

## **TRASTORNOS GENÉTICOS Y PRUEBAS DISPONIBLES PARA CABALLOS ÁRABES**

### **PARA PREVENIR POTROS AFECTADOS, REALIZA LA PRUEBA ANTES DE CRIAR**

**INTRODUCCIÓN GENERAL:** Los rasgos genéticos hereditarios, incluidos los que son mortales o incapacitantes, se encuentran en humanos y en todas las razas de animales, entre ellas el caballo. Afortunadamente, desde hace varios años, algunas universidades del mundo entero realizan investigaciones con el fin de producir pruebas genéticas para identificar a los portadores de los diversos trastornos genéticos hereditarios en los equinos, no solo los que se encuentran en los Árabes.

El Proyecto Genoma Equino finalizó por primera vez en 2007 y se actualiza periódicamente desde entonces. Un "mapa" completo de los genes del caballo está ahora disponible para los investigadores de todo el mundo y ha generado un avance drástico de la investigación genética equina en muchas áreas. Los caballos comparten más de 90 enfermedades hereditarias similares a las que se encuentran en los humanos, por lo que la secuenciación del genoma del caballo tiene aplicaciones potenciales tanto para la salud humana como para la equina. Las universidades también poseen amplios bancos de datos de ADN equino, gran parte de ellos proveniente de caballos de diversas razas, registrados y con parentesco verificado, con conocidos pedigrí que se remontan a varias generaciones. Estos bancos de datos son clave para la investigación actual y futura sobre pruebas genéticas en equinos, ya que solo mediante la recolección de un gran número de muestras se puede establecer la ubicación de los alelos mutantes y desarrollar pruebas de portadores genéticos. Ya se han catalogado más de 237 rasgos o trastornos equinos con una base genética, y existen pruebas disponibles para muchos de ellos, que van desde el color del pelaje hasta los trastornos genéticos. Los árabes no son la única raza de caballos que tiene problemas de trastornos hereditarios, sin embargo, algunos trastornos genéticos son específicos de la raza. En este artículo analizaremos solo los trastornos genéticos más graves que se sabe afectan a los caballos árabes.

La investigación para identificar los genes específicos que causan estos trastornos lleva mucho tiempo y es costosa, especialmente cuando se trata de condiciones relativamente raras como el síndrome del potro lavanda. Muchas personas e instituciones involucradas con caballos árabes han apoyado esta investigación en muchos países a lo largo de los años, tanto mediante el suministro de muestras de sus caballos como con donaciones financieras; su generosidad es sobresaliente y es digna de elogio. Como resultado directo, las pruebas para el trastorno de inmunodeficiencia combinada severa (SCID), la abiotrofia cerebelosa (CA), el síndrome del potro lavanda (LFS) y una forma de malformación occipitoatlantoaxial (OAAM1), están disponibles ahora. WAHO aplaude los

esfuerzos de todos los científicos e investigadores, pasados y presentes, y de todos los patrocinadores e individuos que han contribuido a este trabajo vital durante muchas décadas.

La investigación sigue su curso sobre otros trastornos conocidos como JIS (epilepsia idiopática juvenil) y GPT (timpanismo de bolsa gutural) para los cuales aún no existen pruebas, así como sobre condiciones que afectan también a otras razas, como el síndrome metabólico equino.

En el momento de escribir este artículo (septiembre de 2020), las cuatro afecciones principales de los caballos árabes para las cuales existen pruebas genéticas son:

1. Trastorno de inmunodeficiencia combinada severa (SCID)
2. Abiotrofia cerebelosa (CA)
3. Síndrome del potro lavanda (SLF)
4. Malformación occipitoatlantoaxial (OAAM1).

Es importante comprender que estas afecciones, que lamentablemente suelen provocar la muerte o la eutanasia del potro afectado, son autosómicas recesivas. En muchas especies de mamíferos se encuentran rasgos autosómicos recesivos. “Autosómico” significa que el rasgo no está ligado al sexo y “recesivo” significa que para que un potro sea afectado, debe tener 2 copias del alelo mutado, recibiendo una copia de cada padre. Los caballos con 1 copia son portadores pero están completamente libres de signos clínicos y no tienen consecuencias negativas para su salud o rendimiento. **Solo cuando dos portadores se reproducen entre ellos, se puede producir un potro afectado.**

Es beneficioso para todos estar más informados sobre los trastornos genéticos en nuestros caballos árabes, apoyar a los investigadores en su trabajo y, siempre que sea posible, tomar las medidas necesarias para evitar selectivamente la producción de potros afectados. Actualmente, para asegurar que dos portadores no se reproduzcan entre ellos, los propietarios responsables al planificar sus crías utilizan regularmente las pruebas genéticas disponibles además de todas las otras consideraciones que intervienen en la toma de decisiones para la reproducción. **Caballos portadores pueden cruzarse de manera segura con caballos no portadores, conservando así los rasgos deseables y los cruces de pedigrí preferidos. De esta manera no se producirán potros afectados, y todo el dolor que esto ocasiona a sus criadores.**

