

**AGANGLIONOSE ILEOCÓLICA - SÍNDROME LETAL DO POTRO BRANCO: RELATO DE CASO**

**Jesiele Martins Borges Elias<sup>1\*</sup>, Liz de Lima<sup>2</sup>, Michelly Barbosa Fleury<sup>3</sup>, Iaciara Luana de Xavier Albernaz<sup>4</sup>, Jair Alves Ferreira Junior<sup>5</sup>, Karla Alvarenga Nascimento<sup>6</sup>**

<sup>1</sup>Discente no Curso de Medicina Veterinária – UNA-Catalão/GO – Brasil – Mestre em História pela UFG com Licenciatura e Bacharelado em História pela UFG. Licenciada em Pedagogia Unisaber/ADI. \*Contato: jesieleborges@hotmail.com. <sup>2</sup>Discente no Curso de Medicina Veterinária-UFG- Goiânia/GO – Brasil. Bacharel em Biologia pela PUC-GO-Brasil. Contato: lizdelima@gmail.com. <sup>3</sup>Discente do Curso de Medicina Veterinária – UNA-Catalão/GO – Brasil. Bacharel em enfermagem-UFG- Goiânia/GO – Brasil. Contato: fleurymichelly22@gmail.com. <sup>4</sup>Médica Veterinária Mestranda pela Universidade de Franca. Docente do curso de medicina veterinária Una-catalão/GO – Brasil. Contato: iaciara\_xavier@hotmail.com. <sup>5</sup>Médico Veterinário Doutorem Saúde Animal pela Universidade de Brasília. Docente do curso de medicina veterinária UNA-Catalão/GO – Brasil. Contato: jairalvesjunior@gmail.com. <sup>6</sup>Médica Veterinária Karla Alvarenga Nascimento. (Orientadora) Doutora em Ciências Animais. Coordenadora de Grande área UNA-Catalão/GO – Brasil. Contato: Karla.nascimento@una.br

**INTRODUÇÃO**

A aganglionose ileocólica, conhecida popularmente como síndrome letal do potro branco ou Síndrome do Overo, recebe esse nome por acometer principalmente potros advindos de pais com a pelagem overo, ao passo que os mesmos, nascem com o pelo total e/ou parcial de coloração branca e com os olhos azuis, é uma síndrome hereditária<sup>5</sup> O termo Aganglionose é utilizado uma vez que a síndrome acomete segmentos caudais do intestino que gera uma obstrução fatal, visto que impede o animal de liberar o mecônio, assim como as fezes. Trata-se de uma anomalia letal, e ao ser diagnosticada, se o animal ainda não veio a óbito, é recomendado submeter os neonatos à eutanásia.<sup>7</sup> No dia 06 de julho de 2021 na cidade de Catalão-GO, uma potra totalmente branca e de olhos azuis da raça Paint Horse, que nasceu aparentemente saudável até apresentar sinais clínicos de desconforto abdominal, veio a óbito cerca de 48 horas após o seu nascimento. O diagnóstico foi feito baseado na coloração da pelagem, os achados macroscópicos durante a necropsia, e confirmado pelo exame de mutação do gene EDNRB, que atestou a presença de dois alelos mutados causador da Síndrome letal do overo branco (SLOB). O objetivo deste trabalho foi relatar o diagnóstico de aganglionose ileocólica em um equino correlacionando com os achados descritos na literatura.

**RELATO DE CASO E DISCUSSÃO**

No dia 06 de julho de 2021 na cidade de Catalão-GO, uma potra totalmente branca e de olhos azuis da raça Paint Horse, que nasceu aparentemente saudável até apresentar sinais clínicos de desconforto abdominal, veio a óbito cerca de 48 horas após o seu nascimento. O diagnóstico foi feito baseado na coloração da pelagem, os achados macroscópicos durante a necropsia, e confirmado pelo exame de mutação do gene EDNRB, que atestou a presença de dois alelos mutados causador da Síndrome letal do overo branco (SLOB).

