

## Monogena egenskaper i de nordiska länderna – Köttraser

När det svenska namnet skiljer sig från det engelska namnet är det angivet med röd text.

I koden för en egenskap står F för (homozygot) fri, C för heterozygot bärare (enkelbärare) och S för homozygot bärare (dubbelbärare).

### **Köttras - Progressive retinal degeneration (RP1)**

(RP1F = Fri, RP1C = Heterozygot bärare, RP1S = Homozygot bärare)

RP1, Tilltagande näthinne degenerering, är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom. I den franska Normande populationen har ett samband mellan homozygota bärare av RP1 genen och tilltagande blindhet visats. Drabbade djur blir efter hand blinda på grund av tilltagande degenerering av näthinnsans fotoreceptorer. RP1 mutationen segregerar inom flera nötkreaturspopulationer och är allmänt förekommande hos exempelvis Charolais. För övriga raser än hos Normande så är dock den fenotypiska effekten oklar. <https://omia.org/OMIA002029/9913/>

### **Aberdeen Angus - Arthrogyposis Multiplex congenita (Curly Calf)**

(A1F = Fri, A1C = Heterozygot bärare, A1S = Homozygot bärare)

"Curly calf", även kallad krokstelbenhet, är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad inom Aberdeen Angus populationen. Drabbade kalvar är dödfödda och gravt missbildade. Kalvarna har hämmad tillväxt och muskelutveckling. Ryggraden är böjd och skruvad, och i vissa fall är kalvens ben stela vilket orsakar kalvningsproblem för kon. Huvudanfadern är den amerikanske tjuren GAR Precision 1680. <https://omia.org/OMIA002135/9913/>

### **Aberdeen Angus - Neuropathic Hydrocephalus **NH****

(NHF = Fri, NHC = Heterozygot bärare, NHS = Homozygot bärare)

NH, eller neuropatisk vattenskalle, är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad inom Aberdeen Angus. Drabbade kalvar aborteras vid nära fullgången dräktighet och har en låg födelsevikt. I vissa fall aborteras fostren tidigare i dräktigheten. Huvudet är markant förstorat med missformat skallben. Kraniet är vätskefyllt och hjärnvävnad saknas. <https://omia.org/OMIA000487/9913/>

### **Aberdeen Angus - Development duplication **DD****

(DDF = Fri, DDC = Heterozygot bärare, DDS = Homozygot bärare)

DD, på svenska även kallad dubbelmissbildning, är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad inom Aberdeen Angus populationen. Drabbade kalvar kan födas med extra ben eller delar av extra ben (polymeli). I vissa fall kan tvillingkalvar vara ihopväxta. På grund av dess missbildningar föreligger högre frekvens av dödfödslar och kalvdödlighet. Embryodödligheten, spontana aborter, är också högre. Några kalvar överlever och kan fungera normalt antingen med den extra extremiteten kvar eller bortopererat. <https://omia.org/OMIA002103/9913/>

### ***Aberdeen Angus – Contractural arachnodactyly (Fawn calf)***

*(CAF = Fri, CAC = Heterozygot bärare, CAS = Homozygot bärare)*

Fawn calf syndrome, fritt översatt "Rådjurskid-syndrom", är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad inom Aberdeen Angus populationen. Drabbade kalvar föds vanligtvis levande och med normal födelsevikt men är missbildade. Graden av missbildningsproblemen varierar och kalvarna verkar vara relativt normala vid 4-6 månaders ålder. Vid födseln är övre lemmarna påverkade av sammandragningar som reducerar möjligheten till vinklade rörelser. Detta ger drabbade kalvar en hukande ställning ungefär som ett rådjurskid. Drabbade kalvar är också mer högställda och slankare under uppväxten, vilket resulterar i sämre slaktrresultat. <https://omia.org/OMIA001511/9913/>

