Naszym zdaniem, jedynie kompleksowy program dla polskiego owczarstwa może zagwarantować jego rozwój zgodny z potrzebami społeczno-gospodarczymi i ekologicznymi. Brak jakichkolwiek działań lub działania cząstkowe, takie jak np. stosowane dotychczas pewne podwyżki stawek dopłat budżetowych, nie dadzą istotnych efektów. Owczarstwo będzie się nadal kurczyło (co najmniej do rozmiarów hodowli zachowawczej ras tradycyjnych) wraz z odchodzeniem od chowu owiec starzejących się, nielicznych już pasjonatów tego kierunku produkcji rolniczej.

Literatura: 1. MRiRW, 2010 – Powiadomienie o zamiarze przeprowadzenia uboju cieląt do szóstego miesiąca życia, owiec lub kóz w celu produkcji mięsa przeznaczonego na użytek własny. Załącznik do rozporządzenia Ministra Rolnictwa i Rozwoju Wsi z dnia 21 października 2010 r., poz. 1370. **2. Niżnikowski R., Niemczyk J.**, 2017 – Pogłębianie swobody gospodarowania w polskim rolnictwie. Przegląd Hodowlany 4, 27-29. **3. Niżnikowski R., Rokicki T., Łaba S., Krajewski K.**, 2017 – Sytuacja strategiczna sektora owczarskiego w Polsce – uwarunkowania hodowlane, rynkowe i ekonomiczne. Przegląd Hodowlany 4, 1-6.

Możliwości wykorzystania wybranych osiągnięć genetyki molekularnej w hodowli owiec ras mięsnych

Monika Huse-Kutowska, Ewa Grochowska, Sławomir Mroczkowski

Uniwersytet Technologiczno-Przyrodniczy w Bydgoszczy, Wydział Hodowli i Biologii Zwierząt, Katedra Biotechnologii i Genetyki Zwierząt

Hodowla owiec w Polsce ma bogatą tradycję, jest rozwijana w naszym kraju od kilku stuleci. Rodzima produkcja owczarska „przeżywała" chwile świetności w pierwszej połowie lat 80. XX wieku, co było związane ze światową koniunkturą gospodarczą na produkty otrzymywane od owiec. W 1986 roku pogłowie tych zwierząt liczyło w Polsce ponad 5 mln sztuk, a dochody z produkcji pochodziły głównie ze sprzedaży wełny oraz owczych skór [28]. Jednak przemiany ustrojowe oraz ogólnoświatowa tendencja do zastępowania wełny tkaninami syntetycznymi spowodowały redukcję liczebności krajowej populacji owiec. W związku z powyższym, od lat 90. ubiegłego wieku na znaczeniu zyskiwało mięsne użytkowanie tych zwierząt. W dzisiejszych czasach selekcja owiec w kierunku poprawy cech użytkowości mięsnej wydaje się być istotnym czynnikiem, który może doprowadzić do podwyższenia rentowności chowu i hodowli tego gatunku zwierząt w naszym kraju. Obecnie krajowe pogłowie owiec wynosi zaledwie około 215 tys. osobników, przy czym większość ras została wprowadzona do programu ochrony zasobów genetycznych [28].

Transformacja polskiego owczarstwa, polegająca na zmianie kierunku użytkowania owiec z wełnistego na mięsny, wymaga jednak dostosowania krajowych programów hodowlanych. Podejmowane są różne inicjatywy, mające na celu wspomaganie polskiego owczarstwa, np. na poziomie ministerialnym opracowano Program Doskonalenia Pogłowia Owiec do 2010 roku. Szanse rozwoju polskiego owczarstwa upatruje się w rosnącym popycie na jagnięta oraz baraninę w krajach arabskich oraz zachodnich krajach unijnych [28]. Ze względu na tradycyjny sposób żywienia, polska jagnięcina i baranina są na tych rynkach atrakcyjne i dodatkowo konkurencyjne cenowo. Za koncepcją powiększenia stad owiec w kraju przemawiają też warunki przyrodnicze, takie jak duża ilość naturalnych łąk i pastwisk oraz wcześniejsze, wieloletnie tradycje produkcji owczarskiej [28]. W celu pobudzenia zainteresowania ze strony rolników do podjęcia tego typu działalności, konieczne jest stworzenie nowych, bardziej skutecznych programów hodowlanych, uwzględniających nowoczesne techniki genetyki molekularnej.

