

Informe de análisis genético equino

Detección de variantes mendelianas · Catálogo Gequus v1.0 (107 variantes)

MUESTRA	ANÁLISIS	PRIVACIDAD
Identificador GQ-26-0142	Técnica Secuenciación de ADN	Este informe solo contiene el identificador de muestra. Gequus no conoce la identidad del animal, la ganadería ni el veterinario. La correspondencia entre el identificador y el ejemplar la custodia el veterinario de la ganadería.
Especie Equus caballus	Referencia EquCab3.0	
Tipo de muestra Sangre entera EDTA	Cobertura media 30,4×	
Recepción en laboratorio 02/09/2026	Catálogo Gequus v1.0	
Sexo genético XY	Emisión 08/10/2026	

Resumen de resultados

ÁREA	VARIANTES ANALIZADAS	NO DETECTADAS	VARIANTES DETECTADAS	PÁG.
1. Enfermedades hereditarias	33	32	PL0D1 c. 2032G>A N/V · Portador	2
2. Fertilidad y desarrollo sexual	7	7	—	4
3. Aptitud y morfología	4	4	—	4
4. Grupo sanguíneo	1	1	—	4
5. Pelaje y patrones	62	60	MC1R c. 248C>T N/e · ASIP c. 187_197del N/a	5
Total	107	104		

Notación

N · V	Alelo de referencia (EquCab3.0) · alelo variante. En los loci de color se usa el símbolo del alelo (p. ej. e, a).
N/N · Libre	Variante no detectada.
N/V · Portador	Una copia de la variante (heterocigoto).
V/V · Afectado	Dos copias de la variante (homocigoto).
N (XY)	Variante ligada al X no detectada en un individuo XY (hemicigoto).
Herencia	AD/AR, autosómica dominante/recesiva; inc., dominancia incompleta; Codom., codominante; Semidom., semidominante; XR/XD, ligada al X recesiva/dominante; D/R, dominante/recesiva sin especificar; n. d., no declarada en la fuente.

Los términos Libre, Portador y Afectado describen el estado genotípico respecto a cada variante y no constituyen un diagnóstico. Su significado clínico depende de la penetrancia y debe ser evaluado por el veterinario. Consulte la *Guía de interpretación de resultados* de Gequus.

1 Enfermedades hereditarias

Tabla 1 · Variantes asociadas a enfermedades hereditarias

ENFERMEDAD	GEN	VARIANTE	HERENCIA	GENOTIPO	RESULTADO
Abiotrofia cerebelosa (CA) Arab, Bashkir Curly, Quarter Horse...	<i>TOE1</i>	c.284G>A p.(R95H)	AR	N/N	Libre
Anomalías oculares congénitas múltiples (MCOA) · plateado (Silver) American Miniature Horse, Ardennes, Comtois...	<i>PMEL</i>	c.1849C>T p.(R617C)	Codom.	N/N	Libre
Astenia dérmica regional hereditaria (HERDA) Quarter Horse	<i>PPIB</i>	c.115G>A p.(G39R)	AR	N/N	Libre
Ataxia espinocerebelosa juvenil, FDXR (EJSCA) Quarter Horse	<i>FDXR</i>	c.177+1778G>C	AR	N/N	Libre
Carcinoma ocular de células escamosas (factor de riesgo) Belgian Draft, Connemara Pony, Haflinger...	<i>DDB2</i>	c.1013C>T p.(T338M)	AR	N/N	Libre
Ceguera nocturna estacionaria congénita · complejo leopardo (LP) American Miniature Horse, Appaloosa, British Spotted Pony...	<i>TRPM1</i>	ECA1:g.109211964_109211965ins N[1378]	AD inc.	N/N	Libre
Ceguera nocturna estacionaria congénita, GRM6 American Saddle Horse, American Trotter, Miniature Horse...	<i>GRM6</i>	c.533C>T p.(T178M)	R	N/N	Libre
Deficiencia combinada de lipasa / pancreatitis por hipertrigliceridemia, LMF1 Freiberger	<i>LMF1</i>	c.369_373delinsTCT p.(L125Rfs*193)	AR	N/N	Libre
Enanismo con laxitud articular, B4GALT7 (Frisón) Friesian	<i>B4GALT7</i>	c.50G>A p.(R17K)	AR	N/N	Libre
Enanismo condrodisplásico, ACAN Miniature Horse, Shetland Pony	<i>ACAN</i>	c.245del p.(K82Rfs*54)	AR	N/N	Libre
Enanismo condrodisplásico, ACAN Miniature Horse, Quarter Horse, Warmblood	<i>ACAN</i>	c.1270G>A p.(V424M)	AR	N/N	Libre
Enanismo condrodisplásico, ACAN Miniature Horse, Shetland Pony	<i>ACAN</i>	c.1513G>C p.(A505P)	AR	N/N	Libre
Enanismo condrodisplásico, ACAN Miniature Horse	<i>ACAN</i>	c.7633_7653del p.(F2545_C2551del)	AR	N/N	Libre
Epidermólisis bullosa juntural, LAMA3 (JEB2) American Saddle Horse	<i>LAMA3</i>	ECA8:g.48678342_48684920del	AR	N/N	Libre
Epidermólisis bullosa juntural, LAMC2 (JEB1) Belgian Draft, Breton, Cavallo Agricolo Italiano da Tiro Pesante Rapido...	<i>LAMC2</i>	c.1372dup p.(R458Pfs)	AR	N/N	Libre
Glucogenosis tipo IV (GBED) American Paint, Quarter Horse	<i>GBE1</i>	c.102C>A p.(Y34*)	AR	N/N	Libre
Hidrocefalia (Frisón) Belgian Draft, Friesian, Warmblood	<i>B3GALNT2</i>	c.1423C>T p.(Q475*)	AR	N/N	Libre

