

# DEFECTOS GENÉTICOS: SÍNTOMAS Y MODO DE HERENCIA PROTOCOLO Y REGULACIONES

Asociación Argentina de Angus



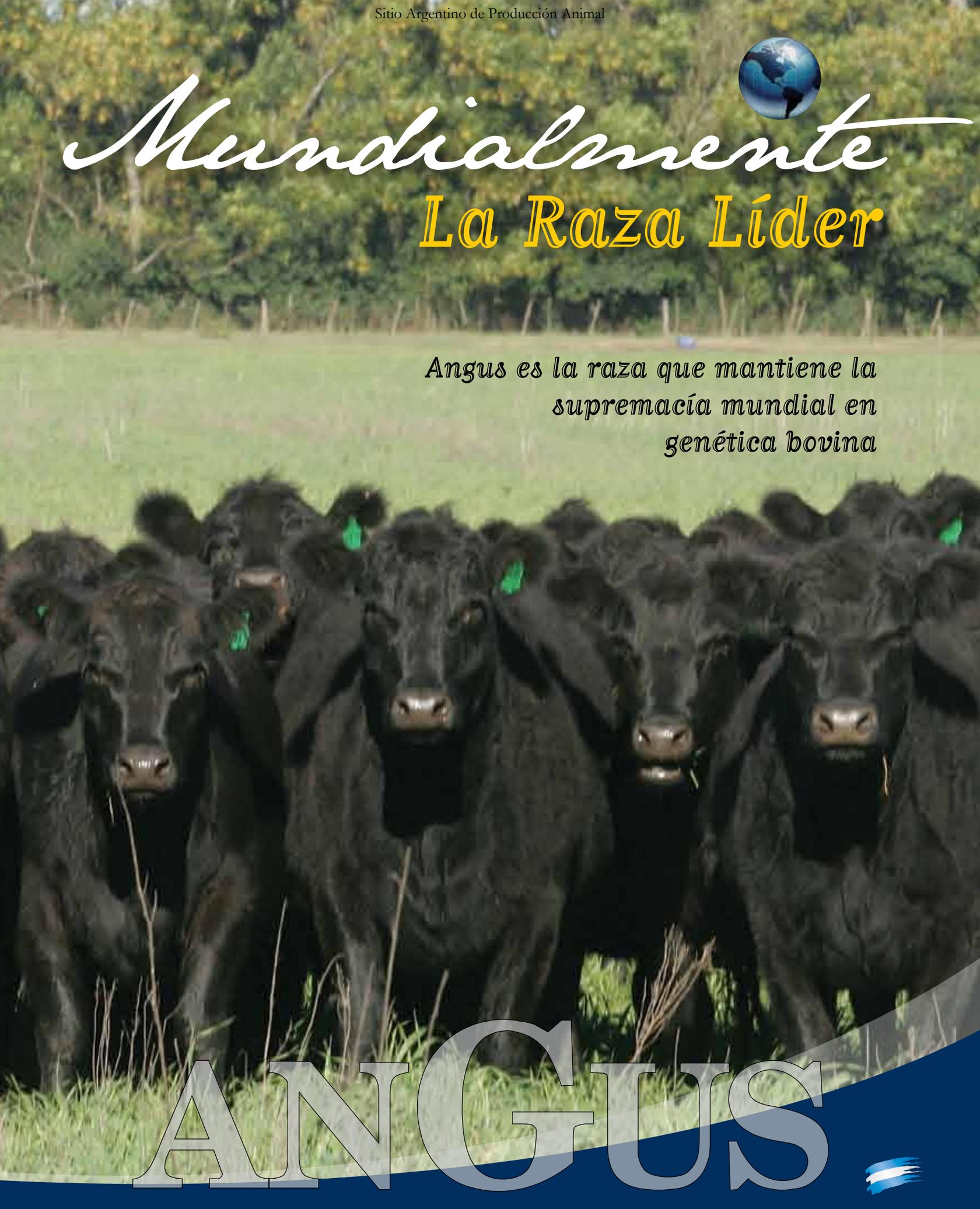
Mayo 2013



# Mundialmente

## La Raza Líder

*Angus es la raza que mantiene la  
supremacía mundial en  
genética bovina*

A large photograph of a herd of black Angus cattle in a green field. The cattle are the central focus, with several in the foreground looking towards the camera. The background shows a line of trees under a bright sky.

# ANGUS



# **DEFECTOS GENÉTICOS: SÍNTOMAS Y MODO DE HERENCIA PROTOCOLO Y REGULACIONES**

**Dr. Horacio R. Guitou, Lic. Aldo Monti,  
Lic. María Inés Baluk e Ing. Agr. Andrés Ellinger,**  
de la Unidad de Genética Animal  
(Instituto de Genética, INTA Castelar), y  
**Sr. Mariano Fernández Alt,** del Programa ERA  
(Asociación Argentina de Angus).

