

DNA-määritykset – Liharodut

Lihakarja – Etenevä verkkokalvon rappeuma (RP1)

(RP1F = Vapaa, RP1C = Kantaja, RP1S = Homotsygoottikantaja)

RP1 on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe. Se aiheuttaa etenevää sokeutumista, koska silmän valoreseptorit vähitellen rappeutuvat. Ranskalaisella normande-rodulla RP1-geenin homotsygooteilla kantajilla on etenevää näkökyvyn heikkenemistä, joka johtaa sokeutumiseen. Monista roduista (mm. charolais) on löydetty RP1-geenin hetero- ja homotsygoottikantajia, mutta ainoastaan normande-rodulla on havaittu sokeutumista homotsygoottikantajilla.

<https://omia.org/OMIA002029/9913/>

Aberdeen Angus - Arthrogryposis Multiplex congenita (Curly Calf)

(A1F = Vapaa, A1C = Kantaja, A1S = Homotsygoottikantaja)

Curly calf on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe. Homotsygootit vasikat syntyvät kuolleena ja vakavasti epämuodostuneina. Vasikoilla on heikentynyt kasvu ja lihasten kehitys. Selkäranta on taipunut ja kiero ja muutamissa tapauksissa jalat ovat jäykät, mikä aiheuttaa poikimavaikeuksia. Geenivirhe on lähtöisin USA:laisesta sonnista GAR Precision 1680. <https://omia.org/OMIA002135/9913/>

Aberdeen Angus - Neuropathic Hydrocephalus

(NHF = Vapaa, NHC = Kantaja, NHS = Homotsygoottikantaja)

Neuropathic Hydrocephalus on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe. Homotsygootit vasikat abortoituvat tiineyden loppuvaiheessa ja vasikoilla on alhainen syntymäpaino. Jotkin vasikat abortoituvat tiineyden aikaisemmassa vaiheessa. Pääkallo on huomattavan suuri ja kallon luut ovat epämuodostuneet. Kallo-ontelo on täynnä nestettä ja aivokudosta ei ole. <https://omia.org/OMIA000487/9913/>

Aberdeen Angus - Development duplication (DD)

(DDF = Vapaa, DDC = Kantaja, DDS = Homotsygoottikantaja)

DD on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe. Homotsygooteilla vasikoilla voi olla syntyessään ylimääräinen raaja tai raajan osa (polymelia). Jossain tapauksissa kaksosvasikat ovat kiinni toisissaan (siamilaiset kaksoset). Näistä epämuodostumista johtuen poikimavaikeuksia on enemmän ja vasikkakuolleisuus on korkeampi. Lisäksi luomisia on enemmän. Jotkut homotsygootit yksilöt kuitenkin selviytyvät syntymästä ja elävät normaalisti joko ylimääräisen raajan kanssa tai se on poistettu.

<https://omia.org/OMIA002103/9913/>

Aberdeen Angus – Contractural arachnodactyly (Fawn calf syndrooma)

(CAF = Vapaa, CAC = Kantaja, CAS = Homotsygoottikantaja)

Fawn calf syndrooma on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe. Homotsygootit vasikat syntyvät yleensä elävänä, mutta ovat epämuodostuneita. Syndrooman vakavuus vaihtelee ja homotsygootit vasikat vaikuttavat lähes normaaleilta 4 – 6 kuukauden iässä. Syntyessä raajojen ylemmät nivelet ovat kutistuneet ja se supistaa nivelten normaalia liikerataa. Tämän takia homotsygootit vasikat seisovat

epänormaalisti ja ne muistuttavat peuran vasaa. Homotsygootit vasikat ovat korkeampia ja hoikempia, myös vanhemmalla iällä, joten niiden teurastulokset ovat huonot. <https://omia.org/OMIA001511/9913/>

Blonde d'Aquitaine - Axonopathy (Congenital Neurodegeneration)

(AXF = Vapaa, AXC = Kantaja, AXS = Homotsygoottikantaja)

Axonopathy on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe. Homotsygootit vasikat syntyvät oireettomina, mutta niillä on usein leveä seisoma-asento. Noin kuukauden iässä ne alkavat vähitellen menettää takajalkojen kontrollia eivätkä pysty seisomaan. Homotsygootit vasikat lopetetaan noin 10 kuukauden iässä. <https://omia.org/OMIA001106/9913/>

Blonde d'Aquitaine ja Limousin - Protoporfyria

(PRF = Vapaa, PRC = Kantaja, PRS = Homotsygoottikantaja)

