

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ
Кафедра зоологии

БУГАКОВА
Алеся Владимировна

ГЕННЫЕ МУТАЦИИ, АССОЦИИРОВАННЫЕ С
НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ КРУПНОГО РОГАТОГО
СКОТА

Аннотация к дипломной работе

Научный руководитель:
кандидат биологических наук,
доцент М.Е. Михайлова.

«Допустить к защите»
«__»_____ 2020 г.
Зав. кафедрой зоологии

доктор биологических наук, профессор
_____ С.В. Буга

Минск, 2020

РЕФЕРАТ

Дипломная работа 50 с., 7 рис., 3 табл., 61 источник.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: КРУПНЫЙ РОГАТЫЙ СКОТ, ГЕНОТИПИРОВАНИЕ, HCD, HAPLOTYPE CHOLESTEROL DEFICIENCY, ГАПЛОТИП ДЕФИЦИТА ХОЛЕСТЕРИНА, ЛЕТАЛЬНАЯ РЕЦЕССИВНАЯ МУТАЦИЯ, АПОЛИПОПРОТЕИН В, ГЕН АРОВ, МОЛОЧНАЯ ПРОДУКТИВНОСТЬ.

Объектом исследования является крупный рогатый скот (КРС) голштинской и голштинизированной черно-пестрой пород.

Предмет исследования: STR-локусы КРС, селекционно-значимые полиморфизмы в генах *ARAF1*, *АРОВ*.

Целью работы является выявление генных мутаций крупного рогатого скота, влияющие на эмбриональную смертность и молочные качества.

В соответствии с целью были поставлены задачи исследований:

1) провести модифицированную ДНК-экспертизу КРС для подтверждения происхождения с целью совершенствования генетической структуры голштинской (голштинизированной) породы скота и поддержания ее генеалогического разнообразия

2) разработать методические подходы для детекции полиморфизмов в генах *ARAF1*, *АРОВ*

3) провести скрининг животных для выявления носителей мутантных аллелей в генах *ARAF1* *АРОВ* (гаплотипы фертильности HH1, HCD)

Создана коллекция референтных образцов, включающая биологический материал и ДНК гетерозиготных животных-носителей мутантных аллелей, которые детерминируют гаплотипы фертильности голштинского скота: HH1, ген *ARAF1*, HCD-3, ген *АРОВ*.

Разработаны методические подходы для детекции полиморфизмов в генах *АРОВ*, *ARAF1*, влияющего на фертильность КРС с использованием методов ПЦР, ПЦР-ПДРФ, ПЦР-РВ;

Проведен скрининг животных для выявления носителей мутантных аллелей в гене *АРОВ* (гаплотип фертильности HCD) и гене *ARAF1* (гаплотип фертильности HH1)

Таким образом, в результате анализа родословных быков-производителей, и согласно базе данных Holstein Association USA (2016г.) [58, 59], были выявлены 2 быка-носителя мутантного аллеля, ассоциированного с гаплотипом фертильности HH1 (HH1C). В отобранной выборке КРС (n=609) выявлены 24 животных-носителей мутантного аллеля, из них 6 быков-производителей и коров.

Частота животных-носителей мутантных аллелей гаплотип фертильности HCD, составляет 1,35%, гена *APAF1*, гаплотип фертильности HH1, составляет 3,94%.

Выявлены животные-носители гаплотипов фертильности (n=118 гол.): HCD-3, ген *APOB* (n=7), HH1, ген *APAF1* (n=24).

В результате проведенного скрининга было предложено исключить из селекционного процесса быков-производителей – носителей мутаций селекционно-генетических центров Республики Беларусь и строго контролировать качество ввозимой племенной продукции (материала), так как быки-производители, сперма которых была ввезена по импорту, являются носителями гаплотипов, отрицательно влияющих на фертильность. Рекомендации по элиминации вредных рецессивных мутаций позволят внести вклад в совершенствование генофонда белорусских популяций сельскохозяйственных животных.

ESSAY

Thesis study, p.50, 7 pictures, 3 tables, 61 sources.

KEYWORDS: CATTLE, GENOTYPING, HCD, HAPLOTYPE CHOLESTEROL DEFICIENCY, HAPLOTYPE DEFICIENCY CHOLESTEROL, LETAL RECESSIVE MUTATION, APOLYPROPERTY, PROTEIN, BREAST PROPERTY.

The object of study is cattle (cattle) Holstein and Holstein black-motley breeds.

Subject of research: cattle STR loci, selection-significant polymorphisms in the genes APAF1, APOB.

The aim of the work is to identify gene mutations in cattle that affect embryonic mortality and milk quality.

In accordance with the goal, the research objectives were set:

1) to conduct a modified DNA examination of cattle to confirm the origin in order to improve the genetic structure of Holstein (Holstein) cattle and maintain its genealogical diversity

2) to develop methodological approaches for the detection of polymorphisms in the APAF1, APOB genes

3) screen animals to identify carriers of mutant alleles in APAF1, APOB genes (HH1, HCD fertility haplotypes)

A collection of reference samples was created, including biological material and DNA of heterozygous animal carriers of mutant alleles that determine Holstein cattle fertility haplotypes: HH1, APAF1 gene, HCD-3, APOB gene.