### ***Blonde d'Aquitaine - Axonopathy (Congenital Neurodegeneration) AX***

*(AXF = Fri, AXC = Heterozygot bärare, AXS = Homozygot bärare)*

Axonopathy, AX, är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad inom Blonde d'Aquitaine populationen. Drabbade kalvar föds utan symptom, men står ofta bredbent. Vid omkring en månads ålder börjar kalvarna gradvis förlora kontrollen över sina bakben och blir till slut oförmögna att stå upp. Vanligtvis avlivas de vid omkring 10 månaders ålder. <https://omia.org/OMIA001106/9913/>

### ***Blonde d'Aquitaine and Limousine - Protoporfyrria***

*(PRF = Fri, PRC = Heterozygot bärare, PRS = Homozygot bärare)*

Protoporfiri förekommer både hos människor och nötkreatur. Människor påverkas om de bär en defekt gen, medan sjukdomen är autosomalt recessivt ärftlig för nötkreatur, vilket betyder att de måste ha två defekta gener för att påverkas. Genen har identifierats hos populationerna Blonde d'Aquitaine och Limousine. Kalvarna är påverkade redan från födseln och är mycket känsliga för ljus. Djur kan också få utslag och sår på huden. <https://omia.org/OMIA000836/9913/>

### ***Charolais - Anhidrotic Ectodermal Dysplasia (AED)***

*(ADF = Fri, ADC = Heterozygot bärare, ADS = Homozygot bärare)*

AED är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad inom den franska Charolais populationen. Drabbade kalvar föds med hypotrichos (hårlöshet eller fläckvis hårlöshet) och utan tänder (hypodonti). Dessutom föds de med icke funktionella svettkörtlar. Generellt lever inte kalvarna längre än 4-5 månader men många av dem dör eller avlivas tidigare. Kalvarna har svårt för att äta och lider av köld- eller värme-regleringsproblem på grund av svettkörtlar utan normal funktion. De har också andningssvårigheter på grund av defekta körtlar i luftrörsregionen. Huvudanfadern anses vara den franska Charolaistjuren Invincible (FRA 001893105503). <https://omia.org/OMIA002128/9913/>

### ***Charolais – Ataxia***

*(PAF = Fri, PAC = Heterozygot bärare, PAS = Homozygot bärare)*

Ataxia är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad inom den franska Charolaispopulationen. Drabbade kalvar uppvisar tilltagande ataxi-symptom, dvs. ostadig gång och stela bakben. Symptomen ökar gradvis tills djuret förblir liggande. Första symptomen uppträder vanligtvis vid 18-24 månaders ålder, men i vissa fall redan vid 6 månader och upptill 5 års ålder. Perioden under vilken symptomen gradvis förvärras varierar från några veckor till mer än 18 månader. <https://omia.org/OMIA000527/9913/>

### **Dexter – Chondrodysplasia, BD1 (Bulldog)**

(B1F = Fri, B1C = Heterozygot bärare, B1S = Homozygot bärare)

Bulldog är en autosomalt ofullständigt dominant nedärvd åkomma identifierad inom Dexterpopulationen. Den kan orsakas av två mutationer (BD1 och BD2) i ACAN-genen. Bulldog orsakar embryodöd (spontan abort) inom de 7 första dräktighetsmånaderna. Drabbade kalvar är gravt missbildade och påvisar extrem dvärgväxt, kort ryggrad och ett stort "bulldog-liknande" huvud. <https://omia.org/OMIA001271/9913/>

### **Dexter – Chondrodysplasia, BD2 (Bulldog)**

(B2F = Fri, B2C = Heterozygot bärare, B2S = Homozygot bärare)

Bulldog är en autosomalt ofullständigt dominant nedärvd åkomma identifierad inom Dexterpopulationen. Den kan orsakas av två mutationer (BD1 och BD2) i ACAN-genen. Bulldog orsakar embryodöd (spontan abort) inom de 7 första dräktighetsmånaderna. Drabbade kalvar är gravt missbildade och påvisar extrem dvärgväxt, kort ryggrad och ett stort "bulldog-liknande" huvud. <https://omia.org/OMIA001271/9913/>

### **Hereford – Hypotrichosis HY**

(HYF = Fri, HYC = Heterozygot bärare, HYS = Homozygot bärare)

