

# GMA

## GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL



## GMA 1

**CALIDAD DE CARNE PORCINA:  
DIVERSIDAD GENÉTICA EN CERDOS  
DEL NORESTE ENTRERRIANO**

Rodríguez V., F. Martínez, J. Maffioly, M. Lagadari<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias de la Alimentación. UNER; <sup>2</sup>Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET).  
rodriguezv@fcal.uner.edu.ar

Actualmente los consumidores desean carne de cerdo sin exceso de grasa, con buen color, buena capacidad de retención de agua, terneza, buen sabor y aroma. Para responder esta demanda es necesario reducir la frecuencia de alelos con efectos perjudiciales sobre la calidad de carne. El objetivo de este trabajo fue caracterizar genéticamente cerdos de productores del noroeste entrerriano para realizar un programa de mejoramiento que contemple los genes Hal, RN, SOX6 y CAST para ingresar en mercados diferenciados. Hal está relacionado con carnes PSE consideradas de menor calidad y una mutación puntual responsable del Síndrome de Estrés Porcino. PRKAG3 (RN) se asocia con la acidez y la disminución del rendimiento tecnológico. La actividad de la calpastatina *postmortem* (CAST), está asociada con la terneza. SOX6, un factor de transcripción en la diferenciación de fibras musculares, tendría incidencia sobre el color, CRA, textura y veteado. En consecuencia, diversos SNPs fueron identificados mediante PCR-RFLP, donde se evidencia alta incidencia de alelos perjudiciales (t: 17,36%; RN: 41,56%; Cast872A: 36,14% y SOX6a 73,03% y SOX6b 66,43%). Si bien no se encontraron genotipos tt para Hal, la incidencia de Ct (35,16%) demuestra presencia del alelo mutado. Para RN, RN-/rn\* fue predominante. El SNP beneficioso CASTS638A se ha encontrado en 64,5%, mientras que para CASTG872A, 872Aa asociado a mayor firmeza se encontró en 35,5%. Para SOX6 se estudiaron dos SNPs relacionados al pH y color. Estos resultados permiten proporcionar datos a los productores de carne de cerdo.

## GMA 2

**POLIMORFISMOS GÉNICOS Y SU RELACIÓN  
CON EL TAMAÑO DE CAMADA EN CERDOS  
DEL NOROESTE DE BUENOS AIRES**

Milani L., M.A. Gutiérrez, P. Balzi, E. Pedrazzini<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Departamento de Ciencias Básicas y Experimentales, UNNOBA, Argentina; <sup>2</sup>UNLP, Argentina.  
pamelabalzi@yahoo.com.ar

El tamaño de camada es un rasgo importante en la cría de cerdos, por lo que su relación con el estudio de polimorfismos de genes candidatos puede proporcionar un beneficio extra para la selección de reemplazo. Los objetivos de este trabajo fueron establecer las frecuencias de polimorfismos del gen receptor de estrógenos (*ESR1*) y del gen receptor de prolactina (*PRLR*) en hembras madres y analizar la asociación de ambos con el número de lechones nacidos totales (TN) y número de nacidos vivos (NV), en relación al número de pariciones. Se analizaron 60 muestras de bulbo piloso porcino de 3 establecimientos. El estudio se realizó mediante PCR seguido de RFLP. La digestión de fragmentos para *ESR1* se realizó con la enzima de restricción *PvuII* y para el gen *PRLR* con *AluI*. Para *ESR1* se registró una frecuencia génica de 0,37 para el alelo favorable B, con un 56,7% para el genotipo AB y un 8,3% para el genotipo BB. Para *PRLR* se detectó una frecuencia génica de 0,58 para el alelo favorable A, con un 40% para AB y un 38,3% para AA. En relación al tamaño de camada, no hay diferencias entre genotipos para TN en *ESR1* aunque BB presenta el mayor ( $X=13,4$ ), creciendo significativamente para las pariciones 2 a 7 AA y AB ( $p<0,01$ ). En cambio para *PRLR*, TN para parición 1 es mayor para AB ( $X=13,5$ ;  $p<0,02$ ), mientras que para las restantes pariciones TN crece más para AA ( $p<0,0001$ ). Para NV, *ESR1* primer parición, BB tiene el mayor ( $X=12,8$ ), aunque en pariciones posteriores crecen más AA y AB ( $p<0,01$ ); para *PRLR* en parición 1 es mayor AB ( $X=12,5$ ;  $p<0,03$ ) y para posteriores aumenta más AA ( $p<0,0006$ ).

