

Contribuciones a la diversidad en cerdo doméstico: diferencias entre estirpes celtas e ibéricas peninsulares

K. D. Arias^{1*}, I. Fernández¹, J. P. Gutiérrez², R. Bozzi³, I. Álvarez¹, F. Goyache¹

¹ Área de Genética y Reproducción Animal, SERIDA-Deva, 33394-Gijón (Asturias), España.

² Departamento de Producción Animal, Universidad Complutense de Madrid, 28040-Madrid, España.

³ DAGRI, Università degli Studi di Firenze, 50144-Florenza, Italia.

* Corresponding autor: kathyah18@gmail.com

Resumen

Se calcularon las contribuciones a la heterocigosis esperada y la riqueza alélica en subpoblaciones de cerdos a nivel mundial. Se utilizaron más de 2.200 genotipos de cerdos para analizar un total de 98 subpoblaciones locales y 6 poblaciones cosmopolitas. La mayoría de las subpoblaciones porcinas americanas y europeas presentaron contribuciones favorables tanto a la diversidad genética como a la riqueza alélica. Sin embargo, se encontró que las subpoblaciones asiáticas de cerdos no contribuyeron de manera favorable a la riqueza alélica. Los paneles de genotipado pueden tener un menor rendimiento en muestras de cerdos asiáticos pudiendo sesgar las estimaciones de contribuciones a la diversidad. Este estudio resalta la importancia de considerar la estructura poblacional en la evaluación de la diversidad genética en las poblaciones de cerdos.

Keywords: Diversidad genética; Riqueza alélica; Reservorios genéticos; Errores de genotipado.

Introducción

La evaluación de las contribuciones a la diversidad genética permite conocer cómo se distribuyen las frecuencias alélicas y la identificación de alelos raros permiten evaluar las contribuciones a la diversidad. Las poblaciones locales de cerdo doméstico muestran una gran variabilidad fenotípica y se espera que actúen como reservorios de la diversidad genética de la especie (Megens et al., 2008). Sin embargo, el flujo genético entre poblaciones puede haber afectado a su singularidad. Esto puede ser importante en poblaciones locales poco documentadas, que se fusionan gradualmente con poblaciones vecinas.

La diversidad genética de una población puede verse influida por varios factores demográficos, como la selección, el aislamiento o la migración entre poblaciones (Hague y Routman, 2016). Aunque la mayoría de estos factores pueden resumirse en el tamaño efectivo de la población, que puede inferirse a partir de la información molecular (Charlesworth, 2009), el cálculo de las contribuciones a la diversidad para cada subpoblación (por ejemplo, raza) en una metapoblación permite una comparación directa entre poblaciones.

En el escenario global de la conservación genética porcina, este estudio pretende responder a la siguiente pregunta: ¿pueden considerarse las razas porcinas locales de Europa, América y Asia reservorios de diversidad genética para la población porcina mundial?

Material y métodos

Se obtuvieron de repositorios públicos un total de 2,299 genotipos obtenidos mediante el chip PorcineSNP60 BeadChip pertenecientes a 102 diferentes subpoblaciones porcinas (Yang et al., 2017; Ai Huashui et al., 2013; Scandura et al., 2022; Burgos-Paz et al., 2013; Iacolina, et al., 2015; Goedbloed et al., 2012). Además, se utilizaron 167 muestras genotipadas con el panel Axiom-PorcineHDv1 (Arias et al., 2024). Se eliminaron aquellas poblaciones locales de cerdos con menos de 6 individuos. Después de un proceso de imputación para combinar genotipos procedentes de distintos chips, finalmente, el conjunto de datos incluyó un total de 2.260 genotipos de cerdos domésticos (53.626 SNP autosómicos compartidos) pertenecientes a 98 subpoblaciones porcinas de todo el mundo (41 asiáticas, 696 genotipos; 20 americanas, 262 genotipos; y 37 europeas, 686 genotipos), y 616

muestras de cerdos pertenecientes a seis razas porcinas cosmopolitas diferentes. Se realizó un PCA a partir de la matriz de relaciones genómicas con el programa PLINK v1.9.

Las contribuciones a la heterocigosis esperada (Nei, 1987) y a la riqueza alélica (Hurlbert, 1971) se evaluaron mediante el programa Metapop2 (López-Cortegano et al., 2019) siguiendo los métodos de Caballero y Toro (2002) y Petit et al. (1998), respectivamente. La evaluación de las contribuciones a la diversidad se realizó para a) todo el conjunto de datos y, además, b) por separado para los subconjuntos americano-europeo y asiático.

