

Tutkija Maiju Pesonen MTT

SNP, DNA ja muita merkittäviä kirjaimia

Jokaista eläimen ominaisuutta säätelee tietty geeni. Eläimen genotyypistä puhutaan, kun tietyt geenit löytyvät kyseisen eläimen jokaisesta solusta. Monta geeniä yhdessä muodostaa kromosomin. Genomi sisältää kaiken DNA:n eli perimän tiedon, jota kromosomit kantavat. DNA eli deoksiribonukleiinihappo on solun tumän kemiallinen yhdiste, joka sisältää kaiken tarvittavan tiedon uuden organismin rakentamiseen. Kromosomit löytyvät pareina solun tumasta eläimen jokaisesta kudoksesta (poikkeuksena punasolut). Solujen jakautuessa kromosomeissa oleva DNA kahdentuu säilyttäen näin perinnöllisen aineksen samana sukupolvesta toiseen. Kromosomien lukumäärä on erilainen jokaisella eliölajilla. Naudalla on 30 kromosomiparia eli yhteensä 60 kromosomia. Ihmisellä vastaavasti 23 kromosomiparia eli yhteensä 46 kromosomia. Jokaisella yksilöllä on puolet kromosomeista isältä ja puolet emältä.

Perimän neljä merkityksellistä kirjainta ovat adeniini (A), sytosiini (C), tymiini (T) ja guaniini (G). Nämä neljä emästä muodostavat DNA:n parittaisen kaksoiskierteisen ketjun. Adeniini muodostaa aina parin tymiinin kanssa ja vastaavasti sytosiini guaniinin kanssa.

Emäsjärjestyksessä voi tapahtua pistemutaatio eli yksi ketjun emäksistä muuttuu. Esimerkiksi GCTAATCGCG voi muuttua GCTAATGCCG. Pistemutaatio voi olla harmiton, se voi joko parantaa tai heikentää eläimen tuotannollisia ominaisuuksia tai se voi olla hengenvaarallinen.

SNP-paikat ovat pistemutaatioiden aiheuttamia, joista yksilön genomia voidaan lukea emästasolla kokonaisten geenien sijaan. Kaupalliset yritykset ovat kehittäneet eläimen genomien lukemiseen SNP-siruja, joiden avulla voidaan tunnistaa eläimen genomi tietyssä SNP-paikassa. Jos saatavilla on tarkkoja tietoja eläimen genotyypeistä ja tuotannollisista ominaisuuksista voidaan selvittää, mitkä SNP-paikat vaikuttavat eniten kyseessä olevaan ominaisuuteen.

Lihanautarodut ovat erilaisia

Liharotuisissa naudoissa asian tekee haasteelliseksi se, että tuotannollisesti merkitsevät SNP-paikat eivät ole kaikilla roduilla samat. Toisaalta haastetta lisää eri maiden erilaiset tuotannolliset- ja teurastavoitteet, joiden perusteella testejä on muodostettu.

Tällä hetkellä laajimman SNP-merkityypityksen (Single Nucleotide Polymorphism) avulla saadaan nautan genomista tietoon 50 000 geenipaikkaa. 50 000 geenipaikan löytäminen ja kartoitus on ollut läpimurto, mutta ei riittävä havaitsemaan kaikissa tapauksissa rotukohtaisia eroja. Seuraava vaihe on suurempien SNP-paneelien kaupallistaminen, jolloin mahdollisuus eri rotujen geneettisten ominaisuuksien tunnistamiseen kasvaa (Kuva 1).



