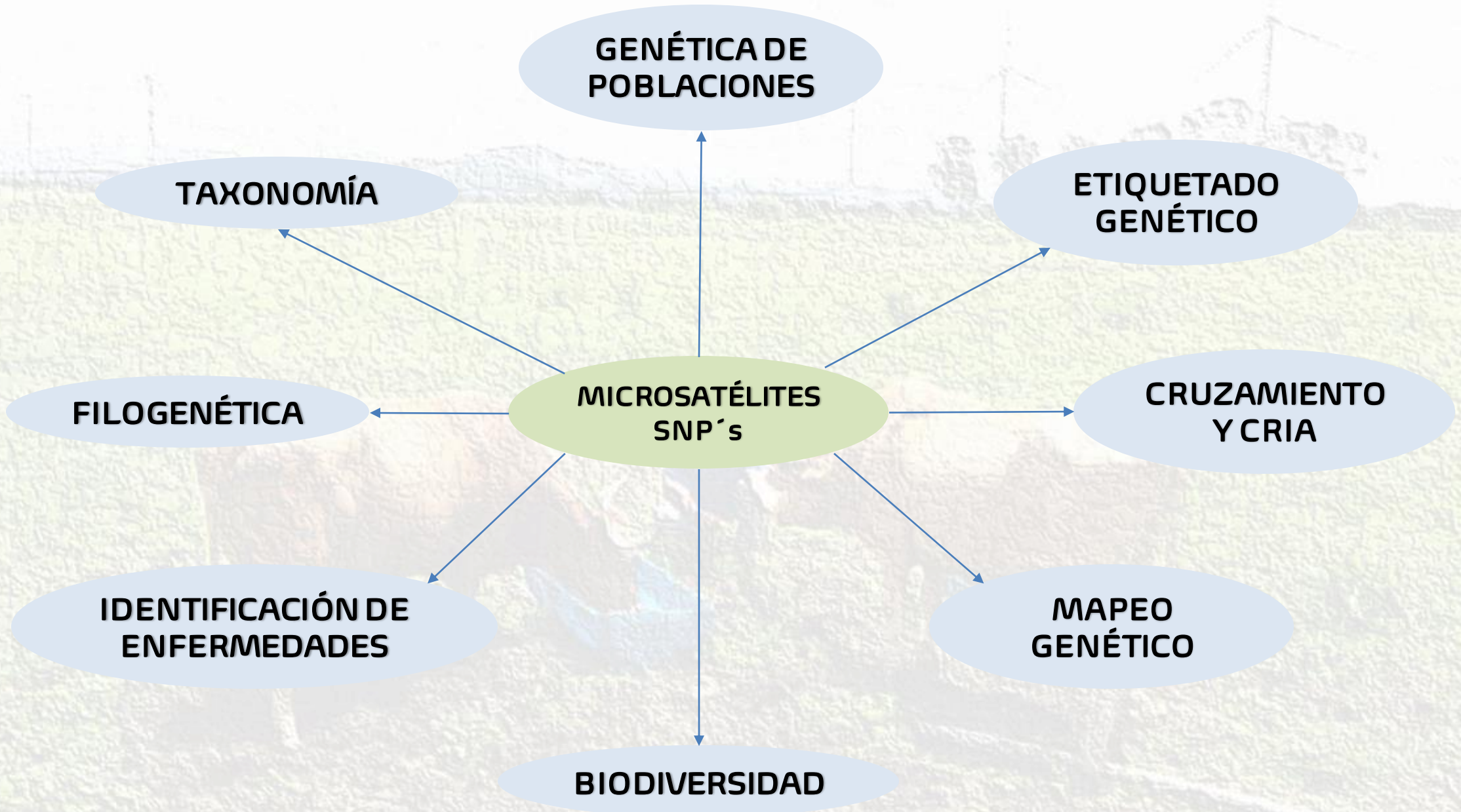
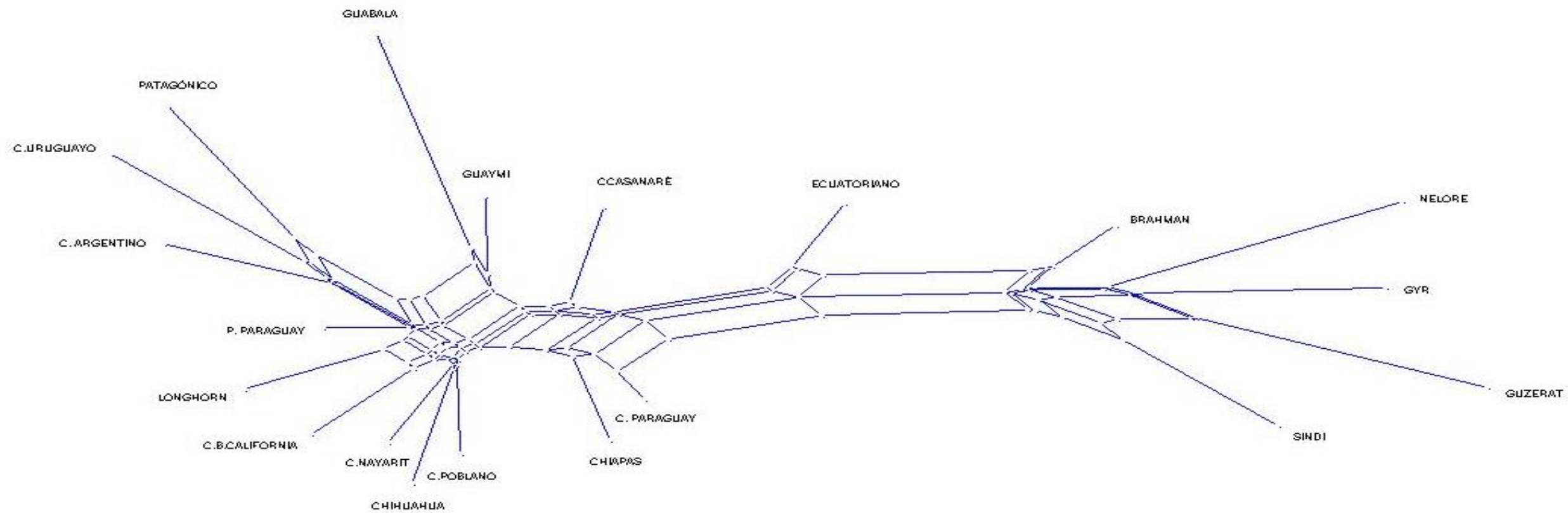


