

REDVET Rev. electrón. vet. <http://www.veterinaria.org/revistas/redvet> -<http://revista.veterinaria.org>
Vol. 11, N° 04, Abril/2010- <http://www.veterinaria.org/revistas/redvet/n040410.html>

Malformaciones congénitas: consideraciones sobre su presentación fenotípica - Congenital malformations: considerations on their phenotypic presentation

Rojas Leonart, Isaias: Sede Universitaria Municipal de Remedios (Universidad Central "Marta Abreu" de las Villas). Avenida General Carrillo No. 61. Remedios CP 52700. Villa Clara. Cuba. E-mail: lleonar@uclv.edu.cu | **Silveira Prado, Enrique A.:** Centro de Bioactivos Químicos. Carretera a Camajuaní Km. 5 ½. Santa Clara. CP 54830. Villa Clara. Cuba. | **Rojas Borroto, Lyane:** Filial de Ciencias Médicas "José R. Hernández Pina". Avenida Remedios. CP 52700. Villa Clara. Cuba. | **Oramas Torres, Elisaliz:** Facultad de Humanidades. Universidad Central "Marta Abreu" de Las Villas. Santa Clara. Villa Clara. Cuba.

Resumen

Desde la unión óvulo-espermatozoide, el organismo en formación puede ser agredido por agentes teratógenos genéticos y ambientales y nacer con una malformación congénita. Los organismos portadores, si no son viables o mueren a poco de nacer, generalmente solo los observa el veterinario de campo y el criador, razón suficiente para proponer que estas malformaciones se asienten en un registro que será útil para conservar la información primaria y que permitirá evaluar que estas entidades son una patología más del rebaño y conocer su incidencia, lo cual significa que se dan pasos seguros para garantizar su reducción y erradicación.

Palabras clave: Desarrollo intrauterino | Expresividad | Anormalidad | Teratología | Agente teratógeno

Abstract

Since the ovum-spermatozoid union, the organism in formation can be attacked by genetic and environmental teratogenic agents and they may be born with a congenital malformation. If the carrier organisms are not viable or die shortly after birth, generally they are only seen by the field veterinary and

the breeder, enough reason to propose these malformations to be written down in a registration, that will be very useful to keep the primary information. In addition, the registration will allow the evaluation of these entities as pathologies of the flock and will permit to know its incidence, which means that positive steps are being taken to guarantee its reduction and eradication.

Key words: Intrauterine development | Expressiveness | Abnormality | Teratology | Teratogenic agent

Introducción

El proceso reproductivo es el encargado de perpetuar la especie, por lo que es importante conocer que desde el mismo instante de la singamia hasta una etapa tardía de la gestación, de estos millones de células que formarán un nuevo individuo, cualquiera de ellas puede sufrir una agresión que provocará alteraciones morfológicas y/o fisiológicas congénitas. Esta amenaza es patente si los gametos o el gameto (según el tipo de herencia) es portador de un gen teratógeno y continúa amenazado hasta el último tercio de la preñez por los movimientos biomecánicos de útero¹⁻³. Las malformaciones congénitas de etiología genética o por agentes externos pueden provocar la muerte intrauterina y el organismo en desarrollo será reabsorbido, abortado, nacer muerto, morir en el periodo neonatal, estar limitado para la reproducción o simplemente presentar una ligera desviación del patrón de normalidad para su especie.

En muchas ocasiones, la presencia de un animal afectado por una malformación congénita en un rebaño solo es notada por el criador o el veterinario de campo que atienden éste, por tanto es esencial que ellos tengan un mínimo de conocimientos de cómo se presentan en el fenotipo del animal, de modo que puedan brindar lo más exactamente posible la información oral o escrita de lo observado. Para facilitar lo anterior, es objetivo de nuestro trabajo proponer la confección de un "Registro de Malformaciones Congénitas", primer paso para considerar que estas entidades se tienen en cuenta en la cría animal como cualquier otra y, se lucha por su reducción y erradicación.

