

Animal Genetics, Past, Present and Future

이 준 현

Lee, Jun-heon

(충남대학교)

(Chungnam National University)

Curriculum Vitae

- ▶ 2002~현재 충남대학교 농업생명과학대학 동물자원생명과학과 교수
- ▶ 2024~현재 첨단분야혁신융합대학(COSS) 그린바이오 총괄사업단장
- ▶ 2026~현재 충남대학교 연구처 처장, 산학협력단 단장, RISE 사업단 단장, 미래창업원 원장
- ▶ 2023~2025 충남대학교 농업생명과학대학 학장
- ▶ 2025.01~12 한국축산학회 회장
- ▶ 2023~2025 한국동물유전육종학회 회장
- ▶ 2020~2025 세계동물유전학회(ISAG2025) 조직위원장
- ▶ 2008~2009 미국 미시간대학교 방문연구교수
- ▶ 2005.06~07 일본 고베대학교 방문연구교수
- ▶ 2001~2002 미국 일리노이대학교 박사후연구원
- ▶ 1997~2001 호주 시드니대학교 농과대학 축산학과 동물분자유전학 농학박사
- ▶ 1993~1995 충남대학교 대학원 축산학과 가축번식육종학 농학석사
- ▶ 1987~1991 충남대학교 농과대학 축산학과 농학사

가축유전학의 과거, 현재, 그리고 미래

(Animal Genetics: Past, Present, and the Future)

2026년도 한국축산학회 국제연합심포지엄 및 학술발표회
2026. 07. 09.

이준현

충남대학교 농업생명과학대학 동물자원생명과학과 교수
충남대학교 연구처장 / 산학협력단장

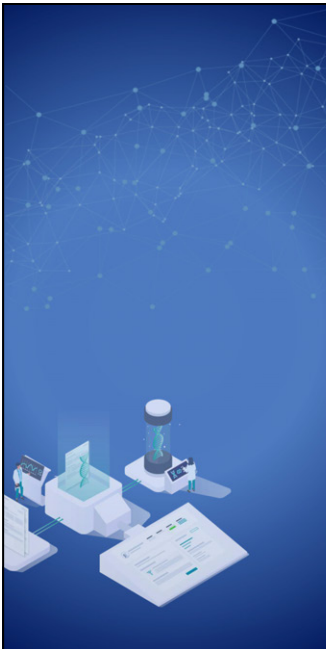


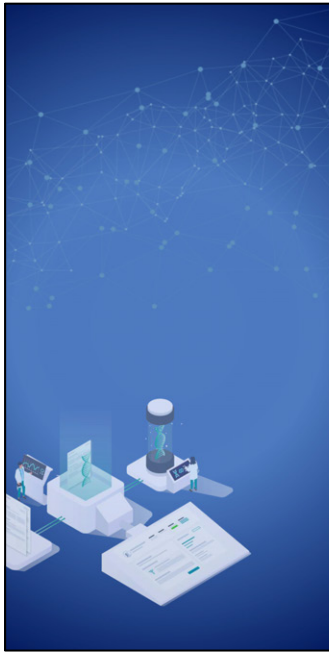
Chapter 01 재래가축의 가치와 가축유전학의 출발

Chapter 02 마커와 유전체로 읽는 재래가축의 유전적 가치

Chapter 03 예측과 설계로 확장되는 가축유전학

Chapter 04 유전정보가 이끄는 지속가능한 축산





Chapter 01 재래가축의 가치와 가축유전학의 출발

Chapter 02 마커와 유전체로 읽는 재래가축의 유전적 가치

Chapter 03 예측과 설계로 확장되는 가축유전학

Chapter 04 유전정보가 이끄는 지속가능한 축산



Chapter 01 재래가축의 가치와 가축유전학의 출발



● 재래가축의 중요성

보존 및 활용 가치가 높은 유전자원



한국 토종닭



한국 재래돼지



한우



환경 적응성



질병 저항성



유전 다양성



문화·농업 유산



❶ 한국의 토종닭 집단

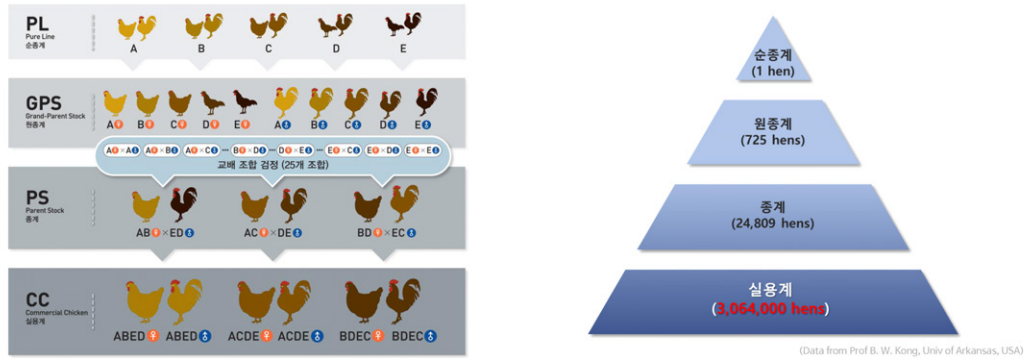


❷ 상업계통 편중에 따른 유전적 다양성 감소 우려

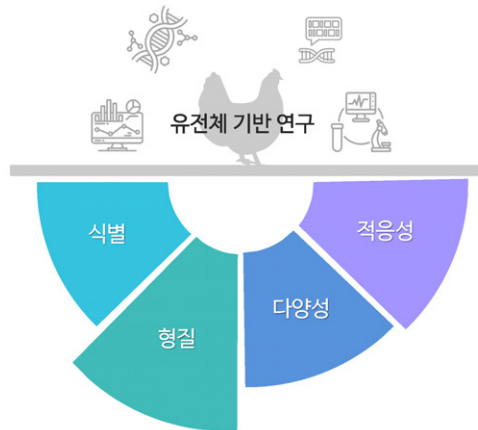


유전자원 보존 및 개량의 필요성

- 한 마리의 순종계(PL) 종자가 약 3,064,000마리의 실용계(CC) 생산



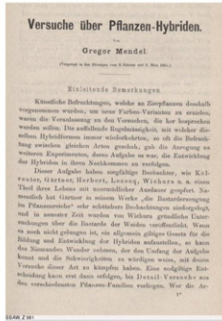
보존과 개량을 위한 유전정보의 역할



멘델 유전학 (Mendelian Genetics)



