

Investigating genetic diversity and inbreeding in several dairy and beef cattle populations using molecular markers

Behshad Barznouni¹, Sadegh Taheri¹, Saeed Zerehdaran^{*2}

Received: July 28, 2024 Accepted: May 27, 2025

¹PhD student, Animal Science department, Ferdowsi University of Mashhad, Mashhad, Iran

² Professor, Animal Science Department, Ferdowsi University of Mashhad, Mashhad, Iran

پژوهش‌های علوم دامی Animal Science Research	Journal of Animal Science Research / vol.35 No.3/ 2025/pp 49-66 https://animalscience.tabrizu.ac.ir	OPEN ACCESS
© 2009 Copyright by Faculty of Agriculture, University of Tabriz, Tabriz, Iran This is an open access article under the CC BY NC license (https://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.0/) DOI: 10.22034/as.2025.62695.1748		

Introduction: In addition to focusing on the improvement of economic traits through genetic advancements, it is essential to maintain genetic diversity within populations. This diversity is crucial for adapting to environmental and economic changes in the future, as well as for ensuring an effective response to the selection of traits (Barker, 2001). Genetic diversity serves as a foundational element of future breeding programs, encompassing genetic differences among individuals, families, or populations. Single nucleotide polymorphism (SNP) markers indicate mutations at a single base in the genome and are widely used in livestock populations. They help investigate genetic diversity among breeds, ascertain the purity of livestock products, identify the locations of genes associated with significant economic traits, and estimate breeding values (Yang et al., 2013). Various methods are employed to estimate inbreeding coefficients, including those based on the genomic relationship matrix (F_{GRM}), homozygosity (F_{HOM}), and homozygosity blocks (F_{ROH}). In studies of genetic diversity, linkage disequilibrium (LD) reflects the non-random association of alleles at different genetic locations. Tracking changes in linkage disequilibrium serves as an indicator of selection changes over time (De Roos et al., 2008). Additionally, identifying linkage disequilibrium or haplotype blocks aids in the design of association studies and the detection of genetic diversity in quantitative traits (Khatkar et al., 2007). A key statistic for assessing genetic diversity is the effective population size (N_e), which represents the number of individuals in an ideal population that influences gene frequency changes in future generations (Gutiérrez et al., 2009). N_e is a crucial parameter in population genetics due to its direct relationship with inbreeding and the decline of genetic diversity within the population. Overall, understanding the genetic diversity of existing populations is vital for effective selection and the implementation of breeding programs at breeding stations. Therefore, the purpose of this research is to investigate genetic diversity and estimate inbreeding in various dairy and meat cattle breeds using molecular markers. This will involve estimating the genomic inbreeding coefficient, examining linkage disequilibrium, and determining effective population size.

Material and methods: This study utilized genomic information from 16 cattle breeds, categorized into four groups: Dairy Breeds: Holstein, Brown Swiss, Jersey, and Guernsey. American Beef Cattle Breeds: Angus, Beef Master, Brahman, and Santa. European Beef Cattle Breeds: Hereford, Limousine, Charolais, and Ramangoula. Beef Cattle Breeds from Other Regions: Gir, Dama, Nellore, and Piedmontese. Blood samples from all the dairy and beef cattle breeds were genotyped using a 700k SNP chip. The genomic data was extracted from the Widde database. Quality control of the genotype data was performed using Plink v1.9 (Purcell et al., 2007). Principal component analysis

(PCA), based on a genomic relationship matrix, was conducted to provide a general overview of the genetic structure of the breeds using R v.3.6.2. PCA was also employed to identify and remove samples from each genetic group. In this study, inbreeding coefficients F_{GRM} , F_{HOM} , and F_{ROH} were estimated using Plink v.1.9 (Purcell et al., 2007) within the R environment v.3.6.2. Additionally, to assess genetic diversity, linkage disequilibrium (LD) and effective population size (N_e) statistics were estimated using Plink v.1.9 (Purcell et al., 2007) and SnePv1.1 (Barbato et al., 2015).

Results and discussion: The results for observed and expected heterozygosity, along with the minimum allele frequency crucial parameters for assessing genetic diversity indicated the highest genetic diversity in the Beef Master and Santa breeds, while the Dama and Tello breeds exhibited the lowest genetic diversity. The frequency of F_{GRM} across various American, European, and other meat breeds showed that the genetic diversity among the studied breeds was relatively similar, suggesting adequate genetic diversity within these populations. The Piedmontese breed had the highest level of diversity, whereas the Angus and Hereford breeds had the lowest. The distribution and frequency of the calculated F_{HOM} were largely consistent with the patterns observed from F_{GRM} . The results indicated that the genetic diversity in dairy breeds, particularly in the Jersey breed, was lower than that in meat breeds, with the Piedmontese breed showing the highest genetic diversity in this context. Additionally, European meat breeds exhibited greater genetic diversity compared to other meat breeds. The inbreeding estimates derived from the F_{ROH} method were higher than those from the other two methods. Notably, the Jersey and Hereford breeds presented the highest frequency of estimated F_{ROH} , while the Piedmontese and Dama breeds showed the lowest. The results from linkage disequilibrium (LD) analysis demonstrated that as the distance between markers increased, the LD values decreased across all studied populations. Furthermore, LD was found to be higher in dairy breeds compared to meat breeds, indicating greater selection pressure and reduced genetic diversity in dairy cattle. According to the LD results, the Brahman breed exhibited the highest genetic diversity, while the Guernsey breed had the lowest. The current study also revealed that the effective population size (N_e) in dairy breeds was lower than in meat breeds in recent generations, with similar reduction patterns observed among meat breeds. Among meat breeds, Piedmontese and Limousine had the highest N_e , while the Beef Master breed had the lowest. In the dairy category, the Holstein showed the highest N_e , and the Brown Swiss the lowest. Overall, this study suggests that genetic diversity is greater in meat breeds than in dairy breeds. This finding highlights the significant selection intensity in dairy populations aimed at enhancing milk production. It is essential to design appropriate breeding programs to improve genetic diversity in livestock, particularly in dairy species, to safeguard against increasing inbreeding and the potential decline of productive traits.

Keywords: Genetic Diversity, Dairy and Beef cattle, Inbreeding, F_{ROH} , F_{GRM} , F_{HOM} , LD, N_e

بررسی تنوع ژنتیکی و همخوانی در جمعیت‌های گاو شیری و گوشتی با استفاده از نشانگرهای مولکولی

بهشاد برزنونی^۱، صادق طاهری^۱، سعید زره داران^۲

تاریخ پذیرش: ۱۴۰۴/۳/۶

تاریخ دریافت: ۱۴۰۳/۵/۷

^۱دانشجوی دکتری گروه علوم دامی دانشگاه فردوسی

^۲استاد گروه علوم دامی دانشگاه فردوسی

چکیده

زمینه مطالعاتی: افزایش همخوانی بسیاری از صفات تولیدی را تحت تاثیر قرار داده و قدرت انتخاب ژنتیکی را محدود می‌سازد. هدف: این مطالعه با هدف بررسی تنوع ژنتیکی و برآورد همخوانی در ۱۶ نژاد مختلف گاو شامل نژادهای شیری (هلشتاین، براون سوئیس، جرسی و گرنزی)، گوشتی آمریکایی (آنگوس، بیف مستر، برهمن و سانتا)، گوشتی اروپایی (هرفورد، لیموزین، شاروله و رومانگولا) و سایر نژادهای گوشتی (گیر، داما، نلور و پیدموننتست) انجام شد. روش کار: در این مطالعه از ضرایب همخوانی (F_{HOM} ، F_{FROH} و F_{GRM})، عدم تعادل پیوستگی (LD) اندازه موثر جمعیت (N_e) به منظور بررسی تنوع ژنتیکی و برآورد همخوانی استفاده شد. اطلاعات ژنومی مربوط به نژادهای فوق که با چیپ ۷۰۰ کیلوبازی تعیین ژنوتیپ شده بودند از پایگاه اطلاعاتی Widde استخراج گردید. تجزیه و تحلیل داده‌ها توسط نرم-افزار plink انجام و گراف‌ها با استفاده از بسته ggplot2 در محیط نرم‌افزار R v.3.6.2 رسم شد. نتایج: نتایج هتروزیگوسیتی مورد انتظار و مشاهده شده و حداقل فراوانی آللی نشان داد بیشترین تنوع ژنتیکی در نژادهای بیف مستر و سانتا و کمترین تنوع ژنتیکی در نژادهای داما و نلور بود. همخوانی به روش F_{GRM} در نژادهای مختلف گوشتی آمریکایی، اروپایی و سایر نژادها نشان دهنده تنوع ژنتیکی مشابه در این نژادها بود. بیشترین میزان تنوع ژنتیکی مربوط به نژاد پیدموننتست و کمترین آن متعلق به نژادهای آنگوس و هرفورد بود. میزان هم‌خونی به روش F_{HOM} تا حدودی با الگوی حاصل از F_{GRM} تطابق داشت. میزان همخوانی محاسبه شده به روش F_{ROH} نسبت به دو روش دیگر بیشتر بود. بیشترین میزان F_{ROH} در نژادهای جرسی و هرفورد و کمترین میزان F_{ROH} در نژادهای پیدموننتست و داما مشاهده شد. نتایج نشان داد که مقدار LD در نژادهای شیری نسبت به نژادهای گوشتی بیشتر است، که نشان دهنده تنوع ژنتیکی کمتر در نژادهای شیری بود. با توجه به نتایج LD ، بیشترین میزان تنوع ژنتیکی مربوط به نژاد برهمن و کمترین میزان تنوع ژنتیکی مربوط به نژاد گرنزی بود. نتایج اندازه موثر جمعیت نشان داد که اندازه موثر جمعیت در نسل‌های اخیر در نژادهای شیری کمتر از نژادهای گوشتی می‌باشد. بیشترین اندازه موثر در بین نژادهای گوشتی متعلق به نژاد پیدموننتست و لیموزین و کمترین آن متعلق به نژاد بیف مستر بود. همچنین، بیشترین اندازه موثر در بین نژادهای شیری متعلق به نژاد هلشتاین و کمترین آن متعلق به نژاد براون سوئیس بود. نتیجه‌گیری نهایی: به طور کلی میزان تنوع ژنتیکی در نژادهای گوشتی نسبت به نژادهای شیری بیشتر بود. مهم ترین دلیل این موضوع هم می‌تواند به استفاده گسترده تر از تعداد محدودی اسپرم در تلقح مصنوعی نژادهای گاو شیری مربوط باشد. این موضوع در راستای شدت بالای انتخاب در جمعیت‌های گاو شیری به منظور تولید شیر و فراورده‌های لبنی است.

