



AGROSAVIA

INIA

Recursos zoogenéticos

Conservación, caracterización y gestión de su biodiversidad

Leidy Patricia Tibadulza Gastañeda
Hugo Rodolfo Jiménez Sabogal
(Compiladores)

INRAE



European
Commission

January 2020
European Union funding
for Research & Innovation





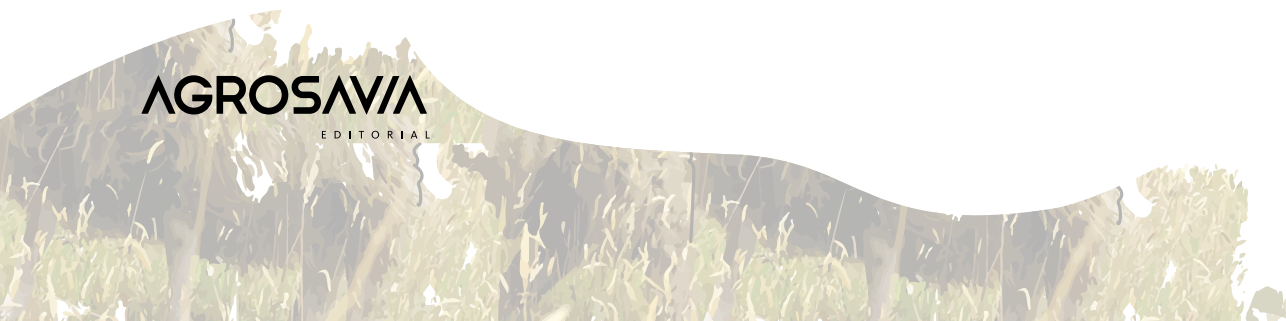


Recursos *zoogenéticos*

Conservación, caracterización y
gestión de su biodiversidad

Leidy Patricia Tibaduiza Castañeda
Hugo Rodolfo Jiménez Sabogal
(Compiladores)

AGROSAVIA
EDITORIAL



Recursos zoogenéticos: conservación, caracterización y gestión de su biodiversidad. / compilado por Leidy Patricia Tibaduiza Castañeda y Hugo Rodolfo Jiménez Sabogal – Mosquera (Colombia) : AGROSAVIA, 2021.

172 páginas (Colección Análisis y Reflexiones en torno al Sector Agropecuario)

Incluye fotos, ilustraciones y tablas

ISBN: 978-958-740-502-6

ISBN E-book: 978-958-740-503-3

1. Ganado bovino 2. Ovinos 3. Genética animal 4. Marcadores genéticos 5. Variación genética. I. Tibaduiza Castañeda, Leidy Patricia (Compiladora) II. Jiménez Sabogal, Hugo Rodolfo (Compilador).

Palabras clave normalizadas según Tesauro Multilingüe de Agricultura Agrovoc

Catalogación en la publicación – Biblioteca Agropecuaria de Colombia

Corporación Colombiana de Investigación Agropecuaria
AGROSAVIA - Sede Central

Kilómetro 14 vía Mosquera-Bogotá, Mosquera, código postal 250047, Colombia.

Esta publicación es el resultado del proyecto Innovative Management of Genetic Resources (Image)

Fecha de recepción: 30 de diciembre de 2020

Fecha de evaluación: 12 de febrero de 2021

Fecha de aceptación: 15 de julio de 2021

Primera edición: 100 ejemplares

Impreso en Bogotá, Colombia, diciembre de 2021

Printed in Bogota, Colombia

Preparación editorial

Editorial AGROSAVIA

editorial@agrosavia.co

Editora: Liliana Gaona García

Corrección de estilo: Nathalie De la Cuadra N.

Diagramación: María Paula Berón Ramírez

DOI: [https://doi.org/10.21930/agrosavia.](https://doi.org/10.21930/agrosavia.analisis.7405033)

[analisis.7405033](https://doi.org/10.21930/agrosavia.analisis.7405033)

Línea de atención al cliente: 018000121515

atencionalcliente@agrosavia.co

www.agrosavia.co

Citación sugerida: Tibaduiza Castañeda, L. P. & Jiménez Sabogal, H. R. (Comp.). (2021). *Recursos zoogenéticos: conservación, caracterización y gestión de su biodiversidad*. Corporación Colombiana de Investigación Agropecuaria (AGROSAVIA). <https://doi.org/10.21930/agrosavia.analisis.7405033>

Cláusula de responsabilidad: AGROSAVIA no es responsable de las opiniones e información recogidas en el presente texto. Los autores asumen de manera exclusiva y plena toda responsabilidad sobre su contenido, ya sea este propio o de terceros, declarando en este último supuesto que cuentan con la debida autorización de terceros para su publicación; igualmente, declaran que no existe conflicto de interés alguno en relación con los resultados de la investigación propiedad de tales terceros. En consecuencia, los autores serán responsables civil, administrativa o penalmente, frente a cualquier reclamo o demanda por parte de terceros relativa a los derechos de autor u otros derechos que se hubieran vulnerado como resultado de su contribución.



https://co.creativecommons.org/?page_id=13

Contenido

13 Agradecimientos

15 **Presentación del proyecto Innovative Management of Animal Genetic Resources (Image)** Michèle Tixier-Boichard

21 Introducción

Capítulo I

25 **La información genómica de la ganadería bovina y ovina: proyecto Image** Carlos Edmundo Lucero Casanova, Carolina González Almario, Hugo Rodolfo Jiménez Sabogal, Dubert Yamil Cañar Serna, Leidy Patricia Tibaduiza Castañeda

Capítulo II

35 **Estado actual de los recursos zoogenéticos en Colombia y su estrategia de consolidación** Carolina González Almario, Hugo Rodolfo Jiménez Sabogal, Luisa Alejandra Rugeles Barandica, Carlos Edmundo Lucero Casanova

Capítulo III

51

Lineamientos para la caracterización de la diversidad de los recursos genéticos animales

Luis Telo da Gama, Carlos Edmundo Lucero Casanova

Capítulo IV

87

Marcadores moleculares de ADN

Óscar Cortés Gardyn, Carlos Edmundo Lucero Casanova

Capítulo V

107

Diversidad genética de poblaciones y detección de selección en la nueva era de la genómica

Andreia de Jesus Amaral Gomes Barbosa Fonseca

Capítulo VI

125

Introducción a los recursos zoogenéticos en Argentina

María Antonia Revidatti

Capítulo VII

145

Análisis de diversidad genética de ovinos lanares en Mosquera, Cundinamarca, empleando herramientas genómicas

Steffany Azcárate Rodríguez, Carlos Manrique Perdomo,
Henry Alberto Grajales Lombana

Capítulo VIII

155

Presentación de trabajos grupales

Leidy Patricia Tibaduiza Castañeda, Carlos Edmundo Lucero
Casanova, Hugo Rodolfo Jiménez Sabogal



Lista de figuras

Figura 1	Distribución nacional del Banco de Germoplasma Animal administrado por AGROSAVIA	43
Figura 2	Diagrama para la estructuración de programas de mejora genética o conservación	56
Figura 3	Representación gráfica de una metapoblación con dos subpoblaciones (razas)	72
Figura 4	Contribución media de las poblaciones ancestrales X, Y y Z para las razas actuales A, B, C y D	80
Figura 5	Resultados de un AFC, incluyendo animales de razas A, B y C genotipificados con marcadores moleculares	83
Figura 6	Tipos de selección	110
Figura 7	Estimadores de diversidad genética	113
Figura 8	Comparación del modelo neutral con diferentes tipos de selección	116
Figura 9	L_D estimado para la población completa	150
Figura 10	L_D estimado por raza	151
Figura 11	Censo efectivo estimado por raza	152
Figura 12	Análisis de componentes principales (PCA) de razas lanares	152
Figura 13	Estructura poblacional de las razas lanares	153



Lista de tablas

Tabla 1	Aplicaciones de los principales tipos de marcadores	66
Tabla 2	Características de algunos de los marcadores moleculares de ADN más difundidos	90
Tabla 3	Heterocigosis y PIC para un locus con diferente número de alelos y frecuencias	94
Tabla 4	Características de los genomas de referencia y principales plataformas de genotipado de SNP en las especies domésticas más representativas	97
Tabla 5	Algunos repositorios públicos de datos de secuenciación y genotipado	120
Tabla 6	Caracterización genómica de la cabra Santandereana	157
Tabla 7	Caracterización genómica de siete tipos de gallinas criollas colombianas	159
Tabla 8	Análisis de diversidad genómica, estructura poblacional y admixture de las poblaciones BON y Holstein, respecto a algunas razas europeas	160
Tabla 9	Patrones de estructura genética mediante información genómica en razas bovinas	161
Tabla 10	Análisis de diversidad genética de ovinos lanares de Colombia empleando herramientas genómicas	162
Tabla 11	Diversidad genómica en tres razas ovinas: Dorper Africana, Suffolk Australiana y Wiltshire	163
Tabla 12	Estructura y variabilidad genómica de tres razas ovinas en Colombia	165
Tabla 13	Estudio de razas ovinas de diferentes países mediante herramientas genómicas	166
Tabla 14	Caracterización genómica del desequilibrio de ligamiento y tamaño efectivo mediante SNP en una población de bovinos Brahman	167
Tabla 15	Consanguinidad genómica y tamaño efectivo del Charolais de Francia y del Reino Unido	167





Agradecimientos

Estas memorias han contado con el apoyo de muchas personas e instituciones. Nuestros mayores agradecimientos son para el Programa de Investigación e Innovación Horizonte 2020 de la Unión Europea, el cual financió el proyecto Innovative Management of Animal Genetic Resources (Image) que hizo posible la realización de dos cursos de capacitación en Bogotá y la realización de este libro. Estos desarrollaron los temas sobre conservación de recursos zoogenéticos presentados por los diferentes autores expertos en esa área del conocimiento.

Desde el Instituto Nacional de Investigación para la Agricultura, la Alimentación y el Ambiente (INRAE, por sus siglas en francés) contamos con el respaldo irrestricto y constante de Michèle Tixier-Boichard, coordinadora internacional del proyecto Image, a quien le expresamos un especial agradecimiento.

También manifestamos nuestro agradecimiento a las diferentes instituciones universitarias y de investigación que permitieron a sus docentes el tiempo necesario para compartir sus conocimientos y experiencias durante la realización de los cursos de capacitación impartidos en Colombia. Estas instituciones fueron la Universidad

Recursos *zoogenéticos*

de Lisboa (Luis Telo da Gama y Andreia Amaral), la Universidad Complutense de Madrid (Óscar Cortés Gardyn), el Inrae Antillas-Guyane (Michel Naves) y la Universidad Nacional del Nordeste-Argentina (María Antonia Revidatti).

Por parte de la Corporación Colombiana de Investigación Agropecuaria (AGROSAVIA) recibimos el apoyo de la Dirección de Investigación y Desarrollo, la Dirección del Centro de Investigación Tibaitatá, el Departamento de Agrobiodiversidad, el Departamento de Vinculación, la Editorial AGROSAVIA, el Departamento de Tecnologías de la Información y la Oficina Asesora de Comunicaciones, Identidad y Relaciones Corporativas, en especial, para las diferentes actividades de logística y la comunicación vía *streaming*, que permitió la participación de profesionales de Argentina, Cuba, España, Francia y de diferentes regiones de Colombia a los cursos de capacitación.

Asimismo, contamos con la asistencia de un grupo talentoso de participantes, entre ellos, curadores de bancos de germoplasma animal, profesionales dedicados a la conservación de recursos genéticos animales, investigadores en el área de recursos zoogenéticos, profesores y estudiantes de doctorado de diferentes universidades del país; a todos ellos gracias.

Gracias también a los evaluadores anónimos de este libro, quienes nos permitieron clarificar y profundizar ideas, y presentar mejor los aportes del texto.

Finalmente, queremos agradecer a nuestros compañeros de trabajo y amigos que facilitaron las diferentes actividades del proyecto Image en Colombia.





Presentación del proyecto Innovative Management of Animal Genetic Resources (Image)

Michèle Tixier-Boichard

Investigadora Senior INRA-Francia. Experta en poblaciones estadísticas del genoma. Líder del equipo de plataformas, coordinadora de infraestructura, entre otros.



El proyecto Innovative Management of Genetic Resources (Image) tiene como objetivo fortalecer el papel de los bancos de genes en la estrategia de la preservación y valorización de los recursos genéticos animales para la ganadería.¹ En este sentido, los recursos genéticos son a la vez un legado del trabajo realizado por criadores e investigadores para generar recursos para la gestión del conocimiento, en beneficio de la ganadería. Ellos están en el centro de los temas de investigación sobre biodiversidad y adaptación.

Los bancos de genes recolectan y conservan los recursos biológicos útiles para la reproducción animal (semen, embriones, células germinales) y para la investigación genómica (sangre, ADN, tejidos); son complementarios de los programas de conservación *in situ*, salvaguardando la diversidad genética, para proporcionar datos relacionados al material biológico identificado y conservado bajo condiciones óptimas, que contribuyan a la investigación y sirvan a los criadores y seleccionadores.

No obstante, queda mucho por hacer para mejorar el conocimiento de los recursos genéticos conservados, en busca de racionalizar el funcionamiento de los bancos de genes. Desde esta perspectiva, los objetivos de Image se apoyan en la utilización de la genómica, la informática y la bioinformática, y para caracterizar mejor la diversidad genética y la explotación de los recursos genéticos animales. En este proyecto se generaron nuevos métodos de biotecnología reproductiva para garantizar la calidad de los recursos reproductivos al acelerar la recuperación de genotipos extintos, en particular, en aves de corral, cerdos y pequeños rumiantes.

Asimismo, se desarrolló un nuevo software MoBPS para simular el funcionamiento de un programa de selección, con el fin de estudiar escenarios posibles para

¹ Proyecto financiado por la Unión Europea. Programa Horizonte 2020, n.º 677353. <http://www.imageh2020.eu>. Texto traducido del francés al español por Carlos Lucero Casanova, investigador de AGROSAVIA. Orcid: 0000-0001-5147-8088.



Recursos *zoogenéticos*

introducir individuos existentes en colecciones de bancos de genes dentro de poblaciones de programas de selección y de conservación. Igualmente, con la empresa Affymetrix, el proyecto Image desarrolló dos chips *single nucleotide polymorphism* (SNP) multiespecies para ayudar a los bancos de genes a caracterizar sus colecciones y facilitar las comparaciones entre bancos de genes dentro de un país o entre países, y entre el banco de genes y las poblaciones conservadas *in situ*. Cada chip hace posible genotipar 10.000 marcadores SNP para cada una de las seis especies seleccionadas: bovinos, ovinos, caprinos, equinos, porcinos y gallinas, con el chip IMAGE001, y conejos, búfalos, patos, codornices, palomas y abejas con el chip IMAGE002. Para la fecha, estos chips están disponibles para la venta al público a 20 dólares por individuo genotipado, excluyendo la extracción de ADN.

El análisis de nuevos datos moleculares combinados con conjuntos de datos preexistentes permitió la identificación de regiones genómicas asociadas con variaciones ambientales en ovejas. Un estudio de caso en bovinos mostró el valor de conservar muestras antiguas para estudiar la dinámica de respuesta a la selección; también se creó un nuevo portal web para vincular muestras de los bancos de germoplasma y sus datos asociados.

El proyecto Image se presentó a las partes interesadas del sector ganadero en cuatro foros, con el objetivo de crear conciencia del valor de los bancos de genes. Una amplia encuesta sobre las percepciones éticas de la actividad de los bancos de genes reveló los principales factores para aceptar o rechazar el uso de nuevas tecnologías, como el trasplante de embriones o la clonación dentro del contexto de la conservación de las poblaciones animales. Existe consenso sobre la necesidad de un proceso de toma de decisiones multiactores y sobre la importancia de la complementariedad entre el banco de genes y la conservación *in situ*; estas dos aproximaciones no están en competencia y deben considerarse en conjunto.

Dentro del campo normativo, el trabajo del proyecto Image permitió reconocer la situación particular de las razas locales y la posibilidad de derogación en los



intercambios entre países europeos. Se elaboró un análisis en profundidad sobre la aplicación de reglamentaciones nacionales o internacionales contempladas en el Protocolo de Nagoya, relativas al acceso y a la distribución de los beneficios derivados de la utilización de los recursos genéticos.

Se elaboró un protocolo para apoyar la racionalización de las colecciones, considerando por primera vez la rentabilidad de los bancos de germoplasma a nivel nacional, así como en Europa, y la importancia de conectar los datos genómicos, fenotípicos y reproductivos para gestionar las colecciones. Un estudio sobre las deficiencias existentes mostró la necesidad de fortalecer las acciones de criopreservación en favor de las razas locales antes de que sean amenazadas y demasiado endogámicas; no se puede esperar a que una raza esté en peligro de extinción para establecer un programa de conservación. Se señaló la utilidad de un sistema de gestión de la calidad del material genético criopreservado para mejorar el funcionamiento de los bancos de genes y facilitar el logro de sus objetivos.

El proyecto Image reunió a 28 instituciones aliadas de trece países europeos, dos del norte de África y dos sudamericanos. Estos países fueron elegidos porque tienen recursos zoogenéticos originales, adaptados a diversas condiciones climáticas y sujetos a programas de investigación a largo plazo.

Las innovaciones desarrolladas por el proyecto Image fueron presentadas en diferentes sesiones de formación que se realizaron en Europa, Argentina, Colombia, Egipto y Marruecos. Numerosos asistentes participaron en dichas formaciones y se evidenció una fuerte motivación por parte de los investigadores y profesionales del sector ganadero para el uso de bancos de genes.

Los resultados del proyecto Image serán utilizados para actualizar las directrices de la Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO), en relación con la criopreservación de los recursos genéticos animales, y serán tenidos en cuenta por el Centro de Coordinación Europeo de Recursos Genéticos Animales.





Introducción

Los recursos genéticos animales representan una parte del patrimonio de la biodiversidad de un país y constituyen uno de los principales recursos para garantizar la seguridad y soberanía alimentaria de su población. La importancia de estos recursos ha sido destacada en diferentes acuerdos internacionales, como la Declaración de Río de Janeiro en 1992 sobre el medio ambiente y el desarrollo, y más recientemente en las metas Aichi priorizadas en el Plan Estratégico para la Diversidad Biológica 2011-2020.

En muchos países, la ganadería contribuye a una amplia gama de productos para la alimentación y subsistencia de las comunidades, y cumple un rol importante en actividades culturales y en la organización del territorio y del paisaje rural. Un país que tenga una amplia diversidad de especies y razas adaptadas a sus condiciones medioambientales estará mejor preparado para ajustar sus sistemas de producción ganadera a los cambios y desafíos en los modelos productivos que exigen las tendencias del mercado y el cambio climático. La riqueza genética animal confiere a los países un mayor grado de resiliencia de sus modelos productivos agropecuarios en búsqueda de la productividad.

Recursos *zoogenéticos*

A pesar de su enorme contribución para la alimentación y la agricultura, los recursos *zoogenéticos* enfrentan desafíos para su conservación, por ejemplo, procesos de intensificación productiva, industrialización y homogenización genética de las razas, así como los brotes de enfermedades, desastres naturales, emergencias (conflictos armados, sequías, etcétera) y la degradación de las tierras de pastoreo, lo cual contribuye a procesos acelerados y continuos de erosión genética que afectan los sistemas de producción ganadera.

El establecimiento de programas de conservación eficaces y sostenibles es una tarea exigente que ha tenido progresos, aunque muchos de ellos operan a una escala limitada. La falta de estructuras organizativas que permitan la inclusión de los ganaderos y mejoradores en la planificación e implementación de las actividades de mejora es una de las dificultades que se presentan en el momento de establecer programas más eficaces.

Las estrategias que incluyen tanto la conservación *in situ*, como la crioconservación se consideran el modo óptimo para evitar la extinción de las razas amenazadas; sin embargo, con los avances tecnológicos que se han dado en el campo de la genómica, se han conseguido logros importantes que han ayudado a descifrar la base genética de los caracteres heredables y han incrementado la eficacia de algunos programas de mejoramiento. A pesar de ello, solo unas pocas razas, por lo general las que se emplean a nivel internacional o hacen parte de sistemas con alta demanda de insumos, se han beneficiado de estas ventajas.

El uso de estas herramientas genómicas es clave si se cuenta con información del fenotipo y de la genealogía de los animales, por lo que motivar la recogida de estos datos es crucial no solo para el empleo eficaz de la genómica, sino también para cualquier programa de mejora genética o de conservación.



Con base en lo anterior y con el objetivo de mejorar el uso de las colecciones genéticas, el manejo y la gestión de los bancos de recursos genéticos animales, se propuso el proyecto Innovative Management of Animal Genetic Resources (Image), financiado por el Programa de Investigación e Innovación Horizon 2020 de la Unión Europea.

Dicho proyecto contó con la participación de 28 socios, entre ellos tres pymes, tres Organizaciones No Gubernamentales (ONG), como la Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO), nueve instituciones de investigación, once instituciones de educación superior e investigación, y el INRAE Transfert, una subsidiaria del Instituto Nacional de Investigación para la Agricultura, la Alimentación y el Ambiente (INRAE) como socio coordinador; de igual forma, participaron trece países de la Unión Europea, junto con Suiza y cuatro países no europeos (Argentina, Colombia, Egipto y Marruecos).

Para el cumplimiento del objetivo general del proyecto y con el fin de adquirir un mejor conocimiento y aprovechamiento de los recursos zoogenéticos, se desarrollaron metodologías genómicas, biotecnológicas y de bioinformática, que fueron compartidas a través de cursos de capacitación impartidos en algunos de los países participantes, dentro de los que se destacan dos que se llevaron a cabo en Colombia como país anfitrión.

Los dos cursos diseñados y desarrollados en Colombia, que abordaron las temáticas de conservación y gestión de los recursos zoogenéticos, la genómica y su aplicación en programas de conservación, contaron con la participación de expertos internacionales de España, Portugal, Francia, Cuba y Argentina, y nacionales de la Corporación Colombiana de Investigación Agropecuaria (AGROSAVIA), y un gran número de participantes, dentro de los que se destacan curadores de bancos de germoplasma animal, investigadores en el área de recursos genéticos, catedráticos de universidades y estudiantes de posgrados en temas relacionados con conservación y caracterización de recursos genéticos.



Recursos *zoogenéticos*

Dentro de los principales resultados de estos dos cursos, descritos en este libro, sobresalen el fortalecimiento de capacidades en temas relacionados con la conservación *in vivo* e *in vitro* de razas criollas, el intercambio de conocimientos y estrategias de caracterización molecular, y el uso y la aplicación de herramientas bioinformáticas para análisis de datos de genotipado en programas de conservación.



Capítulo I

La información genómica de la ganadería bovina y ovina: proyecto Image

Carlos Edmundo Lucero Casanova

Investigador PhD de AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá.

Carolina González Almario

Investigadora PhD de AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá.

Hugo Rodolfo Jiménez Sabogal

Investigador PhD de AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá.

Dubert Yamil Cañar Serna

Investigador máster de AGROSAVIA. Centro de Investigación Palmira.

Leidy Patricia Tibaduiza Castañeda

Investigadora máster de AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá.



De acuerdo con los lineamientos de la Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO, 2013), los bancos de germoplasma deben ser unidades de conservación de recursos genéticos localizados en instalaciones delimitadas que sirvan como repositorios de material biológico y faciliten la conservación de todo material de origen vegetal, animal, microbiano o de otro tipo que contenga unidades funcionales de la herencia. En este sentido, la Corporación Colombiana de Investigación Agropecuaria (AGROSAVIA), como entidad que administra los Bancos de Germoplasma para la Alimentación y la Agricultura (BGAA), ha realizado investigaciones en temas de conservación y mejoramiento genético de los recursos zoogenéticos en bovinos criollos, ovinos lanares y en la evaluación de algunas razas introducidas en el país para promover la sostenibilidad de los programas en el tiempo; esto teniendo en cuenta que la variabilidad genética presente en las razas locales es un requisito previo para garantizar la seguridad alimentaria, la productividad y la resistencia de los animales a las amenazas bióticas y abióticas que se puedan presentar en los entornos que habitan.

En este contexto, vale la pena resaltar que las condiciones socioambientales en el planeta han cambiado de manera significativa en los últimos diez años, lo cual incrementa los retos del sector agropecuario, en términos de ser eficientes y eficaces. Desde este panorama, las herramientas genómicas se convierten en un elemento clave para asumir los desafíos comerciales y los que impone el cambio climático. En el caso de los recursos zoogenéticos, se conservan las razas locales de ganado que presenten una importante variación genética, en particular, características genéticas que favorezcan la robustez y la adaptación a las condiciones locales. Para el caso de Colombia, es importante enfatizar que esta variabilidad genética está distribuida en microambientes altamente heterogéneos a lo largo y ancho del país, lo cual ha repercutido en la existencia de diferentes biotipos o razas, con perfiles específicos que favorecen aspectos fenotípicos y productivos únicos que se manifiestan en los sistemas productivos (Corporación Colombiana de Investigación Agropecuaria [AGROSAVIA], s. f.).



Recursos *zoogenéticos*

Cabe destacar que durante los últimos años se ha incentivado el cuidado y la conservación de algunas de estas razas criollas en el país, principalmente porque la introducción de razas mejoradas ha conducido a la reducción de estas poblaciones de animales, lo cual ha provocado en muchos casos su extinción. En este sentido, la necesidad de conservar la biodiversidad de animales criollos ha permitido implementar estrategias de conservación *in vivo* e *in vitro* para salvaguardar estas razas. Lo anterior es el primer paso para mantener vivas a estas poblaciones, aunque se requieren estudios más detallados para determinar si se presentan eventos de endogamia en las poblaciones que aún subsisten. Como ya se sabe, hay una correlación positiva entre la endogamia de las poblaciones y su extinción, en particular, por la expresión de alelos deletéreos que se pueden fijar en las poblaciones (AGROSAVIA, s. f.).

Con estos derroteros, inició el proyecto Innovative Management of Animal Genetic Resources (Image), financiado por la Unión Europea con recursos de cooperación internacional, a través del programa Horizonte 2020, cuyos alcances más inmediatos hacen referencia a mejorar el uso de colecciones genéticas, así como a la gestión de bancos animales a partir de la caracterización del material genético (ADN) y la promoción de metodologías basadas en herramientas moleculares como la biotecnología y la bioinformática para la racionalización de los recursos zoogenéticos. Durante cuatro años de trabajo, participaron en este proyecto trece países europeos, así como otros países, dentro de los cuales vale la pena destacar la participación de Marruecos, Argentina y Colombia, que se encaminaron al uso de las colecciones genéticas para mejorar el manejo y la promoción de los bancos de genética animal en los países asociados al proyecto.

De esta manera, una de las contribuciones particulares del proyecto fue amplificar la utilidad de los bancos de genes y su aprovechamiento para aportar al desarrollo de sistemas sostenibles en distintas razas. Igualmente, fortalecer capacidades en la utilización de las colecciones biológicas para que el sector pecuario tenga herramientas con tecnología de punta y responda



oportunamente a la dinámica cambiante del ambiente y el entorno, y responder a las cadenas de suministro de alimentos.

Para Colombia, el desarrollo del proyecto ha tenido un impacto significativo, debido a que forjó y consolidó una estructura de trabajo organizada, que priorizó la conservación de los recursos zoogenéticos como un área en desarrollo, con grandes posibilidades a partir de las razas criollas que se han incorporado y las que faltan por incorporar a los BGAA. De esta manera, el país responde a la necesidad de preservar y promocionar el uso de las razas criollas con los pequeños, medianos y grandes ganaderos que permitan abastecer cadenas de suministro que aporten al robustecimiento del sector agropecuario, como uno de los sectores económicos de mayor relevancia en el país. Adicionalmente, la experiencia entre Europa y Colombia promovió escenarios de colaboración técnica y científica para el intercambio de conocimiento, el fortalecimiento de capacidades locales, la generación de material de difusión y divulgación para la conservación de los recursos zoogenéticos, entre otros, que favorecen el quehacer científico de los participantes.

Fortalecimiento de capacidades

A partir de la vinculación de conocimiento y tecnologías, AGROSAVIA y los ejecutores del proyecto Image celebraron dos cursos de formación y capacitación, que tuvieron como objetivo principal capacitar e intercambiar conocimientos de caracterización molecular, productiva y análisis que aseguran la conservación y valoran el potencial productivo de las razas criollas conservadas en los BGAA. De esta manera, los cursos aportaron las herramientas necesarias a investigadores, curadores y directores de colecciones para establecer una plataforma que combine métodos eficientes de conservación, caracterización y uso en los sistemas ganaderos del país.



Primer curso internacional: “La genómica y su aplicación en la conservación y caracterización de los recursos *zoogenéticos*”

El primer curso se llevó a cabo del 1 al 6 de octubre de 2018, y participaron como ponentes el doctor Óscar Cortés, de la Universidad Complutense de Madrid; el doctor Luis Telo da Gama, de la Universidad de Lisboa; los doctores Roswitha Baumung y Paul Boettcher, de la FAO; el doctor Michel Naves, del Instituto Nacional de Investigación para la Agricultura, la Alimentación y el Ambiente (INRAE); el doctor Ángel Potto, del Instituto Nacional de Investigación y Tecnología Agraria y Alimentaria (INIA) y el doctor Carlos Edmundo Lucero Casanova, de AGROSAVIA.

En las actividades prácticas del curso, se conformaron tres grupos para profundizar en los análisis de datos demográficos, de datos moleculares y de datos genómicos. En estos énfasis, se registraron ocho grupos: siete que estuvieron conformados por los asistentes a las sesiones presenciales en Colombia y uno que se conectó vía *streaming* desde Argentina. Los trabajos finales de los grupos se titularon de la siguiente manera: “Caracterización demográfica del cerdo criollo san Pedreño Centro de Investigación El Nus”², “Análisis de datos genealógicos de un hato romosinuano”³, “Análisis de datos genealógicos de un hato Romosinuano”⁴, “Base de datos microsátélites. Proyecto estudio de la diversidad genética de 4 poblaciones de bovinos Colombianos”⁵,

² Presentado por el equipo de trabajo conformado por Ricardo José Ocampo, Alejandra Martínez, Yesid Abuabara y José Henry Velásquez.

³ Presentado por el equipo de trabajo conformado por Juana Soledad Moncaleano, Martha Yaneth Gutiérrez, Miguel Ángel Peña y Jaime Aníbal Rosero.

⁴ Presentado por el equipo de trabajo conformado por Diego Hernán Bejarano, Ómar Andrés Rodríguez y Jair Rueda.

⁵ Presentado por el equipo de trabajo conformado por Carlos Edmundo Lucero, Rafael Suárez, Byron Hernández y Estefanía Ramos.



“Microsatélites en dos razas ovinas criollas colombianas”⁶, “Estudio de la diversidad genética mediante marcadores microsatélites en cerdos criollos del NEA, Argentina”⁷, “Análisis de SNP”⁸ y “Caracterización genómica simmental”⁹.

Así, se verificaron las condiciones para el fortalecimiento de capacidades a partir de la práctica vinculante de la experiencia de los participantes y los conocimientos organizados por unidades de aprendizaje por los expertos internacionales; de esta manera, se comprobó su utilidad en el desarrollo de sus labores profesionales e investigativas.

Para el cierre y con la idea de motivar el aprendizaje con el uso de la capacidad instalada en el Centro de Investigación La Libertad, se dio lugar a la práctica en técnicas de criopreservación de gametos de semen porcino, de la raza Casco de Mula. Además, se generó material didáctico relacionado con los contenidos del curso, a partir de la grabación de cuatro cápsulas científicas con los expertos internacionales, difundidas en los medios digitales de AGROSAVIA después de realizar el curso.

