

Poremećaj metabolizma kolesterola

(engl. Holstein Haplotype for Cholesterol Deficiency - CDH)

Ovaj genski defekt koji je otkriven kod Holsteina pasmine goveda, a koji uzrokuje uginuća teladi, objavljen je u srpnju 2015. godine na kongresu Interbullu u Orlandu. Utvrđeno je da heterozigotne životinje za ovaj poremećaj imaju manjak kolesterola u organizmu, a homozigotne ga uopće nemaju i preživljavaju svega nekoliko mjeseci po rođenju.

Telad se rađa živa ali pati od ograničene sposobnosti probavljanja kolesterola. Životinje homozigotne na ovaj poremećaj će iskoristiti sve vlastite rezerve masti uključujući i onu oko leđne moždine u prvih nekoliko mjeseci života. Upravo zbog toga gube na težini, pate od smanjenog apetita, fizičke slabosti i kroničnog proljeva. Obzirom da je stanje genetske prirode, liječenje je bezuspješno i telad ugiba unutar 3 tjedna i 6 mjeseci starosti.

Specifični haplotip koji nosi defekt je teško otkriti zbog toga što su normalna verzija i nedavno mutarana vrlo učestale, osobito kod populacije Holsteina u Kanadi. Točna mutacija još nije otkrivena, a dvije verzije haplotipa izgledaju identično pri ispitivanju gen markera iz približne regije. Za razliku od haplotipova koji uzrokuju rane gubitke embrija, ekonomski gubici uzrokovani ovim poremećajem znatno su veći. U pokušaju da se identificira specifičan gen odgovoran za ovaj poremećaj, njemački su znanstvenici uspješno prikazali način naslijeđivanja i lokaciju gena na 11. kromosomu. Iako specifičan gen još nije otkriven, kratki segmenti SNP-ova, opisani kao haplotip, potvrđeni su kao uvijek prisutni u genotipu životinja nositelja.

Defektni haplotip potječe od bika Maughlin Storm, oteljenog 1991. godine, čiji su otac i majčin djed genotipizirani, te nije utvrđeno da su nositelji ovog poremećaja. To može značiti da je ovaj poremećaj rezultat nedavne mutacije koja se izvorno javila kod bika Storma ili njegove majke.

Izvori informacija:

1. https://www.cdcb.us/reference/changes/HCD_inheritance.pdf
2. <http://www.absglobal.com/Websites/absglobal/images/Haplotypes.pdf>
3. http://web.altagenetics.com/us/AltaNews/Details/11878_New-Holstein-haplotype-identified.html