

# Abschlussbericht

**Projekt Nr.:** 1137

**Laufzeit:** 1/1999 – 12/2001

**Projekttitlel:** Kombination von Pedigree- und  
Markerinformation  
für die Erstellung von Anpaarungsplänen zur  
Erhaltung gefährdeter Haustierrassen

**Projektleiter:** Univ.-Prof. Dr. Johann Sölkner,  
Dr. Roswitha Baumung

## Inhaltsverzeichnis

<b>1. Zielstellung</b>	<b>4</b>
<b>2. Literatur</b>	<b>5</b>
<b>2.1. Pedigreeanalysen</b>	<b>5</b>
<b>2.2. Verwendung von Pedigreeinformation zur Beschreibung der genetischen Variabilität</b>	<b>6</b>
<b>2.3. Auf Pedigreeinformation basierende Zuchtstrategien</b>	<b>6</b>
<b>2.4. Verwendung von Markerinformation zur Beschreibung der genetischen Variabilität</b>	<b>7</b>
<b>3. Simulationsstudie „Beziehungen zwischen wahrer Autozygotie und Inzucht- koeffizienten basierend auf Pedigree- oder genetischer Markerinformation“</b>	<b>10</b>
<b>3.1. Simulationsstudie</b>	<b>10</b>
<b>3.2. Kennzahlen</b>	<b>11</b>
3.2.1. Kennzahlen basierend auf Pedigreeinformation	11
3.2.1.1. Länge des Pedigrees	12
3.2.1.2. Vollständigkeit des Pedigrees	12
3.2.1.3. Korrektheit des Pedigrees	12
3.2.2. Kennzahlen basierend auf genetischer Markerinformation	13
3.2.2.1. Anzahl genetischer Markerloci	14
3.2.2.2. Anzahl Allele pro Locus und Allelfrequenzen	14
3.2.2.3. Definition der Basispopulation	14
<b>3.3. Ergebnisse und Diskussion</b>	<b>14</b>
<b>3.4. Schussfolgerungen</b>	<b>18</b>
<b>4. Simulationsstudie „Entwicklung der Inzucht in kleinen, geschlossenen Populationen bei Selektion aufgrund von Pedigree- und/oder Markerinformation“</b>	<b>19</b>
<b>4.1. Simulationsstudie</b>	<b>19</b>
4.1.1. Genetisches Modell	19
4.1.2. Selektion und Anpaarung	20
4.1.2.1. Selektionskriterium	21
4.1.2.2. Selektionsmethode	22
4.1.2.3. Anpaarung	22

<b>4.2. Kennzahlen</b>	<b>22</b>
<b>4.3. Ergebnisse und Diskussion</b>	<b>23</b>
3.3.1. Entwicklung der Kennzahlen	23
4.3.2. Entwicklung der Autozygotie bei Massenselektion und zufällige Anpaarung	26
4.3.3. Entwicklung der Autozygotie bei Familienselektion und zufällige Anpaarung	27
4.3.4. Entwicklung der Autozygotie bei Familienselektion mit und ohne Vermeidung enger Verwandtenpaarungen	27
4.3.5. Kombination Pedigree- und Markerinformation	28
4.3.5. Das Geschlechtsverhältnis	29
<b>4.4. Schlussfolgerungen</b>	<b>30</b>
<b>5. Pedigreeanalysen für Tux-Zillertaler, Kärntner Blondvieh und Original Pinzgauer</b>	<b>32</b>
<b>5.1. Material und Methoden</b>	<b>32</b>
5.1.1. Daten	32
5.1.2. Methoden	34
5.1.2.1. Kennzahlen aufgrund der Herkunftsgleichheit von Allelen	34
5.1.2.2. Kriterien basierend auf dem Allelursprung	34
<b>5.2. Ergebnisse und Diskussion</b>	<b>37</b>
<b>5.3. Schlussfolgerungen</b>	<b>43</b>
<b>6. Inzuchtkoeffizienten und Homozygotie beim Lipizzaner</b>	<b>44</b>
<b>6.1. Daten und Methode</b>	<b>44</b>
<b>6.2. Ergebnisse und Diskussion</b>	<b>45</b>
<b>6.3. Schlussfolgerungen</b>	<b>46</b>
<b>7. Das OPTI-MATE-Programm</b>	<b>48</b>
<b>8. Allgemeine Schlussfolgerungen</b>	<b>50</b>
<b>9. Empfehlungen für die Praxis der Erhaltungszucht</b>	<b>53</b>
<b>10. Literaturverzeichnis</b>	<b>55</b>
<b>11. Teilnahme an Kursen, Tagungen und Sitzungen</b>	<b>64</b>
<b>12. Vorträge und Abhaltung von Kursen</b>	<b>65</b>
<b>13. Fachartikel und wissenschaftliche Publikationen</b>	<b>66</b>
<b>Zusammenfassung</b>	<b>67</b>
<b>Summary</b>	<b>69</b>

## 1 Zielstellung

Genetische Diversität geht durch das Aussterben ganzer Rassen sowie durch den Verlust von Genen innerhalb begrenzter Populationen verloren. Gerade in sehr kleinen Populationen wirken Zufallsdrift und Inzuchtsteigerung dem Ziel, Rassen langfristig in Form von Lebeltierbeständen zu erhalten, entgegen. Es erscheint daher notwendig Strategien zu entwickeln, welche die negativen Auswirkungen von Inzucht und Zufallsdrift auf die genetische Vielfalt minimieren.

Prinzipiell können in Erhaltungszuchtprogrammen Informationen von Pedigrees (Stammbaumdaten) und genetische Marker für die Selektion und Anpaarung verwendet werden. In der Praxis sind sowohl Qualität als auch Quantität dieser Informationsquellen sehr unterschiedlich. Ob und wie diese Informationsquellen miteinander kombiniert werden sollen, ist eine wesentliche Frage in der Erhaltungszucht. Um diese beantworten zu können wurden umfangreiche Simulationsstudien und Pedigreeanalysen durchgeführt, die folgende Punkte behandeln:

- Wie gut ist die Qualität von Pedigreeinformationen in der Praxis?
- Wie gut eignen sich Kennzahlen basierend auf genetischer Markerinformation oder Abstammungsinformation zur Erfassung der wahren Inzucht bzw. der Verwandtschaftsverhältnisse in einer Population?
- Wie kann Pedigree- und/oder genetische Markerinformation für die Selektion und Anpaarung innerhalb kleiner Populationen eingesetzt werden?

Aus den Ergebnissen des Projektes und aufgrund einschlägiger Literatur wurden konkrete Empfehlungen für die Erhaltungszucht gefährdeter Nutztierassen erarbeitet.

## 2. Literatur

Das übliche Ziel von Erhaltungszuchtprogrammen ist die Erhaltung der genetischen Variabilität (erwartete Heterozygotie und Anzahl von Allelen). Mittlerweile existiert eine umfangreiche Literatur, in der Kennzahlen zur Beschreibung der genetischen Variabilität und mögliche Zuchtstrategien in kleinen Populationen diskutiert werden. Im folgenden soll ein Überblick zu dieser Thematik gegeben werden.

### 2.1. Pedigreeanalyse

LACY et al. (1995) halten die Pedigreeanalyse für das beste Management-Werkzeug zur Erhaltung der genetischen Variabilität. In der Pedigreeanalyse spielen die beabsichtigte Intensität des Managements sowie die Vollständigkeit der genealogischen Information aller Individuen der betreffenden Population eine große Rolle.

Die Pedigreeanalyse kann als eine genetische Untersuchung einer partikulären, multigenerationalen Population definiert werden, in der verwandtschaftliche Verknüpfungen entweder bekannt sind oder in brauchbarer Weise modelliert werden können. Ihr Hauptzweck ist die Untersuchung der genetischen Struktur einer Population, die sich aufgrund von verwandtschaftlichen Beziehungen ergibt, sowie die Evaluierung der Auswirkungen dieser Struktur auf eine langfristige Erhaltung dieser Population. LACY et al. (1995) unterscheiden drei Klassen von Methoden:

- (1) die analytische Kalkulation von Genotyp-Wahrscheinlichkeiten in komplett bekannten Pedigrees
- (2) die Simulation möglicher Pedigrees basierend auf bekannten Aspekten einer Populationsstruktur
- (3) die Ableitung von Gleichungen zur allgemeinen Beschreibung von genetischen Prozessen in einer Population

Beispiele für (1) sind die „path analysis“ - Methode (WRIGHT 1921; WRIGHT 1969; BALLOU 1983; LACY 1994), die „additive matrix“-Methode (BOYCE 1983; BALLOU 1983, LACY 1994), „mean kinship“ (BALLOU und LACY 1995), „founder analysis“ (LACY 1989; LACY 1995), „joint probabilities“ (THOMPSON et al. 1978; THOMPSON 1983; 1986; THOMAS 1986; GEYER und THOMPSON 1988; THOMPSON 1995) und „trimming“ (GEYER et al. 1989; THOMAS 1991). Beispiele für (2) sind die „gene drop“ Methode (MACCLUER et al. 1986; PRINCEE 1988; LACY 1994), die Pedigreesimulation (HARRIS et al. 1986); SEAL und LACY 1989; PRINCEE 1995; STARFIELD et al. 1995; LACY 1993) und die Verwendung des Gibbs sampler

(SHEEHAN 1990; THOMAS 1995). Die Effektive Populationsgröße (WRIGHT 1931; 1969; CROW und KIMURA 1970; CHESSEY 1983; LANDE und GARROWCLOUGH 1987; HARRIS und ALLENDORF 1989) und der errechnete Allelverlust (CROW und KIMURA 1970; ALLENDORF 1986; DENNISTON 1977) sind Beispiele für Fall (3).

## **2.2. Verwendung von Pedigreeinformation zur Beschreibung der genetischen Variabilität**

Eine Reihe von Kriterien mit deren Hilfe Änderungen der genetischen Variabilität beschrieben werden, basieren auf Pedigreeinformation. Derartige Kriterien sind der „parentage coefficient“ (KEMPTHORNE 1957), der „coefficient of coancestry“ (FALCONER 1981), der „kinship coefficient“ (MALECOT 1961) und der „coefficient of consanguinity“ (CROW 1983). Im Prinzip beschreiben all diese Koeffizienten dasselbe: die Wahrscheinlichkeit für die Herkunftsgleichheit eines zufällig ausgewählten Genes in einem Individuum mit einem zufällig ausgewählten Gen eines anderen Individuums. Eine ganz ähnliche Idee steht hinter dem Inzuchtkoeffizienten eines Individuums (WRIGHT 1922), der praktisch dem „coefficient of kinship“ seiner Eltern entspricht. Zur Beschreibung des Inzuchtgrades einer Population kann der „mean kinship coefficient“ herangezogen werden, der als das Mittel aus den  $N(N-1)/2$  coefficients of kinship in einer Population mit N Individuen definiert ist. All diese Kriterien hängen extrem stark von der Länge und Qualität der zugrundeliegenden Pedigreeinformation ab (ROCHAMBEAU et al. 1997).

Ein weiteres Kriterium ist die realisierte effektive Populationsgröße, die sich von der durchschnittlichen Inzuchtrate ableitet und daher ebenfalls stark von der Güte der Pedigreeinformation abhängt.

Ein komplementärer Ansatz ist die Messung des Ausmaßes der genetischen Drift einer Population ausgehend von den Wahrscheinlichkeiten des Genursprunges (DICKSON und LUSH 1933; James 1972) und die effektive Anzahl von Gründertieren (LACY 1989; ROCHAMBEAU et al. 1989). Weitere Kriterien sind die effektive Anzahl von Vorfahren (BOICHARD et al. 1997) und die effektive Anzahl von Gründergenomen (CHEVALET und ROCHAMBEAU 1986; MACCLUER et al. 1986; LACY 1989).

## **2.3. Auf Pedigreeinformation basierende Zuchtstrategien**

BALLOU und LACY (1995) beschreiben unterschiedliche Methoden zur Identifizierung von genetisch wichtigen Tieren, wobei „genetisch wichtig“ über den „mean kinship“ und „kinship“ Wert definiert wird. Die Autoren vergleichen Zuchtstrategien, die auf

diesen Methoden basieren mit der Methode der maximalen Vermeidung von Inzucht (maximum avoidance of inbreeding - MAI, PRINCEE 1995) und Zufallspaarung anhand von Computersimulationen. Ihre Ergebnisse lassen den Schluss zu, dass mit Hilfe des „mean kinship“ der Verlust an genetischer Diversität und allelischer Diversität am besten minimiert werden kann. THOMPSON (1995) weitet den Begriff „genetisch wichtig“ auf ganze Tiergruppen aus.

LANGHAMMER et al. (1997) wenden in einem Experiment mit Labormäusen unterschiedliche Anpaarungsstrategien zur Erhaltung der genetischen Variabilität in kleinen Populationen an.

#### **2.4. Verwendung von Markerinformation zur Beschreibung der genetischen Variabilität**

Die genetische Variabilität kann direkt auf der Ebene der Basensequenz der Erbsubstanz über molekulargenetische Marker dargestellt werden. BASEDOW (1998) gibt einen Überblick über die heute verwendeten Markersysteme. Im Folgenden wird nur auf solche Marker eingegangen, die heute vielfach zur Beschreibung der genetischen Diversität Verwendung finden bzw. zukünftig interessant werden könnten.

Heute finden vor allem sogenannte Mikrosatelliten-Marker in weiten Bereichen der Populationsbiologie Verwendung. Es handelt sich bei diesem Markersystem um kurze DNA-Segmente definierter chromosomaler Lokalisation, bei denen sich ein spezifisches Motiv von ein bis sechs Basen bis zu 60mal wiederholt (KARP et al., 1996). Mikrosatelliten-Marker sind kodominant. Das bedeutet, dass der Allelzustand heterozygoter Tiere identifiziert werden kann. Ein weiteres wesentliches Merkmal dieses Markersystems ist der ausgeprägte Polymorphiegrad. Nach FALCONER und MACKAY (1996) spricht man dann von einem polymorphen Locus, wenn es zwei oder mehr verschiedene Allelvarianten gibt und die Frequenz des häufigsten Allels unter 0,99 liegt. Bei Mikrosatelliten-Loci können zum Teil 20 oder mehr Allelvarianten beobachtet werden (BASEDOW, 1998). Dabei liegt der Heterozygotiegrad auch bei kleinen Stichproben häufig über 0,6 (BASEDOW, 1998). Diese hohe Variabilität kann unter Verwendung der Polymerase-Chain-Reaction (PCR, TAUTZ, 1989) und automatisierter Verfahren relativ schnell dargestellt werden. Ein weiterer Vorteil der Mikrosatelliten besteht darin, dass sie gleichmäßig und in hoher Dichte über das Genom verteilt sind. Aufgrund dieser positiven Eigenschaften wurde von einem Expertengremium der FAO (1998) für verschiedene Spezies ein Set von

Mikrosatelliten-Loci definiert, welches als Standard für die Berechnung von genetischen Distanzen bzw. der genetischen Diversität herangezogen werden sollte. Nach Vos et al. (1995) ist als methodischer Nachteil der Mikrosatelliten der Arbeitsaufwand für ihre Identifizierung und Charakterisierung zu sehen. Mit der Weiterentwicklung der molekulargenetischen Methoden hat sich dieser Nachteil allerdings relativiert (EDWARDS et al., 1996).

Ein weiterer interessanter Markertyp sind die SNP-Marker, die noch keinen breiten Einsatz finden. SNP bedeutet „single nucleotid polymorphism“. Darunter versteht man das Auftreten von Punktmutationen an einzelnen Nucleotiden. Es wird geschätzt, dass jedes 100ste bis 300ste Nucleotid im Genom aufgrund solcher Mutationen polymorph (2 verschiedene „Allele“) ist (EDING und LAVAL, 1999). Mit Hilfe der sogenannten SNPs bestünde zukünftig die Möglichkeit Hunderte von „Loci“ pro Individuum zu untersuchen.

Mikrosatelliten-Marker werden heute häufig verwendet, um die genetische Distanz zwischen verschiedenen Rassen zu ermitteln, um taxonomische Unsicherheiten oder die Vaterschaft zu klären. Sie könnten aber auch als ein neues Werkzeug für die Erhaltung genetischer Variabilität eingesetzt werden. Diese Anwendungsmöglichkeit in praktischen Erhaltungszuchtprogrammen steckt aber erst in ihren Anfängen (TORO et al. 1997). Mit dem Aufkommen moderner molekularer Techniken gibt es Möglichkeiten zu einer direkteren Abschätzung der Heterozygotie. Dennoch können praktisch keine Beispiele für Erhaltungszuchtprogramme gefunden werden, wo derartige Informationen routinemäßig Verwendung finden.

In Österreich wurden u.a. für die Rassen Tux-Zillertaler, Murbodner und Kärntner Blondvieh in der Vergangenheit Anpaarungspläne aufgrund der erwarteten Heterozygotie von Blutgruppen-Allelen erstellt. Nach Auskunft des BMLF (Abt. IIC13) wurde die Umsetzung dieser Anpaarungspläne in der Praxis wenig überprüft. Seit 2001 werden für die genannten Rassen Anpaarungspläne, die auf Abstammungsdaten basieren erstellt.

Die Markerinformation über Genotypen (Liste von Allelen und ihre gemeinsame Häufigkeitsverteilung an vielen Loci) ermöglicht eine Quantifizierung der genetischen Variabilität.

Markerinformation kann auch verwendet werden um Verwandtschaftsverhältnisse zwischen Tieren zu klären, wenn Abstammungsaufzeichnungen fehlen (AVISE et al. 1995; MORIN und RYDER 1991; HAIG et al. 1994) oder als Ersatz für den „mean kinship“



zur Identifizierung genetisch bedeutender Individuen, wenn eine entsprechende Pedigreeinformation fehlt (BALLOU und LACY 1995). EDING und MEUWISSEN (2001) zeigen jedoch, dass die Schätzung der Verwandtschaft zwischen Einzeltieren sehr ungenau ist, wenn nicht eine sehr hohe Markerzahl (> 200) verwendet wird. Sie stellen jedoch fest, dass extrem eng verwandte Tiere von unverwandten Tierpaaren über 30 bis 50 Markerloci mit 5-10 Allelen pro Locus unterschieden werden können. Eine Berechnung von Verwandtschaftskoeffizienten über genetische Marker zur Unterscheidung von Subpopulationen wird von diesen Autoren als sinnvoll betrachtet. ACHMANN et al., (2001) ermittelten genetische Distanzen zwischen Subpopulationen (Gestüten) bei Lipizzanern unter Einbeziehung von 12 Mikrosatellitenmarkern. Die Ergebnisse dieser Untersuchung standen im Einklang mit der bekannten Zuchtgeschichte des Lipizzanerpferdes. ZECHNER et al. (2001) verwendeten zu dem selben Zweck Pedigreeinformationen, der in der oben genannten Studie untersuchten Pferde. Mit einem von SÖLKNER und FILPIC (1997) entwickelten Algorithmus errechneten sie die Ähnlichkeit bzw. Distanz zwischen den Gestüten. Ihre Ergebnisse stehen völlig im Einklang mit denen von ACHMANN et al. (2001).

SIMIANER (2000) schätzte anhand von 26 Mikrosatellitenmarkern genetische Distanzen für Rotviehpopulationen in Deutschland. Er konnte außerdem zeigen, dass es möglich ist, über genetische Markerinformationen Einzeltiere einer Population zuzuordnen. Der Autor kommt zu dem Schluss, dass gute Zuordnungsergebnisse schon mit einem Stichprobenumfang von etwa 40 Tieren und der Verwendung von 12 bis 15 informativen Markersystemen erreicht werden.

