## Биохимия, генетика и молекулярная биология / Biochemistry, Genetics and Molecular Biology

Научный обзор Scientific review
**DOI:** 10.12731/2658-6649-2026-18-3-1468 **EDN:** HGDPHT
**УДК** 619:575:636:001.608.1

# Генетически детерминированные заболевания симментальской породы крупного рогатого скота: современные вызовы и перспективы селекции (обзор)

**Н.А. Безбородова[1], О.В. Соколова[1], А.В. Зверев[1], Н.А. Мартынов[1], Е.В. Романов[1], Ч.Р. Юсупова[1], О.С. Зайцева[1], А.М. Шаповалова[2]**
*[1]ФГБНУ «Уральский федеральный аграрный научно-исследовательский центр Уральского отделения Российской академии наук», Екатеринбург, Российская Федерация*
*[2]Университет ИТМО, Санкт-Петербург, Российская Федерация*

***Аннотация***

**Обоснование.** Интенсификация животноводства и использование ограниченного количества высокоценных быков-производителей приводят к накоплению летальных мутаций и наследственных аномалий в популяциях крупного рогатого скота. Это снижает экономическую эффективность отрасли из-за падежа молодняка, снижения фертильности и продуктивного долголетия животных. Особую актуальность проблема представляет для симментальской породы, широко используемой в различных направлениях продуктивности.

**Цель исследования** — проведение комплексного анализа современного состояния изученности, методов диагностики, распространенности и системы контроля основных наследственных заболеваний у симментальской породы крупного рогатого скота и родственных популяций для оценки генетического груза и эффективности селекционно-профилактических программ.

**Материалы и методы.** Исследование основано на анализе научных публикаций за период 2015–2025 гг., данных племенного учета и результатах ДНК-диагностики (ПЦР, полногеномное секвенирование, SNP-генотипирование) быков-производителей и маточного поголовья. Рассмотрены данные из России, стран Европы (Германия, Швейцария), Азии (Китай, Турция). Оценена частота мутаций по аномалиям: арахномелия (A), субфертильность быков (BNS), цинк-зависимый дерматоз (ZLD), тромбопатия (TP), карликовость (GON4L), летальные гаплотипы (BH2, FH2, FH4).

**Результаты.** Установлено, что среди импортированного в Россию поголовья симменталов доля носителей генетических аномалий достигала 34,8%, что более чем вдвое превышает среднеевропейский показатель (15,5%). Максимальная концентрация мутаций выявлена в линиях быков Редада (45,3%) и Метца (41,3%). Среди российских коров-потомков носителями являлись 19,3% особей. В Китае и Турции зафиксировано распространение арахномелии (мутация гена MOCS1), связанное с использованием быка Ромель. Напротив, в Швейцарии, где внедрен жесткий геномный мониторинг, частота тромбопатии составляет лишь 0,24%, а синдрома Фанкони-Бикель – 0,03%. Для каждой рассмотренной аномалии детализированы тип наследования и клинико-патогенетические особенности.

**Ключевые слова:** крупный рогатый скот; симментальская порода; генетические заболевания; аутосомно-рецессивные мутации; сельскохозяйственные животные; летальные гаплотипы; молекулярная диагностика; геномная селекция; эмбриональная смертность

**Для цитирования.** Безбородова, Н. А., Соколова, О. В., Зверев, А. В., Мартынов, Н. А., Романов, Е. В., Юсупова, Ч. Р., Зайцева, О. С., & Шаповалова, А. М. (2026). Генетически детерминированные заболевания симментальской породы крупного рогатого скота: современные вызовы и перспективы селекции (обзор). *Siberian Journal of Life Sciences and Agriculture*, *18*(3), 142-175. https://doi.org/10.12731/2658-6649-2026-18-3-1468

# Genetically determined diseases of the Simmental cattle breed: Modern challenges and prospects of breeding (review)

**N.A. Bezborodova[1], O.V. Sokolova[1], A.V. Zverev[1], N.A. Martynov[1], E.V. Romanov[1], Ch.R. Yusupova[1], O.S. Zaitseva[1], A.M. Shapovalova[2]**

*[1]Ural Federal Agrarian Research Center of the Ural Branch of the Russian Academy of Sciences, Yekaterinburg, Russian Federation*

*[2]ITMO University, St. Petersburg, Russian Federation*

***Abstract***

**Background.** The intensification of livestock production and the use of a limited number of highly valuable sires lead to the accumulation of lethal mutations and hereditary abnormalities in cattle populations. This reduces the economic efficiency of the industry due to calf mortality, decreased fertility, and reduced productive longevity of animals. The problem is particularly relevant for the Simmental breed, which is widely used in various production directions.

**Purpose.** To conduct a comprehensive analysis of the current state of knowledge, diagnostic methods, prevalence, and control systems for major hereditary diseases in Simmental cattle and related populations to assess the genetic load and the effectiveness of selection and prevention programs.

**Materials and methods.** The study is based on an analysis of scientific publications from 2015–2025, breeding records, and DNA diagnostics results (PCR, whole-genome sequencing, SNP genotyping) of sires and breeding stock. Data from Russia, European countries (Germany, Switzerland), and Asia (China, Turkey) were reviewed. The frequency of mutations was assessed for the following abnormalities: arachnomelia (A), bull subfertility (BNS), zinc-dependent dermatosis (ZLD), thrombopathy (TP), dwarfism (GON4L), and lethal haplotypes (BH2, FH2, FH4).

**Results.** It was found that among Simmental cattle imported into Russia, the proportion of carriers of genetic abnormalities reached 34.8%, which is more than twice the average European rate (15.5%). The highest concentration of mutations was identified in the lines of sires Redad (45.3%) and Metz (41.3%). Among Russian cows – descendants of such sires – 19.3% of animals were carriers. In China and Turkey, the spread of arachnomelia (MOCS1 gene mutation) was recorded, associated with the use of the bull Romel. In contrast, in Switzerland, where strict genomic monitoring is implemented, the frequency of thrombopathy is only 0.24%, and Fanconi-Bickel syndrome – 0.03%. For each abnormality considered, the inheritance type and clinical-pathogenetic features are detailed.

**Keywords:** cattle; Simmental breed; genetic diseases; autosomal recessive mutations; farm animals; lethal haplotypes; molecular diagnostics; genomic selection; embryonic mortality

**For citation.** Bezborodova, N. A., Sokolova, O. V., Zverev, A. V., Martynov, N. A., Romanov, E. V., Yusupova, Ch. R., Zaitseva, O. S., & Shapovalova, A. M. (2026). Genetically determined diseases of the Simmental cattle breed: Modern challenges and prospects of breeding (review). *Siberian Journal of Life Sciences and Agriculture*, *18*(3), 142–175. https://doi.org/10.12731/2658-6649-2026-18-3-1468

## Введение

В настоящее время современное животноводство сталкивается с серьезной проблемой распространения наследственных заболеваний, оказывающих значительное влияние на продуктивность и здоровье сельскохозяйственных животных [2; 3; 18]. За последние десятилетия интенсивная селекция, направленная на улучшение продуктивных качеств, способствовала накоплению рецессивных аллелей, ассоциированных с генетическими заболеваниями в популяции крупного рогатого скота различных пород [1; 5; 17; 35]. Накопление аутосомно рецессивных мутаций внутри стад может привести

к резкому увеличению гомозиготных особей по дефектным аллелям генов, и как следствие, снижению способности животных к самовоспроизводству, что также снижает рентабельность отрасли. К такого рода генетическим нарушениям, как правило, относятся: гаплотипы, ассоциированные с фертильностью; мутации, связанные с нарушением развития; генетические дефекты, снижающие устойчивость к заболеваниям [2; 3; 24; 29; 38].

Симментальская порода крупного рогатого скота ценится за высокую продуктивность, но распространенность наследственных заболеваний снижает ее экономическую эффективность. В данной породе крупного рогатого скота выявлен ряд наследственных генетических аномалий, которые могут существенно влиять на здоровье, продуктивность и фертильность животных [7; 17; 37]. В настоящее время утвержден перечень наследственных дефектов, подлежащих обязательному контролю в странах ЕАЭС: A – арахномелия (синдром «паучьих конечностей»), BNS - субфертильность быков, ZLD – врождённый дефицит цинка, TP – тромбопатия, GON4L – карликовость симменталов, летальные гаплотипы BH2 – гаплотип 2 бурой швицкой породы, FH2 – симментальский гаплотип 2, FH4 - симментальский гаплотип 4. В соответствии с Решением Коллегии Евразийской экономической комиссии от 17.12.2024 №140 были составлены требования к племенным животным включающий в себя запрет на использование носителей указанных аномалий в племенном разведении, обязательное ДНК-тестирование быков-производителей и маточного поголовья, с маркировкой животных в племенных документах - N/N – свободен от мутации, N/mut – носитель, mut/mut – пораженный (подлежит выбраковке). Диагностические методы для арахномелии (A) – тест на мутацию *MOCS1* (c.363G>A), для BNS – анализ *SLC37A2* (c.664T>C), для летальных гаплотипов (FH2, FH4, BH2) – SNP-генотипирование. Для осуществления реализации с 1 июля 2025 года все племенные хозяйства обязаны предоставлять генетические паспорта животных для создания в дальнейшем единой базы данных ЕАЭС по генетическим аномалиям [35].

Выявление и контроль генетических аномалий – ключевая задача современной селекционной работы. При этом основными проблемами являются: высокая частота носительства рецессивных мутаций (до 8% в отдельных популяциях); наличие летальных и сублетальных вариантов, влияющих на воспроизводство и жизнеспособность; экономические потери из-за снижения продуктивности и выбраковки животных.

Наследственные генетические аномалии изучаются с помощью современных технологии геномного анализа (SNP-генотипирование, NGS),

в работе применяются биоинформатические подходы и популяционные исследования. Данные подходы помогают в оптимизации программ селекции и снижении частоты генетических аномалий в стадах [17; 19].

*Цель исследования* – проведение комплексного анализа современного состояния изученности, методов диагностики, распространенности и системы контроля основных наследственных заболеваний у симментальской породы крупного рогатого скота и родственных популяций для оценки генетического груза и эффективности селекционно-профилактических программ.

**Материалы и методы**

В работе использованы научные публикации за период 1990–2025 гг., нормативные документы ЕАЭС и сводные данные популяционно-генетических исследований по наследственным заболеваниям симментальского скота и родственных пород. Применялись методы систематизации и классификации генетических аномалий по типам, генам-мишеням и характеру мутаций, сравнительный анализ диагностических подходов (ПЦР-RFLP, секвенирование, SNP-генотипирование), популяционно-генетический анализ распространенности мутаций в разных странах, нормативно-правовой анализ требований ЕАЭС, а также обобщение и синтез данных с составлением сводной таблицы распространенности аномалий.

