

## Zasadność cytogenetycznych badań przesiewowych świń kwalifikowanych do rozrodu

Barbara Danielak-Czech , Anna Kozubska-Sobocińska , Katarzyna Kowalska 

*Instytut Zootechniki Państwowy Instytut Badawczy, Zakład Biologii Molekularnej Zwierząt,  
ul. Krakowska 1, 32-083 Balice k. Krakowa*

Głównym celem przesiewowych badań cytogenetycznych jest identyfikacja i wczesna eliminacja z hodowli zwierząt obarczonych nieprawidłowościami kariotypu. Wady te powodują zaburzenia rozwoju oraz znaczące obniżenie wskaźników płodności, od kilku do nawet stu procent, czego efektem jest wyraźne ograniczenie produktywności stad hodowlanych związane z wymiernymi stratami finansowymi. Anomalie te są zazwyczaj dziedziczne, pojawiają się spontanicznie u zwierząt o normalnym eksterierze i parametrach nasienia (Danielak-Czech i in., 2016; Raudsepp i Chowdhary, 2016; Szczerbal i in., 2016, 2018; Babicz i in., 2017). Ich ukryty charakter sprawia, że szybko rozprzestrzeniają się w populacjach, zwłaszcza poprzez sztuczną inseminację, co stanowi istotny problem w hodowli trzody chlewnej (Roca i in., 2015; Szczerbal i Świtoński, 2016). Uwarunkowania te uzasadniają konieczność systematycznej kontroli prawidłowości kariotypu świń kierowanych do rozrodu (Danielak-Czech i Słota, 2008 a; Ducos i in., 2007, 2008, 2017).

Diagnostyka cytogenetyczna z wykorzystaniem precyzyjnych technik molekularnych jest podstawą wiarygodnej oceny kariotypu świń oraz niezbędnym narzędziem do identyfikacji aberracji chromosomowych i wczesnej eliminacji ze stad hodowlanych zwierząt z nieprawidłowościami (Basrur i Stranzinger, 2008; Iannuzzi i Di Bernardino, 2008; Rodriguez i in., 2010; Donaldson i in., 2021). Dotyczy to głównie typowych dla tego gatunku translokacji wzajemnych pojawiających się z częstością około 0,46%, na

ogół *de novo* i z reguły determinujących niską przydatność rozplodową nosicieli. Należy zaznaczyć, że analiza zestawu chromosomów zakończona stwierdzeniem prawidłowości kariotypu dostarcza dodatkowego kryterium kwalifikującego lochy i knury do sektora reprodukcyjnego (Danielak-Czech i Słota, 2008 a; Raudsepp i Chowdhary, 2011, 2016; Ducos i in., 2017).

Istotnym argumentem potwierdzającym słuszność zastosowania tego wskaźnika w selekcji jest fakt, że globalne koszty monitoringu cytogenetycznego materiału zarodkowego (przy cenie jednej analizy około 120 zł) są zdecydowanie niższe niż straty ekonomiczne związane z użytkowaniem w hodowli rozplodników z defektami chromosomowymi. W związku z tym, że dla warunków polskiej hodowli nie przeprowadzono aktualnych analiz porównawczych w tym zakresie, podstawą do sformułowania takich wniosków są szacunkowe kalkulacje przeprowadzone we Francji, w których uwzględniono koszty przesiewowych badań kariotypu i skutki ekonomiczne wynikające z użytkowania w stacjach inseminacji knurów-nosicieli translokacji wzajemnych (Ducos i in., 2008). Biorąc pod uwagę częstość występowania translokacji wzajemnych, określoną dla grupy rozplodników kierowanych do rozrodu na poziomie 1/200 oraz uwzględniając cenę pojedynczej analizy cytogenetycznej (około 60 euro) obliczono, że koszt identyfikacji wady kariotypu wynosi około 12 tys. euro (200 x 60, gdzie 60 euro to cena jednej analizy kariotypu). W przeciwieństwie do tego, globalny koszt użytkowania w stacji inseminacji jednego knura z translokacją

wynosi około 20 tys. euro, co wynika z realnego okresu użytkowania knura-nosiciela translokacji aż do momentu zdiagnozowania obniżenia płodności, stwierdzonego na podstawie efektów jego kojarzeń, czyli nie wcześniej niż po upływie 4 miesięcy. W tym okresie taki osobnik będzie produkował około 160 miotów (40/ miesiąc), co oznacza, że ogólna liczba prosiąt nie uzyskanych do końca 4-miesięcznego okresu użytkowania wyniesie 640 sztuk (160 x 4, gdzie 4 określa przeciętne obniżenie liczby prosiąt w miocie, wynikające z nosicielstwa translokacji). Skutkuje to stratą ekonomiczną dla hodowców w kwocie 19 200 euro (640 x 30, gdzie 30 euro to cena jednego prosięcia). Straty finansowe są o wiele wyższe, gdy translokacja wzajemna jest przekazywana przez czysto rasowego knura z poziomu selekcyjnego lub rozrodczego piramidy produkcyjnej, gdyż 50% jego potomstwa będzie znowu nosicielami tej dziedzicznej mutacji chromosomowej (Ducos i in., 2008).

Przedstawiona symulacja jest poważnym argumentem dla organizacji hodowlanych i związków hodowców trzody chlewnej, przemawiającym za koniecznością systematycznej eliminacji z populacji nosicieli anomalii chromosomowych. Bilans ten potwierdza także potrzebę prowadzenia regularnych badań cytogenetycznych materiału zarodowego w ramach programów doskonalenia genetycznego ras i linii w kierunku poprawy płodności, warunkujących w znacznym stopniu wydajność ekonomiczną stad hodowlanych. Największą skuteczność takich działań gwarantuje wczesna profilaktyka wad cytogenetycznych, czyli kwalifikacja młodych osobników do stad zarodowych po wcześniejszej kontroli prawidłowości kariotypu, przeprowadzonej przed rozpoczęciem ich użytkowania w reprodukcji (Danielak-Czech i Słota, 2008 a; Ducos i in., 2017). W Polsce identyfikacja nosicieli aberracji chromosomowych i ich eliminacja z rozrodu jest zgodna z zaleceniami ustawy o organizacji hodowli i rozrodcie zwierząt gospodarskich (DZ. U. z dnia 29 czerwca 2007 r., Nr 133, poz. 921, Art. 26, pkt. 4 oraz Art. 37 dotyczący programu oceny i selekcji reproduktorów w celu zapew-

nienia postępu hodowlanego lub zachowania określonych cech) (Kozubska-Sobocińska i Danielak-Czech, 2017).

### Diagnostyka cytogenetyczna

Podstawą konwencjonalnej diagnostyki cytogenetycznej jest analiza mikroskopowa chromosomów metafazowych lub prometafazowych (uzyskanych po hodowli limfocytów *in vitro*), barwionych nieróżnicująco odczynnikiem Giemsy, która pozwala na określenie liczby diploidalnej i morfologii chromosomów (fot. 1).