Protoporfyria on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe, jota esiintyy limousin- ja blonde d'aquitaine-roduilla. Protoporfyria aiheuttaa yliherkkyyttä valolle ja tyypillisiä oireita ovat auringonvalosta johtuvat haavaumat ja karvanlähtö. Erityisesti valolle altistuvat vähäkarvaiset ja karvattomat alueet ovat alttiita helposti tulehtuvien haavojen syntymiselle. Sairaata eläimet viihtyvät tyypillisesti varjossa ja ovat haluttomia siirtymään valoon. <https://omia.org/OMIA000836/9913/>

Charolais - Anhidrotic Ectodermal Dysplasia (AED)

(ADF = Vapaa, ADC = Kantaja, ADS = Homotsygoottikantaja)

AED on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe, joka on löydetty Ranskan charolais-populaatiosta. Homotsygooteilla vasikoilla on syntyessään hypotrikoosi (osittainen karvanpuutos) ja hypodontia eli niillä ei ole hampaita. Lisäksi homotsygooteilla vasikoilla on toimimattomat hikirauhaset. Yleensä homotsygootit vasikat elävät noin 4 – 5 kuukautta ja monet lopetetaan jo aiemmin. Homotsygooteilla vasikoilla on syömisongelmia ja ne kärsivät yli- tai alilämmöstä, koska niiden hikirauhaset eivät toimi. Lisäksi ne kärsivät hengen ahdistuksesta, koska niillä on epämuodostumia hengityselimissä. Geenivirheen uskotaan olevan lähtöisin ranskalaisesta sonnista Invincible (FRA 1893105503). <https://omia.org/OMIA002128/9913/>

Charolais – Ataksia

(PAF = Vapaa, PAC = Kantaja, PAS = Homotsygoottikantaja)

Ataksia on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe, joka on löydetty Ranskan charolais-populaatiosta. Homotsygooteilla vasikoilla on eteneviä ataksia oireita kuten epätasaista käyntiä ja jäykkiä takajalkoja. Oireet pahenevat vähitellen, kunnes eläin vain makaa kyljellään. Ensimmäiset oireet ilmaantuvat tyypillisesti 18 – 24 kuukauden iässä, mutta joissakin tapauksissa oireita on ollut jo kuuden kuukauden iässä ja toisaalta on tapauksissa, joissa ensimmäiset oireet on havaittu viiden vuoden iässä. Oireiden paheneminen vaihtelee myös paljon eli muutamasta viikosta ja 18 kuukauteen. <https://omia.org/OMIA000527/9913/>

Dexter – Chondrodysplasia, BD1 (Bulldog)

(B1F = Vapaa, B1C = Kantaja, B1S = Homotsygoottikantaja)

Bulldog on autosomaalinen, epätäydellisen dominantisti periytyvät geenivirhe dexterillä. Sen voi aiheuttaa kaksi mutaatiota (BD1 ja BD2) ACAN geenissä. Bulldog aiheuttaa alkiokuolemia tiineyden ensimmäisen seitsemän kuukauden aikana. Abortoituneet vasikat ovat vakavasti epämuodostuneita ja näyttävät kääpiöiltä, joilla on lyhyt selkäranka ja iso bulldogmainen pää. <https://omia.org/OMIA001271/9913/>

Dexter – Chondrodysplasia, BD2 (Bulldog)

(B2F = Vapaa, B2C = Kantaja, B2S = Homotsygoottikantaja)

Bulldog on autosomaalinen, epätäydellisen dominantisti periytyvät geenivirhe dexterillä. Sen voi aiheuttaa kaksi mutaatiota (BD1 ja BD2) ACAN geenissä. Bulldog aiheuttaa alkiokuolemia tiineyden ensimmäisen seitsemän kuukauden aikana. Abortoituneet vasikat ovat vakavasti epämuodostuneita ja näyttävät kääpiöiltä, joilla on lyhyt selkäranka ja iso bulldogmainen pää. <https://omia.org/OMIA001271/9913/>

Hereford – Hypotrikoosi

(HYF = Vapaa, HYC = Kantaja, HYS = Homotsygoottikantaja)

Hypotrikoosi on autosomaalinen (= ominaisuuden geenit eivät sijaitse sukupuolikromosomeissa) resessiivisesti periytyvä geenivirhe. Homotsygootit vasikat syntyvät joko täysin ilman karvaa tai osittain ilman karvaa. Kasvaessaan aikuiseksi karva on kiharaa tai pörröistä. Aikuisilla yksilöillä voi olla ajoittain karvattomia kohtia. <https://omia.org/OMIA002114/9913/>

Hereford - Idiopaattinen Epilepsia (IE)

