

Porfiria eritropoyética congénita en terneros mellizos Holstein-Friesian¹

Marisol González Y.², Joaquín García E.³ y Jorge Correa B.⁴

La porfiria eritropoyética congénita es un estado patológico de origen hereditario, producido por una alteración en el metabolismo de la hemoglobina (Wass y Hoyt, 1958). Esta alteración ocurre tanto en el hombre como en los animales, y es producida por el factor semi-leletal A-30 (Stormont, 1958) y heredada como carácter mendeliano recesivo simple en el hombre y bovino, y dominante en el cerdo y felino (Kaneko y Cornelius, 1970).

El cuadro patológico se produce por una alteración enzimática que impide la normal formación de protoporfirina III precursora de la hemoglobina, produciéndose un acúmulo excesivo de los isómeros uro y coproporfirina en huesos, dientes, tejidos y órganos. Los animales afectados presentan atraso en el crecimiento, y las áreas blancas de la piel sufren fotosensibilización al ser expuestas a la luz solar. Los dientes presentan color rojizo, por lo que es llamada "enfermedad del diente rosado", y la orina color café rojizo debido a la excreción de uroporfirinas. Dientes, huesos y orina, producen fluorescencia rosada al ser expuestos a la luz ultravioleta. Pueden producirse, además, fracturas espontáneas causadas por debilidad ósea, y anemia dependiendo del grado de la enfermedad (Schalm, Jain y Carroll, 1975).

El objetivo de esta comunicación fue presentar y discutir un caso de porfiria eritropoyética congénita que a pesar de haber sido descrita en el país (Araya *et al.*, 1972), revestía características clínicas especiales.

El caso en estudio corresponde a terneros

mellizos (macho y hembra) Holstein-Friesian nacidos en 1977.

El diagnóstico de porfiria se hizo tomando como base la coloración de dientes y orina a los 8 días de edad. Posteriormente se encontró al hemograma (Schalm, Jain y Carroll, 1975) un serie roja normal según valores nacionales (Villouta y Rubio, 1978), una alta concentración de protoporfirinas en eritrocitos y orina (Heller, Labbe y Nutter, 1971) al compararlos con 4 animales de la misma edad y manejo, y orina con fluorescencia de color rosado al ser sometida a la luz ultravioleta (Cuadro 1).

Por las características de la enfermedad se mantuvo a los animales estabulados hasta los 6 meses. Posteriormente se expuso al ternero macho a sol permanente por 30 días, no observándose variaciones en la serie roja, en la concentración de protoporfirinas, ni tampoco fotosensibilización al compararlo con el ternero hembra que se mantuvo estabulado como testigo.

Se ha llegado a determinar que la anemia en animales porfíricos se produce por una combinación de mecanismos como: hemólisis, eritropoyesis inefectiva a nivel de la médula ósea y acortamiento de la vida promedio del eritrocito. Todo esto parece influenciado de una u otra manera por la concentración de porfirinas en el eritrocito (Kaneko y Cornelius, 1970).

Es importante destacar que los únicos signos clínicos observados en nuestro caso fueron pigmentación de dientes y orina, evidencia de la enfermedad, no observándose fotosensibilización de la piel, anemia ni atrasos en el crecimiento. Esto podría explicarse en gran medida, porque los terneros en estudio eran de color negro, exceptuando algunas zonas del abdomen y de la porción inferior de las extremidades, con lo cual se demuestra el papel preponderante que juega la acción de

¹Recepción originales: 23 de mayo de 1978.

²Ing. Agr., Programa Producción de Leche, Estación Experimental La Platina, Instituto de Investigaciones Agropecuarias (INIA), Casilla 5427, Santiago, Chile.

³Méd. Vet., Programa Producción de Leche, Estación Experimental La Platina, Instituto de Investigaciones Agropecuarias (INIA), Casilla 5427, Santiago, Chile.

⁴Méd. Vet., M.V.S., Patología Clínica, Facultad de Medicina Veterinaria, Universidad de Chile, Casilla 13, Correo 15 La Granja, Santiago, Chile.

Cuadro 1 — Valores de serie roja, estimación de fluorescencia en orina y concentración de protoporfirinas en eritrocitos y orina de animales porfíricos y controles.

<i>Terneros</i>	<i>V.G.¹</i> %	<i>Hb²</i> g/dl	<i>Fluorescencia</i> <i>Orina</i>	<i>Protoporfirina</i> <i>Eritrocitos</i> ug/100 ml	<i>Protoporfirina</i> <i>Orina</i> ug/100 ml
Hembra	36,0	10,5	(+++)	384,5	326,4
Macho	31,0	9,8	(++)	314,3	772,1
Controles	26,6-49,8 ³	8,2-17,0 ³	(—)	44,6 ⁴	0 ⁴

¹V.G. = Volumen globular.

²Hb = Hemoglobina.

³Villouta y Rubio (1978).

⁴Controles = Promedio de 4 animales.

la luz solar sobre las áreas despigmentadas de la piel y que se traduce en lesiones que pueden causar la muerte del animal.

El caso descrito es el segundo proveniente del mismo reproductor, habiéndose efectuado la denuncia correspondiente al presentarse el

primer caso. De aquí el cuidado que se debe tener al seleccionar los reproductores, porque siendo la porfiria una enfermedad de naturaleza hereditaria recesiva, éstos no la evidencian.

R E S U M E N

Se describe un caso de porfiria eritropoyética congénita en terneros mellizos macho-hembra Holstein-Friesian. Dichos animales presentaron una concentración de 384,5 y 314,3 ug/100 ml de protoporfirina eritrocitaria, y de 326,4 y 773,1 ug/100 ml de protoporfirina urinaria.

No se observó fotosensibilización de la piel ni atrasos en el crecimiento.

S U M M A R Y

BOVINE CONGENITAL PORPHYRIA IN HOLSTEIN - FRIESIAN TWIN CALVES.

A case of Congenital Erythropoietic Porphyria is described in male-female Holstein-Friesian twin calves. Erythrocytic protoporphyrin levels were 384.5 and 314.3 ug/100 ml and urinary protoporphyrin levels were 326.4 and 773.1 ug/100 ml.

No skin photosensitivity, anemia or stunting was observed.

LITERATURA CITADA

- ARAYA, O., WITTWER, F., CONTRERAS, P. y GONZALEZ, S. 1972 Porfiria congénita eritropoyética (Diente rosado) en un ternero overo negro en Chile. Archivos de Medicina Veterinaria, IV (2): 58-79.
- HELLER, S. R., LABBE, R.F. and NUTTER, JANET. 1971. A simplified assay for porphyrins in whole blood. Clinical Chemistry, 17 (6): 525-528.
- KANEKO, J. J. and CORNELIUS, C.E. 1970. Clinical biochemistry of domestic animals. Academic Press, 2nd. Edit., USA, Vol. I., 439 p.
- SCHALM, O. W., JAIN, N. C. and CARROLL, E. J. 1975. Veterinary Hematology. Lea & Febiger, 3º Edit., Philadelphia, USA., 809 p.
- STORMONT, C. 1958. Genetics and disease. In Adv. Vet.Sci., 4: 137-162
- VILLOUTA, G. y RUBIO, T. 1978. Valores hematológicos en terneros Holstein-Friesian de 3 a 180 días de edad. Archivos de Medicina Veterinaria, 10 (1): 22-26.
- WASS, W. M. and HOYT, H. H]. 1958. Bovine congenital porphyria: Studies on heredity. Am. J. Vet. Res., 26 (112): 654-658.