

Téma 2: Genetika reprodukčných znakov u zvierat (významné gény a dedivosť)

Prednáška

Reprodukcia je nevyhnutná pre všetky druhy organizmov, pretože je kľúčom k prežitiu a evolúcii. Reprodukčné vlastnosti sú dôležité pre prežitie druhov nielen v prirodzených populáciách, ale aj v populáciách hospodárskych zvierat, kde majú veľký vplyv na ekonomickú efektivitu chovateľov a fariem. Reprodukčné znaky sú ekonomicky dôležité pre trvalo udržateľnú produkciu potravín. Reprodukčné vlastnosti, najmä tie, ktoré súvisia s plodnosťou, veľkosťou vrhu a životaschopnosťou pred odstavením, sú dôležitými zložkami na zníženie nákladov na produkciu mäsa zvierat. Preto sa vynakladá veľké úsilie na identifikáciu spôsobov zlepšenia týchto vlastností. Toto zlepšenie reprodukčných vlastností súvisí s rôznymi oblasťami, pričom veľký vplyv má manažment, výživa a genetika.

Plodnosť je základná biologická a úžitková vlastnosť hospodárskych zvierat. Je predpokladom udržania druhu, ako aj výroby produktov živočíšneho pôvodu. Plodnosťou sa všeobecne rozumie schopnosť produkcie primerane početného a konštitučne zdatného potomstva. Plodnosť je vystavená značnému pôsobeniu prostredia, preto treba robiť rozdiel medzi plodnosťou potenciálnou a skutočnou. Potenciálnu plodnosť treba chápať ako schopnosť samice uvoľniť vajíčka schopné oplodnenia bez ohľadu na to, čo sa s nimi deje ďalej, teda možno ju do značnej miery chápať ako dedične podmienenú plodnosť, ktorú je ťažké spozorovať bez vyšetrenia. Pôsobením jednotlivých činiteľov prostredia, čím máme na mysli nielen vnútorné prostredie oboch pohlaví, ale aj prostredie vonkajšie, sa dedičná plodnosť v zmysle uvedenej definície značne znižuje, takže pod pojmom skutočná plodnosť treba chápať počet živo narodených mláďat. Potenciálnu plodnosť možno teda považovať za výraz genotypu a skutočnú plodnosť za výraz fenotypu plodnosti.

K najvýznamnejším ukazovateľom plodnosti samíc patrí:

dĺžka gravidity, počet mláďat, počet vrhov v percentách, dĺžka medziobdobia, servis perióda, a obtiažnosť pôrodu.

Medzi ukazovatele plodnosti samcov možno zaradiť:

počet spermií, výskyt malformácií u spermií a libo sexualis, ktorý súvisí s hladinou pohlavných hormónov.

Význam rôznych reprodukčných znakov nie je rovnaký a líši sa aj medzi jednotlivými druhmi. U hovädzieho dobytku má nízka plodnosť samíc veľmi negatívny vplyv na produkciu, pretože spôsobuje ekonomické straty tým, že zvyšuje potrebu dodatočných inseminácií, vyššie veterinárne náklady, výrazne dlhšie laktácie a menej teliat. Taktiež ľahkosť otelenia úzko súvisí s reprodukčným úspechom a životaschopnosťou matky a potomka. V produkcii oviec na mäso predstavuje veľkosť vrhu a počet dní do bahnenia - dve z najdôležitejších vlastností, ale ich zahrnutie do selekčných schém bolo obmedzené z dôvodu nízkej dedičnosti. V chove ošípaných, ako aj u iných multipárných druhov, ako sú králiky, je veľkosť vrhu pravdepodobne najrelevantnejším a ľahko merateľným reprodukčným znakom, ktorému sa venuje najväčšia pozornosť. Veľkosť vrhu je určená interakciou mnohých fyziologických komponentov, ako je počet ovulovaných vajíčok, ktorý určuje maximálny počet možných potomkov, a rýchlosť prenatalného prežitia. Vek pri prvom žriebaní sa ďalej považuje za dôležitú vlastnosť pri

hodnotení reprodukčnej výkonnosti kobýl s výsledkami v celom systéme chovu koní, pretože naznačuje začiatok reprodukčného života jedincov. Vek posledného žriebäť'a je reprodukčná vlastnosť, ktorá sa považuje za mieru ukončenia reprodukčnej aktivity jedincov, teda ukazuje reprodukčný život populácie. Reprodukčné parametre koní súvisiace s plodnosťou sú však komplexné vlastnosti ovplyvnené širokou škálou genetických, environmentálnych a riadiacich faktorov, čo sťažuje zistenie základných faktorov priamo spojených so samotnými zvieratami.

