

Исследование полиморфизма гена TMEM95, связанного с субфертильностью скота симментальской породы

Научный руководитель – Костюнина Ольга Васильевна

Филипченко Анна Александровна

Кандидат наук

Всероссийский научно-исследовательский институт животноводства имени академика Л.К. Эрнста, Лаборатория молекулярной генетики животных, Генетика, поселок Дубровицы, Россия

E-mail: filipchenko-90@mail.ru

Симментальская порода крупного рогатого скота по численности занимает в России четвертое место (6,26%), уступая черно-пестрой породе (53,57%), голштинской черно-пестрой масти (16,27%) и холмогорской (6,7%) [1]. В породе идентифицирован ряд генетических дефектов, одним из которых является бычья субфертильность - BMS (*Bovine male subfertility*), обусловленная LoF-мутацией в гене, кодирующем трансмембранный белок 95 (TMEM95). Это нонсенс-мутация, является точечной в последовательности ДНК, которая приводит к появлению стоп-кодона, в результате чего происходит преждевременная терминация синтеза нужного белка. Обычно такой фрагмент не может выполнять функции изначально синтезируемого протеина. Кодоны, стоящие после стоп-кодона, не транслируются и синтез прерывается. Образуется фрагмент белка, не обладающий свойствами изначально синтезируемого протеина [3,4].

Вредное влияние данной мутации на фертильность быков заключается в снижении оплодотворяющей способности семени быков-носителей. Зарубежными учеными были проведены исследования, результаты которых доказывают, что TMEM95 - белок, находящийся на поверхности сперматозоидов, необходимый для нормального взаимодействия спермы с областями ооцита и, в конечном счете, для достижения оплодотворения, отсутствовал у сперматозоидов субфертильных быков-производителей и находился на поверхности спермиев фертильных животных [2].

Цель данного исследования заключалась в разработке тест-системы, предназначенной для идентификации носителей гаплотипа BMS и проведении его предварительного скрининга в популяции скота симментальской породы.

Проведенные исследования продемонстрировали эффективность разработанной тест-системы в выявлении животных-носителей BMS.

Исследования проведены в рамках выполнения ГЗ АААА-А18-118021590138-1

Источники и литература

- 1) 1. Ежегодник по племенной работе в молочном скотоводстве в хозяйствах Российской Федерации (2017 год). — М.: ФГБНУ ВНИИплем, 2018. — С. 4.
- 2) 2. B. Fernandez-Fuertes A., S. Kölle B and P. Lonergan. A 4 subfertility in bulls carrying a nonsense mutation in tmem95 is due to failure to penetrate the zona pellucida // *Reproduction, Fertility and Development* 29(1) 109-110. (<https://doi.org/10.1071/RDv29n1Ab4> Published: 2 December 2016).
- 3) 3. Pausch H. A Nonsense Mutation in TMEM95 Encoding a Nondescript Transmembrane Protein Causes Idiopathic Male Subfertility in Cattle / H. Pausch [et al.] // *PLoS Genet.* 2014. 0(1): e1004044. (doi:10.1371/journal.pgen.1004044).

- 4) 4. <http://omia.angis.org.au/OMIA001902/9913/> (Онлайн Менделевское наследование у животных (ОМИА))