WAHO apoya firmemente la realización de pruebas voluntarias y su publicación en caballos árabes y alienta a todos los registros miembros a hacer todo lo posible para educar, alentar y apoyar a sus propietarios y criadores para que lo hagan. En la actualidad, hay varios laboratorios en todo el mundo que ofrecen pruebas genéticas para SCID, LFS, CA y OAAM1. Muchos registros miembros de WAHO suelen informar a sus miembros y propietarios sobre el laboratorio acreditado más cercano.

Es importante comprender que los trastornos genéticos hereditarios en los caballos árabes no conocen fronteras. Se han reportado en todas las líneas de sangre de la raza árabe y los casos reportados provienen de casi todos los países donde se crían árabes en la actualidad. También es importante comprender que no se gana nada con las “cacerías de brujas de pedigrí”. A través de la ciencia, todos podemos aprender a lidiar con los hechos tal como son hoy, sin "señalar con el dedo" a caballos individuales del pasado que pueden haber sido o no las fuentes originales de estos trastornos genéticos. También hay que decir que puede que no sea posible o prudente eliminar un trastorno genético por completo, porque al hacerlo, un efecto secundario no deseado podría ser el eliminar también a otros rasgos beneficiosos y disminuir, en lugar de aumentar, el acervo genético.

## **DETALLES SOBRE LOS TRASTORNOS GENÉTICOS EN LA RAZA ÁRABE:**

### **1. TRASTORNO DE INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID).**

La inmunodeficiencia combinada severa (SCID) es una afectación genética autosómica recesiva hereditaria y letal que en un momento fue responsable de la muerte de un número significativo de potros árabes antes de los 6 meses de edad. La SCID fue reportada por primera vez en potros árabes en 1973 por McGuire y Poppie, Australia. En 1980, Perryman y Torbeck, EE. UU., demostraron que la SCID en caballos árabes era una afectación hereditaria autosómica recesiva. Después de muchas décadas de investigación costosa en tiempo y recursos, la buena noticia es que ya existe desde hace más de 20 años una prueba de ADN disponible para SCID en caballos árabes, que fue desarrollada y patentada por VetGen Laboratories en Estados Unidos. Esta prueba puede detectar si un caballo no tiene el gen SCID, es portador del gen SCID o es un potro afectado que ha heredado el gen de ambos padres. La prueba ahora está ampliamente disponible, bajo licencia de VetGen, en muchos laboratorios de todo el mundo.

Un potro afectado por SCID nace con un sistema inmunológico gravemente deteriorado, tiene una ausencia completa de linfocitos B y T (Perryman, 2004) y carece de inmunoglobina sérica. Las células B y T, también conocidas como células asesinas, son responsables de destruir las células del cuerpo afectadas por el virus. Como los individuos afectados no pueden producir respuestas inmunitarias específicas de antígeno, corren el riesgo de contraer enfermedades infecciosas y su capacidad para curarse de enfermedades e infecciones se ve seriamente comprometida. Los potros afectados generalmente mueren de una infección oportunista como la neumonía, a menudo antes de los cinco o seis meses de edad. Los criadores que sospechan SCID pueden someter al potro o a ambos padres a una prueba genética y, si da positivo, pueden optar por la eutanasia temprana del potro afectado para evitar un mayor sufrimiento.

Desde que se dispone de pruebas, estudios realizados en muchos países sobre la prevalencia de SCID muestran que el porcentaje de portadores de SCID así como de potros afectados se está reduciendo considerablemente, lo que demuestra con claridad el poder y la importancia de realizar pruebas en los reproductores.

**Dado que SCID es una enfermedad autosómica recesiva, los cruces entre dos animales limpios así como entre un animal limpio y un portador no producirán nunca un animal afectado.**

Para obtener más información, visite el sitio web de VetGen: <https://www.vetgen.com/equine-scid-service.html>

## **2. ABIOTROFÍA CEREBELOSA (CA)**

También conocida como abiotrofia cerebelosa cortical (CCA), es una enfermedad neurológica que pueden padecer los árabes y algunas otras razas con antecedentes árabes. Aunque no es tan letal como las otras 3 enfermedades discutidas aquí, la mayoría de los caballos afectados son sacrificados antes de la edad adulta porque son tan propensos a sufrir accidentes que pueden ser un peligro tanto para ellos mismos como para los demás. La CA afecta a las neuronas conocidas como células de Purkinje ubicadas en el cerebelo del cerebro, provocando su muerte. En pocas palabras, sin las células de Purkinje, un animal pierde su sentido del espacio y de la distancia, lo que dificulta el equilibrio y la coordinación. En la mayoría de los casos, las neuronas comienzan a morir poco después de que nace el animal y la afección se nota cuando el animal tiene menos de seis meses, aunque a veces el inicio de los síntomas es gradual y el animal es mucho mayor antes de que el dueño note algún problema. La abiotrofia cerebelosa es diferente de la hiperplasia cerebelosa.

