

**AMELIA DE MEMBROS TORÁDICOS EM POTRO ÁRABE: RELATO DE CASO**

Millie de Oliveira Marchiori<sup>1</sup>  
Sabine A Kasinger<sup>1</sup>  
Rúbia A Schmith<sup>2</sup>  
Janaina Rosa Velho<sup>3</sup>  
Luan A Kickhofel<sup>2</sup>  
Aline Gallo Schuster<sup>2</sup>  
Charles Ferreira Martins<sup>4</sup>  
Carlos Eduardo Wayne Nogueira<sup>4</sup>  
Bruna da Rosa Curcio<sup>4</sup>

**RESUMO**

Amelia é uma alteração congênita em que um ou mais membros anteriores estão ausentes, em parte ou totalmente. O presente relato de caso descreve a ocorrência de um caso de amelia bilateral dos membros torácicos de uma potranca, da raça Árabe, oriunda de uma gestação, cujos pais, possuíam grau de consanguinidade de 25%. O diagnóstico foi realizado pela inspeção, exame físico e radiológico, onde foi observada ausência dos ossos distais ao úmero no membro torácico direito e no membro torácico esquerdo havia um pequeno fragmento da diáfise e epífise do rádio e ulna.

**Palavras-chave:** neonato, amelia, consanguinidade, alterações hereditárias.

**AMELIA THORACIC LIMBS IN ARABIAN FOAL: CASE REPORT****ABSTRACT**

Amelia is a congenital condition in which one or more forelimbs are missing, either in part or totally. This case report describes the occurrence of a case of bilateral amelia of the forelimbs of an Arabian foal, coming from a pregnancy, whose parents had a degree of consanguinity of 25%. The diagnosis was made by inspection, physical examination and radiology, where it was observed the absence of the distal humerus bone in the right forelimb and the left forelimb was a small fragment of the diaphysis and epiphysis of the radius and ulna.

**Keywords:** newborn, amelia, consanguinity, hereditary disorders.

**AMELIA DE MIEMBROS TORÁDICOS EN POTRO ÁRABE: CASO CLÍNICO  
RESUMEN**

Amelia es una alteración congénita de un o más miembros anteriores siendo ausentes en parte o totalmente. Este caso describe la ocurrencia de un caso de amelia bilateral de las extremidades delanteras de una potra, de raza árabe, procedente de un embarazo, donde los padres tenían un grado de consanguinidad de un 25%. El diagnóstico se realizó mediante la inspección, examen físico, la disección y la radiología, donde se observó la ausencia de los

<sup>1</sup> Mestranda do Departamento de Zootecnia de Equinos da UFPEL-RS, Universidade Federal de Pelotas (UFPEL). Clínica e Reprodução de Equinos. Correspondência.

<sup>2</sup> Graduando em Medicina Veterinária UFPEL, UFPEL.

<sup>3</sup> Médica Veterinária, UFPEL

<sup>4</sup> Prof. Adj. Departamento de Clínica Veterinária UFPEL, UFPEL

huesos distales al húmero en miembro superior derecho y miembro torácico izquierdo había un pequeño fragmento de la diáfisis y epífisis del radio y el cúbito.

**Palabras clave:** recién nacidos, amelia, consanguinidad, trastornos hereditarios

## INTRODUÇÃO

Amelia anterior é uma alteração congênita em que um ou mais membros torácicos estão ausentes, em parte ou totalmente. Esta condição, está identificada como abraquia, amelia, ou hemimelia transversa, tendo relatos em humanos, sendo menos frequente em animais, como equinos (1, 2).

Alterações na embriogênese podem produzir anomalias na estrutura ou função dos tecidos e órgãos, que estarão presentes ao nascimento. Diversos tipos de alterações congênitas e ou hereditárias podem ocorrer em potros, sendo a literatura pobre em relatos de casos de amelia de membros torácicos e pélvicos, ao contrário do que ocorre em casos de polidactilismo (dedos extras) e hipoplasias falangeanas (3), dificultando assim a determinação de suas etiologias.

A consangüinidade ou endogamia ocorre quando são acasalados indivíduos que apresentam parentesco superior ao parentesco médio da população. A endogamia é utilizada nos programas de melhoramento genético a fim de que o produto manifeste determinadas características desejáveis dos progenitores. Este tipo de acasalamento não cria novos alelos nem modifica os já existentes, porém altera a frequência de genótipos dos indivíduos da população, permitindo que alelos menos comuns se tornem homozigóticos (4).

Além da depressão endogâmica (5), defeitos congênitos associados a consanguinidade estão relatados em muitas espécies domésticas (6).

A análise de variabilidade genética e controle de paternidade vêm sendo atualmente utilizado pelas associações de raças de equinos para auxiliar na identificação das padreações dos animais. A tecnologia do DNA tem sido o método mais confiável e eficiente para análise de grandes populações na atualidade (7), por sua precisão de resultados, baixo custo de reagentes e instrumentos.

O objetivo deste estudo é relatar a ocorrência de amelia dos membros torácicos em uma potra Árabe, filha de pais consanguíneos, oriunda de um parto distócico.

