

# ÁLLATTENYÉSZTÉS és TAKARMÁNYOZÁS

2021. 70. 3

Alapítás éve: 1952

ÁLLATTENYÉSZTÉS – TARTÁS – TAKARMÁNYOZÁS



Genomika az állattenyésztésben

Genomics in animal breeding

*Tudományos konferencia a Magyar Tudományos Akadémián*

*Scientific conference at The Hungarian Academy of Sciences*

**SCIENTIFIC DAY ON ANIMAL BREEDING**

**„Genomics in animal breeding„**

CONFERENCE AT THE  
HUNGARIAN ACADEMY OF SCIENCES

Organiser:

**Animal Science Committee of Section of Agricultural  
Sciences of the HAS**

*Papers included in this issue are the edited and  
peer-reviewed version of the oral presentations at the Animal  
Breeding Scientific Day at the Hungarian Academy  
of Sciences on 26<sup>th</sup> November 2021*

*ÁLLATTENYÉSZTÉSI TUDOMÁNYOS NAP*  
**„Genomika az állattenyésztésben”**

TUDOMÁNYOS KONFERENCIA A MAGYAR TUDOMÁNYOS  
AKADÉMIA SZÉKHÁZÁBAN

Rendező:

**MTA Agrártudományok Osztály Állattudományi Bizottsága**

*Az e számban található cikkek a Magyar Tudományos  
Akadémián 2021. november 26-án rendezett Állattenyésztési  
Tudományos Napon elhangzott előadások szerkesztett  
és lektorált változatai*

## TARTALOM - CONTENTS

- Pálinkás-Bodzsár Nóra – Sztán Nikoletta – Edviné Meleg Erika – Hidas András:* Molekuláris genetikai vizsgálatok őshonos magyar baromfi fajtákon a génmegőrzés tekintetében (Molecular genetic investigations on hungarian native poultry breeds considering gene conservation) ..... 175
- Nagy István:* Kvantitatív és molekuláris genetikai, illetve genomikai módszerek alkalmazása a nyúltenyésztésben (Application of quantitative and molecular genetic and genomic methods in rabbit breeding) ..... 185
- Zsolnai Attila – Anton István:* Sertés genom, tenyésztés, fenotípusok és termelési tulajdonságok, eredmények, lehetőségek (Porcine genome, breeding, phenotypes and quantitative trait, results, possibilities)..... 194
- Kusza Szilvia – Jávor András – Bősze Zsuzsanna – Kukovics Sándor:* Molekuláris genetikai és genomikai módszerekkel végzett vizsgálataink eredményei és perspektívái különös tekintettel a hazai kiskérődző ágazatra (Results and perspectives of molecular genetics and genomics studies with special focus on the hungarian small ruminant sector) ..... 207
- Anton István – Zsolnai Attila:* Genomikai kutatások a hazai húsmarhatenyésztésben (Beef cattle genomics research in Hungary) ..... 237
- Bognár László:* A hazai genomikai tenyésztéértékbecslés gyakorlati tapasztalatai a holstein-fríz fajta tenyésztési programjában (Practical experiences of the hungarian genomic breeding value estimation in the breeding program of the holstein-friesian genetic programme) ..... 250

### **Címlap kép (Frontpage photograph)**

„DNS helix” (Fotó: iStock Getty Images,

<https://www.istockphoto.com/search/2/image?phrase=dna&family=creative>

(letöltve 2021. 08. 21.)

“DNA helix” (Photo: iStock Getty Images,

<https://www.istockphoto.com/search/2/image?phrase=dna&family=creative> (21. 08. 2021.)

## MOLEKULÁRIS GENETIKAI VIZSGÁLATOK ÓSHONOS MAGYAR BAROMFI FAJTÁKON A GÉNMEGŐRZÉS TEKINTETÉBEN

PÁLINKÁS-BODZSÁR NÓRA – SZTÁN NIKOLETTA – EDVINÉ MELEG ERIKA –  
HIDAS ANDRÁS

### ÖSSZEFOGLALÁS

A genomika ugrásszerű technológiai fejlődése nagy jelentőséggel bír a baromfitenyésztés területén is. A tanulmány információkkal szolgál a főbb kutatási irányok jelenlegi helyzetéről a baromfi genomika területén, amelyek érintik az iparszerű baromfitenyésztést is. Ezen kívül felhívja a figyelmet a génmegőrzési tevékenység jelentőségére, az alkalmazott tenyésztési módszerek hatékonyságának bizonyos időközönkénti ellenőrzésének fontosságára, ami az intenzív baromfitenyésztés számára is hasznos lehet. Taglalja a genetikai diverzitás jelentőségét és rámutat csökkenésének veszélyeire, amely nemcsak a génbankokban fenntartott, helyi őshonos baromfifajták esetében, de a kereskedelmi vonalaknál is genetikai erőforrás veszteségeket jelent, ezzel negatív hatást gyakorolva a nemesítésre. A szerzők beszámolnak eddigi főbb, molekuláris genetikai kutatási eredményeikről különböző baromfi fajokon, és a jelenleg zajló vizsgálataikról. Említést tesznek mindkét ivar megőrzésére szolgáló alternatív módszerekről és azok eredményességének molekuláris genetikai úton történő bizonyításáról, valamint a funkcionális genetikai diverzitás jelentőségéről a neutrális markerekkel szemben.

### SUMMARY

*Pálinkás-Bodzsár, N. – Sztán, N. – Edviné, M. E. – Hidas, A.:* MOLECULAR GENETIC INVESTIGATIONS ON HUNGARIAN NATIVE POULTRY BREEDS CONSIDERING GENE CONSERVATION

The rapid technological advances in genomics are also of great importance for poultry production. This study provides information on the current state of the leading research directions in poultry genomics, which also affect industrial poultry production. In addition, it draws attention to the importance of gene conservation and the need to investigate from time to time the efficiency of the breeding methods used, which may also be useful for intensive poultry breeding. It highlights the importance of genetic diversity and points out the risks of its loss, not only in local indigenous poultry breeds maintained in gene banks but also in commercial lines. This would result in some losses in genetic resources, with a negative impact on breeding. The authors report on the main results of their molecular genetics research in different poultry species and also on their ongoing studies. Alternative methods for the conservation of both sexes and their effectiveness with molecular genetic markers are mentioned, and the importance of functional genetic diversity over neutral markers.

## BEVEZETÉS ÉS IRODALMI ÁTTEKINTÉS

Haszonállataink, mint genetikai erőforrások a biodiverzitás részét képezik, kulcsfontosságú szerepet töltenek be a biológiai egyensúly megőrzésében és az emberi élelmezésben. Napjainkban nemcsak a népesség egyre komolyabb mértékű növekedése, de a klímaváltozás is nagymértékben befolyásoló tényezői a mezőgazdaságnak. A köztenyésztésben lévő állatfajták számában rohamos csökkenés tapasztalható, amelynek legfőbb oka a nemesítői szelekciós munka, a szaporító- és tenyésztőanyag kereskedelem világszerte megfigyelhető koncentrációja. Az intenzív vonalak génkészlete a homogenizálási törekvés miatt folyamatosan szűkül, variabilitása csökken. Emiatt azonban egyre nehezebb a genetikai előrehaladást biztosítani, tenyészcélt váltani, esetleg módosítani, annak ugyanis alapvető feltétele az állományon belüli változatosság megléte, amelynek híján egy idő után nincs mire szelektálni, megszűnik a nemesítő mozgástere. Ma már génbankokban elérhetőek olyan ritka, különleges genotípusok, amelyek egyedülálló tulajdonságokkal és nagy variabilitással rendelkeznek, így felhasználhatóak az intenzív tenyésztői munkában is. A baromfitenyésztési ágazatban, leginkább Európa egyes részein, egyre növekszik az igény olyan baromfi termékek iránt, amelyeket különleges technológiával állítottak elő (pl. szabadtartásos, organikus, ökológiai, stb.) (Gautron és mtsai, 2021). Ezek a rendszerek nemcsak eltérő technológiát, hanem alapjában véve más genotípusokat is igényelnek, mivel a természetes környezet által erősen befolyásoltak. Leginkább a helyi, őshonos fajták alkalmazkodhatnak hozzá, hiszen a gének egyedi kombinációja kialakíthatja a környezethez való adaptációt (Crawford, 1990). Mind a nagyüzemi termelés, mind a génbankokban fellelhető genetikai erőforrások karakterizálása és felhasználása korszerű molekuláris genetikai módszereket igényel.

Az állattenyésztési genetikai egyik fő célkitűzése a termelési érték mérők kialakításában fontos szerepet játszó gének, génváltozatok markereinek kutatása, felhasználása. A fenotípusos jegyeken kívül igen nehéz meghatározni egy-egy populáció genetikai értékét, vagyis hogy mennyiben térnek el más genotípusoktól és tekinthetők egyedinek. Baromfi esetében egy-egy egyed értéke is sokkal kisebb például egy tenyész bikához képest. Az utóbbi években ugrásszerű fejlődés figyelhető meg a marker kutatás területén. Évek óta elérhetőek a nagy áteresztőképességű módszertani és bioinformatikai rendszerek (rész/teljes genom szekvenálása, SNP chip), amelyek nemcsak jelentősen megnövelték a feltárt DNS markerek számát, hanem mérséklődtek azok költségigényeit is. Tyúk esetében a máig azonosított QTL-ek (Quantitative Trait Loci) száma meghaladja a 14.000-et. Ezeknek több mint felét (kb. 8300) az elmúlt 5 évben detektálták a modern, nagy felbontású, SNP (Single Nucleotide Polymorphism) alapú technikáknak köszönhetően és csaknem 440 tulajdonságot (termelési, fenotípusos, egészségi, szaporodási, fiziológiai) reprezentálnak (Hu és mtsai, 2019; *ChickenQTLdb*, 2021). Ma már nem az eszközök hozzáférhetősége, hanem a megfelelő bioinformatikai értékelés és a minél célorientáltabb felhasználás jelenti a kihívást. A teljes genomot lefedő SNP vizsgálatok során azonosított számos QTL és potenciálisan funkcionális genetikai mutáció azonban csak megfelelő validálást követően használhatóak fel a gyakorlatban (Allais és mtsai, 2019; Moreira és mtsai, 2019; Perini és mtsai, 2021) és nem szabad figyelmen kívül hagynunk a genotípus-környezet

interakciót, valamint az epigenetikus hatásokat sem. Baromfinál a markerkutató eredményeinek tenyésztői munkában való felhasználása több problémába is ütközik. Az egyik a rövid generációs intervallum, noha éppen ezért a baromfifélékben figyelhető meg a legnagyobb mértékű genetikai előrehaladás. A másik, hogy a detektált markerek jórészt csak egy-egy vonalra, állományra vonatkoznak és erősen befolyásoltak a környezeti hatások által, emiatt más körülmények között tartott populációknál egy adott géntípus gyakorisága és hatása jelentősen eltérhet. Nagy segítséget nyújtanak a nehézségek leküzdésében egyrészt a modern technikák, hiszen rövidebb idő alatt, jóval nagyobb részletességgel térképezik fel a genom egyes területeit, mint a korábbi, mikroszatellit alapú diagnosztikák, másrészt azok a tanulmányok, amelyek a genetikai diverzitást és annak változásait egy állományban hosszútávon vizsgálják (Zanetti és mtsai, 2011; Jawor és mtsai, 2020; Pálinkás-Bodzsár és mtsai, 2020).

A másik fontos kérdés, amely régóta kihívás elé állítja a kutatókat, a korai, embrionális ivar-meghatározás. Ennek hátterében az áll, hogy a kelést követően évente kb. 7 billió hímivarú naposcsibét irtanak ki a tojó hibrid tenyésztői szektorban, mivel nincs rájuk szükség. Az elmúlt évtizedben számos próbálkozás volt a probléma megoldására, amelynek nemcsak gazdasági jelentősége van, hanem bizonyos fogyasztói elvárások szempontjából is sürgető. 2021-ben már számos metodika áll közel a piaci felhasználáshoz. Három fő megközelítése van a hímivarú napos csibék selejtezésének elkerülésére: az ivararány eltolása, befolyásolása (Klein és Grossmann, 2008); az *in ovo* ivar-meghatározás (Krautwald-Junghanns és mtsai, 2018); kettős hasznosítású vonalak létrehozása, ahol a nőivarú egyedek a tojástermelésben, míg a hímivarúak a hústermelésben használhatóak. Minden alternatíva fejlesztésekor figyelembe kell venni a fogyasztói igényeket, az egyes metodikákkal szembeni ellenérzéseket, vagy elfogadásukat (Gautron és mtsai, 2021). Egy idei felmérés szerint a megkérdezett fogyasztók döntő többsége az *in ovo* ivar-meghatározást részesíti előnyben a kakasok felnevelésével vagy kettős-hasznosítású vonalak kialakításával szemben (de Haas és mtsai, 2021). Ennek ellenére ez utóbbi irány fejlesztése is folyamatban van, azonban a jelenlegi genotípusok még nem felelnek meg a termeléshez szükséges követelményeknek minőségi hús és tojás előállítására. Az *in ovo* ivardetermináció piaci felhasználásához közel álló módszereit 2018-ban foglalták össze (Hein, 2018), amelyek közül kettőt ma már automatizált rendszerben használnak is. Az allantoisz folyadékából való mintavételt követően az egyik metodika PCR technikát (PLANTegg, 2020), a másik endokrinológiai ivar-meghatározást (SELEGGT, 2021) alkalmaz. Ugyanakkor meg kell jegyeznünk, hogy ezen technikák bevezetése további költségekkel jár a termelők, ezáltal a fogyasztók számára is. Pontosságuk pedig nem 100 %, vagyis a kelést követően a csibék ismételt szexálása is indokolt lehet. A megoldások tehát még mindig nagyon szélsőségesek és nem dominálnak a termelésben (Gautron és mtsai, 2021).

Ezzel párhuzamosan több, a nemek manipulálásán alapuló stratégia is létezik, mint például a transzgenézis vagy a genomszerkesztés, amelyekben nagy a potenciál és hatékonyabbak is, de az ilyen megközelítések, eljárások etikai és társadalmi elfogadottsága továbbra is gyenge lábakon áll. A komoly erkölcsi dilemma ellenére a már alkalmazott PGC (Primordial Germ Cell) és adenovírus alapú génmódosítási rendszerek mellett (Lee és mtsai, 2020), a CRISPR/Cas9



génszerkesztési eljárás megjelenése (Rieblinger és mtsai, 2020) új lehetőséget teremt arra, hogy ne csak a kísérleti biológiában és a gyógyászatban (betegség rezisztencia) alkalmazzák, hanem kiterjeszthessék a baromfi ágazat egyes termelési területeire is. Így például, hogy olyan genetikailag módosított tyúkfajtát hozzanak létre, amely hasznosítástól függően egyféle ivarú utódokat termel (Douglas és Turner, 2020), vagy egy specifikus biomarker segítségével növelni lehessen a hím és a nőivar megkülönböztetésének lehetőségét *in ovo* (Gautron és mtsai, 2021; eggXYt, 2021).

## ŐSHONOS BAROMFI ÁLLOMÁNYOKON VÉGZETT MOLEKULÁRIS GENETIKAI KUTATÁSAINK A GÉNMEGŐRZÉS JEGYÉBEN

A Nemzeti Biodiverzitás- és Génmegőrzési Központ, Haszonállat-génmegőrzési Intézetének egyik fő feladata a génmegőrzés, az ahhoz kapcsolódó támogató kutatások pedig az intenzív tenyésztési munka során is felhasználhatóak. A Génmegőrzés-tudományi és Kisállattenyésztési Osztály legfontosabb, hosszú távú célkitűzése a haszonállat-fajtavédelemhez, a génmegőrzéshez és a génbanki tevékenységhez kapcsolódó kutatási-fejlesztési és innovációs tevékenység. Prioritást élvez az *in vivo* génbanki állományokhoz, valamint az *in vitro* génmegőrzéshez és a kisállattenyésztéshez kapcsolódó alap-, valamint alkalmazott kutatás és fejlesztés. Kiemelt feladat a génbanki állományok hasznosítási lehetőségeinek vizsgálata (hungarikum termékek; faluprogramok; fenntartható, ökológiai gazdálkodás, stb.). A fenti szakterületeken végzett alapkutatások, a környezetbarát és ökológiai szemléletű mezőgazdasággal összefüggő állattenyésztési alkalmazott kutatások, valamint kereskedelmi vonalakkal történő összehasonlítások.

### *Mitochondriális DNS és mikroszatellit markereken alapuló populációgenetikai vizsgálatok*

Korábbi vizsgálataink során meghatároztuk őshonos magyar tyúkfajtáink eredetét a mitochondriális DNS D-loop régiója alapján (Révay és mtsai, 2010). Az NCBI génbankban fellelhető referencia szekvenciákkal (Liu és mtsai, 2006) összehasonlítva az általunk azonosított haplotípusok 86 %-a egy olyan haplocsoportba tartozik, amely az Indiai-szubkontinensről származik, kisebb hányada pedig délkelet-ázsiai eredetet feltételez. Utóbbiak szekvenciái egyezést mutattak néhány kereskedelmi vonal (barna tojó hibrid, brojler) haplotípusaival, ezért nem zárható ki egy korábbi, intenzív fajtával való állományjavító szándékú keresztezés lehetősége sem, amely már mikroszatellit alapú vizsgálataink során is felmerült, amikor a fedett és kopasznyakú fehér fajták nagyfokú genetikai hasonlóságára kerestük a választ (Bodzsár és mtsai, 2009).

Ebben a tanulmányban 6 őshonos tyúkfajta (sárga, fehér, kendermagos magyar, és fekete, fehér, kendermagos erdélyi kopasznyakú) 9 magyarországi állományának genetikai diverzitását mértük fel 29 mikroszatellit marker alapján, populáción belül, és azok között. A várt és tényleges heterozigotitási értékek csekély különbségeiből adódóan a beltenyésztettségi mutatóknál nem volt szignifikáns különbség, vagyis az állományok közel vannak a Hardy-Weinberg egyensúly állapotához. Következésképpen az alkalmazott tenyésztési módszer



megfelelőnek mondható. Hazai fajtáinkat megvizsgáltuk abban a tekintetben is, hogy genetikai diverzitásuk milyen mértékben járul hozzá kereskedelmi, illetve más európai országok őshonos állományaihoz, amely eredményünk azonban merőben más képet mutatott, mint amikor saját fajtáinkat önmagukban néztük. Ez az eredményünk is rávilágít arra, hogy mekkora szerepe van a rokonsági kapcsolatok feltárásának a diverzitás vizsgálatokban. Ennek eredményeként elmondható, hogy a magyar populációk egyedinek tekinthetők más európai őshonos tyúkfajták között. Munkánk során 3 fajta (sárga és kendermagos magyar, illetve kendermagos erdélyi kopasznyakú) esetében megvizsgáltunk 30-40 éve az ország más területén (Mosonmagyaróvár, Hódmezővásárhely) fenntartott tenyészeteket is. A genetikai távolság számítása és a klaszteranalízis során azt tapasztaltuk, hogy ugyan nagyobb köztük a genetikai hasonlóság, mint két teljesen külön fajta esetében, de korántsem akkora, mint vártuk volna.

Régóta terveztük őshonos génbanki tyúk állományaink genetikai diverzitásának ismételt felmérését is, amely monitorozás 5-10 évente egyébként is ajánlott. Nemrégiben sikerült ennek a feladatnak az elvégzése (*Pálinkás-Bodzsár és mtsai*, 2020). A két állapotfelmérés között 15 év génmegőrzési tevékenység telt el. A genotipizálást ugyanazon 6 őshonos magyar tyúkfajtán, ugyanazzal a 29 mikroszatellit markerrel vizsgáltuk, mint korábban, annyi különbséggel, hogy új labor eszközeinkre és körülményeinkre adaptáltuk a metodikát, a különböző multiplex marker szettek kialakítását és optimalizálását. Fajtánként 5-5 referencia mintát használtunk a korábbi (2002) mintavételezésből az allélméretek meghatározásához, így az állományokat együttesen tudtuk értékelni, vagyis 12 populáció vett részt a vizsgálatban. Felmerülhet a kérdés, hogy a számos rendelkezésre álló modernebb, fejlettebb technológia helyett miért mikroszatellit markereket alkalmaztunk. Habár a mikroszatellit nem nyújtanak olyan mély betekintést, mint a nagy áteresztőképességű SNP technikák, de jól jelzik a genetikai sokféleség változásait. Ugyanazon marker szett használatával releváns információkhoz jutottunk 15 év génmegőrzést szolgáló tenyésztést követően. Összességében elmondhatjuk, hogy számottevő allélvesztésegekről nem beszélhetünk bár a fekete erdélyi kopasznyakú fajta esetében megfigyelhető volt egy korábban viszonylag gyakori (30%) allél eltűnése miközben a többi markernél nem volt jelentős mértékű változás. Ez utalhat valamilyen természetes vagy mesterséges szelekciós hatásra. A csekély mértékű allélszám változások vagy allélok kicserélődése háttérben lehet beltenyésztés, genetikai sodródás vagy éppen a mintavételezés, hiszen ezeket az állományokat kis létszámban (kb. 200 madár/fajta) tartja fent génbankunk. A beltenyésztettség romlani látszik, ami csökkenthető azzal, ha a tenyésztés során nem a jelenlegi rotációban kerülnek a kakasok az új családokra, hanem véletlenszerűen, ezért ez csak egy látszólagos növekedés a beltenyésztettségben. A párhuzamos állományok genetikai távolsága viszonylag kicsi volt, azonban előfordultak esetek, amikor teljesen különböző fajtáknál ennél kisebb genetikai távolságokat mértünk, mint ahogy korábbi vizsgálatunk során is (*Bodzsár és mtsai*, 2009), szelekciós és/vagy drift hatást mutattunk ki. Ennek háttérben az állhat, hogy kisméretű populációkban lehetnek ugrásszerű ingadozások az allélgyakoriságban, ezért ilyenkor az allélkészlet stabilabb mutató, mert csak akkor változik, ha jelentősen megváltozik a populáció genetikai állománya, amiről jelen esetben nem beszélhetünk. Elmondható tehát, hogy az őshonos génbanki tyúk állomá-

nyainkon alkalmazott tenyésztési módszer – a genetikai variancia maximalizálása fenotípusos jelleg alapján és a kakasok rotációja a családok között – bizonyos fejlesztések mellett alkalmas a genetikai variabilitás megőrzésére. Mindazonáltal javaslatunk között szerepelt a családok közötti kakascserre jelenlegi mintája helyett a kontrollált, véletlenszerű kakas rotációs rendszer alkalmazása. Az új egyedek időről időre tenyésztési rendszerbe történő bevonása ugyanis segíthet a beltenyésztettségi szint csökkentésében. A genetikai variancia hatékonyabb megőrzése érdekében ajánlott az effektív populációméret növelése, akár több kakas kisebb családokban történő használatával, vagy a pedigréhez történő tojásgyűjtés időszakában alkalmazott kakascserével, ennek azonban pénzügyi korlátai vannak (Pálinkás-Bodzsár és mtsai, 2020).

Mivel a génbankok tároló kapacitása korlátozott, ezért korántsem mindegy a megőrizni kívánt minták mennyisége. Munkánk során 14 őshonos baromfiállományunk előzetes karakterizálásával meghatároztuk azokat a fajtákra specifikus mikroszatellit markereket, markerkombinációkat, amelyek segítségével az *in vitro* génbankba betárolni kívánt mintákat kiválaszthatjuk. Fajtól függően 13-29 markerrel genotipizáltuk az *in vivo* génbankban fellelhető baromfi fajtáinkat (tyúk: sárga, fehér, kendermagos és fogolyszínű magyar, valamint a fekete, fehér és kendermagos erdélyi kopasznyakú tyúk; pulyka: réz és bronzpulyka; lúd: fodrostollú és magyar lúd; kacs: fehér és vadas magyar kacs; gyöngytyúk). A markerkombinációkat és a multiplex PCR reakciókörülményeit a primerek hatékonyságának, fluoreszcens jelölésének, és az amplifikált termékek méretének függvényében terveztük meg a vizsgálatokhoz. A magyar fajtákat összehasonlítottuk kereskedelmi állományokkal, vagy egy adott fajta Magyarország más területéről származó populációjával, és 3-6 olyan markert határoztunk meg, amelyek kiválasztásra kerültek polimorfizmus információ tartalmuk és ritka alléljaik függvényében a további genotipizálásra. A kritérium az volt, hogy a leendő marker legyen minél nagyobb mértékben jellemző az adott fajtára, és az adott állományra jellemző módon fixálva legyen. A vizsgálat során minden baromfiféle esetében sikerült állományokra jellemző és/vagy ritka allélokot, allélkombinációkat detektálni, amelyek segítségünkre vannak a génbankban tárolni kívánt minták kiválasztásában, ezzel javítva az *in vitro* génmegőrzés hatékonyságát. Nem mellékesen segítséget nyújthatnak az egyes populációk azonosításában és az eredetvédelemben (Bodzsár és mtsai, 2015). Ez irányú vizsgálatainkat jelenleg is folytatjuk. Megerősítésként öt év elteltével ismételtén megmintáztuk génbanki állományainkat és újra genotipizáltuk a korábban optimalizált és kiválasztott mikroszatellit marker szettekkel. A munka jelenleg folyamatban van, de előzetes eredményeink már azt mutatják, hogy a korábban állományazonosításra alkalmasnak talált markerek, markerkombinációk továbbra is használhatóak erre a célra.

Intézetünkben évek óta folynak a mindkét ivar megőrzését célzó, ivarszervi kiméra egyedek létrehozására irányuló kutatások blasztodermás és primordiális őscsírarsejtek (PGC) alkalmazásával nemcsak tyúk, hanem egyéb baromfi fajokon is (Sztán és mtsai, 2012; 2014). A kimérizmus molekuláris genetikai alapokon történő bizonyítása szintén feladatunk. Ehhez mikroszatellit markereket alkalmazunk, amelyek segítségével a kiinduló családok felállítását végeztük el, azonos marker és különböző, ám homozigóta alléljaira történő állatok kiválogatásával. A kimérizmus megerősítésének céljából, az embriókból és/vagy az ivarszerv

több részéből vettünk szövetmintákat és DNS-t izoláltunk. Amennyiben a vizsgált markerre heterozigóta eredményt kaptunk, azaz mindkét allélt detektáltuk a mintában, úgy az ivarszervi kiméra előállításának sikeressége molekuláris genetikai bizonyítást nyert (Sztán és mtsai, 2017).

A nőivar *in vitro* megőrzése madarakban nagyobb kihívást jelent, mint a nagy hatékonysággal működő ondómélyhűtés módszerei. A W ivari kromoszómát is tartalmazó petesejt (tojás) és az embrió sem fagyasztható a nagy mennyiségű szikanyag miatt. Jó ideje folynak ennek megoldására irányuló, ivarszerv-szövet transzplantációs kísérletek a HGI-ben (Liptói és mtsai, 2013; 2014, 2020). Az ivarszerv-szövet átültetés sikerességét szintén mikroszatellit markerekkel történő vizsgálattal tudjuk ellenőrizni. A kísérletek során arra is fény derült, hogy a transzplantáció sikeressége nagymértékben függ a megfelelő donor-recipiens párosításoktól. A megfelelő párok kialakítása molekuláris genetikai alapokon nyugszik. A donor-recipiens kombinációk kiválasztásánál azt vettük figyelembe, hogy a szakirodalomban leírt, működő párokhoz genetikailag minél hasonlóbbak legyenek, donor a donor fajtával, recipiens a recipiensekkel (Liptói és mtsai, 2020). Ugyanakkor meg kell említenünk, hogy a sikeresnek bizonyult párosításokon belül a fajták egymástól mért genetikai távolsága viszont nagy, tehát genetikai állományuk kevésbé hasonló. Emiatt az ezekben a munkákban alkalmazni kívánt fajták előzetes karakterizálásra szorulnak és nemcsak mikroszatellit markerekkel, hanem lehetőség szerint mitokondriális DNS vizsgálatokkal is. Feltevésünk szerint a donor és a recipiens haplotípusok azonosításával világosabbá válna, mi lehet az oka annak, hogy a nagy genetikai távolságra lévő párosításoknál bizonyul sikeresebbnek az ivarszerv-szövet transzplantáció. Tervezünk lúd ivarszerv (petefészek) transzplantációs kísérleteket is, ahol az utódok donor eredetét szintén mikroszatellit marker analízissel ellenőrizzük. Ludak esetében a színmarker meghatározó lehet a donor szerv beépülésének megítélésében, teljesen biztos választ azonban csak a genetikai vizsgálatokkal együtt kaphatunk.

#### *Egyszerű nukleotid változatokon alapuló molekuláris genetikai vizsgálatok*

Korábban is voltak törekvéseink pontmutációkon alapuló genetikai diverzitás felmérésére (Bodzsár, 2012). Az SNP lókuszek alapján történő elemzéshez irodalmi adatok alapján három polimorf gént választottunk ki (HSP90, PIT54, GHRL), amelyek lehetőség szerint fontos biológiai funkciókat töltenek be. A HSP 90 stresszfehérjét kódoló gén (Csermely és mtsai, 1998), a PIT54 a szabad hemoglobin kötéséért felelős haptoglobin funkcióját látja el (Iwasaki és mtsai, 2001), a GHRL (ghrelin) gén pedig egy növekedési hormon kiválasztását elősegítő fehérjét kódol (Tanaka és mtsai, 1992). A primer tervezési és PCR összeállítási munkálatokat követően 96 mintát szekvenáltattunk meg, amelyben minden mikroszatellit alapú vizsgálatban részt vevő őshonos tyúk állomány, illetve három intenzív vonal (két fehér brojler, egy barna toj hibrid) is szerepelt. A gének együttes vizsgálata során 22 nukleotid változatot azonosítottunk, amelyekből 17 volt variábilis, különböző haplotípusokat eredményezve. Az azonos allélgyakoriságok és a haplotípusok különbözősége alapján a vizsgált gének közül kettőben (HSP90, GHRL) bizonyos lókuszek között kapcsoltságot feltételeztünk. A populációgenetikai analízisek eredményeként ugyancsak azt tapasztaltuk, hogy beltenyésztettség tekintetében a

magyar fajták megfelelő állapotban vannak. Felfedezhető ugyan némi hasonlóság az intenzív vonalakkal, mégis egyértelmű strukturálódást mutattak, megerősítve ezzel a mikroszatellit vizsgálatok eredményét.

Jelenleg génbanki tyúk állományaink SNP detektáláson alapuló vizsgálatainak folyamatban. A mikrosatellit markerekkel történő genotipizálás során használt fajtákat, és egyúttal ugyanazon mintákat kívánjuk megvizsgálni 25 SNP használatával real-time PCR rendszerben, hogy a különböző molekuláris markerekkel nyert információkat összehasonlíthassuk. Igyekezünk a szakirodalomból szintén funkcionális génekben lévő, meglehetősen polimorf pontmutációkat kiválasztani (*Jalwing és mtsai, 2004; Viale és mtsai, 2017*). Várhatóan hogy eredményeinkkel fel tudjuk mérni a funkcionális genetikai diverzitást és azokat lehetőségünk lesz összehasonlítni a korábban neutrális markerekkel (SSR) nyert információikkal. Ennek során arra is választ kaphatunk, hogy költség-, idő- és munkaigény szempontjából melyik a leginkább hatékony vizsgálati módszer.

## ÖSSZEGZÉS

A molekuláris genetikai kutatások – eszközeinek és módszereinek nagymértékű fejlődésével, és költségigényeinek csökkenésével – egyre nagyobb jelentőséggel bírnak a haszonállatok körében is. Akár a sokféleség, akár az értékmérők genetikai alapjainak vizsgálata számos tapasztalattal szolgálhat a közvetlen tudományos eredményeken túl az állattenyésztés, a nemesítés számára is. Véltetően a jövőben további tanulságokkal is számolnunk kell abban a komplex rendszerben, amit a génmegőrzés, a nemesítés és ezek kapcsolata jelent.

## IRODALOMJEGYZÉK

- Allais, S. – Hennequet-Antier, C. – Berri, C. – Salles, L. – Demeure, O. – Le Bihan-Duval, E.* (2019): Mapping of QTL for chicken body weight, carcass composition, and meat quality traits in a slow-growing line. *Poult. Sci.*, 98. 1960-1967.
- Bodzsár, N. – Eding, H. – Révay, T. – Hidas, A. – Weigend, S.* (2009): Genetic diversity of Hungarian indigenous chicken breeds based on microsatellite markers. *Anim. Genet.*, 40. 516-523.
- Bodzsár, N.* (2012): Őshonos magyar tyúkállományok genetikai diverzitásának vizsgálata különböző molekuláris genetikai markerek segítségével. Doktori (PhD) disszertáció, SZIE, Gödöllő
- Bodzsár, N. – Sztán, N. – Edviné, M. E. – Hidas, A.* (2015): Characterization the poultry gene bank with molecular genetic markers for population identification and traceability. *Proc. 8th Vietnamese-Hungarian Conference, Gödöllő*
- ChickenQTLdb* (2021): <https://www.animalgenome.org/cgi-bin/QTLdb/GG/index>
- Crawford, R. D.* (1990): Poultry genetic resources: evolution, diversity and conservation. In: *Poultry Breeding and Genetics*, pp. 43-60. Elsevier, Amsterdam.
- Csermely, P. – Schnaider, T. – Sőti, Cs. – Prohászka, Z. – Nardai, G.* (1998): The 90 - kDa molecular chaperone family: structure, function and clinical applications. A comprehensive review. *Pharmacol. Therapeut.*, 79. 129-168.
- de Haas, E. N. – Oliemans, E. – van Gerwen, M. A. A. M.* (2021): The need for an alternative to culling day-old male layer chicks: a survey on awareness, alternatives, and the willingness to pay for alternatives in a selected population of Dutch citizens. *Front. Vet. Sci.*, 8. 662197. <https://doi.org/10.3389/fvets.2021.662197>

- Douglas, C. – Turner, J. M. A. (2020): Advances and challenges in genetic technologies to produce single-sex litters. *PLoS Genet.*, 16: e1008898. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1008898>
- eggXYt (2021): <https://www.eggxyt.com/>
- Gautron, J. – Réhault-Godbert, S. – Van de Braak, T. G. H. – Dunn, I. C. (2021): Review: What are the challenges facing the table egg industry in the next decades and what can be done to address them? *Animal*, <https://doi.org/10.1016/j.animal.2021.100282>
- Hein, T. (2018) Egg sexing close to market. <https://www.poultryworld.net/Eggs/Articles/2018/6/Egg-sexing-close-to-market-301797E/>
- Hu, Z-L. – Park, C. A. – Reecy, J. M. (2019): Building a livestock genetic and genomic information knowledgebase through integrative developments of Animal QTLdb and CorrDB. *Nucleic Acids Res.*, 47. D701–D710.
- Iwasaki, K. – Morimatsu, M. – Inanami, O. – Uchida, E. – Syuto, B. – Kuwabara, M. – Niiyama, M. (2001): Isolation, characterization, and cDNA cloning of chicken turpentine-induced protein, a new member of the scavenger receptor cysteine-rich (SRCR) family of proteins. *J. Biol. Chem.*, 276. 9400-9405.
- Jalving, R. – van't Slot, R. – van Oost, B. A. (2004): Chicken single nucleotide polymorphism identification and selection for genetic mapping. *Poult. Sci.*, 83. 1925-1931.
- Jawor, M. – Knaga, S. – Kozłowska, I. – Barna, J. – Váradi, É. – Kasperek, K. – Drobnyák, A. – Bodzsár, N. – Várkonyi, E. P. – Jezewska-Witkowska, G. – Bednarczyk M. (2020): Population structure of four indigenous chicken breeds undergoing *in situ* conservation. *Anim. Sci. Pap. Rep.*, 38. 167–179.
- Klein, S. – Grossmann, R. (2008) Primary sex ratio in fertilized chicken eggs (*Gallus gallus domesticus*) depends on reproductive age and selection. *J. Exp. Zool. Part A, Ecol. Genet. Physiol.*, 309. 35–46.
- Krautwald-Junghanns, M. E. – Cramer, K. – Fischer, B. – Förster, A. – Galli, R. – Kremer, F. – Mapesa, E. U. – Meissner, S. – Preisinger, R. – Preusse, G. – Schnabel, C. – Steiner, G. – Bartels, T. (2018): Current approaches to avoid the culling of day-old male chicks in the layer industry, with special reference to spectroscopic methods. *Poult. Sci.*, 97. 749–757.
- Lee, J. – Kim, D. H. – Lee, K. (2020): Current approaches and applications in avian genome editing. *Int. J. Mol. Sci.*, 21. 3937. <https://doi.org/10.3390/ijms21113937>
- Liptói, K. – Horváth, G. – Gál, J. – Váradi, É. – Barna, J. (2013): Preliminary results of the application of gonadal tissue transfer in various chicken breeds in the poultry gene conservation, *Anim. Reprod. Sci.*, 141. 86-89.
- Liptói, K. – Horváth, G. – Rohn, E. – Gál, J. – Váradi, É. – Barna, J. (2014) Various donor/recipient combinations for gonadal tissue transfer in chicken. *Proc. XIVth European Poultry Conference, Stavanger, Paper P262.3*
- Liptói, K. – Buda, K. – Rohn, E. – Drobnyák, A. – Edviné Meleg, E. – Pálinkás-Bodzsár, N. – Végi, B. – Barna, J. (2020): Improvement of the application of gonadal tissue allotransplantation in the *in vitro* conservation of chicken genetic lines. *Anim. Reprod. Sci.*, 213. 106280. <https://doi.org/10.1016/j.anireprosci.2020.106280>
- Liu, Y. P. – Wu, G. S. – Yao, Y. G. – Miao, Y. W. – Luikart, G. – Baig, M. – Beja-Pereira, A. – Ding, Z. L. – Palanichamy, M. G. – Zhang, Y. P. (2006): Multiple maternal origins of chickens: out of Asian jungles. *Mol. Phylogenet. Evol.*, 38. 12-19.
- Moreira, G. C. M. – Salvian, M., Boschiero, C. – Cesar, A. E. M. – Reecy, J. M. – Godoy, T. F. – Ledur, M. C. – Garrick, D. – Mourão, G. B. – Coutinho, L. L. (2019): Genome-wide association scan for QTL and their positional candidate genes associated with internal organ traits in chickens. *BMC Genomics*, 20. 669. <https://doi.org/10.1186/s12864-019-6040-3>
- Pálinkás-Bodzsár, N. – Sztán, N. – Molnár, T. – Hidas, A. (2020): Gene conservation of six Hungarian local chicken breeds maintained in small populations over time. *PLoS ONE*, 15. e0238849. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0238849>



- Perini, F. – Cendron, F. – Rovelli, G. – Castellini, C. – Cassandro, M. – Lasagna, E. (2021): Emerging Genetic Tools to Investigate Molecular Pathways Related to Heat Stress in Chickens: A Review. *Animals*, 11. 46. <https://doi.org/10.3390/ani11010046>
- PLANTegg (2020): <https://www.plantegg.de/en/>
- Révay, T. – Bodzsár, N. – Mobegi, V. E. – Hanotte, O. – Hidas, A. (2010): Origin of Hungarian indigenous chicken breeds inferred from mitochondrial DNA D-loop sequences. *Anim. Genet.*, 41. 548-550.
- Rieblinger, B. – Sid, H. – Duda, D. – Bozoglu, T. – Klinger, R. – Schlickerrieder, A. – Lengyel, K. – Flisikowski, K. – Flisikowska, T. – Simm, N. – Grodziecki, A. – Perleberg, C. – Bähr, A. – Carrier, L. – Kurome, M. – Zakhartchenko, V. – Kessler, B. – Wolf, E. – Kettler, L. – Luksch, H. – Hagag, I. T. – Wise, D. – Kaufman, J. – Kaufner, B. B. – Kupatt, C. – Schnieke, A. – Schusser, B (2021): Cas9-expressing chickens and pigs as resources for genome editing in livestock. *Proc. Natl. Acad. Sci. U:S.A.*, 118. e2022562118; <https://doi.org/10.1073/pnas.2022562118>
- SELEGGT (2021): <https://www.seleggt.com/seleggt-process/>
- Sztán, N. – Patakiné, V. E. – Liptói, K. – Barna, J. (2012): Baromfifajok embrionális sejtjeinek kezelésével szerzett tapasztalatok. *Magyar Állatorvosok Lapja*, 134. 475-481.
- Sztán, N. – Várkonyi, E. P. – Bodzsár, N. – Fejszák, N. – Liptói, K. – Barna, J. (2014): Adaptation of intra-cardiac blastodermal cell injection methodology to Hungarian goose. *Proceedings of XIVth European Poultry Conference, Stavanger, Paper P263.9*
- Sztán, N. – Lázár, B. – Bodzsár, N. – Végi, B. – Liptói, K. – Pain, B. – Várkonyi, E. P. (2017): Successful chimera production in the Hungarian goose (*Anser anser domestica*) by intracardiac injection of blastodermal cells in 3-day-old embryos. *Reprod. Fertil. Dev.*, 29. 2206-2216. <https://doi.org/10.1071/RD16289>
- Tanaka, M. – Hosokawa, Y. – Watahiki, M. – Nakashima, K. (1992): Structure of the chicken growth hormone-encoding gene and its promoter region. *Gene*, 112. 235-239.
- Viale, E. – Zanetti, E. – Özdemir, D. – Broccanello, C. – Dalmaso, A. – De Marchi, M. – Cassandro, M. (2017): Development and validation of a novel SNP panel for the genetic characterization of Italian chicken breeds by next-generation sequencing discovery and array genotyping. *Poult. Sci.*, 96. 3858-3866.
- Zanetti, E. – De Marchi, M. – Abbadí, M. – Cassandro, M. (2011): Variation of genetic diversity over time in local Italian chicken breeds undergoing in situ conservation. *Poult. Sci.*, 90. 2195-2201.