Selekcja i dobór osobników do kojarzeń są istotnymi etapami pracy hodowlanej. Selekcja na podstawie danych fenotypowych w przypadku cech ilościowych jest procesem czasochłonnym, który można obecnie wspierać dzięki postępowi w zakresie genetyki molekularnej. Niestety rodzime rasy owiec są słabo poznane i opisane pod względem uwarunkowań genetycznych cech mięsnych. Mięsność, otłuszczenie oraz cechy jakości jagnięciny należą do grupy cech ilościowych, a więc są kodowane wieloma genami i zależą od warunków środowiska. Poligeny, pomimo iż determinują jedną cechę, mogą być zlokalizowane w różnych chromosomach, w związku z czym dziedziczą się niezależnie. Identyfikacja wybranych genów, badanie ich polimorfizmów oraz analiza ich powiązania z cechami mięsności, otłuszczenia i jakości mięsa, może doprowadzić do sformułowania zaleceń hodowlanych dla hodowców owiec ras mięsnych. Zalecenia te uwzględniałyby informacje na temat genotypów mających korzystny wpływ na wyżej wymienione cechy jagniąt i pozwoliłyby wspierać polską hodowlę owiec markerami genetycznymi, jak to ma miejsce np. w przypadku hodowli bydła mlecznego.

Typowanie genów odpowiedzialnych za cechy produkcyjne opiera się na poszukiwaniu analogii w funkcjach fizjologicznych wybranych genów człowieka i innych ssaków, a także na analizie całego genomu lub transkryptomu. Ze względu na funkcje, jakie pełnią w organizmie miostatyna, kalpastatyna i kalpainy, w dotychczas prowadzonych badaniach z zakresu uwarunkowań genetycznych cech użytkowości mięsnej owiec dużą uwagę zwrócono na polimorfizm genów kodujących te białka oraz ich powiązania z cechami wzrostu i mięsności jagniąt oraz jakości jagnięciny [6, 11, 16]. Miostatyna jest inhibitorem wzrostu mięśni szkieletowych i przyczynia się do zmniejszenia otłuszczenia mięsa [24]. Liczne badania wykazują, że zmienność genu miostatyny (*MSTN*) jest powiązania z cechami umięśnienia różnych gatunków ssaków, w tym myszy, bydła, świń i owiec [6, 18, 24, 33]. Owczy gen miostatyny zlokalizowany jest w drugim chromosomie. W jego skład wchodzą trzy eksony i dwa introny [7]. Produkt białkowy tego genu ma

długość 375 aminokwasów [7]. Wśród owiec rasy teksel wykryto polimorfizm pojedynczego nukleotydu (SNP – ang. *single nucleotide polymorphism*) w pozycji c.*1232 genu miostatyny, który powiązano z przyrostem tkanki mięśniowej oraz ze zmniejszeniem zawartości tłuszczu w mięsie [6]. Ponadto w wybranych norweskich rasach owiec zidentyfikowano dwa polimorfizmy w części kodującej genu miostatyny, polegające na insercji adeniny oraz delecji guaniny [3]. Konsekwencją obu zmienności jest powstanie biologicznie nieaktywnej miostatyny, co doprowadza do przyrostu tkanki mięśniowej i zmniejszenia otłuszczenia [3].

Kalpainy są natomiast wewnątrzkomórkowymi proteazami cysteinowymi, zależnymi od stężenia jonów wapnia. Liczne badania wykazały, że system kalpainowy wpływa na pośmiertną proteolizę mięśni i proces kruszenia mięsa [26]. Czynnikiem wpływającym na aktywność systemu kalpainowego jest m.in. kalpastatyna, która pełni znaczącą rolę w formowaniu i rozpadzie mięśni [30]. Kalpastatyna hamuje działanie kalpain, przez co wpływa na proces kruszenia i dojrzewania mięsa [30]. Gen kodujący kalpastatynę zlokalizowany jest w piątym chromosomie owiec. Natomiast geny kodujące kalpainy leżą w różnych chromosomach: *CAPN1* znajduje się w 21., *CAPN2* w 12., a *CAPNS1* w 14. chromosomie [7]. Powiązanie kalpain i kalpastatyny z jakością mięsa zostało potwierdzone wieloma badaniami naukowymi w populacji bydła. Na przykład, zaobserwowano związek między genotypem *CAPN1* a kruchością wołowiny [29]. Inne badania polimorfizmu *CAPN1* wykazały jego powiązanie z zawartością tłuszczu śródmięśniowego i subiektywną oceną marmurkowatości wołowiny [23].