Los potros afectados con CA parecen normales al nacer. Alrededor de las seis semanas de edad (aunque a veces tan tarde como a los cuatro meses), la enfermedad causa la muerte de neuronas en el cerebelo de los potros afectados, lo que conlleva a temblores de cabeza (temblor de intención) y desequilibrio (ataxia), entre otros déficits neurológicos. Los caballos afectados pueden mostrar una acción exagerada de las patas delanteras, una postura amplia y no poder levantarse de una posición reclinada. Tienden a asustarse con facilidad y a menudo se caen debido a la ataxia. Los problemas neurológicos en los potros jóvenes pueden no ser evidentes para los propietarios y, con frecuencia, se piensa que son una consecuencia de una caída y no a causa de CA.

Se pueden observar los siguientes síntomas notables: movimientos de cabeza parecidos a una parálisis llamados "temblores de intención" que afectan solo la cabeza y no el cuello o el cuerpo, particularmente notorio cuando el potro está tratando de enfocarse en algo; la falta de una respuesta de parpadeo normal aunque

la visión sea correcta; y falta de equilibrio (ataxia). Presentan una forma de acción exagerada y torpe de sus extremidades anteriores, llamada "acción hipermétrica", similar a un paso de ganso militar o una gran elevación para cruzar un objeto muy bajo. A veces, en un individuo gravemente afectado, parece que las patas traseras también se ven afectadas, pero no generalmente. Esta acción hipermétrica implica el disparo hacia afuera y hacia arriba de las patas delanteras directamente desde el codo, tanto al caminar como al trote. El casco cae al suelo con un golpe, a menudo con el tacón primero. Cuando galopa en terreno llano, parecería que el caballo estuviera galopando cuesta arriba, como el estilo mariposa en natación. Es un paso muy exagerado. Cuanto más estresado está el caballo, más exagerado es el paso. Su columna vertebral no está afectada; no pierde peso; no tiene dolor; no está letárgico ni muestra signos de debilidad creciente o pérdida de tono muscular.

Como muchos potros afectados a menudo chocan con cosas o se caen, lo que causa a veces lesiones en la cabeza, su condición puede ser diagnosticada erróneamente como un traumatismo por un golpe en la cabeza o el cuello, lo que hace que la verdadera afección neurológica pase desapercibida. Un caballo afectado por CA tiene poco o ningún control sobre su equilibrio y tiene dificultades para evaluar las distancias entre él y un objeto. Por lo tanto, se espantan fácilmente y parecen asustados e hiperactivos. Cuando se mantiene en un mismo ambiente, cuanto mayor es el caballo o potro, más se adapta al entorno y a sus propias discapacidades, apareciendo así como si estuviera mejorando. Si cambia el entorno, el caballo afectado tendrá que sufrir una serie de "accidentes" menores, con suerte, antes de adaptarse a las nuevas distancias y objetos. A menudo, un caballo afectado de mayor edad tendrá un caballo compañero como guía. Los caballos con CA a menudo se denominan erróneamente "Wobblers", que es una afección de la médula espinal, no del cerebro, o se diagnostican erróneamente con una lesión en la cabeza causada por un accidente.

Los signos de CA son variables. Algunos potros muestran signos muy graves, incluidos los pasos exagerados y una dramática falta de equilibrio. Otros no muestran más que un temblor de cabeza que sólo se manifiesta durante un movimiento dirigido hacia un objetivo. Los propietarios han informado que un pequeño número de caballos calificados como afectados por la prueba genética no muestran signos. Los potros con CA que muestran signos de la enfermedad a menudo son sacrificados o restringidos a una vida de mascotas en potreros, con muy pocas excepciones conocidas - se están llevando a cabo investigaciones adicionales sobre las razones por las que algunos caballos afectados por CA muestran pocos síntomas físicos - pero nunca serán lo suficientemente coordinados para ser montados con seguridad. Los caballos afectados también son un peligro para ellos mismos porque la condición los predispone a accidentes y lesiones. Los veterinarios pueden realizar una serie de pruebas neurológicas para determinar si los signos son consistentes con CA. En teoría, los caballos levemente afectados podrían vivir una vida completa, pero en la práctica, la mayoría son sacrificados

antes de la edad adulta porque son tan propensos a sufrir accidentes que pueden ser un peligro para ellos mismos y para los demás.

