

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren¹, F.R. Seefried², M. Meylan³, J.P.G. Jacinto^{1,3}, C. Drögemüller¹

¹Institut für Genetik, Vetsuisse-Fakultät, Universität Bern, Schweiz; ²Qualitas AG, Zug, Schweiz;

³Wiederkäuferklinik, Vetsuisse-Fakultät, Universität Bern, Schweiz

Zusammenfassung

Die Mutterkuhhaltung ist ein wichtiger Bestandteil der Schweizer Rindfleischproduktion und steht für extensive, tiergerechte Haltungsformen. Etwa 7 % des Schweizer Rindviehbestands sind im entsprechenden Zuchtverband organisiert. Mit 38 Fleisch- und Zweinutzungsrassen besteht eine grosse genetische Vielfalt. Ziel dieser Arbeit war die systematische Erfassung bekannter rezessiver Erbfehler sowie ausgewählter genetischer Besonderheiten der häufigsten Schweizer Mutterkuhrassen und die Bestimmung ihrer Prävalenz. Weltweit sind 67 monogen rezessive Erbfehler bei Fleischrindern beschrieben. Davon betreffen 42, verursacht durch 45 bekannte Genvarianten, die zehn in der Schweiz am häufigsten gehaltenen Mutterkuhrassen. In der Routine werden derzeit 40 ursächliche Genvarianten für 37 dieser Erbfehler in der Schweiz untersucht. Für 13 Varianten wurden bisher keine Trägartiere gefunden. Bei 27 Varianten traten hingegen insgesamt selten heterozygote Träger auf. Bei 14 Defektallelen lagen die rassspezifischen Allelfrequenzen über 1 %. Besonders verbreitet waren unter anderem Varianten für Retinitis pigmentosa 1 bei Charolais und Angus sowie für Entwicklungsduplikation bei Angus. In der Schweiz wurden zudem erstmals zwei seltene homozygot betroffene Tiere bestätigt: tibiale Hemimelie beim Galloway und progressive Ataxie beim Charolais. Neben Erbfehlern werden auch züchterisch relevante genetische Besonderheiten wie Muskelhypertrophie und Hornlosigkeit untersucht. Diese kommen in mehreren Rassen mit teils hohen Allelfrequenzen vor und können somit in der Zucht gezielt berücksichtigt werden. Mithilfe der SWISScow-SNP-Array-Genotypisierung können rezessive Erbfehler überwacht werden. Verdachtsfälle sollten gemeldet und untersucht werden. Digitale Zuchtplanungstools helfen dabei, Risikoanpaarungen von Anlageträgern zu vermeiden, wodurch sich Reproduktionsverluste senken und die Tiergesundheit sowie das Tierwohl nachhaltig verbessern lassen.

Schlüsselwörter: Rezessive Erbfehler, Rind, Mutterkuh, Zuchthygiene, Hornlosigkeit, Muskelhypertrophie

Monogenic disorders and traits in Swiss suckler cows – A review

Suckler cow farming is a key part of Swiss beef production, representing extensive farming practices and high standards of animal welfare. Around 7 % of the country's cattle are registered with the relevant breeding association. Switzerland boasts a high degree of genetic diversity, with 38 beef and dual-purpose breeds. This study aimed to systematically catalogue known recessive genetic defects and selected inherited traits of the most common Swiss suckler cow breeds and determine their prevalence. Worldwide, 67 monogenic recessive genetic defects have been identified in beef cattle. Of these, 42 – caused by 45 known gene variants – affect the ten most commonly kept suckler cow breeds in Switzerland. Currently, 40 causative gene variants for 37 genetic defects are routinely tested in Switzerland. No carrier animals have yet been identified for 13 of these variants. In contrast, heterozygous carriers were rarely identified for a total of 27 variants. The breed-specific allele frequencies exceeded 1 % for 14 harmful alleles. The causal variant for retinitis pigmentosa 1 was particularly widespread in Charolais and Angus cattle, as was the causal variant for developmental duplication in Angus cattle. Additionally, single homozygous affected animals were confirmed for the first time in Switzerland: tibial hemimelia in Galloway cattle and progressive ataxia in Charolais cattle. In addition to genetic defects, breeding-relevant monogenic traits such as muscle hypertrophy and hornlessness are also examined. These traits sometimes occur with high allele frequencies in several breeds and can therefore be targeted specifically in breeding programs. SWISScow SNP array genotyping enables harmful recessive alleles to be monitored. Suspected cases should be reported and investigated. Digital breeding planning tools help to avoid risk matings of heterozygous carriers, thereby reducing reproductive losses and improving animal health and welfare in the long term.

Keywords: Recessive genetic defects, cattle, suckler cow, breeding hygiene, hornlessness, muscle hypertrophy

<https://doi.org/10.17236/sat00480>

Eingereicht: 11.02.2026
Angenommen: 27.05.2026

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried, M. Meylan, J.P.G. Jacinto – C. Drögemüller

Einleitung

Mutterkuhhaltung ist eine weltweit weitverbreitete Art der Rindfleischproduktion. Die Rinder werden gezielt auf hohe Fleischleistung und -qualität gezüchtet.²¹ Die Hauptproduktionsrichtungen in der Schweizer Mutterkuhhaltung sind die Produktion von Kalbfleisch (Natura-Veal), von schlachtreifen Absetzern (Natura-Beef) und von ausmastfähigen Absetzern (Premium Beef, Naturafarm Rind und SwissPrimBeef).¹⁹ Die Mutterkuhhaltung zeichnet sich in der Schweiz durch eine natürliche Haltung der Tiere aus, das Kalb verbleibt nach der Geburt bei seiner Mutter.²¹ Die Fütterung erfolgt extensiv und auf Raufutterbasis.¹⁹ Freilandhaltung mit Sommerweide und Winterauslauf sowie eingestreute Liegeflächen sind Voraussetzung.²¹

In der Schweiz gibt es die Mutterkuhhaltung seit den frühen 1970er Jahren und sie macht heute einen bedeutenden Anteil des Rindviehbestandes der Schweiz aus. Der 1977 gegründete Verein Mutterkuh Schweiz hat aktuell rund 6000 Mitglieder, die zusammen mehr als 100 000 Tiere halten, was rund 7 % der in der Schweiz gehaltenen Rinder entspricht. Die Tendenz ist steigend, nicht zuletzt, weil die Pflege und Nutzung der Wiesen im «Grünland Schweiz» durch die Mutterkuhhaltung nachhaltig und ressourcenschonend ist.²¹ In ca. 80 % der Herden erfolgt die Fortpflanzung durch Natursprung, in den restlichen 20 % durch künstliche Besamung (KB).²¹

Im Vergleich zur Milchviehzucht ist die genetische Vielfalt in der Fleischrinderzucht sehr gross, Mutterkuh Schweiz führt derzeit für 38 verschiedene Rassen ein Herdebuch.¹⁹ Im Juni 2025 wurden in der Schweiz 103'206 Tiere der Rasse Limousin, 94'370 Tiere der Rasse Simmental, 67'133 Tiere der Rasse Angus sowie 16'298 Tiere der Rasse Grauvieh (inklusive Rätisches Grauvieh) gehalten.¹³ Die Rassen Simmen-

tal und Grauvieh sind traditionelle Zweinutzungsrasen. Insbesondere Tiere der Rasse Simmental werden hauptsächlich als Milchvieh genutzt, teilweise aber auch als reines Fleischrind in der Mutterkuhhaltung. Derzeit sind 1509 Simmental und 433 Grauvieh-Tiere im Herdebuch von Mutterkuh Schweiz eingetragen. Weitere zehn nennenswerte Populationen von Fleischrinderrassen mit zwischen 2000 und 10 000 lebenden Rindern im Juni 2025 sind Highland Cattle (8943 Tiere), Aubrac (6338 Tiere), Charolais (5373 Tiere), Galloway (5350 Tiere), Dexter (4056 Tiere), Piemonteser (3192 Tiere), Blonde d'Aquitaine (3064 Tiere), Wagyu (2670 Tiere), Hereford (2662 Tiere) und Salers (2232 Tiere).¹³ Zusätzlich kommen insgesamt 4960 Tiere von 17 weiteren Fleischrinderrassen mit jeweils weniger als 1'000 Tieren vor.¹³ In der Schweiz werden darüber hinaus auch Tiere verschiedener Zweinutzungsrasen (Eringer, Evolèner, Hinterwälder, Original Braunvieh und Pinzgauer) als Mutterkühe gehalten. Die genaue Anzahl ist nicht bekannt.¹³

Erbfehler bzw. Erbkrankheiten, Defekte oder genetische Besonderheiten sind definiert als Störungen normaler Vorgänge sowie Anomalien oder Missbildungen, also Abweichungen von der phänotypisch normalen Ausprägung von Merkmalen, die eindeutig erblich (genetisch bedingt) verursacht sind.¹⁵ Kongenitale Erbfehler können bereits vor oder zum Zeitpunkt der Geburt zum Tod führen. Dabei kommt es teilweise zu einem unbemerkten Fruchttod im Embryonalstadium, zu frühzeitigen Aborten oder zu Totgeburten.¹¹ In anderen Fällen sterben die Neugeborenen früher oder später während der Aufzuchtphase nach Ablauf der normalen Trächtigkeitsdauer.¹⁸ Bei einigen Erbfehlern treten die klinischen Anzeichen jedoch erst später im Leben auf.⁵ Demgegenüber stehen genetische Besonderheiten, die nicht immer das Wohlbefinden des betroffenen Tieres beeinträchtigen.³ Hierzu zählen beispielsweise Fellfarben, Eigenschaften der Bemuskelung oder der Behornung.

Tabelle 1: Übersicht zur Populationsstruktur und verfügbaren Genotypisierungsdaten der zehn häufigsten Mutterkuhrassen in der Schweiz.

Rasse	Anzahl registrierter Tiere in der Tierverkehrsdatenbank (Stand 30.06.2025) ⁹	Anzahl Tiere im Herdebuch von Mutterkuh Schweiz (Stand 31.12.2024) ¹⁴ (Prozent)	Anzahl genotypisierter Tiere (Prozent)
Limousin	103 206	4278 (4,15 %)	4718 (4,57 %)
Simmental	94 370	1509 (1,60 %)	1137 (1,20 %)
Angus	67 133	4820 (7,18 %)	5357 (7,98 %)
Grauvieh*	15 236	348 (2,28 %)	2348* (14,41 %)
Rätisches Grauvieh*	1062	85 (8,00 %)	
Highland Cattle	8943	714 (7,98 %)	190 (2,13 %)
Aubrac	6338	684 (10,79 %)	318 (5,02 %)
Charolais	5373	579 (10,78 %)	319 (5,94 %)
Galloway	5350	552 (10,32 %)	153 (2,86 %)
Dexter	4056	668 (16,47 %)	444 (10,95 %)
Hereford	2662	358 (13,44 %)	141 (5,30 %)

* Diese beiden Populationen fasst diese Studie als eine Rasse, das Grauvieh, zusammen.

