Zeitschrift: Schweizer Archiv für Tierheilkunde SAT : die Fachzeitschrift für Tierärztinnen und Tierärzte = Archives Suisses de Médecine Vétérinaire ASMV : la revue professionnelle des vétérinaires

Herausgeber: Gesellschaft Schweizer Tierärztinnen und Tierärzte

Band: 119 (1977)

Heft: 8

Artikel: Chromosomenuntersuchungen an schweizerischen Rinderrassen

Autor: Tschudi, P. / Zahner, B. / Küpfer, U.

DOI: https://doi.org/10.5169/seals-593035

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 05.12.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch

Schweiz. Arch. Tierheilk. *119*, 329–336, 1977

Aus der Klinik für Nutztiere und Pferde der Universität Bern
(Prof. Dr. H. Gerber)

Chromosomenuntersuchungen an schweizerischen Rinderrassen

von P. Tschudi, B. Zahner, U. Küpfer und G. Stämpfli[1]

Einleitung

Während die Zusammenhänge zwischen Chromosomenveränderungen und phänotypischen Abweichungen bei gewissen Insekten dank der riesigen Chromosomen der Speicheldrüsenzellen schon lange bekannt sind, gelang es erst Hsu (1952), die etwa 100mal kleineren Chromosomen des Menschen und der Säugetiere deutlich darzustellen. Im Jahre 1959 wurden chromosomale Abweichungen bei mongoloiden Kindern und bei gewissen Intersextypen des Menschen gefunden (Lejeune et al., 1959). Untersuchungen an abortierten menschlichen Föten zeigten, dass etwa 40% der Aborte auf eine Abweichung vom normalen Karyotyp zurückzuführen sind (Pawlowitzki, 1972). 5–10% der kongenitalen morphologischen Defekte bei Neugeborenen beruhen auf Chromosomenanomalien (Friedrich und Nielsen, 1973).

Im Lichte dieser Studien konnte man vermuten, dass Chromosomenabnormitäten auch bei Haustieren eine wichtige Rolle spielen. Die Entwicklung einer Methode zur Darstellung von Chromosomen in kultivierten Lymphocyten aus Venenblut ermöglichte dann die Untersuchung grösserer Tierzahlen. Die Abbildungen 1 und 2 zeigen normale Chromosomenmuster von Rindern.

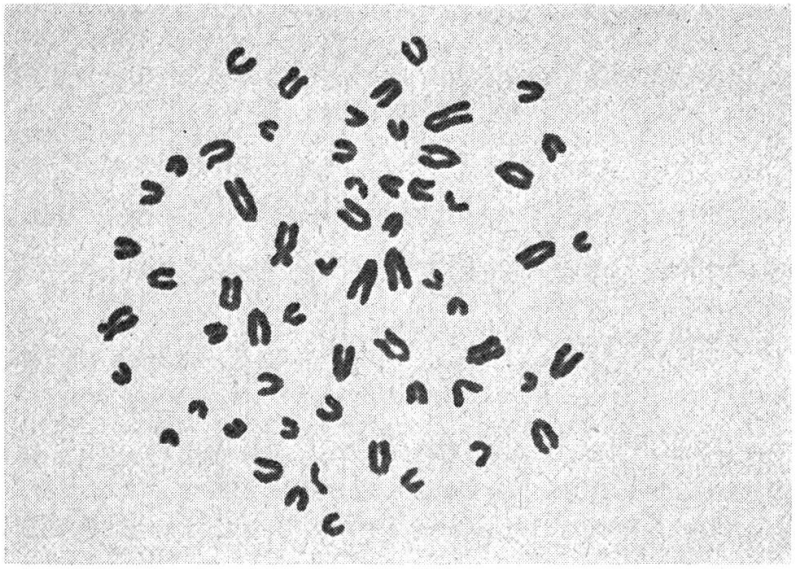
Mit einer Veröffentlichung von Gustavsson (1969), wonach 14% der Schwedischen Rot-Weissen Rinder eine Abweichung vom normalen Chromosomensatz und dadurch eine verminderte Fertilität aufweisen sollen, wurde das Interesse der Veterinärmediziner auf die Cytogenetik gelenkt. Seither sind verschiedene Chromosomenaberrationen beschrieben worden (Rieck, 1974).

