



Update on Calf Recumbency (or Early Onset Muscle Weakness Syndrome) in Holsteins

Mise à jour du Veau en décubitus (ou Syndrome de faiblesse musculaire précoce) chez les Holstein

Allison Fleming

1

Remarques importantes

Tout est encore en cours...

- La dénomination n'a pas encore été finalisée
- La World Holstein Friesian Federation n'a pas encore déclaré officiellement qu'il s'agit d'un gène récessif reconnu

Grand effort de collaboration dans l'industrie, de la part des chercheurs, des entreprises d'IA, de l'USDA/AGIL, de HO USA, du CDCB, des éleveurs, des vétérinaires, des laboratoires...

Important Notes

Everything is still unfolding...

- Naming has not yet been finalized
- World Holstein Friesian Federation has yet to officially declare this as a recognized genetic recessive

Large collaborative effort of the industry from researchers, AI organizations, USDA /AGIL, HO USA, CDCB, breeders, vets, labs...

2

Gènes récessifs


- La sélection génomique a entraîné une accélération de la consanguinité sur une base annuelle
 - Augmente le potentiel d'émergence de gènes récessifs ou d'amplification rapide de mutations de faible fréquence
- La génomique a également permis la découverte et la gestion de maladies
- Exemples récents : HCD, JNS, AM

Genetic Recessives

- Genomic selection has led to accelerated inbreeding on an annual basis
 - Increases the potential for genetic recessives to emerge or low frequency mutations to amplify rapidly
- Genomics has also allowed for discovery and management
- Recent examples: HCD, JNS, AM



3

 **JDS Communications®**
2022; 3:412-415

<https://doi.org/10.3168/jdsc.2022-0224>
Short Communication
Genetics

Identification of a putative haplotype associated with recumbency in Holstein calves


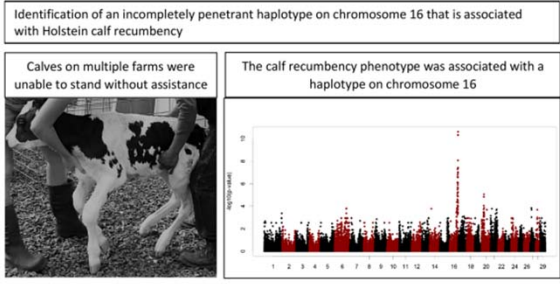
C. D. Dechow,^{1*} E. Frye,² and F. P. Maunsell³

Graphical Abstract

Identification of an incompletely penetrant haplotype on chromosome 16 that is associated with Holstein calf recumbency

Calves on multiple farms were unable to stand without assistance

The calf recumbency phenotype was associated with a haplotype on chromosome 16



4



ARTIFICIAL BREEDING

by Chad Dechow

Mutation sometimes leads to calf recumbency

Penn State dairy cattle geneticist finds mutant gene threatening Holstein calves

Discovery leads to commercial test to reveal animals carrying variant causing calf recumbency



For Information Contact

João Dürr, Council on Dairy Cattle Breeding (CDCB) joao.durr@uscddb.com
Lindsey Worden, Holstein Association USA LWorden@holstein.com
Jay Weiker, National Association of Animal Breeders (NAAB) jweiker@naab-css.org

Recumbency in Holstein Calves

U.S. researchers uncover emerging Holstein genetic defect

Affected recumbency calves unable to stand after birth



By Stew Slater

Published: June 6, 2023
Calf health, Dairy, Genetics, Livestock, News

Researchers studying new defect in Holstein calves

Researchers at Penn State collaborating with USDA to study recumbency in Holstein cattle.

DAIRY PRODUCTION

New Genetic Defect Discovered in Holsteins



Library Magazines Show & Sale agenda Webshop Contact

Monthly magazine for modern Holstein dairymen.

June 2023 / Recumbency: Calves that Can't Stand Up

Recumbency: Calves that Can't Stand Up

5

Affected Calves

- Unable to stand at birth or lose the ability to stand shortly after birth (usually within the first six weeks of life)
 - Otherwise healthy
- Varying degrees of frequency and severity with some affected calves able to recover

Veaux atteints

- Incapables de se tenir debout à la naissance ou perdant la capacité de se tenir debout peu après la naissance (généralement au cours des six premières semaines de vie)
 - Autrement en bonne santé
- Fréquence et gravité variables, certains veaux atteints pouvant se rétablir



