

Diagnostyka aberracji kariotypu koni – wstępne wyniki badań przesiewowych*

Magdalena Wojtaszek, Katarzyna Kowalska, Wociek Witariski,
Monika Bugno-Poniewierska

*Instytut Zootechniki Państwowy Instytut Badawczy, Dział Genomiki i Biologii Molekularnej Zwierząt,
32–083 Balice k. Krakowa*

Istotnym elementem hodowli koni jest rozród. Konie są zwierzętami dość późno dojrzewającymi, dlatego ocena wartości rozplodowej odbywa się u ogierów dopiero około 2. roku życia, a u klaczy – zależnie od rasy – między 2. a 5. rokiem życia, kiedy osiągną dojrzałość hodowlaną (Sysa i in., 1995 a). W porównaniu do innych zwierząt gospodarskich konie wykazują dość niskie wskaźniki rozrodcze. Jak pokazują dane statystyczne ze stadnin państwowych, 23% klaczy nie zażrebia się pomimo wielokrotnych kryć, u około 10% klaczy dochodzi do resorpcji płodu lub poronień, natomiast około 5% zwierząt nie wykazuje w ogóle objawów rujowych (Majewski, 2003).

Głównymi, nieinfekcyjnymi przyczynami obniżenia płodności u koni są anomalie kariotypu. Najczęstszymi zaburzeniami chromosomowymi spotykanymi u tego gatunku są aneuploidie chromosomów płci (Chandley i in., 1975; McFely, 1975; Halnan, 1985; Long, 1988; Power, 1990; Bugno i in., 2003 a; Świtoński i in., 2006; Bugno i Słota, 2007 a; Bugno i in., 2007 a). Zjawisko to wynika ze szczególnej skłonności tego gatunku do zakłócenia przebiegu mejozy (Sysa i in., 1995 b). Zjawisko nondysjunkcji, czyli nie-

prawidłowej segregacji chromosomów homologicznych podczas mejozy prowadzi do nierównego podziału materiału genetycznego w powstających komórkach, skutkiem czego w niektórych gametach znajdują się dwie kopie chromosomu a w innych żadna. Po zapłodnieniu takiej gamety rozwijający się zarodek posiada zaburzoną liczbę chromosomów i jest obciążony wadami rozwojowymi (Trommershausen-Smith i in., 1979; Bugno i Słota, 2007 a). Uważa się, że częstość występowania nieprawidłowej segregacji chromosomów do komórek potomnych jest skorelowana z wiekiem osobnika (Trommershausen-Smith i in., 1979; Pawlak i in., 2000; Bugno-Poniewierska i in., 2014). Jak wynika z dotychczasowych badań, najczęściej diagnozowaną aneuploidią jest monosomia chromosomu X, czyli utrata jednego z chromosomów płci (Bowling i in., 1987; Power, 1990; Bugno i in., 2007 a). Monosomia może występować zarówno w postaci czystej 63,X0 (Sysa i in., 1989; Power, 1990; Bugno i in., 2007 a), jak i mozaiki – występowania co najmniej dwóch linii, np. 63,X0/64,XX (Power, 1990; Bugno in., 2007 a).

Klacje obciążone monosomią chromosomu X mogą wykazywać pewne wspólne cechy fenotypowe. Często konie te są mniejszej postury i wykazują anomalie w budowie wewnętrznych narządów rozrodczych. Posiadają hipoplastyczne jajniki bez wyczuwalnych pęcherzyków oraz mniejszą i zwiotczałą macicę (Power, 1990). Ponadto, u klaczy z monosomią chromosomu X występuje obniżona aktywność steroidogenna jajników, co może wpływać na brak cyklu rujowego. Testy endokrynologiczne wykazały u mo-

*Praca wykonana w ramach projektu „Kierunki wykorzystania oraz ochrona zasobów genetycznych zwierząt gospodarskich w warunkach zrównoważonego rozwoju” współfinansowanego przez Narodowe Centrum Badań i Rozwoju w ramach Strategicznego programu badań naukowych i prac rozwojowych „Środowisko naturalne, rolnictwo i leśnictwo” – BIOSTRATEG, nr umowy: BIOSTRATEG2/297267/14/NCBR/2016.

nosomicznych klaczy wyższy poziom hormonu LH i niższy poziom estrogenu, progesteronu, testosteronu i kortyzolu (Jaszczak i Sysa, 1992; Parada i in., 1996; Mäkinen, 2006). Konsekwencją tych zmian są zaburzenia w rozwoju i funkcjonowaniu układu rozrodczego, prowadzące do obniżenia płodności klaczy lub ich całkowitej bezpłodności (Halnan, 1985; Bowling i in., 1987; Jaszczak i Sysa, 1992; Power, 1990; Bugno i in., 2001, 2003 a).