In mehreren Ländern und seit 1973 auch in der Schweiz werden nur solche Stiere für die KB zugelassen, die einen normalen Chromosomensatz aufweisen. Von Exportstieren wird dasselbe verlangt. Im Verlaufe unserer Untersuchungen fanden wir auch bei den schweizerischen Rinderrassen Chromosomenaberrationen, die im folgenden kurz beschrieben werden sollen.

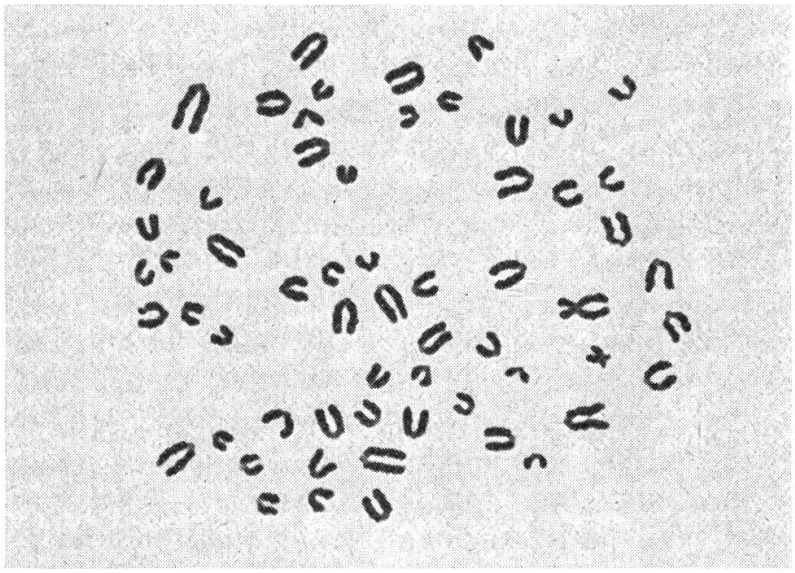
Material

Um eine Aussage über die Häufigkeit von Chromosomenanomalien bei unseren Rinderrassen machen zu können, haben wir 1141 Untersuchungen an Stieren und Stierkälbern, welche für die KB vorgesehen waren und aus gezielter Paarung guter Leistungs-

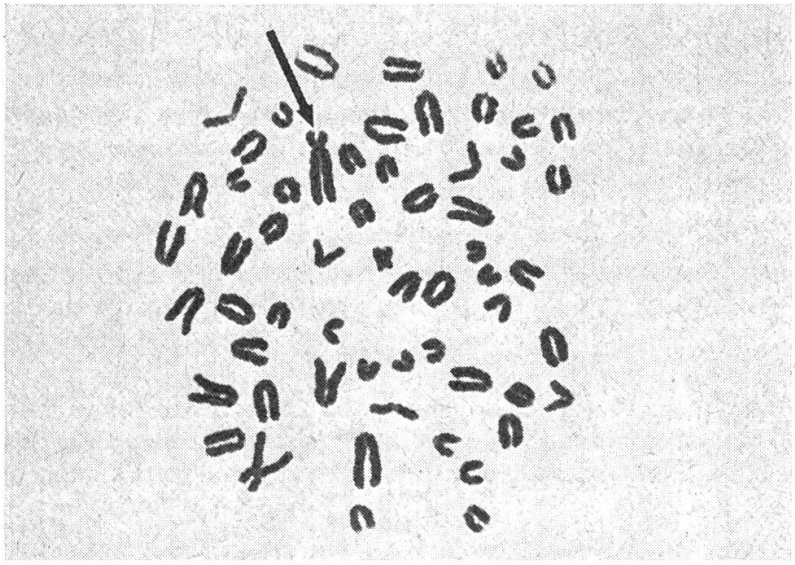
[1] Adresse der Autoren: Postfach 2735, CH-3001 Bern.



1



2



3

tiere stammten, ausgewertet. Die Verteilung des Materials nach Rassen ist aus der Tab. 1 ersichtlich. 17 Kälber mit kongenitalen Missbildungen aus unserem Klinikmaterial haben wir ebenfalls auf Chromosomendefekte untersucht.

