

występuje w gospodarstwach polskich, gdzie okres międzywycieleniowy wynosi 430 dni i jest o 36 dni dłuższy niż w grupie pierwszej. Najkrótszy okres międzywycieleniowy odnotowywany jest w gospodarstwach szwedzkich, gdzie wynosi: w grupie pierwszej 387,5 dni, w grupie drugiej 377,5 dni. Średni wiek krów praktycznie nie różni się istotnie w obydwu grupach, zarówno w gospodarstwach unijnych, gdzie wynosi odpowiednio: 4,53 i 4,50 lat, jak i w polskich, odpowiednio: 4,99 i 4,80 lat.

Istotnym wskaźnikiem, który powinien być związany z wydajnością mleczną krów jest wskaźnik brakowania krów. W grupie gospodarstw unijnych różnica między grupami wynosi zaledwie 1%. W grupie pierwszej, o niższej wydajności krów, wynosi 32%, a w grupie drugiej 33%. W gospodarstwach polskich poziom brakowania jest zdecydowanie niższy i wynosi: 24% – w grupie pierwszej, 25% – w drugiej. Najwyższy poziom brakowania i największą różnicę między grupami gospodarstw stwierdza się w gospodarstwach niemieckich, gdzie poziom brakowania krów w grupie pierwszej wynosi 33%, a w grupie drugiej 38%. Natomiast najniższy poziom brakowania krów występował w gospodarstwach holenderskich, gdzie w grupie pierwszej wynosił 27%, a w grupie drugiej zaledwie 24%.

Badaniami zostały objęte gospodarstwa, których użytkownicy są członkami Europejskiego Związku Producentów Mleka. Można z bardzo dużym prawdopodobieństwem przyjąć, że reprezentują one nie tylko wyższy poziom produkcji, lecz także stosują właściwe technologie produkcji i sposób utrzymania zwierząt, zapewniający im odpowiedni dobrostan. Na tej podstawie można przyjąć, że stwierdzone prawidłowości mają charakter obiektywny i odzwierciedlają występujące tendencje. Niektóre wskaźniki mogą wydawać się zbyt optymistyczne, dotyczy to zwłaszcza poziomu brakowania krów. W przeciętnych stadach szacowany jest on na około 30%. Można byłoby się spodziewać zdecydowanie wyższego poziomu brakowania krów, zwłaszcza w gospodarstwach o wyższej wydajności krów. Należy jednak wziąć pod uwagę, że poziom brakowania krów zależy przede wszystkim od sposobu ich utrzymania i pielęgnacji, a w mniejszym stopniu od

poziomu wydajności jednostkowej. Mimo tych zastrzeżeń, na podstawie przeprowadzonej analizy, można sformułować następujące wnioski:

♦ W gospodarstwach o wydajności jednostkowej powyżej 9000 kg mleka FCM od krowy w roku, poziom opłacalności jednostkowej, mierzonej zyskiem ekonomicznym w euro na 100 kg FCM, był niższy niż w grupie o niższej wydajności jednostkowej. Różnica ta wynosiła ok. 12%. Natomiast różnica w poziomie opłacalności bezpośredniej, mierzonej nadwyżką bezpośrednią (różnica między przychodami a kosztami bezpośrednimi faktycznie poniesionymi) wynosiła 9,5% na korzyść grupy pierwszej.

♦ W gospodarstwach o wyższej wydajności jednostkowej niższe były koszty (na 100 kg mleka FCM): pasz, nasion i nawozów, a także budynków i napraw oraz ubezpieczeń i podatków, natomiast wyższe – koszty maszyn, paliwa oraz usług weterynaryjnych i inseminacji. W tej grupie niższe były także koszty czynników produkcji.

♦ W gospodarstwach o wyższej wydajności jednostkowej wyższa była wydajność pracy i produktywność ziemi, natomiast nieco niższa – produktywność kapitału. W gospodarstwach tych wyższa była również produkcja mleka z pasz objętościowych, co jest równoznaczne z mniejszym zużyciem pasz treściwych na 1 kg mleka.

♦ W gospodarstwach o wyższej wydajności mlecznej krów nieco wcześniej następowało pierwsze wycielenie, dłuższy był okres międzywycieleniowy i nieco wyższy procent brakowania krów, jednak zaledwie o 1%.

♦ Warunkiem efektywnej produkcji mleka przy wysokich wydajnościach jednostkowych jest stosowanie właściwych technologii produkcji, szczególnie w zakresie żywienia, rozrodu i utrzymania krów.

Literatura: 1. Analizy Rynkowe. Rynek Mleka – Stan i Perspektywy. IERiGŻ Warszawa, 2005. 2. Raport EDF – Analiza porównawcza kosztów produkcji mleka w 2004 r. Maszynopis w Katedrze Zarządzania Przedsiębiorstwami AR Szczecin i w Katedrze Ekonomiki i Organizacji Gospodarstw Rolniczych SGGW w Warszawie, 2005. 3. Ziętara W., 1998 – Ekonomika i organizacja przedsiębiorstwa rolniczego. Centrum Informacji Menedżera, Warszawa.

