

CECHY GENETYCZNE U BYDŁA

PRZEGLĄD WYBRANYCH CECH GENETYCZNYCH



Pracujemy dla hodowców

Drogi Hodowco!

Poniższe opracowanie powstało w celu przybliżenia Ci, w możliwie przyjazny sposób, zagadnień genetyki bydła, a w szczególności cech dziedziczonych jednogennowo.

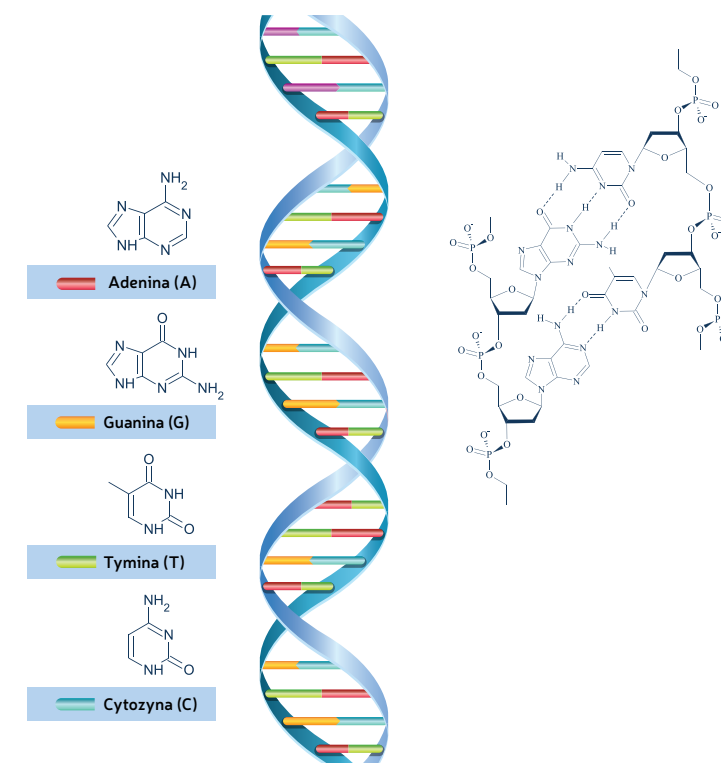
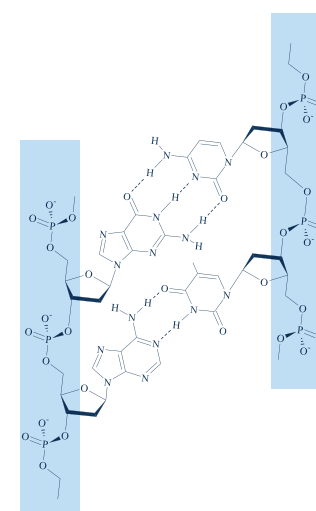
Ze względu na fakt, że nie jest to podręcznik akademicki, z pełną świadomością posunęliśmy się do pewnych uproszczeń, starając się jednak zachować możliwie przystępny i merytoryczny charakter przekazu. Inspiracją do powstania tej publikacji było opracowanie: Understanding Genetics and Complete Genetic Disease and Trait Definition, The Irish Cattle Breeding Federation (ICBF) (McClure M., McClure J.) z 2016 roku, które na całym świecie uznawane jest za cenne źródło informacji o chorobach genetycznych bydła.

Do niniejszego opracowania wybraliśmy – w naszej ocenie – najistotniejsze genetyczne cechy użytkowe oraz wady genetyczne bydła.

Zespół Laboratorium Genetyki Bydła PFHBiPM

DNA

Wielkocząsteczkowy związek chemiczny występujący u wszystkich organizmów żywych. Pełni rolę nośnika informacji genetycznej. Zbudowany z podjednostek zwanych nukleotydami: adeniny (A), cytozyny (C), tyminy (T), guaniny (G). Nukleotydy te ułożone są na szkieletie cukrowym i fosforanowym. Częsteczka DNA tworzy dwuniciową helisę.



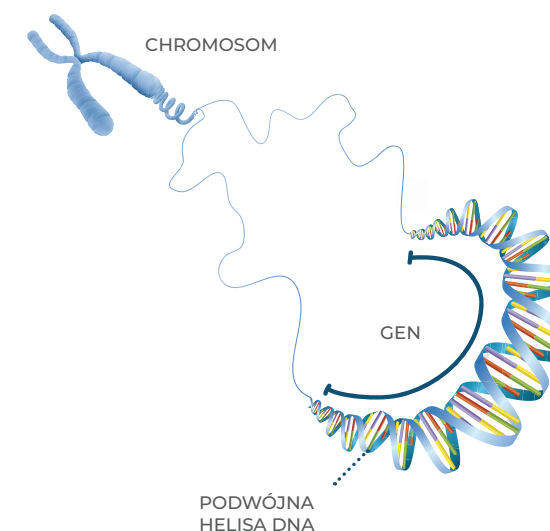
GEN

Fragment DNA odpowiedzialny za dziedziczone cechy organizmu.

ALLELE

Różne formy tego samego genu.

Dana cecha może być warunkowana przez jeden gen, wówczas jest to **cecha monogenowa**, lub przez współdziałanie kilku genów, wówczas jest to **cecha wielogenowa**.





W każdym miejscu DNA może dojść do mutacji, czyli spontanicznych zmian materiału genetycznego

Mutacje mogą być:

- **letalne** – powodują śmierć zwierzęcia w okresie zarodkowym lub w ciągu kilku dni od urodzenia
- **niekorzystne** – mają negatywny wpływ ekonomiczny, nie doprowadzają jednak do śmierci zwierzęcia
- **korzystne** – wpływają pozytywnie na cechy fenotypowe zwierząt, np. białka mleka
- **ciche** – nie powodują zmian w funkcjonowaniu organizmu

Ze względu na charakter zmian w ciągłości łańcucha DNA wyróżniamy:

- **substytucje** – podstawienie jednego z nukleotydów na inny (np. A na C, T na G, itp.)
- **insercje** – wstawienie fragmentu DNA do genu
- **delecje** – usunięcie jednego bądź kilku nukleotydów z danego genu

Wszystkie wymienione powyżej mutacje można wykryć poprzez genotypowanie metodą mikromacierzy SNP.

U ssaków (w tym również u bydła) każdy gen występuje w dwóch kopiach – organizmy diploidalne. Jedną kopię genu osobnik dostaje od matki, a drugą kopię genu od ojca (50% + 50%). U większości organizmów geny występują w postaci dwóch lub więcej swoistych odmian – alleli.

Organizm, który posiada dwie kopie takiego samego genu (dwa identyczne allele), nazywany jest **organizmem homozygotycznym**, zaś taki, który posiada dwie różne wersje tego samego genu (dwa różne allele), nazywany jest **osobnikiem heterozygotycznym**.

Allele mogą mieć charakter:

- **dominujący** (oznaczany wielką literą) – oznacza to, że jeśli w parze alleli (organizm diploidalny) chociaż jeden będzie dominujący – cecha i tak się objawi
- **recesywny** (oznaczany małą literą) – cecha wystąpi jedynie wtedy, gdy allel recesywny sparowany będzie z drugim allelem recesywnym
- **kodominujący** (współdziałający) – prezentowana jest cecha kodowana przez oba allele
- **addytywny** (kumulujący) – intensywność cechy jest uzależniona od ilości kopii genu

Cechy monogenowe autosomalne recesywne – dziedziczenie

Cecha recesywna oznacza, że cecha pojawi się jedynie, jeśli zwierzę będzie mieć dwie kopie zmutowanego allelu danej cechy (po jednej zmienionej kopii od każdego z rodziców). Jeśli osobnik odziedziczy jedną zmienioną kopię i jedną prawidłową kopię, wtedy w większości przypadków osobnik taki będzie bezobjawowym

nosicielem, ponieważ obecność prawidłowej kopii zamaskuje obecność zmienionej kopii. Osobniki z jedną kopią zmutowanego allelu będą miały niezmieniony fenotyp – cecha nie ujawni się, lecz uszkodzony wariant genu może zostać przekazany potomstwu.

