

Opis ramowego tematu badań

Informacje ogólne

Instytut: Instytut Zootechniki – Państwowy Instytut Badawczy.

Temat badawczy: Poszukiwanie podłoża genetycznego fenotypu BEW (białe niebieskookie) u alpaka z wykorzystaniem najnowszych technik sekwencjonowania genomu.

Dyscyplina naukowa: zootechnika i rybactwo.

Imię i nazwisko potencjalnego promotora: prof. dr hab. Katarzyna Piórkowska.

Podstawowe informacje o temacie badawczym

Fenotyp BEW czyli biała niebieskooka alpaka często obciążona wadą słuchu, pojawia się spontanicznie przy krzyżowaniu alpaka o różnych kolorach. Fenotyp ten jest niepożądany ze względu na kolor tęczówki i defekt słuchu. Jedyna informacja na temat podłoża genetycznego dotyczy pojedynczej zmieniającej sens aminokwasowy mutacji SNP w genie KIT, niemniej jednak ta mutacja występuje także u szarych oraz krypto-szarych alpaka. Hodowcy potrzebują przydatnego markera DNA, który umożliwiłby prowadzenie świadomych krzyżowań, po których w kolejnych pokoleniach fenotyp BEW nie będzie występował. Największy problem stanowią krypto-szare alpaki posiadające w/w mutację, ale nie ujawniające tego w kolorze runa, dla których test na mutację w genie KIT wydawałby się niezbędny. Pytanie tylko które alpaki testować.

Celem naukowym badań jest wytypowanie markerów DNA związanych z występowaniem fenotypu BEW z wykorzystaniem technik, sekwencjonowania długich i krótkich odczytów w celu zwiększenia świadomości hodowców w zakresie krzyżowania zwierząt i unikania pojawienia się niepożądanego osobnika BEW w potomstwie.

Wyniki zostaną bezpośrednio wykorzystane do opracowania markera DNA ściśle związanego z fenotypem BEW oraz jego taniej i szybkiej metody detekcji i przygotowaniem takiej usługi dla hodowców, co aktualnie hodowcy zgłaszają jako potrzeba o wysokim priorytecie.

Główne pytania badawcze

- Czy występowanie fenotypu BEW (biała niebieskooka alpaka, często z upośledzonym słuchem) jest związane wyłącznie z różnymi wariantami genu KIT?
- W literaturze można znaleźć wiele informacji o korelacji wariantów genów ALX7, DCT oraz TYR z występowaniem niebieskiej tęczówki, czy w przypadku fenotypu BEW też występuje ta korelacja?
- Czy fenotyp *rose grey* (szaroróżowa alpaka) ma wiele cech genetycznych wspólnych z BEW jak sugerują hodowcy?

- Czy inne geny odgrywające kluczową rolę w melanogenezie jak *KITLG*, *MITF* i *ENRD* związane są z determinacją fenotypu BEW?
- Czy izolaty DNA uzyskane z wymazów z jamy ustnej będą przydatne przy sekwencjonowaniu długich odczytów genomu z wykorzystaniem techniki PacBio?

Podstawowe metody/opis pracy

Praca badawcza zostanie wykonana na grupach alpaka o fenotypie BEW, *silver grey* (srebrno szara alpaka), *rose grey* (różowo szara alpaka), oraz białe alpaki. Materiał badawczy będzie pobierany w postaci wymazów oraz próbek krwi. Do sekwencjonowania genomu z wykorzystaniem technik generujących krótkie odczyty zostaną wykorzystane izolaty DNA z wymazów, natomiast do sekwencjonowania genomu generującego długie odczyty – izolaty DNA z krwi pełnej. Wytypowane cechy charakterystyczne posłużą do opracowania markerów DNA, które będzie można wykorzystać w hodowli w celu uniknięcia otrzymania osobnika BEW, co umożliwi monitoring DNA rodziców. Do wytypowanych charakterystycznych dla BEW markerów zostaną opracowane specjalne metody identyfikacji tanie i mniej pracochłonne. Wytypowane cechy genetyczne charakterystyczne dla fenotypu BEW zostaną zwalidowane na grupie alpaka ok. 400 osobników o różnym kolorze runa w tym osobniki o fenotypie BEW, srebrna oraz różowa szara alpaka i biała. Uzyskane wyniki będą prezentowane na możliwie wielu konferencjach naukowych, w tym branżowych, aby zwiększyć świadomość hodowców w zakresie monitorowania ewentualnego zagrożenia otrzymania w potomstwie alpaka o fenotypie BEW, dla którego niebieskie oczy wskazywane są przez hodowców jako wada, ponadto wysokie prawdopodobieństwo upośledzenia słuchu dla tego fenotypu. Transkrypty dla genów, których warianty wykażą korelację z fenotypem BEW, będą analizowane w cebulkach włosowych z uwzględnieniem alpaka o różnym kolorze runa.

Dodatkowe informacje

Badania będą wiązać się także z etapem pozyskiwania materiału od alpaka, w formie wymazów, próbek krwi lub włosów z cebulkami, co będzie wiązało się z wyjazdami na farmy alpaka zlokalizowane w różnych częściach Polski. Dlatego kandydat powinien nie wykazywać strachu w obecności alpaka, ponieważ będzie uczestniczył aktywnie w pobieraniu tego materiału.

- Wymagane umiejętności pracy w laboratorium genetycznym, w tym znajomość podstawowych metod izolacji DNA, RNA oraz technik PCR.
- Mile widziana znajomość techniki sekwencjonowania metodą Sangera.
- Mile widziana podstawowa wiedza o hodowli alpaka w Polsce.
- Dobra znajomość j. angielskiego.

Dane o potencjalnych współpracownikach

Na tym etapie nie przewidujemy promotora pomocniczego. Będziemy podejmować współpracę z różnymi farmami alpak zlokalizowanymi w Polsce, w celu pozyskania materiału do badań.

W ramach poprzednich badań mamy zgromadzony materiał od 400 alpak w postaci izolatów DNA z wymazów, jednak ta baza będzie wymagała różnych uzupełnień na różnych etapach badań.

Literatura

Jones, M., Sergeant, C., Richardson, M., Groth, D., Brooks, S., & Munyard, K. (2019). A non-synonymous SNP in exon 3 of the KIT gene is responsible for the classic grey phenotype in alpacas (*Vicugna pacos*). *Animal Genetics*, 50(5), 493-500.

Baxter, B. P., Edens, L., & Wear, J. L. (2025). Colour phenotypes, genotypes and colorimetry of unprocessed North American Huacaya alpaca fibre, and comparisons with some other common natural fibres. *Small Ruminant Research*, 250, 107558.

Cerna, M. N. M., Stroupe, S., Kolb, E., Jevit, M., Li, S., Raudsepp, T., & Davis, B. W. (2026). Alpaca chromosome-level reference genome VicPac4 reveals a novel NOR-associated satellite specific to South American camelids. *Genomics*, 111212.