Geny letalne i semiletalne u zwierząt hodowlanych i człowieka

Joanna Kania-Gierdziewicz

AR w Krakowie

Geny letalne i semiletalne, a raczej skutki ich działania, interesowały człowieka niemal od zawsze. Początkowo, w starożytności i średniowieczu, było to zainteresowanie połączone na poły ze strachem i obrzydzeniem, bo efekty w postaci różnego rodzaju potworkowości lub choćby inności wyglądu wzbudzać musiały właśnie takie uczucia. Dobity ślad tego

rodzaju reakcji można znaleźć w podaniach ludowych lub bajkach dla dzieci, w których roi się od różnych dziwnych postaci, jak smoki, potwory–dziwolągi lub karły–krasnale. Później, w czasach nowożytnych, rozwój medycyny, a następnie weterynarii i hodowli, pozwolił na bardziej obiektywne podejście do zagadnienia letalności i jej skutków oraz na rozpoczęcie badań przyczyn odmienności wyglądu osobników, zaistniałych stanów chorobowych i różnego rodzaju ułomności. Miało to i ma do dziś również wymiar ściśle użytkowy. Wykrywanie genów letalnych w medycynie i weterynarii oraz diagnozowanie sposobu ich przekazywania oraz skutków działania służyć ma, w miarę możliwości, wynalezieniu sposobu leczenia lub łagodzenia tych skutków.

W hodowli znajomość sposobu dziedziczenia wymienionych genów pozwala na unikanie kojarzeń, w wyniku których powstawałyby osobniki posiadające niekorzystny (najczęściej homozygotyczny) układ genów letalnych. Unika się więc tym samym strat w wymiarze ekonomicznym. W ostatnich latach zagadnienie w miarę wczesnego wykrywania genów letal-

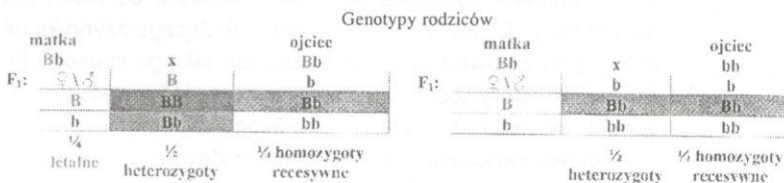
nych nabiera szczególnego znaczenia, wobec szybko postępującej globalizacji hodowli wielu gatunków zwierząt domowych. Przykładowo w hodowli bydła, dzięki powszechnemu zastosowaniu sztucznego unasienniania, możliwe było przeniesienie genów bydła holsztyńsko-fryzjijskiego (głównie z USA i Kanady) do światowej populacji bydła czarno-białego. Niestety przeniesione zostały też niektóre geny odpowiedzialne za powstanie pewnych wad genetycznych. Rosnące spokrewnienie i zimbredowanie bydła czarno-białego, hodowanego w większości krajów świata, będące skutkiem używania do rozrodu tylko kilkuset najlepszych, ale spokrewnionych ze sobą buhajów holsztyńsko-fryzjijskich, spowodowało wystąpienie wad, których wcześniej nie notowano w krajowych populacjach bydła tej odmiany lub zwiększenie frekwencji występowania wad już wcześniej notowanych. Drugim przykładem może być amerykańska i europejska populacja koni arabskich, w której większość osobników jest ze sobą spokrewniona i zimbredowana. Powoduje to znaczne zwiększenie możliwości ujawnienia się efektów letalnych. Zjawisko takie występuje szczególnie jaszkrowo w amerykańskiej populacji koni tej rasy, w której dopuszczono inseminację, jako jedną z metod rozrodu. Spowodowało to dodatkowe zwiększenie spokrewnienia i zimbredowania członków populacji, poprzez używanie nasienia niewielkiej liczby najlepszych ogierów.

Podobnie rzecz się ma w małych populacjach wielu ras zwierząt hodowlanych, o zasięgu regionalnym, np. koni fryzjijskich, bydła rasy normandzkiej, w których rosnące spokrewnienie i zimbredowanie osobników, z racji małej ich liczby, sprzyja ujawnianiu się genów letalnych.

Umownie przyjmuje się, że geny letalne (śmiercionośne) są to geny powstające na skutek mutacji, które wykazują różny sposób dziedziczenia. Mogą być dominujące lub recesywne, sprzężone z płcią, tzn. zlokalizowane w chromosomach płci (u ssaków i ptaków najczęściej w chromosomie X) lub autosomalne, tj. umiejscowione w pozostałych parach chromosomów, tzw. autosomach. Geny letalne powodują śmierć od około 90 do 100% osobników w różnych stadiach życia. Geny semiletalne powstają podobnie jak geny letalne i, podobnie jak one, mogą dziedziczyć się w różny sposób, ale powodują śmierć u 50-90% osobników. Spróbujmy krótko prześledzić różne sposoby dziedziczenia wad genetycznych.

Dziedziczenie wad genetycznych

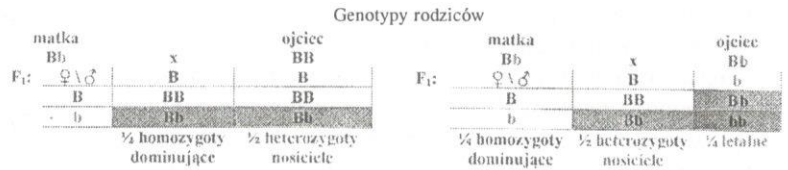
Dziedziczenie autosomalnej dominującej cechy letalnej. Gen B jest letalny w stanie homozygotycznym (BB), więc możliwe są tylko dwa rodzaje kojarzeń, w których gen dominujący zostanie przekazany potomstwu (rys. 1). W ten sposób dziedziczenia



Rys. 1. Schemat dziedziczenia autosomalnego dominującego genu letalnego

czy się na przykład umaszczenie albino u koni lub czarne aksamitne u szynszyli.

