



SAVONIA

OPINNÄYTETYÖ - AMMATTIKORKEAKOULUTUTKINTO
LUONNONVARA- JA YMPÄRISTÖALA

AYRSHIREN DNA-MÄÄRITYKSET

TEKIJÄ:

Laura Rantala

Koulutusala Luonnonvara- ja ympäristöala	
Tutkinto-ohjelma Agrologin tutkinto-ohjelma	
Työn tekijä(t) Laura Rantala	
Työn nimi Ayrshiren DNA-määritykset	
Päiväys	16.04.2021
Sivumäärä/Liitteet	35
Toimeksiantaja/Yhteistyökumppani(t) Faba, Terhi Vahlsten	
<p>Tiivistelmä</p> <p>Genomitestauksen kehityksen myötä on genomitestiltä mahdollisuus saada tietoa DNA-määrityksistä. Määrittysten yleistymisen osana jalostamista on lisännyt kiinnostusta määrityksiä kohtaan. Määritykset voidaan jakaa haitallisiin ja hyödyllisiin ja niissä voi olla rotukohtaisia määrityksiä. Määrittysten tehokkaalla hyödyntämisellä voidaan edesauttaa hyödyllisten ominaisuuksien periytymistä sekä estää haitalliseksi katsottujen ominaisuuksien leviämistä.</p> <p>Opinnäytetyön tavoitteena oli lisätä jalostuksen parissa työskentelevien ihmisten tietoa ayrshire-rodulle ominaisista DNA-määrityksistä. Lisäksi työlle asetettiin tavoitteeksi selvittää määritysten osuutta tutkimusaineistossa sekä määritysten merkitystä jalostuksessa. Tutkimuksessa selvitetään haitallisten DNA-määritysten osuutta niin aineiston naaraiden kuin naaraiden isinä käytettyjen sonnien osalta. Sonniaineiston avulla pyrittiin saamaan tietoa isänä käytettävien sonnien kantajafrekvenssin vaikutuksesta naaraiden perimään. Sonniaineisto rajattiin tietoisesti koskemaan vain isänä käytettäviä sonneja.</p> <p>Työ koostui kvantitatiivisista aineistotutkimuksista ja kvalitatiivisesta haastattelututkimuksesta. Kvantitatiivisessa aineistotutkimuksessa oli pohjana naaraiden genomitestaustulosaineisto vuosilta 2017–2019 ja sonniaineisto, joka oli kerätty naarasaineiston perusteella. Haastattelututkimuksessa haastateltiin kahta yrittäjää ja kahta asiantuntijaa. Haastattelut olivat luonteeltaan syväluotaavia.</p> <p>Tutkimuksessa ilmeni kantajafrekvenssien olevan hyvin samankaltaisia tutkimusaineistossa sekä pohjoismaisen punaisen rodun jalostusohjelmassa. Naaraiden kantajafrekvenssitulokset ovat yhteneväisiä sonniaineistosta löytyvien kantajafrekvenssien kanssa. Kyselytutkimuksesta saatavien tulosten perusteella määrityksillä on vaikutusta eläinten jalostamiseen. Jalostamisen kannalta merkitystä huomattiin niin haitallisten kuin hyödyllisten määritysten osalta. Opinnäytetyötä voidaan tulevaisuudessa hyödyntää nautojen jalostuksessa monipuolisesti. Työstä saatujen tietojen avulla voidaan pyrkiä pienentämään haitallisten määritysten kantajafrekvenssejä sekä tietoja voidaan hyödyntää myös esimerkiksi jalostuksen markkinoinnissa.</p>	
Avainsanat ayrshire, DNA-määritys	

Field of Study Natural Resources and the Environment	
Degree Programme Degree Programme in Agriculture and Rural Industries	
Author(s) Laura Rantala	
Title of Thesis Ayrshires genetic traits	
Date 16 April 2021	Pages/Appendices 35
Client Organisation /Partners Faba coop, Terhi Vahlsten	
<p>Abstract</p> <p>With the development of genomic testing, it is possible to obtain information about genetic traits. Interest towards DNA assays has increased in breeding. Preferences can be divided into harmful and useful features and there can be breed specific configurations. Effective use of the assays can help to inherit useful properties and prevent the spread of properties that are considered harmful.</p> <p>The aim of the thesis was to increase the knowledge of people working in breeding about genetic traits specific to the Ayrshire breed. In addition, the aim of the work was to find out the role of the assays in the research material and the significance of the assays in breeding. The study investigates the contribution of harmful genetic traits to both the females in the dataset and the bulls used as the father of the females. The aim of the bull data was to obtain information on the effect of the carrier frequency of male bulls on the genotype of females. The bull material was deliberately limited to bulls used as a father only.</p> <p>The work consisted of quantitative data research and qualitative interview research. The quantitative data study was based on female genome testing data from 2017–2019 and bull data collected on the basis of female data. In the interview study, two entrepreneurs and two experts were interviewed. The interviews were detailed.</p> <p>The study showed that the carrier frequencies were very similar in the study data and in the Nordic red breed breeding program. The frequency results of the females are consistent with the frequencies found in the bull data. Based on the results of the survey, the assays have an impact on animal breeding. Significance for breeding was noted for both harmful and beneficial assays. In the future, the thesis can be utilized in a variety of ways in cattle breeding. The information obtained from the work can be used to reduce the juniper frequencies of harmful determinations, and the information can also be utilized, for example, in the marketing of breeding.</p>	
<p>Keywords Ayrshire, genetic traits</p>	

SISÄLTÖ

1	JOHDANTO	6
2	AYRSHIRE.....	7
3	GENOMITESTAUS JA PERIITYMINEN	9
3.1	Genomitestaus.....	9
3.1.1	Kudosnäyte.....	9
3.1.2	Verinäyte.....	10
3.1.3	Karvanäyte	10
3.2	Periytyminen	11
4	GENOMITESTAUSTEN DNA-MÄÄRITYKSET	13
4.1	Haitalliset DNA-määritykset	13
4.2	Hyödylliset DNA-määritykset.....	16
5	TUTKIMUSMENETELMÄT	18
6	TULOKSET	20
6.1	Aineistotutkimus	20
6.1.1	Ayrshiren haplotyyppi 1 (AH1/PIRM)	21
6.1.2	Ayrshiren haplotyyppi 2 (AH2)	22
6.1.3	<i>Bos taurus</i> autosomi 12 (BTA12).....	23
6.1.4	<i>Bos Taurus</i> autosomi 23 (BTA23)	24
6.1.5	Brown swissin haplotyyppi 2 (BH2).....	25
6.1.6	Etenevä verkkokalvon rappeuma (RP1)	25
6.1.7	<i>Spinal Dysmyelination</i> (SPAST)	26
6.1.8	<i>Spinal Muscular Atrophy</i> (SMA)	27
6.2	Haastattelut.....	28
6.2.1	Asiantuntijat	28
6.2.2	Yrittäjät	28
7	JOHTOPÄÄTÖKSET	30
7.1	Aineistotutkimus	30
7.2	Haastattelut.....	31
8	PÄÄTÄNTÖ.....	32
	LÄHTEET JA TUOTETUT AINEISTOT	33

KUVALUETTELO

KUVA 1. Ayrshire-lehmä (Faba 2019).....	7
KUVA 2. Ayrshiren, suomenkarjan ja friisiläisen (holsteinin) kehitys Suomessa vuosina 1960–1980 (Huhtanen 1982)	7
KUVA 3. Ayrshiren, holsteinin sekä kaikkien tuotosseurannan lypsylehmien määrien vertailu vuosina 2014–2020 (Nokka 2015; 2016; 2017; 2018; 2019; 2020; 2021).....	8
KUVA 4. VikingRedin jalostusohjelman mainoskuva (VikingGenetics 2020).....	8
KUVA 5. A-rehun AgroTag DNA-korvamerkit sekä Faban Allflex DNA-korvamerkit (Riekkinen 2018).....	9
KUVA 6. Faban ohje TEGO Card -verinäytteen ottoon tilalliselle (Faba s.a.f.).....	10
KUVA 7. Faban ohje karvatuppinäytteen ottoon tilalliselle (Faba s.a.g).	11
KUVA 8. Kuvaus homotsygootista ja heterotsygoottisesta perimästä (Kortesuo s.a.).....	12
KUVA 9. Ominaisuuden tiedossa oleva yleisyys jalostusohjelmassa (VikingGenetics 2019).....	16
KUVA 10. Kuvakaappaus erillisestä tutkimusta varten kootusta sonniaineistosta, johon on taulukoitu genomitestaustulosaineiston isänä käytetyt sonnit (Rantala 2021).....	19
KUVA 11. AH1:n frekvenssien osuudet eri vuosina.....	21
KUVA 12. AH2:n frekvenssien osuudet aineistossa eri vuosina	22
KUVA 13. BTA12:n frekvenssien osuudet aineistossa eri vuosina	23
KUVA 14. BTA23:n frekvenssien osuudet aineistossa eri vuosina	24
KUVA 15. RP1:n frekvenssien osuudet aineistossa eri vuosina	26
KUVA 16. SMA:n frekvenssien osuudet aineistossa eri vuosina	27
KUVA 17. Genomitestaustulosaineiston ja sonniaineiston vuosien 2017–2019 kantajien frekvenssit.	30
KUVA 18. Genomitestaustulosaineiston kantajatulosten kehitys koko aineistossa ja eri vuosina.	30

1 JOHDANTO

Genomitestauksen yleistyttyä ja yhä kehittyessä testeistä saatavat DNA-määritykset ovat tulleet tutuksi jalostuksen parissa työskenteleville. Määrityksillä voidaan selvittää sekä hyödyllisiä että haitallisia ominaisuuksia nautojen jalostusta varten. Nykyään jalostusorganisaatiot tarjoavatkin sivustoillaan tietoa eri DNA-määrityksistä ja niiden merkityksestä jalostukseen.

Lypsykarjan jalostuksessa käytetään apuna jalostusohjelmia. Pohjoismaisissa jalostusohjelmissa pyritäänkin jalostamaan eläimiä taloudellisesti mahdollisimman kannattaviksi. Genomitestausta ja genomivalintaa on alettu hyödyntämään testauksen yleistyttyä jalostusohjelmissa ja jalostamisessa tavoitteisiin pääsemiseksi. Samalla myös DNA-määritykset ovat tulleet osaksi tätä prosessia ja tavoitteeseen pääsemistä. (Aro, Niemi, Toivonen ja Vahlsten 2020, 112–119.)

Opinnäytetyön aiheena ovat ayrshiren DNA-määritykset ja niiden merkitys jalostamisessa. Opinnäytetyö on rajattu koskemaan ayrshire-rotua ja sille mahdollisia DNA-määrityksiä. Ayrshire on valittu tarkasteluun sen vuoksi, että kyseisen rodun määrityksistä on nykyisellään tietoa vähänlaisesti ja tieto on hajallaan. Ayrshire on lisäksi toinen lypsykarjan valtaroduista Suomessa, joten työllä on merkitystä laajalle kohderyhmälle.

Opinnäytetyön toimeksiantajana on Faba, joka on valtakunnallinen palveluyritys. Sen ydintoimintaan kuuluu karjan tuottavuuden parantamien erilaisten palveluiden kautta. (Faba s.a.a.) DNA-määritysten tunnetuksi tekemisellä ja merkityksen selvittämisellä on tärkeä rooli toimeksiantajalle ja hänen asiakkailleen. Opinnäytetyön avulla voidaan monipuolisesti kasvattaa jalostuksen kannattavuutta, eettisyyttä ja tehokkuutta, sillä DNA-määritysten mahdolliset vaikutukset koskevat eläimen lisääntymiskykyä, elinmahdollisuuksia ja elämänlaatua, jolloin ne vaikuttavat tuotannon onnistumiseen.

Opinnäytetyön tavoitteena on selvittää erityisesti haitallisten DNA-määritysten osuutta ja vaihtelua vuosittain Suomen ayrshire-populaation sisällä otantavuosina 2017–2019. Lisäksi pyritään selvittämään määritysten vaikutusta ja merkitystä ayrshiren jalostamiseen. Tutkimuksessa etsitään lisäksi syitä määritysten kehitykselle.

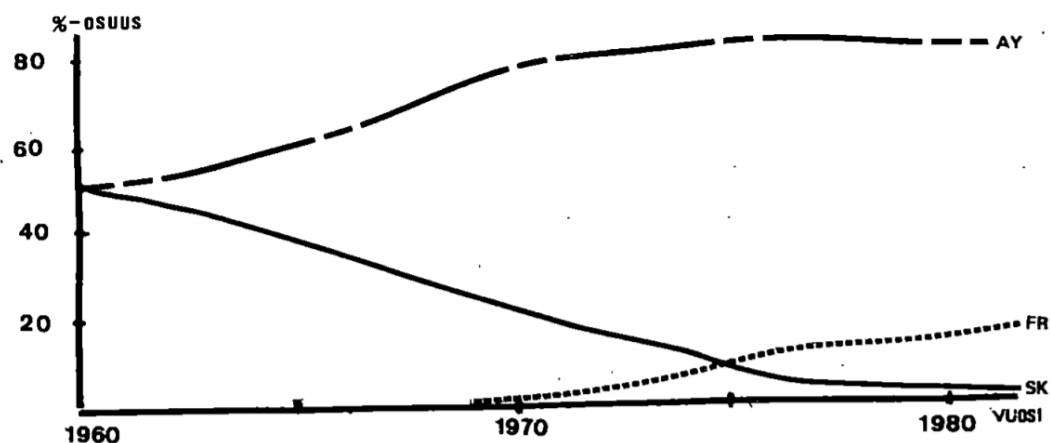
2 AYRSHIRE

Ayrshire (kuva 1) on Suomen toiseksi yleisin lypsyrotu. Sen väritys vaihtelee punaisenruskeasta kirjavan valkeaan. Rotu on keskikokoinen lypsyrotu, joka on tavanomaisesti sarvellinen. (Faba s.a.b.) Ayrshire on kotoisin Skotlannista, ja rodun tunnettu historia alkaa Skotlannin Ayrin kreivikunnasta. Ayrshire-rotu on saanut alkunsa, kun paikallista karjaa on alettu risteyttämään muiden rotujen kanssa. (Aro ym. 2020, 20.)