Tabelle 2: Übersicht über 42 bei Mutterkuhrassen beschriebene monogene Erbfehler, ontologisch nach Phänotyp kategorisiert, mit 45 bekannten ursächlichen Genvarianten. Aktuell werden 40 dieser Genvarianten bei der Genotypisierung von Herdebuchtieren in der Schweiz routinemässig berücksichtigt.

Phänotyp-Kategorie	Erbfehlerbezeichnung (Abkürzung)	Wesentliche klinische Befunde	Betroffenes Gen	Publikationsjahr	Rasse(n) mit bekannten Fällen	OMIA-Weblink
Augen / Sehvermögen	Retinitis pigmentosa 1 (RP)	Sehdefizit, Blindheit progressive Degeneration der Photorezeptoren	<i>RP1</i>	2016	Angus, Charolais	https://omia.org/OMIA002029/9913/
Embryonale Entwicklungsstörungen / Fortpflanzungssystem	Abort aufgrund des Haplotyps FH4 (F4)	beeinträchtigter Fortpflanzungs- und Aufzuchterfolg	<i>SUGT1</i>	2015	Simmental	https://omia.org/OMIA001960/9913/
	Entwicklungsduplikationen (DD)	Embryonaltod, okzipitale Kranioschisis mit Meningozele, Polymelie Neuralrohrdefekt	<i>NHLRC2</i>	2014	Angus	https://omia.org/OMIA002103/9913/
	Haplotyp mit homozygotem Defizit SH5 (S5) *	Fruchtbarkeit beeinträchtigt, embryonale Letalität	<i>DIS3</i>	2021	Simmental	https://omia.org/OMIA002505/9913/
	Haplotyp mit homozygotem Defizit SH9 (S9)	Fruchtbarkeit beeinträchtigt, embryonale Letalität	<i>NUBPL</i>	2021	Simmental	https://omia.org/OMIA002509/9913/
	Letalität (LE)	Fruchtbarkeit beeinträchtigt, embryonale und perinatale Letalität	<i>SO-WAHB</i>	2017	Charolais	https://omia.org/OMIA002258/9913/
	Männliche Subfertilität (MS)	Fruchtbarkeit beeinträchtigt, schlechte Samenqualität, obwohl keine offensichtlichen pathologischen Befunde sichtbar	<i>TMEM95</i>	2014	Simmental	https://omia.org/OMIA001902/9913/
Hämatopoetisches System	Hämophilie A (HAF)	Subkutane und muskuläre oder peritracheale/periösophageale Blutungen, aber keine spontanen Blutungen wie Hämarthrosen und Ecchymosen	<i>F8</i>	2009	Simmental	https://omia.org/OMIA000437/9913/
	Thrombopathie (TP)	Blutungsepisoden (Nasenbluten, Zahnfleischblutungen, Hämaturie), Verstärkung der Blutung bei Trauma oder nach chirurgischem Eingriff	<i>RAS-GRP2</i>	2007	Simmental	https://omia.org/OMIA002433/9913/
Haut / Integument	Anhidrotische ektodermale Dysplasie (AED)	Hypotrichose, Hypo- oder Anhidrose und Hypodontie, führt zu embryonaler oder perinataler Letalität Akanthotische Epidermis, stark reduzierte Anzahl an Haarfollikeln, keine Schweißdrüsen	<i>EDAR</i>	2017	Charolais	https://omia.org/OMIA002128/9913/
	Epidermolysis bullosa, junctional (EB)	Angeborene Hautbrüchigkeit, Hauterosion und -ulzeration infolge von Reibung, mildere klinische Symptome im Vergleich zu IT-GB4-assoziierten EB	<i>ITGA6</i>	2023	Charolais	https://omia.org/OMIA002718/9913/
	Epidermolysis bullosa, junctionalis (EB) *	Angeborene Hautbrüchigkeit, multifokale ausgedehnte Alopezie, Erosionen und Geschwüre, Onychomadese, schwere orale Läsionen	<i>ITGB4</i>	2015	Charolais	https://omia.org/OMIA001948/9913/
	Hairy / behaart (HA)	Abnorm langes und „haariges“ Fell, Hitze-stress, verminderte Milchleistung	<i>PRL</i>	2014	Simmental	https://omia.org/OMIA000441/9913/
	Hypotrichose (HY)	Alopeziebereiche, Schuppung, Exkoriationen	<i>HEPHL1</i>	2012	Galloway	https://omia.org/OMIA002230/9913/
	Hypotrichose (HY)	Sehr kurzes, feines, wolliges und lockiges Fell, an Ohren, Gliedmasseninnenseite, Brust und Bauch besonders stark ausgeprägt	<i>KRT71</i>	2010	Hereford	https://omia.org/OMIA002114/9913/
	Ichthyose (IT)	Hyperkeratose, Alopezie, Akantholyse der Zunge, Hornhautdefekte (Konjunktivitis und Ulzerationen)	<i>DSP</i>	2022	Highland Cattle	https://omia.org/OMIA002243/9913/
	Protoporphyrrie (PP)	Lichtempfindlichkeit, progressive Leberschäden	<i>FECH</i>	1998	Limousin	https://omia.org/OMIA000836/9913/
	Zinkmangel-ähnliches Syndrom (ZL)	Schwere Hautläsionen (Schuppen und Krusten mit sekundären Hautverwachsungen, Erosionen in Interdigitalräumen und Mundschleimhaut), schlechter Allgemeinzustand, vergrösserte Lymphknoten, Unterentwicklung in Grösse und Gewicht, Vorgeschichte mit wiederkehrendem Durchfall und Pneumonie	<i>PLD4</i>	2014	Simmental	https://omia.org/OMIA001935/9913/
Herz-Kreislauf-System	Kardiomyopathie und wolliges Fell Syndrom (CWH) *	Myokardfibrose bei Neugeborenen, Myolyse oder Myozytennekrose, Tod innerhalb der ersten 12 Lebenswochen	<i>PPP1-R13L</i>	2009	Hereford	https://omia.org/OMIA000161/9913/

Phänotyp-Kategorie	Erbfehlerbezeichnung (Abkürzung)	Wesentliche klinische Befunde	Betroffenes Gen	Publikationsjahr	Rasse(n) mit bekannten Fällen	OMIA-Weblink
Homöostase / Stoffwechsel	Glykogenspeicherkrankheit V (GDS V)	Stehunfähigkeit, schwere Rhabdomyolyse, Dehydratation und Elektrolytstörungen nach körperlicher Betätigung, Belastungsintoleranz, Krämpfe und wiederkehrende Myoglobulinurie. Erhöhte Glykogenkonzentration, Fehlen des PYGM-Proteinprodukts in der Skelettmuskulatur, Muskeldegeneration	<i>PYGM</i>	1996	Charolais	https://omia.org/OMIA001139/9913/
	Ahornsirup-Krankheit (MSUD)	Schwere neurologische Funktionsstörungen in der ersten Lebenswoche, Stehunfähigkeit und Hyperästhesie mit Streckspasmen bei taktiler oder akustischer Stimulation. Vakuolisierung in der weissen und grauen Substanz im Gehirn	<i>BCKDHA</i>	1990	Hereford	https://omia.org/OMIA000627/9913/
Lysosomale Speicherkrankheiten	Alpha-Mannosidose (MA) (OMIA-Varianten 198 und 199)	Totgeburt oder Tod kurz nach Geburt, lebende Kälber zeigen schwere progressive neurologische Symptome (Kopfzittern, Ataxie, Aggressivität), zytoplasmatische Vakuolisierung im ZNS, Blässe und Vergrösserung von Leber und Nieren, Arthrogyrpose	<i>MAN2B1</i>	1997	Galloway	https://omia.org/OMIA000625/9913/
	Niemann-Pick Typ C1 (NPC1)	Hinterbeinschwäche, Dysmetrie, Koordinationsstörungen, breitbeiniger Stand, Festliegen, Tod Degenerierte Neuronen, schaumige Vakuolisierung des Zytoplasmas und der Glia des ZNS, Ansammlung von Speichermaterial im ZNS und in den peripheren Organen (lysosomale Speicherkrankheit)	<i>NPC1</i>	2020	Angus	https://omia.org/OMIA000725/9913/
Nervensystem	Axonopathie (NP)	Spinale Ataxie, progressive Ataxie in den Hinterbeinen ab einem Alter von 1 bis 1,5 Monaten, schliesslich festliegend, axonale Degeneration des ZNS und des N. femoralis	<i>MFN2</i>	2011	Grauvieh	https://omia.org/OMIA001106/9913/
	Progressive Ataxie (AT)	Unsicherer Gang und steife Hinterbeine, progressive Verschlechterung, schliesslich festliegend, spastische Miktien bei den meisten weiblichen Tieren, erste Symptome im Alter von 18 bis 24 Monaten	<i>KIF1C</i>	2018	Angus, Charolais	https://omia.org/OMIA000527/9913/
Nieren / Harnwege	Xanthinurie Typ II / renale Dysplasie (RY)	Erhöhte Xanthinausscheidung im Urin, Wachstumsverzögerung im Alter von etwa sechs Monaten, erweiterte Nierentubuli mit Xanthinsteinen von 1–3mm Durchmesser	<i>MOCOS</i>	2000	Grauvieh	https://omia.org/OMIA001819/9913/
Ohren / Hörvermögen	Kruppohren (CE)	Einkerbungen an den Ohrspitzen, z.T. Knorpeldeformationen und verkürzte äussere Ohren	<i>HMX1</i>	2013	Highland Cattle	https://omia.org/OMIA000317/9913/
Pigmentierung	Okulokutaner Albinismus Typ I (OCA1)	Okulokutaner Albinismus, Lichtempfindlichkeit, hellblaue Iris, gestaute Episkleralgefässe, eitriger Augenausfluss	<i>TYR</i>	2025	Simmental	https://omia.org/OMIA000202/9913/
	Auditiv-pigmentäres Syndrom (APS)	Überwiegend weisses Fell mit vereinzelten Bereichen mit Restpigmentierung, proportionale Kleinwüchsigkeit, Brachygnathie, verminderte Reaktionsfähigkeit auf akustische Reize	<i>GRID1</i>	2025	Simmental	https://omia.org/OMIA003002/9913/
Schädel / Gesicht	Mandibulofaziale Dysostose (MD)	Verkürzter und/oder asymmetrischer Unterkiefer, bds. Hautanhängsel kaudal des Lippenwinkels	<i>CYP26C1</i>	2020	Hereford	https://omia.org/OMIA002288/9913/
Skelettsystem	Arachnomelie (AR)	Perinatale Todesfälle, Skelettfehlbildungen (Beine, Wirbelsäule und Schädel)	<i>MOCS1</i>	2011	Simmental	https://omia.org/OMIA001541/9913/
	Arthrogyrposis multiplex congenita (AMC) *	Wirbelsäule verbogen und verdreht, Beine steif (Arthrogyrpose). Totgeburt oder Tod kurz nach der Geburt, Kalb klein für sein Gestationsalter, deutlich verringerte Muskelmasse. Dystokie als häufige Folge der angeborenen Arthrogyrpose, Skoliose und des Schiefhalses.	<i>AGRN</i>	2011	Angus	https://omia.org/OMIA002135/9913/
	Marfan Syndrom (MFS)	Ungewöhnlich lange Beine, Skelettdefekte und Gelenk-Laxität, Augenlinsen abnormal klein und teilweise verschoben (Linsenluxation), Tod in ersten Lebensjahren aufgrund gerissener Aorta (Aortendissektion)	<i>FBN1</i>	2005	Limousin	https://omia.org/OMIA000628/9913/