Methodik

Die Chromosomenpräparation erfolgte nach der Methode von Moorhead et al. (1960) an eingesandtem, venösem Blut. Von jeder Lymphozytenkultur wurden mindestens 10 Metaphasen ausgezählt und beurteilt.

Resultate

In der Tabelle 1 sind die Ergebnisse der Chromosomenuntersuchungen von Stieren zusammengefasst. Nebst den normalen diploiden Chromosomensätzen mit 58 Autosomen und zwei Gonosomen (X und Y) konnten auch Meta-

Tab. 1 Häufigkeit von Chromosomenaberrationen bei Stieren der schweizerischen Rinderrassen.

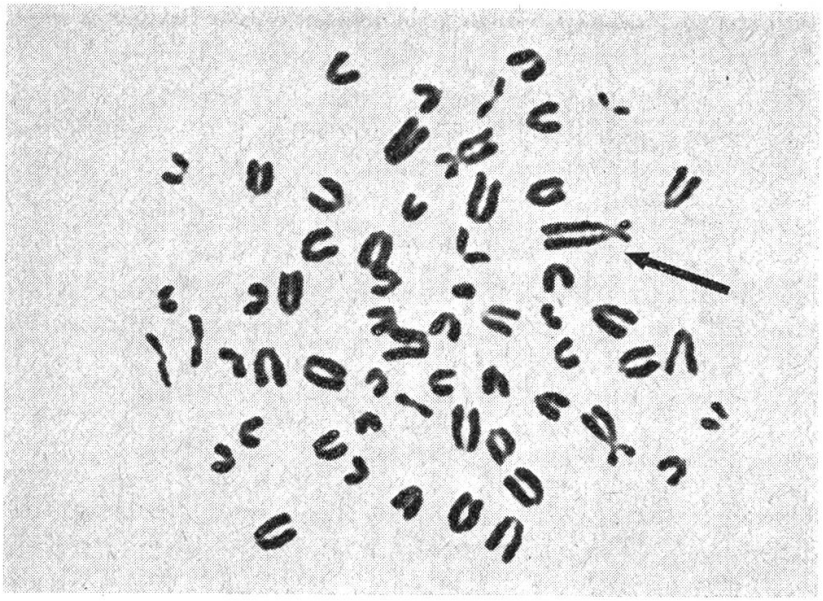
Rasse	Anzahl untersuchter Stiere	Abnorme Karyotypen	Anzahl	%	Bemerkungen
Simmentaler und Red Holstein	654	60, XX/60, XY	14	2,1	Gonosomen – Chimärismus
		rob (1; 29)	21	3,2	Heterozygote Translokationsträger
Braunvieh und Brown Swiss	430	60, XX/60, XY	6	1,4	Gonosomen – Chimärismus
		rob (1; 29)	1	0,23	Heterozygote Translokationsträger
		rob (8; 9)*	1	0,23	Heterozygote Translokationsträger
Freiburger Schwarzschecken und Friesen	53	60, XX/60, XY	1	1,9	Gonosomen – Chimärismus
Eringer	4	–			

* provisorische Einteilung

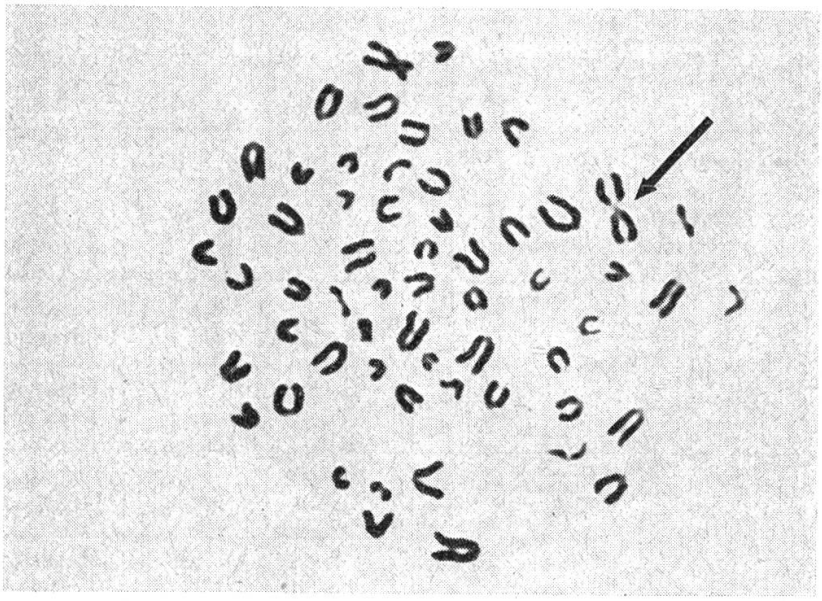
Abb. 1 Metaphasenchromosomen einer Kuh. Der diploide Chromosomensatz enthält 58 Autosomen und die zwei Gonosomen X und X.