W Polsce pierwsze badania na szeroką skalę zostały przeprowadzone przez Bugno i in. (2007 a) na 500 losowo wybranych młodych koniach, dając tym samym obraz występowania aberracji chromosomowych w populacji młodych koni w Polsce. Badania te potwierdziły, że monosomia chromosomu X jest aneuploidią o najwyższej frekwencji. Została stwierdzona u 7 klaczy na 272 przebadanych samic, co w rezultacie daje wysoki poziom 3,7% występowania tego zaburzenia w krajowej populacji (Bugno i in., 2007 a).

Drugim rodzajem aneuploidii diagnozowanym u koni, będącym również następstwem nieprawidłowego rozdziału chromosomów do komórek potomnych, jest trisomia chromosomów płci. Nieprawidłowość ta jest jednak zjawiskiem występującym stosunkowo rzadko. Taka nieprawidłowa segregacja prowadzi do powstania linii komórkowych z dodatkowym chromosomem X bądź Y. Aberracja ta, podobnie jak monosomia może występować w postaci czystej trisomii 65,XXX (Chandley i in., 1975; Breen i in., 1997; Mäkinen i in., 1999; Bugno i in., 2003 b; Lorenzi i in., 2010), 65,XXY (Kubiś i in., 1991; Mäkinen i in., 2000; Iannuzzi i in., 2004), mozaiki dwóch linii 64,XX/65,XXX (Gill i in., 1988; Bugno i in., 2006), 64,XX/65,XXY (Bouters i in., 1972; Bielański i in., 1980), trzech linii 63,X/64,XX/65,XXX (Bugno i in., 2007 b), 63,X/64,XY/65,XXY (Halnan i in., 1982; Klunder i McFeely, 1989), 64,XX/64,XY/65,XXY (Dunn i in., 1974), czy nawet czterech linii, jak w opisanym przypadku konia z kariotypem 63,X/64,XX/64,XY/65,XXY (Basrur i in., 1969).

Podobnie jak monosomia chromosomu X, trisomia również może prowadzić do obniżenia płodności lub całkowitej niepłodności. Jednak, klacze z trisomią nie zawsze odbiegają fenotypowo od zwierząt z prawidłową liczbą chromoso-

mów. Zwierzęta te, zwłaszcza posiadające drugą linię komórkową, mogą wykazywać oznaki rui, mimo to nie udaje się uzyskać po nich potomstwa. Jest to spowodowane hipoplazją narządów układu rozrodczego, która często towarzyszy trisomii (Chandley, 1984; Gill i in., 1988; Bugno i in., 2003 b). U koni stwierdzono również występowanie dodatkowego chromosomu Y; zwierzęta te posiadały pseudohermafrodytyczne cechy (Höhn i in., 1980; Paget i in., 2001).

