

DOI: 10.3724/SP.J.1005.2013.01209

绵羊 X 染色体 59383635 位点多态性与脂尾性状的相关性分析

甘尚权¹, 张伟^{1,2,3}, 沈敏¹, 李欢¹, 杨井泉¹, 梁耀伟¹, 高磊¹, 刘守仁¹, 王新华¹

1. 新疆农垦科学院畜牧兽医研究所, 石河子 832000;
2. 石河子大学动物科技学院, 石河子 832003;
3. 新疆农业职业技术学院动物科技学院, 昌吉 831100

摘要: 脂尾(臀)性状是绵羊逆境生存的必要性状, 其脂肪在尾臀部大量沉积的遗传特性与分子机制仍不明晰。

为此, 文章以筛选的 X 染色体 59383635 位点 SNP 为候选分子标记, 利用 PCR-SSCP 技术检测该位点在我国尾型极端差异的阿勒泰羊、小尾寒羊、湖羊、中国美利奴细毛羊以及引入品种萨福克羊群体中的多态性, 并采用模型分析其与尾(臀)性状的相关性。结果表明, X 染色体 59383635 位点 T 等位基因高频出现在表型分值较高的阿勒泰群体中, 而 C 等位基因则在瘦尾型绵羊品种中高频出现; 等位基因频率 T/C 的比值与尾臀表型分值相关性模型表明 T/C 比值随着尾臀表型分值增加呈指数倍增长。以上结果提示, 绵羊 X 染色体 59383635 位点多态性在脂尾(臀)与瘦尾绵羊群体中分布存在较大差异, 该 SNP 可作为一个理想的分子标记应用于高、低脂绵羊品种选育, 但其生物功能仍有待进一步深入研究。

关键词: 脂尾性状; 阿勒泰羊; 多态性; 基因型

Correlation analysis between polymorphism of the 59383635th locus on X chromosome and fat-tail trait in sheep

GAN Shang-Quan¹, ZHANG Wei^{1,2,3}, SHEN Min¹, LI Huan, YANG Jing-Quan¹, LIANG Yao-Wei¹, GAO Lei¹, LIU Shou-Ren¹, WANG Xin-Hua¹

1. Institute of Animal Husbandry and Veterinary, Xinjiang Academy of Agricultural and Reclamation Sciences, Shihezi 832000, China;
2. College of Animal Science and Technology, Shihezi University, Shihezi 832003, China;
3. College of Animal Science and Technology, Xinjiang Vocational College of Agriculture, Changji 831100, China

Abstract: Fat tail or fat rump is one of essential traits for surviving in harsh environments, and the mechanism of fat deposition and its inheritable characters in sheep are still unclear. Therefore, the 59383635th locus on X chromosome in our

收稿日期: 2013-07-01; 修回日期: 2013-08-06

基金项目: 国家重点基础研究发展计划(“973”计划)前期专项项目(编号: 2011CB111501)和国家自然科学基金新疆联合基金重点项目(编号: U1130302)资助

作者简介: 甘尚权, 副研究员, 研究方向: 绵羊分子育种设计。Tel: 0993-6683739; E-mail: shangquangan@163.com

通讯作者: 王新华, 研究员, 研究方向: 分子遗传学。E-mail: wangxinhua5751@163.com

刘守仁, 研究员, 中国工程院院士, 研究方向: 绵羊育种学。E-mail: liushoruen1937@gmail.com

网络出版时间: 2013-8-29 13:48:23

URL: <http://www.cnki.net/kcms/detail/11.1913.R.20130829.1348.001.html>

unpublished chip data was chosen as candidate SNP, PCR-SSCP method was used to detect genotypes in five sheep breeds which have extreme differences in tail types (Altay, Small Tail Han Sheep, Hu, Chinese Merino and Suffolk), and the mathematical model was employed to analyze the correlation between the polymorphism and the trait of fat tail or fat rump. The results in this study showed that the high frequency of allele *T* exists in Altay flock, and the frequency of allele *C* appears to be particularly high in the thin tail sheep breeds. The result of mathematical model showed that the ratio of *T/C* increased exponentially with the increase of phenotype score. These results suggest that there is a big difference in the SNP distribution between fat tail (rump) and thin tail sheep populations, and the SNP can be used as an ideal molecular marker in high-fat or low-fat sheep breeding. However, the biological function of the SNP remains to be further studied.

Keywords: fat tail trait; Altay sheep; polymorphism; genotype

绵羊是最早被驯化的草食家畜^[1], 动物考古学研究发现, 早在 9 000 年前的新石器时代, 家绵羊就已经出现在伊拉克北部及毗邻伊朗的中东地区^[2]。随着不断的人工选择与饲养、进化, 家绵羊已广泛分布于从低洼的沼泽、平原、荒漠到高寒高原等广阔地区, 一些品种进化为适应营养匮乏和极端恶劣气候环境的耐逆品种。