### ANÁLISIS DE ISOFORMAS DEL RECEPTOR DE KISSPEPTINA EN *Bos taurus* Y *Bos indicus*

Corva P.<sup>1</sup>, M. Motter<sup>2</sup>, L. Soria<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata, Unidad Integrada Balcarce, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad de Buenos Aires, Argentina.  
corva.pablo@inta.gob.ar

La vía de señalización de la Kisspeptina es reconocida como esencial para la manifestación de la pubertad, la secreción de gonadotrofinas y la regulación en general del proceso reproductivo. Como parte de una investigación tendiente a caracterizar la base genética de la precocidad sexual en razas bovinas europeas (*Bos taurus*) y cebuinas (*Bos indicus*), se compararon las secuencias de proteínas pertenecientes a esa vía metabólica. La alineación comparativa de las proteínas del Receptor de Kisspeptina (Kiss1-R) anotadas en Genbank (*Bos taurus*, XP\_003586340.2; *Bos indicus*, XP\_019819203.1) reveló que ambas difieren en un fragmento de 37 aminoácidos dentro de la segunda de las siete hélices transmembrana de la proteína madura, que no aparece en *Bos taurus*. El fragmento de 37 aminoácidos es codificado por 111 nucleótidos en el extremo 3' del intrón 1, que se unen al exón 2. Es reconocida la menor precocidad sexual y peor desempeño reproductivo de las razas cebuinas comparadas con las europeas. Por eso esta variación estructural haría al gen un muy buen candidato para justificar las mencionadas diferencias entre subespecies. Sin embargo, la alineación de bibliotecas de RNA-Seq disponibles en la división SRA de NCBI, correspondientes a distintos tejidos de *Bos taurus* y *Bos indicus*, sugieren que ambas isoformas están presentes en ambos grupos. Es necesario entonces confirmar en qué tejidos se expresa cada isoforma, si los niveles de expresión varían entre tejidos y entre razas europeas y cebuinas, y cuál sería su relación con diferencias en pubertad y reproducción.

### POLIMORFISMO GENÉTICO DE TIPO SNP EN GENES CAPN1 Y CAST, MEDIANTE LA TÉCNICA DE AS PCR EN BOVINO CRIOLLO PATAGÓNICO

Estévez D.<sup>1,2</sup>, E. Greizerstein<sup>1,2</sup>, E. Género<sup>1,2</sup>, E. Fernández<sup>1,2</sup>, R. Martínez<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Lomas de Zamora, Argentina; <sup>2</sup>Instituto de Investigación sobre Producción Agropecuaria Ambiente y Salud (IIPAAS)-CIC, Argentina.  
daniela.y.estevez@gmail.com

El bovino criollo de origen patagónico fue descrito por primera vez en el año 1989 por docentes de la FCA-UNLZ. Se trata de una población asilvestrada en el Parque Nacional Los Glaciares, provincia de Santa Cruz, que tiene más de veinte generaciones de reproducción cerrada con la única intervención de la selección natural. A partir de estos animales la FCA-UNLZ formó un núcleo de animales para la conservación y difusión de este valioso recurso genético que actualmente se mantiene en el predio del INTECH en la localidad de Chascomús, provincia de Buenos Aires. Uno de los atributos más importantes al definir la calidad de la carne bovina a nivel de consumidor, es su ternera. Las enzimas Calpaina y Calpastatina intervienen en la degradación de las proteínas de la fibra muscular luego de la faena del animal. Se han identificado los genes que llevan la información para estas enzimas y sus variantes asociadas a mayor o menor ternera. Nuestro estudio consistió en determinar la presencia de polimorfismo genético del tipo SNP en los genes CAPN1 y CAST, de 36 animales utilizando la técnica de PCR alelo específico (AS PCR), con primers para los SNP: CAPN1316, 530 y CAST2959, indicadores de alelos favorables para ternera. Los resultados mostraron gran variabilidad entre los animales, con frecuencias génicas para los alelos favorables de 0,52; 0,36; 0,5 respectivamente. Presentando una frecuencia superior a Aberdeen Angus para CAPN1 316, pero menores para las frecuencias citadas en estudios realizados en otras razas del género *Bos taurus*.

