

### AVALIAÇÃO GENÓMICA NAS ESPÉCIES PECUÁRIAS

A avaliação genómica poderá ser uma metodologia de seleção interessante em qualquer espécie pecuária, desde que reunidas as condições para a sua implementação, ao permitir diminuir o intervalo entre gerações e aumentar a precisão de predição do mérito genético dos animais

Nuno Carolino<sup>1,2,3</sup>, Fátima Santos Silva¹, Conceição O. Sousa¹, Paula Jacob¹, Neuza Bacalhau¹, Andreia Vitorino³, António Vicente³,⁴ e Inês Carolino¹,²

<sup>1</sup> Instituto Nacional de Investigação Agrária e Veterinária



<sup>2</sup> Escola Universitária Vasco da Gama



<sup>3</sup> CIISA – Faculdade de Medicina Veterinária – Universidade de Lisboa



<sup>4</sup> Escola Superior Agrária do Instituto Politécnico de Santarém



A seleção dos futuros reprodutores das espécies pecuárias é o processo através do qual alguns animais (machos e fêmeas) irão gerar mais descendentes do que outros. Deste modo, a partir dos animais disponíveis (candidatos à seleção), interessa-nos selecionar (escolher) os indivíduos que melhor servem os objetivos dos criadores e, desta forma, possam transmitir aos descendentes as características pretendidas.

Através da seleção pretende-se aumentar ou diminuir a frequência dos genes favoráveis à expressão das características de interesse ou indesejáveis, respetivamente, para que os animais que venham a constituir a geração seguinte possam expressar as características mais desejáveis.

A identificação correta dos animais geneticamente superiores para as características desejadas ou de maior importância económica é essencial para o sucesso de um programa de melhoramento genético ou para qualquer exploração pecuária que possua um efetivo reprodutor.

#### Metodologias de Seleção

- Seleção individual
- Seleção Familiar
  - Seleção pela ascendência
  - Seleção fraternal
  - Teste de descendência (TD)
  - Seleção intrafamiliar
- Seleção combinada
  - Índices de Seleção
    - Índices de seleção simples
    - Índices de seleção especiais (respostas desejadas, com restrições, em retrospetiva, etc.)
  - BLUP Modelo Animal
  - MAS (Seleção assistida por marcadores genéticos)
  - GS (Seleção genómica)

A metodologia de seleção dos animais é essencial para o sucesso da escolha dos futuros reprodutores e, consequentemente, para o resultado de qualquer programa de melhoramento genético por seleção. Estas metodologias de seleção dos animais têm evoluído consideravelmente em todo mundo e

em todas as espécies nos últimos anos, embora, na prática, possam diferir e envolver particularidades, consoante a espécie, utilização ou vocação (e.g., carne ou leite), raça ou modo de produção, entre outros fatores, que determinam realidades muito diversas.

Existem, assim, diversos métodos para estimar o valor genético (mérito genético) dos animais e, na maioria das espécies pecuárias em todo o mundo, tem vindo a evoluir ao longo dos anos. Neste trabalho serão apenas abordadas as últimas três metodologias de seleção.

O valor genético de um animal para determinada característica representa o valor desse animal como reprodutor e deve ser interpretado como a superioridade ou inferioridade genética para a característica em causa relativamente à média da população.

A utilização do BLUP - Modelo Animal rapidamente se generalizou a partir da década de 90 do século passado, por apresentar diversas vantagens relativamente às metodologias anteriores, essencialmente devido à inclusão da matriz de parentescos (relação de parentesco entre todos os animais) e por poder ter em consideração os efeitos ambientais que possam influenciar a expressão do potencial genético dos animais. Estas particularidades do BLUP - Modelo Animal, baseado no conceito do modelo infinitesimal, em termos práticos, apresentam diversas vantagens, entre elas, a possibilidade de estimar o valor genético de um indivíduo para uma determinada característica sem ter informação fenotípica sobre essa característica (p.e., a estimativa do valor genético de um cabrito para a produção de leite).

O BLUP – Modelo Animal, com recurso à informação fenotípica (registos produtivos) e genealógica, em muitas situações e em diversas raças de todas as espécies, continua a ser a metodologia de seleção mais prática, eficiente e exequível.

A seleção assistida por marcadores (MAS) apresentou avanços notáveis nos últimos anos, tanto em plantas como em animais, nestes últimos, particularmente em algumas características, tais como a

resistência a doenças ou a qualidade dos produtos. A MAS consiste em integrar informação de marcadores moleculares com a informação fenotípica ou com as estimativas dos valores genéticos obtidos através do BLUP – Modelo Animal. Assim, os candidatos a reprodutores podem ser selecionados com base no valor genético de algumas características e dos alelos desejáveis de outras características. Esta metodologia já é utilizada em Portugal em diversas situações, como, por exemplo, na seleção de ovinos para a produção de leite ou capacidade de crescimento, através das estimativas dos valores genéticos, e para genótipos resistentes ao *Scrapie*, através de marcadores moleculares.

