

# BIOTECHNOLÓGIA

## DIREKT GÉNTESZTEK ÉS A MARKERVIZSGÁLATOK ALKALMAZÁSA

- 1930-as évektől - vércsoportok
- jelentős kutatások - öröklődő szérumfehérjék
- vérenzim polimorfizmusok
- 1950-től - ezek a származás ellenőrzésben hasznosultak,  
de más gyakorlati területen kevésbé
- termelési és szaporodási tulajdonságok és öröklődő  
vércsoportok, biokémiai polimorfizmusok közötti összefüggések  
pl. a szarvasmarha tejfehérje  
polimorf. – tejösszetétel (sajt gyártás),  
vagy Halotán gén – sertés stressz – érzékenysége
- direkt géntesztek, markervizsgálatok segítségével nem  
kívánatos gének távolíthatók el az állományból

## DIREKT GÉNTESZTEK ALKALMAZÁSAI

- Bármely testszövetből izolált DNS-ből
- Születés után azonnal elvégezhető
- Bármely ivarból kimutatható
- Korán lehetséges a szelekció
- Mindkét ivarból azonosíthatók akkor is, ha csak az egyikben jelenik meg  
fenotípusosan (pl. tejtermelés)
- I. típusú markereknek is nevezik

# **DIREKT GÉNTESZTEK A SZARVASMARHATENYÉSZTÉSBEN**

## **1. BOVINE LENKOCYTE ADHESION DEFICIENCY (BLAD)**

- egy autoszomális gén receszív mutációja által kiváltott öröklődő betegség
- károsodik egy fehérvérsejt felületi glükoprotein
- alapja pontmutáció, az adott fehérjében az aszparaginsavat glicin helyettesíti
- fertőzés esetén a homozigóta egyedekben a fehérvérsejtek nem jutnak át az érfalon
- az immunrendszer örökletes betegsége, letális
- fejlődési rendellenesség, max 2 éves korig marad életben, mert a legkisebb fertőzésre érzékeny az állat

- Ált. rejtve marad, nem ismerik fel, csak a kártételét tapasztalják
- Azonos a humán LAD betegséggel
- Holstein fríz fajtában, egy bikában, de ír szetter kutyaiban is kimutatták
- A BLAD mentesek takarmány értékesítése jobb
- Magyarországon 1993 - óta van szűrés
  - bikák            4%-a hordozza
  - tehenek        10%-a hordozza
- Fő veszteség a választás utáni elhullás
- A BLAD allél és termelési tulajdonságok között nem találtak összefüggést

## 2. DEFICIENCY OF URIDINE – 5 MONOPHOSPHATE SYNTHASE (DUMPS)

- A pirimidin nukleotid szintézis gátolt
- Embernél (öröklődő) a vizelettel sok orotsav ürül, anémia, csökkent növekedés, mentális retardáció
- Az orotét a tehéntejben is van
- Embernél, szarvasmarhánál autoszomális, receszív tulajdonság
  - gyakorisága szarvasmarhánál 0,1 – 7%
  - A heterozigóta szülőktől származó borjak elhalnak, a csecsemők megszületnek és később halnak meg
- A hazai szarvasmarha állományban 2 egyedet találtak, több vizsgálat nem indokolt

### 3. CITRULLINÉMIA (ASD)

- Ritka, veleszületett humán betegség is
- A testfolyadékokban nő a citrullin mennyiség
- Oka speciális enzim hiánya
- Az egy hetes csecsemők idegrendszeri tünetekben, kómában, majd elhalnak
- Holstein-fríz fajtákban is receszív tulajdonság – Nagyon ritka, kevésbé jelentős

### 4. TEJFEHÉRJE TÍPUSOK

PCR technikával vizsgálva a tehéntej frakciókat elkülönítik, több öröklődő polimorfizmus azonosítható

Béta – laktoglobulin A

Kappa - kazein B

A tejhozam a hordozóknál kedvezőbb

## 5. A MYOSTATIN GÉL

- Szarvasmarhában a dupla izmoltság öröklődő (izomhipertrófia), (culard)  
Tehát nem az izmok kettőződése, hanem az izomrostok száma (hiperplázia) és átmérője (hipertrófia) növekszik
- A kifejeződés függ ivartól, egyedtől, takarmányozástól, fejlettségtől is
- Együttjár a csontok finomodásával, külső nemiszervek fejletlenségével, újszülött borjak nyelvnagyobbodásával
- Kevesebb a csont és zsír, több a hús
- Csökkent szaporodási képesség és életképesség, fokozott stresszérzékenység, nehézellés
- Fehér – kék belga fajtáknál, de charolais, limousine, más fajták is