Fot. 1. Chromosomy metafazowe knura o kariotypie 38,XY – barwienie Giemszą

*Fig. 1. Metaphase chromosomes of boar with 38,XY karyotype – Giemsa staining*

Następny etap diagnostyczny to różnicujące barwienie prążkowe (GTG, QFQ, RBA, CBG oraz Ag-I) i jego modyfikacje, które dają możliwość identyfikacji poszczególnych par chromosomów homologicznych lub ich specyficznych regionów i jest podstawowym narzędziem w badaniach przesiewowych i ocenie prawidłowości kariotypu świń (Gustavsson, 1990; Danielak-Czech i in., 1996 a,b,c, 2016; Kozubska-Sobocińska i in., 1996).

Istotnym uzupełnieniem metod cytogenetycznych są techniki molekularne (FISH, *in situ* PCR, PRINS, panel RH, metoda CGH, technika

array-CGH), które znacznie zwiększają zakres i precyzję badań cytogenetycznych, gdyż oprócz identyfikacji wad kariotypu umożliwiają fizyczną lokalizację genów i markerów genetycznych, a także ocenę polimorfizmu i konserwatywności genetycznego na poziomie chromosomów (Danielak-Czech i in., 2006, 2010 a, 2013, 2016, 2020; Rubes i in., 2009; Rejduch i in., 2010 a; Caputi-Jambrenghi i in., 2018; Donaldson i in., 2021).

O skuteczności oceny kariotypu świń decydują w głównej mierze metody analityczne stosowane w badaniach przesiewowych, takie jak techniki prążkowe (najczęściej GTG o rozdzielczości 2–3 MB), czy opracowana w 2017 r. kolejna technika skringowa, polegająca na fluorescencyjnej hybrydyzacji *in situ* – FISH z wykorzystaniem panelu sond BAC (bacterial artificial chromosome), specyficznych dla rejonów subtelo-merowych ramion p i q, do precyzyjnej i szybkiej identyfikacji wszystkich chromosomów na jednym preparacie (strategia Multiprobe) (Danielak-Czech i in., 2016; O'Connor i in., 2016, 2017). Wstępne badania wskazują, że metoda ta jest niezwykle przydatna do ujawniania submikroskopowych mikrorearanżacji, niemożliwych do zdiagnozowania w ramach powszechnie stosowanej praktyki cytogenetycznej i może przyczynić się do zwiększenia wykrywalności translokacji wzajemnych, których frekwencja w populacjach jest prawdopodobnie znacznie wyższa niż szacowana dotąd. Z tego względu szczególnie zasadne wydaje się zastosowanie tego narzędzia badawczego do oceny prawidłowości kariotypu elitarnych knurów w centrach inseminacyjnych (tab. 1) (O'Connor i in., 2016, 2017; Danielak-Czech i in., 2020).

Rezultatem dotychczasowych cytogenetycznych badań przesiewowych, którymi objęto liczne populacje świń na świecie, jest identyfikacja około 220 wad kariotypu, w tym ponad 200 chromosomowych rearanżacji strukturalnych o ewidentnie negatywnym wpływie na płodność i ekonomiczną efektywność produkcji (Danielak-Czech i in., 1996 c, 2016; Danielak-Czech i Słota, 2007, 2008 a,b; Quach i in., 2009; Szczerbal i Świtoński, 2016; Ducos i in., 2017; Feve i in.,

2017; Pinton i in., 2018).

### **Nieprawidłowości kariotypu świń i ich wpływ na płodność nosicieli**

Charakterystyczną cechą kariotypu świń domowej jest tendencja do występowania ze szczególnym nasileniem dziedzicznych, zrównoważonych strukturalnych rearanżacji chromosomowych, takich jak: translokacje wzajemne, robertsonowskie i tandemowe oraz inwersje parai i pericentryczne. Ich przyczyną są spontaniczne pęknięcia niestabilnych regionów chromosomów wywołane szkodliwym działaniem czynników środowiskowych. Aberracje te modyfikują morfologię chromosomów (z reguły bez utraty materiału genetycznego i zmian fenotypowych), a ich nosiciele charakteryzują się gorszymi wynikami oceny użyteczności rozplodowej w odniesieniu do przeciętnej dla stada (Danielak-Czech i Słota, 2004; Yimer i Rosnina, 2014; Danielak-Czech i in., 2016; Szczerbal i Świtoński, 2016). Wynika to z zaburzeń podziału mejotycznego w procesie gametogenezy, w którym formują się (poza klasycznymi biwalentami) nietypowe struktury koniugacyjne z udziałem chromosomów zaangażowanych w aberrację (tetrawalent, triwalent, pętla inwersyjna). Determinuje to, specyficzny dla każdej mutacji, model segregacji materiału genetycznego do powstających komórek jajowych lub plemników. W rezultacie tworzą się w różnych proporcjach, obok normalnych i zrównoważonych genetycznie komórek rozrodczych, także gamety o niezrównoważonej informacji genetycznej (aneuploidalne).

Po ich zapłodnieniu tworzą się, odpowiednio, zarodki o prawidłowym lub zrównoważonym pod względem rearanżacji kariotypie (co oznacza, że wada jest dziedziczona przez 50% potomstwa), a także embriony o niezrównoważonym zestawie chromosomów, zamierające we wczesnym etapie rozwoju (co znajduje odzwierciedlenie w niższej liczbie prosiąt w miotach) (Świtoński i Stranzinger, 1998; Świtoński i in., 1998; Słota i in., 2000; Villagómez i Pinton, 2008; Raudsepp i Chowdhary, 2011, 2016).

