

## 7 Zusammenfassung

Im Rahmen dieser Arbeit wurde dem von ROTHSCILD et al. (1996) beschriebenen Effekt des Östrogenrezeptor(ESR)-Gens auf die Wurfgröße beim Schwein durch eine QTL-Analyse in einer Reinzuchtpopulation der Deutschen Landrasse nachgegangen.

Hierzu wurden zunächst weitere Marker in der Umgebung des ESR-Gens auf Chromosom 1 entwickelt. Zwei stille Mutationen im codierenden Teil des ESR-Gens konnten nach SSCP-Analyse durch Sequenzierung charakterisiert und anschließend zu einem RFLP-Test entwickelt werden. Zur Identifizierung von Mikrosatelliten aus der Genomregion des ESR-Gens wurde an einem künstlichen Hefechromosom (YAC) die Vektorette-PCR eingesetzt. Dabei konnte eine 182 Bp umfassende porcine Wiederholungssequenz ermittelt werden, die sich als monomorph herausstellte und somit nicht als genetischer Marker eingesetzt werden konnte.

Zur QTL-Analyse wurden 709 Nachkommen aus 27 Halbgeschwisterfamilien und 246 Elterntiere mit insgesamt 10 Mikrosatelliten-Markern von SSC 1 (SW2184, SW1824, SW552, SW1515, SWR485, SW64, SW1332, SWR2300, S0316, S0008) und den beiden neuen RFLP-Markern im ESR-Gen (ESR-Aval und ESR-MspA11) typisiert. Die daran berechnete Genkarte zeigte die gleiche Anordnung der Marker im Vergleich zur publizierten Genkarte, die Gesamtlänge des Abschnitts war jedoch mit 57 cM etwa 16 cM länger.

Im vorliegenden Daughter-Design wurde das Interval Mapping auf Basis des Multi-Marker-Regressionsansatzes für die Analyse des Merkmals lebend geborene Ferkel im ersten Wurf eingesetzt. Bei der Gesamtanalyse über alle Familien konnte kein Hinweis auf das Vorhandensein eines QTL-Effekts in der betrachteten Genomregion gefunden werden. Bei der Analyse einzelner Familien ergab sich in einer Familie ein Hinweis auf die Existenz eines QTL im Bereich des ESR-Gens. Jedoch weder in der Gesamtanalyse noch bei Betrachtung einzelner Familien erreichte die F-Statistik die empirisch durch Permutationstest ermittelte Signifikanzschwelle für eine Irrtumswahrscheinlichkeit von 10%.

Zur Aussagekraft der QTL-Analyse mit dem vorhandenen Probenmaterials wurde eine Simulationsstudie durchgeführt. Dabei konnte gezeigt werden, daß auch bei Erwartung eines großen additiv phänotypischen QTL-Effekts von +0,6 Ferkeln die Mächtigkeit der Analyse bei gegebener Familienstruktur nur 34 % beträgt. Weitere Untersuchungen sollten vor allem eine Vergrößerung der Nachkommenzahl je Eber anstreben.

## 8 Summary

Cord Drögemüller:

"Influence of the genome region surrounding the estrogen receptor gene on litter size in a german landrace population"

The present study was designed to confirm the influence of the estrogen receptor (ESR) gene as a quantitative trait locus (QTL) for litter size, reported by ROTH-SCHILD et al. (1996), in a german landrace breeding population.

For this purpose, two additional markers in the genome region of the ESR gene on chromosome 1 could be developed. After SSCP analysis, two silent mutations in the coding region of the ESR gene were characterised by sequencing which are detectable through a RFLP test. To search for additional microsatellites in the ESR gene region, vectorette PCR was performed on a yeast artificial chromosome (YAC). A 182 bp porcine repeat sequence was detected being monomorphic in all boars.

For the QTL analysis, 709 offsprings composed of 27 halfsib-families and 246 parents were genotyped at 10 microsatellite marker loci on SSC 1 (SW2184, SW1824, SW552, SW1515, SWR485, SW64, SW1332, SWR2300, S0316, S0008) and with the two new RFLP marker in the ESR gene (ESR-Ava I, ESR-MspA1 I). The linkage map calculated from these data showed the same marker order compared to the published map. However the total length of this region (57 cM) exceeded the published map about 16 cM.

In the present daughter design, interval mapping based on multiple marker regression was applied for analysing the trait "number of piglets born alive in first litter". In the analysis across all families, no evidence for the existence of a QTL effect in the considered genome region could be found. The analysis of single families indicated the existence of a QTL near the ESR gene in one family. However, in both analyses the values of the F-statistic could not reach the significance threshold determined by permutation test.

A simulated dataset was performed to determine the power of the existing family structure for a QTL analysis. Even assuming a large additive phenotypic QTL effect of +0.6 piglets the power of the analysis with the given family structure reached only 34 %. For further studies the number of progeny per sire needs to be increased.