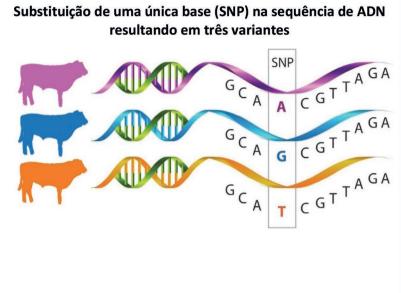
Os grandes avanços verificados na área da genómica nas últimas 2 décadas, a par dos progressos notáveis na área da bioinformática, viriam a proporcionar uma "nova geração do melhoramento genético animal". Estes avanços foram impulsionados pelo Projeto Genoma Humano, que ainda numa fase inicial já se focava no desafio da caracterização em grande escala da variabilidade genética entre indivíduos.

As principais empresas multinacionais de genómica têm desenvolvido nos últimos anos e de forma contínua tecnologias inovadoras a um custo cada vez mais reduzido, para uma grande variedade de aplicações na área da produção e melhoramento animal, nomeadamente os painéis de marcadores genéticos (arrays, microarrays, chips, etc.) que permitem identificar o perfil genético de um animal para um amplo conjunto de marcadores baseados em polimorfismos de base única (SNP).

A informação molecular disponibilizada pelos *chips* de alta densidade pode ser utilizada para diversos fins, entre os quais a seleção genómica (GS). O mérito genético de um animal pode ser estimado a partir de toda a informação fenotípica (registos produtivos do próprio e de familiares) e genealógica (informação familiar) disponível e, adicionalmente, da informação dos marcadores genéticos dos animais genotipados, metodologia esta denominada de "Avaliação Genómica".

Enquanto os valores genéticos estimados através do BLUP – Modelo Animal para uma determinada característica, metodologia denominada de "Ava-





liação Genética Convencional", são obtidos a partir de um modelo estatístico que inclui toda a informação genealógica e fenotípica dos animais, e dos principais efeitos ambientais que possam influenciar a expressão dessa característica, com a avaliação genómica, o mérito genético dos animais (valor genómico) também inclui toda a informação sobre os marcadores genéticos dos animais genotipados para esse fim (GBLUP). A avaliação genómica permite ainda que o parentesco dos animais com informação genómica (genotipados) seja determinado a partir da proporção de marcadores genéticos comuns, em vez da matriz de parentesco calculada a partir da informação genealógica.

O aparecimento destas tecnologias genómicas reanimou a área do melhoramento genético animal e promoveu rápidas transformações em alguns setores, particularmente em populações de grandes dimensões, como é o caso dos bovinos de leite. A

Avaliação Genética

Informação Informação Produtiva

BLUP

Valor Genético (VG)

possibilidade de diminuir o intervalo entre gerações, de aumentar a precisão de predição do mérito genético dos animais, de facilitar o progresso genético de características de baixa heritabilidade ou de difícil mensuração, para além de possibilitar o controlo de filiação e deteção de animais portadores de alelos deletérios recessivos, tornou a seleção genómica uma ferramenta determinante.

Existem atualmente diversas abordagens possíveis para se efetuar a avaliação genómica de uma população, para uma ou diversas características, em função do número de indivíduos com informação fenotípica disponível e com genótipo conhecido, do número de SNP que o painel contém e da qualidade da informação dos genótipos (p.e., MAF – Frequência Alélica Menor e Call Rate – proporção de indivíduos com informação válida para um determinado SNP), que por sua vez determina a informação disponível a ser utilizada.

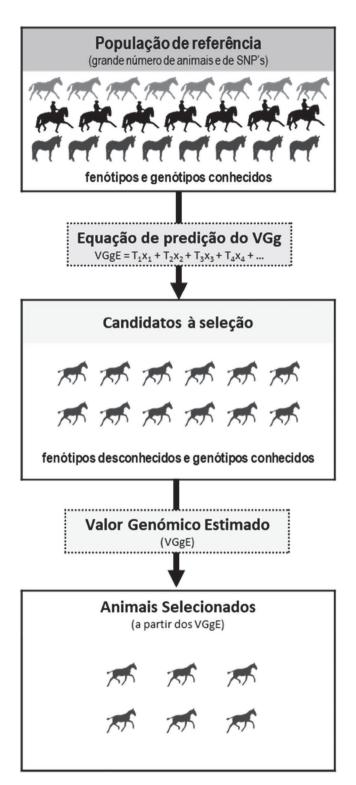
Avaliação Genómica		
Informação Genealógica	Informação Produtiva	Informação Genómica
GBLUP		
Valor Genómico (VGg)		

