

DOI: 10.3724/SP.J.1005.2008.00900

MC4R、POU1F1 基因对京海黄鸡生长性能的遗传效应

陶勇^{1,2}, 李国辉¹, 胡玉萍¹, M. Dafalla Mekki³, 陈宽维⁴, 王金玉¹

1. 扬州大学动物科学与技术学院, 扬州 225009;
2. 江苏畜牧兽医职业技术学院, 泰州 225300;
3. 苏丹科特凡大学自然资源和环境研究院动物科学系, 苏丹北科特凡州 51111;
4. 中国农业科学院家禽研究所, 扬州 225003

摘要: 以 *MC4R* 和 *POU1F1* 基因为候选基因, 采用 PCR-SSCP 和 DNA 测序技术检测两个候选基因在京海黄鸡群体中的单核苷酸多态性(SNPs), 同时对候选基因与京海黄鸡生长性能的相关性进行了研究。结果表明, *MC4R* 基因编码区第 662 bp 位置有 G→C 碱基的点突变, 在京海黄鸡中检测到 AA、AB、BB 3 种基因型, A 等位基因频率为 0.929, B 等位基因频率为 0.071; 在 *POU1F1* 基因 exon3 在序列的第 5 231 bp 位置有一个 A→T 碱基的点突变, 检测到 CC、CD、DD 3 种基因型, C 等位基因频率为 0.500, D 等位基因频率为 0.500。采用 GLM 模型分析基因型对生长性能的遗传效应, 结果表明, *MC4R* 基因 AA 基因型个体的 4、8、12 周龄体重显著地高于 BB 型个体($P<0.05$), 16 周龄体重差异极显著($P<0.01$); *POU1F1* 基因 CD 基因型个体体重极显著高于 CC 型和 DD 型($P<0.01$)。因此推测 *MC4R* 和 *POU1F1* 基因可能是影响鸡生长性状的主效基因或与主效基因紧密连锁的标记基因, 能够在分子标记辅助选择中用于对鸡生长性状的遗传改良。

关键词: 京海黄鸡; *MC4R* 基因; *POU1F1* 基因; PCR-SSCP; 生长性状

Genetic effects of *MC4R* and *POU1F1* gene on the growth performance in Jinghai yellow chicken

TAO Yong^{1,2}, LI Guo-Hui¹, HU Yu-Ping¹, M. Dafalla Mekki³, CHEN Kuan-Wei⁴, WANG Jin-Yu¹

1. Animal Science and Technology Department of Yangzhou University, Yangzhou 225009, China;
2. Jiangsu Animal Husbandry & Veterinary College, Taizhou 225300, China;
3. Department of Animal Science, Faculty of Natural Resources and Environmental Studies, University of Kordofan, Elobeid 51111, North Kordofan State, Sudan;
4. Poultry Institute, Chinese Academy of Agricultural Sciences, Yangzhou 225003, China

Abstract: Melanocortin-4 receptor (*MC4R*) gene and pituitary specific transcription factor 1 (*POU1F1*) gene were studied as candidate genes on the Jinghai yellow chicken in this study. Polymorphisms of *MC4R* and *POU1F1* gene had been analyzed by PCR-SSCP and DNA sequencing method. The relationship between two candidate genes and the growth performance of Jinghai yellow chicken had also been analyzed by GLM model. The frequency of A/B alleles for *MC4R* gene in the

收稿日期: 2008-01-20; 修回日期: 2008-02-18

基金项目: 国家发改委高技术产业化专项资金(编号: 2007-37)、江苏省高新技术项目(编号: BG2004316)和江苏省“青蓝工程”培养基金资助 [Supported by the High Technology Industry Fund of the National Development and Reform (No. 2007-37), and the Jiangsu High Technology Research (No. BG2004316) and Jiangsu Qinglan Project Cultivation Fund]

作者简介: 陶勇(1975-), 男, 江苏仪征人, 讲师, 在读博士研究生, 研究方向: 遗传标记与动物育种。E-mail: tyrs1975tg@126.com

通讯作者: 王金玉(1952-), 男, 江苏盐城人, 教授, 博士生导师, 研究方向: 遗传标记与动物育种。E-mail: jywang@yzu.edu.cn

population was 0.929 and 0.071, and that of *C/D* alleles for *POU1F1* gene was 0.500 and 0.500. The results showed that *AA* genotype of *MC4R* gene had higher bodyweight at 4, 8, 12 weeks compared to *AB* and *BB* genotype ($P<0.05$); *CD* genotype of *POU1F1* gene had significantly higher bodyweight at all weeks compared to *CC* and *DD* genotype ($P<0.01$). So, it could be preliminarily deduced that *MC4R* and *POU1F1* gene were probably the major gene on growth performance or a QTL linked gene which associated with growth performance in chicken.

