

Streszczenie

Przepuklina pępkowa świń jest jedną z najczęściej występujących wad rozwojowych w produkcji trzody chlewnej, prowadząca do poważnych strat ekonomicznych oraz pogorszenia dobrostanu zwierząt. Pomimo wielu przeprowadzonych badań, etiologia tej wady nadal nie została w pełni wyjaśniona, co utrudnia wdrożenie skutecznych działań hodowlanych. Praca doktorska koncentruje się na identyfikacji markerów genetycznych i epigenetycznych związanych z ryzykiem występowania przepukliny pępkowej świń. Do badań wykorzystano próbki pochodzące od świń będących mieszańcami różnych ras, podzielonych na dwie grupy – osobniki u których zaobserwowano przepuklinę pępkową oraz osobniki kontrolne (bez przepukliny). Zastosowano metody klasyczne (sekwencjonowanie Sanger, ddPCR, PCR w czasie rzeczywistym), jak i nowoczesne techniki biologii molekularnej i bioinformatyki (sekwencjonowanie RNA-seq czy analiza metylacji DNA poprzez pirosekwencjonowanie).

W ramach uzyskanych wyników wykazano m.in. związek pomiędzy wariantami w genach *CAPN9*, *OSM*, *ITGAM* a ryzykiem wystąpienia przepukliny. Zidentyfikowano także różnice w poziomie ekspresji genów *MMP13* i *VIT*. W badaniu z wykorzystaniem RNA-seq po raz pierwszy wykonano analizę wyłącznie dla tkanki mięśniowej pochodzącej z pierścienia pępkowego i zidentyfikowano potencjalne geny kandydujące zróżnicowane pod względem poziomu ekspresji pomiędzy badanymi grupami. Najciekawsze wyniki uzyskano dla genu *METTL21C*, dla którego stwierdzono zmieniony poziom mRNA oraz zróżnicowanie pod względem metylacji DNA, a dodatkowo zidentyfikowano wariant DNA w regionie regulatorowym tego genu, mogący wpływać na przyłączanie czynników transkrypcyjnych i potencjalnie regulować jego poziom transkryptu.

Przeprowadzone badania poszerzyły dotychczasową wiedzę odnośnie molekularnych mechanizmów odpowiedzialnych za rozwój przepukliny pępkowej świń, podkreślając zarówno rolę wariantów genetycznych, jak i regulacji epigenetycznej. Wyniki mogą w przyszłości posłużyć do opracowania markerów selekcyjnych oraz strategii hodowlanych mających na celu ograniczenie występowania tej wady w populacjach trzody chlewnej.



09.05.2025

Abstract

Umbilical hernia is one of the most frequently occurring developmental defect in pigs, leading to significant economic losses and influencing animal welfare. Despite numerous studies, the etiology of this defect has not yet been fully explained, making it difficult to implement effective breeding strategies. This doctoral thesis focuses on the identification of genetic and epigenetic markers associated with the risk of umbilical hernia in pigs. The study utilized samples from pigs that were crossbreeds of various breeds, divided into two groups – individuals with observed umbilical hernia and control individuals (without hernia). Both, classical methods (Sanger sequencing, ddPCR, real-time PCR) and modern molecular and bioinformatics techniques (RNA-seq sequencing and DNA methylation analysis through pyrosequencing) were applied.

The obtained results revealed, among others, associations between variants in the *CAPN9*, *OSM*, and *ITGAM* genes and the risk of hernia occurrence. Differences were also identified in the expression levels of the *MMP13* and *VIT* genes. In the RNA-seq-based study, for the first time, an analysis was performed exclusively on muscle tissue derived from the umbilical ring, identifying potential candidate genes differentially expressed between the examined groups. The most interesting findings were obtained for the *METTL21C* gene, which showed altered mRNA level and differences in DNA methylation. Additionally, a DNA variant was identified in the regulatory region of this gene, which may influence on transcription factor binding and potentially regulate its transcript level.

The conducted research has expanded the existing knowledge about the molecular mechanisms responsible for the development of umbilical hernia in pigs, highlighting the role of both genetic variants and epigenetic regulation. The obtained results may, in the future, contribute to the development of selection markers and breeding strategies aimed at reducing the incidence of this defect in pig populations.



09.05.2025