

# 大切な遺伝子資源を十分に活用するために 正しい交配で遺伝的不良形質の発症をなくそう



**JRA畜産振興事業 牛遺伝的不良形質情報収集等強化事業**

このパンフレットはJRA日本中央競馬会の特別振興基金によって印刷されました



日本中央競馬会  
特別振興資金助成事業



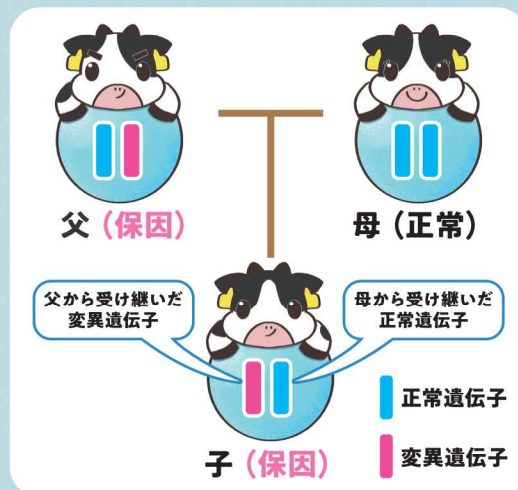
一般  
社団法人

**家畜改良事業団**

# 遺伝的不良形質（遺伝性疾患）とは

何らかの原因で遺伝子が突然変異を起こし、正常に機能しなくなった変異遺伝子により引き起こされる疾患です。遺伝的不良形質はほとんどが常染色体**潜性（劣性）**遺伝であり、変異遺伝子を両親から受け継ぐことで発症します。

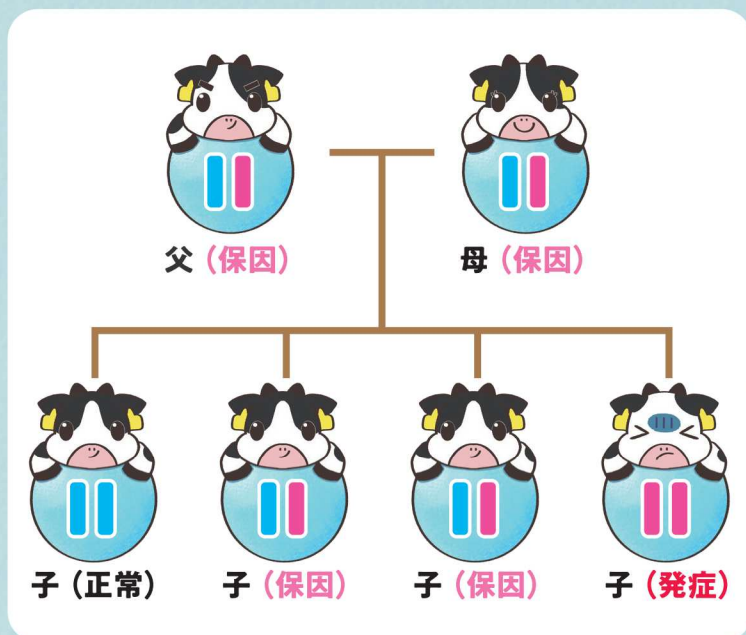
両親の片方から変異遺伝子を受け継いだ場合は「**保因**」とされ、本牛は健康ですが後代に遺伝的不良形質を発症する牛を作ることができます。



保因牛同士で交配した場合、

**25%**の確率で発症（疾患）牛が産まれます。

**保因牛同士の交配以外で発症牛は産まれません。**



各交配様式での産子の割合

| 交配様式<br>父 × 母 | 産子の割合 |     |     |
|---------------|-------|-----|-----|
|               | 正常牛   | 保因牛 | 発症牛 |
| 正常牛 × 正常牛     | 100%  | 0%  | 0%  |
| 正常牛 × 保因牛     | 50%   | 50% | 0%  |
| 保因牛 × 正常牛     | 50%   | 50% | 0%  |
| 保因牛 × 保因牛     | 25%   | 50% | 25% |

