

Evaluation of the importance of maternal lineages in the Holstein horse based on mtDNA sequencing

Einer gute Stutengrundlage wurde bei den Holsteinern für den Zuchterfolg und der Erzielung eines möglichst hohen Zuchtfortschrittes eine große Bedeutung beigemessen. Die Pedigrees können bis zum Anfang des 19. Jahrhunderts zurückverfolgt werden. Jede Stute mit unbekanntem Eltern wurde als Ahnenstute eines neuen Stutenstammes definiert. Um den Einfluss der Stutenstämme auf die Zucht molekulargenetisch zu untersuchen, wurde die mitochondriale DNA analysiert. Sie zeichnet sich durch eine rein maternale Vererbung aus und enthält 37 Gene, die an Prozessen des Energiestoffwechsels beteiligt sind. Das Ziel dieser Arbeit war es einerseits, die genetische Diversität der Holsteiner Stutenstämme zu bestimmen und andererseits zu untersuchen, ob mitochondriale Variation Leistungsmerkmale beeinflusst und eine Berücksichtigung mitochondrialer Informationen in den Modellen der Zuchtwertschätzung die Vorhersagen verbessern kann.

Dafür wurde in Kapitel 1 das gesamte mitochondriale Genom von 271 Stuten aus 75 Stutenstämmen sequenziert und anschließend wurden die mtDNA-Sequenzen von Stuten innerhalb und zwischen verschiedenen Stutenstämmen miteinander verglichen. Bei Betrachtung der nicht-synonymen Varianten wiesen alle Stuten innerhalb eines Stutenstammes identische Haplotypen auf. Die phylogenetischen Analysen zeigten, dass sich die Stutenstämme in acht Haplogruppen einteilen lassen, wobei alle Stuten eines Stutenstammes derselben Haplogruppe zugeordnet werden konnten. Es ist anzunehmen, dass sich die untersuchten Stutenstämme aus acht „Urstuten“ entwickelt haben. Darauf aufbauend wurde der Datensatz in Kapitel 2 ausgeweitet, indem zusätzlich nicht-sequenzierte Stuten aus den zuvor analysierten 75 Stutenstämmen in die Stichprobe aufgenommen wurden. Mit dieser Stichprobe wurden dann mitochondriale Assoziationsstudien durchgeführt. Dabei wurden die verbandsinternen Zuchtwerte des Holsteiner Verbandes, sowie die Zuchtwerte der Fédération Équestre Nationale (FN) als Phänotypen verwendet. Es konnten insgesamt 24 mitochondriale SNPs (mtSNPs) identifiziert werden, die signifikant mit einem oder mehreren der untersuchten Merkmale assoziiert waren. Dabei erwiesen sich einzelne mitochondriale Haplogruppen als besonders prädestiniert für den Dressur- oder Springsport. In Kapitel 3 wurden mitochondriale Informationen in modifizierte Modelle der verbandsinternen Zuchtwertschätzung integriert. Dabei wurden die fixen Effekte (i) Stutenstamm, (ii) mitochondrialen Haplogruppe oder (iii) relevante mtSNPs, die in der vorangegangenen mitochondrialen Assoziationsstudie signifikant mit dem jeweiligen Merkmal assoziiert waren, in den Modellen berücksichtigt. Es wurde die Modellgüte analysiert und Heritabilitäten, genetische Korrelationen, sowie Zuchtwerte und deren Sicherheiten mit jedem Modell geschätzt. Die Modelle, die mitochondriale Informationen beinhalteten zeigten die beste Modellgüte. Die genetischen Parameter bei den Modellen mit der mitochondrialen Information zeigten keine wesentlichen Veränderungen, jedoch besteht die Vermutung, dass bei einer Nicht-Berücksichtigung der mtDNA der mitochondriale Anteil der Verwandtschaft zwischen Stuten in der additiv-genetischen Komponente enthalten ist. Durch die Aufnahme mitochondrialer Informationen wird auf diese in den Modellen korrigiert und führt so nicht zu einer Verzerrung der additiv-genetischen Komponente. Die Ergebnisse dieser Arbeit zeigen den Einfluss der mtDNA auf die sportliche Leistung von Pferden und Kapitel 4 legt dar, wie die erlangten Kenntnisse in die Praxis übertragen werden können. Mitochondriale Haplogruppen mit nur noch wenigen aktiven Zuchtstuten sollte zukünftig hohe Aufmerksamkeit erlangen, um die mitochondrialen Ressourcen der Holsteiner Stutenstämme zu erhalten. Aufgrund der Ergebnisse sollte die Einbeziehung der mtDNA im Rahmen der genomischen Selektion geprüft und für die Gestaltung der SNP-Chips berücksichtigt werden. Die Ergebnisse dienen auch als Grundlage für weitere interessante Forschungsfelder, z.B. der Schätzung mitochondrialer Varianzkomponenten oder der Untersuchung von Heteroplasmie.