

CONSANGUINEITÀ GENOMICA

La consanguineità è stata calcolata sulla base dei dati genomici per 280 soggetti Haflinger comprendenti tutte le genotipizzazioni in possesso dell'unità di ricerca

I coefficienti di consanguineità genomica sono stati calcolati attraverso la valutazione delle cosiddette Runs of Homozygosity (ROH).

Le ROH sono tratti di genoma contigui in omozigosi. Possono derivare dall'accoppiamento di due individui imparentati che trasmettono alla prole alplotipi identici. I segmenti ROH lunghi sono spesso associati a una consanguineità recente, mentre quelli corti sono legati a una consanguineità antica, a causa della maggiore probabilità che si verifichino eventi di ricombinazione all'aumentare del numero di generazioni (Eusebi, Martinez, e Cortes 2020).

Utilizzando il software PLINK (Purcell et al. 2007; Chang et al. 2015) e il pacchetto DetectRUNS in R (Biscarini et al. 2019) e settando i seguenti parametri (minimo 15 SNP in una ROH, lunghezza minima pari a 500Kb, un limite di densità non inferiore a uno SNP per 100 kb e consentendo un massimo di un SNP mancante e uno eterozigote in una ROH) si è proceduto al calcolo.

I coefficienti di consanguineità genomica (F_{ROH}) sono in effetti la proporzione di genoma individuale coperta da ROH sulla lunghezza dell'intero genoma.

In dipendenza della lunghezza, una ROH può dare anche la stima di quando l'evento di omozigosi si è verificato: ROH lunga > evento recente, ROH corta > evento meno recente. F_{ROH} è stato espresso per cinque classi lunghezza (0-2 Mbp, da 2-4 Mbp, 4-8 Mbp, 8-16 Mbp, >16 Mbp).

Tabella 1. Valore F_{ROH} per classe di lunghezza (valore espresso in megabasi).

