



Genomannotation – FAANG

Prof. Dr. Christa Kühn

Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)

Dummerstorf

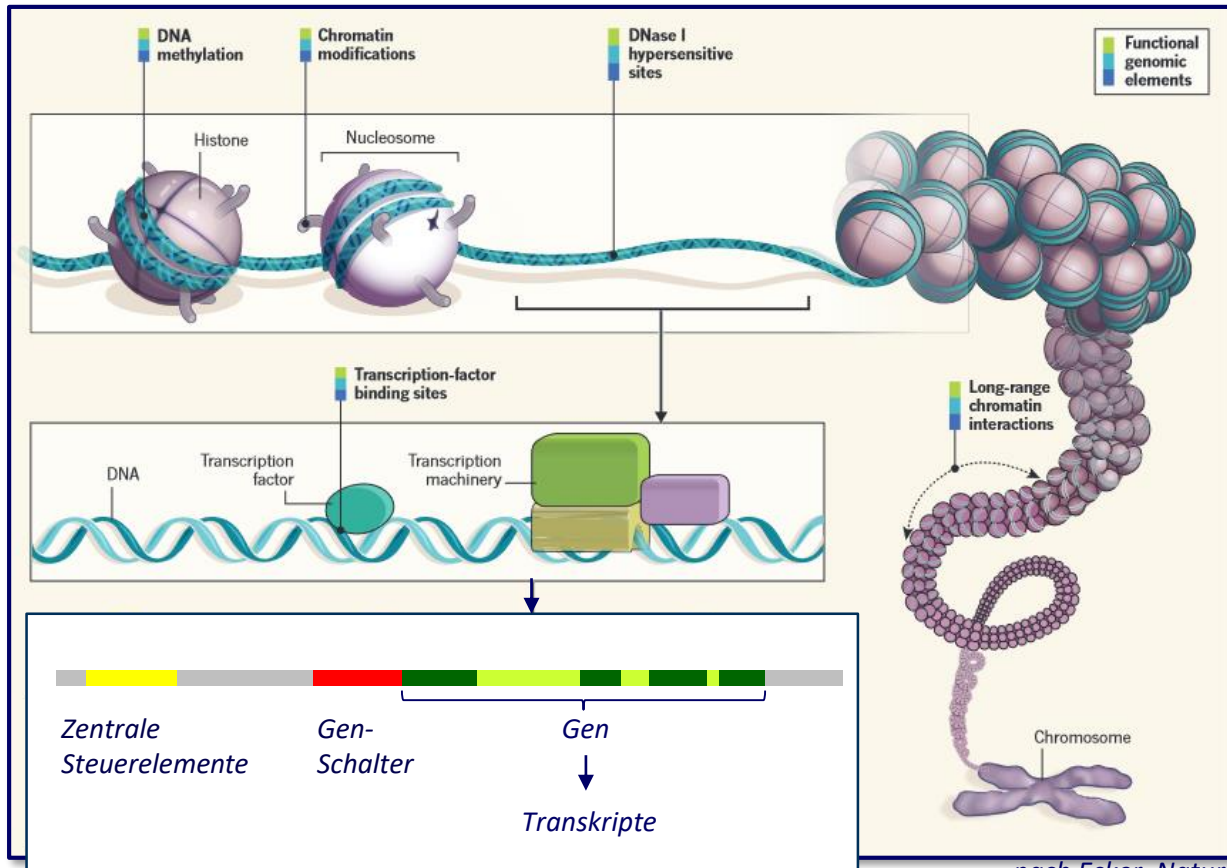
*Nationaler Kongress zur Zucht und Erhaltung alter
und bedrohter einheimischer Nutztierassen
26. – 28. Oktober 2022, Bonn*

Überblick

- ❖ Was ist Genomannotation, was ist FAANG?
- ❖ Welche Anwendungen hat Genomannotation?
- ❖ Perspektiven der Genomannotation für kleine Populationen

