

# Identification of a SNP in Cattle HGD Gene with its Effect on Economic Trait in Hanwoo

Jung-Min Han<sup>1</sup> and Hong Sik Kong<sup>1,2\*</sup>

<sup>1</sup>Genomic Informatics Center, Hankyong national university, Anseong 456-749, Korea

<sup>2</sup>International Agriculture Information and Technology Center, Hankyong National University, Anseong 456-749, Korea

Received August 8, 2014 / Revised September 5, 2014 / Accepted November 17, 2014

The homogentisate 1,2-dioxygenase (HGD) gene, which consists of 14 exons and spans approximately 42630bp on *Bos taurus* autosome 1 (BTA 1), is one of the six enzymes required for catabolism of the aromatic amino acids tyrosine and phenylalanine. It has been reported that BTA1 harbors quantitative trait loci that effect marbling score (MS), carcass weight (CW), and longissimus muscle area (LMA) in cattle. The aim of this study was to identify the single nucleotide polymorphisms (SNPs) in the HGD gene and to analyze their association with economic traits in Korean cattle (Hanwoo). Genetic polymorphisms were screened by direct sequencing, which detected 10 SNPs (T11187C, T11301A, T11398G, G29833A, G34256T, G34257C, T34284C, T42333G, T42348C, and T42468C). Six polymorphic sites were selected for genotyping, and economic traits were analyzed using a general linear model in Korean cattle (n=90). The observed genotype frequencies for G34256T were 0.5843(GG), 0.3708(GT), and 0.0449(TT). In addition, 0.3596(GG), 0.3708(GC), and 0.2697(CC) were observed for the G34257C mutation. Statistical association analysis revealed that G34256T polymorphisms were significantly associated with MS, and G34257C polymorphisms were significantly associated with MS and LMA ( $p < 0.05$ ). Further study is needed in order to use the genetic variant as a marker for marker-assisted selection in Korean cattle.

**Key words** : Hanwoo, HGD (homogentisate 1,2-dioxygenase) gene, longissimus muscle area, marbling score, SNP (single nucleotide polymorphism)

## 서론

소비자들의 육질에 대한 선호도가 높아짐에 따라 우수한 등급의 쇠고기 생산을 증가시키기 위해 가축의 주요 경제형질 개량을 위한 연구가 활발히 진행 중에 있다. 한우 등급 체계는 육량형질(도체중, 등심단면적, 등지방두께)과 육질형질(근내 지방도, 육색 등)로 구분하고 있으며[2], 가축의 주요 경제형질 개량을 위하여 경제형질과 관련된 양적형질좌위(quantitative trait locus, QTL)를 탐색하고, 이를 통해 주요 경제형질들과 연관된 후보 유전자 및 단일염기다형성(single nucleotide polymorphism, SNP)을 발굴하여 주요 경제형질과의 연관성 분석 결과를 토대로 우수 개체를 조기에 선발하는 연구가 진행되고 있다[5]. 최근 유전체 정보를 활용한 연구결과에 따르면 양적형질에 관여하는 주요 유전자가 존재하고 있으며, 다양한 형질들에 대한 유전자 좌위와 유전자들이 확인되었다.

이 중 육질과 육량에 연관된 대표적인 유전자는 APOE (apolipoprotein E), CAST (calpastatin), DGAT1 (diacylglycerol O-acyltransferase 1), Exostosin-1, GHRH (growth hormone-releasing hormone) 등의 유전자가 알려져 있으며 이 외에도 육질과 육량에 연관된 다양한 유전자들이 보고되고 있다 [3, 13, 16, 18].

Homogentisate 1,2-dioxygenase (HGD) 유전자는 총 42,632 bp로 소의 1번 염색체에 존재하고 있으며, 14개의 exon으로 구성되어 있으며, tyrosine과 phenylalanine의 이화작용을 돕는 효소 중 하나이다. Tyrosine과 phenylalanine은 호르몬 및 신경 전달 물질 합성에 중요한 역할을 하고 있으며, Homogentisate acid는 phenylalanine과 이화작용을 통해 생명체에 필요한 당으로 분해된다[15]. HGD 유전자는 인간의 경우 변이 (c.87+1G>A)에 따라 tyrosine과 phenylalanine의 분해에 결함이 생겨 나타나 Homogentisate acid가 체내에 축적되어 알칼톤뇨증을 유발하는 것으로 알려져 있으나[17], 돼지 경우 Accession No. BE232117의 변이 지역인 C>T nt354에 따라 도체형질에 영향을 주는 것으로 보고되었다[14].