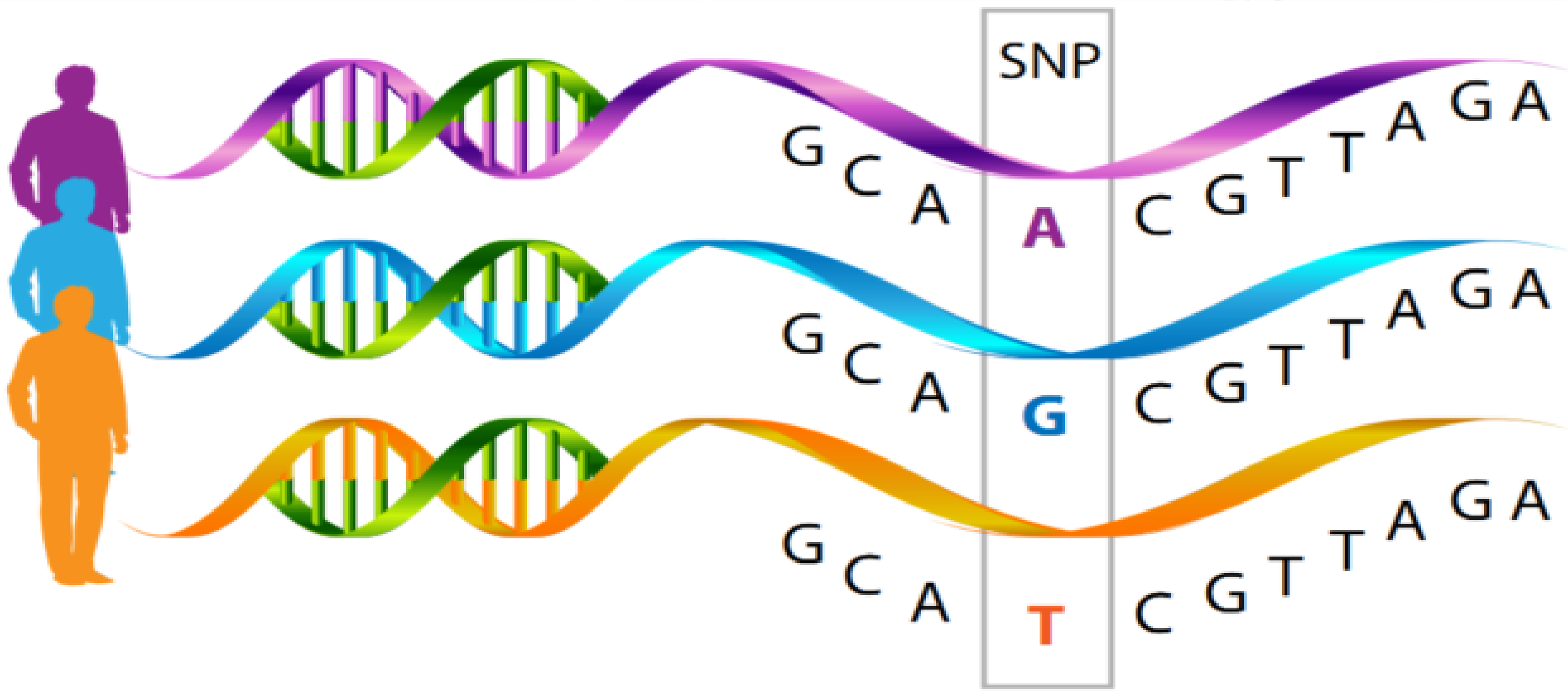


IDENTIFICACIÓN DE POLIMORFISMOS DE CUATRO DESÓRDENES GENÉTICOS EN RAZAS GUAYMÍ, GUABALÁ Y TRANSFRONTERIZAS EN PANAMÁ

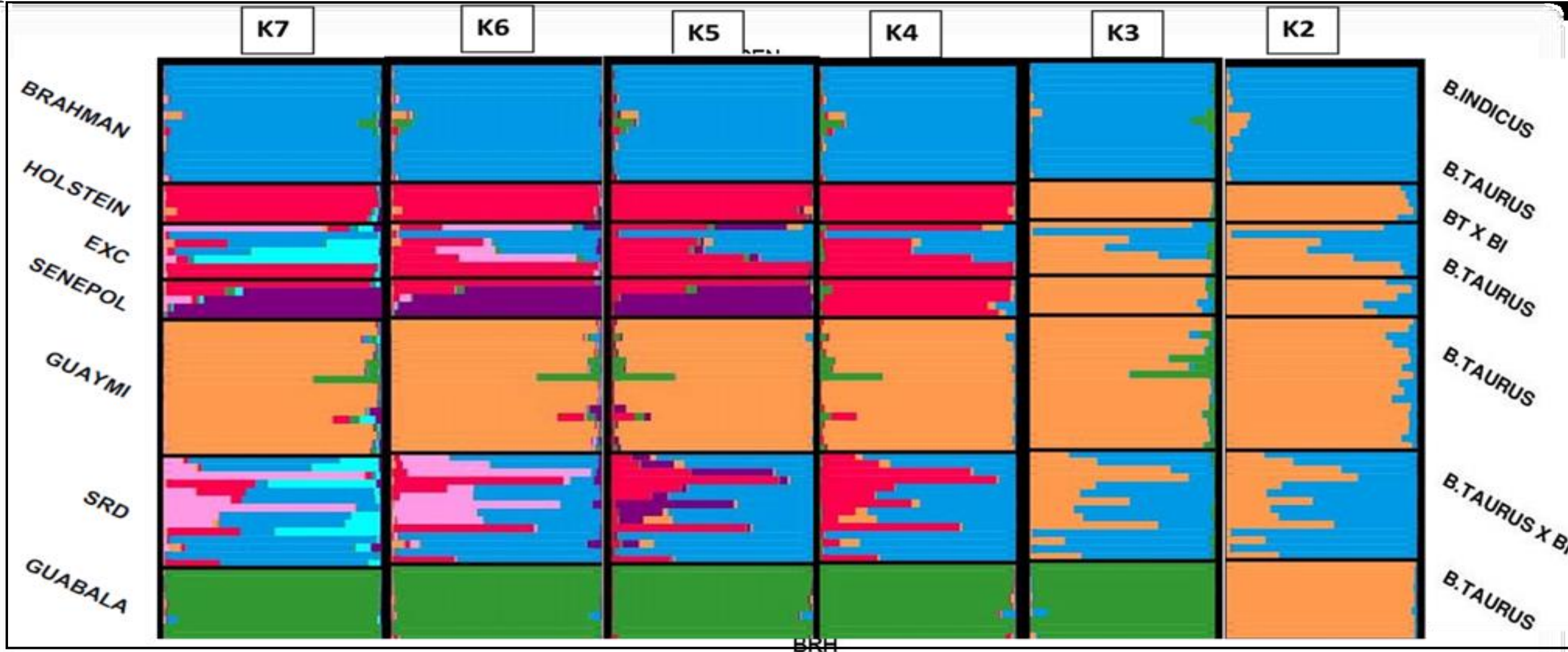








PANEL REDUCIDO DE POLIMORFISMOS DE NUCLEÓTIDO SIMPLE PARA





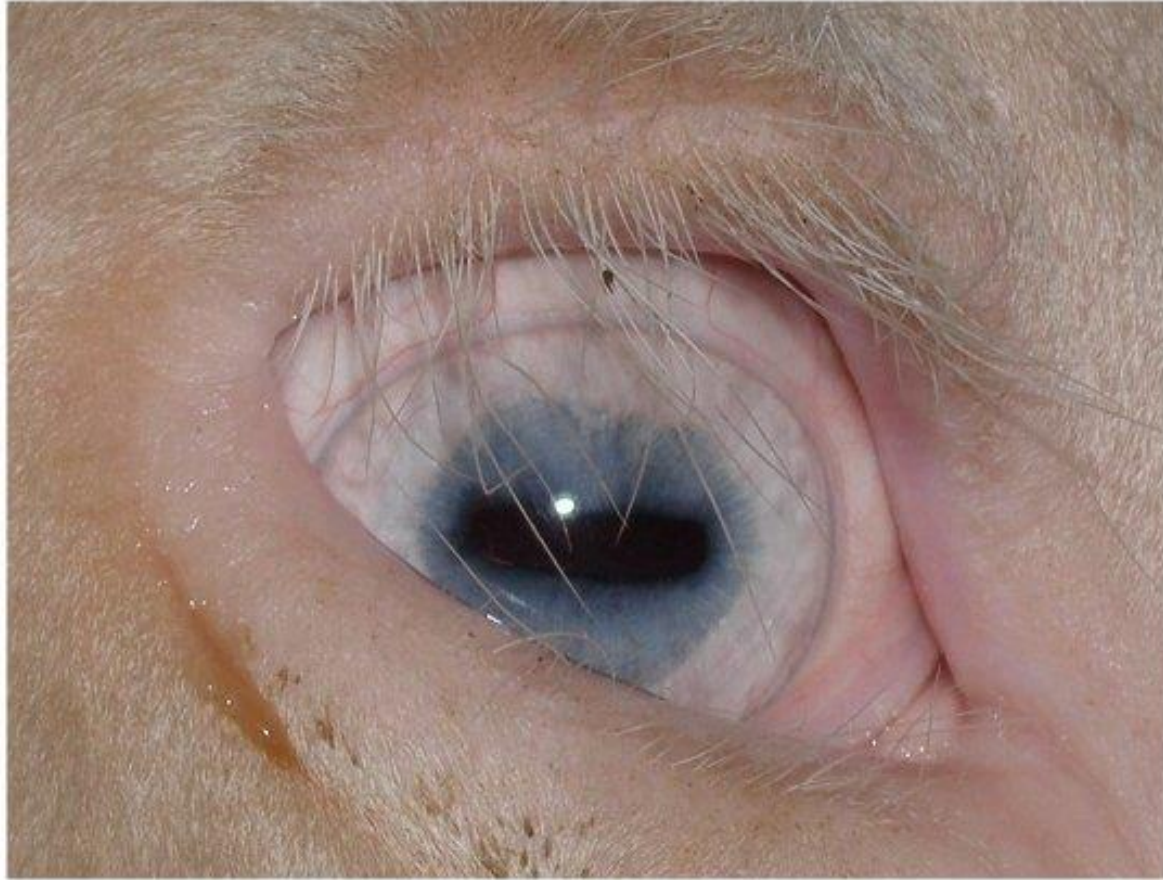
IDENTIFICACIÓN DE ENFERMEDADES

Qué es un desorden genético?

