

IDENTIFICACIÓN DE GENES ASOCIADOS A LA DEPOSICIÓN DE GRASA EN CERDOS A PARTIR DE LA SECUENCIACIÓN DEL GENOMA COMPLETO

Molinero, E., Pena, R.N., Estany, J., y Ros-Freixedes, R.

Departamento de Ciencia Animal, Universidad de Lleida – AGROTECNIO-CERCA Center, 25198 Lleida, España; eduard.molinero@udl.cat

INTRODUCCIÓN

El contenido de grasa intramuscular (GIM) es un carácter esencial en la calidad de la carne, ya que afecta atributos como el sabor y la textura. Valores óptimos de GIM se han relacionado con carne más jugosa y tierna, produciendo así una mayor aceptación por parte del consumidor (Fernández *et al.*, 1999). Otro carácter de interés es el espesor de la grasa dorsal (GD), relacionado con la eficiencia productiva. Existen numerosos estudios de genes candidatos para ambos caracteres. En los últimos años ha aumentado el uso de la secuenciación del genoma completo para detectar variantes genéticas, debido a su eficiencia y reducción de los costes. Esta tecnología, complementada con un esquema de validación adecuado, podría permitir detectar variantes causales gracias a su mayor resolución, así como otros tipos de variantes como *indels* cortos. El objetivo de este estudio ha sido detectar, utilizando secuenciación del genoma completo, genes relacionados con GD y GIM.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se secuenciaron 146 animales Duroc de distintos lotes de una línea comercial con lecturas pareadas utilizando un instrumento NovaSeq 6000 (Illumina, San Diego, CA) a una cobertura promedio de 8.0X (SD 2.2X). Los datos fueron alineados respecto al genoma de referencia Sscrofa11.1 mediante el algoritmo BWA-MEM (Li, 2013) y las variantes fueron identificadas mediante GATK HaplotypeCaller 3.8.0 (DePristo *et al.*, 2011; Poplin *et al.*, 2018). En el momento de su sacrificio se registró la edad, el peso, y GD, y se obtuvieron muestras del músculo *gluteus medius* para determinar GIM. Se utilizó el software PLINK (Purcell *et al.*, 2007) para filtrar los SNPs con frecuencias alélicas inferiores al 0.15 y genotipos faltantes superiores a un 10%. Después del control de calidad quedaron 144 animales y 11,960,825 variantes. Se llevaron a cabo análisis de asociación genómico (GWAS) para GIM y GD utilizando un modelo mixto lineal con una matriz de parentesco genómico implementado en el software GEMMA (Zhou y Stephens, 2012). Los efectos de la edad, el lote y los genes conocidos *LEPR* y *SCD* se incluyeron en el modelo. Por otro lado, se generaron dos grupos extremos de 40 animales para ambos caracteres y se calculó el índice de fijación (F_{ST}) para detectar aquellas regiones que presentaron mayor diferenciación entre ambos grupos.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Para GIM, mediante GWAS se identificaron un total de 1636 variantes ($P < 10^{-4}$) en regiones con un total de 202 genes anotados. Mediante el índice de fijación ($F_{ST} > 0.15$) se encontraron 2733 variantes en regiones con un total de 421 genes anotados, de los cuales 80 coincidían con los obtenidos con GWAS. Para GD, se identificaron mediante GWAS un total de 1785 variantes ($P < 10^{-4}$) en regiones con un total de 178 genes anotados. Mediante el índice de fijación ($F_{ST} > 0.15$) se encontraron 3911 variantes en regiones con un total de 357 genes anotados, de los cuales 58 coincidían con los obtenidos con el GWAS. Entre los genes coincidentes, se han encontrado variantes no-sinónimas o en regiones 3'/5'-UTR en genes relacionados previamente con grasa; las cuales están siendo validadas mediante HRM-qPCR en un banco de muestras (UdLGIM) con más de 1800 animales registrados durante las últimas dos décadas.

CONCLUSIÓN

La secuenciación de genoma completo ha permitido detectar genes candidatos relacionados con GD y GIM. La validación de variantes en dichos genes confirmará si el refinamiento de los datos de secuenciación mediante varios filtros es una estrategia útil para preseleccionar marcadores genéticos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- DePristo, M.A. *et al.* 2011. Nat. Genet. 43: 491-498.
- Fernández, X. *et al.* 1999. Meat Sci. 53: 59-65.
- Li, H. 2013. arXiv: 1303.3997.
- Poplin, R. 2018. bioRxiv: 10.1101/201178.
- Purcell, S. *et al.* 2007. Am. J. Hum. Genet. 81: 559-575.
- Zhou, X. y Stephens, M. 2012. Nat. Genet. 44: 821-824.

Agradecimientos: Proyecto financiado por el MICINN y Fondos FEDER (RTI2018-101346-B-I00). E. Molinero es beneficiario de una beca predoctoral UdL-Santander.