



Doctoral Thesis Abstract

Recessive genetic variants associated with miscarriages and calf mortality in dairy cattle: analysis of their presence and impact on the reproductive performance of Holstein Friesian cows in Uruguay

Doctorando

Branda Sica, Andrea 

Director/a

Llambí, María Silvia 

Universidad de la República, Facultad de Veterinaria, Uruguay

Codirector/a

Nicolini, María Paula 

Universidad de la República, Centro Universitario de Tacuarembó, Uruguay

Abstract

Experiments I and II of this thesis consisted of the optimization of real-time PCR-HRM/Melting techniques for the detection of complex vertebral malformation (CVM, OMIA 001340-9913) and cholesterol deficiency (CD, OMIA 001965-9913), as well as to determine their existence in the representative sample of Holstein Friesian cows ($n = 279$ for CVM; $n = 103$ for CD) from Uruguay. The amplification of the PCR products of 79 bp of CVM and 170 and 146 bp of CD provided a clear differentiation between the two genotypes. CVM prevalence (6.45 %) was high. The BoERVK mutant insert associated with CD was not detected. Experiment II consisted of: (a) identification of bulls ($n = 3028$) with genetic information for haplotypes related to fertility problems causing abortions and calf mortality in dairy cattle (HH1, OMIA 000001-9913; HH3, OMIA 001824-9913; y HH4, OMIA 001826-9913) by analysis of the Holstein Friesian 2021 sire catalog; and (b) determine the presence of these haplotypes, JH1 (OMIA 001697-9913) and CVM with the GeneTitan® bovine chip; calculate their frequencies; and assess their impact on fertility in Holstein Friesian cows and Holstein Friesian-Jersey crosses ($n = 170$) of an experimental dairy farm. Of a total 48.5 % of bulls had genetic information for HH1, and 48.6 % for HH3 and HH4. Of these, 6.1 %, 4.1 % and 0.4 % were HH1, HH3 and HH4 carriers. Chip genotyping was performed to calculate HH1 and CVM prevalence, which were 0.59 and 4.3 %, respectively (call rate > 0.99). No mutant alleles were found for HH3, HH4, and JH1. We examined reproductive data by observing the presence of CVM and HH1 mutant alleles in repeat cows, which gave birth to dead calves, with an average of 4 services to achieve pregnancy.

Keyword: hereditary diseases, fertility, dairy cattle



Variantes genéticas recesivas asociadas a abortos y mortalidad de terneros en ganado lechero: estudio sobre su presencia e impacto en el desempeño reproductivo y productivo de vacas Holando de Uruguay

Resumen

Los experimentos I y II de la presente tesis consistieron en la optimización de las técnicas PCR-HRM/melting en tiempo real para la detección de la malformación vertebral compleja (CVM, OMIA 001340-9913) y la deficiencia de colesterol (CD, OMIA 001965-9913), así como para determinar su existencia en la muestra representativa de vacas Holando ($n = 279$ para CVM; $n = 103$ para CD) de Uruguay. Las amplificaciones de los productos PCR de 79 pb de CVM y de 170 y 146 pb de CD permitieron diferenciar claramente los dos genotipos. Se encontró que la prevalencia de CVM (6,45 %) fue alta. El inserto mutante BoERVK asociado con CD no fue detectado. El experimento III consistió en: (a) identificar toros ($n = 3028$) con información genética para haplotipos relacionados con problemas de fertilidad que causan abortos y mortalidad de terneros en ganado lechero (HH1, OMIA 000001-9913; HH3, OMIA 001824-9913; y HH4, OMIA 001826-9913) mediante análisis del catálogo de padres Holando 2021; y (b) determinar la presencia de estos haplotipos mencionados, JH1 (OMIA 001697-9913) y CVM con el chip bovino GeneTitan®, estimar sus frecuencias y evaluar su impacto en la fertilidad de las vacas Holando y cruza Holando con Jersey ($n = 170$) pertenecientes a un tambo experimental. De un total 48,5 % de toros con información genética para HH1 y 48,6 % para HH3 y HH4, se encontraron 6,1 % de portadores para HH1, 4,1 % para HH3 y 0,4 % para HH4, respectivamente. Mediante genotipado con el chip se determinaron las prevalencias para HH1 y CVM que fueron de 0,59 y 4,3 % (call rate > 0,99), respectivamente. No se encontraron alelos mutantes para HH3, HH4 y JH1. Se evaluaron los datos reproductivos y se observó la presencia de los alelos mutantes de CVM y HH1 en vacas repetidoras, que parieron terneros muertos, con un promedio de 4 repeticiones del servicio para lograr la preñez.

Palabras clave: enfermedades hereditarias, fertilidad, ganado lechero

Fecha de la defensa: 18 de noviembre de 2022

Tribunal:

Presidente

Ana Espasandín
Universidad de la República,
Facultad de Agronomía, Uruguay

Relatora

Georgget Banchemo
Instituto Nacional de Investigación
Agropecuaria (INIA), Uruguay

Relatora

María Montenegro
Universidad de la República,
Facultad de Veterinaria, Uruguay