

# Major genotype identification affecting economic traits in FABP4, SCD, FASN and SREBPs genes of Korean cattle

Jea-Young Lee<sup>a,1</sup> · Jae-Cheol Park<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Department of Statistics, Yeungnam University

(Received July 18, 2016; Revised August 16, 2016; Accepted August 16, 2016)

---

## Abstract

Kim and Lee (2015) identified a superior FABP4 gene that improves the grade and fatty acid of Korean cattle. This study selects a superior genotype by expanding genes that influence the economic traits of Korean cattle. Expanded genes are FABP4, SCD, FASN and SREBPs that are related to grade and fatty acid (Oh, 2014). We use the adjusted economic-trait values with environmental factors excluded. We also applied multifactor dimensionality reduction(MDR) method to data of the adjusted economic-trait values. As a result, we identified superior genes and genotypes which improved the grade and fatty acid of Korean cattle.

Keywords: economic trait, MDR, SNP, genotype, Korean cattle

---

## 1. 서론

소고기의 지방성분은 인체에 필요한 열량과 영양소를 공급하고 섭취 시 맛과 향, 육즙 등에 많은 영향을 미치는 것으로 알려져 있다 (Oh 등, 2011). 이와 같은 지방 성분들 중에서 한우의 품질을 결정하는 중요한 지표가 되는 것들을 경제형질이라고 한다. 그 중 단일불포화지방산(monounsaturated fatty acid; MUFA)은 소고기 맛에 영향을 미치며 (Sturdivant 등, 1991), 올레인산(oleic acid; C18:1)은 MUFA의 중심 역할로써 요리된 소고기의 풍미와 향에 있어 주요한 요소로 보고된 바 있다 (Melton 등, 1982; Mandell 등, 1998; Oh 등, 2011). 그리고 축산물품질평가원의 한우 등급판정의 도체형질 항목인 도체증량(carcass weight; CWT)과 근내지방도(marbling score; MS)의 경우 한우 품질을 결정하는 주요한 지표이다.

이러한 경제형질을 우수하게 하기 위해서는 지방산 합성 과정에 영향을 주는 유전자들 SCD, SREBPs, PPAR $\gamma$ , FABP4, FASN, LPL의 역할이 중요하다 (Oh, 2014). 지방산 합성 경로는 크게 두 가지로 나눌 수 있는데 첫 번째 경로에는 PPAR $\gamma$ , LPL, SREBPs, FABP4 유전자들이 관여하며, 두 번째 경로에는 SCD, FASN, SREBPs, FABP4 유전자들이 중요한 역할을 한다. 최근 한우의 경제형질에 영향을 미치는 순수 유전 요인의 효과를 보기 위해 환경 요인의 효과를 보정한 경제형질 값을 이용하여 우수 유전자와 유전자 조합을 선별하는 연구가 진행된 바 있으나 (Kim과 Lee, 2015), 지방산 합성 과정에 영향을 주는 여러 유전자들 중 adipocyte fatty acid binding protein 4(FABP4) 유전자만을 사용

---

<sup>1</sup>Corresponding author: Department of Statistics, Yeungnam University, 280, Daehak-ro, Gyeongsan-si, Gyeongsangbuk-do 38541, Korea. E-mail: [jlee@yu.ac.kr](mailto:jlee@yu.ac.kr)

했다는 한계점이 있었다. 따라서 본 연구에서는 FABP4 유전자뿐만 아니라 지방산 합성 과정의 두 번째 경로에서 중요한 역할을 하는 stearoyl-CoA desaturase(SCD), sterol regulatory element binding proteins(SREBPs), fatty acid synthase(FASN) 유전자들을 추가로 활용하여 확장 연구를 진행하였다.

일반적으로 가족의 경제형질과 같은 개체의 표현형은 유전적인 요인과 환경적인 요인의 영향을 동시에 받는다. 하지만 한우의 유전자 선별 연구에서는 한우의 경제형질에 영향을 주는 유전적 요인에만 관심이 있으므로 환경요인의 효과에 대한 보정이 필요하다. 따라서 본 연구에서는 먼저 유전적 요인과 환경적 요인이 모두 포함된 선형모형을 구축한 다음, 환경적 요인만 제거하여 보정된 경제형질 값을 구한다(Kim과 Lee, 2015). 그리고 보정된 경제형질 값을 이용하여 우수한 유전자와 유전자의 조합을 선별한다.