واژگان کلیدی: تنوع ژنتیکی، گاو شیری و گوشتی، همخوانی، N_e ، LD ، F_{GRM} ، F_{ROH}

مقدمه

افزایش همخونی از مهم‌ترین مشکلات صنعت گاو شیری طی چند دهه اخیر بوده‌است، بطوریکه بر عملکرد تولید و همچنین ماندگاری دام در گله تاثیر منفی گذاشته‌است. همخونی به طور مستقیم و غیر مستقیم عملکرد گاوهای شیری را برای صفات تولیدی و تولیدمثلی کاهش می‌دهد (گوتیرز-ریانسو و همکاران ۲۰۲۰). برخی از مطالعات بیان کرده‌اند که به ازای هر یک درصد افزایش همخونی در گله، تولید شیر و ترکیبات آن در کنار صفات مرتبط با تولیدمثل افت قابل توجهی داشته‌اند. مهم‌ترین علت افزایش سطح همخونی در جمعیت‌های گاو شیری بهره‌گیری از تلقیح مصنوعی با استفاده از تعداد محدود گاو-نر است که ضمن بهبود صفات مهم اقتصادی، منجر به کاهش تنوع ژنتیکی می‌شود (بیس و همکاران، ۲۰۱۹). گوتیرز-ریانسو و همکاران (۲۰۲۰) بیان نمودند که مهم‌ترین پیامد ناشی از آمیزش خویشاوندی کاهش تنوع ژنتیکی و افزایش فراوانی ژنوتیپ‌های هموزیگوت کشنده و غیرکشنده است که منجر به کاهش اثرات غلبه و سایر اثرات غیرافزایشی می‌شود. متأسفانه، تنوع ژنتیکی در جوامع گاو شیری همچنان در حال کاهش است که بیانگر استفاده بیش از حد از آمیزش خویشاوندی است (ماکانجولا و همکاران، ۲۰۲۰). ضریب همخونی (F) به احتمال یکسان بودن دو آلل در یک فرد به دلیل تبار یکسان گفته می‌شود (کیم و همکاران ۲۰۱۵). امروزه استفاده از اطلاعات ژنومی به عنوان روشی موثر در اعتبارسنجی ارتباطات خویشاوندی مورد استفاده قرار می‌گیرند (شوپکه و سوالو، ۲۰۱۶). از این رو برای بررسی دقیق‌تر تنوع ژنتیکی از نشانگرهای مولکولی استفاده می‌شود. توسعه روش‌های مولکولی در زمینه شناسایی چند شکلی‌های DNA باعث توصیف ژنتیکی نژادها با دقت بالاتر شده‌است. برای تخمین ضرایب همخونی از روش‌های مختلف مانند ضریب مبنی بر ماتریس روابط ژنومی (F_{GRM})، ضریب مبتنی بر هموزایگوسیتی (F_{HOM}) و ضریب مبتنی بر رشته‌های هموزایگوسیتی (F_{ROH}) استفاده می‌شود. در روش‌های F_{HOM} و F_{GRM} برآورد همخونی به فراوانی آللی وابسته

است، اما برآوردهای مبتنی بر رشته‌های هموزیگوت ($Run\ of\ homozygosity$) مستقیماً منعکس کننده سطح هموزیگوسیتی است و تحت تأثیر فراوانی آللی قرار نمی‌گیرند (محمدي و شمس‌اللهی ۲۰۲۴). ضریب F_{ROH} با استفاده از نشانگرهای SNP به شناسایی رشته‌های هموزیگوت می‌پردازد (ویرس و همکاران ۲۰۲۴). رشته‌های هموزیگوت بخشی از توالی ژنوم است که در افراد و جمعیت‌ها مشترک می‌باشد. از این بخش هموزیگوت برای تعیین وقایع ژنتیکی یک جمعیت، استفاده می‌شود، که می‌تواند اطلاعاتی در خصوص تکامل جمعیتی در طول زمان ارائه کند. علاوه بر این، رشته‌های هموزیگوت اطلاعات مفیدی در مورد روابط ژنتیکی بین افراد در جمعیت و همچنین امکان تشخیص آسیب‌های احتمالی در ژنوم را فراهم می‌آورد (آدو و همکاران ۲۰۲۱). محاسبه ضریب همخونی با استفاده از اطلاعات رشته‌های هموزیگوت نشانگرهای ژنتیکی (F_{ROH}) از دقت بالاتری برخوردار است (ویرس و همکاران ۲۰۲۴). با توجه به اینکه F_{ROH} اطلاعات دقیقی از اتوزیگوسیتی کل ژنوم فرد را ارائه داده و امکان تشخیص همخونی بین جمعیت‌های حال و گذشته را فراهم می‌آورد، از قدرتمندترین روش‌های محاسبه تعیین ضرایب همخونی می‌باشد (شاوو و همکاران ۲۰۲۲). ویلسون (۲۰۲۱) در بررسی اثر هم خونی بر صفات تولیدمثلی در گاو آمیخته نلور-انگوس در طی ۴ نسل، بیان نمود که به ازای افزایش یک درصد در F_{ROH} وزن از شیرگیری $0/05 \pm 0/01$ کاهش می‌یابد. در مطالعات تنوع ژنتیکی، عدم تعادل پیوستگی (LD) نشانه‌ای از ارتباط غیرتصادفی آلل‌ها در مکان‌های ژنی مختلف است. عدم تعادل پیوستگی به عنوان شاخصی برای تشخیص تغییرات مربوط به انتخاب در طول زمان به کار می‌رود (غزل و همکاران ۲۰۱۷). میزان عدم تعادل پیوستگی علاوه بر فاصله بین مارکرها به میزان اطلاعات موجود در مارکر نیز بستگی دارد. در جمعیت‌های کوچک، میزان LD به دلیل افزایش رابطه خویشاوندی و افزایش اشتراک بلوک‌های هاپلوتیپ بین افراد جمعیت، افزایش می‌یابد. در مجموع با افزایش میزان LD در یک

کیلوبازی تعیین ژنوتیپ شده بودند، مورد استفاده قرار گرفت. تعداد نمونه مورد استفاده از هر نژاد در جدول ۱ نشان داده شده است. اطلاعات ژنومی حاصل برای این پژوهش از پایگاه اطلاعاتی Widde استخراج گردید. برای کنترل کیفیت داده‌های ژنومی از نرم افزار Plink v1.9 استفاده شد. شاخص‌های کنترل کیفیت داده‌های ژنومی شامل نرخ خوانش حیوان ۱، نرخ خوانش SNP ۰/۰۱، فراوانی آلی کمیاب کمتر از ۰/۰۵ و تعادل هاردی-واینبرگ با آستانه 10^{-6} بودند (طاهری و همکاران ۲۰۲۳). برای داشتن یک دیدگاه کلی در زمینه ساختار جمعیتی، نمونه‌ها مورد تجزیه‌ی مؤلفه‌های اصلی (PCA) بر پایه ماتریس روابط ژنومی قرار گرفتند. همچنین، از PCA برای شناسایی افرادی که خارج از گروه‌های نژادی خود قرار داشتند استفاده شد. تجزیه و تحلیل داده‌ها Ne توسط plink v1.9 انجام شد و نمودارها با استفاده از بسته ggplot2 در محیط نرم-افزار R v.3.6.2 رسم شد.

Table 1- The number of animals in dairy and beef cattle breeds

Breed	Number	Breed	Number
Holstein	60	Limousin	50
Brown swiss	22	Herford	35
Guerensey	21	Ramangoula	21
Jersey	38	Pietmontese	21
Angus	42	N'Dama	23
Beefmaster	23	Nelor	27
Brahman	46	Gir	21
Santa Gertrudis	32	Charolis	37

شاخص ضریب همخونی

در این مطالعه با توجه به داده‌های موجود برای برآورد همخونی از ضرایب همخونی (F) شامل ضریب مبتنی بر ماتریس روابط ژنومی (F_{GRM})، ضریب مبتنی بر هموزایگوسیتی (F_{HOM}) و ضریب مبتنی بر رشته‌های هموزایگوت (F_{ROH}) استفاده شد.

در فرآیند محاسبه F_{ROH} به منظور کاهش نتایج مثبت کاذب ابتدا حداقل تعداد نشانگر SNP در یک رشته هموزایگوت (L) بر اساس رابطه زیر محاسبه شد (المون و همکاران ۲۰۱۵)

جمعیت، تنوع ژنتیکی کاهش پیدا کرده و میزان همخونی افزایش می‌یابد (طاهری و همکاران ۲۰۲۲). یکی دیگر از مهم‌ترین آماره‌ها برای برآورد میزان تنوع ژنتیکی اندازه موثر جمعیت (Ne) می‌باشد. Ne به تعداد افرادی که در یک جمعیت ایده‌ال زندگی می‌کنند و باعث ایجاد تغییرات در فراوانی ژنی در نسل‌های آینده می‌شوند، گفته می‌شود (گوترز و همکاران ۲۰۰۹). این آماره به دلیل ارتباط مستقیم با میزان افزایش همخونی و نرخ کاهش تنوع ژنتیکی در جمعیت از مهم‌ترین پارامترها در ژنتیک جمعیت می‌باشد (وانگ و همکاران، ۲۰۱۶). در دام‌های اهلی به دلیل آمیزش نسل‌های مختلف با یکدیگر یا به عبارت دیگر به دلیل وجود نسل‌های همپوشان و عدم تفکیک نسل‌ها از یکدیگر، برآورد اندازه موثر جمعیت امکان پذیر نیست. به همین دلیل محاسبه صحیح اندازه موثر جمعیت یکی از مباحث مهم مورد بررسی به وسیله محققین بوده‌است (وانگ و همکاران ۲۰۱۶). امروزه اما پیشرفت‌هایی که در زمینه طراحی چیپ و تعیین ژنوتیپ حیوانات اتفاق افتاده است، این امکان به وجود آمده که با استفاده از اطلاعات ژنتیکی و عدم تعادل پیوستگی، میزان اندازه موثر جمعیت را بررسی کرد (واپلس، ۲۰۲۴).

به طور کلی اطلاع از تنوع ژنتیکی جمعیت‌های موجود، اساس انتخاب موثر و میزان موفقیت برنامه‌های اصلاح نژادی در ایستگاه‌های اصلاح نژاد، می‌باشد. هدف از این پژوهش بررسی تنوع ژنتیکی و برآورد همخونی در نژادهای مختلف شیری و گوشتی گاو با استفاده از نشانگرهای مولکولی بر پایه تخمین ضریب همخونی ژنومی، عدم تعادل پیوستگی و اندازه موثر جمعیت بود.