Wyniki analiz kariotypu koni kierowanych na badania ze względu na problemy w rozrodzie (grupa 215 koni), przeprowadzone w Instytucie Zootechniki przez Bugno i in. (2007 a) wykazały występowanie trisomii chromosomów płci w populacji koni w Polsce (Bugno i Słota, 2007 a). Zastosowanie techniki FISH z sondami specyficznymi do całych chromosomów bądź fragmentów chromosomów, uzyskane przy pomocy mikrodyssekcji chromosomów, pozwoliły na zidentyfikowanie klaczy z trisomią chromosomu X, występującą w formie mozaiki 63,X/65,XXX (Bugno i in., 2006) i 63X/64XX/65XXX (Bugno i in., 2006, 2007 b) oraz w formie czystej (65,XXX) (Bugno i in., 2003 b). Opisana przez Bugno (2003 b) klacz z czystą trisomią posiadała prawidłową budowę zewnętrznych narządów rozrodczych i wykazywała oznaki rui, mimo to była niepłodna. Obraz ultrasonograficzny wykazał nieprawidłowości w postaci hipoplastycznych jajników (Bugno i in., 2003 b). Ponadto, oprócz występowania trisomii chromosomu X możliwe jest dodatkowe występowanie jedynie jego górnego lub dolnego ramienia. W kraju opisano przypadki klaczy z kariotypami: 64,XX/65,XX+Xp (Bugno i Słota, 2007 b) oraz 63,X/64,XX/65,XX+Xq. W obu przypadkach klacze nie zażrebiały się, a klacz z trisomią ramienia krótkiego dodatkowo nie wykazywała oznak rui (Bugno i in., 2009).

Drugim pod względem częstości występowania zaburzeniem w rozrodzie koni jest syndrom „odwróconej płci”. Klacze z tym zespołem mogą posiadać kariotyp 64,XX lub właściwy dla płci męskiej 64,XY. Ukształtowanie narządów płciowych wykazuje wówczas szerokie spektrum zmian – od prawidłowego do niezgodnego z płcią chromosomową (Świtoński i in., 2006). Najczęściej spotykanym typem „odwrócenia płci” jest klacz z kariotypem ogiera (64XY) bez obecno-

ści genu *SRY*, kodującego czynnik determinujący płęć męską. Klacze takie charakteryzują się dysgenezą gonad i są zazwyczaj (choć nie zawsze) nieplodne (Kent, 1989; Bugno i in., 2003 c). Przypuszcza się, że przyczyną tego defektu jest przemieszczenie genu *SRY* z chromosomu Y na X podczas nieprawidłowego przebiegu *crossing-over*. Sugeruje się, że mechanizm ten mógłby być odpowiedzialny również za maskulinizację klaczy 64,XX o fenotypie ogiera (Kent i in., 1996; Bugno i in., 2003 c). Innym przypadkiem są klacze o kariotypie 64,XY z obecnym genem *SRY*. Zwierzęta te wykazują typowo samcze zachowanie i w badaniach hormonalnych wykazują wysoki poziom testosteronu. Klacze takie można zakwalifikować jako obarczone tzw. zespołem niewrażliwości na androgeny, inaczej zwanego „zespołem feminizujących jąder”. Uważa się, że przyczyną tych defektów jest mutacja genu w chromosomie X, przemieszczenie fragmentu chromosomu Y na inny chromosom lub defekt autosomalnego genu współuczestniczącego w rozwoju układu rozrodczego (Kent i in., 1986; Sysa i in., 1995 b). W 2008 r. opisano pierwszy przypadek interseksualnego ogierka z kariotypem 63,X/64,XX/65XX,del(Y)q? (Bugno i in., 2008). Zwierzę posiadało ogólną budowę ciała ogiera, jednak z niekompletnie rozwiniętym sromem z małym prąciem. Badania laparotomiczne wykazały obecność niezstąpionych małych jąder. Badania molekularne na obecność genów *SRY*, *AMELY*, *ZFY* oraz analiza mikrosatelit wykazały delecję chromosomu Y. Przypuszcza się, że utracie uległ cały euchromatyczny fragment chromosomu Y. Jak wykazano w dalszej pogłębionej analizie, za rozwój jąder mogą być odpowiedzialne geny *SOX9* i *FOXL2*, których obecność potwierdziły badania molekularne (Bugno i in., 2008). Zdarzają się czasami przypadki płodnych klaczy ze zdiagnozowanym odwróceniem płci, dlatego możliwe jest przekazywanie tej anomalii potomstwu (Kent, 1989).

