

ESTIMACIÓN DEL CENSO EFECTIVO POBLACIONAL A PARTIR DE DIFERENTES MEDIDAS GENÓMICAS DE PARENTESCO Y CONSANGUINIDAD

López de la Torre^{1*}, R., Fernández¹, J., Toro², M.Á., Caballero³, A. y Villanueva¹, B.

¹INIA-CSIC, Ctra. de La Coruña, km. 7.5, 28040 Madrid, España.

²Universidad Politécnica de Madrid, 28040 Madrid, España.

³Universidade de Vigo, 36310 Vigo, España

*raul.lopez@inia.csic.es

INTRODUCCIÓN

El censo efectivo poblacional (N_e) es un parámetro de gran importancia en genética cuantitativa y mejora genética animal. Dado que es inversamente proporcional a la pérdida de variabilidad genética, su estimación es fundamental para establecer prioridades en los programas de selección y conservación. N_e puede estimarse a partir de la tasa de consanguinidad (ΔF) o de parentesco (Δf) dado que $N_e = 1/2\Delta F$ y $N_e = 1/2\Delta f$. Ambas medidas son equivalentes con apareamiento aleatorio. Cuando este no es el caso (por ejemplo, si se evitan apareamientos entre parientes), la tasa a la cual se pierde variabilidad se mide mejor a partir de Δf . Clásicamente, ΔF y Δf se han determinado en base al pedigrí, pero la creciente disponibilidad de paneles de SNP de alta densidad permite obtener estimas de mayor precisión. Sin embargo, las numerosas medidas de consanguinidad y parentesco genómicos propuestas hasta ahora pueden llevar a diferentes resultados (Villanueva *et al.*, 2021; Caballero *et al.*, 2022). De hecho, las correlaciones entre estas medidas varían mucho y pueden ser incluso negativas (Zhang *et al.*, 2015; Solé *et al.*, 2017). Por lo tanto, todavía hay un debate sin resolver sobre qué medidas deben usarse para obtener N_e . Además, Toro *et al.* (2019) cuestionaron el significado de N_e cuando se gestionan poblaciones para maximizar la variabilidad genética utilizando una medida concreta de parentesco genómico. Así pues, es necesario extender este estudio a otras medidas genómicas, así como a distintas estrategias de gestión. El objetivo de este estudio fue comparar, mediante simulaciones estocásticas, las estimas de N_e obtenidas a partir de diferentes medidas genómicas de consanguinidad y de parentesco.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se simularon poblaciones con estructura familiar a lo largo de 10 generaciones discretas con apareamiento aleatorio. Estas poblaciones fueron muestreadas de una población base, que fue creada en 2 pasos. Primero, se generó una población en equilibrio mutación-deriva y, después, se hizo una expansión durante 4 generaciones para obtener suficientes individuos y poder generar réplicas independientes. En la población base se mantenían segregando alrededor de 500.000 SNPs (utilizados para calcular las distintas medidas genómicas) y 500.000 loci no marcadores bialélicos (utilizados para evaluar la diversidad en el resto del genoma). Además, se simularon 3.000 loci multialélicos, con dos alelos únicos para cada loci en cada individuo. Estos últimos loci permitieron calcular la IBD (identity-by-descent) que se consideró el valor verdadero de la consanguinidad, lo que permite la comparación de la precisión de las distintas medidas de consanguinidad y parentesco evaluadas. Las medidas de consanguinidad y de coeficientes genómicos fueron aquellos descritos en Caballero *et al.* (2022).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Como se esperaba, las estimas de N_e obtenidas a partir de ΔF fueron iguales a las obtenidas a partir de Δf . Sin embargo, hubo diferencias en las estimas de N_e dependiendo de la medida genómica utilizada para determinar la consanguinidad y el parentesco. La diversidad genética medida como la heterocigosis esperada siguió el mismo patrón en los SNPs y en los no marcadores.

CONCLUSIÓN

Los diferentes valores encontrados según los coeficientes genómicos usados dejan claro que hay que ser cuidadosos a la hora de estimar N_e a partir de datos genómicos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Caballero, A., Fernández, A., Villanueva, B., Toro, M.A. 2022. *Genet. Sel. Evol.* 54: 82.
- Solé, M., Gori, A.S., Faux, P., Bertrand, A., Farnir, F., *et al.* 2017. *Genet. Sel. Evol.* 49: 92.
- Toro, M.A., Villanueva, B., Fernández, J. 2019. *J. Anim. Breed. Genet.* 137: 345-355.
- Villanueva, B., Fernández, A., Saura, M., Caballero, A., Fernández, J., *et al.* 2021. *Genet. Sel. Evol.* 53: 42.
- Zhang, Q., Calus, M.P.L., Guldbrandtsen, B., Lund, M.S., Sahana, G. 2015. *BMC Genet.* 16: 88.

Agradecimientos: Este trabajo fue financiado por el Ministerio de Ciencia e Innovación (PRE2021-09 6997: PID2020-114426GB-C2).