

TRABAJO DE GRADO

Opción Seminario-Diplomado.

**Trastornos del desarrollo sexual en equinos: revisión de la intersexualidad en potros
durante la gestación**

Corporación Universitaria Remington.

Facultad de Medicina Veterinaria

Programa de Medicina Veterinaria

Autoras: Juliana Andrea Guarín Puerta

Juliana Urán Jiménez

Tutor: Santiago Duque Arias

Opción de Trabajo de grado Seminario-Diplomado.

2025

Tabla de Contenidos

Resumen.....	3
Palabra clave.....	3
Pregunta orientadora de la búsqueda.....	4
Metodología de búsqueda de la información.....	6
Sustentación teórica de la pregunta.....	9
Conclusiones.....	20
Referencias.....	21

Resumen

Los trastornos del desarrollo sexual (DSD, por sus siglas en inglés) en equinos representan una condición poco frecuente, pero de creciente interés debido a sus implicaciones clínicas, reproductivas y éticas. Esta revisión de literatura tuvo como objetivo explorar las principales alteraciones del desarrollo sexual en potros durante la gestación, analizando su etiología, manifestaciones fenotípicas, métodos diagnósticos disponibles y desafíos en su identificación oportuna. Para ello, se aplicó una estrategia de búsqueda estructurada en bases de datos científicas, siguiendo criterios de inclusión, exclusión y validación manual de las fuentes. Se seleccionaron 25 artículos publicados entre 2015 y 2025.

Los hallazgos evidencian un subregistro significativo de los casos, asociado a la falta de protocolos clínicos y a una escasa capacitación profesional en este campo. Además, se identificó una notable brecha entre los avances moleculares disponibles y su aplicación en la práctica veterinaria, especialmente en contextos latinoamericanos. Las herramientas como el cariotipo convencional, la PCR digital y el análisis de arrays SNP han demostrado ser eficaces, pero su uso está restringido por factores económicos, técnicos y formativos. Asimismo, se reconoció el impacto negativo de los DSD sobre la fertilidad, el comportamiento y el bienestar animal, siendo frecuente su identificación tardía tras múltiples intentos fallidos de reproducción o hallazgos quirúrgicos fortuitos.

La discusión plantea la necesidad de fortalecer la educación en genética reproductiva, promover el diseño de protocolos clínicos accesibles y fomentar políticas de cría que incluyan herramientas de diagnóstico preventivo. El trabajo concluye que el abordaje de los DSD debe transitar de una visión anecdótica a una medicina reproductiva integral, con enfoque ético, clínico y científico, que garantice el bienestar del animal y una gestión reproductiva responsable.

Palabras clave: Diagnóstico genético, infertilidad equina, manejo reproductivo, bienestar animal, educación veterinaria.

Pregunta orientadora de la búsqueda

La intersexualidad en equinos representa un desafío clínico, reproductivo y diagnóstico con implicaciones genéticas, endocrinas y anatómicas que aún no han sido completamente esclarecidas. Aunque su frecuencia es baja, los trastornos del desarrollo sexual (DSD, por sus siglas en inglés) son clínicamente significativos y han sido reportados con distintos patrones cromosómicos, como el 64, XX SRY-negativo, el 64,XY SRY-positivo con disgenesia gonadal y casos de mosaicismo, como el 60,XX/90,XXY (Peretti et al., 2020; Szczerbal et al., 2021; Bugno-Poniewierska et al., 2024).

Estos cuadros suelen pasar desapercibidos durante la etapa de gestación o en el periodo neonatal, y muchas veces solo se evidencian durante la edad reproductiva a través de la infertilidad, anomalías anatómicas o alteraciones del comportamiento sexual (Middlebrooks et al., 2023; Sinovich et al., 2025). La falta de un diagnóstico temprano representa un riesgo tanto sanitario como económico para los criadores, ya que puede llevar al uso indebido de estos animales en programas reproductivos (McCue et al., 2023; Demyda-Peyrás et al., 2023).

Si bien en los últimos años se han desarrollado herramientas diagnósticas más avanzadas, como el cariotipado convencional, la PCR digital, el análisis de genes relacionados al sexo como el SRY, y técnicas de citogenética molecular, su disponibilidad y aplicación clínica en muchos países sigue siendo limitada (Castaneda et al., 2022; Pirovano et al., 2021; Flekker, 2020). Además, la mayoría de la literatura científica disponible proviene de Europa y Norteamérica, lo que evidencia una escasa caracterización de estos casos en el contexto latinoamericano (Raudsepp, 2023; Ghosh et al., 2020).

Frente a este panorama, se hace necesario integrar y analizar la evidencia disponible, para establecer criterios diagnósticos útiles desde etapas tempranas del desarrollo, incluyendo la gestación. Esta revisión busca contribuir a una medicina reproductiva veterinaria más ética, informada y adaptada a las realidades clínicas. Por

tanto, la pregunta que orienta esta revisión es:
¿Cuáles son las causas, manifestaciones clínicas y herramientas diagnósticas disponibles para la identificación de la intersexualidad en potros desde la etapa gestacional, según la literatura científica disponible desde el año 2015 hasta la actualidad?