Tabela 1. Techniki cytomolekularne stosowane w diagnostyce wad kariotypu świni

Table 1. Cytomolecular techniques for the diagnosis of pig karyotype defects

Wada kariotypu <i>Karyotype defect</i>	Efekt nosicielstwa aberracji <i>Effect of aberration</i>	Cytomolekularne techniki diagnostyczne <i>Cytomolecular diagnostic techniques</i>	Laboratoryjne procedury diagnostyczne <i>Laboratory diagnostic procedures</i>
<b>Translokacje wzajemne</b> <i>Reciprocal translocations</i>	Obniżenie płodności knurów i stad (5–100%) <i>Reduced boar and herd fertility (5–100%)</i>	Barwienie Giemszą, różnicujące barwienie prążkowe (GTG, RBA, QFQ), FISH <i>Giemsa staining, differential banding (GTG, RBA, QFQ), FISH</i>	Techniki stosowane w rutynowej analizie: barwienie Giemszą, technika GTG i FISH; a w szczególnych przypadkach: strategia multiprobe umożliwiająca identyfikację submikroskopowych mikrorearanżacji <i>Routine analysis techniques: Giemsa staining, GTG and FISH; in special cases, multiprobe strategy for identification of submicroscopic rearrangements</i>
<b>Translokacje robertsonowskie, fuzje tandemowe</b> <i>Robertsonian translocations, tandem fusions</i>	Obniżenie płodności (5–22%) <i>Reduced fertility (5–22%)</i>	Barwienie Giemszą, różnicujące barwienie prążkowe (GTG, RBA, QFQ), FISH <i>Giemsa staining, differential banding (GTG, RBA, QFQ), FISH</i>	Techniki stosowane w rutynowej analizie: barwienie Giemszą, technika GTG oraz FISH do diagnostyki trudnych przypadków <i>Routine analysis techniques: Giemsa staining, GTG and FISH for diagnosis of difficult cases</i>
<b>Inwersje peri- oraz paracentryczne</b> <i>Peri- and paracentric inversions</i>	Obniżenie płodności (mniej niż 10%) <i>Reduced fertility (less than 10%)</i>	Barwienie Giemszą, różnicujące barwienie prążkowe (GTG, RBA, QFQ), FISH <i>Giemsa staining, differential banding (GTG, RBA, QFQ), FISH</i>	Techniki stosowane w rutynowej analizie: barwienie Giemszą, technika GTG oraz FISH do diagnostyki trudnych przypadków <i>Routine analysis techniques: Giemsa staining, GTG and FISH for diagnosis of difficult cases</i>
<b>Aneuploidie heterosomów, chimeryzm leukocytny</b> <i>Sex chromosome aneuploidies, leukocytic chimerism</i>	Obniżenie płodności lub bezpłodność <i>Reduced fertility or infertility</i>	Barwienie Giemszą, różnicujące barwienie prążkowe (GTG, RBA, QFQ), FISH <i>Giemsa staining, differential banding (GTG, RBA, QFQ), FISH</i>	Techniki stosowane w rutynowej analizie: barwienie Giemszą, technika GTG oraz FISH z sondami dla heterosomów lub w trudnych przypadkach metoda array-CGH <i>Routine analysis techniques: Giemsa staining, GTG and FISH with probes for sex chromosomes, or array-CGH in difficult cases</i>

GTG: metoda uzyskiwania na chromosomach prążków G przy wykorzystaniu trypsyny i Giemsy.

QFQ: technika wywoływania prążków Q przy zastosowaniu quinacryny.

RBA: metoda uzyskiwania prążków R przy użyciu BRdU (bromodeoksyurydyny) i oranżu akrydyny.

FISH: fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ*.

Technika array-CGH: metoda hybrydyzacji porównawczej do mikromacierzy.

GTG: *G-banding using trypsin and Giemsa*

QFQ: *Q-banding using quinacrine*

RBA: *R-banding using BRdU (bromodeoxy uridine) and acridine orange*

FISH: *fluorescence in situ hybridization*

Array-CGH: *microarray-based comparative genomic hybridization*.



Dominującym u świń typem rearanżacji strukturalnych są translokacje wzajemne, polegające na wymianie fragmentów chromatyd dwóch lub więcej chromosomów niehomologicznych. Te dziedziczne mutacje chromosomowe dotyczą wszystkich chromosomów autosomalnych i chromosomów płci, przy czym wśród ponad 200 zidentyfikowanych dotąd translokacji nie stwierdzono dwóch identycznych przypadków u niespokrewnionych osobników (Danielak-Czech i in., 1994, 1997, 2016; Ducos i in., 1997, 2002, 2007, 2008, 2017; Rejduch i in., 2003; Danielak-Czech i Słota, 2007, 2008 a; Rodriguez i in., 2010; Pinton i in., 2012, 2018; Barasc i in., 2016; O'Connor i in., 2016; Quach i in., 2016; Sanchez Sanchez i in., 2016 a; Szczerbal i Świtoński, 2016; Villagómez i in., 2016). Indywidualne skutki każdej translokacji zależą od morfologii zaangażowanych chromosomów i rozmiaru przemieszczonych fragmentów oraz lokalizacji punktów pęknięć i pozycji centromerów jako czynników określających przebieg gametogenezy (konjugacji i segregacji mejyotycznej) oraz proporcję utworzonych aneuploidalnych gamet, wynoszącą średnio około 40%. Finalnie warunkuje to realne rozmiary niekorzystnych efektów nosicielstwa tych wad, oceniane na podstawie redukcji średniej liczby prosiąt w miocie w zakresie 5–100%. W związku z tym, że translokacje wzajemne są jedną z istotnych przyczyn obniżenia płodności rozplodników i stad, należy je uznać za poważny problem hodowlany (Świtoński i Stranzinger, 1998; Danielak-Czech i in., 2016; Szczerbal i Świtoński, 2016).

Kolejną kategorią wad kariotypu są translokacje robertsonowskie i fuzje tandemowe, występujące u świń rzadko lub sporadycznie. Dotychczas zdiagnozowano u tego gatunku zaledwie kilka przypadków translokacji z udziałem chromosomów akrocentrycznych par 13, 14, 15, 17 i 18 oraz jedyny przypadek tandem fuzji-translokacji z udziałem chromosomów par 14. i 17.) (Danielak-Czech i Słota, 2008 b; Ducos i in., 2008, 2017; Quach i in., 2009, 2016; Rejduch i in., 2010 b; Danielak-Czech i in., 2010 a,b,

2016; Villagómez i in., 2016; Caputi-Jambrenghi i in., 2018). Translokacje robertsonowskie są zawsze rezultatem połączenia chromosomów akrocentrycznych w rejonie przycentromerowym, podczas gdy fuzje tandemowe mogą powstawać w wyniku połączenia w obszarach okołotelomerowych i przycentromerowych. Bezpośrednim efektem takich reorganizacji kariotypu jest utrata rejonów centromerowych lub telomerowych oraz utworzenie dużego dwuramiennego chromosomu i redukcja liczby chromosomów. W procesie gametogenezy, w związku z niesymetryczną segregacją triwalentu dochodzi do produkcji aneuploidalnych gamet (średnio 10%), z których po zapłodnieniu powstają embriony zamierające we wczesnym okresie rozwoju, co skutkuje niewielkim obniżeniem płodności rzędu około 5–22%. Z pozostałych 90% zrównoważonych genetycznie lub normalnych gamet tworzą się zarodki zdolne do dalszego rozwoju, w tym nosiciele translokacji przekazujący tę wadę kolejnym pokoleniom (Danielak-Czech i in., 2016; Szczerbal i Świtoński, 2016).

Innym rodzajem strukturalnych rearanżacji kariotypu są inwersje peri- i paracentryczne, występujące u świń z dość niską częstością wynoszącą około 0,06%. Dotychczas zarejestrowano ponad 20 przypadków tego typu aberracji, w tym powtarzającą się inwersję chromosomu 4. (Danielak-Czech i in., 1996 a,b; Świtoński i in., 1998; Danielak-Czech i Słota, 2008 a; Ducos i in., 2008, 2017; Quach i in., 2009, 2016; Danielak-Czech i in., 2010 a; Sanchez Sanchez i in., 2016 b; Villagómez i in., 2016). Zmiany te polegają na odwróceniu o 180° fragmentu chromosomu powstałego w wyniku dwóch pęknięć chromatyd i mogą prowadzić do niesymetrycznej segregacji i niezrównoważenia materiału genetycznego niewielkiej części produkowanych gamet, embrionów i płodów (około 4%), co w okresie postnatalnym może skutkować nieznacznym obniżeniem płodności rzędu kilku procent. Na ogół jednak inwersje nie powodują zaburzeń gametocyty embriogenezy i wówczas powstają osobniki o prawidłowym lub zrównoważonym kariotypie

(w porcjach 50%), przy czym te ostatnie rozprzestrzeniają mutacje w dużych populacjach (Świtoński i Stranzinger, 1998; Danielak-Czech i in., 2016; Szczerbal i Świtoński, 2016).

