

Livestock genetics - examples of current projects

Cord Drögemüller, Institute of Genetics, Vetsuisse faculty, University of Bern

Swiss Animal Breeding Technology Platform, Zurich, 10th November 2021

u^b

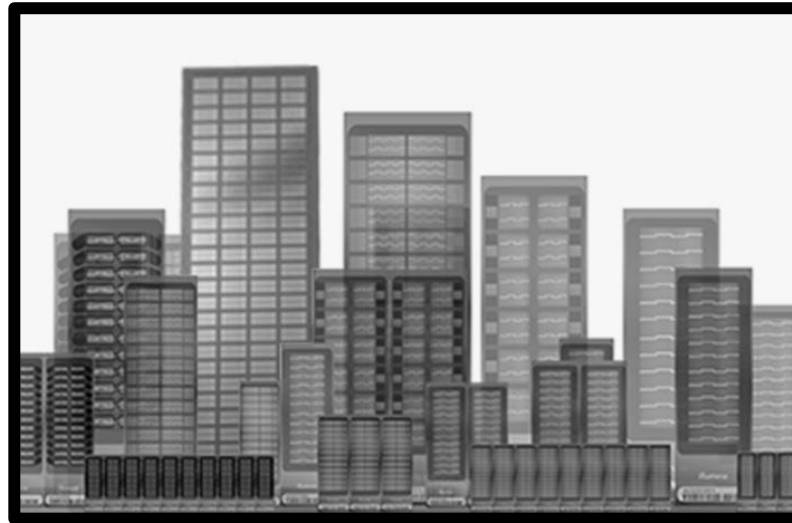
b
**UNIVERSITÄT
BERN**

DNA focused research

rare (visible/hidden) disorders – heritable (morphological/color) traits



phenotypes



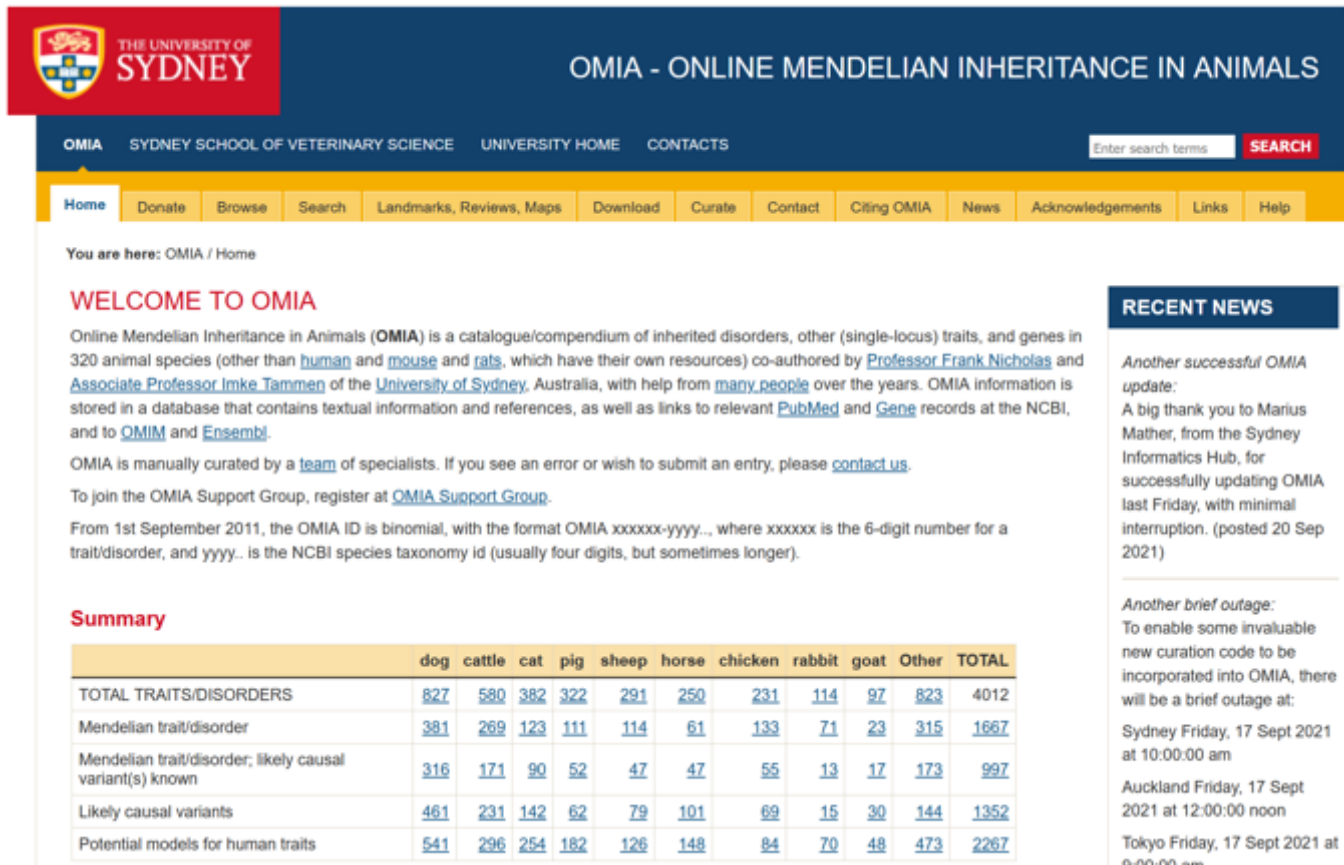
SNP data



WGS data

Increasing knowledge

as far as we reach the goal it will be visible here



The screenshot shows the OMIA website homepage. At the top left is the University of Sydney logo. The main header reads "OMIA - ONLINE MENDELIAN INHERITANCE IN ANIMALS". Below the header is a navigation bar with links: Home, Donate, Browse, Search, Landmarks, Reviews, Maps, Download, Curate, Contact, Citing OMIA, News, Acknowledgements, Links, Help. A search bar is also present. The main content area has a "WELCOME TO OMIA" section with introductory text. To the right is a "RECENT NEWS" section with two news items. At the bottom left is a "Summary" table.

WELCOME TO OMIA

Online Mendelian Inheritance in Animals (OMIA) is a catalogue/compendium of inherited disorders, other (single-locus) traits, and genes in 320 animal species (other than [human](#) and [mouse](#) and [rats](#), which have their own resources) co-authored by [Professor Frank Nicholas](#) and [Associate Professor Imke Tammen](#) of the [University of Sydney](#), Australia, with help from [many people](#) over the years. OMIA information is stored in a database that contains textual information and references, as well as links to relevant [PubMed](#) and [Gene](#) records at the NCBI, and to [OMIM](#) and [Ensembl](#).

OMIA is manually curated by a [team](#) of specialists. If you see an error or wish to submit an entry, please [contact us](#).