Hypotrichosis är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad inom Herefordpopulationen. Drabbade kalvar föds med partiell hårlöshet eller total avsaknad av hår. Under uppväxten är hårremmen krullig eller har trasslig struktur. Vuxna djur kan periodvis uppvisa hårrem med hårlösa fläckar. <https://omia.org/OMIA002114/9913/>

### **Hereford - Idiopathic Epilepsy (IE)**

(IEF = Fri, IEC = Heterozygot bärare, IES = Homozygot bärare)

IE är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad inom Herefordpopulationen. Drabbade kalvars livslängd varierar från endast några dagar till flera månader. Epilepsianfallen varar mellan några minuter till över en timme. Under anfällen ligger kalven på sidan med sträckta, stela ben. <https://omia.org/OMIA000344/9913/>

### **Hereford – Maple Syrup Urine Disease (MSUD)**

(MSU1F = Fri, MSU1C = Heterozygot bärare, MSU1S = Homozygot bärare)

MSUD är en autosomalt recessivt nedärvd defekt identifierad hos Herefordpopulationen. Kalvar som är homozygota bärare har en defekt i ett enzym som bryter ner komplexa aminosyror i fodret. Ansamlingen av dessa orsakar dödliga hjärnskador hos djuret. De kliniska symptomen karaktäriseras av hastigt uppkommen progressiv neurologisk sjukdom, vilken resulterar i att djuret avlider inom några dagar efter födseln. Det förekommer olika varianter av mutationen inom olika raser. Varianten hos Hereford benämns MSU1 i analysresultaten. <https://omia.org/OMIA000627/9913/>

### **Hereford – Mandibulofacial dysostosis (MD)**

(MDF = Fri, MDC = Heterozygot bärare, MDS = Homozygot bärare)

MD är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad hos Herefordpopulationen. Kalvar som är homozygota bärare har en förkortad och/eller asymmetrisk underkäke. Förutom den deformerade

underkäken har kalvarna också karaktäristiska hårlösa områden ca 2–10 cm ovanför mungipan. Dessa hör ihop med en ovanlig benbildning. <https://omia.org/OMIA002288/9913/>

### **Highland cattle - Crop ear**

(CEF = Fri, CEC = Heterozygot bärare, CES = Homozygot bärare)

Crop ear, dvs. kuperade eller flikiga öron, är en autosomalt dominant nedärvd åkomma identifierad inom Highland Cattle populationen. Drabbade kalvar föds med missformade öron. Det finns två kategorier baserat på hur allvarliga symptomen är. Djur i kategori 1 har mindre till moderata flikar i öronen och öronbrosket verkar normalt eller endast lätt missformat. Djur i kategori 2 har klart förkortade öron, större flikar och utmärkande och lätt skruvade övre kanter av öronbrosket. <https://omia.org/OMIA000317/9913/>

### **Limousin – Gomspalt**

(CPF = Fri, CPC = Heterozygot bärare, CPS = Homozygot bärare)

Gomspalt är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad inom den franska Limousinpopulationen. Gomspalten separerar munhålan och näshålorna från varandra. Delvis eller total spalt i gommen är en vanlig missbildning hos däggdjur och kan bero på antingen miljö- eller ärftliga faktorer. Om gomspalten inte korrigeras genom kirurgi påverkar den individens förväntade livslängd. Inom Limousin-rasen orsakar en mutation i genen MYH3 gomspalt. <https://www.omia.org/OMIA002590/9913/>

### **Simmental – Thrombopathia**

(TPF = Fri, TPC = Heterozygot bärare, TPS = Homozygot bärare)

Thrombopati är en autosomalt recessivt ärftlig sjukdom som upptäckts hos Simmental- och Fleckvieh-populationerna. Djur som är dubbla bärare av genen har minskad förmåga till blodkoagulation och därmed ökad risk för dödlig blödning efter en skada. <https://omia.org/OMIA002433/9913/>

### **Simmental – Brown Swiss Haplotype 2 (BH2)**

(BH2F = Fri, BH2C = Heterozygot bärare, BH2S = Homozygot bärare)

