



# URJS

## Mi Universidad

PAULINA ELIZABETH SOLIS PASQUETT

*SEGUNDO PARCIAL*

*BIOQUIMICA II*

*ALDRIN DE JESUS MALDONADO VELASCO*

*LICENCIATURA EN MEDICINA VETERINARIA Y ZOOTECNIA*

*SEGUNDO CUATRIMESTRE*

*COMITAN DE DOMINGUEZ CHIAPAS, 12 DE FEBRERO 2025*

## Anemia Diseritropoyética Congénita

La anemia diseritropoyética y miopatía (DAMS), una enfermedad hereditaria recientemente descubierta en Springer Spaniel Inglés y otros perros, la enfermedad se hereda como un rasgo autosómico recesivo una mutación en el gen EHBP1L1 lo que significa que un perro afectado ha recibido una copia del gen mutado de cada progenitor los perros afectados que sobreviven tienen un retraso en el crecimiento en comparación con sus compañeros de camada sanos, con menos musculatura, intolerancia al ejercicio y debilidad general

El gen EHBP1L1 codifica una proteína crucial que participa en diversos procesos celulares, incluyendo el tráfico de membranas y la remodelación del citoesqueleto de actina. Estos procesos son esenciales para la división celular, la diferenciación y el mantenimiento de la estructura celular tanto en las células sanguíneas como en las musculares. La mutación en el gen EHBP1L1 altera la función normal de la proteína EHBP1L1, lo que lleva a problemas en la eritropoyesis (producción de glóbulos rojos) y en la función muscular.

Específicamente:

**Eritropoyesis Ineficaz:** La mutación afecta la maduración normal de los eritrocitos en la médula ósea, resultando en diseritropoyesis los glóbulos rojos se producen defectuosamente y son destruidos prematuramente, causando anemia.

**Disfunción Muscular:** La proteína EHBP1L1 es necesaria para el mantenimiento y la función normal del tejido muscular dicha mutación provoca atrofia muscular y debilidad debido a la alteración en la estructura y función de las células musculares

**Herencia Autosómica Recesiva**

Dado que DAMS es un trastorno autosómico recesivo, los perros pueden ser:

**Afectados:** Portan dos copias del gen mutado y manifiestan los síntomas de la enfermedad.

**Portadores:** Portan una copia del gen mutado y una copia normal. No muestran síntomas de la enfermedad, pero pueden transmitir el gen mutado a su descendencia.

**Libres:** Portan dos copias normales del gen y no desarrollan la enfermedad ni la transmiten.

Los perros afectados por el síndrome de anemia y miopatía diseritropoyética (DAMS) presentan anomalías sanguíneas como microcitosis, que pueden

identificarse mediante análisis de sangre. Otros síntomas pueden incluir debilidad de las extremidades traseras, vómitos, pérdida de peso y atrofia muscular.

Los perros afectados que sobreviven tienen un retraso en el crecimiento en comparación con sus compañeros de camada sanos, con menos musculatura, intolerancia al ejercicio y debilidad general además pueden incluir vómitos, dificultad para comer o beber, diarrea crónica y convulsiones.

Tabla generalidades 1.1

Anemia	Debilidad, letargo, palidez de las mucosas
Atrofia muscular	Pérdida de masa muscular, especialmente notable en las extremidades
Debilidad	Dificultad para moverse y realizar actividades físicas normales
Defectos cardíacos	En algunos casos, pueden presentarse anomalías cardíacas que contribuyen a la gravedad de la enfermedad

El diagnóstico del síndrome de anemia y miopatía diseritropoyética (DAMS) en perros involucra varios pasos para confirmar la presencia de la enfermedad

Estos pasos incluyen:

**Análisis de sangre veterinarios:** Los perros afectados por el síndrome de anemia y miopatía diseritropoyética (DAMS) presentan anomalías sanguíneas como microcitosis, que pueden identificarse mediante análisis de sangre veterinarios.

**Pruebas genéticas:** Confirman la presencia de la mutación en el gen EHBP1L1.

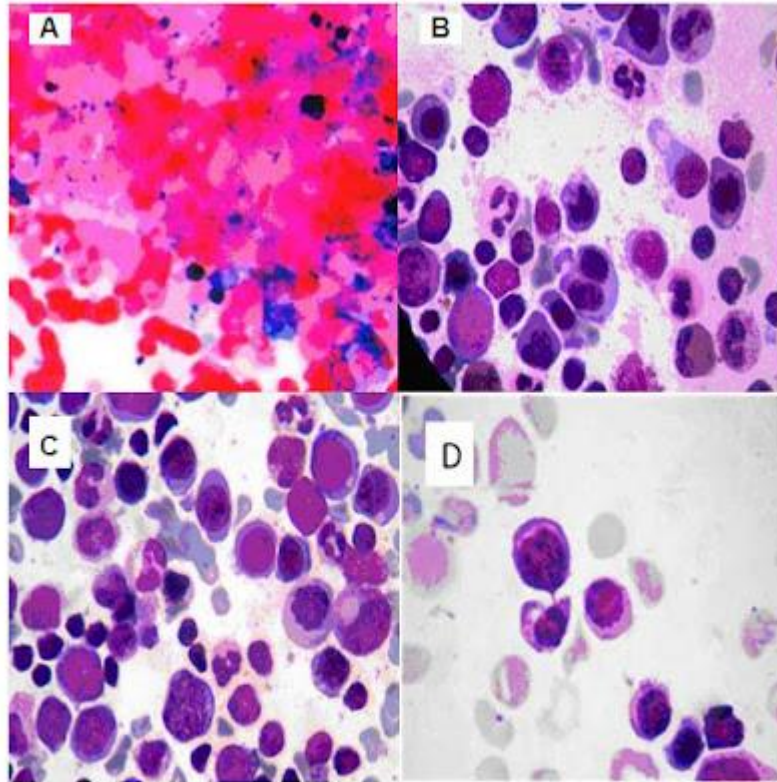
**Identificación temprana:** Permiten identificar a los perros portadores de la mutación EHBP1L1 antes de que desarrollen la enfermedad.

