

# Genetické defekty skotu u plemene belgické modrobílé

Ing. Kateřina Kaplanová  
Mendelu v Brně

Nejrůznější genetické mutace se vyskytují u všech moderních plemen skotu, ať už se jedná o mutace žádoucí či naopak. Málokdy dochází v pozitivní změně vlastností zvířete vlivem jediné mutace, ovšem i takové mutace jsou známy – znají je chovatelé skotu po celém světě. Bezrohost, jejíž genetická podstata dosud není známa, ale která je pravděpodobně způsobena mutací v jediném genu, či dvojí osvalení je klasickým příkladem takové mutace, jež vznikla spontánně. V případě dvojího osvalení k mutaci došlo v genu pro myostatin, který brání „přerůstání“ svaloviny a postupnou selekcí a šlechtěním byla v chovu fixována a stala se dokonce znakem belgického modrobílého skotu. Plemeno belgické modrobílé však není nejčastějším nositelem jen této mutace, ale často i těch negativních. Vlivem velmi intenzivní selekce se v chovu rozšířily i mutace pro chovatele mnohem méně žádoucí, způsobující nejrůznější genetické defekty. Identifikace zvířat, která přenášejí dispozice k těmto genetickým defektům, je však dnes mnohem snazší než byla v minulosti. Díky genetickým testům je možné přesně ukázat na jedince, který bez jakéhokoliv projevu nemoci předává svým potomkům defektní alely. Tyto alely se pak mohou projevit v některé z budoucích generací. Pomocí genetických testů lze tato zvířata-přenašeče identifikovat a jejich vyřazením z chovu následně eliminovat výskyt genetických anomálií. Chovatelé skotu plemene belgické modrobílé v Belgii to mají dnes ještě snazší, neboť mají dispozici dokonce 4 genetické testy, umožňující předejít výskytu genetických anomálií a defektů jako je:

1. spinální svalová atrofie (označovaná jako CMDI či SMA),
2. dědičná dystonie svalstva (označovaná jako CMDII, nebo-li „elektrická telata“),

3. syndrom „křivého ocasu“ (Crooked Tail Syndrom)

4. nanismus, nebo-li trpasličí vzrůst.

Tato onemocnění a geny, jež je způsobují, jsou intenzivně zkoumány mimo jiné na Fakultě veterinárního lékařství na Univerzitě v Liège v Belgii.

## Výskyt genetických defektů u plemene belgické modrobílé

Výše jmenované genetické poruchy se u plemene belgické modrobílé vyskytují nejčastěji. Z belgických průzkumů, jak uvádí Dr. Hubin (2009), vyplývá, že 25 % zvířat plemene belgické modrobílé jsou přenašeči CTS (syndrom „křivého ocasu“), 10–15 % zvířat jsou přenašeči spinální svalové dystrofie, 5–10 % přenašeči dědičné dystonie svalstva a soudí se, že 25 % zvířat jsou přenašeči posledně jmenované poruchy, nanismu. Jedná se však pouze o odhady, procentuální podíly přenašečů genetických poruch se mění stádo od stáda především v závislosti na využití plemenných býků testovaných na tyto poruchy genetickými testy.

## Jaké jsou projevy jmenovaných genetických defektů?

### Spinální svalová atrofie

(SMA (spinal muscular atrophy), neboli CMDI (congenital muscular dystonia I) je neurodegenerativní onemocnění, při kterém dochází k odumírání buněk míchy a následně i motorických neuronů, což vede k progresivní atrofii svaloviny. SMA se ve většině případů projevuje během prvních 2–4 týdnů života postupující degenerací svaloviny (často začínající od

zadních končetin). Telata obtížně vstávají, postupem času degenerace kosterní svaloviny natolik postoupí, že nevstávají vůbec a umírají zpravidla do 2–4 týdnů od objevení příznaků na důsledky selhání dýchacích svalů. Po celou dobu projevů tohoto defektu mají telata normální sací reflex i apetit a veškeré smyslové funkce zůstávají zachovány. Nové výzkumy naznačují, že u belgického modrobílého skotu je SMA způsobeno jedinou mutací pravděpodobně v genu na chromozomu 25, ovšem genetická podstata tohoto onemocnění se stále zkoumá (Saunders et al., 2000; Joerg et al., 2005; Krebs et al., 2007; Charlier et al., 2008).

