

DIVERSIDAD HAPLOTÍPICA EN POBLACIONES AUTÓCTONAS DE VACUNO DE CARNE

Mouresan¹, E. F., González-Rodríguez, A., Cañas-Álvarez, J.J., Díaz, C., Altarriba, J., Baro, J. A., Piedrafita, J., Molina, A., Toro, M. A. y Varona L.

¹Unidad de Genética Cuantitativa y Mejora Animal. Universidad de Zaragoza. Instituto Agroalimentario de Aragón (IA2). 50013. Zaragoza.

lvarona@unizar.es

INTRODUCCIÓN

La disponibilidad de procedimientos de genotipado masivo ha permitido el desarrollo de métodos de asociación de genoma completo – GWAS- (Bush y Moore, 2012) y la predicción genómica de los valores mejorantes de los candidatos a la selección (Meuwissen et al., 2001). Estos procedimientos utilizan el desequilibrio de ligamiento entre las mutaciones causales y los marcadores SNP neutros. Sin embargo, existe evidencia de que la estructura de desequilibrio de ligamiento no es homogénea a lo largo del genoma (Ardlie et al., 2002). De hecho, el genoma se estructura habitualmente en bloques haplotípicos de longitud variable (Gabriel et al., 2002; Mokry et al., 2014). Este fenómeno puede estar causado por la variabilidad en las tasas de recombinación a lo largo del genoma. De hecho, existe una clara evidencia de la presencia de regiones del genoma con mayor tasa de recombinación, denominadas *hotspots* (Paigen y Petrov, 2010).

El objetivo de este trabajo es estudiar la diversidad haplotípica a lo largo del genoma en las poblaciones de vacuno de carne autóctono español, a partir de una muestra de individuos genotipados con el BovineHD Beadchip.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se genotiparon 171 tripletes (individuos-padre-madre) de siete poblaciones de vacuno de carne (*Asturiana de los Valles* – AV-, N=25, *Avileña - Negra Ibérica* – ANI-, N=24, *Bruna dels Pirineus* – BP- N=25, *Morucha* –Mo-, N=25, *Pirenaica* –Pi-, N=24, *Retinta* – Re-, N=24 and *Rubia Gallega* –RG-, N=24). Después de un proceso de filtrado, se utilizó la información de 707.307 marcadores SNP.

En primer lugar, se definió la diversidad haplotípica como el número de haplotipos distintos presentes en una región dividido por el número de fases independientes (2 veces el número de individuos fundadores). Las fases haplotípicas se establecieron mediante BEAGLE (Browning y Browning, 2007) y SHAPEIT (Delaneau et al., 2013). Una vez determinados los haplotipos maternos y paternos se calculó la diversidad haplotípica en regiones de 500 kb centradas en cada SNP.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

En primer lugar, se analizó la distribución del número de SNP presentes en las regiones de 500 kb (Figura 1a), donde se encontró que seguía una distribución normal con media 149,21 y desviación típica 33,22. Por el contrario, la distribución del número de haplotipos presentó un claro sesgo negativo (Figura 1b). Este resultado mostró que la diversidad haplotípica es sustancialmente mayor en algunas regiones del genoma. Además, como se muestra en la Figura 1c, las regiones genómicas asociadas con un mayor grado de diversidad haplotípica no son aquellas que presentan el mayor número de SNP.

Los resultados individuales de cada una de las 7 poblaciones se presentan en la Figura 2, donde se observa que la localización de las regiones de alta diversidad haplotípica es heterogénea a lo largo del genoma bovino, aunque con mayor incidencia en las zonas teloméricas. Por otra parte, se observa como las regiones de alta diversidad están muy conservadas entre poblaciones. De hecho, las correlaciones entre las estimas de diversidad haplotípica entre poblaciones oscilaron entre 0,66 y 0,77. Este resultado sugiere que las causas de esta diversidad haplotípica son intrínsecas a la estructura del genoma bovino y asociadas a tasas más altas de mutación y/o recombinación.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Ardlie, K.G et al. 2002. American Journal of Human Genetics 71: 304–311
- Browning, S.R. & Browning, B.L. 2007. American Journal of Human Genetics 81: 1084–97.
- Bush, W.S. & Moore, J.H. 2012. PLoS Computational Biology 8: e1002822.
- Delaneau, O. et al. 2013.

