



"IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES DE LAS CASEÍNAS EN LAS RAZAS GUAYMÍ Y GUABALÁ MEDIANTE UN ARREGLO DE SNP DE BAJA DENSIDAD"

CONSERVACION de la BIODIVERSIDAD
de los ANIMALES DOMESTICOS LOCALES



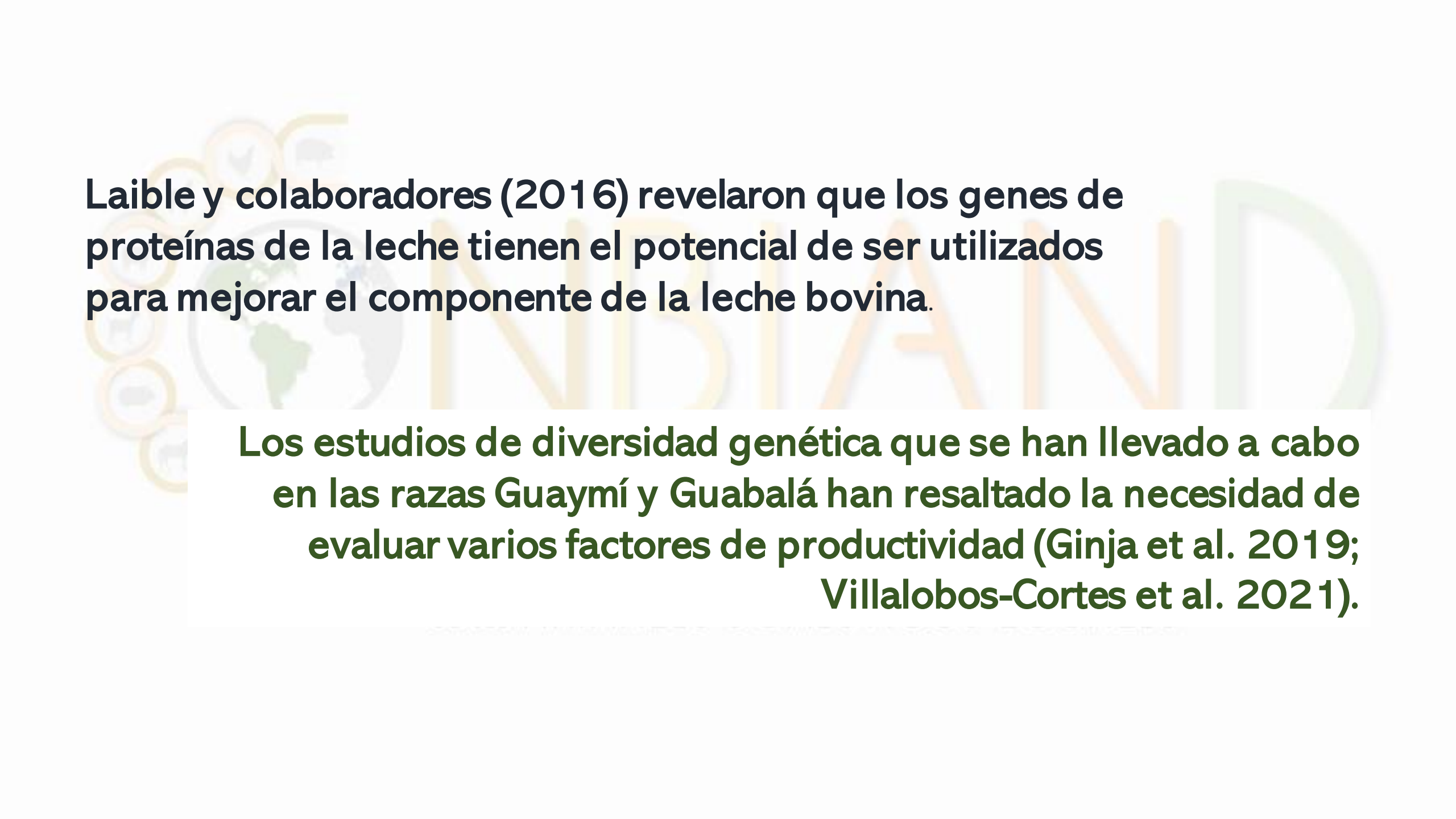


1 INTRODUCCIÓN

CONSERVACION de la BIODIVERSIDAD
de los ANIMALES DOMESTICOS LOCALES

La leche bovina consta de 3-5% de proteína y consta de las proteínas del suero y las caseínas. El grupo de caseína es el más grande entre los componentes de la leche (80%) y está codificado por cuatro genes CSN1S1 (39–46%) CSN1S2 (8–11%), CSN2 (25–35%) y CSN3 (8–15%).