## GMA 5

**ANÁLISIS DE ALELOS DEL GEN *BOLA-DRB3.2* Y SU VINCULACIÓN CON RASGOS DE PRODUCCIÓN LECHERA Y CONTEO DE CÉLULAS SOMÁTICAS**

Baltian L.R.<sup>1</sup>, P. Ramirez<sup>1</sup>, J. Patrilla<sup>1</sup>, E.E. Schmidt<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Veterinarias UNLPam, Argentina. laurabaltian@gmail.com

En los últimos años aumentó el interés de seleccionar ganado lechero para resistencia a enfermedades. Se demostró la asociación del gen *DRB3.2* del Complejo Principal de Histocompatibilidad Bovino (*BoLA*) con resistencia a mastitis y con la respuesta inmune, lo cual hace necesario conocer sus variantes al momento de manejar el rodeo lechero. El objetivo del presente estudio es identificar alelos del *BoLA.DRB3.2* vinculados a resistencia/susceptibilidad a mastitis evaluada a través del conteo de células somáticas (CCS) y su relación con rasgos de producción lechera. Se registraron mensualmente los datos de producción para cada lactancia de una población de ganado Holstein de La Pampa (n=158). Los alelos del *BoLA-DRB3* se amplificaron por PCR y se genotipificaron por RFLP. Por medio del programa Info Stat se determinaron las asociaciones genéticas y productivas. El alelo más frecuente fue el *BoLA3.2\*23* con una frecuencia del 13,50%. El modelo lineal mixto utilizado evidenció que los alelos \*23 y \*28 tendrían asociación negativa ( $p < 0,05$ ) con litros de leche. Si bien la variable alelo mostró asociación con el porcentaje de grasa ( $p < 0,01$ ), los alelos de mayor frecuencia analizados no mostraron este nivel de asociación. El alelo \*25 evidenció una asociación con bajo CCS con un  $OR = 0,53$  ( $p < 0,01$ ). En cuanto a la variable porcentaje de proteína no mostró asociación con los alelos ( $p = 0,22$ ). Se destaca la importancia de los alelos del *DRB3.2* para selección a resistencia.

## GMA 6

**RSB AND FST ANALYSIS REVEALED SELECTION SWIFTS IN HYPOXIA-INDUCIBLE FACTOR GENOMIC REGION ON BOLIVIAN HIGHLAND CREOLE CATTLE**

Álvarez Cecco P.<sup>1</sup>, A. Falomir Lockhart<sup>1</sup>, J.A. Pereira Rico<sup>2</sup>, A. Loza Vega<sup>2</sup>, O. Arce Cabrera<sup>3</sup>, M.E. Fernández<sup>1</sup>, A. Rogberg Muñoz<sup>1,4</sup>, G. Giovambattista<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET, CONICET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Argentina; <sup>2</sup>Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Autónoma Gabriel René Moreno, Santa Cruz de la Sierra, Bolivia; <sup>3</sup>Facultad de Ciencias Agrarias y Veterinarias, Universidad Técnica de Oruro, Bolivia; <sup>4</sup>Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires, Argentina. guillermogiovambattista@gmail.com

Latin-American Creole cattle are spread all over American countries and are descendants of the bovines introduced into America by the Spanish and Portuguese conquerors in the 16th century. Most of populations evolved under low levels of breeding management and became adapted to different environments, such as tropical rainforest, subtropical dry forest, highland steeps. In Bolivia, some populations have adapted to the Andean highland plains at 4000 m.a.s.l., which probably created signatures of selection within the actual genomes. The aim of this study was to study the footprints of adaptation to altitude in a population of Bolivian Creole cattle. 132 animals (67 highland and 65 lowland) were genotyped using ArBos1 50K microarray. Quality control was performed considering 97% as sample and SNP call rates and MAF values. *Shape-IT* software was used to determine the individual haplotypes and the *rehh* package from R was applied to compute  $R_{sb}$ . *Plink* v1.9 was used to estimate pairwise  $F_{ST}$  between populations. The top 1% values from both indexes were taken as threshold to consider significant results and BovineMine database was used to retrieve the genes. The most significant results were found on BTA10 and 20, which showed significant peaks through both methods. Within BTA10 peak, we detected a gene, *HIF1* (*hypoxia inducible factor 1*), that functions as transcriptional regulator of the adaptive response to hypoxia, and was previously associated to altitude adaptation.