Materiales y Métodos

Se realizó un análisis bibliográfico sobre los aspectos básicos más relevantes y de mayor utilidad para que el veterinario pueda llegar a dominar y conocer las malformaciones congénitas en los animales. Basados en dicha información, se diseñó un modelo para registrar estas entidades, de modo que puedan

hacerse estudios sobre incidencia y los resultados perduren en los registros históricos, de modo que se puedan valorar éstas en su verdadera dimensión.

Resultados y Discusión

Al nacer un individuo anómalo, es decir, portando malformaciones en su morfología y/o fisiología, lo primero que debemos tener en cuenta para que su reporte sea fehaciente es conocer cómo y por qué está afectado el animal y para ello es imprescindible tener una noción mínima de cómo se presentan.

En la Fig. 1 se exponen herramientas teóricas básicas que pueden ser de utilidad para conocer sobre las malformaciones congénitas de modo que seamos capaces de lidiar con ellas, diagnosticarlas y reportarlas. Debe tenerse en cuenta que muchos casos de malformaciones congénitas los portadores nacen muertos o mueren a poco de nacer, por lo que generalmente no son observadas por especialistas, sino por criadores y veterinarios de campo, generalmente con pocos conocimientos sobre Teratología Veterinaria.

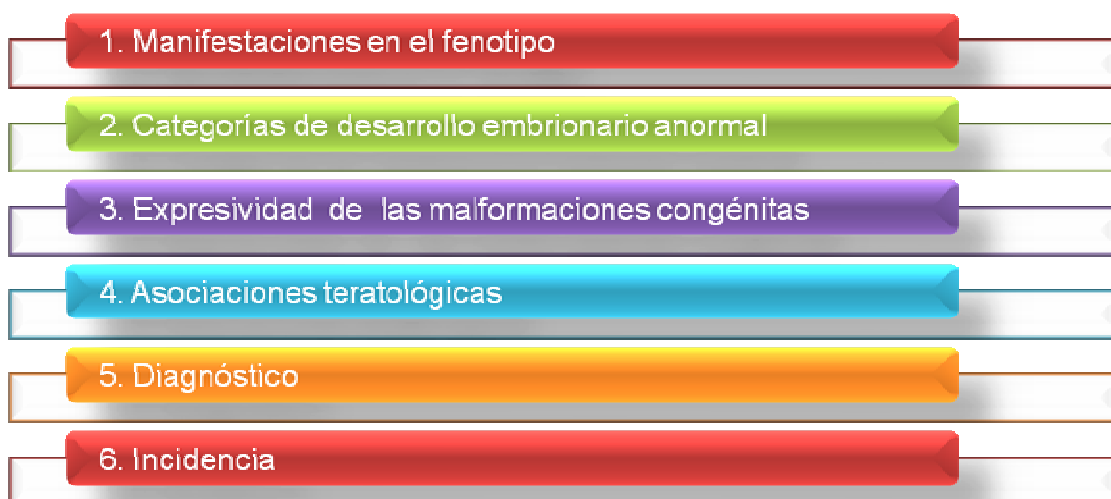


Fig. 1. Aspectos básicos a considerar ante un caso de malformación congénita

1 Manifestaciones en el fenotipo

En cualquier población vegetal, animal o humana, los individuos de una misma especie o de una raza se parecerán unos a los otros y los hijos serán muy parecidos a los padres, pero aún en el caso de estos últimos, se diferenciarán entre sí. Estas diferencias están dentro de un rango de normalidad, que es la individualidad, pero si ésta, es muy acentuada, entonces nos encontramos ante una malformación congénita. Entre los individuos de una población

encontramos los normales, los ligeramente anormales y los extraordinariamente anormales. Pudiera precisarse que entre lo normal y lo anormal existe una gradación continua.

Se puede expresar que son inimaginables las malformaciones del desarrollo fetal que podemos observar en los seres vivos. Algunas las podemos llamar "clásicas" y se ven con cierta frecuencia^{1,4-6}. Ejemplo de estos casos comunes y clásicos son: hernia umbilical congénita, anoftalmia, braquignatismo inferior, entre otras. También se observan malformaciones en los recién nacidos extremadamente raras, de presentación casi única, las que no tendrán un nombre, pero se presentan, en ocasiones y para referirnos a ellas utilizamos los términos "caprichos teratológicos" o "rarezas teratológicas".