Keywords: Jinghai yellow chicken; *MC4R* gene; *POU1F1* gene; PCR-SSCP; growth performance

鸡生长性能是由多基因控制的数量性状, 由一系列主基因或数量性状位点(Quantitative trait locus, QTL)决定。目前, 定位数量性状位点的方法主要有基因组扫描和候选基因法两种, 而候选基因法只要发现位点上存在多态性, 便可直接研究此多态位点与目标性状之间的相关性, 从而使实验群体的规模可以很大。因此, 该法的研究较基因组扫描活跃得多^[1-3]。

促黑激素皮质受体 4(Melanocortin-4, receptor *MC4R*), 是动物下丘脑腹内侧核分泌的一类肽类物质, 可与脑分泌的天然内源配体 α -促黑激素结合, 抑制体重的增加。在哺乳动物中, *MC4R*是一个调节能量动态平衡的重要的信号分子, 其主要作用是控制食欲、体重、能量代谢^[4]。鸡*MC4R*基因定位在 2 号染色体的 2q12 处, 是一个单拷贝基因, 其编码序列长度为 996 bp, 与人和鼠的 *MC4R* 基因有 86.4%~88.1% 同源性, 在肾上腺、性腺、脾、脂肪和脑等组织表达^[5]。Kim 等^[6]研究发现, *MC4R* 基因第 7 跨膜功能域发生一个错义突变, 导致第 298 位氨基酸由天冬氨酸(ASP)代替天冬酰胺(ASD), 该多态性位点同一些品系猪的背膘厚和生长率以及所有品系的采食量呈强相关。张轶博等^[7]发现犬 *MC4R* 基因 *PshA* 酶切基因型与体重显著相关。仇雪梅等^[8]研究发现 4 个 *MC4R* 基因的 SNPs 位点, 部分基因型与鸡的体重、全净膛重(或半净膛重)、腿肉重等存在显著($P<0.05$)或极显著($P<0.01$)的关系, 但与腹脂重不显著。

垂体特异性转录因子(Pituitary specific transcription factor 1, *POU1F1*, 原称 *pit-1*), 也称为生长激素因子(Growth hormone factor, GHF), 参与调节机体的细胞生长与发育, 促使垂体前叶生长激素(GH)、催乳素(PRL)和促甲状腺释放激素Beta因子(TSH- β)等细胞基因的表达^[9,10], 其突变会直接导致人类侏儒的发生, GH、PRL 和 TSH- β 缺乏的程度依赖于 *POU1F1* 基因突变的类型^[9]。Jiang 等^[11]检测到 *PIT-*

cDNA 的一个 A/T 突变, 导致该位置上 Asn \rightarrow Ile 的改变, 并与鸡 8 周龄体重相关。薛恺等^[12]研究表明, 南阳牛群体 *POU1F1* 基因 *Hinf* 酶切基因座不同基因型个体在初生重、断奶前平均日增重、6 月龄体重、体斜长和胸围以及 12 月龄的体重、体高、体斜长和胸围指标上有显著差异。因此, 作者认为 *MC4R* 和 *POU1F1* 基因可能是与动物生长相关的候选基因, 可以用来研究鸡的分子选育与生长性能的提高。

京海黄鸡是我国采用分子遗传标记技术成功培育的省级家禽新品种, 由江苏海门京海集团有限公司、扬州大学和江苏省畜牧兽医总站联合培育, 目前与京海黄鸡生长性能等相关性状的分子标记研究资料还比较少。本研究以与动物生长性能相关的 *MC4R* 和 *POU1F1* 基因为候选基因, 采用 PCR-SSCP 及 DNA 直接测序的方法检测了京海黄鸡群体中两种候选基因的单核苷酸多态性确良(SNPs), 并对多态位点与京海黄鸡生长性能之间的相关关系进行了分析, 以期对鸡分子育种研究提供一定的参考依据。

1 材料和方法

1.1 实验动物及其性能测定

京海黄鸡 140 只, 饲养于江苏省海门京海集团京海黄鸡原种场。在完全相同的饲养管理条件下饲养, 分别记录初体重、1 周龄、4 周龄、8 周龄、12 周龄和 16 周龄体重。

1.2 方法

1.2.1 实验药品及基因组 DNA 提取

限制性内切酶、蛋白酶 K、*Taq* DNA 聚合酶、dNTPs 等均购自上海生工生物工程技术服务有限公司。每只个体鸡于 16 周龄翅下静脉采血, 采用常规的饱和酚/氯仿抽提鸡血 DNA, 紫外分光光度法测定纯度后, 部分样品稀释至 100 ng/mL, -20 $^{\circ}$ C 保存备用。