Es una afección patológica causada por una alteración del genoma que provoca la síntesis de proteínas defectuosas.

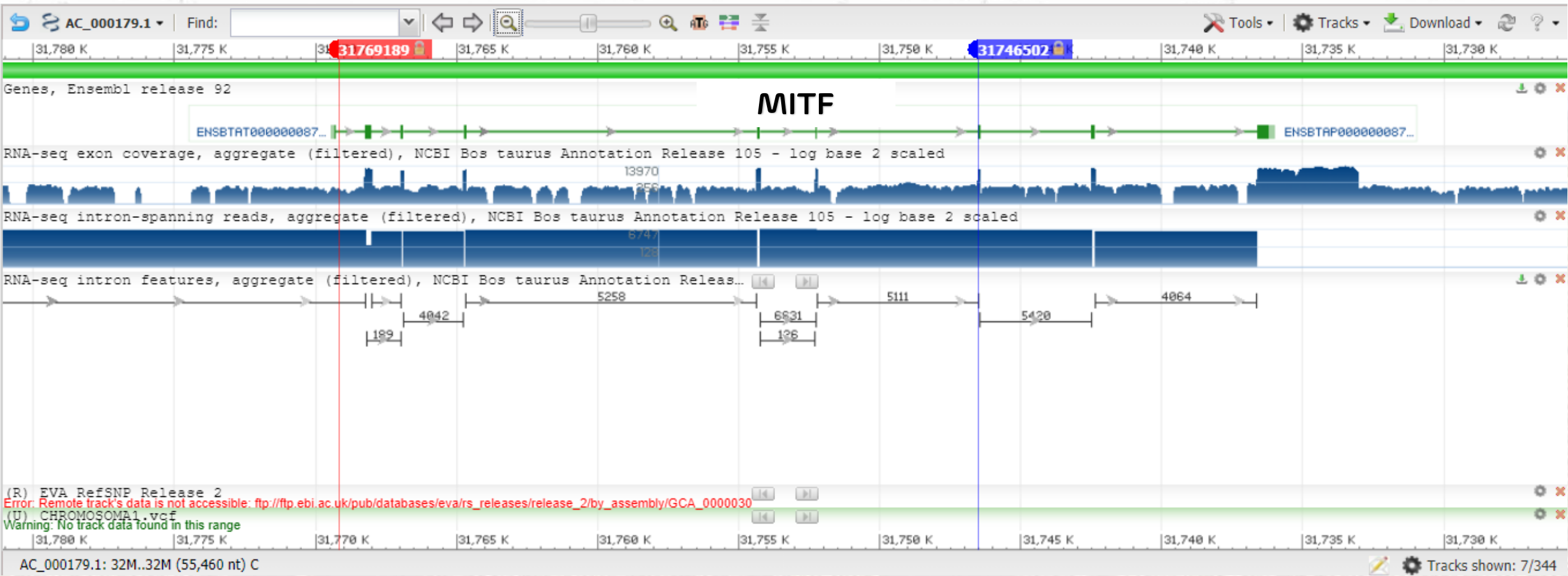
La mayor parte de las enfermedades se producen porque una o más proteínas no funcionan correctamente, debido a mutaciones, cambiando las instrucciones que las producen y, como consecuencia, su función.

