



März 2022

## Genetische Untersuchungen der Tiroler Steinbockpopulationen



### Projektteam

Iris Biebach<sup>1</sup>, Alice Brambilla<sup>1</sup>, Glauco Camenisch<sup>1</sup>, Christine Grossen<sup>1</sup>, Martina Just<sup>2</sup>,  
Lukas Keller<sup>1</sup> und Dominique Waldvogel<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Institut für Evolutionsbiologie und Umweltwissenschaften, Universität Zürich

<sup>2</sup> Tiroler Jägerverband

### Kontakt

Iris Biebach, Institut für Evolutionsbiologie und Umweltwissenschaften, Universität  
Zürich

E-Mail: [iris.biebach@ieu.uzh.ch](mailto:iris.biebach@ieu.uzh.ch)



## 1 Ausgangslage

Die Steinböcke waren Ende des 19. Jahrhunderts nahezu ausgerottet und nur ca. 200 Stück überlebten in dem Gebiet des heutigen Gran Paradiso Nationalparks (Nievergelt, 1966). Wiederansiedlungen in Frankreich und Italien wurden meist in der zweiten Hälfte des 20ten Jahrhunderts vorwiegend mit Individuen aus dem Gran Paradiso Gebiet durchgeführt. In der Schweiz begann die Wiederansiedlung bereits 1906 als knapp 100 Steinböcke aus der Gran Paradiso Population in zwei Schweizer Wildparks gebracht wurden, um sie für Aussetzungen in der freien Wildbahn zu züchten. Drei der in der Schweiz früh gegründeten Populationen in der freien Wildbahn (Albris, Briener Rothorn, Pleureur) sind schnell gewachsen und lieferten Steinböcke für viele weitere Ansiedlungen in der Schweiz, Österreich und Deutschland. So wurden in Tirol seit den 1950er Jahren knapp 30 Steinbockkolonien mit Tieren aus der Schweizer Albris Population gegründet. Inzwischen sind ca. acht Steinbockgenerationen seit den ersten Aussetzungen in Tirol vergangen.

Bisher wurden in unserem Labor 68 Steinbockpopulationen aus der Schweiz, Frankreich, Italien, Deutschland und Österreich genetisch untersucht. Diese Populationen können in fünf in sich ähnliche, übergeordnete genetische Gruppen eingeteilt werden (Abb. 1). Im Wesentlichen bilden die ursprüngliche Gran Paradiso Population und vier früh gegründete (in den 1920er Jahren) Populationen (CH: Albris, Briener Rothorn und Pleureur; I und F: Alpi Marittime - Mercantour) jeweils mit ihren Tochterpopulationen die genetischen Hauptgruppen (Abb. 1). Die Zugehörigkeit einer Population zu den übergeordneten genetischen Gruppen spiegelt vor allem die Aussetzungsgeschichte der jeweiligen Population wider. In manchen Populationen hat zusätzlich Migration zwischen benachbarten Populationen die Zugehörigkeit zu den genetischen Gruppen beeinflusst.