**Результаты**

**Арахномиелия (А)**

Первое научное описание синдрома арахномиелии было представлено Rieck, GW. и Schade, W. в 1975 году в немецком ветеринарном журнале. Исследователи охарактеризовали данное состояние как новый наследственный синдром с летальным исходом, подробно описав изменения в фенотипе у животных-носителей [44]. В конце 2000-х годов несколько исследовательских групп независимо друг от друга провели работы по генетическому картированию: Buitkamp J. с соавторами (2009) локализовали локус синдрома на 23-й хромосоме у симментальского скота [14]; Drögemüller C. с коллегами (2009) идентифицировали связь заболевания с 5-й хромосомой у бурых швейцарских коров [21]. Ключевые открытия были сделаны в 2010-2011 годах, когда удалось идентифицировать конкретные генетические мутации, ответственные за развитие синдрома: Drögemüller C. и др. (2020) с помощью массового параллельного секвенирования выявил мутацию в гене *SUOX* (сульфитоксидаза), указывающую

на роль данного фермента в развитии костной ткани [22]. Buitkamp J. с группой исследователей (2011) обнаружили, что синдром арахномелии у симментальского скота вызван гомозиготной делецией 2 пар оснований в гене *MOCS1*, кодирующем первую стадию синтеза молибденового кофактора [15]. Последующие исследования были направлены на разработку практических методов диагностики. Параллельно с другими исследованиями в Швейцарии был выявлен бык-производитель с мозаицизмом по *MOCS1*, дающий клинически здоровое потомство, но являющийся скрытым носителем [26]. В 2013 году был разработан метод выявления двух генов, вызывающих синдром арахномелии [16]. Jiao S. с группой исследователей (2013) применили сетевой подход к определению приоритетности генов, вызывающих заболевания [30]. В более поздних работах были разработаны и применены методы генетического выявления синдрома в различных популяциях скота в Китае и Турции [38; 42]. В 2014 году группа ученых под руководством Jung, S. [32], выявили отдельных телят с арахномалией, у которых обнаруживали сопутствующий дефицит цинка из-за мутации в *PLD4*, что усложняло диагностику. Ген *PLD4* отвечает за метаболизм цинка, а его нарушение приводит к тяжёлой гипозинкемии, дерматитам, иммунодефициту и вторичным бактериальным инфекциям. Из-за чего в диагностике ранее была путаница, но сейчас молекулярные тесты современных панелей (например, Illumina BovineHD) включают оба маркера (*MOCS1* и *PLD4*) [32].

Арахномиелия (А) охарактеризована, как врождённая летальная генетическая аномалия скелетной системы (ген *MOCS1* (BTA23), хромосома BTA23 (Bos taurus autosome 23), мутация c.363G>A (p.Trp121Ter), приводящая к нонсенс-мутации у крупного рогатого скота. Также характеризуется превалирующим мертворождением телят и сложными аномалиями, такими как деформация морды, позвоночного столба и очень тонкими и удлинёнными конечностями у потомства [14; 15; 22]. Диагностические методы включают в себя ПЦР-RFLP, секвенирование, коммерческие SNP-чипы (Illumina BovineHD) (FAANG). Методы контроля - скрининговая программа с обязательным тестированием быков-производителей и 20% маточного поголовья [28; 37].

**Субфертильность быков (BNS - Bovine Neutrophil Syndrome)**

В 2014 году группа исследователей под руководством Pausch H. установили, что нонсенс-мутация в гене *TMEM95*, кодирующем неспецифический трансмембранный белок, является причиной идиопатической субфертильности у крупного рогатого скота. Это открытие стало возможным благо-

даря применению передовых методов геномного анализа и стало первым документальным подтверждением роли этого гена в репродуктивной функции[36]. Исследование Zhang S. и коллег (2019) расширило понимание частоты встречаемости данной мутации. Ученые провели масштабный скрининг 13 местных пород Китая и обнаружили мутацию *TMEM95* p.Cys161X в различных популяциях, что свидетельствует о широком распространении данного генетического дефекта и его значительном влиянии на воспроизводство стад в регионе [47]. Современным этапом исследований стала работа Shormanova M. и коллег (2024), которые разработали альтернативную систему диагностики нескольких гаплотипов фертильности (HH1, HH3, HH5 и HCD) и синдрома пониженной фертильности. Их подход представляет собой важный шаг в практическом применении молекулярно-генетических знаний для селекционно-племенной работы [41].

Таким образом, субфертильность у быков проявляется вследствие мутации в гене *TMEM95* (G3378652941, c.483C>A, p.Cys161X), кодирующем трансмембранный белок 95, что приводит к образованию преждевременного стоп-кодона и, как следствие, усечению кодируемой аминокислотной последовательности. Данное генетическое нарушение наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Известно, что идиопатическая субфертильность характеризуется крайне низкой эффективностью осеменения при сохранении нормальных показателей спермы, потерей экспрессии *TMEM95* на мембране сперматозоидов и нарушением процессов взаимодействия сперматозоида с ооцитом [36].

Принята общая номенклатура обозначения генотипов животных по данному аллелю: MSC – носитель рецессивного аллеля, MSF – свободная особь [8; 35; 36; 47]. Мутация была обнаружена в популяции Fleckvieh (FV). Частота встречаемости рецессивного аллеля составила 7,2%, а частота гетерозигот – 13,9%, соответственно. Однако данный генетический дефект не был выявлен у других пород крупного рогатого скота [3; 23; 41].

**Цинк-зависимый дерматоз,**
**врождённый дефицит цинка (ZLD) у крупного рогатого скота**

Данный генетический дефект характерен для молочной и мясной линий симментальской породы, также встречается у флекви (Fleckvieh), монбельярдской и абердин-ангусской пород. Частота носителей в некоторых популяциях достигает 8%.

Причиной мутацией данного генетического дефекта является однонуклеотидный полиморфизм c.G645A в 6 экзоне гена *PLD4*, что приводит к образованию преждевременного стоп-кодона, и как следствие, укора-

чиванию кодируемой аминокислотный последовательности на 273 аминокислотных остатка. Синтезируемый белок получается лишен доменов, необходимых для ферментативного катализа, и как следствие, не способен выполнять свою функцию [34; 35]. Экономический ущерб от ZLD связан со снижением привесов на 15-20%, увеличением заболеваемости молодняка и затратами на лечение. Заболевание клинически проявляется симптомами, сходными с дефицитом цинка, но имеет совершенно иную генетическую природу. Патогенез заболевания связан с нарушением функции макрофагов и иммунологическими нарушениями. Данное генетическое заболевание клинически проявляется в виде прогрессирующего паракератоза, гиперкератоза и алопеций, кожных изъязвлений (особенно на конечностях и голове). Также наряду с основными признаками наследственного заболевания у животных наблюдаются сопутствующие признаки - задержка роста, диарея, нарушения репродуктивных функций, иммунодефицитные состояния [6; 33].

Исследования, проведенные в период с 2014 по 2022 гг., позволили идентифицировать и детально охарактеризовать ранее неизвестное наследственное заболевание у крупного рогатого скота породы флекви, связанное с дефицитом фосфолипазы D4. В 2014 году группой исследователей под руководством Jung S. было сделано ключевое открытие. С помощью методов геномного анализа они установили, что нонсенс-мутация в гене PLD4 ассоциирована с синдромом, клинически напоминающим дефицит цинка у крупного рогатого скота породы Флекви. Это стало первым документальным подтверждением роли данного гена в развитии патологического состояния у сельскохозяйственных животных [32]. Исследование Langenmayer M.C. и коллег (2018) предоставило детальное описание клинических и патологических проявлений синдрома. Ученые провели комплексный анализ, который позволил дифференцировать это генетически обусловленное состояние от наследственного дефицита цинка у крупного рогатого скота. Были описаны характерные клинические признаки и патологические изменения, что имело важное значение для практической диагностики [33]. В 2022 году та же исследовательская группа углубила понимание механизмов развития заболевания. В работе Langenmayer M.C. и коллег было показано, что макрофаги играют ключевую роль в развитии кожных заболеваний у телят породы Флекви с дефицитом фосфолипазы D4. Это исследование раскрыло иммунологические аспекты патогенеза и предоставило важное понимание в клеточные механизмы развития дерматологических проявлений [34].

Для диагностики ZLD используется ПЦР-анализ (коммерческие тест-системы LABOGENA (Франция), ВНИИплем (Россия), для исключения нехватки цинка пидополнительно проводится биохимический анализ на сывороточный цинк и исследуется гистопатология на акантоз и паракератоз кожи [11]. Профилактика ZLD включает в себя генетическое тестирование племенных животных, исключение носителей из разведения, коррекцию рациона (добавки цинка для групп риска) [29; 45].

**Тромбопатия (TP)** – наследственное нарушение свертываемости крови у симменталов, флекви и монбельярдской пород скота однонуклеотидным полиморфизмом 701A>G в гене *RASGRP2,* картированном на 29 хромосоме. Тип наследования аутосомно-рецессивный, соответственно. Клинические проявления - геморрагический синдром, длительные кровотечения после кастрации/декорнуации, подкожные гематомы, кровоизлияния в суставы (гемартрозы) [35; 43].

Наследственная тромбопатия у симментальского скота представляет собой классический пример успешного многолетнего исследования группой авторов Searcy, G.P, Steficek B.A., Thomas J.S., Sheridan D. и т.д. в период 1990-1993 годов генетического заболевания - от первоначального клинического описания до идентификации конкретной молекулярно-генетической причины. Ранние исследования, проведенные в 1990-х годах, были сосредоточены на детальном клиническом и лабораторном описании нарушения свертываемости крови у симментальского скота. Было установлено, что заболевание характеризуется повышенной кровоточивостью, нарушением агрегации тромбоцитов в ответ на АДФ, нормальным количеством тромбоцитов, но с нарушением их функции [9]. Ключевое открытие было сделано Boudreaux MK с соавторами в 2007 году, когда были идентифицированы мутации в гене кальций-диацилглицерол гуанин-нуклеотид обменного фактора I (*CalDAG-GEFI*). Это открытие позволило объяснить молекулярный механизм нарушения активации тромбоцитов и их способности к агрегации [11; 12]. Более поздние исследования были сосредоточены на разработке молекулярно-генетических тестов для выявления носителей тромбопатии (TP), изучении распространенности мутации в различных популяциях, мониторинге частоты патологического аллеля в популяциях симментальского скота, разработке стратегий селекции для снижения частоты заболевания [9; 43; 46].

В настоящее время для выявления TP у животных применяют полногеномное секвенирование (Illumina NovaSeq), ПЦР-RFLP, коагулологические тесты [9,35]. На рынке существует коммерческие ПЦР тест-системы

зарубежных компаний - LABOGENA (Франция) RT-PCR и проводится исследования на базе ВНИИплем (Россия) с использованием аллель-специфичной ПЦР с последующим рестрикционным анализом (PCR-RFLP).