Classe 0-2	Classe 2-4	Classe 4-8	Classe 8-16	Classe >16
0,20	0,14	0,11	0,03	0,06

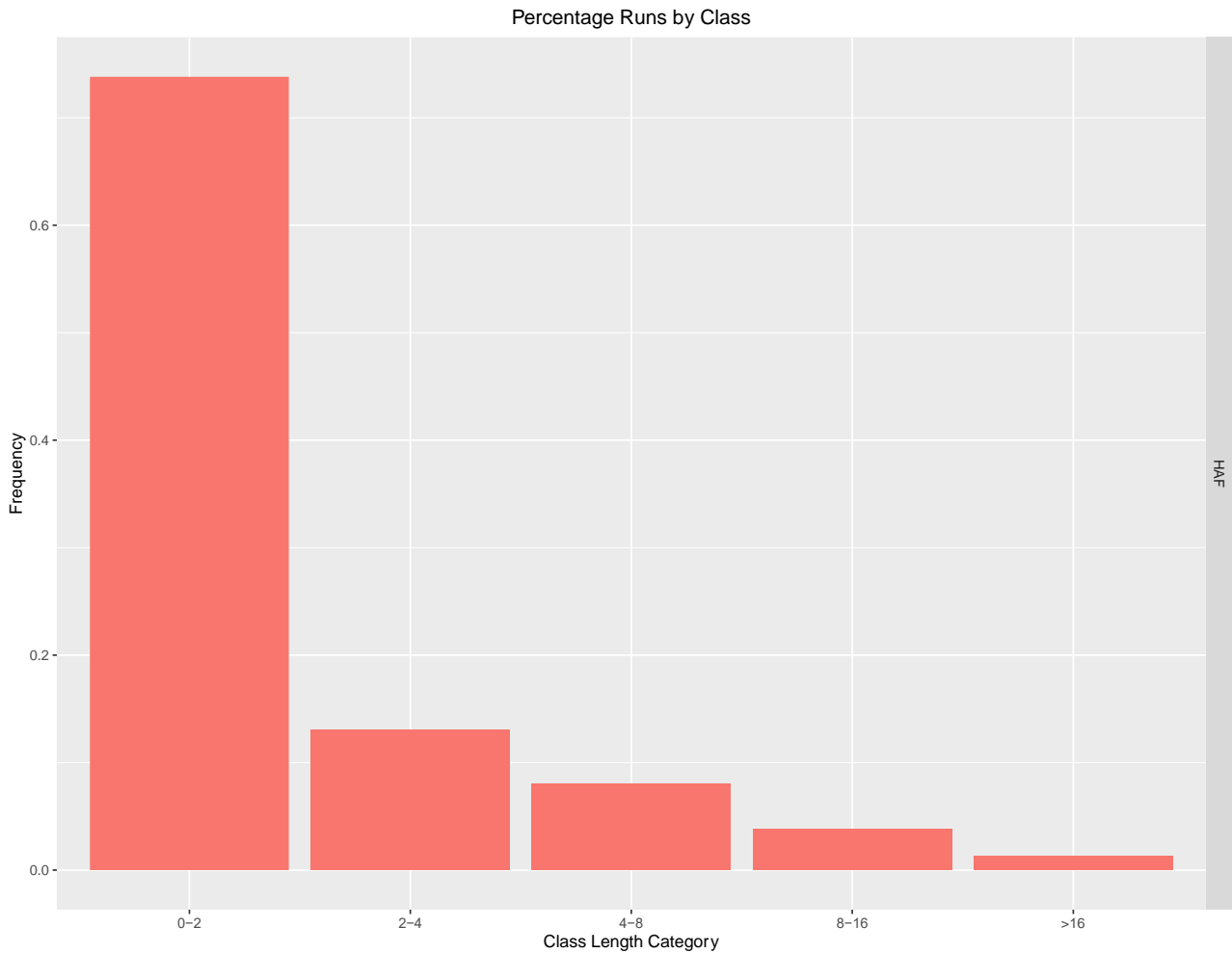


Figura 1: Istogramma rappresentante la percentuale di ROH per classe di lunghezza.

Dalle figura 1 e 2 si evince che la grande maggioranza delle ROH sono di piccole dimensioni e distribuite equamente in tutto il genoma.