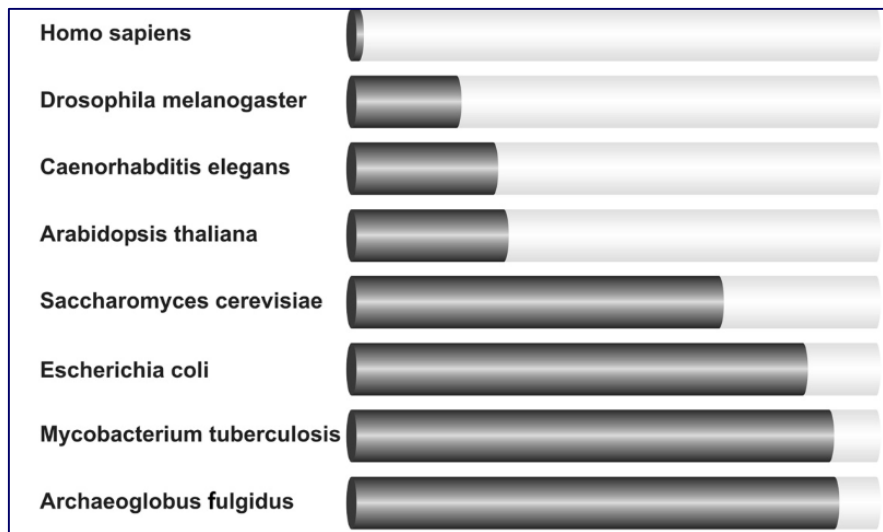


Genom-Struktur

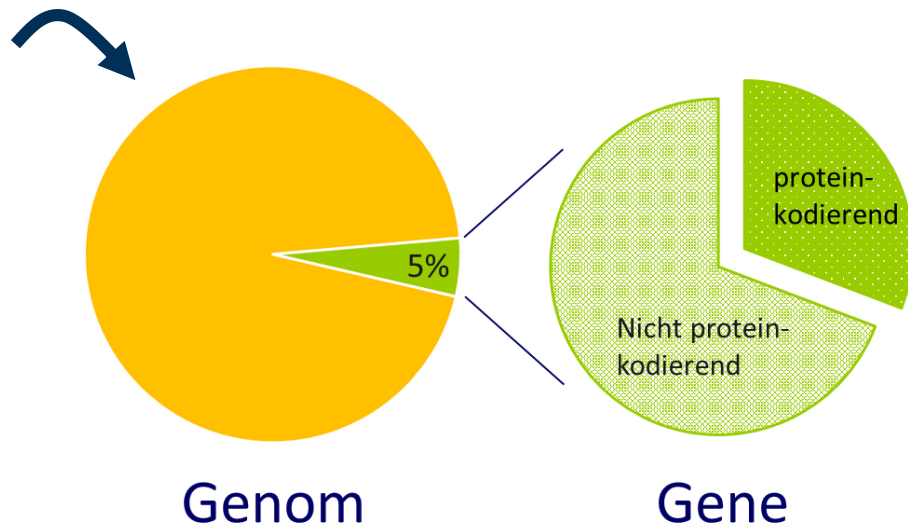


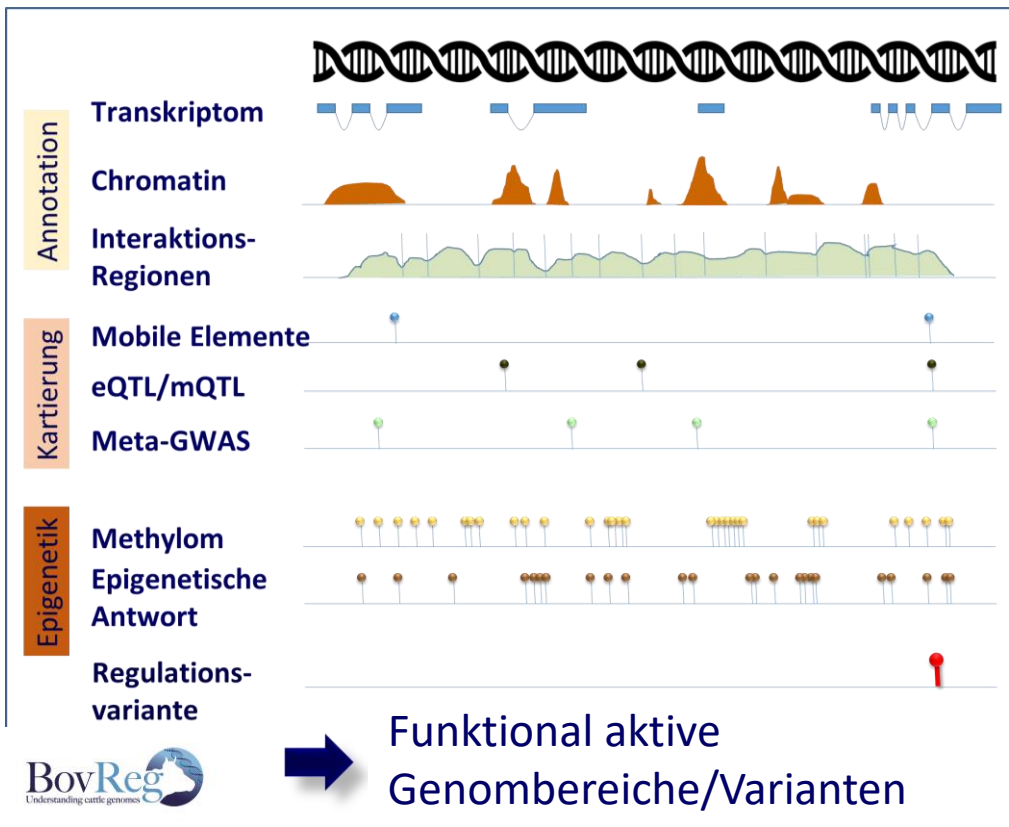
nach Ecker, Nature 2012

Anteil protein-codierender Gene im Genom



Sana et al., 2012





Genomannotation

- Zusammenführen von Informationen aus multiplen Assays zur Genomfunktion



- Functional Annotation of Animal Genomes (FAANG)



www.bovreg.eu



Prof. Dr. Ch. Kühn, Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)
Kongress zur Zucht und Erhaltung alter und bedrohter einheimischer Nutzierrassen,
Bonn, 26.-28.10.2022



Weltweite und Europäische Initiativen zur Erstellung von Open Access Ressourcen für die funktionale Genomannotation bei Nutztieren



500 institutionelle Partner weltweit

<https://www.faang.org/>

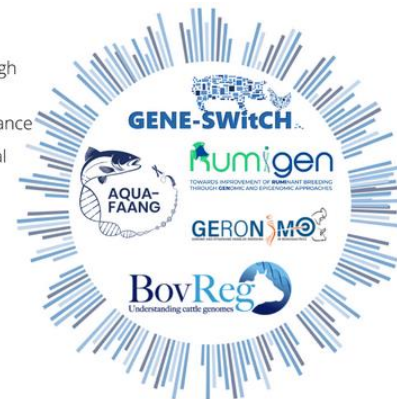


Research aims

- ✓ Increase efficiency through precision breeding
- ✓ Increase disease resistance
- ✓ Minimise environmental impact