Buhaj/Krowa	AA	Aa	aa
AA	AA – 100%	AA – 50% Aa – 50%	Aa – 100%
Aa	AA – 50% Aa – 50%	AA – 25% Aa – 50% aa – 25%	Aa – 50% aa – 50%
aa	Aa – 100%	Aa – 50% aa – 50%	aa – 100%

Dziedziczenie autosomalne recesywne: AA – osobnik z dwoma kopiami allelu normalnego (homozygota dominująca) – zdrowy, Aa – osobnik z jedną kopią allelu normalnego i jedną kopią allelu zmutowanego (heterozygota) – nosiciel, aa – osobnik z dwiema kopiami allelu zmutowanego (homozygota recesywna) – chory.

Z przedstawionej powyżej tabeli wynika:

- Kojarzenie zdrowego zwierzęcia (AA) ze zdrowym (AA) daje 0% szans na urodzenie chorego cielęcia (aa).
- Kojarzenie zdrowego zwierzęcia (AA) z nosicielem (Aa) daje 0% szans na urodzenie chorego cielęcia (aa).
- Kojarzenie zdrowego zwierzęcia (AA) z chorym (aa) daje 0% szans na urodzenie chorego cielęcia (aa).
- Kojarzenie zwierzęcia będącego nosicielem (Aa) z chorym (aa) daje 50% szans na urodzenie cielęcia będącego nosicielem (Aa) i 50% szans na urodzenie cielęcia chorego (aa).
- Kojarzenie zwierzęcia chorego (aa) z drugim chorym (aa) daje 100% szans na urodzenie zwierzęcia chorego (aa).
- Kojarzenie zwierzęcia będącego nosicielem (Aa) z drugim nosicielem (Aa) daje: 25% szans na urodzenie zdrowego osobnika (AA), 50% na urodzenie nosiciela (Aa) i 25% szans na urodzenie zwierzęcia dotkniętego chorobą (aa).

Cechy monogenowe autosomalne dominujące – dziedziczenie

Cecha dominująca oznacza, że zwierzę mające chociaż jedną kopię zmutowanego allelu danej cechy zostaje dotknięte chorobą lub ujawnia się dana cecha w fenotypie.

Buhaj/Krowa	AA	Aa	aa
AA	AA – 100%	AA – 50% Aa – 50%	Aa – 100%
Aa	AA – 50% Aa – 50%	AA – 25% Aa – 50% aa – 25%	Aa – 50% aa – 50%
aa	Aa – 100%	Aa – 50% aa – 50%	aa – 100%

Dziedziczenie autosomalne dominujące: AA – osobnik z dwoma kopiami allelu zmutowanego (homozygota dominująca) – chory, Aa – osobnik z jedną kopią allelu normalnego i jedną kopią allelu zmutowanego (heterozygota) – chory, aa – osobnik z dwiema kopiami allelu normalnego (homozygota recesywna) – zdrowy.

Z przedstawionej powyżej tabeli wynika:

- Kojarzenie zdrowego zwierzęcia (aa) ze zdrowym (aa) daje 0% szans na urodzenie chorego cielęcia (AA lub Aa).
 - Kojarzenie zdrowego zwierzęcia (aa) z chorym (Aa) daje 50% szans na urodzenie zdrowego cielęcia (aa) i 50% szans na urodzenie cielęcia chorego (Aa).
 - Kojarzenie zdrowego zwierzęcia (aa) z chorym (AA) daje 100% szans na urodzenie chorego cielęcia (Aa).
- Kojarzenie zwierzęcia chorego (Aa) z drugim chorym (Aa) daje: 25% szans na urodzenie zdrowego osobnika (aa), 75% szans na urodzenie zwierzęcia chorego (50% Aa i 25% AA).
 - Kojarzenie zwierzęcia chorego (Aa) z chorym (AA) daje 100% szans na urodzenie cielęcia chorego (50% Aa, 50% AA).
 - Kojarzenie zwierzęcia chorego (AA) z drugim chorym (AA) daje 100% szans na urodzenie zwierzęcia chorego (AA).

Cecha addytywna oznacza, że każda kopia allelu cechy zwiększa efekt cechy, a zwierzę z 1 allelem będzie miało fenotyp, który jest między tym, co jest widoczne u zwierzęcia z 2 lub 0 kopiami allelu. Najlepszym przykładem cech charakteryzujących się addytywnym typem dziedziczenia są cechy związane z mlecznością: wydajność mleka, tłuszczu oraz białka.

Kodominacja – zjawisko polegające na występowaniu dwóch alleli danego genu, z których żaden nie jest recesywny ani dominujący. Allele tego genu są sobie równe. Jeden i drugi biorą taki sam udział w tworzeniu fenotypu. Oznacza to, że w fenotypie ujawniają się cechy kodowane przez oba geny (na przykład umaszczenie bydła).

Spis zagadnień

Cytrulinemia (BC)	9
Niedobór syntetazy monofosforanu urydyny (DUMPS)	10
Syndrom wrodzonego braku odporności (BLAD)	11
Deficyt cholesterolu (CDH)	12
Haplotypy holsztynów (HH1-HH7)	14
Niedobór czynnika XI (FXI)	19
Brachyspina (BY)	20
Zespół zniekształceń kręgosłupa (CVM)	21
Ośła stopa (MF, MULE FOOT)	22
Zwyrodnienie barwnikowe siatkówki (BLIND, RP1)	23
Zaburzenie przenikania limfocytów jelitowych (BLIRD)	24
Zespół wczesnego osłabienia mięśni (MW)	25
Beta-kazeina (β-kazeina)	26
Kappa-kazeina (κ-kazeina)	27
Betalaktoglobulina (β-laktoglobulina, LGB)	28
Bezrożność (PP)	29
Polimorfizm genu <i>SCD1</i> (SCD1)	30
Polimorfizm genu <i>DGAT1</i> (DGAT1)	31
Dominujący gen czerwonego umaszczenia (Red Factor)	32
Dominujący gen czerwonego umaszczenia (Dominant Red, VRC)	33
Podsumowanie	34



CYTRULINEMIA (BC)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	CNC – NOSICIEL CNF – ZDROWY CNS – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są zdrowe, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. Cytrulinemia dotyczy głównie rasy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF), ale występuje również w rasach: simental i jersey. Została po raz pierwszy opisana u bydła w Stanach Zjednoczonych, a przypadki wystąpienia tej choroby wiązano m.in. z popularnymi liniami hodowlanymi wywodzącymi się od buhaja Linmack Kriss King.

Choroba wynika z mutacji genu odpowiedzialnego za produkcję enzymu potrzebnego w tzw. cyklu mocznikowym. Cykl ten jest procesem biochemicznym zachodzącym w wątrobie, w którym gromadzący się w organizmie amoniak (toksyczny produkt uboczny katabolizmu białek) jest przekształcany w mocznik, a następnie wydalany z organizmu wraz z moczem. W praktyce oznacza to, że organizm dotknięty chorobą cielęcia nie potrafi prawidłowo usuwać amoniaku z krwi. Amoniak gromadzi się w organizmie i działa toksycznie, szczególnie na układ nerwowy.

Objawy

Cielęta z cytrulinemią rodzą się zwykle pozornie zdrowe. Objawy pojawiają się w ciągu pierwszych 1-3 dni życia, kiedy toksyczny amoniak zaczyna gromadzić się w organizmie.

Hodowca może zauważyć:

- brak apetytu
- niechęć do ssania
- osowiałość
- chwiejny chód
- drżenia mięśni
- ślinotok
- zaburzenia świadomości

Stan szybko się pogarsza i niestety w większości przypadków prowadzi do padnięcia cielęcia w ciągu kilku dni. Skuteczne leczenie zwierząt dotkniętych cytrulinemią nie jest możliwe.



NIEDOBÓR SYNTETAZY MONOFOSFORANU URYDYNY (DUMPS)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	DPC – NOSICIEL DPF – ZDROWY DPS – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są zdrowe, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. DUMPS dotyczy głównie rasy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF), ale określany jest również w rasie simental. Jest to jedna z najwcześniej wykrytych wad genetycznych u bydła.

Została po raz pierwszy opisana u bydła w Stanach Zjednoczonych, a jednym z głównych nosicieli mutacji DUMPS był znakomity byk Skokie Sensation Ned. Przyczyną jest mutacja genu odpowiedzialnego za wytwarzanie enzymu niezbędnego do prawidłowej syntezy materiału genetycznego (DNA i RNA). Jeśli go brakuje, komórki zarodka nie mogą się prawidłowo dzielić i rozwijać.

