

## **Slutredovisning Stiftelsen Hästforskning**

### **Klapphingstprojektet H0947256**

Jeanette Axelsson PhD

Inst för Husdjursgenetik, SLU (2009-2011)

#### **BAKGRUND**

Syftet med klapphingstprojektet är att undersöka den genetiska bakgrunden till kryptorkism hos hästar. Kryptorkism är en komplex defekt, och påverkas troligtvis både av genetik och miljöfaktorer. Prevalensen av kryptorkism hos hästar ligger mellan två och åtta procent, och varierar mellan olika raser. I projektet har vi fokuserat på att samla in prover från så många hästar som möjligt för att sedan kunna fokusera på den ras där vi fått in störst antal prover.

#### **MATERIAL OCH METODER**

Under projektets gång har samarbeten etablerats med flertalet ATG-kliniker i Sverige, samt UDS i Uppsala och Mälarkliniken för att samla in prover i form av blod och hårrötter från kryptorkida hingstar för att kunna utföra en genetisk jämförelse mellan friska och drabbade individer.

För att kunna identifiera en association mellan genetiska markörer och en komplex sjukdom eller defekt (komplex betyder i detta fall att sjukdomen/defekten orsakas av ett flertal olika genvarianter och ev även miljöfaktorer) krävs ett mycket stort antal individer för att säkerställa statistisk signifikans. Arbetet med att samla in DNA-prover från drabbade hingstar kommer fortsätta fram till minst 2015.

Vi har även utfört en arvbarhetsberäkning som resulterade i att vi kunde visa att kryptorkism är ärftligt hos hästar, något som tidigare anats, men till vår kännedom ej publicerats vetenskapligt. Syftet med studien var att uppskatta prevalensen och arvbarheten av kryptorkism hos svenskfödda islandshästar. Ett frågeformulär skickades ut till 80 av de största islandshästuppfödarna i Sverige. I formuläret frågade vi om alla hingstar som har fötts på gården hade båda testiklarna nedvandrade i pungen vid en, sex eller tolv månaders ålder. Svarefrekvensen var 57 %, vilket innebar information om 858 hästar, efter 230 fäder och 471 mödrar. Logistisk regression användes för att analysera betydelsen av olika miljöeffekter för kryptorkism och genetiska parametrar estimerades med linjära djurmodeller.

#### **RESULTAT**

Den insamlade informationen visar att det är vanligt att testiklarna nedvandrar senare än vid sex månaders ålder hos islandshästfölar. Vid 12 månaders ålder saknar närmare 9 % av de 655 hingstar vi har information från vid denna tidpunkt en eller båda testiklarna i pungen. Genom logistisk regression kan vi se att sannolikheten för kryptorkism påverkas av gård och födelseår. Då information efter 12 månaders ålder inkluderades var även avelsvärde för mankhöjd signifikant. Genetiska parametrar för kryptorkism vid 6 (n=332), 12 (n=655) eller över 12 månaders ålder (n=751) estimerades genom användning av en linjär djurmodell. Den estimerade arvbarheten var 0.23 (S.E. 0.19), 0.14 (S.E. 0.13), och 0.08 (S.E. 0.10) och transformerad till

kontinuerlig skala 0.42, 0.43 respektive 0.30.

## **DISKUSSION**

Dessa resultat stödjer att kryptorkism är ärftligt hos hästar och kan minskas genom medvetet avelsarbete. Dokumentationen av förekomst av kryptorkism behöver förbättras för att detta ska vara möjligt. Genom en vidare utredning av de molekylära orsakerna till den genetiska predispositionen hos vissa individer/familjer hoppas vi nå ett steg närmare att på ett medvetet sätt minska prevalensen av denna defekt.

Denna studie kommer submitteras till Equine Veterinary Journal i juli. Under sommaren/hösten kommer även en populärvetenskaplig variant av artikeln att publiceras i Islandshästen.

Insamlingen av material för den genetiska studien fortsätter fram till åtminstone 2015. Förhoppningsvis har vi under denna tid kunnat samla in så många prover som krävs för den molekylärgenetiska analysen. Under arbetet med insamling av arvbarhetsdata för islandshästar påbörjades en likadan studie på varmblodiga travhästar. Vi fortsätter nu även arbetet med att samla in data för att öka kunskapen om vilken ålder som kan räknas som normal för testikelnedvandring och användas i definitionen av egenskapen för avelsarbete, bl.a. i samarbete med två av Sveriges största travstuterier.

## **PUBLIKATIONER**

Flera av nedan publikationer har haft finansiering från annan källa, men tas upp ändå eftersom de producerats under samma tidsperiod.