Érkezett: 2021. augusztus

Szerzők címe: Pálinkás-Bodzsár N. – Sztán N. – Edviné Meleg E. – Hidas A.  
Nemzeti Biodiverzitás- és Génmegőrzési Központ  
Haszonállat-génmegőrzési Intézet

Authors' address: National Centre for Biodiversity and Gene Conservation  
Institute for Farm Animal Gene Conservation  
H-2100, Gödöllő, Isaszegi út 200.  
[palinkasbodzsar.nora@nbgk.hu](mailto:palinkasbodzsar.nora@nbgk.hu)

# KVANTITATÍV ÉS MOLEKULÁRIS GENETIKAI, ILLETVE GENOMIKAI MÓDSZEREK ALKALMAZÁSA A NYÚLTENYÉSZTÉSBEN

NAGY ISTVÁN

## ÖSSZEFOGLALÁS

A szerző az aktuális nemzetközi szakirodalom alapján áttekintette a nyúltenyésztésben alkalmazott kvantitatív és molekuláris genetikai módszereket. Ismertette legjobb lineáris torzítatlan becslés (BLUP) kedvező tulajdonságait, valamint a hazai nyúltenyésztésben jelenleg alkalmazott tenyésztési módszereket Bemutatásra kerültek a különböző típusú molekuláris markerek, különös tekintettel az értékmérő tulajdonságok javítási lehetőségeinek aspektusából. A közelmúltban kidolgozott nyúl SNP chip eddigi alkalmazásai, valamint jövőbeni szerepe a genomikus szelekcióban szintén ismertetésre került.

## SUMMARY

*Nagy, I.:* APPLICATION OF QUANTITATIVE AND MOLECULAR GENETIC AND GENOMIC METHODS IN RABBIT BREEDING

Based on the relevant literature, the author presented an overview of the quantitative, molecular genetic, and genomic methods applied in rabbit breeding. The favourable properties of the Best Linear Unbiased Prediction (BLUP) procedure were demonstrated. Besides, the current breeding methods of the Hungarian Rabbit Breeding sector were also presented. The different available molecular genetic marker types were summarized mainly from the aspect of their relationships with genes influencing selection criteria traits. Finally, the author characterized the newly developed Affymetrix Axiom OrcunSNP Array rabbit chip, its application in the rabbit sector, and its future role in the genomic selection



## ELŐZMÉNYEK

A szoros értelemben vett állattenyésztés keretében az állatnemesítők évtizedek óta törekednek arra, hogy az egyes állatpopulációkban a fenntarthatóság szempontjából legfontosabbnak ítélt tulajdonságokban generációról generációra folyamatosan a lehető legnagyobb előrehaladást éri el. A cél eléréséhez az 1980-as évek végétől a 2000-es évek elejéig az úgynevezett kvantitatív genetikai módszerek alkalmazása az összes domesztikált állatfajban általános volt. Ennek keretében a teljesítmény-vizsgálatok során mért (szelekciós kritérium) és a tenyésztési programokban megadott javítandó (tenyészcél) tulajdonságoknak meg kellett határozni az öröklődhetőségét, továbbá a tulajdonságok kapcsolatát jellemző genetikai korrelációkat, valamint az állatok tenyészértékét tulajdonságonként és az úgynevezett összesített tenyészértéket (*Hazel és mtsai, 1994*). A legjobb Lineáris Torzítatlan Becslés (Best Linear Unbiased Prediction, BLUP) módszer (*Henderson, 1975*) alapján a tenyészértékek oly módon határozhatók meg, hogy az egyes tulajdonságokat befolyásoló tényezők torzító hatása kiküszöbölhető. A BLUP az 1990-es évektől kezdték általánosan alkalmazni, melynek elterjedésével a BLUP szinte valamennyi gazdasági állatfaj esetében Magyarországon is a szelekció legfontosabb eszközévé vált (*Zsilinszky, 1984; Radnóczy és mtsai, 1999; Nagy és mtsai, 1999*). A módszer alkalmazása, kedvező sajátosságainak köszönhetően, általában jelentős szelekciós előrehaladást eredményezett, azonban a nem kelő körülményekkel végzett BLUP tenyészérték alapú szelekciónak kedvezőtlen hatásai is lehetnek. Ilyen például a genetikai variabilitás jelentős csökkenése, a beltenyésztési együttjáró, illetve beltenyésztési ráta gyors emelkedése, valamint az ezzel gyakran együtt járó beltenyésztéses leromlás (*Mehrabani-Yeganeh és mtsai, 2000*).

A nyúltenyésztésben jelenleg általánosan alkalmazott a háromvonalas/háromfajtás keresztezésnél (*Baselga, 2004*) az első keresztezés során két anyai vonal egyedait (melyeket az alomnagyságra szelektálnak) párosítják egymással. A második keresztezésnél a keresztezett szülőpár anyákat egy harmadik vonal bakjaival (amelynél a szelekció alapja általában a súlygyarapodás) párosítják (*Baselga, 2004*). A keresztezés célja az egyedi, illetve anyai heterózis kihasználása. A házinyúl nemesítési szempontból számos kedvező sajátossággal rendelkezik. A faj nagy szaporasága igen intenzív szelekciót tesz lehetővé, ráadásul a generációintervallum is igen rövid (általában kevesebb, mint egy év). Ezek alapján a nyúltenyésztésben rövid idő alatt jelentős szelekciós előrehaladás realizálható (*Baselga és mtsai, 2021; Nagy és mtsai, 2013; Szendrő és mtsai, 2012*).

## MOLEKULÁRIS MARKEREK TÍPUSA, ILLETVE EZEK ALKALMAZÁSI LEHETŐSÉGEI

A hagyományos kvantitatív genetikai megközelítés alapján a szelekciós kritérium tulajdonságokra vonatkozó mérési eredményeket (fenotípus) az állatok génállománya (genotípusa) és környezete egyaránt befolyásolja. Az egyes gének hatása az „infinitesimal model” (*Barton és mtsai, 2017*) alapján elhanyagolhatóan csekély, amelyek hatása összegződik. Bár a génhatások felbonthatók additív és nem additív hatsokra, ez utóbbiakat az esetek többségében nem vesszük figyelembe.

Az állattenyésztésben, így a nyúltenyésztésben is a gazdasági jelentőséggel bíró tulajdonságok többségét sok gén befolyásolja, ugyanakkor a molekuláris genetikai módszerek alkalmazása nélkül az egyes tulajdonságokat befolyásoló gének száma, valamint ezeknek a gének az egyéb jellegzetességei egyáltalán nem ismertek. Az ismeretek a molekuláris genetikai markerek alkalmazásával bővíthetők, melyek amennyiben adott tulajdonságot befolyásoló génekkel kapcsoltságban vannak, a kérdéses tulajdonság szelekciójában a kapcsolt markerek felhasználhatók.

Az első olyan DNS molekuláris markertípus, melyet géntérképezésre lehet használni az úgynevezett RFLP (Restriktíós Fragmentumhossz Polimorfizmus) (Botstein és mtsai, 1980). Az RFLP markerek véletlenül oszlanak el a genomban, nagyon gyakoriak, két alléllal rendelkeznek és a kimutatott polimorfizmusok kodominánsan öröklődnek. Az alkalmazási területek a fajtaazonosítás, fajtavédelem, rokonság megállapítása, rekurrens szülő megtalálása, genetikai tisztaság vizsgálata (Hajósné Novák, 1999) Az RFLP markerek segítségével sikeresen detektáltak vírusok közötti genetikai különbségeket, továbbá a teljes genomot lefedő géntérképezését végezték paradicsom fajtákban, azonban az állattenyésztésben az RFLP markerek az esetek többségében nem mutattak polimorfizmust ezért a nagyhatású gének lokalizálását nem teszik lehetővé (Weller, 2016).

A molekuláris genetikában nagy jelentősége volt a mikroszatellit markerek felfedezések (Mullis és mtsai, 1986). A mikroszatellitok 11-60 bp hosszú, könnyen sokszorosítható nagy polimorfizmust mutató DNS szakaszok, melyek kodominánsak, azaz a heterozigóta és a homozigóta változatok egymástól egyértelműen elkülöníthetők. További jellemző hogy ezek a markerek jellemzően több, mint két alléllal rendelkeznek. A mikroszatellitok hátránya viszont, hogy a genomban az eloszlásuk nem elég sűrű a kvantitatív tulajdonságok géntérképezéséhez (QTL azonosításhoz). Ennek megfelelően a mikroszatellit marker alapú közlemények száma a nyúltenyésztésben viszonylag csekély. A QTL egy olyan gén, mely kapcsoltságot mutat egy adott markerrel és statisztikai bizonyíték van arra, hogy ezen marker genotípusa összefüggést mutat a (QTL által) befolyásolt mennyiségi tulajdonság fenotípusos értékével. Chantry-Darmon és mtsai (2005; 2006) a nyúl fajban 111 mikroszatellit markert azonosítottak, melyek segítségével lokalizálták az albínó és angóra színek jellemzőit meghatározó géneket az első és tizenötödik kromoszómán. A termelési tulajdonságokkal kapcsolatosan Sternstein és mtsai (2015), Chantry-Darmon és mtsai (2005; 2006) eredményeire alapozva, végezték kutatásaikat az addig rendelkezésre álló 111 mikroszatellitot 78 további mikroszatellit markerrel kiegészítve. A kapcsoltság vizsgálatokhoz két keresztezést végezték. Az F1 generáció előállításához 6 flamand óriás bakot párosítottak 6 Új-Zélandi fehér anyával. Ezt követően a megszületett F1 generációból 9 bakot és 33 anyát párosítva a megszületett ivadékokból 183 és 180 hím és nőivarú ivadékot vizsgáltak (Sternstein és mtsai, 2015). A vizsgálatok alapján megállapítható volt, hogy egy erősen szignifikáns ( $p < 0,01$ ) QTL volt azonosítható a hetedik kromoszómán, mely a karkasz súlyokra volt hatással, egy másik QTL ( $p < 0,05$ ) a kilencedik kromoszómán helyezkedett el és az elülső, középső és hátulsó testrészek csonttömegét befolyásolta, míg a harmadik QTL a 12.-ik kromoszómán helyezkedett el és a csepegési veszteséggel volt kapcsolatban. Az azonosított QTL-ek az F2 generációban a különböző vizsgált tulajdonságok fenotípusos varianciájának 2,5-14,6%-át magyarázták. A kapott eredmények el-

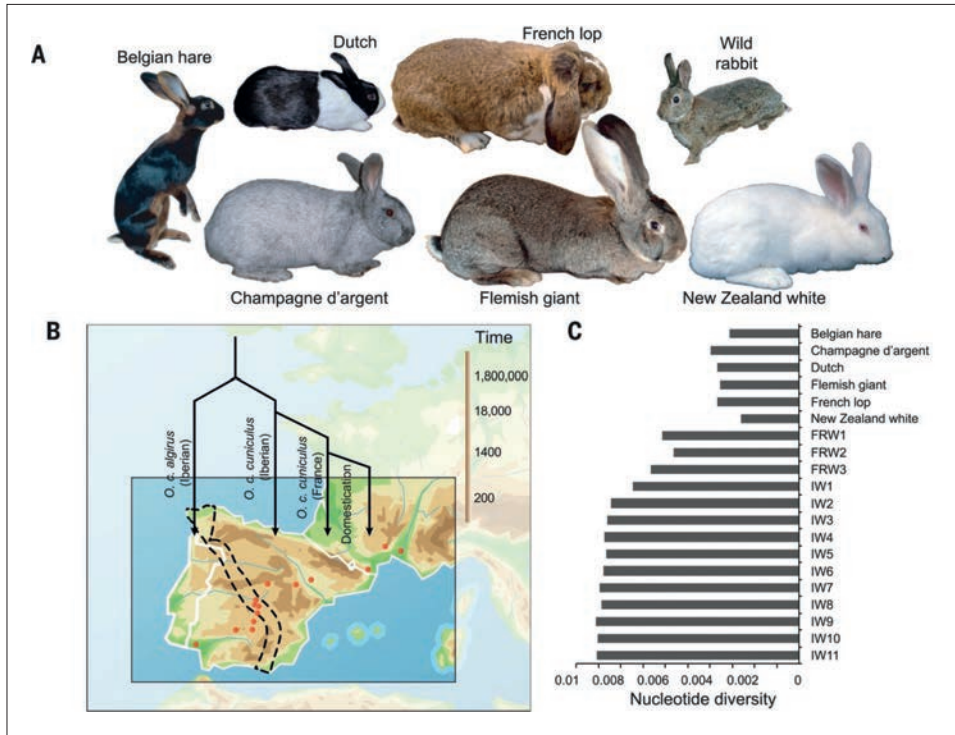
lenére a vizsgált genomrégiók hosszához képest csekély létszámú marker nem tette lehetővé az egyes QTL-ek helyének pontos azonosítását.

A fentiek mellett a mikroszatellit markerek nagyon hasznosak a genetikai diverzitás, illetve a populációszerkezet meghatározásában. A markereknek a származás ellenőrzésében is fontos megerősítő szerepük lehet. Ennek különösen akkor van jelentősége, ha a tenyészállatok származását rögzítő pedigré nem elég hosszú és teljes, illetve hibákkal terhelt. A hibás pedigré a szelekció várt eredményességét is jelentősen ronthatja. *Israel és Weller (2000)* eredményei alapján a 10%-ban hibás pedigré esetén, a pedigréhibák molekuláris genetikai módszerek alapján történő korrekciója a szelekciós előrehaladásban 4,3%-os javulást eredményezett. A mikroszatellit markerek és hagyományos származási adatok együttes használata esetén lehetséges a különböző nyúlpopulációk genetikai diverzitásának pedigré és molekuláris markeradatok alapján történő összetett értékelése. Részletes információt kapható az individuális genetikai diverzitásról (beltenyésztési együtttható, átlagos rokonsági fok, leszármazási együtttható), az effektív populációméretről, az allélok származási valószínűségéről (alapító, illetve nem alapító ősök effektív létszáma, alapító ősök effektív genomszáma), valamint a populációszerkezetéről (alpopulációk közti genetikai távolság, marginális hozzájárulás a populáció teljes genetikai diverzitásához). A hagyományos és molekuláris genetikai módszerek együttes alkalmazásával, meghatározható a genetikai diverzitást mérő genealógiai és molekuláris paraméterek közötti kapcsolat, megítélhető továbbá a két módszer pontossága is a pedigré hosszától függően. Amennyiben a származási adatok nem állnak rendelkezésre, vagy nem pontosak a mikroszatellit markerek segítségével önállóan is lehet jellemezni a populáció diverzitását és szerkezetét. Nyúltenyésztésben a származási adatok rögzítése általában megoldott ezért a populációszerkezet jellemzése hagyományos módon, pedigré alapján is megadható (*Nagy és mtsai, 2010*). Mikroszatellit markerek alkalmazásával üregi nyulak populációszerkezetét *Surridge és mtsai (1997; 1999)* vizsgálta, míg a tenyésztett nyúl fajtákra hasonló vizsgálatokat *Abdel-Kafy (2018)* végzett. Utóbbi szerzők mindössze 8 marker (Sat2, Sat3, Sat5, Sat7, Sat8, Sat12, Sat13, and Sat16) alkalmazásával jellemezték a vizsgált nyúlállományokra megfigyelt és várt allélszámokat, heterozigotitást, valamint az egyes állományok közti genetikai távolságot, amelyet *Caballero és Toro (2000; 2002)* alapján a fixációs indexel jellemezték.

A nyúl genomjának (Sanger) szekvenálását a Portói Egyetemen végezték (*Carneiro és mtsai, 2014*), amelyhez több házinyúl fajtát, illetve vadon élő spanyol és francia nyúl fajok mintáit (*Oryctolagus cuniculus*) használták (1. ábra).

A szekvenálás során 51 millió egy pontos nukleotid-polimorfizmust (SNP) sikerült azonosítani. Az SNP markerek jellemzően kétallélosak, gyakoriságok általában egy SNP 300-500 bázispáronként. Az SNP azokban a genomikus régiókban is megtalálható, amelyben a mikroszatellit marker gyakorisága csekély. A mikroszatellit markerekhez képest az SNP markerek stabilabbak és a mutáció gyakorisága kisebb. A genotipizálás során fellépő hibák aránya is nagyon alacsony (0,05-0,01%). Megállapítható továbbá, hogy a nyúl az eddig szekvenált emlősök között a leginkább polimorf faj. Egy EU által finanszírozott COST projekt keretében (<http://www.biocomp.unibo.it/rabbit/>) sikerült kifejleszteni egy kereskedelmi forgalomban is kapható Affymetrix Axiom OrcunSNP Array nyúl chipet, mely 200 000 SNP markert foglal magában. Az említett eszköz 2016 óta megvásárolható.

1. ábra Kísérleti elrendezés



**A:** Vizsgált fajták (belga vitás nyúl, holland tarka nyúl, francia lop, champagnei ezüst, belga óriás, Új-zélandi fehér) (a képek nagysága az egyes fajták közti méretkülönbségeket jelzi)

**B:** Mintavételi helyek jelölése

**C:** Nukleotid diverzitások a vizsgált populációkban

Figure 1. Experimental design

**A:** genotypes investigated (Belgian hare, Dutch, French lop, Champagne d'argent, Flemish giant, New Zealand white) – size of the picture represents the body size difference), **B:** Place of sampling, **C:** nucleotide diversity in the investigated populations

Az SNP nyúl chipet az az elmúlt mintegy öt év során az európai nyúltenyésztés szempontjából leginkább meghatározó országok, azaz Franciaország, Olaszország és Spanyolország kutatói használták (Sosa-Madrid és mtsai, 2020a; 2020b; 2020c; Bovo és mtsai, 2021), akik az SNP adatok alapján kiindulva teljes genom asszociációs vizsgálatokat (GWAS) végeztek különböző érték mérő tulajdonságokra nézve annak érdekében, hogy az ezen tulajdonságokat közvetlenül befolyásoló úgynevezett kandidáns géneket tudjanak azonosítani. Az elvégzett vizsgálatokra vonatkozó fontosabb információkat az 1. táblázatban foglaltam össze. A kiválasztott tulajdonságokat elsősorban az előzetes szelekciós kísérletek határozták meg. A spanyol kutatók korábban már több generáción át végeztek kétirányú szelekciót az intramuszkuláris zsírtartalomra (Zomeno és mtsai, 2013; Martínez-Alvaro és mtsai, 2016), így az SNP chip kidolgozása után ennek alkalmazásával vizsgálták

tovább az egymástól addigra már genetikailag is eltérő „nagy” és „kis” intramuszkuláris zsírtartalmú állományokat, annak ellenére, hogy egyébként ennek a tulajdonságnak a nyúltenyésztés szempontjából nincs kiemelkedő jelentősége.

1. táblázat

**Az Affymetrix Axiom OrcunSNP Array nyúl chip alapján végzett kandidáns gén azonosítási vizsgálatok fontosabb jellemzői**

Tulajdonság (1)	Markerszám (2)	Kandidáns gének (3)	Szerzők (4)
Csecsbimbószám (5)	101503	NR6A1	<i>Bovo és mtsai (2021)</i>
Intramuskuláris zsír (6)	93540	APOLD1, PLBD1, PDE6H, GPRC5D, GPRC5A, MTMR2, EWSR1	<i>Sosa-Madrid és mtsai (2020a)</i>
Intramuskuláris zsír (6)	89968	ACER2, PLIN2, DENN4C, Rraga, ST8SIA6, VIM, RORA, GANC, PLA2G4B,	<i>Sosa-Madrid és mtsai (2020b)</i>
Összesen született fiókák száma (7)	117791	BMP4, PTDGR, PTGER2, STYX, CDKN3	<i>Sosa-Madrid és mtsai (2020b)</i>
Élve született fiókák száma (8)			
Beágyazódott embriók száma (9)			

Table 1. Main characteristics of the candidate gene identification investigations based on Affymetrix Axiom OrcunSNP Array rabbit chip

attribute (1); marker identification number (2); candidate genes (3); references (4); number of teats (5); intramuscular fat (6); total number of born puppies (7); number of puppies born alive (8); number of implanted embryos (9)

A vizsgálatok alapján megállapítható, hogy a kiindulási markerszám az előzetes szűrések során nagyságrendileg mintegy felére csökkent. Bár az értékmérő tulajdonságokat közvetlenül befolyásoló gének azonosítása sikeres volt, az esetek többségében maguk a szerzők javasoltak további vizsgálatokat. A nyúltenyésztésben a fentiekén kívül számos más értékmérő tulajdonságra (különböző életkorban mért testsúly, átlagos napi súlygyarapodás) nézve is végeztek kandidáns gén térképezést, amelynek eredményeit a közelmúltban *Helal és mtsai (2021)* foglalták össze.

## GENOMIKUS SZELEKCIÓ LEHETŐSÉGEI, JÖVŐBENI PERSPEKTÍVÁK

Az SNP chipek egyik legfontosabb alkalmazási területe az úgynevezett genomikus szelekció. Ennek keretében nagyszámú marker alapján történik a tenyészték becslése. Az egyes markerek hatásának azonosítása nem feltétlenül szükséges, azonban mindenféleképpen szükség van egy úgynevezett referencia populáció kialakítására (jellemzően több ezer egyed), amelyben az egyedekre vonatkozóan a szelekcióval javítani kívánt tulajdonságra nézve rendelkezésre állnak



a mérések alapján meghatározott fenotípusos értékek, illetve az SNP chip alapján meghatározott marker genotípusok. A genomikus tenyésztékbecslési folyamatot nemcsak tenyésztékbecsléssel foglalkozó szakemberek számára érthető módon *Koncz és Gombácsi (2018)* ismertették. A genomikus tenyésztékbecslés lehetséges előnyei a jelentősen megrövidült generációintervallum, a nagyobb szelekciós intenzitás és a nagyobb megbízhatóság lehetnek. Mivel az Affymetrix Axiom OrcunSNP Array nyúl chip 200 000 markert tartalmaz, ezért potenciálisan a nyúl esetében is lehetséges genomikus szelekció. A faji sajátosságokat ebből a szempontból *Garreau és Gunia (2018)* foglalták össze. A szerzők megállapítják, hogy a nyúltenyésztés sajátossága jelenleg is igen intenzív szelekció, továbbá az igen rövid generációs intervallum, ezért az SNP chip alkalmazása leginkább csak a becsült tenyésztékek megbízhatóságát javíthatja. *Garreau és Gunia (2018)* véleménye szerint a genomikus szelekciónak főleg olyan nehezen mérhető tulajdonságok esetében lehet jelentősége, mint például a pasteurellosis elleni rezisztencia nemesítés (*Gunia és mtsai, 2018*). A genomikus szelekció nyúltenyésztésben történő alkalmazását jelenleg az SNP chip magas ára (mintegy 130 Euro) is jelentősen akadályozza, hiszen még a francia, illetve spanyol tenyészbakok árát (mintegy 30-50 Euro) is jelentősen meghaladja. A hazai helyzet ettől még sokkal rosszabb, hiszen egy magyar tenyészbakot nagyobb mennyiségben csak mintegy 10 Euro-nak megfelelő néhány ezer forintos áron lehet értékesíteni. A költségek csökkenése ezért nagyon fontos előfeltétele a genomikus szelekció alkalmazásának. A költségek jellemzően az évek során azonos SNP chipre csökkennek. Ezen kívül a genomikus szelekcióban a költségek csökkentésének egyik általános módszere, hogy a megvásárolható SNP chip-ben a gyártók csökkentik a markerek számát ezáltal az eszköz is valamivel olcsóbb lesz. Az így hiányzó információkat pedig a felhasználók különböző nyílt adatbázisokból pótolhatják (imputung). A nyúltenyésztésben ennek a technikának a lehetőségét *Mancin és mtsai (2021)* vizsgálták. Megállapították, hogy a bakok esetében az eredeti, nagy markerszámot tartalmazó, SNP chip alkalmazása javasolt, ugyanakkor anyák esetében az SNP chipben a markerszám csökkenthető és a hiányzó markerekre vonatkozó információkat az elérhető adatbázisból be lehet szerezni (imputing). Ezáltal a genomikus szelekció költsége csökkenthető és a szelekció előrehaladás nagysága meghaladja a hagyományos BLUP tenyésztékbecslés hatékonyságát.

## KÖSZÖNETNYÍLVÁNÍTÁS

A közlemény megjelenését a K 128177 (NKFI-6) projekt támogatta.

## IRODALOMJEGYZÉK

- Abdel-Kafy, E. S. M. – Ahmed, S. S. E. D. - El-Keredy, A. – Ali, N. I. – Ramadan, S. – Farid, A. (2018):* Genetic and phenotypic characterization of the native rabbits in Middle Egypt. *Vet. World*, 11. 1120.
- Barton, N. H. - Etheridge, A. M. - Véber, A. (2017):* The infinitesimal model: Definition, derivation, and implications. *Theor. Popul. Biol.*, 118. 50-73.
- Baselga, M. (2004):* Genetic improvement of meat rabbits. Programmes and diffusion. In: *Proc. 8<sup>th</sup> World Rabbit Congress, Puebla, Mexico*, 1-13.

- Baselga, M. - Nagy I. - Pikes, M. - Garreau, H. - Butazzoni, L. - Szendrő, Zs. - García, M. L. (2021): Genetic improvement in the meat rabbit. In: Fontanesi L. (Ed.): The genetics and genomics of the rabbit. CABI International, Wallingford, 234-249.
- Botstein, D. - White, R. L. - Scolnick, M. - Davis, R. W. (1980): Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphisms. *Am. J. Hum. Genet.*, 32. 314-331.
- Bovo, R. - Schiavo, G. - Utzeri, V. J. - Ribani, A. - Schiavitto, M. - Buttazoni, L. - Negrini, R. - Fontanesi, L. (2021): A genome-wide association study for the number of teats in European rabbits (*Oryctolagus cuniculus*) identifies several candidate genes affecting this trait. *Anim. Genet.*, 52. 237-243.
- Caballero, A. - Toro, M. A. (2000): Interrelations between effective population size and other pedigree tools for the management of conserved populations. *Genet. Res.*, 75. 331-343.
- Caballero, A. - Toro, M. A. (2002): Analysis of genetic diversity for the management of conserved subdivided populations. *Conserv. Genet.*, 3. 289-299.
- Carneiro, M. - Rubin, C. J. - Di Palma, F. - Albert, F. W. - Alföldi, J. - Barrio, A. M. - Pielberg, G. - Rafati, N. - Sayyab, S. - Turner-Maier, J. - Younis, S. - Afonso, S. - Aken, B. - Alves, J. M. - Barrell, D. - Bolet, G. - Boucher, S. - Burbano, H. A. - Campos, R. - Chang, J. L. - Duranthon, V. - Fontanesi, L. - Garreau, H. - Heiman, D. - Johnson, J. - Mage, R. G. - Peng, Z. - Queney, G. - Rogel Gaillard, C. - Ruffier, M. - Searle, S. - Villafuer te, R. - Xiong, A. - Young, S. - Forsberg-Nilsson, K. - Good, J. M. - Lander, E. S. - Ferrand, N. - Lindblad-Toh, K. - Andersson, L. (2014): Rabbit genome analysis reveals a polygenic basis for phenotypic change during domestication. *Science*, 345. 1074-1079.
- Chantry-Darmon, C. - Urien, C. - Hayes, H. - Bertaud, M. - Chadi-Taourit, S. - Chardon, P. - Vaiman, D. - Rogel-Gaillard, C. (2005): Construction of a cytogenetically anchored microsatellite map in rabbit. *Mammal. Genome*, 16. 442-59.
- Chantry-Darmon, C. - Urien, C. - de Rochambeau, H. - Allain, D. - Pena, B. - Hayes, H. - Grohs, C. - Cribiu, E. P. - Deretz-Picoulet, S. - Larzul, C. - Save, J. C. - Neau, A. - Chardon, P. - Rogel-Gaillard, C. (2006): A first-generation microsatellite-based integrated genetic and cytogenetic map for the European rabbit (*Oryctolagus cuniculus*) and localization of angora and albino. *Anim. Genet.*, 37. 335-341.
- Garreau, H. - Gunia, M. (2018): La génomique du lapin: avancées, applications et perspectives. *INRA Prod. Anim.*, 31. 13-22.
- Gunia, M. - David, I. - Hurtaud, J. - Maupin, M. - Gilbert, H. - Garreau, H. (2018): Genetic parameters for resistance to non-specific diseases and production traits measured in challenging and selection environments; application to a rabbit case. *Front. Genet.*, 9. 467.
- Hajósné Novák, M. (1999): A genetikai variabilitás vizsgálata DNS-markerekkel. In: Hajósné Novák M. (Szerk.) Genetikai variabilitás a növénynevelésben. Mezőgazda Kiadó, Budapest, 39-78.
- Hazel, L. N. - Dickerson, G. A. - Freeman, A. E. (1994): The selection index – Then, now and for the future. *J. Dairy Sci.*, 77. 3236-3251.
- Helal, M. - Hany, N. - Maged, M. - Abdelaziz, M. - Osama, N. - Younan, Y. W. - Ismail, Y. - Abdelrahman, R. - Ragab, M. (2021): Candidate genes for marker-assisted selection for growth, carcass and meat quality traits in rabbits. *Anim. Biotech.* doi: 10.1080/ 10495398.2021.1908315.
- Henderson, C. R. (1975): Best linear unbiased estimation and prediction under a selection model. *Biometrics*, 31. 423-447.
- Israel, C. - Weller, J. I. (2000): Effect of misidentification on genetic gain and estimation of breeding value in dairy cattle populations. *J. Dairy Sci.*, 83. 181-187.
- Koncz, V. - Gombácsi, P. (2018): A magyar holstein-fríz fajta genomikus információkkal bővített tenyésztérbecslése. *Holstein Magazin*, 26. 6-9.
- Mancin, E. - Sosa-Madrid, B. - Blasco, A. - Ibanez-Escriche, N. (2021): Genotype imputation to improve the cost-efficiency of genomic selection in rabbits. *Animals*, 11. 803.
- Martínez-Álvaro, M. - Hernández, P. - Blasco, A. (2016): Divergent selection on intramuscular fat in rabbits: Responses to selection and genetic parameters. *J. Anim. Sci.*, 94. 4993-5003.



- Mehrabani-Yeganeh, H. - Gibson, J. P. - Schaeffer, L. R. (2000): Including coefficients of inbreeding of BLUP evaluation and its effect on response to selection. *J. Anim. Breed. Genet.*, 117. 141-145.
- Mullis, K. - Faloona, F. - Scharf, S. - Saiki, R. - Horn, G. - Erlich, H. (1986): Specific enzymatic amplification of DNA *in vitro*: The polymerase chain reaction. *Cold. Spring Harb. Symp. Quant. Biol.*, 51. 263-273.
- Nagy, I. - Sölkner, J. - Komlósi, I. - Sáfár, L. (1999): Genetic parameters of production and fertility traits in Hungarian Merino Sheep. *J. Anim. Breed. Genet.*, 116. 399-413.
- Nagy, I. - Curik, I. - Radnai, I. - Cervantes, I. - Gyovai, P. - Baumung, R. - Farkas, J. - Szendrő, Zs. (2010b): Genetic diversity and population structure of the synthetic Pannon White rabbit revealed by pedigree analyses. *J. Anim. Sci.*, 88. 1267-1275.
- Nagy, I. - Gyovai, P. - Radnai, I. - Nagyné Kiszlinger, H. - Farkas, J. - Szendrő, Zs. (2013): Genetic parameters, genetic trends and inbreeding depression of growth and carcass traits in Pannon terminal line rabbits. *Arch. Tierz.*, 56. 191-199.
- Radnóczy, L. - Csató, L. - Farkas, J. (1999): A BLUP módszerével végzett tenyészték-bebecslés tapasztalatai. *Állattenyésztés és Takarmányozás*, 48. 744-746.
- Sosa-Madrid, B. S. - Hernández, P. - Blasco, A. - Haley, C. S. - Fontanesi, L. - Santacreu, M. A. - Pena, R. N. - Navarro, P. - Ibáñez-Escriche, N. (2020a): Genomic regions influencing intramuscular fat in divergently selected rabbit lines. *Anim. Genet.*, 51. 58-69.
- Sosa-Madrid, B. S. - Varona, L. - Blasco, A. - Hernández, P. - Casto-Rebollo, C. - Ibáñez-Escriche, N. (2020b): The effect of divergent selection for intramuscular fat on the domestic rabbit genome. *Animal*, 14. 2225-2235.
- Sosa-Madrid, B. S. - Santacreu, M. A. - Blasco, A. - Fontanesi, L. - Pena, R. N. - Ibáñez-Escriche, N. (2020c): A genomewide association study in divergently selected lines in rabbits reveals novel genomic regions associated with litter size traits. *J. Anim. Breed. Genet.*, 137. 123-138.
- Sternstein, I. - Reissmann, M. - Maj, D. - Bieniek, J. - Brockmann, G.A. (2015): A comprehensive linkage map and QTL map for carcass traits in a cross between Giant Grey and New Zealand White rabbits. *BMC Genet.*, 16. 16.
- Surridge, A. K. - Bell, D. J. - Rico, C. - Hewitt, G. M. (1997): Polymorphic microsatellite loci in the European rabbit (*Oryctolagus cuniculus*) are also amplified in other lagomorph species. *Anim. Genet.*, 28. 302-305.
- Surridge, A. K. - Bell, D. J. - Ibrahim, K. M. - Hewitt, G. M. (1999): Population structure and genetic variation of European wild rabbits (*Oryctolagus cuniculus*) in East Anglia. *Heredity*, 82. 479-487.
- Szendrő, Zs. - Metzger, Sz. - Nagy, I. - Szabó, A. - Petrás, Z. - Donkó, T. - Horn, P. (2012): Effect of divergent selection for the computer tomography measured thigh muscle volume on productive and carcass traits of growing rabbits. *Livest. Sci.*, 149. 167-172.
- Weller, J. I. (2016): *Genomic selection in animal*. John Wiley & Sons, Hoboken, New Jersey, 1-175.
- Zomeno, C. - Hernández, P. - Blasco, A. (2013): Divergent selection for intramuscular fat content in rabbits. 1. Direct response to selection. *J. Anim. Sci.*, 91. 4526-4531.
- Zsilinszky, L. (1984): A BLUP-módszer alkalmazási lehetősége a magyar tejelő szarvasmarha-állományban. *Szarvasmarha- és Sertésenyésztés Gyakorlata*, Budapest. 2. 15-19.

Érkezett: 2021. augusztus

Szerző címe: Nagy I.  
Magyar Agrár- és Élettudományi Egyetem, Kaposvári Campus, Állattenyésztési  
Tudományok Intézet

Author's address: Hungarian University of Agriculture and Life Sciences, Kaposvár Campus,  
Institute of Animal Husbandry Sciences  
H-7400 Kaposvár  
Guba Sándor u. 40.  
Nagy.Istvan.prof@uni-mate.hu

## **SERTÉS GENOM, TENYÉSZTÉS, FENOTÍPUSOK ÉS TERMELÉSI TULAJDONSÁGOK, EREDMÉNYEK, LEHETŐSÉGEK**

ZSOLNAI ATTILA – ANTON ISTVÁN

### **ÖSSZEFOGLALÁS**

Jelen dolgozat néhány nagyhatású gén változataival és a vizsgált fajták értékmérő tulajdonságaival kapcsolatban végzett kutatási eredmények összefoglalása, megemlítve többek közt a myogenin, prolaktin receptor, ösztrogén receptor gének hatását. Példákon keresztül a szerzők bemutatják a DNS markertípusok, mikroszatellit és egybázisos nukleotid-polimorfizmusok alkalmazásának jelentőségét, a teljes-genom kapcsoltsági vizsgálatokat, az általuk generált eredményeket, további fejlesztési irányokat.

### **SUMMARY**

*Zsolnai, A. – Anton, I.:* PORCINE GENOME, BREEDING, PHENOTYPES AND QUANTITATIVE TRAIT, RESULTS, POSSIBILITIES

In the following paper, the authors summarized the results on some gene variants having an impact on the quantitative or qualitative trait loci of different porcine breeds, including the effect of myogenin, prolactin receptor, and estrogen receptor genes. Then, through examples, they present the importance of the use of DNA marker types, microsatellite and single nucleotide polymorphisms, whole-genome linkage studies, as well as the results generated by them, and further research directions.

## BEVEZETÉS

Első vizsgálataink a szakirodalomban megjelenő nagyhatású gének vizsgálatáról szóltak különféle fajtákban. Vizsgálataink azt célozták, hogy megállapítsuk ezeknek a géneknek felhasználhatóságát a hazai állattenyésztői gyakorlatban, továbbá vizsgáltuk, hogy a leírt tulajdonságok a hazai állományokban is kapcsolatban vannak-e az adott gén változataival. A populáció jellemzőit meghatározó vizsgálatokkal felmértük az állományok állapotát, illetve megalapoztuk a további vizsgálatok lehetőségét. A genetikai vizsgálatok fejlődésével elkezdtünk olyan markerváltozatokat keresni, amelyek a gazdaságilag fontos értékmérő tulajdonságok vagy öröklött betegségek kialakulásáért, betegségekkel szembeni rezisztenciáért felelősek vagy azokkal közeli kapcsoltságban állnak.

Jelen dolgozatban áttekintést adunk az általunk, sertésben végzett kutatásaink eredményeiről, megmutatjuk, illetve betekintést adunk a lezárult, formálódó vagy éppen zajló kutatási irányokba, megjelenés alatt álló eredményekbe. Az áttekintés végén, a genom és azon túli információk megismerésére létrehozott, néhány nemzetközi projektet is bemutatunk

## ANYAG ÉS MÓDSZER

A laboratóriumi mintaelőkészítések, vizsgálati eljárások, szekvenciák és az alkalmazott statisztikai eljárások, modellek leírását, szoftverek megnevezését, illetve mintaszámokat lásd az adott témáknál hivatkozott szakirodalmakban.

## NAGYHATÁSÚ GÉNEK VIZSGÁLATAI

Sertésben az általunk vizsgált nagyhatású gének közül megemlíthető a ryadonin receptor (RYR1) (*Fésüs és mtsai*, 1998), az ösztrogén receptor (ESR) (*Horogh és mtsai*, 2005), a myogenin (MYOG) (*Anton és mtsai*, 2002, 2006), a prolaktin receptor (PRLR) (*Kovács és mtsai*, 2010), vagy a tirozin-protein kináz (KIT) (*Fésüs és mtsai*, 2005, 2006).

Ellenőrző vizsgálataink nyomon követték, ahogy a szelekció során a stresszérzékenységért, illetve a lágy, exudatív húsminőségért felelős RYR1 mutációt (*Zsolnai és Fésüs*, 1994; *Fésüs és mtsai*, 1998), a tenyésztők gyorsan eltávolították a megcélzott populációkból. Az ESR gén esetében azt találtuk, hogy a nagyobb alomszámmal kapcsolt BB genotípus hazai magyar nagyfehér állományokban a 2–5 fialás között fejti ki kedvező hatását (*Horogh és mtsai*, 2005), bár volt olyan tenyészet, ahol az AA genotípus volt a kedvezőbb. Ez utóbbi megfigyelés jó példa arra, hogy a szakirodalomban leírt allélok nem feltétlenül alkalmazhatóak szelekcióra minden fajtában, vagy minden tenyészetben a kérdéses allél hatásának ellenőrzése nélkül.

Az izomképződésben szerepet játszó MYOG gén két ismert mutációjára vizsgálati eljárást terveztünk (*Anton és mtsai*, 2002), amelynek felhasználásával magyar nagyfehér sertéseken a B allél kedvező hatását mutattuk ki a növekedési erélyre (1. táblázat).

**Különböző MYOG genotípusok esetében mért növekedési és vágási tulajdonságok átlagai és standard hibái**

Genotípus (1)	n	Vágási súly (kg) (2)	Súlygyarapodás (g/nap) (3)	Nettó súlygyarapodás (g/nap) (4)	Napi takarmányfogyasztás (kg) (5)	Vágott féltetek súlya (kg) (6)
		( $p^s=0,467$ )	( $p=0,005$ )	( $p=0,005$ )	( $p=0,521$ )	( $p=0,416$ )
AA	24	102,2±1,08	700,1±26,28 <sup>a</sup>	431,1±8,27 <sup>a</sup>	2,39±0,063	81,2±0,77
AB	31	103,0±0,98	701,7±23,84 <sup>a</sup>	438,8±7,50 <sup>a</sup>	2,41±0,057	82,4±0,71
BB	23	104,1±1,05	799,7±25,12 <sup>b</sup>	466,1±7,90 <sup>b</sup>	2,32±0,061	82,1±0,76
		Hátszalonna-vastagság (mm) (7)	Sonka (kg) (8)	Lapocka (kg) (9)	Karaj (kg) (10)	Színhús (%) (11)
		( $p=0,133$ )	( $p=0,997$ )	( $p=0,547$ )	( $p=0,839$ )	( $p=0,934$ )
AA	24	25,0±1,03	8,06±0,12	3,85±0,06	4,41±0,09	53,2±0,88
AB	31	23,1±0,94	8,06±0,11	3,92±0,05	4,47±0,08	53,4±0,78
BB	23	22,3±1,00	8,05±0,12	3,85±0,06	4,42±0,09	53,5±0,83

§ valószínűségi szint, ab: az adott oszlop értékei szignifikánsan különböznek az oszlop felett megadott szinten

Table 1. Least squares means and standard errors for several growth and carcass traits by different MYOG genotypes

genotype (1); live weight (2); growth rate (3); net growth rate (4); daily feed intake (5); carcass weight (6); backfat thickness (7); ham (8); shoulder(9); loin (10); lean meat (11)

A PRLR gén változatai kapcsoltságot mutattak a 21 napos súllyal magyar nagyfehér, valamint az összes született, illetve élve született malacszámmal mind a magyar nagyfehér, mind pedig a magyar lapály fajta esetében (Kovács és mtsai, 2010).