6

Découverte

- Génotypage des veaux atteints et de leurs frères et sœurs normaux
- Identification d'un haplotype de 2 millions de paires de bases sur le chromosome 16
 - Tous les veaux atteints étaient homozygotes pour l'haplotype
- Les animaux atteints présentaient deux copies d'une mutation du gène CACNA1S
 - Ce gène produit des canaux calciques dans le muscle squelettique
- Un test génétique a été mis au point

Discovery

- Genotyped affected calves and their normal siblings
- Identified a haplotype of 2 million base pairs on chromosome 16
 - All affected calves were homozygous for the haplotype
- Affected animals had two copies of a mutation in the CACNA1S gene
 - Gene makes calcium channels in skeletal muscle
- Gene test was developed



7

Découverte

- **Southwind Bell of Bar-Lee**, née en 1984, est la première porteuse connue du gène indésirable
- **Roylane Socra Robust-ET**, né en 2008, est un contributeur clé de la présence de l'haplotype indésirable chez les veaux affectés
- Le fils de Robust, **Seagull-Bay Supersire**, né en 2010, est un autre contributeur clé de la propagation du gène

Discovery

- **Southwind Bell of Bar-Lee**, born in 1984, is the earliest known carrier of the undesirable gene
- **Roylane Socra Robust-ET**, born in 2008, is a key contributor of the undesirable haplotype found in affected calves
- Robust son, **Seagull-Bay Supersire**, born in 2010, is another key contributor of the gene spread



8

Expression

- Certains animaux possédant deux copies de l'allèle muté survivent jusqu'à l'âge adulte
- **Pénétrance incomplète**
 - Le caractère génétique ne s'exprime que dans une partie de la population
- Pour cette présentation, les codes de tests génétiques suivants sont utilisés, mais ne sont pas encore définitifs
 - MWF : Exempt
 - MWC : Porteur
 - MWA : Affecté (homozygote)

Expression

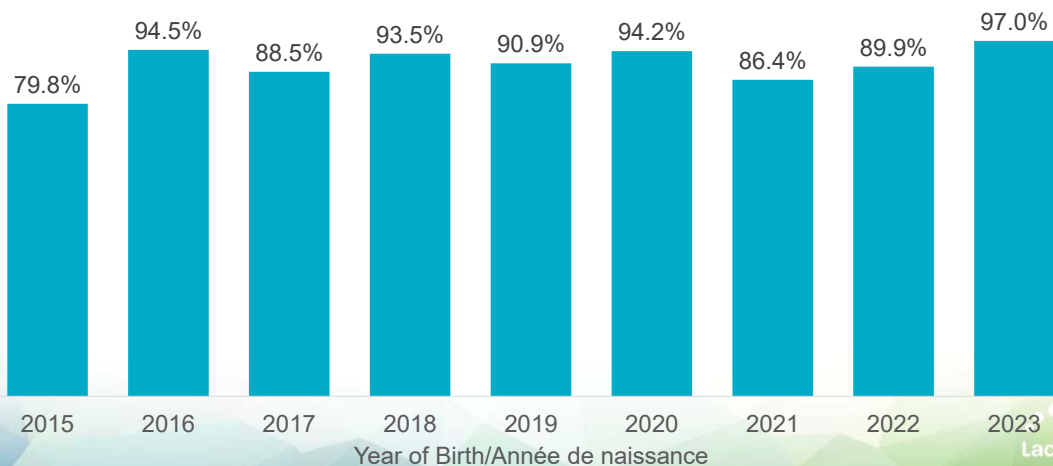
- Some animals with two copies of the mutated allele survive to adulthood
- **Incomplete Penetrance**
 - Genetic trait is expressed in only part of the population
- For this presentation, the following gene test codes are used but are not yet finalized
 - MWF: Free
 - MWC: Carrier
 - MWA: Affected (homozygous)



9

Pourcentage de taureaux en IA testés génétiquement qui sont exempts (MWF)

Percentage of Gene Tested AI Bulls that are Free (MWF)



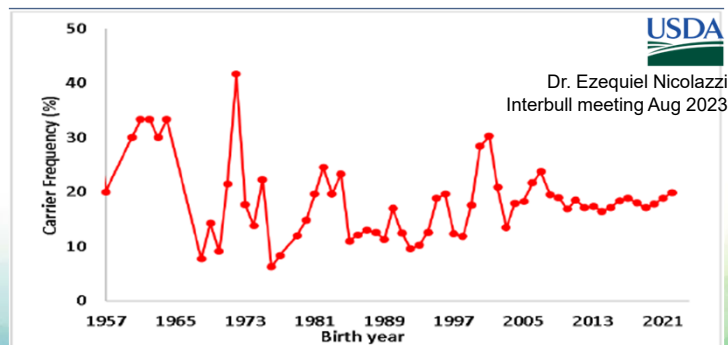
10

Test d'haplotype

- Test d'haplotype CDCB/AGIL en cours de développement
- Southwind a hérité de l'haplotype d'Osborndale Ivanhoe, né en 1952 (non porteur)
 - La mutation s'est produite entre les deux