Tabla 1 · Variantes asociadas a enfermedades hereditarias (continuación)

ENFERMEDAD	GEN	VARIANTE	HERENCIA	GENOTIPO	RESULTADO
Hipertermia maligna American Paint, Appaloosa, Quarter Horse	<i>RYR1</i>	c.7363C>G p.(R2455G)	AD	N/N	Libre
Hipoparatiroidismo familiar, RAPGEF5 (EFIH) Thoroughbred	<i>RAPGEF5</i>	c.2624C>A p.(S875*)	AR	N/N	Libre
Incontinentia pigmenti Quarter Horse, Warmblood	<i>IKBKG</i>	c.184C>T p.(R62*)	XD inc.	N (XY)	Libre
Inmunodeficiencia combinada severa (SCID) Arab	<i>PRKDC</i>	c.9478_9482del p.(N3160fs*3)	AR	N/N	Libre
Megacolon / síndrome del potro blanco letal (OLWS) · patrón frame overo American Paint, Miniature Horse, Quarter Horse...	<i>EDNRB</i>	c.353_354delinsAG p.(I118K)	AD (patrón) · AR (OLWS)	N/N	Libre
Miopatía por almacenamiento de polisacáridos tipo 1 (PSSM1) American Paint, Appaloosa, Belgian Draft...	<i>GYS1</i>	c.926G>A p.(R309H)	AD inc.	N/N	Libre
Miositis inmunomediada (MYHM) Belgian Draft, Quarter Horse, Welsh Pony	<i>MYH1</i>	c.959A>G p.(E320G)	AD / AR	N/N	Libre
Miotonía congénita New Forest Pony	<i>CLCN1</i>	c.1775A>C p.(D592A)	AR	N/N	Libre
Parálisis periódica hiperpotasémica (HYPP) Quarter Horse	<i>SCN4A</i>	c.4248C>G p.(F1416L)	AD inc.	N/N	Libre
Síndrome de inmunodeficiencia del potro (FIS) Dales, Fell Pony	<i>SLC5A3</i>	c.1352C>T p.(P451L)	AR	N/N	Libre
Síndrome de separación de la pared del casco (HWSD) Connemara Pony	<i>SERPINB11</i>	c.504_505insC p.(T169Hfs*3)	AR	N/N	Libre
Síndrome del potro desnudo (NFS) Akhal-Teke	<i>ST14</i>	c.388G>T p.(E130*)	AR	N/N	Libre
Síndrome del potro frágil (WFFS, Ehlers-Danlos cifoescolótico) Thoroughbred, Warmblood	<i>PLOD1</i>	c.2032G>A p.(G678R)	AR	N/V	Portador
Síndrome del potro lavanda (LFS) Arab	<i>MYO5A</i>	c.4249del p.(R1417Afs*13)	AR	N/N	Libre
Trombastenia de Glanzmann Quarter Horse, Thoroughbred	<i>ITGA2B</i>	c.215G>C p.(R72P)	AR	N/N	Libre
Trombastenia de Glanzmann Peruvian Paso, Quarter Horse	<i>ITGA2B</i>	ECA11:g.19247983_19247992del	AR	N/N	Libre

Bajo cada enfermedad se indican las razas en las que se ha descrito la variante. Todas las variantes se analizan en todas las muestras, con independencia de la raza.