Joint strategies

- ✓ Communication & Dissemination
- ✓ Training
- ✓ Research Methodology



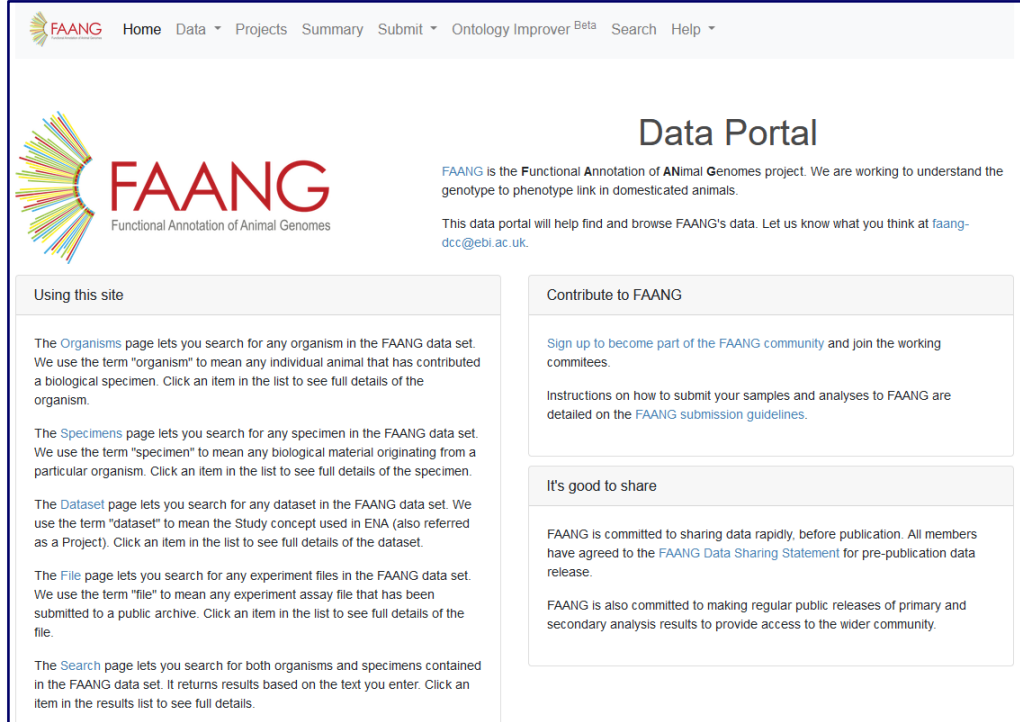
<https://eurofaang.eu/>



Prof. Dr. Ch. Kühn, Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)
Kongress zur Zucht und Erhaltung alter und bedrohter einheimischer Nutzierrassen,
Bonn, 26.-28.10.2022



FAANG Datenportal



The screenshot shows the FAANG Data Portal homepage. At the top, there is a navigation bar with links for Home, Data, Projects, Summary, Submit, Ontology Improver (Beta), Search, and Help. The main header features the FAANG logo (Functional Annotation of Animal Genomes) and the title "Data Portal". Below the header, there is a brief description of the project: "FAANG is the Functional Annotation of ANimal Genomes project. We are working to understand the genotype to phenotype link in domesticated animals." A contact email, faang-dcc@ebi.ac.uk, is provided. The page is divided into three main sections: "Using this site", "Contribute to FAANG", and "It's good to share".

Using this site

The [Organisms](#) page lets you search for any organism in the FAANG data set. We use the term "organism" to mean any individual animal that has contributed a biological specimen. Click an item in the list to see full details of the organism.

The [Specimens](#) page lets you search for any specimen in the FAANG data set. We use the term "specimen" to mean any biological material originating from a particular organism. Click an item in the list to see full details of the specimen.

The [Dataset](#) page lets you search for any dataset in the FAANG data set. We use the term "dataset" to mean the Study concept used in ENA (also referred as a Project). Click an item in the list to see full details of the dataset.

The [File](#) page lets you search for any experiment files in the FAANG data set. We use the term "file" to mean any experiment assay file that has been submitted to a public archive. Click an item in the list to see full details of the file.

The [Search](#) page lets you search for both organisms and specimens contained in the FAANG data set. It returns results based on the text you enter. Click an item in the results list to see full details.

Contribute to FAANG

[Sign up to become part of the FAANG community](#) and join the working committees.

Instructions on how to submit your samples and analyses to FAANG are detailed on the [FAANG submission guidelines](#).

It's good to share

FAANG is committed to sharing data rapidly, before publication. All members have agreed to the [FAANG Data Sharing Statement](#) for pre-publication data release.

FAANG is also committed to making regular public releases of primary and secondary analysis results to provide access to the wider community.

- Datensätze mit Meta-Daten
- Standardisierte Laborprotokolle
- Bioinformatische Pipelines
- Ontologien

<https://data.faang.org/home>



Prof. Dr. Ch. Kühn, Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)
Kongress zur Zucht und Erhaltung alter und bedrohter einheimischer Nutztierassen,
Bonn, 26.-28.10.2022



nature COMMUNICATIONS

ARTICLE

<https://doi.org/10.1038/s41467-021-26153-7> **OPEN**

Pig genome functional annotation enhances the biological interpretation of complex traits and human disease