**Decisiones de cría informadas:** Ayudan a los criadores a tomar decisiones informadas sobre el apareamiento para evitar la producción de cachorros afectados. Evitar el apareamiento de portadores conocidos para reducir la incidencia de DAMS en las razas afectadas.

**Manejo proactivo de la salud:** Permiten a los dueños y veterinarios estar alerta a los posibles síntomas de la enfermedad y tomar medidas preventivas.

**Confirmación del diagnóstico:** Confirman el diagnóstico en perros que muestran signos clínicos de DAMS.

**Aspirado y biopsia de médula ósea:** Fundamental para el diagnóstico, muestra características diseritropoyéticas como multinuclearidad, puentes internucleares y otras anomalías en los precursores eritroides.



**Figura.** Extensión de médula ósea de la paciente.  
 A) Se observa azul de prusia intensamente positivo (Azul de Prusia, x100). B) Se observa hiperplasia del sistema eritropoyético con binuclearidad, irregularidad nuclear y precipitados intracitoplasmáticos (May-Grünwald-Giemsa, x100). C) Se observa fenómeno de cariorexix y asincronía madurativa núcleo-citoplasma (May-Grünwald-Giemsa, x100). D) Se observa un puente internuclear (May-Grünwald-Giemsa x100).

Es importante tener en cuenta que el pronóstico puede variar dependiendo de la gravedad de la enfermedad para la Anemia Diseritropoyética y Miopatía (DAMS) en perros es generalmente reservado, ya que es un trastorno grave que puede afectar significativamente la calidad de vida del animal

Puntos a considerar

- **Mortalidad temprana:** Los cachorros afectados pueden morir al nacer o poco después.
- **Retraso en el crecimiento:** Los perros que sobreviven muestran un retraso en el crecimiento en comparación con sus compañeros de camada sanos.

- **Morbilidad:** Los perros afectados a menudo experimentan atrofia muscular, debilidad generalizada e intolerancia al ejercicio.
- **Calidad de vida:** Debido a la mala calidad de vida asociada con la enfermedad, la eutanasia puede ser necesaria.

El tratamiento para la Anemia Diseritropoyética y Miopatía (DAMS) en perros se centra principalmente en el manejo de los síntomas, ya que no existe una cura para esta enfermedad. El tratamiento de soporte con fluidos y transfusiones de sangre puede ser útil.

Las opciones de tratamiento pueden incluir:

- **Transfusiones de sangre:** Para corregir la anemia severa.
- **Cuidados de soporte:** Incluyen una dieta adecuada y evitar el ejercicio extenuante para minimizar la tensión en los músculos.
- **Tratamiento farmacológico:** Algunos perros responden al tratamiento con hormonas sintéticas y esteroides.
- **Esplenectomía:** En algunos casos, puede reducir la necesidad de transfusiones.
- **Trasplante de médula ósea:** Considerado como una opción curativa potencial en casos graves.

Síndrome de Anemia Diseritropoyética y Miopatía (DAMS) – Springer Spaniel inglés - Combibreed España. (2024, 9 agosto). Combibreed España. <https://www.combibreed.es/sindrome-de-anemia-diseritropoyetica-y-miopatia-dams-springer-spaniel-ingles/>

Cotter, S. M. (2017, 11 diciembre). Anemia en los perros. Manual de Veterinaria de MSD. <https://www.msdivetmanual.com/es/propietarios-de-perros/trastornos-sangu%C3%ADneos-de-los-perros/anemia-en-los-perros>

<https://www.facebook.com/laboklinespana/photos/sab%C3%ADas-que-una-mutaci%C3%B3n-gen%C3%A9tica-est%C3%A1-causando-anemia-atrofia-muscular-y-problem/1221523572642669/>

Facultad Ciencias de la Salud Medicina Veterinaria y Zootecnia 2018 <https://repositorio.utp.edu.co/server/api/core/bitstreams/bf6ebdc-4f57-48ac-9765-85800e58af72/content>

Inbreeding calculators | Dog health | The Kennel Club. (s. f.). [https://www.thekennelclub-org-uk.translate.google.com/health-and-dog-care/health/getting-started-with-health-testing-and-screening/inbreeding-calculators/?x\\_tr\\_sl=en&x\\_tr\\_tl=es&x\\_tr\\_hl=es&x\\_tr\\_pto=tc](https://www.thekennelclub-org-uk.translate.google.com/health-and-dog-care/health/getting-started-with-health-testing-and-screening/inbreeding-calculators/?x_tr_sl=en&x_tr_tl=es&x_tr_hl=es&x_tr_pto=tc)

PRUEBAS ADN – FEDERACIÓN CANÓFILA MEXICANA BIENESTAR y SALUD PARA NUESTROS PERROS. (s. f.). <https://bienestarcanino.fcm.mx/dna-testing/>