Metodología de búsqueda de la información

La presente revisión bibliográfica se desarrolló bajo un enfoque cualitativo de tipo exploratorio, con el objetivo de recopilar y analizar la evidencia científica más reciente y pertinente sobre la intersexualidad en potros equinos durante la gestación. Este proceso incluyó el diseño de estrategias específicas de búsqueda, el uso de bases de datos científicas reconocidas, y la aplicación de criterios de selección rigurosos.

Estrategia de búsqueda

Se emplearon moldes de búsqueda en inglés y español para asegurar una cobertura amplia y contextualizada de la literatura disponible. Los términos utilizados incluyeron:

En inglés: "Colt", "Intersexuality", "Equines", "Gestation", "Mare", "Newborns", "Intersexual surgery", "Ultrasound".

En español: "Neonatos", "Gestación", "Yeguas", "Intersexualidad", "Potros", "Ecografía", "Cirugía potros".

Los operadores booleanos "AND" y "OR" permitieron combinar sinónimos y conceptos complementarios. Por ejemplo:

("intersexuality" OR "disorder of sex development") AND ("foals" OR "horses")
AND ("gestation" OR "prenatal diagnosis")

Bases de datos consultadas

Se utilizaron las siguientes fuentes científicas:

- PubMed
- ScienceDirect
- Scielo
- Redalyc
- Google Scholar
- Elicit (plataforma de inteligencia artificial para búsqueda académica)
- CAB Abstracts (CABI Digital Library)

También se utilizaron los recursos electrónicos de la Biblioteca Gustavo Vásquez Betancourt de la Corporación Universitaria Remington.

Criterios de inclusión y exclusión

Inclusión: artículos publicados entre 2015 y 2025, en idioma inglés o español, con acceso al texto completo, centrados en medicina veterinaria (equinos) y relacionados con trastornos del desarrollo sexual (DSD), diagnóstico prenatal, genética, reproducción o malformaciones congénitas.

Exclusión: artículos duplicados, sin disponibilidad completa, centrados exclusivamente en medicina humana, sin relación directa con la temática equina o con un enfoque únicamente clínico en pacientes adultos.

Proceso de selección

El proceso se realizó en cinco etapas:

- Filtrado por año (2015–2025).
- Eliminación de duplicados.
- Evaluación de títulos.
- Revisión de resúmenes.
- Verificación del acceso completo al documento.

Posteriormente, se realizó un análisis de contenido para cada fuente seleccionada. Los artículos fueron organizados en una matriz de Excel en la que se incluyó: autores, año, título, nombre de la revista, país, tipo de estudio, hallazgos clave y nivel de evidencia.

A continuación se presenta un diagrama de flujo tipo PRISMA modificado, que ilustra el proceso seguido para la búsqueda, selección, exclusión y análisis de los artículos incluidos en esta revisión. Este esquema permite visualizar de forma clara y ordenada las

etapas metodológicas aplicadas desde la identificación inicial hasta la selección final de la literatura científica relevante.

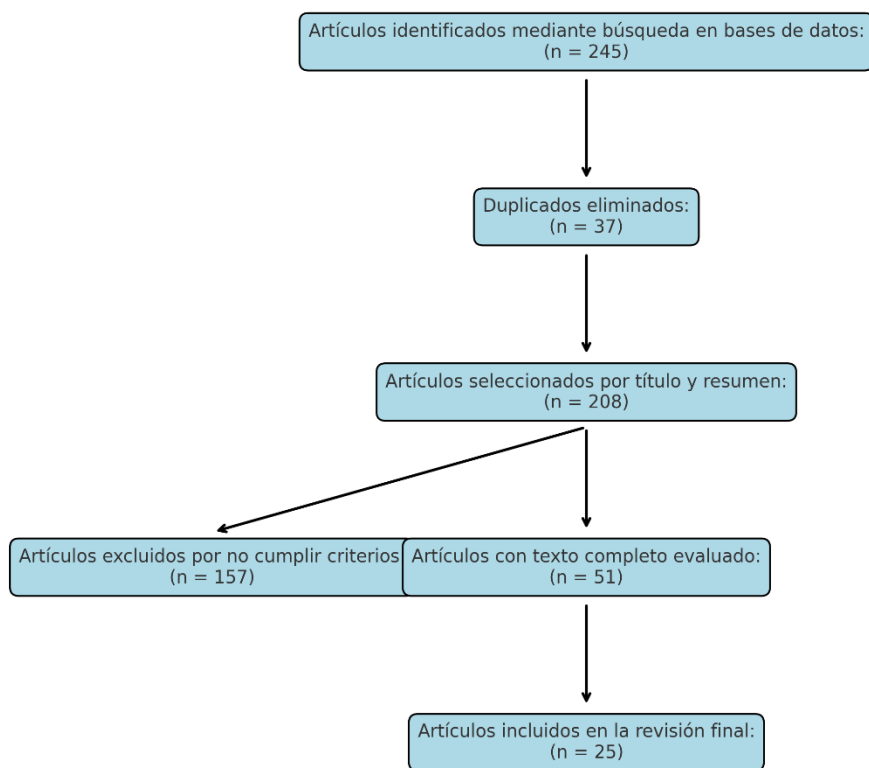


Figura 1. Diagrama de flujo PRISMA modificado que describe el proceso de identificación, selección y exclusión de artículos durante la revisión sistemática sobre intersexualidad en potros equinos durante la gestación.