Haplotype Test

- CDCB/AGIL developing haplotype test
- Southwind inherited the haplotype from Osborndale Ivanhoe, born in 1952 (not a carrier)
 - Mutation happened in between them



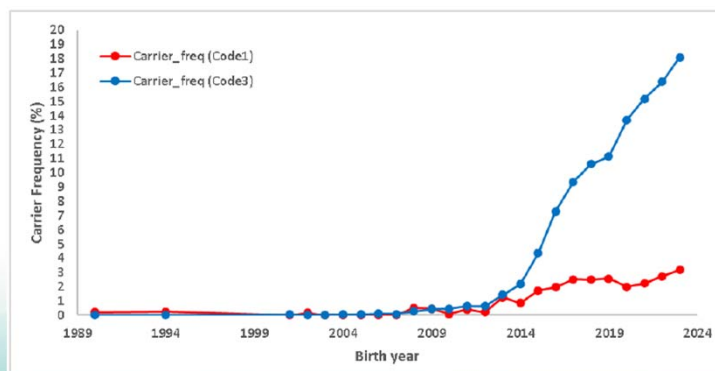
11

Test d'haplotype

- Tracer la généalogie jusqu'à Robust pour distinguer les porteurs d'un haplotype muté (HMW) des porteurs de l'haplotype original non muté

Haplotype Test

- Trace pedigree back to Robust to distinguish carriers of mutated haplotype (HMW) from the unmutated original haplotype



12

Gérer la faiblesse musculaire

- Les entreprises d'IA ont testé des taureaux actifs
- Vérifier les généalogies des femelles pour éviter les accouplements avec des porteurs
- Les résultats des tests d'haplotype sont attendus d'ici la fin de l'année
- Les probabilités d'être porteur seront également calculées et, espérons-le, introduites au début de l'année 2024

Managing Muscle Weakness

- AI organizations have been testing active bulls
- Check the pedigrees of females to avoid mating carriers
- Haplotype test results are expected by the end of the year
- Carrier probabilities will also be calculated and hopefully introduced in early 2024



13

Haplotypes		Haplotypes	
HH1 <input type="checkbox"/> Exempt <input type="checkbox"/> Porteurs	HH2 <input type="checkbox"/> Exempt <input type="checkbox"/> Porteurs	HH3 <input type="checkbox"/> Exempt <input type="checkbox"/> Porteurs	HH4 <input type="checkbox"/> Exempt <input type="checkbox"/> Porteurs
HH5 <input type="checkbox"/> Exempt <input type="checkbox"/> Porteurs	HH6 <input type="checkbox"/> Exempt <input type="checkbox"/> Porteurs	HCD <input type="checkbox"/> Exempt <input type="checkbox"/> Porteurs <input type="checkbox"/> Porteurs possibles	
<input type="checkbox"/> Free <input type="checkbox"/> Carrier		<input type="checkbox"/> Free <input type="checkbox"/> Carrier	
<input type="checkbox"/> Free <input type="checkbox"/> Carrier		<input type="checkbox"/> Free <input type="checkbox"/> Carrier <input type="checkbox"/> Possible Carrier	

Sommaire	Classifications	Progéniture	Généalogie	Consanguinité
<h3>Arbre généalogique</h3> <p>HO CAN</p> <p>BW HH*: 13%, 1%, 1%, 1%, 1%, 1% HCD*: 50%</p>				

Summary	Classification	Progeny	Pedigree	Inbreeding
<h3>Pedigree Tree</h3> <p>HO CAN</p> <p>BW HH*: 13%, 1%, 1%, 1%, 1%, 1% HCD*: 50%</p>				

