

## ジャージー種の新たな遺伝性疾患について

アメリカジャージー登録協会では、2020年11月に前肢捻転を伴うジャージー神経障害（JNS: Jersey Neuropathy with Splayed Foerelimb）を遺伝的疾患に指定し、カナダジャージー登録協会でもJNS遺伝子の存在を確認して、その対応を急いでいると報告がありました。

このJNSの症状は、前肢の伸筋の著しい硬直や過度に側方へ外転し、前肢を曲げて起立できない症状が見られます。ジャージーの遺伝的疾患として、過去にリンバーレッグ「LL: Limber Legs」が発見されています。リンバーレッグは「しなやかな肢」という意味で、正式な日本名称はなく、リンバーレッグもJNSと同様に起立ができないという共通の症状ですが、原因となる遺伝子は別のもののようです。JNSの他の症状として、頭頸部の痙縮やけいれん行動などの神経的症状、肩関節の脱臼や先天性の顔面奇形、変形脊髄障害の報告があります。※現在、日本でこのような症状についての報告はありません。

JNSの原因遺伝子は劣性遺伝子なので、両親が原因遺伝子をヘテロで保有している場合、子牛がJNSを発症する可能性は25%となります。アメリカジャージー登録協会では、これまでに判明したJNS保因種雄牛についてWebページに掲載して注意を呼び掛けています。

JNSはSNP検査を行うことで、その牛がJNSの保因牛であるかどうかを判明できるのですが、日本ではジャージーのSNP検査および同遺伝子の特定を行っていないため、JNSの判定をすることが出来ない状況です。登録業務を委託している（一社）日本ホルスタイン登録協会では調査したところ、血統登録娘牛の中で16頭のJNS保因種雄牛から1,756頭の娘牛が登録されていることが判明しました。（別表参照）

当協会では、ジャージー会員に対して、当協会WebページにJNS関連の記事および保因種雄牛を掲載し、これらの種雄牛による交配回避を呼びかける一方、限られた種雄牛を交配することによって近交係数が上昇にならないよう注意喚起を行います。

なお、近交係数については、（一社）日本ホルスタイン登録協会が開発した「近交情報システムWeb」でジャージー種の近交係数を確認することが出来ますのでご活用ください。詳しくは（一社）日本ホルスタイン登録協会Webページをご覧ください。

## 米国ジャージー登録協会が前肢捻転を伴う ジャージー神経障害 (JNS) を遺伝的疾患に指定

米国ジャージー登録協会 (AJCA: American Jersey Cattle Association) は、昨年11月に前肢捻転を伴うジャージー神経障害 (JNS: Jersey Neuropathy with Splayed Forelimbs) を遺伝的疾患に指定しました。AJCAは2020年11月2日付けで「望ましくない遺伝因子に関する対応方針」を改正しJNSに関する情報を追加しました。遺伝的疾患に指定されるとその種雄牛はジャージー・ジャーナル誌に随時公開されます。更に、カナダジャージー登録協会 (Jersey Canada) でもJNS遺伝子の存在を確認しその対応を急いでおり、2021年4月の遺伝評価公表時には保因牛をラクタネット・ジェネティクス (Lactanet Genetics) のWebサイトで公開する予定です。日本にもJNS遺伝子を保因する種雄牛精液が輸入されていることから、今回はジャージー・ジャーナル2020年12月号に掲載されたAJCAのプレリリースに基づきその実態について報告します。なお、この遺伝的疾患の日本語名は正式に決まっていないことから、ここではJNSと略称で呼ぶことにします。

### JNSの症状について

JNSを発症した子牛は、前肢の伸筋の著しい硬直や過度に側方へ外転し前肢を広げて起立できない症状が見られます (写真)。また、出生時には元



写真、前肢捻転を伴うジャージー神経障害 (JNS) を発症したジャージーの子牛 (ジャージー・ジャーナルオンライン版から転用 <https://usjerseyjournal.com/jns-status-for-registered-jerseys-now-available-on-breed-reports/&prev=search>)

