



Gli strumenti operativi della selezione : i valori genetici dei riproduttori

Paolo Carnier



Dipartimento di Scienze Zootecniche
Facoltà di Medicina Veterinaria di Padova

email carnier@ux1.unipd.it

<http://147.162.137.15/carnier>

Geni e displasia



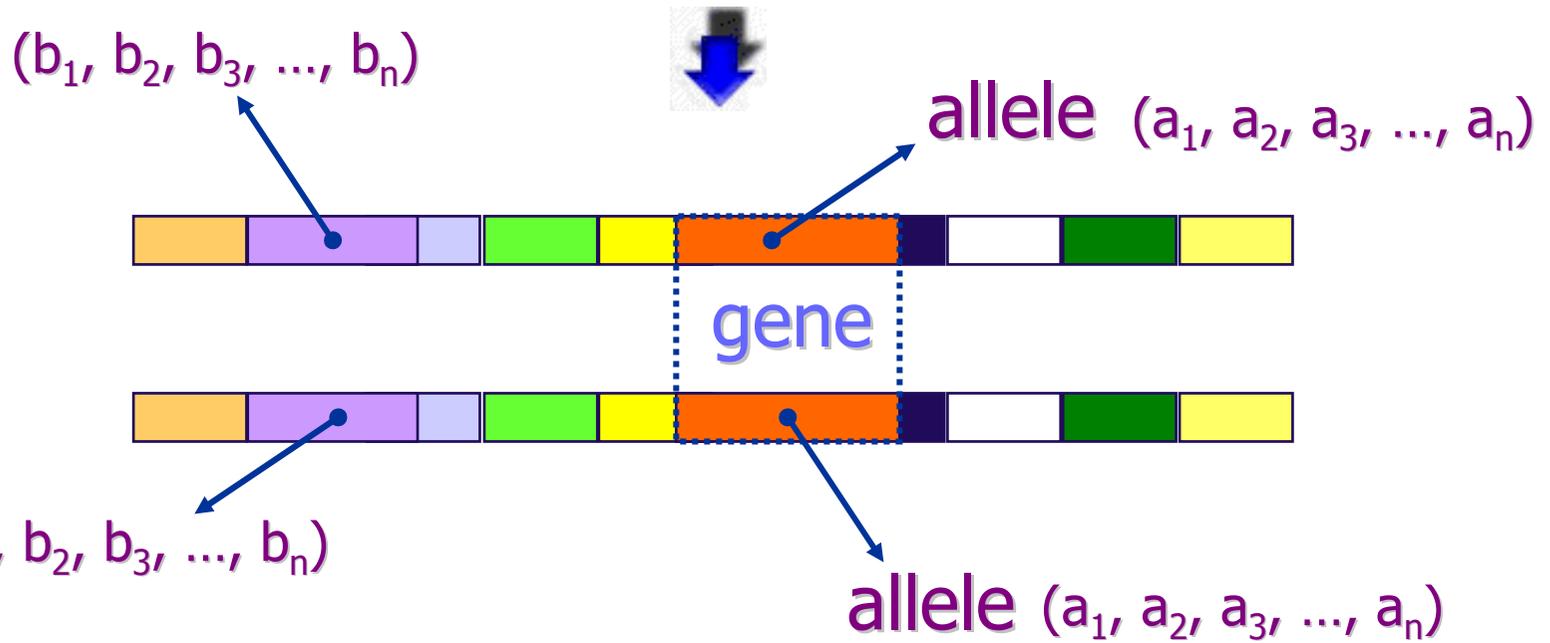
- La displasia dell'anca (HD) è una patologia controllata almeno in parte dai geni che un cane possiede
- Quanti sono, quali sono e che effetto specifico ha ognuno di essi sull'espressione della patologia ?
- Non lo possiamo sapere con esattezza
- E' certo che sono coinvolti più geni ognuno dei quali esercita un piccolo effetto



Geni e displasia



Porzione di cromosomi omologhi



b_1	- -
b_2	-
b_3	+
.	.
.	.
.	.
b_n	+++

Effetti genetici

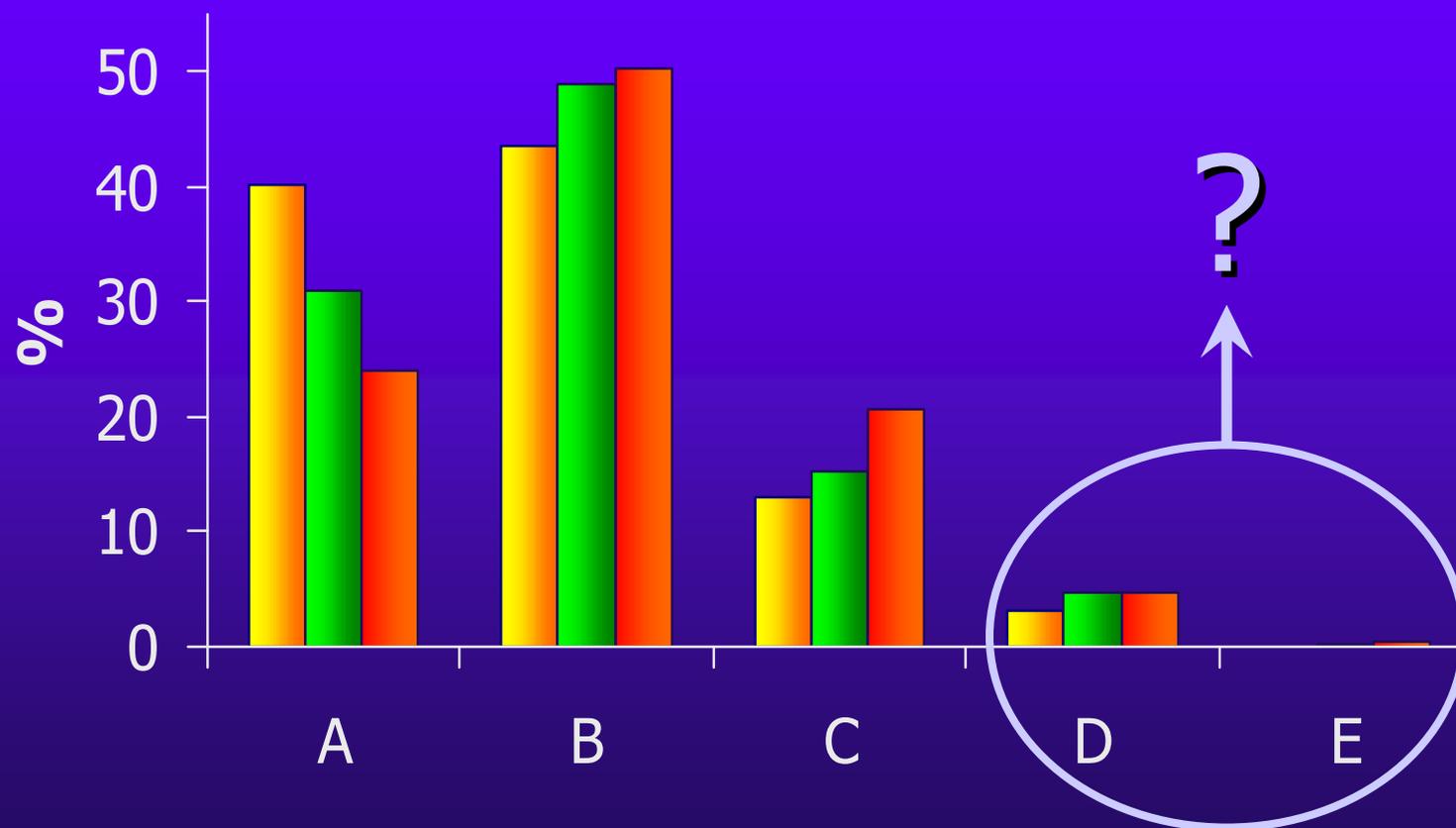
a_1	+++
a_2	++
a_3	- - -
.	.
.	.
.	.
a_n	-



