

白俊艳,杨又兵,黄勇,等. 性状的遗传力对标记辅助导入效率的影响[J]. 江苏农业科学,2016,44(2):35-38.

doi:10.15889/j.issn.1002-1302.2016.02.009

# 性状的遗传力对标记辅助导入效率的影响

白俊艳,杨又兵,黄勇,祁艳霞,李广录

(河南科技大学动物科技学院,河南洛阳 471003)

**摘要:**分析性状的遗传力对标记辅助导入效率的影响,期望为实践中标记辅助导入提供参考。对于标记辅助导入1个QTL过程,采用两侧标记选择进行前景选择,MBLUP为背景选择,对于前景性状和2个背景性状给出3种遗传力水平,即0.20、0.10、0.15(低);0.50、0.30、0.40(中);0.80、0.50、0.70(高)。结果表明,导入QTL频率和前景性状遗传进展在遗传力为低、中、高之间差异很小,在横交阶段,中遗传力和高遗传力组的导入QTL频率和前景性状遗传进展略高于低遗传力组。

**关键词:**标记辅助导入;遗传力;MBLUP;前景性状;背景性状

**中图分类号:** Q756 **文献标志码:** A **文章编号:** 1002-1302(2016)02-0035-03

在高密度的遗传图谱和QTL检测及其定位基础上,可以进行标记辅助导入(marker assisted introgression, MAI),即通过回交将1个品种(供体)的某个或某些优良基因利用标记信息辅助导入到另1个品种(受体),同时尽可能保持受体的遗传背景不发生改变,使得该品种既获得了供体的优良基因,又保持了原有的所有优良基因。Hanset等将氟烷阴性等位基因利用标记信息导入到皮特兰猪中,采用与RYSR座位紧密连锁的标记进行前景选择,将抗应激敏感的基因成功地导入到皮特兰猪中,经过3次回交获得氟烷阴性的皮特兰品系<sup>[1]</sup>。Yancovich等将1个商业蛋鸡系中的裸颈基因导入到1个商业肉鸡系中,利用基因组进行背景选择,以加快肉鸡系的生长速度和体质量恢复<sup>[2]</sup>。Gootwine等借助与FecB座位紧密连锁的2个微卫星标记OarAE101和BM1329对FecB进行前景选择,将Booroola羊中的FecB基因利用标记信息辅助导入到Awassi乳用绵羊中<sup>[3]</sup>。由于标记辅助导入中的标记基因型分析费用太贵且育种过程复杂,因此大多数研究者运用计算机模拟标记辅助导入的育种过程,进而摸索和探讨标记辅助导入的影响因素及规律<sup>[4-20]</sup>。本研究分析了性状的不同遗传力对标记辅助导入效率的影响,以期与实践中的标记辅助导入提供参考。

## 1 材料与方法

### 1.1 试验设计

标记辅助导入一个QTL的试验设计,假设基础群的供体群和受体群所有个体之间无亲缘关系,在所有世代中要避免同胞交配,后代性别比例按1:1的概率确定,群体规模为1000,所有世代间不重叠。假设整个基因组分布在10条染色体上,所有标记均匀地分布在每条染色体上,每个标记座位

有2个等位基因,假设需要导入的QTL记作QTL,背景QTL记作QTL1和QTL2。对于前景性状和2个背景性状这3个性状,本研究考虑以下3种遗传力水平,即0.20、0.10、0.15(低);0.50、0.30、0.40(中);0.80、0.50、0.70(高)(图1)。

