

# Odhad genetické/plemenné hodnoty jedince

prof. Ing. Tomáš Urban, Ph.D.  
*urban@mendelu.cz*

Genetická variabilita > jedinci s různými genotypy  
> různí jedinci mají různou genetickou hodnotu

Pro šlechtitele je důležitá plemenná hodnota >  
ovlivněna efekty alel v lokusu, interakcemi...

Gamety = 1 alela >>> PH závisí na efektech  
individuální alely, ne na efektech alelického páru  
na lokusu

**Plemenná hodnota** – hodnota genů zvířete, které jsou předány jeho potomkům

(součet efektů všech jeho genů pro danou vlastnost)

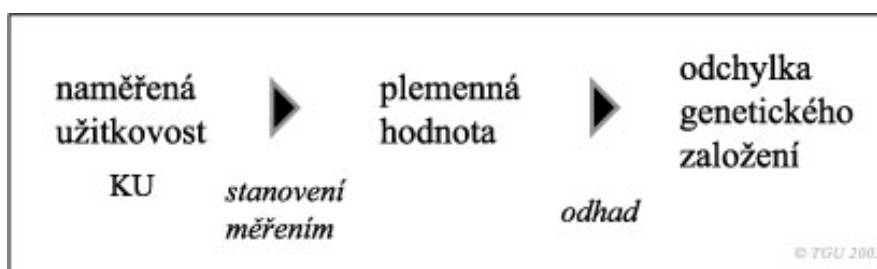
**Plemenná hodnota** – pravděpodobnost, že potomstvo bude vykazovat dobré genetické založení

## Plemenná hodnota a genetické založení

Kvantitativní charakter užitkových vlastností

Lze zjistit rozdíly mezi užitkovostmi způsobené různými genotypy.  
Tyto rozdíly jsou **odhadnutelné**

PH - odhad genetického založení jedince (jeho jedinečný genotyp) vyjádřené odchylkou v užitkové vlastnosti od průměru vrstevníků



# Odhad plemenné hodnoty (OPH)

- je statistický proces *očištění* genetických vlivů působících na užitkovost od činitelů NEGENETICKÉ povahy a vše ostatní „odstranit“ z vlivu

Na základě závisle proměnné užitkovosti chci odhadnout genetické založení jedince  $\Rightarrow$  testace zvířat a jejich matematické vyhodnocení

Stanovit přímý účinek genotypu jedince na vlastní užitkovost a to genů s **aditivním** účinkem

**OPH – odhad odchylky genetického založení.**

Genetické založení je „neodhadnutelné“, ale odhadnutelné jsou **rozdíly** v genetickém založení pomocí PH

přímé změření:  $h^2 = 1$ , nebo  $\infty$  potomků

**OPH** = odhad rozdílů genetického založení (nejde o absolutní užitkovost)

- vychází z fenotypové odchylku od průměru vrstevníků (referenční populace):

$$D = y_i - \mu$$

Kontrola užitkovosti a výkonná výpočetní technika  $\Rightarrow$  přesto získáváme jen *odhady*

# Prostředové efekty

## Náhodné prostředové efekty (nesystematické)

Nejistitelná proměnlivost

U každého jedince v různém směru (+ -) a velikosti

Působí krátkodobě a na jedince (nelze kvantifikovat)

Nelze fenotypovou hodnotu od těchto efektů očistit

## Systematické efekty pevné

Působí na celou skupinu jedinců a dlouhodobě

Většinou jsou prostředové

Můžeme je eliminovat

uspořádáním podmínek (standardizace)

Matematicky – efekty v modelech

u BLUP se rozlišují **pevné a náhodné systematické efekty**

**Vnější** (oblast, podnik, stáj, rok, období, výživa, ošetřovatelé, ...)

**Vnitřní** (věk jedinců, věk matky, pohlaví, četnost vrhu, pořadí vrhu, pořadí laktace, ...)

**Eliminace** – pomocí korekčních faktorů se očišťují data pro OPH či genetických parametrů ( $h^2$ ,  $r_{op}$ ,  $r_G$ ) – v metodě MNC

**Fenotypová hodnota:**  $P = A + E^*$

$E^*$  (D, I, náhodné prostředí)  $A$  (aditivní efekt)

# Odhad PH

**Př.** Býk měl výrazně lepší (350 kg) hmotnost v 1 roce) než populační průměr (300 kg).

Jeho fenotyp vyjádřená jako odchylka je +50 kg.

Je však tato fenotypová odchylka způsobena jen genetickými rozdíly?

Býk by mohl být dobrý podle svých genů, ale také z důvodu, že se vyvíjel v lepších podmínkách.

Otázka zní, jaká část fenotypových odchylek je způsobena genetickými, tzn. plemennou hodnotou?

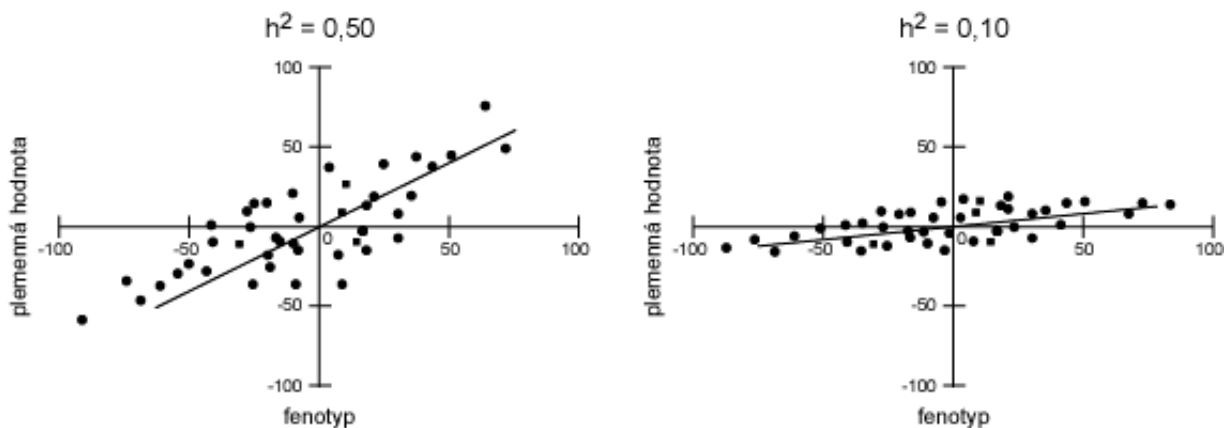
# OPH = heritabilita × fenotypová odchylka

Větší část fenotypových rozdílů je připisována plemenné hodnotě, je-li heritabilita vyšší.