Od kilku lat również nasz zespół badawczy prowadzi badania naukowe na Uniwersytecie Technologiczno-Przyrodniczym w Bydgoszczy nad polimorfizmami wybranych genów i ich powiązaniami z cechami wzrostu, mięsności i otłuszczenia jagniąt oraz jakości jagnięciny. W ramach grantu Narodowego Centrum Nauki (nr N N311 521440) przebadano zróżnicowanie genów miostatyny, wybranych kalpain (*CAPN3* i *CAPNS1*), kalpastatyny, insulinopodobnego czynnika wzrostu 1 (*IGF-I)* oraz jego receptora (*IGFI-R)*. Analiza zmienności owczego genu *CAPNS1* wykazała jego związek z zawartością tłuszczu śródmięśniowego oraz wyciekiem naturalnym jagnięciny [11]. Z kolei badanie polimorfizmów genu miostatyny w populacji merynosa polskiego odmiany barwnej wykazało ich powiązanie z kilkoma ważnymi cechami jakości tuszy i mięsa jagniąt [13]. Również analiza genu *IGF-I* tej samej rasy owiec pozwoliła na powiązanie jego zróżnicowania z wybranymi cechami mięsnymi jagniąt oraz ich otłuszczeniem [12].

W ostatnich latach pojawiły się doniesienia naukowe na temat innych genów wpływających na cechy wzrostu i mięsności jagniąt oraz jakości jagnięciny. Na podstawie analizy funkcji fizjologicznych wytypowano do badań kilka genów, m.in. *ADRB3, LIPE* i *UCP1*, które kodują odpowiednio następujące białka: receptor β3-adrenergiczny (ADRB3) [34], hormonozależną lipazę (HSL) [19] i termogeninę (UCP1) [27]. Badania prowadzone na myszach z niedoborami tych białek wykazały ich ważną rolę w przemianach energetycznych i gospodarce tłuszczowej organizmu [19, 27, 34]. Należy podkreślić, iż procesy te mają duże znaczenie w przypadku zwierząt gospodarskich, ponieważ mogą wpływać na poziom wielu cech produkcyjnych.

Receptor β3-adrenergiczny należy do nadrodziny receptorów sprzężonych z białkiem G (GPCR – ang. *G Protein-Coupled Receptor*; receptory siedmiotransbłonowe – 7TM) i jest obecny m.in. w białej i brunatnej tkance tłuszczowej. Białko to, kodowane przez gen *ADRB3*, bierze udział przede wszystkim w przemianach tłuszczów i odpowiada za utrzymanie temperatury ciała [8, 20]. Poznanie zmienności genu *ADRB3* jest ważne, ponieważ różne jego formy mogą być związane z wybranymi cechami ludzi i zwierząt. Przykładowo, różne warianty genu *ADRB3* powiązano ze wskaźnikiem masy ciała ludzi [20]. Natomiast myszy z niedoborem produktu tego genu, czyli białka – receptora β3-adrenergicznego, wykazywały w doświadczeniu skłonność do otyłości [34]. W przypadku zwierząt gospodarskich procesy związane z odkładaniem tłuszczu oraz termogenezą, w które zaangażowany jest receptor β3-adrenergiczny, mogą wpływać przede wszystkim na jakość mięsa oraz wzrost [35]. W związku z powyższym, zmienność w genie *ADRB3* może skutkować innymi poziomami wybranych, ważnych z ekonomicznego puntu widzenia cech produkcyjnych. Na przykład różne warianty genu *ADRB3* powiązano z zawartością tłuszczu śródmięśniowego mięśnia *longissimus dorsi* u mieszańców świń ras shanzhu × duroc w Chinach [35]. Zależności tej nie potwierdzono jednak w badaniach przeprowadzonych w Japonii [14]. Podobnie w Polsce nie wykazano związku zmienności genu *ADRB3* z cechami otłuszczenia świń [5]. Co ciekawe, stwierdzono wpływ różnych wariantów tego genu na wielkość powierzchni „oka" polędwicy loszek rasy duroc w Japonii, jednak nie zaobserwowano ich związku z szybkością wzrostu świń [14]. Badania prowadzone w populacji bydła rasy qinchuan w Chinach wykazały związek zmienności genu *ADBR3* z wybranymi cechami tuszy [25].

