

**NANISMO EM MINI *HORSE*: ANÁLISE MORFOLÓGICA, ASPECTOS  
CLÍNICOS E GENÉTICOS – RELATO DE CASO**

**DWARMING IN MINI HORSE: MORPHOLOGICAL ANALYSIS, CLINICAL  
AND GENETIC ASPECTS – CASE REPORT**

Jade Porto de Siqueira Machado<sup>1</sup>

Juliana Cristina de Oliveira Rodrigues<sup>2</sup>

Laryssa Donato Viana<sup>3</sup>

Suyan Brethel dos Santos Campos<sup>4</sup>

**Resumo:** Foram observados três casos de equinos neonatos com características fenotípicas de nanismo, todos pertencentes à raça Mini *Horse*. Os animais apresentavam sinais típicos dessa condição, como macrocefalia (aumento anormal da cabeça) em dois dos três casos, e prognatismo (desvio da mandíbula inferior) em outros dois. Além disso, todos os três casos exibiam alterações osteomusculares, com deformações nos ossos metatarsianos e membros desproporcionalmente curtos, embora sem outras alterações ósseas significativas. Essas características fenotípicas indicam uma possível base genética para o nanismo dentro da raça, o que torna essencial o reconhecimento e diagnóstico precoce dessas condições. Com o diagnóstico adequado, é possível adotar práticas de cruzamento responsável, evitando a transmissão dessa condição hereditária nas gerações subsequentes e contribuindo para o bem-estar dos animais.

**Palavras-chave:** Doença hereditária, Equinos, Mutação, Prognatismo.

**Abstract:** Three cases of neonatal horses with phenotypic characteristics of dwarfism were observed all belonging to the Mini Horse breed. The animals showed typical signs of this condition, such as macrocephaly (abnormal enlargement of the head) in two of the cases and prognathism (deviation of the lower jawbone) in another two cases. Furthermore all three cases exhibited musculoskeletal changes with deformations in the metatarsal bones and members disproportionately short although without other significant bone changes. These phenotypic characteristics indicate a likely genetic basis for dwarfism within the breed, which makes the early recognition and diagnosis of these conditions so essential. With adequate diagnosis, it is possible to adopt responsible

breeding practices, avoiding the transmission of this hereditary condition in subsequent generations and contributing to the well-being of the animals.

**Key words:** Hereditary Disease, Equines. Mutation, Prognathism

## INTRODUÇÃO

O Mini *Horse* é o resultado do cruzamento do cavalo Marajoara e de pôneis da raça *Shetland*, originária da França. Teixeira (1985) afirma que a raça originou-se de três cruzamentos da raça *Shetland* trazidos da região francesa de *Bois Boulogne*, denominado inicialmente de pônei Marajoara, já conhecido desde meados da penúltima década do século dezenove, introduzidos no Marajó pelo criador Pedro Leite Chermont. Possui Associação de criadores devidamente registrada no Ministério da Agricultura Pecuária e Abastecimento, ou seja, Associação Brasileira dos Criadores da Raça Puruca (ABCRP), com sede em Belém-PA. Vale ressaltar que a questão da conservação de germoplasma de equídeos vem sendo tratada há algum tempo, no Brasil (DIAS, snt e SILVA FILHO, 2000).

Mini *Horses* são equinos de baixa estatura, cuja altura dos machos é aproximadamente 93 cm e para as fêmeas 98 cm (ABCMH, 2013). A estatura pequena desta raça é decorrente do efeito de cruzamentos intencionais entre animais menores. Devido a cruzamentos aleatórios da raça sem uma prévia seleção genética desses animais, alguns Mini *Horses* começaram a nascer com características fenotípicas e genotípicas do nanismo (Martinez et al., 2007; Thompson, 2007).

