

DIE VERERBUNG DER DELETION DES A₁-CHROMOSOMS EINES SCHAFBOCKES IN DER F₁-GENERATION

Inheritance of deletion in A₁-chromosome of a ram in the F₁ generation

Herencia de la delección en el cromosoma A₁ de un carnero
en la generación F₁

B. LUFT *

R. WASSMUTH *

Bei zytogenetischen Untersuchungen von Schafen im Raum Hessen, welche mit Unterstützung der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) durchgeführt wurden, kam u. t. ein phänotypisch unauffälliger Schwarzköpfiger Fleischschafbock zur Auswertung. Durch das Auftreten eines submetazentrischen Autosoms fiel sein Karyotyp sofort bei der Auswertung der Metaphasenplatten auf. Der Karyotyp dieses Schwarzköpfigen Fleischschafbockes — im Vergleich zu einem darüber angeordneten Karyotyp eines Normaltieres — ist aus Abbildung 1 zu ersehen. Die Nomenklatur der Chikagoer Klassifikation wurde hierfür übernommen.

Die Chromosomenpräparationen erfolgten in Anlehnung an die Methode von BASRUR-GILMAN (1964).

Dieses submetazentrische Autosom trat bei Auszählungen von 1000 Metaphasen in jeder Zelle auf. Beispiele hierzu sind auf der linken Hälfte der Abbildung 2 zu sehen, der auf der rechten Bildhälfte die metazentrischen Chromosomen anderer Schafböcke gegenübergestellt sind (Abb. 2).

BÖÖK und Mitarbeiter (1960) und LEVAN und Mitarbeiter (1960) und LEVAN und Mitarbeiter (1964) lieferten mit der Bestimmung von Centromerindex und Arminindex der Chromosomen des Menschen eine weitere Grundlage zur Klassifizierung des Karyotypes des Menschen.

So konnten LUFT und WASSMUTH (1973) mit Hilfe des Centromerindex (BÖÖK und Mitarbeiter, 1960) und des Armindex (nach LEVAN und Mitarbeiter, 1964) sowie der relativen Länge eine Klassifizierung der metazentrischen Chromosomen des Schafes erreichen. Die Ermittlung der relativen Länge erfolgte mit Hilfe einer

* Institut für Tierzucht und Haustiergenetik der Justus Liebig-Universität, D63 Giessen, Bismarckstrasse, 16, Bundesrepublik Deutschland.



FIG. 1

Durchschnittsbildung über alle 6 großen metazentrischen Chromosomen jeder Metaphase. Sie geben folgende Werte für Chromosomen A_1 - A_3 an:

	Durchschn. rel. Länge	Centromerindex
A_1	110,2 % ($s = \pm 3,26$)	45,0 ($s = \pm 1,86$)
A_2	101,9 % ($s = \pm 2,50$)	46,5 ($s = \pm 1,21$)
A_3	86,8 % ($s = \pm 3,42$)	47,3 ($s = \pm 1,69$)

Chromosom A_1 weist eine durchschnittliche relative Länge von 110,2 % mit

einer Standardabweichung von ± 3.26 auf. Die relative durchschnittliche Länge des Chromosoms A_2 beträgt 101.9 % mit $s = \pm 2.50$, während Chromosom A_3 eine relative Länge von 86.8 % ($s = \pm 3.42$) aufweist. Der Centromerindex von Chromosom A_1 beträgt 45.0 ($s = \pm 1.86$). Bei Chromosom A_2 beträgt dieser Wert 46.5 ($s = \pm 1.21$) bei A_3 47.3 ($s = \pm 1.69$).

LEVAN und Mitarbeiter (1964) definierten den Bereich des Armindexes von 1.0-1.7 als metazentrisch, von 1.7-3.0 als submetazentrisch. Dies entspricht beim Centro-



FIG. 2

merindex einem metazentrischen Bereich von 37-50, einem submetazentrischen Bereich von 24-37. Die Messung der relativen Länge ergab bei den A_1 -Chromosomen mit Deletion den Wert von 85.92 % ($s = \pm 8.03$). Der Centromerindex hat einen Wert von 30.0 bei einer Standardabweichung ± 2.51 (LUFT und WASSMUTH, 1973). Diese Chromosomen sind somit nicht mehr in den metazentrischen Bereich einzuordnen, sondern haben als submetazentrisch zu gelten. In Abbildung 3 sind Centromerindex und relative Länge der Chromosomen A_1 , A_1 mit Deletion, A_2 und A_3 dargestellt. Die relativ große Streuung des A_1 mit Deletion ist deutlich zu erkennen. An der Zuordnung der einzelnen Chromosomen können bei Betrachtung von relativer Länge und Centromerindex keinerlei Zweifel bestehen.