Objawy

W przypadku tej mutacji nie obserwuje się chorych cieląt. Zarodki dotknięte DUMPS obumierają bardzo wcześnie – zwykle w pierwszych tygodniach ciąży (około 35-40 dni od zacielenia).

Dla hodowcy objawia się to jako:

- powtarzające się ruje po inseminacji
- obniżona skuteczność zacielen
- wydłużony okres międzywycieleniowy
- pozornie „niewyjaśniona” jałowosc

Często problem jest trudny do zauważenia, bo wygląda jak zwykłe niepowodzenie zacielenia.



Objawy

Cielęta z BLAD rodzą się zazwyczaj pozornie zdrowe, ale już w pierwszych tygodniach życia pojawiają się poważne problemy. Zwierzęta cierpią na częste, powtarzające się infekcje bakteryjne.

Hodowca może zauważyć:

- nawracające zapalenia płuc
- przewlekłe biegunki
- ropne stany zapalne (np. skóry, pępka, jamy ustnej)
- słabe przyrosty masy ciała
- opóźnione gojenie się ran

Charakterystyczne są też ciężkie zapalenia dziąseł i przyzębia u młodych zwierząt. Mimo leczenia antybiotykami poprawa jest tylko chwilowa. Większość chorych cieląt pada w pierwszych miesiącach życia.

SYNDROM WRODZONEGO BRAKU ODPORNOŚCI (BLAD)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	BLC – NOSICIEL BLF – ZDROWY BLS – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są zdrowe, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. BLAD dotyczy głównie rasy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF). Został szeroko rozpowszechniony w latach 80. i 90. XX wieku poprzez intensywne wykorzystanie wybitnego buhaja Osborndale Ivanhoe, którego potomstwo było bardzo cenione pod względem hodowlanym.

Choroba polega na defekcie białka odpowiedzialnego za przyleganie leukocytów (białych krwinek) do ścian naczyń krwionośnych. W praktyce oznacza to, że komórki odpornościowe nie mogą skutecznie przemieszczać się do miejsca zakażenia. Układ odpornościowy działa więc nieprawidłowo, mimo że liczba krwinek może być prawidłowa lub nawet podwyższona.

DEFICYT CHOLESTEROLU (CDH)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	CDC – NOSICIEL CDF – ZDROWY CDS – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Choroba genetyczna była dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są zdrowe, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. CDH dotyczy głównie rasy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF), ale określany jest również w rasie simental. Został wykryty stosunkowo niedawno i powiązano go z liniami wywodzącymi się od buhaja Maughlin Storm, który był szeroko wykorzystywany w hodowli.

Objawy

Cielęta rodzą się zwykle żywe, ale objawy pojawiają się w pierwszych dniach lub tygodniach życia.

Hodowca może zauważyć:

- przewlekłą, tłuszczową biegunkę
- brak apetytu
- zahamowanie wzrostu
- wychudzenie mimo pobierania mleka
- osłabienie i apatię

Charakterystyczny jest bardzo niski poziom cholesterolu we krwi. Mimo leczenia objawowego rokowanie jest złe – większość cieląt pada w ciągu kilku tygodni lub miesięcy życia.

Przyczyną jest mutacja genu odpowiedzialnego za prawidłowe wchłanianie i transport cholesterolu w organizmie. Cholesterol nie jest tylko „tłuszczem” – pełni kluczową rolę w budowie błon komórkowych, produkcji hormonów i wchłanianiu tłuszczów z przewodu pokarmowego. U chorych cieląt dochodzi do zaburzeń wchłaniania tłuszczów i ciężkich problemów metabolicznych.





HAPLOTYP HOLSZTYŃSKI 1 (HH1)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	HH1C – NOSICIEL HH1F – ZDROWY HH1S – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Choroba genetyczna była dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i często bardzo wartościowe hodowlanie, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. HH1 występuje u rasy holsztyńsko-fryzyskiej (HF).

HH1 powiązany jest historycznie z linią wywodzącą się od buhaja Pawnee Farm Arlinda Chief.

Przyczyną jest mutacja w genie niezbędnym do prawidłowego rozwoju cewy nerwowej.

Objawy

W przypadku tej mutacji nie obserwuje się chorych cieląt. Jest to letalna mutacja zarodkowa. Dotknięte tą wadą zarodki obumierają w drogach rodnych między 60. a 200. dniem od zacielenia.

Dla hodowcy objawia się jako:

- powtarzające się ruje po inseminacji
- obniżona skuteczność zacielen
- wydłużony okres międzywycieleniowy
- pozornie „niewyjaśniona” jałowość

Często problem jest trudny do zauważenia, bo wygląda jak zwykłe niepowodzenie zacielenia.

HAPLOTYP HOLSZTYŃSKI 2 (HH2)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	HH2C – NOSICIEL HH2F – ZDROWY HH2S – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	NIE

Opis

Choroba genetyczna była dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i często bardzo wartościowe hodowlanie, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. HH2 jest wadą występującą u rasy holsztyńsko-fryzyskiej (HF).

Przyczyną jest mutacja w genie kodującym białkowy kompleks transportu międzybłonowego, niezbędnego do prawidłowego rozwoju zarodka.

HAPLOTYP HOLSZTYŃSKI 3 (HH3)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	HH3C – NOSICIEL HH3F – ZDROWY HH3S – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Choroba genetyczna była dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i często bardzo wartościowe hodowlanie, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. HH3 jest wadą występującą u rasy holsztyńsko-fryzyskiej (HF).

HH3 powiązany jest historycznie z linią wywodzącą się od buhaja Glendell Arlinda Chief.

Przyczyną jest mutacja w genie odgrywającym kluczową rolę w różnych procesach, takich jak naprawa DNA, kondensacja chromosomów i segregacja zachodząca podczas podziału komórki.

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	HH2C – NOSICIEL HH2F – ZDROWY HH2S – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	NIE

Objawy

W przypadku tej mutacji nie obserwuje się chorych cieląt. Jest to letalna mutacja zarodkowa. Dotknięte tą wadą zarodki obumierają w drogach rodnych między 60. a 200. dniem od zacielenia.

Dla hodowcy objawia się to jako:

- powtarzające się ruje po inseminacji
- obniżona skuteczność zacielen
- wydłużony okres międzywycieleniowy
- pozornie „niewyjaśniona” jałowość

Często problem jest trudny do zauważenia, bo wygląda jak zwykłe niepowodzenie zacielenia.

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	HH3C – NOSICIEL HH3F – ZDROWY HH3S – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Objawy

W przypadku tej mutacji nie obserwuje się chorych cieląt. Jest to letalna mutacja zarodkowa. Dotknięte tą wadą zarodki obumierają w drogach rodnych zwykle przed 60. dniem od zacielenia.

Dla hodowcy objawia się to jako:

- powtarzające się ruje po inseminacji
- obniżona skuteczność zacielen
- wydłużony okres międzywycieleniowy
- pozornie „niewyjaśniona” jałowość

Często problem jest trudny do zauważenia, bo wygląda jak zwykłe niepowodzenie zacielenia.

HAPLOTYP HOLSZTYŃSKI 4 (HH4)

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i często bardzo wartościowe hodowlanie, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. HH4 jest wadą występującą u rasy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF). Przyczyną jest mutacja w genie niezbędnym do syntezy puryn – kluczowych składników DNA, RNA i ATP.

Objawy

W przypadku tej mutacji nie obserwuje się chorych cieląt. Jest to letalna mutacja zarodkowa. Dotknięte tą wadą zarodki obumierają w drogach rodnych między 60. a 100. dniem od zacielenia.

Dla hodowcy objawia się to jako:

- powtarzające się ruje po inseminacji
- obniżona skuteczność zacielen
- wydłużony okres międzywycieleniowy
- pozornie „niewyjaśniona” jałowość

Często problem jest trudny do zauważenia, bo wygląda jak zwykle niepowodzenie zacielenia.

HAPLOTYP HOLSZTYŃSKI 5 (HH5)

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i często bardzo wartościowe hodowlanie, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. HH5 jest wadą występującą u rasy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF). Powiązany historycznie z linią wywodzącą się od kanadyjskiego buhaja Thornlea Texal Supreme. Przyczyną jest mutacja w genie kodującym białko będące częścią małej podjednostki mitochondriów niezbędnej do ekspresji genów.

Objawy

W przypadku tej mutacji nie obserwuje się chorych cieląt. Jest to letalna mutacja zarodkowa. Dotknięte tą wadą zarodki obumierają w drogach rodnych zwykle przed 60. dniem od zacielenia.