気に見えますが、頭頸部の痙縮や痙攣行動などの神経的症状を示します。その他の症状としては肩関節の脱臼、先天性頭蓋顔面奇形および変性脊髄障害などが報告されています。牛の染色体は29対の常染色体に性染色体XYを加え合計60本により構成されていますが、JNSはその中の6番染色体上の特定のハプロタイプに位置する劣性遺伝子により支配された遺伝的疾患 (遺伝病) です。その後の調査結果によると、6番染色体の60,158,901bp (2018ARS-UCD1.2) に位置する特定のハプロタイプ上のUCHL1と呼ばれる酵素を合成する遺伝子のミスセンス突然変異により、異常タンパク質が生産されることが原因であることが明らかになっています。

### JNS保因または検査済非保因を 判断するための要件

米国ジャージー登録協会は、当該個体が妥当な理由で保因牛の疑いがあると判断した場合でも、その段階でJNS保因牛または非保因牛のどちらかに指定することはないと言っています。JNS保因牛または非保因牛の判断は以下のような検査結果に基づく方法により行います。

JNSと判定する公式な条件としては、(1) 当該個体の遺伝子型検査により6番染色体上のUCHL1のミスセンス突然変異を直接検査して判定する、(2) 当該個体のSNP検査により6番染色体上のUCHL1ミスセンス突然変異を含むハプロタイプを検査して判定する、または (3) 家系内の (血縁関係にある) SNP検査済みの個体にJNSの発症に起因する変異が含まれているかを補完 (インピュテーション) 済みのハプロタイプにより調査し、そのハプロタイプに変異体が含まれている場合はそれらの情報に基づき確認のために再調査を行い、JNS遺伝子を保因しているかどうかを判定します。なお、ここでいう補完とは、直接検査できなかったハプロタイプのSNP情報を家系情報等に基づき統計的に推測して補足することを意味します。



## JNSの検査はハプロタイプで

JNS遺伝子の保因または非保因を判断する場合は、6,000 SNP以上の検査が可能なSNPチップを使用する必要があります。検査されたSNP情報はJNSに関与するハプロタイプを補完し、それを同定することで決定します。現在のところ、確実にJNS遺伝子の保因牛を特定できる遺伝子型検査はありませんが、ハプロタイプでJNS遺伝子の有無を調査することができます。ハプロタイプはJNS遺伝子のすぐ近くでJNS遺伝子の変異とともに変化するSNPを捉えているので、直接JNSの遺伝子型を検査していませんが、JNS遺伝子の有無をある程度の精度で判定することができます。米国において遺伝評価等を行い公表している団体CDCB (The Council on Dairy Cattle Breeding) によると、SNP検査と補完によって得られるハプロタイプはかなり高い精度でJNS遺伝子の有無を判定できますが、今後ジャージーの遺伝評価等に使用するSNPチップにはJNSのハプロタイプを補完せずに直接検査できるよう必要なSNP情報を追加する予定とのことです。

## JNSはリンバーレッグ (LL) と同じ遺伝的疾患ではない

ジャージー集団ではすでにリンバーレッグ (LL: Limber Legs) という遺伝的疾患が発見されています。リンバーレッグとは「しなやかな肢」という意味ですが、正式な日本語訳はないようです。LLの特徴としては、一見すると出生時は正常個体に見えますが筋肉、靭帯、腱、関節の形成が不完全なため起立することができません。LLはJNSと同様に起立できないという共通な症状がある遺伝的疾患ですが、JNSを発症した子牛の症状や病態を詳細に調査するとJNSはLLの症状と類似していません。また、LLの遺伝子はJNSとは別の異なる染色体上に存在し、JNS遺伝子が関与するハプロタイプや原因となる突然変異とは異なります。なお、ジャージーの遺伝的疾患としてはその他に直腸膣狭窄症 (RVC: Rectovaginal Constriction) が知られています。LLやRVCは、JNSと同様に劣性遺伝子が子孫に伝達されて発症する遺伝的疾患です。

## JNS保因牛の出現頻度は米国で6%

遺伝子型検査済みのジャージー集団において、保因牛の頻度は現在のところ5.92%です。染色体は

両親由来のものが2本一組で構成され、染色体上のハプロタイプも2本一組存在します。すなわち、遺伝子型検査済みのジャージー集団の約6%が片方の染色体上にJNSのハプロタイプを持つ保因牛であり、反対に94%がJNSのハプロタイプを保因しない個体であることを意味します。なお、JNS遺伝子を保因している場合はJNSC (JNS-Carrier: キャリアー)、検査の結果保因していない場合はJNSF (JNS-Free: フリー) という記号で遺伝子の保因の有無を表示することにしています (表1)。