Sustentación teórica de la pregunta

La intersexualidad en equinos, enmarcada dentro de los trastornos del desarrollo sexual (DSD), ha sido objeto de creciente interés en la literatura científica durante la última década. Este apartado presenta la sustentación teórica que responde a la pregunta orientadora, estructurada en función de las principales categorías temáticas identificadas. Inicialmente, se describe la selección de fuentes, seguida de un análisis de sus características y, finalmente, se sintetizan los hallazgos más relevantes a través de subtítulos analíticos.

Como parte de esta revisión, se sistematizaron 25 estudios publicados entre 2015 y 2025 que abordan diferentes aspectos de la intersexualidad en potros. A continuación, se presenta un cuadro que resume las características principales de una muestra representativa de estos estudios, destacando su país de origen, especie analizada, tipo de estudio y hallazgos clave.

Cuadro 1. Características generales de los estudios seleccionados para la revisión (n = 25)

Nº	Autores (Año)	País	Especie	Tipo de estudio	Hallazgo principal
1	Pompermayer et al. (2024)	Brasil	Caballo Árabe	Reporte de caso	Cirugía exitosa en potro con pseudohermafroditismo masculino
2	Middlebrooks et al. (2023)	EE. UU.	Yegua con cariotipo XY	Reporte de caso	Monorquidia abdominal en fenotipo femenino (64,XY SRY+)
3	Szczerbal et al. (2021)	Polonia	Vaca	Estudio genético y anatómico	Mosaicismo 60,XX/90,XXY con genitales ambiguos

4	Peretti et al. (2020)	Italia	Yegua Árabe	Estudio clínico-citogenético	64,XX SRY-negativo con testículos abdominales
5	Bugno-Poniewierska & Raudsepp (2021)	Polonia / EE. UU.	Caballo	Revisión citogenética	Temas recurrentes y nuevos hallazgos en genética equina
6	Raudsepp (2023)	EE. UU.	Caballo	Proyecto de investigación	Perfil genómico de equinos con DSD (NIFA USDA)
7	Sinovich et al. (2025)	Suiza	Caballo	Reporte de caso	Monorquidia en potro con testículo retenido abdominalmente
8	Ghosh et al. (2020)	EE. UU.	Caballo	Estudio genético	Deleción de genes esteroidogénicos en el cromosoma 29 asociado a DSD
9	Castaneda et al. (2022)	EE. UU.	Caballo	Estudio comparativo	Variación en número de copias de genes del cromosoma Y y subfertilidad
10	Pirosanto et al. (2021)	España	Caballo Pura Raza Española	Estudio genómico	Alteraciones en número de copias cromosómicas (CNVs) detectadas por SNP-array

Trastornos del desarrollo sexual (DSD) en equinos

Los trastornos del desarrollo sexual (DSD, por sus siglas en inglés) en equinos agrupan una serie de alteraciones congénitas que comprometen el desarrollo normal del aparato reproductor. Aunque se trata de condiciones relativamente poco frecuentes, su impacto clínico, reproductivo y económico puede ser considerable. Estos trastornos incluyen variantes como el pseudohermafroditismo masculino o femenino, la disgenesia gonadal, la monorquidia abdominal y formas más complejas como el mosaicismo, por

ejemplo, 60,XX/90,XXY, reportado en bovinos. En muchos casos, los animales afectados presentan una apariencia externa aparentemente normal, lo que retrasa su diagnóstico hasta etapas avanzadas de la vida, cuando se manifiestan signos de infertilidad, comportamientos sexuales inusuales o se detectan hallazgos inesperados durante procedimientos quirúrgicos. La investigación reciente ha contribuido significativamente al entendimiento de estas condiciones, destacando no solo su complejidad genética, sino también la importancia de su detección oportuna para evitar complicaciones clínicas y su propagación en la población equina.