Poza zrównoważonymi mutacjami chromosomowymi u świń sporadycznie diagnozuje się aneuploidie z udziałem chromosomów płciowych występujące głównie w formie mozaiki (Quilter i in., 2003; Pinton i in., 2011; Hornak i in., 2012; Ducos i in., 2017) oraz coraz częściej przypadki chimeryzmu leukocytarnego 38,XX/38,XY u fenotypowo normalnych knurów lub osobników z cechami obojnaczymi (Świtoński i Stranzinger, 1998; Barasc i in., 2014; Sanchez Sanchez i in., 2016 c; Szczerbal i in., 2016, 2018).

### **Cytogenetyczne badania przesiewowe populacji świń**

Zrównoważone mutacje chromosomowe, a szczególnie translokacje wzajemne, powodujące drastyczne obniżenie płodności świń, postrzegane są jako istotny problem hodowlany i ekonomiczny. Z tego względu w wielu państwach wprowadzono konkretne zalecenia selekcyjne nakazujące kontrolę kariotypu zwierząt charakteryzujących się niską przydatnością rozplodową lub nieprawidłowościami rozwoju (Danielak-Czech i Słota, 2008 a; Ducos i in., 2008). Przykładem mogą być kraje skandynawskie – Szwecja i Finlandia, gdzie do połowy lat 90. ubiegłego wieku zidentyfikowano liczne przypadki translokacji wzajemnych w ramach kontroli kariotypu, której poddano osobniki typowane na podstawie zapisów hodowlanych sygnalizujących niską liczbę prosiąt w miotach – od 5 do 7 sztuk. Pozwoliło to na określenie hipotetycznej częstości występowania nosicieli tych mutacji w grupie knurów o obniżonej płodności na poziomie około 50% oraz oszacowanie skutków finansowych rzędu 6 tys. USD i 25 tys. USD, wywołanych w jednym stadzie przez rozplodniki obciążone dwiema różnymi translokacjami (Gustavsson, 1990). Ponadto, pojedyncze przypadki translokacji wzajemnych rozpoznano w tym okresie w populacjach świń hodowanych w krajach, w których

nie prowadzono systematycznej kontroli kariotypu w ramach krajowych programów oceny hodowlanej, w związku z czym dobór zwierząt do badań cytogenetycznych był najczęściej losowy lub opierał się na zaleceniach hodowlanych związanych z podejrzeniami o zaburzenia rozwoju. Przykładem może być translokacja wzajemna, będąca przyczyną nieznacznego obniżenia płodności na poziomie około 5%, wykryta w ramach monitoringu stad świń w Niemczech (na terenie byłej NRD). W tym przypadku straty bezpośrednio związane z rocznym użytkowaniem w rozrodzie knura obciążonego translokacją określono na kwotę około 28 tys. DDM, natomiast koszty globalne wynikające z wprowadzenia do hodowli jego potomstwa były znacznie wyższe ze względu na kumulację niewielkiego osobniczego efektu w dużej populacji (Long, 1991; Danielak-Czech i in., 1996 c).

W tym samym czasie co najmniej kilkadziesiąt kolejnych translokacji opisano we Francji, gdzie badania kariotypu świń włączono do krajowego systemu selekcji ras, linii i poszczególnych osobników w kierunku wysokiej płodności (Danielak-Czech i in., 1996 c; Tribout i in., 2000). W ramach programu, którego kryterium stanowiła liczebność miotów, oceniano rocznie 800 tys. miotów po 20 tys. knurów, kierując do analizy cytogenetycznej rozplodniki uzyskujące w 6 kolejnych miotach mniej niż 8 prosiąt. Obliczono wówczas, że we Francji 42% knurów o obniżonej płodności to nosiciele translokacji wzajemnych. Z kolei przy założeniu, że frekwencja knurów o obniżonej płodności w grupie rozplodników wynosi 0,15% określono, że częstość występowania nosicieli translokacji w populacji knurów osiąga wartość 0,06%, czyli 1 przypadek na 1500 sztuk (Danielak-Czech i in., 1996 c; Ducos i in., 1997; Danielak-Czech i Słota, 2008 a). Ponadto, wykorzystując model symulacyjny PORSIM, przeprowadzono we Francji analizę ekonomicznego efektu nosicielstwa translokacji wzajemnej na przykładzie mutacji powodującej obniżenie płodności nosicieli o 45%. Ocena polegała na porównaniu nakładów i wpływów

finansowych dwóch równych liczebnie stad loch, z których jedne kryte były knurem obarczonym translokacją, a drugie knurem o prawidłowym kariotypie. Bezpośrednie straty fermy, wynikające z nieuzyskania prosiąt oszacowano na 6 tys. USD (przy uwzględnieniu 65% skuteczności krycia), a wysokość strat związanych z wykorzystaniem w stacji inseminacji reproductora z translokacją wyceniono na sumę 105 tys. USD (przy 650 porcjach nasienia od 1 knura) (Bonneau i in., 1991; Danielak-Czech i Słota, 2008 a). Kolejne symulacje, przeprowadzone w Stanach Zjednoczonych na podstawie danych szacunkowych wykazały, że frekwencja knurów o niskiej płodności jest około 25 razy wyższa niż we Francji i kształtuje się na poziomie 3,7%, co sugeruje prawdopodobieństwo wystąpienia odpowiednio dużej liczby nosicieli translokacji. Z tych powodów w latach 90. również w USA zastosowano w programie hodowlanym centralny system selekcji knurów PIG CHAMP, oparty na podobnych założeniach jak we Francji (Danielak-Czech i in., 1996 c; Ducos i in., 1997).

W innych krajach, takich jak Węgry czy Holandia, skoncentrowano się głównie na badaniach cytogenetycznych knurów inseminacyjnych. Efektem było wykrycie kilku translokacji i ustalenie frekwencji rearanżacji chromosomowych wśród rozplodników z holenderskich centrów inseminacji na poziomie 1,5%, co wówczas wyraźnie przekraczało wartość oczekiwaną podawaną w literaturze (Ducos i in., 2008). Także we Francji, wstępna kontrola kariotypu 450 knurów stacyjnych pozwoliła na określenie realnej częstości występowania nosicieli aberracji strukturalnych na poziomie około 0,40%, czyli znacznie wyższym niż podana wcześniej wartość hipotetyczna równa 0,06%, co okazało się poważnym argumentem przemawiającym za koniecznością intensyfikacji tych badań przesiewowych na etapie kwalifikowania do rozrodu (Ducos i in., 2002, 2008).

W Polsce, kontrola kariotypu świń także nie wiązała się z nakazem przepisów hodowlanych, a możliwość prowadzenia takich analiz zakładano jedynie w ramach badań przydatności rozplodowej knurów obowiązujących od 1990 r.