Dla hodowcy objawia się to jako:

- powtarzające się ruje po inseminacji
- obniżona skuteczność zacielen
- wydłużony okres międzywycieleniowy
- pozornie „niewyjaśniona” jałowość

Często problem jest trudny do zauważenia, bo wygląda jak zwykle niepowodzenie zacielenia.

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	HH5C – NOSICIEL HH5F – ZDROWY HH5S – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

HAPLOTYP HOLSZTYŃSKI 6 (HH6)

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i często bardzo wartościowe hodowlanie, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. HH6 jest wadą występującą u rasy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF). Powiązany historycznie z linią wywodzącą się od buhaja Mountain. Przyczyną jest mutacja w genie kodującym białko homologiczne, odpowiedzialne za utrzymanie telomerów – ochronnych zakończeń chromosomów, które działają jak „czapeczki”, zabezpieczając materiał genetyczny przed degradacją.

HAPLOTYP HOLSZTYŃSKI 7 (HH7)

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i często bardzo wartościowe hodowlanie, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. HH7 jest wadą występującą u rasy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF). Przyczyną jest mutacja w genie kodującym białko centromerowe, niezbędne do prawidłowej segregacji chromosomów podczas podziałów komórkowych.

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	HH6C – NOSICIEL HH6F – ZDROWY HH6S – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Objawy

W przypadku tej mutacji nie obserwuje się chorych cieląt. Jest to letalna mutacja zarodkowa. Dotknięte tą wadą zarodki obumierają w drogach rodnych zwykle przed 35. dniem od zacielenia.

Dla hodowcy objawia się to jako:

- powtarzające się ruje po inseminacji
- obniżona skuteczność zacielen
- wydłużony okres międzywycieleniowy
- pozornie „niewyjaśniona” jałowość

Często problem jest trudny do zauważenia, bo wygląda jak zwykle niepowodzenie zacielenia.

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	HH7C – NOSICIEL HH7F – ZDROWY HH7S – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

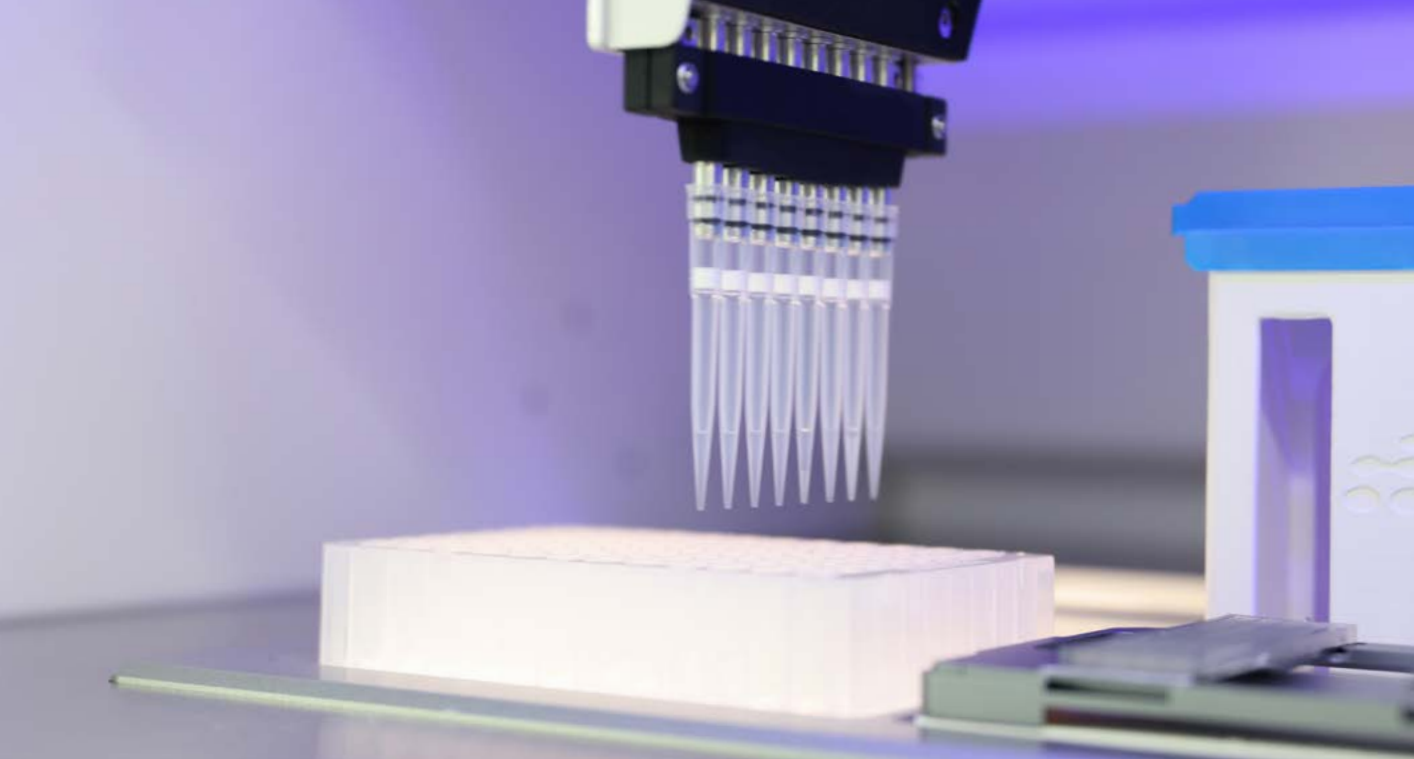
Objawy

W przypadku tej mutacji nie obserwuje się chorych cieląt. Jest to letalna mutacja zarodkowa. Dotknięte tą wadą zarodki obumierają w drogach rodnych zwykle przed 35. dniem od zacielenia.

Dla hodowcy objawia się to jako:

- powtarzające się ruje po inseminacji
- obniżona skuteczność zacielen
- wydłużony okres międzywycieleniowy
- pozornie „niewyjaśniona” jałowość

Często problem jest trudny do zauważenia, bo wygląda jak zwykle niepowodzenie zacielenia.



NIEDOBÓR CZYNNIKA XI (FXI)

Typ cechy:	WARUNKOWO LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	XIC – NOSICIEL XIF – ZDROWY XIS – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są zdrowe, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. Niedobór czynnika XI dotyczy głównie rasy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF), ale określany jest również w rasie jersey. Choroba ta została rozpowszechniona w populacji m.in. przez intensywnie użytkowane

linie hodowlane wywodzące się od buhaja Round Oak Rag Apple Elevation.

Czynnik XI to jedno z białek odpowiedzialnych za prawidłowe krzepnięcie krwi. U zdrowego zwierzęcia bierze ono udział w tzw. kaskadzie krzepnięcia – czyli procesie, który zatrzymuje krwawienie po urazie. Zwierzęta chore mają obniżony poziom stężenia czynnika XI we krwi i w związku z tym proces krzepnięcia krwi jest u nich zaburzony.

Objawy

Dotknięte chorobą zwierzęta rodzą się żywe. Objawy mogą mieć różne nasilenie – od łagodnych po poważne.

Hodowca może zauważyć:

- przedłużone krwawienie po zabiegach (np. kolczykowanie, dekornizacja)
- krwawienia z pępka u cieląt
- krwotoki po porodzie

- krwaki podskórne
- nawracające problemy z układem oddechowym (część zwierząt ma obniżoną odporność)

U niektórych sztuk choroba przebiega łagodnie i może zostać niezauważona aż do momentu zabiegu chirurgicznego lub trudnego porodu. Choroby nie da się wyleczyć przyczynowo.

BRACHYSPINA (BY)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	BYC – NOSICIEL BYF – ZDROWY BYS – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	NIE

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i często bardzo wartościowe hodowlanie, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. Brachyspina jest wadą występującą u rasy holendersko-fryzyjskiej (HF).

Defekt ten pojawił się po raz pierwszy u buhaja Sweet-Haven Tradition. Przyczyną choroby jest mutacja w genie wpływającym na rozwój kośćca płodu, w tym kręgosłupa, kończyn i miednicy. Dotknięte chorobą rodzą się z poważnymi deformacjami, niedorozwojem narządów wewnętrznych. Zazwyczaj takie cielęta rodzą się martwe lub giną krótko po urodzeniu.

