

DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

## **Erforschung der genetischen Vielfalt von Schafen anhand mitochondrialer DNS**

KÁRPÁTI, Edina<sup>1,2</sup> – GÁSPÁRDY, András<sup>2</sup> – WAGENHOFFER, Zsombor<sup>2</sup> – GULYÁS, László<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Antal Wittmann Multidisziplinäre Doktorandenschule für Pflanzen-, Tier- und Lebensmittelwissenschaften, Széchenyi István Universität, Lucsony u. 2, 9200, Mosonmagyaróvár, Ungarn

<sup>2</sup>Institut für Tierzucht, Tierernährung und Labortierkunde, Veterinärmedizinische Universität Budapest, István utca 2, 1078, Budapest, Ungarn

<sup>3</sup>Albert Kázmér Fakultät von Mosonmagyaróvár, Széchenyi István Universität, Vár tér 2, 9200, Mosonmagyaróvár, Ungarn

\*Corresponding author: [Karpati.Edina@univet.hu](mailto:Karpati.Edina@univet.hu)

### **Zusammenfassung**

Unter den heute vorherrschenden wirtschaftlichen Bedingungen überwiegt die Haltung von Weltrassen. Diese Tiere erbringen hervorragende Leistungen und produzieren effizient und rentabel. Je mehr sich diese Rassen verbreiten, desto mehr werden die einheimischen Rassen aus der Zucht und aus dem öffentlichen Bewusstsein verdrängt. Im letzteren Fall besteht neben dem Rückgang der Anzahl dieser Rassen ein vielleicht noch größeres Problem darin, dass ohne einen geeigneten Paarungsplan auch ihre Allelvielfalt abnimmt und ihr Fortbestand gefährdet ist. Auf mitochondrialer DNS (mtDNS) basierende Untersuchungen spielen eine immer wichtigere Rolle bei der genetischen Erhaltung gefährdeter Haustierrassen. Die Autoren wollen einen Überblick über die Möglichkeiten geben, die sich hieraus ergeben, wobei ein besonderer Schwerpunkt auf Schafen liegt. Nach einer allgemeinen Beschreibung der mtDNS und ihrer Gene und von deren Funktionen wird die Spezifität der mütterlichen Linien dargestellt. Auf diese Weise informieren sie die Züchter über das vielversprechende Potenzial der mtDNS zur Kontrolle der genetischen Vielfalt gefährdeter Nutzierrassen. All dies bewahrt nicht nur einen wesentlichen Teil unserer Kultur und Geschichte, sondern trägt auch zur Nachhaltigkeit bei.

Stichworte: mtDNS, genetische Vielfalt, Gen-Erhaltung

## Einführung

Haustiere haben im Laufe der Mikroevolution im Vergleich zu ihren wilden Vorfahren erhebliche Veränderungen erfahren (Fleisch-, Milch-, Wollproduktion usw.). Unter den heutigen wirtschaftlichen Bedingungen ist die intensive Haltung der sogenannten Weltrassen die vorherrschende Nutzung. Diese Tiere sind zu Höchstleistungen fähig, und man kann hohe Gewinne von ihnen erwarten. Je weiter sie sich verbreiten, desto mehr werden unsere einheimischen Rassen aus der Zucht und dem öffentlichen Bewusstsein verdrängt. Im Gegensatz zu gezüchteten Rassen, die in der Regel hochgradig ingezüchtet und an intensive landwirtschaftliche Techniken angepasst sind, können unsere seltenen einheimischen Nutztiere wertvolle Allele in sich tragen, da sie oft resistenter gegen Krankheiten wie Prionenerkrankungen und Parasitosen und auch besser an Umweltveränderungen (Klimawandel) angepasst sind. Leider nimmt jedoch nicht nur ihre Individuenzahl ab, sondern auch ihr Alleldiversität, und sie werden noch anfälliger, da es keine geeigneten Paarungspläne gibt. Heutzutage spielt die auf mitochondrialer DNS (mtDNS) basierende Forschung eine immer wichtigere Rolle für den genetischen Schutz gefährdeter Haustierrassen. In diesem Artikel konzentrieren sich die Autoren auf das Schaf, um einen Überblick über das Potenzial dieser molekularen Forschung zu geben. Nach einer allgemeinen Beschreibung der mtDNS werden die die bei der Rassenidentifizierung und -erhaltung eine Rolle spielen vorgestellt. Ziel ist es, den Züchtern das Potenzial dieser Methode zur Kontrolle der genetischen Vielfalt unserer bedrohten Nutztierassen bewusst zu machen. Auf diese Weise können wir nicht nur einen wesentlichen Teil unserer Kultur und Geschichte bewahren, sondern auch einen Beitrag zur Nachhaltigkeit leisten.