FACTOR DE TRANSCRIPCIÓN DE MICROFTALMIA (MITF)



En bovinos variantes del gen **MITF**, causan fenotipos de color de capa blanca asociados con malformaciones oculares y auditivas como microftalmia y sordera bilateral

Chr22:31,733,024 - 31,961,855

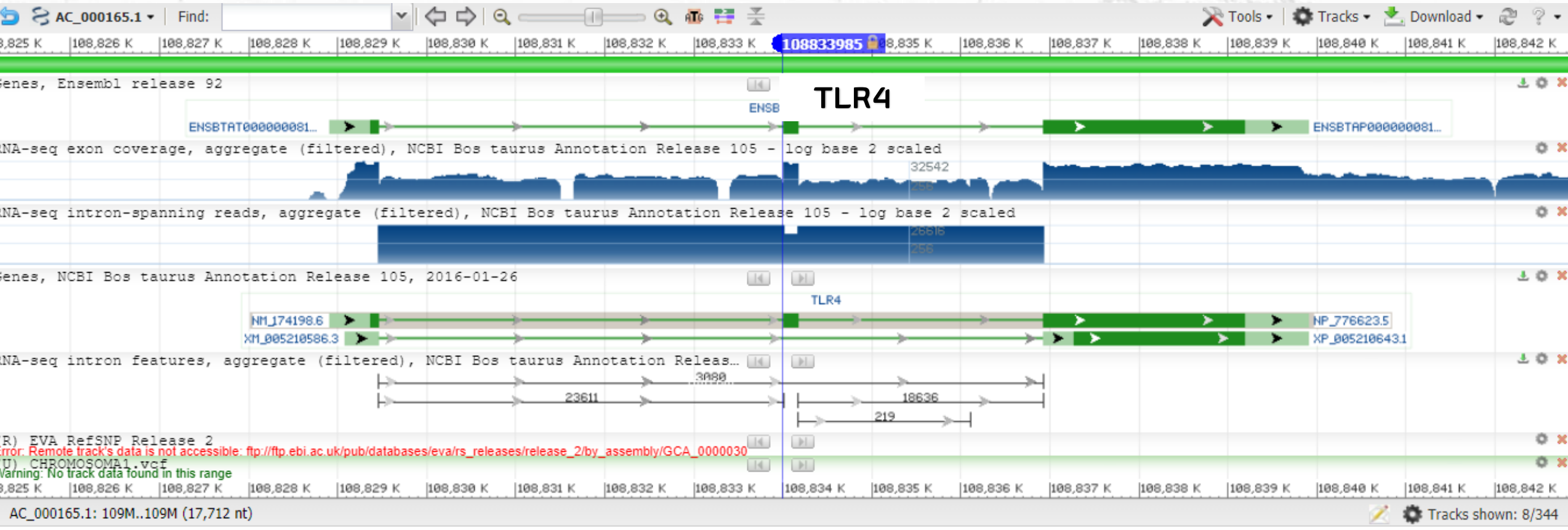


OJO ROSA (PE)



La queratoconjuntivitis infecciosa bovina (QIB), conocida comúnmente como conjuntivitis u Ojo Rosa (PE), es una enfermedad bacteriana (*Moraxella bovis*) altamente contagiosa y considerada la enfermedad ocular más importante en el ganado en todo el mundo.

Chr8: 108,828,899 - 108,839,913

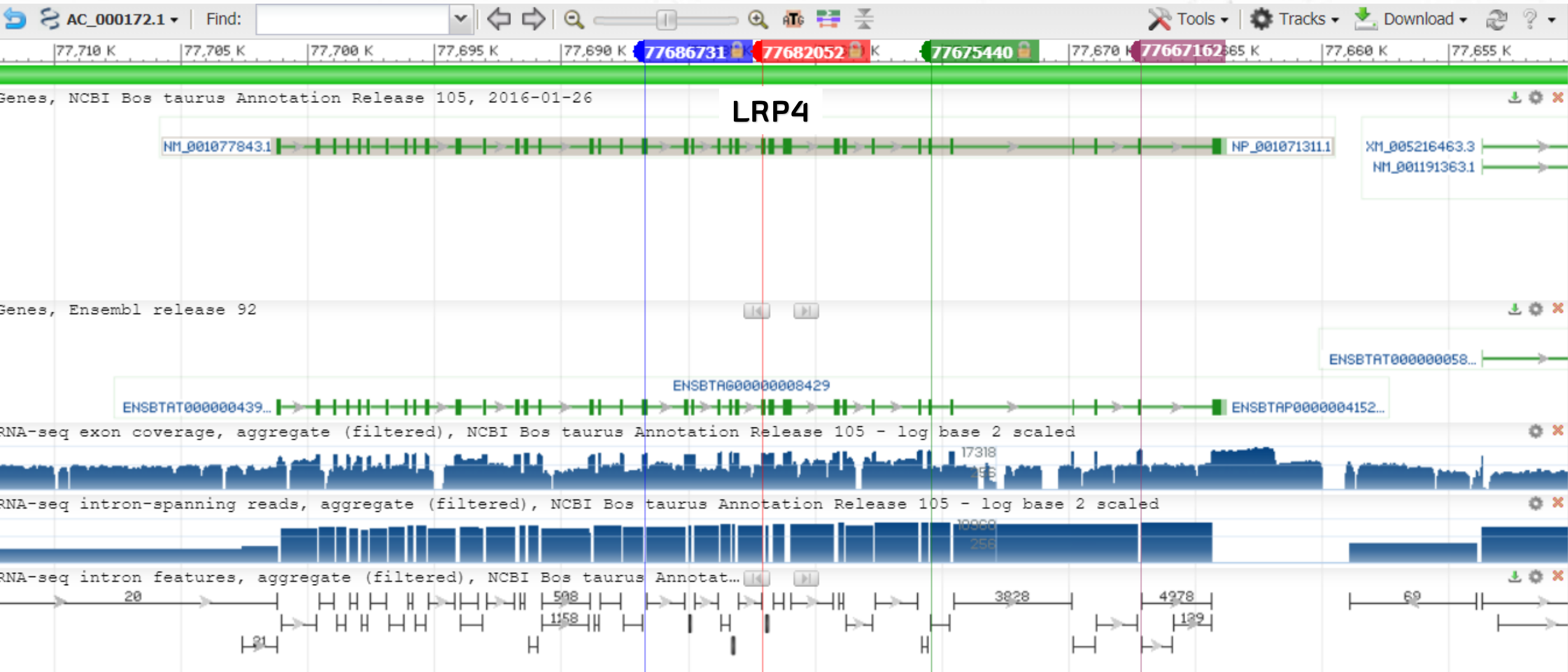


SINDACTILIA O PIE DE MULA (LRP4)



Es un desorden hereditario causado por el gen LRP4 (LDL receptor Related Protein 4) es de carácter recesivo y de penetración incompleta, este trastorno se observa principalmente como una fusión de falanges.