2 Fertilidad y desarrollo sexual

Tabla 2 · Variantes asociadas a fertilidad y desarrollo sexual

ENFERMEDAD	GEN	VARIANTE	HERENCIA	GENOTIPO	RESULTADO
Letalidad embrionaria, MET (Frisón) Friesian	<i>MET</i>	c.1559_1572del p.(P392Lfs*3)	AR	N/N	Libre
Síndrome de insensibilidad a andrógenos (AIS) Warmblood	<i>AR</i>	c.1630_1654del	XR	N (XY)	Libre
Síndrome de insensibilidad a andrógenos (AIS) Tennessee Walking Horse	<i>AR</i>	c.183del p.(R63Gfs)	XR	N (XY)	Libre
Síndrome de insensibilidad a andrógenos (AIS) Quarter Horse	<i>AR</i>	c.1A>G	XR	N (XY)	Libre
Síndrome de insensibilidad a andrógenos (AIS) Thoroughbred	<i>AR</i>	c.2042G>C p.(W681S)	XR	N (XY)	Libre
Síndrome de insensibilidad a andrógenos (AIS) Thoroughbred	<i>AR</i>	c.2132C>T p.(A711V)	XR	N (XY)	Libre
Síndrome de insensibilidad a andrógenos (AIS) Thoroughbred	<i>AR</i>	c.2204+2T>C	XR	N (XY)	Libre

Las variantes del gen *AR* (ligado al X) afectan al desarrollo sexual de individuos XY.

3 Aptitud y morfología

Tabla 3 · Variantes asociadas a aires, alzada y tipo de pelo

RASGO	GEN	VARIANTE	HERENCIA	GENOTIPO	COPIAS
Aires laterales (DMRT3) American Trotter, Bhotia Pony, Chakouyi...	<i>DMRT3</i>	c.902C>A p.(S301*)	n. d.	N/N	0
Alzada, HMG2 German Riding Pony, New Forest Pony, Shetland Pony...	<i>HMG2</i>	c.83G>A p.(G28E)	Semidom.	N/N	0
Pelo rizado, KRT25 Bashkir Curly, Curly Horse	<i>KRT25</i>	c.266G>A p.(R89H)	AD	N/N	0
Pelo rizado, SP6 Bashkir Curly, Missouri Fox Trotter	<i>SP6</i>	c.1090G>A p.(G364S)	n. d.	N/N	0

4 Grupo sanguíneo

Tabla 4 · Sistema de grupo sanguíneo K

RASGO	GEN	VARIANTE	HERENCIA	GENOTIPO	COPIAS
Grupo sanguíneo K (alelo Ka)	<i>GYP A</i>	c.145_146delinsAT p.(D49I)	n. d.	N/N	0