⁶ Presentado por el equipo de trabajo conformado por Wilson Alberto Loza, Hugo Rodolfo Jiménez y David Ernesto Quintero.

⁷ Presentado por el equipo de trabajo conformado por María Antonia Revidatti, Sabina Ruíz y Emilse Rosalía Tejerina.

⁸ Presentado por el equipo de trabajo conformado por Juan Jacobo Cañas, William Burgos y Naudin Alejandro Hurtado.

⁹ Presentado por el equipo de trabajo conformado por Carmen Celis, Stephanie Ángel y Boris Sepúlveda.



Segundo curso internacional: “La genómica y su aplicación en la conservación y caracterización de los recursos *zoogenéticos*”

El segundo curso se realizó en enero de 2020. En el evento, participaron el doctor Óscar Cortés, el doctor Luis Telo da Gama, el doctor Michel Naves y la doctora Andrea Amaral, de la Universidad de Lisboa, Portugal.

Este curso orientó su desarrollo al conocimiento de las herramientas necesarias que deben utilizar los investigadores, los curadores y los directores de colecciones para llevar a cabo el análisis genético de poblaciones de animales. Adicionalmente, brindó una oportunidad excepcional para la formación de profesionales e investigadores en este tema, cuya oferta es limitada, ya que, para el caso, resulta benéfico el fortalecimiento de capacidades técnicas y científicas. En este curso, se combinaron la teoría y la práctica en el aula amplificada, y se contó con la participación de expertos internacionales y la transmisión vía *streaming*, la cual permitió ofrecer una mayor cobertura a investigadores de Cuba, España y Argentina, que no pudieron participar en el evento de manera presencial.

En cuanto al ámbito local, se fortalecieron capacidades del personal de entidades que aportan significativamente a la producción de conocimiento científico del país, como el Servicio Nacional de Aprendizaje (SENA), la Universidad de Nariño, la Universidad de Pamplona, la Universidad Nacional de Colombia, la Universidad del Tolima, la Universidad de Ciencias Aplicadas y Ambientales (UDCA), la Asociación de Criadores de Ganado Ovino de Colombia (Asoovinos), así como de profesionales, investigadores y curadores de AGROSAVIA.

De este modo, el proyecto Image facilitó elementos complementarios para seguir conociendo las razas criollas en su fenotipado y en su genotipado, con el uso de programas especializados como Genealex, FSTAT, Genetix, Splits free, Plink, entre otros, que permiten analizar la diversidad y la estructura genética



de las poblaciones y, a partir de esto, generar estrategias de manejo para su conservación y evitar a largo plazo procesos de extinción. Es así como las diversas herramientas genómicas, entre ellas la genética molecular, la bioinformática y la biotecnología, permiten, en el marco del proyecto, realizar importantes avances a nivel internacional en las ganaderías ovino-caprinas y bovinas; de esta manera, se generan nuevos parámetros para su mejoramiento genético, por medio de la identificación de genes que tienen efectos importantes en la respuesta productiva y comercial.

Referencias

- Corporación Colombiana de Investigación Agropecuaria (AGROSAVIA). (s. f.). *Diseño de contenidos para eventos de formación presenciales. Curso internacional en manejo y gestión de recursos zoogenéticos–Bancos de germoplasma*. [Documento interno].
- Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO). (2013). *In vivo conservation of animal genetic resources*.





Capítulo II

Estado actual de los recursos zoogenéticos en Colombia y su estrategia de consolidación

Carolina González Almario

Investigadora PhD AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá.

Hugo Rodolfo Jiménez Sabogal

Investigador PhD AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá.

Luisa Alejandra Rugeles Barandica

Profesional de Aseguramiento de Recursos Biológicos AGROSAVIA,
Sede Central.

Carlos Edmundo Lucero Casanova

Investigador PhD AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá.



Los recursos zoogenéticos se componen de especies de animales que la sociedad utiliza o puede utilizar para la producción de alimentos, bienes o servicios. Estos recursos genéticos constituyen una parte importante y estratégica del patrimonio biológico de un país, son la materia prima para los programas de selección y mejoramiento animal, y además representan insumo fundamental para los productores agropecuarios (Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura [FAO], 2009, 2015).

El acceso a la variedad de recursos genéticos orientados a la alimentación y a la agricultura, y la utilización de dichos recursos han permitido que los sistemas de producción pecuarios de los diferentes países desarrollen o utilicen animales que suministran una gran variedad de productos y servicios, los cuales contribuyen eficazmente a la sobrevivencia, al bienestar y al desarrollo de los pueblos y sus culturas. Para las generaciones futuras, la diversidad de los recursos zoogenéticos se prevé que será más importante, debido a que los agricultores tendrán que adaptar sus sistemas productivos a las necesidades que surjan por el cambio climático y a una economía globalizada que requiere explorar e incluir conceptos de sostenibilidad, agroecología, genética del paisaje y diversidad biológica en los sistemas productivos (FAO, 2010; Jibson et al., 2011).

La alta demanda de alimentos para la creciente población y la intensificación de los sistemas de producción han determinado la ruta de cambio en el número y en la diversidad de razas que se desarrollaron en ambientes únicos en diferentes países del mundo. La selección de individuos dirigida a determinados rasgos y el uso extensivo de cruzamientos indeterminados causaron un cambio acelerado de los sistemas de producción. Estas son las principales razones por las cuales se establecieron sistemas de conservación de recursos zoogenéticos, con el fin de evitar la disminución de la variabilidad genética dentro de razas, la rápida desaparición de razas locales de animales domésticos a través de la introducción de razas exóticas y la influencia que podrían tener los ambientes



Recursos *zoogenéticos*

hostiles (Segura-Correa & Montes Pérez, 2001). Por lo anterior, varios esfuerzos se encaminaron a desarrollar programas y proyectos sobre el manejo y la conservación de los recursos genéticos animales.

En 1990, la FAO (2009) recomendó la elaboración de un programa mundial para la ordenación y el registro de los recursos zoogenéticos; entender la diversidad genética animal a través del mundo fue uno de los principales propósitos del programa. En 1991, la FAO comenzó estudios sobre las razas de animales a nivel mundial y concentró sus objetivos en siete especies domésticas, como vacunos, búfalos, caballos, cabras, ovejas, cerdos y asnos; de esta manera, se dio inicio al Banco de Datos y a la primera lista de vigilancia a nivel mundial de los recursos genéticos animales. En 1992, la FAO convocó una reunión de expertos para evaluar los objetivos y los elementos fundamentales de un programa internacional de recursos genéticos animales, para ser establecido por los diferentes países miembros en un amplio programa mundial; así, se dio origen a partir de 1993 a la Estrategia Mundial para la Ordenación de los Recursos Genéticos de los Animales de Granja. Estas bases han ido evolucionando hasta el Plan de Acción Mundial de los Recursos Zoogenéticos, el cual reglamenta en la actualidad a los países miembros de dicho plan (FAO, 2007, 2012, 2013).

Con el establecimiento del Plan de Acción Mundial sobre los Recursos Genéticos de la FAO, en 2007, y con la Declaración de Interlaken, Colombia publicó el *Plan Nacional de Acción para la conservación, mejoramiento y utilización de los recursos genéticos animales de Colombia* (Martínez Correal, 2010), el cual contempla cuatro prioridades estratégicas establecidas a nivel regional:

1. Desarrollar actividades de conservación y caracterización de los recursos genéticos animales.
2. Los recursos zoogenéticos deben ser utilizados de manera sostenible frente a la demanda de productos.



3. Los países deben desarrollar políticas nacionales o regionales para proteger y valorizar los recursos zoogenéticos y beneficiar a las comunidades de criadores.
4. Incentivar el fortalecimiento institucional y la creación de capacidades en temas de conservación, selección y uso sostenible de sus recursos zoogenéticos.

Este plan busca hacer uso del reconocimiento del valor de existencia, opción y uso de estos recursos para convertir a Colombia en un país que sobresalga en la producción ganadera a nivel internacional, con un mercado interno fortalecido que permita cumplir las metas del milenio relacionadas con la reducción de pobreza, la seguridad alimentaria y el desarrollo sostenible del sector agropecuario del país.

Recursos zoogenéticos de Colombia

A partir del proyecto que desarrolló en 2018 la Asociación sobre la Conservación de la Biodiversidad de los Animales Domésticos Locales para el Desarrollo Rural Sostenible (Red Conbiand) (Delgado et al., 2019), se tiene un conocimiento actualizado sobre la situación actual, a nivel de tamaños poblacionales, de cada una de las razas de las especies domésticas (aves, bovinos, búfalos, equinos, ovinos y porcinos) presentes en los sistemas de producción pecuarios del país. Con el resultado de este trabajo se estimaron los tamaños poblacionales de ocho especies diferentes, cuyos valores se incluyeron en la página web de la FAO DAD-IS¹⁰. Adicionalmente, se introdujeron resultados de tamaños poblacionales de razas criollas, aportados por entidades del sector, como la Asociación Nacional de Criadores de Razas Criollas y Colombianas (Asocriollos) y la Asociación de Criadores de Ganado Bovino Criollo y Colombiano de los Llanos Orientales (Asocriollanos). Esta información es de

¹⁰ Véase: <http://www.fao.org/dad-is/browse-by-country-and-species/en/>



Recursos *zoogenéticos*

gran importancia para Colombia, ya que permite que se conozcan los censos de las distintas razas y especies que se utilizan en los sistemas de producción pecuarios del país y, a su vez, que el Gobierno nacional pueda planear y establecer políticas apropiadas de desarrollo, con base en la conservación, el mejoramiento y el uso sostenible de las razas y especies más representativas de los diferentes ecosistemas de la geografía colombiana (Martínez et al., 2019, citados por Delgado et al., 2019).

La estrategia de conservación del país se ha centrado principalmente en razas bovinas, porcinas y ovinas, y las demás en un menor grado. A continuación, se listan únicamente las principales razas de estos tres grupos de animales presentes en Colombia. Para el caso de los bovinos, se identificaron 38 razas. Esta información proviene de diferentes fuentes, incluyendo instituciones públicas, redes de productores y asociaciones ganaderas.

Razas bovinas reportadas: Angus-Brangus, Ayrshire, Beefmaster, Blonde D'Aquitaine, Bonsmara, Charolais-Charbray, Charbray, Criollos, Girolando, Hereford, Braford, Holstein, Jersey, Limousine, Montbéliarde, Normando, Pardo Suizo, Senepol, Simental, Simbrah, Wagyu, Brahman, Brahman Rojo, Gyr, Guzerat, Nelore, Sardo Negro. Las razas criollas y colombianas son: Blanco Orejinegro, Campuzano, Caqueteño, Casanareño, Chino Santandereano, Costeño con Cuernos, Hartón del Valle, Lucerna, Romosinuano, Sanmartinero y Velásquez (Martínez et al., 2019, citados por Delgado et al., 2019).

Razas de ovinos reportadas. Ovinos de pelo: Charolais, Criollo, Dorper, Katahdin, Pelibuey y Santa Inés. Ovinos de lana: Blackface, Border Leicester, Cheviot, Corriedale, Criolla Colombiana, Criolla Mora, Dorper, Hampshire, Merino, Persa Cabeza Negra, Rambouillet, Romney Marsh y Suffolk (Martínez et al., 2019, citados por Delgado et al., 2019).



Razas de cerdos tipo comercial (introducidos) y criollos. Comerciales: Duroc, Hampshire, Landrace, Large White, Pietrain y York Shire. Criollos: Casco de Mula, Congo, Sanpedreño y Zungo (Martínez et al., 2019, citados por Delgado et al., 2019).

Recursos zoogenéticos conservados en el Banco de Germoplasma para la Alimentación y la Agricultura

Ante la amenaza creciente de la pérdida de recursos genéticos, Colombia inició en 1939 el desarrollo de los primeros programas de conservación de recursos genéticos animales en Latinoamérica. De acuerdo con el Decreto 828, se estableció que al menos el 25% de los hatos particulares debían estar conformados por ganado criollo. Estas acciones llevaron a que en 1940, se conformaran núcleos de mantenimiento, correspondientes a las razas Costeño con Cuernos y Blanco Orejinegro. Esta apuesta estuvo acompañada de otras entidades públicas como la Universidad Nacional de Colombia, sede Palmira, y el Fondo Ganadero de Santander, que adelantaron procesos de conservación de otros núcleos de las razas bovinas Hartón del Valle y Chino Santandereano, respectivamente (Ossa Saraz et al., 2013).

Luego de la promulgación del Convenio sobre la Diversidad Biológica en 1992, en el cual se reconoció la soberanía de las naciones sobre sus recursos genéticos, Colombia estableció formalmente un Sistema Nacional de Bancos de Germoplasma de la Nación Colombiana (SNBGNC). El Gobierno colombiano facilitó la conformación del sistema a partir de las colecciones de trabajo existentes en el Instituto Colombiano Agropecuario (ICA), cuyo manejo se ha delegado a la Corporación Colombiana de Investigación Agropecuaria (AGROSAVIA, antes Corpoica), con apoyo financiero estatal.



Recursos *zoogenéticos*

A partir de 1994, con la creación de Corpoica (AGROSAVIA), se establecieron formalmente los núcleos de las razas criollas colombianas en cada una de las regiones donde, al parecer, ocurrió el proceso de naturalización. Los primeros núcleos se crearon con las razas bovinas Romosinuano, Costeño con Cuernos, Blanco Orejinegro, Sanmartinero, ovinos de las razas Criolla y Mora, y porcinos criollos de los acervos Zungo, Casco de Mula y Sanpedreño. Adicionalmente, existe una colección *in vitro* que conserva semen y embriones de las razas criollas que se tienen en el país (Martínez Correal, 2010). En 2013, inició la conformación de los bancos de germoplasma de las razas bovinas Hartón del Valle, en el Centro de Investigación Palmira, y Chino Santandereano, en el Centro de Investigación El Nus; dichos bancos están integrados al SNBGNC (figura 1).



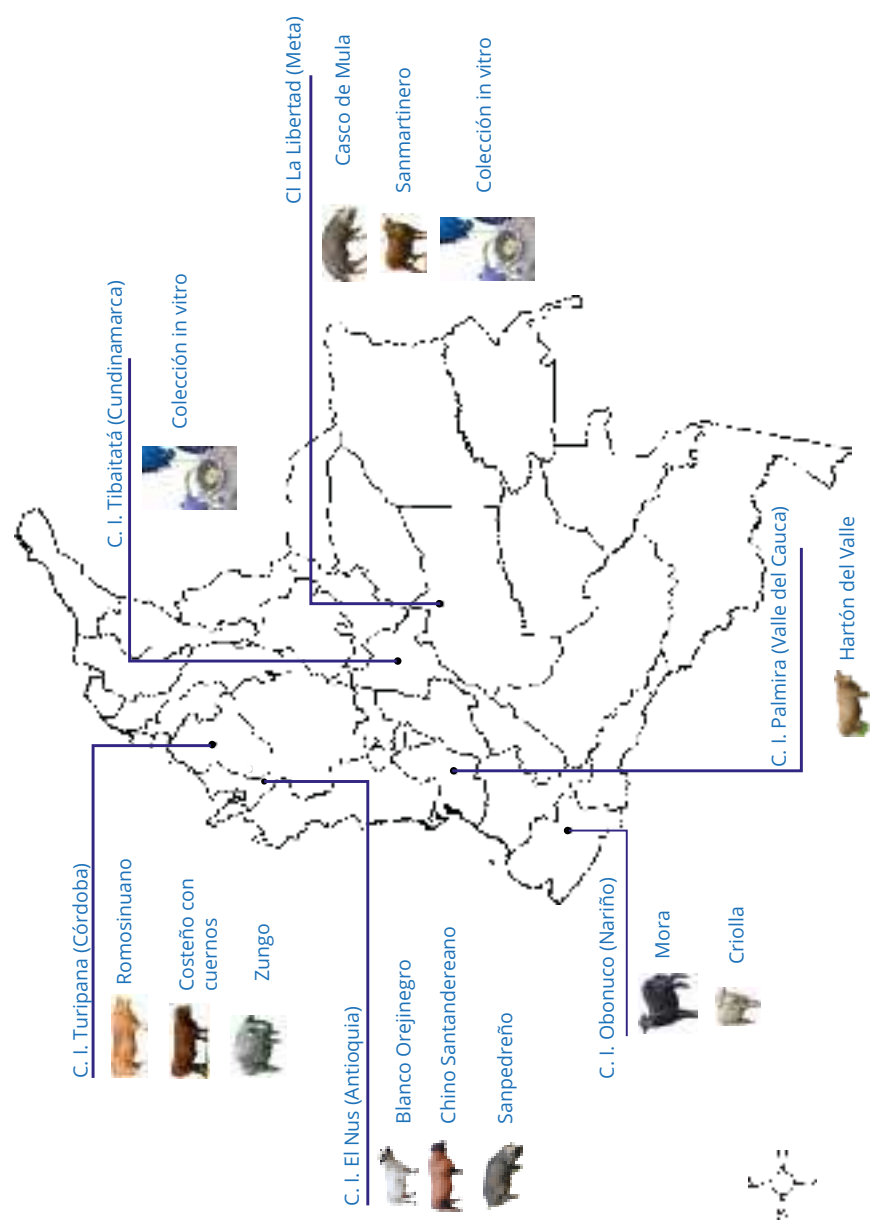


Figura 1. Distribución nacional del Banco de Germoplasma Animal administrado por AGROSAVIA.
Fuente: Jiménez et al. (2021)



Recursos *zoogenéticos*

Los animales que se mantienen en el programa de conservación exhiben atributos importantes; por ejemplo, adaptación a diversas zonas del país, menor susceptibilidad a enfermedades, alta fertilidad, longevidad y cualidades maternales deseables, que son de interés para los sistemas de producción sostenible en Colombia (González Almario et al., 2020).

Plan de mejoramiento de razas criollas

Desde la creación de los núcleos de conservación de las razas criollas, el principal objetivo fue la conservación, caracterización y multiplicación a través de los bancos de germoplasma, a partir de la premisa de mantener los niveles de consanguinidad bajos y así preservar la variabilidad genética dentro de las poblaciones (Martínez et al., 2005; Sarmiento & García, 2007; Martínez et al., 2008; Martínez et al., 2010; M-Rocha et al., 2012). Sin embargo, por iniciativa de los productores, y conjuntamente con AGROSAVIA y el Ministerio de Agricultura y Desarrollo Rural, se estableció un programa de fomento para conformar pequeños rebaños de animales en fincas de agricultores. Para dar respuesta a las nuevas demandas de los productores, AGROSAVIA ha venido implementando varias estrategias que buscan contribuir al mejoramiento genético de las razas criollas, con el fin de optimar su competitividad frente a otras razas introducidas y lograr así una mayor participación en los sistemas productivos locales.

La primera estrategia inició en 2010 y estuvo enfocada en realizar pruebas de desempeño bajo pastoreo en toretes de las razas Romosinuano y Blanco Orejinegro; posteriormente, en 2015, se incluyó a la raza Sanmartinero. A la fecha, se han realizado nueve pruebas de desempeño en cada raza, con un promedio de cuatro toros de alto mérito genético seleccionados en cada prueba. Los toros con mejor desempeño ingresan a un programa de criopreservación de material seminal, cumpliendo con los requisitos que exige la legislación sanitaria del país. Este material genético es distribuido a ganaderos comerciales y a los núcleos de selección de AGROSAVIA (Martínez et al., 2012).



La segunda estrategia inició en 2013, y consistió en establecer núcleos de selección para el mejoramiento genético en los centros de investigación de AGROSAVIA, mediante la identificación y multiplicación de animales de alto valor genético de las razas Romosinuano, Blanco Orejinegro, Costeño con Cuernos y Sanmartinero. Estos núcleos están articulados a una red nacional de productores de razas criollas, que ayudan a fortalecer el programa de mejoramiento a través de la gestión de la información. Toda la información productiva y genealógica generada desde la red de productores, los núcleos de selección y los bancos de germoplasma se consolidó en una plataforma de información que se utiliza para realizar las evaluaciones genéticas. Además, este plan de mejoramiento genético se complementa con la tercera estrategia de selección, la cual se basa en el genotipado de los animales utilizando información del ADN para estimar el mérito genético de los animales (Meuwissen et al., 2001).

A partir del uso de la información genómica, se incrementa la exactitud en la estimación de los valores genéticos de los animales; de esta manera, podemos optimizar la identificación y selección de reproductores de mayor mérito genético, con lo cual es posible aumentar la tasa de ganancia genética y el progreso genético poblacional en cada raza. Esta selección también se hace teniendo en cuenta las características de adaptación y rusticidad, que son el principal valor agregado de las razas criollas (Bejarano et al., 2018; Fernández et al., 2019).

Actividades de documentación, caracterización y capacitación

Desde la creación de los núcleos de conservación, el programa de mejoramiento genético se ha fortalecido con las actividades propias del programa de conservación del Banco de Germoplasma Animal. Dentro de dichas actividades está la recolección de información histórica de genealogías y características productivas para estructurar bases de datos y así monitorear los cambios de “estatus” genético de las razas que se conservan. A lo largo de este proceso, se



Recursos *zoogenéticos*

utilizan metodologías para la caracterización fenotípica y, más recientemente, el uso de caracterizaciones basadas en información molecular y de genotipado a gran escala. Así es como AGROSAVIA ha avanzado en el uso de marcadores de microsatélites, en *single nucleotide polymorphism* (SNP) y en estudios de asociación genoma-GWAS, los cuales han ayudado a profundizar en la genómica y su relación con características productivas. Adicionalmente, el uso de metodologías moleculares ha permitido avanzar en el diseño de planes de manejo que reduzcan la consanguinidad entre las poblaciones animales, con lo que se evita la pérdida de diversidad genética.

La experiencia de AGROSAVIA en estos temas sirvió de antesala para generar un espacio de difusión que integró y articuló a otros actores que trabajan en programas de conservación y mejoramiento, y que aún no cuentan con la experiencia en el uso de estas nuevas herramientas de caracterización. Teniendo en cuenta este aspecto, se diseñaron los dos cursos, en conjunto con expertos internacionales y con el apoyo de la Comunidad Europea en el marco del proyecto Image, los cuales se consolidaron como oportunidades excepcionales para la formación de profesionales e investigadores en este tema.

De este modo, el curso cumplió con su objetivo de generar un espacio de formación para el fortalecimiento de capacidades a partir del intercambio de conocimientos y de estrategias de caracterización molecular, productiva y de análisis que aseguren la conservación y valoren el potencial productivo de las razas conservadas en el Sistema Nacional de Bancos de Germoplasma Animal. Finalmente, llevó a que las instituciones participantes pudieran intercambiar con pares nacionales e internacionales experiencias, métodos, información y caracterización de recursos *zoogenéticos*.



Referencias

- Bejarano, D., Martínez, R., Manrique, C., Parra, L. M., Rocha, J. F., Gómez, Y., Abuabara, Y., & Gallego, J. (2018). Linkage disequilibrium levels and allele frequency distribution in Blanco Orejinegro and Romosinuano Creole cattle using medium density SNP chip data. *Genetics and Molecular Biology*, 41(2), 426-433. <https://doi.org/10.1590/1678-4685-gmb-2016-0310>
- Delgado, J. V., Camacho, M. E., Benavente, M., & Navas, F. J. (2019). *Informe de la Asociación sobre la Conservación de la Biodiversidad de los Animales Domésticos Locales para el Desarrollo Rural Sostenible (Red Conbiand)*. Red Conbiand.
- Fernández, J. C., Pérez, J. E., Herrera, N., Martínez, R., Bejarano, D., & Rocha, J. F. (2019). Research Article Genomic association study for age at first calving and calving interval in Romosinuano and Costeño con Cuernos cattle. *Genetics and Molecular Research*, 18(2), 1-13. <https://doi.org/10.4238/gmr18258>
- González Almario, C., Jiménez Sabogal, H. R., Rugeles Barandica, L. A., & Bejarano Garavito, D. H. (2020). *Banco de germoplasma animal para la alimentación y la agricultura*. Corporación Colombiana de Investigación Agropecuaria (AGROSAVIA). <https://doi.org/10.21930/agrosavia.brochure.7404081>
- Jibson, J. P., Ayalew, W., & Hanotte, O. (2011). Medidas de diversidad como insumo para las decisiones acerca de la conservación de los recursos genéticos pecuarios. En D. I. Jarvis, C. Padoch, & H. D. Cooper (Eds.), *Manejo de la biodiversidad en los sistemas Agrícolas* (pp. 122-145). Biodiversity International.
- Jiménez, H., Bejarano, D., Velásquez, J. H., Neira, E., Rugeles, L. A., & González, C. (en prensa). Estado actual del Banco de Germoplasma Animal en Colombia: organización y manejo. *Archivos Latinoamericanos de Producción Animal*.
- Jimenez, H. R., Bejarano, D. H., Penagos, J. H. V., Rivera, E. N., Barandica, L. A. R., & Almario, C. G. (2021). Estado actual del Banco de Germoplasma Animal en Colombia: organización y manejo. *Latin American Archives of Animal Production*, 29(3-4), 151-162. <https://doi.org/10.53588/alpa.293408>



Recursos zoogenéticos

- Martínez, R., Dunner, S., Toro, R., Tobón, J., Gallego, J., & Cañón, J. (2010). Effect of polymorphisms in the Slc11a1 coding region on resistance to brucellosis by macrophages in vitro and after challenge in two Bos breeds (Blanco Orejinegro and Zebu). *Genetics and Molecular Biology*, 33(3), 463-470. <https://doi.org/10.1590/S1415-47572010000300014>
- Martínez, R., Gallego, J., Burbano, M., Tobón, J. I., Toro, R., Montoya, F., & Ariza, F. (2005). Evaluación genética para resistencia a brucelosis en ganado criollo colombiano Bon. *Archivos de Zootecnia*, 54(206-207), 333-340.
- Martínez, R. A., Quiceno, J., Gallego, J. L., Mateus, H., Rodríguez, O., Medina, P., & Ballesteros, H. (2012). Desempeño de toretes de las razas criollas Blanco Orejinegro y Romosinuano en prueba de crecimiento en pastoreo. *Revista Colombiana de Ciencias Pecuarias*, 25(1), 36-45. <https://revistas.udea.edu.co/index.php/rccp/article/view/324731>
- Martínez, R., Toro, R., Montoya, F., Burbano, M., Tobón, J., Gallego, J., Dunner, S., & Cañón, J. (2008). Bovine SLC11A1 3' UTR SSCP genotype evaluated by a macrophage in vitro killing assay employing a Brucella abortus strain. *Journal of Animal Breeding and Genetics*, 125(4), 271-279. <https://doi.org/10.1111/j.1439-0388.2008.00727.x>
- Martínez Correal, G. (2010). *Plan Nacional de Acción para la conservación, mejoramiento y utilización de los recursos genéticos animales de Colombia: informe final*. Organización de las Naciones Unidas para la Agricultura y la Alimentación (FAO).
- Meuwissen, T. H. E., Hayes, B. J., & Goddard, M. E. (2001). Prediction of total genetic value using genome-wide dense marker maps. *Genetics*, 157(4), 1819-1829. <https://doi.org/11290733>
- M-Rocha, J. F., Gallego, J. L., Vásquez, R. F., Pedraza, J. A., Echeverri, J., Cerón-Muñoz, M. F., & Martínez, R. (2012). Estimation of genetic parameters for age at first calving and calving interval in Blanco Orejinegro (BON) breed cattle populations in Colombia. *Revista Colombiana de Ciencias Pecuarias*, 25(2), 220-228. http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-06902012000200007&lng=en&nrm=iso&tlng=es



- Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO). (2007). *Plan de Acción Mundial sobre los Recursos Zoogenéticos y la declaración de Interlaken*. <http://www.fao.org/3/a1404s/a1404s00.htm>
- Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO). (2009). *Preparación de las estrategias nacionales y los planes de la acción sobre los recursos zoogenéticos*. <http://www.fao.org/3/i0770s/I0770S.pdf>
- Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO). (2010). *La situación de los recursos zoogenéticos mundiales para la alimentación y la agricultura*. <http://www.fao.org/docrep/011/a1250s/a1250s00.htm>.
- Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO). (2012). *Cryoservation of animal genetic resources*. <http://www.fao.org/3/i3017e/i3017e00.htm>
- Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO). (2013). *In vivo conservation of animal genetic resources*. <https://portals.iucn.org/library/sites/library/files/documents/Bios-Cons-Gen-040.pdf>
- Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO). (2015). *The Second Report on the State of the World's Animal Genetic Resources for Food and Agriculture*. <https://reliefweb.int/sites/reliefweb.int/files/resources/a-i4787e.pdf>
- Ossa Saraz, G., David Hinestroza, A., Santana Rodríguez, M., Reza García, S., Pérez García, J., & Abuabara Pérez, Y. (2013). Formación, desarrollo y caracterización fenotípica de los caracteres productivos y reproductivos del hato Romosinuano del banco de germoplasma de Colombia. *Ciencia y Tecnología Agropecuaria*, 14(2), 231-243.
- Sarmiento, R. M., & García, J. P. (2007). Estimation of genetic parameters and variance components for growth traits in Romosinuano cattle in the Colombian humid tropics. *Genetics and Molecular Research*, 6(3), 482-491. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17985300>
- Segura-Correa, J. C., & Montes-Pérez, R. C. (2001). Razones y estrategias para la conservación de los recursos genéticos animales. *Revista Biomédica*, 12(3), 196-206.





Capítulo III

Lineamientos para la caracterización de la diversidad de los recursos genéticos animales

Luis Telo da Gama

Facultad de Medicina Veterinaria de la Universidad de Lisboa, Portugal.

Carlos Edmundo Lucero Casanova

Investigador PhD de AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá.



Conservación de la diversidad genética

De acuerdo con la teoría evolucionista, las poblaciones con baja variabilidad genética tienen menor potencial adaptativo (por tanto, menor capacidad de acoplarse a los cambios ambientales) que las poblaciones con elevados niveles de variabilidad genética. En consecuencia, preservar la diversidad genética es esencial para asegurar la supervivencia de las poblaciones a largo plazo, y eso implica conservar las distintas poblaciones y preservar la diversidad genética intrarracial a lo largo de las generaciones. Así, la diversidad genética de una población es importante como factor de adaptación a las fluctuaciones a corto plazo y a las alteraciones ambientales a largo plazo.

Cuando se considera la posible pérdida de diversidad genética de una población, el riesgo de extinción es normalmente el criterio más obvio, por lo que la conservación de varias poblaciones distintas es esencial para maximizar el potencial evolutivo de una especie y minimizar el riesgo de extinción a largo plazo. Desde un punto de vista general, los factores que pueden determinar la extinción de una población se pueden clasificar en dos grandes tipos:

1. Factores determinísticos, incluyendo la destrucción de los hábitats, la polución, la sobreexplotación, las alteraciones climáticas, etcétera.
2. Factores estocásticos, incluyendo la deriva genética, la consanguinidad, la proporción de sexos (agravados por la depresión consanguínea), etcétera.

Estos principios generales se aplican a las especies salvajes y a las especies de animales domésticos, así las posibles estrategias para preservar la diversidad genética sean distintas. La unidad biológica de trabajo en las especies domésticas es la raza y la conservación de la variabilidad genética debe tener en cuenta la diversidad entre razas y dentro de cada una de estas. En el caso particular de



Recursos *zoogenéticos*

las especies de animales domésticos, los principales factores que contribuyen a un mayor riesgo de extinción son los siguientes:

Económicos y de mercado.