Chr15:77,663,790 - 77,701,218



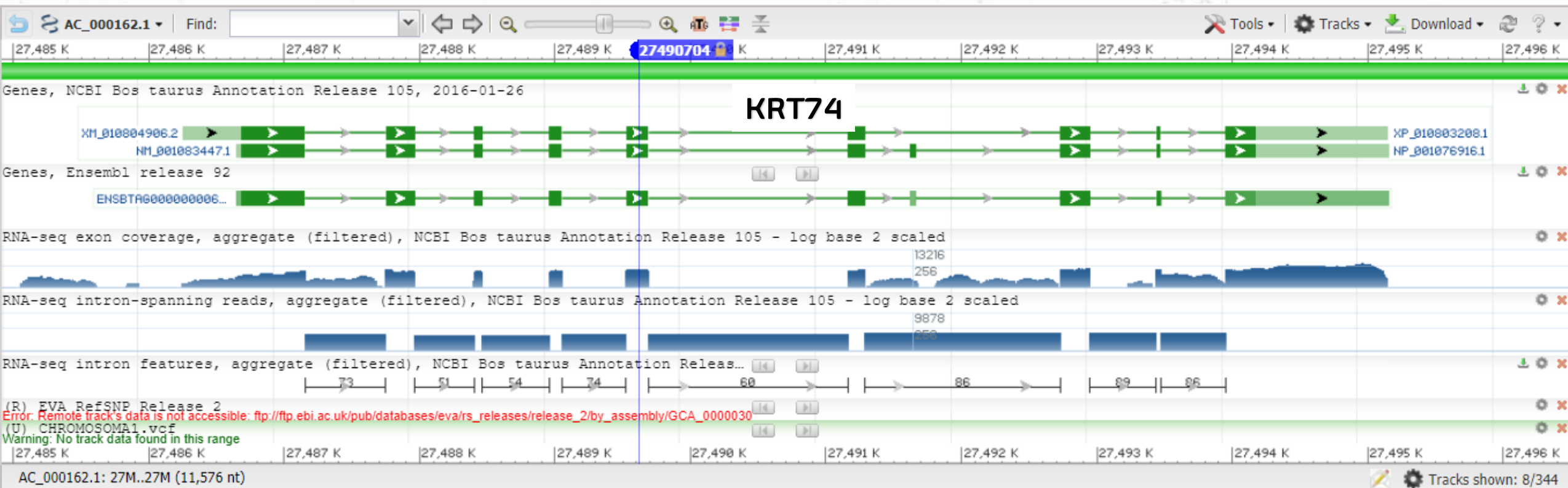
GEN DE LA KERATINA 74 (KRT74)

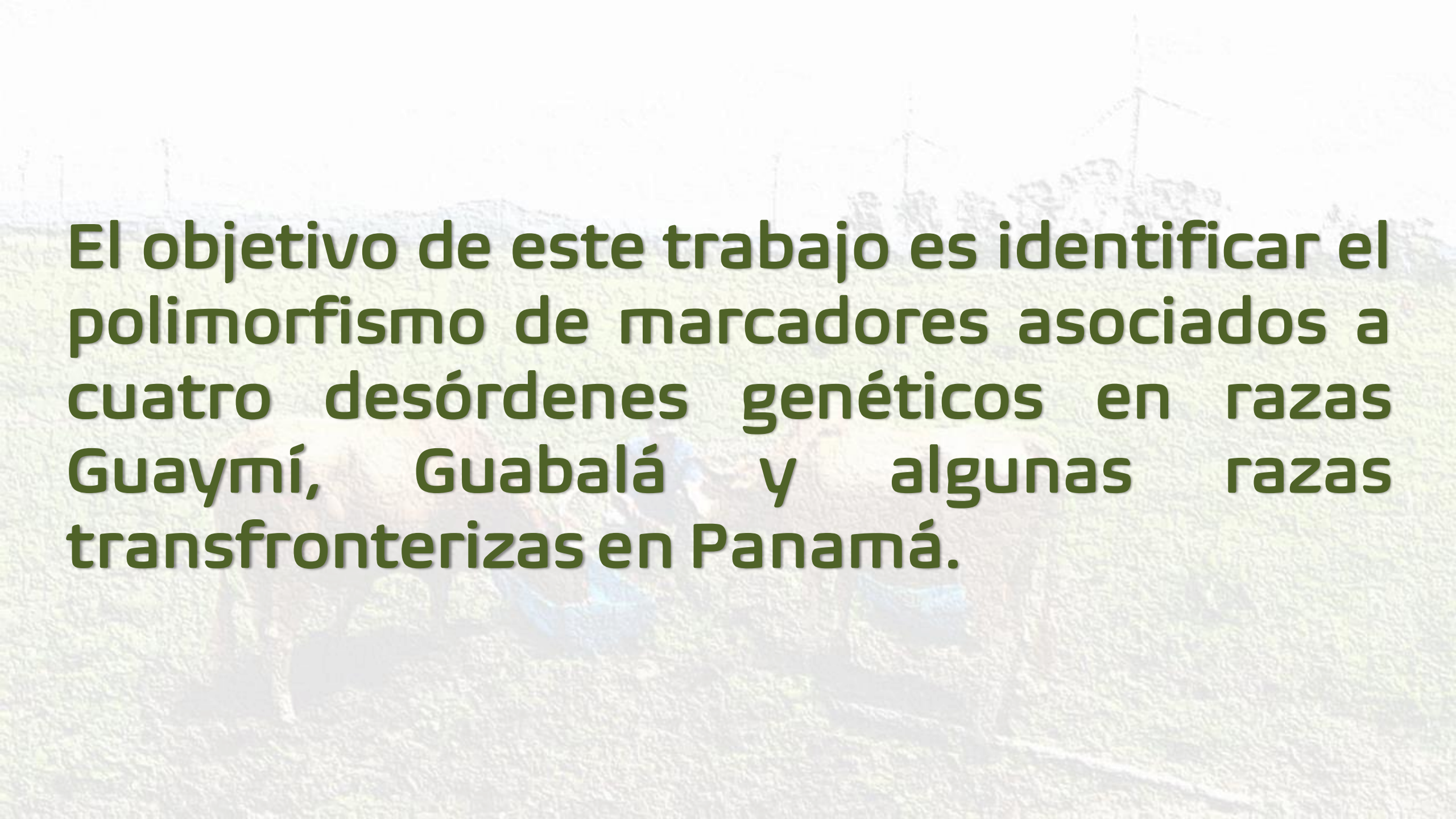


El gen **KRT74** regula las queratinas, proteínas de filamento intermedio responsables de la integridad estructural de las células epiteliales.

Esta proteína pertenece a una familia de queratinas que se expresan específicamente en la vaina de la raíz interna de los folículos pilosos

Chr5:27,487,334 - 27,496,237





El objetivo de este trabajo es identificar el polimorfismo de marcadores asociados a cuatro desórdenes genéticos en razas Guaymí, Guabalá y algunas razas transfronterizas en Panamá.