# DEFECTOS GENÉTICOS: SÍNTOMAS Y MODO DE HERENCIA PROTOCOLO Y REGULACIONES

|  |    |
|--|----|
| <b>Introducción</b>  | 5  |
| <b>Principales Defectos Genéticos</b>  |    |
| 1. Artrogriposis Múltiple (AM - Arthrogryposis Multiplex o Curly Calf Syndrome)        | 6  |
| 2. Hidrocefalia (NH - Neuropathic Hydrocephalus)                                       | 7  |
| 3. Aracnodactilia Contractural (CA - Contractural Arachnodactyly o Fawn Calf Syndrome) | 9  |
| 4. Osteopetrosis (OS - Marble Bone Disease)  | 11 |
| 5. Sindactilia o Pie de Mula (SN - Syndactyly)   | 12 |
| 6. Alfa Manosidosis (MA - Alpha Mannosidosis)  | 13 |
| 7. Beta Manosidosis (BM - Beta Mannosidosis)   | 14 |
| 8. Enanismo (DW - Dwarfism)  | 14 |
| 9. Heterocromía Iris u Ojo Blanco (HI - Heterochromia Irides)                          | 16 |
| 10. Hemimelia Tibial (TH - Tibial Hemimelia)   | 16 |
| 11. Hipoplasia Pulmonar (PH - Pulmonary Hypoplasia)                                    | 18 |
| 12. Hipotricosis (HY - Hypotrichosis o Hairless Calf)                                  | 19 |
| 13. Protoporfiria (PR- Protoporphyrria)  | 20 |
| 14. Doble Músculo (DM - Double Muscle)   | 20 |
| 15. Polidactilia (PSN - Polydactyly)   | 21 |
| 16. Criptorquidismo (CRY- Cryptorchidism)  | 22 |
| 17. Epilepsia Idiopática (IE - Idiopathic Epilepsy)                                    | 23 |
| <b>Nomenclatura Internacional</b>  | 24 |
| <b>Regulaciones</b>  | 26 |
| a. Canadá: Canadian Angus Association  |    |
| b. Nueva Zelanda: New Zealand Angus Association  |    |
| c. Australia: Angus Society of Australia   |    |
| d. Estados Unidos: American Angus Association  |    |
| <b>Resumen y Recomendaciones</b>   | 28 |
| <b>Anexo: Protocolo de recopilación de datos sobre defectos genéticos.</b>             | 30 |

## INTRODUCCIÓN

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

Los defectos congénitos 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. Los defectos congénitos 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 los defectos congénitos tiene un rango del 1% al 3% en algunos rodeos. Los criadores deben ser conscientes del potencial de los defectos genéticos, teniendo siempre que investigar 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, dichas causas son fácilmente eliminadas.

Hecha esta aclaración, de ahora en más nos concentraremos en los defectos genéticos que se transmiten de padres a hijos, es decir los que son heredables. La mayoría de estos defectos se deben a genes recesivos. Para determinar las causas de los defectos genéticos, 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 un defecto genético, el criador del animal y la correspondiente Asociación de Criadores deberían ser notificados. La responsabilidad del control de los defectos genéticos 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 este “Defectos Genéticos: Síntomas y Modo de Herencia - Protocolo y Regulaciones” de la Asociación Argentina de Angus es ayudar a diagnosticar y a mostrar, más que nada, la forma de herencia de los defectos, así como también ayudar a los criadores a erradicar los animales portadores, a través de estudios de ADN, que es otro de los usos que actualmente nos brinda la genómica.

A continuación describimos algunos de los principales defectos genéticos 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.

## PRINCIPALES DEFECTOS GENÉTICOS

### 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 de este síndrome (AM).

La AM fue reconocida como defecto genético el 16 de septiembre de 2008. En ese año, las causas genéticas fueron estudiadas a través de seguir los pedigrees o 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 este defecto genético, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



Ternero con artrogriposis múltiple (AM).



Ternero con artrogriposis múltiple (AM).



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. Es un gen autosómico recesivo, por lo que en consecuencia solo se expresa si el animal es homocigota recesivo (aa). Si el animal es heterocigota (Aa) para este defecto genético, solo es portador o "carrier", y el defecto genético recesivo 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 el defecto genético y no lo

transmitirá a su descendencia a través de sus gametas. Cuando son objetivamente testeados por estudios de ADN, a estos potenciales reproductores libres de este defecto en sus dos alelos se los identifica como NH-free (NHF).

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 Precision 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 a la conclusión 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 Precision 1680, lo cual confirma lo expuesto en primera instancia.