A KIT gén a hampshire x nagyfehér keresztezésben enyhe hatással bírt a hematológiai paraméterekre, az I allélváltozat a nagyobb születési súllyal volt kapcsol. A KIT gén változatai nem mutattak összefüggést a vizsgált állatoknál a petefészek, a here és a spermium tulajdonságaival, kivéve a II genotípust, amely nagyobb hereátmérővel és a spermatogenezis során alacsonyabb mértékű degeneratív elváltozásokkal volt összeköthető (Fésűs és mtsai, 2005, 2006).

## POPULÁCIÓVIZSGÁLATOK, MIKROSZATELLIT

Az egygénes vizsgálatokkal együtt származás és populációvizsgálatokat is végeztünk többféle fajon. Ekkor a párhuzamos genotipizálások szemszögéből leginkább automatizálható DNS markerek a mikroszatellitek voltak, amelyek a genomban egyenletesen szétszórva található rövid ismétlődésű DNS-motívumokat hordozó mintázatok. Sertés esetében az Országos Mezőgazdasági Minősítő Intézet kérte a mangalica törzstenyészetek DNS alapú vizsgálatát. Ezen vizsgálatok eredményei szerint a mangalica jelentős eltérést mutatott a többi fajtától (Zsolnai és mtsai, 2006), amely adatot ugyanabban az évben spanyol kutatók eredményei

(Garcia és mtsai, 2006) is megerősítették ( $F_{st} > 0,2$ ). Saját vizsgálatainkban a mangalica színváltozatokként való értelmezését elvetettük, és azok fajtaként való megítélését támasztottuk alá (2. táblázat) (Zsolnai és mtsai, 2006), amelyet később más markerekkel és más egyedek használatával is megerősítettünk (Zsolnai és mtsai, 2013a) (2. táblázat). A három fajta genetikai távolsága egymáshoz képest a közepes mértékű elkülönülést indikáló határok között mozgott. A szerzők remélik, hogy mikroszatellit alapú kutatási eredményeiknek is szerepe volt a mangalica színváltozatok 2006-ban történt külön fajtaként való elismerésében. Ezek a vizsgálatok arra is rámutattak, hogy genetikai háttér alapján a tenyészetek közötti különbség is kimutatható, ami igény esetén segítheti a tenyésztői munkát.

2. táblázat

Mangalica fajták páronkénti genetikai távolság ( $F_{st}$ ) értékei

	Fecskehasú (1)	Szóke (2)
Szóke	0,064 <sup>m</sup> /0,062 <sup>SNP</sup>	
Vörös (3)	0,099 <sup>m</sup> /0,091 <sup>SNP</sup>	0,095 <sup>m</sup> /0,075 <sup>SNP</sup>

<sup>m</sup> mikroszatellit markerekkel kapott értékek (Zsolnai és mtsai, 2006)

<sup>SNP</sup> SNP markerekkel kapott értékek (Zsolnai és mtsai, 2013)

Table 2. Pairwise genetic distance of the Mangalitz breeds

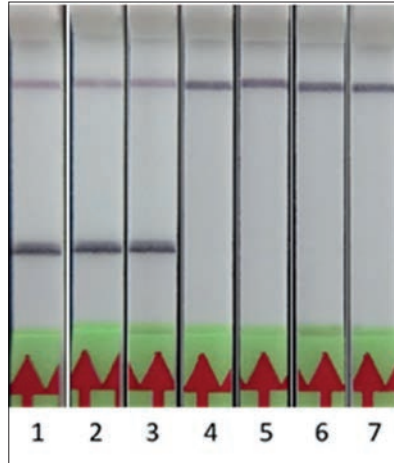
Swallow-Belly Mangalitz (1); Blond Mangalitz (2); Red Mangalitz (3)

Az idő előrehaladtával a mikroszatellit vizsgálatok egyre inkább háttérbe szorultak, különös tekintettel a teljes genomot lefedő SNP (egypontos nukleotid polimorfizmus) chippek megjelenésére, mely az adott egyed több tízezer genetikai helyének egyidejű tipizálását teszi lehetővé. Természetesen ez nem jelentette szükségszerűen a mikroszatellit vizsgálati repertoárból való eltűnését, hiszen ezeknek a markereknek alkalmazásával olyan egyedeket lehetett kiválasztani, amelyek a legnagyobb valószínűséggel sorolódtak be saját csoportjaikba. Ilyen egyedkiválasztást alkalmaztunk pl. a MANGFOOD projekt keretében, ahol célunk volt a mangalica fajtákra jellemző, eredet igazolásra alkalmas marker megtalálása. A projekt elindulását korábbi, a mikroszatellittekkel kapott, eredményeink is jelentős mértékben támogatták.

## KONZORCIUMI MUNKA

Az említett MANGFOOD projekt is, amelyben három kutatóintézet és három vállalkozás vett részt, kiváló példa arra, hogyan lehet egy adott, jól definiált tulajdonsággal kapcsolt DNS régiót, annak pontos helyét azonosítani. Ebben a projektben SNP chippeket használtunk a mangalica, mint minőségi tulajdonság hátterének feltárására, amelyet új generációs szekvencia adatok analízise (Molnár és mtsai, 2014) és laboratóriumi diagnosztikai eljárás kifejlesztése követett (Koppányiné és mtsai, 2013). A laboratóriumi eljárás létrejött, illetve a projekt sikeres lezárása után két DNS-alapú gyorstesztet is kifejlesztettünk (Szántó-Egész és mtsai, 2016; Zsolnai és mtsai, 2017). Az RPA (rekombináz polimeráz sokszorosítás) technikát alkalmazó gyorsteszt (Zsolnai és mtsai, 2017) telepi körülmények között is jól használható,

1. ábra *Mangalica* kimutatása kolbászból és májkrémből



1: homogenizált mangalica kolbász; a homogenizált kolbászhoz desztillált vizet adtunk, a reakcióhoz a vizes fázist használtuk, centrifugálási lépést nem alkalmaztunk. 2: homogenizált mangalica kolbász; homogenizálás után DNAreasy® kezelést alkalmaztunk, a reakcióhoz a vizes fázist használtuk, centrifugálási lépést nem alkalmaztunk. 3: mangalica májkrém; desztillált vizes homogenizálás, centrifugálás nélkül. 4: DNS minta nélküli reakció. 5: nem mangalica kolbász; előkészítés a korábbi leírás szerint (1). 6: nem mangalica kolbász; előkészítés korábbi leírás szerint (2). 7: nem mangalica májkrém: előkészítés korábbi leírás szerint (3).

Figure 1. Detection of *Mangalica* from sausage and liver paté

1: homogenized Mangalica sausage; distilled water was added to the homogenized sausage, and sample was taken from aqueous phase without prior centrifugation. 2: Homogenized Mangalica sausage; after homogenization, DNAreasy® treatment was applied; sample was taken from aqueous phase without prior centrifugation. 3: Mangalica liver paté in distilled water; without prior centrifugation step. 4: Nontemplate control. 5: Non-Mangalica sausage prepared as described (1). 6: Non-Mangalica sausage prepared as described (2). 7 Non-Mangalica liver paté prepared as described (3).

mert az eredmény tesztcsíkról olvasható le (1. ábra). Mindkét eljárás (Szántó-Egész és mtsai, 2016; Zsolnai és mtsai, 2017) azonos vonása, hogy izotermális DNS-sokszorozással dolgozik, ezért a hőmérséklet ciklikus változtatására nincs szükség. Ezen eljárások tovább fejleszthetők akár mobiltelefon alkalmazássá is. Az ilyen fejlesztési irány magával vonja azt a lehetőséget is, hogy az adott tulajdonságok genetikai hátterét a tenyésztők már az ellés helyén megismerhessék és azonnal tenyésztési döntést hozhassanak az egyedről, már jóval a várható tulajdonságok megjelenése előtt. A következő fejezetben a mért tulajdonságot befolyásoló genetikai háttér megismerésére mutatunk be további példákat.

## POPULÁCIÓVIZSGÁLAT ÉS TELJES-GENOM KAPCSOLTSÁGI VIZSGÁLATOK, SNP-CHIP, SZEKVENÁLÁSOK

A mangalica SNP-chip vizsgálatok melléktermékeként rendelkezésre állnak olyan markerek is, amelyek az adott fajtára jellemző allélokat hordozzák. A három mangalicafajta többféle statisztikai módszer kombinálásával végzett genetikai feltárásán keresztül - melyek a mára a drasztikusan lecsökkent árú SNP-chip vizsgálatokon alapultak - rámutattunk például a vörös és szőke mangalica között legszembetűnőbb különbséget mutató markerekre (Zsolnai és mtsai, 2013a; 2013b). Ezen markerek, későbbi kutatásunk szerint (Bálteanu és mtsai, 2021), a vörös-szőke színek lehetséges okozójára, az újraszekvenálással feltárt SLC45A2 gén változataira vezethetők vissza. Az SLC45A2 fehérje a melanoszóma pH és a tirozináz aktivitás kulcs szabályozója (Bin és mtsai, 2015), amely kapcsolt a haj, a szem és a bőr színével (Fracasso és mtsai, 2017) és a barnulási képességgel (Nan és mtsai, 2009). Lovaknál (Mariat és mtsai, 2003), kutyában (Wijesena és Schmutz, 2015), illetve szarvasmarhában (Rothammer és mtsai, 2017) is detektálták e gén hatását a szőrszínre. A vörös mangalicában megtalált misszensz mutációk közül kettő, PANTHER (Thomas és mtsai, 2003) előrejelzés szerint, a génműködés megszüntetésével jár. A gén megtalálásának folyamata jól illusztrálja, hogy közeli fajták genomialis összehasonlítása is alkalmas az adott fenotípus, vagy mért tulajdonság hátterében álló gén azonosítására.

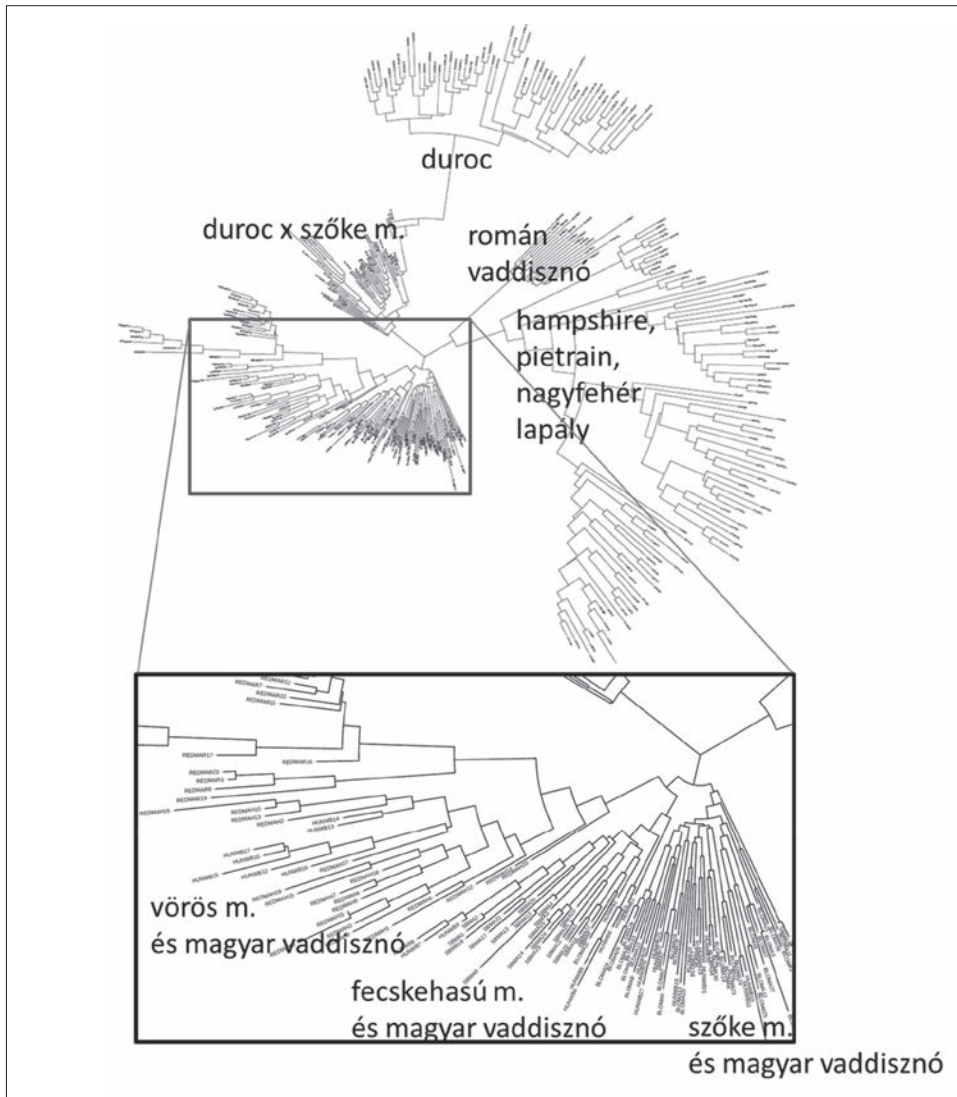
A fajták teljes genomjainak vagy országhatárokon túlnyúló fajták összevetésekor többféle, addig nem ismert jelenséget fedtünk fel. Így például a Magyarországon mintázott vaddisznók és a három mangalicafajta a teljes genomvizsgálat alapján nem különböztethető meg egymástól (2. ábra) (Bálteanu és mtsai, 2019). A mintázott vaddisznók a három mangalica besorolásának megfelelően helyezkedtek el a filogenetikai fán, amely alátámasztja azt a feltételezést, hogy a fiatal egyedek csíkozottsága vélhetően nem független a vaddisznóknál látható hasonló mintázattól. Az ábrán az is megfigyelhető, hogy az Erdélyben mintázott vaddisznók nem mutattak hasonlóságot a mangalica fajtákkal. Ebben az SNP alapú összehasonlításban a román vörös és a magyar vörös mangalica elkülönülése is megfigyelhető (Bálteanu és mtsai, 2019; kiegészítő kép S1), felvetve azt a kérdést, hogy esetleg a Magyarország számára elveszett apai vonalak leszármazottait látjuk-e a román vörös mangalicák között?

A sertésre kidolgozott SNP-chip kitűnően működik vaddisznón, náluk is használható a genomialis háttér jellemzésére a technika még akkor is, ha csak vaddisznó a vizsgálat tárgya. Így például a városi és nem városi környezetben élő populációk összevetése során (Heltai és mtsai, 2018) sikerült egy fő régiót azonosítani a sertés SNP chip használatával, illetve az említett régió újraszekvenálásával. Itt vélhetően egy viselkedésre ható, illetve a stressztűrést szabályzó kandidáns gént sikerült azonosítani a városi környezetben élő populációban.

Mint korábban említettük, a mikroszatellitek a tenyészetek közötti különbséget is képesek voltak megmutatni. Ugyanez fokozottan érvényes az SNP-chipek esetében. Egy ilyen eredményt láthatunk a magyar nagyfehér (MNF) fajtában, ahol az első vizsgálati elrendezésben egy jól körülhatárolt, homogén állományt mutattunk be (3. ábra). A vizsgálatokból néhány fajtát eltávolítva és populációgenetikai „mikroszkópunkat” nagyobb felbontásba állítva a MNF tenyészetek szerinti tago-



2. ábra *Mangalica* fajták, vaddisznó, duroc, pietrain, nagyfehér, hampshire sertések filogenetikai fája

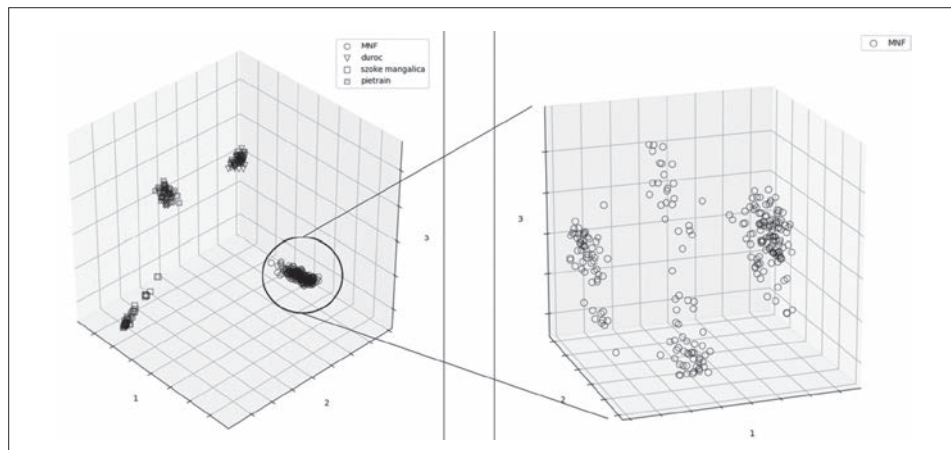


m.: mangalica

Figure 2. Phylogenetic tree of Mangalica breeds

vörös: Red, fecskehasú: Swallow-belly, szőke: Blond, vaddisznó: wild boar, magyar: Hungarian, román: Romanian

**3. ábra** Magyar nagyfehér sertések csoportba/csoportokba sorolása a vizsgált populációk függvényében principális komponens analízissel



MNF: magyar nagyfehér. A komponensek sajátértékei a bal oldali ábrán: 1:33; 2:13; 3:9. A komponensek sajátértékei a bal oldali ábrán: 1:20; 2:11; 3:9.

Figure 3. Clustering of Hungarian Large White pigs in different context via principal component analysis

MNF: Hungarian Large White, szoke mangalica: Blond Mangalitz. The eigenvalues of the components on the left side are 1:33; 2:13; 3:9. The eigenvalues of the components on the right side are 1:20; 2:11; 3:9.

zódását láthatjuk. Függetlenül az alkalmazott genetikai markertől ezen információ a tenyésztés egyik fontos segítője lehet.

MNF esetében az egygénés és populációgenetikai vizsgálatokon túl lehetőségünk adódott feltáró jellegű kutatást végezni a csecsszámot befolyásoló allélok meghatározására (nem közölt eredmények), illetve különböző szaporodásbiológiai adatok mögött rejlő kapcsolt markerek felfedezésére. Az utóbbi esetben 11 törzstenyészet 300 kocájának többéves szaporodásbiológiai adatait, az összes született malacszámot (TNB), születéskori alomsúlyt (LWA), holtan született malacszámot (NBD), 21 napos átlagos alomsúlyt (M21D) és a fialások közötti intervallumot (IBL) vizsgáltuk (Balogh és mtsai, 2019, 2020). A vizsgálatot követően három SNP-t azonosítottunk, amelyek hatással voltak az összes született malacszámra. Ezek a lókusok az 1., 6., 13. kromoszómán találhatóak. Hét lókuszt mutatott jelentős összefüggést a születéskori alomsúllyal az 5., 6., 14., 16., 17. és az X kromoszómán. Hét lókuszt találtunk az 5., 6., 13., 14., 15., 16. és 18. kromoszómán, amelyek hatással vannak a holtan született malacszámra. Egy lókuszt mutatott összefüggést a malacok 21 napos alomsúlyával az 1. kromoszómán. További egy lókuszt találtunk a 8. kromoszómán, amely összefüggésbe hozható a fialások között eltelt idő hosszával. A megtalált lókusztok számosságán, a  $-\log_{10} P$  és a hibás felderítési arány értékein látható (3. táblázat), hogy azon tulajdonságok, amelyek már a születéskor megállapíthatóak (TNB, LWA, NBD) kedvezőbb megbízhatósági értékeket produkáltak a megtalált lókusztokhoz képest, mint a később jelentkező, környezeti hatások által jobban befolyásolt tulajdonságok (M21D, IBL) esetében. Nagyobb mintaszámokkal

## Magyar nagyfehér sertés teljesgenom vizsgálati eredménye

Marker azonosító, kapcsolt tulajdonság (1)	kromoszóma: pozíció (2)	$-\log_{10}P$	Markerhez közeli gén(ek) (3)	MAF (4)	FDR (5)
rs80878088, TNB	1:88143914	6,00	<i>RFPL4B, MARCKS</i> ,	0,298	0,016
rs336610321, TNB	6:2594634	7,86	<i>FBXO31 FOXL1, MTHFSD</i>	0,299	6,88e-4
rs326153933, TNB	13:139009753	6,22	<i>FGF12</i>	0,364	0,015
rs81382693, LWA	5:1912703	10,35	<i>ARHGAP8, PRR5</i>	0,425	1,10e-06
rs340060083, LWA	6:70048043	5,87	<i>PADI2, PADI1</i>	0,397	9,49e-03
rs345681434, LWA	14:39399038	8,56	<i>MED13L, TBX3</i>	0,115	4,53e-05
rs81459332, LWA	16:48711236	7,76	<i>ERBB2IP</i>	0,155	1,74e-04
rs80882327, LWA	17: 57391800	8,47	<i>BMP7</i>	0,492	4,22e-05
rs81473286, LWA	X:8718698	10,46	<i>AMELX, ARHGAP6</i>	0,446	1,73e-06
rs319594780, LWA	X:135147279	7,72	<i>SLITRK klaszter</i>	0,348	1,59e-04
rs81382693, NBD	5:1912703	10,95	<i>ARHGAP8</i>	0,425	5,56e-07
rs340060083, NBD	6:70048043	5,43	<i>PADI2, PADI1</i>	0,397	3,03e-02
rs80893810, NBD	13:183254699	8,29	<i>CADM2, LIPI SNORA70</i>	0,335	1,27e-04
rs80845657, NBD	14:41396206	6,72	<i>RPL6, TBX3</i>	0,095	2,35e-03
rs329723588, NBD	15:152057161	6,81	<i>SCLY</i>	0,090	2,58e-03
rs338594773, NBD	16:70502947	5,90	<i>EBF1</i>	0,365	1,24e-02
rs333328959, NBD	18:8927486	5,15	<i>BRAF, MKRN1, PPAR</i>	0,069	4,99e-02
rs699316219, M21D	1:200350940	5,62	<i>ARF6, ABHD12B</i>	0,461	0,117
rs81301813, IBL	8:140274549	7,56	<i>PKD2, SPP1, MAPK10</i>	0,001	1,35e-03

Az összes született malacszámmal (TNB), születéskori alomsúllyal (LWA), holtan született malacszámmal (NBD), 21 napos átlagos alomsúllyal (M21D) és fialások közötti intervallummal (IBL) összefüggésben lévő lókuszok, genomiális elhelyezkedésük és a szomszédos gének.

MAF: a kisebb számossággal előforduló allél gyakorisága; FDR: hamis felderítési arány

Table 3. The loci associated with TNB, LWA, NBD, M21D, IBL

marker ID (1); chromosome:position (2); candidate gene(s) near the marker (3); Minor Allele Frequency (4); False Discovery Rate (5)

és a környezeti hatások monitorozásával vélhetően több kapcsolt lókuszt lehetne javasolni a szelekciós munka könnyítésére, eredményesebbé tételére.

## LEHETŐSÉGEK

Az új generációs szekvenálási és az SNP chip árak csökkenésével (pl. 60 ezer SNP vizsgálati ára megegyezik 12 mikroszatellit vizsgálati árával) eljött az alkalom, amikor érdemes átállni a származásellenőrzés terén is a teljes genomvizsgálat során kapott adatok felvételére. Ezen adatok ugyanis könnyen illeszthetőek már

meglévő adatbázisokhoz és sokkal nagyobb információmennyiséget hordoznak az egy vagy néhány tucat mikroszatellit markerrel szemben.

A genotipizálási árak jelentős csökkenése újabb távlatokat nyit, amelyet egyrészt a neurális hálók tanítása tesz lehetővé. Laboratóriumunkban 85-100 százalékos pontossággal a súlygyarapodásra vonatkozóan tudunk előrejelzést tenni az SNP adatok és minimális környezeti információ felhasználásával. Bár ez a munkánk más faj adatainak felhasználásával valósult meg (nem közölt eredmények), de megmutatja az utat például a szaporodásbiológiai jellemzők tömeges SNP információkon alapuló előrejelzésére (nem közölt eredmények). Jelenleg egyetlen hátránya az eljárásnak, hogy viszonylag kevés genotípus és környezeti adat áll rendelkezésünkre. Mindkettő könnyen orvosolható, hiszen a teljes genomvizsgálat ára összemérhető a mára hagyományosnak számító mikroszatellit vizsgálatokkal tehát egyre több genetikai adat válik hozzáférhetővé. Elindult továbbá a Digitális Agrár Stratégia program is (<https://digitalisjoletprogram.hu/hu/tartalom/das-magyarország-digitalis-agrar-strategiaja>), amelyből részletes környezeti adatokhoz való hozzáférést remélünk.

Természetesen mindezen adatok semmit sem érnek a tenyésztők munkája és korrekt, standardizált, a hagyományos méréseken alapuló adatok felvétele nélkül.

Másrészt a teljes genom költséghatékony megismerése a megfelelő vizualizációs technikák alkalmazásával alkalmas azon folyamatok megjelenítésére, amelyek például egyes fajtán belüli csoportok genetikai sodródását vagy beszűkülését jelentik (nem közölt eredmények), így a tenyésztők időben tudnak beavatkozni a tenyésztési tervbe.

Lehetőségünk nyílt emellett olyan kutatásban is részt venni, amely a bélből izolált baktériumok vizsgálatával foglalkozik (*Dang és mtsai*, 2019). Ahogy az emberek egészségét (*Claesson és mtsai*, 2012), úgy a sertések gazdasági mutatóit is jelentősen befolyásolja a bennük élő baktériumközösség (*Bergmaschi és mtsai*, 2020). Ezen közösség átfogó genetikai vizsgálata adott a mai technológiák mellett akár nagy áteresztő képességű szekvenálási, akár chip alapú megközelítéssel (*Vigors és mtsai*, 2020). Ez lehetővé teszi nem csak a sertés genom és a környezet, hanem a sertés genom – környezet – baktériumközösség hármasság hatásának megismerését, kihasználását is.

Végül megemlítenék néhány olyan projektet, amelyek a vizsgált egyedek számának növelésével szövetspecifikus vizsgálataival, transzkriptóma illetve epigenetikai analízissel, tágabb célok megvalósítását tűzték ki. A FarmGTE<sub>x</sub> (haszonállatok szövetspecifikus expressziója) projekthez 50 vagy annál több egyed transzkriptóma adatával, RNS szekvenciával lehet jelentkezni, ezzel segítve a haszonállatok genetikai és genomon túli szabályozó rendszerének megértését egy átfogó szövetspecifikus expressziós térkép létrehozásával. Ilyen térkép preprint szerve- ren, szarvasmarha faj esetében már elérhető (*Liu és mtsai*, 2020). A transzkriptóma adatok természetesen magukba foglalnak olyan nem kódoló, rövid vagy hosszú RNS szekvenciákat is, amelyek hatással bírnak az egyed tulajdonságaira (*Liang és mtsai*, 2018). A FAANG (az állati genom funkcionális magyarázata, meghatározása) projekt 2015 óta vállalja fel a kutatási prioritások meghatározását, nemzetközi kutatások összehangolását a genom és fenotípus közötti kapcsolat megértése érdekében (<https://www.faang.org/desc>).

## KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

A szerzők köszönik a Magyar Állattenyésztő Szervezetek Országos Szövetségének, az Országos Műszaki Fejlesztési Bizottságnak, az Országos Tudományos Kutatási Alapprogramoknak, Nemzeti Kutatási Fejlesztési Programoknak, Magyar Nemzeti Fejlesztési Hivatalnak, a Társadalmi Megújulás Operatív Programnak és a Földművelésügyi és Vidékfejlesztési Minisztériumnak a kutatásokhoz nyújtott segítségét, támogatását.

Köszönettel tartozunk kollégáinknak, társszerzőinknek a magas színvonalú munkájukért.

## IRODALOMJEGYZÉK

- Anton, I. – Fésüs, L. – Zsolnai, A. (2002): Simultaneous identification of two Mspl polymorphisms of the porcine myogenin gene in Hungarian breeds. *J. Anim. Breed. Genetics – Zeitschr. Tierzucht. Zuchtungsbiol.*, 119. 280-283.
- Anton, I. – Zsolnai, A. – Komlósi, I. – Király, A. – Fésüs, L. (2006): Effect of MYOG genotypes on growth rate and production traits in Hungarian Large White pigs. *Acta Vet. Hung.*, 54. 393-397.
- Balogh, E. E. – Dálnoki, A. B. – Rózsa, L. – Rátky, J. – Zsolnai, A. – Anton, I. (2020): Magyar nagyfehér kocák szaporasági értékmérőivel kapcsolt szelekciós markerek azonosítása. *Állattenyésztés és Takarmányozás*, 69. 111-123.
- Balogh, E. E. – Gábor, Gy. – Bodó, Sz. – Rózsa, L. – Rátky, J. – Zsolnai, A. – Anton, I. (2019): Effect of single-nucleotide polymorphisms on specific reproduction parameters in Hungarian Large White sows. *Acta Vet. Hung.*, 67. 256-273.
- Bálteanu, V. A. – Cardoso, T. F. – Amills, M. – Egerszegi, I. – Anton, I. – Beja-Pereira, A. – Zsolnai, A. (2019): The footprint of recent and strong demographic decline in the genomes of Mangalitzta pigs. *Animal*, 13. 2440-2446.
- Bálteanu, V. A. – Cardoso, T. F. – Amills, M. – Luigi-Sierra, M. G. – Egerszegi, I. – Anton, I. – Zsolnai, A. (2021): Red and blond Mangalitzta pigs display a signature of divergent directional selection in the SLC45A2 gene. *Anim. Genet.*, 52. 66-77.
- Bergamaschi, M. – Tiezzi, F. – Howard, J. – Huang, Y. J. – Gray, K. A. – Schillebeeck, C. – McNulty, N. P. – Maltecca, C. (2020): Gut microbiome composition differences among breeds impact feed efficiency in swine. *Microbiome*, 8. 110.
- Bin, B. H. – Bhin, J. – Yang, S. H. – Shin, M. – Nam, Y. J. – Choi, D. H. – Shin, D. W. – Lee, A. Y. – Hwang, D. – Cho, E. – Lee, T. R. (2015): Membrane-associated transporter protein (MATP) regulates melanosomal pH and influences tyrosinase activity. *PLoS One* 10, e0129273.
- Claesson, M. J. – Jeffery, I. B. – O'Toole, P. W. (2012): Gut microbiota composition correlates with diet and health in the elderly. *Nature*, 488. 178-184.
- Dang, H. A. – Zsolnai, A. – Kovács, M. – Bóta, B. – Mihucz, G. – Pósa, R. – Marosi, K. – Kachlek, M. – Szabó-Fodor, J. (2019): The effect of fumonisins producing *Fusarium verticillioides* on the microbiota in pig caecum. *Acta Vet., Brno*, 88. 65-71.
- Fésüs, L. – Sarlós, M. – Osváth, Z. – Zsolnai, A. – Komlósi, I. – Rátky, J. (2006): Influence of the dominant white/kit genotypes on the reproductive organs of pigs. *J. Reprod. Develop.*, 52. 707-713.
- Fésüs, L. – Zsolnai, A. – Anton, I. (1998): Molekuláris genetikai markerek segítségével végzett szelekció háziállatokban. 3. Közlemény: A sertés stresszérzékenysége. *Állattenyésztés és Takarmányozás*, 47. 113-137.
- Fésüs, L. – Zsolnai, A. – Komlósi, I. (2005): Influence of porcine coat colour genotypes on haematological parameters, piglet birth weight and body weight gain until weaning. *J. Anim. Breed. Genet. – Zeitschr. Tierzucht. Zuchtungsbiol.*, 122. 127-130.

- Fracasso, N. C. A. – de Andrade, E. S. – Wiezel, C. E. V. Andrade, C. C. F. – Zanão, L. R. – da Silva, M. S. – Marano, L. A. – Donadi, E. A. – Castelli, E. C. – Simões, A. L. – Mendes-Junior, C. T. (2017) Haplotypes from the SLC45A2 gene are associated with the presence of freckles and eye, hair and skin pigmentation in Brazil. *Legal Med.*, 25. 43–51.
- Garcia, D. – Martinez, A. – Dunner, S. – Vega-Pla, J. L. – Fernandez, C. – Delgado, J. V. – Canon, J. (2006): Estimation of the genetic admixture composition of Iberian dry-cured ham samples using DNA multilocus genotypes. *Meat Sci.*, 72. 560–566.
- Heltai, M. – Katona, K. – Csókás, A. – Lakatos, A. – Sütő, D. – Zsolnai, A. – Anton, I. – Csányi, S. (2018): Egy nagytestű emlős alkalmazkodása a városhoz: a vaddisznó Budapesten. In: Czikkelyné Ágh N.; Sándor K.; Seress G. (szerk.) 1. Urbanizációs Ökológia Konferencia. Pannon Egyetem, Veszprém.
- Horogh, G. – Zsolnai, A. – Komlósi, I. – Anton, I. – Fésüs, L. (2005): Oestrogen receptor genotypes and litter size in Hungarian Large White pigs. *J. Anim. Breed. Genet. – Zeitschr. Tierzucht. Zuchtungsbiol.*, 122. 56-61.
- Koppányné Szabó, E. – Ujhelyi, G. – Jánosi, A. – Mohr, A. – Szántó, E. R. – Dallmann, K. – Micsinai, A. – Zsolnai, A. – Egerszegi, I. – Anton, I. et al. (2013): Mangalica termékek kimutatására alkalmas real-time PCR módszer fejlesztése. *Élelmiszer - Tudomány Technológia*, 67. 14-20.
- Kovács, K. – Fésüs, L. – Zsolnai, A. – Nyíri, A. – Anton, I. (2010): Porcine prolactin receptor genotypes and production and reproduction traits in Hungarian Large White and Landrace sows. *Arch. Tierzucht – Arch. Anim. Breed.*, 53. 497–499.
- Liang, G. – Yang, Y. – Li, H. – Yu, H. – Li, X. – Tang, Z. – Li, K. (2018): LncRNAet: a comprehensive *Sus scrofa* lncRNA database. *Anim. Genet.*, 49. 632–635.
- Liu, S. – Gao, Y. – Canela-Xandri, O. (2020): A comprehensive catalogue of regulatory variants in the cattle transcriptome. <https://doi.org/10.1101/2020.12.01.406280>
- Mariat, D. – Taourit, S. – Guerin, G. (2003) A mutation in the MTP gene causes the cream coat colour in the horse. *Genet. Select. Evol.*, 35. 119–133.
- Molnár, J. – Nagy, T. – Stéger, V. – Tóth, G. – Marincs, F. – Barta, E. (2014): Genome sequencing and analysis of Mangalica, a fatty local pig of Hungary. *BMC Genomics*, 15. 761.
- Nan, H. – Kraft, P. – Hunter, D.J. – Han, J. (2009): Genetic variants in pigmentation genes, pigmentary phenotypes, and risk of skin cancer in Caucasians. *Int. J. Cancer*, 125. 909–917.
- Rothammer, S. – Kunz, E. – Seichter, D. – Krebs S. – Wassertheurer, M. – Fries, R. – Brem, G. – Medugorac, I. (2017): Detection of two nonsynonymous SNPs in SLC45A2 on BTA20 as candidate causal mutations for oculocutaneous albinism in Braunvieh cattle. *Genet. Select. Evol.*, 49. 73.
- Szántó-Egész, R. – Jánosi, A. – Mohr, A. – Szalai, G. – Koppányné Szabó, E. – Micsinai, A. – Sipos, R. – Rátky, J. – Anton, I. – Zsolnai, A. (2016): Breed-Specific detection of mangalitzta meat in food products. *Food Anal. Meth.*, 9. 889–894.
- Thomas, P. D. – Campbell, M. J. – Kejariwal, A. – Mi, H. – Karlak, B. – Daverman, R. – Diemer K. – Muruganujan, A. – Narechania, A. (2003): PANTHER: A library of protein families and subfamilies indexed by function. *Genome Res.*, 13. 2129–2141.
- Vigors, S. – O’ Doherty, J. – Sweeney, T. (2020): Colonic microbiome profiles for improved feed efficiency can be identified despite major effects of farm of origin and contemporary group in pigs. *Animal*, 14. 2472-2480.
- Wijesena, H. R. – Schmutz, S. M. (2015): A missense mutation in SLC45A2 is associated with albinism in several small long haired dog breeds. *J. Heredity*, 106. 285–288.
- Zsolnai, A. – Fésüs, L. (1994): A BLAD, RYR1 és K-kazein lokuszok vizsgálatának eddigi eredményei. X. Állat-biotecnológiai Kerekasztal, Kassa.
- Zsolnai, A. – Radnóczy, L. – Fésüs, L. – Anton, I. (2006): Do mangalitzta pigs of different colours really belong to different breeds? *Arch. Tierzucht – Arch. Anim. Breed.*, 49. 477-483.



- Zsolnai, A. – Szántó-Egész, R. – Anton, I. – Tóth, P. – Micsinai, A. – Rátky, J. (2013a): Mangalica fajták genetikai távolsága, elkülönítésük nukleotid polimorfizmust mutató DNS markerekkel. Magyar Állatorvosok Lapja, 135. 303-307.
- Zsolnai, A. – Szántó-Egész, R. – Ferencz-Elblinger, E. – Dang Huu, A. – Jánosi, A. – Koppányné Szabó, E. – Anton, I. (2017): Loop-mediated isothermal amplification based approach as an alternative to recombinase polymerase amplification based detection of Mangalitza component in food products. Acta Alimentaria, 46. 384–389.
- Zsolnai, A. – Tóth, G. – Molnár, J. – Stéger, V. – Marincs, F. – Jánosi, A. – Ujhelyi, G. – Koppányné Szabó, E. – Mohr, A. – Anton I. (2013b): Looking for breed differentiating SNP loci and for a SNP set for parentage testing in Mangalica. Arch. Tierzucht – Arch. Anim. Breeding, 56. 200–207.

Érkezett: 2021. augusztus

Szerzők címe: Zsolnai A. – Anton I.  
Magyar Agrár- és Élettudományi Egyetem, Kaposvári Campus  
Állattenyésztési Tudományok Intézet, Állatnemesítési Tanszék

Authors' address: Hungarian University of Agriculture and Life Sciences  
Institute of Animal Sciences, Department for Animal Breeding  
H-2053 Herceghalom, Gesztenyés út 1.  
zsolnai.attila@uni-mate.hu



## MOLEKULÁRIS GENETIKAI ÉS GENOMIKAI MÓDSZEREKKEL VÉGZETT VIZSGÁLATAINK EREDMÉNYEI ÉS PERSPEKTÍVÁI KÜLÖNÖS TEKINTETTEL A HAZAI KISKÉRŐDZŐ ÁGAZATRA

KUSZA SZILVIA – JÁVOR ANDRÁS – BŐSZE ZSUZSANNA – KUKOVICS SÁNDOR

### ÖSSZEFOGLALÁS

A szerzők jelen cikkükben röviden összefoglalják az elmúlt 15 évben a különböző kiskérődző fajokkal és fajtákkal folytatott kutatási munkájuk eredményeit. Bemutatják a laboratóriumi eredmények miként hasznosultak, hasznosulhatnak a gyakorlati tenyésztésben, és milyen irányban haladhatna a kiskérődző ágazat a modern genomikai módszerek alkalmazásának segítségével. Felhívják a figyelmet az ilyen típusú vizsgálatok ágazatra gyakorolt hatására és szükségszerűségére is, ami a változó piaci és környezeti körülmények közepedte egyre csak fokozódni fog. A tanulságok levonása után javasolják a genomikai alapú vizsgálatok kiterjesztését és az eredmények mielőbbi gazdálkodási gyakorlatba való átültetését a magyar kiskérődző ágazatban.

### SUMMARY

*Kusza, Sz. – Jávor, A. – Bősze, Zs. – Kukovics, S.:* RESULTS AND PERSPECTIVES OF MOLECULAR GENETICS AND GENOMICS STUDIES WITH SPECIAL FOCUS ON THE HUNGARIAN SMALL RUMINANT SECTOR

In the present study, authors shortly summarize their main research and results on small ruminant species and breeds over the past 15 years. Then, they present how results from the laboratory can /could be used in practical animal breeding and how the small ruminant sector could move using modern genomic methods. They also draw attention to the impact and necessity of this type of study in the sector, increasing while changing market and environmental conditions. After drawing lessons, the authors recommend extending the genomics-based studies and taking the results into practice in the Hungarian small ruminant sector as soon as possible.

## BEVEZETÉS ÉS IRODALMI ÁTTEKINTÉS

A magyar kiskérődző ágazat mai képét alapvetően meghatározzák a hagyományok, a gazdasági-, társadalmi viszonyok, a humánerőforrás minősége és rendelkezésre állása, valamint a természeti és jogi környezet.

A piachoz való alkalmazkodás megköveteli a versenyképesség és a hatékonyság növelését. Ezek a célok pedig csak az új tudományos eredmények felhasználásával, gyakorlatba ültetésével érhetőek el.

A piaci verseny élesedése magával vonja az innováció sebességének szükségzerű fokozódását is. Fokozni és gyorsítani kell a kutatási tevékenységet, de ami még talán ennél is fontosabb, az eredményeket az eddigi gyakorlatnál gyorsabban kell a gazdálkodásba átültetni. Az új kutatási eredmények gyakorlati felhasználásának gyors kidolgozása, majd széleskörű elterjesztése a gazdálkodási gyakorlatban, meghatározó az ágazat sikere és fenntarthatósága szempontjából.

