

Mgr inż. Łukasz Wodas

Streszczenie rozprawy doktorskiej pt.

„Związek wybranych polimorfizmów genów warunkujących skład mleka kłaczy (*LALBA*, *LGB1*, *LGB2*) z poziomem ich ekspresji”

W ostatnich latach można zauważyć znaczący wzrost zainteresowania mlekiem kłaczy jako produktem spożywczym, zwłaszcza w kontekście wykorzystania go w diecie dzieci przejawiających alergię na mleko krowie. Mimo iż zainteresowanie mlekiem kłaczy stale wzrasta, dostępna literatura koncentruje się przede wszystkim na podobieństwie jego składu do składu mleka kobiecego oraz na jego właściwościach prozdrowotnych. Badania prowadzone na innych gatunkach zwierząt gospodarskich wskazują na istnienie związku polimorfizmów genów i białek mleka (w tym β -laktoglobuliny i α -laktoalbuminy) z różnymi cechami jego składu oraz z potencjałem alergennym. Ponadto, wykazano wpływ niektórych polimorfizmów na poziom ekspresji genów w gruczole sutkowym.

Biorąc pod uwagę powyższe, celem niniejszej rozprawy doktorskiej było poszukiwanie polimorfizmów w częściach strukturalnych (eksony i introny) i 5'-regulatorowych 3 genów kodujących białka serwatkowe mleka kłaczy (*LALBA*, *LGB1* i *LGB2*), ocena ich rozprzestrzenienia w różnych rasach koni hodowanych w Polsce oraz analiza asocjacyjna zidentyfikowanych polimorfizmów z profilem ekspresji genów mierzonym na etapie mRNA i białka oraz z wybranymi cechami składu mleka kłaczy.

Sekwencjonowanie DNA koni należących do 12 różnych ras wykazało obecność 4 miejsc polimorficznych w genie *LALBA* oraz 83 wariantów w genach kodujących beta-laktoglobulinę (odpowiednio 47 i 36 dla genów *LGB1* i *LGB2*). Osiem z nich nie było wcześniej opisanych. Analiza asocjacyjna wariantów zlokalizowanych w regionie 5'-flankującym (przeprowadzona dla ras konik polski, polski koń zimnokrwisty i polski koń szlachetny półkrwi) w przypadku genu *LALBA* wykazała brak istotnego związku wykrytych polimorfizmów z poziomem ekspresji genu. Jeden z wariantów (c.-928C>T) wykazał asocjację z koncentracją białka i tłuszczu w mleku kłaczy rasy konik polski ($p<0,05$). Dodatkowo opisano zależność pomiędzy niektórymi wariantami intronowymi genu *LALBA*, a poziomem jego transkryptu i zawartością białka w mleku kłaczy rasy konik polski ($p<0,05$) (wyniki

niepublikowane). Analiza asocjacyjna przeprowadzona dla genów *LGB1* i *LGB2* wykazała szereg asocjacji wariantów genetycznych z profilem ich ekspresji i/lub z cechami składu mleka. Najsilniejszy związek zaobserwowano pomiędzy dwoma sprzężonymi ze sobą polimorfizmami w genie *LGB1* (rs1143515669 i rs1144647991) oraz zawartością białka w mleku ($p < 0,01$).

10-11-2020r.

Łukasz
Wodas