To join the OMIA Support Group, register at [OMIA Support Group](#).

From 1st September 2011, the OMIA ID is binomial, with the format OMIA xxxxx-yyyy.. where xxxxxx is the 6-digit number for a trait/disorder, and yyyy.. is the NCBI species taxonomy id (usually four digits, but sometimes longer).

Summary

	dog	cattle	cat	pig	sheep	horse	chicken	rabbit	goat	Other	TOTAL
TOTAL TRAITS/DISORDERS	827	580	382	322	291	250	231	114	97	823	4012
Mendelian trait/disorder	381	269	123	111	114	61	133	71	23	315	1667
Mendelian trait/disorder; likely causal variant(s) known	316	171	90	52	47	47	55	13	17	173	997
Likely causal variants	461	231	142	62	79	101	69	15	30	144	1352
Potential models for human traits	541	296	254	182	126	148	84	70	48	473	2267



2021 

Article A *KRT71* Loss-of-Function Variant Results in Inner Root Sheath Dysplasia and Recessive Congenital Hypotrichosis of Hereford Cattle

Joana G. P. Jacinto ^{1,2,†}, Alysta D. Markey ^{3,†}, Inês M. B. Veiga ⁴, Julia M. Paris ², Monika Welle ⁴, Jonathan E. Beever ^{3,5,†} and Cord Drögemüller ^{2,*,†}



RECENT NEWS

Another successful OMIA update:

A big thank you to Marius Mather, from the Sydney Informatics Hub, for successfully updating OMIA last Friday, with minimal interruption. (posted 20 Sep 2021)

Another brief outage:

To enable some invaluable new curation code to be incorporated into OMIA, there will be a brief outage at:

Sydney Friday, 17 Sept 2021 at 10:00:00 am

Auckland Friday, 17 Sept 2021 at 12:00:00 noon

Tokyo Friday, 17 Sept 2021 at 9:00:00 am



Sheep genetics

Weak point: lack of SNP genotypes in Switzerland

Open question: importance of breeding for footrot eradication

 Schweizer Schafe haben es grundsätzlich gut...



...doch in jeder vierten Herde kommt die **Moderhinke** vor.

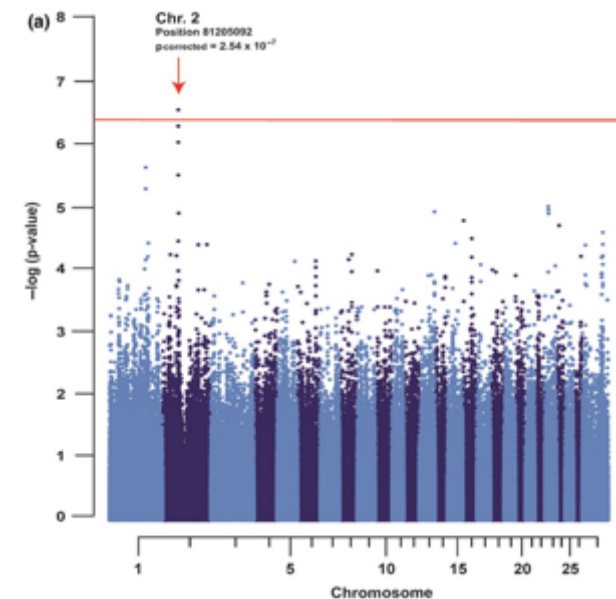
ANIMAL GENETICS  **2017**

Short Communication | [Full Access](#)