**Plemenná hodnota je odhadována regresí.** Směrnice regresní přímky je heritabilita, která nám říká, jak velký rozdíl plemenné hodnoty lze očekávat za jednotku rozdílu fenotypu.

Při informaci o vlastní užítkovosti zvířete je váha informace  $b = h^2$

Více informací → zvýšení přesnosti OPH, tj. informace o korelovaných vlastnostech nebo o příbuzných jedincích, a lze vypočítat více vah mnohonásobným regresním modelem.



## Jednoduché vyjádření OPH

$$\text{OPH} = b \cdot D$$

$$D = y_i - \mu$$

$$b = \frac{r^2}{a}$$

$r^2$  – **spolehlivost** odhadu PH (reliability  $\approx R$  – v katalogích) – determinanční koeficient; umocněná korelace

$r$  – **přesnost** (odmocnina spolehlivosti), korelace mezi genotypem (skutečnou PH) a fenotypem (OPH); spolehlivost je větší než přesnost

$a$  – **aditivní příbuznost** ke zdroji informací

$$b_{(a,y)} = \frac{\sigma_{a,y}}{\sigma_y^2} = \frac{\text{COV}_{a,y}}{\text{var}_y} = \frac{\text{COV}_{(a,a+e)}}{\text{var}_y} = \frac{\sigma_a^2}{\sigma_y^2} = h^2$$

Regrese PH na fenotypovou hodnotu jedince

Vlastnosti OPH

# Přesnost OPH - r

$$r_{a,y} = \frac{\sigma_{a,y}}{\sigma_a \sigma_y} = b_{a,y} \cdot \frac{\sigma_y}{\sigma_a} = h$$

Přesnost: kolik rozdílů mezi skutečnou PH (SPH) jsme schopni vysvětlit na základě odhadované PH (OPH)

Při odhadu PH na základě fenotypu platí:  $r_{a,y} = r_{a,\hat{a}}$

$$r_{a,\hat{a}} = \frac{\text{COV}_{a,\hat{a}}}{\sigma_a \sigma_{\hat{a}}} = \frac{\text{COV}_{a, b(y-\mu)}}{\sigma_a \sigma_{b(y-\mu)}} = \frac{b \cdot \text{COV}_{a,y}}{\sigma_a \cdot b \cdot \sigma_y} = \frac{\text{COV}_{a,y}}{\sigma_a \sigma_y} = r_{a,y}$$

Přesnost: korelace mezi SPH a OPH

## Spolehlivost OPH – r<sup>2</sup>

$$r^2$$

Zvíře s ↓ r<sup>2</sup> má ↑ D

- nízká spolehlivost JE LEPŠÍ (jedná se o mladšího jedince)

⇒ obě mají stejnou PH

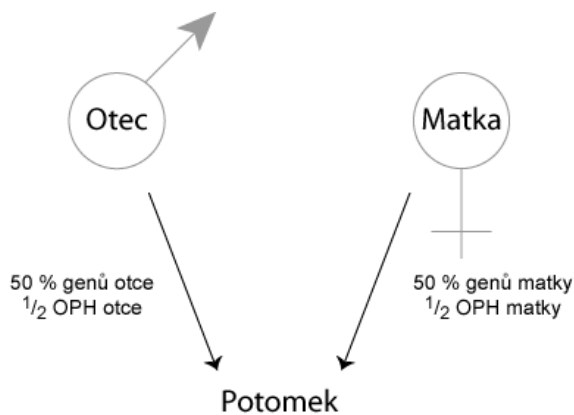
Zvíře s ↑ r<sup>2</sup> má ↓ D

## Porovnání OPH zvířat s různými skupinami vrstevníků

$$\text{OPH} = b \cdot D = h^2 \cdot D$$

jedinec	Hmotnost v 1 roce	Průměr vrstevníků	Fenotypová odchylka	OPH
Karel	330	300	+30	+12
Rudolf	300	260	+40	+16

$$h^2 = 0,40$$



## Očekávaná PH potomstva - $PH_p$

$$PH_p = \frac{1}{2} (PH_O + PH_M)$$

PH rodičů       $\frac{1}{2} + \frac{1}{2} = 1$  potomek

očekávaná hodnota potomka =  $\frac{1}{2} OPH_{otce} + \frac{1}{2} OPH_{matky}$

## Očekávaná užítkovost potomstva - $U_p$

Př.

$$U_p = U + PH_p$$

otec PH	+ 500	1/2
matka PH	+ 100	1/2
$PH_p$	<b>+ 300</b>	<b>1</b>

**Cíl:** růst genetické úrovně ve stádě; chceme, aby posun od  $U$  k  $U_p$  byl co nejvyšší - **maximální.**

průměrná užítkovost rodičů (stáda) **5000** kg mléka

? Průměrná užítkovost potomků ?

