

UN NUEVO CASO DE TRANSLOCACION ROBERTSONIANA (1/29)  
EN GANADO VACUNO

Por M. V. Arruga\*

I. Zarazaga\*

M. Vallejo\*\*

I. Burguete\*\*

(Con la colaboración técnica de F. Pons)\*

INTRODUCCION

Desde 1959, en que MELANDER<sup>9</sup> utilizó la técnica del choque hipotónico, se sabe que el cariotipo del ganado vacuno (*Bos taurus*) está constituido por  $2n = 60$  cromosomas, de los cuales los 29 pares autosómicos tienen una morfología telocéntrica frente al par sexual, XX en las hembras, XY en los machos, con ambos cromosomas submetacéntricos.

Más tarde, GUSTAVSSON y ROCKBORN<sup>8</sup> describieron por vez primera la translocación Robertsoniana 1/29 en tres animales de la raza Roja y Blanca sueca. Esta translocación, denominada también «fusión céntrica», en condición heterocigótica, hace que la dotación cromosómica del animal portador se reduzca de  $2n = 60$  a  $2n = 59$  cromosomas, con la presencia de un cromosoma submetacéntrico constituido por la fusión de dos de ellos pertenecientes a los pares 1 y 29, respectivamente.

Aunque los animales portadores presentan un fenotipo normal, GUSTAVSSON<sup>6</sup>, REFSDAL<sup>17</sup> y POPESCU<sup>14</sup>, entre otros autores, observan un descenso en la fertilidad, especialmente en las hijas de toros portadores, que presentan una fertilidad reducida y una tasa de eliminación mayor que las hijas de toros normales<sup>7</sup>.

No obstante, la fusión céntrica 1/29 se considera de efecto distinto al producido por otras anomalías cromosómicas, como puedan ser las fusiones en tándem, aneuploidias, quimeras, etc., ya que, aunque también produce un descenso en la fertilidad, da lugar a escasas o muy ligeras modificaciones de los efectos fenotípicos en los animales portadores. Por este motivo existe un gran riesgo de propagación entre la población. Actualmente, con la generalización de la inseminación

\* Departamento de Genética y Mejora. Facultad de Veterinaria. Zaragoza.

\*\*Departamento de Genética y Mejora. Facultad de Veterinaria. León.

An. Fac. Vet. León., 1983, 29, 179-185.

artificial, esa propagación se ve incrementada precisamente en aquellas razas vacunas de mayor interés zootécnico, en donde su utilización es mayoritaria. Asimismo, el intercambio de animales entre países, sin haber sido analizados citogenéticamente, aumenta las posibilidades de diseminación. Por ello, tal como recomienda POPESCU<sup>15</sup> en 1982, se hace imprescindible el análisis citogenético de todos aquellos animales que vayan a utilizarse en la reproducción o en cualquiera de los aspectos de mejora ganadera.

En España, ZARAZAGA y ARRUGA<sup>18</sup>, describen, por vez primera en 1982, la translocación 1/29 en tres animales de la agrupación vacuna de Lidia (2 machos y 1 hembra). En el presente trabajo, un nuevo caso viene a sumarse a los ya descritos, tratándose de un macho reproductor perteneciente a la raza Alistana-Sanabresa, portador, en condición heterocigótica, de la fusión céntrica 1/29 y que ha sido identificada por vez primera en esta raza.

