



PROGRAMA DE CRIA DE LA RAZA FRISONA

DEFECTOS GENÉTICOS Y HAPLOTIPOS

Recesivo/Haplotipo	Descripción	Claves (Análisis Directo)	Genotipado	Referencia
BLAD	Deficiencia bovina de adhesión de Leucocitos (deficiencia de una proteína que se necesita para los leucocitos).	BL = Portador de BLAD TL = Libre de BLAD	HH_BLC = Portador de BLAD HH_BLF = Libre de BLAD	Shuster et al. (1992)
Pie de Mula	Pie de Mula (dedos de los pies unidos, dando lugar a una sola pezuña).	MF = Portador de Pie de Mula TM = Libre de Pie de Mula	HH_MFC = Portador de Pie de Mula HH_MFF = Libre de Pie de Mula	Eldridge et al. (1951), Duchesne et al. (2006)
DUMPS	Deficiencia en la síntesis de la enzima Uridina Monofosfato (una de las muchas enzimas que contribuyen a los procesos metabólicos normales).	DP = Portador de DUMPS TD = Libre de DUMPS	HH_DPC = Portador de DUMPS HH_DPF = Libre de DUMPS	Shanks et al. (1984)
CVM	Complejo de Malformación Vertebral (causa terneros nacidos muertos, abortos y pérdidas embrionarias tempranas).	CV = Portador de CVM TV = Libre de CVM	HH_CVC = Portador de CVM HH_CVF = Libre de CVM	Agerholm et al. (2001)
Citrulinemia	Citrulinemia (trastorno metabólico causado por la deficiencia de la enzima arginosuccinato sintetasa).		HH_CNC = Portador de Citrulinemia HH_CNF = Libre de Citrulinemia	
Brachyospina	Brachyospina (malformaciones vertebrales que resultan en un acortamiento de la columna vertebral y extremidades largas y delgadas).	BY = Portador Brachyospina TY = Libre Brachyospina		Agerholm et al. (2006)
BLIRD	BLIRD (Inmunodeficiencia a nivel de intestino).		HH_LRS = Homocigoto BLIRD HH_LRC = Portador BLIRD HH_LRF = Libre BLIRD	Capitain et al. (2022)
Bulldog	Animales que nacen pequeños, con deformidades en la cabeza, piernas demasiado cortas y varias anomalías en los huesos de las patas.	BD = Portador de Bulldog TG = No portador de Bulldog	DWARFS = Homocigoto Bulldog DWARFC = Portador Bulldog DWARFF = Libre Bulldog	
HH0	Mutación en el gen FANCI relacionada con la mortalidad embrionaria.		C = Portador F = Libre	Agerholm et al. (2006) Charlier et al. (2012)
HH1	Mutación que da lugar a un péptido necesario para el desarrollo embrionario, que provoca un aborto natural en el día 16 aproximadamente. Uno de los primeros portadores fue <i>Arlinda Chief</i> .		C = Portador F = Libre	Adams et al. (2012)
HH2	Mutación desconocida en el gen IFT80, que se encuentra en el cromosoma 1. Uno de los primeros portadores <i>Mark Anthony</i> .		C = Portador F = Libre	VanRaden et al. (2011), McClure et al. (2014)
HH3	Se debe a una mutación en el gen SMC2, que se encuentra en el cromosoma 8; esta mutación provoca aborto en los primeros 60 días. Uno de los primeros portadores fue <i>Snowman</i> .		C = Portador F = Libre	Daetwyler et al. (2014), McClure et al. (2014)
HH4	Mutación en el gen GART, que se encuentra en el cromosoma. Uno de los primeros portadores fue <i>Jocko</i> .		C = Portador F = Libre	Fritz et al. (2013)

PROGRAMA DE CRIA DE LA RAZA FRISONA

DEFECTOS GENÉTICOS Y HAPLOTIPOS

Recesivo/Haplotipo	Descripción	Claves (Análisis Directo)	Genotipado	Referencia
HH5	Mutación en el gen TFB1M, que se encuentra en el cromosoma 9; esta mutación provoca aborto espontáneo en los primeros 56 días. Uno de los primeros portadores fue <i>Shottle</i> .		C = Portador F = Libre	Cooper et al. (2013) , Schütz et al. (2016)
HH6	Mutación en el gen SDE2, que se encuentra en el cromosoma 16; esta mutación provoca aborto en los primeros 56 días. Uno de los primeros portadores fue <i>Mountain</i> .		C = Portador F = Libre	Fritz et al. (2018)
HH7	Mutación en el gen CENPU, que se encuentra en el cromosoma 27; esta mutación provoca aborto en los primeros 56 días. Uno de los primeros portadores fue <i>Gay</i> .		C = Portador F = Libre	
HDC (Deficiencia Colesterol)	Esta enfermedad afecta el metabolismo de los lípidos en el ganado Holstein, provocando diarrea crónica y la muerte de terneros jóvenes.		S = Homocigoto C = Portador F = Libre	Kipp et al. (2015) , Charlier (2016) , Menzi et al. (2016) , Schütz et al. (2016)
Polled Frisian	Ausencia de cuernos a partir de una mutación con origen en la región de Frisia y predominante en la raza.	PP = Homocigoto Pp = Portador pp = Libre	HH_POS = Homocigoto HH_POC = Portador HH_POF = Libre	Drögemüller et al. (2005)
Polled Celtic	Ausencia de cuernos a partir de una mutación con origen en las islas británicas y predominante hoy en razas como el Angus.	PP = Homocigoto Pp = Portador pp = Libre	HH_POS = Homocigoto HH_POC = Portador HH_POF = Libre	
Factor Rojo	Color rojo recesivo	RDS = Homocigoto RDC = Portador RDF = Libre	R&W = Homocigoto HH_RDC = Portador HH_RDF = Libre	Joerg et al. (1996)
Rojo Dominante	Color rojo dominante	VRS = Homocigoto VRC = Portador VRF = Libre	HH_VRS = Homocigoto HH_VRC = Portador HH_VRF = Libre	
Beta-Caseína	Liberación de b-casomorfina (BCM-7).	A1 A2	A1 A2	Kay et al. (2021)
Kappa-Caseína	cantidad de caseína, mejor coagulación, firmeza de cuajada y rendimiento quesero.	A B E	A B E	Adamov et al. (2020)
Beta_Lactoglobulina	Favorable para la coagulación de la leche, la elaboración de productos lácteos y la calidad de la leche en general.	A B	A B	Braunschweig & Leeb (2006)