Monitoringiem objęto wtedy kilkaset sztuk świń wybranych losowo z populacji (nie korzystając z danych o płodności będących wskazaniem do oceny kariotypu), w tym zaledwie kilkadziesiąt knurów hodowlanych i inseminacyjnych. Zaowocowało to identyfikacją pierwszych translokacji wzajemnych obniżających płodność, z których najbardziej drastyczna w skutkach okazała się translokacja  $t(7;13)(q13;q46)$  redukująca średnią liczbę prosiąt w miotach o 48% (Danielak-Czech i Słota, 2008 a; Villagómez i in., 2009; Khare i Khare, 2017). Rachunek symulacyjny efektów ekonomicznych powodowanych nosicielstwem tej wady wykazał, że straty finansowe wywołane użytkowaniem w stadzie jednego knura-nosiela przy kryciu naturalnym mogą sięgać około 8 tys. USD, natomiast w sztucznej inseminacji w populacji aktywnej 162 tys. USD. Te dane szacunkowe są porównywalne z utratą wartości zysku na fermie tuczników o rocznej skali produkcji 3380 szt. lub utratą wartości towarowej brutto ze sprzedaży 1560 tuczników, czy też stratą na skutek padnięcia 11 267 prosiąt jednodniowych (Danielak-Czech i in., 1996 c; Danielak-Czech i Słota, 2008 a).

Rezultaty monitoringu z lat 90. ubiegłego wieku skłoniły kolejne ośrodki hodowlane do rozpoczęcia badań cytogenetycznych knurów z sektora reprodukcyjnego. W Kanadzie, wśród 900 knurów kwalifikowanych do rozrodu w 2016 r. frekwencję nosicieli wad kariotypu określono na poziomie 1,6%, a ekstrapolując to na skalę komercyjną można przyjąć, że w ponad 46 400 miotach (z ok. 2,9 mln miotów produkowanych rocznie) będą występowały prosięta obciążone aberracją. Takie podsumowanie oznacza przeciętną utratę 4 prosiąt z każdego miotu, co przy cenie 1 prosięcia równej 25 CAD daje roczne straty rzędu 4,6 mln CAD (Rodriguez i in., 2010; Barasc i in., 2014; Pinton i in., 2018). Z kolei w Hiszpanii, na podstawie analiz wstępnych wyników kontroli kariotypu 700 knurów ustalono, że częstość nieprawidłowości chromosomowych w stadzie rozplodników sięga 3,6% (Rodriguez i in., 2010; Sanchez Sanchez i in., 2016 a,b,c, 2019).

Stopniowe rozszerzanie zakresu sztucznej inseminacji w rozrodzie świń przyczyniło się do wzrostu zainteresowania monitoringiem cytogenetycznym młodych knurów przeznaczonych do użytkowania w centrach hodowlanych. W niektórych krajach, biorąc pod uwagę konsekwencje wynikające z wysokiej częstości translokacji wzajemnych i rozmiaru strat finansowych podjęto decyzję o wprowadzeniu systemowych rozwiązań dotyczących kontroli kariotypu wszystkich młodych knurów przed ich eksploatacją w stacjach inseminacji (Ducos i in., 2008). Przykładem podjętych działań było uruchomienie ponad 20 lat temu we Francji komercyjnej platformy cytogenetycznej, funkcjonującej przy l'Ecole Nationale Vétérinaire w Tuluzie (ENVT-INRA), od 2012 r. certyfikowanej znakiem jakości ISO 9001, umożliwiającej kontrolowanie na dużą skalę francuskich populacji świń (<http://www.envt.fr/menu-og-34/plateforme-de-cytogenetique-animale>) (Calgaro i in., 2016; Ducos i in., 2017). Podstawowym założeniem platformy jest monitorowanie prawidłowości kariotypu młodych knurów czysto rasowych i mieszańców terminalnych w wieku od 6 do 10 miesięcy przed ich wykorzystaniem w centrach unasienniania, realizowane na zlecenia związku hodowców (Ducos i in., 1997, 2002, 2007, 2008, 2017; Pinton i in., 2012). Należy podkreślić, że laboratorium to równolegle prowadzi kontrolę cytogenetyczną rozplodników o obniżonych parametrach płodności, a wcześniej, okresowo realizowało także podobne badania na potrzeby centrów hodowlanych z innych krajów europejskich (Holandia, Belgia, Niemcy, Hiszpania) (Ducos i in., 2007, 2017). O efektywności platformy świadczą dane opublikowane w latach 2016–2018, według których badaniami objęto dotychczas 39 tys. knurów, przy rocznej przepustowości do 2 tys. sztuk i zidentyfikowano ponad 180 różnych przypadków chromosomowych nieprawidłowości strukturalnych (Calgaro i in., 2016; Ducos i in., 2017; Pinton i in., 2018). Wśród zdiagnozowanych aberracji zdecydowaną większość, bo aż 87% stanowiły translokacje wzajemne, natomiast znacznie rzadsze były inwersje

(10%) i translokacje Robertsonowskie (2%) oraz inne anomalie strukturalne (1%). Poza rearanżacjami strukturalnymi zdiagnozowano także przypadki aneuploidii chromosomów płciowych, chimeryzmu komórkowego XX/XY, a także odwrócenia płci. Ustalono, że frekwencja zrównoważonych mutacji chromosomowych od wielu lat kształtuje się na prawie niezmiennym poziomie, to jest około 0,5% (w tym translokacji wzajemnych 0,46%), przy czym badania nie ujawniły tendencji rasowych do występowania tych zmian, co potwierdziło ich losowy charakter (Calgaro i in., 2016; Ducos i in., 2017; Pinton i in., 2018). W związku z tym, że ten rodzaj rearanżacji z reguły prowadzi do poważnych zaburzeń rozrodczych (znaczące obniżenie liczebności miotów lub niepłodność), program ENVT-INRA, realizowany we Francji od 1997 r. zapobiegł w ciągu ostatnich 20 lat ogromnym stratom ekonomicznym w produkcji trzody chlewnej. Również w Polsce, w okresie ostatnich 10 lat objęto badaniami cytogenetycznymi stawkę kilkuset młodych knurów kierowanych do rozrodu (fot. 2) i określono częstość występowania chromosomowych rearanżacji strukturalnych w tej populacji, podobnie jak we Francji, na poziomie 0,46–0,47% (Danielak-Czech i Słota, 2008 a).

Od niedawna, w kilku krajach europejskich (Holandia, Hiszpania, Szwecja) intensyfikujących produkcję trzody chlewnej poprzez sztuczną inseminację (z wykorzystaniem w zabiegach dawek nasienia pochodzących od 1 rozplodnika), podkreśla się zasadność kontroli kariotypu knurów jako jednego z trzech elementów dodatkowego pakietu testów kwalifikujących młode knury do użytkowania w centrach unasienniania. Zgodnie z tą koncepcją, szacowane koszty realizacji takiego pakietu (test zapłodnienia *in vitro* – IVF, ocena chromatyny jądrowej, analiza cytogenetyczna) w stacji inseminacji liczącej 100 knurów wyniosłyby w przeliczeniu na 1 rozplodnika około 200 euro, co pozwoliłoby na zwiększenie średniej wielkości miotu o 0,1 prosięcia i uzyskanie poprawy efektu ekonomicznego o około 0,7 mln euro (Roca i in., 2015).