Stosunkowo dobrze został opisany owczy gen *ADRB3*, zarówno pod względem zmienności, jak również powiązań z różnymi cechami produkcyjnymi. Większość badań z tego zakresu została jednak przeprowadzona na nowozelandzkich i chińskich populacjach owiec wybranych ras [9, 10, 38]. Różne formy genu *ADRB3* powiązano z cechami wzrostu owiec rasy suffolk [38], merynosów oraz mieszańców różnych ras w Nowej Zelandii [10]. Okazało się również, że zmienność genu *ADRB3* może wpływać na różne cechy tusz jagnięcych, szczególnie na ich otłuszczenie [10]. Ponadto stwierdzono, że zmienność w genie *ADRB3* była powiązana ze śmiertelnością jagniąt spowodowaną niskimi temperaturami powietrza [9]. Jest to prawdopodobnie wynikiem roli, jaką gen *ADRB3* pełni w procesie termogenezy.

Kolejnym ciekawym białkiem zaangażowanym w przemiany energetyczne organizmu jest termogenina (UCP1), która występuje w wewnętrznej błonie mitochondriów głównie brunatnej tkanki tłuszczowej [4]. Jej obecność wykryto również w żółtej tkance tłuszczowej i w wybranych mięśniach. Białko to pełni istotną rolę w termogenezie, ponieważ rozprasza energię jako ciepło, umożliwiając protonom przechodzenie przez wewnętrzną błonę mitochondrialną [27]. Aktywność termogeniny polega więc na zapobieganiu gromadzeniu się energii w postaci tłuszczu, promując jego utratę jako ciepło, przez co może przyczyniać się do obniżenia ryzyka otyłości. Na poziomie molekularnym większy, podstawowy wydatek energetyczny jest powiązany z wyższą ekspresją genu *UCP1* [27]. W populacji ludzi zaobserwowano, że zmienność genu *UCP1* może być powiązana z otyłością i cukrzycą [17]. Rola jaką termogenina pełni w termogenezie została potwierdzona w badaniach myszy z niedoborem białka UCP1. Zwierzęta te były nadwrażliwe na zimno [15]. Co ciekawe, spośród zwierząt gospodarskich świnie różnią się znacznie pod względem przebiegu procesu termoregulacji, zwłaszcza prosięta po urodzeniu. Okazało się bowiem, że świnie – w odróżnieniu od człowieka, myszy czy innych ssaków – nie posiadają zapasów brązowej tkanki tłuszczowej. Z tego względu prosięta po urodzeniu nie mogą korzystać z energii zawartej w tych komórkach do wytworzenia ciepła, a głównym mechanizmem utrzymania stałej fizjologicznej temperatury ciała jest termogeneza drżeniowa, przejawiająca się silnym drżeniem ciała [2]. Po-

nadto gen *UCP1* świni, który odgrywa główną rolę w termogenezie bezdrżeniowej, jest znacznie krótszy od ludzkiego. Stwierdzono, iż w wyniku ewolucji nastąpiła utrata aż trzech eksonów (od 3. do 5.) w porównaniu z ludzkim odpowiednikiem tego genu [2], co spowodowało utratę aktywności tego genu w procesie termogenezy bezdrżeniowej, która jest podstawowym mechanizmem pozwalającym utrzymać temperaturę ciała ssaków po porodzie.

W przypadku owiec gen *UCP1* został zmapowany w 17. chromosomie. Charakteryzuje się on stosunkowo dużym zróżnicowaniem. Na przykład w nowozelandzkiej populacji owiec rasy kent (New Zealand Romney) wykryto 30 SNP [32]. Zmienność w tym genie powiązano z wybranymi cechami tusz jagnięcych i wskazano na jego potencjalną przydatność w selekcji owiec ras mięsnych [32, 37]. W odniesieniu do owiec nie wykazano powiązania różnych form tego genu z cechami wzrostu [32, 37].