- Políticas inadecuadas.
- Estrategias de conservación deficientes.
- Inestabilidad sociopolítica.
- Falta de apoyo institucional.
- Control sanitario deficiente.
- Dificultades para la mano de obra.
- Ambiente de producción degradado.
- Funcionalidad de las razas sustituidas (por ejemplo, ovinos de lana, razas gordas de cerdos, etcétera).

El riesgo de extinción de una raza se evalúa normalmente por el número de reproductores que existen, aunque otros criterios pueden y deben ser utilizados en esta evaluación del riesgo. De acuerdo con la Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO, 2011) y teniendo en cuenta el censo como criterio de evaluación, de las razas de animales domésticos que existen actualmente en el mundo, cerca de 1/3 están amenazadas y 1/3 tienen un estatus desconocido. Como consecuencia, muchos países están desarrollando programas de conservación de los recursos genéticos animales, que tienen como objetivo, en una primera etapa, preservar las razas que hay, bien sea por programas de conservación de germoplasma o por programas de conservación de rebaños en los productores.

Durante muchos años, la preocupación fundamental ha sido preservar la diversidad genética interracial y, por lo tanto, el enfoque ha sido evitar la pérdida de las razas en mayor riesgo de extinción. La pérdida de diversidad genética dentro de cada raza también es muy importante y no puede ser ignorada, aunque no haya sido siempre considerada de manera adecuada.



Indirectamente, la pérdida de variabilidad intrarracial resulta en una mayor debilidad de la raza y, a largo plazo, puede llevar a su extinción. La menor diversidad genética de una población se traduce en:

- Deriva genética (con fijación/pérdida de genes).
- Menor respuesta a la selección.
- Menor capacidad de adaptación.
- Depresión consanguínea.
- Mayor riesgo de extinción.

El número de reproductores de una raza tiene un impacto directo en su viabilidad, ya que afecta la evolución de la consanguinidad y, por lo tanto, de la diversidad genética. Cuando el censo de una raza se reduce, la consanguinidad se acumula y las consecuencias de la depresión consanguínea son inevitables; esto tiene un impacto sobre todo en las características asociadas con la supervivencia de la especie (mortalidad, fertilidad, prolificidad, etcétera). Como resultado, la tasa de reproducción de la raza se va reduciendo gradualmente, la población se presenta con un tamaño cada vez menor y la consanguinidad se vuelve más problemática. Esta cadena de eventos conduce al fenómeno conocido como *vórtice de extinción*, con el cual la secuencia censo reducido/consanguinidad/depresión consanguínea termina extinguiendo una raza.

Aspectos generales

La primera tarea de cualquier programa de gestión de los recursos genéticos animales (RGAn) es caracterizar lo que existe y los factores que pueden condicionar el mantenimiento y uso de esos recursos. Solo después de esa caracterización es posible que se desarrollen programas de mejora genética o conservación de esos RGAn, que pueden y deben complementarse. Genéricamente, la estrategia puede ser como se muestra en el figura 2.



Recursos *zoogenéticos*

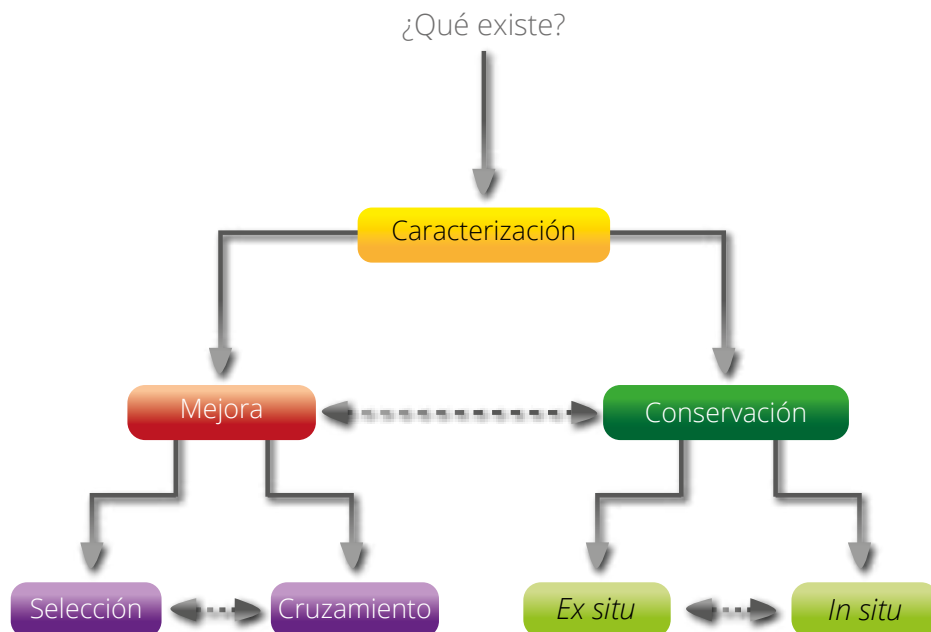


Figura 2. Diagrama para la estructuración de programas de mejora genética o conservación.
Fuente: Elaboración propia

Las actividades propuestas en la figura 2 son complementarias y no necesariamente excluyentes; por ejemplo, un programa de selección debe complementarse con un programa de conservación para mantener la diversidad genética a largo plazo. De la misma forma, la selección y el cruzamiento pueden y deben complementarse, así como la conservación *in situ* y *ex situ*.

El desarrollo de las estrategias de gestión de los RGAn tiene como punto de partida la caracterización de lo que existe, pues sin eso no hay forma de decidir cuáles son las opciones más adecuadas. Se puede considerar que la caracterización debe incidir en diversas perspectivas, que se resumen de la siguiente forma:



- Caracterización fenotípica
 - Morfológica.
 - Productiva.
- Caracterización del entorno productivo
 - Ambiental.
 - Socioeconómica.
- Caracterización genética
 - Demográfica.
 - Molecular.
 - Genómica.

A continuación, se detallan algunos ejemplos de acciones específicas para desarrollar en cada una de estas etapas de la caracterización de los RGA. Otros aspectos se pueden encontrar en la lista de referencias.

Caracterización fenotípica-morfológica

Desde el principio de la domesticación, los animales han sido seleccionados en condiciones ambientales específicas y con determinados objetivos, que han resultado en el desarrollo progresivo de características específicas (por ejemplo, la lana fina de los merinos, el gran tamaño de algunas razas bovinas usadas para trabajo o la adaptación a condiciones tropicales de los cebuínos). A finales del siglo XIX la selección artificial organizada terminó en modificaciones profundas de la capacidad productiva y, consecuentemente, de las características morfológicas de muchas razas. Es importante resaltar que varias razas han desarrollado un prototipo morfológico, que corresponde al “ideal” de la raza y que sirve de criterio, por ejemplo, para los animales que sean inscritos en un libro genealógico.



Recursos *zoogenéticos*

Hay una lista interminable de características morfológicas que pueden ser consideradas y que naturalmente son distintas de una especie a otra. Algunos ejemplos de indicadores físicos para considerar en el proceso de caracterización morfológica de una raza son los siguientes:

- Características mesurables
 - Dimensiones, pesos, ángulos, proporciones, entre otros.
- Características calificables
 - Coloración (de capa, cuernos, cascos, entre otros).
 - Perfil frontal (convexo).
 - Forma del cuerpo (longilíneo, brevilíneo, entre otros).
 - Forma de los cuernos.
 - Orientación de las orejas.
 - Pelo (largo, mediano, corto).
- Características de expresión binomial (presencia/ausencia)
 - Cuernos.
 - Marmellas.
 - Cresta.

Las características morfológicas de un grupo representativo de animales pueden ser analizadas de una forma descriptiva, para conseguir una caracterización morfométrica y cualitativa de la raza. En este caso, es importante conocer la media, la distribución, la variabilidad, las frecuencias, entre otros, como indicadores de la uniformidad o heterogeneidad de la raza.

También se puede hacer un análisis comparativo, con el objetivo de cuantificar la similitud o discrepancia de las razas analizadas. Para este fin, muchas veces se usan análisis multivariantes (componentes principales, análisis discriminante, distancias entre grupos, etcétera), que pueden ayudar a identificar razas más alejadas, además de discriminar o asignar correctamente a la raza de origen.



Caracterización fenotípica-productiva

Con el proceso de selección para distintos objetivos y la adaptación a condiciones muy diversas se han conseguido razas con capacidades productivas muy distintas. Un punto fundamental de la caracterización de los RGAn es el conocimiento profundo de sus capacidades productivas. Está claro que hay un número muy grande de características productivas que pueden ser evaluadas y que tienen distinta importancia según la especie y el sistema de producción. Por lo general, los principales tipos de características productivas para tener en cuenta son:

- Producción.
- Reproducción.
- Calidad de productos.
- Comportamiento.
- Adaptación.
- Funciones de beneficio indirecto.

Caracterización del entorno

Otro punto fundamental es el entorno, dada la importancia de conocer los factores que condicionan la “existencia” de una raza (considerados *sensu latu*) o que pueden comprometer su supervivencia. Para poder determinarlos, se mencionan los siguientes:

- Distribución de la raza
 - Distribución geográfica.
 - Especies/razas.
 - Sistemas de información geográfica.
- Productores
 - Número.
 - Dimensión.



Recursos *zoogenéticos*

- Dispersión.
- Distribución de las edades.
- Raza pura o cruce.
- Factores condicionantes de naturaleza ambiental
 - Clima
 - Temperatura.
 - Humedad.
 - Precipitación.
 - Nieve.
 - Viento.
 - Duración de luz.
 - Radiación solar.
 - Suelo/territorio
 - Elevación.
 - Declive.
 - pH suelo.
 - Superficie del territorio (piedras, desierto, pantano, etcétera).
 - Vegetación predominante.
 - Recursos alimentarios y agua
 - Disponibilidad cuantitativa y cualitativa.
 - Variación anual y estacional.
 - Competición con otras especies.
 - Riesgos sanitarios
 - Enfermedades predominantes.
 - Resistencia/susceptibilidad.
 - Predadores.
- Factores socioeconómicos
 - Caracterización socioeconómica
 - Usos principales de la raza (carne, leche, fibra, productos transformados, razas no productivas, etcétera).



- Productos y mercados a los que se dirige (exterior vs. autoconsumo).
- Nichos de mercado.
- Venta de reproductores.
- Capacidad de manejo
 - Sistemas de producción.
 - Nivel de confinamiento.
 - Protección climática.
 - Control de enfermedades.
 - Disponibilidad de alimento y agua.
 - Control reproductivo.
- Aspectos relacionados con el género
 - Toma de decisiones.
 - Responsabilidades de trabajo.

Caracterización genética por análisis genealógico

La caracterización genética de una raza por análisis de la información del pedigrí ofrece información sobre aspectos importantes y de gran utilidad que aportan en la identificación de cuellos de botella y en el desarrollo de programas de conservación. De manera global, los aspectos aportados por la caracterización son los siguientes:

- Demografía de la raza
 - Distribución de edades, intervalo generacional, eficiencia reproductiva.
- Profundidad de las genealogías
 - Grado de completitud y número de generaciones conocidas.
- Erosión genética
 - Consanguinidad, parentesco y censo efectivo.



Recursos *zoogenéticos*

- Cuellos de botella en la población
 - Contribuciones genéticas de fundadores y ascendentes.
- Estructura racial
 - Origen de los genes fundadores, explotaciones que producen reproductores e intercambio de animales.

Muchos de los análisis aquí descritos se pueden hacer con softwares desarrollados para este fin; por ejemplo, ENDOG, POPREP, PEDIG, EVA, RELAX2, etcétera. Todos los análisis parten de un archivo relativamente simple, con la siguiente estructura básica:

- Animal.
- Padre.
- Madre.
- Sexo.
- Fecha de nacimiento.
- Rebaño (grupo) de origen.
- Rebaño actual.

Desde el comienzo hay que asegurar la validez de los datos (compatibilidad de identificación, fiabilidad de las paternidades, fechas, sexos, entre otros). Este es el punto fundamental, y probablemente una de las mayores dificultades, en la gestión genealógica de una raza.

Los distintos análisis pueden agruparse en algunos grandes temas de estudio, los cuales se mencionan a continuación.

Indicadores demográficos

Los indicadores demográficos dan una primera mirada de la población con la que se está trabajando y permiten identificar algunas de las principales amenazas y factores de riesgo.



- Censo
 - Número de animales registrados (actual y evolución).
 - Tamaño de los efectivos, número de reproductores/rebaño/año.
- Distribución por edades
 - Edad de los machos y las hembras reproductores.
- Intervalo entre generaciones
 - Edad media de los padres cuando nacen los hijos que los sustituyen, calculada para las cuatro vías de selección (padres de machos, padres de hembras, madres de machos, madres de hembras).
- Precocidad y longevidad media
 - Edad media y dispersión del primer y último hijo.
- Número de descendientes/reproductores activos
 - Media y distribución para padres y madres.

Profundidad de las genealogías

El conocimiento del pedigrí condiciona la información que se puede obtener en un análisis genealógico; por ejemplo, si solo los padres son conocidos (o si los abuelos de uno de los lados son desconocidos), la consanguinidad calculada es 0. Por tanto, una mayor profundidad en el conocimiento de las genealogías permite obtener una información más fiable y coherente.

- Porcentaje de ascendientes conocidos en cada generación
 - Porcentaje de individuos con padre/madre, abuelo/abuela materno y paterno conocidos, entre otros.
- Número equivalente de generaciones completas
 - Número equivalente de generaciones que serían conocidas si estuvieran completas las genealogías.
- Integridad del pedigrí
 - Proporción de ascendientes conocidos hasta una determinada generación anterior.



Caracterización fenotípica-morfológica

La pérdida de diversidad genética es inevitable en una población finita y cerrada. Existen distintas formas de evaluar esto en una población dinámica, y cuando se usan datos genealógicos para este objetivo, los criterios están fundamentalmente relacionados con el parentesco y la consanguinidad, calculados a partir del pedigrí.

- Consanguinidad (F)
 - Media y distribución (por rebaño, año).
 - Evolución.
 - Proporción de apareamientos consanguíneos.
- Parentesco
 - Coeficiente de parentesco (a_{ij}).
 - Coascendencia ($= \frac{1}{2} a_{ij}$).
- Tasa de consanguinidad
 - Pérdida de heterocigosis en cada generación, expresada proporcionalmente en la heterocigosis todavía existente $(1-F)$.
 - Evolución de la consanguinidad media por año y por generación.
- Censo efectivo de la población
 - Número de reproductores que, si tuvieran la estructura de una población ideal, darían origen a la tasa de consanguinidad observada.
- Desviación del apareamiento aleatorio
 - Estimada por la discrepancia (α) entre la consanguinidad observada y la que resultaría de la coascendencia media en la generación anterior $P(1-F_t) = (1-f_{t-1})(1-\alpha)$.

Cuellos de botella en la población y probabilidad de origen de los genes

Estos parámetros permiten evaluar la desigual contribución de los padres para la generación siguiente. De esta manera, es posible estimar el balance entre los fundadores en la contribución a lo largo de las generaciones, teniendo en



cuenta la selección realizada y la variación en el tamaño de las familias, con posible pérdida de genes resultante de cuellos de botella en el pedigrí.

El objetivo es identificar la contribución a la población actual (considerada como población de referencia).

- Fundadores.
- Ascendentes.
- Rebaños fundadores.
 - Número total y número efectivo
 - El número efectivo de fundadores/ascendientes corresponde al número de fundadores/ascendientes que, si todos tuvieran la misma contribución, daría origen a la misma diversidad genética observada en la población de referencia.
 - Contribuciones acumuladas.
- Representatividad del crY y mtDNA fundadores.
- Índice de conservación genética (GCI, por sus siglas en inglés); este traduce el equilibrio de la contribución de los distintos fundadores para un individuo.

Estructura racial

- Origen de los genes fundadores
 - Países, rebaños y animales fundadores.
- Número efectivo de rebaños que originan padres, abuelos paternos, bisabuelos.
- Estructura piramidal.
 - Cuantificación de los seleccionadores, multiplicadores y productores comerciales.
- Distancia genética entre rebaños (índice de fijación [F_{st}]) (Nei, 1972)
 - Calculada a partir de la relación de parentesco entre ellos.



Caracterización genética por análisis de marcadores moleculares

Emplear distintos tipos de marcadores genéticos puede ser útil en el estudio de la diversidad, la estructura, las relaciones y demás factores de las razas de animales domésticos. Cada tipo de marcador nos puede dar una información distinta, ya que la clase de transmisión y la neutralidad a la selección son diferentes.

Las aplicaciones de los principales tipos de marcadores se encuentran resumidas en la tabla 1.

Tabla 1. Aplicaciones de los principales tipos de marcadores

Marcadores	Transmisión	Inferencia
mtDNA	Línea materna	Especies ancestrales Lugares de domesticación Orígenes maternos Intrapoblación: censo efectivo, expansión Variación entre poblaciones/regiones
crY	Línea paterna	Especies ancestrales Orígenes paternos Introgresión paterna
Autosómicos	Mendeliana-biparental	Intrapoblación: • Medidas de diversidad • Historia de las razas • Variación adaptativa Interpoblaciones • Relaciones entre poblaciones

Fuente: Elaboración propia, a partir de datos de Lenstra et al. (2012)

Dependiendo del comportamiento que tengan frente a la selección, los marcadores genéticos de uso más comunes son:

- Neutros (microsatélites, marcadores uniparentales)



- Reflejan principalmente los efectos de la deriva genética y relaciones entre poblaciones (migración).
- No neutros (genes codificantes, poliformismo de nucleótido único [SNP])
 - Reflejan el efecto de la selección y (quizás en menor escala) de los otros factores.

De esta manera, los resultados con distintos marcadores no son los mismos, por lo que siempre hay que considerar el tipo de marcador que se está usando en los análisis de diversidad genética o de relación interracial.

Durante años se usaron marcadores microsatélites para la caracterización genética de especies domésticas, por su elevado polimorfismo, facilidad de genotipado y neutralidad, y codominancia. En la actualidad, se están empleando cada vez más los paneles de SNP de densidad variable, que permiten algunas inferencias adicionales, además de lo que se consigue con los microsatélites.

Independiente del tipo de marcador genético, lo fundamental es que sea polimórfico, esto es, que exista más de una forma del gen estudiado. Normalmente un gen es considerado polimórfico si el alelo más frecuente tiene $p < 0,99$.

Los parámetros básicos que pueden calcularse con los marcadores genéticos son:

- Genotipos
 - Frecuencias genotípicas.
 - Heterocigosis.
- Alelos
 - Número total de alelos/locus.
 - Frecuencias alélicas.



Recursos *zoogenéticos*

Después de estimar los parámetros, se estudia la diversidad genética, que puede hacerse entre razas o intrarraza. Genéricamente, cuando se usan marcadores clásicos, las fases para este estudio son las siguientes:

1. Diversidad intrarracial
 - Variabilidad génica/alélica.
 - Variabilidad genotípica
 - Heterocigosis.
 - Consanguinidad.
 - Equilibrio.
2. Diversidad interracial
 - Relaciones entre poblaciones
 - Distancias genéticas.
 - Análisis filogenético.
 - Análisis de clúster.
 - Estructura poblacional
 - Origen.

Para cada uno de estos objetivos hay estrategias específicas que permiten conocer en mayor detalle los niveles de diversidad genética existentes. En una primera aproximación, consideraremos el uso de marcadores autosómicos neutros, como son los microsatélites. Más adelante consideraremos otros tipos de marcadores genéticos.

Diversidad genética intrarracial

En esta sección se tienen en cuenta los parámetros más comunes de evaluación de la diversidad genética intrarracial. Admitamos que p_i es la frecuencia del alelo i y n_{ij} es la frecuencia observada de individuos con el genotipo correspondiente a los alelos i y j .

- Heterocigosis



- Heterocigosis esperada en la población (H_e). Corresponde a la diversidad genética y es la probabilidad de que, en un locus, dos alelos elegidos al azar en la población sean diferentes:

H_e en un locus con dos alelos

$$H_e = 1 - (p^2 + q^2)$$

- Heterocigosis observada (H_o):

$$H_o = \frac{\sum_{ij}^n}{N}$$

- H_e en un locus k con varios (i) alelos:

$$H_{e_k} = 1 - \sum p_i^2$$

- H_e en un conjunto de L loci:

$$H_e = \frac{\sum_k^L H_{e_k}}{L}$$

- Contenido de información polimórfica de un locus (PIC):

$$PIC = 1 - \sum_i p_i^2 - \sum_{i,j} p_i^2 p_j^2$$

- Déficit de heterocigosis en una raza o un locus, conocido como consanguinidad molecular:

$$F = 1 - \frac{H_{obs}}{H_{esp}}$$

- Diversidad alélica

- Número total de alelos/locus

- Conteo directo:
- N.º medio de alelos/locus (n)
- Admitiendo k loci, con ai alelos:

$$a = \frac{\sum a_i}{k}$$

- Número efectivo de alelos (A_e)



Recursos *zoogenéticos*

- Número de alelos que, si tuvieran la misma frecuencia, darían origen a la misma H_e :

$$A_e = \frac{1}{\sum p_i^2} = \frac{1}{1 - H_e}$$

- Alelos privados:
 - Alelos presentes exclusivamente en una población.
- Riqueza alélica (R_a)
 - El número de alelos encontrado normalmente depende del tamaño de la muestra (contrariamente a la H_e).
 - Método de rarefacción (simulación) que estima el número de alelos que estaría presente en una población con tamaño definido.
 - Se calcula a partir del número de alelos que, si estuvieran presentes en una población, no estarían representados en una muestra de tamaño n .
- Alelos nulos
 - Resultan de una posible mutación en la secuencia flanqueante del microsatélite, lo cual no permite la hibridación del primer ejemplar en esa región. Aumenta artificialmente la frecuencia de genotipos homocigos. Se traduce en ausencia de equilibrio con la ley Hardy-Weinberg (en adelante H-W).

Test de equilibrio

Normalmente se parte del principio de que la población está en equilibrio de acuerdo con la ley H-W. Se puede testar si la población está realmente en equilibrio, si la distribución de genotipos está de acuerdo con la ley H-W; es posible, por ejemplo, que exista ventaja selectiva de uno de los genotipos.

- Test de χ^2
 - Comparar
 - Distribución observada de genotipos.



- Distribución esperada según la ley H-W.
- Diferencia entre valores observados y esperados
 - Grande, no hay equilibrio.
 - Pequeña, hay equilibrio.
- Cómo llevarlo a cabo
 - H_0 : población en equilibrio.
 - Calcular:
$$\chi^2 = \sum \frac{(O - E)^2}{E}$$
 - Comparar con valor crítico tabulado u obtener P-value.
- Pruebas alternativas
 - La prueba χ^2 no es muy fiable cuando la muestra es pequeña (cuando una de las celdas tiene valor esperado < 5).
- Alternativa recomendada: prueba exacta de Fisher.

Diversidad genética interracial

A menudo, en estudios de diversidad genética es importante cuantificar el grado de similitud o divergencia entre razas distintas, y hay varias formas de hacerlo. En este capítulo, solo se considerarán los métodos de uso más común, aunque existen otros que también pueden ser utilizados.

- Estadísticos F de Wright (o índices de fijación).
 - Miden el déficit de heterocigosis respecto a las proporciones esperadas, si la población se encontrara en equilibrio según la ley H-W.
 - Este déficit puede ser debido a:
 - Subdivisión de la población.
 - Forma de apareamiento.
 - Se obtienen y comparan los niveles de heterocigosis en los diferentes niveles:
 - Población global.
 - Subpoblación (raza).



Recursos *zoogenéticos*

- Individuo.
- Si se admite que tenemos dos subpoblaciones (s1 y s2), cada una con n individuos, dentro de una población global T, se pueden representar los correspondientes parámetros de diversidad genética como en la figura 3.

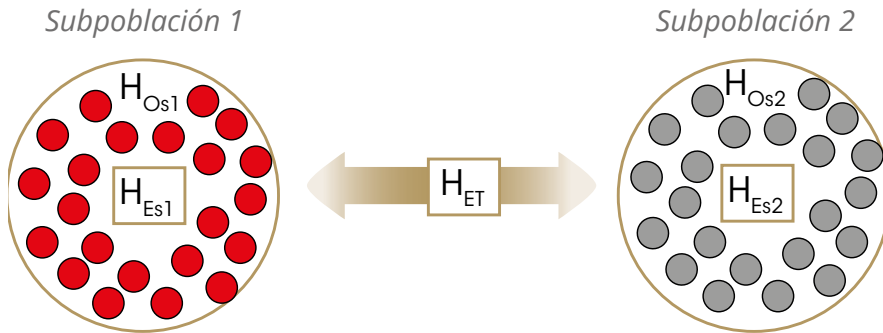


Figura 3. Representación gráfica de una metapoblación con dos subpoblaciones (razas).

Nota: Con las correspondientes heterocigosis esperadas (HE) y observadas (HO), en las subpoblaciones 1 y 2 (s1 y s2) y en el total (T). Cada círculo coloreado representa un individuo.

Fuente: Elaboración propia

Además, se pueden calcular los parámetros, admitiendo un locus con h alelos, en el cual p_{s1i} es la frecuencia del alelo i en la subpoblación 1 y p_{Ti} es la frecuencia del mismo alelo en la población total.

- H_{Os1} = heterocigosis observada en la subpoblación 1.
- H_{Es1} = heterocigosis esperada en la subpoblación 1

$$H_{Es1} = 1 - \sum_{i=1}^h p_{s1i}^2$$

- H_{ET} = heterocigosis esperada en la población total

$$H_{ET} = 1 - \sum_{i=1}^h p_{Ti}^2$$

- Lo mismo para la subpoblación 2.



En este caso, se pueden considerar varios tipos de desviaciones:

- Individuos en relación con su subpoblación

$$H_{Os1} - H_{Es1} \qquad H_{Os2} - H_{Es2}$$

- Subpoblaciones en relación con la población total

$$H_{Es1} - H_{ET} \qquad H_{Es2} - H_{ET}$$

- Individuos en relación con la población total

$$H_{Os1} - H_{ET} \qquad H_{Os2} - H_{ET}$$

Para obtener estas desviaciones, hay que calcular las heterocigosis medias:

- Heterocigosis observada media en las dos subpoblaciones

$$\bar{H}_O = \frac{H_{Os1} + H_{Os2}}{2}$$

- Heterocigosis esperada media en las dos subpoblaciones

$$\bar{H}_E = \frac{H_{Es1} + H_{Es2}}{2}$$

- Heterocigosis total

$$H_{ET} = 1 - \sum_{i=1}^h p_{Ti}^2$$

Se puede descomponer la variabilidad (desviación de la heterocigosis) de la siguiente manera:

- F_{IS} = déficit de heterocigosis de los individuos en relación con su subpoblación

— Indica la consanguinidad media de las dos subpoblaciones; también puede ser efecto Whalund.

$$F_{IS} = \frac{\bar{H}_E - \bar{H}_O}{\bar{H}_E}$$

- F_{ST} = déficit de heterocigosis de las subpoblaciones en relación con la población total



Recursos *zoogenéticos*

— Indica el grado de diferenciación genética entre subpoblaciones

$$F_{ST} = \frac{H_{ET} - \bar{H}_E}{H_{ET}}$$

- F_{IT} = déficit de heterocigosis de los individuos en relación con la población total

— Refleja los efectos de la diferenciación genética y de la forma de apareamiento

$$F_{ST} = \frac{H_{ET} - \bar{H}_O}{H_{ET}}$$

Los distintos parámetros se relacionan como:

$$F_{IT} = F_{IS} + F_{ST} (F_{IS})(F_{ST})$$

- F_{ST} : es la forma común de comparar el grado de diferenciación entre poblaciones
 - Entre dos razas corresponde a la distancia F_{ST} entre ellas.
 - Entre n razas corresponde a la proporción de la diversidad genética explicada por las diferencias entre razas.
 - F_{ST} varía entre 0 y 1.
- $F_{ST} = 1 \Rightarrow$ cada raza está fijada para un alelo diferente.
- $F_{ST} = 0 \Rightarrow$ las razas tienen las mismas frecuencias alélicas
 - Algunas variaciones de F_{ST}
 - R_{ST} : tiene en cuenta la tasa de mutación de los loci microsatélites.
 - G_{ST} : considera la posibilidad de varios alelos.
 - G'_{ST} : corresponde al grado de diferenciación observado, ajustado para la diferenciación máxima posible.
 - θ (Weir and Cockerham): corrige para el posible sesgo de muestreo de las razas.
 - F_{ST} : es la forma común de comparar el grado de diferenciación entre poblaciones; normalmente, se considera $F_{ST} > 0,15$ como un elevado grado de diferenciación.



- F_{IS} : déficit de heterocigosis; por lo general, se interpreta como el nivel de consanguinidad de la población, pero también puede indicar subestructura de la población. Cuando $F_{IS} < 0$ indica que se está evitando la consanguinidad o que hay migración, con introducción de animales de fuera.
- Efecto Wahlund: traduce el déficit de heterocigosis que resulta de la subdivisión de una población (raza) en grupos más pequeños (por ejemplo, rebaños aislados).
 - La heterocigosis encontrada en una población subdividida es siempre $\leq H_e$, porque las líneas aisladas divergen por deriva genética.
 - Cuando hay subdivisión, la heterocigosis media observada en la raza global es:

$$\bar{H}_O = 2\bar{p}\bar{q} - 2\sigma_q^2$$

Donde σ_q^2 es la varianza de las frecuencias génicas entre las k subpoblaciones, i.e.

$$\sigma_q^2 = \frac{\sum (q_i - \bar{q})^2}{k}$$

- Análisis molecular de la varianza (AMOVA).

Algunas de las características del AMOVA son las siguientes:

- Es una extensión de las estadísticas F de Wright, que considera la distribución de la diversidad en un nivel jerárquico, con agrupamiento de subpoblaciones en distintos niveles, por ejemplo, dentro de una región, un continente, etcétera.
- En este caso, la variabilidad es considerada en niveles
 - Entre grupos.
 - Entre razas dentro de grupos.
 - Entre animales dentro de razas.



Recursos *zoogenéticos*

- Los componentes de varianza son estimados para los tres niveles, aplicando los principios del ANOVA jerárquica (*nested*) a datos moleculares.
 - Las pruebas de hipótesis son realizadas por permutación, lo que dispensa el presupuesto de distribución normal.
 - En función de los componentes de varianza para cada factor en el modelo, se obtienen estimadores con interpretación similar a las estadísticas F, que corresponden a la proporción de la varianza explicada por cada factor, así:
 - ϕ_{GT} , entre grupos en la población total.
 - ϕ_{SG} , entre subpoblaciones dentro de los grupos.
 - ϕ_{ST} , entre subpoblaciones dentro de la población total.
- Distancias genéticas
 - En poblaciones genéticamente aisladas, la deriva genética y la mutación llevan a su progresivo distanciamiento, hasta la fijación de alelos en una u otra población.
 - La distancia genética permite una cuantificación de la divergencia genética entre poblaciones/individuos; la distancia entre dos poblaciones depende del tiempo transcurrido desde que se separaron.
 - Una distancia reducida entre poblaciones puede indicar una separación reciente o la existencia de flujo genético entre ellas.
 - La distancia genética normalmente es calculada con base en la proporción de alelos en común entre las poblaciones, pero la escala no es absoluta y las distancias son siempre relativas (unos grupos en relación con los otros).
 - Hay muchas propuestas alternativas de distancias genéticas y no hay una única que pueda calificarse como la mejor, ya que cada una depende de un modelo evolutivo distinto.
 - Diferentes distancias asumen distintos presupuestos:
 - Nei: deriva y mutación.



– Reynolds: solo deriva genética.

— Para calcular las principales distancias genéticas, se hacen algunos cálculos preliminares.