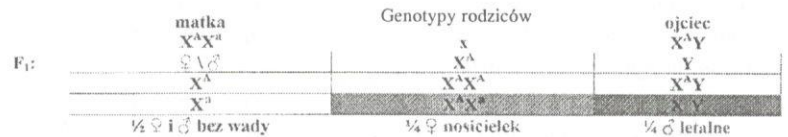
Dziedziczenie autosomalnej recesywnej cechy letalnej. Ponieważ homozygota recesywna (bb) ginie, możliwe są zatem dwa rodzaje kojarzeń, w których nastąpi przekazanie genu recesywnego następnemu pokoleniu (rys. 2). Przykładem



Rys. 2. Schemat dziedziczenia autosomalnego recesywnego genu letalnego

dem tego sposobu dziedziczenia może być syndrom LAD u człowieka, bydła i psów.

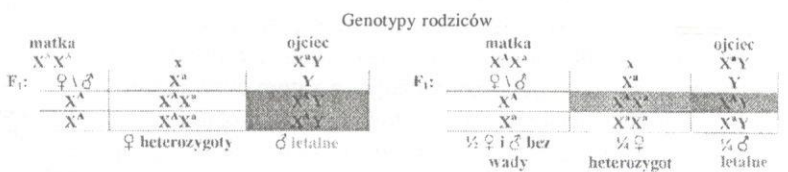
Dziedziczenie sprzężonej z płcią recesywnej cechy letalnej. Dla samca o genotypie $X^A Y$ gen ten zazwyczaj bywa letalny (np. hemofilia u koni, psów i człowieka), zaś samica będąca homozygotą o genotypie $X^A X^A$ przeważnie również nie jest w stanie wydać potomstwa, więc praktycznie możliwy jest tylko jeden rodzaj kojarzenia, w którym gen letalny zostanie przekazany potomstwu (rys. 3).



Rys. 3. Schemat dziedziczenia recesywnego genu letalnego sprzężonego z płcią

Dziedziczenie sprzężonej z płcią dominującej cechy letalnej. Gen A jest dla samca $X^A Y$ letalny, zaś samica $X^A X^A$ może wykazywać wadę, ale gen ten nie musi powodować u niej śmierci, zatem możliwe są potencjalnie dwa kojarzenia, w których gen dominujący zostanie przekazany następnemu pokoleniu (rys. 4). W ten sposób dziedziczy się na przykład pasmowaty brak owłosienia u bydła holsztyńsko-fryzjijskiego.

Geny letalne dominujące, ze swej natury, bywają „widoczne” w populacji, tzn. osobniki posiadające te geny wykazują pewne charakterystyczne cechy, może to być np. umaszczenie



Rys. 4. Schemat dziedziczenia dominującego genu letalnego sprzężonego z płcią

nie, wzrost itp. Problem stanowią recesywne geny letalne, nie mające zazwyczaj innej możliwości ujawnienia się poza układem homozygotycznym. W takiej sytuacji populacja osobników zdrowych fenotypowo jest zazwyczaj mieszaniną dwóch różnych genotypów, tzn. rzeczywiście wolnych od genu letalnego homozygot dominujących oraz tych, które posiadają jedną kopię genu recesywnego – heterozygotycznych nosicieli.

Z tego powodu recesywny gen letalny będzie stale obecny w populacji i będzie stale stwarzał zagrożenie spowodowania strat w hodowli. Ważne jest zatem, w miarę możliwości, wczesne wykrycie jego nosicieli, aby można było odpowiednio zaplanować kojarzenia i uniknąć tworzenia osobników letalnych.

Najprostszym i najczęściej stosowanym testem jest analiza rodowodu osobnika podejrzanego o nosicielstwo. Dotyczy to w równym stopniu zwierząt hodowlanych, jak i człowieka. W rodowodach zwierząt hodowlanych, obowiązkowo powinny znajdować się adnotacje o potomstwie obciążonym wadą, zaś w medycynie pierwszą informacją, o którą zapyta lekarz, będzie zazwyczaj to, czy przypadkiem w rodzinie nie występowała już taka choroba lub wada.

Inne rodzaje testów, do niedawna stosowane u zwierząt, opierały się głównie na kojarzeniu podejrzanego osobnika (najczęściej samca) z wybraną grupą samic. Testy te były przez długie lata jedynymi dostępnymi narzędziami diagnostycznymi i dla zachowania ciągłości wyvodu należałoby o nich wspomnieć. Opracowano trzy rodzaje takich kojarzeń testowych:

- ◆ kojarzenie podejrzanego samca z samicami nosicielkami, które urodziły potomstwo obciążone wadą lub martwe;
- ◆ kojarzenie podejrzanego samca z samicami będącymi potomstwem nosicieli, które same mogą być albo wolne od genu letalnego lub być nosicielkami;
- ◆ kojarzenie podejrzanego samca z własnymi córkami, które, gdyby ojciec był nosicielem, powinny być wolne od genu letalnego lub być nosicielkami.

