

## DEFEKTY GENETYCZNE U BYDŁA

W każdej populacji zwierząt występują mutacje genetyczne, tj. zmiany dziedziczne zachodzące sporadycznie w żywych organizmach. Z punktu widzenia produktywności zwierząt mogą być one korzystne – takimi są np. niektóre mutacje genów białek mleka czy występowanie hipertrofii mięśni (tzw. „podwójnego umięśnienia”) u belgijskiego bydła błękitno-białego. Niestety mogą być one także niekorzystne, a ich występowanie u zwierząt gospodarskich przynosić może wymierne straty.

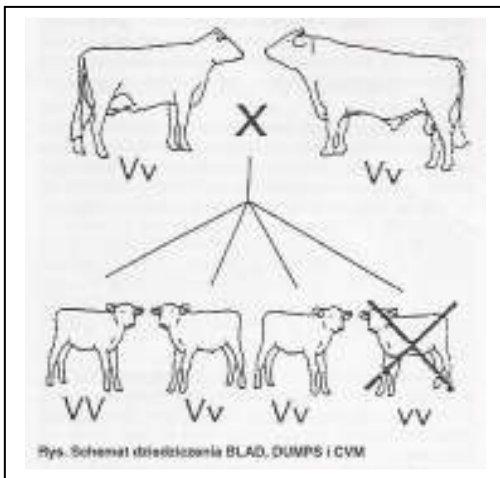
U różnych ras i odmian bydła na świecie stwierdzono dotychczas ponad 250 rozmaitych defektów genetycznych, które mają wpływ na cechy zewnętrzne lub procesy przemiany materii. Na szczęście większość z nich występuje sporadycznie lub u ras i odmian bydła o niewielkim znaczeniu ekonomicznym, dlatego nie stanowią one zagrożenia gospodarczego.

W Polsce najważniejszą i najliczniejszą populację stanowi bydło mleczne doskonalone przez krzyżowanie wypierające rasą holsztyńsko-fryzyjską. U bydła hf zarejestrowano dotychczas następujące anomalie genowe (w lewej kolumnie podano oznaczenia poszczególnych defektów genetycznych):

- MF - Mule-Foot - ośła (mula) stopa
- PG - Prolonged Gestation - przedłużenie ciąży
- HL - Hairless - brak owłosienia
- DF - Dwarfism - karłowatość
- IS - Imperfect Skin - zaburzenia procesu keratogenezy
- PT - Pink Tooth - różowy ząb
- DP - Deficiency of Uridine Monophosphate Synthase (DUMPS) - wrodzony deficyt syntazy monofosforanu urydyny
- BL - Bovine Leukocyte Adhesion Deficiency (BLAD) - wrodzony niedobór leukocytarnych cząstek adhezyjnych
- CV - Complex Vertebral Malformation (CVM) - zespół zniekształceń kręgosłupa.
- BD - Bulldog - buldogowość
- Argininosuccinate Synthase (Citrullinemia) - cytrullinemia

Największe znaczenie ze względu na swoje rozpowszechnienie w świecie mają defekty genetyczne oznaczone skrótami BLAD, DUMPS i CVM. Podłoże ich występowania ma ten sam charakter – wszystkie one uwarunkowane są przez zmutowany gen recesywny w formie homozygotycznej. W praktyce oznacza to, że do pojawienia się objawów którejś z tych chorób koniecznym jest, by jej nosicielami (bezobjawowymi) byli zarówno ojciec jak i matka zwierzęcia. Każdy z defektów genetycznych uwarunkowany jest oczywiście innymi genami,

ale może zdarzyć się, że zwierzę jest nosicielem jednocześnie BLAD jak i CVM.



*Na rysunku pokazano schemat dziedziczenia się BLAD, DUMPS i CVM.*

*Skutki tych defektów genetycznych mogą wystąpić tylko w przypadku, gdy buhaj i krowa są ich bezobjawowymi nosicielami, tzn. zwierzętami, które – mimo posiadania zmutowanego genu, przenoszącego którąś z tych wad genetycznych – nie wykazują żadnych objawów chorobowych. Na rysunku zmutowany niekorzystny gen, będący genem recesywnym, oznaczono symbolem *v*. Zdrowy prawidłowy gen, będący genem dominującym, oznaczono symbolem *V*.*

Z zamieszczonego wyżej rysunku wynika, że nawet kojarzenie zwierząt będących nosicielami defektu genetycznego nie zawsze powoduje jakieś negatywne skutki – występują one tylko u co czwartego z potomków (na rys. jest to cielę oznaczone symbolem „*vv*”). Pozostałe ciążę zakończą się w 50% urodzeniem bezobjawowych nosicieli (na rys. są to dwa cielęta oznaczone symbolem „*Vv*”) i w 25% urodzeniami cieląt wolnych od nosicielstwa (na rys. oznaczonych „*VV*”).