La foto de la Fig. 2 corresponde a un caso de hernia umbilical congénita, malformación común. Sin embargo la malformación que se exhibe en la Fig. 3 puede catalogarse como una "rareza teratológica": presencia de un escroto supernumerario situado en la base de la cola del ternero y su desplazamiento del área anatómica normal.



Fig. 2. Hernia umbilical, malformación común (original)



Fig. 3. Escroto supernumerario. Rareza teratológica (original)

2. Categorías de desarrollo embrionario anormal

Ante la diversidad de "alteraciones" que pueden ocurrir en el fenotipo de un animal producto de una agresión por agentes teratógenos durante el desarrollo intrauterino, es conveniente referirse a la clasificación por "Categorías del Desarrollo Fetal Anormal" expuesta por Arey⁷, con vigencia y utilidad por lo explícita pero referidas al humano. La relación de dichas categorías, las interpretamos y trasladamos en lo posible a los animales como

sigue (Fig. 4), ya que no encontramos referencias específicas de la amplitud de éstas y de mayor actualidad en veterinaria

1. Falta de desarrollo (agenesia)
 - Falta de una porción orgánica (abraquia, anofthalmia, anorquidia)
2. Desarrollo incompleto
 - Del crecimiento (enanismo, braquignatismo)
 - De unión (fisura palatina)
 - De subdivisión (no existen las que normalmente deben estar en la formación del corazón o entre cavidades del organismo)
 - De migración (criptorquidia)
3. Exceso de desarrollo
 - Del crecimiento (gigantismo, hipertrofia del cordón umbilical)
 - Histogénesis exagerada (epidermis gruesa)
 - Aumento numérico (politelia, cordón umbilical múltiple)
4. Supervivencias embrionarias
 - Ej. persistencia de la membrana anal, doble vena cava, uraco patente.
5. Desplazamiento
 - Ej. notomelia, diente palatino.
6. Diferenciación atípica
 - Sustitución de tejidos (pre cartilagos y ligamentos sustituidos por otros componentes anatómicos)
 - Histogénesis incorrecta (ictiosis congénita)
 - Tumores congénitos (blastoma, teratoma)

Fig. 4. Categorías de desarrollo embrionario anormal

En la clasificación original de Arey aparece la categoría 7. Atavismo. En nuestro trabajo no la incluimos debido a que actualmente el atavismo no se considera como una categoría de desarrollo embrionario anormal, pues los casos conocidos de estas malformaciones pueden clasificarse dentro del resto de las categorías, por ejemplo la polidactilia en los caballos y las mameas del cerdo, corresponden a un exceso de desarrollo (Categoría 3). En consecuencia, el atavismo puede y debe estudiarse en la teratogénesis, es decir etiología por la recurrencia de genes ancestrales.

La clasificación deberá servir principalmente para el diagnóstico, por ejemplo en ocasiones estamos ante una entidad no descrita por su rareza y la utilización de esta será útil para describirla, según se expone a continuación:

Si observamos nuevamente las fotos de las Fig. 2 y 3, la primera representa un caso típico de desarrollo incompleto por una falla de la pared abdominal que no cierra por completo y hace posible la existencia del anillo herniario en

el ombligo (hernia umbilical) y, en la segunda, concurren varias categorías, un exceso numérico (tercer escroto), desplazamiento, no se encuentra junto a los normales y pudiéramos decir también que está presente una diferenciación atípica, pues este no es el tipo de tejido que ocupa la base de la cara ventral de la cola.