- A muscular hipertrófia lokusz két allélja felelős: egyik vad, másik receszív, ez utóbbi homozigóta formában okozza a **dupla izmoltságot**
- A heterozigóta egyedek csak bizonyos mértékig izmoltak
- A gén nagyhatásúnak minősül
- A növekedési faktorok közül a myostatin más fajokban is okoz dupla izmoltságot, és azonos az előbbi génnel
- A myostatin génnek több allélja ismert, több szarvasmarha fajtában és más fajokban is pl. egérben is kimutatták
- A dupla izmoltság genetikai oka több fajtában és fajban heterogén!  
(legalább 5 mutációja ismert)

## **6. A vörös szín, gén a holstein fajtában (red factor)**

A hordozók feje vöröses színeződésű, vagy fekete tehenek vörös borjút ellenek.

Újabb direkt génpróbával in vitro azonosíthatók.

## **7. A deres (roan) színmutáció**

Az 5. kromoszómán lévő génmutáció felelős érte

# DIREKT GÉNTESZTEK A SERTÉSTENYÉSZTÉSBEN

## 1. A modern fajták stresszérzékenyek

(melyek vékony hátszalonnájúak és több színhúst tartalmaznak)

Nincs védő zsírréteg!

- Mozgatásra, szállításra, hőmérsékletváltozásra érzékenyek
- Fajtánként eltérő érzékenység
- Egy receszív génmutáció felelős
- A homozigóta receszív egyedek Halotán altatásra reagálnak. A próba bonyolult, a gáz rákkeltő
- Újabb az un. haplotípus meghatározási módszer: teljes almokat halotánoznak és elvégzik az összes szülő és alom polimorfizmus vizsgálatát
- Legújabb genetikai elemzések alapján a felelős: a vázizomzat szarkoplazma retikulumban lévő ryanodin receptor rendellenessége

- Kidolgozták a génteszteket:

3 genotípust mutattak ki

- Összefüggés a húsmennyiséggel és minőséggel

- A HP (halotán pozitív) sertéseknél 2-4%-kal több színhús, jobb vágási %, de romlott a húsmínőség, elhullási arány (10%), csökkent testhosszúság, a hús 4-50%-al sápadtabb

- A hibrid vonalak stresszmentesítése fontos. A heterozigóta egyedek kedvezőbb mutatói miatt: mentes anya x jó húsformájú (hordozó) apa

## **2. A myogenin gén**

- Az izomrostok száma befolyásolja a színhús mennyiségét
- Az embrionális izomrostképződést a MYOD géncsalád irányítja (4 gén), egyik a myogenin. Hiányában az izomrostképzés elmarad.
- Növeli a malacok születési súlyát
- Javítja a súlygyarapodást
- A hátszalonna vastagságát nem befolyásolja

## **3. A leptin (obesity) gén**

- A leptin fehérje a zsírsejtekben keletkezik. Emberben, sertésben, szarvasmarhában is.
- Növeli a takarmányfelvételt, javítja az energiaegyensúlyt, a zsírsejteket
- Befolyásolja a testösszetételt

#### **4. Az adipocyte fatty – acid binding protein**

##### **(A – FABP4) gén**

- A zsírsejtek komponense
- A szervezet zsírtartalmát befolyásolja
- Duroc fajtában kimutatták

#### **5. A heart fatty acid binding protein (H-FABP) gén**

- A zsír és vázizomzatban
- Duroc fajtában több izomközi zsír és vastagabb hátszalonna

#### **6. Az ösztrogén receptor gén (ER)**

- Emberben, egérben szaporodási problémákat okoz
- Sertésnél egyes alléljaik növelik a malacszámot 1 db-al (Nagy fehér)

## **7. A domináns fehér szín génje**

- 3 allélja ismert

(normál, foltos és domináns fehér)

- Utóbbi sertésnél csökkenti a fehérvérsejt számot.