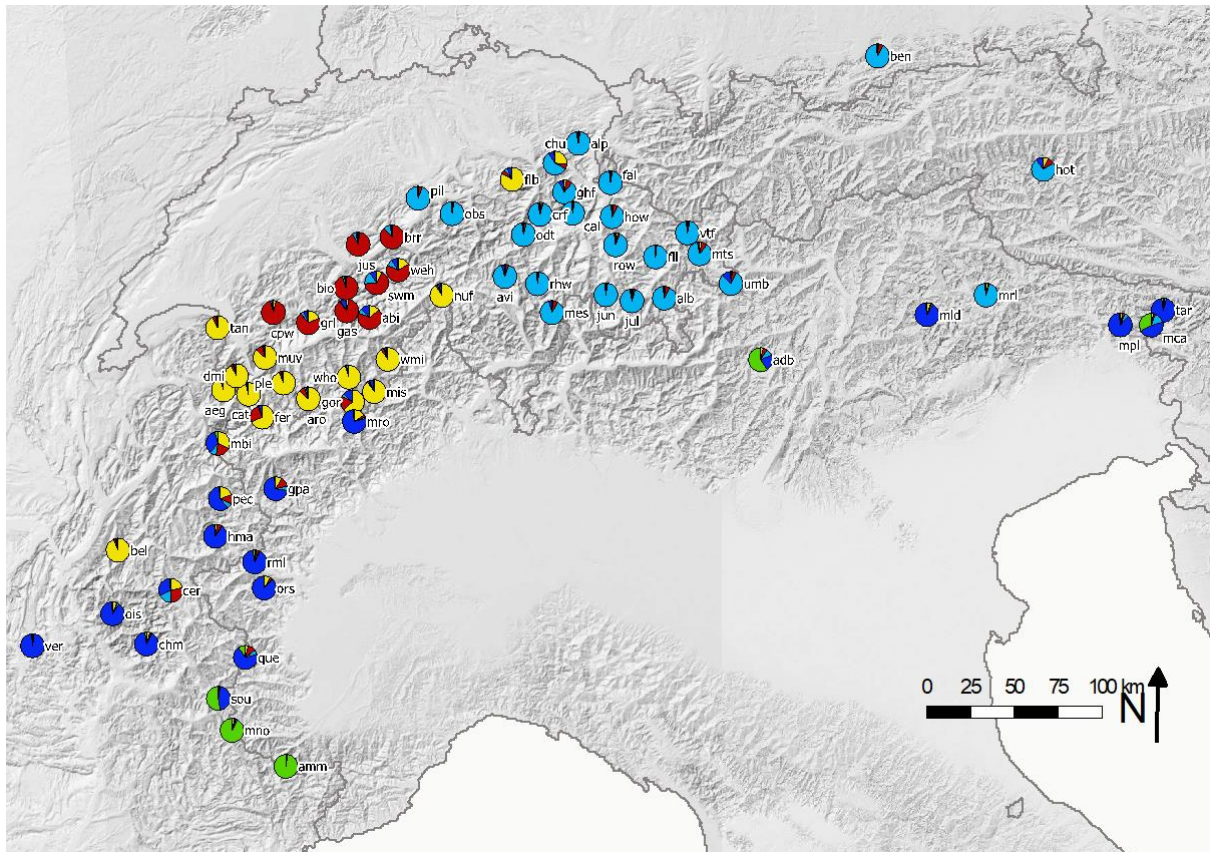


Abb. 1.: Einteilung der Steinbock Populationen in der Schweiz, Italien, Frankreich, Österreich und Deutschland in genetische Gruppen. Die Segmente innerhalb der Kreisdiagramme zeigen zu welchem Anteil eine Population jeweils einer der fünf genetischen Gruppen zugeordnet werden konnte. Die Albris-Gruppe ist in blau, die Brienzer Rothorn-Gruppe in rot, die Pleureur-Gruppe in gelb, die Gran Paradiso – Haute Maurienne-Gruppe in dunkelblau und die Alpi Marittime-Gruppe in grün dargestellt. Der Buchstabencode neben dem Kreisdiagrammen bezeichnet den Namen der jeweiligen Population: adm: Adamello-Brenta, avi: Adula-Vial, alb: Albris, abi: Aletsch-Bietschhorn, amm: Alpi Marittime-Mercantour Est, alp: Alpstein, aro: Arolla, aeg: Arve et Giffre, bel: Belledonne, ben: Benediktenwand, bio: Bire-Oschinen, brr: Brienzer Rothorn, cal: Calanda, cpw: Cape au Moine-Pierreuse-Wittenberg, cat: Catogne, cer: Cerces, chm: Champsaur, chu: Churfirsten, crf: Crap da Flem, dmi: Dents du Midi, fal: Falknis, fer: Ferret, flb: Fluebrig-Forstberg-Längenegg, fl: Flüela, gas: Gastern, gor: Gornergrat, gpa: Gran Paradiso, ghf: Graue Hörner-Foostock grl: Gross Lohner-Leukerbad hma: Haute Maurienne, how: Hochwang, hot: Hohe Tauern jun: Julier Nord jul: Julier Süd-Val Bever jus: Justistal, mts: Macun-Terza-Sesvenna, mrl: Marmarole, mld: Marmolada, mno: Mercantour Nord Ouest, mes: Mesocco, mis: Mischabel, mbi: Monte Bianco, mca: Monte Canin, mpl: Monte Plauris, mro: Monte Rosa, muv: Muveran, nuf: Nufenen, odt: Oberalp-Tödi, obs: Oberbauenstock, ois: Oisans, ors: Orsiera, pec: Peisey-Champagny, pil: Pilatus, ple: Pleureur, que: Queyras, rhw: Rheinwald, rml: Rocciamelone-Lera, row: Rothorn-Weissfluh, sou: Saint Ours, swm: Schwarzmönch, tan: Tanay, tar: Tarvisio, umb: Umbrail, ver: Vercors, vtf: Vereina-Tasna-Fergen Seetal, who: Weisshorn, wmi: Weissmies, weh: Wetterhorn  
(Quelle: Brambilla, 2020)



Die Folgen der starken Dezimierung der gesamten Alpensteinböcke und die Wiederansiedlung in mehreren Schritten zeigen sich auch in einer geringen genetischen Vielfalt und einem hohen Inzuchtgrad (Biebach und Keller, 2010; Grossen et al., 2018). Eine geringe genetische Diversität birgt langfristige Risiken für eine Population, da sie weniger anpassungsfähig an veränderte Umweltbedingungen ist. Eine hohe Inzucht kann zu Fitnessverlusten führen wie verringerte Fruchtbarkeitsrate, erhöhte Jungensterblichkeit und höhere Anfälligkeit für Krankheiten (Keller and Waller, 2002). Die Fitnessverluste wiederum können sich in einer reduzierten Wachstumsrate der Populationen zeigen (Bozzuto et al., 2019).

Bei den bisher untersuchten Steinbockpopulationen (vorwiegend aus der Schweiz, Frankreich und Italien) konnten erhebliche Unterschiede in der genetischen Diversität und im Inzuchtgrad festgestellt werden. Beide genetischen Maße werden entscheidend von der Zusammensetzung und Größe der Gründergruppe und dem anschließenden Populationswachstum beeinflusst (Biebach und Keller, 2010; Grossen et al., 2018).

Mit der vorliegenden Arbeit sollen die Tiroler Steinbockpopulationen genetisch charakterisiert werden, indem die genetische Diversität und der Inzuchtgrad geschätzt, sowie die genetische Verwandtschaft zwischen Populationen aufgezeigt werden. Weitere bereits untersuchte ausgewählte Steinbockpopulationen werden zum Vergleich herangezogen. Diese genetischen Daten bilden auch die Grundlage wenn Managementmassnahmen zur Verringerung der Inzucht und Erhöhung der genetischen Diversität geplant sind.

## **2 Genetisches Datenset**

Insgesamt wurden 129 Proben aus 14 Tiroler Populationen untersucht (Tabelle 1). Die Proben wurden mit einem Set von mehr als 1000 genetischen Markern untersucht, die kürzlich mit der Amplicon-Sequenzierung für Alpensteinböcke entwickelt wurden (Kessler et al., 2021). Die untersuchten genetischen Marker lassen sich in drei Gruppen aufteilen. Erstens, 671 Neutral-Marker, die über das gesamte Erbgut verteilt sind. Bei diesen Markern wird angenommen, dass sie sich nicht im Erscheinungsbild der Tiere zeigen und damit nicht unter Selektion stehen. Sie eignen sich um die genetische Struktur, genetische Vielfalt und Inzucht einer



Population zu bestimmen. Zweitens, 138 Immun-Marker innerhalb von Genen (siehe Methoden), die eine wichtige Rolle im Immunsystem einnehmen. Dadurch, dass diese Marker das Immunsystem beeinflussen, stehen sie auch unter Selektion. Eine hohe genetische Vielfalt an diesen genetischen Markern deutet daraufhin, dass eine höhere Vielfalt an Krankheiten abgewehrt werden kann. Drittens, 78 Hybrid-Marker, um Hybridisierung zwischen Ziege und Steinbock während der letzten zwei bis drei Generationen zu erkennen.

Für die Analysen wurden weitere Steinbockpopulationen ausserhalb von Tirol zum Vergleich herangezogen (Tabelle 1). Es wurde jeweils der ursprünglichste Vertreter von den vier grössten genetischen Gruppen (Abb. 1) als Referenzpopulation verwendet: Die Gran Paradiso Population in Italien und die drei früh gegründeten Populationen Albris, Brienzer Rothorn und Pleureur in der Schweiz.

Manche der Analysen basieren auf Schätzungen der Häufigkeit von Genvarianten, die wiederum nur von mehreren Proben angemessen geschätzt werden kann. Daher wurden diese Analysen nur mit den Populationen durchgeführt, von denen mindestens 12 Proben vorhanden waren. Zudem wurden nur Individuen verwendet, von denen 80% der genetischen Marker lesbar waren, sowie nur genetische Marker, die in 80% der Individuen gelesen werden konnten.

Tabelle 1: Anzahl Proben pro Population, die in dieser Studie verwendet wurden.

Land	Population	Anzahl Proben
Österreich	Geigenkamm	18
	Glockturm	15
	Hochalpe-Schwarz- mils- Rappental*	3
	Hohe Tauern	17
	Kaunergrat	19
	Lechtaler Alpen	16
	Nordkette*	1
	Ochsenberg*	6
	Oestliches Karwendel*	3
Silvretta	12	



	Stubaier Alpen*	1
	Suedliches Karwendel*	1
	Tribulaun*	2
	Verwall	15
Schweiz	Albris	34
	Brienzer Rothorn	19
	Pleureur	19
Italien	Gran Paradiso	86

\* Populationen mit weniger als 12 genetischen Proben und daher nur in wenigen Analysen vertreten.

### 3 Ergebnisse der Neutral-Marker

#### 3.1 Genetische Struktur der Tiroler Steinbockpopulationen im Vergleich zu den Referenzpopulationen

Die genetische Struktur der Tiroler Populationen im Vergleich zu den Referenzpopulationen wurde auf zwei verschiedene Arten untersucht. Mit der ersten Gruppen-Analyse wurden die beprobten Individuen aufgrund ihrer Genetik vier übergeordneten genetischen Gruppen zugeordnet. Wie in Abb.1 gehört jede der vier Referenzpopulationen einer eigenen genetischen Gruppe an (Abb.2). Entsprechend den Erwartungen werden alle Tiroler Steinbockpopulationen der gleichen Gruppe zugeordnet wie die Albris Population (hellblau in Abb. 2), von der sie abstammen.