Conforme a Associação Paint Horse Americana (APHA), os requisitos das malhas despigmentadas com pelos brancos que caracterizam padrões de pelagem tobiano, oveiro e tovero, são premissas principalmente de animais da raça americana Paint Horse.<sup>1</sup> Dentro dos padrões de pelagem, o padrão tovero, que é o da mãe da potra em questão, advém de uma combinação intermediária das particularidades das pelagens overo e tobiano. Às características da pelagem tovero se dão pela pigmentação escura ao redor das orelhas, que pode se expandir para cobrir a testa e/ou os olhos. Frequentemente, ambos os olhos são azuis (Fig. 1), contudo, pode apresentar apenas um, o colorido escuro ao redor da boca, há possibilidade de se estender pelos lados da face e formar pontos. Já no peito, esta pigmentação é capaz de se estender para o pescoço e costuma ter tamanhos variados.<sup>2,9</sup>

Já as especificidades da pelagem overo, que é a do garanhão, possui manchas brancas assimétricas, que não ultrapassam as costas do cavalo entre a cernelha e a cauda. Amiúde, pelo menos uma pata é escura. O branco é irregular e aleatório. As marcas da cabeça são distintas, em forma de frente aberta, malacara. A cauda, de modo geral, é de uma só cor.<sup>3</sup>

Não obstante, a aganglionose ileocólica, tem como padrão a coloração da pelagem, ao passo que a cor branca da pelagem certifica a altíssima analogia da mutação causadora da mesma, também pode afetar outras raças, tais como “Quarto-de-milha”, “Mangalarga”, “Cavalo Miniatura Americano”, “Puro Sangue” e “Pampa” em todas as raças a patologia é determinada pela padronização overo tovero.<sup>1,6,8</sup> O gene tobiano suprime completamente os demais e apenas uma cópia já é o suficiente para manifestar o branco específico da pelagem.<sup>6</sup> Todavia, destaca-se, que

ainda não se tem nenhum registro na literatura desta síndrome em animais de pelagem sólida.

Nesse contexto, observa-se, que nos cruzamentos de overo-overo e de acordo com a anuência da genética mendeliana, o esperado é gerar 25% potros de cor sólida, 50% potros de padrão overo e 25% potros brancos letais. No entanto, em um ensaio de reprodução pequeno, apenas 6 de 76 cavalos (7,9%) procriaram potros brancos letais<sup>8</sup>. Outrossim, alguns desses potros são surdos e com os olhos azuis e essa coloração da íris possui ligação fortíssima com o gene overo. Em geral, a ausência de coloração na sua pele e pelo advém da falta de melanócitos na pele,<sup>10</sup> ao passo que os potros afetados possuem pelagem branca ou quase branca. O gene que resulta na expressão do fenótipo da doença é herdado como homocigoto dominante<sup>4</sup>



**Figura 1:** Íris azul da potra, Paint Horse: olho com íris de coloração azul. Fonte: Arquivo pessoal.

Ao nascer, a potra não apresentou alterações clínicas, e no dia 06 de julho de 2021, ingeriu colostro e movimentava-se normalmente (Fig. 2). Entretanto, cerca de 24 horas após o seu nascimento começou a demonstrar sinais de desconforto abdominal, depressão, tenesmo e não houve liberação do mecônio.



**Figura 2:** Égua, Paint Horse com pelagem tovero e potra Paint Horse branca. Fonte: Arquivo pessoal.

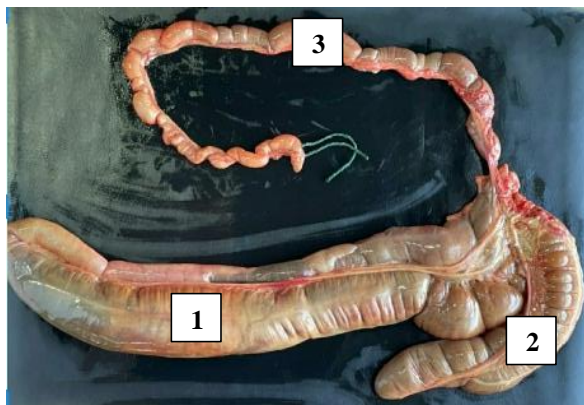


**Figura 3:** Potra, apática. Fonte: Arquivo pessoal.

Nessa síndrome o intestino do animal apresenta deficiência de células nervosas, que são responsáveis por controlar os movimentos peristálticos, isso impede a liberação do mecônio, o que acarreta em bloqueio do trânsito intestinal crônico e leva o animal a óbito em até 72 horas,<sup>5</sup> a potra morreu no dia 08 de julho de 2021, 48 horas após o seu nascimento.

