

단일염기다형성 정보를 이용한 국내 홀스타인 젖소의 유효집단 크기 추정[†]

조광현¹ · 도경탁² · 박경도³

¹농촌진흥청 국립축산과학원 · ²제주대학교 동물생명공학과 · ³전북대학교 동물생명공학과
접수 2017년 3월 2일, 수정 2017년 5월 12일, 게재확정 2017년 5월 18일

요약

본 연구는 홀스타인 젖소, 923두에 대한 단일염기다형성 (SNP) 42,201개를 이용하여 국내 젖소 집단의 유전적 특성 및 유효집단크기를 조사하고자 실시하였다. 염색체별 인접 단일염기다형성간의 평균 연관불평형 (r^2)은 0.22로 추정되었으며, 14번 염색체 (0.26)에서 가장 높은 반면, 27번 염색체 (0.17)에서 가장 낮게 나타났다. SNP간의 물리적 거리가 25Kb 미만인 경우에서 r^2 은 0.31 ± 0.33 으로 추정되었으며, SNP간 물리적 거리가 증가할수록 r^2 은 현저히 감소하였다. SNP간 물리적 거리가 2.5Mb 이상에서의 r^2 은 0.04로 25Kb 미만인 경우와 비교할 때 0.27 (87.1%) 감소하였다. 국내 홀스타인 젖소의 유효집단크기는 세대수와 비례하여 감소하는 경향을 나타내었으며, 1~5세대에서 110두로 추정되었다.

주요용어: 단일염기다형성, 물리적 거리, 연관불평형, 유효집단크기, 홀스타인.

1. 머리말

국내 젖소집단의 유전적 다양성을 유지하는 것은 경제적인 측면이나 생물학적 관점에서 매우 중요하다. 생물학적으로 유전적 다양성의 감소가 지속적으로 일어날 경우에는 집단의 근교계수가 증가되고 근교퇴화를 일으킴으로서 유효집단크기가 점차적으로 감소하여 종의 멸종을 가져올 수 있다 (Zenger 등, 2007). 집단내 근교계수의 증가는 경제형질과 관련된 개체의 성장, 유생산량, 번식능력 및 생존율 등을 감소시킨다 (Wall 등, 2005; Welgeland와 Lin, 2002). 유효집단크기는 세대가 거듭되어도 집단내의 유전자빈도, 즉 대립유전자의 빈도가 변하지 않고 유지되는 개체수의 최소 숫자로 정의되며 (Wright, 1938), 집단의 유전적 다양성은 가축개량의 척도를 판단할 수 있는 중요한 요인이다. Won 등 (2016)은 혈통자료를 이용하여 국내 홀스타인 젖소의 유효집단크기를 보고하였으나 최근 들어서 고밀도 단일염기다형성 (single nucleotide polymorphism; SNP) 칩이 상용화되면서 SNP의 물리적 위치를 이용하여 양적형질유전자좌 (quantitative trait locus; QTL)를 탐색하거나 (Lee 등, 2007) 집단의 유전적 특성 및 연관불평형 (linkage disequilibrium; LD) 등을 추정할 수 있다 (Cho 등, 2015). 따라서 본 연구의 목적은 국내 홀스타인 젖소집단의 유전적 특성 및 유효집단크기를 추정하여 젖소개량의 기초자료를 제공하는데 있다.

[†] 이 논문은 농촌진흥청 공동연구사업 (과제번호: PJ01268003)의 지원에 의해 이루어진 것임.

¹ (31000) 충남 천안시 서북구 성환읍 신방1길 114, 농촌진흥청 국립축산과학원, 연구사.

² (63243) 제주특별자치도 제주시 제주대학교로 102, 제주대학교 동물생명공학과, 조교수.

³ 교신저자: (54896) 전북 전주시 덕진구 백제대로 567, 전북대학교 동물생명공학과, 연구교수.

E-mail: doobalo@jbnu.ac.kr

2. 재료 및 방법

2.1. SNP 자료의 수집

SNP chip 분석을 위한 DNA 시료는 2013년부터 국내 보유 중인 동결정액 및 착유 중인 젖소의 비강으로부터 PG-100 (DNA Genotek, Canada)으로 채취한 후, genomic DNA (gDNA)를 추출하였으며, 추출된 DNA는 증폭하고 하루정도 인큐베이션 과정 후에 DNA를 잘게 조각내어 시료를 준비하였다. 시료는 BovineSNP50 Genotyping BeadChip V2 (Illumina, USA)와 혼합하고 probe와 DNA간에 연장/염색 반응을 거친 후에 스캔하여 이미지로 저장한 후에 GenomeStudio 프로그램을 이용하여 감광 분석된 chip 정보를 염기로 구성된 유전자형으로 전환하였으며, 총 979두에 대한 54,609개의 SNP 정보를 수집하였다.