Szerokie rozpowszechnienie się w świecie defektów genetycznych wynika z faktu, że większość z nich to jednogenowe cechy recesywne. Uwarunkowanie recesywne przesądza o tym, że zwierzęta heterozygotyczne (tzn. nosiciele bezobjawowi) nie odróżniają się niczym od zwierząt normalnych, a ich kojarzenie ze zwierzętami „zdrowymi” nie powoduje żadnych biologicznych skutków mutacji. Uniemożliwia to wczesne wykrycie i rozpoznanie pojawiających się w populacji bydła wad genetycznych – o ich istnieniu dowiadujemy się dopiero wtedy, gdy zaczynają występować skutki, różne w przypadku każdej z wad. Dodatkowym kłopotem może być częste połączenie wysokiej wartości hodowlanej zwierzęcia z wystąpieniem u niego ukrytego defektu genetycznego. Zwierzęta takie, np. buhaje, preferowane są w hodowli, co prowadzić może do nagromadzenia się w światowej populacji bydła niekorzystnych genów.

Z wymienionych wyżej chorób genetycznych najbardziej znaną jest BLAD. Mutacja ta po raz pierwszy opisana została w USA w 1992r, a za najstarszego jej nosiciela uznaje się buhaja Osborndale Ivanhoe rasy holsztyńsko-fryzyjskiej urodzonego w 1952r. W polskiej populacji bydła czarno-białego główne linie obciążone mutacją wywodzą się od trzech słynnych buhajów, będących synami wymienionego wyżej Osborndale Ivanhoe. Są to: Penstate Ivanhoe Star, Prowin Jewel i Paclamar Ivanhoe. Ze względu na bezpośrednie użycie w Polsce bardziej znane są tak znaczące dla polskiej hodowli reproduktory jak Puget Sound Sheik, Hannoverhill Stardom i

Constantijn, wywodzące się z linii buhaja Prowin Jewel. Geny tych buhajów zostały sprowadzone do Polski głównie poprzez import nasienia, w części również w wyniku przywiezienia na początku lat siedemdziesiątych jałowic cielnych z USA i Kanady.

BLAD określany jest również syndromem wrodzonego braku odporności u bydła. Jego istotą jest zanik funkcji obronnych leukocytów, tj. białych ciałek krwi. Zgodnie z tym co napisano powyżej nosiciele BLAD wykazują pełną sprawność immunologiczną (obronną), natomiast homozygotyczne względem tej wady cielęta padają w pierwszych miesiącach po urodzeniu wskutek nawracających, wyniszczających organizm infekcji. Są to głównie infekcje układu oddechowego i pokarmowego, a więc zapalenia płuc i biegunki. Zmianym jest, że syndromowi BLAD nie towarzyszy zespół jakichś charakterystycznych objawów chorobowych – cielęta są po prostu słabe i bardzo wrażliwe na działanie szkodliwych czynników zewnętrznych.

Przyjęto, że buhaje będące nosicielami BLAD oznacza się w katalogach symbolem **BL**. Aktualnie nie ma to praktycznie żadnego znaczenia dla naszych hodowców, ponieważ buhaje takie nie są dopuszczone do użycia w Polsce. Obecne w polskiej populacji bydła zmutowane geny recesywne, warunkujące wystąpienie tej wady są więc niegroźne – do pojawienia się u cielęcia objawów chorobowych koniecznym jest przecież, by zarówno matka jak i ojciec byli nosicielami BLAD.

Kolejnym defektem genetycznym, występującym u bydła holsztyńsko-fryzyjskiego jest **DUMPS**. Określa się go mianem genu zamieralności zarodków – zarodki homozygotyczne pod względem tego genu recesywnego obumierają w drogach rodnym krwi po około 35 dniach od jej zacielenia. W efekcie tego krowa wchodzi w kolejny cykl rujowy, a więc okazuje się nie cielną mimo opuszczenia jednej rui. Zamieranie zarodków może występować oczywiście również z wielu innych genetycznych i pozagenetycznych powodów, dlatego zawsze bardzo trudne jest dokładne określenie przyczyn tego zjawiska.