3. Expresividad de las malformaciones congénitas

Consiste en las manifestaciones de las malformaciones congénitas en el fenotipo. Se clasifican en:

- Constante: consiste en un desarrollo fetal anormal, que se presenta casi siempre en forma idéntica en los portadores, por ejemplo, anoftalmia, anura (Fig. 5), ictiosis congénita, entre otras. En todos estos casos, con estudiar el primero, los siguientes se identifican sin dificultad alguna.
- Variable: la malformación se presenta fenotípicamente diferente entre uno y otro afectado, por ejemplo, la hernia cerebral o encefalocele, en unos animales puede ser tan pequeña como un limón y en otros, puede llegar a ser como una pelota de fútbol (Fig. 6, 7 y 8).



Fig. 5. Anura en ternero (original)



Fig. 6. Encefalocele leve (original)



Fig. 7. Encefalocele más pronunciado (original)



Fig. 8 Hernia cerebral. Encefalocele. Caso extremo (original)

El conocimiento de la expresividad de las malformaciones es una herramienta importante para el diagnóstico, no solo porque los desarrollos anormales son innumerables, sino por que dentro de una categoría dada se pueden presentar con límites amplios, lo que nos puede conllevar erróneamente a creer que estamos ante diferentes malformaciones. En la expresividad de un desarrollo fetal anormal pueden influir los siguientes factores: la constitución genética, la individualidad, el agente causal, el momento en que actuó y el ambiente que rodea a la hembra gestante y al neonato.

4. Asociaciones teratológicas

Consisten en la presencia en un mismo animal de más de una malformación congénita. Denominadas también como síndrome malformativo, pueden ser de utilidad al relacionar la asociación teratológica con su posible etiología^{4,6,8}, aunque este es un tema en el que queda mucho por investigar. Por ejemplo:

- Los terneros con anoftalmia se asocian con frecuencia a la anura y otras alteraciones que afectan la longitud de la cola en los bovinos, esto debido a la posible acción pleiotrópica de un gen para ambos caracteres.
- Si un ternero nace con tortícolis asociada a una extremidad torcida, es más probable que la causa haya sido una postura deformante del feto en el útero que por la acción de genes teratógenos.
- La asociación artrogriposis-fisura palatina puede tener etiología hereditaria, pero cuando la asociación presente es artrogriposis-hidranencefalia debe pensarse en la infección de la hembra gestante por el virus de Akabane.

5. Diagnóstico

Casi siempre quienes observan a los portadores de malformaciones congénitas son el criador y el veterinario de campo los que en ocasiones conviven con formas deletéreas del desarrollo en sus rebaños y, por monotonía y factores subjetivos, no las consideran como tales.

En medicina veterinaria existen también técnicas capaces de detectar y diagnosticar las malformaciones congénitas al igual que en la medicina humana, pero a diferencia de ésta última nos encontramos con toda una gama de factores objetivos que hacen difícil su utilización. Estas pruebas incluyen la práctica de estudio sanguíneo, fetoscopia, prueba del líquido amniótico, uso del "*finger printer*" de ADN para asignar la paternidad, bandeado cromosómico—todo un arsenal— sin dejar de mencionar estudios radiológicos y los ultrasonidos⁹⁻¹³.

Sin embargo, existen numerosos factores que influyen negativamente en que el veterinario aproveche las técnicas de que actualmente dispone la ciencia y,

en la práctica su utilización es casi un sueño irrealizable. Entre estos factores, podemos citar los siguientes: el hábitat de los rebaños, la mayoría de las veces alejado de los centros urbanos y de los laboratorios; no todos los laboratorios de diagnósticos veterinarios cuentan con técnicas suficientes; el coste de este tipo de investigaciones, en ocasiones superior al valor del animal afectado; algunas pruebas de punta solo están destinadas a centros de investigaciones, entre otros.

De lo anterior se infiere que el diagnóstico clínico tiene plena vigencia en la práctica veterinaria porque puede llegar a un universo mayor de individuos amenazados. No es un secreto que el espectro causal de estas entidades se encuentra en franco aumento¹⁴⁻¹⁶, por tanto, la aparición de nuevas malformaciones y la variabilidad de éstas también lo están. En consecuencia, constituye una premisa de primer orden la capacitación de los veterinarios y criadores.

