

家畜에서 細胞遺傳學의 應用

呂 政 秀

嶺南大學校 畜産學科

Utilization of Cytogenetics in Domestic Animals

Jung Sou Yeo

Department of Animal Science, Yeungnam University, Gyeongsan.

Summary

Abnormalities of structure and morphology of chromosomes concentrated with genetic materials, DNA, are directly related to phenotypical performances of animals. So, cytogenetical research in domestic animals is important to prevent congenital deformity and improve genetic performances. Especially utilities of egg transfer technique combined with cytogenetical study can be accelerated by the wide spread of the best genetic sources dependent on the micromanipulation and sexing of eggs.

緒 論

細胞遺傳學(Cytogenetics)이란 生命體를 구성하고 있는 細胞內에서, 遺傳物質의 總合體인 染色體(chromosome)의 구조와 형태를 비롯한 生化學의 특성을 研究하는 學問이다.

遺傳子 즉 DNA로 구성된 染色體는 모든 遺傳情報을 가지고 있기 때문에 染色體의 異常的인 구조와 형태는 生物體의 先天的인 異常(congenital deformity)이나 疾病, 經濟形質의 能力發現과 직결되는 것이다. 家畜은 복잡한 구조를 가진 많은 수의 染色體를 가지고 있을 뿐만 아니라 分析方法이 까다로워 植物이나 微生物에 비하여 細胞遺傳學의 成果는 크지 못한 실정이다.

本 論題에서는 家畜의 染色體 分析 方法인 顯微, 조직, 배아의 培養 기술을 통하여 染色體의 形態와 構造의 異常에 따른 질병이나 경제형질의 능력 변화, 受精卵 移植 기술의 효율성증대와 性調節, 同一亞科(sub-family)에 속하는 가축 또는 동물의 進化過程을 밝히는 細胞遺傳學의 初率的인 利用을 제시하고자 한다.

染色體의 分離方法

遺傳物質의 分離, 分析은 顯微배양(blood culture) 조직배양(tissue culture) 그리고 배아배양(embryo culture) 등이 주로 哺乳家畜에 이용되고 있으며 이를 方法을 요약하면 Table 1과 같다.

染色體의 數와 形態

Table 2에서와 같이 소와 전양의 염색체 수는 60개(30쌍)로 1쌍의 性염색체(X, Y)를 제외한 나머지 58개(29쌍)의 常染色體(autosome)는 中心粒(centromere)이 끝부분에 위치하는 telocentric 염색체이고, 돼지는 38개(19쌍), 말은 62개(31쌍)로 中心粒이 染色體 전체길이의 중앙, 중앙에서 윗쪽, 그리고 거의 끝부분에 위치하는 metacentric, submetacentric, acrocentric의 여러 형태를 가지고 있다(Fischer et al., 1981; N-cholas, 1987).

또한 化學的인 特性을 나타내는 分染分析(banding) 방법으로 染色體의 구조를 밝힐수 있는 G(giems) -banding, C(constitutive heterochromatin)-banding

Table 1. Summarized steps of chromosomal analysis for domestic mammals

Step	Culture	Blood	Tissue	Embryo
Pretreat		Heparinized blood	Tissue of embryo or live animal	Blastocyst
			Trysinization	Isolate of zona (pronase)
Culture		72 hrs	72 hrs	2 hrs
Culture media		DMEM, McCoy5A	DMEM, McCoy5A	PBS, BSS
Arrest of metaphase		0.05 % colcemid or colchicine	0.05 % colcemid or colchicine	0.05 % colcemid or colchicine
Hypotonic		0.075M KCl	0.075M KCl	0.075M KCl
Fixative		Methanol(3): acetic acid(1)	Methanol(3): acetic acid(1)	Methanol(3): acetic acid(1)
Application		General	Genetic engineering	Egg transfer, sex control

Table 2. A summary description of the karyotypes of eight common domestic mammals

Species	Diploid number (2n=)	Autosomal pairs		Sex chromosomes	
		Metacentrics	Acrocentrics or telecentrics	X	Y
Cat, <i>Felis catus</i>	38	16	2	M	M
Dog, <i>Canis familiaris</i>	78	0	38	M	A
Pig, <i>Sus scrofa</i>	38	12	6	M	M
Goat, <i>Capra bircus</i>	60	0	29	A	M
Sheep, <i>Ovis aries</i>	54	3	23	A	M
Cattle, <i>Bos taurus</i>	60	0	29	M	M
Horse, <i>Equus caballus</i>	64	13	18	M	A
Donkey, <i>Equus asinus</i>	62	24	6	M	A

M: matacentric, A: acrocentric.