Testy te miały jednak jedną zasadniczą wadę – były bardzo kosztowne, a także pracochłonne. Poszukiwano więc innych, tańszych metod badania nosicielstwa genów letalnych. Próbowano zastosować analizę fizyko-chemiczną płynów ustrojowych (krwi, moczu, mleka) do testowania nosicielstwa i w przypadku niektórych cech, np. niedoboru syntazy urydynomonofosforanowej (DUMPS) u bydła hf, okazuje się ona dość pomocna, ponieważ skład płynów ustrojowych u nosicieli i osobników zdrowych się różni.

W ostatnich latach do testowania nosicielstwa zmutowanych genów coraz powszechniej używa się analizy molekularnej (DNA). Dla większości cech letalnych dąży się do wykrycia genów odpowiedzialnych za ich występowanie, a następnie opracowuje się metody umożliwiające odróżnienie „wadliwego” genu od genu normalnego, a zatem pozwalające z niemal 100% dokładnością odróżnić osobniki wolne od genu letalnego od heterozygotycznych nosicieli. Najczęściej stosowana i dająca najlepsze efekty jest metoda PCR-RFLP. Polega ona na powieleniu fragmentów DNA uzyskanych od badanych osobników (PCR), a następnie pocięciu ich odpowiednimi enzymami restrykcyjnymi (RFLP) na pewne fragmenty. Na koniec analiza elektroforetyczna ujawnia genotypy badanych zwierząt w postaci charakterystycznego układu i liczby prążków. Są one inne u osobnika zdrowego oraz u osobnika chorego, jak również u heterozygotycznego nosiciela mutacji. Do badań DNA pobiera się najczęściej próbki krwi, nasienia lub ewentualnie włosów. Metody molekularne w bardzo krótkim czasie stały się najszybszym i najefektywniejszym narzędziem diagnostycznym, co również spowodowało obniżenie kosztów testowania nosicieli. Obecnie dla więk-

szości wad genetycznych są już dostępne komercyjne testy DNA, a testowanie niektórych z nich znalazło odzwierciedlenie w zapisach programów hodowlanych, np. wrodzony niedobór leukocytarnych cząsteczek adhezyjnych (BLAD) lub zespół deformacji kręgow (CVM) u bydła.

Z olbrzymiej liczby wad genetycznych, występujących u zwierząt domowych i człowieka, omówiono krótko tylko niektóre, częściej występujące lub wspólne dla zwierząt i człowieka.

Przykłady uporządkowano w zależności od typu dziedziczenia na sprzężone z płcią i autosomalne. W obrębie cech autosomalnych, dla większej przejrzystości, wyróżniono recesywne cechy powodujące defekty anatomiczno-neurologiczne oraz fizjologiczne. Podano również przykłady cech dominujących związanych z umaszczeniem zwierząt, a dających w pewnym układzie efekt letalności.

Cechy sprzężone z płcią

Pasmowaty brak owłosienia (alopecia linearis) – dominująca cecha letalna u bydła holsztyńsko-fryzyjskiego. Cecha letalna dla buhajków (X^AY), krowy obciążone tą wadą mają w młodym wieku szorstką sierść, zaś u dorosłych nad stawami biodrowymi i na bokach (czasem i na kończynach) tworzą się różnej wielkości i kształtu nieregularne bezwłose pasma. Łysiny te bywają czasem tak małe, że hodowca może ich nie zauważyć. Krowy obciążone wadą są wrażliwe na zimno i źle znoszą czyszczenie, bywają zatem trudne w obsłudze.

Hemofilia – recesywna cecha letalna u koni i psów lub semi-letalna u człowieka. Gen recesywny powoduje znaczne zmniejszenie ilości lub zupełny brak jednego z czynników krzepliwości krwi, przy czym wyróżnia się hemofilię A (czynnik VIII) i hemofilię B (czynnik IX). W zależności od stopnia niedoboru hemofilia może mieć przebieg łagodny (poziom czynnika we krwi to 5-40%), umiarkowany (we krwi 1-5% czynnika krzepliwości) i ciężki (poniżej 1% czynnika). Osobniki chore są podatne na wszelkiego rodzaju urazy, kończące się trudnymi do zatamowania krwotokami lub dużymi wybroczynami podskórnymi. U psów charakterystycznymi objawami są kulawizna i paraliż kończyn na skutek, często samoistnych, krwotoków do wnętrza stawów, które u psów postępują powoli od wieku 6 tygodni do 3 miesięcy. Po tym czasie zwierzęta padają lub są usuwane ze stada z powodu niemożności samodzielnego poruszania się.

U człowieka cecha ta jest letalna w przypadku kobiet posiadających w swym genotypie dwie kopie genu recesywnego (X^hX^h), chłopcy chorzy na hemofilię (genotyp X^hY) mają szansę dożyć starości, pod warunkiem systematycznego podawania im brakującego czynnika krzepliwości. Wymagane minimum dzienne w tym przypadku to 2 jednostki czynnika krzepliwości. W krajach zachodnich chorzy dostają 3, a nawet 4 jednostki czynnika dziennie. W Polsce do niedawna hemofilitycy dostawali 1,8 jednostki brakującego czynnika na dzień, a to z powodu wysokich kosztów takiego sposobu leczenia. Niestety jest to, jak dotychczas, jedyny skuteczny sposób leczenia tej wady, pozwalający zapobiec lub złagodzić skutki, szczególnie samoistnych wylewów krwi do przestrzeni okołostawowych.