Kulcselemet jelent a kutatás és a működő gazdaság kapcsolatrendszere, távolága, valamint a juhászatok innovációs készsége és képessége.

A kutatás és az innováció számára rendkívül széles tér áll rendelkezésre. Az állattenyésztési kutatások hagyományos módszereinek alkalmazásán túl a fajta-összehasonlító keresztezések eredményességének vizsgálata, a tenyészértékbecslés elemeinek korszerűsítése, a populációgenetikai értékelés fejlesztése, a molekuláris genetikai lehetőségek kihasználása, felhasználása egyaránt kiaknázható. Ugyanígy fontos figyelmet fordítani az ágazat szakmapolitikai fejlesztésére, valamint a közgazdaságtan, a vezetés- és szervezéstudomány eszközeinek kihasználására is.

Általános trend, hogy a fejlesztések egyre összetettebb ismereteket és megoldásokat igényelnek, gyakran egymástól távoli tudományterületek eredményeinek integrálását is megkövetelik. Ez a kutatásban is személtváltást és új gyakorlatokat követel meg. Ráadásul ma már természetes, hogy a kutatás nem tekinthető befejezettnek az eredmények megszületésével, hanem annak mihamarabb „termékké” kell válnia. Csak az biztosíthatja a tudomány létjogosultságát, ha az új tudományos eredmények hatékonyan hozzájárulnak az ágazat és a szakma fejlődéséhez.

A tejfehérje gének egyike azon termelést befolyásoló géneknek, melyeket elsőként vizsgáltak gazdasági haszonállatok esetén. Szarvasmarha és kecske fajokban számos tanulmány született, azonban juh faj esetén a tejfehérje gének polimorfizmus vizsgálata kevésbé volt intenzív. Ennek ellenére az eddig azonosított fehérje mintázatok sokkal komplexebbnek és érdekesebbnek tűnnek a másik két kérődző fajhoz viszonyítva. A genetikai variánsok csoportosíthatóak a kecsketejben szintetizált mennyiségük alapján, így megkülönböztetünk „magas-”, „közepes-”, és „alacsony típusú” variáncsoportokat. Ennek megfelelően az A, B és C variánst hordozó egyedek tejében kb. 3,6 g/l mennyiségben van jelen  $\alpha_{s1}$ -kazein, ezért ezek a „magas típusba” tartoznak, az E variánst hordozókat kb. 1,6 g/l mennyiséggel a „közepes-”, a D és F variánst hordozókat (0,6 g/l) pedig az „alacsony típusba” sorolták. A k-kazein jelentősége a micellák kialakításában és stabilizálásában rejlik, valamint ennek jelenléte teszi lehetővé a fehérje molekulák összekapcsolódását és az alvadékká gél formában való összeállását. A sajtgyártás során a fenil-alanin – metionin közötti peptid kötésének felhasítása történik meg, és a folyamat ad szabad teret a további összekapcsolódásoknak.

A  $\beta$ -laktoglobulin a kérődzők tejében található legfontosabb savófehérje, meg-

található egyéb fajok tejében, de a nyúlfélék tejéből és a humántejből hiányzik (Moioli és mtsai, 1998). King már 1969-ben kimutatta, hogy a különböző juhajták más és más  $\beta$ -laktoglobulin variánst örökítenek. Az A és B variánsokat a 20-as aminosav helyzete szerint különböztetik meg. Erhardt (1989) írta le, hogy a C variáns tulajdonképp az A variáns egy altípusa, amelyben a 148. aminosav arginin helyett glutamin szerepel a láncban.

Húshasznosítású állatok tenyésztésében az alapvető cél a növekedési erély, a kedvező szaporodásbiológiai mutatók és az ellenálló képesség megőrzése és fejlesztése. Mindez a minél jobb minőségű és gazdaságos hústermelés elérése céljából valósulhat meg. Ennek tudatos tervezésében hathatós segítséget jelentenek az egyes termelési mutatók változásainak tudományos vizsgálatai, és a hozzájuk kapcsolódó genetikai vizsgálatok által nyújtott információk. A növekedést befolyásoló gének azonosítását és tenyésztésben való felhasználását célzó vizsgálatok alapján azonban egyrészt az egyes gének kifejeződése eltérő lehet a különböző fajták esetében, másrészt az elsődleges értékmérő tulajdonságokat –mivel azok általában mennyiségi tulajdonságok–, így a hústermelést is számos gén együttesen határozza meg. Ezen gének és genetikai szabályozó folyamatok megismerése elsődleges és alapvető feladat. Az így megszerzett információk felhasználása pedig a húshasznosítású juh fajták termelésének javítására szolgáló tenyésztési programok tervezésénél is elengedhetetlen, tehát a hazai juh ágazat sem nélkülözheti a molekuláris genetikai vizsgálatokat.

A molekuláris genetika rendkívül informatívnak bizonyult a haszonállatfajok újabb evolúciós történetének megértése, valamint genetikai változatosságuk feltárása tekintetében, ami olyan alapvető szempont, amit mindenképpen figyelembe kell venni a megőrzési prioritások, és a regionális, fajtára szabott programok kialakításakor.

A betegségekkel szembeni rezisztencia vizsgálatok ugyancsak egyre inkább előtérbe kerülnek a genetikai, genomikai módszerek fejlődésével. A Caprine Arthritis Encephalitis vírus (CAEV) fertőzöttség a magyar kecskeállományban 30%-os arányban volt jelen (Kukovics, 2003 a, b, c). Számos országban kezdtek vizsgálatokat annak megállapítására, hogy van-e különbség a fajták között a CAEV-re való fogékonyságban. Az fő hisztokompatibilitási komplexben (MHC) sok egymástól eltérő funkcióval rendelkező fehérje kódolásáért felelős gént azonosítottak. Régóta ismert megfigyelés, hogy számos betegség iránti fogékonyság szoros összefüggést mutat bizonyos klasszikus MHC gének bizonyos alléljainak jelenlétével, de az MHC-ben található más polimorf gének is kapcsolatosak lehetnek bizonyos betegségekkel.

Svájcban a CAEV fertőzöttség klinikai tünetei és a fajta közötti összefüggés kimutatására DNS fingerprint módszert alkalmazva egyértelmű kapcsolatot találtak a szántáli fajtában a vírus indukálta betegségekre való érzékenység és egy DNS sáv között (Dolf és Ruff, 1994). Azonban nem állt fenn ez a megállapítás az alpesi fajtánál. A toggenburgi fajta vizsgálata esetében egy másik DNS sávot kaptak meghatározó eredményül.

## ANYAG ÉS MÓDSZER

### *Tejtermelő képesség biológiai hátterének fejlesztése különböző juhajtókban*

A gyapjúminták vétele minden esetben tépéssel történt és azok egyenként külön nylonzacskókba kerültek. A teljes vér az állatok torkolati vénájából (vena jugularis) lett véve EDTA véralvadástgátlót tartalmazó vérminta vevő csövekbe állatorvos segítségével, állatonként új injekciós tűt használva a keresztszennyezések elkerülése céljából. A mintákat a vizsgálat megkezdéséig  $-20^{\circ}\text{C}$ -on tároltuk.

A minták a Debreceni Egyetem Állatgenetikai laboratóriumába (Agrár Genomikai és Biotechnológiai Központ (AGBK) jogelődje) kerültek és ott került sor a genetikai vizsgálatok elvégzésére.

A genomiális DNS kivonása vérből *Zsolnai és Orbán (1999)* módszerét követve történt, míg gyapjú mintából a *FAO/IAEA (2004)* protokollját használtuk. A kivont DNS mennyiségét Nanodrop ND-1000 spektrofotométerrel (Thermo Fisher Scientific, Wilmington, DE, USA) ellenőriztük.

A polimorfizmus vizsgálatokat röviden összefoglalva az *1. táblázatban* mutatjuk be.

### *Hústermelőképesség biológiai hátterének fejlesztése különböző juh genotípusokban*

Ebben a vizsgálatunkban különböző juh genotípusok mintáinak felhasználásával két hústermelésre ható gén (kalpasztatin (CAST), inzulin-szerű növekedési faktor kötő fehérje-3 (IGFBP-3) polimorfizmusát, illetve annak hústermelési, vágási tulajdonságokra gyakorolt hatását vizsgáltuk, PCR restrikciós fragment-hossz polimorfizmus (PCR-RFLP) és egyszálú DNS konformáció polimorfizmus (PCR-SSCP) módszerekkel. A munkánkban *Zhou és mtsai (2007)*, *Eftekhari-Shahroudi és mtsai (2006)*, *Lan és mtsai (2007)*, valamint *Kumar és mtsai (2006)* módszertanát követve. A vizsgálatba vont genotípusonkénti elemszámot a *2. táblázatban* mutatjuk be.

### *Tejtermelő képesség biológiai hátterének fejlesztése különböző kecskeajtókban*

A különböző típusú minták levétele, genomiális DNS izolálása, tárolása azonos módszerekkel történt, mint a juhajtók esetében.

A kecskeajtókban végzett polimorfizmus vizsgálatokat röviden összefoglalva a *3. táblázatban* mutatjuk be.

### *Génmegőrzésre irányuló vizsgálatok juhajtókban*

Több cigája és zackel fajtakörbe tartozó juhajtót, magyar rackát és különböző merinó vonalak vizsgálatát is elvégeztük, jelen tanulmányban azonban csak a gyimesi racka és curkána juhajtók különböző ökotípusainak összehasonlító vizsgálatát mutatjuk be.

A genomiális DNS izolálását a tépéssel történő gyapjúminta vételt követően, a *FAO/IAEA (2004)* protokollja alapján végeztük el. A kivont DNS mennyiségét

1. táblázat

Juh tejfehérje gének polimorfizmus vizsgálatának fő jellemzői

Fajta (1)	Mintavétel (2)	Elem- szám (3)	Minta típus (4)	Gén (5)	Allél (6)	Laboratóriumi módszer (7)	Statistikai módszer (8)
magyar merinó (9)	Magyarország	28	gyapjú	cs1-kazein	A, C, D, H	AS-PCR (D allél - <i>Ramunno</i> és <i>mtsai</i> , 1997); PCR-RFLP (A, C allélok - <i>Hristova</i> 2011; H allél - <i>Giambra</i> és <i>mtsai</i> , 2010)	Genotípus és allélgya- koriságok - Popgene vers.1.31. ( <i>Yeh és Yong</i> , 1999)
cigája, tejelő cigája (10, 11)	Magyarország	28	gyapjú				
awassi (12)	Magyarország	5	gyapjú				
gyimesi racka (13)	Magyarország	14	gyapjú				
lacaune (14)	Magyarország	37	gyapjú				
brit tejelő (15)	Magyarország	12	gyapjú				
magyar merinó	Magyarország	28	gyapjú	cs2-kazein	A, G	PCR-RFLP ( <i>Othman</i> és <i>mtsai</i> , 2010)	Genotípus és allélgya- koriságok - Popgene vers.1.31. ( <i>Yeh és Yong</i> , 1999)
cigája, tejelő cigája	Magyarország	28	gyapjú				
awassi	Magyarország	5	gyapjú				
gyimesi racka	Magyarország	14	gyapjú				
lacaune	Magyarország	37	gyapjú				
brit tejelő	Magyarország	12	gyapjú				
román racka (16)	Románia (2 megye)	98	gyapjú	β-kazein	A, G	Taqman próba (Applied Biosystems, USA), primerek: <i>Sztankóová és mtsai</i> (2011)	Genotípus és allélgya- koriságok - Popgene vers.1.31. ( <i>Yeh és Yong</i> , 1999)
curkána (17)	Románia (4 megye)	111	gyapjú				
magyar merinó	Magyarország	28	gyapjú				
cigája, tejelő cigája	Magyarország	28	gyapjú				
awassi	Magyarország	5	gyapjú				
gyimesi racka	Magyarország	14	gyapjú				
lacaune	Magyarország	37	gyapjú				
brit tejelő	Magyarország	12	gyapjú				

Folytatás a következő oldalon

Fajta (1)	Mintavétel (2)	Elem- szám (3)	Minta típus (4)	Gén (5)	Allél (6)	Laboratóriumi módszer (7)	Statistikai módszer (8)
magyar cigája (génrezerv)	Magyarország	97	gyapjú	β-laktoglobulin	A, B, C	PCR- RFLP (A és B allélok- <i>Feligni és mtsai</i> (1998); C allél elkülönítése az A tól - <i>Anton és mtsai</i> (1999)	Genotípus és allélgya- koriságok - Popgene vers.1.31. ( <i>Yeh és Yong,</i> 1999)
magyar cigája (tejelő)	Magyarország	95	gyapjú				
magyar racka (18)	Magyarország	237	vér				
gyimesi racka	Magyarország	98	gyapjú				
rozsdás cigája (19)	Románia	53	gyapjú				
cigája	Szlovákia	50	gyapjú				
cigája	Horvátország	43	vér				
cigája	Bulgária	34	gyapjú				
csókai cigája (20)	Szerbia	99	gyapjú				
pramenka (21)	Bosznia-Hercego- vina	98	gyapjú				
curkána	Románia (14 telep)	111	gyapjú				
racka	Románia (6 telep)	98	gyapjú				
cigája	Románia (5 telep)	79	gyapjú				
karakul (Botosani) (22)	Románia (4 vonal)	69	gyapjú				
erdélyi merinó (23)	Románia (3 telep)	67	gyapjú				

Table 1. Main parameters of polymorphism studies of ovine milk protein genes

breed (1); origin of samples (2); sample size (3); type of samples (4); gene (5); allele (6); laboratory methods (7); statistical analysis (8); Hungarian Merino (9); Tsigai, Milking Tsigai (10, 11); Awassi (12); Transylvanian –Gyimesi- Racka (13); Lacaune (14); British Milkshopeep (15); Romanian Racka (16); Turcana (17); Hungarian Racka (18); Rusty Tsigai (19); Cokanski Tsigai (20); Pramenka (21); Karakul de Botosani (22); Transylvanian Merino (23)



2. táblázat

## Vizsgálatba vont állatok száma módszertan és genotípus szerint

módszer (2)	genotípus (1)	CAST		IGFBP-3
		SSCP	RFLP	RFLP
gyimesi racka (3)		15	15	15
gyimesi racka X beltex (4)		8	7	8
gyimesi racka X brit tejelő (5)		15	14	15
gyimesi racka X charollais (6)		9	9	9
gyimesi racka X dorper (7)		6	6	6
gyimesi racka X ile de france (8)		14	14	14
gyimesi racka X német feketefejú húsjuh (9)		5	5	5
gyimesi racka X suffolk (10)		11	11	11
gyimesi racka X texel (11)		21	20	21

Table 2. Sample sizes based on genotyping methods and genotypes

genotype (1); method (2); Transylvanian –Gyimesi- Racka (3); Transylvanian –Gyimesi- Racka X Beltex (4); Transylvanian –Gyimesi- Racka X British Milksheep (5); Transylvanian –Gyimesi- Racka X Charollais (6); Transylvanian –Gyimesi- Racka X Dorper (7); Transylvanian –Gyimesi- Racka X Ile de France (8); Transylvanian –Gyimesi- Racka X German Black head (9); Transylvanian –Gyimesi- Racka X Suffolk (10); Transylvanian –Gyimesi- Racka X Texel (11)

Nanodrop ND-1000 spektrofotométerrel (Thermo Fisher Scientific, Wilmington, DE, USA) ellenőriztük, a DE Állatgenetikai laboratóriumban (AGBK jogelőd). A további lépések az összehasonlító táblázatban tekinthetők meg (4. táblázat).

*Betegséggel (Caprine Arthritis Encephalitis) szembeni ellenállóképesség biológiai hátterének fejlesztése kecske fajtákban*

Munkánk során 560 vérminta a következő, Magyarországon tenyésztett fajtákból származnak (a zárójelben a vizsgált egyedek száma látható): tejelő magyar barna kecske (84), tejelő magyar tarka kecske (51); tejelő magyar fehér kecske (143); szánentáli (196); keresztezett (35); parlagi (5) és magyar nemesített kecske (46).

A vizsgálatba vont egyedek eltérő nagyságú állományokból, az ország különböző helyszíneiről származnak. Egyedenként 1 ml teljes vért állatorvos vett, EDTA véralvadásgátlót tartalmazó 2ml-es eppendorf csövekbe. Állatonként külön injekciós tűt használva ügyelve arra, hogy az egyes egyedek vérmintái egymással ne szennyeződjenek. A mintákat feldolgozásig -20°C-on tároltuk.

A begyűjtött vérmintákból a szerológiai vizsgálatokat az Országos Állategészségügyi Intézetben végeztettük el ELISA és AGID módszert alkalmazva.

A DNS vizsgálatok 2002-ben a Mezőgazdasági Biotechnológiai Kutatóközpontban (MATE jogelőd) kezdődtek. A genomiális DNS kivonása fenol-kloroform alapú protokoll szerint történt (Bősze és mtsai, 2000). A polimeráz láncreakcióhoz (PCR) szükséges reakcióelegy a következő volt 25µl-hez: 100ng genomiális DNS, 0,38µM Ready Mix (SIGMA, USA), 0,04µM mindkét primerből (MWG-Biotech

Kecske tejfehérje gének polimorfizmus vizsgálatainak fő jellemzői

Fajta (1)	Mintavétel (2)	Elem- szám (3)	Minta típus (4)	Gén (5)	Allél (6)	Laboratóriumi mód- szer (7)	Statistikai módszer (8)
tejelő magyar (9)	Magyarország	103	vér	$\alpha$ s1-kazein	A, B, C + D, E, F, O	PCR-RFLP (Ramunno és mtsai 2000); AS-PCR (O allél - Cosenza és mtsai, 2001; E allél - Dettori és mtsai, 2009)	Genotípus és allélya- koriságok - Popgene vers.1.31. (Yeh és Yong, 1999)
parlagi (10)	Magyarország	27	szőr	$\alpha$ s2-kazein	A + B + C + E, D, F, O	PCR-RFLP (Ramunno és mtsai, 2001)	Genotípus és allélya- koriságok - Popgene vers.1.31. (Yeh és Yong, 1999)
szánentáli (11)	Magyarország	29	szőr				
alpesi (12)	Magyarország	22	szőr				
szánentáli X parlaji (13)	Magyarország	6	szőr				
magyar fehér, bama, tarlka (14)	Magyarország	16	szőr				
tejelő magyar	Magyarország	103	vér				
parlagi	Magyarország	27	szőr				
szánentáli	Magyarország	29	szőr	A, B+C, D, E, F, O	PCR-RFLP (Ramunno és mtsai, 2001); AS-PCR (E allél - Bozkaya és mtsai, 2013)	Genotípus és allélya- koriságok - Popgene vers.1.31. (Yeh és Yong, 1999)	
alpesi	Magyarország	22	szőr	$\beta$ -kazein	A, C	Taqman pró- ba (Applied Biosystems, USA), primerek: Sztankóová és mtsai (2008)	Genotípus és allélya- koriságok - Popgene vers.1.31. (Yeh és Yong, 1999)
szánentáli X parlaji	Magyarország	6	szőr				
magyar fehér, bama, tarlka	Magyarország	16	szőr				
bánáti fehér (15)	Románia (3 telep)	73	szőr				
kárpáti (16)	Románia (5 telep)	82	szőr				
parlagi	Magyarország	27	szőr				
szánentáli	Magyarország	29	szőr				
alpesi	Magyarország	22	szőr				
szánentáli X parlaji	Magyarország	6	szőr	A, C	A, C	Taqman pró- ba (Applied Biosystems, USA), primerek: Sztankóová és mtsai (2008)	Genotípus és allélya- koriságok - Popgene vers.1.31. (Yeh és Yong, 1999)
magyar fehér, bama, tarlka	Magyarország	16	szőr				

Fajta (1)	Mintavétel (2)	Elem- szám (3)	Minta típus (4)	Gén (5)	Allél (6)	Laboratóriumi mód- szer (7)	Statistikai módszer (8)	
tejlő magyar	Magyarország	109	vér	k-kazein	A+B és C	PCR-RFLP (Yahyaoui és mtsai, 2001)	Genotípus és allélgya- koriságok - Popgene vers. 1.31. (Yeh és Yong, 1999)	
tejlő magyar	Magyarország	109	vér	β-laktoglobulin	A+B és C	PCR-RFLP (Yahyaoui és mtsai, 2000)	Genotípus és allélgya- koriságok - Popgene vers. 1.31. (Yeh és Yong, 1999).	
kárpáti	Románia (7 telep)	82	szőr		A, B	PCR-RFLP (Pena és mtsai, 2000)		
bánáti fehér	Románia (3 telep)	73	szőr					
szánentáli	Románia (12 genetikai vo- nal)	74	szőr					
alpesi	Románia (12 vonal)	77	szőr					
szánentáli	Románia	25	szőr		40 gén	48 SNP		KASP PCR
alpesi	Románia	24	szőr					

Table 3. Main parameters of polymorphism studies of caprine milk protein genes

breed (1); origin of samples (2); sample size (3); type of samples (4); gene (5); allele (6); laboratory methods (7); statistical analysis (8); Hungarian Milking (9); Hungarian native (10); Saanen (11), Alpine (12); Saanen X Hungarian native (13); Hungarian White, Brown, Multicolour (14); Banat's White (15); Carpatina (16)

4. táblázat

**A gyimesi racka és curkána juhajták összehasonlító vizsgálatának legfőbb laboratóriumi és statisztikai jellemzői**

Fajta (1)	Elem- szám (2)	Minta típusa (3)	Ország (4)	Marker (5)	Statisztikai értékeléshez hasz- nált programok (6)
gyimesi racka (2 ökotípus) (7)	50	gyapjú	Magyar- ország	mtDNS D-loop (599 bp, Niemi és mtsai, 2013)	DnaSP 4.50.2 (Rozas és mtsai, 2003), ARLEQUIN v.3.0. (Excoffier és mtsai, 2005), NET- WORK szoftver 4.6.0.0. (Bandelt és mtsai, 1999), MEGA 4.0 (Tamura és mtsai, 2007)
curkána (6 ökotípus) (8)	40	gyapjú	Románia		

Table 4. Main laboratory and statistical characteristics of the comparison study of Gyimesi Racka and Turcana sheep breeds

breed (1); sample size (2); type of samples (3); country (4); marker (5); statistical analysis (6); Transylvanian –Gyimesi- Racka (7); Turcana (8)

AG), primerek F: 5'-GGA-CAC-GTT-CTT-GCA-GAT-ACA-ACT-AC-3'; R: 5'-GAA-CTC-TCC-TTA-AGC-ATA-CTT-GCT-C-3'. A PCR körülmények a következők: 95 °C 5 min; majd 34 cikluson keresztül 95 °C 0:40 min, 58 °C 0:40 min, 72 °C 0:40 min és végül 72 °C 0:40 min.

A megfelelő mennyiségben felszaporított DNS szakaszok felhasználásával fragment analízist végeztünk ALFII típusú készülékkel. A fragment analízis során felhasznált belső standard 162; 252 bp; míg a külső standard 96; 142; 206; 275 bp hosszúságú. Az allélok azonosítására az ALF Win Software 1.03 programot használtuk, mely a belső standard alapján határozza meg a mikroszatellit fragmentumok pontos méretét. Az adatok értékelését az ALF fragment analyser 1.03 programmal végeztük el.

## EREDMÉNYEK ÉS ÉRTÉKELÉSÜK

*Tejtermelő képesség biológiai hátterének fejlesztése különböző juhajtákban*

### **$\alpha$ -s1 kazein**

Az  $\alpha$ -s1 kazein gén A és C allélja normál mennyiségű fehérje megjelenést okozza a tejben. Ezzel szemben a D (Welsh) allél csökkent  $\alpha$ -s1 kazein fehérje termelődésére utal. A vizsgált egyedek a C allél és CC genotípus dominanciát mutatták minden fajta esetén. Az A és D allél csak 1-2 állományban jelent meg és alacsony egyedszámban, míg a H allél nem volt detektálható.

Homozigóta DD egyedet nem, de CD genotípust a magyar merinó, a lacaune és a brit tejelő állományban, míg az AD genotípust a gyimesi racka és a brit tejelő fajtájú egyedekben találtunk (5. táblázat).

Hasonlóan alacsony D allél jelenlétet mutattak ki 2 cseh juhajtá 265 egyedének genotipizálása során is (Sztankóová és mtsai, 2012).

5. táblázat

**Vizsgálatba vont egyedek  $\alpha$ s1-kazein genotípus és allél gyakorisági értékei**

Fajta (1)	$\alpha$ s1-kazein genotípus (2)				Allél gyakoriság (3)			
	CC	CD	AD	AC	A	C	D	H
magyar merinó (4)	26	2				0,96	0,04	
cigája, tejelő cigája (5)	28					1		
awassi (6)	5					1		
gyimesi racka (7)	13		1		0,04	0,92	0,04	
lacaune (8)	31	3	1	2	0,04	0,91	0,05	
brit tejelő (9)	10	1		1	0,04	0,92	0,04	

Table 5. Genotype and allele frequency of  $\alpha$ s1-casein gene

breed (1);  $\alpha$ s1-casein genotype (2); frequency of allele (3); Hungarian Merino (4); Tsigai, Milking Tsigai (5); Awassi (6); Transylvanian –Gyimesi- Racka (7); Lacaune (8); British Milkssheep (9)

**$\alpha$ -s2 kazein**

Az alfaS2 kazein gén juhok esetében kevésbé kutatott terület, és egyértelműen az A allél dominanciája volt megfigyelhető a vizsgált egyedekben (6. táblázat).

A béta kazeinhez hasonlóan itt is a G allél társult a gyengébb fehérjetermelő képességgel, bár hatása nem volt olyan egyértelmű, mint a béta kazein esetében. A vizsgált 12 brit tejelőjuh esetében egy gyenge tejtermelő képességű egyedben jelent meg a G allél, minden más egyed homozigóta AA volt. A 24 lacaune juhból a jó, a közepes és a gyenge tejtermelő képességű állatok között is megjelent a G allél. Gyakorisági értékei a jó-, a közepes-, és a gyenge tejtermelő képességű egyedek esetében sorrendben a következőképpen alakult: 0,125; 0,0625; 0,125.

A két másik vizsgált lacaune állományban a G allél gyakorisága hasonlóan alakult: az egyikben 0, a másikban pedig 0,28 volt.

6. táblázat

**Vizsgálatba vont egyedek  $\alpha$ s2-kazein genotípus és allél gyakorisági értékei**

Fajta (1)	$\alpha$ s2-kazein genotípus (2)			Allél gyakoriság (3)	
	AA	AG	GG	A	G
magyar merinó (4)	23	5		0,91	0,09
cigája, tejelő cigája (5)	23	5		0,91	0,09
awassi (6)	4	1		0,9	0,1
gyimesi racka (7)	12	2		0,93	0,07
lacaune (8)	30	7		0,91	0,09
brit tejelő (9)	11	1		0,96	0,04

Table 6. Genotype and allele frequency of  $\alpha$ s2-casein gene

breed (1);  $\alpha$ s2-casein genotype (2); frequency of allele (3); Hungarian Merino (4); Tsigai, Milking Tsigai (5); Awassi (6); Transylvanian –Gyimesi- Racka (7); Lacaune (8); British Milkssheep (9)

### $\beta$ -kazein

A szakirodalomban leírtakkal megegyezően az általunk vizsgált fajtákban is az A allél erős dominanciája mutatkozik meg a G alléllal szemben (7. táblázat), ahogy azt Sztankóová és mtsai (2011) a cseh sumava és valachian fajtákban, Ceriotti és mtsai (2004), valamint Chessa és mtsai (2010) az olasz comisana, szarda és sopravissana fajtákban kimutatták. Mindössze két homozigóta GG genotípusú egyed (egy merinó és egy brit tejelőjuh) találtunk a vizsgált minták között. A G allél az awassi kivételével minden állományban megjelent. Ennek oka lehet azonban a nagyon alacsony elemszám!

7. táblázat

Vizsgálatba vont egyedek  $\beta$ -kazein genotípus és allél gyakorisági értékei

Fajta (1)	$\beta$ -kazein genotípus (2)			Allél gyakoriság (3)	
	AA	AG	GG	A	G
román racka (4)	95	3		0,98	0,02
curkána (5)	105	6		0,97	0,03
magyar merinó (6)	19	8	1	0,82	0,18
cigája, tejelő cigája (7)	22	6		0,89	0,11
awassi (8)	5			1	
gyimesi racka (9)	9	5		0,82	0,18
lacaune (10)	30	7		0,91	0,09
brit tejelő (11)	7	4	1	0,75	0,25

Table 7. Genotype and allele frequency of  $\beta$ -casein gene

breed (1);  $\beta$ -casein genotype (2); frequency of allele (3); Romanian Racka (4); Turcana (5); Hungarian Merino (6); Tsigai, Milking Tsigai (7); Awassi (8); Transylvanian – Gyimesi- Racka (9); Lacaune (10); British Milkshoop (11)

### $\beta$ -laktoglobulin

A leggyakoribb genotípus az AB volt minden fajtában, hasonlóan a pag iráni fajtához, illetve azok keresztezéseihez (Cubrik-Curik és mtsai, 2002, Elyasi és mtsai, 2010). Amigo és mtsai (2000) szerint a  $\beta$ -LG A alléja lehet a legősibb. Ennek a gyakorisága volt a legmagasabb az általunk vizsgált fajták döntő többségében, kivéve a gyimesi racka, a rozsdás cigája, a bosnyák pramenka és a román curkána állományokban (8. táblázat). Akárcsak az iráni karakul, a finn landrace, az orosz karakul, a ghezel, a magyar racka, a pag szigeti fajta, a manchega és a hyfer border leicester fajták esetén is (Mohammadi és mtsai, 2006, Thomas és mtsai, 1989, Rampilli és mtsai, 1997, Lopez-Galvez és mtsai, 1994, Ivankovic és Dovic, 2004, Kerekes és mtsai, 2008, Amigo és mtsai, 2000). A B allél gyakoribb a romanov (Macha és Novackova, 1974), a tajik (Aliev és Koloteva, 1975), a szarda (Bolla és mtsai, 1989), a lacha (Recio és mtsai, 1997), a chios (Macha és Novackova, 1974) és a román merinó (Georgescu és mtsai, 2016) fajtákban. A C allél az A alléltól elkülöníthető. Alacsony gyakorisággal fordult elő a román curkána, a racka, a cigája és a karakul fajtákban, a merino, a massese, a kivircik, a gokceada és a sakiz fajtákban leírtakhoz hasonlóan (Recio és mtsai, 1997, Erhardt és mtsai, 1989, Meie és mtsai, 2006, Elmaci és mtsai, 2006).



8. táblázat

**Vizsgálatba vont egyedek  $\beta$ -laktoglobulin genotípus és allél gyakorisági értékei**

Fajta (1)	$\beta$ -laktoglobulin genotípus (2)					Allél gyakoriság (3)			$\lambda^2$
	AA	AB	BB	AC	CC	A	B	C	
magyar cigája (génrezerv) (4)	31	56	10			0,61	0,39		4,33 <sup>a</sup>
magyar cigája (tejelő) (5)	23	50	22			0,51	0,49		0,26 <sup>a</sup>
magyar racka (6)	94	114	29			0,64	0,36		0,38 <sup>a</sup>
gyimesi racka (7)	17	57	24			0,46	0,54		2,81 <sup>a</sup>
rozsdás cigája (8)	7	31	15			0,42	0,58		2,06 <sup>a</sup>
szlovák cigája (9)	11	32	7			0,54	0,46		4,15 <sup>a</sup>
horvát cigája (10)	11	28	4			0,58	0,42		4,91 <sup>a</sup>
bolgár cigája (11)	13	20	1			0,68	0,32		4,02 <sup>a</sup>
szerb csókai cigája (12)	18	72	9			0,55	0,45		21,56 <sup>b</sup>
bosnyák pramenka (13)	14	64	20			0,47	0,53		9,48 <sup>c</sup>
curkána (14)	17	58	28	5	3	0,44	0,51	0,05	38,19 <sup>b</sup>
román racka (15)	28	38	27	3	2	0,49	0,47	0,04	40,08 <sup>b</sup>
román cigája (16)	15	40	17	5	1	0,47	0,47	0,06	19,05 <sup>b</sup>
karakul (17)	16	27	11	3	1	0,53	0,42	0,04	11,84 <sup>d</sup>
román merinó (18)	23	31	23			0,5	0,5		3,12 <sup>b</sup>

<sup>a</sup>Hardy-Weinberg equilibrium; NS, nem szignifikáns; <sup>b</sup>Hardy-Weinberg equilibrium;  $p < 0.001$ ; <sup>c</sup>Hardy-Weinberg equilibrium;  $p < 0.01$ ; <sup>d</sup>Hardy-Weinberg equilibrium;  $p < 0.05$

Table 8. Genotype and allele frequency of  $\beta$ -lactoglobulin gene

breed (1);  $\beta$ -lactoglobulin genotype (2); frequency of allele (3); Hungarian Tsigai (gene reserve) (4); Hungarian Tsigai (milking type) (5); Hortobágyi Racka (6); Transylvanian –Gyimesi-Racka (7); Rusty Tsigai (8); Slovak Tsigai (9); Croatian Tsigai (10); Bulgarian Tsigai (11); Serb Cokanski Tsigai (12); Bosnian Pramenka (13); Turcana (14); Romanian Racka (15); Romanian Tsigai (16); Karakul (17); Romanian Merino (18)

A román curkána, racka és cigája fajták esetén azt találtuk, hogy a tejhozam szignifikánsan ( $p < 0,001$ ) függ a fajtától (9. táblázat), illetve Balthazar és mtsai (2017) eredményeivel megegyezően azt mutattuk ki, hogy a tejhozam szoros negatív korrelációban van a tejsír és a fehérje tartalommal.

*Hústermelőképeség biológiai hátterének fejlesztése különböző juh genotípusokban*

Eredményeink igen alacsony szintű polimorfizmust mutattak a vizsgált génekkel, emiatt nem tudtunk összefüggés vizsgálatot végezni a genotípus és a hústermelési-vágási tulajdonságok között. Annak érdekében, hogy a kapott eredmények a jövőben felhasználhatóak legyenek szelekciós markerként további vizsgálatok szükségesek, de nagyobb egyedszámmal, illetve újabb kandidáns gének bevonásával.

9. táblázat

**Curkána, román racka és román cigája fajták tejhozama, zsír és fehérje tartalma**

Fajta (1)	Laktációs tejtermelés (kg) (2)	Zsírtartalom (%) (3)	Fehérje tartalom (%) (4)
curkána [a] (5)	76,8±2,99	7,38±0,33	5,91±0,24
román racka [b] (6)	54,4±3,47	8,57±0,45	5,94±0,43
román cigája [c] (7)	86,3±4,15	6,11±0,21	5,08±0,18
Fajták közti különbség			
a vs. b	**	*	ns
a vs. c	*	*	**
b vs. c	***	**	**

Table 9. Milk production and milk fat and protein content in Turcana, Racka and Tsigai sheep breeds breed (1); milk yield per lactation (kg) (2); fat content (%) (3); protein content (%) (4); Turcana (5); Romanian Racka (6); Romanian Tsigai (7)

*Tejtermelő képesség biológiai hátterének fejlesztése különböző kecske fajtákban*

**αs1-kazein**

A kecske fajban az αs1-kazein gén a legtöbbet vizsgált, így a legtöbb azonosított alléllal rendelkező kazein gén az összes ismert kazein gén között. Az általunk vizsgált egyedekben az erős allélok - A és B - voltak többségben. Szintén magas gyakorisággal fordult elő az F allél, amely alacsony 0,6 g/l-es fehérjetartalmú tejtermelést eredményez. A C és D allélok alacsony gyakorisággal fordultak elő, míg E és nullás allélt nem találtunk.

Legérdekesebb a 0 allél lett volna, mely nem eredményezte α-s1 kazein frakció

10. táblázat

**Vizsgálatba vont kecskefajták αs1-kazein genotípus és allél gyakorisági értékei**

Fajta (1)	αs1-kazein genotípus (2)							Allél gyakoriság (3)					
	FB	XA	FA	FF	BB	AA	AB	A	B	X (C+D)	E	F	0
tejelő magyar (4)								0,09	0,29	0,08	0,08	0,46	
parlagi (5)	15	7	1	1	1		2	0,19	0,35	0,13		0,33	
szántáli (6)	11	6	1	0	4		7	0,24	0,45	0,1		0,21	
alpesi (7)	6	4	4	2	3	1	2	0,27	0,32	0,09		0,32	
szántáli X parlagi (8)	1	3				1	1	0,5	0,17	0,25		0,08	
magyar fehér, barna, tarka (9)	3	1	3	2			7	0,34	0,31	0,04		0,31	

Table 10. Genotype and allele frequency of αs1-casein gene

breed (1); αs1-casein genotype (2); frequency of allele (3); Hungarian Milking (4); Hungarian Native (5); Saanen (6); Alpine (7); Saanen X native crossbred (8); Hungarian White, Brown, Multicolour (9)

megjelenését a kecsketejben. Allergizálás szempontból csökkent  $\alpha$ -s1 kazein szintet eredményez az F allél, amely a tejelő magyar, parlagi és alpesi állományokban relative magas gyakorisággal volt jelent (10. táblázat).

### $\alpha$ s2-kazein

Eredményeink azt mutatták, hogy a vizsgált magyar kecskékben a CSN1S2 0 alléja kis gyakorisággal van jelen, akárcsak a D allél, amelyek kedvezőtlen jellemzők a tejfehérje allergiában szenvedők számára (11. táblázat).

11. táblázat

Vizsgálatba vont kecskefajták  $\alpha$ s2-kazein genotípus és allél gyakorisági értékei

Fajta (1)	$\alpha$ s2-kazein genotípus (2)						Allél gyakoriság (3)					
	FN	NA	AA	FA	NN	FF	A	N (B+C)	D	E	F	0
tejelő magyar (4)							0,635*		0,01		0,21	0,15
parlagi (5)	7	10	3	5	1	1	0,39	0,35			0,26	
szánentáli (6)	10	4	2	4	5	4	0,21	0,41			0,38	
alpesi (7)	3	4	3	10	1	1	0,45	0,21			0,34	
szánentáli X parlagi (8)	2	1	1	1	0	1	0,33	0,25			0,42	
magyar fehér, barna, tarka (9)	2	1	1	4	2	6	0,22	0,22			0,56	

\*A+B+C+E

Table 11. Genotype and allele frequency of  $\alpha$ s2-casein gene

breed (1);  $\alpha$ s2-casein genotype (2); frequency of allele (3); Hungarian Milking (4); Hungarian Native (5); Saanen (6); Alpine (7); Saanen X native crossbred (8); Hungarian White, brown, Multicolour (9)

### $\beta$ -kazein

A Taqman próba során két allélváltozatot különítettünk el egymástól, az A és C-t. Azonban az A magában foglalja még a B, valamint a 0 és 0' változatot, jöllehet, így sem a legnagyobb gyakoriságú minden fajta esetén (bánáti fehér, szánentáli) (12. táblázat). Hasonló értékeket kaptak a cseh tejelő kecskék és az őshonos olasz orobica fajta vizsgálatokor (Sztankóova és mtsai, 2008; Chessa és mtsai, 2005; Tortorici és mtsai, 2014).

Nagyobb A allél gyakoriságot találtak a legtöbb olasz fajta (Caroli és mtsai, 2006), valamint a török, indiai és szudáni kecske fajták (Chessa és mtsai, 2005) genotipizálásakor.

### $\kappa$ -kazein

Eddigi vizsgálataink alapján A+B allélt különítenek el a C alléltól (13. táblázat). Spanyol kutatók eredményei alapján a C allél nagy gyakorisággal van jelen a tejtermelésre szelektált francia szánentáli állományokban, míg más fajtákban alacsony arányú, illetve hiányzik. A  $\kappa$ -kazein alléljai a francia szánentáli állományhoz nagyon hasonló gyakorisággal vannak jelen a magyarországi állományokban is (Veress és mtsai, 2004). Ugyancsak spanyol vizsgálatok szerint a homozigóta B

12. táblázat

**Vizsgálatba vont kecskefajták  $\beta$ -kazein genotípus és allél gyakorisági értékei**

Fajta (1)	$\beta$ -kazein genotípus (2)			Allél gyakoriság (3)	
	AA	AC	CC	A (A+B+0+0')	C
bánáti fehér (4)	2	35	36	0,27	0,73
kárpáti (5)	14	52	16	0,51	0,49
parlagi (6)	9	16	2	0,63	0,37
szántáli (7)	6	12	11	0,41	0,59
alpesi (8)	11	8	3	0,69	0,31
szántáli X parlagi (9)	4	2		0,83	0,17
magyar fehér, barna, tarka (10)	7	9		0,72	0,28

Table 12. Genotype and allele frequency of  $\beta$ -casein gene

breed (1);  $\beta$ -casein genotype (2); frequency of allele (3); Banat's White (4); Carpatina (5); Hungarian Native (6); Saanen (7); Alpine (8); Saanen X Hungarian Native (9); Hungarian White, Brown, Multicolour (10)

13. táblázat

**k-kazein allélgyakorisági értékek a tejelő magyar állományban összehasonlítva spanyol és francia fajtákkal**

Fajta (egyedek száma) (1)	A+B	C	Forrás (2)
tejelő magyar (3)	1	0	nem publikált
malaguena (4)	1	0	Yahyaoui és mtsai, 2001
payoya (5)	0,99	0,01	Yahyaoui és mtsai, 2001
canaria (6)	0,99	0,01	Yahyaoui és mtsai, 2001
murciano-granadina (7)	0,89	0,11	Yahyaoui és mtsai, 2001
szántáli (8)	0,85	0,15	Yahyaoui és mtsai, 2001

Table 13. Allele frequencies of k-casein gene in Hungarian, Spanish and French breeds

breed (1); references (2); Hungarian Milking (3); Malaguena (4); Payoya (5); Canaria (6); Murciano-Granadina (7); Saanen (8)

kecskék szignifikánsan több, és magasabb kazein-tartalmú tejet termelnek, mint a más genotípusokba tartozó társaik (Angulo és mtsai, 1994).