## Disponibilidad de diagnóstico por pruebas de ADN

Existe prueba de ADN para este defecto genético, 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).



Ternero con hidrocefalia (NH) nacido muerto. La radiografía revela la 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 un defecto genético heredable, causado 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. El mencionado defecto genético 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.

En la Angus Society of Australia a la CA se la clasifica como categoría 1 (regulación 6.24). Los animales que expresan algún defecto genético en esta categoría no pueden ser registrados en dicha Sociedad. El diagnóstico de esta enfermedad 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 proximal de las articulaciones (pérdida de plasticidad o extensibilidad, músculos contracturados).

2. Hiperextensión congénita de distal 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 (perinatal) por sus dificultades para pararse y mamar.
7. Solo 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, defecto 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. Desde entonces, hay disponible un test o prueba de ADN.

La CA es una anomalía genética basada en genes recesivos. Se debate sobre su clasificación como defecto genético, porque muchos animales con CA pueden sobrevivir y llegar a edad reproductiva. Sin embargo, a nivel poblacional, la CA se comporta como un defecto genético 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, solo se expresa si el animal es homocigota recesivo (aa). Si el animal es heterocigota (Aa) para este defecto genético, 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 el defecto genético y no lo transmitirá a su descendencia a través de sus gametas. Cuando

son objetivamente testeados por estudios de ADN, a estos potenciales reproductores libres de este defecto 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 este defecto genético, 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), mostrando el típico signo de “rodillas tocándose” (“knock-knees”).



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



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 enfermedad 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 este defecto genético, la cual nos permite detectar los reproductores portadores, así como también confirmar el diagnóstico en los animales afectados.



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.



Dos imágenes de un ternero con braquignatia inferior o “parrot mouth”, característica de la osteopetrosis (OS).

## 5. SINDACTILIA O PIE DE MULA (SN - *Syndactyly*)

### Síntomas

La sindactilia o pie de mula (SN) consiste en la fusión o falta de división de las pezuñas normales. Mayormente esto 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 uno de los defectos 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 (explicación genética)

El pie de mula es producido por un simple gen recesivo autosómico. Sin embargo, si bien es un gen recesivo simple, la forma de herencia de este defecto 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. También, la fusión de las pezuñas puede variar. Algunas expresiones externamente no se ven fusionadas o pegadas, pero internamente (rayos X) lo están. Esto 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 este defecto genético, 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 este defecto sea conocido 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

lisosoma 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

tan 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 (explicación 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 enfermedad, 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 desarrollar normalmente. En consecuencia, el diagnóstico de los portadores o heterocigotas se hace por estudios de ADN.

## Disponibilidad de diagnóstico por prueba de ADN

Existe prueba de ADN para este defecto genético, 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 (explicación genética)

Este defecto se debe a un gen autosómico recesivo simple. Por análisis de sangre pueden detectarse y eliminarse a los animales heterocigotas o portadores.

## Disponibilidad de diagnóstico por prueba de ADN

Existe prueba de ADN para este defecto genético, 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 el mayor defecto genético de 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 tres 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 presen-

tan dificultades respiratorias. Los miembros delanteros son cortos y la mandíbula inferior es algo extendida.

Modo de herencia (descripción genética):

Este defecto se debe a un gen autosómico recesivo simple.

### Long Head Dwarfism (LHD)

Este defecto que causa enanismo difiere del anterior solo en que sus fosas nasales no se ven afectadas.

Modo de herencia (descripción genética):

Este defecto se debe a otro gen autosómico recesivo simple.

### 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”.

## Disponibilidad de diagnóstico por prueba de ADN

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



Vacuno con “snorter dwarfism” (SD).



Animales con “long head dwarfism” (LHD).



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



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

## 9. HETEROCROMÍA 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 los terneros con este defecto genético.

### Modo de herencia

Este defecto 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 el defecto genético.

### Disponibilidad de diagnóstico por prueba de ADN

Existe prueba de ADN para este defecto genético, 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 este defecto. 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.

## Modo de herencia

Este defecto 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

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



Cría afectada por hemimelia tibial (TH).



Terberos con hemimelia tibial (TH).

## 11. HIPOPLASIA PULMONAR

(PHA - *Pulmonary Hypoplasia*)

### Síntomas

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

### Modo de herencia (explicación genética)

Esta enfermedad (PHA) es una mutación en un gen específico de los bovinos, ubicado en el cromosoma seis (6). Esta enfermedad es causada por un gen autosómico recesivo simple. Para que un animal presente PHA tie-

ne 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 este defecto genético, 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 pelos. 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 otros casos, el pelo que desarrollan, generalmente se pierde. Por lo tanto, los animales pueden variar en la expresión de este defecto a través del tiempo. Este defecto congénito es perjudicial para toda la industria de la carne, dado que los animales afectados son más vulnerables al estrés ambiental, infecciones de piel, quemado solar, así como también estrés por frío.