### Dědičná dystonie svalstva

(CMDII – congenital muscular dystonia II), nebo-li „elektrická telata“ je vrozený genetický defekt způsobený dysfunkcí centrální nervové soustavy v důsledku vakuolizace mozkové tkáně. V obdobné formě (congenital myoclonus) se vyskytuje i u plemene hereford. Hlavními příznaky této poruchy jsou rychlé křečovitě stahy svaloviny.



viny a třesavé záškuby, z čehož vyplývá právě označení „elektrická telata“. Zvířata s touto poruchou jsou přecitlivělá na smyslové stimuly (dotek, zrakový i sluchový vjem), které u nich vyvolávají spontánní křeče, přecházející postupně až ve ztuhlost a neohebnost končetin. Tato porucha se projevuje již prenatálně a telata postižená tímto defektem umírají zpravidla do několika hodin po narození. Gen zodpovědný za toto onemocnění se pravděpodobně vyskytuje na chromozomu 29 (Healy et al., 2002; Charlier et al., 2008).

**Syndrom „křivého ocasu“ (CTS – Crooked Tail Syndrom)** je genetický defekt, jež má za následek zvláštní vybočení ocasu do strany (odtud také plyne název tohoto syndromu). U tohoto onemocnění jsou známy 3 hlavní symptomy: všeobecná *retardace růstu*, která je nejvíce patrná při porovnání zvířete s tímto syndromem s jeho vrstevníky zhruba ve věku 1 měsíce, dále *abnormální tvar lebky*, neboť taková telata mají výrazně kratší, širokou lebku a *extrémní svalová hypertrofie*, což vysvětluje výskyt přenašečů v chovu až na úrovni 25 %. Mezi další příznaky, které se však nevyskytují u všech postižených telat, patří ztráta hybnosti v důsledku křečí. Toto onemocnění není letální, ovšem způsobuje ekonomické ztráty díky retardaci růstu a nižším přírůstkům zvířat. Genetická podstata této poruchy je stále zkoumána, ovšem nové výzkumy naznačují, že k mutaci způsobující tento defekt dochází v genu na chromozomu 19 (Fasquelle et al., 2009).



□ Syndrom CTS (syndrom „křivého ocasu“) (foto: Université de Liège)

**Nanismus**, nebo-li trpasličí vzrůst, je defekt zodpovědný za výrazné zpomalení růstu mladých zvířat, která mají extrémně nízký přírůstek oproti svým vrstevníkům – vzrůst je menší průměrně o 10–15 % ve věku 7 měsíců. Problematické u tohoto defektu je, že se často objevuje v pozdějším věku, často až ve 3 či 4 měsících. Telata někdy mívají vzhled nemocných zvířat, mají delší, trojúhelníkovou hlavu a delší srst. Navíc tato anomálie pravděpodobně neovlivňuje pouze vzrůst, ale může ovlivnit další proporční parametry zvířat, není ovšem letální. Výzkum neustále probíhá (Hubin, 2009).

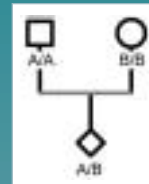
### Jak se tyto defekty dědí?

Tyto genetické defekty jsou způsobeny mutacemi (změny ve struktuře DNA) v genech zodpovědných za uvedené anomálie. Každý jedinec nese v příslušném genu 2 jeho formy, nebo-li alely – 1 alelu získal od matky a 1 alelu od otce. Alela, ve které došlo k mutaci, nebývá funkční a může přenášet defekt.

Zvířata, jejichž alely jsou obě normální, nemutované, jsou naprosto zdravá a nevykazují žádné symptomy onemocnění.