Kolejną nieprawidłowością chromosomową zdiagnozowaną u koni jest chimeryzm 64XX/64XY. Zjawisko to, gdy występuje we wszystkich tkankach zwierzęcia, może być następstwem wczesnego połączenia się zygot – nazywane jest wtedy chimeryzmem prawdziwym. Zdarza się jednak, że chimeryzm 64XX/64XY

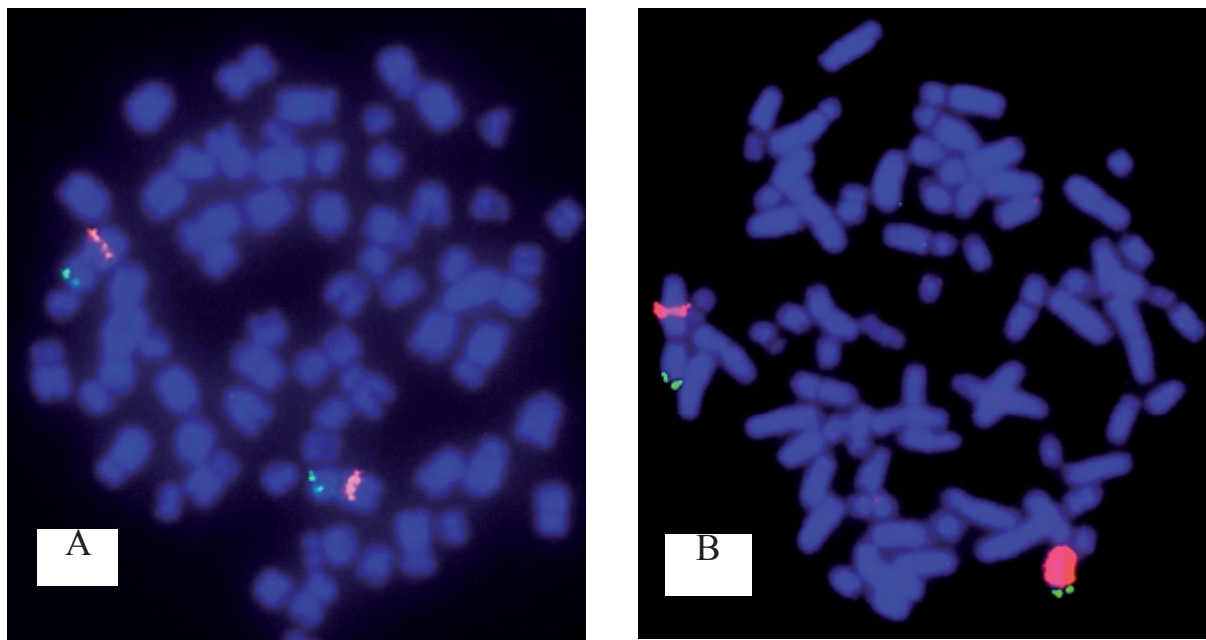
występuje tylko we krwi, jest to tzw. chimeryzm leukocytarny, będący następstwem fuzji naczyń krwionośnych u bliźniaczych zarodków różnopłciowych. Konsekwencją tej anomalii jest wymiana komórek tkanki krwiotwórczej oraz wzajemne oddziaływanie na siebie układów hormonalnego i immunologicznego bliźniąt (Keszka i Jaszczak, 1995; Keszka, 1998; Komisarek i Dorynek, 2002; Świtoński i in., 2006). Chimeryzm komórkowy może skutkować problemami z zażrebieniem (Bugno i in., 1999) i nieplodnością zwierzęcia (Parada i in., 1996). Opisano jednak przypadki płodnych klaczy obarczonych chimeryzmem leukocytarnym XX/XY (Bugno i in., 1999). Zjawiska te tłumaczy się późnym połączeniem naczyń łożyskowych pomiędzy płodami, tzn. już po okresie, gdy gonady zostały zdeterminowane w kierunku jajnika (Sysa i in., 1995 a; Bugno i in., 1999; Jaszczak i Parada, 1999). Możliwe jest wykrycie chimeryzmu leukocytarnego u osobników, u których nie odnotowano pochodzenia z ciąży bliźniaczej (Parada i in., 1996). Pomimo tego, że ciąży mnogie u koni zdarzają się rzadko, polio-wulacja nie jest zjawiskiem wyjątkowym (Ginther i in., 1982; Squires i in., 1987). Prawdopodobnie większość dodatkowych zarodków ulega obumarciu we wczesnych stadiach rozwoju.