Phänotyp-Kategorie	Erbfehlerbezeichnung (Abkürzung)	Wesentliche klinische Befunde	Betroffenes Gen	Publikationsjahr	Rasse(n) mit bekannten Fällen	OMIA-Weblink
Skelettsystem	Syndaktylie / mule-foot (MF) (OMIA-Variante 378)	Verschmelzung der Klauen	<i>LRP4</i>	2006	Angus	https://omia.org/OMIA000963/9913/
	Tibiale Hemimelie (TH)	Skelettfehlbildung der Hinterextremitäten (fehlende Tibia, Arthrogryposis multiplex)	<i>ALX4</i>	2012	Galloway	https://omia.org/OMIA001009/9913/
	Osteogenesis imperfecta, Typ II (OI) (OMIA-Varianten 839 und 1031)	Starke Knochen- und Zahnbrüchigkeit, Skelettdeformationen, Totgeburt oder perinataler Tod	<i>COL1A1</i>	2017	Angus, Simmental	https://omia.org/OMIA002127/9913/
	Osteopetrosis (OS) *	Bildung übermässig dichter Knochen aufgrund eines Mangels an Anzahl und/oder Funktion knochenabbauender Osteoklasten. Betroffene Kälber werden spät in der Trächtigkeit abgetrieben und weisen Schädeldeformationen auf	<i>SLC4A2</i>	2010	Angus, Hereford, Simmental	https://omia.org/OMIA002443/9913/
Verdauung / Ernährung	Gaumenspalte (PF)	Vollständige oder teilweise Spaltbildung im Gaumen, z.T. zusätzlich: Wachstumsstörungen, gebeugter/verdrehter Hals, Wirbelsäulen- und Gelenkdeformation, Makroglossie	<i>MYH3</i>	2022	Limousin	https://omia.org/OMIA002590/9913/
Wachstum / Körpergrösse	Bulldog-Kalb-Syndrom (BD) (OMIA-Variante 429 und 590)	Unproportionaler Zwergwuchs aufgrund Chondrodysplasie, kurze Wirbelsäule, Mikromelie, grosser Bauchbruch (Hernie), relativ grosser Kopf mit zurückgezogener Nase, Gaumenspalte und heraushängender Zunge, Abort im 7. Trächtigkeitsmonat	<i>ACAN</i>	2007	Dexter	https://omia.org/OMIA001271/9913/
	Chondrodysplasie / Zwergwuchs (CH)	Abnormal kurze Gliedmassen, Haltung verdreht	<i>EVC2</i>	2002	Grauvieh	https://omia.org/OMIA002540/9913/
	Zwergwuchs, Angus (DW)	Zwergwuchs, verminderte enchondrale Verknöcherung der Wachstumsfugen, Wirbelsäulen-anomalien	<i>PRKG2</i>	2009	Angus	https://omia.org/OMIA001485/9913/
	Zwergwuchs, Fleckvieh (DW)	Niedriges Geburtsgewicht (~15 kg) und geringe Grösse trotz normaler Trächtigkeitsdauer Multiple kraniofaziale Aberrationen, Wirbelsäulenverkrümmungen, während der Aufzucht faltige Haut, unverhältnismässig grosser Kopf und eingeschränktes Wachstum	<i>GON4L</i>	2016	Simmental	https://omia.org/OMIA001985/9913/

* Aus technischen Gründen erfolgt in der Schweiz derzeit keine routinemässige Bestimmung dieser Varianten.

Das Ziel dieser Arbeit bestand darin, bekannte Erbfehler und genetische Besonderheiten der häufigsten Schweizer Mutterkuhrassen zusammenzutragen und ihre Prävalenz in der aktuellen Schweizer Population zu berechnen. Auf dieser Grundlage können den Zuchtverbänden und KB-Organisationen Empfehlungen gegeben werden, so dass bekannte genetisch bedingte Merkmale in Zukunft besonders berücksichtigt werden können. Daneben soll diese Arbeit Tierärztinnen und Tierärzte für das Thema Erbfehler und genetische Besonderheiten sensibilisieren und sie insbesondere motivieren, vorhandene, über die Zuchtverbände verfügbare Gentests bei der Diagnostik von Verdachtsfällen zu nutzen und betroffene Tiere zu melden. Das übergeordnete Ziel besteht darin, einen Beitrag zur Reduzierung der Verbreitung unerwünschter Erbfehler und genetischer Besonderheiten in der Schweizer Mutterkuhpopulation zu leisten und somit die Tiergesundheit nachhaltig zu verbessern.

Material und Methoden

In der Literatur bekannte Erbfehler bei den häufigsten Schweizer Mutterkuhrassen

Um einen Überblick über alle bekannten monogen rezessiv vererbten Erbfehler der häufigsten Schweizer Mutterkuhrassen zu erhalten, wurde eine Literaturrecherche in den Datenbanken Online Mendelian Inheritance in Animals (OMIA),²² PubMed und Google Scholar durchgeführt. Dabei wurden die folgenden Suchbegriffe berücksichtigt: genetic disease, inherited trait, cattle, suckler cow, nurse cow, Angus, Aubrac, Charolais, Dexter, Galloway, Hereford, Highland Cattle, Limousin, Grauvieh, Simmental, Mendelian, monogenic, recessive, disorder, embryonic lethal, abortion, stillbirth, male subfertility.

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried, M. Meylan, J. Jacinto, C. Drögemüller

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried,
M. Meylan, J.P.G. Jacinto,
C. Drögemüller

Analyse von Genotypdaten für bekannte Erbfehler und genetische Besonderheiten in Schweizer Mutterkuhrassen

Die Genotypdaten stammen von den seit 2020 in der Schweiz routinemässig eingesetzten SWISScow-SNP-Arrays. Es standen Daten von rund 15 125 Schweizer Zuchttieren zur Verfügung (Tabelle 1). Bei der Genotypisierung von Zuchtrindern erfolgt die Bestimmung der bei jedem Tier vorhandenen Allele an zahlreichen Stellen im Rinder-genom, darunter bekannte Genvarianten die Erbfehler oder genetische Besonderheiten verursachen.

Die Abkürzung der Erbfehler und genetischen Besonderheiten ist jeweils auf zwei Zeichen beschränkt (Tabelle 2) und in den Abstammungsausweisen werden die verschiede-

nen Erbfehler entsprechend deklariert. Diese werden in drei Gruppen unterteilt und die Abkürzungen mit einem weiteren Buchstaben ergänzt: normale Tiere, die das entsprechende Allel nicht tragen (F, free), heterozygote Anlageträger (C, carrier), die eine Kopie eines Allels tragen, und in homozygote Träger (S, sure homozygous), die zwei Kopien eines Allels tragen. Aus diesen Daten wurde die Allelfrequenz für bekannte Erbfehler und genetische Besonderheiten pro Rasse berechnet.

Zur Vereinfachung der Darstellung der Ergebnisse wurde zwischen häufigen Mutterkuhrassen und seltenen Mutterkuhrassen unterschieden. In dieser Arbeit wurde definiert, dass die häufigen Rassen im Juni 2025 in der Schweiz mehr als 10 000 lebende Tiere zählten (Angus, Grauvieh (inkl. Rätisches Grauvieh), Limousin, und Simmental), die seltenen hingegen weniger als 10 000 (Aubrac, Charolais, Dexter, Galloway, Hereford und Highland Cattle) (Tabelle 1). Die Daten der Rasse Hereford wurden bei der Darstellung der Ergebnisse nicht berücksichtigt, da weniger als 150 genotypisierte Tiere vorlagen und im Juni 2025 weniger als 4000 Tiere in der Schweiz lebten, sodass die Daten nicht aussagekräftig waren. Für das Grauvieh waren im Herdebuch von Mutterkuh Schweiz im Jahr 2024 348 Tiere der Rasse Grauvieh und 85 Tiere der Rasse Rätisches Grauvieh erfasst.²⁰ Bis im April 2025 wurden insgesamt 1932 Tiere (79,25 %) der Rasse Rätisches Grauvieh sowie 416 Tiere, die der Rasse Grauvieh angehören und gleichzeitig bei Braunvieh Schweiz im Herdebuch gemeldet sind, genotypisiert (Tabelle 1). Um die Allelfrequenz der einzelnen Erbfehler für das Grauvieh zu berechnen, wurden in dieser Arbeit die beiden Zuchtpopulationen (Rätisches Grauvieh und Grauvieh) der Vereinfachung halber zusammen als eine Rasse behandelt.

Limitierungen bei der Genotypisierung bekannter Varianten

Einige Erbfehler sind nicht auf Varianten zurückzuführen, die nur einzelne DNA-Bausteine betreffen, sondern auf strukturelle Varianten (grosse Duplikationen und Deletionen). Diese sind in der Routine nicht über SNP-Arrays genotypisierbar. Dazu gehören die Erbfehler OS (Variante im *SLC4A2* Gen), AMC (Variante im *AGRN* Gen), CWH (Variante im *PPP1R13L* Gen) und EB (Variante im *ITGB4* Gen). Aus technischen Gründen lässt sich auch die für den Erbfehler SH5 (Variante im *DIS3* Gen) identifizierte kausale Variante bisher nicht genotypisieren (Tabelle 2). Daher ist zu beachten, dass die Prävalenz der durch diese fünf Varianten verursachten Erbfehler derzeit nicht bestimmbar ist.