La CSN2 tiene una importancia particular ya que está relacionada no solo con el alto rendimiento y la calidad de la leche (Kučerova et al., 2006), sino también con un producto más saludable, especialmente su variante A2A2, (Kaplan et al., 2022)



Laible y colaboradores (2016) revelaron que los genes de proteínas de la leche tienen el potencial de ser utilizados para mejorar el componente de la leche bovina.

Los estudios de diversidad genética que se han llevado a cabo en las razas Guaymí y Guabalá han resaltado la necesidad de evaluar varios factores de productividad (Ginja et al. 2019; Villalobos-Cortes et al. 2021).



El objetivo de este estudio es caracterizar las caseínas en los genomas de las razas Guaymí y Guabalá de Panamá mediante la genotipificación de polimorfismos de un solo nucleótido (SNP's).

UN de la BIODIVERSIDAD

DOMESTICOS LOCALES



M473R14L35 Y M370D05

CONSERVACION de la BIODIVERSIDAD
de los ANIMALES DOMESTICOS LOCALES

CONBIANID

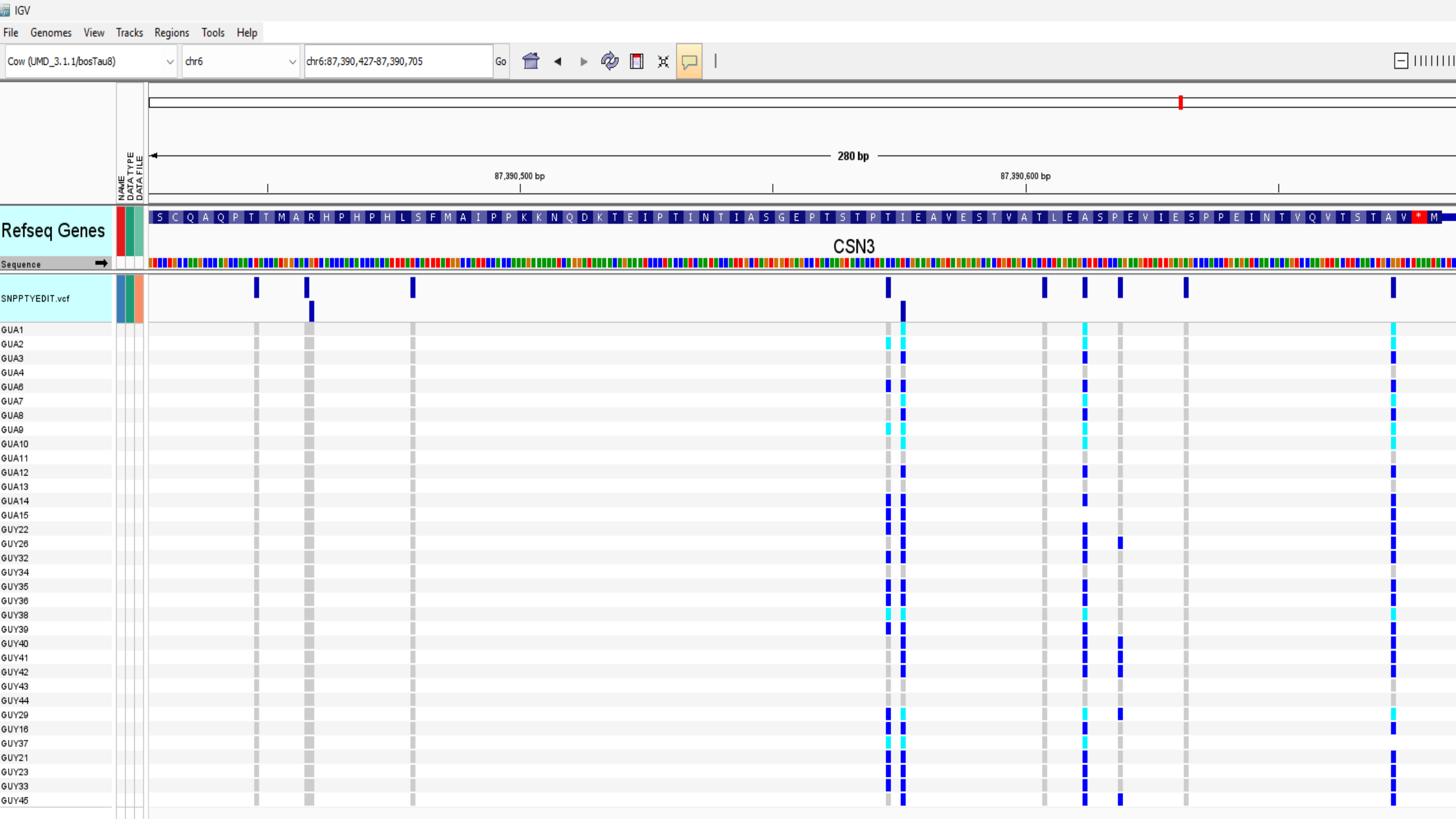
Se analizaron polimorfismos de 24 marcadores SNP de las caseínas CSN1S1 (2), CSN2 (8), CSN1S2 (2) y CSN3 (12) de 34 muestras de ganado Criollo Guabalá (15) y Guaymí (19).