DUMPS jest jedną z wcześniej wykrytych wad – w USA już w 1988 roku wprowadzono oficjalnie testowanie bydła w celu wykrycia nosicieli DUMPS. Aktualnie w krajach przodujących w hodowli bydła testowanie męskiego materiału hodowlanego na obecność tej mutacji jest obowiązkowe. Jej ewentualne nosicielstwo oznaczane jest w katalogach buhajów symbolem **DP**. Także w Polsce zaleca się eliminowanie z hodowli buhajów – nosicieli DUMPS.

Mutacja DUMPS wystąpiła w populacji bydła holsztyńsko-fryzyjskiego wielokrotnie, w przeciwieństwie do mutacji BLAD, która wywodzi się od jednego protoplasty. Dowodem na to jest wykrycie szeregu czołowych buhajów nosicieli, nie spokrewnionych ze sobą. Za jednego z głównych nosicieli mutacji DUMPS uznaje się buhaja Skokie Sensation Ned, urodzonego w 1957 roku, z którego linii pochodzi większość rozplodników przekazujących tę wadę. W ostatnich latach największym światowym nosicielem mutacji DUMPS był amerykański buhaj Happy Herd Beautician i to za jego pośrednictwem nastąpiło

rozpowszechnienie się tej anomalii na świecie. Na szczęście w Polsce DUMPS jest zjawiskiem marginalnym i nie stanowi znaczącej przyczyny zaburzeń płodności u bydła.

Szerszego omówienia wymaga defekt oznaczany skrótem **CVM**. Informacja o nim podana została po raz pierwszy w końcu 2000 roku przez naukowców duńskich, choć w populacji bydła holsztyńsko-fryzyjskiego defekt ten występował z pewnością od dłuższego czasu. W 2001 roku udało się oznaczyć gen odpowiedzialny za występowanie objawów tego schorzenia i opracować test genetyczny, umożliwiający oznaczenie ewentualnego nosicielstwa u zwierząt nie wykazujących żadnych objawów chorobowych. W efekcie tych badań w katalogach wielu znanych organizacji hodowlanych, w tym także w części katalogów firm importujących nasienie buhajów holsztyńsko-fryzyjskich do Polski, ukazały się informacje o ewentualnym nosicielstwie defektu genetycznego CVM przez poszczególne buhaje. Zgodnie z przyjętą metodyką zwierzęta, będące nosicielami, oznacza się symbolem **CV**, zamieszczanym przy nazwie buhaja.

Pierwszy sygnał o CVM wyszedł z Europy, lecz wszystkie dotychczasowe dane dowodzą, że genetyczne korzenie problemu tkwią w hodowli bydła hf w USA. Przymuszczalnie wada CVM wywodzi się od jednego protoplasty – jednego syna buhaja Osborndale Ivanhoe, tego samego, od którego rozpoczął się problem choroby BLAD.

CVM to zespół wrodzonej deformacji kręgow, występujący u nowo narodzonych cieląt. Typowe objawy CVM to zniekształcenie kręgosłupa (charakterystyczna krótka szyja), także zmiany w kończynach w postaci wykreconych i sztywnych pęcín. Objawy te mogą występować z różnym natężeniem, mogą być również spowodowane przez szereg innych przyczyn, dlatego definitywne postawienie diagnozy w kierunku CVM wymaga na ogół przeprowadzenia sekcji. Chore cielęta najczęściej rodzą się martwe, a ich waga urodzeniowa jest niższa niż cieląt zdrowych.

CVM poza opisanymi wyżej skutkami powodować może również zamieranie zarodków, resorpcje płodu i poronienia w różnych okresach ciąży.

Czy zatem bać się CVM? Z całą pewnością nie. Warunkiem uniknięcia kłopotów jest jednak przestrzeganie zasady, by **nie kojarzyć buhajów – znanych nosicieli CVM z krowami, będącymi córkami lub wnuczkami nosicieli CVM**. W tym celu należy więc zawsze sprawdzić, czy ojciec jałówki/krowy lub ojciec jej matki nie jest nosicielem. W Polsce, gdzie nie wprowadzono jeszcze testu na CVM, a większość buhajów będących własnością polskich stacji unasienniania pochodzi po importowanych ojcach, należy pod tym kątem sprawdzić również dziadka ze strony ojca. W przypadku podejrzenia krowy o nosicielstwo (tzn. wystąpienia buhaja – nosiciela na którymś z wyżej wymienionych miejsc w jej rodowodzie) najlepiej zaznaczyć to w widocznym miejscu na karcie jałówki/krowy, pisząc np. CV w prawym górnym rogu karty.