مواد و روش‌ها

داده‌های پژوهش

در این مطالعه اطلاعات ژنومی ۱۶ نژاد گاو شامل ۴ نژاد شیری (گروه اول: هلشتاین، براون سوئیس، جرسی و گرنزی)، ۴ نژاد گوشتی آمریکایی (گروه دوم: آنگوس، بیف مستر، برهمن و سانتا)، ۴ نژاد گوشتی اروپایی (گروه سوم: هرفورد، لیموزین، شاروله و رومانگولا) و ۴ نژاد گوشتی سایر نقاط دنیا (گروه چهارم: گیر، ان دام، نلور و پیدموننتست) که با اسنپ چیپ ۷۰۰

شاخص عدم تعادل پیوستگی

عدم تعادل پیوستگی (LD) به ارتباط غیر تصادفی آلل‌های مکان‌های ژنی مختلف در جمعیت‌ها گفته می‌شود که می‌تواند هاپلوتیپ‌های ارثی را از یک جد مشترک منعکس کند (ریچ و همکاران ۲۰۰۱). برای تخمین LD از آماره r^2 (هیل ۱۹۷۴) استفاده شد که از طریق معادله زیر محاسبه شد (هیل و روبرتسون ۱۹۶۸).

$$r^2 = \frac{(freq AB * freq ab - freq Ab * freq Ba)^2}{(freq A * freq a * freq B * freq b)}$$

در معادله فوق، $freq A$ ، $freq a$ ، $freq B$ و $freq b$ به ترتیب فراوانی آلل‌های A ، a ، B و b را نشان می‌دهند و $freq AB$ ، $freq ab$ ، $freq Ba$ و $freq Ab$ به ترتیب فراوانی هاپلوتیپ‌های AB ، ab ، Ba و Ab را نشان می‌دهند. آمار r^2 با استفاده از نرم‌افزار Plink v1.9 در محیط نرم‌افزار R v.3.6.2 محاسبه شد. آماره r^2 بین SNP‌ها در فواصل مختلف مورد ارزیابی قرار گرفت و نمودار تغییرات میانگین r^2 با توجه به این فواصل رسم شد.

شاخص اندازه موثر جمعیت (N_e)

در این مطالعه برآورد اندازه موثر جمعیت براساس روابط عدم تعادل پیوستگی (LD) به روش (هیل و روبرتسون ۱۹۶۸) محاسبه شد. رابطه بین عدم تعادل پیوستگی و اندازه موثر جمعیت به وسیله رابطه ذیل محاسبه شد.

$$N_{T(t)} = \frac{1}{4f(c_t)} \left(E[r_{adj}^2 | c_t] - \alpha \right)$$

که در معادله بالا $N_{T(t)}$ اندازه موثر جمعیت در t نسل قبل است (کریتمن ۲۰۰۰). همچنین C_t میزان نوترکیبی است و براساس فاصله بین مارکرها محاسبه می‌شود. α عامل تصحیح برای جهش (اوسا و کیمورا ۱۹۷۱) و r_{adj}^2 ارزش عدم تعادل پیوستگی تصحیح شده است که براساس اندازه نمونه و حالت گامتی از معادله زیر محاسبه می‌شود (ویر و هیل ۱۹۸۰).

$$r_{adj}^2 = r^2 - \frac{1}{Bn}$$

که در این معادله n نشان دهنده اندازه نمونه و B در دو حالت ۱ نامشخص بودن حالت گامتی و ۲ مشخص بودن

$$L = \frac{\log_e \frac{\alpha}{n_s \times n_i}}{\log_e (1 - het)}$$

در فرمول بالا، n_s تعداد SNP ژنوتیپ شده برای هر فرد، n_i تعداد افراد، het میانگین هتروزایگوسیتی تمام SNP‌ها و α درصد خطا می‌باشد. سپس برای محاسبه F_{ROH} از رابطه زیر استفاده شد (مک کوئیلان و همکاران ۲۰۰۸):

$$F_{ROH} = \frac{L_{ROH}}{L_{AUTO}}$$

که در این رابطه L_{ROH} مجموع طول ROH در هر حیوان و L_{AUTO} کل طول ژنوم پوشش داده شده توسط نشانگرهای SNP می‌باشد.

برای محاسبه F_{GRM} از عناصر قطری ماتریس روابط خویشاوندی ژنومی در قالب رابطه زیر استفاده شد (ون رادن ۲۰۰۸):

$$F_{GRM} = \frac{[X_i - E(X_i)]_1^2}{h_i} - 1 = \frac{(X_i - 2P_i)_1^2}{h_i} - 1$$

$$h_i = 2p_i(1 - p_i)$$

که در این رابطه P_i فراوانی مشاهده شده از آلل اول در لوکوس i ، X_i تعداد نسخه‌های آلل مرجع (آلی که ژنوتیپ هموزایگوت آن به عنوان ۰ کدگذاری می‌شود) می‌باشد. برای محاسبه F_{HOM} از رابطه زیر استفاده شد (رایت ۱۹۴۸):

$$F_{HOM} = \frac{[O(\neq hom) - E(\neq hom)]}{[1 - E(\neq hom)]} = 1 - \frac{X_i(2 - X_i)}{h_i}$$

که در این رابطه $O(\neq hom)$ تعداد ژنوتیپ‌های هموزایگوت مشاهده شده و $E(\neq hom)$ تعداد ژنوتیپ‌های هموزایگوت مورد انتظار، X_i تعداد نسخه‌های آلل مرجع و h_i میانگین هتروزایگوسیتی تمام SNP‌ها می‌باشد.

برای محاسبه میزان همخوانی در جمعیت‌های مورد مطالعه به سه روش F_{ROH} ، F_{GRM} و F_{HOM} از نرم‌افزار Plink v1.9 در محیط نرم‌افزار R v. 3.6.2 استفاده شد.

نتایج

مرحله کنترل کیفیت داده‌ها با استفاده از نرم‌افزار Plink v1.9 انجام شد. پس از کنترل کیفیت، از تعداد تقریباً ۷۷۵۵۸۵ نشانگر، در نهایت ۴۰۶۵۶۷ مارکر برای تجزیه و تحلیل‌های بعدی انتخاب شدند. تجزیه به مولفه‌های اصلی بر اساس اطلاعات ژنومی نژادها نشان داد که نژادهای شیری از نظر ساختار ژنتیکی به هم نزدیک هستند و در یک دسته قرار می‌گیرند در حالی که نژادهای گوشتی دارای پراکندگی بیشتری بوده و در یک دسته قرار نمی‌گیرند (شکل ۱).

حالت گامتی در نظر گرفته می‌شود. در مطالعه حاضر برای برآورد میانگین r^2 در فواصل مختلف (۰/۰۱ تا ۱۰ mb) از روش Bin استفاده شد (بارباتو و همکاران ۲۰۱۵)، که در فواصل مختلف، عدم تعادل پیوستگی و در نهایت اندازه نمونه موثر جمعیت را از ۱۳ تا ۶۶۰ نسل قبل نشان داد. تمام آنالیزهای Ne مربوط به این مطالعه با نرم‌افزار Snpv1.1 (بارباتو و همکاران ۲۰۱۵) و با استفاده از خروجی‌های نرم‌افزار Plink v1.9 انجام شد (پارسل و همکاران ۲۰۰۷).

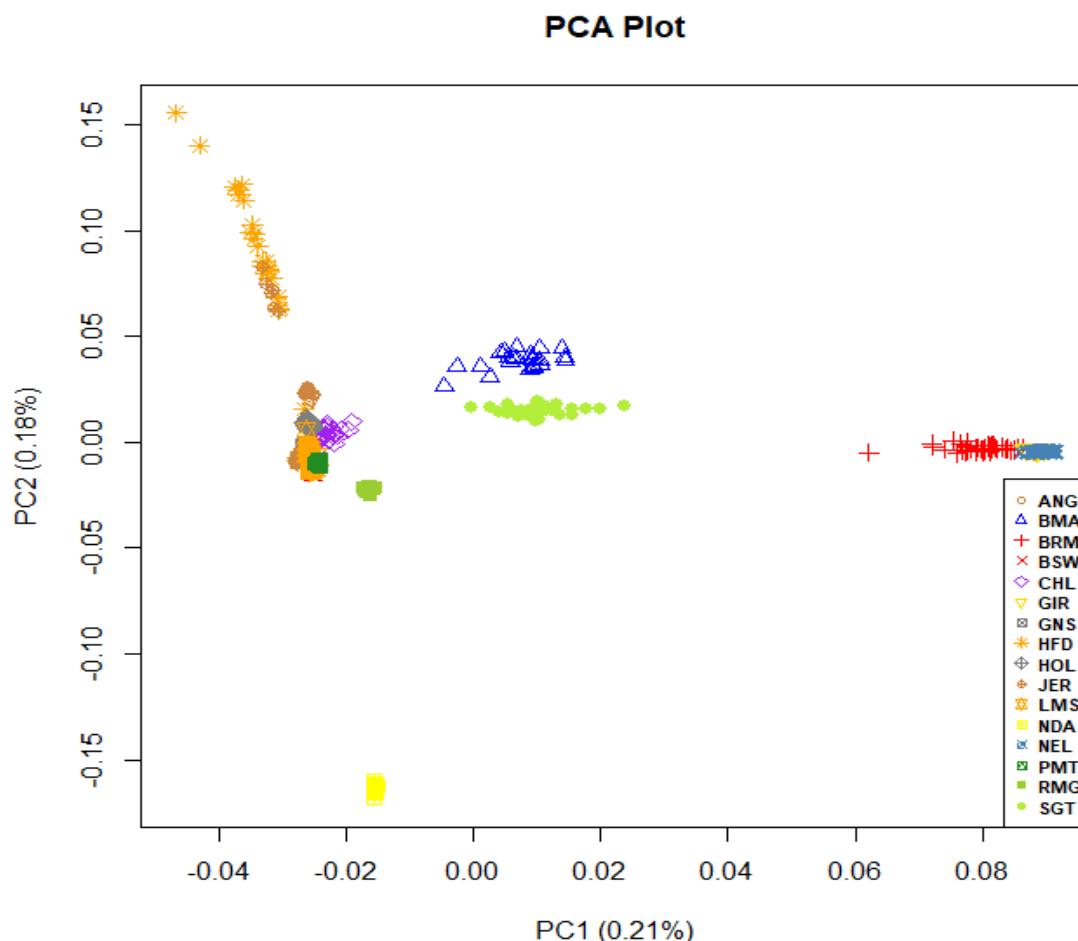


Figure 1- Clustering of dairy and beef cattle based on principal component analysis (PCA) using molecular markers. Dairy breeds (Holstein (HOL), Brown Swiss (BSW), Jersey (JER) and Guernsey (GNS)), American beef (Angus (ANG), Beef Master (BMA), Brahman (BRM) and Santa (SGT)) European beef (Hereford (HFD), Limousine (LMS), Charolais (CHL) and Ramangola (RMG)) and beef breeds (Gir (GIR), N-Dama (NDA), Nellore (NEL) and Piedmonts (PMT))

