

Summary

Myostatin, also known as GDF8 (growth differentiation factor 8), belongs to one of the biggest groups of proteins called transforming growth factors -TGF- β . The protein regulates the embryonic development and keeping homeostasis of full-grown individuals. The main physiological role of the myostatin is to prevent the overgrowth of muscle tissue in various stages of organism development. Several mutations within the sequence of *MSTN* has been described, they may affect the activity of the protein in the tissues, and hence the level of the functional characteristics of the animals, which determine the value of breeding animals. Understanding the impact of individual mutations in the gene encoding the protein is particularly important in relation to production traits of livestock.

In the present study genetic polymorphism of predicted promoter region of *MSTN* gene together with analysis of the occurrence of *MSTN* variants among polish horse breeds and influence of investigated polymorphisms on growth trait in Arabian horses was performed.

The promoter analysis performed on Thoroughbreds, Arabians, Huculs, Polish Koniks and Polish Heavy Draft reveal two SNPs located at g.66495826T>C and g.66495696T>C (Chr;18EquCab 2.0) showed four haplotypes: [g.66495826:T, g.66495696:T], [g.66495826:T, g.66495696:C], [g.66495826:C, g.66495696:T] with frequencies 0,877; 0,101; 0,005 respectively and were previously described. Analysis performed on Polish Heavy Draft indicated occurrence new haplotype [g.66495826:C, g.66495696:C] with frequency 0,016.

Investigation of variants of *MSTN* in Arabians, Huculs, Polish Koniks, and Polish Heavy Drafts showed occurrence of five SNPs: g.66495826 T>C, g.66495696 T>C, g.66493737T>C, g.66495254C>T, g.66490010T>C previously described. Furthermore, influence of investigated polymorphisms on growth trait in Arabian horses revealed significant impact of g.66495696 T>C polymorphism on height at the withers at the first 12 hours of life. On the other hand, heterozygous foals are higher and this trend has been observed from six to 36 month of life.

Streszczenie.

Miostatyna, znana również, jako GDF8 (*growth differentiation factor 8*), należy do jednej z największej rodziny białek, tzw. transformujących czynników wzrostu - TGF- β . Białko to reguluje rozwój embrionalny i utrzymywanie homeostazy osobników dojrzałych. Ponadto jest negatywnym regulatorem wzrostu i różnicowania mięśni szkieletowych, hamuje również procesy regeneracji w mięśniach szkieletowych. Do tej pory scharakteryzowano kilkanaście mutacji w obrębie sekwencji *MSTN*, które mogą wpływać na aktywność białka w tkankach, a co za tym idzie na poziom cech użytkowych zwierząt, co jest szczególnie ważne w odniesieniu do cech produkcyjnych i użytkowych zwierząt gospodarskich.

Celem niniejszych badań było określenie polimorfizmu w rejonie promotora genu *MSTN* jak i analiza wariantów polimorficznych regionów kodujących genu. Ponadto oszacowano wpływ badanych mutacji na wysokość w kłębie koni arabskich w różnych okresach ich życia.

Analiza w obrębie promotora przeprowadzona na koniach ras pełniej krwi angielskiej, czystej krwi arabskiej, huculskiej, konik polski oraz polski koń zimnokrwisty wykazała występowanie dwóch SNP: g.66495826T> C i g.66495696T> C (Chr;18 EquCab 2,0) które tworzą cztery haplotypy: [g.66495826: t , g.66495696: T], [g.66495826: T, g.66495696: C], [g.66495826: C g.66495696: T] o frekwencji: 0,877; 0,101; 0,005. Ponadto u koni rasy polski koń zimnokrwisty opisano wystąpienie nowego haplotypu [g.66495826: C g.66495696: c] o frekwencji 0,016.

W wyniku poszukiwania wariantów genu *MSTN* u koni ras arabskiej, huculskiej, konik polski oraz polski koń zimnokrwisty wykazano występowanie pięciu SNP: g.66495826 T> C, g.66495696 T> C, g.66493737T> C, g.66495254C> T>G, 66490010T> C.

Frekwencja alleli w obrębie badanych populacji była zróżnicowana. Stwierdzono występowanie czternastu haplotypów, z których tylko dwa były wspólne dla wszystkich analizowanych populacji. Konie huculskie i arabskie miały, haplotypy wspólne, u pozostałych ras to jest koni zimnokrwistych i koników polskich znaleziono rasowo specyficzne haplotypy. Wykazano istotny związek pomiędzy polimorfizmem g.66495696T>C a wysokością w kłębie koni arabskich w okresie wzrostu i dojrzewania organizmu.