Evaluierung gemeldeter Fälle mit Verdacht auf Erbfehler

Den Autoren wurden in den letzten 10 Jahren insgesamt zehn klinisch verdächtige Tiere aus Schweizer Mutterkuh-Herdebuchbetrieben mit dem Verdacht auf einen Erbfehler gemeldet. Acht davon wurden im Rahmen bereits publizierter Studien dargestellt und sind exemplarisch in



Abbildung 1: Beispielhafte Darstellung typischer Merkmale von acht in der Schweiz vorkommenden, bekannten monogen rezessiv vererbten Erbfehlern bei Mutterkuhrassen. (A) *HEPHL1*-assoziierte Hypotrichose beim Galloway: Alopeziebereiche, Exkoriationen. (B) *KRT71*-assoziierte Hypotrichose beim Hereford: sehr kurzes, feines, wolliges und lockiges Fell. (C) *DSP*-assoziierte Ichthyose beim Highland Cattle: Hyperkeratose, Alopezie. (D) *MFN2*-assoziierte Axonopathie beim Grauvieh: progressive Ataxie in den Hinterbeinen ab einem Alter von 1 bis 1,5 Monaten, schliesslich festliegend. (E) *MOCOS*-assoziierte Xanthinurie Typ II (renale Dysplasie) beim Grauvieh: erweiterte Nierentubuli mit Xanthinsteinen von 1–3 mm Durchmesser. (F) *TYR*-assoziiertes okulokutaner Albinismus Typ I beim Simmental. (G) *GRID1*-assoziiertes auditiv-pigmentäres Syndrom beim Simmental: überwiegend weisses Fell mit vereinzelt Bereichen mit Restpigmentierung, proportionale Kleinwüchsigkeit, Brachygnathie. (H) *MYH3*-assoziierte Gaumenspalte beim Limousin: vollständige oder teilweise Spaltbildung im Gaumen.

Abbildung 1 zu sehen. Zwei weitere wurden in diese Studie aufgenommen. Im Jahr 2018 wurde dem Institut für Genetik eine Ohrgewebeprobe eines totgeborenen White Galloway-Kalbes aus einer Inzuchtverpaarung übermittelt. Da die makroskopische pathomorphologische Betrachtung anhand der eingesandten Fotos vom Kalb keine klare Diagnose ergab, wurde anschliessend eine Gesamtgenomsequenzierung durchgeführt. Die Daten wurden nach etablierten Protokollen ausgewertet.⁹

Im Jahr 2015 wurde ein Charolais-Rind mit dem Verdacht auf die für diese Rasse bekannte, vererbte progressive Ataxie an der Wiederkäuerklinik der Vetsuisse-Fakultät der Universität Bern vorgestellt. Nach der klinischen Untersuchung wurde am Institut für Genetik ein PCR-basierter Nachweis der ursächlichen Variante im *KIF1C* Gen durchgeführt.⁶

Resultate

Vorkommen bekannter rezessiver Erbfehler bei Schweizer Mutterkuhrassen

Für die zehn in der Schweiz am häufigsten vorkommenden Mutterkuhrassen Angus, Aubrac, Charolais, Dexter, Galloway, Grauvieh, Hereford, Highland Cattle, Limousin und Simmental sind weltweit insgesamt 67 monogene Erbfehler mit bekannten ursächlichen Genvarianten beschrieben worden. Davon werden derzeit 45 Genvarianten für 42 Erbfehler, die sich in 16 Kategorien von Organsystemen einteilen lassen, in der Schweiz routinemässig über die SNP-Array-Genotypisierung untersucht (Tabelle 2). Zur Veranschaulichung der in den letzten Jahren vereinzelt in der Schweiz aufgetretenen Fälle von betroffenen Kälbern und Rindern bei Schweizer Mutterkuhrassen sind die typischen Merkmale von acht ausgewählten monogen rezessiv vererbten Erbfehlern exemplarisch dargestellt (Abbildung 1).

Für die folgenden 13 von den routinemässig in der Schweiz genotypisierten 37 Erbfehlern konnten bei den zehn untersuchten Schweizer Mutterkuhrassen keine Trägartiere nachgewiesen werden: Okulokutaner Albinismus Typ I (OCA1), Anhidrotische ektodermale Dysplasie (EDA), Bulldog-Kalb-Syndrom (BD, OMIA-Variante 429), Zwergwuchs bei Angus und Fleckvieh (DW), Epidermolysis bullosa junctionalis (EB; ITGA6-assoziiert), Glykogenspeicherkrankheit V (GSD V), Hypotrichose (HY, HEPHL1- und KRT71-assoziiert), Ahornsirup-Krankheit (MSUD), Niemann-Pick Typ C1 (MPC1), Osteogenesis imperfecta Typ II (OI; OMIA-Variante 1031) und Syndaktylie/Mulefoot (MF; OMIA-Variante 378).

Für die übrigen 27 bei den zehn Mutterkuhrassen in der Schweiz genotypisierten Varianten konnten heterozygote Anlageträger mit unterschiedlicher Frequenz nachgewiesen werden. Für insgesamt 14 verschiedene rezessive Varianten wurden in den verschiedenen Schweizer Mutterkuhrassen

Allelfrequenzen von über 1 % ermittelt (Abbildung 2). Für alle 13 weiteren Varianten lag die Häufigkeit darunter (Tabelle S1).

Mit Abstand am stärksten verbreitet war die Retinitis pigmentosa 1 (RP), deren ursächliches Defektallel mit einer Frequenz von 5,88 % beim Charolais und über 1 % beim Angus in zwei verschiedenen Schweizer Mutterkuhrassen auftritt. Weitere häufige Erbfehler sind die Entwicklungsduplikationen (DD) bei Angus mit einer Allelfrequenz von 3,6 % und das Bulldog-Kalb-Syndrom (BD; OMIA-Variante 590) bei Dexter mit 3,1 % (Abbildung 2B). Beim Simmental weist der mit embryonaler Sterblichkeit assoziierte Erbfehler SH9 eine Allelfrequenz von über 2,5 % auf (Abbildung 2A). Interessanterweise weisen alle Trägartiere in ihrem Pedigree zwei bestimmte in den Jahren 1975 und 1982 geborene KB-stiere, auf. Diese haben somit offensichtlich wesentlich zur heutigen Verbreitung des SH9-Defektallels beigetragen.

Fünf weitere Erbfehler kommen jeweils in einer Rasse mit einer Allelfrequenz von über 2 % vor, während die übrigen acht Erbfehler Allelfrequenzen zwischen 1 und 2 % aufweisen. Ein Beispiel ist das erst vor kurzem molekular aufge-

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried, M. Meylan, J.P.G. Jacinto, C. Drögemüller

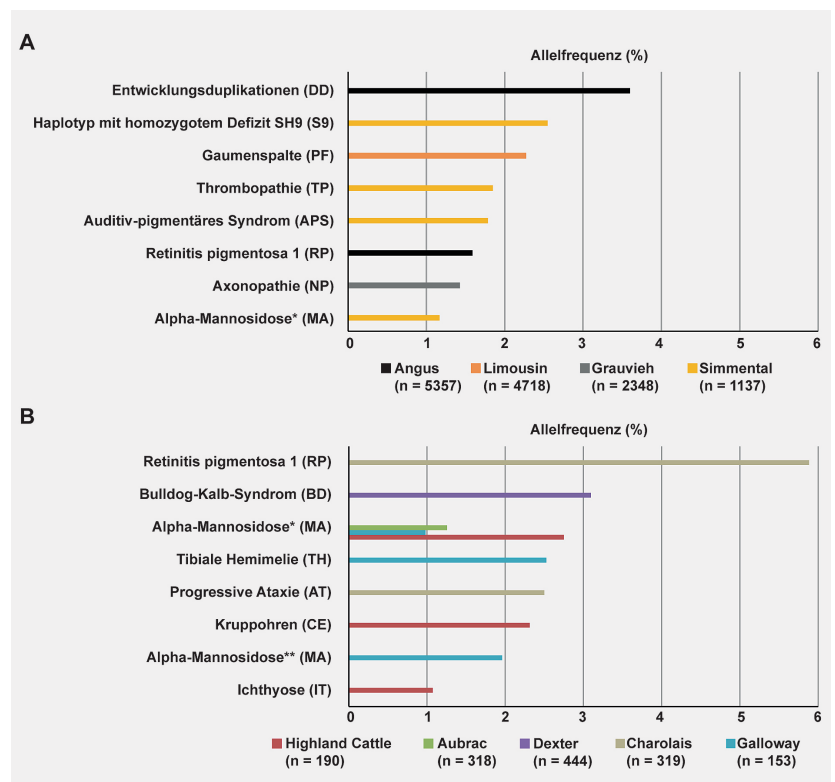


Abbildung 2: Darstellung der häufig (über 1%) vorkommenden Allele für 13 bekannte rezessive Erbfehler in den vier häufigen Schweizer Mutterkuhrassen (A) sowie in fünf weiteren, seltener vorkommenden Schweizer Mutterkuhrassen (B). *OMIA-Variante 198, **OMIA-Variante 199.

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried, M. Meylan, J.P.G. Jacinto – C. Drögemüller

klärte auditiv-pigmentäre Syndrom (APS), das beim Simmental eine Allelfrequenz von 1,78 % aufweist (Abbildung 2A). Betroffene Tiere zeigen eine proportionale Kleinwüchsigkeit, überwiegend weisses Fell mit vereinzelt Bereichen mit Restpigmentierung, Brachygnathie und eine verminderte Reaktionsfähigkeit auf akustische Reize (Abbildung 1G).¹⁴ Interessanterweise weisen alle Trägartiere der APS-verursachenden Genvariante in ihrem Pedigree einen

bestimmten KB mit Geburtsjahr 1988 auf. Beim Simmental kommen neben SH9 und APS noch zwei weitere Erbfehler, Thrombopathie (TP) und Alpha-Mannosidose (MA), mit Allelfrequenzen zwischen 1 und 2 % vor. In der Gruppe der vier häufigsten Schweizer Mutterkuhrassen kommt nur beim Limousin mit der *MYH3*-assoziierten Gaudenspalte (PF) noch ein weiterer Erbfehler mit nennenswerter Allelfrequenz (2,15 %) vor.

In der Gruppe der fünf seltenen Schweizer Mutterkuhrassen tritt neben der RP beim Charolais mit der progressiven Ataxie (AT) ein zweiter rezessiver Erbfehler mit einer nennenswerten Allelfrequenz von 2,50 % auf (Abbildung 2B). Auch bei den anderen seltenen Rassen kommen mehrere Erbfehler nebeneinander vor. So wurden beim Highland Cattle Anlageträger für drei Erbfehler mit folgenden Allelfrequenzen festgestellt: Alpha-Mannosidose (MA; OMIA-Variante 198) 2,75 %, Kruppohren (CE) 2,31 % und Ichthyose (IT) 1,08 % (Abbildung 2B). Beim Galloway gibt es die Erbfehler Tibiale Hemimelie mit einer Allelfrequenz von 2,53 %

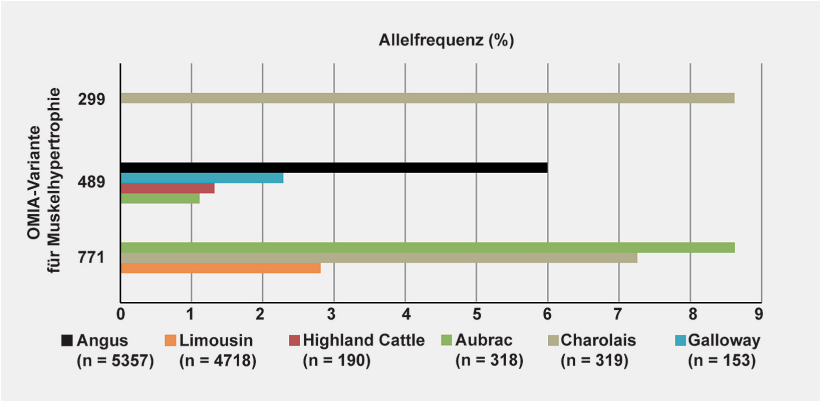


Abbildung 3: Vorkommen der verschiedenen Muskelhypertrophie (MH)-assoziierten *MSTN*-Varianten in Schweizer Mutterkuhrassen. Die OMIA-Varianten 299 und 489 gehören zu den disruptiven Varianten, die den Geburtsablauf beeinflussen. Die OMIA-Variante 771 wurde hingegen als Missense-Variante ohne Assoziation mit Geburtsproblemen eingestuft.

