

# 한국 재래흑염소의 생시체중에 대한 전장유전체연관분석

최봉환, 김가은, 김관우, 김동교, 이은도, 정상욱, 김승창, 진대혁, 송희망  
농촌진흥청 국립축산과학원 가축유전자원센터  
e-mail: bhchoi@korea.kr

## Genome-wide association study of birth weight in Korean native black goats

Bong-Hwan Choi, Ga-Eun Kim, Kwan-Woo Kim, Dongkyo Kim, Eun Do Lee,  
Sang-Wook Chung, Seungchang Kim, Daehyeok Jin, HuiMang Song  
Animal Genetic Resources Research Center, National Institute of Animal Science, RDA

### 요약

염소의 체중, 체장, 체고 등의 성장 형질은 염소 산업에 있어서 생산성과 직결된 중요한 경제 형질이고, 특히, 염소의 생시 체중은 전체 사육 기간의 시점이고 생시 체중이 클수록 생산성이 증대되기 때문에 염소 농가의 소득증대를 높일 수 있는 가장 중요한 경제 형질이다. 염소 생시체중과 연관되어 있는 단일염기변이(SNP)를 Genome-wide 수준에서 선별하기 위하여 Illumina 사의 Goat SNP 65K chip을 이용하여 한국 재래흑염소 188두를 분석하였다. Plink program을 이용하여 filtering 과정을 거쳐 최종적으로 50,667개의 SNP 마커를 선별하였으며, Genome-wide 임계수준을 bonferroni correction을 이용해서 결정했을 때, 염색체 2, 4, 6, 12, 15, 19, 25에서 유의성 있는 10개의 SNP 마커들을 발견하였다. 가장 유의적인 SNP 마커는 snp48841-scaffold697-47047이고, 염색체 12번의 85374486번째에 위치하고 있고 유의적 확률값은 6.36E-06으로 확인되었다. 본 연구에서는 Genome-wide association study (GWAS)를 이용한 염소 생시체중과 연관된 SNP를 선별하여, 염소의 생산성 증대를 조기 예측할 수 있는 유전자 마커 개발을 목적으로 하였다.

## 1. 서론

염소의 체중은 출생부터 도축까지 전 생애 동안 측정할 수 있는 염소의 가장 중요한 경제적 특성 중 하나입니다. 염소의 생시 체중은 번식 및 생산 형질 모두에 큰 영향을 미칩니다. 염소의 생시 체중(BW) 과 같은 초기 성장 형질은 육량 증대와 연관한 유전적 개량의 기본 목표입니다[1]. 본 연구의 목적은 Genome-wide association study (GWAS)를 이용한 염소 생시체중과 연관된 SNP를 선별하여, 염소의 생산성 증대를 조기 예측할 수 있는 유전자 마커 개발이다.

## 2. 연구방법

### 2.1 공시재료

국립축산과학원 가축유전자원센터에서 관리하고 있는 재래 흑염소 188두의 혈액으로부터 Wizard Genomic DNA Purification Kit(Promega, Madison, WI, USA)를 이용하여 DNA를 추출하였다.

### 2.2 실험방법

혈액으로부터 추출된 DNA를 200ng/ul로 희석 후, Goat HD 65K BeadChip (Illumina, San Diego, CA, USA)를 이용하여 SNP 유전자형을 결정하였고 GenomeStudio(Illumina, USA) 프로그램을 사용하여 SNP data를 확인하였다.

### 2.3 통계분석

재래흑염소에 대한 SNP 마커의 대립유전자형을 Plink [2]를 이용하여 minor allele frequency (MAF) 5% 미만, genotyping error가 10% 초과, Hardy-weinberg equilibrium (P-value)이 0.001 이하인 SNP 마커를 제거하여, 총 50,667개를 선별하였으며, linear regression analysis를 통하여 구해진 P-value를 사용하였다. 사용된 선별방법인 single SNP model 은 Genomewide Rapid Association Using Mixed Model and Regression(GRAMMAR)에 따라 SNP marker와 재래흑염소 집단 내의 생시 체중 과의 연관성을 분석하였다[3].