Kolejnym enzymem zaangażowanym w gospodarkę tłuszczową i energetyczną w organizmie, przede wszystkim w lipolizę, jest hormonozależna lipaza (HSL), kodowana przez gen *LIPE*. Głównym zadaniem HSL jest mobilizacja tłuszczów zmagazynowanych w organizmie. Białko to znajduje się głównie w białej i brązowej tkance tłuszczowej oraz w mięśniach szkieletowych, sercu i trzustce [19, 21]. Badania prowadzone na myszach pozbawionych tego genu (tzw. knock-out) wykazały, że zwierzęta te nie rozwijały otyłości indukowanej dietą, jak również tej o podłożu genetycznym. Ponadto miały mniej żółtej, a więcej brązowej tkanki tłuszczowej [19]. Stwierdzono również zmiany w ekspresji różnych genów biorących udział w różnicowaniu tkanki tłuszczowej [19]. Natomiast badania przeprowadzone w populacji ludzkiej sugerują, że zmienność genu *HSL* może odgrywać ważną rolę w kontekście rozwoju cukrzycy typu II i otyłości brzusznej [1].

W przypadku owiec gen *LIPE* został zmapowany w 14. chromosomie, przy czym zidentyfikowano dwie różne jego formy HSL (*ovHSL-A* i *ovHSL-B*) [22]. W Chinach owce dwóch rodzimych ras badano pod kątem zawartości tłuszczu śródmięśniowego i próbowano powiązać te wyniki z ekspresją genu *HSL*, jednak wyniki były niejednoznaczne i różniły się w zależności od rasy i wieku zwierząt. Zaobserwowano, że wzrost poziomu ekspresji genu *HSL* był powiązany z niższą zawartością tłuszczu śródmięśniowego w mięśniu *longissimus dorsi* owiec rasy kazak, natomiast wśród owiec rasy xinjiang nie wykazano takiego związku [31]. Natomiast w Nowej Zelandii w badaniach obejmujących jagnięta rasy suffolk zaobserwowano związek zmienności tego genu z wybranymi cechami mięsnymi [36]. Ponadto nie stwierdzono powiązania różnych form genu *HSL* z miernikami wzrostu tych jagniąt [36].

Wyżej opisane badania naukowe nad zmiennością genów *ADRB3, UCP1* i *LIPE* u zwierząt gospodarskich wykazały powiązania ich różnych form z wybranymi cechami mięsnymi [36, 37, 38]. W populacji owiec geny te nie są jeszcze dobrze poznane zarówno pod względem zmienności, jak i powiązań różnych ich wariantów z cechami produkcyjnymi. Sukcesywnie pojawiają się jednak nowe doniesienia naukowe z tego zakresu. Warto więc analizować wyniki tych badań i przeprowadzić podobne analizy w polskiej populacji owiec. W przypadku wykrycia związków między zmiennością tych genów a wskaźnikami wzrostu, otłuszczenia i mięsności jagniąt, wyniki takich badań mogą się przyczynić do udoskonalenia rodzimych ras owiec, poprzez wspomaganie tradycyjnej hodowli metodami genetyki molekularnej.

Praca została sfinansowana z dotacji Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego przyznanej na działalność statutową Katedry Biotechnologii i Genetyki Zwierząt Uniwersytetu Technologiczno-Przyrodniczego w Bydgoszczy.