MA73RIALES Y MÉ7060S

Se practicó un análisis de 48 variantes de desórdenes genéticos mediante un panel de secuenciación NGS, **Truseq Bovine Parentage** de Illumina[®], obtenido a partir de un chip de ADN, **BovineSNP50** (Matukumalli et al., 2009)

Variantes asociadas a trastornos / enfermedades genéticas

CLASIFICACIÓN	TRASTORNO	NUMEROS DE SNP
Condiciones letales prenatales / perinatales	HH1, HH3, HH4, MH1	12
Condiciones letales posnatales / adultas	Citrulinemia, Distrofia Muscular Congénita, Miocardiopatía, Mioclonías, etc	17
Condiciones adversas no letales	síndrome de Marfan, Mulefoot, Protoporfiria, Hemofilia A, etc	19

DESÓRDENES GENÉTICOS EN PANEL DE SECUENCIACIÓN

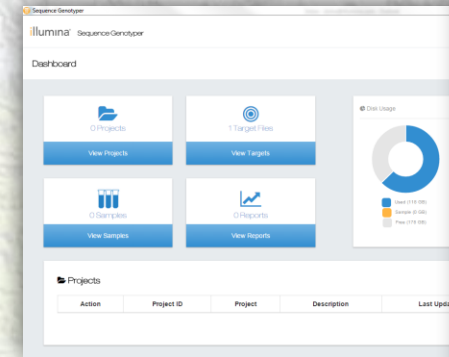
Acrodermatitis enteropática
Anomalía muscular de la faja de la extremidad anterior
Asociación a la tuberculosis
Axonopatía
BHZD
BLAD
Brachyspina
Citrulinemia
Color de la capa
Crecimiento y regulación de la respuesta inflamatoria
CVM
Displasia
Distonía muscular congénita
Enanismo
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno V
Epidermólisis bullosa
Epidermólisis bullosa distrófica
Grasa de la leche
Hemofilia A
HH1
HH3
HH4
Hidrocefalia neuropática (NH)

Hipoplasia Pulmonar con Anasarca
Hipotricosis
JH1
Lactalbumin, beta
Leche de mal sabor de pescado
Manósidosis
MH1
MH2
Miocardiopatía
Mioclono
Mulefoot
Myostatin
Ojo rosa
Osteopetrosis
Polimorfismo de proteína de leche
Protoporfiria
Rendimiento de leche y composición de leche
SDM
Síndrome Chediak-Higashi
Síndrome de Marfan
Síndrome del ternero débil perinatal
SMA
Subfertilidad masculina
Trombopatía
Tyroglobulin

Población Evaluada

POP	ID	n
BRAHMAN	BRAH	15
HOLSTEIN	HO	5
EUROPEOS X CEBÚ	EXC	7
SENEPOL	SEN	5
GUAYMÍ	GUAY	17
INDEFINIDOS	SRD	14
GUABALÁ	GUA	10

Truseq Bovine Parentage



Report ID: 81
Report Name: Report01
Report Status: Top

Total Targets: 204
Total Samples: 1
Total Pools: 1
Total Pools: 1

86% Call Rate

Target	Chr	Coordinate	Ref Allele	Alt Allele	Call Rate	NC	AG	GA	AA
BTB_0108049	12	61,246,454	A	G	33%	NC	NC	NC	AA
ARS-U3MARC-Parent-A192834-no-re	23	7,215,875	A	G	87%	NC	AG	GA	AA
Hyppmp4357-A1-20191212	9	83,329,792	C	T	87%	NC	GA	GA	AA
ARS-BFGL-NG5-11645	9	82,635,584	C	T	87%	NC	GA	AA	AA
ARS-BFGL-NG5-81018	9	28,748,131	A	G	87%	NC	AG	GA	AA
ARS-U3MARC-Parent-D0274305-A12011206	8	106,178,871	T	C	87%	NC	AG	GA	AA
FBM1_SMP1015_0204444	10	62,204,844	G	A	87%	NC	AG	GA	AA
ARS-U3MARC-Parent-D025104-A120110408	8	88,297,653	T	G	87%	NC	CC	CC	CC
ARS-U3MARC-Parent-A193034-no-re	8	83,284,421	C	T	87%	NC	GA	AA	AA
ARS-BFGL-NG5-111114	10	84,481,642	G	T	87%	NC	CC	CC	CC
ARS-BFGL-NG5-72471	7	163,375,625	G	T	87%	NC	CC	CC	CC
ARS-BFGL-NG5-191468	7	82,625,197	T	C	87%	NC	AG	GA	AA
SNP1_SMP1015_14200104	11	14,701,164	G	A	87%	NC	GG	GG	GG
GLNA1_SMP1015_0500197	7	65,081,197	G	T	87%	NC	CC	CC	CC
ARS-U3MARC-Parent-D025835-A12012114	7	65,116,289	G	A	87%	NC	GA	GA	AA
ARS-U3MARC-Parent-D0278708-A12024430	7	19,216,626	C	A	87%	NC	CA	CA	CA
SMP1015_1164028	7	17,601,428	A	G	87%	NC	GA	AA	AA
ARS-BFGL-NG5-191919	11	62,732,461	T	C	87%	NC	AG	GA	AA
Hyppmp4357-B1A-80741	7	13,273,972	T	C	87%	NC	AG	GA	AA
ARS-BFGL-NG5-117232	11	77,284,744	G	A	87%	NC	AA	AA	AA
ARS-BFGL-NG5-42287	11	96,843,411	G	A	87%	NC	GA	GA	AA

PREPARACIÓN
DE LIBRERÍAS



SECUENCIACIÓN
EN EQUIPO
MISEQ



ANÁLISIS DE DATOS
MEDIANTE
SOFTWARE
Sequence Genotyper

Se calcularon los siguientes parámetros:

- **Equilibrio Hardy-Weinberg,**
- **Polimorfismo de loci empleados**
- **Heterocigosis observada (H_o) y esperada (H_e),**
- **Frecuencias alélicas**

Genetix v. 4.02 y Genalex 6.5



R35UL74D02 Y DISCUSIÓN

De las 48 variantes se estableció la presencia de polimorfismos de marcadores relacionados a los genes **MITF, TLR4, LRP4 y KRT74**

GENES VARIANTES

GEN	SNP	REF	ALT	CHR	POSICION
MITF	MITF02	C	A	22	31,746,502
	MITF89	T	A	22	31,769,189
TLR4	TLR4	A	G	8	108,833,985
LRP4	LRP435	C	T	15	77,667,135
	LRP440	G	A	15	77,675,440
	LRP452	C	T	15	77,682,052
	LRP431	C	T	15	77,686,731
KRT74	KRT74	C	T	5	27,490,704

No se observó polimorfismo en ninguno de los genotipos para el marcador MITF02 (C).

En cuanto al marcador, MITF89, se observó polimorfismo en todos los genotipos a excepción del Holstein que presentó fijación en el 100% de las muestras el alelo de referencia tipo T

EQUILIBRIO H-W

	LRP440	MITF89	KRT74	TLR4
BRAH	...	ns	ns	...
HO	ns	...	ns	>0.05
EXC	...	ns	ns	>0.05
SEN	...	ns	...	ns
GUAY	...	ns	ns	ns
SRD	ns	ns	...	ns
GUA	...	ns	ns	ns

