

Characterization of Myostatin Gene Variants in Jeju Horses

Jae-Young Choi^{1*}, Kwang-Yun Shin², Jongan Lee¹, Sang-Min Shin¹, Yong-Jun Kang¹,
Moon-Cheol Shin¹, In-Cheol Cho¹, Byoung-Chul Yang¹ and Nam-Young Kim^{3*}

¹Subtropical Livestock Research Institute, National Institute of Animal Science, Jeju 63242, Korea

²Jeju Special Self-Governing Province Livestock Promotion Agency, Jeju 63078, Korea

³Planning and Coordination Division, National Institute of Animal Science, RDA, Wanju 55365, Korea

Received September 29, 2021 / Revised November 20, 2021 / Accepted November 26, 2021

Jeju horse (*Equus ferus caballus*) is a Korean horse breed that has been native to Jeju Island for a long time. Jeju horses are used as racehorses, and their racing ability is a major economic trait. The role of the myostatin (*MSTN*) gene in skeletal muscle mass has been studied in various mammals, and mutations in the *MSTN* gene are known to affect the racing ability and stamina of thoroughbreds. In this study, we compared the frequency of mutations in the *MSTN* gene in several horse breeds, including 1,433 Jeju horses. Among the mutations (ECA18 g.66493737C>T) in the *MSTN* gene, the long-distance aptitude genotype (TT) was found to have a frequency of 0.826 in Jeju horses, which was higher than that in Halla horses (0.285) and thoroughbreds (0.252). The genotypes and arrival records of Jeju horses were compared according to various distances (400 m, 800 m, 900 m, 1,000 m, 1,110 m, and 1,200 m). According to the results, the CT type showed a faster-reaching record than the TT type in races of less than 1,000 m. However, almost identical results were confirmed in races over 1,110 m. This study suggests that the *MSTN* mutation in Jeju horses may be related to race distance aptitude. In future research, the data in this study can be used for developing markers related to race distance aptitude and racing abilities in Jeju horses.

Key words : Halla horses, Jeju horse, *MSTN*, polymorphism, Thoroughbred

서 론

제주마(*Equus ferus caballus*)는 현존하는 한국의 유일한 고유 말 품종으로 국내 사육 두수의 약 13%를 차지하고 있으며, 제주마 등록 관리 정보 시스템(jejuhorse.jeju.go.kr)을 이용하여 전 두수가 제주특별자치도 축산진흥원에서 관리되고 있다. 제주마는 체고 115~125 cm, 체중은 230~330 kg이며, 높은 근 지구력, 강건함을 가지고 있는 것으로 알려져 있다[9]. 제주마의 기원은 제주 지역의 자생종이 몽골마 등 다른 여러 품종의 영향을 받은 것으로 추측된다. 제주도에서 말은 광지리 패총, 월령리 한들굴등의 유적에서 다양한 화석이 출토된 것으로 보아 오랜 기간 자생한 것으로 추정된다. 역사적으로 1,073년 제주도의 말이 진상된 기록이 있으며, 1,276년 제주도에 말 목장을 설립하고 160마리의 몽골 말이 도입되었다. 그 후 약 100년간 몽골말이 지속적으로 도입되어 군마를 생산 및 공출

되었다는 기록이 있다[3]. 최근 연구 결과에서는 제주마가 몽골 토종마와 유전적 거리가 가깝지만 독립적으로 진화하였으며, 다른 유전적 특성을 가지고 있는 것으로 밝혀졌다. 일부 제주마 개체에서 몽골말과의 유전적 혼합이 있었던 것으로 보고되었다[7]. 한국마사회 제주경마공원에서 제주마 경주가 시행되며, 경주마로 활용되고 있어 경주 능력이 제주마에서 주요한 경제 형질로 활용되고 있다.

Myostatin (*MSTN*) 유전자에서의 변이는 다양한 포유류에서 근육 비대에 관여하는 것으로 알려져 있으며 골격근 질량에 큰 영향을 미치는 것으로 보고되었다[1, 8]. Thoroughbred에서 경주기록에 대한 유전자 전체 연관성분석(Genome-wide association study)을 통해 *MSTN* 유전자의 단일 염기 다형성(single nucleotide polymorphism, SNP)의 변이(ECA18 g.66493737C>T)를 확인하였다. 해당 변이가 Thoroughbred 경주마의 경주능력과 스태미나에 영향을 주는 것으로 확인되었으며 제주마 개체의 최적 경주 거리를 결정하는 예측지표에 대해 보고되었다[5, 6]. 그 후 다양한 말에서 *MSTN* 유전자 내 SNP들에 대한 연구되고 있으며 품종 간 서로 다른 유전적 특성을 보이는 것으로 보고되었다[10, 12, 16, 19].

