

Berner Fachhochschule
 Schweizerische Hochschule für Landwirtschaft SHL



Fotos: M. Rindlisbacher

„Large Scale“ SNP Daten beim Pferd: Erste Erfahrungen und Anwendungen

H. Hasler¹, F. Berruex³, B. Haase², C. Flury¹, T. Leeb², V. Gerber⁴,
 H. Simianer⁵, D. Burger³, P.A. Poncet³, S. Rieder¹

¹Schweizerische Hochschule für Landwirtschaft, Zollikofen
²Institut für Genetik, Vetsuisse Fakultät, Universität Bern
³Haras National Suisse, Avenches
⁴Pferdeklinik, Vetsuisse Fakultät, Universität Bern
⁵Abteilung Tierzucht und Haustiergenetik, Georg-August-Universität, Göttingen

Schweizerische Eidgenossenschaft
 Confédération suisse
 Confederazione Svizzera
 Confederaziun svizra
 Le Haras national fait partie de l'unité ALP-Haras
 Das Nationalgestüt gehört zur Einheit ALP-Haras

Haras national suisse HNS
 Schweizerisches Nationalgestüt SNG

CFM

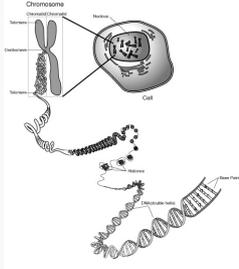
u^b
 UNIVERSITÄT
 BERN

GEORG-AUGUST-UNIVERSITÄT
 GÖTTINGEN

Berner Fachhochschule
 Schweizerische Hochschule für Landwirtschaft SHL

Was ist ein SNP?

- Ein SNP ist ein genetischer Marker.
- Single Nucleotide Polymorphismen (SNP) sind Einzelbasenunterschiede, die zufällig über das Genom verteilt sind.





SNP

↓

SNP

↓

Tier1: CCAGGTATTGAGGACTAATTGCC...GTACCGCATTAGG

Tier2: CCAGGTATTGAGGACGAATTGCC...GTACCGTATTAGG



Illumina Equine SNP50 Bead Chip



→ Wade et al. (2009): Genome Sequence, Comparative Analysis, and Population Genetics of the Domestic Horse. Science. Vol. 326, 865 - 867.

TABLE: 1 EQUINESNP50 BEADCHIP PERFORMANCE DATA AND SPECIFICATIONS

PARAMETER	RESULTS*	PRODUCT SPECIFICATION
Average Call Rate*	99.54%	> 99%
Reproducibility	100%	> 99%
Mendelian Inconsistencies	0.01%	< 0.1%

*Results based on 372 DNA samples including 8 replicates and 15 trios from fifteen breeds. See Table 2 for the list of breeds tested.
 †Excludes Hokkaido samples. Average call rate including Hokkaido samples is 99.41%.

The EquineSNP50 BeadChip contains 54,602 SNP assays per sample and allows for the interrogation of 12 samples in parallel.

54'602 SNP

Genomweite SNP-Daten eröffnen neue Möglichkeiten

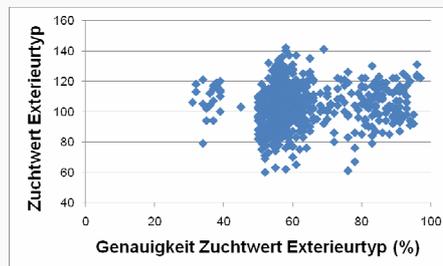
- Kontrollieren der Verwandtschaft zwischen Pferden einer Population
- Genauere Schätzung der genetischen Vielfalt
- Identifizieren von Genorten, welche die phänotypische Ausprägung wichtiger Merkmale von Pferden beeinflussen
- Aufdecken von Zusammenhängen zwischen der Variabilität von Genorten (Inzucht) und Fitnessseigenschaften
- Schätzen von SNP-Effekten auf die Phänotypen und aus der Summe der SNP-Effekte Zuchtwerte für Pferde schätzen

Material & Auswahl der Pferde

- Auswahlkriterien für ~ 1'100 Freiberger Pferde:
 - Anzahl Nachkommen
 - Zuchtwert
 - Genauigkeit des Zuchtwerts

Elterntiere 1998 - 2008	
Hengste	Stuten
328	8'980

→ 215 Hengste & 875 Stuten



Material & Auswahl der Pferde



- Blutproben-Sammlung von ~ 1'100 Freiberger Pferden und Genotypisierung mit dem Illumina Equine SNP50 Bead Chip

→ mit der Typisierung einer Blutprobe wird die Information zu 54'602 Markern auf der DNA eines Pferdes verfügbar