### **3. Simulationsstudie zu „Beziehungen zwischen wahrer Autozygotie und Inzuchtkoeffizienten basierend auf Pedigree- oder genetischer Markerinformation“**

Die langfristige Überlebenschance einer Population hängt maßgeblich mit dem Vorhandensein einer ausreichenden genetischen Variation für individuelle Fitness und Anpassungsfähigkeit ab. Mittlerweile existiert eine Reihe von Kennzahlen zur Beschreibung dieser genetischen Variation. Im Folgenden sollen einige Kennzahlen, die im Kapitel 2 vorgestellt wurden, miteinander verglichen werden. Weit verbreitet ist der durchschnittliche Inzuchtkoeffizient einer Population. Üblicherweise wird diese Kennzahl über Pedigreeinformationen ermittelt. Die große Schwäche dieser Kennzahl ist somit auch ihre Abhängigkeit von der Qualität der zugrundeliegenden Pedigreeinformation. Die Entwicklungen in der Molekulargenetik erlauben es nunmehr auch Kennzahlen, die auf genetischen Markerinformationen beruhen, zu berechnen. Die unter 2.4. vorgestellten Markersysteme, werden in der vorliegenden Studie als molekulargenetische Informationsquelle herangezogen. Das Ziel der Studie ist es verschiedene Kennzahlen über ihre Korrelation mit der wahren Autozygotie miteinander zu vergleichen.

#### **3.1. Simulationsstudie**

Eine Population bestehend aus 10 männlichen und 50 weiblichen paarungsfähigen Tieren wurde simuliert. Die Tiere wurden über eine Periode von 20 diskreten Generationen beobachtet. Für jedes Individuum wurde ein Genom bestehend aus 20 Chromosomenpaaren mit jeweils 50 Loci modelliert. Die gesamte Länge des Genoms betrug 30 Morgan, das heißt im Durchschnitt ist bei der Weitergabe der Allele von einem Elter zum Nachkommen bei der Gametenbildung mit 30 Rekombinationsereignissen zu rechnen ist. Unterschiedliche Situationen in Bezug auf die Zahl der Allele pro Locus und die Ausgangsallelfrequenzen wurden untersucht (Tabelle 3.1). Situation A ist vergleichbar mit typischen Mikrosatelliten-Loci. Die Situationen B, C und D modellieren SNPs (single nucleotide polymorphism, siehe 2.4.). Die Anpaarung der Tiere erfolgte grundsätzlich zufällig. Jedes weibliche Tier produzierte maximal zwei Nachkommen (Vollgeschwister). Zehn männliche und 50 weibliche Tiere wurden als potentielle Elterntiere für die nächste Generation generiert. Alle in diesem Kapitel angeführten Ergebnisse sind Mittelwerte und korrespondierende Standardabweichungen aus 100 Wiederholungen für die jeweils unterstellte Situation (Tabelle 3.1).

*Tabelle 3.1: Untersuchte Situationen mit unterschiedlicher Anzahl Allele pro Locus und verschiedenen Ausgangsallelfrequenzen*

Situation	Anzahl Allele/Locus	Allelfrequenzen in der Basispopulation						
		s						
A	7	0.40	0.20	0.20	0.05	0.05	0.05	0.05
B	2	0.50	0.50	-	-	-	-	-
C	2	0.30	0.70	-	-	-	-	-
D	2	0.10	0.90	-	-	-	-	-

### 3.2. Kennzahlen

Für jedes Tier einer Referenzpopulation (definiert als die letzte simulierte Generation) wurde der Grad der wahren Autozygotie und Homozygotie über alle Loci des gesamten Genoms berechnet. Unter einem homozygoten Locus ist ein Locus zu verstehen an dem das paternale und das maternale Allel vom gleichen Typ sind (alike-in-state). Ein autozygoter Locus ist ebenfalls homozygot. Es gilt jedoch, dass beide Allele die Kopien ein und desselben Allels sind, d.h. ausgehend von einem gemeinsamen Vorfahren sowohl über die väterliche als auch die mütterliche Seite des Stammbaums weitergegeben wurden. Man bezeichnet solche Allele als herkunftsgleich (identity-by-descent). Die wahre Autozygotie (Anteil autozygoter Loci an allen Loci) wurde als Vergleichsmaßstab für alle im Folgenden beschriebenen Kennzahlen herangezogen.

#### 3.2.1. Kennzahlen basierend auf Pedigreeinformation

Eine der geläufigsten Kennzahlen zur Beschreibung der genetischen Variabilität beruht auf den individuellen Pedigreeinzuchtkoeffizienten (fped) im Sinne von WRIGHT (1922, siehe dazu Kapitel 2.2.) . Bei der Berechnung von Pedigreeinzuchtkoeffizienten ist es immer notwendig eine Basispopulation zu definieren, auf die das aktuelle Inzuchtniveau bezogen werden muss. In der Simulation ist die „wahre“ Basispopulation, in der alle Tiere unverwandt sind, bekannt. In einer solchen Basispopulation gibt es keine autozygoten Loci. Folglich kann der durchschnittliche Inzuchtkoeffizient in der Referenzpopulation als ein Maß für die wahre Autozygotie betrachtet werden. In der Realität ist jedoch die wahre Basispopulation immer unbekannt. Außerdem können Abstammungsdateien lückenhaft sein und/oder Fehl Abstammungen enthalten. Derartige Schwächen von realen Pedigreedaten beeinflussen naturgemäß die Aussagekraft von Kennzahlen die auf ihnen basieren. Im Hinblick auf die Güte der Pedigreeinformation wurden daher drei praxisnahe Fälle untersucht.

### 3.2.1.1. Länge des Pedigrees

Unter Anwendung einer von VANRADEN (1992) beschriebenen Methode wurden Inzuchtkoeffizienten basierend auf 2, 5, 10 oder dem gesamten 20 Generationen umfassenden Pedigree (fped\_2, fped\_5, fped\_10 und fped\_20) berechnet. Untersuchungen zur genetischen Variabilität von Rinderrassen in Österreich (SÖLKNER et al., 1998) und Frankreich (BOICHARD et al., 1997) haben gezeigt, dass eine maximale Anzahl von 10 bis 18 Generationen für Tiere einer definierten Referenzpopulation zurückverfolgbar sind. Im Falle von zwei hoch gefährdeten österreichischen Rinderrassen (siehe Kapitel 4) war diese Anzahl mit 6 und 9 deutlich geringer.

### 3.2.1.2. Vollständigkeit des Pedigrees

Die maximale Anzahl rückverfolgbarer Generationen gibt keinen Anhaltspunkt über die Vollständigkeit des Pedigrees. Das durchschnittliche komplette Generationsäquivalent ist hingegen eine gute Maßzahl um die Qualität von Pedigreedaten zu beschreiben (BOICHARD et al. 1997). Es beschreibt die Anzahl von Generationen, die in einem vergleichbaren kompletten Pedigree zurückverfolgt werden könnten. Diese Maßzahl ist z.B. bei Lipizzanern mit 15,22 äußerst hoch (SÖLKNER et al. 2001). Dies spricht für die extrem hohe Qualität der Pferdepedigrees. Bei einer Reihe von Rinderrassen wurde ein deutlich geringeres durchschnittliches Generationsäquivalent zwischen 1,73 und 6,18 gefunden (siehe Kapitel 5, BOICHARD et al. 1997, SÖLKNER et al. 1998). Aufgrund dieser Tatsache wurden die simulierten Pedigrees reduziert. Eine maximale Anzahl von 6 zurückverfolgbaren Generationen wurde vorgegeben und bekannte Vorfahren nach dem Zufallsprinzip als fehlend codiert. Dies ergab ein durchschnittliches komplettes Generationsäquivalent zwischen 2 und 3. Diese unvollständigen Pedigrees wurden ebenfalls zur Berechnung von Pedigreeinzuchtkoeffizienten (fped\_red) herangezogen.

### 3.2.1.3. Korrektheit des Pedigrees

Vor allem durch Fehler bei der Datenerfassung und -aufzeichnung kommt es zu Fehl Abstammungen in Pedigreedateien. Diverse Untersuchungen (CHRISTENSEN et al., 1982, GELDERMANN et al., 1986, RON et al., 1996) zeigen, dass der Anteil an Fehl Abstammungen in Rinderpedigrees zwischen 3 und über 20% liegt. Um dieser Tatsache Rechnung zu tragen wurden in jeder Generation 1, 5, 10 oder 20% aller Väter durch falsche Väter ersetzt. Es wurden anschließend

Pedigreeinzuchtkoeffizienten mit diesen inkorrekten Pedigrees berechnet (fped\_incor1, fped\_incor5, fped\_incor10, fped\_incor20).

### 3.2.2. Kennzahlen basierend auf genetischer Markerinformation

Durch die Anwendung moderner molekulargenetischer Methoden stehen heute direkte Informationen über Genotypen an polymorphen Loci zur Verfügung. Auf Grund dessen ist eine Beurteilung des Paarungssystems in einer Population möglich. Dazu wird die Abweichung der beobachteten von der unter Hardy-Weinberg-Gleichgewichtsbedingungen erwarteten Heterozygotie herangezogen (JAQUARD, 1975, TEMPLETON und READ, 1994):

$$f = H_o / H_e$$

wobei  $H_e$  die erwartete Heterozygotie, berechnet aus den Allelfrequenzen einer definierten Basispopulation, und  $H_o$  die beobachtete Heterozygotie in einer Referenzpopulation ist. In der vorliegenden Studie kam eine ähnliche, erweiterte Formel zur Anwendung. Diese ermöglicht die Berechnung von Inzuchtkoeffizienten basierend auf genetischer Markerinformation:

$$f_{gen} = \frac{1}{n} \sum_{L=1}^n \left( 1 - \frac{H_{oL}}{H_{eL}} \right)$$

wobei  $H_{eL}$  die erwartete Heterozygotie am Locus L (mit  $L=1,2,3,..n$ ) basierend auf den Allelfrequenzen an Locus L in der Basispopulation ist.  $H_{oL}$  symbolisiert die beobachtete Heterozygotie am Locus L in der Referenzpopulation. Unter der Annahme, dass homozygote Loci in der Basispopulation keine herkunftsgleichen Allele tragen, kann ein Zuwachs der durchschnittlichen Homozygotie als Schätzung für die wahre Autozygotie herangezogen werden. Zusätzlich zu den Markerinzuchtkoeffizienten ( $f_{gen}$ ) wurde die durchschnittliche Homozygotie für jedes Individuum ermittelt. In der Realität ist die Anzahl der analysierten Markerloci limitiert. Außerdem sind die Allelfrequenzen an diesen Loci in der „wahren“ Basispopulation unbekannt. Des weiteren unterscheiden sich Markerloci hinsichtlich der Polymorphie und der Allelfrequenzen. Um die Auswirkungen dieser unterschiedlichen Gegebenheiten auf die Aussagekraft von Kennzahlen, die auf genetischer Markerinformation beruhen, machen zu können, wurden die nachfolgend beschriebenen Szenarios untersucht.

### 3.2.2.1. Anzahl Markerloci

Markerinzuchtkoeffizienten ( $f_{gen}$ ) wurden für Sets von 20, 50, 100 und 200 Markerloci berechnet. Die Markerloci waren jeweils gleichmäßig über das gesamte Genom verteilt. Es wurde angenommen, dass alle Markerloci voll informativ (d.h. homo- und heterozygote Loci eindeutig unterscheidbar) sind.

### 3.2.2.2. Allele pro Locus und Allelfrequenzen

Heute sind verschiedene genetische Markertypen gebräuchlich. Um Mikrosatellitenmarker zu imitieren wurde eine Situation mit 7 Allelen pro Markerlocus in der Basispopulation untersucht. Zusätzlich wurden Situationen mit nur 2 Allelen aber unterschiedlichen Allelfrequenzen (Tabelle 2.1) in der Ausgangssituation simuliert. Diese Situationen sind vergleichbar mit SNPs.

### 3.2.2.3. Definition der Basispopulation

Jede Art von Inzuchtkoeffizient muss für eine sinnvolle Interpretation mit einer Basispopulation in Bezug gebracht werden können (FALCONER und MACKAY, 1996). Die erwartete Heterozygotie wurde folglich basierend auf Allelfrequenzen in der wahren Basispopulation ( $f_{gen\_20}$ ) und in definierten Basispopulationen 2, 5 oder 10 Generationen von der Referenzpopulation zurückgehend ( $f_{gen\_2}$ ,  $f_{gen\_5}$ ,  $f_{gen\_10}$ ) ermittelt.

## 3.3. Ergebnisse und Diskussion

Tabelle 3.2 gibt einen Überblick für die Ergebnisse aufgrund von Pedigreeinzuchtkoeffizienten ( $f_{ped}$ ). Der durchschnittliche Inzuchtkoeffizient aller Tiere in der Referenzpopulation ist ein guter Schätzer für die durchschnittliche wahre Autozygotie, sofern die Pedigrees bis zur tatsächlichen Basispopulation zurückverfolgt werden können. Dies gilt sogar dann, wenn in einem kompletten Pedigree bis zu 20% falsche Väter pro Generation zu finden sind. Mit Pedigrees, die in ihrer Länge gestutzt sind, wird die wahre Autozygotie jedoch deutlich unterschätzt.

Es muss an dieser Stelle klar gestellt werden, dass die Höhe der wahren Autozygotie nach einigen Selektionszyklen bzw. Generationen, stark von der Populationsgröße abhängt. In der vorliegenden Simulationsstudie wurde nach 20 Generationen in allen untersuchten Situationen eine wahre Autozygotie von 0,25 gefunden. CURIK et al. (2001a) fanden hingegen in einer Simulationsstudie mit 40 männlichen und 80 weiblichen Tieren pro Selektionszyklus erst nach etwa 80 Generationen mit zufälliger

Selektion und Anpaarung eine wahre Autozygotie von 0,24. In derselben Studie konnte auch gezeigt werden, dass bei Selektion auf den Phänotyp, ein stärkerer Anstieg der wahren Autozygotie im gleichen Zeitraum zu erwarten ist, sofern ein einfaches genetisches Modell mit ausschließlich additiver Genwirkung unterstellt wird. Bei der Betrachtung der Korrelationen mit der wahren Autozygotie zeigt sich ein unterschiedliches Bild im Hinblick auf die Güte der verwendeten Informationsquelle. Sogar bei einem 2-Generationen Pedigree ist die Korrelation zwischen Pedigreeinzuchtkoeffizient (fped\_2) und wahrer Autozygotie überraschend hoch (0,67). Folglich ist zu erwarten, dass hoch autozygote Tiere auch in Situationen, wo nur Eltern und Großeltern bekannt sind, identifiziert werden können.

*Tabelle 3. 2: Arithmetischer Mittelwerte  $\bar{x}$  für Pedigreeinzuchtkoeffizienten der Tiere in der Referenzpopulation sowie die Korrelation mit der wahren Autozygotie  $\bar{r}$  in Situation A; Mittelwerte aus jeweils 100 Wiederholungen, Standardabweichung kursiv*

<b>Kennzahl</b>	$\bar{x}$	$\bar{r}$
Wahre Autozygotie	<b>0.254</b> <i>0.015</i>	
<b>Länge des Pedigrees</b>		
fped_20	<b>0.253</b> <i>0.013</i>	<b>0.791</b> <i>0.080</i>
fped_10	<b>0.129</b> <i>0.010</i>	<b>0.791</b> <i>0.080</i>
fped_5	<b>0.058</b> <i>0.009</i>	<b>0.788</b> <i>0.083</i>
fped_2	<b>0.015</b> <i>0.007</i>	<b>0.670</b> <i>0.134</i>
<b>Komplettheit des Pedigrees</b> (durchschnittl. komplettes Generationsäquivalent 2.79)		
fped_red	<b>0.018</b> <i>0.008</i>	<b>0.613</b> <i>0.163</i>
<b>Korrektheit des Pedigrees</b>		
fped_incor1	<b>0.253</b> <i>0.013</i>	<b>0.763</b> <i>0.104</i>
fped_incor5	<b>0.252</b> <i>0.013</i>	<b>0.651</b> <i>0.169</i>
fped_incor10	<b>0.251</b> <i>0.013</i>	<b>0.580</b> <i>0.194</i>
fped_incor20	<b>0.247</b> <i>0.012</i>	<b>0.402</b> <i>0.178</i>

Werden mehr als 5 Generationen eines kompletten und korrekten Pedigrees berücksichtigt, steigt die Korrelation zwischen fped und wahrer Autozygotie nur mehr marginal an. Inzuchtkoeffizienten, die auf sehr unvollständigen Pedigrees basieren (fped\_red), waren mit 0,61 ebenfalls relativ eng mit der wahren Autozygotie korreliert. Bei 20% falschen Vätern pro Generation eines kompletten Pedigrees sank diese Korrelation jedoch deutlich auf 0,40 ab. Das häufige Auftreten von

Fehl Abstammungen in Pedigreedaten scheint somit ein weitaus ernsteres Problem für die Identifizierung autozygoter Tiere zu sein als Unvollständigkeit und Kürze.

Die Ergebnisse für Markerinzuchtkoeffizienten (fgen) werden in den Tabellen 3.3 und 3.4 gezeigt. Tabelle 3.3 enthält ausschließlich Ergebnisse für Mikrosatellitenmarker (Situation A). Genauso wie bei den Pedigreeinzuchtkoeffizienten muss die wahre Basispopulation bekannt sein (fgen\_20), um einen guten Schätzwert für das Ausmaß der wahren Autozygotie zu erhalten. In allen anderen Situationen wird die wahre Autozygotie unterschätzt. Hier wird mit fgen die Zunahme der Homozygotie ausgehend von der jeweils definierten Basispopulation abgeschätzt (fgen\_2, fgen\_5, fgen\_10).

Tabelle 3.3: Arithmetische Mittelwerte  $\bar{x}$  für Markerinzuchtkoeffizienten basierend auf unterschiedlicher Anzahl von Loci und für deren Korrelation mit der wahren Autozygotie  $\bar{r}$  für Situation A; Mittelwerte aus 100 Wiederholungen, Standardabweichungen kursiv

Kennzahl	Anzahl Markerloci							
	20		50		100		200	
	$\bar{x}$	$\bar{r}$	$\bar{x}$	$\bar{r}$	$\bar{x}$	$\bar{r}$	$\bar{x}$	$\bar{r}$
<b>Marker Homozygotie</b>								
hom_marker	<b>0.443</b>	<b>0.282</b>	<b>0.438</b>	<b>0.469</b>	<b>0.440</b>	<b>0.613</b>	<b>0.439</b>	<b>0.766</b>
	<i>0.049</i>	<i>0.145</i>	<i>0.025</i>	<i>0.117</i>	<i>0.019</i>	<i>0.104</i>	<i>0.015</i>	<i>0.069</i>
<b>Markerinzuchtkoeffizienten</b>								
fgen_20	<b>0.257</b>	<b>0.282</b>	<b>0.251</b>	<b>0.469</b>	<b>0.254</b>	<b>0.613</b>	<b>0.252</b>	<b>0.766</b>
	<i>0.066</i>	<i>0.145</i>	<i>0.033</i>	<i>0.117</i>	<i>0.025</i>	<i>0.104</i>	<i>0.020</i>	<i>0.069</i>
fgen_10	<b>0.126</b>	<b>0.269</b>	<b>0.117</b>	<b>0.448</b>	<b>0.121</b>	<b>0.586</b>	<b>0.117</b>	<b>0.730</b>
	<i>0.080</i>	<i>0.140</i>	<i>0.042</i>	<i>0.111</i>	<i>0.030</i>	<i>0.102</i>	<i>0.021</i>	<i>0.079</i>
fgen_5	<b>0.043</b>	<b>0.247</b>	<b>0.037</b>	<b>0.424</b>	<b>0.038</b>	<b>0.552</b>	<b>0.033</b>	<b>0.690</b>
	<i>0.067</i>	<i>0.147</i>	<i>0.040</i>	<i>0.118</i>	<i>0.028</i>	<i>0.121</i>	<i>0.023</i>	<i>0.109</i>
fgen_2	<b>0.009</b>	<b>0.238</b>	<b>0.007</b>	<b>0.410</b>	<b>0.007</b>	<b>0.526</b>	<b>0.005</b>	<b>0.664</b>
	<i>0.052</i>	<i>0.149</i>	<i>0.033</i>	<i>0.134</i>	<i>0.023</i>	<i>0.127</i>	<i>0.020</i>	<i>0.116</i>

In allen Situationen mit weniger als 100 Markerloci waren die Korrelationen der Autozygotie mit fgen (Tabelle 3.3) geringer als die mit fped (außer fped\_incor20, siehe Tabelle 3.2). Aufgrund dieser Ergebnisse kann geschlossen werden, dass der Pedigreeinzuchtkoeffizient die bessere Kennzahl ist, wenn es darum geht, mehr oder weniger autozygote Tiere zu identifizieren. Voraussetzung ist hier nur ein kurzer möglichst korrekter Pedigree. Korrelationen zwischen der Homozygotie an verschiedenen Sets von Markerloci und der wahren Autozygotie werden ebenfalls gezeigt. Diese Korrelationen sind identisch mit denen mit fgen\_20. Es muss betont werden, dass selbst mit 100 Markerloci die Korrelation mit der wahren Autozygotie nur in einer Höhe liegt wie bei Pedigreeinzuchtkoeffizienten, denen extrem lückenhafte Pedigrees zugrunde liegen (fped\_red). In diversen Studien über den Einsatz



genetischer Marker zur Beschreibung von Verwandtschaftsverhältnissen (LYNCH und RITLAND, 1999, EDING und MEUWISSEN, 2001) konnte gezeigt werden, dass nur eine große Zahl an Markerloci brauchbare Aussagen über Verwandtschaftsbeziehungen erlaubt. EDING und MEUWISSEN (2001) merken an, dass unter den heute üblichen Szenarios mit 10-15 Markerloci es nicht einmal möglich ist, Voll- und Halbgeschwister zu unterscheiden. Auch die vorliegende Studie zeigt, dass mit einer geringen Zahl an Loci, das Erkennen hoch ingezüchteter (autozygoter) Tiere praktisch nicht möglich ist.