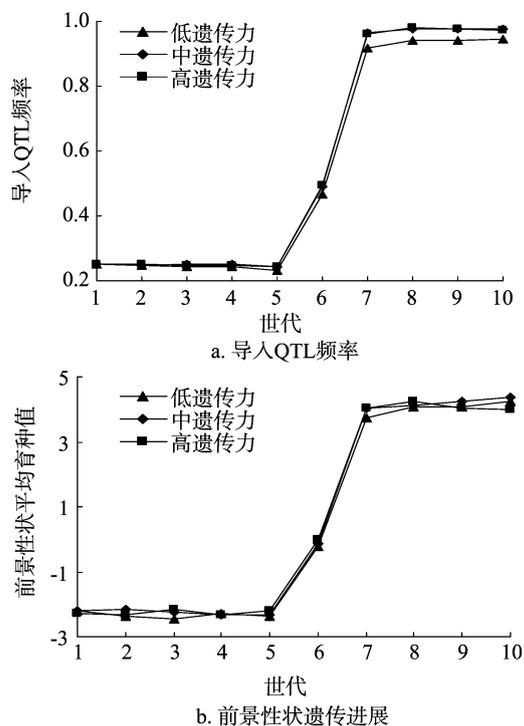


图1 不同性状遗传力导入QTL频率和前景性状遗传进展

### 1.2 性状的表现值

(1)基础群性状的表现值 $y(y_i = q_i + u_i + e_i)$ ,其中 $y_i$ 为个体 $i$ 的表现值, $q_i$ 为个体 $i$ 的QTL基因型值, $u_i$ 为个体 $i$ 的多基因效应值,对于2个亲本群体, $u_i$ 由正态分布 $N(0, \sigma_u^2)$ 随机产生, $e_i$ 为个体 $i$ 的随机环境离差,在所有世代中, $e_i$ 均由正态分布 $N(0, \sigma_e^2)$ 随机产生。(2)非基础群的个体性状表现值的产生方法与基础群相同,不同的是多基因效应值的计算( $u_i = 0.5u_{i-1} + 0.5u_{i-2} + m_i$ ),其中 $u_i$ 为个体 $i$ 的多基因效

收稿日期:2015-02-11

基金项目:国家自然科学基金(编号:31201777)。

作者简介:白俊艳(1975—),女,蒙古族,内蒙古赤峰人,博士,副教授,主要从事动物分子数量遗传学方面的研究。E-mail:junyanbai@163.com。

应值,  $u_s$  和  $u_d$  分别为个体  $i$  的父亲和母亲的多基因值,  $m_i$  为个体  $i$  的孟德尔抽样离差 (Mendelian sampling), 服从于正态分布  $N\{0, (\sigma_u^2/2)[1 - (F_s + F_d)/2]\}$ , 其中  $F_s$  和  $F_d$  分别为父亲和母亲的近交系数。

### 1.3 选择方法

1.3.1 前景选择 假设导入 QTL 本身未知, 同时利用与导入 QTL 相邻最近的两侧标记进行间接选择, 选择这 2 个标记均为杂合型的个体, 称为双侧标记选择。

1.3.2 背景选择 标记辅助 BLUP 选择 (MBLUP), 首先利用以下 MBLUP 对 2 个背景性状进行育种值估计, 然后将育种值合并为指数, 根据指数的高低来选种。根据 Fernando 和 Grossman 提出的混合模型, 假设随机 QTL 效应和随机多基因效应为性状的遗传基础, 则个体表型值可以用以下线性模型来描述, 以矩阵形式表示为  $y = Zu + Wv + e$ , 其中  $y$  为性状观察值向量,  $u$  为随机剩余多基因效应值向量, 其均值为 0, 方差协方差矩阵为  $A\sigma_u^2$ ,  $A$  为分子亲缘相关矩阵,  $v$  为随机 QTL 等位基因效应向量, 其均值为 0, 方差协方差矩阵为  $G\sigma_v^2$ ,  $G$  为 QTL 配子相关矩阵,  $e$  为残差向量, 其均值为 0, 方差协方差矩阵为  $I\sigma_e^2$ ,  $I$  为单位向量,  $W$  和  $Z$  分别为  $v$  和  $u$  的结构矩阵。

## 2 结果与分析

### 2.1 导入 QTL 频率和前景性状遗传进展

导入 QTL 频率在不同性状遗传力之间差异很小。在回交阶段, 导入 QTL 频率在不同性状遗传力之间差别很小, 经过回交 5 个世代, 前景性状遗传力为低、中和高的导入 QTL 频率分别为 0.233 1、0.244 8、0.244 0。到了横交阶段, 经过横交 2 个世代, 前景性状遗传力为低、中和高的导入 QTL 频率分别为 0.918 2、0.962 8、0.960 6。经过横交 5 个世代, 前景性状遗传力为低、中和高的导入 QTL 频率分别增加到 0.944 6、0.974 8、0.972 7。可见, 性状遗传力低的导入 QTL 频率为较小, 其他性状遗传力的导入 QTL 频率基本一致, 并且都高于前者。前景性状遗传进展在不同性状遗传力之间差异很小。经过横交 2 个世代, 这 3 种性状遗传力的前景性状的平均育种值分别增加到 3.727 9、4.013 3、4.018 6。由于前景选择都利用两侧标记, 因此前景性状遗传进展在前景性状遗传力为低、中、高之间差异不大 (图 1)。