그 동안 유전자 선별 연구에서는 유전자들의 상호작용 효과를 보기 위해 선형모형과 같은 통계적인 모형을 사용해왔다. 하지만 유전자 수가 늘어남에 따라 모형이 복잡해지고 해석이 어려워진다는 단점이 있었다. 이러한 문제점을 보완하기 위해 제안된 방법이 다중인자차원축소(multifactor dimensionality reduction; MDR) 기법으로 본 연구에서는 우수 유전자와 유전자 조합을 선별하기 위해 MDR 기법을 이용한다. 그리고 MDR 기법을 적용하였을 때, SNP 조합 내의 유전자형 빈도가 없거나 적어질 수 있는 것을 보완하기 위해 원데이터를 10배 bootstrapping하여 5,130두를 분석에 이용한다. bootstrapping 방법은 Bias-Corrected accelerate(BCa)이다(Efron과 Tibshirani, 1993). 또한, MDR 기법은 이분형 자료에만 적용 가능하므로 경제형질 값을 K-평균군집분석을 이용하여 데이터를 case(1) 집단과 control(0) 집단으로 이분화 시킨 후, MDR에 적용한다.

본 연구는 2절에서 우수 유전자 조합을 선별하기 위한 각 통계적 방법과 MDR 기법을 소개한다. 3절에서는 환경적 요인을 보정한 후의 경제형질 값에 대해 살펴보고 MDR 기법을 적용하여 우수 유전자를 선별한다. 마지막으로 4절에서는 연구의 결과를 요약한다.

## 2. 통계적 방법

2.1절에서는 개체의 표현형에 대한 통계적 모형을 세우고 환경요인을 보정한 경제형질 값에 대한 모형을 공식화 한다. 2.2절에서 우수 유전자 선별을 위한 MDR 기법을 소개한다.

### 2.1. 경제형질 값에 대한 모형식

유전분석 관련 연구에서 어느 개체의 표현형은 2가지 요인인 유전적인 요인, 환경적인 요인에 의해 결정된다. 개체의 표현형(phenotype)이  $P$ , 환경적인 요인(environmental effect)이  $E$ , 유전적인 요인(genetic effect)이  $G$ 일 때, 개체의 표현형을 나타내면 식 (2.1)과 같다.

$$P = E + G. \quad (2.1)$$

그리고 이와 같은 요인들의 영향력을 평가하는 방법은 다중선형회귀모형(multiple linear regression)이(Casas 등, 2005; Matsushashi 등, 2011) 가장 많이 쓰이며, 식 (2.2)와 같이 나타낼 수 있다.

$$Y = \mu + E\alpha + G\beta + \epsilon. \quad (2.2)$$

식 (2.2)에서  $\mu$ 는 총 평균 벡터,  $E$ 는 환경 요인에 대한 설명변수 행렬,  $\alpha$ 는 각 환경 요인들의 효과를 나타내는 회귀계수벡터,  $G$ 는 유전 요인에 대한 설명변수 행렬,  $\beta$ 는 유전 요인들의 효과를 나타내는 회귀계수벡터이다.  $\epsilon$ 은 추정된 회귀식으로 설명할 수 없는  $N(0, \sigma^2)$ 인 확률변수 항이다.

본 연구에서는 한우의 경제형질에 유의한 영향을 미치는 변수로 유전적인 요인인 단일염기다형성(single nucleotide polymorphism; SNP), 환경적인 요인인 사육농가(farm), 도축일령(age)를 활용한다. 우리는 경제형질에 영향을 미치는 순수 유전적인 요인을 찾는 것이 목적이므로, 환경적인 요인을 제거하여 보정한 새로운 경제형질 값을 구하여 분석한다. 따라서, 우리가 사용할 모형식을 나타내면 아래와 같이 사육농가는  $l$ 개, SNP는  $m$ 개, 한우의 개체 수는  $n$ 개이다.

$$y_k = \mu + \alpha_0(\text{age}_k - \overline{\text{age}}) + \alpha_1 \text{farm}_{1k} + \cdots + \alpha_{l-1} \text{farm}_{l-1,k} + \beta_1 \text{SNP}_{1k} + \cdots + \beta_m \text{SNP}_{mk} + \epsilon_k, \\ i = 1, 2, \dots, l; j = 1, 2, \dots, m; k = 1, 2, \dots, n. \quad (2.3)$$