*Tabelle 3.4: Arithmetische Mittelwerte  $\bar{x}$  für Pedigreeinzuchtkoeffizienten in der Referenzpopulation basierend auf 200 Markerloci und für deren Korrelationen mit der wahren Autozygotie  $\bar{r}$  in unterschiedlichen Situationen im Hinblick auf die Zahl der Allele pro Markerlocus und die Ausgangsallelfrequenzen; ; Mittelwerte aus 100 Wiederholungen, Standardabweichungen kursiv*

Kennzahl	Situation A		Situation B		Situation C		Situation D	
	$\bar{x}$	$\bar{r}$	$\bar{x}$	$\bar{r}$	$\bar{x}$	$\bar{r}$	$\bar{x}$	$\bar{r}$
Wahre Autozygotie	<b>0.254</b> <i>0.015</i>		<b>0.253</b> <i>0.016</i>		<b>0.254</b> <i>0.015</i>		<b>0.254</b> <i>0.016</i>	
Wahre Homozygotie	<b>0.441</b> <i>0.011</i>	<b>0.949</b> <i>0.021</i>	<b>0.626</b> <i>0.009</i>	<b>0.863</b> <i>0.045</i>	<b>0.688</b> <i>0.009</i>	<b>0.837</b> <i>0.062</i>	<b>0.866</b> <i>0.007</i>	<b>0.667</b> <i>0.109</i>
<b>Markerinzuchtkoeffizienten</b>								
fgen_20	<b>0.252</b> <i>0.020</i>	<b>0.766</b> <i>0.069</i>	<b>0.253</b> <i>0.027</i>	<b>0.589</b> <i>0.107</i>	<b>0.259</b> <i>0.037</i>	<b>0.538</b> <i>0.107</i>	<b>0.262</b> <i>0.065</i>	<b>0.384</b> <i>0.131</i>
fgen_10	<b>0.117</b> <i>0.021</i>	<b>0.730</b> <i>0.079</i>	<b>0.119</b> <i>0.032</i>	<b>0.549</b> <i>0.112</i>	<b>0.129</b> <i>0.048</i>	<b>0.453</b> <i>0.114</i>	<b>0.134</b> <i>0.113</i>	<b>0.259</b> <i>0.146</i>
fgen_5	<b>0.033</b> <i>0.023</i>	<b>0.690</b> <i>0.109</i>	<b>0.032</b> <i>0.035</i>	<b>0.500</b> <i>0.125</i>	<b>0.035</b> <i>0.044</i>	<b>0.403</b> <i>0.111</i>	<b>0.035</b> <i>0.096</i>	<b>0.257</b> <i>0.129</i>
fgen_2	<b>0.005</b> <i>0.020</i>	<b>0.664</b> <i>0.116</i>	<b>0.000</b> <i>0.032</i>	<b>0.483</b> <i>0.113</i>	<b>0.004</b> <i>0.035</i>	<b>0.403</b> <i>0.110</i>	<b>0.017</b> <i>0.066</i>	<b>0.262</b> <i>0.141</i>
<b>Marker Homozygotie</b>								
hom_marker	<b>0.439</b> <i>0.015</i>	<b>0.766</b> <i>0.069</i>	<b>0.626</b> <i>0.013</i>	<b>0.589</b> <i>0.107</i>	<b>0.689</b> <i>0.016</i>	<b>0.538</b> <i>0.107</i>	<b>0.867</b> <i>0.012</i>	<b>0.384</b> <i>0.131</i>

Der Polymorphismus und die Ausgangsallelfrequenzen haben auf die Brauchbarkeit der genetischen Marker einen deutlichen Einfluss. Mit den Ergebnissen in Tabelle 3.4 kann gezeigt werden, dass höher polymorphe Marker mit gleichmäßigen Ausgangsallelfrequenzen bessere zur Erkennung von Autozygotie geeignet sind. Diese Ergebnisse stehen in Einklang mit den Resultaten von TORO et al. (1998).

CURIK et al. (2001a) untersuchten in einer Simulationsstudie die Korrelation zwischen wahrer Autozygotie und Pedigreeinzuchtkoeffizienten in Situationen mit Zufallspaarung oder mit Selektion auf den Phänotyp der Tiere. Nach 3-4 Generationen war diese Korrelation unabhängig davon, ob Selektion stattfand oder nicht, sehr hoch (rund 0,90). Die Autoren konnten aber feststellen, dass mit

zunehmender Zahl an Generationen (bis zu 100) die Korrelation zwischen diesen beiden Kennzahlen absank. Als Ursache wird das stetige Absinken der Varianz der Pedigreeinzuchtkoeffizienten und gleichzeitige Steigen der Varianz der wahren Autozygotie im Laufe der Zeit angeführt.

### **3.4. Schlussfolgerungen**

Die Simulationsergebnisse machen deutlich, dass auch kurze und lückenhafte Pedigrees die Identifizierung von autozygoten Tieren erlauben. Kennzahlen, die auf kodominanten Markerloci basieren, liefern nur dann vergleichbare Ergebnisse, wenn mehr als 100 (besser 200) Loci analysiert werden. Im Hinblick auf Erhaltungszuchtprogramme erscheint es daher empfehlenswert Pedigreeinformationen nach Möglichkeit zu nutzen. Großer Wert ist auf eine korrekte Aufzeichnung der Abstammungen zu legen. In diesem Fall bietet die Abstammungskontrolle mit genetischen Markern ein wertvolles Hilfsmittel.

#### **4. Simulationsstudie „Entwicklung der Inzucht in kleinen, geschlossenen Populationen bei Selektion aufgrund von Pedigree- und/oder Markerinformation“**

In Erhaltungszuchtprogrammen muss wie in anderen Zuchtprogrammen nach Festlegung des Zuchtzieles abgeklärt werden, nach welchen Kriterien selektiert werden und wie die Anpaarung erfolgen soll. Um die negativen Auswirkungen von Zufallsdrift und Inzucht zu minimieren, sollten Zuchtstrategien, welche auf den Erhalt der genetischen Variation abzielen, eingesetzt werden. Generell ist die Kenntnis über die Verwandtschaftsverhältnisse in einer Population Voraussetzung zur Durchführung solcher Zuchtstrategien. Verschiedene Ansätze zur Abschätzung der Verwandtschaft aufgrund von genetischer Markerinformation wurden bereits von LYNCH und RITLAND (1999), sowie von EDING und MEUWISSEN (2001) beschrieben. Bei den meisten Nutztierassen, liegen jedoch auch Informationen über die Abstammung der Tiere vor. In der folgenden Simulationsstudie werden verschiedene Selektionskriterien und Anpaarungsstrategien, unter Verwendung von Pedigree- und/oder genetischer Markerinformation verglichen.

##### **4.1. Simulationsstudie**

Ähnlich wie in der im Kapitel 3 beschriebenen Simulationsstudie wurde eine kleine Zuchtpopulation bestehend aus 50 Tieren kreiert. Es wurden zwei Situationen bezüglich des Geschlechtsverhältnisses der Zuchttiere untersucht: ein unausgeglichenes Verhältnis mit 10 männlichen und 40 weiblichen Tieren, sowie ein ausgeglichenes mit 25 Zuchttieren von jedem Geschlecht. Ein Maximum von drei Nachkommen pro weiblichem Tier (Vollgeschwister) wurde vorgegeben. Aus den Nachkommen wurden wieder 50 Tiere im vorgegebenen Geschlechtsverhältnis als potentielle Elterntiere selektiert. Die selektierten Elterntiere wurden anschließend nach unterschiedlichen Strategien angepaart, um die nächste Generation zu erstellen. Insgesamt wurde diese Prozedur über 20 Generationen wiederholt.

##### **4.1.1. Genetisches Modell**

Für jedes Basistier wurde ein Genom mit einer Länge 30 Morgan modelliert (siehe 3.1). Insgesamt bestand das Genom aus 500 Loci mit einer Rekombinationsrate von 0,06 zwischen benachbarten Loci. Interferenz wurde nicht berücksichtigt, das heißt die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten eines Rekombinationsereignisses, wurde nicht davon beeinflusst, ob in unmittelbarer Nähe am Chromosom bereits ein anderes

Rekombinationsereignis stattgefunden hat oder nicht. Alle Loci waren mit sieben möglichen Allelen ähnlich polymorph wie Mikrosatellitenloci (siehe Situation A in Kapitel 3). Die Allelfrequenzen in der Ausgangssituation betragen 0,4, 0,2, 0,2, 0,05, 0,05, 0,05 und 0,05. Die Weitergabe der Allele von Eltern auf ihre Nachkommen erfolgte nach dem Zufallsprinzip.

#### 4.1.2. Selektion und Anpaarung

Bezüglich Selektion und Anpaarung wurden unterschiedliche Varianten untersucht (Tabelle 4.1). In einer Vergleichsvariante wurden die potentiellen Elterntiere nach dem Zufallsprinzip selektiert und in einem nächsten Schritt zufällig angepaart, wobei männliche Tiere rein zufällig mehrmals oder auch gar nicht eingesetzt wurden.

*Tabelle 4.1: Überblick über die untersuchten Selektionskriterien, Selektionsmethoden und Anpaarungsstrategien*

Selektionskriterium	Selektionsmethode	Anpaarungsstrategie
zufällig	Massenselektion	Zufällig
Durchschnittliche Pedigreeverwandtschaft PV	Massenselektion	Zufällig
		Vermeidung von VG- und HG-Paarung
	Familienselektion	Zufällig
		Vermeidung von VG- und HG-Paarung
Durchschnittliche Markerverwandtschaft MV aufgrund von 20, 100 oder 250 Markerloci	Massenselektion	Zufällig
		Vermeidung von VG- und HG-Paarung
	Familienselektion	Zufällig
		Vermeidung von VG und HG-Paarung
Kombination PV und MV von 20 Markerloci Gewichtung PV:MV 1:1 Gewichtung PV:MV 1:2 Gewichtung PV:MV 1:3	Massenselektion	Zufällig
	Familienselektion	

#### 4.1.2.1 Selektionskriterium

Es wurden Varianten untersucht, bei denen alle lebenden Tiere gemäß ihrer durchschnittlichen Verwandtschaft zu den lebenden Tieren des jeweils anderen Geschlechts rangiert und anschließend diejenigen mit der geringsten durchschnittlichen Verwandtschaft selektiert wurden. BALLOU und LACY (1995) schlagen ein ähnliches Selektionskriterium vor, allerdings berechnen sie die durchschnittliche Verwandtschaft aus allen paarweisen Verwandtschaftskoeffizienten ohne Berücksichtigung des Geschlechts.

Die Verwandtschaftskoeffizienten zwischen zwei Individuen wurden basierend auf der Pedigree- oder der genetischen Markerinformation berechnet (Pedigree- bzw. Markerverwandtschaft). Die Pedigreeverwandtschaft (PV) zwischen zwei Tieren wurde aufgrund der klassischen Verwandtschaftsmatrix ermittelt. Der Verwandtschaftskoeffizient zweier Tiere im Sinne von WRIGHT (1922) entspricht dabei dem doppelten erwarteten Inzuchtkoeffizienten ihrer potentiellen Nachkommen und ist somit über die Wahrscheinlichkeit der Herkunftsgleichheit (identity-by-descent) des väterlichen und mütterlichen Allels definiert.

Als alternatives Selektionskriterium wurde eine „Markerverwandtschaft“ (MV) ermittelt, indem untersucht wurde, ob Allele an einander entsprechenden Loci zweier Tiere vom gleichen Typ (alike-in-state) sind. Der Verwandtschaftskoeffizient zweier Tiere x und y am Markerlocus I kann dann nach EDING und MEUWISSEN (2001) in folgender Weise ausgedrückt werden:

$$MV_{xy,I} = 1/4(I_{11} + I_{12} + I_{21} + I_{22})$$

wobei  $I_{ij}$  eine Indikatorvariable ist, die den Wert 1 annimmt, wenn das Allel i am Locus I des ersten Tieres vom gleichen Typ ist wie das Allel j am Locus I des zweiten Tieres. Aufgrund dieser Formel ist ersichtlich das  $MV_{xy,I}$  für einen einzelnen Locus I nur die Werte 1, 0,5, 0,25 oder 0 annehmen kann. Um einen Markerverwandtschaftskoeffizienten zwischen zwei Tieren zu bekommen wurden die  $MV_{xy,I}$  über alle Loci des Genoms oder nur über ein bestimmtes Set von 20, 50 bzw. 250 Markerloci gemittelt. Als Selektionskriterium wurde analog zur Pedigreeverwandtschaft die durchschnittliche Markerverwandtschaft eines Tieres zu allen lebenden Tieren des anderen Geschlechts herangezogen.

Zur Abklärung der Frage, ob und in welcher Weise Pedigree- und genetische Markerinformation für Erhaltungszuchtprogramme kombiniert werden sollen, wurde als weiteres Selektionskriterium die durchschnittliche standardisierte Pedigree- und

Markerverwandtschaft jedes Tieres in unterschiedlichen Verhältnissen gewichtet (Tabelle 4.1).

#### 4.1.2.2. Selektionsmethode

Neben unterschiedlichen Selektionskriterien, wurden weiters die Auswirkungen zweier Selektionsmethoden untersucht: die Massenselektion und die Selektion innerhalb von Familien, die im Folgenden kurz als „Familienselektion“ bezeichnet wird. Bei letzterer wurde die Selektion männlicher bzw. weiblicher Vollgeschwister vermieden. Innerhalb einer Familie wurden jene Tiere zur Weiterzucht verwendet, welche die geringste durchschnittliche Markerverwandtschaft zu Tieren des jeweils anderen Geschlechts aufwiesen, wenn die Markerverwandtschaft als Selektionskriterium zum Einsatz kam. Wurde als Selektionskriterium die durchschnittliche Pedigreeverwandtschaft zu Tieren des anderen Geschlechts verwendet, ist diese für alle gleichgeschlechtlichen Vollgeschwister gleich groß. Das Selektionskriterium dient hier zur Auswahl der Familie aus der dann das potentielle Elterntier stammt. Welcher Vollbruder bzw. welche Vollschwester innerhalb einer Familie zum Zug kam, war in der hier durchgeführten Studie zufällig.

#### 4.1.2.3. Anpaarung

Bei der Anpaarung der selektierten Tiere wurden ebenfalls zwei praxisnahe Situationen berücksichtigt. In einer Situation wurde jedes weibliche Zuchttier an einen zufällig ausgewählten Paarungspartner angepaart. In einer weiteren Situation wurde die Anpaarung von Vollgeschwister und Halbgeschwistern vermieden.

## 4.2. Kennzahlen

Zur Beurteilung der Auswirkungen der untersuchten Zuchtstrategien auf die genetische Variabilität wurden die bereits in Kapitel 3 beschriebenen Kennzahlen berechnet. Die durchschnittliche wahre Autozygotie (aut) und Homozygotie (hom) in jeder Generation wurden als Referenzkriterien herangezogen. Der wahre Autozygotiegrad eines Individuums entspricht dem Anteil der Loci, die herkunftsgleiche Allele tragen. Folglich kann die wahre Autozygotie als Maß für die wahre Inzucht gelten. Als weitere Kennzahlen dienten der durchschnittliche Pedigreeinzuchtkoeffizient und der durchschnittliche Markerinzuchtkoeffizient (siehe Kapitel 3.2.2) über alle Loci des Genoms (fgen) bzw. über 20 oder 100 gleichmäßig verteilte Markerloci (fgen20ML, fgen100ML). Bei der Berechnung der

Markerinzuchtkoeffizienten wurde die erwartete Heterozygotie aufgrund der Allelfrequenzen in der Basispopulation eingesetzt (siehe 3.2.2.).

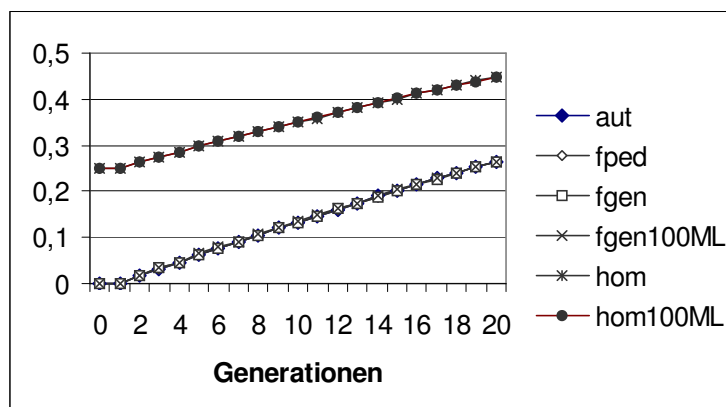
### 4.3. Ergebnisse und Diskussion

Die im Folgenden vorgestellten Ergebnisse stellen Durchschnittswerte aus 50 Wiederholungen für die jeweils untersuchte Selektions- und Anpaarungsstrategie dar.

#### 4.3.1. Entwicklung der Kennzahlen

Abbildung 4.1 zeigt die Entwicklung der untersuchten Kennzahlen in Situation mit zufälliger Selektion und Paarung über 20 Generationen. Der Verlauf der Linien zur Beschreibung der wahren Autozygotie (aut), der durchschnittlichen Pedigreeinzuchtkoeffizienten (fped), der durchschnittlichen Markerinzuchtkoeffizienten über das gesamte Genom (fgen) bzw. 100 Markerloci (fgen100ML) ist völlig deckungsgleich. Dasselbe gilt für den Verlauf der wahren Homozygotie (hom) und der Homozygotie (hom100ML) an 100ML.

*Abbildung 4.1: Entwicklung der wahren Autozygotie (aut) und Homozygotie (hom) sowie der Kennzahlen durchschnittlicher Pedigreeinzuchtkoeffizient (fped), Markerinzuchtkoeffizient über alle Loci (fgen) und 100 Markerloci (fgen100ML) und durchschnittliche Homozygotie an 100 Markerloci (hom100ML) über 20 Generationen mit zufälliger Auswahl der Elterntiere und Zufallspaarung*

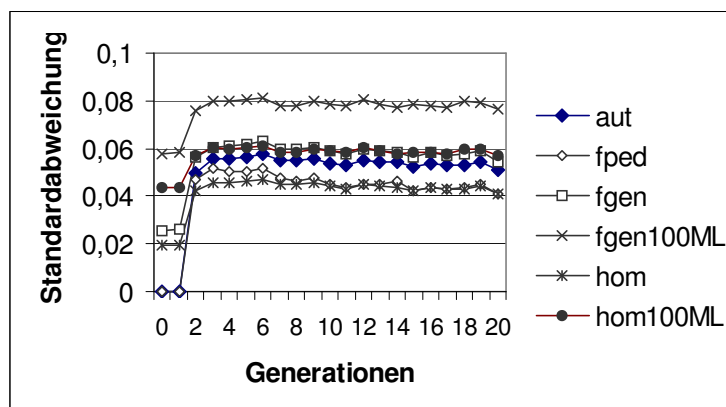


Dies zeigt deutlich, dass bei einem kompletten Pedigree unter Zufallspaarung fped eine hervorragende Kennzahl zur Beschreibung der wahren Autozygotie der Population ist. Dies deckt sich auch mit den Ergebnissen von CURIK et al. (2001a). Für die Markerinzuchtkoeffizienten (fgen100ML) gilt dies ebenfalls. Allerdings ist in der Praxis die für Berechnung von fgen100ML notwendige Allelfrequenz in der

Basispopulation in der Regel unbekannt. Die Homozygotie an den Markerloci (hom100ML) kann jedoch ohne ein solches Vorwissen ermittelt werden und liefert in der unterstellte Situation bezüglich Selektion und Anpaarung einen geeigneten Schätzwert für die wahre Homozygotie (hom). Anzumerken ist jedoch, dass in der tierzüchterischen Praxis üblicherweise auf Leistungsmerkmale selektiert wird. In diesem Zusammenhang konnten CURIK et al. (2001b) zeigen, dass der Pedigreeinzuchtkoeffizient langfristig (nach 20 oder 30 Generationen, je nach genetischem Modell) keine erwartungstreuen Schätzwerte für den wahren Autozygotiegrad liefert.