본 연구는 도체중과 등심단면적과 연관되었다고 보고된 HGD 유전자를 한우에 적용하여 염기서열을 결정하고, SNP를 발굴하여 각 SNP와 경제형질과의 연관성을 구명하고자 수행하였다.

### \*Corresponding author

Tel : +82-31-670-5334, Fax : +82-31-675-5331

E-mail : kebinkhs@empal.com

This is an Open-Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

## 재료 및 방법

### 공시재료 및 Genomic DNA 추출

본 연구를 위해 사용된 sample은 쇠고기이력제를 위해 축산물 품질평가원에서 2010년도에 도축된 한우를 사용하였다. 한우의 HGD 유전자내 SNP탐색을 위해 아버가 서로 다른 24두에서 근육조직을 채취하여 사용하였으며, 경제형질과의 연관성 분석을 위해 도체 및 성장관련 성적(도체중, 등심 단면적, 등지방 두께, 근내 지방도)을 가진 한우 90두의 근육 조직을 QuickGene DNA tissue Kit S (KURABO, Japan)를 이용하여 지집서에 따라 수행하였다(한경대학교 동물실험윤리위원회 2014-6). 추출된 DNA는 ND-1000 UV-Vis Spectrophotometer (NanoDrop Technologies, USA)로 순도 및 농도를 측정 한 후 본 연구에 이용하였다.

조사된 형질은 축산물 등급판정 세부기준 제 2004-66호의 측정방법을 이용하여 등지방두께, 등심단면적, 근내지방도 및 도체중 항목을 측정하였다(Table 2).

### PCR primer의 설계 및 유전자 증폭

HGD 유전자(Accession No. NC\_007299)를 구성하고 있는

Table 1. PCR primers information for identification of polymorphisms in bovine HGD gene

		Sequence	Tm (°C)	Product size (bp)
HGD_1	F	ttgctgtggttcttcagcc	55	278
	R	actggcaaacagtcacaggg		
HGD_2	F	gggcatcaccataactca	55	303
	R	caagttgggcaaggaaca		
HGD_3	F	agcagcatgtatccaagcc	55	346
	R	gggaaagccattgtcact		
HGD_4	F	cctctctcccctccgt	55	390
	R	gcgatctcataccagga		
HGD_5	F	gcaacagtggcatcattct	55	360
	R	cctgactacaacagggcga		
HGD_6	F	cttgccttcttcccagg	60	317
	R	agtctaggagcagcactgg		
HGD_7	F	cccatactgtctcttcatc	55	340
	R	ttccatttaaacacccc		

Table 2. Overall means and standard deviation (SD), minimum (Min) and maximum (Max) of traits analyzed in this study

Trait	No.	Mean	SD	Min	Max
BF	90	11.33	4.12	3.00	26.00
LMA	90	77.06	9.06	57.00	97.00
MS	90	4.24	2.07	1.00	8.00
CW	90	325.10	42.92	217.00	487.00

모든 Exon 영역을 포함할 수 있도록 7개의 primer를 제작하여 각 primer별로 증폭을 위한 조건을 설정하였다(Table 1).

PCR 증폭을 위한 반응 조건은 genomic DNA 50 ng, Primer 0.5 μM, dNTP 각 2.5 mM 10X Buffer (10 mM Tris-CL, 50 mM KCL, 1.5 mM MgCl<sub>2</sub>, pH 8.3), Taq polymerase 0.2 μl (10 unit/μl)를 넣고 최종 반응량이 20 μl가 되게 조정 한 후 94°C에서 pre denaturation 5분, 94°C에서 denaturation 30 초, primer에 적당한 annealing온도에서 30초, Pre Extension 72°C에서 30초로 총 35 cycle로 실행 후 final Extension을 72°C에서 5분 동안 GeneAmp PCR system 9700 Applied Biosystems, USA)로 수행하여 증폭된 산물은 EtBr이 포함된 2% agarose gel을 이용하여 증폭여부를 확인하였다.

