

**PROGRAM SECTORIAL ADER 2022**

**PROIECT SECTORIAL 8.1.11:**

***Cercetări privind cauzele și factorii de risc implicați în apariția defectelor ereditare la bovine în scopul asigurării profilaxiei genetice***

**COORDONATOR : I.C.D.C.B. Balotești**

**Faza 1: 27.09.2019 – 31.10.2019**

## **Obiectivul fazei: *Studii privind profilaxia bolilor ereditare la bovine***

### **Activități preconizate pentru atingerea obiectivului fazei:**

- *Activitatea 1.1 Documentarea și elaborarea unui studiu privind profilaxia bolilor ereditare la bovine;*
- *Activitatea 1.2 Pregătirea cadrului experimental de lucru în vederea efectuării investigației citogenetice la un efectiv de taurine și bubaline crescute în România*

### **Rezultate preconizate pentru atingerea obiectivului fazei:**

- *Studiu privind profilaxia bolilor ereditare la bovine. Model experimental de identificare a anomaliilor cromozomale la bovine/Raport tehnic de fază.*

# Studiu privind profilaxia bolilor ereditare la bovine

În zootehnia modernă a ultimelor decenii, un deziderat major al creșterii animalelor de fermă este realizarea și menținerea sănătății genetice a efectivelor. Aplicarea măsurilor de profilaxie genetică reprezintă o arie tematică majoră, care a debutat odată cu identificarea în 1964 a primei translocații Robertsoniene 1/29 la bovine (Gustavsson și Rockborn, 1964), a primei translocații reciproce 11/15 la porcul domestic (Henrickson și Backstrom, 1964) și constatarea consecințelor nefaste asupra caracterelor de reproducție, care au fost decisive pentru dezvoltarea cercetărilor citogenetice la animalele de fermă.

S-au înființat și dezvoltat numeroase laboratoare de citogenetică animală, conduse de cercetători de marcă ai comunității științifice internaționale, care au efectuat cercetări citogenetice la toate speciile de fermă, ale căror rezultate au fost prezentate în sute de lucrări științifice la congresele organizate începând cu anii 70. Sunt recunoscute astăzi în Europa, 8 laboratoare active de citogenetică animală, printre care și cel din ICDCB Balotești, care este singurul din țară și s-a remarcat prin programele de screening dezvoltate de-a lungul timpului și identificarea unui număr însemnat de anomalii cromozomale (A.Ducos et al, 2008).

Data fiind importanța patologiei cromozomale în creșterea animalelor, se impune cu necesitate identificarea purtătorilor de alterări ale materialului genetic și recomandarea măsurilor adecvate pentru a împiedica diseminarea lor în populațiile de descendenți. Acesta este, de fapt, *obiectivul profilaxiei genetice* care nu vizează tratamentul bolilor genetice ci preântâmpinarea lor.

Sub aspect profilactic ne interesează natura aberațiilor cromozomale implicate în determinarea unei stări patologice (*tulburări de dezvoltare, mortalitatea embrionară, dezvoltarea sexuală anormală, diferite grade de infertilitate sau chiar sterilitate*), modul de transmitere și măsurile de eradicare.

Necesitatea aplicării măsurilor de profilaxie genetică la animale decurge, în primul rând, din faptul că unele boli pot atinge ușor frecvențe ridicate determinând, astfel, mari *pierderi economice*. Dar, chiar și atunci, când frecvența unor afecțiuni genetice este relativ scăzută, datorită numărului foarte mare al acestor entități morbide, ele au o pondere importantă în patologia animală, *grevând asupra eficienței activității economice*.

*Depistarea purtătorilor unor constituții cromozomale anormale și hotărârea măsurilor ce se impun, conduce la creșterea natalității, asigurarea unui ritm normal al producțiilor zootehnice, reducerea tratamentelor și intervențiilor sanitare veterinare.*

*Controlul citogenetic sistematic este în măsură să scoată la lumină o serie de defecte ereditare sau neereditare care, odată cunoscute și eliminate, contribuie la îmbunătățirea eficienței reproductive în populația analizată. Dacă luăm în considerare doar efectele anomaliilor cromozomale structurale care, potrivit datelor din literatura de specialitate, pot provoca o reducere a fertilității cu 5-10%, iar pentru creșterea fertilității cu 1% este nevoie de 10 ani de selecție, interesul pentru acest domeniu este justificat.*

## ***Model experimental de investigație citogenetică la bovine***

### ***A. Cadrul general:***

- *Stabilirea, la începutul fiecărei etape, a fermelor de unde se va alege efectivul de taurine și bubaline ce va fi investigat;*
- *Identificarea materialului biologic din rasele de taurine și bubaline, luate în studiu, și completarea datelor de origine necesare pentru buletinele de analiza citogenetică ce vor fi eliberate pentru fiecare individ investigat;*
- *Evaluarea citogenetică a efectivului studiat pe baza unui protocol specializat, cu un nivel de performanță și calitate conform standardelor internaționale;*
- *Identificarea anomaliilor cromozomale la efectivul investigat ;*
- *Identificarea cauzelor și a factorilor de risc implicați în apariția defectelor ereditare;*
- *Prelucrarea datelor obținute în urma controlului de cariotip, evaluarea efectelor anomaliilor identificate asupra purtătorilor, sistematizarea acestora și recomandarea măsurilor de profilaxie adecvate, după caz;*
- *Diseminarea rezultatelor cercetărilor întreprinse prin: a) participarea la simpozioane naționale și internaționale; b) publicarea de lucrări științifice în reviste din țară și străinătate; c) publicare broșură și pliant.*

## ***B. Metodologia de investigație citogenetică***

Metodologia propusă este în conformitate cu standardele internaționale referitoare la studiile citogenetice și constă în :

- ***Recoltarea probei de sânge;***
- ***Montarea culturii de limfocite;***
- ***Prelucrarea culturii după un protocol adecvat speciei și scopului investigației citogenetice;***
- ***Examenul microscopic a cel puțin 50 de celule metafazice/ individ;***
- ***Stabilirea diagnosticului citogenetic în raport cu cariotipul și idiograma normală de specie;***
- ***Ancheta genealogică, în cazul purtătorilor de anomalii cromozomale;***
- ***Pentru fiecare individ investigat citogenetic se eliberează buletinul de analiză citogenetică (BAC) și, după caz, recomandările de profilaxie ce se impun. Acest buletin va fi trimis beneficiarului.***

# Concluzii:

Din studiul realizat și modelul experimental propus rezultă că avem toate șansele obținerii unor rezultate foarte utile privind:

- *Evidențierea anomaliilor cromozomale și efectele lor asupra materialului genetic la efectivele ce vor fi studiate;*
- *Identificarea cauzelor și factorilor de risc implicați în apariția defectelor ereditare la bovine;*
- *Sensibilizarea cercetătorilor din domeniu privind utilitatea abordării multidisciplinare a aspectelor legate de profilaxia bolilor ereditare prin investigație citogenetică;*
- *Transferul rezultatelor obținute către potențialii beneficiari (crescători de bovine, de stat și particulari) ca suport necesar al dezvoltării unei strategii naționale privind profilaxia bolilor ereditare la bovine în scopul îmbunătățirii calității materialului genetic la efectivele crescute în țara noastră;*
- *Colaborările internaționale stabilite pe perioada derulării proiectului în scopul promovării rezultatelor obținute și intrării în consorții pentru proiecte internaționale .*