## Spolehlivost selekce ( $\sim$ OPH)

$$\sigma_{OPH}^2 = r^2 \cdot \sigma_G^2$$

$$r^2 = \frac{\sigma_I^2}{\sigma_G^2}$$

$$= \frac{\sigma_{OPH}^2}{\sigma_G^2} \approx \frac{\sigma_A^2}{\sigma_G^2}$$

## Spolehlivost potomstva ( $PH_p$ )

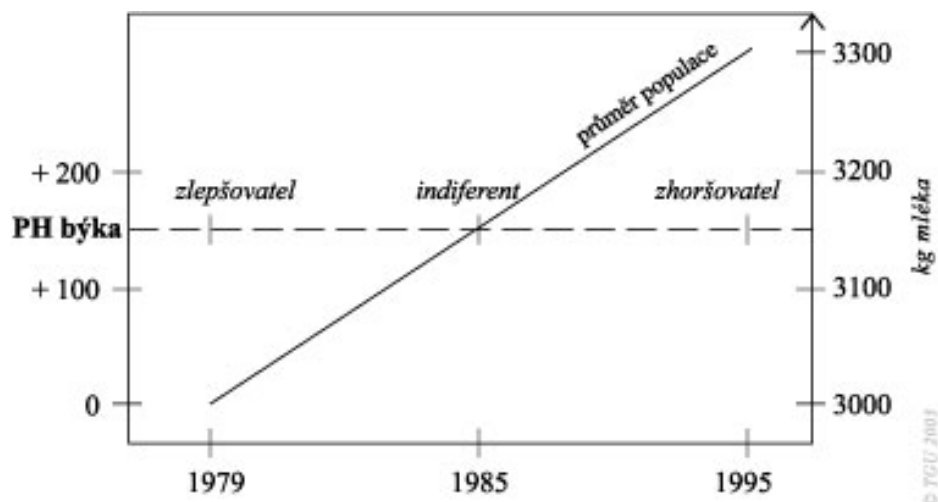
$$r^2 = \frac{1}{4} (r_O^2 + r_M^2)$$

Př.

	PH	$r^2$ (%)
otec	+ 500	80
matka	+ 100	20
$PH_p$	<b>+ 300</b>	<b>25 (100:4)</b>

Předpovídáme  $PH_p$  se spolehlivostí 25 %.

PH zvířete je vyjádřena vzhledem k vrstevníkům v konkrétním čase a místě!



## Genetický zisk na základě OPH

Genetický zisk:  $\Delta G = \frac{1}{2} (d_{\text{otce}} + d_{\text{matky}})$  (popř.  $\Delta G = d$ )

Genetický zisk na základě vlastní užítkovosti

$$\sigma_{\text{OPH}}^2 = \sigma_A^2$$

$$r_{IA} = h \quad \text{a} \quad \Delta G = i \cdot h^2 \cdot \sigma_p \quad \text{pak} \quad \Delta G = i \cdot r_{IA} \cdot \sigma_A$$

$$h \cdot \sigma_p = \sigma_A$$

$$\Delta G_{\text{rok}} = \frac{i_{\text{otcu}} \cdot r_{IA \text{ otcu}} + i_{\text{matek}} \cdot r_{IA \text{ matek}}}{L_{\text{otcu}} + L_{\text{matek}}} \cdot \sigma_A$$

**Genetický zisk je přímo vázán na přesnost OPH.**



**Př.**       $\sigma_A = 19$        $i = 0,80$

$$\Delta G = i \cdot r_{IA} \cdot \sigma_A$$

Selekce na	r	Očekávaný genetický zisk	Realizovaný genetický zisk
OPH – průměru rodičů	0,45	+6,8	+5
OPH – vlastní užítkovost	0,63	+9,5	+11
Skutečná PH	1	+15	+17

## Historie vývoje metod OPH

### Selekční indexy pro OPH jedince

Vypočítaná hodnota > selekční kritérium (obsahovaly váhy pro různé informace); jedinci s nejvyšší hodnotou > pro plemenitbu

**Hazel a Lush (1942), rozvinul Henderson (1963) – metodu nejmenších čtverců**

Problém vychýlenosti pro nebalancovanost údajů pro systematické efekty prostředí

### OPH plemeníků na základě užítkovosti potomků

**Robertson a Rendel (1954)** – dcery plemeníka se porovnávaly se *současnými vrstevnicemi* (contemporary comparison)

**Henderson et al. (1954)** – dcera plemeníka se všemi stádovými vrstevnicemi po jiných plemenících (s průměrnou užítkovostí stáda v daném období)

Těžko splnitelné podmínky – neexistence interakcí mezi plemeníky a stádem, nezohlednění genetické úrovně skupin dojnic

### BLUP pro OPH

Lineární smíšené modely (korekce na fixní systematické efekty, pak odhad genetických parametrů a PH)

Spolehlivý odhad variance a kovariance; system. efekty – fixní a náhodné

**Henderson (1963, 1973)** – sire model, dam model

### BLUP – AM (komplexnější přístup) – individuální model (animal model)

(Henderson 1988)

(Quaas a Pollak (1980)

Hodnotí se každé zvíře samostatně a současně v závislosti na příbuzných jedincích

Každé zvíře má svou rovnici

Spojení rovnic pomocí matice aditivní genetické příbuznosti **A**

# Zpřesnění odhadu plemenné hodnoty

- opakování užítkovosti
- počty jedinců
- počty vrstevnic
- zohlednění příbuzenských vztahů
- korelované vlastnosti
- korekce na vlivy prostředí (systematické)

$$y_i = f(F_i, G_i, e_i)$$



$$y_i = F_i + G_i + e_i$$

1. **Teoretický model** (nemusí být vyhodnotitelný)

$$y = f(x)$$

2. **Praktický model** – lineárně kombinujeme efekty ovlivňující veličinu

$$y = a + b + \dots$$

3. **Proveditelný model**

$$y = \text{SRO} + J + \dots \text{další efekty}$$

↓ přesnost stoupá	<b>LSM</b>	- metoda nejmenších čtverců (MNČ)
	<b>BLUP</b>	- nejlepší lineární nestranná předpověď (NLNP) (dokáže pracovat s náhodnými efekty, nemusí být na sobě nezávislé, ale mohou být i příbuzní jedinci)
	<b>AM</b>	- individuální model (IM) (zahrnuje každého jedince, využívá kompletně vzájemnou příbuznost zkoumaných zvířat)