Konie obarczone aberracjami chromosomowymi mogą nie przejawiać zaburzeń fenotypowych czy behawioralnych, dlatego też początkowo zostają włączone do rozrodu. Stąd, ważna rola badań cytogenetycznych, które pozwalają na odpowiednio wczesne wyeliminowanie nosicieli nieprawidłowości kariotypu z hodowli, co zmniejszyłoby straty ekonomiczne hodowców. U koni, które charakteryzują się obniżoną płodnością, właściwa diagnostyka cytogenetyczna jest niezbędna. Konie późno osiągają dojrzałość hodowlaną, a do ich eliminacji z hodowli dochodzi zazwyczaj dopiero po drugim nieżrebnym sezonie rozrodczym. Hodowca, utrzymując jałową klacz przez tak długi okres czasu, naraża się na wysokie koszty. Jak wynika z zestawienia wykonanego przez Bugno i in. (2004), straty ekonomiczne utrzymywania jałowej klaczy wahają się od około 16 do 17 tys. zł, co w przypadku utrzymywania klaczy z hodowli elitarnych może sięgać nawet do 184 664 zł. Koszt ten powiększa się również wraz z kosztami prób kolejnych zażre-

bień, jak i ewentualnych prób leczenia hormonalnego (Bugno i in., 2004).

W celu zdiagnozowania nieprawidłowości chromosomów płci w grupie przesiewowej młodych koni, w obecnym etapie projektu uzyskano hodowle limfocytów od 261 młodych koni do lat 2, w tym: 59 koni huculskich, 26 koni zimnokrwistych w typie sztumskim i sokólskim,

32 koni małopolskich, 23 koni śląskich, 39 koników polskich oraz 82 czystej krwi arabskiej. Z otrzymanych hodowli przygotowano preparaty chromosomowe, które są poddawane analizie po zastosowaniu fluorescencyjnej hybrydyzacji *in situ* z sondami specyficznymi do chromosomów płci (rys. 1). Do tej pory przeanalizowano preparaty pochodzące od 130 osobników.



Rys. 1. Przykładowe prawidłowe metafazy klaczy (A) i ogiera (B). Technika fluorescencyjnej hybrydyzacji *in situ* z zastosowaniem sond specyficznymi do chromosomów płci (zdjęcia własne)

Fig. 1. Indicative normal metaphases of a mare (A) and stallion (B). Fluorescent *in situ* hybridization technique with the use of probes specific for sex chromosomes (one's own photos)

W badanej grupie koni zdiagnozowano nieprawidłowości u 7 osobników. Wśród nich najczęściej stwierdzone były aneuploidie chromosomu X. U dwóch klaczy zaobserwowano monosomię chromosomu X w postaci mozaiki: 63,X/64,XX, u jednej trisomię chromosomu X, również występującą w postaci mozaiki: 64,XX/65,XXX. Ponadto, u jednej klaczy stwierdzono występowanie 3 linii komórkowych 63,X0/64,XX/65,XXX. Kolejna nieprawidłowość dotyczyła fragmentacji chromosomu X (obecnie prowadzone są dodatkowe analizy, mające na celu identyfikację regionu obejmującego fragmentację).

U jednej klaczy stwierdzono tzw. odwró-

cenie płci, czyli występowanie kariotypu ogiera 64,XY. Wśród zdiagnozowanych nieprawidłowości po raz pierwszy zidentyfikowano u konia tandem fuzję translokację chromosomu X z chromosomem pary 1. Regiony pęknięć są obecnie przedmiotem dodatkowych analiz. Znajomość przyczyny zaburzeń płodności koni, wynikającej z nieprawidłowości chromosomów płci pozwala na zaniechanie dalszych, kosztownych prób leczenia niepłodności oraz umożliwia podjęcie wcześniejszej decyzji o sposobie dalszego wykorzystania zwierzęcia na wczesnym etapie hodowli. Szczególnie istotne jest objęcie kontrolą cytogenetyczną koni ras zachowawczych.

