

Молекулярная генетика

Рубрика

<https://doi.org/10.31043/2410-2733-2019-3-3-10>
УДК 636.237.23:575.224.2+636.2.082.12:575.224

Л. П. Игнатьева, А. А. Сермягин

Мониторинг генетических аномалий в современной популяции скота симментальской породы России

Аннотация. Изучены родословные 22425 симменталов молочного направления продуктивности немецко-австрийской популяции из них 1251 быков-производителей, которые являлись отцами коров симментальской породы российского происхождения. Приводятся обозначения и описание действия рецессивных генетических мутаций, специфичных для симментальской породы западноевропейского происхождения (на примере Австрии). Установлено, что 34,8% отцов коров являлись носителями специфических мутаций, из которых наиболее часто встречающиеся: субфертильность быка — BMS (7,4%), тромбопатия — TP (5,8%), гаплотип симментальского скота 2 — FH₂ (4,6%) и носительство более двух мутаций (7,1%). В зависимости от линейной принадлежности быков наибольшая частота встречаемости мутаций выявлена в генеалогических линиях Эгмара (57,5%), Редада (45,3%), Ромулуса (44,7%), Польцера (42,1%) и Метца (41,3%), с минимальными значениями в линиях Целота (9,6%) и Диригента (11,4%). Отмечено, что частота встречаемости генетической мутации BMS наиболее высокая в линиях Редада (5,5%) и Ромулуса (5,1%), мутация TP — в линии Редада (9,2%), FH₂ в линиях Метца (7,4%) и Хонига (5,3%), мутация ZDL — в линии Страйка (1,4%). На основе баз данных ИАС «Селэкс» проведен анализ 19440 голов коров симментальской породы России, из которых 19,3% через их отцов являются потенциальными носителями генетических мутаций, с высокой частотой встречаемости в линиях Перутца (43,5%), Метца (32,4%), Редада (29,55) и Бальбо (26,5%). Абсолютные показатели молочной продуктивности дочерей, потенциальных носителей генетических мутаций, была достоверно выше на +616 кг ($P \leq 0,001$) молока и +0,04% ($P \leq 0,001$) белка в молоке, с небольшим снижением содержания жира в молоке -0,03% ($P \leq 0,001$), в сравнении с коровами, отцы которых были свободны от генетических аномалий. Вероятность наличия в стадах коров с гомозиготной формой мутаций практически нулевая в связи с летальным эффектом, однако, гетерозиготная форма, вполне может персистировать у коров в российской популяции симментальского скота. Основным инструментом в дальнейшей селекционной работе должен стать подбор, исключающий использование быков — скрытых носителей на коровах и телках, отцы которых имеют аналогичный генетический дефект, а также обязательное проведение ДНК-диагностики коров быковоспроизводящей группы и ремонтных бычков.

Ключевые слова: симментальская порода, бык-производитель, генеалогическая линия, рецессивная мутация, молочная продуктивность, фертильность.

Авторы:

Игнатьева Лариса Павловна — кандидат сельскохозяйственных наук, ведущий научный сотрудник отдела популяционной генетики и генетических основ разведения животных; e-mail: ignatieva-lp@mail.ru;

Сермягин Александр Александрович — кандидат сельскохозяйственных наук, ведущий научный сотрудник, заведующий отделом популяционной генетики и генетических основ разведения животных.

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Федеральный научный центр животноводства — ВИЖ имени академика Л. К. Эрнста», 142132, Московская область, городской округ Подольск, поселок Дубровицы, д. 60.

Введение. В XX столетии интенсивное использование мирового породного генофонда и биотехнологий репродукции (искусственное осеменение, трансплантация эмбрионов) позволили значительно повысить генетический потенциал продуктивности животных за счет получения потомства про-

изводителей — лидеров породы. Вместе с тем в стадах все чаще регистрируются вредные рецессивные мутации. При этом снижается воспроизводительная способность и плодовитость, жизнеспособность новорожденных и молодняка, резистентность и как следствие продолжительность хозяйственного

использования животных, что отрицательно влияет на рентабельность производства [1, 2, 3].

В последнее десятилетие во всем мире наблюдается стойкая тенденция снижения фертильности коров, становясь одной из главных проблем современного молочного животноводства. До недавнего времени в качестве определяющего негативного фактора рассматривали рост молочной продуктивности. Последние исследования показали, что определяющая роль в снижении воспроизводительных качеств коров отводится также и генетическим факторам. Это утверждение базируется на открытии в геноме человека рецессивных мутаций в последовательности ДНК, которые в гомозиготном состоянии могут быть летальными, приводя к эмбриональным потерям. Одним из основных факторов, обуславливающих возрастание негативного влияния таких мутаций на воспроизводительные качества коров, является наблюдаемый поступательный рост гомозиготности в популяции. Причинами этого являются: относительно низкий уровень генетического разнообразия в большинстве молочных пород, как следствие их происхождения от ограниченного числа родоначальников; интенсивное использование посредством искусственного осеменения выдающихся быков-производителей и селекция по ограниченному числу признаков. Селекционное значение имеют только те дефекты, скрытыми носителями которых являются интенсивно используемые быки-производители, обычно имеющие высокую племенную ценность [4, 5, 6].

У крупного рогатого скота (КРС) выявлено свыше 400 генетически обусловленных морфологических и функциональных нарушений [3, 7, 8]. В разных породах частота генетических аномалий неодинакова и зависит от системы разведения, генеалогической структуры породы, родственных связей между животными, численности поголовья по породам и интенсивности использования отдельных производителей. По шести породам с широким ареалом (которые разводят и в России) наибольшее число таких отклонений зафиксировано в голштинской, далее следует фризская, чернопестрая, симментальская, швицкая и айрширская (соответственно 45, 32, 26, 24, 20 и 19 аномалий) [1, 4, 6, 7, 9, 10, 11].