A genome-wide significant association on chromosome 2 for footrot resistance/susceptibility in Swiss White Alpine sheep

A. Niggeler, J. Tetens, A. Stäubli, A. Steiner, C. Drögemüller 

First published: 05 October 2017 | <https://doi.org/10.1111/age.12614> | Citations: 6



Sheep genetics

Weak point: lack of SNP genotypes in Switzerland

Still unsolved: Entropion in WAS/BFS

Greber et al. Acta Veterinaria Scandinavica 2013, 55:27
<http://www.actavetscand.com/content/55/1/27>

2013

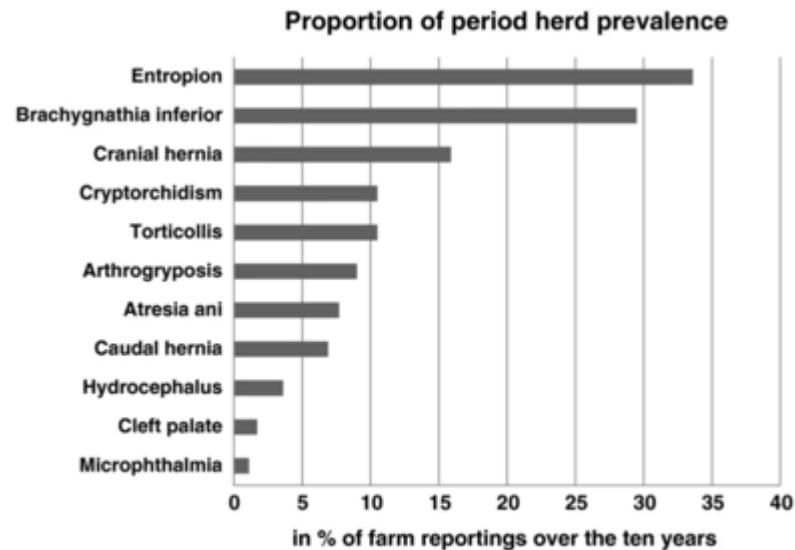
AVS ACTA VETERINARIA SCANDINAVICA

RESEARCH

Open Access

Occurrence of congenital disorders in Swiss sheep

Deborah Greber^{1,3}, Marcus Doherr², Cord Drögemüller^{3*} and Adrian Steiner^{1*}



Proportion of farm reporting of congenital disorders of the four main Swiss sheep breeds, over a 10-year-period (2002–2012).



ANIMAL GENETICS
Immunogenetics, Molecular Genetics and Functional Genomics

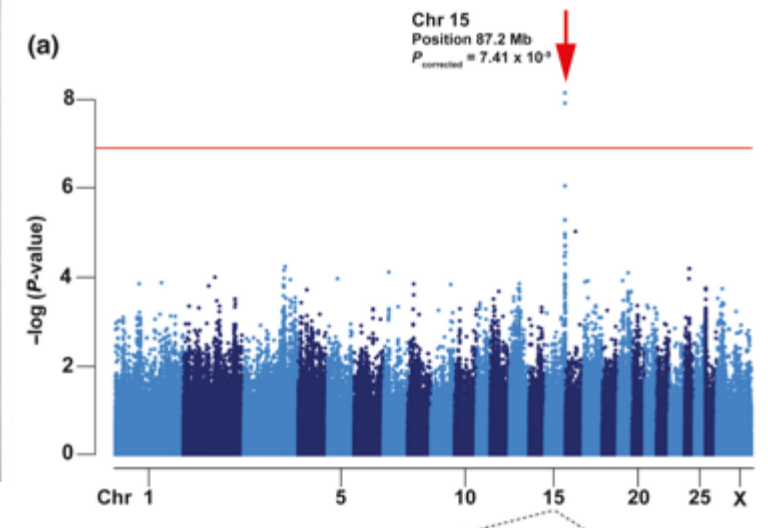
2020

Full Paper | [Full Access](#)

A genome-wide significant association on chromosome 15 for congenital entropion in Swiss White Alpine sheep

N. Hirter, A. Letko, I. M. Häfliger, D. Becker, D. Greber, C. Drögemüller

First published: 16 January 2020 | <https://doi.org/10.1111/age.12903>





Goat genetics

PhD project of Jan Henkel (supervision Tosso Leeb) is completed

PLOS GENETICS

2019

OPEN ACCESS PEER-REVIEWED

RESEARCH ARTICLE

Selection signatures in goats reveal copy number variants underlying breed-defining coat color phenotypes

Jan Henkel, Rashid Saif, Vidhya Jagannathan, Corinne Schmocker, Flurina Zeindler, Erika Bangerter, Ursula Herren, Dimitris Posantzis, Zafer Bulut, Philippe Ammann, Cord Drögemüller, Christine Flury, Tosso Leeb

Version 2 Published: December 16, 2019 • <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1008536>