### Modo de herencia (explicación genética)

La HY es causada por un gen simple autosómico recesivo. En consecuencia, los animales que presentan esta enfermedad tienen que ser homocigotas recesivos para dicho gen.

### Disponibilidad de diagnóstico por prueba de ADN

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



Ternero con hipotricosis (HY).



Ternero con hipotricosis (HY).



Cría con hipotricosis (HY).

## 13. PROTOPORFIRIA (PR - Protoporphyrin)

### 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 (explicación genética)

Este defecto genético es causado por un gen autosómico recesivo simple.

## Disponibilidad de diagnóstico por prueba de ADN

No encontramos fuente de disponibilidad del test hasta el presente.



Ternero con protoporfiria (PR).

## 14. DOBLE MÚSCULO (DM - Double Muscle)

### Síntomas

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

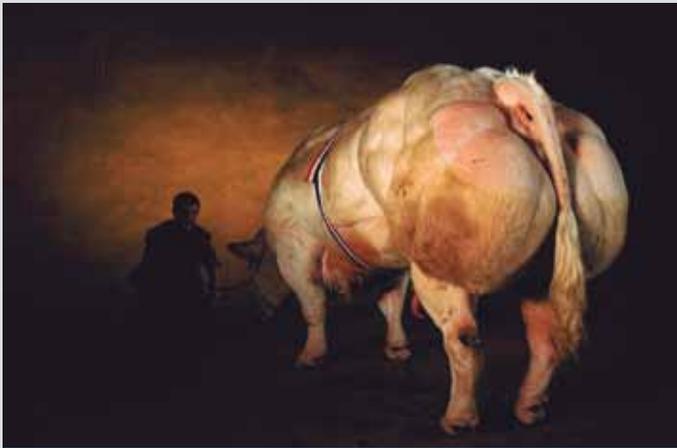
### Modo de herencia (explicación genética)

El DM se debe a un gen autosómico recesivo simple. La enfermedad se manifiesta en los homocigotas recesivos, y algunas veces con efectos visibles en el portador heterocigota (mayor desarrollo muscular). Está controlada por un solo par de genes, a veces modificado por otros en cuanto a la intensidad de su expresión. Este

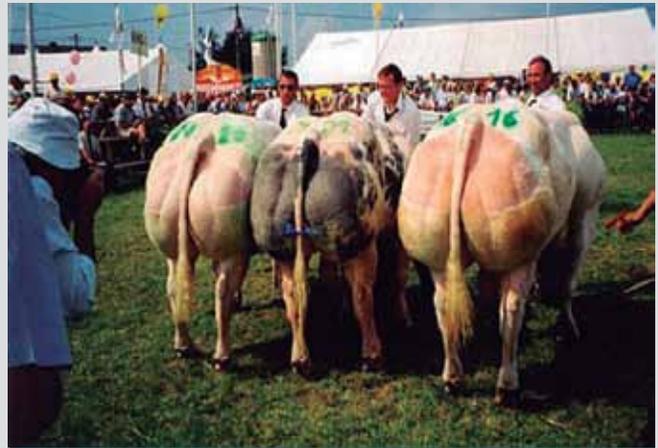
gen suprime la producción de miostatina, proteína que normalmente inhibe el crecimiento muscular después de cierto punto de desarrollo. Conocida en Europa desde 1807, las razas continentales están más predispuestas.

## Disponibilidad de diagnóstico por prueba de ADN

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



Toro con extremadamente marcado doble músculo (DM).



Lote de toros con doble músculo (DM).

## 15. POLIDACTILIA

(PSN - Polydactyly)

### Síntomas

La polidactilia (PSN) presenta principalmente una pezuña extra en los miembros delanteros, por lo cual 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 (explicación 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

No encontramos fuente de disponibilidad del test hasta el presente.



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 (explicación genética)

Este defecto, 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

No encontramos fuente de disponibilidad del test hasta el presente.



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 enfermedad 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 (explicación genética)

Este defecto es causado 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

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 delección (pérdida de bases). Cuando aparece la mutación, esta ocurre por pares de base del ADN que están pérdidas (delección) y otras duplicadas, agregándose cinco pares de bases nuevas (Lana Kaiser, 2009).

## Disponibilidad de diagnóstico por prueba de ADN

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



Ternero con epilepsia idiopática (IE).

**DEFECTOS GENÉTICOS:  
SÍNTOMAS Y MODO DE HERENCIA  
PROTOCOLO Y REGULACIONES**

## NOMENCLATURA INTERNACIONAL

A continuación mostramos las abreviaturas ajustadas a las normas internacionales.