Abb. 2 Metaphasenchromosomen eines Stieres. Der diploide Chromosomensatz enthält 58 Autosomen und die zwei Gonosomen X und Y.

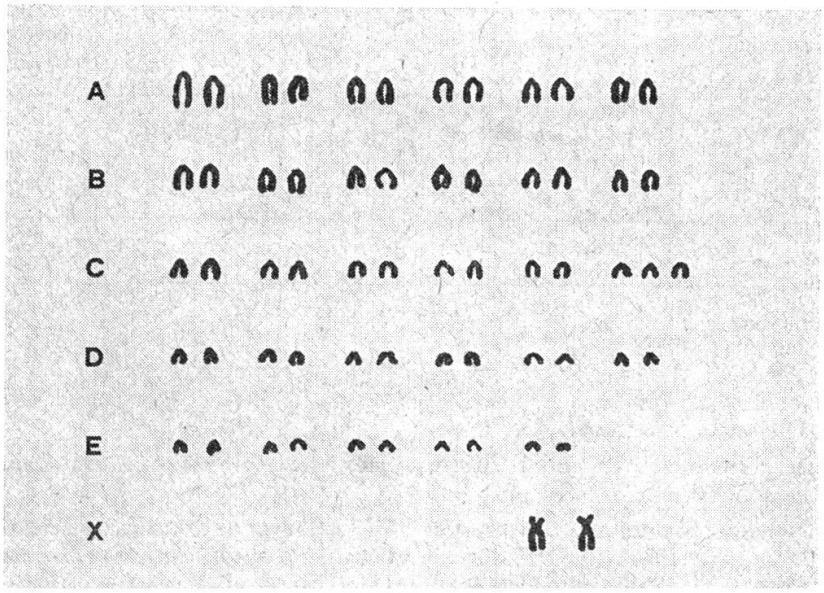
Abb. 3 Metaphasenchromosomen eines Stieres mit der Robertsonschen Translokation 1/29. Nebst den beiden Gonosomen X und Y ist ein weiteres, grosses submetazentrisches Chromosom vorhanden (→): die zentrisch verschmolzenen Chromosomen 1 und 29.



4



5



6

phasen mit nur 57 Autosomen gefunden werden. Es handelte sich dabei um sogenannte Robertsonsche Translokationen oder zentrische Fusionen, bei denen zwei Chromosomen an ihren Centromeren fest verschmolzen sind und als X-förmiges Chromosom erscheinen (submetazentrisch, wenn es sich um zwei ungleich grosse verschmolzene Chromosomen handelt, oder metazentrisch, wenn zwei gleich grosse Chromosomen verschmolzen sind). Sind das grösste, mit der Nummer 1 bezeichnete und das kleinste, mit 29 bezeichnete Autosom zentrisch verschmolzen, so bezeichnet man diese Translokation, wenn sie bei einem Stier heterozygot auftritt, mit 59, XY, rob (1; 29), (Abb. 3) und entsprechend mit 59, XX (1; 29) bei einer heterozygot behafteten Kuh (Abb. 4). Eine andere gefundene Translokation haben wir provisorisch mit 59, XY, rob (8; 9) bezeichnet (Abb. 5), weil wir eine Einordnung in das internationale System nach Chromosomenbandmuster noch nicht vornehmen konnten.