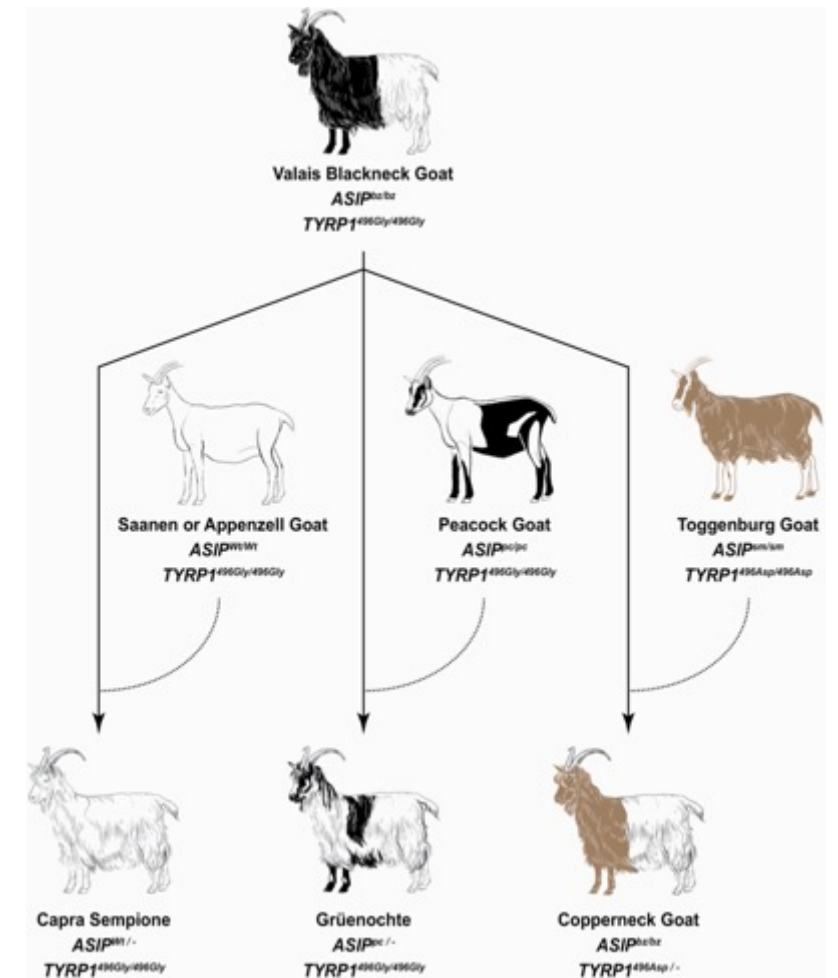
Introgression of *ASIP* and *TYRP1* Alleles Explains Coat Color Variation in Valais Goats

Jan Henkel, Alexandra Dubacher, Erika Bangerter, Ursula Herren, Philippe Ammann, Cord Drögemüller, Christine Flury, Tosso Leeb

Journal of Heredity, Volume 112, Issue 5, July 2021, Pages 452–457, <https://doi.org/10.1093/jhered/esab024>

Published: 29 May 2021 Article history

2021



Goat genetics

Improved understanding of horn development

ANIMAL GENETICS  2020

Full Paper | [Free Access](#)

New genomic features of the polled intersex syndrome variant in goats unraveled by long-read whole-genome sequencing

R. Simon, H. E. L. Lischer, A. Pieńkowska-Schelling, I. Keller, I. M. Häfliger, A. Letko, C. Schelling, G. Löhken, C. Drögemüller 

First published: 14 February 2020 | <https://doi.org/10.1111/age.12918> | Citations: 4



OXFORD
ACADEMIC

2021

MOLECULAR BIOLOGY AND EVOLUTION

Analysis of Polycerate Mutants Reveals the Evolutionary Co-option of *HOXD1* for Horn Patterning in Bovidae

Aurélie Allais-Bonnet,^{1,1,2,3} Aurélie Hintermann,^{1,4} Marie-Christine Deloche,^{1,2,3} Raphaël Cornette,⁵ Philippe Bardou,^{6,7} Marina Naval-Sanchez,⁸ Alain Pinton,⁶ Ashleigh Haruda,⁹ Cécile Grohs,¹⁰ Jozsef Zakany,⁴ Daniele Bigli,¹¹ Ivica Medugorac,¹² Olivier Putelat,^{13,14} Ockert Greyvenstein,¹⁵ Tracy Hadfield,¹⁶ Slim Ben Jemaa,¹⁷ Gjoko Bunevski,¹⁸ Fiona Menzi,¹⁹ Nathalie Hirter,¹⁹ Julia M. Paris,¹⁹ John Hedges,²⁰ Isabelle Palhiere,⁶ Rachel Rupp,⁶ Johannes A. Lenstra,²¹ Louisa Gidney,²² Joséphine Lesur,²³ Renate Schafberg,⁹ Michael Stache,⁹ Marie-Dominique Wandhammer,²⁴ Rose-Marie Arbogast,²⁵ Claude Guintard,^{26,27} Amandine Blin,²⁸ Abdelhak Boukadiri,¹⁰ Julie Rivière,^{10,29} Diane Esquerré,³⁰ Cécile Donnadieu,³⁰ Coralie Danchin-Burge,³¹ Coralie M. Reich,³² David G. Riley,¹⁵ Este van Marle-Koster,³³ Noelle Cockett,¹⁶ Benjamin J. Hayes,³⁴ Cord Drögemüller,¹⁹ James Kijas,⁸ Eric Pailhoux,^{2,3} Gwenola Tosser-Klopp ,⁶ Denis Duboule,^{4,35,36} and Aurélien Capitan ^{4,1,10}