**Карликовость, связанная с геном *GON4L***

Представляет собой наследственное аутосомно-рецессивное заболевание симментальской породы крупного рогатого скота, характеризующееся выраженным нарушением роста и пропорций тела [35]. Данная мутация в гене *GON4L* (c.550delA) приводит к синтезу укороченного белка, играющего ключевую роль в регуляции пролиферации хондроцитов [35; 40].

Исследования наследственной карликовости у крупного рогатого скота породы Флекви представляют собой уникальный пример многолетнего научного поиска - от первоначального клинического описания до идентификации конкретной генетической мутации. Исследование Gottwald (1967) стало первым научным описанием карликовости в породе Флекви. Автор документально зафиксировал появление случаев карликовости в потомстве одного быка, что указывало на наследственную природу заболевания. Это наблюдение положило начало многолетним исследованиям данной аномалии. Прорыв в понимании причины карликовости произошел почти через 50 лет после первоначального описания. Исследовательская группа под руководством Schwarzenbacher H. в 2016 году идентифицировала конкретную генетическую причину заболевания с помощью методов полногеномного анализа: была обнаружена frameshift-мутация в гене *GON4L*; был выявлено, что заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу; мутация приводит к пропорциональному уменьшению размеров тела [40]. Работа Weber B.A. с группой исследователей представляют современный обзор генетических дефектов в швейцарской популяции флекви, включая мутацию, вызывающую карликовость. Исследование предоставляет данные о текущей распространенности мутации в популяции, эффективности программ селекционного контроля и методах ДНК-диагностики для выявления носителей [43].

В работе Schwarzenbacher H. с соавторами описаны более подробные клинические признаки GON4L у крупного рогатого скота. Авторы говорят о том, что вес и размер телят при рождении зависят от нескольких ключевых факторов: породы, продолжительности стельности и пола новорожденного. У коров породы Флекви (Fleckvieh) стандартный вес новорожденных телят обычно составляет от 38 до 45 кг. Однако в некоторых случаях рождаются телята с аномально низкой массой тела и малы-

ми размерами при нормальной продолжительности беременности - таких животных принято называть «карликами». Феномен карликовости (К) был зафиксирован у различных пород крупного рогатого скота, включая Флекви. Основными клиническими проявлениями этого состояния являются: значительно сниженная масса тела при рождении; замедленный рост в постнатальный период. Карликовость может проявляться в двух основных формах: пропорциональная форма - телята сохраняют нормальные пропорции тела, общее состояние организма удовлетворительное, где основной признак малые размеры при сохранении гармоничного телосложения; непропорциональная форма (хондродисплазия), при которой характерно укорочение конечностей, наблюдаются различные деформации скелета, в тяжелых случаях возможны структурные аномалии, может приводить к летальному исходу [40]. Следует отметить, что карликовость представляет собой серьезную проблему в животноводстве, так как такие животные часто имеют сниженную продуктивность и могут передавать дефектные гены потомству. В связи с этим важное значение приобретает генетический мониторинг племенного стада и своевременное выявление носителей соответствующих мутаций. Наследственный дефект диагностируется молекулярно-генетическими методами, которые включают в себя ПЦР-анализ и секвенирование нового поколения (NGS) [18; 22].

**Летальный гаплотип BH2 у бурого швицкого скота.** Выявлена миссенс-мутация (c.1325T>C) в гене *TUBD1*, ассоциированная с высокой ювенильной смертностью в популяции Braunvieh (12.3% носителей) и Fleckvieh (8.7% носителей). Клинические проявления - неонатальная смертность (до 14 дней) - 89% гомозигот. Множественные врожденные аномалии (гидроцефалия, гипоплазия легких, еардиомегалия). Механизм - нарушение формирования микротрубочек в эмбриогенезе [20; 39].

Согласно работе Schwarzenbacher H. с коллегами учеными(2016), гомозиготные особи с мутацией в гене *TUBD1* демонстрируют комплекс респираторных нарушений, включая хронические заболевания дыхательных путей. Эти патологии сопровождаются характерными симптомами дисфункции реснитчатого эпителия, что приводит к выраженной задержке роста и повышенной смертности молодняка. Важно отметить, что, как установили Schwarzenbacher H. и соавторы, данный летальный аллель обладает неполной пенетрантностью - не все гомозиготные животные погибают, хотя и имеют серьезные нарушения здоровья [27; 39]

Одним из ключевых объектов изучения стал синдром Фанкони-Бикеля, вызываемый так называемым гаплотипом 2 у породы Fleckvieh.

Исследование Burgstaller J. и его коллег (2016) впервые дало полное клиническое и биохимическое описание этого летального заболевания. Ученые установили, что телята, гомозиготные по данной мутации, страдают от тяжелой задержки роста, истощения и нарушения функции почечных канальцев, что проявляется в глюкозурии и ацидозе. Все больные животные неминуемо погибали в первые месяцы жизни, что подтвердило рецессивный летальный характер этого наследственного синдрома. Для эффективного обнаружения подобных скрытых угроз был разработан современный биоинформатический подход [13]. Исследовательская группа под руководством Pausch H. (2015) применила метод геномного анализа, основанный на поиске гаплотипов, которые никогда не встречаются в гомозиготном состоянии у живых особей. Этот метод позволил выявить несколько новых рецессивных мутаций, которые приводят к гибели эмбрионов или новорожденных телят. Важным открытием стало то, что даже достаточно распространенные аллели могут долгое время оставаться незамеченными, пока не произойдет инбридинг и рождение гомозиготного потомства. Эти мутации были признаны ключевым фактором, значительно снижающим общую репродуктивную эффективность и результативность выращивания скота. Полученные данные легли в основу систематических обзоров и программ мониторинга [37]. Работы Glatthard S. (2025) по Braunvieh и Weber B.A. (2025) по Fleckvieh обобщили все известные и новые наследственные заболевания в этих породах. Ученые составили подробные каталоги генетических дефектов, куда вошли, например, дефицит адгезии лейкоцитов, мышечная гипертрофия, летальные гаплотипы и различные лейкодистрофии. Для каждого заболевания была оценена текущая распространенность аллелей-носителей в популяции, что является критически важной информацией для селекционеров [25; 43].

Общим выводом всех представленных исследований является необходимости постоянного генетического мониторинга. ДНК-тестирование племенных животных и грамотный подбор пар позволяют избежать спариваний носителей одинаковых генетических мутаций. Таким образом, современная селекция опирается на молекулярно-генетические методы как на основной инструмент для контроля наследственных заболеваний, минимизации экономических потерь и поддержания здоровья и продуктивности пород.

В настоящее время диагностика летальный гаплотип BH2 у бурого швицкого скота осуществляется с помощью разработанными аллель-спец-

ифичными ПЦР-тест-системами, SNP-генотипирования с использованием маркеров, полногеномного ассоциативного анализа (GWAS), использованием биоинформатических инструментов (например, PLINK) для статистической обработки [10; 25; 27; 45].

**Летальный гаплотип FH2 (Fleckvieh Haplotype 2)** – генетическое нарушение, которое представляет собой серьезное наследственное заболевание у крупного рогатого скота симментальской породы. Заболевание возникает вследствие мутации в гене *SLC2A2*, расположенном на хромосоме 9. Данный ген кодирует белок-переносчик глюкозы GLUT2, который играет важную роль в метаболизме углеводов, обеспечивая транспорт глюкозы через клеточные мембраны в печени, почках и кишечнике. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Особи, гетерозиготные по данной мутации (носители одной мутантной копии гена), являются клинически здоровыми, но передают дефектный аллель потомству [13; 31].

В 2015 году Pausch H. с группой исследователей (2015) с помощью биоинформатического анализа впервые был идентифицирован геномный регион (гаплотип), гомозиготность по которому была летальной для плодов. Это ключевая работа легла в основу всех последующих клинических описаний. Работа Burgstaller J. (2016), в соавторстве с Pausch H. (2015), являлась прямым продолжением исследований в данной области. Авторы подтвердили, что исследованный гаплотип приводит к синдрому Фанкони-Бикель, что являлось причиной мутация в гене *SLC2A2* (кодирующем переносчик глюкозы GLUT2). Также Burgstaller (2016) провел ряд клинико-биохимических исследований и секвенирование мутации в гене *SLC2A2*, с описанием болезни. Открытие позволило разработать ДНК-тесты для выявления носителей этой мутации. Были проведены масштабные работы по составлению полных каталогов известных и новых генетических дефектов для двух ключевых швейцарских пород: Braunvieh (Бурая швейцарская) и Swiss Fleckvieh (Пестрая швейцарская). В популяции Swiss Fleckvieh были обнаружены новые, ранее не описанные генетические дефекты, что демонстрирует постоянную эволюцию генетического груза в закрытых популяциях сельскохозяйственных животных [13; 25; 37; 43]. В 2018 году исследователем Joller S. с коллегами (2018), впервые было описано и охарактеризовано наличие синдрома Фанкони-Бикель в популяции Original Braunvieh. Клиническая и биохимическая картина заболевания была идентичной той, что наблюдалась у телят породы Fleckvieh. Это подтверждает консервативность механизма

заболевания при нарушении функции гена *SLC2A2*. Для породы Original Braunvieh был разработан свой ДНК-тест для выявления носителей данной конкретной мутации. Работа добавила еще один подтвержденный генетический дефект в каталог наследственных заболеваний породы Braunvieh, что имеет огромное значение для программ управления генетическим здоровьем породы [31].

Распространенность рецессивного аллеля в популяции симментальского скота составляет приблизительно 5%. Это указывает на относительно высокий риск рождения больного потомства при бесконтрольном разведении. Основные клинические проявления включают - задержку роста и развития нарушения функции почек (почечный канальцевый ацидоз) глюкозурию (наличие глюкозы в моче), нарушение утилизации глюкозы, общее истощение организма. Патогенез заболевания связан с невозможностью нормального транспорта глюкозы, что приводит к ее накоплению в крови одновременно с потерей через почки. Это вызывает серьезные нарушения энергетического обмена и функций основных органов. Заболевание характеризуется 100% летальностью [13; 31].

В настоящее время ПЦР-анализ проводят с детекцией специфической делеции и SNP генотипированием используя маркеры. Существуют коммерческие тест-системы зарубежных производителей Zoetis FH2 Carrier Test.

**Летальный гаплотип FH4**

Группа исследователей под руководством Pausch H. впервые выявила летальный гаплотип у симментальского скота методом анализа гомозиготного дефицита гаплотипов. Биоинформатический анализ показал хромосомный участок, никогда не встречающийся в гомозиготном состоянии. Гаплотип представлял собой протяженный участок хромосомы 12, содержащий мутацию в гене *SUGT1*.Был установлен аутосомно-рецессивный тип характер наследования [37].

Исследователи клинически подтвердили летальный гаплотип FH4 у симментальского скота в 2025 году. Так же была установлена причинно-следственная связь между мутацией в гене *SUGT1*и летальным исходом у гомозиготных животных. Общие проявления у носителя летальный гаплотип FH4 - выраженная задержка роста и развития, прогрессирующее истощение (кахексия), непереносимость физических нагрузок, вялость. Частота носительства - 5% в симментальской породе [43].

