com.au/images/stories/pdf/2014Regulations27.8.14.pdf>

D. AMERICAN ANGUS ASSOCIATION

Reconoce las siguientes condiciones genéticas:

- Arthrogryposis Multiplex (AM)
- Neuropathic Hydrocephalous (NH)
- Contractural Arachnodactyly (CA)

| | FECHA DE DETECCIÓN | FECHA DISPONIBILIDAD DEL TEST DE ADN |
|----|--------------------|--------------------------------------|
| AM | 15-11-2008 | 01-01-2009 |
| NH | 12-06-2009 | 15-06-2009 |
| CA | 14-07-2010 | 04-10-2010 |

1. Las hembras portadoras de AM, NH y/o CA, evaluadas por test de ADN, pueden ser registradas después del 13 de septiembre de 2012, indicando esta condición (carrier o free) en el certificado de mérito genético.
2. Los machos portadores no son inscriptos. Sólo se registran los F, con test ADN, a partir del 13 de septiembre de 2012.
3. Se notificará electrónicamente aquellos animales de pedigree que descienden de un animal portador, a menos que sean AMF, NHF y/o CAF, que elimina todo lazo genético en un ancestro portador registrado antes del 13 de septiembre de 2012.
4. Si el animal registrado resulta luego ser homocigota (afectado), se anula el certificado emitido.
5. Todas las crías nacidas por IA de un toro no propio

(ellas necesitan un Certificado de Servicio de IA), no podrán registrarse si fueron concebidas después de los 60 días de que dicho toro haya sido listado como portador por la Asociación, en su sitio web. Si las crías nacieron por TE, dicho período es de 67 días a partir de la extracción del óvulo.

6. Los clones de portadores o clones no testados (AMP, NHP y/o CAP) no se registran.

• Dwarfism PRKG2 (D2)

Se reconoce la condición en julio de 2007 y se adopta el 29 de agosto de 2011.

1. Los animales registrados hasta dicha fecha con esta condición genética, seguirán inscriptos.
2. Los animales registrados y encontrados portadores, seguirán inscriptos.
3. Todas las hijas de madres o padres portadores deben ser testadas en un laboratorio autorizado por la Asociación y podrán ser inscriptas señalando esta condición.
4. Todos los hijos de madres o padres portadores deben ser testados en un laboratorio autorizado por la Asociación, pero deben ser D2F para ser registrados.
5. Si el animal registrado resulta luego ser homocigota (afectado), se anula el certificado emitido.
6. Todas las crías nacidas por IA de un toro no propio (ellas necesitan un Certificado de Servicio de IA), no podrán registrarse si fueron concebidas después de los 60 días de que dicho toro haya sido listado como portador por la Asociación, en su sitio web. Si las crías nacieron por TE, dicho período es de 67 días a partir de la extracción del óvulo.
7. Los clones de portadores o clones no testados no se registran.

• Development Duplication (DD)

1. El 14 de agosto de 2013 se reconoce y adopta esta condición.
2. Los machos y hembras registrados con "impacto genético" para DDP (descendientes de un portador confirmado, pero no probados como libres de dicha condición), seguirán inscriptos hasta esa fecha.
3. Todas las crías que resulten de toros y hembras portadores podrán ser registradas, sin ser sometidas a test de ADN. Sin embargo, la Asociación explicará que dichos animales provienen de padres portadores, salvo que exista una prueba ADN que lo declare DDF.
4. Si el animal registrado resulta luego ser homocigota (afectado), se anula el certificado emitido.

• Doble Musculo (Myostatin nt821 Gene Deletion – M1)

1. Se reconoce el 20 de junio 2011.
2. Desde el 1º de julio de 2011 los laboratorios autorizados proporcionan kits comerciales de identificación.
3. Los machos y hembras registrados con "impacto genético" para M1P (descendientes de un portador confirmado, pero no probados como libres de dicha condición), seguirán inscriptos hasta esa fecha.
4. Los machos y hembras que fueron confirmados portadores y fueron registrados, seguirán inscriptos.
5. Todas las crías resultantes de toros y hembras portadores podrán ser registradas sin ser sometidas a test de ADN. Sin embargo, la Asociación explicará que dichos animales provienen de padres portadores, salvo que exista una prueba ADN que lo declare M1F.
6. Si el animal registrado resulta luego ser homocigota (afectado), se anula el certificado emitido.
7. Los animales que provienen de uno o más ancestros portadores, la Asociación recomienda testarlos.