El tamaño efectivo de la población se calculó a nivel de subpoblación utilizando información sobre coascendencia molecular ($N_{e(M)}$) y desequilibrio de ligamiento ($N_{e(LD)}$), para comprobar si las contribuciones a la diversidad no están afectadas por cuestiones demográficas, implementados en el programa NeEstimator v2.1 (Do et al., 2014). Las correlaciones de rango de Spearman y de Pearson entre los valores de $N_{e(M)}$ y $N_{e(LD)}$, entre las contribuciones intrapoblacionales (HS y AS), interpoblacionales (DG y DA) y totales (HT y AT) a la diversidad génica y la riqueza alélica, y entre los valores de N_e y las contribuciones a la diversidad, se calcularon utilizando el programa SAS/STAT.

Resultados

1. Estructura de la población

La Figura 1 ilustra las relaciones entre subpoblaciones en el conjunto de datos analizados, obtenidas a partir de los dos primeros componentes del análisis PCA. El eje X, PC1 (56% de la variabilidad total) separa las subpoblaciones de cerdos asiáticos de las europeas y americanas. El eje Y, PC2 (9% de la variabilidad total) separa las subpoblaciones porcinas americanas y una parte (12) de las europeas, incluyendo las subpoblaciones porcinas mediterráneas relacionadas con la Península Ibérica, y algunas subpoblaciones centroeuropeas de la mayoría (23) de las subpoblaciones porcinas de Europa central, septentrional y oriental, el grupo cosmopolita y algunas subpoblaciones porcinas mediterráneas, incluyendo las asignadas a la cepa porcina celta-ibérica. Un estudio más detallado de las subpoblaciones porcinas no asiáticas muestra que las subpoblaciones criollas americanas, silvestres americanas, de la estirpe porcina ibérica (Ibérico y Manchado de Jabugo) y la mayoría de las subpoblaciones porcinas italianas se agrupan en los valores positivos del eje Y, mientras que la mayoría de las subpoblaciones de Europa central y septentrional se agrupan con subpoblaciones pertenecientes a la estirpe porcina celta-ibérica (Bísara, Gochu Asturcelta y Porco Celta) en los valores negativos del eje Y.

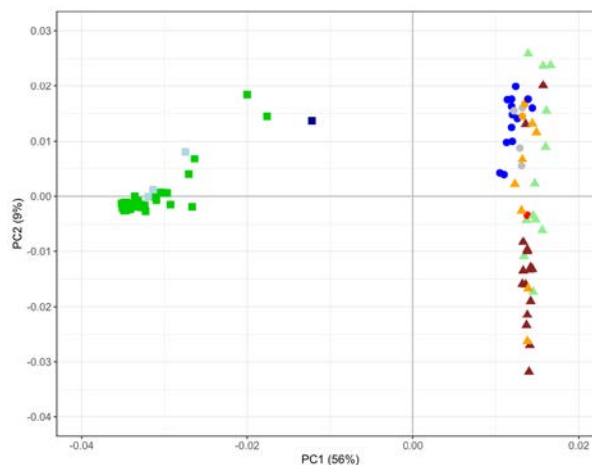


Figura 1. Gráfico de dispersión que resume las relaciones entre subpoblaciones evaluadas mediante PCA (Cosmopolitas en círculo rojo; criollos americanos, silvestres y otros americanos en círculos azules, naranjas y grises, respectivamente; chinos, tailandeses y coreanos en cuadrados verdes, azul claro y azul oscuro, respectivamente; mediterráneos, del Reino Unido y otros europeos en triángulos verde claro, naranjas y marrones, respectivamente).

2. Contribuciones a la diversidad

El grupo de cerdos cosmopolitas presentó la mayor diversidad genética (0,365), mientras que los cerdos chinos presentan la menor diversidad (0,192). Los grupos asiáticos presentaron los valores más altos de diversidad genética y los más bajos de riqueza alélica (1,7). En la Tabla 1 se presentan las contribuciones a la diversidad calculadas a nivel de grupo dentro del continente. La contribución más favorable a la diversidad genética se observó en el grupo de cerdos cosmopolitas (4,457). Entre los grupos, la contribución total menos favorable a la diversidad genética se evaluó para el grupo de cerdos asiáticos no chinos (- 0,189), mientras que la más favorable (2,136) se obtuvo para el grupo chino, debido a un componente de diferenciación entre subpoblaciones muy elevado (15,073). En cuanto a la riqueza alélica, la contribución total más favorable se obtuvo para el grupo de cerdos mediterráneos (0,603), debido a un mayor componente entre subpoblaciones (1,024), mientras que la menos favorable se obtuvo para los grupos de cerdos asiáticos (- 0,892 y - 0,800), debido a componentes entre subpoblaciones muy bajos (- 3,366 y - 2,592, respectivamente).