Los animales fueron seleccionados dentro de los centros de conservación a través de una caracterización genética previamente realizada, para garantizar su pureza (Villalobos-Cortés et al., 2020).

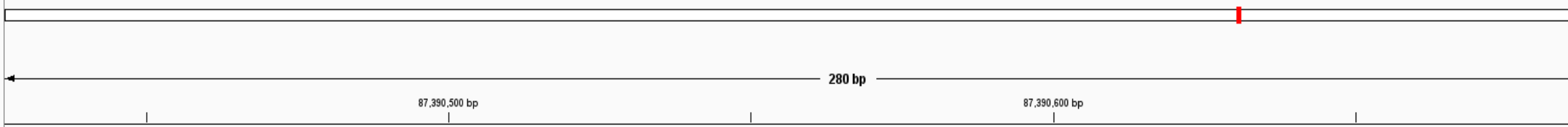
Control de Calidad

Una vez obtenidos los datos, se realizó un control de calidad mediante el programa PLINK 1.9 en la plataforma RStudio, aplicando los siguientes criterios: pérdida por SNP, --geno (0.1), pérdidas por individuo, --mind (0.1), frecuencia de alelo menor, --maf (0.05), y desviaciones del equilibrio Hardy-Weinberg --hwe (0.001).

CONSERVACION de la BIODIVERSIDAD
de los ANIMALES DOMESTICOS LOCALES



NAME
DATA TYPE
DATA FILE



Refseq Genes

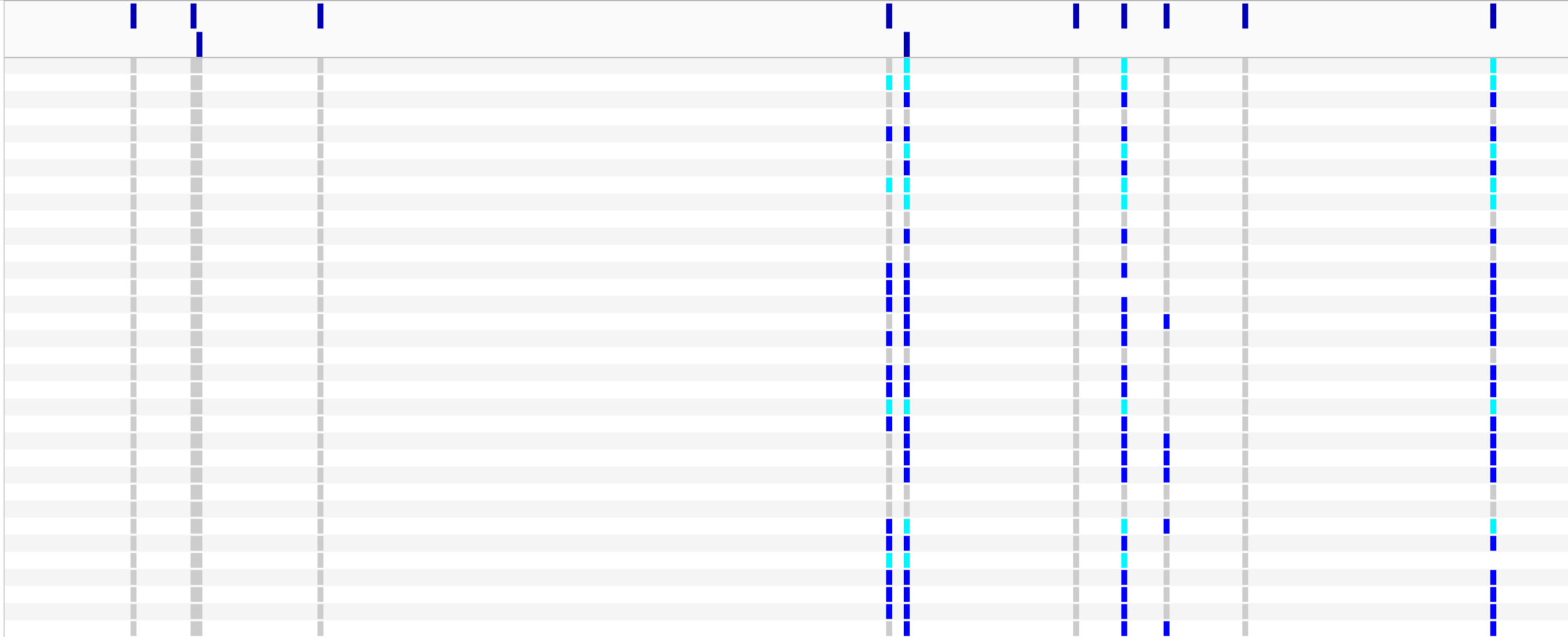
S C Q A Q P T T M A R H P H P H L S F M A I P P K K N Q D K T E I P T I N T I A S G E P T S T P T I E A V E S T V A T L E A S P E V I E S P P E I N T V Q V T S T A V * M

CSN3

Sequence →



SNPPTYEEDIT.vcf



Genome Data Viewer

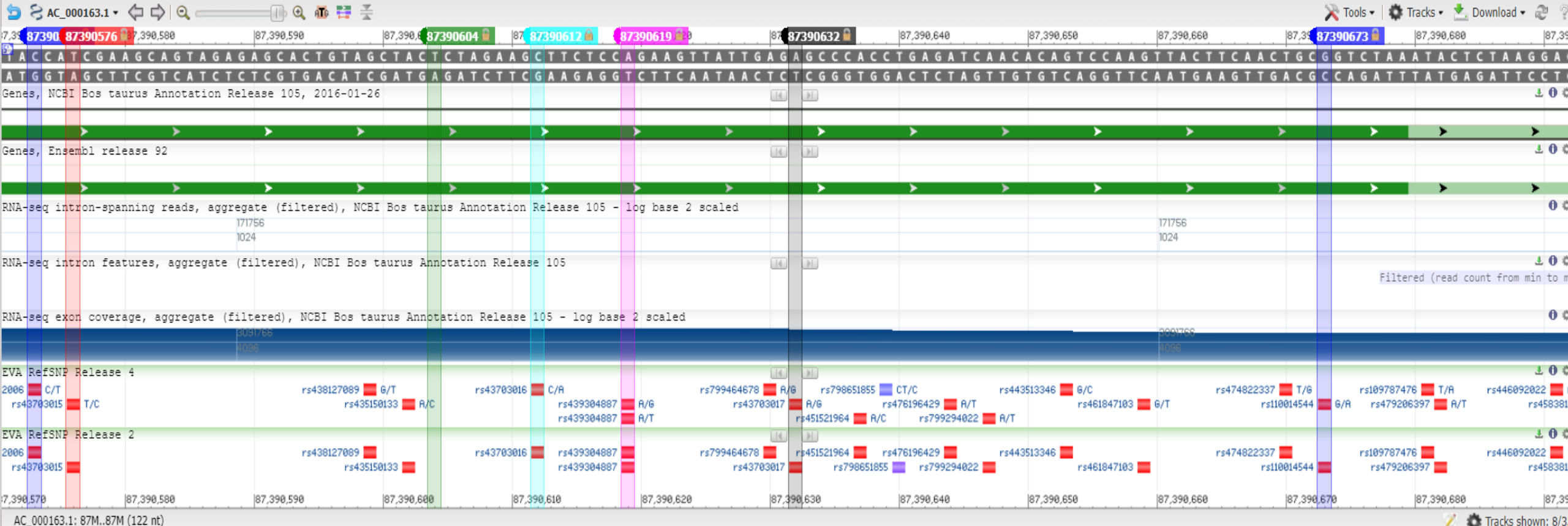
Bos taurus
(cattle)