На основе обнаруженной мутации был разработан коммерческий ДНК-тест, к 2025 году тестирование стало обязательным элементом селекционных программ, позволив снизить частоту рождения нежизне-

способного потомства через целенаправленный подбор родительских пар [37; 43].

На основании анализа предоставленных научных источников (2015–2025 гг.) была сформирована сводная таблица, систематизирующая данные о распространённости наследственных патологий у симментальской молочной, мясной и полученных в результате скрещивания пород. Таблица отражает результаты многолетних исследований в области ветеринарной генетики и селекции (Таблица 1).

*Таблица 1.*

**Сводная таблица встречаемости генетических аномалий у симментальской молочной, мясной и полученных в результате скрещивания пород**

**Table 1.** Summary Table of the Prevalence of Genetic Anomalies in Simmental Dairy, Beef, and Crossbred Cattle

| Вид аномалии | Порода | Популяция | Количество голов в выборке | Количество носителей | % встречаемости генетических аномалий | Методы выявления | Год исследования | Источник |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| FH2 | Симменталы | Немецко-австрийские быки | 22 425 | 448 | 2,0% | Анализ родословных, ДНК-тесты | 2000-2018 | [4] |
| TP | | Немецко-австрийские быки | 22 425 | 1,233 | 5,5% | Анализ родословных, ДНК-тесты | 2000-2018 | |
| BMS | | Немецко-австрийские быки | 22 425 | 336 | 1,5% | Анализ родословных, ДНК-тесты | 2000-2018 | |
| Арахномелия (A) | | Немецко-австрийские быки | 22 425 | 157 | 0,7% | Анализ родословных, ДНК-тесты | 2000-2018 | |
| FH2 | | Российские быки (потомки импортированных животных) | 1251 | 58 | 4.6% | Анализ родословных, ДНК-тесты | 2000-2018 | |

| Вид аномалии | Порода | Популяция | Количество голов в выборке | Количество носителей | % встречаемости генетических аномалий | Методы выявления | Год исследования | Источник |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| TP | Симменталы | Российские быки (потомки импортированных животных) | 1251 | 73 | 5,8% | Анализ родословных, ДНК-тесты | 2000-2018 | [4] |
| BMS | | Российские быки (потомки импортированных животных) | 1251 | 93 | 7,4% | Анализ родословных, ДНК-тесты | 2000-2018 | |
| BMS | | Российские коровы Симментальской породы (дочери зарубежных быков) | 19 440 | 1 089 | 5,6% | Базы данных ИАС «Селекс» | 2000-2018 | |
| TP | | Российские коровы Симментальской породы (дочери зарубежных быков) | 19 440 | 408 | 2,1% | Базы данных ИАС «Селекс» | 2000-2018 | |
| FH2 | | Российские коровы Симментальской породы (дочери зарубежных быков) | 19 440 | 506 | 2,6% | Базы данных ИАС «Селекс» | 2000-2018 | |

| Вид аномалии | Порода | Популяция | Количество голов в выборке | Количество носителей | % встречаемости генетических аномалий | Методы выявления | Год исследования | Источник |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Арахномелия (A) | Симменталы, Саньхэ,-Шусюань, Синьцзян-коричневая | Популяции животных Китайской Народной Республики | 1926 | 15 | 1,08% (симменталы) | ПЦР, секвенирование | 2023 | [28] |
| Арахномелия (AS) | Симменталы | Популяции животных Турецкой республики (регион Yozgat) | 387 | 4 | 1,03% | ПЦР, секвенирование по Сэнгеру | 2025 | [42] |
| TP | Швейцарский пятнистый скот (SF) | Популяция животных Швейцарской Конфедерации | >65 000 | ~156 | 0,24% | SNP-генотипирование | 2025 | [43] |
| FH2 | | Популяция животных Швейцарской Конфедерации | >65 000 | ~20 | 0,03% | SNP-генотипирование | 2025 | |
| TUBD1 | Швейцарская Браунви (Braunvieh) | Швейцария (животные из 2 географически изолированных популяций) | 2500 | 183 | 7,3% | WGS, SNP-генотипирование | 2021 | [27] |

Как видно из таблицы 1, результаты исследований Игнатьевой Л. П. и Семягиной А.А, проведённым на обширной выборке животных за 2000–2018 гг., наблюдалась серьезная ситуация с распространенностью гене-

тических аномалий. Среди немецко-австрийских быков-производителей доля носителей мутаций составляла 15,5%, причем наиболее распространены были тромбопатия (5,5%), субфертильность быков (1,5%), а у 1,4% быков выявлено носительство до 2 мутаций. Однако ситуация с импортированными в Россию быками была значительно хуже - здесь носителями являлись уже 34,8% животных, что более чем в два раза превышало европейские показатели. Также была обнаружена множественная мутация: 7,1% быков – носители 2 мутаций (комбинации TP+BMS, TP+FH2); 1,1% – носители 3 мутаций (TP + BMS + FH2). Особую озабоченность вызывала высокая концентрация носителей в определенных генетических линиях. Наибольшие показатели отмечены в линиях быков Редада (45,3%) и Метца (41,3%), где преобладают различные типы мутаций. Среди российских коров, являющихся потомками импортированных быков, потенциальными носителями являлись 19,3% животных, с максимальными показателями в линиях Перутца (43,5%) и Метца (32,4%). Проведенный анализ демонстрирует эффективность селекционных программ в Европе, где за 15 лет удалось снизить долю носителей с 32,2% до 2,8%. В России импорт генетического материала в 2000–2018 года привел к значительному увеличению частоты наследственных аномалий [4]. В 2023 году было проведено масштабное исследование генетических особенностей крупного рогатого скота в Китайской Народной Республике. Учёные проанализировали 582 быка и 1926 коров из популяций пород двойного назначения: симменталы, саньхэ, шусюань и синьцзян-коричневая. Результаты исследования выявили важную генетическую особенность. У 15 животных симментальской породы (4 быка и 11 коров) и 12 животных салерской породы (6 быков и 6 коров) была обнаружена мутация в гене *MOCS1*, которая является причиной развития синдрома арахномелии – наследственного заболевания, характеризующегося нарушениями опорно-двигательного аппарата. Проведённый генеалогический анализ установил происхождение данной мутации. Все случаи носительства были связаны с общим предком – немецким симментальским быком по кличке Ромель. Это открытие объясняет пути распространения генетического дефекта в китайских популяциях крупного рогатого скота. Особый интерес представляет тот факт, что альтернативная мутация c.363_364insG в гене *SUOX*, которая также может вызывать арахномелию, в исследованных популяциях обнаружена не была. Это указывает на специфичность генетической природы заболевания в данном регионе и подтверждает единственный источник распространения дефектного гена [28]. В Турецкой республике предыдущие исследо-

вания генетических патологий крупного рогатого скота ограничивались молочными породами, такими как голштинская. Данное исследование стало пионерским в изучении наследственных заболеваний у пород двойного назначения, имеющих важное мясное значение. В ходе работы была обследована популяция из 387 симментальских коров в регионе Йозгат. Молекулярно-генетический анализ выявил наличие двухнуклеотидной делеции в гене *MOCS1* со сдвигом рамки считывания у четырёх животных. Результаты были верифицированы методом секвенирования по Сэнгеру, что подтвердило наличие мутации у 1,03% особей. Это открытие имеет существенное значение для животноводства, поскольку впервые документально подтверждено наличие арахномелии у симментальской породы крупного рогатого скота в Турецкой республике [42].

Анализ данных SNP-генотипирования более 65 000 голов швейцарского пятнистого скота (Swiss Fleckvieh) выявил исключительно низкую распространенность наследственных заболеваний в данной популяции. Исследование показало минимальные показатели носительства основных генетических аномалий: тромбопатия (TP) была обнаружена лишь у 0,24% животных, а синдром Фанкони-Бикель (FH2) - только у 0,03% поголовья. Гаплотип FH4 не был выявлен вообще. Эти результаты демонстрируют высокую эффективность селекционных программ и системы генетического мониторинга, применяемых в Швейцарии, что обеспечивает сохранение генетического здоровья популяции [43].

Комплексный анализ геномных данных 2500 животных из двух изолированных популяций швейцарского Braunvieh с применением полногеномного секвенирования (WGS) и SNP-генотипирования идентифицировал ранее неизвестную мутацию c.1325T>C в гене *TUBD1*. Выяснено, что данная миссенс-мутация приводит к эмбриональной летальности в 92% случаев и встречается с частотой носительства 7,3% в изученной популяции. Исследование демонстрирует эффективность современных геномных технологий для выявления наследственных причин снижения фертильности и предоставляет основание для разработки ДНК-теста с целью исключения данного генетического дефекта из популяции [27].

В исследовании 2019 года проводился скрининг мутации c.483C> A у 765 животных 13 китайских пород КРС. Данная мутация не была обнаружена, однако была выявлена новая делеционная мутация в гене *TMEM95*, присутствующая в 11 породах [47].

Проведенный анализ данных из Европы, Азии и России демонстрирует формирование глобальной системы мониторинга наследственных заболе-

ваний крупного рогатого скота. Ключевым инструментом стало массовое ДНК-тестирование с использованием технологий SNP-генотипирования и полногеномного секвенирования, позволяющее выявлять как известные, так и новые мутации. Наиболее эффективные системы скрининга созданы в странах с развитым животноводством (Швейцария, Германия), где достигнута минимальная частота вредных мутаций (0.03–0.24%) благодаря строгой селекции и запрету на использование животных-носителей. В то же время страны-импортеры генетического материала (Россия, Китай, Турция) сталкиваются с повышенным генетическим грузом (1–35%), требующим внедрения национальных программ тестирования. Мировой опыт подтверждает, что успешный контроль генетических аномалий требует: обязательного тестирования племенных животных, создания открытых баз данных носителей, международной координации селекционных программ, постоянного мониторинга новых мутаций. Перспективы развития связаны с переходом к полногеномному скринингу и разработке международных стандартов генетической безопасности, что позволит минимизировать экономические потери от наследственных заболеваний в глобальном масштабе.

**Информация о спонсорстве.** Работа выполнена в рамках Государственного задания Минобрнауки РФ «Разработка высокоточных методов идентификации генетических детерминант устойчивости к заболеваниям для использования в селекции крупного рогатого скота» (0532-2025-0003).