Faktory ovplyvňujúce reprodukčné vlastnosti. Reprodukčné vlastnosti hospodárskych zvierat ovplyvňujú vnútorné a vonkajšie faktory. Vnútorné faktory súvisia s genotypom zvierat'a, zatiaľ čo vonkajšie faktory súvisia s jeho prostredím. Rýchlosť ovulácie a veľkosť vrhu sú dôležité reprodukčné znaky u hospodárskych zvierat, ktoré majú vysokú ekonomickú hodnotu a sú geneticky kontrolované. Genetické zlepšenie možno dosiahnuť identifikáciou polymorfizmov génov spojených s reprodukčnými charakteristikami. Negenetické faktory možno rozdeliť na tie, ktoré majú merateľné účinky, ako je napríklad parita, hmotnosť matky, obdobie otelenia, a tie, ktoré nemajú merateľné účinky, ako sú napríklad infekcie. Ďalším vonkajším faktorom ovplyvňujúcim reprodukčné znaky je variácia fotoperiód, ktoré kontrolujú sekreciu melatonínu.

Kvantitatívna genetika

Reprodukčné znaky sú podmienené polygénmi a ich dedičnosťou sa zaoberá kvantitatívna genetika. Kvantitatívna genetika študuje dedičnosť komplexných fenotypových znakov. Jej podstatou je štúdium fenotypových variácií medzi jedincami, so zameraním predovšetkým na vlastnosti, ktoré nadobúdajú nepretržitý rozsah hodnôt. Akýkoľvek fenotypový prejav, ktorý má u rôznych jedincov rôzne hodnoty a riadi sa vzorom jednoduchej mendelovskej dedičnosti, môžeme označiť ako kvantitatívny znak.

Kvantitatívne znaky:

- sú podmienené veľkým počtom génov malého účinku, inak označované aj polygéni,
- faktory prostredia majú veľký vplyv na premenlivosť daných znakov,
- majú plynulú, neprerušovanú, kontinuitnú premenlivosť ktorá sa dá objektívne merať,
- v prípade dostatočného počtu jedincov majú tendenciu k normálnemu rozloženiu fenotypových tried a je pre ne charakteristická Gaussova krivka,
- ich premenlivosť sa vyjadruje pomocou merných jednotiek a hodnotia sa štatistickými metódami.

Kvantitatívne znaky sú merateľné, fenotyp vyjadrujeme číselne a ich premenlivosť môžeme charakterizovať pomocou štatistických veličín. So štatistických veličín sú dôležité:

1. **priemer** ($\bar{x}$), ktorý počítame ako $\bar{x} = \frac{\sum x}{n}$,

2. **variancia – rozptyl** (V, σ^2), ktorú možno vypočítať pomocou vzorca $V(\sigma)^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n - 1}$,

3. **stredná chyba** (s_x), ktorá sa počíta ako $s_x = \frac{s}{\sqrt{n}}$,

4. **smerodajná odchýlka** (s), ktorá sa stanovuje ako $s = \sqrt{\sigma^2 (V)}$,

5. **variačný koeficient**, ktorý počítame pomocou vzorca $V = \frac{s}{\bar{x}} \times 100$.

Genetické parametre kvantitatívnych vlastností

Na štúdium kvantitatívnej genetickej variácie sa využívajú štatistické metódy zavedené Fisherom a Wrightom, ktoré sú zamerané na analýzu rozptylu zložiek fenotypovej variácie a popis podobnosti medzi príbuznými jedincami, často bez znalosti príslušných génov.

Genetické parametre kvantitatívnych vlastností môžeme rozdeliť do dvoch skupín na :

1. **Primárne genetické parametre**, ktoré odhadujeme na základe **biometrickej analýzy populácie**. Predstavujú jednotlivé zložky rozptylu rozdelené podľa zdroja, ktorý tento rozptyl spôsobil. Patrí k nim:
 - genetický rozptyl σ^2_G ,
 - rozptyl prostredia σ^2_E ,
 - kovariancia – spoločná premenlivosť dvoch daných vlastností.
2. **Sekundárne genetické parametre** sú vypočítané ako funkcie primárnych genetických parametrov. Patrí k nim:
 - dedivosť (heritabilita),
 - opakovateľnosť,
 - genetické, enviromentálne a fenotypové korelácie.

