

# РАЗВЕДЕНИЕ, СЕЛЕКЦИЯ, ГЕНЕТИКА / BREEDING, SELECTION, GENETICS

Научная статья / Scientific paper

УДК: 636.32/575.22

DOI: 10.26897/2074-0840-2025-4-12-14

## ИССЛЕДОВАНИЕ СЕГМЕНТОВ ГЕТЕРОЗИГОТНОСТИ В ГЕНОМАХ РОССИЙСКИХ ПОРОД ОВЕЦ

**А.С. АБДЕЛЬМАНОВА**✉, **Т.Е. ДЕНИСКОВА**, **М.С. ФОРНАРА**

ФГБНУ «Федеральный исследовательский центр животноводства – ВИЖ им. академика Л.К. Эрнста»;  
г. Подольск, Московская область, Российская Федерация; ✉ [abdelmanova@vij.ru](mailto:abdelmanova@vij.ru)

## STUDY OF HETEROZYGOSITY SEGMENTS IN THE GENOMES OF RUSSIAN SHEEP BREEDS

**A.S. ABDELMANOVA**✉, **T.E. DENISKOVA**, **M.S. FORNARA**

Federal State Budgetary Institution "Federal Research Center of Animal Husbandry –  
All-Russian Institute of Animal Husbandry named after academician L.K. Ernst", Podolsk, Moscow region,  
Russian Federation; ✉ [abdelmanova@vij.ru](mailto:abdelmanova@vij.ru)

**Аннотация.** В статье приводятся результаты идентификации участков с повышенной гетерозиготностью в геномах овец карачаевской и романовской пород на основании данных полногеномного секвенирования. Выявлены особенности наличия и распространения гетерозиготных сегментов в породах, в том числе на уровне хромосом. Различия в распределении участков гетерозиготности в геномах разных пород указывают на возможное участие генов в этих регионах в процессе отбора, влияющего на формирование хозяйственно-значимых признаков.

**Ключевые слова:** овцы, полногеномное секвенирование, гетерозиготность, сегменты ROHet

**Summary.** The paper presents the results of identifying regions of increased heterozygosity in the genomes of Karachaev and Romanov sheep based on whole-genome sequencing data. The presence and distribution of heterozygous segments in the breeds, including at the chromosomal level, are identified. Differences in the distribution of heterozygosity regions in the genomes of different breeds indicate the possible involvement of genes in these regions in the selection process that influences the development of economically significant traits.

**Keywords:** sheep, whole-genome sequencing, heterozygosity, segments of ROHet

**Введение.** Сегменты гетерозиготности (runs of heterozygosity, ROHet) представляют собой геномные регионы, характеризующиеся непрерывной высокой гетерозиготностью в диплоидных организмах [1, 2].

Исследования показывают, что увеличение гетерозиготности с течением времени может быть связано с балансирующим отбором, который поддерживает более высокие уровни гетерозиготности и аллельного разнообразия в популяциях [3]. Характер распределения ROHet в геномах животных может

частично отражать влияние балансирующего отбора на геномную гетерозиготность [4]. Эти регионы играют ключевую роль в сохранении достаточного генетического разнообразия в популяциях, поскольку преимущество при отборе предоставляется гетерозиготным генотипам [5]. Более того, такие регионы могут быть связаны с ключевыми функциональными характеристиками организма, такими как иммунный ответ, выживаемость, фертильность и другие хозяйственно-полезные признаки [6]. Кроме того, сегменты ROHet можно использовать для идентификации геномных областей, которые сформировались в результате потока генов между популяциями, например, в случаях интрогрессии или смешивания генов, прослеживая таким образом историю развития породы и направление селекционной работы [7, 8].

Хотя в нескольких недавних исследованиях сообщалось о ROHet у домашних животных, существует необходимость в более систематических исследованиях, которые охватывали бы более широкий спектр видов домашнего скота.

Развитие технологий делает все более доступными наукоемкие методы анализа геномов, например, полногеномное секвенирование, которое является весьма информативным методом поиска регионов, связанных с экономически значимыми признаками.

