

COMPARACIÓN DE PROCEDIMIENTOS PARA LA ASIGNACIÓN DE FASES HAPLOTÍPICAS EN UN CRUCE DIALÉLICO ENTRE ESTIRPES DE CERDO IBÉRICO

Srihi^{1*}, H., López-Carbonell¹, D., Ibáñez-Escriche², N., Casellas³, J., Hernández², P., Rosas⁴, J.P. y Varona¹, L.

¹Universidad de Zaragoza. Instituto Agroalimentario de Aragón (IA2). 50013. Zaragoza. ²Universitat Politècnica de València. 46071. València. ³Universitat Autònoma de Barcelona. 08193. Barcelona; ⁴INGA FOOD S.A. 06200 Almedralejo; houssemsrihi@posta.unizar.es

INTRODUCCIÓN

La reconstrucción de fases haplotípicas consiste en la determinación de los alelos localizados en los cromosomas paternos y maternos de los individuos genotipados. Las fases haplotípicas son necesarias para la implementación de los procedimientos de evaluación genómica que tengan en cuenta el origen parental de los gametos, como los métodos que utilizan la población de origen en el análisis de datos procedentes del cruce entre poblaciones (Ibáñez-Escriche *et al.*, 2009). En los últimos años se han desarrollado varios programas informáticos que permiten esta asignación como, por ejemplo, FImpute (Sargolzaei *et al.*, 2014), AlphaPhase (Hickey *et al.*, 2011) y Findhap (Van Raden *et al.*, 2013). El objetivo de este trabajo es comparar los resultados de asignación de fases haplotípicas con estos tres programas en un cruce dialélico entre dos estirpes de cerdo ibérico (Retinto y Entrepelado).

MATERIAL Y MÉTODOS

Se han utilizado datos de genotipado con el GeneSeek® GGP Porcine70K HDchip de 346 individuos Entrepelado, 339 individuos Retinto y 335 individuos cruzados. En primer lugar, se realizó un filtrado standard de los marcadores SNP que exigió una frecuencia del alelo menor de 0.05 en cada una de las poblaciones y dejó un total de 23,361 marcadores. Estos marcadores se utilizaron para reconstruir las fases haplotípicas con FImpute, AlphaPhase (9 combinaciones de los parámetros CoreLength [200, 300 y 400] y CoreTail [75, 100 y 125]), y Findhap (9 combinaciones de los parámetros Maxlen [400, 600 y 800] y Minlen [50, 75 y 100]). Los resultados se analizaron en función del grado de similitud entre los resultados de cada programa y la combinación de parámetros expresado en el porcentaje de alelos cuya asignación de fase haplotípica es idéntica.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

El grado de similitud de los resultados obtenidos con el programa FImpute y los obtenidos con el AlphaPhase osciló entre el 78.87% y el 81.10% y con Findhap entre el 79.90% y el 84.77%. Por otra parte, se observó una mayor variabilidad entre las distintas combinaciones utilizadas en el programa AlphaPhase, con un grado de similitud promedio entre ellas del 85.77% \pm 4.86%, mientras que entre las distintas combinaciones del programa Findhap fue del 94.15% \pm 2.71%. El grado de similitud entre las combinaciones de parámetros de AlphaPhase y Findhap fue del 82.27% \pm 0.91%. En general, el grado de similitud entre programas y combinaciones de parámetros fue mayor en las poblaciones puras que en la población cruzada. Los resultados de este trabajo muestran que los distintos programas disponibles para la asignación de fases haplotípicas en el marco de una población genotipada con un chip de media resolución son heterogéneas. Por lo tanto, es necesario desarrollar procedimientos de simulación que cuantifiquen la exactitud de cada uno de los procedimientos.

CONCLUSIÓN

Los programas informáticos disponibles para la asignación de fases haplotípicas presentan resultados heterogéneos cuando se utilizan genotipados de media y baja densidad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Hickey, J.M., *et al.* 2011. Genetics Selection Evolution. 43(1): 1-13.
- Ibáñez-Escriche, N., *et al.* 2009. Genetics Selection Evolution. 41: 1-10.
- Sargolzaei, M., *et al.* 2014. BMC Genomics. 15: 478.
- VanRaden, P.M., *et al.* 2013. J. Dairy Sci. 96: 668–678.

Agradecimientos: El trabajo fue financiado parcialmente por los proyectos IDI-20170304(CDTI), CGL2016-80155-R (MINECO) y PID2020-114705RB-I00. H. Srihi está financiación del programa de investigación e innovación H2020 de la Unión Europea en el marco de una subvención Marie Skłodowska-Curie (H2020-G.A. 801586).