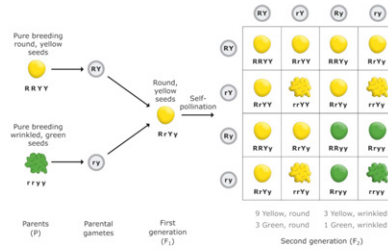
Gregor Johann Mendel (1822-1884)



Versuche über Pflanzen-Hybriden (1865)

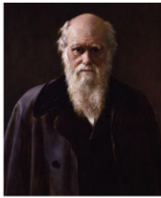
멘델의 법칙 (Mendelian inheritance)

- 우열의 법칙 (Law of Dominance)
- 분리의 법칙 (Law of Segregation)
- 독립의 법칙 (Law of Independent Assortment)

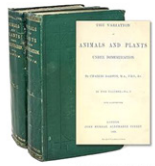


가축화 형질의 유전적 해석

가축화와 형질 차이의 관찰



Charles Robert Darwin (1809-1882)



(Charles Darwin, 1868)

The nature of the food supplied during many generations has apparently affected the length of the intestines; for, according to Cuvier,²⁹ their length to that of the body in the wild boar is as 9 to 1,—in the common domestic boar as 13.5 to 1,—and in the Siam breed as 16 to 1. In this latter breed the greater

형질 관련 좌위 탐색

Genetic Mapping of Quantitative Trait Loci for Growth and Fatness in Pigs

Leif Andersson,* Chris S. Haley, Hans Ellegrøn, Sara A. Knott, Maria Johansson, Kjell Andersson, Lena Andersson-Eklund, Inger Edfors-Lilja, Merete Fredholm, Ingemar Hansson, Jan Håkansson, Kerstin Lundström

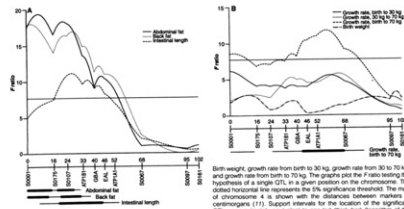
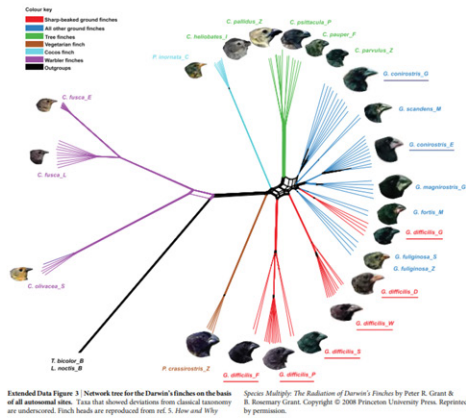


Fig. 1. Test statistic curves for chromosome 4. (A) Abdominal fat percentage, average back fat depth, and length of the small intestine. (B)

(Andersson L et al., 1994)

다윈 핀치와 유전체 분석



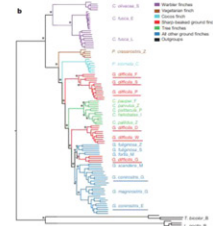
ARTICLE

Evolution of Darwin's finches and their beaks revealed by genome sequencing

Support: Louis Bernatchez^{1,2}, Anne Berglund³, Nathan Williams⁴, Thomas Baggett⁵, Robert Lindstedt⁶, Brian Hartman⁷, Sarah Thompson⁸, Carl Gustaf Berg⁹, Ole Sang, Heidi Langseth¹⁰, A. Benjamin Cooper¹¹, Peter R. Grant¹², Rosemary B. Grant¹², and David L. Swofford¹³

Darwin's Finches, including the Galapagos and Cocos Island, constitute an iconic model for studies of speciation and adaptive radiation. Here we report the complete genome, gene expression, and protein-coding potential of 27 individuals representing all 15 species of Darwin's finches and one outgroup. We identify 1,000 genes that have diverged in expression patterns between Darwin's finches and their closest relatives. We find extensive evidence for convergent gene flow throughout the radiation. We also identify 100 genes that are highly expressed in Darwin's finches but not in their closest relatives. We find that Darwin's finches have a unique set of genes that are highly expressed in Darwin's finches but not in their closest relatives. We find that Darwin's finches have a unique set of genes that are highly expressed in Darwin's finches but not in their closest relatives.

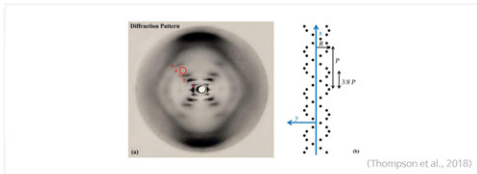
(Lamicharney et al., 2015)



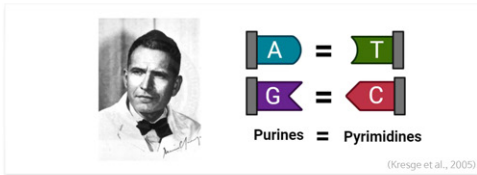
이후 확인된 ALX1 유전자의 영향
(Lyons et al., 2016)

DNA (Deoxyribonucleic Acid) 구조의 발견

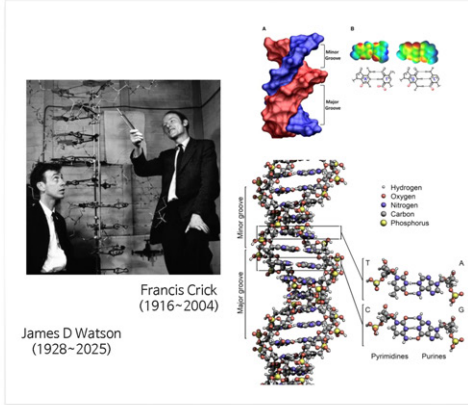
Rosalind Franklin의 X선 회절 사진



사카프의 법칙 (Chargaff's rules)



DNA 이중나선 구조의 발견



03 개인 유전체 분석 시대의 시작



Published online 1 June 2007 | Nature | doi:10.1038/news070528-10

News
James Watson's genome sequenced

Discoverer of the double helix blazes trail for personal genomics.