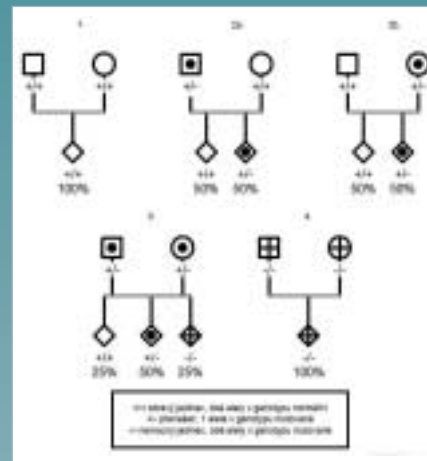
Zvířata, v jejichž genetické výbavě se nachází 1 alela mutovaná, defektní, se nazývají přenašeči, neboť se u nich onemocnění vůbec neprojevuje (alela zdravá převládne nad defektní), ale defektní alelu může předat svým potomkům. Identifikace přenašečů je velmi obtížná, neboť bez DNA testů ho lze najít jedině prostřednictvím studia rodokmenu a záznamu nemoci vyskytující se v jeho potomstvu. Tímto způsobem však vzrůstá riziko spojení 2 přenašečů, kteří oba mohou předat potomkovi právě tu defektní alelu a u jejich potomka, který pak nese obě 2 alely mutované, se pak nemoc projeví se všemi svými příznaky, včetně letality.

U všech 4 výše zmiňovaných onemocnění je způsob přenosu alel z rodičů na potomstvo autozomálně recesivní. Autozomálně recesivní dědičnost znamená:



□ Přenos alel z rodičů na potomstvo

**Popis obrázku:**  
Otec v genotypu alely A/A a matka alely B/B – potomek genotyp AB (alela A od otce, alela B od matky)



□ Způsob přenosu spinální svalové atrofie, dědičné dystonie svalstva, syndromu „křivého ocasu“ i nanismu a projevů těchto onemocnění u potomstva, jsou-li rodiče zdraví, přenašeči i nemocní jedinci.

**Popis obrázku:**

- 1) Zdravý býk a zdravá kráva – zvířata, která ve své genetické výbavě nemají mutované alely daných defektů, jejich potomstvo bude 100% zdravé.
- 2a) Býk-přenašeč a zdravá kráva – v jejich potomstvu bude 50 % telat naprosto zdravých, 50 % telat budou opět přenašeči, kteří mohou defektní, mutovanou alelu předat svým potomkům, navenek však nevykazují žádný příznak defektu.
- 2b) Zdravý býk a kráva-přenašečka – v jejich potomstvu bude 50 % telat naprosto zdravých, 50 % telat budou přenašeči, obdobně 2a).
- 3) Býk-přenašeč a kráva-přenašečka – v jejich potomstvu bude 25 % telat naprosto zdravých, 25 % telat bude nemocných a 50 % budou zdraví přenašeči.
- 4) Býk a kráva (obě alely defektní) – v případě genetických defektů, které nejsou letální – CTS (syndrom „křivého ocasu“) či nanismus – jejich telata budou ve 100 % nemocná, s oběma alelami defektními.

1. Autozomální: gen se nachází na nepohlavních chromozomech a onemocnění se tedy vyskytuje jak u samců tak i samic, jeho výskyt není pohlavím ovlivněný.
2. Recesivní: onemocnění se projevuje pouze u jedinců, jež mají v daném genu obě alely defektní, tedy mutované. Způsob dědičnosti a procentuální zastoupení zdravého a nemocného potomstva u 4 defektů znázorňuje schéma výše.

## Co očekávat od genetických testů?

Vyskytují-li se ve stádě zvířata, která vykazují uvedené symptomy některého z genetických defektů, je jejich identifikace a následné vyřazení z chovu poměrně snadné. To ovšem není případ zvířete-přenašeče, který má ve své genetické výbavě mutovanou pouze 1 alelu. Tito přenašeči jsou zdraví, nevykazují žádný příznak genetické poruchy, ovšem jsou zodpovědní za její rozšíření ve stádě či populaci. DNA testy, jsou-li pro dané onemocnění k dispozici, mohou tato zvířata-přenašeče odhalit se sto-procentní jistotou. V Belgii jsou chovatelům aktuálně k dispozici genetické testy všech 4 výše zmíněných genetických poruch: spinální svalové atrofie (SMA), dědičné dystonie svalstva, CTS (syndrom „křivého ocasu“) i nanismu. Využití býků, kteří byli testováni na tyto poruchy pomocí genetických testů, zajišťuje chovateli naprosto zdravé potomstvo, a to i v případě, že se v jeho stádě vyskytují krávy-přenašečky daných defektů využití zdravého býka a krávy-přenašečky. Ani přítomnost krav-přenašeček však ve stádě není žádoucí, neboť chovatel riskuje narození telat-přenašečů defektu, jejichž prostřednictvím mutované alely v populaci zůstávají a v dalších generacích se mohou projevit.