### *Список литературы*

1. Бытов, М. В., Зубарева, В. Д., Зайцева, О. С., Соколова, О. В., Юсупова, Ч. Р., & Мартынов, Н. А. (2025). Разработка диагностических тест-систем и скрининг гаплотипов фертильности крупного рогатого скота голштинской породы. *Достижения науки и техники АПК*, *39*(4), 58–65. https://doi.org/10.53859/02352451_2025_39_4_58. EDN: https://elibrary.ru/SHBCVV
2. Бытов, М. В., Соколова, О. В., Безбородова, Н. А., Красноперов, А. С., & Исаева, А. Г. (2023). Методы генотипирования крупного рогатого скота для post-GWAS аннотирования SNPs. *Аграрный вестник Урала*, *23*(6), 67–75. https://doi.org/10.32417/1997-4868-2023-235-06-67-75. EDN: https://elibrary.ru/KGDRES
3. Зайцева, О. С., Соколова, О. В., Мартынов, Н. А., Безбородова, Н. А., & Бытов, М. В. (2022). Диагностика генетически детерминированных заболеваний голштинской породы крупного рогатого скота. *Труды Кубанского государственного аграрного университета*, *(97)*, 167–177. https://doi.org/10.21515/1999-1703-97-167-177. EDN: https://elibrary.ru/UVNTSG

4. Игнатьева, Л. П., & Семягин, А. А. (2019). Генетический мониторинг аномалий в современной популяции симментальской породы крупного рогатого скота в России. *Генетика и разведение животных*, *(4)*, 33–42. https://doi.org/10.31043/2410-2733-2019-4-33-42. EDN: https://elibrary.ru/NBSSCW
5. Мартынов, Н. А., Модоров, М. В., Соколова, О. В., Бытов, М. В., Зайцева, О. С., Безбородова, Н. А., Зубарева, В. Д., Кожуховская, В. В., & Шкуратова, И. А. (2022). Молекулярно-генетическая оценка распространённости дефицита фактора свёртываемости крови в уральской популяции голштинизированного чёрно-пёстрого скота. *Проблемы биологии продуктивных животных*, *(1)*, 54–61. https://doi.org/10.25687/1996-6733.prodanimbiol.2022.1.54-61. EDN: https://elibrary.ru/WKZBTU
6. Никулин, И., & Калюжный, И. (2021). Клинические симптомы йодной и цинковой недостаточности у молочных коров. *BIO Web of Conferences*, *32*, 04005. https://doi.org/10.1051/bioconf/20213204005. EDN: https://elibrary.ru/KLXANJ
7. Самсонова, О. Е., & Бабушкин, В. А. (2021). Генетические и фенотипические корреляции для некоторых характеристик чистопородных молочных коров симментальской породы. *Биология в сельском хозяйстве*, *(4)*, 2–6.
8. Филипченко, А. А., Форнара, М. С., Костюнина, О. В., & Сермягин, А. А. (2018). Разработка тест-системы для диагностики наследственной аномалии BMS, ассоциированной с бесплодием быков-производителей симментальской породы. *Генетика и разведение животных*, *(4)*, 23–28. https://doi.org/10.31043/2410-2733-2018-4-23-28. EDN: https://elibrary.ru/YQORTN
9. Aebi, M., Wiedemar, N., Drögemüller, C., & Zanolari, R. (2016). Hereditäre Thrombozytopathie beim Simmental Rind. *Schweizer Archiv für Tierheilkunde*, *158*(2), 102–108. https://doi.org/10.17236/sat00050
10. Ask-Gullstrand, P., Strandberg, E., Båge, R., Rius-Vilarrasa, E., & Berglund, B. (2024). The effect of genetic defects on pregnancy loss in Swedish dairy cattle. *Journal of Dairy Science*, *107*(5), 2999–3005. https://doi.org/10.3168/jds.2023-24159. EDN: https://elibrary.ru/XSCRRQ
11. Boudreaux, M. K. (2008). Characteristics, diagnosis, and treatment of inherited platelet disorders in mammals. *Journal of the American Veterinary Medical Association*, *233*(8), 1251–1259. https://doi.org/10.2460/javma.233.8.1251
12. Boudreaux, M. K., Schmutz, S. M., & French, P. S. (2007). Calcium diacylglycerol guanine nucleotide exchange factor I (CalDAG-GEFI) gene mutations in a thrombopathic Simmental calf. *Veterinary Pathology*, *44*(6), 932–935. https://doi.org/10.1354/vp.44-6-932
13. Burgstaller, J., Url, A., Pausch, H., Schwarzenbacher, H., Egerbacher, M., & Wittek, T. (2016). Clinical and biochemical signs in Fleckvieh cattle with genetically

confirmed Fanconi-Bickel syndrome (cattle homozygous for Fleckvieh haplotype 2). *Berliner und Münchener Tierärztliche Wochenschrift*, *129*, 132–137.

14. Buitkamp, J., Luntz, B., Emmerling, R., Reichenbach, H. D., Weppert, M., Schade, B., Meier, N., & Götz, K. U. (2008). Syndrome of arachnomelia in Simmental cattle. *BMC Veterinary Research*, *4*, 39. https://doi.org/10.1186/1746-6148-4-39. EDN: https://elibrary.ru/MVWYND
15. Buitkamp, J., Semmer, J., & Götz, K. U. (2011). Arachnomelia syndrome in Simmental cattle is caused by a homozygous 2-bp deletion in the molybdenum cofactor synthesis step 1 gene (MOCS1). *BMC Genetics*, *12*, 11. https://doi.org/10.1186/1471-2156-12-11
16. Chu, Q., Jiao, S. H., Wang, Y. C., Liu, L., Liu, A. R., Wu, H. J., Xie, Z. Q., Hou, S. Y., Geng, F. J., Wang, C. Y., Huang, X. X., Tan, S. X., Tan, R., Zhang, Y., Yu, Y., & Zhang, Y. (2013). [Establishment of the detection method for two causative genes of cattle arachnomelia syndrome]. *Yi Chuan*, *35*(5), 623–627. https://doi.org/10.3724/sp.j.1005.2013.00623
17. Ciepłoch, A., Rutkowska, K., Oprządek, J., & Poławska, E. (2017). Genetic disorders in beef cattle: a review. *Genes & Genomics*, *39*, 461–471. https://doi.org/10.1007/s13258-017-0525-8. EDN: https://elibrary.ru/CLAROS
18. Cole, J. B. (2015). A simple strategy for managing many recessive disorders in a dairy cattle breeding program. *Genetics Selection Evolution*, *47*, 94. https://doi.org/10.1186/s12711-015-0174-9. EDN: https://elibrary.ru/GEEUNI
19. Cole, J. B., Baes, C. F., Eaglen, S. A. E., Lawlor, T. J., Maltecca, C., Ortega, M. S., & VanRaden, P. M. (2025). Invited review: Management of genetic defects in dairy cattle populations. *Journal of Dairy Science*, *108*(4), 3045–3067. https://doi.org/10.3168/jds.2024-26035. EDN: https://elibrary.ru/GPEKTY
20. Cole, J. B., Null, D. J., & VanRaden, P. M. (2016). Phenotypic and genetic effects of recessive haplotypes on yield, longevity, and fertility. *Journal of Dairy Science*, *99*(9), 7274–7288. https://doi.org/10.3168/jds.2015-10777
21. Drögemüller, C., Rossi, M., Gentile, A., Testoni, S., Jörg, H., Stranzinger, G., Drögemüller, M., & Glowatzki-Mullis, M. L. (2009). Arachnomelia in Brown Swiss cattle maps to chromosome 5. *Mammalian Genome*, *20*, 53–59. https://doi.org/10.1007/s00335-008-9157-2. EDN: https://elibrary.ru/UXCVJS
22. Drögemüller, C., Tetens, J., Sigurdsson, S., Gentile, A., Testoni, S., Lindblad-Toh, K., & Leeb, T. (2010). Identification of the bovine Arachnomelia mutation by massively parallel sequencing implicates sulfite oxidase (SUOX) in bone development. *PLoS Genetics*, *6*(8), e1001079. https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1001079. EDN: https://elibrary.ru/NYTFQH
23. Elango, K., Kumaresan, A., Sharma, A., Nag, P., Pushpam, P. L., Arumugam, M., & Datta, T. K. (2020). Sub-fertility in crossbred bulls: deciphering testicular level

transcriptomic alterations between zebu (Bos indicus) and crossbred (Bos taurus x Bos indicus) bulls. *BMC Genomics*, *21*, 502. https://doi.org/10.1186/s12864-020-06907-1. EDN: https://elibrary.ru/YFDGMG

24. Johnston, I. A., Kent, M. P., Boudinot, P., Looseley, M., Bargelloni, L., Faggion, S., & Lien, S. (2024). Advancing fish breeding in aquaculture through genome functional annotation. *Aquaculture*, *583*, 740589. https://doi.org/10.1016/j.aquaculture.2024.740589. EDN: https://elibrary.ru/XFSJIW
25. Glatthard, S., Seefried, F. R., Gentile, A., Jacinto, J. P. G., & Drögemüller, C. (2025). Erbfehler beim Schweizer Braunvieh — eine Übersicht [Genetic defects in Braunvieh cattle of Switzerland — an overview]. *Schweizer Archiv für Tierheilkunde*, *167*(2), 98–108. https://doi.org/10.17236/sat00344. EDN: https://elibrary.ru/FPJLPC
26. Häfliger, I. M., Seefried, F. R., & Drögemüller, C. (2021). Reverse genetic screen for deleterious recessive variants in the Local Simmental cattle population of Switzerland. *Animals*, *11*(12), 3535. https://doi.org/10.3390/ani11123535. EDN: https://elibrary.ru/SFNGKS
27. Häfliger, I. M., Seefried, F. R., Spengeler, M., & Drögemüller, C. (2021). Mining massive genomic data of two Swiss Braunvieh cattle populations reveals six novel candidate variants that impair reproductive success. *Genetics Selection Evolution*, *53*, 95. https://doi.org/10.1186/s12711-021-00686-3. EDN: https://elibrary.ru/RCWGNG
28. Hu, L., Tian, Y., Chu, Q., Sammad, A., Jiao, S., Huang, X., Xie, Z., Hou, S., Liu, A., Wu, H., Liu, L., Wang, W., Yu, Y., & Wang, Y. (2022). Development and application of arachnomelia syndrome genetic detection in four Chinese dual-purpose cattle populations. *Research in Veterinary Science*, *152*, 323–332. https://doi.org/10.1016/j.rvsc.2022.08.009. EDN: https://elibrary.ru/KGDAGF
29. International Committee for Animal Recording (ICAR). (2023). *Guidelines for genetic testing of zinc deficiency disorders in cattle* (Version 2.1). ICAR Technical Series No. 18. Retrieved from https://www.icar.org/wp-content/uploads/2023/05/ICAR_Zinc_Deficiency_Guidelines.pdf
30. Jiao, S., Chu, Q., Wang, Y., Xie, Z., Hou, S., Liu, A., Wu, H., Liu, L., Geng, F., Wang, C., Qin, C., Tan, R., Huang, X., Tan, S., Wu, M., Xu, X., Liu, X., Yu, Y., & Zhang, Y. (2013). Identification of the causative gene for Simmental arachnomelia syndrome using a network-based disease gene prioritization approach. *PLoS ONE*, *8*(5), e64468. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0064468
31. Joller, S., Stettler, M., Locher, I., Dettwiler, M., Seefried, F., Meylan, M., & Drögemüller, C. (2018). [Fanconi-Bickel-Syndrom: a novel genetic disease in Original Braunvieh]. *Schweizer Archiv für Tierheilkunde*, *160*(3), 179–184.
32. Jung, S., Pausch, H., Langenmayer, M. C., Schwarzenbacher, H., Majzoub-Altweck, M., Gollnick, N. S., & Fries, R. (2014). A nonsense mutation in PLD4 is associated

with a zinc deficiency-like syndrome in Fleckvieh cattle. *BMC Genomics*, *15*, 623. https://doi.org/10.1186/1471-2164-15-623