### 2.2 背景 QTL 频率

背景 QTL 频率在不同性状遗传力之间略有差异。在回交阶段, 背景 QTL 频率随着背景性状遗传力为低、中和高而呈现递增趋势, 尤其是经过回交 2 个世代, 背景性状遗传力为低、中和高的第 2 个背景 QTL 频率分别为 0.907 2、0.922 0、0.947 1, 并且经过回交 4 个世代, 第 2 个背景 QTL 频率都已经达到 1, 而到了横交阶段, 背景 QTL 频率在不同性状遗传力之间没有差异, 它们的频率均为 1。第 1 个背景 QTL 频率在不同性状遗传力之间的变化趋势与第 2 个背景 QTL 频率的变化趋势基本一致 (图 2)。

### 2.3 遗传背景的恢复

受体遗传背景的恢复在不同的性状遗传力之间略有差异。在回交阶段, 遗传背景的恢复随着回交世代的增加而呈现出迅速递增趋势, 经过回交 5 个世代, 背景性状遗传力为低、中、高的遗传背景的恢复度分别为 97.67%、98%、

98.19%。经过横交 5 个世代, 背景性状遗传力为低、中和高下的遗传背景的恢复度分别为 96.31%、97.23%、97.34%。可见背景性状为中、高遗传力时, 两者遗传背景的恢复度基本相同, 都略高于低遗传力 (图 3)。

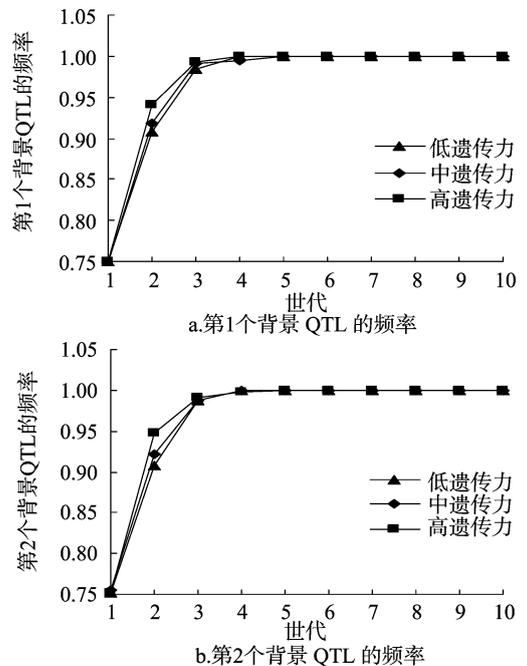


图2 不同性状遗传力的背景 QTL 频率

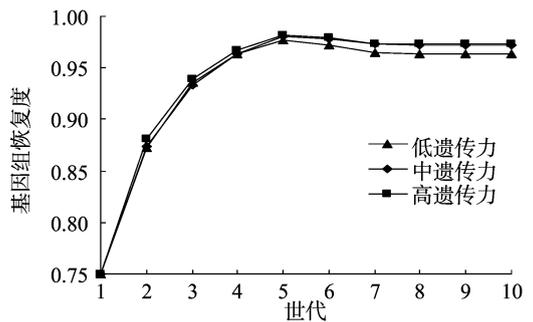


图3 不同性状遗传力下的基因组恢复度

### 2.4 背景性状遗传进展

背景性状遗传进展在不同性状遗传力之间的差异很大, 2 个背景性状遗传进展均呈现出随背景性状遗传力为低、中、高的增加而呈现出递增趋势。在回交阶段, 经过回交 5 个世代, 背景性状遗传力为低、中、高下的第 2 个背景性状的平均育种值分别为 3.721 7、4.625 2、5.354 2。到了横交阶段, 经过横交 5 个世代, 这 3 种性状遗传力的第 2 个背景性状的平均育种值分别增加到 6.234 5、9.549 2、13.181 3。虽然利用 MBLUP 对低遗传力性状进行选择获得的遗传进展小一些, 但是相对常规选择方法的效率却会更高 (Ruane and Colleau, 1996), 因此, 对于低遗传力的背景性状, MBLUP 仍是比较理想的背景选择方法 (图 4)。