U koni ogierki hemofilityczne (X^hY) nie dożywają wieku reprodukcyjnego. Nie ma więc kluczek hemofilitycznych

(X^hX^h), które mogłyby powstać tylko z kojarzenia ogiera hemofilityka z klaczą nosicielką. A więc jedyną drogą rozprzestrzenienia się hemofilii w populacji koni jest kojarzenie klaczy nosicielki ze zdrowym ogierem.

Brak upierzenia (nagość) – recesywna cecha letalna lub semiletalna u kur. Około połowa nagich piskląt zamiera na 2-3 dni przed wykluciem z jaja. Wyklute nagie pisklęta wymagają do odchowu temperatury o około 2°C wyższej, niż normalne – około 35°C, w przeciwnym razie połowa padnie przed 6. tygodniem życia. W wieku 4-5 miesięcy osobniki takie porastają rzadkim upierzeniem i wytrzymują niskie temperatury, przy znacznym zużyciu paszy i obniżonej nieśności.

Paroksyzm – recesywna cecha letalna u kur. Obarczone wadą kurczęta w wieku około 2 tygodni i starsze reagują bardzo gwałtownie na stres (hałas, raptowne jasne światło itp.). Zrywają się do biegu, następnie upadają ze sztywno wyprostowanymi nogami i głową odchyloną do tyłu, w kierunku grzbietu, z charakterystycznym trzepotaniem skrzydłami i drgawkami całego ciała. Po około 10 sekundach zwierzęta uspokajają się, leżą bez ruchu odpoczywając, a następnie niepewnie wstają. Większość obarczonych wadą piskląt ginie przed 15. tygodniem życia.

Cechy autosomalne

Wady anatomiczno-neurologiczne

Achondroplazja – recesywna lub dominująca wada genetyczna, może być letalna lub semiletalna. Występuje u człowieka, bydła, drobiu i wielu innych gatunków zwierząt. U niektórych gatunków może być cechą rasową, np. u psów – jamniki. Osobniki achondroplastyczne odznaczają się niskim wzrostem (karłowatością) i zaburzeniem proporcji ciała na skutek skrócenia kończyn.

U bydła wada ta często bywa letalna (achondroplazja typu Dexter lub Telemark). Około 15-20% wszystkich przypadków zaburzeń rozwojowych, notowanych w Polsce u bydła w zależności od rasy, stanowią przypadki achondroplazji.

U drobiu achondroplazja dominująca była wykorzystana do tworzenia ras kur, tzw. „superkwok”, jak np. rasy Creeper i Scot Dumpies czy Bantamki japońskie. Osobniki heterozygotyczne pod względem tego genu posiadały silnie skrócone skoki, co miało im ułatwić wysiadywanie jaj. W dobie inkubatorów rasy tego typu mają już jednak znaczenie historyczne i są jeszcze hodowane amatorsko.

U ludzi powstanie osobnika achondroplastycznego jest najczęściej wynikiem samorzutnej mutacji, rzadko bywa dziedziczne. Rozwój intelektualny achondroplastyków jest z reguły prawidłowy. W starożytnym Egipcie achondroplastycy byli bardzo cenieni jako szczególnie obdarowani przez bóstwa. Powierzano im bardzo wysokie stanowiska, a nawet niektórych egipskich bogów wyobrażano jako achondroplastyków, np. Ptah'a (bóg stwórca, opiekun sztuki i rzemiosł), czy Bes'a (opiekun narodzin, strażnik kobiet i dzieci). W przeszłości achondroplastycy byli zatrudniani jako wróżbici, rzemieślnicy, a także błażni i klauni cyrkowi. Bywają też zatrudniani w filmach, grając postacie charakterystyczne, np. krasnali. Achondroplastykiem był również Henri de Toulouse-Lautrec (1864-1901), słynny malarz francuski, piewca urody tancerek i kurtyzan Paryża.

Paraliż bydła czerwonego duńskiego – recesywna cecha letalna powodująca u cieląt trwałe wyprostowanie kończyn w stawach, uniemożliwiające im normalne utrzymanie na nogach i poruszanie się. Cielęta te rodzą się w normalnym terminie.

Dziedziczne przykurcze mięśni płodów u owiec, bydła i świń – recesywna cecha letalna, powodująca trudności w przebiegu porodu i czasem śmierć samicy (matki). U owiec i bydła często występuje zgięcie przednich nóg z sztywnością stawów oraz skrzywienie szyi, utrudniające poród. U owiec jagnięta z tą wadą rzadko rodzą się żywe.

Brak odbytu (Atresia ani/recti) – recesywny defekt letalny najczęściej występujący u świń, rzadziej u bydła, a najrzadziej u owiec i koni. U osobników męskich wykazujących wadę, w krótkim czasie po urodzeniu następuje zatrucie organizmu produktami rozkładu kału i śmierć. Możliwe jest u nich leczenie chirurgiczne (rekonstrukcja brakującego ujścia). Czasem zaś brak odbytu występuje łącznie z przetoką do krocza lub do moszny. U samic często tworzy się przetoka do układu moczowo-płciowego. Dzięki temu wydalanie kału odbywa się prawie normalnie. Jest to jedna z częściej występujących wad u świń (5 do 10 przypadków na 1000 prosiąt).