본 연구에서는 제주마에서 *MSTN* 유전자 내 변이들에 대한 빈도를 확인하였다. 그중 제주마에서 특이적인 빈도를 보이는 변이를 발견하였으며 또한 이전에 수행된 다른 연구들의 결과를 활용하여 말 품종 간의 비교를 통해 제주마에서 *MSTN* 유

*Corresponding authors

Tel : +82-63-238-7130, Fax : +82-63-238-7136

E-mail : rat1121@korea.kr (Nam-Young Kim)

Tel : +82-64-754-5708, Fax : +82-64-754-5713

E-mail : jaechoi@korea.kr (Jae-Young Choi)

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.

전자 내 변이 특성을 확인하였다. 또한 제주마에서 MSTN의 변이가 경주거리 적성 및 성적의 연관성이 있는지 확인하여 추후 제주마에서 활용 가능성을 확인하고자 수행되었다.

재료 및 방법

공시동물 및 표현형자료

본 연구에서 이용한 제주마 시료는 제주특별자치도 축산진흥원에서 등록 관리 중인 제주마 DNA 시료를 분양 받아 활용하였다. Thoroughbred 및 한라마 시료는 한국마사회에 등록된 경주마 혈액을 분양 받아 활용하였다. 단일염기변이 마커들의 유전자형을 분석하였으며, 경주 기록과의 연관성을 확인하였다. 경주 기록 데이터 자료는 최근 30여 년간 한국마사회 제주경마공원에서 제주마 경마에 대한 전체 기록을 사용하였다. DNA는 NanoDrop ND-1000 spectrophotometer (Nano Drop Technology, Wilmington, DE, USA)을 이용하여 흡광도를 측정하였으며 25 ng/μl로 희석하여 polymerase chain reaction (PCR) 증폭에 이용하였다. 본 연구의 동물 실험은 국립 축산과학원 동물실험윤리위원회의 승인을 받았으며 위원회 규정을 준수하며 수행하였다(NIAS20191506).

중합효소연쇄반응

제주마의 경주 능력 연관성 분석을 위해 단일염기변이 마커인 g.66493737C>T의 유전자형을 결정하였다. 해당 좌위의 변이는 말의 경주 적성 거리에 유의적인 영향을 주는 것으로

보고되었다[5]. 단일염기변이의 유전자형 결정을 위해 pyrosequencing 방법을 이용하였다. Pyrosequencing을 위한 PCR용 primer 각 1쌍과 pyrosequencing 용 primer 각 1종의 염기서열은 PyroMark Assay Design 2.0 (Qiagen, Hilden, Germany)을 이용하여 제작하였다(Table 1). 공시 시료의 DNA를 주형으로 PCR을 수행하여 유전자 절편을 증폭하였다. 그 후 PCR을 위해 각 primer (10 pmol/μl) 1.5 μl, dNTP (10 mM) 2 μl, 10×reaction buffer 2.5 μl, 0.5 unit HS Prime Taq DNA Polymerase (GenetBio, Daejeon, Korea), 25~50 ng genomic DNA, 최종 25 μl volume이 되도록 증류수를 혼합하여 반응시켰다. PCR 반응 조건은 DNA Engine Tetrad 2 (Bio-Rad, USA)를 이용하여 초기 변성 94℃ 5분 후, 변성 94℃ 30초, primer 결합 55℃ 30초 그리고 신장 72℃ 30초로 구성된 연쇄반응을 34회 반복한 후 최종 5분간 신장하였다.