Симментальская порода — одна из ведущих мировых пород двойного направления продуктивности, которая успешно совмещает в себе племенные качества как мясных, так и молочных пород КРС. Было установлено, что самые распространенные генетические аномалии в симментальской породе следующие [5, 7, 10, 11, 12]:

- BMS (субфертильность быка) сопряжен со снижением эффективности осеменения (до 1,7%),

при этом качество спермы значительно падает (подвержены особи мужского пола) [11, 13];

— ZDL (врожденный дефицит цинка) характеризуется нарушением функции иммунной системы, замедлением роста и кожными изменениями, вследствие нарушения абсорбции цинка в кишечнике. Больные животные рождаются без видимых клинических симптомов, первые поражения кожи возникают в возрасте от четырех до восьми недель. Нарушение иммунной системы делает животных более восприимчивыми к инфекциям и приводит к увеличению числа случаев заражения такими распространенными заболеваниями как энтерит и пневмония. Дополнительное введение цинка улучшает клинические симптомы животных, однако, при отсутствии лечения, ZDL летален [12];

— А (арахномелия) — наследуется по аутосомно-рецессивному типу и характеризуется удлинением и хрупкостью трубчатых костей, искривлением позвоночного столба, контрактурой конечностей, недоразвитостью нижней челюсти [12];

— ТР (тромбопатия) — генетическое заболевание, связанное с нарушением свертываемости крови. У больных животных количество тромбоцитов находится в норме, но их функция нарушена. Хотя общее состояние гомозиготных животных может быть без патологий, мелкие травмы могут вызвать кровотечения и летальный исход в результате потери крови [11, 12, 14];

— ВН₂ (гаплотип бурого швицкого скота 2) — животные имеют низкую массу при рождении, в высокой степени склоны к заболеваниям дыхательных путей (пневмонии), отличаются повышенной смертностью, как правило, в течение первых 50 дней жизни [15];

— DW (карликовость) — одна из форм карликовости, к клиническим проявлениям относятся укороченный позвоночный столб, деформация костей черепа, что приводит к диспропорциям тела и карликовости. Обычно больное животное умирает в течение нескольких месяцев после рождения [16].

В результате генотипирования нескольких десятков тысяч быков и коров симментальской породы, немецкими учеными в 2015 году удалось идентифицировать 4 летальных гаплотипа, которые связаны со смертью эмбриона на раннем этапе развития или животного в первый год жизни.

— FH₂ (гаплотип симментальского скота 2), наблюдается замедленный рост и развитие организма вследствие нарушения метаболизма сахара (синдром Фанкони-Биккеля) [7, 17];

— FH₄ (гаплотип симментальского скота 4) приводит к ранней эмбриональной смертности [7, 11, 18];

— FH₅ (гаплотип симментальского скота 5) связан с сердечной недостаточностью у телят, а также повреждениями печени, в результате чего животные гибнут в течение нескольких часов или нескольких дней после рождения [7].

В популяциях животных в процессе длительной эволюции и разведения накоплен определенный груз вредных мутаций. Величина этого груза меняется под действием искусственного отбора, при использовании в воспроизводстве отдельных производителей — носителей мутаций. В настоящее время проблема контроля у используемых быков-производителей, генетически обусловленных аномалий, уродств и заболеваний животных в современных условиях приобретает большую значимость [3, 5, 12].

Современный период развития мирового скотоводства характеризуется широким распространением импорта высокопродуктивных животных, интенсивным перемещением их из одной экологической зоны в другую, скрещиванием пород разного экогенеза. Сложившаяся ситуация вынуждает по-новому взглянуть и оценить селекционную значимость генетических различий и внутрипопуляционного полиморфизма.

Цель исследования заключалась в проведении мониторинга носителей рецессивных генетических мутаций в популяции быков-производителей симментальской породы России с последующей оценкой хозяйственно-полезных качеств их дочерей.

Методы исследований. Для анализа родословных быков-производителей симментальской породы зарубежного происхождения (22425 голов, из них 1251 быков-производителей, которые являлись отцами коров симментальской породы российского происхождения) генеалогической принадлежности по линиям Метца 047374/03, Ромулуса 016564/18, Страйка 044246/17, Редада 006514/11, Хаксла 002356/13, Хонига 005230 и другие, была использована официально доступная информация из мировой сети Интернет www.cgi.zar.at [19] (Австрия, Германия).

Для оценки показателей молочной продуктивности коров симментальской породы были использованы базы данных «СЕЛЭКС» (ООО РЦ Плино) племенных хозяйств пяти регионов Российской Федерации: Воронежская, Курская, Орловская, Белгородская области и Алтайский край. Общее поголовье коров симментальской породы, использованных в исследовании, составило 19440 голов и охватывало период 1993–2017 гг.

Были проанализированы: производственные показатели и воспроизводительные качества (продолжительность сервис- и сухостойного периодов,

количество дойных дней, возраст первого отела, возраст выбытия) и молочная продуктивность по первой лактации (удой за 305 дней, массовая доля жира и белка в молоке, количество молочного жира и белка), дочерей быков-производителей, принадлежащих 15 немецко-австрийским линиям.

Полученные аналитические материалы обрабатывались биометрическими методами на ПК с использованием программного приложения Microsoft Excel — «Пакета анализа». Достоверность была рассчитана по трем уровням, согласно стандартным значениям таблицы Стьюдента.

