

CONSANGUINIDAD Y ESTRUCTURA GENÉTICA BASADA EN REGIONES DE HOMOCIGOSIS EN UNA POBLACIÓN CERRADA DE CERDOS IBÉRICOS

Palma-Granados^{1*}, P., García-Casco^{1,2}, J.M., Ramón¹, M., Delgado-Gutierrez¹, M.A., Sánchez-Esquiliche³, F. y Muñoz¹, M.

¹INIA-CSIC Crta. La Coruña Km 7,5, 28040 Madrid. ²Centro de I+D Cerdo Ibérico, INIA-CSIC, 06300 Zafra, Badajoz. ³Sánchez Romero Carvajal Jabugo SA, 21290 Huelva; *patricia.palma@inia.csic.es

INTRODUCCIÓN

La consanguinidad es un indicador de la variabilidad genética, y su evaluación y control son esenciales en los programas de mejora genética. Mediante el análisis de las regiones de homocigosis (ROH) a través del genotipado de SNPs se puede calcular la consanguinidad genómica utilizando el coeficiente de consanguinidad F_{ROH} (Saura et al., 2013). Además, las ROHs son una herramienta poderosa para investigar la estructura genética de una población. El objetivo de este estudio fue calcular los índices de consanguinidad F_{ROH} y estimar el número, la longitud y la frecuencia de las ROHs, así como analizar la presencia de islas de ROH, definidas como regiones genómicas con una alta densidad de homocigosis compartida por un porcentaje significativo de individuos, en una población cerrada de cerdos Ibéricos.

MATERIAL Y MÉTODOS

Los animales analizados en este estudio pertenecen a una población de cerdos Ibéricos propiedad de la empresa Sánchez Romero Carvajal (SRC), que se mantiene cerrada desde hace más de 20 años, con una población base de 600 cerdas y 15 verracos. En total, se genotiparon 523 individuos, nacidos entre 2016 y 2021 provenientes de 500 cerdas y 20 verracos, representativos de la piara, utilizando el Illumina PorcineSNP60 BeadChip. El control de calidad se realizó con el software PLINK, mientras que el paquete *detectRuns* se empleó para identificar las ROHs mediante la opción de ventana deslizante, estableciendo una longitud mínima de 1 Mb y un mínimo de 15 SNPs para cada ROH. Las ROHs se clasificaron en 5 clases según la longitud (en Mb): 1-2, 2-4, 4-8, 8-16 y >16. Una región ROH fue considerada como isla cuando se presentó en al menos el 69% de los individuos.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Se identificaron un total de 40.516 ROHs y un valor F_{ROH} para la población de 0,23. El 60% de las ROHs identificadas fueron cortas (1-4Mb), mientras que un 7.8% fue mayor de 16Mb, asociadas a una endogamia reciente (Keller et al., 2011). Los valores de F_{ROH} por cada clase descendieron desde 0,23 en el grupo 1-2Mb hasta 0,10 en la clase > 16Mb. El mayor número de ROH se detectó en el cromosoma 6 (10,3%), mientras que el menor se registró en el cromosoma 18 (2,47%). Se identificaron un total de 9 islas de ROHs. Los cromosomas 2, 6 y 8 presentaron dos islas cada uno, mientras que los cromosomas 12, 13 y 14 albergaron una isla cada uno. Entre ellas, destacó una isla en el cromosoma 6, compartida por el 96% de la población, lo que sugiere la presencia de un efecto genético común o una posible selección en esta región. Según la clasificación funcional de los genes obtenida con el software DAVID, los genes dentro de esta isla están relacionados con vías inmunológicas y regulación transcripcional, destacando genes de la familia *NLRP* y de la familia *ZNF* en estas funciones, respectivamente.

CONCLUSIÓN

La consanguinidad moderada de la población y la prevalencia de ROHs de menor tamaño indican una mayor proporción de consanguinidad ancestral, resultado de la falta de control genealógico en las explotaciones tradicionales de cerdo Ibérico en décadas pasadas. Sin embargo, el incremento de consanguinidad se ha intentado controlar a partir del registro genealógico iniciado con el programa de mejora, y las consiguientes cubriciones dirigidas. Por ello, a pesar de la selección efectuada, la endogamia reciente es moderada. Respecto a los resultados de las islas de ROHs indican que los genes relacionados con funciones inmunológicas y transcripcionales podrían haber estado sujetos a presión selectiva, sugiriendo una posible adaptación a factores ambientales o patógenos, así como una regulación génica más eficiente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Saura, et al., 2013. PLoS ONE 8: e78314. • Keller et al., 2011. Genetics 189:237–49.

Agradecimientos: Este proyecto está financiado por el CDTI IDI-20220528.