Goat genetics

A start is made: 50k SNP genotyping of Swiss goats since 2020/2021



Effizient und präzise: Neue Möglichkeiten in der Ziegenzucht dank SNP-Genotypisierung

Christine Flury / Erika Bangerter / Cord Drögemüller

Merkmal / Caractère	Gentest / Test génétique
Eiweissgehalt der Milch / Teneur en protéine du lait	Alpha-S1-Kasein / Caséine alpha S1
Fettgehalt der Milch / Teneur en matière grasse du lait	DGAT1-R396W
Empfänglichkeit Traberkrankheit / Réceptivité à la tremblante	Scrapie-Q222K Scrapie-N146S
Genetische Hornlosigkeit / Absence de cornes héréditaire	Horn/Polled Corne/Polled

"Bestimmung Allelfrequenzen für kausale Varianten der Zusammensetzung der Milch in Schweizerischen Ziegenrassen"

BLW Finanzierung 2020-2021

"Nutzung von SNP-Daten für die züchterische Weiterentwicklung der drei Schweizer Hauptziegenrassen"

BLW Finanzierungszusage 2022

collaboration with Christine Flury, HAFL





Cattle genetics

A reverse genetic screen (PhD project Irene Häfliger)

- mining of massive SNP genotyping data of 4 Swiss dairy cattle populations



→ Successful identification of candidate causal variants linked to homozygous deficient haplotypes

in collaboration with Mirjam Spengeler & Franz Seefried

Qualitas 

BRAUNVIEH 


HOLSTEIN

SWISS 
herdbook
SINCE 1890

swissgenetics 
 **Select Star**

Cattle genetics

Female fertility in dairy cattle (PhD project Sarah Widmer)



Widmer et al. Genet Sel Evol (2021) 53:57
<https://doi.org/10.1186/s12711-021-00650-1>

2021

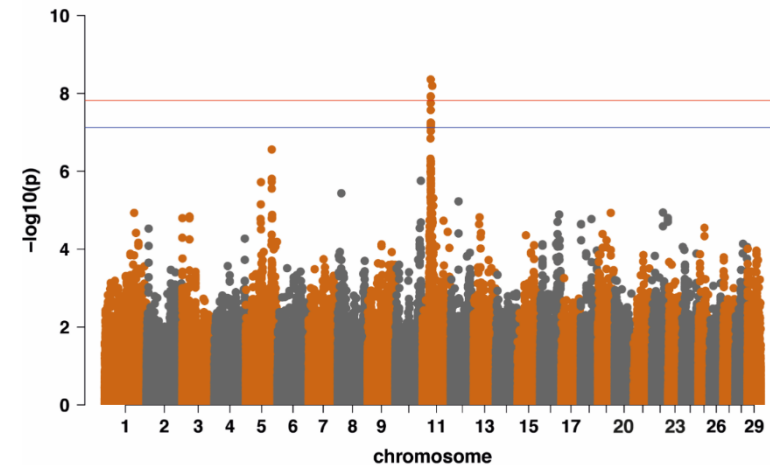
GSE Genetics Selection Evolution

RESEARCH ARTICLE

Open Access

A major QTL at the *LHCGR/FSHR* locus for multiple birth in Holstein cattle

Sarah Widmer¹, Franz R. Seefried², Peter von Rohr², Irene M. Häffliger¹, Mirjam Spengeler² and Cord Drögemüller^{1*}



