**ДНК-тест «CVM» на носительство комплексного порока позвоночника крупного рогатого скота (Complex vertebral malformation)**

**OMIA**: [001340](http://omia.angis.org.au/omia001340/)-9913

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

**Стоимость**: 1100 руб.

**Породы**: Голштинская

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

**Выявляемая мутация:**

Миссенс-мутация (однонуклеотидная замена) в гене SLC35A3 (solute carrier family 35 member 3), кодирующий синтез UDP-N-acetilglucosaminetranspoter, расположенный в 3-й хромосоме. В результате мутации гуанин в 559 положении заменяется на тимин, что приводит к замене кодона и в составе пептида позиции 180 происходит замена валина на фенилаланин.

**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 (CVF)** | нормальный генотип (присутствуют две нормальные копии гена, гомозигота). Животное **здорово**, не несет летальной мутации  |
| **N/M (CVC)** | Присутствуют одна мутантная и одна нормальная копии генов (гетерозигота). Животное является **носителем** заболевания, не страдает от заболевания, но может передавать дефект потомству. |
| **M/M**  | Присутствуют две копии мутантного гена (гомозигота по мутантному аллелю). Большая часть эмбрионов с данным генотипом гибнет на ранних стадиях стельности или рождаются мертвыми. |

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

Нормальный генотип быка или коровы обозначается **CVF**

Носитель мутантного аллеля **CVC**

**Узнать подробнее о заболевании:**

Комплексный порок позвоночникаобусловлен однонуклеотидной заменой в гене SLC35A3, в 559 положении G меняется на Т. Это моногенное **летальное** аутосомно-рецессивное заболевание. Проявляется абортами, рождением недоношенных, мертворожденных телят с различными патологиями, такими как аномалии развития позвоночного столба (укорочение шейного и грудного отдела), контрактуры конечностей, деформации костей скелета, врожденные патологии сердечно-сосудистой системы и др.

**Распространенность:**

По литературным данным частота встречаемости данного заболевания составляет в среднем не более 1%, до 23% в некоторых популяциях.