1'100 Tiere x 54'602 Marker = 60'062'200 Datenpunkte

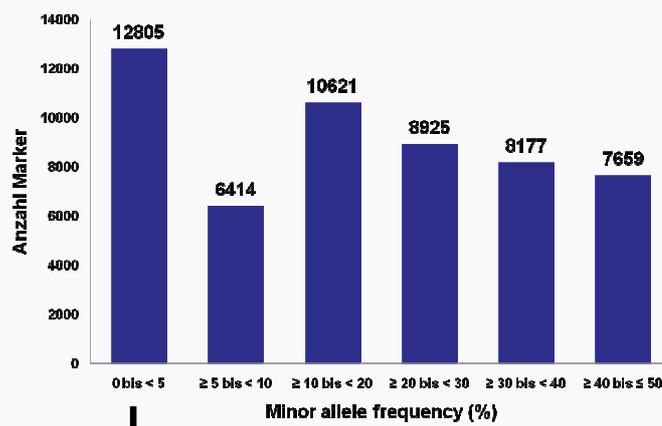
- Daten zu rund 70 Merkmalen:
 - 43 Merkmale aus dem Zuchtprogramm →
 - ~ 30 weitere Merkmale

Exterieurmerkmale	28
Leistungsmerkmale	12
Weisse Abzeichen	3

Im Folgenden ein erster Einblick ...

- ... in das Arbeiten mit SNP-Daten von 576 Freiburger Pferden.

Markerqualität: Minor allele frequency (MAF)



↓
2'957 Marker sind monomorph

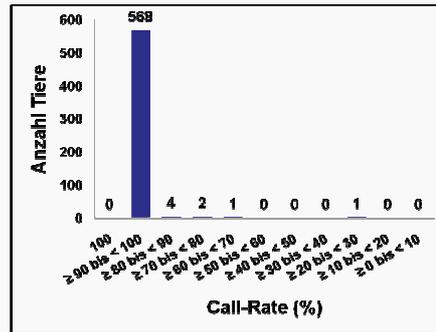
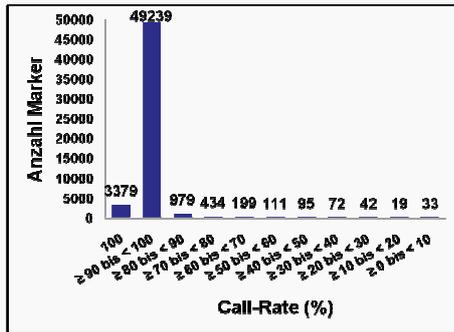
Markerqualität: Call-Rate

- Pro Marker:

1'984 Marker haben eine Call-Rate < 90 %
(1 Marker ist nicht gelaufen)

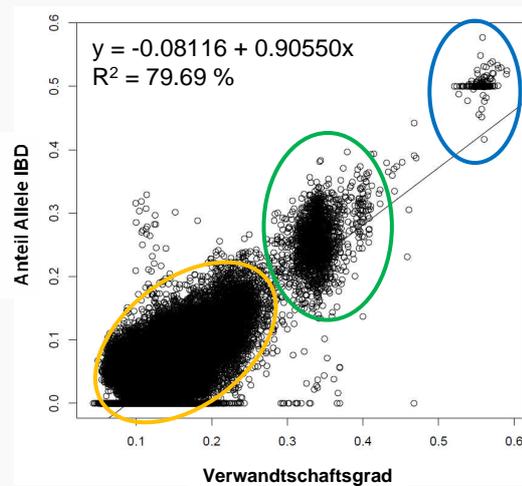
- Pro Tier:

8 Tiere haben eine Call-Rate < 90 %



→ Nach dem Filtern verbleiben 40'092 Marker & 568 Tiere

Pedigree-basierte und genomische Verwandtschaft



103'740 paarweise Vergleiche

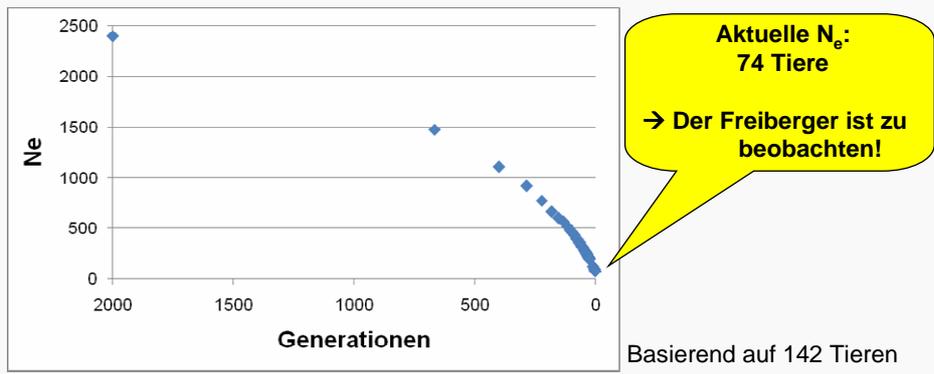
Mittlerer Inzuchtkoeffizient im Jahr 2008: 6.8 %