**Цель исследования** состояла в идентификации регионов повышенной гетерозиготности у овец локальных пород разного направления продуктивности в сравнительном аспекте на основании данных секвенирования полного генома.

**Материалы, методы и объекты исследования.** Материалом для исследований служили образцы ткани (ушной выщип) овец карачаевской (KRCH, n=20)

и романовской (RMNV, n=20) пород, сохраняемых в биоресурсной коллекции «Банк генетического материала домашних и диких видов животных и птицы». Работы по выделению и оценке качества ДНК, а также анализу данных проводились с применением оборудования Центра коллективного пользования научным оборудованием «Биоресурсы и биоинженерия сельскохозяйственных животных» ФГБНУ ФИЦ ВИЖ им. академика Л.К. Эрнста.

В ходе исследований было проведено полногеномное секвенирование на секвенаторе NovaSeq 6000 (Illumina Inc., США). Выравнивание сиквенсов выполняли на референсный геном *Ovis aries* по сборке ARS-UI\_Ramb\_v3.0 (GCA\_016772045.2). Биоинформатическая обработка и контроль качества данных секвенирования проводились с помощью программы PLINK1.9. Для анализа были отобраны только биаллельные локусы с частотой минорного аллеля не более 5% ( $-maf\ 0.05$ ), расположенные на 28 аутозомах и успешно генотипированные не менее чем у 99,9% особей ( $-geno\ 0.001$ ). После контроля качества и фильтрации данных в итоговый датасет вошло 19702272 однонуклеотидных полиморфизмов (SNPs, single nucleotide polymorphisms).

Идентификация участков гетерозиготности проводилась с помощью R-пакета detectRUNS с использованием метода скользящего окна. Для проведения анализа использовались следующие настройки: размер окна составлял 50 SNP, минимальное количество SNP в окне равнялось 45, минимальная длина сегмента гетерозиготности составляла 200 Кб, допускался 1 гетерозиготный и 5 негенотипированных SNP.

**Результаты и их обсуждение.** В ходе работы получены данные о количестве и длине протяженных гетерозиготных фрагментов ROHet для исследуемых пород овец (табл.).

Как видно из данных таблицы 1, между показателями средней длины и среднего количества сегментов

гетерозиготности не выявлено достоверных различий при сравнении двух пород овец. При этом следует отметить, что средняя длина сегментов у романовской породы отличалась несколько большим диапазоном, варьируя от 0,02 до 0,38 Mb, в то время как у карачаевской породы вариация была в пределах 0,03-0,34 Mb.

Нами проведен анализ распределения участков гетерозиготности по хромосомам (рис.).

Как видно из данных рисунка, распределение сегментов гетерозиготности у двух пород было неоднородным. На хромосомах 12, 16, 17, 19 и 21 частота встречаемости сегментов ROHet у карачаевской породы была выше, чем у романовской. В то время как на 1, 2, 5, 6, 11, 13, 14, 18 хромосомах у романовской породы сегменты ROHet обнаруживались чаще. На хромосомах 4, 7 и 8 выявлены сегменты только у романовской породы. На 9 хромосоме выявлены сегменты только у карачаевской породы. На хромосомах 22-26 не было идентифицировано протяженных гетерозиготных участков.

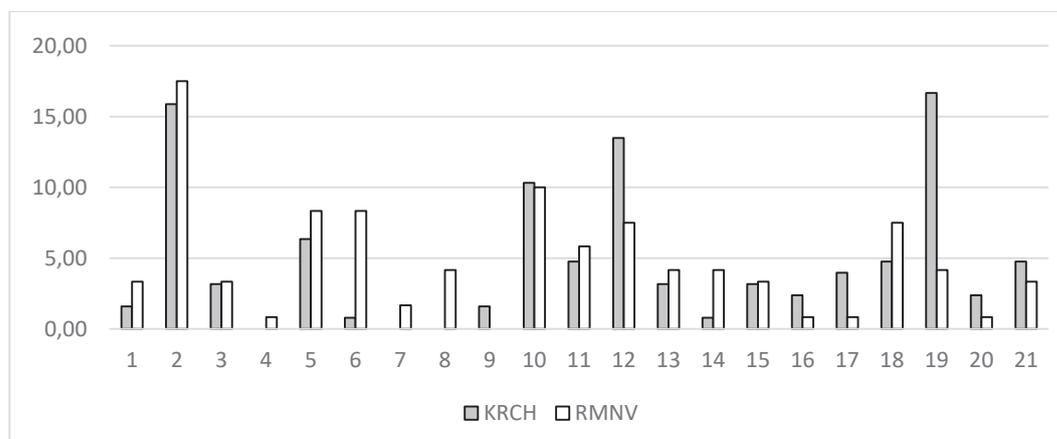
**Таблица.** Описательная статистика количества и длины гетерозиготных сегментов у разных пород овец

