

Přehled genetických vad a znaků

V následujícím přehledu jsou uvedeny nejčastější genetické vady a znaky, které jsou v holštýnské populaci zjišťovány. Přehled přináší jednoduchý popis vad a znaků, nejběžnější principy dědění znaků, četnost výskytu a označení, které je v ČR prozatím řešeno původním systémem s dvoupísmenným kódem, který využívá USA, připravuje se však přechod na třípísmenné kódy v souladu se značením WHFF.

V rámci genomického rozboru jsou v laboratoři ČMSCH a.s. stanovovány tyto QTL znaky: BLAD, Mulefoot, DUMPS, nově Cholesterol deficiency, fríská i keltská bezrohost, RED faktor, beta i kappa kasein a haplotypy H1, H3, H4, H5, H6, H7, H12. Počet stanovovaných znaků se dle možností laboratoře průběžně rozšiřuje.

ZÁKLADNÍ PRINCIPY DĚDIČNOSTI ZNAKŮ

Dědičnost recesivní

	AA	Aa	aa
AA	100 % AA prostý	50 % AA prostý 50 % Aa přenašeč	postižený
Aa	50 % AA prostý 50 % Aa přenašeč	25 % AA prostý 50 % Aa přenašeč 25 % aa postižený	
aa	postižený		

Dědičnost dominantní

	AA	Aa	aa
AA	100 % AA postižený	50 % AA postižený 50 % Aa postižený	prostý
Aa	50 % AA postižený 50 % Aa postižený	25 % AA postižený 50 % Aa postižený 25 % aa prostý	
aa	prostý		

LETÁLNÍ VADY

CVM – komplex vertebrálních malformací (Complex Vertebral Malformation)

Postižená telata se vyznačují anomáliemi páteře a končetin, zkrácením krční a hrudní části páteře a symetrickými křivými klouby předních případně i zadních končetin. Zvířata mohou mít deformace kostry, obratlů, mají skoliózu, či srdeční anomálie. Většinou dochází k potratům těchto telat, či úhynu krátce po narození.



Foto: Holstein USA

Označení vady	USA	WHFF
nositel	CV	CVC
prostý	TV	CVF

Dědičnost: recesivní

Klíčová předci: Penstate Ivanhoe Star, Carlin-M Ivanhoe Bell

Výskyt: cca 4,5 % přenašečů*

Brachyspina

Mrtvě narozená telata se vyznačují výrazně sníženou tělesnou hmotností, zkrácením páteře, dlouhými a štíhlými končetinami, malformací vnitřních orgánů včetně jater, ledvin, reprodukčních orgánů a srdce. Meziobratlové ploténky mohou být neúplně vyvinuté nebo zcela srostlé. Končetiny jsou v poměru k tělu neúměrně dlouhé.

Dochází buď k potratu během prvních 40 dnů březosti, nebo se postižená telata narodí mrtvá se nízkou tělesnou hmotností.

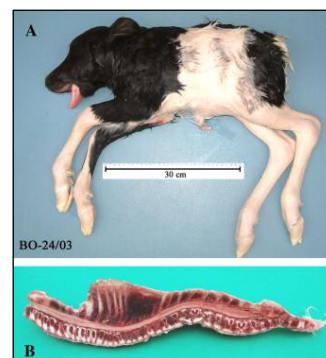


Foto: Science Direct

Označení vady	USA	WHFF
nositel	BY	BYC
prostý	TY	BYF

Dědičnost: recesivní

Klíčová předci: Sweet Haven Tradition a Bis-May Tradition Cleitus

Výskyt: cca 5,4 % přenašečů*

DUMPS – deficit uridinmonofostát syntetázy (Deficiency of Uridine Monophosphate Synthase)

DUMPS mutace je smrtelná, protože vede k deficitu pyrimidinu. Heterozygotní zvířata vypadají normálně, mají však sníženou hladinu uridinmonofosfátsyntetázy, což způsobuje zvýšení kyseliny orotové v mléce a moči. Postižená embrya jsou často resorbována během prvních dvou měsíců březosti, či dochází k potratu obvykle kolem 40. dne březosti, což zhoršuje reprodukční ukazatele.