Als weiteres Kriterium zur Abschätzung der Güte der untersuchten Kennzahlen wurde ihre Variation (Standardabweichung) innerhalb jeder Generation aus den 50 durchgeführten Wiederholungen ermittelt. Abbildung 4.2 zeigt diese Variationen für die oben beschriebene Situation mit zufälliger Auswahl und Anpaarung der Elterntiere.

Abbildung 4.2: Standardabweichung der wahren Autozygotie (aut) und Homozygotie (hom) sowie der Kennzahlen durchschnittlicher Pedigreeinzuchtkoeffizient (fgen), Markerinzuchtkoeffizient über alle Loci (fgen) und 100 Markerloci (fgen100ML) und durchschnittliche Homozygotie an 100 Markerloci (hom100ML) berechnet aus 50 Wiederholungen



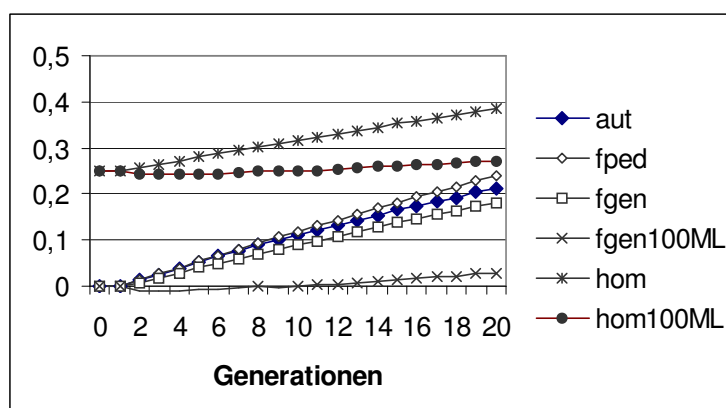
Die Standardabweichung der beiden Kennzahlen fped und fgen100ML unterscheidet sich deutlich von der Variation der wahren Autozygotie. Während fped eine geringere Variation aufwies als die wahre Autozygotie war die von fgen100ML deutlich höher. Anzumerken ist, dass bei einer größeren Anzahl von berücksichtigten Markerloci die Variation des jeweiligen Markerinzuchtkoeffizienten



geringer wird. Die Standardabweichung von  $f_{gen}$ , wo alle Loci im simulierten Genom zur Berechnung des Markerinzuchtkoeffizienten herangezogen wurden, war der der wahren Autozygotie sehr ähnlich.

Generell wird bei der Verwendung von Markerloci unterstellt, dass sie selektionsneutral sind. In Situationen, wo die durchschnittliche Markerverwandtschaft als Selektionskriterium herangezogen wird, gilt die Annahme der Selektionsneutralität nicht mehr. Folglich können jene Markerloci, welche zur Berechnung der durchschnittlichen Markerverwandtschaft herangezogen wurden nicht mehr für die Schätzung der tatsächlichen Homozygotie bzw. Autozygotie verwendet werden. Dies ist deutlich aus Abbildung 4.3 zu ersehen. Hier wird eine Situation gezeigt, wo als Selektionskriterium die durchschnittliche Markerverwandtschaft an 100 Markerloci und Zufallspaarung unterstellt wurde. Mit der Kennzahl  $hom_{100ML}$  wird die wahre Homozygotie ( $hom$ ) deutlich unterschätzt. Mit steigender Generationszahl wird diese Abweichung größer. Dasselbe gilt für den Schätzer  $f_{gen_{100ML}}$  zu Abschätzung der wahren Autozygotie ( $aut$ ). In den ersten Generationen nimmt  $f_{gen_{100ML}}$  sogar leicht negative Werte an, da an diesen speziellen Loci die beobachtete Heterozygotie geringfügig höher ist als die erwartete. Tatsächlich steigt die wahre Homozygotie ( $hom$ ) jedoch an. Um Aussagen über die wahre Auto- oder Homozygotie in einer Population zu treffen, müsste folglich ein neues Set an selektionsneutralen Markerloci herangezogen werden.

Abbildung 4.3: Entwicklung der wahren Autozygotie ( $aut$ ) und Homozygotie ( $hom$ ) sowie der Kennzahlen durchschnittlicher Pedigreeinzuchtkoeffizient ( $f_{gen}$ ), Markerinzuchtkoeffizient über alle Loci ( $f_{gen}$ ) und 100 Markerloci ( $f_{gen_{100ML}}$ ) und durchschnittliche Homozygotie an 100 Markerloci ( $hom_{100ML}$ ) über 20 Generationen mit Selektion der Elterntiere aufgrund der Markerverwandtschaft aus 100 Markerloci und Zufallspaarung



Ist die Selektion und Anpaarung nicht mehr rein zufällig, kommt es auch zu einer geringfügigen Abweichung der durchschnittlichen Pedigreeinzuchtkoeffizienten von der wahren Autozygotie. Nach 10 Generationen wurde die wahre Autozygotie systematisch überschätzt.

#### 4.3.2. Entwicklung der Autozygotie bei Massenselektion und zufälliger Anpaarung

In Tabelle 4.2 wird ein Überblick gegeben über die durchschnittliche wahre Autozygotie in der 10. und 20. Generation bei einer Massenselektion nach unterschiedlichen Selektionskriterien und anschließender zufälliger Anpaarung.

*Tabelle 4.2: Durchschnittliche wahre Autozygotie bei Massenselektion nach unterschiedlichen Kriterien und unter Zufallspaarung*

Selektionskriterium	Autozygotie in Generation	
	10	20
Zufall	0,133	0,265
Pedigreeverwandtschaft PV	0,142	0,273
Markerverwandtschaft MV mit 20 Markerloci	0,122	0,231
Markerverwandtschaft MV mit 100 Markerloci	0,113	0,212
Markerverwandtschaft MV mit 250 Markerloci	0,114	0,210

Aus diesen Ergebnissen ist ersichtlich, dass eine reine Massenselektion basierend auf der durchschnittlichen Pedigreeverwandtschaft gegenüber der zufälligen Auswahl potentieller Elterntiere keinen Vorteil bringt. Die durchschnittliche wahre Autozygotie war bei dieser Art der Selektion sogar geringfügig höher. Dies ist darauf zurückzuführen, dass Vollgeschwister immer dieselbe Pedigreeverwandtschaft besitzen und folglich auch gemeinsam selektiert werden. In der Folge sind dann die so selektierten potentiellen Elterntiere enger miteinander verwandt als dies bei rein zufälliger Auswahl der Fall wäre. Mit dem Selektionskriterium Markerverwandtschaft tritt dieses Problem nicht auf, da es unwahrscheinlich ist, dass alle Vollgeschwister eines Wurfes exakt die gleichen Allele von ihren Eltern erhalten haben. Bei Verwendung von 20 Markerloci kann eine geringfügige Verbesserung gegenüber der zufälligen Selektion erreicht werden. Eine weitere Verringerung des Anstiegs der

Autozygotie ist unter Einbeziehung einer größeren Anzahl (100) von Markerloci möglich. Eine Erhöhung der Anzahl der genotypisierten Loci von 100 auf 250 hat praktisch keine weitere Verbesserung zur Folge. Anzumerken ist, dass derzeit vor allem aus Kostengründen allenfalls die routinemäßige Analyse von 20 Markerloci für Mikrosatellitenmarker realistisch erscheint. Die rasche technische Entwicklungen könnte jedoch in naher Zukunft die routinemäßige Genotypisierung einer großen Anzahl von Mikrosatellitenloci möglich machen.

*Tabelle 4.3: Durchschnittliche wahre Autozygotie bei Familienselektion nach unterschiedlichen Kriterien und unter Zufallspaarung*

Selektionskriterium	Autozygotie in Generation	
	10	20
Zufall	0,133	0,265
Pedigreeverwandtschaft PV	0,100	0,193
Markerverwandtschaft MV mit 20 Markerloci	0,112	0,215
Markerverwandtschaft MV mit 100 Markerloci	0,106	0,199

#### **4.3.3. Entwicklung der Autozygotie bei Familienselektion und zufälliger Anpaarung**

Tabelle 4.3 zeigt, dass bei Familienselektion die Pedigreeverwandtschaft ein überlegenes Selektionskriterium ist. Im Gegensatz zur Massenselektion wird hier die gemeinsame Selektion von Vollgeschwistern vermieden. Für die Familienselektion aufgrund der Markerverwandtschaft liegt bereits eine mögliche Kombination von Abstammungsinformation und genetischer Markerinformation vor. Für den Selektionsentscheid ist neben der genetischen Markerinformation immer auch das Wissen über die Abstammung eine Generation zurück notwendig.

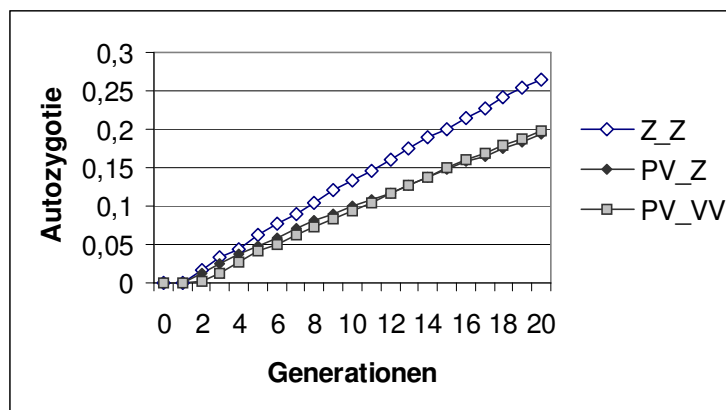
#### **4.3.4. Entwicklung der Autozygotie bei Familienselektion mit und ohne Vermeidung enger Verwandtenpaarung**

Unter der Voraussetzung, dass zumindest eine Ahnengeneration bekannt ist, ist nicht nur die Familienselektion möglich, darüber hinaus kann die Anpaarung von Voll- und Halbgeschwistern und bei überlappenden Generationen von Elter an Nachkomme

vermieden werden. Abbildung 4.4. zeigt, den zusätzlichen Effekt einer verbesserten Anpaarungsstrategie.

Während der ersten 10 Generationen bringt die Vermeidung enger Verwandtenpaarung zusätzlich zu einer konsequenten Familienselektion noch eine geringfügige weitere Verbesserung im Hinblick auf den Anstieg der Autozygotie. Derselbe Effekt wird auch von TORO et al. (1998) beschrieben. Als Referenz wird die Entwicklung der Autozygotie unter zufälliger Selektion und Anpaarung gezeigt.

Abbildung 4.4: Entwicklung der Autozygotie unter zufälliger Selektion und Anpaarung (Z\_Z), Familienselektion aufgrund der Pedigreeverwandtschaft mit Zufallspaarung (PV\_Z) bzw. mit Vermeidung von enger Verwandtenpaarung (PV\_VV)



#### 4.3.5. Kombination von Pedigree- und Markerinformation

Bei Massenselektion und zufälliger Anpaarung erwies sich eine Selektion nach Markerverwandtschaft gegenüber einer nach Pedigreeverwandtschaft als vorteilhaft. Wurde als Selektionskriterium für jedes Individuum die standardisierte Pedigreeverwandtschaft und Markerverwandtschaft unterschiedlich zueinander gewichtet, führte eine höhere Gewichtung der Markerverwandtschaft zu einer Verbesserung (geringerer Anstieg der Autozygotie). Die alleinige Verwendung der Markerverwandtschaft war allerdings nach 20 Generationen das beste Selektionskriterium (Tabelle 4.4).

*Tabelle 4.4: Durchschnittliche wahre Autozygotie bei Massenselektion nach unterschiedlichen Kriterien und unter Zufallspaarung*

Selektionskriterium	Autozygotie in Generation	
	10	20
PV	0,142	0,273
PV : MV = 1: 1 mit 20 Markerloci	0,125	0,250
PV : MV = 1: 2 mit 20 Markerloci	0,121	0,235
PV : MV = 1: 3 mit 20 Markerloci	0,118	0,235
MV mit 20 Markerloci	0,122	0,231

Geht man von einer Situation mit Familienselektion und Vermeidung enger Verwandtenpaarungen aus, ist eindeutig der Pedigreeverwandtschaft gegenüber allen anderen untersuchten Selektionskriterien der Vorzug zu geben. Die zusätzliche Verwendung der genetischen Markerinformation für die Errechnung des Selektionskriteriums bringt hier keine Verringerung des Anstiegs der wahren Autozygotie (Tabelle 4.5).

*Tabelle 4.5: Durchschnittliche wahre Autozygotie bei Familienselektion und Vermeidung enger Verwandtenpaarung nach unterschiedlichen Kriterien und unter Zufallspaarung*

Selektionskriterium	Autozygotie in Generation	
	10	20
PV	0,095	0,199
PV : MV = 1: 1 mit 20 Markerloci	0,111	0,230
PV : MV = 1: 2 mit 20 Markerloci	0,103	0,219
PV : MV = 1: 3 mit 20 Markerloci	0,104	0,233
MV mit 20 Markerloci	0,104	0,210

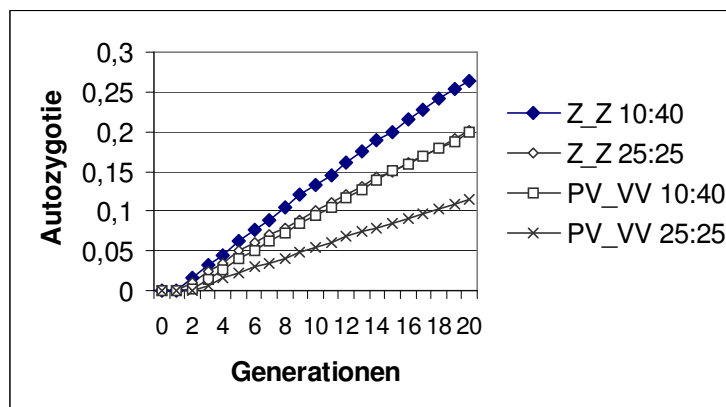
#### **4.3.6. Das Geschlechtsverhältnis**

In der vorliegenden Simulationsstudie wurden zwei unterschiedliche Situationen bezüglich des Geschlechtsverhältnisses untersucht. Allen bisher beschriebenen Resultaten lag ein Geschlechtsverhältnis von 10:40 bei den Elterntieren zugrunde. Zusätzlich wurde auch die Entwicklung der Autozygotie in einer Zuchtpopulation mit

25 männlichen und 25 weiblichen Tieren untersucht. In Abbildung 4.5 wird die Entwicklung der Autozygotie unter Zufallsselektion und -paarung und unter Familienselektion mit Vermeidung enger Verwandtenpaarung mit unterschiedlichen Geschlechtsverhältnissen gezeigt. Bei einem engen Geschlechtsverhältnis, zufälliger Selektion und Anpaarung (Z\_Z 25:25) ist der Anstieg der Autozygotie ähnlich gering, wie bei einem Geschlechtsverhältnis von 10:40 unter Zuchtstrategien, die den Anstieg der Autozygotie gering halten sollen (PV\_VV 10:40).

In der vorliegenden Simulationsstudie wurden zwar keine unterschiedlichen Populationsgrößen untersucht, jedoch ist bei größerem Populationsumfang unter sonst gleichen Selektions- und Anpaarungsbedingungen mit einem geringeren Anstieg der Autozygotie zu rechnen. Dies zeigen auch die Simulationsergebnisse von CURIK et al. (2001a, 2001b) für zufällige Selektion und Anpaarung bei 40 männlichen und 80 weiblichen Zuchttieren pro Selektionszyklus.

*Abbildung 4.5: Entwicklung der Autozygotie unter zufälliger Selektion und Anpaarung (Z\_Z), Familienselektion nach geringster Pedigreeverwandtschaft und Vermeidung von enger Verwandtenpaarung (PV\_VV) mit einem Geschlechtsverhältnis der Elterntiere 10:40 bzw. 25:25 über 20 Generationen*



#### 4.4. Schlussfolgerungen

Die Ergebnisse der Simulationsstudie zeigen, dass es prinzipiell möglich ist genetische Markerinformation bei völligem Fehlen von Pedigreeaufzeichnungen in Erhaltungszuchtprogrammen einzusetzen. Dies wurde bereits von einer Reihe von Autoren gezeigt (TORO et al., 1997, TORO et al., 1998, EDING und MEUWISSEN, 2001). Allerdings kommt in unserer Studie deutlich zutage, dass vorhandene

Pedigreeinformation unbedingt genutzt werden muss. Dies steht auch in Einklang mit den Ergebnissen von TORO et al. (1997), die darauf hinweisen, dass die Verwendung traditioneller Selektions- und Anpaarungsstrategien nicht vergessen werden darf. Bei der Diskussion über optimale Zuchtstrategien muss berücksichtigt werden, ob diese unter Praxisbedingungen auch durchführbar sind. Aufgrund der Simulationsergebnisse kann unter Anwendung der Familienselektion und Vermeidung enger Verwandtenpaarung, die durchschnittliche Pedigreeverwandtschaft als das beste der untersuchten Selektionskriterien empfohlen werden. Deutlich wird auch, dass mit sehr einfachen Maßnahmen, wie einem sehr engen Geschlechtsverhältnis, der größte Effekt erreicht werden kann.

## **5. Pedigreeanalysen für Tux-Zillertaler, Kärntner Blondvieh und Original Pinzgauer**

Gerade in der Rinderzucht wurde der Abstammungsinformation immer große Bedeutung beigemessen, sodass zumeist genaue Aufzeichnungen vorhanden sind. Vor allem in den letzten Jahren wurde versucht diese Informationen zur Schätzung der genetischen Variabilität heranzuziehen (SÖLKNER et al., 1998). BOICHARD et al. (1997) geben einen Überblick über diverse Methoden der Pedigreeanalyse, die zunächst für Zootiere Anwendung fanden (MACCLUER et al., 1986; LACY, 1989). BOICHARD et al. (1997), sowie SÖLKNER et al. (1998) wenden diese Methoden für französische bzw. österreichische Rinderrassen an. Im Folgenden werden diese Methoden zur Analyse von drei typisch österreichischen Rinderrassen herangezogen, da eine genaue Analyse dieser gefährdeten Nutztier rasse die Voraussetzung für die geplante praktische Umsetzung der Projektergebnisse ist.

### **5.1 Material und Methoden**

#### **5.1.1 Daten**

Der Gesamtrinderbestand in Österreich schwankte zwischen etwa zwischen 2,2 und 2,6 Millionen Tieren im Zeitraum von 1960 bis 1999. Im Jahr 1999 erreichte der Rinderbestand in Österreich nur mehr knapp 2,2 Millionen Stück (Zentrale Arbeitsgemeinschaft österreichischer Rinderzüchter, 2001). Seit dem Zweiten Weltkrieg nahm der Anteil an einigen typischen Österreichischen Rinderrassen, wie dem Pinzgauer Rind und dem Tiroler Grauvieh kontinuierlich ab. Innerhalb dieses Zeitraumes war Fleckvieh die zahlenmäßig bedeutendste Rasse in Österreich. Nach der Rinderrassenzählung im Jahr 1995 macht der Fleckviehanteil 81,3% des gesamten Rinderbestandes in Österreich aus. Vor 50 Jahren betrug der Anteil an Pinzgauern etwa 17% und liegt heute bei 2%, der Anteil an Tiroler Grauvieh beträgt weniger als 1% (Tabelle 5.1).