绵羊脂尾(臀)是一种逆境生存所必需的耐逆性状, 在特定的历史时期以及营养水平匮乏等极端环境下发挥着不可替代的作用。脂尾型(Fat tail)绵羊品种的形成最早可追溯于 5 000 年前伊拉克的乌鲁克石器时期^[3], 伊朗学者认为脂尾绵羊品种由瘦尾绵羊品种进化而来^[4], 并由中东地区向欧洲和其他地区扩散。我国新疆古称西域, 毗邻中亚, 素以出大尾羊而著称, 最早记载“西域大尾羊”的文献出现在唐代的《酉阳杂俎》。考古学家根据新疆各地岩画中的大尾巴羊, 推测新疆的大尾羊可能育成于石器时代。农业部编撰的《中国畜禽遗传资源志·羊志》里记载了 13 个新疆地方优良品种, 其中有 7 个品种属于脂尾(臀)绵羊品种^[5], 可见新疆是名副其实的“大尾羊”故乡。阿勒泰羊就是这类绵羊品种中的突出代表, 在新疆生态恶劣、冬季严寒的地理环境下, 阿勒泰羊历经长期的进化与选择, 最终形成储脂能力超强的巨型脂臀尾, 其臀脂占胴体重的 15%~25%。夏秋季节牧草丰茂时阿勒泰羊能够在其臀部迅速积蓄大量脂肪; 冬季天寒、草枯、牧草营养失衡时消耗臀脂以维持机体新陈代谢之需。随着人们生活水平的不断提高以及对心血管疾病的高度关注, 高脂肉类渐遭抛弃, 高脂脂臀绵羊品种越来越不受欢迎。此外随着牧民定居点的兴建、牧草种植等配套

设施的不断完善, 阿勒泰羊臀脂的“保命”作用已微不足道。基于上述现状, 如不对其进行有序的品种改良和基因保护, 这类耐粗饲、抗逆性强的地方优良品种势必在市场淘汰、大量引进外来瘦尾型绵羊品种进行盲目杂交和串配等因素下, 而逐渐丧失其优良遗传基因, 物种多样性减少, 其品种因此面临灭绝的险境^[6, 7]。

国外虽已有脂尾性状遗传特性的文献报道^[8], 但是有关脂尾性状与绵羊尾脂沉积的分子机制与基因解释仍不明晰。我国为数不多的文献报道也主要以研究阿勒泰羊外周血脂的各项生理生化指标为主^[9, 10], 未见阿勒泰羊尾脂沉积分子机制方面的文献报道。因此, 脂尾性状与绵羊尾脂沉积的关系研究尚属空白。本研究针对前期芯片实验筛选的研究结果, 挑选 X 染色体一处新发现的 SNP 为研究对象, 以臀脂品种阿勒泰羊(储脂能力强)、短脂尾湖羊和小尾寒羊(储脂能力较强)以及长瘦尾细毛羊和萨福克羊(储脂能力较差)为研究材料, 探讨该突变在以上 5 个绵羊品种中的多态性分布及其与臀(尾)脂性状的相关性, 以期发现与尾脂沉积性状相关联的分子标记, 为今后肉脂生产型绵羊品种保种及向低肉脂绵羊品种方向培育提供理论依据和新的分子标记。

1 材料和方法

1.1 动物样品及处理

分别采集阿勒泰羊 226 只(阿勒泰羊种群核心区阿勒泰富蕴县)、湖羊 144 只(江苏省泰州海伦羊业有限公司)和中国美利奴细毛羊 132 只(新疆紫泥泉绵羊种羊场)耳组织或血液样本。耳组织无菌采集后放

入 70%乙醇中, 或真空管采集 2 mL 血样, 4 ℃ 带回实验室。常规酚-氯仿法抽提耳组织与抗凝血基因组 DNA, TE 溶解后 Nanodrop 2000 测定 DNA 纯度和浓度, 加 ddH₂O 稀释至终浓度为 100 ng/μL 备用。104 份小尾寒羊和 60 份黑头萨福克羊 DNA 样品由中国农业科学院北京畜牧兽医研究所储明星研究员馈赠。

1.2 方法

1.2.1 引物设计与 PCR 扩增

根据 ISAG(<https://isgcdata.agresearch.co.nz/>)发布 50 k SNP 数据获取涵盖绵羊 X 染色体 59383635 位点侧翼各 75 bp 序列, 序列信息为: (CTAAATT-AGTTTATATTAAGGTAGGGAGATTATCCAGGGA-GACATGATATGAATCTTTGAAAGCAGAAATTTCTTCAACTAGTGGTAGAAAAGAAAGAAAAATTTTAAAATCAAGATTTATTTGATGTGCTCTTGCTGGCATAAAATGGA[T/C]GAAGCTGAGACTGGCCCCCTGGTTAACAGCAGGGAATAAAATAGTCCTTCAACAGTCTTATGATGATAAGAAATTGAATTCTTCTAAATATGAGAATGAACCTTGAAGGGAATCTTTCGCTAGAGCCTCCAGATGAAAACCTAGCCCAGCT, 方括号中为 SNP 位点), 将此 151 bp 序列与 UCSC (<http://genome.ucsc.edu/>) 绵羊基因组 (Oarv1.0) 进行比对并截取比对区域双侧各 300 bp 序列, 使用 oligo 6.0 软件与 751 bp 序列设计上、下游引物。上游引物 F(5'-AGGTAGGGAGATTATCCAGGGAG-3'), 下游引物 R(5'-ACAGCAGGGTTCTCTGCTCAGAG-3'), 引物由上海生工生物工程技术服务有限公司合成。