Fig. 1. Chromosome spreads of cattle (left) and pig(right).

이 더욱 정확한 遺傳情報 파악의 수단으로 이용되고 있다. (Ford et al., 1980; Gustavsson, 1980; 呂, 1984).

細胞遺傳學的 應用

1. 形態的 異常과 表現形質

染色體의 形態的 異常에는 喪失(deletion), 逆位(inversion), 轉位(translocation), Robertsonian fusion 등으로 대별되는데 어떤 染色體의 부분적인 喪失이나 동일 염색체내에서 단순한 자리바꿈인 逆位의 경우는 정확한 命名이 어렵기 때문에 家畜에서의 연구보고는 적은 편이다. 그러나 특정 염색체의 일부가 다른 염색체에 옮겨붙는 轉位의 예는 Table 3 과 같이 돼지에서 여러 종류가 밝혀짐과 동시에 모든 경우에서 産仔數의 감소를 나타내고 있다(Eldridge, 1985).

또한 소에서 많이 밝혀지고 있는 Robertsonian fusion은 中心粒이 끝부분에 있는 telocentric 염색체 2 개가 융합되어 하나의 염색체로 되는 현상이

다. Table 4와 같이 여러 형태의 융합현상이 소에게 나타나고 있음이 밝혀졌는데 특히 Fig. 2와 같은 1번과 29번이 융합된 형태는 수정율이 5~10% 저하되고 현저한 자산율의 원인이 되고 있으며 전체계의 38여 품종에서 나타나고 있는 것으로 보고되어 있다.

2. Chimerism과 Mosaicism

Chimerism이란 遺傳적으로 서로 다른 별개의 細胞들로 구성된 生命體의 染色體 구성 형태를 말하는데, 예로써 freemartin 소의 경우 개체는 암, 수의 염색체를 공유하고 있으므로 몸 구성세포의 일부는 암컷, 나머지부분은 수컷의 것으로 형성되어 결국 間性이 되어 不妊이 된다.

또 mosaicism은 한 개체에서 正常인 염색체 (2n)를 가진 세포가 있는 반면 다른 세포는 정상보다 염색체 수가 많거나(trisomy, tetrasomy) 또는 정상보다 수가 적은 것(monosomy, nullisomy)의 구성 형태를 일컫는다. 이러한 遺傳的 불균형 개체들의 표현형은 다양하기 때문에 細胞遺傳的 기술로서 이러한 유전적 결함을 제거하여 후대에 전달되는 경

Table 3. Naturally occurring autosomal aberrations in swine

Description of aberration	Other information	Reference
t rcp (1p-; 6q+)	Reduced litter size	Lozniskar <i>et al.</i> (1976)
t rcp (1p-; 16p+)		Forster <i>et al.</i> (1981)
t rcp (1p+; 14q-)	Reduced litter size	Gustavsson and Settergren (1983)
t rcp (1q-; 17q+)	Reduced litter size	Gustavsson and Settergren (1983)
t rcp (1p-; 8q+)	Reduced litter size	Gustavsson and Settergren (1983)
t rcp (4q+; 14q-)	Reduced litter size	Popescu and Legault (1979)
t rcp (6p+; 14q-)	Intersex	Madan <i>et al.</i> (1978)
t rcp (6p+; 15q-)		Bouters <i>et al.</i> (1974)
t rcp (7q-; 11q+)	Reduced litter size	Gustavsson and Settergren (1983)
t rcp (7q-; 15q+)	Reduced litter size	Popescu (1983)
t rcp (9p+; 11q-)	Reduced litter size	Gustavsson and Settergren (1983)
t rcp (11p+; 15q-)		Hageltorn <i>et al.</i> (1973)
		Henricson and Backstrom (1964)
t rcp (13q-; 14q+)	Reduced litter size	Hageltorn (1976)
rob (13/17)	Normal phenotype	Miyake <i>et al.</i> (1977)
rob (13/17)	(2)	Masuda <i>et al.</i> (1975)
	Intersex	