### MATERIAL Y METODOS

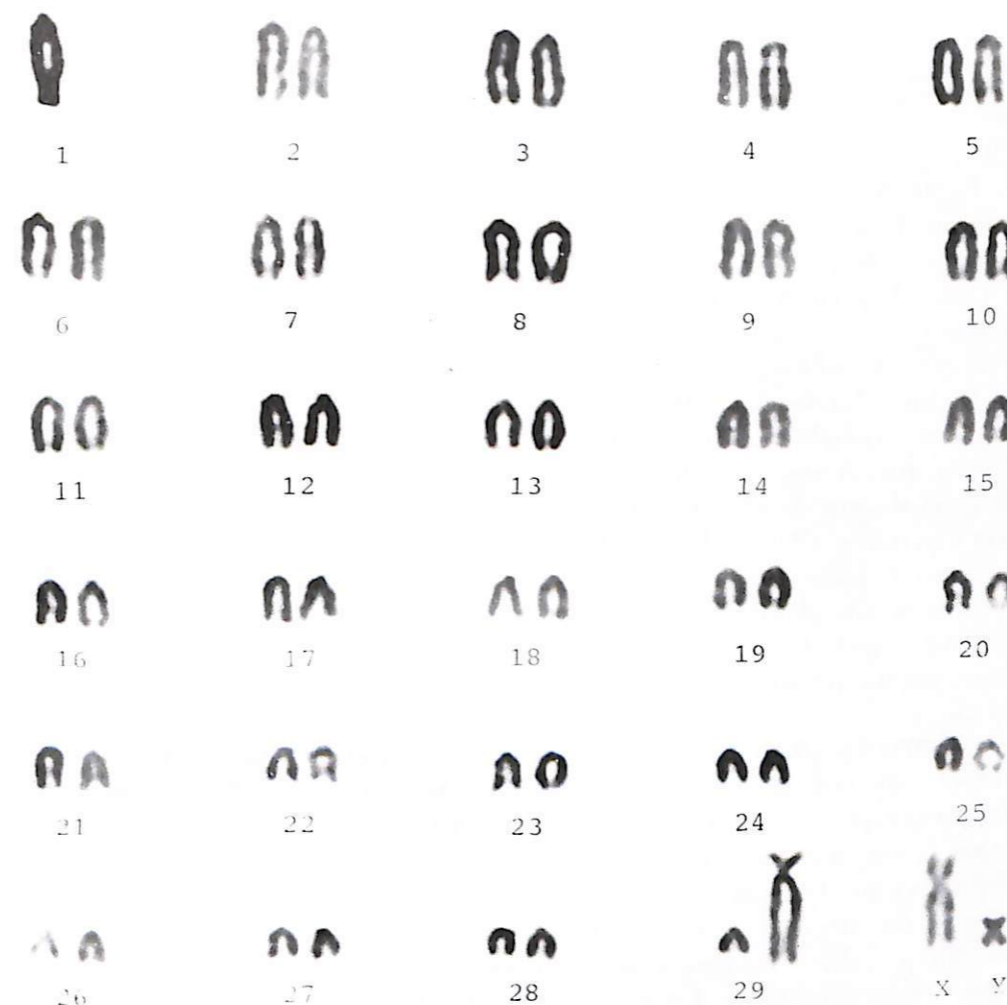
El material animal investigado ha estado representado por 12 machos de la raza Alistana-Sanabresa.

Los análisis cromosómicos se han realizado a partir de cultivos leucocitarios obtenidos de muestras de sangre heparinizada (10 ml), extraída de la vena yugular en condiciones asépticas, siguiendo la metodología de MOORHEAD *et al.*<sup>10</sup>, ligeramente modificada por ARRUGA *et al.*<sup>1</sup>. Además de la técnica de tinción standard, se ha realizado la correspondiente a la de obtención de bandas C, con las pautas de tinción que se detallan a continuación. Las extensiones celulares se depositan en una solución de HCl 0,2 N, para sumergirlas posteriormente en una solución saturada de hidróxido de bario durante 15 minutos a 50°C. A continuación se colocan en solución 2 × SSC, también a 50°C durante 1 hora y, finalmente, se tiñen durante 5 minutos con tinción Giemsa Gurr (pH = 6.8).

Fotografiadas y ampliadas las extensiones, la confección del cariotipo se realizó a partir de las ampliaciones, ordenando cada par cromosómico, siguiendo las recomendaciones dadas en la I Conferencia Internacional para la standarización de los cariotipos de animales domésticos<sup>16</sup>.

### RESULTADOS

Se ha identificado la presencia de un macho reproductor portador de la translocación Robertsoniana 1/29, en condición heterocigótica, al comprobarse la existencia de un cromosoma submetacéntrico resultante de la fusión a nivel de la región centromérica entre dos autosomas: el cromosoma 1 y el cromosoma 29. Como consecuencia de esta anomalía, la dotación cromosómica de este toro queda reducida de  $2n = 60$  a  $2n = 59$ , tal como se observa en la figura 1.



59 / XY, t (1/29)

Figura 1.—Cariotipo de un macho de la raza Alistana-Sanabresa portador de la anomalía cromosómica, translocación 1/29, en condición heterocigótica.