25 μL PCR 扩增体系包括: 模板 DNA (100 ng/μL) 1 μL, 10×PCR buffer 2.5 μL, dNTPs (10 mmol/L) 2 μL, 上下游引物 (10 μmol/L) 各 0.5 μL, Taq DNA 聚合酶 (2.5 U/μL) 0.5 μL, 加 ddH₂O 至 25 μL。PCR 反应条件: 94 ℃ 预变性 5 min; 94 ℃ 30 s, 60 ℃ 30 s, 72 ℃ 30 s, 共 35 个循环; 72 ℃ 延伸 10 min, 4 ℃ 保存。

1.2.2 SSCP 凝胶电泳、测序及分型

取 2 μL PCR 产物经 98 ℃ 变性 10 min 后立即置于冰中, 然后经 12% 非变性聚丙烯酰胺凝胶过夜电泳, 固定、银染、显色并拍照。根据不同的带型将各泳道条带进行分型。

为验证 SSCP 分型结果的可靠性, 随机挑选 3 种不同基因型 DNA 样品进行 PCR, PCR 产物经纯化

后, 由北京六合华大公司测序, 测序结果中杂合子突变以套峰为准。

1.2.3 基因多态性分析与模型的建立

根据分型与测序验证结果计算基因型和等位基因频率, 采用卡方检验分析各群体中基因型是否处于 Hardy-Weinberg 平衡。根据尾(臀)部位脂肪含量(丰满度)将实验羊分为 5 个等级, 建立等位基因频率 T/C 比值与绵羊尾(臀)表型相关性分析模型。其中萨福克羊、中国美利奴细毛羊均属于长瘦尾型绵羊品种, 尾型分值分别定为 1 和 2; 湖羊、小尾寒羊均属于短瘦尾型绵羊品种, 尾型分值分别定为 3 和 4; 储脂能力超强的阿勒泰羊属于臀脂型绵羊品种, 尾型分值定为 5, 并采用 SAS 软件拟合模型函数。

1.2.4 绵羊 X 染色体 59383635 位点的基因定位分析

根据 <https://isgcdata.agresearch.co.nz/> 网站发布的绵羊 illumina 50K chip (Solexa SNP) 数据信息, 下载涵盖 X 染色体 59383635 位点 SNP 侧翼各 75 bp DNA 序列, 使用 UCSC Genome Browser 数据库中 Blast 在线程序, 与第一版绵羊基因组 (v1.0) 进行比对, 检索参数修改为: Base Position(dense), Blat Sequence(dense), RefSeq Genes(pack), Other RefSeq(pack), Sheep mRNAs(pack), Spliced ESTs(pack), Other mRNA(dense)。

2 结果与分析

2.1 PCR 扩增及 SSCP 电泳

利用设计的引物对实验羊 X 染色体 59383635 位点 SNP 所在的 DNA 片段进行扩增, 经 1.5% 琼脂糖凝胶电泳检测, 扩增效果良好, 扩增片段大小与预期一致。SSCP 检测后分型结果交理想, 按照条带数量和大小可以分为 3 种基因型, 分别为野生型纯合子、突变型纯合子和杂合子。将 3 种基因型 PCR 产物送测序公司进行测序验证, 其电泳结果和测序结果如图 1 和图 2 所示。

本研究分别检测了尾部脂肪高、中、低丰度的 5 个绵羊品种样本共计 666 份, 发现 3 种不同的基因型, 分别命名为 TT、TC 和 GA 基因型 (图 1)。产脂能力较强的脂尾型绵羊品种阿勒泰羊 (巨臀脂)、小尾寒羊 (短尾脂)、湖羊 (短尾脂) 以及瘦尾型中国美利奴