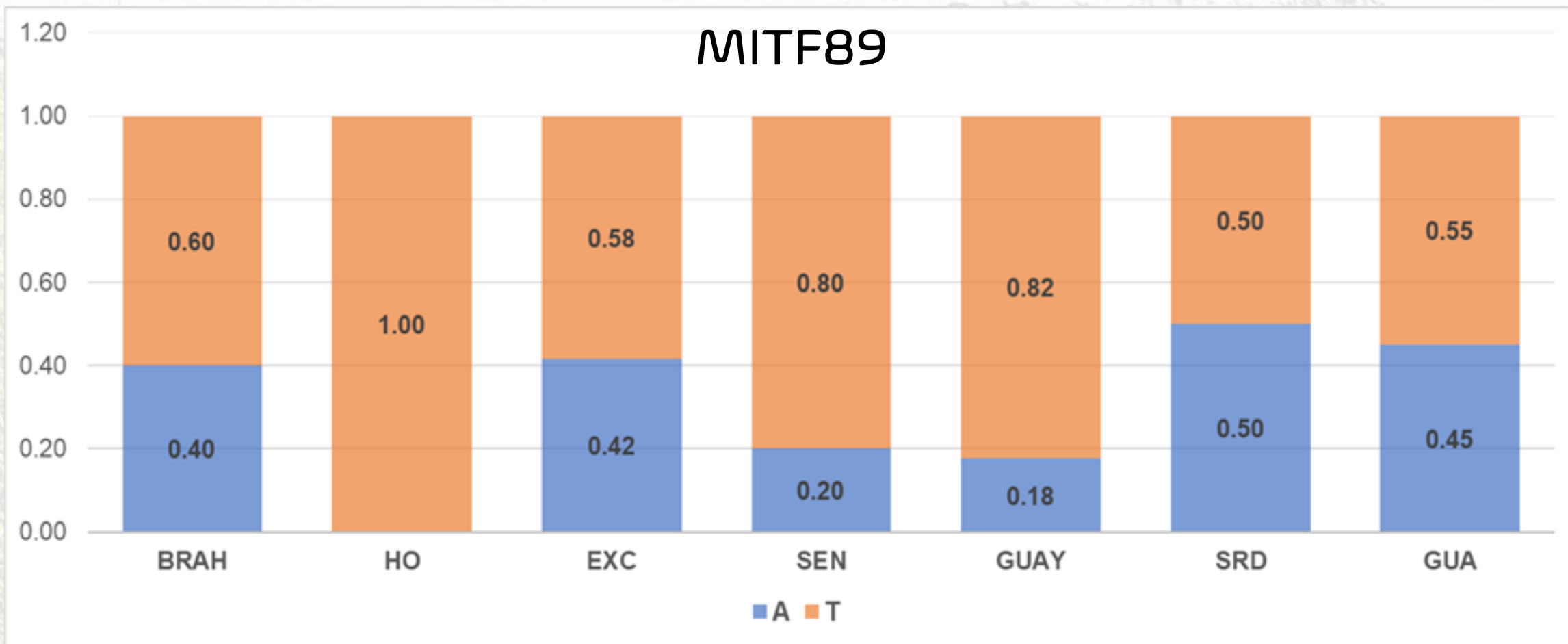
Valores de Diversidad Genética y % Loci polimórficos

GENOTIPO	Ho	He	Dif	%
BRAH	0.12	0.14	-0.02	50
HO	0.15	0.23	-0.08	75
EXC	0.08	0.30	-0.21	75
SEN	0.15	0.14	0.01	50
GUAY	0.24	0.23	0.01	75
SRD	0.32	0.28	0.04	75
GUA	0.40	0.33	0.07	75

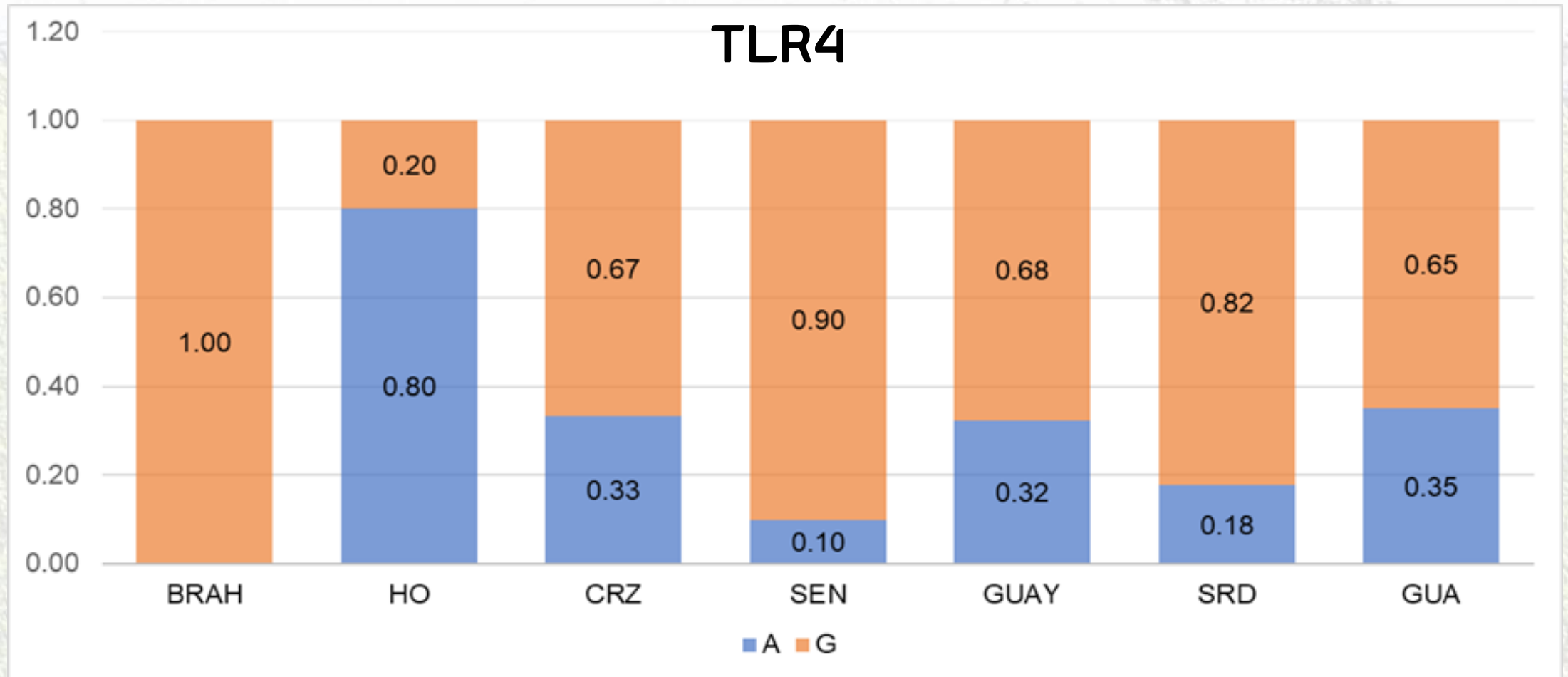
***H_o < H_e*: puede indicar la subdivisión de la población o la endogamia.**