In Anbetracht dieser Entwicklung ist die Situation für Pinzgauer und Grauvieh als kritisch einzustufen. Bei einigen anderen Rassen ist die Zahl der Tiere so gering, dass sie bei Rinderrassenzählung gar nicht in einer eigenen Kategorie erfasst werden. Zu diesen Rassen zählen unter anderem das Kärntner Blondvieh und die Tux-Zillertaler. Es wird angenommen, dass letztere Rasse mit den Eringern aus der Schweiz verwandt ist (MOSEER und REITER, 1996). Eine Besonderheit bei den Tux-Zillertalern war die Selektion auf gute Kampfeigenschaften der Kühe. Eine Verbesserung dieser Eigenschaft ist heute jedoch nicht mehr Bestandteil des Zuchtzieles. Das Kärntner Blondvieh ist



genauso wie das Waldviertler Blondvieh und die Murbodner der Gelbviehgruppe zuzuordnen.

*Tabelle 5.1: Anteilsmäßige Entwicklung der Rinderrassen zwischen 1947 und 1995 in Österreich*

	1947	1959	1969	1978	1995
Fleckvieh	36.3	45.9	62.9	74.6	83.3
Braunvieh (Brown Swiss)	11.8	14.1	15.6	13.5	10.0
Pinzgauer	16.7	14.6	10.5	6.0	2.3
Gelbvieh	24.9	20.0	6.9	0.7	-
Tiroler Grauvieh	2.0	1.7	1.2	1.2	0.7
Holstein Friesian	0.8	0.7	0.5	1.7	2.6
Fleischrinder	-	-	-	-	1.1
sonstige	7.5	3.0	2.4	2.3	2.0

Für die vorliegenden Pedigreeanalysen wurden Daten der Rassen Pinzgauer, Tux-Zillertaler und Kärntner Blondvieh berücksichtigt. Anzumerken ist, dass beim Pinzgauer gegen Ende der 60er Jahre verstärkt Red Holstein Tiere eingekreuzt wurden, um die Milchleistung zu steigern. Daher werden heute Tiere mit einem Fremdgenanteil von weniger als 6,25% gesondert betrachtet und im Folgenden als „Original Pinzgauer“ bezeichnet. Heute ist das Pinzgauerrind ein typisches Zweinutzungsgrind, das auf Milch- und Fleischleistung selektiert wird. Dies gilt auch für die anderen untersuchten Rassen.

Für die Pedigreeanalyse muss eine Referenzpopulation definiert werden. Es erscheint sinnvoll lebende Tiere, die vermutlich auch zur nächsten Generation beitragen werden, einzubeziehen. Für die Pinzgauer wurden Tiere aus den Geburtsjahrgängen 1993 bis 1997 mit bekannten Eltern als Referenzpopulation definiert. Um sicherzugehen, dass diese Tiere tatsächlich potentielle Elterntiere für die kommende Generation sind, wurden nur Tiere die mindestens einmal angepaart wurden, berücksichtigt. Da das Pinzgauer Rind dem zusätzlichen Risiko der Verdrängung durch die Einkreuzung mit Red Holstein ausgesetzt ist (SAMBRAUS, 1994) wurde der Versuch unternommen, nur Original Pinzgauer in die Referenzpopulation aufzunehmen. Es standen Daten von 15.538 Tieren, die zwischen 1993 und 1997 geboren wurden zur Verfügung. Bei 5.832 Tieren lag der Fremdgenanteil eindeutig über 6,25% und betrug im Durchschnitt 26%. Bei den restlichen 9.706 Tieren lagen keine Angaben über den Fremdgenanteil vor bzw. lag dieser unter 6,25%. Bei den Tux-Zillertalern und beim Kärntner Blondvieh kann jedes lebende Tier als potentielles Elterntier betrachtet werden. Aufgrund der geringen Populationsgrößen war es möglich, jedes zum Zeitpunkt der Datenanalyse (Jänner 2000) lebende Tier, als

solches im Datensatz zu kennzeichnen. Diese Tiere, sowie Stiere von denen noch Sperma verfügbar ist, gingen in die Referenzpopulation ein.

### 5.1.2 Methoden

Zwei Arten von Kennzahlen zur Beschreibung der genetischen Variabilität kamen zur Anwendung, Kennzahlen basierend auf der Wahrscheinlichkeit für Herkunftsgleichheit von Allelen und Kennzahlen basierend auf der Wahrscheinlichkeit des Allelursprunges. Letztere sind ausführlich von BOICHARD et al. (1997) beschrieben.

#### 5.1.2.1 Kennzahlen aufgrund der Herkunftsgleichheit von Allelen

Die genetische Drift steht in Zusammenhang mit der zufälligen Weitergabe von Allelen von einer Generation zur nächsten in begrenzten Populationen. Über die Errechnung der Wahrscheinlichkeit der Herkunftsgleichheit von Allelen kann die Zufallsdrift abgeschätzt werden (TEMPELTON und READ, 1994). Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Tier Träger herkunftsgleicher Allele ist, wird über den „Inzuchtkoeffizienten“ ausgedrückt. Dieses zunächst individuelle Maß kann über die Ermittlung des arithmetischen Mittels über alle Individuen auf Populationsebene „gehoben“ werden. Basierend auf solchen arithmetischen Mittelwerten kann der Inzuchttrend in einer Population beschrieben werden. Des weiteren ist die effektive Populationsgröße ( $N_e$ ) als jene Anzahl von Individuen einer idealen Population definiert, in der die gleiche Inzuchtsteigerung auftritt, wie sie in der realen Population beobachtet werden kann. Die effektive Populationsgröße wurde gemäß der klassischen Formel

$$\frac{1}{N_e} = 2 \frac{F_t - F_{t-1}}{1 - F_{t-1}}$$

berechnet, wobei  $F_t$  der durchschnittliche Inzuchtkoeffizient in der definierten Referenzpopulation und  $F_{t-1}$  der durchschnittliche Inzuchtkoeffizient der Eltern dieser Tiere ist.

#### 5.1.2.2 Kriterien basieren auf dem Allelursprung

*Effektive Anzahl Gründertiere.* Als Gründertiere werden Tiere mit unbekanntem Eltern definiert. Ist bei einem Individuum nur ein Elternteil bekannt, wird der unbekanntete Elternteil als Gründertier angesehen. Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Gen eines bestimmten Tieres von seinem Vater stammt, beträgt 0,5. Dasselbe gilt für die Wahrscheinlichkeit, dass dieses Gen von seiner Mutter stammt. Des weiteren gilt, dass

die Wahrscheinlichkeit für ein Gen, von einem bestimmten Großelternteil herzurühren, 0,25 oder von einem Urgroßelternteil 0,125 beträgt. Bei konsequenter Anwendung dieser Regel, summieren sich die Beiträge der Vorfahren, die Gründertiere sind, für jedes Individuum zu 1 auf. Der proportionale Anteil  $q_k$  eines Gründertieres  $k$  (Gesamtanzahl an Gründertieren  $f$ ) an der Referenzpopulation kann durch die Division der Summe seiner Anteile durch die Zahl der Tiere in der Referenzpopulation errechnet werden.

Die effektive Anzahl von Gründertieren ( $f_e$ ) ist als jene Zahl von Gründern definiert, welche, unter der Voraussetzung jeweils gleiche Beiträge zur aktuellen Population (Referenzpopulation) zu liefern, dieselbe genetische Variabilität erwarten lässt, wie sie tatsächlich beobachtet wird (LACY, 1989, ROCHAMBEAU, 1989):

$$f_e = 1 / \sum_{k=1}^f q_k^2$$

*Effektive Anzahl Ahnen.* Da die oben beschriebene Maßzahl Schwankungen der Populationsgröße (Flaschenhals), die gerade in der Geschichte heute gefährdeter Nutztierassen stattgefunden haben, nicht berücksichtigt, wird die effektive Anzahl von Ahnen berechnet, über die die Zuchtgeschichte einer Population besser erfasst wird. Die effektive Anzahl Ahnen ( $f_a$ ) entspricht der Mindestanzahl an Vorfahren (müssen keine Gründertiere sein), die notwendig sind, um die gesamte genetische Diversität der aktuellen Population zu erklären. Es werden hier nur marginale Genanteile von Ahnen berechnet, das heißt jene Genanteile, die nicht schon durch bereits berücksichtigte Ahnen erklärt wurden (BOICHARD et al. 1997; SÖLKNER et al. 1998). Im Zuge dieser Berechnung kann auch eine Liste der wichtigsten Ahnen für die Referenzpopulation erstellt werden.

*Effektive Anzahl Gründergenome.* Die effektive Anzahl Gründergenome beschreibt die Wahrscheinlichkeit, dass ursprüngliche Gene aus der Gründerpopulation bis in die aktuelle Population „überlebt“ haben und wie gleichmäßig diese verteilt sind (CHEVALET und ROCHAMBEAU 1986, MCCLUER et al. 1986, LACY 1989, SÖLKNER et al. 1998, ZECHNER et al. 2001). Jedem Gründertier werden zwei fiktive, einzigartige Allele zugeteilt, wodurch bei  $f$  Gründertieren  $2f$  Allele in der Gründerpopulation vorliegen. In einer Simulation werden diese Gründerallele durch den Pedigree „geschleust“ (gene dropping), wobei Nachkommen ihre Gene jeweils nach dem Zufallsprinzip von ihren Eltern erhalten. Die Frequenz  $c_k$  des Gründeralleles  $k$  in der aktuellen Population wird durch Auszählen der Kopien dieses Allels und Division durch die Gesamtzahl aller

Allele ermittelt. Durch Halbierung der Anzahl an effektiven Gründerallelen erhält man die effektive Anzahl an Gründergenomen  $N_g$ .

$$N_g = 1 / \left( 2 \sum_{k=1}^{2f} c_k^2 \right)$$

Diese auf dem Zufall beruhende Methode muss mehrmals wiederholt werden, um Durchschnittswerte zu erhalten (in der vorliegenden Untersuchung 10.000 Wiederholungen). Die effektive Anzahl von Gründergenomen berücksichtigt nicht nur das eventuelle Auftreten eines Flaschenhalses sondern auch den Verlust von Genen während des Segregationsprozesses und ist folglich immer kleiner als  $f_e$  bzw.  $f_a$ .

Zu erwähnen ist, dass  $N_g$  auch als Kehrwert des Durchschnittes der Elemente der Verwandtschaftsmatrix, welche die Individuen der Referenzpopulation miteinander verknüpft, errechnet werden kann. Diese Beziehung zwischen  $N_{g(t)}$  und  $MK_t$  (mean kinship, durchschnittliche Verwandtschaft) kann nach LACY (1989) und BALLOU und LACY (1995) folgendermaßen dargestellt werden:

$$N_{g(t)} = \frac{1}{2MK_t} \tag{1}$$

Üblicherweise werden alle hier beschriebenen Kennzahlen dazu verwendet Entwicklungen in einer Population, die in der Vergangenheit stattgefunden haben, zu beschreiben. Sie können aber auch zur Abschätzung zukünftiger Entwicklungen herangezogen werden:

Die durchschnittliche Verwandtschaft in einer Population  $MK_t$  entspricht dem erwarteten durchschnittlichen Inzuchtcoeffizienten in der Nachkommengeneration ( $F_{t+1}$ ) unter Zufallspaarung. Folglich ist es möglich die erwartete Inzuchtsteigerung und effektive Populationsgröße  $N_{e(t+1)}$  für die Folgegeneration vorauszuschätzen:

$$\frac{1}{N_{e(t+1)}} = 2 \frac{F_{(t+1)} - F_t}{1 - F_t} = 2 \frac{MK_t - F_t}{1 - F_t} \tag{2}$$

Da eine eindeutige Beziehung zwischen  $N_{g(t)}$  und  $MK_t$  besteht (1), kann auch über  $N_{g(t)}$  die erwartete Inzucht  $F_{(t+1)}$  vorhergesagt werden.

In Populationen mit getrennten Geschlechtern ist es sinnvoller, für Prognosen die durchschnittliche Verwandtschaft zwischen männlichen und weiblichen Tieren anstelle der durchschnittlichen Verwandtschaft über die Geschlechter hinweg zu

verwenden. Dies kann nur bei der direkten Berechnung der Verwandtschaftskoeffizienten berücksichtigt werden. Aus diesem Grund wurde zur Vorausschätzung der effektiven Populationsgröße sowohl MK zwischen männlichen und weiblichen Tieren als auch in einer zweiten Variante  $N_g$  herangezogen.

## 5.2. Ergebnisse und Diskussion

Tabelle 5.2. enthält Angaben zu den verfügbaren Pedigreedaten. Die Gesamtzahl der in den Pedigreedateien enthaltenen Tiere entspricht der Anzahl der im Herdebuch erfassten Tiere. Folglich sind hier Tiere der Referenzpopulation und deren Vorfahren, aber auch Tiere ohne direkten Bezug zur Referenzpopulation angegeben. Die Zahl der Original Pinzgauer in der Referenzpopulation ist mit Sicherheit aufgrund fehlerhafter oder fehlender Angaben über den Red Holstein Genanteil in den Abstammungsdaten überschätzt.

*Tabelle 5.2: Verfügbare Pedigreeinformation für die drei Rassen*

	Original Pinzgauer	Tux-Zillertaleer	Kärntner Blondvieh
Tiere im Pedigreefile	176,992	1,235	1,194
Tiere in der Referenzpopulation	9,706 <sup>(1)</sup>	471 <sup>(2)</sup>	230 <sup>(2)</sup>
Durschnittl. Anzahl Ahnen	134.5	13.0	7.5
Komplettes	5.33	2.52	1.73
Generationsäquivalent <sup>(3)</sup>			
Maximale Anzahl Generationen	13	6	9
% bekannter Ahnen in	97.33	83.39	52.20
Generation 2			
	4	89.43	16.56
	6	47.06	0.15
	8	6.54	0.00
	10	0.16	0.00

(1) Zwischen 1993-97 geborene Tiere mit bekannten Eltern und weniger als 6.25% Gene von anderen Rassen

(2) Alle im Jänner 2000 lebenden Tiere mit bekannten Eltern

$$(3) \frac{1}{N} \sum_{j=1}^N \sum_{i=1}^{n_j} \frac{1}{2^{g_{ij}}}$$

mit  $n_j$  als Gesamtzahl der Ahnen des Tieres  $j$  und  $g_{ij}$  der Anzahl Generationen zwischen  $j$  und seinem Ahnen  $i$ .  $N$  ist die Anzahl der Tiere in der Referenzpopulation.

Die durchschnittliche Anzahl bekannter Ahnen pro Tier in der Referenzpopulation betrug 135, 13 und 8 für Original Pinzgauer, Tux-Zillertaler und Kärntner Blondvieh. SÖLKNER et al. (1998) berechneten dieselben Kennzahlen für die wichtigsten

Rinderrassen in Österreich. Sie analysierten eine Pinzgauerreferenzpopulation ohne Berücksichtigung eventueller Fremdgenanteile, wobei die Anzahl bekannter Ahnen deutlich geringer (83) war als bei den Original Pinzgauern in der vorliegenden Untersuchung. Die Ursache hierfür dürfte die geringere Zahl von Red Holstein-stieren aus den USA in den Pedigrees von Original Pinzgauern sein. Die Pedigrees solcher Stiere sind nämlich nur über zwei Generationen erfasst. Die durchschnittliche Zahl bekannter Ahnen beim Original Pinzgauer ist der von großen französischen Rinderrassen vergleichbar (BOICHARD et al., 1997). Im Fall der Tux-Zillertaler war diese Zahl jedoch extrem gering im Vergleich zu anderen Untersuchungen (SÖLKNER et al., 1998, BOICHARD et al., 1997, Maignel et al., 1996). Es existieren keine Daten von Tieren, die vor 1966 geboren wurden. Der Umfang der Pedigreedaten war beim Kärntner Blondvieh am geringsten. Die unterschiedliche Qualität der Pedigreeinformationen kommt am deutlichsten über das durchschnittliche komplette Generationsäquivalent zutage, das zwischen 1,73 beim Kärntner Blondvieh und 5,33 beim Original Pinzgauer lag.

*Tabelle 5.3: Ergebnisse der Pedigreeanalyse für die aktuellen Referenzpopulationen*

	Original Pinzgauer	Tux-Zillertaler	Kärntner Blondvieh
Durchschnittlicher Inzuchtkoeffizient	0,0209	0,0282	0,0099
Inzuchtsteigerung <sup>(1)</sup>	0,0066	0,0116	0,0066
Effective Populationsgröße ( $N_e$ )	76	43	76
Anzahl Gründer (f)	6,495	112	305
Effektive Anzahl Gründer ( $f_e$ )	65,4	21,0	29,9
Effektive Anzahl Ahnen ( $f_a$ )	32,1	14,2	29,0
Effektive Anzahl Gründergenome ( $N_g$ )	19,5	9,7	22,6

(1) Während der letzten Generation

In Tabelle 5.3 wird ein Überblick der Kennzahlen für die genetische Variabilität gegeben. Der durchschnittliche Inzuchtkoeffizient betrug etwa 2% bei den Original Pinzgauer und 3% bei den Tux-Zillertalern. Für die wichtigsten österreichischen Rinderrassen fanden SÖLKNER et al. (1998) eine durchschnittliche Inzucht von weniger als 2%. Die geringe Pedigreeinformation beim Kärntner Blondvieh führte auch zu einem niedrigen durchschnittlichen Inzuchtkoeffizienten. Eine Aussage über den

tatsächlichen Inzuchtgrad bzw. die wahre Autozygotie ist mit den verfügbaren Daten nicht möglich (siehe auch Kapitel 3). Die effektive Populationsgröße aufgrund der realisierten Inzuchtsteigerung betrug 76, 43 und 76 für die jeweilige Referenzpopulation der Original Pinzgauer, Tux-Zillertaler und des Kärntner Blondviehs. Die Resultate sind aufgrund ihrer starken Empfindlichkeit gegenüber der zugrundeliegenden Pedigreeinformation nur schwer interpretierbar (BOICHARD et al., 1997). Allerdings bestätigen auch die Kennzahlen, die auf der Wahrscheinlichkeit des Allelursprunges basieren, dass die Tux-Zillertaler genetisch gesehen die kleinste der drei untersuchten Populationen ist.

Da  $f_a$  nicht nur den unbalancierten Zuchteinsatz und die Variation in der Familiengröße berücksichtigt, sondern auch die Auswirkungen von Flaschenhälsen, ist diese Kennzahl immer kleiner oder gleich  $f_e$ . Bei den Tux-Zillertalern war  $f_a$  am geringsten. Der Wert für  $N_g$ , in dem alle möglichen Ursachen für Allelverluste berücksichtigt sind, lag in einem aus der Literatur bekannten Bereich für die Original Pinzgauer, war aber auffällig gering für die Tux-Zillertaler (SÖLKNER et al., 1998, BOICHARD et al., 1997, MAIGNEL et al., 1996). Im Falle des Kärntner Blondviehs differieren die Werte für  $f_e$ ,  $f_a$  und  $N_g$  nur sehr wenig. Dies kann darauf zurückgeführt werden, dass die Erhaltungszucht dieser Rasse und die Aufzeichnung der Abstammungsinformationen, erst in den Anfängen steckt. Folglich sind die Pedigrees nur kurz und lückenhaft. Es fällt jedoch auf, dass bereits in diesem frühen Stadium, eine große Diskrepanz zwischen der tatsächlichen Ahnenzahl  $f$  und  $f_e$  besteht. Diese wurde offenbar durch einen ungleichmäßigen Einsatz der Zuchttieren hervorgerufen. Die bei der Berechnung von  $f_a$  ermittelten marginalen Genanteile der wichtigsten Ahnen erlauben weitere Schlüsse auf die genetische Zusammensetzung einer Population. In Tabelle 5.4 werden marginale Genanteile für die wichtigsten Ahnen ausgewiesen. Der wichtigste Ahne trägt jeweils zwischen 12 und 15% zum Gesamtgenpool der Referenzpopulation bei. Von nur fünf Ahnen stammen 50% der Gene in der Tux-Zillertaler Referenzpopulation. MAIGNEL et al. (1996) fanden ähnliche Ergebnisse für einige französische Rinderrassen. Die Ergebnisse für die Original Pinzgauer entsprechen durchwegs bekannten Literaturwerten (SÖLKNER et al., 1998, MAIGNEL et al., 1996).