Результаты исследований. В настоящее время основная доля импорта в Россию скота симментальской породы приходится на Германию и Австрию. Проведенный комплексный анализ генеалогической структуры племенных стад симментальской породы пяти регионов РФ позволил выявить, что наибольший удельный вес приходится на немецко-австрийские линии 41,3%, далее идут голштинские линии — 31,0% и наименьший удельный вес занимают отечественные линии — 21,7%.

В связи с все возрастающей долей животных немецко-австрийской селекции в популяции симментальской породы России возникла необходимость оценки быков-производителей симментальской породы на носительство вредных генетических мутаций, которые наиболее часто встречаются у представителей импортной селекции.

В популяции симментальского скота Австрии ДНК-диагностика быков-производителей симментальской породы на носительство генетических мутаций проводится в рутинном режиме. Результаты ретроспективного мониторинга в период 1985–2016 гг. выявили закономерность, что с каждым годом идет рост количества быков-производителей, являющихся скрытыми носителями генетических аномалий, наибольшее увеличение которых приходилось на 2001–2011 года и составило 23,6–32,2% от общего поголовья. В последующие года была проведена целенаправленная работа по сокращению использования в популяции быков-производителей скрытых носителей, что привело к снижению до 2,8% в 2016 г. доли быков-производителей, являющихся носителями генетических аномалий в зарубежной популяции симментальского скота (рис. 1а).

В России с начала 2000 годов начали активно завозить нетелей и сперму от быков немецко-австрийской популяции для улучшения молочной продуктивности отечественной симментальской породы. И если среди первых завезенных животных значительная доля быков-производителей являлась носителями мутаций (от 53 до 100%),

то в последующие годы (2000–2007 гг.), не смотря на увеличение количества используемых быков-производителей, доля скрытых носителей мутаций снизилась и была в пределах 32–50%, а после 2007 года и вовсе отсутствовала (рис. 16)

Проведенный анализ родословных 22425 быков-производителей немецко-австрийской популяции показал, что доля быков — скрытых носителей генетических аномалий, достигает 15,5 % от общего поголовья, из них носители аномалии ТР —

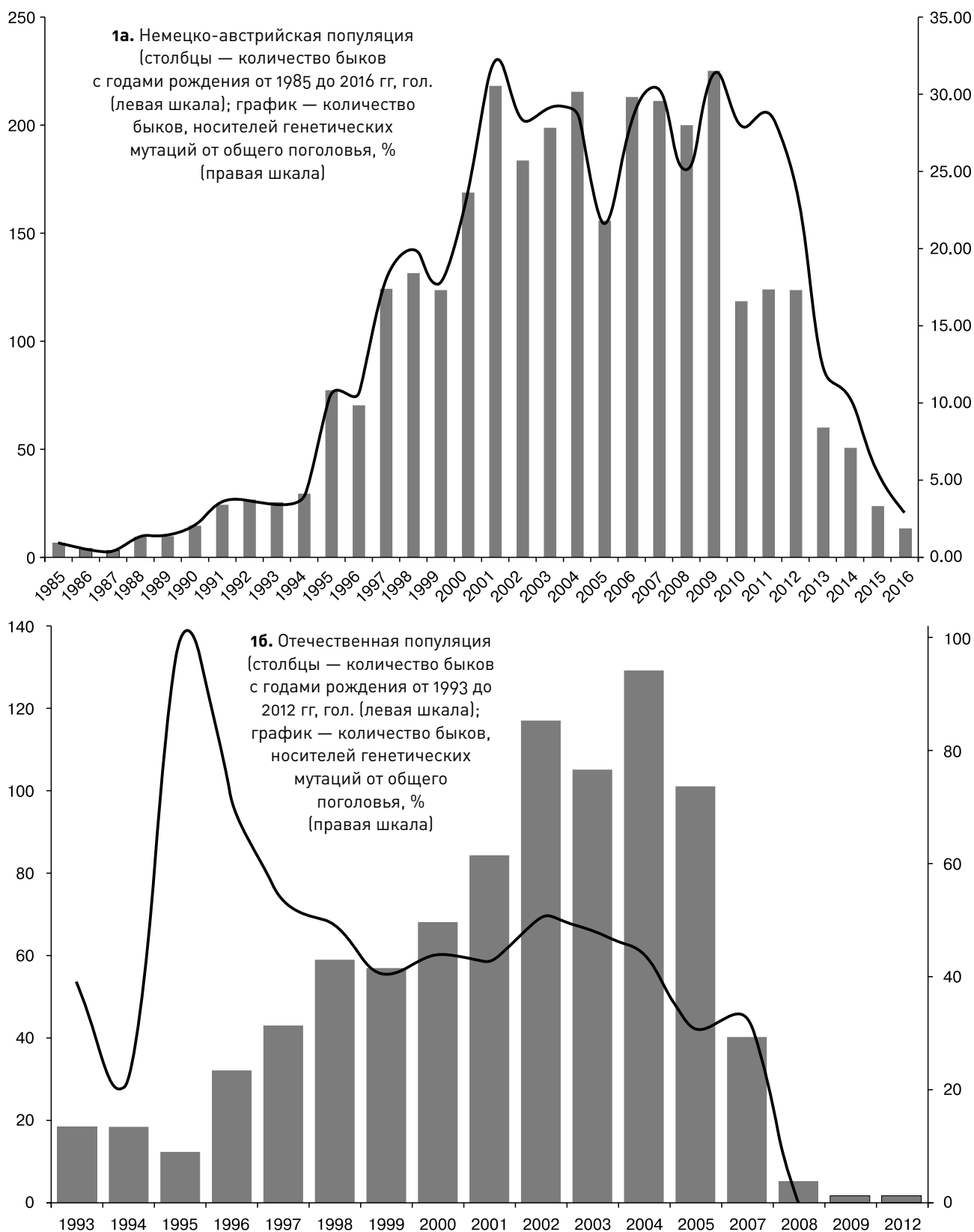


Рис. 1. Изменение количества быков-производителей скрытых рецессивных носителей мутаций в популяции скота Австрии и Германии (1а) и в Российской Федерации (1б)