### SNP 탐색 및 유전자형 결정

HGD 유전자내 SNP를 탐색하기 위하여 증폭된 PCR product를 purification 과정을 거친 후, BigDye<sup>®</sup> Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kits (Applied Biosystems, USA)를 활용하여 각각의 염기에 형광 dye를 부착한 후, ABI 3130XL Genetic Analyzer (Applied Biosystems, USA)를 통하여 개체별 염기 서열을 결정하였다. 결정된 염기서열은 seqMAN II (DNA STAR Inc. USA)프로그램을 이용하여 SNP를 탐색하였다.

### Haplotype 및 LD block 분석

HGD유전자의 변이간의 연관불균형(Linkage disequilibrium) 정도를 추정하기 위해 HaploView software package [1]를 활용하여 분석을 수행하여 D'과 r<sup>2</sup>값을 추정하였다.

### 통계 분석

HGD유전자의 변이지역에 대한 경제형질과의 효과를 추정하기 위해 SAS 9.2 package/PC software (SAS, USA)를 통해 분석을 실시하였다.

$$Y_{ijk} = \mu + G_j + e_{ijk}$$

상기모형에서,

Y<sub>ijk</sub> = 대상형질에 대한 관측치

μ = 대상형질의 전체 평균

G<sub>j</sub> = 유전자형(Genotype) 효과

e<sub>ijk</sub> = 임의 오차

## 결과 및 고찰

### HGD 유전자내 SNP탐색

NCBI에 등록된 염기서열(Accession No. NC\_007299)의 Exon지역을 바탕으로 7개의 Primer를 제작하여 혈연관계가 없는 한우 24두를 대상으로 염기서열 분석을 통해 SNP지역을 확인하였다. 분석한 결과 총 10개의 SNPs (T11187C, T11301A, T11398G, G29833A, G34256T, G34257C, T34284C, T42333G,

Table 3. Genotype and allele frequencies of the identified HGD gene in Hanwoo (24 samples)

Locus	Region	dbSNP	Variant event	MAF	AA
T11187C	Exon 4	rs43239703	T→C	0.0625	
T11301A	Intron4	novel	T→A	0.0625	
T11398G	Intron4	novel	T→G	0.0625	
G29833A	Exon 10	rs109637397	G→A	0.1304	Arg→His
G34256T	Intron 12	novel	G→T	0.4375	
G34257C	Intron 12	novel	G→C	0.4792	
T34284C	Intron 12	novel	T→C	0.4583	
T42333G	Exon 14	Zhou et al. (2010)	A→G	0.4318	
T42348C	Exon 14	rs137531856	T→C	0.4091	synonymous
T42468C	3' UTR	rs133513769	T→C	0.4333	

MAF : Minor Allele Frequency, AA: Amino Acid Change

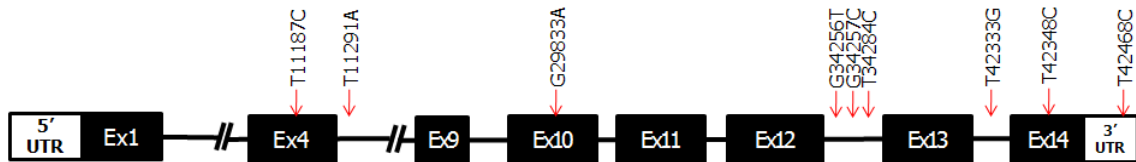


Fig. 1. SNP map of Hanwoo HGD gene. The coding exon is marked by black, and 5' and 3' UTRs are white blocks.

T42348C, T42468C)가 확인되었다(Fig. 1). 발견된 10개의 SNPs 중 T11187C (rs43239703), G29833A (rs109637397), T42348C (rs137531856), T42468C (rs133513769)은 NCBI SNP DB ([http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/snp\\_ref.cgi?locusId=507496](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/snp_ref.cgi?locusId=507496))에 등록되어 있었으며 6개는 신규 SNPs 지역으로 확인되었다(Table 3). Zhou 등(2010)[20]에 의해 보고된 9개의 변이지역 중 A219G, A282C, A11206G, A29614G, G29859A, C34233, A42460G은 한우에서는 발견되지 않았다. 그리고 Exon 10번의 SNP (G29833A)는 Arginine이 Histidine으로 바뀌는 non-synonymous mutation으로 확인되었다.