Označení vady	USA	WHFF
nositel	DP	DPC
prostý	TD	DPF

Dědičnost: recesivní

Výskyt: 0,01 % postižených+

Citrulina (Citrullinemia)

Jedná se o metabolické onemocnění v důsledku nedostatku argininosukcinátsyntetázy. Klinické příznaky jsou stejné jako u otravy amoniakem, protože defektní gen ASS1 způsobuje poruchu v cyklu močovin, která vede k hromadění amoniaku v těle. Postižená telata se rodí normálně, do 24 hodin propadnou depresi, během 3-5 dní se u nich objeví nervové poruchy, vyplazený jazyk, pěna u úst, nejistá chůze, bezcílně bloumají, otírají hlavu o něco pevného, následně tele v křečích umírá. Pitva ukazuje histologickou lézi na mozku.

Označení vady	USA	WHFF
nositel	CN	CNC
prostý	TN	CNF

Dědičnost: recesivní

Haplotypy 1-7; 12

Recesivně homozygotní embrya se vyznačují vadami neslučitelnými s dalším vývinem, dochází k časně embryonální mortalitě, vstřebání postiženého embrya, či časným potratům. Heterozygotní býk nositel mívá sníženou plodnost.

Dědičnost: recesivní

➤ **Haplotyp 1 (HH01)**

Dochází k mutaci a zkrácení peptidu genu APAF1, který je nutný pro vývoj embrya, což vede k abortům v prvním trimestru.

Označení: Nositel HH1C x prostý HH1T

Klíčový předek: Pawnee Farm Arlinda Chief

Četnost výskytu haplotypu: 1,28 % +

➤ **Haplotyp 2 (HH02)**

Dochází k mutaci a změně struktury peptidového řetězce, jeho zkrácení a omezení funkce proteinu IFT80. Vede k embryonální mortalitě během prvních 100 dní.

Označení: Nositel HH2C x prostý HH2T

Klíčový předek: Willowholme Mark Anthony

Četnost výskytu haplotypu: 1,21 % +

➤ **Haplotyp 3 (HH03)**

Dochází k mutaci na SMC2, který je nezbytný pro tvorbu chromozomů a opravu DNA. Ke ztrátě gravidity dochází do 60 dne březosti.

Označení: Nositel HH3C x prostý HH3T

Klíčová předci: Glendell Arlinda Chief a Gray View Skyliner; O Man

Četnost výskytu haplotypu: 2,64 % +

➤ **Haplotyp 4 (HH04)**

Gen GART je nezbytný pro biosyntézu purinů, které jsou klíčovými složkami DNA, RNA a ATP. Ztráta funkce tohoto genu vede k velmi rané embryonální mortalitě krátce po oplodnění.

Označení: Nositel HH4C x prostý HH4T

Klíčový předek: Besne Buck

Četnost výskytu haplotypu: 0,23 % +

➤ **Haplotyp 5 (HH05)**

Embryonální mortalita je způsobena chybou v genu TFB1M.

Označení: Nositel HH5C x prostý HH5T

Klíčová předci: Thornlea Texal Supreme; Shottle

Četnost výskytu haplotypu: 2,39 % +

➤ **Haplotyp 6 (HH06)**

Zkrácení proteinů v genu SDE2 vede k embryonální mortalitě během prvních 35 dní.

Označení: Nositel HH6C x prostý HH6T

Klíčový předek: Gray View Skyliner

Četnost výskytu haplotypu: 0,44 % +

➤ **Haplotyp 7 (HH07)**

Mutace genu BTA27 vede k potratům během prvních 35 dnů.

Označení: Nositel HH7C x prostý HH7T

➤ Haplotyp 12 (HH12)

K embryonální mortalitě dochází v důsledku mutace genu BTA15.