5,5%; FH₂ — 2,0%; FH₅ — 1,6%; BMS — 1,5%; A — 0,7%; ZDL — 0,7% и DW — 0,4%, кроме того установлено что носителями 2-х и более мутаций являются 1,8% исследуемых быков-производителей (табл. 1).

Анализ родословных быков-производителей немецко-австрийской селекции (1251 голова), используемые в системе искусственного осеменения в России, и оценка их статуса по результатам поиска в базе данных немецко-австрийского скота [19] показал, скрытые носители мутаций составили 34,8% от общего поголовья быков-производителей, что в 2 раза выше, чем в немецко-австрийской популяции.

Наиболее часто встречающиеся мутации, среди быков-производителей: BMS (7,4%), TP (5,8%) и FH₂ (4,6%). Скрытыми носителями сразу 2-х мутаций оказались 7,1% быков-производителей, используемых на территории России, что в 5 раз выше, в сравнении с немецко-австрийской популяцией. Из них носителями тромбопатии (TP) и субфертильности быка (BMS) оказались 1,52% быков, тромбопатии (TP) и симментал-гаплотипов (FH) —

1,52%, субфертильности (BMS) и симментал-гаплотипов (FH) — 1,44%. Быки-производители, скрытые носители более 3-х мутаций составили 1,12% от общего поголовья, стоит отметить, что в немецко-австрийской популяции этот показатель значительно меньше — 0,20%.

Поголовье дочерей, потенциальных носителей генетических мутаций (так как маточное поголовье у нас в стране практически не исследуется на носительство генетических мутаций), отцами которых являются быки-производители импортной селекции составило 19,3%, что в 1,8 ниже, чем среди быков-производителей. Возможная частота встречаемости мутаций среди дочерей от немецко-австрийских быков импортной селекции наибольшая по следующим аномалиям: BMS (5,6%) и носительство более 2-х мутаций (4,2%), так же симментал-гаплотип 2 (2,6%) и тромбопатия (2,1%).

При оценке линий отечественной популяции симментальской породы выявлено, что наибольшее количество быков-производителей, скрытых носителей генетических мутаций, в линиях Редада — 34,3%, Метца — 14,7% и Хонига 13,6% (табл. 2)

Таблица 1. Характеристика жеребцов-производителей чистокровной верховой породы разных линий по показателям STR-локусов

Генетическая аномалия	Немецко-австрийская популяция		Отечественная популяция			
			быки-производители		поголовье дочерей	
	п	%	п	%	п	%
Общее поголовье	22425	100	1251	100	19440	100
Свободные от мутаций	18950	85,5	816	65,2	15680	80,7
Носители мутаций	3475	15,5	435	34,8	3760	19,3
BMS	335	1,5	92	7,4	1085	5,6
TP	1232	5,5	72	5,8	413	2,1
FH ₂	446	2,0	56	4,5	501	2,6
FH ₄	—	—	32	2,6	267	1,4
FH ₅	350	1,6	24	1,9	135	0,7
DW	79	0,4	8	0,6	274	1,4
A	167	0,7	18	1,4	68	0,4
BH2	338	1,5	13	1,0	26	0,1
ZDL	165	0,7	17	1,4	61	0,3
Более 2-х мутаций	318	1,42	89	7,11	825	4,24
TP / BMS	77	0,34	19	1,52	159	0,82
TP / ZDL	21	0,09	3	0,24	7	0,04
TP / FH*	98	0,44	19	1,52	225	1,16
BMS / FH*	33	0,15	18	1,44	307	1,58
A / FH*	16	0,70	2	0,16	2	0,01
BMS / ZDL	16	0,70	5	0,40	25	0,13
FH ₂ / FH ₅	67	0,30	10	0,80	38	0,20
Другие сочетания	36	0,16	13	1,03	62	0,32
Более 3-х мутаций	45	0,20	14	1,12	108	0,56

* здесь представлены все симментальские летальные гаплотипы (FH₂, FH₄, FH₅).

в зависимости от общего количества всех быков-производителей носителей мутаций. Стоит отметить, что это наиболее многочисленные линии. Если рассматривать каждую линию в отдельности, то доля скрытых носителей, от общего поголовья быков в каждой линии, наибольшая в линии Эгмар — 57,5%, Редад — 45,3%, Ромулус — 44,7%, Польцер — 42,1% и Метц — 41,3%, а наименьшая в линиях Целот (9,6%) и Диригент (11,4%).

Отмечено, что частота встречаемости генетической мутации BMS наиболее высокая в линиях Редад (5,5%) и Ромулус (5,1%), мутация TP — в линии Редад (9,2%), гаплотипы фертильности симментальского скота наиболее распространены в линиях Метц (7,4%) и Хониг (5,3%), мутация ZDL — в линии Страйк (1,4%) и мутация A — в линии Редад (2,5%). В менее многочисленных линиях, также встречались скрытые носители основных мутаций, но они не превышали 1,0% от общего поголовья, которые они, скорее всего, по-

лучили через мать → отца матери и поэтому их количество не так высоко. Быки-производители скрытые носители 2-х и 3-х мутаций наиболее часто встречались в линиях Редад (9,9%) и Метц (4,1%).