Erika Check

Nobel laureate James D. Watson peered deep into his genome yesterday. And soon, anyone else interested in his genetic makeup will be able to do the same.

Scientists in Houston presented Watson with a DVD of his genome sequence, which they said was the "first individual genome to be sequenced for less than \$1 million". The carefully worded claim may be an acknowledgement that another personal genome project has already been completed: J. Craig Venter has deposited his genome sequence into the public GenBank database, he told *Nature* two weeks ago.

Such personal genomes are for now largely symbolic, because it's difficult to



James Watson is the first individual sequenced for less than million.

National Library of Medicine

Table 3 | SNPs matching HGMD mutations causing disease or other phenotypes

HGMD accession	Chromosome	Coordinate	HUGO symbol	Gene name	Cytogenetic	Phenotype	Zygosity
CM003589	1	97937679	DPYD	Dihydropyrimidine dehydrogenase	1q22	Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency	Heterozygous
CM950484	1	157441978	FY	Duffy blood-group antigen	1q	Duffy blood group antigen, absence	Homozygous*
CM942034	4	619702	PDE6B	Phosphodiesterase 6B, cGMP-specific, rod, beta	4p16.3	Retinitis pigmentosa 40	Heterozygous
CM021718	9	36208221	GNE	UDP-N-acetylglucosamine 2-epimerase	9p	Myopathy, distal, with rimmed vacuoles	Heterozygous
CM980633	10	50348375	ERCC6	Excision repair cross-complementing rodent repair deficiency, complementation group 6 protein (CSB)	10q	Cockayne syndrome	Homozygous†
CM050716	11	76531431	MYO7A	Myosin VIIA	11q13.5	Usher syndrome 1b	Homozygous†
CM950928	12	46812979	PFKM	Phosphofructokinase, muscle	12q13.3	Glycogen storage disease 7	Homozygous*
CM032029	14	20859880	RPGRP1	Retinitis pigmentosa GTPase regulator interacting protein 1	14q11	Cone-rod dystrophy	Heterozygous
CM984025	19	18047618	IL12RB1	Interleukin-12 receptor, beta 1	19p13.1	Mycobacterial infection	Heterozygous
CM024138	19	41014441	NPHS1	Nephrosis-1, congenital, Finnish type	19q	Congenital nephrotic syndrome, Finnish type	Heterozygous
CM910052	22	49410905	ARSA	Arylsulphatase A	22q	Metachromatic leukodystrophy	Heterozygous

* Coverage at these SNP positions is less than 5. However, both produce benign phenotypes.
† Coverage at these SNP positions is greater than 5. Both would produce severe phenotypes if they were truly homozygous.

(Wheeler et al., 2008)



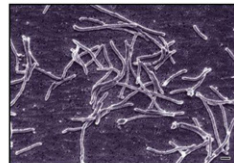
James D. Watson (1928-2025)

03 PCR 기술과 DNA marker 분석의 발전

호열성 세균의 발견



Thomas D. Brock (1926-2021)

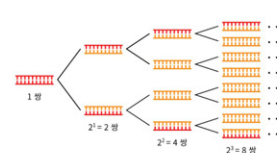


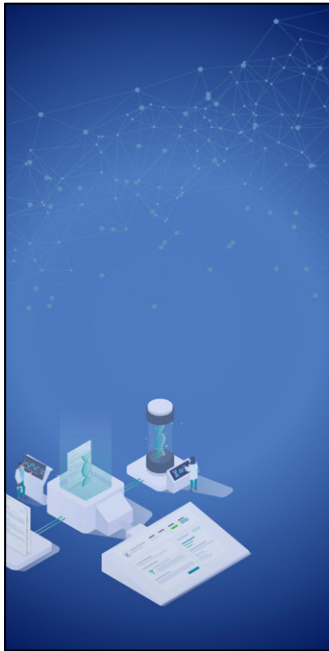
호열성 세균 (Thermus aquaticus)

PCR의 발견



Kary B. Mullis (1944-2019)