Zhangyuan Pan^{1,9}, Yuelin Yao^{2,9}, Hongwei Yin³, Zhenhua Zhang¹, Michelle Halstead¹, Ganrea Chanthavixay¹, Nares Guosheng Su⁴, Mogens Sandø Lund⁴, Merete Fredholm⁵, Pablo Ross⁶, Christopher K. Tuggle⁸, Lingzhao Zhang¹⁰

[Check for updates](#)

Foissac et al. *BMC Biology* (2019) 17:108
<https://doi.org/10.1186/s12915-019-0726-5>

BMC Biology

RESEARCH ARTICLE **Open Access**

Multi-species annotation of transcriptome and chromatin structure in domesticated animals

Sylvain Foissac^{1*}, Sarah Djebali¹, Kylie Munyard², Nathalie Vialaneix³, Andrea Rau⁴, Kevin Muret⁵, Diane Esquerré^{1,6}, Matthias Zytnicki³, Thomas Derrien⁷, Philippe Bardou¹, Fany Blanc⁴, Cédric Cabau¹, Thomas Faraut¹, Ignacio Gonzalez², Laurent⁸, Sylvain Marthey⁴, Marie-Anne Mompert¹, Pascale Quééré⁸, David Robelin¹, Vincent-Naulleau⁹, Stéphane Fabre¹, Michèle Tixier-Boichard⁴, and Giuffra^{4*}

Genome Biology

Open Access

[Check for updates](#)

Clark et al. *Genome Biology* (2020) 21:285
<https://doi.org/10.1186/s13059-020-02197-8>

REVIEW **Open Access**

From FAANG to fork: application of highly annotated genomes to improve farmed animal production

Emily L. Clark^{1*}, Alan L. Archibald¹, Hans D. Daetwyler^{2,3}, Martien A. M. Groenen⁴, Peter W. Ross D. Houston¹, Christa Kühn^{6,7}, Sigbjørn Lien⁸, Daniel J. Macqueen¹, James M. Reecy⁹, Diane Mick Watson¹, Christopher K. Tuggle⁹ and Elisabetta Giuffra¹⁰

[Check for updates](#)

Contents lists available
Genom
 journal homepage: www.elsevier.com

ELSEVIER

Metabogenomic analysis to functionally annotate long non-coding RNAs in the liver of cows with different nutrient partitioning phenotype

Wietje Nolte^a, Rosemarie Weikard^a, Elke Albrecht^b, Harald M. Hammon^c, Christa Kühn^{a,d,*}

^aInstitute of Genome Biology, Research Institute for Farm Animal Biology (FBN), 18196 Dummerstorf, Germany
^bInstitute of Muscle Biology and Growth, Research Institute for Farm Animal Biology (FBN), 18196 Dummerstorf, Germany
^cInstitute of Nutritional Physiology "Oskar Kellner", Research Institute for Farm Animal Biology (FBN), 18196 Dummerstorf, Germany
^dFaculty of Agricultural and Environmental Sciences, University Rostock, 18059 Rostock, Germany

nature COMMUNICATIONS

ARTICLE

<https://doi.org/10.1038/s41467-021-22100-8> **OPEN**

Functional annotations of three domestic animal genomes provide vital resources for comparative and agricultural research

Colin Kern¹, Ying Wang¹, Xiaoqin Xu¹, Zhangyuan Pan¹, Michelle Halstead¹, Ganrea Chanthavixay¹, Perot Saelao¹, Susan Waters¹, Ruidong Xiang^{2,3}, Amanda Chamberlain³, Ian Korfi⁴, Mary E. Delany¹, Hans H. Cheng⁵, Juan F. Medrano¹, Alison L. Van Eenennaam¹, Chris K. Tuggle⁶, Catherine Ernst⁷, Paul Flicek⁸, Gerald Quon⁹, Pablo Ross^{10,11} & Huajun Zhou^{10,11}

[Check for updates](#)



Prof. Dr. Ch. Kühn, Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)
Kongress zur Zucht und Erhaltung alter und bedrohter einheimischer Nutztierassen,
Bonn, 26.-28.10.2022



Überblick

- ❖ Was ist Genomannotation, was ist FAANG?
- ❖ Welche Anwendungen hat Genomannotation?
- ❖ Perspektiven der Genomannotation für kleine Populationen