Wrodzone porażenie kończyn miednicznych – recesywna cecha letalna świń, bydła, owiec i psów. Objawem jest całkowity bezwład mięśni kończyn miednicznych na skutek zaburzeń nerwowych. Zwierzęta chore mogą poruszać się tylko ruchami pełzającymi, podpierając się na przednich kończynach. Najczęściej po kilku dniach padają. Częstość występowania tej wady u świń wynosi od 2 do 110 prosiąt na 1000 urodzonych.

Drżączka – semiletalna cecha u świń i drobiu. U prosiąt występuje bezpośrednio po przyjściu na świat lub trochę później. Objawy to nasilające się, początkowo drobne, ale częste drgawki mięśni całego ciała (100-140/min.), następnie rozmaite skomplikowane ruchy, tzw. „taneiczne”, które przypominają płasawicę albo chorobę św. Wita u człowieka. Drżączką mogą być dotknięte nawet całe mioty, a prosięta dotknięte tą wadą bardzo często padają. Częstość występowania u prosiąt to od 12 do 15%, zależnie od rasy.

Zespół deformacji kręgow (Complex Vertebral Malformation – CVM) – recesywna wada genetyczna u bydła holsztyńsko-fryzyskiego. Powoduje resorpcję zarodków lub poronienia przed 260. dniem ciąży, albo wydalanie martwych płodów przeważnie od 1 do 2 tygodni przed planowanym terminem porodu. Najbardziej charakterystycznym objawem jest zniekształcenie kręgosłupa w okolicy szyi i klatki piersiowej oraz wykrzywienie kończyn (wykręcone i sztywne pięciny). W USA, w 2001 roku, około 20% buhajów holsztyńsko-fryzyskich okazało się nosicielami CVM, zaś w 2003 roku w Szwecji notowano około 23% buhajów nosicieli tej wady. Światowym protoplastą tej wady okazał się amerykański buhaj 1667366 Carlin M Ivanhoe Bell, urodzony w 1974 roku. Wada ta, jako powodująca straty w rozrodzie, jest obecnie monitorowana rutynowo w większości krajów posiadających populacje bydła hf. W Danii opracowano również test molekularny pozwalający wykryć nosicieli tej wady.

Pająkowatość (Syndrome of Arachnomelia and Arthrogryposis – SAA) – recesywna letalna wada genetyczna u bydła rasy braunvieh. Martwe cielęta pająkowate są naj-

częściej ronię, giną przy porodzie lub wkrótce po urodzeniu. Charakterystycznymi objawami są nienormalnie długie, cienkie i poskręcane kończyny oraz słabe i niewykształcone mięśnie, a także krótkie, zakrzywione i rozciągnięte ścięgna kończyn. Występują również krótkie szczęki, defekty kręgosłupa i rozległe krwawe wybroczyny. Obumarłe płody wymagają zazwyczaj sekcijnego usuwania z macicy, przy czym należy bardzo uważać, ponieważ kruche kości płodu mogą spowodować jej uszkodzenia. Molekularne testy na nosicielstwo tej wady przeprowadza się rutynowo w USA, Kanadzie i Europie Zachodniej od połowy lat dziewięćdziesiątych.

Postępująca degeneracja rdzenia kręgowego (Bovine Progressive Degenerative Myeloencephalopathy – BPDME) – Weaver Syndrome = Syndrom Tkacza – recesywna semiletalna wada genetyczna u bydła rasy braunvieh. Od wieku 5-6 miesięcy rozwija się stopniowo porażenie kończyn tylnych na skutek degeneracji i zaniku osłonek mielinowych nerwów w obrębie rdzenia kręgowego. Porażenie kończyn przednich jest na ogół słabsze. Zwierzęta w wieku około 2 lat tracą możliwość samodzielnego poruszania się. Osobniki na nosicielstwo tej wady testuje się (analiza DNA) rutynowo w USA, Kanadzie i Europie Zachodniej od połowy lat dziewięćdziesiątych.

Brak kończyny piersiowej (monobrachia) – recesywny semiletalny defekt genetyczny u bydła ras braunvieh i simentalskiej. Analogiczne wady, tzn. brak jednej lub obu kończyn piersiowych lub miednicznych, występują też u innych gatunków zwierząt i u człowieka.

Wrodzone przykurcze mięśni i stawów kończyn piersiowych – recesywna semiletalna wada genetyczna u bydła ras braunvieh i simentalskiej. Analogiczna wada występuje też u koni. Objawy to lekkie przygięcie w stawach nadgarstkowych i pięcinach, z usztywnieniem i ograniczeniem ruchomości tych stawów. Choroba może ustąpić lub stopniowo postępuje, powodując trudności w poruszaniu się. Forma cięższa – to wtórne zmiany w stawach nadgarstka i zmniejszenie jego ruchomości, aż do całkowitego usztywnienia. Możliwa jest chirurgiczna korekta ustawienia stawów, poprzez nacięcie powięzi stawowych i ścięgien zginaczy nadgarstka, co może doprowadzić staw do normalnej pozycji. Zabieg taki jest najczęściej wykonywany u źrebiąt. Koń po takiej korekcie może normalnie się poruszać, lecz jego wartość użytkowa jest najczęściej niższa niż zdrowego zwierzęcia.