Chapter 01 재래가축의 가치와 가축유전학의 출발

Chapter 02 마커와 유전체로 읽는 재래가축의 유전적 가치

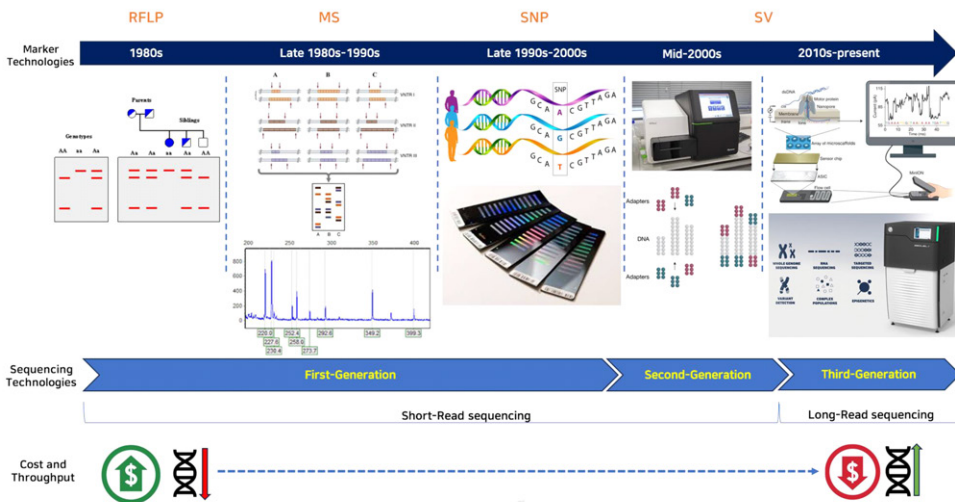
Chapter 03 예측과 설계로 확장되는 가축유전학

Chapter 04 유전정보가 이끄는 지속가능한 축산



Chapter 02 마커와 유전체로 읽는 재래가축의 유전적 가치

가축유전학의 과거, 현재, 그리고 미래



유전적 식별과 계통 관리 01

- 성 감별
- 친자 감정
- 개체 식별 및 집단 구분

형질 관련 변이 탐색 02

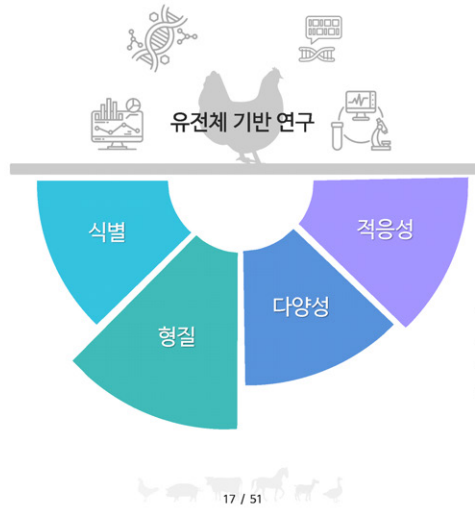
- 경제형질 마커
- QTL mapping
- GWAS

유전적 적응성과 면역 다양성 04

- 선발신호
- MHC

유전적 다양성과 집단 구조 03

- Genetic diversity
- PCA
- ADMIXTURE



반성유전을 이용한 성 감별 (Sex-linked inheritance)

유전적 식별과 계통 관리 01

- 성염색체 (Z/W)에 위치한 유전자 차이를 이용하여 깃털 성장 속도로 암수 구분이 가능

조우성과 만우성을 이용한 성감별



(Kwon et al., 2021)

한국가축학회지 제 28호, 117-125 (2024)
Korean J. Poult. Sci. Vol. 51, No. 2, 117-125 (2024)
<https://doi.org/10.5388/KJPS.2024.51.2.117>

117

Identification and Characterization of Novel Sequences of *ex21-K* Locus for Feather-Sexing in Chickens

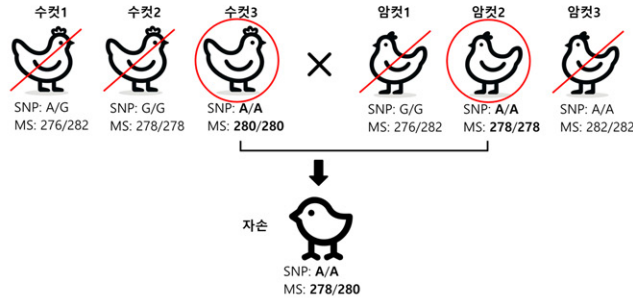
Eun Jung Cho¹ and Sea Hwan Solar^{2*}

¹Researcher, Division of Animal Bioscience and Integrated Biotechnology, Geongsang National University, Jinju 52725, Republic of Korea
²Professor, Division of Animal Bioscience and Integrated Biotechnology, Geongsang National University, Jinju 52725, Republic of Korea

유전 마커를 이용한 친자 감정

유전적 식별과 계통 관리 01

- 자손 개체와 부모 개체의 유전자형 비교 분석으로 친자관계 확인



유전 마커를 이용한 친자 감정

유전적 식별과 계통 관리 01

- 자손 개체와 부모 개체의 유전자형 비교 분석으로 친자관계 확인

MS marker

친자 확인 관리시스템

Parentage Test

친자 감정 서비스

SNP marker

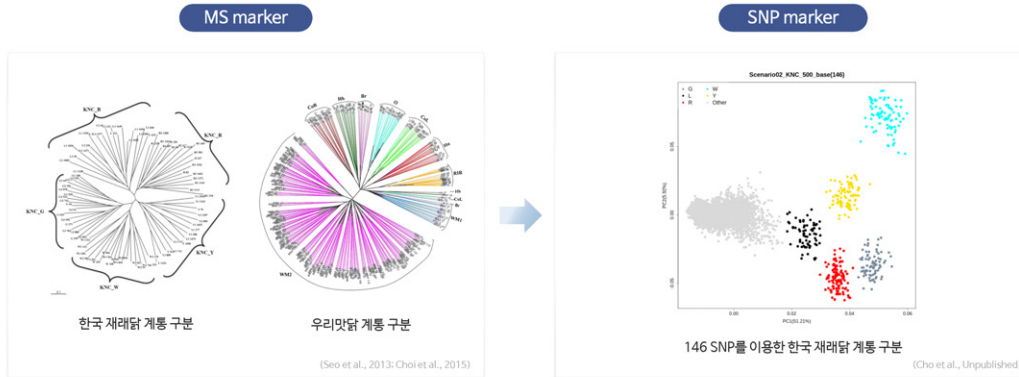
다양한 집단에서의 친자 감정

(Strucken et al., 2016)

유전 마커를 이용한 개체 및 집단 식별

유전적 식별과 계통 관리 01

- 유전 마커를 이용하여 품종 및 집단을 정확하게 식별 가능



경제형질 연관 마커 데이터 베이스의 활용

형질 관련 변이 탐색 02

- 대규모 데이터 베이스를 활용하여 경제형질 연관 마커 확인

Aniaml QTLdb

OMIA (Online Mendelian Inheritance in Animals)