Nutzung von genomweiten Informationen über Genotypisierung

● Genomische Selektion

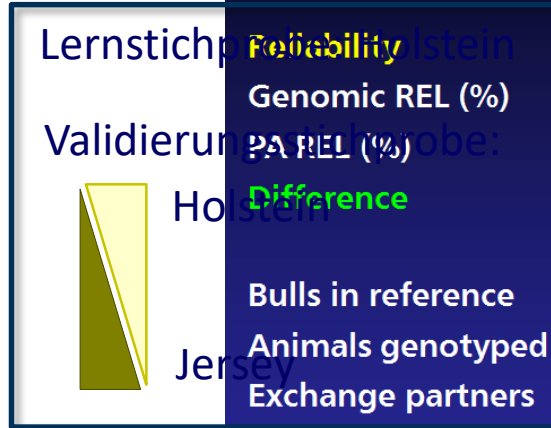
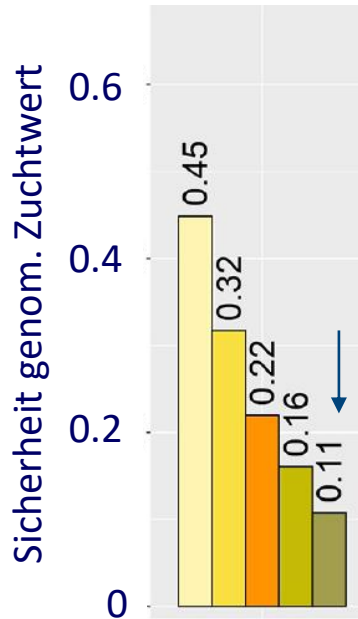
- Nutzung von Informationen über Kopplungsungleichgewicht



Prof. Dr. Ch. Kühn, Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)
Kongress zur Zucht und Erhaltung alter und bedrohter einheimischer Nutzierrassen,
Bonn, 26.-28.10.2022



Sicherheit von genomischen Zuchtwerten in Abhängigkeit von Umfang und Struktur der Referenzpopulation



Genomic reliability by breed

	Gesamtzuchtwert			
	Breed			
Reliability	AY	BS	JE ¹	HO
Genomic REL (%)	37	54	61	70
PA REL (%)	28	30	30	30
Difference	+9	+24	+31	+40
Bulls in reference	680	5,767	4,207	24,547
Animals genotyped	1,788	9,016	59,923	469,960
Exchange partners	CAN	Interbull, CAN	CAN, DNK	CAN, ITA, GBR

Khansfid et al., 2020, doi:
10.3389/fgene.2020.598580

VanRaden et al., 2014

>> Problem für „kleine“ Populationen



Prof. Dr. Ch. Kühn, Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)
Kongress zur Zucht und Erhaltung alter und bedrohter einheimischer Nutztierassen,
Bonn, 26.-28.10.2022



Nutzung von genomweiten Informationen über Genotypisierung

● Genomische Selektion

- Nutzung von Informationen über Kopplungsungleichgewicht
- Bisher wenig Berücksichtigung von (potentiell) kausalen Zusammenhängen
- Hohe Relevanz von regulatorischen Varianten auf die Merkmalsausprägung