La investigación sobre la abiotrofia cerebelosa ha estado en curso desde mediados de la década de 1960, continuando la investigación iniciada por la difunta Dra. Ann Bowling, reconocida autora y genetista, cuyos estudios en 1984 no pudieron ser publicados antes de su prematura muerte. Esta investigación ha sido un “esfuerzo en equipo” de genetistas de las Universidades de Cornell, Michigan, Iowa y UC Davis en EE. UU., y de las Universidades de Berna y Zurich en Suiza, de Gante en Bélgica, de Córdoba en España y en Australia por los profesores Dr. J D Baird y Dr. C D Mackenzie.

En agosto de 2007 se anunció que se había localizado el locus del alelo mutante, lo que supuso un gran avance. En septiembre de 2008 se anunció que la Dra. Cecilia Penedo y su asistente Leah Brault del Laboratorio de Genética Veterinaria de la Universidad de California (UC Davis) habían identificado la región cromosómica que alberga la mutación causante y encontraron suficientes "marcadores" para desarrollar una prueba de escaneo de marcadores (versión temprana de una prueba de diagnóstico) que indica la presencia o no de CA. Esta primera prueba pudo determinar si el caballo era limpio, portador o afectado. En enero de 2011, la investigación adicional realizada en el Laboratorio de Genética Veterinaria (VGL) de UC Davis por los Dres. Leah Brault y Cecilia Penedo identificaron una mutación que está asociada con CA. Esta posible mutación causante involucra dos genes candidatos sobrepuestos, un hallazgo importante ya que transformó la prueba CA disponible anteriormente que pasó de ser una prueba de detección basada en marcadores a una prueba de ADN más desarrollada. Esta prueba desarrollada y patentada por el Laboratorio de Genética Veterinaria de UC Davis, ha sido un gran paso para los criadores hacia una disminución de producción de potros afectados y ha estado disponible en todo el mundo desde hace varios años.

**Dado que CA es una enfermedad autosómica recesiva, los cruces entre dos animales limpios, así como entre un animal limpio y un portador, no producirán nunca un animal afectado.**

Para obtener más información, consulte: <https://ceh.vetmed.ucdavis.edu/health-topics/cerebellar-abiotrophy-ca>

y

[https://www.animalgenetics.us/Equine/Genetic\\_Disease/CA.asp](https://www.animalgenetics.us/Equine/Genetic_Disease/CA.asp)

### **3. SÍNDROME DEL POTRO LAVANDA (LFS) TAMBIÉN LLAMADO DILUCIÓN DE COLOR DE PELAJE LETAL (CCDL).**

Los "potros lavanda" se caracterizan por un color de pelaje único y una disfunción neurológica que los deja incapaces de pararse. La característica más llamativa de los potros afectados por LFS es que nacen con una dilución del color del pelaje que

aclara las puntas de los pelos o incluso todo el tallo del cabello. El color del pelaje es gris rosáceo pálido, los pelos pueden ser algo plateados y la piel tiende a ser de un color rosado poco saludable. En algunos casos, el color del pelaje es de un plateado iridiscente a un azul lavanda pálido muy inusual. Algunos potros afectados no exhiben este color en particular, pero son inusualmente pálidos en comparación con los potros normales. Por lo tanto, la descripción "lavanda" se refiere a éste color único al nacer, pero la dilución del color del pelaje es probablemente una descripción más precisa.

En muchos casos, los potros tienen un parto difícil (distocia) y ningún potro LFS logra pararse y amamantar. Por lo tanto, los potros pueden ser diagnosticados erróneamente con el síndrome de inadaptación neonatal, también conocido como "síndrome del potro tonto", debido a la falta de oxígeno durante la distocia, o los síntomas pueden parecer similares a la lesión de la médula espinal, pero el potro afectado por LFS generalmente se distingue de éstos por el peculiar color del pelaje. La disfunción neurológica se caracteriza por opistótonos, una posición en la que la cabeza y el cuello están echados hacia atrás, con el cuerpo y las piernas rígidos, y se acompaña de convulsiones o espasmos. Esta condición se debe a una alteración del sistema nervioso central. Aunque no puede ponerse de pie por sí mismo, un potro LFS puede tener un fuerte reflejo de succión y puede ser alimentado con biberón, sin embargo, ésto generalmente es en vano. Los nistagmos o movimientos oculares rápidos e involuntarios son un signo secundario de opistótonos y están presentes en algunos potros LFS. Los potros con LFS a menudo tienen convulsiones, y si no mueren, por lo general son sacrificados a los pocos días de nacer por motivos humanitarios, ya que son incapaces de sobrevivir. El LFS debe considerarse una posibilidad en el diagnóstico diferencial de cualquier potro árabe recién nacido con un color de pelaje marcadamente diluido que presente un trastorno similar a una convulsión al nacer.