Wady fizjologiczne

Wrodzony niedobór leukocytarnych cząsteczek adhezyjnych (LAD Syndrome) – recesywny defekt genetyczny u bydła holsztyńsko-fryzyjskiego (BLAD), człowieka (HLAD) i psów jednej rasy, tj. seterów irlandzkich (CLAD). U bydła osobniki obciążone wadą (BL/BL) mają silnie obniżoną odporność i wkrótce po urodzeniu giną, gdyż ich organizm nie radzi sobie z najmniejszą nawet infekcją. Leukocyty tych osobników nie posiadają zdolności przylegania i przenikania przez ściany naczyń i nie mogą pełnić funkcji obronnych. Najczęstsze symptomy kliniczne wskazujące na BLAD, to: ze strony układu pokarmowego – postępujące zapalenie dziąseł, wypadanie i kruszenie zębów, wrzody błony śluzowej jamy ustnej, martwicze zapalenie jelit, biegunka i bolesne parcie na stolec; ze strony układu oddechowego – zapalenie krtani, przewlekłe

zapalenie płuc i charłactwo; występują też zmiany skórne, takie jak: łysienie i zapalenie skóry, matowa i wypadająca sierść oraz nieprawidłowe gojenie się ran.

Nosiciele (TL/BL) nie wykazują spadku odporności na choroby. Krowy nosicielki charakteryzują się wyższą wydajnością mleka i białka w mleku od samic zdrowych. Najbardziej znani nosiciele BLAD, mający również potomstwo w Polsce, to: buhaj 1189870 Osbornedale Ivanhoe (1952), protoplasta mutacji, urodzony w USA oraz trzej jego amerykańscy synowie – 1393997 Provin MTN Ivanhoe Jewel (1960), 1417390 Paclamar Ivanhoe Black Eagle (1962) i 1441440 Penstate Ivanhoe Star (1963), a także w dalszej kolejności spokrewnienia kanadyjskie buhaje: 327279 A Puget Sound Sheik (1972), 503261 Rowntree Total (1981) i 384848 Hanoverhill Stardom (1985) oraz holenderski buhaj 314390431 Oudkerker Constantijn (1986). Opracowano test molekularny, pozwalający wykryć nosicieli tej wady. Jest ona rutynowo monitorowana od początku lat dziewięćdziesiątych w większości krajów posiadających populacje bydła hf, a w Polsce od 1999 roku. U psów rasy seter irlandzki zespół LAD (CLAD) powoduje analogiczne objawy jak u bydła. Charakterystyczna jest duża predyspozycja do zakażeń, głównie do ropnych infekcji skóry.

U człowieka ten sam zespół niedoboru leukocytarnych cząsteczek adhezyjnych, zwany HLAD, powoduje skłonność do częstych, nawracających i trudnych do leczenia infekcji bakteryjnych tkanek miękkich, głównie skóry, błon śluzowych, uszu, dziąseł i tkanki okołozębowej. Utrudnione jest też gojenie się ran i skłonność do występowania ropni odbytu. Nasilenie objawów chorobowych HLAD jest ściśle związane ze stopniem niedoboru cząsteczek adhezyjnych. I tak, pacjenci z niemal całkowitym ich brakiem (ekspresja poniżej 1%) są podatni na zagrażające życiu infekcje już w dzieciństwie (zapalenie otrzewnej, zapalenie płuc o ciężkim przebiegu, posocznice), zaś u pacjentów wykazujących od 3% do 10% ekspresji choroba ma łagodniejszy przebieg i nie stanowi bezpośredniego zagrożenia dla życia.

Niedobór syntazy urydynomonofosforanowej (Deficiency of Uridine Monophosphate Synthase – DUMPS) – recesywna letalna wada genetyczna występująca u bydła, głównie holsztyńsko-fryzyjskiego, powodująca zaburzenia w syntezie DNA. Zarodki obciążone tą wadą giną około 40 dnia ciąży, w okresie implantowania się w macicy. Nosiciele mutacji są fenotypowo normalni, lecz aktywność enzymu w ich tkankach jest o połowę mniejsza niż u zdrowych. W mleku i moczu krów nosicielek DUMPS obserwuje się podwyższony poziom kwasu orotowego. Testy molekularne na nosicielstwo tej wady przeprowadza się rutynowo w USA, Kanadzie i Europie Zachodniej od początku lat dziewięćdziesiątych; w Polsce od 1999 roku są one obligatoryjne, choć nie notowano jeszcze przypadków tej choroby w naszym kraju.

Niedobór syntazy argininobursztynianowej (Citrullinemia) – recesywna letalna wada genetyczna u bydła, głównie holsztyńsko-fryzyjskiego. Osobniki recesywne padają 5-6 dni po urodzeniu, ponieważ na skutek niedoboru enzymu syntazy argininobursztynianowej mają upośledzoną zdolność usuwania mocznika z organizmu. Nosiciele są fenotypowo normalni. Od 1992 roku przeprowadza się w USA i krajach Europy Zachodniej testy DNA na nosicielstwo tej wady.

Ciężki złożony niedobór odporności u koni i psów (Severe Combined Immunodeficiency Disease – SCID) – recesywna cecha letalna u koni arabskich i psów ras parson jack russell terier i welsh corgi cardigan. Charakterystyczne objawy to upośledzenie odporności na skutek braku limfocytów B i T we krwi. Brak jest wyraźnych objawów do 2-3 miesiąca życia źrebięcia, ponieważ do tego czasu źrebak ma jeszcze zapas przeciwciał odpornościowych z siary matki. Obarczone tą wadą źrebięta giną w wieku około 5 miesięcy z powodu braku odporności na infekcje. Szacuje się, że 25% populacji koni arabskich w USA jest nosicielami tego genu. W Polsce gen ten jeszcze nie występuje.

