

اثر سطوح مختلف دام‌های تعیین ژنوتیپ شده در ارزیابی ssGBLUP بر صحت و پاسخ به انتخاب: یک مطالعه شبیه‌سازی

چکیده

هدف پژوهش حاضر، بررسی اثر سطوح مختلف دام‌های تعیین ژنوتیپ شده در ارزیابی ssGBLUP همراه با سطوح مختلف خطای شجره و وراثت‌پذیری صفت از طریق شبیه‌سازی بود. برای انجام تحقیق، صفت میانگین وزن شیرگیری بره‌ها در طی پنج نسل شبیه‌سازی شد. از صحت انتخاب و پاسخ به انتخاب صفت مذکور برای مقایسه اثر سناریوهای مختلف استفاده شد. سناریوها شامل پنج سطح از دام‌های تعیین ژنوتیپ شده و دو عامل خطای شجره و وراثت‌پذیری، هر کدام با سه سطح بود. از نرم افزار R برای انجام این شبیه‌سازی استفاده شد. با افزایش درصد دام‌های تعیین ژنوتیپ شده در ارزیابی ssGBLUP، صحت انتخاب افزایش یافت ولی مقادیر عددی صحت انتخاب در سطوح مختلف وراثت‌پذیری اختلاف کمتری نشان داد. میانگین صحت در سناریوی دام‌های فاقد اطلاعات ژنوتیپی، و سطوح مختلف خطای شجره و وراثت‌پذیری، ۰/۵ بود، و برای سناریوی با ۱۰۰ درصد از دام‌های تعیین ژنوتیپ شده، معادل ۰/۷۹ بود. در سناریوی دام‌های فاقد اطلاعات ژنوتایپینگ، سطوح خطای شجره ارتباط معکوسی با صحت ارزیابی‌های ssGBLUP داشت. با افزایش درصد دام‌های تعیین ژنوتیپ شده، ارتباط خطای شجره با صحت ارزیابی‌های ssGBLUP کمتر شد. با افزایش درصد دام‌های تعیین ژنوتیپ شده، میانگین پاسخ به انتخاب نیز افزایش یافت. خطای شجره در سناریوی که تمام دام‌های فاقد اطلاعات ژنوتیپی بودند اثر معنی داری را نشان داد. با افزایش درصد دام‌های دارای اطلاعات ژنوتیپی، اثر خطای شجره تصحیح شده و اثر آن بر میزان پاسخ به انتخاب کمتر شد. با توجه به نتایج حاصله از تحقیق حاضر، می‌توان گفت ssGBLUP گزینه بسیار مناسبی برای تحلیل ژنتیکی جمعیت‌های دامی کوچک است.

کلیدواژه‌ها: ارزیابی تک-مرحله‌ای، خطای شجره، صحت انتخاب، شبیه‌سازی

The effect of different levels of genotyped animals in ssGBLUP evaluation on accuracy and response to selection: A simulation study

Abstract

The objective of this study was to investigate single step genomic BLUP (ssGBLUP) evaluation in different scenarios with different numbers of genotyped animals, pedigree errors and heritability using simulated data for weaning weight of lambs. Different scenarios were simulated based on heritability and pedigree error, each of them with three levels, and genotyped animals based on five levels. Accuracy and response to selection were studied to compare different scenarios. The R environment was used to perform the simulation steps. With the increase in the percentage of genotyped animals in the ssGBLUP evaluation, the accuracy of selection increased and at different levels of heritability selection accuracy showed less difference. The mean accuracy in the scenario of non-genotyped animals with different levels of pedigree error and heritability was 0.5, and for the scenario with 100% of genotyped animals it was equal to 0.79. In the scenario with non-genotyped animals, pedigree error levels had an inverse relationship with the accuracy of the ssGBLUP evaluations. By increasing the percentage of genotyped animals, the effect of pedigree error with the accuracy of ssGBLUP evaluations becomes less. Also, with the increasing number of genotyped animals, response to selection mean increased. Pedigree error showed a significant effect in a scenario with non-genotyped animals. When the number of genotyped animals added the effect of pedigree error was adjusted and its effect on the response to selection rate decreased. According to obtained results, ssGBLUP evaluation is a suitable choice for genetic analysis of small animal populations.

Keywords: ssGBLUP, Pedigree error, Accuracy, Simulation

مقدمه

در اوایل دهه ۱۹۸۰، Soller & Beckmann (1983) فرض نمودند که نشانگرهای DNA مانند RFLP^۱ها در ایجاد روابط ژنتیکی بسیار دقیق، و پیرو آن تعیین انساب، و شناسایی جایگاه‌های صفات کمی (QTL)^۲ سودمند خواهند بود. هزینه بالای تعیین ژنوتیپ دام‌ها برای چنین نشانگرهایی احتمالاً مانع از گسترش اولیه استفاده از این تکنولوژی شد. زمانی که اولین نسخه از پروژه ژنوم انسان در سال ۲۰۰۱ در دسترس قرار گرفت (Anonymous, 2001)، یکی از هیجان‌ترین اخبار آن زمان این بود که بیشتر تنوع در توالی ژنومی می‌تواند به چندشکلی‌های تک نوکلئوتیدی (SNPs)^۳ نسبت داده شود. واقعیت این است که نشانگرهای SNP به کاربردی‌ترین نشانگر در توالی DNA تبدیل شده‌اند (Stoneking, 2001)، و آنها اکنون ابزاری مهم برای تعیین پتانسیل ژنتیکی دام‌های اهلی می‌باشند، به این دلیل که SNPها فراوان هستند، و در سرتاسر کل ژنوم یافت می‌شوند (Schork et al., 2000). دلیل دیگر این است که ژنوتایپینگ SNP به روش ساده‌تر، نسبتاً ارزان، موثر (نرخ خوانش بالا) و بسیار تکرارپذیر (برای مثال، در تمام آزمایشگاه‌ها) تبدیل شده است (Lourenco et al., 2020).