Admitamos:

Razas X e Y

Alelo u

r loci analizados

X_u = frecuencia alelo u en la raza X

Cálculos preliminares:

$$J_X = \frac{\sum_l \sum_u X_u^2}{r} \quad J_Y = \frac{\sum_l \sum_u Y_u^2}{r} \quad J_{XY} = \frac{\sum_l \sum_u X_u Y_u}{r}$$

- Árboles de distancias

— Después de obtener la matriz de distancias genéticas entre un grupo de razas, esta se puede convertir en un árbol representativo de dichas distancias. Estos árboles permiten visualizar de forma cuantitativa las relaciones entre razas y reconstituir su historia evolutiva.

— Los árboles pueden ser con o sin raíz. En el primer caso, se asume que hay un origen común a todas las razas y la distancia a la raíz traduce una trayectoria evolutiva; en el árbol sin raíz, hay solamente una representación de la distancia entre razas.

Los dos métodos más comunes de representación de los árboles de distancias son:

- *Unweighted pair-group method using arithmetic averages (UPGMA)*

— Método de grupos de pares no ponderados utilizando promedios aritméticos.

— Asume una tasa de evolución constante para los grupos; por consiguiente, las ramas son iguales para todos los grupos.

— La evolución constante implica existencia de una raíz.

- Neighbour-joining

— “Juntar vecinos”.



Recursos *zoogenéticos*

- Descomposición en estrella de árbol de distancias, minimizando el tamaño de las ramas (mínimo de alteración evolutiva).
- Los árboles pueden ser con o sin raíz y las ramas no tienen el mismo tamaño.
- El método *neighbor-joining* (NJ) es el más común en estudios con razas domésticas.

La robustez de un árbol se puede inferir usando la metodología *bootstrap*, con la cual se hace un remuestreo retirando un marcador a la vez, y se obtiene un árbol. El valor del *bootstrap* indica el porcentaje de ocasiones que un par de razas aparece en el mismo nodo.

Es recomendable introducir un *outgroup* en los análisis, especialmente si las razas analizadas están muy próximas, que sirve como punto de referencia externo y da una mayor estabilidad a los análisis.

Estructura de la población

Cuando se estudia la diversidad genética de una población, es importante conocer la posibilidad de ocurrencia de subestructura en esa población o la existencia de mezcla de poblaciones; para esto, existen diferentes alternativas, que se presentan a continuación.

Distancia entre individuos

Una forma posible de evaluar la existencia de subestructura o mezcla de poblaciones es obtener un árbol de distancias genéticas entre individuos, construido a partir de la proporción de alelos en común. Después de representar el árbol de distancias individuales, se analiza la tendencia a que algunos individuos de la misma raza se agrupen y constituyan subgrupos separados, o que se mezclen con individuos de otras razas. El hecho de que los animales de una determinada raza se sobrepongan



en el árbol con los de otra raza puede indicar algún grado de mezcla entre esas dos razas o una clasificación incorrecta de los animales. Estos resultados pueden ser interpretados junto con otro tipo de información que ayude a esclarecer el historial demográfico y selectivo de las razas analizadas.

Perspectiva bayesiana

En los últimos años, ha ganado mucha popularidad el análisis de la estructura poblacional usando la aproximación bayesiana desarrollada por Pritchard et al. (2003), y la cual ha sido incorporada al software Structure. En esta metodología, se admite que existe un conjunto de subpoblaciones (razas) en el presente que pueden (o no) tener un origen común en un grupo de poblaciones ancestrales, y en el que durante el proceso evolutivo puede, ocasionalmente, presentarse una mezcla entre esas poblaciones.

Structure emplea una metodología bayesiana para establecer clusters, utilizando la estimación por Monte Carlo Markov Chains (MCMC). El proceso se inicia admitiendo que, subyacente a las razas actuales, existe un número variable (K) de poblaciones ancestrales, que calcula la verosimilitud de que las frecuencias génicas actuales sean coherentes con el K asumido. Los cálculos se hacen de forma iterativa, testando valores crecientes de K . En cada nivel de K , se estima la probabilidad posterior de los datos para el nivel de K considerado; o sea, la verosimilitud del número de clusters considerados dada la diversidad genética observada. Los niveles crecientes de K son testados hasta que se llegue a un valor de la función de verosimilitud que ya no mejora, lo que indica haber alcanzado el nivel óptimo de K . En cada evaluación con un determinado valor de K , se calcula el coeficiente de pertenencia de cada animal de las poblaciones ancestrales, y después se puede obtener una media para el grupo de animales de determinada raza actual.



Recursos *zoogenéticos*

En la figura 4, se muestra una representación gráfica del planteamiento usado por el software Structure y se admite, en este caso, la contribución de tres poblaciones ancestrales para cuatro razas actuales. En este ejemplo, es claro que las razas A, B y C reciben una contribución casi exclusiva de las poblaciones ancestrales X, Y y Z, respectivamente. La raza D resulta del cruzamiento de animales con origen en las poblaciones ancestrales Y y Z, y aunque la contribución media de Y y Z para la raza D es bastante equilibrada, no todos los animales de la raza D tienen la misma contribución de las dos poblaciones ancestrales.

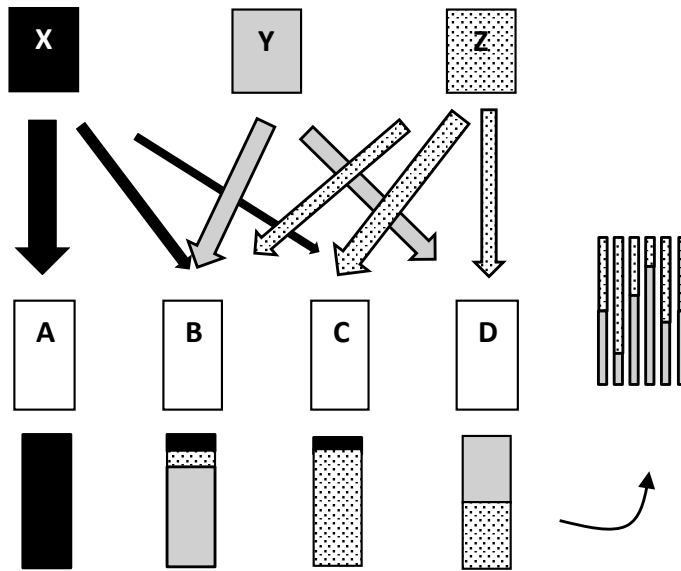


Figura 4. Contribución media de las poblaciones ancestrales X, Y y Z para las razas actuales A, B, C y D.

Nota: Se utilizó el software Structure. Para el caso de la raza D, se indica también la contribución para cada uno de los animales.

Fuente: Elaboración propia

Existen varias metodologías para estimar el K óptimo, aunque no hay un consenso sobre cuál es la mejor opción. De cualquier forma, la interpretación de los resultados obtenidos con niveles crecientes de K puede por sí misma



ser informativa. Por ejemplo, en un análisis de influencias genéticas en razas bovinas criollas, con $K=2$ se detectan las influencias en las razas actuales de las poblaciones ancestrales correspondientes a Taurus e Indicus; después con $K=3$ se separan las influencias ibéricas, británicas, etcétera (Ginja et al., 2019).

En resumen, la metodología basada en el algoritmo bayesiano de *clustering* implementado por el software Structure es extremadamente potente en estimar la distancia genética y la diferenciación entre razas, así como en identificar el grado de mezcla entre ellas, detectar la subestructura racial, permitir la exclusión de animales que se encuentran “contaminados”, asignar animales a razas, entre otras. Otros softwares han sido desarrollados con el mismo objetivo, aunque parecen ser más eficientes cuando se usa información de SNP (Admixture, Faststructure, Análisis Bayesiano de la Estructura Poblacional [BAPS, por sus siglas en inglés]).

Análisis factorial de correspondencias

El análisis factorial de correspondencias (AFC) es una metodología estadística que permite evaluar la distancia entre razas o individuos por su distribución espacial, y corresponde esencialmente a un análisis de componentes principales, aplicado en este caso a los datos de una tabla de contingencia. En un AFC, se extrae información de una tabla de contingencia en la que existe alguna relación de correspondencia entre las líneas y las columnas, donde la variabilidad inicial (inercia) es descompuesta; así, se identifica un número reducido de factores que justifican la desviación entre valores observados y esperados.

A partir de la información genotípica (o genómica) se calcula el grado de similitud genética entre pares de individuos y se obtienen ejes ortogonales de variación por combinaciones lineales de varios marcadores genéticos. Cuando los componentes principales se calculan de forma decreciente, reflejan la variabilidad genética que resulta de las diferentes contribuciones



Recursos *zoogenéticos*

ancestrales en la muestra; de esta manera, se interpreta que los individuos que tienen el mismo valor en un determinado componente principal tendrán la misma contribución en aquel eje.

El AFC ha sido usado para analizar información de marcadores genéticos, con el objetivo de encontrar la relación entre la diversidad genética observada y los factores subyacentes a los componentes principales que justifican esa diversidad. Estos componentes pueden, por ejemplo, traducir la distribución geográfica de las poblaciones en un territorio o el flujo de genes entre subpoblaciones. El AFC no tiene implicaciones particulares en lo que respecta a las presunciones genéticas, y esencialmente pretende encontrar patrones de distribución de la diversidad que pueden traducir la distancia genética entre poblaciones, la existencia de subestructura y la posible mezcla entre grupos. Para eso, el AFC permite visualizar la distribución de las observaciones (tanto de individuos como de los valores centrales de las poblaciones) en un espacio bidimensional o tridimensional, en función de los diferentes componentes principales. Es una metodología muy usada para identificar posibles patrones de distribución de la variabilidad genética. Es importante tener en cuenta la proporción de la variabilidad explicada por cada uno de los componentes principales.

En la figura 5, se muestra un ejemplo que representa la distribución de las observaciones después de un AFC basado en la información de marcadores genéticos en un grupo de animales pertenecientes a tres razas. Los resultados indican que el componente principal 1 (eje horizontal) separa bien la raza A de las razas B y C, pero estas dos están poco diferenciadas, posiblemente por mezcla entre ellas. Habría que investigar qué factores podrían estar subyacentes al componente 1 y a la menor diferenciación B/C (geografía, historial de las razas, etcétera).



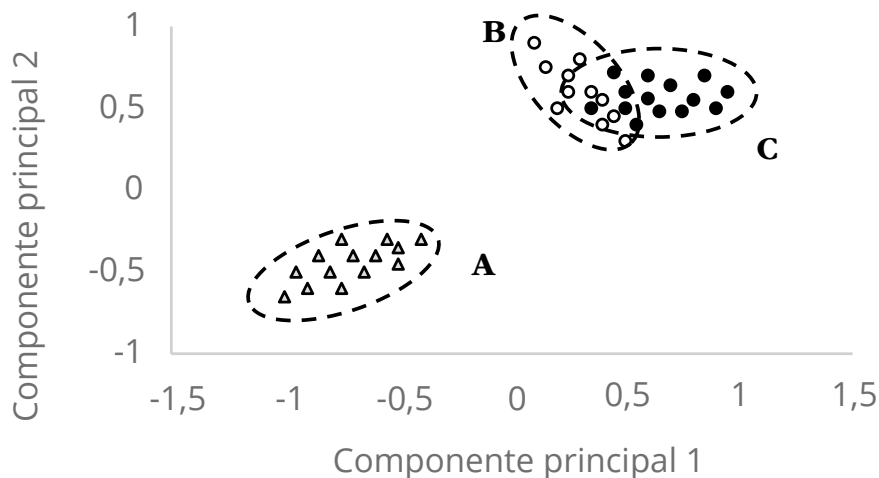


Figura 5. Resultados de un AFC, incluyendo animales de razas A, B y C genotipificados con marcadores moleculares.
Fuente: Elaboración propia

Caracterización genética por análisis genómico

En los últimos años, los enormes avances conseguidos en la secuenciación del genoma de diversas especies han permitido el desarrollo de paneles de SNP de densidad variable, que pueden traer grandes beneficios a los programas de caracterización de la diversidad genética. En otros capítulos de esta publicación, se presentan datos detallados acerca de la utilización de la información genómica con este objetivo, por lo que en el presente capítulo se abordan brevemente algunos de los aspectos principales de dicha metodología.



Relación de parentesco

La primera gran ventaja de los marcadores SNP es que permiten cuantificar de una forma objetiva el grado de similitud (parentesco) que existe entre dos individuos. Mientras que en la relación de parentesco genealógica lo que se calcula es el valor esperado de la similitud entre animales (por ejemplo, 1/4 entre medio-hermanos), en el caso de la relación de parentesco genómica, la similitud es medida por la proporción de alelos que los individuos comparten. Por tanto, esta metodología ha suplantado el parentesco convencional, tanto en programas de selección como de caracterización/conservación.

Estructura poblacional

De la misma manera que con los marcadores convencionales, la información obtenida con los marcadores SNP puede usarse para estudiar la estructura de una población, por ejemplo, haciendo un análisis AFC o el abordaje bayesiano implementado por Structure. Los análisis con paneles de SNP permiten un nivel de detección de diversidad bastante más refinado que con los marcadores clásicos, por lo que los SNP suponen una alternativa muy interesante para estudiar la estructura poblacional.

Segmentos de homocigosis

Los segmentos más o menos largos de homocigosis que se encuentran en el genoma se interpretan como resultado de apareamientos consanguíneos que han dado origen al individuo. Los segmentos largos de ROH representan la consanguinidad reciente, mientras que los segmentos cortos corresponden a una consanguinidad más antigua, y globalmente el coeficiente de consanguinidad de un individuo puede ser calculado como la proporción de su genoma, que está en segmentos ROH.



La consanguinidad estimada a partir de los registros genealógicos está correlacionada con la consanguinidad estimada por ROH, pero la correlación no es 1 como consecuencia, entre otras razones de errores en la genealogía; por ejemplo, porque en el primer caso estamos considerando el valor esperado de homocigosis, mientras que en el segundo tenemos el valor observado. Las correlaciones son más altas cuando se usan segmentos más largos de ROH para estimar la consanguinidad.

Desequilibrio de ligamiento

Los loci que están próximos en el genoma tienden a segregar conjuntamente, y de esta manera generan el llamado desequilibrio de ligamiento (*linkage disequilibrium* [LD]). Este LD se reduce con el tiempo, ya que el *crossing-over* separa los segmentos que están ligados. Después de un periodo, el LD tiende a ser menor, y lo mismo sucede si se utiliza un número de reproductores más alto. Por tanto, la forma como están ligados los loci más próximos o más alejados en el genoma es consecuencia de cuellos de botella en el pasado; por esta razón, el LD se puede usar para estimar de forma retrospectiva el censo efectivo en generaciones pasadas.

Distancia entre razas

Los valores de LD también se pueden comparar entre razas y, a partir de estos resultados, estimar las distancias genéticas entre esas razas (admitiendo que tienen un origen común). Además, la información genómica también sirve para estimar los estadísticos F, como ya se expuso. En el caso de paneles de SNP, es posible no solo obtener la distancia F_{ST} entre razas para todo el genoma, sino también locus por locus, lo que puede ser importante para identificar huellas de selección en determinadas regiones del genoma.



Genética del paisaje

Es importante considerar que las diferencias entre razas en determinados puntos del genoma se pueden asociar a la presencia de ciertas razas que están en puntos geográficos específicos y que pueden indicar que las condiciones ambientales en las que se encuentran los animales han permitido la selección a favor de determinados alelos que son beneficiosos para las condiciones consideradas (temperatura, humedad, etcétera). En estas circunstancias, es importante investigar los loci involucrados y los mecanismos fisiológicos de adaptación.

Referencias

- Ginja, C., Gama, L. T., Cortés, O., Martín Burriel, I., Vega-Pla, J. L., Penedo, C., Sponenberg, P., Cañón, J. Sanz, A. Alves do Egito, A., Álvarez, L. A., Giovambattista, G., Agha, S., Rogberg-Muñoz, A. Cassiano Lara, M. A. C. Consortium, B., Delgado, J. V., & Martínez, A. (2019). The genetic ancestry of American Creole cattle inferred from uniparental and autosomal genetic markers. *Scientific Reports*, 9(1), 11486.
- Lenstra, J. A., Groeneveld, L. F., Eding, H., Kantanen, J., Williams, J. L., Taberlet, P., Nicolazzi, E. L., Sölkner, J., Simianer, H., Ciani, E., García, J. F., Bruford, M. W., Ajmone-Marsan, P., & Weigend, S. (2012). Molecular tools and analytical approaches for the characterization of farm animal genetic diversity. *Animal Genetics*, 43(5), 483-502.
- Nei, M. (1972). Genetic distance between populations. *The American Naturalist*, 106(949), 283-229.
- Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO). (2011). *Molecular genetic characterization of animal genetic resources*.
- Pritchard, J. K., Stephens, M., & Falush, D. (2003). Inference of population structure using multilocus genotype data. *Genetics*, 164(4), 1567-1587.





Capítulo IV

Marcadores moleculares de ADN

Óscar Cortés Gardyn

Departamento de Producción Animal, Facultad Veterinaria,
de la Universidad Complutense de Madrid, España.

Carlos Edmundo Lucero Casanova

Investigador PhD de AGROSAVIA. Centro de investigación Tibaitatá.



La diversidad entre individuos se debe a variaciones en las secuencias de ADN entre ellos y a factores ambientales. Estas variaciones de ADN son el resultado de mutaciones, inserciones, deleciones, duplicaciones o inversiones del material hereditario. Aunque en el pasado los estudios con polimorfismos bioquímicos fueron las herramientas de elección en el análisis de la variabilidad genética de las poblaciones, el gran desarrollo experimentado por la biología molecular en las últimas décadas ha permitido el desarrollo de nuevas herramientas en el estudio de la diversidad genética de las poblaciones y de las relaciones entre ellas. Con estas herramientas se ha logrado una visión mucho más profunda de la variabilidad genética, de cómo se distribuye y cómo le afectan los procesos que alteran las características genéticas de las poblaciones, por ejemplo, la migración, la selección, la mutación o la deriva genética.

Los marcadores moleculares de ADN permiten identificar el polimorfismo (las diferentes alternativas que puede presentar una secuencia de ADN) que diferencia a los individuos entre sí. Aunque el término marcador molecular para algunos autores incluye los polimorfismos bioquímicos o proteicos, su uso se generalizó a partir del desarrollo de las técnicas que permitían identificar los polimorfismos a nivel de ADN.

Desde finales del siglo xx se han identificado diferentes tipos de marcadores moleculares de ADN (algunos de los más importantes se describen en la tabla 2). A pesar de que existen numerosas definiciones de marcador molecular de ADN, una de las más extendidas lo define como un fragmento de ADN variable, fácilmente identificable en el laboratorio y que sigue un modelo de herencia conocida; por lo tanto, es posible seguir su herencia de generación en generación. En la descripción de los marcadores moleculares de ADN, es común que se definan, entre otras, dos importantes características:

1. **Marcador neutro/no neutro.** Es aquel que no está sujeto a selección, por lo que una variante u otra no implica una ventaja adicional en el individuo que la posee. Aunque existen excepciones, un marcador



neutro se localiza en el ADN extragénico, mientras que el no neutro, en los genes.

- 2. Marcador dominante/codominante. Este permite diferenciar al individuo heterocigoto del homocigoto; el codominante, por el contrario, no los diferencia.

Además de estas dos características, la reproducibilidad, el coste de genotipado y la capacidad de automatización han influido en la difusión y utilización de los marcadores.

Tabla 2. Características de algunos de los marcadores moleculares de ADN más difundidos

Marcador	Dominancia	Reproducibilidad	Coste genotipado	Automatización
RFLP	Dominante	Alta	Alto	Baja
RAPDS	Codominante	Baja	Bajo	Media
AFLPS	Dominante	Alta	Medio	Media
STR	Codominante	Alta	Bajo	Alta
SNP	Codominante	Alta	Bajo	Alta

Nota: RFLP: polimorfismos de longitud de los fragmentos de restricción; RAPD: ADN polimórfico amplificado al azar; AFLP: polimorfismo de longitud de fragmento amplificado; STR: repeticiones en tándem cortas; SNP: polimorfismo de nucleótido simple.

Fuente: Elaboración propia

Otra característica importante de los marcadores moleculares es su capacidad de identificar polimorfismo. En el genoma de las especies domésticas, existen regiones donde la secuencia de ADN presenta diferencias entre los individuos; a cada una de esas alternativas se les llama alelos, que a su vez componen lo que se denomina regiones polimórficas. En términos genéticos, se asume que un polimorfismo, es decir, una diferencia en la secuencia de ADN entre individuos, se considera alelo si su frecuencia en la población es superior al 1 %.



Aunque existe un gran número de marcadores moleculares de ADN que se han utilizado o siguen utilizándose en poblaciones de animales domésticos, por sus características muy pocos han sido ampliamente usados en el análisis de la diversidad genética de poblaciones de animales domésticos.

Microsatélites

Los microsatélites, también llamados repeticiones en tándem cortas (STR, por sus siglas en inglés), o secuencias repetidas simples (SSR, por sus siglas en inglés), consisten en secuencias cortas, de 1 hasta 6 nucleótidos, que se repiten en tándem.

Estos marcadores fueron descubiertos a finales de los años ochenta (Tautz, 1989). Inicialmente, se llamaron *variable number of tandem repeats* (VNTR), pero este nombre se dejó para los minisatélites; por esta razón, se les denominó luego como STR. Su polimorfismo radica en el número de veces que se repite la secuencia corta y cada variante es un alelo. Por ejemplo, un microsatélite es una repetición de la secuencia GT y esta secuencia puede estar repetida de 17 a 22 veces (6 variantes o alelos); así, un individuo tendrá dos de esos alelos, uno en cada cromosoma donde se localice el microsatélite y, por tanto, habrá heredado uno vía paterna y el otro vía materna.

En los mamíferos, los microsatélites más comunes se corresponden con repeticiones (CA) n y (AT) n , siendo n el número de veces que se repite la secuencia corta (Ellegren, 2004). Estos se pueden encontrar en regiones codificantes, pero la mayoría de ellos se localiza en regiones no codificantes; además, en función del tamaño de la secuencia que se repite, existen pequeñas diferencias en su frecuencia. Las repeticiones del tipo mononucleótido son más comunes (cada 5-10 kb) que los dinucleótidos (cada 25-100 kb) y que los trinucleótidos (cada 300-500 kb). Hasta la aparición de los SNP, los



Recursos *zoogenéticos*

microsatélites han sido los marcadores moleculares de ADN más utilizados, en especial, por su elevado polimorfismo.

El principal mecanismo que explica la alta tasa de mutación de los microsatélites ($1 \times 10^{-3} - 1 \times 10^{-6}$), superior a la del resto del ADN nuclear (Weissenbach et al., 1992; Weber & Wong, 1993), es el deslizamiento de la polimerasa durante la replicación (del término en inglés *polymerase slippage*) (Levinson & Gutman, 1987). Durante la replicación, las dos hebras del ADN se separan, y de esta manera sirven de molde para generar la hebra complementaria. Cuando estas se vuelven a unir, en ocasiones se forma un *loop*, que genera un número diferente de repeticiones en la hebra molde o recién creada. Si dicho *loop* no es eliminado, en la siguiente replicación se formarán dos hebras de ADN, cada una con un número diferente de repeticiones.

Los microsatélites han sido ampliamente utilizados en estudios de genética de poblaciones, y para esto es importante establecer el modelo de mutación de los microsatélites. El modelo matemático que mejor se ajusta al modelo de evolución de los microsatélites es el *Stepwise Mutation Model* (SMM), el cual fue descrito originalmente por Otha y Kimura en 1973 para alozimas y, posteriormente, fue validado como microsatélite (Shriver et al., 1993; Valdés et al., 1993). Valdés et al. (1993) comprobaron de qué manera la distribución de la longitud de los alelos y las diferencias de las frecuencias alélicas de un centenar de microsatélites humanos no diferían mucho de las simuladas bajo un SMM, las cuales indican que:

- Las mutaciones son cambios de una unidad de repetición.
- No hay restricciones respecto a la longitud de los alelos.
- La pérdida o ganancia de una unidad de repetición tienen la misma probabilidad.
- La tasa de mutación es independiente del tamaño del alelo.

Este modelo se considera un SMM estricto. Posteriormente, Shriver et al. (1993) demostraron que la mayoría de los microsatélites se ajustan bastante bien a



este modelo. Di Rienzo et al. (1994) encontraron que el *two phase model* (TPM) se ajustaba mejor al proceso de mutación de los microsatélites que el SMM. La principal diferencia entre ambos modelos radica en que el TPM permite, con menor frecuencia, cambios de alelos de más de una unidad de repetición. Aunque posteriormente se han propuesto nuevas modificaciones al TPM, este es válido para la mayoría de los estudios de genética de poblaciones (Garza et al., 1995; Kimmel & Chakraborty, 1996; Nauta & Weissing, 1996; Feldman et al., 1997).

A finales del siglo xx surgió una iniciativa de colaboración entre la Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO) y la International Society of Animal Genetics (ISAG), con el objetivo de publicar recomendaciones para el análisis de la diversidad de los animales domésticos (Measurement of Domestic Animal Diversity [MoDAD]), en la cual se propone, entre otros aspectos, un conjunto de microsatélites para el análisis de la diversidad genética en las principales especies domésticas (vacas, ovejas, cabras, búfalos, caballos, burros, gallinas, cerdos y camélidos) (FAO, 2011). En cuanto a la elección de los microsatélites, se tienen las siguientes recomendaciones:

- La información de los microsatélites propuestos debe ser pública.
- En la medida de lo posible, los microsatélites deben estar mapeados y es importante evitar que estén ligados entre sí.
- Deben tener una herencia mendeliana.
- El número de alelos mínimo de un microsatélite tiene que ser de 4.
- Aquellos microsatélites válidos para especies próximas como bovinos, ovinos o caprinos deben ser priorizados.

Ante la elevada cantidad de microsatélites presentes en el genoma de las especies de animales domésticos, la elección de aquellos que se utilizan en estudios de genética de poblaciones depende de las consideraciones que se comentaron anteriormente y de lo informativo que sea el microsatélite. Su grado de información está directamente relacionado con el número de alelos



Recursos *zoogenéticos*

del microsatélite y con sus frecuencias. De manera genérica, cuanto mayor sea el número de alelos y el equilibrio en sus frecuencias, más informativo será un microsatélite. El contenido en información polimórfica (PIC) y la heterocigosis son dos de los parámetros que se usan para analizar qué tan informativos son los microsatélites. Dentro de un conjunto de microsatélites, aquellos que muestren mayor PIC y heterocigosis serán más informativos y, por tanto, más útiles en los análisis de la diversidad genética de las poblaciones.

La heterocigosis se define como la frecuencia de los individuos heterocigotos y se calcula con la siguiente fórmula para un locus con varios alelos:

$$H_{ek} = 1 - \sum_i p_i^2$$

El PIC determina en qué medida somos capaces de identificar de qué progenitor proceden los dos alelos de un individuo. Para ello, es necesario que el individuo sea heterocigoto (entre otras características) y, por tanto, se calcula como la frecuencia de heterocigotos informativos.

$$PIC = 1 - \sum_i p_i^2 - \sum_{i,j} p_i^2 p_j^2$$

- En la tabla 3, se muestran los valores de heterocigosis y PIC para un locus con diferente número de alelos y frecuencias.

Tabla 3. Heterocigosis y PIC para un locus con diferente número de alelos y frecuencias

N.º alelos	Frecuencia	Heterocigosis	PIC
1	1	0	0
2	0,5 - 0,5	0,5	0,375
2	0,9 - 0,1	0,18	0,1638
4	0,25	0,75	0,7031
10	0,1	0,9	0,891

Fuente: Elaboración propia



Las aplicaciones de los microsatélites han sido múltiples, como el genotipado de los individuos para análisis de genética de poblaciones (Weber & May, 1989), genética forense (controles de filiación, diferenciación de especies, entre otros), desarrollo de mapas genéticos, identificación de *quantitative trait loci* (QTL) o de genes responsables de caracteres de interés y estudios evolutivos (Weber & May, 1989; Weissenbach et al., 1992; Bowcock et al., 1994; Kimpton et al., 1994; Goldstein et al., 1995a, 1995b; Shriver et al., 1995; Slatkin, 1995; Dib et al., 1996; Gill et al., 1996; Kimpton et al., 1996; Broman et al., 1998; Zhivotovsky, 1999).

Si bien el objetivo de este capítulo no es hacer una revisión actualizada de los análisis que se han realizado en animales domésticos con microsatélites (de hecho, en el párrafo anterior las referencias corresponden a los primeros trabajos que se han llevado a cabo en relación con estos en diferentes áreas), los microsatélites siguen siendo utilizados actualmente a pesar del desarrollo de nuevos marcadores moleculares como los SNP. En el caso de las razas criollas, se han publicado en los últimos años varios trabajos organizados por la Conservación de la Biodiversidad de los Animales Domésticos Locales para el Desarrollo Rural Sostenible (Red Conbiand) en las principales especies domésticas¹¹.

Polimorfismo de nucleótido simple

Un polimorfismo nucleotídico simple (SNP, por sus siglas en inglés) se define como un cambio en la secuencia de ADN de un nucleótido por otro. Dado que el ADN contiene cuatro nucleótidos (adenina, guanina, citosina y timina), un SNP como máximo tendrá cuatro alelos. No obstante, la mayoría de los SNP son bialélicos, y los más frecuentes son los que corresponden al cambio de una base purica por otra purica o de una pirimidínica por otra, A/G o C/T,

¹¹ Véase: <http://www.uco.es/conbiand/Bienvenida.html>



respectivamente. Para considerar un SNP, es necesario que el alelo menos frecuente tenga aunque sea una frecuencia superior al 1 % (Wang et al., 1998).

Los SNP son las variaciones más comunes en los genomas de los organismos eucariotas y se pueden localizar en genes, por lo tanto, están sujetos a selección (no neutro), como en las regiones intergénicas (neutros). Por término medio, el genoma de un organismo eucariota presenta un SNP cada 1000 bases (Venter et al., 2001). En comparación con los microsatélites, los SNP de manera individual son menos informativos. No obstante, el desarrollo de plataformas de genotipado permite genotipar simultáneamente desde decenas a cientos de miles de SNP en una sola reacción; esto aporta mucha más información que un conjunto de 15-20 microsatélites, que tradicionalmente se usan en el análisis de la diversidad genética de las poblaciones. El desarrollo de las técnicas de secuenciación de los genomas dio un gran impulso a la identificación de SNP en el genoma de las especies de los animales domésticos y el posterior desarrollo de plataformas de genotipado de alta densidad. Esta capacidad de automatización, el coste de genotipado que se ha ido reduciendo con el paso del tiempo y su elevada frecuencia en los genomas han favorecido su uso en los estudios de diversidad genética, de asociación o de identificación de huellas de selección, entre otros, en la última década (Eusebi et al., 2019). En la tabla 4, se describen las características de los genomas de referencia y algunas de las plataformas de genotipado más comunes en las principales especies de animales domésticos.