BH2 är en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom identifierad i Brown Swiss, Simmental och Fleckvieh-populationer. Huvuddelen av drabbade kalvar är dödfödda eller dör kort efter födseln. Kalvarna har mycket låg födelsevikt och är underutvecklade. BH2 har ofullständig penetrans och en minoritet av kalvarna överlever. Överlevande kalvar lider av kroniska lunginflammationer vilka leder till hämmad tillväxt och hög dödlighet. Majoritet av dess kalvar dör under första månaden eller avlivs. Huvudanfader anses vara Brown Swiss-tjuren Rancho Rustic My Design (USA 000000144488). <https://omia.org/OMIA001939/9913/>

### **Köttras – Polled Pollad**

(POF = Fri, POC = Heterozygot bärare, POS = Homozygot bärare)

Pollade djur är utan horn. Det finns hornlösa djur i de flesta mjölkraiser, men hos vissa raser förekommer det i större utsträckning. Genen för hornlöshet är dominant och behövs bara i enkel uppsättning. Djuret blir alltså pollad, utan horn, om den ärver allelen från antingen tjuren eller kon.

### **Köttras - Dilutor (coat colour dilution) CCD**

(DLF = Fri, DLC = Heterozygot bärare, DLS = Homozygot bärare)

Dilutor, CCD, orsakar utspädd, nedtonad hårfärg. Om en svart ko som bär genen får en kalv är färgen utspädd mot grå. Om en kalv får genen från både far och mor, och således blir homozygot bärare, är utspädningseffekten starkare.

<https://omia.org/OMIA001545/9913/>

### **Köttras – Red factor Röd-faktor**

(RDF = Fri, RDC = Heterozygot bärare, RDS = Homozygot bärare)

Röd-faktor är en recessivt nedärvd gen som kodar för röd hårrem i den annars svarta Anguspopulationen. Ett djur som har röd hårrem har fått den recessiva allelen både från far och mor.

### **Köttras – Mutationer i genen Myostatin (10 varianter)**

Generellt för samtliga mutationer i denna gen: Myostatin påverkar produktionen av ett protein som kontrollerar muskelbildningen. Mutationen av genen orsakar proteinet att vara mindre effektivt i kontrollen av muskelutvecklingen. Detta resulterar i ökad muskelmassa eller dubbelmusklings. Det finns många olika mutationer i myostatin-genen och de kommer till något olika uttryck. Läs mer specifikt om de olika mutationerna nedan.

#### **Köttras - Myostatin 1 (nt821)**

(M1F = Fri, M1C = Heterozygot bärare, M1S = Homozygot bärare)

Generellt om mutationer i Myostatin-genen se ovan. Mutationen nt821 är recessiv och finns inom populationerna av Angus, Belgisk Blå, Blonde d'Aquitaine, Charolais och Limousin. Heterozygota djur är överlägsna för slaktkroppsegenskaper jämfört med djur som inte har mutationen. Homozygota djur har en ökad muskelmassa med reducerat fetthinnehåll, men har också högre födelsevikt och ger därför ökad risk för kalvningsproblem. <https://omia.org/OMIA000683/9913/>

#### **Köttras - Myostatin 2 (nt419)**

(M2F = Fri, M2C = Heterozygot bärare, M2S = Homozygot bärare)

Generellt om mutationer i Myostatin-genen se ovan. Mutationen nt419 är recessiv och finns inom Maine Anjou populationen. Homozygota djur får dubbelmusklings (hyperplasi), ökad mörhet på köttet och högre födelsevikter vilket medför högre risk för kalvningsproblem. Uttrycken hos heterozygota djur är mindre uttalade. <https://omia.org/OMIA000683/9913/>

#### **Köttras - Myostatin 3 (Q204x)**

(M3F = Fri, M3C = Heterozygot bärare, M3S = Homozygot bärare)

Generellt om mutationer i Myostatin-genen se ovan. Mutationen Q204x är en 'partiellt dominant' mutation i Myostatin-genen och finns inom Blonde d'Aquitaine, Charolais och Limousin. Homozygota djur får dubbelmusklings (hyperplasi), ökad köttmörhet, tunnare fettkappa och högre födelsevikter, vilket medför

