

Guía de interpretación de resultados

Documento de apoyo para el veterinario de la ganadería · Acompaña al Informe de análisis genético equino

1 · Propósito

Esta guía reúne la información científica necesaria para interpretar los resultados del informe: el significado de cada estado genotípico, los patrones de herencia y sus probabilidades en la descendencia, y la descripción de cada enfermedad y rasgo según la literatura científica de referencia. Cada ficha indica la publicación en la que se describió la variante. Es un documento general: no contiene resultados de ninguna muestra.

El informe y esta guía son documentos técnicos. No constituyen un diagnóstico. La interpretación clínica, el pronóstico y las decisiones de cría o tratamiento corresponden al veterinario colegiado, que dispone del contexto clínico del animal.

2 · Estructura del informe

SECCIÓN	CONTENIDO
Página 1 · Resumen	Identificador de muestra, datos del análisis y variantes detectadas en cada área.
1 · Enfermedades hereditarias	33 variantes: gen, variante, herencia, genotipo y resultado (Libre, Portador, Afectado).
2 · Fertilidad y desarrollo sexual	7 variantes asociadas a letalidad embrionaria y a insensibilidad a andrógenos.
3-4 · Aptitud, morfología y grupo sanguíneo	5 variantes: aires, alzada, tipo de pelo y grupo sanguíneo K.
5 · Pelaje y patrones	62 variantes de color, diluciones y patrones blancos, con número de copias.
Anexo	Metodología, control de calidad, alcance y firma del veterinario responsable.

3 · Estados genotípicos

RESULTADO	GENOTIPO	SIGNIFICADO	CONSIDERACIONES PARA LA INTERPRETACIÓN
Libre	N/N	Variante no detectada.	El animal no transmitirá esa variante. No excluye otras variantes no incluidas en el análisis.
Portador	N/V	Una copia de la variante (heterocigoto).	En herencia recesiva, normalmente sin signos; transmite la variante al 50 % de su descendencia. En herencia dominante puede manifestar el fenotipo.
Afectado	V/V	Dos copias (homocigoto).	La expresión depende de la penetrancia, la edad y el ambiente. Transmite la variante al 100 % de su descendencia.
Libre	N (XY)	Variante ligada al X no detectada en un individuo XY.	Los machos tienen un solo cromosoma X (hemicigotos): con una copia de una variante ligada al X ya la expresan.

4 · Conceptos clave

Penetrancia	Proporción de animales con un genotipo que llegan a manifestar el fenotipo. Con penetrancia incompleta, un animal afectado puede no mostrar signos.
Dominancia incompleta	El heterocigoto presenta un fenotipo intermedio o más leve que el homocigoto.
Letalidad	El genotipo homocigoto es incompatible con la vida (pérdida embrionaria, aborto o muerte neonatal).
Epistasia	Un locus modifica o enmascara la expresión de otro; habitual en los genes de color.

5 Herencia y probabilidades en la descendencia

Probabilidades por gestación según herencia mendeliana, para una variante con dos alelos: N (referencia) y V (variante). Se aplican de forma independiente a cada variante del informe.

Tabla 5.1 · Herencia autosómica recesiva (AR)

PROGENITOR 1 × PROGENITOR 2	LIBRE (N/N)	PORTADOR (N/V)	AFECTADO (V/V)
Libre × Libre	100 %	0 %	0 %
Libre × Portador	50 %	50 %	0 %
Libre × Afectado	0 %	100 %	0 %
Portador × Portador	25 %	50 %	25 %
Portador × Afectado	0 %	50 %	50 %
Afectado × Afectado	0 %	0 %	100 %

Tabla 5.2 · Herencia autosómica dominante (AD), incompleta y codominante

PROGENITOR 1 × PROGENITOR 2	N/N	N/V	V/V	CON AL MENOS UNA COPIA
N/N × N/V	50 %	50 %	0 %	50 %
N/N × V/V	0 %	100 %	0 %	100 %
N/V × N/V	25 %	50 %	25 %	75 %
N/V × V/V	0 %	50 %	50 %	100 %

Tabla 5.3 · Herencia ligada al cromosoma X

MADRE × PADRE	HIJAS	HIJOS
Portadora (N/V) × libre (N)	50 % libres · 50 % portadoras	50 % libres · 50 % con la variante
Libre (N/N) × con la variante (V)	100 % portadoras	100 % libres
Portadora (N/V) × con la variante (V)	50 % portadoras · 50 % V/V	50 % libres · 50 % con la variante

El padre transmite su cromosoma X solo a las hijas. En herencia recesiva ligada al X (XR) expresan el fenotipo los individuos XY con la variante; en la dominante (XD) también las hembras heterocigotas.