Table 4. Robertsonian translocations in cattle

Chromosomes	Reference	Breed
Group A. Involving the number 1 chromosome		
1/4	Lojda <i>et al.</i> (1976)	Czechoslovakian cattle
1/23	Lojda <i>et al.</i> (1976)	Czechoslovakian cattle
1/25	Stranzinger and Forster (1976)	Simmental
1/28	Lojda <i>et al.</i> (1976)	Czechoslovakian cattle
1/29	Many authors (1964-1978)	38 different breeds
Group B. Involving the number 3 chromosome		
3/4	Popescu (1977)	Limousin
3/27	Samarineanu <i>et al.</i> (1976)	Friesian
Group C. Involving the number 5 chromosome		
5/18	Papp and Kovacs (1980)	Simmental
5/23	Samarineanu <i>et al.</i> (1976)	Romanian Brown
Group D. Involving the number 6 chromosome		
6/16	Eldridge (1974)	Dexter
6/28	Lojda <i>et al.</i> (1976)	Czechoslovakian cattle
Group E. Involving the number 8 chromosome		
2/8	Pollock (1974)	British Friesian
8/9	Tschudi <i>et al.</i> (1977)	Swiss
Group F. Involving the number 11 chromosome		
11/16	Kovas and Papp (1977)	Hungarian Simmental
11-12/15-16	Bruere and Chapman (1973)	Blonde Aquitaine x Simmental
11/21	Samarineanu <i>et al.</i> (1976)	Romanian Brown cattle
11/22	Lojda <i>et al.</i> (1976)	Czechoslovakian cattle
Group G. Involving the number 14 chromosome		
14/20	Harvey and Logue (1975)	Swiss Simmental
14/24	DiBerardino <i>et al.</i> (1979)	Podolian
14/28	Ellsworth <i>et al.</i> (1979)	Holstein
Group H. Involving the number 21 chromosome		
13/21	Kovacs and Papp (1977)	Holstein-Friesian
7/21 (originally reported as 5/21)	Hanada <i>et al.</i> (1981)	Japanese Black
5/21	Masuda <i>et al.</i> (1978); Okamoto <i>et al.</i> (1981)	Japanese Black
Group J. Involving the number 27 chromosome		
25/27	DeGiovanni <i>et al.</i> (1979)	Alpine Grey
Group K. Involving other chromosomes		
10/15	Pinheiro and Ferrari (1980)	Petangueiras
7-11/20-25	Darre <i>et al.</i> (1975)	Blonde Aquitaine x Limousin
Group L. Involving chromosomes not identified		
Froget <i>et al.</i> (1972); Knudsen (1956); Kovacs <i>et al.</i> (1973); Soldatovic <i>et al.</i> (1977)		
Chromosomes not yet reported to be involved in translocations are 12, 17, 19, and 26.		

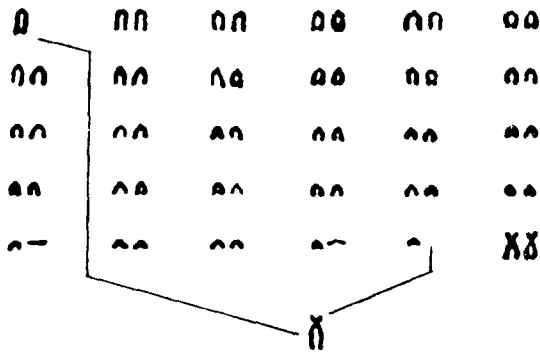


Fig. 2. An unbanded karyotype of a Swedish Red and White cow that is heretozygous for the 1/29 centric fusion translocation.