6. Incidencia

En relación a la incidencia de las malformaciones congénitas, el índice real es difícil de obtener pues en la mayoría de las investigaciones generalmente se informan las malformaciones que dieron lugar a las denominadas "llamativas", por ser letales, alterar considerablemente el fenotipo del animal o su incidencia ser tan elevada que se hace imposible ignorarlas, solo por citar algunos ejemplos. Aunque existen casos que no se informan *ex profeso*, pues en muchos criadores existe el erróneo criterio que la presencia de malformaciones congénitas desacreditan su rebaño y prefieren ocultarlas; de no tomarse conciencia al respecto, nunca se conocerá la incidencia real.

Se plantea que la incidencia de las malformaciones congénitas en los animales es relativamente baja, entre 0,5-1,5%, pero llama la atención que cuando leemos investigaciones sobre una malformación específica en una región dada, los resultados casi siempre muestran una incidencia superior, lo que se debe a que tanto las de etiología por agentes teratógenos genéticos, como ambientales en una raza, línea filial, área geográfica, en un momento determinado, presentan un clímax en su presentación¹⁷⁻¹⁸.

Lo expuesto anteriormente puede explicarse de la siguiente manera: En una población dada ocurre una mutación espontánea o se introducen animales portadores de un gen teratógeno (Fig. 9), generalmente de carácter recesivo, al principio este solo va produciendo ejemplares heterocigotos para el gen en cuestión (Aa), después comenzarán a verse casos esporádicos de portadores fenotípicos de la malformación (aa), pero cada día existirán más portadores (Aa) y la unión entre sí, hará que aparezca un número mayor de homocigotos (aa), afectados en el fenotipo, entonces es cuando se toma conciencia del hecho y nos acordamos que las malformaciones congénitas existen.

Situación semejante ocurre cuando actúan teratógenos ambientales o externos: observamos casos esporádicos de desarrollos fetales deletéreos, pero en una población se comienza a utilizar X producto químico, se alimentan los animales con ciertas plantas, ocurren infecciones, cambios físicos de acción teratógena y aparece el clímax en la incidencia, repitiéndose la historia, comienza el estudio y retomamos el interés por estas.