Literatura

- Basrur P.K., Kanagawa H., Gilman J.P.W. (1969). An equine intersex with unilateral gonadal agenesis. *Can. J. Comp. Med.*, 33 (4): 297–306.
- Białański W., Kleczkowska A., Tischner M., Jagiarz M. (1980). Comparative cytogenetic examinations of parents and sibbling of colt with a false masculine hermaphroditism. *Med. Wet.*, 36: 492–494.
- Bouters R., Vandeplasseche M., Moor A. de (1972). An intersex (male pseudohermaphrodite) horse with 64 XX/65 XXY mosaicism. *Equine Vet. J.*, 4(3): 150–153.
- Bowling A.T., Millon L., Hughes J.P. (1987). An update of chromosomal abnormalities in mares. *J. Reprod. Fertil., Suppl.*, 35: 149–155.
- Breen M., Langford C.F., Carter N.P., Fischer P.E., Marti E., Gerstenberg C., Allen W.R., Lear T.L., Binns M.M. (1997). Detection of equine chromosome abnormalities in Equids using a horse X whole chromosome paint probe (WCPP). *Vet. J.*, 153: 235–238.
- Bugno M., Słota E. (2007 a). Monitoring kariotypu koni pod kątem diagnozy wad genetycznych. *Wiad. Zoot.*, 45 (4): 41–44.
- Bugno M., Słota E. (2007 b). Application of arm-specific painting probes of horse X chromosome for karyotype analysis in an infertile Hutsul mare with 64, XX/65, XX+ Xp karyotype: case report. *Acta Vet. Hung.*, 55 (3): 309–314.
- Bugno M., Słota E., Tischner M., Kozubska-Sobocińska A. (1999). A case of 64,XX/64,XY leukocytic chimerism in a fertile mare of the Wielkopolska breed. *Ann. Anim. Sci.*, 26: 9–16.
- Bugno M., Słota E., Ząbek T. (2001). Two cases of subfertile mares with 64,XX/63,X mosaic karyotype. *Ann. Anim. Sci.*, 1 (2): 7–11.
- Bugno M., Słota E., Tischner M. (2003 a). X chromosome monosomy as one of the reasons for reduced fertility or infertility in the mare. *Rocz. Nauk. Zoot.*, 3 (2): 207–212.
- Bugno M., Słota E., Wiczorek M., Yang F., Buczynski J., Świtoński M. (2003 b). Nonmosaic X trisomy, detected by chromosome painting, in an infertile mare. *Equine Vet. J.*, 35 (2): 209–210.
- Bugno M., Klukowska J., Słota E., Tischner M., Świtoński M. (2003 c). A sporadic case of the sex-reversed mare (64, XY; SRY-negative): molecular and cytogenetic studies of the Y chromosome. *Theriogenology*, 59 (7): 1597–1603.
- Bugno M., Słota E., Okularczyk S. (2004). Ekonomiczny aspekt badań cytogenetycznych klaczy. *Rocz. Nauk. Zoot.*, 1 (31): 125–132.
- Bugno M., Pienkowska-Schelling A., Schelling C., Włodarczyk N., Słota E. (2006). Utilization of the probe generated by chromosome microdissection, for detection of equine X chromosome aneuploidy. *Ann. Anim. Sci.*, 2 (06): 205–210.
- Bugno M., Słota E., Kościelny M. (2007 a). Karyotype evaluation among young horse populations in Poland. *Schweiz Arch. Tierheilkd.*, 149 (5): 227–232.
- Bugno M., Słota E., Pienkowska-Schelling A., Schelling C. (2007 b). A detection of equine X chromosome mosaicism in a mare using an equine X whole chromosome painting probe (WCPP) – a case report. *Acta Vet. Hung.*, 55 (2): 207–212.
- Bugno M., Ząbek T., Golonka P., Pienkowska-Schelling A., Schelling C., Słota E. (2008). A case of an intersex horse with 63,X/64,XX/65,XX,del(Y)(q?) karyotype. *Cytogenet. Genome Res.*, 120: 123–126.
- Bugno M., Słota E., Pienkowska-Schelling A., Schelling C. (2009). Identification of chromosome abnormalities in the horse using a panel of chromosome-specific painting probes generated by microdissection. *Acta Vet. Hung.*, 57 (3): 369–381.
- Bugno-Poniewierska M., Pawlina K., Tischner M. Jr., Tischner M. (2014). Age-related effects on sex chromosome aberrations in equine spermatozoa. *J. Equine Vet. Sci.*, 34 (1): 34.
- Chandley A.C. (1984). Infertility and chromosome abnormality. *Oxf. Rev. Reprod. Biol.*, 6: 1–46.
- Chandley A.C., Fletcher J., Rosedale P.D., Peace C.K., Ricketts S.W., McEnery R.J., Thorne J.P., Short R.V., Allen W.R. (1975). Chromosome abnormalities as a cause of infertility in mares. *J. Reprod. Fertil., Suppl.*, 23: 377–383.