5.4 · Consideraciones descritas en la literatura

- En las enfermedades recesivas letales, solo el cruce entre dos portadores (o con un afectado) produce descendencia afectada. Un portador puede cruzarse con un animal libre sin producir descendencia afectada.
- En las enfermedades dominantes, una copia ya es relevante para el propio animal, además de para su descendencia.
- Con penetrancia variable, el genotipo indica predisposición: la expresión depende de factores como la dieta, el ejercicio, la anestesia o la exposición a desencadenantes.
- Las probabilidades se refieren a cada gestación de forma independiente.

6 Enfermedades hereditarias

Fenotipo descrito en la literatura para el genotipo que expresa la enfermedad. La columna de referencia indica la publicación en la que se describió la variante o su cuadro clínico.

Tabla 6.1 · Herencia dominante, codominante o ligada al X

ENFERMEDAD · GEN	HERENCIA	FENOTIPO DESCRITO	NOTAS	REFERENCIA
HYPP SCN4A	AD inc.	Episodios de fasciculaciones, temblores, debilidad y parálisis con aumento del potasio sérico. Desencadenados por cambios de dieta, ayuno, estrés o heno de alfalfa.	Los homocigotos presentan un cuadro más grave.	Rudolph 1992
PSSM1 GYS1	AD inc.	Desde atrofia y debilidad progresiva (razas de tiro) o dolor y alteraciones de la marcha (Warmblood) hasta rabdomiólisis aguda de esfuerzo (Quarter Horse); en casos graves, mioglobinuria e incapacidad para levantarse.	Expresión muy variable.	McCue 2008
Hipertermia maligna RYR1	AD	Estado hipermetabólico desencadenado por la anestesia: hipertermia, hipercapnia, acidosis láctica y rigidez muscular; con frecuencia mortal.	Los heterocigotos mostraron el fenotipo con halotano.	Aleman 2004
Miositis inmunomediada (MYHM) MYH1	AD / AR	Atrofia muscular de inicio rápido y recurrente; infiltración linfocítica de las miofibras.	El pedigrí es compatible con herencia dominante o recesiva.	Finno 2018
Anomalías oculares (MCOA) PMEL	Codom.	Homocigotos: anomalías oculares múltiples (quistes uveales, córnea globosa, hipoplasia del iris, cataratas). Heterocigotos: fenotipo de quistes, menos grave.	El mismo alelo produce la capa plateada.	Brunberg 2006
Ceguera nocturna (CSNB) TRPM1 · LP	AD inc.	Los homocigotos LP/LP presentan ceguera nocturna estacionaria congénita.	El alelo produce el complejo leopardo.	Bellone 2013
Incontinencia pigmenti IKBKKG	XD inc.	Hembras con lesiones cutáneas pruriginosas y exudativas desde el nacimiento que evolucionan a lesiones verrugosas y alopecia; rayas de pigmentación; anomalías dentales, de cascos y oculares.	Los machos con la variante mueren durante la gestación.	Towers 2013

Tabla 6.2 · Herencia autosómica recesiva (I)

ENFERMEDAD · GEN	HERENCIA	FENOTIPO DESCRITO (AFECTADO V/V)	NOTAS	REFERENCIA
HERDA PPIB	AR	Enfermedad cutánea degenerativa (astenia dérmica regional hereditaria).	Descrita en Quarter Horse.	Tryon 2007
GBED GBE1	AR	Mortinatos o muerte antes de las 7 semanas; deformidades flexurales, convulsiones, insuficiencia respiratoria o cardíaca, decúbito persistente e hipoglucemia intermitente.	Portadores sin signos.	Ward 2004
WFFS PLOD1	AR	Piel muy fina y friable, lesiones cutáneas y abdomen abierto al nacimiento; eutanasia neonatal.	Portadores sin signos.	Monthoux 2015

Tabla 6.2 · Herencia autosómica recesiva (II)