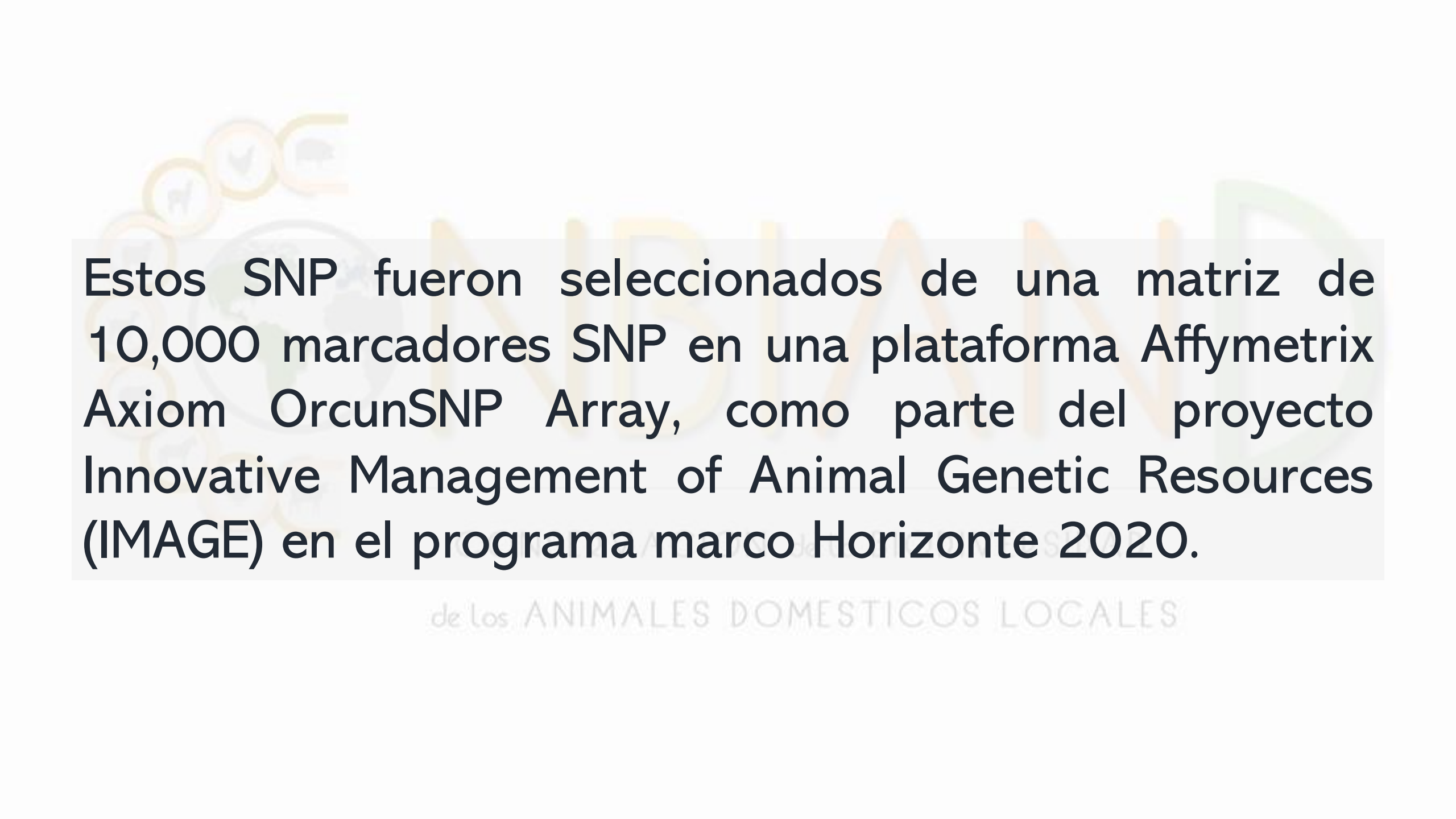
Assembly: Bos_taurus_UMD_3.1.1 (GCF_000003055.6) · Chr 6 (AC_000163.1)