Mean Length (Mb) by Chromosome

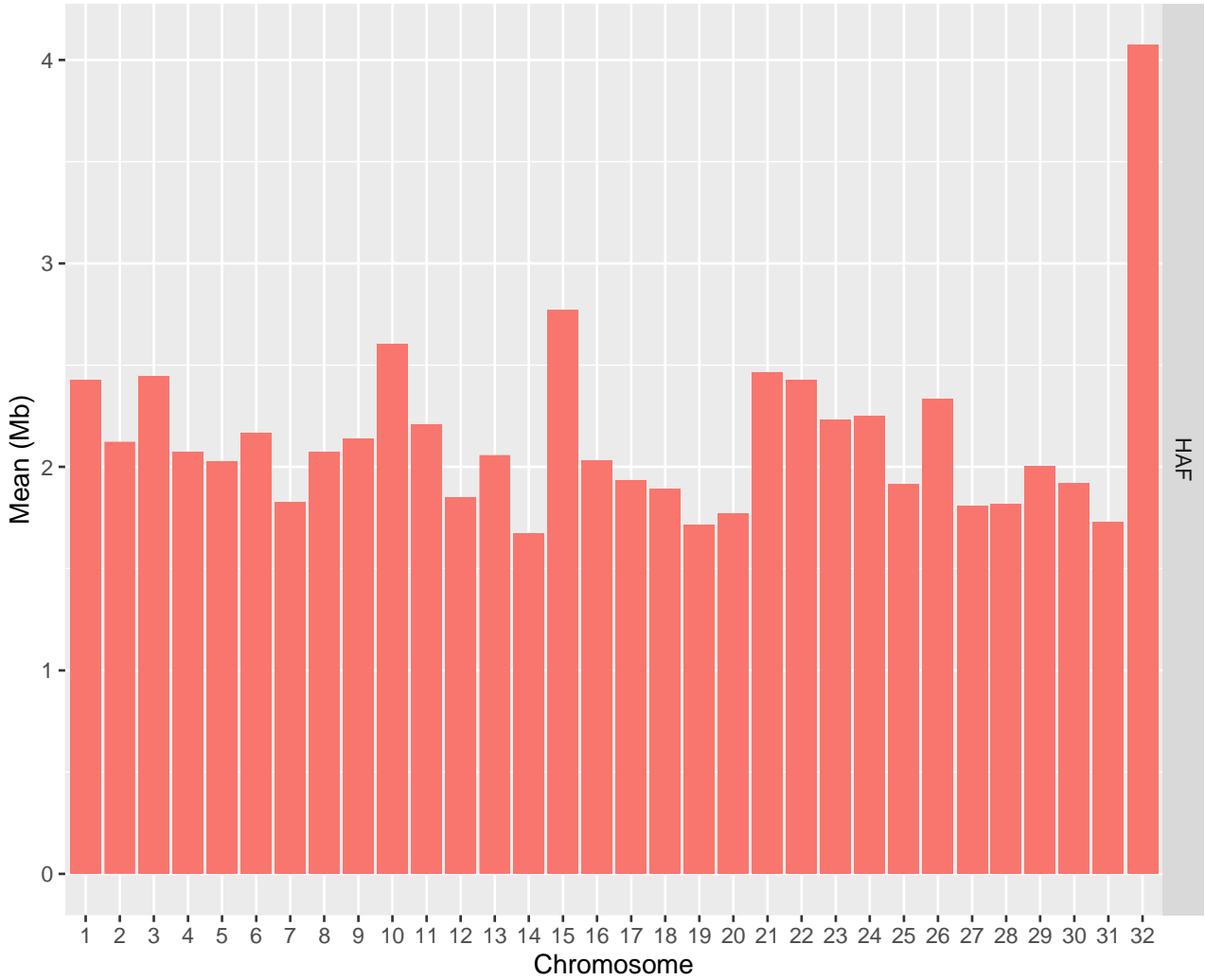


Figura 2: Distribuzione delle ROH per cromosoma.



Figura 3: Lunghezza media delle ROH per classe.

La media complessiva di F_{ROH} è risultata uguale a 0,204 ($DS=0,04$) in tutta la popolazione. La tabella sotto riportata fornisce invece il quadro individuale di inbreeding genomico.