Tabelle 3: Übersicht über sieben bei Mutterkuhrassen beschriebene, monogen vererbte genetische Besonderheiten, die ontologisch nach Phänotyp kategorisiert sind. Aktuell werden 16 bekannte ursächliche Genvarianten bei der Genotypisierung von Herdebuchtieren in der Schweiz routinemässig berücksichtigt.

Phänotyp-Kategorie	Bezeichnung (Abkürzung)	Wesentliche Merkmale	Gen	Publikation	Rasse	OMIA
Haut / Integument	Lockiges Fell / curly hair, Karakul-Typ	Lockiges Fell	<i>KRT27</i>	2014	Angus, Simmental	https://omia.org/OMIA000246/9913/
	Schwarz (BK)	Dominant vererbte schwarze Fellfarbe	<i>MC1R</i>	1995	Angus	https://omia.org/OMIA001199/9913/
Pigmentierung	Dunkles Braun / dun brown (DB)	Gold- bis dunkelbraune Farbtöne	<i>TYRP1</i>	2003	Dexter	https://omia.org/OMIA001249/9913/
	Rot (RD)	Rezessiv vererbte rote Fellfarbe	<i>MC1R</i>	1995	Angus, Simmental	https://omia.org/OMIA001199/9913/
	Fellfarbverdünnung (OMIA-Varianten 484 und 774)	Verdünnung von Eumelanin- und Phäomelaninpigmenten	<i>PMEL</i>	2007	Charolais, Galloway, Hereford, Highland Cattle, Simmental	https://omia.org/OMIA001545/9913/
Muskel-system	Muskelhypertrophie (MH) (OMIA-Varianten 203, 299, 300, 301, 489, 618, 771*, 772*, 773*)	Rezessiv vererbte Doppelbemuskelung (Doppellender), hohe Geburtsgewichte, Geburtsprobleme	<i>MSTN</i>	1997	Angus, Charolais, Limousin, Piemonteser	https://omia.org/OMIA000683/9913/
Schädel / Gesicht	Hornlosigkeit (PO), keltische Variante	Dominant vererbte Hornlosigkeit, schmaler Schädel und ausgeprägter Stirnbuckel, abnormaler Haarwuchs an Wimpern und Augenlidern	Lange nicht-kodierende RNA, ektopisch exprimiert	2012	Angus, Limousin, Simmental, Charolais	https://omia.org/OMIA000483/9913/

* Diese drei Missense-Varianten wurden bislang nicht in Zusammenhang mit Geburtsproblemen gebracht.

und Alpha-Mannosidose (MA; OMIA-Variante 199) mit 0,98 % (Abbildung 2B).

Verbreitung ausgewählter genetischer Besonderheiten bei Schweizer Mutterkuhrassen

Die Muskelhypertrophie (MH) und die Hornlosigkeit (Polled) sind zwei bekannte, monogen vererbte genetische Besonderheiten bei Rindern. Sie kommen auch bei bestimmten Schweizer Mutterkuhrassen vor (Tabelle 3). Darüber hinaus sind zahlreiche weitere Genvarianten beschrieben, die die Fellmerkmale und -farben bei Mutterkuhrassen beeinflussen (Tabelle 3). Auf diese gehen wir in diesem Bericht aus Platzgründen nicht weiter ein.

Rezessiv vererbte Varianten im *MSTN*-Gen führen zu starkem Muskelwachstum, da das kodierte Protein Myostatin normalerweise das Muskelwachstum hemmt. Bei dessen Inaktivität wird daher bis zu 20 % mehr Muskelmasse als normal aufgebaut und der Fettanteil sinkt, was zu sehr magerem Fleisch führt.¹² Bestimmte *MSTN*-Varianten, bei denen im homozygoten Zustand die Myostatin-Funktion vollständig verloren geht, verursachen Muskelhypertrophie, ein höheres Geburtsgewicht und erschwerte Geburten.²⁴ Eine disruptive Funktionsverlustvariante im *MSTN*-Gen (OMIA-Variante 489) wurde erstmals bei der Rinderrasse Weissblaue Belgier entdeckt.⁸ Diese ist für das Phänomen der Doppellender sowie Geburtsprobleme bekannt. Weissblaue Belgier sind daher mittlerweile in mehreren Ländern züchterisch unerwünscht und in der Reinzucht verboten, so auch in der Schweiz (Verordnung des Bundesamtes für Lebensmittelsicherheit und Veterinärwesen über den Tierschutz beim Züchten, Art. 10). Andere Varianten dieses Gens, die nur einzelne Aminosäuren im Myostatinprotein verändern, führen zu einer vermehrten Bemuskelung und reduzieren das Körperfett, ohne das Geburtsgewicht zu beeinflussen.⁷

In dieser Arbeit wurden neun verschiedene, rezessiv vererbte Varianten im *MSTN*-Gen berücksichtigt (Tabelle 3). Weltweit sind mittlerweile zehn verschiedene *MSTN*-Varianten bekannt, von denen aktuell drei (OMIA-Varianten 299, 489 und 771) in sechs der hier untersuchten zehn Rassen in der Schweiz vorkommen (Abbildung 3). Dabei zählen die beiden OMIA-Varianten 299 und 489 zu den züchterisch unerwünschten disruptiven Varianten im *MSTN*-Gen, während die OMIA-Variante 771 eine Missense-Variante darstellt.²³ Die Allelfrequenzen dieser drei Varianten variiert je nach Rasse zwischen 1,1 und 8,5 % (Abbildung 3). Die ursprünglich bei der Rasse Piemonteser beschriebene OMIA-Variante 203, die zu den disruptiven zählt, trat sehr selten bei insgesamt nur drei Tieren der Rassen Angus und Simmental heterozygot auf und wird daher im Weiteren nicht berücksichtigt. Die übrigen sechs Varianten des *MSTN*-Gens kommen insgesamt selten und in unterschiedlicher Frequenz in Rassen vor, die wir in dieser Studie nicht berücksichtigt haben. Aufgrund der rezessiven Vererbung

tritt die genetische Besonderheit der Muskelhypertrophie nur bei Tieren auf, die zwei Kopien der bekannten *MSTN*-Genvarianten tragen. Beim Charolais waren insgesamt 8 von 319 Tieren (2,51 %) homozygot für die OMIA-Variante 299, beim Limousin waren 49 von 6'206 Tieren (0,79 %) homozygot für die OMIA-Variante 771, wogegen beim Angus jeweils nur 1 von 4911 Tieren (0,02 %) homozygot für die OMIA-Varianten 489 und 771 waren. Ebenso war jeweils ein Tier der Rassen Aubrac und Charolais homozygot für die OMIA-Variante 771.

Das genetisch bedingte Ausbleiben des Hornwachstums (Hornlosigkeit) ist für die Betriebe sowohl aus wirtschaftlicher Perspektive als auch aus Tierwohlaspekten von erheblicher Bedeutung. Hornverletzungen sowie die mit der Enthornung verbundenen Schmerzen und der damit einhergehende Stress können vermieden werden.²⁷ Daher ist diese genetische Besonderheit in vielen Rinderrassen ein züchterisch erwünschtes Merkmal und in einigen Rassen gehört Hornlosigkeit sogar zum Standard. So sind beispielsweise alle Tiere der Rassen Angus und Galloway hornlos. Die genetisch bedingte Hornlosigkeit beim Rind wird monogen dominant vererbt. Es besteht eine allelische Heterogenität innerhalb und zwischen Rassen.¹⁶ Mit der keltischen und der friesischen Variante sind zwei weit verbreitet vorkommende ursächliche Allele für die Hornlosigkeit beim Rind bekannt.²⁶ Bei den Schweizer Mutterkuhrassen ist nur die keltische Variante von Relevanz (Tabelle 3). Die bei der Milchrasse Holstein ursprünglich entdeckte friesische Variante kommt bei reinrassigen Tieren der Fleischrinderrassen hingegen nicht vor.²⁶ Inzwischen kommen auch in ursprünglich als horntragend bekannten Mutterkuhrassen wie dem Simmental infolge der Einkreuzung von Tieren aus der europäischen Fleckviehpopulation die die keltische Variante tragen, genetisch hornlose Tiere vor. Die Hornlosigkeit bei der Rasse Simmental hat ihren Ursprung in Skandinavien, Grossbritannien, Frank-

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried, M. Meylan, J.P.G. Jacinto, C. Drögemüller

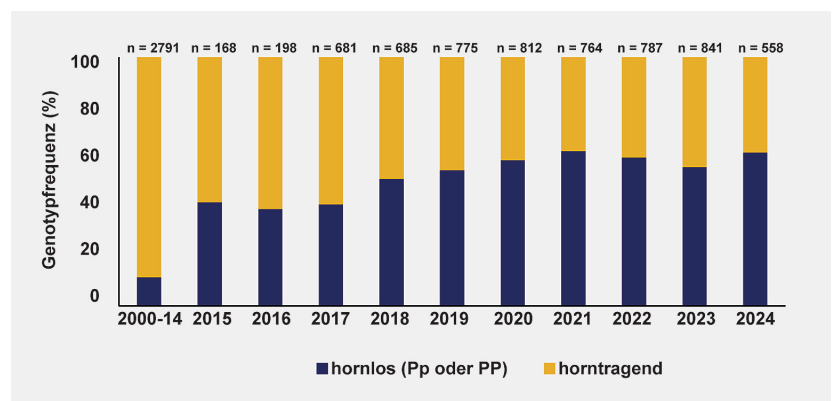


Abbildung 4: Zunahme des Anteils genetisch hornloser Tiere bei der Rasse Limousin in der Schweiz. Die Genotypverteilung hat sich von 2000 bis 2024 verändert. Der Anteil der hornlosen Tiere umfasst beide möglichen Genotypen für die keltische Hornlosvariante (POC (Pp) oder POS (PP)).