پیشینه پژوهش

Meuwissen et al., (2001) دریافتند که اطلاعات ژنومی می‌تواند به پرورش‌دهندگان دام کمک کند تا به ارزش‌های اصلاحی بسیار دقیق دست یابند، در صورتی که یک بررسی متراکم (استفاده از SNPchip با ابعاد بزرگ) از سرتاسر ژنوم موجود باشد. توسعه ایده تلفیق اطلاعات نشانگر با بهترین پیش‌بینی کننده نازیب خطی (BLUP)^۴ توسط Fernando et al., (1989) معرفی شد و به کل ژنوم توسط Lande et al., (1990)، Haley et al., (1998) و Meuwissen et al., (2001) توسعه یافت، و آنچه که امروزه انتخاب کل-ژنوم یا انتخاب ژنومیک (GS)^۵ نامیده می‌شود پیشنهاد شد. مدل‌های بیزین که توسط Meuwissen et al., (2001) توضیح داده شدند امکان برآورد اثرات SNPs و ارزش‌های ژنومیک مستقیم (DGVs)^۶ را براساس آنالیزهای توام ژنوتیپ‌ها و فنوتیپ‌ها فراهم می‌سازند. در همان راستا، VanRaden (2008) یک روش برابر به نام BLUP ژنومیک (GBLUP) را پیشنهاد کرد، که در آن پیش‌بینی‌ها برای دام‌های تعیین ژنوتیپ شده براساس روابط خویشاوندی ژنومیک (یعنی نسبتی از ال‌های مشترک میان دام‌ها) به جای روابط خویشاوندی شجره به دست می‌آیند. این ماتریس روابط خویشاوندی ژنومیک توسط G نمایش داده می‌شود. پس از استفاده از GBLUP یا روش‌های بیزین، نیاز به یک مرحله پس-پردازش است تا اطلاعات شجره به حساب آیند. بنابراین، هنوز نیاز به ارزیابی BLUP سنتی است (Lourenco et al., 2020). با توجه به اینکه نیاز به چند مرحله برای ارزیابی EBV ژنومیک (GEBV)^۷ است، این کلاس از روش‌ها چندمرحله‌ای نامیده می‌شوند. مهمترین مزیت این روش این است که هزینه تا حد زیادی کاهش می‌یابد (تنها کاندیدهای انتخاب و دام‌هایی که بیشتر مورد استفاده هستند مانند گاوهای نری که ژنوتایپ می‌شوند)، ارزیابی BLUP سنتی بدون تغییر باقی می‌ماند و انتخاب ژنومیک می‌تواند با استفاده از آنالیزهای اضافی انجام شود (Lourenco et al., 2020). به هر حال، روش چند-مرحله‌ای دارای برخی معایب است: ۱- DGVs تنها برای مدل‌های ساده تولید می‌شوند (یعنی یک صفت، مدل‌های غیر-مادری)، که واقعیت ارزیابی‌های ژنتیکی نیست؛ ۲- تنها دام‌های تعیین ژنوتیپ شده در این مدل قرار می‌گیرند؛ ۳- نیازمند فنوتیپ‌های کاذب است که معمولاً به سختی به دست می‌آیند و صحت آنها ممکن است از طریق الگوریتم‌های تقریبی مشخص شود (Legarra et al., 2014).

¹ Restriction Fragment Length Polymorphisms

² Quantitative Traits Locus

³ Single Nucleotide Polymorphisms

⁴ Best Linear Unbiased Prediction

⁵ Genomic Selection

⁶ Direct Genomic Values

⁷ Genomic Estimated Breeding Values

اگرچه از سال ۲۰۰۹ در سرتاسر جهان، روش‌های چندمرحله‌ای تا حد زیادی برای ارزیابی‌های ژنومیک بکار گرفته شده‌اند، این کلاس از روش‌ها برای محاسبه پیش‌بینی‌های ژنومیک پاینده نبوده‌اند؛ به این دلیل که تنها بخشی از دام‌های موجود در شجره ژنوتایپ می‌شوند و اطلاعات ژنومیک نمی‌تواند به دام‌های ژنوتایپ-نشده تعمیم داده شود (Lourenco et al., 2020). بنابراین، دام‌های تعیین ژنوتایپ شده دارای GEBV و دام‌های ژنوتایپ نشده EBV دارند. در نتیجه، چندین تصحیح پیشنهاد شدند، به‌ویژه در گاوهای شیری، تا تحت ارزیابی‌های چندمرحله‌ای، EBV قابل مقایسه با GEBV باشد (Wiggans et al., 2012)، و اعلام شد که روش‌های چند-مرحله‌ای در نهایت منجر به پیش‌بینی‌های اریب می‌شوند زیرا پیش‌بینی‌های BLUP اثرات انتخاب ژنومیک را در نظر نمی‌گیرند (Lourenco et al., 2020). برای حل این مسائل و کاهش بار انجام پیش‌بینی‌های ژنومیک، (Misztal et al., 2009) روشی را پیشنهاد نمودند که فنوتیپ‌ها، شجره و ژنوتیپ‌ها را در یک ارزیابی ترکیب می‌کند. این روش BLUP ژنومیک تک-مرحله‌ای^۱ (ssGBLUP) نامیده می‌شود و شامل جایگزین کردن ماتریس روابط خویشاوندی شجره در BLUP سنتی با ماتریس خویشاوندی تحقق یافته است، که روابط خویشاوندی شجره و ژنومیک را ترکیب می‌کند. این ماتریس خویشاوندی تحقق یافته با H نمایش داده می‌شود. تعدادی از مطالعات گزارش کرده‌اند برای اهداف ارزیابی‌های ژنومی، ssGBLUP از لحاظ محاسباتی کارآمد و دقیق است (Tonussi et al., 2017).

نتیجه توزیع توام روابط خویشاوندی شجره و ژنومیک، امکان تعمیم (یا ایمپوتیشن) اطلاعات ژنومیک به دام‌های ژنوتایپ نشده را می‌دهد. این به این معنی است که در ssGBLUP، روابط خویشاوندی شجره برای دام‌های ژنوتایپ نشده با اطلاعات ژنومیک خویشاوندان آنها افزایش می‌یابد. (Aguilar et al., 2010) و (Christensen et al., 2010) در نهایت نشان دادند که گرچه H تقریباً پیچیده است، معکوس آن به نسبت ساده است. این پیشرفت نقطه عطفی برای اجرای ssGBLUP در جمعیت‌های دام‌های اهلی بود. پس از گذشت ۱۰ سال، ssGBLUP به ابزاری ارجح برای ارزیابی ژنومیک و انتخاب در بسیاری از گونه‌های اهلی به‌ویژه گاوهای گوشتی، خوک‌ها، جوجه‌های گوشتی، مرغ‌های تخمگذار، گوسفند و بزهای شیری، گوسفندهای گوشتی، و ماهی تبدیل شده است (Lourenco et al., 2020). گرچه ssGBLUP سیستم ارزیابی ژنومیک را آسان کرده است، اجرای آن شامل چند ریزه‌کاری است و نیازمند دانش درباره ویژگی‌های این روش است (Lourenco et al., 2020).

با توجه به اینکه شجره‌های مورد استفاده در ارزیابی‌های ژنتیکی حاوی خطا است فرضیات در نظر گرفته شده راجع به خویشاوندی میان دام‌ها در مدل‌های ارزیابی ژنتیکی غلط هستند، از اینرو، تصحیح خطای شجره بسیار اهمیت دارد (Imani et al., 2025). گزارش‌های اندکی در مورد نرخ خطای شجره در منابع علمی وجود دارد. نرخ خطای شجره در جمعیت‌های گاوهای شیری سرتاسر جهان بیش از ۲۰ درصد برآورد شده است (Banos et al., 2001). Geldermann et al., (1986) نرخ خطای ۱۳ درصد را در شجره گاوهای شیری آلمان گزارش کردند. تعدادی از محققین گزارش کردند درصد خطای ثبت شده در شجره خط پدیری در گله‌های گاو شیری بسیار متغیر بوده و از ۵ تا ۲۲ درصد می‌باشد (Munoz et al., 2014; Geldermann et al., 1986). نرخ خطای شجره در ایالات متحده که طی چندین دهه پیش با تعیین گروه خونی مشخص شد بین ۵ تا ۱۵ درصد برآورد شد (Visscher et al., 2002). در مطالعات اولیه، با تمرکز بر مدل‌هایی که دربرگیرنده اطلاعات ژنومی نیستند پی‌آیند چنین خطاهایی مورد بررسی قرار گرفته است (Imani et al., 2025). برای تصحیح خطاها در شجره، نشانگرهای مولکولی می‌توانند مورد استفاده قرار گیرند. نشانگرهای مبتنی بر DNA به یک سیستم استاندارد بین‌المللی در تأیید هویت دام‌ها تبدیل شده‌اند (Munoz et al., 2014; Visscher et al., 2002). بنابراین، با توجه به مطالب ذکر شده، هدف تحقیق حاضر بررسی صحت ارزیابی ssGBLUP (با سطوح مختلف دام‌های دارای ژنوتیپ) و میزان پاسخ به انتخاب در جمعیت‌های کوچک دامی با وجود سطوح مختلف خطای شجره و وراثت‌پذیری است.