発症牛が産まれると、  
経済的な損失に  
繋がることも…



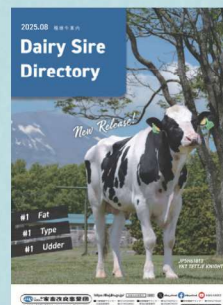
# 遺伝的不良形質と上手に付き合うために

## 種雄牛の正常・保因状況を確認する

種雄牛の正常・保因状況は、種雄牛案内や農林水産省・各団体のHP等で確認できます。

遺伝的不良形質に関する情報：農林水産省 畜産局

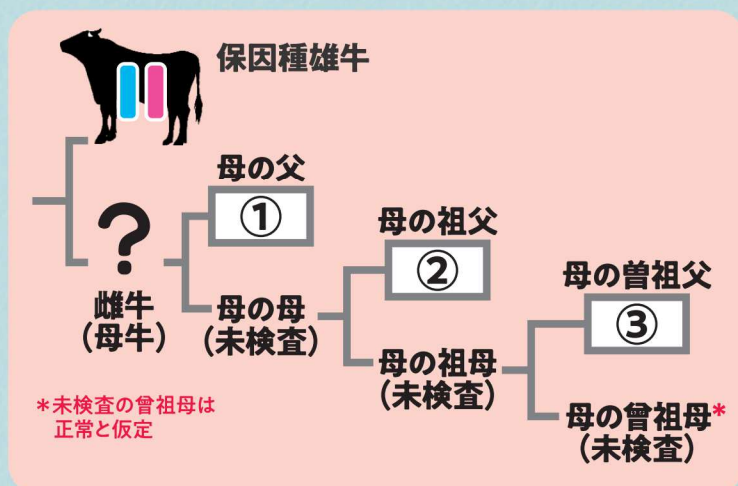
種畜の遺伝性疾患に係る遺伝子型検査結果：独立行政法人 家畜改良センター、  
家畜改良データベース((一社)日本ホルスタイン登録協会)



## 雌牛(母牛)の正常・保因状況を確認する

雌牛の正常・保因状況は、遺伝子型検査を行うことで確認できます。  
遺伝子型検査の結果が正常の場合、保因種雄牛を利用しても発症牛が産まれる確率は0%です。

雌牛の遺伝子型検査をしていない場合、保因種雄牛との交配には、雌牛の血統情報の確認が重要です。



| ①   | ②    | ③     | 発症確率    |
|-----|------|-------|---------|
| 母の父 | 母の祖父 | 母の曾祖父 |         |
| 正常  | 正常   | 正常    | 0.00%   |
| 正常  | 正常   | 保因    | 3.13%   |
| 正常  | 保因   | 正常    | 6.25%   |
| 正常  | 保因   | 保因    | 7.14%   |
| 保因  | 正常   | 正常    | ◎12.50% |
| 保因  | 正常   | 保因    | 13.33%  |
| 保因  | 保因   | 正常    | 14.29%  |
| 保因  | 保因   | 保因    | 14.58%  |



雌牛の父が保因牛だった場合(◎)、発症牛が産まれる確率は10頭中約1頭になります



## 遺伝的不良形質への対応



乳用牛・肉用牛の遺伝的不良形質の対応方針は、国が設置する遺伝的不良形質専門委員会によって決定されています。専門委員会は、家畜育種に関する専門家や家畜人工授精事業体等の有識者で構成されています。

### 専門委員会が取り扱う遺伝的不良形質

特徴的な外見的・臨床的症状を示し、かつ遺伝様式との関係が明らかで、遺伝子型検査による特定が可能なものです。

### 専門委員会の取り組み

- ①監視が必要な不良形質のプロファイルを作成、対応方針を提言し、各関係機関に実行を促す
- ②特に経済的損失が大きく特別な対処が必要な遺伝的不良形質を「**指定遺伝的不良形質**」に指定
- ③遺伝子型検査結果の公表および周知
- ④モニタリング調査を実施し、遺伝子頻度を確認