Poligenico ? (≈ 12.000 PT italiani)



■ Norm x Norm ■ Norm x Altro ■ Altro x Altro



Geni e displasia



- Non esiste il gene della displasia dell'anca !!!
- Ulteriore complicazione deriva dall'influenza esercitata da vari fattori ambientali
 - Età
 - Peso e taglia
 - Veterinario
 - Allevamento (alimentazione e esercizio)
- I fattori ambientali modulano l'espressione della patologia



Geni e displasia



- La manifestazione fenotipica della patologia interessa solo cani geneticamente predisposti
- Fattori ambientali di per sé non causano HD
- Essendo una patologia ad accertata base ereditaria poligenica si combatte per via genetica
- Altri interventi non risolvono il problema
- Utili per migliorare lo status di un animale
- Nessun effetto sulla trasmissione a discendenti



Geni e displasia



- Nessuna riduzione della frequenza di soggetti displasici da una generazione all'altra per intervento non genetico
- Favorire a fini riproduttivi soggetti il cui complesso poligenico esercita effetti più favorevoli rispetto a quello di altri cani (alterazione frequenze alleliche)
- Quali riproduttori ?
- La soluzione : la genetica quantitativa



Genetica quantitativa



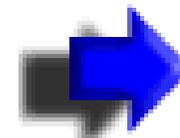
- Fornisce strumenti operativi per identificare animali portatori di poligeni con effetto favorevole e sfavorevole nei riguardi della patologia
- Selezione mirata dei riproduttori su basi oggettive e corrette : riduzione dell'incidenza e gravità della patologia
- Applicazioni soprattutto per altre specie (con risultati evidenti e provati)



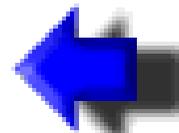
Il problema fondamentale



GENI



Fenotipo
(FCI, WILLIS ecc.)



effetto del complesso
poligenico
+
effetti ambientali



Il problema fondamentale



FCI = A = 0
normale



FCI = E = 4
grave displasia



Il problema fondamentale

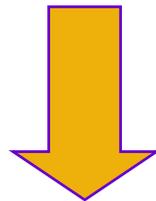


FCI = fenotipo



$FCI_1 = A = 0$
normale

$FCI_2 = E = 4$
grave displasia



$$FCI_1 = G_1 + A_1$$

$$FCI_2 = G_2 + A_2$$



La valutazione genetica



- La valutazione genetica è quell'insieme di programmi e procedure che conduce alla stima del valore genetico (effetto del complesso poligenico) di un individuo in relazione a una data caratteristica (ad es. HD)
- Il risultato finale della valutazione genetica è un numero, positivo o negativo, che esprime il merito genetico dell'individuo rispetto al valore genetico medio degli individui della medesima popolazione (razza, linea, allevamento ecc.) che per definizione è pari a zero



Cosa serve per la valutazione genetica ?



- Necessarie accurate informazioni individuali :
 - Fenotipiche
 - Genealogiche (rapporti di parentela tra individui)
- Non sono indispensabili informazioni derivanti dall'analisi del DNA
- Informazioni da analisi del DNA utili per :
 - Verifica di parentela (informazioni genealogiche + accurate)
 - Marcatori genetici (Marker Assisted Selection)
 - Introggressione genica

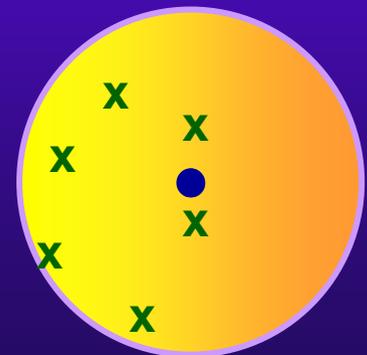
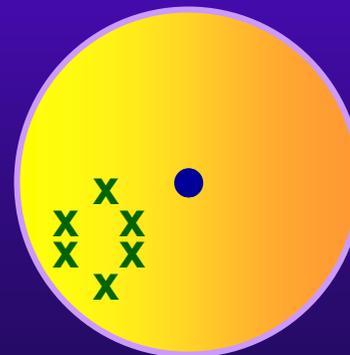
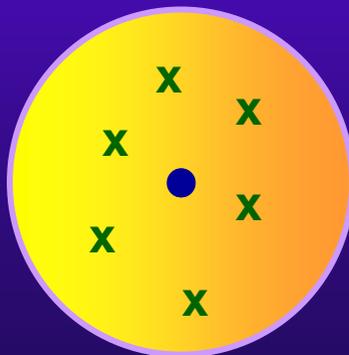
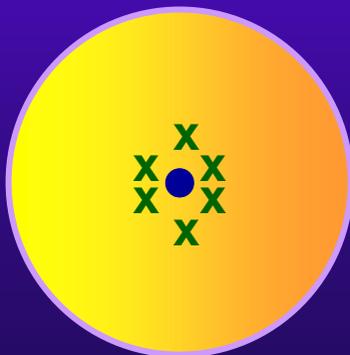


Quanto affidabile è un VG ?