Nature Methods 10: 5-6. • Gabriel, S.B. et al. 2002. Science 296: 2225–2229. • Meuwissen, T. H. E. et al. 2001. Genetics 157: 1819–1829. • Mokry, F. et al., 2014. BMC Genomics 15: S6. • Paigen, K. et al. 2010. Nature Reviews Genetics 11, 221–233. • Reich, D.E. et al. 2001. Nature 411: 199-204.

Agradecimientos: Los autores quieren agradecer al proyecto AGL2010-15903, a las asociaciones de ganaderos y a FEAGAS por su colaboración.

Figura 1. Distribución del número de SNP (a) y haplotipos (b) en regiones genómicas de 500 Kb y la relación entre ambas (c).

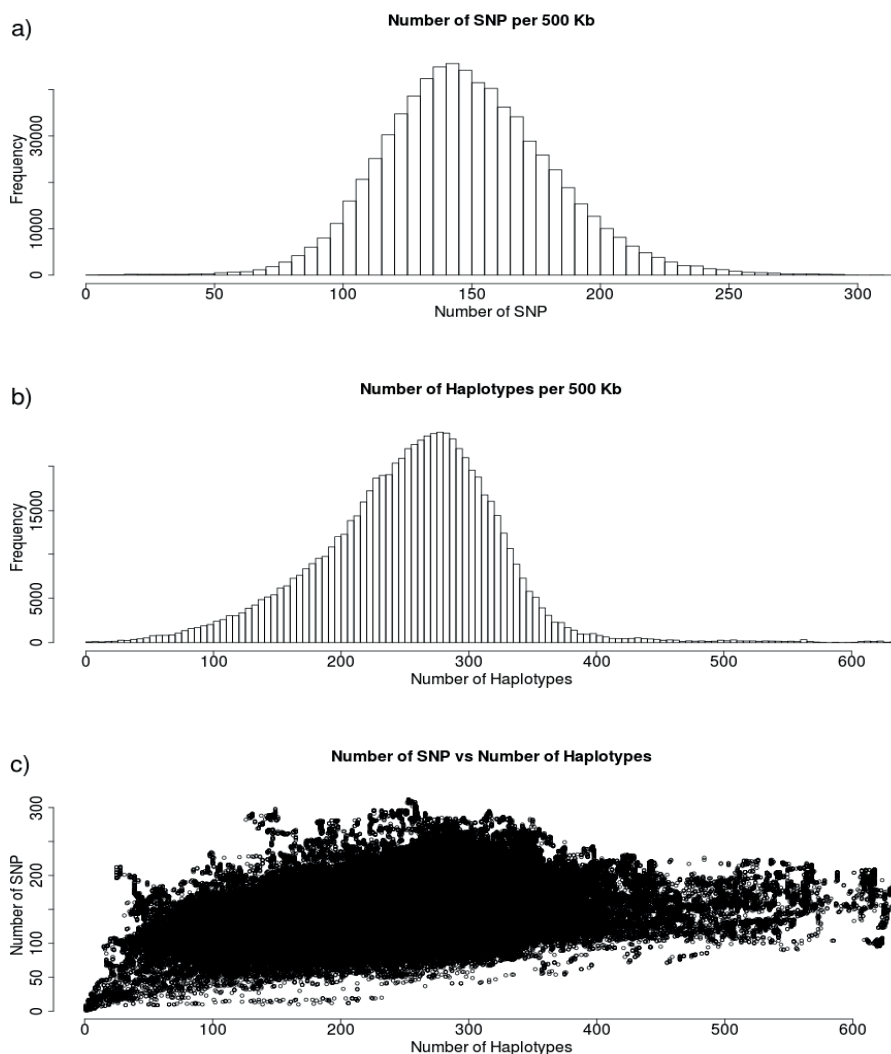
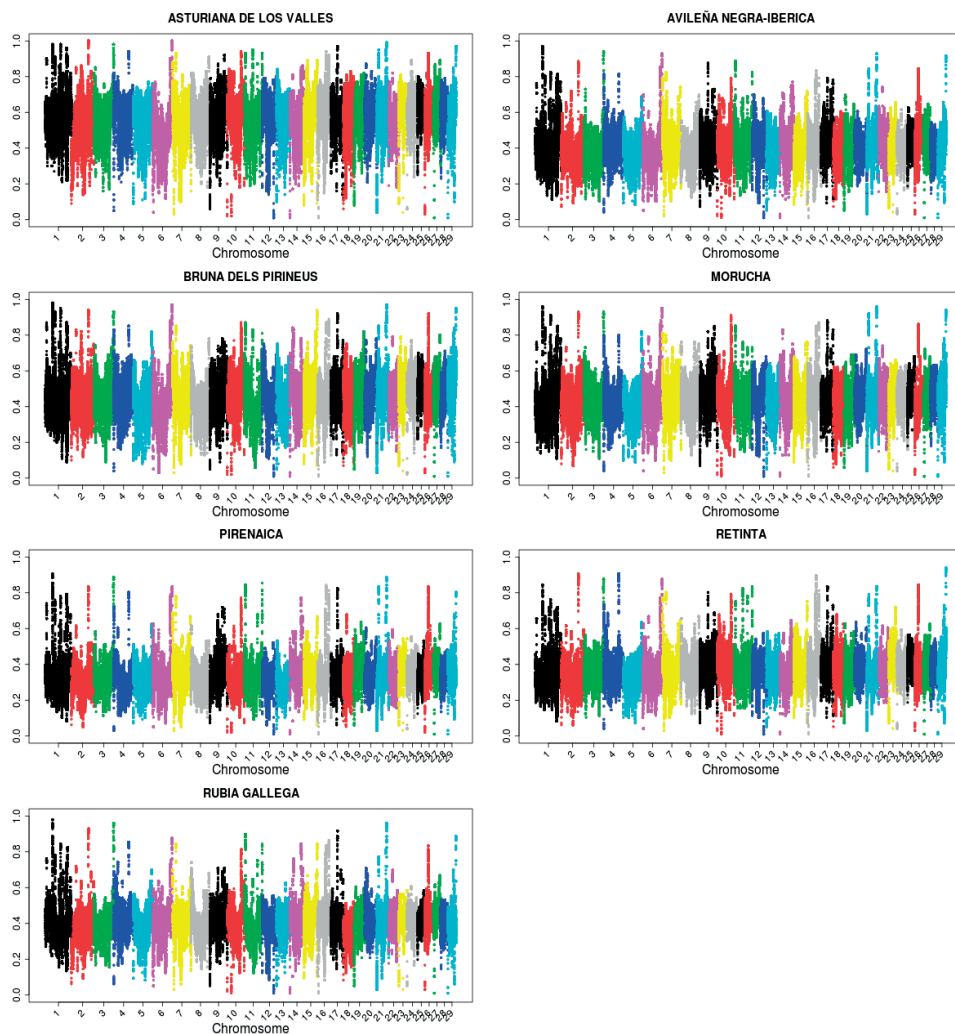


Figura 2. Diversidad haplotípica (número de haplotipos distintos dividido entre el número de fases) en regiones de 500 kb. a lo largo del genoma autosómico de siete poblaciones autóctonas de vacuno de carne.



HAPLOTYPE DIVERSITY IN SPANISH BEEF CATTLE POPULATIONS

ABSTRACT: This study analysed the haplotype diversity along the genome of seven Spanish Beef Cattle populations within regions of 500 kb using the information provided by the *BovineHD Beadchip*. The results of the analysis pointed out a strong variability of the haplotype diversity across the genome, which is greatly conserved across populations. This strong concordance in the genomic regions of high haplotype diversity between populations suggests that the reasons behind it are intrinsic with the structure of the bovine genome and caused probably by the higher mutation or recombination rate.

Keywords: Haplotype Diversity, beef cattle, recombination, mutation