Dessa forma, a ausência de células neurais derivadas da crista durante a embriogênese nos gânglios submucoso e mionterico, desde a porção inicial do intestino delgado (jejuno) até a porção do intestino grosso do animal (reto), prejudica a inervação do trato intestinal.<sup>6,10</sup>

As células da crista neural são incumbidas de formar neurônios responsáveis pelos movimentos gastrointestinais, denominados de plexo entérico, que também regulam o fluxo sanguíneo gastrointestinal e controlam a função das células epiteliais. Por conseguinte, as mutações nos genes localizados no cromossomo 17, receptores de endotelina-B (EDNRB) são responsáveis pela síndrome. Durante a mutação há alterações no deslocamento correto dessas células em que o dinucleotídeo tiamina-citosina é substituído por adenina-guanina, com isso ocorre também a substituição da lisina (Lys) por isoleucina (Ile) no resíduo 118 do gene que codifica o EDNRB. Dessa forma, os neuroblastos entéricos não são fixados e não ocorre a inervação correta do trato gastrointestinal.<sup>6</sup>



**Figura 4:** Intestino grosso, potra, Paint Horse, aganglionose ileocólica.

Há dilatação do cólon maior por mecônio compactado. O cólon menor apresenta lúmen com pouco conteúdo. 1) Cólon maior. 2) Ceco. 3) Cólon menor. Fonte: Arquivo pessoal.

As amostras de sangue em tubo com EDTA foram encaminhadas ao laboratório TECSA em Belo Horizonte, para pesquisa da mutação c.353/4TC>AG (118K) no éxon 1 do gene EDNRB, responsável pelo padrão overo ou pela Síndrome Letal do Overo Branco (SLOB), no qual foi positivo com presença de dois alelos mutados que causam a (SLOB).

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Em síntese, a aganglionose ileocólica, é uma patologia letal que ocorre com mais frequência na raça Paint Horse em cavalos com pelagens overo, tobiano e como foi demonstrado neste caso a pelagem tovero também é

predisposta à síndrome que é letal. Em casos confirmados, os neonatos devem ser submetidos a eutanásia. Até o presente momento não há tratamento descrito na literatura, portanto, o prognóstico é desfavorável. É de consenso geral, que a forma para se evitar a síndrome letal do potro branco em potros, é submeter os pais overo, tobiano e tovero ao exame de PCR para a identificação do gene mutante. Dessa forma, a partir dos achados macroscópicos, genéticos e clínicos foi confirmado a aganglionose ileocólica.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. AMERICAN PAINT HORSE ASSOCIATION (APHA) 2021, disponível em: <https://apha.com/association/history/> Acesso em 15 de outubro de 2022. Texas, EUA.
2. REZENDE, A.S.C; COSTA, M.D. Pelagem dos Equinos. 2. Ed. Belo Horizonte. FEPMVZ, Ed. 112p, 2007.
3. AGRODEFESA. Pelagens de equídeos. Goiânia/GO. 40p. 2006.
4. McGAVIM, M.D.; ZACHARY, J.F. Bases da patologia em veterinária. 4. ed. Elsevier. Rio de Janeiro. 2009.
5. OLIVEIRA, D.A.A.; COELHO, E.G.A. Pelagem overo- Síndrome Letal do Potro Branco. Trabalho científico. Rancho da Conquista. 2013.
6. SOUZA, Luiza Maciel Dias; PEREIRA, Hanney Ketely de Queiroz; SEABRA, Vanessa Bueno. Síndrome Letal do Potro Branco. Newton. 2018.
7. BOYEN G. B. T von., et al. (2002) Abnormalities of the enteric nervous system in heterozygous endothelin B receptor deficient (spotting lethal) rats resembling intestinal neuronal dysplasia. Disponível em <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1773371/>. Acesso em 16 de outubro de 2022
8. METZGER, I.L. The overo white cross in spotted horses [thesis]. University of Missouri, 1978.
9. PORTAL CAVALUS. Exclusividade do Paint Horse é expressa em sua pelagem. 2018. Disponível em: <https://cavalus.com.br/racas/paint-horse/exclusividade-do-paint-horse-e-expressa-em-sua-pelagem/>. Acesso em 17 de outubro de 2022.
10. SILVA Y.A.G; OLIVEIRA S.L; SILVA L.E.; MORAES N.S; SOUZA F.B. Revisão de literatura: síndrome do overo letal (Aganglionose colônica). 2014. Disponível em: <https://cic.unifio.edu.br/anaisCIC/anais2014/pdf/vet030.pdf>. Acesso em 17 de outubro de 2022.