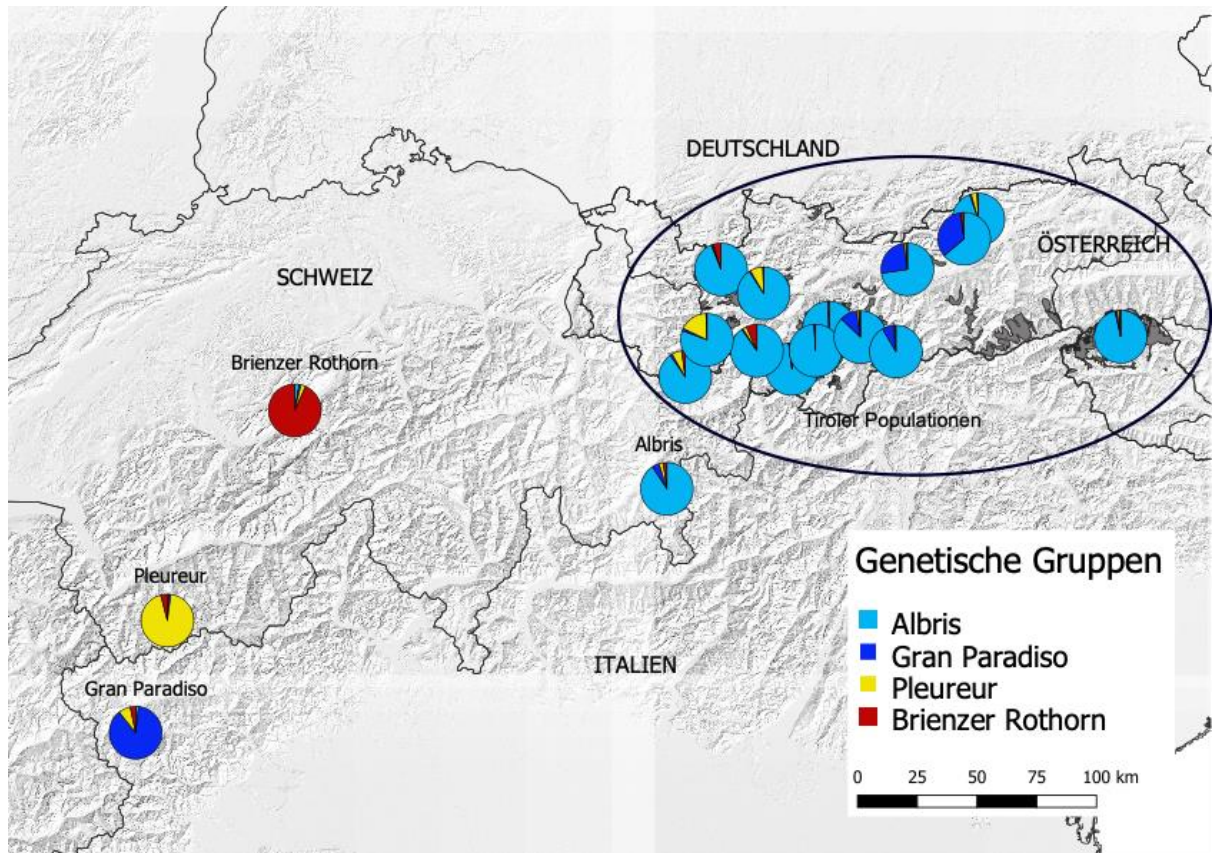


Abb. 2: Einteilung der Tiroler Populationen und der Referenzpopulationen in genetische Gruppen. Die Segmente innerhalb der Kreisdiagramme zeigen zu welchem Anteil eine Population jeweils einer der vier genetischen Gruppen zugeordnet wurde. Die Albris-Gruppe ist in hellblau, die Brienzer Rothorn-Gruppe in rot, die Pleureur-Gruppe in gelb und die Gran Paradiso Gruppe in dunkelblau dargestellt.

Zweitens wurde eine Hauptkomponentenanalyse durchgeführt. Bei dieser Analyse sind sich zwei Individuen genetisch ähnlicher, je weniger Abstand sie zueinander haben. Es zeigt sich ein ähnliches Bild wie die Gruppen-Analyse mit vier genetischen Ansammlungen der Proben: Die Proben der Gran Paradiso (blau in Abb. 3), der Pleureur (gelb in Abb. 3) und der Brienzer Rothorn Population (dunkelrot in Abb. 3) bilden getrennte genetische Ansammlungen. Die Albris Population (rot in Abb. 3) bildet gemeinsam mit den Tiroler Populationen (Grüntöne in Abb. 3) die vierte genetische Ansammlung.

Beide Analysen zeigen, dass in der übergeordneten genetischen Struktur alle Tiroler Populationen zu der genetischen Albris-Gruppe gehören. Dementsprechend sind die

Tiroler Populationen, wie zu erwarten, näher mit der Albris Population verwandt als mit den anderen genetischen Hauptgruppen.

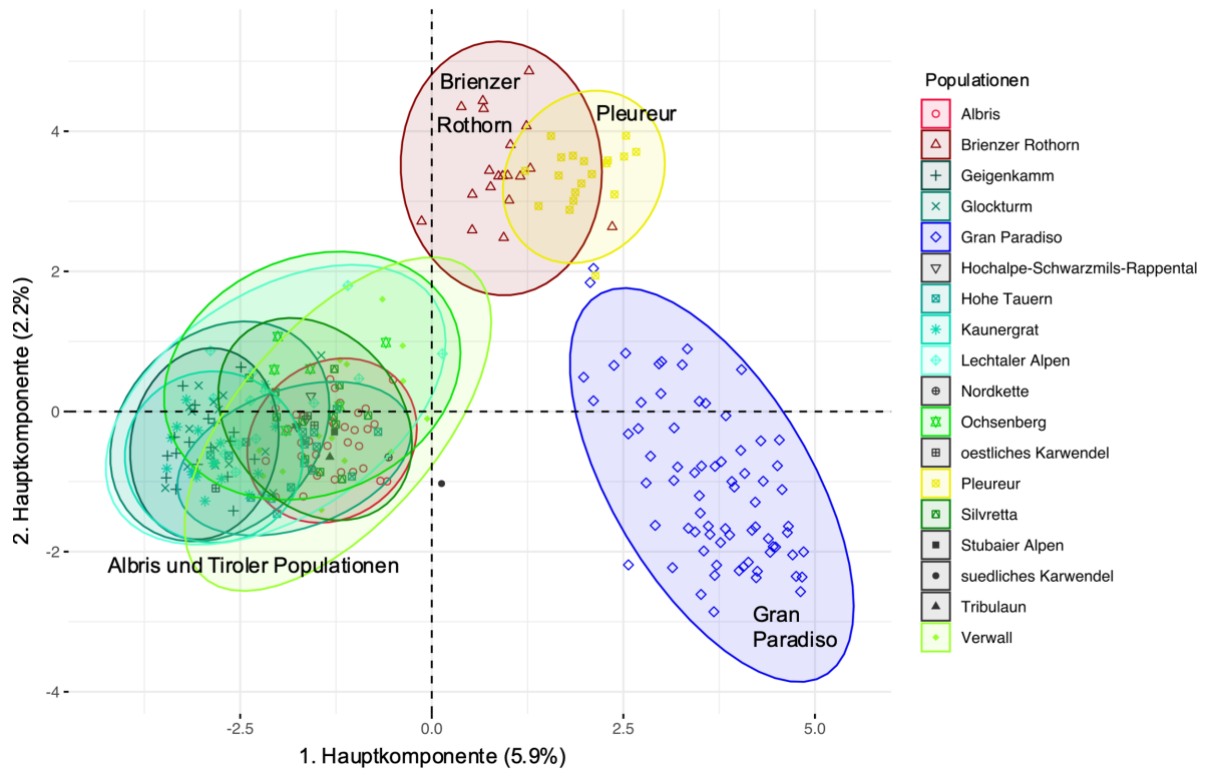


Abb. 3: Hauptkomponentenanalyse der Tiroler Populationen und der Referenzpopulationen. Jedes Symbol stellt ein Individuum dar. Die unterschiedlichen Symbole und Farben kennzeichnen die Populationen. Die Ellipsen der Populationen sind in der jeweiligen Farbe der Symbole gezeichnet. Die Populationen mit wenig Datenpunkten (ein bis drei Proben pro Population) sind in schwarz und ohne Ellipse gezeigt.