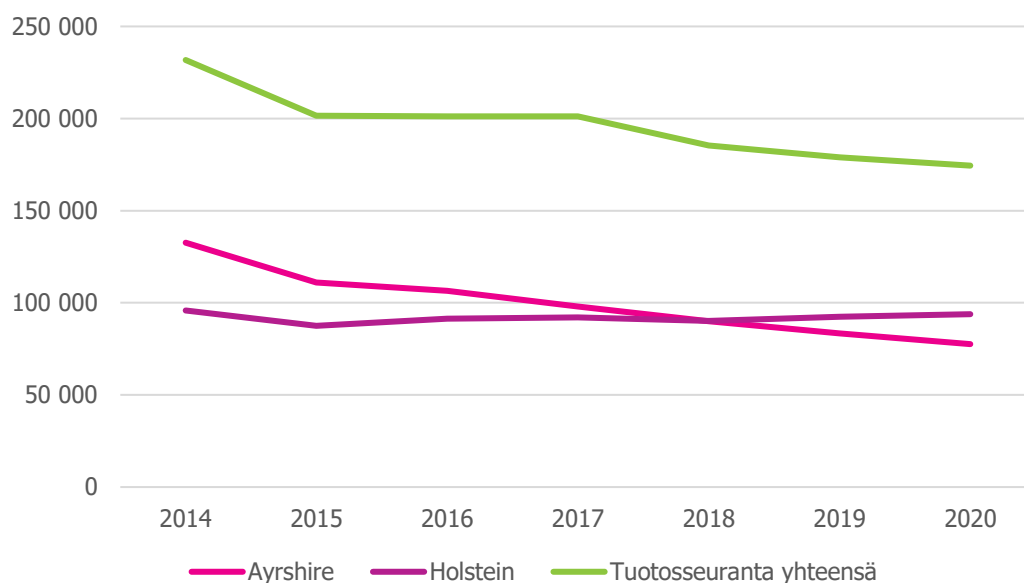


KUVA 1. Ayrshire-lehmä (Faba 2019)

Ayrshire on ollut selkeästi yleisin lypsykarjarotu Suomessa vuodesta 1960 alkaen (kuva 2), jolloin se yleistyi suomenkarjan suosion huomattavan laskun myötä tarkkailutilojen, nykyisten tuotosseuranta-tilojen keskuudessa (Huhtanen 1982). Vasta vuonna 2018 holstein syrjäytti ayrshiren vakiintuneen aseman yleisimpänä lypsykarjarotuna Suomessa (kuva 3). Vuonna 2020 ayrshiren osuus tuotosseurantaan kuuluneista lypsylehmistä oli 83 371 eläintä, mikä on 46,6 % kaikista tuotosseurantaan kuuluneista eläimistä. (ProAgria 2020.) Suomen ayrshire-populaatio lukeutuu kuitenkin vielä maailman suurimpiin populaatioihin (Aro ym. 2020, 20).



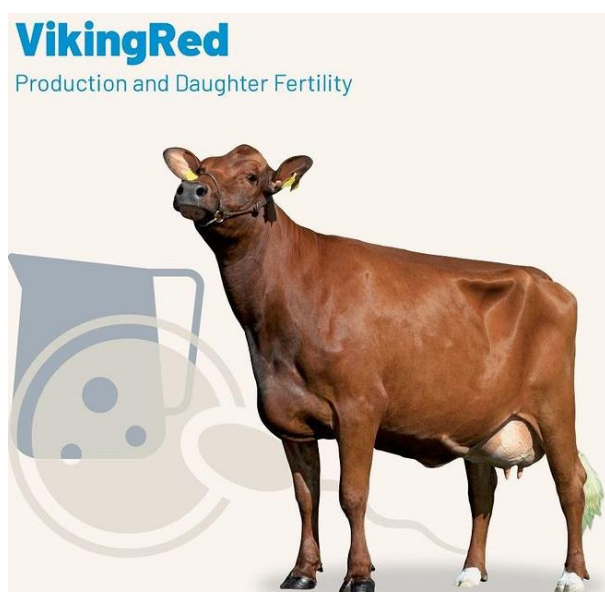
KUVA 2. Ayrshiren, suomenkarjan ja friisiläisen (holsteinin) kehitys Suomessa vuosina 1960–1980 (Huhtanen 1982)



KUVA 3. Ayrshiren, holsteinin sekä kaikkien tuotosseurannan lypsylehmien määrien vertailu vuosina 2014–2020 (Nokka 2015; 2016; 2017; 2018; 2019; 2020; 2021)

Ayrshirella on hyvät maidon rasva- ja valkuaispitoisuudet sekä korkea tuotantokyky. Parhaimmat ayrshire-yksilöt ovat ylittäneet jopa 19 000 maitokilon vuosituotoksiin. (Faba s.a.b.) Keskituotos ja muut olennaiset maidon keskiarvot olivat ayrshirella Suomessa vuonna 2020 seuraavat: maito 9 550 kg, EKM 10 308 kg, rasvaprosentti 4,48 ja valkuaisprosentti 3,64. Rodun keskipaino oli 619 kg. (ProAgria 2021.)

Pohjoismaissa ayrshirea voidaan yleisesti kutsua myös punaiseksi roduksi, sillä se kuuluu jalostuksen osalta pohjoisen punaisen rodun jalostusohjelmaan, VikingRediin (kuva 4). Jalostusohjelmaan (Suomi, Ruotsi ja Tanska) vuonna 2021 tammikuussa kuuluneiden lehmien 305 päivän keskituotos oli 9 690 maitokiloa. Keskimääräinen rasvaprosentti oli 4,38 ja valkuaisprosentti 3,56. (VikingGenetics s.a.)



KUVA 4. VikingRedin jalostusohjelman mainoskuva (VikingGenetics 2020)

3 GENOMITESTAUS JA PERIITYMINEN

3.1 Genomitestaus

Genomitesti on naudasta veri-, karva-, sierainlima-, kudosis- tai spermanäytteen avulla tehtävä testi. Genomitestin avulla selvitetään eläimen genomi-indeksit. Ne kertovat, mitä geenejä yksilö siirtää jälkipolville. Testauksen yhteydessä saadaan tänä päivänä myös DNA-tuloksia perinnöllisistä sairauksista ja ominaisuuksista, joita aiheuttaa yksi geeni. Tuloksien avulla saadaan selville, mitä DNA-määryksiä eläin kantaa tai mitä sillä ei ole, jolloin ne voidaan ottaa huomioon eläinten jalostamisessa. (Faba s.a.c.)

Genomitestaus on yleistynyt vuodesta 2012 alkaen, jolloin testin hinta tilallisille laski huomattavasti Faban ja VikingGeneticsin silloisen LD-projektin myötä (Pösö 2017). Vuodesta 2019 LD-projekti vaihtoi nimensä GenVik-projektiksi (Faba s.a.d). Ayrshire-naaraiden osuus vuoden 2012 testatuista yksilöistä oli arviolta 2 000 yksilöä (Pösö 2017).

Nykyisin tilalla tapahtuvaa testausta varten on käytössä kolme testaus tapaa kudosis-, veri sekä karva. Verinäytteitä voi ottaa joko tilallinen itse TEGO Card -menetelmällä tai eläinlääkäri tai jalostusasiantuntija EDTA-näyteputkeen. EDTA-näyteputkeen kaula tai häntäsuonesta otettava näyte varten tarvitaan erillinen koulutus, jotta niitä saadaan ottaa. (Hyvönen 2021.) Kudosis- ja karvanäytteen voi tilallinen ottaa itse. Kudosisnäytteen ottamista varten on markkinoille saatu DNA-korvamerkkejä, joissa näyte otetaan korvamerkkien laitton yhteydessä. (Faba s.a.e.)

3.1.1 Kudosisnäyte

Kudosisnäyte saadaan helposti DNA-korvamerkkin avulla. DNA-korvamerkkejä (kuva 5) on markkinoilla A-rehulla AgroTag ja Faballa Allflex. Korvamerkit voidaan tilata kätevästi Mtechin Minun maatilani -ohjelman kautta. Valmistaja toimittaa korvamerkit sekä ohjeet niiden kiinnittämiseen tilalla. DNA-korvamerkki on korvamerkkien pääkorvamerkki, jonka urospuolinen osa ottaa näytteen korvamerkkin laitton yhteydessä. Näyte taltioidaan korvamerkkipihtien avulla sille varattuun kapseliin, joka toimitetaan korvamerkkien yhteydessä. Näytekapselissa on eläimen tunnistetiedot, joiden avulla näyte yhdistetään eläimen tietoihin. Kudosisnäytteiden ohjeellinen säilyvyysaika on noin vuoden, mutta ne suositellaan kuitenkin lähetettäväksi 2–3 kuukauden välein. (Faba s.a.e.)



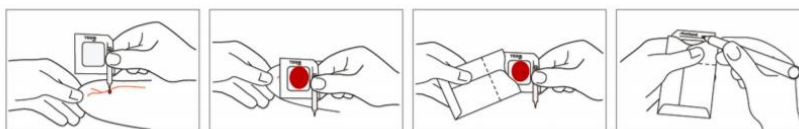
KUVA 5. A-rehun AgroTag DNA-korvamerkit sekä Faban Allflex DNA-korvamerkit (Riekkinen 2018)

3.1.2 Verinäyte

TEGO Card -verinäytteen (kuva 6) tilallinen voi ottaa itse (Faba s.a.e.). TEGO Card -menetelmällä näyte otetaan lansetin ja imupaperin avulla eläimen korvan verisuonesta. Näytteenotossa voidaan käyttää apuna taskulamppua. Näyte on riittävä, kun imupaperilla on verta vähintään euron kolikon verran. Imupaperi numeroidaan eläimen syntymätunnuksella vastaamaan näytteelle varatun yksilöpussin tietoja. Näytteet lähetetään yksilöpusseihin pakattuna laboratorioon tutkittaviksi. (Faba s.a.f.) Yksilöpakattuja näytteitä voidaan lähettää laboratorioon useampia samassa lähetyksessä (Faba s. a. e). Tego Card -menetelmää ei voida käyttää, mikäli eläin on kaksonen, sillä kaksosten verenkierto on voinut sekoittua sikiöaikana ja tulos ei ole luotettava (Aro ym. 2020, 46).



TEGO-VERINÄYTTEEN OTTAMINEN



1. Pidä lansettia ja imupaperia kuvan osoittamalla tavalla. Pistä lansetilla reikä korvan takapinnalla näkyvään verisuoneen. Mikäli verisuoni näkyy heikosti, hiero korvaa ensin lämpimäksi. Voit käyttää myös taskulamppua läpivalaisuun.
2. Paina imupaperi pistokohtaan ja imeytää reilusti verta imupaperiin. Veri hyytyy nopeasti, joten voit joutua hieman "lypsämään" sitä suonesta. **Näyte on kelvollinen, kun verta on vähintään euron kolikon kokoisella alueella läpi asti imeytyneenä.**
3. Heiluttele imupaperia hetki ilmassa ennen kuin laitat sen säilytuspussiin.
4. Kirjoita syntymätunnus imupaperiarkin reunaan ID-riville.
5. Taita pussin suu kiinni. Pussia ei saa sulkea teipillä. Älä laita näytettä muovipussiin ettei se homehdu.
6. Lähetä näytteet tavallisessa kirjekuoressa tai lähetyslaatikossa Fabalabiin.

KUVA 6. Faban ohje TEGO Card -verinäytteen ottoon tilalliselle (Faba s.a.f).

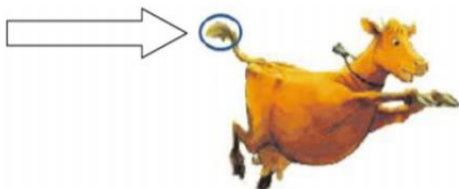
3.1.3 Karvanäyte

Karvanäyte otetaan tyyppillisesti eläimen hännästä, koska siellä sijaitsee näytteen analysoinnin kannalta parhaimmat eli suurimmat karvatupet. Näytteenotossa suositellaan käyttämään käsineitä varsinkin silloin, kun otetaan näytteitä useammasta eläimestä kerrallaan, jotta saataisiin mahdollisimman puhtaat ja onnistuneet näytteet yhdellä kertaa. Näyte otetaan vetämällä eläimen hännästä käsin tai pinsettien avulla 30–50 paksua häntäjouhta karvatuppineen (kuva 7). Häntäjouhet laitetaan taitetun lapun välissä näytteelle tarkoitettuun pussiin, jossa on eläimen syntymätunnus. Näyte lähetetään mahdollisimman pian näytteenoton jälkeen laboratorioon tutkittavaksi. (Faba s.a.g.) Näytteitä voidaan lähettää useampia pusseja samassa lähetyksessä (Faba s.a.e).



KARVATUPPINÄYTTEEN OTTAMINEN GENOMIMÄÄRITYSTÄ VARTEN

Näytteenottoon tarvitset tarralappuja (esim. viestilappuja) ja pieniä suljettavia muovipusseja. **Näyte tulee ottaa eläimen häntätupsusta**, koska karvatupet (karvanjuuret) ovat siellä suurimmat.



Käytä suojakäsineitä, mikäli mahdollista. Voit nyppiä karvat myös paljain käsin. Pese kätesi ennen näytteenottoa ja varsinkin silloin, jos otat näytteitä useammasta eri eläimestä.