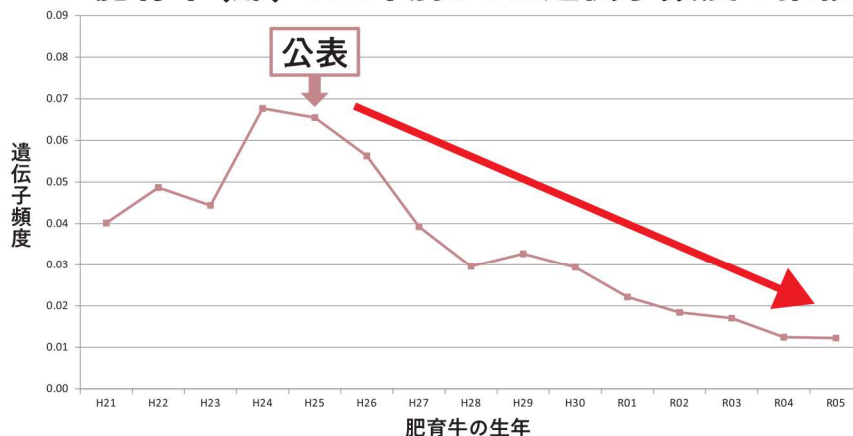
プロファイルとは…

遺伝的不良形質の研究等の成果について聴取するなどして集積した知見に基づき、原因遺伝子変異、遺伝様式、経済的損失の評価、留意点、講ずるべき措置等を整理したものです。プロファイルは、農林水産省畜産局のHPで確認できます。

### 取り組みの成果

IARS異常症を例にとると、平成25年に遺伝的不良形質として公表され、登録団体の協力による保因種雄牛の登録規制などによって、遺伝子頻度を低下させることができました。

肥育牛(雌)の生年別IARS遺伝子頻度の推移(全国)



# ホルスタイン種の主な遺伝的不良形質

## 区分：指定遺伝的不良形質

| 遺伝的不良形質名<br>(略名)      | 疾患部位     | 特徴                                                                                 | 発症時期 |
|-----------------------|----------|------------------------------------------------------------------------------------|------|
| 牛白血球粘着性欠如症<br>(BLAD)  | 白血球      | 白血球の粘着不全により、重度の感染防御機能低下。1～6ヶ月齢で発症し、肺炎などの感染症により死亡。                                  | 生時より |
| 牛複合脊椎形成不全症<br>(CVM)   | 脊椎<br>四肢 | 流・死産による出生率の低下、新生子の奇形による死亡。奇形の特徴は、頸部や胸部脊椎の短縮、両前肢手根骨関節や飛節関節の左右対称的収縮と捻転で、心奇形を伴う場合もある。 | 胎子期  |
| 牛短脊椎症<br>(BY)         | 脊椎<br>四肢 | 主な症状は流・死産による出生率の低下。死産胎子は低体重(10kg程度)となる。背骨と尾が極端に短く、心臓や多くの内臓に欠損がみられる。                | 胎子期  |
| 牛コレステロール代謝異常症<br>(CD) | 全身       | 慢性下痢、肺炎、浮腫、発育不全で、ほとんどの個体が3週～6ヶ月で死亡。血中コレステロール濃度が極めて低くなるのが特徴。                        | 生時より |

## 症例写真

コレステロール代謝異常症 (CD/HCD)