Tabla 4. Características de los genomas de referencia y principales plataformas de genotipado de SNP en las especies domésticas más representativas

Species	Assembly ID	Fold Coverage	Genome Lenght (bp)	Release Year	URL	Lates SNP Bead Chip Eersions
Cow (<i>Bos Taurus</i>)	bosTau9	80.0x	2,715,853,792	2018	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/assembly/GCF_002263795.1/#/st	Illumina: BovineSNP50 v 3 (53,714 SNPs) Illumina: BovineHD (<777,000 SNPs) Affymetrix: Axiom Genotyping Array (54,560)
Sheep (<i>Ovis aries</i>)	oviAri4	166.0x	2,615,499,683	2015	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/assembly/GCF_00298735.2	Illumina: OvineSNP50 (54,241 SNPs) Affymetrix: Axiom Genotyping array 54,236 SNPs
Goat (<i>Capra hircus</i>)	ARS1	50.0x	2,922.813,246	2016	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/assembly/GCF_001704415.1	Affymetrix: Axiom Genotyping array 60,034 SNPs Illumina: GoatSNP50 (50,000 SNPs)
Pig (<i>Sus scrofa</i>)	susScr11	65.0x	2,501,912,388	2017	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/assembly/GCF_000003025.6/	Illumina: PorcineSNP60 v2 (64,232 SNPs) Affymetrix: Axiom Genotyping array 658,692 SNPs
Horse (<i>Equus caballus</i>)	equCab3	88.0x	2,506,966,125	2018	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/assembly/GCF_002863925.1/	Illumina: EquineSNP50 (54,602 SNPs) Affymetrix: Axiom Equine HD Array (670,000SNPs)
Chicken (<i>Gallus gallus</i>)	galGal6	82x	1,065,365,434	2018	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/assembly/GCF_000002315.6	Illumina: 60 k SNP BeadChip (57,636 SNPs) Affymetrix 600 K (+/- 600,000SNPs)

Fuente: Elaboración propia, a partir de Eusebi et al. (2019)



Numerosas investigaciones han comparado los resultados obtenidos con microsatélites y SNP en estudios de diversidad genética de poblaciones de animales domésticos y de las relaciones genéticas entre estas (Morin et al., 2012; Gärke et al., 2012; Cortés et al., 2019; Saint-Pé et al., 2019). Aunque los resultados obtenidos con ambos marcadores son similares, la densidad de marcadores en el caso de los SNP permite realizar estimaciones más precisas que en el caso de los microsatélites. A pesar de que muchos de los parámetros descritos en otros capítulos de este libro están relacionados con la diversidad genética de las poblaciones y de que las relaciones genéticas entre ellas se pueden estimar con la información obtenida por marcadores moleculares de tipo microsatélite y SNP, estos últimos permiten estimar parámetros adicionales que han supuesto grandes avances en los análisis genómicos de las especies de animales domésticos.

Desequilibrio de ligamiento

Cuando dos alelos se encuentran próximos entre sí tienden a transmitirse conjuntamente y, por tanto, al no segregar independientemente, generan lo que se denomina el desequilibrio de ligamiento (*Linkage disequilibrium* [LD]). A medida que se produzcan los eventos de recombinación, se alcanzará el equilibrio, y el tiempo para alcanzarlo depende fundamentalmente de la distancia entre los marcadores, del número de generaciones que transcurran y del censo de la población. La estimación del LD entre marcadores resulta fundamental para establecer el número de SNP necesarios para desarrollar estudios de asociación o de mapeo de enfermedades genéticas (Gurgul et al, 2014). Además, el LD de los marcadores genómicos es un reflejo de la historia de la raza; por ejemplo, depende de la selección natural o artificial de la raza, de su censo, de los cuellos de botella, entre otras.



Para estimar el LD, se utilizan fundamentalmente dos medidas con propiedades estadísticas diferentes: D' y r^2 . En el caso de D' , los valores de LD pueden variar de -1 a +1. Valores de 1 indican que un alelo de un locus está completamente asociado a un alelo del otro locus, mientras que valores de 0 indican ausencia de desequilibrio de ligamiento. La estima del LD mediante D' es muy útil para analizar los patrones de recombinación a lo largo del tiempo; no obstante, son muy dependientes del tamaño de la muestra, de manera que tamaños muestrales pequeños y en presencia de alelos raros (frecuencias muy bajas) sobreestiman D' . La otra medida del LD, r^2 , es muy útil en estudios de asociación, y mide la correlación entre dos alelos de dos loci. Este parámetro es muy dependiente de las frecuencias extremas, bajas o altas, de los alelos al dar valores muy altos de r^2 (Du et al., 2007; Khatkar et al., 2008).

Con los estudios realizados en las principales especies domésticas se ha comprobado de qué manera los valores de LD difieren entre ellas, siendo menores en ovejas y cabras, posiblemente por la menor presión de selección de estas especies. No obstante, como se ha comentado, es importante destacar que los valores de LD son dependientes de la frecuencia de los alelos, de la presión de selección a lo largo de los años, del tamaño y de la estructura de la población, de la densidad de los marcadores y del parámetro utilizado en su estima; por lo tanto, la comparación entre estudios debe realizarse con cautela (Eusebi et al., 2019).

Otro aspecto que ha adquirido gran relevancia en los estudios de la diversidad genética de las poblaciones y de su conservación es la relación entre LD y el tamaño efectivo de la población (N_e). En poblaciones más grandes, el LD decaerá más rápidamente que en poblaciones más pequeñas; por esta razón, el patrón del LD está relacionado con los procesos demográficos que ha sufrido la población y permite estimar el N_e a lo largo del tiempo (Hollenbeck et al., 2016).



Runs of homozygosity

Los *runs of homozygosity* (ROH) se definen como segmentos del genoma, de mayor o menor longitud, en homocigosis. Estas regiones son consecuencia del cruce de animales emparentados entre sí al heredar dos haplotipos iguales de ambos progenitores. La longitud de los ROH irá disminuyendo con el paso de las generaciones, como consecuencia de los procesos de recombinación; por lo tanto, los segmentos de ROH más grandes se asocian a cruces consanguíneos recientes y viceversa (Kirin et al., 2010). El patrón de ROH, en cuanto a su número y longitud, es dependiente de la historia de la población, y respecto a cuellos de botella, deriva genética, endogamia o presión de selección (Falconer & Mackay, 1996), por lo que su uso en los análisis de diversidad genética de las poblaciones se extendió rápidamente con el desarrollo de las plataformas de genotipado de alta densidad que permitieron su estimación. El análisis conjunto de los patrones de LD y de ROH permite obtener una importante información para el manejo de las poblaciones de animales domésticos, como se ha demostrado, por ejemplo, en cerdos (Herrero-Medrano et al., 2013).

La distribución y longitud de los ROH es dependiente de los procesos de selección al generar una reducción de la diversidad haplotípica en las regiones adyacentes del genoma sujetas a selección. La identificación de dichas regiones mediante el análisis de la distribución de los ROH, junto con los estudios de ontología y enriquecimiento génico, es una de las metodologías de referencia en los estudios de identificación de genes responsables de caracteres de interés (Eusebi et al., 2019).

Uno de los aspectos para considerar en el cálculo de los ROH es el criterio para definirlos, ya que no existe un consenso global. El tamaño mínimo para definir un ROH, el número y la densidad mínima de SNP, y la distancia mínima entre dos SNP son los parámetros que más influencia tienen en la estima de los ROH (Rodríguez-Ramilo et al., 2016). Con el objetivo de disminuir los falsos ROH,



se han desarrollado diferentes metodologías basadas en la disponibilidad y densidad de los SNP (Lencz et al., 2007) o en la eliminación de los SNP en LD (Purcell et al., 2007).

En poblaciones de animales domésticos, el cálculo de los ROH se ha utilizado para estimar la consanguinidad de los individuos (coeficiente de consanguinidad, en adelante FROH: suma de la longitud de los ROH dividido entre el tamaño del genoma de la especie de estudio). Una de las formas clásicas de la estima de la consanguinidad han sido los registros genealógicos; no obstante, la profundidad del pedigrí o los posibles errores afectan a la fiabilidad de las estimas. Por tanto, el cálculo de la consanguinidad a partir de la estima de los ROH no precisa de información genealógica y permite su estima a lo largo del genoma, por ejemplo, en los diferentes cromosomas (Keller et al., 2011).

Las correlaciones entre FROH y los coeficientes de consanguinidad basados en el pedigrí (FPED) son de moderadas a altas y son mayores a medida que aumenta la longitud del segmento de ROH usado para su cálculo. Esto posiblemente se debe a que en la FPED la información se restringe a los ancestros registrados en el pedigrí, que son limitados en el tiempo, mientras que el FROH considera tanto los eventos recientes como los pasados que han originado los ROH (Peripolli et al., 2016).

Referencias

- Bowcock, A. M., Ruiz-Linares, A., Tomfohrde, J., Minch, E., Kidd, J. R., & Cavalli-Sforza, L. L. (1994). High resolution of human evolutionary trees with polymorphic microsatellites. *Nature*, 368(6470), 455-457.
- Broman, K. W., Murray, J. C., Sheffield, V. C., White, R. L., & Weber, J. L. (1998). Comprehensive human genetic maps: individual and sex-specific variation in recombination. *American Journal of Human Genetics*, 63(3), 861-869.



Recursos *zoogenéticos*

- Cortés, O., Eusebi, P., Dunner, S., Sevane, N., & Cañón, J. (2019). Comparison of diversity parameters from SNP, microsatellites and pedigree records in the Lidia cattle breed. *Livestock Science*, 219, 80-85.
- Di Rienzo, A., Peterson, A. C., Garza, J. C., Valdés, A. M. Slatkin, M., & Freimer, N. B. (1994). Mutational processes of simple-sequence repeat loci in human populations. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 91(8), 3166-3170.
- Dib, C., Faure, S. Fizames, C., Samson, D., Drouot, N., Vignal, A., Millasseau, P., Marc, S., Hazan, J., Seboun, E., Lathrop, M., Gyapay, G., Morissette, J., & Weissenbach, J. (1996). A comprehensive genetic map of the human genome based on 5,264 microsatellites. *Nature*, 380(6570), 152-154.
- Du, F., Clutter, A. C., & Lohuis, M. (2007). Characterizing linkage disequilibrium in pig populations. *International Journal of Biological Sciences*, 3(3), 166-178.
- Ellegren, H. (2004). Microsatellites: simple sequences with complex evolution. *Nature Reviews Genetics*, 5(6), 435-45. 10.1038/nrg1348. PMID: 15153996.
- Eusebi, P. G., Martínez, A., & Cortés, O. (2019). Genomic tools for effective conservation of livestock breed diversity. *Diversity*, 12(1), 8. 10.3390/d12010008
- Falconer, D. S., & Mackay, T. F. C. (1996). *Introduction to Quantitative Genetics* (4.^a ed.). Longman.
- Feldman, M. W., Bergman, A., Pollock, D. D., & Goldstein, D. B. (1997). Microsatellite genetic distances with range constraints: analytic description and problems of estimation. *Genetics*, 145(1), 207-216.
- Gärke, C., Ytournal, F., Bed'Hom, B., Gut, I., Lathrop, M., Weigend, S., & Simianer, H. (2012). Comparison of SNP and microsatellites for assessing the genetic structure of chicken populations. *Animal Genetics*, 43(4), 419-428.
- Garza, J. C., Slatkin, M., & Freimer, N. B. (1995). Microsatellite allele frequencies in humans and chimpanzees, with implications for constraints on allele size. *Molecular Biology and Evolution*, 12, 594-603.



- Gill, P., Urquhart, A., Millican, E., Oldroyd, N., Watson, S., Sparkes, R., & Kimpton, C. P. (1996). A new method of STR interpretation using inferential logic development of a criminal intelligence database. *International Journal of Legal Medicine*, 109(1), 14-22.
- Goldstein, D. B., Ruiz Linares, A., Cavalli-Sforza, L. L., & Feldman, M. W. (1995a). An evaluation of genetic distances for use with microsatellite loci. *Genetics*, 139(1), 463-471.
- Goldstein, D. B., Ruiz Linares, A., Cavalli-Sforza, L. L., & Feldman, M. W. (1995b). Genetic absolute dating based on microsatellites and the origin of modern humans. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 92(15), 6723-6727.
- Gurgul, A., Semik, E., Pawlina, K., Szmatoła, T., Jasielczuk, I., & Bugno-Poniewierska, P. (2014). The application of genome-wide SNP genotyping methods in studies on livestock genomes. *Journal of Applied Genetics*, 55(2), 197-208. <https://doi.org/10.1007/s13353-014-0202-4>
- Herrero-Medrano, J. M., Megens, H. J., Groenen, M. A. M., Ramis, G., Bosse, M., Pérez-Enciso, M., & Crooijmans, R. P. (2013). Conservation genomic analysis of domestic and wild pig populations from the Iberian Peninsula. *BMC Genet*, 14(1), 106.
- Hollenbeck, C. M., Portnoy, D. S., & Gold, J. R. (2016). A method for detecting recent changes in contemporary effective population size from linkage disequilibrium at linked and unlinked loci. *Heredity*, 117(4), 207-216.
- Keller, M., Visscher, P., & Goddard, M. (2011). Quantification of inbreeding due to distance ancestors and its detection using dense SNP data. *Genetics*, 189(1), 237-249.
- Khatkar, M. S., Nicholas, F. W., Collins, A. R., Zenger, K. R., Cavanagh, J. A. L., Barris, W., Schnabel, R. D., Taylor, J. F., & Raadsma, H. W. (2008). Extent of genome-wide linkage disequilibrium in Australian Holstein-Friesian cattle based on a high-density SNP panel. *BMC Genomics*, 9(1), 187.



- Kimmel, M., & Chakraborty, R. (1996). Measures of variation at DNA repeat loci under a general stepwise mutation model. *Theoretical Population Biology*, 50(3), 345-367.
- Kimpton, C., Fisher, D., Watson, S., Adams, M. Urquhart, A., Lygo, J., & Gill, P. (1994). Evaluation of an automated DNA profiling system employing multiplex amplification of four tetrameric STR loci. *International Journal of Legal Medicine*, 106(6), 302-311.
- Kimpton, C. P., Oldroyd, J. N., Watson, S. K., Frazier, R. R., Johnson, P. E., Millican, E. S. Urquhart, A., Sparkes, B. L., & Gill, P. (1996). Validation of highly discriminating multiplex short tandem repeat amplification systems for individual identification. *Electrophoresis*, 17(8), 1283-1293.
- Kirin, M., McQuillan, R., Franklin, C. S., Campbell, H., McKeigue, P. M., & Wilson, J. F. (2010). Genomic runs of homozygosity record population history and consanguinity. *PLoS One*, 5(11), e13996.
- Lencz, T., Lambert, C., DeRosse, P., Burdick, K. E., Morgan, T. V., Kane, J. M., Kucherlapati, R., & Malhotra, A. K. (2007). Runs of homozygosity reveal highly penetrant recessive loci in schizophrenia. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 104(50), 19942-19947.
- Levinson, G., & Gutman, G. A. (1987). High frequencies of short frameshifts in poly-CA/TG tandem repeats borne by bacteriophage M13 in *Escherichia coli* K-12. *Nucleic Acids Research*, 15(13), 5323-5338.
- Morin, P. A., Archer, F. I., Pease, V. L., Hancock-Hanser, B. L., Robertson, K. M., Huebinger, R. M., Martien, K. K., Bickham, J. W., George, J. C., Postma, L. D., & Taylor, B. (2012). Empirical comparison of single nucleotide polymorphisms and microsatellites for population and demographic analyses of bowhead whales. *Endanger Species Research*, 19(2), 129-147.
- Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO). (2011). *Molecular genetic characterization of animal genetic resources*.
- Otha, T., & Kimura, M. (1973). The model of mutation appropriate to estimate the number of electrophoretically detectable alleles in a genetic population. *Genetics Research*, 22(2), 201-204.



- Nauta, M. J., & Weissing, F. J. (1996). Constraints on allele size at microsatellite loci: implications for genetic differentiation. *Genetics*, 143(2), 1021-1032.
- Peripolli, E., Munari, D. P., Silva, M. V. G. B., Lima, A. L. F., Irgang, R., & Baldi, F. (2017). Runs of homozygosity: current knowledge and applications in livestock. *Animal Genetics*, 48(3), 255-271.
- Purcell, S., Neale, B., Todd-Brown, K., Thomas, L., Ferreira, M. A., Bender, D., Maller, J., Sklar, P., De Bakker, P. I., Daly, M. J., & Sham, P. C. (2007). PLINK: A tool set for whole genome association and population-based linkage analyses. *American Journal of Human Genetics*, 81(3), 559-575.
- Rodríguez-Ramilo, S. T., & Fernández, F. (2016). What do we mean by runs of homozygosity? Assessing effect of parameters involved in their detection. En *Book of Abstracts of the 67th Annual Meeting of the European Federation of Animal Science*. European Federation of Animal Science (EAAP).
- Saint-Pé, K., Leitwein, M., Tissot, L., Poulet, N., Guinand, B., Berrebi, P., Marselli, G., Lascaux, J.-M., Gagnaire, P.-A., & Blanchet, S. (2019). Development of a large SNP resource and a low-density SNP array for brown trout (*Salmo trutta*) population genetics. *BMC Genom*, 20(1), 582.
- Shriver, M. D., Jin, L., Chakraborty, R., & Boerwinkle, E. (1993). VNTR allele frequency distributions under the stepwise mutation model: a computer simulation approach. *Genetics*, 134(3), 983-993.
- Shriver, M. D., Jin, L., Boerwinkle, E., Deka, R., Ferrell, R. E., & Chakraborty, R. (1995). A novel measure of genetic distance for highly polymorphic tandem repeat loci. *Molecular Biology and Evolution*, 12(5), 914-920.
- Slatkin, M. (1995). A measure of population subdivision based on microsatellite allele frequencies. *Genetics*, 139(1), 457-462.
- Tautz, D. (1989). Hypervariability of simple sequences as a general source for polymorphic DNA markers. *Nucleic Acids Research*, 17(16), 6463-6471. <https://doi.org/10.1093/nar/17.16.6463>
- Valdés, A. M., Slatkin, M., & Freimer, N. B. (1993). Allele frequencies at microsatellite loci: the stepwise mutation model revisited. *Genetics*, 133(3), 737-749.



Recursos *zoogenéticos*

- Venter, J. C., Adams, M. D., Myers, E. W., Li, P. W., Mural, R. J., Sutton, G. G., Smith, H. O., Yandell, M., Evans, Ch. A., Holt, R. A., Gocayne, J. D., Amanatides, P., Ballew, R. M., Huson, D. H., Russo Wortman, J., Zhang, Q., Kodira, Ch. D., Zheng, X. H., Chen, L., Skupski, M., Subramanian, G., Thomas, P. D., Zhang, J. ... Zhu, X. (2001). The sequence of the human genome. *Science*, 291(5507), 1304-1351.
- Wang, D. G., Fan, J., Siao, C., Berno, A., Young, P., Sapolsky, R., Ghandour, G., Perkins, N., Winchester, E., Spencer, J., Kruglyak, L., Stein, L., Hsie, L., Topaloglu, T., Hubbell, E., Robinson, E., Mittmann, M., Morris, M. S., Shen, N., Kilburn, D. Rioux, J., Nusbaum, Ch., ... Lander, E. S. (1998). Large-scale identification, mapping, and genotyping of single-nucleotide polymorphisms in the human genome. *Science*, 280(5366), 1077-1082. 10.1126/science.280.5366.1077.
- Weber, J. L., & May, P. E. (1989). Abundant class of human DNA polymorphisms which can be typed using the polymerase chain reaction. *American Journal of Human Genetics*, 44(3), 388-396.
- Weber, J. L., & Wong, C. (1993). Mutation of human short tandem repeats. *Human Molecular Genetics*, 2(8), 1123-1128.
- Weissenbach, J., Gyapay, G., Dib, C., Vignal, A., Morissette, J., Millasseau, P., Vaysseix, G., & Lathrop, M. (1992). A second-generation linkage map of the human genome. *Nature*, 359, 794-801.
- Zhivotovsky, L. A. (1999). A new genetic distance with application to constrained variation at microsatellite loci. *Molecular Biology and Evolution*, 16(4), 467-471.



Capítulo V

Diversidad genética de poblaciones y detección de selección en la nueva era de la genómica

Andreia de Jesus Amaral Gomes Barbosa Fonseca

PhD. Centro de Investigación Interdisciplinaria en Sanidad Animal,
Facultad de Medicina Veterinaria, de la Universidad de Lisboa.



La selección natural

La selección natural puede darse con o sin presión ambiental; en condiciones ambientales estables, la selección natural mantendrá estable a la población. En un ambiente estable, si ocurre una nueva mutación que sea beneficiosa para la población, esa nueva mutación se mantendrá; con esto aumenta su frecuencia y la población evoluciona. Ante un entorno en constante cambio, la selección natural favorece mutaciones que permiten adquirir un mejor desempeño en el nuevo ambiente, lo que resulta en adaptación y evolución (Darwin, 1859).

Existen tres tipos de selección natural (Stern & Nielsen 2019):

1. Selección direccional: ocurre cuando la selección natural favorece uno de los extremos de la distribución empírica de una característica. Durante muchas generaciones, uno de los fenotipos más extremos se vuelve más común y el otro menos frecuente, o incluso se elimina (figura 6a).
2. Selección disruptiva: ocurre cuando la selección natural favorece los dos extremos de la distribución empírica. A lo largo de varias generaciones, los fenotipos extremos se han vuelto más comunes y este proceso puede eventualmente conducir a la creación de dos nuevas especies (figura 6b).
3. Selección estabilizadora: ocurre cuando la selección natural favorece los fenotipos intermedios de la distribución empírica. Durante muchas generaciones, los valores intermedios se vuelven más comunes y los fenotipos extremos, menos comunes o se eliminan (figura 6c).



Recursos *zoogenéticos*

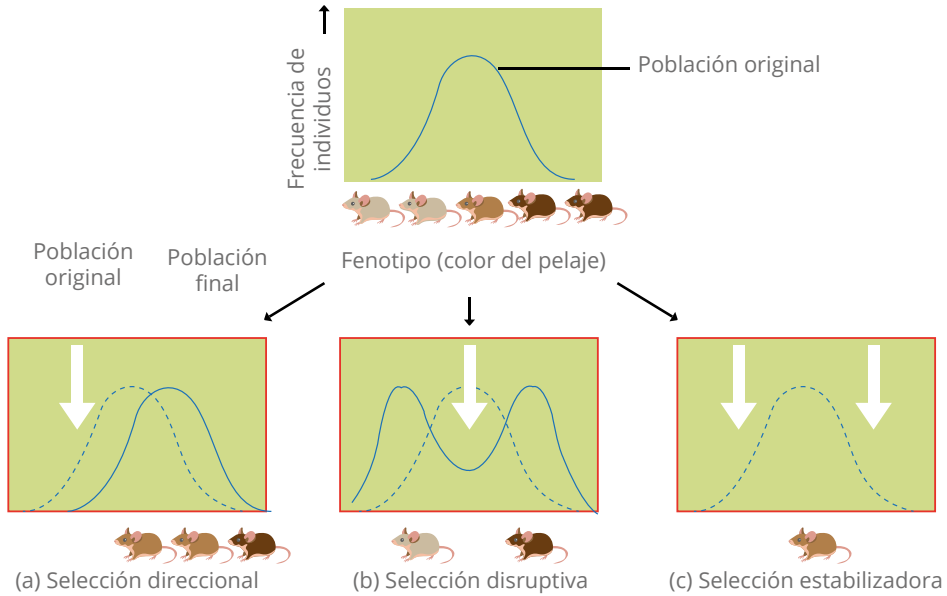


Figura 6. Tipos de selección. a Selección direccional; b. Selección disruptiva; c. Selección estabilizadora. Fuente: Elaboración propia, a partir de “Natural selection” (s. f.)

La selección artificial y la domesticación

La selección artificial es, como su nombre lo indica, no natural y refleja cómo la humanidad comenzó a alterar el patrimonio vivo del planeta Tierra hace aproximadamente 12.000 años. La explotación del patrimonio genético vegetal y animal en beneficio del hombre le permitió asumir por primera vez un papel fundamental en el proceso evolutivo. En un sentido más amplio, esta selección artificial se llama *domesticación* (Roots, 2007). En general, las variantes domesticadas no constituyen especies diferentes de las especies silvestres, de las cuales fueron domesticadas. Cuando las variantes domesticadas tienen una distribución geográfica simpátrica con la especie salvaje de la cual descenden, se produce lo que conocemos como *flujo de genes* (Driscoll et al., 2009).



La domesticación tuvo como consecuencia una disminución de la variabilidad genética, pero se le reconoce la influencia en ecotipos o razas que originó, que son adaptadas a agroecosistemas específicos y que fueron cruciales para las poblaciones humanas. Dichas razas se convirtieron en un patrimonio conjuntamente con sus parientes salvajes (Hoban et al., 2020). Esta enorme diversidad de fenotipos es hoy una oportunidad única para investigar sus genomas y comprender las relaciones entre características y regulación genómica, para que en el futuro se puedan crear normas de manejo de poblaciones que permitan la preservación de características cruciales para la adaptación a los diferentes ambientes.

Detección de huellas de selección en el genoma de la población: búsqueda de valores atípicos

La identificación de huellas de selección asociadas a una característica específica requiere, por un lado, determinar la diversidad genética de una población y, por otro lado, inferir procesos evolutivos no neutros para identificar regiones con un nivel de diversidad de nucleótidos significativamente diferente al esperado (regiones atípicas). Los principales estimadores de diversidad genética de una población se describen a continuación.

Medidores clásicos de diversidad genética dentro de una población

Para reconocer huellas de selección que estén asociadas con características adaptativas o productivas, se utilizan los siguientes estimadores de diversidad genética (Hamilton, 2009):



Recursos *zoogenéticos*

1. Número de posiciones que secretan polimorfismos en una muestra.
2. Promedio de “diferencias por pares”.
3. Tasa de mutación (*scalated mutation rate*).

El primer estimador es el más simple. Una posición de segregación es cualquier posición en un segmento dado de ADN, que es polimórfico (posiciones 2, 6 y 8 en la figura 7). El número de posiciones de segregación (S) se estima mediante la relación entre el número total de posiciones de segregación y el número total de tipos de polimorfismo presentes en las muestras estudiadas. Por lo tanto, es fundamental para una buena estimación de posiciones segregantes realizar una muestra representativa de la población para capturar todas las variantes posibles.

En el segundo estimador, el número medio de diferencias por pares se puede estimar mediante:

$$\Pi = \frac{1}{\left[\frac{n(n-1)}{2} \right]} \sum_{i < j} \Pi_{ij}$$

Donde n es el número de secuencias muestreadas (de modo que $n(n-1) / 2$ es el número de posibles comparaciones) y Π_{ij} es la diferencia entre las secuencias i y j (figura 7). Este valor se puede normalizar si se divide por L. La relación Π/L se conoce como diversidad de nucleótidos (π).



Nucleotide diversity (π)											Segregating sites (S and p^s)	
1	A	A	T	G	T	C	A	A	C	G	$d_{12}=0$	Sites 2,6, and 8 have variable base pairs among the four sequences (columns in shade). These are segregating sites. Therefore, for these sequences, $S=3$ and $p_s = 3/10=0.3$ segregating sites per nucleotide site examined.
2	A	A	T	G	T	C	A	A	C	G		
1	A	A	T	G	T	C	A	A	C	G	$d_{13}=0$	
3	A	T	T	G	T	C	A	A	C	G		
1	A	A	T	G	T	C	A	A	C	G	$d_{14}=3$	
4	A	T	T	G	T	G	A	T	C	G		
2	A	A	T	G	T	C	A	A	C	G	$d_{23}=1$	
3	A	T	T	G	T	C	A	A	C	G		
2	A	A	T	G	T	C	A	A	C	G	$d_{24}=3$	
4	A	T	T	G	T	G	A	T	C	G		
3	A	T	T	G	T	C	A	A	C	G	$d_{34}=2$	
4	A	T	T	G	T	G	A	T	C	G		
$\sum d_{ij} = d_{12} + d_{13} + d_{14} + d_{23} + d_{24} + d_{34} = 0 + 1 + 3 + 1 + 3 + 2 = 10$ differences												Scaled mutation rate (θ) $\theta = 0.3 / ((1/3) + (1/2) + (1/1)) = 0.164$
Number of pair of sequences compared = $[n(n-1)]/2 = 6$												
$\Pi_{10} = 1.67$ average pairwise differences												
$\pi = 1.67/10 = 0.167$ pairwise differences per site												

Figura 7. Estimadores de diversidad genética.

Nota: Ejemplo práctico de cálculo utilizando secuencias de ADN hipotéticas con diez nucleótidos cada una. Fuente: Elaboración propia, a partir de Hamilton (2009)

El tercer estimador de la diversidad genética dentro de una población viene dado por θ , que es igual a $4N\mu$ (Watterson, 1975), donde N_e es el tamaño efectivo de una población y μ es la tasa de mutación. El estimador θ describe la variabilidad esperada en cada nucleótido, y si la evolución fuera completamente



neutra, podría ser utilizado para probar la teoría neutral. Basado en el modelo de *sitio infinito* y apareamiento aleatorio, Watterson (1975) demostró que θ puede estimarse a partir del número de posiciones segregantes (S) en una muestra de secuencias de ADN (n). Si definimos una nueva variable:

$$\sum_{k=1}^{n-1} 1/k$$

Entonces:

1. Utilizando el número absoluto de posiciones segregantes: $\theta = S/a_i$.
2. Usando el valor de posiciones segregantes por nucleótido muestreado: $\theta = p_s/a_i$.

La teoría neutral de la evolución molecular y la detección de valores atípicos en el genoma: la herramienta para la detección de huellas

La teoría neutral de la evolución se basa en la premisa de que la mayoría (si no todas) de las mutaciones que ocurren a bajas frecuencias en la población no afectan la “aptitud” de los individuos (Kimura, 1983). Por lo tanto, las mutaciones que son deletéreas se mantendrán bajas en la población o incluso se eliminarán. Así, los polimorfismos comunes que existen en una población derivan de fenómenos de selección neutral. Otra premisa de esta teoría es que la mayoría de las alteraciones evolutivas provienen de la acción de la deriva genética sobre los alelos neutrales. De acuerdo con la teoría de la evolución molecular neutral, la variabilidad entre poblaciones y dentro de una población ocurre principalmente debido a mutaciones neutrales. Usando el modelo de coalescencia, la diversidad de nucleótidos observada se puede comparar con la diversidad de nucleótidos esperada, en relación con el modelo de evolución neutral para detectar regiones genómicas donde los niveles de diversidad de nucleótidos son significativamente



diferentes de los esperados (Van Tassell et al., 2008). A partir de estos principios se desarrolló la prueba estadística conocida como D de Tajima (1989). Según el modelo de teoría neutral:

$$E(\pi) = \theta = E \left[\frac{S}{\sum_{i=1}^{n-1} \frac{1}{i}} \right] = 4N\mu$$

Dado que S es el número de posiciones segregantes, n es el número de individuos, N es el tamaño efectivo de la población y μ es la tasa de mutación. Si ha tenido lugar la selección, se producirán fluctuaciones demográficas y violaciones de otras premisas del modelo de evolución neutral. De esta forma, el valor de S y, en consecuencia, el valor de $E(\pi)$ serán diferentes a los esperados. La diferencia entre los valores esperados y los valores observados de estos parámetros es el pilar de la prueba D de Tajima. El estimador D es estimado por la diferencia entre $E(\pi)$ y S se llama d y D. Se considera:

$$D = \frac{d}{\sqrt{\hat{V}(d)}}$$

Los valores D fuera del intervalo de confianza corresponden a regiones donde se excluye la hipótesis nula de mutación neutra. Estas regiones que contienen valores de diversidad de nucleótidos significativamente diferentes de los esperados pueden interpretarse como huellas de selección.

Existen varios tipos de huellas de selección (figura 8):

1. Selección positiva: es un tipo de selección direccional en la que se produce una reducción de la variabilidad genética en una determinada región genómica (*selective sweep*). El *sweep* aumenta el alelo mutado en pocas generaciones y preserva la estructura del haplotipo original, ya que el número de eventos de recombinación será limitado, y con esto habrá un aumento en la extensión del



desequilibrio de ligamiento (LD) (figura 8b). Por tanto, además de las estadísticas D de Tajima (1989), deben aplicarse otros métodos; por ejemplo, *extended haplotype homozygosity* (EHH) desarrollado por Sabeti et al. (2002), permite identificar regiones con una gran extensión de LD.