## Molekulargenetik im Dienste der Schafzucht

Im 20. Jahrhundert hat die rasante Entwicklung von Biotechnologie und Genetik nicht nur in der Medizin, sondern auch in der Agrarwissenschaft zu großen Durchbrüchen geführt. Diese molekularen Methoden bieten eine hervorragende Grundlage für vergleichende Studien von Tiergruppen. Um die Allelhäufigkeiten in Schafpopulationen zu bestimmen und ihre Veränderungen im Laufe der Zeit zu verfolgen, wurden in Ungarn bereits in den 50er Jahren Blutgruppen- und biochemische Polymorphismusstudien durchgeführt (FÉSÜS, 1974), und in den 90er Jahren bezog man auch die einheimischen Rassen ein (FÉSÜS, 1992). Ebenfalls in den 90er Jahren wurden verschiedene Studien zum Proteinpolymorphismus ausgeführt, wobei die PCR-RFLP-Technik (Polymerase Chain Reaction-Restriction Fragment Length Polymorphism) zum Einsatz kam (ANTON et al., 1999a; ANTON

DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

et al., 1999b). Eine länderübergreifende vergleichende genetische Studie einer einheimischen ungarischen Schafrasse (Cigája, Zigaya) wurde unter Verwendung von Mikrosatelliten ausgeführt (KUSZA et al., 2008; KUSZA et al., 2010; GÁSPÁRDY et al. 2013; GÁSPÁRDY et al., 2014). Neben der Untersuchung der genetischen Vielfalt können auch Rückschlüsse auf die Produktion der Tiere in den Labors gezogen werden. Einige DNS-Sequenzen können auch mit Produktionsparametern wie Körpergewichtszunahme (KOMLÓSI et al., 2005), Muskelhypertrophie (FÉSÜS, 2000), bestimmten reproduktionsbiologischen Parametern (FÉSÜS, 1999), Milchproduktion (ÁRNYASI et al., 2009) und Resistenz gegen bestimmte Krankheitserreger (ZSOLNAI et al., 2003) in Zusammenhang gebracht werden. Die oben erwähnten Mikrosatelliten (JOOST et al., 2007) und Einzelnukleotid-Polymorphismen (Single Nucleotide Polymorphism – SNPs) (KIJAS et al., 2009) werden heutzutage hauptsächlich zur Diagnose der Krankheitsanfälligkeit verwendet, eignen sich aber auch hervorragend zur Bestimmung genomischer Zuchtwerte und können auch aus evolutionsbiologischer Sicht nützlich sein. Mitochondriale DNS-Studien können sogar mit großem Erfolg auf Fossilien angewendet werden. Darüber hinaus eignen sich auch Studien über retrovirale Integrationen (CHESSA et al., 2009), das Y-Chromosom (MEADOWS et al., 2004) und mtDNS-Mutationen für genetische Studien.

### **Struktur des mitochondrialen Genoms und Perspektiven für die Forschung**

Eukaryoten verfügen über zwei Arten von Erbmaterial. Der größte Teil besteht aus der Kern-DNS (nukleäre DNS), das sind etwa  $3,3 \times 10^9$  Basenpaare genetischer Information beim Menschen, die in Chromosomen verpackt sind. Ein kleinerer Teil des Erbguts befindet sich außerhalb des Zellkerns (extranukleäre DNS), in den Mitochondrien, den Kraftwerken der Zelle. Das mitochondriale Genom (Mitogenom) hat eine zirkuläre Struktur, ist wie die DNS im Zellkern doppelsträngig und speichert etwa 16500 Basenpaare an Informationen. Sie sind im Laufe der Evolution die späten Nachkommen freilebender Bakterien, die durch Endosymbiose in eukaryontische Zellen eingeschleust wurden (CUMMINS; 1998). Die mitochondriale DNS wird vom Plasma der Eizelle an die Nachkommen weitergegeben, so dass die Vererbung der mitochondrialen DNS ausschließlich klonal, d.h. mütterlicherseits erfolgt.

Eines der vielversprechendsten Forschungsgebiete ist die Untersuchung genetischer Störungen mitochondrialen Ursprungs, da mitochondriale Funktionsstörungen mit vorzeitiger Alterung, bestimmten neurodegenerativen Erkrankungen und Krebs sowie mit einer Reihe von Stoffwechselstörungen in Verbindung gebracht werden (POLYAK et al., 1998). Dies ist unter anderem auf die hohen Mengen an ROS (Reactive Oxygen Species) zurückzuführen, die bei der Energieerzeugung in den

DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

Mitochondrien entstehen, wodurch die Zahl der Mutationen gesteigert, und der Zellstoffwechsel gestört wird (www.umdf.org).

Eine weitere wichtige Rolle spielt die mitochondriale DNS bei der Erhaltung der genetischen Vielfalt und damit dem genetischen Schutz gefährdeter Tierarten. Das Mitogenom eignet sich ideal für die Kartierung evolutionärer Abstammungslinien zwischen verschiedenen Arten sowie zur Veranschaulichung mikroevolutiver Veränderungen bei Haustierarten und des Ursprungs moderner Rassen (KIM et al., 2020). Heutzutage werden mitochondriale DNS-Tests in großem Umfang eingesetzt, um den mütterlichen Hintergrund von Individuen zu ermitteln, d. h. zu welcher mütterlichen mitochondrialen Abstammungslinie die Nachkommen gehören.