برای برآورد شاخص‌های ژنتیکی استفاده می‌شود. متوسط هتروزیگوسیتی مورد انتظار و مشاهده شده و همچنین متوسط حداقل فراوانی آلل نادر در جمعیت‌های

از پارامترهای مهم در بررسی تنوع ژنتیکی هتروزیگوسیتی مورد انتظار، هتروزیگوسیتی مشاهده شده و فراوانی آللی نادر می‌باشد، که در نژادهای مختلف

تنوع ژنتیکی در نژادهای بیف مستر و سانتا گتریدس و کمترین تنوع ژنتیکی در نژادهای نلور و انداما مشاهده شد. کمترین فراوانی آلل نادر در بین نژادهای گوشتی در براون سویس (۰/۲۷۹) و جرسی (۰/۲۶۹) و در بین نژادهای گوشتی در ان دام (۰/۲۲۱) و نلور (۰/۲۳۴) مشاهده شد.

بررسی شده در جدول ۲ آورده شده است. هتروزیگوسیتی مشاهده شده در نژادهای شیری و گوشتی به ترتیب در دامنه ۰/۳۷۸ - ۰/۳۲۴ و ۰/۴۳۰ - ۰/۲۸۰، هتروزیگوسیتی مورد انتظار در نژادهای شیری و گوشتی به ترتیب در دامنه ۰/۳۶۹ - ۰/۳۳۲ و ۰/۴۳۱ - ۰/۲۸۲ بود. با توجه به پارامترهای برآوردی بیشترین

Table 2- The average of observed and expected heterozygosity and minor allelic frequency in dairy and beef cattle breeds

Group	Breed	O. Het ¹	average	E. Het ²	average	MAF ³	average
Dairy cattle breeds	Holstein	0.359		0.362		0.287	
	Brown Swiss	0.324		0.332		0.279	
	Guernsey	0.361		0.362		0.283	
	Jersey	0.378	0.355	0.369	0.356	0.269	0.279
American beef breeds	Angus	0.351		0.350		0.288	
	Beef master	0.430		0.431		0.370	
	Brahman	0.366		0.361		0.293	
	Santa Gertrudis	0.421	0.392	0.419	0.390	0.393	0.336
European beef breeds	Limousine	0.345		0.356		0.284	
	Herford	0.407		0.376		0.305	
	Ramangoula	0.361		0.362		0.282	
	Piedmonts	0.367	0.370	0.371	0.366	0.292	0.291
Other beef breeds	N-Dama	0.280		0.282		0.221	
	Nellore	0.293		0.292		0.234	
	Gir	0.310		0.308		0.243	
	Charolais	0.385	0.317	0.384	0.317	0.285	0.246

O. Het¹: Observed heterozygosity, E. Het²: Expected heterozygosity, MAF³: Minor allele frequency

گرنزی دیده شد. در نژادهای گوشتی آمریکایی الگوی کم و بیش مشابهی برای هم خونی ژنومی مشاهده شد به طوری که تعداد زیادی از دام ها هم خونی صفر و کمتر از صفر داشتند و تنها تعداد محدودی هم خونی تا ۱۵٪ را نشان دادند. در نژادهای گوشتی اروپایی بیشترین میزان هم خونی در نژاد هر فور (۱۰ تا ۳۰٪) مشاهده شد و گاوهای نژاد رومانگولا فاقد هم خونی بودند. دو نژاد لیموزین و شاروله هم الگوی کم و بیش مشابهی را نشان دادند به طوری که اکثر حیوانات فاقد هم خونی بوده و تعداد بسیار محدودی هم خونی حداکثر تا ۱۰٪ را نشان دادند. اکثر قریب به اتفاق حیوانات در گروه چهارم نیز هم خونی صفر و کمتر را نشان دادند و تعداد بسیار محدودی در سه نژاد نلور، دام و پدیمونتست هم خونی تا حداکثر ۱۰٪ را نشان دادند.

نتایج حاصل از آماره F_{GRM} برای نژادهای شیری و گوشتی در شکل ۲ آورده شده است. نتایج مربوط به ضرایب همخونی با آماره F_{GRM} در گروه گاوهای شیری الگوی مشابهی را برای جمعیت نژاد هاشتاین، گرنزی و براون سویس نشان داد. در این سه جمعیت، هم خونی ۹۰ درصد حیوانات صفر و نزدیک به صفر بود و حدود ۱۰ درصد از حیوانات هم خونی ۵ تا ۳۰٪ را نشان دادند. این در حالی است که در نژاد جرسی حدود ۱۵ درصد از حیوانات هم خونی بسیار بالا (۷۰ تا ۸۰٪) و ۸۵ درصد از حیوانات هم خونی کمتر از صفر (-۲۰ تا -۴۰٪) را نشان دادند. در جمعیت‌های گاو شیری مورد مطالعه در تحقیق حاضر، بالاترین میزان هم خونی ژنومی در گاوهای نژاد جرسی و کمترین میزان هم خونی ژنومی در گاوهای نژاد

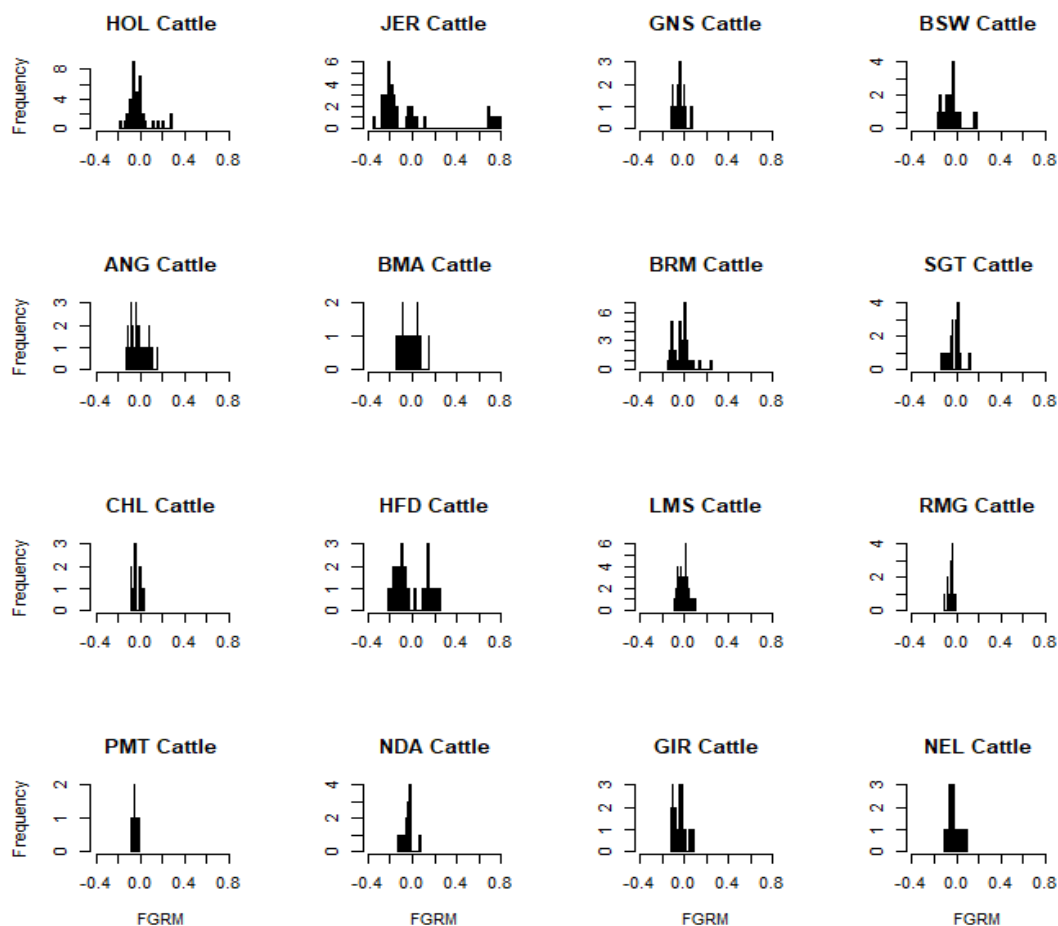


Figure 2- Inbreeding coefficients using F_{GRM} statistics for dairy and beef cattle breeds. Dairy breeds (Holstein (HOL), Brown Swiss (BSW), Jersey (JER) and Guernsey (GNS)), American beef (Angus (ANG), Beef Master (BMA), Brahman (BRM) and Santa (SGT)) European beef (Hereford (HFD), Limousin (LMS), Charolais (CHL) and Ramangoula (RMG)) and beef breeds (Gir (GIR), N-Dama (NDA), Nellore (NEL) and Piedmonts (PMT))

در نژادهای شیری به ویژه در نژاد جرسی نسبت به نژادهای گوشتی بیشتر بوده و کمترین میزان هم خونی در بین نژادهای گوشتی نیز مربوط به نژاد پیدموننتست بود. همچنین نژادهای گوشتی اروپایی نسبت به نژادهای گوشتی سایر نقاط دنیا از هم‌خونی کمتری برخوردار بودند.