## RELATO DE CASO

Foi atendida no Hospital de Clínicas Veterinária da Universidade Federal de Pelotas, dia 12 de fevereiro de 2010, uma égua da raça Árabe, de cinco anos de idade, em trabalho de parto havia 12 horas. Durante a anamnese foi relatado pelo proprietário que a égua foi coberta pelo pai. Na inspeção e no exame clínico geral a égua estava em trabalho de parto, com sinais de dor intensa e dificuldade em expulsar o feto.

Durante o exame do trato reprodutivo foi verificado que o feto encontrava-se em apresentação posterior, posição dorso sacra e postura entendida, sendo constatado o óbito do feto. Durante a manipulação obstétrica, no canal do parto, foi observado que o potro apresentava amelia dos membros anteriores e artrogripose nos boletos dos membros posteriores (figura 1). Após o manejo da distocia, a égua permaneceu internada para acompanhamento clínico e terapia de suporte. O exame de raio-x foi realizado para avaliar a anatomia radiológica da região, no qual foi revelado que o potro não possuía nenhum dos ossos distais ao úmero no membro torácico direito (figura 2a), porém no membro torácico esquerdo foi observado um pequeno fragmento da diáfise e epífise do rádio e ulna (figura 2b). Durante a dissecação verificou-se que o animal possuía em sua escápula no bordo vertebral a

cartilagem escapular (hialina). Porém não foi observada a cavidade glenóide e a tuberosidade da escápula. O úmero não possuía os côndilos, por isso não tinha os ligamentos colaterais. O rádio e a ulna apresentavam-se apenas como um pequeno fragmento fusionado.

Para comprovar se houve o cruzamento consanguíneo, foram coletadas amostras de bulbo de pêlo da égua e do garanhão, no intuito de extrair o DNA cromossomal, para determinação da frequência alélica dos microssatélites, de acordo com Weir (8). As amostras foram amplificadas pela Multiplex Polymerase chain reaction (PCR Multiplex). Nove microssatélites (AHT4, AHT5, ASB2, HMS3, HMS6, HMS7, HTG4, HTG10 e VHL20), foram selecionados a partir das sugestões feitas pelo Comitê de Genética de ISAG (International Society of Animal Genetic) para identificação individual e verificação de paternidade em equinos. Os produtos da PCR foram detectados em Seqüenciador de DNA ABI 377 (Applied Biosystems, USA). Para o cálculo do tamanho dos alelos foi utilizado o marcador interno de peso molecular ROX 500 com o programa GENESCAN Analysis software, versão 3.12 (Applied Biosystems, USA). O software utilizado foi o Genepop versão 3.1, segundo Raymond e Rousset (9).



Figura 1. Potro fêmea, da raça Árabe, recém-nascida, apresentando amelia dos membros anteriores e artrogrípse dos membros posteriores.

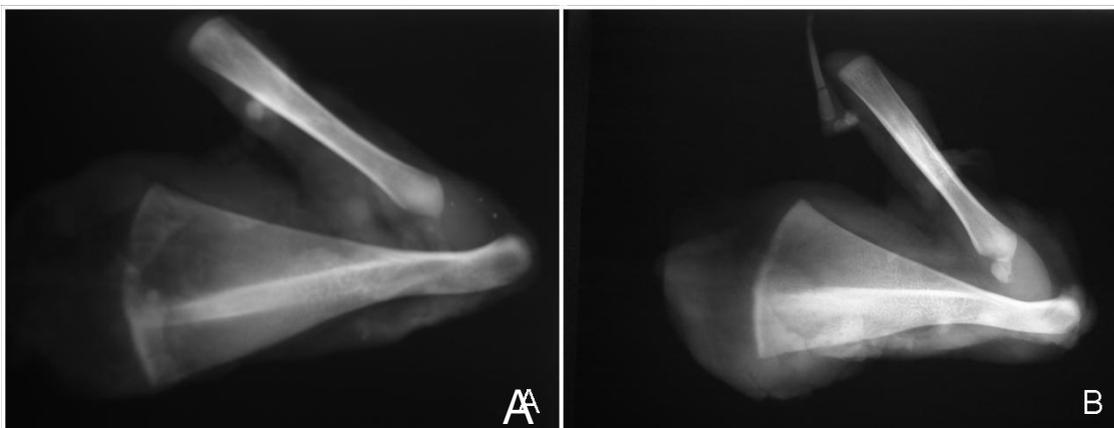


Figura 2. Imagens radiográficas demonstrando ausência dos ossos distais ao úmero no membro torácico direito (A) e membro torácico esquerdo com um pequeno fragmento da diáfise e epífise do rádio e ulna (B).

## DISCUSSÃO

Os defeitos congênitos podem ser de origem genética ou ambiental, muitos existem sem uma causa determinada podendo ocorrer sozinhas ou associadas a anomalias do desenvolvimento de outros sistemas. Más formações podem variar desde a ausência de um único elemento do esqueleto a uma parcial ou completa ausência de um membro. Os defeitos mais comumente observados são as amelias, ou seja, ausência parcial ou total do membro, hipoplasias dos tecidos ósseos e polidactilia, caracterizada pela formação de dígito supranumerários (10).