**HGD 유전자형 분석**

발굴된 10개의 SNP 중 genotype의 Frequency (MAF > 0.1)를 고려하여 6개 지역(G34256T, G34257C, T34284C, T42333G, T42348C, T42468C)을 선별하여 90두의 개체별 유전자형을 확인하였다. 유전자형의 빈도는 G34256T는 GG유전자형(0.5843), GT유전자형(0.3708) 그리고 TT유전자형(0.0449)이 확인되었다. G34257C는 GG유전자형(0.3596), GC유전자형(0.3708) 그리고 CC유전자형(0.2697)으로 확인되었다. T34284C는 TT유전자형(0.1011), TC유전자형(0.5056) 그리고 CC유전자형(0.3933)으로 확인되었다. T42333G는 TT유전자형(0.3708), TG유전자형(0.5281) 그리고 GG유전자형(0.1011)으로 확인되었다. T42348C는 TT유전자형(0.1000), TC유전자형(0.5444) 그리고 CC유전자형(0.3556)으로 확인되었다. T42468C는 TT유전자형(0.1222), TC유전자형(0.5556), CC유전자형(0.3222)으로 확인되었다(Table 4).

**LD 분석 및 경계형질과 연관성 분석**

6개의 SNPs를 대상으로 연관불균형(Linkage disequilibrium, LD) 분석 및 경계형질과의 연관성 분석을 수행하여 Table 5에 제시하였다. T42333G, T42348C 그리고 T42468C 변이들 간의 D'값의 경우 0.784에서 1로 나타났으며, r-square 값은 0.819에서 0.952로 확인되어 강한 LD가 형성되어 있음이 확인되었다(Table 5-a; Fig. 2). 그리고 Haplotype은 총8개로

Table 4. Genotype and allele frequencies of the identified HGD gene in Hanwoo (90 samples)

	Genotype	Frequency	Allele	Frequency
G34256T	GG	0.5843	G	0.7697
	GT	0.3708		
	TT	0.0449	T	0.2303
G34257C	GG	0.3596	G	0.5449
	GC	0.3708		
	CC	0.2697	C	0.4551
T34284C	TT	0.1011	T	0.3539
	TC	0.5056		
	CC	0.3933	C	0.6461
T42333G	TT	0.3708	A	0.6348
	TG	0.5281		
	GG	0.1011	G	0.3652
T42348C	TT	0.1000	T	0.3722
	TC	0.5444		
	CC	0.3556	C	0.6278
T42468C	TT	0.1222	T	0.4000
	TC	0.5556		
	CC	0.3222	C	0.6000

Table 5. Linkage disequilibrium and haplotype structure in the HGD gene

a) LDs among HGD polymorphisms

	D'					
	G34256T	G34257C	T34284C	T42333G	T42348C	T42468C
r2						
	G34256T	0.650	1.000	0.856	0.904	0.898
	G34257C	0.106	0.748	0.597	0.590	0.512
	T34283C	0.546	0.256		0.797	0.818
	T42333G	0.407	0.177	0.598	1.000	0.973
	T42348C	0.443	0.170	0.603	0.952	0.974
	T42468C	0.405	0.138	0.587	0.819	0.842

b) Haplotype structure and frequency in HGD polymorphisms

Haplotype	A2333G	T42348C	T42468C	Frequency
Ht1	A	C	C	0.595
Ht2	G	T	T	0.354
Ht3	A	C	T	0.034
Ht4	A	T	T	0.011

Table 6. Least squares means and standard errors for economic traits of genotypes in Hanwoo HGD gene

Locus	Genotype (n=90)	BF	LMA	MS	CW
G34256T	GG	12.11±0.55	77.88±1.26	3.82±0.27 <sup>b</sup>	332.92±6.67
	GT	11.18±0.69	74.54±1.58	5.09±0.344 <sup>a</sup>	319.81±8.37
	TT	15.00±2.00	82.25±4.55	3.25±0.98 <sup>ab</sup>	346.75±24.06
G34257C	GG	11.84±0.71	79.96±1.59 <sup>a</sup>	4.03±0.48 <sup>a</sup>	339.96±8.46
	GC	11.18±0.70	74.54±1.56 <sup>b</sup>	5.09±0.34 <sup>a</sup>	319.81±8.33
	CC	12.95±0.82	75.83±1.83 <sup>ab</sup>	3.45±0.40 <sup>b</sup>	325.83±9.77