2. Selección purificadora: también es una huella de selección direccional, pero en la que los alelos deletéreos se eliminan de la población, a través de un largo proceso durante el cual la frecuencia del alelo derivado aumenta, lo que resulta en un exceso de alelos de baja frecuencia y una reducción del desequilibrio de ligamiento (figura 8d).
3. Selección de equilibrio: cuando se produce este tipo de selección, hay muchos alelos que se conservan en la población durante varias generaciones; en consecuencia, hay un aumento de la variabilidad (diversidad de nucleótidos) y de alelos con frecuencias intermedias en la población. La extensión del desequilibrio de ligamiento también aumenta (figura 8c).

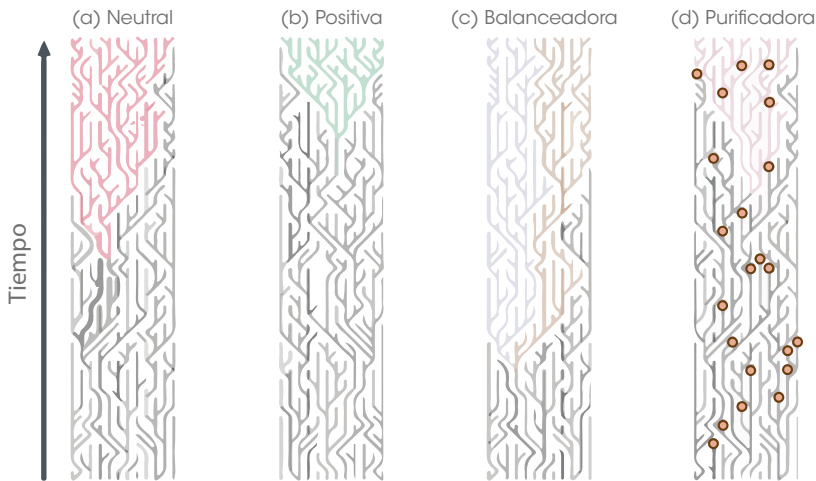


Figura 8. Comparación del modelo neutral con diferentes tipos de selección. a. Demostración de la evolución según el modelo neutral; b. Efecto de selección positiva; c. Efecto de selección balanceadora o de equilibrio; d. Efecto de selección purificante.

Fuente: Elaboración propia, a partir de Awadalla & Hobolth (2009)



Al comparar diferentes poblaciones, se pueden utilizar estimadores de diferenciación genética. Las regiones genómicas que se ubican en las colas de la distribución empírica del índice de fijación (F_{st}) (Wright, 1984), el cual mide el grado de diferenciación que ocurrió entre dos poblaciones, corresponden a huellas de selección que reflejan eventos de divergencia entre razas o poblaciones.

La interpretación de los resultados obtenidos no es trivial, pues existen procesos demográficos que conducen a cambios similares en los genomas; por ejemplo, explosiones demográficas pueden generar una alta ocurrencia de alelos con baja frecuencia en la población. Todos estos métodos son un desafío para distinguir entre señales verdaderamente positivas y otras derivadas del azar o del “ruido” (Kemper et al., 2014). Es posible que la ocurrencia de la subdivisión de la población cree una alta ocurrencia de alelos con frecuencia intermedia; asimismo, el uso del método EHH también provoca un elevado número de falsos positivos o falsos negativos, debido a la heterogeneidad de las tasas de recombinación en todo el genoma, pero también ha permitido muchos avances en la comprensión del proceso de domesticación de varias especies (Amaral et al., 2011; Choi et al., 2015).

Tecnologías genómicas de nueva generación y su aplicación

Los polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) son marcadores bialélicos fáciles de evaluar e interpretar, ya que cuentan con amplia distribución en los genomas. Utilizando un conjunto de SNP con cobertura y alta densidad en todo un genoma, los SNP permiten la captura de información de LD incrustada en el genoma, que puede ser utilizada por los estimadores mencionados anteriormente para identificar genes asociados con características y enfermedades. En los animales domésticos, estas herramientas pueden contribuir a: a) mejorar la comprensión del proceso de domesticación y formación de razas; b) desarrollar nuevas teorías de



genética de poblaciones; c) identificar los mecanismos genéticos asociados con características de heredabilidad genética compleja, y d) optimizar los métodos de selección en el contexto de la producción animal. De esta manera, se han desarrollado paneles SNP, utilizando diferentes tecnologías (Illumina, Affymetrix, Neogen), que permiten el genotipado simultáneo de unos pocos miles (paneles de baja densidad, 3k, 10k) o muchos miles (500-700k) para una misma muestra con una relación costo-eficiencia factible para diferentes contextos, desde la industria hasta la investigación. En principio, estas nuevas plataformas estuvieron disponibles para animales de granja, para los que ya existía un genoma de referencia.

La disponibilidad de nuevas tecnologías de secuenciación de alta densidad permite hoy en día secuenciar genomas completos de varios animales. Estas tecnologías también se usan de diferentes formas para permitir la identificación rápida de SNP en animales para los cuales el genoma de referencia ya existe o aún no está disponible. Hay diferentes estrategias que se pueden considerar (Davey et al., 2011), como las siguientes:

- Creación de bibliotecas representativas del genoma (RRL): con el uso de enzimas de restricción, se hace un muestreo de regiones del genoma que se va a secuenciar. Se pueden usar una o más enzimas de restricción para producir una o más bibliotecas de fragmentos de ADN distribuidos por todo el genoma. Incluye un paso de selección de los fragmentos de ADN más abundantes en la muestra. Se ha utilizado para la secuenciación conjunta de una muestra de animales representativos de la población, y esto ha permitido la identificación de polimorfismos característicos de una población, pero no a nivel individual; asimismo, permite obtener la secuenciación completa de fragmentos hasta 100 pb. Esta estrategia se utilizó para el desarrollo de los primeros paneles de SNP porcinos (Amaral et al., 2009; Ramos et al., 2009) y bovinos (Van Tassell et al., 2008), en pavos (Kerstens et al., 2009) y en otras especies. En la actualidad, utilizando



códigos de barras, con este método o estrategia es posible la identificación individual antes de agrupar la muestra.

- RAD-seq: emplea enzimas de restricción para realizar muestreos a lo largo del genoma. Como el protocolo implica un paso de *shearing*, permite obtener secuencias entre intervalos más distantes entre sitios de restricción y, de esta manera, secuenciar zonas de la muestra que tienen motivos de restricción en diferentes ubicaciones. Esta solución ha sido muy utilizada para la identificación de polimorfismos en especies sin genoma de referencia y, usando secuenciación en modo *paired-end*, permite con un diseño experimental adecuado reconstruir fragmentos largos.
- GBS-seq: utiliza enzimas de restricción, y es una técnica más reciente que las RRL; no incluye el paso de selección de tamaño (RRL) ni el paso de *shearing* (RAD-seq). Permite obtener fragmentos completos entre 150-350 pb utilizando un diseño experimental en modo *paired-end*. El uso de GBS-seq supone la disponibilidad de un genoma de referencia.

Plataformas de intercambio de datos y su papel en los beneficios socioeconómicos asociados y de conservación de razas locales

La posibilidad de producción masiva de datos genómicos por parte de científicos de todo el mundo genera el potencial para que la comunidad científica contribuya al avance en el conocimiento de la genética y de cómo esta aporta al funcionamiento de la biología de los organismos. El conocimiento generado en razas con una distribución más amplia desde el punto de vista geográfico, o más utilizadas para la producción a mayor escala, ayuda a comprender y a estudiar la genética de razas locales con menores resultados. Para este fin, la comunidad científica ha debatido durante varios años temas asociados al intercambio de



Recursos *zoogenéticos*

datos. Así, junto a la publicación de un estudio, las revistas de mayor reputación requieren el intercambio de datos en repositorios públicos; esto permite a los investigadores explorar un conjunto más amplio de datos, estimula la creatividad y el pensamiento científico, mejora la calidad de la educación académica en todo el mundo y crea sinergias con mayor eficiencia. Por ejemplo, en el caso de estudios de razas locales, estos repositorios son muy útiles, ya que permiten explorar su filogeografía comparando datos de una raza local con otras. Respecto a los estudios de polimorfismos y variabilidad de ADN, en la tabla 5 se muestran los repositorios más utilizados por la comunidad científica.

Tabla 5. Algunos repositorios públicos de datos de secuenciación y genotipado

Nombre	Link	Tipo de datos
Widde	http://widde.toulouse.inra.fr/widde/	Paneles de SNP de bovinos y ovinos.
DRYAD	https://data Dryad.org/stash	Todo tipo de datos, incluida información sobre las características de la muestra. Los datos del panel de SNP de diferentes especies están disponibles.
European Nucleotide Archive	https://www.ebi.ac.uk/ena/browser/home	Datos sobre secuenciación de DNA, RNA y epigenética.

Fuente: Elaboración propia

Referencias

Amaral, A. J., Ferretti, L., Megens, H.-J., Crooijmans, R., Nie, H., Ramos-Onsins, S. E., Pérez-Enciso, M., Schook, L. B., & Groenen, M. A. M. (2011). Genome-Wide Footprints of Pig Domestication and Selection Revealed through Massive Parallel Sequencing of Pooled DNA. *PLoS One*, 6(4), e14782. <http://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0014782>



- Amaral, A. J., Megens, H.-J., Kerstens, H. H. D., Heuven, H. C. M., Dibbits, B., Crooijmans, R., Den Dunnen, J., & Groenen, M. A. M. (2009). Application of Massive Parallel Sequencing to Whole Genome SNP Discovery in the Porcine Genome. *BMC Genomics*, 10, 374. <https://doi.org/10.1186/1471-2164-10-374>
- Awadalla, P., & Hobolth, A. (2009). *Lecture Notes from Module 6: Coalescent Theory. Summer Institute of Statistical Genetics* [Notas de clase]. University of Liège.
- Choi, J.-W., Choi, B.-H., Lee, S.-H., Lee, S.-S., Kim, H.-C., Yu, D., Chung, W.-H., Lee, K.-T., Chai, H.-H., Cho, G.-M., & Lim, D. (2015). Whole-Genome Resequencing Analysis of Hanwoo and Yanbian Cattle to Identify Genome-Wide SNPs and Signatures of Selection. *Molecules and Cells*, 38(5), 466-473. <https://doi.org/10.14348/molcells.2015.0019>
- Darwin, Ch. (1859). *On the origin of species by means of natural selection, or preservation of favoured races in the struggle for life*. John Murray.
- Davey, J. W., Hohenlohe, P. A., Etter, P. D., Boone, J. Q., Catchen, J. M., & Blaxter, M. L. (2011). Genome-wide genetic marker discovery and genotyping Using next-generation sequencing. *Nature Reviews Genetics*, 12(7), 499-510. <https://doi.org/10.1038/nrg3012>
- Driscoll, C. A., Macdonald, D. W., & Stephen, J. (2009). From wild animals to domestic pets, an evolutionary view of domestication. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 106(1), 9971-9978. <https://doi.org/10.1073/pnas.0901586106>.
- Hamilton, M. B. (2009). *Population genetics*. Wiley-Balckwell.
- Hoban, S., Bruford, M., D'Urban Jackson, J., Lopes-Fernandes, M., Heuertz, M., Hohenlohe, P. A., Paz-Vinas, I., Sjögren-Gulve, P., Segelbacher, G., Vernesi, C., Aitken, S., Bertola, L. D., Bloomer, P., Breed, M., Rodríguez-Correa, H., Funk, W. C., Gruber, C. E., Hunter, M. E., Jaffe, R., Liggins, L. ... Laikre, L. (2020). Genetic diversity targets and indicators in the CBD post-2020 Global Biodiversity Framework must be improved. *Biological Conservation*, 248, 108654. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.biocon.2020.108654>
- Kemper, K. E., Saxton, S. J., Bolormaa, S., Hayes, B. J., & Goddard, M. E. (2014). Selection for Complex Traits Leaves Little or no Classic Signatures of Selection. *BMC Genomics*, 15(1), 246. <https://doi.org/10.1186/1471-2164-15-246>



Recursos zoogenéticos

- Kerstens, H. H. D., Crooijmans, R., Veenendaal, A., Dibbits, B. W., Chin-A-Woeng, T. F. C., Den Dunnen, J., & Groenen, M. A. M. (2009). Large scale single nucleotide polymorphism discovery in unsequenced genomes using second generation high throughput sequencing technology: Applied to Turkey. *BMC Genomics*, 10(1), 479. <https://doi.org/10.1186/1471-2164-10-479>
- Kimura, M. (1983). *The neutral theory of molecular evolution*. Cambridge University Press. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511623486>
- Natural selection. (s. f.). *Biology Dictionary*. <https://biologydictionary.net/natural-selection/>
- Ramos, A. M., Crooijmans, R., Affara, N. A., Amaral, A. J., Archibald, A. L., Beever, J. E., Bendixen, C., Churcher, C., Clark, R., Dehais, P., Hansen, M. S., Hedegaard, J., Hu, Z.-L., Kerstens, H. H., Law, A. S., Megens, H.-J., Milan, D., Nonneman, D. J., Rohrer, G. A., Rothschild, M. F., Smith, T. P. L. ... Groenen, N. A. M. (2009). Design of a High Density SNP Genotyping Assay in the Pig Using SNPs Identified and Characterized by Next Generation Sequencing Technology. *PLoS One*, 4(8), 1-13. <https://doi.org/https://doi.org/10.1371/journal.pone.0006524>
- Roots, C. (2007). *Domestication*. Greenwood Publishing Group.
- Sabeti, P. C., Reich, D. E., Higgins, J. M., Haninah, Z. P. L., Richter, D. J., Schaffner, S. F., Gabriel, S. B., Platko, J. V., Patterson, N. J., McDonald, G. J., Ackerman, H. C., Campbell, S. J., Altshuler, D., Cooper, R., Kwiatkowski, D., Ward, R., & Lander, E. S. (2002). Detecting Recent Positive Selection in the Human Genome from Haplotype Structure. *Nature*, 419(6909), 832-837. <https://doi.org/10.1038/nature01140>
- Stern, A. J., & Nielsen, R. (2019). Detecting natural selection. En D. J. Baldin, I. Moltke, & J. Marioni (Eds.), *Handbook of Statistical Genomics* (pp. 397-40). Wiley. <https://doi.org/10.1002/9781119487845.ch14>.
- Tajima, F. (1989). Statistical Method for Testing the Neutral Mutation Hypothesis by DNA Polymorphism. *Genetics*, 123(3), 585-595. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/2513255>



- Van Tassell, C. P., Smith, T. P. L., Matukumalli, L. K., Taylor, J. F., Schnabel, R. D., Taylor Lawley, C., Haudenschild, C. D., Moore, S. S., Warren, W. C., & Sonstegard, T. S. (2008). SNP discovery and allele frequency estimation by deep sequencing of reduced representation libraries. *Nature Methods*, 5(3), 247-252. <https://doi.org/10.1038/nmeth.1185>
- Watterson, G. A. (1975). On the number of segregating sites in genetical models without recombination. *Theoretical Population Biology*, 7(2), 256-276.
- Wright, S. (1984). *Evolution and the Genetics of Populations*, (Vol. 2). University of Chicago Press.





Capítulo VI

Introducción a los recursos zoogenéticos en Argentina

María Antonia Revidatti

Facultad de Ciencias Veterinarias, de la Universidad Nacional
del Nordeste, Argentina.

Recursos zoogenéticos

La República Argentina tiene una superficie total de 3.761.274 km², con un sector continental de 2.791.810 km². Su extensión de norte a sur es de 3.694 km y de oeste a este, de 1.423 km. Su clima es diverso, varía de templado a cálido, árido y frío, y se pueden delimitar siete regiones geográficas donde se alternan cordilleras, mesetas, llanuras y sierras. Presenta excelentes condiciones para la producción agropecuaria, que ocupa 297 millones de ha, de las cuales 151 millones están dedicadas a la ganadería, lo que representa el 51 % de la superficie total, el 9,2% del producto interno bruto (PIB) y el 63% de exportaciones, y de estas proviene el 90% de los alimentos que se consumen en el país (Pisani Claro & Miazzi, 2017).

Recursos zoogenéticos

La comprensión sobre los recursos genéticos en Argentina se puede dimensionar en tres etapas. En la primera etapa, anterior al siglo XIX, según Rodero Serrano et al. (1992), se trajeron animales originarios de Andalucía, Castilla y Extremadura, y de las Islas Canarias, posteriormente sucedidos por introducciones desde África (Machado et al., 1992). Los productos que resultaron de los cruzamientos indiscriminados se difundieron y adaptaron a los distintos climas y ambientes fitogeográficos del país, y a partir de la selección empírica y de las prácticas culturales de las poblaciones de aquella época se formaron los denominados criollos, palabra extrapolada a los animales de la denominación que daban los colonizadores a sus hijos nacidos de mujeres indígenas (crío) y más tarde a los hijos de los colonos (Mörner, 1967).

La segunda etapa inició en el siglo XIX, con la evolución de la ganadería en el Río de la Plata y posterior territorio argentino, y se debió en gran parte a las sucesivas importaciones de razas exóticas mejoradas de todas las especies mencionadas, como relatan algunos autores (Helman, 1952, 1953, 1965, 1986; Carrazoni, 1993; Calvo, 1978; Agraz García, 1976, 1981; Inchausti & Tagle, 1980;



Pinheiro Machado, 1980). Los criollos fueron mestizados y absorbidos en gran parte con razas procedentes de Inglaterra, principalmente, y de Europa continental, por lo cual se desvalorizaron poco a poco.

Por último, desde mediados del siglo xx inició la tercera etapa, en la que paulatinamente los criollos tuvieron de nuevo valor, en principio bovinos y equinos. En la actualidad, con el trabajo de científicos e investigadores del área agropecuaria y la coordinación con los productores que mantuvieron esos animales, se ha logrado conciencia del valor de su producción y la necesidad de su conservación y utilización sustentable. El énfasis dado hasta el momento fue mayor en bovinos (Martínez Rojero, 2008) y equinos, seguido de caprinos y ovinos, e incipiente en porcinos

Bovinos de carne

Se estima que existen 54.000.000 de cabezas bovinas en el país y 54 razas inscritas en el *Herd Book* (HB) argentino; sin embargo, en el Sistema de Información sobre la Diversidad de los Animales Domésticos¹² (DAD-IS) solo se registran 29. Las razas británicas y sus cruza, con predominancia de Aberdeen Angus, seguida de Hereford y, en menor escala, de Shorthorn y razas continentales (Limusin, Fleckvieh y Charolais), son las más difundidas en la región central o pampeana, donde se encuentran los ambientes templado-húmedo más favorables.

En las regiones subtropicales del norte, el ganado es en su mayoría cruce de cebú, y predominan las razas compuestas Braford y Brangus; también existen rodeos de ganado británico en zonas menos marginales. Ocurre lo mismo en las regiones semiáridas del oeste del país, donde se puede encontrar ganado criollo caracterizado y registrado, así como animales sin estas características, de los cuales existen algunos trabajos iniciales.

¹² Véase: www.fao.org/dad-is/



Bovino criollo argentino

El bovino criollo argentino se define como un descendiente de los vacunos que trajeron los españoles en la época de la colonización americana, siendo el primer hábitat que pobló la región del Gran Chaco que se extiende por Argentina, Bolivia, Brasil y Paraguay. Actualmente, la población más numerosa de bovinos criollos en estado de pureza se encuentra en el noroeste argentino (NOA) (Rabasa et al., 2002).

La raza cuenta con HB en la Sociedad Rural Argentina (SRA), que permanecen abiertos y que se pueden incorporar reproductores que se consideren puros. En 1989, una población asilvestrada de bovinos criollos fue caracterizada morfológica y genéticamente por Martínez Rojero (2008), en el sudoeste de la Patagonia argentina, y recibe por ello la denominación de Bovino Criollo Patagónico para diferenciarlo del Chaqueño del Norte. Ambas poblaciones están registradas en el DAD-IS.

Bovinos de leche

La producción de leche se concentra en la región central o pampeana, con alrededor de 3.000.000 de vacas en ordeño, lo que constituye el 75% del rodeo nacional. El promedio de producción de vacas en ordeño es de 20,27 litros (rodeo bajo control lechero), y el 90% del rodeo pertenece a la raza Holando Argentino y el resto es Jersey o Pardo Suiza. La introducción de la raza Holstein se produjo en 1880 y en 1924 la sociedad rural argentina (SRA) fusionó los registros genealógicos de las variedades existentes en uno solo, con la denominación Holando Argentino, para dar una designación propia a la raza holandesa criada en el país.



Equinos

El censo estimado en equinos es alrededor de 2.600.000 de cabezas, distribuidas de manera uniforme en todo el país; estos se utilizan en una amplia gama de actividades, entre las que se destacan el trabajo de campo, las competencias deportivas, los paseos y la seguridad. Existen 41 razas inscritas en la SRA y el Jockey Club, de las cuales son predominantes: Polo Argentino, Árabe, Percherón, Cuarto de Milla, Pura Sangre de carrera, Silla Argentino, Pony Shetland, Criollo Argentino y Falabella Pony; las dos últimas razas son las únicas que se registran en el DAD-IS.

Caballo Criollo Argentino

Se remonta al caballo español del siglo XVI, con fuerte influencia berberisca, que llegó al país por el Río de la Plata y por el Alto Perú, en 1536. Durante el siglo XIX, las manadas de yeguarizos más próximas a las zonas civilizadas fueron mestizadas con razas europeas, tanto de silla como de tiro. A principios del siglo XX el doctor Emilio Solanet y sus colaboradores comenzaron la búsqueda de manadas que no hubieran sido mestizadas para luego fijar el estándar para la raza criolla e iniciar la inscripción en los registros genealógicos de la SRA. La asociación de criadores fue fundada en 1923, y hasta la fecha ha asegurado la conservación y el fomento de la raza, lo cual ha mantenido vigente el estándar racial mediante inspecciones y competencias, y pruebas funcionales para el trabajo de campo.

Caprinos

La producción caprina argentina está ampliamente difundida, sobre todo en zonas marginales con escasos recursos forrajeros; la desarrolla principalmente el sector rural de más bajos ingresos y existen cerca de 4.800.000 cabezas en manos de aproximadamente 46.000 pequeños productores de escasos recursos y bajo nivel sociocultural. Estos productores cuentan con un promedio de 80 cabras por



Recursos *zoogenéticos*

familia, aunque esta cifra varía por región. La producción se distribuye en el país en regiones bien diferenciadas, con orientación hacia la producción de carne, con algunos emprendimientos lecheros y producción de fibra (mohair).

Las razas registradas en la SRA son la Saanen, Anglo Nubian, Toggenburg, Pardo Alpina, Alpino Británica, Angora y Boer. El resto está constituido por los tipos criollos, que forman el grupo más grande del *stock* caprino nacional y que, aunque no se registran como raza en los organismos nacionales ni cuentan con asociaciones de criadores, han sido reconocidas en el DAD-IS. En este grupo, se pueden mencionar: la cabra criolla Formoseña, la criolla Serrana, la criolla de la Quebrada de Humahuaca, la Sanluisiense, la Colorada pampeana, la criolla Neuquina, la criolla de Córdoba, la criolla de Los Llanos y la criolla del Sur de Mendoza. Estos biotipos han sido caracterizados y puestos en valor por distintos grupos de investigación y extensión que pertenecen a universidades, al Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA) y a otros organismos provinciales, como el Centro de Validación de Tecnologías Agropecuarias de la provincia de Formosa (CEDEVA).

Cabras criollas

La cabra criolla del oeste formoseño fue caracterizada morfológica, productiva y genéticamente por un equipo de colaboración constituido por investigadores que pertenecen a la Facultad de Ciencias Veterinarias de la Universidad Nacional del Nordeste (UNNE) y al Centro de Validación de Tecnologías Agropecuarias (CEDEVA). Así, se logró una propuesta de estándar racial y la formación de núcleos de conservación *in vivo*, *in situ* y *ex situ* (Prieto, 2012). La cabra criolla Serrana, presente en las provincias de Jujuy, Salta, Santiago del Estero y Tucumán, fue sujeta a la caracterización sistematizada morfológica, molecular y productiva por distintos autores (Fernández et al., 2001; Rabasa et al., 2002). Las características morfológicas de la cabra criolla Sanluisiense fueron estudiadas por Rossanigo et al. (1996).



La cabra Colorada pampeana fue estudiada y caracterizada en sus sistemas de producción por Bedotti et al. (2003, 2005, 2007; Berdotti, Gómez Castro et al., 2004; Berdotti, Carduza et al., 2004) en la provincia de La Pampa, mientras que la cabra criolla Neuquina fue profundamente estudiada en la provincia de Neuquén, en cuanto a su sistema rural, su ciclo productivo, sus caracteres morfológicos (peladas y chilludas), los productos del sistema (Chivito criollo del norte neuquino) y su potencial como productora de fibra cachemira (Lanari, 2004). En la provincia de Córdoba, fueron identificadas y caracterizadas las cabras regionales del noroeste por Deza (2007) y la cabra criolla de la Sierra de los Comechingones, por De Gea et al. (2000). Las cabras criollas de los llanos de La Rioja fueron evaluadas en relación con aspectos del comportamiento reproductivo por Vera (2013) y Vera et al. (2002, 2003).

Ovinos

Argentina registra un *stock* de casi 14.500.000 cabezas de ovinos, concentradas principalmente en la región patagónica, que cuenta con el 66% del *stock* nacional; le sigue la región central pampeana, con el 15,4%; luego, la región mesopotámica, con el 9,9%, y por último, el noroeste y resto del país, con el 8,6%. En la SRA hay registradas 22 razas transnacionales, y las de mayor importancia por su cantidad son Merino Australiano, Corriedale, Romney Marsh, Polwarth, Lincoln, Texel y Hampshire Down.

Se reconocen como razas argentinas sintéticas, basadas en razas exóticas, la Cormo Argentino (Merino 60% y Corriedale 40%), la Corino (Merino 75% y Corriedale 25%), la Merino Argentino (fusión de los tipos español, alemán, austriaco, húngaro y francés) y la Pampinta (Frisona 75% y Corriedale 25%). En el DAD-IS, figuran 19 razas, de las cuales 2, la oveja Linca y la oveja Criolla del Oeste Formoseño, se consideran locales.



Ovejas criollas

Varias poblaciones de ovinos criollos han sido reportadas en diferentes puntos del país, con estudios de caracterización más o menos completos. Por ejemplo, la oveja criolla de la Sierra de los Comechingones (De Gea Gorriti & María Levrino, 2000), los ovinos criollos en una provincia de Buenos Aires, llevados desde la zona serrana de la provincia de San Luis (Peña et al., 2008, 2016, 2017), así como las poblaciones de las provincias de Salta, Corrientes, Santiago del Estero y Buenos Aires (Peña, 2019); la oveja Linca del norte oeste de Chubut (Reising et al., 2008), y la oveja criolla formoseña del norte oeste de Formosa (De la Rosa et al., 2016) son las que se encuentran dentro de las publicaciones más destacadas.

Porcinos

La zona de producción porcina, conocida como “cinturón cerealero”, concentra en las provincias de Buenos Aires, Santa Fe y Córdoba el 65,4% del *stock* porcino, constituido por alrededor de 5.000.000 de cabezas. En esta zona, la producción se basa en híbridos comerciales de empresas multinacionales; sin embargo, en la SRA hay inscritas 12 razas puras: Duroc, Hampshire, Landrace, Pietrain, Spotted Poland, Yorkshire, Poland China, Berkshire, Chester White, Montana y Tamworth.

Cerdos criollos

En el resto del país, hay distribuidos cerdos locales, representados por animales contenidos en poblaciones ferales o relacionados con pequeñas explotaciones familiares de subsistencia, lo cual concuerda con el hecho de que esos productores no tienen el acceso a la compra de material genético de raza pura (McManus et al., 2010).



En algunas regiones, los cerdos criollos se encuentran en proceso de caracterización, discriminación entre subpoblaciones y cuantificación de la erosión genética producida por los cruzamientos indiscriminados con razas exóticas (Revidatti, 2009). El cerdo criollo del nordeste argentino ha sido caracterizado fenotípica y genéticamente por Revidatti et al. (2003), Revidatti, Capellari et al. (2004) y Revidatti et al. (2004a, 2004b, 2004c, 2004d, 2004e, 2005a, 2005b, 2006).

En la Bahía de Samborombón en Buenos Aires, hay una población de criollos costeros cimarrones; es el único cerdo que figura en el DAD-IS como recurso genético porcino en Argentina y no se han estudiado aún sus características productivas ni su importancia económica y social, aunque se plantea un centro genético porcino local en el INTA, en Pergamino (Carpinetti et al., 2016).

Búfalos

La cría se inició en zonas anegadas de Corrientes, Entre Ríos, Misiones, Santa Fe, Chaco y Formosa, para luego expandirse a los campos altos del noreste argentino (NEA) y Córdoba, siendo Argentina el cuarto productor en América, detrás de Brasil, Venezuela y Colombia. El recurso genético de búfalos lo gestiona la Asociación Argentina de Criadores de Búfalos (AACB), y existen aproximadamente 170.000 animales, siendo la provincia de Corrientes la que tiene la cifra mayor, con cerca de 50.000 cabezas. En 1985, se abrieron los registros genealógicos de las tres razas existentes en el país: Mediterránea, Murrah y Jafarabadi.

Aves

La avicultura en Argentina se produce en la zona cerealera: en Buenos Aires (45 %), Entre Ríos (25 %), Córdoba (11 %) y Santa Fe (8 %). En su mayoría, consiste en sistemas de producción intensivo en integraciones verticales; no



Recursos *zoogenéticos*

obstante, en todo el país subsiste la crianza de aves de traspatio (familiar). Las estadísticas dan cuenta de las siguientes cifras: parrilleros: 711.459.540, pollos y ponedoras: 42.000.000. El germoplasma industrial proviene casi exclusivamente del hemisferio norte (abuelos) y el 99% de los productores utiliza híbridos, continuamente importados.

Existen 44 razas registradas en la SRA, mientras que en el DAD-IS solo se encuentra la gallina Mapuche, la cual no tiene registro genealógico; esta fue estudiada por investigadores del INTA Bariloche (Reising et al., 2010; Subiabre et al., 2011). Por otro lado, existen nueve biotipos localmente adaptados sin registro en la SRA creados por el INTA, que reciben la denominación de Campero, con sus líneas maternas y paternas, y con base de Cornish colorada, Plymouth Rock blanca, Rhode Island Red y Anac.

La Rubia-INTA y Negra-INTA (con base en machos de la raza Rhode Island Red y hembras Plymouth Rock barrada y Sussex blanca) y la Rhode Island (INTA), Cornish (INTA), Plymouth Rock (INTA), Cornish (El Gallo), Plymouth Rock (El Gallo) también forman parte del germoplasma generado en el INTA para que las usen pequeños productores de traspatio. Sindik, Revisatti et al. (2012) y Sindik, Rigonatto et al. (2012) trabajaron características productivas *antemortem* y *posmortem* de reproductores campero-INTA desarrollados por el INTA en este país.

Gestión de los recursos *zoogenéticos* en Argentina

Los primeros trabajos con animales domésticos locales son de finales de la década de los cincuenta, cuando se inició la recuperación del bovino criollo, y se formó así el primer rodeo experimental en Leales, Tucumán (Rabasa et al., 2005). Las actividades de recursos *zoogenéticos* (RZG) iniciaron en 1988, en el



marco del Programa Nacional de Recursos Genéticos, el cual se constituyó en red en sucesivos proyectos institucionales.

