

Test genéticos incluidos en EurogGMD

3. Marcadores asociados a características de interés en el ganado vacuno

Clara Caja Fernández*

INTRODUCCIÓN

En la crianza y selección del ganado, la identificación de marcadores genéticos va más allá de las enfermedades hereditarias y la calidad de productos como la leche y la carne. Existe una gama de características fundamentales para los ganaderos, como el tipo y color del pelaje, la presencia de cuernos, el sexo y la fertilidad, que son influenciadas por estos marcadores.

En la Tabla 1 observamos los marcadores que abarcamos en este artículo, el cromosoma en el que se encuentran y su frecuencia en la población Frisona española.

Tabla 1. Marcadores asociados a características de interés y su posición cromosómica.

Característica	Gen	Cromosoma
Color rojo dominante	COPA	3
Color rojo recesivo	MC1Re	18
Color negro dominante	MC1RD	18
Color Negro/Rojo	MC1RBR	18
Ausencia de cuernos	POLLED	1
Síndrome de Turner / Síndrome de Swyer	Sex	X
Dilución del color de la piel	Silver	5
Pelo liso en el ganado	SLICK	20
Subfertilidad masculina	TMEM95	19

MARCADORES ASOCIADOS AL COLOR DEL PELAJE

El color del pelaje en el ganado Holstein está determinado por el receptor de melanocortina 1 (MC1R), que desempeña un papel central en la síntesis de feomelanina negra (eumelanina) en contraposición a la feomelanina roja, el gen MC1R se encuentra en el cromosoma 18. Se ha identificado que los principales alelos que controlan el color del pelaje en el ganado Holstein son: MC1RD (negro

dominante) y MC1Re (rojo recesivo). Sin embargo, también se han descubierto otros cuatro alelos: Negro/Rojo (MC1RBR), el alelo ancestral de tipo salvaje (MC1R+), y Rojo Recesivo (MC1Re). En los Holstein, los animales con homocigosis o heterocigosis para los alelos MC1R+ o MC1Re tienen un pelaje rojo, mientras que aquellos con homocigosis o heterocigosis para MC1RD presentan un pelaje negro (Dorshorst *et al.* 2015).

El color negro dominante, asociado al alelo MC1RD se debe al cambio del aminoácido 99 de leucina a prolina, lo que causa altos niveles de eumelanina causantes del pelaje negro.

El color rojo recesivo, asociado al alelo MC1Re, se debe a la variante c.478C>T; p. Arg160Cys, que es una delección que produce un cambio en el marco de lectura, lo que resulta en un receptor no funcional y una baja producción de feomelanina causante del pelaje rojo.

El color Negro/Rojo (Telstar), asociado al alelo MC1RDBR, esta variante da como resultado un color rojo al nacer que cambia a negro entre los 3-6 meses de edad.

En 1980 se descubrió una nueva forma de color rojo dominante (DR) (Dorshorst *et al.* 2015), esta variante se encuentra asociada con el gen COPA, el cual, se encuentra en el cromosoma 3, ha sido identificado en la raza Holstein. Esta variante, se debe a una mutación causal específica (c.478C>T; p. Arg160Cys).



En el ganado Holstein, los animales con homocigosis o heterocigosis para los alelos MC1R+ o MC1Re tienen un pelaje rojo

* Trabajo de Fin de Grado en Genética "Documentación, caracterización y análisis de test genéticos incluidos en el chip de genotipado de vacuno EurogG MD" presentado en la Universidad CEU San Pablo en junio de 2023. Tutora del TFG: Doctora Evangelina López de Maturana (profesora asociada del grado de genética) en colaboración con el Dpto. Técnico de CONAFE. Este trabajo se incluye dentro del plan de colaboración entre CONAFE y distintas universidades y centros de investigación como Univ. Politécnica de Madrid, Univ. Complutense de Madrid, Univ. CEU San Pablo, Univ. Pontificia de Valencia, Univ. Politécnica de Valencia, INIA, NEIKER e IRTA.

FENOTIPO POLLED

En la industria ganadera moderna, la presencia de cuernos en el ganado se considera indeseable. El fenotipo "polled", que se refiere a la ausencia de cuernos, se hereda de manera autosómica dominante. Esta característica está asociada a una mutación que se encuentra en el cromosoma 1 en muchas razas (Allais-Bonnet *et al.* 2013).

Se han identificado mutaciones causales para el alelo "Celtic" (PC) y cuatro mutaciones candidatas para el alelo "Frisian" (PF) relacionadas con la ausencia de cuernos en el ganado (Allais-Bonnet *et al.* 2013).