Postępowanie takie zmniejszy częstotliwość występowania negatywnych skutków CVM do nieistotnej wręcz liczby przypadków. Jeśli w stadzie występuje 5-10% krów nosicielek CVM, co odpowiada faktycznemu stanowi w znacznej części polskich gospodarstw, to efektem przestrzegania wyżej wymienionej zasady będzie wystąpienie skutków CVM (poczynając od zamierania zarodków aż do rodzenia się martwych cieląt) z częstotliwością 1-3 przypadków na 5000 ciąż. Dla stada liczącego 100 krów oznacza to , że ze skutkami CVM możemy spotkać się raz na 20-50 lat. Widać więc, że **rozsądne użycie wartościowych buhajów, będących nosicielami CVM, nie stwarza żadnego zagrożenia dla naszego stada.**

W żadnym razie nie należy więc rezygnować z używania buhajów - nosicieli genu CVM. Oznaczałoby to rezygnację z wielu doskonałych rozplodników, niezbędnych do optymalnej realizacji założonego dla naszego stada celu hodowlanego. Nie należy również obawiać się wzrostu częstotliwości genu warunkującego CVM w naszym stadzie. Nie ma to istotnego znaczenia, gdyż już w najbliższej przyszłości liczba buhajów-nosicieli będzie znacząco spadać. Nastąpi to efekcie wprowadzenia w krajach przodujących w hodowli bydła badań genetycznych buhajów pod kątem CVM przed skierowaniem ich do testowania. Zwierzęta, u których stwierdzi się nosicielstwo, zostaną wyeliminowane z hodowli, podobnie jak dzieje się to obecnie w przypadku nosicielstwa choroby określonej symbolem BLAD. W użyciu pozostaną oczywiście, do momentu wybrakowania, buhaje-nosiciele już wycenione, będące często wybitnymi rozplodnikami. Wynika to z olbrzymich kosztów, związanych z wyhodowaniem, wytestowaniem i wyborem każdego buhaja, jak również z niemożliwością uzupełnienia w krótkim czasie ofert nasienia o wartościowe, wysoko wycenione buhaje. Dowodem jednak na podjęcie odpowiednich kroków, realizowanych z całą konsekwencją może być przykład doskonałego buhaja holenderskiego Lorda Lily. Jest on stwierdzonym nosicielem CVM, natomiast żaden z jego synów, przewyższających go często w wycenie niektórych cech, nie jest już nosicielem tego defektu. Można tu wymienić tak wspaniałe i święcące już tryumfy w Holandii i poza jej granicami buhaje jak Sinatra, Grandprix, Eshof, Hunter, Donjuan, Eros 94, Lord Bailey, Newhouse Cliff i Wonderboy.

Z praktycznego punktu widzenia ważne jest, które z buhajów są nosicielami CVM. Wśród buhajów-nosicieli CVM, oferowanych obecnie na międzynarodowym rynku hodowlanym, w tym także w Polsce, lub mogących występować w rodowodach krów w polskich stadach i w rodowodach buhajów, oferowanych przez polskie stacje unasienniania, znajdują się m.in. następujące rozplodniki (zestawienie wg kraju, z którego pochodzi oferta):

USA: Bell, Brett, Bullet, Campaign, Clover, Convincer, Comet, Copper, Coronation, Cubby, Granger, Hunter, Idea, Ivanhoe Bell, Justin, Lantz, Lucas, Machoman, Orion, Ozzie, Rupp, Shady, Southwind, Stan, Tracy;

Holandia: Abrian, Apollo, Boudewijn, Crosby, Jabot, Labelle, Largo, Lord Lily, Marconi, Osmond, Russel, Spiceman, Tornado;  
Niemcy: Dalles, Dancy, Eindruck, Elliot, Emir, Emil, Enemy, Enrico, Escape, Ganwind, Landherr, Macao, Megalith, Sektor, Zulu;  
Francja: Downson, Esquimau, Fatal, Gelpro, Italie Mas, Jesther, Lorak, Margriet, Sammy, Ugela Bell.