Tabelle 5.4.: marginaler Genanteil der wichtigsten Ahnen am Genpool der Referenzpopulation

Genanteil	Original Pinzgauer	Tux-Zillertaler	Kärntner Blondvieh
Anteil des ersten Ahnen	0.1223	0.1498	0.1402
Anteil des zweiten Ahnen	0.0521	0.1313	0.0783
Anteil des dritten Ahnen	0.0423	0.1279	0.0370
Anteil der ersten 10 Ahnen	0.4631	0.6613	0.4245
Anzahl Ahnen, die zusammen 50% beitragen	13	5	16
Anzahl Ahnen, die zusammen 80% beitragen	92	26	80

Die auf den Allelursprung basierenden Kriterien wurden auch für die Elterngeneration berechnet. Dies ermöglicht Rückschlüsse auf die jüngste Zuchtgeschichte der untersuchten Rassen. Der rapide Rückgang von  $f_e$ ,  $f_a$  und  $N_g$  innerhalb von nur einer einzigen Generation wird in Tabelle 5.5 demonstriert. Im Falle der Original Pinzgauer ist das wesentliche Zuchtziel die Verbesserung von Leistungs- und Fitnessmerkmalen, nicht jedoch die Erhaltung der genetischen Variabilität. Die Selektion der Tiere erfolgt hier über BLUP-Zuchtwerte auf Basis des Tiermodells, wodurch die Selektion Verwandter favorisiert wird. Folglich entspricht der rasche Rückgang von  $f_e$ ,  $f_a$  und  $N_g$  den Erwartungen.

Für die Tux-Zillertaler liegt jedoch in züchterischer Hinsicht eine deutlich andere Situation vor. Obwohl bislang noch kein konkretes Erhaltungszuchtprogramm existierte, wurde der Versuch unternommen enge Verwandtenpaarungen zu vermeiden. Darüber hinaus basiert die Selektion auf phänotypischen Kriterien. Dennoch konnte auch hier ein deutlicher Rückgang der berechneten Kennzahlen beobachtet werden. Ein wesentlicher Grund dürfte der überproportionale Einsatz einiger weniger Stiere sein (Tabelle 5.4.). Zusätzlich ist bei der kleinen tatsächlichen Populationsgröße eine stärkere Auswirkung der Drift zu erwarten. BOICHARD et al. (1997) stellen fest, dass die meisten Allelverluste in einem sehr frühen Stadium, in der ersten Generation ausgehend von einer hypothetischen Basispopulation, auftreten. Eine derartige dramatische Entwicklung bei  $f_e$ ,  $f_a$  und  $N_g$  trat offensichtlich beim Kärntner Blondvieh ein.



Table 5.5: Entwicklung der genetischen Variabilität innerhalb einer Generation

	Original Pinzgauer		Tux-Zillertaler		Kärntner Blondvieh	
	(a)	(b)	(a)	(b)	(a)	(b)
Effektive Anzahl Gründer	108.5	-40	26.8	-22	86.4	-65
Effektive Anzahl Ahnen	52.6	-39	21.0	-32	78.6	-63
Effektive Anzahl Gründergenome	29.2	-33	16.6	-42	68.6	-67
Anzahl Ahnen, die zusammen 50 % beitragen	27	-52	9	-44	55	-71
Anzahl Ahnen, die zusammen 80 % beitragen	572	-84	55	-53	127	-37

(a) Werte für Eltern der Referenztiere, Elterntiere mit unbekannter Abstammung inkludiert

(b) Relativer Unterschied zwischen Eltern und Referenztieren (siehe Tabelle 4.2), ausgedrückt in Prozent von (a)

Wenn die Durchführung spezieller Zuchtstrategien die Voraussetzung für die finanzielle Unterstützung von Rassen bildet, kommt der Beurteilung der in der Vergangenheit durchgeführten züchterischen Maßnahmen eine große Bedeutung zu. Eine derartige Beurteilung kann unter Verwendung molekulargenetischer Daten vorgenommen werden (TEMPLETON und READ, 1994). Eine andere Möglichkeit ist der Vergleich der tatsächlich realisierten Inzuchtsteigerung mit der unter Zufallspaarung erwarteten unter Verwendung der Pedigreeinzuchtkoeffizienten. Folglich wurde in der vorliegenden Studie der durchschnittliche Verwandtschaftskoeffizient zwischen männlichen und weiblichen Elterntieren berechnet, der unter Zufallspaarung dem durchschnittlichen erwarteten Inzuchtkoeffizienten der Tiere in der Referenzpopulation entsprechen müsste. Der aufgrund dieser Berechnungen erwartete Inzuchtkoeffizient in der Referenzpopulation ( $f_{exp(mk)}$ ) betrug jeweils 0,0206, 0,0321 und 0,0071 für Original Pinzgauer, Tux-Zillertaler und Kärntner Blondvieh (Tabelle 5.6). Der beobachtete durchschnittliche Inzuchtkoeffizient ( $f_{obs}$ ) in der Tux-Zillertalerreferenzpopulation lag unter dem erwarteten. Dies deutet auf eine bewusste Vermeidung von Verwandtenpaarungen in der Tux-Zillertalerpopulation hin.

Aufgrund der in Formel (1) angegebenen Beziehung, ist es auch möglich den durchschnittlichen erwarteten Inzuchtkoeffizienten in der Referenzpopulation basierend auf  $N_g$  in der Elterngeneration  $f_{exp(Ng)}$  vorzuschätzen. Diese Vorgangsweise führt zu einer Unterschätzung von  $f_{obs}$ . Eine Ursache hierfür könnte eine Verzerrung bedingt durch das weite Geschlechtsverhältnis sein.  $N_g$  wird für alle

Elterntiere ohne Berücksichtigung ihres Geschlechts berechnet. Es wird vernachlässigt, dass unterschiedliche Gründergenome in männlichen und weiblichen Tieren „überlebt“ haben können. Ist dies der Fall, wird die Verzerrung durch ein weites Geschlechtsverhältnis zusätzlich verstärkt. Beim Original Pinzgauer war das Geschlechtsverhältnis in der Elterngeneration mit 1:12 weiter als in den anderen beiden Rassen.

*Table 5.6: Beobachteter durchschnittlicher Inzuchtkoeffizient in der Referenzpopulation ( $f_{obs}$ ), erwarteter durchschnittlicher Inzuchtkoeffizient basierend auf der durchschnittlichen Verwandtschaft zwischen männlichen und weiblichen Elterntieren ( $f_{exp(mk)}$ ) bzw. basierend auf der Anzahl Gründertiere in der Elterngeneration ( $f_{exp(Ng)}$ )*

Rasse	$f_{obs}$	$f_{exp(mk)}$	$f_{exp(Ng)}$
Original Pinzgauer	0.0209	0.0206	0.0171
Tux-Zillertaler	0.0282	0.0321	0.0301
Kärntner Blondvieh	0.0099	0.0071	0.0073

Gerade bei gefährdeten Rassen macht es Sinn, auch Prognosen über die weitere Entwicklung der genetischen Variabilität abzugeben. Aus diesem Grund wurde die erwartete effektive Populationsgröße für die (hypothetischen) Nachkommen der Referenzpopulation basierend auf Formel (2) geschätzt. Aufgrund der oben angeführten Berechnungen dürfte die Berechnung von  $f_{(t+1)}$  basierend auf der durchschnittlichen Verwandtschaft zwischen männlichen und weiblichen Tieren besser geeignet sein. Bei dieser Berechnungsweise ist die erwartete effektive Populationsgröße  $Ne_{exp(mk)}$  ähnlich der beobachteten  $Ne$  in der Referenzpopulation. Bei den Tux-Zillertalern wäre unter Zufallspaarung ein Absinken der effektiven Populationsgröße unter 20 zu erwarten. Auch hier lässt der Vergleich mit der beobachteten  $Ne$  von 43 darauf schließen, dass bei den Tux-Zillertalern die Anpaarung eng Verwandter vermieden wurde. Für das Kärntner Blondvieh liegt eine andere Situation vor, da die durchschnittliche Verwandtschaft zwischen männlichen und weiblichen Tieren in der Referenzpopulation geringer als in ihrer Elterngeneration ist. Folglich kann  $Ne_{exp(mk)}$  nicht geschätzt werden. In diesem Fall bietet die Verwendung von  $Ng$  eine Möglichkeit,  $Ne_{exp(Ng)}$  vorzuschätzen.

Tabelle 5.7: Erwarteter durchschnittlicher Inzuchtkoeffizient basierend auf der durchschnittlichen Verwandtschaft zwischen männlichen und weiblichen Tieren in der Referenzpopulation ( $f_{exp(mk)}$ ) bzw. auf der Anzahl effektiver Gründergenome ( $f_{exp(Ng)}$ ) und die korrespondierenden erwarteten effektiven Populationsgrößen ( $Ne_{exp(mk)}$  und  $Ne_{exp(Ng)}$ )

Rasse	$f_{exp(mk)}$	$Ne_{exp(mk)}$	$f_{exp(Ng)}$	$Ne_{exp(Ng)}$
Original Pinzgauer	0.0275	74	0.0256	104
Tux-Zillertaler	0.0547	18	0.0515	21
Kärntner Blondvieh	0.0032	-	0.0221	41

### 5.3. Schlussfolgerungen

Sowohl Kennzahlen basierend auf der Herkunftsgleichheit von Allelen als auch auf dem Allelursprung zeigen deutlich, dass die Tux-Zillertalerrasse in genetischer Hinsicht die kleinste der untersuchten Populationen ist.

Stark unbalancierte Gründeranteile konnten in allen drei Rassen nachgewiesen werden. Im Fall der Original Pinzgauer kann dies durch den starken Einsatz einer weniger KB-Stiere erklärt werden. Aber auch in hoch gefährdeten Rassen, den Tux-Zillertalern und dem Kärntner Blondvieh, wurden in der Vergangenheit einige wenige Tiere favorisiert. Diese Erkenntnisse sind wichtig für praktische Empfehlungen.

Weiters konnte gezeigt werden, dass die Züchter der Tux-Zillertalerrasse bereits in der Vergangenheit bemüht waren Inzucht zu vermeiden. Die verwendeten Kennzahlen erlauben eine gewisse Beurteilung vergangener Zuchtstrategien auch bei Fehlen von molekulargenetischer Information.

Darüber hinaus ist es möglich, auch für Populationen mit extrem kurzen Pedigrees Prognosen über die zukünftige effektive Populationsgröße abzugeben.

## 6. Inzuchtkoeffizienten und Homozygotie beim Lipizzaner

Im Rahmen des Copernicus-Projektes No. IC15CT96-0904 „Biotechnische Maßnahmen zur Erhaltung der genetischen Vielfalt des Lipizzaners“ wurden an der Veterinärmedizinischen Universität Wien 20 Mikrosatelliten Marker für rund 600 Tiere aus verschiedenen Staatsgestüten in Österreich, Slowenien, Kroatien, Ungarn, Rumänien, Slowakei und Italien analysiert. An der Universität für Bodenkultur Wien wurden für diese Tiere die kompletten Stammbäume bis zu den Gründertieren (ca. 1760-1810) erhoben. Diese Daten wurden zur Validierung der Ergebnisse der Simulationsstudien herangezogen.

### 6.1. Daten und Methode

Für die vorliegende Analyse standen Daten von 566 Stuten und Hengsten aus acht Gestüten (Beclean – Rumänien, Fagaras – Rumänien, Dakovo – Kroatien, Lipica – Slowenien, Piber – Österreich, Szilvásvárad – Ungarn, Topl'čiancy – Slowakei und Monte Rotondo – Italien) zur Verfügung. Für diese Tiere wurden individuelle Inzuchtkoeffizienten nach einer von VANRADEN (1992) beschriebenen Methode berechnet. Das gesamte Pedigreefile umfasste 3867 verschiedene Tiere. Es wurden Pedigreeinzuchtkoeffizienten basierend auf der gesamten zur Verfügung stehenden Abstammungsinformation (fped) und basierend auf gestutzten 2, 5, 10, 15 und 20 Generationen-Pedigrees (fped\_2, fped\_5, fped\_10, fped\_20) berechnet.

Im Rahmen des Copernicus-Projektes wurden von den 566 Tieren Blutproben zur Analyse von 20 Mikrosatellitenloci genommen. Die Mikrosatellitenloci AHT4, AHT5, AHT21, HMS1, HMS2, HMS6, HMS7, HMS8, HMS42, HTG4, HTG5, HTG7, HTG10, LEX053, UCDEQ405, UCDEQ437, UCDEQ505, UM011 und VHL20 waren über 15 verschiedene Chromosomen verteilt. Die PCR-Amplifikationsprodukte wurden auf einem ABI PRISM 310 Genetic Analyzer aufgetrennt. Probenladung und Elektrophorese wurden unter Standardbedingungen (WENZ et al., 1998) durchgeführt. Als Auftrennmedium kam die Polymerase POP4 zur Anwendung. Die unterschiedlichen Allele (Anzahl tandemartig wiederholter Dinucleotidmotive) wurden mit Hilfe der Software-Pakete GeneScan2.0 und Genotyper2.1 ermittelt. Die Zahl der Allele pro Locus lag zwischen drei und zehn. Für 493 untersuchte Tiere konnten mindestens 19 der 20 untersuchten Loci ausgewertet werden. Für diese Tiere wurde der individuelle Homozygotiegrad als Anteil der homozygoten an allen erfolgreich analysierten Loci berechnet. Zur Feststellung, ob zwischen der so ermittelten individuellen Homozygotie (hom) und

den Pedigreeinzuchtkoeffizienten ein Zusammenhang besteht, wurde die Korrelation zwischen diesen Maßen errechnet.

## 6.2. Ergebnisse und Diskussion

Tabelle 6.1. gibt einen Überblick der durchschnittlichen Inzuchtkoeffizienten, der Homozygotie, Minima und Maxima und Standardabweichungen für die 493 berücksichtigten Tiere. Mit 0,11 erscheint  $f_{ped}$  relativ hoch. Hierbei muss jedoch die hervorragende Qualität der zugrundeliegenden Abstammungsinformation berücksichtigt werden. Das durchschnittliche komplette Generationsäquivalent betrug 15,3. Bei der Berechnung der Inzuchtkoeffizienten mit nur 5 Ahnengenerationen lag die durchschnittliche Inzucht nur mehr bei 0,02 und ist somit geringer als z.B. beim gefährdeten Tux-Zillertaler Rind (Kapitel 5) mit weitaus lückenhafterer Pedigreeinformation.

*Tabelle 6.1. Mittlere Inzuchtkoeffizienten basierend auf der kompletten Pedigreeinformation ( $f_{ped}$ ) und auf 20, 15, 10, 5 und 2 Generationen-Pedigrees ( $f_{ped\_20}$ ,  $f_{ped\_15}$ ,  $f_{ped\_10}$ ,  $f_{ped\_5}$  und  $f_{ped\_2}$ ), mittlere Homozygotie ( $hom$ ), sowie Standardabweichungen, Minima und Maxima*

Kennzahl	Mittelwert	Standardabweichung	Minimum	Maximum
$f_{ped}$	0,109	0,029	0,045	0,245
$f_{ped\_20}$	0,108	0,029	0,045	0,245
$f_{ped\_15}$	0,089	0,029	0,028	0,232
$f_{ped\_10}$	0,053	0,028	0,002	0,200
$f_{ped\_5}$	0,020	0,023	0,000	0,148
$f_{ped\_2}$	0,001	0,011	0,000	0,125
$hom$	0,345	0,106	0,050	0,600

In Tabelle 6.2. sind die Korrelation der einzelnen Inzuchtkoeffizienten zur Homozygotie und angeführt. Über eine Korrelationsanalyse wurde getestet, ob sich die gefundenen Korrelationen signifikant von Null unterscheiden. Es konnte keine signifikante Korrelation zwischen den auf Pedigreeinformation bzw. auf genetischer Markerinformation beruhenden Kennzahlen gefunden werden. In der in Kapitel 3 beschriebene Simulationsstudie wurde im Durchschnitt von 100 Wiederholungen eine Korrelation von  $0,282 \pm 0,145$  zwischen der Homozygotie basierend auf 20

Mikrosatellitenloci und der wahren Autozygotie als Kennzahl für die wahre Inzucht gefunden. Allerdings wurde hier eine absolut optimale Situation bezüglich der gleichmäßigen Verteilung der Markerloci über das gesamte Genom unterstellt. Des Weiteren waren die Loci eindeutig selektionsneutral und die Pedigreeinformation zu 100 Prozent korrekt. Bei einem realen Datensatz kann von zumindest geringfügigen Abweichungen von diesen Optimalbedingungen ausgegangen werden. Möglicherweise haben derartige Abweichungen dazu geführt, dass kein Zusammenhang zwischen den Pedigreeinzuchtkoeffizienten und der individuellen Homozygotie basierend auf nur 20 Markerloci aufgedeckt werden konnte.

*Tabelle 6.2. Korrelation zwischen Inzuchtkoeffizienten basierend auf der kompletten Pedigreeinformation (fped) bzw. 20, 15, 10, 5 und 2 Generationen Pedigrees (fped\_20, fped\_15, fped\_10, fped\_5 und fped\_2) und der Homozygotie an 20 Mikrosatellitenloci, sowie zugehörige P-Werte*

Kennzahl	Korrelation	P-Wert
fped	0,061	0,174
fped_20	0,065	0,147
fped_15	0,063	0,164
fped_10	0,008	0,853
fped_5	-0,000	0,993
fped_2	-0,045	0,313

TORO et al. (2001) schätzten hingegen positive Korrelation (0,39 – 0,93) zwischen Verwandtschaftskoeffizienten basierend auf Pedigreeinformation und genetischer Markerinformation für eine Iberische Schweinerasse. Allerdings standen für die genannte Untersuchung 49 Mikrosatellitenloci, die über alle 18 Autosomen beim Schwein verteilt waren, zu Verfügung. Auch im Hinblick auf eine lückenlose Pedigreeinformation bis zum Jahr 1945 lagen optimale Bedingungen vor.

### **6.3. Schlussfolgerungen**

Aufgrund der Ergebnisse der vorliegenden Studie muss darauf geschlossen werden, dass unter Praxisbedingungen die Information von 20 Mikrosatellitenloci nicht ausreicht, um bei fehlender Abstammungsinformation Schlüsse auf den

Pedigreeinzuchtkoeffizienten von Tieren zu ziehen. Hierzu wäre offenbar eine deutlich größer Zahl an kodominanten, über das gesamte Genom verteilter Loci notwendig.

## 7. Das OPTI-MATE-Programm

Derzeit existieren in Österreich 27 anerkannte gefährdete Nutztierassen. Zwanzig dieser Rassen nehmen an speziellen Generhaltungsprogrammen teil (Tabelle 7.1.). Wie in jedem anderen Zuchtprogramm ist neben der Zuchtzieldefinition die Entscheidung über Selektion und Anpaarung von essentieller Bedeutung. Die Erhaltung der genetischen Variabilität steht bei den stark gefährdeten Rassen im Vordergrund. Im Hinblick auf dieses Ziel kommt für die Erstellung von Anpaarungspläne das von SCHMIDT et al. (1997) entwickelte PC-Programm OPTI-MATE zum Einsatz.