## CARACTERIZACIÓN DE LA ABIOTROFIA CEREBELAR EN CABALLOS ÁRABES CON ANÁLISIS DE CURVAS DE FUSIÓN

Jiménez Heredia I<sup>1</sup>, C. Quiñones Pérez<sup>1</sup>, M. Gaudó Hernández<sup>1</sup>, F.J. Ojeda Durán<sup>1</sup>, J.L. Vega-Pla<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Cría Caballar de las Fuerzas Armadas de España, España. jvegpla@gmail.com

El Servicio de Cría Caballar de las Fuerzas Armadas de España dispone de una importante cabaña equina de la raza Árabe. Las tecnologías y protocolos de genética molecular están permitiendo la caracterización de algunas enfermedades genéticas, e incluso el carácter portador de los reproductores. La abiotrofia cerebelar es una enfermedad neurodegenerativa con origen genético de tipo autosómico y recesivo que se presenta en caballos de raza Árabe. Brault *et al.* encontraron una mutación puntual (G/A) responsable de la pérdida de las células de Purkinge. Brault y Penedo (2011) proponen una técnica compleja (PCR y electroforesis). El objetivo es la identificación de la mutación asociada a la abiotrofia cerebelosa mediante qPCR y análisis de curvas de fusión de los amplicones. Se diseñan cebadores delimitando una secuencia de ADN de 66 pares de bases que contiene la mutación. Se seleccionan 300 muestras de caballos Árabes. Se usa un control positivo procedente de un animal diagnosticado clínicamente. Los fragmentos con el gen salvaje ofrecieron una curva de disociación de 81°C y los que llevaban la mutación en homocigosis de 80,5°C. Los individuos heterocigotos (portadores asintomáticos) presentaron una curva bimodal fácilmente identificable. La validación de la técnica se realizó mediante la comparación con la técnica de Brault y Penedo. El 100% de las muestras de individuos negativos, portadores y positivos se identifican inequívocamente con ambas técnicas. Los análisis genealógicos confirman el modelo de herencia mendeliano descrito para esta enfermedad.

## EVIDENCIA DE MUTACIONES QUE CAUSAN FENOTIPO ENANO EN CABALLOS PETISOS

Boiko F<sup>1</sup>, M.E. Zappa<sup>2</sup>, S. Maiztegui<sup>1</sup>, C.M. Corbi Botto<sup>2</sup>, R.A. Lopez<sup>1</sup>, V. Scolari<sup>1</sup>, P. Kehoe<sup>1</sup>, S.A. Sadaba<sup>2</sup>, M. Muriel<sup>1</sup>, S. Diaz<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Hospital Escuela, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata; <sup>2</sup>Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET) CONICET, Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Argentina. sdiaz@igevet.gob.ar

El enanismo (dwarfismo) es una enfermedad que se presenta en algunas razas de caballos; los afectados padecen anormalidades esqueléticas que afectan su normal crecimiento y desarrollo, y se clasifican en varios tipos. Se conocen 7 mutaciones causales: un cambio puntual en el gen de la Beta-1,4-Galactosyltransferase 7 (B4GALT7) en caballos Frisones, y 2 deleciones (Del1/Del2) en el gen SHOX, las tres con herencia autosómica recesiva. En Miniatura, Shetland y cruza, 4 mutaciones de herencia dominante parcial (D1-4) en el gen AggreCAN (ACAN), la principal proteína estructural de cartílago. La detección del fenotipo enano es infrecuente dado que mueren en forma temprana por la gravedad de una variedad de malformaciones. En 2017, ingresó al Hospital Escuela una potranca con fenotipo enano. El diagnóstico clínico evidenció alzada reducida (58 cm), cefalomegalia, prognatismo, desviaciones angulares y flexurales en las extremidades, presentando varus carpal y tarsal, e hipotiroidismo por análisis serológico. El análisis de ADN de mutaciones de los genes SHOX y ACAN en 9 miembros de la familia, mostraron el genotipo N/N N/D4 en la potra afectada y el padrillo de fenotipo normal, y genotipo N/N N/N en los demás miembros de la familia. La detección del alelo D4 en heterocigosis no explica la presencia del fenotipo enano en la potranca. Por estos motivos, se infiere la presencia de una nueva mutación causante del fenotipo enano, que podría estar presente en algunas de las líneas de caballos petisos con antecesores Falabella y Shetland.