in close collaboration with Peter von Rohr & Franz Seefried

Qualitas⁺

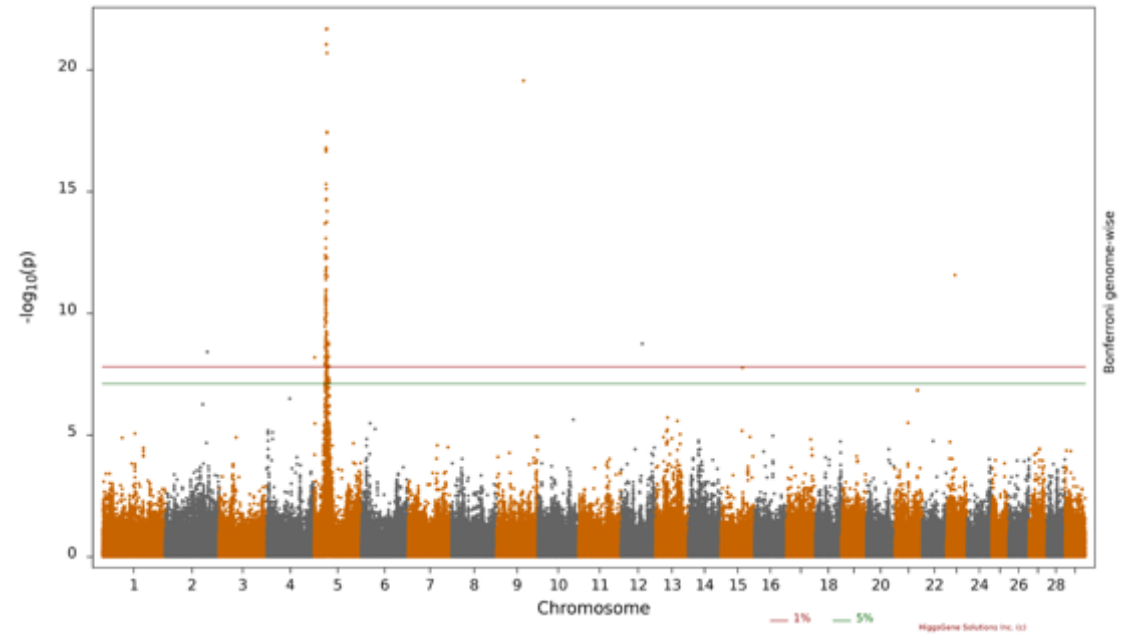
BRAUNVIEH⁺

HOLSTEIN

swiss herdbook
SINCE 1890

Cattle genetics

Brachygnathia inferior in Brown Swiss: A major risk locus on chr 5



led by Christine Flury, HAFL



in collaboration with Franz Seefried

Qualitas 

BRAUNVIEH 

Cattle genetics

New insights into the genetics of coat color using local breeds



Original Article | [Full Access](#)

A complex structural variant at the *KIT* locus in cattle with the Pinzgauer spotting pattern

L. Küttel, A. Letko, I. M. Häfliger, H. Signer-Hasler, S. Joller, G. Hirsbrunner, G. Mészáros, J. Sölkner, C. Flury, T. Leeb, C. Drögemüller

First published: 11 July 2019 | <https://doi.org/10.1111/age.12821> | Citations: 2



Ev1 p.Arg142Cys

Ev2 p.Ser88Asn

MC1R

B.taurus	LGAIAVD R YISIFYAL	LAVSDLLV S VSNVLETA
H.sapiens RL..... G
P.troglodytes RL..... G
C.lupus RL..... RT.....
M.musculus	..I..I.. RL..M.. S ..I...T
R.norvegicus	..V..I.. RL..M.. S ..I...T
G.gallus	..V..... RT.....M.. SLAK..L
D.reiro	..CT..A.. RT.....	..A..M.. SV..L
X.tropicalisI.. RT.....	..A..M.. S ..LG..L

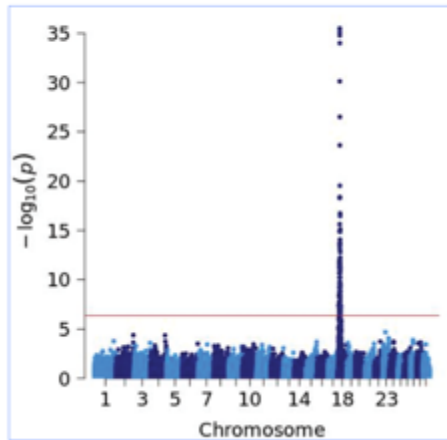
in collaboration with Heidi Signer-Hasler & Christine Flury, HAFL



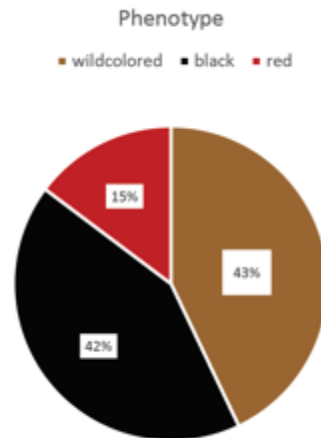
Cattle genetics

Surprising allelic heterogeneity in local breeds (Diss. Miriam Hauser)