ENFERMEDAD · GEN	HERENCIA	FENOTIPO DESCRITO (AFECTADO V/V)	NOTAS	REFERENCIA
SCID PRKDC	AR	Potros normales al nacer; desde los ~10 días, bronconeumonía y diarrea. Defecto combinado de linfocitos B y T.	Descrita en Árabe.	Shin 1997
Potro lavanda (LFS) MYO5A	AR	Capa diluida «lavanda»; convulsiones tetaniformes, opistótonos, pedaleo y nistagmo que impiden levantarse y mamar.	Descrita en Árabe.	Brooks 2010
JEB1 LAMC2	AR	Vesículas y ampollas que progresan a erosiones en labios, mucosa oral, extremidades y banda coronaria, con desprendimiento de los cascos; muerte poco después del nacimiento.	Razas de tiro.	Spirito 2002
JEB2 LAMA3	AR	Epidermólisis bullosa juntural equivalente a la forma Herlitz humana.	American Saddlebred.	Graves 2009
OLWS EDNRB	AR	Síndrome del potro blanco letal: potros homocigotos con megacolon.	Los heterocigotos muestran el patrón frame overo.	Santschi 1998
Enanismo ACAN ACAN · D1–D4	AR	Talla muy reducida, extremidades cortas, antebrazos arqueados, cuello corto, cráneo desproporcionado, prognatismo, hernia abdominal o pérdida embrionaria.	Expresan enanismo los homocigotos y los heterocigotos compuestos de D1–D4.	Eberth 2018
Enanismo del Frisón B4GALT7	AR	Retraso del crecimiento fisario: cabeza de tamaño normal, tórax ancho, dorso largo y extremidades cortas; laxitud articular.	Caballo Frisón.	Leegwater 2016
Hidrocefalia B3GALNT2	AR	Hidrocefalia congénita: distensión del sistema ventricular cerebral.	Caballo Frisón.	Ducro 2015
Hipoparatiroidismo (EFIH) RAPGEF5	AR	Potros de 4 días a 5 semanas con hipocalcemia, taquicardia, hiperhidrosis, diarrea, rigidez muscular y convulsiones; muerte o eutanasia.	Pura Sangre.	Rivas 2020
Ataxia espinocerebelosa juvenil FDXR	AR	Potros sanos al nacer; ataxia propioceptiva progresiva entre la 1.ª y la 5.ª semana que conduce al decúbito y a la eutanasia.	Quarter Horse.	Brown 2026
Abiotrofia cerebelosa TOE1	AR	Degeneración posnatal de las células de Purkinje entre las 6 semanas y los 4 meses: temblor de intención, ataxia, base amplia y ausencia de reflejo de amenaza.	Descrita en Árabe y otras razas.	Brault 2011
Inmunodeficiencia del potro (FIS) SLC5A3	AR	Potros normales al nacer; anemia progresiva e infecciones recurrentes en las primeras semanas; muerte antes de los 3 meses.	Fell y Dales.	Fox-Clipsham 2011

Tabla 6.2 · Herencia autosómica recesiva (III)

ENFERMEDAD · GEN	HERENCIA	FENOTIPO DESCRITO (AFECTADO V/V)	NOTAS	REFERENCIA
Separación de la pared del casco SERPINB1	AR	Separación de la pared dorsal del casco durante el primer año de vida, con proliferación secundaria de la suela.	Poni Connemara.	Finno 2015
Potro desnudo (NFS) ST14	AR	Ausencia casi total de pelo e ictiosis leve; los afectados descritos murieron entre unas semanas y 3 años de edad.	Akhal-Teke.	Bauer 2017
Carcinoma ocular escamoso DDB2	AR	Carcinoma de células escamosas del limbo, el tumor ocular más frecuente del caballo.	Factor de riesgo genético, no causa única.	Bellone 2017
Miotonía congénita CLCN1	AR	Episodios recurrentes de decúbito y dificultad para levantarse por rigidez muscular.	Un único potro descrito (New Forest).	Wijnberg 2012
Trombastenia de Glanzmann ITGA2B · 2 variantes	AR	Defecto plaquetario intrínseco del complejo glicoproteico IIb-IIIa.	Quarter Horse, Pura Sangre, Paso Peruano.	Christopherson 2006, 2007
Ceguera nocturna (CSNB) GRM6	R	Ceguera nocturna estacionaria congénita en ausencia de la variante de <i>TRPM1</i> .	Un caso índice (Tennessee Walking Horse).	Hack 2021
Pancreatitis por hipertrigliceridemia LMF1	AR	Triglicéridos plasmáticos muy elevados y pancreatitis aguda; 10 de 11 afectados murieron entre los 6 días y los 3 meses.	Franches-Montagnes.	Drögemüller 2025

6.3 · Ejemplo de lectura

Resultado: *PLOD1* c.2032G>A (WFFS) · N/V · Portador

Herencia autosómica recesiva (tabla 6.2). Un portador no presenta signos clínicos y transmite la variante al 50 % de su descendencia. Según la tabla 5.1, solo el cruce con otro portador (o afectado) puede producir potros afectados: 25 % por gestación con un portador. El cruce con un animal libre no produce descendencia afectada.