En lo que respecta a la gestión de la política nacional en materia de recursos fitogenéticos, se creó en 2004 la Comisión Nacional Asesora en Recursos Genéticos para la Alimentación y la Agricultura (Conargen), en el ámbito de la Secretaría de Agricultura, Ganadería, Pesca y Alimentos del Ministerio de Economía y Producción, que fue ampliada en 2018 a distintos actores relacionados con los RZG. Su función es aconsejar a las autoridades del Ministerio de Economía y Producción, y a sus organismos descentralizados respecto a políticas, líneas de acción, marcos normativos y cualquier otra medida de gobierno que se les encomiende, relacionadas con conservación, promoción, regulación, acceso, uso y comercio de recursos genéticos para la alimentación y la agricultura, sus derivados, sus partes y componentes, aunque no existen normativas nacionales que regulen el acceso y la gestión de los RZG.

A fines de 2014, el INTA creó la Red de Recursos Genéticos (Redgen), con el fin de garantizar la gestión y conservación de los recursos genéticos de importancia para la agricultura y la alimentación. Así, es ahora la única estructura organizada de conservación con la que cuenta el país, con lo cual se suple la ausencia de un sistema nacional de recursos genéticos, ya que además tiene tres planes de gestión para los recursos fitogenéticos, zoogenéticos y microbianos.

En la Red de Recursos Zoogenéticos (Redgen-Zoo), participan 18 unidades del INTA de 8 centros regionales: la Facultad de Ciencias Veterinarias de la UNNE en Corrientes, la Facultad de Ciencias Agrarias de la UNMdP, la Facultad de Ciencias Veterinarias de la Universidad Nacional del Centro de la Provincia de Buenos Aires (UNCPBA), la Facultad de Ciencias Agropecuarias de la UNC, la Facultad de Ciencias Agrarias de la Universidad Nacional de Lomas de Zamora (UNLZ), un organismo público provincial (Cedeva Formosa) y dos Organizaciones No Gubernamentales (ONG).



Recursos *zoogenéticos*

La Redgen lleva a cabo estrategias de conservación *in situ* (fincas, bancos vinculados) y *ex situ*, *in vivo* e *in vitro* por crioconservación. El material conservado da lugar al trabajo de conservación y mejoramiento genético de diversas especies y organismos, a los procesos industriales y al desarrollo rural, gracias a la asociación de los RZG locales con los pobladores y agricultores familiares. Además de la tarea central de la conservación, Redgen se hace cargo de la gestión de los tratados internacionales y de las políticas públicas relacionadas con los RZG.

La Redgen-Zoo basa su estrategia en trece bancos activos *in vivo* y *ex situ*, con 3.209 animales, cinco bancos criogénicos con 5.000 dosis de semen y siete bancos vinculados con 1.308 animales. Conserva especialmente razas locales de diferentes especies, entre ellas, abejas, gallina Mapuche, ovinos (Linca, Criollos Formoseños y Manchega), caprinos (criollos Riojano, Neuquino, Formoseño), bovinos (Criollo y Criollo Patagónico), llamas y vicuñas. Los materiales conservados se identifican, caracterizan y documentan de acuerdo con protocolos específicos para cada tipo de organismo.

Asimismo, Redgen-Zoo contempla la creación de una red disciplinaria para la formación de recursos humanos, a la vez que se fortalecen redes internacionales de la Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO) y su punto focal latinoamericano, y la Red de Conservación de la Biodiversidad de los Animales Domésticos Locales para el Desarrollo Sostenible (Conbiand). En esta última, los grupos de investigación participan de los consorcios de biodiversidad creados por dicha red: Biodiversidad Ovina Iberoamericana (BIOVIS; <https://biovis.jimdofree.com>), Biodiversidad Bovina Iberoamericana (BIOBOVIS; <https://biobovis.jimdofree.com/>), Biodiversidad Porcina Iberoamericana (BIOpIg; <https://biopig.jimdofree.com/>), Biodiversidad Caprina Iberoamericana (BIOGOAT; <https://biogoat.jimdofree.com/>) y Proyecto de Biodiversidad Equina Iberoamericana (BIOHORSE; <https://biohorse.jimdofree.com/>). De esta manera, se han concretado los estudios genéticos de biodiversidad intra e interracial con



razas locales e iberoamericanas, que han dado origen a una profusa literatura que puede ser encontrada en los sitios web correspondientes.

Conclusión

A pesar de que Argentina no tiene animales autóctonos de la mayoría de las especies domésticas, los criollos pueden considerarse locales, de acuerdo con la clasificación actual de la FAO, con lo cual se forma parte del patrimonio genético nacional.

La conciencia general, a nivel público y académico, de la necesidad de dar identidad y preservar estos recursos va creciendo gracias a las acciones interinstitucionales de coordinación de investigadores, técnicos y productores que se ocupan de forma directa de los RZG locales y de los sistemas de producción donde estos producen. Así, se han concretado en los últimos años muchos trabajos destinados a evitar la erosión genética o desaparición por la introducción de razas exóticas.

Referencias

- Agraz García, A. (1976). *Desarrollo de la ganadería caprina argentina*. Organización de las Naciones Unidas para la Alimentación y la Agricultura (FAO).
- Agraz García, A. (1981). *Cría y explotación de la cabra en América Latina*. Hemisferio Sur.
- Bedotti, D., Gómez Castro, A. G., Sánchez Rodríguez, M., & Martos Peinado, J. (2004). Caracterización morfológica y faneróptica de la cabra colorada pampeana. *Archivos de Zootecnia*, 53(203), 261-271.
- Bedotti, D., Gómez Castro, A. G., Sánchez Rodríguez, M., & Martos Peinado, J. (2003). Características reproductivas de la Cabra Colorada Pampeana. *Archivos de Zootecnia*, 52, 371-377.



Recursos *zoogenéticos*

- Bedotti, O., Carduza, F., Gallinger, M., Picalio, A., & Margaha, C. (2004). Evaluación del crecimiento, rendimiento y calidad de la canal del cabrito colorado pampeano. *Veterinaria Argentina*, *xxi*(203).
- Bedotti, D., Gómez Castro, A. G., García Martínez, A., Sánchez Rodríguez, M., Perea Muñoz, J., & Rodríguez Estévez, V. R. (2007). Estructura productiva de las explotaciones caprinas del oeste pampeano (Argentina). *Archivos de Zootecnia*, *56*(213), 91-94.
- Bedotti, D., Gómez Castro, A. G., Sánchez Rodríguez, M., García Martínez, A., & Martos Peinado, J. (2005). Aspectos sociológicos de los sistemas de producción caprina en el oeste pampeano (Argentina). *Archivos de Zootecnia*, *54*, 599-608.
- Calvo, C. (1978). *Ovinos: ecología*. Massiero Hnos.
- Carpinetti, B., Guirolamo, G., Delgado, J. V., & Martínez, R. (2016). El cerdo criollo costero: valioso recurso zoogenético local de la provincia de Buenos Aires Argentina. *Archivos de Zootecnia*, *65*(251), 403-407.
- Carrazoni, J. A. (1993). *Historias de ganaderos y de veterinarios*. Altuna.
- De Gea, G. (2000). *La cabra criolla de las sierras de los Comechingones, Córdoba, Argentina*. Universidad Nacional de Río Cuarto.
- De Gea Gorriti, G. S., & María Levrino, G. A. (2000). La oveja tipo “criollo” de las Sierras de los Comechingones. En I. Sierra Alfranca, F. Guillén Pérez, I. Garitano Iriondo, A. Rodríguez, & M. Delgado Pertíñez (Coords.), *XXV Jornadas Científicas y IV Internacionales de la Sociedad Española de Ovinotecnia y Caprinotecnia* (pp. 231-234). Sociedad Española de Ovinotecnia y Caprinotecnia (SEOC).
- De la Rosa-Carvajal, S., Revidatti, M. A., Cappello-Villada, J. S., & Tejerina, E. R. (2016). La oveja formoseña: un recurso local de alto valor social. *Quehacer Científico en Chiapas*, *11*(1), 70-83.
- Deza, M. C. V. (2007). *Caracterización de caprinos criollos del noroeste de Córdoba mediante el uso de caracteres morfoestructurales y polimorfismos proteínicos: su relación con aptitud productiva* [Tesis de maestría, Universidad Nacional de Córdoba]. <https://rdu.unc.edu.ar/bitstream/handle/11086/1452/Cristina%20DEZA.pdf?sequence=1&isAllowed=y>



- Fernández, J. L., Rabasa, A. E., Saldaño, S. A., Cruz, M. L., Gutiérrez, C. V. (2001). Mortalidad perinatal de cabritos criollos en condiciones de manejo mejorado. *Zootecnia Tropical*, 19(1), 73-79.
- Helman, M. B. (1952). Ovinos americanos. En *Ovinotecnia. Exterior y razas. Ovinos de tipo rústico* (pp. 609-650). El Ateneo.
- Helman, M. B. (1953). Historia del origen. En *Ovinotecnia. Cría y explotación de ovinos. Los ovinos en la República Argentina* (pp. 53-93). El Ateneo.
- Helman, M. B. (1965). *Ovinotecnia* (Tomo II). El Ateneo.
- Helman, M. B. (1986). *Cebutecnia*. El Ateneo.
- Inchausti, D., & Tagle, E. (1980). *Bovinotecnia. Exterior y razas*. El Ateneo.
- Lanari, M. R. (2004). *Variación y diferenciación genética y fenotípica de la cabra Criolla neuquina en relación con su sistema rural campesino* [Tesis doctoral, Universidad Nacional del Comahue).
- Machado, T. M., Lauvergne, J. J., & Souvenir Zafindrajaona, P. (1992). Le scenario du peuplement caprin brésilien depuis la decouverte. *Archivos de Zootecnia*, 41(154), 455-466.
- Martínez Rojero, R. D. (2008). *Caracterización genética y morfológica del bovino criollo argentino de origen patagónico* [Tesis doctoral, Universitat Politècnica València].
- McManus, C., Rezende Paiva, S., Rezende Silva, A. V., Sayori Murata, L., Louvandini, H., Barrera Cubillos, G. P., López Castro, G., Martínez, R. A., Llambi Dellacasa, M. S., & Pérez, J. E. (2010). Phenotypic characterization of naturalized swine breeds in Brazil, Uruguay and Colombia. *Brazilian Archives of Biology and Technology*, 53(3), 583-591.
- Mörner, M. (1967). *Race mixture in the history of Latin America*. Little-Brown and Company.
- Peña, S. (2019). *Caracterización genética y morfológica de ovinos criollos de Argentina* [Tesis doctoral, Universidad Nacional de La Plata]. <http://sedici.unlp.edu.ar/handle/10915/86138>



Recursos zoogenéticos

- Peña, S., López, G., Fontanarrosa, M.; Scodellaro, C. Genero, E., & Martínez, R. (2008). Descripción fisiológica y morfológica preliminar de una majada de ovinos criollos. En R. D. Martínez (Ed.), *IX Simposio Iberoamericano sobre Conservación y Utilización de Recursos Zoogenéticos* (pp. 201-204). Universidad Nacional de Lomas de Zamora.
- Peña, S., Sacchero, D., Maurino, J., López, G. A., Abbiati, N. N., Género, E. R., & Martínez, R. D. (2016). Caracterización de la lana de ovejas Criollas argentinas en cuatro ambientes diferentes. *Archivos de Zootecnia*, 65(249), 13-19.
- Peña, S., López, G. A., Abbiati, N. N., Género, E. R., & Martínez, R. D. (2017). Caracterización de ovinos criollos argentinos utilizando índices zoométricos. *Archivos de Zootecnia*, 66(254), 263-270.
- Pinheiro Machado, L. C. (1980). *Los cerdos* (3.^{ra} ed.). Hemisferio Sur.
- Pisani Claro, N., & Miazso, D. (2017). *El campo argentino en números*. <http://agro.unc.edu.ar/~economia/wp-content/uploads/2018/03/El-campo-argentino-en-n%C3%BAmeros-2017.pdf>
- Prieto, P. N. (2012). *Caracterización de la cabra criolla del oeste formoseño* [Tesis de doctorado, Universidad Nacional del Nordeste].
- Rabasa, A. E., Fernández, J. L., Saldaño, S.A., Holgado, F. D., & Poli, M. A. (2002). Influencia de los distintos factores ambientales sobre el pico de lactancia en cabras criollas serranas. *Revista Argentina de Producción Animal*, 22(1), 30-307.
- Rabasa, A. E., Holgado, F., & Poli, M. (2005). Bovino criollo de argentina: diferentes aspectos. *Agrociencia*, 19(2), 473-477.
- Reising, C., Zubizarreta, J. L., & Lanari, M. R. (2008). Caracterización fenotípica de ovinos linca en relación a su sistema rural en Patagonia norte (Argentina). En R. D. Martínez (Ed.), *IX Simposio Iberoamericano sobre Conservación y Utilización de Recursos Zoogenéticos* (pp. 193-196). Universidad Nacional de Lomas de Zamora.
- Reising, C. Zubizarreta, J. L., Lanari, M. R., & Cardinaletti, L. (2010). Mujeres mapuches y sus gallinas araucanas de Traspatio (Argentina). En *XI Simposio Iberoamericano sobre Conservación y Utilización de Recursos Zoogenéticos* (pp. 44-48). Editora da UFPB.



- Revidatti, M. A. (2009). *Caracterización de cerdos criollos en el nordeste argentino* [Tesis de doctorado, Universidad de Córdoba, España].
- Revidatti M. A., Capellari A., & Martínez, R. (2004). Recursos genéticos porcinos en Argentina. En J. V. Delgado Bermejo (Ed.), *Biodiversidad porcina iberoamericana. Caracterización y uso sustentable* (pp. 95-119). Universidad de Córdoba.
- Revidatti, M. A., Capellari, A., Rébak, G. I., & Prieto, P. N. (2003). Estudio morfoestructural preliminar de una población porcina en la provincia de Corrientes. Argentina. *Archivos de Zootecnia*, 54(206-207), 227-232.
- Revidatti, M. A., Capellari, A., Prieto, P. N., Delgado Bermejo, J. V., & Rébak, G. I. (2004a). Población de cerdos criollos de la región nordeste Argentina. Estudio morfoestructural y faneróptico preliminar. *Comunicaciones Científicas y Tecnológicas*, 18-22. <https://xdoc.mx/preview/v-043-universidad-nacional-del-nordeste-5e5582bbab3a3>
- Revidatti, M. A., Capellari, A., Prieto, P. N., Delgado Bermejo, J. V., & Rébak, G. I. (2004b). Índices zoométricos en el cerdo criollo de la región nordeste Argentina. En *V Simposio Iberoamericano sobre la conservación y utilización de Recursos Zoogenéticos* (pp. 112-115). Universidad Nacional de Perú.
- Revidatti, M. A., Capellari, A., Prieto, P. N., Delgado Bermejo, J. V., & Rébak, G. I. (2004c). Estudio morfoestructural y faneróptico de cerdos Criollos del Noroeste de la provincia del Chaco [Conferencia]. XV Reunión de Comunicaciones Científicas y Técnicas. Facultad de Ciencias Agrarias. Corrientes, Argentina.
- Revidatti, M. A., Capellari, A., Prieto, P. N., Delgado Bermejo, J. V., & Rébak, G. I. (2004d). Estudio porcino morfoestructural y faneróptico del norte argentino (comunicación previa) [Conferencia]. XXV Sesión de Comunicaciones Científicas, Argentina.
- Revidatti, M. A., Capellari, A., Prieto, P. N., Delgado Bermejo, J. V., & Rébak, G. I. (2004e). Caracterización exterior de cerdos criollos del nordeste del Chaco, Argentina [Conferencia]. 2ª Reunión de la Sociedad Portuguesa de Recursos Genéticos Animales y IV Congreso Ibérico sobre Recursos Genéticos Animales, Ponte de Lima, Portugal.



Recursos zoogenéticos

- Revidatti, M. A., Delgado Bermejo, J. V., Capellari, A., & Prieto P. N. (2005a). Caracterización productiva del cerdo Criollo del NEA basada en su performance en la faena. *Comunicaciones Científicas y Tecnológicas*. <http://www.unne.edu.ar/Web/cyt/com2005/index.htm>
- Revidatti, M. A., Delgado Bermejo, J. V., Capellari, A., & Prieto P. N. (2005b). Descripción morfoestructural de recursos zoogenéticos porcinos de cuatro provincias del nordeste argentino. En *Memorias VI Simposio Iberoamericano sobre la Conservación y Utilización de Recursos Zoogenéticos* (pp. 112-114). Universidad Autónoma de Chiapas; Instituto de Estudios Indígenas.
- Revidatti, M. A., Delgado Bermejo, J. V., Prieto, P. N., & Capellari, A. (2006). *Análisis morfométrico y de variables productivas postmortem del cerdo Criollo del Norte Argentino* [Conferencia]. VII Simposio Iberoamericano sobre Conservación y Utilización de recursos zoogenéticos. Cochabamba, Bolivia.
- Rodero Serrano, A., Delgado Bermejo, J. V., & Rodero Franganillo, A. R. (1992). Primitive andalusian livestock and their implications in the discovery of America. *Archivos de Zootecnia*, 41(1554), 383-400.
- Rossanigo, C. E., Frigerio, K. L., Silva Colomer, J., & Boza, J. (1996). Producción de la cabra criolla sanluisenseña (Argentina). *Veterinaria Argentina*, XVI(151), 24-33.
- Sindik, M., Revidatti, F., Fernández, R., Revidatti, M. A., Michel, M., & Rigonato, T. (2012). Rendimiento a la faena en pollos provenientes de cruzamientos con participación de dos genotipos maternos de reproductores campero INTA. *Actas Iberoamericanas de Conservación Animal*, II, 279-281.
- Sindik, M., Rigonato, T., Revidatti, F., Fernández, R., Revidatti, M. A., & Michel, M. (2012). Comportamiento productivo de pollos provenientes de cruzamientos con participación de dos genotipos maternos de reproductores campero INTA. *Actas Iberoamericanas de Conservación Animal*, II, 283-286.
- Subiabre, M. S., Lanari, M. R., Von Thungen, J., & Bunge, M. M. (2011). Efectos de la selección dirigida en poblaciones de gallinas araucanas en Patagonia Norte Argentina. *Actas Iberoamericanas de Conservación Animal*, I, 272-275.



- Vera, T. A., Chagra Dib, P., & Leguiza, D. (2002). Evolución de la circunferencia escrotal en caprinos criollos biotipo regional, en Los Llanos de La Rioja. *Revista Argentina de Producción Animal*, 22(1), 270-271.
- Vera, T. A., Chagra Dib, P., Leguiza, D., & Valdivia, C. L. (2003). Desempeño reproductivo de cabras criollas biotipo riojano con servicio en las cuatro estaciones del año. *Revista Argentina de Producción Animal*, 23(1), 268-269.
- Vera, T. A. (2013). Tecnologías para la producción de carne caprina en la Rioja: cabrito mamón, categorías no tradicionales y cruzamientos En *I Congreso Argentino de Producción Caprina* (pp. 106-115). Ministerio de Agricultura, Ganadería y Pesca. https://www.researchgate.net/publication/262801914_TECNOLOGIAS_PARA_LA_PRODUCCION_DE_CARNE_CAPRINA_EN_LA_RIOJA_CABRITO_MAMON_CATEGORIAS_NO_TRADICIONALES_Y_CRUZAMIENTOS





Capítulo VII

Análisis de diversidad genética de ovinos lanares en Mosquera, Cundinamarca, empleando herramientas genómicas

Steffany Azcárate Rodríguez

Zootecnista. Estudiante del Doctorado en Ciencias de la producción Animal Departamento de Producción Animal. Facultad de Medicina Veterinaria y de Zootecnia UNAL.

Carlos Manrique Perdomo

MSc. Doctor en Genética Cuantitativa, Profesor titular, Departamento de Producción Animal. Facultad de Medicina Veterinaria y de Zootecnia UNAL.

Henry Alberto Grajales Lombana

Zootecnista. MSc. Doctor en Ciencias Veterinarias, Profesor titular, Departamento de Producción Animal. Facultad de Medicina Veterinaria y de Zootecnia UNAL.



Introducción

Los ovinos, como otras especies productivas, no son originarios del continente americano. Se piensa que fueron introducidos en los primeros viajes de colonización y algunos estudios sugieren que las primeras razas que se establecieron fueron la Manchega y la Canaria, provenientes de España, y posteriormente la Merino. Estos ejemplares se distribuyeron en diferentes entornos, y tras su reproducción dieron origen a las poblaciones actuales.

Según la Cadena Productiva Ovino-Caprina, la ovinocultura en Colombia ha crecido en promedio un 5 % por año desde 2010, y en 2018 alcanzó una producción de 14.931 toneladas, 1.200 más que en 2017. En este sentido, identificar animales con mejores expresiones fenotípicas de características productivas ha sido el objetivo principal de los programas de selección y cruzamiento. No obstante, dichos procesos no han mostrado un progreso genético estable, probablemente por la elección subjetiva de reproductores y por el uso indiscriminado de cruzamientos y procesos atomizados de selección, lo que ha generado un impacto sobre la diversidad genética de las razas presentes en el país. Este trabajo analiza algunos indicadores de diversidad genética de ovinos lanares en Mosquera, Cundinamarca, empleando herramientas genómicas.

Materiales y métodos

Los ovinos en Colombia han mostrado un potencial de crecimiento, por tanto, la selección de los mejores ejemplares es el objetivo principal de los programas de mejora genética; no obstante, los procesos inadecuados de selección y cruzamiento han impactado en la estructura poblacional y en la diversidad genética. Este trabajo explora diferentes herramientas genómicas para describir brevemente la estructura genética de una población ovina de tipo lanar en Mosquera, Cundinamarca. Se encontró que el comportamiento del desequilibrio



del ligamiento es atípico, que las razas muestran una disminución significativa en el censo efectivo y un grado de mestizaje importante. Se concluye que las herramientas genómicas son útiles para describir y entender los procesos genéticos experimentados por las diferentes especies y permiten caracterizar y hacer uso racional de los recursos zoogenéticos.

Datos

Para el desarrollo de este trabajo, se utilizaron los registros de 96 animales de 3 razas lanares, provenientes del Centro de Investigación, Desarrollo Tecnológico y Extensión Ovina (CIDTEO), en Mosquera. Asimismo, se contó con los registros genealógicos de los animales y los registros de la evaluación genética por polimorfismo de nucleótido único (SNP), con un chip de baja densidad de 15.000 SNP, de la casa comercial Illumina (OvineSNP15 Beanchip).

Los formatos de entrada fueron:

- .lgen (long-format genotype file)
 - Family ID: razas Hampshire, Romney Marsh y Criolla (1, 2, 3).
 - Within-family ID: identificación del animal (Sample_ID).
 - Variant identifier: identificación del SNP (SNP_Name).
 - Allele call 1: Allele1-Forward.
 - Allele call 2: Allele2-Forward.
- .map
 - Chromosome code: cromosoma donde está el marcador.
 - Variant identifier: identificación del SNP (SNP_Name).
 - Position in morgans: variable creada con valor 0.
 - Base-pair coordinate: coordenadas en pares de base.
- .fam
 - Family ID: razas Hampshire, Romney Marsh y Criolla (1, 2, 3).
 - Within-family ID: identificación del animal (Sample_ID).
 - Within-family ID of father: identificación de los padres.



- Within-family ID of mother: identificación de las madres.
- Sex: machos y hembras (1, 2).
- Phenotype value: peso en el nacimiento.

Control de calidad

Para garantizar un adecuado análisis de la información, se empleó el programa PLINK, para filtrar los SNP con criterios de control de calidad por alelos menores y tasas de genotipado. Los parámetros utilizados fueron:

- Frecuencia del alelo menos común: *minor allele frequency* (MAF): 0.01.
- Genotipos faltantes (*missingness per marker*): 0.01.
- Equilibrio hardy-weinberg (*hardy-weinberg equilibrium*): $p < 0.001$.

Para la ejecución de dicho filtro, se usó la siguiente línea de comando del programa PLINK:

```
plink --lfile Array44 --maf 0.01 --geno 0.1 --hwe 0.0001 --recode --sheep.
```

Resultados

Después de realizar el control de calidad, los análisis se hicieron con 9.730 SNP en 91 animales; además, el comando *recode* permitió generar el archivo .ped que se utilizó para el resto de los análisis. Cuando dos alelos muestran una proximidad física entre sí, tienen una alta probabilidad de transmitirse conjuntamente y de no segregar independientemente. Este fenómeno se denomina desequilibrio de ligamiento (*linkage disequilibrium* [LD]). La estimación del desequilibrio es fundamental para el mapeo genético y para los análisis de diversidad por raza, ya que permite conocer la historia genética de esta última. Para estimar el LD, se puede utilizar el parámetro r^2 , que mide la correlación entre dos alelos de dos loci. En la figura 9, se muestran los resultados para el análisis de desequilibrio del ligamiento. El comportamiento es atípico y muestra poco ligamiento, en



comparación con lo reportado en otros trabajos como el de Pieruccioni et al. (2016), en el cual se muestran ligamientos más fuertes en menores distancias; este comportamiento puede deberse al reducido número de marcadores con espaciados mayores a los kits de media y alta densidad.

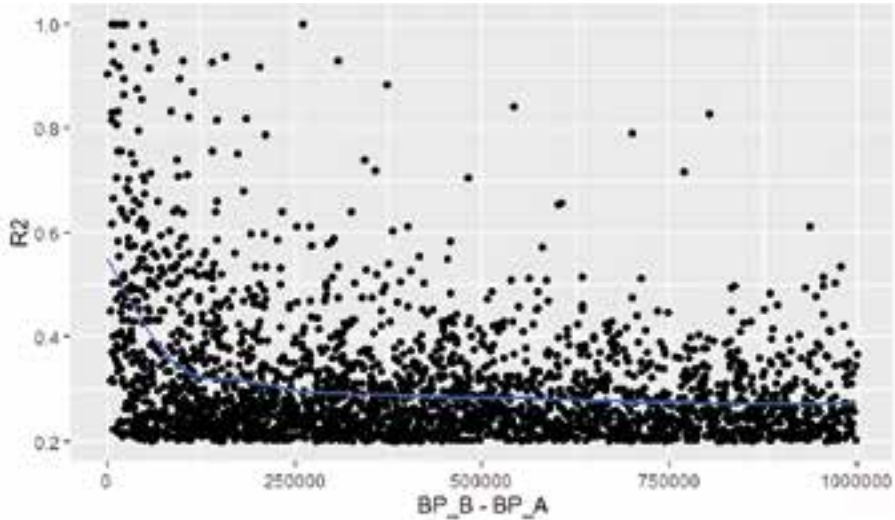


Figura 9. LD estimado para la población completa.
Fuente: Elaboración propia

Al realizar el mismo análisis para las poblaciones por separado, se observó un comportamiento igual en todas las razas (figura 10).



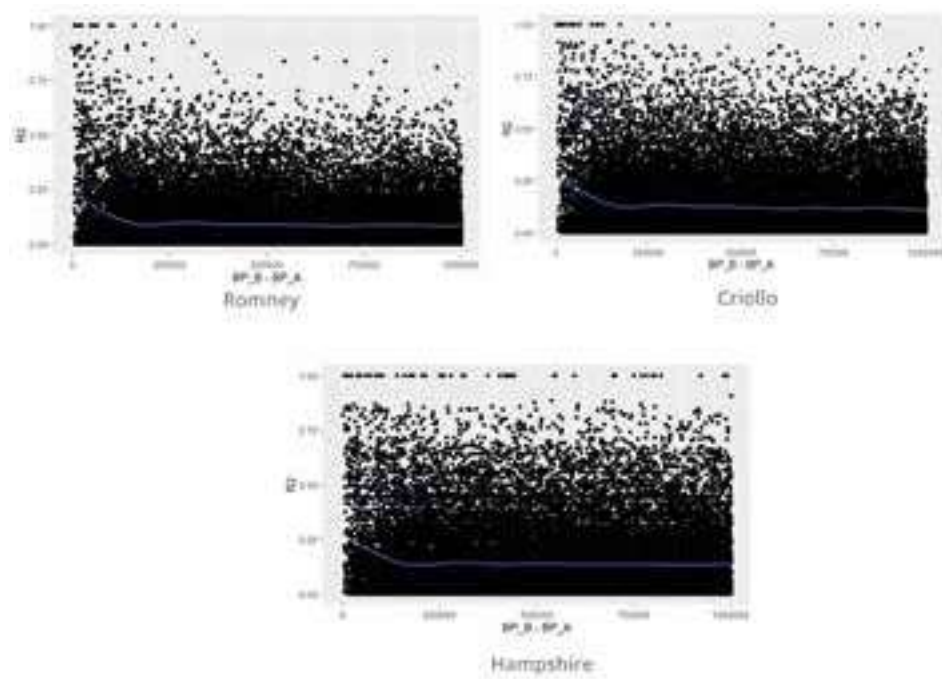


Figura 10. LD estimado por raza.

Fuente: Elaboración propia

En la figura 11, se muestra el censo efectivo de las poblaciones y se puede evidenciar, teniendo en cuenta que el año 0 es el presente y el eje X muestra las generaciones anteriores (*generation ago*), que el censo efectivo ha disminuido significativamente, en especial para la raza criolla. Esta disminución puede afectar la diversidad genética entre las razas y dentro de ellas.



Recursos *zoogenéticos*

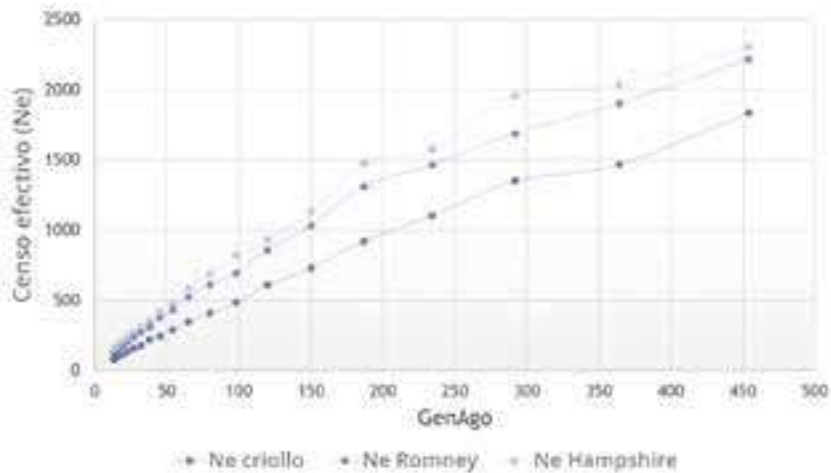


Figura 11. Censo efectivo estimado por raza.

Fuente: Elaboración propia

Al realizar el análisis de componentes principales se encontró que las razas forman grupos diferentes, lo cual es más notorio en la raza criolla; sin embargo, hay ejemplares que muestran similitudes, independientemente de la raza, lo cual puede deberse a los procesos de mestizaje entre razas lanares (figura 12).