Instytut Zootechniki

Państwowy Instytut Badawczy  
Zakład Biologii Molekularnej Zwierząt

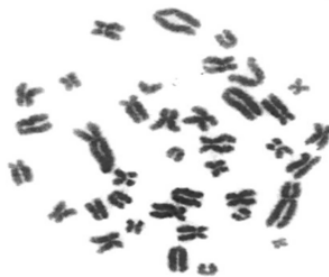
ul. Krakowska 1, 32-083 Balice, tel. 666 081 140, 666 081 141

## EKSPERTYZA prawidłowości kariotypu świni

nazwa / nr identyfikacyjny: XXXXXXXXXXXXXXX

hodowca / właściciel: Stacja Eksploatacji Knurów

*Obraz chromosomów metafazowych badanego osobnika:*



**Wynik badania:** kariotyp prawidłowy 38 XY

Uwagi: Analizę kariotypu przeprowadzono z wykorzystaniem techniki barwienia konwencjonalnego (Giemsy)

Data badania: 25.03.2019

Podpis Kierownika Laboratorium

Fot. 2. Ekspertyza cytogenetyczna knura kwalifikowanego do rozrodu

*Fig. 2. Cytogenetic examination of a boar qualified for reproduction*

Należy podkreślić, że wraz z wprowadzeniem do praktyki laboratoryjnej nowoczesnych technik cytomolekularnych zwiększył się znacznie potencjał diagnostyczny systemu badań przesiewowych, co zaowocowało wyraźnym wzrostem liczby identyfikowanych nieprawidłowości kariotypu. Umożliwiło to efektywną selekcję wykluczającą ze stad nosicieli tych wad genetycznych, a w konsekwencji ograniczenie strat finansowych w hodowli, które są niewspółmier-

nie większe od kosztów systematycznej kontroli kariotypu. Taki schemat działań prewencyjnych potwierdza skuteczność i potrzebę kontynuacji cytogenetycznych badań przesiewowych, a także wpisuje się w realizację przewidzianych ustawowo zaleceń programu oceny i selekcji reproduktorów (DZ. U. z 2007 r., Nr 133, poz. 921, Art. 26, pkt 4 oraz Art. 37), ze szczególnym uwzględnieniem młodych knurów przeznaczonych do inseminacji.

### Literatura

- Babicz M., Danielak-Czech B., Kozubska-Sobocińska A., Łuszczewska-Sierakowska I., Wawrzyniak A., Grzebalska A.M., Kropiwek-Domańska K. (2017). Cytogenetic and molecular studies in conservation breeding of Pulawska breed pigs (in Polish). *Med. Weter.*, 73: 395–398.
- Barasc H., Ferchaud S., Mary N., Cucchi M.A., Lucena A.N., Letron I.R., Calgario A., Bonnet N., Duzet A. M., Yerle M., Ducos A., Pinton A. (2014). Cytogenetic analysis of somatic and germinal cells from 38,XX/38,XY phenotypically normal boars. *Theriogenology*, 81: 368–372.
- Barasc H., Congras A., Mary N., Trouilh L., Marquet V., Ferchaud S., Raymond-Letron I., Calgario A., Loustau-Duzet A.M., Mouney-Bonne N., Acloqu H., Ducos A., Pinton A. (2016). Meiotic pairing and gene expression disturbance in germ cells from an infertile boar with a balanced reciprocal autosome-autosome translocation. *Chromosome Res.*, 24: 511–527.
- Basur P.K., Stranzinger G. (2008). Veterinary cytogenetics: past and perspective. *Cytogenet. Genome Res.*, 120: 11–25.
- Bonneau M., Boscher J., Popescu C.P. (1991). Consequences zootechniques des translocations reciproques dans un troupeau experimental porcin: incidence economique. *Journées Rech. Porcine*, 23: 395–400.
- Calgario A., Mouney-Bonnet N., Loustau A.M., Revel C., Barasc H., Mary N., Ducos A., Pinton A. (2016). Chromosomal control of pig populations in France. *Chromosome Res.*, 24 (Suppl. 1): S16.
- Caputi-Jambrenghi A., Genuardo V., Giannico F., Castiglioni B., Pizzi F., Marletta D., Iannuzzi A. (2018). Analysis of segregation and aneuploidy in a hybrid boar heterozygous carrier of a rob(15;17) by dual-colour Sperm-FISH: preliminary studies. *Comp. Cytogenet.*, 12 (3): 333–334.
- Danielak-Czech B., Słota E. (2004). Mutagen-induced chromosome instability in farm animals. *J. Anim. Feed Sci.*, 13: 257–267.
- Danielak-Czech B., Słota E. (2007). A new case of reciprocal translocation t(10;13)(q16;q21) diagnosed in an AI boar. *J. Appl. Genet.*, 48: 379–382.
- Danielak-Czech B., Słota E. (2008 a). Karyotype control system of AI boars in Poland: the current survey. *Ann. Anim. Sci.*, 8: 255–262.
- Danielak-Czech B., Słota E. (2008 b). Tandem fusion-translocation: A unique karyotype rearrangement in the domestic pig. *Ann. Anim. Sci.*, 8: 343–348.
- Danielak-Czech B., Słota E., Świtoński M. (1994). Identification of the first reciprocal translocations in the pig population bred in Poland. *Proc. of the 11th European Colloquium on Cytogenetic of Domestic Animals*, Copenhagen, Denmark, 2–5.08.1994; pp. 20–24.
- Danielak-Czech B., Kozubska-Sobocińska A., Słota E., Rejduch B., Kwaczyńska A. (1996 a). Preliminary identification of pair 1 chromosome rearrangement in the Polish Landrace sow. *Arch. Zoot.*, 45: 215–219.
- Danielak-Czech B., Kozubska-Sobocińska A., Słota E., Rejduch B., Kwaczyńska A. (1996 b). Preliminary identification of pair 1 chromosome rearrangement in the Polish Landrace sow. *Cytogenet. Cell Genet.*, 74: 230.
- Danielak-Czech B., Kozubska-Sobocińska A., Słota E., Rejduch B., Okularczyk S. (1996 c). Decrease in pig fertility as result of reciprocal translocations and assisted economic effects on the basis of rcp(7;13)(q13;q46). *J. Appl. Genet.*, 36: 373–384.
- Danielak-Czech B., Świtoński M., Słota E. (1997). First identification of reciprocal translocations in Polish pigs. *J. Anim. Breed. Genet.*, 114: 69–78.
- Danielak-Czech B., Słota E., Bugno M., Pieńkowska-Schelling A., Schelling C. (2006). Application of chromosome microdissection and chromosome painting techniques for reciprocal translocations diagnosis in pigs. *Ann. Anim. Sci.*, 6: 219–224.
- Danielak-Czech B., Kozubska-Sobocińska A., Rejduch B. (2010 a). Diagnosis of tandem fusion translocation in the boar using FISH technique with human painting probes. *Ann. Anim. Sci.*, 10: 361–366.