### **Manuskript:**

"Genetic analysis of cryptorchidism in Icelandic horses"

Equine Veterinary Journal

Susanne Eriksson<sup>1</sup>, Kim Jäderkvist<sup>1</sup>, Anne-Marie Dalin<sup>2</sup>, Jeanette Axelsson<sup>1</sup>, Gabriella Lindgren<sup>1</sup>

"Population genetics harnessed to reveal genomic regions under selection in Nordic trotting horses"

Jennifer R. S. Meadows<sup>2</sup>, Jeanette Axelsson, Ingrid Jacobsson<sup>2</sup>, Knut H. Roed<sup>3</sup>, Leif Andersson<sup>2</sup>, Sofia Mikko<sup>1</sup> and Gabriella Lindgren<sup>1</sup>

"Genetisk studie på islandshästar visar att kryptorkism är ärftligt"

Islandshästen

Susanne Eriksson<sup>1</sup>, Kim Jäderkvist<sup>1</sup>, Anne-Marie Dalin<sup>2</sup>, Gabriella Lindgren,<sup>1</sup> Jeanette Axelsson<sup>1</sup>

### **Publicerade artiklar:**

Genetic diversity in the modern horse illustrated from genome-wide SNP data.

Petersen JL, et al. PLoS One. 2013;8(1):e54997. doi: 10.1371/journal.pone.0054997. Epub 2013 Jan 30.

PMID: 23383025

[Genome-wide analysis reveals selection for important traits in domestic horse breeds.](#)

Petersen JL, et al. PLoS Genet. 2013 Jan;9(1):e1003211. doi:

10.1371/journal.pgen.1003211. Epub 2013 Jan 17.

PMID: 23349635 [PubMed - in process]

[Multiple congenital ocular anomalies in Icelandic horses.](#)

Andersson LS, **Axelsson J**, Dubielzig RR, **Lindgren G**, Ekesten B.

BMC Vet Res. 2011 May 26;7:21. doi: 10.1186/1746-6148-7-21.

PMID: 21615885 [PubMed - indexed for MEDLINE]

### **Abstracts:**

Eriksson et al., 2013, Tenth International Equine Gene Mapping Workshop  
Genetic analysis of cryptorchidism in Swedish born Icelandic horses

Eriksson et al., 2013, 64th Annual Meeting of the European Federation of Animal  
Science (EAAP)

Genetic analysis of cryptorchidism in Swedish born Icelandic horses

Axelsson J, et al., The molecular basis for athletic performance traits, explored by  
population genetics in Cold blooded trotters, International Society for Animal  
Genetics, Edinburgh 2010.

Axelsson J, et al., A population genetics approach to explore the molecular basis for  
athletic performance traits in North Swedish trotters, Biology of Genomes, Cold  
Spring Harbor, 2010.

Axelsson J, et al., A population genomics approach to explore the molecular basis for  
athletic performance traits in North Swedish trotters, Plant and Animal Genomes, San  
Diego, 2010.

### **ÖVRIG RESULTATFÖRMEDLING**

Klapphingstprojektet har uppmärksamrats i flertalet av de svenska hästtidskrifterna,  
som Ridsport, Hästmagazinet, Hästfocus, Islandshästen och Trav- och Galoppronden.

Ett urval av länkar till olika artiklar:

<http://www.tidningenridsport.se/Hastliv/Hastliv/2012/5/SLU-forskare-soker-klapphingstar/>

<http://www.veterinarmagazinet.se/genetiken-bakom-klapphingst-kartlaggs--6707512>

<http://www.hastmagazinet.com/newsItem.aspx?id=32572>

<http://www.hastsverige.se/Nyhetslista1.html?news=13611>

<http://gotlandsruss.ifokus.se/discussions/4d713d6cb9cb46222d053c79-forskning-om-klapphingstar>

Projektet har även presenterats på olika möten både inom och utom SLU, bl a på hästforskarträffar, externa seminarier och i form av ett examensarbete utfört av Kim Jäderkvist. Examensarbetet har ännu inte lagts ut offentligt pga att studien ska publiceras först.

## **EKONOMISK SAMMANSTÄLLNING**

**Projekt: Genome-wide association-studie för identifiering av gener som reglerar kryptorkism hos hästar**

**Projekt nr: H0947256**

**Period: 2009 - 2013-06-30**

### **Intäkter**

Bidrag från Stiftelsen Hästforskning	360 000
då slutrapport godkänts	50 000
<b>S:a bidrag</b>	<b>410 000</b>

### **Kostnader**

Löner	190 005
Övr personalkostnader	339
Driftkostnader	5 549
Lab kostnader	101 890
Resor	11 693
<b>Summa</b>	<b>309 476</b>

OH	104 446
<b>S:a kostnader</b>	<b>413 922</b>