Tabla 1. Contribuciones a la diversidad dentro de las subpoblaciones, entre las subpoblaciones y totales calculadas utilizando la diversidad genética (HS, DG y HT, respectivamente) y la riqueza alélica (AS, DA y AT, respectivamente) para cada grupo de cerdos dentro del continente. Además, se indica el número de subpoblaciones por grupo.

| Continente | Grupo | N | Contribuciones a la diversidad genética y riqueza alélica | | | | | |
|------------|-------------------------------|----|---|--------|--------|--------|--------|--------|
| | | | HS | DG | HT | AS | DA | AT |
| America | | | | | | | | |
| | Criollo | 13 | 0.862 | -0.569 | 0.293 | 0.885 | -0.556 | 0.328 |
| | Silvestres y semi-silvestres | 3 | 0.100 | -0.090 | 0.010 | 0.821 | -0.522 | 0.299 |
| | Otros americanos ^a | 4 | 0.099 | -0.033 | 0.066 | 0.451 | -0.256 | 0.195 |
| Asia | | | | | | | | |
| | China | 37 | -12.938 | 15.073 | 2.136 | -3.366 | 2.475 | -0.892 |
| | Otros Asiáticos ^b | 4 | -0.409 | 0.220 | -0.189 | -2.592 | 1.792 | -0.800 |
| Europa | | | | | | | | |
| | Reino Unido | 7 | 0.767 | -0.502 | 0.264 | 0.792 | -0.499 | 0.293 |
| | Mediterráneos ^c | 12 | 0.971 | -0.659 | 0.312 | 1.024 | -0.422 | 0.603 |
| | Otros europeos ^d | 17 | 1.900 | -1.074 | 0.826 | 0.900 | -0.562 | 0.338 |
| | Cosmopolitas | 1 | 7.466 | -3.009 | 4.457 | 1.086 | -0.535 | 0.551 |
| | Total | 98 | | | | | | |

^a Poblaciones que no son silvestres ni criollas; ^b Poblaciones locales tailandesas y coreanas; ^c Poblaciones locales de la Península Ibérica e Italia; ^d Razas locales del centro, norte y este de Europa.

3. Estimaciones de tamaño efectivo poblacional

Se calculó el tamaño efectivo de la población para cada subpoblación del conjunto de datos. Los valores de $N_{e(M)}$, que oscilaron entre 0,9 (Cinta Senese) y 10,4 (Criollo argentino), fueron sustancialmente inferiores a las obtenidas utilizando el desequilibrio de ligamiento, que oscilaron entre 1,2 (Coreano) y 373,3 (Criollo argentino). Los valores de $N_{e(LD)}$ también mostraron intervalos de confianza del 95% más amplios, con cuatro subpoblaciones (JhomThong ChiangMai chino, semi-silvestre argentino, Urzhum ruso y criollo argentino) incluyendo infinitos en el límite superior de los correspondientes intervalos de confianza del 95% de $N_{e(LD)}$. Los límites más estrechos de los intervalos de confianza del 95% de $N_{e(M)}$ sugieren que estos valores de N_e pueden ser más fiables. Tanto la correlación de Spearman (r_s) como la de Pearson (r) calculadas entre los valores de N_e y las contribuciones parciales y totales a la diversidad genética y a la riqueza alélica fueron bajas, con r_s que oscilaron entre - 0,381 ($N_{e(M)}$ - HS) y 0,379 ($N_{e(M)}$ - DG) y con r que osciló entre - 0,369 ($N_{e(M)}$ - DG) y 0,379 ($N_{e(M)}$ - AS).

Discusión

Este estudio refleja el escenario actual del cerdo doméstico en todo el mundo, en el que, independientemente del continente y del país considerado (Yang et al., 2003; Chen et al., 2017): a) los cerdos cosmopolitas están presentes, y posiblemente influyen, en las poblaciones porcinas nacionales; b) una proporción no despreciable de subpoblaciones porcinas europeas puede haber sido introgresada, directa o indirectamente, con genes porcinos asiáticos en grados muy diferentes; y c) el amplio flujo genético entre razas locales ancestrales ha oscurecido el origen de las razas modernas y las relaciones entre ellas. El uso de genotipos porcinos comerciales, en este caso cosmopolitas, para cuantificar correctamente la diversidad genética de las poblaciones porcinas locales ya se ha sugerido anteriormente (Faria et al 2019).