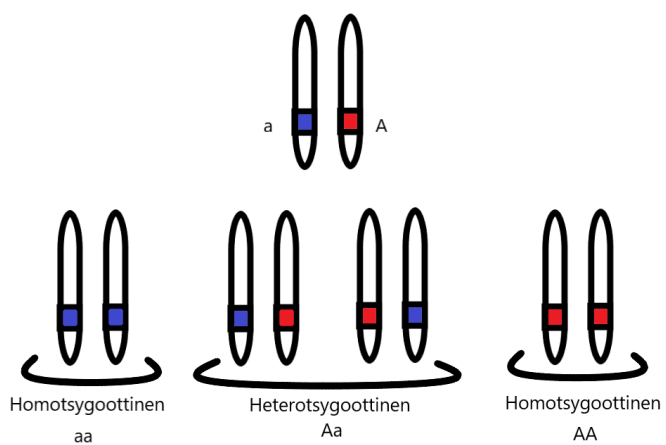
1. Tarkista, että eläimen syntymätunnus vastaa viivakooditarrassa olevaa syntymätunnusta.
2. Nypi eläimestä 30-50 paksua häntäjouhta karvatuppiin.
3. Aseta häntäjouhet tarralapun liimapintaan niin, että karvatupet jäävät pari senttiä paperin reunan ulkopuolelle.
4. Taita lappu kaksin kerroin liimapinnat vastakkain.
5. Laita tarralappu karvoineen muovipussiin ja sulje pussi huolellisesti.
6. Lähetä näyte palautuskuoressa mahdollisimman pian näytteenoton jälkeen.

KUVA 7. Faban ohje karvatuppinäytteen ottoon tilalliselle (Faba s.a.g).

3.2 Periytyminen

Kaikkien elollisten olentojen elintoimintoja ohjaavat geenit. Geenit sijaitsevat kromosomeissa solujen tumissa. Solussa on yksi tuma, jossa on jokaisesta kromosomista kaksi kappaletta toinen niistä on peräisin isältä, toinen emältä. Naudalla kromosomiluku on 60, eli naudalla on siis 30 kromosomiparia. Kromosomit koostuvat DNA-rihmastoista. DNA-rihmaston emäsjärjestys määrää geenin toimintatapaa. (Aro ym. 2020, 55.)

Periytyminen kannalta tärkeitä käsitteitä on homotsygoottinen perimä ja heterotsygoottinen perimä sekä dominoivasti periytyvä ja resessiivisesti periytyvä. Homotsygoottisessa (kuva 8) eli samaperimäisessä perimässä yksilö on perinyt molemmilta vanhemmiltaan saman DNA:n tietyn geenin osalta. Heterotsygoottisessa eli eriperintäisessä perimässä yksilö on puolestaan perinyt eri DNA:t tietyn geenin osalta. Dominoivat eli vallitsevasti periytyvät ominaisuudet ilmenevät fenotyypissä eli ilmiössä, mikäli yksilö perii ominaisuuden vähintään toiselta vanhemmistaan. Resessiiviset eli peittyvät ominaisuudet tulee periä molemmilta vanhemmilta homotsygoottisesti, jotta ne ilmenevät yksilössä. (Faba s.a.h.)



KUVA 8. Kuvaus homotsygootista ja heterotsygootisesta perimästä (Kortesuso s.a.)

4 GENOMITESTAUSTEN DNA-MÄÄRITYKSET

Genomitestauksen yhteydessä saadaan selville myös eläimen DNA-määriytyksiä. DNA-määriytyksillä saadaan tieto eläimen kantamista ominaisuuksista, joihin vaikuttaa vain yksi geeni tai haplotyyppi ilman ympäristötekijöiden vaikutusta sekä voidaan selvittää polveutumistietoja. DNA-määriytystulosten avulla voidaan välttää haitallisia parituksia ja edesauttaa jalostuksen onnistumista haluttujen kriteerien mukaisesti. DNA-määriytyksistä saatavat ominaisuustiedot voidaan luokitella haitallisiin ja hyödyllisiin. Lisäksi ominaisuudet voivat olla kaikille roduille yhtenäisiä tai rotukohtaisia. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s.a.a.)

Haitallisiksi ominaisuuksiksi katsotaan sellaiset ominaisuudet, joiden seurauksena eläin ei tiinehdy, sen jälkeläiset ovat epämuodostuneita tai elinkelvottomia. Lisäksi haitallisina pidetään sellaisia ominaisuuksia, jotka vaikuttavat negatiivisesti eläimen tuotokseen tai käyttötarkoitukseen. Hyödyllisiksi ominaisuuksiksi katsotaan puolestaan sellaiset ominaisuudet, joiden avulla voidaan parantaa eläimen sopivuutta käyttötarkoitukseen tai sellaiset ominaisuudet, jotka eivät vaikuta kielteisesti eläimeen tai sen jälkeläisiin. (Aro ym. 2020, 195.)

Pohjoismaisen punaisen rodun jalostusohjelman DNA-määriytyksistä löytyneitä haitallisiksi luokittelevia ominaisuuksia on tunnistettu olevan 13 kappaletta. Lisäksi monille roduille yhteisiä haitallisia DNA-määriytyksiä on yksi. Yleisiä kaikille roduille hyödyllisiä ominaisuuksia löytyy samasta jalostusohjelmasta kolme kappaletta. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s.a.b.)

4.1 Haitalliset DNA-määriytykset

Haitallisia DNA-määriytyksiä voidaan kutsua myös arkikielessä geenivirheiksi. Geenivirhe-nimitys kuvaa niiden aiheuttamaa haittaa eläimelle. Haitallisiin DNA-määriytyksiin kuuluvat pohjoismaisen punaiset rodun osalta

- *Arthrogryposis multiplex congenita* (AMC)
- ayrshiren haplotyyppi 1 (AH1/PIRM)
- ayrshiren haplotyyppi 2 (AH2)
- *Bovine Tail Stump Sperm Defect* (TSD)
- *Bos taurus* autosomi 12 (BTA12)
- *Bos taurus* autosomi 23 (BTA23)
- brown swissin haplotyyppi 1 (BH1)
- brown swissin haplotyyppi 2 (BH2)
- Kondrodysplasia, resessiivinen (bulldog)
- katkarapugeeni
- *Spinal Dysmyelination* (SPAST)
- *Spinal Muscular Atrophy* (SMA)
- Weaver-syndrooma

Useille roduille kuuluva haitallinen DNA-määriytyks on etenevä verkkokalvon rappeuma (RP1) (Nordic Cattle Genetic Evaluation s.a.b.)

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) on havaittu vuonna 2016 (Omnia s. a. a.). AMC ilmenee vasikoiden pienikokoisuutena, jonka aiheuttaa todennäköisesti usea geenivirhe. Lisäksi se johtaa vasikan kuolemaan. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.) AMC:n yleinen kantajafrekvenssi pohjoismaisessa populaatiossa on 4 % (kantajafrekvenssi on arvioitu vuonna 2017 ja 2018 syntyneiden eläinten perusteella). AMC:n kantajia käytetään VikingGeneticsin jalostusohjelmissa vain sonnininä. (VikingGenetics 2019.)

Ayrshiren haplotyyppi 1 (AH1/PIRM) on havaittu vuonna 2014 (Omia s. a. b.). AH1 aiheuttaa naudalle pääasiassa spontaaneja luomisia ensimmäisen 100 tiineyspäivän sisällä. Lisäksi syntyneillä homotsygooteilla yksilöillä tavataan rakennepoikkeamia, kuten raskaat silmäluomet, pään rakenteelliset muutokset sekä veltot lihakset. Näillä yksilöillä on myös rajoittunut kasvu sekä oppimisvaikeuksia, esimerkiksi veden juomisessa. AH1-geenivirhettä on tavattu kanadalaisesta ja pohjoismaisesta ayrshire-populaatiosta. Yleinen kantajafrekvenssi pohjoismaisessa populaatiossa on 3 % (kantajafrekvenssi on arvioitu vuonna 2017 ja 2018 syntyneiden eläinten perusteella). AH1:n frekvenssi on pohjoisamerikkalaisessa ayrshire-populaatiossa korkea. (VikingGenetics 2019.) PIRM sekä AH1:n sijaitsevat geneettisesti hyvin lähellä toisiaan, joten niiden oletetaan olevan yksi ja sama tautigeeni, minkä vuoksi ne käsitellään yleensä yhtenä ja samana DNA-määrittäksenä. AH1 ajatellaan olevan peräisin sonnista Selwood Betty's Commander (CAN 393145). (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.)

Ayrshiren haplotyyppi 2 (AH2) on tunnistettu vuonna 2017 (Omia s. a. c.). AH2 aiheuttaa naudalle spontaaneja luomisia yleisesti tiineyden alkuvaiheilla. Sen yleinen kantajafrekvenssi pohjoismaisessa populaatiossa on 2 % (kantajafrekvenssi on arvioitu vuonna 2017 ja 2018 syntyneiden eläinten perusteella). (VikingGenetics 2019.) AH2-geenivirheen ajatellaan olevan peräisin sonnista Oak Ridge Lightning (US 120135) (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.).

Bovine Tail Stump Sperm Defect (TSD) on havaittu vuonna 2016 (Omia s. a. d.). TSD on resessiivinen geenivirhe, joka vaikuttaa homotsygoottien sonnien sperman laatuun. Siittiöt eivät ole hedelmöittämiskykyisiä, sillä niiden hännässä on epämuodostumia, minkä ansiosta ne eivät pysty liikkumaan. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.)

Bos taurus autosomi 12 (BTA12) on havaittu vuonna 2014 (Omia s. a. e.). BTA12 aiheuttaa spontaaneja luomisia yleisesti tiineyden alkuvaiheessa, tavallisesti 1–5 kuukauden kohdalla, mikäli sikiö on homotsygootti. BTA12:n yleinen kantajafrekvenssi pohjoismaisessa populaatiossa on suhteellisen korkea 15 %. (kantajafrekvenssi on arvioitu vuonna 2017 ja 2018 syntyneiden eläinten perusteella) (VikingGenetics 2019). BTA 12:ta mutaatio sijaitsee RNASEH2B geenissä. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. A. c.)

Bos taurus autosomi 23 (BTA23) aiheuttaa homotsygooteille spontaanin luomisen tiineyden loppuvaiheilla tai vasikka syntyy kuolleena. Sikiöt eivät kuitenkaan ole epämuodostuneita (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.). BTA23 haplotyyppin yleinen kantajafrekvenssi pohjoismaisessa populaatiossa on 2 % (kantajafrekvenssi on arvioitu vuonna 2017 ja 2018 syntyneiden eläinten perusteella). BTA23:n kantajia käytetään VikingGeneticsin jalostusohjelmissa vain sonnininä. (VikingGenetics 2019.)

Brown swissin haplotyyppi 1 (BH1) on Brown Swiss-rodulla tavattu geenivirhe. BH1 aiheuttaa spontaaneja luomisia tavanomaisesti ensimmäisen 60 tiineyspäivän sisällä. BH1:n ajatellaan olevan peräisin sonnista West Lawn Stretch Improver (US 163153). (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.)

Brown swissin haplotyyppi 2 (BH2) on Brown Swiss- ja Fleckvieh-rodusta löydetty DNA-määrittely. BH2 on tunnistettu ensimmäisen kerran vuonna 2016 (Omia s. a. f.). BH2 aiheuttaa homotsygoottien yksilöiden syntymisen kuolleina tai ne kuolevat pian syntymänsä jälkeen. Yksilöille on ominaista alhainen syntymäpaino sekä niiden epänormaali kehitys. Tyypillistä on myös krooninen keuhkosairaus, joka johtaa huonoon kasvuun ja vasikkakuolleisuuden lisääntymiseen. Tämän takia useimmat vasikat joudutaankin lopettamaan tai ne kuolevat itse ensimmäisen elinkuukauden aikana. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.) BH2:n yleinen kantajafrekvenssi pohjoismaisessa populaatiossa on alle 1 % (kantajafrekvenssi on arvioitu vuonna 2017 ja 2018 syntyneiden eläinten perusteella) (VikingGenetics 2019).

Kondrodysplasia, resessiivinen (bulldog) aiheuttaa hyvin tunnettua synnynäistä syndroomaa. Kondrodysplasia kutsutaan arkikielessä bulldogiksi. Homotsygootit vasikat syntyvät kuolleina. Niiden ulkomuoto muistuttaa kääpiötä, sillä niiden vartalo, selkäranka ja raajat ovat lyhyet. Vasikoilla on myös naamassa ja jaloissa epämuodostumia. Keskimääräinen syntymäpaino on vain noin 25 kg. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.)

Katkarapugeeni on havaittu vuonna 2002 (Omia s. a. g.). Katkarapugeeni aiheuttaa maitoon kalamaista hajua. Mikäli eläin on katkarapugeenin suhteen homotsygootti, siltä puuttuu entsyymi, joka hajottaa normaalissa aineenvaihdunnassa kalan hajua maitoon aiheuttavan aineen. Heterotsygoottien maito on normaalia. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.) Katkarapugeenin yleinen kantajafrekvenssi pohjoismaisessa populaatiossa 5 % (kantajafrekvenssi on arvioitu vuonna 2017 ja 2018 syntyneiden eläinten perusteella) (VikingGenetics 2019).