## Nejlepší předpovědi

<b>BLUP</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Best Linear Unbiased Prediction</i></li> <li>- nejlepší lineární <b>nevychýlená</b> předpověď <b>NLNP</b> (metoda nejmenších čtverců)</li> <li>- metoda odhadu nejmenších čtverců <u>náhodných nebo smíšených modelů</u></li> </ul>
smíšený model:	$\mathbf{y} = \mathbf{Xb} + \mathbf{Zu} + \mathbf{e}$ <p><b>X, Z</b> – incidenční matice , udávající, které efekty jsou obsaženy v pozorování</p> <p><b>b</b> – vektor obsahující všechny fixní efekty (fixní genetické rozdíly a systematické vlivy prostředí)</p> <p><b>u</b> – vektor všech náhodných efektů (stádo, rok, sezóna); obsahuje také OPH</p> <p><b>e</b> – náhodné nesystematické zbytkové efekty</p>

# Odhad PH - BLUP AM

BLUP - AM se provádí pomocí distribuční funkce  $f(T/y)$

T – hledané veličiny (vektor)

y – naměřené užítkovosti (vektor)

parciální **derivací** fce  $\Rightarrow$  hledáme průběh a extrém funkce  $\Rightarrow$  pomocí **soustavy normálních rovnic**  $\Rightarrow$  (maticová soustava) – **Mixed Model Equation (MME)**

$$(W'R^{-1}W + H^{-1})T = W'R^{-1}y$$

W – matice plánu experimentu, incidenční, designová (odhad PH) – rozepisuje se na matice X a Z!

R – kovarianční matice reziduí (chyb v datech)

H – kovarianční matice mezi hledanými veličinami

T – hledaná veličina

- modelová rovnice (maticový zápis):

**smíšený lineární model**  $y_{ijk} = b_i + u_j + e_{ijk}$   
užitkovost = součet faktorů, které ji ovlivňují

$$u \cong PH$$

$$y = Xb + Zu + e$$

- Aditivní plemenné hodnoty jsou náhodnými efekty se známou VCV maticí.
- U vektorů  $u$  a  $e$  se předpokládá N a  $E(u) = E(e) = 0$
- Vektor pozorování  $y$  má multivariátní normální rozdělení s průměrem  $Xb$  ( $E(y) = Xb$ ) a variancí  $V$

**BLUE** a **BLUP** jsou nejlepší, protože minimalizují výběrovou varianci; lineární v tom smyslu, že jsou lineárními funkcemi pozorovaných fenotypů  $y$ ; nevychýlené ve smyslu, že  $E[BLUE(b)] = b$  a  $E[BLUP(u)] = u$ .

$$V = V(Zu + e) = ZGZ' + R$$

**G** je variančně kovarianční matice vektoru náhodných efektů  $u \sim V(u)$

**R** je variančně kovarianční matice reziduálních chyb  $\sim V(e)$

Nejsou-li otcové příbuzní pak je  $G = I \sigma^2_o$  ( $\sigma^2_o = \frac{1}{4} \sigma^2_A$ )

Jsou-li otcové příbuzní pak  $G = A \sigma^2_o$  ( $\sim$  animal model)

BLUE pro pevné efekty  $b$ :

$$\hat{b} = (X'V^{-1}X)^{-1}X'V^{-1}y$$

BLUP pro náhodné efekty  $u$ :  
 $\sim$  OPH

$$\hat{u} = GZ'V^{-1}(y - X\hat{b})$$

(Henderson, 1963)

- modelová rovnice (maticový zápis):

$$\mathbf{y} = \mathbf{X}\mathbf{b} + \mathbf{Z}\mathbf{u} + \mathbf{e}$$

(Henderson, 1950)

- soustava normálních rovnic

$$\begin{bmatrix} \mathbf{X}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{X} & \mathbf{X}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{Z} \\ \mathbf{Z}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{X} & \mathbf{Z}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{Z} + \mathbf{H}^{-1} \end{bmatrix} \begin{bmatrix} \mathbf{b} \\ \mathbf{u} \end{bmatrix} = \begin{bmatrix} \mathbf{X}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{y} \\ \mathbf{Z}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{y} \end{bmatrix}$$

LS

T

PS

$$\mathbf{LS} \cdot \mathbf{T} = \mathbf{PS}$$

$$\mathbf{T} = \mathbf{LS}^{-1} \cdot \mathbf{PS}$$

<b>y</b>	– vektor naměřených užitek (n)	(n x 1)
<b>X</b>	– incidenční matice udávající plán pokusu pevných efektů X	(n x p)
<b>Z</b>	– incidenční matice udávající plán pokusu náhodných efektů Z	(n x q)
<b>b</b>	– vektor odhadů pevných efektů (odhad úrovně p)	(p x 1)
<b>u</b>	– vektor odhadů náhodných efektů; u ~ PH (odhad úrovně q)	(q x 1)
<b>e</b>	– vektor nekontrolovatelných náhodných reziduálních efektů (vektor reziduálních odchylek, u kterých se předpokládá, že jsou nezávislé na náhodných genetických efektech)	(n x 1)
<b>H</b>	– kovarianční matice inverzní	