31600 **Jokioinen**
Vaihde (03) 41 881

Tervämäentie 179
05840 **Hyvinkää**
Vaihde (019) 457 5700

Halolantie 31 A
71750 **Maaninka**
Vaihde (017) 264 4800

Toivonlinnantie 518
21500 **Piikkiö**
Vaihde (02) 477 2200

Tutkimusasemantie 15
92400 **Ruukki**
Vaihde (08) 2708 4500

Antinniementie 1
41330 **Vihtavuori**
Vaihde (014) 339 6800

Alapääntie 104
61400 **Ylistaro**
Vaihde (06) 474 6400

Luutnantintie 13
00410 **Helsinki**
Vaihde (09) 56 080

Silmäjärventie 2, PL 44
69101 **Kannus**
Vaihde 0400 269 394

Karilantie 2 A
50600 **Mikkeli**
Vaihde (015) 321 220

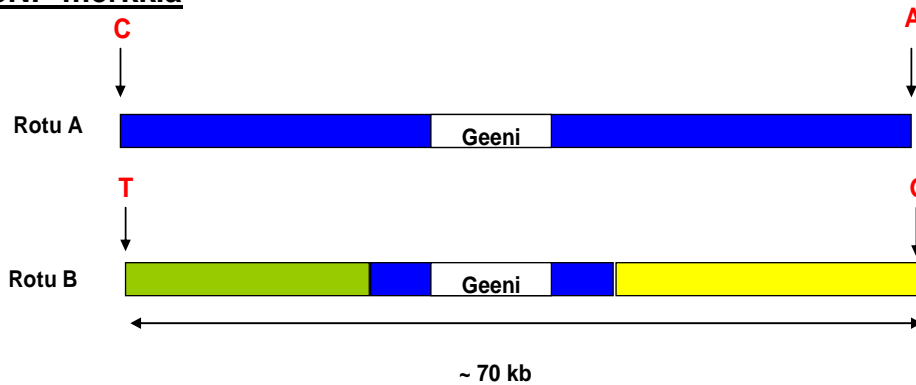
Eteläranta 55
96300 **Rovaniemi**
Vaihde (03) 41 881

Kipinäntie 16
88600 **Sotkamo**
Vaihde (08) 666 1741

Vakolantie 55
03400 **Vihti**
Vaihde (09) 224 251

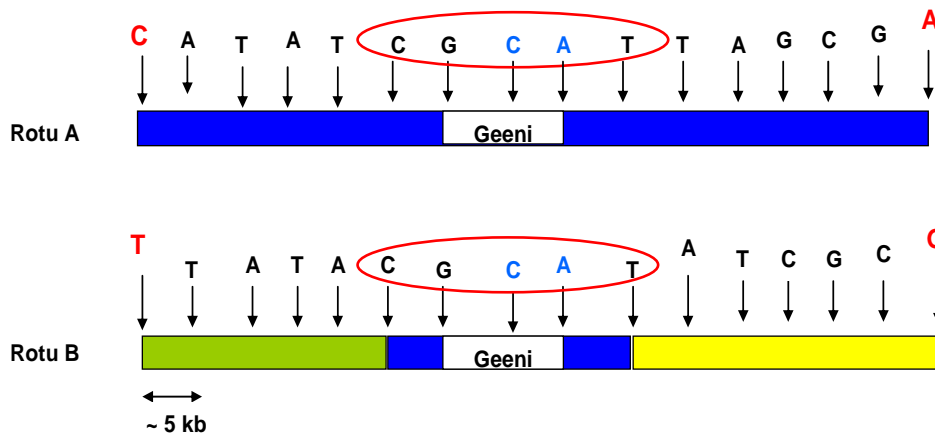
Varsanojantie 63
32100 **Ypäjä**
Vaihde (02) 763 6560

1) 50 000 SNP-merkkiä



Tällä hetkellä tarkin SNP-merkkipaneeli kartoittaa ~ 70 kb väliä yksittäiset emäkset.

2) 700 000 SNP-merkkiä "tulevaisuuden SNP-paneeli"



Tulevaisuuden SNP-paneelilla kartoitetaan ~ 5 kb väliä yksittäiset emäkset.

Kuva 1. Löydetty tuotannollisesti merkittävä SNP-markkeri ei välttämättä ole kaikilla roduilla sama.

Haasteellisuutta voi lisäksi lisätä seikka, että SNP-markkeri löytyy huomattavan pitkän etäisyyden päästä itse ominaisuuteen vaikuttavasta geenistä. Kuvassa 1 50 000 SNP-markkerinpaneelissa merkittävä markkeri on löytynyt rodussa A emäksissä C ja A. Rodussa B emäkset eivät kyseisellä etäisyydellä ole kuitenkaan samat (T ja G). 700 000 SNP-merkkiä sisältävän paneelin avulla voidaan emäsjärjestystä kartoittaa tarkemmin. Tuotannollisesti merkittävä geeni ja sen aivan läheinen emäsjärjestys voi eri roduissa olla samanlainen (Kuvassa 1 punaisella soikiolla osoitettu alue).