Rozklad fenotypovej variancie

Pri posudzovaní dedičnosti kvantitatívneho znaku je nevyhnuté určiť do akej miery je znak podmienený geneticky a v akom rozsahu je podmienený prostredím. Fenotyp ako vonkajší prejav znaku je výsledkom pôsobenia zložitých vzťahov medzi genotypom a prostredím. Fenotypová hodnota jedince **P** je súčtom genotypovej hodnoty **G** a jeho environmentálnej hodnoty **E**.

$$P = G + E$$

Variancia fenotypu, ktorá je definovaná ako **G + E**, je charakterizovaná nasledovnými vzťahmi:

$$V_P = V_G + V_E + 2cov_{GE} \text{ alebo } \sigma_P^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2 + 2cov_{GE}$$

Hodnota **V_P** predstavuje varianciu fenotypových hodnôt, **V_G** predstavuje varianciu genotypových hodnôt, **V_E** predstavuje varianciu odchýlok prostredia a **cov_{GE}** predstavuje kovarianciu medzi genotypom a prostredím.

Dedivosť – heritabilita

Najbežnejšou súhrnnou štatistikou v kvantitatívnej genetike je výpočet **dedivosti** – **heritability**. **Heritabilita** je mierou podielu genotypu na fenotypovej realizácii znaku. Určuje podiel dedične podmienenej zložky na konečnom fenotypovom prejave znaku. Dedivosť sa vzťahuje iba na populáciu a prostredie, v ktorom boli merané. Rovnaký charakter meraný v rôznych populáciách tak môže mať rozdielnú dedivosť.

Matematickým vyjadrením heritability je **koefficient dedivosti** – **h²**, ktorý predstavuje pomer genetickej variability vyjadrenej hodnotou rozptylu k celkovej fenotypovej variabilite tiež vyjadrená hodnotou rozptylu.

Koefficient dedivosti môžeme vyjadriť dvomi spôsobmi a to:

1. **Koefficient dedivosti v širšom zmysle slova:**

$$h^2 = \frac{\sigma_G^2}{\sigma_P^2} \quad \text{alebo} \quad h^2 = \frac{V_G}{V_P}$$

- zahŕňa všetky zložky genotypovej variance
- vyjadruje, do akej miery je fenotyp jedinca podmienený genotypom

2. Koeficient dedivosti v užšom zmysle slova:

$$h^2 = \frac{\sigma_A^2}{\sigma_P^2} \quad \text{alebo} \quad h^2 = \frac{V_A}{V_P}$$

- zahŕňa zložku genotypovej variance zapríčinenú aditívnym účinkom alel
- vyjadruje, do akej miery je fenotyp jedincov determinovaný dvoma nezávislými sadami génov, ktoré získali od rodičov - tzn. určuje mieru podobnosti medzi príbuznými

Podiel σ_A^2 / σ_P^2 teda určuje mieru podobnosti medzi príbuznými jedincami, zodpovedá všeobecnej plemennej hodnote, podiely spôsobené dominanciou (**D**) a interakciami (**I**) udávajú len to, o koľko určité vlohové kombinácie zvyšujú alebo znižujú hodnotu aditívneho účinku. Koeficient dedivosti je najdôležitejším genetickým parametrom populácií kvantitatívnych znakov, vyjadruje taký rozsah variability, v akom možno určitú populáciu ovplyvniť. Je mierou účinnosti selekcie.