En el caso del alelo "Frisian", se han reportado tres polimorfismos candidatos: el g.1764239T>C, el g.1768587C>A, y el g.1855898G>A, y una duplicación de 80128 pb (Allais-Bonnet *et al.* 2013).

En el caso del alelo "Celtic", se ha identificado una única mutación candidata que consiste en una duplicación de 212 pb que reemplaza un segmento de 10 pb (g.1706051_1706060 delins 1705834_1706045 dup). Esta mutación se conoce como "PC" o "la mutación celta" (Allais-Bonnet *et al.* 2013).

SEXO

La determinación del sexo en animales se puede lograr identificando marcadores en la región diferencial de los cromosomas X e Y, lo que también permite detectar posibles anomalías en el cariotipo, como, por ejemplo, los síndromes de Turner o de Swyer.

Síndrome de Turner:

Se produce en hembras que presentan un cariotipo 59, X0 no mosaico, lo que indica una monosomía del cromosoma X. Estas hembras pueden reproducirse normalmente y pueden pasar desapercibidas clínicamente (Berry *et al.* 2017).

Síndrome de Swyer:

Afecta también a las hembras. De forma general, aunque el cariotipo es XY, fenotípicamente se presentan como hembras debido a la ausencia del gen SRY. Sin embargo, es importante destacar que esto no ocurre en todos los casos (Berry *et al.* 2023).

SILVER

El gen *silver* ha sido identificado como responsable de la dilución del color de la piel en el ganado, específicamente en la raza Charoláis. Este gen codifica una proteína llamada PMEL17, que desempeña un papel esencial en el desarrollo de me-

Los marcadores genéticos desempeñan un papel crucial en la crianza y selección del ganado, permitiendo a los ganaderos identificar y mejorar características específicas en sus animales.

lanosomas y afecta el color del pelaje. En la raza Charoláis, esta dilución resulta en un color de pelaje blanco uniforme debido a la dilución de la feomelanina en todo el cuerpo. Esta característica se hereda de manera autosómica recesiva (Gutiérrez-Gil *et al.* 2007).

SLICK

El gen *slick* es un rasgo de herencia autosómica dominante que proporciona mayor tolerancia al calor en el ganado. Se conoce como el gen del pelo liso y es responsable de producir un pelaje corto y liso en razas como Senepol, Criollo y la raza venezolana Carora (Pardo Suizo y una raza Criolla venezolana) (Huson *et al.* 2014).

Este gen se encuentra en el cromosoma 20. Se han identificado varias mutaciones en ese gen como la eliminación del exón 10, que resulta en un cambio en el marco de lectura y un codón de parada prematuro (p. Ala461fs), y una pérdida de 120 aminoácidos en la isoforma larga del receptor. También se han observado otras dos variantes sin sentido: p. Ser465* en la raza Limonero y p. Arg497* en las razas Carora y Limonero (OMIA: 001372).

En la población genotipada se han encontrado animales homocigotos de las razas Parda, Saler, Jersey y de lidia y heterocigotos de diferentes razas, incluidos 294 animales frisonos de los cuales 2 son hijos de un toro portador. Lo que supone un 0,17 % de la población genotipada.

TMEM 95

El gen *TMEM95* está relacionado con un trastorno de herencia autosómica recesiva que causa subfertilidad masculina en toros de la raza Fleckvieh (Inoue y Wada 2022). El gen *TMEM95* se encuentra en el cromosoma 19. Se ha identificado una mutación sin sentido (c.483C > A, p. Cys161X, rs378652941) en este gen, que afecta la fertilidad al interferir en la interacción entre los espermatozoides y los ovocitos (Guo *et al.* 2021).

CONCLUSIONES

Los marcadores genéticos desempeñan un papel crucial en la crianza y selección del ganado, permitiendo a los ganaderos identificar y mejorar características específicas en sus animales. Estos marcadores van más allá de las enfermedades de herencia mendeliana y la calidad de la leche y la carne, abarcando aspectos como el color del pelaje, la presencia o ausencia de cuernos, el sexo, la fertilidad y otros rasgos de interés.

Es importante destacar que, en cuanto al color del pelaje, encontramos una frecuencia de >90 % para el genotipo CC, el cual está asociado con una coloración negra típica del ganado Frísón.

Por otro lado, en cuanto al fenotipo POLLED, es decir, la ausencia de cuernos, se ha observado una frecuencia de homocigotos de <1 %, mientras que la frecuencia de portadores alcanza el 4 %.

En relación con la monosomía del cromosoma X y la subfertilidad masculina asociada al gen *TMEM95*, se ha encontrado una frecuencia de portadores del 1 % para el primer caso, y del 0 % para el segundo.