### 3.2 Genetische Struktur der Tiroler Steinbockpopulationen untereinander

Für die feinere genetische Struktur wurden nur die Albris Population und die Tiroler Steinbockpopulationen mit den beiden gleichen Analysen wie die oben gezeigte übergeordnete genetische Struktur untersucht.

Die Gruppen-Analyse zeigt, dass die Tiroler Steinbockpopulationen am besten in sechs genetische Gruppen eingeteilt werden können. Die Populationen Hohe Tauern (hellrosa in Abb. 4), Lechtaler Alpen (dunkelrosa in Abb. 4) und Verwall (helltürkis in Abb. 4) bilden jeweils eine eigene genetische Gruppe. Die geographisch nahe



beieinander liegenden Populationen Geigenkamm, Glockturm und Kaunergrat bilden gemeinsam eine weitere genetische Gruppe (grün in Abb. 4). Die fünfte genetische Gruppe bilden die beiden Populationen Ochsenberg und Silvretta (orange in Abb. 4). Schliesslich setzt sich die sechste Gruppe aus der Albris Population und einzelnen Individuen von Tiroler Populationen zusammen (dunkelblau in Abb. 4).

Keine der Populationen mit wenigen Proben (Hochalpe-Schwarzmils-Rappental, Nordkette, östliches Karwendel, Stubaiener Alpen, südliches Karwendel und Tribulaun) bilden eine eigene genetische Gruppe und Individuen dieser Populationen wurden meist zur Albris-Gruppe zugeordnet. Diese Zuordnung kann stark durch die geringe Anzahl Proben pro Population beeinflusst sein. Daher könnte es sein, dass sich das Bild mit mehr Proben ändert und manche der Populationen dann eigene genetische Gruppen bilden.

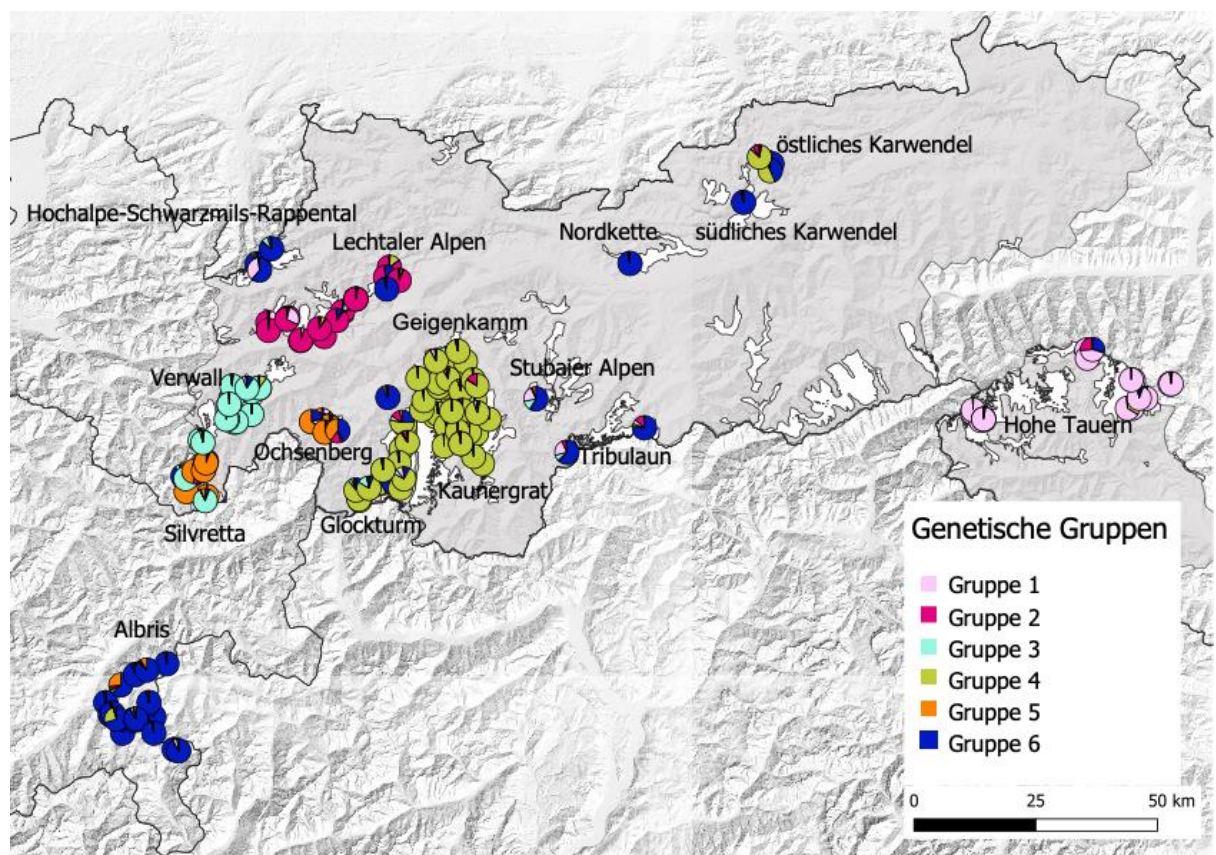


Abb. 4: Einteilung der Tiroler Populationen und Albris Population in genetische Gruppen. Die Segmente innerhalb der Kreisdiagramme zeigen zu welchem Anteil ein Individuum jeweils einer der sechs genetischen Gruppen zugeordnet wurde.

Die Hauptkomponentenanalyse unterscheidet vor allem den Gebirgszug mit den Populationen Geigenkamm, Kaunergrat und Glockturm (Blautöne in Abb. 5A) und die Verwall Population (hellgrün in Abb. 5A) von den anderen Tiroler Populationen.