- Accuratezza = correlazione tra il vero valore genetico di un individuo e quello stimato (varia tra 0 e 1)
- Bias = tendenza sistematica alla sovra- o sottostima di un valore genetico

Accur.	OK	Accur.	NO	Accur.	OK	Accur.	NO
Bias	OK	Bias	OK	Bias	NO	Bias	NO



Da cosa dipende l'accuratezza ?



- L'accuratezza dipende da :
 - Ereditabilità
 - n° di informazioni fenotipiche disponibili (letture radiografiche)
 - Rapporto di parentela esistente tra l'individuo di cui si stima il valore genetico e gli individui che forniscono l'informazione fenotipica



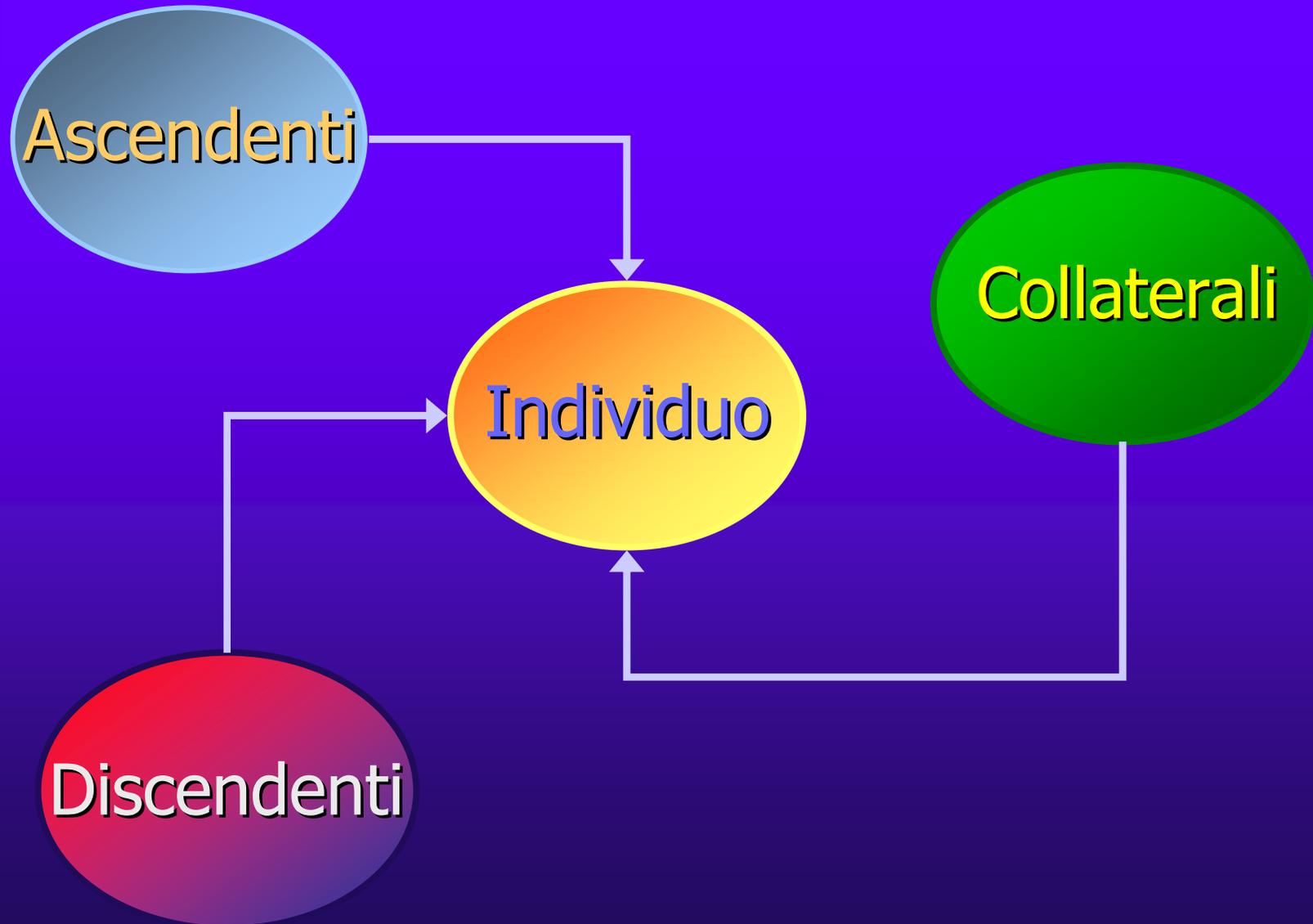
Un esempio di VG e accuratezza



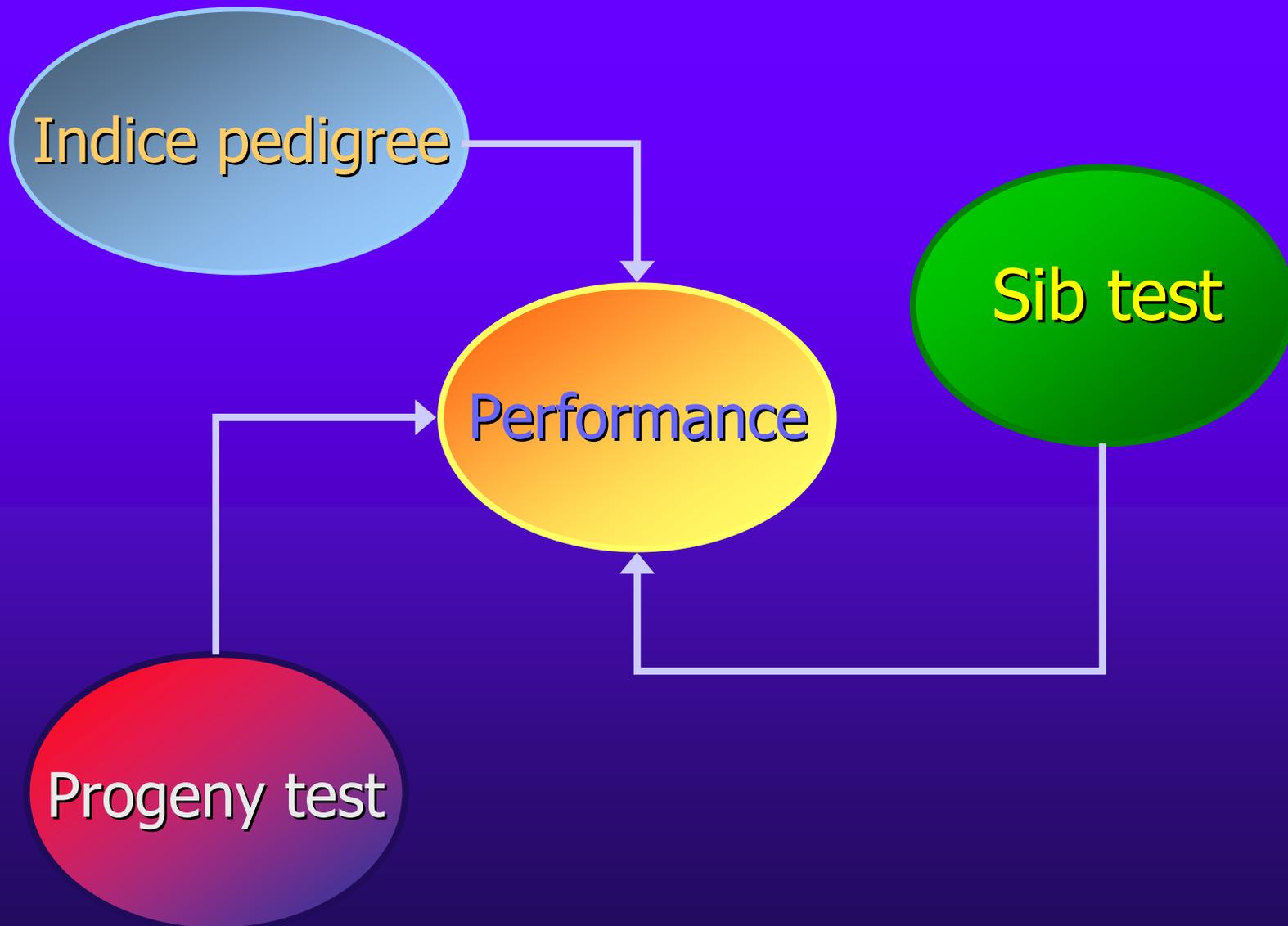
- Letture radiografiche dell'individuo oggetto di valutazione e di 56 figli
- $VG_{PT\ 1024} = + 0.237$ $acc = 0.83$
- Se per la valutazione genetica di PT 1024 fosse stata utilizzata solamente la valutazione FCI di PT 1024 l'accuratezza sarebbe stata pari a **0.47**
- Se per la valutazione genetica di PT 1024 fossero state disponibili solamente le valutazioni FCI di 10 figli l'accuratezza sarebbe stata pari a **0.61**