На основе анализа родословных быков-производителей симментальской породы немецко-австрийских линий, потомки которых были завезены и получили широкое распространение на территории Российской Федерации установлено, что носителем и распространителем генетической аномалии TP (тромбопатия) оказались быки Ради 925952548 и Реннер 928504510 (л. Редад); носителем дефекта BMS (субфертильность быка) — бык Ромен 912971290 (л. Ромулус) и Лотус 922565 (л. Хаксл); носителем дефекта ZDL (дефицит цинка) — бык Страйтл 928590625 (л. Страйк); носителем сразу двух мутаций FH₂ и FH₅ (летальные гаплотипы) оказался бык Мальф 040568233 (л. Метц). Кроме того, скрытыми носителями двух

Таблица 2. Встречаемость рецессивных генетических аномалий у быков-производителей, принадлежащих разным линиям симментальской породы в российской популяции скота

Линия	Отечественная популяция											
	быки-производители				Генетические мутации, %							
	общее поголовье	носители мутаций			BMS	TP	FH*	ZDL	BH ₂	A	DW	более 2-х
		голов	% от общего количества мутаций	% в линии								
Общее поголовье	1251	435	—	—	92	72	112	17	13	18	8	103
Носители, %	100	34,8	—	—	7,4	5,8	9,0	1,4	1,0	1,4	0,6	8,2
Бальбо	29	5	1,1	17,2	0,2	0,7	0,2	—	—	—	—	—
Гонг	14	4	0,9	28,6	0,9	—	—	—	—	—	—	—
Диригент	44	5	1,1	11,4	0,4	—	0,7	—	—	—	—	—
Метц	155	64	14,7	41,3	0,9	2,1	7,4	—	0,2	—	—	4,1
Патент	2	1	0,2	50,0	—	—	0,2	—	—	—	—	—
Перутц	34	10	2,3	29,4	1,1	0,2	0,2	—	—	—	—	0,8
Планет	6	3	0,7	50,0	0,7	—	—	—	—	—	—	—
Польцер	38	16	3,7	42,1	2,1	—	0,9	0,5	—	0,2	—	—
Редад	329	149	34,3	45,3	5,5	9,2	6,0	0,5	0,5	2,5	0,2	9,9
Ромулус	94	42	9,7	44,7	5,1	0,5	0,9	0,2	0,5	0,5	—	2,0
Страйк	121	28	6,4	23,1	—	1,6	1,6	1,4	0,2	0,5	0,5	0,6
Хаксл	55	20	4,7	36,4	1,4	0,2	0,9	—	0,7	—	0,5	1,0
Хониг	236	59	13,6	25,0	2,1	1,8	5,3	1,1	—	—	0,7	2,6
Хутч	2	1	0,2	50,0	—	—	—	—	—	—	—	0,2
Целот	52	5	1,1	9,6	0,2	0,2	0,5	—	—	0,2	—	—
Эгмар	40	23	5,3	57,5	0,5	—	0,9	0,2	0,9	0,2	—	2,6
Итого, %	1251	435	100	—	21,1	16,6	25,7	3,9	3,0	4,1	1,9	23,7

* здесь представлены все симментальские летальные гаплотипы (FH₂, FH₄, FH₅).

мутаций TP и BMS оказался бык Регио 918174246 (л. Редад, потомок быка Реннера 928504510). Бык-производитель Эгель 915512806 носитель мутации А (арахномелия), его сын Эголь унаследовал сразу 3 мутации А, FN₂ и BN₂. Все вышеперечисленные быки передали и, как следствие, распространили мутации на следующие поколения через своих потомков, не только в популяции симментальской породы Австрии и Германии, но и в популяции скота симментальской породы Российской Федерации, через завоз нетелей и спермы быков-производителей. Поэтому следует уделять внимание анализу носительства мутаций у быков-производителей, семя которых закупается для воспроизводства стада. В дальнейшем без мониторинга генофонда популяции симментальского скота России на носительство генетических мутаций они могут распространиться в еще большем масштабе.

Продолжая разговор про распространение мутаций в популяции симментальского скота Российской Федерации, хотелось отметить, что нами проведен анализ баз данных коров симментальской породы России в количестве 19440 голов (отцами которых являются быки-производители немецко-австрийской селекции) и установлено, что потенциальными носителями генетических мутаций могут быть 19,3% коров, наибольшее количество которых сосредоточено в линиях Редад (41,3%), Хониг (18,7%) и Ромулус (12,6%), которые по численности поголовья наиболее многочисленные.

Если оценивать в каждой отдельно взятой линии, то наибольшее количество потенциальных носителей мутаций, среди коров симментальской породы, сосредоточено в линиях Перутц (43,5%),

Метц (32,4%), Редад (29,55) и Бальбо (26,5%), причем две из них не самые многочисленные линии. Минимальные значения — в линиях Хутч (1,2%), Целот (2,8%) и Гонг (5,6%), в остальных линиях в среднем потенциальными носителями могут быть от 13,8% до 17,9% коров.

Стоит отметить, что вероятность наличия в стадах коров с гомозиготной формой мутаций практически нулевая в связи с летальным эффектом, однако, гетерозиготная форма, вполне может персистировать у коров в российской популяции симментальского скота. То есть существует вероятность наличия генетических мутаций не только у коров или нетелей (завезенных из Австрии и Германии), но и у их потомства.