유전자형 결정

Pyrosequencing 방법을 활용한 유전자형 결정은 PyroMark Q96 ID (Qiagen, Hilden, Germany)분석 장비를 이용하였다. Biotin이 결합된 PCR 증폭 산물을 Streptavidin Sepharose HP beads (GE Healthcare, Uppsala, Sweden)로 흡착한 후 70% ethanol로 세척, denaturation 용액으로 변성 그리고 washing buffer로 세척하였다. 세척이 완료된 반응물은 80℃에서 변성 후 냉각하여 PyroMark Gold Reagents (Qiagen, Hilden, Germany)를 혼합하였다. PyroMark Gold Reagents가 혼합된 반응물은 PyroMark Q96 ID (Qiagen, Hilden, Germany) py-

Table 1. PCR primers for amplification and sequencing primers for genotyping

SNP ID	Chr:Pos	Sequence (5'→3')	
		Forward	Reverse Sequencing
MSTN 66493737	18:66,493,737	CGGAAGATTCTGTGCCATGTGT	Biotin- TGTCTTTAGAGCCAGGCTGTCAATT TAATCAGGTTATAACTGCAC
MSTN 66493525	18:66,493,525	GCAGCTGTACCAATCAGTCTGGA	Biotin- CAATGACAGCCTGGCTCTAAAGA GCTTTGGAATAGCCTT
MSTN 66493582	18:66,493,582	GGACAAGACACACTGAGGAACTAA	Biotin- AGTGATTTTGCTCACAATGACAG AATTTGAATGTTATATTCAG
MSTN 66493745	18:66,493,745	AGGCTGTCATTGTGAGCAAATC	Biotin- TCCTGCTTTACCCAGTGCTTTAT AAAGGAAAATTATTTGGTG
MSTN 66493775	18:66,493,775	Biotin- TTTTGGTTCCCCAAGATTGTTTAT	ACGGAAGATTCTGTGCCATGTGT GGACACAACAGTTTCAAAT
MSTN 66494218	18:66,494,218	TATGGTCAAGGTGTAAGCAGGACT	Biotin- TTTGAAAGTTATTTCCCCTGGAG TCATTTTCTTACTAATACA

rosequencer로 유전자형을 결정하였다.

대립 인자형 결정 및 통계 분석

MSTN 변이 분석에서 확인한 유전자 좌위의 대립인자 빈도와 이형 접합성(heterozygoty, He), 다형정보량(polymorphic Information Contents, PIC), χ^2 value 그리고 Pvalue는 CERVUS 3.0.3 프로그램을 이용하였다[11]. 결정된 대립 인자형과 경주 기록 간 비교 분석은 GraphPad Prism (GraphPad Software, La Jolla, CA, USA)을 이용하여 분석하였다. 유전자형 별 경주 기록들의 차이는 T-Test로 유의성을 검증하였다.

결과 및 고찰

국내산 말 품종 간 단일염기변이 대립유전자 빈도 분석

본 연구에서는MSTN 유전자 내 6개 SNP에 대한 제주마 1,433두, 한라마 228두 그리고Thoroughbred 119두의 샘플을 활용하여 단일염기변이의 대립유전자 빈도를 비교 분석하였다. 그 결과 지구력과 연관성이 높은 것으로 알려져 있는 SNP

인 MSTN g.66493737과 MSTN g.6649421에서 품종간 빈도 차이를 보이는 것을 확인하였다. *mstn* g.66493737은 타 품종에 비하여 제주마에서 TT형(제주마 82.6%, 한라마 28.5%, Thoroughbred 25.2%) 빈도가 매우 높은 것이 확인되었다. MSTN g.66494218의 경우 제주마에서 타 품종 대비 AA 유전자형 빈도가(제주마 90.6%, 한라마 66.2%, Thoroughbred 39.5%) 높음을 확인하였다(Table 2).

말 품종 간 단일염기변이 대립유전자 빈도 분석

Quarter horse 품종은 CC형이 0.830으로 가장 높은 빈도를 보여 유전자형이 거의 고정된 것으로 확인되었다[12]. 이와는 달리 Polish Heavy Draft와 Polish Konik은 CC형이 발견되지 않았으며 TT형이 각각 0.830, 0.736으로 높은 빈도를 나타내어 품종 간 빈도의 차이를 보였다[16]. 경마용 말은 타 품종 대비 CC형의 빈도가 매우 높은 반면 TT형의 빈도가 낮았으나 제주마를 포함한 역용마 혹은 재래마들은 TT형의 빈도가 매우 높게 나타났다. Holstein 및 Brazilian Sport Horse 등의 승마용 품종들 역시 CC형이 0.073 및 0.063으로 낮은 빈도를 보였지만