Zestawienie obejmuje tylko te kraje, których oferty są najlepiej znane na polskim rynku lub których hodowla miała znaczący wpływ na populację bydła czarno-białego w Polsce. Należy do niego dołączyć również kanadyjskiego buhaja **Fantastic**, który występuje w rodowodach buhajów w Polsce.

**Występowanie w rodowodzie zwierzęcia (buhaja lub krowy) jednego z wyżej wymienionych buhajów czyni je potencjalnym nosicielem genu CVM.** Tylko badanie z użyciem specjalistycznego testu genetycznego może pozwolić na wykluczenie podejrzenia o nosicielstwo. Dlatego w przypadku krów wszystkie, które mają ojca lub któregoś z dziadków uznanych za nosicieli CVM, traktujemy również jak nosicielki. Jest to najrozsądniejsze rozwiązanie, gdyż oznaczenie genetyczne jest zbyt drogie, by stosować je w przypadku krów – w Niemczech koszt jednego testu to około 75 Euro (tj. około 300 zł). Także **buhaje nie zbadane pod kątem CVM, a mające przodków – nosiciele, należy traktować jako zwierzęta przekazujące ten defekt genetyczny.** Dotyczy to zarówno użycia ich bezpośrednio do kojarzeń, jak i w przypadku występowania takich buhajów w rodowodach krów. Dlatego w odniesieniu do katalogów, które nie zawierają odpowiednich oznaczeń - do takich należą niestety także katalogi polskich stacji unasienniania - należy dokładnie zapoznać się z pochodzeniem buhajów i na podstawie podanych tam męskich przodków oznaczyć samodzielnie te rozplodniki, które do czasu precyzyjnego oznaczenia powinniśmy traktować jako nosiciele CVM. Dużo łatwiejsze jest oczywiście posługiwanie się katalogami, w których sprawa ta została jednoznacznie określona – posiadanie przodka-nosiciela nie przesądza przecież o nosicielstwie samego buhaja, stwarza jedynie uzasadnione podejrzenie w tym zakresie.

Problemu CVM czy innych wad przekazywanych na drodze genetycznej nie rozwiążemy oczywiście rezygnując z inseminacji. Byki używane do krycia naturalnego, nie zbadane pod kątem CVM, mogą być również nosicielami tego defektu. Intensywne użytkowanie w stadzie jednego rozplodnika, o którym nie mamy pełnej informacji, stwarza więc ryzyko wystąpienia skutków CVM w jeszcze większej skali.

W żadnym z krajów, w których hoduje się bydło holsztyńsko-fryzyjskie, nie ma obecnie obowiązku badania buhajów na nosicielstwo CVM. Jednak liczące się organizacje hodowlane wprowadzają takie badania z własnej inicjatywy, wyprzedzając często oczekiwania hodowców. Jest to jeden z ważnych elementów zdobywania zaufania klientów i tworzenia pozytywnego

obrazu firmy. Hodowcy mają prawo oczekiwać, a nawet domagać się - mając na uwadze przyszłość swoich stad - rzeczowych i aktualizowanych ciągle informacji od wszystkich firm oferujących nasienie buhajów.

By rozwiązać problem zespołu wrodzonej deformacji kregów w skali globalnej konieczne będzie porozumienie się organizacji hodowców bydła holsztyńsko-fryzyjskiego z całego świata i przyjęcie w tej sprawie wspólnych ustaleń. Powinno to być m.in. opracowanie jednolitej metody zapobiegania dalszemu rozpowszechnianiu się CVM i wprowadzenie powszechnego zakazu kierowania do hodowli kolejnych pokoleń buhajów, przekazujących nosicielstwo zespołu wrodzonej deformacji kregów. Dzięki temu w niedługim czasie częstotliwość występowania genu CVM w populacji bydła holsztyńsko-fryzyjskiego powinna obniżyć się do poziomu nie mającego praktycznego znaczenia. Porozumienie takie potrzebne jest również z tego względu, że nie wszystkie kraje uznały konieczność prowadzenia testów genetycznych buhajów pod kątem nosicielstwa CVM.

A zatem – nie bójmy się CVM. W populacji bydła mlecznego z pewnością występuje wiele innych, nie wykrytych dotąd defektów genetycznych. A przecież niebezpieczeństwo wykryte i opisane przestaje być groźne. Dzięki postępom genetyki tak właśnie stało się w przypadku CVM.

Aleksander Osten-Sacken