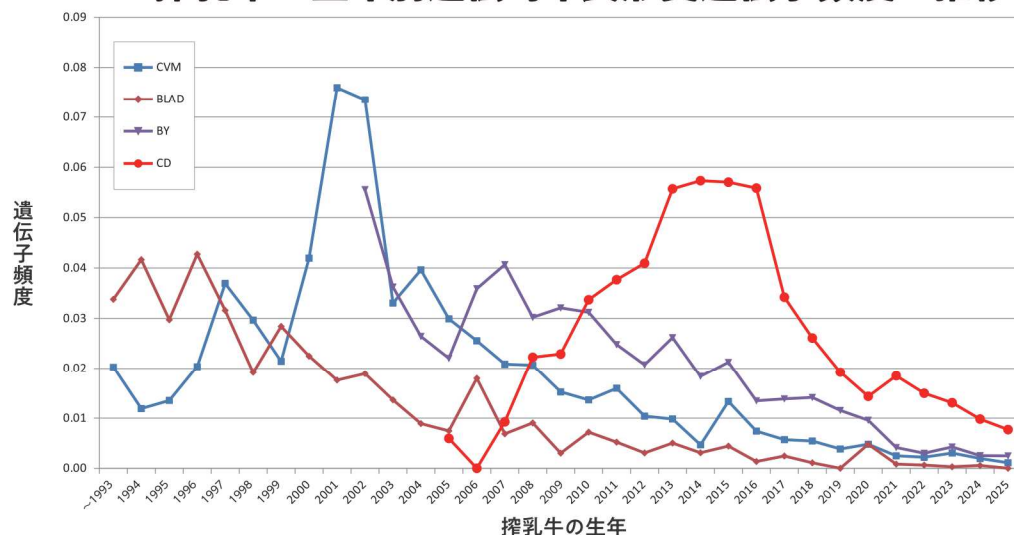
写真提供：帯広畜産大学 猪熊壽 教授

牛複合脊椎形成不全症 (CVM)



写真提供：酪農学園大学獣医学部 永幡肇教授

## 搾乳牛の生年別遺伝的不良形質遺伝子頻度の推移(全国)

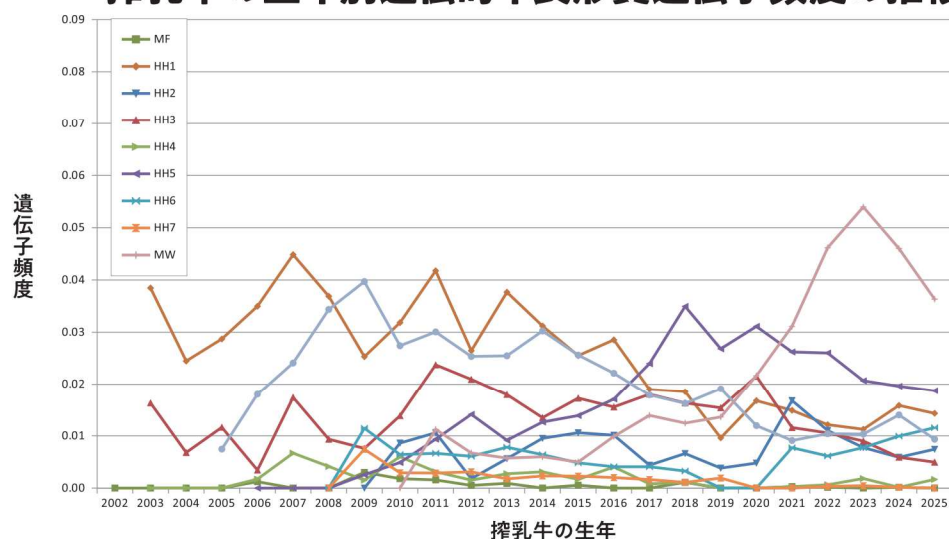


# ホルスタイン種の主な遺伝的不良形質

## 区分：その他の遺伝的不良形質

| 遺伝的不良形質名<br>(略名)         | 疾患部位 | 特徴                                                                 | 発症時期 |
|--------------------------|------|--------------------------------------------------------------------|------|
| 単蹄<br>(MF)               | 蹄    | 出生時より第3・第4指骨が癒合しており、ひづめが1つしかない為、重度の歩行困難になる。左側より右側、後肢より前肢の方が発症しやすい。 | 生時より |
| 胚致死性関連遺伝子<br>欠損症 (HH1~7) | 胚    | 胚発生に関連する7種類の遺伝子それぞれの変異によって発生する。受胎率低下の原因となることがある。                   | 胚発生時 |
| 早発性筋力低下症候群<br>(MW)       | 筋肉   | 発症牛は新生期に起立困難などの運動障害を引き起こし、二次的に肺炎などの健康被害をもたらす。                      | 生時より |

## 搾乳牛の生年別遺伝的不良形質遺伝子頻度の推移(全国)



## 種雄牛案内の記載例

418705716 BLF CVF BYF CDF



略名C: 保因

略名F: 正常 (もしくは記載なし)