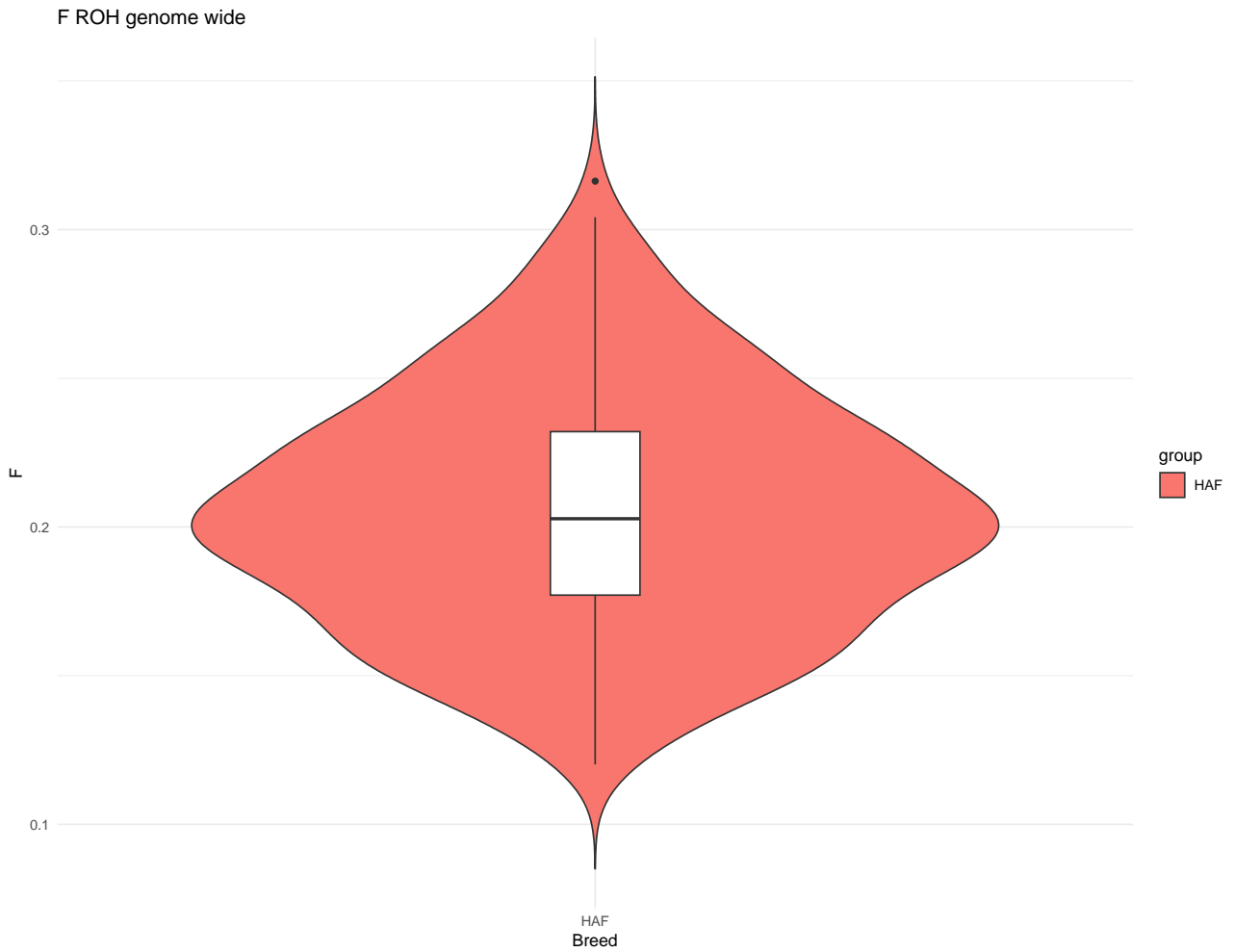


Figura 4: violin plot del valore FROH di tutta la popolazione Haflinger genotipizzata.

Tabella 2. Valore di inbreeding genomico per soggetto.

AGROTIS_ID	Froh_genome (%)
18EQ10016/01	0,14
18EQ10018/01	0,21
18EQ10020/01	0,22
18EQ10021/01	0,15
18EQ10022/01	0,20
18EQ10023/01	0,19
18EQ10024/01	0,17
18EQ10025/01	0,15
18EQ10027/01	0,20
18EQ10028/01	0,29
18EQ10029/01	0,24
18EQ10030/01	0,25
18EQ10031/01	0,20
18EQ10032/01	0,22
18EQ10033/01	0,26
18EQ10034/01	0,24
18EQ10035/01	0,21
18EQ10036/01	0,27
18EQ10037/01	0,20
18EQ10038/01	0,23
18EQ10039/01	0,22
18EQ10040/01	0,21
18EQ10041/01	0,25
18EQ10042/01	0,29
18EQ10043/01	0,22
18EQ10044/01	0,22

AGROTIS_ID	Froh_genome (%)
18EQ10045/01	0,25
18EQ10046/01	0,23
18EQ10047/01	0,25
18EQ10048/01	0,26
18EQ10050/01	0,24
18EQ10144/01	0,19
18EQ10147/01	0,22
18EQ10148/01	0,21
18EQ10149/02	0,28
18EQ10150/02	0,26
18EQ10151/02	0,27
18EQ10152/02	0,21
18EQ10153/01	0,26
18EQ10154/01	0,23
18EQ10155/02	0,23
18EQ10156/01	0,21
18EQ10156/02	0,23
18EQ10157/01	0,25
18EQ10158/01	0,20
18EQ10159/01	0,25
18EQ10160/01	0,22
18EQ10161/01	0,25
18EQ10267/01	0,24
18EQ10268/01	0,25
18EQ10269/01	0,18
18EQ10270/01	0,16
18EQ10271/01	0,16
18EQ10272/01	0,16
18EQ10273/01	0,16

AGROTIS_ID	Froh_genome (%)
18EQ10274/01	0,14
18EQ10275/01	0,20
18EQ10276/01	0,19
18EQ10277/01	0,17
18EQ10278/01	0,18
18EQ10279/01	0,15
18EQ10280/01	0,16
18EQ10281/01	0,19
18EQ10282/01	0,20
18EQ10283/01	0,18
18EQ10284/01	0,19
18EQ10285/01	0,29
18EQ10286/01	0,18
18EQ10287/01	0,18
18EQ10288/01	0,23
18EQ10289/01	0,15
18EQ10290/01	0,18
19EQ30259/02	0,18
19EQ30260/02	0,12
19EQ30261/01	0,18
19EQ30262/01	0,19
19EQ30263/01	0,19
19EQ30264/01	0,15
19EQ30265/01	0,19
19EQ30266/01	0,19
19EQ30267/01	0,24
19EQ30268/01	0,26
19EQ30269/01	0,20
19EQ30270/01	0,18

