

Streszczenie rozprawy doktorskiej mgr Katarzyny Kowalskiej pt.:

Wykorzystanie techniki mikromacierzy CGH w poszukiwaniu mikrorearanżacji genomu koni

Promotor: Prof. dr hab. Monika Bugno-Poniewierska

Promotor pomocniczy: dr hab. Klaudia Pawlina-Tyszko

Data sporządzenia streszczenia: 11 lipca 2024.

Praca wykonana w Instytucie Zootechniki Państwowym Instytucie Badawczym w Balicach.

Płodność w populacji koni odgrywa zasadniczą rolę w kontekście osiągnięć w dziedzinie hodowli koni. Nieprawidłowości chromosomowe, zarówno liczbowe, jak i morfologiczne, mogą mieć bezpośredni wpływ na skuteczność procesów reprodukcyjnych, co może prowadzić do konsekwencji takich jak śmierć zarodków, zgon okołoporodowy oraz obniżona płodność nosicieli. Uwzględniając fakt, że klacze osiągają zdolność reprodukcyjną w stosunkowo późnym etapie życia oraz tendencję do ich wycofania z hodowli po dwóch jałowych sezonach rozrodczych, niewykryta obecność nieprawidłowości chromosomowych generuje znaczące straty ekonomiczne. Dlatego też, wczesna diagnostyka cytogenetyczna stanowi ekonomicznie istotny element w zootechnicznym rozwoju hodowli.

Kompleksowość procesów reprodukcyjnych jest uwarunkowana zarówno czynnikami genetycznymi, jak i środowiskowymi. Wspomniane procesy są rezultatem interakcji wielu genów, które podlegają różnorodnej regulacji w trakcie rozwoju. Odpowiednia selekcja metod badawczych oraz jakość uzyskiwanych obrazów mikroskopowych mają priorytetowe znaczenie w diagnostyce cytogenetycznej. Współczesne metody, takie jak fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ* czy porównawcza hybrydyzacja genomowa na mikromacierzach, odgrywają istotną rolę w zwiększaniu precyzji diagnostyki zaburzeń kariotypu, umożliwiając tym samym wczesne wykluczenie osobników obciążonych aberracjami z programów hodowlanych.

Przedstawione w niniejszej pracy badania koncentrują się na identyfikacji mikrorearanżacji oraz szczegółowej analizie nieprawidłowości chromosomowych z wykorzystaniem zaawansowanej techniki aCGH, u koni z zaburzeniami rozrodczymi i/lub rozwojowymi. Prowadzone analizy dostarczają cennych informacji dotyczących zmienności liczby kopii DNA w genomie końskim, jak również informacji na temat potencjalnych korelacji między zdiagnozowanymi mikrorearanżacjami genomu a procesami biologicznymi związanymi z rozrodem oraz determinacją płci.

Uzyskane wyniki powiększają wiedzę na temat genetycznych czynników determinujących i wpływających na płodność w populacji koni. W przyszłości może ona posłużyć do opracowania testów diagnostycznych umożliwiających szczegółową i precyzyjną ocenę potencjału reprodukcyjnego zarówno klaczy, jak i ogierów.