**ДНК-тест «CDH» на носительство дефицита холистерина у крупного рогатого скота (Cholesterol deficiency)**

**OMIA:** [**001965**](http://omia.angis.org.au/omia001965/)**-9913**

**Сроки исполнения:** 7-10 рабочих дней

**Стоимость**: 600 руб.

**Породы**: Голштинская

**Материал для исследования**: сперма нативная, замороженная; кровь венозная с ЭДТА

**Выявляемая мутация:**

Инсерция мобильного LTR элемента (ERV2-1) размером 1299 bp после позиции 77958994 на BTA11, расположенная между нуклеотидами 24 и 25 экзона 5 гена APOB. Инсерция обуславливает сдвиг рамки считывания, начиная от аминокислоты 135 APOB, и приводит к отсечению 97% соответствующего белка длиной 4567 аминокислот (Gly135ValfsX10).

**Характер наследования заболевания:** аутосомно-рецессивный. Носителем может являться как бык, так и корова. Животные-носители внешне ничем не отличаются от животных - не носителей синдрома.

**Интерпретация результатов:**

|  |  |
| --- | --- |
| Генотип | Описание |
| **N/N (CDF)** | нормальный генотип (присутствуют две нормальные копии гена, гомозигота). Животное **здорово**, не несет летальной мутации  |
| **N/M (CDC)** | Присутствуют одна мутантная и одна нормальная копии генов (гетерозигота). Животное является **носителем** заболевания, не страдает от заболевания, но может передавать дефект потомству. |
| **M/M** **(CDS**) | Присутствуют две копии мутантного гена (гомозигота по мутантному аллелю). Больные телята гибнут в первые недели или месяцы жизни. |

Согласно рекомендациям Всемирной федерации голштино-фризской породы (World Holstein-Friesian Federation):

Нормальный генотип быка или коровы обозначается **CDF**

Носитель мутантного аллеля **CDC**

Больное животное **CDS**

**Узнать подробнее о заболевании:**

Дефицит холестерина обусловлен инсерцией в гене APOB хромосомы 11. Это моногенное **летальное** аутосомно-рецессивное заболевание. Больные телята (гомозиготы по мутантному аллелю) характеризуются нарушением в метаболизме холестерина, что приводит к потере веса, аппетита, физической слабости, диарее, не поддающимся медикаментозному лечению. Следствием является гибель телят в первые недели или месяцы жизни. Было установлено, что гетерозиготные животные имеют пониженное содержание холестерина в крови, в то время как у гомозиготных животных холестерин в крови вообще отсутствует.

**Распространенность:**

По литературным данным частота встречаемости скрытых носителей составляет от 6% до 17%.