AGROTIS_ID	Froh_genome (%)
19EQ30271/01	0,12
19EQ30272/01	0,16
19EQ30273/01	0,17
19EQ30274/01	0,15
19EQ30275/01	0,13
19EQ30276/01	0,17
19EQ30277/01	0,21
19EQ30279/01	0,26
19EQ30281/01	0,24
19EQ30283/01	0,20
19EQ30284/01	0,16
19EQ30285/02	0,22
19EQ30286/01	0,19
19EQ30287/01	0,21
19EQ30288/01	0,23
19EQ30290/02	0,30
19EQ30292/02	0,25
19EQ30293/01	0,19
19EQ30294/01	0,24
19EQ30295/01	0,23
19EQ30296/01	0,20
19EQ30298/01	0,17
19EQ30299/01	0,25
19EQ30300/02	0,18
19EQ30301/02	0,17
19EQ30303/02	0,18
19EQ30304/01	0,18
19EQ30305/01	0,19
19EQ30306/01	0,32

AGROTIS_ID	Froh_genome (%)
19EQ30307/02	0,20
19EQ30308/01	0,16
19EQ30309/01	0,15
19EQ30311/01	0,14
19EQ30312/01	0,18
19EQ30313/01	0,16
19EQ30314/01	0,17
19EQ30409/01	0,18
19EQ30410/01	0,15
19EQ30411/01	0,16
19EQ30412/01	0,16
19EQ30414/01	0,23
19EQ30415/01	0,21
19EQ30416/01	0,16
19EQ30417/01	0,21
19EQ30418/01	0,23
19EQ30419/01	0,20
19EQ30420/01	0,16
19EQ30421/02	0,20
19EQ30422/01	0,17
19EQ30435/01	0,18
19EQ30436/01	0,18
19EQ30437/01	0,20
19EQ30438/01	0,15
19EQ30986/01	0,23
19EQ30987/01	0,21
19EQ30988/01	0,23
19EQ30989/01	0,21
19EQ30990/01	0,21

AGROTIS_ID	Froh_genome (%)
19EQ30991/01	0,23
19EQ30992/01	0,28
19EQ30993/01	0,29
19EQ30994/01	0,22
19EQ30995/01	0,23
19EQ30996/01	0,22
19EQ30997/01	0,23
19EQ30998/01	0,16
19EQ30999/01	0,19
19EQ31000/01	0,22
19EQ31001/01	0,18
19EQ31002/01	0,22
19EQ31003/01	0,23
19EQ31004/01	0,26
19EQ31005/01	0,21
19EQ31006/01	0,17
19EQ31007/01	0,16
19EQ31008/01	0,21
19EQ31009/01	0,20
19EQ31066/01	0,21
19EQ31067/01	0,27
19EQ31068/01	0,20
19EQ31069/01	0,13
19EQ31070/01	0,22
19EQ31071/01	0,19
19EQ31072/01	0,16
19EQ31073/01	0,22
19EQ31074/01	0,15
19EQ31075/01	0,17

AGROTIS_ID	Froh_genome (%)
19EQ31076/01	0,24
19EQ31077/01	0,13
20EQ30001/01	0,23
20EQ30002/01	0,20
20EQ30003/01	0,20
20EQ30004/01	0,20
20EQ30005/01	0,22
20EQ30006/01	0,16
20EQ30007/01	0,21
20EQ30008/01	0,22
20EQ30009/01	0,14
20EQ30010/01	0,15
20EQ30011/01	0,17
20EQ30013/01	0,20
20EQ30014/01	0,17
20EQ30015/01	0,15
20EQ30016/01	0,19
20EQ30017/01	0,19
20EQ30018/01	0,21
20EQ30019/01	0,20
20EQ30020/01	0,14
20EQ30021/01	0,18
20EQ30022/01	0,13
20EQ30023/01	0,13
20EQ30024/01	0,17
20EQ30025/01	0,19
20EQ30026/01	0,20
20EQ30027/01	0,20
20EQ30028/01	0,21