### **Das mitochondriale Genom und diejenige von seinen Genen, die bei der Erhaltung von Genen eine besondere Rolle spielen**

Das Mitogenom zeichnet sich durch eine sehr hohe Mutationsrate aus, die etwa 100-mal so hoch ist wie die des Zellkerngenoms. Dies führt nicht nur zu einer Vielfalt an mitochondrialer DNS innerhalb eines bestimmten sich teilenden Mitochondrions, sondern auch dazu, dass sich im Laufe der Zeit immer mehr unterschiedliche Mitochondrien innerhalb der Zellen bilden. Wenn sich eine tierische Zelle teilt, werden ihre Mitochondrien nach dem Zufallsprinzip auf die Nachkommenzellen übertragen, und sie können die gleichen oder sogar unterschiedliche genetische Informationen tragen. Es ist daher schwierig, beim Austausch genetischer Informationen während der Mitose und Meiose den genauen Überblick zu behalten, ganz zu schweigen von der Tatsache, dass immer wieder Fehler und spontane Mutationen auftreten können, was die Arbeit am Mitogenom zusätzlich erschwert. Doch gerade diese hohe Mutationsrate bildet die Grundlage für phylogenetische Untersuchungen und molekularbiologische Datierungen (GÁSPÁRDY, 2021).

Das Mitogenom enthält hoch konservierte Sequenzen und einen geringen Prozentsatz nicht kodierende Region (3 %) im Vergleich zur Zellkern-DNS (93 %). Diese nicht kodierende Region, die eine prominente Kontrollregion (CR oder Displacement loop – D-Loop) in der Abstammungsforschung darstellt, ist jedoch hypervariabel und wird von stark konservierten Sequenzen flankiert. Die Kontrollregion ist eine spezielle Sequenz, die in hohem Maße an der Initiierung von Transkription und Translation beteiligt ist (CUMMINS, 1998). Bei Schafen wurden ihre Sequenz und Länge (1189 bp) von ZARDOYA et al. (1995) bestimmt.

Regionen mit hoher Variabilität (Mutations-Hotspots) sind durch hohe Mutationsraten gekennzeichnet und bieten eine hervorragende Grundlage für die Rückverfolgung der Geschichte einer Population über einen kurzen Zeitraum.

Die andere kodierende Region, das als phylogenetischer Marker verwendet werden kann, ist Cytochrom b Gen (Cyt b), welches ebenfalls variabel ist und sich ideal für die Kartierung der Verwandtschaft zwischen verschiedenen Schafrassen eignet.

DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

Anhand dieser beiden mitogenomischen Regionen können bei Schafen fünf Haplotyp-Gruppen unterschieden werden (MEADOWS et al., 2011).

## Haplotypen und Haplogruppen von Schafen

Das Schaf (*Ovis aries*) wurde zwischen 9000 und 7000 v. Chr. im fruchtbaren Halbmond domestiziert, was es zu einer der ältesten mit uns lebenden Tierarten macht und ihm eine herausragende Rolle im Leben früherer prähistorischer und historischer Gesellschaften verlieh. Für die phylogenetische Untersuchung von Schafen, die Verbesserung von Schafrassen und die Erhaltung seltener einheimischer Varianten ist die Kenntnis der mtDNS-Diversität ein wichtiger Ausgangspunkt. Von den beiden oben erwähnten Allelen wird Cyt b für den Vergleich von Hausschafen mit wilden Vorfahren empfohlen, während es für die Trennung von Haplogruppen unter Hausschafen relevanter ist, zusätzlich zu Cyt b die hypervariablen Sequenzen der Kontrollregion zu berücksichtigen, da PEDROSA et al. (2005) herausgefunden haben, dass die Zeit bis zur Segregation von Haplogruppen bei Schafen viel früher anzusetzen ist, wenn hypervariable CR berücksichtigt werden.

Die Varianten der Mitogenom-Kontrollregion und des Cytochrom-B-Gens können in Haplotypen unterteilt werden. Unter Haplotypen versteht man Allele, die von einem Elternteil an die Nachkommen vererbt werden. Solche Genvarianten befinden sich in verschiedenen Chromosomenregionen, sind eng miteinander verbunden und werden in der Regel gemeinsam vererbt. Wir untersuchen Mutationen (SNPs), die in ausgewählten Sequenzen dieser Allele auftreten, welche mit größerer Wahrscheinlichkeit in einer charakteristischen Region einer bestimmten Gensequenz vorkommen. Solche Mutationscluster werden zur Klassifizierung von Haplotypen in Haplogruppen (HG) verwendet, die auf eine einzige Abstammungslinie hindeuten, da sie auf Mutationen in einem gemeinsamen Vorläufer-SNP zurückzuführen sind.