2.2. 연관불평형 (linkage disequilibrium)

일반적으로 연관불평형의 크기는 서로 다른 두 대립유전자가 서로 연관되어 유전되는 정도를 나타내는 값으로 D 를 표준화시킨 D' (Lewontin, 1964) 또는 r^2 (Hill과 Robertson, 1968)로 추정할 수 있다. 그러나 D' 를 통한 연관불평형 추정에는 집단의 크기가 작거나 대립유전자빈도가 작을 경우 과대 추정될 수 있기 때문에 (Hayes, 2007; McRae 등, 2002) r^2 을 이용하여 연관불평형의 크기를 추정하였다. 동일 염색체에 존재하는 두 개의 대립유전자가 존재하는 서로 다른 두 좌위 (biallelic) A , B 의 연관불평형의 크기 (r^2)은 0에서 1의 값을 가지며, 다음과 같이 계산하였다.

$$r^2 = \frac{D^2}{P(A_1) \times P(A_2) \times P(B_1) \times P(B_2)}. \quad (2.1)$$

여기서, $P(A_1)$ 과 $P(A_2)$ 및 $P(B_1)$ 과 $P(B_2)$ 는 집단 내 A 또는 B 두 좌위의 각 대립유전자 빈도를 나타내며, D 는 다음과 같다.

$$D = P(A_1B_1) \times P(A_2B_2) - P(A_1B_2) \times P(A_2B_1). \quad (2.2)$$

여기서, $P(A_1B_1)$ 과 $P(A_2B_2)$ 및 $P(A_1B_2)$ 와 $P(A_2B_1)$ 은 집단 내 A 및 B 두 좌위의 각 대립유전자로 구성된 일배체형 (haplotype)의 빈도를 나타낸다. 두 좌위가 각각 동형이거나 두 좌위 중 하나의 유전자형이 동형일 경우 일배체형의 빈도를 계산할 수 있으나, 두 좌위 모두 이형일 경우 (double heterozygotes)는 DNA chip의 분석 결과로는 상인상태 (A_1B_1/A_2B_2), 상반상태 (A_1B_2/A_2B_1)를 구분하기 어렵다. 따라서 보이지 않는 잠재 변수에 의존하는 확률모형에서 모수들의 최대우도 추정치를 찾는 EM (Expectation Maximization) 알고리즘 (Dempster 등, 1977)을 이용하여 (A_1B_1/A_2B_2)와 (A_1B_2/A_2B_1)의 조건부 확률을 계산하고 변화량이 일정량 이하 (10^{-5}) 감소할 때까지 반복 연산하여 연관불평형의 값을 추정하였다 (Excoffier와 Slatkin, 1995).

2.3. 유효집단 크기 (Effective population size)

연관불평형은 돌연변이 및 재조합 (recombination)에 의해 발생되며, 재조합의 경우 염기서열간의 거리가 먼 좌위쌍 (locus pair)에서 발생할 확률이 높기 때문에, 거리와 연관불평형의 값 (r^2)을 안다면 돌연변이가 없다는 가정하에 세대에 따른 유효집단의 크기를 추정할 수 있으며 (Sved, 1971), $1cM$ (유전적 거리)과 $1Mb$ (물리적 거리)는 동일하다고 가정하였다 (Uimari과 Tapio, 2011).

$$r^2 = \frac{1}{4cN_e + 1} \text{ 일 때, } N_e = \frac{(r^2)^{-1} - 1}{4c}. \quad (2.3)$$

여기서, r^2 =연관불평형 크기, N_e =유효집단 크기, c 는 재조합 빈도 (Morgan 단위에서 SNP간 거리)이며, 세대별 유효집단의 크기 (N_{eT})는 $T = 1/2c$ 의 함수식을 이용하여 추정하였다. 즉, 표지인자간 거리가 보다 가까운 위치에서 발생한 연관불평형 값은 보다 더 오래전 세대에 발생했음을 나타낸다고 할 수 있다 (Hayes 등, 2003; Sargolzaei 등, 2008). 따라서 젖소의 세대별 유효집단 크기 (N_{eT})는 세대별 간격을 설정한 후, 해당 세대 내에서 얻어진 유효집단 크기 (N_e)를 평균하여 추정하였으며, 아래의 계산식에 의해 세대 (generation)당 감소율을 계산하였다.

