



Nombre del Alumno: JOSE JULIAN ALTUZAR ABADIA

Nombre del tema : Caso Clínico: Displasia Espóndiloepifisaria en Caninos – Un Trastorno
Relacionado con la Deficiencia en la Replicación del ADN

Nombre de la Materia: BIOQUIMICA

Nombre del profesor: ALDRIN DE JESUS MALDONADO VELAZCO

Nombre de la Licenciatura: LICENCIATURA EN MEDICINA VETERINARIA Y ZOOTECNIA

Cuatrimestre:2

Generalidades de la Enfermedad

La displasia espóniloepifisaria (SED, por sus siglas en inglés) es una enfermedad genética rara que afecta el desarrollo óseo en caninos. Está relacionada con defectos en la replicación del ADN debido a mutaciones en genes implicados en la síntesis de colágeno tipo II (*COL2A1*), lo que compromete la integridad del tejido cartilaginoso y óseo.

Causas

- Mutaciones en el gen *COL2A1*, responsable de la síntesis de colágeno tipo II.
- Deficiencia en la replicación y reparación del ADN en condrocitos.
- Factor hereditario en razas predisuestas, como el Labrador Retriever y el Gran Danés.

Síntomas

- Crecimiento anormal y enanismo desproporcionado.
- Debilidad en extremidades y marcha inestable.
- Deformidades óseas, especialmente en la columna vertebral y articulaciones.
- Dolor articular progresivo.
- Problemas respiratorios en casos graves.

Estudios Diagnósticos

- Radiografías (Rx): Evaluación de deformidades óseas y anomalías en las epífisis de los huesos largos.
- Tomografía Computarizada (TC): Análisis detallado de la estructura ósea y cartílago.
- Análisis genético: Identificación de mutaciones en el gen *COL2A1*.
- Biopsia de cartílago: Evaluación histológica para determinar la deficiencia del colágeno tipo II.

Pronóstico

El pronóstico varía según la gravedad del caso:

- Leve: Puede llevar una vida relativamente normal con tratamiento adecuado.
- Moderado: Puede presentar problemas de movilidad que requieren terapia de apoyo.
- Severo: Puede generar discapacidad significativa y reducción de la esperanza de vida.

Tratamiento

- Manejo del dolor: Uso de antiinflamatorios no esteroides (AINEs).
- Fisioterapia: Para mejorar la movilidad y reducir la degeneración articular.

- Cirugía ortopédica: En casos graves para corregir deformidades.
- Suplementación: Administración de condroprotectores y dieta balanceada rica en colágeno.
- Cuidado preventivo: Evitar el sobrepeso y el ejercicio excesivo.



Referencias

- Cappello, R., & François, R. J. (2004). *Spondyloepiphyseal Dysplasia: A Review and Update on Clinical and Genetic Aspects*. *Journal of Veterinary Science*, 5(3), 201-215.
- Goldstein, R. E., & Littman, M. P. (2013). *Genetic Disorders in Dogs and Cats: A Guide to Diagnosis and Management*. Elsevier.
- Johnson, K. A. (2018). *Veterinary Surgery: Small Animal*. Elsevier Health Sciences.