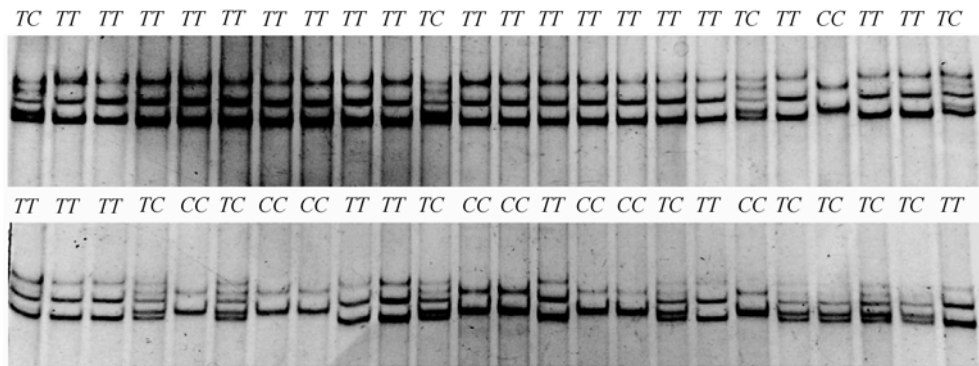


图 1 绵羊 X 染色体 59383635 位点 SNP 的 PCR-SSCP 聚丙烯酰胺凝胶电泳分型

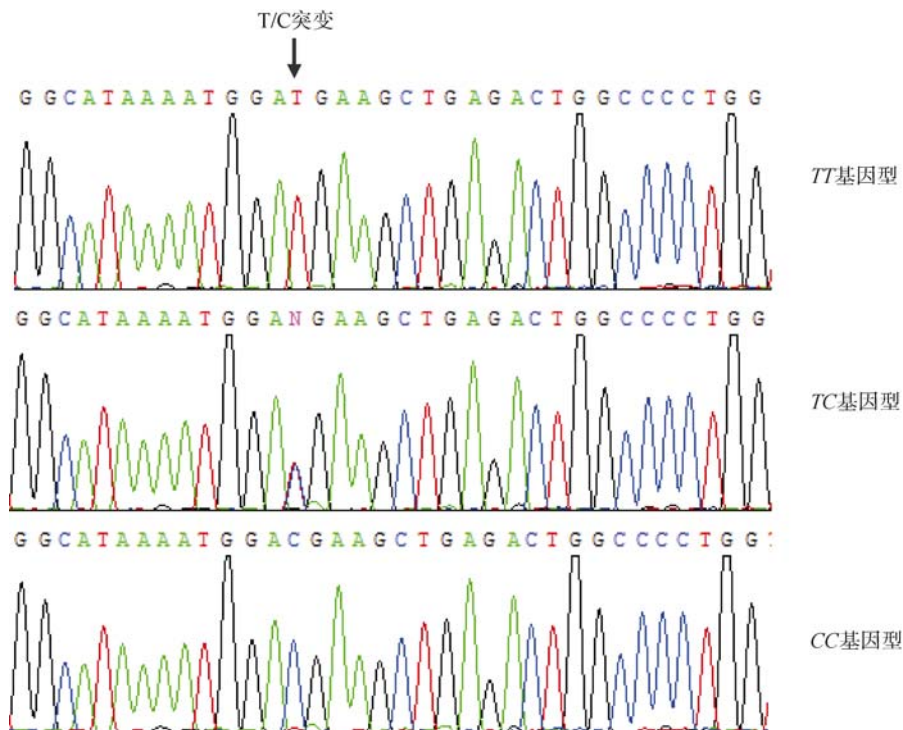


图 2 绵羊 X 染色体 59383635 位点 SNP 3 种不同基因型的测序图

细毛羊群体均检测出 3 种基因型。产脂肪能力较弱的萨福克羊(长瘦尾)群体中均缺少 *TT* 基因型, 只检测到 *TC* 和 *CC* 基因型。测序结果与电泳检测结果一致。

2.3 等位基因及基因型频率分布

利用 SPSS 软件计算 5 个绵羊品种的基因型频率、等位基因频率以及各基因型在群体中的遗传平衡性。如表 1 所示, 在 5 个绵羊品种中长瘦尾型的中国美利奴羊细毛羊和萨福克羊群体以 *CC* 基因型为主要基因型, 表型分值较低的萨福克羊 *CC* 基因型

比率高达 98.3%。而脂尾型阿勒泰羊、小尾寒羊和湖羊同时检测到 3 种基因型, 阿勒泰羊群体中 *TT* 基因型的比率高达 83.2%, 而 *CC* 基因型的比例仅为 2.7%。尾型极端差异的阿勒泰羊与萨福克羊群体中 *T* 与 *C* 等位基因的频率存在极显著性差异, *T* 等位基因在长瘦尾型萨福克羊群体中的频率仅为 0.008, 而在脂臀型阿勒泰羊群体中的频率高达 0.903。卡方检验表明脂臀型阿勒泰羊在该位点上处于 Hardy-Weinberg 不平衡状态($P < 0.05$), 表明阿勒泰羊已受到选择、突变或迁移等因素的影响, 基本与当地农

牧民对阿勒泰羊进行“胡交串配”以减少尾脂大小这一事实相符。

2.4 等位基因频率 T/C 比值与尾(臀)表型相关性

由图 3 可知, T 、 C 等位基因频率的比值与不同脂尾(臀)型绵羊品种呈强正相关性。尾型表型分值得最低的萨福克羊等位基因 T/C 比值仅为 0.008, 表型分值最高的阿勒泰羊 T/C 比值则高达 9.309, 两群体该比率相差 1164 倍。采用SAS软件拟合模型数值, 等位基因频率 T/C 与表型分值相关性模型接近于函数 $y=0.0055e^{1.4829x}$ (y 为等位基因 T/C 频率比值, x 为表型分值)。 T/C 等位基因比率与表型分值呈指数倍增长关系, 表明随着表型分值的增加, T 等位基因在该群

体中的频率随之急速攀升。

2.5 绵羊 X 染色体 59383635 位点的基因定位

根据 <https://isgdata.agresearch.co.nz/>网站发布的绵羊 illumina 50K chip(Solexa SNP)数据信息, 获取 X 染色体 59383635 位点及其侧翼 151 bp 序列进行分析。图 4 为染色体序列放大 1 000 倍后的浏览图, 图中黑色的 Blat Sequence 为所比对的 151 bp 序列, 其所在位置处于山羊 EST(JT681560)所涵盖的基因组序列上, 突变位点距离牛、人、猕猴、大鼠以及小鼠的 *PSMA1* 基因上游约 75 kb, 其附近区域未见 NCBI 收录的绵羊源参考基因(Refgene)和表达序列标签(EST)信息。