Eine weitere bekannte Abweichung vom normalen Chromosomensatz fanden wir bei Stieren, welche von einer heterosexuellen Zwillingsgeburt stammten. Diese Stiere weisen normale Zellen mit den Gonosomen X und Y auf, aber auch Zellen mit den Gonosomen X und X wie weibliche Tiere; sie sind demnach Träger eines XX/XY-Gonosomenchimärismus. Die Häufigkeit von Chromosomenaberrationen beträgt nach Tab. 1 bei Simmentalerstieren 5,35% und bei Braunviehstieren 1,86%. Bei den Schwarzschecken und Eringern ist eine Frequenzberechnung wegen zu geringer Zahlen vorläufig noch nicht möglich.

Bei den 17 Kälbern mit kongenitalen Missbildungen stellten wir bei zweien eine Trisomie fest (vgl. Tschudi et al., 1975), d.h. anstelle eines Paares gleicher Chromosomen finden wir ein Triplet im diploiden Chromosomensatz (Tab. 2).

Diskussion

Die Robertsonsche Translokation wurde schon bei vielen Rinderrassen beobachtet (Gustavsson, 1974). Da sie weder am heterozygot noch am homozygot behafteten Tier phänotypisch in Erscheinung tritt, kann sie erst durch die Chromosomenanalyse festgestellt werden. Ihre bedeutungsvollste Auswirkung besteht nach den schwedischen Autoren in einer reduzierten Fertilität der Träger und Trägerinnen. Die Fertilitätseinbussen sind jedoch zu gering, um am Einzeltier festgestellt zu werden. Durch statistische Vergleiche von Träger-Stieren mit normalen (Gustavsson, 1975) oder von Töchtern der Translokationsstiere mit Töchtern normaler Stiere (Gustavsson, 1969;

Abb. 4 Metaphasenchromosomen einer Kuh mit der Robertsonschen Translokation 1/29. Zentrische Fusion (←).

Abb. 5 Metaphasenchromosomen eines Stieres mit einer neuen Robertsonschen Translokation, vorläufig mit 8/9 bezeichnet. Zentrische Fusion (←).

Abb. 6 Karyotyp eines missgebildeten weiblichen Kalbes mit einer Trisomie. Die Chromosomen sind paarweise und in 6er Gruppen (A–E) geordnet. In der Gruppe C ist ein Triplet festzustellen: das normale Chromosomenpaar und das überzählige Chromosom. In der Gruppe X finden sich die zwei Gonosomen.

Tab. 2 Chromosomenbefunde bei Kälbern mit congenitalen Missbildungen

Nr.	Missbildung	Rasse	Geschlecht	Chromosomenbefund
1	Asymmetrie des Kopfes	Simmentaler	♂	60, XY
2	Nanismus	Red Holstein-Simmentaler	♂	60, XY
3	Polydactylie	Simmentaler	♂	60, XY
4	Hernia umbilicalis, Ventrikelseptumdefekt, Foramen ovale persistens	Simmentaler	♀	61, XX; Trisomie
5	Hernia umbilicalis, Ventrikelseptumdefekt	Friese	♀	60, XX
6	Microphthalmie, Intersex, Arthrogrypose	Simmentaler	♀	61, XX; Trisomie
7	Cheiloschisis	Simmentaler	♀	60, XX
8	Hernia umbilicalis	Friese	♀	60, XX
9	Hydrocephalus	Simmentaler	♂	60, XY
10	Diprosopus	Braunvieh	♂	60, XY
11	Dermatosparaxis, Brachygnathia inf.	Eringer	♂	60, XY
12	Spina bifida	Red Holstein	♂	60, XY
13	Hernia umbilicalis	Friese	♀	60, XX
14	Muskelhyperplasie	Braunvieh	♂	60, XY
15	Spina bifida	Braunvieh	♂	60, XY
16	Spina bifida, Ventrikelseptumdefekt, Kugelherz	Braunvieh	♀	60, XX
17	Ventrikelseptumdefekt, Dextraposition Aorta, Aortenisthmusstenose	Simmentaler	♂	60, XX

