

Studio della distribuzione dei segmenti di omozigosi ed eterozigosi in tre razze ovine siciliane

Giorgio Chessari¹, Andrea Criscione¹, Maria Teresa Sardina², Silvia Riggio², Federica Carta², Alessia Benanti², Morena Carlentini³, Gabriele Senczuk⁴, Baldassare Portolano², Alberto Cesarani⁵, Salvatore Mastrangelo²

¹ Dipartimento di Agricoltura, Alimentazione e Ambiente, Università degli Studi di Catania; ² Dipartimento di Scienze Agrarie, Alimentari e Forestali, Università degli Studi di Palermo; ³ Istituto Incremento Ippico per la Sicilia; ⁴ Dipartimento di Agricoltura, Ambiente e Alimenti, Università degli Studi del Molise; ⁵ Dipartimento di Agraria, Università degli Studi di Sassari

Introduzione

Lo studio delle regioni di omozigosi (ROH) sta riscuotendo sempre più maggior interesse. Più recenti, invece, sono gli studi sulle sequenze di eterozigosi (ROHet), utilizzate per identificare le regioni genomiche sottoposte a introgressione, mescolanza genica o “balancing selection”.

Obiettivo

L'obiettivo è stato quello di studiare la distribuzione e le statistiche di ROH e ROHet in tre differenti razze ovine siciliane (Barbarasca – BAR, Noticiana – NOT, e Valle del Belice – VDB), al fine di identificare le regioni genomiche (islands) sotto selezione e i relativi geni responsabili delle specifiche caratteristiche di ogni razza.

Materiali e Metodi

238 animali (BAR = 48, NOT = 48, VDB = 142) genotipizzati mediante Illumina Ovine SNP600K array.

Dati grezzi aggiornati a OAR4.0 e filtrati mediante il software PLINK, ottenendo un totale di 538.524 SNPs e 230 animali.

Le differenze nella struttura delle tre razze sono state evidenziate mediante un Multidimensional Scaling Plot (MDS).

ROH ed ROHet sono state identificate utilizzando il pacchetto R detectRUNS.

Il top 0,1% della distribuzione percentile degli SNPs intra-razza è stato selezionato per identificare le ROH/ROHet islands.

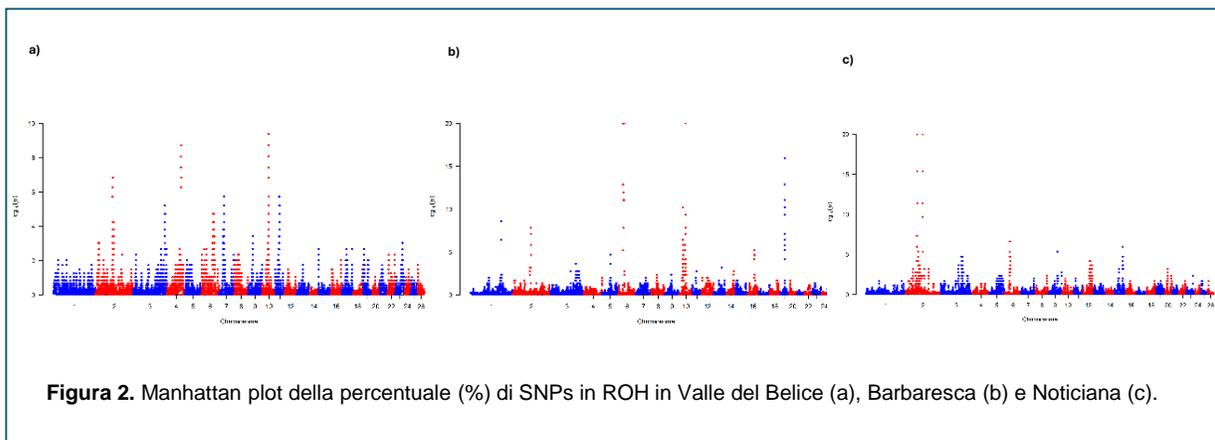


Figura 2. Manhattan plot della percentuale (%) di SNPs in ROH in Valle del Belice (a), Barbarasca (b) e Noticiana (c).



Noticiana



Barbarasca



Valle del Belice

Risultati

MDS. L'analisi MDS ha evidenziato una netta separazione tra le tre razze, caratterizzate da differenze morfologiche e produttive (Fig.1).

ROHet. Numero medio delle ROHet per individuo è simile tra le razze (BAR = 7,15; NOT = 5,69; VDB = 7,31), così come la lunghezza media (0,14 Mb per VDB e NOT e 0,15 Mb per BAR).

Differenze sono state evidenziate nel numero delle ROHet islands: 8 per BAR, 4 per NOT e 1 per VDB.

Sono state identificate varie islands con geni associati a diversi caratteri funzionali (riproduzione, resistenza immunitaria e adattamento ambientale) per i quali una maggiore variabilità genetica è fondamentale ad evitare effetti negativi dovuti alla consanguineità.

ROH. BAR e NOT hanno mostrato valori simili per il numero medio di segmenti (92,17 e 98,98 - rispettivamente), a differenza della VDB che ha un valore più basso (60,8).

Tutte e tre le razze presentano una predominanza di sequenze corte, con lunghezza media di ~ 2 Mb.

La VDB ha mostrato un maggior numero di ROH islands (7), seguita da BAR (4) e NOT (3), con diversi geni coinvolti in caratteri produttivi (latte e carne) (Fig. 2).

Una interessante regione è stata identificata in BAR, con geni chiave (*LAP3*, *NCAPG* e *LCORL*) legati allo sviluppo delle dimensioni corporee e adipogenesi, che riflettono alcune caratteristiche morfologiche tipiche della razza (lipoma caudale).

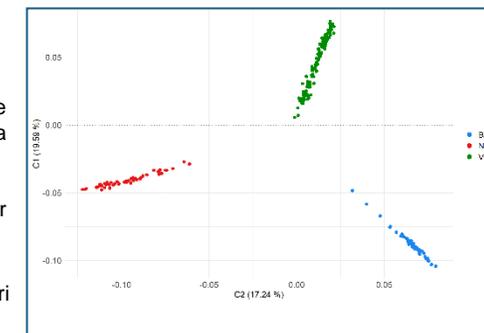


Figura 1. Analisi MDS per evidenziare le relazioni genetiche

Conclusioni

I risultati confermano l'influenza della selezione bilanciata per i segmenti ROHet, e quelli della selezione artificiale per le ROH. Nell'ottica dei cambiamenti climatici, la loro conservazione può risultare strategica, anche per i futuri piani di selezione.



SIPAOC
Società Italiana di Patologia e di
Allevamento degli Ovini e dei Caprini