1.2.2 引物设计与 PCR 扩增

根据鸡 *MC4R* 基因序列(GenBank 登录号为: AB012211), 采用 Oligo primer5.0 软件设计引物, 引物序列为: Forward, 5'-TCCATAAGATGAATTTCA-CCCAG-3'; Reverse, 5'-TTGCCACAATGACCAAG-ACG-3'。根据鸡 *POU1F1* 基因序列(GenBank 登录号为: NC006088)设计引物, 扩增 exon3 部分序列, 引物序列为: Forward: 5'-CTCAAGAATAGCCACC-CTCT-3', Reverse: 5'-ATTTCTAGCTCTACCTCCCA-C-3'。引物均由上海生工生物工程技术服务有限公司合成。

1.2.3 PCR-SSCP 分析

MC4R 基因的 PCR 反应体系为 25 μL , 其中 100 ng/ μL 模板 DNA 1 μL , 10 \times buffer 缓冲液 2 μL , 20 mmol/L MgCl_2 2.2 μL , 10 mmol/L dNTPs 0.8 μL , 引物各 1 μL , 2 U/ μL *Taq* DNA 聚合酶 0.2 μL 。PCR 反应条件为: 94 预变性 10 min, 94 变性 1 min, 55.6 复性 1 min, 72 延伸 1 min, 35 个循环, 最后 72 延伸 10 min; 4 保温。

移取 2 μL PCR 产物和 5 μL 的 loading buffer(98%甲酰胺、0.025%溴酚蓝、0.025%二甲苯 FF, 10 mmol/L EDTA(pH 8.0)、2%甘油)混合, 98 变性 10 min 后, 迅速插入冰中, 冰浴 10 min, 使之保持变性状态, 变性后的 PCR 产物进行非变性聚丙烯酰胺凝胶(PAGE 30%, Acr:Bis=29:1)电泳, 10 V/cm 电泳 14~16 h 后, 银染显色, 根据电泳图谱鉴定基因型。

将纯合基因型个体的 PCR 产物送交上海生工生物工程技术服务有限公司测序, 为了降低实验误差, 每种基因型测定 3 个个体。

POU1F1 基因 exon3 的 PCR 反应体系包括: 10 \times buffer 缓冲液 2.2 μL , 20 mmol/L MgCl_2 2.2 μL , 引物各 2 μL , 100 ng/ μL 模板 DNA 1 μL , 10 mmol/L dNTPs 1 μL , 2 U/ μL *Taq* DNA 聚合酶 0.2 μL , 总体积 25 μL 。其余操作同 *MC4R* 基因 PCR-SSCP 检测相同。根据本实验室的研究结果, 两对引物均在京海黄鸡检测群体中存在多态基因型。

1.2.4 数据统计与分析

统计不同基因型个体的数量, 计算基因型频率、等位基因频率和 χ^2 值, 并计算等位基因的基因效应。PCR-SSCP 标记条带效应值的最小二乘分析模型为:

$$Y_{ik} = u + M_i + P_k + B_{ik} + E_{ik}$$

其中, Y_{ik} : 体重的记录值; u : 群体平均值; M_i : *MC4R* 标记基因型的固定效应; P_k : *POU1F1* 标记基因型的固定效应; B_{ik} : 两种标记基因型的互作效应; E_{ik} : 随机参差效应。

根据以上线性模型, 采用 SPSS 11.0 的 GLM (General linear model) 和回归分析法 (REG 程序), 分析基因型对生长性状的遗传效应。如果基因型间无互作, 采用单标记回归统计模型: $Y_i = u + M_i + E_i$ 或 $Y_k = u + P_k + E_k$ 。

基因效应的估计如下:

显性效应: $d = MN - (MM + NN)/2$; 加性效应: $a = (NN - MM)/2$; 显性度: $D = d/a$

N 等位基因的平均效应: $a_1 = q[a + d(q - p)]$; M 等位基因的平均效应: $a_2 = -p[a + d(q - p)]$

N 等位基因替代 M 等位基因的平均效应: $a = a_1 - a_2 = a + d(q - p)$

式中, p 为 N 等位基因频率, q 为 M 等位基因频率, MM 、 MN 、 NN 为各基因型的最小二乘均值。

2 结果与分析

2.1 *MC4R* 基因多态性与生产性能的相关分析

2.1.1 *MC4R* 基因的基因频率和基因型频率

MC4R 基因的 PCR 产物经 SSCP 分析后表现出多态性(图 1), 存在 AA 和 BB 两种纯合型和 AB 一种杂合型。经统计, 3 种基因型及等位基因的频率见表 1, 其中 AA 型 128 只, 占 0.914, AB 型 4 只, 占 0.029, BB 型 8 只, 占 0.057。经检验, 该位点处于 Hardy-Weinberg 不平衡状态($P < 0.01$), 表明该基因处于遗传非平衡状态。纯合基因型 AA 和 BB 的 PCR 产物经正反向测序后, 对照 GenBank 内鸡 *MC4R* 基因序列发现, 该多态位点是由 662 bp 处 $G \rightarrow C$ 的点突变造成(图 2)。