Por otra parte, mediante la técnica de bandas C, se comprueba la morfología del cromosoma anómalo, así como la existencia de la heterocromatina constitutiva, no estudiada anteriormente desde el punto de vista cromosómico. En la figura 2 se observa cómo dicha cromatina se sitúa en todos los autosomas, presentando una cantidad equivalente dentro de un mismo par. No sucede así entre los distintos pares, ya que destacan los pares 7, 11, 15, 24, 27 y 28, respectivamente, por presentar una mayor masa de heterocromatina centromérica.

## DISCUSION

Es de destacar que en la mayoría de los países de alto nivel zootécnico se analizan citogenéticamente, de forma rutinaria, aquellos animales que van a utilizarse como reproductores. Como consecuencia de ello, se han ido describiendo una serie de anomalías cromosómicas y, paralelamente, se ha procedido a la erradicación de los portadores, lo que ha contribuido a un aumento de la fertilidad de la raza afectada.

De todas las anomalías descritas, la translocación 1/29 es la más frecuente y la que se extiende a un mayor número de razas, siendo distintas las frecuencias de su aparición según aquéllas<sup>6, 7, 8, 14, 15</sup>. En España, mientras en la agrupación de Lidia alcanza un 5 %<sup>1</sup>, en otras razas autóctonas estudiadas se eleva a frecuencias superiores: 12 % en la raza Morucha y 25,30 % en la Retinta<sup>2, 18</sup>.

Por otra parte, la aplicación de la metodología de bandas C nos ha permitido conocer la naturaleza exacta de la anomalía descrita en el presente trabajo. Coincidiendo con POPESCU<sup>12</sup>, el cromosoma anómalo puede considerarse monocéntrico, puesto que presenta un solo bloque de heterocromatina constitutiva (figura 2).

COMINGS y OKADA<sup>3</sup> fueron los primeros (1970) en mostrar la existencia de cromosomas fusionados que eran dicéntricos. Más tarde, otros autores encontraron en la especie humana ciertos casos de translocaciones en que aparecían tanto cromosomas dicéntricos como monocéntricos, siendo NIEBUHR (1972)<sup>11</sup> quien determina que los cromosomas fusionados dicéntricos son más inestables y, por ello, menos frecuentes que los monocéntricos. EVANS *et al.*<sup>5</sup> afirman que los dicéntricos serían consecuencia de fusiones recientes, para convertirse, más tarde, en monocéntricos. Estos autores describen un único bloque heterocromático en cromosomas metacéntricos de ganado ovino y dos bloques sobre un cromosoma fusionado, considerado de origen reciente, en ganado caprino.

Como indica POPESCU<sup>13</sup>, sería de gran interés conocer en el ganado vacuno, si, siempre que se presenta un cromosoma translocado (1/29) es monocéntrico, en primer lugar, para poder establecer una homología entre dicha anomalía descrita en las diversas razas y, en segundo lugar, para conocer el origen y la propagación de dicha alteración.