경제형질 연관 QTL mapping

형질 관련 변이 탐색 02

- 경제형질 연관 표현형 측정 및 QTL 탐색

표현형 확보

Proximate Composition, and L-Carnitine and Betaine Contents in Meat from Korean Indigenous Chicken

외모색, 성장, 육질 형질
지방산, 핵산물질, 휘발성 물질
생리-임상화학 형질 등

(Jung et al., 2015)

유전적 연관지도 작성

Construction of Genetic Linkage Map using Microsatellite and SNP Markers in Korean Native Chicken

23 / 51

QTL mapping

Variance Component Quantitative Trait Locus Analysis for Body Weight Traits in Purebred Korean Native Chicken

QTL on GGA4

Position = 191 cM
F-value = 2.65
(Nominal P = 0.00068)

(Cahyadi et al., 2015)

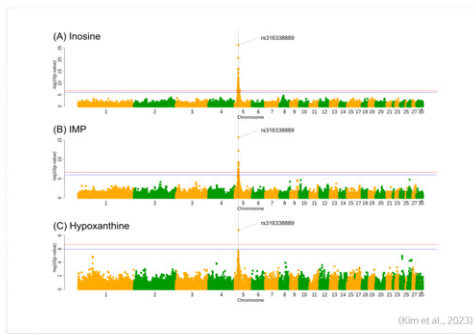


형질 관련 유전변이 탐색 (GWAS)

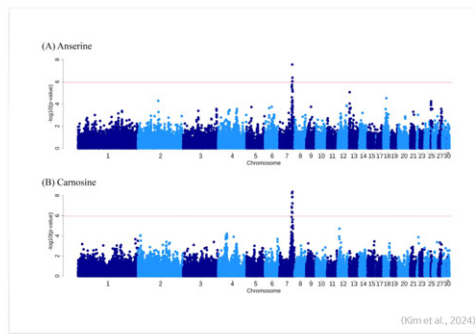
형질 관련 변이 탐색 02

- GWAS를 통해 다양한 형질과 연관된 유전체 영역 발굴

풍미 관련 핵산물질



풍미 관련 펩타이드



형질 관련 유전변이 탐색 (GWAS)

형질 관련 변이 탐색 02

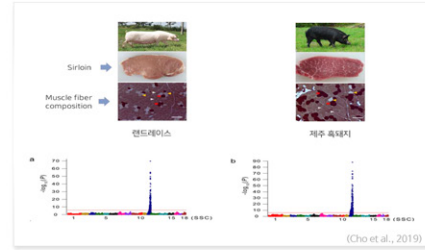
- GWAS를 통해 다양한 형질과 연관된 유전체 영역 발굴



피모색



육질

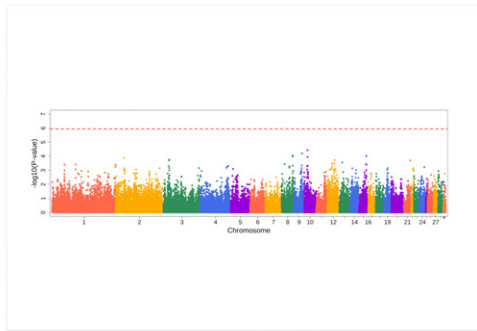


형질 관련 유전변이 탐색 (GWAS)

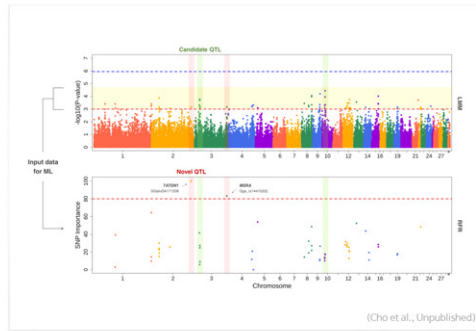
형질 관련 변이 탐색 02

- GWAS와 머신러닝의 융합을 통한 형질 관련 유전변이 탐색

기존 GWAS



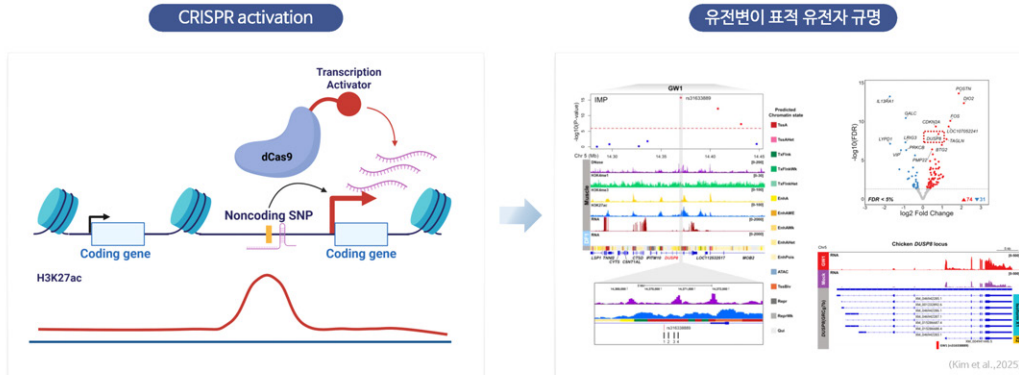
ML-GWAS



형질 관련 유전변이 탐색 (GWAS)

형질 관련 변이 탐색 02

- GWAS로 발굴한 형질 연관 유전변이의 CRISPR 기반 기능 검증



SNP marker 기반 한국 재래닭의 유전적 위치와 집단 구조 분석

유전적 다양성과 집단 구조 03

- 전 세계 닭 집단을 포함하는 SYNBREED diversity panel 활용

Project Coordination SYNBreed
 Prof. Dr. Christa-Cathleen Schön
 Ulrike Utzer-Schneitz
 Ute Weigend