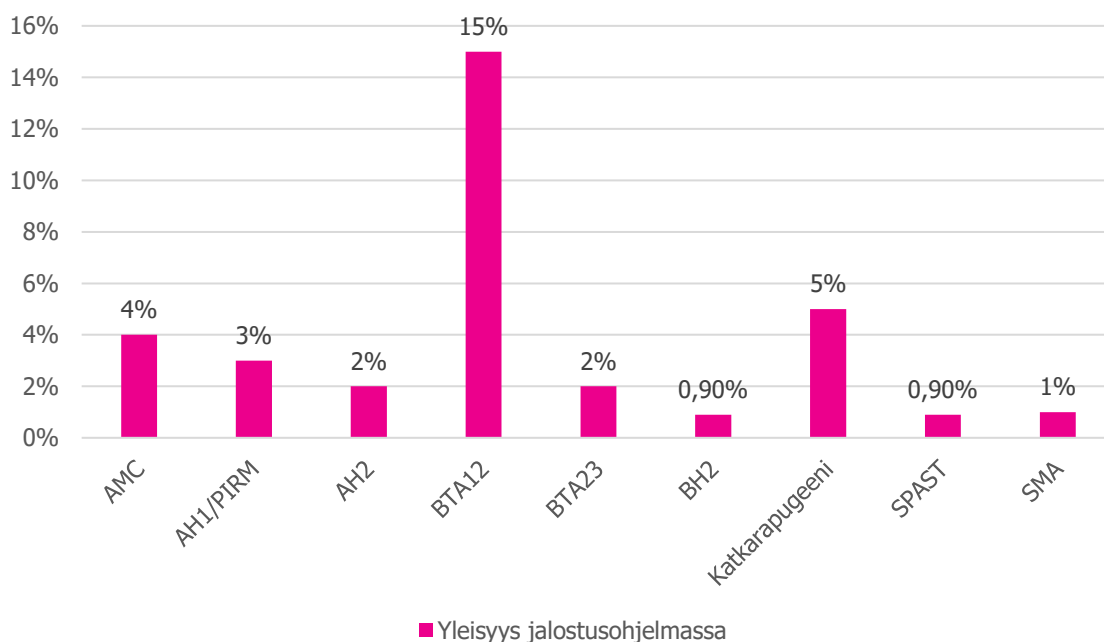
Spinal Dysmyelination (SPAST) on havaittu vuonna 2010 (Omia s. a. h.). SPAST aiheuttaa keskushermostossa ilmenevä sairautta, mikä johtuu geenivirheestä, joka aiheuttaa virheen selkäytimen hermorakenteeseen. SPAST aiheuttaa häiriöitä selkäytimessä hermopulssien kulkuun, jolloin vasikka kärsii kouristuksista sekä sen on hankala nousta seisomaan. Vasikan ollessa kyljellään SPAST aiheuttaa sille pään taipumista taakse ja jalkojen suoristumista. Kun vasikka on makuuasennossa rintansa päällä, vasikasta ei voida selkeästi nähdä SPASTin aiheuttamia oireita. Paremmiin oireisiin havaittavissa, kun se on kyljellään. SPAST johtaa lopuksi eläimen kuolemaan. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.) SPASTin yleinen kantajafrekvenssi pohjoismaisessa populaatiossa on alle 1 % (kantajafrekvenssi on arvioitu vuonna 2017 ja 2018 syntyneiden eläinten perusteella). SPASTin kantajia ei hyväksytä VikingGeneticsin jalostusohjelmaan. (VikingGenetics 2019.)

Spinal Muscular Atrophy (SMA) on havaittu vuonna 2007 (Omia s. a. i.). SMA aiheuttaa keskushermostossa ilmenevä sairautta, joka johtaa lihasten liikkeitä kontrolloivien selkäytimen hermosolujen kuolemiseen, mikä johtaa lihasten heikkenemiseen. SMA huomataan tavallisesti 1–12 viikon iässä, kun vasikoilla alkaa olla ongelmia ylösnousemisen kanssa. Joissain tapauksissa se voi ilmetä jo syntymässä. SMA on etenevä sairaus, ja lopulta vasikka ei pysty enää seisomaan. Tyypillistä

on myös, että vasikat saavat keuhkokuumeen ja kuolevat nuorina. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.) SMA:n yleinen kantajafrekvenssi pohjoismaisessa populaatiossa on 1 % (kantajafrekvenssi on arvioitu vuonna 2017 ja 2018 syntyneiden eläinten perusteella). SMA:n kantajia ei hyväksytä VikingGeneticsin jalostusohjelmaan. (VikingGenetics 2019.)

Weaver-syndrooma on havaittu vuonna 2016 (Omia s. a. j.). Weaver-syndrooma aiheuttaa keskushermostossa etenevää sairautta, jonka takia vasikan on hankala nousta ylös. Lisäksi vasikan on vaikea asetella takajalkoja oikein, ja sen takapää horjuu. Weaver-syndroomaa kantavat naudat pitää yleensä lopettaa, sillä lopuksi ne eivät enää pääse ylös itse. Weaver-syndrooma ensimmäiset oireet ilmenevät tavallisesti 5–8 kuukauden iässä ja selkeät oireet ovat havaittavissa, kun eläin on 1½–2-vuotias. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.)

Kuvaan 9 on koottu yhdeksän haitallisten DNA-määritysten yleisyys pohjoismaisessa punaisessa jalostusohjelmassa. Kaikista haitallisista DNA-määrittelyistä ei ole niiden yleisyystietoa saatavissa.



KUVA 9. Ominaisuuden tiedossa oleva yleisyys jalostusohjelmassa (VikingGenetics 2019).

Etenevä verkkokalvon rappeuma (RP1) luokitellaan kaikille roduille yhtenäiseksi haitalliseksi ominaisuudeksi. Se on autosomaalinen, resessiivisesti periytyvä geenivirhe, joka aiheuttaa etenevää sokeutumista. Sokeutuminen johtuu silmän valoreseptoroiden vähittäisestä rappeutumisesta. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.)

4.2 Hyödylliset DNA-määrittelykset

Kappakaseiini on proteiini, jota esiintyy maidossa. Sen avulla maidon rasvasolut pystyvät stabiloitumaan. Maidon valkuaisaineet ovat tärkeitä juuston valmistuksessa. Kappakaseiinin geneettinen muoto vaikuttaa maidonjuoksettumisominaisuuteen. Sen alleelit A, B ja E voivat yhdistyä kuudella eri tavalla: AA, AB, BB, AE, BE, ja EE. Juustonvalmistukselle suotuisin esiintymismuoto on alleeli BB ja epäsuotuisimpana pidetään esiintymismuotoa EE. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.)

Betakaseiini on proteiini, joka esiintyy maidossa. Betakaseiineja on kaikkiaan 13 erilaista ja ne jaetaan kahteen ryhmään. Alleelityypit ovat A1 ja A2. Ne voidaan yhdistää kolmella eri tavalla A1A1, A1A2 ja A2A2. Yhdistelmää A2A2 pidetään terveyden kannalta parhaimpana, vaikka sitä ei ole tieteellisesti näytetty todeksi. Yleisin esiintymismuoto Euroopassa (paitsi Ranska), USA:ssa, Australiassa ja Uudessa-Seelannissa on A1. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.)

Nupous määrittyy geeniperimän mukaan. Nupous on dominoivasti periytyvä ominaisuus. Homotsygootti nupo periyttää kaikille jälkeläisille nupoutta. Heterotsygootti nupo kantaa nupogeeniä, mutta jälkeläiset voivat olla joko nupoja tai sarvellisia. (Nordic Cattle Genetic Evaluation s. a. c.)

5 TUTKIMUSMENETELMÄT

Viime vuosina tehdyt tutkimukset nautojen ja erityisesti lypsylehmien geeneistä ja geeniperimästä ovat tuoneet esille DNA-määritysten merkityksen jalostuksessa. Yleisesti tiedossa olevien määritysten sekä ayrshirelle ominaisten määritysten osuus populaatiossa on tiedossa melko kattavasti. Tämän tutkimuksen tavoitteena on selvittää erityisesti haitallisten DNA-määritysten eli geenivirheiden osuutta ja vaihtelua vuosittain Suomen ayrshire-populaation sisällä sekä niiden vaikutusta ayrshiren jalostamiseen. Tutkimuksessa etsitään lisäksi syitä määritysten kehitykselle.

Tutkimus on luonteeltaan kvantitatiivinen, sillä se perustuu genomitestaustulosaineistoon (Tietoaristo s.a). Tutkimuksessa tehdään myös haastatteluja, jotka kuuluvat kvalitatiivisiin tutkimusmenetelmiin. Käyttämällä sekä kvantitatiivisia että kvalitatiivisia menetelmiä pyritään samaan mahdollisimman kattava kuva tutkittavasta aiheesta.

Kvantitatiivisen tutkimuksen perustana oleva genomitestaustulosaineisto on kerätty Faban järjestelmässä olevista ayrshiren genomitestaustuloksista kesällä 2020. Aineisto sisältää vuosien 2017–2019 välillä syntyneen 28 039 naudan genomitestaustulokset (taulukko1). Aineisto sisältää kahdeksan eri DNA-määritystä, jotka ovat *Bos taurus* autosomi 23 (BTA23), brown swissin haplotyyppi 2 (BH2), ayrshiren haplotyyppi 1 (AH1/PIRM), Etenevä verkkokalvon rappeuma, ayrshiren haplotyyppi 2 (AH2), *Spinal Muscular Atrophy* (SMA), *Bos taurus* autosomi 12 (BTA12) sekä *Spinal Demyelination* (SPAST). DNA-määrityksistä on saatavilla tulokset, mikäli ne ovat saatu testiltä aineiston keruuhetkellä. Aineistossa on genomitestausten tulosten kirjauspäivä. Lisäksi aineistossa on tieto eläimen roolista testausaikana (3=hieho/ 1= lehmä) sekä tieto mahdollisesta poistosta karjasta ja syy mahdolliselle poistolle.

TAULUKKO 1. Kvantitatiivisen tutkimuksen genomitestaustulosaineiston eläinmäärät vuosittain eriteltynä.

Vuosi	Testatut naaraat (kpl)
2017	8 911
2018	9 723
2019	9 405
Yhteensä	28 039

Lisäksi on kerätty erillinen aineisto (kuva 10) alkuperäisestä genomitestaustulosaineistosta löytyvistä sonneista aineistotutkimuksen tueksi. Tämä aineisto auttaa selvittämään DNA- määritysten kehityksen syitä sekä sonnivalinnan vaikutusta DNA-määrityksen periytyvyyteen. Erillinen aineisto koostuu siis genomitestaustulosaineiston sonneista, joita on käytetty aineiston naaraiden isänä. Aineisto sisältää 528 sonnia ja niiden DNA-määritystulokset *Bos taurus* autosomi 23 (BTA23), brown swis-

sin haplotyyppi 2 (BH2), ayrshiren haplotyyppi 1 (AH1/PIRM), ayrshiren haplotyyppi 2 (AH2), *Spinal Muscular Atrophy* (SMA), *Bos taurus* autosomi 12 (BTA12) sekä *Spinal Dysmyelination* (SPAST) osalta, jotka on haettu NAV:n sonnihakupalvelusta. Lisäksi aineisto sisältää tiedon sonninin käyttömäärästä koko genomitestaustulosaineistossa sekä vuosien väliset erot.

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
1	Isän kknro	S2017-201	2017	2018	2019	BTA12	BTA23	PIRM	SMA	AH2	BH2	SPAST	Muuta
2	41531	2	0	2	0	K	V	V	V	V	V	V	
3	42724	3	1	1	1	E	E	E	E	E	E	E	
4	43274	1	1	0	0	E	E	E	E	E	E	E	
5	43301	1	0	1	0	K	V	V	V	V	V	V	
6	43311	1	1	0	0	E	E	E	E	E	E	E	
7	43576	2	1	1	0	V	V	V	V	V	V	V	
8	43642	3	2	1	0	K	V	K	V	V	V	V	
9	44033	3	1	2	0	V	V	V	V	V	V	V	
10	44412	2	2	0	0	E	E	E	E	E	E	E	
11	44685	2	1	1	0	V	K	V	V	V	V	V	
12	44771	3	0	1	2	E	E	E	E	E	E	E	
13	44881	1	0	1	0	E	E	E	E	E	E	E	
14	44956	1	0	1	0	E	E	E	E	E	E	E	
15	45158	1	1	0	0	E	E	E	E	E	E	E	
16	45159	3	1	2	0	E	E	E	E	E	E	E	
17	45254	1	0	0	1	K	V	K	V	V	V	V	

KUVA 10. Kuvakaappaus erillisestä tutkimusta varten kootusta sonniaineistosta, johon on taulukoitu genomitestaustulosaineiston isänä käytetyt sonnit (Rantala 2021).

Kvalitatiivisen tutkimuksen perustana on opinnäytetyötä varten tehtävät syväluotaavat haastattelut. Haastatteluiden tarkoituksena on kartoittaa ja hakea vastausta DNA-määritysten merkitykseen ja vaikutukseen ayrshiren jalostamisessa rotukohtaisesti sekä yleisellä tasolla. (Saaranen-Kauppinen ja Puusniekka 2006.) Tutkimuksessa haastatellaan kahta jalostusasiantuntijaa sekä kahta yrittäjää. Asiantuntijahaastatteluisissa valitaan haastateltaviksi kokenut pitkänlinjan asiantuntija sekä alalle vastatullut asiantuntija, jotta saadaan syväluotaavampi käsitys vaikutuksista eri ajanjaksolla ja voidaan monipuolisemmin tutkia merkitystä nykypäivän jalostamiseen. Yrittäjien haastatteluissa valitaan kaksi case-esimerkktilaa, jotka genomitestaavat naaraansa. Ensimmäinen esimerkki case on yrittäjä, jolla on 100-prosenttinen ayrshire-karja, jotta päästään selvittämään puhtaasti rotuun liittyviä merkityksiä ja vaikutuksia. Toisessa case-esimerkissä yrittäjällä on vähintään 50 % karjan eläimistä ayrshire rotuisia, jotta saadaan vertailunäkökulmaa merkitykseen ja vaikutukseen. Kaikki haastateltavat ovat entuudestaan tuntemattomia tutkijalle, jotta tutkimus olisi mahdollisimman puolueeton ja luotettava. Haastattelut on tehty helmi-maaliskuun aikana 2021.