Table 2. SNP genotype frequency of MSTN in horse breeds

SNPs	No.	Genotype frequency			Allele frequency		χ^2 *	Diversity parameter*		
		CC	CT	TT	C	T		Ho	He	PIC
66493737		CC	CT	TT	C	T				
Jeju Horse	1433	0.006	0.169	0.826	0.090	0.910	1.011 ^{0.315}	0.169	0.164	0.150
Halla Horse	228	0.197	0.518	0.285	0.456	0.544	0.269 ^{0.604}	0.518	0.497	0.373
Thoroughbred	119	0.218	0.529	0.252	0.483	0.517	0.224 ^{0.636}	0.529	0.502	0.375
66493525		TT	TG	GG	T	G				
Jeju Horse	1436	0.847	0.149	0.004	0.921	0.079	0.762 ^{0.383}	0.149	0.145	0.134
Halla Horse	228	0.895	0.105	0.000	0.947	0.053	ND	0.105	0.10	0.095
Thoroughbred	119	0.983	0.017	0.000	0.992	0.008	ND	0.017	0.017	0.017
66493582		TT	GT	GG	T	G				
Jeju Horse	1426	0.811	0.180	0.009	0.901	0.099	0.027 ^{0.871}	0.180	0.179	0.163
Halla Horse	228	0.917	0.083	0.000	0.958	0.042	ND	0.083	0.080	0.077
Thoroughbred	119	0.983	0.017	0.000	0.992	0.008	ND	0.017	0.017	0.017
66493745		AA	AG	GG	A	G				
Jeju Horse	1419	0.987	0.013	0.000	0.993	0.007	ND	0.013	0.013	0.013
Halla Horse	228	0.934	0.066	0.000	0.967	0.033	ND	0.066	0.064	0.062
Thoroughbred	119	0.983	0.017	0.000	0.992	0.008	ND	0.017	0.017	0.017
66493775		AA	AG	GG	A	G				
Jeju Horse	1404	0.846	0.150	0.004	0.921	0.079	0.699 ^{0.403}	0.150	0.146	0.135
Halla Horse	228	0.895	0.105	0.000	0.947	0.053	ND	0.105	0.10	0.095
Thoroughbred	119	0.983	0.017	0.000	0.992	0.008	ND	0.017	0.017	0.017
66494218		AA	AC	CC	A	C				
Jeju Horse	1399	0.906	0.094	0.000	0.953	0.047	ND	0.094	0.090	0.086
Halla Horse	228	0.662	0.307	0.031	0.816	0.184	0.013 ^{0.908}	0.307	0.301	0.255
Thoroughbred	119	0.395	0.471	0.134	0.630	0.370	0.011 ^{0.917}	0.471	0.468	0.357

* , Ho, He, and PIC indicate the values of observed heterozygosity, expected heterozygosity, and polymorphic information content, respectively.

† , Degrees of freedom: 1

TT형의 빈도는 0.507과 0.563으로 약 절반 정도의 빈도를 보였다(Fig. 1) [10, 16]. 가축에서 *MSTN* 유전자의 변이는 경제 형질에 많은 영향을 끼치는 것으로 알려져 있다[17]. 말의 g.66493737 다형성은 경주 거리 적성뿐만 아니라 Thoroughbred에서 키와 체중 간의 비율(체중/체고)을 비교 하였을 때 CC형인 수컷이 CT형 및 TT형인 말보다 비율이 높은 것으로 보고되었다[18]. Thoroughbred 경주에서 경주 거리에 따라 단거리형(sprinters), 중거리형(middle-distance) 그리고 장거리형(stayers)로 부른다. 단거리형은 근육량이 많고 중거리 및 장거리형은 근육량이 적은 특성을 보인다[2, 4]. 말에서 C대립 유전자가 있을 경우 Type 2B 근섬유의 비율은 높고 Type1 근섬유는 낮은 비율을 보이는 것으로 알려져 있다[13]. 또한, C대립 유전자의 경우 전력 질주가 필요한 Thoroughbred에서 높은 비율을 보이는 것으로 확인되었다[5, 14]. 말의 품종에 따른 변이의 차이는 근육량과 간접적인 영향이 있을 것으로 추측되며 자연 선택적으로 교배된 품종들과 경주용 말에서의 차이는 경주 능력을 향상시키기 위한 선택적 교배로 인해 유전자형이 고정되어 왔을 것으로 사료된다.