O nanismo é um distúrbio de desenvolvimento que pode acarretar um crescimento anormal do indivíduo, podendo ser classificado em nanismo proporcional ou desproporcional, também descrita nos seres humanos e em outras espécies de animais, porém pouco reportada na espécie equina (Martinez et al., 2007; Thompson, 2007). É determinado por genes que além de contribuir para a pequena estatura, pode interferir negativamente na saúde, bem-estar e reprodução dos animais da raça Mini *Horse* (Eberth et al., 2009). As principais variações fenotípicas observadas em animais afetados são retardo do crescimento fisário de membros e costelas, prognatismo, macrocefalia, ou seja, crânio maior ou desproporcional ao restante do corpo.

Como esta enfermidade genética que acomete a raça possui caráter autossômico recessivo, há uma ampla disseminação da enfermidade no plantel, uma vez que, aqueles

animais que são carreadores da mutação do nanismo (heterozigotos) podem não apresentar alterações clínicas tornando assim difícil a identificação dos animais que possuem o gene (Eberth, 2013). Nos Mini *Horses*, o nanismo condrodisplásico possui padrão de herança autossômico recessivo e já foram descritas quatro variantes causais (D1, D2, D3 E D4) no gene *Aggrecan* (ACAN), logo, animais homozigotos ou heterozigotos compostos para essas variantes apresentam a doença (Andrade, 2020).

Em cavalos miniaturas, quatro variantes do gene ACAN (D1, D2, D3\* e D4) já foram descritas como causadoras de nanismo condrodisplásico. A maioria dos genótipos D1 (D1/D1, D1/D2, D1/D3\* e D1/D4) causam morte, enquanto os demais 8 genótipos (D2/D2, D2/D3\*, D2/D4, D3\*/D3\*, D3\*/D4 e D4/D4) estão envolvidos no nascimento de potros anões. O diagnóstico clínico de nanismo condrodisplásico em cavalos Miniatura já foi descrito no Brasil, e o genótipo D4/D4 foi recentemente caracterizado no mesmo país. (Andrade et al., 2020; Oliveira-Filho, 2020).

Doenças genéticas, principalmente estas que são hereditárias, em sua grande maioria contribuem para perdas econômicas na criação de animais de produção, acometendo aproximadamente 10% a população de Mini *Horses* (ABCMH, 2016) além do sofrimento que essas doenças causam aos animais, e por muitas vezes apresentam caráter degenerativo que impedem o desenvolvimento ideal da espécie, podendo não chegar a fase adulta ou morte neonatal (Tryon et al., 2009).

## **METODOLOGIA**

Foram atendidos no Hospital Veterinário Saúde Rural, localizado na cidade de Goiânia, dois neonatos da raça Minis *Horses*, sendo um macho (caso 1) e uma fêmea (caso 2), respectivamente atendidos no ano de 2017 e um neonato do sexo feminino (caso 3), atendida no ano de 2023, em uma fazenda de criação de Mini *Horse*, localizada em Cuiabá no estado do Mato Grosso.

Caso 1, após o exame clínico geral feito no Hospital Veterinário Saúde Rural foi possível observar a presença de desvio angular nos dois membros torácico, do tipo *Varus* Carpiano, os membros tortuosos e de tamanho desproporcional e ainda não teria ocorrido a liberação de mecônio. 4 dias após o seu nascimento, foi possível observar que o indivíduo apresentou hérnia inguino escrotal bilateral o mesmo apresentou um quadro clínico de abdômen agudo. De acordo com os diagnósticos estabelecidos o paciente recebeu terapia medicamentosa de todos os cuidados necessários para o seu bem-estar,

desde alimentação até as medicações. O indivíduo veio a óbito 7 dias após entrada no Hospital Veterinário.

O caso clínico 2, foi atendida na Clínica Veterinária Saúde Rural uma fêmea da raça *Mini Horse* em trabalho de parto. O parto ocorreu sem complicações e resultou no nascimento de uma fêmea, sendo filhote de mãe e pai da mesma raça sem alterações fenotípicas da patologia. Três dias após o parto, a matriz apresentou sinais de tétano. Após a realização do exame clínico, a suspeita foi confirmada, mas a paciente veio a óbito no mesmo dia. Dessa forma, a potra foi criada com mamadeira e internada na Clínica Veterinária Saúde Rural desde os primeiros dias de vida.

