

COMPARACIÓN DE REGIONES DE HOMOCIGOSIDAD EN LA RAZA OVINA DE LECHE MANCHEGA OBTENIDAS POR CHIPS DE ALTA Y MEDIA DENSIDAD

Rubio¹, A., Díaz², C., Carabaño², M.J. y Ramón¹, M.

¹IRIAF, Av. Del Vino s/n, 13300 Valdepeñas. ² INIA-CSIC, Ctra. De la Coruña km 7.5, 28040 Madrid, España; *arjuan@jccm.es

INTRODUCCIÓN

La caracterización de regiones de homocigosidad ha sido muy popular en poblaciones ganaderas (Peripolli *et al.*, 2016). Sin embargo, a pesar de la cantidad de estudios no hay un criterio único en los parámetros usados para declarar una región del genoma como región de homocigosidad (ROH). El presente estudio compara varios criterios en la oveja usando información genómica de chips de SNPs de alta (HD) y media (50K) densidad.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se utilizaron un total de 324 moruecos genotipados con el chip HD de Illumina (Illumina Inc., San Diego, CA). A partir de esta información, se obtuvieron los genotipos de 50K filtrando los SNPs presentes en el chip de 50K de Illumina. Como paso previo a la identificación de ROHs, todos los animales y los SNPs con un call rate inferior al 99% fueron eliminados, quedando un total de 319 moruecos, 535.842 SNPs en HD y 40.882 SNPs en 50K. El criterio para declarar una región del genoma como ROH mediante el método por ventanas (sliding windows) en HD/50K fue: mínima longitud que puede ser considerada como ROH de 1 Mbp para ambos chips; mínimo número de SNPs en un ROH de 54/18; mínima densidad de 1 SNP cada 70/120 Kbp; distancia máxima entre dos SNPs homocigotos adyacentes de 500/1000 Kbp; al menos 220/18 SNPs en cada ventana y, sólo para el caso de HD, no más de 2 heterocigotos y 4 SNPs faltantes por ventana. Además, fueron consideradas tres estrategias para 50K: S1) 0 heterocigotos y 1 SNP faltante por ventana; S2) 0 heterocigotos y 0 faltantes; S3) 1 heterocigoto y 1 faltante. Para cada animal, la concordancia entre los criterios de HD y 50K fue medida como el porcentaje de SNPs comunes en regiones ROH.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

En general, el número de ROHs obtenidos a partir de los datos de 50K fue mayor que para HD, especialmente para ROHs menores de 4 Mbp, algo que ya había sido observado en trabajos previos (Ferenčaković *et al.*, 2013). Para ROHs mayores a 4 Mbp, la concordancia entre HD y 50K fue del 80% [76-94%] para todos los criterios. Los criterios S1 y S2, los cuales permitían 0 heterocigotos y 1 o 0 SNPs faltantes respectivamente, dieron resultados más similares a los obtenidos con HD, excepto para ROHs mayores de 16 Mbp. Para los ROHs de 1 a 4 Mbp, la concordancia entre HD y 50K para los criterios S1 y S2 fue de un 70%, y esta cayó hasta el 50% para el criterio S3, el cual permitía 1 heterocigoto y 1 SNP faltante.

CONCLUSIÓN

Nuestros resultados mostraron que los datos genómicos provenientes de las plataformas de 50K tendrían a sobrestimar las regiones ROH menores a 4Mbp. La sobreestimación podría estar relacionada con la presencia de marcadores heterocigotos no adecuadamente cubiertos por las plataformas de 50K en regiones ROH más pequeñas de 4Mbp, y que si se identifican en plataformas con mayor densidad de marcadores (HD). La búsqueda de criterios para identificar regiones ROH que ayude a maximizar la concordancia de los resultados entre las plataformas de HD y 50K ayudará a una mejor caracterización de las regiones ROH a partir de datos de 50K, más habituales en poblaciones ganaderas.

REFERENCIAS

- Ferenčaković, M., Sölkner J. & Curik I. 2013. *Genet Sel Evol.* 45: 42.
- Peripolli E., Munari D.P., Silva M.V.G.B., Lima A.L.F., Irgang R. & Baldi F. 2017. *Animal Genetics.* 48: 255-271.

Agradecimientos: a la Asociación Nacional de Criadores de ganado ovino selecto de raza Manchega (AGRAMA) por proporcionar los genotipos. Alejandro Rubio ha sido financiado por el proyecto SBPLY17/180501/000369.