Methodological approaches have been developed for the detection of polymorphisms in the APOB, APAF1 genes that affect cattle fertility using the methods of PCR, PCR-RFLP, PCR-RV;

Animals were screened to detect mutant allele carriers in the APOB gene (HCD fertility haplotype) and APAF1 gene (H1 fertility haplotype)

Thus, as a result of the analysis of the pedigrees of producer bulls, and according to the Holstein Association USA database (2016) [58, 59], 2 carrier bulls of a mutant allele associated with the HH1 fertility haplotype (HH1C) were identified. In a selected sample of cattle ($n = 609$), 24 animals carrying the mutant allele were identified, of which 6 were bulls and cows.

The frequency of animal carriers of mutant alleles of the HCD fertility haplotype is 1.35%, the APAF1 gene, HH1 fertility haplotype, is 3.94%.

Animal carriers of fertility haplotypes ($n = 118$ goals) were identified: HCD-3, APOB gene ($n = 7$), HH1, APAF1 gene ($n = 24$).

As a result of the screening, it was proposed to exclude from the selection process bulls-producers-carriers of mutations of selection and genetic centers of

the Republic of Belarus and strictly control the quality of imported breeding products (material), since bulls-producers, whose sperm was imported, are carriers of haplotypes that negatively affect fertility. Recommendations for the elimination of harmful recessive mutations will contribute to improving the gene pool of Belarusian populations of farm animals.

РЕФЕРАТ

Дыпломная праца 50 с., 7 мал., 3 табл., 61 крыніца.

КЛЮЧАВЫЯ СЛОВЫ: БУЙНАЯ РАГАТАЯ ЖЫВЁЛА, ГЕНАТЫПАВАННЕ, HCD, HARLOTYPЕ CHOLESTEROL DEFICIENCY, ГАПЛАТЫП ДЭФІЦЫТУ ХАЛЕСТЭРЫНУ, СМЯРОТНАЯ РЕЦЭСІЎНАЯ МУТАЦЫЯ, АПОЛІПРАТЭІН В, ГЕН АРОВ, МАЛОЧНАЯ ПРАДУКТЫЎНАСЦЬ.

Аб'ектам даследавання з'яўляецца буйная рагатая жывёла (БРЖ) галштынскай і голштынізіраваннай чорна-пярэстай парод.

Прадмет даследавання: STR-локусы буйной рагатай жывёлы, селекцыйна-значныя палімарфізмы ў генах ARAF1, АРОВ.

Мэтай працы з'яўляецца выяўленне генных мутацый буйной рагатай жывёлы, якія ўплываюць на эмбрыянальную смернасць і малочныя якасці.

У адпаведнасці з мэтай былі пастаўлены задачы даследаванняў:

1) правесці мадыфікаваную ДНК-экспертызу буйной рагатай жывёлы для пацверджання паходжання з мэтай удасканалення генетычнай структуры галштынскай (галштынізаваанай) пароды жывёлы і падтрымання яе генеалагічнай разнастайнасці

2) распрацаваць метадычныя падыходы для выяўлення палімарфізмам ў генах ARAF1, АРОВ

3) правесці скрынінг жывёл для выяўлення носьбітаў мутантных алеляў у генах ARAF1 АРОВ (гаплатыпы фертыльнасці HH1, HCD)

Створана калекцыя рэферэнтных абразцоў, якая ўключае біялагічны матэрыял і ДНК гетэразіготных жывёл-носьбітаў мутантных алеляў, якія дэтэрмінуюць гаплатыпы фертыльнасці галштынскай жывёлы: HH1, ген ARAF1, HCD-3, ген АРОВ.

Распрацаваны метадычныя падыходы для дэтэкцыі палімарфізмам ў генах АРОВ, ARAF1, які ўплываюць на фертыльнасць буйной рагатай жывёлы з выкарыстаннем метадаў ПЦР, ПЦР-ПДРФ, ПЦР-РВ;

Праведзены скрынінг жывёл для выяўлення носьбітаў мутантных алеляў у гене АРОВ (гаплатып фертыльнасці HCD) і гене ARAF1 (гаплатып фертыльнасці HH1)

Такім чынам, у выніку аналізу радаводаў быкоў-вытворцаў, і згодна з базай дадзеных Holstein Association USA (2016г.) [58, 59], былі выяўлены 2 быка-носьбіта мутантнага алеля, асацыяванага з гаплатыпам фертыльнасці HH1 (HH1C). У адабранай выбарцы буйной рагатай жывёлы (n=609) выяўлены 24 жывёл-носьбітаў мутантнага алеляў, з іх 6 быкоў-вытворцаў і кароў.

Частата жывёл-носьбітаў мутантных алеляў гаплотип фертыльнасці HCD, складае 1,35%, гена ARAF1, гаплотип фертыльнасці HH1, складае 3,94%.

Выяўлены жывёлы-носьбіты гаплатыпаў фертыльнасці (n=118 гол.): HCD-3, ген APOB (n=7), HH1, ген ARAF1 (n=24).

У выніку праведзенага скрынінга было прапанавана выключыць з селекцыйнага працэсу быкоў-вытворцаў-носьбітаў мутацый селекцыйна-генетычных цэнтраў Рэспублікі Беларусь і строга кантраляваць якасць увезенай племянной прадукцыі(матэрыялу), бо быкі-вытворцы, сперма якіх была ўвезеная па імпарце, з'яўляюцца носьбітамі гаплатыпаў, якія адмоўна ўплываюць на фертыльнасць. Рэкамендацыі па элімінацыі шкодных рэцесивных мутацый дазваляць унесці ўклад ва ўдасканаленне генафонду беларускіх папуляцый сельскагаспадарчых жывёл.