نتایج حاصل از آماره F_{HOM} برای نژادهای شیری و گوشتی در شکل ۳ آورده شده است. پراکنش و میزان F_{HOM} محاسبه شده در نژادهای شیری و گوشتی تا حدودی با الگوی حاصل از F_{GRM} تطابق دارد. نتایج نشان داد که میزان هم‌خونی با استفاده از این شاخص

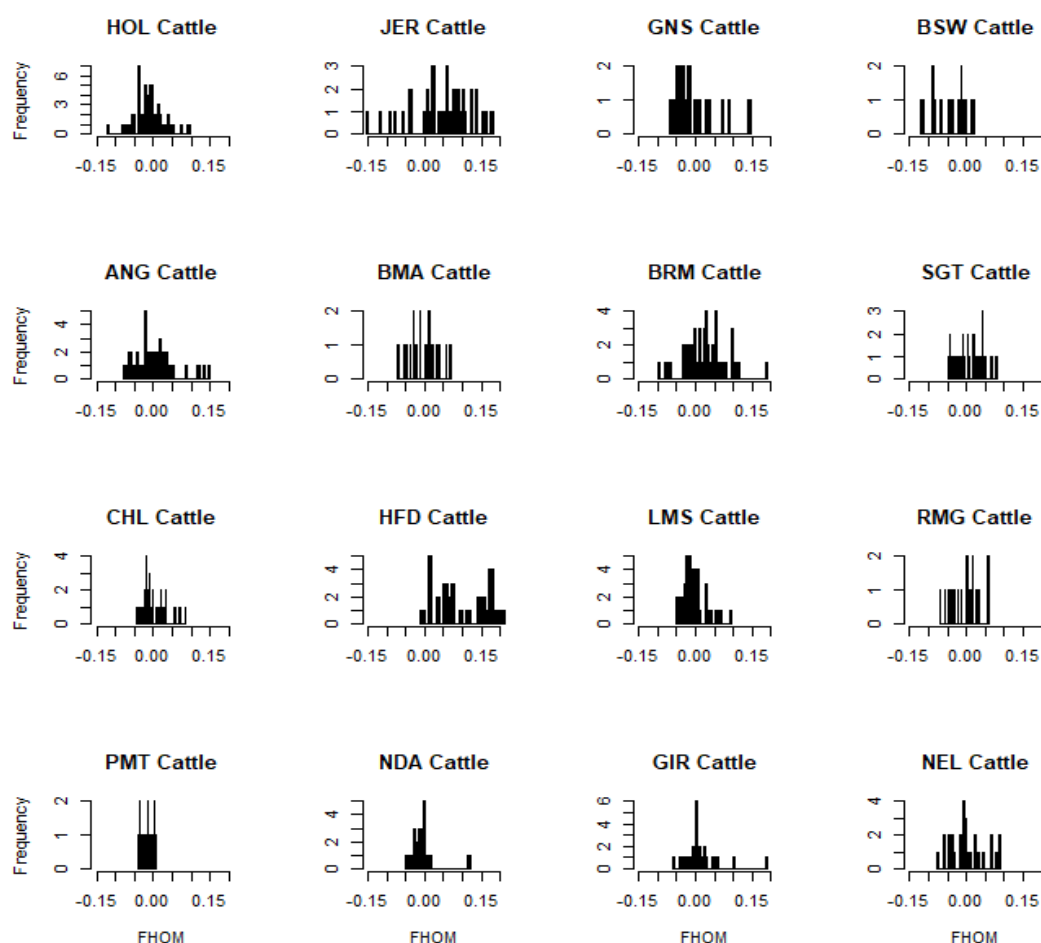


Figure 3- Inbreeding coefficients using F_{HOM} statistics for dairy and beef cattle breeds. Dairy breeds (Holstein (HOL), Brown Swiss (BSW), Jersey (JER) and Guernsey (GNS)), American beef (Angus (ANG), Beef Master (BMA), Brahman (BRM) and Santa (SGT)) European beef (Hereford (HFD), Limousin (LMS), Charolais (CHL) and Ramangoula (RMG)) and beef breeds (Gir (GIR), N-Dama (NDA), Nellore (NEL) and Piedmonts (PMT))

F_{ROH} برای نژادهای جرسی و هرفورد و کمترین ضریب همخونی در نژادهای پیدمونتست و ان داما بود.

میزان همخونی محاسبه شده در نژادهای مختلف به روش F_{ROH} (شکل ۴) نسبت به دو روش دیگر بیشتر بود. بیشترین ضریب همخونی تخمین زده شده به روش

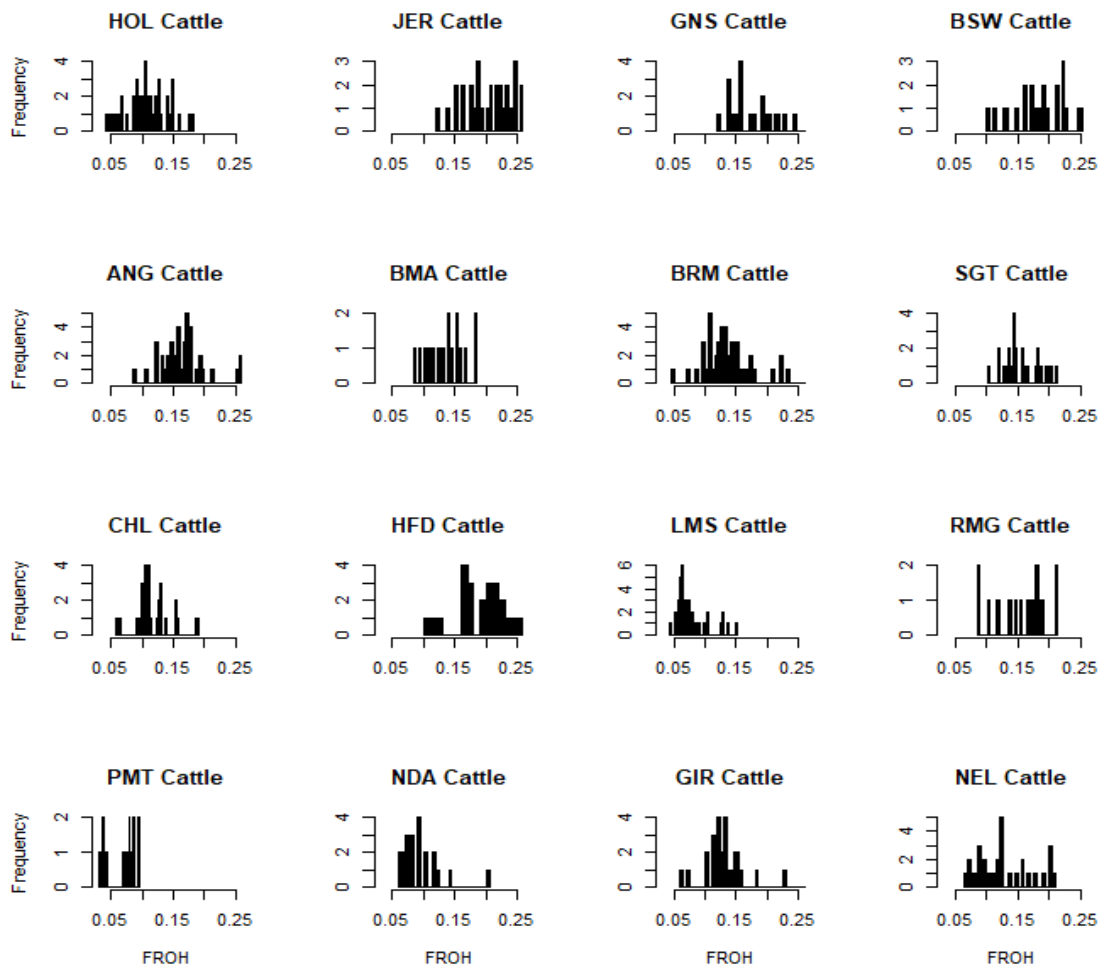


Figure ۴- Inbreeding coefficients using F_{ROH} statistics for dairy and beef cattle breeds. Dairy breeds (Holstein (HOL), Brown Swiss (BSW), Jersey (JER) and Guernsey (GNS)), American beef (Angus (ANG), Beef Master (BMA), Brahman (BRM) and Santa (SGT)) European beef (Hereford (HFD), Limousin (LMS), Charolais (CHL) and Ramangoula (RMG)) and beef breeds (Gir (GIR), Dama (NDA), Nellore (NEL) and Piedmonts (PMT))

گوشتی می‌شود. در واقع، هرچه میزان عدم تعادل پیوستگی بیشتر باشد، هاپلوتایپ‌های به ارث رسیده از جد مشترک بیشتر و در نتیجه میزان تنوع ژنتیکی کمتر می‌شود. این وضعیت می‌تواند در راستای شدت بالای انتخاب در جمعیت‌های گاو شیری نسبت به گاو گوشتی باشد. با توجه به نتایج LD، بیشترین میزان عدم تعادل پیوستگی مربوط به نژادهای گرنزی و براون سوئیس و کمترین میزان عدم تعادل پیوستگی مربوط به نژاد برهمن بود.

نتایج حاصل از بررسی عدم تعادل پیوستگی (LD) با استفاده از شاخص r^2 در جمعیت‌های مختلف گاو شیری و گوشتی در شکل ۵ قابل مشاهده است. با افزایش فاصله بین جفت SNP‌ها، مقدار LD در تمامی جمعیت‌های مورد بررسی کاهش یافت. بیشترین میزان کاهش در ۱/۰ مگا جفت بازی اول مشاهده گردید و بعد از آن مقدار r^2 تقریباً در تمامی جمعیت‌ها ثابت بود. نتایج نشان داد که مقدار LD در جمعیت‌های شیری نسبت به جمعیت‌های گوشتی بیشتر است، که این امر می‌تواند منجر به کاهش تنوع ژنتیکی در جمعیت‌های شیری نسبت به