**Tabelle 7.1. Offiziell als gefährdet anerkannte Rassen**

Gefährdete Rasse	Verwendung von OPTI-MATE
<i>Rinder</i>	
Original Braunvieh	Ja
Original Pinzgauer	Nein
Tiroler Grauvieh	Nein
Waldviertler Blondvieh	Ja
Kärntner Blondvieh	Ja
Pustertaler Sprinzen	Ja
Murbodner	Ja
Ennstaler Bergschecken	Ja
<i>Schafe</i>	
Kärntner Brillenschaf	Ja
Braunes Bergschaf	Nein
Tiroler Steinschaf	Nein
Krainer Steinschaf	Ja
Waldschaf	Ja
Alpines Steinschaf	Ja
Zackelschaf	Ja
<i>Ziegen</i>	
Gemsfärbige Gebirgsziege	Nein
Pinzgauer Ziege	Ja
Tauernschecken Ziege	Ja
Steirische Scheckenziege	Ja
<i>Pferde</i>	
Österreichischer Noriker	Nein
Altösterreichisches Warmblut	Ja
Lipizzaner	Nein
Shagya Araber	Ja
Alt-Österreichische Huzulen	Ja
<i>Schweine</i>	
Mangalitzta	Ja
Turoplje	Ja



Die Erstellung von Anpaarungsplänen beruht auf dem Prinzip der maximalen Vermeidung von Inzucht (maximum avoidance of inbreeding – MAI). Hierbei werden die Paarungspartner so ausgewählt, dass ihre Nachkommen die kleinstmöglichen Inzuchtkoeffizienten aufweisen. Diese Vorgangsweise führt zu einer Reduktion der Inzuchtrate in der nächsten Generation. Somit wird auch eine mögliche Inzuchtdepression in der Nachkommengeneration reduziert. Mit MAI ist es jedoch nicht möglich, die gesamte Entwicklung der Verwandtschaftsverhältnisse in einer Population zu kontrollieren. Ohne zusätzliche Restriktionen würde die Anwendung von MAI dazu führen, dass im Extremfall ein einzelnes männliches Tier, das mit den weiblichen Zuchttieren nicht verwandt ist, in allen Anpaarungen eingesetzt wird. Dies hätte zur Folge, dass die Nachkommengeneration ausschließlich aus väterlichen Halbgeschwistern besteht. Dieser Nachteil von MAI bzw. dem OPTI-MATE Programm könnte in der Praxis durch eine Beschränkung des Zuchteinsatzes vor allem der männlichen Tiere ausgeglichen werden.

Das OPTI-MATE Programm ermöglicht des weiteren die Kontrolle und Evaluierung der Zuchtarbeit über Berechnung von Kennzahlen, die auf Pedigreeinformation beruhen. So ist es möglich die Inzuchtsteigerung für die Gesamtpopulation und Teilpopulationen und darauf basierend die effektive Populationsgröße zu berechnen (siehe dazu auch Kapitel 5).

Positiv anzumerken ist, dass programmintern Plausibilitätskontrollen für die eingegebenen Abstammungsdaten durchgeführt werden.

Generell kann der Einsatz des OPTI-MATE Programms im Rahmen Generhaltungszuchtprogrammen positiv bewertet werden. Eine entsprechende Schulung der Personen, die in der Praxis mittels OPTI-MATE Anpaarungsvorschläge erstellen, erscheint jedoch unbedingt notwendig.

## 8. Allgemeine Schlussfolgerungen

Ein wesentliches Ziel des Projektes war die Klärung der Frage, ob und wie genetische Markerinformationen für Generhaltungsprogramme Verwendung finden sollen. Generell ist zu sagen, dass für alle in Österreich gefährdeten Nutztierassen Pedigreeinformationen in unterschiedlicher Quantität und Qualität vorliegen. Folglich stellt die genetische Markerinformation niemals die alleinige Informationsquelle zur Beschreibung der genetischen Variabilität bzw. Aufdeckung von Verwandtschaftsverhältnissen in einer Population dar. Unter diesem Gesichtspunkt sind die im Folgenden angeführten Schlussfolgerungen zu sehen.

1.) Für drei gefährdete Rinderrassen (Original Pinzgauer, Tux-Zillertaler und Kärntner Blondvieh) wurden Pedigreeanalysen durchgeführt, die gezeigt haben, dass gerade bei den extrem gefährdeten Rinderrassen Tux-Zillertaler und Kärntner Blondvieh die derzeit vorliegenden Pedigrees sehr kurz und lückenhaft sind. Zum Vergleich der Qualität der Pedigreeinformation im Hinblick auf Länge bzw. Lückenhaftigkeit wurde das durchschnittliche komplette Generationsäquivalent herangezogen, das beim Kärntner Blondvieh unter 2 lag. Ein weiteres Qualitätskriterium für Pedigreedaten, der Prozentsatz an Fehl Abstammungen, wurde in der vorliegenden Studie zwar nicht untersucht. In der Literatur wurden für Fehl Abstammungen in Rinderpedigrees jedoch Werte zwischen 3% und über 20% gefunden.

Im Rahmen der Pedigreeanalysen wurden außerdem verschiedene Kennzahlen zur Beschreibung der genetischen Variabilität berechnet. Über die effektive Anzahl Gründertiere und die marginalen Genanteile der bedeutendsten Ahnen, konnte gezeigt werden, dass bei den hochgefährdeten Rinderrassen Tux-Zillertaler und Kärntner Blondvieh einige wenige männliche Tiere überproportional eingesetzt wurden. Dies zeigt, dass auch bei kurzen, lückenhaften Pedigrees wichtige Aussagen über züchterische Maßnahmen in der Vergangenheit basierend auf Pedigreeinformation gemacht werden können.

2.) In einer Simulationsstudie konnte gezeigt werden, dass es auch mit kurzen, lückenhaften Pedigrees möglich ist, extrem ingezüchtete (autozygote) Tiere zu erkennen. Bei einem durchschnittlichen kompletten Generationsäquivalent zwischen 2 und 3 lag die Korrelation zwischen Pedigreeinzuchtkoeffizienten und der wahren Autozygotie bei über 0,60. Kennzahlen basierend auf genetischer Markerinformation waren nur dann in etwa gleich eng mit der wahren Autozygotie korreliert, wenn eine

große Zahl (mind. 100) von kodominanten, polymorphen, gleichmäßig über das Genom verteilten Mikrosatellitenloci berücksichtigt wurde. Obwohl in der durchgeführten Simulationsstudie eine leicht positive Korrelation zwischen der Homozygotie an 20 Mikrosatellitenloci und der wahren Autozygotie gefunden wurde, konnte dies in einer Validierungsstudie anhand von Pedigree- und Mikrosatellitendaten beim Lipizzaner nicht bestätigt werden.

Des Weiteren zeigte die Simulationsstudie, dass bei einem sehr hohen Prozentsatz von Fehl Abstammungen im Pedigree (über 20% pro Generation), die Korrelation zwischen Pedigreeinzuchtkoeffizienten und Autozygotie deutlich absinkt.

3.) Ein weiterer Teil des Projektes behandelte unterschiedliche Selektions- und Anpaarungsstrategien unter Berücksichtigung von Pedigree- und/oder genetischer Markerinformation. Es konnte gezeigt werden, dass unter ausschließlicher Verwendung von Pedigreeinformationen eine deutliche Reduktion beim Anstieg der Autozygotie im Vergleich zu reiner Zufallspaarung erreicht werden kann. Die besten Ergebnisse wurden erzielt, wenn die Selektion von gleichgeschlechtlichen Vollgeschwistern vermieden wurde. Als Selektionskriterium wurde die durchschnittliche Verwandtschaft zu den lebenden Tieren des jeweils anderen Geschlechts herangezogen. Zur Berechnung dieser durchschnittlichen Verwandtschaft wurden entweder Pedigree- oder Markerinformationen verwendet bzw. für ein weiteres Selektionskriterium die standardisierte Pedigree- und Markerverwandtschaft in unterschiedlichen Verhältnissen zueinander gewichtet. Bei der oben beschriebenen Selektionsmethode führte die Verwendung des Selektionskriteriums „durchschnittliche Verwandtschaft ausschließlich aufgrund von Pedigreeinformation“ zum geringsten Anstieg der Autozygotie. Eine zusätzliche oder sogar ausschließliche Verwendung von genetischer Markerinformation zur Erstellung des Selektionskriteriums führte zu einem stärkeren Anstieg der Autozygotie über 20 Generationen. Die Ergebnisse der Simulationsstudie lassen darauf schließen, dass bei Verfügbarkeit von Pedigreeinformationen, diese Informationsquelle für die Selektion und Anpaarung in Erhaltungszuchtprogrammen, unbedingt verwendet werden muss.

4.) Sowohl die Ergebnisse der hier durchgeführten Berechnungen als auch die entsprechende Literatur, lassen darauf schließen, dass zur Aufdeckung von Verwandtschaftsverhältnissen in einer Population eine sehr große Zahl an Markerloci untersucht werden müsste. Jedoch zeigt die jüngere Literatur auch, dass über relativ

wenige (10 – 20) hochinformativ genetische Markerloci die Struktur einer Population gut beschrieben werden kann. Molekulargenetische Informationen können somit wertvolle Informationen darüber liefern, wie eng verschiedene Rassen miteinander verwandt sind. Beim Auftreten von Inzuchtdepressionen in einer Rasse, könnte somit entschieden werden, aus welcher anderen, eng verwandten Rasse Tiere eingekreuzt werden könnten. Darüber hinaus ist es möglich, mit Hilfe von Markern Einzeltiere einer bestimmten Population zuzuordnen. Dies ist vor allem dann von Bedeutung, wenn Tiere für die keine verlässlichen Abstammungsinformationen vorliegen und für die eine eindeutige phänotypische Zuordnung nicht möglich ist, in das Herdebuch einer gefährdeten Rasse aufgenommen werden sollen.

## 9. Empfehlungen für die Praxis der Erhaltungszucht

Aufgrund der gesamten Ergebnisse des vorliegenden Projektes und der bekannten Literatur werden im Folgenden einige Empfehlungen für die Praxis abgegeben. Hierbei wurde vor allem die tatsächliche Realisierbarkeit dieser Empfehlungen bedacht.

1.) Zur Hebung der Qualität von Pedigreedaten wird eine routinemäßige Abstammungskontrolle dringend empfohlen. Diese kann z.B. mit einer relativ geringen Anzahl an Mikrosatellitenloci (10-15) durchgeführt werden.

2.) Bei unklarer Abstammung und ohne Möglichkeit zur Klärung über eine entsprechende molekulargenetische Abstammungskontrolle, muss in der Pedigreedatei der entsprechende Vorfahre als unbekannt deklariert werden.

3.) In Erhaltungszuchtprogrammen sollte einer Selektion innerhalb von Familien der Vorzug gegenüber Massenselektion gegeben werden. MEUWISSEN (1999) schlägt hierzu folgende einfache Vorgangsweise für ein ausgeglichenes Geschlechtsverhältnis vor: ein männliches Zuchttier sollte immer durch einen eigenen Sohn, ein weibliches durch eine eigene Tochter ersetzt werden. Da in der tierzüchterischen Praxis die Anzahl der männlichen Zuchttiere zumeist deutlich geringer ist als die der weiblichen, sollte ein weibliches Zuchttier, von dem bereits ein Sohn selektiert wurde, durch die Tochter eines anderen weiblichen Zuchttieres, von der noch kein Sohn selektiert wurde, ersetzt werden.

4.) Der Ersatz von Zuchttieren sollte eher in einem höheren Alter erfolgen, als dies in konventionellen Zuchtprogrammen der Fall ist. Dadurch kann eine Verlängerung des Generationsintervalls erreicht werden. Trotz eines späteren Ersatzes von Zuchttieren muss aber der gleichmäßige Zuchteinsatz beachtet werden.

5.) Für die Anpaarung gilt, dass zumindest enge Verwandtenpaarungen (Elter – Nachkomme-, Vollgeschwister- bzw. Halbgeschwisterpaarungen) vermieden werden sollten. Weiters sollten männliche und weibliche Zuchttiere gleichmäßig eingesetzt werden. Günstig ist ein möglichst enges Geschlechtsverhältnis..

6.) Eine möglichst geringe Inzuchtsteigerung für die Folgegeneration kann über Anpaarungspläne, die mit Hilfe des OPTI-MATE Programms erstellt werden, erreicht werden. Hierbei müssen jedoch unbedingt Restriktionen eingeführt werden, sodass es zu keinem überproportionalen Einsatz (männlicher) Zuchttiere kommt, wodurch große Halbgeschwistergruppen entstehen würden. Damit solche Restriktionen auch durchgeführt werden können, ist eine entsprechende Rückmeldung, welche der empfohlenen Anpaarungen tatsächlich stattgefunden haben, erforderlich.

7.) Das OPTI-MATE Programm muss zur Beobachtung der Population herangezogen werden. Es sollte der Kontrolle dienen, ob in der Vergangenheit Selektions- und Anpaarungsstrategien durchgeführt wurden, die den Anstieg der Inzucht gering halten. Als erfolgreiche Strategien können solche gelten, die zu einer geringeren Inzuchtsteigerung führen als reine Zufallspaarung.

8.) Eine entsprechende Schulung der Personen, die über das OPTI-MATE Programm Anpaarungsempfehlungen erstellen, ist unbedingt notwendig.

9.) Molekulargenetische Informationen sollten zukünftig vor allem auch zur Schätzung von genetischen Distanzen zwischen Populationen und für die Zuordnung von Einzeltieren zu einer bestimmten Population herangezogen werden.

## 10. Literaturverzeichnis

- ACHMANN, R., DOVC, P., BODO, I., HABE, F., MARTI, E., SÖLKNER, J., BREM, G., 2001. DNA microsatellite analysis of genetic diversity and population structure in the Lipizzan horse. Book of Abstracts. 52<sup>nd</sup> EAAP Meeting, 26-29.8. 2001, Budapest, Hungary.
- ALLENDORF, F.W. 1986. Genetic drift and the loss of alleles versus heterozygosity. *Zoo Biology*, 5, 181-190.
- BALLOU, J. D., 1983. Calculating inbreeding coefficients from pedigrees. In: Schonewald-Cox, C.M., Chambers, S.M., MacBryde, B. and Thomas, W. L. (eds). *Genetics and Conservation: A Reference for Managing Wild Animal and Plant Populations*. Menlo Park, Benjamin, Cummings. 505-520
- BALLOU, J. D., LACY, R. C. 1995. Identifying genetically important individuals for management of genetic variation in pedigreed populations. In: Ballou, J. D., Gilpin, M. and Foose, T. J. (eds). *Population management for survival and recovery*. Columbia University Press New York. 76-111.
- BASEDOW, M. 1998. Die genetische Diversität deutscher Rinderrassen dargestellt durch molekulargenetische Markersysteme. Dissertation. Institut für Tierzucht und Tierhaltung der Agrarwissenschaftlichen Fakultät der Christian-Albrechts-Universität zu Kiel. Kiel, Deutschland.
- BAUMUNG, R., SÖLKNER, J. 2000. Genetic variability of Tux-Zillertal, Carinthian Blond, Tyrol Grey and Original Pinzgau cattle populations in Austria determined by analysis of pedigrees. 51<sup>st</sup> Annual Meeting of the EAAP, August 21-24, 2000. The Hague. The Netherlands.
- BOICHARD, D., Maignel, L., VERRIER É., 1997. The value of using probabilities of gene origin to measure genetic variability in a population. *Genet. Sel. Evol.* 29, 5-23.
- BOYCE, A.J., 1983. Computation of inbreeding and kinship coefficients on extended pedigrees. *J. Heredity* 74: 400-494.

- CHESSER, R.K., 1983. Isolation by distance: Relationship to the management of genetic resources. In C. M. Schonewald-Cox, S. M. Chambers, B. MacBryde und W.L. Thomas, eds., *Genetics and Conservation: A Reference for Managing Wild Animal and Plant Populations*, pp 66-77. Menlo Park: Benjamin/Cummings.
- CHEVALET, C., ROCHAMBEAU, H. DE. 1986. Variabilité génétique et contrôle des souches consanguines. *Sci., 9Tech. Lab.*, 11: 251-257.
- CHRISTENSEN, L. G., MADSEN, P., PETERSEN, J. 1982. The influence of incorrect sire-identification on the estimates of genetic parameters and breeding values. *Proc. 2<sup>nd</sup> World Congr. on Genet. Applied to Livest. Prod.* 7: 200-208.
- CROW, J. F., KIMURA, M. 1970. *An introduction to population genetics theory*. Harper & Row, New York, USA.
- CROW, J.F. 1983. *Genetics Notes*, 8th edn. Burgess Publishing, Minneapolis, USA, 306 pp.
- CURIK, I., SÖLKNER, J., STIPIC, N. 2001a. The influence of selection and epistasis on inbreeding depression estimates. *J. Anim. Breed. Genet.* 118: 257-262.
- CURIK, I., SÖLKNER, J., STIPIC, N. 2001b. Effects of models with finite loci, selection, dominance, epistasis and linkage on inbreeding coefficients based on pedigree and genotypic information. *J. Anim. Breed. Genet.* (eingereicht).
- DENNISTON, C. 1977. Small population size and genetic diversity: Implications for endangered species. In S.A. Temple, ed., *Endangered Birds: Management Techniques for Preserving Threatened Species*, pp. 281-289. Madison: University of Wisconsin Press.
- DICKSON, W.F.; LUSH, J.L., 1933. Inbreeding and the genetic history of the Rambouillet sheep in America. *J. Heredity*, 24: 19-23.



- EDING, J.H., LAVAL, G. 1999. Measuring genetic uniqueness in livestock. In J.K. Oldenbroek, ed, Genebanks and the conservation of farm animal genetic resources, pp. 33-54. Lelystad, The Netherlands.
- EDING, H., MEUWISSEN, T. 2001. Marker-based estimates of between and within population kinships for the conservation of genetic diversity. *J. Anim. Breed. Genet.* 118: 141-159.
- EDWARDS, K.J., BARKER, J.H.A., DALY, A., JONES, C., KARP, A. 1996. Microsatellite libraries enriched for several microsatellite sequences in plants. *Biotechnology* 20 (5): 756-760.
- GELDERMANN, H., PIEPER, U., WEBER, W. E. 1986. Effects of misidentification on the estimation of breeding value and heritability in cattle. *J. Anim. Sci.* 63: 1759-1768.
- JACQUARD, A. 1975. Inbreeding: One word, several meanings. *Theor. Pop. Biol.* 7: 338-363.
- FALCONER, D.S., MACKAY, T. F. C. 1996. Introduction to quantitative genetics. 4<sup>th</sup> edition Longmann. London.
- FRANKHAM, R., 1995: Conservation Genetics. *Ann. Rev. Genetics*, 29: 305-327.
- GANDINI, G.C.; DE FILIPPI, P., 1998. MINBREED-Software package for the genetic management of small breeds. Proc. of the 6<sup>th</sup> WCGALP, January 11-16., Armidale, 27: 451-452.
- GEYER, C.J.; THOMPSON, E.A., 1988. Gene survival in the Asian wild horse (*Equus przewalskii*), I: Dependence of gene survival in the Calgary Breeding Group pedigree. *Zoo Biology* 7: 313-327.
- GEYER, C.J.; THOMPSON, E.A., 1994. A new approach to the joint estimation of relationship from DNA fingerprint data. In J.D. Ballou, M. Gilpin und T.J. Foose

- (eds.): Population management for survival and recovery. pp. 245-269. Columbia University Press, New York, USA.
- GEYER, C.J.; THOMPSON, E.A.; RYDER, O.A., 1989. Gene survival in the Asian wild horse (*Equus przewalskii*), II: Gene survival in the whole population, in subgroups, and through history. *Zoo Biology* 8: 313-329.
- HAIG, S.; BALLOU, J.D.; CASNA, N.J., 1994. Identification of kin structure among Guam rail founders: a comparison of pedigrees and DNA profiles. *Molecular Ecology* 3: 109-119.
- HARRIS, R.B.; ALLENDORF, F.W., 1989. Genetically effective population size of large mammals: An assesment of estimators. *Conservation Biology* 3: 181-191.
- HARRIS, R.B.; METZGAR, L.H.; BEVINS, C.D., 1986. GAPPS (Generalized Animal Population Projection System) User`s Manual. Missoula, Montana: Montana Cooperative Wildlife Research Unit, University of Montana.
- JAMES, J.W., 1972. Computation of genetic contributions from pedigrees. *Theor. Appl. Genet.*, 42: 272-273.
- KARP, A., SEBERG, O., BUIATTI, M., 1996. Molecular techniques in the assesment of botanic diversity. *Annals of Botany*, 78:143-149.
- KEMPTHORNE, O. 1957. An introduction to genetic statistics, 545 pp. John Wiley and Sons, New York, .
- LACY, R.C., 1989. Analysis of founder representation in pedigrees: founder equivalents and founder genome equivalents. *Zoo Biology*, 8: 111-24.
- LACY, R.C., 1993. VORTEX: A computer simulation model for population viability analysis. *Wildlife Research* 20: 45-65.
- LACY, R.C., 1994: GENES: A computer program for pedigree analysis and genetic management. Chicago: Chicago Zoological Society.