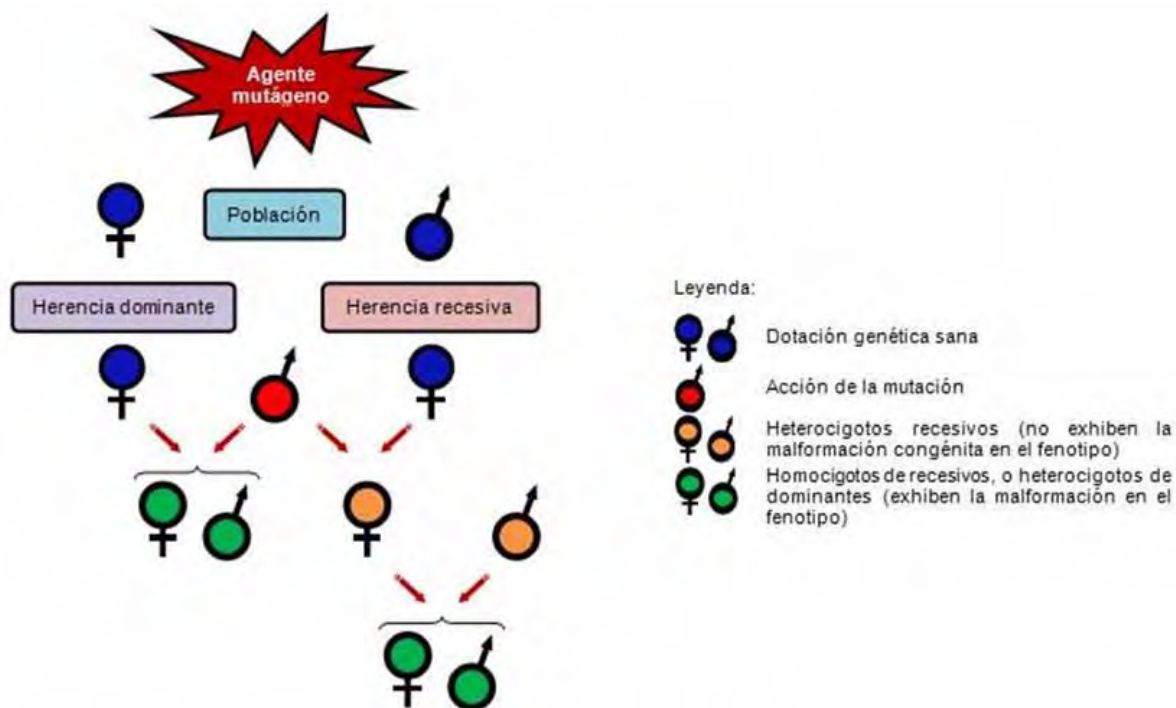


Fig. 9. Esquema sobre el origen de una mutación espontánea (original)

Registro de malformaciones congénitas

Las malformaciones congénitas son patologías, no un tabú y debemos encararlas; detectándolas, estudiándolas, conociendo su etiología, incidencia, notificándolas. Esto último de importancia, lográndose mediante la confección de un "Registro de Malformaciones Congénitas" este nos ira alertando del comportamiento de las mismas. No existen malformaciones congénitas menos importantes, todas en un momento dado lo son. Al confeccionar el documento, no debe obviarse ningún detalle del fenotipo del portador, debe recogerse todo, nada debe dejarse a la memoria.

A continuación proponemos un modelo de registro, documento que rutinariamente utilizamos en nuestro trabajo:

REGISTRO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Propietario		Estatal	Privado
		__	__
Dirección		Municipio	Provincia

Datos de la madre				
Identificación	Especie	Raza	Línea F	Partos anteriores Normales __ Anormales __
Parto actual: fecha inseminación __ __ __ / __ __ __ / __ __	Fecha del parto __ __ __ / __ __ __ / __ __	Días de gestación __ __ __	Aborto	

Datos del padre			
Identificación	Raza	Línea F	Observaciones

Datos del animal			
Identificación	Sexo M __ H __	Parto Simple __ Múltiple __	Nacimiento Vivo __ Muerto __
Días de vivo (edad actual) __ __ __	Edad a la muerte (días) __ __ __	Se autopsió Si __ No __	¿Se remitió al laboratorio? Si __ No __
¿Se encontraron asociaciones con otras malformaciones? Si __ No __	¿Cuáles?		
Otros datos de interés			

Malformación (es) detectada (s)			
Anoftalmia	__	Fisura palatina	__ Anura __
Microftalmia	__	Labio leporino	__ Otras de la cola __
Hernia cerebral	__	Tortícolis	__ Politelia __
Hidrocefalia	__	Hernia umbilical	__ Esquistosoma reflejo __
Deformación del	__	Cordón umbilical	__ Artrogriposis __

morro		nútiplo			
Braquignatismo inferior	__	Hipertrofia umbilical	cordón __	Parálisis de extremidades	__
Braquignatismo superior	__	Cifosis	__	Otras de las extremidades	__
Prognatismo	__	lordosis	__	Hermafroditismo	__
Otras (describirla):	__	_____			

_____	_____	__ __ / __ __ / __ __
Nombre y apellidos del propietario	Firma	Fecha (Día/Mes/Año)
_____	_____	__ __ / __ __ / __ __
Nombre y apellidos del veterinario	Firma	Fecha (Día/Mes/Año)

Conclusiones

La capacitación pertinente de veterinarios y criadores sobre las malformaciones congénitas brinda las herramientas que les hará posible encararlas con un mínimo de conocimientos y que les permitirá considerarlas como patologías, describirlas y asentarlas en un registro, lo que indicará que se están considerando en las crías y se lucha por su disminución y erradicación. La Teratología Veterinaria puede ser un arma más en el arsenal del veterinario en pos de una mejor salud animal.