$$\text{세대당 감소율(Decreasing rate / generation)} = \frac{(b - a)/a * 100}{n} \quad (2.4)$$

여기서 a = 이전세대의 유효집단 크기이고 b = a 세대에서 n 세대 지난 후의 유효집단의 크기이며, n = a 와 b 간의 세대간격이다.

3. 결과 및 고찰

3.1. SNP자료의 수집

BovineSNP50 Beadchip (V2)으로부터 54,609개의 SNP에 대한 유전자형 정보를 수집하였으며, 이들 중 성염색체상에 존재하는 SNP (1,171개)와 염색체상의 위치정보가 확인되지 않은 SNP (552개)를 제거하고 총 52,886개의 SNP를 이용하여 품질평가를 실시하였다. 품질평가에서 각 SNP별 결측률이 10% 이상, 다형성이 없는 SNP (모두 동형이거나 이형인 경우), 소수대립유전자빈도가 1% 이하인 경우와 하디-와인버그 평형 (Hardy-Weinberg equilibrium) 검사에서 $\chi^2 > 23.93$ 이상인 SNP (10,685개)는 삭제하였으며, 삭제된 SNP수의 전체의 약 20.2%였다. 염색체별 유효하지 않은 SNP의 수 (%)는 27번 염색체에서 162개 (16.5%)로 가장 적은 반면, 16번 염색체는 402개 (23.3%)로 가장 높게 나타났다. 또한 염색체별 인접 SNP간의 물리적 거리 (physical distance)는 평균 59.3Kb였으며, 4번 염색체의 경우 68.1Kb로 SNP의 조밀도가 가장 낮은 반면, 25번 염색체 (52.4Kb)에서 조밀도가 가장 높게 나타났다 (Figure 3.1).

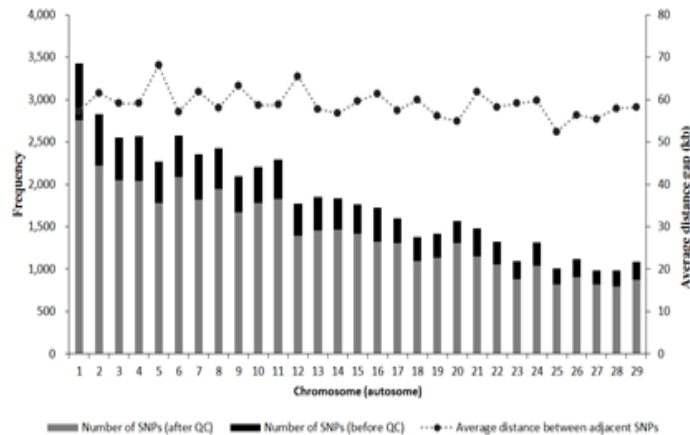


Figure 3.1 Number of SNPs and average distance between adjacent SNPs after quality control (QC) processes in each chromosome

또한 SNP의 결측률이 10% 이상인 개체들 (56두)은 분석에서 제외하였으며, 품질평가 후 결측된 SNP 유전형은 Beagle genetic analysis software를 이용하여 결측값을 대체 (imputation) 하였으며,

실제로 분석에 이용된 두수와 SNP의 수는 각각 923두와 42,201개였다 (Table 3.1).

Table 3.1 Quality control of single nucleotide polymorphism (SNP) dataset

| Description | No. of heads and SNPs |
|--------------------------------------|-----------------------|
| Total number of animals | 979 |
| Animals with missing rate over 0.10% | 56 |
| Selected animals | 923 |
| Total number of SNPs | 54,609 |
| SNPs with unknown position | 552 |
| SNPs on sex chromosome | 1,171 |
| SNPs on autosome | 52,886 |
| Outlier SNPs | 10,685 |
| Useful SNPs | 42,201 |

3.2. 연관불평형 (Linkage disequilibrium)

총 34,226,209개의 표지인자쌍을 이용하였으며, 염색체별 SNP쌍의 수는 1번 염색체 (3,807,420개)에서 가장 크고 28번 염색체 (318,003개)에서 가장 적게 나타났다. 염색체별 인접 표지인자간의 평균 연관불평형 (r^2)은 0.22로 추정되었으며 (Table 3.2), 이는 독일 홀스타인종에서 보고된 0.21과 일치하였다 (Qanbari 등, 2010).