Diagnóstico clínico y molecular de los DSD en equinos

El abordaje diagnóstico de los DSD en equinos requiere integrar diversas herramientas clínicas y de laboratorio. El examen físico, aunque fundamental, puede no ser suficiente, especialmente en animales con fenotipo externo normal. La evaluación hormonal puede revelar desequilibrios sugestivos de una alteración en la diferenciación sexual, mientras que el análisis citogenético permite identificar anomalías en el número o estructura de los cromosomas sexuales. Sin embargo, el cariotipo convencional no detecta alteraciones submicroscópicas, por lo que el uso de técnicas moleculares más sensibles como la hibridación in situ fluorescente (FISH), los estudios de número de copias (CNV) mediante SNP-arrays y la PCR digital se ha vuelto cada vez más necesario. Además, el análisis de genes relacionados con la determinación del sexo, como SRY, SOX9 y SF1, aporta información valiosa en casos donde el cariotipo resulta aparentemente normal. Estas técnicas, aunque efectivas, aún no están disponibles de forma rutinaria en muchos países, lo que limita su aplicación clínica. Se hace evidente la necesidad de democratizar el acceso a estas herramientas, formar a los profesionales en su interpretación y desarrollar protocolos diagnósticos adaptados a la realidad de los médicos veterinarios en ejercicio.

Momento de detección: gestación, nacimiento o edad reproductiva

Una de las características más desafiantes de los DSD en equinos es que, en la mayoría de los casos, no se detectan durante la gestación ni al momento del nacimiento. Muchos animales con alteraciones cromosómicas o genéticas graves pueden tener un desarrollo externo aparentemente normal, lo que dificulta su identificación temprana. Es común que el diagnóstico se realice en la edad reproductiva, cuando se evidencian fallos de fertilidad, anomalías en la conducta sexual o durante intervenciones quirúrgicas por otras causas. A diferencia de la medicina humana, donde se cuenta con protocolos prenatales para la evaluación de diferencias del desarrollo sexual, en medicina veterinaria equina el diagnóstico intrauterino sigue siendo limitado y se circunscribe al ámbito investigativo. Esto pone en evidencia una importante brecha en el diagnóstico oportuno, lo que podría solucionarse mediante la inclusión de pruebas genéticas y hormonales como parte de los programas de selección reproductiva, especialmente en criaderos de alto valor genético o con antecedentes de DSD en la línea materna o paterna.

Implicaciones clínicas y reproductivas de los trastornos del desarrollo sexual

Las consecuencias de los DSD en equinos van mucho más allá del hallazgo anatómico. Clínicamente, los animales afectados pueden presentar comportamientos sexuales alterados, como agresividad, escasa libido o confusión en el rol sexual. En yeguas con cariotipo 64,XY, por ejemplo, se han reportado estructuras internas testiculares, ausencia de aparato reproductor femenino y casos de disgenesia gonadal pura, con el riesgo adicional de transformación neoplásica del tejido gonadal. Desde el punto de vista reproductivo, la mayoría de estos animales son infértiles, lo que representa una pérdida importante para los sistemas de cría. Además, si no se identifican a tiempo, estos individuos pueden ser incluidos inadvertidamente en programas de reproducción, generando frustración en los criadores y comprometiendo el progreso genético. La intervención quirúrgica, como la gonadectomía, suele ser la opción terapéutica más recomendable, no

solo para prevenir complicaciones médicas, sino también para garantizar el bienestar animal. Sin embargo, cada decisión debe basarse en un diagnóstico claro, completo y éticamente informado.

Limitaciones diagnósticas y oportunidades para mejorar la detección de DSD en equinos

A pesar de los avances en la comprensión de los DSD, el diagnóstico temprano continúa siendo una asignatura pendiente. En muchos contextos, los médicos veterinarios cuentan con recursos limitados para realizar pruebas citogenéticas o moleculares, y la sospecha clínica puede no ser suficiente para indicar su realización. Además, la falta de protocolos de tamizaje reproductivo generalizado en potros o animales en edad reproductiva contribuye al subdiagnóstico. La mayoría de los casos se detectan de forma incidental, lo que retrasa la toma de decisiones clínicas y reproductivas. Desde la academia y los centros de investigación se ha propuesto el desarrollo de algoritmos diagnósticos accesibles, guías clínicas para el manejo de estos casos y el fortalecimiento de la formación de los profesionales en medicina reproductiva equina. Asimismo, establecer líneas base epidemiológicas y fomentar estudios multicéntricos ayudaría a dimensionar el problema y definir estrategias de prevención adaptadas a cada contexto regional. En definitiva, avanzar en el diagnóstico precoz de los DSD no solo es un reto científico, sino también un compromiso con el bienestar equino y la calidad genética de las poblaciones reproductoras.

Discusión.

La intersexualidad en equinos, aunque considerada una condición poco común, parece estar subregistrada en muchos países debido a la falta de herramientas diagnósticas accesibles y a una cultura reproductiva centrada únicamente en el rendimiento fenotípico. Varios estudios coinciden en señalar que, a pesar de su baja frecuencia, los trastornos del

desarrollo sexual (DSD) representan un desafío clínico y genético significativo (Bugno-Poniewierska & Raudsepp, 2021; Demyda-Peyrás et al., 2023). Este subregistro, según Raudsepp (2023), se debe en parte a que muchos de los casos permanecen ocultos por años, hasta que se presentan problemas reproductivos o hallazgos quirúrgicos inesperados. Esta visión es compartida por McCue et al. (2023), quienes reportan que en muchos criaderos no se realiza una evaluación reproductiva exhaustiva en potros, por lo que las anomalías del desarrollo sexual solo se detectan de manera incidental.