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

|              |  |
|--------------|--|
| <b>AMF</b>   | AM-Free o Libre: Testeado para la mutación AM y encontrado libre de este defecto genético.   |
| <b>AMFU</b>  | AM-Free o Libre No Testeado: 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 testeado el animal, la Asociación no garantiza el status de "libre".   |
| <b>AMS_%</b> | 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. |
| <b>AMC</b>   | AM Carrier o Portador: La prueba de ADN ha mostrado que el animal tiene una forma normal y otra defectuosa del gen AM.   |
| <b>AMA</b>   | AM Afectado: Los terneros afectados son raramente testeados, ya que suelen nacer muertos. Sin embargo, ellos tendrían dos copias del gen defectuoso.   |

**Tabla II:** Porcentajes esperados de progenies surgidas del apareamiento específico entre un toro portador del defecto genético y un vientre portador.

|                                      | Toro Portador<br>(heterocigota: Nn) |                  |  |
|--------------------------------------|-------------------------------------|------------------|--|
|                                      | N                                   | n                |  |
| Vaca Portadora<br>(heterocigota: Nn) | N                                   | NN<br>(libre)    | Nn<br>(portador)   |
|                                      | n                                   | Nn<br>(portador) | nn<br>(letal)  |
|                                      |                                     |                  | <b>Promedio:</b><br>25% NN (Libre) son normales<br>50% Nn (Portadores) son normales portadores<br>25% nn (Letales) muertos |

**Tabla III :** Porcentajes esperados (probabilidades) de progenies de acuerdo a diferentes escenarios de apareamiento.

| Vaca<br>Portadora<br>(heterocigota: Nn) | Toro Libre<br>(homocigota: NN) |                  | Promedio:<br>50% NN (Libre) son normales<br>50% Nn (Portadores) son normales<br>portadores<br>No hay terneros muertos |               |
|---|--------------------------------|------------------|---|---------------|
|   |                                | N                |   | N             |
|   | N                              | NN<br>(libre)    |   | NN<br>(libre) |
| n                                       | Nn<br>(portador)               | Nn<br>(portador) |   |               |

**Tabla IV a:** Porcentajes esperados (probabilidades) de progenies de acuerdo a diferentes escenarios de apareamiento.

| Toro | Vaca | Porcentaje de la progenie afectada |     |     |
|------|------|------------------------------------|-----|-----|
|      |      | AMF                                | AMC | AMA |
| AMF  | AMF  | 100%                               |     |     |
| AMF  | AMC  | 50%                                | 50% |     |
| AMC  | AMF  | 50%                                | 50% |     |
| AMC  | AMC  | 25%                                | 50% | 25% |

**Tabla IV b:** Probabilidad de que los hijos reciban un alelo defectuoso de un padre portador conocido.

| 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

### a. Canadian Angus Association

#### Reconoce los siguientes defectos genéticos:

- Artrogriposis Múltiple (AM - Arthrogryposis Multiplex o Curly Calf Syndrome)
- Aracnodactilia Contractural (CA - Contractural Arachnodactyly o Fawn Calf Syndrome)
- Hidrocefalia (NH - Neuropathic Hydrocephalus)
- Osteopetrosis (OS - Marble Bone Disease)
- Alfa Manosidosis (MA - Alpha Mannosidosis)
- Sindactilia o Pie de Mula (SN - Syndactyly)
- Doble Músculo (DM - Double Muscle)
- Enanismo (DW - Dwarfism)
- Hipotricosis (HY - Hypotrichosis o Hairless Calf)
- Heterocromía Iridis u Ojo Blanco (HI - Heterochromia Irides)
- Protoporfirina (PR - Protoporphyria)
- Hemimelia Tibial (TH - Tibial Hemimelia)
- Hipoplasia Pulmonar (PH - Pulmonary Hypoplasia)
- Criptorquidismo (CRY - Cryptorchidism)

#### Regulaciones:

“Cualquier animal nacido después del 1° de enero de 2010, que tiene un defecto genético en las últimas dos generaciones (padre y abuelo materno) de su pedigree, es requerido que sea testeado y encontrado libre del gen responsable de dicho defecto genético, para poder ser registrado en la Asociación”.

La Asociación mantendrá una lista de los animales conocidos como portadores y de los animales libres de defectos genéticos, lo que está expuesto en su sitio web ([www.cdnangus.ca](http://www.cdnangus.ca)). Los resultados de las pruebas de defectos genéticos 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 dichos defectos. Los animales que expresan el defecto genético no son registrados.