- LACY, R. C., BALLOU, J. D., PRINCÉE, F., STARFIELD, A., THOMPSON E. A., 1995. Pedigree analysis for population management. In: Ballou, J. D., Gilpin, M. and Foose, T. J. (eds). Population management for survival and recovery. Columbia University Press New York. 57-75.
- LANDE, R.; BARROWCLOUGH, G.F., 1987. Effektive population size, genetic variation, and their use in population management. In: M.E. Soule (ed), Viable Populations for Conservation, pp. 87-123. Cambridge: Cambridge University Press.
- LANGHAMMER, M.; DIETL, G.; BROCKMANN, G.; RENNE, U.; WOLF, J., 1997. Effects of different mating principles on conservation of genetic variability in small laboratory mouse populations. 48th EAAP, 25-28 August, Wien.
- LYNCH, M., RITLAND, K., 1999. Estimation of pairwise relatedness with molecular markers. *Genetics* 152: 1753-1766.
- MACCLUER, J. W., VAN DE BERG, J.L., READ, B., RYDER, O.A., 1986. Pedigree analysis by computer simulation. *Zoo. Biol.*, 5: 147-160.
- MAIGNEL, L., BOICHARD, D., VERRIER, E. 1996. Genetic variability of French dairy breeds estimated from pedigree information. *Interbull Bulletin* 14, 49-54.
- MALÈCOT, G. 1961. Relationship and correlations, Spec. vol., 129. Max Planck Inst. Tierzucht u. Tierernährung, Mariensee, BRD.
- MOSER, C., REITER, M. 1996. Die Rinderrasse der Tux-Zillertaler. Ein Stück Tiroler Kultur. Edition Tirol. Austria.
- NEI, M. 1987. Molecular evolutionary genetics. Columbia University Press, New York, USA.
- PRINCEE, F.P.G., 1988. Genetic variation in the zoo population of the red panda subspecies *Ailurus fulgens fulgens*. *Zoo Biology* 7: 219-231.

- PRINCEE, F.P.G., 1994. Overcoming the constraints of social structure and incomplete pedigree data through low-intensity genetic management. In J.D. Ballou; M. Gilpin; T.J. Foose, eds., Population Management for Survival and Recovery, pp. 124-154. Columbia University Press, New York, USA.
- ROCHAMBEAU, H.D., FOURNET-HANOCQ, F., VU TIEN KHANG, J., 1997. Measuring and managing genetic variability in small populations. 48<sup>th</sup> EAAP, August 25-28, 1997, Vienna. Austria.
- RON, M., BLANC, Y., BAND, M., EZRA, E., WELLER, J. I., 1996. Misidentification rate in the Israeli dairy cattle population and its implications for genetic improvement. J. Dairy Sci. 79: 676-681.
- SAMBRAUS, H.H., 1994. Gefährdete Nutzierrassen. Ihre Zuchtgeschichte, Nutzung und Bewahrung. Eugen Ulmer GmbH & Co. Stuttgart/Germany.
- SCHMIDT, TH.A., WREDE, J., SIMON, D.L., 1997. OPTI-MATE PC-Program for Management and Minimizing Inbreed in Endangered Populations. <http://rzsun1.tiho-hannover.de/Forschung/Zucht/Optimate>.
- SIMIANER, H., 2000. Abschlußbericht Molekulargenetische Differenzierung verschiedener Rothviehpopulationen. Applied Genetics Network. Stuttgart/Germany.
- SEAL, U.S., LACY, R.C., 1989. Florida Panther Population Viability Analysis. Report to the U.S. Fish and Wildlife Service. Apple Vally, Minnesota: Captive Breeding Specialist Group, Species Survival Commission, IUCN.
- SHEEHAN, N.A., 1990. Genetic reconstruction on complex pedigrees. Ph.D. diss, University of Washington, Seattle.
- SÖLKNER, J., FILIPCIC, L., HAMPSHIRE, N., 1998. Genetic variability of populations and similarity of subpopulations in Austrian cattle breeds determined by analysis of pedigree. Anim. Sci. 67: 249-256.

- SÖLKNER, J, ZECHNER, P., ZOHMANN, F., ACHMANN, R., BODO, I., MARTI, E., HABE, F., BREM, G. 2001. Analysis of diversity and population structure in the Lipizzan horse breed based on pedigrees and morphometric traits. 52<sup>nd</sup> Annual Meeting of the EAAP, August 26-29, 2001. Budapest. Hungary.
- SÖLKNER, J., FILIPCIC, L. 1997. Genetic variability of populations and similarity of subpopulations in cattle breeds evaluated by analysis of pedigrees. 48<sup>th</sup> Meeting of EAAP, August 25-28, 1997, Vienna, Austria.
- STARFIELD, A.M.; ROWLEY, H.A.; QUADLING, H.; FOOSE, T.J., 1994. Genetic risk analysis of a small wild lion population. In J.D. Ballou; M. Gilpin; T.J. Foose, eds., Population Management for Survival and Recovery, pp. 155-182, Columbia University Press, New York, USA.
- TAUTZ, D., 1989. Hypervariability of simple sequences as a general source for polymorphic DNA markers. *Nucleic Acids Research*, 17: 6463 – 6471.
- TEMPELTON, A. R., READ, B., 1994. Inbreeding: one word, several meanings, much confusion. In: Loeschke, V., Tomiuk, J. and Jain, S.K. (eds). Conservation Genetics. Birkhäuser Verlag Basel/Switzerland. 91-105.
- THOMAS, A., 1994. Genotypic inference with the Gibbs Sampler. In J.D. Ballou; M. Gilpin; T.J. Foose, eds, Population Management for Survival and Recovery, pp 261-272, Columbia University Press, New York, USA.
- THOMAS, A., 1991. PEDPACK. Bath, U.K.: School of Mathematical Sciences, University of Bath.
- THOMAS, A., 1986: Approximate computation of probability functions for pedigree analysis. *IMA Journal of Mathematics Applied in Medicine and Biology* 3: 157-166.
- THOMPSON, E.A., 1994: Genetic importance and genomic descent. In J.D. Ballou; M. Gilpin; T.J. Foose, eds, Population Management for Survival and Recovery, pp. 112-123, Columbia University Press, New York, USA.

- THOMPSON, E.A., 1986. Ancestry of alleles and extinction of genes in populations with defined pedigrees. *Zoo Biology* 5: 161-170.
- THOMPSON, E.A., 1983. A recursive algorithm for inferring gene origins. *Annals of Human Genetics* 47: 143-152.
- THOMPSON, E.A.; CANNINGS, C.; SKOLNICK, M.H., 1978. Ancestral inference. I: The problem and the method. *Annals of Human Genetics* 42: 95-108.
- TORO, M., SILIÓ, L., RODRIGÁNEZ, J., 1997. The use of molecular markers in conservation programmes of live animals. 48th Annual Meeting of the European Association for Animal Production. (EAAP), 25-28 August 1997, Vienna, Austria.
- TORO, M., SILIÓ, L., RODRIGÁNEZ, J., RODRIGUEZ, C., 1998. The use of molecular markers in conservation programmes of live animals. *Genet. Sel. Evol.* 30, 585-600.
- TORO, M., SILIÓ, L., RODRIGÁNEZ, J., RODRIGUEZ, C., FERNÁNDEZ, J., 1999. Optimal use of genetic markers in conservation programmes. *Genet. Sel. Evol.* 31, 255-261.
- TORO, M., BARRAGÁN, C., ÓVILO, C., RODRIGÁNEZ, J., RODRIGUEZ, C., SILIÓ, L., 2001. Estimation of coancestry in Iberian pigs using molecular markers. 52<sup>nd</sup> Annual meeting of the EAAP, August 26-29, 2001, Budapest, Hungary.
- VANRADEN, P.M. 1992. Accounting for inbreeding and crossbreeding in genetic evaluation for large Populations. *J. Dairy Sci.* 75, 3136-4144.
- VOS, P., HOGERS, R., BLEEKER, M., RIJANS, M., VANDELEE, T., HORNES, M., FRIJTERS, A., POT., J., PELEMAN, J., KUIPER, M., ZABEAU, M., 1995. AFLP: a new technique for DNA fingerprinting. *Nucleic Acids Research* 23: 4407 – 4414.
- WENZ., H., ROBERTSON, J.M., MENCHEN, F., OAKS, F., DEMOREST, D.M., SCHEIBLER, D., ROSENBLUM, B.B., WIKE, C., GILBERT, D.A., EFCAVITCH, J.M., 1998. High precision genotyping by denaturing capillary electrophoresis. *Genom Res.* 8: 69-80.
- WRIGHT, S., 1921. Systems of mating. *Genetics* 6: 111-178.

WRIGHT, S., 1922. Coefficients of inbreeding and relationship. *Am. Nat.*, 56, 330-338.

WRIGHT, S., 1931. Evolution in Mendelian populations. *Genetics* 16: 97-159.

WRIGHT, S., 1969. *Evolution and the Genetics of Populations. Vol. 2. The Theory of Gene frequencies.* Chicago: University of Chicago Press.

ZECHNER, P., SÖLKNER, J., DRUML, T., BAUMUNG, R., ACHMANN, R., BODO, I., MARTI, E., HABE, F., BREM, G., 2001. Analysis of diversity and population structure in the Lipizzan horse breed based on pedigrees information. (submitted to *Liv. Prod. Sci.*).

ZENTRALE ARBEITSGEMEINSCHAFT ÖSTERREICHISCHER RINDERZÜCHTER. 2000. Die österreichische Rinderzucht, 2000. Broschüre der Zentralen Arbeitsgemeinschaft österreichischer Rinderzüchter, Vienna.

## 11. Teilnahme an Kursen, Tagungen und Sitzungen

Seminar der ÖNGENE (Österreichische Nationalvereinigung für Genreserven)  
Marchtrenk, A, 13.1-14.1.1999

Kurs über „Bioinformatics, from QTL to sequence“ (gehalten von Dr. T. Meuwissen und Dr. G. Thaller).  
Grub bei München, D, 8.3.-12.3.1999

Internationale Fachtagung Genreserven/Generhaltung.  
Eberstein, A, 24.3.-26.3.1999

Wintertagung 2000 – Grünland und Viehwirtschaft.  
Aigen im Ennstal, A, 18.2.2000

Tierzucht – Dreiländerseminar.  
Salzburg, A, 16.-17.3.2000

World-Expo 2000 Workshop on Animal Breeding and Animal Genetic Resources.  
Mariensee, D, 17.-18.7.2000

Kurs über „Genetic Gain, Variance and Inbreeding in Selection Schemes“ (gehalten von J. Woolliams und T. Meuwissen).  
Horst, NL, 14.8-18.8.2000

Seminar der ÖNGENE und des VEGH.  
Teichalm, A, 15.9.-17.9.2000

7.Freilandtagung – Tierschutz im Stall.  
Wien, A, 28.9.2000

Seminar der ÖNGENE und des VEGH.  
Andelsbuch, A, 7.9.-9.9.2001



## 12. Vorträge und Abhaltung von Kursen

Genetische Grundlagen zur Erhaltung gefährdeter Nutztiere.

*Seminar der ÖNGENE und des VEGH.*

*Ellbögen, A, 3.9.-5.9.1999*

Nutzung von Pedigree- und genetischer Markerinformation zur Beschreibung der genetischen Vielfalt von Populationen – Ergebnisse einer Simulationsstudie.

*Vortragstagung der DGfZ/GfT.*

*Kiel, D, 20.9.-21.9.2000*

Kurs „Theoretische Grundlagen zur Erhaltung gefährdeter Nutzierrassen und deren praktische Anwendung mit Hilfe des Populationsplanungsprogrammes OPTIMATE“ (zusammen mit B. Berger).

*Wels, A, 27.10.-29.10.1999*

Genetic Variability of Tux-Zillertal, Carinthian, Blond, Tyrol Grey and Original Pinzgau determined by analysis of pedigrees.

*51st Annual Meeting of the European Association for Animal Production (EAAP).*

*The Hague, NL, 21.8.-24.8.2000*

Kurs „Theoretische Grundlagen zur Erhaltung gefährdeter Nutzierrassen und deren praktische Anwendung mit Hilfe des Populationsplanungsprogrammes OPTIMATE“ (zusammen mit B. Berger).

*Wels, A, 4.12.-6.12.2000.*

Relationship of true autozygosity and inbreeding coefficients based on pedigree or genetic marker information.

*52nd Annual Meeting of the European Association for Animal Production (EAAP),*

*Budapest, Ungarn, 26.9.-29.9.2001*

Mating plans for highly endangered breeds.

*Biodiversity in Livestock Production in Croatia.*

*Zagreb, Kroatien, 18.9.-19.9.2001.*

### 13. Fachartikel und wissenschaftliche Veröffentlichungen

BAUMUNG, R., 2000: Warum es sich lohnt alte Nutzierrassen weiterhin zu erhalten. Blick ins Land, 5, 14-15, 2000.

BAUMUNG, R., 2000: Erhaltungszucht und Leistungsselektion – ein Widerspruch? Arche – Zeitschrift für Viehfalt, 2, 9-11, 2000.

BAUMUNG, R., 2000: Alte Zweinutzungsrasen in Österreich. AGÖF – Mitteilungen, 1, 10-11, 2000.

BAUMUNG, R., SÖLKNER, J., 2000: Genetic Variability of Tux-Zillertal, Carinthian, Blond, Tyrol Grey and Original Pinzgau determined by analysis of pedigrees. 51st Annual Meeting of the European Association for Animal Production (EAAP). The Hague, NL, 21.8.-24.8.2000

BAUMUNG, R., SÖLKNER, J., 2000: Nutzung von Pedigree- und genetischer Markerinformation zur Beschreibung der genetischen Vielfalt von Populationen Ergebnisse einer Simulationsstudie. Vortragstagung der DGfZ/GfT. Kiel, D, 20.9.-21.9.2000

BAUMUNG, R., 2000: Marker, QTL und Rinderzucht. AGÖF – Mitteilungen, 2,4-5, 2001.

BAUMUNG, R., 2001: Grundsätze der Genomanalyse – Genkartierung und Hauptgensuche. Seminar des genetischen Ausschusses der ZAR, 2-8, 2001.

BAUMUNG, R., SÖLKNER, J., 2001: Relationship of true autozygosity and inbreeding coefficients based on pedigree or genetic marker information. 52nd Annual Meeting of the European Association for Animal Production (EAAP), Budapest, Ungarn, 26.9- 29.9.2001

## Zusammenfassung

Das wesentliche Ziel des Projektes war die Klärung der Frage, wie und ob Pedigree- und genetische Markerinformationen in Erhaltungszuchtprogrammen zur Erhaltung der genetischen Vielfalt Eingang finden sollen.

Für die gefährdeten Rinderrassen Original Pinzgauer, Tux-Zillertaler und Kärntner Blondvieh wurden eingehende Pedigreeanalysen durchgeführt. Diese haben gezeigt, dass die verfügbaren Pedigrees für Tux-Zillertaler und Kärntner Blondvieh sehr kurz und lückenhaft sind. Dennoch wurde aufgedeckt, dass in der Vergangenheit einige wenige Zuchttiere überproportional zum Einsatz kamen. Dies sollte in Zukunft im Hinblick auf die Erhaltung der genetischen Variabilität vermieden werden.

Die Ergebnisse einer Simulationsstudie zeigten, dass bereits kurze komplette Pedigrees eine gute Informationsquelle zur Erkennung stark ingezüchteter Tiere liefern. Bei Berücksichtigung von mehr als 6 Generationen steigt die Korrelation zwischen Inzuchtkoeffizienten und wahrer Autozygotie kaum mehr an. Die individuellen Inzuchtkoeffizienten bzw. der darauf basierende durchschnittliche Inzuchtkoeffizient in einer Referenzpopulation sind bei gestutzten Pedigrees jedoch sehr stark unterschätzt. Dasselbe gilt für kurze lückenhafte Pedigrees, wie sie bei gefährdeten Rinderrassen unter Praxisbedingungen zu finden sind. Der aufgrund von Markerinformationen ermittelte durchschnittliche Homozygotiegrad entspricht offenbar auch bei einer geringen Anzahl von Markerloci sehr gut der wahren Homozygotie, jedoch ist die Korrelation zur wahren Autozygotie auch bei 100 kodominanten Markerloci nicht sehr eng.

In einer weiteren Simulationsstudie wurden verschiedene Selektionskriterien im Hinblick auf die Entwicklung der wahren Autozygotie über 20 diskrete Generationen verglichen. Als Selektionskriterium wurde die durchschnittliche Verwandtschaft zu den lebenden Tieren des jeweils anderen Geschlechts gewählt. Zur Ermittlung dieses Kriteriums wurden alle verfügbaren Pedigreeinformationen (Pedigreeverwandtschaft) oder die genetische Markerinformation von 20, 100 bzw. 250 Mikrosatellitenloci (Markerverwandtschaft) herangezogen. Darüber hinaus wurden die standardisierte Pedigree- und Markerverwandtschaft in unterschiedlichen Verhältnissen zueinander gewichtet, um ein Selektionskriterium zu schaffen, das auf beiden Informationsquellen beruht. Der geringste Anstieg in der Autozygotie wurde bei Familienselektion unter Verwendung der Pedigreeverwandtschaft als Selektionskriterium erreicht.

Generell wird empfohlen, auf die korrekte Erfassung der Abstammungsinformationen einen großen Wert zu legen, da sie eine kostengünstige und gute Abschätzung der Verwandtschaftsstrukturen gewährleisten. Auch sehr kurze Pedigrees erlauben Familienselektion und Vermeidung enger Verwandtenpaarungen. Für die Ermittlung der Verwandtschaftsbeziehungen über genetische Markerinformationen, müssten über 100 hoch informative Mikrosatellitenloci genotypisiert werden.

Mit einer relativ geringen Anzahl an Mikrosatellitenloci (15-20) können jedoch wertvolle Aussagen über die genetische Distanz zwischen Populationen gemacht werden, Einzeltiere einer bestimmten Population zugeordnet und Abstammungskontrollen durchgeführt werden. Letztere werden dringend für die Verbesserung der Qualität der Pedigreedaten empfohlen.

## Summary

The main goal of the project was to investigate the use of pedigree and genetic marker information in conservation breeding programs.

Pedigree analyses for the endangered cattle breeds Original Pinzgau, Tux-Zillertal and Carinthian Blond were conducted. The results showed that especially for Tux-Zillertal and Carinthian Blond the available pedigree information is quite short and incomplete. Nevertheless the heavy utilisation of particular bulls in the past could be detected. With regard to the maintenance of genetic variability this must be avoided in future.

Results from a simulation study show that even short complete pedigrees are a reliable source of information to recognise highly inbred animals. Consideration of more than 6 generations leads to almost no increase of the correlation between inbreeding coefficients and true autozygosity. With reduced pedigrees, individual inbreeding coefficients and average inbreeding coefficients are strongly underestimated. This is also true for short and incomplete pedigrees as can actually be found for endangered cattle breeds. Average homozygosity based on genetic marker information is a useful tool for the estimation of the true homozygosity even in case of a low number of marker loci. Using 100 codominant genetic marker loci the correlation between homozygosity and true autozygosity was not very close.

In a 2<sup>nd</sup> simulation study different selection criteria were compared with regard to the evolution of autozygosity over 20 discrete generations. The average mean kinship with individuals of the opposite sex based on pedigree or genetic marker information from a set of 20, 100 or 250 microsatellite loci was chosen as selection criterion. Additionally the standardised pedigree and marker kinships were combined in different ratios to create a selection criterion which contains both sources of information. The increase of autozygosity was lowest under family selection using pedigree kinship as selection criterion.

All results indicate that careful recording of pedigree data is of great importance for conservation programs, because pedigree information is a very reliable source to detect relationships within a population. At least 100 highly informative microsatellite loci had to be analysed to make sound conclusions about relationships within a population.

Nevertheless, a quite low number (15-20) of microsatellite loci allows the calculation of genetic distances between populations, the correct assignment of single animals

to a population and parentage verification. Parentage verification is highly recommended to improve the quality of pedigree data.