Нами проведен анализ молочной продуктивности коров симментальской породы (в количестве 15228 голов), отцами которых являлись быки-производители немецко-австрийской популяции, по 1 лактации (табл. 3). Установлено, что молочная продуктивность дочерей, отцами которых являлись быки скрытые носители генетических мутаций, была достоверно выше на +616 кг ($p \leq 0,001$) молока и +0,04% ($p \leq 0,001$) белка в молоке, с небольшим снижением содержания жира в молоке -0,03% ($p \leq 0,001$), в сравнении с коровами отцы которых были свободны от генетических аномалий.

Принимая во внимание, что скрытыми носителями генетических дефектов зачастую являются выдающиеся быки-производители, обладающие высоким генетическим потенциалом по продуктивным показателям, позитивный статус по мутациям не следует рассматривать как причину для их незамедлительно исключения из воспроизводства. Основным инструментом в использовании таких

Таблица 3. Молочная продуктивность и воспроизводительные качества коров симментальской породы по 1 лактации, в зависимости от потенциального носительства генетических аномалий у их отцов

Показатели	Отечественная популяция коров	
	потенциальные носители мутаций	свободные от мутаций
Поголовье	3194	12034
Удой, кг	5836±25 ***	5220±11
Массовая доля жира, %	3,980±0,006	4,010±0,002 ***
Массовая доля белка, %	3,210±0,003 ***	3,170±0,001
Количество молочного жира, кг	233,0±1,0 ***	209,6±05
Количество молочного белка, кг	188,9±0,9 ***	168,0±0,4
Возраст 1 отела, мес.	27,1±0,06	28,3±0,03 ***
Живая масса, кг	595,0±2,1 ***	563,0±0,8
Сервис-период, дн.	144,0±2,3	145,0±1,3
Количество дойных дней, дн.	331,0±2,8	336,0±1,6
Возраст выбытия, лактаций	2,9±0,029 ***	2,6±0,013

*** $p \leq 0,001$

быков должен стать подбор, исключаящий использование быков — скрытых носителей на коровах и телках, отцы которых являются носителями ана-

логичного дефекта, а также обязательное проведение ДНК-диагностики коров быковоспроизводящей группы и ремонтных бычков.

*Исследования выполнены в рамках Государственного задания Минобрнауки России
AAAA-A18-118021590134-3*

Литература

1. Жигачев А. И. О накоплении груза мутаций в породах крупного рогатого скота при интенсивных технологиях воспроизводства и улучшения по целевым признакам / А. И. Жигачев, Л. К. Эрнст, А. С. Богачев // Сельскохозяйственная биология. — 2008. — № 6. — С. 25–32.
2. Филипченко А. А. Разработка системы генетического мониторинга наследственных аномалий признаков репродукции быков-производителей симментальской породы / А. А. Филипченко, В. И. Сельцов // В книге: Молодежные научно-инновационные проекты Московской области: Тезисы Девятой научно-практической конференции. — 2015. — С. 66–68.
3. Четвертакова Е. В. Мониторинг генетических заболеваний в популяции крупного рогатого скота Красноярского края / Е. В. Четвертакова, А. Е. Луценко // Вестник Красноярского государственного аграрного университета. — 2012. — № 6. — С. 120–126.
4. Гладырь Е. А. Диагностика мутации в гене SLC2A2, ассоциированной с гаплотипом фертильности FN₂ крупного рогатого скота / Е. А. Гладырь, В. В. Волкова, А. А. Сермягин, Т. Е. Денисова, Е. Н. Коновалова, А. А. Филипченко, О. А. Терновская, Н. А. Зиновьева // Материалы IX международного конгресса «Биотехнология: состояние и перспективы развития», Москва, 20–22 февраля 2017. — С. 62–64.
5. Зиновьева Н. А. Гаплотипы фертильности голштинского скота / Н. А. Зиновьева // Сельскохозяйственная биология. — 2016. — Том 51. — № 4. — С. 423–435.
6. Зиновьева Н. А. Моногенные наследственные дефекты и их роль в воспроизводстве / Н. А. Зиновьева, Н. И. Стрекозов, А. А. Сермягин и др. // Генетические ресурсы ОАО «Московское» по племенной работе, изд. третье, перераб. и дополн. — М.: изд. ОАО «Московское» по племенной работе. — 2015. — С. 19–21.
7. Геномные технологии в молочном животноводстве. Анализ на носительство моногенных заболеваний, подтверждение происхождения. ООО «Мой ген», 2017. [www.igene-ferma.com].
8. Мониторинг генетических болезней животных в системе крупномасштабной селекции / Л. К. Эрнст, А. И. Жигачев. — М., 2006.
9. Жигачев А. И. Оценка производителей на скрытые генетические дефекты / А. И. Жигачев // Зоотехния. — 2001. — № 2. — С. 10–12.
10. Зими́на А. А. Генетические дефекты в геноме скота симментальской породы: методы определения и форма селекционной работы / А. А. Зими́на, М. С. Форнара, О. В. Костюнина, Н. В. Бардуков, А. А. Сермягин, Н. А. Зиновьева // Материалы международной научно-практической конференции «Современное состояние и перспективы совершенствования симментальской породы», Дубровицы, 08–11 октября 2018 г. — С. 164–169.
11. Kostyunina O. V. Polymorphism in TMEM95, SUGT1 / O. V. Kostyunina, A. A. Filipchenko, M. S. Fornara, A. A. Sermyagin, N. A. Zinoveva // JOURNAL OF ANIMAL SCIENCE. — 2018. — V. 96. — № S3. — P. 125.
12. Кузнецов А. В. Специфические генетические аномалии молочных симменталов австрийской селекции / А. В. Кузнецов // Молочное и мясное скотоводство. — 2016. — № 8. — С. 2–6.
13. Филипченко А. А. Разработка тест-системы для диагностики наследственной аномалии BMS, ассоциированной с бесплодием быков-производителей симментальской породы / А. А. Филипченко, М. С. Форнара, О. В. Костюнина, А. А. Сермягин // Генетика и разведение животных. — 2018. — № 4. — С. 23–28.
14. Филипченко А. А. Разработка тест-системы для выявления тромбопатии (ТР) у крупного рогатого скота симментальской породы / А. А. Филипченко, М. С. Форнара, О. В. Костюнина, А. А. Сермягин, Н. А. Зиновьева // XVII всероссийская молодежная научная конференция «Биотехнология в растениеводстве, животноводстве и ветеринарии» Конференция посвященная памяти академика РАСХН Георгия Сергеевича Муромцева. Всероссийский научно-исследовательский институт сельскохозяйственной биотехнологии, Москва, 06–07 апреля 2017 г. — С. 74–77.