- Když jsou rezidua nekorelována a mají stejnou, konstantní varianci pak:

$$\mathbf{R} = \mathbf{I}\sigma_e^2$$

$$\begin{bmatrix} \mathbf{X}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{X} & \mathbf{X}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{Z} \\ \mathbf{Z}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{X} & \mathbf{Z}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{Z} + \mathbf{H}^{-1} \end{bmatrix} \begin{bmatrix} \mathbf{b} \\ \mathbf{u} \end{bmatrix} = \begin{bmatrix} \mathbf{X}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{y} \\ \mathbf{Z}'\mathbf{R}^{-1}\mathbf{y} \end{bmatrix}$$

$$\mathbf{R}^{-1} = \mathbf{I}/\sigma_e^2$$



**BLUP**

$$\begin{bmatrix} \mathbf{X}'\mathbf{X} & \mathbf{X}'\mathbf{Z} \\ \mathbf{Z}'\mathbf{X} & \mathbf{Z}'\mathbf{Z} + \mathbf{G}^{-1}\sigma_e^2 \end{bmatrix} \begin{bmatrix} \hat{\mathbf{b}} \\ \hat{\mathbf{u}} \end{bmatrix} = \begin{bmatrix} \mathbf{X}'\mathbf{y} \\ \mathbf{Z}'\mathbf{y} \end{bmatrix}$$

**BLUP AM**

$$\begin{bmatrix} \mathbf{X}'\mathbf{X} & \mathbf{X}'\mathbf{Z} \\ \mathbf{Z}'\mathbf{X} & \mathbf{Z}'\mathbf{Z} + \mathbf{A}^{-1}\mathbf{K} \end{bmatrix} \begin{bmatrix} \hat{\mathbf{b}} \\ \hat{\mathbf{u}} \end{bmatrix} = \begin{bmatrix} \mathbf{X}'\mathbf{y} \\ \mathbf{Z}'\mathbf{y} \end{bmatrix}$$

$$K = \frac{\sigma_e^2}{\sigma_u^2} = \frac{\sigma_e^2}{\sigma_A^2} = \lambda = \alpha$$

$$K = \frac{1-h^2}{h^2} \quad K = \frac{4-h^2}{h^2}$$

# Postup řešení BLUP AM

- stanovit modelovou rovnicí
- ujasnit si teoretický model (vezmu v úvahu všechny faktory, které by mohly podle mě působit na výslednou užitkovost)
- sestavit praktický model - proveditelný (tj. vyloučíme z vlivů ty, které nejsme schopni evidovat; SRO – snaha aby období bylo co nejkratší, protože krmení se může změnit během 14 dnů)
- sestavit soustavu normálních rovnic, které se řeší:
  - metoda nejmenších čtverců MNČ (LSM) – nejméně vhodná, protože řeší jen pevné efekty ( $X'X$  a  $b$ )
  - body 2. a 3. závisí na konkrétním případě (každá země počítá AM trochu jinak – různé podmínky)
  - lepší je metoda BLUP (NLNP)
  - nejlepší je AM (IM)

Př.

BLUP AM:

$$y_{ijkl} = \mu + S_i + L_j + g_k + e_{ijkl}$$

$$y = Xb + Zu + e$$

$y_{ijkl}$	[~ $y$ ]	- naměřená užitkovost
$\mu$	[~ $X$ ]	- populační průměr
$S_i, L_j$	[~ $b$ ]	- stádo a laktace- působení chovatele na zvířata, na jejich užitkovost
$g_k$	[~ $u$ ]	- efekt jedince (genetický) – ten chceme určit - PH !
$e_{ijkl}$	[~ $e$ ]	- reziduum

jedince	stádo	laktace	užitkovost
1	1	1	4500
2*	1	1	5000
3	1	2	6500
4	2	2	8000
5*	2	1	7000

$$X = \begin{matrix} S_1 & S_2 & L_1 & L_2 \\ \begin{bmatrix} 1 & 0 & 1 & 0 \\ 1 & 0 & 1 & 0 \\ 1 & 0 & 0 & 1 \\ 0 & 1 & 0 & 1 \\ 0 & 1 & 1 & 0 \end{bmatrix} \end{matrix}$$

$$Z = \begin{matrix} K_1 & K_2 & K_3 & K_4 & K_5 \\ \begin{bmatrix} 1 & 0 & 0 & 0 & 0 \\ 0 & 1 & 0 & 0 & 0 \\ 0 & 0 & 1 & 0 & 0 \\ 0 & 0 & 0 & 1 & 0 \\ 0 & 0 & 0 & 0 & 1 \end{bmatrix} \end{matrix}$$

$$\begin{bmatrix} X'X & X'Z \\ Z'X & Z'Z + A^{-1}K \end{bmatrix} \begin{bmatrix} b \\ u \end{bmatrix} = \begin{bmatrix} X'Y \\ Z'Y \end{bmatrix}$$

$$K = \frac{1-h^2}{h^2} \quad A = \begin{bmatrix} 1 & 0 & 0 & 0 & 0 & 0 \\ 0 & 1 & 0 & 0 & 0,25 & 0,5 \\ 0 & 0 & 1 & 0 & 0 & 0 \\ 0 & 0 & 0 & 1 & 0 & 0 \\ 0 & 0,25 & 0 & 0 & 1 & 0,5 \\ 0 & 0,5 & 0 & 0 & 0,5 & 1 \end{bmatrix}$$

$$h^2 = 0,3$$

BLUP AM:

$$y_{ijkl} = \mu + S_i + L_j + g_k + e_{ijkl}$$

$$y = Xb + Zu + e$$

- $y_{ijkl}$  [ $\sim y$ ] - naměřená užitkovost
- $\mu$  [ $\sim X$ ] - populační průměr
- $S_i, L_j$  [ $\sim b$ ] - stádo a laktace- působení chovatele na zvířata, na jejich užitkovost
- $g_k$  [ $\sim u$ ] - efekt jedince (genetický) – ten chceme určit - PH !
- $e_{ijkl}$  [ $\sim e$ ] - reziduum

jedince	stádo	laktace	užitkovost
1	1	1	4500
2*	1	1	5000
3	1	2	6500
4	2	2	8000
5*	2	1	7000

pořadí	kráva	OPH	užitkovost
1	5	+62	7000
2	3	+53	6500
3	2	+47	5000
4	4	-53	8000
5	1	-88	4500