Las contribuciones a la diversidad de las subpoblaciones locales de cerdos se han calculado para todo el conjunto de datos, pero también dividiéndolos en grupos y subconjuntos continentales. Sin embargo, cabe señalar que los resultados obtenidos utilizando conjuntos de datos de diferente composición no pueden compararse directamente: el método de Caballero y Toro (2002), para evaluar las contribuciones a la diversidad genética, se basa en el concepto de metapoblaciones, mientras que el método de Petit et al. (1998), para evaluar las contribuciones a la riqueza alélica, se basa en el concepto de subpoblación. Un cambio sustancial de las frecuencias alélicas a nivel de metapoblación (por ejemplo, la eliminación de subpoblaciones de cerdos asiáticos del conjunto de datos) afecta tanto a los valores de contribución obtenidos como a la importancia relativa (posición en el ranking) de la subpoblación en el conjunto de datos. Y lo que es más importante, en el caso de la riqueza alélica, la fusión de varias subpoblaciones en una única subpoblación podría ser un enfoque académico útil para fines descriptivos. En nuestro caso, la división del conjunto de datos en subpoblaciones continentales mantuvo la misma composición de las subpoblaciones, con una referencia externa (616 genotipos de cerdos cosmopolitas). Por este motivo, el orden de clasificación de las subpoblaciones para el parámetro HT no se vio afectado por la división en subconjuntos continentales.

Aunque los tamaños muestrales de las subpoblaciones analizadas no están equilibrados, consideramos que este hecho no afecta significativamente al conjunto representado por las contribuciones ni a la diversidad genética calculada. Aunque las pérdidas de variabilidad debidas a los cuellos de botella poblacionales o a la selección, que afectan a las frecuencias de las variantes alélicas, solo causan una reducción de N_e (Charlesworth, 2009), N_e es útil para describir los niveles esperados de diversidad genética, como resumen del efecto de diferentes factores demográficos como el censo poblacional real, los tiempos de generación más cortos o las tasas diferenciales de flujo genético (Hague y Routman, 2016). Los valores de N_e calculadas mediante coascendencia molecular (Nomura, 2008) y desequilibrio de ligamiento (Waples, 2006) presentan una divergencia sustancial debido a supuestos teóricos y cuestiones metodológicas, concretamente el uso de variantes alélicas en baja frecuencia, siendo los valores de $N_{e(M)}$ habitualmente inferiores a las obtenidas para el $N_{e(LD)}$ (Menéndez et al., 2016c). En cualquier caso, las correlaciones de rango de Spearman entre $N_{e(M)}$ o $N_{e(LD)}$ con las contribuciones a la diversidad genética y la riqueza alélica obtenidas utilizando el conjunto de datos completo de los dos subconjuntos geográficos ajustados fueron bajas o muy bajas, lo que sugiere que estas medidas no dependen del tamaño efectivo de la población.

Agradecimientos. Autogenome-AEI-PID2019-103951RB/AEI/10.13039/501100011033 y la ayuda PRE2020-092905 financiada por MCIN/AEI/ 10.13039/501100011033 y FSE “El FSE invierte en tu futuro”.

Referencias. • Ai et al. 2013. PLoS One. doi: 10.1371/journal.pone.0056001. • Arias et al. 2024. J Anim Breed Genet. doi: 10.1111/jbg.12829. • Burgos-Paz et al. 2013. Heredity. doi: 10.1038/hdy.2012.109. • Caballero y Toro. 2002. Conserv. Genet. doi:10.1023/A:1019956205473. • Charlesworth. 2009. Nat. Rev. Genet. doi:10.1038/nrg2526. • Chen et al., 2017. Sci Rep, 7(1):13178. doi:10.1038/s41598-017-13127-3. • Faria et al. 2019. Sci Rep. doi:10.1038/s41598-019-39309-9. • Goedbloed et al. 2013. Mol Ecol. doi:10.1111/j.1365-294X.2012.05670.x. • Hague y Routman, 2016. Heredity. doi:10.1038/hdy.2015.76. • Hurlbert, S. H. 1971. Ecol. • Iacolina et al. 2016. Heredity. doi:10.1038/hdy.2015.70. • López-Cortegano et al. 2019. Mol. Ecol. Resour. doi:10.1111/1755-0998.13015. • Megens et al. 2008. Genet Sel Evol, doi:10.1051/gse:2007039. • Nei, M. 1987. Columbia University Press. • Nomura, T. 2008. Evol. Appl. doi:10.1111/j.1752-4571.2008.00015.x. • Petit et al. 1998. doi:10.1111/j.1523-1739.1998.96489.x. • Scandura et al. 2022. Front. Ecol. Evol. doi:10.3389/fevo.2022.833081. • Waples et al. 2014. Mol. Ecol. Resour. doi:10.1111/1755-0998.12157. • Waples, R. S. 2006. Conserv. Genet. • Yang et al. 2017. Genet Sel Evol. doi:10.1186/s12711-017-0345-y.