

The resurgence of Hormone-Sensitive Lipase (*HSL*) in mammalian lipolysis. *Gene* 477, 1-11. **23. Li X., Ekerljung M., Lundström K., Lundén A.**, 2013 – Association of polymorphisms at *DGAT1*, leptin, *SCD1*, *CAPN1* and *CAST* genes with color: marbling and water holding capacity in meat from beef cattle populations in Sweden. *Meat Science* 94, 153-158. **24. McPherron A.C., Lee S.J.**, 2002 – Suppression of body fat accumulation in myostatin-deficient mice. *Journal of Clinical Investigation* 109, 595-601. **25. Mei C.G., Gui L.S., Wang H.C., Tian W.Q., Li Y.K., Zan L.S.**, 2018 – Polymorphisms in adrenergic receptor genes in Qinchuan cattle show associations with selected carcass traits. *Meat Science* 135, 166-173. **26. Melody J.L., Lonergan S.M., Rowe L.J., Huiatt T.W., Mayes M.S.**, 2004 – Early postmortem biochemical factors influence tenderness and waterholding capacity of three porcine muscles. *Journal of Animal Science* 82, 1195-1205. **27. Monemdjou S., Hofmann W.E., Kozak L.P., Harper M.E.**, 2000 – Increased mitochondrial proton leak in skeletal muscle mitochondria of UCP1-deficient mice. *American Journal of Physiology-Endocrinology and Metabolism* 279, 941-946. **28. Niżnikowski R., Rokicki T., Łaba S., Krajewski K.**, 2017 – Sytuacja strategiczna sektora owczarskiego w Polsce – uwarunkowania hodowlane, rynkowe i ekonomiczne. *Przeгляд Hodowlany* 4, 1-6. **29. Page B.T., Casas E., Quaas R.L., Thallman R.M., Wheeler T.L., Shackelford S.D., Koohmaraie M., White S.N., Bennett G.L., Keele J.W., Dikeman M.E., Smith T.P.L.**, 2004 – Association of markers in the bovine *CAPN1* gene with meat tenderness in large crossbred populations that sample influential industry sires. *Journal of Animal Science* 82, 3474-3481. **30. Palmer B.R., Roberts N., Hickford J.G., Bickerstaffe R.**, 1998 – Rapid communication: PCR-RFLP for *MspI* and *NcoI* at the ovine calpastatin gene. *Journal of Animal Science* 76, 1499-1500. **31. Qiao Y., Huang Z., Li Q., Liu Z., Hao C., Shi G., Dai R., Xie Z.**, 2007 – Developmental changes of the *FAS* and *HSL* mRNA expression and their effects on

the content of intramuscular fat in Kazak and Xinjiang sheep. *Journal of Genetics and Genomics* 34, 909-1017. **32. Qingming A., Huitong Z., Jiang H., Yuzhu L., Hickford G.H.**, 2018 – Sequence and Haplotypes Variation of the Ovine Uncoupling Protein-1 Gene (*UCP1*) and Their Association with Growth and Carcass Traits in New Zealand Romney Lambs. *Genes* 9 (4), 189 (doi: 103390/genes9040189). **33. Rao S., Fujimura T., Matsunari H., Sakuma T., Nakano K., Watanabe M., Asano Y., Kitagawa E., Yamamoto T., Nagashima H.**, 2016 – Efficient Modification of the Myostatin Gene in Porcine Somatic Cells and Generation of Knockout Piglets. *Molecular Reproduction & Development* 83, 61-70. **34. Revelli J.P., Preitner F., Samec S., Muniesa P., Kuehne F., Boss O., Vassalli J.D., Dulloo A., Seydoux J., Giacobino J.P., Huarte J., Ody C.**, 1997 – Targeted gene disruption reveals a leptin-independent role for the mouse beta3-adrenoceptor in the regulation of body composition. *Journal of Clinical Investigation* 100, 1098-1106. **35. Xue W., Wang W., Jin B., Zhang X., Xu X.**, 2015 – Association of the *ADRB3*, *FABP3*, *LIPE*, and *LPL* gene polymorphisms with pig intramuscular fat content and fatty acid composition. *Czech Journal of Animal Science* 60 (2), 60-66. **36. Yang G., Forrest R., Zhou H., Hickford J.**, 2014 – Variation in the ovine hormone-sensitive lipase gene (*HSL*) and its association with growth and carcass traits in New Zealand Suffolk sheep. *Molecular Biology Reports* 41 (4), 2463-2469. **37. Yang G., Forrest R., Zhou H., Hodge S., Hickford J.**, 2014 – Genetic variation in the ovine uncoupling protein 1 gene: association with carcass traits in New Zealand (NZ) Romney sheep, but no association with growth traits in either NZ Romney or NZ Suffolk sheep. *Journal of Animal Breeding and Genetics* 131, 437-444. **38. Yang G., Zhou H., Forrest R.F., Fang Q., Luo Y., Hickford J.G.H.**, 2013 – Haplotypes of the ovine *ADRB3* gene (*ADRB3*) and their association with post-weaning growth in New Zealand Suffolk sheep. *Molecular Biology Reports* 40 (8), 4805-4810.