• R: Red (colorado) y WT: Wild type (salvaje)

Los terneros colorados no son seleccionados para su registro bajo las reglas de la Asociación, aunque no son defectuosos genéticamente.

La Asociación permite el registro de los animales con cualquiera de estos factores. Se coloca "R" o "WT" a continuación del número de registro del animal.

Fuente: American Angus Association

Sitio web: www.angus.org

http://www.angus.org/pub/brg_part3.pdf

E. AMERICAN RED ANGUS ASSOCIATION OF AMERICA

Reconoce las siguientes condiciones genéticas:

- Osteopetrosis (OS)
- Arthrogryposis Multiplex (AM)
- Neuropathic Hydrocephalous (NH)
- Alpha - Mannosidosis (MA)
- Contractural Arachnodactyly (CA)
- Development Duplication (DD)

Regulaciones:

Los padres y donantes de embriones, cuyo pedigree contiene un portador, deberán ser testados para determinar si el animal es portador o libre de OS, AM, NH, MA, CA y/o DD. A partir de enero de 2014 pueden registrarse los portadores para dichas condiciones.

Los animales confirmados como portadores deben registrarse en el sitio web de la Asociación.

F. THE ABERDEEN ANGUS CATTLE SOCIETY

Reconoce las siguientes condiciones genéticas:

- Arthrogryposis Multiplex (AM)
- Dwarfism (DW)
- Mannosidosis (MA)
- Neuropathic Hydrocephalous (NH)
- Osteopetrosis (OS)
- Syndactyly (SN)

Los animales portadores de dichas condiciones genéticas, pueden registrarse.

RESUMEN Y RECOMENDACIONES

Por todo lo expuesto, la mayoría de las condiciones genéticas se deben a mutaciones naturales espontáneas que se dan en ciertos genes, con las cuales debemos convivir y saber manejar los apareamientos de acuerdo a la condición genética de los padres. Esto ocurre en todas las especies de animales y vegetales. Dado que la gran mayoría de las condiciones genéticas descritas se dan con la aparición de genes recesivos (a), sólo se expresan en los animales que son homocigotas recesivos (aa), es decir cuando se juntan dos alelos recesivos del mismo gen, uno proveniente del padre y otro de la madre. Muchas de estas condiciones genéticas son letales al nacer o cerca del nacimiento (perinatales), por lo que nunca son registradas. Sin embargo, otras condiciones genéticas recién se expresan a una edad cercana a la pubertad (alfa mannosidosis, aracnodactilia contractural, etc.), no siendo tan fáciles de diagnosticar si no se tiene experiencia; estas últimas son letales adultos. En estos casos, ante la duda es conveniente y necesario un test o prueba de

ADN, a fines de evitar registrar animales que expresarán el defecto a dicha edad.

En la mayoría de los casos son homocigotas recesivos y afortunadamente existe la posibilidad de reconocerlos por su sintomatología y/o por pruebas de ADN, así como también por estudios de probabilidades, si se conoce su genealogía y si se tiene la información que alguno de sus ancestros comunes fue portador o heterocigota (Aa) para la condición. Si usamos estudios basados en probabilidades, se espera que el animal sea libre de la mutación basada en la información del pedigree. Sin embargo, al no estar testado por pruebas de ADN, al animal no se le garantiza el status de "libre".

Por lo señalado, la mayor gravedad no está en los animales que expresan el defecto, pues son eliminados en la mayoría de los casos naturalmente por ser letales o por pruebas de ADN. Sin embargo, los padres de estos animales son repro-

ductores portadores, es decir son heterocigotas (Aa) para la condición genética. En consecuencia, nos podemos encontrar con dos situaciones fácilmente cuantificables:

1. Cuando apareamos un toro padre portador con un vientre o vaquillona portadora, es decir ambos portadores (heterocigotas), obtenemos crías con el siguiente resultado promedio: un 25% expresa la condición genética, un 50% será “portador nuevo” y un 25% estará libre del gen recesivo.
2. El segundo caso fácilmente cuantificable aparece cuando se aparea un toro padre libre y un vientre o vaquillona portadora o viceversa. Así tenemos como resultado promedio: un 50% de los hijos libres de la condición genética, mientras que el 50% restante será “portador nuevo”, que no expresa el defecto, pero lo puede transmitir si se aparea con animales portadores.