La valutazione genetica in pratica



La valutazione genetica in pratica



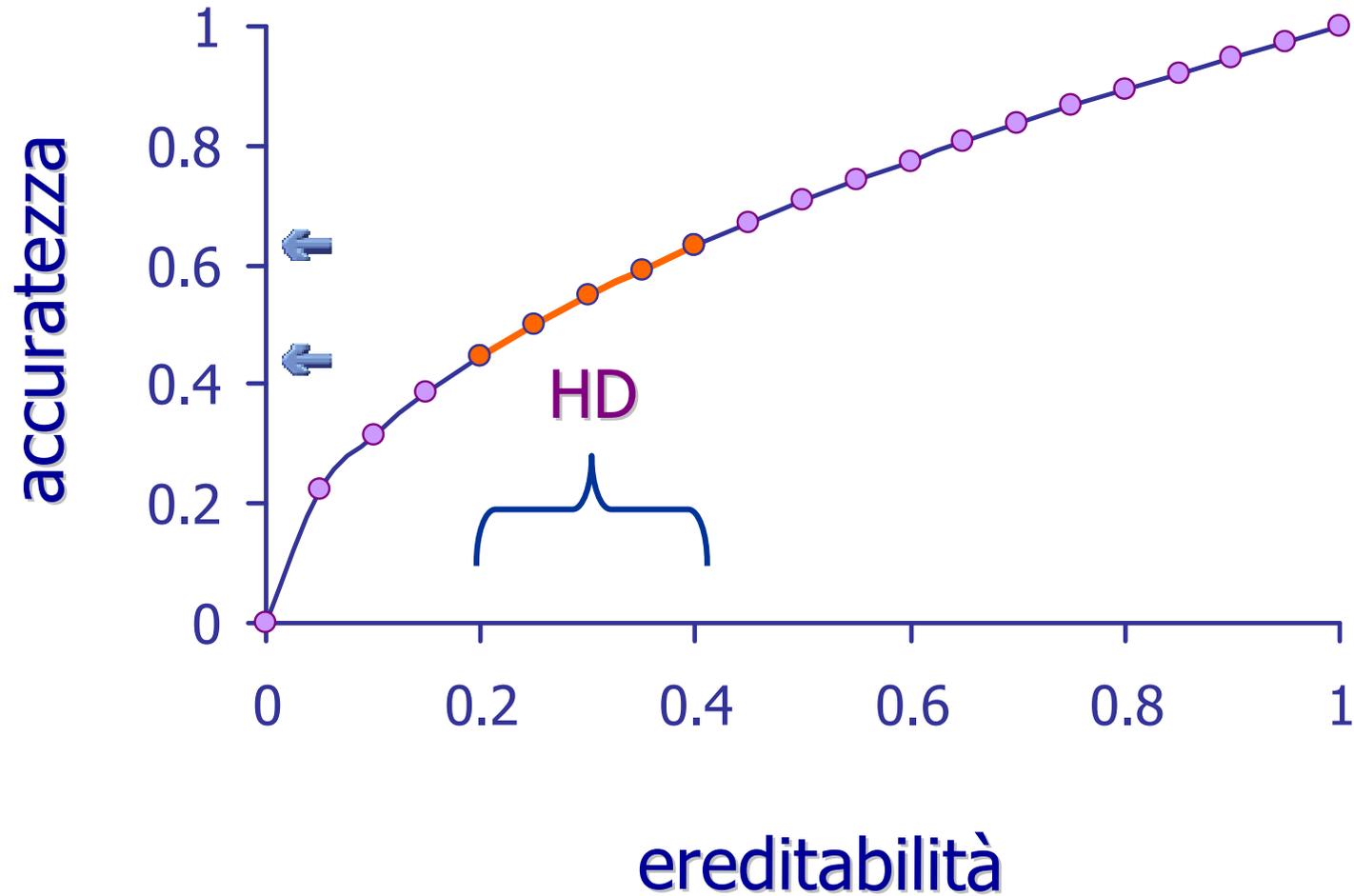
Indice pedigree



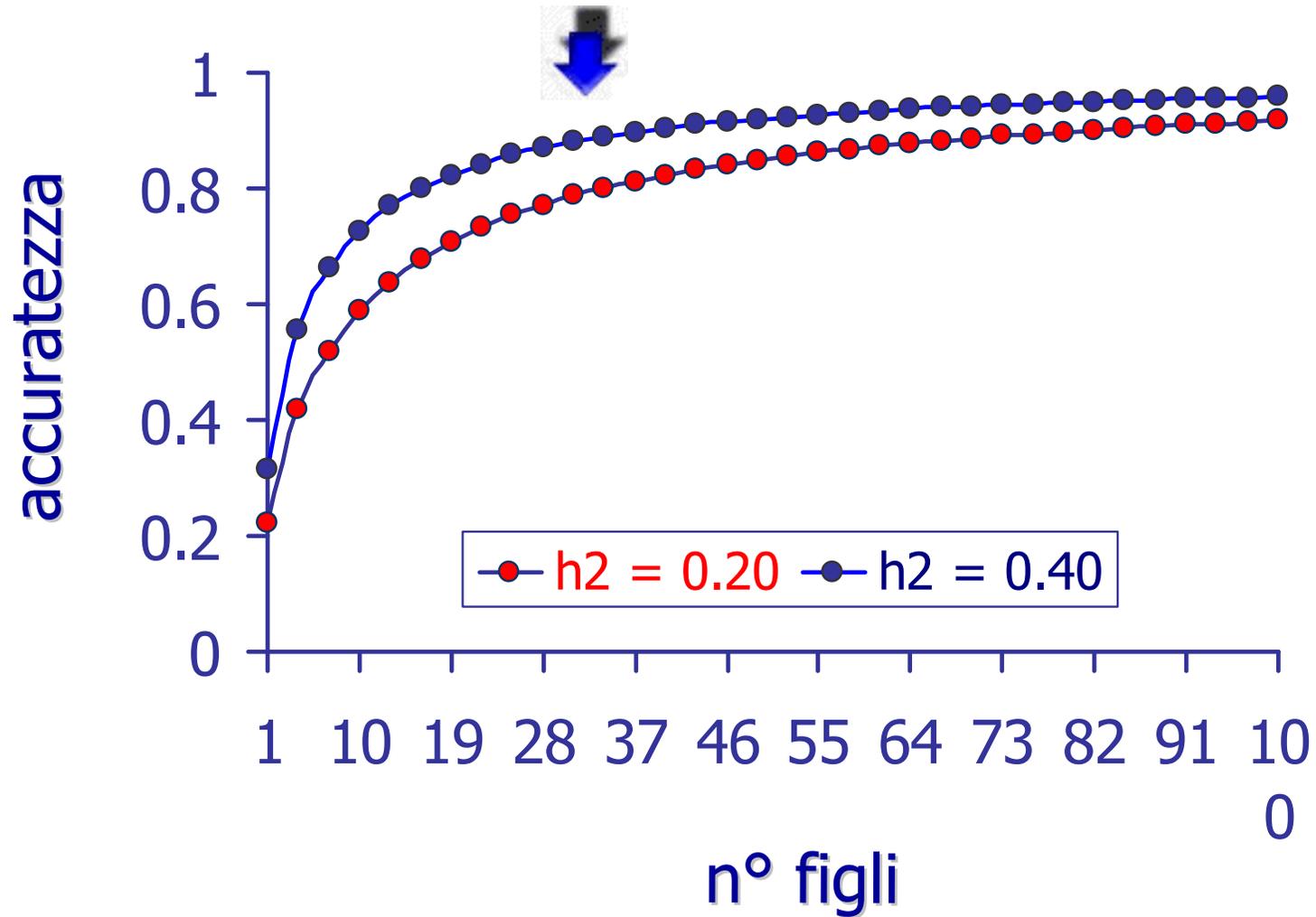
- Rappresenta il metodo di valutazione genetica più precoce
- E' utilizzabile anche per programmare gli accoppiamenti
- Utilizza i valori genetici stimati degli ascendenti dell'individuo oggetto di valutazione
- Esempio:
 - $IP_1 = \frac{1}{2} VGS_{\text{padre}} + \frac{1}{2} VGS_{\text{madre}}$
 - $IP_2 = \frac{1}{2} VGS_{\text{padre}} + \frac{1}{4} VGS_{\text{nonno materno}}$



Performance individuale e accuratezza



Prova di progenie e accuratezza



Come si fa ?



- Procedure statistiche sofisticate
- BLUP (**B**est **L**inear **U**nbiased **P**rediction)
- Animal model
 - Tutte le informazioni fenotipiche proprie e di individui parenti
 - Livello genetico medio delle fattrici con cui uno stallone si accoppia
 - Valutazione genetica anche di animali mai sottoposti a radiografia e non più esistenti



L'equazione fondamentale



$$\sqrt[3]{\textit{rubbish}^3} = \textit{rubbish}$$



Il progetto di ricerca in corso



- Analisi genetica di HD in varie razze e spondilosi deformante nel Boxer
- Ruolo di specifici effetti ambientali
- Stima di ereditabilità
- Studio e messa a punto di procedure per la valutazione genetica dei candidati riproduttori