6 TULOKSET

6.1 Aineistotutkimus

Vuonna 2017 genomitestaustulosaineistossa oli 8 911 yksilöä, joista 31,5 % oli aineiston keruuhetkeen mennessä poistettu karjasta eli merkitty kuolleiksi. Poistettujen yksilöiden iän keskiarvo oli 1,9 vuotta ja yleisin nimetty poiston syy oli ”muu syy” 5,5 % kaikista poistetuista. Genomitestaushetkellä 20,6 % oli hiehoja. Aineistossa oli kahdeksan yksilöä, joiden tulos oli kaikkien aineistosta löytyvien DNA-määritysten osalta vapaa eli yksilö ei tutkitusti kantanut mitään haitallista DNA-määritystä. Suurin usean kantajan tulos oli kaksi eri haitallista DNA-määritystä samalla yksilöllä. Näitä yksilöitä löytyi aineistossa kahdeksan kappaletta. Yleisin haitallinen DNA-määritys vuonna 2017 oli BTA12.

Vuonna 2018 genomitestaustulosaineistossa oli 9 723 yksilöä, joista 15,7 % oli aineiston keruuhetkeen mennessä poistettu karjasta eli merkitty kuolleiksi. Poistettujen yksilöiden iän keskiarvo oli 1,4 vuotta ja yleisin nimetty poiston syy oli ”ei tiedossa” 23,9 % kaikista poistetuista. Genomitestaushetkellä 68,6 % oli hiehoja. Aineistossa oli 55 yksilöä, joiden tulos oli kaikkien aineistosta löytyvien DNA-määritysten osalta vapaa eli yksilö ei tutkitusti kantanut mitään haitallista DNA-määritystä. Suurin usean kantajan tulos oli kolme eri haitallista DNA-määritystä samalla yksilöllä. Näitä yksilöitä löytyi aineistossa kaksi kappaletta. Yleisin haitallinen DNA-määritys vuonna 2018 oli BTA12.

Vuonna 2019 genomitestaustulosaineistossa oli 9 405 yksilöä, joista 3,3 % oli aineiston keruuhetkeen mennessä poistettu karjasta eli merkitty kuolleiksi. Poistettujen yksilöiden iän keskiarvo oli 0,6 vuotta ja yleisin nimetty poiston syy oli ”muu syy” 26,4 % kaikista poistetuista. Genomitestaushetkellä 100,0 % oli hiehoja. Aineistossa oli 2734 yksilöä, joiden tulos oli kaikkien aineistosta löytyvien DNA-määritysten osalta vapaa eli yksilö ei tutkitusti kantanut mitään haitallista DNA-määritystä. Suurin usean kantajan tulos oli 3 eri haitallista DNA-määritystä samalla yksilöllä. Näitä yksilöitä löytyi aineistossa 2 kappaletta. Yleisin haitallinen DNA-määritys vuonna 2019 oli BTA12.

Sonniaineistossa oli 528 eri sonnia, joita on käytetty alkuperäisessä genomitestaustulosaineistossa naaraan isänä vuosina 2017–2019. Tämä vastaa 99,8 % aineiston naaraiden isänä käytetyistä sonneista, sillä 52 naaralla ei ollut tietoa isänä käytetystä sonnista. Sonniensa DNA-määritysten tutkittujen osuus (taulukko 2) oli tasainen. Eniten tutkittuja yksilöitä oli AH1:n ja SPAST:n määrittämisen osalta, 69,7 %. Sonniaineistosta löytyi kantajia viidelle seitsemästä DNA-määrittämisestä.

TAULUKKO 2. Sonniensa tutkittujen ja tutkimattomien osuus aineistossa eri DNA-määrittämisen osalta.

	BTA12	BTA23	AH1	SMA	AH2	BH2	SPAST
Tutkittuja	334	333	368	349	333	350	368
Tutkimattomia	194	195	160	179	195	178	160
Yhteensä	528	528	528	528	528	528	528
Tutkittujen %-osuus	63,3	63,1	69,7	66,1	63,1	66,3	69,7

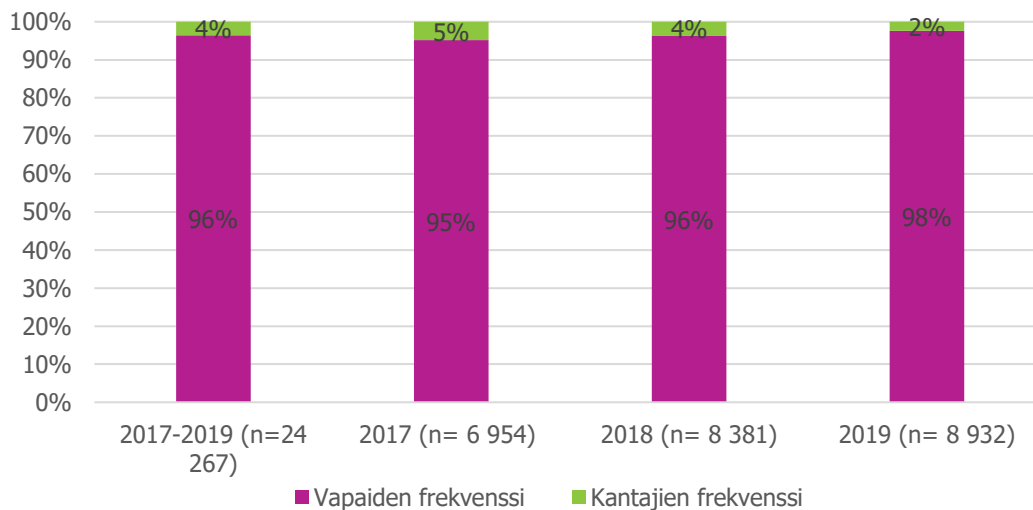
6.1.1 Ayrshiren haplotyyppi 1 (AH1/PIRM)

Ayrshiren haplotyyppi 1:n osalta (taulukko 3) tutkittuja yksilöitä oli 24 267 koko aineistossa, jolloin tutkittujen osuus koko aineistosta on 86,5 %. Eniten tutkittuja yksilöitä oli vuonna 2019. Tutkittujen osuus on noussut koko aineistossa vuodesta 2017 vuoteen 2019 yhteensä 17,0 %-yksikköä. Huomattavin kasvu tutkittujen osuudessa on tapahtunut vuosien 2018 ja 2019 välillä, jolloin tutkittujen osuus kasvoi 8,8 %-yksikköä.

TAULUKKO 3. AH1:n tutkittujen ja tutkimattomien osuus aineistossa

AH1		2017–2019	2017	2018	2019
Tutkittuja		24 267	6 954	8 381	8 932
Tutkimattomia		3 772	1 957	1 342	473
Yhteensä		28 039	8 911	9 723	9 405
Tutkittujen osuus	%-	86,5	78,0	86,2	95,0

AH1:n kantajien osuus (kuva11) vaihtelee vuosittain. Koko aineiston kantajien frekvenssi oli 4 %. Suurin frekvenssi oli 5 % ja se löytyi aineistosta vuodelta 2017.



KUVA 11. AH1:n frekvenssien osuudet eri vuosina

Aineistosta löytyivistä sonneista AH1:stä kantoi 13 sonnia, jolloin AH1:n kantajien frekvenssi oli aineistossa 4 %. Näistä 13 sonnista seitsemän sonnin jälkeläinen oli myös kantaja AH1 geenivirheelle. Eniten kantajia jälkeläisistä löydettiin VR Blacke Vauhti Vanilj (A 47363 B) sonnilta, 28 kappaletta tyttäriä.

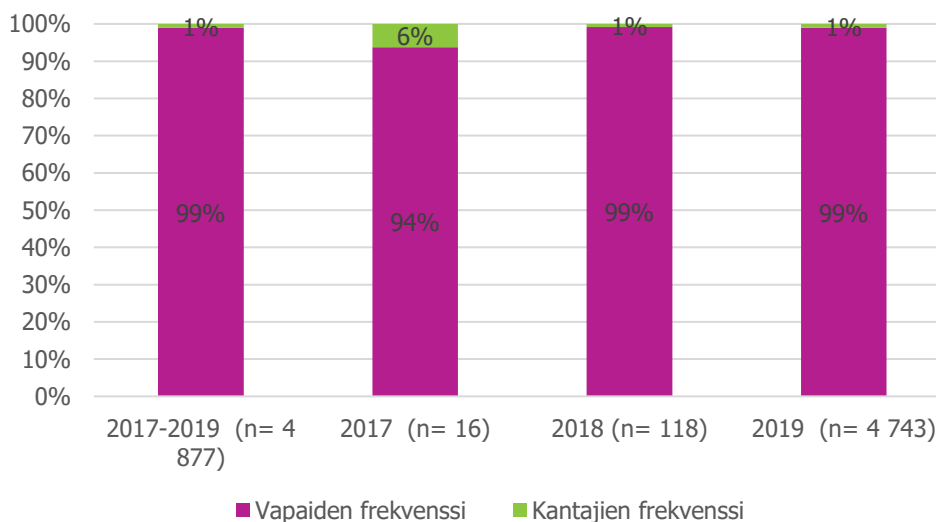
6.1.2 Ayrshiren haplotyyppi 2 (AH2)

Ayrshiren haplotyyppi 2:n osalta (taulukko 4) tutkittuja yksilöitä oli 4 877 koko aineistossa, jolloin tutkittujen osuus kaikista yksilöistä aineistossa on 17,4 %. Eniten tutkittuja yksilöitä oli vuonna 2019. Tutkittujen osuus nousi huomattavasti vuonna 2019. Tutkittujen osuus on noussut koko aineistossa vuodesta 2017 vuoteen 2019 yhteensä 50,2 %-yksikköä. Huomattavin kasvu tutkittujen osuudessa on tapahtunut vuosien 2018 ja 2019 välillä, jolloin tutkittujen osuus kasvoi 49,2 %-yksikköä.

TAULUKKO 4. AH2:n tutkittujen ja tutkimattomien osuus aineistossa

AH2	2017–2019	2017	2018	2019
Tutkittuja	4 877	16	118	4 743
Tutkimattomia	23 162	8 895	9 605	4 662
Yhteensä	28 039	8 911	9 723	9 405
Tutkittujen %-osuus	17,4	0,2	1,2	50,4

AH2:n kantajien osuus (kuva 12) vaihtelee vuosittain. Koko aineiston kantajien frekvenssi oli 1 %. Suurin frekvenssi oli 6 % ja se löytyi aineistosta vuodelta 2017.



KUVA 12. AH2:n frekvenssien osuudet aineistossa eri vuosina

Aineistosta löytyivistä sonneista AH2:ta kantoi yksi sonni, jolloin AH2:n kantajien frekvenssi on aineistossa 0,3 %. Sonni oli VR Silpolan Uudin Umbro (A 47271 C). Se periytti aineistossa AH2 geenivirhettä jälkeläisilleen ainoastaan vuonna 2019. Silloin Umbroa oli käytetty 10 yksilön isänä ja aineistosta löytyi kaksi jälkeläistä, jotka kantoivat AH2:sta. Koko aineistossa Umbroa oli käytetty yhteensä 278 yksilön isänä.

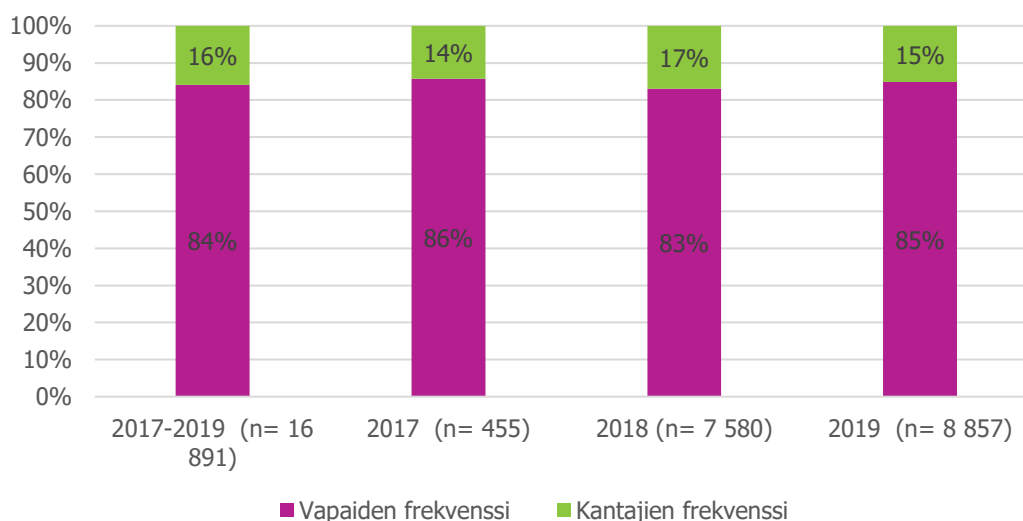
6.1.3 *Bos taurus* autosomi 12 (BTA12)

Bos taurus autosomi 12:n osalta (taulukko 5) tutkittuja yksilöitä oli 16 891 yksilöä koko aineistossa, jolloin tutkittujen osuus kaikista yksilöistä aineistossa on 60,2 %. Eniten tutkittuja yksilöitä oli vuonna 2019. Tutkittujen osuus on noussut koko aineistossa vuodesta 2017 vuoteen 2019 yhteensä 89,1 %-yksikköä. Huomattavin nousu tutkittujen osuudessa on tapahtunut vuosien 2017 ja 2018 välillä, jolloin tutkittujen osuus nousi 72,9 %-yksikköä.

TAULUKKO 5. BTA 12:n tutkittujen ja tutkimattomien osuus aineistossa.

BTA12	2017–2019	2017	2018	2019
Tutkittuja	16 891	455	7 580	8 857
Tutkimattomia	11 148	8 456	2 143	548
Yhteensä	28 039	8 911	9 723	9 405
Tutkittujen %-osuus	60,2	5,1	78,0	94,2

BTA12:n osuus tutkituista (kuva 13) vaihtelee vuosittain. Koko aineiston kantajien frekvenssi oli 16 %. Suurin frekvenssi oli 17 % ja se löytyi aineistosta vuodelta 2018.



