

ホルスタイン種の遺伝病

(社)日本ホルスタイン登録協会
事務局長 栗田 純

ダンプス、BLAD、CVM

近年、遺伝子工学の発展はめざましく、DNAレベルの解析手法や技術の開発によって、ホルスタイン種特有の遺伝性疾患が明らかになってきた。

1987年に、ホルスタイン種特有の劣性致死遺伝子として、ウリジン酸合成酵素欠損症(DUMPS)が発表された。俗称「ダンプス」は、合成酵素の欠損によって核酸塩基の生成が阻害される遺伝病で、妊娠の早期(40日前後)に胎子が死亡する。幸いに、この遺伝病を保因している種雄牛がそれほど広く繁栄しなかったため、今日、ダンプスの出現率は殆ど皆無に近い。

1990年には牛白血球粘着不全症(BLAD)が発表された。BLADも劣性致死遺伝子で、白血球膜の粘着蛋白質の欠損によって白血球が疾患部位に付着できずに、常在する病原菌に対しても抵抗性を欠くもので、発熱や下痢、傷の治癒不全、口腔などの粘膜潰瘍を起こして生後数か月で死亡する。

2000年には、デンマークで牛複合脊椎形成不全症(CVM)が発見された。CVMは、胎子の頸部や胸部脊椎の短縮と、両前肢や飛節関節が収縮・捻転し流・死産するか、生まれても早期に死亡する。この劣性遺伝子は、著名な種雄牛ペンステート アイバンホースターや息のカーリンエム アイバンホーベルに由来するものであり、その子孫牛は世界中で繁栄している。日本ではBLADとCVMを指定遺伝性疾患に定め、雄牛の血統登録する際にはこれらの遺伝子型検査を義務づけるとともに、13後検後期以降、BLADとCVMのキャリア種雄牛は排除している。

新たな遺伝病ブラキスパイナとハプロタイプ型

2006年にデンマークで、ホルスタインの新しい遺伝病「ブラキスパイナ(BY)」が発見された。ブラキスパイナについては、本誌の本年9月号で紹介済みであり、詳細は省くが、これも単純劣性遺伝であり、発症牛は脊椎が短く、細長い四肢が特徴だ。アメリカの著名種雄牛スウィートヘイブントラデイションに由来しており、その子孫牛たちによって、欧米や日本にもその遺伝子は広がっている。欧米では、ホルスタイン雌牛集団の約6~8%がブラキスパイナのキャリアであると推測している。日本でも本検査の実施対応が急がれるところだ。

さらに、アメリカでの最近のゲノム検査によって、DNAのある塩基配列型(ハプロタイプ)が受胎率を低下させることが分かってきた。ホルスタインでは3種類のハプロタイプ型(HH1、HH2、HH3)同士の交配によって、恐らく4分の1の確率で受胎せず致死するものと想定している。アメリカのホルスタイン集団の中で、これらの3つのハプロタイプ型の出現割合はそれぞれ4~5%と推測される。また、ジャージー種ではJH1型、ブラウンスイス種でもBH1型という受胎率を低下させるハプロタイプが検出されたという。

遺伝的不良形質の症例報告を義務づけ

ダンプスやBLAD、CVM、ブラキスパイナは、遺伝子型検査によって種雄牛が特定されているので、キャリア種雄牛との交配を避けることで遺伝病の発生を防止できる。一方、比較的古い歴史を持つ遺伝病については症例が少なく、キャリアが特定できない遺伝病もなお多い。

当協会では、「遺伝的不良形質等調査要項」を定めて、古くて永遠の遺伝的不良形質（別表）について、症例報告を義務づけている。各項について症状を要約する。

単蹄：蹄が癒着する奇形。生存に支障はないが歩行困難となる。現在、後代検定事業参加種雄牛については、各家畜人工授精事業体で自主的にこの検査を実施している。

長期在胎：胎子のホルモンや形態の異常から、分娩予定日を概ね3週間以上経過しても分娩徴候がなく、在胎日数が長期化する。胎子は大きくなり、多くは死産になる。

無毛：口の周囲や尾端など一部を除いて無毛。正常分娩後、体温調節ができずに間もなく死亡する。甲状腺の異常と思われる。

軟骨発育不全：ホモ個体は胎子で死亡。ヘテロ個体は正常分娩するが、歪んだ頭や極端な短肢などブルドック型の奇形を呈し、時にヘルニアや口蓋裂を伴う。

口蓋骨閉鎖不全：口蓋骨が閉鎖せず鼻腔とつながる。死産又は生後すぐに死亡する。

上皮不全：頭部や四肢の下部、口腔、鼻腔粘膜の表皮が形成されず、細菌感染による敗血症のため生後数日で死亡する。

遺伝性筋れん縮：頭は後屈し、頸は硬直、四肢は体躯に引きつけられる。分娩時または出生直後に死亡する。

先天性盲目：外見的は異常が分からないが、先天的な盲目で稀に死に至る。

矮小子：出生時の判定はむずかしいが、発育が極めて悪く、生後1年頃には識別できる。成熟時でも通常の半分程度の大きさ。

ポルフィリン病（ピンク歯）：歯はピンクまたは赤褐色に変色し、赤色尿や貧血を呈する。日光に過敏で局部的に皮膚炎に罹りやすい。

無尾：尾椎を欠き、尾根が陥没して斜尻を伴うことがある。

乳頭異常：先天的な盲乳頭や融合乳頭をいう。盲乳は子牛の時点では発見しづらく、分娩後に分かることが多く、また後天性によるものとの判断が難しい。融合乳頭は2つの乳頭が融合したもので、極端なものは1か所に乳頭が2本付いた形状で搾乳に支障がある。

登録証への遺伝病表示で注意喚起

現在の血統登録証明書には、BLADとCVMについて検査済みで正常とキャリアを2桁表示（TLとBL、TVとCV）しているが、来年4月から、世界ホルスタインフリージアン連盟（WHFF）が推奨する表示法に基づき、形質2文字に正常はF（フリー）、キャリアにはC（キャリア）を付加することにした。また、単蹄（MF）やブラキスパイナ（BY）、赤毛因子（RD：遺伝病ではない）なども表示し、キャリアとの交配を避けるよう注意を喚起したい。

最近では、日本でも受胎率の低下や流・死産率がやや高まっているようにも仄聞しており、今後は、酪農家各位にもこれらの遺伝病により関心を持っていただき、遺伝子型検査による親子判定と合わせて遺伝病検査の有無を掌握してほしいものである。

（この記事は酪農ジャーナル2011年12月号のホルスタイン情報に掲載されたものである）

表 遺伝的不良形質調査要項に定めるホルスタインの遺伝病など

名 称	遺伝子	WHFF表示コード	
		キャリア	正 常
牛白血球粘着不全症 (BLAD)	劣性・致死	BLC	BLF
牛複合脊椎形成不全症 (CVM)	〃	CVC	CVF
ウリジン酸合成酵素欠損症 (DUMPS)	〃	DPC	DPF
単 蹄	劣性	MFC	MFF
長期在胎	劣性・致死		
無 毛	〃		
軟骨発育不全(ブルドッグ)	〃		
口蓋骨閉鎖不全	〃		
上皮不全	〃		
遺伝性筋れん縮	〃		
先天性盲目	劣性・半致死		
矮 小 子	劣性		
ポルフィリン病(ピンク歯)	〃		
無 尾	〃		
乳頭異常	〃		