(IEF = Vapaa, IEC = Kantaja, IES = Homotsygoottikantaja)

IE on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe. Homotsygoottien vasikoiden elinikä vaihtelee muutamasta päivästä useaan kuukauteen. Nämä vasikat kärsivät kohtauksista, joiden kesto vaihtelee muutamista minuuteista yli tuntiin. Kohtauksen aikana vasikka makaa kyljellään jalat jäykkinä. <https://omia.org/OMIA000344/9913/>

Hereford – Maple Syrup Urine Disease (MSUD)

(MSU1F = Vapaa, MSU1C = Kantaja, MSU1S = Homotsygoottikantaja)

MSUD on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe. Homotsygooteilla vasikoilla on virhe aminohapossa, joka pilkkoo rehun sisältämiä monimutkaisia aminohappoja. Kun näitä aminohappoja ei saada pilkottua, niin ne aiheuttavat letaalin aivovaurion. Neurologiset oireet etenevät nopeasti ja aiheuttavat vasikan kuoleman muutama päivä syntymän jälkeen. Taudista on eri mutaatioita eri roduilla ja herefordin mutaatio on nimetty testituloksissa MSU1. <https://omia.org/OMIA000627/9913/>

Hereford – Mandibulofacial dysostosis (MD)

(MDF = Vapaa, MDC = Kantaja, MDS = Homotsygoottikantaja)

MD on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe. Homotsygooteilla vasikoilla on epämuodostumia päässä ja usein lyhyempi ja/tai epäsymmetrinen alaleuka. Tunnusomaista taudille on myös epätavalliset, kaksipuoliset ihomerkit suun takana. Näillä merkeillä on yhteys epätavalliseen luurakenteeseen. <https://omia.org/OMIA002288/9913/>

Highland cattle - Lovikorva

(CEF = Vapaa, CEC = Kantaja, CES = Homotsygoottikantaja)

Lovikorva on autosomaalinen dominoivasti periytyvä geenivirhe. Homotsygooteilla vasikoilla on epämuodostuneet korvat. Vakavuudessa on kaksi astetta. Ensimmäisen asteen vakavuudessa eläimillä on lieviä tai kohtalaisia lovia korvissa ja korvarusto vaikuttaa normaalilta tai on vain lievästi epämuodostunut. Toisen asteen vakavuudessa eläimillä on selvästi pienemmät korvat, isoja lovia sekä korvaruston yläreuna on ulkoneva ja hieman kiertynyt. <https://omia.org/OMIA000317/9913/>

Limousin – Kitalakihalkio

(CPF = Vapaa, CPC = Kantaja, CPS = Homotsygoottikantaja)

Kitalakihalkio on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe, joka on löydetty Ranskan limousin-populaatiosta. Kitalaki erottaa suu- ja nenäontelot toisistaan. Kitalaen osittainen tai totaalinen halkio on yleinen epämuodostuma nisäkkäillä ja se johtuu joko ympäristö- tai perintötekijöistä. Mikäli kitalakihalkiota ei korjata kirurgisesti, se vaikuttaa yksilön eliniänennusteeseen. Limousin-rodulla mutaatio geenissä MYH3 aiheuttaa kitalakihalkion. <https://www.omia.org/OMIA002590/9913/>

Simmental – Trombopatia

(TPF = Vapaa, TPC = Kantaja, TPS = Homotsygoottikantaja)

Trombopatia on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe, jota esiintyy simmental- ja fleckvieh-roduilla. Homotsygoottien kantajien veri ei hyydy normaalisti ja siksi niillä on kohonnut riski saada henkeä uhkaava verenvuoto loukkaantumisen yhteydessä.

<https://omia.org/OMIA002433/9913/>

Simmental – Brown Swiss Haplotype 2 (BH2)

(BH2F = Vapaa, BH2C = Kantaja, BH2S = Homotsygoottikantaja)

BH2 on autosomaalinen resessiivisesti periytyvä geenivirhe, joka on löydetty Brown Swiss-rodusta ja Fleckvieh-rodusta. Suurin osa homotsygooteista vasikoista syntyvät kuolleina ja tai kuolevat hyvin pian syntymän jälkeen. Vasikoilla on alhainen syntymäpaino ja ne ovat alikehittyneitä. BH2 on epätäydellinen penetranssi ja pieni osa vasikoista selviää syntymästä. Eloon jääneet vasikat kärsivät kroonisesta keuhkokuumeesta, mikä hidastaa kasvua ja hyvin usein kuolemaan. Suurin osa näistä vasikoista lopetetaan ensimmäisten elinkuukausien aikana. Geenivirheen uskotaan olevan lähtöisin sonnista Rancho Rustic My Design (US 144488). <https://omia.org/OMIA001939/9913/>

Lihakarja – Nupous

(POF = Vapaa, POC = Kantaja, POS = Homotsygoottikantaja)

Nupot eläimet ovat sarvettomia. Useimmissa roduissa on sarvettomia eläimiä, toisissa roduissa on enemmän kuin toisissa. Eläin on nupo, mikäli se perii nupousgeenin joko toiselta vanhemmaltaan tai molemmilta.