**Fuente:** Canadian Angus Association

**Sitio web:** [www.cdnangus.ca](http://www.cdnangus.ca)

### b. New Zealand Angus Association

#### Reconoce los siguientes defectos genéticos:

#### CATEGORÍA 1

- Artrogriposis Múltiple (AM - Arthrogryposis Multiplex o Curly Calf Syndrome)
- Aracnodactilia Contractural (CA - Contractural Arachnodactyly o Fawn Calf Syndrome)
- Hidrocefalia (NH - Neuropathic Hydrocephalus)
- Osteopetrosis (OS - Marble Bone Disease)
- Alfa Manosidosis (MA - Alpha Mannosidosis)
- Sindactilia o Pie de Mula (SN - Syndactyly)
- Enanismo (DW - Dwarfism)
- Heterocromía Iridis u Ojo Blanco (HI - Heterochromia Irides)

#### CATEGORÍA 2

- Doble Músculo (DM - Double Muscle)
- Gen Colorado

#### Regulaciones:

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

- Solo las progenies nacidas después del 1° de enero de 2010 (AM) ó 1° de enero de 2011 (NH) provenientes de toros libres (F) y de los no testeados que se esperan que sean libres por probabilidad (FU), son aptos para ser registrados.
- Solo pueden ser vendidos con certificado de transferencia los animales libres por test de ADN (F) y por pruebas basadas en probabilidades (FU).
- Los clones de animales identificados como portadores de dichas defectos genéticos no son aptos para registrarse.
- Solo los resultados provenientes de los laboratorios aprobados por la Asociación son los aceptados.
- La Asociación repasará de tanto en tanto las regulaciones, según la nueva información que se disponga.

### Relacionadas con alfa manosidosis (MA):

- Todo material genético importado debe someterse a pruebas de ADN para verificar que es libre de este defecto y su certificado debe ser presentado en la Asociación, antes que el animal en cuestión o sus hijos sean aceptados para registración.

**Fuente:** New Zealand Angus Association

**Sitio web:** [www.angusnz.com](http://www.angusnz.com)

## c. Angus Society of Australia

### Reconoce los siguientes defectos genéticos:

#### CATEGORÍA 1

- Artrogriposis Múltiple (AM - Arthrogryposis Multiplex o Curly Calf Syndrome)
- Aracnodactilia Contractural (CA - Contractural Arachnodactyly o Fawn Calf Syndrome)
- Hidrocefalia (NH - Neuropathic Hydrocephalus)
- Osteopetrosis (OS - Marble Bone Disease)
- Alfa Manosidosis (MA - Alpha Mannosidosis)
- Sindactilia o Pie de Mula (SN - Syndactyly)
- Enanismo (DW - Dwarfism)
- Heterocromía Iridis u Ojo Blanco (HI - Heterochromia Irides)

#### CATEGORÍA 2

- Doble Músculo (DM - Double Muscle)
- Gen Colorado

### Regulaciones:

#### Relacionadas con todas las condiciones genéticas reconocidas:

- 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, están también disponibles en el sitio web de la Asociación ([www.angusaustralia.com.au](http://www.angusaustralia.com.au)). Dicha información

puede sufrir cambios a medida que surjan nuevos defectos genéticos.

- Los animales que expresen, es decir que están afectados por alguno de los defectos genéticos de la Categoría 1, no son elegidos para ser registrados.
- Solo los resultados de las pruebas genéticas enviadas a la Asociación serán reconocidas e incorporadas a la base de datos de la misma.

#### Relacionadas con alfa manosidosis (MA):

- La Asociación se reserva el derecho, en cualquier circunstancia, de requerir la prueba de ADN para alfa manosidosis (MA), para ser llevada a cabo en cualquier animal registrado o presentado para registración en el Herd Book.
- Una cantidad de toros extranjeros para inseminación artificial serán sujetos a la prueba de ADN de MA, previo a su aceptación para ser registrado en el Herd Book. El número de toros importados a ser testeado será determinado por su Comisión Técnica.

**Fuente:** Angus Society of Australia

**Sitio web:** [www.angusaustralia.com.au](http://www.angusaustralia.com.au)

## d. American Angus Association

### Reconoce los siguientes defectos genéticos:

- Artrogriposis Múltiple (AM - Arthrogryposis Multiplex o Curly Calf Syndrome)
- Aracnodactilia Contractural (CA - Contractural Arachnodactyly o Fawn Calf Syndrome)
- Hidrocefalia (NH - Neuropathic Hydrocephalus)
- Osteopetrosis (OS - Marble Bone Disease)
- Alfa Manosidosis (MA - Alpha Mannosidosis)
- Sindactilia o Pie de Mula (SN - Syndactyly)
- Enanismo (DW - Dwarfism)
  - ◆ mutación del gen PRKG2
- Heterocromía Iridis u Ojo Blanco (HI - Heterochromia Irides)
- Doble Músculo (DM - Double Muscle)
  - ◆ mutación del gen nt821
- Gen Colorado

### Regulaciones:

- Todo animal que expresa los siguientes defectos genéticos no será registrado.

