

Erfðatengsl á milli T137-uppsprettustofna

Lokaskýrsla

30. nóvember 2025

Umsækjandi:

Karólína Elísabetardóttir, Hvammshlíð

Samstarfsaðili:

Gesine Lühken próf. (Univ. Giessen, Þýskalandi)

A. Inngangur

Í dag eru ýmiss konar rannsóknir á erfðaeftni í boði á viðráðanlegu verði. M.a. er hægt að athuga 50.000 eiginleika hjá hverjum greindum grip samtímis og flokka gripina samkvæmt því eða bera saman. Á þennan hátt er hægt að skoða erfðatengsl langt umfram venjulegan skyldleika; í rauninni er borið saman hversu líkt erfðaeftnið er, óháð því hvort gripirnir séu skyldir í hefðbundinni meiningu. Aðferðin kallast SNP-chip genotyping eða flögugreining á íslensku. Í samvinnu við Gesine Lühken prófessor og Olusegun Adeniyi doktorsnemann hennar voru núna skoðuð erfðatengsl á milli flestra T137-uppsprettuhjarðanna, sem eru þekktar í dag.

Hægt var að nýta sér gögn sem vísindamennirnir unnu í RML-verkefni frá 2022. Þá voru íslenski sauðfjárstofninn og ekki síst nýfundnu ARR-gripirnir bornir saman við grænlenkar kindur (af íslenskum uppruna) og við erlend kyn sem voru flutt til landsins áður fyrr. Auk þess er annað flögugreiningarverkefni í gangi um þessar mundir sem snýst um lítaafbrigðin kolótt og gult, þess vegna var hægt að skoða T137-hjarðirnar á mjög hagstæðan hátt, svo að segja sem hliðarafurð litarannsóknarinnar. Þetta verkefni, “Silfur og gull – frumrannsókn á eðli og erfðum kolótta og gula litarins í íslenska sauðfjárstofninum”, er styrkt af erfðanefnd landbúnaðarins.

Úrvinnslan úr gögnum þessarar flögugreiningar lítur í grófum dráttum þannig út, að þau eru lesin inn í sérstakt forrit, ákveðnar breytur eru valdar eftir því hvaða þætti á að skoða í hvert sinn og á þessum grunni þróar forritið t.d. ákveðin punktarit sem hægt er að lesa úr.

Í okkar tilfelli urðu m.a. til svo kölluð PCA-plot sem eru þrívíð punktarit (PCA = principal component analysis). Eftir því hvaða gögn eru valin í viðkomandi PCA-plot var hægt að skoða erfðafræðileg tengsl á milli gagnaflokka sem ná talsvert lengra en venjuleg ættartengsl.

Grunnvinnan í upphafi úrvinnsluferlisins er óháð fjölda gagnaflokka. Þess vegna var yfirstandandi rannsókn einstakt tækifæri til að skoða fleiri atriði hjá íslenska sauðfjárstofninum en þau sem tengjast litarannsókninni: erfðatengsl á milli hópa arfbera sjaldgæfrar, en mikilvægrar stökkbreytingar – á borð við “mögulega verndandi” breytileikann T137 (AT₁₃₇RQ í príonpróteininu). Aukakostnaðurinn varðaði aðallega flögugreininguna sjálfa (25 gripir í viðbót verða arfgerðagreindir) og umfangslitla viðbót við úrvinnslu/skýrslugerð en var mjög lítill miðað við ávinninginn.

Þar sem T137 er sjaldgæft í íslenska sauðfjárstofninum, er mikilvægt að vanda sig þegar breytileikinn er notaður í stórum stíl í ræktun við að byggja upp riðupólinn stofn. **Þess vegna skiptir máli að átta sig á mögulegum tengslum á milli uppsprettanna sem koma ekki fram í ættartölum.**

B. Markmið

Markmið verkefnisins var að **nýta** greiningar- og úrvinnsluferli yfirstandandi rannsóknar enn betur með því að flögugreina 25 gripi í viðbót – til að fá mikilvægar upplýsingar um atriði, sem eru ekki tengd litarannsókninni, en skipta máli til **að byggja upp riðupólinn sauðfjárstofn á sem breiðustum erfðafræðilegum grunni.**

C. Staða þekkingar við upphaf rannsóknarinnar

AT₁₃₇RQ er stökkbreyting í príonpróteini sauðfjár sem er í stuttu máli kölluð T137. Hún er algeng t.d. á Ítalíu, á Hjaltlandi og á Grænlandi, en mjög sjaldgæf í íslenska sauðfjárstofninum. Þessi stökkbreyting, eða breytileiki (e. “variant”) er flokkaður sem “mögulega verndandi” á Íslandi í dag. Umfangsmiklar rannsóknir hafa verið framkvæmdar síðan 2007 á Ítalíu og síðan 2021 á Íslandi og til þessa bendir allt til þess að breytileikinn sé í rauninni “verndandi” ekki bara á Ítalíu (þar er nú þegar verið að sýna fram á það), heldur einnig á Íslandi.