ET	BW	A1A2	BE	CDF	CVF	BYF
BLF						
HH: 1%	1%	1%	1%	1%	99%	1%
HCD: 1%						

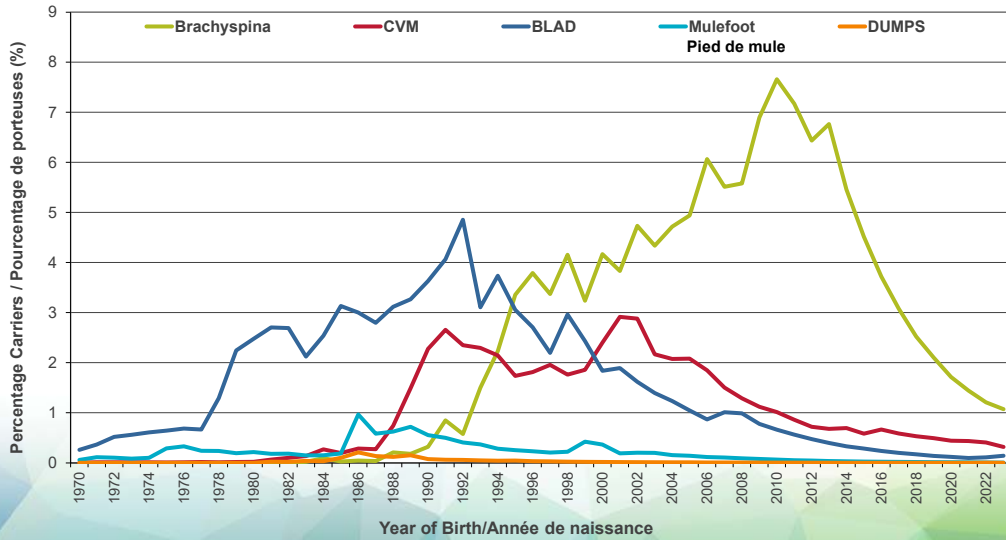
ET	BW	A1A2	BE	CDF	CVF	BYF
BLF						
HH: 1%	1%	1%	1%	1%	99%	1%
HCD: 1%						



14

Tendance du pourcentage d'animaux Holstein canadiens estimés porteurs de différents gènes récessifs

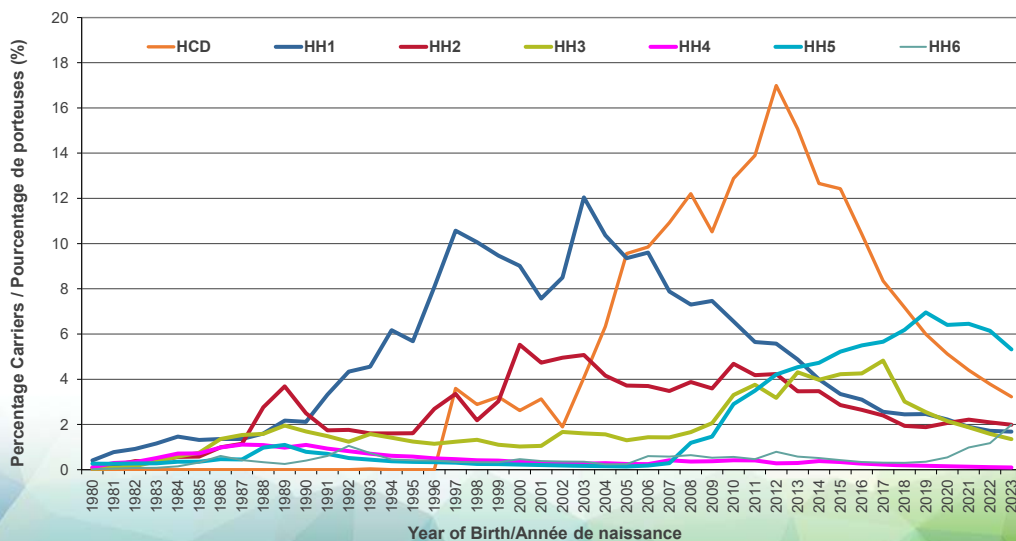
Trend in Percentage of Canadian Holsteins Estimated to be Carriers of Various Genetic Recessives



15

Tendance du pourcentage de porteuses d'haplotypes connus chez les Holstein canadiennes

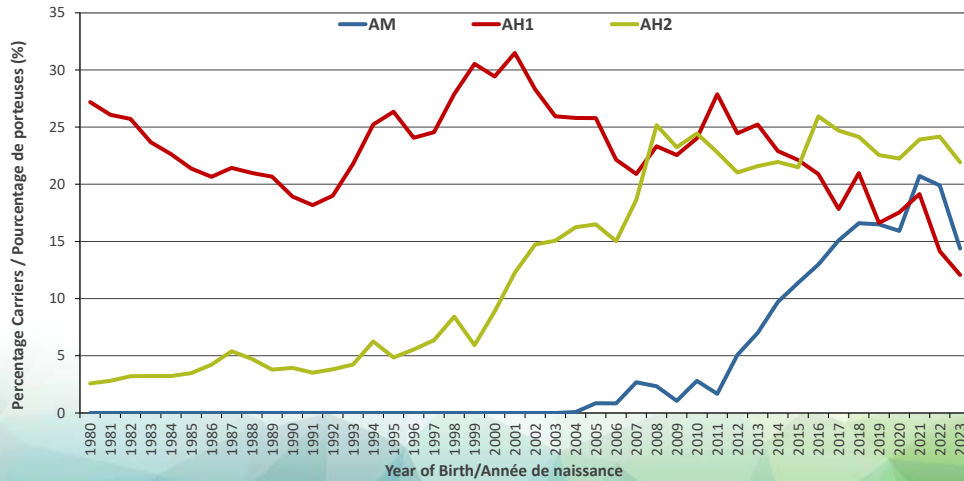
Trend in Percentage Carriers for Known Haplotypes in Canadian Holsteins