Sin embargo, esta interpretación no es unánime. Autores como Finney et al. (2020) y Sinovich et al. (2025) proponen que el problema no reside únicamente en la falta de recursos técnicos, sino también en la escasa formación de los profesionales sobre este tipo de patologías. En sus estudios, se observó que muchos médicos veterinarios no incluyen la posibilidad de un DSD dentro de sus diagnósticos diferenciales cuando enfrentan infertilidad o comportamientos sexuales atípicos. Esta situación pone de manifiesto un aspecto estructural: si los profesionales no están formados para identificar estos cuadros, difícilmente podrán remitir o intervenir a tiempo, lo cual perpetúa el ciclo de invisibilización.

En este sentido, Castaneda et al. (2022) plantean que es necesario avanzar en la construcción de una base epidemiológica sólida que permita conocer la frecuencia real de los DSD en poblaciones equinas de diferentes regiones. Su propuesta se alinea con la de Pirosanto et al. (2021), quienes destacan la importancia de incluir pruebas genéticas dentro de los planes sanitarios de los criaderos, incluso cuando los animales no presentan signos clínicos evidentes. Ambas posturas coinciden en que el desconocimiento actual es más una consecuencia de decisiones administrativas y formativas que de una verdadera falta de casos clínicos.

Uno de los obstáculos más persistentes en el manejo de los DSD en equinos es la dificultad para identificarlos en etapas tempranas de la vida. En contraste con otras especies animales y con los avances en medicina humana, en los caballos rara vez se realizan evaluaciones neonatales que incluyan la inspección minuciosa del aparato reproductor

interno. Luque Castro et al. (2025) y Middlebrooks et al. (2023) coinciden en que, incluso en potros con fenotipo genital externo normal, pueden coexistir estructuras gonadales discordantes, como testículos intraabdominales o remanentes müllerianos. La falta de protocolos clínicos orientados a la detección temprana contribuye a que estas condiciones pasen desapercibidas hasta que se evidencia infertilidad o se realiza una intervención quirúrgica.

El problema se agrava por la limitada disponibilidad de herramientas moleculares en la práctica veterinaria común. Aunque tecnologías como la PCR digital y los arrays de SNP han demostrado ser eficaces para identificar alteraciones cromosómicas sutiles (Pirosanto et al., 2021; Castaneda et al., 2022), su aplicación se restringe a contextos académicos o de investigación. Esto genera una dependencia de técnicas convencionales como el cariotipo, que tiene una sensibilidad limitada para ciertos tipos de alteraciones, especialmente las que no afectan el número sino la función de los genes involucrados en la determinación sexual.

Autores como Bugno-Poniewierska et al. (2024) y Ghosh et al. (2020) destacan que la expresión fenotípica de los DSD puede ser extremadamente variable, lo que exige una interpretación clínica cuidadosa. Sin embargo, en la práctica diaria, muchos veterinarios no cuentan con una guía diagnóstica clara ni con la formación necesaria para sospechar de un DSD frente a un cuadro de infertilidad o comportamiento sexual atípico. Este vacío, tanto en infraestructura como en educación profesional, limita la capacidad del clínico para tomar decisiones fundamentadas, retrasando aún más el diagnóstico e incrementando el riesgo de complicaciones médicas y reproductivas.

Cuando los trastornos del desarrollo sexual no son identificados a tiempo, sus consecuencias pueden extenderse más allá del plano reproductivo. Uno de los principales riesgos clínicos en equinos con DSD es la presencia de tejido gonadal displásico o neoplásico, especialmente en casos de disgenesia gonadal pura o en animales con estructuras testiculares retenidas. Rupp Larentis et al. (2020) y Owens (2020) han documentado casos en los que testículos intraabdominales presentan degeneración o

transformación tumoral, situación que podría haberse prevenido con una detección oportuna y una intervención quirúrgica temprana.

Desde el punto de vista reproductivo, el impacto es doble: por un lado, se compromete la eficiencia de los programas de cría al incorporar animales infértiles sin saberlo, y por otro, se pierde la posibilidad de aplicar medidas correctivas antes de que el animal alcance la edad reproductiva. Pompermayer et al. (2024) describen cómo el diagnóstico tardío puede llevar a años de intentos fallidos de reproducción, con un desgaste emocional y económico para los criadores. Esta situación no solo afecta la planificación genética del criadero, sino que pone en entredicho la sanidad reproductiva de toda la población equina.