KUVA 13. BTA12:n frekvenssien osuudet aineistossa eri vuosina

Aineistosta löytyvistä sonneista BTA12:ta kantoi 56 sonnia, jolloin BTA12:n kantajien frekvenssi on aineistossa 17 %. Näistä 56 sonnista 38 sonnin jälkeläinen oli myös kantaja BTA12 geenivirheelle. VR Vimur Viktor (A 47754 B) -sonnin jälkeläisistä löydettiin eniten BTA12:sta kantajia, 236 kappaletta. Viktoria on aineistossa 515 jälkeläistä, jotka olivat syntyneet vuosina 2018 ja 2019. Huomattavia määriä kantajia jälkeläisistä löytyi myös seuraavilta sonneilta: VR Almensryd Guidettilta (A 47899 C) 201 kappaletta, VR Lazer Legolta (A 47667 D) 177 kappaletta ja VR Viken Hilbert Hipsteriltä (A 47920 C) 163 kappaletta.

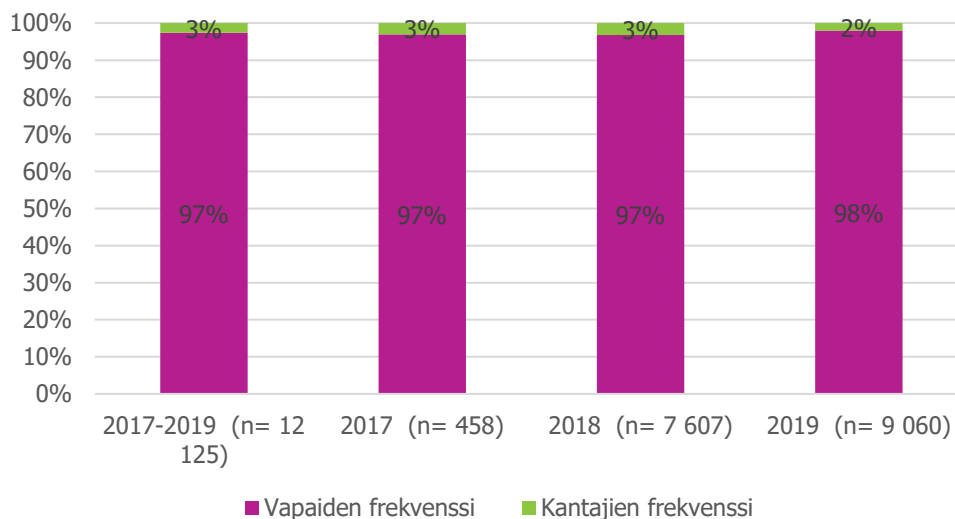
6.1.4 *Bos Taurus* autosomi 23 (BTA23)

Bos Taurus autosomi 23:n osalta (taulukko 6) tutkittuja yksilöitä oli 17 125 koko aineistossa, jolloin tutkittujen osuus kaikista yksilöistä aineistossa on 61,1 %. Eniten tutkittuja yksilöitä oli vuonna 2019. Tutkittujen osuus on noussut koko aineistossa vuodesta 2017 vuoteen 2019 yhteensä 91,2 %-yksikköä. Huomattavin nousu tutkittujen osuudessa on tapahtunut vuosien 2017 ja 2018 välillä, jolloin tutkittujen osuus nousi 73,1 %-yksikköä.

TAULUKKO 6. BTA23:n tutkittujen ja tutkimattomien osuus aineistossa.

BTA23	2017–2019	2017	2018	2019
Tutkittuja	17 125	458	7 607	9 060
Tutkimattomia	10 914	8 453	2 116	345
Yhteensä	28 039	8 911	9 723	9 405
Tutkittujen %-osuus	61,1	5,1	78,2	96,3

BTA23:n osuus tutkituista (kuva 14) vaihtelee vuosittain. Koko aineiston kantajien frekvenssi oli 3 %. Suurin frekvenssi oli 3 % ja se löytyi aineistosta vuodelta 2017 ja 2018.



KUVA 14. BTA23:n frekvenssien osuudet aineistossa eri vuosina

Aineistosta löytyvistä sonneista BTA23:a kantoi kahdeksan sonnia, jolloin BTA23:n kantajafrekvenssi on aineistossa 2 %. Näistä kahdeksasta sonnista viiden sonnin jälkeläinen oli myös BTA 23:n kantaja. Eniten kantajia jälkeläisistä löydettiin VR Ullevi Faabeli Fabu (A 47697 D) -sonnilta: 42 kappaletta. Fabua on 125 jälkeläisen isä, mutta vain vuosina 2018 ja 2019.

6.1.5 Brown swissin haplotyyppi 2 (BH2)

Brown swissin haplotyyppi 2:n osalta (taulukko 7) tutkittuja yksilöitä oli 4 896 koko aineistossa, joten tutkittujen osuus kaikista yksilöistä aineistossa on 17,5 %. Eniten tutkittuja yksilöitä oli vuonna 2019. Tutkittujen osuus on kasvanut koko aineistossa vuodesta 2017 vuoteen 2019 yhteensä 50,4 %-yksikköä. Huomattavin nousu tutkittujen osuudessa on tapahtunut vuosien 2018 ja 2019 välillä, jolloin tutkittujen osuus kasvoi 49,4 %-yksikköä.

TAULUKKO 7. BH2:n tutkittujen ja tutkimattomien osuus aineistossa.

BH2	2017–2019	2017	2018	2019
Tutkittuja	4 896	16	119	4 761
Tutkimattomia	23 143	8 895	9 604	4 644
Yhteensä	28 039	8 911	9 723	9 405
Tutkittujen %-osuus	17,5	0,2	1,2	50,6

BH2-DNA-määrittämisestä ei löytynyt aineistosta kantajia miltään tutkintavuodelta, joten kantajien frekvenssi ovat 0 %. Aineistosta löytyvistä sonneista myös yksikään sonni ei kantanut BH2 haitallista DNA-määrittäystä, jolloin sonnienkin kantajien frekvenssi on aineistossa 0 %.

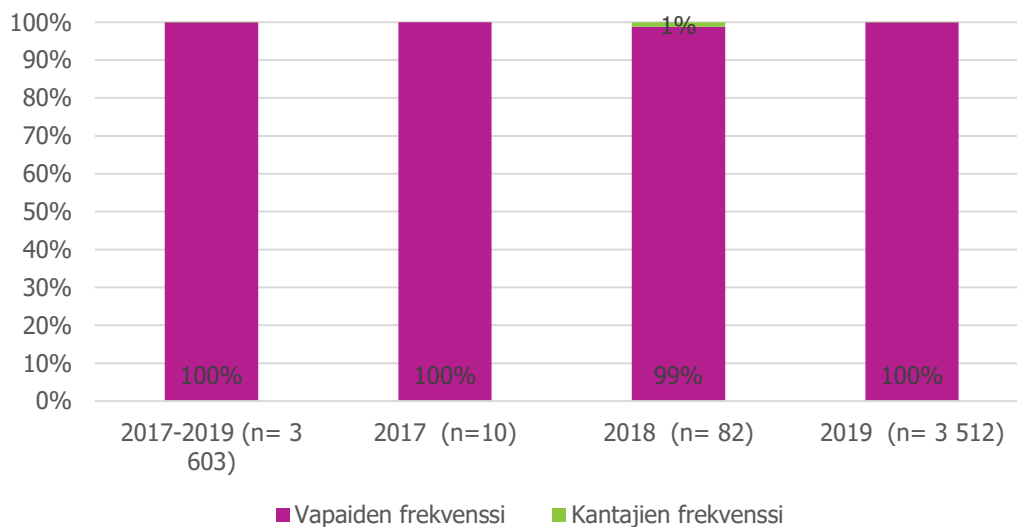
6.1.6 Etenevä verkkokalvon rappeuma (RP1)

Etenevä verkkokalvon rappeuma osalta (taulukko 8) tutkittuja yksilöitä oli 3 603 koko aineistossa, jolloin tutkittujen osuus kaikista yksilöistä aineistossa on 12,8 %. Eniten tutkittuja yksilöitä oli vuonna 2019. Tutkittujen osuus on noussut koko aineistossa vuodesta 2017 vuoteen 2019 yhteensä 37,2 %-yksikköä. Huomattavin nousu tutkittujen osuudessa on tapahtunut vuosien 2018 ja 2019 välillä, jolloin tutkittujen osuus nousi 36,5 %-yksikköä.

TAULUKKO 8. RP1:n tutkittujen ja tutkimattomien osuus aineistossa.

RP1	2017–2019	2017	2018	2019
Tutkittuja	3 603	10	82	3 512
Tutkimattomia	24 436	8 901	9 641	5 893
Yhteensä	28 039	8 911	9 723	9 405
Tutkittujen %-osuus	12,8	0,1	0,8	37,3

RP1:n osuus tutkituista (kuva 15) vaihtelee vuosittain. Koko aineiston kantajien frekvenssi oli 0 %. Suurin frekvenssi oli 1 % ja se löytyi aineistosta vuodelta 2018. Aineistosta löytyvistä sonneista ei ole saatavilla RP1 määrittäystä, joten sonnien vaikutusta jälkeläisen isänä ei ole voitu tutkia.



KUVA 15. RP1:n frekvenssien osuudet aineistossa eri vuosina

6.1.7 Spinal Dysmyelination (SPAST)

Spinal Dysmyelinationin varalta tutkittuja (taulukko 9) yksilöitä oli 4 897 koko aineistossa, jolloin tutkittujen osuus kaikista yksilöistä aineistossa on 17,5 %. Tutkittuja yksilöitä oli eniten vuonna 2019. Tutkittujen osuus on kasvanut koko aineistossa vuodesta 2017 vuoteen 2019 yhteensä 50,5 %-yksikköä. Huomattavin yksittäinen nousu tutkittujen osuudessa on tapahtunut vuosien 2018 ja 2019 välillä, jolloin tutkittujen osuus nousi 49,4 %-yksikköä.

TAULUKKO 9. SPAST:n tutkittujen ja tutkimattomien osuus aineistossa.

SPAST	2017–2019	2017	2018	2019
Tutkittuja	4 897	16	119	4 762
Tutkimattomia	23 142	8 895	9 604	4 643
Yhteensä	28 039	8 911	9 723	9 405
Tutkittujen %-osuus	17,5	0,2	1,2	50,6

SPASTin osalta ei aineistosta löytynyt kantajia miltään tutkintavuodelta, joten kantajien frekvenssi on 0 %. Aineistosta löytyvistä sonneista myös yksikään sonni ei kantanut SPAST haitallista DNA-määritystä, jolloin sonnienkin kantajien frekvenssi on aineistossa 0 %.

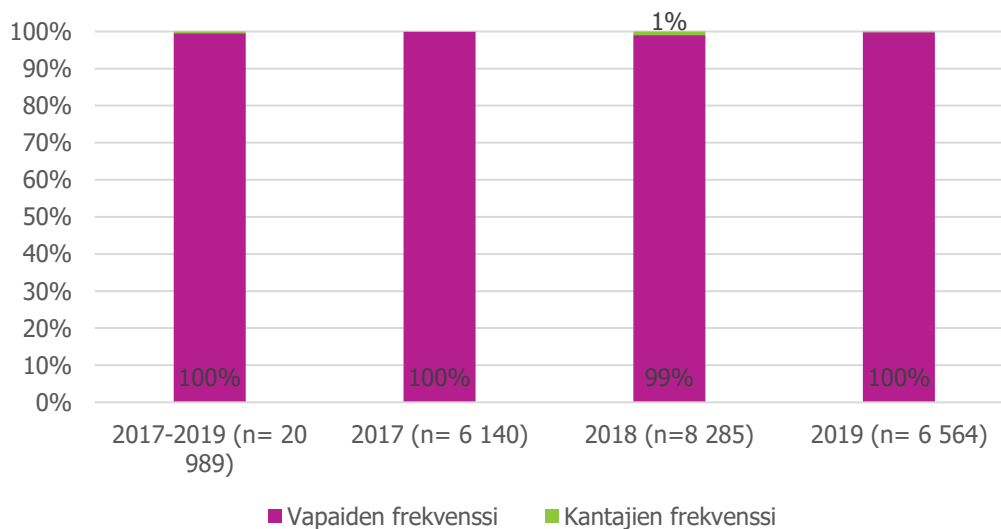
6.1.8 Spinal Muscular Atrophy (SMA)

Spinal Muscular Atrophyn osalta (taulukko 10) tutkittuja yksilöitä oli 20 989 koko aineistossa, jolloin tutkittujen osuus kaikista yksilöistä aineistossa on 74,9 %. Eniten tutkittuja yksilöitä oli vuonna 2018. Huomattavin nousu tutkittujen osuudessa on tapahtunut vuosien 2017 ja 2018 välillä, jolloin tutkittujen osuus nousi 16,3 %-yksikköä.

TAULUKKO 10. SMA:n tutkittujen ja tutkimattomien osuus aineistossa.

SMA	2017–2019	2017	2018	2019
Tutkittuja	20 989	6 140	8 285	6 564
Tutkimattomia	7 050	2 771	1 438	2 841
Yhteensä	28 039	8 911	9 723	9 405
Tutkittujen %-osuus	74,9	68,9	85,2	69,8

SMA:n osuus tutkituista (kuva 16) vaihtelee vuosittain. Koko aineiston kantajien frekvenssi oli 0 %. Suurin frekvenssi oli 1 % ja se löytyi aineistosta vuodelta 2018. Aineistosta löytyvistä sonneista SMA:ta kantoi kaksi sonnia, jolloin SMA:n kantajafrekvenssi on aineistossa 1 %. Näistä kahden sonnin jälkeläisistä ei löytynyt yhtään kantajaa haitalliselle SMA-DNA-määritykselle.