Plant Breeding
 Center of Life and Food Sciences
 Technische Universität München
 Liselet-Bechmann-Str. 2
 D-85354 Freising
 Germany
 Phone: +49 89 31 71 5226
 Fax: +49 89 31 71 4531
 E-Mail: Synbreed

RESEARCH ARTICLE Open Access

The SYNBREED chicken diversity panel: a global resource to assess chicken diversity at high genomic resolution

Dariusz Kholodko Malomane^{1,2}, Henner Simianer^{1,2}, Annett Weigend¹, Christian Reimer^{1,2}, Armin Otto Schmitz^{1,2} and Steffen Weigend^{1,2*}

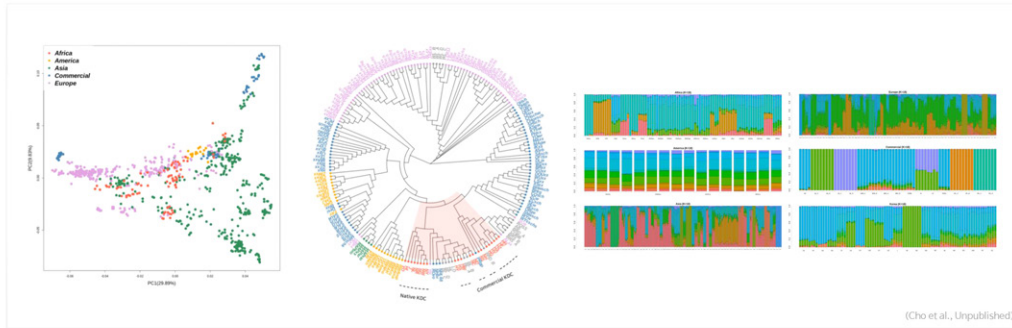
Steffan Weigend

● SNP marker 기반 한국 재래닭의 유전적 위치와 집단 구조 분석

유전적 다양성과 집단 구조 03

- 전 세계 닭 집단과의 비교를 통해 한국 재래닭의 유전적 위치를 확인

집단 구조 분석

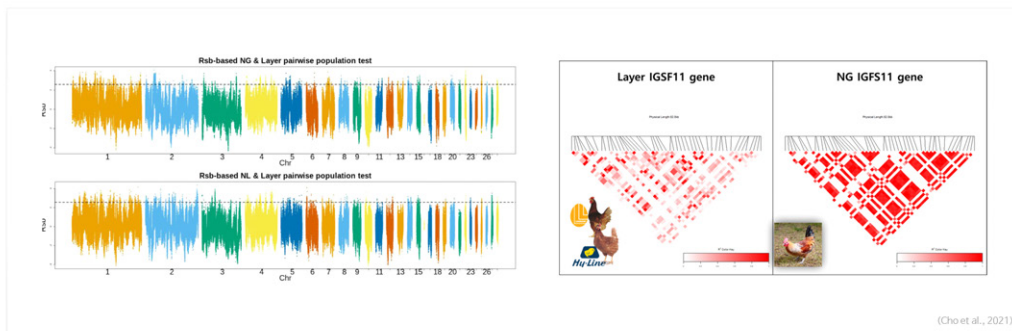


● 선발신호 분석 (Selection signature analysis)

유전적 적응성과 면역 다양성 04

- 선발에 의해 특정 유전변이가 집단 내에 축적된 패턴 탐색

한국 재래닭과 실용계 비교



주조직적합복합체 (MHC)

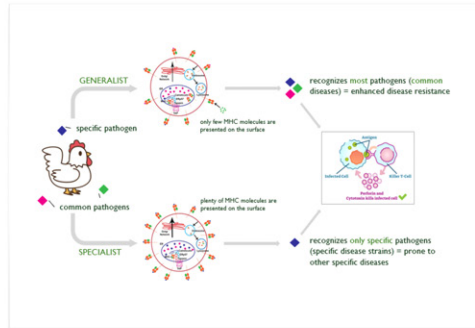
유전적 적응성과 면역 다양성 04

- 적응면역계에 필수적인 세포 표면 단백질을 암호화하는 유전자들의 집합

연구 필요성



MHC haplotype



주조직적합복합체 (MHC)

유전적 적응성과 면역 다양성 04

- 재래닭 MHC-B 다양성 분석을 위한 국제 공동연구

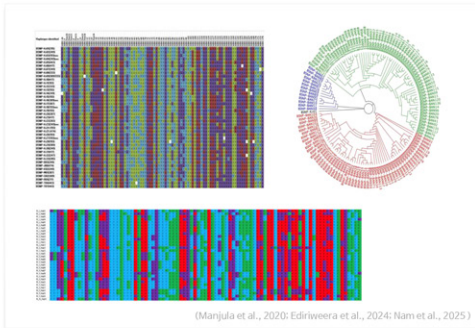


주조직적합복합체 (MHC)

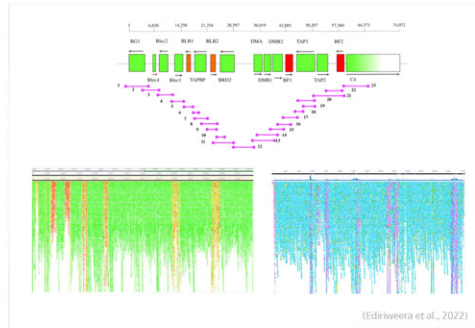
유전적 적응성과 면역 다양성 04

MHC-B 다양성 및 Haplotype 규명

MHC haplotype 다양성



NGS 기반 MHC haplotype 규명

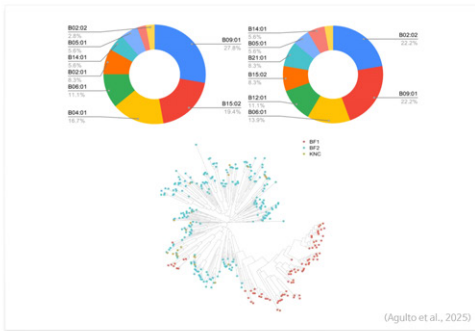


주조직적합복합체 (MHC)