식 (2.3)에서  $y_k$ 는  $k$ 번째 한우의 경제형질,  $\mu$ 는 경제형질의 전체 평균을 나타내는 모수,  $\text{age}_k$ 는  $k$ 번째 한우의 도축일령,  $\overline{\text{age}}$ 는 도축일령의 전체 평균,  $\alpha_0$ 는 도축일령의 효과,  $\text{farm}_{ik}$ 는  $k$ 번째 한우의  $i$ 번째 사육농가의 지시변수,  $\alpha_i$ 는  $i$ 번째 사육농가의 효과,  $\text{SNP}_{jk}$ 는  $k$ 번째 한우의  $j$ 번째 유전자,  $\beta_j$ 는  $j$ 번째 유전자의 효과,  $\epsilon_k$ 는  $N(0, \sigma^2)$ 인 확률변수이다. 또한 양적변수인 도축일령의 효과  $\alpha_0$ 는 모든 처리(유전자)에 공통으로 작용하는 공변량 효과이고 질적변수인 사육농가를 나타내는 변수  $\text{farm}_{ik}$ 는 다음과 같이 지시변수로 정의한다.

$$\text{farm}_{ik} = \begin{cases} 1, & k\text{번째 한우가 } i\text{번째 농장 출신일 때 } (i = 1, 2, \dots, l-1), \\ 0, & \text{아닐 때.} \end{cases}$$

따라서 각 사육농가의 효과인  $\alpha_i$  ( $i = 1, 2, \dots, l$ )는 한 개체에 해당하는 하나의 효과만 갖게 된다.

모형식 (2.3)을 식 (2.2)의 형태로 나타내면 다음과 같다.

$$\mathbf{Y} = \boldsymbol{\mu} + \mathbf{E}\boldsymbol{\alpha} + \mathbf{G}\boldsymbol{\beta} + \boldsymbol{\epsilon}. \quad (2.4)$$

식 (2.4)의 환경적인 효과  $\mathbf{E}\boldsymbol{\alpha}$ 는 한우의 사육농가와 도축일령에 해당하고 유전적인 효과  $\mathbf{G}\boldsymbol{\beta}$ 는 SNP에 해당한다.

$$\mathbf{E}\boldsymbol{\alpha} = \begin{pmatrix} A_1 & \text{farm}_{11} & \text{farm}_{21} & \cdots & \text{farm}_{l-1,1} \\ A_2 & \text{farm}_{12} & \text{farm}_{22} & \cdots & \text{farm}_{l-1,2} \\ A_3 & \text{farm}_{13} & \text{farm}_{23} & \cdots & \text{farm}_{l-1,3} \\ \vdots & \vdots & \vdots & \ddots & \vdots \\ A_n & \text{farm}_{1,n} & \text{farm}_{2,n} & \cdots & \text{farm}_{l-1,n} \end{pmatrix} (\alpha_0 \ \alpha_1 \ \alpha_2 \ \cdots \ \alpha_{l-1})'$$

$$\mathbf{G}\boldsymbol{\beta} = \begin{pmatrix} \text{SNP}_{11} & \text{SNP}_{21} & \cdots & \text{SNP}_{m1} \\ \text{SNP}_{12} & \text{SNP}_{22} & \cdots & \text{SNP}_{m2} \\ \text{SNP}_{13} & \text{SNP}_{23} & \cdots & \text{SNP}_{m3} \\ \vdots & \vdots & \ddots & \vdots \\ \text{SNP}_{1n} & \text{SNP}_{2n} & \cdots & \text{SNP}_{mn} \end{pmatrix} (\beta_1 \ \beta_2 \ \beta_3 \ \cdots \ \beta_m)'$$

$$A_k = \text{age}_k - \overline{\text{age}}; \quad i = 1, 2, \dots, l; j = 1, 2, \dots, m; k = 1, 2, \dots, n.$$

환경적인 요인인 사육농가와 도축일령의 효과  $\hat{\boldsymbol{\alpha}}$ 를 추정하여, 경제형질  $\mathbf{Y}$ 에서 환경요인 효과의 추정치  $\mathbf{E}\hat{\boldsymbol{\alpha}}$ 를 제거한 순수 유전요인에 대한 경제형질  $\mathbf{Z}$ 를 구한다. 이를 나타내면 다음과 같다.