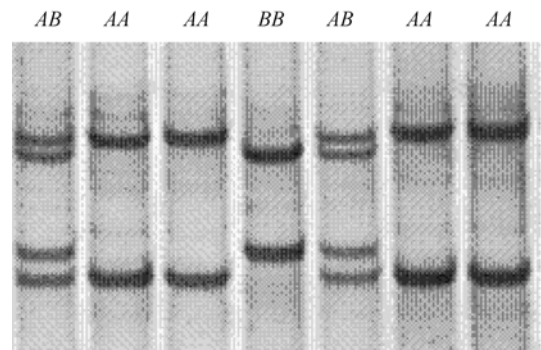


图 1 京海黄鸡 *MC4R* 基因 PCR-SSCP 检测基因型
Fig. 1 PCR-SSCP genotype for *MC4R* gene of Jinghai yellow chicken

表 1 京海黄鸡 *MC4R* 基因基因型频率及其等位基因频率Table 1 Allelic and genotypic frequencies of *MC4R* gene of Jinghai yellow chicken

| 基因型频率 Genotype frequency | | | χ^2 | 基因频率 Allele frequency | |
|-----------------------------|-----------|-----------|----------------------|--------------------------|-------|
| AA | AB | BB | | A | B |
| 0.914 (128) | 0.029 (4) | 0.057 (8) | 87.9226 ($P<0.01$) | 0.929 | 0.071 |

2.1.2 *MC4R* 基因多态性与生长性能的相关分析

由于基因间无互作, 根据单标记回归统计模型, 采用 SPSS(11.0)对数据进行 GLM 过程分析。计算不同基因型的初体重、1、4、8、12 和 16 周龄体重的最小二乘均数, 并进行显著性检验, 结果见表 2。*MC4R* 基因多态性与京海黄鸡的生长性能显著相关。经多重比较发现, AA 型个体的 4、8 和 12 周龄体重分别比 BB 型个体高 18.31%、13.83%和 15.46% ($P<0.05$), 16 周龄体重高 20.91%($P<0.01$), 而 AA 型与 AB 型、AB 型与 BB 型个体体重间差异不显著。

2.1.3 *MC4R* 基因的效应估测

MC4R 基因效应值见表 3。由表 3 可见, *MC4R* 基因对京海黄鸡的初体重、1、4 周龄体重表现出负的加性效应和负的显性效应, 而对 8、12 16 周龄

体重则表现为负的加性效应和正的显性效应。由此可见, 该基因对各周龄体重以显性效应为主。A 等位基因对各周龄体重具有正效应, 而 B 等位基因具有负效应。

2.2 *POU1F1* 基因多态性与生产性能的相关分析2.2.1 *POU1F1* 基因的基因频率和基因型频率

POU1F1 基因的 PCR 产物经 SSCP 分析后表现出多态性(图 3), 检测出 3 种基因型(CC、CD 和 DD)。经统计, 3 种基因型及等位基因的频率见表 4, CC 型和 DD 型各 38 只, 占 0.270, CD 型 64 只, 占 0.460。经检验该位点处于 Hardy-Weinberg 平衡状态。纯合基因型 CC 和 DD 的 PCR 产物经正反测序后, 对照 GenBank 内鸡 *POU1F1* 基因序列发现, 该多态位点是由 5231 bp 处 A→T 的点突变造成(图 4)。

表 2 *MC4R* 基因型与生长性能关系的显著性检验Table 2 Testing for the effect of *MC4R* genotypes on growth performance

| 基因型 Genotype | AA | AB | BB |
|----------------|------------------------------------|-------------------------------------|------------------------------------|
| 初体重 FB | 30.4453 ± 2.2088 | 30.0000 ± 4.0825 | 29.6250 ± 0.7440 |
| 1 周龄体重 1 WAB | 54.6328 ± 6.9212 | 50.7500 ± 2.7538 | 52.0000 ± 6.3920 |
| 4 周龄体重 4 WAB | 226.4688 ± 50.3412 ^a | 197.0000 ± 18.2209 ^{ab} | 185.0000 ± 67.4092 ^b |
| 8 周龄体重 8 WAB | 644.0391 ± 120.1786 ^a | 629.7500 ± 115.6500 ^{ab} | 555.0000 ± 90.2568 ^b |
| 12 周龄体重 12 WAB | 1 121.0579 ± 240.8099 ^a | 1 125.7500 ± 135.3966 ^{ab} | 947.7500 ± 59.4757 ^b |
| 16 周龄体重 16 WAB | 1 498.4425 ± 292.5534 ^A | 1 437.2500 ± 306.4152 ^{AB} | 1 185.1429 ± 100.7297 ^B |