Aufgrund dieses Befundes und dem Fehlen einer phänotypischen Abweichung wurde der Schwarzköpfige Fleischschafbock angekauft, um die bisher unbekannte autosomale Deletion in der Versuchsherde Rudlos gezielt einzusetzen und seine Nachzucht, u. a. auch in Inzestzucht, weiter zu verfolgen.

Anfang des Jahres 1973 fielen die ersten Lämmer von 15 ihm zugeteilten Mutterschafen. Insgesamt konnten 19 Lämmer untersucht werden. Es wurden Blutproben von diesen Lämmern genommen und in Anlehnung an BASRUR-GILMANN (1964) kultiviert. Nach Colchizininierung, hypotoner Behandlung und anschließender Fixation erfolgte nach Lufttrocknung der Präparate die Färbung mit 2 % Orcein-Essigsäure-Lösung.

Bei 1000-facher Vergrößerung mit Olimmersion wurden 50 Metaphasen von

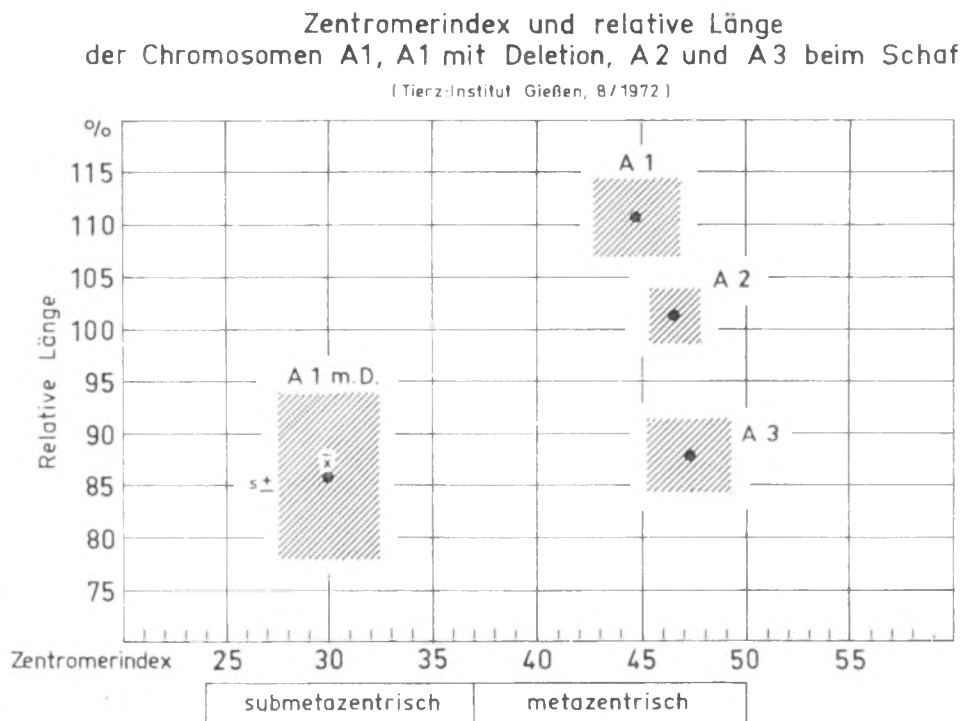


FIG. 3

jeden der 19 Lämmer beobachtet und die autosomale Deletion konnte schon bei dieser Vergrößerung festgestellt werden. Außerdem wurden von jedem Lamm 25 Mitosen fotografiert und im Durchleuchter ausgewertet.

Von den 19 Lämmern des Schafbockes mit Deletion weisen 8 Tiere, 2 Mutterlämmer und 6 Bocklämmer keine Deletion auf. Bei 11 Lämmern kann in allen 50 mikroskopierten Metaphasen die Deletion festgestellt werden, ebenso in den 25 fotografierten Mitosen, deren Auswertung im Durchleuchter erfolgte. Sie zeigten ebenso wie das Vatertier das Auftreten eines submetazentrischen Autosoms in jeder Metaphase. In dieser *F*-Generation konnte keine phänotypische Abweichung der Lämmer beobachtet werden.

Unter den 11 Lämmern mit Deletion, 5 Mutterlämmer und 6 Bocklämmer befanden sich 6 Zwillingslämmer. Ein Zwillingslamm kam nicht zur Auswertung, da es tot geboren wurde. Die 8 ausgewerteten Zwillingslämmer waren alle verschieden geschlechtlich und nur ein Zwillingpaar weist bei dem Mutterlamm eine Deletion auf, während das Bocklamm einen normalen Karyotyp besitzt.

