



Reporte de un caso

Porfiria eritropoyética congénita bovina en la Estacion Experimetal de Choquenaira

Congenital bovine erythropoietic porphyria at the Choquenaira Experimental Station

René Juan Condori Equice

RESUMEN:

Divulgamos un caso de porfiria eritropoyética congénita en una hembra blanca y negra Holstein de 5 días de nacida en Estación Experimental de Choquenaira dependiente de Facultad de Agronomía de la Universidad Mayor de San Andrés. El cuadro clínico se caracterizó por la presencia del color marrón rosáceo de los dientes (diente rosado) provocado por la deposición de porfirina, hempglobinuria, retardo en el crecimiento. A los 4 meses de edad. Además de la fotosensibilización, los cambios macroscópicos más evidentes fueron la coloración marrón rojiza de los huesos y el color marrón rosáceo de los dientes, provocados por la deposición de porfirina.

PALABRAS CLAVE:

porfiria eritropoyética congénita, bovina, porfirina.

ABSTRACT:

We report a case of congenital erythropoietic porphyria in a 5-day-old black and white Holstein female born in Choquenaira Experimental Station of the Faculty of Agronomy of the Universidad Mayor de San Andrés. The clinical picture was characterized by the presence of pinkish brown color of the teeth (pink tooth) caused by porphyrin deposition, hempglobinuria, growth retardation. At 4 months of age. In addition to photosensitization, the most evident macroscopic changes were the reddish brown coloration of the bones and the pinkish brown color of the teeth, caused by porphyrin deposition.

KEYWORDS:

congenital erythropoietic porphyria, bovine, porphyrin.

AUTORES:

René Juan Condori Equice: Estación Experimental Choquenaira, Facultad de Agronomía, Universidad Mayor de San Andrés
E - mail de Contacto: rjcondori@umsa.bo

DOI: <https://doi.org/10.53287/ikkv7665qz57v>

Recibido: 30/09/2022. Aprobado: 20/11/2022.



INTRODUCCIÓN

Las porfirias son un grupo de enfermedades en las que se acumulan cantidades excesivas y tipos anormales de porfirinas en tejidos, sangre y heces (Franco *et al.*, 1992; Jubb *et al.*, 1993; Cheville, 1994). Pueden ser hereditarios o adquiridos y se agrupan en dos categorías principales, según el tejido donde se produce el defecto metabólico: porfiria eritropoyética y porfiria hepática. La forma hereditaria es la más frecuente (Giddens *et al.*, 1975). La porfiria congénita es causada por un defecto enzimático que evita la conversión del porfobilinógeno en uroporfirinógeno, produciendo un exceso de porfirinas de tipo I, que son incapaces de sintetizar la porción hemo de la hemoglobina (Cheville, 1994).

La naturaleza de los defectos metabólicos en la porfiria eritropoyética bovina congénita (PECB) es principalmente una deficiencia en la actividad de la co-sintetasa de uroporfirinógeno III, una enzima clave en la biosíntesis del hemo (Franco *et al.*, 1992, Jubb *et al.*, 1993). El fallo de esta enzima da como resultado la producción de los agentes fotodinámicos uroporfirinógeno I y coproporfirinógeno I (Plumlee, 1995), que se oxidan, pasando a las correspondientes pórfidas, uroporfirina y coproporfirina. Estas porfirinas no pueden usarse en la síntesis de hemoglobina, además de interferir con la eritropoyesis (Cheville, 1994). Como consecuencia, escapan rápidamente de los eritrocitos en maduración al plasma, produciendo cantidades excesivas de porfirinas libres, que se diseminan por el cuerpo y se excretan en las heces (predominantemente coproporfirina I) y en la orina (predominantemente uroporfirina I). Los depósitos de porfirina ocurren en todos los tejidos, principalmente en dientes, huesos y piel (Franco *et al.*, 1992).