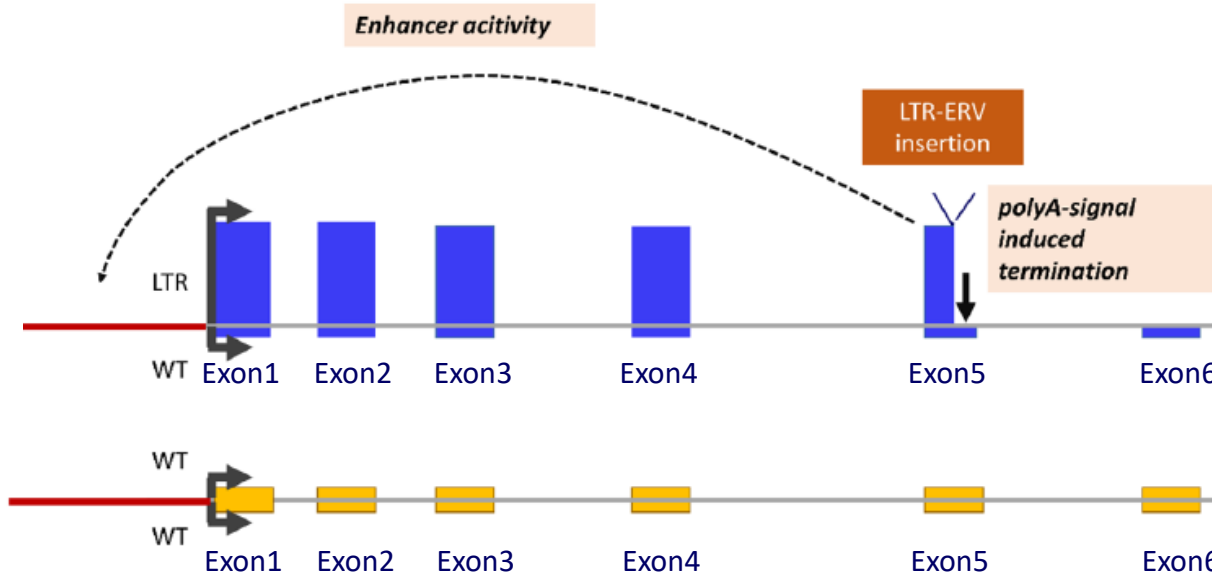
Bedeutung regulativ wirkender Genomvariation

Beispiel *APOB*-Gen Mutation beim Rind



Cholesterol deficiency
(Kipp et al., 2016)

APOB
heterozygot



APOB
Wildtyp

Becker et al., 2022,
<https://doi.org/10.1038/s41598-022-17798-5>

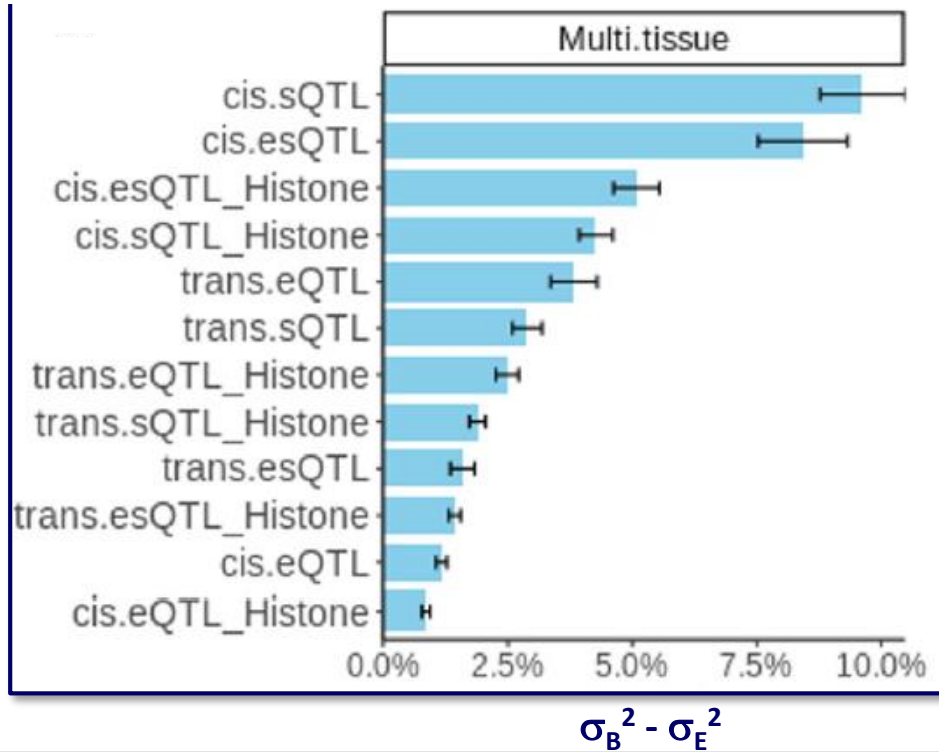


Prof. Dr. Ch. Kühn, Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)
Kongress zur Zucht und Erhaltung alter und bedrohter einheimischer Nutzierrassen,
Bonn, 26.-28.10.2022