염색체별 r^2 의 크기는 14번 염색체 (0.26), 7번 염색체 (0.25), 16번 염색체 (0.25)순이었으며, 27번 염색체 (0.17)에서 가장 낮았다 (Table 3.2). 또한 염색체별 SNP간 물리적 거리가 5Mb이하인 SNP쌍은 총 3,515,551개였으며, SNP간 거리에 따른 r^2 의 감소 경향을 알아보기 위하여 물리적 거리별 구간을 정하고 이들간의 r^2 을 추정하였다.

SNP간의 물리적 거리가 25Kb 미만인 경우 r^2 은 0.31 ± 0.33 으로 독일 홀스타인종에서 보고된 0.30 ± 0.32 과 일치하였다 (Qanbari 등, 2010). 반면 SNP간 물리적 거리가 75Kb에서 100Kb미만의 구간에서의 r^2 은 0.16 ± 0.21 로 25Kb 미만인 경우에 비하여 약 48.4% 감소하였고 물리적 거리가 2.5Mb 이상에서의 r^2 은 0.04로 25Kb 미만인 경우와 비교할 때 0.27 (87.1%) 감소하였으며 (Table 3.3), SNP간 물리적 거리가 증가할수록 r^2 은 확연히 감소하는 경향을 나타내었다 (De Roos 등, 2008; Flury 등, 2010).

3.3. 유효집단크기 (Effective population size)

유효집단크기란 세대가 거듭되어도 집단내의 유전자빈도, 즉 대립유전자의 빈도가 변하지 않고 유지되는 개체수의 최소 숫자로 정의된다 (Wright, 1938). 서로 물리적 거리가 가까운 SNP 사이의 연관불평형의 값 (r^2)이 작은 경우, 매우 오랜 세대 이전에 그 좌위에서 유전자 재조합이 발생한 것이며, 거리가 먼 SNP 사이의 r^2 값이 작은 경우 이 좌위에 유전자 재조합이 최근에 발생하였을 것으로 예상할 수 있다 (Hayes 등, 2003; Sargolzaei 등, 2008). 이러한 유전자 재조합량은 집단의 크기에 의하여 찾을 수 있으며, 따라서 물리적 거리별 LD를 고려하면 세대별 유효집단의 크기를 추정할 수 있다 (Sved, 1971; Uimari과 Tapio, 2011).

국내 홀스타인 젖소의 유효집단크기는 세대수와 비례하여 감소하는 경향을 나타내었으며, 1~5세대에서 110두로 추정되었다 (Figure 3.2). 이러한 결과는 SNP자료에 의하여 추정된 독일 홀스타인종의 103두 (Qanbari 등, 2010)와 북미 홀스타인종 약 100두 (Kim과 Kirkpatrick, 2009)와 거의 일치하였다. 혈통자료를 이용한 경우, 국내 홀스타인종의 평균 유효집단크기는 50.2두 (Won 등, 2016)이며, 북

Table 3.2 Number of SNPs, map length, number of SNP pairs, average linkage disequilibrium (r^2) and adjacent linkage disequilibrium by chromosome

