



ООО «Региональный центр
информационного
обеспечения
племенного животноводства
Ленинградской области
«ПЛИНОР»

Руководителям племенных предприятий, научно-исследовательских институтов.

Адрес: 196625, г. Санкт-Петербург, пос. Тярлево, Московское шоссе, д.23 лит.А.
тел. (812)451-15-02, 451-15-12 e-mail plinor@plinor.spb.ru, internet www.plinor.spb.ru р/сч.40702810555220125270 в Северо-Западный банк ПАО Сбербанк г.Санкт-Петербург, БИК 044030653
к/сч. 30101810500000000653 ИНН 7820022050 КПП 782001001
№ 109 от 21.04.2017г.

Уважаемые коллеги!

В связи с тем, что в утвержденной форме племенных свидетельств одним из показателей является генетический паспорт, отображающий результаты проведенных исследований животного, возникла необходимость составления единого для РФ справочника генетических аномалий и их фиксирования в базах данных. Высылаем Вам данные справочник для обсуждения и ждем Ваших замечаний и дополнений.

На сегодняшний день в программах ИАС «Селэкс» и ИАС «Картотека быков» представлена возможность фиксирования результатов исследований ряда заболеваний с отражением в племенных документах (табл.1). Поиск материала велся по общедоступным источникам как российским, так и зарубежным. Из-за отсутствия аббревиатуры заболевания, а так же носительства/не носительства, мы ввели в свои внутренние справочники зашифрованные названия, обозначенные в таблице «*». Материал по генетическим аномалиям КРС представлен по всем направлениям продуктивности – молочного, мясного и молочно-мясного.

Таблица 1. Список генетических заболеваний и их аббревиатура в ИАС «Селэкс» и ИАС «Картотека быков».

ПОЛНОЕ НАЗВАНИЕ	АБРЕВИАТУРА	НОСИТЕЛЬСТВО	НЕНОСИТЕЛЬСТВО
комплексный порок позвоночника	CVM	CV	TV
дефицит адгезии лейкоцитов	BLAD	BL	TL
брахиспинальный синдром	Brachyospina	BY	TY
недостаток уридинмонофосфатсинтетазы	DUMPS	DP	TD
синдактилия («копыто мула»)	Mulefoot	MF	TM
дефицит фактора XI	FXID	FXIDC	FXIDF
цитруллинемия (дефицит аргининосукцинатсинтетазы)	BC	CNC	CNF
протопорфирия («Розовый зуб»)	PT	PTC	PTF
карликовость	DF	DFC	DFE
мутация гена PRKG2	D2	D2C D2P	D2F
дефектная кожа	IS	ISC	ISF
бульдожья морда	BD	BDC	BDF
Низкий рост (синдром Фанкони-Бикеля)	FH2	FH2C*	FH2F*
прогрессирующая дегенеративная миелоэнцефалопатия жвачных	Weaver	WC	WF
спинальная мышечная атрофия	SMA	SMAC	SMAF
Врожденная амиоплазия (синдром арахномелии и артрогрипоза)	SAA	SAAC	SAAF
спинальная демиелинизация	SDM	SDMC	SDMF

карликовость (недоразвитие)	DW	DWC	DWF
остеопетроз	OS	OSC	OSF
множественный артрогрипоз	AM	AMC	AMF
гипертрофия мускулатуры	DM	DMC	DMF
нейропатическая гидроцефалия	NH	NHC	NHF
α -маннозидоз	α MAN	α MANC*	α MANF*
β -маннозидоз	β MAN	β MANC*	β MANF*
врожденная мышечная дистония I	CM1	CM1C*	CM1F*
врожденная мышечная дистония II	CM2	CM2C*	CM2F*
синдром криво поставленного хвоста	CTS	CTSC	CTSF
гамартома десны и остеопороз	HAM	HAMC	HAMF
артрогрипоз и волчья пасть	AP	APC	APF
мультиплексный артрогрипоз (синдром «скрюченного теленка»)	AM	AMC	AMF
врожденная контрактурная арахнодактилия	CA	CAC	CAF
идиопатическая эпилепсия	IE	IEC	IEF
наследственный дефицит цинка	ZDL	ZDLC*	ZDLF*
паракератоз	PK*	PKC*	PKF*
наследственная гипоплазия тимуса	HNT*	HNTC*	HNTF*
гетерохромия радужной оболочки	HI	HIC	HIF
полимелия (дублирование развития)	DD	DDC	DDF
врожденная катаракта	CC	CC	CCF
гипотрихоз	HY	HYC	HYF
гемимелия большеберцовой кости	TH	THC	THF
врожденная псевдомиотония	CP*	CPC*	CPF*
легочная гипоплазия с анасаркой	PHA	PHAC	PHAF
нейроаксиальный отек	NS*	NSC*	NSF*
идиопатический врожденный мегаэзофагус	ICM*	ICMC*	ICMF*
гипоплазия яичников	OH*	OHC*	OHF*
олигодендроглиальная дисплазия	OD*	ODC*	ODF*
ганглиоцидоз	GC*	GCC*	GCF*
валинолейцинурия	MSUD	MSUDC*	MSUDF*
гиперлипидемия	HP	HPC*	HPF*
нейрональный цероидный липофусциноз	NCL	NCLC	NCLF
сфингомиелиновый липидоз	NPD	NPDC*	NPDF*
отсутствие каких-либо рецессивных генетических состояний и генетических факторов	RTF		
Тромбопатия (гемофилия)	TP	TPC*	TPF*
Арахномиелия (*-фенотипически подтверждено)	A	A A*	
субфертильность быков	BMS	BMSC	BMSF
Рогатость (для комолых пород)	HG	HGC	HGF
Комолость (гомозиготное состояние гена комолости)	PP	POS	POF
Комолость (гетерозиготное состояние гена комолости)	Pp	POC	POF
Комолость (непроверенный)	POR		
Ген черного окраса	Ген черного окраса	BC	BF
Ген красного окраса	Ген черного окраса	RC	RF
Синдром генерализованной гипоплазии	SHGC	SHGCC*	SHGCF*