Search assembly
CSN3

AC_000163.1: 87,390,571 - 87,390,692

Gene: CSN3 Transcript: NM_174294.2 Exons: click an exon to zoom in, mouse over to see details





Estos SNP fueron seleccionados de una matriz de 10,000 marcadores SNP en una plataforma Affymetrix Axiom OrcunSNP Array, como parte del proyecto Innovative Management of Animal Genetic Resources (IMAGE) en el programa marco Horizonte 2020.

de los ANIMALES DOMESTICOS LOCALES

Todos los SNP se alinearon con el genoma de referencia UMD 3.1.1 (Elsik et al., 2016).

Para verificar la posición de los SNP en su respectivo cromosoma, se utilizó inicialmente, el programa Integrative Genome Viewer IGV v2.9.4.03) y

Se comparó en paralelo con el Genome Data Viewer del Centro Nacional de Información Biotecnológica (NCBI)

Aquellos SNP que contaban con número de referencia (RefSNP), se utilizaron para ubicarlos en la posición del genoma de referencia ARS.UCD.1.2 mediante *Ensembl!*

Se calcularon los siguientes parámetros:

- Porcentaje de loci polimórficos,
- Heterocigosis observada y esperada (H_o , H_e),
- Número efectivo de alelos (N_e),
- Desviaciones del equilibrio (HW) por población,
- Frecuencias alélicas,
- Índices de fijación F

PGDSpider 2.1.1.5 (Lischer and Excoffier 2012)

IGV 2.9.4.03 (Robinson et al., 2011)

Genome Data Viewer (Rangwala et al., 2021)

Ensembl! (Howe et al., 2021)

European Variation Archive (Cezard et al., 2021)

GENETIX 4.02 (Belkhir et al., 2003)

GenAlEx 6.501 (Peakall and Smouse 2012)

ARLEQUIN 3.5. (Excoffier et al., 2005)

R35UL74D05 Y D15CU510N

De los 24 marcadores analizados, se consideraron utilizables 23;

En la raza Guabalá, se obtuvo un **20.83%** de loci polimórficos
En la raza Guaymí, se obtuvo un **37.50%** de loci polimórficos

La mayoría de las variantes, fueron identificadas mediante su RefSNP, excepto:

CSN2 (6:87183034)

CSN3 (6:87390198, 6:87390448 y 6:87390604),.

Frecuencias alélicas de variantes polimórficas de genes de caseínas de razas Guaymí y Guabalá (Genoma de referencia UMD 3.1.1)

Gen/Alelos	RefSeq	Guabalá		Guaymí	
		Frecuencia alélica		Frecuencia alélica	
CSN1S1	rs133474041	0.800(G)	0.200 (A)	0.684 (G)	0.316 (A)
CSN2	rs109299401	1.000(T)	0.000 (G)	0.789 (T)	0.211(G)
CSN2	rs43703011*	1.000(C)	0.000(A)	0.842 (C)	0.158 (A)
CSN1S2	rs441966828	1.000(C)	0.000(T)	0.842 (C)	0.158 (T)
CSN3	rs450402006	0.733 (C)	0.267 (T)	0.658 (C)	0.342 (T)
CSN3	rs43703015	0.433 (T)	0.567 (C)	0.500 (T)	0.500 (C)
CSN3	rs43703016	0.429 (C)	0.571(A)	0.500(C)	0.500 (A)
CSN3	rs439304887	1.000(A)	0.000(G)	0.842 (A)	0.158 (G)
CSN3	rs110014544	0.433 (G)	0.567 (A)	0.528 (G)	0.472 (A)

Las frecuencias del SNP rs133474041 son más bajas que las reportadas por Kolenda y Sitkowska (2021) en la raza Holstein-Friesian de Polonia.

Las frecuencias del SNP rs109299401 (CSN2), la variante T de la raza Guabala, era más común que la informada por Kolenda y Sitkowska (2021).

Las frecuencias del SNP rs43703011 del gen CSN2 en las razas Guaymí y Guabalá son más altos que los reportados por Kolenda y Sitkowska (2021) y Bisutti et al. (2022).