| Chromosome | No. of SNPs | Chromosome length (Mb) | No. of SNP pairs | Adjacent SNP pairs | |
|------------|-------------|------------------------|------------------|--------------------|-------|
| | | | | Distance (Kb) | r^2 |
| 1 | 2,760 | 158 | 3,807,420 | 57.30 | 0.24 |
| 2 | 2,220 | 137 | 2,463,090 | 61.58 | 0.24 |
| 3 | 2,050 | 121 | 2,100,225 | 59.12 | 0.23 |
| 4 | 2,043 | 121 | 2,085,903 | 59.07 | 0.21 |
| 5 | 1,779 | 121 | 1,581,531 | 68.10 | 0.23 |
| 6 | 2,083 | 119 | 2,168,403 | 57.18 | 0.24 |
| 7 | 1,818 | 113 | 1,651,653 | 61.84 | 0.25 |
| 8 | 1,948 | 113 | 1,896,378 | 57.97 | 0.23 |
| 9 | 1,667 | 106 | 1,388,611 | 63.30 | 0.22 |
| 10 | 1,777 | 104 | 1,577,976 | 58.66 | 0.24 |
| 11 | 1,825 | 107 | 1,664,400 | 58.76 | 0.22 |
| 12 | 1,390 | 91 | 965,355 | 65.47 | 0.21 |
| 13 | 1,453 | 84 | 1,054,878 | 57.76 | 0.23 |
| 14 | 1,467 | 85 | 1,075,311 | 56.72 | 0.26 |
| 15 | 1,418 | 85 | 1,004,653 | 59.59 | 0.20 |
| 16 | 1,324 | 81 | 875,826 | 61.38 | 0.25 |
| 17 | 1,304 | 75 | 849,556 | 57.47 | 0.21 |
| 18 | 1,093 | 66 | 596,778 | 59.89 | 0.20 |
| 19 | 1,133 | 64 | 641,278 | 56.11 | 0.21 |
| 20 | 1,306 | 72 | 852,165 | 54.86 | 0.23 |
| 21 | 1,151 | 71 | 661,825 | 61.82 | 0.23 |
| 22 | 1,052 | 61 | 552,826 | 58.25 | 0.21 |
| 23 | 884 | 52 | 390,286 | 59.15 | 0.20 |
| 24 | 1,041 | 63 | 541,320 | 59.71 | 0.22 |
| 25 | 818 | 43 | 334,153 | 52.39 | 0.21 |
| 26 | 905 | 52 | 409,060 | 56.36 | 0.21 |
| 27 | 819 | 45 | 334,971 | 55.42 | 0.17 |
| 28 | 798 | 46 | 318,003 | 57.95 | 0.18 |
| 29 | 875 | 51 | 382,375 | 58.18 | 0.19 |
| Overall | 42,201 | 2,509 | 34,226,209 | 59.29 | 0.22 |

Table 3.3 Frequency and mean r^2 estimated for SNP pairs in different distance compared with the frequency matched SNP pairs

| Distance (Mb) | No. of SNP pairs | r^2 | | $r^2 \geq 0.25$ |
|---------------|------------------|--------|-----------------|-----------------|
| | | Median | Mean \pm SD | Frequency (%) |
| < 0.025 | 6,412 | 0.16 | 0.31 \pm 0.33 | 2,570 (40.1) |
| 0.025-0.050 | 21,424 | 0.12 | 0.24 \pm 0.29 | 6,976 (32.6) |
| 0.050-0.075 | 19,456 | 0.08 | 0.19 \pm 0.24 | 4,887 (25.1) |
| 0.075-0.100 | 19,306 | 0.07 | 0.16 \pm 0.21 | 4,047 (21.0) |
| 0.10-0.25 | 113,809 | 0.05 | 0.12 \pm 0.17 | 16,266 (14.3) |
| 0.25-0.50 | 186,146 | 0.04 | 0.09 \pm 0.13 | 18,064 (9.7) |
| 0.5-1.0 | 366,556 | 0.03 | 0.08 \pm 0.11 | 25,910 (7.1) |
| 1.0-2.5 | 1,069,430 | 0.03 | 0.06 \pm 0.09 | 46,811 (4.4) |
| 2.5-5.0 | 1,713,012 | 0.02 | 0.04 \pm 0.06 | 33,595 (2.0) |

아프리카산 에이셔종, 건지종, 홀스타인종과 저지종에서 유효집단크기는 각각 148두, 165두, 137두와 108두라 보고되었다 (Maiwashe 등, 2006).