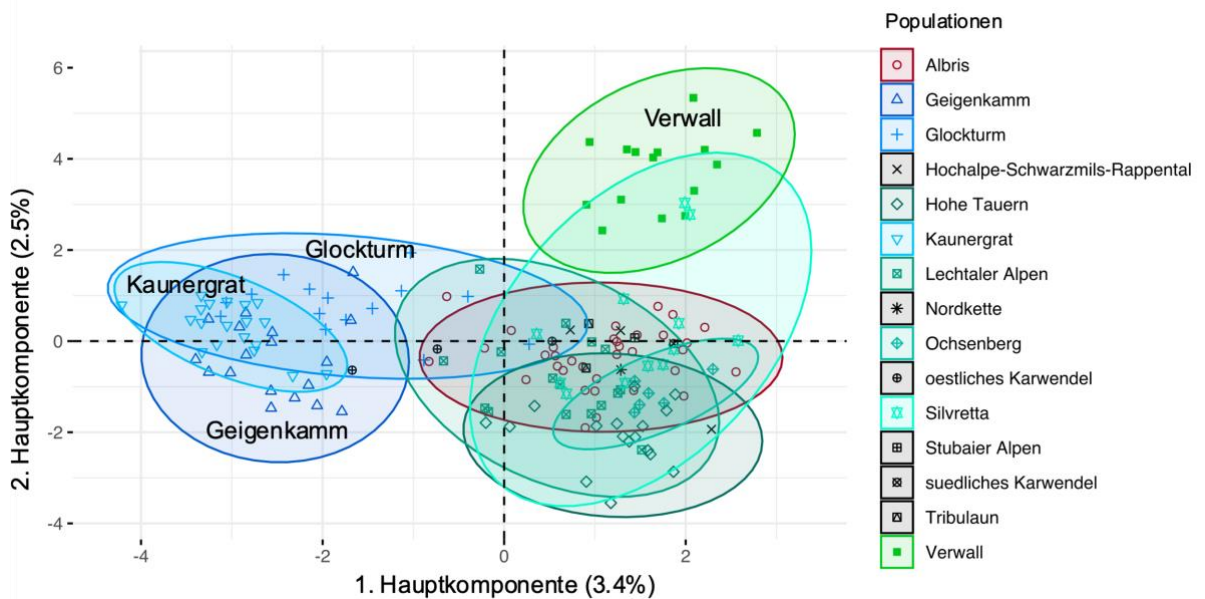


Abb. 5: Hauptkomponentenanalyse der Tiroler Populationen und Albris Population. Jedes Symbol stellt ein Individuum dar. Die unterschiedlichen Symbole und Farben kennzeichnen die Populationen. Die Ellipsen der Populationen sind in der jeweiligen Farbe der Symbole gezeichnet. Die Populationen mit wenig Datenpunkten (ein bis drei Proben pro Population) sind in schwarz und ohne Ellipse gezeigt.

Beide Analysen zur genetischen Struktur weisen daraufhin, dass die Steinböcke vom Geigenkamm, Glockturm und Kaunergrat als eine gemeinsame genetische Population betrachtet werden können.

Zudem gehören nach den Analysen zwei Geissen (14 und 3 Jahre alt) aus der Silvretta Population genetisch zu der Verwall Population (Abb. 4 zwei helltürkisene Kreisdiagramme in der Silvretta Population mit vorwiegend orangenen Kreisdiagrammen; Abb. 5 zwei türkisene Symbole in der Ansammlung der hellgrünen Symbole). Vermutlich handelt es sich hier um Wanderungen von der Verwall Population in die Silvretta Population.

### 3.3 Genetische Distanz

Wir haben die genetische Distanz zwischen jeweils zwei Populationen als paarweise  $F_{st}$  gemessen (Abb. 6). Aufgrund der paarweisen genetischen Distanz wurde ein Stammbaum erstellt, dessen Länge der horizontalen Linien proportional zur genetischen Distanz sind (Abb. 7). Wie zu erwarten haben die Tiroler Steinbockpopulationen zu den Referenzpopulationen, von denen sie nicht direkt abstammen (Gran Paradiso, Brienzer Rothorn und Pleureur) eine höhere genetische Distanz (0.09-0.12 in Abb. 6, längere horizontale Linien in Abb. 7) als zu ihrer Gründerpopulation Albris (maximal 0.05, helle Farbtöne in der Spalte ganz links in Abb. 6, kürzere horizontale Linien in Abb. 7).

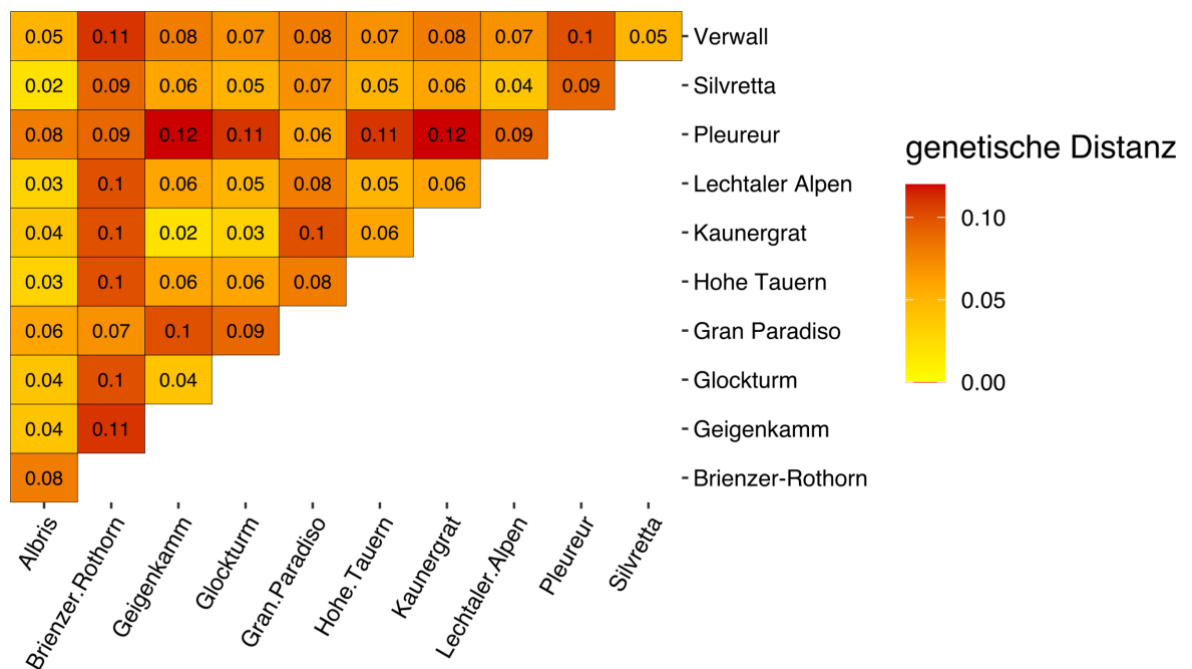


Abb. 6: Paarweise genetische Distanz zwischen den Tiroler Steinbockpopulationen und den Referenzpopulationen.

Dementsprechend haben die Populationen Hohe Tauern, Lechtaler Alpen und Silvretta im Vergleich zu allen Populationen die niedrigste genetische Distanz zur Herkunftspopulation Albris. Das Gleiche gilt, wenn bei den Steinböcken vom Kaunergrat, Glockturm und Geigenkamm von einer gemeinsamen Population ausgegangen wird.

Die Verwall Population ist genetisch am weitesten entfernt zu den anderen untersuchten Tiroler Populationen. Auch zur benachbarten Silvretta Population

besteht eine relativ hohe genetische Distanz, obwohl vom Gelände her ein Austausch zwischen den beiden Populationen möglich sein sollte, zumindest über die angrenzende Population im Vorarlberg. Die detaillierte Aussetzungsgeschichte der beiden Populationen ist uns unbekannt. In der Annahme, dass sowohl die Verwall als auch die Silvretta Population von der Albris Population abstammen und damit zu Beginn enger verwandt waren, weist die relativ hohe genetische Distanz jedoch auf wenig genetischen Austausch zwischen den beiden Populationen hin. Denn mit der Zeit wird die genetische Distanz zwischen isolierten Populationen grösser. Interessanterweise scheint jedoch Migration stattzufinden, da zwei Proben in der Silvretta Population genetisch zur Verwall Population gehören. Erst wenn sich die eingewanderten Steinböcke am neuen Ort fortpflanzen, findet eine genetische Annäherung der beiden Populationen statt. Dies ist jedoch nicht immer der Fall und zudem kann es sich um temporäre Wanderungen handeln. Im Gran Paradiso Gebiet gibt es regelmässige Wanderungen in eine benachbarte Population, zur Paarungszeit sind die Steinböcke jedoch zurück in ihrem angestammten Gebiet.