Die fünf Mutterlämmer mit dem Karyotyp $2n = 54XX1p-$ wurden zur Inzestzucht gezielt mit dem Vater und einem Halbbruder angepaart, um einen tieferen Einblick in chromosomale Abberationen zu erlangen und einen größeren Aufschluß über die Folgen dieser autosomalen Deletion beim Schaf zu erhalten.

Beim Menschen sind bereits eine Reihe von autosomalen Deletionen beschrieben worden (HIRSCHHORN und COOPER, 1961; WOLF und Mitarbeiter, 1965; LEJEUNE und Mitarbeiter, 1963; DE-GROUCHY und Mitarbeiter, 1964), während beim Schaf nach Wissen der Autoren bisher nur eine Beschreibung einer Deletion (LUFT, 1972) vorliegt. Das dort beschriebene autosomale Mosaik eines akrozentrischen Chromosoms war bei 4 Tieren mit einer Brachygnathia superior verbunden.

ZUSAMMENFASSUNG

Im Zusammenhang mit der Deletion des Chromosoms A_1 konnte bisher in der F_1 -Generation keine phänotypische Abweichung festgestellt werden. Über die Ergebnisse der F_2 -Generation wird anlässlich des Kongresses in Madrid mündlich berichtet, da diese zum Zeitpunkt der Drucklegung noch nicht vorliegen.

SUMMARY

In chromosome examinations in Hesse a black-faced mutton ram with an autosomal deletion of chromosome A_1 , was observed. Concerning the phenotype the ram was healthy, and was bought and systematically used in the examination flock in order to observe his breed in incestuous breeding as well 19 lambs of the 15 ewes, served by the ram, could be examined. In 11 lambs the autosomal deletion of chromosome A_1 was observed in all metaphases (analogy to the father-animal).

5 ewes with the caryotype $2n = 54XX1p-$ were systematically incestuous breeding by the father-animal respectively by a halfbrother with the caryotype $2n = 54XX1p-$. The results of the F_2 -generation will be orally reported at the Congress at Madrid.

RESUMEN

En revisiones de cromosomas en Hessen (Alemania) se observó un carnero cabeza negra de tipo para carne con una deleción autosómica del cromosoma A_1 . El carnero, fenotípicamente sano, fue adquirido y utilizado en cruzamientos dirigidos sobre animales del rebaño experimental con objeto de seguir la trayectoria de su descendencia sometida a alta consanguinidad. De 15 ovejas madres asignadas a él, fue posible analizar en conjunto 19 corderos y borregas. En 11 fue observada la deleción autosómica del cromosoma A_1 , análoga a la del padre, en todas las metafases.

Para lograr una homocigosis en la deleción, se practicó la consanguinidad, cruzando 5 borregas con el cariotipo $2n = 54XX1p$ —en forma dirigida ya sea con el padre o el medio hermano con el cariotipo $2n = 54XX1p$ —. Los resultados de la generación F_2 serán dados a conocer verbalmente en el Congreso de Madrid.

L I T E R A T U R

- BASRUR, P. K., und GILMAN, J. P. W. (1964): *Nature*, 204, 1335-1337.
- BÖÖK, J. A.; LEJEUNE, J.; LEVAN, A.; CHU, E. H. Y.; FORD, C. E.; FACCARO, M.; HARDEN, D. G.; HSU, T. C.; HUNGERFORD, D. A.; JACOBS, P. A.; MAKINO, S.; PUCK, T. T.; ROBINSON, A.; TIJO, J. H.; CATCHSIDE, D. G.; MÜLLER, H. J., und STERN, C. (1960): *Lancet*, 1, 1063-1065.
- DE-GROUCHY; LAMY, J. H.; THIEFFRY, S.; ARTHIUS, M., und SALMON, Ch. (1963): *C. R. Acad. Sci.*, 256, 1028-1034.
- DE-GROUCHY; ROYER, P.; SALMON, Ch., und LAMY, M. (1964): *Path. et Biol.*, 12, 579-583.
- HIRSCHHORN, K., und COOPER, H. L. (1961): *Hum. Chrom. Newsl.*, 4, 14-18.
- LEJEUNE, J.; LAFOURCADE; BERGER, R.; VIALATTE, J.; BOESWILLWALD, M.; SERINGE, P., und TURPIN, R. (1963): *C. R. Acad. Sci.*, 257, 3098-3102.
- LEVAN, A. K.; FREDGA, A., und SANDBERG, A. (1964): *Hered. (Lund.)*, 52, 201-206.
- LUFT, B. (1972): *Dtsch. Tierärztl. Wschr.*, 79, 327-330.
- LUFT, B., und WAßMUTH, R. (1973): *Ztschr. f. Tierzüchtung und Züchtungsbiologie*.
- WOLF, U.; REINWEIN, H.; PORSCH, R.; SCHÖDER, R., und BAITSCH, H. (1965): *Hum. Genet.*, 1, 397-399.