5 Pelaje y patrones

Tabla 5 · Variantes de color, diluciones y patrones blancos

LOCUS / ALELO	GEN	VARIANTE	HERENCIA	GENOTIPO	COPIAS
Alazán (e)	<i>MC1R</i>	c.248C>T p.(S83F)	AR	N/e	1
Alazán (e ^a)	<i>MC1R</i>	c.250G>A p.(D84N)	AR	N/N	0
Negro recesivo (a)	<i>ASIP</i>	c.187_197del	AR	N/a	1
Dun (D)	<i>TBX3</i>	ECA8:g.[20665796_20665797insCCTTCTGGC;20665807_20665808ins[1609]]	D	N/N	0
No dun 1 (nd1)	<i>TBX3</i>	ECA8:g.[20665796_20665797insCCTTCTGGC;20665807_20665808ins[1610]]	D	N/N	0
No dun 2 (nd2)	<i>TBX3</i>	Alelo de referencia (sin las inserciones de D y nd1)	R	nd2/nd2	2
Tordo (G2, duplicación)	<i>STX17</i>	ECA25:g.6625295_6629872dup	AD	N/N	0
Tordo (G3, triplicación)	<i>STX17</i>	ECA25:g.6625295_6629872[3]	AD	N/N	0
Crema (Cr)	<i>SLC45A2</i>	c.601G>A p.(D201N)	D inc.	N/N	0
Perla (Prl)	<i>SLC45A2</i>	c.1129G>A p.(A377T)	R	N/N	0
Snowdrop	<i>SLC45A2</i>	c.449G>A p.(R150Q)	n. d.	N/N	0
Sunshine	<i>SLC45A2</i>	c.712G>A p.(G238R)	n. d.	N/N	0
Champán (Ch)	<i>SLC36A1</i>	c.188C>G p.(T63R)	AD	N/N	0
Mushroom (Mu)	<i>MFS12</i>	c.600dup p.(D201fs)	AR	N/N	0
Tobiano (TO)	<i>KIT</i>	Inversión paracéntrica, ECA3	D	N/N	0
Sabino-1 (SB1)	<i>KIT</i>	ECA3:g.79544206A>T	AD	N/N	0
Blanco dominante W1	<i>KIT</i>	c.2151C>G p.(Y717*)	AD	N/N	0
Blanco dominante W2	<i>KIT</i>	c.1960G>A p.(G654R)	AD	N/N	0
Blanco dominante W3	<i>KIT</i>	c.706A>T p.(K236*)	AD	N/N	0
Blanco dominante W4	<i>KIT</i>	c.1805C>T p.(A602V)	AD	N/N	0
Blanco dominante W5	<i>KIT</i>	c.2193delG p.(T732Qfs*9)	AD	N/N	0
Blanco dominante W7	<i>KIT</i>	c.338-1G>C	AD	N/N	0
Blanco dominante W8	<i>KIT</i>	c.2222-1G>A	AD	N/N	0
Blanco dominante W9	<i>KIT</i>	c.1789G>A p.(G597R)	AD	N/N	0
Blanco dominante W10	<i>KIT</i>	c.1126_1129del p.(E376Ffs*3)	AD	N/N	0
Blanco dominante W11	<i>KIT</i>	c.2684+1G>A	AD	N/N	0
Blanco dominante W12	<i>KIT</i>	c.559_563del p.(S187Rfs*10)	AD	N/N	0
Blanco dominante W13	<i>KIT</i>	c.2472+5G>C	AD	N/N	0
Blanco dominante W14	<i>KIT</i>	c.2392_2445del p.(H798_N815del)	AD	N/N	0
Blanco dominante W15	<i>KIT</i>	c.1597T>C p.(C533R)	AD	N/N	0
Blanco dominante W16	<i>KIT</i>	c.2489A>T p.(K830I)	AD	N/N	0
Blanco dominante W17	<i>KIT</i>	c.[2001A>T;2021T>C] p.[(E667D);(L674P)]	AD	N/N	0
Blanco dominante W18	<i>KIT</i>	c.1346+1G>A	AD	N/N	0

Tabla 5 · Variantes de color, diluciones y patrones blancos (continuación)