우를 막아야 될 것이다(Nicholais, 1987).

3. 數의 異常과 表現形質

家畜에서 숫자된 이상은 주로 性染色體의 增減에 의한 間性(intersex)의 형태가 Table 5와 같이 여러종류 보고되고 있다. 또한 정상 개체의 1염색체 수정에 비해 모든 염색체가 倍加되는 3배수성(triploid), 4배수성(tetraploid)의 배양을 확인하였으나 이들을 개체로 번성 과정중에 사멸하는 것으로 밝혀지고 있다(Nicholais, 1987).

4. 受精卵移植의 効率性, 性調節

수정란 이식기술을 통한 家畜의 能力改良과 性

Table 5. Examples of sex chromosome aneuploidy in domestic animals

Sex chromosomes	Species	Main phenotypic effects
XO	Pig	Intersexuality, ovarian hypoplasia
	Horse	Ovarian hypoplasia
	Cat	(died before puberty)
XO/XX	Horse	Ovarian hypoplasia
XO/XX/XY	Pig	Intersexuality
XXX	Cattle	No effects, ovarian hypoplasia
	Horse	Infertility
XXY	Cattle	Testicular hypoplasia
	Sheep	Testicular hypoplasia
	Pig	Testicular hypoplasia
	Dog	Testicular hypoplasia
	Cat	Testicular hypoplasia
XXY/XY	Cattle	Testicular hypoplasia
XXY/XX	Cattle	Intersexuality
	Pig	Intersexuality
	Horse	Intersexuality
	Cat	Testicular hypoplasia
XXY/XX/XY	Cattle	Testicular hypoplasia
XXY/XY/XY	Cattle	Testicular hypoplasia
XXY/XY/XX/XO	Horse	Cryptorchidism
XXXY	Horse	Intersexuality
XXXXY/XXY	Pig	(No information)
XYY/XY	Cattle	No effects

此의 調節은 Fig. 3에서와 같이 요약될 수 있다.

受精卵의 인위적인 미세조작(micromanipulation)과 수정란 냉동보관 기술로서 受精卵의 遺傳的 組成의 조기진단은 물론 우수한 受精卵의 大量 生産으로 母體의 遺傳能力을 가진 後代를 大量 얻을 수 있는 것이다. 또한 受精卵의 遺傳的 組成 진단시에

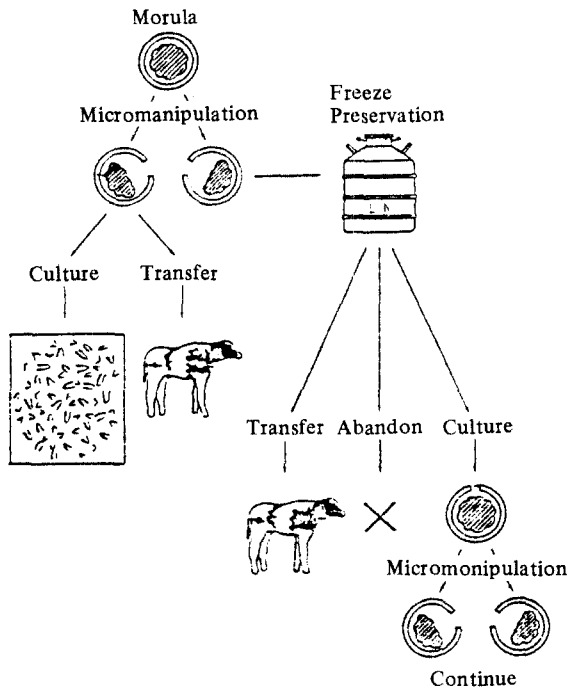


Fig. 3. Continuous production of cattle with combined techniques.

임, 수가 분명히 밝혀져 인위적인 태아의 암, 수를 조절할 수 있음은 물론 쌍태유발시 소에서 freematin의 위험정도 배제될 수 있는 것이다(Kanagawa, 1983; 白登, 1986; 申登, 1986).