- Danielak-Czech B., Słota E., Kozubska-Sobocińska A., Rejduch B. (2010 b). A unique chromosome mutation in pigs: Tandem fusion-translocation. *Chromosome Res.*, 18: 715–716.
- Danielak-Czech B., Rejduch B., Kozubska-Sobocińska A. (2013). Identification of telomeric sequences in pigs with rearranged karyotype using PRINS technique. *Ann. Anim. Sci.*, 13: 495–502.
- Danielak-Czech B., Kozubska-Sobocińska A., Rejduch B. (2016). Molecular cytogenetics in the diagnostics of balanced chromosome mutations in the pig (*Sus scrofa*) – a review. *Ann. Anim. Sci.*, 16: 679–699.
- Danielak-Czech B., Kozubska-Sobocińska A., Smolucha G., Babicz M. (2020). Breeding and economic aspects of cytogenetic screening studies of pigs qualified for reproduction. *Animals*, 10: 1200; doi: 10.3390/ani10071200.
- Donaldson B., Villagómez D.A.F., King W.A. (2021). Classical, molecular, and genomic cytogenetics of the pig, a clinical perspective. *Animals*, 11: 1257; <https://doi.org/10.3390/ani11051257>
- Ducos A., Berland H.M., Pinton A., Seguela A., Blanc M.F., Darre A., Sans P., Darre R. (1997). Les translocations réciproques chez le porc: état des lieux et perspectives. *Journées Rech. Porcine*, 29: 375–382.
- Ducos A., Pinton A., Berland H.M., Séguéla A., Brun-Barronat C., Bonnet N., Darré R. (2002). Contrôle chromosomique des populations porcines en France: bilan de cinq années d'activité. *Journées Rech. Porcine*, 34: 269–275.
- Ducos A., Berland H.M., Bonnet N., Calgaro A., Billoux S., Mary N., Garnier-Bonnet A., Darré R., Pinton A. (2007). Chromosomal control of pig population in France: 2002–2006 survey. *Genet. Sel. Evol.*, 39: 583–597.
- Ducos A., Revay T., Kovacs A., Hidas A., Pinton A., Bonnet-Garnier A., Molteni L., Słota E., Świtoński M., Arruga M.V., Haeringen W.A. van, Nicolae I., Chaves R., Guedes-Pinto H., Andersson M., Iannuzzi L. (2008). Cytogenetic screening of livestock populations in Europe: an overview. *Cytogenet. Genome Res.*, 120: 26–41.
- Ducos A., Calgaro A., Mouney-Bonnet N., Loustau A.M., Revel C., Barasc H., Mary N., Pinton A. (2017). Contrôle chromosomique des populations porcines françaises Bilan de 20 années d'activités de la plateforme de cytogénétique ENVT-INRA; <http://www.journees-recherche-porcine.com/texte/2017/genetique/G09.pdf>
- Fève K., Foissac S., Pinton A., Mompert F., Esquerre D., Faraut T., Yerle M., Riquet J. (2017). Identification of a t(3;4)(p1.3;q1.5) translocation breakpoint in pigs using somatic cell hybrid mapping and high-resolution mate-pair sequencing. *PLoS One*, 12 (11), e0187617; doi:10.1371/journal.pone.0187617.
- Gustavsson I. (1990). Chromosomes of the pig. *Adv. Vet. Sci. Comp. Med.*, 34: 73–107.
- Hornak M., Oracova E., Hulinska P., Urbankova L., Rubes J. (2012). Aneuploidy detection in pigs using comparative genomic hybridization: from the oocytes to blastocysts. *PLoS One* 7, e30335; doi:10.1371/journal.pone.0030335.
- Iannuzzi L., Di Bernardino D. (2008). Tools of the trade: diagnostics and research in domestic animal cytogenetics. *J. Appl. Genet.*, 49: 357–366.
- Khare V., Khare A. (2017). Modern approach in animal breeding by use of advanced molecular genetic techniques. *Int. J. Livestock Res.*, 7 (5): 1–22.
- Kozubska-Sobocińska A., Danielak-Czech B. (2017). Legitimacy of systematic karyotype evaluation of cattle qualified for reproduction. *Med. Weter.*, 73: 451–455.
- Kozubska-Sobocińska A., Danielak-Czech B., Słota E., Rejduch B. (1996). Evaluation of the effect of centromeric heterochromatin polymorphism on the pig fertility. *J. Appl. Genet.*, 37, 3: 293–298.
- Long S. (1991). Reciprocal translocations in the pig (*Sus scrofa*): A review. *Vet. Rec.*, 128: 275–278.
- O'Connor R.E., Fonseka G., Frodsham R., Archibald A.L., Lawrie M., Walling G.A., Griffin D.K. (2016). Development of a porcine chromosomal translocation screening device reveals errors in the pig genome assembly. *Chromosome Res.*, 24 (Suppl. 1): S33.
- O'Connor R.E., Fonseka G., Frodsham R., Archibald A.L., Lawrie M., Walling G.A., Griffin D.K. (2017). Isolation of subtelomeric sequences of porcine chromosomes for translocation screening reveals errors in the pig genome assembly. *Animal Genetics*, 48: 395–403.