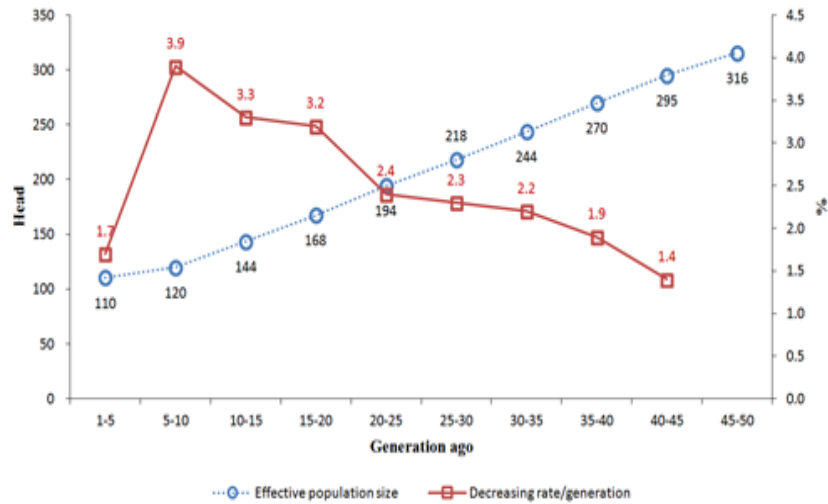


Figure 3.2 Trends on the effective population size and the decreasing rate of Holstein dairy cattle by generation (truncated at 50 generations)

4. 결론

2014년 기준 국내산 보증씨수소가 생산한 정액은 약 347천 건으로 연간 정액 사용량의 약 50%를 차지하고 있고 나머지는 미국과 캐나다에서 수입한 정액을 활용하고 있다. 이와 같이 제한된 정액을 장기간 사용할 경우 국내 젓소 집단의 근교계수가 증가 하고 유효집단크기는 감소하게 된다. 본 연구에서 국내 홀스타인 젓소의 유효집단크기가 110두로 추정되었으며, 세대가 지날수록 점차 감소하는 추세로서 국내 젓소 집단의 유전적 다양성 유지를 위한 씨수소의 선발 및 교배방법에 대한 검토가 필요할 것으로 생각된다. 따라서, 국내 젓소집단의 유전적 다양성의 안정적 유지를 위해 향후 근교계수의 증가를 방지 하고, 세대간격의 단축으로 유효집단크기를 높일 수 있는 방안의 모색이 필요한 것으로 판단되었다.

References

- Cho, K. H., Cho, C. I., Park, K. D. and Lee, J. H. (2015). Validation of diacylglycerol O-acyltransferase1 gene effect on milk yield using Bayesian regression. *Journal of the Korean Data & Information Science Society*, **26**, 1249-1258.
- De Roos, A. P. W., Hayes, B. J., Spelman, R. J. and Goddard, M. E. (2008). Linkage disequilibrium and persistence of phase in Holstein-Friesian, Jersey and Angus cattle. *Genetics*, **179**, 1503-1512.
- Dempster, A. P., Laird, N. M., and Rubin, D. B. (1977). Maximum likelihood from incomplete data via the EM algorithm. *Journal of the Royal Statistical Society, Series B (methodological)*, **39**, 1-38.
- Excoffier, L. and Slatkin, M. (1995). Maximum-likelihood-estimation of molecular haplotype frequencies in a diploid population. *Molecular Biology and Evolution*, **12**, 921-927.
- Flury, C., Tapio, M., Sonstegard, T., Drögemüller, C., Leeb, T., Simianer, H., Hanotte, O. and Rieder, S. (2010). Effective population size of an indigenous Swiss cattle breed estimated from linkage disequilibrium. *Journal of Animal Breeding and Genetics*, **127**, 339-347.
- Hayes, B. J., Visscher, P. M., McPartlan, H. C. and Goddard, M. E. (2003). A novel multi-locus measure of linkage disequilibrium and its use to estimate past effective population size. *Genome Research*, **13**, 635-643.
- Hayes, B. J. (2007). *QTL mapping, MAS, and genomic selection. A short-course*, Animal Breeding & Genetics Department of Animal Science, Iowa State University, IA.