5. 同一種, 屬 개체의 進化過程

同一種, 屬간의 개체가 오랜 세월동안 遺傳的인 組成의 變化가 어떻게 이루어졌는지를 짐작할 수 있고 특히 野生과 畜화된 動物의 進化過程이 밝혀질 수 있는 것이다(Evans et al., 1973; Tikhnov et al., 1980).

結 論

遺傳物質 즉 DNA로 구성된 染色體의 구조 및 형태의 異常은 動物의 表現型의 能力과 직접적인 관계를 가지며 따라서 家畜에서의 細胞遺傳學的 研究는 先天的인 異常의 방지와 遺傳能力의 改良을 위하여 대단히 중요하다.

특히 受精卵의 미세조작과 性調節을 위한 세포유전학적 연구가 受精卵移植技術과 결부하여 이용될 때에는 우수유전자원의 확대를 더욱 촉진시킬 수 있다.

參 考 文 獻

Evans HJ, Buckland RA and Sumner AT. 1973. Chromosome homology and heterochromatin in goat,

Table 6. Chromosome number(2n) and chromosome structure in several members of the sub-family

Species	2n	NF	No of autosome		Sex chromosome		
			M	A	X	Y	
Cattle	60	62	0	58	M	M	
Buffalo	50	62	10	38	M	M	5 Rob.
Sheep	54	61	6	46	A	M	Rob(1/5,
Goat	60	61	0	58	A	M	3/9, 5/10)
Mountain-goat	42	61	18	22	A	M	9 Rob
Pig	38	58	24	11	M	M	Rob
Wild pig	36	58	26	8	M	M	(16/17)

*M: Meta, sub-meta centric chromosome (2 arms) *A: Acro, telo centric chromosome (1 arm)
*NF: The number of chromosome arms

- sheep and ox studied by banding techniques. *Chromosoma*, 42:383-402.
- Eldridge FE. 1985. *Cytogenetics of Livestock*. The AVI publishing compant. Inc.
- Fechheimer NS. 1979. Cytogenetics in animal production. *J. Dairy Sci.*, 62: 844-853.
- Fischer H and Scheurmann E. 1981. Cytogenetic investigations of domestic and wild animal. *Research and Development*, 6:63-71.
- Fords CE, Pollock DL and Gustavsson I. 1980. Proceedings of the first international conference for the standardization of banded karyotype of domestic animals. *Hereditas*, 92:145-162.
- Gustavsson I and Hageltorn M. 1976. Staining technique for definite identification of individual cattle chromosomes in routine analysis. *J. Hered.*, 67:175-179.
- Gustavsson I. 1979. Distribution and effect of the 1/29 translocation in cattle. *J. Dairy Sci.*, 62:825-835.
- Kanagawa H. 1983. The problems and future possibilities of embryo perservation in cattle. *Proceeding of the International Symposium on Beef Production, Japan*, pp.213-236.
- Masuda H, Shioya Y and Fukuhara R. 1980. Robertsonian translocation in Japanese Black Cattle. *Jap. J. Zootech. Sci.*, 51: 26-32.
- Nicholas FW. 1987. *Veterinary Genetics*. Oxford Science Publications.
- Popescu CP. 1982. Cytogenetics in domestic animal production. *Proc. 2nd International Congress of Genetics Applied to Animal Production, RT-F-4*: 375-384.
- Tikhonov VN and Atroshina AI. 1980. Marker chromosome translocation Tr 1(16/17) and Tr 2(15/17) in development of commercial Landrace x wild boars hybrids and Sikerian mini-pig. *Proceeding of 4th Europe Collq. Cytogenet. Domest. Anim.*, pp.242-248.
- 백청순, 한용민, 이경광, 장길영, 김호배, 고태환. 1986. 염색체 분석에 의한 생리 불임란의 정감법. *한국동물학회지*, 28: 708-713.
- 진화봉, 김경익. 1986. 염색체 분석에 의한 생리 불임란의 정감법에 관한 연구. *한국가축면역학회지*, 10: 27-35.
- 여성수. 1984. 한국재계 추종란 산우의 염색체 분석. *한국동물학회지*, 26: 225-230.