Debido al exceso de porfirina excretada en la orina, el animal puede presentar orina de color marrón oscuro. La orina tiende a oscurecerse con la exposición a la luz y se vuelve roja-fluorescente con la exposición a la radiación ultravioleta (Watson, 1990; Jubb *et al.*, 1993). Se produce anemia, generalmente de tipo macrocítico normocrómico, probablemente como resultado de un proceso hemolítico, acompañado de deficiencia de hemoglobina. Los eritrocitos con acumulación

excesiva de porfirina son más susceptibles a la hemólisis. Además, hay una marcada disminución en la síntesis de hemo y un retraso en la maduración de los eritrocitos, lo que acentúa la anemia (Franco *et al.*, 1992). La fotosensibilización, una lesión característica de la enfermedad (Watson, 1990; Jubb *et al.*, 1993; Plumlee, 1995), es inducida por el depósito de porfirina en la piel, especialmente uroporfirina I y por la acción del oxígeno y la luz solar, formando radicales libres (especialmente oxígeno monovalente), que dañan los componentes de la membrana celular, mitocondrias o lisosomas (Jubb *et al.*, 1993). La fotodermatitis se caracteriza por eritema agudo, edema y necrosis superficial de las porciones no pigmentadas de la piel. En la necropsia, además de las lesiones mencionadas anteriormente, se encuentran cambios en los huesos que, en cortes longitudinales, aparecen de color marrón o marrón rojizo y rojo fluorescente cuando se ilumina con luz ultravioleta. El color de los dientes puede variar de rosa suave, rosa oscuro, marrón rojizo y marrón oscuro (Franco *et al.*, 1992). Se cree que los depósitos de porfirina en dientes y huesos se deben a su afinidad por los componentes minerales (Cheville, 1994). El pigmento también se deposita en otros tejidos, que pueden ser evidentes en los pulmones, el bazo y los riñones. En el riñón se deposita en el tejido intersticial del epitelio tubular (Jubb *et al.*, 1993).

La PECB es una enfermedad hereditaria rara, transmitida por un gen autosómico recesivo simple (Franco *et al.*, 1992; Jubb *et al.*, 1993), generalmente diagnosticada en rebaños consanguíneos. Ocurre en ambos sexos, pero la incidencia parece ser mayor en mujeres que en hombres (Franco *et al.*, 1992). La enfermedad también se conoce como osteohemocromatosis debido a la pigmentación marrón rojiza de los huesos y como una enfermedad dental rosada, debido al color de los dientes (Jubb *et al.*, 1993; Plumlee, 1995).

PECB se ha descrito en los Estados Unidos, Canadá, Jamaica, Dinamarca, Inglaterra, Sudáfrica, Alemania, Australia y Argentina (Franco *et al.*, 1992). Afecta a varias razas, como Holstein-Friesian (Franco *et al.*, 1992; Plumlee, 1995), Shorthorn (Jubb *et al.*, 1993), Hereford, Jersey, Angus (Franco, *et al.*, 1992), Ayrshire y ganado jamaicano (Jubb *et al.*, 1993). Además del ganado bovino, la porfiria eritropoyética congénita se describe en

felinos (Giddens *et al.*, 1975, Watson, 1990), cerdos, zorros (Cheville, 1994).

REPORTE DEL CASO

Un bovino Holstein blanco y negro, hembra, de aproximadamente nacida de 5 días en la el hato de la Estación Experimental de Choquenaira dependiente de la Facultad de Agronomía de la Universidad Mayor de San Andrés, del municipio de Viacha – La Paz – Bolivia.

Se presentó en una ternera de cinco de días de nacida hija de una vaca de la raza hosltein, fue inseminada con semen de un toro Hosltein (Ringerl). Lo más evidente fue la coloración de la orina y los dientes.



Figura 1. Coloración en los dientes en ternera.

La orina cambia su color de ámbar a "vino oporto" mientras los dientes adoptan un color rosado o pardo del que deriva el nombre del padecimiento.

La acumulación de profirina en la piel, y la capacidad de esta porfirina de reaccionar ante ciertas frecuencias lumínicas determinan los cuadros de fotosensibilización, la cual se evidenciará en las zonas más claras del pelaje.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Cheville, N., (1994). *Introducción a la patología veterinaria*. São Paulo: Manole, P. 293-294.
- Franco, D., Lin, T., Leder, J. (1992). *Porfiria eritropoyética congénita bovina*. El compendio, V. 14, N. 6, pág. 822-825.
- Giddens, W., Labbe, R., Swango, Lj., (1975). *Porfiria eritropoyética congénita felina asociada con anemia severa y enfermedad renal*. Revista Estadounidense de patología. V. 80, N. 3, p. 367-380.
- Jubb, K., Kennedy, P., Palmer, N, (1993). *Patología del animal doméstico*. 4. Ed. San diego: Academic press, 3 v.
- Plumlee, K., (1995). *Fotosensibilización en rumiantes*. Medicina veterinaria, pág. 605-612.
- Watson, A., (1990). *Porfiria precursora felina caracterizada por aciduria delta aminolevulínica persistente*. Journal of small animal practice, vol. 31, pág. 393-397.