¹ Single Step BLUP

روش شناسی پژوهش

شبیه سازی

در این مطالعه از زبان برنامه نویسی R جهت انجام شبیه سازی استفاده شد. بخش بیشتر برنامه به کمک کدنویسی مستقیم و بخشی نیز با کمک بسته های خود برنامه R همچون *AGHmatrix*, *hybrid* (Amadeu et al., 2023) و *BGLR* (Pérez & de los Campos, 2014)، انجام شد. مشخصات ژنوم شبیه سازی شده برای دام ها به این شکل بود که برای هر دام مفروض، ۲۶ جفت کروموزوم (تعداد کروموزوم اتوزومی گوسفند) با طول یک مورگان، که برای هر کروموزوم تعداد ۳۸۰ جایگاه با توزیع یکنواخت در نظر گرفته شد، و به طور تصادفی ۳۴۲ عدد SNP و ۳۸ عدد به عنوان جایگاه عملکردی (QTL) اختصاص یافت (۱۰ درصد جایگاه ها عملکردی است). در واقع اطلاعات حاصله از ژنوم مشابه SNP چپ ۱۰K بود. اثرات QTL ها از توزیع نرمال استخراج شد. برای شبیه سازی جمعیت ابتدا یک جمعیت پایه ۱۰۰۰ رأسی در نظر گرفته شد، سپس این جمعیت ۱۰۰۰ نسل آمیزش تصادفی داده شد تا جایگاه های ژنتیکی به LD1 برسند (میزان جهش در طی نسل ها برای هر جایگاه $1e-7$ در نظر گرفته شد). در نسل ۱۰۰۱ جمعیت از ۱۰۰۰ رأس به ۵۰۰۰ رأس افزایش داده شد، در این جمعیت که همان جمعیت ایده آل است ارزش ژنتیکی و فنوتیپی برای دام ها جهت مطالعه و مقایسه سناریوهای تعریف شده شبیه سازی شد. جمعیت هر نسل را (غیر همپوشان) بر مبنای ارزش اصلاحی تخمینی از اطلاعات شجره انتخاب (۲۰٪ نرهای ممتاز و ۸۰٪ ماده های ممتاز) و به شکل تصادفی آمیزش داده و ۵۰۰۰ رأس نتاج شبیه سازی شد. شجره دام ها، ارزش فنوتیپی و ارزش اصلاحی آنها برای مطالعات بعدی از نسل پایه (۱۰۰۱) تا نسل پنج (۱۰۰۶) ذخیره شد.

صفت مورد ارزیابی در این شبیه سازی میانگین وزن از شیرگیری هر رأس بره در گوسفند است، میانگین وزن در نسل صفر ۳۰ کیلوگرم و واریانس ژنتیکی آن $1/44$ در نظر گرفته شد. برای مطالعه سناریوهای در نظر گرفته شده از اطلاعات حاصله (شجره و داده ها) تا نسل ۱۰۰۶ به عنوان پایه استفاده شده است و برای افزایش دقت مطالعه روند مذکور پنج مرتبه تکرار شده است. در جدول شماره یک، فرضیات مورد نظر برای انجام شبیه سازی شامل جمعیت پایه، تعداد نسل، جمعیت موجود در هر نسل، مقادیر وراثت پذیری و درصد خطای شجره ارائه شده است. برای انجام شبیه سازی طبق چهارچوب تعریف شده دو عامل وراثت پذیری و خطای شجره هر کدام به ترتیب با سه سطح ۱۰، ۲۰ و ۳۰ درصد و سطح صفر، ۱۵ و ۳۰ درصد تعریف شدند و عامل سوم یعنی درصد دام های دارای اطلاعات ژنوتیپی مورد ارزیابی در پنج سطح صفر، ۲۵، ۵۰، ۷۵ و ۱۰۰ درصد (صفر درصد در واقع همان PBLUP، ۱۰۰ درصد GBLUP و سایر سطوح ssGBLUP می باشند) تعریف شد. در حالت "۱۰۰ درصد GBLUP" منظور این است که تمام افراد مورد ارزیابی دارای اطلاعات ژنومی بوده و با توجه به اینکه مبنای ارزیابی همان ssGBLUP می باشد در این بخش نیز از اطلاعات شجره بهره برداری شده است. در مجموع ۴۵ حالت برای شبیه سازی در نظر گرفته شد و فرایند شبیه سازی هر حالت پنج بار تکرار شد (برای تصحیح خطای نمونه برداری). در هر نسل برای ایجاد نسل بعدی، ۲۰ درصد نرهای برتر و ۸۰ درصد ماده های برتر، براساس ارزش ژنتیکی تخمینی جهت آمیزش و ایجاد نسل بعد انتخاب شدند.

جدول ۱. فرضیات مورد استفاده برای انجام شبیه سازی

فرضیات	تعداد سطح	مقادیر
جمعیت پایه	۵۰۰۰	۲۵۰۰ دام نر، ۲۵۰۰ دام ماده
تعداد نسل	۵	۵
جمعیت در نسل ها	-	۵۰۰۰ مشاهده
وراثت پذیری	۳	۱۰، ۲۰ و ۳۰ درصد
خطای شجره	۳	صفر، ۱۵ و ۳۰ درصد
درصد افراد تعیین ژنوتیپ شده	۵	صفر، ۲۵، ۵۰، ۷۵ و ۱۰۰ درصد

¹ Linkage Disequilibrium

معادلات آماری

مدل BLUP برای ارزیابی ژنتیکی به صورت رابطه (۱) می باشد.

$$y = Xb + Zu + e \quad \text{رابطه (۱)}$$

y متغیر پاسخ مورد ارزیابی، X ماتریس ضرایب عوامل ثابت مدل، b بردار اثرات ثابت، Z ماتریس ضرایب عامل تصادفی، u بردار ارزش اصلاحی پیش بینی شده و e بردار عوامل باقی مانده است.