33. Langenmayer, M. C., Jung, S., Majzoub-Altweck, M., Trefz, F. M., Seifert, C., Knubben-Schweizer, G., Fries, R., Hermanns, W., & Gollnick, N. S. (2018). Zinc deficiency-like syndrome in Fleckvieh calves: Clinical and pathological findings and differentiation from bovine hereditary zinc deficiency. *Journal of Veterinary Internal Medicine*, *32*(2), 853–859. https://doi.org/10.1111/jvim.15040
34. Langenmayer, M. C., Jung, S., Fux, R., Wittlinger, C., Tschoner, T., Majzoub-Altweck, M., Knubben-Schweizer, G., Fries, R., Hermanns, W., & Trefz, F. M. (2022). Macrophages in dermal disease progression of phospholipase D4-deficient Fleckvieh calves. *Veterinary Pathology*, *59*(2), 319–327. https://doi.org/10.1177/03009858211062629. EDN: https://elibrary.ru/DUCEEK
35. Nicholas, F. W., Tammen, I., & Sydney Informatics Hub. (2025). *Online Mendelian Inheritance in Animals (OMIA)*. https://omia.org
36. Pausch, H., Kölle, S., Wurmser, C., Schwarzenbacher, H., Emmerling, R., Jansen, S., Trottmann, M., Fuerst, C., Götz, K. U., & Fries, R. (2014). A nonsense mutation in TMEM95 encoding a nondescript transmembrane protein causes idiopathic male subfertility in cattle. *PLoS Genetics*, *10*(1), e1004044. https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1004044. EDN: https://elibrary.ru/SPTUOD
37. Pausch, H., Schwarzenbacher, H., Burgstaller, J., Flisikowski, K., Wurmser, C., Jansen, S., Jung, S., Schnieke, A., Wittek, T., & Fries, R. (2015). Homozygous haplotype deficiency reveals deleterious mutations compromising reproductive and rearing success in cattle. *BMC Genomics*, *16*, 312. https://doi.org/10.1186/s12864-015-1483-7. EDN: https://elibrary.ru/UTYWKT
38. Rodriguez-Villamil, P., Beaton, B. P., & Krisher, R. L. (2024). Gene editing in livestock: Innovations and applications. *Animal Reproduction*, *21*(3), e20240054. https://doi.org/10.1590/1984-3143-AR2024-0054. EDN: https://elibrary.ru/VAWKZF
39. Schwarzenbacher, H., Burgstaller, J., Seefried, F. R., Wurmser, C., Hilbe, M., Jung, S., Fuerst, C., Dinhopl, N., Weissenböck, H., Fuerst-Waltl, B., Dolezal, M., Winkler, R., Grueter, O., Bleul, U., Wittek, T., Fries, R., & Pausch, H. (2016). A missense mutation in TUBD1 is associated with high juvenile mortality in Braunvieh and Fleckvieh cattle. *BMC Genomics*, *17*, 400. https://doi.org/10.1186/s12864-016-2742-y. EDN: https://elibrary.ru/WTZELD
40. Schwarzenbacher, H., Wurmser, C., Flisikowski, K., Misurova, L., Jung, S., Langenmayer, M. C., Schnieke, A., Knubben-Schweizer, G., Fries, R., & Pausch, H. (2016). A frameshift mutation in GON4L is associated with proportionate dwarfism in Fleckvieh cattle. *Genetics Selection Evolution*, *48*, 25. https://doi.org/10.1186/s12711-016-0207-z. EDN: https://elibrary.ru/RSVGOK

41. Shormanova, M., Makhmutov, A., Shormanova, A., Muslimova, Z., & Ussenbekov, Y. (2024). Development of alternative diagnosis of HH1, HH3, HH5 and HCD fertility haplotypes and subfertility syndrome in cattle. *Reproduction in Domestic Animals*, *59*(3), e14533. https://doi.org/10.1111/rda.14533. EDN: https://elibrary.ru/PQGPIN
42. Temizkan, M. C., Sonmez, G., & Sayar, E. (2025). Detection of arachnomelia syndrome in Simmental cattle in Türkiye. *Veterinary Medicine and Science*, *11*(4), e70442. https://doi.org/10.1002/vms3.70442. EDN: https://elibrary.ru/JYZJWE
43. Weber, B. A., Leuenberger, T., Hauser, M., Bousmar, J. C. F., Gurtner, C., Seefried, F. R., Drögemüller, C., & Jacinto, J. G. P. (2025). Übersicht über bekannte und neue Erbfehler sowie deren Verbreitung bei Swiss Fleckvieh Rindern [Overview of known and new genetic defects and their prevalence in Swiss Fleckvieh cattle]. *Schweizer Archiv für Tierheilkunde*, *167*(5), 280–291. https://doi.org/10.17236/sat00452. EDN: https://elibrary.ru/ORITKH
44. Weppert, M., Reichenbach, H.-D., Emmerling, R., Luntz, B., Buitkamp, J., Schade, B., Meier, N., & Götz, K.-U. (2008). Syndrome of arachnomelia in Simmental cattle. *BMC Veterinary Research*, *4*, 39. https://doi.org/10.1186/1746-6148-4-39. EDN: https://elibrary.ru/MVWYND
45. Wu, X., Mesbah-Uddin, M., Guldbrandtsen, B., Lund, M. S., & Sahana, G. (2020). Novel haplotypes responsible for prenatal death in Nordic Red and Danish Jersey cattle. *Journal of Dairy Science*, *103*(5), 4570–4578. https://doi.org/10.3168/jds.2019-17831. EDN: https://elibrary.ru/MNVCTR
46. Zerbin, I., Metzger, J., Dierks, C., & Distl, O. (2015). Segregation of the hereditary thrombopathia-associated polymorphism in polled German Fleckvieh cattle. *Animal Genetics*, *46*(5), 584–585. https://doi.org/10.1111/age.12322
47. Zhang, S., Peng, K., Zhang, G., Cao, Y., Zhang, M., Chen, H., Lei, C., Lan, X., & Zhao, Y. (2019). Detection of bovine TMEM95 p.Cys161X mutation in 13 Chinese indigenous cattle breeds. *Animals*, *9*(7), 444. https://doi.org/10.3390/ani9070444

## *References*

1. Bytov, M. V., Zubareva, V. D., Zaitseva, O. S., Sokolova, O. V., Yusupova, Ch. R., & Martynov, N. A. (2025). Development of diagnostic test systems and screening of fertility haplotypes in Holstein cattle. *Dostizheniya Nauki i Tekhniki APK*, *39*(4), 58–65. https://doi.org/10.53859/02352451_2025_39_4_58. EDN: https://elibrary.ru/SHBCVV
2. Bytov, M. V., Sokolova, O. V., Bezborodova, N. A., Krasnoperov, A. S., & Isaeva, A. G. (2023). Methods for genotyping cattle for post-GWAS annotation of SNPs. *Agrarnyy Vestnik Urala*, *23*(6), 67–75. https://doi.org/10.32417/1997-4868-2023-235-06-67-75. EDN: https://elibrary.ru/KGDRES

3. Zaitseva, O. S., Sokolova, O. V., Martynov, N. A., Bezborodova, N. A., & Bytov, M. V. (2022). Diagnosis of genetically determined diseases in Holstein cattle. *Trudy Kubanskogo Gosudarstvennogo Agrarnogo Universiteta*, *(97)*, 167–177. https://doi.org/10.21515/1999-1703-97-167-177. EDN: https://elibrary.ru/UVNTSG
4. Ignatieva, L. P., & Semyagin, A. A. (2019). Genetic monitoring of anomalies in the modern Simmental cattle population in Russia. *Genetika i Razvedenie Zhivotnykh*, *(4)*, 33–42. https://doi.org/10.31043/2410-2733-2019-4-33-42. EDN: https://elibrary.ru/NBSSCW
5. Martynov, N. A., Modorov, M. V., Sokolova, O. V., Bytov, M. V., Zaitseva, O. S., Bezborodova, N. A., Zubareva, V. D., Kozhukhovskaya, V. V., & Shkuratova, I. A. (2022). Molecular genetic assessment of the prevalence of blood coagulation factor deficiency in the Ural population of Holsteinized black-and-white cattle. *Problemy Biologii Produktivnykh Zhivotnykh*, *(1)*, 54–61. https://doi.org/10.25687/1996-6733.prodanimbiol.2022.1.54-61. EDN: https://elibrary.ru/WKZBTU
6. Nikulin, I., & Kalyuzhny, I. (2021). Clinical symptoms of iodine and zinc deficiency in dairy cows. *BIO Web of Conferences*, *32*, 04005. https://doi.org/10.1051/bioconf/20213204005. EDN: https://elibrary.ru/KLXANJ
7. Samsonova, O. E., & Babushkin, V. A. (2021). Genetic and phenotypic correlations for some traits of purebred Simmental dairy cows. *Biologiya v Selskom Khozyaystve*, *(4)*, 2–6.
8. Filipchenko, A. A., Fornara, M. S., Kostyunina, O. V., & Sermyagin, A. A. (2018). Development of a test system for diagnosing the hereditary BMS anomaly associated with infertility in Simmental breeding bulls. *Genetika i Razvedenie Zhivotnykh*, *(4)*, 23–28. https://doi.org/10.31043/2410-2733-2018-4-23-28. EDN: https://elibrary.ru/YQORTN
9. Aebi, M., Wiedemar, N., Drögemüller, C., & Zanolari, R. (2016). Hereditäre Thrombozytopathie beim Simmental Rind. *Schweizer Archiv für Tierheilkunde*, *158*(2), 102–108. https://doi.org/10.17236/sat00050
10. Ask-Gullstrand, P., Strandberg, E., Båge, R., Rius-Vilarrasa, E., & Berglund, B. (2024). The effect of genetic defects on pregnancy loss in Swedish dairy cattle. *Journal of Dairy Science*, *107*(5), 2999–3005. https://doi.org/10.3168/jds.2023-24159. EDN: https://elibrary.ru/XSCRRQ
11. Boudreaux, M. K. (2008). Characteristics, diagnosis, and treatment of inherited platelet disorders in mammals. *Journal of the American Veterinary Medical Association*, *233*(8), 1251–1259. https://doi.org/10.2460/javma.233.8.1251
12. Boudreaux, M. K., Schmutz, S. M., & French, P. S. (2007). Calcium diacylglycerol guanine nucleotide exchange factor I (CalDAG-GEFI) gene mutations in a thrombopathic Simmental calf. *Veterinary Pathology*, *44*(6), 932–935. https://doi.org/10.1354/vp.44-6-932