Bibliografía

1. Pearson H. Changing attitudes to congenital and inherited diseases. Vet Rec. 1979; 105(14):318-323
2. Teratogenia. Teratología [online] Disponible en URL: <http://alfinal.com/temas/Teratogenia.shtml> [citado 13 abril 2007]
3. La Base de la Herencia. Aspectos Químicos y Genética Molecular. [online] Disponible en URL: <http://www.teatino.com/csc/departamentos/biologia/apu/tema3.pdf> [citado 9 julio 2007]
4. González Mercedes, Domínguez Esperanza, Rodríguez M. Malformaciones congénitas en bóvidos. [online] Disponible en URL: <http://www.agroparlamento.com.ar/agroparlamento/notas.asp?n=0307> [citado 23 enero 2007]

5. Gnemmi G. La ultrasonografía en ginecología buítrica. [online] Disponible en URL: http://www.produccionbovina.com/informacion_tecnica/ecografiaultrasonido/01_enginecologiabuiatrica.htm [citado 23 enero 2007].
6. Camón J. Introducción a las malformaciones congénitas bovinas. En: VIII Congreso Internacional de Medicina Bovina. Madrid, España. 11-14 diciembre 2002. ANEMBE (Asociación Nacional de Especialistas en Medicina Bovina de España). 2006. [online] Disponible en URL: <http://www.edicinestecnicasreunidas.com/producción> [citado 6 de febrero 2008]
7. Arey LB. Developmental Anatomy (a Textbook and Laboratory Manual of Embryology). Revised Seventh Edition. Philadelphia, PA: WB Saunders Co. 1974.
8. Geringer H. The Hereditary Abnormalities of the Black-pie and Red-pie cattle in Silecia. Rozprowway No.10 Wrotaww. 1979
9. Gorla N, Benavides F, Salaverri M, Ludueña R, Grandoli N, Corley E, Larripa I. Uso del Fingerprinting de ADN para asignar paternidad en un rebaño con casos de malformación congénita de la pared abdominal. Arch med vet. 1998; 30(2): 151-155. ISSN 0301-732X.
10. Gurgel Lucilma, Alentad de Araujo A. Diagnóstico temprano y desarrollo de la preñez en perras por ultrasonografía. [online] Disponible en URL: <http://www.ditiraguara.com.br/cv/ano11/cv60/cv60htm> [citado 1 septiembre 2007]
11. El uso del ultrasonido en el embarazo. Una ventana a la vida prenatal. [online] Disponible en URL: <http://www.auroramadre.com/multrasonido.asp> [citado 8 mayo 2007]
12. Rodríguez L A M, Lozano C B, Pérez V J E. La Translocación Robertsoniana 1/29 en el ganado vacuno sus consecuencias en la reproducción. [online] Disponible en URL: <http://www.respyn.uanl.mx/especialidades/genetica/citogeneticahtml> [citado 12 mayo 2007]
13. Bandeos cromosómicos. [online] Disponible en URL: <http://www.geocities.com/ReaseadhTriangle/Lab/2513/bandeoshtm> [citado 8 mayo 2008]
14. Roy Teresa de J, Prieto L, Oropesa Ana, Pérez M, Soler F. Plantas tóxicas con efectos nocivos sobre la reproducción de los animales domésticos. [online] Disponible en URL: <http://www.exopol.com/general/circulares/314.html> [citado 23 enero 2007]
15. Celedón Orelia. Aborto viral en bovinos. [online] Disponible en URL: http://www.tecnovet.uchile.cl/CDA/tecnovet_articulo/0,1409,SCID%253D9408%2526SID%253D446,00.html [citado 23 enero 2007]

16. Llamamiento de París. Declaración Internacional sobre los peligros sanitarios de la contaminación química. [online] Disponible en URL: <http://www.verdes.es/web/DocLlamParis.htm> [citado 7 de febrero 2007]
17. Allaire F R, Lucas J L, y Nancy Scrit. Estimado de la frecuencia de genes recesivos fundamentados en genotipos de ascendientes conocidos, Tour Science 1982; 63(3): 396-403.
18. Tijerina S E. Información sobre el ganado Simmental. [online] Disponible en URL: <http://www.engormix.com/informacionsobreelganadosimmentalreflastforumsview2935htm> [citado 6 febrero 2007]