제주마의 단일염기변이와 경주기록간의 연관성 분석

경주 거리(400 m, 800 m, 900 m, 1,000 m, 1,110 m, 1,200 m) 별로 각각 유전자형과 도착 기록 간 비교를 분석하였다. 제주마에서 CC형은 CT형이나 TT형에 비하여 개체 수가 매우

적어 분석의 정확도가 떨어지는 것을 확인하였다. 1,000미터 이하 경주에서는 CT형이 TT형에 비하여 경주 도착 기록이 빠른 양상을 보였으나 1,100 m 이상 경주에서는 거의 동일한 결과를 나타내었다(Fig. 2). 1,200 m를 초과하는 경우 TT형에서 더 좋은 기록을 보일 것으로 사료된다. 말에서 *MSTN* 유전자의 단일염기변이 g.66493737 연구는 Hill 등[5, 6]에 의해 Thoroughbred에서 경주거리 적성 예측 마커로 보고된 이후 다양한 말 품종에서 대립유전자 빈도가 연구되어왔다. Thoroughbred 경주에서는 CC형의 말은 단거리 경주에 적합하며, CT형의 말은 중거리 경주에서 유리하다며, TT형의 말은 장거리 경주에서 유리한 것으로 보고되었다. 경주거리가 증가함에 따라 CC형의 빈도는 감소하고 TT형의 빈도가 증가하였다. 단거리 경주에 적합한 것으로 알려진 Quarter horse에서는 CC형이 0.90으로 매우 높은 빈도를 보였으며, 이와는 달리 지구력 승마에서 주로 활용되는 Egyptian Arabian에서는 TT형의 빈도가 0.90으로 확인되었다[5]. 최근 연구를 통해 Anglo-arabians에서는 *MSTN* g.66493737이 TC형인 말이 TT형보다 더 좋은 경주 기록을 나타내어 경주 성능에 영향을 미치는 것으로 확인되었다[15]. 제주마의 경우Thoroughbred에서 장거리에 적합한 것으로 알려진 TT형의 빈도가 매우 높게 나타났으나 반대로 단거리에 적합한것으로 알려진 CC형은 빈도가 낮게 나타났다. Thoroughbred에서의 경주 거리 적성 분석 시 약 1,200 m에서 2,600 m를 기준으로 연구되었다[5]. 그러나 제주마에서