$$\mathbf{Z} = \mathbf{Y} - \mathbf{E}\hat{\boldsymbol{\alpha}}$$

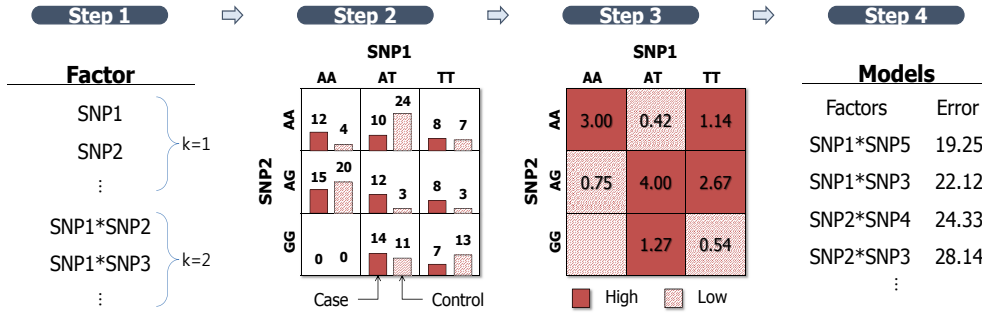


Figure 2.1. Multifactor dimensionality reduction(MDR) algorithm.

$$Z = \begin{pmatrix} \text{adj}(y_1) \\ \text{adj}(y_2) \\ \text{adj}(y_3) \\ \vdots \\ \text{adj}(y_n) \end{pmatrix}, \quad Y = \begin{pmatrix} y_1 \\ y_2 \\ y_3 \\ \vdots \\ y_n \end{pmatrix}, \quad \hat{\alpha} = \begin{pmatrix} \hat{\alpha}_0 \\ \hat{\alpha}_1 \\ \hat{\alpha}_2 \\ \vdots \\ \hat{\alpha}_{l-1} \end{pmatrix}.$$

따라서, 본 연구에서는 순수 유전요인에 대한 경제형질인  $Z$ 를 MDR 기법에 적용하여 우수 유전자를 선별한다.

**2.2. 다중인자차원축소 기법**

MDR (Ritchie 등, 2001)기법은 이분형 자료에 대한 요인의 상호작용 효과를 찾기 위한 방법으로 모형의 복잡도가 증가되어 해석이 어렵거나 불가능할 경우 사용된다. 그리고 일반화된 선형 모형과 달리 모수에 대한 추정과 모형에 대한 가정이 필요하지 않은 비모수적 방법이다. 이 방법은 실험-대조군의 비율을 통해 독립변수를 고 위험군(high risk)와 저 위험군(low risk)로 분류한 뒤 목표변수에 대한 오분류율을 비교하는 방법으로써 검정력 평가를 통해 높은 검정력이 입증되었다. Figure 2.1은 MDR 방법의 절차를 나타낸다.

본 연구에서는 K-평균군집분석으로 데이터를 이분화 한 후, MDR 기법을 적용하여 SNP들의 각 유전자형을 고 위험군과 저 위험군으로 분류하고 그 오분류율을 계산하여 오분류율이 가장 낮은 단일 SNP와 SNP조합을 찾는다 (Kim과 Lee, 2015).

**3. 적용 및 결과**

3.1절은 환경적인 요인을 보정하고 데이터 bootstrapping을 한 후의 한우 데이터에 대해서 살펴본다. 그리고 3.2절은 3.1절을 거친 데이터에 MDR 기법을 적용하여 우수 유전자, 유전자형을 선별한다.

**3.1. 실험 자료**

본 연구에 사용된 데이터는 경북지역의 17개의 사육농장에서 얻은 513두의 한우로부터 수집되었다 (Oh 등, 2011). 경제형질은 한우의 맛과 향에 영향을 준다고 알려진 올레인산과 단일불포화지방산, 한우의 품질에 영향을 주는 도체중량, 근내지방도를 분석에 사용하였다. SNP는 지방산 합성 과정의 두 번

**Table 3.1.** Mean, standard deviation(SD), Min, Max of each adjusted economic traits( $Z$ )

Economic trait	$N$	Min	Max	Mean	SD
C18:1	5130	38.38	50.76	43.7860	1.87212
MUFA	5130	47.27	60.19	52.6567	1.92542
MS	5130	3.23	8.62	5.7035	0.92757
CWT	5130	381.84	488.70	425.7529	12.38209

$Z$  is an economic traits after correcting for environmental factors.

C18:1 = oleic acid; MUFA = monounsaturated fatty acid; MS = marbling score; CWT = carcass weight.