LOCUS / ALELO	GEN	VARIANTE	HERENCIA	GENOTIPO	COPIAS
Blanco dominante W19	<i>KIT</i>	c.1322A>G p.(Y441C)	AD	N/N	0
Blanco dominante W20	<i>KIT</i>	c.2045G>A p.(R682H)	AD	N/N	0
Blanco dominante W21	<i>KIT</i>	c.2369delC p.(A790Efs*20)	AD	N/N	0
Blanco dominante W22	<i>KIT</i>	ECA3:g.79548925_79550822del	AD	N/N	0
Blanco dominante W24	<i>KIT</i>	c.2349+1G>A	AD	N/N	0
Blanco dominante W25	<i>KIT</i>	c.668T>C p.(L223P)	AD	N/N	0
Blanco dominante W27	<i>KIT</i>	c.1473T>G p.(C491W)	AD	N/N	0
Blanco dominante W28	<i>KIT</i>	ECA3:g.79579925_79581197del	AD	N/N	0
Blanco dominante W30	<i>KIT</i>	c.2021T>A p.(L674H)	AD	N/N	0
Blanco dominante W31	<i>KIT</i>	c.30_31insT p.(L11Sfs*115)	AD	N/N	0
Blanco dominante W33	<i>KIT</i>	c.2347A>T p.(N783Y)	AD	N/N	0
Blanco dominante W34	<i>KIT</i>	c.1171A>G p.(T391A)	AD	N/N	0
Blanco dominante W37	<i>KIT</i>	c.1512_1513insT p.(N505*)	AD	N/N	0
Blanco dominante W38	<i>KIT</i>	c.2221+5G>T	AD	N/N	0
Blanco dominante W39	<i>KIT</i>	c.541C>T p.(R181*)	AD	N/N	0
Splashed white SW1	<i>MITF</i>	ECA16:g.21579201delinsATAATAACCTA	AD inc.	N/N	0
Splashed white SW3	<i>MITF</i>	c.837_841del p.(C280Sfs*20)	AD inc.	N/N	0
Splashed white SW5	<i>MITF</i>	ECA16:g.21503211_21566617del	AD inc.	N/N	0
Splashed white SW6	<i>MITF</i>	ECA16:g.21551060_21559770del	AD inc.	N/N	0
Splashed white SW7	<i>MITF</i>	c.949_951del p.R317del	AD inc.	N/N	0
Splashed white SW8	<i>MITF</i>	ECA16:g.21555811_21558139delinsAAAT	AD inc.	N/N	0
Splashed white SW9	<i>MITF</i>	c.961A>T p.(N321Y)	AD inc.	N/N	0
Macchiato	<i>MITF</i>	c.629A>G p.(N310S)	AD inc.	N/N	0
Splashed white SW10	<i>PAX3</i>	c.583C>T p.(R195*)	AD inc.	N/N	0
Splashed white SW2	<i>PAX3</i>	c.209G>A p.(C70Y)	AD inc.	N/N	0
Splashed white SW4	<i>PAX3</i>	c.95C>G p.(P32R)	AD inc.	N/N	0
Brindle 1	<i>MBTPS2</i>	c.1340+4T>C	XD inc.	N (XY)	0
Ojo de tigre 1	<i>SLC24A5</i>	c.272A>T p.(F91Y)	AR	N/N	0
Ojo de tigre 2	<i>SLC24A5</i>	ECA1:g.143129074_143129702del	AR	N/N	0

Las variantes de *PMEL* (plateado), *TRPM1* (complejo leopardo) y *EDNRB* (frame overo) se informan en la Tabla 1 por su efecto sobre la salud. El alelo nd2 de *TBX3* corresponde a la secuencia de referencia.

Anexo · Metodología, calidad y validación

A.1 · Metodología

- Extracción de la muestra por el veterinario de la ganadería en vial identificado con el código Gequus.
- Recogida directa y secuenciación de ADN en laboratorio externo.
- Alineamiento frente a EquCab3.0 y llamada de variantes (VCF), incluidas variantes estructurales.
- Genotipado de las 107 variantes del catálogo Gequus v1.0: variantes causales de rasgos monogénicos con publicación científica revisada por pares.
- Nomenclatura HGVS según los transcritos de referencia del catálogo.

A.2 · Contenido de la entrega

- Informe en PDF (este documento).
- Archivos VCF y FASTQ de la muestra.
- Informe de control de calidad (QC) del laboratorio.
- Soporte cifrado con contraseña, entregado en mano al veterinario.

A.4 · Alcance

- Informe técnico de datos: indica la presencia o ausencia de las variantes enumeradas. No constituye un diagnóstico veterinario ni un certificado sanitario.
- La interpretación clínica, el pronóstico y las decisiones de cría o tratamiento corresponden al veterinario colegiado que recibe el informe.
- Informe privado de uso interno. No está homologado para el Libro de Orígenes ni para registros oficiales de raza.
- Resultados referidos al catálogo de variantes vigente en la fecha de análisis y a la calidad de los datos recibidos del laboratorio.

A.5 · Recepción y firma del veterinario de la ganadería

A CUMPLIMENTAR POR EL VETERINARIO RESPONSABLE	
NOMBRE Y APELLIDOS	Nº DE COLEGIADO · COLEGIO
IDENTIFICACIÓN DEL ANIMAL (CORRESPONDENCIA CON GQ-26-0142)	
FIRMA	FECHA
Con su firma, el veterinario declara haber recibido el informe y asume su interpretación clínica.	

A.3 · Control de calidad

PARÁMETRO	RESULTADO	CRITERIO
Cobertura media en las regiones analizadas	30,4×	≥ 25×
Posiciones con cobertura ≥ 10×	107 / 107	100 %
Bases con calidad ≥ Q30	92,6 %	≥ 85 %
Lecturas alineadas	99,3 %	≥ 97 %
Duplicados	6,1 %	≤ 15 %
Sexo genético	XY	Concordante