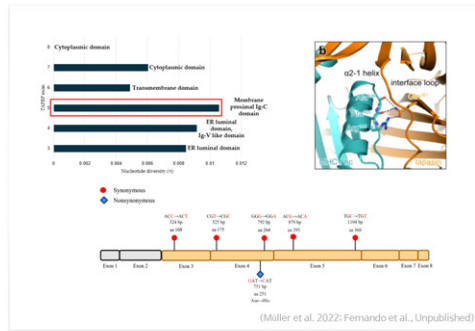
유전적 적응성과 면역 다양성 04

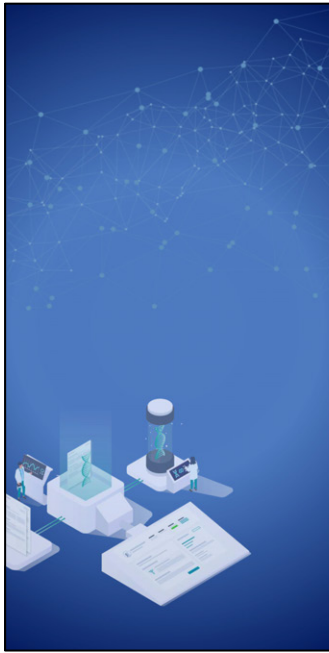
MHC Class I (B2) 및 TAPBP 유전자의 유전적 특성 분석

B2 유전자



TAPBP 유전자





Chapter 01 재래가축의 가치와 가축유전학의 출발

Chapter 02 마커와 유전체로 읽는 재래가축의 유전적 가치

Chapter 03 예측과 설계로 확장되는 가축유전학

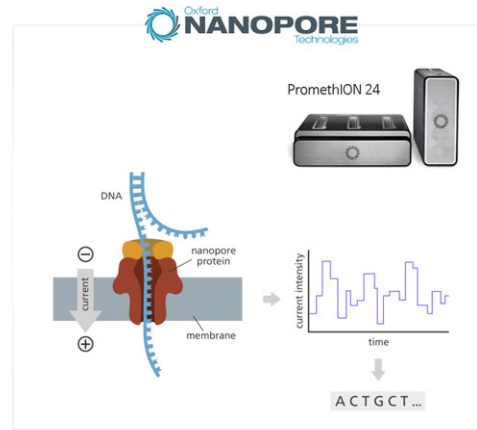
Chapter 04 유전정보가 이끄는 지속가능한 축산



Chapter 03 예측과 설계로 확장되는 가축유전학

가축유전학의 과거, 현재, 그리고 미래

Sequencing의 발달



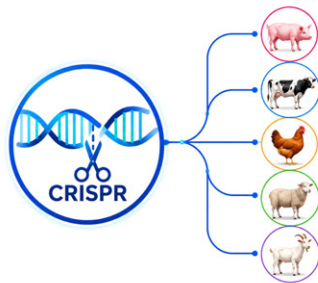
23andMe (Trait Reports)

23andMe website interface showing a report for Type 2 Diabetes with a 37% likelihood. Below the report is a list of 33 traits:

1. 음높이 맞추는 능력
2. 아스파라거스 냄새 감지
3. 등 털 (남성 전용)
4. 장수리 탈모 (남성 전용)
5. 손맛 민감도
6. 무지외반증
7. 뺨 보조개
8. 고수 맛 거부감
9. 갈라진 턱
10. 비듬
11. 귤불 유형
12. 조기 탈모 (남성 전용)
13. 귀지 유형
14. 눈 색
15. 고소 공포증
16. 대중 연설에 대한 두려움
17. 손가락 길이 비율
18. 평발
19. 쿠근개
20. 햇빛에 의한 모발 탈색
21. 모발 형태
22. 머리카락 굵기
23. 아이스크림 맛 선호도
24. 밝은 머리색 또는 어두운 머리색
25. 미소포니아 (섬는 소리 혐오감)
26. 모기 물림 빈도
27. 멀미
28. 신생아 머리술
29. 빛 재채기 반사
30. 붉은 머리
31. 피부 색소 침착
32. 툰살
33. 달콤 vs. 짠맛 선호도

Additional images include a person using a 23andMe kit (Fox news, 2025) and a screenshot of the Macrogen website (Macrogen, https://www.macrogen.com/).

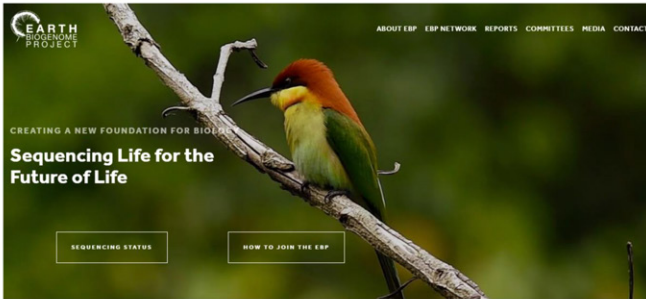
Genome editing: CRISPR-Cas9



Scientific images and data related to genome editing:

- a**: Gel electrophoresis image showing PCR products for CRISPR-Cas9 editing in chickens. Lanes include RC1-RC4 and Holohek. Molecular weight markers are shown on the left.
- b**: Gel electrophoresis image showing PCR products for CRISPR-Cas9 editing in cattle. Lanes include RC1-RC4 and Holohek. Molecular weight markers are shown on the left.
- c**: Photo of a genome-edited hornless dairy cow (Carlfson et al., 2016).
- d**: Photo of genome-edited hornless dairy cattle.
- Photo of genome-edited AI resistant chicken (Idoko-Alsch et al., 2023).
- Photo of genome-edited PRRS-resistant pig (https://www.pic.com/pic-prrs-resistant-pig/).