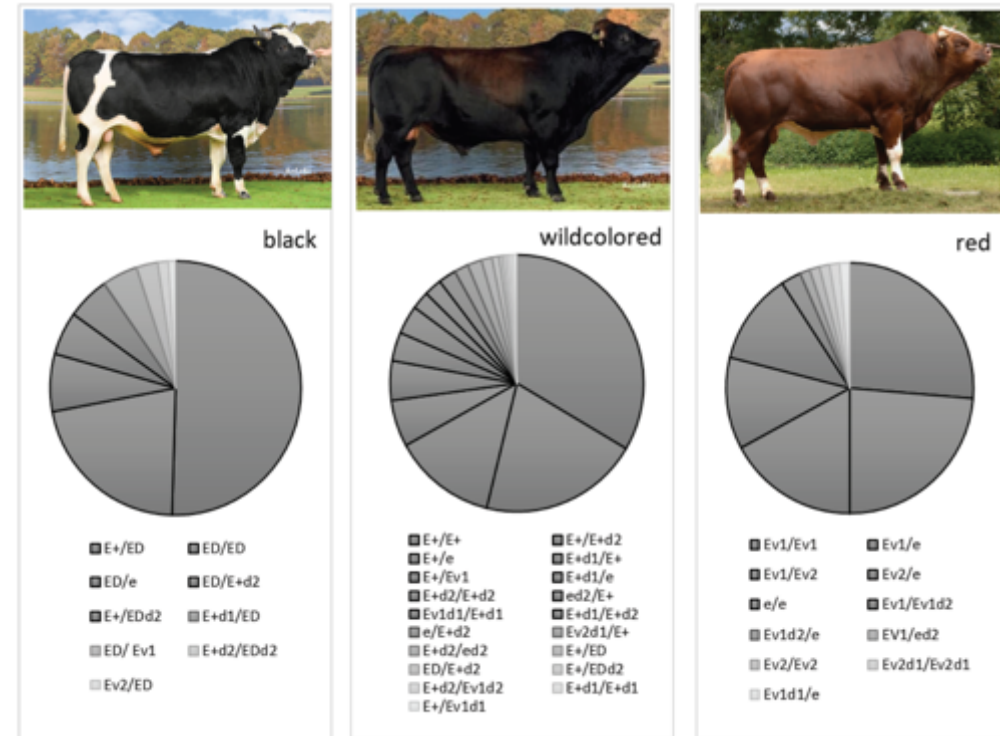
A.



B.



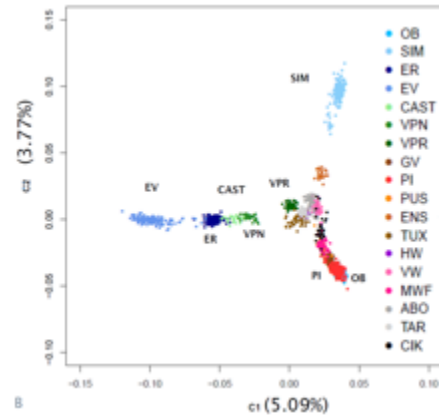
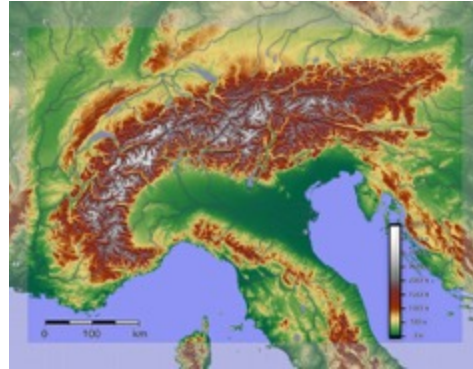
C.



Cattle genetics

comprehensive SNP-based evaluation of diversity

Breed	Abbr.	Country	# animals
Original Braunvieh	OB	CH	150
Simmental	SIM	CH	150
Eringer	ER	CH	150
Evolèner	EV	CH	150
Valdostana Castana	CAST	IT	24
Valdostana Pezzata Nera	VPN	IT	25
Valdostana Pezzata Rossa	VPR	IT	47
Grauvieh	GV	AT	120
Pinzgauer	PI	AT	141
Pustertaler Sprinzen	PUS	AT	25
Ennstaler Bergschecken	ENS	AT	25
Tuxer	TUX	AT	58
Hinterwälder	HW	DE	14
Vorderwälder	VW	DE	47
Murnau Werdenfelser	MWF	DE	48
Abondance	ABO	FR	42
Tarentaise	TAR	FR	40
Cika	CIK	SI	26
		Total	1292



"Analyse der genetischen Vielfalt und der Allelfrequenzen kausaler Varianten in der Evolèner Rasse und Vergleich mit anderen Rinderrassen aus dem Alpenbogen"

BLW Finanzierung 2021

Cattle genetics

A successful change has taken place: SWISScow chip since 2020



"Züchterische Förderung und Erhaltung der genetischen Variabilität und der Gesundheit des Rätischen Grauviehs"

BLW Finanzierungszusage 2022-2025

u.a. 1140 SNP-Genotypisierungen

Partner in a collaboration of





Swine genetics

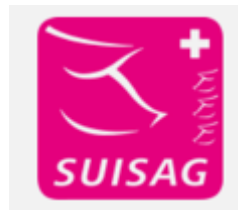
Reducing losses of pigs due to Haemorrhagic Intestinal Syndrome (HIS)

Partner in a collaboration of

ETH zürich

Universität Bern | Universität Zürich

vetsuisse-fakultät



MEDIENMITTEILUNG

Sempach, 14.12.2020

HIS-Projekt am Start: Finanzierung gesichert, umfangreiche Probensammlung abgeschlossen

Zusammen mit Engagierten aus Forschung und Schweinebranche kann nun die SUISAG gemeinsam mit der Vetsuisse Fakultät der Universitäten Bern und Zürich sowie der ETH Zürich und der HAFL den Ursachen der Darmverdrehung (HIS) auf die Spur kommen. Projektstart ist anfangs Jahr.



Blick in die Mastprüfanstalt in Sempach

Wegen einer Darmverdrehung kommt es auf einigen Betrieben zu plötzlichen Abgängen von Schweinen, was für den Schweinehalter belastend ist. In der Fachsprache handelt es sich um das Hämorrhagische Intestinal Syndrom – abgekürzt HIS.