## 3 结论与讨论

由于分子标记不易受性别、年龄等影响, 能够在早期获

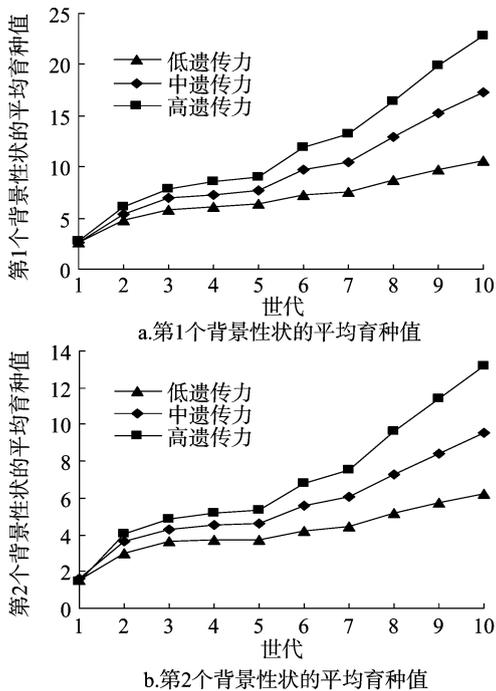


图4 不同性状遗传力下的背景性状遗传进展

得,因此利用标记进行前景选择是一个比较好的策略。Visscher 等模拟研究了在回交育种中的标记辅助导入,发现经过回交 3 个世代,两侧标记选择的个体携带了目标等位基因 1 个拷贝的比例为 49%<sup>[21]</sup>。本研究结果与前人的研究结果基本一致。两侧标记选择的正确率要比单侧标记高,由于两侧标记发生双交换的概率低,因此双交换配子的比例很小,绝大部分为亲本型配子,所以利用两侧标记对目标基因进行跟踪选择,可以大大提高选择的正确率,不易使目标基因丢失。此外,Hospital 等研究指出目标控制率与座位之间的重组率和回交世代数有直接关系,并发现随回交世代数的增加其目标控制率呈下降趋势,有两侧标记比单侧标记的目标控制率高<sup>[22]</sup>,由此推导出导入 QTL 的条件概率公式如下,当 QTL 的真实位置是  $x$  已知时,它位于  $x_k$  和  $x_{k+1}$  2 个标记之间,回交  $t$  世代的后代在所有标记上含有导入 QTL 的条件概率可表示为  $p_{Q|W}[t] = f(x) = \frac{[1 - r(x_k, x)]^t [1 - r(x, x_{k+1})]^t}{[1 - r(x_k, x_{k+1})]^t}$ 。而在实践中,QTL 的位置往往是未知的,当 QTL 的真实位置未知时,则需要估计 QTL 的位置,此时导入 QTL 的条件概率必须综合在所有 QTL 的假定位置上才可以计算,此时含有导入 QTL 的条件概率可表示为  $p_{Q|W}[t] = \int_0^L f[x]g[x]dx$ ,其中  $g[x]$  是 QTL 期望位置的概率密度, $L$  是染色体总长度。

随着基因组研究的飞速发展,家畜中具有重要经济意义的 QTL 或主基因被人们相继发现和定位,因此,在标记辅助导入过程中对目标基因的识别将不成问题。近年来,许多研究者在如何恢复遗传背景方面做了大量研究,以期能找到恢复遗传背景的最有效途径。结合前人的研究成果,本研究将 MBLUP 方法引入到标记辅助导入的背景选择中。利用 MBLUP 虽然不能使遗传背景迅速全部恢复,但是能使受体的特定背景性状迅速恢复,同时使这些背景性状在导入过程中

获得最大的遗传进展。在实际育种中,人们关心的主要是那些有重要经济价值的性状,在进行标记辅助导入时,并不严格要求受体的遗传背景完全恢复,但要求某些特定的背景性状一定要得到恢复,这时利用与影响这些性状的 QTL 连锁的标记(而不是覆盖整个基因组的全部标记)和性状的表型信息进行标记辅助 BLUP (MBLUP) 背景选择就可以达到目的,而这种选择的成本要比利用整个基因组的全部标记进行背景选择低得多,因而利用 MBLUP 进行背景选择可能是一个更实际的选择方案。