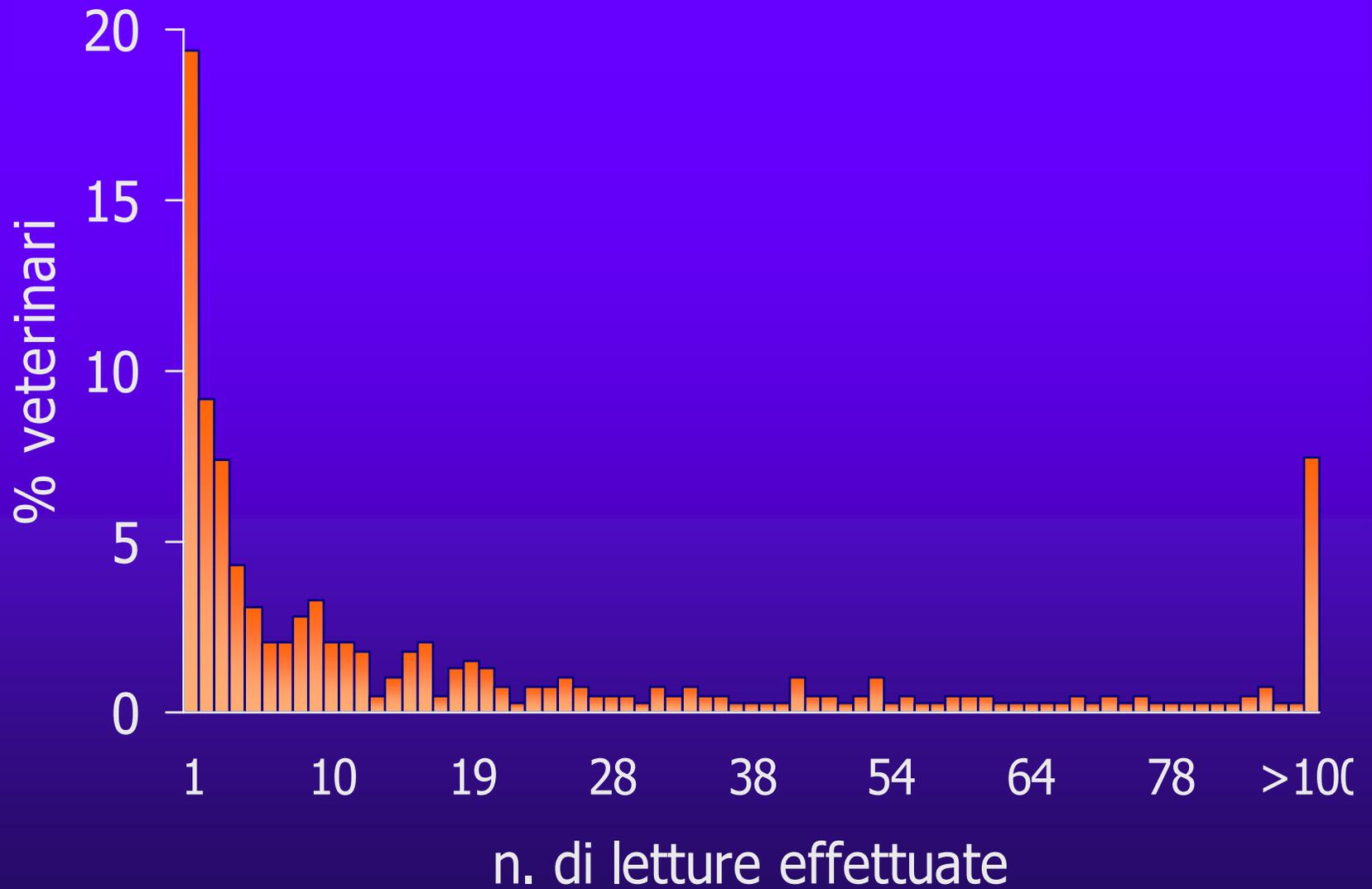
I dati disponibili



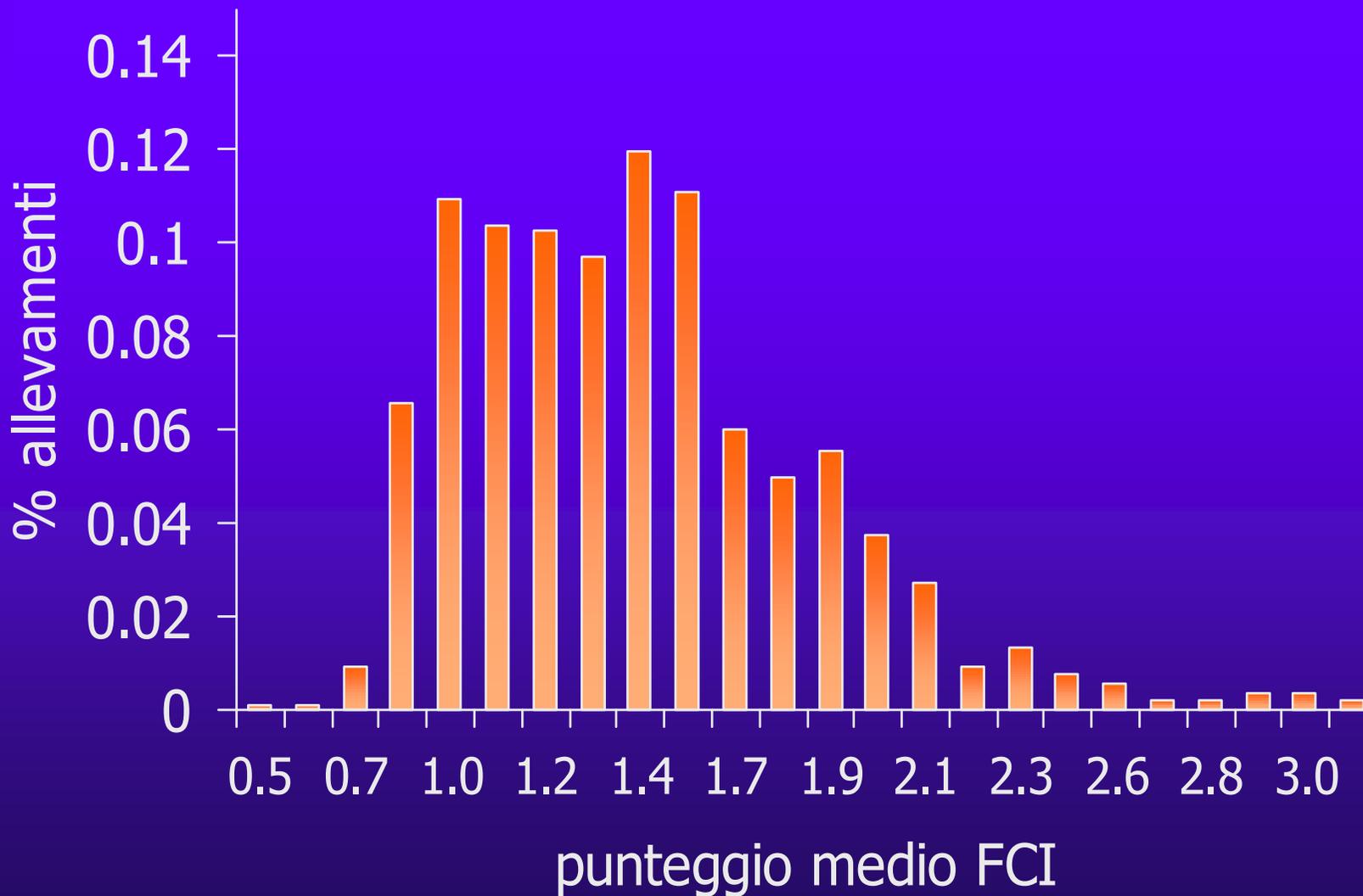
- Letture radiografiche e valutazione FCI e WILLIS
- Dati per PT, Boxer, Dobermann, Rottweiler, Terranova e Labrador
- Periodo 1992 – 2001
- Età >1 anno
- Informazioni su allevamento, veterinario, sesso, anno e mese di nascita, età