**Table 3.2.** Mean, standard deviation(SD) of adjusted economic trait( $Z$ ) which are divided into two classes

Economic trait	Group	$N$	Mean	SD
C18:1	Case(1)	1870	45.7442	1.29540
	Control(0)	3260	42.6627	1.04454
MUFA	Case(1)	1810	54.6917	1.40174
	Control(0)	3320	51.5473	1.08097
MS	Case(1)	2490	6.4511	0.53891
	Control(0)	2640	4.9983	0.61106
CWT	Case(1)	2080	436.7825	9.08470
	Control(0)	3050	418.2311	7.87685

$Z$  is an economic traits after correcting for environmental factors.

C18:1 = oleic acid; MUFA = monounsaturated fatty acid; MS = marbling score; CWT = carcass weight.

째 경로에서 중요한 역할을 하는 SCD 유전자 16가지 SNP 중에서 8가지 SNP(g.6850+77 A > G, g.8646+128 A > G, g.10153 A > G, g.10213 T > C, g.10329 C > T, g.13757 C > A, g.14047 C > T, g.14578 A > G)와 FASN 유전자 19가지 중에서 5가지 SNP(g.12870 T > C, g.13126 T > C, g.15532 C > A, g.16907 T > C, g.17924 G > A)와 SREBPs 유전자 10가지 중에서 2가지 SNP(g.3270+10274 C > T, g.13544 T > C), FABP4 유전자 13가지 SNP 중에서 6가지 SNP(g.2634+1018 A > T, g.2988 A > G, g.3690 G > A, g.3710 G > C, g.3977-325 T > C, g.4221 A > G)로 총 21가지 유전자에 초점을 맞추었다 (Oh, 2014). Table 3.1은 환경요인이 보정된 5,130두에 대한 각 경제형질의 최소값, 최대값, 평균, 표준편차를 나타낸 표이고, Table 3.2는 이분화된 데이터의 평균과 표준편차를 나타낸 표이다.

### 3.2. MDR 기법에 의한 우수 유전자·유전자형 선별

K-평균군집분석에 의해 이분화 된 데이터를 MDR 기법을 적용한다. 유전자는 앞서 소개한 총 21개의 SNP를 활용한다. Table 3.3은 경제형질별로 가장 높은 검증용 자료의 정확도(testing balanced accuracy; %)를 가지는 것을 나타냈다. 단일 SNP의 경우 경제형질 모두가 각기 다른 단일 SNP가 선별되었으며, SNP 조합의 경우에는 올레인산과 단일불포화지방산에서(g.3977-325 T > C, g.3710 G > C) 조합이 가장 높은 검증용 자료의 정확도를 가지는 것으로 나타났다. 그리고 근내지방도에서는(g.3977-325 T > C, g.10153 A > G) 조합, 도체중량에서는(g.3270+10274 C > T, g.17924 G > A) 조합이 가장 우수한 조합으로 선별되었으며, 단일 SNP보다 SNP 조합의 분류정확도가 더 높았다. Table 3.4는 선별된 우수 SNP의 우수 유전자형과 비우수 유전자형 간의 차이가 통계적으로 유의한지를 알아보기 위해  $t$ -검정을 실시한 결과이다. 모든 SNP에서 우수 유전자형과 비우수 유전자형 간의 차이가 유의하게 나타났으며, 이 중 올레인산의(g.3977-325 T > C, g.3710 G > C) 조합은 우수 유전자형과 비우수 유전자형 간에 가장 큰 차이를 보였다. 올레인산에 영향을 미치는 우수한 유전자로 선별된

**Table 3.3.** Accuracy of each adjusted economic trait(Z)

Economic trait(Z)	SNP single	Training Bal. Acc. (%)	Testing Bal. Acc. (%)	CVC
	SNP combination			
C18:1	g.13544 T > C	0.6907	0.6789	7/10
	g.3977-325 T > C, g.3710 G > C	0.7795	0.7795	10/10
MUFA	g.3977-325 T > C	0.7082	0.7082	10/10
	g.3977-325 T > C, g.3710 G > C	0.7991	0.7869	6/10
MS	g.10153 A > G	0.6731	0.6731	10/10
	g.3977-325 T > C, g.10153 A > G	0.7383	0.7383	10/10
CWT	g.3690 G > A	0.6349	0.6349	10/10
	g.3270+10274 C > T, g.17924 G > A	0.6940	0.6940	10/10

SNP = single nucleotide polymorphism; Training bal. Acc. = training balanced accuracy; Testing Bal. Acc. = testing balanced accuracy; CVC = cross-validation consistency; C18:1 = oleic acid; MUFA = monounsaturated fatty acid; MS = marbling score; CWT = carcass weight.