Debido a que el LFS es relativamente raro, había poca literatura veterinaria al respecto. En 2008, el Centro de Diagnóstico de Sanidad Animal de la Facultad de Medicina Veterinaria de la Universidad de Cornell en Estados Unidos, en cooperación con la Arabian Horse Foundation, inició un nuevo estudio para localizar la mutación responsable. Utilizando la tecnología de polimorfismo de nucleótido único (SNP), se analizó una pequeña muestra obtenida de potros afectados por LFS y se identificó una ubicación específica de interés en el cromosoma 1. A partir de eso, secuenciaciones adicionales encontraron una supresión de una sola base en el gen MYO5A. Esta fue la primera vez que el escaneo SNP del genoma completo en el caballo fue utilizado con éxito para identificar el gen correspondiente a un rasgo. En 2009, el grupo de investigadores de la Universidad de Cornell y el Centro de Investigación Equina Maxwell H. Gluck, dirigido por la Dra. Samantha Brooks y el Profesor Doug Antczak, desarrolló una prueba genética para el síndrome del potro lavanda, que ahora está ampliamente disponible.

Desde el comienzo de las pruebas comerciales para CA y LFS hasta el año 2018, el Laboratorio de Genética Veterinaria de UC Davis y el Laboratorio VetGen han evaluado, juntos, alrededor de 14.100 caballos para CA y alrededor de 4700 para LFS. En 2017, ninguno de los caballos evaluados en ambos laboratorios se vio afectado por CA o LFS y en 2018, no se reportaron potros afectados por LFS y solo se confirmó un potro afectado por CA. Los resultados de estas pruebas demuestran que los criadores están utilizando pruebas genéticas como herramienta para ayudar a prevenir la producción de potros afectados.

**Dado que LFS es una enfermedad autosómica recesiva, los cruces entre dos animales limpios, así como entre un animal limpio y un portador, no producirán nunca un animal afectado.**

Para obtener más información, consulte.

<https://ceh.vetmed.ucdavis.edu/health-topics/lavender-foal-syndrome-lfs>

y

<http://thearabianhorsefoundation.org/equine-research/>

#### **4. MALFORMACIÓN OCCIPITOATLANTOAXIAL (OAAM).**

La malformación occipitoatlantoaxial (OAAM) es un defecto del desarrollo que da como resultado la compresión de la médula cervical superior y el daño neurológico subsiguiente. Se presume que la OAAM se hereda como un defecto autosómico recesivo en los caballos árabes, pero parecen estar involucradas diferentes mutaciones. Investigadores de la Escuela de Medicina Veterinaria de la Universidad de California en Davis han identificado una de esas variantes.

OAAM es una condición poco común en la que la primera vértebra cervical (atlas) se asemeja a la base del cráneo (occipital) y la segunda vértebra cervical (axis) se asemeja al atlas. En potros afectados por OAAM, existe una fusión anormal del atlas con la base del cráneo y del axis con el atlas. Esta malformación provoca la compresión de la médula espinal superior, lo que provoca un daño neurológico. Aunque es raro, se ha registrado en caballos árabes, así como en otras razas de caballos y en una variedad de otros animales domésticos.

Los síntomas van desde una leve falta de coordinación y debilidad de las extremidades hasta la parálisis de las patas delanteras y traseras. Los individuos afectados llevan anormalmente la cabeza y el cuello, con el cuello extendido, reticencia a moverlo o signos de torsión. El movimiento de la cabeza y del cuello también puede producir un sonido de clic. Algunos potros afectados no pueden soportar la lactancia; en otros, los síntomas pueden no verse durante varias semanas. Este es el único trastorno de la médula espinal cervical que se observa en caballos de menos de 1 mes de edad. Las radiografías o la necropsia pueden diagnosticar la afección.

Si bien la investigación sobre OAAM ha sido limitada, se ha desarrollado una prueba para una forma de OAAM (OAAM1). En 2017, la investigación realizada por M.H. Bordbari, Cecilia Penedo, Monica Aleman et al. identificaron una supresión significativa en el grupo de genes homeobox (HOXD3), que se asoció con OAAM en un solo individuo. A partir de esto, se creó una prueba genética para esta mutación autosómica recesiva específica, la que está disponible para el público a través del Laboratorio de Genética Veterinaria de UC Davis. Además, han sugerido que una amplia variedad de malformaciones esqueléticas diagnosticadas como OAAM probablemente sean causadas por otras mutaciones. Están trabajando actualmente para identificar estas mutaciones y su asociación con OAAM en caballos árabes.