Bos taurus beta-casein (CSN2) gene, CSN2-A2 allele, exon 7 and partial cds

Sequence ID: [JX273429.1](#) Length: 231 Number of Matches: 1

Range 1: 1 to 231 GenBank Graphics

▼ Next Match ▲ Pre

Score	Expect	Identities	Gaps	Strand
422 bits(228)	4e-123	230/231(99%)	0/231(0%)	Plus/Plus
Query 1	GATGAACTCCAGGATAAAATCCACCCCTTTGCCCAGACACAGTCTCTAGTCTATCCCTTC	60		
Sbjct 1	GATGAACTCCAGGATAAAATCCACCCCTTTGCCCAGACACAGTCTCTAGTCTATCCCTTC	60		
Query 61	CCTGGGCCCATCCATAACAGCCTCCCACAAAACATCCCTCCTTACTCAAACCCCTGTG	120		
Sbjct 61	CCTGGGCCCATCCATAACAGCCTCCCACAAAACATCCCTCCTTACTCAAACCCCTGTG	120		
Query 121	GTGGTGCCGCCTTTCCTTCAGCCTGAAGTAATGGGAGTCTCCAAAGTGAAGGAGGCTATG	180		
Sbjct 121	GTGGTGCCGCCTTTCCTTCAGCCTGAAGTAATGGGAGTCTCCAAAGTGAAGGAGGCTATG	180		
Query 181	GCTCCTAAGCACAAAGAAATGCCCTTCCCTAAATATCCAGTTGAGCCCTTT	231		
Sbjct 181	GCTCCTAAGCACAAAGAAATGCCCTTCCCTAAATATCCAGTTGAGCCCTTT	231		

CSN2

rs43703011

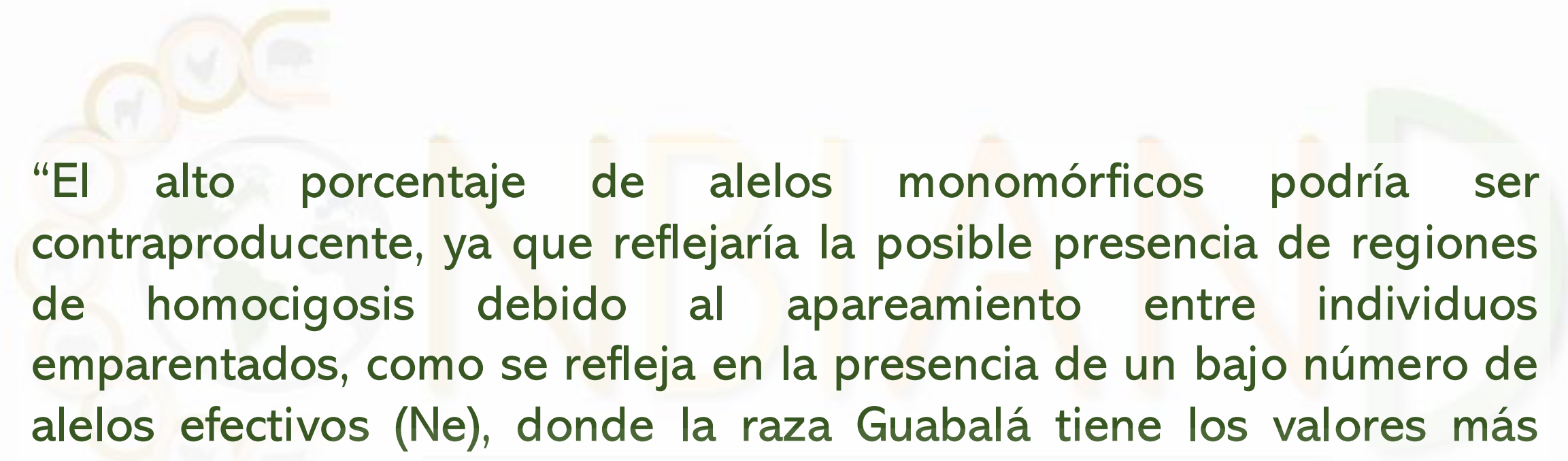
A1 (Alelo mutante)

CAT que codifica para el aa histidina

A2 (Alelo ancestral)