Jafnvel er ekki útilokað að hann hafi kosti umfram alþjóðlega viðurkennda verndandi breytileikann R171 (ARR), því

- hann virðist veita vernd þegar í arfblendnu formi á móti næmum breytileikum, á meðan R171 virkar eingöngu í arfhreinu formi fullkomlega verndandi
- R171 er líklegra að fá atýpiska riðu/Nor98 en villigerðin ARQ, hins vegar hefur aldrei fundist neinn gripur með Nor98 sem var með T137.
- R171 var upphaflega enn sjaldgæfara í íslenska stofninum en T137; eingöngu 3 uppsprettur hafa fundist til þessa

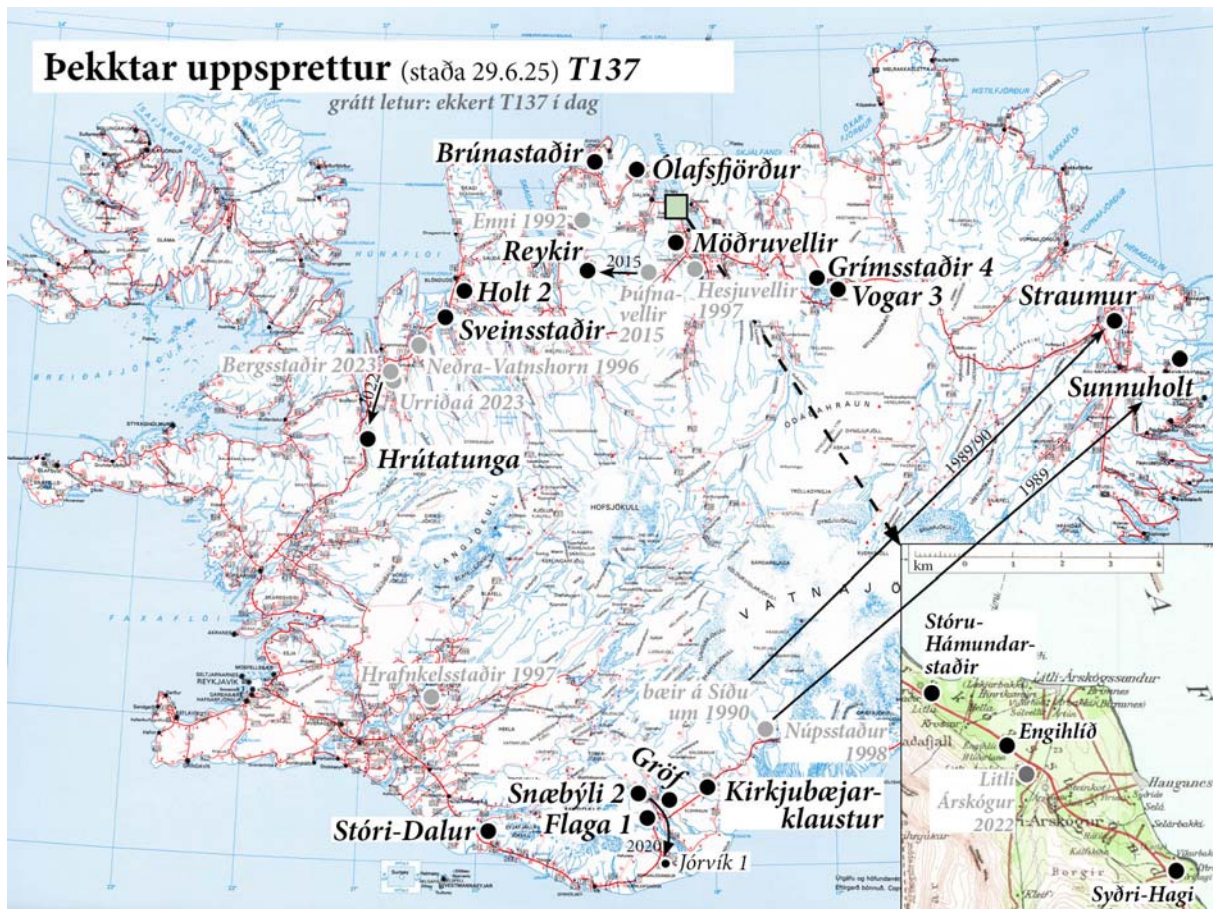
Í stuttu máli: T137 er mjög verðmætur breytileiki, sem er samt sem áður sjaldgæfur. Ótengdir uppsprettustofnar núlifandi T137-gripa fundust fyrst eingöngu á Norðurlandi, burtséð frá einu búi á Austurlandi. Í samhengi við SNP-chip-rannsókn (flögugreiningu) 2022 voru skoðuð erfðatengsl á milli T137-stofnanna sem voru þekktir á þeim tíma, bæði þá sem eru með lifandi T137-gripi í dag og þá sem fundust fyrir aldamótin (ef sýni í viðunandi gæðum voru varðveitt á Keldum). Niðurstöðurnar voru mjög áhugaverðar – nokkur dæmi:

- engin sérstök tengsl á milli nágrannahjarðanna Stóru-Hámundarstaða annars vegar og Engihlíðar, Litla-Árskógar og Syðri-Haga hins vegar
- stofninn á Sveinsstöðum í A-Hún virtist hins vegar erfðafræðilega líkur stofninum í Engihlíð; tilviljanir á borð við notkun sömu sæðingahrúta eru útilokaðar því í Engihlíð hafa ekki verið notaðar sæðingar í mörg ár
- núverandi stofn á Straumi (mjög líklega upprunninn á Síðu á Suðausturlandi) er “stutt frá” T137-gripum sem fundust 1993–97 á Norðurlandi

Möðruvallarstofninn vantaði í þessa rannsókn 2022, einnig ellefu nýjar uppsprettur sem uppgötvuðust – fyrst óvænt, seinna sem niðurstaða markvissrar leitar – núna í vetur. Þessar uppsprettur fundust að mestu leyti á fyrrum “T137-lausum” svæðum. Enginn skyldleiki á milli þessara stofna er sjáanlegur síðustu u.þ.b. 40 ár.

Við uppbyggingu riðupólins stofns á grunni sjaldgæfra breytileika er grundvallaratriði að reyna að varðveita erfðafjölbreytileika íslenska sauðfjárstofnsins sem best. Þess vegna skiptir miklu máli að átta sig bæði á skyldleikatengslum og á öðrum erfðatengslum þegar farið er í ræktun, ekki síst við val sæðingahrúta. Þess vegna var æskilegt að nýta þetta tækifæri til að flögugreina einnig sýni úr nýju uppsprettunum, vinna úr þessum gögnum og fá þar með yfirlit yfir tengsl sem flestra þekktra T137-stofna, sem eru 19 í dag (2 bættust við stuttu eftir að umsóknin var send inn).

Mynd 1: Yfirlitskort yfir þekkta T137-stofna



D. Aðferðir og verkáætlun

Þar sem um viðbót við litarannsóknina er að ræða, var verkáætlunin einföld:

- 25 nothæf sýni úr öllum nýuppgötvuðum stofnum lágu þegar fyrir
- hægt var að arfgerðagreina með sömu aðferð og sýnin úr litarannsókninni hjá fyrirtækinu Neogen í Skotlandi
- niðurstöðurnar lágu fyrir í sumar og hægt var að vinna úr þeim í samhengi við litarannsóknina (einnig á vegum Gesinu Lühken); sem aðalverkfæri voru notuð þrívíð PCA-plot (punktartit), þar sem uppspretturnar voru skoðaðar hver fyrir sig og síðan flokkaðar
- áætlað lok verkefnisins var 1. nóvember 2025 – en þar sem úrvinnslan var fljótlegri en áætlað var, náðist að klára verkefnið þegar í byrjun september

E. Helstu niðurstöður

Eins og fram kom fyrir ofan, voru aðallega PCA-plot (til einföldunar kölluð “punktartit” hér) notuð eftir að hægt var að útiloka beinan skyldleika á milli uppsprettuhjarðanna með því að skoða ættartré T137-gripanna að minnsta kosti 30 til 40 aftur í tímann. Hver og einn punktur í ritinu táknar einn grip. **Meginreglan við túlkun þessara punktartita** er: Því nær sem punktarnir (gripirnir) liggja saman og mynda eins konar ský, þeim mun líkara er erfðafæni þeirra, og öfugt – **ef það er langt á milli gripa, eru þeir erfðafræðilega séð ólíkir.**