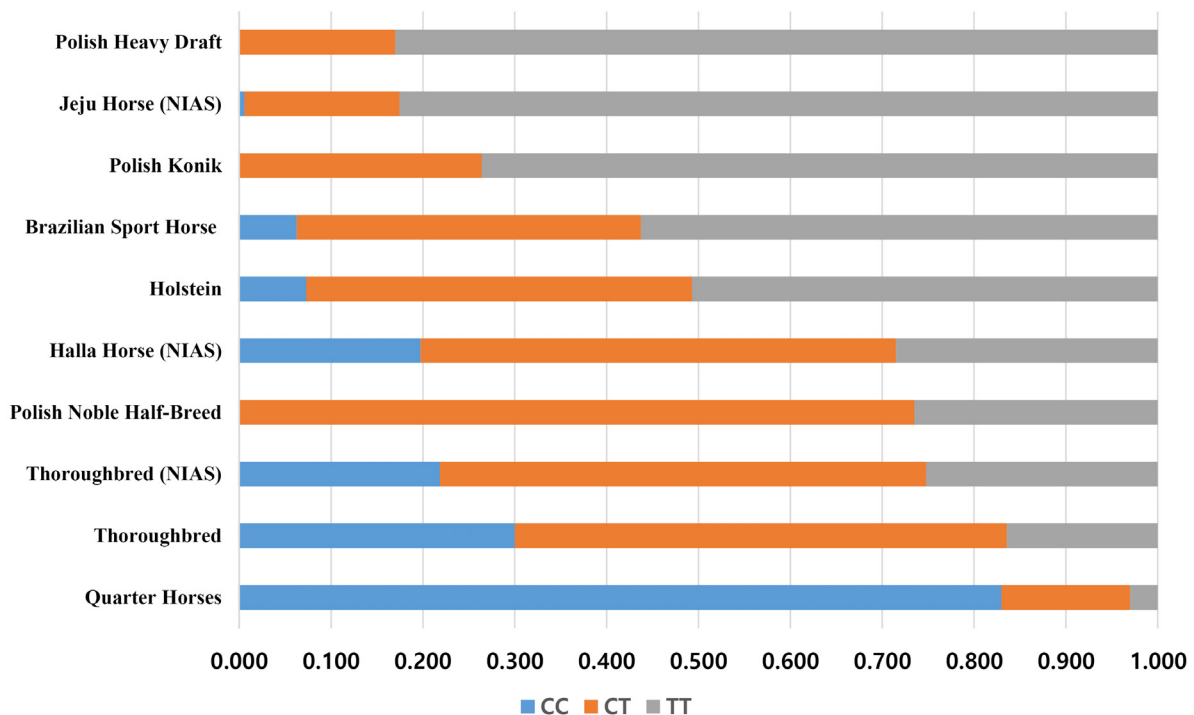


Fig. 1. *MSTN* 66493737 SNP variants in horse breed (Global). Comparison of the genotypes of the *MSTN* 66493737 (C>T) SNP in the previous studies of different horse breeds with the genotyping analysis conducted in this study. Hill et al., 2010[5], Padilha et al., 2018[10], Polasik et al., 2015[16].

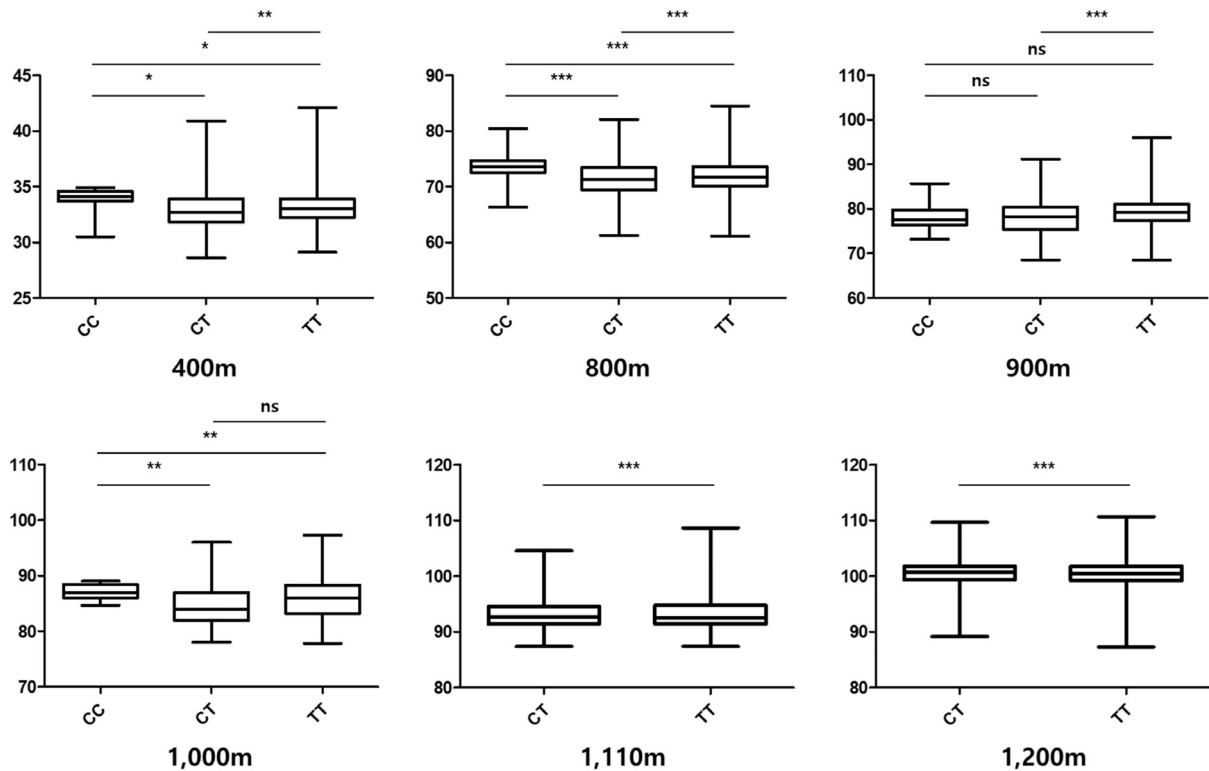


Fig. 2. Comparative analysis of 66493737 SNPs genotype and race records in Jeju-horse *MSTN*. The race distances used in the analysis were 400 m, 800 m, 900 m, 1,000 m, 1,110 m, 1,200 m, and the arrival times and genotypes for each distance were compared. (* $p < 0.05$, ** $p < 0.01$, *** $p < 0.001$).

의 경주거리는 400 m에서 1,200 m로 차이가 있기에 추가적인 연구가 필요할 것으로 사료된다.