AGROTIS_ID	Froh_genome (%)
20EQ30029/01	0,19
20EQ30030/01	0,19
20EQ30031/01	0,20
20EQ30032/01	0,16
20EQ30033/01	0,19
20EQ30034/01	0,22
20EQ30035/01	0,22
20EQ30036/01	0,17
20EQ30037/01	0,24
20EQ30038/01	0,22
20EQ30039/01	0,14
20EQ30040/01	0,17
20EQ30041/01	0,20
20EQ30042/01	0,19
20EQ30043/01	0,13
20EQ30044/01	0,18
20EQ30045/01	0,15
20EQ30046/01	0,25
20EQ30048/01	0,15
20EQ30093/01	0,19
20EQ30095/01	0,14
22EQ11435/03	0,21
22EQ11440/03	0,15
22EQ11466/03	0,22
22EQ11472/03	0,21
22EQ11475/03	0,27
22EQ11477/03	0,17
22EQ11479/04	0,27
22EQ11480/03	0,27

AGROTIS_ID	Froh_genome (%)
22EQ11484/03	0,19
23EQ00247/03	0,23
23EQ00248/03	0,26
23EQ00249/03	0,25
23EQ00250/03	0,18
23EQ00251/03	0,20
23EQ00252/03	0,21
23EQ00253/03	0,28
23EQ00254/03	0,24
23EQ00255/03	0,29
23EQ00256/03	0,30
23EQ00257/03	0,23
23EQ00258/03	0,20
23EQ00259/03	0,23
23EQ00260/03	0,27
23EQ00261/03	0,26
23EQ00263/03	0,27
23EQ00264/03	0,24
23EQ00265/03	0,25
23EQ00266/03	0,25
23EQ00268/03	0,27
23EQ00270/04	0,26
23EQ00641/03	0,24
23EQ00642/03	0,28
23EQ00645/03	0,21
23EQ00646/03	0,17
23EQ00647/03	0,23
23EQ00784/03	0,19
23EQ00812/03	0,21

AGROTIS_ID	Froh_genome (%)
23EQ00814/03	0,20
23EQ00821/03	0,19
23EQ00822/03	0,20
23EQ00823/03	0,25
23EQ00829/04	0,22
23EQ00832/03	0,15
23EQ00833/03	0,14
23EQ00834/03	0,20
23EQ00835/03	0,25
23EQ00953/03	0,22
23EQ00954/03	0,23
23EQ00955/03	0,21
23EQ00956/03	0,28
23EQ00957/03	0,18
23EQ00958/03	0,18
23EQ01096/03	0,29
23EQ01285/04	0,22
23EQ01297/03	0,23
23EQ01298/03	0,19
23EQ01299/03	0,21
23EQ01302/03	0,19

Bibliografia essenziale

- Biscarini, Filippo, Paolo Cozzi, Giustino Gaspa, e Gabriele Marras. 2019. *detectRUNS: Detect Runs of Homozygosity and Runs of Heterozygosity in Diploid Genomes*. <https://CRAN.R-project.org/package=detectRUNS>.
- Chang, Christopher C, Carson C Chow, Laurent CAM Tellier, Shashaank Vattikuti, Shaun M Purcell, e James J Lee. 2015. «Second-generation PLINK: rising to the challenge of larger and richer datasets». *GigaScience* 4 (1): s13742-015-0047-0048. <https://doi.org/10.1186/s13742-015-0047-8>.
- Eusebi, Paulina G., Amparo Martinez, e Oscar Cortes. 2020. «Genomic Tools for Effective Conservation of Livestock Breed Diversity». *Diversity* 12 (1): 8. <https://doi.org/10.3390/d12010008>.
- Purcell, Shaun, Benjamin Neale, Kathe Todd-Brown, Lori Thomas, Manuel AR Ferreira, David Bender, Julian Maller, Pamela Sklar, Paul IW De Bakker, e Mark J. Daly. 2007. «PLINK: a tool set for whole-genome association and population-based linkage analyses». *The American journal of human genetics* 81 (3): 559–75.

Perugia, 15 febbraio 2024



Il Direttore

Prof. Maurizio Silvestrelli