KUVA 16. SMA:n frekvenssien osuudet aineistossa eri vuosina

6.2 Haastattelut

6.2.1 Asiantuntijat

Asiantuntijoiden haastatteluista kävi ilmi, että yleinen tietämys DNA-määryksistä vaihtelee jonkin verran asiantuntijoiden välillä, mutta tietoa määrysten olemassaolosta on kuitenkin asiantuntija tasolla. Asiantuntijat tuntevat paremmin lypsyrotujen kuin liharotujen DNA-määrykset, mikä on linjassa yleisen tiedon kanssa. Lypsyroduista ayrshiren kohdalla tietämys vaihteli eri asiantuntijoiden välillä. Holstein rodun kohdalla tietämys oli suurempaa, sillä niiden DNA-määryksistä on ollut enemmän tietoa saatavilla/ tietoa on korostettu enemmän. Tietämyksen lisääminen DNA-määryksistä ja niiden hyödyntämisestä kiinnostaa asiantuntijoita.

DNA-määrystietojen käyttö asiantuntijatyössä kiinnostaa asiantuntijoita, varsinkin taloudellisessa mielessä. Asiantuntijoilla oli eroava kiinnostus oppia lisää määryksistä. Asiantuntijoiden mukaan tilallisten kiinnostus DNA-määryksiä kohtaan ja niiden hyödyntämiseen vaihtelee. Tilallisia kiinnostaa tieto kaikille roduille hyödyllisten määrysten osalta enemmän, kuin rotukohtaisista haitallisista määryksistä. Asiantuntijat nimeävät tilallisten kiinnostuksen DNA-määryksiä kohtaan muodostuvan tilan rotujakaumaan perustuen.

DNA-määrysten saaminen jalostuksen tueksi koettiin merkitykselliseksi niin nykyjalostuksen kuin jalostuksen kehityksenkin näkökulmasta. Haastatteluissa asiantuntijat kokivat määrykset yhdeksi merkityksellisimmistä asioista tähänastisessa jalostuksen historiassa. Määryksillä nähtiin myös olevan merkitystä jalostuksen taloudellisesta ja eettisestä näkökulmasta katsottuna. Toinen asiantuntijoista näki myös merkitystä markkinoinnin kannalta.

6.2.2 Yrittäjät

Case A:ssa on noin 40 lehmän ja 20 nuorkarjan tila, jonka karja on 100 % ayrshirea. Tutkimuksessa haastateltiin tilan yrittäjää. Yrittäjän tietämys DNA-määryksistä ja niiden periaatteista oli huomattava ja varsin perinpohjainen. Tietämys ei rajoittunut vain yleiseen tasoon vaan yrittäjä tietoisuus ulottui myös rotukohtaisiin DNA-määryksiin. Tietoisuus määrysten hyödyntämisestä jalostuksessa oli myös hyvin perusteellista. Lisäksi yrittäjä tiesi tarkkaan oman karjansa määryksistä sekä mistä hän saa tiedon niistä.

Yrittäjällä oli luontainen kiinnostus DNA-määryksiä kohtaan, mikä näkyi jo tiedon määrässäkin. Yrittäjän kiinnostus määryksistä ei rajoittunut vain omaan karjaan vaan sitä oli myös yleisellä tasolla. Kiinnostuksena oli myös määrysten hyödyntäminen ja tiedonsaaminen yleiseen tietouteen.

DNA-määrysten merkitys jalostuksessa on ollut merkittävää. Vaikkei määrysten merkitystä ei voida nimetä aivan merkittävimmäksi asiaksi jalostuksessa on sillä kuitenkin huomattava merkitys jalostuksen historiassa ja kehityksessä yrittäjän mukaan. Määrysten merkitys myös markkinoinnissa kiinnosti yrittäjää. Merkitys korostuu vielä erityisesti yrittäjän omassa karjassa ja jalostuksen kehityksessä. Määryksiä on voitu hyödyntää osana jalostusta merkittävästi niiden yleistymisen jälkeen.

Case B: on 60 lehmän ja 30 nuorkarjan tila, jonka rotujakauma on 46 % holsteinia ja 54 % ayrshirea. Tilalla toimii yrittäjäpariskunta. Tutkimuksessa haastateltiin toista yrittäjistä. Yrittäjän tietämys DNA-määrittämisestä oli vaihtelevaa. Yleisellä tasolla tietämys oli siitä mitä DNA-määrittämiset ovat ja miten niitä voidaan hyödyntää jalostuksessa. Tietämystä puuttui rotujen välisistä eroista ja rotukohtaista DNA-määrittämisestä sekä DNA-määrittämisen laajemmasta hyödyntämisestä jalostuksen tukena. Tietämys oman karjan DNA-määrittämisestä ja niiden löytämisestä oli hyvällä tasolla.

Yrittäjällä oli kiinnostusta lisätä tietämystään DNA-määrittämisestä. Etenkin, mikäli niillä pystyttäisiin parantamaan tuotannon taloudellisuutta ja eettisyyttä. Yrittäjän kiinnostus hyödyntää ja oppia lisää DNA-määrittämisestä korostui selkeästi oman karjan osalta kuin yleisellä tasolla.

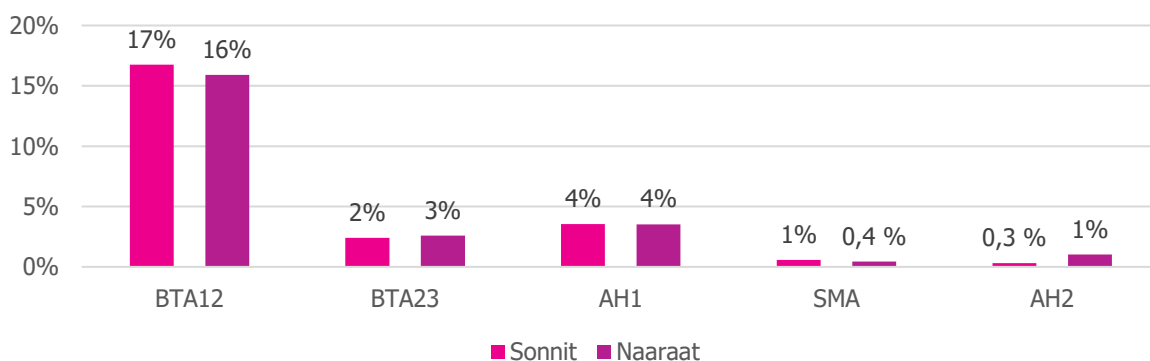
DNA-määrittämisen merkitys jalostuksessa on noussut yrittäjällä tietouden lisääntyessä. Määrittämisen alkuvaiheessa merkitys ei ollut kovin suuressa roolissa, mutta tällä hetkellä yrittäjä näkemys on, että näillä määrittämisillä on tai ainakin tulee olemaan olennainen rooli tulevaisuudessa jalostuksessa. Yrittäjien tilan rotujakauman kannalta yrittäjä korostaa holsteinin DNA-määrittämisen olevan merkityksellistä, sillä niillä on huomattava vaikutus eläimen lisääntymiseen.

7 JOHTOPÄÄTÖKSET

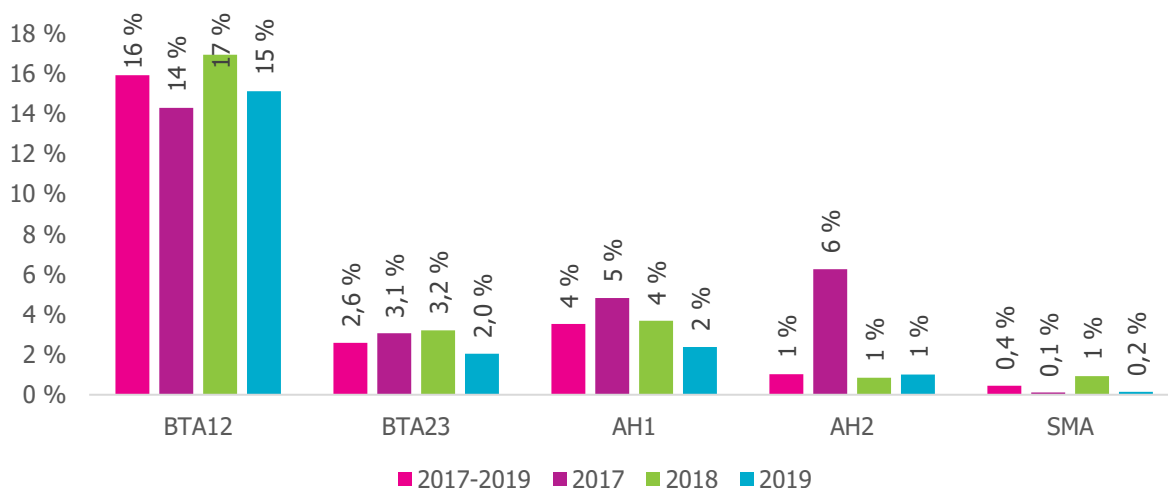
7.1 Aineistotutkimus

Yleisesti erivuosien aikana aineistossa olevien eläinten määrä vaihteli. Määrällä on ollut selkeää nousua tai laskua vuosien edetessä. Karjasta poistettujen yksilöiden osuus ja poistettujen eläinten iän keskiarvo laski koko ajan vuosien edetessä. Yleisin ilmoitettu poiston syy oli ”muu syy”. Genomitestaus menetelmien kehittymisen myötä myös testaushetken eläimen hiehoroolin osuus kasvoi aineistossa koko ajan. Testaushetken rooilla ja poistojen iän keskiarvolla on selkeä yhteys toisiinsa, sillä hiehon määritelmä rajoittaa ikää. Kaikille DNA-määrityksille vapaiden yksilöiden osuus myös nousut huomattavasti vuosien edetessä. Vapaiden yksilöiden osuuden kehitykseen on vaikuttanut selkeästi DNA-määritysten huomattava tietoisuuden lisääntyminen viime vuosien aikana.

Kun tarkastellaan yksittäisten DNA-määritysten osuutta ja tuloksia tutkimuksessa, ne ovat yhteneväisessä linjassa yleisessä tiedossa olevan pohjoismaisen kantajafrekvenssin kanssa. Yleisesti genomitestaustulosaineiston tulokset olivat myös yhtenäisiä sonniaineistosta löytyvien kantajatulosten osalta (kuva17). Eri määritysten osuuksissa oli vaihtelua koko aineiston ja vuosien välillä (kuva 18). Kaikki kolme yleisintä aineistoista löytyvää DNA-määritystä käsittelivät eläinten tiineyhtyvyyttä ja lisääntymistä.



KUVA 17. Genomitestaustulosaineiston ja sonniaineiston vuosien 2017–2019 kantajien frekvenssit.



KUVA 18. Genomitestaustulosaineiston kantajatulosten kehitys koko aineistossa ja eri vuosina.

Selkeästi eniten kantajia löydettiin molemmista aineistoista BTA12:n osalta, se oli myös yleisin määrittäjä erivuosisuon genomitestaustulosaineistossa. BTA12:n kantajia ei rajata pois jalostusohjelmasta, jolloin sen yleistymisen on mahdollista niin naaraiden kuin sonnien kautta, mikäli määrittäjästä ei huomioida paritusvaiheessa. BTA12 voi jäädä myös huomaamatta, mikäli tila ei esimerkiksi testaa eläimiä tai sen aiheuttamaa luomista ei välttämättä huomata tai sitä ei tiedosteta haitallisena DNA-määrittäjänä eläimestä. Genomitestaustulosaineistosta ei käy myöskään ilmi, että määrittäjän yleisyydessä olisi tapahtunut huomattavaa laskua, vaikka tutkittujen osuus on noussut huomattavasti aineistossa.

Toiseksi ja kolmanneksi eniten kantajia löydettiin molemmista aineistoista BTA23:n ja AH1:n osalta. Genomitestaustulosaineiston tuloksien mukaan kuitenkin kummankin määrittäjän osuutta on onnistuttu laskemaan tasaisesti vuosien aikana, samalla kun tutkittujen yksilöiden osuus on noussut. Tällöin kantajien osuuden pienentyminen on luotettavalla pohjalla. Kantajien osuuteen ja sen kehitykseen ei ole vaikuttanut negatiivisesti kantajien käyttö jalostusohjelmassa.

AH2-, BH2-, RP1-, SMA- ja SPAST-DNA-määrittäjien osuudet ovat olleet vähäisiä koko ajan ja niiden kantajien osuuden kehitys on ollut positiivista. Kaikkien muiden määrittäjien paitsi SMA:n tutkittujen osuudet ovat nousseet vuosien edetessä. Määrittäjistä vain BTA 12 ja AH2 liittyvät suoraan eläimen tiinehtyvyyteen ja lisääntymiseen. Muut ominaisuudet vaikuttavat joko kokonaan tai lisäksi myös eläimen rakenteeseen, kykyyn selvitä hengissä tai elämiseen liittyviin tekijöihin, kuten näkökykyyn. Tutkimuksesta kävi ilmi, että lisääntymiseen liittyvien DNA-määrittäjien yleisyys oli yleisesti suurempi kuin muihin osa-alueisiin liittyvien ominaisuuksien.

7.2 Haastattelut

Haastatteluissa saatiin hyvin kattavasti vastauksia. Kummassakin haastatteluryhmässä oli eroja ryhmän sisällä liittyen DNA-määrittäjiin. Yleisesti kuitenkin tietoisuutta ja kiinnostusta määrittäjistä oli haastateltavien kesken, riippumatta oliko asiantuntija vai yrittäjä.

DNA-määrittäjien tietoisuuden kannalta kaikilla haastateltavilla oli jonkinlainen pohjatieto määrittäjistä. Tietämys oli sidottua yleiseen tietoisuuteen määrittäjistä sekä haastateltavan kiinnostukseen aiheesta. Tietoisuutta rotukohtaisista- ja varsinkin ayrshirelle ominaisista määrittäjistä olisi hyvä lisätä niin asiantuntija- kuin yrittäjätasolla. Tietoisuuden lisäämisellä voitaisiin nostaa määrittäjien yleistä hyödyntämistä ja saada markkina-arvoa niille.