Además, autores como Peretti et al. (2020) y Middlebrooks et al. (2023) han identificado una asociación entre ciertos DSD y alteraciones en el comportamiento sexual, incluyendo agresividad, conducta ambigua o disminución del apetito sexual. Estas manifestaciones pueden derivar en problemas de manejo, accidentes o decisiones erradas de descarte, al no comprenderse el trasfondo clínico del comportamiento observado. Por lo tanto, la falta de diagnóstico no solo implica una omisión médica, sino también una amenaza al bienestar animal y a la sostenibilidad de los sistemas productivos equinos.

El diagnóstico definitivo de los DSD en equinos depende en gran medida del acceso a herramientas moleculares que permitan caracterizar alteraciones genéticas sutiles. No obstante, en la mayoría de los países latinoamericanos, estas tecnologías no forman parte de los protocolos rutinarios, y su uso está restringido a laboratorios de investigación o centros universitarios. Este escenario genera una barrera estructural para el diagnóstico oportuno y la intervención temprana.

Autoras como Bugno-Poniewierska et al. (2021) y Pirosanto et al. (2021) subrayan la relevancia de incorporar plataformas como los arrays de SNP y la PCR digital en el diagnóstico reproductivo, especialmente en casos clínicamente ambiguos. Estas herramientas permiten detectar pérdidas, duplicaciones y reordenamientos genéticos que el cariotipo convencional no logra identificar. Sin embargo, su costo elevado, sumado a la

escasa formación en interpretación genética por parte de clínicos generales, limita su implementación en la práctica habitual.

Desde otra perspectiva, Ghosh et al. (2020) y Castaneda et al. (2022) sostienen que no solo se requiere tecnología, sino también estrategias de capacitación para el personal veterinario. La existencia de marcadores moleculares que predicen el riesgo de DSD — como ciertas deleciones en el cromosoma 29— representa una oportunidad para diseñar programas de selección genética informada. Pero sin un puente entre la investigación y la práctica clínica, estos avances quedan aislados del quehacer profesional cotidiano.

En consecuencia, la brecha entre el conocimiento disponible y su aplicación clínica no solo impide el diagnóstico, sino que perpetúa la subestimación del problema. Superar esta limitación exige una sinergia entre academia, sector productivo y entes regulatorios, con el objetivo de democratizar el acceso a la tecnología, crear plataformas de referencia y formar una nueva generación de veterinarios con competencias diagnósticas avanzadas.

Frente a las limitaciones expuestas, distintos autores han coincidido en que mejorar la detección y el abordaje de los DSD en equinos pasa necesariamente por replantear las estrategias formativas, clínicas y reproductivas. Raudsepp (2023) propone que uno de los pasos más efectivos es la inclusión de contenidos sobre genética reproductiva y DSD en los programas curriculares de medicina veterinaria, especialmente en aquellos países donde los equinos tienen un rol económico o cultural destacado. Esta recomendación es reforzada por Finlayson et al. (2022), quienes documentan que la mayoría de los profesionales en ejercicio presentan vacíos conceptuales sobre intersexualidad, lo cual limita su capacidad para hacer sospechas clínicas fundadas.

Desde el enfoque práctico, autores como McCue et al. (2023) y Pompermayer et al. (2024) sugieren el diseño de protocolos clínicos estandarizados que incluyan guías de evaluación del aparato reproductor en neonatos, algoritmos de sospecha clínica ante signos reproductivos atípicos y recomendaciones para la toma de decisiones terapéuticas. Además, promueven el uso progresivo de herramientas accesibles como el ultrasonido y los perfiles hormonales, como puertas de entrada al diagnóstico genético más complejo.

Estas acciones permitirían que los veterinarios clínicos no solo identifiquen, sino también documenten y reporten casos de DSD, contribuyendo a una mejor comprensión epidemiológica del fenómeno.

En términos preventivos, el desarrollo de pruebas genéticas para portadores y el monitoreo de linajes con antecedentes de DSD —como lo sugieren Demyda-Peyrás et al. (2023) y Szczeral & Świtoński (2016)— ofrece una herramienta poderosa para reducir la transmisión de estas alteraciones. No se trata únicamente de evitar la reproducción de individuos afectados, sino de detectar líneas genéticas predisuestas y adaptar los programas de mejora de acuerdo con la evidencia.

Estas oportunidades no implican una ruptura con los sistemas tradicionales de cría, sino una evolución responsable hacia una medicina reproductiva más científica, ética y orientada al bienestar animal. Implementarlas requerirá voluntad institucional, actualización profesional y la construcción de redes interdisciplinarias que conecten la ciencia básica con la práctica clínica y la gestión reproductiva del equino.

Limitaciones del trabajo

Este trabajo, si bien aporta un panorama actualizado sobre la intersexualidad en equinos desde una revisión sistemática de literatura, presenta algunas limitaciones que deben ser consideradas. En primer lugar, la mayoría de los estudios disponibles están centrados en poblaciones de Europa y Norteamérica, lo cual podría limitar la aplicabilidad directa de los hallazgos al contexto latinoamericano, donde las condiciones reproductivas, los sistemas de cría y el acceso a tecnologías diagnósticas difieren sustancialmente.