Refsdal, 1976) ist die Verminderung der Fruchtbarkeit belegt worden. Es wird vermutet, dass bei den Reifeteilungen unbalancierte Gameten entstehen können, welche zwar zu einer Befruchtung fähig sind, aber eine Zygote entstehen lassen, die schon vor der Einnistung in die Uterusschleimhaut oder während der frühen Embryonalzeit abstirbt (Gustavsson, 1974). Es entstehen daneben aber auch normale Gameten, so dass die eine Hälfte der Nachkommen von heterozygoten Trägern wiederum eine Translokation aufweist, die andere Hälfte jedoch einen normalen Karyotyp besitzt. Darin liegt auch die Gefahr einer derartigen Translokation: Wird ein phänotypisch normaler Stier, der heterozygoter Träger der Translokation ist, zur künstlichen Besamung verwendet, so wird seine Chromosomenaberration rasch weite Verbreitung finden. In Schweden wurde beim Rotweissen Rind eine Translokationsfrequenz von 14% gefunden und der daraus entstehende Schaden auf jährlich zwei Millionen

Kronen geschätzt (Gustavsson, 1974). In der Schweiz ist die Häufigkeit der Translokation 1/29 offensichtlich gering; sie rechtfertigt jedoch eine Überwachung der KB-Stiere.

Unterschiede in der Karyotypenmorphologie von diversen Spezies der Familie der Boviden scheinen lediglich durch Robertsonsche Zentromerenfusionen bedingt zu sein (Foerster, 1975). So stimmen Chromosomenbandmuster ganzer Chromosomen oder der Arme von Fusionschromosomen beim Hausrind, bei der Ziege und dem Schaf weitgehend überein. Es muss vor dem Trugschluss gewarnt werden, dass ein identisches Chromosomenbandmuster identische Erbsubstanz (DNS-Sequenz) bedeute. Es kann jedoch spekuliert werden, dass gewisse Zentromerenfusionen erste Ansätze einer Artbildung darstellen. Über die klinische oder züchterische Bedeutung der vorläufig mit 59, XY, rob (8; 9) bezeichneten Translokation können wir noch keine Aussage machen.

Auswirkungen des XX/XY-Gonosomenchimärismus sind von mehreren Autoren beschrieben worden (siehe Rieck, 1974). Es wurde eine Reduktion der Fertilität männlicher Zwillingspartner heterosexueller Zwillingspaare infolge mangelhafter Spermaqualität, Verschiebungen im Geschlechtsverhältnis der Nachkommen und verminderte Testosteroninkretion beobachtet.

Bei der Chromosomenuntersuchung der missgebildeten Kälber haben wir nur zwei Abweichungen vom normalen Karyotyp finden können. Es mag das daran liegen, dass wir noch keine Chromosomenbandmuster dieser Tiere erstellen konnten, wodurch kleine Deletionen, Inversionen oder Duplikationen unerkannt blieben. Geringe Genveränderungen führen wahrscheinlich gar nicht zu einer Abweichung des Chromosomenbandmusters. Auch die Untersuchung der Chromosomenbänderung ist eine noch sehr grobe Methode im Vergleich zur Analyse der DNS-Struktur.

Autosomale Trisomien, wie wir sie bei den Kälbern Nr. 4 und Nr. 6 beobachtet haben, führen fast immer zu einer starken Einschränkung der Lebensfähigkeit (Abb. 6). Dasselbe konnte Herzog (1974) beim sogenannten bovinen Trisomie-Brachygnathie-Syndrom feststellen.

Zusammenfassung

Bei Chromosomenuntersuchungen an zur KB vorgesehenen Stieren fanden wir folgende Aberrationen: von 654 Simmentalerstieren resp. 430 Braunviehstieren wiesen 2,1% resp. 1,4% einen XX/XY Gonosomenchimärismus und 3,2% resp. 0,5% eine Robertsonsche Translokation auf. Von 53 Freiburger Schwarzschecken zeigte einer einen XX/XY Gonosomenchimärismus. Weil sich die Robertsonsche Translokation vermindernd auf die Fertilität der weiblichen Nachkommen auswirken soll, werden solche Stiere vom Einsatz in der KB ausgeschlossen.

Von 17 missgebildeten Kälbern hatten nur zwei eine Trisomie, welche meist mit einer reduzierten Lebensfähigkeit verbunden ist.

Résumé

Au cours de l'examen des chromosomes chez des taureaux destinés à l'insemination artificielle nous avons constaté la présence des aberrations suivantes: Chimères du go-

nosome XX/XY chez 2,1% sur 654 taureaux de la race Simmental et chez 1,4% sur 430 taureaux de la race brune, et translocation de Robertson chez 3,2% et 0,5%, respectivement, chez les mêmes groupes d'animaux. Sur 53 taureaux de la race tachetée noire il y avait des chimères du chromosome sexuel XX/XY chez un seul taureau. Comme la translocation de Robertson diminue la fertilité des descendants femelles, ces taureaux ont été exclus de l'insémination artificielle.