Objawy

- skrócony kręgosłup
- nieprawidłowo ukształtowana miednica
- wydłużone kończyny
- deformacje czaszki
- często trudny poród lub poronienie
- niska waga

Skuteczne leczenie przyczynowe zwierząt dotkniętych brachyspiną nie jest możliwe.



ZESPÓŁ ZNIEKSZTAŁCEŃ KRĘGOSŁUPA (CVM)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	CVC – NOSICIEL CVF – ZDROWY CVS – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	NIE

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i często charakteryzują się wysoką wartością hodowlaną, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. CVM jest wadą występującą u rasy holendersko-fryzyjskiej (HF).

Defekt ten pojawił się po raz pierwszy w USA u buhaja Osbornedale Ivanhoe, tego samego, u którego po raz pierwszy odkryto BLAD. Przyczyną choroby jest mutacja w genie kodującym transporter znajdujący się w aparacie Golgiego, niezbędny do glikozylacji białek. Mutacja ta prowadzi do ciężkich zaburzeń neurorozwojowych i mięśniowo-szkieletowych.

Objawy

- skrócona szyja i piersiowy odcinek kręgosłupa
- zniekształcone kręgi (zwłaszcza piersiowe)
- symetryczne zeszywnienie śródstopia śródręcza oraz nadgarstków
- urazy lub zniszczenie rdzenia kręgowego

Dotknięte tą wadą płody zwykle obumierają w drogach rodnych przed 260. dniem ciąży, nieliczne płody mogą zostać donoszone, ale rodzą się martwe. Skuteczne leczenie przyczynowe zwierząt dotkniętych CVM nie jest możliwe.

OŚLA STOPA (MF, MULE FOOT)

Typ cechy:	NIEKORZYSTNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	MFC – NOSICIEL MFF – ZDROWY MFS – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są zdrowe, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. Ośła stopa była opisywana w różnych rasach bydła, m.in. w angus oraz hereford czy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF), ale określana jest również w rasie simental.

U zdrowego bydła kończyna zakończona jest dwiema racicami. W przypadku mulefoot dochodzi do zrośnięcia palców już w życiu płodowym. Zamiast dwóch oddzielnych palców (racic) zwierzę ma jedną, złąną strukturę przypominającą kopyto konia lub ośła – stąd potoczna nazwa choroby. Zmiana może dotyczyć jednej lub kilku kończyn.

Objawy

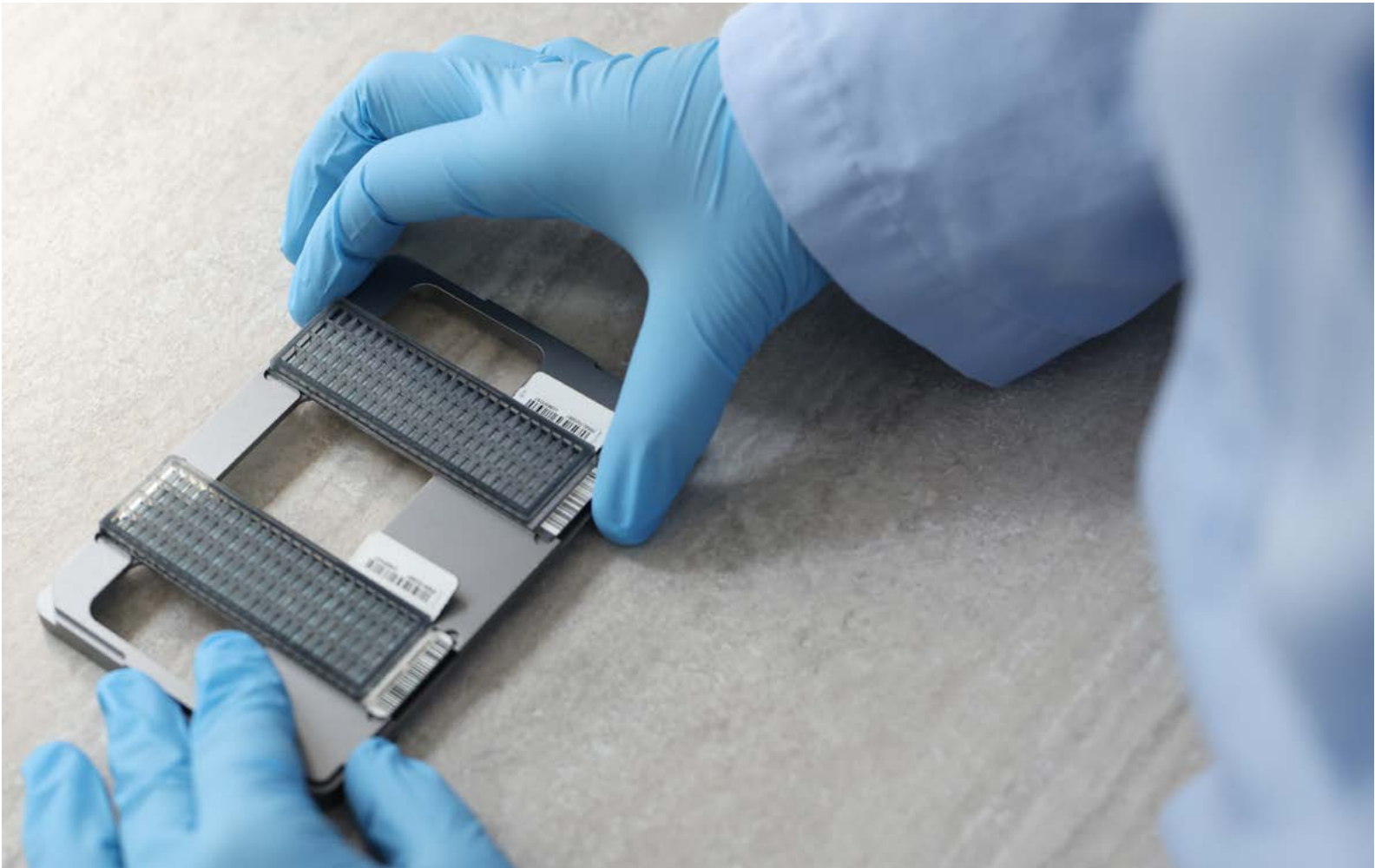
Najbardziej charakterystyczny objaw to:

- pojedyncza, zrośnięta racica zamiast dwóch oddzielnych

W zależności od stopnia deformacji mogą występować:

- trudności w poruszaniu się
- nieprawidłowe ustawienie kończyn
- większa podatność na kulawizny
- szybsze zużycie i deformacja racicy

W lżejszych przypadkach zwierzę może funkcjonować stosunkowo normalnie, jednak w cięższych wada znacznie pogarsza dobrostan i użytkowość. Skuteczne leczenie zwierząt dotkniętych ośłą stopą nie jest możliwe.



ZWYRODNIENIE BARWNIKOWE SIATKÓWKI (BLIND, RP1)

Typ cechy:	WARUNKOWO LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	RP1C – NOSICIEL RP1F – WOLNY RP1S – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są zdrowe, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. Defekt ten został opisany m.in. w populacji rasy holsztyńsko-fryzyjskiej (HF) oraz simental.

Siatkówka oka zawiera komórki światłoczułe (pręciki i czopki), które odpowiadają za widzenie. W przypadku BLIND dochodzi do ich postępującego zwyrodnienia. Najpierw pogarsza się widzenie o zmierzchu i w słabym świetle, a z czasem również w dzień. Zmiany rozwijają się stopniowo – cielę rodzi się z pozoru zdrowe, ale z czasem może całkowicie oślepnąć.

Objawy

Pierwsze objawy mogą być trudne do zauważenia.

Hodowca może zaobserwować:

- niepewne poruszanie się w ciemniejszych pomieszczeniach
- potykanie się, wpadanie na przeszkody
- płochliwość wynikającą z ograniczonego widzenia
- rozszerzone źrenice słabo reagujące na światło

Z czasem dochodzi do znacznego pogorszenia wzroku, a nawet całkowitej ślepoty. W badaniu okulistycznym lekarz weterynarii stwierdza zmiany zwyrodnieniowe na dnie oka. Skuteczne leczenie przyczynowe zwierząt dotkniętych BLIND nie jest możliwe.