 **$\beta$ -laktoglobulin**

A legnagyobb gyakoriságú allél az A volt minden vizsgált magyar és román kecskefajtában (14. táblázat).

A vizsgálatunk eredményei szerint az AB genotípusú egyedek voltak legnagyobb számban, akárcsak a barki és habsi kecskefajtákban (El-Hanafy és mtsai, 2015), szemben a Damascus, illetve damascus x barki keresztezett kecskék esetében megfigyeltekkel. Az általunk vizsgált fajtákban nem voltak BB genotípusúak, míg őshonos szaudi fajtákban (ardi és harri), ezt találták leggyakoribbnak (0,52 és 0,55, El-Hanafy és mtsai, 2015).

14. táblázat

**Vizsgálatba vont kecskefajták  $\beta$ -laktoglobulin genotípus és allél gyakorisági értékei**

Fajta (1)	$\beta$ -laktoglobulin genotípus (2)			Allél gyakoriság (3)	
	AA	AB	BB	A	B
tejelő magyar (4)				0,88	0,12
kárpáti (5)	11	71		0,57	0,43
bánáti fehér (6)	27	46		0,68	0,32
szánentáli (7)	12	62		0,62	0,38
alpesi (8)	18	59		0,58	0,42

Table 14. Genotype and allele frequency of  $\beta$ -lactoglobulin gene

breed (1);  $\beta$ -lactoglobulin genotype (2); frequency of allele (3); Hungarian Milking (4); Carpatina (5); Banat's White (6); Saanen (7); Alpine (8)

15. táblázat

**Román kárpáti, bánáti fehér, szánentáli és alpesi fajták tejhozam, zsír és fehérje tartalma**

Fajta (1)	Tejhozam laktációként (kg) (2)	Zsírtartalom (%) (3)	Fehérje tartalom (%) (4)
kárpáti [a] (5)	348,2±1,61	3,92±0,45	3,85±0,18
bánáti fehér [b] (6)	561,4±1,43	3,74±0,31	3,67±0,64
szánentáli [c] (7)	923,0±2,28	3,79±0,17	3,59±0,41
alpesi [d] (8)	1028,5± 1,92	3,80±0,27	3,63±0,21
<i>Fajták közötti különbség</i>			
a vs. b	***	*	*
a vs. c	***	*	**
a vs. d	***	*	*
b vs. c	***	ns	*
b vs. d	***	ns	*
c vs. d	**	ns	*

Table 15. Milk production and milk fat and protein content in Carpatina, Banat's White, Saanen, Alpine goat breeds

breed (1); milk yield per lactation (kg) (2); fat content (%) (3); protein content (%) (4); Carpatina (5); Banat's White (6); Saanen (7); Alpine (8)

A vizsgált román kecskefajták esetén is azt találtuk, hogy a tejhozam szignifikánsan ( $p < 0.001$ ) függ a fajtától (15. táblázat). Eredményeink mind a tej mennyiségét mind összetételét tekintve hasonlóak voltak a *Palhiere* és *mtsai* (2014) által kapottakhoz.

**SNP alapú vizsgálat**

Az elvégzett vizsgálatainkban a KASP-PCR módszerrel a minták 94,81%-a sikeresen genotípezhető volt. Ez hasonló sikerességi arány, mint másoknál és

bizonyítja a módszer költséghatékony voltát (Semagn és mtsai, 2014; Landoulsi és mtsai, 2017).

A vizsgált 48 SNP-ből 13 bizonyult polimorfnek (27,08%), amelyekkel összefüggésvizsgálatot végezhattünk (16. táblázat). Ezek a következő géneken találhatóak: CAST, CLEC4E, DES, GHRHR, HSP90AA1, IL15RA, IL1RN, IL8, MITF, PPRC1, SOCS3, TNF és TNFSF13. Kettő közülük intron (rs660778229- HSP90AA1 és rs635583012- SOCS3), kettő 3'UTR (rs671256096- DES és rs664283580- MITF), és egy upstream variáns (rs669986850- CLEC4E), míg nyolc misszensz szubsztitúció (rs666806435- CAST, rs671391101- GHRHR, rs635969404- IL15RA, rs640582069- IL1RN, rs665173888- IL8, rs671509714- PPRC1, rs661165283- TNF és rs669561078- TNFSF13).

A homozigóta genotípusok sokkal nagyobb gyakoriságúak, mint a heterozigóták, a legtöbb esetben. Egyedül az alpesi fajta esetében, a g.62894878A>G lókuszon (rs671391101) ( $p < 0,05$ ) nem volt Hardy-Weinberg egyensúlyban (HWE).

16. táblázat

**Polimorf SNP-k és genotípus gyakoriságok román szánentáli és alpesi kecske fajtákban**

SNP (2)	Allél szubsztitúció (3)	Genotípus (4)	Genotípus gyakoriság (1)		
			szánentáli (5)	alpesi (6)	összesen (7)
rs666806435	C>T	CC	0,72	0,91	0,81
		CT	0,24	0,09	0,17
		TT	0,04	0	0,02
N			25	22	47
rs669986850	C>T	TT	0,83	0,53	0,70
		TC	0,17	0,47	0,30
		CC	0	0	0
N			24	19	43
rs671256096	C>T	CC	0,83	0,96	0,89
		CT	0,17	0,04	0,11
		TT	0	0	0
N			24	22	46
rs671391101	A>G	AA	1,00	0,89	0,95
		GG	0	0,11	0,05
		AG	0	0	0
N			25	18	43
rs660778229	A>G	AA	0	0,10	0,04
		GG	0,76	0,66	0,72
		AG	0,24	0,24	0,24
N			25	21	46
rs635969404	C>T	CC	0,24	0,59	0,40

SNP (2)	Allél szubsztitúció (3)	Genotípus (4)	Genotípus gyakoriság (1)		
			szánentáli (5)	alpesi (6)	összesen (7)
		TC	0,44	0,32	0,38
		TT	0,32	0,09	0,22
N			25	22	47
rs640582069	G>T	TG	0,40	0,50	0,45
		GG	0,52	0,37	0,45
		TT	0,08	0,13	0,10
N			25	24	49
rs665173888	A>G	AA	0	0,05	0,02
		GG	0,80	0,69	0,75
		AG	0,20	0,26	0,23
N			25	19	44
rs664283580	C>T	CC	0,92	0,96	0,94
		TC	0,08	0,04	0,06
		TT	0	0	0
N			25	24	49
rs671509714	A>G	GG	1,00	0,91	0,96
		AG	0	0,09	0,04
		AA	0	0	0
N			25	21	46
rs635583012	G>T	TG	0,68	0,50	0,60
		GG	0,16	0,18	0,17
		TT	0,16	0,32	0,23
N			25	22	47
rs661165283	A>T	AA	0,12	0	0,06
		AT	0,40	0,25	0,33
		TT	0,48	0,75	0,61
N			25	24	49
rs669561078	A>G	AA	0,84	0,85	0,84
		AG	0,16	0,15	0,16
		GG	0	0	0
N			25	20	45

N = mintaszám

Table 16. List of polymorphic SNPs and genotypes frequencies in Romanian Saanen and French Alpine goat breeds

genotype frequencies (1); SNP (2); allele substitution (3); genotype (4); Saanen (5); Alpine (6); total population (7)



## SNP-k, melyek összefüggést mutatnak

SNP (4)	Gén (5)	Genotípus (6)	Szánentáli (1)					Genotípus gyakoriság (7)
			Genotípus gyakoriság (7)	Tejhozam (kg) (8)	Tejzsír (%) (9)	Tejfehérje (%) (10)	Tejcukor (%) (11)	
rs671391101	GHRHR	AA	1.00	874.32±36.81 <sup>A</sup>	3.83±0.03	3.62±0.03	4.19±0.01	0.89
		GG	0				0.11	
		AG	0				0	
rs635969404	IL15RA	CC	0.24	859.83±71.34 <sup>a</sup>	3.79±0.07 <sup>a</sup>	3.6±0.06 <sup>a</sup>	4.2±0.07 <sup>a</sup>	0.59
		TC	0.44	829.9±52.69 <sup>aA</sup>	3.8±0.05 <sup>a</sup>	3.59±0.04 <sup>a</sup>	4.2±0.05 <sup>a</sup>	0.32
		TT	0.32	946.25±61.78 <sup>a</sup>	3.8±0.06 <sup>a</sup>	3.67±0.05 <sup>a</sup>	4.16±0.06 <sup>a</sup>	0.09
rs640582069	IL1RN	TG	0.40	907.2±55.26 <sup>a</sup>	3.88±0.06 <sup>a</sup>	3.61±0.04 <sup>a</sup>	4.21±0.04 <sup>a</sup>	0.50
		GG	0.52	821.92±48.46 <sup>aA</sup>	3.78±0.05 <sup>a</sup>	3.61±0.04 <sup>a</sup>	4.19±0.04 <sup>a</sup>	0.37
		TT	0.08	1050.5±123.56 <sup>a</sup>	3.89±0.13 <sup>a</sup>	3.75±0.1 <sup>a</sup>	4.1±0.1 <sup>aA</sup>	0.13
rs635583012	SOCS3	TG	0.68	875.35±44.23 <sup>aA</sup>	3.8±0.04 <sup>a</sup>	3.61±0.03 <sup>a</sup>	4.17±0.03 <sup>a</sup>	0.50
		GG	0.16	868.00±91.19 <sup>a</sup>	3.89±0.1 <sup>a</sup>	3.62±0.08 <sup>a</sup>	4.23±0.07 <sup>a</sup>	0.18
		TT	0.16	876.25±91.19 <sup>a</sup>	3.87±0.1 <sup>a</sup>	3.66±0.08 <sup>a</sup>	4.24±0.07 <sup>a</sup>	0.32

A különböző felső indexű (kisbetű) oszlopok átlagai szignifikánsan különböznek  $p < 0,05$  mellett, ugyanazon SNP-n belül

Ugyanazon tulajdonság különféle felső indexű (nagybetű) sorszámai szignifikánsan különböznek  $p < 0,05$ -nél, a fajták között genotípuson belül

Table 17. List of SNPs found to be associated with milk yield and composition in Saanen and French Alpine goats

Saanen population (1); Alpine population (2); total population (3); SNP (4); gene (5); genotype (6); genotype frequencies (7); milk yield (kg) (8); milk fat (%) (9); milk protein (%) (10); milk lactose (%) (11)

Összefüggés vizsgálatot végeztünk tejhozam, a tejösszetétel, és a genotípusok között. Négy SNP – rs671391101 (GHRHR), rs640582069 (IL1RN) rs635583012 (SOCS3) és rs635969404 (IL15RA) – szignifikáns hatással van a tejtermelésre, tejfehérje, zsír és laktóz tartalomra, az alpesi fajta esetén (17. táblázat). Ugyanakkor nem találtunk szignifikáns összefüggést a szánentáli fajta esetén. A tejhozam és tejzsír százalék egyik vizsgált fajta esetében sem mutatott szignifikáns összefüggést a genotípussal.

A két fajta együttes elemzése esetén a g.46353777T>G SNP az IL1RN génben összefüggést mutatott a tejtermeléssel; a g.62894878A>G SNP a GHRHR génen, a g.10354813C>T SNP az IL15RA génen és a g.46353777T>G SNP az IL1RN génen pedig s tejzsír százalékkal ( $P < 0,05$ ); míg a g.46353777T>G SNP az IL1RN génen

17. táblázat

a tejhozammal és összetétellel a vizsgált fajtákban

Alpesi (2)				Összesen (3)				
Tejhozam (kg) (8)	Tejzsír (%) (9)	Tejfehérje (%) (10)	Tejcukor (%) (11)	Genotípus gyakoriság (7)	Tejhozam (kg) (8)	Tejzsír (%) (9)	Tejfehérje (%) (10)	Tejcukor (%) (11)
1039.06±46.01 <sup>ab</sup>	3.74±0.04 <sup>a</sup>	3.63±0.03 <sup>a</sup>	4.17±0.01 <sup>a</sup>	0.95	938.61±31.04 <sup>a</sup>	3.80±0.03 <sup>a</sup>	3.63±0.02 <sup>a</sup>	4.18±0.01 <sup>a</sup>
963.5±130.15 <sup>a</sup>	4.02±0.13 <sup>a</sup>	3.89±0.1 <sup>b</sup>	4.12±0.05 <sup>a</sup>	0.05	963.5±130.15 <sup>a</sup>	4.02±0.13 <sup>b</sup>	3.89±0.10 <sup>a</sup>	4.12±0.05 <sup>a</sup>
				0				
975.15±48.47 <sup>a</sup>	3.8±0.05 <sup>a</sup>	3.66±0.04 <sup>a</sup>	4.23±0.04 <sup>a</sup>	0.40	938.73±28.83 <sup>a</sup>	3.79±0.04 <sup>ab</sup>	3.64±0.04 <sup>a</sup>	4.22±0.04 <sup>a</sup>
1096.14±66.05 <sup>ab</sup>	3.67±0.07 <sup>a</sup>	3.62±0.05 <sup>a</sup>	4.25±0.06 <sup>a</sup>	0.38	933.44±61.16 <sup>a</sup>	3.75±0.05 <sup>a</sup>	3.61±0.04 <sup>a</sup>	4.22±0.04 <sup>a</sup>
1150.00±123.57 <sup>a</sup>	3.97±0.13 <sup>a</sup>	3.8±0.11 <sup>a</sup>	4.17±0.12 <sup>a</sup>	0.22	987.00±52.40 <sup>a</sup>	3.92±0.06 <sup>b</sup>	3.70±0.05 <sup>a</sup>	4.16±0.02 <sup>a</sup>
1021.08±50.44 <sup>a</sup>	3.73±0.05 <sup>a</sup>	3.65±0.04 <sup>ab</sup>	4.24±0.04 <sup>a</sup>	0.45	969.31±33.96 <sup>ab</sup>	3.80±0.05 <sup>ab</sup>	3.63±0.04 <sup>ab</sup>	4.23±0.03 <sup>a</sup>
1005.33±58.24 <sup>ab</sup>	3.72±0.06 <sup>a</sup>	3.58±0.05 <sup>a</sup>	4.14±0.05 <sup>a</sup>	0.45	896.95±46.05 <sup>a</sup>	3.76±0.03 <sup>a</sup>	3.60±0.02 <sup>a</sup>	4.17±0.02 <sup>a</sup>
1080.33±100.89 <sup>a</sup>	3.95±0.11 <sup>a</sup>	3.81±0.08 <sup>b</sup>	4.46±0.08 <sup>bb</sup>	0.10	1068.40±50.53 <sup>b</sup>	3.93±0.11 <sup>b</sup>	3.79±0.08 <sup>b</sup>	4.32±0.15 <sup>a</sup>
1060.00±54.99 <sup>ab</sup>	3.81±0.06 <sup>a</sup>	3.66±0.04 <sup>a</sup>	4.19±0.04 <sup>a</sup>	0.60	947.89±41.80 <sup>a</sup>	3.81±0.04 <sup>a</sup>	3.62±0.03 <sup>a</sup>	4.18±0.01 <sup>a</sup>
1068.75±91.19 <sup>a</sup>	3.71±0.1 <sup>a</sup>	3.64±0.08 <sup>a</sup>	4.09±0.07 <sup>a</sup>	0.17	968.37±64.10 <sup>a</sup>	3.80±0.07 <sup>a</sup>	3.65±0.07 <sup>a</sup>	4.16±0.04 <sup>a</sup>
959.28±68.93 <sup>a</sup>	3.75±0.07 <sup>a</sup>	3.68±0.06 <sup>a</sup>	4.39±0.05 <sup>b</sup>	0.23	929.09±35.47 <sup>a</sup>	3.80±0.04 <sup>a</sup>	3.68±0.04 <sup>a</sup>	4.34±0.09 <sup>b</sup>

a tejfehérje százalékkal ( $P < 0.05$ ); és a g.52626440T>G SNP a SOCS3 génen a laktóz százalékkal. Az alpesi fajtában a g.52626440T>G (rs635583012) SNP az SOCS3 génen és a g.46353777T>G (rs640582069) SNP az IL1RN génen összefüggést mutatott a laktóz százalékkal; a g.62894878A>G SNP a GHRHR génen és a g.46353777T>G SNP az IL1RN génen pedig a fehérje százalékkal ( $p < 0,05$ ).

Génmegőrzésre irányuló vizsgálatok juh fajtákban

A szekvenciák illesztése után a mtDNS kontroll régió 526 bp hosszú szakaszával dolgoztunk tovább. Huszonhárom haplotípust azonosítottunk a fajtákban. Négy haplotípust mind a két fajtában (Hap1, 2, 18 és 25) kimutattuk. Mind a haplotípus diverzitás (Hd) mind a nukleotid diverzitás ( $\pi$ ) értékek magasak voltak (18. táblázat).

Az eredményeink összhangban vannak Peter és mtsai (2007) által korábban közölt eredményekkel, akik megállapították, hogy a délkelet-európai zackel (pramenka alcsoport) egy „genetikai forró pontot” (azaz a genetikai sokféleség magas szintjét) képvisel, és ezeket a populációkat, fajtákat a juhok genetikai variációjának értékes forrásaként kell kezelni, őrizni.

Az AMOVA vizsgálat azt mutatta, hogy a variancia 98%-a a populáción belül van, gyenge genetikai struktúrát jelezvén.

18. táblázat

**Fő mtDNS CR diverzitás mutatók a gyimesi racka, curkána fajtákra és a teljes adathalmazra**

Fajta (1)	Elemzés (2)	Polimorf helyek száma (3)	Haplotípusok száma (4)	Haplotípus diverzitás (5)	Nukleotid diverzitás (6)
Gyimesi racka (7)	40	23	23	0,950±0,000	0,005
Curkána (8)	32	22	23	0,807±0,003	0,005
Összesen (9)	72	42	42	0,953±0,0731	0,004

Table 18. Main indices of mtDNA CR variability of Transylvanian-Gyimesi- Racka, Turcana and total dataset

breed (1); number of individuals (2); number of polymorphic sites (3); number of haplotypes (4); haplotype diversity (5); nucleotide diversity (6); Transylvanian-Gyimesi- Racka (7); Turcana (8); overall (9)

Hasonló eredményt – nagyfokú genetikai hasonlóságot - kapott Kawecka és Piorkowska (2011) két őshonos lengyel zackel típusú fajtát vizsgálva (podhale és színes hegyi). Ugyancsak a két vizsgált fajta közeli kapcsolatát mutatta az alacsony genetikai távolság érték (0,004) Kimura 2-paraméter modellt használva.

A curkána 7, a gyimesi racka 2 ökotípusát külön elemzve is azt kaptuk, hogy nagyon közeli genetikai kapcsolat van a két fajta között, valójában egy határon átnyúló fajtáról beszélhetünk.

### *Betegséggel (CAE) szembeni ellenállóképesség biológiai hátterének fejlesztése kecske fajtákban*

Vizsgálataink kezdetekor a Dr. Gabriella Ruff vezette kutatócsoport eredményeiből terveztünk kiindulni, azonban akkor még nem tudtuk, hogy ezen technológia reprodukálhatóságának alacsony szintje miatt a csoport abbahagyta a vizsgálatait. Helyette mikroszatellit vizsgálatokat indítottak, a DRBP1 lókuszon. Az MHC I osztályban levő Be1 allél együtt öröklődik az MHC II DRBP1 213 bp-nál elhelyezkedő alléllal és a svájci szánentáli állományban, ebben az esetben megjelenik a betegség egyik klinikai tünete, míg a Be7 alléllal (196bp) nem jelenik meg az arthritis (Ruff, 2003).

A vizsgálataink sorozata erre az első közös munkára épült fel, ami akkor nagyon is előre mutató volt.

A szerológiai eredmények azt mutatták, hogy a magyar kecske állomány 30%-a fertőzött CAE vírussal (CAEV).

A DRBP1 genotípus meghatározás során a különböző állományokban összesen négy allélt határoztunk meg. Ezen allélok nevei és hosszúságuk a következők: Be7 – 196-204 bp; Be1 – 208-222bp; A - 205-207 bp; B - 223<bp.

A vizsgált egyedek genotípusait az 19. táblázatban mutatjuk be.

A különböző allélok előfordulása, valamint azok gyakorisági értékei a különböző fajtákban hasonlóan alakultak (20. táblázat). A legnagyobb arányban a Be1 allél (208-222bp) fordult elő a magyar nemesített fajta kivételével, melyben a B allél (223<bp) találtuk a legmagasabbnak. Majd ezt követően a Be7 (196-204bp), A (205-207bp) és B allélokot találtuk a legnagyobb gyakoriságúnak. A magyar

19. táblázat

## Genotípusok a vizsgált kecske fajtákban

Fajta (1) Genotípus (2)	Be7/ Be7	Be7/ Be1	Be7/A	Be7/B	Be1/ Be1	Be1/B	AA	A/ Be1	AB	BB
magyar tejelő barna (3)	12	13	1	5	25	8	2	5	1	12
magyar tejelő tarka (4)	1	7	1	4	21	10	4	0	0	3
magyar tejelő fehér (5)	13	20	0	7	74	15	3	5	0	6
szánentáli (6)	15	33	1	13	93	29	2	2	1	7
keresztezett (7)	2	7	1	3	14	6	0	1	0	1
parlagi (8)	0	0	0	0	2	2	0	0	0	1
magyar nemesített (9)	7	2	0	9	8	6	0	0	1	13

Table 19. Number of genotypes in the studied goat breeds

breed (1); genotype (2); Hungarian Milking Brown (3); Hungarian Milking Multicolour (4); Hungarian Milking White (5); Saanen (6); SaanenX Alpine crossbred (7); Hungarian Native (8); Hungarian improved (9)

nemesített fajtában a B allélt a Be7, Be1 és A allél követi. Figyelemre méltó, hogy a Be7 és A allélok a parlagi fajtában nem voltak jelen, bár ezen fajta vizsgált egyed száma nagyon alacsony volt (5 egyed).

20. táblázat

## Allélgyakorisági értékek a vizsgált kecske fajtákban

Fajta (1) Allél (2)	Be7	Be1	A	B
magyar tejelő barna (3)	0,26	0,45	0,06	0,23
magyar tejelő tarka (4)	0,13	0,58	0,09	0,2
magyar tejelő fehér (5)	0,18	0,66	0,04	0,12
szánentáli (6)	0,2	0,64	0,02	0,14
keresztezett (7)	0,21	0,6	0,03	0,16
parlagi (8)		0,6		0,4
magyar nemesített (9)	0,27	0,26	0,01	0,46

Table 20. Frequency of alleles in the studied goat breeds

breed (1); allele (2); Hungarian Milking Brown (3); Hungarian Milking Multicolour (4); Hungarian Milking White (5); Saanen (6); SaanenX Alpine crossbred (7); Hungarian Native (8); Hungarian improved (9)

A 21. táblázatban a vizsgált egyedek szerológiai eredményei a genotípusokon belül láthatóak.

A parlagi fajtába tartozó 5 egyednek nem álltak a rendelkezésünkre a szerológiai eredményei. Ez alapján egyik fajta esetében sincs szignifikáns összefüggés a szerológiai eredmény és a DRBP1 genotípus között. Tehát a DRBP1 mikroszatellit genotípus nem befolyásolja a szerológiai eredményt.

## Szerológiai vizsgálatok eredménye a genotípusok és a fajták között

Fajta (1) Genotípus (2)		magyar tejelő barna (3)	magyar tejelő tarka (4)	magyar tejelő fehér (5)	szánen- táli (6)	keresz- tezett (7)	magyar nemesített (8)
Be7/Be7	szeropozitív	5	1	2	14	2	1
	szeronegatív	7	0	11	1	0	6
Be7/Be1	szeropozitív	8	7	4	30	6	0
	szeronegatív	5	0	16	3	1	2
Be7/A	szeropozitív	0	1	0	1	1	0
	szeronegatív	1	0	0	0	0	0
Be7/B	szeropozitív	5	2	2	13	3	1
	szeronegatív	0	2	5	0	0	8
Be1/Be1	szeropozitív	10	17	22	86	13	0
	szeronegatív	15	4	52	7	1	8
Be1/B	szeropozitív	7	0	5	28	6	1
	szeronegatív	1	10	10	1	0	5
AA	szeropozitív	2	2	1	2	0	0
	szeronegatív	0	2	2	0	0	0
A/Be1	szeropozitív	3	0	2	2	0	0
	szeronegatív	2	0	3	0	1	0
AB	szeropozitív	0	0	0	1	0	0
	szeronegatív	1	0	0	0	0	1
BB	szeropozitív	7	3	1	6	1	1
	szeronegatív	5	0	5	1	0	12

Table 21. Serological results in the genotypes and goat breeds

breed (1); genotype (2); Hungarian Milking Brown (3); Hungarian Milking Multicolour (4); Hungarian Milking White (5); Saanen (6); SaanenX Alpine crossbred (7); Hungarian improved (8)

A fenotípus és a DRBP1 genotípusok közötti összefüggés kimutatását gátolta az a tény, hogy Magyarországon a mintavételi időszakban és állományokban nem találtak egyetlen olyan kecskét sem, ami a CAE bármely klinikai tünetét (izületi gyulladás, agyvelőgyulladás, tüdőgyulladás, kemény tőgy) is mutatta volna. Ezért Dr. Jaroslav Kaba segítségével Lengyelországból kaptunk CAE tüneteket mutató és nem mutató szeropozitív kecskéktől vérmintákat. Összesen 27 db arthritisz nem mutató szeropozitív, és 31 db arthritiszos kecskét vizsgáltunk meg. A kapott allélgyakorisági értékeket az 22. táblázatban mutatjuk be.

Amint az a táblázatból is látszik, eredményeinkkel nem szignifikánsan támasztottuk alá a svájci szánen-táli fajtában kapott eredményt, miszerint a Be1 allél jelenléte és az arthritisz megjelenése között összefüggés lenne.

22. táblázat

**DRBP1 allélgyakoriságok arthritis tüneteket mutató és nem mutató szeropozitív lengyel mintákban**

tünet (1) allél (2)	Be7	Be1	A	B
arthritis	0,49	0,27	0,16	0,08
nincs arthritis	0,28	0,33	0,19	0,2

Table 22. DRBP1 allele frequency values in seropositive Polish goat with and without arthritis symptoms

symptoms (1); allele (2)

## KÖVETKEZTETÉSEK ÉS JAVASLATOK

Az előzőekben ismertetett eredményeink jelenthetik a jövő hazai kiskérődző genomikai vizsgálatainak előzményeit, amely vizsgálatok korszerű genomikai módszerekkel történő ismételése és folytatása is indokolt.

Ezek azok a kutatási területek, amelyekre már ma is piaci igény mutatkozik, azonban ez koránt sem teljes, valamint a közeljövő kihívásai is a küszöbön vannak, melyek esetében már most meg kell kezdeni a kutatási tevékenységet, hogy a problémák megjelenésekor reagálni tudjunk azokra.

Ezen új kihívások egyik legjelentősebb csoportját a klímaváltozás gyűjtőfogalom alatt szoktuk összefoglalni. Az átalakuló klimatikus viszonyok összetett változásokat indukálnak az ellenállóképességgel és az alkalmazkodóképességgel összefüggésben, az állati genomban. Ez kihatással van a populációk genetikai szerkezetére, valamint az egyedek termelékenységre, állatjóléti állapotára, parazita- és betegség rezisztenciájára, a termékminőségre, a termelés gazdaságosságára. Mindezeket keresztül pedig a piaci és gazdasági környezetig kigyűrűzik a hatásuk.

Másik oldalról pedig folyamatosan változnak a fogyasztói igények is, melyre reagálni kell. Például a tejfehérje allergia kutatása izgalmas és eredményekkel szolgáló kutatási terület a szarvasmarha fajban, a kiskérődzők esetében ugyanakkor még lemaradás tapasztalható. Azonban akár funkcionális élelmiszerek, speciális termékek fejlesztésére is szükség lehet a hazai ágazat megerősítése érdekében. A korszerű genomikai módszerek lehetővé teszik a felsorolt kihívásokkal összefüggésben a genetikai alapok vizsgálatát és fejlesztését. Ezt felismerve, partnerként jelenleg is érintettek vagyunk hazai gazdálkodók genotípus fejlesztéseiben, melyben a piaci igények alapján megfogalmazott követelményekre és biotechnológiai módszerekből származó eredményekre alapozva, genomikai módszerek alkalmazásával jelöljük ki a tenyészállatokat és alakítjuk ki a párosítási terveket.

A magyarországi kiskérődző, azon belül is a juhtenyésztési ágazatról összességében megállapítható, hogy az teljes vertikumban fejlesztésre szorul. Amennyiben a termelési mutatók javulása nem következik be, ha a takarmányozási és a tartástechnológiai módszerek nem követik a világ tendenciáit a juhtenyésztésnek nincs perspektívája Magyarországon.

Az eszközök, a módszerek, amelyek a javítást szolgálják sokfélék és alkalmazkodnak a feladatok sokszínűségéhez. A tenyész kiválasztásban alkalmazható korszerű módszerek és eszközrendszerek rendelkezésre állnak mind a populáció-, mind a

molekuláris genetika területén. Felhasználásuk korábban nem látott mértékű és sebességű fejlődést tesz lehetővé, és ezt a hazai kiskérődző ágazat sem hagyhatja figyelmen kívül.

Ha csak a jelen tanulmányban bemutatott eredmények gyakorlati hasznosításra kerülnének, akkor meggyőződésünk szerint a magyar juh- és kecske tenyésztés közelebb lenne a nemzetközi szintekhez a versenyképesség és hatékonyság vonatkozásában. A Debreceni Egyetem juhtenyésztéssel foglalkozó kutatói által elért eredmények (szaporodásbiológiai, fajtaösszehasonlítási, genetikai, takarmányozási, alapozó- és alkalmazott kútatási eredmények) gyakorlatba ültetése a jövőben felgyorsíthatja a magyar juhágazat felzárkózását is az európai színvonalhoz. Ahogy a bevezetőben is említettük már, a kor megköveteli a mulidiszciplináris és gyakorlatorientált megközelítést. Ezért a debreceni kutatási eredmények ökonómiai érvekkel alátámasztottak, ezáltal megkönnyítve a gazdálkodók számára az új, molekuláris genetikai vagy genomikai technológiák alkalmazásával kapcsolatos döntések meghozatalát. Csak ez adhatja meg a kellő magabiztosságot a gazdálkodók számára a tenyész kiválasztásban új szempontok alkalmazására, a különböző értéknövelő gének gyorsabb elterjedésének elősegítésére, a jobb vágóállat és húsminőség, a kedvezőbb zsírsav összetétel, a tejtermelés növekedésének elérésére, és az aszezonális kihívásainak kezelésére. Ezek azok a legfontosabb területek, ahol már eredményekkel rendelkezünk, és megoldásokat kínálunk. Az ágazat fenntarthatóságát vizsgálva pedig egyértelmű, hogy nincs más út, mint a tudás alapú, intenzív és precíziós alapokon nyugvó tenyészetek kialakítása és működtetése. A már meglévő tudományos eredményeket be kell építeni a gyakorlatba, és új kutatások által tovább kell lépni az innováció útján, mert a versenytársaik jó része már megtette ugyanezt.

## KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

A közleményben bemutatott kutatások sok éves munka eredményei, több ország kutatóintézetében, egyetemén dolgozó kollegák segítségével jött létre, akik mind az anyagi források előteremtésében, mintagyűjtésben, illetve a laboratóriumi vizsgálatok kivitelezésében segítségünkre voltak. Azonban külön kiemelve szeretnénk köszönetet mondani Dr. Veress Gyulának, Dr. Dinu Gavojdiannak, Dr. Daniela Elena Ilienek, Dr. Eva Pasic-Juhasnak, Dr. Gabriella Ruffnak és Dr. Bagi Zoltánnak.

A kutatásokat a Spanish – Hungarian Grant E21/2001 (Bősze Zs.); „*A hazai kecskeállomány CAE érintettségének meghatározása, valamint géntechnológiára (DNS vizsgálatok) alapozott betegség mentesítési- és megelőzési rendszerének kidolgozása*”-Bio-0107/2001 (OMFB-00235/2002) (Kukovics S.); „*Élelmiszerek és sportélelmiszerek újszerű nyomkövetési rendszerei, eredetvédelme és a biztonságosságuk garantálása analitikai, sport- és táplálkozás-élettani vizsgálatok révén*” 5. ALPROJEKT: Csökkentett allergénhatású, tej alapú új funkcionális élelmiszerek kifejlesztésének megalapozása, illetve az élelmiszerbiztonsági adatbázis bővítése új módszerekkel végrehajtott genomvizsgálatokkal, és fehérjeanalízissel; TÁMOP-4.2.2.A-11/1/KONV-2012-0008 (Kukovics S.), „*Possible way of conservation the multipurpose Tsigai and other indigenous sheep breeds in Central, Eastern European and Balkan countries*” FAO European Regional Focal Point for Animal



Genetic Resources (ERFP) in AGR; Roma, Italy, 2004-2006 (Kukovics S.); a Román Nemzeti Tudományos Kutatási és Innovációs Hivatal, CNCS – UEFISCDI, pályázati azonosító PN-II-RU-TE-2014-4-0023 és az EFOP-3.6.2-16-2017-00001 számú (Kusza Sz.), „Komplex vidékgazdasági és fenntarthatósági fejlesztések kutatása, szolgáltatási hálózatának kidolgozása a Kárpát-medencében” (Jávor A.) című projekt támogatta.

## IRODALOMJEGYZÉK

- Aliiev, G. A. – Koloteva, R. S. (1975): Geneticheskoe raznoobrazie beta-laktoglobulina V moloke ovets. Anim. Breed. Abstr., 43. 400.
- Amigo, L. – Recio, I. – Ramos, M. (2000): Genetic polymorphism of ovine milk proteins: its influence on technological properties of milk – a review. Int. Dairy J., 10. 135–149.
- Angulo, C. – Diaz-Carillo, E. – Munoz, A. – Alonso, A. – Jimenez, I. – Serradilla, J. M. (1994): Effect of electrophoretic goat's  $\kappa$ -casein polymorphism on milk yield and main components yield. V. World. Congr. on Genetic. Applied. to Livestock Production, Guelph, 19. 333-336.
- Anton, I. – Zsolnai, A. – Fésüs, L. – Kukovics, S. – Molnár, A. (1999): Survey of  $\beta$ -lactoglobulin and  $\alpha$ s1-casein polymorphism in Hungarian dairy sheep breeds and crosses at DNA level. Arch. Tierzucht., 42. 387–392.
- Balthazar, C. F. – Pimentel, T. C. – Ferrao, L. L. – Almada, C. N. – Santillo, A. – Albenzio, M. – Mollakhalili, N. – Mortazavian, A. M. – Nascimento, J. S. – Silva, M. C. – Freitas, M. Q. – Sant'Ana, A. S. – Granato, D. – Cruz, A. G. (2017): Sheep milk: Physicochemical characteristics and relevance for functional food development. Comp. Rev. Food Sci. Food Saf., 16. 247–262.
- Bandelt, H. J. – Forster, P. – Röhl, A. (1999): Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies. Mol. Biol. Evol., 16. 37–48.
- Bolla, P. – Caroli, A. – Mezzelani, A. – Rizzi, R. – Pragnacco, G. – Fraghi, A. – Casu, S. (1989): Milk protein markers and production in sheep. Anim. Genet., 20. 78–79.
- Bószte, Z. – Hiripi, L. – Virág, G. – Toth, S. – Makovic, S. – Fontaine, M. L. – Devinoy, E. (2000): Polymorphism of the rabbit kappa casein gene and its influence on performance traits. Pflügers Arch., 439. 3. R2–3.
- Bozkaya, F. – Gürler, Ş. – Yertürk, M. (2013): Genetic variability of CSN1S1 gene in goat populations raised in Southeastern Region of Turkey. Kafkas. Univ. Vet. Fak. Derg., 19. 147-152.
- Caroli, A. – Chiatti, F. – Chessa, S. – Rigagnese, D. – Bolla, P. – Pagnacco, G. (2006): Focusing on the goat casein gene complex. J. Dairy Sci., 89. 3178–3187.
- Ceriotti, G. – Chessa, S. – Bolla, P. – Budelli, E. – Bianchi, L. – Duranti, E. – Caroli, A. (2004): Single nucleotide polymorphisms in the ovine casein genes detected by polymerase chain reaction – Single strand conformation polymorphism. J. Dairy Sci., 87. 2606–2613.
- Chessa, S. – Budelli, E. – Chiatti, F. – Cito, A. M. – Bolla, P. – Caroli, A. (2005): Predominance of  $\beta$ -casein (CSN2) C allele in goat breeds reared in Italy. J. Dairy Sci., 88. 1878–1881.
- Chessa, S. – Rignanese, D. – Berbenni, M. – Ceriotti, G. – Martin, M. – Pagnacco, G. – Caroli, A. (2010): New genetic polymorphisms within ovine  $\beta$ - and  $\alpha$ s2-caseins. Small Rumin. Res., 88. 84–88.
- Cosenza, G. – Pappalardo, M. – Pastore, N. – Rando, A. – Di Gregorio, P. – Masina, P. – Ramunno, L. (2001): An AS-PCR method for identification of carriers of the goat CSN1S10 allele. Proceedings of the A.S.P.A. XIV. Congress, Firenze, 64–66.
- Cubrik-Curik, V. – Feligini, M. – Lukac-Havranek, J. – Curik, I. – Enne, G. (2002): Genetic polymorphism of beta-lactoglobulin in native sheep from the island of Pag. Food Technol. Biotechnol., 40. 75–78.
- Dettori, M. L. – Vacca, G. M. – Carcangiu, V. – Pazzola, M. – Mura, M. C. – Rocchigiani, A. M. (2009): Short communication A reliable method for characterization of the goat CSN1S1 E allele. Livest. Sci., 125. 105–108.

- Dolf, G. – Ruff, G. (1994): A DNA fingerprinting band associated with the susceptibility to CAE virus-induced arthritis in goats. *Br. Vet. J.*, 150. 349–353.
- Eftekhari Shahroudi, F. – Nassiry, M. – Valizadh, R. – Heravi Moussavi, A. – Tahmoores Pour, M. – Ghiasi, H. (2006): Genetic polymorphism at MTNR1A, CAST and CAPN loci in Iranian Karakul sheep. *Iran. J. Biotechnol.*, 4. 117–122.
- El Hanafy, A. A. M. – Qureshi, M. I. – Sabir, J. – Mutawakil, M. – Ahmed, M. M. M. – El Ashmaoui, H. – Ramadan, H. A. M. I. – Abou-Alsoud, M. – Sadek, M. A. (2015): Nucleotide sequencing and DNA polymorphism studies of beta-lacto-globulin gene in native Saudi goat breeds in relation to milk yield. *Czech J. Anim. Sci.*, 60. 132–138.
- Elmaci, C. – Oner, Y. – Balcioglu, S. (2006): Genetic polymorphism of  $\beta$ -lactoglobulin gene in Native Turkish sheep breeds. *Biochem. Genet.*, 44. 379–384.
- Elyasi, G. – Shodja, J. – Nassiry, M. R. – Tahmasebi, A. – Pirahary, O. – Javanmard, A. (2010): Polymorphism of  $\beta$ -lactoglobulin gene in Iranian sheep breeds using PCR-RFLP. *J. Mol. Gen.*, 2. 6–9.
- Erhardt, G. (1989): Evidence for a third allele at the  $\beta$ -lactoglobulin ( $\beta$ -Lg) locus of sheep milk and its occurrence in different breeds. *Anim. Genet.*, 20. 197–204.
- Excoffier, L. – Laval, G. – Schneider, S. (2005): Arlequin ver 3.0: an integrated software package for population genetics data analysis. *Evol. Bioinform. Online.*, 1. 47–50.
- FAO/IAEA (2004): Agriculture biotechnology laboratory, Handbook of laboratory exercises. IAEA Laboratories. Seibersdorf. Austria. 18.
- Feligini, M. – Parma, P. – Aleandri, R. – Greppi, G. F. – Enne, G. (1998): PCR-RFLP test for direct determination of  $\beta$ -lactoglobulin genotype in sheep. *Anim. Genet.*, 29. 460–477.
- Georgescu, S. E. – Ene, A. – Dudu, A. – Ghita, E. – Costache, M. (2016): Genetic polymorphisms of  $\beta$ -lactoglobulin and  $\alpha$ s1-casein genes in Romanian Racka Sheep. *Sci. Papers Anim. Sci. Biotechnol.*, 49. 50–53.
- Giambra, I. J. – Chianese, L. – Ferranti, P. – Erhardt, G. (2010): Short communication: Molecular genetic characterization of ovine  $\alpha$ S1-casein allele H caused by alternative splicing. *J. Dairy Sci.*, 93. 792–795.
- Hristova, D. (2011): Genetic polymorphism of  $\alpha$ S1 – casein gene in Bulgarian sheep breeds. *J. Agric. Sci. Technol.*, 3. 8–12.
- Ivankovic, A. – Dovc, P. (2004): Polymorphisms of  $\beta$ -lactoglobulin and  $\alpha$ s1-casein genes in the Pag Island sheep. *Acta Agric. Slov.*, 84. 121–130.
- Kawecka, A. – Piorkowska, K. (2011): Characteristics of the genetic structure of native sheep breeds. *Ann. Anim. Sci.*, 11. 371–382.
- Kerekes, A. – Baranyi, M. – Nagy, S. – Kovács, P. – Bősze, Zs. (2008):  $\beta$ -lactoglobulin genetic polymorphisms in Hungarian Awassi and Racka sheep. *Anim. Welfare Ethol. Housing Syst.*, 4. 437–444.
- King, J. W. B. (1969): The distribution of sheep  $\beta$ -lactoglobulins. *Anim. Sci.*, 11. 53–57.
- Kukovics, S. – Molnár, A. – Ábrahám, M. – Dani, Z. – Kusza, Sz. – Fülöp, Gy. (2003a): The presence of CAE in the Hungarian goat breeds. *Proc. EU konform mezőgazdaság és élelmiszerbiztonság. Gödöllő*, 219–228.
- Kukovics, S. – Molnár, A. – Ábrahám, M. – Dani, Z. – Kusza, Sz. – Fülöp, Gy. (2003b): Presence of CAEV Infection in Hungarian Goat Industry as an Effect of Livestock Import. 54th Annual Meeting of EAAP, Rome. 320.
- Kukovics, S. – Molnár, A. – Ábrahám, M. – Dani, Z. – Kusza, Sz. – Fülöp, Gy. (2003c): Presence of CAEV infection in the Hungarian goat industry as an effect of livestock import. In: *Buletinul, Universitatii de Stiinte Agricole Si Medicina Veterinara, Seria Zootehnie si Biotehnologii*, 1454-2382. 42–48.
- Kumar, P. – Choudhary, V. – Kumar, K. G. – Bhattacharya, T. K. – Bhushan, B. – Sharma, A. – Mishra, A. (2006): Nucleotide sequencing and DNA polymorphism studies on IGFBP-3 gene in sheep and its comparison with cattle and buffalo. *Small Rumin. Res.*, 64. 285–292.