**Table.** Descriptive statistics of the number and length of heterozygous segments in different sheep breeds

Порода	n	Средняя длина сегментов ROHet, Mb		Среднее количество сегментов ROHet,	
		M±SE	min-max	M±SE	min-max
Карачаевская	20	0,17±0,02	0,03...0,34	6,30±0,63	1...12
Романовская*	19	0,18±0,03	0,02...0,38	6,32±0,95	1...14

Примечание: n – количество голов в группе; M – среднее значение; SE – стандартная ошибка; min-max – минимальное и максимальное значение показателя соответственно.

\* – в одном образце романовской породы не было обнаружено сегментов гетерозиготности, соответствующих настройкам поиска



**Рис.** Распределение сегментов гетерозиготности по хромосомам. Ось X – номера хромосом, Ось Y – доля сегментов ROHet на хромосоме, %

**Fig.** Distribution of heterozygosity segments across chromosomes. X-axis – chromosome numbers, Y-axis – proportion of ROHet segments on the chromosome, %

Подобное неравномерное распределение сегментов повышенной гетерозиготности может свидетельствовать о наличии в указанных точках следов действия стабилизирующего отбора (в пользу гетерозигот) при формировании признаков адаптации к изменяющимся условиям внешней среды. Так, например, Li G. et al. [2] предположили, что участки ROHet содержат гены, связанные с эмбриональным развитием у пород коз Цзянси. Аналогично этому, Mulim H.A. et al. [6] обнаружили точки отбора в сегментах ROHet, связанные с вероятным действием стабилизирующего отбора, и гены-кандидаты, связанные с иммунной системой у популяций крупного рогатого скота. В исследовании сегментов гетерозиготности на 17 популяциях овец выявлены общие для нескольких популяций регионы, в которых были обнаружены гены, связанные с различными признаками, такими как размер тела, развитие мышц и функции мозга [9].

**Выводы.** Породы овец демонстрируют различия в распределении участков гетерозиготности в их геномах, что указывает на возможное участие генов в этих регионах в процессе отбора, влияющего на формирование ключевых признаков. Таким образом, более глубокое понимание распространения регионов ROHet в геноме овец может дать ценную информацию о популяционном разнообразии, эволюционной истории и геномных основах сложных признаков.

#### КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ

Авторы заявляют об отсутствии у них конфликта интересов. Работа выполнена при финансовой поддержке Министерства науки и высшего образования РФ (тема FGGN-2024-0015).

#### CONFLICT OF INTEREST

The authors declare that they have no conflict of interest. The research was carried out with the financial support of the Ministry of Science and Higher Education of the Russian Federation according to theme No. FGGN-2024-0015.

#### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCES

1. Liu S.Q., Xu Y.J., Chen Z.T., Li H., Zhang Z., Wang Q.S., Pan Y.C. Genome-wide detection of runs of homozygosity and heterozygosity in Tunchang pigs • *Animal*, 2024. Vol.18 (8). P. 101236. doi: 10.1016/j.animal.2024.101236.
2. Li G., Tang J., Huang J., Jiang Y., Fan Y., Wang X., Ren J. Genome-wide estimates of runs of homozygosity, heterozygosity, and genetic load in two Chinese indigenous goat breeds • *Front Genet.*, 2022. Vol. 13. P. 774196. doi: 10.3389/fgene.2022.774196.
3. Ferrer E.S., García-Navas V., Sanz J.J., Ortego J. The strength of the association between heterozygosity and probability of interannual local recruitment increases with environmental harshness in blue tits • *Ecology and Evolution*, 2016. Vol. 6. Pp. 8857-8869. doi: 10.1002/ece3.2591.
4. dos Santos W.B., Schettini G.P., Fonseca M.G., Pereira G.L., Chardulo L.A.L., Machado Neto O.R., Baldassini W.A., de Oliveira H.N., Curi R.A. Fine-scale estimation