BLF、CVF、BYF、CDFは  
BLAD、CVM、BY、CDすべてが  
正常であることを示しています。

# 早発性筋力低下症候群(MW)症例報告

昨年度より検査を開始しているMWについて発症個体をご報告いただきましたので、紹介いたします。

## 発症個体①

- 2日齢で自力起立不可のため初診。  
食欲あり
- 四肢反射減弱、とくに後肢の屈曲反射減弱・  
膝蓋腱反射消失
- 30日齢時点で起立不能状態は悪化しており、  
一度横臥すると伏臥姿勢になるのに難渋
- 後肢筋肉の萎縮が認められる
- 病理解剖検査の結果、とくに左後肢の脛骨筋  
の細さが目立つ

写真は23日齢時  
自力起立・介助起立ともに不可



写真提供: 東京大学 猪熊壽 教授

## 発症個体②

- 10日齢で起立不能のため搬入
- 元気・食欲あり
- 起立歩行不可、立たせても自力で立位の維持  
ができない。筋萎縮あり
- 四肢反射減弱
- 腰部レントゲン画像において、股関節に異常  
は見られない

写真は10日齢時  
自力起立・介助起立ともに不可



写真提供: 帯広畜産大学 伊藤めぐみ 准教授

症状のみでMWと診断することは困難です  
確定診断には遺伝子型検査が必要になります



# 黒毛和種の主な遺伝的不良形質

## 区分：指定遺伝的不良形質

| 遺伝的不良形質名<br>(略名)      | 疾患部位            | 特徴                                                           | 発症時期                          |
|-----------------------|-----------------|--------------------------------------------------------------|-------------------------------|
| バンド3欠損症<br>(B3)       | 赤血球             | 赤血球膜の脆弱化による重度の溶血性貧血、黄疸、脾腫、虚脱などを起こし、多くが死亡。                    | 生時より                          |
| 血液凝固第13因子欠損症<br>(F13) | 血液凝固<br>第XIII因子 | 新生子期に臍帯出血、腹腔内出血を起こし、生後数日から数ヶ月のうちに多くが死亡。                      | 生時より                          |
| クローディン16欠損症<br>(CL16) | 腎臓<br>(尿細管)     | 腎機能が損なわれ尿毒症となり死亡。発症時期は生後から数年まで幅がある。蹄の異常伸張が見られる場合もある。         | 発症時期は様々<br>肥育時に顕在化<br>する場合が多い |
| IARS異常症<br>(IARS)     | 全身              | 虚弱子牛と呼ばれる症状で、出生時から低体重で发育不良を示す。肺炎や下痢など感染症にかかりやすくなる。           | 生時より                          |
| 前肢帯筋異常症<br>(FMA)      | 前肢帯             | 肩甲部が著明に突出し、出生直後から起立困難や振戦を示す。发育不良、耳介下垂などがみられる場合もある。           | 生時より                          |
| バーター症候群1型<br>(BAS1)   | 腎臓<br>(尿細管)     | 胎子期において腎臓機能の異常により、妊娠5～6ヶ月の母牛に胎膜水腫(尿膜水腫)を引き起こす。母子ともに死亡する例が多い。 | 胎子期                           |

## 症例写真

IARS異常症(IARS)

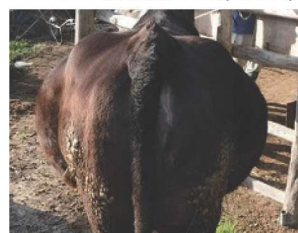


写真提供：群馬県家畜衛生研究所

前肢帯筋異常症(FMA)