- Lan, X. Y. – Pan, C. Y. – Chen, H. – Zhang, C. L. – Zhang, A. L. – Zhang, L. – Li, J. Y. – Lei, C. Z. (2007): An MspI PCR-RFLP detecting a single nucleotide polymorphism at alpha-lactalbumin gene in goat. *Czech J. Anim. Sci.*, 52. 138–142.
- Landoulsi, Z. – Benromdhan, S. – Ben Djebara, M. – Damak, M. – Dallali, H. – Kefi, R. – Abdelhak, S. – Gargouri-Berrechid, A. – Mhiri, C. – Gouider, R. (2017): Using KASP technique to screen LRRK2 G2019S mutation in a large Tunisian cohort. *BMC Med. Genet.*, 18.70.
- Lopez-Galvez, G. – Amigo, L. – Ramos, M. (1994): Genetic polymorphism of whey proteins in two ovine breeds. *Milchwissenschaft*, 49. 123–125.
- Macha, J. – Novackova, I. (1974): Geneticky polymorfismus beta-laktoglobulinu V mlece ovci. *Zivocisma Vyroba.*, 19. 883–888.
- Meie, M. – Conte, G. – Serra, A. – Buccioni, A. – Secchiari, P. (2006): Relationships between beta-lactoglobulin polymorphism and milk fatty acid composition in milk of Massese dairy ewes. *Small Rum. Res.*, 73. 37–44.
- Mohammadi, A. – Nassiry, M. R. – Elyasi, G. – Shodja, J. (2006): Genetic polymorphism of  $\beta$ -lactoglobulin in certain Iranian and Russian sheep breeds. *Iran. J. Biotechnol.*, 4. 265–268.
- Moioli, B. – Pilla, F. – Tripaldi, C. (1998): Detection of milk protein genetic polymorphisms in order to improve dairy traits in sheep and goats: a review. *Small Rumin. Res.*, 27. 185–195.
- Niemi, M. – Blauer, A. – Iso-Touru, T. – Nystrom, V. – Harjula, J. – Taavitsainen, J. P. – Stora, J. – Liden, K. – Kantanen, J. (2013): Mitochondrial DNA and Y-chromosomal diversity in ancient populations of domestic sheep (*Ovis aries*) in Finland: comparison with contemporary sheep breeds. *Genet. Sel. Evol.*, 45. 2.
- Othman, O. E. – El-Fiky, S. A. – Hassan, N. A. – Mahfouz, E. R. – Balabel, E. A. (2013): Genetic polymorphism detection of two  $\alpha$ -Casein genes in three Egyptian sheep breeds. *J. Genet. Engin. Biotech.*, 11. 129-134.
- Palhiere, I. – Larroque, H. – Clement, V. – Tosser-Klopp, G. – Rupp, R. (2014): Genetic parameters and QTL detection for milking speed in dairy Alpine and Saanen goats. *Proc. 10th World Congress of Genetics Applied to Livestock Production, Vancouver*, 892–892.
- Pena, R. N. – Sanchez, A. – Folch, J. M. (2000): Characterization of genetic polymorphism in the goat beta-lactoglobulin gene. *J. Dairy Res.*, 67. 217–224.
- Peter, C. – Bruford, M. – Perez, T. – Dalamitra, S. – Hewitt, G. – Erhardt, G. – ECONOGENE Consortium. (2007): Genetic diversity and subdivision of 57 European and Middle- Eastern sheep breeds. *Anim. Genet.*, 38. 37–44.
- Rampilli, M. – Cecchi, F. – Giuliotti, L. – Cattaneo, G. M. (1997): The influence of B-Ig genetic polymorphism on protein distribution and coagulation properties in milk of Massese breed ewes. *Proc. IDF Seminar "Milk protein polymorphism"*, Brussels, 311–315.
- Ramunno, L. G. – Cosenza, G. A – Rando, A. N. P. P. – Macciott, N. P. P. – Pappalardo, M. – Masina, P. (1997): Identification of carriers of the Welsh CASA1 variant using an allele-specific PCR method. *Anim. Genetics.*, 28. 150–158.
- Ramunno, L. – Cosenza, G. – Pappalardo, M. – Pastore, N. – Gallo, D. – Di Gregorio, P. – Masina, P. (2000): Identification of the goat CSN1S1F allele by means of PCR-RFLP method. *Anim. Genet.*, 31. 333–346.
- Ramunno, L. – Cosenza, G. – Pappalardo, M. – Longobardi, E. – Gallo, D. – Pastore, N. – Di Gregorio, P. – Rando, A. (2001): Characterization of two new alleles at the goat CSN1S2 locus. *Anim. Genet.*, 32. 264–268.
- Recio, I. – Fernandez-Fournier, A. – Martin-Alvarez, P. J. – Ramos, M. (1997):  $\beta$ -lactoglobulin polymorphism in ovine breeds: influence on cheese-making properties and milk composition. *Lait*, 77. 259–265.
- Rozas, J. – Sanchez-DelBarrio, J. C. – Messeguer, X. – Rozas, R. (2003): DnaSP, DNA polymorphism analyses by the coalescent and other methods. *Bioinformatics*, 19. 2496–2497.
- Ruff, G. (2003): szóbeli közlés.

- Semagn, K. – Babu, R. – Hearne, S. – Olsen, M. (2014): Single nucleotide polymorphism genotyping using Kompetitive Allele Specific PCR (KASP): overview of the technology and its application in crop improvement. *Mol. Breed.*, 33. 1–14.
- Sztankóová, Z. – Kyselova, J. – Kott, T. – Kottova, E. (2008): Technical note: detection of the C allele of  $\beta$ -casein (CSN2) in Czech dairy goat breeds using LightCycler analysis. *J. Dairy Sci.*, 91. 1–5.
- Sztankóová, Z. – Kyselova, J. – Rychtarova, J. – Czernekova, V. (2011): Technical note: A novel method for routine genotyping of the G allele of b-casein (CSN2) and T allele of k-casein (CSN3) in a sheep population using LightCycler. *J. Anim. Sci.*, 89. 3843–3845.
- Sztankóová, Z. – Mátlóvá, V. – Rychtarova, J. (2012): Genetic polymorphism at the milk protein genes (CSN1S1, CSN2, and CSN3) in the Czech Sumava and Wallachian sheep breeds. *Grant J.*, 1. 63–66.
- Tamura, K. – Dudley, J. – Nei, M. – Kumar, S. (2007): MEGA4: Molecular evolutionary genetics analysis (MEGA) Software Version 4.0. *Mol. Biol. Evol.*, 24. 1596–1599.
- Thomas, A. S. – Dawe, S. T. – Walker, R. A. (1989): Milk protein polymorphism in Hyfer and Border Leicester X Merino sheep. *Milchwissenschaft*, 44. 686–688.
- Tortorici, L. – Di Gerlando, R. – Mastrangelo, S. – Sardina, M. T. – Portolano, B. (2014): Genetic characterisation of CSN2 gene in Girgentana goat breed. *Ital. J. Anim. Sci.*, 13. 720–722.
- Veress, G. – Kusza, S. – Bosze, Z. S. – Kukovics, S. – Jávora, A. (2004): Polymorphism of the  $\alpha$ s1-casein,  $\kappa$ -casein and  $\beta$ -lactoglobulin genes in the Hungarian Milk Goat. *S. Afr. J. Anim. Sci.*, 34. 20–23.
- Yahyaoui, M. H. – Coll, A. – Sanchez, A. – Folch, J. M. (2001): Genetic polymorphism of the caprine kappa casein gene. *J. Dairy Res.*, 68. 209–216.
- Yahyaoui, M. H. – Pena, R. N. – Sanchez, A. – Folch, J. M. (2000): Polymorphism in the goat  $\beta$ -lactoglobulin proximal promoter region. *J. Anim. Sci.*, 78. 1100–1101.
- Yeh, F. C. – Yong, R. (1999): POPGENE version 1.31: Microsoft-based freeware for population genetic analysis. University of Alberta, Edmonton, AB, Canada.
- Zhou, H. – Hickford, J. G. H. – Gong, H. (2007): Polymorphism of the ovine calpastatin gene. *Mol. Cell. Probe.*, 21. 242–244.
- Zsolnai, A. – Orbán, L. (1999): Accelerated separation of random complex DNA patterns in gels: comparing the performance of discontinuous and continuous buffers. *Electrophoresis*, 20. 1462–1468.

Érkezett: 2021. augusztus

Szerzők címe: Kusza Sz. – Jávora A.

Debreceni Egyetem, Mezőgazdasági-, Élelmiszertudományi-  
és Környezetgazdálkodási Kar, Agrár Genomikai és Biotechnológiai Központ

Authors' address: University of Debrecen, Faculty of Agricultural and Food Sciences and  
Environmental Management, Centre for Agricultural Genomics and  
Biotechnology  
H-4032 Debrecen, Egyetem tér 1.  
kusza@agr.unideb.hu

Bősze Zs.

Magyar Agrár- és Élettudományi Egyetem  
Hungarian University of Agriculture and Life Sciences  
H-2100 Gödöllő, Szent-Györgyi A. u. 4.

Kukovics S.

Magyar Agrár- és Élettudományi Egyetem  
Hungarian University of Agriculture and Life Sciences  
H-2053 Herceghalom, Gesztenyés út 1.

## GENOMIKAI KUTATÁSOK A HAZAI HÚSMARHATENYÉSZTÉSSEN

ANTON ISTVÁN – ZSOLNAI ATTILA

### ÖSSZEFOGLALÁS

A szerzők, jelen tanulmányukban a hazai húsmarhatenyésztéssel kapcsolatos kutatásaik néhány eredményéről számolnak be. Angus marhák esetében a leptin (LEP) és a thyroglobulin (TG) lókusznál a TT genotípust hordozó bikáknál mérték az intramuszkuláris zsírtartalom legmagasabb értékeit a hosszú hátizomban (m. longissimus dorsi, LD) és a féliginas izomban (m. semitendinosus, ST). A diacylglycerol-aciltranszferáz 1 (DGAT1) lókusznál az AA/AA genotípusú bikák faggyútartalma az említett két izomban szignifikánsan meghaladta a többi genotípusnál mért értékeket. Magyar tarka fajtában három olyan SNP-t azonosítottak, amely kapcsoltságot mutatott ( $-\log_{10}P > 9,5$ ) a Fertilitás tenyészték-indexszel (9., 28. és 29. kromoszómán) és két lókuszt, amely jelentős összefüggést ( $-\log_{10}P > 22,7$ ) mutatott a Hús tenyészték-indexszel (2. és 11. kromoszómán). Emellett négy új lókusznál állapítottak meg kapcsoltságot ( $-\log_{10}P > 12$ ) az intramuszkuláris zsírtartalom vonatkozásában (1., 6., 13. és 17. kromoszómán). Szürkemarha esetében hét SNP mutatott kapcsoltságot ( $-\log_{10}P > 12,87$ ) a becsült tenyésztékkel (1., 3., 6., 9., 10. és 28. kromoszómán), illetve hat lókuszt mutatott jelentős összefüggést ( $-\log_{10}P > 11,50$ ) a szarv színével (1., 3., 9., 18. és 25. kromoszómán).

### SUMMARY

*Anton, I. – Zsolnai, A.:* BEEF CATTLE GENOMICS RESEARCH IN HUNGARY

In this study, the authors provide a concise overview of their research results concerning beef cattle genomics in Hungary. Authors estimated the effect of Leptin (LEP), Thyroglobulin (TG), and Acyl-CoA diacylglycerol-acyltransferase 1 (DGAT1) loci on the marbling of meat in the Hungarian Angus population. At LEP and TG loci, TT bulls showed the highest fat percentage values in the musculus longissimus dorsi (LD) and musculus semitendinosus (ST), the difference between CC and TT genotypes was significant ( $p < 0.05$ ). DGAT1 AA/AA bulls had significantly higher ( $p < 0.05$ ) intramuscular fat content (IMF) values than other genotypes. In addition, researchers estimated the effect of single-nucleotide polymorphisms (SNPs) on the Breeding value of fertility (BVF) and the Breeding value of beef (BVB) in Hungarian Simmental cattle. Three loci showed considerable association with BVF ( $-\log_{10}P = 9.5, 9.9,$  and  $14.5,$  respectively) on chromosomes 9, 28, and 29. Two loci showed association with BVB ( $-\log_{10}P = 25.3$  and  $22.7$ ) on chromosomes 2 and 11, respectively. Besides, analyses revealed four loci highly associated ( $-\log_{10}P > 12$ ) with IMF located on chromosomes 1, 6, 13, and 17, respectively. Another objective was to assess the effect of SNPs on the estimated breeding value (EBV) of Hungarian Grey bulls and to find markers associated with horn colour. Seven loci (on chromosome 1, 3, 6, 9, 10, 28) showed considerable association ( $-\log_{10}P > 10$ ) with EBV. Six SNPs were identified to be associated ( $-\log_{10}P > 10$ ) with green and white horns. These loci are located on chromosomes 1, 3, 9, 18, and 25.

## BEVEZETÉS ÉS IRODALMI ÁTTEKINTÉS

Az utóbbi évtizedek állatgenetikai projektjeinek szerves részét képezik azok a kutatások, melyeknek célja a kvantitatív tulajdonságokat meghatározó lókuszek (Quantitative Traits Loci, QTL) azonosítása. Igazi áttörést ezen a területen a molekuláris genetikai markerek alkalmazása hozott. Ezek olyan DNS-polimorfizmusok, melyek a teljes genomban megtalálhatók. Legismertebbek az egyponyos (egybázisos) nukleotid-polimorfizmusok (Single-Nucleotide Polymorphism, SNP), amelyek jellemzően két alléllal rendelkeznek. Számos célra felhasználhatók, ezek közül kiemelkedő jelentőségű a markerek segítségével végzett szelekció és a genomiális szelekció.

A markerek segítségével végzett szelekció (Marker Assisted Selection, MAS) legnagyobb előnye abban mutatkozik meg, hogy már az utódellenőrzés vagy a teljesítményvizsgálat előtt is előszelekciót tesz lehetővé. A nemkívánatos genotípusok előszelekcióval történő eltávolítása során javítható a tesztelésre kerülő állatok átlagos genetikai potenciálja. A markerekkel végzett szelekcióval ellentétben, a genomiális szelekció (Genomic Selection, GS) sűrű SNP markerhálózattal dolgozik. A teljes genomasszociációs vizsgálatok (Genome-Wide Association Study, GWAS) elvégzésére az egyik leggyakrabban alkalmazott eljárás az SNP-chip (vagy microarray) vizsgálat. A MAS mellett ma már a GS is elérhető közelségbe került a tenyésztők és szakemberek számára.

A következőkben olyan - a MAS és a GS témakörébe tartozó - egyponyos nukleotid-polimorfizmus (SNP) vizsgálatok eredményeiről számolunk be, amelyek lehetővé tehetik a hazai szarvasmarhafajták hatékonyabb felhasználását.

### ***A leptin (LEP), a diacilglicerol-aciltranszferáz 1 (DGAT1) és a tyroglobulin (TG) polimorfizmus hatása az intramuszkuláris zsírtartalomra magyarországi angus szarvasmarhákban (Anton és mtsai, 2011)***

Szarvasmarha esetében a húsok márványozottságát az izmon belül, az izomrostok között elhelyezkedő faggyú (intramuszkuláris zsírtartalom) adja. A leptin gén szarvasmarhában a 4. kromoszómán helyezkedik el (Stone és mtsai, 1996). A LEP polimorfizmus szarvasmarhában kapcsolatba hozható a leptin szérumkoncentrációval, a takarmányfelvétellel, a tejtermeléssel (Liefers és mtsai, 2002), illetve a testösszetétellel (Buchanan és mtsai, 2002; Nkrumah és mtsai, 2004). A LEP promóter régió 528. pozíciójában található citozin/timin (C/T) polimorfizmus TT genotípusát hordozó állatok, a CC, ill. CT változatú állatokhoz képest 13%, ill. 8%-kal nagyobb intramuszkuláris zsírtartalommal rendelkeztek (Nkrumah és mtsai, 2005).

Barendse (1999) szerint a tyroglobulin (TG) gén 5' polimorfizmusa részt vesz az intramuszkuláris zsírtartalom szintjének meghatározásában. Thaller és mtsai (2003b) arra a következtetésre jutottak, hogy a TG leginkább a(z) LD faggyútartalmára van hatással. Sedykh és mtsai (2016) szerint a baskíriai limousine és hereford fajtában a TT genotípusú bikák intramuszkuláris zsírtartalma jelentősen meghaladta a másik két genotípusban mért értékeket.

Grisart és mtsai (2002), illetve Winter és mtsai (2002) megállapították, hogy a DGAT1 gén egy lizin/alanin (K232A) polimorfizmusa, amely szerepet játszik a



trigliceridek szintézisében, kapcsolatba hozható a tej zsírtartalmával, illetve az ST faggyútartalmával. *Li és mtsai* (2013) svédországi húshasznosítású bikákban szintén megállapították az összefüggést a DGAT1 polimorfizmus egyes genotípusai és a hús márványozottsága között.

Vizsgálatunkban célul tűztük ki annak elemzését, hogy van-e pozitív hatása a leptin (LEP), a tyroglobulin (TG) és a diacilglicerol-aciltranszferáz 1 (DGAT1) gén egyes alléljainak az intramuszkuláris zsírtartalomra itthon tenyésztett angus szarvasmarhafajta esetében.

### ***Egy pontos nukleotid-polimorfizmusok hatása a fertilitás tenyészték-indexre (FerTI) és a hús tenyészték-indexre (HTI) magyar tarka szarvasmarhában (Anton és mtsai, 2018a)***

A Magyartarka Tenyésztők Egyesülete a tenyésztési munkában a tenyésztékbecslés adataira támaszkodik, amely több szempontot is figyelembe vesz. A fajta versenyképességét elsősorban a vágóértékre és húsminőségre irányuló szelekcióval lehet megalapozni és biztosítani (*Füller, 2010*). Az utóbbi években elterjedt a szelekciós indexek használata, amely egy számjeggyel fejezi ki egy állat - több tulajdonság alapján meghatározott - tenyésztékét. Tenyésztési szempontból fontos lépés volt a Kettőshasznú termelési index (KTI) bevezetése, ahol a Tej tenyészték-index (TTI) 40%-os, a Hús tenyészték-index (HTI) 30%-os, a Fitness tenyészték-index (FTI) pedig szintén 30%-os súlyozással szerepel. Az indexalkotó tulajdonságok optimális súlyozásával az - egymással ellentétes kapcsolatban levő - értékmérők (tej-hús-fitness) esetében is biztosítható a megfelelő mértékű előrelépés (*Húth és mtsai, 2013*). Ezzel egyidejűleg fontos szerepet kap napjainkban a genomikai becslésre alapozott szelekció is, amely - kiegészítve a hagyományos eljárást - gyors és hatásos segítséget nyújthat a tenyésztési munkában.

### ***Egy pontos nukleotid-polimorfizmusok hatása az intramuszkuláris zsírtartalomra magyar tarka szarvasmarhában (Anton és mtsai, 2018b)***

A modern állattenyésztés egyik fő feladata a fogyasztók igényeinek jó minőségű, biztonságos és ízletes termékekkel történő kielégítése. Ez az igény a szarvasmarha-tenyésztésben fokozottan jelentkezik, ugyanis az elmúlt években alkalmazott tenyésztési stratégia a színhústermelés növeléséhez, illetve az intramuszkuláris zsírtartalom (IMF) csökkenéséhez vezetett (*Hocquette és mtsai, 2010*). A márványozott húsok ugyanakkor ízletesebbek, porhanyósabbak (*Koohmaraie és mtsai, 2002; Thompson, 2004*) és számos országban, ahol a sült marhahúsfogyasztásnak nagy hagyománya van, ez a húsminőség egyik fontos ismérve.

A DNS chip-vizsgálatra alapozott teljes genomvizsgálat (GWAS, Genome-Wide Association Study) alkalmas szarvasmarhában azon SNP-k kiválogatására, amelyek segítségével javítható az IMF és ezáltal a húsminőség.



## **Egy pontos nukleotid-polimorfizmusok hatása a becsült tenyésztértékre és a szarv színére magyarországi szürkemarha állományokban** (Zsolnai és mtsai, 2021)

A tenyésztői munkát az 1989-ben megalakult Magyar Szürke Szarvasmarhát Tenyésztők Egyesülete (MSZTE) koordinálja, és eredményességüket jelzi, hogy a fajta létszáma napjainkban elérte a harmincezer tenyészegyet (Szűcs, 2020).

A tenyésztési munkában, illetve a felmerülő szelekciós döntések során a MSZTE jelentős mértékben figyelembe veszi az állatok tenyésztértékét, ami tulajdonképpen egy egyednek, mint genetikai szülőnek az átörökítő képességére utaló értéke. Az MSZTE egyelőre a hagyományos tenyésztértékbecslési módszerekre támaszkodik, de az itthon egyes fajtákban (pl. magyar tarka, limousin) már sikeresen alkalmazott genomikai szelekció még nem képezi a napi munka részét.

A szürkemarha szarvának mind formájára, mind pedig színeződésére nagymértékű változatosság jellemző. A színváltozatok tekintetében három fő szarvszín különíthető el: a fehér, a zöld és a kettő kombinációjából adódó kártyás szarvszín (Radácsi és mtsai, 2008). Megállapításuk szerint a zöld szarvszín gyakorisága szempontjából nincs különbség az egyes vonalak, illetve a különböző életkorú és ivarú állatok között. A fajta első sztenderdjének leírásában (Meissner, 1929) a zöld szarvszín még kizáró tényezőként szerepelt. A jelenlegi állomány kb. 30%-ában előforduló zöld szarvszín viszont ma már elfogadott színváltozatnak tekinthető, így számos tenyésztő ezt preferálja. Kutatásunk célja ezért olyan SNP-markerek felkutatása volt, amelyek kapcsolatban vannak az MSZTE által becsült tenyésztértékkel és a szarv színével a hazai szürkemarha populációban.

### **ANYAG ÉS MÓDSZER**

Vizsgálatainkban SNP markereket és kétféle meghatározási technikát alkalmaztunk. Az egygénes vizsgálatoknál PCR-RFLP módszert használtunk, a teljes genomelemzéseknél pedig chip-vizsgálatot (Illumina Bovine/Porcine HD Chip) alkalmaztunk.

#### ***A leptin, a DGAT1 és a TG polimorfizmus hatása az intramuszkuláris zsírtartalomra magyarországi angus szarvasmarhákban***

Különböző hazai állományokból származó 173 angus bika hizlalását és vágását kísértük figyelemmel. Vágáskor minden állatból húsmintát (m. longissimus dorsi, LD és m. semitendinosus, ST) és vérmintát gyűjtöttünk. A húsmintákból meghatároztuk az intramuszkuláris zsírtartalmat, a vérmintákból pedig az állatok - mindhárom lókusza vonatkozó - genotípusát. A LEP, a DGAT1 és a TG polimorfizmusok vizsgálatára, illetve ezek kapcsán az allélfrekvenciák kiszámítására PCR-RFLP módszert használtunk.

A vizsgálatokhoz a következő primereket alkalmaztuk:

LEP polimorfizmus:

primer 1: 5'-CATTGC GTG CAA GCT TCT CAC T-3'

primer 2: 5'-(T)24CGA GCC CAA GCT CCA GAG CCT-3'

DGAT1 polimorfizmus:

primer 1: 5'-(T)<sub>30</sub>CGC TTG CTC GTA GCT TTG G-3'  
 primer 2: 5'-CAC CGC GGT AGG TCA GGT TGT C-3'  
 TG polimorfizmus:  
 primer 1: 5' GGGGATGACTACGAGTATGACTG 3'  
 primer 2: 5' GTGAAAATCTTGTGGAGGCTGTA 3'

A húsminták faggyútartalmának, ill. az állatok genotípusának meghatározását követően asszociációs vizsgálatokat végeztünk az összefüggések megállapítására.

Adataink elemzését SPSS 15 for Windows szoftverrel (SPSS Inc., Chicago, IL, USA) végeztük. Az általános lineáris modellt (GLM) használtuk mindhárom polimorfizmus vizsgálatára, az alábbi képlet szerint:

$$y_{ijkl} = \mu + Lep_i + TG_j + DGAT_k + TG_j * DGAT_k + e_{ijkl}$$

ahol  $y$  a vizsgált tulajdonság (pl. az LD/ST intramuszkuláris zsírtartalma),  $\mu$  a középérték,  $Lep$  a leptin hormon genotípusait (CC, TC, TT),  $TG$  a TG polimorfizmus genotípusait (CC, TC, TT),  $DGAT$  pedig a DGAT1 polimorfizmus genotípusait (AA/AA, AA/GC, GC/GC) jelenti,  $e$  pedig a maradék hibát jelöli.

Mindhárom polimorfizmusnál kiszámoltuk az allélfrekvenciákat, ill. elvégeztük a Hardy-Weinberg egyensúly vizsgálatát is ( $\chi^2$  teszt).

### **Egy pontos nukleotid-polimorfizmusok hatása a fertilitás tenyészték-indexre (FerTI) és a hús tenyészték-indexre (HTI) magyar tarka szarvasmarhában**

#### **FerTI becslés**

A bikáknál nem áll rendelkezésre közvetlen módszer a fertilitás-tenyészték megállapítására. Ebben az esetben a nőivarú utódok tenyésztékének megítéléséből lehet becsülni a bikák FTI-értékét. Ilyenkor a nőivarú utódok sikeres termékenyüléséhez szükséges termékenyítések számát, illetve a termékenyítést követő 56. napig vissza nem ivarzó arányát (NR56) vizsgálják.

#### **HTI becslés**

A kettős hasznosítású magyar tarka fajtában a hús tenyészték-index meghatározása a súlygyarapodás, a vágási % és az EUROP izmoltság pontszámai alapján történik. A nettó súlygyarapodás 0,22, a vágási százalék és az EUROP izmoltság pedig 0,39-0,39 súlyozással szerepel a képletben:

$$HTI = 0,22 \text{ nsgyt} + 0,39 \text{ v\%t} + 0,39 \text{ EUROPt}$$

(nsgyt = nettó súlygyarapodás tenyészték; v%t = vágási % tenyészték; EUROPt = EUROP izmoltság tenyészték)

#### **Mintavétel, tipizálás**

Tizenegy különböző telepről származó, összesen 146 magyar tarka bikából származó vérmintát gyűjtöttünk az állatok vágása során, melyeket -20°C-on tároltunk a DNS kivonásáig. A minták kiválasztásánál fontos szempont volt, hogy a vizsgálatba vont egyedek lehetőség szerint ne álljanak rokoni kapcsolatban egymással. A Magyartarka Tenyésztők Egyesületének adatbázisából kigyűjtöttük az állatok tenyésztési adatait, illetve a tenyésztékbecslés során szerzett tenyésztési indexek értékeit.

A DNS kivonását követően a tipizálást nagy sűrűségű DNS chipen (Illumina Bovine HD Chip, San Diego, CA, USA) végeztettük el (Neogen Europe Ltd., Skócia, Egyesült Királyság).

Vizsgálatainkban csak a 95%-nál magasabb tipizálási eredményességgel rendelkező SNP-eket vettük figyelembe. A duplikált mintákat (Identity By Descent, IBD > 0,95) kizártuk az adatállományból.

Az adatszűréshez és a FerTI-vel, ill. HTI-vel kapcsoltságot mutató lókuszek azonosításához multi-lókuszes vegyes modellt alkalmaztunk. A fenotípusos értékeket folyamatosan változóként kezeltük. A használt multi-lókuszes vegyes modell a következő volt:

$$y = X\beta + Zu + e$$

ahol  $y$  a fenotípusos érték (FerTI, HTI),  $X$  az SNP-k és a kovarianciákból (kor és telep) álló fix hatások mátrixa,  $Z$  a véletlen állati hatás mátrixa,  $e$  a maradék hatásokat jelenti,  $\beta$  és  $u$  a fix és a véletlen hatások együtthatóit képviselő vektorok.

Az azonosított SNP-k közelében levő géneket az Ensemble cow UMD3.1 és Gene ontology (Ashburner és mtsai, 2000) adatbázis alapján tártuk fel. Az összes adatformázást, szűrést és statisztikai elemzést az SNP & Variation Suite v.8.8.1 (Golden Helix, Bozeman, MT, USA) szoftverrel végeztük.

### **Egy pontos nukleotid-polimorfizmusok hatása az intramuszkuláris zsírtartalomra magyar tarka szarvasmarhában**

Tizenegy különböző telepről származó, összesen 146 magyar tarka szarvasmarhából hús- és vérmintát gyűjtöttünk az állatok vágása során. Az állatokat hasonló körülmények között tartották, ugyanazt a takarmányt fogyasztották és hasonló vágósúly ( $530,6 \pm 44,7$  kg) elérése után kerültek levágásra a Magyar Szabvány előírásai szerint. Vágáskor a 11. és 13. borda közötti ún. hármaskörvénzt kivágtuk a hosszú hátizomból. A húsmintákat folyékony nitrogénben  $-196^\circ\text{C}$ -on, a vérmintákat pedig  $-20^\circ\text{C}$ -on tároltuk a vizsgálatok elvégzéséig. A húsminták intramuszkuláris zsírtartalmának meghatározását a Soxhlet módszerrel végeztük. A vizsgált minták zsírtartalma (IMF) 0,5% és 5,8% között változott. A DNS vérmintákból történt kivonása után a tipizálást nagy sűrűségű DNS chipen (Illumina Bovine HD Chip, San Diego, CA, USA) végeztettük el (Neogen Europe Ltd., Skócia, Egyesült Királyság). Az összes adatformázást, szűrést és statisztikai elemzést az SNP & Variation Suite v. 8.8.1 (Golden Helix, Bozeman, MT, USA) szoftverrel végeztük. Vizsgálatainkban csak a 95%-nál magasabb tipizálási eredményességgel rendelkező SNP-eket vettük figyelembe. A duplikált mintákat (Identity By Descent, IBD > 0,95) kizártuk az adatállományból.

Az adatszűréshez és az intramuszkuláris zsírtartalommal kapcsoltságot mutató lókuszek azonosításához vegyes multi-lókuszes modellt alkalmaztunk. A fenotípusos értékeket folyamatosan változóként kezeltük. A használt vegyes multi-lókuszes modell a következő volt:

$$y = X\beta + Zu + e$$

ahol  $y$  a fenotípusos érték (IMF),  $X$  az SNP-k és a kovarianciákból (kor és ivar) álló fix hatások mátrixa,  $Z$  a véletlen állati hatás mátrixa,  $e$  a maradék hatásokat jelenti,  $\beta$  és  $u$  a fix és a véletlen hatások együtthatóit képviselő vektorok.

Az azonosított SNP-k közelében levő géneket az Ensemble cow UMD3.1 és Gene ontology (Ashburner és mtsai, 2000) adatbázis alapján helyeztük el.

### **Egy pontos nukleotid-polimorfizmusok hatása a becsült tenyésztértékre és a szarv színére magyarországi szürkemarha állományokban**

Tizenhat tenyészetből származó 136 magyar szürke (MSZ) bikából gyűjtöttünk vérmintát, a Magyar Szürke Szarvasmarhát Tenyésztők Egyesülete (MSZTE) által szervezett, szokásos állategészségügyi vérvételek alkalmával. A vérmintákat  $-20^{\circ}\text{C}$ -on tároltuk, majd a DNS vérmintákból történt kivonása után, a tipizálást nagy sűrűségű SNP-chipeken (Illumina GeneSeek GGP Bovine 150K SNP chip, San Diego, CA, USA) végeztettük el (Neogen Europe Ltd., Skócia, Egyesült Királyság). A vérvételre a bikákat az MSZTE jelölte ki úgy, hogy egyrészt az alacsony és magas tenyésztértékkel rendelkező állatok csoportja is reprezentálva legyen (44 -188 közötti értékkel), másrészt pedig a fehér- és zöldszarvú állatok is megfelelő számban előforduljanak a vizsgálatban. Az MSZTE 100 - 300 napos bikákat jelölt ki a vizsgálatra, a tenyésztértékbecsléshez pedig a születési súlyt, a súlygyarapodást, a 205 napos élősúlyt, illetve az anyai hatást vette figyelembe. Az értékelést a *Bene és mtsai* (2013) által ismertetett módszer szerint végezték és az alábbi képletet használták:

$$y = Xb + Zu + Wm + Spe + e$$

ahol  $y$  a becsült tenyésztérték,  $X$  a fix hatások előfordulási mátrixa (tenyészet, ellés, születési idő),  $Z$  a véletlen hatások előfordulási mátrixa;  $W$  az anyai genetikai hatás előfordulási mátrixa;  $S$  az anya állandó környezeti hatásának előfordulási mátrixa és  $e$  a hiba vektor,  $b$  a fix hatás(ok) vektora,  $u$  a véletlen hatás vektora (egyed);  $m$  az anyai genetikai hatás vektora;  $pe$  az anya állandó környezeti hatásának vektora.

A statisztikai elemzést az SNP & Variation Suite v.8.8.1 (Golden Helix, Bozeman, MT, USA) szoftverrel végeztük.

Duplikált mintákat (Identity By Descent, IBD > 0,95) és 95%-nál alacsonyabb tipizálási eredményességgel (call rate) rendelkező SNP-eket nem találtunk, így minden mintát értékelni tudtunk.

A szarv színével és a becsült tenyésztértékkel kapcsoltságot mutató lókuszek azonosításához vegyes multi-lókuszes modellt alkalmaztunk.

A szarv színének vizsgálatához csak a kifejezetten fehér ( $N = 26$ ), illetve zöld ( $N = 81$ ) színt mutató bikákat vizsgáltuk, míg az átmeneti (kártyás) szarvszínnel ( $N = 29$ ) regisztrált állatokat kizártuk az analízisből.

A becsült tenyésztértékek (EBV, estimated breeding value) genetikai hátterének vizsgálatát minden bikánál az MSZTE által becsült pontszámok ( $EBV_p$ ) alapján végeztük el. A tenyésztértékbecslést az MSZTE munkatársai az alábbi képlet szerint végezték:

$$EBV_p = 100 + 20 * ((EBV - EBV_{MEAN}) / \sigma_{EBV})$$

ahol  $EBV_{MEAN}$  a becsült tenyésztérték átlagát jelöli,  $\sigma_{EBV}$  pedig az átlagtól való eltérést.

A populációszerkezet korrekciójához genomális rokonsági mátrixot alkalmaztunk, vegyes multi-lókuszes modell formájában (*Segura és mtsai*, 2012).

A használt modell:

$$y = X\beta + Zu + e$$

ahol  $y$  a fenotípusos érték,  $X$  az SNP-k és kovarianciákból (születési év és gazdaság) álló fix hatások mátrixa,  $Z$  a véletlen állati hatás mátrixa,  $e$  a maradék hatásokat jelenti,  $\beta$  és  $u$  a fix és a véletlen hatások együtthatóit képviselő vektorok.

## EREDMÉNYEK ÉS ÉRTÉKELÉSÜK

### **A leptin, a DGAT1 és a TG polimorfizmus hatása az intramuszkuláris zsírtartalomra magyarországi angus szarvasmarhákban**

A várt és valós genotípus-frekvenciák közötti különbség nem volt szignifikáns, ami mindhárom polimorfizmusnál a Hardy-Weinberg egyensúly fennállását jelenti.

1. táblázat

**A hosszú hátizom (LD) és a féliginas izom (ST) intramuszkuláris zsírtartalmának legkisebb négyzetes átlaga és sztenderd hibája, a variancia (%), valamint az additív és dominancia-hatás a vizsgált angus bikáknál**

Lókuszt (1)	Genotípus (2)		i.m. zsír (%) LD (3)	i.m. zsír (%) ST (4)
Leptin (n=173)	CC (n=97)	LSM±SE	14,43± 0,90	8,88± 0,51 <sup>a</sup>
	TC (n=66)		14,41± 0,95	8,62± 0,53 <sup>a</sup>
	TT (n=10)		15,45± 1,25	12,52± 0,92 <sup>b</sup>
	variancia (%)# (5)		0	0,1
	additív hatás (6)		0,51	1,82 <sup>*</sup>
	dominancia (7)		0,53	2,08 <sup>*</sup>
TG (n=173)	CC (n=79)	LSM±SE	14,39± 1,44 <sup>a</sup>	9,36± 0,802 <sup>a</sup>
	TC (n=71)		12,76± 1,34 <sup>a</sup>	9,23± 0,747 <sup>a</sup>
	TT (n=23)		17,14± 1,62 <sup>b</sup>	11,43± 0,90 <sup>b</sup>
	variancia (%)# (5)		2,3	7,1
	additív hatás (6)		1,38 <sup>*</sup>	1,04 <sup>*</sup>
	dominancia (7)		3,01 <sup>*</sup>	1,17 <sup>*</sup>
DGAT1 (n=173)	AA/AA (n=9)	LSM±SE	18,08±2,16 <sup>a</sup>	12,06±1,2 <sup>a</sup>
	AA/GC (n=48)		13,33±1,4 <sup>b</sup>	8,91±0,79 <sup>b</sup>
	GC/GC (n=116)		12,87±1,2 <sup>b</sup>	9,04±0,68 <sup>b</sup>
	variancia (%)# (5)		7,1	7,0
	additív hatás (6)		2,61 <sup>*</sup>	1,51 <sup>*</sup>
	dominancia (7)		2,15 <sup>*</sup>	1,64 <sup>*</sup>

<sup>a-b</sup> az eltérő betűk a genotípusok közötti szignifikáns különbséget jelölik (8)

# a vizsgált lókuszeknek tulajdonítható variancia (%) a teljes fenotípusos variancián belül (9)

\* megbízhatósági szint ( $p < 0,05$ ) (10)

Table 1. Least square mean and standard error of the intramuscular fat content of musculus longissimus dorsi (LD) and musculus semitendinosus (ST), the variance (%), and additive and dominance effects in angus bulls

locus (1); genotype (2); intramuscular fat (LD)(3); intramuscular fat (ST) (4); variance (5); additive effect (6); dominance (7); <sup>a-b</sup> different letters means significant difference between genotypes (8); # variance (%) caused by the loci investigated within the total phenotype variance (9); \* confidence level ( $p < 0.05$ ) (10)

A TT (TG lókus) és AA/AA (DGAT1 lókus) genotípusú bikáknál mértük az intramuszkuláris zsírtartalom legmagasabb értékeit. Itt az AA/AA genotípusnál, a többi genotípushoz képest szignifikáns különbséget tapasztaltunk ( $p < 0,05$ ). A LEP lókusznál a genotípus nem volt hatással az intramuszkuláris zsírtartalomra. A féliginas izomnál a LEP és a TG lókusznál a TT genotípusú, a DGAT1 lókusznál pedig az AA/AA genotípusú bikák esetében tapasztaltunk szignifikánsan magasabb faggyútartalmat a többi genotípushoz viszonyítva.

A TG és DGAT1 genotípusok esetében mért faggyútartalom jelentősen meghaladta a *Thaller és mtsai* (2003) által holstein-fríz és charolais fajtában kapott értékeket.

A leptin esetében kapott genotípus-frekvenciák megoszlása hasonló a *Nkrumah és mtsai* (2005) által publikált értékekhez.