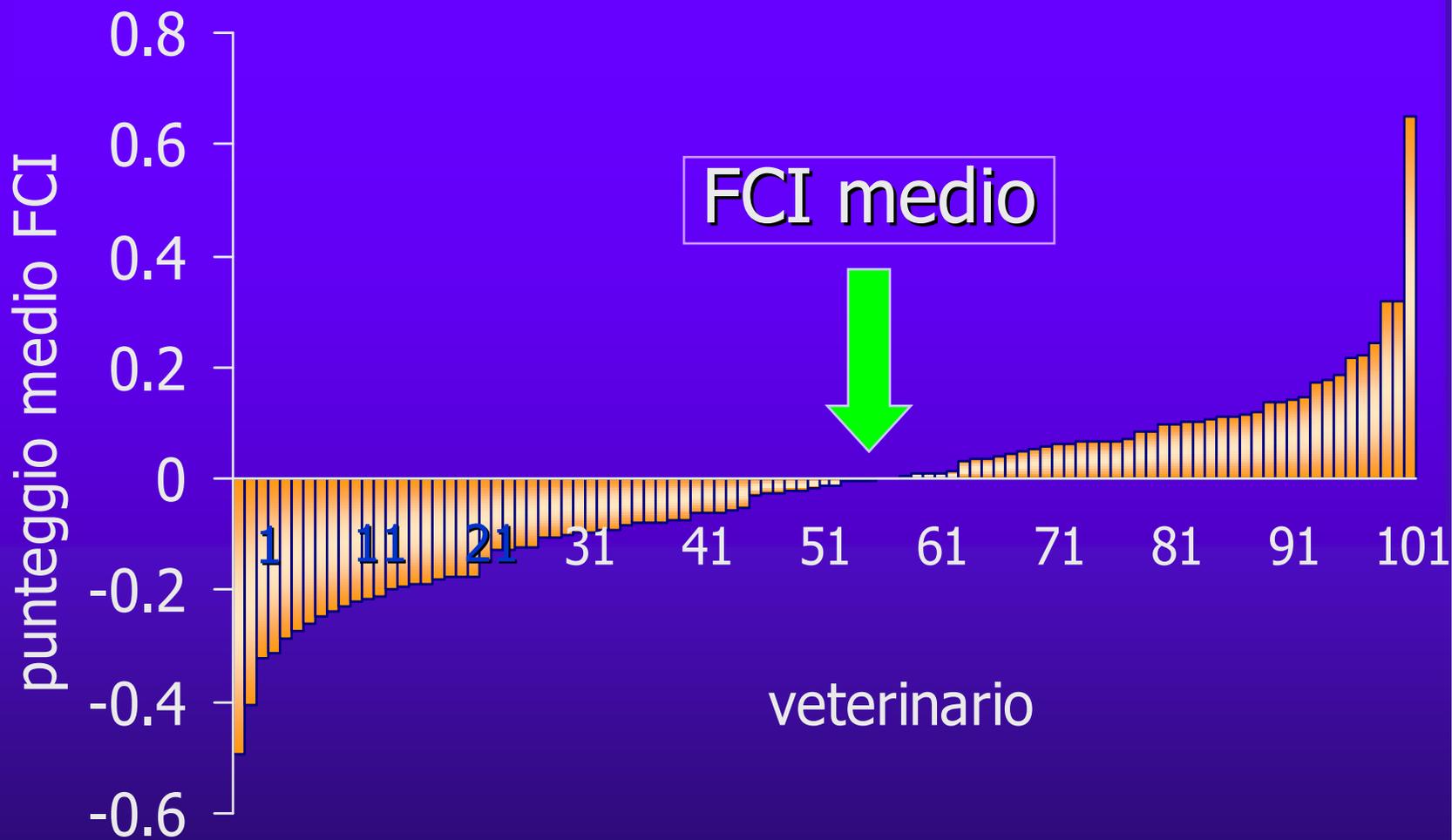
I dati disponibili



Effetto dell'allevamento



Effetto del veterinario (>30 letture)



Ereditabilità (h^2) di HD nel PT italiano



- Stima preliminare
- Dati di 1268 famiglie di mezzi fratelli paterni
- Sottostima (genealogie non disponibili)