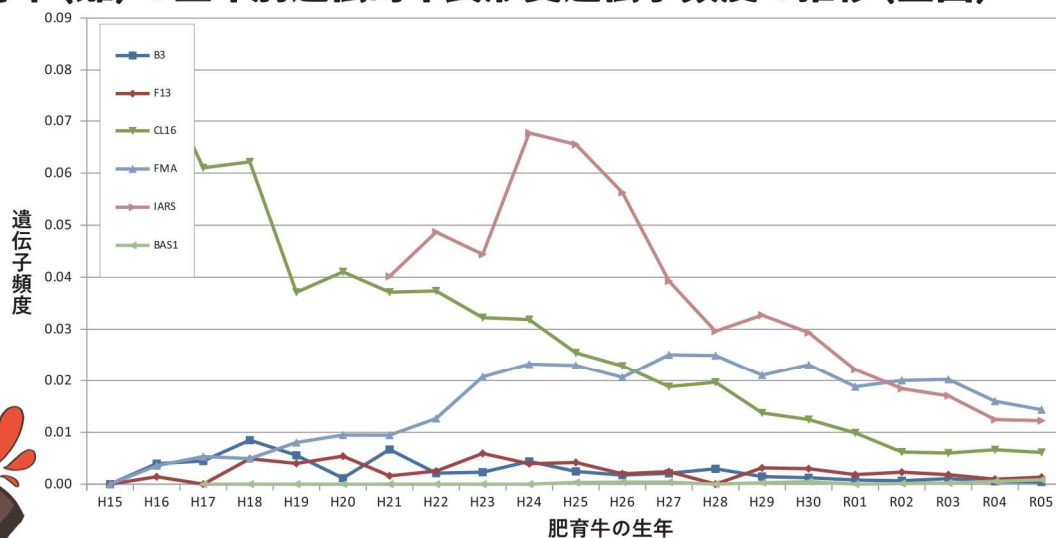


バーター症候群1型(BAS1)



写真提供：島根県畜産技術センター

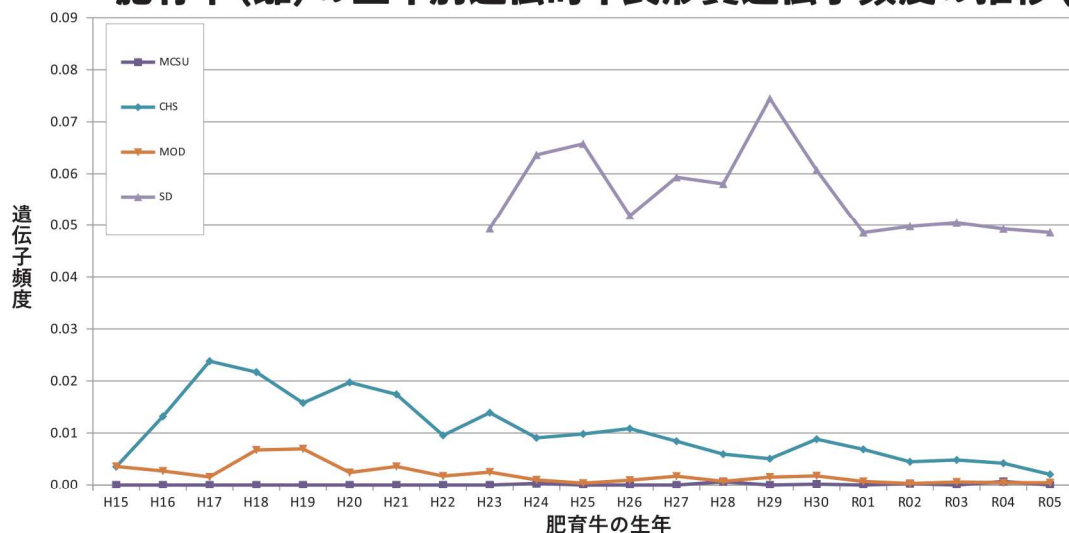
## 肥育牛(雌)の生年別遺伝的不良形質遺伝子頻度の推移(全国)



## 区分:その他の遺伝的不良形質

| 遺伝的不良形質名<br>(略名)        | 疾患部位 | 特徴                                                                                     | 発症時期        |
|-------------------------|------|----------------------------------------------------------------------------------------|-------------|
| モリブデン補酵素欠損症<br>(MCSU)   | 腎臓   | 出生時は正常だが、2ヶ月齢前後から尿路結石を原因とする腎障害による発育遅延、蹄の異常伸張を呈する。7～8ヶ月齢までに死亡。                          | 生後<br>1～6ヶ月 |
| チェディアック・ヒガシ症候群<br>(CHS) | 血小板  | 血小板機能の異常による止血不全や血腫を主徴とし、体毛の淡色化、赤目が発生。また白血球、特に好酸球に巨大顆粒が認められる。致死性は低く、対症療法として輸血は有効とされている。 | 生時より        |
| 眼球形成異常症<br>(MOD)        | 眼球   | 出生時から水晶体や虹彩が認められず、小眼球症を呈し、完全に盲目になる。                                                    | 生時より        |
| 骨格粗大症<br>(SD)           | 骨端   | 保因個体では、肥育牛において枝肉重量が有意に増加する一方で、発症個体では、骨端肥大、特に四肢関節肥大が見られ、出生時に過大子による難産の事例もあることが報告されている。   | 生時より        |