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried,
M. Meylan, J.P.G. Jacinto –
C. Drögemüller

reich und Süddeutschland.¹⁶ Die züchterische Verbreitung der genetisch bedingten Hornlosigkeit verläuft dabei überwiegend über die Vaterlinie, indem bei der künstlichen Besamung gezielt hornlose Stiere eingesetzt werden. Bei 1'006 genotypisierten Simmental-Tieren der Nutzungsrichtung Mutterkuhhaltung betrug der Anteil der Tiere, die die keltische Hornlosvariante tragen, bereits 45 %. Die untersuchten Genotypisierungsdaten zeigen, dass der Anteil hornloser Tiere auch in der Rasse Limousin in den letzten 20 Jahren stetig gestiegen ist, wobei dieser Trend seit 2020 stagniert (Abbildung 4). Im Jahr 2024 waren über 60 % der neugeborenen, genotypisierten Limousin-Rinder in der Schweiz genetisch hornlos.

Betroffene Tiere mit seltenen Erbfehlern bei Mutterkuhrassen in der Schweiz

Die durchgeführte Gesamtgenomanalyse einer eingesandten Gewebeprobe eines totengeborenen, ingezüchteten White Galloway-Kalbes erbrachte den Nachweis der kausalen Duplikationsvariante im *ALX4* Gen für die Tibiale Hemimelie (TH). Das abnormale Kalb zeigte sich homozygot für diese Genvariante (Abbildung 5A+B). Acht von insgesamt 24 direkten Nachkommen desselben Stiers, der auf zwei Betrieben zum Deckeinsatz gekommen ist, waren gemäss Besitzerangaben ähnlich missgebildete Totgeburten. Bei betroffenen Galloway-Kälbern mit *ALX4*-assoziierter TH wurden Skelettfehlbildungen der Hinterextremitäten (fehlende Tibia, Arthrogryposis multiplex) berichtet.² Das Erkrankungsbild der TH lässt sich bei dem nur fotografisch

dokumentierten Fall nicht eindeutig bestätigen. Zusammenfassend liefert der Nachweis des Auftretens eines *ALX4*-homozygoten, abnormalen Kalbes somit den ersten dokumentierten Fall in der Schweiz dieses zuvor in anderen Ländern in der Rasse Galloway beschriebenen Erbfehlers (Abbildung 5A+B).

In einem zweiten Fall wurde ein 27 Monate altes, ingezüchtetes Charolais-Rind vorgestellt, das anamnestisch Schwäche, Ataxie und wechselhafte Lahmheit zeigte. Laut Angaben des Besitzers gab es bereits vor einem halben Jahr zwei andere nahverwandte reinrassige Charolais-Rinder mit ähnlichen Symptomen im Bestand. Bei der klinischen Untersuchung zeigte das Rind einen guten Allgemeinzustand, keine neurologischen Auffälligkeiten und auch keine Lahmheit. Das Blutbild war unauffällig. Daraufhin wurde das Tier zur weiteren Beobachtung entlassen. Fünf Monate nach dem Klinikaufenthalt zeigte das Tier laut dem Besitzer noch immer Symptome von Lahmheit, jedoch nicht täglich, weshalb es schliesslich geschlachtet wurde. Die anschliessend durchgeführte Genotypisierung ergab das homozygote Vorliegen der *KIF1C*-Genvariante, die beim Charolais als Ursache einer rezessiv vererbten Form der progressiven Ataxie (AT) beschrieben wurde.⁶ Es ist beschrieben, dass die ersten Anzeichen im Alter von 18 bis 24 Monaten auftreten. Betroffene Tiere zeigen einen unsicheren Gang und steife Hinterbeine. Der Verlauf ist progressiv und führt schliesslich zum Festliegen. Zudem leiden die meisten weiblichen Tiere an spastischer Miktions.⁶ Zusammenfassend liefert dieser Fall somit den ersten Nachweis für das Auftreten eines *KIF1C*-homozygoten, klinisch auffälligen Charolais-Rinds und belegt damit das erstmalige Auftreten dieses zuvor nur in Frankreich beschriebenen Erbfehlers in der Schweiz (Abbildung 5C+D).

Diskussion

In dieser Studie wird eine Übersicht über das Vorkommen und die Verbreitung bekannter Erbfehler und ausgewählter genetischer Besonderheiten bei neun der in der Schweizer Mutterkuhhaltung vorkommenden Rinderrassen gegeben. Derzeit werden in der Schweiz die ursächlichen Genvarianten für 40 der 67 weltweit bei Fleischrinderrassen bekannten Erbfehler routinemässig bei Herdebuchtieren genotypisiert. Die molekular aufgeklärten Erbfehler lassen sich besonders oft den Kategorien Haut (9 von 40 Erbfehlern) und embryonalen Entwicklungsstörungen (6 von 40 Erbfehlern) zuordnen. Somit zählen zu den züchterisch zu beachtenden Erbfehlern sowohl phänotypisch deutlich sichtbare Störungen (z.B. Genodermatosen) als auch versteckte Störungen, die sich nur indirekt, beispielsweise durch reduzierte Fruchtbarkeit (z.B. Umrindern nach embryonalem Fröhtod), äussern.

Die präsentierten Daten zeigen, dass es bei den berücksichtigten neun Schweizer Mutterkuhrassen keinen Hinweis auf

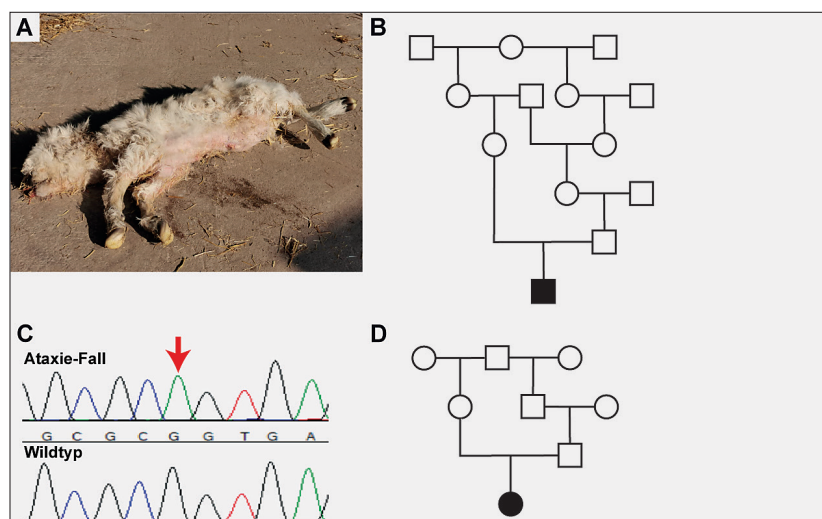


Abbildung 5: Beispiele für das Auftreten seltener rezessiver Erbfehler bei Schweizer Mutterkuhrassen. (A) Totgeborenes, abnormales White Galloway-Kalb mit homozygotem *ALX4*-Genotyp. Dieser wurde zuvor als Ursache für den rezessiven Erbfehler Tibiale Hemimelie (TH) beschrieben. (B) Die Abstammung des betroffenen Kalbes weist auf zwei mögliche Inzuchtverbindungen hin. (C) DNA-Sequenzierungsbasierter Nachweis des homozygoten *KIF1C*-Genotyps (roter Pfeil) bei einem Charolais-Rind mit neurologischen Auffälligkeiten und Verdacht auf progressive Ataxie (AT). (D) Das betroffene Tier stammt aus einer Inzuchtverpaarung.

das Vorkommen von Anlageträgern für 16 der zuvor in der Literatur beschriebenen Erbfehler in den hiesigen Populationen gibt. Dagegen wurden für insgesamt 29 rezessive Erbfehler heterozygote Trägartiere festgestellt, für zwei davon konnte sogar jeweils das Auftreten eines homozygot betroffenen Tiers bestätigt werden. Diese 29 Erbfehler sind eher selten verbreitet. Sechzehn von ihnen wiesen Allelfrequenzen von teilweise weit unter 1 % auf. Dreissig Prozent der Erbfehler kommen jeweils in nur einer Rasse vor, 22,5 % in zwei verschiedenen Rassen und 12,5 % in drei oder mehr Rassen. Für 13 der 29 in der Schweiz bei Mutterkuhrassen vorkommenden Erbfehler wurde dagegen eine Verbreitung der verantwortlichen Defektallele mit Allelfrequenzen von über 1 bis 6 % festgestellt. Auf diese möchten wir im Folgenden insbesondere eingehen, da sie eine offensichtliche Relevanz für die Schweizer Mutterkuhpopulation haben.

Bei der Rasse Angus stellt Entwicklungsduplikationen (DD) mit einer festgestellten Allelfrequenz von über 3 % aktuell den relevantesten Erbfehler dar, obwohl homozygot betroffene Kälber bisher noch nicht bekannt sind. Infolge eines Neuralrohrdefekts kann es zu frühem Embryontod, okzipitaler Kranioschisis mit Meningozele und überzähligen Gliedmassen (Polymelie) kommen.⁴ Es ist beschrieben, dass die Polymelie zu Geburtsschwierigkeiten führen kann.¹ Somit ist eine Beachtung der DD-Genotypen bei der Selektion von Angus-Rindern zu empfehlen, um Risikoanpaarungen und damit das Auftreten homozygot betroffener, abnormaler Kälber auszuschliessen.

In Zukunft sollte ein verstärktes Augenmerk auf den kürzlich beschriebenen Erbfehler SH9 bei Simmentalern gelegt werden. Bei über 5200 im Jahr 2021 genotypisierten Schweizer Rindern, trat die mit SH9-assoziierte pathogene Variante im *NUBPL* Gen niemals in homozygoter Form auf. Daraus wird geschlossen, dass Homozygotie für diese Variante zu embryonaler Letalität und/oder zu Entwicklungsstörungen mit Trächtigkeitsverlusten führt.¹⁰

Es konnte in unseren Auswertungen aufgezeigt werden, dass die folgenden, bereits bekannten Erbfehler in der Schweizer Mutterkuhpopulation nach wie vor verbreitet sind, jedoch mit einer Allelfrequenz von unter 2,5 %: Gaumenspalte bei Limousin, Thrombopathie bei Simmental, Retinitis pigmentosa 1 bei Angus, Axonopathie bei Grauvieh und Alpha-Mannosidose (OMIA-Variante 198) bei Simmental.

Bei den seltenen Mutterkuhrassen ist wegen der geringen Populationsgrösse besonders gut auf rezessive Erbfehler zu achten. Mit einer Allelfrequenz von knapp 6 % war die Retinitis pigmentosa 1 bei Charolais der häufigste Erbfehler. Infolge der fortschreitenden Degeneration der Fotorezeptoren in der Netzhaut nimmt die Sehkraft der betroffenen Tiere stetig ab, bis sie schliesslich erblinden.¹⁷ Dieser Erbfehler tritt spät im Leben auf und manifestiert sich erst im durchschnittlichen Alter von 7,5 Jahren klinisch, wobei die

Ausprägungen individuell unterschiedlich sind.²⁵ Die zunehmend sehbeeinträchtigten Rinder haben Orientierungsschwierigkeiten in neuer Umgebung, was zu einer erhöhten Verletzungsgefahr führt.