***H_o > H_e*: puede explicar la mezcla o exogamia reciente de la población**

Frecuencias SNP g.31769189T>A de MITF89 de distintos genotipos

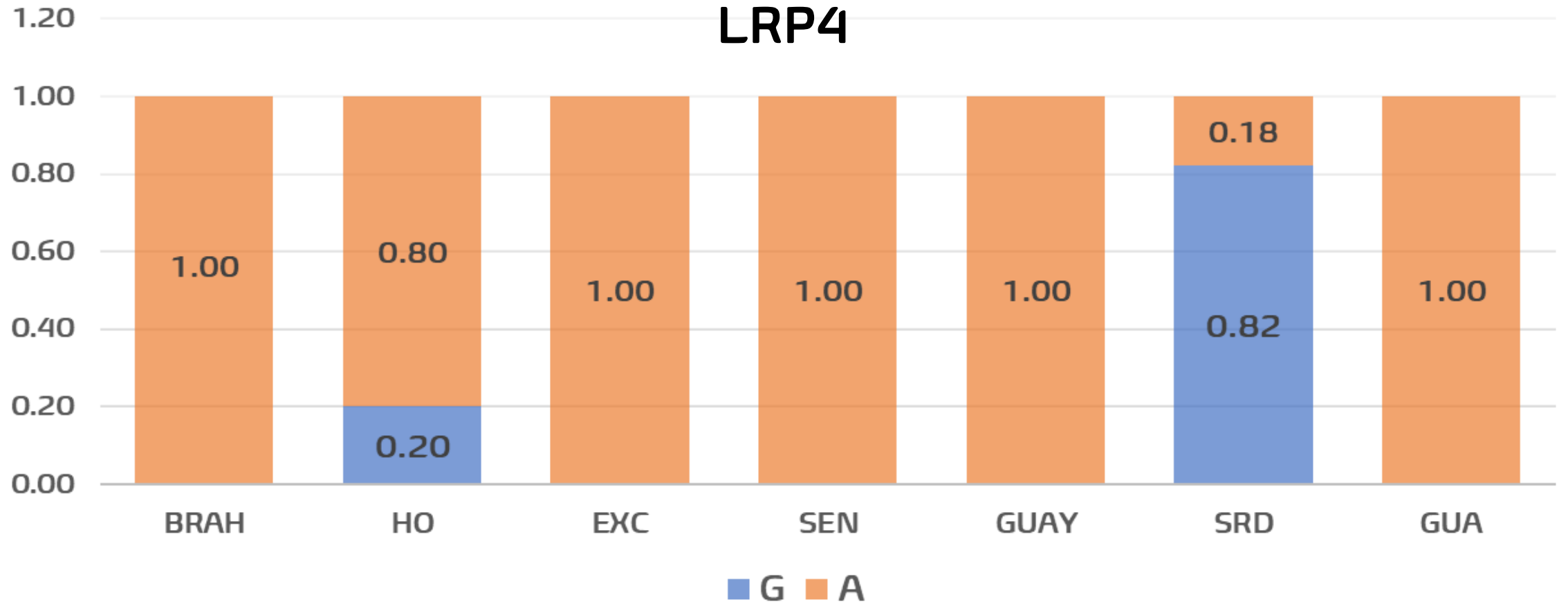


Frecuencia SNP g.108833985G>A del PE de distintos genotipos

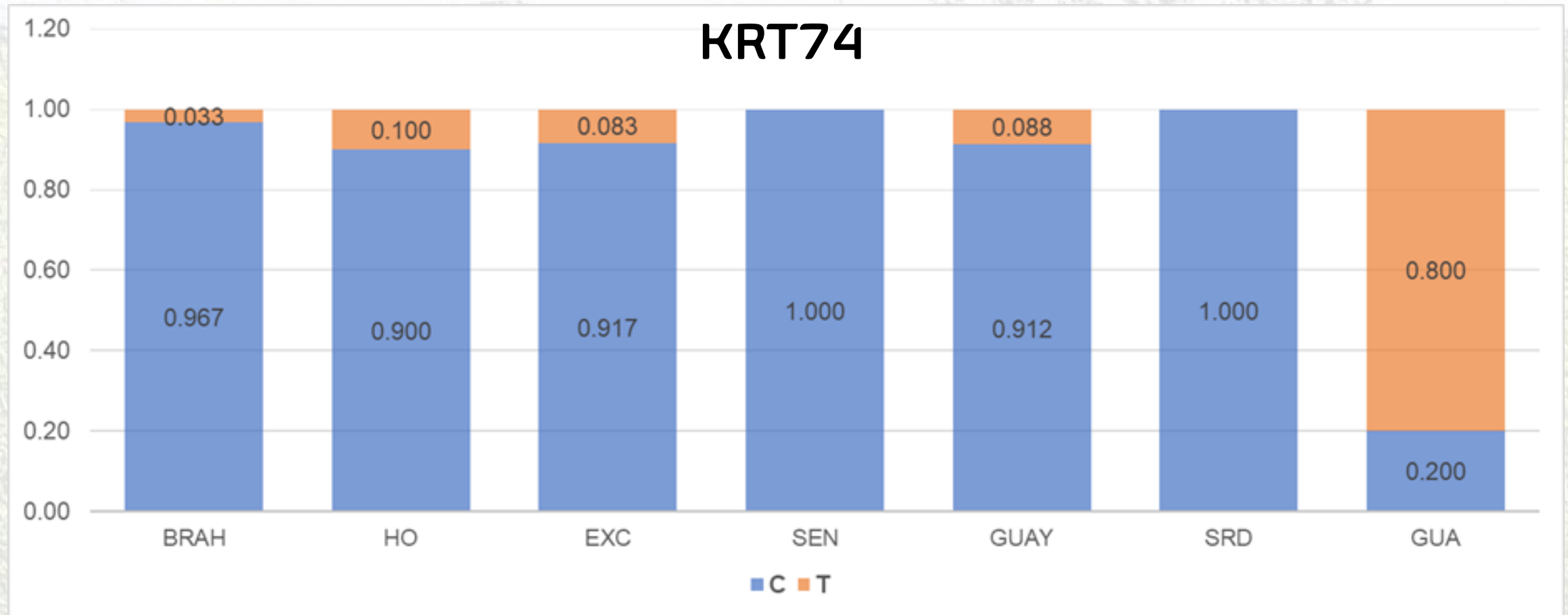


Frecuencia SNP g.77675440G>A de LRP4 de distintos genotipos

LRP4



Frecuencia SNP KRT74, g.27490704C>T de distintos genotipos



A faded background image showing a landscape with a field in the foreground and a line of wind turbines in the distance under a bright sky. The image is semi-transparent, allowing the text to be clearly visible.

CONCLUSION 35

Se identificó el polimorfismo del marcador SNP relacionado con el gen *MITF89* de microftalmia a excepción de la Holstein.

Se identificó un nuevo polimorfismo del SNP de ojo rosa a excepción de la raza Brahman que presentó fijación de alelos.

De los cuatro marcadores del gen de sindactilia, LRP435, LRP452, LRP431 presentaron fijación de alelos, sin embargo, la LRP440 presentó polimorfismo en la raza Holstein.

Se reporta polimorfismo del SNP del gen KRT74 en todos los genotipos a excepción de la raza Senepol que presentó fijación de alelo, particularmente del alelo C. La raza Guabalá fue la única en presentar alta frecuencia génica en el alelo alternativo T.



**"En tiempos de
engaño universal,
decir la verdad
se convierte
en un acto
revolucionario"**

- George Orwell -