- Dunn H.O., Vaughan J.T., McEntee K. (1974). Bilaterally cryptorchid stallion with female karyotype. *Cornell Vet.*, 64: 265–275.
- Gill J.J.B., Kempinski H.M., Hallows B.J., Warren A.M. (1988). A 64,XX/65,XXX mosaic mare (*Equus caballus*) and associated infertility. *Equine Vet. J.*, 20: 128–130.
- Ginther O.J., Douglas R.H., Lawrence R. (1982). Twinning in mares: a survey of veterinarians and analyses of theriogenology records. *Theriogenology*, 18: 333–347.
- Halnan C.R. (1985). Sex chromosome mosaicism and infertility in mares. *The Vet. Rec.*, 116 (20): 542–543.
- Halnan C.R., Watson J.I., Pryde L.C. (1982). Detection by G- and C-band karyotyping of gonosome anomalies in horses of different breedc. *J. Reprod. Fertil., Suppl.*, 32: 627–628.
- Höhn H., Klug E., Rieck G.W. (1980). A 63, XO/65, XYY mosaic in a case of questionable equine male pseudohermaphroditism. *Proc. 4. Europ. Coll. Cytogenet. Dom. Anim., Uppsala*; pp. 82–92.
- Iannuzzi L., Di Meo G.P., Perucatti A., Spadetta M., Incarnato D., Parma P., Iannuzzi A., Ciotola F., Peretti V., Perrotta G., Di Palo R. (2004). Clinical, cytogenetic and molecular studies on sterile stallion and mare affected by XXY and sex reversal syndromes, respectively. *Caryologia*, 57 (4): 400–404.
- Jaszczak K., Parada R. (1999). Cytogenetic examination of horses from heterosexual twins. *Anim. Sci. Pap. Rep.*, 17: 115–121.
- Jaszczak K., Sysa P. (1992). Anomalie chromosomowe u koni i ich skutki w reprodukcji. *Prz. Hod.*, 12: 13–15.
- Kent M.G. (1989). Fertility among XY sex reversed mares. *Proc. 6. North Am. Colloq. Dom. Anim. Cytogenet., Purdue*; 16.
- Kent M.G., Shoffner R.N., Buoen L., Weber A.F. (1986). XY sex – reversal syndrome in the domestic horse. *Cytogenet. Cell Genet.*, 42: 8–18.
- Kent M.G., Muallem A., First N.L. (1996). Molecular etiology of sex reversal in the horse. *Cytogenet. Cell Genet.*, 74 (3): 234–234.
- Keszka J. (1998). Chimeryzm limfocytarny 54,XX/54,XY u owiec. *Prz. Hod.*, 10: 9–10.
- Keszka J., Jaszczak K. (1995). Wysoka częstość występowania chimeryzmu limfocytarnego u owiec rasy Boorola. *Mat. IV Symp. Cytogenetyki Zwierząt Gospodarskich, Warszawa*, ss. 40–41.
- Klunder L.R., McFeely R.A. (1989). Chromosome analysis of 130 equine clinical cases. *Book of abstracts: North Am. Colloq. Dom. Anim. Cytogenet.*, 6 th, Purdue; 8.
- Komisarek J., Dorynek Z. (2002). Genetic aspects of twinning in cattle. *J. Appl. Genet.*, 43: 55–68.
- Kubień E., Pozor M., Tischner M. (1991). Przypadek konia z kariotypem 65, XXY. *Appl. Biol. Com., Suppl.*, 1: 29.
- Long S.E. (1988). Chromosome anomalies and infertility in the mare. *Equine Vet. J.*, 20 (2): 89–93.
- Lorenzi L., Molteni L., Zannotti M., Galli C., Parma P. (2010). X trisomy in a sterile mare. *Equine Vet. J.*, 42 (5): 469–470.
- Majewski G. (2003). Fizjologia klaczy. Cz. 1 – Ruja i ciąża. *Hodowca i Jeździec*, 1 (1): 32–34.
- Mäkinen A., Hasegawa T., Makila M., Katila T. (1999). Infertility in two mares with XY and XXX sex chromosomes. *Equine Vet. J.*, 31: 346–349.
- Mäkinen A., Katila T., Andersson M., Gustavsson I. (2000). Two sterile stallions with XXY-syndrome. *Equine Vet. J.*, 32: 358–360.
- Mäkinen A., Hasegawa T., Syrjä P., Katila T. (2006). Infertile mares with XO and XY sex chromosome deviations. *Equine Vet. Educ.*, 18 (2): 60–62.
- McFeely R.A. (1975). A review of cytogenetics in equine reproduction. *J. Reprod. Fertil., Suppl.*, 23: 371–374.
- Paget S., Ducos A., Mignotte F., Pinton A., Séguéla A., Berland H.M., Brun-Baronnat C., Darré R., Raymond I., Tamzali Y., Bergonier D., Berthelot X., Darré A. (2001). 63, XO/65, XYY mosaicism in a case of equine male pseudohermaphroditism. *Vet. Rec.*, 148 (1): 24–25.
- Parada R., Jaszczak K., Sysa P., Jaszczak J. (1996). Badania cytogenetyczne klaczy z zaburzeniami płodności. *Pr. Mat. Zoot.*, 48: 71–81.
- Pawlak M., Rogalska-Niżnik N., Cholewiński G., Świtoński M. (2000). Study on the origin of 64, XX/63, X karyotype in four sterile mares. *Vet. Med.*, 45 (10/11): 299–301.
- Power M.M. (1990). Chromosomes of the horse. *Adv. Vet. Sci. Comp. Med.*, 34: 131–167.
- Squires E.L., McClain M.G., Ginther O.J., McKinnon A.O. (1987). Spontaneous multiple ovulation in the mare