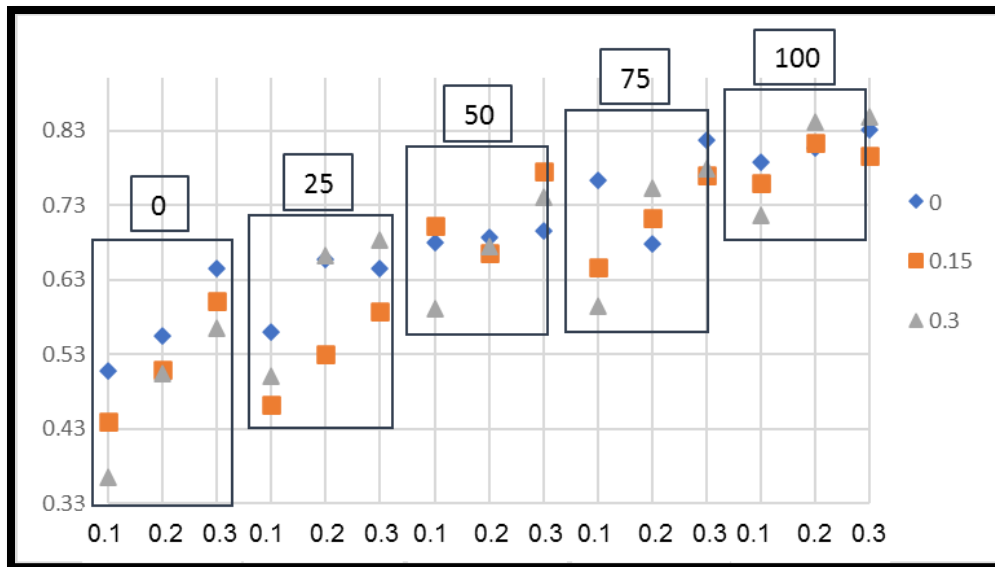
در محاسبات ssGBLUP ماتریس H جایگزین ماتریس A می شود، که در واقع H تابعی از A است، فرمول $H = A + A_{\Delta}$ که اگر بخواهیم به صورت جزئی تر به آن ها بپردازیم به شکل فرمول های زیر می باشد:

$A = \begin{bmatrix} A_{11} & A_{12} \\ A_{21} & A_{22} \end{bmatrix}$ که در واقع A_{11} ماتریس کواریانس ژنتیکی کلاسیک بین افراد فاقد اطلاعات ژنتیکی با همدیگر است؛ A_{12} و A_{21} ماتریس کواریانس ژنتیکی کلاسیک بین افراد دارای اطلاعات ژنتیکی و افراد فاقد اطلاعات ژنتیکی با هم است؛ و در نهایت A_{22} نشان دهنده کواریانس ژنتیکی کلاسیک بین افراد دارای اطلاعات ژنتیکی با همدیگر است.

$A_{\Delta} = \begin{bmatrix} 0 & 0 \\ 0 & G - A_{22} \end{bmatrix}$ که ماتریس G نشان دهند ماتریس کواریانس ژنتیکی بین افراد دارای اطلاعات ژنومیک با هم بوده و در نهایت ماتریس $H = \begin{bmatrix} A_{11} & A_{12} \\ A_{21} & G \end{bmatrix}$ که ماتریس ترکیبی است و به تحلیلگر اجازه آنالیز اطلاعات افراد دارای اطلاعات ژنوتیپی و افراد فاقد اطلاعات ژنوتیپی را به طور همزمان می دهد؛ در واقع ماتریس H در معادلات مختلط جایگزین ماتریس A می شود، در مطالعه حاضر از پکیج AGHmatrix برای تشکیل ماتریس H بهره برداری شد.

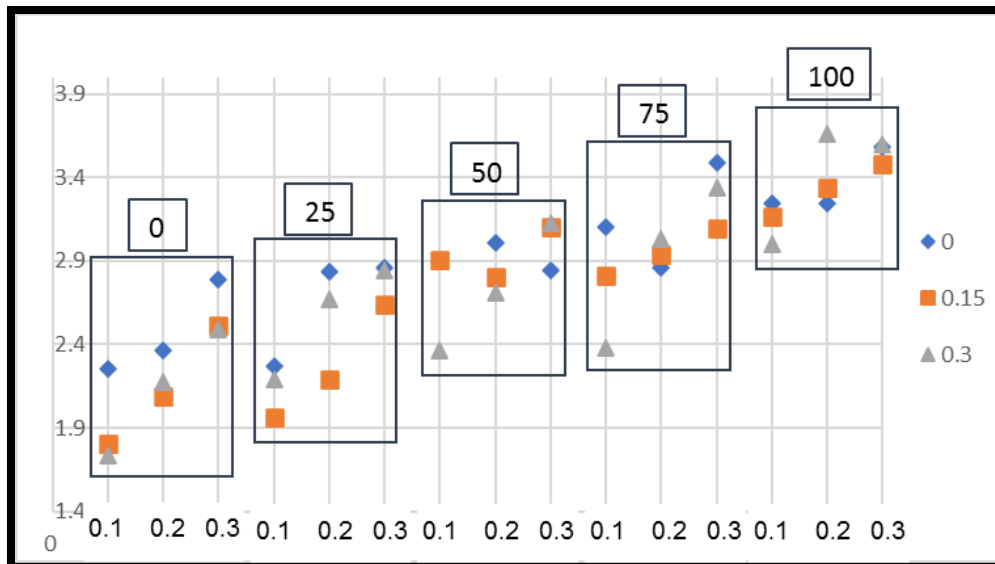
یافته های پژوهش

در شکل ۱، نتایج صحت (همبستگی ارزش اصلاحی پیش بینی شده و ارزش اصلاحی واقعی) ارزیابی های انجام شده با ssGBLUP در نظر گرفتن سطوح مختلف دام های تعیین ژنوتیپ شده، وراثت پذیری صفت و خطای شجره ارائه شده است. در این شکل، اندیکاتورهای داخل پلات نمایانگر سطوح مختلف خطای شجره (صفر، ۰/۱۵ و ۰/۳۰ درصد) است. سه ستون جداگانه داخل هر باکس به ترتیب از چپ به راست نشان دهنده سطوح مختلف وراثت پذیری (۰/۱۰، ۰/۲۰ و ۰/۳۰ درصد) می باشند. هر کدام از باکس ها نتایج حاصل از ارزیابی ژنتیکی ssGBLUP (شامل صفر، ۲۵، ۵۰، ۷۵ و ۱۰۰ درصد از دام های تعیین ژنوتیپ شده) را نشان می دهند. همان طور که مشاهده می شود با افزایش درصد دام های تعیین ژنوتیپ شده در ارزیابی ssGBLUP، مقادیر عددی صحت ارزیابی ها در سطوح مختلف وراثت پذیری اختلاف کمتری را نشان می دهند (به طور نمونه در حالتی که ۱۰۰ درصد دام ها تعیین ژنوتیپ شده اند در مقایسه با حالتی که هیچ یک از دام ها تعیین ژنوتیپ نشده اند). بنابراین، با افزایش درصد دام های تعیین ژنوتیپ شده، صحت انتخاب نیز افزایش می یابد (تقریباً به شکل خطی). به طور مثال، میانگین صحت در حالتی که دام ها فاقد اطلاعات ژنوتیپی هستند برای حالت های مختلف خطای شجره و وراثت پذیری، ۰/۵ می باشد در صورتی که همین عدد برای وضعیتی که تمام دام ها دارای اطلاعات ژنوتیپی باشند معادل ۰/۷۹ می باشد. در حالتی که دام ها دارای اطلاعات ژنوتایپینگ نیستند سطوح خطای شجره کاملاً بر نتایج اثرگذار است و ارتباط معکوسی با میزان صحت ارزیابی های ssGBLUP دارد. با افزایش درصد دام های تعیین ژنوتیپ شده، ارتباط خطای شجره با صحت ارزیابی های ssGBLUP کمتر و بی نظم می شود. بنابراین، می توان گفت اطلاعات ژنوتایپینگ دام ها می تواند اثر منفی خطای شجره را بر صحت انتخاب تعدیل و یا خنثی کند.