Estos dos ejemplos nos dan una idea de la gravedad que se podría acumular en la raza a través de los “nuevos portadores”, cuando se usan indiscriminadamente reproductores portadores. En muchos otros ejemplos posibles, esa probabilidad acumulada la podemos medir con un simple cálculo de probabilidades, basándonos en la información genealógica, la cual nos permite localizar algunos ancestros comunes portadores.

Sin embargo, evitar la consanguinidad en los planteles es el mejor manejo práctico, pues previene no sólo la aparición de una condición genética particular, sino también de cualquier otra de las condiciones genéticas mencionadas. Cuanto mayor sea la consanguinidad, mayor es la probabilidad de que aparezcan individuos con condiciones genéticas, dado que una de las consecuencias de la consanguinidad es incrementar los homocigotas recesivos y desenmascarar dichos alelos recesivos (a) que causan las condiciones genéticas (aa) de los portadores heterocigotas (Aa).

Por lo tanto, si un criador quiere usar un toro portador de una condición genética, pues en otras características de producción es destacado, debe estar consciente de los riesgos y evitar usarlo sobre hembras emparentadas con él. En otras palabras, hay que evitar la consanguinidad. Sin embargo, si es detectado como portador, lo mejor es eliminarlo como reproductor para evitar problemas futuros en planteles de genética o rodeos comerciales.

En consecuencia, esta Asociación Argentina de Angus tiene la obligación de establecer un marco regulatorio que

permita eliminar, o al menos controlar, la diseminación de estos genes responsables de las potenciales condiciones genéticas en la raza.

Al respecto, hemos consultado los marcos regulatorios de las Asociaciones Angus de Australia, Canadá, Estados Unidos, Nueva Zelanda y Reino Unido. Si bien hay pequeñas diferencias entre ellas con respecto a la regulación de algunas condiciones genéticas, existe un factor común: el servicio de test de ADN que ellas ofrecen a sus criadores para generar un listado de reproductores libres (“free”) de la condición y otro listado con animales portadores (“carriers”). Esto es hecho para toros padres, vaquillonas y vientres registrados. De esta manera, cualquier persona puede entrar al sitio web de estas Asociaciones y acceder a esta información, si el criador solicitó ese servicio de pruebas de ADN para condiciones genéticas. Esas pruebas sólo se hacen en laboratorios autorizados o certificados por cada Asociación (ver Certificados de Mérito Genético de la American Angus Association).

Esta Asociación Argentina de Angus marcha en esa dirección, habiendo implementado un marco regulatorio para el semen, embriones y reproductores en pie (ver: Regulación nacional).

En el futuro, nuestra Asociación también podría incluir dicha información en los Certificados de Mérito Genético de los animales que posean el test de ADN. A su vez, todas las Asociaciones estimulan a incluir dicha información (portador o libre) en los catálogos de venta.

Por lo tanto, como primera medida preventiva, se solicita la colaboración de todos los socios criadores de la Asociación Argentina de Angus, enviando la información solicitada en la Recopilación de Datos sobre Condiciones Genéticas (ver Anexo), si en sus establecimientos aparecen algunas de las condiciones genéticas descriptas en este protocolo. Esto tiene como único objetivo poder medir el porcentaje de incidencia de cada condición genética, si es que existiera. Toda la información que surja es estrictamente confidencial y en beneficio de nuestra raza. Además, la Asociación canaliza el análisis de las muestras de ADN (bulbo piloso, semen o sangre), si alguno de sus socios criadores desea verificar la existencia (portador o libre) de algunas de las condiciones genéticas mencionadas; los costos de dichos test pueden ser consultados en nuestra Asociación.