Weitere Erbfehler, die bereits seit mehreren Jahren bekannt sind, treten nach wie vor vereinzelt auf, darunter Defekte die durch verschiedene Varianten im selben Gen verursacht werden. Es sind dies: Bulldog-Kalb-Syndrom bei Dexter, Alpha-Mannosidose bei mehreren Rassen, tibiale Hemimelie bei Galloway, progressive Ataxie bei Charolais und Ichthyose bei Highland Cattle. Die beiden vorgestellten und bestätigten Einzelfälle von bekannten Erbfehlern bei den Rassen Galloway und Charolais zeigen, dass bestimmte Erbfehler und nicht nur heterozygote Anlageträger tatsächlich in der Schweiz vorkommen. Vermutlich werden jedoch nur ausnahmsweise betroffene Tiere gemeldet. In beiden Fällen wurden diese Tiere gemeldet, nachdem in den betroffenen Betrieben wiederholt ähnliche abnormale Fälle bei eng verwandten Tieren aufgetreten waren. Angesichts der festgestellten Verbreitung zahlreicher kausaler Genvarianten in verschiedenen Rassen, ist davon auszugehen, dass sporadisch weitere Fälle auftreten, die jedoch nicht als solche mitgeteilt bzw. wahrgenommen werden. So wurde beispielsweise kürzlich der Erbfehler Retinitis pigmentosa 1 (RP), der auch bei verschiedenen Schweizer Mutterkuhrassen vorkommt, erstmals beim Swiss Fleckvieh beschrieben, obwohl die Allelfrequenz bei 13 % lag.²⁵

Durch eine gezielte und überlegte Anpaarung kann das Auftreten der beschriebenen rezessiven Erbfehler vermieden werden, ohne dass die genetische Vielfalt durch Ausschluss von Anlageträgern aus der Zucht minimiert wird. Bei Inzuchtverpaarungen, die grundsätzlich zu vermeiden sind, steigt das Risiko für das Auftreten von Störungen infolge von rezessiven Erbfehlern, wie die beiden Fallbeispiele in dieser Arbeit belegen. Daher sollte grundsätzlich die Anpaarung verwandter Tiere und insbesondere bekannter Anlageträger vermieden werden. Durch die steigende Anzahl genotypisierter Zuchttiere und die Publikation weiterer, neu aufgeklärter Erbfehler können Anpaarungen in Zukunft besser geplant werden. In den Softwareapplikationen der KB-Organisationen, die in der Schweiz eingesetzt werden, ist neu eine sogenannte Erbfehlerampel integriert. Diese ermöglicht die Abklärung bzw. die Berechnung des Erbfehlerrisikos der vorgesehenen Anpaarung unmittelbar vor der Besamung. Dies erleichtert die Planung einer nachhaltigen und zielgerichteten Zucht. Dadurch lassen sich Reproduktionsverluste bzw. die Anzahl erkrankter Tiere reduzieren und die Tiergesundheit und das Tierwohl deutlich verbessern. Daher wird empfohlen, vor der Verwendung eines Natursprungstiers in der Mutterkuhhaltung, eine Genotypisierung des Stieres über den Zuchtverband durchführen zu lassen. Die genetische Diagnostik ist auf diesem Weg leicht zugänglich und kann sowohl von Tierhalterinnen und Tierhaltern als auch von Tierärztinnen und Tierärzten bei verdächtigen Tieren genutzt werden, um

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried, M. Meylan, J.P.G. Jacinto, C. Drögemüller

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried,
M. Meylan, J.P.G. Jacinto,
C. Drögemüller

mögliche genetische Ursachen abzuklären. Dazu können z.B. Haarwurzel- oder EDTA-Blutproben von betroffenen Tieren und oder deren Eltern über den Zuchtverband Mutterkuh Schweiz der Genotypisierung mittels SWISScow-SNP-Array zugestellt werden. Dieses erlaubt eine effiziente und kostengünstige Abklärung aller in dieser Arbeit vorgestellten, bisher bekannten ursächlichen Genvarianten. So können das Auftreten von Erbfehlern und wirtschaftliche Verluste gezielt reduziert werden. Betroffene Tiere oder Verdachtsfälle sollten aktiv an Zuchtverbände, KB-Organisationen, den universitären Nutztierkliniken oder ans Institut für Genetik der Universität Bern gemeldet werden, damit bislang unbekannte Erbfehler erforscht werden können.

Die in dieser Studie dargestellten monogen vererbten genetischen Besonderheiten bei Schweizer Mutterkuhrassen sind aus züchterischer und veterinärmedizinischer Sicht differenziert zu betrachten. Weil die rezessiv vererbte Muskelhypertrophie bei Fleischrindern häufig unerwünscht ist, muss darauf geachtet werden, dass insbesondere keine weiteren reinerbig betroffenen Tiere für disruptive *MSTN*-Genvarianten erzeugt werden. Es ist anzunehmen, dass solche Kälber bereits zum Zeitpunkt der Geburt überdurchschnittlich bemuskelt sind und daher zu schwerwiegenden Komplikationen bei der Abkalbung führen können. Andererseits sind Varianten in diesem Gen beschrieben, die vermutlich erst später im Leben zu einer verstärkten Bemuskulung und somit zu einer besseren Fleischleistung beitragen und daher züchterisch interessant sind.⁷ Für die dominant vererbte Hornlosigkeit stellt die Zucht einen vielversprechenden Weg, die mit der Enthornung verbundenen tierschutzrelevanten Aspekte zu umgehen. Die dargestellte Übersicht zeigt, dass in den zuvor horntragenden Mutterkuhrassen Limousin und Simmental bereits mehr, beziehungsweise knapp die Hälfte aller Tiere genetisch hornlos sind. Die Genotypisierung erlaubt die Bestimmung homozygoter Träger der keltischen Hornlosvariante und kann diesen Prozess somit beschleunigen. Der Einsatz von nachweislich homozygot hornlosen Stieren erübrigt zudem die Enthornung sämtlicher Nachkommen beim Einsatz in Herden mit horntragenden Kühen.

Schlussfolgerung

Bei Verdacht auf eine genetische Erkrankung wird empfohlen Verdachtsfälle den Zuchtverbände, KB-Organisationen, universitären Nutztierkliniken oder dem Institut für Genetik der Universität Bern zu melden und die in der Schweiz von den Zuchtverbänden etablierten Genotypisierungsmöglichkeiten (SWISScow-SNP-Array) zu nutzen, damit jeder Fall genau untersucht werden kann. Dies kann dazu beitragen, bereits bekannte Erbfehler diagnostisch abzuklären oder unbekannte neue Erbfehler zu untersuchen.

Danksagung

Wir bedanken uns bei Svenja Strasser von Mutterkuh Schweiz für die Bereitstellung der notwendigen Daten und die hilfreiche Unterstützung. Diese Studie wurde finanziell unterstützt von der Arbeitsgemeinschaft Schweizerischer Rinderzüchter (ASR), Zollikofen, Schweiz, und dem Bundesamt für Landwirtschaft (BLW), Bern, Schweiz. Joana Jacinto wird teilweise von der Fakultären Plattform für klinische Forschung (FCRP) der Vetsuisse-Fakultät der Universität Bern unterstützt.

Maladies génétiques et caractéristiques génétiques chez les vaches allaitantes suisses – Une revue

L'élevage de vaches allaitantes est un pilier essentiel de la production bovine suisse et est synonyme de pratiques d'élevage extensives respectueuses du bien-être animal. Environ 7 % du cheptel bovin suisse est enregistré auprès de l'association d'élevage compétente. La diversité génétique est importante, avec 38 races à viande et à deux fins. L'objectif de cette étude était de répertorier de façon systématique les tares génétiques récessives connues ainsi que certaines caractéristiques génétiques des races de vaches allaitantes les plus courantes en Suisse, et d'en déterminer la prévalence.

À l'échelle mondiale, 67 tares génétiques récessives monogéniques ont été décrites chez les bovins à viande. Parmi celles-ci, 42 – causées par 45 variants génétiques connus – affectent les dix races de vaches allaitantes les plus couramment élevées en Suisse. Actuellement, 40 variants génétiques responsables de 37 tares génétiques font l'objet de tests de routine en Suisse. Aucun animal porteur n'a été identifié à ce jour pour 13 variants. En revanche, des porteurs hétérozygotes ont été rarement observés pour un total de 27 variants. Les fréquences alléliques spécifiques à la race ont dépassé 1 % pour 14 allèles défectueux. Les variants de la rétinite pigmentaire 1 chez les Charolais et les Angus, ainsi que ceux de la duplication développementale chez les Angus, étaient particulièrement répandus. De plus, deux cas rares de maladie homozygote ont été confirmés pour la première fois en Suisse: l'hémimélie tibiale chez les Galloway et l'ataxie progressive chez les Charolais.

Outre les anomalies génétiques, des caractères génétiques pertinents pour la sélection, tels que l'hypertrophie musculaire et l'absence de cornes, sont également examinés. Ces caractères présentent parfois des fréquences alléliques élevées dans plusieurs races et peuvent donc être spécifiquement ciblés dans les programmes de sélection.

Le génotypage par puce SNP SWISScow permet de surveiller les anomalies génétiques récessives. Les cas suspects doivent être signalés et faire l'objet d'une enquête. Les outils numériques de planification de la reproduction aident à éviter les accouplements à haut risque, réduisant ainsi les pertes de reproduction et améliorant durablement la santé et le bien-être des animaux.

Mots clés: Anomalies génétiques récessives, bovins, vaches allaitantes, hygiène de reproduction, absence de cornes, hypertrophie musculaire

Difetti ereditari e caratteristiche genetiche nelle vacche nutrici svizzere – una panoramica

L'allevamento di vacche nutrici rappresenta un importante pilastro della produzione svizzera di carne bovina ed è caratterizzato da sistemi di allevamento estensivi e rispettosi del benessere animale. Circa il 7% del patrimonio bovino svizzero è registrato dall'associazione di allevamento di riferimento. Con 38 razze da carne e a duplice attitudine, la diversità genetica presente è molto elevata. Lo scopo di questo lavoro è stato quello di raccogliere in modo sistematico i difetti ereditari recessivi noti e alcune caratteristiche genetiche selezionate delle razze di vacche nutrici più diffuse in Svizzera, nonché di determinarne la prevalenza.

A livello mondiale sono stati descritti 67 difetti ereditari monogenici recessivi nei bovini da carne. Tra questi, 42 difetti genetici, attribuibili a 45 varianti genetiche note, sono presenti nelle dieci principali razze di vacche nutrici allevate in Svizzera. Attualmente, in Svizzera vengono analizzate routinariamente 40 varianti genetiche responsabili di 37 difetti ereditari. Per 13 varianti non sono stati finora identificati animali portatori. Al contrario, per 27 varianti sono stati rilevati, seppur raramente, soggetti eterozigoti portatori. Per 14 alleli deleteri, la frequenza allelica all'interno della rispettiva razza supera l'1%. Le varianti associate alla retinite pigmentosa di tipo 1 nelle razze Charolais e Angus, così come quella associata alla duplicazione dello sviluppo nella razza Angus, hanno mostrato le frequenze più elevate. Inoltre, per la prima volta in Svizzera, sono stati confermati due rari casi di animali omozigoti affetti: uno di emimelia tibiale nella razza Galloway e uno di atassia progressiva nella razza Charolais.