### **Egy pontos nukleotid-polimorfizmusok hatása a fertilitás tenyészték-indexre (FerTI) és a hús tenyészték-indexre (HTI) magyar tarka szarvasmarhában**

2. táblázat

**A FerTI-vel és a HTI-vel kapcsoltságot mutató lókusok, genomi elhelyezkedésük, illetve a közelükben található fontosabb gének**

Marker	Kromoszóma: pozíció (1)	$-\log_{10}P$	$-\log_{10}P$ Bonferroni korrekció után (2)	Közeli gének (3)	Kapcsoltság (4)	MAF (5)	FDR (6)
rs41628842	2: 111962847	25,3	20,4	ACSL3, RPS6, KCNE4	HTI (7)	0,438	1,9e-21
rs133063240	11: 27988487	22,7	17,8	PRKCE	HTI (7)	0,229	4,9e-19
rs41656753	9: 29910981	9,5	4,7	GJA1, TBC1D32, SNORA25	FerTI (8)	0,375	2,4e-3
rs42151703	28: 42540318	9,9	5,1	GPRIN2, GDF2, GDF10	FerTI (8)	0,355	4,3e-6
rs137311103	29: 3901625	14,5	9,7	FAT3, CHORDC1, HSP90	FerTI (8)	0,354	2,1e-10

FerTI: Fertilitás tenyészték-index, HTI: Hús tenyészték-index, MAF: minor allélfrekvencia (Minor Allele Frequency), FDR: téves azonosítási ráta (False Discovery Rate)

*Table 2. Genom localisation and nearby genes of loci linkage with Fertility Breeding Index (FerTI) and Beef Breeding Index (HTI)*

chromosome: position (1);  $-\log_{10}P$  after Bonferroni correction (2); nearby genes (3); linkage (4); minor allele frequency (5); false discovery rate (6); beef breeding index (7); fertility breeding index (8)

A FerTI esetében, az SNP genotípusok és az MTE adatbázisából kigyűjtött adatok közötti asszociációs vizsgálatok három lókusznál, a 9., a 28. és a 29. kromoszómán mutattak ki kapcsoltságot ( $-\log_{10}P = 9,53; 9,94$  és  $14,55$ ). A minor allélfrekvencia értékei a három lókusznál a következők voltak: 0,375; 0,355 és 0,354.

A HTI szempontjából hét lókuszt közül ( $-\log_{10}P > 5$ ) kettő tűnik alkalmasnak szelekciós felhasználásra, ezek a 2. és 11. kromoszómán helyezkednek el.

### **Egy pontos nukleotid-polimorfizmusok hatása az intramuszkuláris zsírtartalomra magyar tarka szarvasmarhában**

A vizsgálat során négy olyan lókuszt azonosítottunk, amely kapcsoltságot mutat az intramuszkuláris zsírtartalommal.

3. táblázat

**Az IMF-tartalommal kapcsoltságot mutató lókusztok, genomi elhelyezkedésük, illetve a közelükben található fontosabb gének**

Marker	Kromoszóma: pozíció (1)	$-\log_{10}P$	$-\log_{10}P$ Bonferroni korrekció után (2)	Közeli gének (3)	MAF (4)	FDR (5)
rs43284251	1: 154894091	12,2	7,1	GALNT15 DPH3 ANKRD28	0,426	2,6e-8
rs109210955	6: 39358026	16,3	11,2	LAP3 MED28 FAM184B (685720), DCAF16 NCAPG LCORL	0,221	2,4e-12
rs41630030	13: 54540476	15,5	10,4	ARFRP1 TNFRSF6B	0,162	1,3e-11
rs41642251	17: 26689850	21,7	16,7	PRAME U1	0,106	2,6e-17

MIF: minor allél frekvencia; FDR: téves azonosítási ráta (false discovery rate)

Table 3. Genom localisation and nearby genes of loci linkage with intramuscular fat content

chromosome: position (1);  $-\log_{10}P$  after Bonferroni correction (2); nearby genes (3); minor allele frequency (4); false discovery rate (5)

### **Egy pontos nukleotid-polimorfizmusok hatása a becsült tenyésztésre és a szarv színére magyarországi szürkemarha állományokban**

A vizsgálat során hét lókuszt esetében ( $-\log_{10}P > 10$ ) találtunk kapcsoltságot (1., 3., 6., 9., 10. és 28. kromoszómán) a becsült tenyésztéssel.



4. táblázat

**A becsült tenyésztéssel kapcsoltágot mutató lókusok, genomi elhelyezkedésük, illetve a közelükben található fontosabb gének**

Marker	Kromoszóma: pozíció (1)	$-\log_{10}P$	Közeli gének (2)	MAF (3)	FDR (4)
rs132773663	1:13683821	30,81	NCAM2	0,006	6,5e-27
rs134031509	1:17714938	14,86	NCAM2, TSPRSS15, CHODL, CXADR	0,047	3,5e-11
rs133382330	3:66794402	12,87	ADGRL4, DNAJB4, MIGA1, USP33	0,012	2,4e-09
rs135749221	6:112969332	30,71	WDR1, HS3ST1, NKX3-2	0,018	6,1e-27
rs109808712	9:30597711	13,66	SERINC1, HSF2, GJA1, TBC1D32, MAN1A1, MCM9, ASF1A, SLC35F1	0,012	4,5e-10
rs43651134	10:90679288	36,21	VIPAS39, SNW1, NRXN3, DIO2, TSHR	0,012	7,7e-32
rs137560472	28:38224444	30,92	DYDC1, DYDC2, TSPAN14, GHITM, CCSER2	0,018	7,5e-27

MAF= minor allélfrekvencia; FDR: téves azonosítási ráta (false discovery rate)

Table 4. Genom localisation and some important nearby genes of loci linkage with estimated breeding value

chromosome: position (1); nearby genes (2); minor allele frequency (3); false discovery rate (4)

A vizsgálat során hat lókus esetében ( $-\log_{10}P > 10$ ) találtunk kapcsoltágot (1., 3., 9., 18. és 25. kromoszómán) a szarv színével.

5. táblázat

**A szarv színével kapcsoltágot mutató lókusok, genomi elhelyezkedésük, illetve a közelükben található fontosabb gének**

Marker	Kromoszóma: pozíció (1)	$-\log_{10}P$	Közeli gének (2)	MAF (3)	FDR (4)
rs42907907	1: 94860836	15,27	SPATA16, GPX5, ECT2, GHSR	0,073	1,3e-11
rs135440681	3: 7761414	11,50	SH2D1B, ATF6, FCRLB, FCBP2B, HSPA6	0,378	6,6e-8
rs41593372	9: 57616379	18,26	EPHA7	0,427	1,7e-14
rs43602859	9:86470128	25,53	UST, TAB2	0,439	1,8e-21
rs110433116	18: 53199067	26,67	APOE	0,269	2,7e-22
rs108961742	25: 39404142	21,73	FSCN1, ACTB, FBXL18	0,110	7,8e-18

MAF= minor allélfrekvencia; FDR: téves azonosítási ráta (false discovery rate)

Table 5. Genom localisation and some important nearby genes of loci linkage with the colour of horn

chromosome: position (1); nearby genes (2); minor allele frequency (3); false discovery rate (4)

## KÖVETKEZTETÉSEK ÉS JAVASLATOK

Az SNP-eredmények lehetővé teszik fajták nemzetközi összehasonlítását, populációgenetikai elemzések elvégzését, illetve új vizsgálatok tervezését.

Az ismertetett genomikai tesztek jól kiegészítik a hagyományos tenyésztéértékbecslés eredményeit, de egyelőre nem minden esetben helyettesítik azokat. Az SNP chip-vizsgálatok eredményei felhasználhatók szelekciós célra is. Így lehetőség nyílik olyan tulajdonságokra is szelektálni, amelyekre a jelenlegi szelekciós szempontok, ill. a hagyományos genomikai tenyésztéértékbecslés nem terjednek ki.

Amennyiben a chip-vizsgálatok a jövőben a rutin eljárások részét képeznek, a kapott SNP-eredmények felhasználásával - külön költség nélkül - elvégezhető lenne a jelenleg még mikroszatellit-vizsgálatokon alapuló származásellenőrzés is.

## KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

A szerzők köszönik az OTKA támogatását (T048947, CK78174, K111643 sz. pályázatok), továbbá köszönik Dr. Holló Gabriellának, a Magyartarka Tenyésztők Egyesületének és a Magyar Szürke Szarvasmarhát Tenyésztők Egyesületének a kutatások elvégzésében nyújtott segítségét.

## IRODALOMJEGYZÉK

- Anton, I. – Kovács, K. – Holló, G. – Farkas, V. – Lehel, L. – Hajda, Z. – Zsolnai, A. (2011):* Effect of leptin, DGAT1 and TG gene polymorphisms on the intramuscular fat of Angus cattle in Hungary. *Livest. Sci.*, 135. 300-303.
- Anton, I. – Húth, B. – Füller, I. – Gábor, Gy. – Holló, G. – Zsolnai, A. (2018a):* Effect of single-nucleotide polymorphisms on the breeding value of fertility and breeding value of beef in Hungarian Simmental cattle. *Acta Vet. Hung.*, 66. 215-225.
- Anton, I. – Húth, B. – Füller, I. – Rózsa, L. – Holló, G. – Zsolnai, A. (2018b):* Effect of single nucleotide polymorphisms on intramuscular fat content in Hungarian Simmental cattle. *Asian-Australas. J. Anim. Sci.*, 31. 1415-1419.
- Ashburner, M. – Ball, C. A. – Blake, J. A. – Botstein, D. – Butler, H. – Cherry, J. M. – Davis, A. P. – Dolinski, K. – Dwight, S. S. – Eppig, J. T., – Harris, M. A. – Hill, D. P. – Issel-Tarver, L. – Kasarskis, A. – Lewis, S. – Matese, J. C. – Richardson, J. E. – Ringwald, M. – Rubin, G. M. – Sherlock, G. (2000):* Tool for the unification of biology. The Gene Ontology Consortium. *Nat. Genet.*, 25. 25-29.
- Barendse, W. J. (1999):* Assessing lipid metabolism. Patent. International Publication Number: WO 99/23248. World Intellectual Property Organization, Geneva.
- Bene, Sz. – Giczi, A. – Rádl, A. – Polgár, J. P. – Szabó, F. (2013):* Többfajtás tenyésztéértékbecslés a választási eredmények alapján egy hazai húsmarha állományban. *Állattenyésztés és Takarmányozás*, 62. 218-233.
- Buchanan, F. C. – Fitzsimmons, C. J. – Van Kessel, A. G. – Thue, T. D. – Winkelman-Sim, C. – Schmutz, S. M. (2002):* Association of a missense mutation in the bovine leptin gene with carcass fat content and leptin mRNA levels. *Genet. Sel. Evol.*, 34. 105-116.
- Füller, I. (2010):* Hústermelőképesség-javításra irányuló szelekció továbbfejlesztése a magyartarka fajtában. Doktori (PhD) értekezés. Kaposvári Egyetem, Kaposvár
- Grisart, B. – Coppieters, W. – Farnir, F. – Karim, L. – Ford, C. – Berzi, P. – Cambisano, N. – Mni, M. – Reid, S. – Simon, P. – Spelman, R. – Georges, M. – Snell, R. (2002):* Positional candidate cloning of a QTL in dairy cattle: identification of a missense mutation in the bovine DGAT1 gene with major effect on milk yield and composition. *Genome Res.*, 12. 222-231.

- Hocquette, J. F. – Gondret, F. – Baéza, E. – Médale, F. – Jurie, C. – Pethick, D. W. (2010): Intramuscular fat content in meat-producing animals: development, genetic and nutritional control, and identification of putative markers. *Animal*, 4. 303-319.
- Húth, B., Holló, I., Füller, I., Polgár, J. P., Komlósi, I. (2013): Breeding and selection strategy in Hungarian Simmental cattle. *Állattenyésztés és Takarmányozás* 62. 384-397.
- Koohmaraie, M. – Kent, M. P. – Shackelford, S. D. – Veiseth, E. – Wheele, T. L. (2002): Meat tenderness and muscle growth: is there any relationship? *Meat Sci.*, 62., 345-352.
- Li, X. – Ekerljung, M. – Lundström, K. – Lundén, A. (2013): Association of polymorphisms at DGAT1, leptin, SCD1, CAPN1 and CAST genes with color, marbling and water holding capacity in meat from beef cattle populations in Sweden. *Meat Sci.*, 94. 153–158.
- Liefers, S. C. – Te Pas, M. F. W. – Veerkamp, R. F. – Van der Lende, T. (2002): Associations between leptin gene polymorphisms and production, live weight, energy balance, feed intake, and fertility in Holstein heifers. *J. Dairy Sci.*, 85. 1633-1638.
- Meissner, K. (1929): A magyarfajta szarvasmarha standardja. *Köztelek*, 39. 150–151.
- Nkrumah, J. D. – Li C. – Yu, J. – Basarab, J. A. – Guercio, S. – Meng, Y. – Murdoch, B. – Hansen, C. – Moore, S. S. (2004): Association of a single nucleotide polymorphism in the bovine leptin gene with feed intake, growth, feed efficiency, feeding behavior and carcass merit. *Can. J. Anim. Sci.*, 84. 211-219.
- Nkrumah, J. D. – Li, C. – Yu, J. – Hansen, C. – Keisler, D. H. – Moore, S. S. (2005): Polymorphism in the bovine leptin promoter associated with serum leptin concentration, growth, feed intake, feeding behavior and measures of carcass merit. *J. Anim. Sci.*, 83. 20-28.
- Radácsi, A. – Béri, B. – Bodó, I. (2008): Szarvszín-változatok a magyar szürke szarvasmarha fajtában. *Állattenyésztés és Takarmányozás*, 57. 291–303.
- Sedykh, T. – Gizatullin, R. – Dolmatova, I. – Kalashnikova, L. A. (2016): Effects of Polymorphism in TG5 and LEP Genes on meat productivity of Hereford and Limousin bull calves. *Russian Agric. Sci.* 42. 361–366.
- Segura, V. – Vihjalmsson, B. J. – Platt, A. – Korte, A. – Seren, Ü. – Long, Q. – Nordborg, M. (2012): An efficient multi-locus mixed model approach for genome-wide association studies in structured populations. *Nat. Gen.*, 44. 825–830.
- Stone, R. T. – Kappes, S. M. – Beattie, C. W. (1996): The bovine homologue of the obese gene maps to chromosome 4. *Mamm. Genome*, 7. 399-400.
- Szücs, M. (2020): A hazai limousin húsmarhaállomány genetikai elemzése. PhD értekezés, Széchenyi István Egyetem, Mosonmagyaróvár.
- Thaller, G. – Kühn, C. – Winter, A. – Ewald, G. – Bellmann, O. – Wegner, J. – Zühlke, H. – Fries, R. (2003): DGAT1, a new positional and functional candidate gene for intramuscular fat deposition in cattle. *Anim. Genet.*, 34. 354–357.
- Thompson, J. M. (2004): The effect of marbling on flavour and juiciness scores of cooked beef, after adjusting to a constant tenderness. *Aust. J. Exp. Agric.*, 44. 645-52.
- Winter, A. – Kramer, W. – Werner, F. – Kollers, S. – Kata, S. – Durstewitz, G. – Buitkamp, J. – Womack, J. – Thaller, G. – Fries, R. (2002): Association of a lysine-232/alanine polymorphism in a bovine gene encoding acyl-Co A: diacylglycerol acyltransferase (DGAT1) with variation at a quantitative trait locus for milk fat content. *Proc. Nat. Acad. Sci. U.S.A.*, 99. 9300–9305.
- Zsolnai, A. – Kovács, A. – Kaltenecker, E. – Anton, I. (2021): Identification of markers associated with estimated breeding value and horn colour in Hungarian Grey cattle. *Anim. Biosci.*, 34. 482-488.

Érkezett: 2021. augusztus

Szerzők címe: Anton I. – Zsolnai A.  
Magyar Agrár- és Élettudományi Egyetem, Állattenyésztési tudományok Intézet,  
Állatnemesítési Tanszék

Authors' address: Hungarian University of Agriculture and Life Sciences  
Institute of Animal Sciences, Department for Animal Breeding  
H-2053 Herceghalom, Gesztenyés út 1.  
anton.istvan@uni-mate.hu

## **A HAZAI GENOMIKAI TENYÉSZÉRTÉKBECSLÉS GYAKORLATI TAPASZTALATAI A HOLSTEIN-FRÍZ FAJTA TENYÉSZTÉSI PROGRAMJÁBAN**

BOGNÁR LÁSZLÓ

### **ÖSSZEFOGLALÁS**

A tanulmány bemutatja a hazai szarvasmarha-tenyésztés egyik legújabb, legkorszerűbb eszközére, a genomikai tenyésztéértékbecslésre alapozott szelekciót és a HUNGENOM projekt telepekre/tenyészetekre szabott szintű tenyésztési programok számára szolgáltatott genomikai információit. Az egyes becslési eljárások, valamint a fenotípusos termelési és küllemi bírálati eredmények összehasonlításával alátámasztják a módszer alkalmazhatóságát, és bizonyítják a genomikai tenyésztéértékbecslés eredményeinek megbízható mivoltát.

### **SUMMARY**

*Bognár, L:* PRACTICAL EXPERIENCIES OF THE HUNGARIAN GENOMIC BREEDING VALUE ESTIMATION IN THE BREEDING PROGRAM OF THE HOLSTEIN-FRIESIAN GENETIC PROGRAMME

This study addresses the details of the HUNGENOM (Hungarian Genomic Selection Schemes) in the Holstein-friesian breed and provides information on modern, custom-made, herd-level breeding programs. The reliability of the genomically enhanced breeding value estimation is analysed by making a comparison between the results of the various breeding value estimation methods and the phenotypical production and type classification figures.

## BEVEZETÉS ÉS IRODALMI ÁTTEKINTÉS

Az állattenyésztésben a tenyésztérbecslés eredményeinek ismeretében végezhetünk hatékony szelekciós munkát, amelynek precizitását nagymértékben befolyásolja a felhasznált adatok megbízhatósága és pontossága. A tenyésztérbecslés folyamatosan fejlődő, matematikai modelleken alapuló módszer, amellyel a fejlett állattenyésztéssel rendelkező országokban – így Magyarországon is – a tenyészállatok genetikai képességeinek becslését és ez alapján az egyedek rangsorolását végzik. A hosszú generációs intervallummal rendelkező állatfajok esetében a becslés folyamata a hagyományos technikák és technológiák alkalmazásával akár több évig is eltarthat. Az egyedek genetikai összetételének vizsgálata azonban (bizonyos körülmények között) ezt az időt rendkívüli módon lerövidítheti és egyes alacsony öröklődhetőséggel ( $h^2$  értékkel) rendelkező tulajdonságok esetében a becslés megbízhatóságát nagymértékben növelheti. A kiválasztott egyedek, a továbbtenyésztésre szánt üszők és tenyész-bikák genomjának elemzése azonban önmagában még nem elég a tenyésztési döntések meghozatalához, hiszen a pontszerű nukleotid eltérésekkel rendelkező csoportok saját teljesítményadatait, illetve hagyományos módon becsült tenyésztérbecslés statisztikai módszerekkel kell hozzákapcsolni a megfigyelt genetikai varianciákhoz, polimorfizmusokhoz. Az ismeretlen tenyésztérbecslésű egyedek genomikai tenyésztérbecslésének alapjául egy olyan saját- vagy ivadékteljesítmények alapján hagyományosan becsült és genomvizsgálati eredményekkel egyaránt rendelkező populáció szolgál, amelyet az adott genetikai tulajdonságokkal, polimorfizmus- (single nucleotide variance, SNP) jellemzőkkel rendelkező egyedek alkotnak. A hagyományos tenyésztérbecslési eredményekkel és SNP információkkal egyaránt rendelkező egyedek alkotják a referencia-adatbázist. Az, hogy ebben hány egyedre, tenyészbikára, illetve termelő tehénre vonatkozó adat szerepel, nagyban befolyásolja a becslés megbízhatóságát.

A Magyarországon napjainkban végzett hagyományos tenyésztérbecslés a nemzetközileg elismert, ún. egyedmodellen (Animal Model) alapul; a becslés keretében előbb folyamatosan összegyűjtjük az egyedek termelési, funkcionális küllemi bírálati, szaporodásbiológiai, ellési és egyéb menedzsmentadatait, majd azok alapján számítják ki BLUP<sup>1</sup>-módszerrel az állatok tenyésztérbecslését. A 2000-es évek elején bevezetett modell az 1980-as évek óta immár a harmadik Magyarországon. A becslések futtatásának számításgépi igénye rendkívül nagy.

A genetikai kutatások fejlődésével napjainkra a tenyésztérbecslésben is új lehetőségek nyíltak. Olyan forradalmi módszereket dolgoztak ki és vezettek be, amelyek már a szarvasmarha egyedek genetikai állományából kinyerhető információkat is figyelembe veszik. Magyarországon érdemi mennyiségben a holstein-fríz fajta esetében állnak rendelkezésre olyan genomikai információk, amelyek egy korszerű, genomalapú tenyésztérbecslésben hasznosíthatók.

A genomalapú vagy genomikai információkkal bővített tenyésztérbecslésnek számos előnye van. Például a hagyományos tenyésztérbecslésben csak olyan bikák vehetnek részt, amelyeknek már saját teljesítménnyel rendelkező ivadékaik

---

1 BLUP (best linear unbiased prediction): a legjobb torzítatlan becslés módszere.

vannak, és befejeződött az ivadékteljesítmény-vizsgálati (ITV<sup>2</sup>) ciklusa. Ehhez azonban a tenyészbikajelöltnek el kell érnie egy bizonyos életkort. A genomalapú bécslés segítségével viszont már jóval fiatalabb korban is képesek vagyunk megbízható, a pedigrinformációhoz képest sokkal pontosabb bécslést nyújtani az adott tenyészbikajelölt genetikai potenciáljáról.

### INTERBULL

A tenyésztérbécslés nemzetközi módszertani egységességét az 1988-ban alapított, mintegy 50 tagországot számláló, svédországi központtal rendelkező INTERBULL<sup>3</sup>, az Állattenyésztési Teljesítményvizsgálatok Harmonizációjáért Felelős Szervezet (International Committee for Animal Recording, ICAR)<sup>4</sup> szatellitszervezete, az Európai Unió egyik tudományos referenciaközpontja biztosítja. E szervezetnek Magyarország is tagja. Az INTERBULL további feladata a nemzeti tenyésztérbécslés alapján a nemzetközi, ún. MACE<sup>5</sup>-tenyésztérbécslés publikálása, ehhez a tenyészbikák saját országban megállapított tenyésztérbécslését egy másik ország nemzeti skálájára konvertálják. Ahhoz, hogy egy ország részt vehessen a nemzetközi tenyésztérbécslésben, a nemzeti tenyésztérbécslés szakmai színvonalának, minőségének és az eredmények torzítatlanságának meg kell felelnie a nemzetközi szabványoknak, elvárásoknak. E követelmények Magyarországon a rendszeres tesztelések tanúságai alapján teljesülnek.

### *A genomalapú tenyésztérbécslés módszertana*

A genomikai információk a tenyésztérbécslésben az SNP-információk formájában hasznosulnak. Az SNP egy DNS-szekvenciavariáció, amely akkor jön létre, ha egy nukleotid a genomban megváltozik. Csak akkor tekintünk egy variációt SNP-nek, ha a populáció legalább 1%-ában megjelenik. A tenyészállatok genomalapú információit ún. SNP-chipek segítségével vizsgálják.

### *Adattisztítás*

A tenyésztérbécslés előtt a rendelkezésre álló genomikai információkat összetett, többlépcsős adatelemzésnek, illetve adattisztításnak kell alávetni, és a csak ezen a szűrésen átesett adatok felhasználásával végezhető bécslés. (*Stoop és mtsai*, 2017).

---

2 ITV: a tenyészbikajelöltek genetikai képességeinek meghatározására szolgáló módszer, amely során egy randomizált célpárosítási terv alapján az országot reprezentáló termelőkörnyezetekben, -telepeken utódok születnek, majd ezen utódok szaporodásbiológiai, ellési, tejtermelési, funkcionális küllemi és egyéb életteljesítményeit mérjük, gyűjtjük, illetve azokból az apaállat tenyésztérbécslését bécsüljük.

3 <https://interbull.org/index>

4 <https://www.icar.org>

5 MACE (multiple across country evaluation): határokon átvívelő többszörös tenyésztérbécslés (lásd <https://interbull.org/ib/interbullactivities>).

### Matematikai modell

A genomikai információkkal bővített tenyésztérték (genomically enhanced breeding value, GEBV) becslése két, egymástól elkülönített munkafázisból áll.

1. Az első a genomikai tenyésztérték kalkulációja, azaz a direkt genomikai érték (direct genomic value, DGV) megállapítása. Matematikai módszertanát tekintve ez hasonló a hagyományos tenyésztértékbecsléshez. A DGV predikációs modell a hagyományos tenyésztértékbecslésben alkalmazott BLUP-modell bővítése egy, az SNP-k hatását is figyelembe vevő taggal. Az SNP-k hatását a referenciapopuláció adatainak segítségével állapíthatjuk meg. Ez olyan bikákból áll, amelyeknek ismert a hagyományos tenyésztértéke, annak megbízhatósági (reliability) értéke, illetve rendelkezünk a genotípusukra vonatkozó információkkal.
  - A bikák előre jelzett „fenotípusos” információit a de-regresszált hagyományos magyar tenyésztérték, hiányzó hazai adatok esetében pedig az INTERBULL által közölt nemzetközi – Magyarország részére publikált – megbízhatósággal súlyozott MACE-tenyésztértékek biztosítják.
  - A genomikai hatások becslésére bayes-i statisztikai algoritmusokat használunk (bayes-i SSVS [stochastic search variable selection, sztochasztikus-változó-választás]).
2. A második munkafázis a DGV integrálása, ötvözése (blending) a hagyományos tenyésztértékekkel (estimated breeding value, EBV), mellyel genomikai információkkal kiegészített tenyésztértéket (genomically enhanced breeding value, GEBV) kapunk.

### De-regresszió

Az SNP-k hatását – mint már említettük – a hagyományos tenyésztértékekből, azok megbízhatóságából, valamint a genotípusból becsülhetjük. A hagyományos tenyésztértékből az adott egyed fenotípusa becsülhető meg, míg a megbízhatóságból (rel) a tenyésztértékben rejlő információ súlya. A hagyományos tenyésztértékből származtatott de-regresszált tenyésztértéket (de-regressed proof, DRP) a közvetlen genomikai tenyésztértékbecsléshez (a DGV meghatározásához) használhatjuk. A DRP értékét a *VanRaden és mtsai* (2009) által leírt módszer alapján számíthatjuk:

$$DRP = PA + (EBV - PA) * \left( \frac{EDC_{\text{parents+progeny}}}{EDC_{\text{progeny}}} \right),$$

ahol *PA* (parent average) a szülői átlagot, *EBV* (estimated conventional Hungarian breeding value) a hagyományos magyar tenyésztértéket, *EDC* (estimated daughter contributions) a lányutódok becsült hozzájárulását (a súlyfaktorokat), *parents* a szülőket, *progeny* pedig az utódokat jelzi.

Az *EDC*-értékek a megbízhatóságokból származtathatók/számíthatók:

- $EDC_{\text{parents+progeny}} \sim \text{rel}(EBV)$ ;
- $EDC_{\text{parents}} \sim \text{rel}(PA)$ ;
- $EDC_{\text{progeny}} \sim \text{rel}(PA)$ ;



### DGV-modell

A DGV-becslés *Meuwissen és Goddard (2004)* bayes-i multi-QTL<sup>6</sup>-modelljén alapul, ahol a nagyszámú SNP-k hatása közvetlenül a teljes genomra vonatkoztatható a haplotípusok vagy az azonos származásból eredő valószínűségek használata nélkül. (*Calus és mtsai, 2008*). Bár a módszer több tulajdonságra is alkalmazható egyidejűleg, a rutin genomikai becslések egy tulajdonságra ( $m$ ) vonatkozó (single-trait) becslések, azaz  $m = 1$ .

$m$  db tulajdonság esetében a modellt a következő:

$$\mathbf{y}_i = \boldsymbol{\mu} + \mathbf{u}_i + \sum_{j=1}^{40947} \mathbf{z}_{ij} \mathbf{q}_j \mathbf{v}_j + \mathbf{e}_i,$$

ahol  $\mathbf{y}_i$  ( $m \times 1$ ) vektor, az  $i$ . bika fenotípusainak (DRP-) vektora,  $\boldsymbol{\mu}$  ( $m \times 1$ ) vektor az adott tulajdonság fix átlaga,  $\mathbf{u}_i$  ( $m \times 1$ ) vektor, az  $i$ . bikához tartozó random poligén hatás,  $\mathbf{q}_j$  ( $3 \times 1$ ) vektor, a  $j$ . SNP random, skálázatlan hatása, amely a 0., az 1. és a 2. allélhoz tartozik (a 0. allél a hiányzó genotípus-információnak felel meg),  $\mathbf{v}_j$  ( $1 \times m$ ) vektor, a  $j$ . SNP-hez tartozó random skálafaktorok,  $\mathbf{z}_{ij}$  ( $m \times 1$ ) vektor, az  $i$ . bikához tartozó reziduum (a modell hibája), és az  $i$ . bika  $j$ . SNP-jéhez tartozó designvektor.  $\mathbf{z}_{ij} = [0 \ 2 \ 0]$  és  $[0 \ 0 \ 2]$  homozigóta (AA, illetve BB) bikák,  $\mathbf{z}_{ij} = [0 \ 1 \ 1]$  heterozigóta (AB) bikák, és  $\mathbf{z}_{ij} = [2 \ 0 \ 0]$  azon bikák esetén, ahol az adott SNP-hez tartozó információk hiányoznak.

A modell a következő feltételezésekkel számol még:

- A random poligén hatás ( $\mathbf{u}$ ) többváltozós normál eloszlású:  $\text{var}(\mathbf{u}) \sim N(0, \mathbf{A} \otimes \mathbf{K}_u)$ , ahol  $\mathbf{A}$  a pedigreben szereplő állatok közötti rokonsági mátrix,  $\mathbf{K}_u$  pedig a poligének közötti kovarianciamátrix ( $m \times m$ ).
- A random, skálázatlan SNP-hatás ( $\mathbf{q}_j$ ) minden SNP-re standard normál eloszlású:  $\text{var}(\mathbf{q}_j) \sim N(0, 1)$ .
- Az SNP-hatások skálafaktorai ( $\mathbf{v}$ ) kétféle normál eloszlásból származnak:  $\text{var}(\mathbf{v}) \sim N(0, \mathbf{K}_v)$ , ha  $l_j=1$ ;  $\text{var}(\mathbf{v}) \sim N(0, \mathbf{K}_v/100)$ , ha  $l_j=0$ .  $l_j$  értéke azt mutatja, hogy az adott SNP kis vagy nagy hatással társul-e. A különböző tulajdonságok közötti korreláció elhanyagolható ( $\mathbf{K}_v$  nemdiagonális értékei nullák).
- A modell hibája ( $\mathbf{e}$ ) is normál eloszlású:  $\text{var}(\mathbf{e}) \sim N(0, \mathbf{E} \otimes \mathbf{K}_e)$ , ahol  $\mathbf{E}$  az egységmátrix, a különböző tulajdonságok hibatagjai közötti korreláció elhanyagolható ( $\mathbf{K}_e$  nem-diagonális értékei nullák).

$\mathbf{K}_u$  és  $\mathbf{K}_e$  értékei inverz Wishart-eloszlásból (egyenletes a priori eloszlás),  $\mathbf{K}_v$  mátrix diagonálisában szereplő értékek pedig inverz khí-négyzet eloszlásból származnak (prior átlag  $\mathbf{K}_p/100$ ,  $\mathbf{K}_p$  a fenotípus kovarianciamátrix). Az  $l$  indikátor Bernoulli-eloszlást követ,  $l_j=1$  priori valószínűsége  $10/\text{SNP-k száma}$ .

<sup>6</sup> A quantitative trait locus vagy QTL az a régió a kromoszómákon belül, ahol a mennyiségi tulajdonság kialakításában szerepet játszó gének helyezkednek el.

### BLUP-modell

A BLUP-modell nagyon hasonlít a DGV-modellhez, ez azonban mentes az SNP-k hatásától:

$$\mathbf{y}_i = \mu + \mathbf{u}_i + \mathbf{e}_{i_s},$$

ahol az  $\mathbf{u}$  valószínűségi változó többdimenziós és normál eloszlású:  $\text{var}(\mathbf{u}) \sim N(0, \mathbf{A} \otimes \mathbf{K}_u)$ ;  $\mathbf{A}$  a pedigrében szereplő állatok közötti rokonsági mátrix (additive genetic relationship matrix).

### Paraméterbecslés

A modellekben szereplő összes paraméter értéke ( $\mu$ ,  $\mathbf{u}$ ,  $\mathbf{q}$ ,  $\mathbf{v}$ ,  $\mathbf{e}$ ,  $\mathbf{K}_u$ ,  $I$ ,  $\mathbf{K}_v$ ,  $\mathbf{K}_e$ ) bayes-i SSVS segítségével, Gibbs-féle mintavételezéssel becsült. Az első 50 000 iteráció törlése után a posteriori valószínűségeket újabb 50 000 iterációval számítják. Mindkét modellben a becsült tenyészték (BLUP, DGV) négy külön modellszámítás átlagából áll elő, ezek különböző a priori valószínűségekkel (different starting seed) futnak (Stoop és mtsai, 2017)

### GEV-számítás – a DGV- és az EBV-tenyésztékek integrálása

A genomikai tenyésztékek ( $\hat{u}_{DGV}$ ), a pedigrealapú tenyésztékek, amelyek nem tartalmaznak SNP-információt, csupán egy pedigrealapú rokonsági mátrixot ( $\hat{u}_{POL}$ ), valamint a hagyományos magyar MACE-tenyésztékek ( $\hat{u}_{EBV}$ ) integrálása (blendingelése), összevonása segítségével a GEV-becslés bármely egyed (nőivarú egyed [üsző, tehén], illetve olyan fiatal tenyészbika, amely még nem rendelkezik ivadékteljesítmény-vizsgálati eredménnyel) számára képes tenyésztéket becsülni. VanRaden és mtsai (2009) módszerével egy egyed GEV-értéke a következőképpen számítható:

$$\hat{u}_{GEV} = b_1 \hat{u}_{DGV} + b_2 \hat{u}_{POL} + b_3 \hat{u}_{EBV}$$

ahol a  $b_1$ ,  $b_2$  és  $b_3$  a tenyésztékek súlyértékét jelölik. A becslési folyamat során az egyes indexalkotók számítása történik, melyekből egyszerűen kalkulálhatók összetett szelekciós indexek, például a magyar Holstein Globál Index (HGI<sup>7</sup>).

### A hazai populáció genetikai jellemzői

A magyar holstein-fríz állomány méretéből és ebből fakadóan a nemzeti tenyésztési program keretein belül folyó ivadékteljesítmény-vizsgálatban indítható tenyészbika-jelöltek számából adódó korlátok, továbbá a program indulásakor rendelkezésre álló genomanalízisek alacsony száma és a referenciapopuláció méretének maximális kiterjesztése miatt nemzetközi megállapodásokat kötöttünk a genomikai tenyésztékbecslési adatok kölcsönös megosztása és felhasználása céljából holland és cseh partnereinkkel. A magyar holstein-fríz populáció tenyésztési szempontból nyitott populáció, egy világfajta génállományának része. Mind a hímivar (a tenyészbikák), mind pedig a nőivarú egyedek esetében biztosított a szabad génmigráció.

7 A HGI a Holstein-fríz Tenyésztők Egyesületének „Tenyésztési Programjában” szereplő, meghatározott összetevőkkel és súlyozással számolt szelekciós index.

1. ábra A hazai szaporítóanyagforgalmazás alakulása 2019-ben és 2020-ban

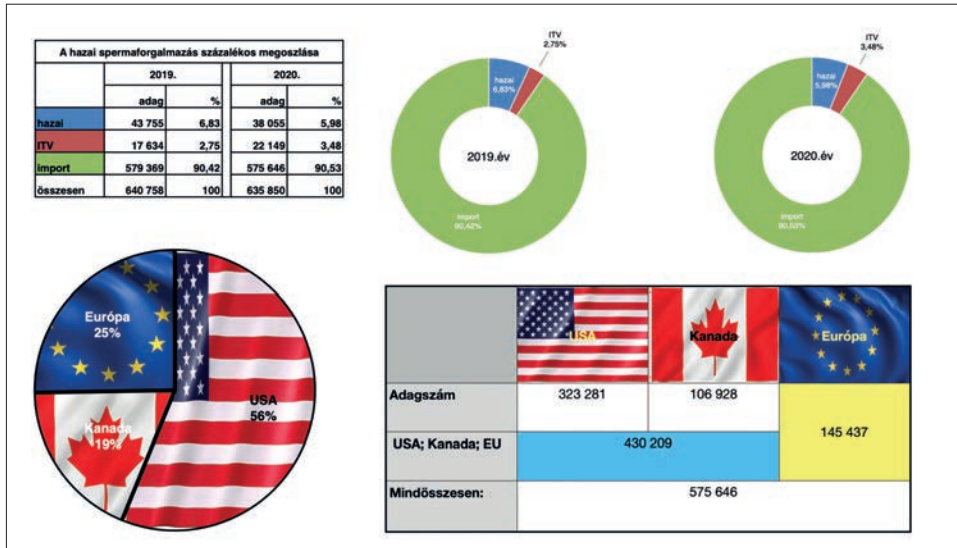


Figure 1. Changes of the sperm trade in Hungary in the years 2019 and 2020

A tenyészbikák mélyfagyasztott szaporítóanyagának globális kereskedelme jelentős volument és kereskedelmi értéket képvisel. Az importsperma felhasználási aránya Magyarországon meghaladja a 90%-ot, amelynek származási kontinensek, régiók és országok szerinti megoszlását az 1. ábra mutatja. A nőivar esetében jelentős mind a szűz-, mind a vemhes üszőimport és export egyes magas szintű tenyésztési kultúrával rendelkező nyugat-európai országokból, elsősorban Hollandiából és Németországból, illetve az export Oroszország, Kazahsztán, Fehéroroszország és Üzbegisztán kisebb mértékben Görögország és a Közel-Kelet irányába.

## ANYAG ÉS MÓDSZER

### A magyar hagyományos BLUP-modell

A hazai tenyésztéskbecslési módszertan az ún. BLUP-típusú, laktációs egyed-modellt használja, amelyben futtatásonként a következő előszűréseket és korrekciókat végezzük:

- laktációs számítás a Wilmink-formula alkalmazásával, a minimum 180 napos laktációk figyelembevételével (Wilmink, 1987);
- heterogénvariancia-korrekció a termelési és szomatikus sejtszámon alapuló tenyésztéskbecslésnél;
- holstein-fríz lineáris küllemi bírálati tulajdonságok tenyésztéskéinek standardizálása a bázispopuláció – a 2015-ös születésű, legalább 87,5%-ban fajtatiszta vérségű, nőivarú egyedek – tenyésztésk-eredményei alapján;
- szomatikussejtszám-tenyésztésk-eredmények standardizálása a bázispopuláció – a 2015-ös születésű, legalább 87,5%-ban fajtatiszta vérségű nőivarú egyedek – tenyésztésk-eredményei alapján;

- tenyésztékbecslés futtatása a hosszú hasznos élettartamra (longevity);
- tenyésztékbecslés futtatása az ellésfolyásra;
- genomikai tenyésztékbecslés futtatása.

### *A becslési rendszer fejlesztése*

A hazai tenyésztékbecslési rendszer átfogó fejlesztéseként, 2017-től bevezetésre került a GEBV, majd 2019-ben sikeresen elindítottuk az ún. HUNGENOM projektet, amely egy új, genomikai tenyésztékbecslésre alapozott szelekciós eszközt biztosít a tenyésztők számára. A projekt lehetőséget teremt a biológiai minták széles körű gyűjtésére, az ezekből kinyert örökítőanyag legmodernebb eszközökkel történő elemzésére, majd a havi gyakoriságú genomikai tenyésztékbecslésre mindkét nem esetén, bármilyen életkorban. A rendszer tervezésekor a logisztikai feladatok mellett az előbb felsorolt „futtatások” (tenyésztékbecslési eredményközlések) eredményezte hatalmas információmennyiség feldolgozása is nagy kihívást jelentett, csakúgy, mint átalakításuk a gyakorlat által hasznosítható formába és eljuttatásuk a tenyésztőkhöz. A rendszer indulására azonban sikerült ezek mindegyikének megfelelnünk.

### *A genomanalízis gyakorlata*

A HUNGENOM projektben az EuroG MD beadchip v.2-t<sup>8</sup> használjuk (2. ábra). Kiterjedt nemzetközi összefogás eredményeként a magyar mintákat feldolgozó laboratórium hozzáférést kapott az EuroGenomix, a világ egyik legnagyobb nemzetközi biotechnológiai egyesülése által fejlesztett és használt analitikai platformhoz, ami azért különösen fontos számunkra, mert e mögött hatalmas, az SNP-adatok milliárdjainak elemzésén alapuló tudás és precíz gyakorlati kivitelezés húzódik meg. A siker egyik legfontosabb feltétele az, hogy a chip képes legyen megbízhatóan azonosítani az örökítőanyag azon pontjait, illetve szakaszait, amelyek szoros korrelációt mutatnak a számunkra fontos funkcionális tulajdonságok változásaival, esetenként képesek is előre jelezni azt.