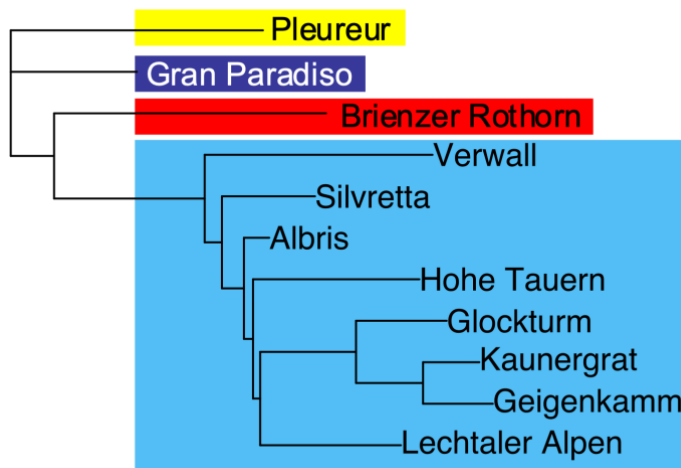


Abb. 7: Stammbaum aufgrund der paarweisen genetischen Distanz. Die Länge der horizontalen Linien ist proportional zur genetischen Distanz. Kürzere horizontale Linien zwischen zwei Populationen bedeuten eine geringere genetische Distanz als längere horizontale Linien. Die Farbe der Kästen zeigt die Zugehörigkeit zu den genetischen Gruppen wie in Abb. 1 und 2.

### 3.4 Genetische Vielfalt

Die genetische Vielfalt wurde mit zwei genetischen Maßen beschrieben. Erstens, die erwartete Heterozygotie (Abb. 8A), die anzeigt wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist an einem Genort zwei verschiedene Genvarianten zu besitzen. Dies ist ein häufig verwendetes Mass zur Beschreibung von genetischer Vielfalt und wird vor allem von häufigen Genvarianten beeinflusst. Hingegen zeigt das zweite Mass, die Anzahl Genvarianten, auch seltene Genvarianten an (Abb. 8B).

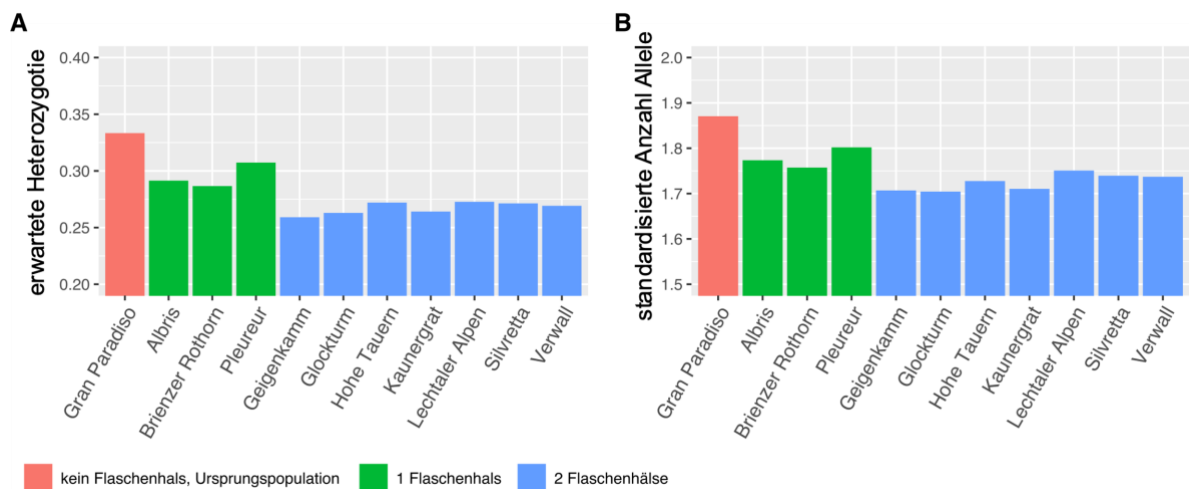


Abb. 8: Erwartete Heterozygotie (A) und Anzahl Genvarianten (B) der Tiroler Populationen und der Referenzpopulationen für 671 Neutral-Marker. Die Populationen sind farblich nach der Anzahl genetischer Flaschenhalse, die eine Population durch Aussetzungen erfahren hat, markiert.

Beide genetischen Maße zeigen das gleiche Bild: Die ursprüngliche Gran Paradiso Population beherbergt die grösste genetische Vielfalt. Die Referenzpopulationen mit nur einem genetischen Flaschenhals haben eine mittlere genetische Vielfalt der untersuchten Populationen und die Tiroler Populationen mit zwei genetischen Flaschenhälsen haben die geringste genetische Vielfalt.

### 3.5 Inzucht

Mit dem vorhandenen genetischen Datenset wurde die Inzucht berechnet, die sich seit Anfang des 20ten Jahrhunderts als die ersten Steinböcke in die Schweizer Wildparks gebracht wurden, angesammelt hat. Der durchschnittliche Inzuchtgrad der Tiroler Steinbockpopulationen ist mit 0.12 in etwa so hoch wie der Inzuchtgrad

von Nachkommen einer Halbgeschwisterverpaarung (rote gestrichelte Linie in Abb. 9). Die höchsten Inzuchtgrade haben die Steinböcke in den Regionen Geigenkamm, Glockturm und Kaunergrat. Die Herkunftspopulation Albris hat einen wesentlich niedrigeren Inzuchtgrad.

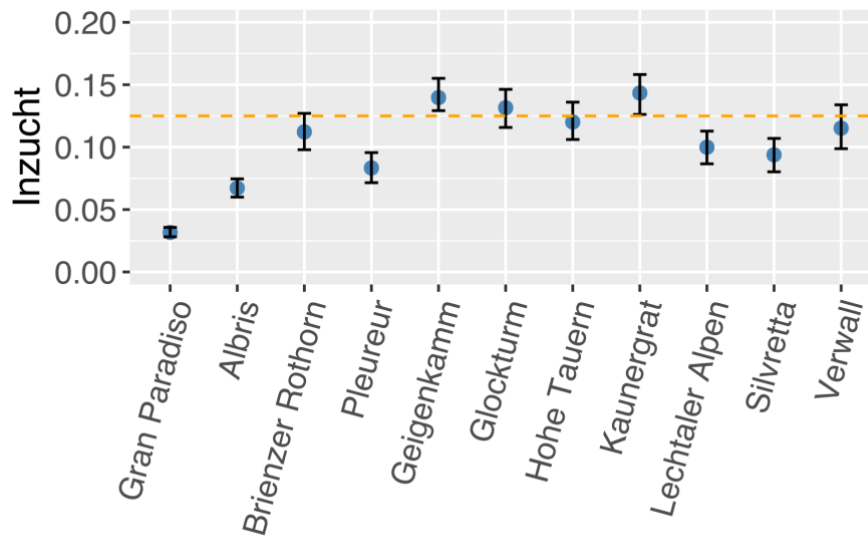


Abb. 9: Inzuchtwerte der Tiroler Populationen und der Referenzpopulationen. Die gelbe gestrichelte Linie markiert als Orientierungshilfe den Inzuchtwert von Nachkommen von einer Halbgeschwisterverpaarung (Inzuchtwert=0.125).

## 4 Ergebnisse der Immun-Marker

### 4.1 Genetische Vielfalt

Die Genetische Vielfalt an den Immun-Markern wurde mit den gleichen genetischen Maßen (Abb. 10) beschrieben wie die Neutral-Marker. Wie bei den Neutral-Markern beherbergt die Gran Paradiso Population die grösste genetische Vielfalt bei den Genen, die für das Immunsystem relevant sind. Die Albris Population hat an diesen Genen zwar eine geringere genetische Vielfalt als die Gran Paradiso Population, der Verlust ist aber geringer als bei den Neutral-Markern. Die Tiroler Populationen haben bei den Immun-Markern einen geringeren Verlust im Vergleich zur Herkunftspopulation Albris als bei den Neutral-Markern. Lechtaler Alpen und Verwall haben sogar an beiden genetischen Maßen eine höhere genetische Vielfalt als die Albris Population.