注: 同一行右标大写字母不同表示基因型之间差异极显著($P<0.01$); 同一行小写字母不同表示差异显著($P<0.05$)。周龄体重=WAB, 初体重=FB。下同。
Notes: The different capital letters in the same row indicated significant deviation ($P<0.01$) between the means in genotypes, and the different small letters in the same row indicated significant deviation ($P<0.05$). The same letters indicated no significant deviation ($P>0.05$). WAB: Week age bodyweight. The same as below.

表 3 京海黄鸡 *MC4R* 基因的效应分析Table 3 Analysis of *MC4R* gene effect of Jinghai yellow chicken

| 基因效应 Gene effect | 初体重 FB | 1 周龄体重 1 WAB | 4 周龄体重 4 WAB | 8 周龄体重 8 WAB | 12 周龄体重 12 WAB | 16 周龄体重 16 WAB |
|-------------------------------|-----------|-----------------|-----------------|-----------------|-------------------|-------------------|
| 加性效应 Additive effect | -0.4102 | -1.3164 | -20.7344 | -44.5196 | -86.6540 | -156.6498 |
| 显性效应 Dominance effect | -0.0352 | -2.5664 | -8.7344 | 30.2305 | 91.3461 | 95.4573 |
| 显性度 Degree of dominance | 0.0858 | 1.9496 | 0.4213 | -0.6790 | -1.0541 | -0.6094 |
| A 基因的效应 Effect of A allele | 0.0313 | 0.2498 | 2.0042 | 1.3193 | 0.5878 | 5.3071 |
| B 基因的效应 Effect of B allele | -0.4091 | -3.2686 | -26.2243 | -17.2625 | -7.6912 | -69.4403 |
| 加性基因替代效应 Substitute effect | -0.4404 | -3.5184 | -28.2285 | -18.5818 | -8.2790 | -74.7474 |

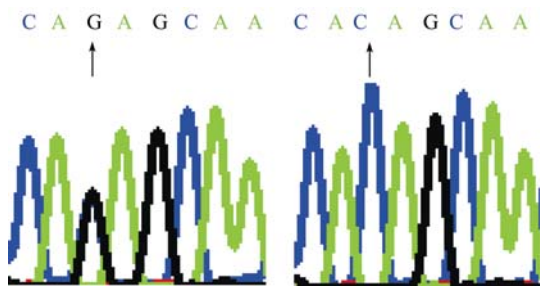


图 2 京海黄鸡 *MC4R* 基因的点突变位点
Fig. 2 Mutational site of *MC4R* gene of Jinghai yellow chicken

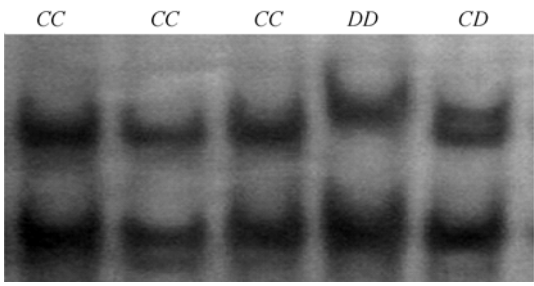


图 3 京海黄鸡 *POU1F1* 基因 PCR-SSCP 检测基因型
Fig. 3 PCR-SSCP genotype for *POU1F1* gene of Jinghai yellow chicken

2.2.2 *POU1F1* 基因多态性与生长性能的相关分析

采用单标记回归统计模型及 GLM 程序, 计算不同基因型的初体重, 1、4、8、12、16 周龄体重的最小二乘均数, 并进行显著性检验, 结果见表 5。

由表 5 可知, *CD* 型个体的 1、4、8、12、16 周龄体重均极显著地高于 *CC*、*DD* 型个体($P<0.01$), 表现出一定的杂合效应。*CC* 型个体的 4 周龄体重显著地高于 *DD* 型个体($P<0.05$), 而其他周龄个体体重