13. Burgstaller, J., Url, A., Pausch, H., Schwarzenbacher, H., Egerbacher, M., & Wittek, T. (2016). Clinical and biochemical signs in Fleckvieh cattle with genetically confirmed Fanconi-Bickel syndrome (cattle homozygous for Fleckvieh haplotype 2). *Berliner und Münchener Tierärztliche Wochenschrift*, *129*, 132–137.
14. Buitkamp, J., Luntz, B., Emmerling, R., Reichenbach, H. D., Weppert, M., Schade, B., Meier, N., & Götz, K. U. (2008). Syndrome of arachnomelia in Simmental cattle. *BMC Veterinary Research*, *4*, 39. https://doi.org/10.1186/1746-6148-4-39. EDN: https://elibrary.ru/MVWYND
15. Buitkamp, J., Semmer, J., & Götz, K. U. (2011). Arachnomelia syndrome in Simmental cattle is caused by a homozygous 2-bp deletion in the molybdenum cofactor synthesis step 1 gene (MOCS1). *BMC Genetics*, *12*, 11. https://doi.org/10.1186/1471-2156-12-11
16. Chu, Q., Jiao, S. H., Wang, Y. C., Liu, L., Liu, A. R., Wu, H. J., Xie, Z. Q., Hou, S. Y., Geng, F. J., Wang, C. Y., Huang, X. X., Tan, S. X., Tan, R., Zhang, Y., Yu, Y., & Zhang, Y. (2013). [Establishment of the detection method for two causative genes of cattle arachnomelia syndrome]. *Yi Chuan*, *35*(5), 623–627. https://doi.org/10.3724/sp.j.1005.2013.00623
17. Ciepłoch, A., Rutkowska, K., Oprządek, J., & Poławska, E. (2017). Genetic disorders in beef cattle: a review. *Genes & Genomics*, *39*, 461–471. https://doi.org/10.1007/s13258-017-0525-8. EDN: https://elibrary.ru/CLAROS
18. Cole, J. B. (2015). A simple strategy for managing many recessive disorders in a dairy cattle breeding program. *Genetics Selection Evolution*, *47*, 94. https://doi.org/10.1186/s12711-015-0174-9. EDN: https://elibrary.ru/GEEUNI
19. Cole, J. B., Baes, C. F., Eaglen, S. A. E., Lawlor, T. J., Maltecca, C., Ortega, M. S., & VanRaden, P. M. (2025). Invited review: Management of genetic defects in dairy cattle populations. *Journal of Dairy Science*, *108*(4), 3045–3067. https://doi.org/10.3168/jds.2024-26035. EDN: https://elibrary.ru/GPEKTY
20. Cole, J. B., Null, D. J., & VanRaden, P. M. (2016). Phenotypic and genetic effects of recessive haplotypes on yield, longevity, and fertility. *Journal of Dairy Science*, *99*(9), 7274–7288. https://doi.org/10.3168/jds.2015-10777
21. Drögemüller, C., Rossi, M., Gentile, A., Testoni, S., Jörg, H., Stranzinger, G., Drögemüller, M., & Glowatzki-Mullis, M. L. (2009). Arachnomelia in Brown Swiss cattle maps to chromosome 5. *Mammalian Genome*, *20*, 53–59. https://doi.org/10.1007/s00335-008-9157-2. EDN: https://elibrary.ru/UXCVJS
22. Drögemüller, C., Tetens, J., Sigurdsson, S., Gentile, A., Testoni, S., Lindblad-Toh, K., & Leeb, T. (2010). Identification of the bovine Arachnomelia mutation by massively parallel sequencing implicates sulfite oxidase (SUOX) in bone development. *PLoS Genetics*, *6*(8), e1001079. https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1001079. EDN: https://elibrary.ru/NYTFQH

23. Elango, K., Kumaresan, A., Sharma, A., Nag, P., Pushpam, P. L., Arumugam, M., & Datta, T. K. (2020). Sub-fertility in crossbred bulls: deciphering testicular level transcriptomic alterations between zebu (Bos indicus) and crossbred (Bos taurus x Bos indicus) bulls. *BMC Genomics*, *21*, 502. https://doi.org/10.1186/s12864-020-06907-1. EDN: https://elibrary.ru/YFDGMG
24. Johnston, I. A., Kent, M. P., Boudinot, P., Looseley, M., Bargelloni, L., Faggion, S., & Lien, S. (2024). Advancing fish breeding in aquaculture through genome functional annotation. *Aquaculture*, *583*, 740589. https://doi.org/10.1016/j.aquaculture.2024.740589. EDN: https://elibrary.ru/XFSJIW
25. Glatthard, S., Seefried, F. R., Gentile, A., Jacinto, J. P. G., & Drögemüller, C. (2025). Erbfehler beim Schweizer Braunvieh — eine Übersicht [Genetic defects in Braunvieh cattle of Switzerland — an overview]. *Schweizer Archiv für Tierheilkunde*, *167*(2), 98–108. https://doi.org/10.17236/sat00344. EDN: https://elibrary.ru/FPJLPC
26. Häfliger, I. M., Seefried, F. R., & Drögemüller, C. (2021). Reverse genetic screen for deleterious recessive variants in the Local Simmental cattle population of Switzerland. *Animals*, *11*(12), 3535. https://doi.org/10.3390/ani11123535. EDN: https://elibrary.ru/SFNGKS
27. Häfliger, I. M., Seefried, F. R., Spengeler, M., & Drögemüller, C. (2021). Mining massive genomic data of two Swiss Braunvieh cattle populations reveals six novel candidate variants that impair reproductive success. *Genetics Selection Evolution*, *53*, 95. https://doi.org/10.1186/s12711-021-00686-3. EDN: https://elibrary.ru/RCWGNG
28. Hu, L., Tian, Y., Chu, Q., Sammad, A., Jiao, S., Huang, X., Xie, Z., Hou, S., Liu, A., Wu, H., Liu, L., Wang, W., Yu, Y., & Wang, Y. (2022). Development and application of arachnomelia syndrome genetic detection in four Chinese dual-purpose cattle populations. *Research in Veterinary Science*, *152*, 323–332. https://doi.org/10.1016/j.rvsc.2022.08.009. EDN: https://elibrary.ru/KGDAGF
29. International Committee for Animal Recording (ICAR). (2023). *Guidelines for genetic testing of zinc deficiency disorders in cattle* (Version 2.1). ICAR Technical Series No. 18. Retrieved from https://www.icar.org/wp-content/uploads/2023/05/ICAR_Zinc_Deficiency_Guidelines.pdf
30. Jiao, S., Chu, Q., Wang, Y., Xie, Z., Hou, S., Liu, A., Wu, H., Liu, L., Geng, F., Wang, C., Qin, C., Tan, R., Huang, X., Tan, S., Wu, M., Xu, X., Liu, X., Yu, Y., & Zhang, Y. (2013). Identification of the causative gene for Simmental arachnomelia syndrome using a network-based disease gene prioritization approach. *PLoS ONE*, *8*(5), e64468. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0064468
31. Joller, S., Stettler, M., Locher, I., Dettwiler, M., Seefried, F., Meylan, M., & Drögemüller, C. (2018). [Fanconi-Bickel-Syndrom: a novel genetic disease in Original Braunvieh]. *Schweizer Archiv für Tierheilkunde*, *160*(3), 179–184.

32. Jung, S., Pausch, H., Langenmayer, M. C., Schwarzenbacher, H., Majzoub-Altweck, M., Gollnick, N. S., & Fries, R. (2014). A nonsense mutation in PLD4 is associated with a zinc deficiency-like syndrome in Fleckvieh cattle. *BMC Genomics*, *15*, 623. https://doi.org/10.1186/1471-2164-15-623
33. Langenmayer, M. C., Jung, S., Majzoub-Altweck, M., Trefz, F. M., Seifert, C., Knubben-Schweizer, G., Fries, R., Hermanns, W., & Gollnick, N. S. (2018). Zinc deficiency-like syndrome in Fleckvieh calves: Clinical and pathological findings and differentiation from bovine hereditary zinc deficiency. *Journal of Veterinary Internal Medicine*, *32*(2), 853–859. https://doi.org/10.1111/jvim.15040
34. Langenmayer, M. C., Jung, S., Fux, R., Wittlinger, C., Tschoner, T., Majzoub-Altweck, M., Knubben-Schweizer, G., Fries, R., Hermanns, W., & Trefz, F. M. (2022). Macrophages in dermal disease progression of phospholipase D4-deficient Fleckvieh calves. *Veterinary Pathology*, *59*(2), 319–327. https://doi.org/10.1177/03009858211062629. EDN: https://elibrary.ru/DUCEEK
35. Nicholas, F. W., Tammen, I., & Sydney Informatics Hub. (2025). *Online Mendelian Inheritance in Animals (OMIA)*. https://omia.org
36. Pausch, H., Kölle, S., Wurmser, C., Schwarzenbacher, H., Emmerling, R., Jansen, S., Trottmann, M., Fuerst, C., Götz, K. U., & Fries, R. (2014). A nonsense mutation in TMEM95 encoding a nondescript transmembrane protein causes idiopathic male subfertility in cattle. *PLoS Genetics*, *10*(1), e1004044. https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1004044. EDN: https://elibrary.ru/SPTUOD
37. Pausch, H., Schwarzenbacher, H., Burgstaller, J., Flisikowski, K., Wurmser, C., Jansen, S., Jung, S., Schnieke, A., Wittek, T., & Fries, R. (2015). Homozygous haplotype deficiency reveals deleterious mutations compromising reproductive and rearing success in cattle. *BMC Genomics*, *16*, 312. https://doi.org/10.1186/s12864-015-1483-7. EDN: https://elibrary.ru/UTYWKT
38. Rodriguez-Villamil, P., Beaton, B. P., & Krisher, R. L. (2024). Gene editing in livestock: Innovations and applications. *Animal Reproduction*, *21*(3), e20240054. https://doi.org/10.1590/1984-3143-AR2024-0054. EDN: https://elibrary.ru/VAWKZF
39. Schwarzenbacher, H., Burgstaller, J., Seefried, F. R., Wurmser, C., Hilbe, M., Jung, S., Fuerst, C., Dinhopl, N., Weissenböck, H., Fuerst-Waltl, B., Dolezal, M., Winkler, R., Grueter, O., Bleul, U., Wittek, T., Fries, R., & Pausch, H. (2016). A missense mutation in TUBD1 is associated with high juvenile mortality in Braunvieh and Fleckvieh cattle. *BMC Genomics*, *17*, 400. https://doi.org/10.1186/s12864-016-2742-y. EDN: https://elibrary.ru/WTZELD
40. Schwarzenbacher, H., Wurmser, C., Flisikowski, K., Misurova, L., Jung, S., Langenmayer, M. C., Schnieke, A., Knubben-Schweizer, G., Fries, R., & Pausch, H. (2016). A frameshift mutation in GON4L is associated with proportionate dwarfism

in Fleckvieh cattle. *Genetics Selection Evolution*, *48*, 25. https://doi.org/10.1186/s12711-016-0207-z. EDN: https://elibrary.ru/RSVGOK