ökad risk för kalvningsproblem. Korna har något reducerad mjölkproduktion. Uttrycken hos heterozygota djur är mindre uttalade. <https://omia.org/OMIA000683/9913/>

#### **Köttras – Myostatin 4 (E226X)**

*(M4F = Fri, M4C = Heterozygot bärare, M4S = Homozygot bärare)*

Generellt om mutationer i Myostatin-genen se ovan. Mutationen E226X finns inom Maine Anjou populationen. Homozygota djur får dubbelmusklings (hyperplasi), ökad köttmörhet och högre födelsevikter, vilket medför ökad risk för kalvningsproblem. Uttrycken hos heterozygota djur är mindre uttalade.

<https://omia.org/OMIA000683/9913/>

#### **Köttras - Myostatin 5 (3811T)**

*(M5F = Fri, M5C = Heterozygot bärare, M5S = Homozygot bärare)*

Generellt om mutationer i Myostatin-genen se ovan. Mutationen 3811T finns inom Blonde d'Aquitaine populationen. Homozygota djur får ökad muskelmassa. Uttrycken hos heterozygota djur är mindre uttalade. <https://omia.org/OMIA000683/9913/>

#### **Köttras – Myostatin 6 (C313Y)**

*(M6F = Fri, M6C = Heterozygot bärare, M6S = Homozygot bärare)*

Generellt om mutationer i Myostatin-genen se ovan. Mutationen C313Y finns inom Piemontes populationen. Homozygota djur får dubbelmusklings (hyperplasi), ökad köttmörhet och högre födelsevikter, vilket medför ökad risk för kalvningsproblem. Uttrycken hos heterozygota djur är mindre uttalade.

<https://omia.org/OMIA000683/9913/>

#### **Köttras – Myostatin 7 (F94L)**

*(M7F = Fri, M7C = Heterozygot bärare, M7S = Homozygot bärare)*

Generellt om mutationer i Myostatin-genen se ovan. Mutationen F94L finns inom populationerna av Limousin och Charolais. Majoriteten av Limousindjuren bär på mutationen. Homozygota djur får ökad muskelmassa och köttmörhet. De har även mindre externt och intramuskulärt fett. Födelsevikten är inte påverkad, vilket innebär att det inte finns ökad risk för kalvningsproblem. Uttrycken hos heterozygota djur är mindre uttalade. <https://omia.org/OMIA000683/9913/>

#### **Köttras - Myostatin 8 (E291X)**

*(M8F = Fri, M8C = Heterozygot bärare, M8S = Homozygot bärare)*

Generellt om mutationer i Myostatin-genen se ovan. Mutationen E291X finns inom Limousinpopulationen. Homozygota djur får dubbelmusklings (hyperplasi), ökad köttmörhet och högre födelsevikter, vilket medför ökad risk för kalvningsproblem. Uttrycken hos heterozygota djur är mindre uttalade.

<https://omia.org/OMIA000683/9913/>

#### **Köttras – Myostatin 9 (D182N)**

*(M9F = Fri, M9C = Heterozygot bärare, M9S = Homozygot bärare)*

Generellt om mutationer i Myostatin-genen se ovan. D182N är en mutation i Myostatin-genen. Homozygota djur får ökad muskelmassa och köttmörhet. De har även mindre externt och intramuskulärt

fett. Födelsevikten är inte påverkad, vilket innebär att det inte finns ökad risk för kalvningsproblem. Uttrycken hos heterozygota djur är mindre uttalade. <https://omia.org/OMIA000683/9913/>

### ***Köttras – Myostatin 10 (S105C)***

*(M10F = Fri, M10C = Heterozygot bärare, M10S = Homozygot bärare)*

Generellt om mutationer i Myostatin-genen se ovan. S105C är en mutation i Myostatin-genen. Homozygota djur får ökad muskelmassa och köttmörhet. De har även mindre externt och intramuskulärt fett.

Födelsevikten är inte påverkad, vilket innebär att det inte finns ökad risk för kalvningsproblem. Uttrycken hos heterozygota djur är mindre uttalade. <https://omia.org/OMIA000683/9913/>