## 3. 연구결과

염소 188두에 대하여 고밀도 SNP 65K chip 실험 및 전장유전체 연관성 분석(GWAS)을 통해 염소의 생시 체중에

대한 조기 예측 가능한 SNP 10개를 선발하였으며[표 1], 이들에 대한 염색체별 SNP 마커의 위치 및 유의수준 정도는 [그림 1]에서 보는 바와 같다.

[표 1] 염소의 생시 체중을 조기예측 가능한 10개 단일염기변이(SNP)의 통계분석

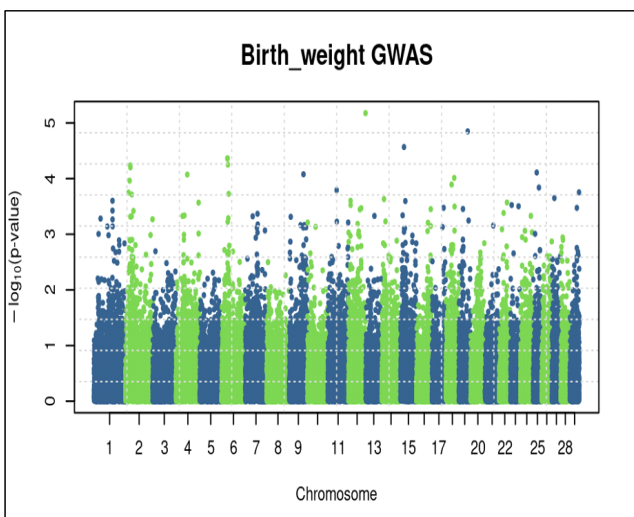
번호	단일염기변이 이름	염색체 번호	위치 (bp)	유전자형 1	유전자형 2	유의수준 (확률값)
1	snp48841-scaffold697-47047	12	85374486	A	G	6.36E-06
2	snp32182-scaffold364-1748573	19	47274368	A	G	1.43E-05
3	snp42870-scaffold57-1135088	15	17419120	A	G	2.73E-05
4	snp58986-scaffold968-961208	6	2312389	A	G	4.35E-05
5	snp58987-scaffold968-995206	6	23346463	G	A	4.35E-05
6	snp12512-scaffold148-326194	6	31448435	G	A	5.67E-05
7	snp7494-scaffold127-5010234	2	23347146	A	G	5.91E-05
8	snp7470-scaffold127-3904291	2	24466528	G	A	6.30E-05
9	snp13488-scaffold1520-172523	25	17768097	A	G	7.83E-05
10	snp56785-scaffold9-1481368	4	57067242	C	A	8.40E-05

#### 4. 결론

염소 생시 체중은 중요한 경제형질로서 염소 농가의 관심이 많은 상황이고 염소 유전체 정보를 이용한 육량 증대의 시작 점인 생시 체중을 갖는 염소를 선발하고, 생시 체중에 대한 개량 효과를 높일 수 있는 유전자 마커로서 유용하게 이용될 수 있다. 본 연구에서 발굴된 10개의 SNP 마커는 염소의 육량 증대를 개량목표로 한다면 염소의 생시 체중을 조기 예측할 수 있는 DNA 유전자 마커로서 활용될 수 있을 것으로 판단된다.

#### 참고문헌

- [1] Buzanskas ME, Grossi DA, Ventura RV, Schenkel FS, Sargolzaei M, Meirelles SLC, et al. Genome-wide association for growth traits in Canchim beef cattle. PLoS ONE. (2014) 9:e94802.
- [2] Purcell, S., Neale, B., Todd-Brown, K., Thomas, L., Ferreira, M. A., Bender, D., Maller, J., Sklar, P., de Bakker, P.I., Daly, M.J., Sham, P.C. 2007. PLINK: a tool set for whole-genome association and population-based linkage analyses. Am. J. Hum. Genet. 81: 559-575.
- [3] Aulchenko, Y. S., de Koning, D. J., Haley, C., 2007. Genomewide rapid association using mixed model and regression: a fast and simple method for genomewide pedigree-based quantitative trait loci association analysis. Genetics 177: 577-585.



[그림 1] 염소의 생시 체중 연관 GWAS에 대한 맨해턴 플롯