人们对性状遗传力的大小对标记辅助导入影响的研究很少,仅见 Visscher 等在模拟研究中考虑了性状遗传力为 0.1 和 0.4 对标记辅助导入的影响,发现经过回交 3 个世代,利用表型进行背景选择,0.1 和 0.4 性状遗传力的平均遗传值分别为 76.9 和 85.1,而利用标记进行背景选择的平均遗传值分别为 94.8 和 94.7,可见高性状遗传力在表型选择里能获得更高的育种值,而在标记选择里性状遗传力的大小对育种值基本无影响。本研究考虑了 3 种不同性状遗传力对标记辅助导入的影响,研究结果与前人的研究结果部分一致,由于前景选择是利用标记进行选择的,因此,导入 QTL 频率和前景性状遗传进展在不同性状遗传力之间基本无差异,而背景选择是利用 MBLUP 选择,因此,背景 QTL 频率和背景性状遗传进展却随性状遗传力的增大而增大。

#### 参考文献:

- [1] Hanset R, Dasnoi C, Scalais S, et al. Effets de l'introgession dans le genome Piétrain de l'allele normal aux locus de sensibilité a Phallothane[J]. Genet Select Evol, 1995, 27(1): 77-88.
- [2] Yancovich A, Levin I, Cahaner A, et al. Introgression of the avian naked neck gene assisted by DNA fingerprints[J]. Anim Genet, 1996, 27(3): 149-155.
- [3] Gootwine E, Yossefi S, Zenou A, et al. Marker assisted selection for *FecB* carriers in Booroola Awassi crosses[C]. Proc 6th World Cong Genet Appl Livest Prod, 1998.
- [4] Young N D, Tanksley S D. Restriction fragment length polymorphism maps and the concept of graphical genotypes[J]. Theor Appl Genet, 1989, 77(1): 95-101.
- [5] Young N D, Tanksley S D. RFLP analysis of the size of chromosomal segments retained around the *Tm-2* locus of tomato during backcross breeding[J]. Theor Appl Genet, 1989, 77(3): 353-359.
- [6] Hillel J, Schaap T, Haberfeld A, et al. DNA fingerprints applied to gene introgression in breeding programs [J]. Genetics, 1990, 124(3): 783-789.
- [7] Hospital F, Chevalet C, Mulsant P. Using markers in gene introgression breeding programs [J]. Genetics, 1992, 132(4): 1199-1210.
- [8] Hospital F. Marker-assisted breeding [M]//Newbury H J. Plant molecular breeding. London: Blackwell Scientific Publishers, 2003: 30-56.
- [9] Hospital F. Size of donor chromosome segments around introgressed loci and reduction of linkage drag in marker-assisted backcross programs[J]. Genetics, 2001, 158(3): 1363-1379.
- [10] Groen A E, Timmermans M M J. The use of genetic marker increase the efficiency of introgression a simulation study[C]. Proceedings of the XIX Worlds Poultry Congress, 1992: 523-527.

徐梦思,黄涛,马亮,等.猪 *TGFβ1* 和 *TGFβR I* 基因多态性与产活仔数的关联分析[J]. 江苏农业科学,2016,44(2):38-41.  
doi:10.15889/j.issn.1002-1302.2016.02.010

# 猪 *TGFβ1* 和 *TGFβR I* 基因多态性与产活仔数的关联分析

徐梦思,黄涛,马亮,王斌虎,刘丽娟,翟腾蛟,马力鹏  
(石河子大学动物科技学院,石河子 832000)

**摘要:**为探讨猪转化生长因子  $\beta 1$  (*TGFβ1*) 及其受体 (*TGFβR I*) 基因多态性与大白猪和长白猪产活仔数的相关性。采用 PCR-SSCP 方法检测了 *TGFβ1* 第 6 内含子和 *TGFβR I* 第 7 内含子中与猪繁殖力相关的 2 个突变位点在大白猪和长白猪(共计 232 头)中的单核苷酸多态性,同时分析多态位点基因型与大白猪和长白猪产活仔数的关联性。结果发现:*TGFβ1* 基因第 7 外显子上游的第 9 位碱基存在 C→T 突变,在大白猪和长白猪中均检出 CC 和 TT 2 种基因型,且不同基因型对 2 猪种产活仔数的影响差异不显著( $P > 0.05$ );*TGFβR I* 基因第 7 内含子第 808 位碱基存在 A→G 突变,在大白猪中检出 AA、AG、GG 3 种基因型,长白猪中未检出 GG 基因型,大白猪中 GG 型母猪产活仔数极显著高于 AA 型( $P < 0.01$ ),长白猪中,AA 型和 AG 型产活仔数的影响差异不显著( $P > 0.05$ )。研究结果表明,*TGFβ1* 基因的突变位点对大白猪和长白猪的产活仔数没有显著影响,*TGFβR I* 基因多态位点与母猪产活仔数显著相关,可作为猪分子遗传育种的候选基因,加快猪育种进程。