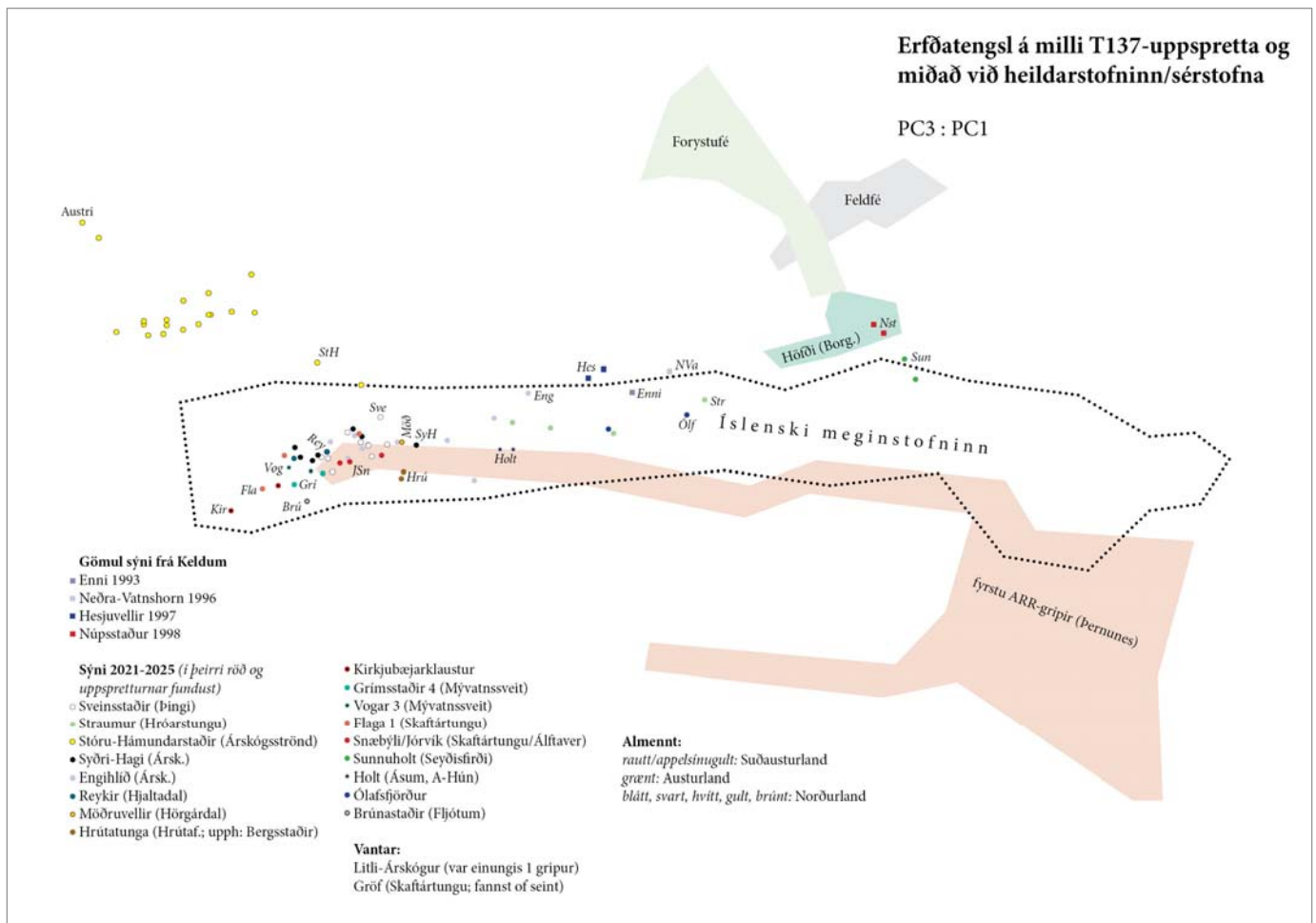
Með því að velja mismunandi liti og punktalögun fyrir uppsprettuhjarðirnar, er hægt að fá glöggt yfirlit yfir þessar hjarðir m.t.t. eftirfarandi þátta:

- tengsl eða einmitt skort á tengslum á milli núverandi T137-uppsprettuhjarða
- tengsl við gamlar T137-uppsprettur (fyrir árið 2000)
- “staðsetning” miðað við íslenska meginstofninn
- “staðsetning” miðað við sérstofna þess, þ.e. forystufé, feldfé og einangraða stofna
- “staðsetning” miðað við fyrstu R171-gripina á Þernunesi

Það er sem sagt um þrívíð punktarit að ræða sem hægt er að skoða úr mismunandi “sjónarhornum”; mikilvægt er að velja það sjónarhorn sem sýnir mesta fjarlægð á milli punktanna. Dæmi: Ef einn punktur liggur næstum því á bak við annan punkt, virðist hann vera mjög stutt frá honum. En ef maður skoðar punktana tvo frá hliðinni (öðru sjónarhorni), kemur í ljós að það er í rauninni langt bil á milli þeirra. Í stuttu máli: Ritið sem sýnir mesta fjarlægð á milli punktanna, er líklegast til að endurspegla raunveruleikann sem best. Ef tvö mismunandi sjónarhorn styðja hvort annað, þ.e. niðurstöðurnar varðandi tengslin eru sömu, eru líkurnar mestar á að þessar niðurstöður séu “réttar”.

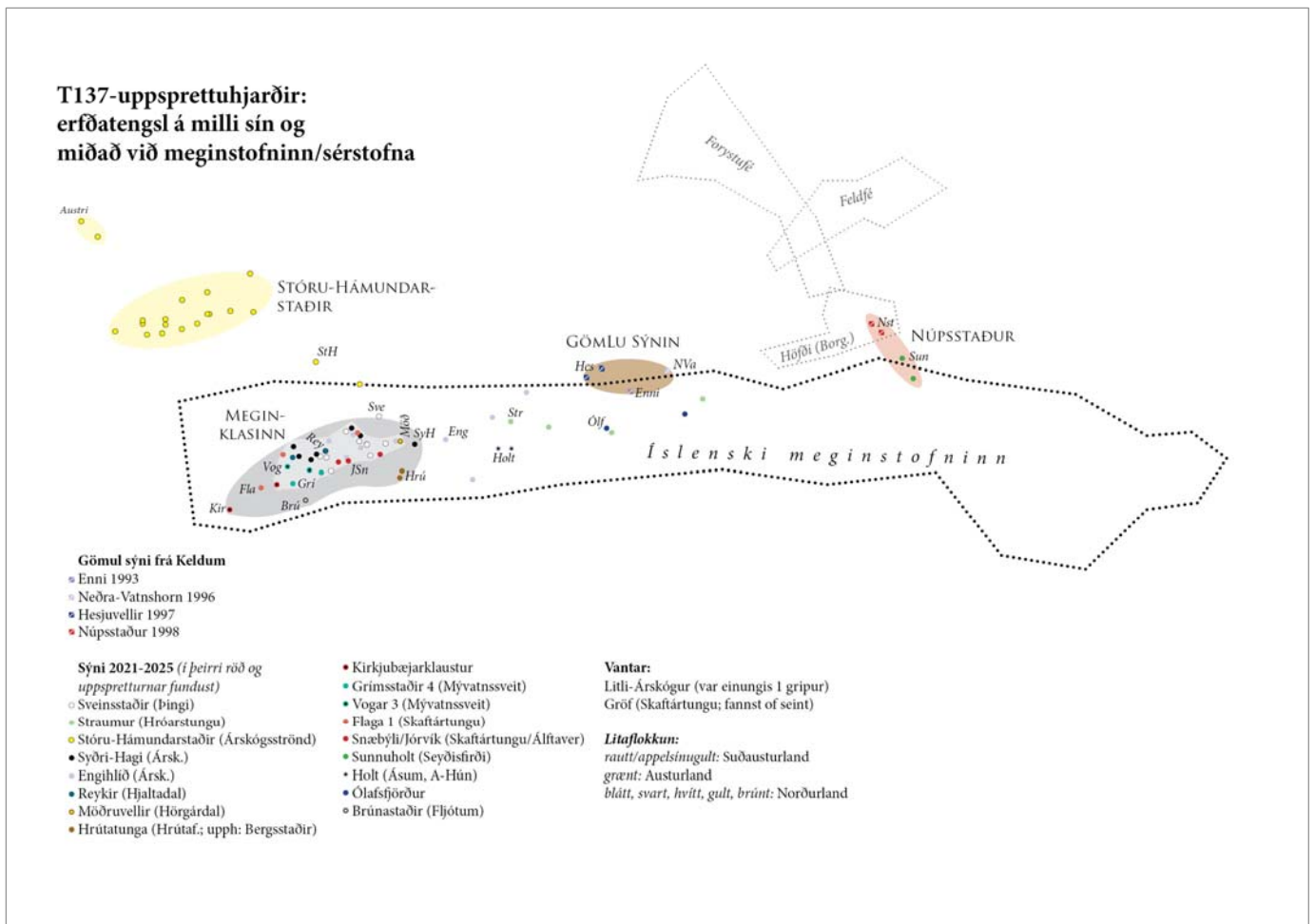
Í okkar tilfalli var það “sjónarhornið” PC1 : PC3 sem hentaði best. Sjónarhornið PC1 : PC2 sýnir í grófum dráttum það sama (þ.e. styður hinar niðurstöður), en ekki á eins glöggan hátt. Sjónarhornið PC2 : PC3 var hins vegar ekki nothæft, því punktarnir hópuðust nærri allir á svipuðum stað. Mynd 2 sýnir sjónarhornið PC1 : PC3 í smáatriðum hvað T137-uppsprettarnar varðar, en samanburðarflokkarnir sjást sem litaðir fletir. Austri frá Stóru-Hámundarstöðum sem fyrsti T137-sæðingahrúturinn er merktur sérstaklega því hann er á bak við flesta T137-gripa í dag, sem fæddust ekki á uppsprettubúum; áhugavert: Hann er erfðafræðilega mjög ólíkur öllum hinum gripum.

