**Celogenomová asociační studie mezi jednonukleotidovým polymorfismem a zdravotními ukazateli paznehtů holštýnského skotu**

**Genome-wide association study between copy number variants and hoof health traits in Holstein dairy cattle**

Butty, AM, Chud, TC, Cardoso, DF, Lopes, LS, Miglior, F, Schenkel, FS, Cánovas, A, Häfliger, IM, Drögemüller, C, Stothard, P, Malchiodi, F, Baes, CF. 2021. Genome-wide association study between copy number variants and hoof health traits in Holstein dairy cattle. Journal of dairy science, 104, 7.

**Klíčová slova:** genotyp, mléčný skot, konstrukční varianta, funkcionální analýza

**Dostupný z:** https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33896633/

Od zavedení genomické selekce u mléčného skotu byly genotypizovány a vyhodnoceny miliony zvířat. Jednonukleotidové polymorfismy byly hlavním typem genetické varianty používané v genomickém výzkumu mléčného skotu. Genomické studie výrazně zlepšily naše chápání genetické architektury mnoha ekonomicky důležitých znaků a nemocí a přispěly k maximalizaci genetického zisku prostřednictvím selekce. Varianty počtu jednonukleotidových polymorfismů (CNV) byly spojeny s ekonomicky významnými znaky u mléčného skotu, včetně reprodukčních, zdravotních a znaků pro zmasilost. Asociace mezi CNV a znaky souvisejícími se zdravím kopyt však ještě není plně známá. Zdravotní poruchy paznehtů jsou považovány za významné po mastitidě a reprodukčních problémech. Kanadské údaje ukázaly, že přibližně 40% holštýnských krav mělo alespoň 1 poruchu chodidla. Zdraví paznehtů může být geneticky zlepšeno. Od roku 2018 zahrnují genetická hodnocení v Kanadě infekční a neinfekční léze, zaznamenané podle atlasu zdraví drápů vypracovaného Mezinárodním výborem pro záznam zvířat (Egger-Danner et al., 2015). Infekční znaky se většinou týkají poranění kůže, jako je digitální dermatitida (DD), interdigitální dermatitida (ID) a eroze rohů patky (HHE), zatímco neinfekční rysy se týkají lézí rohoviny paznehtu, včetně vředu na chodidle (SU), vředu na stěně chodidla (TU), léze bílé čáry (WL), krvácení chodidla (SH) a interdigitální hyperplazie (IH). Vzhledem k tomu, že tyto znaky mají nízkou dědičnost, odhadovaná analýza asociací zahrnujících CNV identifikovanou in silico a velký počet fenotypů poskytuje počáteční základ pro lepší pochopení genetických mechanismů stojících za zdravotními znaky kopyt. Cílem této studie bylo identifikovat CNV s vysokou spolehlivostí u velkého vzorku genotypovaných holštýnských zvířat a posoudit souvislost mezi identifikovanou CNV a zdravotními znaky kopyt, následovanou funkční anotací souvisejících oblastí CNV.

Celogenomové asociační studie založené na SNP byly provedeny pro více znaků u mléčného skotu. Varianty počtu kopií (CNV) by však mohly přidat genomické informace, které ještě nebyly využity. Cílem této studie bylo identifikovat CNV u genotypových holštýnských zvířat a posoudit jejich souvislost se zdravotními znaky kopyt pomocí deregresních odhadovaných chovných hodnot jako pseudofenotypů. U 5 845 zvířat bylo identifikováno celkem 23 256 CNV zahrnujících 1 645 genomických oblastí. Čtrnáct genomických oblastí nesoucích strukturální variace, včetně 9 delecí a 5 duplikací, bylo spojeno s nejméně 1 studovanými zdravotními znaky paznehtů. Tato skupina znaků zahrnovala digitální dermatitidu, interdigitální dermatitidu, erozi patních rohů, vřed na podešvi, lézi bílé čáry, krvácení do chodidla a interdigitální hyperplazii. Žádná oblast nebyla spojena s vředem na paznehtu. Dvacet kandidátských genů se překrývalo s oblastmi spojenými s těmito znaky, včetně SCART1, NRXN2, KIF26A, GPHN a OR7A17. V této studii lze vliv na infekční léze paznehtu připsat gen PRAME. Téměř všechny geny detekované ve spojení s neinfekčními lézemi kopyt mohou být spojeny se známými metabolickými poruchami.

**Zpracoval:** doc. Dr. Ing. Zdeněk Havlíček, MENDELU, zdhav@mendelu.cz