Verschiedene Schafrassen können sich auch in ihrer genetischen Zusammensetzung auf der Grundlage von mt-DNS-Haplotypen unterscheiden. Die Anwesenheit mehrerer Mutationen deutet auf das Vorhandensein verschiedener Gründervorfahren in den jeweiligen Schafpopulationen hin. Wenn wir die Geschichte der Rasse und insbesondere der Schafpopulation in dem Gebiet kennen, können wir die Genetik nutzen, um die genetische Vielfalt und die Rolle anderer Schafrassen und Unterarten bei der Entwicklung der Rassen zu untersuchen.

Bei Schafen gibt es 5 Haplogruppen: A (HGA), B (HGB), C (HGC), D (HGD), E (HGE). Nach GUO et al. und MEADOWS et al. (2005) dominiert bei asiatischen Schafen eher die Haplogruppe A, während in Europa die Haplogruppe B vorherrscht. Dies wird auch durch die mütterliche Herkunft der Schwäbischen Cikta Schafe bestätigt, die mehrheitlich der Haplogruppe B angehören (KOVÁCS et al., 2020a).

DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

Die Haplogruppe C hat jedoch eine sehr weite geografische Verbreitung (CHEN et al., 2006). Interessanterweise gehört nur eine kaukasische Rasse zur Haplogruppe D (TAPIO et al.; 2006). MEADOWS et al. (2011) fanden den größten phylogenetischen Abstand zwischen den Haplogruppen B und C, während die Abstände zwischen den Haplogruppen A und B sowie zwischen den Haplogruppen C und E geringer waren.

Bei der Analyse von Fossilien aus Anatolien fanden DEMIRCI et al. (2013) zeitabhängige Variationen in Bezug auf die Häufigkeit und den Anteil der Haplotypen. Diese Proben zeigten das Vorhandensein der Haplogruppe E (3 %) in der Bronzezeit und der Haplogruppe C (6 %) in der hellenistischen Zeit, während die Haplogruppen A und B durchgängig vorhanden waren (jeweils fast 50 %). DYMOVA et al. (2017) führten eine mtDNS-CR-Analyse an Jahrtausende alten Knochenresten von Schafen aus dem Altai durch. Sie konnten alle zuvor definierten Haplogruppen (Linien A, B, C, D und E) identifizieren. Diese hohe Diversität deutet darauf hin, dass das Altai-Gebiet in der Vergangenheit ein Migrationsgebiet für viele ethnische Gruppen und ihre Tiere darstellte.

Eine Studie von HORSBURGH und RHINES (2010), in der Überreste von Schafen aus einer neolithischen Höhle in Südafrika ausgewertet wurden, ergab, dass sie zur Haplogruppe B gehören.

Die Ursprünge vieler Rassen sind unklar und widersprüchliche Informationen kommen aufgrund der wissenschaftlichen Dokumentation häufig vor. KUSZA et al. (2015) verglichen das phänotypisch sehr ähnliche Gyimeser Racka, das in Ungarn wiedereingeführt wurde, mit dem rumänischen Turcana-Schaf. Ihre Studie zeigte eine sehr geringe genetische Segregation zwischen den beiden Rassen, so dass es sich tatsächlich um eine in zwei verschiedenen Ländern gezüchtete Rasse handelt.

## **Praktische Anwendungen der mitochondrialen DNS – Die mütterlichen Linien**

Die Kartierung der genetischen Vielfalt und die Umsetzung dieses Wissens in die Praxis ist ein wichtiges züchterisches Anliegen. Insbesondere bei seltenen Rassen geht es darum, die allelische Variation der Rasse oder des Bestandes kennen zu lernen. Es ist eine kardinale Zukunftsaufgabe, Tiere mit seltenen Allelvarianten zu schützen und zu züchten, auch wenn das Aussehen und die Produktionsmerkmale des einzelnen Tieres dies auf den ersten Blick nicht zu rechtfertigen scheinen. Diese weiblichen Vertreter der mütterlichen Linien der einheimischen Rassen sind ein zuverlässiger Indikator für die genetische Vielfalt. Leider nimmt jedoch die Zahl der Gründerfamilien von Generation zu Generation ab, so dass man sich bemühen muss, aus jeder Familie ein repräsentatives Individuum zu erhalten. Um die Gene so genau wie möglich zu erhalten, ist es unerlässlich, Stammbaumdaten korrekt zu verarbeiten, um die weiblichen Gründer zu identifizieren und die Ahnenfamilien zu ermitteln, die von ihnen abgeleitet werden können (Founder-Sampling-Methode).

DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

Um ein vollständiges Bild der genetischen Vielfalt zu erhalten, müssen für die DNS-Probenahme Nachkommen ausgewählt werden, die noch lebende Vertreter der ältesten Familien sind (ANNUS et al., 2015a; POSTA et al., 2019). Je mehr Generationen die Familie gelebt hat, desto besser, aber im Allgemeinen sollten mindestens 7-9 Generationen repräsentativer Individuen aus den Familien für die statistische Auswertung der Kontrollregion und von Cyt b ausgewählt werden. Die Auswertung umfasst die Anzahl der Mutationen, die Anzahl der polymorphen Stellen, die Anzahl der Haplotypen und die Anzahl der Nukleotiddivergenzen. Anhand der Analyse der Kontrollregion der ungarischen Zigaya-Schafe haben ANNUS et al. (2015b) gezeigt, dass sie über eine gemeinsame Abstammungslinie mit europäischen Rassen verfügen und hauptsächlich der Haplogruppe B angehören, während nur 6 % der Haplogruppe A vertreten sind. KOVÁCS et al. (2020b) analysierten das Cyt b-Gen der mtDNS von Cikta Schafen und wiesen eine genetische Verengung in Bezug auf die Nukleotid- und Haplotypenvielfalt (Bottleneck effect, Engpasseffekt) nach, aber die durchschnittliche Anzahl der Nukleotidpaarunterschiede war ziemlich hoch, was auf unterschiedliche genetische Merkmale der bestehenden Familien hindeutet.

Die erzielten Ergebnisse eignen sich für weitere Studien, da sie in das Netzwerk anderer Rassen (GenBank-Sequenz) integriert werden können, wie dies von TULLY et al. (2023) für eine Schafpopulation mit einer kleinen Anzahl von Überlebenden in den südlichen Regionen Ungarns getan wurde.

## Schlussfolgerungen

Wir können unsere seltenen und gefährdeten Haustierarten als nationale Schätze betrachten, zusätzlich können sie Naturlandschaften im Sinne der Nachhaltigkeit bewahren und bewirtschaften. Sie haben historische und kulturelle Bedeutung, da mit ihnen uraltes Wissen verbunden ist und besondere Produkte der Nachwelt erhalten bleiben, wenn wir sie vor dem Aussterben bewahren. Diese lebenden Reliquien können in sich wertvolle und seltene Gene tragen, die einerseits die Widerstandskraft der nächsten Generation erhöhen können, andererseits ändern sich die Marktbedürfnisse ständig, und man weiß nie, wann in Zukunft ein Bedarf an Rassen, die sich leicht in die extensive Umgebung integrieren lassen, besteht. Wenn wir neben der entsprechenden Individuenzahl auch ihre genetische Vielfalt erhalten, kann damit auch der genetische Schwund anderer Rassen ausgeglichen werden. In der heutigen Welt können somit moderne wissenschaftliche Ergebnisse auch unter anderem in den Dienst des Genschutzes gestellt werden. Dabei gewinnt die Forschung auf Basis der mitochondrialen DNS immer mehr an Bedeutung. Das Mitogenom wird mütterlicherseits vererbt, daher finden mtDNS-Mutationen auch entlang der mütterlichen Abstammungslinie statt. In der Viehzucht gibt es mehr Weibchen und sie bleiben in der Zucht, was Weibchen zu idealen Objekten für die



DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

Genforschung macht. Anhand einer vorläufigen Stammbaumanalyse lässt sich die Zahl der Gründerfamilien ermitteln, die von Generation zu Generation abnimmt. Während der Zucht ist es immer notwendig, zu versuchen, einen lebenden Vertreter jeder Familie für weitere Forschungen zu behalten. Unter den mitochondrialen DNS-Genen spielen die Kontrollregion und Cytochrom b eine herausragende Rolle bei der Untersuchung des genetischen Hintergrunds. Um die genetischen Unterschiede zwischen Wild- und Hausschafen zu verstehen, lohnt es sich, das weniger mutagene Cyt b zu untersuchen. Für die Untersuchung von Haplogruppenbeziehungen zwischen Hausschafen jedoch ist die Verarbeitung des gemeinsamen Datensatzes beider Gene die empfohlene Methode. Die hypervariablen Sequenzen der Kontrollregion scheinen am zuverlässigsten zu sein, um die Haplotypen möglichst genau voneinander zu unterscheiden. Mithilfe dieser lässt sich eine bestimmte Tierrasse genetisch gut beschreiben und lassen sich die Individuen ihrer Population mit dem genetischen Material anderer Rassen vergleichen (GenBank-Sequenz). All dies dient dazu, die Verwandtschaftsverhältnisse der verschiedenen Rassen zu beleuchten und ihre Herkunft zu klären. Darüber hinaus können auch territoriale Veränderungen von Schafrassen durchgehend verfolgt werden (Ausbreitung vom Zentrum der Domestizierung, Bewegungen während der Kolonisierungsaktivitäten). Abschließend sei darauf hingewiesen, dass die heutigen molekularen Methoden auch die Generhaltung in hohem Maße unterstützen, die nicht nur quantitativ (ausreichende Individuenzahl), sondern auch qualitativ (genetische Vielfalt) realisiert werden muss.

