

Autorzy
Bartosz Czech
Eryk Dobkowski
Piotr Barski
Michał Odziemczyk

Opiekun naukowy
dr Magda Mielczarek
prof. dr hab. Joanna Szyda

**OPRACOWANIE GENOMU REFERENCYJNEGO SPECYFICZNEGO DLA RASY
BROWN SWISS
CREATING OF THE BROWN SWISS BREED SPECIFIC REFERENCE GENOME**

Streszczenie

Najczęściej występującym polimorfizmem genetycznym jest zmiana pojedynczego nukleotydu (SNP) występująca pomiędzy genomami osobników jednego gatunku lub pomiędzy chromosomami homologicznymi danego osobnika. SNP są ważnym źródłem zmienności międzyosobniczej i międzyrasowej, a ich liczba w genomie bydła domowego dochodzi do kilku milionów. Celem naszych badań było opracowanie genomu referencyjnego dla rasy Brown Swiss, zawierającego charakterystyczne tylko dla niej polimorfizmy genetyczne typu SNP.

Materiał badawczy stanowił publicznie dostępny w biologicznej bazie danych NCBI genom referencyjny bydła domowego (UMD 3.1) oraz zestaw SNP zidentyfikowanych na poziomie całego genomu u 48 osobników rasy Brown Swiss. Projekt zakładał wymianę nukleotydów w oficjalnym genomie referencyjnym na nukleotydy charakterystyczne dla rasy Brown Swiss. W pierwszym kroku określono częstość występowania wszystkich SNP w analizowanej populacji. Te z nich, które charakteryzowały się frekwencją wyższą bądź równą 0,9 zostały uznane jako specyficzne dla badanej rasy. Stosując techniki programistyczne (Python, C++, Bash) dokonaliśmy zamiany nukleotydów w oficjalnym genomie referencyjnym. Następnie stosując statystyki opisowe dokonaliśmy ogólnej charakterystyki nowoopracowanego genomu. Charakterystyczne SNP zostały także poddane adnotacji funkcjonalnej przy pomocy narzędzia Variant Effect Predictor.

Z całego zestawu SNP zidentyfikowanych u 48 buhajów, 3% zostało uznane za specyficzne dla badanej rasy. Około 1 % z tych SNP zostało zlokalizowanych w rejonach kodujących i przypisanych do kategorii polimorfizmów synonimicznych lub nonsensownych (zmieniających sekwencję kodowanego białka).