15. Schwarzenbacher H. A missense mutation in TUBD1 is associated with high juvenile mortality in Braunvieh and Fleckvieh cattle / H. Schwarzenbacher, J. Burgstaller, F. R. Seefried et. al. // BMC Genomics. — 2016. — № 17. — P. 400 [DOI 10.1186/s12864-016-2742-y].
16. Schwarzenbacher H. A frameshift mutation in GON4L is associated with proportionate dwarfism in Fleckvieh cattle / H. Schwarzenbacher, C. Wurmser, K. Flisikowski, L. Misurova et. al. // Genetics Selection Evolution. — 2016. — № 48. — P. 25 [DOI 10.1186/s12711-016-0207-z].
17. Гладырь Е. А. Молекулярные методы в диагностике заболеваний и наследственных дефектов сельскохозяйственных животных / Е. А. Гладырь // Зоотехния. — 2009. — № 8. — С. 26–27.
18. Форнара М. С. Система определения полиморфизма SUGT1, ассоциированного с гаплотипом фертильности симментальского скота FH4 / М. С. Форнара, О. В. Костюнина, А. А. Филиппенко, А. А. Сермягин, Н. А. Зиновьева // Ветеринария, зоотехния и биотехнология. — 2019. — № 3. — С. 92–97.
19. Genetische Besonderheiten und Erbfehler beim Fleckvieh [Electronic resource] // Rinderzucht Austria. — 2019. — Режим доступа: <http://zar.at/Service/Zuchtwerte/Genetische-Besonderheiten-und-Erbfehler/Fleckvieh.html>.

Ignatieva L., Sermyagin A.

Genetic monitoring for anomalies in the modern population of Simmental cattle breed in Russia

Abstract. *The study involved the investigation of pedigree records for 22425 Simmental cows the daughters of 1251 German-Austrian origin bulls in Russian population cattle. The article provides the description of effect for recessive genetic mutations that are specific in Austrian Simmental cattle. 34.8% of cow's fathers were found to be carriers of genetic mutations that the most common are Bovine Male Subfertility — BMS (7.4%), Thrombopathia — TP (5.8%), Fleckvieh Haplotype 2 — FH₂ (4.6%) and more than two mutations (7.1%) has been established. Depending on a bulls' bloodline the highest frequency of mutations was found for the Egmar (57.5%), Redad (45.3%), Romulus (44.7%), Polzer (42.1%) and Metz (41.3%) founders with minimum values in the Zelot (9.6%) and Dirigent (11.4%) founders. Note that the frequency BMS mutation is highest in Redad (5.5%) and Romulus (5.1%) bloodlines, TP mutation — Redad (9.2%), FH₂ — Metz (7.4%) and Honig (5.3%), and ZDL mutation in the Strike (1.4%) bloodlines. Using the «Selex» database 19440 Simmental cows the Russian origin, from which 19.3% through their fathers are potential carriers of genetic mutations were analyzed, with high frequency of occurrence in Perutz (43.5%), Metz (32.4%), Redad (29.55%) and Balbo (26.5%) bloodlines. The daughters' milk production traits as a potential carriers of genetic mutations was significantly higher by +616 kg milk ($p \leq 0.001$) and by +0.04% ($p \leq 0.001$) protein percentage, with a small decrease for fat percentage by -0.03% ($p \leq 0.001$) as compared with cows whose fathers were a free of carrying. The probability of animals' presence in herds with homozygous mutations is almost zero due to the lethal effect; however the heterozygous form may well to persist in the Russian population of Simmental cattle breed. The main tool in a further breeding work should be the mating scheme that exclude using of sires like a hidden carriers with cows and heifers whose fathers have a similar recessive genetic mutation as well as required DNA diagnostics for cows in selection group (dam of bulls) and for young bulls.*

Keywords: Simmental breed, sires, bloodline (genealogy), recessive genetic mutation, dairy production, fertility.

Authors:

Ignatieva L. — PhD (Agr. Sci.), Leading Researcher; e-mail: ignatieva-lp@mail.ru;

Sermyagin A. — PhD (Agr. Sci.), Leading Researcher, Head of Population Genetics and Animal Breeding Department; e-mail: popgen@vij.ru.

Federal Science Center for Animal Husbandry named after Academy Member L. K. Ernst; Dubrovitsy 60, Podolsk Municipal District, Moscow Region, 142132 Russia.