## Je možné využít genetický potenciál zdravých přenašečů?

Vyhýbání se spojení 2 zvířat-přenašečů garantuje chovateli, že se v jeho stádě nevyskytnou jedinci, u nichž by se sledovaný genetický efekt projevil. Testování DNA všech krav i jalovic ve stádě na nejrůznější defekty je však ekonomicky příliš nákladné, proto se jako jednodušším a méně nákladným způsobem jeví především využití zdravých býků, u nichž byly genetické testy provedeny, s garancí, že se nejedná o přenašeče daného defektu. Tento způsob přináší výhody především chovateli, neboť odpadá nutnost testování samic. V případě, že si chovatel přeje využít

býka-přenašeče v chovu (např. přenašeče CTS – syndrom „křivého ocasu“), doporučuje se využití pouze býků se skutečně vysokým genetickým potenciálem, a to na zdravé krávy (resp. jalovice), nejlépe testované pomocí genetických testů. V takovém případě má chovatel zaručeno, že jejich potomstvo bude naprosto zdravé, ovšem 50 % mohou být opět další přenašeči defektu. Takovýto typ párování býka-přenašeče vysoké genetické hodnoty se zdravou krávou se využívá např. při embryotransferu. Je zde ovšem stále riziko výskytu přenašečů a jejich možného pozdějšího spojení a možnosti narození potomstva s defektem v některé z příštích generací.



□ Latent De Somme  
(foto: Belgian Blue Group)


Insemináční společnost Belgian Blue Group nechala na 3 z těchto defektů (spinální svalovou atrofií (SMA), dědičnou dystonií svalstva a CTS (syndrom „křivého ocasu“) otestovat 452 býků – 100 býků bylo přenašeči CTS, 10 dědičné dystonie svalstva a 27 spinální svalové atrofie. Mezi těmito insemináčními býky se vyskytovali i tací, jež byli přenašeči mutované alely 2 defektů a jeden býk (Latent De Somme, jež byl přenašečem všech testovaných defektů. Býci-přenašeči se našli i mezi býky s českým registrem, jejichž insemináční dávky byly dováženy do ČR – mezi nimi jsou býci-přenašeči CTS (Adjectif De Rocourt – ZBM 226, Bivouac E.T. Du Vivier – ZBM 227, Fartaban Du Bronheit – ZBM 245, Radar E.T. Van Terbeck – ZBM 196) i býci-přenašeči spinální svalové dystrofie (Depute De Boiron – ZBM 230, Milan De La Boche-



□ Gentleman De L'Orgelot  
(foto: Belgian Blue Group)

roule – ZBM 224) a býk Gentleman De L'Orgelot – ZBM 257, který je přenašečem obou defektů, tedy spinální svalové dystrofie i CTS. Výsledky všech testovaných býků jsou dostupné na stránkách Herd-Book Blanc-Bleu Belge ([www.hbbbb.be](http://www.hbbbb.be)).

## Závěrem

Genetické defekty a nejrůznější anomálie nalezneme u všech moderních plemen skotu vystavených intenzivním selekčním tlakům. Plemeno belgické modrobílé není samozřejmě výjimkou. Pomineme-li dvojitě osvalení, pak nejčastějšími genetickými defekty, které se u belgického skotu vyskytují jsou tedy spinální svalová dystrofie (SMA či CMDI), dědičná dystonie svalstva (CMDII), CTS (syndrom „křivého ocasu“) a nanismus. Pro úspěšnou selekci zvířat postižených těmito defekty i zvířat-přenašečů je velmi žádoucí využití genetických DNA testů, jež umožňují naprosto přesnou identifikaci zvířat, jež ve svém genotypu obsahují mutované alely daných defektů. Provádět genetické testy všech krav a jalovic ve stádě je však ekonomicky velmi náročné, proto se jako mnohem jednodušší varianta jeví testování insemináčních býků, využívaných i u nás. Belgická insemináční stanice Belgian Blue group už ke genetickým testům svých plemeníků přistoupila a informace zveřejnila, tudíž si každý chovatel může sám rozhodnout, zda chce či nechce býka-přenašeče některého ze zmíněných defektů využít ve svém stádě. 

*Veškerá uvedená literatura je dostupná u autorky.*