- 1. stádo: 5472 kg 2. stádo: 7352 kg
- 1. laktace: - 574,4 kg 2. laktace: + 861,6 kg

PH jedinců (krav):

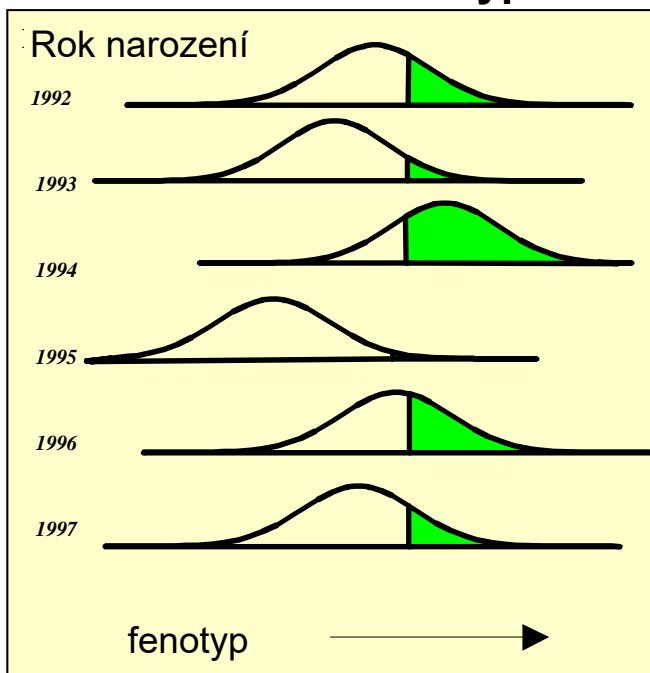
- 1. -88 kg
- 2. 47 kg
- 3. 53 kg
- 4. -53 kg
- 5. 62 kg