References

1. Zhigachev A. I. About the accumulation of the load of mutations in cattle breeds with intensive technologies of reproduction and improvement according to target characteristics / A. I. Zhigachev, L. K. Ernst, A. S. Bogachev // *Agricultural Biology*. — 2008. — №. 6. — С. 25–32.
2. Filipchenko A. A. Development of a system for genetic monitoring of hereditary anomalies in the reproductive traits of Simmental bulls / A. A. Filipchenko, V. I. Seltsov // In the book: *Youth Scientific and Innovative Projects in the Moscow Region: Abstracts of the Ninth Scientific and Practical conferences*. — 2015. — P. 66–68.
3. Chetvertakova E. V. Monitoring of genetic diseases in the cattle population of the Krasnoyarsk Territory / E. V. Chetvertakova, A. E. Lushchenko // *Bulletin of the Krasnoyarsk State Agrarian University*. — 2012. — № 6. — P. 120–126.
4. Gladyr E. A. Diagnosis of a mutation in the SLC2A2 gene associated with the FH₂ haplotype of cattle / E. A. Gladyr, V. V. Volkova, A. A. Sermyagin, T. E. Deniskova, E. N. Konovalova, A. A. Filipchenko, O. A. Ternovskaya, N. A. Zinoviev // *Materials of the IX international congress «Biotechnology: state and development prospects»*, Moscow, February 20-22, 2017. — P. 62-64.
5. Zinovieva N. A. Haplotypes of fertility of Holstein cattle / N. A. Zinoviev // *Agricultural biology*. — 2016. — Volume 51. — № 4. — P. 423–435.
6. Zinovieva N. A. Monogenic inherited defects and their role in reproduction / N. A. Zinoviev, N. I. Strekozov, A. A. Sermyagin, etc. // *Genetic resources of Moskovskoye for breeding*, ed. third, reslave. and add. — M.: ed. OJSC «Moscow» for breeding». — 2015. — P. 19–21.
7. Genomic technologies in dairy farming. Analysis of carriage of monogenic diseases, confirmation of origin. My Gene LLC, 2017. [www.igene-ferma.com].
8. Monitoring of animal genetic diseases in a large-scale selection system / L. K. Ernst, A. I. Zhigachev. — M., 2006.
9. Zhigachev A. I. Assessment of producers for latent genetic defects / A. I. Zhigachev // *Zootechny*. — 2001. — № 2. — P. 10–12.
10. Zimina A. A. Genetic defects in the genome of livestock of Simmental breed: determination methods and form of selection work / A. A. Zimina, M. S. Fornara, O. V. Kostyunina, N. V. Bardukov, A. A. Sermyagin, N. A. Zinovieva // *Materials of the international scientific-practical conference «Current State and Prospects for the Improvement of Simmental Breed»*, Dubrovitsy, October 08-11, 2018. — P. 164–169.
11. Kostyunina O. V. Polymorphism in TMEM95, SUGT1 / O. V. Kostyunina, A. A. Filipchenko, M. S. Fornara, A. A. Sermyagin, N. A. Zinoveva // *Journal of animal science*. — 2018. — V. 96. — № S3. — P. 125.
12. Kuznetsov A. V. Specific genetic anomalies of dairy simmental of Austrian selection / A. V. Kuznetsov // *Dairy and beef cattle breeding*. — 2016. — № 8. — P. 2–6.
13. Filipchenko A. A. Development of a test system for the diagnosis of hereditary anomaly of BMS associated with infertility of Simmental bulls / A. A. Filipchenko, M. S. Fornara, O. V. Kostyunina, A. A. Sermyagin // *Genetics and animal breeding*. — 2018. — № 4. — P. 23–28.
14. Filipchenko A. A. Development of a test system for the detection of thrombopathy (TR) in Simmental cattle / A. A. Filipchenko, M. S. Fornara, O. V. Kostyunina, A. A. Sermyagin, N. A. Zinoviev // XVII All-Russian youth scientific conference "Biotechnology in crop production, animal husbandry and veterinary medicine" Conference dedicated to the memory of the academician of the Russian Academy of Agricultural Sciences Georgy Sergeyevich Muromtsev. All-Russian Research Institute of Agricultural Biotechnology, Moscow, April 6-07, 2017. — P. 74–77.
15. Schwarzenbacher H. A missense mutation in TUBD1 is associated with high juvenile mortality in Braunvieh and Fleckvieh cattle / H. Schwarzenbacher, J. Burgstaller, F.R. Seefried et. al. // *BMC Genomics*. — 2016. — № 17. — P. 400 [DOI 10.1186 / s12864-016-2742-y].
16. Schwarzenbacher H. A frameshift mutation in GON4L is associated with proportionate dwarism in Fleckvieh cattle / H. Schwarzenbacher, C. Wurmser, K. Flisikowski, L. Misurova et. al. // *Genetics Selection Evolution*. — 2016. — №48. — P. 25 [DOI 10.1186 / s12711-016-0207-z].
17. Gladyr E. A. Molecular methods in the diagnosis of diseases and hereditary defects of farm animals / E. A. Gladyr // *Zootechny*. — 2009. — №. 8. — P. 26–27.
18. Fornara M. S. The system for determining the SUGT1 polymorphism associated with the fertility haplotype of Simmental cattle FH4 / M. S. Fornara, O. V. Kostyunina, A. A. Filipchenko, A. A. Sermyagin, N. A. Zinovieva // *Veterinary, livestock and biotechnology*. — 2019. — №3. — P. 92–97.
19. Genetische Besonderheiten und Erbfehler beim Fleckvieh [Electronic resource] // *Rinderzucht Austria*. — 2019. — Access mode: <http://zar.at/Service/Zuchtwerte/Genetische-Besonderheiten-und-Erbfehler/Fleckvieh.html>.