Asimismo, pese a que se aplicaron criterios rigurosos para la selección de las fuentes, la heterogeneidad metodológica de los estudios incluidos —desde reportes de caso hasta investigaciones moleculares complejas— puede dificultar la comparación directa entre ellos. Otra limitación importante fue la ausencia de estudios longitudinales en potros

con DSD, lo que impide evaluar de manera robusta la progresión clínica y el impacto a largo plazo de las decisiones terapéuticas.

Por último, aunque se identificaron herramientas diagnósticas avanzadas y estrategias preventivas, no todos los autores detallan los aspectos éticos, económicos o logísticos de su implementación, lo que deja abierta una brecha entre la teoría y la práctica en contextos rurales o de bajos recursos.

Conclusiones.

La revisión de literatura permitió evidenciar que los trastornos del desarrollo sexual en equinos, aunque infrecuentes, constituyen una condición clínica relevante que ha sido históricamente subestimada. La falta de protocolos de detección, el limitado acceso a herramientas moleculares y las brechas en la formación profesional han perpetuado el subregistro y dificultado su abordaje oportuno.

Los estudios recientes coinciden en que el diagnóstico temprano, apoyado en pruebas genéticas y hormonales, no solo mejora el pronóstico clínico, sino que también evita consecuencias reproductivas y conductuales de alto impacto. Además, se plantea la necesidad de implementar políticas reproductivas más integrales, que contemplen la inclusión de pruebas preventivas en programas de selección genética y el fortalecimiento de la educación veterinaria en este campo.

Se concluye que avanzar hacia una medicina reproductiva equina más precisa y ética exige un esfuerzo conjunto entre la academia, los profesionales clínicos y los sistemas de cría. Solo a través de esta sinergia será posible visibilizar los DSD como parte del espectro de patologías equinas relevantes, y brindar a los animales afectados un manejo clínico y reproductivo acorde con su condición.

Referencias

- Bugno-Poniewierska, M., & Raudsepp, T. (2021). Horse clinical cytogenetics: Recurrent themes and novel findings. *Animals*, *11*(3), 831. <https://doi.org/10.3390/ani11030831>
- Bugno-Poniewierska, M., Jankowska, M., Raudsepp, T., Kowalska, K., Pawlina Tyszko, K., Szmatoła, T., & et al. (2024). Molecular cytogenetic screening of sex chromosome abnormalities in young horse populations. *Equine Veterinary Journal*, *56*(6), 786–795. <https://doi.org/10.1111/evj.14097>
- Castaneda, C., Radović, L., Felkel, S., Juras, R., Davis, B. W., Cothran, E. G., Wallner, B., & Raudsepp, T. (2022). Copy number variation of horse Y chromosome genes in normal equine populations and in horses with abnormal sex development and subfertility: Relationship with Y haplogroups. *G3: Genes, Genomes, Genetics*, *12*(12), jkac278. <https://doi.org/10.1093/g3journal/jkac278>
- Dailey, R. (2021). Impaired reproductive function in equines: From genetics to genomics. *Veterinary Sciences*, *8*(3), 50. <https://doi.org/10.3390/vetsci8030050>
- Demyda Peyrás, S., Laseca, N., Anaya, G., Kij Mitka, B., Molina, A., Karlau, A., & Valera, M. (2023). Prevalence of sex related chromosomal abnormalities in a large cohort of Spanish Purebred horses. *Animals*, *13*(3), 539. <https://doi.org/10.3390/ani13030539>
- Finney, E. L., Finlayson, C., Rosoklija, I., Leeth, E. A., Chen, D., Yerkes, E. B., Cheng, E. Y., & Johnson, E. K. (2020). Prenatal detection and evaluation of differences of sex development. *Journal of pediatric urology*, *16*(1), 89–96. <https://doi.org/10.1016/j.jpuro.2019.11.005>
- Flekker, A. (2020). Application of droplet digital PCR in diagnosing X monosomy in mares. *Equine Veterinary Journal*, *52*(4), 627–631. <https://doi.org/10.1111/evj.13214>