شکل ۱. صحت ارزیابی‌های ssGBLUP با سطوح مختلف دام‌های تعیین ژنوتیپ شده، وراثت‌پذیری صفت و خطای شجره. محور عمودی نشان دهنده صحت ارزیابی سناریوها می‌باشد.

شکل ۲ نتایج بررسی پاسخ به انتخاب تجمعی (۵ نسل انتخاب) با روش ssGBLUP، با در نظر گرفتن سناریوهای مورد بررسی را نشان می‌دهد. همانند شکل ۱، اندیکاتورهای داخل پلات نمایانگر سطوح مختلف خطای شجره است. سه ستون جداگانه داخل هر باکس به ترتیب از چپ به راست نشان دهنده سطوح مختلف وراثت‌پذیری می‌باشد. هر کدام از باکس‌ها نتایج حاصل از ارزیابی ژنتیکی ssGBLUP را نشان می‌دهند. در این شکل، الگوی میزان پاسخ به انتخاب تجمعی حاصل از هر سناریو ارتباط مثبتی با صحت ارزیابی حاصل از آن نشان می‌دهد. در تمام حالت‌ها، میزان پاسخ به انتخاب ارتباط مثبتی با وراثت‌پذیری نشان داد. در سناریوی ارزیابی ssGBLUP با درصدهای مختلفی از دام‌های تعیین ژنوتیپ شده (نتایج هر کدام داخل باکس جداگانه با اندیس مربوطه نشان داده شده است) اختلاف زیادی بین نتایج ارزیابی مشاهده شد. به طور مثال، در حالتی که دام‌ها ژنوتایپ نشده‌اند میانگین پاسخ به انتخاب $2/3$ کیلوگرم بود. با افزایش درصد دام‌های تعیین ژنوتیپ شده، میانگین پاسخ به انتخاب نیز افزایش یافت. در سناریویی که در آن همه دام‌های مورد بررسی دارای اطلاعات ژنوتیپی هستند میانگین پاسخ به انتخاب نسبت به سایر سناریوهای کلاس خود، بالاترین مقدار یعنی $3/4$ کیلوگرم بود. در کل سناریوها، حالتی که در آن هیچ یک از دام‌ها دارای اطلاعات ژنوتیپی نبودند، با وراثت‌پذیری $0/1$ و خطای شجره $0/3$ ، پاسخ به انتخاب $1/7$ کیلوگرم به دست آمد. در مقابل، در سناریویی که 100 درصد دام‌ها دارای اطلاعات ژنوتیپی هستند، با وراثت‌پذیری $0/2$ درصد و خطای شجره $0/3$ درصد، پاسخ به انتخاب $3/65$ کیلوگرم مشاهده شد. خطای شجره در سناریویی که در آن هیچ یک از دام‌ها اطلاعات ژنوتیپی ندارند اثر معنی داری را نشان داد، طوری که در همه وراثت‌پذیری‌های آن کلاس، خطای شجره صفر بیشترین پاسخ به انتخاب را نشان داد، ولی با افزایش درصد دام‌های دارای اطلاعات ژنوتیپی به واسطه این اطلاعات، اثر خطای شجره‌ای تصحیح شده و اثر آن بر میزان پاسخ به انتخاب کمتر شده است.



شکل ۲. پاسخ به انتخاب تجمعی ۵ نسل شبیه سازی شده با سطوح مختلف دام‌های تعیین ژنوتیپ شده، وراثت‌پذیری و خطای شجره.

بحث

با دسترسی به ژنوتایپینگ، تصحیح خطای شجره اکنون ممکن است، و برای استراتژی‌هایی که از گروه‌های آمیزش چند-پدري استفاده می‌کنند بیشتر مناسب است. به هر حال، به دلیل هزینه بالا، برخی اوقات تعیین ژنوتیپ تمام دام‌ها امکان‌پذیر نیست، به این معنی که تمام شجره‌ها نمی‌توانند به‌طور کامل مورد تأیید قرار بگیرند (Imani et al., 2025). شجره‌های ناقص یا ناصحیح، نرخ پیشرفت ژنتیکی و نیز صحت پیش‌بینی‌های ژنتیکی را تحت تأثیر قرار می‌دهند (Imani et al., 2025). استفاده از اطلاعات ژنومی اصلی نسبتی از جمعیت متوالی با داده‌های شجره کامل یا ناکامل می‌تواند در کاهش خطاها، افزایش صحت و سرعت بخشیدن بر پیشرفت ژنتیکی سودمند باشد (Kaseja et al., 2022). (Imani et al., 2025) در یک مطالعه شبیه‌سازی با بررسی اثر سطوح مختلف خطای شجره بر پیشرفت فنوتیپی و ژنتیکی صفات با وراثت‌پذیری‌های مختلف نشان دادند که با عمیق‌تر شدن شجره، اثرات مخرب خطای شجره بر پیشرفت ژنتیکی بیشتر می‌شود. با این حال، شجره حتی با سطح بالای خطا همچنان ابزار اصلاح نژادی مهمی می‌باشد.

در مطالعه (Imani et al., 2025)، سطح خطای صفر بیشترین پیشرفت فنوتیپی و ژنتیکی را نسبت به سایر سطوح نشان داد. با افزایش سطح خطا پیشرفت فنوتیپی و ژنتیکی کمتر شد. (Imani et al., 2025) اعلام کردند برخلاف خطای شجره، اثر سطوح مختلف وراثت‌پذیری در همان نسل اول قابل مشاهده بود و متناسب با افزایش وراثت‌پذیری پیشرفت فنوتیپی و ژنتیکی به صورت خطی بیشتر شد.

مدل‌های پیش‌بینی ژنومی تک-مرحله‌ای با یکارگیری هر دوی دام‌های تعیین ژنوتیپ شده و ژنوتیپ نشده، احتمالاً به ابزاری رایج در ارزیابی‌های ژنتیکی دام‌های اهلی تبدیل می‌شوند (Gao et al., 2018). (Aguilar et al., 2010) گزارش کردند ارزیابی‌های ژنومی از طریق روش ssGBLUP به خوبی ارزیابی‌های صورت گرفته با روش چند-مرحله‌ای برحسب صحت و اریبی است. تعمیم دادن ssGBLUP برای ساختارهای داده پیچیده یا مدل‌های بسیار پیچیده ساده است. هزینه محاسباتی اضافی آن نسبت به ارزیابی شجره کم است. همچنین بیشترین صحت با تشکیل ماتریس خویشاوندی ژنومی مقیاس‌دار، تحت فرضیه فراوانی‌های اللی برابر است (Gao et al., 2018).