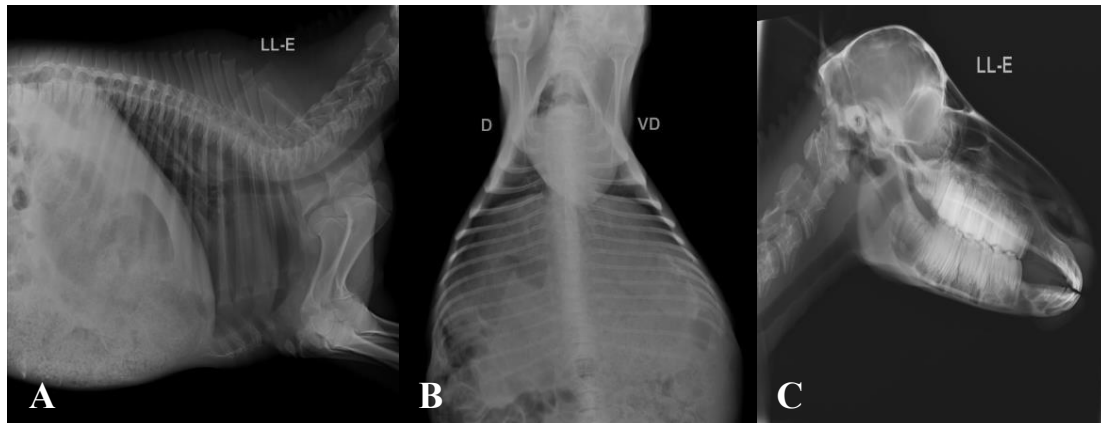
A rotina de alimentação era leite de 2 em 2 horas. Durante a alimentação, observou-se que o leite saía pelas narinas, o que confirmou a presença de fenda palatina. Além disso, a recém-nascida apresentava contratura do boleto nos quatro membros. A potra também apresentou pneumonia recorrente, onde havia dispneia e secreção nasal constante e estridores respiratórios. O tratamento incluiu nebulização três vezes ao dia com soro fisiológico, acetilcisteína e bromexina.

O tratamento sistêmico incluiu o uso de ceftiofur, sendo a dose utilizada de 4.4 mg/kg intramuscular administrado duas vezes ao dia. O animal apresentava claudicação, e para corrigir os desvios angulares foi utilizado órtese aplicada nos cascos afetados.

Aos quatro meses de idade da potra iniciou-se alimentação com feno e alfafa, mantendo uma rotina alimentar regular, com defecação e consumo de água dentro dos padrões da normalidade. Foi realizado a vermifugação a cada 60 dias e aplicação da vacina Lexington 8.

Foi realizado exame radiográfico para fins de identificação de anormalidades, decorrentes do nanismo. Foram observadas nas imagens radiográficas as seguintes anormalidades, macrocefalia (imagem C), ou seja, estrutura do crânio maior do que o restante do corpo, se tornando desproporcional. Podendo observar também nas imagens A e B o tórax estreito, consequentemente havendo uma distensão abdominal, devido à desproporcionalidade no tamanho dos órgãos, interferindo na capacidade respiratória do animal. Na imagem B foi observada anomalia cardíaca, sendo esta anomalia uma Cardiomegalia (coração dilatado, átrios e ventrículos aumentados). Características comuns observadas em *Mini Horse* com nanismo.

O animal sobreviveu até 1 ano e 2 meses de vida. Acredita-se que o tempo de vida foi prolongado devido aos cuidados intensivos que recebeu na clínica desde o seu nascimento. No entanto, sofreu uma morte súbita.



**Figura 1:** Exame radiográfico do caso 2. A – Projeção Látero-lateral da região abdominal. B – Projeção Dorsoventral com foco no abdômen. C – Projeção Láterolateral Obliqua Esquerda de boca fechada com foco em analisar a mordida do animal. **Fonte:** Acervo Pessoal.

O caso 3 foi presenciado um aborto de um Mini *Horse* fêmea, 5,300 kg em uma propriedade localizada em Cuiabá-MT. A veterinária da propriedade relatou que o acasalamento ocorreu em 19-10-2022, a mãe e o pai não apresentavam alterações fenotípicas da patologia. Foi relatado também que a fêmea já teve outros partos porém os filhotes nasceram com características fenotípicas normais.