Literatura: 1. Albert J.S., Yerges-Armstrong L.M., Horenstein R.B., Pollin T.I., Sreenivasan U.T., Chai S., Blaner W.S., Snitker S., O'Connell J.R., Gong D.W., Breyer R.J., Ryan A.S., McLenithan J.C., Shuldiner A.R., Sztalryd C., Damcott C.M., 2014 – Null Mutation in Hormone-Sensitive Lipase Gene and Risk of Type 2 Diabetes. The New England Journal of Medicine 370, 2307-2315. **2. Berg F., Gustafson U., Andersson L.**, 2006 – The Uncoupling Protein 1 Gene (*UCP1*) is Disrupted in the Pig Lineage: A Genetic Explanation for Poor Thermoregulation in Piglets. PLOS Genetics 2 (8), 1178-1181. **3. Boman I.A., Vage D.I.**, 2009 – An insertion in the coding region of the myostatin (*MSTN*) gene affects carcass conformation and fatness in the Norwegian Spælsau (*Ovis aries*). BioMed Central Research Notes 2 (98), 1-5. **4. Cannon B., Nedergaard J.**, 2004 – Brown Adipose Tissue: Function and Physiological Significance. Physiological Reviews 84, 277-359. **5. Cieślak J., Nowacka-Woszuk J., Bartz M., Fijak-Nowak H., Grześ M., Szydłowski M., Świtoński M.**, 2009 – Association studies on the porcine *RETN, UCP1, UCP3* and *ADRB3* genes polymorphism with fatness traits. Meat Science 83, 551-54. **6. Clop A., Marcq F., Takeda H., Pirottin D., Tordoir X., Bibe B., Bouix J., Caiment F., Elsen J.M., Eychenne F., Larzul C., Laville E., Meish F., Milenkovic D., Tobin J., Charlier C., Georges M.**, 2006 – A mutation creating a potential illegitimate microRNA target site in the myostatin gene affects muscularity in sheep. Nature Genetics 38 (7), 813-818. **7.** EMBL-EBI, Wellcome Trust Sanger Institute, 2019 – Ensembl (www.ensembl.org; dostęp 15.01.2019). **8. Emorine L.J., Marullo S., Briend-Sutren M.M., Patey G., Delavier-Klutchko K.C., Strosberg D.A.**, 1989 – Molecular Characterization 03-Adrenergic Receptor of the Human. Science 245, 1118-1121. **9. Forrest R.H., Hickford J.G.H., Frampton C.M.**, 2007 – Polymorphism at the ovine β3-adrenergic receptor locus (*ADRB3*) and its association with lamb mortality. Journal of Animal Science 85, 2801-2806. **10. Forrest R.H., Hickford J.G.H., Hogan A., Frampton C.**, 2003 – Polymorphism at the ovine beta3-adrenergic receptor locus: associations with birth weight, growth-rate, carcass composition and cold survival. Animal Genetics 34, 19-25. **11. Grochowska E., Borys B., Grześkowiak E., Mroczkowski S.**, 2017 – Effect of the calpain small subunit 1 gene (*CAPNS1*) polymorphism on meat quality traits in sheep. Small Ruminant Research 150, 15-21. **12. Grochowska E., Borys B., Janiszewski P., Knapik J., Mroczkowski S.**, 2017 – Effect of the *IGF-I* gene polymorphism on growth, body size, carcass and meat quality traits in Coloured Polish Merino sheep. Archives Animal Breeding 60, 161-173. **13. Grochowska E., Borys B., Lisiak D., Mroczkowski S.**, 2019 – Genotypic and allelic effects of the myostatin gene (*MSTN*) on carcass, meat quality, and biometric traits in Colored Polish Merino sheep. Meat Science 151, 4-17. **14. Hirose K., Nakamura M., Takizawa T., Fukawa K., Ito T., Ueda M., Sasaki T., Tanaka K.**, 2009 – An insertion/deletion variant of a thymine base in exon 2 of the porcine beta 3-adrenergic receptor gene associated with loin eye muscle area. Animal Science Journal 80, 624-630. **15. Hofmann W.E., Liu X., Bearden C.M., Harper M.E., Kozak L.P.**, 2001 – Effects of genetic background on thermoregulation and fatty acid-induced uncoupling of mitochondria in *UCP1*--deficient mice. The Journal of Biological Chemistry 276, 12460-12465. **16. Jawasreh K.I., Jadallah R., Al-Amareen A.H., Abdullah AY., Al--Qaisi A., Alrawashdeh I.M., Al-Zghoul M.B.F., Ahamed M.K.A., Obeidat B.**, 2016 – Association between MspI calpastatin gene polymorphisms, growth performance, and meat characteristics of Awassi sheep. Indian Journal of Animal Sciences 87 (5), 635-639. **17. Jia J.J., Tian Y.B., Cao Z.H., Tao L.L., Zhang X., Gao S.Z., Ge C.R., Lin Q.Y., Jois M.**, 2010 – The polymorphisms of *UCP1* genes associated with fat metabolism, obesity and diabetes. Molecural Biology Reports 37, 1513-1522. **18. Kambadur R., Sharma M., Smith T.P.L., Bass J.J.**, 1997 – Mutations in myostatin (*GDF8*) in double-muscled belgian blue and piedmontese cattle. Genome Research 7, 910-915. **19. Kraemer F.B., Shen W.J.**, 2006 – Hormone-sensitive lipase knockouts. Nutrition & Metabolism 3 (12), 1-7. **20. Kurokawa N., Young E.H., Oka Y., Satoh H., Wareham N.J., Sandhu M.S., Loos R.J.**, 2008 – The *ADRB3* Trp64Arg variant and BMI: A meta-analysis of 44 833 individuals. International Journal of Obesity 32, 1240-1249. **21. Lampidonis A.D., Argyrokastritis A., Stravopodis D.J., Voutsinas G.E., Ntouroupi T.G., Margaritis L.H., Bizelis I., Rogdakis E.**, 2008 – Cloning and functional characterization of the ovine Hormone Sensitive Lipase (*HSL*) full-length cDNAs: An integrated approach. Gene 416, 30-43. **22. Lampidonis A.D., Rogdakis E., Voutsinas G.E., Stravopodis D.J.**, 2011 –