HH6 – nowy letalny defekt genetyczny u bydła holsztyńskiego

Stanisław Kamiński

Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie, Wydział Bioinżynierii Zwierząt, Katedra Genetyki Zwierząt

W Polsce od ponad 20 lat skutecznie eliminuje się z hodowli bydła mlecznego nosicieli defektów genetycznych [1, 3, 6, 7]. Stosowanie oceny genomowej bydła coraz skuteczniej pokazuje swoją użyteczność w wykrywaniu nowych defektów genetycznych i stwarza nowe możliwości identyfikacji ich nosicieli [4]. Stało się tak dzięki odkryciu 9 haplotypów (zestaw ściśle sprzężonych ze sobą markerów) oznaczanych skrótem HH (*Holstein Haplotype*), które powodują zamieranie zarodków lub poronienia w sytuacji, kiedy haplotypy te występują w stanie homozygotycznym [8].

Uznanie haplotypu jako istotnego dla cech płodności następuje, jeśli osobniki homozygotyczne rodzą się martwe lub występuje wyraźna redukcja skuteczności zapłodnienia lub wzrost liczby poronień wskutek kojarzenia buhaja nosiciela z krową pochodzącą po buhaju nosicielu. Uznaje się, że HH dziedziczą się w sposób autosomalny recesywny. Ze względu na dominację bydła HF w Polsce oraz intensywny i wieloletni

import nasienia i zarodków, polska hodowla bydła HF jest niewątpliwie narażona na szkody wywołane obecnością haplotypów wywołujących obniżenie płodności.

Opóźnienie w Polsce oficjalnego wdrożenia oceny genomowej o dwa lata (2012-2014) sprawiło, że ośrodki obliczeniowe zajmujące się oceną genomową w Polsce nie podjęły badań nad identyfikacją haplotypów obniżających płodność u ocenianych w kraju buhajów. Sytuację pogarsza fakt, że w grupie cech płodności wchodzących w skład indeksu PF nie ma cech takich jak SCR (*sire conception rate*) i DPR (*daughter pregnancy rate*), w których można by uwzględnić efekty haplotypów obniżających płodność.

W marcu 2018 roku w czasopiśmie „Journal of Dairy Science” ukazała się praca Sebastiana Fritz i współpracowników [2], opisująca molekularną przyczynę nowego defektu genetycznego u bydła HF, któremu nadano nazwę HH6. Zespół ten przebadał 250 tys. osobników rasy holsztyńskiej i zidentyfikował nowy haplotyp HH6, wykazując jego istotny negatywny wpływ na wskaźnik zapłodnienia (*conception rate*) oraz niepowtarzalność rui w 56. dniu. Badaczom udało się zmapować region chromosomu 16 wielkości 1,1 mln par nukleotydów i przeanalizować ten obszar, porównując sekwencje 12 nosicieli i 284 buhajów zdrowych. Analiza sekwencji wykazała istnienie genu *SDE2*, kodującego białko o nazwie Telomere Maintenance Homolog 2, odgrywające ważną rolę w stabilizacji całego genomu oraz w zakończeniu replikacji DNA w komórkach organizmów eukariotycznych. Wykryto, że w grupie nosicieli występuje jednonukleotydowa mutacja (tzw. SNP – *Single Nucleotide Polymorphism*), tj. zamiana adeniny na guaninę, która zmienia kodon inicjacyjny dla aminokwasu metioniny (ATG). Ten SNP w nomenklaturze genomowej oznaczony jest jako g.29773628A>G i zarejestrowany w bazie NCBI SNP pod numerem rs434666183 [5].

