

Atresia anal y amelia posterior en cuy (*Cavia porcellus*). Reporte de caso

Anal atresia and posterior amelia in guinea pig (*Cavia porcellus*). Case Report

Medali Cueva-Rodríguez¹, Lidonil Leyva-Fustamante^{1*}, Lizbeth Zambrano¹

¹Universidad Nacional de Cajamarca, Facultad de Ciencias Veterinarias, Laboratorio de Patología Veterinaria, Cajamarca, Perú.

*Autor correspondencia: lleyvaf20_1@unc.edu.pe

RESUMEN

La atresia anal es un trastorno severo que se produce durante el desarrollo posterior del intestino en mamíferos, donde tiene trastorno poco evidente. El objetivo es describir los casos de amelia y atresia anal en cuyes (*Cavia porcellus*). Se analizó mediante la inspección externa a tres cuyes recién nacidos que presentaban alteraciones patológicas, amelia del miembro posterior izquierdo, lo que implica la ausencia total de esta extremidad, así como atresia anal, caracterizada por la falta del orificio anal, ausencia del esfínter anal y del recto. Los casos fueron confirmados como atresia anal y amelia posterior en cuy.

Palabras clave: Amelia; atresia anal; cuy; malformación; Cajamarca

ABSTRACT

Anal atresia is a severe disorder that occurs during the posterior development of the intestine in mammals, where it has an inconspicuous disorder. The objective is to describe the cases of amelia and anal atresia in guinea pigs (*Cavia porcellus*). Three newborn guinea pigs were analyzed by external inspection, presenting pathological alterations, amelia of the left hind limb, which implies the total absence of this limb, as well as anal atresia, characterized by the absence of the anal orifice, absence of the anal sphincter and rectum. The cases were confirmed as anal atresia and posterior amelia in guinea pig.

Key words: Amelia; anal atresia; guinea pig; malformation; Cajamarca

INTRODUCCIÓN

La atresia anal, es un trastorno severo que se produce durante el desarrollo posterior del intestino en mamíferos [1], principalmente la atresia anal está en relación entre la bolsa rectal distal y la atresia anal de los músculos puborrectales, se puede dividir en tipo alto y bajo, los hallazgos indirectos incluyen dilatación de los segmentos intestinales distales y calcificación en el segundo y tercer trimestre [2].

Es una condición anatómica innata que provoca la ausencia de comunicación entre el recto y el perineo mediante el ano, y que a veces se manifiesta como comunicaciones recto-urogenitales [3]. Correspondiente al esfínter anal interno menciona una extensión de la capa muscular circular del colon y el recto, el esfínter es un anillo de músculo liso que rodea el recto distal y el canal anal proximal, impidiendo la salida de las heces [4]. La patología de amelia, es una malformación congénita que se determina por la falta de uno o más miembros [5], también, se distingue por los huesos pélvicos que se presentan severamente hipoplásicos o inexistentes, e hipoplasia del sacro, junto con una hipoplasia pulmonar con anomalías en la segmentación pulmonar, además, se han detectado genitales poco claros [6].

Dado que no es posible precisar la causa de este fenómeno patológico, resulta importante para la ciencia y cunicultura estudiar las implicaciones y posibles causas de sus orígenes en diversas condiciones y realidades donde se presenta, por la información limitada sobre este caso, al ser inédito se tomó hallazgos de otras especies presentadas incluidas el humano. Por lo tanto, el objetivo es describir los casos de amelia y atresia anal, en tres cuyes reportados en la región Cajamarca.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se describe los casos de tres cuyes machos, que nacieron con atresia anal y falta de un miembro posterior, fueron reportados en el centro poblado Huacariz, San Antonio, Cajamarca (FIG. 1), nacieron muertos. La madre correspondía a la raza Perú de aproximadamente 2 años, muy prolífera, con 2 partos previos, en los cuales no presentó ninguna anomalía, los datos del padre fueron desconocidos.



FIGURA 1. Ubicación geográfica de los hallazgos patológicos, Cajamarca, Perú.
Fuente. Elaboración propia.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Caso 1

Se reporta el caso de un cuy con pelo corto pegado al cuerpo, de color rojo alazán. El espécimen murió al nacer, siendo el tercer parto de la madre, el cuy presenta la falta de la extremidad posterior izquierda, con ausencia de recto (FIG. 2).