برتری‌های ssGBLUP شامل سادگی استفاده، صحت نسبتاً بالا (Christensen et al., 2012)، کنترل آشکار اریبی‌ها به دلیل جمعیت‌های پایه متفاوت در A و G (همانطور که از ویژگی‌های نامعلوم روش‌های چندمرحله‌ای می‌باشد)، و امکان به حساب آوردن

اربابی انتخاب برای دام‌های تعیین ژنوتیپ شده در برآورد ارزش‌های اصلاحی است (Misztal et al., 2014). علاوه بر این، مزیت‌های ارزیابی‌های تک-مرحله‌ای باید در آینده افزایش یابد زمانی که دام‌ها برحسب ژنوتیپ‌ها پیش انتخاب می‌شوند (Aguilar et al., 2010). هزینه‌برترین عملیات ریاضی در اجرای ssGBLUP، که توسط Aguilar et al., (2010) و Christensen & Lund (2010) عنوان شده است تشکیل G و سپس معکوس کردن آن است.

Gao et al., (2018) برای مقایسه مدل دام مبتنی بر شجره و مدل ssGBLUP، از صفات تولیدی ۳۰۵-روز (شیر، چربی، پروتئین) در جمعیت گاوهای شیری قرمز کشور فنلاند استفاده کردند. در نتایج آنها پیشرفت‌های ۰/۲ تا ۰/۴ در قابلیت اعتماد ارزیابی با استفاده از روش‌های تک-مرحله‌ای در مقایسه با مدل دام کلاسیک به دست آمد.

افزایش نسبتاً کمی در مورد تعداد گاوهای شیری به منظور ارزیابی‌های با صحت بالا (برای مثال، قابلیت اطمینان بالای ۹۵٪) صورت می‌گیرد؛ شاید تعداد ۱۰۰۰ مورد از چنین گاوهای نری سالانه در ایالات متحده اضافه می‌شوند (Misztal et al., 2014). معمولاً، افزودن ژنوتیپ‌های گاوها با رکوردها، صحت پیش‌بینی‌های ژنومیک را بسیار کم افزایش می‌دهد. برای مثال، میانگین صحت در تمام نژادها و صفات برای گاوهای شیری نیوزلند با استفاده از حدود ۷۰۰۰ ژنوتیپ گاو نر در جمعیت آزمایشی تقریباً ۰/۷۰ گزارش شده است. افزودن ۱۷۰۰۰ ژنوتیپ گاو ماده آن میزان صحت را تقریباً ۰/۲ افزایش داد (Misztal et al., 2014).

محققین، شرکت‌های خصوصی، و انجمن‌های اصلاح نژادی ssGBLUP را تقریباً برای تمام گونه‌های دامی بکار گرفته‌اند. ارزش‌های اصلاحی برآورد شده با ssGBLUP برای دامنه وسیعی از مدل‌های آماری در گونه‌های گاو شیری، خوک، جوجه‌های گوشتی، مرغ‌های تخم‌گذار، گوسفند، بز، بوقلمون، ماهی قزل آلا، بوفالو، گربه ماهی، زنبور عسل، اسب‌ها، و خرگوش‌ها گزارش شده است (Bermann et al., 2022). مدل‌های مورد استفاده در مطالعات ssGBLUP شامل مدل‌های تک صفتی و چند-صفتی، با یا بدون اثرات محیطی و مادری، رگرسیون تصادفی، آستانه‌ای و مدل‌های بقا است (Bermann et al., 2022).

در حال حاضر، ssGBLUP روش منتخب برای ارزیابی‌های ژنتیکی در بیشتر گونه‌های دامی است، جایی که تمام دام‌های مورد ارزیابی دارای ژنوتایپ نیستند. وضعیت فعلی این دانش امکان اجرای بیشتر مدل‌های مورد استفاده در اصلاح نژاد را برای تعداد زیادی از دام‌های تعیین ژنوتیپ شده می‌دهد؛ و این به دلیل در دسترس بودن بسته‌های نرم‌افزاری کارا، برای مثال BLUPF90، BOLT، DMU، Mix99، و MixBLUP می‌باشد. بکارگیری مدل‌های پیچیده از قبیل مدل‌های برهمکنش اجتماعی یا دربرگیرنده غلبه، اپیستازی، و برهمکنش ژنوتیپ در محیط هنوز چالش برانگیز است زمانی که تعداد ژنوتیپ‌ها زیاد باشند (Bermann et al., 2022).

موضوع تحقیقات فعلی در زمینه ssGBLUP شامل مدل‌سازی شجره‌های گمشده (Masuda, et al., 2021)، تلفیق نشانگرهای انتخاب شده از داده‌های توالی‌یابی کل ژنوم (Liu et al., 2020)، یکی کردن ویژگی‌های امیکس مانند ترانسکریپتومیکس و متابولومیکس در ارزیابی‌های ژنتیکی (Christensen et al., 2021)، ارزیابی‌های آمیخته (VanRaden et al., 2020)، مطالعات پیوستگی کل ژنوم^۱ (GWAS) (Aguilar et al., 2019) و غیره است.

Bermann et al., (2022) اعلام کردند برای ارزیابی‌های ژنومی، استفاده از اطلاعات زیادی به شکل تصاویر و ویدئوهای از رفتار دام‌ها، و توالی‌یابی کل ژنوم پیش‌بینی می‌شود. این اطلاعات می‌تواند به تعریف فنوتیپ‌های جدید و بهبود پیش‌بینی‌های فنوتیپی کمک نماید. هرچند، مشخص نیست آیا این اطلاعات به افزایش صحت پیش‌بینی‌های ssGBLUP کمک می‌کند یا نه. با این وجود، کلید اصلی، یافتن حد بهینه بین ترکیب این منابع جدید اطلاعات و سادگی و کارا بودن ارزیابی‌های ژنومی ssGBLUP خواهد بود. این داده‌های جدید موجب نیاز پیوسته به بهبود کارایی و انعطاف‌پذیری ssGBLUP می‌گردد (Bermann et al., 2022). بنابراین، هدف تحقیقات آتی تبدیل ssGBLUP به یک ابزار مؤثر برای مجموعه داده‌هایی است که پیوسته در حال رشد هستند. این موضوعات

¹ Genome Wide Association Studies

تحقیقاتی شامل تقریبی از صحت‌های تئوری ارزش‌های اصلاحی برآورد شده، بهبود همگرایی الگوریتم‌های حل مسئله، افزایش کارایی آنالیز صفات گسسته^۱، و محاسبه مقادیر p- برای ssGWAS در مقیاس-بزرگ است (Bermann et al., 2022).

نتیجه‌گیری

ارزیابی ssGBLUP رایج‌ترین روش برای ارزیابی‌های ژنتیکی شامل دام‌های تعیین ژنوتیپ شده و تعیین ژنوتیپ نشده است. به‌طور کلی، نتایج این مطالعه نشان داد در حالتی که دام‌ها دارای اطلاعات ژنوتایپینگ نیستند سطوح خطای شجره کاملاً بر نتایج اثرگذار است و ارتباط معکوسی با میزان صحت ارزیابی‌های ssGBLUP دارد. با افزایش درصد دام‌های تعیین ژنوتیپ شده، ارتباط خطای شجره با صحت ارزیابی‌های ssGBLUP کمتر و بی‌نظم می‌شود. بنابراین، می‌توان گفت اطلاعات ژنوتایپینگ دام‌ها می‌تواند اثر منفی خطای شجره را بر صحت انتخاب تعدیل و یا خنثی کند. همچنین با افزایش درصد دام‌های تعیین ژنوتیپ شده به دلیل تصحیح خطای شجره، میانگین پاسخ به انتخاب نیز افزایش یافت. توسعه نظریه‌ها و نرم‌افزارهای کارا امکان استفاده از ارزیابی تک-مرحله‌ای را تقریباً برای هر نوع از مجموعه‌های حقیقی فراهم آورده است. نتایج حاصله از تحقیق حاضر نشان می‌دهد که ssGBLUP گزینه بسیار مناسبی برای تحلیل ژنتیکی جمعیت‌های کوچک دامی و تصحیح خطای شجره‌ای در آن‌ها می‌باشد.