16

Tendance du pourcentage de porteuses du syndrome du veau aux articulations courbées (AM) et des haplotypes AH1 et AH2 affectant la fertilité chez les femelles Ayrshire canadiennes

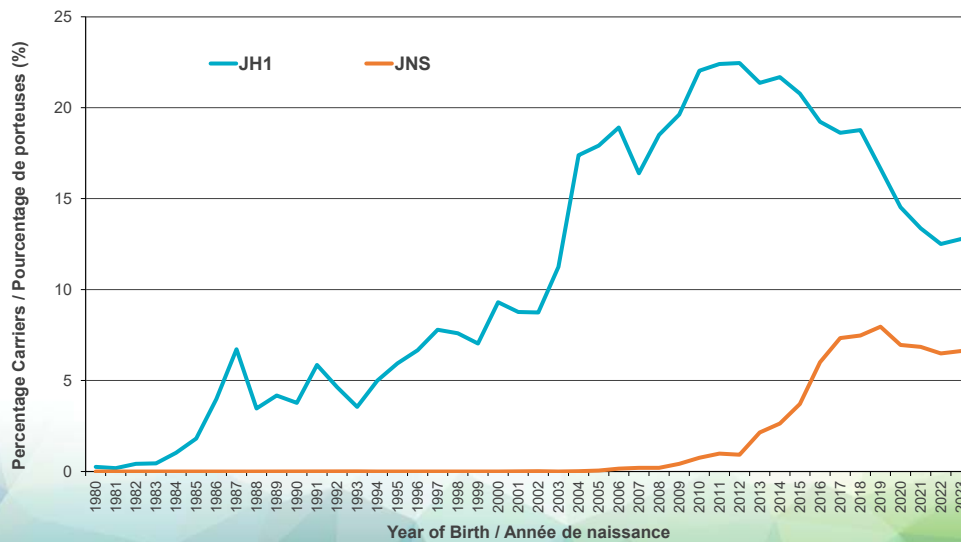
Trend in Percentage Carriers for AM Recessive and the AH1 and AH2 Haplotypes Affecting Fertility in Canadian Ayrshire Females



17

Tendance du pourcentage de porteuses d'haplotypes connus chez les femelles Jersey canadiennes

Trend in Percentage Carriers for Known Haplotypes in Canadian Jersey Females



18

Signalez ce que vous voyez

- Le processus de découverte de nouveaux défauts génétiques repose sur l'observation de cas cliniques et la collecte d'ADN
- Projet de la Grappe de recherche laitière 4 financé par le Conseil DairyGen
 - **Titre** : « *Détection précoce de la génétique préjudiciable dans le troupeau laitier canadien : élaboration d'une stratégie de gestion nationale* »
 - **PI** : D^{re} Christine Baes, Université de Guelph

Report What You See

- Process of discovering new genetic defects relies on the observation of clinical cases and DNA collection
- Dairy Research Cluster 4 project funded through the DairyGen Council
 - **Title**: “*Early detection of detrimental genetics in the Canadian dairy herd: Development of a national management strategy*”
 - **PI**: Dr. Christine Baes, University of Guelph



19

Sommaire

- La reconnaissance officielle, la dénomination, le codage et une définition claire du caractère sont encore en suspens
- Le test génétique est disponible et utilisé par les entreprises d'IA, y compris la publication des résultats
- Le test d'haplotype du CDCB est attendu d'ici la fin de l'année
- Lactanet affichera les valeurs de probabilité d'être porteur en 2024
- Signalez tout ce qui est inhabituel!

Summary

- Official recognition, naming, coding and a clear trait definition are still pending
- Gene test is available and being used by AI organizations, including the publication of results
- CDCB haplotype test expected by the end of the year
- Lactanet to display Carrier Probability values in 2024
- Report anything unusual!



20



Thank You
Merci