of inbreeding rates, runs of homozygosity and genome-wide heterozygosity levels in the Mangalarga Marchador horse breed • *J Anim. Breed Genet.*, 2021. Vol. 138. Pp. 161-173. doi: 10.1111/jbg.12508.

5. Williams J.L., Hall S.J.G., Del Corvo M., Ballingall K.T., Colli L., Ajmone Marsan P., Biscarini F. Inbreeding and purging at the genomic Level: the Chillingham cattle reveal extensive, non-random SNP heterozygosity • *Anim. Genet.*, 2016. Vol. 47. Pp. 19-27. doi: 10.1111/age.12376.

6. Mulim H.A., Brito L.F., Pinto L.F.B., Ferraz J.B.S., Grigoletto L., Silva M.R., Pedrosa V.B. Characterization of runs of homozygosity, heterozygosity-enriched regions, and population structure in cattle populations selected for different breeding goals • *BMC Genomics*, 2022. Vol. 23 (1). Pp. 209. doi: 10.1186/s12864-022-08384-0.

7. Samuels D.C., Wang J., Ye F., He J., Levinson R.T., Sheng Q., Zhao S., Capra J.A., Shyr Y., Zheng W., Guo Y. Heterozygosity ratio, a robust global genomic measure of autozygosity and its association with height and disease risk • *Genetics*, 2016. Vol. 204 (3). Pp. 893-904, doi: 10.1534/genetics.116.189936.

8. Chen Z., Zhang Z., Wang Z., Zhang Z., Wang Q., Pan Y. Heterozygosity and homozygosity regions affect reproductive success and the loss of reproduction: A case study with litter traits in pigs • *Comput Struct Biotechnol J.*, 2022. Vol. 20. Pp. 4060-4071. doi: 10.1016/j.csbj.2022.07.039.

9. Selli A., Ventura R.V., Fonseca P.A.S., Buzanskas M.E., Andrietta L.T., Balieiro J.C.C., Brito L.F. Detection and visualization of heterozygosity-rich regions and runs of homozygosity in worldwide sheep populations • *Animals*, 2021. Vol. 11. P. 2696. doi: 10.3390/ani11092696.

#### ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

**Александра Сергеевна Абдельманова**, ст. науч. сотрудник, доктор биол. наук, e-mail: abdelmanova@vij.ru;

**Татьяна Евгеньевна Денискова**, вед. науч. сотрудник, канд. биол. наук, e-mail: horarka@yandex.ru;

**Маргарет Сергеевна Форнара**, ст. науч. сотрудник, канд. биол. наук, e-mail: margaretfornara@gmail.com

Федеральный исследовательский центр животноводства – ВИЖ имени академика Л.К. Эрнста, Российская Федерация, 142132, Московская обл., Подольский р-н, пос. Дубровицы, 60.

#### INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

**Alexandra S. Abdelmanova**, Senior researcher employee, Doctor of Biology sciences, e-mail: abdelmanova@vij.ru;

**Tatiana E. Deniskova**, leading researcher. employee, candidate of biology sciences, e-mail: horarka@yandex.ru;

**Margaret S. Fornara**, Senior Researcher employee, candidate of biology sciences, e-mail: margaretfornara@gmail.com

L.K. Ernst Federal Research Center for Animal Husbandry; 142132, Russian Federation, Moscow region, Podolsk city district, Dubrovitsy, 60.

Поступила в редакцию / Received 06.10.2025

Поступила после рецензирования / Revised 15.10.2025

Принята к публикации / Accepted 03.11.2025