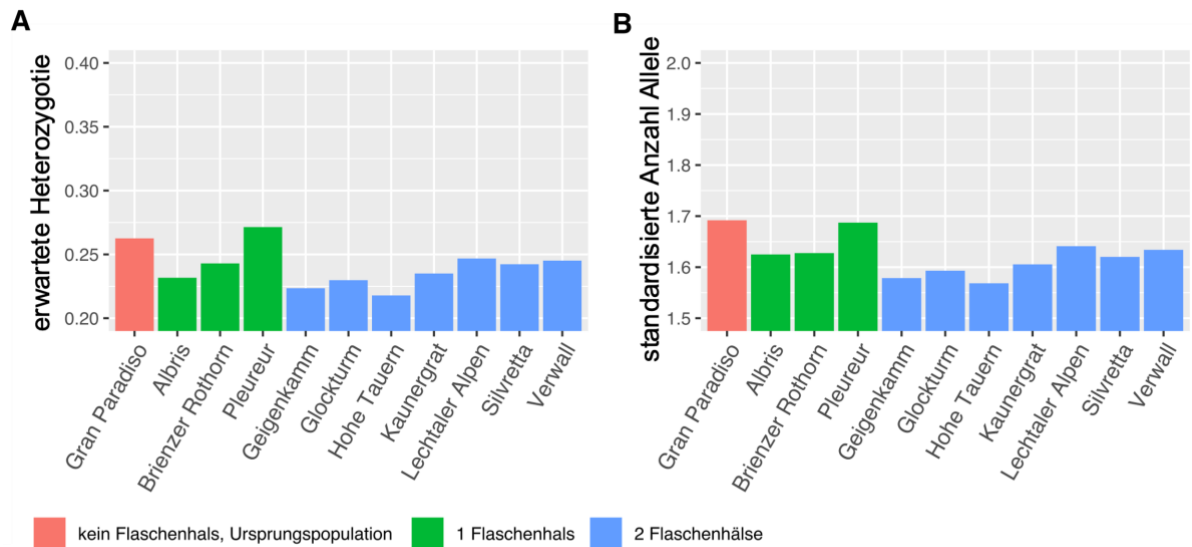


Abb. 10: Erwartete Heterozygotie (A) und Anzahl Genvarianten (B) der Tiroler Populationen und der Referenzpopulationen für 138 Immun-Marker. Die Populationen sind farblich nach der Anzahl genetischer Flaschenhälse, die eine Population durch Aussetzungen erfahren hat, markiert.

## 5 Ergebnisse der Hybrid-Marker

Die Hybrid-Marker können Kreuzungsereignisse der letzten zwei bis drei Generationen anzeigen. Unter den Steinböcken des Datensets wurden mit einer Hauptkomponentenanalyse keine Anzeichen für Kreuzungen zwischen Steinbock und Hausziege festgestellt. Mit diesen Untersuchungen kann jedoch nicht festgestellt werden, ob es weiter zurückliegend als einige wenige Generationen Kreuzungen zwischen Steinböcken und Hausziegen gegeben hat.

## 6 Diskussion

Die Aussetzungsgeschichte der Tiroler Populationen zeigt sich auch in der Genetik. Die Tiroler Steinbockpopulationen gehören im alpenweiten Vergleich zur gleichen genetischen Gruppe wie ihre Herkunftspopulation Albris.

Unter den Tiroler Populationen ist die Verwall Population am wenigsten mit den anderen Tiroler Populationen verwandt. Die Populationen Geigenkamm, Glockturm und Kaunergrat sind ebenso genetisch deutlich von den anderen Tiroler



Populationen zu unterscheiden. Zudem sollten diese drei Populationen aufgrund der geringen genetischen Unterschiede untereinander und der angrenzenden geographischen Lage als eine Population betrachtet werden.

Die genetischen Flaschenhälse bei der Gründung haben auch bei den Tiroler Steinbockpopulationen ihre Spuren hinterlassen. Vor allem bei den Neutral-Markern haben die Tiroler Populationen einen Verlust an genetischer Vielfalt im Vergleich zur Albris Population zu verzeichnen. Ebenso ist der Inzuchtgrad der Tiroler Populationen höher als bei der Albris Population und im Durchschnitt etwa so hoch wie der Inzuchtgrad von Nachkommen einer Halbgeschwisterverpaarung.

In vielen wildlebenden Populationen konnten die Nachteile der Inzucht nachgewiesen werden. Beispielsweise haben Soay Schafe mit steigendem Inzuchtgrad als Lämmchen ein geringeres Gewicht und sind kleiner und als Erwachsene haben sie eine geringere jährliche Überlebensrate und niedrigeren Fortpflanzungserfolg (Berenos et al., 2016). Auch bei Steinböcken konnten die negativen Effekte der Inzucht gezeigt werden. Mit höherer Inzucht hatten ausgewachsene Böcke ein geringeres Körpergewicht, kürzere Hörner und mehr Parasiten (Brambilla et al., 2015). Eine weitere Studie fand heraus, dass die Inzucht einen deutlichen Einfluss auf das Populationswachstum der Steinböcke hat (Bozzuto et al., 2019). Gemäss der Studie reduziert sich das Populationswachstum einer Population mit dem durchschnittlichen Inzuchtgrad der Tiroler Steinbockpopulationen um 51% im Vergleich zu einer hypothetischen Population ohne Inzucht.

Bei zukünftigen Aufstockungen der Tiroler Steinbockpopulationen wäre es wünschenswert, wenn die genetischen Informationen berücksichtigt werden. Beispielsweise würden die Tiroler Steinbockpopulation davon profitieren Individuen von anderen genetischen Gruppen als der Albris-Gruppe zu erhalten.

## 7 Methoden

### Genetisches Datenset

Von dem gesamten genetischen Datensatz wurden die gewünschten Marker für die verschiedenen hier verwendeten genetischen Datensets mit dem Paket vcfR (Knaus and Grunwald, 2017) und





adegenet (Jombart, 2008) in R (R Core Team, 2020) ausgewählt. Mit den gleichen Programmen wurden weitere Filtereinstellungen wie Mindestanzahl an Proben pro Population durchgeführt.

Mit der Amplicon-Sequenzierung wurden insgesamt 318 Immun-Marker untersucht. Viele dieser Immun-Marker liegen eng aufeinanderfolgend innerhalb des Haupthistokompatibilitätskomplex (MHC) auf dem Erbgut. Genetische Marker, die eng nebeneinander auf dem Erbgut sind, sind nicht unabhängig voneinander, sie werden beispielsweise meist gemeinsam vererbt. Für die hier vorgestellten Untersuchungen wurden die Immun-Marker mit dem Programm vcftools (Danecek et al., 2011) auf einen Mindestabstand von 200000 Basen auf dem Erbgut ausgedünnt, um eine Verzerrung der Ergebnisse zu vermeiden.

### Gruppen-Analyse

Mit der Gruppen-Analyse wurde mit dem Software Programm Structure (Pritchard et al., 2000) berechnet, in wie viele genetische Gruppen die Steinbockpopulationen am besten eingeteilt werden können und wie die Zugehörigkeit der einzelnen Individuen zu den jeweiligen Gruppen ist.