Sur 17 malformations chez le veau, deux seulement présentaient une trisomie, associée généralement à une mort précoce.

Riassunto

Negli esami dei cromosomi di tori destinati alla fecondazione artificiale abbiamo riscontrato la presenza delle seguenti aberrazioni: Chimere del gonosoma XX/XY nel 2,1% di 654 tori della razza Simmental e nell'1,4% di 430 tori della razza bruno-alpina, e traslocazione di Robertson nel 3,2% e nello 0,5% degli stessi gruppi di animali. In 53 tori della razza pezzata nera c'erano chimere del cromosoma sessuale XX/XY in un solo soggetto. Poichè la traslocazione di Robertson diminuisce la fertilità dei discendenti femminili, questi tori sono stati esclusi dalla fecondazione artificiale.

Su un totale di 17 vitelli malformati, due soltanto presentavano una trisomia, fenomeno che è associato generalmente a una morte precoce.

Summary

Examination of the chromosomes of bulls intended for use in artificial insemination centres revealed the following aberrations: of a total of 654 Simmental and 430 Swiss Brown bulls 2.1% and 1,4% respectively showed an XX/XY gonosome-chimaerism, and in 3,2% and 0.5% respectively a Robertson's translocation was found. Of 53 Freiburg Black-and-White one showed an XX/XY gonosome-chimaerism. As the Robertson's translocation is thought to reduce the fertility of female progeny, the bulls with this characteristic are excluded from artificial insemination.

Of 17 deformed calves only 2 had a trisomia, which is usually connected with reduced viability.

Literatur

Förster M.: Robertsonscher Polymorphismus bei Boviden. Proc. 2. Europ. Koll. Zytogenetik (Chromosomenpathologie), Giessen 139–145 (1975). – Friedrich U. und Nielsen J.: Chromosome studies in new born children. Clin. Genetics *4*, 333–343 (1973). – Gustavsson J.: Cytogenetics, distribution and phenotypic effects of a translocation in Swedish cattle. Hereditas *63*, 68–169 (1969). – Gustavsson J.: Chromosomal polymorphism. Proc. Ist World Congr. Genetics applied to Livestock Production, Madrid 191–199 (1974). – Gustavsson J.: New information on the reduced fertility of cattle with the 1/29 translocation. Proc. 2. Europ. Koll. Zytogenetik (Chromosomenpathologie), Giessen 184–188 (1975). – Herzog A.: Autosomale Trisomie bei der letalen Brachygnathie des Rindes. Dtsch. tierärztl. Wschr. *81*, 78–80 (1974). – Hsu T. C.: Mammalian chromosomes in vitro. J. Hered. *43*, 167–172 (1952). – Lejeune J., Gautier M. und Turpin R.: Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. C.R. Acad. Sci. (Paris) *248*, 1721–1722 (1959). – Moorhead P. S., Nowell P. C., Mellman W. J., Battips D. M. and Hungerford D. A.: Chromosome preparations of leukocytes cultured from human peripheral blood. Exp. Cell Res. *20*, 613–616 (1960). – Pawlowitzki J. H.: Frequency of chromosome abnormalities in abortions. Humangenetik *16*, 131–136 (1972). – Refsdal A. O.: Low fertility in daughters of bulls with 1/29 translocation. Acta vet. scand. *17*, 190–195 (1976). – Rieck G. W.: Chromosomenanomalien und ihre pathologischen Folgeerscheinungen bei den Haustieren. Proc. 1st World Congr. Genetics applied to Livestock Production, Madrid 177–190 (1974). – Tschudi P., Ueltschi G., Martig J. und Küpfer U.: Autosomale Trisomie als Ursache eines hohen Ventrikelseptumdefekts bei einem Kalb der Simmentalerrasse. Schweiz. Arch. Tierheilk. *117*, 335–340 (1975).

Fräulein E. Surbeck möchten wir für die sorgfältige Laborarbeit danken.