

ANÁLISIS DE RNA-SEQ PARA LA DETECCIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS RELACIONADAS CON LOS NIVELES DE ENGRASAMIENTO PERIRRENAL EN CORDEROS LECHALES

Alonso-García^{1*}, M., Arranz¹, J.J., Fonseca¹, P.A.S., Pelayo¹, R., Suárez-Vega¹, A. y Gutiérrez-Gil¹, B.

¹Dpto. Producción Animal, Facultad de Veterinaria, 24007. León

*maalg@unileon.es

INTRODUCCIÓN

El porcentaje de grasa perirrenal se utiliza como indicador de calidad de la canal en el cordero lechal (Miguélez *et al.*, 2008). La identificación de la variabilidad genética que subyace a los caracteres de importancia productiva es importante de cara a la selección de los animales. Se ha demostrado que la metodología de RNA-Seq puede utilizarse de forma eficaz para la identificación de variantes genéticas en las especies de interés ganadero (Suárez-Vega *et al.*, 2017). El objetivo de este trabajo ha sido la identificación de variantes en genes asociados con la deposición grasa perirrenal en el cordero lechal mediante el análisis de datos transcriptómicos.

MATERIAL Y MÉTODOS

El estudio partió de los datos RNA-Seq de la grasa perirrenal de ocho corderos lechales de raza Assaf que, por su porcentaje de grasa perirrenal y pélvica en la canal (KKCF, del inglés *kidney knob channel fat*), han sido asignados a dos grupos, Alto-KKCF (n = 4) y Bajo-KKCF (n = 4). En un análisis previo se identificaron 80 genes diferencialmente expresados (DEGs) entre estos dos grupos. A partir de estos resultados, se realizó un análisis de detección de variantes genéticas frente al genoma de referencia (Oar Ramb v.1.0) con el programa *Bcftools* (Danecek *et al.*, 2021). Tras la identificación de las variantes en los DEGs, se realizó un control de calidad con *SnpSift* (Cingolani *et al.*, 2012). En concreto, las variantes identificadas se filtraron en función de la redundancia de secuenciación (mínimo 10 lecturas por muestra), la calidad de las mismas (QUAL ≥ 30) y la frecuencia del alelo minoritario (MAF $> 0,05$). Por último, se realizó un análisis funcional con el programa *VEP* (McLare *et al.*, 2010) y un análisis de enriquecimiento de QTLs anotados para caracteres de producción cárnica ("Meat and Carcass") en la base de datos SheepQTLdb (Hu *et al.*, 2022) con el programa *GALLO* (Fonseca *et al.*, 2020).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Nuestro análisis identificó un total de 331 variantes en la secuencia de los 80 DEGs entre los grupos Alto-KKCF y Bajo-KKCF, la mayoría de tipo SNP (~90 %). Tras filtrar por el valor de MAF, se consideraron 171 variantes en el grupo Bajo-KKCF y 101 en el grupo Alto-KKCF, siendo 83 de ellas identificadas en ambos grupos. La anotación funcional identificó un total de 255 variantes con posibles efectos funcionales, en su mayoría (>70 %) clasificadas como variantes sinónimas o como variantes en intrones. Se identificaron dos variantes, no descritas previamente, con un posible impacto funcional alto ("high"). Una de ellas, asociada al grupo Alto-KKCF, se localizó en el gen *ACTA2*, un marcador general de precursores de tejido adiposo maduro (Jiang *et al.*, 2014). En el análisis de enriquecimiento de QTLs para los SNPs detectados específicamente en el grupo Alto-KKCF se identificó un enriquecimiento significativo para 11 caracteres, siendo los más significativos "Carcass fat percentage" y "Muscle weight in carcass" ($P_{\text{adj.}} = 1,13 \times 10^{-4}$). Por su parte, para los SNPs específicos del grupo Bajo-KKCF el análisis puso de manifiesto un enriquecimiento significativo para un total de 21 caracteres, de los cuales "Meat color L*" resultó el más significativo ($P_{\text{adj.}} = 4,74 \times 10^{-5}$).

CONCLUSIÓN

Este estudio representa un primer paso hacia la detección de variantes genéticas asociadas con caracteres de engrasamiento en corderos lechales de raza Assaf.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Cingolani, P. *et al.* 2012. *Landes Bioscience*. 6: 1-13.
- Danecek, P. *et al.* 2021. *GigaScience*. 10(2).
- Fonseca, P. *et al.* 2020. *GigaScience*. 9(12).
- Hu, Z.L. *et al.* 2022. *Nucleic Acids Res.* 50: D956-D961.
- Jiang, Y. *et al.* 2014. *Cell Rep.* 9
- McLaren, W. *et al.* 2016. *Genome Biol.* 17(122)
- Miguélez, E. *et al.* 2008. *Small Ruminant Res.* 77: 65-70.
- Suárez-Vega, A. *et al.* 2017. *BMC Gen.* 18: 170.

Agradecimientos: El presente trabajo ha sido financiado por el proyecto nacional *EpiMilkSheep* (RTI2018-093535-B-I00; MICINN). MAG disfruta de una beca predoctoral de la Junta de Castilla y León y el Fondo Social Europeo. PASF es beneficiario de Beca María Zambrano de la Universidad de León, financiada por el Ministerio de Universidades y por la Unión Europea-Next Generation EU.