

IDENTIFICACIÓN DE REGIONES GENÓMICAS REGULADORAS DEL METABOLISMO ENERGÉTICO EN EL TRANSCRIPTOMA HEPÁTICO PORCINO

Llobet-Cabau^{1,2*}, F., Liu², J., Jové-Juncà³, T., Castelló^{1,2}, A., Sánchez^{1,2}, A., Ballester³, M. y Folch^{1,2}, J.M.

¹Animal Genomics, CRAG, Consorcio CSIC-IRTA-UAB-UB, Campus UAB, Bellaterra. ²Departamento de Ciencia Animal y de los Alimentos, Facultad de Veterinaria, UAB, Bellaterra. ³Programa de Genética y Mejora Animal, IRTA, Torre Marimon, Caldes de Montbui; *ferran.llobet@cragenomica.es

INTRODUCCIÓN

El metabolismo energético es un proceso complejo que involucra múltiples vías metabólicas y tejidos, entre ellos, el hígado. Dicha homeóstasis energética contribuye al perfil de ácidos grasos de las reservas de grasa intramuscular, fuertemente relacionado con la calidad de la carne (Liu et al., 2024). La investigación del transcriptoma ha permitido localizar regiones genómicas (eQTL) que regulan la expresión de genes relacionados con el metabolismo energético y, por tanto, pueden afectar a la calidad de la carne (Liu et al., 2024, Liu et al., 2020). Además, el análisis de la expresión alélica específica (ASE) permite identificar diferencias en la expresión alélica, causadas por varios factores genéticos y epigenéticos (Castel et al., 2015). El objetivo de este trabajo consistió en analizar la asociación entre la variación genética y la expresión génica en hígado de cerdo para identificar regiones genómicas reguladoras de genes involucrados en vías del metabolismo energético.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se extrajo el ARN de muestras de hígado de 310 cerdos pertenecientes a una población comercial de raza Duroc. Se realizó *RNA-Seq* en la plataforma NovaSeq 6000. Se mapeó al genoma de referencia Sscrofa11.1 (Warr et al., 2020) utilizando STAR v2.5.3 (Dobin et al., 2013). Se cuantificó la expresión génica utilizando RSEM v1.3.0 (Li et al., 2011) que se usó en combinación con SNPs imputados para realizar un estudio de asociación a nivel genómico (eGWAS) usando GCTA v1.94.1 (Jiang et al., 2019). Los SNPs significativos se agruparon en regiones (eQTL) clasificadas en *cis*-eQTL, cuando existía proximidad a nivel de secuencia con el gen expresado; y *trans*-eQTL, cuando no. Paralelamente, se identificaron los loci heterocigotos de cada animal para la detección de expresión bialélica mediante ASEReadCounter v4.0.1.1 (Castel et al., 2015). Se identificó ASE mediante una prueba binomial. Finalmente, se identificaron SNPs con ASE en una porción significativa de animales de la población.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Se identificaron 10.186.532 asociaciones entre 14.554 genes expresados en hígado y 8.499.177 SNPs, agrupadas en 2.188 eQTL, de las cuales 1.601 fueron *cis*-eQTL y 587 *trans*-eQTL. Se identificaron *cis*-eQTL asociados a genes de importancia en el metabolismo lipídico, comúnmente asociados con el perfil de ácidos grasos y la calidad de la carne (*ACACA*, *FADS1*, *LEPR* y *PPARA*). Además, se detectó ASE en algunos de los genes anteriores (*ACACA*, *FADS1*, *LEPR* y *PPARA*), así como en otros genes del metabolismo lipídico que no presentaban un eQTL asociado (*ALB*, *ELOVL6* y *CYP2C49*). Los resultados de ASE, contribuyeron a una mejor caracterización de la regulación de genes con *cis*-eQTL.

CONCLUSIÓN

Este estudio contribuye a la comprensión de los mecanismos reguladores de la expresión génica en el hígado de cerdo. La combinación de técnicas complementarias facilitó la identificación y caracterización de determinadas regiones reguladoras de la expresión génica. Se identificaron regiones genómicas que podrían regular la expresión de genes con una función importante en el metabolismo energético y que pueden ser relevantes en la producción porcina.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

• Liu et al. 2024. Genet. Sel. Evol. 56: 66 • Liu et al. 2020. Genet. Sel. Evol. 52: 59. • Warr et al. 2020. Gigascience 9(6):giaa0511 • Dobin et al. 2013. Bioinf. 29: 15-21. • Li et al. 2011. Bioinf. 12:323. • Jiang et al. 2019. Nat. Gen. 51: 1749-1755. • Castel et al. 2015. Genome Biol. 16: 195.

Agradecimientos: Trabajo financiado por MCIN/AEI/10.13039/501100011033, proyectos PID2020-112677RB-C21-C22 y PID2023-148961OB-C21-C22, ERDF A way of making Europe, y el programa CERCA (Generalitat de Catalunya). F. Llobet-Cabau fue financiado con una ayuda FI de la Generalitat de Catalunya (2023 FI-1 00171). Agradecemos la colaboración de la empresa Selecció Batallé que proporcionó el material animal.