Presentemente, el Laboratorio Finno, una rama de UC Davis, se encuentra realizando más investigaciones. Se recomienda a los propietarios que sospechen que su potro puede verse afectado por OAAM que se comuniquen con el laboratorio para ayudar con su investigación. Alternativamente, cualquier criador con un potro afectado debe comunicarse con su propia Autoridad de Registro, Sociedad de Razas o el Colegio Veterinario más cercano para averiguar si hay algún proyecto de investigación conocido en su región.

Para obtener más información, consulte:

<https://www.vetmed.ucdavis.edu/labs/finno-laboratory/occipitoatlantoaxial-malformation-oaam>

**Dado que esta variante particular de OAAM ha sido identificada como una enfermedad autosómica recesiva, los cruces entre dos animales limpios, así como entre un animal limpio y un portador, no producirán nunca un animal afectado.**

## **PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN Y PRUEBAS AÚN NO DISPONIBLES:**

### **Síndrome de epilepsia juvenil (JES) / Epilepsia idiopática juvenil (JIE)**

A veces se denomina epilepsia "benigna". La epilepsia es relativamente poco común en caballos en comparación con otras especies y hasta el momento hay poca información disponible. Esta condición no suele ser fatal y parece ser autolimitante. Los potros afectados nacen normales y parecen normales entre las crisis epilépticas, generalmente superando la condición entre los 12 y 18 meses. Pueden mostrar signos de epilepsia desde los dos días hasta los seis meses desde el nacimiento. La mayoría de los potros manifiestan sucesiones de crisis en enjambre (cluster seizures). Por lo general, ocurren antes del tercer mes de edad y son convulsiones múltiples durante un período de tres días con signos de confusión, ceguera, frotarse la cabeza, depresión, incapacidad para comer, amamantar o incluso beber. Los potros afectados pueden sufrir lesiones graves como consecuencia de caídas al

suelo, contra objetos duros o contra vallas. Las convulsiones más graves pueden hacer que el caballo pierda el conocimiento y que los ojos se volteen hacia el interior de la cabeza.

Después de una convulsión, el potro experimenta un periodo (la fase postictal) que puede incluir depresión, ceguera, confusión, presión en la cabeza y / o pérdida del reflejo de succión. Debido a que se ha descubierto que la neumonía es la enfermedad concurrente más común para los potros con JES / JIE, se recomienda que los potros no amamenten ni coman hasta que termine la fase postictal, para ayudar a prevenir cualquier aspiración de leche o alimentos hacia los pulmones por un reflejo de deglución debilitado, que potencialmente puede provocar neumonía.

La Dra. Monica Aleman de UC Davis en California, quien previamente realizó algunas investigaciones sobre este trastorno, señaló que no se puede considerar que un potro tenga epilepsia a menos que haya tenido más de dos convulsiones. La observación cercana es esencial ya que algunas convulsiones pueden ser leves. Debido a que algunas formas de epilepsia pueden ser causadas por una lesión o una infección, es importante descartar otras posibles causas de convulsiones. El modo de herencia para el síndrome de epilepsia juvenil aún no se ha determinado y existen hoy diferentes teorías. Una sugiere que, al igual que la epilepsia en humanos, pueden estar involucrados múltiples genes. Otra teoría sugiere que podría ser una forma incompleta de LFS, y una tercera preocupación es que posiblemente sea un rasgo autosómico dominante. Un rasgo "dominante" significa que un potro afectado solo necesita heredar una copia del alelo mutado para mostrar signos clínicos. Un ejemplo de un rasgo dominante es HYPP en American Quarter Horses. En la actualidad, no existe un vínculo concluyente entre ninguna de estas condiciones, ha sido estudiado por Aleman et al., 2017 en una pequeña muestra de árabes con JIE, pero no hubo evidencia que respalde un vínculo con ninguna otra enfermedad.