PH otce: 44 kg mléka

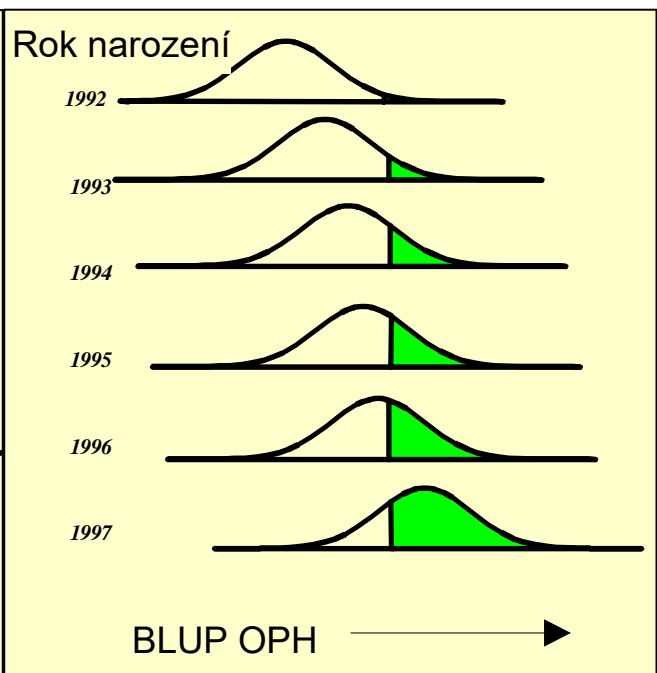
pořadí 5 → 3 → 2 → 4 → 1

## System genetického hodnocení pomáhá při navrhování šlechtitelských programů

### Selekce na fenotyp

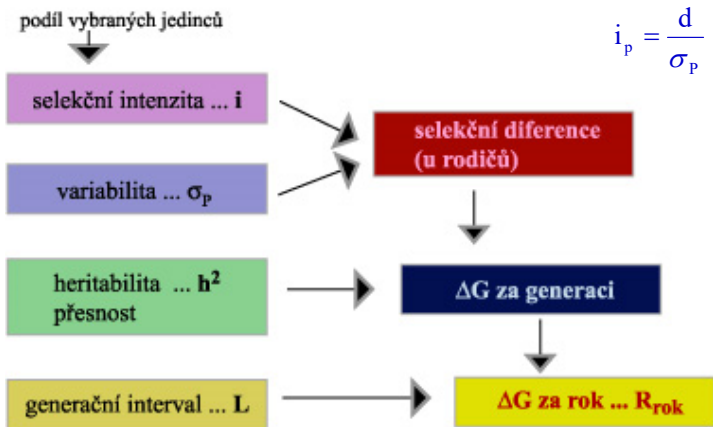


### Selekce na OPH

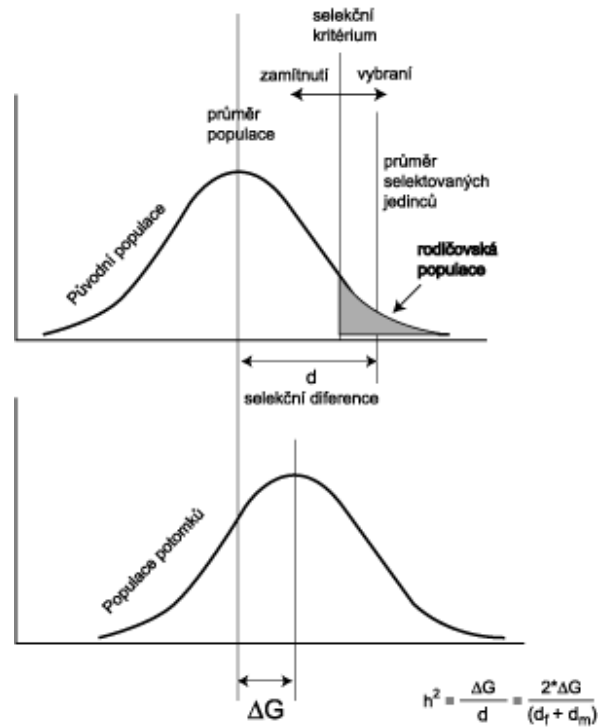


# Principy genetického zlepšení pomocí selekce

Genetická nadřazenost vybraných rodičů



$$i_p = \frac{d}{\sigma_p}$$



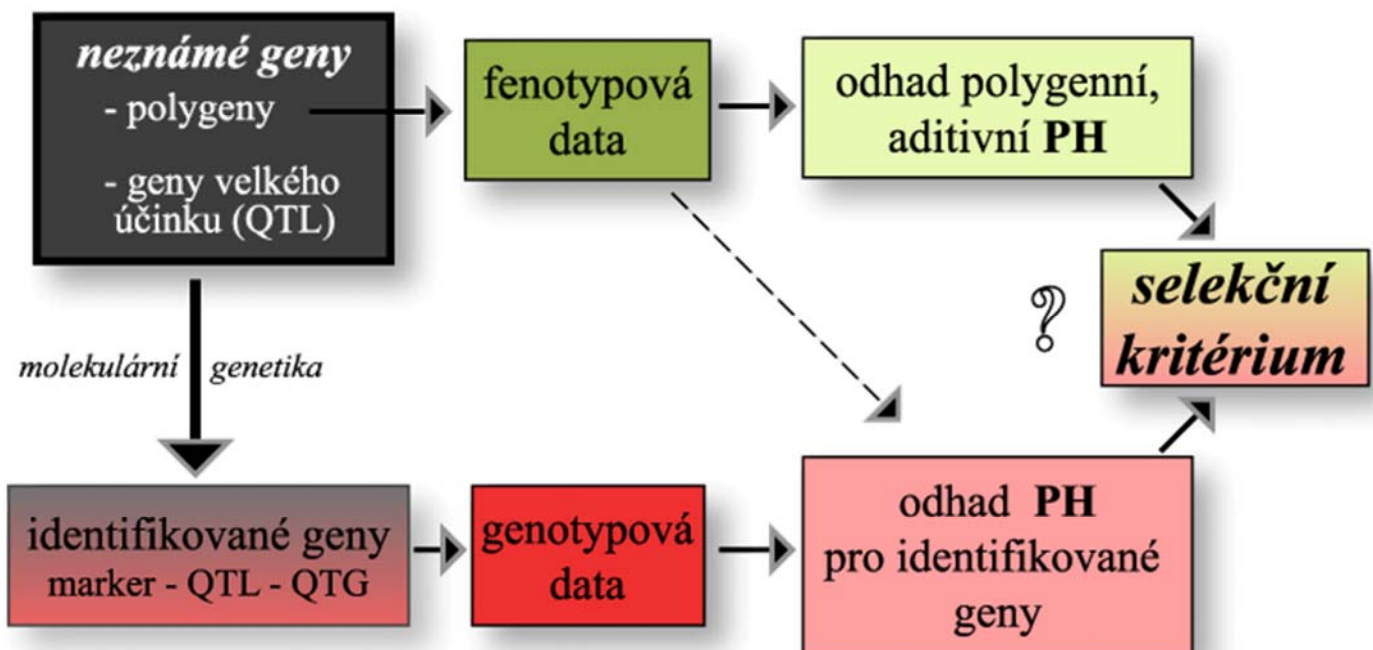
$$\Delta G = i_p r_a \sigma_A$$

$$\Delta G_{rok} = \frac{i_p r_a \sigma_A}{L}$$

$$\Delta G_{rok} = \frac{i_m + i_f}{L_m + L_f} h^2 \sigma_p$$

## Kvantitativně molekulární přístup – genomická selekce

Vliv molekulární genetiky na dostupnost informací pro šlechtění





# Typy molekulárně genetických dat (z hlediska aplikace)

## Kandidátní geny

Funkční markery (Funcional marker)

Přímé markery (Direct marker)

## Lokusy kvantitativních znaků, QTL

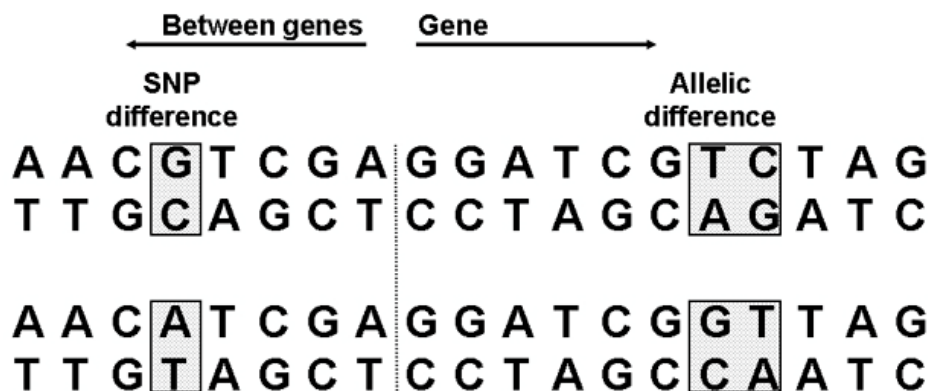
LD markery (Linkage Disequilibrium markers)

LE markery (Linkage Equilibrium markers)

33

## SNP označují alelickou diferenci mezi dvěma homologními chromozomy

Nukleotidové sekvence obou chromozomů jsou identické kromě markeru SNP a alely QTL.