ZABURZENIE PRZENIKANIA LIMFOCYTÓW JELITOWYCH (BLIRD)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	LRC – NOSICIEL LRF – WOLNY LRS – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	NIE

Opis

Choroba genetyczna bydła dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i często bardzo wartościowe hodowlanie, ale mogą przekazywać defekt potomstwu. BLIRD jest wadą występującą u rasy holsztyńsko-fryzjskiej (HF).

Głównym roznosicielem tej mutacji jest prawdopodobnie byk O-Man Just. Przyczyną jest mutacja w genie kodującym białko integryny $\beta 7$. Nieprawidłowa budowa tego białka zakłóca przepływ komórek układu odpornościowego do jelit i utrzymanie integralności błony śluzowej, co może przyczyniać się do rozwoju chorób zapalnych, a także zmniejszenia zdolności do zwalczania pasożytów jelitowych.

Objawy

- zahamowanie wzrostu
- częste infekcje
- możliwe biegunki

Skuteczne leczenie przyczynowe zwierząt dotkniętych BLIRD nie jest możliwe.



ZESPÓŁ WCZESNEGO OSŁABIENIA MIĘŚNI (MW)

Typ cechy:	LETALNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	MWC – NOSICIEL MWF – WOLNY MWS – CHORY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	NIE

Opis

Choroba genetyczna bydła, wcześniej określana jako zespół zalegających cieląt, dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że cielę zachoruje tylko wtedy, gdy otrzyma wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. Zwierzęta posiadające tylko jedną kopię wadliwego genu są nosicielami – same są całkowicie zdrowe i charakteryzują się wysoką wartością hodowlaną,

ale mogą przekazywać defekt potomstwu. MW jest wadą występującą u rasy holsztyńsko-fryzjskiej (HF). Przyczyną choroby jest mutacja powodująca upośledzenie rozwoju mięśni szkieletowych, co prowadzi do stopniowego zaniku masy mięśniowej i osłabienia zwierzęcia.

Objawy

- wczesne osłabienie mięśni po narodzinach
- trudności w staniu i poruszaniu się
- wychudzenie mimo prawidłowego apetytu
- opóźniony rozwój fizyczny i niska przyrostowość

Objawy nasilają się wraz z wiekiem, a ciężkie przypadki prowadzą do problemów z poruszaniem się i zwiększonej podatności na urazy. Większość przebadanych cieląt nie przeżyła dłużej niż 6 tygodni. Skuteczne leczenie przyczynowe zwierząt dotkniętych MW nie jest możliwe.

BETA-KAZEINA

(β-kazeina)

Typ cechy:	KORZYSTNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE KODOMINUJĄCE
Możliwe warianty:	A1A1 A1A2 A2A2
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Beta-kazeina jest jednym z głównych białek mleka. Obecnie znanych jest 12 wariantów tego białka określanych nazwami A1, A2, A3, B, C, D, E, F, G, H1, H2 oraz I. W populacji bydła mlecznego najczęściej występują izoformy A1 i A2, zaś pozostałe formy występują bardzo rzadko. Warianty A1 i A2 różnią się jednym aminokwasem w budowie białka – to niewielka zmiana genetyczna, ale wpływa na sposób trawienia mleka u człowieka. W wyniku trawienia kazeiny w formie A1 wytwarza się peptyd o nazwie BCM-7 (beta-kazomorfina-7), który według wielu badań może powodować dolegliwości trawienne u niektórych osób. Podczas trawienia kazeiny A2 ten peptyd nie powstaje. Warto jednak podkreślić, że mleko A1 nie jest „szkodliwe”, różnice dotyczą głównie

komfortu trawienia u wrażliwych konsumentów, czego nie należy również mylić z alergią na białko mleka ani z nietolerancją laktozy. Beta-kazeina dziedziczona jest zgodnie z zasadami dziedziczenia klasycznego – potomstwo otrzymuje po jednym allelu od każdego z rodziców. Jest to cecha kodominująca (współdominująca), co oznacza, że dwa różne allele danego genu są równorzędne i oba w pełni ujawniają się w fenotypie heterozygoty, nie maskując się nawzajem. Polimorfizm beta-kazeiny obserwuje się m.in. u ras holsztyńsko-fryzyskiej, simental, jersey, polskiej czerwonej, brown swiss czy montbeliarde.

Możliwe warianty i ich charakterystyka:

- **wariant A1A1:** krowy o takim genotypie produkują mleko zawierające wyłącznie beta-kazeinę A1
- **wariant A1A2:** krowy o takim genotypie produkują mleko zawierające zarówno beta-kazeinę A1, jak i A2. Mleko takie nie może być sprzedawane jako „czyste” mleko A2
- **wariant A2A2:** krowy o takim genotypie produkują mleko zawierające wyłącznie beta-kazeinę A2



KAPPA-KAZEINA

(κ-kazeina)

Typ cechy:	KORZYSTNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE KODOMINUJĄCE
Możliwe warianty:	AA AB BB AE EB EE
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Kappa-kazeina jest białkiem mleka o dużym znaczeniu hodowlanym, szczególnie w stadach nastawionych na produkcję sera. Kappa-kazeina jest jednym z głównych białek tworzących tzw. micelę kazeinową – strukturę odpowiedzialną za krzepnięcie mleka pod wpływem podpuszczki. Każdy wariant genetyczny kappa-kazeiny ma inny wpływ na przydatność mleka do przetwórstwa. W populacji bydła gen kodujący kappa-kazeinę występuje w postaci trzech alleli: A, B i E. Różnice między wariantami wynikają z niewielkich zmian w budowie białka, ale mają wyraźny wpływ na właściwości technologiczne mleka. Polimorfizm kappa-kazeiny obserwuje się m.in. u ras holsztyńsko-fryzyskiej, simental, jersey, polskiej czerwonej czy biało-krękiej.



Możliwe warianty i ich charakterystyka:

- **wariant AA** – związany z dobrym poziomem produkcji mleka, ale przeciętną przydatnością technologiczną
- **wariant BB** – najbardziej pożądanym technologicznie, mleko pochodzące od krów z tym genotypem daje twardszy skrzep, zapewnia wyższą wydajność serowarską, ma krótszy czas koagulacji (szybciej ścina się pod wpływem podpuszczki)
- **wariant AB** – forma pośrednia; łączy cechy wariantów A i B, dając umiarkowaną wydajność i jakość przetwórczą
- **wariant EE** – rzadki wariant, zwykle kojarzony z gorszą przydatnością technologiczną i słabszą jakością białka
- **wariant AE** – forma pośrednia; łączy cechy wariantów A i E, nie poprawia właściwości serowarskich mleka, mniejsza wydajność niż wariant AA
- **wariant BE** – forma pośrednia; łączy cechy wariantów B i E, z uwagi na fakt, iż jest to cecha kodominująca, obecność allelu B korzystnie wpływa na przydatność technologiczną tego wariantu, lecz są to wartości gorsze niż warianty BB i AB

BETA- -LAKTOGLOBULINA

(β-laktoglobulina, LGB)

Typ cechy:	KORZYSTNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE KODOMINUJĄCE
Możliwe warianty:	AA AB BB
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis



Beta-laktoglobulina to białko występujące w siarce i mleku większości krów, owiec i kóz. Jest ona podstawowym składnikiem białek serwatkowych, a jej zawartość szacuje się na 9% związków azotowych mleka. Gen kodujący beta-laktoglobulinę to jeden z genów odgrywających kluczową rolę w jakości mleka i produkcji sera czy masła.

Beta-laktoglobulina dziedziczy się na zasadzie kodominacji, co oznacza, że allele tego genu są sobie równe – oba biorą taki sam udział w tworzeniu fenotypu. W przypadku heterozygot obydwa warianty ujawnią się w mleku.

Możliwe warianty i ich charakterystyka:

- **wariant AA:** zwierzęta z genotypem AA charakteryzują się wyższą wydajnością mleka i procentową zawartością białka
- **wariant AB:** wariant pośredni
- **wariant BB:** zwierzęta z genotypem BB cechują się wyższą procentową zawartością tłuszczu

BEZROŻNOŚĆ

(PP)

Typ cechy:	KORZYSTNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE DOMINUJĄCE
Możliwe warianty:	POF – Z ROGAMI POC – BEZROŻNY (NOSICIEL) POS – BEZROŻNY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Posiadanie bezrożnych zwierząt daje wiele korzyści praktycznych:

- zmniejsza ryzyko urazów w stadzie i wśród ludzi,
- eliminuje potrzebę dekornizacji (co jest zabiegiem stresującym i kosztownym),
- ułatwia transport i utrzymanie zwierząt.