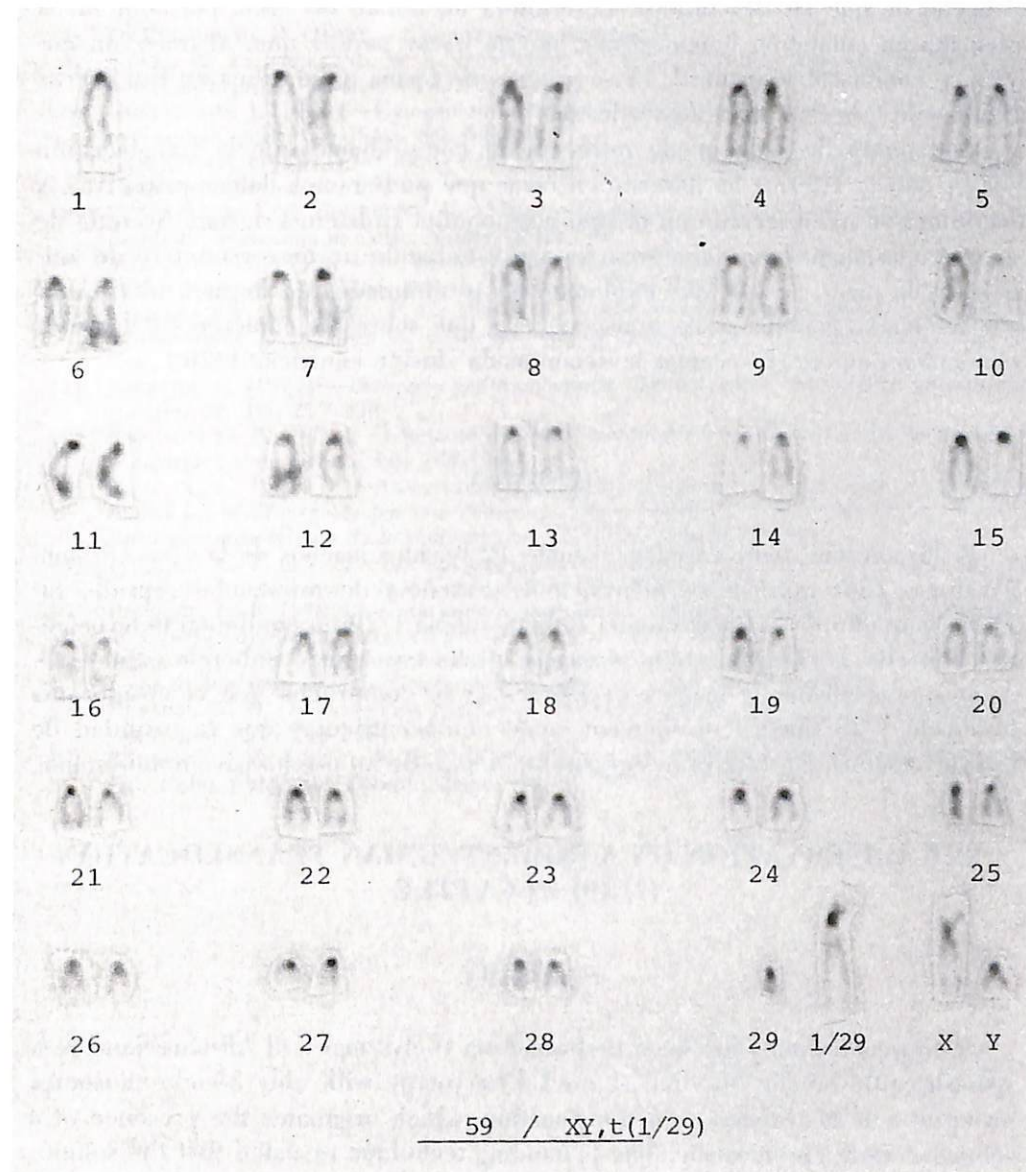


Figura 2.—Cariotipo del macho portador, obtenido mediante la metodología de bandas C.

Respecto a esta segunda característica, según comunicación reciente de GUSTAVSSON (1984) a los propios autores del presente trabajo, sería muy necesario conocer si se trata de una transmisión de la anomalía procedente de razas europeas o de razas norteafricanas que hubieran sido introducidas en la península. Asimismo, sería interesantísimo conocer si se trata de una mutación recurrente o si, por el contrario, el origen de ella fuera una mutación dada a un nivel ancestral y que se haya transmitido a las generaciones sucesivas. Según este mismo autor, el hecho de que Di BERARDINO<sup>1</sup> describiera un búfalo de agua, portador de la anomalía en condición homocigótica, podría hacer pensar que, al tener un entronque común, la anomalía 1/29 se produjo de forma polimórfica en *Bos taurus* L. antes de que éste fuera domesticado.

Este punto de vista queda ratificado al comprobarse que la translocación Robertsoniana 1/29 se ha descrito en razas que pudiéramos llamar primitivas, y que nunca se ha observado en la raza cosmopolita Holstein-Friesian. Se trata de un reto apasionante que, conforme se van estudiando un mayor número de animales y de razas, se nos van ampliando las posibilidades de llegar a interpretar este fenómeno genético y las consecuencias que sobre los caracteres de interés zootécnico pudiera representar la denominada «fusión céntrica» 1/29.

## RESUMEN

Realizado un estudio cariológico sobre 12 bóvidos machos de la raza Alistana-Sanabresa (*Bos taurus*), se identifica la presencia de un macho reproductor adulto, portador de la translocación Robertsoniana 1/29 en condición heterocigótica. Por ello, la dotación cromosómica de dicho toro quedó reducida a  $2n = 59$ . Asimismo, mediante la técnica de bandeado C se comprueba que el cromosoma fusionado 1/29 puede considerarse como monocéntrico, y que la cantidad de heterocromatina constitutiva es equivalente dentro de un mismo par cromosómico.