表 1 基因频率和基因型频率在不同品种绵羊中的分布以及 Hardy-Weinberg 平衡的卡方检验

品种	基因型频率			等位基因频率		等位基因比值	Hardy-Weinberg χ^2
	TT	TC	CC	T	C	T/C	
阿勒泰羊(脂臀)	0.832 (188)	0.142 (32)	0.027 (6)	0.903 (408)	0.097 (44)	9.309	8.532*
小尾寒羊(短脂尾)	0.192 (20)	0.577 (60)	0.231 (24)	0.481 (100)	0.519 (108)	0.927	2.517
湖羊(短脂尾)	0.222 (32)	0.514 (74)	0.264 (38)	0.476 (138)	0.524 (150)	0.908	0.126
中国美利奴羊细毛羊(长瘦尾)	0.114 (15)	0.326 (43)	0.561 (74)	0.277 (73)	0.723 (191)	0.383	4.558
萨福克羊(长瘦尾)	0.000 (0)	0.017 (1)	0.983 (59)	0.008 (1)	0.992 (119)	0.008	0.004

注: 括号内为不同基因型或等位基因的个体数。*: $P<0.05$ ($\chi^2_{0.05}=5.99$)。

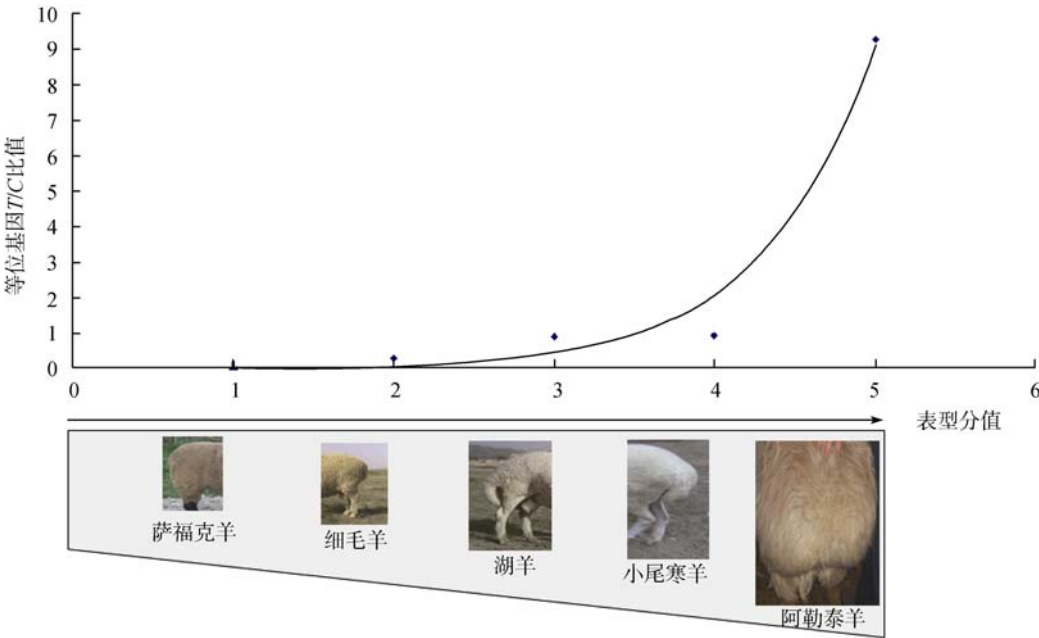


图 3 等位基因频率 T/C 比值与尾型表型分值函数图

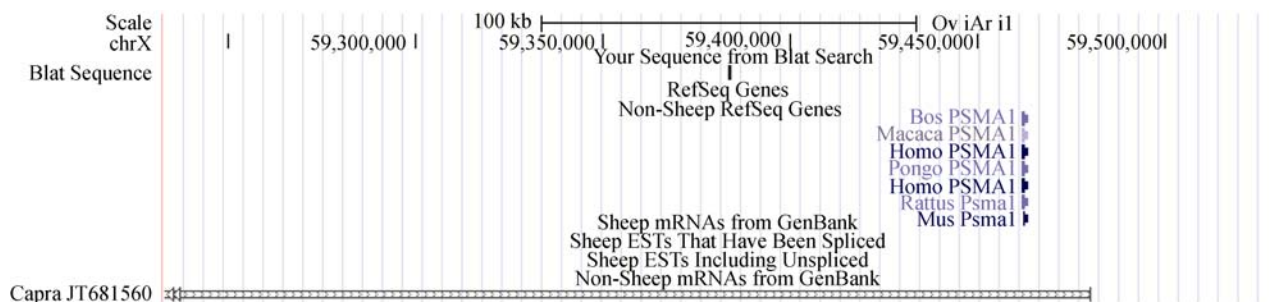


图 4 X 染色体 59383635 位置 SNP 所属序列与 UCSC Genome Browser 绵羊基因组比对图

3 讨论

与骆驼驼峰、灰熊皮下脂肪一样, 绵羊尾(臀)大量聚集脂肪组织, 可以很好地维系其在逆境生存时之所需。如阿勒泰羊在夏季牧草丰茂的季节能在其尾部迅速积蓄大量脂肪, 以供应天寒、草枯、营养不足之时维持机体的新陈代谢。全世界大约有 25% 的绵羊品种属于脂尾(臀)型(Fat tail/fat rump)绵羊品种, 这类品种具有超强的尾部脂肪沉积能力, 一些品种如大尾寒羊尾脂含量甚至超过总胴体重的 25%。同时这种储脂特性也带来诸多缺点, 如羊肉销售时大多剔除尾脂, 从而降低了它的经济价值; 人们基于健康因素的考量, 饮食倾向于“喜瘦厌肥”。此外, 从饲养成本角度思考, 1 kg 脂肪所耗饲草料相当于 2 kg 瘦肉所需的饲草料, 过多的尾部脂肪沉积降低了养羊业的经济效益。以上因素致使农牧民大量淘汰脂尾型绵羊品种, 引进低脂绵羊品种对其进行盲目的杂交, 一些具有优良的耐粗饲、抗病性和适应性的本地脂尾(臀)品种已面临灭绝的险境。对这些高脂绵羊品种进行定向的改良和基因保护, 以保留其优良的抗病和适应性能的同时降低其脂肪含量是当前育种工作的迫切任务。因此, 探索脂肉兼用型绵羊品种的储脂机理, 寻找可用于培育低脂含量的绵羊品种的分子标记具有重要的应用前景和科学研究意义。