表1. JNS遺伝子を保因している場合と検査済非保因の区別を表示する記号

保因牛	検査済非保因牛
JNSC	JNSF

## 米国ではJNS保因牛を公開

検査の結果、ある個体がJNS遺伝子の保因牛 (JNSC) であると指定された場合、飼養管理者、所有者、繁殖者および第三者として指定された関係者にはJNSCであることを米国登録協会から通知します。協会はJNSCと指定されたすべての個体記録を保存管理し、発行するすべての広告、説明資料または血統証明等にそのことを記載しなければなりません。これには具体的にゲノム評価報告書、公式な血統能力証明書、後代検定能力評価成績書および遺伝的能力評価報告書が含まれます。

また、JNSCと判明した種雄牛はジャージー・ジャーナル誌やWebページで公開されることになりました。登録協会がスポンサーとなる種雄牛の購買に関しては、検査済み非保因牛 (JNSF) であると指定されない限り容認しないことにしています。

## JNS保因牛を交配した場合の発症率?

JNSの原因遺伝子は劣性遺伝子なので、片親か

表2. JNS保因牛 (JNSC) 同士を交配した場合に生産される子牛の遺伝子型の組み合わせ

		母牛 (JNSC)	
		正常 (F)	JNS遺伝子
父牛 (JNSC)	正常 (F)	F-F 正常子牛 (JNSF)	F-JNS 保因子牛 (JNSC)
	JNS遺伝子	JNS-F 保因子牛 (JNSC)	<b>JNS-JNS 発症子牛</b>



らJNS遺伝子を受け継ぎそれを保因しているだけでは発症しませんが、両親から同時にJNS遺伝子を受け継げば発症します。表2にはJNSC同士を交配した場合に生産される子牛の遺伝子型の組み合わせを示しました。この場合、子牛が両親からJNS遺伝子を受け継いで発症個体として生まれる確率は25%、子牛がJNSCになる確率は50%です。また、この交配によってどちらの親からもJNS遺伝子が伝達されない子牛が生まれる場合もあり、その確率は25%です。

表3にはJNSCの雄牛とJNSFの雌牛の交配によって生産される子牛の遺伝子型の組み合わせを示しました。この交配では片親からのみJNS遺伝子が子牛に伝達される可能性があるため、この場合は50%の確率でJNSCの子牛、残り50%の確率でJNSFの子牛がそれぞれ生産されますが、JNSを発症する個体が生産されることはありません。

**米国登録協会はなぜJNSを  
遺伝的疾患と指定したのか？**

健康な子牛の生産はジャージー集団を拡大するための基礎であり、ジャージー・ビジネスの収益性の鍵を握っています。米国では子牛を失った場合の経済的影響として1頭当たり150ドルの損失があるとされています。JNSを望ましくない遺伝因子として指定することで、米国のすべてのジャージー飼養農家はこの情報を共有することができます。それはJNSC同士の交配を事前に察知することを可能にし、子牛損耗の危険を伴う交配を回避することができます。

**JNSCの種雄牛精液は日本にも  
輸入されている**

米国登録協会のWebページには、JNSCとして指定された種雄牛228頭のリストが2020年11月22日付けで掲載されました。その中で、日本に精液が輸入され娘牛が1頭以上登録されている種雄牛は16頭存在します。表4には日本国内に登録娘牛を有し、かつJNSCのジャージー種雄牛16頭を示しました。該当する種雄牛を父牛とする血統登録雌牛は、2021年2月1日

表3. JNS保因雄牛(JNSC)と正常雌牛(JNSF)を交配した場合に生産される子牛の遺伝子型の組合せ

		母牛 (JNSF)	
		正常 (F)	正常 (F)
父牛 (JNSC)	正常 (F)	F-F 正常子牛 (JNSF)	F-F 正常子牛 (JNSF)
	JNS遺伝子	JNS-F 保因子牛 (JNSC)	JNS-F 保因子牛 (JNSC)

までに日本全国で1,601頭生産されています。残念ながら日本ではジャージーのSNP検査が行われていないので保因の有無を判定できませんが、これらの娘牛の中にはJNSC個体が存在する可能性があります。それゆえ、AJCAのホームページに掲載された228頭のJNSC種雄牛のいずれかを供用する場合は、表2に示したように25%の確率で子牛にJNSが発症するかもしれないので、現在でもこれらの娘牛やその子孫を飼養している生産者がおりましたら供用種雄牛を選定する際には注意してください。