Mynd 2



Til að fá betra yfirlit, voru í næsta skrefi einnig T137-hjarðir flokkaðar (sjá mynd 3).

Mynd 3



Í ljós kemur að það er einn “meginklassi” þar sem flestar uppsprettur “hópast” saman – óháð staðsetningu í landinu, sem kom að vissu leyti á óvart (meira um mögulegar ástæður neðar í skjalinu). Í meginklasanum eru þessar hjarðir:

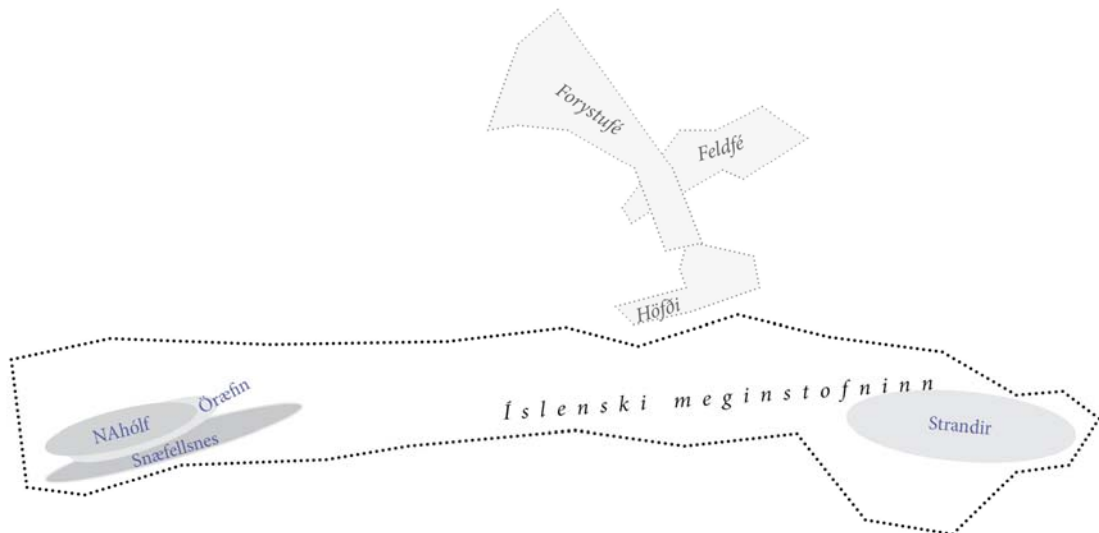
- Sveinsstaðir (Þingi)
- Syðri-Hagi (Árskógsströnd)
- Engihlið (Árskógsströnd) að hluta til
- Reykir (Hjaltadal)
- Möðruvellir (Hörgárdal)
- Grímsstaðir 4 (Mývatnssveit)
- Vogar 3 (Mývatnssveit)
- Flaga 1 (Skaftártungu)
- Snæbýli/Jörvík (Skaftártungu/Álftaver)

Við það eru „meginklasans“ eru:

- Brúnastaðir
- Kirkjubæjarklaustur að hluta
- Hrútatunga (Hrútafirði – upphaflega frá Bergsstöðum)

Ekki var hægt að tengja þennan óvænta „meginklasa“ t.d. við fjárskiptin eftir niðurskurð út af mæðiveiki. En athygli vekur að þrjú líflambasölusvæði – Snæfellsnes, Öraefn og Norðausturhólfíð – eru einnig „staðsett“ þar á meðan Strandir eru hinu megin að finna, svo að segja til hægri (sjá mynd 4). Frá þessum þremur svæðum komu einnig margir sæðingahrútar. Að minnsta kosti hluti hjarðanna í „meginklasanum“ rekur ættir T137-gripanna til svæðanna þriggja.

Mynd 4



En það eru líka til hjarðir langt fyrir utan meginklasann:

- Núpsstaður 1998; Sunnuholt (ættað upphaflega frá Núpsstað)
- Straumur (ættað upphaflega úr sveitinni Síðu á Suðausturlandi)
- Ólafsfjörður (ekki hægt að rekja nánar – fé úr þorpinu)
- Holt (ættað upphaflega úr Vestfjörðum)
- Stóru-Hámundarstaðir (Austri sæðingahrútur er jafnvel yst af öllum)
- Engihlíð (Árskógsströnd) að hluta til – en á allt öðrum stað en Stóru-Hámundarstaðir
- gömlu sýnin, geymd á Keldum (frá 1993–97): Enni, Neðra-Vatnshorn, Hesjuvellir

Í sumum hjörðum eru einstakir gripir fyrir utan meginhluta viðkomandi hjarðar og í sumum tilfellum alveg fyrir utan meginklasann:

- Sveinsstaðir: 15-115 Tombóla (ekki skyld Trúar-línunni)
- Engihlíð: 12-071 Nös, 20-010 Mía (dótturdóttir Nasar), 20-007 Skvísa (önnur lína út af Gellu frá Engihlíð), 21-061 Grása (enn önnur lína)
- Syðri-Hagi: 20-013

Í smáatriðum eru þessar niðurstöður mjög áhugaverðar, ef tekið er tillit til sögunnar á bak við hjarðir eða gripi. Eitt dæmi: Forfeður og -mæður T137-kindanna í Sunnuholti í Seyðisfirði komu 1989 frá Núpsstað í Vestur-Skaftafellssýslu. 1998 voru tekin 10 sýni á Núpsstað, þar af reyndust 6 með T137. Flögugreiningin leiddi núna í ljós að nútímagripirnir eru augljóslega enn nátengdir gamla Núpsstaðastofninum. Þeir voru á mjög svipuðum stað – en á sama tíma langt frá öllum hinum T137-uppsprettuhjörðum. Hins vegar eru þeir frekar stutt frá hjörðinni á Höfða í Borgarfirði, sem er einn af þeim örfáu “gamaldags” stofnum sem eftir eru í dag.

Annað dæmi: Rannsóknin leiddi líka í ljós að engin tengsl eru á milli T137 á Ólafsfirði og á Brúnastöðum í Fljótum – þrátt fyrir að það væri ekki útilokað við fyrstu sýn, því gripir fóru á milli þessara bæja á liðnum áratugum, það er stutt á milli ef farið er yfir fjöllin. En

einstaklingar hjarðanna tveggja eru á mjög ólíkum stað í punktaritinu og þar með var þessi kenning úr sögu.