SNP 作为一种新型的分子遗传标记, 已倍受育种学家关注, 是近年来育种领域的热点之一。迄今为止, 已发现许多常染色体上与脂肪性状(胴体脂肪百分比、重量、背膘、脂肪面积、乳脂率、乳脂产量等)相关联的 QTL 与 SNP^[11]。在家畜 X 性染色体上, 除 Rohrer 等^[12, 13]发现 4 处与猪脂肪沉积(背膘)显著

相关 QTL 外, 未见羊、牛 X 染色体存在与脂肪性状相关的分子标记的文献报道。本实验前期高密度 SNP 芯片已发现数百个在脂尾(臀)与瘦尾绵羊品种间存在差异的 SNP 位点, 其中 13 个 SNP 位于 X 染色体上。Moradi 等^[14]使用高密度 SNP 芯片对伊朗脂尾和瘦尾绵羊品种全基因组进行精细扫描, 发现绵羊 X 染色体上多处 SNP 在不同尾型绵羊品种中存在显著性差异。本实验室前期对芯片筛选到的差异 SNP 数据时也发现了 X 染色体 59383635 位点, 与 Moradi 等人的研究具有高度一致性。通过比对图片及查阅文献^[15, 16], 我们发现伊朗脂尾型绵羊品种(Lori Bakhtiari)的尾脂丰满度远不及阿勒泰羊臀脂丰满度, 加之此前双方用于做 SNP 芯片的品种与样本均较少, 没有确切数据显示该 SNP 与脂尾型绵羊品种密切关联。为此, 进一步验证该 SNP 位点是否是我国脂肉兼用型绵羊品种具有关联性, 进而对该 SNP 进行 MAS 育种具有一定的理论研究和实践研究意义。阿勒泰羊、小尾寒羊、湖羊、中国美利奴羊和萨福克羊的臀尾表型存在较大差异, 逐次等级分明。阿勒泰羊属于脂臀型绵羊品种, 臀尾较大, 臀型丰满^[17]。小尾寒羊和湖羊属于短脂尾型绵羊品种, 尾型丰满度适中^[18]。中国美利奴细毛羊与萨福克羊属长瘦尾绵羊品种, 尾部脂肪含量较少, 尾型丰满度较差。且阿勒泰羊、小尾寒羊和湖羊分属我国 3 大粗毛羊中的哈萨克羊与蒙古羊的支系, 而中国美利奴羊含大量澳洲美利奴羊血统, 萨福克羊则完全属于引进品种, 因此 5 个品种在地域间隔、品种形态和培育史上都有较大差异, 进行基因交流的可能性较小, 有利于进行多态与性状的关联分析研究。本研究首次证实 X 染色体 59383635 位点 SNP 在 5 个尾型极端差异的绵羊品种阿勒泰羊、小尾寒羊、

湖羊、中国美利奴羊细毛羊和萨福克羊群体中差异极显著, *T* 等位基因在脂臀阿勒泰羊群体中为绝对优势等位基因, 并且随着臀尾表型分值的降低, *T* 等位基因也随之降低。*C* 等位基因则恰巧相反, 其在阿勒泰羊群体中的比率不足 10%, 而在瘦尾型的萨福克羊群体中的比例却高达 99.2%, 随着表型分值增加而剧烈下降的趋势明显。以上数据提示该 SNP 与绵羊脂尾(臀)性状高度关联, 模型数据进一步表明等位基因频率 *T/C* 的比值与 5 个绵羊品种的尾型丰满度呈指数相关, *T/C* 比值可以作为衡量脂尾型与瘦尾型绵羊品种的一个实用指标。