La epilepsia juvenil está siendo estudiada por la Dra. Samantha Brooks en Brooks Equine Genetics a través de la Universidad de Florida. El Laboratorio Finno de UC Davis también está llevando a cabo investigaciones. Están pidiendo muestras de ADN de caballos previamente diagnosticados con JIE para ayudar con su investigación. Se puede contactar a la Dra. Brooks por correo electrónico a [equinegenetics@ifas.ufl.edu](mailto:equinegenetics@ifas.ufl.edu)

Para obtener más información, consulte:

<https://www.vetmed.ucdavis.edu/labs/finno-laboratory/juvenile-idiopathic-epilepsy-jie>

### **Timpanismo de bolsa gutural (GPT)**

Esta rara condición ocurre en caballos de varias razas, aparece desde el nacimiento hasta el año de edad y es más común en potras que en potros. Los potros nacen con

un defecto que hace que el orificio faríngeo de la trompa de Eustaquio actúe como una válvula unidireccional. El aire puede entrar, pero no puede salir. La bolsa gutural afectada se distiende con aire y forma una tumefacción no dolorosa característica. La respiración es ruidosa en los animales gravemente afectados, que también pueden ser más susceptibles a las infecciones de las vías respiratorias superiores. La deglución también puede ser difícil, ya que la leche o el forraje se descargan por las fosas nasales o incluso se inhalan hacia los pulmones, lo que provoca neumonía. El diagnóstico se basa en signos clínicos y radiografías. El tratamiento veterinario puede controlar las infecciones de las vías respiratorias superiores, pero a menudo se repiten, por lo que generalmente se necesita una intervención quirúrgica para corregir la malformación de la abertura de la bolsa gutural para proporcionar una ruta para que el aire en la bolsa gutural anormal pase al lado normal y sea expulsado hacia la faringe. Los potros que reciben un tratamiento satisfactorio no tienen problema en desarrollarse y tener una vida normal.

La Clínica para Caballos de la Universidad de Medicina Veterinaria de Hannover, Alemania, llevó a cabo un proyecto de investigación que identificó diferentes loci de genes para GPT en árabes y GPT en caballos Warmblood alemanes. Las últimas investigaciones indican un locus de rasgo cuantitativo específico del sexo que explicaría la incidencia de GPT de dos a cuatro veces mayor en las hembras. Se cree que tiene una herencia genética, posiblemente poligénica, pero se necesitan más estudios. Aún no se ha anunciado ninguna prueba genética.

Para obtener más información, consulte:

<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0041640>

### **Síndrome metabólico equino (EMS)**

EMS es un trastorno endocrino multifactorial que se observa en muchas razas de caballos. Se caracteriza principalmente por resistencia a la insulina, obesidad, leptina elevada, lípidos sanguíneos elevados, hipertensión arterial y laminitis crónica. Los caballos con EMS suelen tener grandes depósitos de grasa en la cresta, los hombros y por encima de la cola.

Actualmente no existe una cura para el EMS y los propietarios dependen del ejercicio y de una dieta adecuada para controlar la afección. Se considera que los genes que contribuyen a este fenotipo probablemente sean ventajosos para la supervivencia en la naturaleza durante los períodos de hambruna al mejorar la eficiencia alimentaria (Durham et al.). Un estudio de 2018 de Norton et al. sobre la heredabilidad de los rasgos metabólicos asociados con EMS en ponis galeses y caballos Morgan encontró la primera evidencia concreta de que existe una contribución genética a los fenotipos clave asociados con EMS. Descubrieron que ocho de los nueve rasgos estudiados tenían una heredabilidad de moderada a alta.

Lewis et al., en 2017, realizaron un estudio de asociación de genoma completo (GWAS) utilizando caballos árabes con antecedentes de laminitis grave secundaria a EMS que reveló marcadores genéticos significativos cerca de un solo gen candidato (FAM174A) que puede desempeñar un papel en la homeostasis del colesterol. El mejor marcador, BIEC2-263524, se correlacionó con valores elevados de insulina y mayor frecuencia de laminitis. En 2019, investigadores de la Universidad de Minnesota descubrieron que "los químicos disruptores endocrinos (EDC) presentes en el entorno de un caballo pueden desempeñar un papel en el desarrollo de EMS". Los disruptores endocrinos son sustancias químicas artificiales, a menudo pesticidas y herbicidas, que prevalecen en el medio ambiente y "pueden imitar las hormonas del cuerpo, impidiendo que las hormonas reales hagan su trabajo". Los investigadores notaron que "los caballos que viven cerca de los sitios del Superfund federal, donde puede existir altas concentraciones de EDC, tenían más probabilidades de desarrollar laminitis y anomalías bioquímicas relacionadas con EMS". Los investigadores sospechan que los caballos están expuestos a los EDC a través de la comida. El Dr. McCue dijo que "se necesita más investigación para determinar qué tan importante es la asociación, pero espera que los estudios futuros mejoren la comprensión científica así como la atención veterinaria preventiva para los caballos".

La investigación está en curso en el Laboratorio de Investigación de Genética Equina de Brooks en Florida y se alienta a los propietarios de caballos sospechosos o diagnosticados con EMS a participar en este estudio.