## NEW OBSERVATION ON A ROBERTSONIAN TRANSLOCATION (1/29) IN CATTLE

### SUMMARY

A cytogenetic study has been performed on twelve males of Alistana-Sanabresa spanish cattle breed. One bull showed a karyotype with only 59 chromosomes owing to a 1/29 Robertsonian translocation, which originates the presence of a submetacentric chromosome. The C banding technique revealed that the submetacentric fused chromosome, must be considered as monocentromeric and that constitutive heterochromatine is equivalent in the same pair of chromosomes.

## BIBLIOGRAFIA

- 1) ARRUGA, M. V.; PIEDRAFITA, J. & ZARAZAGA, I. (1982).—Realización del idiograma y sus aplicaciones al estudio de los cromosomas somáticos en toro de lidia. *Anal. Fac. Vet. Zaragoza*, **16-17**: 105-122.
- 2) ARRUGA, M. V.; ZARAZAGA, I.; VALLEJO, M. & BURGUETE, I. (1984).—The 1/29 Robertsonian translocation in autochthonous spanish cattle breeds: Hereditary studies in families. *6th Eur. Colloq. Cytogenet. Domest. Anim., Zurich* (en prensa).
- 3) COMINGS, D. E. & OKADA, T. A. (1970).—Whole-mount electron microscopy of the centromere region of metacentric and telocentric mammalian chromosomes. *Cytogenetics*, **9**: 436-449.
- 4) DI BERARDINO, D. (1980).—Comunicación personal.
- 5) EVANS, H. J.; BUCKLAND, R. A. & SUMMER, A. T. (1973).—Chromosome homology and heterochromatine. *Science*, **174**: 702-704.
- 6) GUSTAVSSON, I. (1969).—Cytogenetic distribution and phenotypic effects of a translocation in Swedish cattle. *Hereditas*, **63**: 68-169.
- 7) GUSTAVSSON, I. (1971).—Culling rates in daughters of sires with a translocation of centric fusion type. *Hereditas*, **67**: 65.
- 8) GUSTAVSSON, I. & ROCKBORN, G. (1964).—Chromosome abnormality in three cases of lymphatic leukaemia in cattle. *Nature*, **203**: 990.
- 9) MELANDER, Y. (1959).—The mitotic chromosomes of some cavicorn mammals. *Bos taurus* L. *Bos bomasus* L and *Oris aries* L. *Hereditas*, **45**: 649-664.
- 10) MOORHEAD, P. J.; NOWELL, P. C.; MELLMAN, W. J. & BATTIPS HUNGERFORD, D. A. (1960).—Chromosome preparation of leukocytes culture from human peripheral blood. *Exp. cell Res.*, **20**: 613.
- 11) NIEBUHR, E. (1972).—Dicentric and monocentric Robertsonian translocation in man. *Hungarogenetik*, **16**: 217-226.
- 12) POPESCU, C. P. (1973).—L'heterochromatine constitutive dans le caryotype bovin normal et anormal. *Ann. Genet.*, **16**: 183-188.
- 13) POPESCU, C. P. (1974).—Observations sur les spermatoocytes primaires des taureaux (*Bos taurus* L.) heterozygotes por une fusion centrique. En BOVE, A. & THIBAUT, C., *Les accidents chromosomiques de la reproduction*. INSERM, Paris: 189-194.
- 14) POPESCU, C. P. (1977).—Les anomalies chromosomiques des bovins (*Bos taurus* L): Etat actuel des connaissances. *Ann. Genet. Sel. Anim.*, **9**: 463-470.
- 15) POPESCU, C. P. (1982).—Cytogenetics in domestic animal production. *II World Congress on Genetics applied to livestock production, Vol. VI*, 375-384.
- 16) READING (1976).—First International Conference for the standardization of banded karyotypes of domestic animals. Reading 1976. *Hereditas*, **92**: 145-162 (1980).
- 17) REFSDAL, A. D. (1976).—Low fertility in daughters of bulls with 1/29 translocation. *Acta Vet. Scand.*, **17**: 190-195.
- 18) ZARAZAGA, I. & ARRUGA, M. V. (1982).—Cytogenetic studies in spanish cattle breeds. *5th Eur. Colloq. Cytogenet. Domest. Anim.*, **24**: 62-70.