## Literaturverzeichnis

- ANNUS, K. – ARKENBERG, H. – PRIKOSZOVICH, M. – OLÁH, J. – MARÓTI-AGÓTS, Á. – GÁSPÁRDY, A. (2015a): Characterisation of the female Tsigai population by use of Hungarian herd-book data. In: Hajas P, Gáspárdy A, editors. 25 years with DAGENE. Printed by Palatia Nyomda és Kiadó Kft. Győr, ISBN 978-963-12-3101-4, 2015;108-113.
- ANNUS, K. – MARÓTI-AGÓTS, Á. – PÁSZTOR, K. – VADA, E. – SÁFÁR, L. – GÁSPÁRDY, A. (2015b): Characterisation of Hungarian Tsigai variants based on control region of mtDNS. Magyar Állatorvosok Lapja, 137(10):625-631.
- ANTON, I. – ZSOLNAI, A. – FÉSÜS, L. (1999a): Identification of the variant C of  $\beta$ -lactoglobulin in sheep using a polymerase chain reaction-restriction fragment length polymorphism method. Journal of Animal Breeding and Genetics, 116(6):525–528.
- ANTON, I. – ZSOLNAI, A. – FÉSÜS, L. – KUKOVICS, S. – MOLNÁR, A. (1999b): Survey of  $\beta$ -lactoglobulin and  $\alpha$ S1 polymorphisms in Hungarian dairy sheep breeds and crosses on DNS level. Archiv Tierzucht, 42(4):387–392.



DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

ÁRNYASI, M. – KOMLÓSI, I. – LIEN, S. – CZEGLÉDI, L. – NAGY, S. – JÁVOR, A. (2009): Searching for DNS markers for milk production and composition on chromosome 6 in sheep. *Journal of Animal Breeding and Genetics*, 126(2):142–147. <https://doi.org/10.1111/j.1439-0388.2008.00764.x>

CHEN, S.Y. – DUAN, Z.Y. – SHA, T. – XIANGYU, J. – WU, S.F. – ZHANG, Y.P. (2006): Origin, genetic diversity, and population structure of Chinese domestic sheep. *Gene*, 376(2):216–223. <https://doi.org/10.1016/j.gene.2006.03.009>

Chessa, B. – Pereira, F. – Arnaud, F. – Amorim, A. – Goyache, F. – Mainland, I. – Kao, R.R. – Pemberton, J.M. – Beraldi, D. – Stear, M. – Alberti, A. – Pittau, M. – Iannuzzi, L. – Banabazi, M.H. – Kazwala, R. – Zhang, Y-P. – Arranz, J.J. – Ali, B.A. – Wang, Z. – Uzun, M. – Dione, M. – Olsaker, I. – Holm, L-E. – Saarma, U. – Ahmad, S. – Marzanov, N. – Eythorsdottir, E. – Holland, M.J. – Ajmone-Marsan, P. – Bruford, M.W. – Kantanen, J. – Spencer, T.E. – Palmarini, M. (2009): Revealing the history of sheep domestication using retrovirus integrations. *Science*, 324(5926):532–536. <https://doi.org/10.1126/science.1170587>

CUMMINS, J. (1998): Mitochondrial DNS in mammalian reproduction. *Reviews of reproduction*, 3(3):172–182. <https://doi.org/10.1530/ror.0.0030172>

DEMIRCI, S. – BAŞTANLAR, E.K. – DAĞTAŞ, N.D. – PIŞKIN, E. – ENGIN, A. – ÖZER, F. – YÜNCÜ, E. – DOĞAN, Ş.A. – TOGAN, I. (2013): Mitochondrial DNS diversity of modern, ancient and wild sheep (*Ovis gmelinii anatolica*) from Turkey: new insights on the evolutionary history of sheep. *PLoS One*, 8(12):e81952. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0081952>

Dymova, M.A. – Zadorozhny, A.V. – Mishukova, O.V. – Khrapov, E.A. – Druzhkova, A.S. – Trifonov, V.A. – Kichigin, I.G. – Tishkin, A.A. – Grushin, S.P. – Filipenko, M.L. (2017): Mitochondrial DNS analysis of ancient sheep from Altai. *Animal Genetics*, 48(5):615–618. <https://doi.org/10.1111/age.12569>

FÉSÜS, L. (1974): A juh vércsoportjai I. Az első hazai vizsgálatok eredménye. *Állattenyésztés*. 23(5):83–88.

FÉSÜS, L. (1992): Blood group and biochemical polymorphism studies in Hungarian gene reserve sheep breeds. 2nd DAGENE-Symposium on Gene Conservation, Üllő, Hungary, 6–8 of October, 1992.

FÉSÜS, L. (1999): A FecB lokuszhoz kapcsolt OarAE101 és BM1329 mikroszatellit marker allélok gyakorisága a debreceni szapora merinó állományokban. *Állattenyésztés és Takarmányozás*, 48. 9–18.

FÉSÜS, L. (2000): Molekuláris genetikai markerek segítségével végzett szelekció háziállatokban 7. közlemény: A szarvasmarha, a juh és a sertés izmoltságát befolyásoló gének: myostatin, callopyge, myogenin. *Állattenyésztés és Takarmányozás*, 49(4):289–299.