Множественный артрогрипоз и мультиплексный артрогрипоз встречается у красной датской или бельгийской голубой пород и у ангусов соответственно. Предложение: не разделять по генам, оставить одно обозначение для всех пород. Так же у ряда специалистов имеется мнение по обозначению аббревиатур носительства в гомозиготном состоянии табл.2).

Таблица 2.

Название	Носительство в гомозиготном состоянии
артрогрипоз и волчья пасть	APS
Наследственный сфероцитоз	BD3S
врожденная контрактурная арахнодактилия	CAS
врожденная катаракта	CCS
Голштинский гаплотип, ассоциированный с дефицитом холестерина	CDS
Врожденный зоб щитовидной железы	CGS
Синдром Чедиака-Хигаси	CHSS
Дилатационная кардиомиопатия	CMPS
Синдром кривого хвоста	CTS
Карликовость: ген PRKG2	D2S
Дупликация при развитии	DDS
гипертрофия мускулатуры	DMS
Буллезный эпидермолиз	EBS
Синдром Эллиса-ван Кревельда	EC2S
Синдром Элерса — Данлоса	EDS
Симментальский гаплотип 2	FH2S
Триметиламинурия (синдром рыбного запаха)	FMS
Карликовость: ген GON4L	G4LS
ганглиоцидоз	GCS
Карликовость: ген GH1	GH1S
Гликогеноз V типа (дефицит миофосфоорилазы)	GVS
гамартома десны и остеопороз	HAMS
Рогатость (для комолых пород)	HGS
наследственная гипоплазия тимуса	HHTS
гетерохромия радужной оболочки	HIS
гиперлипидемия	HPS
гипотрихоз	HYS
Врожденный миоклонус	ICMS
идиопатическая эпилепсия	IES
Врожденный ихтиоз	IFS

Врожденная мышечная дистония 1 типа	MD1S
Врожденная мышечная дистония 2 типа	MD2S
Синдактилия, мулье копыто	MFS
Субфертильность быков	MSS
Синдром Марфана	MFSS
Болезнь кленового сиропа (валинолейцинурия)	MSDS
нейрональный цероидный липофусциноз	NCLS
нейропатическая гидроцефалия	NHS
сфингомиелиновый липидоз Niemann-Pick Disease	NPDS
нейроаксиальной отек	NSS
олигодендроглиальная дисплазия	ODS
гипоплазия яичников	OHS
легочная гипоплазия с анасаркой	PHAS
паракератоз	PKS
Врожденная псевдомиотония	PMTS
Врожденная эритропоэтическая протопорфирия	PTS
Карликовость: ген RNF11	RND
Синдром генерализированной гипоплазии	SHGS
Синдром Санфилиппо В (мукополисахаридоз IIIB)	SIIBS
Большеберцовая гемимелия	THS
Тромбопатия	TPS
Дефицит фактора VIII (восемь), гемофилия А	VIIIS
Доминантный красный	VRS
Синдром белого симментала	WFA
Weaver (Синдром Вивера)	WS
Дефицит фактора XI (одиннадцать) крови	XIS
Врожденный дефицит цинка	ZDS
α -маннозидоз	α MANS
β -маннозидоз	β MANS
Арахномиелия	AS

Предлагаем совместно разработать единый справочник аббревиатур генетических аномалий для исключения их разночтения с дальнейшим предложением об утверждении его в МСХ РФ.

Директор ООО РЦ ПЛИНОР



Тюреникова

Е.Н.Тюреникова