对 59383635 位点基因图谱比较定位研究表明, 该 SNP 位于山羊一个 EST 所包含的内含子中, 山羊基因组序列与绵羊基因组序列同源性高达 98%, 提示该 SNP 可能位于与山羊这一 EST 高度同源的绵羊源 EST 的内含子中。通过与牛基因组进行比较, 我们还发现该 SNP 处于牛源参考基因 *Psmal1* 起始密码子上游约 75 kb 距离处。比较基因组比对结果同时还显示, 人、猕猴、大鼠、小鼠和牛源 *Psmal1* 基因高度保守, 由于牛与绵羊的基因组同源性高达 94% 以上, 据此推测该 SNP 可能位于绵羊源 *Psmal1* 基因上游约 75 kb 处。已有研究表明 *Psmal1* 基因与脂肪代谢相关^[19, 20], 这也进一步证明了该 SNP 可能在脂肪沉积上行使重要功能。同时, 内含子与距离启动子区域较远的突变位点造成基因表达变化的案例很多。如基因内含子区域的突变不仅可以抑制基因表达^[21, 22], 还可增强基因的表达^[23]; 启动子序列上游远距离的突变位点(如增强子)可以引起基因转录能力发生较大改变, 继而影响基因功能^[24, 25], 这些突变所导致的基因表达变化甚至会引起发育停止以及疾病的发生^[26~28]。从比较定位来看, 绵羊 X 染色体 59383635 位置 SNP 可能位于新基因的内含子中或者 *Psmal1* 基因的调控区域, 但其影响绵羊尾脂形成的生物学功能还有待进一步深入研究。

综上所述, 本研究发现绵羊 X 染色体 59383635 位点多态性在 5 个表型极端差异的臀尾型绵羊品种中存在显著差异, 等位基因频率 *T/C* 与臀尾丰满度高度相关, 说明该 SNP 可以作为我国高、低脂绵羊品种选育的候选分子标记, 但其确切的生物学功能仍有待进一步深入研究。

参考文献(References):

- [1] Chessa B, Pereira F, Arnaud F, Amorim A, Goyache F, Mainland I, Kao RR, Pemberton JM, Beraldi D, Stear MJ, Alberti A, Pittau M, Iannuzzi L, Banabazi MH, Kazwala RR, Zhang YP, Arranz JJ, Ali BA, Wang ZL, Uzun M, Dione MM, Olsaker I, Holm LE, Saarma U, Ahmad S, Marzanov N, Eythorsdottir E, Holland MJ, Ajmone-Marsan P, Bruford MW, Kantanen J, Spencer TE, Palmarini M. Revealing the history of sheep domestication using retrovirus integrations. *Science*, 2009, 324(5926): 532–536. DOI
- [2] Lawson Handley LJ, Byrne K, Santucci F, Townsend S, Taylor M, Bruford MW, Hewitt GM. Genetic structure of European sheep breeds. *Heredity*, 2007, 99(6): 620–631. DOI
- [3] Ryder ML. Sheep and Man. London: Duckworth Press, 1983. DOI
- [4] Dacidsen A. The Oxford Companion to Food. 2nd ed. London: Oxford University Press, 2006. DOI
- [5] 国家畜禽遗传资源委员会. 中国畜禽遗传资源志. 北京: 中国农业出版社, 2011. DOI
- [6] 夏凯凯, 张佳兰. 阿勒泰羊品种生产现状及发展趋势. 科技信息, 2012, (34): 485–486. DOI
- [7] 王大星, 徐冬. 阿勒泰羊品种遗传资源调查报告. 草食家畜, 2009, (2): 38–40. DOI
- [8] Gökdağ O, Atay O, Ülker H, Kayaardı S, Kanter M, DeAvila MD, Reeves JJ. The effects of immunological castration against GnRH with recombinant OL protein (Ovalbumin-LHRH-7) on carcass and meat quality characteristics, histological appearance of testes and pituitary gland in Kivircik male lambs. *Meat Sci*, 2010, 86(3): 692–698. DOI
- [9] 许莲萍, 王文均, 郭晓昭, 姚刚. 断奶对阿勒泰羔羊血液生理生化指标的影响. 新疆农业大学学报, 2007, 30(2): 71–73. DOI
- [10] 魏彬, 刘志强, 贝念湘, 李新平, 黄俊成, 叶林. 阿勒泰羊生理生化血液流变学常值. 草食家畜, 1997, (1): 41–44. DOI
- [11] Hu ZL, Park CA, Wu XL, Reecy JM. Animal QTLdb: an improved database tool for livestock animal QTL/association data dissemination in the post-genome era. *Nucl Acids Res*, 2013, 41(D1): D871–D879. DOI
- [12] Rohrer GA, Keele JW. Identification of quantitative trait loci affecting carcass composition in swine: I. Fat deposition traits. *J Anim Sci*, 1998, 76(9): 2247–2254. DOI
- [13] Rohrer GA, Keele JW. Identification of quantitative trait loci affecting carcass composition in swine: II. Muscling and wholesale product yield traits. *J Anim Sci*, 1998, 76(9): 2255–2262. DOI
- [14] Moradi MH, Nejati-Javaremi A, Moradi-Shahrbabak M,