**Table 3.4.** genotype results of each adjusted economic trait(Z)

Economic trait(Z)	SNP	Genotype	N	Mean ± SD	t-value (p)	
C18:1	g.13544 T > C	CT,TT	1780	44.88 ± 1.86	32.121	
		CC	3350	43.21 ± 1.60	(<0.000)	
	g.3977-325 T > C	CC	800	46.48 ± 1.61	52.275	
		CT,TT	4330	43.29 ± 1.45	(<0.000)	
	g.3710 G > C	CC	540	45.61 ± 1.47	29.709	
		CG,GG	4590	43.57 ± 1.80	(<0.000)	
g.3977-325 T > C	g.3710 G > C	CCCC,CCCG,CCGG,CTCC,TTCC	1250	46.01 ± 1.56	60.057	
		OTHERS	3880	43.07 ± 1.32	(<0.000)	
MUFA	g.3977-325 T > C	CC	800	55.52 ± 1.72	52.540	
		CT,TT	4330	52.13 ± 1.44	(<0.000)	
	g.3710 G > C	CC	540	54.33 ± 1.50	26.639	
		CG,GG	4590	52.46 ± 1.87	(<0.000)	
	g.3977-325 T > C	g.3710 G > C	CCCC,CCCG,CCGG,CTCC,TTCC	1250	54.93 ± 1.68	57.632
			OTHERS	3880	51.92 ± 1.34	(<0.000)
MS	g.10153 A > G	AG	2300	6.06 ± 0.79	26.608	
		AA,GG	2830	5.42 ± 0.93	(<0.000)	
	g.3977-325 T > C	CC	800	6.56 ± 0.83	31.538	
		CT,TT	4330	5.54 ± 0.86	(<0.000)	
	g.3977-325 T > C	g.10153 A > G	CCGG,CCAG,CCAA,CTAG,TTAG	2780	6.11 ± 0.83	39.265
			OTHERS	2350	5.22 ± 0.79	(<0.000)
CWT	g.3690 G > A	GG	3000	428.32 ± 12.22	18.312	
		AA,AG	2130	422.14 ± 11.69	(<0.000)	
	g.3270+10274 C > T	TT,CT	3600	428.45 ± 11.68	25.380	
		CC	1530	419.41 ± 11.67	(<0.000)	
	g.17924 G > A	GG	3420	427.90 ± 11.87	18.126	
		AG,AA	1710	421.46 ± 12.28	(<0.000)	
g.3270+10274 C>T	g.17924 G > A	TTAG,TTGG,CTGG	2960	430.01 ± 11.49	31.361	
		OTHERS	2170	419.95 ± 11.14	(<0.000)	

SNP = single nucleotide polymorphism; C18:1 = oleic acid; MUFA = monounsaturated fatty acid; MS = marbling score; CWT = carcass weight.

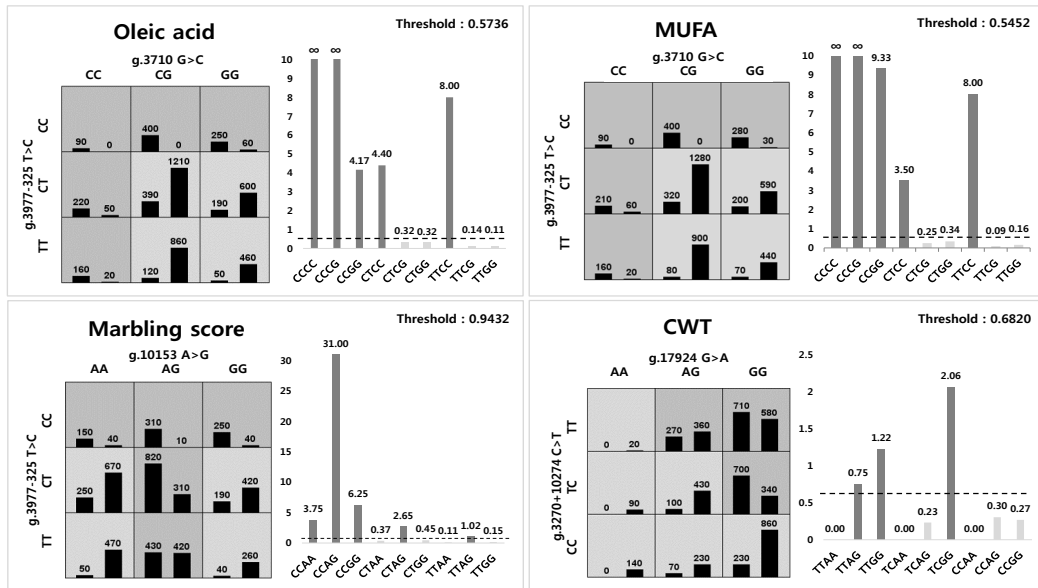


Figure 3.1. Graph of the best SNP combination selected by each adjusted economic trait.