The resurgence of Hormone-Sensitive Lipase *(HSL*) in mammalian lipolysis. Gene 477, 1-11. **23. 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 Science 94, 153-158. **24. McPherron A.C., Lee S.J.**, 2002 – Suppression of body fat accumulation in myostatin-deficient mice. Journal of Clinical Investigation 109, 595-601. **25. Mei C.G., Gui L.S., Wang H.C., Tian W.Q., Li Y.K., Zan L.S.**, 2018 – Polymorphisms in adrenergic receptor genes in Qinchuan cattle show associations with selected carcass traits. Meat Science 135, 166-173. **26. Melody J.L., Lonergan S.M., Rowe L.J., Huiatt T.W., Mayes M.S.**, 2004 – Early postmortem biochemical factors influence tenderness andwaterholding capacity of three porcine muscles. Journal of Animal Science 82, 1195-1205. **27. Monemdjou S., Hofmann W.E., Kozak L.P., Harper M.E.**, 2000 – Increased mitochondrial proton leak in skeletal muscle mitochondria of UCP1-deficient mice. American Journal of Physiology-Endocrinology and Metabolism 279, 941-946. **28. Niżnikowski R., Rokicki T., Łaba S., Krajewski K.**, 2017 – Sytuacja strategiczna sektora owczarskiego w Polsce – uwarunkowania hodowlane, rynkowe i ekonomiczne. Przegląd Hodowlany 4, 1-6. **29. Page B.T., Casas E., Quaas R.L., Thallman R.M., Wheeler T.L., Shackelford S.D., Koohmaraie M., White S.N., Bennett G.L., Keele J.W., Dikeman M.E., Smith T.P.L.**, 2004 – Association of markers in the bovine *CAPN1* gene with meat tenderness in large crossbred populations that sample influential industry sires. Journal of Animal Science 82, 3474-3481. **30. Palmer B.R., Roberts N., Hickford J.G., Bickerstaffe R.**, 1998 – Rapid communication: PCR-RFLP for MspI and NcoEt al. the ovine calpastatin gene. Journal of Animal Science 76, 1499-1500. **31. Qiao Y., Huang Z., Li Q., Liu Z., Hao C., Shi G., Dai R., Xie Z.**, 2007 – Developmental changes of the *FAS* and *HSL* mRNA expression and their effects on the content of intramuscular fat in Kazak and Xinjiang sheep. Journal of Genetics and Genomics 34, 909-1017. **32. Qingming A., Huitong Z., Jiang H., Yuzhu L., Hickford G.H.**, 2018 – Sequence and Haplotypes Variation of the Ovine Uncoupling Protein-1 Gene (*UCP1*) and Their Association with Growth and Carcass Traits in New Zealand Romney Lambs. Genes 9 (4), 189 (doi: 103390/genes9040189). **33. Rao S., Fujimura T., Matsunari H., Sakuma T., Nakano K., Watanabe M., Asano Y., Kitagawa E., Yamamato T., Nagashima H.**, 2016 – Efficient Modification of the Myostatin Genein Porcine Somatic Cells and Generation of Knockout Piglets. Molecular Reproduction & Development 83, 61-70. **34. Revelli J.P., Preitner F., Samec S., Muniesa P., Kuehne F., Boss O., Vassalli J.D., Dulloo A., Seydoux J., Giacobino J.P., Huarte J., Ody C.**, 1997 – Targeted gene disruption reveals a leptin-independent role for the mouse beta3-adrenoceptor in the regulation of body composition. Journal of Clinical Investigation 100, 1098-106. **35. Xue W., Wang W., Jin B., Zhang X., Xu X.**, 2015 – Association of the *ADRB3, FABP3, LIPE*, and *LPL* gene polymorphisms with pig intramuscular fat content and fatty acid composition. Czech Journal of Animal Science 60 (2), 60-66. **36. Yang G., Forrest R., Zhou H., Hickford J.**, 2014 – Variation in the ovine hormone-sensitive lipase gene (*HSL*) and its association with growth and carcass traits in New Zealand Suffolk sheep. Molecural Biology Reports 41 (4), 2463--2469. **37. Yang G., Forrest R., Zhou H., Hodge S., Hickford J.**, 2014 – Genetic variation in the ovine uncoupling protein 1 gene: association with carcass traits in New Zealand (NZ) Romney sheep, but no association with growth traits in either NZ Romney or NZ Suffolk sheep. Journal of Animal Breeding and Genetics 131, 437-444. **38. Yang G., Zhou H., Forrest R.F., Fang Q., Luo Y., Hickford J.G.H.**, 2013 – Halplotypes of the ovine ADRB3 gene (*ADRB3*) and their association with post-weaning growth in New Zealand Suffolk sheep. Molecural Biology Reports 40 (8), 4805-4810.