- and its effect on the incidence of twin embryo collections. *Theriogenology*, 28: 609–613.
- Świtoński M., Słota E., Jaszczak K. (2006). Diagnostyka cytogenetyczna zwierząt domowych; ss. 125–129.
- Sysa P., Jaszczak K., Parada R. (1995 a). Kariotyp niepłodnych koni. *Prz. Hod.*, 5: 24–27.
- Sysa P.S., Jaszczak K., Parada R. (1995 b). Zaburzenia płodności koni powodowane nieprawidłowościami chromosomowymi. *N. Wet.*, 2: 23–28.
- Sysa P.S., Trela M., Słota E., Jezierska A., Romanowicz K. (1989). Przypadek monosomii X u klaczy arabskiej. *Mat. II Symp. Cyt. Zw. Gosp.*, Poznań; ss. 47–48.
- Trommershausen-Smith A., Hughes J.P., Neely D.P. (1979). Cytogenetic and clinical findings in mares with gonadal dysgenesis. *J. Reprod. Fertil., Suppl.*, 27: 271–276.

DIAGNOSTICS OF HORSE KARYOTYPE ABERRATIONS – THE INITIAL RESULTS OF SCREENING

Summary

Among many factors that influence reproduction, karyotype aberrations play important role. They are the main noninfectious cause of decreased fertility in horses. The most frequent abnormalities occurred in these animals are sex chromosome aneuploidies. Among them X chromosome monosomy is the most widely described. The second most prevalent chromosomal disorder is reversed sex syndrome, which leads to discordance between the genetic, gonadal and phenotypic sexes. In addition, in horses 64XX / 64XY chimerism is also frequently diagnosed. Because animals with chromosomal aberrations may fail to show phenotypic or behavioral abnormalities, initially they are often approved for breeding. Therefore, cytogenetic tests serve as a crucial device in eliminating sterile animals from breeding early enough, thus reducing the economic losses of the breeders.

Key words: cytogenetic, horse, sex chromosome, aberrations, fluorescent *in situ* hybridization



Janów Podlaski (fot. D. Dobrowolska)