CCT que codifica para el aa prolina

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17
JX273430.1	G	A	T	G	A	A	C	T	C	C	A	G	G	A	T	A	A
JX273429.1	G	A	T	G	A	A	C	T	C	C	A	G	G	A	T	A	A
	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77
JX273430.1	C	C	T	G	G	G	C	C	C	A	T	C	C	A	T	A	A
JX273429.1	C	C	T	G	G	G	C	C	C	A	T	C	C	C	T	A	A



“El alto porcentaje de alelos monomórficos podría ser contraproducente, ya que reflejaría la posible presencia de regiones de homocigosis debido al apareamiento entre individuos emparentados, como se refleja en la presencia de un bajo número de alelos efectivos (N_e), donde la raza Guabalá tiene los valores más bajos (1.167)”

CONSERVACION de la BIODIVERSIDAD
de los ANIMALES DOMESTICOS LOCALES

Medias de Índice de Shannon (I) heterocigosidad observada (Ho), heterocigosidad esperada (He) y equilibrio de Hardy-Weinberg de las variantes del gen de la caseína de las razas Guaymí y Guábala.

Gen	Variante	Ne	I	Ho	He	F
CSN1S1	rs133474041	1.616	0.562	0.516	0.376	-0.356
CSN2	rs109299401	1.249	0.257	0.211	0.166	-0.267
CSN2	rs43703011	1.181	0.218	0.158	0.133	-0.187
CSN1S2	rs441966828	1.181	0.218	0.158	0.133	-0.187
CSN3	rs450402006	1.730	0.611	0.370	0.421	0.133
CSN3	rs43703015	1.983	0.689	0.575	0.496	-0.159
CSN3	rs43703016	1.980	0.688	0.556	0.495	-0.122
CSN3	rs439304887	1.181	0.218	0.158	0.133	-0.187
CSN3	rs110014544	1.979	0.688	0.594	0.495	-0.200
GUABALA		1.167	0.130	0.438	0.449	0.011
GUAYMI		1.257	0.215	0.513	0.405	-0.281

GUABALÁ
 $Ho < He$ (0.438, 0.449)

GUAYMÍ,
 $Ho > He$ (0.513, 0.405)

GUABALÁ Ne 1.167
GUAYMÍ Ne 1.257

“El valor de $F = -0.281$ sugiere que la diversidad genética es mayor de lo esperado aleatoriamente, lo que implica que hay una mezcla más amplia de diferentes genotipos en la población Guaymí”.

El resultado " $H_o < H_e$ " en Guabalá sugiere que la heterocigosis observada es ligeramente menor que la heterocigosis esperada (**Déficit de heterocigotos**). Esto podría indicar una cierta falta de diversidad genética en la población de Guabalá para los genes que se está analizando.

El resultado " $H_o > H_e$ " en Guaymí indica que la heterocigosis observada es significativamente mayor que la heterocigosis esperada (**Exceso de heterocigotos**). Esto podría sugerir una mayor diversidad genética en la población de Guaymí para el gen en cuestión.

“El valor de $F = -0.281$ sugiere que la diversidad genética es mayor de lo esperado aleatoriamente, lo que implica que hay una mezcla más amplia de diferentes genotipos en la población Guaymí”.



CONCLUSIÓN

CONSERVACION de la BIODIVERSIDAD
de los ANIMALES DOMESTICOS LOCALES

Se logró determinar la diversidad genética del grupo de las caseínas en las razas Guaymí y Guabalá, sin embargo, se observan bajas cantidades de alelos polimórficos, particularmente en la raza Guabalá.

Se sugiere la presencia del genotipo A2A2 en la caseína CSN2 considerado favorable para la producción de leche de calidad en ambas razas.

Los marcadores identificados permitirán diseñar estrategias que contribuyan a disminuir los niveles de endogamia y tener un mejor entendimiento de las aptitudes de ambas razas en términos de productividad.



REPÚBLICA DE PANAMÁ
— GOBIERNO NACIONAL —

Instituto de Innovación
Agropecuaria de Panamá

Because the nail failed, the horseshoe was lost...
Because the horseshoe failed, the horse was
lost...
For losing the horse the message did not arrive...
For not getting the message, the war was lost..

japanese proverb



villalobos.axel@gmail.com



@warxman



@axelvcortes

ありがとうございました!
MUCHAS GRACIAS!