Dentre as principais anomalias congênitas e ou hereditárias observadas em potros estão: síndrome do potro contraído (33,2%), contrações diversas dos membros (20%), defeitos múltiplos (5,3%), microftalmia (4,6%), malformações craniofaciais (4,3%), fenda palatina (4%), malformações cardíacas (3,5%), alterações umbilicais (3,5%) e hidrocefalia (3%) (11).

No presente caso, o cruzamento consanguíneo entre pai e filha foi confirmado pelo resultado do exame de marcadores de microssatélites. Baseado neste resultado, foi sugerido como principal causa da amelia dos membros torácicos, um possível distúrbio recessivo gerado pelo acasalamento consanguíneo, o qual permite que alelos menos comuns se tornem homozigóticos.

No relato de Smith, Leach e Bell (12), foi descrita anomalia em ambos membros pélvicos de um potro Apaloosa, de 7 meses de idade, no qual o membro direito assemelhava-se ao de um feto de aproximadamente 120 dias de desenvolvimento. A hipoplasia falangeana e do osso navicular era evidente, no entanto a etiologia dos defeitos não foi esclarecida. Foi proposto que os efeitos teratogênicos de algumas drogas ou substâncias presentes no ambiente do animal e a herdabilidade poderiam ter causado essa alteração anatômica. No caso de agenesia de membros torácicos que está sendo relatado, não há histórico sobre a utilização de substâncias teratogênicas e outros fatores de risco, reforçando a hipótese de que a consanguinidade pode ser a causa da agenesia.

Relatos de defeitos congênitos do esqueleto apendicular ocorrem esporadicamente, limitando assim, a capacidade de determinar a etiologia dessas condições. Anomalias falangeanas costumam ser descritas concomitantemente a distúrbios clínicos tais como defeitos e desvios de casco, estando estes presentes no momento do nascimento.

Igualmente as descrições encontradas, não foi possível confirmar o diagnóstico. Neste caso somente conseguimos resultado positivo no sequenciamento genético comprovando o grau de consanguinidade dos pais do potro com amelia dos membros anteriores, alterações cromossômicas não foram reveladas.

## CONCLUSÕES

No caso apresentado, devido à ausência de histórico sobre a utilização de substâncias teratogênicas e outros fatores ambientais, é sugerida como possível causa da amelia de membros anteriores o acasalamento consanguíneo, o qual permite que alelos menos comuns se tornem homozigóticos. Entretanto, exames mais detalhados na busca de alterações na constituição cromossômica seriam necessários para reforçar tal hipótese.

## REFERÊNCIAS

1. DeBowes RM, Leipold HW. Anterior Amelia. *J Equine Vet Sci.* 1984;4:133-5.
2. Dietz O, Wiesner E, editors. *Handbuch tier Pferdekrankheiten fur Wissenschaft und Praxis.* Basel-Switzerland: Karger; 1982. v.3, p.1356-7.
3. Theile H. Polydactylism in a foal. *Veterinaarmed.* 1958;13:342-3.

4. Thompson MW. Thompson & Thompson: genética médica. In: Genes nas populações. 5ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1993. v.7, p.105-6.
5. Cassel BG, Adamec V, Pearson RE. Effect of incomplete pedigrees on estimates of inbreeding and inbreeding depression for days to first service and summit milk yield in Holsteins and Jerseys. *J Dairy Sci.* 2003;86:2967-76.
6. Leipold HW, Dennis SM. Congenital defects affecting bovine reproduction. In: Morrow DA, editor. *Current therapy in theriogenology: diagnosis, treatment and prevention of reproductive diseases in small and large animals.* Philadelphia: W.B. Saunders Company; 1986. p.177-99.
7. Franceschi RC, Bressel RMC, Malone E, Moreira HLM. Distribuição de variabilidade genética por microssatélites na raça de equinos crioulo (*equus caballus*). In: Anais do 15º Congresso de Iniciação Científica e 8º Encontro de Pós-Graduação; 2006, Pelotas. Pelotas: UFPEL; 2006.
8. Weir RB. *Genetic data analysis: methods for discrete population genetic data.* 2ª ed. Massachusetts: Sinauer Associates; 1996.
9. Raymond M, Rousset F. Genepop (version 1.2): a population genetics software for exact tests and ecumenicism. *J Heredity.* 1995;86:248-9.
10. Leipold H, Macdonald KR. Adactylia and polydactylia in a Welsh foal. *Vet Med.* 1971;66:928-30.
11. Crowe MW, Swerczek TW. Equine congenital defects. *Am J Vet Res.* 1985;46:353-8.
12. Smith DR, Leach DH, Bell RJ. Phalangeal and navicular bone hypoplasia and hoof malformation in the hind limbs of a foal. *Can Vet J.* 1986;27:28-34.

**Recebido em: 03/10/2012**

**Aceito em: 19/09/2013**