Lihakarja - Dilutor (karvan värin haalistuminen)

(DLF = Vapaa, DLC = Kantaja, DLS = Homotsygoottikantaja)

Dilutor-geeni aiheuttaa karvan värin haalistumista kantajilla. Jos musta lehmä saa vasikan, joka on dilutor-geenin kantaja, niin vasikan musta karva haalistuu harmaaksi. Jos vasikka saa geenin molemmilta vanhemmiltaan, niin haalistuminen on voimakkaampaa kuin, jos vasikka saa geenin vain toiselta vanhemmaltaan. <https://omia.org/OMIA001545/9913/>

Lihakarja – Punainen väri

(RDF = Vapaa, RDC = Kantaja, RDS = Homotsygoottikantaja)

Punaisen värin taustalla on resessiivinen geeni, joka aiheuttaa punaisen värin. Geeniä esiintyy useilla roduilla. Eläimen pitää periä geeni molemmilta vanhemmiltaan, jotta sillä on punainen karva.

Lihakarja – Myostatiini 1 (nt821)

(M1F = Vapaa, M1C = Kantaja, M1S = Homotsygoottikantaja)

Myostatiini vaikuttaa valkuaisaineiden tuotantoon, jotka säätelevät lihasten kehitystä. Geenin mutaatio vaikuttaa siten, että valkuaisaineet eivät vaikuta niin tehokkaasti lihasten kehitykseen. Tämä johtaa lihasmassan kasvuun tai kaksoislihaksikkuuteen. Myostatiini-geenistä on monia eri mutaatioita, joilla on hieman erilainen ilmentyminen.

Mutaatio nt821 on resessiivinen ja sitä on löydetty roduilta angus, Belgian sininen, blonde d'Aquitaine, charolais ja limousin. Heterotsygootit yksilöt ovat erittäin hyviä teurasominaisuuksissa, verrattuna eläimiin, joilla ei ole mutaatiota. Homotsygoottien yksilöiden lihasmassa on huomattavasti lisääntynyt ja lihan rasvapitoisuus on alhainen, mutta samalla niillä on korkeampi syntymäpaino ja ne aiheuttavat enemmän poikimavaikeuksia. <https://omia.org/OMIA000683/9913/>

Lihakarja - Myostatiini 2 (nt419)

(M2F = Vapaa, M2C = Kantaja, M2S = Homotsygoottikantaja)

Myostatiini vaikuttaa valkuaisaineiden tuotantoon, jotka säätelevät lihasten kehitystä.

Mutaatio nt419 on resessiivinen ja se on löydetty maine anjou-rodulta. Homotsygooteilla kantajilla on kaksoislihaksuus (hyperplasia), liha on erittäin mureaa, niillä on korkeampi syntymäpaino ja sitä kautta vaikeiden poikimisten riski on kasvanut. Heterotsygooteilla kantajilla mutaation vaikutukset ovat lievemmat. <https://omia.org/OMIA000683/9913/>

Lihakarja - Myostatiini 3 (Q204x)

(M3F = Vapaa, M3C = Kantaja, M3S = Homotsygoottikantaja)

Myostatiini vaikuttaa valkuaisaineiden tuotantoon, jotka säätelevät lihasten kehitystä.

Mutaatio Q204x on osittain dominoiva ja se on löydetty roduilta blonde d'Aquitaine, charolais ja limousin. Homotsygooteilla eläimillä on kaksoslihaksisuutta, ohut rasvakerros, erittäin murea liha, korkeampi syntymäpaino ja sitä kautta vaikeiden poikimisten riski on suurempi. Homotsygoottinaarailla on hieman alhaisempi maitotuotos. Mutaation vaikutukset ovat vähäisemmät heterotsygooteilla yksilöillä.

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

Lihakarja – Myostatiini 4 (E226X)

(M4F = Vapaa, M4C = Kantaja, M4S = Homotsygoottikantaja)

Myostatiini vaikuttaa valkuaisaineiden tuotantoon, jotka säätelevät lihasten kehitystä.

