

Complex Vertebral Malformation of Holstein-Friesian Cattles

Nama : Erna Ikhtiarini G34104027
Pembimbing : Achmad Farajallah Cece Sumantri
Tanggal Lulus : 9-Sep-08
Judul Skripsi : Identifikasi Defisiensi Genetik Complex Vertebral Malformation pada Sapi Friesian-Holstein
Identification of Genetic Deficiency Complex Vertebral Malformation of Holstein-Friesian Cattles

Abstrak:

Complex vertebral malformation (CVM) merupakan defisiensi genetik akibat adanya gen resesif autosomal pada sapi perah. Penyakit ini disebabkan oleh substitusi guanin menjadi timin pada nukleotida 559 pada gen SLC35A3 yang mengkodekan UDP-N-asetilglukosamin transporter. Mutasi ini menyebabkan perubahan asam amino valin menjadi fenilalanin pada asam amino 180 (V180F). Sapi penderita CVM mengalami sejumlah deformasi anatomi terutama pada bagian serviks dan toraks pada tulang belakang, reduksi tulang rusuk dan pemendekan tulang pada kaki depan dan belakang. Penelitian ini bertujuan mengidentifikasi defisiensi genetik CVM pada sapi Friesian-Holstein menggunakan metode Polymerase chain reaction-primer introduced restriction analysis (PCR-PIRA). PCR-PIRA adalah metode yang digunakan untuk mendeteksi mutasi dengan mengintroduksi situs restriksi artifisial menggunakan primer yang dimodifikasi. Pada penelitian ini, 111 sapi Friesian-Holstein yang berasal dari peternakan Pondok Rangon Jakarta, peternakan rakyat Lembang, BIB Lembang, dan BPTU Baturraden telah dideteksi. Hasilnya menunjukkan bahwa seluruh sapi tersebut normal. Walaupun tidak ditemukan sapi karier CVM pada penelitian ini, namun penyakit ini harus tetap diwaspadai. Deteksi dini secara genetik terhadap calon induk baik jantan maupun betina sangat diperlukan untuk mencegah penyebaran alel resesif CVM.

Abstract:

Complex vertebral malformation (CVM) is genetic deficiency determined by autosomal recessive gene in cattles. It is due to the substitution of guanine by thymine at nucleotide position 559 in a SLC35A3 gene, encoding a UDP-N-acetylglucosamine transporter. This mutation results in the substitution of valine by phenylalanine at position 180 (V180F). Calves affected by this defect have numerous anatomic deformations, mainly within the cervical and thoracic part of the vertebral column, but also exhibit a reduced number of ribs and joint contractures in the front and hind legs. This research aims to identify genetic deficiency of CVM of Holstein-Friesian cattle using polymerase chain reaction-primer introduced restriction analysis (PCR-PIRA) method. PCR-PIRA is a method for detection of single nucleotide mutations by introducing artificial restriction endonuclease sites using primer containing mismatches. In this research, 111 calves from Pondok Rangon Jakarta, dairy-farming Lembang, BIB Lembang, and BPTU Baturraden are identified to be normal. Eventhough no CVM carrier calves were identified, the diseases still needs to be prevented. Early genetical detection in calves is extremely necessary to prevent the spreading of CVM recessive allele

[[Skripsi Lengkap - fulltext](#)]