## **DIREKT GÉNTESZTEK A LÓTENYÉSZTÉSBEN**

### **1. Versenylovak hypercalemiás periodikus bénulása.**

Embernél is ismert

A vázizomzatban lévő rendellenesség

### **2. Súlyos fokú kombinált immunhiány**

Arab lovakban a kinázt kódoló génben 5 bp. deléción okozza.

### **3. Letális fehér csikó szindróma**

**(LWFS)**

- Veleszületett rendellenesség
- Fehér szőrzet, bélszövet rendellenességek
- Emberben, egérben is. Oka az endotelin receptor gén mutációja

### **4. A sárga szín öröklődése**

- Oka: a melanocita – stimuláló receptor gén mutációja

### **5. A deres szín öröklődése**

- Oka: egy domináns allél ( $R_n$ ), mely homozigóta formában letális

## **DIREKT GÉNTESZTEK A JUHTENYÉSZTÉSBEN**

### **1. Surlókór (scrapie)**

- Prion fehérje, legalább 11 genotípusa ismert
- A homozigóta juhok nem betegszenek meg  
(vagy rezisztencia, vagy hosszú lappangás)

## **DIREKT GÉNTESZTEK A KECSKETENYÉSZTÉSBEN**

### **1. Alfa S<sub>1</sub> kazein polimorfizmus**

- A kazein alvadásra képes fehérje, a sajtkészítésben fontos.
- 4 kazein – típus ismert. Egymással is kapcsolatban vannak.
- A szelekcióban hasznosítható a kidolgozott génteszt

## **II. TÍPUSÚ MARKERVIZSGÁLATOK (SZATELLITEK) AZ ÁLLATTENYÉSZTÉSBEN**

Alkalmazásuk haszna elmarad a géntesztek előnyeitől

### **ALKALMAZÁSUK A SZARVASMARHATENYÉSZTÉSBEN**

#### **1. A weaver betegség**

- Az amerikai borzderes fajtában
- 5-8 hónapos növények mozgászavarai, hátulsó fél bénulása, izomsorvadás
- Baromfinál, sertésnél, juhnál

#### **2. A szarvatlanság öröklődése**

- A gén az 1. kromoszómán van
- 1 domináns és 1 receszív allélja ismert

## **ALKALMAZÁSUK A SERTÉSTENYÉSZTÉSBEN**

### **1. Az RN gén**

- A hampshire fajtában mutatták ki
- Két allélja ismert
- Hatására csökken az izomzat glükogén tartalma, ph értéke, nő a főzési veszteség
- A fajtában veszteségeket okoz

## **ALKALMAZÁSUK A JUHTENYÉSZTÉSBEN**

### **1. A booroola gén (ausztrál merinóban)**

- Az ausztrál Booroola farmon szelektáltak nagyobb szaporulatra
- Oka: egy nagyhatású gén
- Gyakori ikerellés. Akár ötös vagy hatos is.

- Átlagos alomnagyság 1 béránnal több
- 1,5-el több peteleválás
- A hordozó egyedek külsőleg nem különíthetők el
- A gén markereinek keresése tart
- A gén azonosítása a beültetés alapja. Az újabb eredményeket már szabadalom védi!

## **2. A callipyge gén („szépfarú”)**

- 1983-ban USA-ban jelent meg
- Dorset fajtában. Túlizmoltság
- Farizom hipertrófia, de a hátizmok is fejlettek
- A Suffolk fajtában is kimutatták
- Két allélja ismert, de pontosan még nem azonosították. További markerekre van szükség azonosításához
- Nagyon jó hústermelés (15-20% többlet)
- 4%-al kevesebb zsír
- A hús kevésbé porhanyós

### **3. A szarvaltság hiánya**

- A 10. kromoszómán kimutatták
- Két feltételezett allélja van

## **A MOLEKULÁRIS GENETIKAI VIZSGÁLATOK EGYÉB ALKALMAZÁSAI**

- populációk összetételének elemzése
- beltenyésztett vonalak homozigotizálásának vizsgálata
- beltenyészettség becslése
- őshonos állományok fenntartása
- származás ellenőrzés
- fajták genetikai távolságának becslése
- keresztezési programok tervezése
- lopási ügyek és perek tisztázása

## **SZABADALMI ÉS LICENSZ PROBLÉMÁK**

- Módszerek és született állatok után is szeretnék
- Ezért sok programban nem alkalmazzák
- De valószínűleg alkalmazásai nem kerülhetők ki.