- Dodds KG, McEwan JC. Genomic scan of selective sweeps in thin and fat tail sheep breeds for identifying of candidate regions associated with fat deposition. *BMC Genet*, 2012, 13(1): 10, doi: 10.1186/1471-2156-13-10. [DOI](#)
- [15] Raoofi A, Shahraki AR, Namjoo A, Momtaz H. A survey on prevalence and pathological findings of gallstones in Lori-Bakhtiari sheep in Iran. *The Scientific World J*, 2012, doi: 10.1100/2012/524607. [DOI](#)
- [16] Farhangfar H, Naeemipour H, Zinvand B. Application of random regression model to estimate genetic parameters for average daily gains in Lori-Bakhtiari sheep breed of Iran. *Pakistan J Biol Sci*, 2007, 10(14): 2407–2412. [DOI](#)
- [17] 赵倩君, 关伟军, 乔海云, 孟详人, 韩建林, 李向臣, 何晓红, 浦亚斌, 马月辉. 基于cytb基因探讨家绵羊和多角绵羊的系统发育. *中国农业科学*, 2010, 43(14): 3005–3011. [DOI](#)
- [18] 巩元芳, 李祥龙, 刘铮铸, 李金泉. 我国主要地方绵羊品种随机扩增多态DNA研究. *遗传*, 2002, 24(4): 423–426. [DOI](#)
- [19] Miles EL, O'Gorman C, Zhao JG, Samuel M, Walters E, Yi YJ, Sutovsky M, Prather RS, Wells KD, Sutovsky P. Transgenic pig carrying green fluorescent proteasomes. *Proc Natl Acad Sci USA*, 2013, 110(16): 6334–6339. [DOI](#)
- [20] Pihlajamäki J, Boes T, Kim EY, Dearie F, Kim BW, Schroeder J, Mun E, Nasser I, Park PJ, Bianco AC, Goldfine AB, Patti ME. Thyroid hormone-related regulation of gene expression in human fatty liver. *J Clin Endocrinol Metab*, 2009, 94(9): 3521–3529. [DOI](#)
- [21] Beauchamp NJ, Daly ME, Makris M, Preston FE, Peake IR. A novel mutation in intron K of the PROS1 gene causes aberrant RNA splicing and is a common cause of protein S deficiency in a UK thrombophilia cohort. *Thromb Haemost*, 1998, 79(6): 1086–1091. [DOI](#)
- [22] Hormuzdi SG, Penttinen R, Jaenisch R, Bornstein P. A gene-targeting approach identifies a function for the first intron in expression of the alpha1(I) collagen gene. *Mol Cell Biol*, 1998, 18(6): 3368–3375. [DOI](#)
- [23] Chang KC. Critical regulatory domains in intron 2 of a porcine sarcomeric myosin heavy chain gene. *J Muscle Res Cell Motil*, 2000, 21(5): 451–461. [DOI](#)
- [24] Sumiyama K, Saitou N. Loss-of-function mutation in a repressor module of human-specifically activated enhancer HACNS1. *Mol Biol Evol*, 2011, 28(11): 3005–3007. [DOI](#)
- [25] McLean CY, Reno PL, Pollen AA, Bassan AI, Capellini TD, Guenther C, Indjeian VB, Lim XH, Menke DB, Schaar BT, Wenger AM, Bejerano G, Kingsley DM. Human-specific loss of regulatory DNA and the evolution of human-specific traits. *Nature*, 2011, 471(7337): 216–219. [DOI](#)
- [26] Zheng YB, Devitt C, Liu J, Mei J, Skapek SX. A distant, cis-acting enhancer drives induction of *Arf* by Tgf β in the developing eye. *Dev Biol*, 2013, 380(1): 49–57. [DOI](#)
- [27] Ghiasvand NM, Rudolph DD, Mashayekhi M, Brzezinski JA, Goldman D, Glaser T. Deletion of a remote enhancer near *ATOH7* disrupts retinal neurogenesis, causing NCRNA disease. *Nat Neurosci*, 2011, 14(5): 578–586. [DOI](#)
- [28] Donsante A, Tang JR, Godwin SC, Holmes CS, Goldstein DS, Bassuk A, Kaler SG. Differences in ATP7A gene expression underlie intrafamilial variability in Menkes disease/occipital horn syndrome. *J Med Genet*, 2007, 44(8): 492–497. [DOI](#)

•综合信息•

《遗传》多篇文章获奖

2013年9月27日,中国科学技术信息研究所在北京国际会议中心举行的“2013中国科技论文统计结果发布会”上,《遗传》2008年第1期发表的“野生狗牙根种质多样性的SRAP研究”被评为“中国百篇最具影响优秀国内学术论文(2012)”;*《遗传》*2008年第7期发表的“香蕉EST-SSRS标记的开发与应用”、2008年第10期发表的“聚丙烯酰胺凝胶快速、高效银染方法的建立”、2009年第3期发表的“橡胶树EST-SSR标记的开发与应用”和2011年第1期发表的“中国人群家族性高胆固醇血症LDLR基因突变研究进展”等4篇文章被评为“领跑者5000中国精品科技期刊顶尖学术论文”。