IDENTIFICACIÓN DE REGIONES GENÓMICAS REGULADORAS DEL METABOLISMO ENERGÉTICO EN EL TRANSCRIPTOMA HEPÁTICO PORCINO

Llobet-Cabau[1,2*], F., Liu[2], J., Jové-Juncà[3], T., Castelló[1,2], A., Sánchez[1,2], A., Ballester[3], M. y Folch[1,2], J.M.

[1]Animal Genomics, CRAG, Consorcio CSIC-IRTA-UAB-UB, Campus UAB, Bellaterra;
[2]Departamento de Ciencia Animal y de los Alimentos, Facultad de Veterinaria, UAB, Bellaterra;
[3]Programa de Genética y Mejora Animal, IRTA, Torre Marimon, Caldes de Montbui
*ferran.llobet@cragenomica.es

INTRODUCCIÓN

El metabolismo energético es un proceso complejo que involucra múltiples vías metabólicas y tejidos, entre ellos, el hígado. Dicha homeóstasis energética contribuye al perfil de ácidos grasos de las reservas de grasa intramuscular, fuertemente relacionado con la calidad de la carne (Liu *et al*., 2024). La investigación del transcriptoma ha permitido localizar regiones genómicas (eQTL) que regulan la expresión de genes relacionados con el metabolismo energético y, por tanto, pueden afectar a la calidad de la carne (Liu *et al*., 2024; Liu *et al*., 2020). Además, el análisis de la expresión alélica específica (ASE) permite identificar diferencias en la expresión alélica, causadas por varios factores genéticos y epigenéticos (Castel *et al*., 2015). El objetivo de este trabajo consistió en analizar la asociación entre la variación genética y la expresión génica en hígado de cerdo para identificar regiones genómicas reguladoras de genes involucrados en vías del metabolismo energético.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se extrajo el ARN de muestras de hígado de 310 cerdos pertenecientes a una población comercial de raza Duroc. Se realizó *RNA-Seq* en la plataforma NovaSeq 6000. Se mapeó al genoma de referencia Sscrofa11.1 (Warr *et al*., 2020) utilizando STAR v2.5.3 (Dobin *et al*., 2013). Se cuantificó la expresión génica utilizando RSEM v1.3.0 (Li *et al*., 2011) que se usó en combinación con SNPs imputados para realizar un estudio de asociación a nivel genómico (eGWAS) usando GCTA v1.94.1 (Jiang *et al*., 2019). Los SNPs significativos se agruparon en regiones (eQTL) clasificadas en cis-eQTL, cuando existía proximidad a nivel de secuencia con el gen expresado; y trans-eQTL, cuando no. Paralelamente, se identificaron los loci heterocigotos de cada animal para la detección de expresión bialélica mediante ASEReadCounter v4.0.1.1 (Castel *et al*., 2015). Se identificó ASE mediante una prueba binomial. Finalmente, se identificaron SNPs con ASE en una porción significativa de animales de la población.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Se identificaron 10.186.532 asociaciones entre 14.554 genes expresados en hígado y 8.499.177 SNPs, agrupadas en 2.188 eQTL, de las cuales 1.601 fueron *cis*-eQTL y 587 *trans*-eQTL. Se identificaron *cis*-eQTL asociados a genes de importancia en el metabolismo lipídico, comúnmente asociados con el perfil de ácidos grasos y la calidad de la carne (*ACACA*, *FADS1*, *LEPR* y *PPARA*). Además, se detectó ASE en algunos de los genes anteriores (*ACACA*, *FADS1*, *LEPR* y *PPARA*), así como en otros genes del metabolismo lipídico que no presentaban un eQTL asociado (*ALB*, *ELOVL6* y *CYP2C49*). Los resultados de ASE, contribuyeron a una mejor caracterización de la regulación de genes con *cis*-eQTL.

CONCLUSIÓN

Este estudio contribuye a la comprensión de los mecanismos reguladores de la expresión génica en el hígado de cerdo. La combinación de técnicas complementarias facilitó la identificación y caracterización de determinadas regiones reguladoras de la expresión génica. Se identificaron regiones genómicas que podrían regular la expresión de genes con una función importante en el metabolismo energético y que pueden ser relevantes en la producción porcina.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

• Liu *et al*. 2024. Genet. Sel. Evol. 56: 66 • Liu *et al*. 2020. Genet. Sel. Evol. 52: 59. • Warr *et al*. 2020. Gigascience 9(6): giaa0511 • Dobin *et al*. 2013. Bioinf. 29: 15-21. • Li *et al*. 2011. Bioinf. 12: 323. • Jiang *et al.* 2019. Nat. Gen. 51: 1749-1755. • Castel *et al.* 2015. Genome Biol. 16: 195.

Agradecimientos: Trabajo financiado por MCIN/AEI/10.13039/501100011033, proyectos PID2020-112677RB-C21-C22 y PID2023-148961OB-C21-C22, ERDF A way of making Europe, y el programa CERCA (Generalitat de Catalunya). F. Llobet-Cabau fue financiado con una ayuda FI de la Generalitat de Catalunya (2023 FI-1 00171). Agradecemos la colaboración de la empresa Selecció Batallé que proporcionó el material animal.