Uma das metodologias mais usadas (avaliação genómica com população de referência) em populações com uma estrutura de dados fenotípicos e genómicos planeada e adequada inclui duas fases. Na primeira fase define-se a população de referência - conjunto numeroso de indivíduos que represente adequadamente a diversidade genética da população e com informação genómica e fenotípica conhecidas e de qualidade. A partir desta informação dos fenótipos e dos genótipos de muitos animais estima-se a equação de predição dos valores genómicos. Ainda que esta equação possa variar de acordo com o método estatístico utilizado, indica as contribuições relativas de cada SNP para o fenótipo da característica de interesse em avaliação. Na segunda fase, a equação de predição dos valores genómicos é utilizada na predição do valor genómico (mérito genético) dos candidatos à seleção - animais genotipados sem informação fenotípica sobre a característica. Com base nesta informação (Valor Genómico), procede-se então à escolha dos futuros reprodutores (animais selecionados), que serão os animais com mérito genético superior para a característica em causa.

Nos últimos anos, a "avaliação genómica de etapa única" (single-step genomic evaluation – ssGBLUP) tem vindo a tornar-se um procedimento comum de seleção em melhoramento genético animal e uma alternativa quando não se dispõe de uma população de referência e de vasta quantidade de informação fenotípica e genómica. Através desta metodologia, quando apenas parte da população dispõe de informação genómica, é possível combinar toda a informação disponível de fenótipos, genealogias e genótipos numa única avaliação. Contudo, não deixa de ser necessário dispor de condições adequadas de informação genómica e fenotípica para se obterem precisões das estimativas dos valores genómicos que superem as precisões das estimativas dos valores genéticos obtidas na avaliação genética convencional.

A metodologia BLUP – Modelo animal, que tem sido largamente utilizada e com grande sucesso no melhoramento genético de todas espécies, poderá ser aperfeiçoada com o BLUP genómico com popu-

## Avaliação genómica com população de referência



lação de referência (metodologia mais exigente) ou de etapa única (ssGBLUP), desde que haja informação genómica, fenotípica e genealógica suficiente sobre os animais.

A avaliação genómica é, sem dúvida, uma metodologia de seleção que poderá trazer benefícios ao melhoramento genético e à produção animal em geral, ao proporcionar uma seleção dos futuros reprodutores mais precisa e atempada. Em Portugal, tanto as raças exóticas como as autóctones poderão beneficiar dos resultados desta metodologia de seleção, desde que devidamente planeada e executada. Em raças com efetivos mais reduzidos, a seleção genómica deverá ser utilizada com precauções acrescidas para evitar problemas como a erosão genética ou o aumento da consanguinidade. 

③

#### Bibliografia consultada

Carolino, N. (2017). Estratégias de seleção nas espécies pecuárias. Alt-Biotech. A genética ao serviço da produção animal. Coleção C3i, n.º 9.

Legarra, A.; Christensen, O.F.; Aguilar, I.; Misztal, I. (2014). Single Step, a general approach for genomic selection. Livest Sci., **166**:54–65.

Legarra, A.; Lourenco, D.AL.; Vitezica, Z.G. (2018). Bases for genomic prediction. http://genoweb.toulouse.inra. fr/~alegarra/GSIP.pdf.

Meuwissen, T.H.E.; Hayes, B.J.; Goddard, M.E. (2001). Prediction of total genetic value using genome-wide dense marker maps. Genetics, **157**:1819–1829.

Mrode, R.A. (2014). Linear models for the prediction of animal breeding values, 3rd edition. CABI, Wallingford.

Sanchez-Molano, E.; Pong-Wong, R.; Banos, G. (2016). Genomic-Based Optimum Contribution in Conservation and Genetic Improvement Programs with Antagonistic Fitness and Productivity Traits. Front. Genet., **7**:25.

VanRaden, P.M. (2008). Efficient methods to compute genomic predictions. J. Dairy Sci., 91:4414–4423.

Wang, D.G.; Fan, J.B.; Siao, C.J.; Berno, A.; Young, P.; Sapolsky, R.; Ghandour, G.; Perkins, N.; Winchester, E.; Spencer, J. et al. (1998). Large-scale identification, mapping, and genotyping of single-nucleotide polymorphisms in the human genome. *Science*, **280**:1077–1082.

# VIDA RURAL



# VAMOS PUXAR PELO ORGULHO DOS AGRICULTORES?

#AGRICULTARCOMORGULHO

**SIGA-NOS** 