Mutacja ta powoduje rozpoczęcie translacji białka w kolejnym najbliższym kodonie dla metioniny, co w efekcie powoduje skrócenie białka SDE2 o 83 aminokwasy, łącznie z tzw. *cleavage site* niezbędnym dla aktywacji białka. W ostatecznym efekcie powoduje to całkowitą dysfunkcję białka SDE2 i – co za tym idzie – poważne konsekwencje dla rozwoju zarodka. Przypuszcza się, że dysfunkcja białka SDE2 prowadzi do zamierania zarodków po kilku podziałach mitotycznych, co koresponduje z zanikiem żywych homozygot recesywnych oraz podwyższonym wskaźnikiem niepowtarzalności rui po 56. dniu. Badania populacyjne u ponad 46 tys. zwierząt wykluczyły występowanie mutacji u innych ras niż holsztyńska, takich jak jersey, brown swiss, charolaise, limousine, montbelliarde, blonde d'Aquitaine, normandzkiej i innych [2].

Badania wykonane na populacji 29 tys. zwierząt rasy holsztyńskiej wykazały brak osobników w stanie homozygotycznym, co upoważnia do stwierdzenia, że omawiana mutacja ma charakter letalny. Wykryto natomiast 1,3% nosicieli we francuskiej populacji bydła holsztyńskiego. Stwierdzono, że założycielem mutacji jest buhaja MOUNTAIN noszący numer HOLUSAM000002070579 [2]. Był on buhajem wybitnym, szeroko stosowanym na świecie, popularnym także w Polsce. Zasoby Polskiego Banku DNA Buhajów nie zawierają próbki pochodzącej od buhaja MOUNTAIN, ale zachowane są próbki 8 jego synów. W systemie SYMLEK zarejestrowano 157 synów tego buhaja, z czego 66 było urodzonych w Polsce, a dwa buhaje zostały sprowadzone do naszego kraju (PFHBiPM, informacja ustna). Można spodziewać się co najmniej takiej samej liczby samic, które ze względu na wysoką wartość hodowlaną ojca mogły być typowane na matki buhajów. Wartości te wskazują, że w polskiej populacji bydła phf może segregować allel wywołujący defekt genetyczny HH6 oraz że nosiciele HH6 mogą brać udział w rozrodzie. Wstępne badania prowadzone w Uniwersytecie Warmińsko-Mazurskim w Olsztynie wykazały, że dwa popularne w przeszłości buhaje holenderskie – SARATOGA NL129637213 i ADDISON NL839380546 – są nosicielami HH6. Istnieje zatem konieczność przebadania buhajów na nosicielstwo HH6, co nie wyczerpuje innych dróg

poszukiwania potencjalnych nosicieli wśród buhajów oraz matek buhajów.

Reasumując należy stwierdzić, że liczba męskich potomków buhaja założyciela defektu HH6 wskazuje, że wysoce prawdopodobne jest występowanie nosicieli defektu HH6 wśród buhajów użytkowanych rozplodowo, a także w populacji krów. Dlatego należy podjąć badania na nosicielstwo HH6 wśród potencjalnych nosicieli mających w rodowodzie buhaja MOUNTAIN lub jego synów/wnuków i unikać zakupu buhajów nosicieli bądź zakupu nasienia od takich buhajów. Dodatkowo, trzeba wspierać dążenia, aby negatywny wpływ haplotypów, w tym HH6, na cechy płodności był uwzględniany w genomowej ocenie buhajów. A zatem, jeśli buhaj jest homozygotyczny pod względem jednego lub kilku haplotypów wartość hodowlana dla cech płodności powinna być znacząco niższa, co stanowiłoby skuteczny sygnał ostrzegawczy dla hodowcy.