BF : Backfat Thickness, LMA : Longissimus Muscle Area, CW : Carcass Weight, MS : Marbling Score

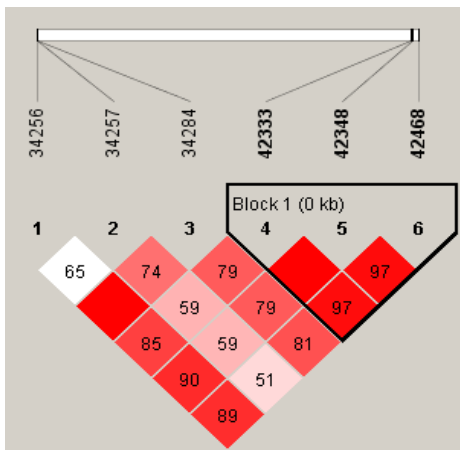


Fig. 2. Linkage disequilibrium plots with the single nucleotide polymorphism within the HGD of this study.

확인되었으며, 빈도수가 0.01이상인4개(-ACC-, -GTT-, -ACT-, -ATT-)의 haplotype빈도를 Table5-b 에 나타내었다. HGD유전자의 Ht 1번(-ACC-)의 빈도는 0.595, Ht 2번(-GTT-)의 빈도는 0.354로 확인되었다. Ht 3번(-ACT-)의 빈도는 0.034, Ht 4번

(-ATT-)의 빈도는 0.01로 매우 낮게 확인되었다.

또한 각각의 haplotype과 경제형질간의 연관성 분석한 결과 통계적으로 유의적이지 못한 것(p>0.05)으로 확인되었다.

**경제형질과의 연관성 분석**

90두를 대상으로 6개의 변이지역에 대한 개체별 유전자형 분석결과를 바탕으로 유전자형과 경제형질간의 연관성 분석을 실시하였다. G34256T지역과 경제형질간의 연관성 분석 결과 근내지방도에서 유의적인 연관성이 검출되었다. GG(3.82±0.27), TT(3.25±0.98) 유전자형에 비해 GT(5.09±0.344)유전자형이 우수한 근내지방도를 가지고 있는 것으로 확인되었다(p<0.05). 또한 G34257C에서는 등심단면적과 근내지방도에서 유의적인 연관성이 검출되었다(Table 6). GG(79.96±1.59)유전자형이 CC(75.83±1.83), GC(74.54±1.56) 유전자형에 비해 우수한 등심단면적을 가지는 것으로 확인되었으며, GC(5.09±0.34), GG(4.03±0.48)유전자형이 CC(3.45±0.40)유전자형 보다 우수한 근내지방도를 가지는 것으로 확인되었다(p<0.05).

소의 1번 염색체는 약 158,337,000 bp로 육질등급과 육량등급에 영향을 주는 도체중(61.852~79.15 cM), 근내지방도

(51.01~76.50 cM), 등심단면적(65.30 cM) 등 다양한 QTL을 가지고 있다[6, 10, 11]. HGD 유전자는 58.5cM에 위치하고 있어 한우의 등급판정에 중요한 요소인 도체중, 근내지방도, 등심단면적의 QTL영역 내에 위치하고 있다[20].

본 연구 결과 한우에서 HGD 유전자는 총 6개의 변이지역이 확인되었으며, 9개의 SNPs가 확인된 Chinese red cattle 종과는 1개의 SNP (T42333G)가 공통적으로 나타나는 것을 확인하였다. 또한 Ponsuksili 등(2005)[14]과 Zhou 등(2010)[20]에 따르면 Chinese red cattle과 돼지에서 도체중과 관련된 후보 유전자로 보고되었으나 본 연구 결과 한우에서는 등심단면적과 근내지방도 형질과의 연관성이 나타나는 것을 확인할 수 있었다.

