

## Utilización de genealogías reconstruidas a partir de datos moleculares en el análisis de la estructura genética poblacional

**José Francisco Delgado Blas**

Dpto. de Producción Animal. Facultad de Veterinaria. UCM. Avda. Puerta de Hierro s/n, 28040 Madrid.  
[jf.delgado@estumail.ucm.es](mailto:jf.delgado@estumail.ucm.es)

**Isabel Cervantes Navarro**

Dpto. de Producción Animal. Facultad de Veterinaria. UCM. Avda. Puerta de Hierro s/n, 28040 Madrid.  
[icervantes@vet.ucm.es](mailto:icervantes@vet.ucm.es)

**Resumen:** el conocimiento del pedigrí es fundamental para el estudio de la variabilidad y estructura genética de una población, lo cual constituye la base de muchos estudios en el ámbito de la conservación y selección animal y en el marco de los estudios filogenéticos. Sin embargo, cuando esta información no está disponible, los datos moleculares obtenidos de muestras de ADN suponen una valiosa fuente de información alternativa. El objetivo de este trabajo fue comprobar la validez de los datos moleculares como fuente de información para la reconstrucción del pedigrí y para el estudio de la estructura genética del caballo de Pura Raza Árabe. Se emplearon datos genealógicos y moleculares de 125 animales. A partir de los datos moleculares, se elaboró un pedigrí reconstruido utilizando el programa informático MOL\_COANC 3.0. Llevamos a cabo un estudio genealógico utilizando el pedigrí real y el reconstruido. Se realizó un análisis de probabilidad de origen de los genes, de consanguinidad, del tamaño efectivo y del coeficiente de relación media utilizando el programa ENDOG 4.8. Los análisis concluyeron que la reconstrucción del pedigrí a partir de datos moleculares presenta una serie de limitaciones que hacen que el pedigrí recreado discrepe de la genealogía real en determinados parámetros genealógicos, por lo que podría no reflejar fielmente la estructura genética de la población real. Sin embargo, este método constituye una herramienta útil en caso de carecer de otras fuentes de información.

**Palabras clave:** marcador molecular. Genealogía. Estructura genética.

### INTRODUCCIÓN

El conocimiento del pedigrí es fundamental para el estudio de la variabilidad y estructura genética de una población, lo cual constituye la base de muchos estudios en el ámbito de la conservación y selección animal y en el marco de los estudios

filogenéticos. Sin embargo, existen poblaciones en las que esta información no está disponible, como es el caso de la fauna salvaje o las especies ganaderas carentes de registro. Por ello, los datos moleculares obtenidos a partir de muestras de ADN suponen una valiosa fuente de información alternativa. Estos datos moleculares pueden utilizarse directamente para los estudios de variabilidad genética. Pero además, se han desarrollado metodologías que permiten utilizar esta información molecular para la reconstrucción de las genealogías<sup>(1)</sup>. El caballo de Pura Raza Árabe fundó su Libro Genealógico en 1847, ha sido gestionado por el Ministerio de Defensa hasta el año 2008, cuando su gestión pasó a realizarse por parte de la Asociación Española de Criadores de Caballos Árabes (AECCA). Dada su antigüedad y el registro completo de los antecesores, la cantidad y calidad de pedigrí conocida es muy elevada. Los controles de paternidad se hacen desde el año 1987, lo que le otorga una elevada fiabilidad. Por todo ello, esta raza es idónea para llevar a cabo este estudio, ya que, además de tener un registro genealógico bien establecido, dispone de marcadores moleculares.

El objetivo de este trabajo fue comprobar la validez de los datos moleculares como fuente de información para la reconstrucción del pedigrí, así como el uso posterior del este pedigrí para el análisis de la estructura genética del PRá.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Se han utilizado los datos moleculares y genealógicos (reales y reconstruidos) de un total de 125 animales de PRá (65 hembras y 60 machos), nacidos entre el año 2009 y 2010.