41. Shormanova, M., Makhmutov, A., Shormanova, A., Muslimova, Z., & Ussenbekov, Y. (2024). Development of alternative diagnosis of HH1, HH3, HH5 and HCD fertility haplotypes and subfertility syndrome in cattle. *Reproduction in Domestic Animals*, *59*(3), e14533. https://doi.org/10.1111/rda.14533. EDN: https://elibrary.ru/PQGPIN
42. Temizkan, M. C., Sonmez, G., & Sayar, E. (2025). Detection of arachnomelia syndrome in Simmental cattle in Türkiye. *Veterinary Medicine and Science*, *11*(4), e70442. https://doi.org/10.1002/vms3.70442. EDN: https://elibrary.ru/JYZJWE
43. Weber, B. A., Leuenberger, T., Hauser, M., Bousmar, J. C. F., Gurtner, C., Seefried, F. R., Drögemüller, C., & Jacinto, J. G. P. (2025). Übersicht über bekannte und neue Erbfehler sowie deren Verbreitung bei Swiss Fleckvieh Rindern [Overview of known and new genetic defects and their prevalence in Swiss Fleckvieh cattle]. *Schweizer Archiv für Tierheilkunde*, *167*(5), 280–291. https://doi.org/10.17236/sat00452. EDN: https://elibrary.ru/ORITKH
44. Weppert, M., Reichenbach, H.-D., Emmerling, R., Luntz, B., Buitkamp, J., Schade, B., Meier, N., & Götz, K.-U. (2008). Syndrome of arachnomelia in Simmental cattle. *BMC Veterinary Research*, *4*, 39. https://doi.org/10.1186/1746-6148-4-39. EDN: https://elibrary.ru/MVWYND
45. Wu, X., Mesbah-Uddin, M., Guldbrandtsen, B., Lund, M. S., & Sahana, G. (2020). Novel haplotypes responsible for prenatal death in Nordic Red and Danish Jersey cattle. *Journal of Dairy Science*, *103*(5), 4570–4578. https://doi.org/10.3168/jds.2019-17831. EDN: https://elibrary.ru/MNVCTR
46. Zerbin, I., Metzger, J., Dierks, C., & Distl, O. (2015). Segregation of the hereditary thrombopathia-associated polymorphism in polled German Fleckvieh cattle. *Animal Genetics*, *46*(5), 584–585. https://doi.org/10.1111/age.12322
47. Zhang, S., Peng, K., Zhang, G., Cao, Y., Zhang, M., Chen, H., Lei, C., Lan, X., & Zhao, Y. (2019). Detection of bovine TMEM95 p.Cys161X mutation in 13 Chinese indigenous cattle breeds. *Animals*, *9*(7), 444. https://doi.org/10.3390/ani9070444

**ВКЛАД АВТОРОВ**

**Безбородова Н.А.:** администрирование проекта, написание исходного текста статьи, подбор литературы.

**Соколова О.В.:** структурирование текста статьи, проверка и редактирование исходного текста.

**Зверев А.В.:** подбор и анализ литературных источников.

**Мартынов Н.А.:** подбор литературных источников, научное редактирование текста.

**Романов Е.В.:** оформление статьи в соответствии с правилами публикации, редактирование.
**Юсупова Ч.Р.:** редактирование текста.
**Зайцева О.С.:** редактирование текста.
**Шаповалова А.М.:** подбор и анализ литературных источников.

**AUTHOR CONTRIBUTIONS**

**Natalia A. Bezborodova**: project administration, drafting the initial text of the article, literature review.
**Olga V. Sokolova**: structuring the text of the article, proofreading and editing the initial text.
**Anatoly V. Zverev**: selection and analysis of literature sources.
**Nikolai A. Martynov**: selection of literature sources, scientific editing of the text.
**Egor V. Romanov**: formatting the article in accordance with publication guidelines, editing.
**Chulpan R. Yusupova**: text editing.
**Olga S. Zaitseva**: text editing.
**Anastasia M. Shapovalova**: selection and analysis of literature sources.

**ДАННЫЕ ОБ АВТОРАХ**

**Безбородова Наталья Александровна**, кандидат ветеринарных наук, старший научный сотрудник отдела геномных исследований и селекции животных
*ФГБНУ «Уральский федеральный аграрный научно-исследовательский центр Уральского отделения Российской академии наук»*
*ул. Белинского, 112а, г. Екатеринбург, 620142, Российская Федерация*
*n-bezborodova@mail.ru*

**Соколова Ольга Васильевна**, доктор ветеринарных наук, ведущий научный сотрудник отдела геномных исследований и селекции животных
*ФГБНУ «Уральский федеральный аграрный научно-исследовательский центр Уральского отделения Российской академии наук»*
*ул. Белинского, 112а, г. Екатеринбург, 620142, Российская Федерация*
*nauka_sokolova@mail.ru*

**Зверев Анатолий Валерьевич**, лаборант-исследователь отдела геномных исследований и селекции животных
*ФГБНУ «Уральский федеральный аграрный научно-исследовательский центр Уральского отделения Российской академии наук»*
*ул. Белинского, 112а, г. Екатеринбург, 620142, Российская Федерация*
*anatoliyzverevv@mail.ru*

**Мартынов Николай Александрович,** лаборант отдела геномных исследований и селекции животных
*ФГБНУ «Уральский федеральный аграрный научно-исследовательский центр Уральского отделения Российской академии наук»*
*ул. Белинского, 112а, г. Екатеринбург, 620142, Российская Федерация*
*martynov_kolya98@mail.ru*

**Романов Егор Владимирович,** младший научный сотрудник отдела ветеринарно-лабораторной диагностики с испытательной лабораторией
*ФГБНУ «Уральский федеральный аграрный научно-исследовательский центр Уральского отделения Российской академии наук»*
*ул. Белинского, 112а, г. Екатеринбург, 620142, Российская Федерация*
*romanov.egor.2303@gmail.com*

**Юсупова Чулпан Рифовна,** доктор биологических наук, ведущий научный сотрудник отдела геномных исследований и селекции животных
*ФГБНУ «Уральский федеральный аграрный научно-исследовательский центр Уральского отделения Российской академии наук»*
*ул. Белинского, 112а, г. Екатеринбург, 620142, Российская Федерация*
*chulpan-galina@mail.ru*

**Зайцева Ольга Сергеевна,** кандидат ветеринарных наук, старший научный сотрудник отдела геномных исследований и селекции животных
*ФГБНУ «Уральский федеральный аграрный научно-исследовательский центр Уральского отделения Российской академии наук»*
*ул. Белинского, 112а, г. Екатеринбург, 620142, Российская Федерация*
*bodrova-zaizeva@mail.ru*

**Шаповалова Анастасия Максимовна,** студентка бакалавриата мегафакультета наук о жизни
*Университет ИТМО*
*пр. Кронверкский, 49А, г. Санкт-Петербург, 197198, Российская Федерация*

**DATA ABOUT THE AUTHORS**

**Natalia A. Bezborodova,** Candidate of Veterinary Sciences, Senior Researcher Department of Genomic Research and Animal Breeding
*Ural Federal Agrarian Research Center of the Ural Branch of the Russian Academy of Sciences*

*112a, Belinsky Str., Yekaterinburg, 620142, Russian Federation*
*n-bezborodova@mail.ru*
*SPIN-code: 7012-0999*
*ORCID: https://orcid.org/0000-0003-2793-5001*

**Olga V. Sokolova,** Doctor of Veterinary Sciences, Leading Researcher Department of Genomic Research and Animal Breeding
*Ural Federal Agrarian Research Center of the Ural Branch of the Russian Academy of Sciences*
*112a, Belinsky Str., Yekaterinburg, 620142, Russian Federation*
*nauka_sokolova@mail.ru*
*SPIN-code: 7437-2300*
*ORCID: https://orcid.org/0000-0002-1169-4090*

**Anatoly V. Zverev,** Laboratory researcher Department of Genomic Research and Animal Breeding
*Ural Federal Agrarian Research Center of the Ural Branch of the Russian Academy of Sciences*
*112a, Belinsky Str., Yekaterinburg, 620142, Russian Federation*
*anatoliyzverevv@mail.ru*
*SPIN-code: 6187-6175*
*ORCID: https://orcid.org/0009-0009-9408-8106*

**Nikolai A. Martynov,** Laboratory Assistant Department of Genomic Research and Animal Breeding
*Ural Federal Agrarian Research Center of the Ural Branch of the Russian Academy of Sciences*
*112a, Belinsky Str., Yekaterinburg, 620142, Russian Federation*
*martynov_kolya98@mail.ru*
*SPIN-code: 7332–1403*
*ORCID: https://orcid.org/0000-0001-9251-0056*

**Egor V. Romanov,** Junior Research Assistant, Veterinary Laboratory Diagnostics Department with Testing Laboratory
*Ural Federal Agrarian Research Center of the Ural Branch of the Russian Academy of Sciences*
*112a, Belinsky Str., Yekaterinburg, 620142, Russian Federation*
*romanov.egor.2303@gmail.com*

*SPIN-code: 4108-5689*
*ORCID: https://orcid.org/0009-0006-4980-0481*

**Chulpan R. Yusupova,** Doctor of Biological Sciences, Leading Researcher Department of Genomic Research and Animal Breeding
*Ural Federal Agrarian Research Center of the Ural Branch of the Russian Academy of Sciences*
*112a, Belinsky Str., Yekaterinburg, 620142, Russian Federation*
*chulpan-galina@mail.ru*
*SPIN-code: 3428-7317*
*ORCID: https://orcid.org/0000-0003-2970-6528*

**Olga S. Zaitseva,** Candidate of Veterinary Sciences, Senior Researcher, Department of Genomic Research and Animal Breeding
*Ural Federal Agrarian Research Center of the Ural Branch of the Russian Academy of Sciences*
*112a, Belinsky Str., Yekaterinburg, 620142, Russian Federation*
*bodrova-zaizeva@mail.ru*
*SPIN-code: 6267-0484*
*ORCID: https://orcid.org/0000-0001-9251-0056*

**Anastasia M. Shapovalova,** undergraduate student in the Biotechnology program at the Faculty of Life Sciences
*ITMO University*
*49A, Kronverksky Ave., St. Petersburg, 197198, Russian Federation*

Поступила 17.10.2025 Received 17.10.2025
После рецензирования 16.03.2026 Revised 16.03.2026
Принята 01.04.2026 Accepted 01.04.2026