O aborto aconteceu no dia 20-08-2023. Foi realizado um exame físico e o indivíduo apresentava características de encurtamento dos tendões extensores nos quatros membros (figura 2-B) o que indicava que o indivíduo seria incapaz de se sustentar em posição quadrupedal e foi possível observar que o mesmo possuía prognatismo inferior.



**Figura 2:** Achados fenotípicos do nanismo em Mini *Horses* (caso 3). **Caso 3:** A - Vista lateral neonato de Mini *Horse* logo após o nascimento prematuro. B - Neonato com deformidade de membros pélvicos localizada na região proximal do terceiro metatarsiano. **Fonte:** Acervo Pessoal.

Segundo Andrade et al. (2020), foi realizada uma pesquisa com 347 cavalos em miniatura fenotipicamente normais, ou seja, que não apresentavam nenhuma anormalidade, atribuídos para determinar as frequências alélicas das variantes causais do ACAN, sendo 34,6% (120/347) eram machos e 65,4% (227/347) eram fêmeas. Estes animais pertenciam a nove fazendas, todos os Minis *Horses* testados, menos um, tinham histórico de nascimentos de animais afetados com a enfermidade do nanismo (Tabela 1).

| Fazenda | Amostragem | Heterozigoto (%) | Nascimento anteriores de mini horse com nanismo |
|---------|------------|------------------|-------------------------------------------------|
| A       | 79         | 78,5             | Sim                                             |
| B       | 59         | 91,5             | Sim                                             |
| D       | 17         | 64,7             | Sim                                             |
| E       | 82         | 78,0             | Sim                                             |
| F       | 3          | 100,0            | Sim                                             |
| G       | 30         | 83,3             | Sim                                             |
| H       | 18         | 38,9             | Sim                                             |
| I       | 43         | 86,0             | Sim                                             |
| J       | 16         | 56,3             | Sim                                             |

**Tabela 1:** Porcentagens de cavalos miniaturas heterozigotos D1, D2, D3, D4 > por fazenda (n=347).Fonte:ANDRADE, D, G, A; BASSO, R, M; MAGRO, J, A; LAUFER-AMORIM, R; BORGES, A, S;FILHO, O, P, J. Evaluation of a new variant in the aggrecan gene potentially associated with chondrodysplastic dwarfism in Miniature horses.

## DISCUSSÃO

De acordo com a literatura o nanismo é um distúrbio de desenvolvimento que acarreta em crescimento anormal do indivíduo, podendo ser classificado em proporcional ou desproporcional (Martinez et al., 2007; Thompson, 2007). Os genes encontrados nessa mutação genética podem contribuir para a pequena estatura além de interferir negativamente na saúde, bem-estar e reprodução dos animais da raça Mini *Horse* (Eberth et al., 2009).

Os cavalos em miniatura que carregam o gene *Aggrecan* (ACAN) presente no cromossomo 1 apresentam pré-disposição para prognatismo e problemas osteomusculares nos quais interferem negativamente na reprodução e desenvolvimento dos indivíduos (Andrade et al., 2020; Oliveira-Filho, 2020). Além disso, o gene



agrecano possui valor importante para o desenvolvimento ósseo, uma vez que serve como molde para a ossificação endocondral (Aspberg, 2012).

Basso (2020) relata que nos *Mini Horses*, o nanismo desproporcional tem caráter autossômico recessivo, relacionado ao gene *Aggrecan* presente no cromossomo. Nestes animais podem ser observadas algumas características clínicas como o crescimento fisário retardado em membros locomotores, nas costelas, no crânio em tamanho desproporcional ao corpo e malformado, nos membros como pescoço e tronco encurtado, (Basso, 2020). Nos 3 relatos de caso apresentados, foi possível observar que os animais manifestavam características fenotípicas da doença, como encurtamento dos tendões extensores, prognatismo, cardiomegalia, distensão abdominal e macrocefalia. Todos os indivíduos citados vieram a óbito.