본 연구는 제주마에서 *MSTN* 유전자 내 변이들에 대한 빈도를 확인하고 타 품종과의 비교를 통해 제주마에서 특이적인 유전적 특성을 확인하고자 수행하였다. 또한 Thoroughbred에서 경주 거리 적성과 연관이 있다고 보고된 g.66493737의 유전자형 분석을 통해 제주마에서도 비슷한 양상을 보이는 것을 확인하였다. 이를 통해 추가적인 연구를 통하여 제주마에서 경주 거리 적성과 연관된 마커 개발을 위한 지표로 활용 가능할 것으로 사료된다.

감사의 글

본 연구는 농촌진흥청 연구사업(주관과제명: 제주마 경주 능력에 대한 능력검정 연구, 주관과제 번호: PJ014281, 세부과제명: 제주마 경주능력에 대한 유전특성 구명 연구, 세부과제 번호: PJ01428101)의 지원에 의해 이루어진 것임.

The Conflict of Interest Statement

The authors declare that they have no conflicts of interest with the contents of this article.

References

- Amthor, H., Macharia, R., Navarrete, R., Schuelke, M., Brown, S. C., Otto, A., Voit, T., Muntoni, F., Vrbóva, G. and Partridge, T. 2007. Lack of myostatin results in excessive muscle growth but impaired force generation. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* **104**, 1835-1840.
- Binns, M., Boehler, D. and Lambert, D. 2010. Identification of the myostatin locus (*MSTN*) as having a major effect on optimum racing distance in the Thoroughbred horse in the USA. *Anim. Genet.* **41**, 154-158.
- Do, K. T., Lee, J. H., Lee, H. K., Kim, J. and Park, K. D. 2014. Estimation of effective population size using single-nucleotide polymorphism (SNP) data in Jeju horse. *J. Anim.* **56**, 1-6.
- Hill, E. W., Gu, J., McGivney, B. A. and MacHugh, D. E. 2010. Targets of selection in the Thoroughbred genome contain exercise relevant gene SNPs associated with elite race-course performance. *Anim. Genet.* **41**, 56-63.
- Hill, E. W., Gu, J., Eivers, S. S., Fonseca, R. G., McGivney, B. A., Govindarajan, P., Orr, N., Katz, L. M. and MacHugh, D. 2010. A sequence polymorphism in *MSTN* predicts sprinting ability and racing stamina in thoroughbred horses. *PLoS One* **5**, e8645.
- Hill, E. W., McGivney, B. A., Gu, J., Whiston, R. and MacHugh, D. E. 2010. A genome-wide SNP-association study

- confirms a sequence variant (g. 66493737C> T) in the equine myostatin (MSTN) gene as the most powerful predictor of optimum racing distance for Thoroughbred racehorses. *BMC Genomics* 1-10.
7. Khummuang, S., Lee, H. G., Joo, S. S., Park, J. W., Choi, J. Y., Oh, J. H., Kim, K. H., Youn, H. H., Kim, M. and Cho, B. W. 2020. Comparison for immunophysiological responses of Jeju and Thoroughbred horses after exercise. *Asian-Australas. J. Anim. Sci.* **33**, 424.
 8. Mosher, D. S., Quignon, P., Bustamante, C. D., Sutter, N. B., Mellersh, C. S., Parker, H. G. and Ostrander, E. A. 2007. A mutation in the myostatin gene increases muscle mass and enhances racing performance in heterozygote dogs. *PLoS Genet.* **3**, e79.
 9. Nam, D. 1969. Horse production in Cheju during Lee dynasty. *Studies on Korean History* **4**, 131-131.
 10. Padilha, F. G. F., El Jaick, K. B., de CASTRO, L., Moreira, A. D. S. and Ferreira, A. M. R. 2018. Effect of selection for eventing on the MSTN gene in Brazilian sport horses. *J. Equine Sci.* **29**, 21-24.
 11. Park, B. Y., Cho, S. H., Kim, J. H., Seong, P. N., Kang, G. H., Jeong, D. W., Kim, C. W., Park, H. C., Jeong, J. H. and Choi, J. S. 2010. Comparison of pork quality by different berkshire line. *Food Sci. Anim. Resour.* **30**, 867-871.
 12. Pereira, G. L., de Matteis, R., Regitano, L. C., Chardulo, L. A. L. and Curi, R. A. 2016. MSTN, CKM, and DMRT3 gene variants in different lines of Quarter Horses. *J. Equine Vet. Sci.* **39**, 33-37.
 13. Petersen, J. L., Mickelson, J. R., Rendahl, A. K., Valberg, S. J., Andersson, L. S., Axelsson, J., Bailey, E., Bannasch, D., Binns, M. M. and Borges, A. S. 2013. Genome-wide analysis reveals selection for important traits in domestic horse breeds. *PLoS Genet.* **9**, e1003211.
 14. Petersen, J. L., Valberg, S. J., Mickelson, J. R. and McCue, M. E. 2014. Haplotype diversity in the equine myostatin gene with focus on variants associated with race distance propensity and muscle fiber type proportions. *Anim. Genet.* **45**, 827-835.
 15. Pira, E., Vacca, G. M., Dettori, M. L., Piras, G., Moro, M., Paschino, P. and Pazzola, M. 2021. Polymorphisms at myostatin gene (MSTN) and the associations with sport performances in Anglo-Arabian racehorses. *Animals* **11**, 964.
 16. Polasik, D., Pikula, R., Gawlik, J., Ochman, J. and Terman, A. 2015. Analysis of the myostatin gene (MSTN) polymorphism in four breeds of horses. *Folia Pomer. Univ. Technol. Stetin., Agric. Aliment. Pisc. Zootech.* **35**, 81-86.
 17. Stefaniuk, M., Kaczor, U. and Kulisa, M. 2014. MSTN gene polymorphism in livestock animals. *Postępy Hig. Med. Dosw. (Online)* **68**, 633-639.
 18. Tozaki, T., Sato, F., Hill, E. W., Miyake, T., Endo, Y., Kakoi, H., Gawahara, H., Hirota, K. I., Nakano, Y., Nambo, Y. and Kurosawa, M. 2011. Sequence variants at the myostatin gene locus influence the body composition of Thoroughbred horses. *J. Vet. Med. Sci.* **73**, 1617-1624.