日本ジャージー登録協会はJNSC種雄牛リストを提示し交配に注意するよう会員に対して周知を行うとともに令和3年5月開催予定の理事会等で対応策を協議する方向で調整しています。なお、AJCAが公表したJNSC種雄牛リストは <https://jersey.com.au/wp-content/uploads/2020/11/GB-JNS-Carrier-AI-Bulls-Nov2020.pdf> から見るすることができます。

(登録部改良課審査役 河原)

表4. 日本国内に登録娘牛を有し、JNS遺伝子を保因しているジャージー種雄牛(生年順)

AI略号	名 号	登録番号	生年	娘牛数
29JE3241	ウードストック モンタナレーランド	JEUSA000110637279	1998	67
1JE506	ウードストック LLV ルーテナント ET	JEUSA000111389227	1999	3
14JE394	ウードストック レターマン ET	JEUSA000112251008	2001	5
29JE3506	トルナーズ インパルス リーガル 233 ET	JEUSA000061929249	2004	249
29JE3508	トルナーズ アーチストリンドン ET	JEUSA000061929278	2004	444
11JE1098	シムルツ リーガル クリテイック P	JEUSA000117217618	2010	6
14JE563	ウインドヘブンズ リーガル ハイブ ET	JEUSA000117221187	2010	38
29JE3761	オール リンズ リーガル ビジョンナリー ET	JEUSA000117222740	2010	7
200JE384	ギモ ジョエル ET	JECAN000106797223	2011	138
29JE3867	ローリーズ 11 ビジョンナリー チリ ET	JEUSA000118201001	2012	263
147JE6217	オール リンズ クリテイック ピンカ P ET	JEUSA000118366481	2012	1
7JE5004	リバー バレー CECE クローム ET	JE840003012423929	2013	347
14JE666	ブルー ミスト ビジョンナリー メソッド	JEUSA000118440510	2013	4
200JE1085	パーキンス スカイクラス ET	JECAN000109516964	2015	2
551JE1700	アーレム キウイン チヌーク 23485	JEUSA000067823485	2016	9
202JE607	ローズ カレンバーク クリスタル P ET	JEDEU000539873090	2017	18

AJACがJNSC種雄牛として公表したリストから日本に娘牛がいるものを抜粋

日本国内に登録娘牛を有し、JNS遺伝子を保因しているジャージー種雄牛

2021.5.26現在

略号	種雄牛名号	登録番号	生年	JNS Status	娘牛頭数
29JE3241	ウッドストック モンタナ レーランド	JEUSA000110637279	1998	JNSC	67
1JE506	ウッドストック LLV ルーテナント ET	JEUSA000111389227	1999	JNSC	3
14JE394	ウッドストック レターマン ET	JEUSA000112251008	2001	JNSC	5
29JE3508	トレナーズ アーチスト リンドン ET	JEUSA000061929278	2004	JNSC	444
29JE3506	トレナーズ インパルス リーガル 233 ET	JEUSA000061929249	2004	JNSC	249
14JE563	ウインドヘブンズ リーガル ハイプ ET	JEUSA000117221187	2010	JNSC	38
29JE3761	オール リンズ リーガル ビジヨナリー ET	JEUSA000117222740	2010	JNSC	9
11JE1098	シユルツ リーガル クリテイツク P	JEUSA000117217618	2010	JNSC	6
200JE384	ギモ ジョエル ET	JECAN000106797223	2011	JNSC	140
29JE3867	ローリーズ 11 ビジヨナリー チリ ET	JEUSA000118201001	2012	JNSC	329
147JE6217	オール リンズ クリテイツク ビンカ P ET	JEUSA000118366481	2012	JNSC	1
7JE5004	リバー バレー CECE クローム ET	JE840003012423929	2013	JNSC	397
14JE666	ブルー ミスト ビジヨナリー メソッド	JEUSA000118440510	2013	JNSC	4
200JE1085	パーキンス スカイクラス ET	JECAN000109516964	2015	JNSC	2
551JE1700	アーレム キウイン チヌーク 23485	JEUSA000067823485	2016	JNSC	24
202JE607	ローズ カレンバーグ クリスタル P ET	JEDEU000539873090	2017	JNSC	40

JNSC=保因 1,758