Literatura: 1. Czarnik U., Grzybowski G., Kamiński S., Prusak B., Zabolewicz T., 2007 – Effectiveness of a program aimed at the elimination of BLAD-carrier bulls from the Polish Holstein-Friesian cattle. *Journal of Applied Genetics* 48, 375-377. 2. Fritz S., Hoze C., Rebours E., Barbat A., Bizard M., Chamberlain A., Escoufflaire C., Jagt C.V., Boussaha M., Grohs C., Allais-Bonnet A., Phillippe M., Vallee A., Amigues Y., Hayes B.J., Boichard D., Capitan A., 2018 – An initiator codon mutation in SDE2 causes recessive embryonic lethality in Holstein cattle. *Journal of Dairy Science* 101, 6220-6231. 3. Kamiński S., Ruś A., 2016 – Cholesterol Deficiency – new genetic defect transmitted to Polish Holstein-Friesian cattle. *Polish Journal of Veterinary Sciences* 4, 849-851. 4. Kamiński S., Ruś A., 2017 – Haplotypy obniżające płodność bydła. *Przegląd Hodowlany* 1, 6-8. 5. OMIA 002149-9913. *Database Online Mendelian Inheritance of Animals* (<http://omia.angis.org.au>). 6. Ruś A., Kamiński S., 2015 – Detection of Brachyspina carriers within Polish Holstein-Friesian bulls. *Polish Journal of Veterinary Sciences* 18, 453-454. 7. Ruś A., Hering D., Puckowska P., Barcewicz M., Kamiński S., 2013 – Screening of Polish Holstein-Friesian bulls towards eradication of Complex Vertebral Malformation (CVM) carriers. *Polish Journal of Veterinary Sciences* 16, 579-581. 8. VanRaden P.M., Olson K.M., Null D.J., Hutchison J.L., 2011 – Harmful recessive effects on fertility detected by absence of homozygous haplotypes. *Journal of Dairy Science* 94, 6153-6161.

Czy stężenie kortyzolu jest przydatnym wskaźnikiem w ocenie stresu cieplnego u bydła mlecznego?

Joanna Marć-Pieńkowska

Uniwersytet Kazimierza Wielkiego w Bydgoszczy, Wydział Nauk Przyrodniczych, Instytut Biologii Eksperymentalnej, Zakład Immunobiologii

Temperatura jest jednym z najważniejszych czynników kształtujących mikroklimat w oborze. Optymalna wartość temperatury w pomieszczeniu dla dorosłych krów to 8-16°C [20], a stre-

fa komfortu ciepła dla bydła mlecznego, według Westa [24], mieści się w granicach od 5 do 25°C. Choć określenie wartości górnej granicy strefy termoneutralnej jest problematyczne, gdyż według Ginnekena [6] stres cieplny ujawnia się już przy 22°C, a według Broučka i wsp. [2] przy 27°C, to bezdyskusyjny pozostaje sam mechanizm – krowy podczas ekspozycji na zbyt wysokie temperatury otoczenia nie mogą odprowadzić dostatecznej ilości ciepła, następuje jego kumulacja, co skutkuje zaburzeniem termoregulacji i wystąpieniem stresu cieplnego [17]. Inicjowane są wówczas behawioralne i fizjologiczne reakcje organizmu, mające na celu zmniejszenie produkcji ciepła i zwiększenie jego strat, by utrzymać temperaturę ciała w obrębie normalnych zakresów. Zapewnienie homeostazy i dostosowanie się organizmu do stresu termicznego jest wynikiem zintegrowanych działań, w które zaangażowane są układ nerwowy i endokryny [4].

Konsekwencje stresu cieplnego

Początkowe reakcje krów mlecznych na stres cieplny obejmują: wzrost temperatury rektalnej, zwiększenie pocenia się i czę-