

Caracterización de la variación genética con posibles efectos funcionales en razas caprinas con una distribución mundial

M. Luigi¹, T. Figueiredo¹, A. Noce¹, The VarGoats Consortium, M. Amills¹

¹ Centre de Recerca Agrigenòmica (CRAG), CSIC-IRTA-UAB-UB, Campus de la Universitat Autònoma de Barcelona, Bellaterra 08193.

* Corresponding autor: e-mail: marcel.amills@uab.cat

Resumen

A nivel mundial, alrededor del 41% de las razas caprinas se han extinguido o se hallan en un franco declive demográfico. Esta pérdida sostenida de recursos genéticos es particularmente grave en Europa a causa de la fuerte intensificación de la producción caprina y al reemplazo acelerado de las razas locales por un número limitado de razas transnacionales con un elevado rendimiento productivo. Todavía no se conoce el impacto que dicho proceso de sustitución podría tener sobre la diversidad genética caprina y, muy especialmente, sobre aquella con posibles efectos funcionales. En el contexto del proyecto VarGoats (<https://www.goatgenome.org/vargocats.html>), se han secuenciado los genomas de 602 cabras domésticas de África, Europa y Asia, y dichos datos se han complementado con las secuencias genómicas de 456 cabras que estaban almacenadas en bases de datos públicos. Mediante el análisis bioinformático de las 1.058 secuencias genómicas caprinas, hemos identificado 4861 polimorfismos nucleotídicos sencillos (SNP) de alto impacto, que abarcan 2.572 mutaciones con ganancia de un codón de parada prematura de la traducción, 274 mutaciones que implican una pérdida del codón de parada de la traducción, 334 mutaciones que producen una pérdida del codón de inicio de la traducción, 711 mutaciones que afectan a un lugar “splice acceptor”, y 970 mutaciones que alteran un lugar “splice donor”. Asimismo, identificamos 237.388 mutaciones no-sinónimas con un impacto moderado. Al conjunto de mutaciones con un impacto moderado y alto sobre la función proteica le hemos asignado la denominación genérica de “mutaciones con posibles efectos funcionales” (PEF). Alrededor del 60% de mutaciones PEF tuvieron frecuencias muy bajas, es decir menores del 1%. La comparación de la variación PEF de cabras europeas, asiáticas y africanas reveló que alrededor del 45% de las mutaciones PEF sólo segregaban en una de las tres poblaciones continentales, mientras que en la especie humana alrededor del 80% de la variación genética es específica de continente. El reducido tiempo de divergencia de las razas caprinas y la existencia de un flujo génico intenso entre poblaciones caprinas procedentes de regiones geográficas distantes podrían explicar nuestros resultados. Asimismo, la comparación de razas transnacionales (Alpina, Saanen, Toggenburg, Boer, Cachemira y Angora) con razas locales europeas, africanas y asiáticas indicó que la mayor parte (59%) de la variación PEF es compartida, mientras que un 31% de dicha variación segrega exclusivamente en las razas locales. Esta elevada proporción de diversidad genética compartida por las razas transnacionales y locales podría deberse a la introgresión de las primeras por las últimas (especialmente en Asia y África), así como a los múltiples orígenes geográficos de las razas caprinas transnacionales. Por otra parte, nuestros resultados evidencian que una porción importante de la variación PEF segrega exclusivamente en las razas locales, lo cual justifica la necesidad de implementar medidas que contribuyan a su conservación

Keywords: raza, conservación genética, mutaciones funcionales, variabilidad genética