7 Fertilidad y desarrollo sexual

CONDICIÓN · GEN	HERENCIA	FENOTIPO DESCRITO	NOTAS	REFERENCIA
Letalidad embrionaria MET	AR	Reducción de ~25 % del éxito de la inseminación en los cruces entre portadores, compatible con letalidad embrionaria recesiva.	Caballo Frisón.	Steensma 2026
Insensibilidad a andrógenos (AIS) AR · 6 variantes	XR	Individuos 64,XY SRY+ con fenotipo femenino por fallo de la masculinización durante el desarrollo embrionario.	Solo se expresa en individuos XY.	Révay 2012; Welsford 2017

8 Aptitud, morfología y grupo sanguíneo

Variantes de efecto conocido sobre rasgos productivos. Indican predisposición: el entrenamiento, el manejo y la evaluación física siguen siendo determinantes.

RASGO · GEN	HERENCIA	EFFECTO DESCRITO	NOTAS	REFERENCIA
Aires laterales DMRT3 · p.(S301*)	n. d.	Codón de parada prematuro con un efecto mayor sobre el patrón de locomoción: permite los aires alternativos y tiene un efecto favorable en las carreras al trote.	La fuente no declara el modo de herencia.	Andersson 2012
Alzada HMGA2 · p.(G28E)	Semidom.	El alelo variante reduce la alzada de forma aditiva: cada copia se asocia a menor talla.	Descrito en ponis Shetland y otras razas pequeñas.	Frischknecht 2015
Pelo rizado KRT25 · p.(R89H)	AD	Pelo rizado con hipotricosis, en heterocigosis u homocigosis.	Interactúa con <i>SP6</i> .	Morgenthaler 2017; Thomer 2018
Pelo rizado SP6 · p.(G364S)	n. d.	Pelo rizado sin hipotricosis cuando está presente sin la variante de <i>KRT25</i> .	La fuente no declara el modo de herencia.	Thomer 2018
Grupo sanguíneo K GYPA · p.(D49I)	n. d.	Variante de la glicoforina A asociada al antígeno eritrocitario Ka del sistema K.	Información serológica.	Mackowski 2026

Las predicciones de rasgos cuantitativos (velocidad, resistencia, temperamento) basadas en asociaciones poligénicas no se incluyen en el catálogo, porque su interpretación requiere una población de referencia.

9 Pelaje y patrones

Tabla 9.1 · Capa base: Extension (*MC1R*) × Agouti (*ASIP*)

EXTENSION	AGOUTI A/A O A/A	AGOUTI A/A
Al menos un alelo E (sin e/e)	Castaño (bayo)	Negro
Dos alelos alazanes (e o e ^a)	Alazán	Alazán

Sin pigmento negro (dos alelos alazanes), Agouti no se expresa (epistasia). Alelos: e [Marklund 1996], e^a [Wagner 2000], a [Rieder 2001].

Tabla 9.2 · Diluciones y encanecimiento

LOCUS · GEN	HERENCIA	UNA COPIA	DOS COPIAS	REFERENCIA
Crema (Cr) · <i>SLC45A2</i>	D inc.	Diluye solo el pigmento rojo.	Diluye el pigmento rojo y el negro.	Mariat 2003; Holl 2019
Perla (Prl) · <i>SLC45A2</i>	R	Sin efecto. Con una copia de crema: dilución similar a la doble.	Diluye el pigmento rojo y el negro.	Sevane 2019; Holl 2019
Sunshine · <i>SLC45A2</i>	n. d.	Descrita en animales con aspecto de doble dilución y una sola copia de crema (heterocigosis compuesta).		Holl 2019
Snowdrop · <i>SLC45A2</i>	n. d.	Variante asociada al fenotipo diluido «snowdrop» en caballos Gypsy.		Bisbee 2020
Champán (Ch) · <i>SLC36A1</i>	AD	Dilución champán, controlada por un único gen dominante.		Cook 2008
Plateado (Z) · <i>PMEL</i>	AD	Capa plateada; el mismo alelo se asocia a MCOA (tabla 6.1).		Brunberg 2006
Dun · <i>TBX3</i>	D / R	D (dominante): dilución con marcas primitivas. nd1 (dominante sobre nd2): color sin dilución con marcas primitivas. nd2 (recesivo): sin marcas primitivas.		Imsland 2016
Tordo · <i>STX17</i>	AD	Pérdida progresiva de pigmento del pelo y predisposición al melanoma. G2 (dos copias de la duplicación): encanecimiento lento y baja incidencia de melanoma. G3 (tres copias): encanecimiento rápido y alta incidencia de melanoma.		Rosengren Pielberg 2008; Rubin 2024
Mushroom (Mu) · <i>MFSD12</i>	AR	Diluye la capa alazana a un tono sepia.		Tanaka 2019

Tabla 9.3 · Patrones blancos y condiciones asociadas

PATRÓN · GEN	HERENCIA	FENOTIPO	CONDICIÓN ASOCIADA DESCRITA	REFERENCIA
Blanco dominante (W) · <i>KIT</i> · 32 alelos	AD	Despigmentación de expresión variable, desde manchas blancas hasta capa totalmente blanca.	Algunos alelos W se consideran letales embrionarios en homocigosis.	Haase 2007, 2009 y otros
Sabino-1 (SB1) · <i>KIT</i>	AD	Patrón sabino; los homocigotos son blancos.	—	Brooks 2005
Tobiano (TO) · <i>KIT</i>	D	Patrón de manchas blancas tobiano, por una inversión cromosómica cerca de <i>KIT</i> .	—	Brooks 2007
Splashed white · <i>MITF</i> · 7 alelos	AD inc.	Manchado blanco; los homocigotos presentan letalidad embrionaria o mayor despigmentación.	SW5 se asocia a mayor riesgo de sordera.	Hauswirth 2012; Henkel 2019
Macchiato · <i>MITF</i>	AD inc.	Fenotipo de manchado blanco «macchiato».	Descrito en Freiburger.	Hauswirth 2012
Splashed white · <i>PAX3</i> · 3 alelos	AD inc.	Manchado blanco; el modo de herencia depende de la variante.	Síndrome auditivo-pigmentario.	Hauswirth 2012, 2013
Frame overo · <i>EDNRB</i>	AD (patrón)	Patrón frame overo en heterocigotos.	Homocigotos: OLWS (tabla 6.2).	Santschi 1998
Complejo leopardo (LP) · <i>TRPM1</i>	AD inc.	Patrones de manchado leopardo / Appaloosa.	LP/LP: ceguera nocturna (tabla 6.1).	Bellone 2013
Brindle 1 · <i>MBTPS2</i>	XD inc.	Rayas verticales irregulares en la textura del pelo (cuello, dorso, grupa y extremidades), a veces con pigmentación diferente.	Ligado al X.	Murgiano 2016
Ojo de tigre · <i>SLC24A5</i> · 2 alelos	AR	Iris amarillo brillante, ámbar o naranja.	Descrito en Paso Fino.	Mack 2017

Los patrones blancos pueden combinarse y su efecto es aditivo. En los genotipos con varias variantes de *KIT* conviene considerar la combinación completa.

10 Calidad de los datos

PARÁMETRO DEL ANEXO	QUÉ INDICA
Cobertura media en las regiones analizadas	Número medio de lecturas que cubren cada posición analizada. A mayor cobertura, mayor fiabilidad del genotipo.
Posiciones con cobertura $\geq 10\times$	Variantes del catálogo con datos suficientes para emitir un resultado. Si alguna no alcanza el criterio, se indica en el informe.
Bases con calidad $\geq Q30$	Proporción de bases con una probabilidad de error de lectura inferior a 1 entre 1.000.
Lecturas alineadas	Proporción de lecturas asignadas al genoma de referencia equino EquCab3.0.
Duplicados	Proporción de lecturas redundantes; un valor alto reduce la información útil.

11 Resultados inesperados

Si un resultado no coincide con lo esperado (por ejemplo, la capa observada o la historia clínica), las causas más frecuentes son:

1. **Identificación de la muestra:** intercambio de viales o error en la correspondencia entre el código y el animal.
2. **Variante no incluida:** el fenotipo puede deberse a una variante que no forma parte del catálogo vigente o que aún no se ha descrito.
3. **Limitaciones técnicas:** cobertura insuficiente en la región de interés.

Gequus revisa los parámetros de calidad y, si procede, puede recomendar repetir el análisis. No se emiten diagnósticos alternativos.

12 Archivos entregados y consultas

- **VCF:** variantes detectadas en la muestra respecto al genoma de referencia EquCab3.0.
- **FASTQ:** lecturas de secuenciación originales.
- **QC:** informe de calidad del laboratorio.
- Gequus puede explicar el significado técnico de los datos. Las recomendaciones sobre salud o cría corresponden exclusivamente al veterinario de la ganadería.

Gequus presta un servicio de procesamiento bioinformático y coordinación logística. Esta guía es un documento informativo de carácter técnico; no constituye diagnóstico veterinario ni consejo clínico. Las referencias corresponden a las publicaciones científicas revisadas por pares en las que se describió cada variante.
info@gequus.com · gequus.com