**关键词:**猪;*TGFβ1* 基因;*TGFβR I* 基因;PCR-SSCP;产活仔数

**中图分类号:** S828.2 **文献标志码:** A **文章编号:** 1002-1302(2016)02-0038-04

*TGFβ1* 是转化生长因子家族的重要成员之一,具有促进细胞生长、分化、迁移,参与免疫调节、细胞外间质形成、创伤愈合、组织修复、胚胎发育等生物学功能<sup>[1]</sup>。其受体 *TGFβRI*

属于丝氨酸/苏氨酸激酶受体家族,在大多数细胞和组织中普遍表达,其胞内区具有丝氨酸/苏氨酸激酶结构域,即 GS 区,具有激酶活性。在 *TGFβ*/*SMAD* 信号通路的信号转导是由有活性的 *TGFβ1* 首先和 *TGFβR II* 结合形成异源二聚体复合物,该异源二聚体能够使 *TGFβR I* GS 区的丝氨酸和苏氨酸磷酸化,激活 *TGFβR I* 激酶,活化的 *TGFβR I* 激酶再与下游的 *SMADs* 蛋白家族发生磷酸化,从而将配体信号跨膜转入细胞核中,进而引起一系列的生物学效应<sup>[2]</sup>。*TGFβ1* 与其受体 *TGFβR I* 直接参与下丘脑-垂体-卵巢轴的调控,在促进卵子成熟,黄体形成,及子宫内膜及滋养细胞的增殖与分化方面

收稿日期:2015-03-20

基金项目:国家自然科学基金(编号:30901014,31460586);留学回国人员科研启动基金。

作者简称:徐梦思(1990—),女,新疆石河子人,硕士,主要从事猪分子遗传育种研究。E-mail:1453855240@qq.com。

通信作者:黄涛(1978—),男,湖北武汉人,博士,副教授,主要从事猪分子遗传育种研究。E-mail:taohuang100@sina.com。

[11] Groen A F, Smith C. A stochastic simulation study on the efficiency of marker-assisted introgression in livestock[J]. *Journal of Animal Breeding and Genetics*, 1995, 112: 161-170.

[12] Visscher P M, Haley C S. On the efficiency of marker-assisted introgression[J]. *Animal Science*, 1999, 68(1): 59-68.

[13] Visscher P M. Proportion of the variation in genetic composition in backcrossing programs explained by genetic markers[J]. *Journal of Heredity*, 1996, 87(2): 136-138.

[14] van Heelsum A M, Haley C S, Visscher P M. Marker-assisted introgression using non-unique marker alleles: II. Selection on probability of presence of the introgressed allele[J]. *Animal Genetics*, 1997, 28(3): 188-194.

[15] van Heelsum A M, Visscher P M, Haley C S. Marker-assisted introgression using non-unique marker alleles: I. Selection on the presence of linked marker alleles[J]. *Animal Genetics*, 1997, 28, 181-187.

[16] Frisch M, Bohn M, Melchinger A E. Minimum sample size and optimal positioning of flanking markers in marker-assisted backcrossing for transfer of a target gene[J]. *Crop Science*, 2001, 41(6): 1716-

1725.

[17] Frisch M, Melchinger A E. Marker-assisted backcrossing for simultaneous introgression of two genes[J]. *Crop Science*, 2001, 41(6): 1716-1725.

[18] Frisch M, Melchinger A E. The length of the intact donor chromosome segment around a target gene in marker-assisted backcrossing[J]. *Genetics*, 2001, 157(3): 1343-1356.

[19] Chaiwong N, Dekkers J C M, Fernando R L, et al. Introgressing multiple QTL in backcross breeding programs of limited size [C]. *Proc 7th World Cong Genet Appl Livest Prod*, 2002.

[20] Bai J Y, Zhang Q, Jia X P. Comparison of different foreground and background selection methods in marker-assisted introgression[J]. *Acta Genetica Sinica*, 2007, 33(12): 1073-1080.

[21] Visscher P M, Haley C S, Thompson R. Marker-assisted introgression in backcross breeding programs[J]. *Genetics*, 1996, 144(4): 1923-1932.

[22] Hospital F, Charcosset A. Marker-assisted introgression of quantitative trait loci[J]. *Genetics*, 1997, 147(3): 1469-1485.