# Genetické markery

- I. **typ** - kódující geny, kandidátní geny
- II. **typ** - mikrosatelity (MS), krátkodobé tandemové sekvence bazí ( $STR_1$ )
- III **typ** - bi-alelický jednonukleotidový polymorfismus (**SNP**) v kódujících nebo častěji v nekódujících intronových či intergenových regionech

## Molekulární genetika ve šlechtění

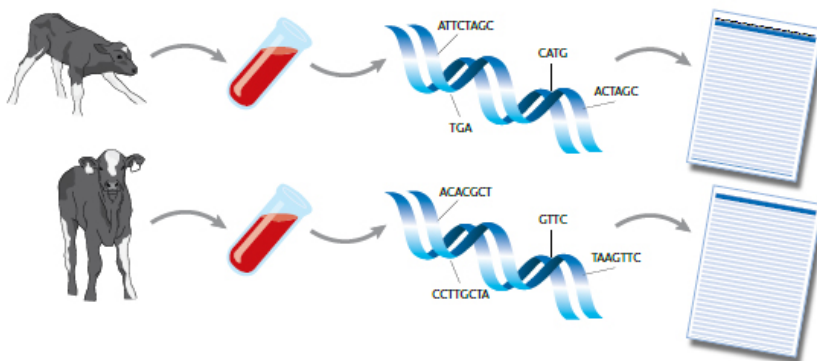
**MAS** – marker assisted selection (vazba s QTL)

**GAS** – gene assisted selection (QTN – quantitative trait nucleotide – použití kandidátních genů)

**Genomická selekce (GS)** – Genomic selection (tisíce **SNP** rovnoměrně po celém genomu)

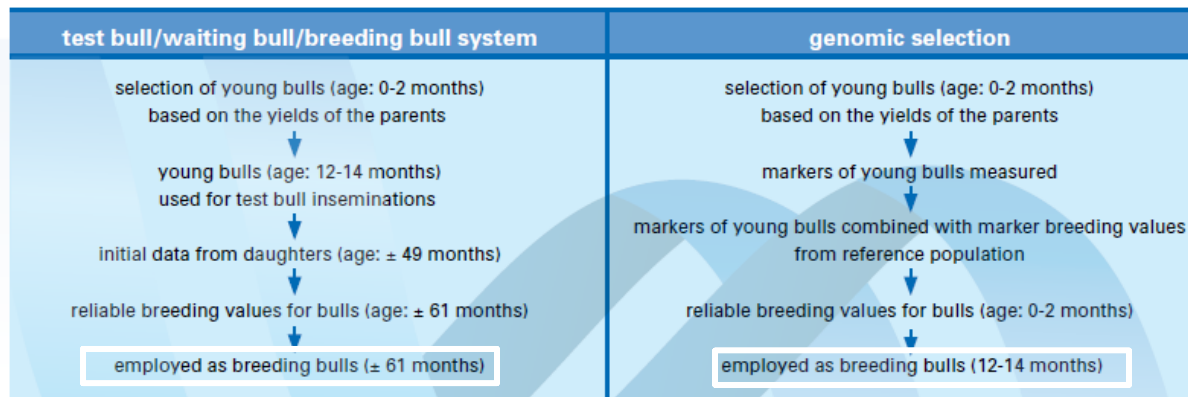
Využívání znalosti **skutečné genetické variability** (mutace v genech nebo v jejich blízkosti) detekovatelné metodami molekulární genetiky

Jejich aplikace ve šlechtění v systémech selekce



**GS** – začlenění **matice genomických SNP markerů** do rovnic BLUP-AM (různé varianty) a odhadnutí GEBV (**genomická OPH**)

- Současná selekce většiny quantitative trait loci (QTLs) determinující selektovanou vlastnost
- **GS umožňuje výrazné snížení nákladů oproti tradiční selekci a je efektivnější.**



## Náklady na sekvenování 1 Mb DNA

2001:	5,292.39 \$
2003:	2,230.98 \$
2005:	766.73 \$
2007:	397.09 \$
2009:	0.78 \$
2011:	0.19 \$

Zdroj: NHGRI

# PorcineSNP60 Genotyping BeadChip

More than 62,000 SNPs that deliver the densest coverage available for the porcine genome

Figure 1: PorcineSNP60 BeadChip



The PorcineSNP60 BeadChip features more than 62,000 evenly spaced SNPs across the entire porcine genome.

The PorcineSNP60 BeadChip (Figure 1) is the most comprehensive genome-wide genotyping array for the porcine genome, providing superior power to interrogate genetic variation across many porcine breeds, including Duroc, Landrace, Pietran, and Large White. The PorcineSNP60 BeadChip was developed in collaboration with the International Porcine SNP Chip Consortium, comprising porcine researchers from Wageningen University, Danish Institute of Agricultural Science, USDA-ARS, USMARC, Roslin Institute, University of Illinois, Iowa State University, INRA, University of Missouri, and Cambridge University.

## Metody předpovědi genomické plemenné hodnoty

Bylo vyvinuto několik různých metod pro zahrnutí informací z genetických čipů do hodnocení jedinců vycházející z metody BLUP.

Metody lze jednoduše dělit na metody **jednokrokové** a **vícekové**.

Nebo na metody **založené na předpovědi regresních koeficientů jednotlivých SNP** a na metody **založené na nahrazení matice příbuznosti, nebo její úpravě**. (Jiménez-Montero et al., 2013)

# Použití metody BLUP pro odhad genomické plemenné hodnoty

$$\mathbf{y} = \mathbf{Zu} + \mathbf{Qq} + \mathbf{e}$$

-> MA-BLUP -> MEBV

u – vektor polygenních efektů

q – vektor QTL efektů