表 4 京海黄鸡 *POU1F1* 基因基因型频率及其等位基因频率
Table 4 Allelic and genotypic frequencies of *POU1F1* gene of Jinghai yellow chicken

| 基因型频率 Genotype frequency | | | χ^2 | 基因频率 Allele frequency | |
|-----------------------------|------------|------------|---------------------|--------------------------|----------|
| <i>CC</i> | <i>CD</i> | <i>DD</i> | | <i>C</i> | <i>D</i> |
| 0.270 (38) | 0.460 (64) | 0.270 (38) | 1.0286 ($P>0.05$) | 0.500 | 0.500 |

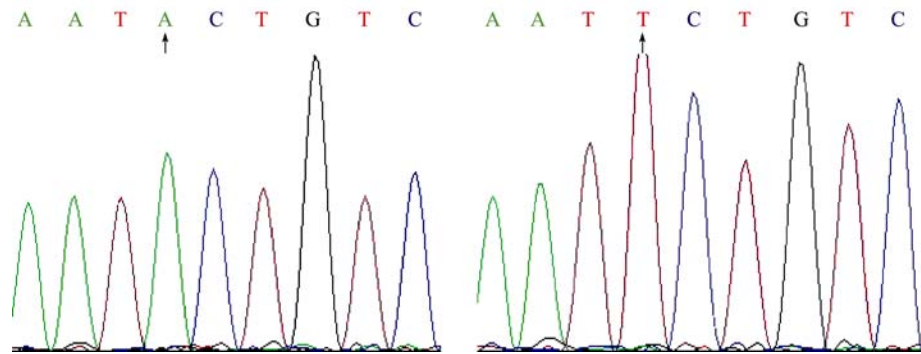


图 4 京海黄鸡 *POU1F1* 基因的点突变位点
Fig. 4 Mutational site of *POU1F1* gene of Jinghai yellow chicken

表 5 *POU1F1* 基因型与生长性能关系的显著性检验
Table 5 Testing for the effect of *POU1F1* genotypes on growth performance

| 基因型 Genotype | <i>CC</i> | <i>CD</i> | <i>DD</i> |
|----------------|-----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|
| 初体重 FB | 30.3077 ± 2.5459 | 30.3016 ± 2.1299 | 30.6053 ± 2.0073 |
| 1 周龄体重 1 WAB | 51.8974 ± 4.8166 ^A | 59.6349 ± 4.8203 ^B | 48.1842 ± 4.4652 ^C |
| 4 周龄体重 4 WAB | 203.6667 ± 39.7865 ^{Aa} | 258.8413 ± 44.3855 ^B | 184.3684 ± 31.1634 ^{Cb} |
| 8 周龄体重 8 WAB | 613.6923 ± 119.6805 ^A | 691.3333 ± 110.1219 ^B | 576.5263 ± 97.1830 ^A |
| 12 周龄体重 12 WAB | 1028.8611 ± 205.8734 ^A | 1241.2951 ± 203.8720 ^B | 971.5278 ± 193.3748 ^A |
| 16 周龄体重 16 WAB | 1393.6250 ± 246.8654 ^A | 1622.2759 ± 264.0038 ^B | 1314.1471 ± 268.1378 ^A |

间差异不显著。

2.2.3 *POU1F1* 基因的效应估测

POU1F1 基因效应值见表 6。由表 6 可见, *POU1F1* 基因对京海黄鸡的 1、4、8、12 和 16 周龄

体重均表现出负的加性效应和正的显性效应。由此可见, 该基因对各周龄体重以显性效应为主。*C* 等位基因对 1、4、8、12 和 16 周龄体重具有正效应, 而 *D* 等位基因则具有负效应。

表 6 京海黄鸡 *POU1F1* 基因的效应分析

Table 6 Analysis of *POU1F1* gene effect

| 基因效应 Gene effect | 初体重 FB | 1 周龄体重 1 WAB | 4 周龄体重 4 WAB | 8 周龄体重 8 WAB | 12 周龄体重 12 WAB | 16 周龄体重 16 WAB |
|--------------------------------------|-----------|-----------------|-----------------|-----------------|-------------------|-------------------|
| 加性效应 Additive effect | 0.1488 | -1.8566 | -9.6492 | -18.5830 | -28.6667 | -39.7390 |
| 显性效应 Dominance effect | -0.1549 | 9.5941 | 64.8238 | 96.2238 | 241.1007 | 268.3899 |
| 显性度 Degree of dominance | -1.0410 | -5.1676 | -6.7180 | -5.1781 | -8.4105 | -6.7538 |
| <i>C</i> 基因的效应 Effect of A allele | -0.0744 | 0.9283 | 4.8246 | 9.2915 | 14.3334 | 19.8695 |
| <i>D</i> 基因的效应 Effect of B allele | 0.0744 | -0.9283 | -4.8246 | -9.2915 | -14.3334 | -19.8695 |
| 加性基因替代效应 Substitute effect | 0.1488 | -1.8566 | -9.6492 | -18.5830 | -28.6667 | -39.7390 |