HH6 – nowy letalny defekt genetyczny u bydła holsztyńskiego

Stanisław Kamiński

Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie, Wydział Bioinżynierii Zwierząt, Katedra Genetyki Zwierząt

W Polsce od ponad 20 lat skutecznie eliminuje się z hodowli bydła mlecznego nosicieli defektów genetycznych [1, 3, 6, 7]. Stosowanie oceny genomowej bydła coraz skuteczniej pokazuje swoją użyteczność w wykrywaniu nowych defektów genetycznych i stwarza nowe możliwości identyfikacji ich nosicieli [4]. Stało się tak dzięki odkryciu 9 haplotypów (zestaw ściśle sprzężonych ze sobą markerów) oznaczanych skrótem HH (*Holstein Haplotype*), które powodują zamieranie zarodków lub poronienia w sytuacji, kiedy haplotypy te występują w stanie homozygotycznym [8].

Uznanie haplotypu jako istotnego dla cech płodności następuje, jeśli osobniki homozygotyczne rodzą się martwe lub występuje wyraźna redukcja skuteczności zapłodnienia lub wzrost liczby poronień wskutek kojarzenia buhaja nosiciela z krową pochodzącą po buhaju nosicielu. Uznaje się, że HH dziedziczą się w sposób autosomalny recesywny. Ze względu na dominację bydła HF w Polsce oraz intensywny i wieloletni import nasienia i zarodków, polska hodowla bydła HF jest niewątpliwie narażona na szkody wywołane obecnością haplotypów wywołujących obniżenie płodności.

Opóźnienie w Polsce oficjalnego wdrożenia oceny genomowej o dwa lata (2012-2014) sprawiło, że ośrodki obliczeniowe zajmujące się oceną genomową w Polsce nie podjęły badań nad identyfikacją haplotypów obniżających płodność u ocenianych w kraju buhajów. Sytuację pogarsza fakt, że w grupie cech płodności wchodzących w skład indeksu PF nie ma cech takich jak SCR (*sire conception rate*) i DPR (*daughter pregnancy rate*), w których można by uwzględnić efekty haplotypów obniżających płodność.

W marcu 2018 roku w czasopiśmie „Journal of Dairy Science" ukazała się praca Sebastiana Fritz i współpracowników [2], opisująca molekularną przyczynę nowego defektu genetycznego u bydła HF, któremu nadano nazwę HH6. Zespół ten przebadał 250 tys. osobników rasy holsztyńskiej i zidentyfikował nowy haplotyp HH6, wykazując jego istotny negatywny wpływ na wskaźnik zapłodnienia (*conception rate*) oraz niepowtarzalność rui w 56. dniu. Badaczom udało się zmapować region chromosomu 16 wielkości 1,1 mln par nukleotydów i przeanalizować ten obszar, porównując sekwencje 12 nosicieli i 284 buhajów zdrowych. Analiza sekwencji wykazała istnienie genu *SDE2*, kodującego białko o nazwie Telomere Maintenance Homolog 2, odgrywające ważną rolę w stabilizacji całego genomu oraz w zakończeniu replikacji DNA w komórkach organizmów eukariotycznych. Wykryto, że w grupie nosicieli występuje jednonukleotydowa mutacja (tzw. SNP – *Single Nucleotide Polymorphism*), tj. zamiana adeniny na guaninę, która zmienia kodon inicjacyjny dla aminokwasu metioniny (ATG). Ten SNP w nomenklaturze genomowej oznaczony jest jako g.29773628A>G i zarejestrowany w bazie NCBI SNP pod numerem rs434666183 [5].