Oltre ai difetti ereditari, vengono studiate anche caratteristiche genetiche rilevanti per la selezione, come l'ipertrofia muscolare e l'assenza di corna. Queste caratteristiche sono presenti in diverse razze, talvolta con frequenze alleliche elevate, e possono quindi essere considerate in modo mirato nei programmi di selezione.

La genotipizzazione mediante SWISScow SNP Array consente il monitoraggio dei difetti ereditari recessivi. I casi sospetti dovrebbero essere segnalati e sottoposti a verifica. Gli strumenti digitali per la pianificazione degli accoppiamenti aiutano a evitare accoppiamenti a rischio, riducendo così le perdite riproduttive e contribuendo in modo sostenibile al miglioramento della salute e del benessere degli animali.

Parole chiave: difetti ereditari recessivi, bovini, vacche nutrici, igiene zootecnica, assenza di corna, ipertrofia muscolare

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried, M. Meylan, J.P.G. Jacinto, C. Drögemüller

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried, M. Meylan, J.P.G. Jacinto, C. Drögemüller

Literaturnachweis

- ¹ Agerholm JS, Drögemüller C, Steffen DJ, Jacinto JGP: An Overview of Developmental Disorders Leading to Dystocia in Cattle. *Reprod. Domest. Anim.* 2025; 60 Suppl 3: e70083. <https://doi.org/10.1111/rda.70083>
- ² Brenig B, Schütz E, Hardt M, Scheuermann P, Freick M: A 20 bp Duplication in Exon 2 of the *Aristaless-Like Homeobox 4* Gene (*ALX4*) Is the Candidate Causative Mutation for Tibial Hemimelia Syndrome in Galloway Cattle. *PLoS. One.* 2015; 10(6): e0129208. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0129208>
- ³ Cole JB. A simple strategy for managing many recessive disorders in a dairy cattle breeding program. *Genet. Sel. Evol.* 2015; 47:94. <https://doi.org/10.1186/s12711-015-0174-9>
- ⁴ Denholm LJ, Martin LE, Teseling CF, Parnell PF, Beever JE: Developmental Duplications (DD): 2. Mutation of the *NHLRC2* Gene Causes Neural Tube Defects in Angus Cattle With Multiple Congenital Malformation Phenotypes That Include Axial and Limb Duplications, Heteropagus Conjoined Twins, Midbrain and Forebrain Malformation. *Proc. XXVIII World Buiatrics Congress, Abstract 100*, Cairns Australia, 2014.
- ⁵ Drögemüller C, Reichart U, Seuberlich T, Oevermann A, Baumgartner M, Kühni Boghenbor K, Stoffel MH, Syring C, Meylan M, Müller S, Müller M, Gredler B, Sölkner J, Leeb T: An unusual splice defect in the *mitofusin 2* gene (*MFN2*) is associated with degenerative axonopathy in Tyrolean Grey cattle. *PLoS. One.* 2011; 6(4): e18931. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0018931>
- ⁶ Duchesne A, Vaiman A, Frah M, Floriot S, Legoueix-Rodriguez S, Desmazières A, Fritz S, Beauvallet C, Albaric O, Venot E, Bertaud M, Saintilan R, Guatteo R, Esquerré D, Branchu J, Fleming A, Brice A, Darios F, Vilotte JL, Stevanin G, Boichard D, El Hachimi KH: Progressive ataxia of Charolais cattle highlights a role of *KIF1C* in sustainable myelination. *PLoS. Genet.* 2018; 14(8): e1007550. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1007550>
- ⁷ Esmailzadeh AK, Bottema CD, Sellick GS, Verbyla AP, Morris CA, Cullen NG, Pitchford WS: Effects of the *myostatin* F94L substitution on beef traits. *J. Anim. Sci.* 2008; 86(5): 1038–1046. <https://doi.org/10.2527/jas.2007-0589>
- ⁸ Grobet L, Martin LJ, Poncelet D, Pirottin D, Brouwers B, Riquet J, Schoeberlein A, Dunner S, Ménissier F, Massabanda J, Fries R, Hanset R, Georges M: A deletion in the bovine *myostatin* gene causes the double-muscling phenotype in cattle. *Nat. Genet.* 1997; 17(1): 71–74. <https://doi.org/10.1038/ng0997-71>
- ⁹ Häfliger IM, Wiedemar N, Švara T, Starič J, Cociancich V, Šest K, Gombač M, Paller T, Agerholm JS, Drögemüller C: Identification of small and large genomic candidate variants in bovine pulmonary hypoplasia and anasarca syndrome. *Anim. Genet.* 2020; 51(3): 382–390. <https://doi.org/10.1111/age.12923>
- ¹⁰ Häfliger IM, Seefried FR, Drögemüller C: Reverse Genetic Screen for Deleterious Recessive Variants in the Local Simmental Cattle Population of Switzerland. *Animals (Basel).* 2021; 11(12): 3535. <https://doi.org/10.3390/ani11123535>
- ¹¹ Häfliger IM, Spengeler M, Seefried FR, Drögemüller C: Four novel candidate causal variants for deficient homozygous haplotypes in Holstein cattle. *Sci. Rep.* 2022; 12(1): 5435. <https://doi.org/10.1038/s41598-022-09403-6>
- ¹² Hanset R, The major gene of muscular hypertrophy in The Belgian Blue cattle breed. In: Owen J, Axford R (eds), *Breeding for Disease Resistance in Farm Animals*. CAB International, Wallingford, UK, 1991: 467–478.
- ¹³ Identitas AG. Entwicklung nach Rassen. Bern, CH <https://tierstatistik.identitas.ch/de/cattle-breeds.html> (assessed 30.06.2025).
- ¹⁴ Jacinto JGP, Leuenberger T, Hauser M, Häfliger IM, Seefried FR, Letko A, Drögemüller C: Rare phenotypes of white coat color in Simmental calves: genetic causes of syndromic forms of albinism and depigmentation. *Mol. Genet. Genomics.* 2025; 300(1): 91. <https://doi.org/10.1007/s00438-025-02290-2>
- ¹⁵ Jackson M, Marks L, May GHW, Wilson JB: The genetic basis of disease. *Essays. Biochem.* 2018; 62(5): 643–723. <https://doi.org/10.1042/EBC20170053>
- ¹⁶ Medugorac I, Seichter D, Graf A, Russ I, Blum H, Göpel KH, Rothhammer S, Förster M, Krebs S: Bovine polledness – an autosomal dominant trait with allelic heterogeneity. *PLoS. One.* 2012; 7(6): e39477. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0039477>
- ¹⁷ Michot P, Chahory S, Marete A, Grohs C, Dagios D, Donzel E, Aboukadi A, Deloche MC, Allais-Bonnet A, Chambrial M, Barbey S, Genestout L, Boussaha M, Danchin-Burge C, Fritz S, Boichard D, Capitan A: A reverse genetic approach identifies an ancestral frameshift mutation in *RP1* causing recessive progressive retinal degeneration in European cattle breeds. *Genet. Sel. Evol.* 2016; 48(1): 56. <https://doi.org/10.1186/s12711-016-0232-y>
- ¹⁸ Mock T, Mehinagic K, Menzi F, Studer E, Oevermann A, Stoffel MH, Drögemüller C, Meylan M, Regenscheit N: Clinicopathological Phenotype of Autosomal Recessive Cholesterol Deficiency in Holstein Cattle. *J. Vet. Intern. Med.* 2016; 30(4): 1369–1375. <https://doi.org/10.1111/jvim.13976>
- ¹⁹ Mutterkuh Schweiz. Fleischrinderrassen. Lupfig, CH <https://www.mutterkuh.ch/fleischrinderrassen.html> (assessed 11.02.2026).
- ²⁰ Mutterkuh Schweiz. Jahresbericht 2024. Lupfig, CH <https://www.mutterkuh.ch/dokumente/dokumente-archiv.html> (assessed 11.02.2026).
- ²¹ Mutterkuh Schweiz. Mutterkuhhaltung. Lupfig CH <https://www.mutterkuh.ch/verein-mutterkuh-schweiz/mutterkuhhaltung.html> (assessed 11.02.2026).
- ²² Nicholas FW, Tammen I, Sydney Informatics Hub (2026): Online Mendelian Inheritance in Animals (OMIA). <https://doi.org/10.25910/2AMR-PV70> (assessed 01.06.2026).
- ²³ Stinckens A, Georges M, Buys N: Mutations in the *myostatin* gene leading to hypermuscularity in mammals: indications for a similar mechanism in fish? *Anim. Genet.* 2011; 42(3): 229–234. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2010.02144.x>
- ²⁴ Vissac B, Ménissier F, Perreau B: Etude du caractère culard VII – Croissance et musculature des femelles, déséquilibre morphologique au velage. *Ann. Genet. Sel. Anim.* 1973; 5(1): 23–38. <https://doi.org/10.1186/1297-9686-5-1-23>
- ²⁵ Weber BA, Leuenberger T, Hauser M, Bousmar JCF, Gurnter C, Seefried FR, Drögemüller C: Übersicht über bekannte und neue Erbfehler sowie deren Verbreitung bei Swiss Fleckvieh Rindern. *Schweiz. Arch. Tierheilkd.* 2025; 167(5): 280–291. <https://doi.org/10.17236/sat00452>

- ²⁶ Wiedemar N, Tetens J, Jagannathan V, Menoud A, Neuenschwander S, Bruggmann R, Thaller G, Drögemüller C: Independent polled mutations leading to complex gene expression differences in cattle. *PLoS. One.* 2014; 9(3): e93435. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0093435>
- ²⁷ Winder CB, Miltenburg CL, Sargeant JM, LeBlanc SJ, Haley DB, Lissemore KD, Godkin MA, Duffield TF: Effects of local anesthetic or systemic analgesia on pain associated with cautery disbudding in calves: A systematic review and meta-analysis. *J Dairy Sci.* 2018; 101(6): 5411–5427. <https://doi.org/10.3168/jds.2017-14092>

Erbfehler und genetische Besonderheiten bei Schweizer Mutterkühen – Ein Überblick

M. Burren, F.R. Seefried, M. Meylan, J.P.G. Jacinto, C. Drögemüller

Korrespondenzadresse

Cord Drögemüller
Institute of Genetics, Vetsuisse Faculty, University of Bern,
Switzerland
Bremgartenstrasse 109a
CH-3012 Bern
Email: cord.droegemueller@unibe.ch