### 肥育牛(雌)の生年別遺伝的不良形質遺伝子頻度の推移(全国)



### 種雄牛案内の記載例



略名+: 保因

略名-: 正常(もしくは記載なし)

左記の(IARS+)はIARS異常症が保因であることを示しています。

パンフレットに記載している以外にも多くの遺伝的不良形質があります。  
疑わしい患畜がいましたら、家畜改良事業団・遺伝検査部までご相談ください。

# 黒毛和種で新しい遺伝子型検査が始まりました

## 骨格粗大症(SD)

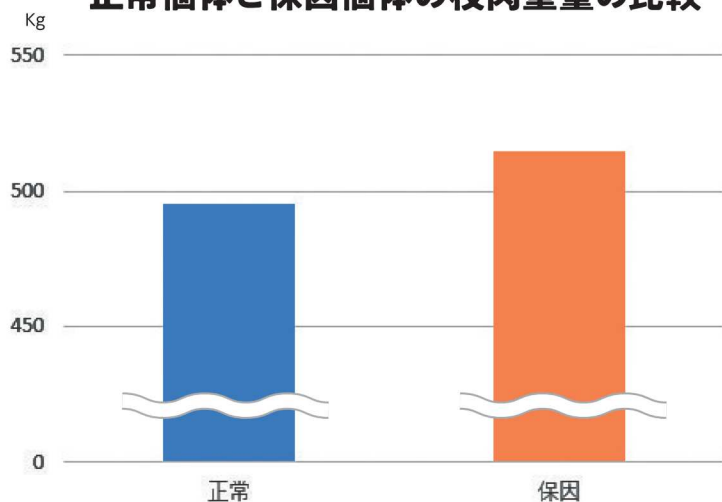
骨格粗大症(SD)とは、骨格粗大に関連するGFD3遺伝子のミスセンス変異を原因とする常染色体潜性の遺伝的不良形質です。これまで枝肉重量を増加させる経済形質として改良に利用されてきた一方、骨格の粗大を引き起こす原因にもなる遺伝的形質です。

令和7年4月1日、新たな遺伝的不良形質として農林水産省からプロファイルシートが公表されました。

### 保因個体の特徴

保因個体では、肥育牛において枝肉重量が有意に増加します。このことから、これまで枝肉重量を増加させる経済形質として、改良に利用されてきました。

### 正常個体と保因個体の枝肉重量の比較



肉用牛産肉能力平準化促進事業における収集データ(8718頭)に基づく

### 異常個体の特徴

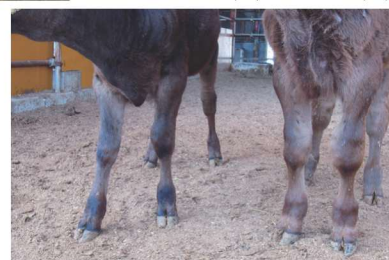
異常個体では、骨端肥大、特に四肢関節肥大が見られ、出生時に過大子による難産の事例もあることが報告されています。

※保因個体であっても、胎子が大きく成長した場合は難産となるリスクがあります。



↑四肢関節肥大した異常個体

↓正常個体(左)と異常個体(右)



写真提供:群馬県畜産試験場



## 遺伝子型検査の申込み



### 本事業による申込み

- 黒毛和種は各都道府県の**畜産主務課**にご相談ください。
- ホルスタイン種は**(一社) 日本ホルスタイン登録協会**にご相談ください。
- 種雄牛・候補種雄牛、繁殖基礎雌牛の検査手数料は助成されます。
- 種雄牛の検査結果は原則として公表します。