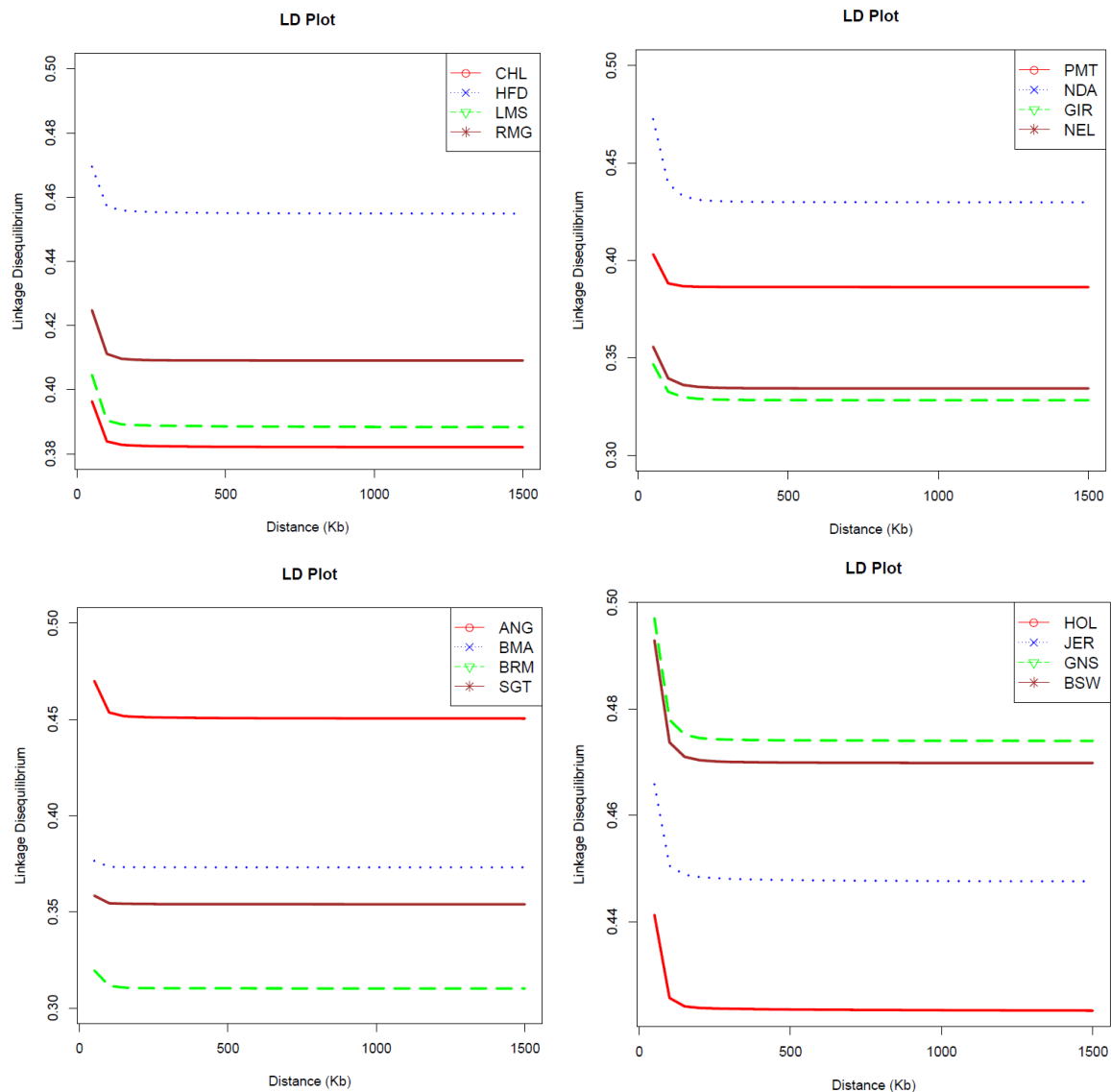


Figure 5- Linkage disequilibrium calculated by the r^2 method between pairs of adjacent SNPs at different distances between t dairy and beef cattle breeds. Dairy breeds (Holstein (HOL), Brown Swiss (BSW), Jersey (JER) and Guernsey (GNS)), American beef (Angus (ANG), Beef Master (BMA), Brahman (BRM) and Santa (SGT)) European beef (Hereford (HFD), Limousin (LMS), Charolis (CHL) and Ramangoula (RMG)) and beef breeds (Gir (GIR), Dama (NDA), Nelor (NEL) and Piedmontese (PMT))

جمعیت در بین نژادهای گوشتی اروپایی، آمریکایی و سایر نقاط دنیا کم و بیش مشابه بود. بیشترین اندازه موثر در بین نژادهای گوشتی متعلق به نژاد پیدمونست و لیموزین و کمترین آن متعلق به نژاد بیف مستر بود. همچنین، بیشترین اندازه موثر در بین نژادهای شیری متعلق به نژاد هلشتاین و کمترین آن متعلق به نژاد براون سویس بود. نتایج نشان داد که در اکثر نژادهای شیری و برخی از نژادهای گوشتی مثل آنگوس و هرفورد به دلیل شدت انتخاب بالاتر، اندازه موثر جمعیت روند

نتایج حاصل از اندازه موثر جمعیت در بین نژادهای مختلف گاو شیری و گوشتی در شکل ۶ آورده شده است. بررسی جمعیت‌های گاو شیری و گوشتی نشان داد که اندازه موثر جمعیت در طول نسل‌های متوالی با الگوی کم و بیش مشابهی روندی کاهشی داشت. نتایج اندازه موثر جمعیت نشان دهنده روند کاهشی بیشتر این شاخص در نژادهای شیری بود که منجر به کوچک شدن اندازه موثر جمعیت در این نژادها در مقایسه با نژادهای گوشتی در نسل‌های اخیر شده است. روند کاهشی در اندازه موثر

۲۰۱۱). نتایج حاصل از اندازه موثر جمعیت با میزان - خونی بدست آمده توسط شاخص‌هایی که قبلاً به آنها پرداخته شد مطابقت دارد. گزارشات مختلف از میزان همخونی در این جمعیت‌ها تاکید کننده این موضوع می‌باشند (لی و همکاران، ۲۰۱۱؛ فرانخام و همکاران، ۲۰۱۴). از دلایل این روند می‌توان به توسعه فناوری تلقیح مصنوعی و همچنین پیشرفت در علوم بیوتکنولوژی و انتقال جنین اشاره کرد.

کاهش شدیدتری را داشتند. به طور کلی اندازه موثر جمعیت بیانگر حوادثی است که طی نسل‌های متمادی در آن جمعیت صورت پذیرفته است و مستقیماً بر تغییر در تنوع ژنتیکی موثر است (فرانخام و همکاران، ۲۰۱۴). حفظ تنوع ژنتیکی در هر جمعیت مستلزم حفظ اندازه موثر جمعیت می‌باشد، که منجر به جلوگیری از افزایش همخونی و زوال نسلی می‌شود (ساعتچی و همکاران،

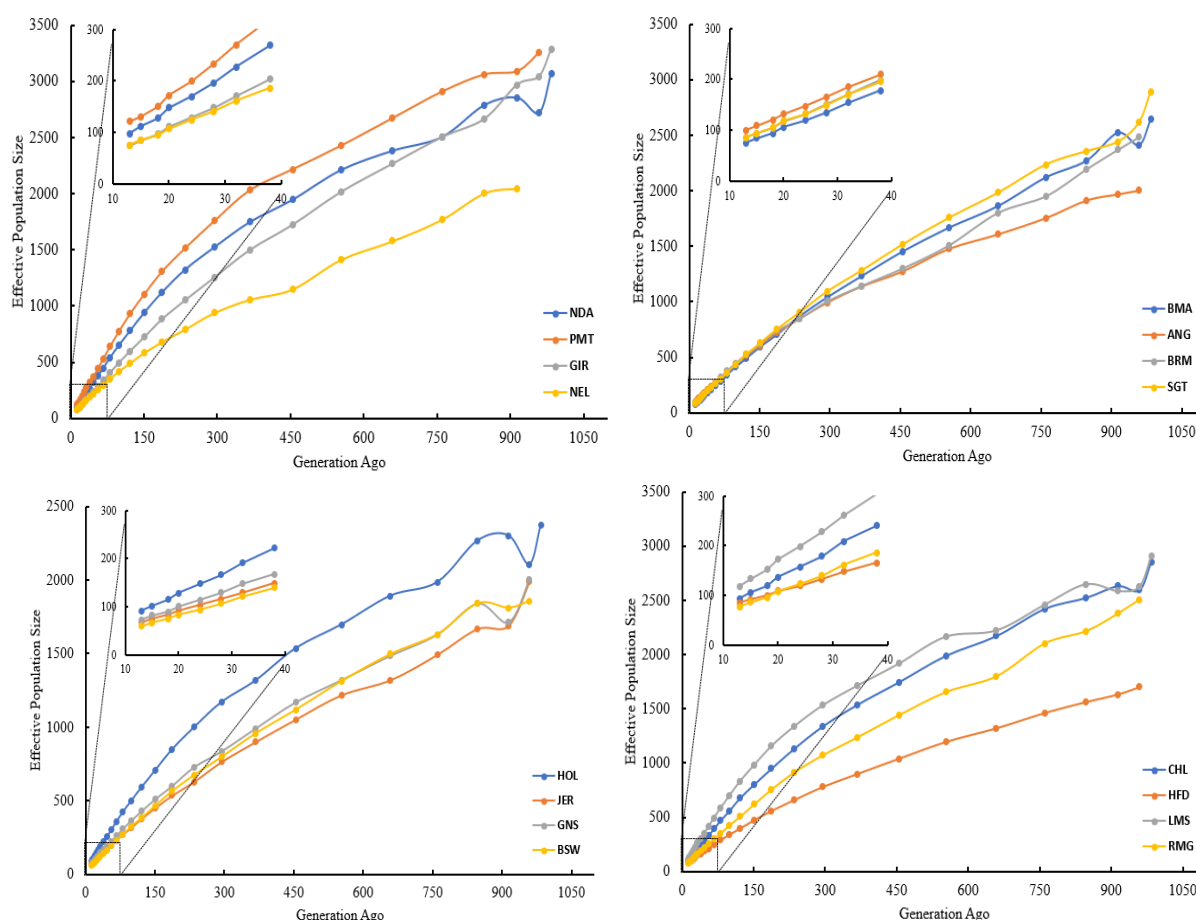


Figure 6- The trend of changes in the population's effective size in dairy and beef cattle breeds. Dairy breeds (Holstein (HOL), Brown Swiss (BSW), Jersey (JER) and Guernsey (GNS)), American beef (Angus (ANG), Beef Master (BMA), Brahman (BRM) and Santa (SGT)) European beef (Hereford (HFD), Limousin (LMS), Charolais (CHL) and Ramangoula (RMG)) and beef breeds (Gir (GIR), N-Dama (NDA), Nellore (NEL) and Piedmonts (PMT))

ساختار ژنتیکی به هم نزدیک‌تر هستند و در یک دسته قرار می‌گیرند. این در حالی است که نژادهای گوشتی فاصله بیشتری از هم نشان دادند و در گروه‌های متفاوتی قرار گرفتند. یکی از دلایل ساختار ژنتیکی مشابه در بین

بحث

در این مطالعه از اطلاعات ژنومی چند جمعیت مختلف گاو شیری و گوشتی به منظور بررسی شاخص‌های موثر بر تنوع ژنتیکی استفاده شد. نتایج PCA نشان داد که نژادهای شیری نسبت به نژادهای گوشتی از لحاظ

شیری نسبت به گاوهای گوشتی آمریکایی و اروپایی است. در یک مطالعه که بر روی گاوهای نژاد هلشتاین ایتالیایی انجام شد، $0/074 F_{GRM}$ ، $0/014 F_{HOM}$ و $0/042 F_{ROH}$ گزارش شد (مستراجلو و همکاران ۲۰۱۶). در یک پژوهش دیگر با هدف ارزیابی همخوانی مبتنی بر ژنوم در یک جمعیت بسته از گاوهای آمیخته نلور-آنگوس میانگین F_{GRM} و F_{ROH} به ترتیب $0/064$ و $0/046$ برآورد گردید. در مطالعه پویش گسترده ژنوم به منظور شناسایی قطعات ROH روی نژاد ساهییوال هندوستان، میانگین آماره‌های F_{HOM} ، F_{ROH} و F_{GRM} به ترتیب $0/091$ ، $0/001$ و $0/104$ گزارش شدند (ایلا و همکاران ۲۰۲۲). این محققین بیان کردند که برآوردهای ROH به درک مکانیسم تکاملی و برنامه ریزی برنامه اصلاح نژاد پایدار در نژاد Sahiwal کمک می‌کند. در پژوهش دیگری که به منظور ارزیابی تنوع ژنتیکی در گاوهای جرسی امریکا انجام شد، نتایج نشان داد که میانگین F_{ROH} در این جمعیت $15/77$ درصد بود (اسریکانس و همکاران ۲۰۲۲). در مطالعه‌ای که روی پنج نژاد گاو شیری امریکا به منظور بررسی تنوع ژنتیکی انجام شد، نتایج نشان داد که میانگین F_{GRM} حدود $0/29$ – $0/22$ و F_{ROH} حدود $0/17$ – $0/11$ بود.