GÁSPÁRDY, A. – KUKOVICS, S. – ANTON, I. – ZSOLNAI, A. – KOMLÓSI, I. (2013): Hazai cigája juhnyájak összehasonlítása mikroszatellita-polimorfizmusok alapján. *Magyar Állatorvosok Lapja*, 135(11):660–665.

DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

GÁSPÁRDY, A. – KUKOVICS, S. – ANTON, I. – ZSOLNAI, A. – KOMLÓSI, I. (2014): Hazai cigája változatok biokémiai és DNS polimorfizmusainak áttekintő vizsgálata, *Állattenyésztés és Takarmányozás*, 63(2):123–135.

GÁSPÁRDY, A. (2021): Reality of Mitogenome Investigation in Preservation of Native Domestic Sheep Breeds. In: Amr Elkesh, editor. *Landraces - Traditional Variety and Natural Breed* <https://doi.org/10.5772/intechopen.95768>

GUO, J. – DU, L.X. – MA, Y.H. – GUAN, W.J. – LI, H.B. – ZHAO, Q.J. – LI, X. – RAO, S.Q. (2005): A novel maternal lineage revealed in sheep (*Ovis aries*). *Animal Genetics*, 36(4):331–336. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2005.01310.x>

HORSBURGH, K.A. – RHINES, A. (2010): Genetic characterization of an archaeological sheep assemblage from South Africa's Western Cape. *Journal of Archaeological Science*, 37(11):2906–2910. <https://doi.org/10.1016/j.jas.2010.06.035>

JOOST, S. – BONIN, A. – BRUFORD, M.W. – DESPRÉS, L. – CONORD, C. – ERHARDT, G. – TABERLET, P. (2007): A spatial analysis method (SAM) to detect candidate loci for selection: towards a landscape genomics approach to adaptation. *Molecular Ecology*, 16(18):3955–3969. <https://doi.org/10.1111/j.1365-294X.2007.03442.x>

Kijas, J.W. – Townley, D. – D alrymple, B.P. – Heaton, M.P. – Maddox, J.F. McGrath, A. – Wilson, P. – Ingersoll, R.G. – McCulloch, R. – McWilliam, S. Tang, D. – McEwan, J. – Cockett, N. – Oddy, V.H. – Nicholas, F.W. – Raadsma, H., for the International Sheep Genomics Consortium. (2009): A genome wide survey of SNP variation reveals the genetic structure of sheep breeds. *PLoS ONE*, 4(3):e4668. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0004668>

KIM, Y.S. – TSEVEEN, K. – BATSUKH, B. – SEONG, J. – KONG, H.S. (2020): Origin-related study of genetic diversity and heteroplasmy of Mongolian sheep (*Ovis aries*) using mitochondrial DNS. *Journal of Animal Reproduction and Biotechnology*, 35(2):198–206. <https://doi.org/10.12750/JARB.35.2.198>

KOMLÓSI, I. – ANTON, I. – FÉSZÜS, L. (2005): Összefüggés egyes mikroszatellit markerek és a magyar merinó súlygyarapodása között. *Állattenyésztés és Takarmányozás*, 54. 521–527.

KOVÁCS, E. – MARÓTI-AGÓTS, Á. – HARMAT, L. – ANNUS, K. – ZENKE, P. TEMPFLI, K. – SÁFÁR, L. – GÁSPÁRDY, A. (2020a): Characterisation of Hungarian Cikta sheep based on the control region of mtDNS. *Magyar Állatorvosok Lapja*, 142(7):421–428.

KOVÁCS, E. – HARMAT, L. – TEMPFLI, K. – SÁFÁR, L. – BECSKEI, ZS. – MARÓTI-AGÓTS, Á. – GÁSPÁRDY, A. (2020b): Ergebnisse der Sequenzanalyse des mitochondrialen Gens Cyt-b von Cikta Schafen. *Danubian Animal Genetic Resources*, 5(1):19–25.

KUSZA, SZ. – NAGY, I. – SASVÁRI, ZS. – STÁGEL, A. – NÉMETH, T. – MOLNÁR, A. – KUME, K. – BŐSZE, ZS. – JÁVOR, A. – KUKOVICS, S. (2008): Genetic diversity and population structure of Tsigai and Zackel type of sheep breeds

DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

in the Central-, Eastern- and Southern-European regions. *Small Ruminant Research*, 78(1-3):13–23. <https://doi.org/10.1016/j.smallrumres.2008.04.002>

KUSZA, SZ. – NAGY, I. – NÉMETH, T. – MOLNÁR, A. – JÁVOR, A. – KUKOVICS, S. (2010): The genetic variability of Hungarian Tsigai sheep. *Archiv Tierzucht*, 53(3):309–317.