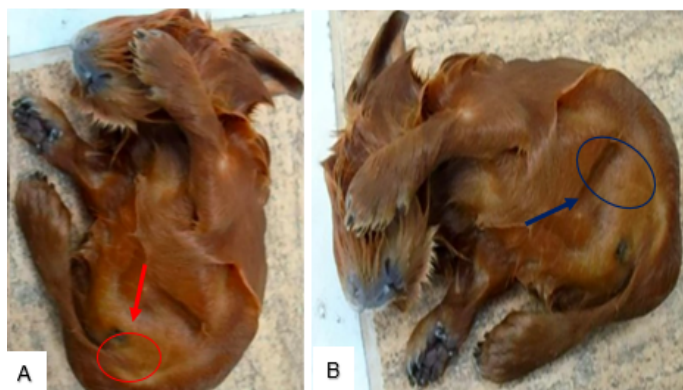


Figura 2. Cuy (*Cavia porcellus*) con atresia anal y amelia posterior. (A) Cuy de vista laterolateral, ventrodorsal izquierdo, se observa atresia anal (flecha roja). (B) Vista laterolateral, se evidencia la falta de la extremidad posterior izquierda (amelia posterior) (flecha azul).

Caso 2

El animal nació muerto, presentó características de la madre como, pelo corto pegado al cuerpo, color rojo con blanco, característico de la raza Perú, presentando atresia anal y la ausencia del miembro posterior derecho, conocido como amelia posterior (FIG. 3).

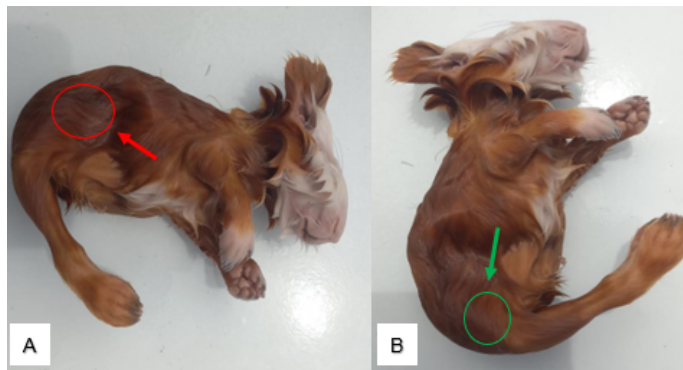


FIGURA 3. Cuy (*Cavia porcellus*) con atresia anal y amelia posterior. (A) Cuy de vista laterolateral derecha, se observa amelia posterior derecha (flecha roja). (B) vista laterolateral, ventrodorsal derecho, se observa la ausencia total del ano, la piel cubre toda la parte del orificio atresia anal (flecha verde).

Caso 3

El animal nació muerto, presentando las mismas características del segundo caso, pelo pegado al cuerpo de color rojo con blanco, característico de la raza Perú, el cuy presentó ausencia del miembro posterior de lado izquierdo (amelia posterior), también se evidencia la ausencia del esfínter anal (atresia anal) (FIG. 4).

Atresia anal y amelia posterior en cuy (*Cavia porcellus*) / Cueva y cols.