Kiinnostusta DNA-määrittäjiin löytyi kaikilta haastateltavilta. Jokaiselle haastateltavalle näkökulma määrittäjien kiinnostavuuteen oli erilainen. Asiantuntijoiden kautta saatu tieto yrittäjien kiinnostuksesta täydensi yrittäjien nimeämää kiinnostusta määrittäjistä koskien omaa karjaa. Tieto kiinnostuksen keskittymiseen yrittäjien keskuudessa koskien oman karjan jalostamiseen ja määrittäjien hyödyntämiseen siinä auttaa asiantuntijoita tarjoamaan palveluita ja tietoa tehostetusti ja yksilöllisesti. Myös yleinen kiinnostus määrittäjien tietouden lisäämiseen ja yleistämiseen on positiivinen asia.

DNA-määrittäjien merkitys nousi selkeästi esille, koska jalostuksen historian ja kehityksen kannalta kaikki nimesivät sen yhdeksi merkityksellisimmistä asioista. Kumpikin haastattelu ryhmä nosti esille määrittäjien merkityksen markkinoinnissa. Esille nousi myös eettiset ja taloudelliset merkityksen näkökulmat, joiden avulla pystytään laajentamaan merkityksen käsitystä.

8 PÄÄTÄNTÖ

Aineistotutkimuksen avulla voidaan päätellä kohderyhmän myötäilevän yleistä tiedossa olevaa kantajafrekvenssiä. Tiedon avulla voidaan lisätä tietoisuutta ja kiinnittää huomiota haitallisten DNA-määritysten välttämiseen jalostuksessa. Hyödyntämisellä ja välttämällä pystytään parantamaan jalostuksen onnistumista.

Tutkimuksesta käy ilmi myös tiineyteen liittyvien haitallisten DNA-määritysten selkeä yleisyys, jonka avulla pystytään nimeämään selkeät ongelmakohdat niihin liittyen. Tunnistuksen avulla pystytään keskittymään selkeästi ongelman poistamiseen ja parantamaan jalostuksen kannattavuutta ja eettisyyttä. Aineistotutkimus antaa myös apuvälineitä ongelman poistamiseen, sillä tutkimuksen perusteella genomitestausaineistosta löytyvien naaraiden kantajienfrekvenssi on samassa linjassa sonninaiston kantajien kanssa. Rajaamalla pois sonneista haitallisten DNA-määritysten kantajat jalostuksen yhteydessä voidaan ajan kuluessa saada pienennettyä naaraidenkin kantajienfrekvenssiä.

Ihmisten tietämys DNA-määrityksistä alkaa yleistyä vähitellen. Osalla tietämys on nyt jo hyvällä tasolla, mutta yleisesti näin ei voida todeta. Ihmisten tietämys on sidoksissa kiinnostuksen kanssa. Lisäämällä määritysten kiinnostavuutta pystytään myös lisäämään tietoisuutta. Haastatteluiden pohjalta näkyy selvästi määritysten merkittävyys jalostuksessa. Merkitys korostui monella eri tapaa. Se ei rajoittunut vain määritysten tulemiseen markkinoille vaan jakautui myös koskemaan eri osa-alueita. Kiinnostuksen lisäämisellä esimerkiksi merkittävyyden avulla voidaan määrityksistä saada mm. tehokas keino markkinoinnin tueksi.

Haastatteluista nousi selkeästi esille DNA-määrityksiin liittyviä haasteita, joita on tietoisuuden puute. Haastattelut kuitenkin tarjosivat monenlaisia keinoja vastata haasteisiin. Tuloksista käy ilmi kuinka haastateltavat nimeävät tapoja ja metodeja, joiden avulla tietoisuutta voitaisiin lisätä. Esimerkiksi jalostusasiantuntijat ovat yksi reitti lisätä karjanomistajien kiinnostusta ja tietämystä määrityksiä kohtaan. Tutkimuksessa kuitenkin ilmeni heidänkin tietonsa vähyyttä. Lisäämällä asiantuntijatason tietämystä vastaamaan saatavilla olevaa tiedon tasoa voidaan aikaan saada tehokas ja kattava reitti lisätä tietämystä.

LÄHTEET JA TUOTETUT AINEISTOT

- ARO, Johanna, HILPELÄ-LALLUKKA, Ritva, TOIVONEN, Minna ja VAHLSTEN, Terhi 2007. Mittaa ja valitse. Lypsykarjanjalostuksella tuloksiin. Opetushallitus: Helsinki.
- ARO, Johanna, NIEMI, Anne-Mari, TOIVONEN, Minna ja VAHLSTEN, Terhi 2020. Testaa ja valitse. Lypsykarjanjalostuksella tuloksiin. Helsinki: Opetushallitus.
- FABA s.a.a. Osuuskunta [verkkajulkaisu]. Faba. [Viitattu 2021-04-15.] Saatavissa: <https://faba.fi/faba-osk/osuuskunta/>
- FABA s.a.b. Nauta rodut [verkkajulkaisu]. Faba [Viitattu 2020-10-25.] Saatavissa: <https://faba.fi/karjan-kehittaminen/jalostus/jalostustietoa/nautarodut/>
- FABA s.a.c. Genomitestaus [verkkajulkaisu]. Faba. [Viitattu 2020-11-01.] Saatavissa: <https://faba.fi/karjan-kehittaminen/genomitestaus/>
- FABA s.a.d. Genvik-projekti [verkkajulkaisu]. Faba. [Viitattu 2021-02-01.] Saatavissa: <https://faba.fi/karjan-kehittaminen/genomitestaus/genvik-projekti/>
- FABA s.a.e. Näyteenotto [verkkajulkaisu]. Faba. [Viitattu 2020-11-01.] Saatavissa: <https://faba.fi/karjan-hyvinvointi/dna-maaritykset/nayteenotto/>
- FABA s.a.f. TEGO-verinäytteenottaminen [verkkajulkaisu]. Faba. [Viitattu 2021-01-12.] Saatavissa: http://www.faba.fi/wp-content/uploads/2018/12/GENOMI_Ohje_TEGO.pdf
- FABA s.a.g. Karvanäytteen ottaminen [verkkajulkaisu]. Faba. [Viitattu 2021-01-12.] Saatavissa: http://www.faba.fi/wp-content/uploads/2018/12/GENOMI_Ohje_karva-1.pdf
- HUHTANEN 1982. Ayrshiren, suomenkarjan ja friisiläisen (holstein) kehitys Suomessa 1960–1980 [verkkajulkaisu]. Helsingin yliopisto, kotieläintieteen laitos. [Viitattu 2020-12-20.] Saatavissa: <https://core.ac.uk/download/pdf/52207373.pdf>
- HYVÖNEN, Anita 2021-02-18. Myyntipäälikkö. [Haastattelu.] Faba.
- KORTESUO, Ulla s.a. Miten ominaisuutemme määräytyvät? [verkkajulkaisu]. Peda.net [Viitattu 2021-04-30] Saatavissa: <https://peda.net/p/ulla.kortesuo/ihminen/1pis>
- LEHTONEN, Juhani, LEMMETYINEN, Risto, PIHAKASKI, Seppo, PORTIN, Petter ja TIRRI, Rauno 2001. Biologian sanakirja. Helsinki: Otava
- NOKKA, Sanna 2016. Lypsykarjan tuotosseurannan tulokset 2015 [verkkajulkaisu]. ProAgria. [Viitattu 2021-01-12.] Saatavissa: https://www.proagria.fi/sites/default/files/attachment/lypsykarjan_tuotosseurannan_tulokset_2015.pdf
- NOKKA, Sanna 2017. Lypsykarjan tuotosseurannan tulokset 2016 [verkkajulkaisu]. ProAgria. [Viitattu 2021-01-12.] Saatavissa: https://www.proagria.fi/sites/default/files/attachment/lypsykarjan_tuotosseurannan_tulokset_2016.pdf
- NOKKA, Sanna 2018. Lypsykarjan tuotosseurannan tulokset 2017 [verkkajulkaisu]. ProAgria. [Viitattu 2021-01-12.] Saatavissa: https://www.proagria.fi/sites/default/files/attachment/lypsykarjan_tuotosseurannan_tulokset_2017_sanna_nokka.pdf
- NOKKA, Sanna 2019. Lypsykarjan tuotosseurannan tulokset 2018 [verkkajulkaisu]. ProAgria. [Viitattu 2021-01-12.] Saatavissa: https://www.proagria.fi/sites/default/files/attachment/lypsykarjan_tuotosseurannan_tulokset_2018_sanna_nokka.pdf

- NOKKA, Sanna 2020. Lypsykarjan tuotosseurannan tulokset 2019 [verkkojulkaisu]. ProAgria. [Viitattu 2021-01-12.] Saatavissa: https://www.proagria.fi/sites/default/files/attachment/lypsykarjan_tuotosseurannan_tulokset_2019_sannanokka.pdf
- NOKKA, Sanna 2021. Lypsykarjan tuotosseurannan tulokset 2020 [verkkojulkaisu]. ProAgria. [Viitattu 2021-01-12.] Saatavissa: https://www.proagria.fi/sites/default/files/attachment/lypsykarjan_tuotosseurannan_tulokset_2020.pdf
- NORDIC CATTLE GENETIC EVALUATION s. a. a. DNA-määriykset [verkkojulkaisu]. Nordic Cattle Genetic Evaluation [Viitattu 2021-01-10.] Saatavissa: <https://www.nordicebv.info/fi/ntm-ja-jalostus-arvot/dna-maaritykset/>
- NORDIC CATTLE GENETIC EVALUATION s. a. b. Yhteenveto DNA-määriyksistä ja käytetyistä lyhenneistä – Lypsykarja [verkkojulkaisu]. Nordic Cattle Genetic Evaluation. [Viitattu 2021-01-10.] Saatavissa: https://www.nordicebv.info/wp-content/uploads/2020/06/Overview_FIN.pdf
- NORDIC CATTLE GENETIC EVALUATION S.A.C. DNA-määriykset – Lypsyrodot [verkkojulkaisu]. Nordic Cattle Genetic Evaluation [Viitattu 2021-01-10.] Saatavissa: <https://www.nordicebv.info/wp-content/uploads/2019/03/Description-of-genetic-traits-in-dairy-cattle-FIN.pdf>
- OMIA s. a. a. Arthrogyrosis multiplex congenita [verkkojulkaisu]. Omia. [Viitattu 2021-01-30.] Saatavissa: <https://omia.org/OMIA002022/9913/>
- OMIA s. a. b. Ptosis, intellectual disability, retarded growth and mortality (PIRM) syndrome (Haplotype AH1) in Bos taurus [verkkojulkaisu]. Omia. [Viitattu 2021-01-30.] Saatavissa: <https://omia.org/OMIA001934/9913/>
- OMIA s. a. c. Abortion due to haplotype AH2 in Bos taurus [verkkojulkaisu]. Omia. [Viitattu 2021-01-30.] Saatavissa: <https://omia.org/OMIA002134/9913/>
- OMIA s. a. d. Sperm, short tail in Bos taurus [verkkojulkaisu]. Omia. [Viitattu 2021-01-30.] Saatavissa: <https://omia.org/OMIA001334/9913/>
- OMIA s. a. e. Abortion, RNASEH2B-related in Bos taurus [verkkojulkaisu]. Omia. [Viitattu 2021-01-30.] Saatavissa: <https://omia.org/OMIA001901/9913/>
- OMIA s. a. f. Abortion due to haplotype BH2 in Bos taurus [verkkojulkaisu]. Omia. [Viitattu 2021-01-30.] Saatavissa: <https://omia.org/OMIA001939/9913/>
- OMIA s. a. g. Trimethylaminuria (fishy taint) in Bos taurus [verkkojulkaisu]. Omia. [Viitattu 2021-01-30.] Saatavissa: <https://omia.org/OMIA001360/9913/>
- OMIA s. a. h. Spinal dysmyelination in Bos taurus [verkkojulkaisu]. Omia. [Viitattu 2021-01-30.] Saatavissa: <https://omia.org/OMIA001247/9913/>
- OMIA s. a. i. Spinal muscular atrophy in Bos taurus [verkkojulkaisu]. Omia. [Viitattu 2021-01-30.] Saatavissa: <https://omia.org/OMIA000939/9913/>
- OMIA s. a. j. Myeloencephalopathy, progressive degenerative (Weaver syndrome) in Bos taurus [verkkojulkaisu]. Omia. [Viitattu 2021-01-30.] Saatavissa: <https://omia.org/OMIA000827/9913/>
- PÖSÖ, Jukka 2017. Testi kertoo, tuleeko vasikasta kestävä lehmä. [verkkojulkaisu]. Nauta-lehti [Viitattu 2020-12-20] Saatavissa: <https://nauta.fi/jalostus/testi-kertoo-tuleeko-vasikasta-kestava-lehma/>
- SAARANEN-KAUPPINEN, Anita ja PUUSNIEKKA, Anna. 2006. KvaliMOTV - Menetelmäopetuksen tietovaranto [verkkojulkaisu]. Tampere: Yhteiskuntatieteellinen tietoaarkisto [Viitattu 2021-04-15.] Saatavissa: <https://www.fsd.tuni.fi/menetelmaopetus/>

TIETOARKISTO s. a. Tutkimusprosessi [verkkajulkaisu]. Tietoarkisto. [Viitattu 2021-04-15.] Saatavissa: <https://www.fsd.tuni.fi/fi/palvelut/menetelmaopetus/kvanti/tutkimus/prosessi/>

VIKINGGENETICS 2019. DNA-määritykset [verkkajulkaisu] VikingGenetics [Viitattu 2020-12-15.] Saatavissa: <http://www.vikinggenetics.fi/Files/s-root/akce/aluo/amel/version0.pdf>

VIKINGGENETICS 2020. VikingRed [Kuva] Instagram [Viitattu 2021-02-02.] Saatavissa: <https://www.instagram.com/p/CCv2HsXARPJ/>

VIKINGGENETICS s. a. VikingRed [verkkajulkaisu]. VikingGenetics [Viitattu 2021-01-10.] Saatavissa: <https://www.vikinggenetics.fi/lypsyrodut/vikingred>