KUSZA, SZ. – ZAKAR, E. – BUDAI, CS. – CZISZTER, L. – PADEANU, I. – GAVOJDIAN, D. (2015): Mitochondrial DNS variability in Gyimesi Racka and Turcana sheep breeds. *Acta Biochimica Polonica*, 62(1):273-280. [https://doi.org/10.18388/abp.2015\\_978](https://doi.org/10.18388/abp.2015_978)

MEADOWS, J.R.S. – HAWKEN, R.J. KIJAS, J.W. (2004): Nucleotide diversity on the ovine Y chromosome. *Animal Genetics*, 35(5):379-385. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2052.2004.01180.x>

Meadows, J.R.S. – Li, K. – Kantanen, J. – Tapio, M. – Sipos, W. – Pardeshi, V. – Gupta, V. – Calvo, J.H. – Whan, V. – Norris, B. – Kijas, J.W. (2005): Mitochondrial sequence reveals high levels of gene flow between breeds of domestic sheep from Asia and Europe. *Journal of Heredity*, 96(5):494-501. <https://doi.org/10.1093/jhered/esi100>

MEADOWS, J.R.S. – HIENDLEDER, S. – KIJAS, J.W. (2011): Haplogroup relationships between domestic and wild sheep resolved using a mitogenome panel. *Heredity*, 106(4):700-706. <https://doi.org/10.1038/hdy.2010.122>

PEDROSA, S. – UZUN, M. – ARRANZ, J-J. – GUTIÉRREZ-GIL, B. – PRIMITIVO, F.S. – BAYÓN, Y. (2005): Evidence of three maternal lineages in near eastern sheep supporting multiple domestication events. *Proceedings of the Royal Society of London, Series B: Biological Sciences*. 272(1577):2211-2217. <https://doi.org/10.1098/rspb.2005.3204>

Polyak, K. – Li, Y. – Zhu, H. – Lengauer, C. – Willson, J.K.V. – Markowitz, S.D. – Trush, M.A. – Kinzler, K.W. – Vogelstein, B. (1998): Somatic mutations of the mitochondrial genome in human colorectal tumours. *Nature Genetics*, 20(3):291-293. <https://doi.org/10.1038/3108>

POSTA, J. – KOVÁCS, E. – TEMPFLI, K. – SÁFÁR, L. – GÁSPÁRDY, A. (2019): Pedigree analysis of a population bottlenecked, the Cikta with special regard to its maternal lineages. *Magyar Állatorvosok Lapja*, 141(3):171-180.

Tapio, M. – Marzanov, N. – Ozerov, M. – Činkulov, M. – Gonzarenko, G. – Kiselyova, T. – Murawski, M. – Viinalass, H. – Kantanen, J. (2006): Sheep Mitochondrial DNS Variation in European, Caucasian, and Central Asian Areas, *Molecular Biology and Evolution*, 23(9):1776–1783. <https://doi.org/10.1093/molbev/msl043>

TULLY, E. – HARMAT, L. – MARÓTI-AGÓTS, Á. – ZENKE, P. – KOVÁCS, E. – GÁSPÁRDY, A. (2023): Maternal Diversity of the Yellow-Faced Sheep of Kecskemét based on the mtDNS Control Region. *Danubian Animal Genetic Resources*, 8(1):37-48. <https://doi.org/10.59913/dagr.2023.12263>

United Mitochondrial Disease Foundation (UMDF) <https://www.umdf.org/>

DOI: <https://doi.org/10.59913/dagr.2024.16486>

ZARDOYA, R. – VILLALTA, M. – LÓPEZ-PÉREZ, M.J. – GARRIDO-  
PERTIERRA, A. – MONTOYA, J. – BAUTISTA, J.M. (1995): Nucleotide  
sequence of the sheep mitochondrial DNS D-loop and its flanking tRNA genes.  
*Current Genetics*, 28(1):94-96. <https://doi.org/10.1007/BF00311887>

ZSOLNAI, A. – ANTON, I. – KÜHN, C. – FÉSÜS, L. (2003): Detection of single  
nucleotide polymorphisms coding for three ovine prion protein variants by primer  
extension assay and capillary electrophoresis. *Electrophoresis*, 24(4):634–638.  
<https://doi.org/10.1002/elps.200390074>

## Exploring the genetic diversity of sheep using mitochondrial DNA

### Abstract

Under today's prevailing economic conditions, the keeping of world breeds predominates. These animals are capable of excellent performance and produce efficiently and profitably. The more these breeds spread, the more native breeds are pushed out of breeding and public awareness. In the latter case, in addition to the decline in the number of those, perhaps an even greater problem is that without appropriate mating plan, their allele diversity will also decline, and they will fall into risk. The mitochondrial DNA (mtDNA)-based investigation is playing an increasingly important role in the genetic conservation of endangered domestic breeds. The authors aim to give an overview of the possibilities offered by this, with a special focus on sheep. After a general description of the mtDNA and its genes and their functions the specificity of the maternal lineages is presented. In this way, they inform the practical breeders to the promising potential of mtDNA for controlling the genetic diversity of endangered livestock breeds. All this not only preserves an essential part of our culture and history, but also contributes to sustainability.

Key words: mtDNA, genetic diversity, gene conservation