- Todo animal portador de los siguientes defectos genéticos puede ser registrado, pero será listado como portador en su certificado y en el sitio web de la Asociación ([www.angus.org](http://www.angus.org)). La excepción es la heterocromía iridis u ojo blanco, donde las madres portadoras de este defecto no son registradas por la Asociación.
- Todos los animales libres de los siguientes defectos genéticos serán expuestos en el sitio web de la Asociación, independientemente del sexo.
- En el sitio web de la Asociación se encuentran listados las vacas y toros libres y portadores para todas las condiciones genéticas reconocidas.

### Anexo regulaciones

| DATO  | AM                    | NH                | CA                 |
|---|-----------------------|-------------------|--------------------|
| Reconocido como defecto genético  | 15 de Noviembre, 2008 | 12 de Junio, 2009 | 14 de Julio, 2010  |
| ADN: Test disponible comercialmente   | 1 de Enero, 2009      | 15 de Junio, 2009 | 4 de Octubre, 2010 |
| Número de portadores registrados (hasta Marzo 2011)                             | 34.653                | 32.193            | 5.088              |
| Vientres: Deben ser testeados y pueden inscribirse todos los nacidos antes o en | 31 de Diciembre, 2011 | 14 de Junio, 2012 | 4 de Octubre, 2013 |
| Solo se registrarán los vientres no portadores nacidos antes o en               | 1 de Enero, 2012      | 15 de Junio, 2012 | 5 de Octubre, 2013 |
| Toros: Deben ser testeados y pueden inscribirse todos los nacidos antes o en    | 31 de Diciembre, 2009 | 14 de Junio, 2010 | 4 de Octubre, 2011 |
| Solo se registrarán los toros no portadores nacidos antes o en                  | 1 de Enero, 2010      | 15 de Junio, 2010 | 5 de Octubre, 2011 |

**Fuente:** American Angus Association **Sitio web:** [www.angus.org](http://www.angus.org)

## RESUMEN Y RECOMENDACIONES

Por todo lo expuesto, la mayoría de los defectos genéticos se deben a genes recesivos (a). Por tal motivo, los defectos genéticos descriptos solo se expresan en los animales que son homocigotas recesivos (aa). Muchos de estos defectos genéticos son letales al nacer o cerca del nacimiento (perinatales), por lo que nunca son registrados. Sin embargo, otros defectos genéticos 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; estos últimos 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 la enfermedad 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 algunos de sus ancestros fue portador o heterocigota (Aa) para el defecto. 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 testeado 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 la enfermedad, 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 reproductores portadores, es decir son heterocigotas para el defecto genético. En consecuencia, nos podemos encontrar con dos situaciones fácilmente cuantificables:

1. Cuando apareamos un toro padre (portador) con un vientre o vaquillona (portadoras), es decir ambos por-

tadores (heterocigotas), obtenemos una progenie con el siguiente resultado promedio: un 25% con el defecto genético, un 50% serán “portadores nuevos” 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 del defecto genético y el 50% restante serán “portadores nuevos”, que no expresan el defecto, pero lo pueden transmitir si se aparean 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 de que algunos ancestros son portadores.

Sin embargo, evitar la consanguinidad en los planteles es el mejor manejo práctico, pues previene no solo de un defecto genético en particular, sino también de cualquier otro de los defectos genéticos mencionados. Cuanto mayor sea la consanguinidad, mayor es la probabilidad de que aparezcan individuos con defectos genéticos, dado que una de las consecuencias de la consanguinidad es incrementar los homocigotas recesivos y desenmascarar dichos defectos genéticos. Por lo tanto, si un criador quiere usar un toro portador de un defecto genético, pues en otras características de producción es destacado, se debe estar consciente de los riesgos y evitar usarlo sobre hembras emparentadas con dicho reproductor. En otras palabras, hay que evitar la consanguinidad. Sin embargo, si es detectado como portador, lo mejor es eliminarlo como reproductor.

En consecuencia, nuestra 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 los potenciales

defectos genéticos en la raza.

Al respecto, hemos consultado los marcos regulatorios de las Asociaciones Angus de Nueva Zelanda, Australia, Canadá y Estados Unidos. Si bien hay pequeñas diferencias entre ellas con respecto a la regulación de algunos defectos genéticos, existe un factor común: el servicio de test de ADN que ellas ofrecen a sus criadores para generar un listado de reproductores libres (“free”) del defecto 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 defectos genéticos. Esas pruebas solo se hacen en laboratorios autorizados o certificados por cada Asociación. Nuestra Asociación Argentina de Angus marcha en esa dirección, comenzando con la implementación de un marco regulatorio para el semen importado (ver recuadro Regulación para defectos genéticos de semen importado).