Označení: Nositel HH12C x prostý HH12T

NEŽÁDOUCÍ VADY

BLAD – deficiencie adheze leukocytů (Bovine Leukocyte Adhesion Deficiency)

Postižená telata se vyznačují častou nemocností, opakujícími se infekcemi, špatným hojením ran, zakrnělým růstem a přetrvávající neutrofilii. V leukocytech je nedostatek $\beta 2$ -integrinu. Tyto glykoproteiny (integriny) jsou životně důležité pro adhezi buněk mezi sebou i v těle a jsou důležitou součástí protizánětlivé reakce. Často se vyskytují vředy v tlamě, vypadávání zubů, chronické zápalý plic a průjmová onemocnění, v jejichž důsledku tele uhynie obvykle v časném věku, případně až do dvou let.

Označení vady	USA	WHFF
nositel	BL	BLC
prostý	TL	BLF

Dědičnost: recesivní

Klíčoví předci: Osborndale Ivanhoe; Penstate Ivanhoe Star, Carlin-M Ivanhoe Bell

Výskyt: 1,3 % přenašečů*

Mulefoot (Syndactylia)

Označuje se také jako syndaktylie čili srůst paznehtu. Postižená zvířata mohou mít srůsty na jednom až čtyřech paznehtech, častěji se vyskytují na předních nohách, případně na pravé straně. Zvíře vykazuje různé stupně kulhání a pomalou chůzi. Jedná se o vadu neúplnou, to znamená, že až 20 % homozygotně recesivních zvířat nemusí mít srůsty na paznehtech. Nositelé vady obvykle vynikají v produkci mléka a obsahu tuku v mléce.



Foto: Science Direct

Označení vady	USA	WHFF
nositel	MF	MFC
prostý	TM	MFF

Dědičnost: recesivní

Klíčový předek: Gar-Bar-Dale Burke Kate

Výskyt: 0,05 % postižených⁺

Cholesterol deficiency

Postižená telata mají nízkou hladinu cholesterolu v krvi. Nedostatek cholesterolu zhoršuje vstřebávání tuků z krmiva a mléka, což má negativní dopad na růst a zdraví telat. Homozygotní telata vykazují známky vážného nedostatku cholesterolu a často umírají během několika dnů až měsíců po narození, především kvůli chronickému průjmu a vyhublosti.

Označení vady	USA	WHFF
nositel	CD	CDC
prostý	TC	CDF
recesivní homozygot	CDS	CDS

Dědičnost: recesivní

Klíčový předek: Maughlin Storm

Výskyt: 5,6 % přenašečů*

BENEFITNÍ ZNAKY

Bezrohost (Polled)

Bezrohost je dominantní vlastnost, která byla během mnoha let šlechtění potlačena. Geneticky bezrohý holštýnský skot má nižší genetickou hodnotu než rohatý. V současné době se ke šlechtění na bezrohost věnuje velká pozornost především s ohledem na vyžadovaný welfare chovu skotu a omezení odrohování telat. Vzhledem k malému počtu bezrohých býků však představuje velké riziko také inbreeding.

Jsou známy 2 mutace:

- **Fríská (Pf)** – založená na 80 000 bázích, převážně severní pobřeží
- **Keltská (Pc)** – 202 bází, převážně severské země, Francie, Německo

Dědičnost: dominantní

Popis znaku	genotyp	geny	fenotyp	ČR	WHFF
netestován			bezrohý	PO	POR
heterozygot	Pp	Pc/p nebo Pf/p	bezrohý	Pp	POC
dominantní homozygot	PP	Pf/Pf; Pc/Pf či Pc/Pc	bezrohý	PP	POS
recesivní homozygot	pp		rohatý	TP	POF

Dominantní homozygot PP, může zdědit po matce keltskou kombinaci genů a po otci frískou, či naopak, nebo od obou stejnou.

