

## **ДНК-ДИАГНОСТИКА ГЕНЕТИЧЕСКИХ АНОМАЛИЙ**

Одной из важнейших задач животноводства является получение здорового и жизнеспособного потомства. Поток генетических аномалий в популяцию разводимого крупного рогатого скота в основном идет через использование семени быков-производителей, являющихся носителями генетических наследственных заболеваний.

Проводимая ранее селекционная работа ведущими странами мира, с развитым молочным скотоводством, по интенсивному отбору животных с определенным селекционным признаком привело к ряду нежелательных последствий. Результатом стало накопление нежелательных наследственных заболеваний в геноме молочных пород, такие как **VLAD**, **CVM**, **DUMPS**, **BY** (брахиспина), **Factor XI**, **BC** (цитруллинемия), гаплотипы **HH**, **HCD**.

**VLAD** – это синдром наследственного иммунодефицита крупного рогатого скота, является наследственной аутосомной болезнью рецессивного типа. Данная мутация влияет на резкое снижение устойчивости телят к бактериальным инфекциям и приводит к гибели в первый год жизни. Носители данной мутации распространены в популяциях голштинской и черно-пестрой породы всего мира.

**CVM** – комплексный порок позвоночника. Генетическая аномалия проявляется в виде преждевременных отелах, мертворождении или гибели телят в первые дни жизни. Самым ярким проявлением этой аномалии являются многочисленные уродства скелета.

**Dumps** – синтез укороченного белка (дефицит уридинмонофосфатсинтетазы), который вызывает гибель эмбриона до 40-го дня стельности. Это наследственное, летальное, аутосомно-рецессивное заболевание в голштинской популяции крупного рогатого скота.

**Brachyspina** – мутация, приводящая к ранней эмбриональной смертности, абортам и мертворождению. Ключевой участок генома, отвечающий за проявления этого заболевания, был выявлен только в 2011 году, а системный анализ на носительство летального аллеля, приводящего к этому заболеванию, проводится с 2012 года.

**Citrullinemia BC** (цитруллинемия) – это аутосомно-рецессивное расстройство, которое является летальным в раннем возрасте. Это заболевание вызвано дефицитом фермента аргининосукцинатсинтетазы (ASS), одного из ферментов цикла образования мочевины, что ведет к повышению уровня цитруллина в крови и тканях, накоплению аммиака в мозге больных телят. Носители данной аномалии рождаются нормальными, но через несколько дней у них наблюдаются неврологические отклонения (депрессия, неустойчивая походка, бесцельное блуждание, очевидная слепота, конвульсии), на 4-6 день наступает гибель.

**Factor XI** (дефицит коагуляционного фактора крови) - является гликопротеином, синтезируется в печени и участвует в ранней фазе свертывания крови. Дефицит этого фактора - наследственное заболевание

коагуляции крови крупного рогатого скота. Животные с дефицитом Factor XI страдают продолжительными кровотечениями, анемией, нарушением воспроизводства. Дефект наследуется по рецессивному типу, является летальным заболеванием, и частота встречаемости зависит от породной принадлежности.

В одних случаях заболевание протекает бессимптомно, в других случаях проявляются симптомы длительного кровотечения после различных ветеринарных манипуляций.

**Гаплотипы HH, HCD** – это участок ДНК, который наследуется как единое целое от родителей к потомкам. Аномалии гаплотипов ассоциированы с эмбриональной и ранней постэмбриональной смертностью.

### ***Почему важно выявить нежелательные наследственные заболевания?***

В настоящее время используемые технологии позволяют провести анализ генов животных для выявления наследственных заболеваний. Проведя тестирование животных, можно принимать стратегические решения в селекции, контролируя и устраняя нежелательные гены, которые могут улучшить здоровье, воспроизводство и продуктивность вашего стада.

Единственный способ узнать о наличии **нежелательных наследственных заболеваний** у животных— это провести тестирование на их наличие в геноме животного.

### ***Что влияет на распространение нежелательных наследственных заболеваний?***

- ✚ отсутствие племенного учета по происхождению;
- ✚ бессистемное использование в закреплении семени быков-производителей для искусственного осеменения маточного поголовья;
- ✚ использование семени от производителей являющиеся носителями наследственных заболеваний;
- ✚ проведение осеменения без учета инбридинга.

В данном направлении селекции разводимого крупного рогатого скота молочных пород РСУП «Брестплемпредприятие» так же не осталось в стороне и принимает активное участие. Все поголовье быков-производителей было подвержено ДНК-диагностике на носительство генетических аномалий. Для искусственного осеменения маточного поголовья крупного рогатого скота проводится закрепление производителей свободных от генетических аномалий.

## ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АНОМАЛИИ ГОЛШТИНСКОЙ ПОРОДЫ

|   |   |
|---|---|
| <b>CVM - комплексное уродство позвоночника у крупного рогатого скота, летальная аутосомно-рецессивная наследственная болезнь</b>  |   |
| CVF, TV   | Отрицательный на CVM                                  |
| CVC, CV   | Положительный на CVM                                  |
| <b>BLAD-дефицит адгезии лейкоцитов, наследственная аутосомно-рецессивная болезнь</b>  |   |
| BLF, TL   | Отрицательный на BLAD                                 |
| BLC, BL   | Положительный на BLAD                                 |
| <b>DUMPS-является смертельным наследственным аутосомно-рецессивным расстройством крупного рогатого скота, которое сопровождается эмбриональной смертностью в период начальной стадии стельности у коров</b> |   |
| DPF, TD   | Отрицательный на DUMPS                                |
| DPC, DP   | Положительный на DUMPS                                |
| <b>BY-брахиспина укороченный позвоночник, длинные ноги, нарушение развития внутренних органов</b>   |   |
| BYF, TY   | Отрицательный на BY- брахиспина                       |
| BYC, BY   | Положительный на BY- брахиспина                       |
| <b>CD-дефицит синтеза холестерина</b>   |   |
| CDF, TC   | Отрицательный на HCD-дефицит синтеза холестерина      |
| CDC, CD   | Положительный на HCD-дефицит синтеза холестерина      |
| <b>Mulefoot-синдактилия или мулье копыто</b>  |   |
| MFF, TM   | Отрицательный на Mulefoot                             |
| MFC, MF   | Положительный на Mulefoot (рецессивный ген)           |
| <b>Factor XI-фактор свертываемости крови</b>  |   |
| XIF   | Отрицательный на Factor XI                            |
| XIC   | Положительный на Factor XI                            |
| <b>BC-цитруллинемия, это врожденное нарушение обмена веществ из-за дефицита фермента цикла мочевины</b>   |   |
| CNF   | Отрицательный на цитруллинемия                        |
| CNC   | Положительный на цитруллинемия                        |
| <b>RP1-Прогрессирующая атрофия сетчатки или прогрессирующая слепота, это аутосомно-рецессивная болезнь</b>  |   |
| RP1F  | Отрицательный на RP1-Прогрессирующая атрофия сетчатки |
| RP1C  | Положительный на RP1-Прогрессирующая атрофия сетчатки |
| <b>HH гаплотипы-оказывающие влияние на процент успешных осеменений (с наступлением стельности) и(или) ассоциированных с эмбриональной и ранней постэмбриональной смертностью на различных стадиях.</b>      |   |
| HH0 F/N/T/C   | мертвоорожденные                                      |
| HH1 F/N/T/C   | эмбриональная смертность на разных стадиях стельности |
| HH2 F/N/T/C   | эмбриональная смертность <100 дней стельности         |
| HH3 F/N/T/C   | эмбриональная смертность <60 дней стельности          |

|  |   |
|--|---|
| HH4 F/N/T/C  | эмбриональная смертность (стадия неизвестна)  |
| HH5 F/N/T/C  | эмбриональная смертность <60 дней стельности  |
| HH6 F/N/T/C  | Спонтанная эмбриональная смертность (стадия неизвестна)                                   |
| HH7 F/N/T/C  | Спонтанная эмбриональная смертность (стадия неизвестна)                                   |
| HHB  | Мертворожденные или смертность первые недели  |
| HHC  | мертвоорожденные  |
| HHD  | эмбриональная смертность <40 дней стельности  |
| <b>HCD-гаплотип связанный с дефицитом холестерина</b>  |   |
| HCD F/N/T/C  | Смертность первые недели или месяц жизни  |
| HCD0   | Отрицательный на HCD  |
| HCD1   | Положительный на HCD: происхождение гаплотипа подтверждено по родословной                 |
| HCD2   | Гомозиготный по HCD: происхождение гаплотипа подтверждено по родословной с обеих сторон   |
| HCD3   | Возможный носитель HCD: происхождение гаплотипа не может быть подтверждено по родословной |
| HCD4   | Гомозиготным по HCD: происхождение гаплотипы не могут быть получены из родословной        |
| <b>HHB-гаплотип связанный с дефицитом адгезии лейкоцитов (BLAD)</b>                                    |   |
| HHBT   | Отрицательный на HHB  |
| HHBC   | Положительный на HHB  |
| <b>HHD-гаплотип связанный с смертельным наследственным аутосомно-рецессивным расстройством (DUMPS)</b> |   |
| HHDT   | Отрицательный на HHB  |
| HHDC   | Положительный на HHB  |
| <b>HHС-гаплотип связанный с комплексное уродство позвоночника у крс (CVM)</b>                          |   |
| HHCT   | Отрицательный на HHС  |
| HHCC   | Положительный на HHС  |
| <b>HHP-гаплотип связанный с комолостью (Polled)</b>  |   |
| HHPT   | Отрицательный на HHP  |
| HHPC   | Положительный на HHP (гетерозиготный) комолость <>50%                                     |
| HHPH   | Положительный на HHP (гомозиготный) комолость 100%  |
| F/N/T-отрицательный                      С-положительный   |   |