Bielactwo (albinizm) – recesywna cecha letalna lub semiletalna u bydła i innych gatunków zwierząt oraz człowieka. Jest to wrodzony brak barwnika (melanin) na skutek mutacji dezaktywującej gen kodujący tyrozinazę. Powoduje to wystąpienie białego zabarwienia włosów, białej lub bladoróżowej skóry i czerwonych oczu (bladoróżowa tęczówka, czerwona źrenica). Ograniczenie lub brak barwnika w skórze i oczach może u człowieka powodować oczopląs, światłowstręt i zaburzenia ostrości widzenia, a także zwiększoną skłonność do nowotworów skóry. Postać cięższą (tyrozinazo-ujemną) charakteryzuje całkowity brak tyrozinazy. Włosy są białe przez całe życie, skóra różowo-czerwona, oczy szare lub niebieskie, tęczówka i siatkówka bez barwnika. Postać lżejsza (tyrozinazo-dodatnia) charakteryzuje się pojawiającymi się wraz z wiekiem, pewnymi ilościami melaniny. Włosy początkowo białe, w wieku dorosłym są żółte, jasnobrażowe lub nawet rude. Skóra zaś jest różowo-biała lub kremowa, a oczy żółte lub brązowe. U niektórych gatunków zwierząt, jak np. królik, tchórz, świnka morska, szczur czy mysz, albinizm jest cechą rasową.

Zespół Chediak-Higashi (Chediak-Higashi Syndrome – CHS) – recesywna cecha letalna u bydła ras: japońskiej czarnej (wagyu), hereford i brangus oraz u człowieka, norek, myszy i kotów. U osobników dotkniętych wadą występuje albinizm oczno-skróny, często z postępującą ślepotą, duża skłonność do krwotoków, zmniejszona odporność na infekcje oraz problemy neurologiczne (osłabiona ruchomość koń-

czyn). W komórkach osobników chorych występują wielkie granule cytoplazmatyczne. Molekularne testy na nosicielstwo przeprowadza się już w USA, Kanadzie i Japonii od 2005 roku.

Cechy autosomalne dominujące związane z umaszczeniem zwierząt

Umaszczenie białe dominujące u koni (albino) – osobniki o genotypie WW giną (płód zamiera na początku ciąży). Osobniki heterozygotyczne Ww rodzą się z białą sierścią, różową skórą i brązowymi lub niebieskimi oczami (pigment występuje w tęczówkach lub/i na siatkówce oka). Osobniki recesywne ww charakteryzuje inna maść.

Umaszczenie siwe dominujące (sziraz) u owiec karakułowych – genotyp SS jest letalny, tzn. płód zamiera zazwyczaj wcześniej podczas ciąży; urodzone białe jagnię jest niezdolne do życia i pada wkrótce po urodzeniu. Heterozygoty Ss są barwy siwej, a osobniki recesywne ss – czarnej.

Umaszczenie platynowe i białopyskie u lisów pospolitych – cecha warunkowana przez szereg trzech alleli (P, P^b, p). Genotypy PP, P^bP^b, PP^b są letalne (płody zamierają wcześniej podczas ciąży). Osobniki o genotypie pp są srebrzyste, zaś heterozygoty Pp – platynowe, a P^bp – srebrzyste białopyskie.

Przytoczone wyżej przykłady różnych wad rozwojowych i schorzeń, powodowanych przez czynniki genetyczne, są tylko niewielką częścią różnorodności wad genetycznych, powstających na drodze mutacji w genomach zwierząt i człowieka. Jak można zorientować się z tego krótkiego przeglądu, dotyczą one swoim działaniem wszystkich sfer funkcjonowania żywego organizmu, powodując powstanie różnorodnych schorzeń lub doprowadzając do śmierci osobnika. W niektórych zaś przypadkach podobne jednostki chorobowe występują u zwierząt domowych i u człowieka – możemy więc uważać ten fakt za jeszcze jedno potwierdzenie naszych wspólnych korzeni oraz cenną wskazówkę dla weterynarii i medycyny, aby połączyły swe siły w kierunku, być może, częściowego ujednoczenia sposobów diagnozowania i leczenia takich schorzeń.

Genetyczne uwarunkowanie umaszczenia u bydła

Joanna Podwika, Marian Ormian

AR w Krakowie

Kiedy Grzegorz Mendel sformułował podstawowe prawa dziedziczenia w XIX wieku, okazało się, że indywidualne cechy

grochu podlegające dziedziczeniu, jak barwa kwiatu czy nasion, mogą stać się niezwykle przydatne w badaniu dziedziczenia pojedynczych cech organizmu. Jedną z pierwszych cech, na której testowano hipotezę Mendla, było umaszczenie bydła rasy shorthorn [6]. Dopiero po prawie stu latach opublikowano dane na temat molekularnej charakterystyki mutacji zasadniczo wpływającej na charakterystyczny fenotyp u tej rasy (umaszczenie pstre) [22]. Jak widać zmienność w umaszczeniu bydła od dawna fascynowała klasycznych genetyków i hodowców praktyków. Szczególnym zainteresowaniem cieszyły się nowe wzory umaszczenia i warianty barwne, które pojawiły się u bydła wraz z tworzeniem nowych ras i typów użytkowych.

Umaszczenie jest prostą i interesującą cechą organizmu, która może być wykorzystana do wskazania różnic między