Portador de Desarrollo Duplicado (DDC)

7AN222
G A R Predestined

Breed: Angus
 Registration Number: **13395344 (AMF-NHF-DDC)**
 Tattoo: 5899
 Born: 08/16/1999
 Pedigree: V D A R New Trend 315
 B/R New Design 036
 B/R Blackcap Empress 76
 N Bar Emulation EXT
 G A R Ext 4206
 G A R 6807 Traveler 1432



From: Gardiner Angus Ranch, KS

Birth Weight (BW): 76
 Birth Weight Ratio: 96
 Weaning Weight (WW): 696
 Weaning Weight Ratio: 108
 Yearling Weight (YW): 1240
 Yearling Weight Ratio: 112
 Yearling Scrotal (SC): 38 cm
 Yearling Frame: 5,5
 Canada Eligible: Yes



Fuente: American Angus Association

Pruebas de ADN: Varias condiciones genéticas

G A R Predestined

Calved 08/16/99 * AAA #13395344 [DDC-AMF-CAF-M1F-NHF]
 # V D A R New Trend 315 [AMF-CAF-XF]
 # B/R New Design 036 [DDC-AMF-XF]
 B/R Blackcap Empress 76
 # N Bar Emulation EXT [AMF-CAF-XF]
 #+ G A R Ext 4206
 + G A R 6807 Traveler 1432
 As of 11/10/2014

A A A New Trend
 # V D A R Lucy 704
 # K&K Top Gun
 + QLC A70 Blkcp Empress E43T
 # Emulation N Bar 5522
 N Bar Primrose 2424
 # D H D Traveler 6807 [AMF-M1F-NHF]
 # G A R 9J9 57

| PRODUCTION | | | | | | | |
|------------|------------|-----------|------------|--------------|--------------|---------|---------|
| CED | BW | WW | YW | RADG | YH | SC | Doc |
| + 0.92 | + 4.0 .98 | + 51. 97 | +91. 96 | + .06.85 | +1 .98 | +56 .97 | + 13.95 |
| MATERNAL | | | | | | | |
| HP | CEM | MILK | MKH/MKD | MW | MH | \$EN | |
| + 11.0 .85 | + 9. 93 | + 27.96 | 1832/ 9674 | + 1 .93 | + 0 .93 | +8 .43 | |
| CARCASS | | | | | | | |
| CW | MARB | RE | FAT | Carc GRP/PRG | Usnd/GRP/PRG | | |
| + 30 .90 | + 1.35 .91 | + .51 .91 | + .032 .91 | 193/686 | 8071/ 21957 | | |
| \$VALUES | | | | | | | |
| \$W | \$F | \$G | \$QG | \$YG | \$B | | |
| + 47 .08 | + 35.74 | + 51.34 | + 48.18 | + 3.16 | + 98.00 | | |

Fuente: American Angus Association

REGULACIÓN NACIONAL

PARA SEMEN, EMBRIONES Y REPRODUCTORES EN PIE IMPORTADOS

Desde el 1º de abril de 2013 la Asociación Argentina de Angus exige que el semen, los embriones y los reproductores en pie, con pedido de ingreso al país, estén libres (no portadores ni afectados) y provengan de reproductores libres (no portadores ni afectados) para las siguientes cuatro condiciones genéticas, certificado por los correspondientes test de ADN:

- AM (artrogriposis múltiple)
- NH (hidrocefalia)
- CA (aracnodactilia contractural)
- OS (osteopetrosis)

A partir del 1º de enero de 2016, esta Asociación decidió sumar estas otras tres condiciones genéticas, también para semen, embriones y reproductores en pie, con pedido de ingreso al país:

- D2 (enanismo)
- DD (desarrollo duplicado)
- M1 (doble músculo)

Es decir, a partir del 1º de enero de 2016, estas son las siete condiciones genéticas con prohibición de entrada al país, certificadas por los correspondientes test de ADN:

- AM (artrogriposis múltiple)
- NH (hidrocefalia)
- CA (aracnodactilia contractural)
- OS (osteopetrosis)
- D2 (enanismo)
- DD (desarrollo duplicado)
- M1 (doble músculo)

PARA TOROS DADORES

En cuanto al rodeo nacional, la Asociación decidió que los centros genéticos que comercializan semen, tienen que hacer analizar sus toros Angus dadores (nacionales e importados) en esas siete condiciones genéticas e informarlo.

GLOSARIO

• **¿Qué es un gen?** Es un trozo de ADN (ácido desoxirribonucleico), la molécula esencial de la herencia. Contiene un azúcar (desoxirribosa), una secuencia de bases (adenina, timina, guanina y citosina) y fósforo.