No primeiro relato de caso o potro macho *Mini Horse* além de apresentar deformidades ortopédicas, também manifestou retenção de mecônio na qual é frequentemente associada à falta de reflexos gastrointestinais ou complicações congênitas. A evolução para uma hérnia inguinoescrotal bilateral e abdômen agudo agravou o quadro clínico, resultando em óbito precoce. Apesar dos cuidados intensivos recebidos, a gravidade das condições superou a capacidade de tratamento, o que reforça a importância de uma intervenção imediata e do diagnóstico precoce de anomalias ortopédicas e gastrointestinais em potros neonatos.

O segundo caso envolve uma potra fêmea *Mini Horse* com fenda palatina, uma condição congênita grave que compromete a alimentação e frequentemente leva à pneumonia aspirativa, como observado. O diagnóstico de contraturas articulares e desvios angulares reforça a predisposição genética para anomalias em *Mini Horses*. O uso de órteses e o manejo alimentar intensivo contribuíram para prolongar a vida da potra, mas as alterações radiográficas, incluindo macrocefalia, cardiomegalia, e tórax estreito, são evidências do impacto do nanismo na saúde geral do animal.

O terceiro caso apresenta uma potra fêmea *Mini Horse* atendida em 2023, diagnosticada com desvio angular dos membros torácicos, uma condição ortopédica semelhante ao caso 1. Embora tenha sido criada em um ambiente controlado, o caso reflete a persistência de problemas genéticos associados à criação de *Mini Horses*.

Os três casos ilustram os desafios clínicos enfrentados no manejo de neonatos *Mini Horses*, especialmente devido a condições congênitas complexas como desvio angular, fenda palatina e nanismo. Esses problemas são agravados por predisposições genéticas e pelo manejo reprodutivo em raças miniaturizadas. As doenças genéticas

hereditárias contribuem para perdas econômicas na criação de animais de produção, onde acomete cerca de 10% da população de Mini *Horse* (ABCMH, 2016). A mutação pode gerar sofrimento para o animal e podem apresentar caráter degenerativo podendo impedir o desenvolvimento ideal da espécie podendo não chegar a fase adulta ou podem ter morte neonatal (Tryon et al., 2009).

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os três casos relatados referem-se a achados clínicos que apresentam características fenotípicas associadas ao nanismo na raça Mini *Horse*. Os estudos sobre essa anormalidade genética que acomete os equinos são escassos, dificultando tanto o diagnóstico, frequentemente realizado por meio da ultrassonografia, quanto a prevenção, evitando o cruzamento de animais portadores do gene *Aggrecan* (ACAN), responsável pelo nanismo na raça.

Portanto, além dos métodos de diagnóstico baseados na análise do genoma, é fundamental ressaltar a importância da divulgação e do reconhecimento das alterações fenotípicas relacionadas ao nanismo em Mini *Horses*. Essa conscientização facilitará a identificação morfológica dos indivíduos afetados, permitindo um direcionamento adequado nos cruzamentos, com o intuito de evitar a transmissão dessa anormalidade como herança genética.

Com essas informações e meios de diagnóstico, além de ajudar a diminuir a incidência do nanismo, será possível reduzir os prejuízos dos criadores, pois aqueles animais que nascerem com esta anomalia precisarão de cuidados contínuos e alguns animais com essa condição podem ir a óbito logo ao nascerem.

## REFERÊNCIAS

ABCMH. **Associação Brasileira dos Criadores de Mini Horse**. 2016. Disponível em: <http://www.minihorse.com.br>. Acesso em: 10, agosto, 2024.

AMHA. **American Miniature Horse Association**. 2016. Disponível em: <http://www.amha.org/home>. Acesso em: 10, agosto. 2024.



ANDRADE, D.G.A. et al. **Avaliação das mutações causadoras de nanismo do tipo condrodisplásico em equinos da raça Mini-Horse. In: XVIII CONFERÊNCIA ANUAL DA ABRAVEQ, 2017, Águas de Lindóia. Anais, 2017.** Disponível em: <https://issuu.com/abreveq/docs/anais-2017ok> . Acesso em: 05, setembro, 2024.