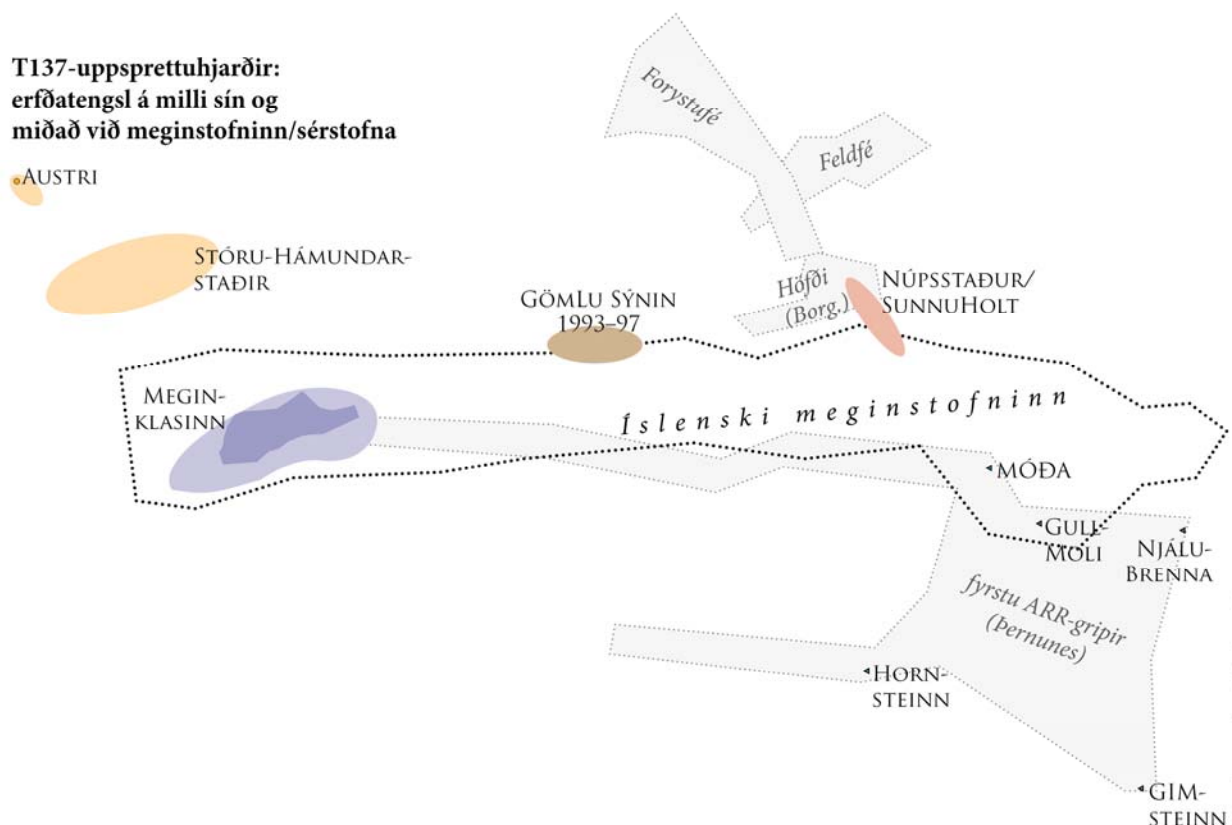
Staðsetning Stóru-Hámundarstaða er sérstaklega áberandi, þar sem þessi hjörð liggur meira að segja alveg fyrir utan íslenska meginstofnsins. Líklegasta skýringin er sú að það var mjög lítil blöndun við aðra stofna fram yfir 1990 – sem hefur greinilega meiri áhrif en umfangsmikil notkun sæðinga sem hefur átt sér stað á bænum síðustu tuttugu ár. Þessi „fjarlægð“ er kostur fyrir bændur sem hafa notað t.d. Austra eða Tjald frá Stóru-Hámundarstöðum eða keypt líflömb þaðan – og ekki síst í ljósi þess að Austri er bæði langafi og langalangafi fyrsta arfhreina T137-hrútsins á sæðingastöð, Skörðungar frá Skarðaborg.

Ekki voru með í rannsókninni sýni frá Gröf í Skaftártungu og Stóra-Dal undir Eyjafjöllum, sem uppgötvuðust of seint, og einnig ekki frá Litla-Árskógi, hér var einungis um einn grip að ræða sem er ekki lengur lifandi og einmitt þetta DNA reyndist ekki nothæft til flöuggreiningar.

Einnig lágu fyrir gögn úr fyrstu gripunum á Þernunesi með ARR. Það kom á óvart, hversu langt er á milli þeirra þótt þeir séu allir úr sömu hjörð. Meira að segja er Gimsteinn, fyrsti ARR-hrúturinn sem fannst, lengst í burtu – og einmitt í öfuga átt og Austri frá Stóru-Hámundarstöðum. Á myndinni sjást staðsetningar fyrstu ARR-sæðingahrútanna auk Móðu, móður Móða sem komst á sæðingastöð árið eftir.

Eftirfarandi mynd sýnir allar þessar helstu niðurstöður á einfaldan hátt:

Mynd 5



Hvað þýðir allt þetta fyrir bændur?

Ef við ætlum að rækta gripi með fjölbreyttan erfðagrunn, ættum við að para saman gripi sem eru langt frá hvor öðrum í punktaritinu. Burtséð frá því er forvitnilegt að sjá hvar T137-uppsprettuhjarðirnar, sem við þekkjum í dag, eru staddar í punktaritinu.