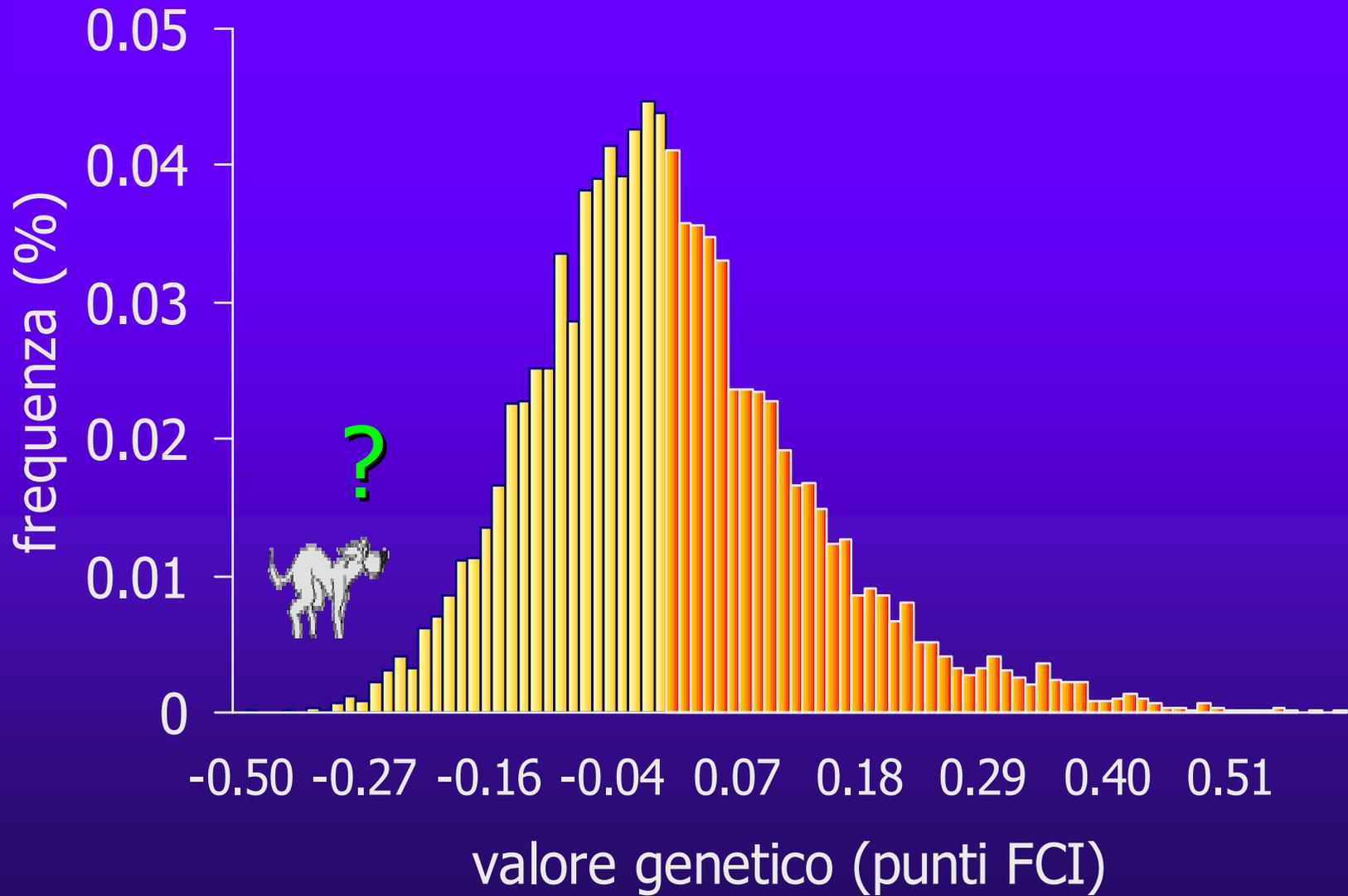


$$h^2 = 0.22 \pm 0.02$$





Valori genetici HD dei PT italiani



VG e HD nella progenie



■ $BV_{PT\ 986} = + 0.493$ $n = 43$



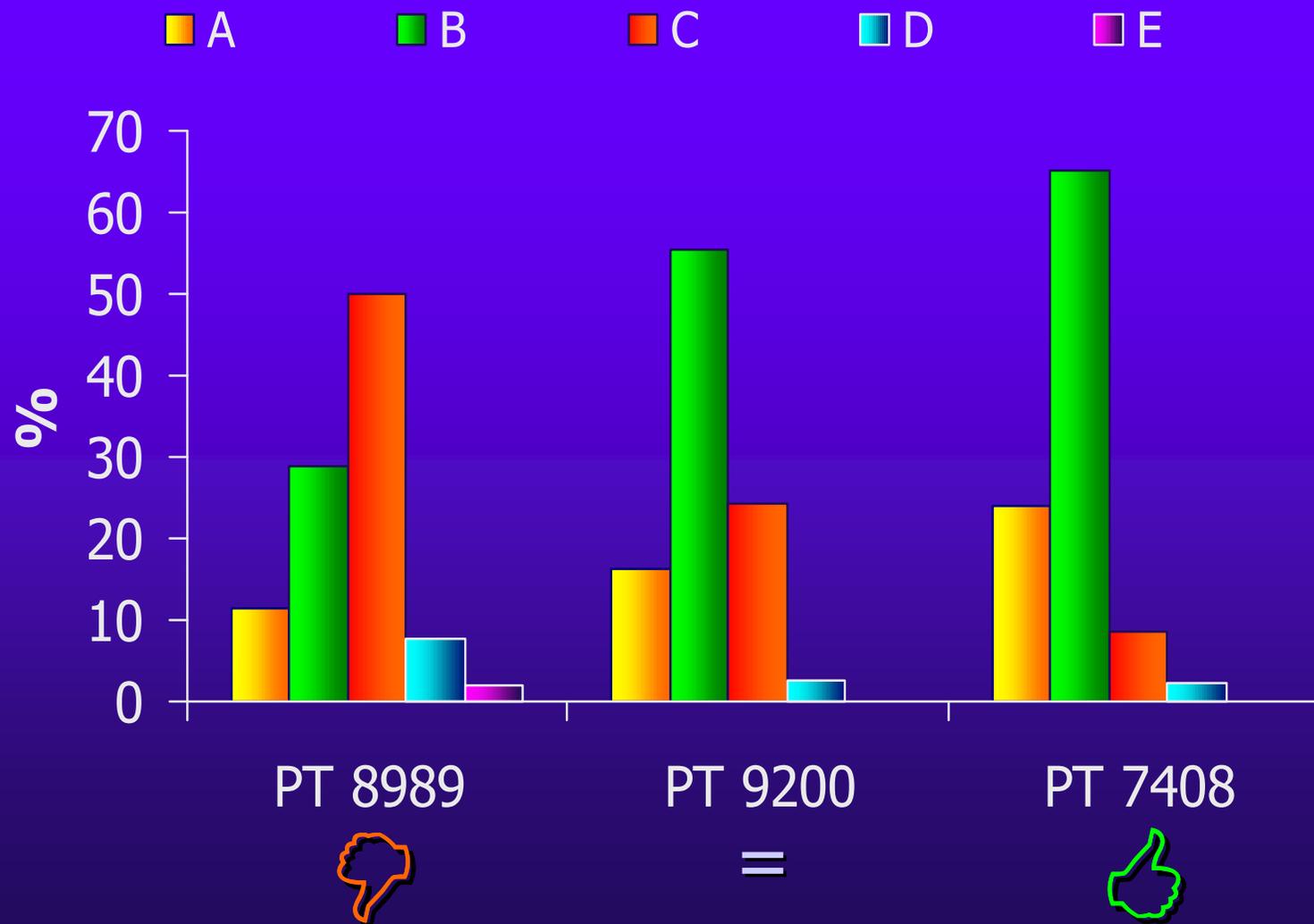
■ $BV_{PT\ 520} = + 0.008$ $n = 119$

=

■ $BV_{PT5203} = - 0.247$ $n = 36$



VG e HD nella progenie



Conclusioni



- I valori genetici stimati devono essere il criterio su cui basare la scelta dei candidati riproduttori
- La scelta dei riproduttori sulla base di criteri diversi dai valori genetici non porta a un controllo genetico efficace di HD
- Un servizio efficiente per gli allevatori
- Il ruolo fondamentale degli allevatori



Conclusioni



- Il problema del prescreening
- La mancata registrazione dei casi gravi di displasia è un danno enorme per il miglioramento della razza
- I migliori allevamenti per il futuro della razza saranno quelli in cui il controllo di HD si basa su criteri di trasparenza
- L'attendibilità delle informazioni provenienti da tali allevamenti garantirà agli allevatori stessi fiducia nello schema di controllo di HD e negli strumenti operativi della selezione che essi usano