Para la obtención de la información molecular, la extracción del ADN se hizo a partir de la raíz de una muestra de pelos. Estos animales han sido genotipados para un panel de 17 marcadores moleculares de tipo microsatélite (AHT4, AHT5, ASB17, ASB23, CA425, HMS1, HMS2, HMS3, HMS6, HMS7, HTG10, HTG4, HTG6, HTG7, LEX33, VHL20 y ASB2). A partir de estos datos moleculares, se obtuvo un pedigrí reconstruido gracias al empleo del programa informático MOL\_COANC 3.0<sup>(1)</sup>, que utiliza un método de reconstrucción explícita de genealogías, creando ancestros virtuales maximizando la correlación existente entre la coascendencia molecular y la coascendencia genealógica del pedigrí recreado. Se reconstruyeron 6 generaciones discretas completas de cada uno de los animales.

Para el análisis genealógico, se ha utilizado el pedigrí real, obtenido del Libro Genealógico (se utilizaron los antecesores hasta la sexta generación completa conocida) y el reconstruido a partir de los datos moleculares. Se ha realizado un estudio de probabilidad de origen de los genes (número efectivo de ancestros y fundadores y número efectivo de genomas fundadores equivalentes) y se ha calculado

la consanguinidad media, el tamaño efectivo y la media AR (coeficiente de relación media). Los análisis genealógicos se realizaron con el programa ENDOG 4.8<sup>(2)</sup>.

## RESULTADOS Y DISCUSIÓN

La correlación obtenida entre la coascendencia molecular y genealógica después de reconstruir el pedigrí usando los datos moleculares fue de 0,98, por lo que podemos considerar que se llegó a un pedigrí suficientemente fiel a la información contenida en los datos moleculares.

En la Tabla 1, se presentan el número de animales contenidos en el pedigrí real, obtenido a partir del Libro Genealógico del PRá, y en el pedigrí reconstruido. Los valores pertenecientes al pedigrí reconstruido son sensiblemente menores, pero el número de hembras y machos es más equilibrado. De un 35% de machos y un 65% de hembras en la genealogía real, pasamos a tener un 48,7% de machos y un 51,3% de hembras en la genealogía recreada. En el pedigrí real, estos valores no se encuentran tan equilibrados y es notablemente menor el valor de los machos que el de hembras, debido a que la mayor presión de selección se lleva a cabo en los machos.

	Total	Machos	Hembras
Genealogía real	1307	458	849
Genealogía reconstruida	764	372	392

**Tabla 1. Número de animales en el pedigrí real (Libro Genealógico del PRá) y en el pedigrí reconstruido.**

En la Tabla 2, se presenta una comparativa entre el pedigrí real y el pedigrí reconstruido para los parámetros genealógicos calculados. El número de fundadores y de ancestros fue mayor en el pedigrí real que en el reconstruido, pero observamos que el uso desequilibrado de ancestros y fundadores para la cría (comparando total de fundadores/ancestros con sus correspondientes números efectivos) es más acusado en el pedigrí real que en el reconstruido. En la genealogía real, el número efectivo de fundadores fue 16 y el número efectivo de ancestros fue 10, siendo este último menor y sugiriendo la existencia de un cuello de botella en la población, es decir, que no todos los fundadores fueron utilizados en la misma proporción para proseguir la cría, produciéndose la consecuente pérdida de variabilidad genética. Sin embargo, la presencia de este cuello de botella no se pone de manifiesto en los valores de la genealogía recreada, ya que el valor, tanto del número efectivo de fundadores como del número efectivo de ancestros, es el mismo, 7. El número de genomas fundadores equivalentes fue inferior al número efectivo de ancestros en la genealogía reconstruida, al igual que en la real. Por tanto, la pérdida de variabilidad es detectada, pero no es atribuida a los cuellos de botella, sino a otras causas.

La consanguinidad media, fue mayor en el pedigrí real (12,2%) que en el recreado (9,8%). Sin embargo, la media AR (coeficiente de relación media) fue menor en el real (14,2%) que en el recreado (16,7%).

