



Riduzione della variabilità genetica e depressione da consanguineità nella Frisone italiana

Dott.ssa Michela Ablondi

Montichiari, 27/10/2023



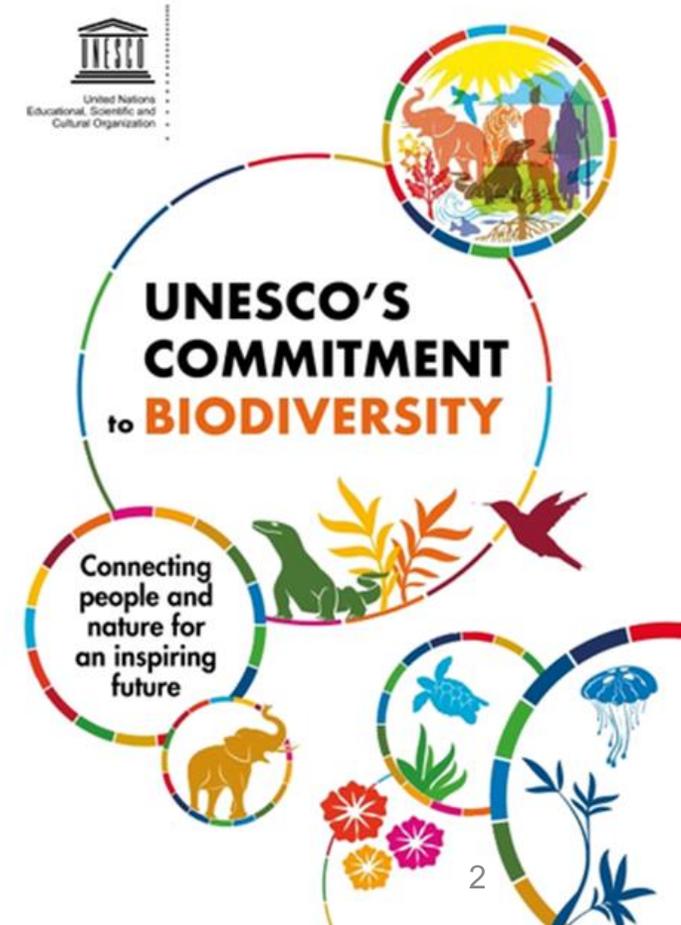
Inbreeding e selezione strategie di gestione comune

Perdita di variabilità genetica

A Livello globale

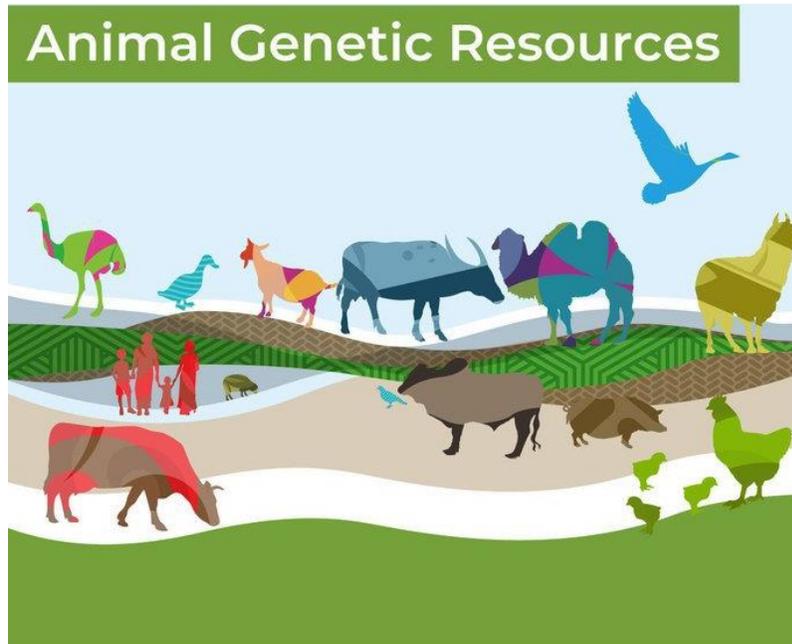
Stiamo attualmente perdendo biodiversità ad un tasso **1.000 volte** superiore a quello naturale.
(UNESCO, 2018)

Siamo di fronte alla "**sesta estinzione di massa della Terra**",
paragonabile all'ultima grande crisi avvenuta
65 milioni di anni fa.



Perdita di variabilità genetica

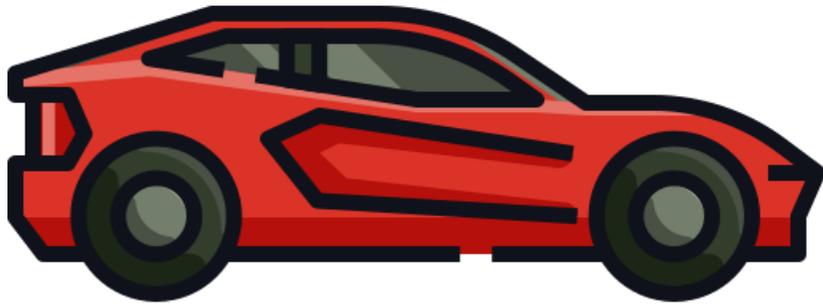
Nelle popolazioni a limitata diffusione



- Circa 100 razze si sono estinte fra il 2000 e il 2014
- **17% delle razze sono a rischio di estinzione per elevata consanguineità e ridotta numerosità effettiva**
- **58% delle razze non si conosce lo stato**

Perdita di variabilità genetica...

Nelle popolazioni cosmopolite sotto selezione



La consanguineità



- Fissare velocemente geni con effetto positivo



- Varianti deleterie
- Depressione da consanguineità

Ecco perché è importante studiarla: per conoscerla e gestirla

- 1.** Variabilità genetica nel tempo
- 2.** Quantificazione depressione da consanguineità

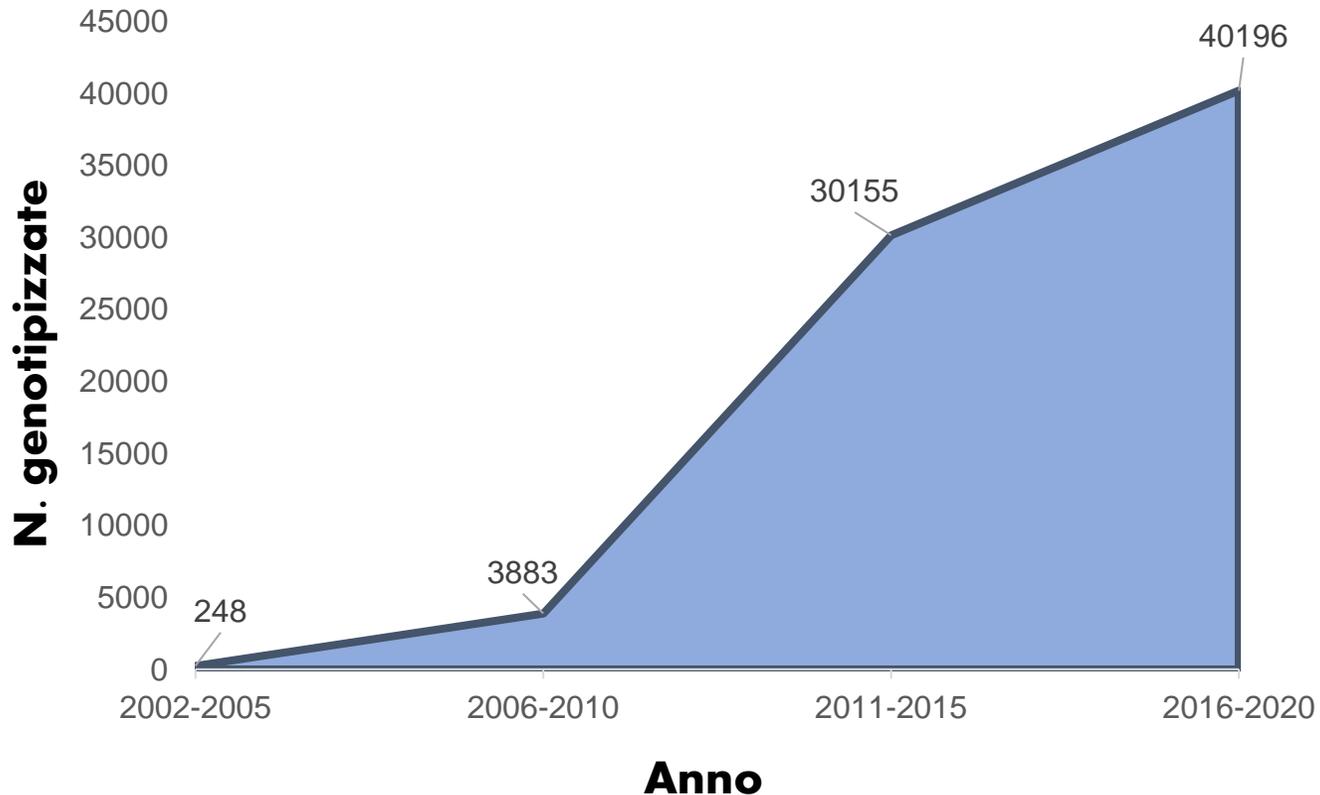
nella Frisona Italiana



1. Variabilità genetica nel tempo nella Frisona Italiana

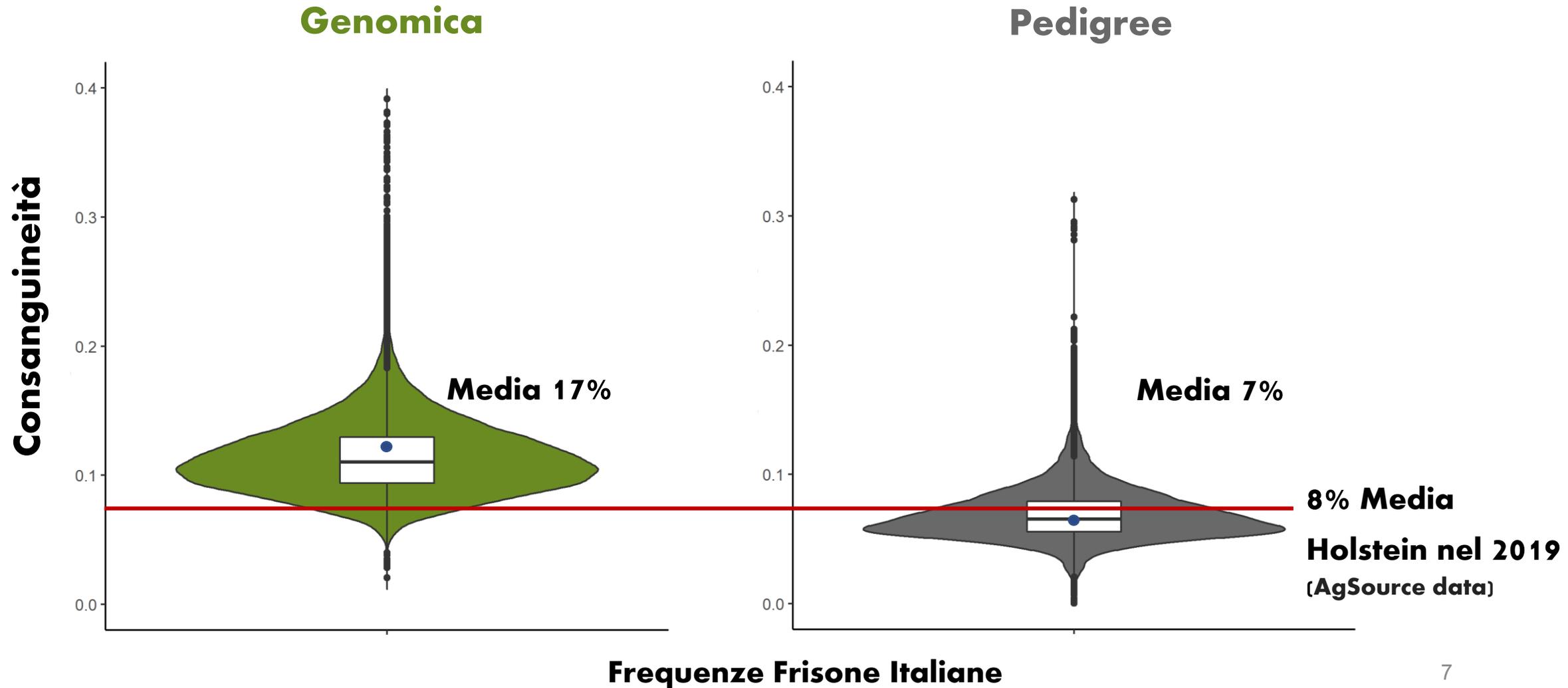
Come è stata valutata ?

- Analizzando più di 75,000 bovine di razza Frisona genotipizzate



- Differenza fra consanguineità da dato genomico e pedigree
- Andamento della consanguineità nel tempo
- Andamento intervallo di generazione
- Focus su cos'è successo dopo l'introduzione della selezione genomica

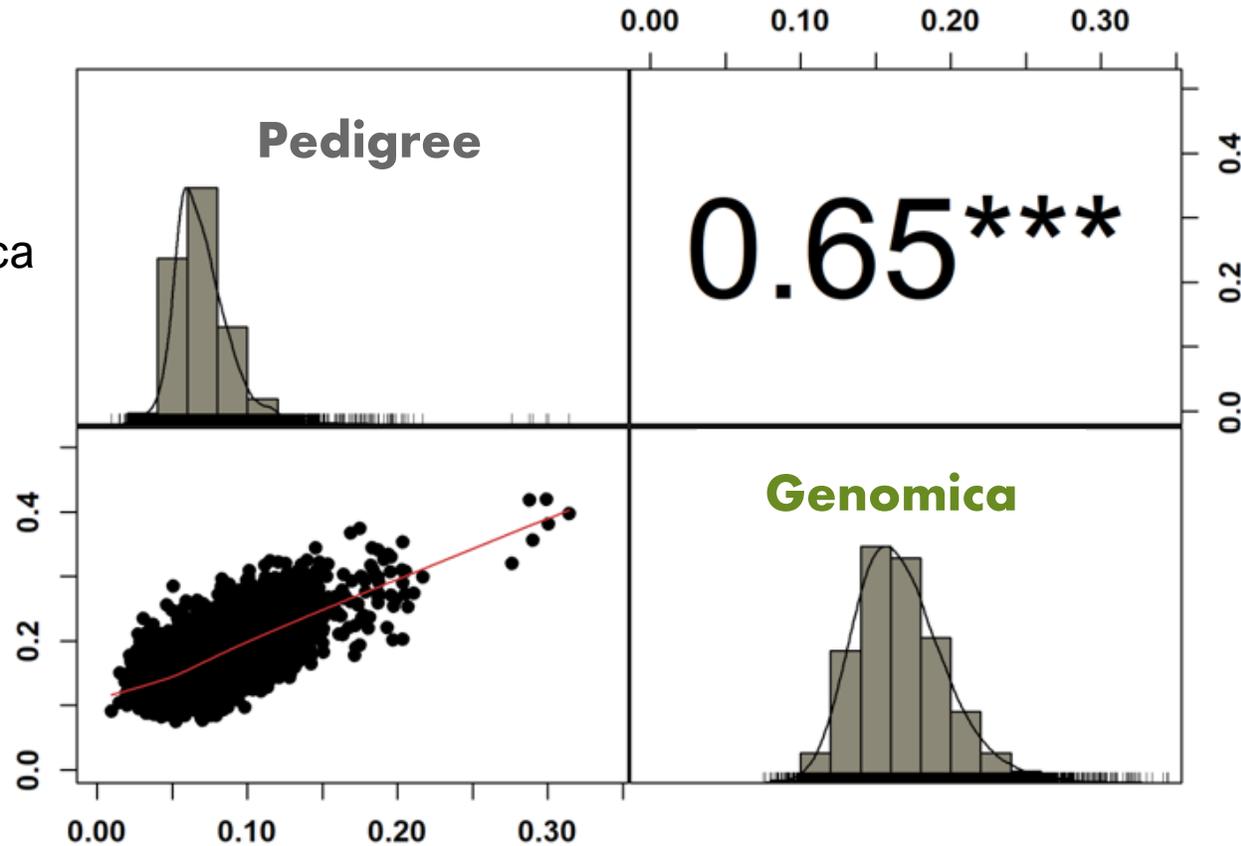
Differenza consanguineità genomica e da pedigree



Differenza consanguineità genomica e da pedigree

- **Pedigree:**

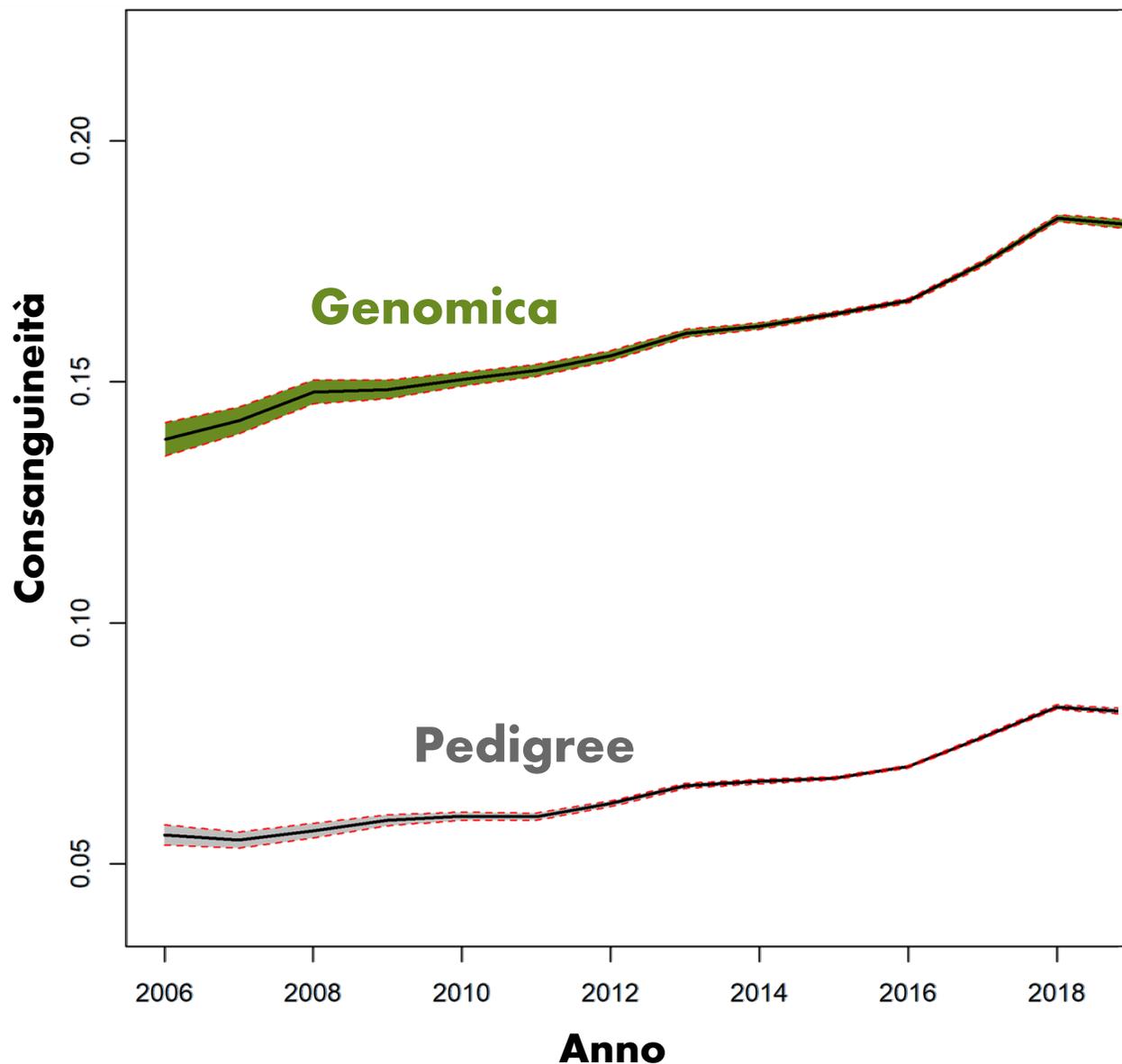
Dipende dalla completezza dell'informazione genealogica



- **Genomica:**

Prende in considerazione il reale livello di omozigosi

Andamento della consanguineità nel tempo



FAO raccomanda:

ΔF per generazione non superiore all'1%

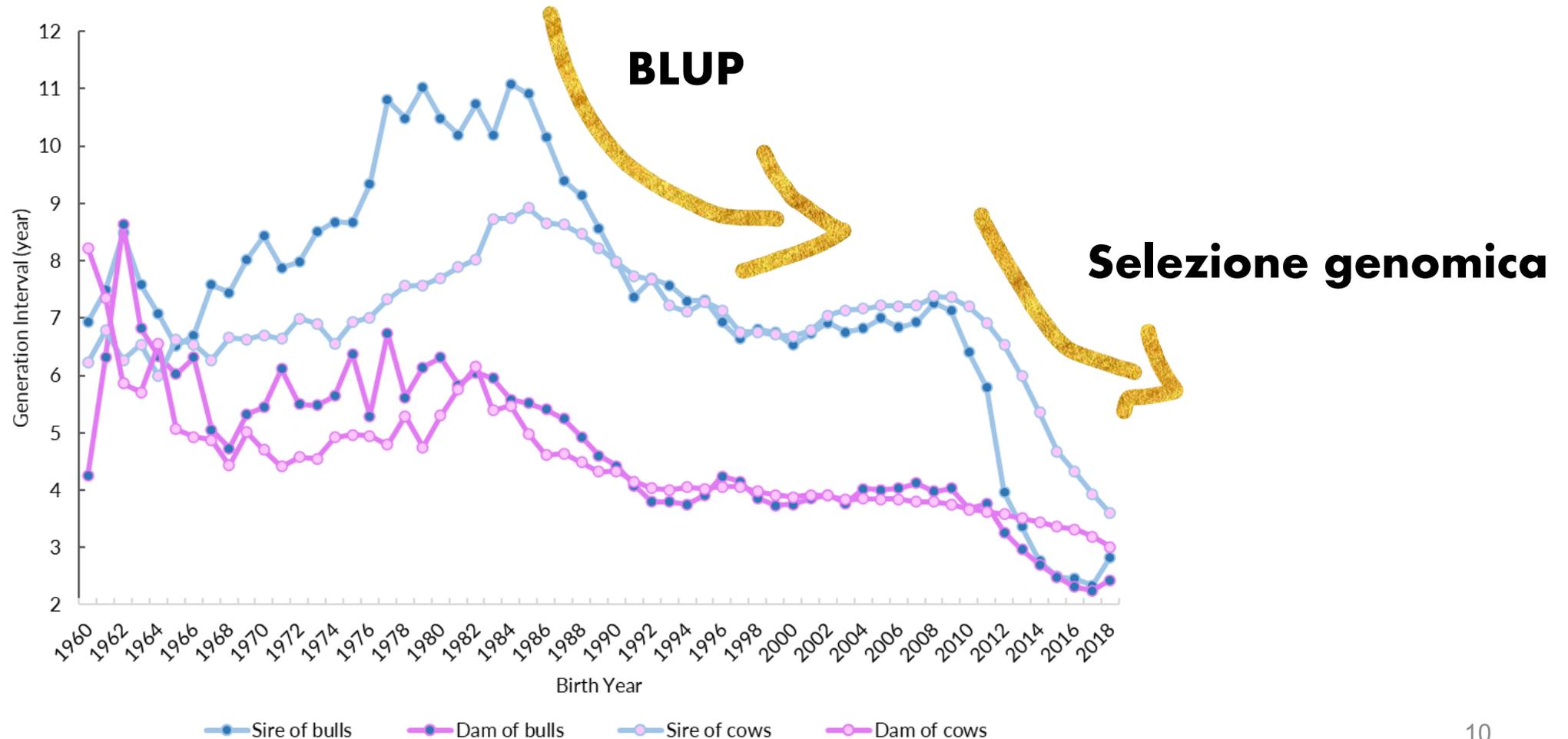
ΔF pedigree per anno: **+ 0.27%**

ΔF genomico per anno: **+ 0.44%**

Per generazione (5 anni) ~ 1.3% e 2.2%

Andamento dell'intervallo di generazione

1. Intervallo di generazione: da ~ 7 a ~ 3 anni

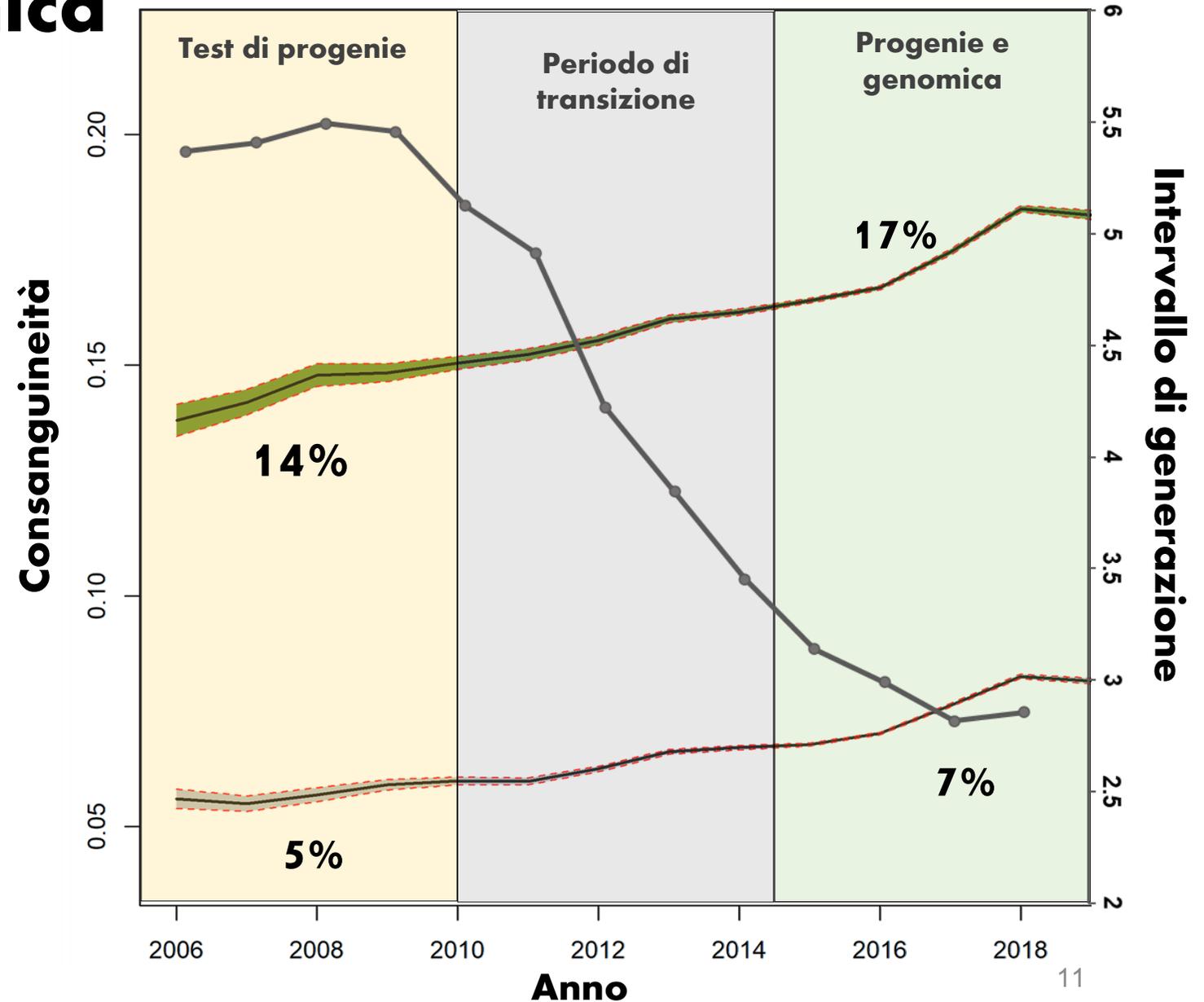


Impatto della genomica

Cambiamento relativo nella pendenza di ΔF :

Da dato genomico = + 1.19

Da dato di pedigree = + 2.36



Ecco perché è importante studiarla: per conoscerla e gestirla

- 1. Variabilità genetica nel tempo**
- 2. Quantificazione depressione da consanguineità**

nella Frisona Italiana



2. Depressione da consanguineità nella Frisona Italiana

27,735 Frisone Italiane con:

- Pedigree
- Dati genomici
- Dati produttivi



Kg latte, proteine e grasso su 305 giorni di lattazione



Modello statistico misto

Stima consanguineità:

Da dato genomico

Da dato di pedigree

-  x  Allevamento x anno
-  Mese di parto
-  Ordine di parto
-  Effetto animale

&

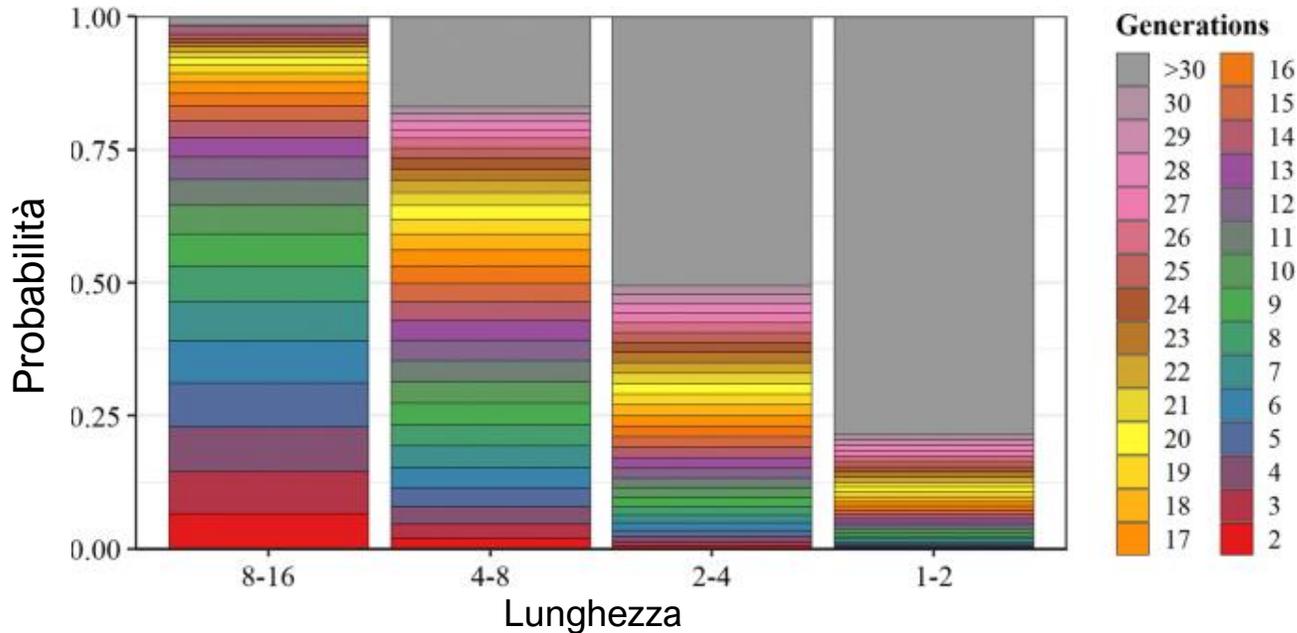
A) F_{ped} e F_{ROH} come regressore

B) F_{ROH} per classi di lunghezza

Consanguineità genomica per classi di lunghezza

Lunghezza dei segmenti in omozigosi:

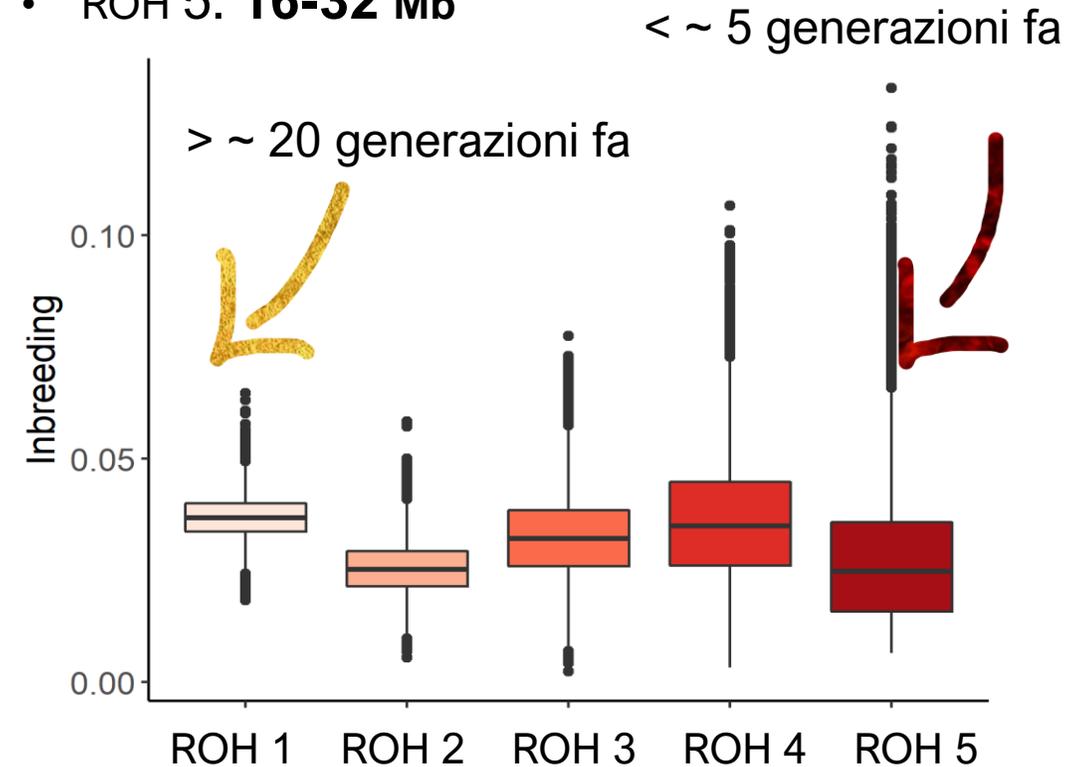
Indicazione di quando è avvenuta la riduzione di variabilità genetica



Doekes et al. 2019 (<https://doi.org/10.1186/s12711-019-0497-z>)

F_{ROH} diviso per lunghezza:

- ROH 1: **1-2 Mb**
- ROH 2: **2-4 Mb**
- ROH 3: **4-8 Mb**
- ROH 4: **8-16 Mb**
- ROH 5: **16-32 Mb**



Consanguineità come regressore

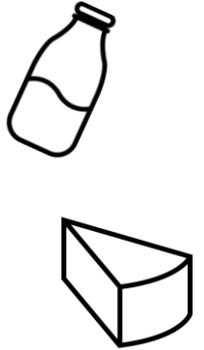
1% aumento in consanguineità da dato di pedigree e genomico



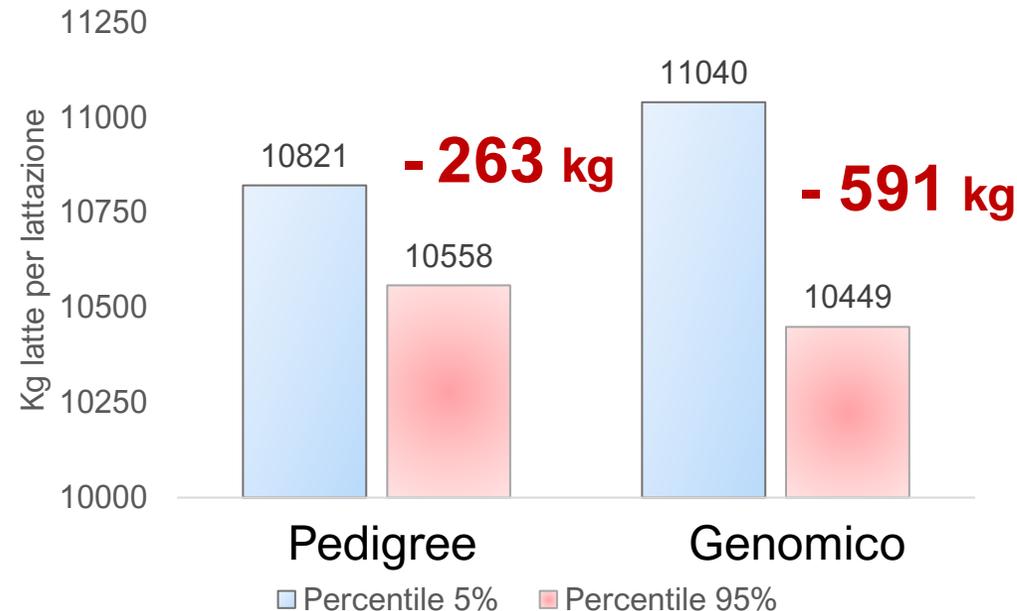
- 44 e - 61 kg di latte per lattazione

-1.31 e - 2.45 kg di grasso per lattazione

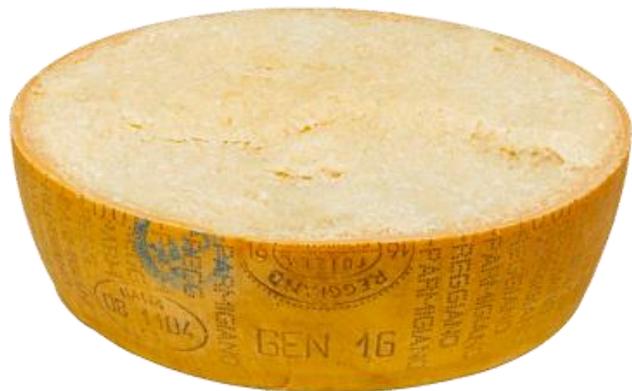
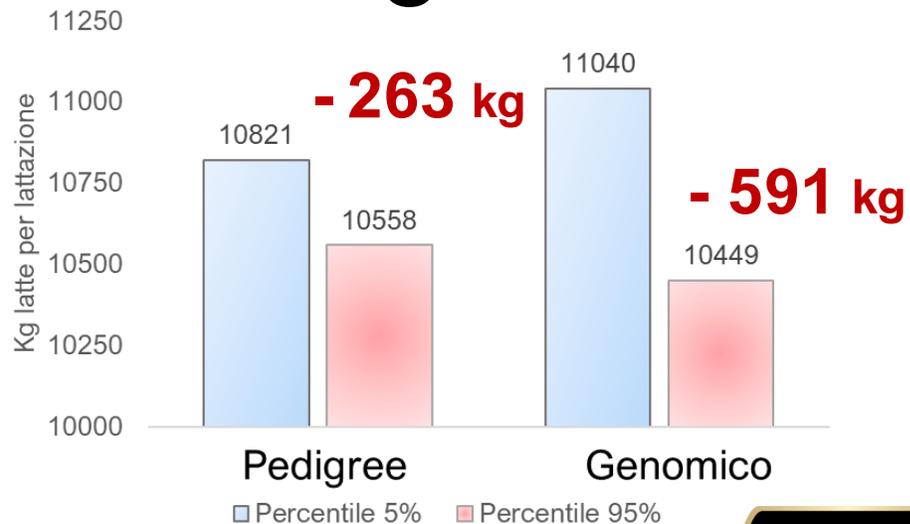
- 1.41 e - 2.0 kg di proteina per lattazione



Differenze in produzione di latte fra animali con consanguineità bassa e alta

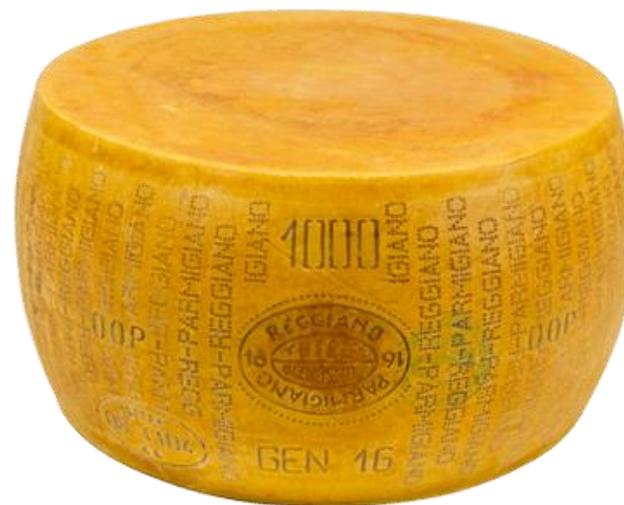


Consanguineità come regressore



~ Mezza forma da pedigree

- 300 euro circa



~ Una forma da genomico

- 600 euro circa

Niente è perduto...

Prendendo in considerazione gli ultimi 5 anni

$$\Delta F = + 2.35\%$$

$$\Delta G = + 415 \text{ kg}$$



- 143 kg da dato genomico
- 103 kg da dato di pedigree

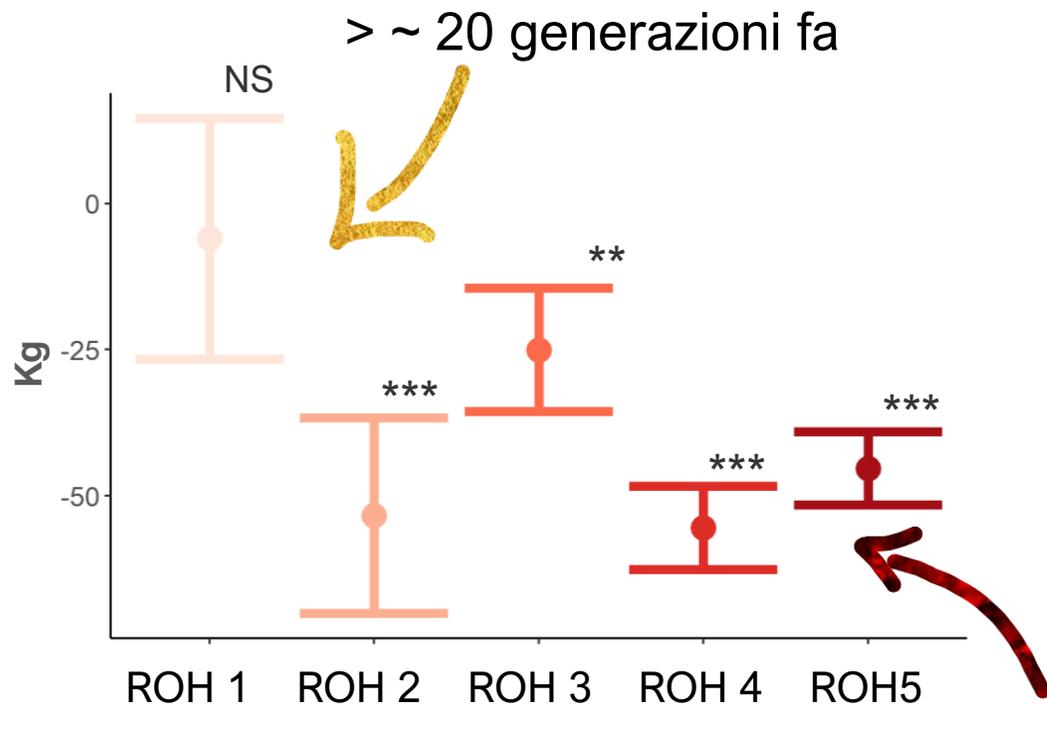


Il mancato progresso genetico si quantifica in circa il 25 - 30 %

L'effetto della consanguineità è controbilanciato positivamente dal progresso genetico

Consanguineità genomica per classi di lunghezza

Kg latte per lattazione



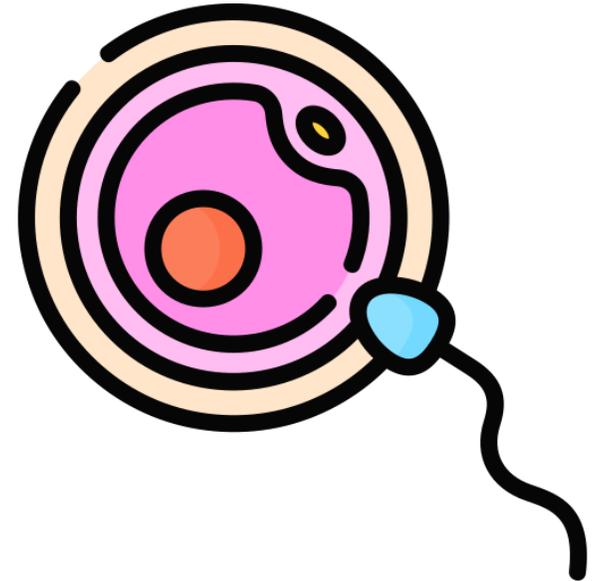
Una riduzione di variabilità avvenuta nelle ultime generazioni è più pericolosa

Focus preliminare su dati di fertilità

Dati su 11,962 manze

Effetto consanguineità da dato genomico su:

- Età alla prima inseminazione
- Intervallo prima - ultima inseminazione
- Tasso di concepimento alla prima inseminazione



Consanguineità come regressore

1% aumento in consanguineità genomica  + 0.33 giorni alla prima inseminazione
+ 0.32 giorni intervallo prima – ultima fecondazione

Prendendo in considerazione gli ultimi 5 anni

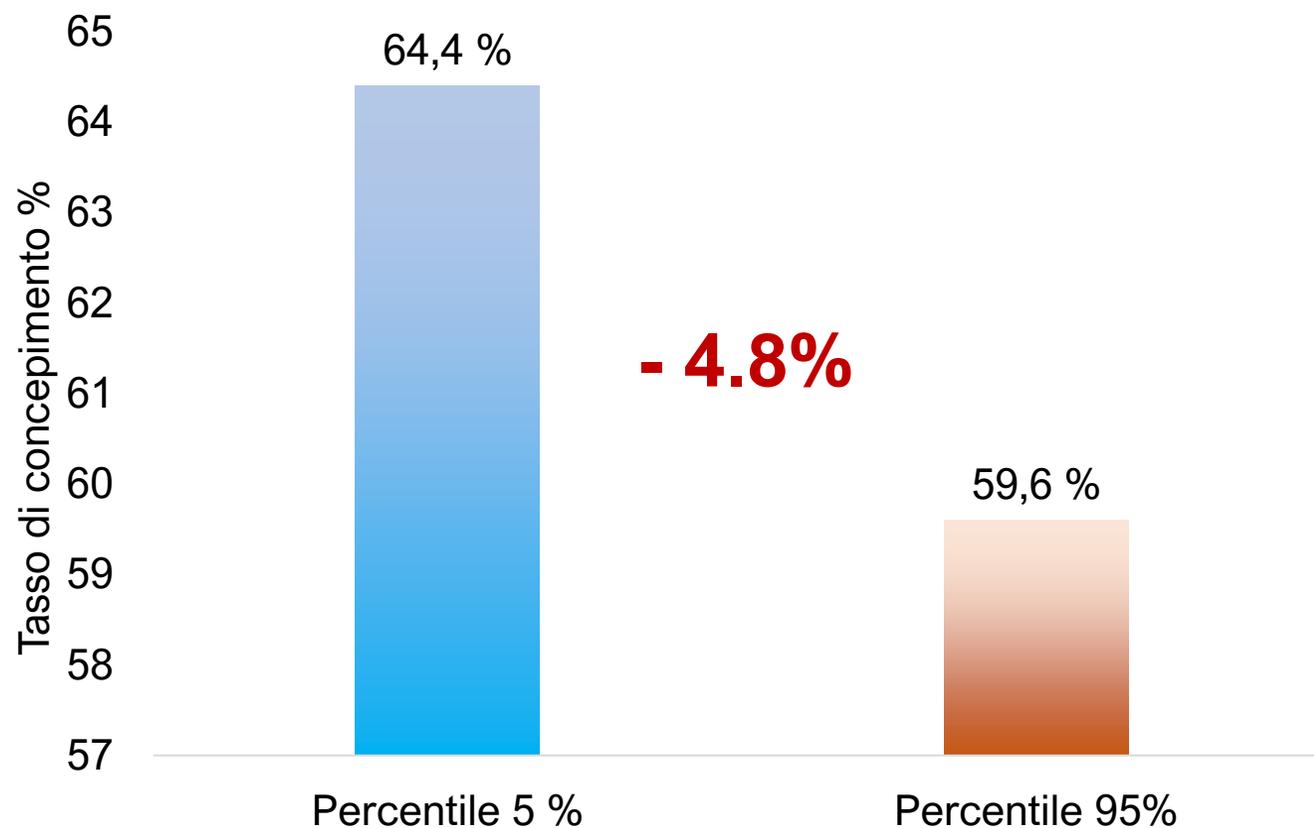
$$\Delta F = + 2.35\%$$

+ 0.78 giorni alla prima inseminazione

+ 0.75 giorni intervallo prima – ultima fecondazione

Consanguineità su tasso di concepimento

Differenze in tasso di concepimento fra animali con consanguineità bassa e alta



Conclusioni

- E' avvenuta una riduzione di variabilità genetica nella razza negli ultimi vent'anni
- Particolare attenzione al ruolo della genomica
- La depressione da consanguineità è per ora controbilanciata dal progresso genetico

Grazie per l'attenzione