초록 : 제주마에서 Myostatin 유전자 변이 특성 구명

최재영^{1*} · 신광윤² · 이종안¹ · 신상민¹ · 강용준¹ · 신문철¹ · 조인철¹ · 양병철¹ · 김남영^{3*}

(¹농촌진흥청 국립축산과학원 난지축산연구소, ²제주특별자치도 축산진흥원, ³농촌진흥청 국립축산과학원 기획조정과)

제주마는 한국의 말 품종으로 제주도에서 오랜 기간 자생하여 왔다. 제주마의 기원은 몽골마에서 유래한 것으로 추정되었다. 그러나 최근 연구에서 제주마와 몽골 토종마를 비교 한 결과, 유전적으로 가까우나 제주마가 몽고마와 독립적으로 진화해 온 것으로 보고되었다. 제주마는 경주마로 이용되어 경주 능력이 주요한 경제 형질로 활용되고 있다. Myostatin (MSTN) 유전자는 다양한 포유류에서 골격근량에 영향을 미치는 것으로 연구되었다. Thoroughbred에서 MSTN 유전자 내 존재하는 변이가 경주 능력 및 스테미너에 영향을 미치는 것으로 알려져 있다. 우리는 제주마 1,433두를 포함하여 여러 말 품종의 MSTN 유전자내 변이 빈도를 비교하였다. MSTN 유전자의 g.66493737 변이 중 장거리 적성 유전자형(TT)의 경우 제주마에서 빈도가 0.826으로 한라마(0.285) 및 Thoroughbred (0.252)보다 높은 것으로 확인되었다. 또한 다른 연구를 참고하여 8종 말에서 g.66493737 빈도를 비교하였다. 그 결과, 경주마로 활용되는 품종은 CC형의 빈도가 높았으나, TT형의 빈도는 낮은 것으로 확인되었다. 반대로 승용마 및 역용마 등의 품종은 TT형의 빈도가 높은 것으로 확인되었다. 제주마의 경주 거리(400 m, 800 m, 900 m, 1,000 m, 1,110 m, 1,200 m)별로 유전자형과 도착 기록을 비교 분석했다. 그 결과 1,000 m 이하의 경주에서는 CT형이 TT형보다 더 빠른 도달 기록을 보였다. 그러나 1,110 m 이상의 경주에서는 거의 동일한 결과가 확인되었다. 본 연구에서는 제주마의 MSTN 유전자 변이가 경주 거리 적성과 관련이 있을 수 있음을 시사하였다. 이러한 결과는 추후 연구를 통해 제주마에서 경주 거리 적성 및 경주 능력과 연관된 마커 개발을 위한 자료로 활용이 가능할 것으로 사료된다.