REFERENCES

- Aguilar, I., Legarra, A., Cardoso, F., Masuda, Y., Lourenco, D., & Misztal, I. (2019). Frequentist p-values for large-scale single step genome-wide association, with an application to birth weight in American Angus cattle. *Genetics Selection Evolution*. 51(1): 28. <https://doi.org/10.1186/s12711-019-0469-3>.
- Aguilar, I., Misztal, I., Johnson, D.L., Legarra, A., Tsuruta, S., & Lawlor, T.J. (2010). Hot topic: A unified approach to utilize phenotypic, full pedigree, and genomic information for genetic evaluation of Holstein final score. *Journal of Dairy Science*, 93, 743–752. doi: 10.3168/jds.2009-2730.
- Amadeu, R. R., Garcia, A. A. F., Munoz, P. R., & Ferrão, L. F. V. (2023). AGHmatrix: genetic relationship matrices in R. *Bioinformatics*, 39(7), btad445. <https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btad445>.
- Anonymous. (2001). The International SNP Map Working Group. A map of human genome sequence variation containing 1.42 million single nucleotide polymorphisms. *Nature*, 409, 928–933. <https://doi.org/10.1038/35057149>.
- Banos, G., Wiggans, G. R., & Powell, R. L. (2001). Impact of paternity errors in cow identification on genetic evaluations and international comparisons. *Journal of Dairy Science*. 84:2523–2529. doi:10.3168/jds.S0022-0302(01)74703-0.
- Bermann, M., Cesarani, A., Misztal, I & Lourenco, D. (2022). Past, present, and future developments in single-step genomic models. *Italian Journal of Animal Science*. 1, 673–685. <https://doi.org/10.1080/1828051X.2022.2053366>.
- Christensen, O.F., Borner, V., Varona, L., & Legarra, A. (2021). Genetic evaluation including intermediate omics features. *Genetics*. 219(2):iyab130. doi: 10.1093/genetics/iyab130.
- Christensen, O.F., Madsen, P., Nielsen, B., Ostensen, T., & Su, G. (2012). Single-step methods for genomic evaluation in pigs. *Animal*. 6(10):1565–1571. doi: 10.1017/S1751731112000742.
- Christensen, O.F., & Lund, M.S. (2010). Genomic prediction when some animals are not genotyped. *Genetics Selection Evolution*, 42, 2. <https://doi.org/10.1186/1297-9686-42-2>.
- Fernando, R.L., & Grossman, M. (1989). Marker-assisted selection using best linear unbiased prediction. *Genetics Selection Evolution*, 21, 467–477. <https://doi.org/10.1186/1297-9686-21-4-467>.

- Gao, H., Koivula, M., Jensen, J., Strandén, I., Madsen, P., Pitkänen, T., Aamand, G.P., & Mäntysaari, E. A. (2018). *Short communication: Genomic prediction using different single-step methods in the Finnish red dairy cattle population. Journal of Dairy Science.* 101:10082–10088. <https://doi.org/10.3168/jds.2018-14913>.
- Geldermann, H., Pieper, U., & Weber, W. E. (1986). Effect of misidentification on the estimation of breeding value and heritability in cattle. *Journal of Animal Science.* 63:1759–1768. doi: 10.2527/jas1986.6361759x.
- Kaseja, K., Mucha, S., Yates, J., Smith, E., Banos, G., & Conington, J. (2022). Discovery of hidden pedigree errors combining genomic information with the genomic relationship matrix in Texel sheep. *Animal*, 16, 100468. <https://doi.org/10.1016/j.animal.2022.100468>.
- Haley, C.S., & Vischer, P.M. (1998). Strategies to utilize marker-quantitative trait loci associations. *Journal of Dairy Science*, 81, 85–97. [https://doi.org/10.3168/jds.S0022-0302\(98\)70157-2](https://doi.org/10.3168/jds.S0022-0302(98)70157-2).
- Imani, M., Moradi-shahrehabak, M., & Moradi-shahrehabak, H. (2024). Study levels of pedigree errors and its effect on traits genetic gain with different heritabilities. *Iranian Journal of Breeding and Improvement of Livestock*. Accepted for Publication. (In Persian).
- Lande, R., & Thompson, R. (1990). Efficiency of marker-assisted selection in the improvement of quantitative traits. *Genetics*, 124, 743–756. doi: 10.1093/genetics/124.3.743.
- Legarra, A., Aguilar, I., & Misztal, I. (2009). A relationship matrix including full pedigree and genomic information. *Journal of Dairy Science*, 92, 4656–4663. <https://doi.org/10.3168/jds.2009-2061>.
- Legarra, A., Chistensen, O.F., Aguilar, I., & Misztal, I. (2014). Single step, a general approach for genomic selection. *Livestock Science*, 166, 54–65. <https://doi.org/10.1016/J.LIVSCI.2014.04.029>.
- Liu, A., Lund, M.S., Boichard, D., Karaman, E., Guldbrandsen, B., Fritz, S., Aamand, G.P., Nielsen, U.S., Sahana, G., & Wang Y. (2020). Weighted single-step genomic best linear unbiased prediction integrating variants selected from sequencing data by association and bioinformatics analyses. *Genetics Selection Evolution.* 52(1):48. <https://doi.org/10.1186/s12711-020-00568-0>.
- Lourenco, D.A., Fragomeni, B.O., Tsuruta, S., Aguilar, I., Zumbach, B., Hawken, R.J., Legarra, A., & Misztal, I. (2015). Accuracy of estimated breeding values with genomic information on males, females, or both: an example on broiler chicken. *Genetics Selection Evolution.* 47(1):56. doi:10.3390/genes11070790
- Lourenco, D., Legarra, A., Shogo Tsuruta, S., Masuda, Y., Aguilar, I., & Misztal, I. (2020). Single-Step Genomic Evaluations from Theory to Practice: Using SNP Chips and Sequence Data in BLUPF90. *Genes*, 11, 790; doi:10.3390/genes11070790.
- Pérez, P., & de los Campos, G. (2014). Genome-Wide Regression and Prediction with the BGLR Statistical Package. *Genomic Science.* 198, 483–495. <https://doi.org/10.1534/genetics.114.164442>.
- Masuda, Y., VanRaden, P.M., Tsuruta, S., Lourenco, D., & Misztal, I. (2021). Invited review: unknown-parent groups and metafounders in single-step genomic BLUP. *Journal of Dairy Science.* 105(2):923–939. <https://doi.org/10.3168/jds.2021-20293>.
- Meuwissen, T.H.E., Hayes, B.J., & Goddard, M.E. (2001). Prediction of total genetic value using genome-wide dense marker maps. *Genetics*, 157, 1819–1829. <https://doi.org/10.1093/genetics/157.4.1819>.
- Misztal, I., Tsuruta, S., Lourenco, D.A.L., Masuda, Y., Aguilar, I., Legarra, A., & Vitezica, Z. (2014). Manual for BLUPF90 family of programs. http://nce.ads.uga.edu/wiki/lib/exe/fetch.php?media=blupf90_all8.pdf.
- Misztal, I., Legarra, A., & Aguilar, I. (2009). Computing procedures for genetic evaluation including phenotypic, full pedigree, and genomic information. *Journal of Dairy Science*, 92, 4648–4655. doi:10.3168/jds.2009-2064.
- Munoz, P. R., Resende, M.F.R., Huber, D.A., Quesada, T., Kirst, M., & Peter, G.F. (2014). Genomic Relationship Matrix for Correcting Pedigree Errors in Breeding Populations: Impact on Genetic Parameters and Genomic Selection Accuracy. *Published in Crop Science.* 53:1115–1123. doi: 10.2135/cropsci2012.12.0673.
- Soller, M., & Beckmann, J.S. (1983). Genetic polymorphism in varietal identification and genetic improvement. *Theoretical and Applied Genetics*, 67, 25–33. <https://doi.org/10.1007/BF00303917>.