W praktyce istnieją dwie metody uzyskiwania bezrożności: dekornizacja rogów chemicznie lub fizycznie oraz hodowla ras bezrożnych. Pierwsza z metod obciążona jest wieloma wadami, do których należą: wysoki koszt, nakład czasu, ból i stres zwierząt oraz obniżenie dobrostanu zwierząt.

Możliwe warianty i ich charakterystyka:

- **odmiana celtycka** – występuje tradycyjnie u zwierząt z linii nordyckiej i brytyjskiej (simental)
- **odmiana fryzyjska** – charakterystyczna dla ras mlecznych, występuje tradycyjnie u zwierząt z linii holsztyńsko-fryzyjskiej

Różnice między nimi dotyczą lokalizacji genu i markerów DNA używanych w testach genetycznych, ale efekt fenotypowy jest podobny – zwierzę rodzi się bez rogów. W przypadku krów mlecznych typu HF bezrożność fryzyjska jest szczególnie ceniona, natomiast w rasach mięsnych częściej spotyka się odmianę celtycką.

Genetycznie uwarunkowana bezrożność pozwala na nieinwazyjne, długoterminowe rozwiązywanie problemów związanych z mechaniczną lub chemiczną dekornizacją. Dominujący typ ekspresji genu bezrożności czyni selekcję w kierunku bezrożności zdecydowanie szybszą, kiedy robiona jest celowo. Wszystkie zwierzęta mające chociaż jedną kopię allelu bezrożności będą bezrogie. Wynika z tego, że wszystkie zwierzęta rogate nie posiadają żadnego allelu odpowiadającego za bezrożność. Wybierając na ojca buhaja bezrożnego, mamy zatem pewność, iż niezależnie od fenotypu i genotypu matki otrzymamy minimum 50% potomstwa naturalnie pozbawionego rogów.

POLIMORFIZM GENU *SCD1* (SCD1)

Typ cechy:	KORZYSTNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	SCDC SCDF SCDS
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK



Opis

Gen *SCD1* u bydła jest genem o dużym znaczeniu hodowlanym. Koduje on kluczowy enzym odpowiedzialny za metabolizm kwasów tłuszczowych w gruczole mlekowym. Enzym ten odpowiedzialny jest przede wszystkim za tworzenie podwójnego wiązania, powodując przekształcenie średnio- i długołańcuchowych nasyconych kwasów tłuszczowych w nienasycone, które są korzystniejsze dla zdrowia człowieka.

Polimorfizm w genie *SCD1* wpływa na aktywność tego enzymu w gruczole mlekowym, co w konsekwencji zmienia profil kwasów tłuszczowych w mleku. Gen ten dziedziczony jest zgodnie z zasadami dziedziczenia klasycznego – potomstwo otrzymuje po jednym allelu od każdego z rodziców.

Polimorfizm *SCD1* obserwuje się m.in. u ras holsteińsko-fryzyjskiej, jersey oraz simental.

Możliwe warianty i ich charakterystyka:

- wariant SCDF:** fenotyp dziki, niepreferowany, najniższe wartości hodowlane w zakresie zawartości białka i tłuszczu
- wariant SCDS:** zwierzęta wykazują najwyższe wartości hodowlane w zakresie zawartości białka i kwasów tłuszczowych, w porównaniu do pozostałych wariantów. Charakteryzują się również wyższą zawartością tłuszczu, białka i suchej masy w mleku
- wariant SCDC:** wariant pośredni, zwierzęta wykazują wyższe niż przeciętne wartości hodowlane w zakresie zawartości białka i tłuszczu

POLIMORFIZM GENU *DGAT1* (DGAT1)

Typ cechy:	KORZYSTNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE ADDYTYWNE
Możliwe warianty:	AA AK KK
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Gen *DGAT1* u bydła należy do najlepiej poznanych genów funkcjonalnych i ma duże znaczenie hodowlane. Odpowiada on za cechy związane z wydajnością oraz składem mleka, zwłaszcza z zawartością tłuszczu. Wynika to z faktu, że koduje enzym uczestniczący w syntezie triacylogliceroli, czyli głównego składnika tłuszczu mlecznego.

W obrębie genu *DGAT1* może występować polimorfizm prowadzący do zmiany aminokwasu w pozycji 232 białka. W miejscu tym może znajdować się lizyna albo alanina.

Gen ten dziedziczony jest zgodnie z zasadami dziedziczenia klasycznego – potomstwo otrzymuje po jednym allelu od każdego z rodziców, co oznacza, że może być również heterozygotą, posiadającą zarówno wariant lizynowy, jak i alaninowy. Cecha ta ma charakter addytywny, czyli jej nasilenie zależy od liczby kopii danego wariantu genu.

Polimorfizm tego genu obserwuje się m.in. u ras holsteińsko-fryzyjskiej, jersey, simental, biało-żółta, polska czerwona, polska czarno-biała, polska czerwono-biała.

Możliwe warianty i ich charakterystyka:

- wariant KK:** jest on uznawany za wariant „mleczny” pod względem składu. Krowy z genotypem KK produkują mleko o wyższej zawartości tłuszczu i białka, natomiast z niższą wydajnością. Ponadto wariant K zwiększa zawartość niekorzystnych kwasów tłuszczowych nasyconych, a zmniejsza zawartość nienasyconych
- wariant AA:** jest on związany z wyższą wydajnością mleczną (większą ilością litrów mleka), ale niższą zawartością składników (tłuszczu/białka)
- wariant AK:** jest to wariant pośredni, łączący cechy obydwu wariantów



RECESYWNY GEN CZERWONEGO UMASZCZENIA (Red Factor)

Typ cechy:	KORZYSTNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE RECESYWNE
Możliwe warianty:	RDC – FENOTYP CZARNY/CZERWONY RDF – FENOTYP CZARNY RDS – FENOTYP CZERWONY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	NIE

Opis

Zdecydowana większość bydła mlecznego rasy holsztyńskiej ma czarne umaszczenie, rzadziej występują osobniki o umaszczeniu czerwonym. Jednak wielu hodowców chce mieć w swoim stadzie zwierzęta o czerwonym umaszczeniu, co może wynikać z chęci poprawy niektórych cech użytkowych i budowy krów, a niekiedy wyłącznie ze względów estetycznych.

Podstawowym genem odpowiedzialnym za kolor sierści bydła jest gen Red Factor. Gen ten koduje białko wpływające na rodzaj wytwarzanego barwnika w komórkach pigmentowych skóry. Jeśli w tych komórkach jest więcej eumelaniny, zwierzę będzie miało ciemny kolor, np. brązowy lub czarny. Natomiast jeśli w komórkach pigmentowych będzie więcej barwnika – feomelaniny, zwierzę będzie miało jaśniejszy kolor, np. czerwony.

Dla genu Red Factor znane są cztery allele:

- E^D – dominujący czarny
- E^{BR} – czarno/czerwony
- E⁺ – typu dzikiego
- e – recesywny czerwony

Występowanie alleli E^{BR} i E⁺ jest rzadkie, co powoduje, że kolor sierści zależy przede wszystkim od segregacji alleli E^D i e.

Red Factor jest recesywnym genem umaszczenia czerwonego, co oznacza, że czerwony kolor umaszczenia ujawni się jedynie u osobników, którzy zarówno od ojca, jak i od matki dostaną po jednym allelu recesywnym (e), a zatem obydwójce rodziców muszą być nosicielami allelu recesywnego czerwonego.



DOMINUJĄCY GEN CZERWONEGO UMASZCZENIA (Dominant Red, VRC)

Typ cechy:	KORZYSTNA
Typ dziedziczenia:	AUTOSOMALNE DOMINUJĄCE
Możliwe warianty:	VRC – FENOTYP CZERWONY VRF – FENOTYP CZARNY VRS – FENOTYP CZERWONY
Czy oznaczana w LGB PFHBiPM:	TAK

Opis

Przez długi czas uważano, że jedynie Red Factor jest odpowiedzialny za kolor sierści u bydła. Wszystko zmieniło się 21 października 1980 roku w Kanadzie, gdzie urodziła się krowa rasy holsztyńskiej Rosabel-Red (HOCANF3541221), która zadziwiła świat swoim umaszczeniem niezgodnym z przyjętymi założeniami. Zwierzę to posiadało czerwone umaszczenie, chociaż żadne z jej rodziców nie miało recesywnego genu czerwonego umaszczenia (Red Factor). Testy genetyczne wykazały, że krowa ta pod względem tego genu powinna mieć czarne umaszczenie. Odmienne od oczekiwania było również umaszczenie potomstwa, gdyż spośród 32 potomków 15 było czerwonych.