Wie kommt es zu dieser Krankheit? Die genaue Ursache ist auch der Forschung noch nicht bekannt. Klar ist, dass HIS verschiedene Ursachen haben kann. So spielt die Umwelt (die Fütterungs-Hygiene, die Wasserqualität und andere Faktoren) wie auch das Erbgut eine Rolle. Wie wichtig die einzelnen Faktoren sind und wie sie zusammen spielen ist hingegen nicht bekannt.

Deshalb haben die SUISAG und die besten Schweizer Forscher mit Hochdruck das so genannte «HIS-Projekt» aufgelegt. Dazu brauchte es aufwändige Vorarbeiten und Erkenntnisse: Wichtige Informationen resultierten zum Beispiel aus dem Feldversuch in Zusammenarbeit mit der Agrifera sowie den Genomsequenzen, welche im Rahmen eines anderen von der Branche mitunterstützten Projekts bereits an der ETH erzeugt worden sind.

Bei den Forschern handelt es sich um Tierärzte und Agronomen der Vetsuisse Fakultät der Universitäten Bern und Zürich, der ETH Zürich sowie der HAFL. Mit zwei Teilprojekten gehen sie den Ursachen wissenschaftlich gesichert auf den Grund: Mit dem Teilprojekt «Genomik» wird der Einfluss des Erbguts erforscht, beim Teilprojekt „Umweltfaktoren“ werden Haltung und Fütterung von Betrieben mit und ohne HIS-Probleme miteinander verglichen.

Mit diesen Forschungsarbeiten suchen alle Beteiligten Lösungen für die Schweinemäster, damit diese die Abgänge in den nächsten Jahren und langfristig deutlich senken können. Nach wie vor begleitet sie dabei der Schweinegesundheitsdienst der SUISAG.

Finanzierung gesichert



Chicken genetics

Genetic monitoring of local breeds



"Nachhaltige Absicherung der Zucht der drei Schweizer Hühnerrassen durch Erhaltungs- und Leistungsmonitoring unter Praxisbedingungen"

BLW Finanzierung 2021-2023

Partner in a collaboration of



Chicken genetics

What is the hereditary cause of crossed beaks in Appenzeller Barthuhn?

Joller et al. BMC Veterinary Research (2018) 14:68
https://doi.org/10.1186/s12917-018-1398-z

2018 BMC Veterinary Research

RESEARCH ARTICLE

Open Access

Crossed beaks in a local Swiss chicken breed



Sara Joller^{1*}, Flurina Bertschinger^{2†}, Erwin Kump³, Astrid Spiri⁴, Alois von Rotz⁵, Daniela Schweizer-Gorgas⁶, Cord Drögemüller^{7*} and Christine Flury^{2†}



Partner in a collaboration of





Camelid genetics

New species become popular (and also have their problems...)



Jost et al. *Acta Vet Scand* (2020) 62:56
<https://doi.org/10.1186/s13028-020-00554-y>

2020 Acta Veterinaria Scandinavica

RESEARCH

Open Access



Prevalence of coat colour traits and congenital disorders of South American camelids in Austria, Germany and Switzerland

Stéphanie Mali Jost^{1,2}, Andrea Knoll³, Gesine Lühken³, Cord Drögemüller^{2†} and Patrik Zanolari^{1†}

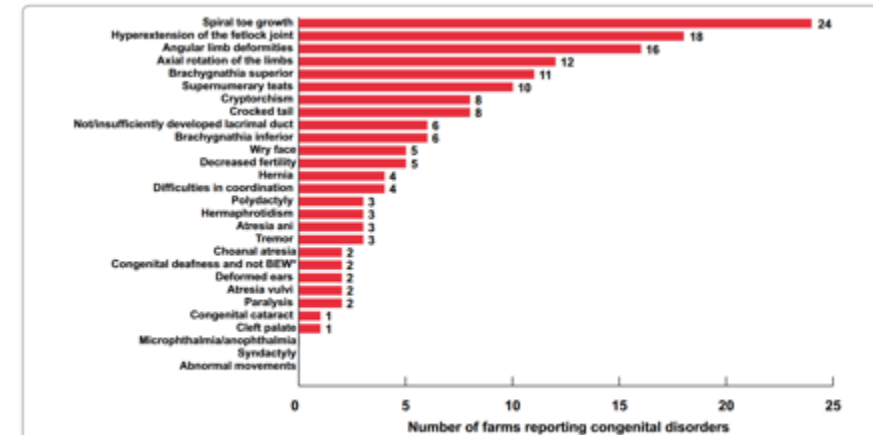


Fig. 4 Occurrence of farms reporting congenital disorders of South American camelids during a 5-year period (2014-2019). *BEW blue-eyed white

In collaboration with



Thanks for listening



^b
UNIVERSITÄT
BERN

Cord Drögemüller, Institute of Genetics, Vetsuisse faculty, University of Bern

Swiss Animal Breeding Technology Platform, Zurich, 10th November 2021