بر اساس نتایج حاصل از تحقیق حاضر، میزان LD در نژادهای شیری بخصوص گرنزی و براون سوئیس بالاتر از نژادهای گوشتی و اندازه موثر جمعیت در نژادهای شیری پایین‌تر از نژادهای گوشتی بود. این دو شاخص هم مشابه شاخص‌های قبلی بیانگر انتخاب شدیدتر و در نتیجه تنوع ژنتیکی کمتر نژادهای شیری در مقایسه با نژادهای گوشتی است. بررسی‌های مختلفی با استفاده از آماره LD در جمعیت‌های مختلف گاو به منظور بررسی تنوع ژنتیکی انجام شده است. نخستین مطالعه توسط فارنیر و همکاران روی گاو سیاه-سفید هلندی با استفاده از نشانگر ریز ماهواره انجام شد. نتایج، سطح بالایی از LD را در این مطالعه نشان داد (فارنیر و همکاران ۲۰۰۰). با پیشرفت در زمینه اسنپ چیپ‌ها بررسی‌های زیادی در زمینه LD روی گاو انجام شد (ویلا آنگولا و همکاران ۲۰۰۹). در بررسی LD روی

نژادهای شیری می‌تواند شدت بالای انتخاب در برنامه‌های اصلاحی نژادهای شیری به منظور تولید شیر و لبنیات با کمیت و کیفیت بالاتر باشد. نتایج مطالعه حاضر نشان داد که میانگین هتروزیگوسیتی مشاهده شده، مورد انتظار و فراوانی آلل نادر در نژادهای شیری پایین‌تر از نژادهای گوشتی آمریکایی و اروپایی برآورد گردید. این تفاوت بیانگر هتروزیگوسیتی پایین‌تر در نژادهای شیری است که ممکن است ناشی از انتخاب شدیدتر و آمیزش خویشاوندی بیشتر در این نژادها باشد. میانگین شاخص‌های مذکور در نژادهای گوشتی سایر نقاط دنیا (بخصوص نژاد ان دام و نلور) از سه گروه قبلی پایین‌تر بود که می‌تواند به دلیل محدود بودن جمعیت و آمیزش خویشاوندی بالا در این نژادها باشد. در یک مطالعه که روی جمعیت گاو هلشتاین انجام شد، نتایج نشان داد، میانگین هتروزیگوسیتی مشاهده شده و مورد انتظار به ترتیب $0/37$ و $0/38$ و میانگین فراوانی آلل نادر $0/2$ (شاکری و همکاران ۱۳۹۹) بود که با نتایج مطالعه حاضر مطابقت دارد. زسولنای و همکاران (۲۰۲۰) نیز در مطالعه خود، میزان هتروزیگوسیتی مشاهده شده و مورد انتظار در گاو خاکستری مجارستانی را به ترتیب $0/381$ و $0/369$ برآورد نمودند. همچنین در مطالعه گاو پدولین اروپایی، هتروزیگوسیتی مشاهده شده و مورد انتظار به ترتیب $0/338$ و $0/319$ تعیین شد (سنژوک و همکاران، ۲۰۲۰). عمدتاً نژادهای سنتز شده از گروه‌های بیولوژیکی مختلف هتروزیگوسیتی بالاتری دارند، مثلاً در مطالعه مولیم و همکاران (۲۰۲۱)، نژاد مونتا که یک نژاد ترکیبی می‌باشد دارای بیشترین مقدار هتروزیگوسیتی بود.

ضریب هم خونی با استفاده از سه شاخص F_{GRM} ، F_{HOM} و F_{ROH} الگوی کم و بیش مشابهی را در گروه‌های گاو شیری و گوشتی نشان داد. بر اساس شاخص‌های ذکر شده، در مجموع میزان هم خونی در نژادهای شیری بخصوص جرسی بالاتر از گاوهای گوشتی آمریکایی، اروپایی و سایر نقاط دنیا بود. البته در بین نژادهای گوشتی نیز دو نژاد گیر و نلور بالاترین میزان هم خونی را نشان دادند. ضرایب هم خونی همراستا با مقادیر هتروزیگوسیتی، بیانگر تنوع ژنتیکی کمتر در گاوهای

نتیجه‌گیری

نتایج تحقیق حاضر بیانگر ضرورت بررسی شاخص‌های تنوع در جمعیت‌های دامی و ارائه راهکار مناسب در جهت جلوگیری از هم‌خونی و کاهش تنوع ژنتیکی می‌باشد. در این پژوهش، میزان هم‌خونی بر اساس آماره‌های F_{HOM} ، F_{ROH} و F_{HOM} نشان داد که تنوع ژنتیکی در نژادهای شیری نسبت به نژادهای گوشتی کمتر و میزان هم‌خونی در این نژادها بیشتر از نژادهای گوشتی است. علاوه بر این، یافته‌های مربوط به پارامترهای LD و N_e نیز به طور مشابه نشان دادند که نژادهای گوشتی از نظر تنوع ژنتیکی در وضعیت بهتری نسبت به نژادهای شیری قرار دارند. این موضوع دلیلی بر شدت بالای انتخاب در جمعیت‌های گاو شیری به منظور تولید شیر و فراورده‌های لبنی است. به‌طور کلی، طراحی برنامه‌های اصلاحی مناسب برای بهبود تنوع ژنتیکی در دام‌ها به ویژه گاوهای شیری در دنیا برای حفاظت از آن‌ها در برابر افزایش هم‌خونی و کاهش صفات تولیدی ضروری به نظر می‌رسد. همچنین استفاده از تراشه‌های SNP با تراکم بالاتر و افزایش تعداد دام مورد بررسی، مطمئناً به درک بهتر نرخ هم‌خونی در جمعیت‌های مختلف و طراحی برنامه‌های اصلاح نژادی مناسب جهت حفظ تنوع ژنتیکی و کاهش میزان هم‌خونی کمک می‌کند.

گاوهای آذربایجانی بیشترین میانگین LD در کل جمعیت در فاصله ۵ - 2/5 کیلو جفت باز و کمترین میانگین LD در فاصله ۹۰۰ - ۱۰۰۰ کیلو جفت باز به دست آمد. نتایج نشان داد که مقدار LD با افزایش فاصله میان SNP‌ها کاهش پیدا می‌کند (فلاحی و همکاران ۲۰۱۸). در مطالعه دیگری روی گاو آمیخته نتایج نشان داد که با افزایش فاصله میان جفت SNP‌ها، LD کاهش می‌یابد (موکری و همکاران ۲۰۱۴). لوزادا و همکاران (۲۰۲۲) وضعیت هم‌خونی و تنوع ژنتیکی و تاریخچه انتخاب نژادهای اصلی گاوشیری آمریکا را مورد بررسی قرار داده و روند کاهنده اندازه موثر جمعیت در این نژادها را در نسل‌های اخیر نشان دادند. در پژوهشی که روی ۴ نژاد گاو شیری آمریکا شامل ایرشایر، براون سوئیس، هلشتاین و جرسی به منظور بررسی اندازه موثر جمعیت صورت گرفت، نتایج نشان داد اندازه موثر جمعیت برای این نژادها به ترتیب ۶۱، ۶۵، ۳۹ و ۳۰ بود (ویگل و لین ۲۰۰۰). در مطالعه‌ای که در سال ۲۰۰۵ توسط سورنسن و همکاران انجام شد، اندازه موثر جمعیت برای ۳ نژاد گاو دانمارکی برآورد گردید که مقدار N_e برای نژادهای گاو شیری هلشتاین دانمارکی، جرسی دانمارکی و قرمز دانمارکی به ترتیب برابر با ۴۹، ۵۳ و ۴۷ گزارش شد (سورنسن و همکاران ۲۰۰۵).

منابع مورد استفاده

- Addo S, Klingel S, Thaller G, Hinrichs D. 2021. Genetic diversity and the application of runs of homozygosity-based methods for inbreeding estimation in German White-headed Mutton sheep. PLoS ONE. 16:e0250608. doi: 10.1371/journal.pone.0250608
- Al-Mamun HA, Clark S, Kwan P and Gondro C, 2015. Genome-wide linkage disequilibrium and genetic diversity in five populations of Australian domestic sheep. Genetics Selection Evolution, 47, 1-14.
- Baes, C, Mekanjuola, B, Miglior, F, Marras, G, Howard, J, Fleming, A and Maltecca, C. 2019. Symposium review: the genomic architecture of inbreeding: how homozygosity affects health and performance. Journal of Dairy Science 102, 2807-2817.
- Barbato M, Orozco-terWengel P, Tapio M and Bruford MW, 2015. SNP: a tool to estimate trends in recent effective population size trajectories using genome-wide SNP data. Frontiers in Genetics, 6, 109.
- Barker JS, 2001. Conservation and management of genetic diversity: a domestic animal perspective. Canadian Journal of Forest Research, 31(4), 588-595.
- Falconer D and Mackay T, 1996. Introduction to Quantitative Genetics 4th edn Addison-Wesley Longman: Harlow.
- Fallahi MH, Shahrababak HM, Shahrababak MM. and Arpanahi RA, 2018. Investigation of effective population, linkage disequilibrium and haplotype block structure in Azerbaijani breed buffalo using high density SNP markers. Iranian Journal of animal Science, 49(2), 247-255.