3 讨论

3.1 *MC4R* 基因多态性与京海黄鸡生长性能的关系

动物体重及体内的脂肪含量受遗传、环境和众多行为因子的影响, 其维持由涉及分解和合成代谢通路的负反馈调节环调控, *MC4R* 基因是此调控系统中的重要成员^[13]。*MC4R* 基因的变异与鼠、猪生长和脂肪性状关系的研究已有报道, 而在鸡上对该基因与以上性状的研究却很少。

本研究分析了 *MC4R* 基因编码区的突变与京海黄鸡生长性能的关系, 结果表明, 在该基因编码区有一个 G662C 点突变, 在被测京海黄鸡群体中表现出 AA、AB 和 BB 3 种基因型, 其中 AA 基因型为优势基因型, A 等位基因对各周龄体重具有正效应。AA 型个体的 4、8 和 12 周龄体重显著地高于 BB 型个体, 由此可见, AA 基因型是促进鸡体重增长的有利基因型。霍明东等^[14]曾在 *MC4R* 基因编码区检测到一个 G315T 的突变, 并发现不同基因型与 1、5 和 7 周龄体重、屠体重、胸肌重、胸肌率显著相关 ($P < 0.05$)。仇雪梅等^[8]研究发现 *MC4R* 基因型与鸡的体重、全净膛重(或半净膛重)、腿肉重等存在显著 ($P < 0.05$) 或极显著 ($P < 0.01$) 的关系。因此, 推测 *MC4R* 基因对鸡的生长有明显影响, 可能是影响鸡生长和肌肉性状的主效基因或与主效基因相连锁。

3.2 *POU1F1* 基因多态性与京海黄鸡生长性能的关系

GH、TSH- β 分别是生长轴和甲状腺轴的核心物质, *POU1F1* 由于直接促进这两个基因的表达与调控, 被认为是神经内分泌生长轴的重要成员, 对动物的生长发育发挥着重要调节作用^[15]。此前在家鸡中的研究也表明, *POU1F1* 基因突变影响体重等生长生产性能。Jiang 等^[11]研究发现 *PIT-1* 基因的一处错义突变与 8 周龄体重相关, 其基因频率在肉用型鸡和蛋用型鸡之间表现出显著差异。邱峰芳等^[16]研究表明, *PIT-1* 基因型与鸡的 1~7 周龄体重相关极显著 ($P < 0.01$), 与第 8 周龄体重相关显著 ($P < 0.05$), 与胸角宽、全净膛、半净膛、翅膀重、胫爪重、小肠长度相关极显著 ($P < 0.01$), 与胸肉重、腿肉重相关显著 ($P < 0.05$)。

本研究结果表明, *POU1F1* 基因 exon3 存在一个 A5231T 突变, 检测到 CC、CD 和 DD 3 种基因型, 其中 CD 基因型为优势基因型, C 等位基因对各周龄体重具有正效应。CD 基因型个体各周龄体重均极显著地高于 CC、DD 型个体, 表现出一定的杂合效应。

该研究结果有利于探讨功能基因的变异对基因表达调控及生长等性能的影响, 但缺乏 mRNA 及蛋白质水平上的证据, 因此, 其他大规模群体的分析验证及应用荧光定量 PCR 技术检测 mRNA 表达量将是下一步的工作内容。

参考文献(References):