- Pinton A., Barasc H., Raymond-Letron I., Bordedebat M., Mary N., Massip K., Bonnet N., Calgaro A., Dudez A.M., Feve K., Riquet J., Yerle M., Ducos A. (2011). Meiotic studies of a 38,XY/39,XXY mosaic boar. *Cytogenet. Genome Res.*, 133: 202–208.
- Pinton A., Calgaro A., Bonnet N., Mary N., Dudez A.M., Barasc H., Plard C., Yerle M., Ducos A. (2012). Chromosomal control of pig populations in France: 2007–2010 survey (in French). *Journées Rech. Porcine*, 44: 43–44.
- Pinton A., Calgaro A., Mary N., Barasc H., Bonnet N., Revel C., Ferchaud S., Letron I.R., Faraut T., Acloque H., Ducos A. (2018). Meiotic and gene expression analyses in case of t(1;15) azoospermic boar. *Comp. Cytogenet.*, 12: 343–343.
- Quach T.A., Villagómez D.A.F., Coppola G., Pinton A., Hart E.J., Reyes E.R., Basrur P.K., King W.A. (2009). A cytogenetic study of breeding boars in Canada. *Cytogenet Genome Res.*, 126: 271–280.
- Quach A.T., Revay T., Villagómez D.A.F., Macedo M.P., Sullivan A., Maignel L., Wyss S., Sullivan B., King W.A. (2016). Prevalence and consequences of chromosomal abnormalities in Canadian commercial swine herds. *Genet. Sel. Evol.*, 48 (1), 66; doi 10.1186/s12711-016-0246-5.
- Quilter C.R., Wood D., Southwood O.I., Griffin D.K. (2003). X/XY/XYY mosaicism as a cause of subfertility in boars: a single case study. *Anim. Genet.*, 34: 51–4.
- Raudsepp T., Chowdhary B.P. (2011). Cytogenetics and chromosome maps. In: Rothschild M.P., Ruvinsky A. (eds): *The genetics of the pig*, 2, CAB International Wallingford, pp. 134–178.
- Raudsepp T., Chowdhary B.P. (2016). Chromosome aberrations and fertility disorders in domestic animals. *Annu. Rev. A. Biosci.*, 4: 15–43.
- Rejduch B., Słota E., Sysa P., Kwaczyńska A., Kozubska-Sobocińska A., Danielak-Czech B. (2003). Diagnosis of a new reciprocal translocation rcp(9;14)(q14;q23) in infertile boar after the synaptonemal complex analysis. *Ann. Anim. Sci.*, 3: 269–278.
- Rejduch B., Danielak-Czech B., Kozubska-Sobocińska A. (2010 a). FISH-based comparative analysis of human and porcine chromosome region involving obesity-related genes. *Ann. Anim. Sci.* 10, 367–372.
- Rejduch B., Kozubska-Sobocińska A., Danielak-Czech B. (2010 b). Use of human painting probes for identification of centric fusion in wild boar. *Chromosome Res.* 18: 727–728.
- Roca J., Broekhuijse M.L.W.J., Parrilla I., Rodriguez-Martinez H., Martinez E.A., Bolarin A. (2015). Boar differences in artificial insemination outcomes: Can they be minimized? *Reprod. Dom. Anim.*, 50 (Suppl. 2): 48–55.
- Rodriguez A., Sanz E., De Mercado E., Gomez E., Martin M., Carrascosa C., Gomez-Fidalgo E., Villagómez D.A.F., Sanchez Sanchez R. (2010). Reproductive consequences of a reciprocal chromosomal translocation in two Duroc boars used to provide semen for artificial insemination. *Theriogenology*, 74: 67–74.
- Rubes J., Pinton A., Bonnet-Garnier A., Fillon V., Musilova P., Michalova K., Kubickova S., Ducos A., Yerle M. (2009). Fluorescence *in situ* hybridization applied to domestic animal cytogenetics. *Cytogenet. Genome Res.*, 126: 34–48.
- Sanchez Sanchez R., Cruz Vigo P. de la, Gomez Fidalgo E., Perez Garnelo S., Gonzales-Bulnes A., Martin-Lluch M. (2016 a). Frequency of chromosomal rearrangements in breeding males from boar studs. *Chromosome Res.*, 24 (Suppl. 1), S16.
- Sanchez Sanchez R., Martin-Lluch M., Gomez Fidalgo E., Perez Garnelo S., Gonzales-Bulnes A., Cruz Vigo P. de la (2016 b). Several cases of homozygous pericentric inversion in a population of hyperprolific breeding sows. *Chromosome Res.*, 24 (Suppl. 1), S15.
- Sanchez Sanchez R., Cruz Vigo P. de la, Gomez Fidalgo E., Perez Garnelo S., Gonzales-Bulnes A., Martin-Lluch M. (2016 c). A case of mosaicism (38XY/38XX) in a boar from an insemination center of Iberian pig population. *Chromosome Res.*, 24 (Suppl. 1): S11, 102.
- Sanchez Sánchez R., Gomez Fidalgo E., Perez Garnelo S., Martin-Lluch M., Cruz Vigo P. de la (2019). Prevalence of chromosomal aberrations in breeding pigs in Spain. *Reprod. Dom. Anim.*, 54 (Suppl. 4): 98–101.



- Ślota E., Danielak-Czech B., Pietraszewska J., Kozubska-Sobocińska A. (2000). Preliminary identification of the fragile X in two crossbred cows. *Vet. Med.-Czech.*, 45: 308–310.
- Szczerbal I., Świtoński M. (2016). Chromosome abnormalities in domestic animals as causes of disorders of sex development or impaired fertility. In: Payan-Careira R. (ed.), *Insights from animal reproduction*, Rijeka, Croatia, InTech, pp. 207–225.
- Szczerbal I., Dzimira S., Nowacka-Woszek J., Świtoński M. (2016). Leucocyte chimerism (XX/XY) in pigs with severe disorders of sex development. *Chromosome Res.*, 24 (Suppl 1): S10.
- Szczerbal I., Nowacka-Woszek J., Dzimira S., Alama A., Iskrzak P., Świtoński M. (2018). Detection and quantification of leucocyte chimerism (XX/XY) using FISH and digital droplet PCR (ddPCR) in the offspring of highly prolific sows. *Comp. Cytogenet.*, 12 (3): 353.
- Świtoński M., Stranzinger G. (1998). Studies of synaptonemal complexes in farm mammals – a review. *J. Hered.*, 89: 473–480.
- Świtoński M., Danielak-Czech B., Ślota E., Sysa P. (1998). Lack of pairing loop formation in synaptonemal complex preparation of a boar carrying an inversion. *Hereditas*, 128: 83–85.
- Tribout T., Ducos A., Maygnel L., Bidanel J.P. (2000). Utilisation du système d'information BLUP pour la détection des verrats porteurs d'anomalies chromosomiques. *Techniporc*, 23: 19–24.
- Villagómez D.A.F., Pinton A. (2008). Chromosomal abnormalities, meiotic behaviour and fertility in domestic animals. *Cytogenet. Genome Res.*, 120: 69–80.
- Villagómez D.A.F., Parma P., Radi O., Meo G.D., Pinton A., Iannuzzi L., King W.A. (2009). Classical and molecular cytogenetics of disorders of sex development in domestic animals. *Cytogenet. Genome Res.*, 126 (1–2): 110–131.
- Villagómez D.A.F., Quach A.T., Revay T., St John E., Rezaei S., King W.A. (2016). Prevalence and reproductive consequences of chromosomal abnormalities in Canadian swine herds. *Chromosome Res.*, 24 (Suppl 1): S17.
- Yimer N., Rosnina Y. (2014). Chromosomal anomalies and infertility in farm animals: a review. *Pertanika J. Trop. Agric. Sci.*, 37: 1–18.

## LEGITIMACY OF CYTOGENETIC SCREENING STUDIES OF PIGS QUALIFIED FOR REPRODUCTION

### Summary

The cytogenetic screening studies of pigs enable the identification and early elimination from breeding of animals affected by hereditary karyotype defects. These chromosome abnormalities result in developmental disorders and a significant reduction of fertility parameters and productivity of breeding herds, and in consequence measurable economic losses. This mainly concerns the reciprocal translocations, typical of pigs, occurring at a frequency of about 0.46%, in general *de novo* and usually determining the low reproductive performance of the aberration carriers. Due to the potential possibility of spontaneous occurrence of chromosomal abnormalities and rapid spreading of these genetic defects in the population, especially in the conditions of the use of artificial insemination, it is necessary to carry out systematic karyotype control of the animals qualified for reproduction. The cytogenetic screening program of pigs, implemented by the use of constantly improved diagnostic techniques, enables a precise, reliable evaluation of karyotype and identification of chromosomal abnormalities, as well as the formulation of specific recommendations for selection and it fits well into the implementation of program for young boars qualified for insemination. Cytogenetic monitoring has become a modern and integral tool in the livestock industry, allowing breeders to make informed breeding decisions.

**Key words:** pigs, fertility, karyotype abnormalities, cytogenetic screening studies