- Vollgeschwister
- Halbgeschwister
- übrige Verwandtschaften

Genetische Vielfalt



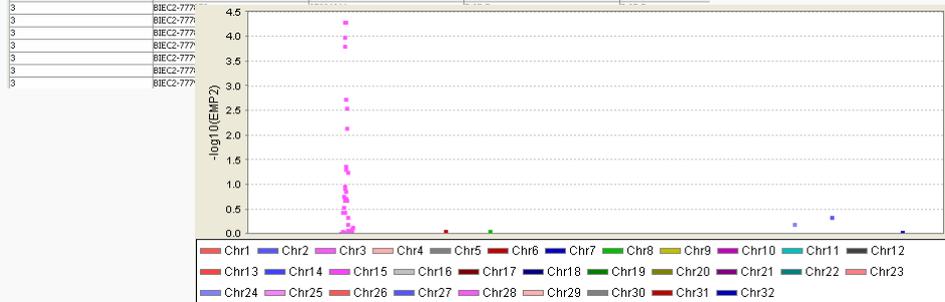
Ein Mass für die genetische Vielfalt ist die effektive Populationsgrösse (N_e).



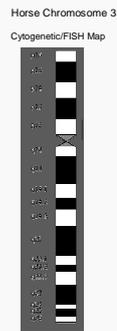
Genetische Kartierung eines Merkmals

- 25 Füchse & 31 Braune
- 20'000 Permutationen

CHROM	MARKER	POSITION	EMP1	EMP2
3	BIEC2-776764	35400432	5.0E-5	5.0E-5
3	BIEC2-776777	35639914	5.0E-5	5.0E-5
3	BIEC2-776779	35661804	5.0E-5	5.0E-5
3	BIEC2-777748	36979199	5.0E-5	5.0E-5
3	BIEC2-777770	37148447	5.0E-5	5.0E-5
3	BIEC2-777797	37398507	5.0E-5	5.0E-5
3	BIEC2-777822	37548550	5.0E-5	5.0E-5
3	BIEC2-777850	37725713	5.0E-5	5.0E-5
3	BIEC2-777856	37769700	5.0E-5	5.0E-5



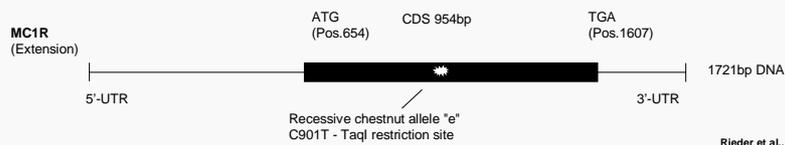
Melanocortin-1-Rezeptor (MC1R): Grundfarbe



Grundfarben: Fuchs & Braun



Extension (Fuchs) Gen
Fuchs wird rezessiv vererbt, Braun ist dominant



Rieder et al., 2001

Genomische Zuchtwertschätzung & Selektion

Ausblick:

Erste Effektschätzungen für Merkmale mit hoher Heritabilität
(z.B. Exterieurtyp)

Beispiel: Poster Bianca Haase

Take Home

- Die Probensammlung und die Genotypisierung sind demnächst abgeschlossen.
- Die Plausibilisierung mit rund der Hälfte der Gesamtdaten zeigt, dass die Datenqualität hoch ist und sich die Daten für die geplanten Untersuchungen eignen.
- Damit sind die Voraussetzungen für die Schätzung von genomischen Zuchtwerten und der Etablierung der neuen Methodik in der praktischen Pferdezucht gegeben.
- Die einmalige Datenmenge ermöglicht die Bearbeitung von vielen weiteren wissenschaftlichen Fragestellungen mit genetischem Hintergrund.

Herzlichen Dank für die Zusammenarbeit ...

- **Institut für Genetik & Pferdeklunik, Vetsuisse Fakultät, Universität Bern**
- **Gruppe für Tiergenetik und Pferdewissenschaften, SHL, Zollikofen**
- **Abteilung Tierzucht und Haustiergenetik, Georg-August-Universität, Göttingen**
- **Schweizerisches Nationalgestüt, Avenches**
- **Schweizerischer Freibergerzuchtverband, Avenches**
- **... und die Finanzierung:**

Bundesamt für Landwirtschaft

Stiftung Sur-la-Croix