- [1] Rothschild MF, Soller M. Candidate gene analysis to detect genes controlling traits of economic importance in domestic livestock. *Probe*, 1997, 8: 13–20.
- [2] Short TH, Rothschild MF, Southwood OI, McLaren DG, de Vries A, van der Steen, Eckardt GR, Tuggle CK, Helm J, Vaske DA, Mileham AJ, Plastow GS. Effect of the estrogen receptor locus on reproduction and production traits in four commercial pig lines of pigs. *J Anim Sci*, 1997, 75: 3138–3142.
- [3] Nagaraja SC, Aggrey SE, Yao J, Zadworny D, Fairfull RW, Kuhnlein U. Trait association of a genetic marker near the IGF- gene in egg laying chicken. *J Hered*, 2000, 91: 150–156. [\[DOI\]](#)
- [4] Sinha PS, Schioth HB, Tatro JB. Roles of the melanocortin-4 receptor in antipyretic and hyperthermic actions of centrally administered alpha-MSH. *Brain Res*, 2004, 1001(1-2): 150–158. [\[DOI\]](#)
- [5] Takeuchi S, Takahashi S. Melanocortin receptor genes in the chicken-Tissue distributions. *Gen Comp Endocrinol*, 1998, 112(2): 220–231. [\[DOI\]](#)
- [6] Kim KS, Larsen N, Short T, Plastow G, Rothschild MF. A missense variant of the porcine melanocortin-4 receptor (MC4R) gene is associated with fatness, growth, and feed intake traits. *Mamm Genome*, 2000, 11(2): 131–135. [\[DOI\]](#)
- [7] ZHANG Yi-Bo, BA Cai-Feng, SU Yu-Hong, ZENG Rui-Xia. Relationship between MC4R gene polymorphism and body weight trait in Beagle dogs. *Hereditas(Beijing)*, 2006, 28(10): 1224–1229.
张轶博, 巴彩凤, 苏玉虹, 曾瑞霞. 比格犬MC4R基因多态性与体重相关性的研究. *遗传*, 2006, 28(10): 1224–1229.
- [8] QIU Xue-Mei, LI Ning, DENG Xue-Mei, ZHAO Xing-Bo, MENG Qing-Yong, WANG Xiu-Li. Association of SNPs in chicken MC4R gene and carcass traits. *Science in China Series (C Life Sciences)*, 2006, 36(2): 127–133.
仇雪梅, 李宁, 邓学梅, 赵兴波, 孟庆勇, 王秀丽. 鸡MC4R 基因的 SNPs 及其与屠体性状的相关研究. *中国科学(C 辑生命科学)*, 2006, 36 (2): 127–133.
- [9] JIANG Run-Shen, YANG Ning. Progress on pituitary specific transcription factor (POU1F1) in poultry. *Hereditas(Beijing)*, 2004, 26(6): 957–961.
姜润深, 杨宁. 垂体特异性转录因子 POU1F1 研究进展. *遗传*, 2004, 26(6): 957–961.
- [10] Steinfelder HL, Radovick S. Hormonal regulation of the thyrotropin subunit gene by phosphorylation of the pituitary specific transcription factor (PIT-). *Proc Nat Acad Sci USA*, 1992, 89: 5942–5945. [\[DOI\]](#)
- [11] Jiang R, Li J, Qu L, Li H, Yang N. A new single nucleotide polymorphism in the chicken pituitary specific transcription factor (POU1F1) gene associated with growth rate. *Anim Genet*, 2004, 35(4): 344–346. [\[DOI\]](#)
- [12] XUE Kai, CHEN Hong, WANG Shan, CAI Xin, LIU Bo, ZHANG Cun-Fang, LEI Chu-Zhao, WANG Xin-Zhuang, WANG Yi-Min, NIU Hui. Effect of genetic variations of the POU1F1 gene on growth traits of Nanyang cattle. *Acta Genetica Sinica*, 2006, 33(10): 901–907. [\[DOI\]](#)
薛恺, 陈宏, 王珊, 蔡欣, 刘波, 张存芳, 雷初朝, 王新庄, 王轶敏, 牛晖. POU1F1 基因的遗传变异对南阳牛生长发育性状的影响. *遗传学报*, 2006, 33(10): 901–907.
- [13] Fisher SL, Yagaloff KA, Bum P. Melanocortin-4 receptor: a novel signaling pathway involved in body weight regulation. *Int J Obes Metab Disord*, 1999, 23: 54–58. [\[DOI\]](#)
- [14] HUO Ming-Dong, WANG Shou-Zhi, LI Hui. Study on the correlation between SNP of MC4R and body weight and fat traits in chicken. *Journal of Northeast Agricultural University*, 2006, 37(2): 184–189.
霍明东, 王守志, 李辉. MC4R 基因多态性与鸡生长和体组成性状的相关研究. *东北农业大学学报*, 2006, 37(2): 184–189.
- [15] Rosenfeld MG. POU-domain transcription factors: powerful developmental regulators. *Genes Dev*, 1991, 5: 897–907. [\[DOI\]](#)
- [16] QIU Feng-Fang, NIE Qing-Hua, JIN Wei-Gen, OUYANG Jian-Hua, LIN Shu-Mao, SUN Han, ZHANG Xi-Quan. Association of a 57 bp insertion/deletion polymorphism in chicken PIT- gene with growth and carcass trait. *Acta Agriculturae Universitatis Jiangsiensis*, 2006, 28(2): 284–88.
邱峰芳, 聂庆华, 金卫根, 欧阳建华, 林树茂, 孙汉, 张细权. 鸡 PIT- 基因 57 bp 插入/缺失多态与生长和屠体性状的相关研究. *江西农业大学学报*, 2006, 28(2): 284–288.