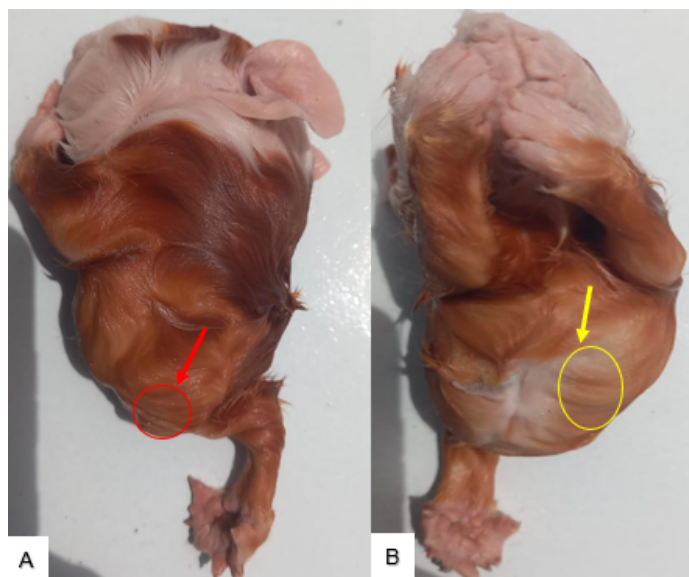


Figura 4. Cuy (*Cavia porcellus*) con atresia anal y amelia posterior. (A) Cuy de vista laterolateral izquierdo, se evidencia falta del esfínter anal (atresia anal) (flecha roja). (B) vista dorsoventral, se observa la ausencia del miembro posterior izquierdo (amelia posterior) (flecha amarilla).

La atresia anal es considerada un defecto de origen congénito con distribución cosmopolita, este tipo de anomalías afectan los órganos de forma parcial o total por daños estructurales y funcionales, que se evidencian en el nacimiento, están asociadas a problemas genéticos, ambientales, infecciosos o multifactoriales, donde se estudió un caso de Oso hormiguero [5]. Respecto a los casos descritos, podemos señalar que existen varios factores responsables de la atresia anal, como la consanguinidad, contaminación ambiental y procesos infecciosos.

En este caso, hace referencia sobre, atresia anal, causada por un desarrollo anormal del intestino posterior del embrión, a menudo asociada con otras anomalías, se realizó un estudio en cerdos, donde se menciona que la probabilidad es baja para presentar esta patología [7]. Con similitud al caso presentado, se determinó la muerte de los cuyes presentando el desarrollo anormal del intestino.

Otro reporte menciona que es una malformación que se caracteriza por la ausencia de extremidades, se trata de una ectromelia, puede ser ausencia total o parcial congénita de una o más extremidades (anteriores o posteriores), aunque la prevalencia real podría estar subestimada, debido a esta patología tienen que ser sacrificados a temprana edad [8]. La ectromelia en caballos nos hace referencia que es la ausencia de las extremidades, que nos ayuda a estudiar nuestro caso, por falta de una de las extremidades posteriores de los cuyes estudiados.

Por otro lado, se reportó sobre una familia árabe musulmana en la que nacieron seis fetos masculinos anormales, donde se encontraban estrechamente relacionados, tenían amelia posterior, malformaciones craneales y otras malformaciones esqueléticas y viscerales [9]. Este reporte señala amelia en humanos que estaban relacionadas entre sí, siendo la

consanguinidad el factor más importante, en el caso que se presenta respecto a *cavia porcellus*, podemos mencionar que tiene mucha relación con las características antes descritas, basándonos en las malformaciones que presentan los especímenes, ya que nacieron en el mismo parto de la madre. Asimismo, los defectos congénitos hacen mención a alteraciones que se presentan al nacimiento que pueden ser producto de fallas originadas durante la gestación [10]. El origen de las anomalías mencionadas puede presentarse por causas genéticas o por influencia del medio ambiente y ocasionar alteraciones funcionales o estructurales que pueden ocasionar la muerte [11]. En varios casos las causas son desconocidas, estudios específicos sobre la asociación genética entre amelia y otras malformaciones en cuyes son limitados, existen investigaciones que sugieren una base genética para ciertas malformaciones congénitas en cuyes. Un estudio realizado en Yurimaguas, Perú, indican que la polidactilia en cuyes es una malformación genética, destacando la importancia de la consanguinidad y la heredabilidad en la aparición de malformaciones genéticas en cuyes [12]. Aunque la amelia no fue el foco del estudio, se evidencia de que ciertas malformaciones tienen una base genética en cuyes y la amelia podría compartir mecanismos genéticos similares. En tal sentido, se recomienda realizar investigaciones adicionales que incluyan estudios genéticos en cuyes con malformaciones congénitas para poder identificar posibles mutaciones asociadas, estudio de la consanguinidad en poblaciones de cuyes para evaluar la relación con las malformaciones, investigaciones comparativas entre especies para lograr identificar mecanismos genéticos comunes en la aparición de amelia y atresia anal, estos estudios aportarían una comprensión más profunda de la etiología de las malformaciones mencionadas y contribuir al desarrollo de estrategias de prevención y manejo en la crianza de cuyes.