A vizsgálatot a Cseh-morva Tenyésztők Szövetségének (CMSCH)<sup>9</sup> laboratóriuma végzi, amelynek magas színvonalú működését nemzetközi akkreditációk és az általuk alkalmazott vizsgálati módszer, a legmodernebb DNS-chiptechnológia biztosítja (3. ábra). A DNS elemzéséből származó, egyedi mutációváltozatokat leíró SNP-mintázatot a már említett referencia-adatbázis értékeivel vetjük össze, hogy megbízható egyedi genomikai tenyésztékbecslést kapjunk. A magyar HUNGENOM projekt mindkét paramétere (laborhátér és referencia-adatbázis) kimagaslóan jó. Nemzetközi partnereink segítségével hozzáférhetünk a világ egyik legnagyobb referencia-adatbázisához, amely több tízezer tenyészbika, valamint több millió nőivarú egyed hagyományos és genomikai tenyésztékbecslésére vonatkozóan tartalmaz adatokat. Az új chippel végzett genomanalízis segítségével még célzottabban vizsgálhatjuk a DNS számunkra fontos területeit, és ezzel egy időben további QTL-

8 Az SNP-vizsgálatra alkalmas chip a genomvizsgálat alapegysége, egy különleges tárgylemez. <https://www.eurogenomics.com/actualites/the-eurog-md--a-unique-genotyping-microarray-for-cattle-.html>  
9 <https://www.cmsch.cz/>; [https://igenetika.cz/?orderDesc=true&page=1&pageSize=100](https://igenetika.cz/?orderDesc=true&page=1&pageSize=100;);

**2. ábra** Az Illumina szarvasmarhagenom elemzésére használt chipje



Figure 2. Illumina chip for the cattle genome assay

**3. ábra** Korszerű Illumina iScan készülék a beadchipek olvasásához



Figure 3. Illumina iScan instrument for the reading of beadchips

információkat is kapunk. Ezek közül kiemelten fontosak az egyedek haplotípusára (HH1–HH7; HH12) vonatkozó információk, amelyeket e technológiai fejlesztésnek köszönhetően géntesztel, vagyis chippel végzett direkt elemzéssel nyerhetünk ki. Ezeken túl az egyes egyedek kappa kazein és béta kazein termelési képességét is tudjuk vizsgálni: az AA, AB és BB, illetve az A1 és A2 tekintetében. A recesszív vörös színért, valamint a genetikai szarvatlanságért felelős gének ugyancsak kimutathatók, mely utóbbi szerepe az állatvédelmi/állatjóléti szabályozás, valamint a radikális zöldmozgalmak hatására egyre inkább felértékelődik. A vizsgálatnak köszönhetően tehát a tenyésztők a számukra megfelelő tulajdonságokkal rendelkező tenyészbikák kiválasztásával és használatával megalapozott, tudatos párosítási döntéseket hozhatnak akár a színváltozat, (és ami talán ennél is fontosabb) a genetikailag szarvatlan egyedek állományon belüli felszaporításának érdekében. Mindezek mellett továbbra is vizsgáljuk a már régóta ismert, öröklődő recesszív genetikai terheltségeket (BLAD, DUMPS, MULEFOOT). Egyre több hazai tenyésztő tesz határozott lépéseket annak érdekében, hogy a termelőállományukban domináljanak az A2 típusú tejfehérje termelésére genetikailag predesztinált egyedek. Az A2 tejnek tudásunk jelenlegi állása szerint kedvezőbb dietetikai és élettani hatása van. Ez az értékes tulajdonság így akár piaci előnyt is jelenthet a termelők számára, amely magasabb átvételi ár formájában realizálódhat.

## HUNGENOM PROJEKT I.

A HUNGENOM projekt nagyságrendje számokban

A 2019. évi bevezetéstől 2021 júliusáig beérkezett:

- 28 383 db minta és

- a laboratóriumi feldolgozás után 26 161 db SNP-fájl.


Genomikai tenyésztérbecslés és indexet (GHGI<sup>10</sup>-t) 23 561 nő- és 107 hímivarú egyed esetében számítottunk.


10 GHGI: genomikai tenyésztérbecslés során számított indexalkotókból kalkulált HGI.





4. ábra Az örökítőanyagot tartalmazó biológiai minta gyűjtésének folyamata


## A SZŐRMINTA GYŰJTÉSÉNEK LÉPÉSEI A GYAKORLATBAN


- 


**1.** Az egyik kezével fogja meg határozottan a rögzítet (pl. nyakfogó, kezelőfolyosó) vagy fiatal üszőborjak esetében a borjúkretrechen lévő állat farkát.
- 


**2.** Fogjon össze erősen 40-50 szőrszálat – ami kb. egy ceruzányi vastagságú köteg – a farkbojt tiszta szálai közül.
- 


**3.** Tekerje az egyik ujjra köré ezt a szőrköteget és egy hirtelen, a farktő felé irányuló rántással tépje ki a szálakat. Semmiképpen se használjon ollót, ne vágja a szőrt, mert így a szőrtüszők az állat bőrében maradnak.
- 

**4.** Ellenőrizze, hogy lát-e szőrtüszőket a szőrszálak végén, ha nem, tépje újra. Kerülje el a szőrtüszők megérintését, mert így megóvja őket a szennyeződéstől.
- 

**5.** A szőrköteget próbálja meg egyben tartva úgy összerendezni, hogy a szőrtüszőkkel rendelkező végét a kijelölt területre helyezze.
- 



**6.** A másik kezével közben távolítsa el a felirattal ellátott, ráhajtható ragadós matricafelületről a fedőpapírt és hajtsa rá a szőrszálakra a számokkal jelzett sorrendben, ezzel rögzíti azokat a kívánt területen.
- 

**7.** Vágja le a papír alól a kilógó felesleges szőrszálakat (amely nem tartalmaz szőrtüszőket).
- 

**8.** Írja rá a boríték megfelelő helyére az egyed ENAR számát. Nagyon fontos, hogy a vizsgálatban részt vevő egyed ENAR azonosítója jól olvasható legyen.
- 

**9.** Jelölje be, hogy nőivarú egyed (üsző, tehén) vagy bika vizsgálatára gyűjtött mintát és azt, hogy igényli-e további, kiegészítő vizsgálatok elvégzését az adott egyed esetében.
- 

**10.** A minta előkészítésének befejezéséhez hajtsa rá a boríték fedőlapját a felragasztott szőrökre.
- 

**11.** Helyezze be a mintákat egy nagyobb gyűjtőborítékba és küldje el címünkre!

Figure 4. Process of the collection of biological samples containing the genetic material

### Validációs vizsgálat

A projekt indulásakor csatlakozott tenyészetek esetében lehetőségünk nyílt az eredmények validálására, hiszen a legkorábban vizsgálatba vont egyedeket idővel termékenyítették, amely üszők azután ellettek, tejet termeltek, a megfelelő laktációs stádiumban megtörtént hivatalos küllemi bírálatuk, végül pedig zárták laktációjukat. Ennek köszönhetően a pedigré-, majd a genomikai tenyésztékbecslést követően hagyományos tenyésztéket is kaptak. Vizsgálatunk első fázisában ezekkel az egyedekkel foglalkoztunk és tenyészték adataik elemzéséből vontunk le következtetéseket, illetve fogalmaztunk meg az ajánlásokat.

A folyamat az örökítőanyagot elegendő mennyiségben és minőségben tartalmazó biológiai minták gyűjtésével kezdődik. Ez esetünkben a tépett (szórtüszőket is tartalmazó) szőr (4. ábra), de lehet fülporc, vér, nyál, nyálka vagy akár az embrió mikrobiopsziájából származó sejtek halmaza is. Az utóbbi esetben még a beültetést megelőzően hozhatók megalapozott szelekciós döntések.

## EREDMÉNYEK ÉS ÉRTÉKELÉSÜK

Leválogattuk a központi adatbázisból azokat az egyedeket, amelyek saját teljesítménye, zárt laktációja és küllemi bírálata az előszűrések után bekerülhetett a hagyományos tenyésztékbecslési rendszerbe. A vizsgált tejtermelő gazdaság 190 tehene felelt meg mindkét feltételnek, tehát ezek a termelés és a funkcionális küllemi tulajdonságok tekintetében egyaránt rendelkeztek genomikai és hagyományos tenyésztékbecsléssel. A termelési tulajdonságok közül a tej, a tejszír és a tejfehérje kg-ra, a funkcionális küllemi bírálati tulajdonságok közül pedig a tőgy- és a lábpontra vonatkozó tenyésztékbecslési adatokat elemeztük. A tenyésztékbecslési típusát (hagyományos, pedigré, genomikai) tanulmányoztuk. Az egyedek fenotípusos teljesítményét 305 napos standard laktációik, valamint tőgy- és lábpontbírálati értékeik képezték.

A vizsgálatunk előtt a nemzetközi tudományos és gyakorlati példákat alapul véve állítottuk fel a hipotézisünket, amely szerint a *genomikai tenyésztékbecslés megbízható, illetve alkalmas az egyedekkel kapcsolatos tenyésztési és menedzsmentdöntések objektív alátámasztására. Feltételezzük, hogy a genomikai tenyésztékbecslési eredmények pontosabbak a pedigré-tenyésztékbecslésnél, amelyek a szülői tenyésztékbecslési adatok alapján jelentik függetlenül az adott egyed saját teljesítményét megalapozó, predisponáló genetikai jellemzőik változásaitól.* Köztudott tény, hogy a legmegbízhatóbb információt az általunk is alkalmazott hagyományos BLUP-tenyésztékbecslés nyújtja, amely figyelembe veszi a saját teljesítményt is. Ez utóbbi esetben viszont a Wilmink-formula alkalmazhatóságához a laktációs termelés mérésére legalább 180 napra, a küllemi bírálat szabályos elvégzésére pedig az ellés után legalább 100 nap elteltére, vagyis az adott egyednek biológiailag meghatározott időre van szüksége. Nem szabad megfeledkeznünk azonban arról sem, hogy e módszerrel ugyan a legpontosabb becslési eredményeket kapjuk, de egy generációt szükségszerűen „elveszítünk”, hiszen az első párosítási döntést a genomikai információk hiányában, a legjobb esetben is csak a pedigré-tenyésztékbecslésre alapozva hozhatjuk meg. Az ellést követően azonban már a laktációs termelés és a küllemi bírálat képezi a hagyományos becslés alapját. A két eltérő módszer között kiváló megoldást jelent a genomikai tenyésztékbecslés alkalmazása.



## HIPOTÉZIS

Az elemzéseink során a következő hipotézist állítottuk fel, és megvizsgáltuk, hogy vajon az adatok alátámasztják-e azt.

*Az egyedek genetikai tulajdonságainak becslése és kifejezőmódja az életkor előrehaladtával, a saját teljesítmények megjelenésével változik, a becsült tenyésztértékek megbízhatósága, pontossága egyre javul az újabb adatok, információk a becslési folyamatokba történő beemelése során.*

Az előbbieknél megfelelően a születés pillanatában ismert tenyésztértékkel rendelkező szülők esetében az utód pedig-tenyésztértéket kap, amely természeténél fogva egy egyszerű matematikai átlag, és amelyet nem befolyásol az utód saját örökítőanyagában bekövetkezett variancia, illetve polimorfizmus, majd ez az érték az idő előrehaladtával, a saját teljesítményadatok, illetve a genomikai információk integrálásával egyre pontosabban írja le az egyed genetikai potenciálját. A tenyésztértékbecslés eredményeinek felhasználásakor kettős kihívásnak kell megfelelnünk, tehát két „döntési sík” között kell összhangot találnunk. Az egyik a becslési információk elérhetősége a megfelelő időben, a másik pedig az eredmények megbízhatósága, pontossága.

A megbízhatóság változásának alakulása a következő:

*pedigré-tenyésztérték < genomikai tenyésztérték < hagyományos tenyésztérték.*

Az egyed elvi életkora az adott tenyésztérték meghatározhatóságakor:

*születés (pedigré-tenyésztérték) < korai mintavétel esetén borjúkor (genomikai) < tehén zárt első standard laktáció és küllemi bírálat (hagyományos).*

A hagyományos tenyésztértékbecslés a saját teljesítményekkel, a környezeti hatásokkal, a pedigrében található szülői tenyésztértékekkel, a telepi környezet (tartás, takarmányozás) és a kortársak teljesítményének alakulásával, a heterogén varianciával, az év/évszaki hatásokkal egyaránt számol annak érdekében, hogy a lehető legpontosabban tudja becsülni az adott egyed genetikai tulajdonságait, letisztítva azokat minden más hatástól. E gondolatmenetnek megfelelően nem meglepő, hogy a legmagasabb korrelációs értékek a hagyományos tenyésztértékek és a fenotípusos teljesítmények között találhatók. A genomikai tenyésztértékbecslés ugyanakkor kiváló előrejelző, sokkal megbízhatóbb információt szolgáltat a pedigré-tenyésztértéknél.

Első lépésként a megfigyelt fenotípusos termelési és a küllemi bírálati eredményeket rendeztük párokba a következő elvnek megfelelően:

- tej kg 305 napos standard laktáció esetén (a továbbiakban 305) – pedigré-/genomikai /hagyományos tenyésztérték;
- zsír 305 – pedigré-/genomikai/hagyományos tenyésztérték;
- fehérje 305 – pedigré-/genomikai/hagyományos tenyésztérték,
- tőgypont-fenotípus – pedigré-/genomikai/hagyományos tenyésztérték;
- lábpont-fenotípus – pedigré-/genomikai/hagyományos tenyésztérték.

Korrelációs számításaink eredményeit egyrészt az 1. táblázatban, másrészt – a jobb áttekinthetőség kedvéért – a Mac Numbers-ben készített szórás-/felhődiagramokon mutatjuk be (5-9. ábra).

1. táblázat

**$R^2$ -értékek alakulása a fenotípusos termelés és küllem, valamint az egyes tenyésztéktípusok vonatkozásában**

Tenyésztéktípusok	Fenotípusos értékek				
	Tej kg 305	Zsír kg 305	Fehérje kg 305	Tőgypont	Lábpont
Pedigré-tenyészték	0,055	0,022	0,023	0,081	0,068
Genomikai tenyészték	0,228	0,100	0,093	0,379	0,350
Hagyományos tenyészték	<b>0,483</b>	<b>0,469</b>	<b>0,371</b>	<b>0,497</b>	<b>0,419</b>

A 305 jelentése: 305 napos standard laktáció. A legmagasabb korrelációs értékeket vastagítással és aláhúzással emeltük ki.

Table 1.  $R^2$  values of the phenotypic values of production traits and conformation points in different systems for the evaluation of breeding value

**5. ábra** A 305 napos standard laktációs tejtermelés és a pedigré-, a genomikai, illetve a hagyományos tej kg tenyésztékek felhődiagramjai

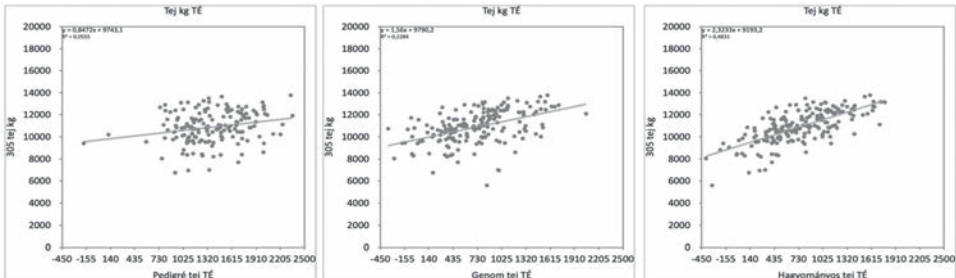


Figure 5. Cloud diagrams of the 305-days lactation milk production calculated in pedigree (left), genomic (centre) and traditional (right) breeding value systems

**6. ábra** A 305 napos standard laktációs tejszírttermelés és a pedigré-, a genomikai, illetve a hagyományos zsír kg tenyésztékek felhődiagramjai

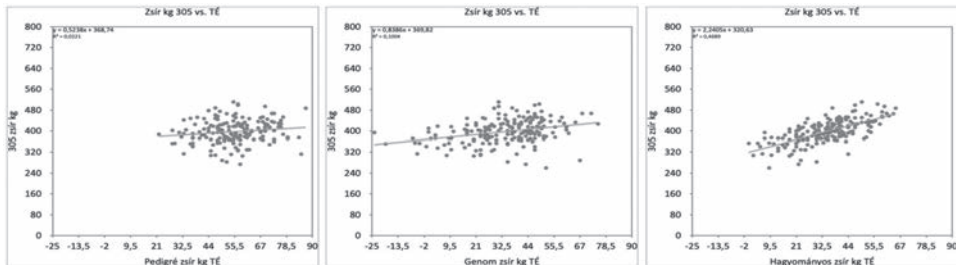


Figure 6. Cloud diagrams of the 305-days lactation milk fat production calculated in pedigree (left), genomic (centre) and traditional (right) breeding value systems

**7. ábra** A 305 napos standard laktációs tejfehérje-termelés és a pedigré-, a genomikai, illetve a hagyományos fehérje kg tenyésztékek felhődiagramjai

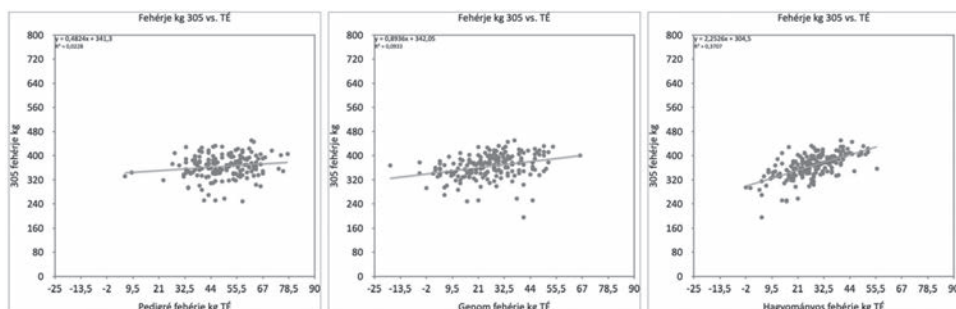


Figure 7. Cloud diagrams of the 305-days lactation milk protein production calculated in pedigree (left), genomic (centre) and traditional (right) breeding value systems

**8. ábra** A tőgypont küllemi bírálati pontszám és a pedigré-, a genomikai, illetve a hagyományos tőgyponttenyésztékek felhődiagramjai

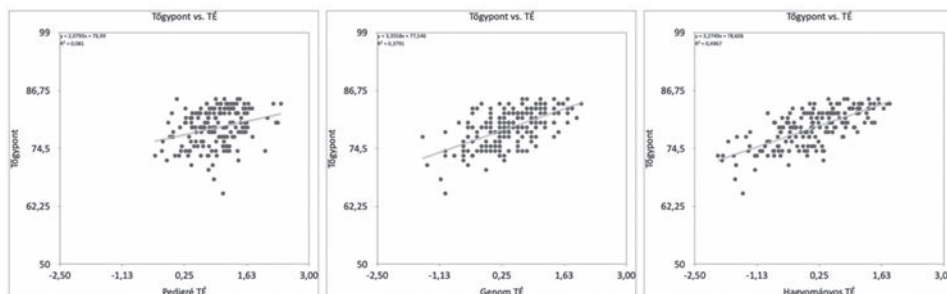


Figure 8. Cloud diagrams of the udder conformation points calculated in pedigree (left), genomic (centre) and traditional (right) udder point breeding value systems

**9. ábra** A lábpont küllemi bírálati pontszám és a pedigré-, a genomikai, illetve a hagyományos lábponttenyésztékek felhődiagramjai

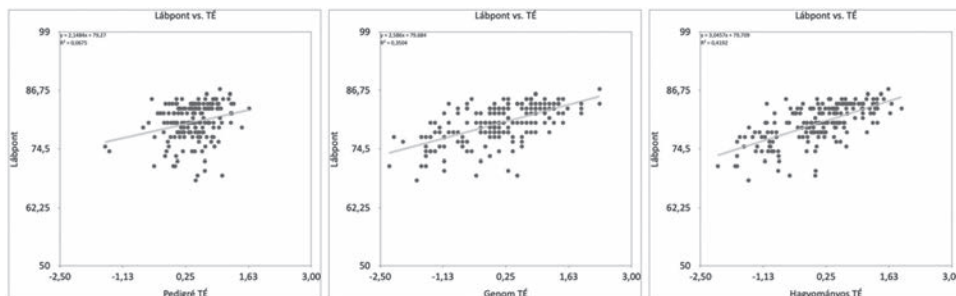


Figure 9. Cloud diagrams of the foot conformation points calculated in pedigree (left), genomic (centre) and traditional (right) foot point breeding value systems

### A három tenyésztéktípus összefüggései

A háromféle tenyésztéktbecslési eljárás között fennálló korrelációk megállapításához valamennyi vizsgált tulajdonságra, tenyésztékt-adatpáronként elvégeztük a számításokat:

- hagyományos tenyésztékt – pedigré-tenyésztékt;
- hagyományos tenyésztékt – genomikai tenyésztékt;
- pedigré-tenyésztékt – genomikai tenyésztékt.

### R<sup>2</sup>-értékek alakulása a termelési tenyésztéktípus

Termelési tulajdonságok	Hagyományos tenyésztékt		
	[Tej TÉ]	[Zsír TÉ]	[Fehérje TÉ]
Pedigré-tenyésztékt	0,431	0,317	0,355
Genomikai tenyésztékt	<b>0,448</b>	<b>0,445</b>	<b>0,434</b>
Hagyományos tenyésztékt	átló		
átló	Hagyományos tenyésztékt		

### Tenyésztékt felhődiagramjai tulajdonságonként

10. ábra A pedigré-, a genomikai, illetve a hagyományos tej kg tenyésztékt felhődiagramjai

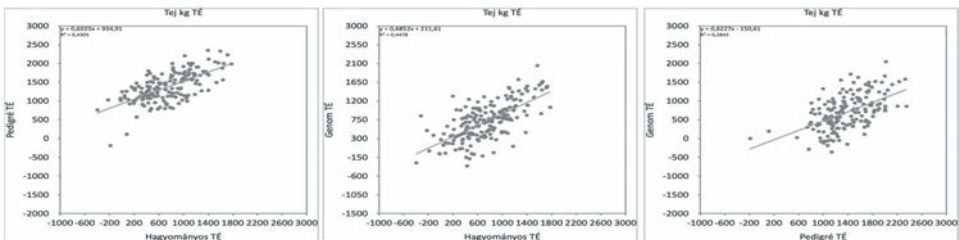


Figure 10. Cloud diagrams of the milk production calculated in pedigree - traditional (left), genomic – traditional (centre) and genomic – pedigree (right) breeding value systems

11. ábra A pedigré-, a genomikai, illetve a hagyományos zsír kg tenyésztékt felhődiagramjai

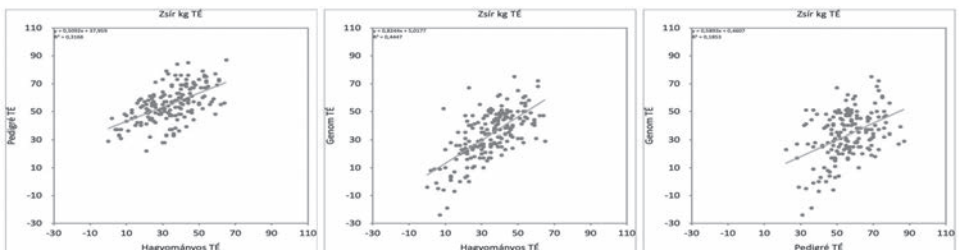


Figure 11. Cloud diagrams of the milk fat production calculated in pedigree – traditional (left), genomic – traditional (centre) and genomic – pedigree (right) breeding value systems

2. táblázat

(baloldal, átló feletti rész), valamint a küllemi tenyésztéktípus (jobb oldal, átló alatti rész) szerint

Genomikai tenyésztékték			Pedigré tenyésztékték		átló
[Tej TÉ]	[Zsír TÉ]	[Fehérje TÉ]			
0,284	0,185	0,310	átló		Pedigré tenyésztékték
átló			0,394	0,407	Genomikai tenyésztékték
<b>0,624</b>		<b>0,856</b>	0,511	0,482	Hagyományos tenyésztékték
[Tőgypont TÉ]	[Lábpont TÉ]	[Tőgypont TÉ] [Lábpont TÉ]		Küllemi tulajdonságok Tőgypont; Lábpont	
Genomikai tenyésztékték		Pedigré tenyésztékték			

A táblázat két irányból értelmezendő: a bal (átló feletti) oldala a három termelési tulajdonság tenyésztéktékeire, míg a jobb (átló alatti) oldala a két küllemi tulajdonság tenyésztéktékeire vonatkozó  $R^2$ -értékeket tartalmazza. A legmagasabb korrelációs értékeket vastagítással és aláhúzással emeltük ki. TÉ: tenyésztékték.

Table 2.  $R^2$  values according to the breeding value type (left side, over the bias), or according to the conformation breeding value (right side, below the bias)

12. ábra A pedigr é-, a genomikai, illetve a hagyományos fehérje kg tenyésztéktékek felhődiagramjai

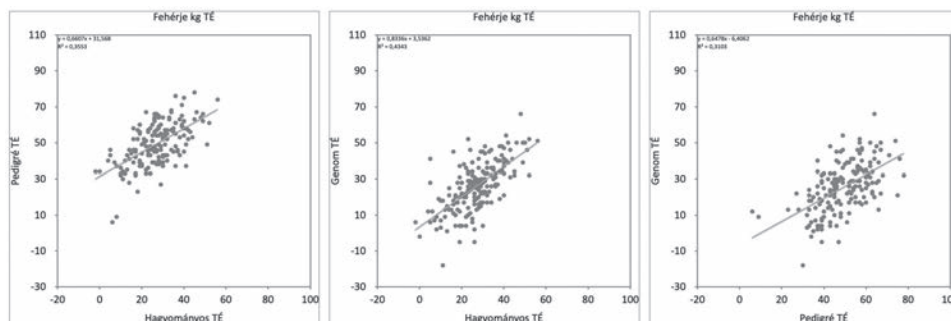


Figure 12. Cloud diagrams of the milk protein production calculated in pedigree – traditional (left), genomic- traditional (centre) and genomic – pedigree (right) breeding value systems

14. ábra A pedigré-, a genomikai, illetve a hagyományos lábponttenyésztérbecslés felhődiagramjai

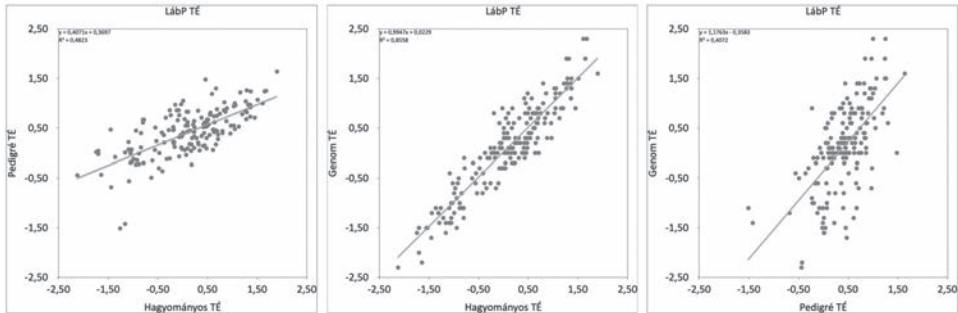


Figure 14. Cloud diagrams of the foot conformation points calculated in pedigree-traditional (left), genomic-traditional (centre) and genomic – pedigree (right) breeding value systems

## ÉRTÉKELÉS

Az előbbieken közölt  $R^2$ -értékek és a bemutatott felhődiagramok egyaránt igazolták a hipotézisünket.

*A pedigré-, a genomikai és a hagyományos tenyésztérbecslés kapcsolata a standard 305 napos laktációs tej-, tejsír- és tejfehérje-termeléssel*

A tejtermelés esetében látványos igazolást nyert hipotézisünk (5-9. ábra), hiszen a standard 305 napos laktációk esetében a tehének üszőkorban pedigréalapon előre jelzett, majd a genotipizálás után már megbízhatóbban prognosztizált és végül a valós teljesítmény alapján becsült tenyésztérbecsléshez tartozó  $R^2$ -értékek a tenyésztérbecslés precizitásának fokozatos növekedésére utalnak:

$$R^2_{\text{pedigre}}: 0,056 < R^2_{\text{genom}}: 0,228 < R^2_{\text{hagyományos}}: 0,4831.$$

A tejsírtermelés esetében is hasonlóan alakul a trend, bár itt mind a pedigré-, mind a genomalapú előrejelzés  $R^2$ -értéke alacsonyabb, mint a tejtermelésé, a hagyományos, valós teljesítményadatokat is figyelembe vevő becslése viszont hasonló ahhoz:

$$R^2_{\text{pedigre}}: 0,0221 < R^2_{\text{genom}}: 0,1004 < R^2_{\text{hagyományos}}: 0,4689.$$

A tejfehérje-termelés statisztikai mutatói – előzetes elvárásainkat igazolva – szinte teljesen megfeleltethetők a tejsírtermelésnél kapott eredményeknek, azzal az apró eltéréssel, hogy e tulajdonság tenyésztérbecslésének szórása és eloszlása szűkebb tartományban mozog, és az  $R^2$ -értékei alacsonyabbak:

$$R^2_{\text{pedigre}}: 0,0228 < R^2_{\text{genom}}: 0,0933 < R^2_{\text{hagyományos}}: 0,3707.$$

*A három tenyésztérbecsléstípus és a küllemi bírálati pontszám (fenotípus) kapcsolata*  
A két funkcionális küllemi bírálati tulajdonság – a tőgypont és a lábpont – meghatározza a tehénészetekben az állatok hasznos élettartamát. A holstein-fríz

fajtájú tejelő teheneket többnyire szakosodott, nagy egyedszámmal rendelkező tejtermelő gazdaságokban tartják, gépesített, automatizált környezeti feltételek között. A hazai termelésellenőrzött állományra vonatkozó adatok alapján 2020-ban a fejt tehénlétszám 437 volt telepenként. Ez a világ egyik legmagasabb értéke, és egyben a hazai állomány koncentrátságát is mutatja (*Partnertájékoztató Hírlévé, AT Kft., 2021*). Az iparszerű tartási körülmények, az automatizált, esetenként napi háromszori gépi fejés, illetve a nagy telepméreték által megkövetelt szabad mozgás feltétele a kiváló lábszerkezet, valamint a nagy mennyiségű tej termelésére és a gépi fejés során történő leadására alkalmas funkcionális tőgyalakulás. A küllemi bírálati adatokat a Holstein-fríz Tenyésztők Egyesületének szakemberei vételezik fel és juttatják el a központi adatbázisba (SZIR<sup>11</sup>). A fenotípusos értékek és az eltérő tenyészértéktípusok kapcsolatát tekintve a tejtermelési tulajdonságok megfigyelt összefüggései ismétlődnek azzal az eltéréssel, hogy a két küllemi tulajdonságra kapott  $R^2$ -értékek (a lábpont és a tej-, illetve a tejsírtermelés hagyományos tenyészértékkel mért korrelációinak kivételével) minden esetben magasabbak a az előbbiekre számítottaknál. Ez nem unikális megfigyelés, az INTERBULL trendelemzése, illetve a WHFF<sup>12</sup> küllemi bírálati harmonizációért felelős munkacsoportjának vizsgálatai is hasonló megállapításra (a mért termelési tulajdonságokénál magasabb korrelációs eredményekre) jutottak a tagországok populációinak küllemi tulajdonságai vonatkozásában.

A pedigré-, a genomikai és a hagyományos tenyészértékek kapcsolata a tőgyponttal:

$$R^2_{\text{pedigré}}: 0,081 < R^2_{\text{genom}}: 0,3791 < R^2_{\text{hagyományos}}: 0,4967.$$

A pedigré-, a genomikai és a hagyományos tenyészértékek kapcsolata a lábponttal:

$$R^2_{\text{pedigré}}: 0,0675 < R^2_{\text{genom}}: 0,3504 < R^2_{\text{hagyományos}}: 0,4192.$$

Összefoglalva, az előbbi eredmények megfelelnek az előzetes elvárásainknak, hiszen a kiemelt termelési, valamint a küllemi paraméterek fenotípusos értékei és az egyes tenyészértékek közötti korreláció a pedigré, a genomikai és a hagyományos tenyészérték sorrendjében növekszik.

### *A három tenyészértéktípus összevetése*

Mindhárom termelési tenyészértékre és a két küllemi tulajdonság tenyészértékeire is korrelációs számítását végeztünk. A három tenyészértéktípusra vonatkozó eredményeket a 2. táblázat és a 10-14. ábrák szemléltetik.

11 SZIR: szarvasmarha-informatikai rendszer, melyet a NÉBIH által üzemeltet.

12 WHFF (World Holstein Friesian Federation): Holstein Világszövetség (<http://www.whff.info>). <http://www.whff.info/documentation/documents/progressoftypeharmonisationversionafterBuenosAiresv2.pdf>



Az összevetési párokat a következők szerint képeztük:

- hagyományos tenyésztérb – pedigré-tenyésztérb;
- hagyományos tenyésztérb – genomikai tenyésztérb;
- pedigré-tenyésztérb – genomikai tenyésztérb.

Az 10-14. ábrák összehasonlításakor szembeötlök, hogy a tenyésztérb típusokat reprezentáló pontok legsűrűbben elhelyezkedve a hagyományos és a genomikai tenyésztérb összevetése esetében alkottak felhőt. További említésre méltó megfigyelés, hogy a hagyományos és genomikai tenyésztérb kapcsolatának vizsgálata során magasabb  $R^2$ -értékek adódtak, mint a másik két (pedigré- és genomikai tenyésztérb, illetve hagyományos és pedigré-tenyésztérb) tekintetében. A diagramok pedig a pedigré- és a genomikai tenyésztérb pároknál mutatták a leglazább szerkezetű felhőket.

A tejtermelő ágazat rendkívül hatékonyan képes előállítani a lakosság egyik alapvető élelmiszerét a tejet. Munkánk velejárója a természetes körforgás, a visszacsatoló (körforgó) gazdálkodás. A felvett takarmányok (tehát a növények, amelyek a légkörből megkötött széndioxidot a napfény energiája segítségével alakítják át tápanyagokká), azok állatok általi megemésztése, majd a melléktermékeknek (légzési, emésztési gázoknak) a légkörbe, a felvett víznek, valamint a szervesstrágyának (mint a talaj termőképességét és a benne élő mikro-, illetve makroszervezetek életkörülményeit biztosító, pótolhatatlan összetevőnek) a talajba való visszajuttatása és végül az értékes tej termelése zárt körfolyamatot, „nullszaldójú” rendszert alkot. Természetesen e folyamat tanulmányozásakor figyelembe kell vennünk a felhasznált külső energiát is, de ez a faktor nem a tejtermelés egyedüli velejárója.

Az egyre hatékonyabban termelő tehének nemesítése, célzott szelekciója ma már elképzelhetetlen a tudomány és a technika modern vívmányainak, a genomikai ismeretek gyakorlati alkalmazása nélkül. Jelen tanulmányban bemutatott fejlesztéseinkkel és bevezetett szolgáltatásainkkal elérhetővé, illetve telepi/gyakorlati szinten is egyszerűen alkalmazhatóvá tettük a genomikai szelekciót a hazai tenyésztők, termelők számára.

## IRODALOMJEGYZÉK

- Calus, M. P. L. – Meuwissen, T. H. E. – de Roos, A. P. W. – Veerkamp, R. F. (2008): Accuracy of genomic selection using different methods to define haplotypes. Genetics, 178, 553-561.*
- Meuwissen, T. H. E. – Goddard, M. E. (2004): Mapping multiple QTL using linkage disequilibrium and linkage analysis information and multitrait data. Genet. Sel. Evol., 36, 261-279.*
- de Roos, A. P. W. – Schrooten, C. – Mullaart, E. – van der Beek, S. – de Jong, G. – Voskamp, W. (2009): Genomic selection at CRV. Workshop presentation, Interbull Workshop on Genomics, Uppsala, Sweden*
- Stoop, W. M. – Eding, H. – Schrooten, C. (2017): Method of genomic breeding value estimation, specified for Hungarian data. Proposal for the National Association of Hungarian Holstein Friesian Breeders, Working document.*

- Thallman, R. M. – Cooke, D. B. – Bennett, G. L. (2002):* Genopro: Computation of genotype and grandparental origin probabilities in complex pedigrees with missing marker data. Proc. 7<sup>th</sup> World Congress on Genetics Applied to Livestock Production, Montpellier, France, CD-ROM Communication No. 28-09.
- VanRaden, P. M. – VanTassell, C. P. – Wiggans, G. R. – Sonstegard, T. S. – Schnabel R. D. –Taylor, J. F. – Schenkel, F. S. (2009):* Invited review: Reliability of genomic predictions for North American Holstein bulls. J. Dairy Sci., 92. 16-24.
- Wilmink, J. B. M (1987):* Comparison of different methods of predicting 305-day milk yield using means calculated from within-herd lactation curves. Livest. Prod. Sci., 17. 1-17.

Érkezett: 2021. augusztus

*Szerző címe:* Bognár L.

Holstein-fríz Tenyésztők Egyesülete

*Author's address:* National Association of Hungarian Holstein Friesian Breeders

H-1134, Budapest, Lóportár u. 16.

bognar@holstein.hu

# MAGYAR ÁLLATORVOSOK LAPJA

Hungarian Journal of Animal Production  
111. kötetben 3. szám - 2018. évi

1000 Budapest, Herman Ottó Intézet, Herman Ottó utca 10/b.  
Kiadásnap: 2018. október 15.

**101** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**102** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**103** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**104** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése



# HUNGARIAN AGRICULTURAL RESEARCH

111. kötetben 3. szám - 2018. évi

**100** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**101** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**102** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**103** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**104** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése



# HERMAN OTTÓ INTÉZET HALÁSZAT

Magyar Halászati és Vízgazdálkodási Intézet  
111. kötetben 3. szám - 2018. évi

**100** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**101** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**102** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**103** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**104** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése



# HERMAN OTTÓ INTÉZET NÖVÉNYTERMELÉS

Magyar Növénytermelési Intézet  
111. kötetben 3. szám - 2018. évi

**100** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**101** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**102** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**103** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**104** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése



# HERMAN OTTÓ INTÉZET a falu

Magyar Növénytermelési Intézet  
111. kötetben 3. szám - 2018. évi

**100** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**101** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**102** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**103** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**104** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése



# HERMAN OTTÓ INTÉZET ÁLLATTENYÉSZTÉS TAKARMÁNYOZÁS

Magyar Állattenyésztési és Takarmányozási Intézet  
111. kötetben 3. szám - 2018. évi

**100** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**101** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**102** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**103** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**104** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése



# HERMAN OTTÓ INTÉZET GAZDÁLKODÁS

Magyar Gazdálkodási Intézet  
111. kötetben 3. szám - 2018. évi

**100** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**101** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**102** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**103** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**104** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése




# HERMAN OTTÓ INTÉZET KERTGAZDASÁG HORTICULTURE

Magyar Kertgazdasági Intézet  
111. kötetben 3. szám - 2018. évi


**100** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**101** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**102** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**103** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése

**104** A szarvaskegyes (Capreolus capreolus) fertőző betegségeinek diagnosztikája és megelőzése




# HERMAN OTTÓ INTÉZET

NONPROFIT KFT.



## ÁLLATTENYÉSZTÉS ÉS TAKARMÁNYOZÁS

**Főszerkesztő (Editor-in-chief):** FÉBEL Hedvig (Herceghalom)

**Társfőszerkesztő (Co-editor):** MÉZES Miklós (Gödöllő)

**Technikai szerkesztő (Technical assistant):** SIPICZKI Bojana (Herceghalom)

### **Szerkesztőbizottság (Editorial board):**

**Elnök (President):** HORN Péter (Kaposvár)

MANABE, N. (Japán),

ROSATI, A. (EAAP, Olaszország),

ANTON István (Herceghalom),

BALOGH Krisztián (Gödöllő),

BODÓ Imre (Szentendre),

DUBLECZ Károly (Keszthely),

HIDAS András (Gödöllő),

HOLLÓ István (Kaposvár),

HULLÁR István (Budapest),

HUSVÉTH Ferenc (Keszthely),

KOMLÓSI István (Debrecen),

KOVÁCSNÉ GAÁL Katalin

(Mosonmagyaróvár),

MIHÓK Sándor (Debrecen),

PÓTI Péter (Gödöllő),

RÁTKY József (Budapest),

SZABÓ Ferenc

(Mosonmagyaróvár),

URBÁNYI Béla (Gödöllő),

WAGENHOFFER Zsombor

(Budapest),

ZSARNÓCZAI Gabriella (Szeged)

**Szerkesztőség:** Magyar Agrár és Élettudományi Egyetem Élettani és Takarmányozástani

**(Editorial office):** Intézet Takarmányozás-élettani csoport

Hungarian University of Agriculture and Life Sciences Institute of Physiology

and Nutrition Group of Nutrition physiology

2053 Herceghalom, Gesztenyés út 1.

mobil: (+36) 30 714 87 65, e-mail: sipiczki.bojana.nora@uni-mate.hu

A cikkeket kivonatolja a CAB International (UK) a CAB Abstracts c. kiadványban

The journal is abstracted by CAB International (UK) in CAB Abstracts

**Felelős kiadó (Publisher):** Bozay Péter ügyvezető, HOI Nonprofit Kft.

HU ISSN: 0230-1814

A lap az Agrárminisztérium tudományos folyóirata

This is a scientific quarterly journal of the Ministry of Agriculture founded in 1952

(„Állattenyésztés”) by Prof. József Czakó

**A kiadást támogatja (sponsored by):** Agrárminisztérium

MTA Könyv- és Folyóiratkiadó Bizottsága



### **Megjelenik évente négyszer**

A folyóiratokra a kiadónál fizethet elő az alábbiak szerint.

Előfizetési szándékát kérjük, jelezze az info@agrarlapok.hu címen, vagy az alábbi postacímen:

Herman Ottó Intézet Nonprofit Kft., 1223 Budapest, Park u. 2.

A borítékra kérjük, írja rá: „Folyóirat-rendelés”.

Az előfizetési díjat a Herman Ottó Intézet Nonprofit Kft. 10032000-00286662-00000017 számlaszámára való utalással egyenlítheti ki. Az átutalás közlemény rovatában szíveskedjen a folyóirat és az előfizető nevét feltüntetni. Előfizetési díj: 8500Ft/év

Bármely más információért forduljon bizalommal kollégáinkhoz a lenti elérhetőségek bármelyikén:

e-mail: info@agrarlapok.hu, telefon: 06-1/362-8100

Nyomta: OOK Press Kft.

8200 Veszprém, Pápai út 37/A