En cuanto a los tamaños efectivos, el basado en incremento de consanguinidad individual fue similar utilizando ambos pedigrís (25,4 con el real y 23 para el reconstruido), pero no lo fue así el basado en incrementos en coascendencia (39,5 con el real y 20,3 para el reconstruido). Es interesante comparar el ratio  $N_{ec}/N_e$ , ya que nos informa del grado de subdivisión de una población, su valor fue de 1,6 en el pedigrí real y cercano a 1 con el reconstruido. Por tanto en este caso, el pedigrí reconstruido no consigue representar la subdivisión presente en la población. Por otro lado, el valor hallado para la genealogía real fue similar al 1,5<sup>(3)</sup> encontrado para la población total de PRá.

El número medio de generaciones equivalentes para la genealogía real presentó un valor de 7,7, y no 6 como en el caso del pedigrí reconstruido. Esto se debe a la existencia de generaciones solapadas en la genealogía real. Es decir, hay individuos que se utilizan como reproductores en diferentes generaciones, de forma que no hay generaciones discretas. El pedigrí reconstruido se basa en generaciones discretas y constituye una limitación del método.

	Genealogía real	Genealogía reconstruida
Número total de fundadores	122	31
Número efectivo de fundadores	16	7
Número total de ancestros	89	30
Número efectivo de ancestros	10	7
Número efectivo de genomas fundadores equivalentes	5,2	3,6
Consanguinidad media (%)	12,2	9,8
Media AR (coeficiente de relación media) (%)	14,2	16,7
Tamaño efectivo por incremento de consanguinidad ( $N_e$ )	25,4±2,7	23,0±3,3
Tamaño efectivo por incremento de coascendencia ( $N_{ec}$ )	39,5±0,5	20,3±0,9
Ratio entre los dos últimos ( $N_{ec}/N_e$ )	1,6	0,8
Número de generaciones equivalentes	7,7	6

**Tabla 2. Resumen de los principales parámetros que caracterizan la variabilidad genética de la población del PRá considerando el origen de la genealogía (pedigrí real y pedigrí reconstruido).**

Por último, se calculó la correlación existente entre la coascendencia genealógica reconstruida entre los individuos de nuestra muestra y la coascendencia genealógica real y se obtuvo un valor de 0,62, que podemos considerar aceptable.

A la vista de los resultados, podemos concluir que la reconstrucción del pedigrí a partir de información molecular presenta ciertas limitaciones que hacen que el análisis

de la estructura genética con un pedigrí reconstruido difiera de la estructura genética real. Por otro lado, el método de reconstrucción ha funcionado de forma óptima, como ya afirmaron otros autores <sup>(4)</sup>. Por tanto, en ausencia de otras fuentes de información, la información molecular puede constituir una herramienta útil para la reconstrucción del pedigrí y el análisis posterior en el estudio de la estructura genética de una población.

### AGRADECIMIENTOS

Este trabajo ha sido realizado al amparo del Programa de Mejora del Caballo de Pura Raza Árabe desarrollado por la Asociación Española de Criadores de Caballos Árabes (AECCA) y subvencionado por el Ministerio de Agricultura, Alimentación y Medio Ambiente (MAGRAMA).

### BIBLIOGRAFÍA

1. Fernández J., Toro M. A. 2006. A new method to estimate relatedness from molecular markers. *Molecular Ecology* 15: 1657–1667.
2. Gutiérrez JP, Goyache F. A note on ENDOG: a computer program for analysing pedigree information. *Journal of Animal Breeding and Genetics*. 2005; 122: 172-176.
3. Cervantes I, Goyache F, Molina A, Valera M, Gutiérrez JP. Estimation of effective population size from the rate of coancestry in pedigreed Populations. *Journal of Animal Breeding and Genetics*, 2011; 128: 56-63.
4. Rodríguez-Ramilo ST, Toro MA , Martínez P, Castro J, Bouza C, Fernández J. Accuracy of pairwise methods in the reconstruction of family relationships, using molecular information from turbot (*Scophthalmus maximus*). *Aquaculture*. 2007; 273: 434-442.

Recibido: 7 noviembre 2013.

Aceptado: 24 febrero 2014.