따라서 본 연구 결과에서 확인된 근내지방도와 등심단면적과 연관된 한우의 HGD 유전자 내 변이지역인 G34256T, G34257C는 한우의 육질과 관련된 주요 형질에 영향을 미칠 것으로 사료된다. 또한 추후 HGD 유전자를 포함하고 있는 QTL 영역 내의 변이지역을 확인한다면 한우에서 성장과 지방대사 작용에 관련된 후보유전자 연구에 활용 가능할 것으로 사료된다.

## References

- Barrett, J. C., Fry, B. and Daly, M. J. 2005. Haploview : analysis and visualization of LD and haplotype maps. *Bioinformatics* **21**, 263-265
- Cahyadi, M., Maharani, D., Ryoo, S. H., Lee, S. H. and Lee, J. H. 2012. Identification of SNPs in TG and EDG1 genes and their relationships with carcass traits in Korean cattle (Hanwoo). *CNU J Agric Sci* **39(3)**, 349-355.
- Cheong, H. S., Yoon, D. H., Kim, L. H., Park, B. L., Choi, Y. H., Chung, E. R., Cho, Y. M., Park, E. W., Cheong, I. C., Oh, S. J., Yi, S. G., Park, T. and Shin, H. D. 2006. Growth hormone-releasing hormone (GHRH) polymorphisms associated with carcass traits of meat in Korean cattle. *BMC Genetics* **7**, 35.
- Comings, D. E. and MacMurray, J. P. 2000. Molecular heterosis : a review. *Mol Genet Metab* **71**, 19-31.
- Kim, B. S., Kim, N. K., Lee, S., Cho, Y. M., Heo, H. N., Park, E. W., Yang, B. K. and Yoon, D. 2011. Association study between the polymorphisms of exostosin-1 gene and economic traits in Hanwoo. *J Anim Sci Technol* **53(1)**, 7-13.
- Kim, J. J., Farnir, F., Savell, J. and Taylor, J. F. 2003. Detection of quantitative trait loci for growth and beef carcass fatness traits in a cross between *bos taurus* (Angus) and *bos indicus* (Brahman) cattle. *J Anim Sci* **81**, 1933-1942.
- Laschi, M., Tinti, L., Braconi, D., Millucci, L., Ghezzi, L., Amato, L., Selvi, E., Spreafico, A., Bernardini, G. and Santucci, A. 2013. Homogentisate 1,2 dioxygenase is expressed in human osteoarticular cells: implications in alkaptonuria. *J Cell Physiol* **227(9)**, 3254-3257.
- Lee, S. H., Cho, Y. M., Lee, S. H., Kim, B. S., Kim, N. K., Choy, Y. H., Kim, K. H., Yoon, D., Im, S. K., Oh, S. J. and Park, E. W. 2008. Identification of marbling-related candidate genes in *M. longissimus dorsi* of high- and low marbled Hanwoo (Korean Native Cattle) steers. *BMB reports* **41(12)**, 846-851.
- Lee, S. H., Lim, D., Dang, C. G., Chang, S. S., Kim, H. C., Jeon, G. J., Yeon, S. H., Jang, G. W., Park, E. W., Oh, J. D., Lee, H. K., Lee, J. H., Kang, H. S. and Yoon, D. 2012. Genome wide association test to identify QTL for dressing percentage in Hanwoo. *CNU J Agric Sci* **40(2)**, 155-162.
- McClure, M. C., Morsci, N. S., Schnabel, R. D., Kim, J. W., Yao, P., Rolf, M. M., McKay, S. D., Gregg, S. J., Chapple, R. H., Northcutt, S. L. and Taylor, J. F. 2010. A genome scan for quantitative trait loci influencing carcass, post-natal growth and reproductive traits in commercial Angus cattle. *Anim Genet* **41(6)**, 597-607.
- Nalaila, S. M., Stothard, P., Moore, S. S., Li, C. and Wang, Z. J. 2012. Whole-genome QTL scan for ultrasound and carcass merit traits in beef cattle using Bayesian shrinkage method. *J Anim Breed Genet* **129(2)**, 107-119.
- Oh, J. D., Lee, K. W., Jung, I. J., Jeon, G. J., Lee, H. K. and Kong, H. S. 2011. Association of a single nucleotide polymorphism with economic traits in porcine uncoupling protein 3 gene. *J Life Sci* **21**, 155-158.
- Oh, J. D., Lee, J. A., Lee, K. W., Park, D. K., Cho, B. W., Jeon, G. J., Lee, H. K. and Kong, H. S. 2010. Identification of polymorphisms in CAST gene associated with economic traits in Hanwoo (*Bos taurus coreanae*). *J Life Sci* **20**, 1498-1504.
- Ponsuksili, S., Chomdej, S., Murani, E., Bläser, U., Schreinemachers, H. J., Schellander, K. and Wimmers, K. 2005. SNP detection and genetic mapping of porcine genes encoding enzymes in hepatic metabolic pathways and evaluation of linkage with carcass traits. *Anim Genet* **36(6)**, 477-483.
- Rodríguez, J. M., Timm, D. E., Titus, G. P., Beltrán-Valero De Bernabé, D., Criado, O., Mueller, H. A., Rodríguez De Córdoba, S. and Peñalva, M. A. 2000. Structural and functional analysis of mutations in alkaptonuria. *Hum Mol Genet* **9(15)**, 2341-2350.
- Shin, K. H., Shin, S. C., Chung, K. Y. and Chung, E. R. 2009. Effects of SNP markers of the apolipoprotein E (APOE) gene on meat quantity and quality traits in Korea cattle. *Korean J Food Sci Ani Resour* **29(1)**, 108-113.
- Sakthivel, S., Zatkova, A., Nemethova, M., Surovy, M., Kodasi, L. and Saravanan, S. P. 2014. Mutation screening of the HGD gene identifies a novel alkaptonuria mutation with significant founder effect and high prevalence. *Ann Hum Genet* **78**, 155-164.
- Thaller, G., Kramer, W., Winter, A., Kaupé, B., Erhardt, G. and Fries, R. 2003. Effects of DGAT1 variants on milk production traits in German cattle breeds. *J Anim Sci* **81**, 1911-1918.
- Zhou, G. L., Cao, Y., Li, M., Zhang, L. C., Yu, Y. S. and Jin, H. G. 2010. Meat quality and carcass traits in relation to HGD-BstXI and HGD-HaeIII PCR-RFLP polymorphism in Chinese red cattle. *Meat Sci* **85(2)**, 270-273.