SNP 조합(g.3977–325 T > C, g.3710 G > C)을 조합 내 각각의 단일 SNP와 비교해 보면 SNP 조합의 경우가  $t$ -값이 60.057로 가장 큰 차이를 보이며, 평균이 46.01인 CCCC, CCCG, CCGG, CTCC, TTCC가 우수 유전자형으로 선별되었다. 마찬가지로 단일불포화지방산, 근내지방도, 도체중량의 경우에도 선별된 SNP 조합은 조합 내 각각의 SNP 단일 결과와 비교 시 더 큰 차이를 보이므로, SNP 조합의 경우가 단일 SNP의 경우보다 경제형질에 더 큰 유전적인 효과를 미친다. 단일불포화지방산에서는 SNP 조합(g.3977–325 T > C, g.3710 G > C)에서 평균이 54.93인 CCCC, CCCG, CCGG, CTCC, TTCC가 우수 유전자형으로 선별되었고, 근내지방도에서는 SNP 조합(g.3977–325 T > C, g.10153 A > G)에서 평균이 6.11인 CCGG, CCAG, CCAA, CTAG, TTAG가 우수한 유전자형으로, 도체중량에서는 SNP 조합(g.3270+10274 C > T, g.17924 G > A)에서 평균이 430.01인 TTAG, TTGG, CTGG가 우수 유전자형으로 선별되었다. Figure 3.1은 MDR 기법의 결과로, 경제형질 별로 유의한 가장 우수한 유전자로 선별된 유전자 조합과 유전자형을 나타낸 그림이다. 임계치(threshold;  $T$ )보다 클 경우 고 위험군, 작을 경우 저 위험군이다.

#### 4. 결론

우리는 지방합성의 두 가지 경로 중 두 번째 과정에 영향을 미치는 21개의 SNP(SCD, SREBPs, FABP4, FASN)에 초점을 맞추어 한우의 경제형질(C18:1, MUFA, MS, CWT)에 유의한 영향을 미치는 우수한 유전자 조합과 유전자형을 선별하고자 하였다. 데이터는 경북지역 17개의 사육농장에서 얻은 513두의 한우 데이터를 10배 bootstrapping한 5130두를 이용하였다. 먼저 유전적 요인과 환경적 요인이 모두 포함된 선형모형을 구축한 다음, 환경적 요인만 제거하여 보정된 경제형질 값을 구한 뒤, K-평균군집분석 방법으로 이분화 시켜 MDR 기법을 적용하였다. 그 결과 올레인산과 단일불포화지방산에서는 우수 유전자 조합으로(g.3977–325 T > C, g.3710 G > C) 조합을 선별하였고, 조합 내 CCCC, CCCG, CCGG, CTCC, TTCC를 우수 유전자형으로 선별하였다. 근내지방도에서는(g.3977–325 T

> C, g.10153 A > G) 조합이 우수 유전자 조합이고 조합 내 CCGG, CCAG, CCAA, CTAG, TTAG를 우수 유전자형으로, 도체중량에서는(g.3270+10274 C > T, g.17924 G > A) 조합이 가장 우수한 유전자 조합이고 조합 내 TTAG, TTGG, CTGG를 가장 우수한 유전자형으로 선별하였다. 선별한 우수 유전자형이 비우수 유전자형과의 차이가 통계적으로 유의한지를 알아보기 위해 *t*-검정을 실시한 결과, 모든 SNP 조합에서 우수 유전자형과 비우수 유전자형 간의 차이가 있다고 나타났으며( $p < 0.001$ ), 단일 SNP보다 SNP 조합의 경우가 경제형질에 미치는 유전적 영향력이 더 컸다.

이처럼 MDR 기법을 이용하여 지방산 합성 경로 중 두 번째 과정에 관여하는 21개의 SNP 유전자 중 각 경제형질에 영향을 미치는 우수한 유전자와 유전자형을 선별할 수 있었다. 현재 지방산 합성 경로 두 가지 모두에 관여하는 SCD, SREBPs, PPAR $\gamma$ , FABP4, FASN, LPL 유전자 여섯 종류 모두를 포함하여 한우의 경제형질에 유의한 영향을 미치는 우수한 유전자 조합과 유전자형을 선별하기 위한 연구를 진행 중이다.