### 本事業以外による申込み

- 黒毛和種は**(公社) 全国和牛登録協会**、ホルスタイン種は**(一社) 日本ホルスタイン登録協会**の各都道府県窓口にお申し込みください。
- 直接申込（黒毛和種雌牛のみ）の場合は、特定遺伝子型検査申込書（当団HPよりダウンロード可）をご利用ください。
- 所定の申込書に必要事項を記入の上、試料とともに**遺伝検査部宛て**に送付してください。
- 検査終了後に報告書、請求書等を申込者宛てに送付します。

### よくあるご質問

Q：検査料金を知りたいです。

A：遺伝検査部までお問い合わせください。

Q：検査結果が出るまで何日かかりますか？

A：検査の種類にもよりますが、検査試料到着後の実働日10日ほどで結果が出ます。検査の混雑状態や検査試料の状態等の影響でそれ以上かかることもあります。

Q：親子判定のために送付した検査試料で遺伝的不良形質の検査は可能ですか？

A：基本的に可能です。ただし検査試料の状態が悪い場合、再送付をお願いすることがあります。

Q：遺伝的不良形質の検査を個人で直接申し込むことはできますか？

A：できます。ただし、登録申請を伴う場合には必ず登録団体にお問い合わせください。



## 試料の採取・送付



### 耳片を送付する場合

#### 耳片採取には、専用の耳片採取器材が必要です

※当団から耳片採取器材の配布は行っておりません。詳しくは、当団HPをご確認ください

1. 個体を確認し、耳の筋肉組織を採取します
2. 保存液入りの採取容器（リキッドチューブ）内に耳片があることを確認してください。
3. 必要事項をラベルに記入し、**配達記録が残る方法**で遺伝検査部あてに送付してください。

#### 注意！

- 1袋に1頭分の採取容器を入れてください。
- 発送まで常温で保管してください。
- 申込書を同封してください。

耳片の採取方法などを当団公式Youtubeチャンネルで公開中！

#### TSUアプリケーターの使用方法

～耳片採取～

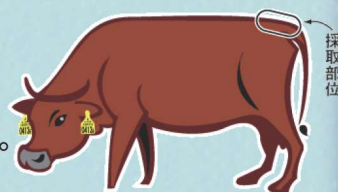
カッターを耳葉に（※）に、  
リキッドチューブを耳葉（※）に押し、  
耳葉や耳葉根（※）を採取し、  
耳葉を採取した後に耳葉根を  
手動で取り除きます。

手動で取り除く1インチ（25mm）  
耳の長さから1インチ（25mm）



### 毛根を送付する場合

1. 個体を確認し、尾根部位（汚れがひどい場合は耳の内側の毛）から10本くらいずつ**約30本ほど**引き抜いてください。
2. 毛根台紙に、毛根が奥になるように抜いた毛を粘着テープに貼ります。  
必要事項を記入し、**配達記録が残る方法**で遺伝検査部あてに送付してください。

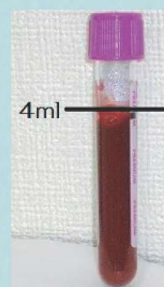


#### 注意！

- 汚れた試料や、自然に抜け落ちたような試料では正確な結果を出すのは困難です。
- 切った毛・ブラシについた毛など、毛根が付いていない毛での検査はできません。必ず引き抜いた毛をお送りください。
- 毛根台紙のテープの粘着部には毛根を乗せないでください。
- 毛根台紙からはみ出た毛は切り取ってください。

### 血液を送付する場合（単子に限る）

1. 抗凝固剤\*入りの全血用採血管を用いて4mlをめどに採血してください。  
\*抗凝固剤：EDTAまたはクエン酸ナトリウムのもの
2. 採血後の試料は冷蔵で保管し、冷蔵で**配達記録が残る方法**で遺伝検査部あてに送付してください。（冷凍不可）



**注意！** ●試料の劣化を防止するため大型連休直前、年末年始の送付は避けてください。

## お問い合わせ・送付先

〒371-0121 群馬県前橋市金丸町316

一般社団法人 家畜改良事業団 家畜改良技術研究所 遺伝検査部

TEL: 027-269-2441 FAX: 027-269-9331

E-mail: kensa1@liaj.or.jp