20. Zhou, G., Dudgeon, C., Li, M., Cao, Y., Zhang, L. and Jin, H. 2010. Molecular cloning of the HGD gene and association

of SNPs with meat quality traits in Chinese red cattle. *Mol Biol Rep* **37(1)**, 603-611.

---

**초록 : 한우 HGD 유전자내 변이지역과 경제형질간의 연관성 분석**

한정민<sup>1</sup> · 공홍식<sup>1,2\*</sup>

(<sup>1</sup>한경대학교 유전정보연구소, <sup>2</sup>한경대학교 국제농업기술정보연구소)

HGD (homogentisate1,2-dioxygenase)유전자는 소의 1번 염색체에 존재하며, tyrosine과 phenylalanine의 이화 작용을 돕는 효소 중 하나로 알려져 있다. 또한 소에서 도체중과 등심단면적에 영향을 주는 유전자로 보고된 바 있다. 본 연구는 한우 집단을 대상으로 HGD유전자내 변이지역을 탐색하고, 경제형질과의 연관성을 분석하기 위하여 실시하였다. 총 14개의 Exon지역을 바탕으로 변이지역을 탐색한 결과, 10개의 SNPs를 확인하였고, 이 중 genotype의 Frequency (MAF >0.1)를 고려하여 6개의 SNPs (G34256T, G34257C, T34284C, T42333G, T42348C, T42468C)를 발굴하여 경제형질과의 연관성을 분석하였다. 그 결과 G34256T에서 근내지방도와 유의적인 연관성이 확인되었고, G34257C에서 등심단면적과 근내지방도에서 유의적인 연관성이 확인되었다. 따라서 본 연구 결과에서 확인된 HGD 유전자의 SNP유전자형은 한우선발 및 개량을 위한 분자유종들의 기초 자료로 이용할 수 있을 것으로 사료된다.