- Farnir F, Coppieters W, Arranz JJ, Berzi P, Cambisano N, Grisart B, Karim L, Marcq F, Moreau L, Mni M and Nezer C, 2000. Extensive genome-wide linkage disequilibrium in cattle. *Genome Research*. 10(2):220-7.
- Frankham R, Bradshaw CJ and Brook BW, 2014. Genetics in conservation management: revised recommendations for the 50/500 rules, Red List criteria and population viability analyses. *Biological Conservation*, 170, 56-63.
- Gabriel SB, Schaffner SF, Nguyen H, Moore JM, Roy J, Blumenstiel B, Higgins J, DeFelice M, Lochner A, Faggart M and Liu-Cordero SN, 2002. The structure of haplotype blocks in the human genome. *Science*. 296(5576):2225-9.
- Gazal, S., Finucane, H., Furlotte, N. et al. 2.17. Linkage disequilibrium-dependent architecture of human complex traits shows action of negative selection. *Nature Genetics* 49, 1421–1427. <https://doi.org/10.1038/ng.3954>.
- Glazko V, 2003. An attempt at understanding the genetic basis of domestication. *Animal Science Papers and Reports*, 21(2), 109-120.
- Gutiérrez-Reinos MA, Aponte PM, and García-Herreros M, 2022. A review of inbreeding depression in dairy cattle: Current status, emerging control strategies, and future prospects *Journal of Dairy Research*, 89, pp. 1-10.
- Hill WG, 1974. Estimation of linkage disequilibrium in randomly mating populations. *Heredity*, 33(2), 229-239.
- Hill WG and Robertson A, 1968. The effects of inbreeding at loci with heterozygote advantage. *Genetics*, 60(3), 615.
- Illa SK, Mumtaz S, Mukherjee S, Nath S and Mukherjee A, 2022. Genome-wide evaluation of runs of homozygosity in Indian Sahiwal cattle. In *Proceedings of 12th World Congress on Genetics Applied to Livestock Production (WCGALP) Technical and species orientated innovations in animal breeding, and contribution of genetics to solving societal challenges* (pp. 902-905). Wageningen Academic Publishers.
- Khatkar MS, Zenger KR, Hobbs M, Hawken RJ, Cavanagh JA, Barris W, McClintock AE, McClintock S, Thomson PC, Tier B and Nicholas FW, 2007. A primary assembly of a bovine haplotype block map based on a 15,036-single-nucleotide polymorphism panel genotyped in Holstein–Friesian cattle. *Genetics*. 176(2):763-72.
- Kim ES, Sonstegard TS, Van Tassell CP, Wiggans G and Rothschild MF, 2015. The relationship between runs of homozygosity and inbreeding in Jersey cattle under selection. *PloS One*, 10(7), e0129967.
- Kreitman M, 2000. Methods to detect selection in populations with applications to the human. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 1(1), 539-559.
- Lacy RC, Ballou JD, Starfield A, Thompson E and Thomas A, 1995. Pedigree analysis for population management. in *Population Management for Survival and Recovery*, edited by Ballou, Jonathan D., Gilpen, M., and Foose, T. J., 57–75. New York: Columbia University Press.
- Lozada-Soto EA, Maltecca C, Cole JB, Van Raden PM and Tiezzi F, 2022. Current state of inbreeding, genetic diversity, and selection history in all major breeds of US dairy cattle. *Journal of Dairy Science*. 105, 188-188.
- Makanjuola, B.O.; Miglior, F.; Abdalla, E.A.; Schenkel, F.S.; Baes, C.F. 2020. Effect of genomic selection on rate of inbreeding and coancestry and effective population size of Holstein and Jersey cattle populations. *Journal of Dairy Science*. 103, 5183–5199.
- Mastrangelo S, Tolone M, Di Gerlando R, Fontanesi L, Sardina MT and Portolano B, 2016. Genomic inbreeding estimation in small populations: evaluation of runs of homozygosity in three local dairy cattle breeds. *Animal*, 10(5), 746-754.
- Mohammadi H and Shamsollahi M, 2024. Estimation of genomic inbreeding coefficient, detection of ROH Islands and Related Genes in different Egyptian sheep breeds adapted to different environment. *Iranian Journal of Animal Science*, 55(1), 95-109.

- Mokry FB, Buzanskas ME, de Alvarenga Mudadu M, do Amaral Grossi D, Higa RH, Ventura RV, de Lima AO, Sargolzaei M, Conceição Meirelles SL, Schenkel FS and da Silva MV, 2014. Linkage disequilibrium and haplotype block structure in a composite beef cattle breed. *BMC Genomics*. 15:1-9.
- Mulim HA, Brito LF, Pinto LFB, Ferraz JBS, Grigoletto L, Silva MR and Pedrosa VB, 2022. Characterization of runs of homozygosity, heterozygosity-enriched regions, and population structure in cattle populations selected for different breeding goals. *BMC Genomics*, 23(1), 209.
- Ohta T and Kimura M, 1971. Linkage disequilibrium between two segregating nucleotide sites under the steady flux of mutations in a finite population. *Genetics*, 68(4), 571.
- Oliehoek PA, Windig JJ, Van Arendonk JA and Bijma P, 2006. Estimating relatedness between individuals in general populations with a focus on their use in conservation programs. *Genetics*, 173(1), 483-496.
- Purcell S, Neale B, Todd-Brown K, Thomas L, Ferreira MA, Bender D, Maller J, Sklar P, De Bakker PI, Daly MJ and Sham PC, 2007. PLINK: a tool set for whole-genome association and population-based linkage analyses. *The American Journal of Human Genetics*. 81(3):559-75.
- Reich DE, Cargill M, Bolk S, Ireland J, Sabeti PC, Richter DJ, Lavery T, Kouyoumjian R, Farhadian SF, Ward R and Lander ES, 2001. Linkage disequilibrium in the human genome. *Nature*. 411(6834):199-204.
- Schiavo, G.; Bovo, S.; Ribani, A.; Moscatelli, G.; Bonacini, M.; Prandi, M.; Mancin, E.; Mantovani, R.; Dall'Olio, S.; Fontanesi, L. 2022. Comparative analysis of inbreeding parameters and runs of homozygosity islands in 2 Italian autochthonous cattle breeds mainly raised in the Parmigiano-Reggiano cheese production region. *Journal of Dairy Science*. 105, 2408–2425.
- Schöpke, K., Swalve, H.H. 2016. Review: Opportunities and challenges for small populations of dairy cattle in the era of genomics. *Animal* 2016, 10, 1050–1060.
- Selvaggi M, Dario C, Peretti V, Ciotola F, Carnicella D and Dario M, 2010. Inbreeding depression in Leccese sheep. *Small Ruminant Research*, 89(1), 42-46.
- Senczuk, G.; Mastrangelo, S.; Marsan, P.A.; Becskei, Z.; Colangelo, P.; Colli, L.; Ferretti, L.; Karsli, T.; Lancioni, H.; Lasagna, E.; et al. 2020. Into the origin and diversification of Podolian cattle breeds by testing Neolithic scenarios of European colonization using genome-wide SNP data. *Authorea*. DOI: 10.22541/au.160303335.52950496/v1
- Shakeri R, Javanmard A, Hasanpur K, Abbasi M, Khansefid M and Rahimi Varposhti M, 2021. Assessment of genetic diversity within Holstein population using bovine SNP chip data. *Research on Animal Production*, 12(32), 140-149.
- Sørensen AC, Sørensen MK and Berg P, 2005. Inbreeding in Danish dairy cattle breeds. *Journal of Dairy Science*, 88(5), 1865-1872.
- Srikanth K, Neupane M, Jaafar MA, Wolfe CW, Huson HJ, Van Tassell CP and Blackburn HD, 2022. Genetic diversity and inbreeding in US Jersey population and germplasm collection. In *Proceedings of 12th World Congress on Genetics Applied to Livestock Production (WCGALP) Technical and species orientated innovations in animal breeding, and contribution of genetics to solving societal challenges* (pp. 1029-1032). Wageningen Academic Publishers.
- Taheri S, Saedi N, Zerehdaran S and Javadmanesh A, 2023. Identification of selection signatures in *Capra hircus* and *Capra aegagrus* in Iran. *Animal Science Journal*, 94(1), e13864.
- Taheri S, Zerehdaran S and Javadmanesh A, 2022. Genetic diversity in some domestic and wild sheep and goats in Iran. *Small Ruminant Research*, 209, 106641.
- VanRaden PM, 2008. Efficient methods to compute genomic predictions. *Journal of Dairy Science*, 91(11), 4414-4423.
- Villa-Angulo R, Matukumalli LK, Gill CA, Choi J, Van Tassell CP and Grefenstette JJ, 2009. High-resolution haplotype block structure in the cattle genome. *BMC Genetics*, 10, 1-13.
- Wang, J., Santiago, E. and Caballero, A. 2016. Prediction and estimation of effective population size. *Heredity* 117, 193–206. <https://doi.org/10.1038/hdy.2016.43>.
- Waples RS, 2024. Practical application of the linkage disequilibrium method for estimating contemporary effective population size: A review. *Molecular Ecology Resources*, 24(1), e13879.

- Weigel KA and Lin SW, 2000. Use of computerized mate selection programs to control inbreeding of Holstein and Jersey cattle in the next generation. *Journal of Dairy Science*, 83(4), 822-828.
- Weir BS and Hill WG, 1980. Effect of mating structure on variation in linkage disequilibrium. *Genetics*, 95(2), 477-488.
- Wilson KE, 2021. Genomic analysis of the effects of inbreeding on size and reproductive traits across four generations of Nellore-Angus crossbred cattle (Doctoral dissertation).
- Wirth A, Duda J, Emmerling R, Gotz KU, Birkenmaier F, Distl O. 2024. Analyzing runs of homozygosity reveals patterns of selection in German brown cattle. *Genes*. 15(8):1051.
- Wright S, 1948. Genetics of populations. *Encyclopaedia Britannica*.10:111-A-D-112.
- Yang W, Kang X, Yang Q, Lin Y and Fang M, 2013. Review on the development of genotyping methods for assessing farm animal diversity. *Journal of Animal Science and Biotechnology*, 4, 1-6.
- Zsolnai, A.; Maróti-Agóts, Á.; Kovács, A.; Bâlceanu, A.; Kaltenecker, E.; Anton, I. 2020. Genetic position of Hungarian Grey among European cattle and identification of breed-specific markers. *Animal*, 14, 1786–1792.