• **¿Qué significa alelo?** Los alelos son las distintas expresiones de un mismo gen. Si tomamos como ejemplo la condición genética Desarrollo Duplicado (DD), cada animal,

dado que es diploide, lleva dos copias del gen. Es decir, puede ser DD (libre), Dd (portador o carrier) o dd (afectado), pues el gen recesivo se expresa cuando tiene las dos copias del gen al estado recesivo (homocigota recesivo).

• **¿Cómo el criador o productor comercial puede saber si un animal es potencial portador?** Un animal puede ser clasificado como potencial portador si se conoce que un

ancestro es portador (Dd) o afectado (dd). La American Angus Association, al registrar un animal proveniente de ancestros portadores, usa la sigla DDP, donde "P" significa que el animal es un potencial o probable portador, de acuerdo a sus ancestros. Solo el test de ADN da la certeza; en este caso se usa la sigla DDC (carrier).

• **¿Qué significa el resultado de la prueba o test de ADN?** Recordemos que los bovinos, al igual que los seres humanos, son diploides, es decir reciben un alelo del gen del padre y el otro de la madre. La prueba de ADN es la única que certifica que un animal sea libre (free - DDF), portador (carrier - DDC) o esté afectado (DDA).

• **DDF:** El animal es libre o free (F) de la condición genética. Es decir, el animal (DD) no lleva ninguna copia del gen

recesivo. Los dos alelos del gen recibidos de sus padres son dominantes.

• **DDC:** El animal es portador o carrier (C) de la condición genética. Es decir el animal lleva una copia del gen recesivo. Es decir un alelo recesivo del gen vino de alguno de sus padres y el otro alelo dominante del otro padre. En consecuencia, el animal portador (Dd - heterocigota) no expresa la condición genética.

• **DDA:** El animal lleva dos copias del gen recesivo responsable de la condición genética. Es decir el animal (dd) está afectado y expresa la condición genética. Es decir, ambos padres le pasaron el gen o alelo recesivo.

ANEXO

RECOPIACIÓN DE DATOS SOBRE CONDICIONES GENÉTICAS

Estimado Socio Criador de Angus,

Con el propósito de determinar la presencia de las condiciones genéticas descritas en la población Angus de la Argentina, le pedimos, por favor, su colaboración. Para ello necesitamos que nos envíe por e-mail (era@angus.org.ar) la siguiente información, si en su establecimiento aparece alguna de dichas condiciones genéticas. Cabe destacar que la información brindada por usted tendrá estricta confidencialidad.

¡Muchas gracias desde ya!

Datos a enviar por e-mail (era@angus.org.ar) a la Asociación Argentina de Angus:

Establecimiento

Propietario

Socio Angus N°

| RP | FECHA DE NACIMIENTO | HBA PADRE | HBA O RP MADRE | NACIONAL | EXTRANJERO | CM | CDG (Abrev. Int.) | OBSERV. |
|----|---------------------|-----------|----------------|----------|------------|----|-------------------|---------|
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |
| | | | | | | | | |

Código de Muerto (CM)

1. Nacido muerto.
2. Dentro de las 36 horas de nacido.
3. Entre las 36 horas y 30 días.
4. Entre los 30 días y destete.
5. Letal adulto.

Código de Defecto Genético (CDG)

1. Artrogriposis Múltiple (AM)
2. Hidrocefalia (NH)
3. Aracnodactilia Contractural (CA)
4. Osteopetrosis (OS)
5. Sindactilia (SN)
6. Alfa Manosidosis (MA)

7. Beta Manosidosis (BM)
8. Enanismo (DW)
 - a. Snorter Dwarfism (SD)
 - b. Long Head Dwarfism (LHD)
 - c. Compress Dwarfism (CD)
9. Heterocromía Iridis (HI)
10. Hemimelia Tibial (TH)
11. Hipoplasia Pulmonar (PH)
12. Hipotricosis (HY)
13. Protoporfiria (PR)
14. Doble Músculo (DM)
15. Polidactilia (PSN)
16. Criptorquidismo (CRY)
17. Epilepsia Idiopática (IE)
18. Desarrollado Duplicado (DD)
19. Hipopigmentación Oculocutánea (OH)



ASOCIACIÓN ARGENTINA DE ANGUS

Av. Cerviño 4449, 5° piso // C1425AHB Buenos Aires // Argentina

Tel.: (011) 4774-0065 // Fax: (011) 4774-0554

secretaria@angus.org.ar // www.angus.org.ar