Mutaatio E226X on löydetty maine anjou-rodusta. Homotsygooteilla eläimillä on kaksoslihaksisuutta, ohut rasvakerros, erittäin murea liha, korkeampi syntymäpaino ja sitä kautta vaikeiden poikimisten riski on suurempi. Mutaation vaikutukset ovat vähäisemmät heterotsygooteilla yksilöillä.

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

Lihakarja - Myostatiini 5 (3811T)

(M5F = Vapaa, M5C = Kantaja, M5S = Homotsygoottikantaja)

Myostatiini vaikuttaa valkuaisaineiden tuotantoon, jotka säätelevät lihasten kehitystä.

Mutaatio 3811T on löydetty blonde d'Aquitaine-rodulta. Homotsygoottien eläinten lihasmassa on lisääntynyt. Heterotsygooteilla yksilöillä mutaation vaikutukset ovat vähäisemmät.

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

Lihakarja – Myostatiini 6 (C313Y)

(M6F = Vapaa, M6C = Kantaja, M6S = Homotsygoottikantaja)

Myostatiini vaikuttaa valkuaisaineiden tuotantoon, jotka säätelevät lihasten kehitystä.

Mutaatio C313Y on löydetty piedmontese-rodulta. Homotsygooteilla eläimillä on kaksoislihaksisuutta (hyperplasia), erittäin murea liha, syntymäpaino on korkeampi ja sitä kautta vaikeiden poikimisten riski on suurempi. Heterotsygooteilla yksilöillä mutaation vaikutukset ovat vähäisemmät.

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

Lihakarja – Myostatiini 7 (F94L)

(M7F = Vapaa, M7C = Kantaja, M7S = Homotsygoottikantaja)

Myostatiini vaikuttaa valkuaisaineiden tuotantoon, jotka säätelevät lihasten kehitystä.

Mutaatio F94L on löydetty limousin- ja charolais-roduilta. Suurin osa limousin-eläimistä on mutaation kantajia. Homotsygoottien eläinten lihasmassa on lisääntynyt ja liha on erittäin mureaa. Näillä eläimillä on myös hyvin vähän lihaksen sisäistä ja ulkoista rasvaa. Syntymäpaino on normaali eli mutaatio ei lisää

vaikeiden poikimisten riskiä. Heterotsygooteilla yksilöillä mutaation vaikutukset ovat vähäisemmät.
<https://omia.org/OMIA000683/9913/>

Lihakarja - Myostatiini 8 (E291X)

(M8F = Vapaa, M8C = Kantaja, M8S = Homotsygoottikantaja)

Myostatiini vaikuttaa valkuaisaineiden tuotantoon, jotka säätelevät lihasten kehitystä.

Mutaatio E291X on löydetty limousin-rodulta. Homotsygooteilla eläimillä on kaksoislihakkuutta (hyperplasia), erittäin murea liha, syntymäpaino on korkeampi ja sitä kautta vaikeiden poikimisten riski on suurempi. Heterotsygooteilla yksilöillä mutaation vaikutukset ovat vähäisemmät.

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

Lihakarja – Myostatiini 9 (D182N)

(M9F = Vapaa, M9C = Kantaja, M9S = Homotsygoottikantaja)

Myostatiini vaikuttaa valkuaisaineiden tuotantoon, jotka säätelevät lihasten kehitystä.

Mutaatio D182N on yksi myostatiini-geenin mutaatioista. Homotsygoottien eläinten lihasmassa on lisääntynyt ja niiden lihan mureus on erittäin hyvä. Näillä eläimillä on myös vähän lihaksen sisäistä ja ulkoista rasvaa. Syntymäpaino on normaali eli mutaatio ei lisää vaikeiden poikimisten riskiä. Heterotsygooteilla yksilöillä mutaation vaikutukset ovat vähäisemmät.

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

Lihakarja – Myostatiini 10 (S105C)

(M10F = Vapaa, M10C = Kantaja, M10S = Homotsygoottikantaja)

Myostatiini vaikuttaa valkuaisaineiden tuotantoon, jotka säätelevät lihasten kehitystä.

Mutaatio S105C on yksi myostatiini-geenin mutaatioista. Homotsygoottien eläinten lihasmassa on lisääntynyt ja niiden lihan mureus on erittäin hyvä. Näillä eläimillä on myös vähän lihaksen sisäistä ja ulkoista rasvaa. Syntymäpaino on normaali eli mutaatio ei lisää vaikeiden poikimisten riskiä. Heterotsygooteilla yksilöillä mutaation vaikutukset ovat vähäisemmät.

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