- Ghosh, S., Davis, B. W., Rosengren, M., Jevit, M. J., Castaneda, C., Arnold, C., Jaxheimer, J., Love, C. C., Varner, D. D., Lindgren, G., Wade, C. M., & Raudsepp, T. (2020). Characterization of a homozygous deletion of steroid hormone biosynthesis genes in horse chromosome 29 as a risk factor for disorders of sex development and reproduction. *Genes*, *11*(3), 251. <https://doi.org/10.3390/genes11030251>
- Laseca, N., Anaya, G., Peña, Z., Pirosanto, Y., Molina, A., & Demyda Peyrás, S. (2021). Impaired reproductive function in equines: From genetics to genomics. *Animals*, *11*(2), 393. <https://doi.org/10.3390/ani11020393>
- Luque Castro, A., Marr, M. M., Clark, E. L., Poldy, J., Liu, L., Daniel, C., Malbon, A., Kelly, R., Murdoch, F., Macrae, A., & Sargison, N. (2025). Clinical, histological and genetic characterisation of a disorder of sexual development in a pygmy goat. *Animals*, *15*(7), 976. <https://doi.org/10.3390/ani15070976>
- McCue, P. M., Middlebrooks, B. T., May, E. M., & Divine, C. J. (2023). How to evaluate and diagnose a disorder of sexual development in the horse. En *Theriogenology* – Stallion. CABI. <https://www.cabidigitallibrary.org/doi/pdf/10.5555/20230072553>
- Middlebrooks, B., McCue, P., Nelson, B., May, E., Divine, C., Barton, C., & Conley, A. (2023). Monorchidism in a phenotypic mare with a 64,XY, SRY positive karyotype. *Journal of Equine Veterinary Science*, *126*, 104232. <https://doi.org/10.1016/j.jevs.2023.104232>
- Nowotny, H. F., Tschaidse, L., Auer, M. K., & Reisch, N. (2024). Prenatal and pregnancy management of congenital adrenal hyperplasia. *Clinical Endocrinology*. Advance online publication. <https://doi.org/10.1111/cen.15131>
- Owens, S. R. (2020). Diagnostic approach to equine testicular disorders: from cryptorchidism to neoplasia. *Veterinary Sciences*, *11*(6), 243. <https://doi.org/10.3390/vetsci11060243>

- Peretti, V., Satué, K., Ciotola, F., et al. (2020). An unusual case of testicular disorder in sex development of Arabian mare (64, XX SRY Negative). *Animals (Basel)*, *10(11)*, 1963. <https://doi.org/10.3390/ani10111963>
- Pieńkowska-Schelling, A., Kaul, A., & Schelling, C. (2020). X chromosome aneuploidy and micronuclei in fertile mares. *Theriogenology*, *147*, 34–38.
<https://doi.org/10.1016/j.theriogenology.2020.02.020>
- Pirosanto, Y., Laseca, N., Valera, M., Molina, A., Moreno-Millán, M., Bugno-Poniewierska, M., Ross, P., Azor, P., & Demyda-Peyrás, S. (2021). Screening and detection of chromosomal copy number alterations in the domestic horse using SNP-array genotyping data. *Animal Genetics*, *52(5)*, 431–439. <https://doi.org/10.1111/age.13077>
- Pompermayer, E., Ysebaert, M. P., Vinardell, T., et al. (2024). One stage surgical case management of a two year old Arabian horse affected by male pseudo hermaphroditism. *Journal of Equine Veterinary Science*, *133*, 105007. <https://doi.org/10.1016/j.jevs.2024.105007>
- Raudsepp, T. (2023). Exploring the genomic component of equine sex development and reproduction [Proyecto de investigación financiado por el USDA]. U.S. National Institute of Food and Agriculture (NIFA). <https://portal.nifa.usda.gov/web/crisprojectpages/1030115-exploring-the-genomic-component-of-equine-sex-development-and-reproduction.html>
- Rupp Larentis, G., Boll de Bastos, H., Centeno, L. A., & Mattos, R. C. (2020). Hormonal stimulation in a gonadal dysgenesis mare. *Journal of Equine Veterinary Science*, *92*, 103154. <https://doi.org/10.1016/j.jevs.2020.103154>
- Shilton, C. A., Kahler, A., Crabtree, J. R., Crowhurst, J., Davis, B. W., McGladdery, A. J., Wathes, D. C., Raudsepp, T., & de Mestre, A. M. (2020). Whole genome analysis reveals aneuploidies in early pregnancy loss in the horse. *Scientific Reports*, *10(1)*, 13314. <https://doi.org/10.1038/s41598-020-69967-z>

- Sinovich, M., Monné Rodriguez, J., Pieńkowska-Schelling, A., Schelling, C., & Kelly, P. G. (2025). An unusual case of a monorchid horse with an abdominally retained testicle. *Sexual Development: Genetics, Molecular Biology, Evolution, Endocrinology, Embryology, and Pathology of Sex Determination and Differentiation*, *19(1)*, 1–9. Advance online publication. <https://doi.org/10.1159/000545559>
- Szczerbal, I., & Świtoński, M. (2016). Chromosome abnormalities in domestic animals as causes of disorders of sex development or impaired fertility. En M. Zavy & R. Geisert (Eds.), *Insights from Animal Reproduction* (pp. 85–106). InTech. <https://doi.org/10.5772/62053>
- Szczerbal, I., Komosa, M., Nowacka-Woszuk, J., Uzar, T., Houszka, M., Semrau, J., Musiał, M., Barczykowski, M., Łukomska, A., & Świtoński, M. (2021). A disorder of sex development in a Holstein–Friesian heifer with a rare mosaicism (60,XX/90,XXY): A genetic, anatomical, and histological study. *Animals*, *11(2)*, 285. <https://doi.org/10.3390/ani11020285>