CONCLUSIÓN

Se confirma que los casos reportados correspondieron a hallazgos de atresia anal y amelia posterior en cuyes.

Conflicto de intereses

Los autores informan no tener ningún conflicto de intereses.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- [1] Jin Q, Wang C, Li X, Yu M, Zhao SH, Li X. Molecular characterization and genome-wide mutations in porcine anal atresia candidate gene GLI2. *Mamm. Genome*. [Internet]. 2013; 24(11-12):500-507. doi: <https://doi.org/f5j6kn>
- [2] Chou YC, Chang WT. Prenatal Diagnosis of Anal Atresia – A Case Report. *J. Med. US*. [Internet]. 2017; 25(3):180-183. doi: <https://doi.org/gdzqs7>
- [3] Suess RP, Martin RA, Moon ML, Dallman MJ. Rectovaginal fistula with atresia ani in three kittens. *Cornell. Vet*. [Internet]. 1992; 82(2):141-153. PMID: 1623727. Available in: <https://goo.su/D6cCnvQ>
- [4] Murad-Regadas SM, Regadas FS, Dias-Mont'Alverne RE, Da Silva-Fernandes GO, De Souza MM, Frota NA, Ferreira DG. Impact of Internal Anal Sphincter Division on



- Continence Disturbance in Female Patients. Dis. Colon. Rectum. [Internet]. 2023; 66(12):1555-1561. doi: <https://doi.org/pk38>
- [5] Domínguez-Fabars A, Boudet-Cutié O, Irina L, Sancho G, Gómez-Labaut R, Díaz-Samada RE. Algunas consideraciones actuales sobre las malformaciones en el desarrollo del sistema osteomioarticular. MEDISAN. [Internet]. 2015 [consultado 17 Dic 2024]; 19(12):1547-1555. Disponible en: <https://goo.su/U0yeyk>
- [6] Kariminejad A, Szenker-Ravi E, Lekszas C, Tajsharghi H, Moslemi AR, Naert T, Thi-Tran H, Ahangari F, Rajaei M, Nasser M, Haaf T, Azad A, Superti-Furga A, Maroofian R, Ghaderi-Sohi S, Najmabadi H, Reza-Abbaszadegan M, Vleminckx K, Nikuei P, Reversade B. Homozygous Null TBX4 Mutations Lead to Posterior Amelia with Pelvic and Pulmonary Hypoplasia. A. J. H. Gen. 2019; 105(6):1294-1301. doi: <https://doi.org/gh8gp9>
- [7] Cassini P, Montironi A, Botti S, Hori T, Okhawa H, Stella A, Anderson L, Giuffra E. Genetic analysis of anal atresia in pigs: Evidence for segregation at two main loci. Mamm. Genome. [Internet]. 2005 [accessed on 23 december 2024]; 16(3):164-170. Available from: <https://goo.su/TgJhe4C>
- [8] Afaque SF, Srivastava S, Yadav AK. Isolated Bilateral Upper Limb Amelia - A Rare Case Report. J. Orthop. Cas. Rep. [Internet]. 2024; 14(3):10-12. doi: <https://doi.org/pk4d>
- [9] Zimmer EZ, Taub E, Sova Y, Divon MY, Pery M, Peretz BA. Tetra-amelia with multiple malformations in six male fetuses of one kindred. Eur. J. P. [Internet]. 1985; 144(4):412-414. doi: <https://doi.org/dpzzfj>
- [10] Noden DM, deLahunta A. The embryology of domestic animals. Baltimore, USA: William and Wilkins Co; 1985.
- [11] Ghanem M, Yoshida C, Isobe N, Nakao T, Yamashiro H, Kubota H, Miyake YI, Nakada K. Atresia ani with diphallus and separate scrota in a calf: A case report. Theriogenology. [Internet]. 2004; 61(7-8):1205-1213. doi: <https://doi.org/d2kg5s>
- [12] Ruiz-Calsin G, Mathios-Díaz LJ, Mathios-Flores MA. Comportamiento productivo de cuy (*Cavia porcellus*) cruzados con polidactilia en la etapa de recría en Yurimaguas (Loreto, Perú). Rev Peru Investig Agropecu. [Internet]. 2023; 2(1):e34. doi: <https://doi.org/pk4m>