## References

- Casas, E., White, S. N., Riley, D. G., Smith, T. P. L., Brennen, R. A., Olson, T. A., Johnson, D. D., Coleman, S. W., Bennett, G. L., and Chase, C. C. (2005). Assessment of single nucleotide polymorphisms in genes residing on chromosomes 14 and 29 for association with carcass composition traits in *Bos indicus* cattle, *Journal of Animal Science*, **83**, 13–19.
- Efron, B. and Tibshirani, R. (1993). *An Introduction to the Bootstrap*, Chapman & Hall/CRC, New York.
- Kim, H. J. and Lee, J. Y. (2015). The effects of breeding environment adjustment in FABP4 gene identification of Korean cattle, *The Korean Journal of Applied Statistics*, **28**, 1271–1280.
- Mandell, I. B., Buchanan-Smith, J. G., and Campbell, C. P. (1998). Effects of forage vs grain feeding on carcass characteristics, fatty acid composition, and beef quality in Limousin-cross steers when time on feed is controlled, *Journal of Animal Science*, **76**, 2619–2630.
- Matsuhashi, T., Maruyama, S., Uemoto, Y., Kobayashi, N., Mannen, H., Abe, T., Sakaguchi, S., and Kobayashi, E. (2011). Effects of bovine fatty acid synthase, stearoyl-coenzyme A desaturase, sterol regulatory element-binding protein 1, and growth hormone gene polymorphisms on fatty acid composition and carcass traits in Japanese black cattle, *Journal of Animal Science*, **89**, 12–22.
- Melton, S. L., Amiri, M., Davis, G. W., and Backus, W. R. (1982). Flavor and chemical characteristics of ground beef from grass-, forage-grain-and grain-finished steers, *Journal of Animal Science*, **55**, 77–87.
- Oh, D. Y. (2014). *Identification of the SNP (single nucleotide polymorphism) within candidate gene associated with fatty composition in Hanwoo* (Ph. D. Thesis), Yeungnam University.
- Oh, D. Y., Lee, Y. S., La, B. M., Yeo, J. S., Chung, E. Y., Kim, Y. Y., and Lee, C. Y. (2011). Fatty acid composition of beef is associated with exonic nucleotide variants of the gene encoding FASN, *Molecular Biology Reports*, **39**, 4083–4090.
- Ritchie, M. D., Hahn, L. W., Roodi, N., Bailey, L. R., Dupont, W. D., Parl, F. F., and Moore, J. H. (2001). Multifactor dimensionality reduction reveals high-order interactions among estrogen-metabolism genes in sporadic breast cancer, *The American Society of Human Genetics*, **69**, 138–147.
- Sturdivant, C. A., Lunt, D. K., Smith, G. C., and Smith, S. B. (1991). Fatty acid composition of subcutaneous and intramuscular adipose tissues and *M. longissimus dorsi* of Wagyu cattle, *Meat Science*, **32**, 449–458.



# 한우의 FABP4, SCD, FASN, SREBPs 유전자에서 경제형질에 영향을 미치는 우수 유전자형 선별

이제영<sup>a,1</sup> · 박재철<sup>a</sup>

<sup>a</sup>영남대학교 통계학과

(2016년 7월 18일 접수, 2016년 8월 16일 수정, 2016년 8월 16일 채택)

---

## 요약

Kim과 Lee (2015)는 한우의 등급과 지방산을 향상시키는 우수한 FABP4 유전자를 선별하였다. 본 연구의 목적은 유전자를 확장하여 한우의 경제형질에 영향을 미치는 우수한 유전자형을 선별하는 것이다. 확장된 유전자는 한우의 등급과 지방산과 깊은 연관이 있다고 밝혀진 FABP4, SCD, FASN, SREBPs이다. 우리는 환경적인 요인을 제거하여 보정된 경제형질 값을 활용하여 보정된 경제형질 값에 다중인자차원축소 방법을 적용한다. 그 결과 한우의 등급, 지방산을 향상시키는 우수한 유전자와 유전자형을 선별했다.

주요용어: 경제형질, 다중인자 차원축소 방법, 단일염기다형성, 유전자형

---

<sup>1</sup>교신저자: (38541) 경상북도 경산시 대학로 280, 영남대학교 통계학과. E-mail: jlee@yu.ac.kr