Earth BioGenome Project (EBP)



What is the Earth BioGenome Project?

Powerful advances in genome sequencing technology, informatics, automation, and artificial intelligence, have propelled humankind to the threshold of a new beginning in understanding, utilizing, and conserving biodiversity. For the first time in history, it is possible to efficiently sequence the genomes of all known species, and to use genomics to help discover the remaining 80 to 90 percent of species that are currently hidden from science.

(<https://www.earthbiogenome.org/>)



Harris Lewin
(Arizona State University)

“지구상 진핵생물 유전체를 참조 수준으로
해독하는 글로벌 프로젝트”

Phase II 전략

1. Adaptive sampling
2. Highest genome quality
3. Equitable global partnerships



Pangenome

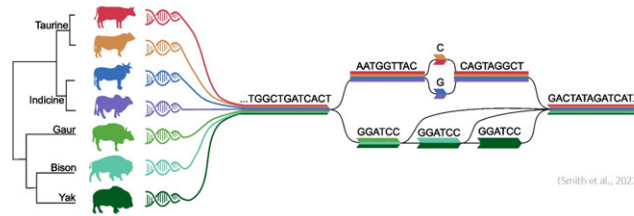


The Bovine Pangenome Consortium

The official information page for the consortium and its members

The Bovine Pangenome Consortium is an international research consortium dedicated to the sequencing and assembly of bovid species for research applications. We are comprised of experts in the field of Genetics, Genomics, Bioinformatics and Animal Science from countries throughout the world.

(<https://bovinepangenome.github.io/>)



(Smith et al., 2023)



AI 대전환



Geoffrey Hinton
(2024 Nobel Prize in Physics)

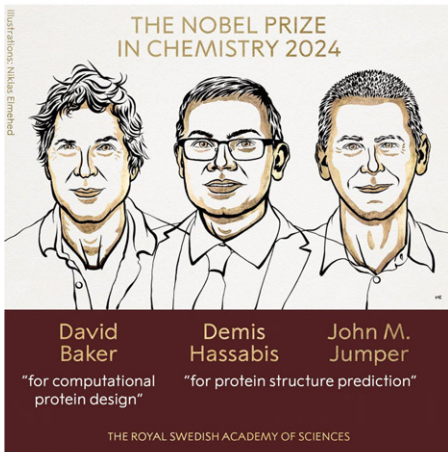
인공신경망 연구

Massive training set of genome

-> AI driven discovery

-> AI driven application

AI 대전환



David Baker
Demis Hassabis
John M. Jumper
(2024 Nobel Prize in Chemistry)

AI 기반 단백질 구조 예측



AI 대전환

AlphaGenome
AlphaFold

AlphaGenome API
AlphaFold

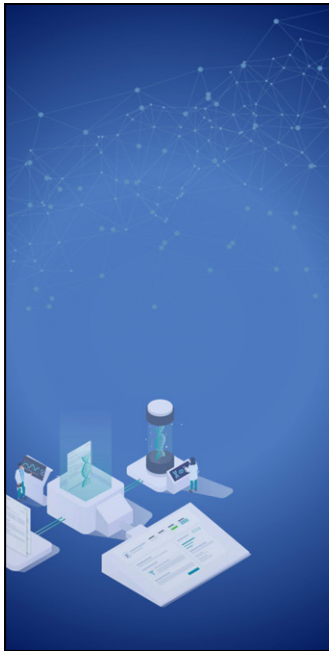
(<https://deepmind.google.com/science/alphagenome/>)
(<https://deepmind.google/science/alphafold/>)

Arc
Evo2

Application layer: Prediction (Genetic variant effects, Protein mutational scanning, mRNA mutational scanning, RNA stability/toxicity, Regulatory element feature ID), Design (Genomic scale generation, Protein complex generation, Exon classification Splicing variant effects, Chromatin accessibility combinatorial generation)

Foundation layer: DNA, RNA, Protein

(<https://arcinstitute.org/tools/evo/>)



- Chapter 01 재래가축의 가치와 가축유전학의 출발
- Chapter 02 마커와 유전체로 읽는 재래가축의 유전적 가치
- Chapter 03 예측과 설계로 확장되는 가축유전학
- Chapter 04 유전정보가 이끄는 지속가능한 축산

Summary

1. 유전자원 보존

재래가축은 미래 육종을 위한 유전적 자원

2. 유전정보 기반 해석

식별·형질·다양성·적응성 분석을 통한 가치 규명

3. 지속가능한 축산

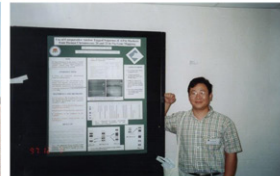
유전체 정보와 AI·유전체 편집·판지놈 기술과의 융합

가축유전학은 재래가축의 보존을 넘어, 미래 축산의 설계 도구로 확장되고 있다.



Acknowledgement

- PhD period (1997-2001) and after



ISAG 2004 Tokyo



Sydney 2013



AAAS 2024 Melbourne

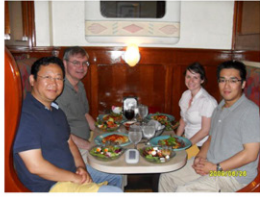


ISAG 2025 Daejeon



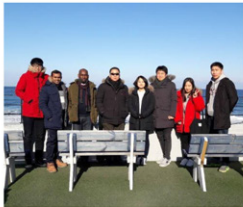
Acknowledgement

- Academic supervisors, mentors and colleagues



Acknowledgement

- Past and present students



가축유전학의 과거, 현재, 그리고 미래

(Animal Genetics: Past, Present, and the Future)

2026년도 한국축산학회 국제연합심포지엄 및 학술발표회
2026. 07. 09.

이준현

Thank you

충남대학교 농업생명과학대학 동물자원생명과학과 교수
충남대학교 연구처장 / 산학협력단장