También la Asociación puede incluir en un futuro dicha información en los Certificados de Registro de los animales que posean el test de ADN. A su vez, todas las Asociaciones estimulan a incluir también 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 nuestra Asociación Argentina de Angus, enviando la información solicitada en la Recopilación de Datos sobre Defectos Genéticos (ver Anexo), si en sus establecimientos aparecen algunos de los defectos descritos en este Protocolo. Esto tiene como único objetivo poder medir el porcentaje de incidencia de cada defecto, si es que existiera. Toda información que surja es estrictamente confidencial y en beneficio de nuestra raza. Además, la Asociación también canalizaría en un futuro el análisis de las muestras de ADN (bulbo piloso, semen o sangre), si alguno de sus socios criadores desea verificar la carencia o existencia de algunos de los defectos mencionados; los costos de dichos test podrían ser consultados en nuestra Asociación.

## Regulación para defectos genéticos de semen importado

A partir del 1º de abril de 2013, la Asociación Argentina de Angus exige que el semen Angus importado con pedido de ingreso al país, provenga de toros dados libres (“free”) de los siguientes defectos genéticos: AM (artrogriposis múltiple), NH (hidrocefalia), CA (aracnodactilia contractural) y OS (osteopetrosis). Esto tendrá que estar certificado por los correspondientes test de ADN. De esta manera, no se permitirá el ingreso al país de semen proveniente de reproductores portadores (“carriers”) ni afectados por alguna de esas enfermedades.





# Las razones del liderazgo

## ***Sobresaliente fertilidad y aptitud materna***

Los vientres Angus tienen una conformación bien carnífera, excelente estructura ósea y buenas masas musculares. Gracias a un tamaño o "frame" moderado conciben, gestan, paren y amamantan terneros sobresalientes adaptados a las condiciones pastoriles típicas de los campos de cría de nuestro país.

Su reconocida fertilidad les permite producir cómodamente un ternero por año, mientras su aptitud lechera y notable instinto materno contribuyen a producir terneros sanos, vitales y de alto peso al destete, con relaciones peso ternero/peso vaca muy difíciles de superar.

## ***Gran precocidad sexual y productiva***

Las vaquillonas Angus se destacan por una inigualable precocidad reproductiva que les permite recibir el primer servicio a los 14 o 15 meses de edad y obtener la primera cría antes de cumplir los dos años.

## ***Alta eficiencia de ganancia de peso***

La reconocida precocidad de los terneros Angus se traduce en una muy buena capacidad de crecimiento -antes y después del destete-, con alta eficiencia de ganancia de peso relativo en condiciones pastoriles extensivas, propias del proceso de invernada.

Los sistemas más intensivos, inclusive de feedlot, potencian la precocidad y la capacidad de crecimiento de Angus, y permiten lograr hacienda terminada de alta calidad comercial a corta edad, acelerando la rotación de capital.

## ***Óptimo nivel de engrasamiento y veteado***

El Angus se destaca por deponer fácilmente una adecuada cantidad de grasa de cobertura e intramuscular en forma temprana, produciendo medias reses de calidad comercial superior. La cantidad justa de veteado, favorece la calidad de las carnes Angus y las hace insustituibles para el consumidor.

## ***Inmejorable plasticidad de venta***

De acuerdo al manejo y régimen alimenticio que reciban, las haciendas Angus alcanzan adecuados niveles de engrasamiento que las hacen aptas para el consumo desde muy corta edad y peso (ternero bolita), hasta los pesos más altos requeridos por los mercados de exportación. Es decir que le permiten al productor tener animales bien terminados a muy diferentes edades y pesos, transformando la hacienda en un "cheque al portador".

## ***Excelente rendimiento al gancho y de cortes de mayor valor***

Las medias reses Angus destinadas tanto al consumo interno como a la exportación, ofrecen excelentes rendimientos al gancho y de cortes valiosos, alcanzando los mejores niveles de tipificación por su óptima conformación y la adecuada cantidad y distribución de su cobertura grasa.

El principal atributo que distingue al Angus como raza elegida por los consumidores de todo el mundo, es la insuperable ternura y calidad comestible de su carne. Sin duda, es el producto ideal para los mercados que exigen calidad, consistencia y confiabilidad.

***La genética y la calidad de la carne argentina son reconocidas en todo el mundo.***

***Sí, la sangre Angus ocupa el 75% del rodeo nacional....***

## Angus Argentino, un sello de calidad internacional



**Asociación Argentina de Angus**

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

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

secretaria@angus.org.ar

**www.angus.org.ar**

# DEFECTOS GENÉTICOS: SÍNTOMAS Y MODO DE HERENCIA PROTOCOLO Y REGULACIONES



## 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](http://www.angus.org.ar)