Przykład tej krowy pokazał, że musi istnieć dodatkowy gen dominujący, dający czerwone umaszczenie, który działa całkowicie niezależnie od tradycyjnego recesywnego genu czerwonego umaszczenia.

Jak dowiodły badania, mutacja zachodzi w tym przypadku w genie *COPA* i jest to dominujący gen czerwonego umaszczenia i działa on niezależnie od genu Red Factor – recesywnego genu czerwonego umaszczenia.

Polimorfizm tego genu obserwuje się m.in. u ras holsztyńsko-fryzyskiej, jersey, simental, białogrzbieta, polska czerwona, polska czarno-biała, polska czerwono-biała.

Możliwe warianty i ich charakterystyka:

- **wariant VRC:** zwierzę posiada jedną kopię dominującego allelu *COPA*, w związku z czym będzie charakteryzowało się czerwonym umaszczeniem, niezależnie od genu Red Factor. Potomstwo tego osobnika w 50% również będzie czerwone, niezależnie od fenotypu drugiego rodzica
- **wariant VRS:** zwierzę posiada dwie kopie dominującego allelu *COPA*, w związku z czym będzie charakteryzowało się czerwonym umaszczeniem, niezależnie od genu Red Factor. Potomstwo tego osobnika w 100% również będzie czerwone, niezależnie od fenotypu drugiego rodzica
- **wariant VRF:** zwierzę nie posiada dominującego allelu *COPA*, w związku z czym jego umaszczenie będzie zależne od genu Red Factor

PODSUMOWANIE

Opisane w niniejszym opracowaniu defekty genetyczne stanowią poważne wyzwanie dla hodowców, gdyż wiążą się z wymiernymi stratami ekonomicznymi.

Do najważniejszych konsekwencji należą:

- zwiększona liczba zabiegów inseminacyjnych,
- wydłużenie okresu między wycieleniami,
- obniżona efektywność rozrodu w stadzie,
- konieczność częstszych interwencji weterynaryjnych,
- dodatkowe koszty leczenia zwierząt.

Istotnym zagrożeniem jest możliwość niekontrolowanego rozprzestrzeniania się wadliwego allelu w populacji. Nosiciele defektów genetycznych zazwyczaj nie wykazują objawów klinicznych, dlatego problem może przez długi

czas pozostawać niezauważony, prowadząc do dalszego przekazywania mutacji w stadzie. Jednak cechy monogenowe to nie tylko choroby genetyczne, to również cechy użytkowe związane z mlekiem czy umaszczeniem.

Dzięki wiedzy dostarczonej z określenia szczególnych cech genetycznych hodowca może:

- planować rozród tak, aby zwiększać udział pożądaných alleli, np. beta-kazeiny A2,
- poprawić parametry jakościowe mleka, np. do serowarstwa,
- otrzymać potomstwo bezrogie,
- wprowadzać zmiany w hodowli stopniowo w sposób kontrolowany.

Chcesz zgenotypować swoje sztuki?

Skontaktuj się z odpowiednim dla Twojego regionu **doradcą ds. hodowli**, który pomoże Ci w organizacji procesu genotypowania i udzieli niezbędnych informacji.

Dane kontaktowe doradców ds. hodowli znajdziesz na stronie:

www.pfhb.pl/laboratoria/laboratorium-genetyki-bydla/kontakt



Laboratorium Genetyki Bydła PFHBiPM

oferuje badania umożliwiające identyfikację nosicieli określonych defektów genetycznych. Analizy wykonywane są na podstawie próbek tkanki ucha, krwi, sierści lub nasienia.

W ramach usługi hodowca otrzymuje informację o wszystkich cechach genetycznych aktualnie oznaczanych w laboratorium dla danego zwierzęcia.

Sprawdź cenę usługi



www.pfhb.pl/uslugi

Masz dodatkowe pytania?

skontaktuj się bezpośrednio z **Laboratorium Genetyki Bydła PFHBiPM**



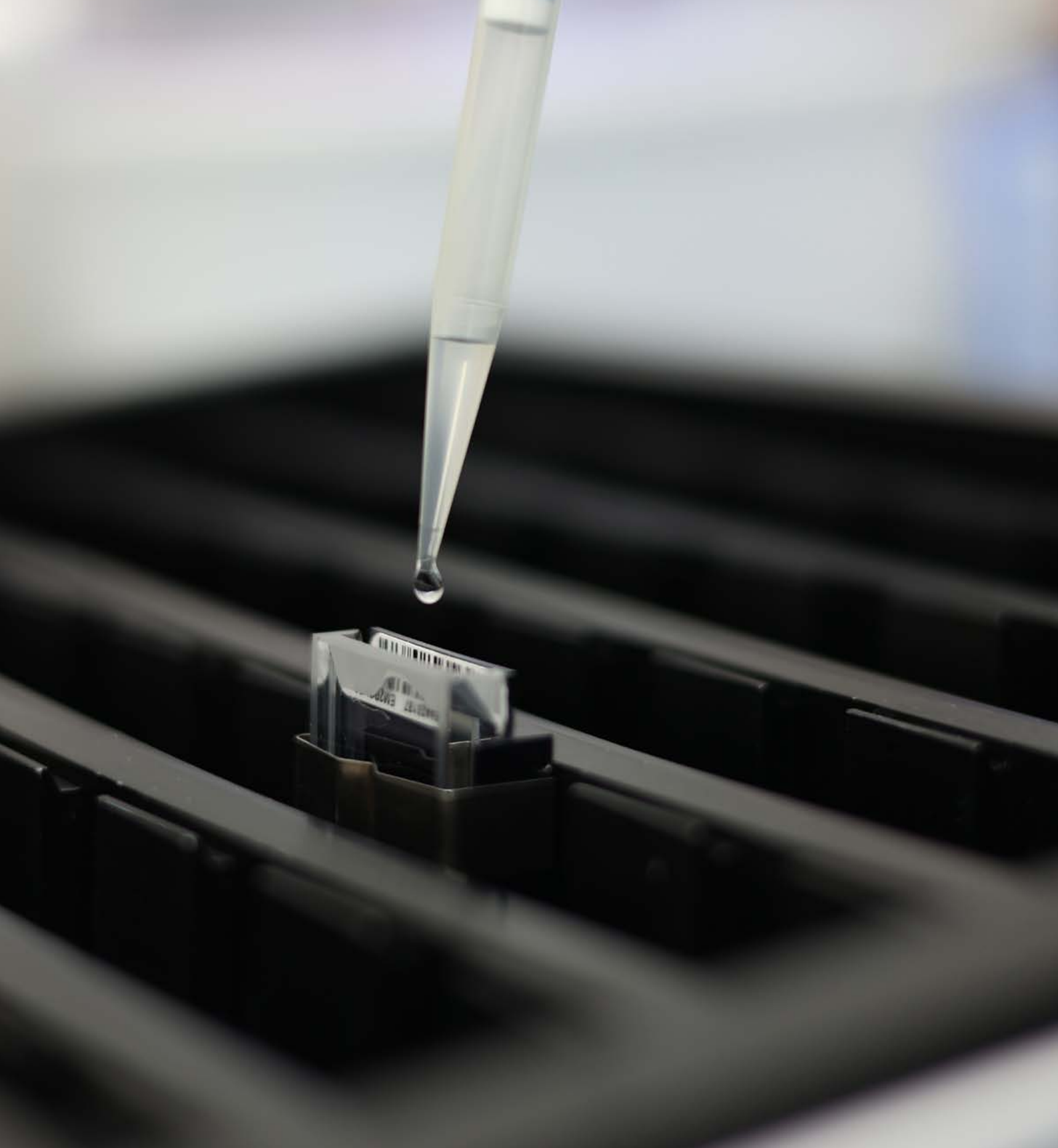
laboratoriumgenetyki@pfhb.pl



22 312 48 16



LGB PFHBiPM z/s w Parzniewie
ul. Przyszłości 1, 05-804 Pruszków



Obserwuj nas:



Dołącz do grupy
**Ocena i hodowla
bydła PFHBiPM**

www.pfhb.pl