

Sostenibilidad genética: Mejorando el manejo de la nueva y la vieja diversidad

Eugenio López-Cortegano¹

¹ Aviagen, 11 Lochend Road, EH28 8SZ, Newbridge (Edinburgh, UK)

* Corresponding author: elcortegano@aviagen.com

Resumen

La sostenibilidad a largo plazo de las poblaciones domesticadas requiere maximizar la respuesta a la selección sin comprometer la capacidad de progreso futuro. Esto depende de gestionar dos fuentes complementarias de diversidad genética: la vieja diversidad, es decir, la variación ya presente en la población que puede perderse por selección, deriva y consanguinidad; y la nueva diversidad, generada continuamente por mutaciones *de novo*. Tradicionalmente, se aplican reglas operacionales para limitar el apareamiento entre parientes, con el objetivo de limitar la tasa de consanguinidad, y reducir el riesgo de depresión consanguínea y erosión de variabilidad genética. Sin embargo, trabajos recientes sugieren que la pérdida de varianza genética puede ser más lenta de lo previsto. Esto abre la posibilidad de optimizar dichas reglas. Aquí se presentan dos líneas de investigación que buscan preservar la calidad de los recursos genéticos a largo plazo y la salud genética de las poblaciones del programa de mejora avícola de Aviagen.

Para mejorar nuestra comprensión sobre la contribución de la nueva diversidad a la varianza mutacional (V_M), analizamos mediante secuenciación completa del genoma (WGS) un total de 194 tríos de pollos para estimar la tasa y el espectro de mutaciones *de novo*. Nuestras estimas indican que el número de nuevas mutaciones por individuo sigue una distribución de Poisson ($\lambda = 6.22$). Asimismo, detectamos un marcado sesgo hacia mutaciones de origen paterno ($\sim 2\times$) y una mayor tasa mutacional en microcromosomas, consistente con su elevado contenido GC. A partir del espectro mutacional, caracterizado por una alta frecuencia de transiciones C→T, construimos una matriz de transición de codones e identificamos aminoácidos como ácido glutámico y glutamina entre los más propensos a experimentar cambios no silenciosos. Para priorizar genes según su contribución esperada a V_M , desarrollamos un método que puntúa genes codificantes según su composición en codones y la probabilidad de generar mutaciones no silenciosas. Este análisis sugiere que genes relacionados con funciones como la estructura de los tejidos y la inmunidad se encuentran entre los que más variación funcional esperada generan por generación como consecuencia de nuevas mutaciones. Estos resultados aportan una base mecánica para identificar regiones del genoma con mayor capacidad de regenerar nueva diversidad genética.

Si la nueva diversidad contribuye a sostener la respuesta selectiva, también resulta relevante reevaluar hasta qué punto las restricciones sobre apareamientos consanguíneos pueden optimizarse en programas de mejora. Las recomendaciones habituales para limitar consanguinidad se basan en gran medida en modelos neutros, mientras que la depresión consanguínea sobre eficacia biológica depende de variantes deletéreas sujetas a selección. Para mejorar nuestra comprensión de este proceso, analizamos patrones de consanguinidad molecular en las líneas con pedigrí de Aviagen. Nuestros resultados exploratorios sugieren que la consanguinidad molecular podría aproximarse a una asíntota alejada del valor de fijación, compatible con una distribución genética dominada por variantes moderadamente deletéreas y parcialmente recesivas. Esto sugiere que la selección continuada puede purgar parte de la carga genética responsable de las pérdidas de eficacia biológica. En última instancia, una mejor caracterización de la arquitectura genética de la eficacia biológica y de los caracteres de interés comercial bajo selección artificial será clave para diseñar estrategias de selección y apareamiento que maximicen el progreso genético sin comprometer la sostenibilidad a largo plazo de los recursos genéticos.

Keywords: Consanguinidad, Deriva genética, Mutación, Selección, Varianza genética