Rotujen välinen geenitestin tarkkuus

Geenitestien muodostaminen on aloitettu tutkimalla angusrotuisia eläimiä. SNP-paneelit on validoitu käyttämällä 3000 perimältään tunnettua angusrotuista nautaa Pohjois-Amerikassa. SNP-paneelin tuloksia on verrattu näiden 3000 eläimen tuotantotuloksiin ja sukulaistietoihin. Geenitestien SNP-paneelija ei ole vielä pystytty validoimaan vastaavilla määrillä muiden rotuisia nautoja. Angusrotuisilla eläimillä geenitestien tarkkuus- ja tuotannollinen merkitsevyys ovat hieman korkeammalla tasolla muihin rotuihin verrattuna, koska vertailuaineistot ovat tällä hetkellä anguksella suurimmat. Geenitestejä tekevät yritykset tekevät yhteistyötä eri rotujen osalta enenevässä määrin. Limousin- ja hereford-rodut saanevat lähitulevaisuudessa vastaavan kokoisen vertailupopulaation.

Anguseläinten geenitestien tuloksia verrataan vastaavalla testillä testattujen angusrotuisten eläinten joukkoon. Pääosin muiden rotuisten eläinten tuloksia verrataan tällä hetkellä kaikkiin muihin testattuihin eläimiin, pois lukien angusrotuiset eläimet. Suomessa otettuja angus-rotuisten eläinten geenitestien tuloksia verrataan siis kaikkiin muihin anguksista otettuihin tuloksiin. Muiden rotuisten eläinten tuloksia verrataan varsin laajaan joukkoon, jossa on sekä puhdasrotuisia että risteytystaustaisia eläimiä. Yksittäisten ominaisuuksien geenitestien tuloksia on mahdollista saada rotukohtaisesti verrattuna myös muilla roduilla. Nämä ominaisuudet ovat lihan marmorointi, mureus ja residuaalinen syönti. Mainittujen ominaisuuksien osalta geenitesteissä ei kuitenkaan ole käytössä 50 000 SNP-markkerin paneelia.

Geenitestiin tarvitaan näyte

Geenitestausta voidaan suorittaa eläimen DNA:ta sisältävästä näytteestä. Eläimestä otetaan yleensä karva-, veri-, kudosa- tai spermanäyte. Usein karvanäyte on yksinkertaisin otettavissa. Eläimen karvanäyte myös säilyy parhaiten.



Näyte otetaan helpoiten nautan häntäkarvoista. Häntäkarvojen etu on hieman suuremmat karvatupet, joista analyysi pystytään helposti tekemään. Karvatupet näkyvät onnistuneessa karvanäytteessä selvästi karvan päässä (Kuva 2.). Karvanäytteeseen tarvitaan 20 - 30 karvatupellista karvaa. Karvanäytteeseen valittujen karvojen tulee olla puhtaita lannasta ja muusta liasta.

Kuva 2. onnistuneessa karvanäytteessä karvatupet ovat selvästi näkyvissä

Lähteet:

DeVuyst, E.A., Biermacher, J.T., Lusk, J.L., Mateescu, R.G., Blanton, Jr., J.B., Swigert, J.S., Cook, B.J. & Reuter, R.R. 2011. Relationships between fed cattle traits and Igenity panel scores. *Journal of Animal Science* 89: 1260-1269.

Garrick, D.J. 2010. The nature, scope and impact of genomic prediction in beef cattle in the United States. *Genetics Selection Evolution* 43: 17.

Van Eenennaam, A.L., van der Werf J.H.J. & Goddard, M.E. 2011. The value of using DNA markers for beef bull selection in seedstock sector. *Journal of Animal Science* 89: 307-320.

www.igenity.com

www.pfizer.com