- Hill, W. G. and Robertson, A. (1968). Linkage disequilibrium in finite populations. *Theoretical and Applied Genetics*, **38**, 226-231.
- Kim, E. S. and Kirkpatrick B. W. (2009) Linkage disequilibrium in the North American Holstein population. *Animal Genetics*, **40**, 279-288.
- Lee, J. Y., Lee, Y. W. and Yeo, J. S. (2007). Bootstrapping of Hanwoo chromosome17 based on BMS1167 microsatellite locus. *Journal of the Korean Data & Information Science Society*, **18**, 175-184.
- Lewontin, R. C. (1964). The interaction of selection and linkage. I. General considerations; heterotic models. *Genetics*, **49**, 49-67.
- Maiwashe, A., Nephawe, K. A., Van der Westhuizen, R. R., Mostert, B. E. and Theron, H. E. (2006). Rate of inbreeding and effective population size in four major South African dairy cattle breeds. *South African Journal of Animal Science*, **36**, 50-57.
- McRae, A. F., McEwan, J. C., Dodds, K. G., Wilson, T., Crawford, A. M. and Slate, J. (2002). Linkage disequilibrium in domestic sheep. *Genetics*, **160**, 1113-1122.
- Qanbari, S., Pimentel, E. C. G., Tetens, J., Thaller, G., Lichtner, P., Sharifi, A. R. and Simianer, H. (2010). The pattern of linkage disequilibrium in German Holstein cattle. *Animal Genetics*, **41**, 346-356.
- Sargolzaei, M., Schenkel, F. S., Jansen, G. B. and Schaeffer, L. R. (2008). Extent of linkage disequilibrium in Holstein cattle in North America. *Journal of Dairy Science*, **91**, 2106-2117.
- Sved, J. A. (1971). Linkage disequilibrium and homozygosity of chromosome segments in finite populations. *Theoretical Population Biology*, **2**, 125-141.
- Uimari, P. and Tapio, M. (2011). Extent of linkage disequilibrium and effective population size in Finnish landrace and Finnish yorkshire pig breeds. *Journal of Animal Science*, **89**, 609-614.
- Wall, E., Brotherstone, S., Kearney, J. F., Woolliams, J. A. and Coffey, M. P. (2005). Impact of nonadditive genetic effects in the estimation of breeding values for fertility and correlated traits. *Journal of Dairy Science*, **88**, 376-385.
- Welgeland, K. A. and Lin S. W. (2002). Controlling inbreeding by constraining the average relationship between parents of young bulls entering AI progeny test programs. *Journal of Dairy Science*, **85**, 2376-2383.
- Won, J. I., Dang, C. G., Lim, H. J., Jung, Y. S., Im, S. K., Lee, J. K., Kim, J. B., Cho, M. R., Min, H. L. and Yoon H. B. (2016). Analysis of pedigree structure and inbreeding coefficient for performance tested Holstein cows in Korea. *Journal of Agriculture & Life Science*, **50**, 107-116.
- Wright, S. (1938). Size of population and breeding structure in relation to evolution. *Science*, **87**, 430-431.
- Zenger, K. R., Khatkar, M. S., Cavanagh, J. A. L., Hawken, R. J. and Raadsma, H. W. (2007). Genome-wide genetic diversity of Holstein Friesian cattle reveals new insights into Australian and global population variability, including impact of selection. *Animal genetics*, **38**, 7-14.

Estimation of the effective population size using single-nucleotide polymorphism (SNP) information in Korean Holstein dairy cattle[†]

Kwang-Hyun Cho¹ · Kyoung-Tag Do² · Kyung-Do Park³

¹National Institute of Animal Science, RDA

²Department of Animal Biotechnology, Jeju National University

³Department of Animal Biotechnology, Chonbuk National University

Received 2 March 2017, revised 12 May 2017, accepted 18 May 2017

Abstract

In this study, we investigated the genetic characteristics and the effective population size of domestic dairy cattle using 42,201 SNPs for 923 heads of Holstein cattle. The estimate for the average linkage disequilibrium (r^2) among the adjacent SNPs by chromosome was 0.22, and it was highest (0.26) in chromosome 14 and lowest (0.17) in chromosome 27. When the physical distance among SNPs was less than 25Kb, the estimate for the average r^2 was 0.31 ± 0.33 and it was markedly decreased as the physical distance increased. When the physical distance among SNPs was larger than 25Mb, the estimate for the average r^2 was 0.04, and it decreased by 0.27 (87.1%) compared with case of physical distance of less than 25Kb. There was a trend that the effective population size in Holstein dairy cattle decreased over generations and the estimate for the effective population size in the first 5 generations (1~5th generation) was 110 heads.

Keywords: Effective population size, Holstein, linkage disequilibrium, physical distance, single nucleotide polymorphism (SNP).

[†] This work was carried out with the support of “Cooperative Research Program for Agriculture Science and Technology Development (Project No. PJ01268003)” Rural Development Administration, Republic of Korea.

¹ Junior researcher, National Institute of Animal Science, RDA, Chungnam 31000, Korea.

² Assistant professor, Department of Animal Biotechnology, Jeju National University, Jeju 63243, Korea.

³ Corresponding author: Research professor, Department of Animal Biotechnology, Chonbuk National University, Jeonju 54896, Korea. E-mail: doobalo@jbnu.ac.kr