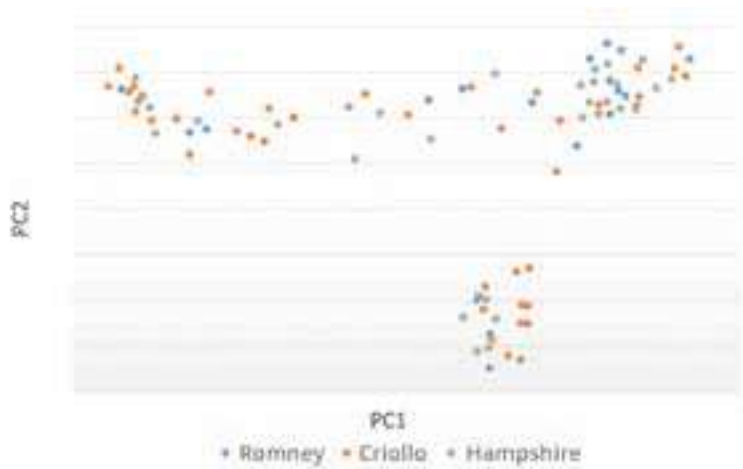


Figura 12. Análisis de componentes principales (PCA) de razas lanares.

Fuente: Elaboración propia



Para soportar esta hipótesis, se analizó la estructura genética de las poblaciones con el software Admixture®, y se encontró que las razas comparten una estructura poblacional que no permite diferenciarlas como razas puras (figura 13).

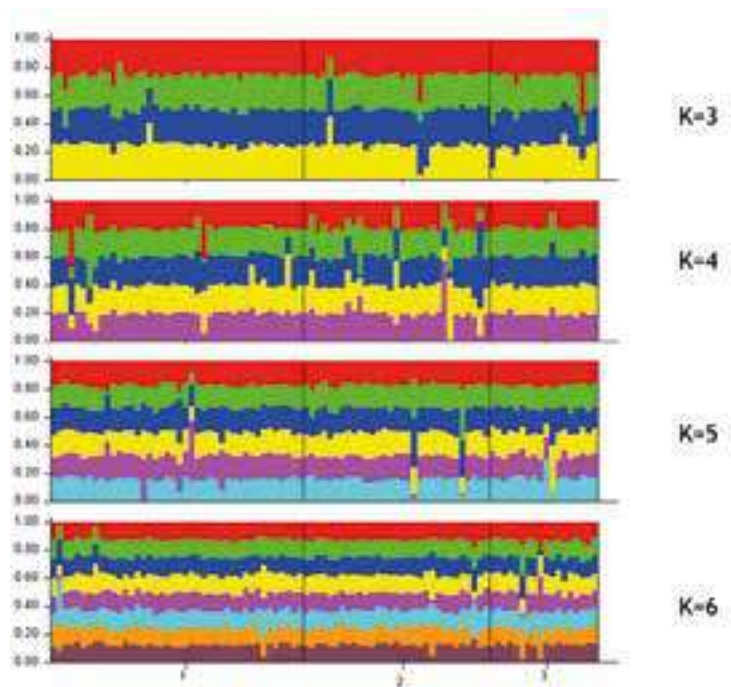


Figura 13. Estructura poblacional de las razas lanares.

Fuente: Elaboración propia

Conclusiones

Las razas ovinas que pertenecen a la población estudiada han sido sometidas a procesos de selección y cruzamientos que han afectado su composición genética y disminuido el censo efectivo de las poblaciones. Es necesario ampliar el tamaño de muestra y la densidad del kit de genotificado para extrapolar los resultados descritos en este artículo. La genómica es una herramienta potente



Recursos *zoogenéticos*

para describir y entender los procesos genéticos que han experimentado diferentes especies, y permite caracterizar y hacer uso racional de los recursos *zoogenéticos*.

Referencia

Pieruccioni F., Saura, M., Villanueva, B., Macedo¹, F., Ciappesoni¹, G. C., & Navajas, E. A. (2016). Desequilibrio de ligamiento y tamaño efectivo en los ovinos criollos uruguayos del Parque Nacional de San Miguel. *Journal of Basic & Applied Genetics*, 27(1), 263. https://sag.org.ar/jbag/wp-content/uploads/2020/01/V.XXVIII_2016_Suppl1_19092016.pdf





Capítulo VIII

Presentación de trabajos grupales

Leidy Patricia Tibaduiza Castañeda

Investigadora Master de AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá

Carlos Edmundo Lucero Casanova

Investigador PhD de AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá

Hugo Rodolfo Jiménez Sabogal

Investigador PhD de AGROSAVIA. Centro de Investigación Tibaitatá



De acuerdo con la metodología planteada para la fase práctica del segundo curso internacional: “La genómica y su aplicación en la conservación y caracterización de los recursos zoogenéticos”, los asistentes conformaron grupos de trabajos para poner en práctica la estructura de conocimientos de origen teórico y práctico; esto, con el fin de generar el escenario para fortalecer capacidades para el uso de herramientas genómicas. Así pues, el resumen de las presentaciones en el contexto de la retroalimentación realizada por los expertos internacionales se muestra desde la tabla 6 hasta la tabla 15.

Tabla 6. Caracterización genómica de la cabra Santandereana

Integrantes
Diego Bejarano, Juan Moncaleano, Cruz Elena Enríquez y Juan Felipe M. Rocha.
Objetivos
Conforme a las indicaciones para la estructuración del trabajo en grupos, este equipo se fijó los siguientes tres objetivos: 1. Hacer la caracterización genética molecular de la raza caprina cabra Santandereana. 2. Establecer el grado de desequilibrio de ligamiento en la cabra Santandereana utilizando microarreglos de alta densidad. 3. Determinar la estructura genética de las poblaciones de cabra Santandereana localizadas en el cañón del Chicamocha.
Contexto donde se realiza el trabajo
El caso que se analiza se presenta en el cañón del río Chicamocha, en el departamento de Santander, Colombia. Esta zona se caracteriza por presentar una geografía quebrada con profundas grietas y desfiladeros; tiene una temperatura alta y cuenta con un clima árido-semidesértico; la vegetación predominante es escasa, con variaciones de arbustos de talla pequeña con presencia de rastrojo. Estas condiciones han forjado a la cabra Santandereana a permanecer en este entorno agreste y, aún así, favorecer la producción de leche. De este modo, el estudio hace referencia a la caracterización y al reconocimiento de razas, en específico de la cabra Santandereana, cuyo proceso ha permitido que se incluya en bases de datos oficiales, pero donde aún se requiere mayor articulación interinstitucional para el reconocimiento y la conservación de este material genético; de modo que, además de favorecer condiciones de acceso y disponibilidad, mejore el precio para procesos de cría y comercialización de este tipo de animales.
Metodología
Este equipo inició el procesamiento de información desde cero, valorando las posibilidades analíticas del proceso, como se detalla a continuación. Mediciones morfométricas en 476 individuos. Selección de 300 individuos para caracterización genética molecular.

Continúa



Continuación tabla 6

Metodología
Toma de Mx, extracción de ADN y genotipado con chip de 53k (53.347 SNP). Control de calidad. Estudio de desequilibrio de ligamiento. Análisis de componentes principales. Análisis de estructura genética.
Resultados/conclusiones
Como parte de los resultados de la integración de aprendizajes teóricos y prácticos incorporados en el estudio, se puede decir lo siguiente: La heterocigocidad es muy alta. El relacionamiento de la transferencia de genes está mediado por la dinámica de apareamiento con poblaciones cercanas. En algunas poblaciones, existe mayor definición de la estructura genética, y en otras se comparten bastantes genes entre poblaciones, como evidencia del intercambio que existe en esa raza, en general, y en la zona geográfica, en particular. Tener información genética de otras razas permite comparar su perfil genético, es decir, se puede tener una idea más certera sobre el origen; sin embargo, no se alcanzó a hacer en este estudio. La biodiversidad esta mediada por el factor geográfico. La aproximación molecular ayudó a reconocer la gran diversidad presente en esta raza. Colombia se encuentra aún en construcción respecto a la definición de los pasos y criterios para el reconocimiento de razas locales.
Retroalimentación
Para consolidar los aprendizajes, la retroalimentación de los expertos se concentró en lo siguiente: Cada país define los requisitos para el reconocimiento de las razas, como parte de un conjunto de pasos. Colombia y Brasil son los países que están más organizados para los temas de razas criollas. En el análisis de componentes principales, es necesario revisar y afinar los resultados. En la presentación, se valora la uniformidad en animales del mismo grupo.

Fuente: Elaboración propia, a partir de la presentación final de trabajos en grupo (2020)



Tabla 7. Caracterización genómica de siete tipos de gallinas criollas colombianas

Integrantes
Lascario Cadavid, Mariela Burbano, Lady Suárez, Diana López.
Objetivos
Conforme a las indicaciones para la estructuración del trabajo en grupos, este equipo se fijó un solo gran objetivo: Comprender el funcionamiento y los alcances de estas técnicas genómicas entre los integrantes del grupo.
Contexto y alcance
El estudio toma como referencia la experiencia de los participantes en el Centro Latinoamericano de Especies Menores, ubicado en Tuluá, Valle del Cauca, en un núcleo de aves que se encuentra en las instalaciones del Servicio Nacional de Aprendizaje (SENA). El material que se utilizó fue seleccionado conforme a variables fenotípicas, características o variantes productivas, entre otras particularidades taxonómicas.
Metodología
Para el procesamiento de información, este equipo logró estructurar las posibilidades analíticas del proceso con los siguientes insumos: 192 individuos genotipados para 57.636 SNP. Siete fenotipos. Análisis de control de calidad. 38.163 después del pruning (LD). 36.159: 195(geno=0.1), 1211(hwe=0.0001), 598(maf=0.01).
Resultados/conclusiones
Como parte de los resultados de la integración de aprendizajes teóricos y prácticos incorporados en el estudio, se puede decir lo siguiente: Todos los individuos tienen en su genoma un porcentaje importante de cada uno de los grupos estudiados. Respecto al índice de diversidad para los siete grupos, la heterocigocidad observada es mayor que la esperada. Posiblemente, todas las poblaciones tengan excesos de heterocigotos, lo que abre la posibilidad de plantear si son o no significativos dichos excesos. Se encontraron 28 SNP que podrían estar diferenciando a los siete grupos; dos de ellos estarían identificados para facilitar el comportamiento general de los datos encontrados en el estudio. Los resultados deben analizarse con mayor tiempo y teniendo en cuenta las características productivas, es decir, las variables como peso total, peso en el nacimiento, entre otras, que faciliten un análisis de asociación para establecer la relación entre el fenotipo y las características productivas.
Retroalimentación
Para consolidar los aprendizajes, la retroalimentación de los expertos se concentró en lo siguiente: Es un trabajo muy bueno, que se debe publicar. El estudio demuestra cómo los aprendizajes del curso aportan a la resolución de un problema práctico, como identificar las poblaciones de gallinas.

Fuente: Elaboración propia, a partir de la presentación final de trabajos en grupo (2020)



Recursos zoogenéticos

Tabla 8. Análisis de diversidad genómica, estructura poblacional y admixture de las poblaciones BON y Holstein, respecto a algunas razas europeas

Integrantes
Santiago Guiot S., Marisol Londoño Gil, Juan Carlos Rincón Flórez.
Objetivos
Conforme a las indicaciones para la estructuración del trabajo en grupos, este equipo se fijó un solo gran objetivo: Desarrollar un análisis genómico para caracterizar los patrones de diversidad genética, la estructura poblacional y el admixture de las poblaciones Blanco Orejinegro (BON) y Holstein de Colombia, respecto a dos razas europeas.
Contexto donde se realiza el trabajo
El estudio se estructuró a partir del trabajo de tesis doctoral de uno de los participantes; de esta manera, se facilitó información y los elementos contextuales para valorar inicialmente la diversidad genómica de la raza BON, complementada con datos de Holstein e información proveniente de una base de datos de una raza británica seleccionada por su cercanía con la Holstein. Así, se tiene como hipótesis la posibilidad de observar de qué manera en Colombia dos razas muy fuertes han venido mezclándose con los criollos Braman y Holstein.
Metodología
Para el procesamiento de información, este equipo logró estructurar las posibilidades analíticas del proceso con los siguientes insumos: Información propia: fenotípicos, genealogía y genotipado de 100 animales BON y 13 animales Holstein. Información de plataforma Widde Hereford (31) y Negro Andaluza (32). Análisis descriptivo de frecuencias alélicas, Ley de Hardy Weinberg (HWE). Estudio de diversidad: heterocigosidad esperada, endogamia media, análisis de ligamiento, Ne, estimación de coeficiente de consanguinidad (ROH). Estudio de estructura poblacional (Admixture y análisis de componentes principales [PCA]) en las cuatro razas.
Resultados/conclusiones
Como parte de los resultados de la integración de aprendizajes teóricos y prácticos incorporados en el estudio, se puede decir lo siguiente: No se alcanzó a responder la pregunta con la información existente.
Retroalimentación
Para consolidar los aprendizajes, la retroalimentación de los expertos se concentró en lo siguiente: Es un buen trabajo. El árbol de individuos sin color resulta difícil de entender si los animales están organizados por razas o no. Es necesario buscar la manera de identificar las formas de agrupamiento de los animales para mejorar la presentación de la información. Se recomiendan otros programas usados en el curso, que son herramientas para este tipo de análisis en una interfaz gráfica semejante a la que estamos acostumbrados, es decir, Windows.

Fuente: Elaboración propia, a partir de la presentación final de trabajos en grupo (2020)



Tabla 9. Patrones de estructura genética mediante información genómica en razas bovinas

Integrantes
Lascario Cadavid, Alejandro Amaya, David Quintero, Olga Barreto, Rafael Suárez y Ricardo Ocampo.
Objetivos
Conforme a las indicaciones para la estructuración del trabajo en grupos, este equipo se fijó dos objetivos: 1. Caracterizar la estructura de las poblaciones de bovinos criollos colombianos utilizando información genómica. 2. Estimar huellas de selección en razas de uso comercial en Colombia.
Contexto donde se realiza el trabajo
El grupo menciona que la información que se utiliza proviene de los bancos de germoplasma que llevan bastante tiempo en núcleos de conservación, algunos de ellos desde 1936, como los de las razas Romosinuano, Costeño con Cuernos, BON y Sanmartinero. En 1995, se consolidaron los bancos de germoplasma y la conservación de las cuatro razas como pioneras, y se integraron otras como Hartón del Valle, que da lugar al programa de conservación en el Valle del Cauca; también se vinculó la raza Chino Santandereano como una raza de interés de conservación para AGROSAVIA.
Metodología
Para el procesamiento de información, este equipo logró estructurar las posibilidades analíticas del proceso con los siguientes insumos: Base de datos de 265 individuos, correspondientes a las siete razas bovinas criollas colombianas y genotipados con el chip Illumina GGPv3. Base de datos de 345 individuos, correspondientes a las razas Simmental (europeo-norteamericano), Holstein, Pardo Suizo, Angus, Genlveh. Plink, Structure, R, admixture.
Resultados/conclusiones
Como parte de los resultados de la integración de aprendizajes teóricos y prácticos incorporados en el estudio, se puede decir lo siguiente: El manejo de las razas en las zonas geográficas para su conservación podría mostrar factores de cruzamiento u otros asociados a las condiciones por las cuales llegaron a los territorios de origen. Las mezclas para doble propósito pueden generar las pequeñas diferenciaciones con respecto a las razas europeas. Es necesario identificar y localizar geográficamente los SNP encontrados para iniciar procesos de comparación.
Retroalimentación
Para consolidar los aprendizajes, la retroalimentación de los expertos se concentró en lo siguiente: En términos generales, es un buen trabajo, bien presentado. Al parecer, en el análisis se hicieron grupos de razas que luego no se juntaron para dar lugar a mayores resultados.

Fuente: Elaboración propia, a partir de la presentación final de trabajos en grupo (2020)



Recursos *zoogenéticos*

Tabla 10. Análisis de diversidad genética de ovinos lanares de Colombia empleando herramientas genómicas

Integrantes
Steffany Azcárate, Maximiliano Ambrosio, Jhon Jacobo Cañas, Clara Viviana Rúa B. Carlos Manrique.
Objetivos
Conforme a las indicaciones para la estructuración del trabajo en grupos, este equipo se fijó un objetivo: 1. Realizar un análisis de diversidad genética en poblaciones ovinas lanares empleando chips <i>SNP</i> de baja densidad.
Contexto donde se realiza el trabajo
Con base en la información disponible, proveniente de los expertos que hacen parte del grupo, se estudió la diversidad genética de ovinos lanares empleando herramientas genómicas, atendiendo a la diversidad ovina que caracteriza al país y localizando a la población lanar de los departamentos de Boyacá y Cundinamarca.
Metodología
Para el procesamiento de información, este equipo logró estructurar las posibilidades analíticas del estudio con los siguientes insumos: 96 animales – 15.000 <i>SNP</i> . 3 razas lanares - Romney Marsh (31), Criolla (18), Hampshire (42). 15.000 <i>SNP</i> . Región Cundinamarca. Filtros con el uso de Plink. Maf 0.01. Geno 0.01. Equilibrio HW con p 0.001. 9.730 <i>SNP</i> . 91 animales.
Resultados/conclusiones
Como parte de los resultados de la integración de aprendizajes teóricos y prácticos incorporados en el estudio, se puede decir lo siguiente: Similitud fenotípica entre los tres grupos raciales. El comportamiento en ovinos tiende a la mezcla entre razas, lo que confirma el desequilibrio en cada una de ellas. No se está dando la segregación en bloques aplopáticos debido a la alta tasa de combinación. En el censo efectivo de los grupos raciales, se ha perdido diversidad genética, que se puede entender como un factor asociado a la alta consanguinidad entre razas. Las razas comparten el mestizaje, a pesar de ser reconocido por el productor como raza pura. En un estudio de desequilibrio de ligamiento, se debería utilizar un chip de 50k para temas de selección genómica.

Continúa



Continuación tabla 10

Resultados/conclusiones
Las poblaciones de Colombia no están muy bien diferenciadas fenotípicamente, de modo que en ocasiones se asigna una posible raza, que se debe confirmar genéticamente, para corregir imprecisiones al respecto.
Retroalimentación
Para consolidar los aprendizajes, la retroalimentación de los expertos se concentró en lo siguiente: Los animales no siempre corresponden a una raza específica, ya que en ocasiones son una mezcla, lo cual también es válido y significa que no hay manera de distinguir una forma de la otra. Sin embargo, hay que verificar que no sea un problema de codificación de los animales; asimismo, se puede contrastar con información de animales puros para profundizar el análisis. Si los ganaderos asignan los nombres a los grupos raciales sin tener certeza respecto a las características de las razas, muchas veces los animales terminarán mezclados. El resultado del estudio es positivo, puesto que la idea previa respecto al nivel de mezcla de los animales se confirma con el uso de las herramientas de análisis. Como conclusión, se puede trabajar en la separación de las razas, de modo que esto conduzca a establecer condiciones de manejo, si se quiere trabajar en la diferenciación.

Fuente: Elaboración propia, a partir de la presentación final de trabajos en grupo (2020)

Tabla 11. Diversidad genómica en tres razas ovinas: Dorper Africana, Suffolk Australiana y Wiltshire

Integrantes
Jorge Oliveros, Luisa Triana, John Infante.
Objetivos
Conforme a las indicaciones para la estructuración del trabajo en grupos, este equipo se fijó un gran objetivo general y sus correspondientes objetivos específicos así: Objetivo general: Caracterizar genéticamente las razas ovinas: Dorper Africana, Suffolk Africana y Wiltshire. Objetivos específicos: 1. Determinar la heterocigosidad observada y esperada de cada raza ovina. 2. Calcular y analizar el coeficiente de consanguinidad de cada raza. 3. Calcular el número efectivo de cada raza ovina. 4. Realizar un análisis de componentes principales para determinar si existe algún tipo de diferenciación entre los individuos de las diferentes razas.
Contexto donde se realiza el trabajo
Este estudio se enfoca en observar si hay consanguinidad en cada una de las razas incluidas en la muestra.

Continúa



Recursos zoogenéticos

Continuación tabla 11

Metodología
Para el procesamiento de información, este equipo logró estructurar las posibilidades analíticas del proceso con los siguientes insumos: Se utilizaron cuatro bases de datos (tres por raza y una global) que se descargaron de la plataforma Web-Interfaced Next Generation Database Dedicated to Genetic Diversity Exploration (WIDDE: http://widde.toulouse.inra.fr/widde/). De la base de datos descargada solo se utilizaron los SNP que estuviesen en cromosomas autosómicos. Chip: Illumina OvineSNP50v1. Se analizaron Wiltshare 23, Dorper Africana 21 y Suffolk Austarliano 109. Para desarrollar los análisis estadísticos, se generó una base de datos con el software Plink v.1.9, con los siguientes parámetros: Se excluyeron aquellos SNP que tuviesen genotificados menores que el 90% de los individuos (-geno 0.1). Que tuviesen el <i>minor allele frequency</i> (MAF) por debajo del 1% (-maf 0.01). Para realizar los análisis de número efectivo de la población, se utilizó el software SNeP v1.1 y el programa Excel para graficar. Para realizar los estadísticos genético-poblacionales (heterocigosidad observada y esperada, y estadísticos de Wright), se utilizó el programa Plink v.1.9, y para calcular el coeficiente de consanguinidad FIS, se usó el programa Excel. Para realizar el análisis de componentes principales, se empleó software Plink v.1.9, y para graficar se utilizó Excel.
Resultados/conclusiones
Como parte de los resultados de la integración de aprendizajes teóricos y prácticos incorporados en el estudio, se puede decir lo siguiente: Se evidenciaron excesos de heterocigosidad. La diversidad genómica en las tres razas es óptima. Las tres razas tienen una moderada consanguinidad. Existe una diferencia genómica marcada para las tres razas. Las tres razas según el Ne no evidencian un cuello de botella próximo.
Retroalimentación
Para consolidar los aprendizajes, la retroalimentación de los expertos se concentró en lo siguiente: Es un trabajo bien logrado, bien presentado. Las razas son muy diferentes y a veces esa es la constante para la elección de casos de análisis, algo que se presenta en pocas ocasiones. Respecto a los ovinos, por ejemplo, siempre hay intercambio de genes entre los rebaños, por lo que los animales resultan muy parecidos entre sí.

Fuente: Elaboración propia, a partir de la presentación final de trabajos en grupo (2020)



Tabla 12. Estructura y variabilidad genómica de tres razas ovinas en Colombia

Integrantes
Herman Revelo, Gabriel Beltrán, Ubeimar Bedoya, Andrea Ramos.
Objetivos
Conforme a las indicaciones para la estructuración del trabajo en grupos, este equipo se fijó un gran objetivo general: Estudiar la diversidad genética de tres variedades raciales de ovinos criollos de pelo colombiano.
Contexto donde se realiza el trabajo
El estudio tiene aportes de la tesis doctoral de dos de los participantes, y se refiere a tres zonas en Colombia compuestas por los departamentos de César, Córdoba y Valle del Cauca. En los tres, hay una clara estructuración de los componentes raciales; sin embargo, en las zonas geográficas con mayor proximidad se evidencia un leve solapamiento, teniendo en cuenta que los apareamientos no son controlados y que en sistemas productivos convencionales los animales tienen la posibilidad de migrar de un lado a otro y aparearse sin mayor control. El uso de estas razas en los departamentos mencionados es principalmente para carne, pero en regiones marginales como La Guajira este material es usado para seguridad alimentaria.
Metodología
Para el procesamiento de información, este equipo logró estructurar las posibilidades estudio del proceso con los siguientes insumos: Ovinos. n=167. Tres departamentos de Colombia: Córdoba, Cesar y Valle. * Panel 50k Illumina (SNP).
Resultados/conclusiones
Como parte de los resultados de la integración de aprendizajes teóricos y prácticos incorporados en el estudio, se puede decir lo siguiente: Se requieren análisis complementarios para saber qué está sucediendo con el estudio de estructura poblacional. La posible respuesta en cuanto a la diversidad genética de tres variedades raciales de ovinos criollos de pelo colombiano es que existen dos poblaciones raciales, correspondientes a Ethioope y Sudam, que contribuyeron al sector productivo, en particular a la cadena cárnica, teniendo en cuenta que la claridad sobre la composición racial aporta a procesos como la denominación de origen en la comercialización de carne. A partir de la discriminación de razas, se puede saber cuáles de estas favorecen de manera más significativa a la producción de carne y a su calidad.
Retroalimentación
Para consolidar los aprendizajes, la retroalimentación de los expertos indica lo siguiente: Por sus calidades, se recomienda la presentación del trabajo en un evento que se lleve a cabo en octubre de 2021. El estudio demuestra la habilidad de los marcadores para las áreas de conservación y la selección. Se recomienda poner el nombre de la raza cuando se tenga, en lugar del código. Las herramientas ayudan a ver la realidad detrás de las poblaciones con las que se está trabajando. Es importante entender cómo estas herramientas pueden dar respuestas a preguntas de investigación.

Fuente: Elaboración propia, a partir de la presentación final de trabajos en grupo (2020)



Tabla 13. Estudio de razas ovinas de diferentes países mediante herramientas genómicas

Integrantes
Janet Ortega Torres, María Antonia Revidatti, Martín Holguín Osorio, Carlos Lucero.
Objetivos
Conforme a las indicaciones para la estructuración del trabajo en grupos, este equipo se fijó un gran objetivo general y sus correspondientes objetivos específicos: Objetivo general: Comprender el funcionamiento y los alcances de estas técnicas genómicas entre los integrantes del grupo. Objetivos específicos: 1. Estimar la diversidad genética de las cuatro razas. 2. Analizar componentes principales de las cuatro razas. 3. Estructurar la población mediante admixture. 4. Calcular el desequilibrio de ligamiento por raza. 5. Identificar las huellas genéticas existentes en las cuatro poblaciones con los marcadores de huella, en el total de las poblaciones de ovinos usados.
Contexto donde se realiza el trabajo
Sin información.
Resultados/conclusiones
Como parte de los resultados de la integración de los aprendizajes teóricos y prácticos incorporados en el estudio, se puede decir lo siguiente: La heterocigocidad es bastante alta. La heterocigocidad observada es mayor que la esperada. Los <i>SNP</i> significativos para huellas de selección están localizados en cromosoma 1 o en cromosoma 2. Los datos genómicos permitieron determinar la estructura poblacional de manera eficiente. Las poblaciones van perdiendo diversidad genética, probablemente por el manejo de las razas.
Retroalimentación
Para consolidar los aprendizajes, la retroalimentación de los expertos se concentró en lo siguiente: Resulta gratificante saber que les sirven y usan los aprendizajes. En la presentación de resultados, se recomendó usar máximo dos decimales para facilitar el análisis de datos.

Fuente: Elaboración propia, a partir de la presentación final de trabajos en grupo (2020)



Tabla 14. Caracterización genómica del desequilibrio de ligamiento y tamaño efectivo mediante SNP en una población de bovinos Brahman

Integrantes
Adriana Capellari, Juan Sebastián Capello, Lia Navarro.
Contexto donde se realiza el trabajo
El contexto de este trabajo se amplía en el capítulo 6 de este libro, que se titula “Introducción a los recursos zoogenéticos en Argentina”. La retroalimentación de los expertos se concentró en: Felicitar al grupo por el trabajo a pesar de la distancia. Teniendo en cuenta que las figuras con R han salido bien desde el comienzo, la invitación es continuar usando la herramienta y atreverse a cambiar todos los elementos disponibles.

Fuente: Elaboración propia, a partir de la presentación final de trabajos en grupo (2020)

Tabla 15. Consanguinidad genómica y tamaño efectivo del Charolais de Francia y del Reino Unido

Integrantes
Yoel Rodríguez Valera.
Objetivos
Conforme a las indicaciones para la estructuración del trabajo en grupos, este investigador se fijó un gran objetivo general: Evaluar la consanguinidad genómica a través de la estimación del coeficiente de consanguinidad (ROH) en las razas Charolais de Francia y del Reino Unido.
Contexto donde se realiza el trabajo
Sin información.
Metodología
Para el procesamiento de información, este participante logró estructurar las posibilidades analíticas del proceso con los siguientes insumos: Datos de genotipado de dos razas Charolais (WIDDE) (Charolais Francés: CHA - Charolais [France], Chip: Illumina BovineSNP50v1, muestras: 20 y población: CHL - Charolais del Reino Unido, Chip: Illumina BovineSNP50v1, muestras: 26 animales). Los marcadores fueron filtrados con los siguientes parámetros: --mind 0.10 --maf 0.01 --geno 0.1 --hwe 0.01; los SNP que no cumplieron estos criterios fueron excluidos utilizando Plink 1.9. El parámetro usado para calcular la consanguinidad genómica es FROH, a través de la fórmula $FROH = \frac{ELROH}{LAUTOSOME}$ (proporción del genoma en ROH sobre el total del genoma cubierto por SNP [2504398727 pb]). Teniendo en cuenta que el LD puede afectar la detección de ROH, se aplicó a la base de datos LD pruning, con los siguientes criterios: “--indep-pairwise 50 5 0.5”, procedimiento que se ejecutó como lo sugieren los tutores del curso.

Continúa



Continuación tabla 15

Metodología
El cálculo de ROH se realizó con los siguientes criterios: <code>--homozyg-window-snp 20 --homozyg-density 1/100 --homozyg-gap 10^6 --homozyg-kb 4000 --homozyg-snp 20 --homozyg-window-het 1 --homozyg-window-missing 1 --homozyg-window-threshold 0.05</code>. La estimación, el resumen y los gráficos de F_{ROH} se hicieron en R 3.4.2 (Platform: x86_64-pc-linux-gnu (64-bit)), mediante el paquete estadístico detectRUNS versión 0.9.5.
Resultados/conclusiones
Como parte de los resultados de la integración de aprendizajes teóricos y prácticos incorporados en el estudio, se puede decir lo siguiente: Se observó que en las dos razas utilizadas en el análisis hay 496 ROH, los cuales se distribuyen en números de 208 y 288, MN_{ROH} (promedio de ROH) de 52 y 72, $\pm$ SD (desviación estándar) de 66.713 y 84,463, CV (coeficiente de variación) de 128,294% y 117,309%, valores mín. (valores mínimos) de 2 y 7, valores máx. (valores máximos) 148 y 193 según CHA y CHL, respectivamente. La consaguinidad genómica en las poblaciones evaluadas muestra valores adecuados, y se observa una mayor variabilidad en la población de Charoalis del Reino Unido. El cromosoma 15 en ambas razas presenta mayores valores de consanguinidad.

Fuente: Elaboración propia, a partir del trabajo final enviado (2020)





Impresión y encuadernación:
DGP Editores

Terminó de imprimirse
en diciembre de 2021, Bogotá, D. C., Colombia







Esta publicación hace parte de las acciones de promoción y divulgación de los Bancos de Germoplasma para la Alimentación y la Agricultura en Colombia, en su interés de fortalecer capacidades técnicas, científicas y metodológicas en conservación, caracterización y aprovechamiento de las razas criollas colombianas del Banco de Germoplasma Animal, además de promover condiciones para el fortalecimiento de capacidades que nos permitan la interconectividad e interoperabilidad de las acciones que se desarrollan en los núcleos de conservación. El conocimiento plasmado en este libro constituye la sumatoria de las capacidades de expertos de nivel internacional, sumado con los aportes de los investigadores participantes de los cursos internacionales desarrollados por el departamento de Agrobiodiversidad de AGROSAVIA en el contexto del proyecto Image. Entregamos este libro como una estrategia de gestión de conocimiento que plasma los avances en conservación, caracterización y manejo de la información generada en las acciones de conservación de los recursos genéticos animales, lo cual será un aporte para el uso sostenible de la agrobiodiversidad y contribuirá de forma eficiente al crecimiento económico del país.



BAC

Biblioteca Agropecuaria de Colombia

correo: bac@agrosavia.co

teléfono: (57 1) 422 73 00 ext. 1257 o 1274

skype: biblioteca.agropescaaria

www.agrosavia.co

ISBN: 978-958-740-502-6



9 789587 405026

Distribución gratuita
Prohibida su venta



El campo
es de todos

Minagricultura