Bedeutung regulativ wirkender Genomvariation

Beispiel: Anteil der durch regulatorische Varianten erklärten Erblichkeit



eQTL: expression QTL

xxQTL_Histone: xxQTL unter einer Histonmarke

sQTL: splicing QTL

esQTL: expression & splicing QTL

σ_B^2 : beobachteter Anteil an der genetischen Varianz

σ_E^2 : erwarteter Anteil an der genetischen Varianz

Xiang et al., 2022, *BioRxiv*,
<https://doi.org/10.1101/2022.05.30.494093>



Nutzung von genomweiten Informationen über Genotypisierung

● Genomische Selektion

- Nutzung von Informationen über Kopplungsungleichgewicht
- Bisher wenig Berücksichtigung von (potentiell) kausalen Zusammenhängen
- Hohe Relevanz von regulatorischen Varianten auf die Merkmalsausprägung
- Nach Genomannotation: Wichtung von Genomvarianten nach Annotationsstatus

● Populationsmanagement

- In der Praxis vor allem in Populationen mit genomischer Selektion
- In kleinen Populationen für Populationsscreenings eingesetzt
- Bislang kaum Berücksichtigung funktionaler Annotation



Überblick

- ❖ Was ist Genomannotation, was ist FAANG?
- ❖ Welche Anwendungen hat Genomannotation?
- ❖ Perspektiven der Genomannotation für kleine Populationen



Perspektiven der Genomannotation für kleine Populationen

❖ Verbesserte (Genomische) Selektion

- Funktionale Genomvarianten höher informativ über Rassen hinweg als LD-basierte SNPs

❖ Angepasstes Tiermanagement

- Funktionale Genomvarianten geben Hinweise auf biologisch-physiologische Hintergründe der Merkmalsvariation

❖ Funktionsbasiertes Diversitätsmanagement

- Verbesserte Modellierung der genetischen Variation in Optimum Contribution Selection-Ansätzen¹
- Nutzung von Annotationen für Diversitätsanalysen analog zu genomischer Selektion?



Zusammenfassung

- ❖ Eine funktionale Genomannotation umfasst weit mehr als nur die Kartierung von Genen, die in Protein umgeschrieben werden.
- ❖ Auch für landwirtschaftliche Nutztiere wird eine umfassende funktionale Genomannotation in internationalen Konsortien erstellt.
- ❖ „Kleine“ Populationen können von Annotationsinformationen aus „großen“ Rassen profitieren.
- ❖ Die funktionale Genomannotation leistet einen Beitrag für die verstärkte Einbeziehung von kausalen biologischen Zusammenhängen in Zuchtstrategien.
- ❖ Das Potential funktionaler Genomannotation für das Diversitätsmanagement von seltenen Rassen ist noch nicht erschlossen.



Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!



Prof. Dr. Ch. Kühn, Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)
Kongress zur Zucht und Erhaltung alter und bedrohter einheimischer Nutzierrassen,
Bonn, 26.-28.10.2022





Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)

Wilhelm-Stahl-Allee 2
18196 Dummerstorf

Kontakt

Prof. Dr. Christa Kühn

Telefon: +49 38208 68 700

Telefax: +49 38208 68 XXX

E-Mail: kuehn@fbn-dummerstorf.de

Internet: www.fbn-dummerstorf.de



Prof. Dr. Ch. Kühn, Forschungsinstitut für Nutztierbiologie (FBN)
Kongress zur Zucht und Erhaltung alter und bedrohter einheimischer Nutzierrassen,
Bonn, 26.-28.10.2022



Genomannotation



Was ist die Abfolge der Bausteine in der Erbsubstanz?

T I E D H R W O H L E F F U D T G D I V M I E R S U P N I T A E H E I T



Welche Bausteine werden wann überhaupt abgeschrieben?

T I E D H R W O H L E F F U D T G D I V M I E R S U P N I T A E H E I T



Wie fügen sich die abgeschriebenen Bausteine zusammen?

T I E R W O H L U N D D I V E R S I T A E T



Welche Information geben die abgeschriebenen Bausteine wider?

TIERWOHL UND DIVERSITAET



Was ist die Bedeutung der Information?

TIERWOHL UND DIVERSITÄT sind wichtig für eine nachhaltige Landwirtschaft