Výskyt: 0,88 % +

Kapa kasein

Kasein je základní složkou bílkovin mléka a hraje důležitou roli v sýrařství. Kapa kasein tvoří cca 13 % kaseinů v mléce. Doposud bylo objeveno 11 alel genu pro kapa kasein, největší roli však hrají alely A, B a E.

Nejvyšší četnost výskytu zejména u holštýnského skotu má **alela A**, která je vázána především s produkcí mléka.

Alela B zvyšuje obsah mléčných složek, především bílkovin a zlepšuje technologické parametry mléka.

Naopak negativní vliv na technologické parametry mléka má **alela E**.

Genotyp AA – zvyšuje produkci mléka a snižuje kvalitu mléka

Genotyp BB – snižuje produkci mléka a zvyšuje kvalitu mléka, obsah bílkovin i tuku; podporuje kratší dobu sýření, vyšší pevnost sýřeniny, vyšší objem vyloučené syrovátky

Beta kasein

Beta kasein zaujímá v mléce až 45% podíl kaseinů. Doposud bylo detekováno 15 alel genu, nejčastěji se vyskytují alely A1, A2 a B. Rozdíl mezi A1 a A2 je pouze jediná aminokyselina na pozici 67, zatímco A1 zde obsahuje histidin, A2 prolin. Varianta B na 67 pozici obsahuje histidin a na 122 pozici je místo argininu serin.

Trávením beta kaseinu A1 vzniká meziproduct β -kasomorfin-7, který je spojován se zvýšeným výskytem trávicích problémů či onemocnění např. kolísání hladiny cholesterolu, diabetes, skleróza, autismus, ischemická choroba srdeční a chronický zápal artérií.

Naproti tomu tzv. a2 mléko (genotyp A2A2) vyniká lepší stravitelností a příznivým vlivem na lidský organismus.

Alela A1 je spojena s vyšším % tuku a bílkovin

Alela A2 ovlivňuje dojivost a produkci bílkovin

Alela B zlepšuje technologické vlastnosti sýřeniny a její pevnost

Zbarvení

Barva srsti holštýnského skotu může být černo-bílá či červeno-bílá. V genomu holštýnského skotu jsou dvě místa, která určují barvu srsti:

➤ **Recesivní červená a forma černé/červené barvy**

Dominantní je černá barva před black/red, ta je dominantní před variant red a ta před red faktorem.

znak	kód	popis znaku	genotyp
BLACK	BKC	nositel Black genu (černé)	$E^D E^{BR}; E^D E^+; E e$
	BKS	nositel Black genu – homozygot (černé)	$E^D E^D$
BLACKRED	BRC	nositel Black/Red genu	$E^{BR} e$
	BRS	nositel Black/Red genu – homozygot	$E^{BR} E^{BR}$
	RDS	nositel Black/Red – homozygot (červené)	$E^{BR} E^+$
VARIANT RED	VRF	Variant RED prostý (černé zvíře)	
	VRC	Variant RED nositel (červené)	$E^+ e$
	VRR	Variant RED z původu, netestován	$E^+ x$
	VRS	Variant RED – homozygot (červené)	$E^+ E^+$
RED FAKTOR	TR	nepřenáší Red faktor	
	RC	nositel RED faktoru	$E^+ e; E^{BR} e; E^D e$
	e/e	červené – RED	ee

➤ **Dominantní červená**

Dominantní červené zbarvení nalezneme na jiném lokusu. Dominantní homozygot i heterozygot ruší projev i dominantní černé barvy.

DOMINANT RED	DR1	nositel Dominant Red – heterozygot	Dd
	DR2	nositel Dominant Red – homozygot	DD

V roce 2022 připravil Svaz chovatelů holštýnského skotu ČR, z.s.

Zdroj:

+šetření Haplotype tests for economically important traits of dairy cattle, USDA

*šetření Interbullu (data od CRV, VIT, SAC), 2017

Understanding Genetics and Complete Genetic Disease and Trait Definition, Irsko;

Internet: omnia.org; VÚŽV v.v.i.; CDN; CDCB; Lactanet; Zoetis; CDI; CRV; Holstein USA