Hodnoty koeficientu dedivosti

Hodnoty koeficientu dedivosti kolíšu od **0** do **1** alebo od **0** do **100 %**. Dôležité však je, ako v konkrétnom prípade hodnotu koeficientu dedivosti prakticky chápeme a k čomu ju potom v selekčnej technike využívame. Hodnota koeficientu dedivosti blízka **1** naznačuje, že väčšina pozorovaných variácií je spôsobená variáciami v priemerných účinkoch rôznych alel. Naopak, zatiaľ čo nízka dedivosť znamená, že V_A je malá, hovorí nám to málo o V_G , pretože genetické účinky môžu byť z veľkej časti neaditívne (**D** a **I**). To znamená, že aj vlastnosť s hodnotou $h^2 = 0$ môže mať stále značnú genetickú variabilitu v lokusoch, čo prispieva k pozorovanej variabilite vlastnosti. Vo všeobecnosti platí, že čím vyššia je hodnota koeficientu dedivosti, tzn. čím viac sa na celkovej premenlivosti podieľa dedičnosť, tým jednoduchšie metódy selekcie môžeme použiť. Naopak, čím nižšia je hodnota koeficientu dedivosti, tzn. čím viac sa na premenlivosti daného znaku podieľajú faktory prostredia, tým komplikovanejšie a náročnejšie metódy selekcie musíme voliť. Prakticky to znamená, že v prípade znakov s vysokou dedivosťou môžeme u potomkov očakávať pri tomto znaku zhruba rovnaký vývin aký má u rodičov.

Na výslednú hodnotu koeficientu dedivosti (h^2) vplyvajú:

- stupeň premenlivosti sledovanej vlastnosti
- stupeň rôznorodosti genotypov v sledovanej populácii
- stupeň rôznorodosti chovateľských podmienok

Opakovateľnosť

Pri pozorovaní kvantitatívnych znakov a vlastností je typické, že mnohé z nich je možné pozorovať a merať opakovane pri tom istom jedinci v priebehu jeho života. **Opakovateľnosť**

vyjadruje mieru podobnosti hodnôt niekoľkokrát sa opakujúcich znakov alebo vlastností v danej populácii. Opakovateľnosť produkčných vlastností organizmov je z hľadiska selekcie a šľachtienia rozdelená do štyroch skupín:

- **opakovateľnosť v čase** - vyjadruje do akej miery sa opakuje ten istý znak v rôznom veku života jedinca,
- **opakovateľnosť parciálna** - vyjadruje, do akej miery sa opakuje rovnaká úžitkovosť v jednotlivých časových obdobiach a za celé obdobie produkcie.
- **opakovateľnosť v priestore (topografická)** - určuje, do akej miery sa opakuje ten istý znak na rôznych častiach tela zvieratá,
- **opakovateľnosť paratypová (prostred'ová)** - vyjadruje, do akej miery sa opakuje ten istý výkon v rôznych prostrediach.

Koeficient opakovateľnosti - r_{op}

Mieru opakovateľnosti číselne vyjadruje **koeficient opakovateľnosti** – r_{op} . **Koeficient opakovateľnosti** udáva podiel premenlivosti zapríčinený genetickými rozdielmi z celkovej fenotypovej premenlivosti. Predstavuje maximálnu mieru dedivosti, zvyrazňuje aditívnu zložku genotypu a vyjadruje do akej miery sa opakuje ten istý výkon (úroveň úžitkovosti). Čím je vyššia hodnota r_{op} , tým je vyššia pravdepodobnosť toho istého výkonu, daný znak je teda na vysokom stupni podmienený geneticky. Zahŕňa celú zložku genotypovej premenlivosti, ale aj varianciu podmienenú pôsobením trvalého prostredia a varianciu podmienenú interakciou medzi trvalým prostredím a genotypom:

$$r_{OP} = (\sigma_G^2 + \sigma_{Ep}^2 + \sigma_{GEp}^2) / \sigma_P^2$$

Dedivosť reprodukčných znakov

Reprodukčná výkonnosť u samcov aj samíc je základom ziskových systémov produkcie hospodárskych zvierat.

Časť variácií v reprodukčných znakoch je pod genetickou kontrolou, čo znamená, že reprodukčné znaky sú dedičné a môžu pomôcť rozšíriť genetiku v rámci populácie zlepšením intenzity selekcie a skrátením generačného intervalu. Dedivosť reprodukčných vlastností je nízka až stredná, takže na identifikáciu špecifických voliteľných atribútov je potrebný rozsiahly záznam údajov. Samčie reprodukčné znaky – vrátane objemu ejakulátu a progresívnej motility spermií – sú stredne dedivé a mohli by byť použité v selekčných programoch. Naopak, samičie reprodukčné znaky sú nízko dedivé a sú v súčasnosti limitujúcim faktorom genetického zlepšenia. Veľkosť vrhu a interval pôrodu sú hlavnými prekážkami zvyšovania intenzity selekcie a skracovania generačného intervalu v šľachtiteľskom programe.