- Schork, N.J., Fallin, D., & Lanchbury, S. (2000). Single nucleotide polymorphisms and the future of genetic epidemiology. *Clinical Genetics*, 58, 250–264. doi: 10.1034/j.1399-0004.2000.580402.x.
- Stoneking, M. (2001). From the evolutionary past. *Nature*, 409, 821–822. doi: 10.1038/35057279.
- Tonussi, R.L., Silva, R.M.O., Magalhães, A.F.B., Espigolan, R., Peripolli, E., Olivieri, B.F., Feitosa, F.L.B., Lemos, M.V.A., Berton, M.P., Chiaia, H.L.J., Pereira, A.S.C., Lôbo, R. B., Bezerra, L.A.F., Magnabosco, C.U., Lourenc, D.A.L., Aguilar, I., & Baldi, F. (2017). Application of single step genomic BLUP under different uncertain paternity scenarios using simulated data. *PLoS ONE*, 12(9): e0181752. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0181752>.
- Wiggans, G.R., VanRaden, P.M., & Cooper, T.A. (2012). Technical note: Adjustment of all cow evaluations for yield traits to be comparable with bull evaluations. *Journal of Dairy Science*, 95, 3444–3447. doi: 10.3168/jds.2011-5000.
- VanRaden, P.M., Tooker, M.E., Chud, T., Norman, H.D., Megonigal, J.H., Haagen, I.W., & Wiggans, G.R. (2020). Genomic predictions for crossbred dairy cattle. *Journal of Dairy Science*. 103(2): 1620–1631. doi: 10.3168/jds.2019-16634.
- VanRaden, P.M. (2008). Efficient methods to compute genomic predictions. *Journal of Dairy Science*, 91, 4414–4423. <https://doi.org/10.3168/jds.2007-0980>.
- Visscher, P. M., Woolliams, J. A., Smith, D., & Williams, J. L. (2002). Estimation of pedigree errors in the UK dairy population using microsatellite markers and the impact on selection. *Journal of Dairy Science*. 85:2368–2375. doi:10.3168/jds.S0022-0302(02)74317-8.

Extended Abstract

Introduction

Genomic information could help animal breeders to generate more accurate breeding values, if a dense assay that covers the entire genome becomes available. Single-step genomic BLUP procedure (ssGBLUP) combines the pedigree-based relationship matrix with the genomic relationship matrix into a single matrix (H) to predict the genomic estimated breeding value (GEBV). Therefore, the incorporation of data on genotyped and non-genotyped animals in this method is straightforward. Several studies have reported that the ssGBLUP is computationally efficient and accurate for genomic evaluation purposes. In addition, when the pedigree information is accurate better estimates of genetic evaluations are obtained. Pedigree information presents the degree of resemblance between relatives due to genetic factors. Unfortunately, pedigree errors are common in animal breeding populations. The presence of such errors can lead to incorrect estimates of genetic parameters, causing a decrease in the BLUP-BV based predictions accuracy. The objective of this study was to investigate ssGBLUP evaluation in different scenarios of different numbers of genotyped animals, pedigree errors and heritability using simulated data for weaning weight of lambs.

Materials and Methods

The R environment was used to perform the simulation steps. The simulated genome had a total length of 1 cM, 342 markers and 38 QTLs randomly distributed over the 26 sheep autosomes. A simulated population consisted of base population that was created from 2500 males and 2500 females and five generations with 5000 observation in each generation. A total of 45 scenarios were tested with five repeat to each scenario (to correct sampling error). Different scenarios were simulated based on the three levels of heritability (0.10, 0.20, and 0.30) and pedigree error (0, 0.15, and 0.30) and genotyped animals based on five levels (0, 25, 50, 75, and 100%). The mean of the weaning weight of lambs in generation zero 30 kg with additive genetic variance of 1.44 were simulated. Accuracy and response to selection were studied to compare different scenarios. In the BLUP model, a traditional genetic evaluation was performed using pedigree and phenotypic information. In ssBLUP, the inverse of the numerator relationship matrix (A^{-1}) was replaced by H^{-1} that combines pedigree and genomic information.

Results and discussion

With the increase in the percentage of genotyped animals in the ssGBLUP evaluation, the accuracy of selection increased and at different levels of heritability selection accuracy showed less difference. The mean accuracy in the scenario of non-genotyped animals with different levels of pedigree error and heritability was 0.5, and for the scenario with 100% of genotyped animals it was equal to 0.79. In the scenario with non-genotyped animals, pedigree error

levels had an inverse relationship with the accuracy of the ssGBLUP evaluations. By increasing the percentage of genotyped animals, the effect of pedigree error on the accuracy of ssGBLUP evaluations becomes less and disordered. Therefore, genomic information can moderate negative effect of pedigree error on selection accuracy. In all scenarios, heritability showed a positive relationship with the rate of response to selection. Also, with the increasing number of genotyped animals, the mean of response to selection increased. For example, in the scenario of non-genotyped animals, response to selection mean was 2.3 kg and response to selection increased with increasing genotyped animals. In the scenario with 100% of genotyped animals, response to selection mean was the highest (3.4 kg). In addition, in the scenario of non-genotyped animals with heritability of 0.10 and pedigree error 0.30% response to selection was obtained 1.70 kg. Also, in the scenario of 100% genotyped animals with heritability of 0.20 and pedigree error of 0.30% response to selection was 3.65 kg. Pedigree error showed a significant effect in a scenario with non-genotyped animals. When the number of genotyped animals added the effect of pedigree error was adjusted and its effect on the rate of response to selection decreased.

Conclusion

The ssGBLUP model is a common procedure to genetic evaluations by combining genotyped and non-genotyped animals. In a situation where animals are non-genotyped, pedigree error levels significantly affect the results and inversely related to accuracy of ssGBLUP evaluation. In addition, as the percentage of genotyped animals increased, response to selection mean also increased. According to obtained results, ssGBLUP evaluation is a suitable choice for genetic analysis of small animal populations.