ANDRADE, D.G.A. et al. **Evaluation of a new variant in the aggrecan gene potentially associated with chondrodysplastic dwarfism in Miniature horses, 1 15 School of Veterinary Medicine and Animal Science, São Paulo State University (Unesp), Botucatu. Botucatu – São Paulo, 2020.** Disponível em: <https://doi.org/10.1038/s41598020-72192-3>. Acesso em: 11, setembro, 2024.

ASPERG, A. **The Different Roles of Aggrecan Interaction Domains. Journal of Histochemistry & Cytochemistry, v.60, n.12, p.987-996, 2012.**

BASSO, R, M; **Estudo do proteoglicano agrecano e do padrão de citocinas associado ao nanismo em equinos da raça Mini-Horse no Brasil.** Universidade Estadual Paulista (Unesp). Faculdade de Medicina Veterinária e Zootecnia. Botucatu, 2018. Disponível em: <https://bv.fapesp.br/pt/dissertacoes-teses/207810/estudo-do-proteoglicano-agrecano-e-do-padrao-de-citocinas-as>. Acesso em: 14, Novembro, 2024.

EBERTH J.; SWERCZAK T.; BAILEY E. **Investigation of Dwarfism Among Miniature Horses using the Illumina Horse SNP50 Bead Chip. V. 29, n. 5, p.315, 2009.** Disponível em: [https://www.researchgate.net/profile/DeborahCook9/publication/248869175\\_Illumina\\_Equine\\_SNP50\\_Bead\\_Chip\\_Investigation\\_of\\_Adolescent\\_idiopathic\\_lordosis\\_among\\_American\\_Saddl\\_ebred\\_Horses.pdf](https://www.researchgate.net/profile/DeborahCook9/publication/248869175_Illumina_Equine_SNP50_Bead_Chip_Investigation_of_Adolescent_idiopathic_lordosis_among_American_Saddl_ebred_Horses.pdf). Acesso em: 07, agosto, 2024.

EBERTH, J. E. **Chondrodysplasia-Like Dwarfism in the Miniature Horse. Theses and Dissertations - Veterinary Science. 11. 83p, 2013.**

LEEGWATER, P.A. et al. **Dwarfism with joint laxity in Friesian horses is associated with a splice site mutation in B4GALT7. BMC Genomics, v.17, n.1, 2016.**

MARTÍNEZ, S. et al. **Histopathologic study of long-bone growth plates confirms the basset hound as an osteochondrodysplastic breed. V. 71, p. 66–69, 2007.** Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1635992/>. Acesso em: 03, outubro, 2024.

SIMS, N.; LORENZO, J.A. **Local regulators of bone: Interleukin-1, tumor necrosis factor, interferons, the IL-6 family, and additional cytokines. In: BILEZIKIAN, J.;**

MARTIN, T.J.; CLEMENS, T.; ROSEN, T. Principles of Bone Biology. Academic Press, 2000. Chap. 50, p. 1205-1246.

TOMPSON, S.W. et al. **Recessive Skeletal Dysplasia, SEMD AggreCAN Type, Results from a Missense Mutation Affecting the C-Type Lectin Domain of 16 AggreCAN.** V. 84, p. 72–79, 2009. Disponível em: [https://www.cell.com/ajhg/pdf/S0002-9297\(08\)006228.pdf](https://www.cell.com/ajhg/pdf/S0002-9297(08)006228.pdf). Acesso em: 23, setembro, 2024.

TRYON, R.C. et al. **Evaluation of allele frequencies of inherited disease genes in subgroups of American Quarter Horses,** V. 234, n.1, p. 120–125, 2009.

WATANABE, M.J. et al. **Características fenotípicas do nanismo em pôneis neonatos: relato de casos.** *Ars Veterinaria*, v.30, n.1, p.001-004, 2014. Disponível em: <https://www.arsveterinaria.org.br/index.php/ars/article/download/729/893> . Acesso em: 13, outubro, 2024.