Para más información, ver: <https://animal.ifas.ufl.edu/people/samantha-brooks/equine-genetics-lab/metabolic-study/>

### **RESUMEN:**

Según la información disponible hasta la fecha sobre caballos sometidos a pruebas de SCID, LFS y CA, el porcentaje de portadores parece alto a primera vista, a pesar de que ese porcentaje esté disminuyendo con el tiempo. Para entender lo que representa el porcentaje de portadores en una raza, se debe calcular cuántos potros afectados es probable que se críen para un porcentaje dado, sin acceso a las pruebas. Por ejemplo, una proporción de portadores de hasta el 20% suena alta, ya que significa que uno de cada cinco caballos es portador. Sin embargo, si se cruzarán entre sí los caballos de una manada en la que 1 de cada 5 sementales es portador y 1 de cada 5 yeguas es portadora, estadísticamente la probabilidad de cruzar dos portadores sería de  $1/5 \times 1/5 = 1/25$ . Entonces, en 25 cruces, existiría una sola probabilidad de cruzar un portador con una portadora. Los otros 24 cruces se darían entre limpios o portadores limpios, y ninguno de ellos podría producir un potro afectado. De los cruces entre dos portadores, nuevamente estadísticamente, únicamente 1 de cada 4 puede dar lugar a un potro afectado, por lo que la probabilidad total de criar un potro afectado en una manada con un 20% de portadores es  $1/4 \times 1/25 = 1/100$ . Dado el hecho de que pocos criadores árabes producen 100 potros en un año o incluso durante un período de varios años, y

teniendo en cuenta todas las demás causas potenciales de muerte de potros, una probabilidad de 1/100 no hace que la reproducción de un SCID, CA , LFS u OAAM sea tan peligrosa para la raza en su conjunto como se podía suponer en un principio.

Habiendo dicho eso, con las pruebas disponibles hoy, ninguna de estas cifras importa realmente, ya que los criadores pueden evitar cruzar a dos portadores. La difusión voluntaria de los resultados de las pruebas, ya sea que se utilicen los caballos para la crianza o que se ofrezcan a la venta, debería ser la norma, más que la excepción. Los propietarios responsables de los sementales que ofrecen montas al público están probando y declarando los resultados. Los propietarios de yeguas pueden entonces decidir si buscar a otro semental o hacer la prueba en su yegua y seguir adelante. No hay ninguna razón por la que los portadores no se deban utilizar para la crianza, siempre que se tenga cuidado de no cruzar entre sí a dos portadores. En la actualidad, mediante pruebas responsables, claridad en la información sobre los portadores y cruces cuidadosamente planificados, los propietarios pueden eliminar la posibilidad de que nazca un potro afectado.

WAHO no apoya ninguna propuesta de que los portadores de SCID, CA y / o LFS deban ser excluidos formalmente del registro o de la reproducción por cualquier Registro miembro. WAHO tampoco apoya actualmente ninguna propuesta de pruebas y divulgación obligatorias, aunque somos conscientes de que algunos Registros requieren hoy pruebas para sementales reproductores. Sin embargo, WAHO apoya firmemente el concepto de pruebas y divulgación voluntarias, y alienta a todos los registros miembros a hacer todo lo posible para educar, alentar y apoyar a sus propietarios y criadores para que prueben a sus reproductores, tanto sementales como yeguas. Muchos registros miembros de WAHO suelen asesorar a sus miembros y propietarios sobre el laboratorio reconocido más cercano que ofrezca pruebas genéticas para SCID, LFS, CA y la nueva prueba para una forma de OAAM (OAAM1), de las cuales existen ahora varias en todo el mundo, por lo que no se está produciendo una lista aquí. No dude en comunicarse con la oficina de WAHO para obtener más información.

Para obtener más información detallada, le recomendamos visitar los siguientes sitios web que tienen información extensa y muchos artículos interesantes o enlaces a artículos científicos:

<https://vetgen.com/equine-services.html>

<http://www.cerebellar-abiotrophy.org>

<https://vgl.ucdavis.edu/services/horse/arabian-genetic-tests>

[https://www.animalgenetics.us/Equine/Genetic\\_Disease/LFS.asp](https://www.animalgenetics.us/Equine/Genetic_Disease/LFS.asp)

[https://animal.ifas.ufl.edu/brooks\\_equine\\_genetics\\_lab/research/metabolic\\_study/description.shtml](https://animal.ifas.ufl.edu/brooks_equine_genetics_lab/research/metabolic_study/description.shtml)

<http://thearabianhorsefoundation.org/equine-research/>

**"PARA PREVENIR POTROS AFECTADOS, REALIZA LA PRUEBA ANTES DE CRIAR"**

*(Artículo actualizado en septiembre de 2020)*