

Resumo

DAMÉ, Maria Cecília Florisbal. **Doenças hereditárias e defeitos congênitos em búfalos (*Bubalus bubalis*) no Brasil**. 2013. 52f. Tese (Doutorado) - Programa de Pós-Graduação em Medicina Veterinária. Universidade Federal de Pelotas, Pelotas.

Esta tese dá continuidade a um projeto de pesquisa iniciado com o diagnóstico de dermatose mecanobolhosa em 1985 em um rebanho de búfalos pertencente a uma propriedade da zona sul do Rio Grande do Sul. A partir desse diagnóstico foi criado um rebanho experimental no qual por mais de duas décadas foram diagnosticados diversos defeitos congênitos e/ou hereditários que foram estudados por um grupo de pesquisa do qual faz parte a autora desta tese. Assim sendo, são apresentados três artigos científicos: o primeiro trata-se de uma revisão bibliográfica sobre o que foi diagnosticado no Brasil em relação a defeitos congênitos/doenças hereditárias em bubalinos concluindo-se que alguns genes indesejáveis estão disseminados na população de búfalos no País; o segundo foi um trabalho realizado em parceria com a UNESP/Jaboticabal, SP e com a UFCG/CSTR-Patos, PB que identificou a alteração no gene que determina o albinismo óculo-cutâneo em búfalos da raça Murrah. O terceiro artigo trata-se da descrição de melanoma maligno observado em dois búfalos albinos. Embora não seja um defeito congênito ou hereditário este neoplasma ocorreu somente nos búfalos com albinismo óculo-cutâneo do rebanho e acredita-se que a condição esteja associada à predisposição desses animais a desenvolverem tumores de pele.

Palavras-chaves: Doenças hereditárias. Defeitos congênitos. Búfalos. Albinismo. Mutações nonsense. Tirosinase. Melanoma maligno. Imuno-histoquímica.

Abstract

DAMÉ, Maria Cecília Florisbal. **Hereditary diseases and congenital defects in water buffalo (*Bubalus bubalis*) in Brazil**. 2013. 52f. Tese (Doutorado) – Programa de Pós-Graduação em Medicina Veterinária. Universidade Federal de Pelotas, Pelotas.

This thesis is a continuation of a research project started with a diagnosis of dermatosis mechano-bullosa in a herd of buffaloes from a farm in southern Rio Grande do Sul. After this diagnostic it was created an experimental herd where several congenital defects and / or hereditary disorders have been diagnosed during more than two decades. These diseases were studied by a research group which the author of this thesis is a member. Thus, three papers are presented: the first one is a literature review about what has been diagnosed in Brazil on congenital defects and hereditary diseases in buffalo. It was concluded that undesirable genes are widespread in the population of buffaloes in the country; the second was a study conducted in partnership with UNESP / Jaboticabal, SP and UFCG / CSTR-Patos, PB to identify the mutation in the gene that determines the oculo-cutaneous albinism in Murrah buffalo. Another paper was accomplished to describe the occurrence of malignant melanoma in two albino buffalo. Although it is not a congenital or hereditary disease it was observed only in the buffalo with oculocutaneous albinism and probably the condition is associated with a predisposition of these animals to develop tumors in the skin.

Keywords: Hereditary diseases. Congenital defects. Water buffalo. Albinism. Nonsense mutation. Tyrosinase. Malignant melanoma. Immunohistochemistry