### Hauptkomponentenanalyse

Die Hauptkomponentenanalyse bündelt die vielfältige Information der unterschiedlichen Häufigkeiten der Genvarianten zwischen den Populationen an den 671 neutralen genetischen Markern in wenige Hauptkomponenten. Dabei erklärt jede Hauptkomponente einen bestimmten Anteil an den gesamten genetischen Unterschieden zwischen den Proben. Die Hauptkomponenten sind der Grösse nach angegeben, so dass die ersten Hauptkomponenten auch die grössten genetischen Unterschiede anzeigen. Die Hauptkomponentenanalyse wurde mit dem Paket ade4 (Dray and Dufour, 2007) in R (R Core Team, 2020) durchgeführt.

### Genetische Distanz und genetische Vielfalt

Sowohl die genetische Distanz wie auch die genetische Vielfalt wurde mit dem Programm R (R Core Team, 2020) berechnet. Die genetische Distanz wurde paarweise zwischen den Populationen (pairwise Fst) mit dem Paket diveRsity (Keenan et al., 2013) ermittelt. Aus der paarweisen genetischen Distanz wurde ein neighbour joining tree mit dem Paket ape erstellt (Paradis and Schliep, 2019).

Als Mass für die genetische Vielfalt wurden die erwartete Heterozygotie und die standardisierte Anzahl Genvarianten berechnet. Die Heterozygotie beschreibt den Anteil der Genorte, an denen zwei verschiedenen Genvarianten im Erbgut eines Individuums vorhanden sind. Die erwartete Heterozygotie ist die durchschnittliche Heterozygotie einer Population, wenn sich die Individuen zufällig miteinander verpaaren. Sie wurde mit dem Paket adegenet (Jombart, 2008) geschätzt.



Die standardisierte Anzahl Genvarianten berücksichtigt das Ungleichgewicht von unterschiedlichen Probenzahlen in den verschiedenen Populationen. Denn je mehr Individuen von einer Gruppe untersucht werden, desto mehr genetische Varianten werden gefunden. Mit dem Paket PopGenReport (Adamack and Gruber, 2014) wurde die genetische Vielfalt auf die kleinste Probenanzahl pro Population standardisiert. Die kleinste Probenanzahl für die Untersuchungen der genetischen Vielfalt waren 12 Proben.

### Inzucht

Die Inzucht wurde mit dem Programm 2MOD (Ciofi, 1999) für alle 31 Populationen berechnet, die bisher mit der Amplicon-Sequenzierung untersucht wurden und mindestens 12 Proben vorhanden waren, da so die Inzuchtschätzung am wenigsten verzerrt ist. Dennoch zeigen wir in diesem Bericht nur die Inzuchtwerte für die Tiroler Steinbockpopulationen und die oben aufgeführten vier Referenzpopulationen. 2MOD schätzt die Inzucht, die sich in einer Population seit den letzten gemeinsamen Vorfahren aller Populationen in der Analyse aufgrund von limitierter Populationsgrösse angesammelt hat. Bei den Steinbockpopulationen wird also die Inzucht gemessen, die sich seit Anfang des 20ten Jahrhunderts angehäuft hat als die ersten Steinböcke aus dem Gran Paradiso Gebiet für Aussetzungen entnommen wurden.

## 8 Referenzliste

- Adamack, A.T., Gruber, B., 2014. PopGenReport: simplifying basic population genetic analyses in R. *Methods Ecol. Evol.* 5, 384–387. <https://doi.org/10.1111/2041-210X.12158>
- Berenos, C., Ellis, P.A., Pilkington, J.G., Pemberton, J.M., 2016. Genomic analysis reveals depression due to both individual and maternal inbreeding in a free-living mammal population. *Mol. Ecol.* 25, 3152–3168. <https://doi.org/10.1111/mec.13681>
- Biebach, I., Keller, L.F.D.-:10. 1007/s10592-009-0019-6, 2010. Inbreeding in reintroduced populations: the effects of early reintroduction history and contemporary processes. *Conserv. Genet.* 11, 527–538.
- Bozzuto, C., Biebach, I., Muff, S., Ives, A.R., Keller, L.F., 2019. Inbreeding reduces long-term growth of Alpine ibex populations. *Nat. Ecol. Evol.* 3, 1359–1364. <https://doi.org/10.1038/s41559-019-0968-1>
- Brambilla, A., 2020. Report 3.1.1 Alcotra V-A 1664 LEMED-IBEX.
- Brambilla, A., Biebach, I., Bassano, B., Bogliani, G., von Hardenberg, A., 2015. Direct and indirect causal effects of heterozygosity on fitness-related traits in Alpine ibex. *Proc. R. Soc. B-Biol. Sci.* 282.
- Ciofi, C., 1999. The Komodo dragon - On a few small islands in the Indonesian archipelago, the world's largest lizard reigns supreme. *Sci. Am.* 280, 84–91.
- Danecek, P., Auton, A., Abecasis, G., Albers, C.A., Banks, E., DePristo, M.A., Handsaker, R.E., Lunter, G., Marth, G.T., Sherry, S.T., McVean, G., Durbin, R., 2011. The variant call format and VCFtools. *Bioinformatics* 27, 2156–2158. <https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btr330>
- Dray, S., Dufour, A.-B., 2007. The ade4 package: Implementing the duality diagram for ecologists. *J. Stat. Softw.* 22, 1–20. <https://doi.org/10.18637/jss.v022.i04>



- Grossen, C., Biebach, I., Angelone-Alasaad, S., Keller, L.F., Croll, D., 2018. Population genomics analyses of European ibex species show lower diversity and higher inbreeding in reintroduced populations. *Evol. Appl.* 11, 123–139. <https://doi.org/10.1111/eva.12490>
- Jombart, T., 2008. adegenet: a R package for the multivariate analysis of genetic markers. *Bioinformatics* 24, 1403–1405. <https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btn129>
- Keenan, K., McGinnity, P., Cross, T.F., Crozier, W.W., Prodoehl, P.A., 2013. diveRsity: An R package for the estimation and exploration of population genetics parameters and their associated errors. *Methods Ecol. Evol.* 4, 782–788. <https://doi.org/10.1111/2041-210X.12067>
- Keller, L.F., Waller, D.M., 2002. Inbreeding effects in wild populations. *Trends Ecol. Evol.* 17, 230–241.
- Kessler, C., Brambilla, A., Waldvogel, D., Camenisch, G., Biebach, I., Leigh, D.M., Grossen, C., Croll, D., 2021. A robust sequencing assay of a thousand amplicons for the high-throughput population monitoring of Alpine ibex immunogenetics. *Mol. Ecol. Resour.* <https://doi.org/10.1111/1755-0998.13452>
- Knaus, B.J., Grunwald, N.J., 2017. VCFR: a package to manipulate and visualize variant call format data in R. *Mol. Ecol. Resour.* 17, 44–53. <https://doi.org/10.1111/1755-0998.12549>
- Nievergelt, B., 1966. Der Alpensteinbock (*Capra Ibex L.*) in seinem Lebensraum. Verlag Paul Parey, Berlin, Germany.
- Paradis, E., Schliep, K., 2019. ape 5.0: an environment for modern phylogenetics and evolutionary analyses in R. *Bioinformatics* 35, 526–528. <https://doi.org/10.1093/bioinformatics/bty633>
- Pritchard, J.K., Stephens, M., Donnelly, P., 2000. Inference of population structure using multilocus genotype data. *Genetics* 155, 945–959.
- R Core Team, 2020. R: A language and environment for statistical computing. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria.