



DALL'UFFICIO SERVIZI PER LA F.A.

# INBREEDING E CONSANGUINEITÀ: SAPPIAMO VERAMENTE TUTTO?

di Maurizio Marusi

**P**arlare di Consanguineità e di Parentela, e vedremo in seguito come spesso si faccia confusione sull'esatto significato di questi due termini, rischia spesso di vedere finire la discussione in una "rissa verbale" dove si confrontano due partiti: uno che tende a minimizzare il problema di un innalzamento della consanguineità nella razza frisona e l'altro che vede invece nella consanguineità la causa di tutti i problemi della razza. Lo scopo di questo articolo è di provare a chiarire meglio i dettagli tecnici della questione e di fare il quadro della situazione in atto.

## Definizione di consanguineità e parentela

Per **consanguineità** si intende l'accoppiamento fra individui che sono imparentati fra loro grazie ad antenati in comune. In tale situazione il maschio e la femmina portatori di uno stesso gene, derivante dall'antenato comune, accoppiandosi possono passare tali copie alla discendenza, generando un individuo consanguineo. Il coefficiente di consanguineità di un soggetto esprime quindi la **probabilità** che due alleli siano identici per discendenza, ovvero provengano da un antenato comune al padre e alla madre. Quindi:

- **consanguineità** si riferisce al singolo soggetto,
- **parentela** si riferisce a 2 o più individui.

Vale la pena prestare attenzione a questi due termini perché spesso

vengono usati in modo improprio. Dire che Sound System, 1° toro genomico italiano, ha un valore di consanguineità di 10.10, così come riportato nella sezione Genealogia del software ANAFI Winthor, ci informa sulla PERCENTUALE di geni identici per discendenza ma **NON CI DICE NULLA** su come utilizzare Sound System per controllare la consanguineità negli accoppiamenti. Per fare questo abbiamo bisogno di un'altra informazione: la **PARENTELA** di Sound System nei confronti delle femmine sulle quali lo vogliamo utilizzare, conoscere cioè quanti ascendenti hanno in comune e in che proporzione. Il programma di accoppiamento Anafi, sia nella versione online WAM che nella versione ispettore WEBPAC, calcola in tempo reale la **PARENTELA** di ogni toro di FA nei confronti di ogni singolo animale da accoppiare, utilizzando l'intero pedigree fino a 20 generazioni, e utilizza questo dato per minimizzare il livello di consanguineità degli accoppiamenti risultanti pur massimizzando il progresso genetico.

## Come si calcola?

Per un calcolo accurato e corretto del livello di consanguineità di un soggetto non basta conoscere il padre, la madre e il nonno materno ma serve una profonda conoscenza di tutto il pedigree, sia in linea maschile che in linea femminile. Per un soggetto nato nel 2017, una porzione significativa del suo livello di consanguineità è stata accumulata dagli innumerevoli incroci di molti progenitori nati anche decine di anni

fa in entrambi i lati del suo pedigree. Per questa ragione il tasso di consanguineità non si può calcolare conoscendo solo padre e madre ma può essere accuratamente stimato **SOLO** utilizzando il pedigree completo, sia in linea maschile che femminile, pedigree che Anafi può mettere a disposizione dei propri associati utilizzando le informazioni di Libro Genealogico. I nostri piani di accoppiamento **WAM** e **WEBPAC** utilizzano tutto il pedigree disponibile negli archivi di Libro Genealogico fino a 20 generazioni per i tori di FA e a 10 per la linea femminile, rendendo il calcolo molto preciso e dettagliato e fornendo un quadro reale del livello di consanguineità. Quando viene proposto un piano di accoppiamento che ha come risultato livelli di consanguineità della futura generazione sotto al 3-4% si può essere certi che non è stato utilizzato tutto il pedigree necessario per il calcolo. Quindi attenzione quando esaminiamo numeri calcolati da programmi e sistemi diversi: spesso il numero più basso non è migliore ma solo calcolato utilizzando meno informazioni e senza considerare tutte le ramificazioni degli ascendenti.

Come si calcola quindi il tasso di consanguineità?

La formula è la seguente:

La formula per la consanguineità tra genitori di soggetto X indica la somma delle parentele per ogni

$$F_x = \sum_i \left( \frac{1}{2} \right)^{n_1+n_2+1}$$

avo comune, dove  $n_1$  e  $n_2$  rappresentano rispettivamente il numero di

generazioni che dividono i genitori del soggetto dall'avo comune.

Come sempre un esempio può aiutare a comprendere meglio la formula (figura 1): in questo esempio  $n_1$  assume valore 1 (distanza in linea paterna della vacca 100 da Prince) e  $n_2$  assume valore 2 (distanza in linea materna della vacca 100 da Prince) per un totale di tasso di consanguineità del **6.25%**. Se però per pedigree incompleto non avessimo l'informazione che Prince è il padre della vacca 40 non avremmo trovato nessun avo in comune e il calcolo del tasso di consanguineità sarebbe stato **uguale a 0** (figura 2). Il calcolo diventa molto più complesso man mano che aumentano le generazioni coinvolte in quanto diventano più numerosi gli avi in comune, ed è per questo che deve essere fatto da programmi appositi. Nell'esempio raffigurato in figura 3 gli avi in comune sono 3 e applicando la formula citata in precedenza si arriva ad un valore di consanguineità di **8.6%**.

Tabella 1

ALCUNI COEFFICIENTI DI CONSANGUINEITÀ	
RELAZIONE	COEFFICIENTI DI CONSANGUINEITÀ'
Padre-Figlia, Fratello-Sorella	25%
Nonno-Nipote, Nonna-Nipote	12.5%
Mezzo fratello o sorella	12.5%
Doppi cugini	12.5%
Zio-nipote o zia-nipote	12.5%
Bisnonno-pronipote	6.25%
Mezzo zio-nipote o mezza zia-nipote	6.25%
Primi cugini	6.25%

### Consanguineità: cosa è buono e cosa è cattivo?

La consanguineità è l'inevitabile conseguenza del progresso genetico: i tori più popolari per alto merito genetico, caratteri molto importanti economicamente, sono usati in modo massiccio e possono avere decine di migliaia di figlie e figli a loro volta in FA. In questo modo è vero che si aumenta la consanguineità ma è anche vero che **AUMENTA** la probabilità di fissare nella popolazione geni correlati positivamente con caratteri importanti per il reddito complessivo dell'allevamento o la salute degli animali. È innegabile che tori oggi molto presenti nel pedigree della frisona italiana, quali Mtoto, Skywalker, Shottle e O-Man, abbiano avuto un impatto molto positivo nella redditività delle aziende.

Ma quando si parla di consanguineità si tende anche a porre in evidenza le sue conseguenze negative conosciute come "inbreeding depression": numerosi studi hanno trovato correlazioni tra aumento di 1% del

Figura 1

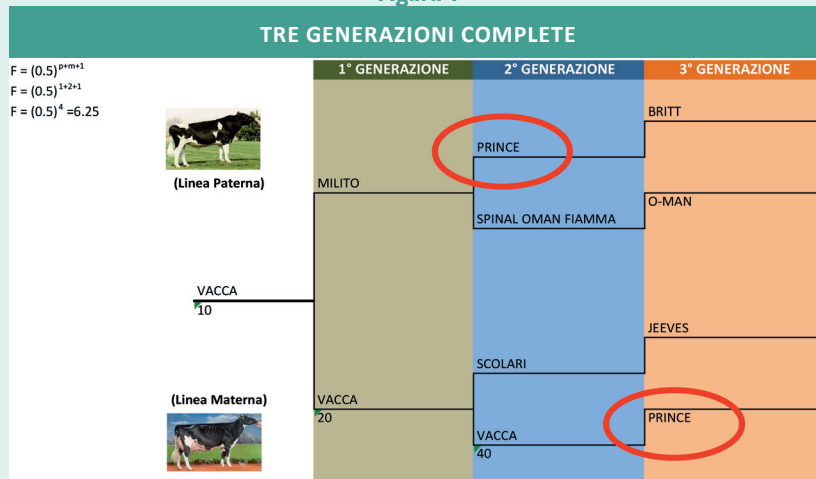


Figura 2

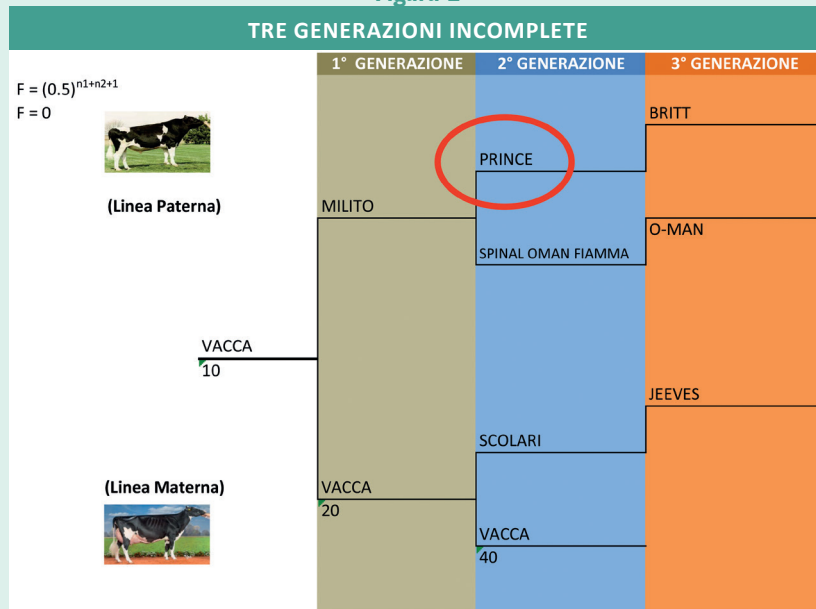


Figura 3

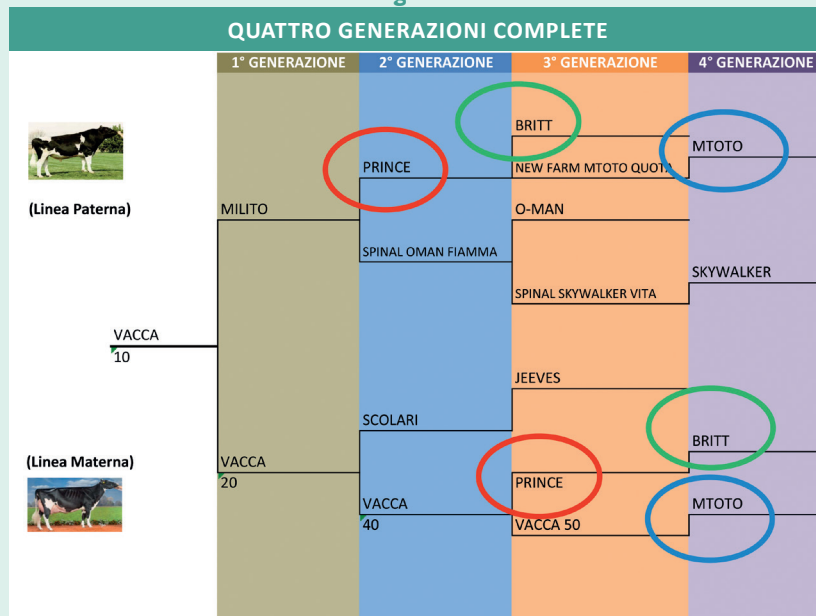


Figura 4

ESEMPIO CONSANGUINEITÀ ATTESA SU VACCA ROSALINDA FIGLIA DI ANACLETO	
TORO	CONSANGUINEITÀ' ATTESA
Alpha	6.3
Gamma	6.4
Beta	7.3
Romeo	12.4
Epsilon	4.3
Sigma	5.3

tasso di consanguineità e un calo delle performance produttive (circa 20 kg di latte per lattazione) e funzionali (0.5 giorno di parto concepimento e maggiore incidenza di parti distocici). Dal punto di vista economico l'incidenza stimata sull'intera carriera produttiva è di circa 22-24 \$ per alcuni (*The effects of inbreeding on the lifetime performance of dairy cattle, Smith LA<sup>1</sup>, Cassell BG, Pearson RE. J Dairy Sci. 1998 Oct*) e di circa 6-7 € per altri (*Inbreeding depression for global and partial economic indexes, production, type, and functional traits, Croquet C<sup>1</sup>, Mayeres P, Gillon A, Vanderick S, Gengler N. J Dairy Sci. 2006 Jun*).

Nel 2014 su "Animal Genetics" è stato pubblicato un sommario di 57 studi effettuati sugli effetti della consanguineità, sia sui bovini da latte che su altre specie: i risultati parlano di una depressione media dello 0.137% sulla media per ogni carattere per ogni 1% di consanguineità con effetti più marcati, 0.351% sui caratteri produttivi (*Inbreeding depression in livestock species: review and meta-analysis, Leroy G<sup>1</sup> 2014 Stichting International Foundation for Animal Genetics*). Nel tempo inoltre si può ridurre la variabilità genetica nella razza e anche nei singoli allevamenti. Sono dati che devono fare sicuramente riflettere sull'approccio migliore da utilizzare per gestire la consanguineità senza però, con questo, rinunciare a massimizzare per quanto possibile il miglioramento genetico. Per singoli accoppiamenti è comunemente considerato che il limite è 6.25% di consanguineità mentre, a livello della popolazione, un limite importante, consigliato dalla WHFF, è di mantenere l'aumento dell'inbreeding sotto 1% per generazione (*Feddersen et al., 2016*). È corretto porsi dei limiti e lavorare affinché sia possibile fare progresso genetico e limitare l'aumento della consanguineità ma non dobbiamo vedere il superamento di questa soglia come l'orlo del precipizio. Gli effetti depressivi per ogni 1% di consanguineità, come accennato, sono lineari e rimangono uguali sia passando dal 2% al 3% e sia passando dall'8% al 9%. Ci sono casi in cui il superamento di tale soglia produce il **miglior potenziale per un futuro profitto**: ad esempio se un accoppiamento ci garantisce un progresso genetico maggiore di 200 € di IES rispetto ad un altro pur con un aumento di 1% di tasso di

consanguineità, il progresso genetico "depurato" dagli effetti della "inbreeding depression" (lo 0.14% di 200 sono 28 €) rimane comunque ampiamente **positivo**. Inoltre non dobbiamo mai dimenticare che limitare la consanguineità non deve essere l'unico criterio di accoppiamento e come, in alcuni casi, possa anche essere fuorviante. Si prenda come esempio quanto riportato in figura 4, dove sono riportate le consanguineità di alcuni tori di FA su una vacca frisona Rosalinda (sono tutti animali reali ma con nome cambiato per ragioni di privacy): il programma WAM, che usa molti parametri per decidere gli accoppiamenti, ha scelto i tori Alpha e Gamma. Se ci limitassimo invece a considerare **SOLO** il tasso di consanguineità attesa, l'accoppiamento più corretto ci sembrerebbe quello con i tori Epsilon o Sigma, se non fosse che i due tori e il toro Anacleto, padre della vacca, sono entrambi portatori del gene Brachispina. In questo caso facciamo sicuramente meno danni accoppiando i tori scelti da WAM anche se il loro tasso di consanguineità attesa è leggermente più alto. Come abbiamo però visto gli effetti negativi ci sono e non possiamo dimenticare o pensare che potremmo all'infinito sopperire alla depressione da inbreeding con sempre maggiore progresso genetico o migliorando sempre più l'efficienza o il management aziendale. La consanguineità è un problema **genetico** ed è compito del sistema, Associazioni, Centri di FA e allevatori, dare risposte di tipo **genetico**. Soprattutto il sistema nel suo complesso si deve preoccupare di monitorare il trend della consanguineità a livello nazionale e proporre le dovute azioni affinché all'interno della popolazione si mantenga una certa variabilità. Tutto questo deve comunque essere fatto per garantire un progresso genetico che sia indirizzato verso il miglioramento del reddito dell'allevatore.

Il fatto che la frisona sia la popolazione più diffusa al mondo costituisce comunque un vasto serbatoio di linee di sangue dal quale attingere. Inoltre, l'evoluzione degli indici di selezione verso caratteri diversi come l'**efficienza alimentare** o i **caratteri sanitari**, dovrebbe facilitare l'utilizzo di riproduttori "diversi", sebbene debba essere accompagnato da un **approccio innovativo** da parte di tutti gli operatori. Vedremo più avanti gli strumenti che Anafi mette a disposizione di centri di FA e allevatori.

Figura 5

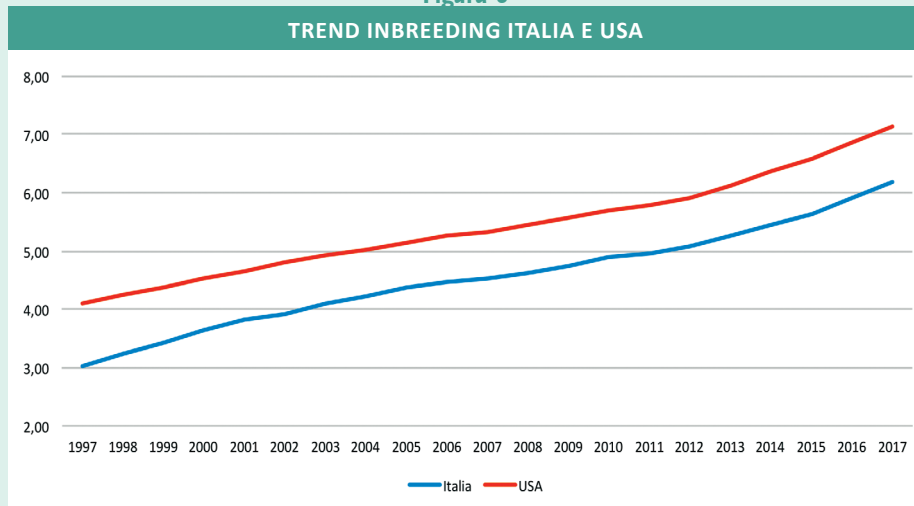


Figura 6

TREND APLOTIPI DANNOSI

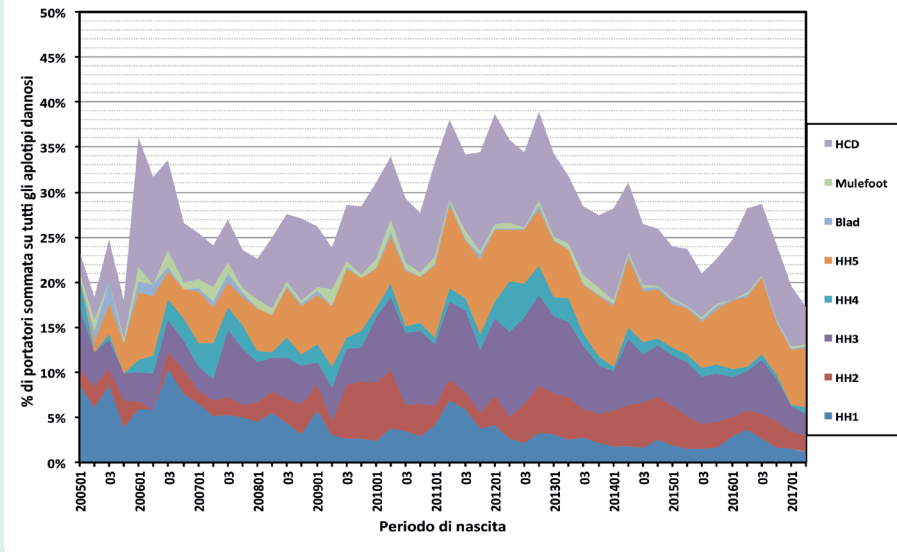


Figura 7

TREND LIVELLO CONSANGUINEITÀ AZIENDALE

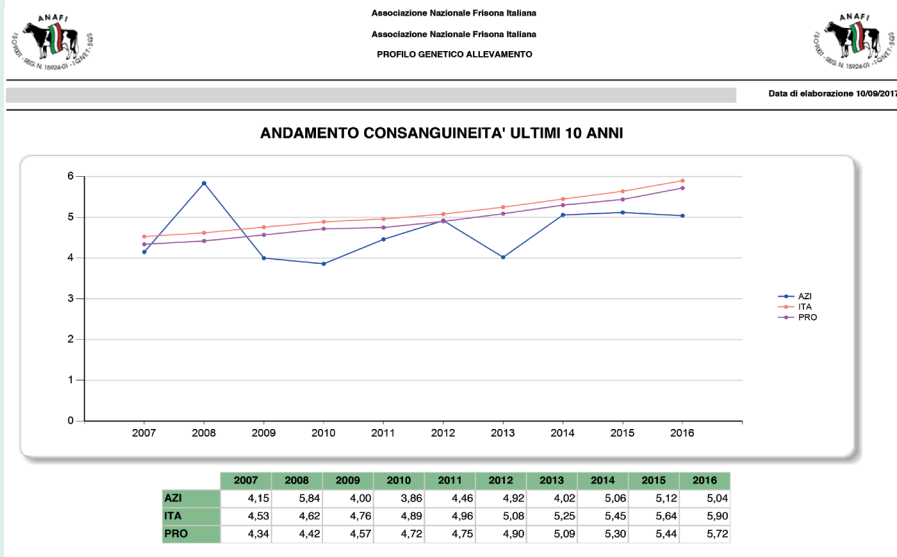
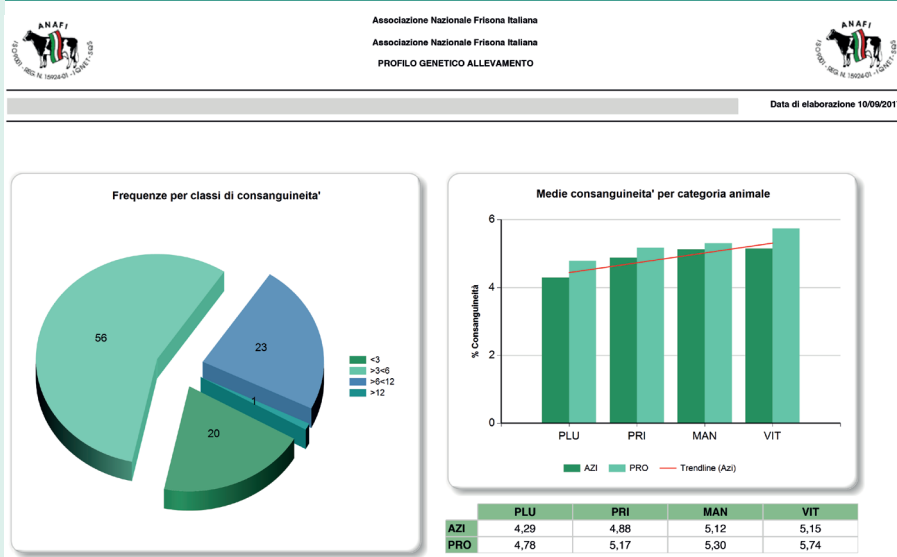


Figura 8

DISTRIBUZIONE CONSANGUINEITÀ PER CLASSI IN AZIENDA



La situazione in Italia e nel mondo

Per ogni animale iscritto al Libro Genealogico è possibile calcolare, grazie alle interconnessioni tra tutti i suoi ascendenti, il livello di consanguineità: è quindi possibile verificare il trend per anno di nascita così come riportato in figura 5 e confrontarlo con quello di un paese con una popolazione Holstein molto simile alla nostra, quale gli Stati Uniti. L'andamento in Italia, pur su livelli più bassi rispetto ai paesi del Nord America di 1 punto%, è simile a quello degli Stati Uniti. Dopo l'introduzione della genomica, l'aumento medio annuo del tasso di inbreeding è cresciuto rispetto al passato: è uno degli effetti della genomica che, da un lato, produce un formidabile progresso genetico grazie alla scelta migliore dei riproduttori e a una riduzione dell'intervallo generazionale e, dall'altro, complice proprio la velocità di utilizzo dei riproduttori, produce un aumento del tasso di inbreeding annuale. Non dobbiamo però dimenticare che la genomica ci permette di identificare, in maniera molto più precisa e ampia rispetto al passato, aplotipi e geni che hanno un impatto negativo sulle performance degli animali e che determinano proprio l'*inbreeding depression*, di cui abbiamo parlato. L'identificazione di questi geni/aplotipi ci permette di togliere o gestire con buoni programmi di accoppiamento gli animali portatori dai nostri programmi riproduttivi. Esemplificativa è la figura 6 che ci mostra il trend in discesa di alcuni aplotipi dannosi che presto spariranno dalla razza frisona.

Strumenti di Anafi per Allevatori e Centri di FA

Anafi ha sviluppato una serie di strumenti che aiutano gli allevatori e i centri di FA a conoscere e a gestire la consanguineità.

ALLEVATORI

**Profilo Genetico Allevamento:** con il Pga, oltre a tutte le altre informazioni di tipo genetico e gestionale, l'allevatore può conoscere il trend anno x anno dei suoi animali, con-

frontandolo con il trend nazionale e provinciale, e può conoscere la distribuzione per classi di consanguineità dei suoi animali (figure 7 e 8). Conoscere con precisione il livello di consanguineità dei propri animali aiuta a gestirli meglio e capitalizzare il progresso genetico e il reddito aziendale.

**WAM e WebPac:** sono 2 diverse modalità con le quali ogni allevatore può avere un supporto per accoppiare, nel miglior modo possibile, massimizzando il progresso genetico e minimizzando il livello di inbreeding i propri animali. Con WAM è possibile farlo in modo autonomo mentre con WebPac si ha anche il supporto di un tecnico specializzato. Con Wam e WebPac si ha un calcolo preciso della consanguineità utilizzando sino a 20 generazioni di ascendenti per i tori di FA e 10 per la linea femminile, e soprattutto si ha un controllo accurato sui geni recessivi e aploטיפи.

#### CENTRI F.A.

**Consanguineità attesa sulla popolazione:** da qualche mese è iniziata la fornitura ai centri di FA del livello di parentela medio di ogni toro nei confronti della popolazione attiva italiana. Tale fornitura ha cadenza quadrimestrale per i tori già avviati alla FA e mensile per i giovani tori in preselezione; in questo modo è possibile, a parità di valore genetico, scegliere riproduttori meno imparentati con la popolazione.

### Sviluppi per il prossimo futuro

Nell'ambito del **PSRN-Biodiversità Programma di Sviluppo Rurale Nazionale (PSRN) Approvato con decisione (CE2015)8312 del 20/11/2015 SOTTOMISURA 10.2 Caratterizzazione delle risorse genetiche animali di interesse zootecnico e salvaguardia della biodiversità** è previsto lo sviluppo di una metodologia per il calcolo dell'inbreeding genomico. Attualmente i coefficienti di consanguineità si basano solo sulle informazioni genealogiche. Questo sistema, comunque utile e indispen-

sabile per monitorare la situazione, presenta alcune problematiche:

- Non considera eventuali errori nel pedigree degli animali (più ricerche anche in Italia parlano di percentuali di padri sbagliati attorno al 15%) che possono falsare il risultato.
- Considerano uguale l'effetto dell'"inbreeding depression" anche se l'effetto omozigosi è presente in "regioni" diverse del DNA.

ANAFI intende stimare i coefficienti di relazione genomiche. Utilizzando le informazioni dei marcatori SNP sarà possibile calcolare la consanguineità tra soggetti in modo più accurato rispetto all'attuale.

Alcune considerazioni finali:

- La **consanguineità** è in aumento ma anche il **progresso genetico** realizzato è molto più elevato e non è mai stato così forte come oggi.
- La diffusione di alcune tare genetiche e aploטיפи è in **diminuzione** grazie alle conoscenze del DNA che ci dà la genomica.
- Utilizzare tutti gli strumenti messi a disposizione per gestire al meglio il livello di consanguineità in allevamento: **Pga e Piano accoppiamento**.
- Identificare in maniera corretta gli animali prestando particolare attenzione ai parti multipli: registrazioni non corrette porteranno a una **sovra/sotto stima** del livello di consanguineità con riflessi sugli accoppiamenti futuri.
- Avere come sistema, allevatori e centri di fa, una **visione di lungo periodo** e affrontare il problema con strumenti **genetici**. Considerare ad esempio l'inserimento di nuove linee di sangue, sicuramente presenti all'interno di una razza così diffusa come la frisona, meno imparentate con la popolazione frisona italiana ma comunque di buon livello genetico. Un piccolo sacrificio nel **breve periodo** per avere il massimo del potenziale genetico nel **lungo periodo**.



un semplice gesto

**Dragonhyde® Dust**  
DISSOLVABLE HOOF BATH POWDER



una protezione duratura

**Dragonhyde®**  
**PUTTY**  
FOR TOPICAL USE ON HOOF CONDITIONS



Dragonhyde Dust e Putty sono prodotti **T-HEXX**  
proteggono la tua bovina dalla **DERMATITE INTERDIGITALE**  
chiedi maggiori informazioni al tuo agente di zona **G PLUS**



**G PLUS**

Tel. 035 4258368  
Cell. 393 9007412  
www.g-plus.it  
info@g-plus.it