

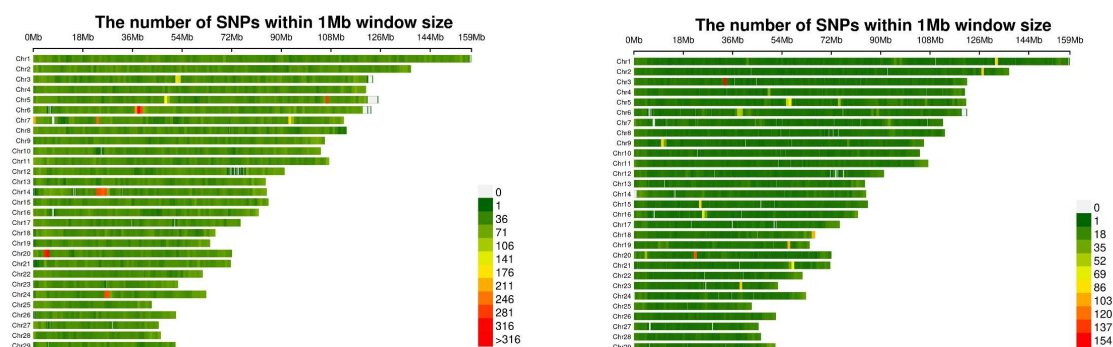
STATISTICHE DESCRITTIVE INERENTI ALLA GENOTIPIZZAZIONE IN SOGGETTI DI RAZZA GRIGIO ALPINA NELL'AMBITO DEL PROGETTO DUALBREEDING E DUALBREEDING-Fase 2

Di seguito vengono riportate alcune statistiche di sintesi inerenti alle analisi genomiche effettuate su 1791 soggetti totali di razza Grigio Alpina sottoposti a caratterizzazione genetica nell'ambito del progetto Dualbreeding. Di questi, 707 sono stati genotipizzati nella Fase 2 del Dualbreeding, ma solo 699 sono risultati utili ai fini della caratterizzazione: sono stati infatti eliminati alcuni soggetti genotipizzati in doppio, prendendo come riferimento l'analisi con call rate maggiore.

Relativamente ai chip utilizzati si è fatto ricorso a due panel di marcatori: ad alta densità (HD, 150.000 SNPs; 345 Animali totali, di cui 35 nella Fase 2) e bassa densità (LD, 33.000 SNPs; 1446 Animali di cui 314 nella Fase 2 Dualbreeding).

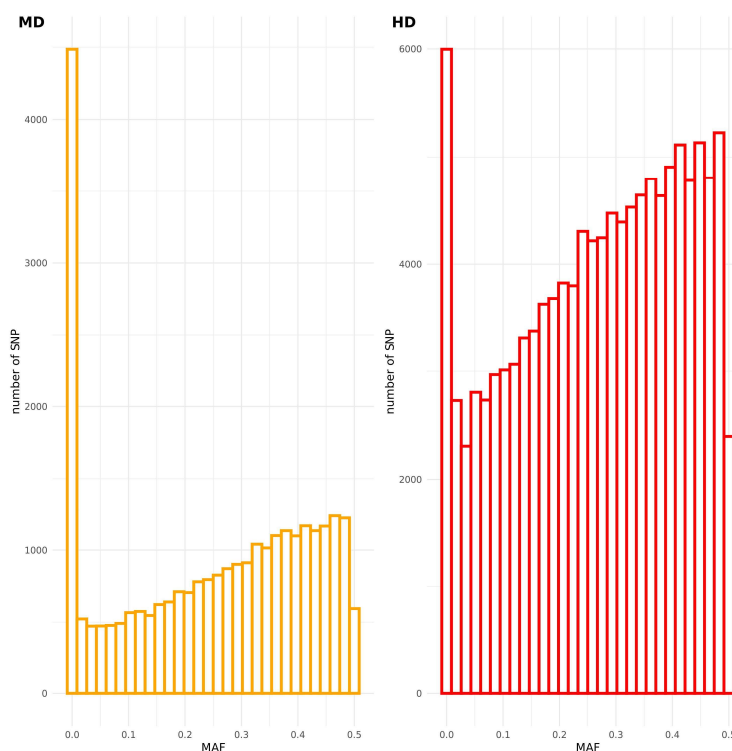
Le immagini riportate sono una rappresentazione grafica delle due mappe, i diversi colori indicano la densità di SNP per Mb per i 29 autosomi.

Rappresentazione dei pannelli HD (destra) e MD (sinistra):



1. Minor Allele Frequency (MAF): Identifica l'allele con minor frequenza tra tutti i marcatori analizzati (Considerati solo SNP presenti negli autosomi).

Panel Marcatore	Minimo	Media	Mediana	Massimo	N. Mancanti
HD	0	0.269	0.284	0.5000	8
LD	0	0.251	0.276	0.5000	1



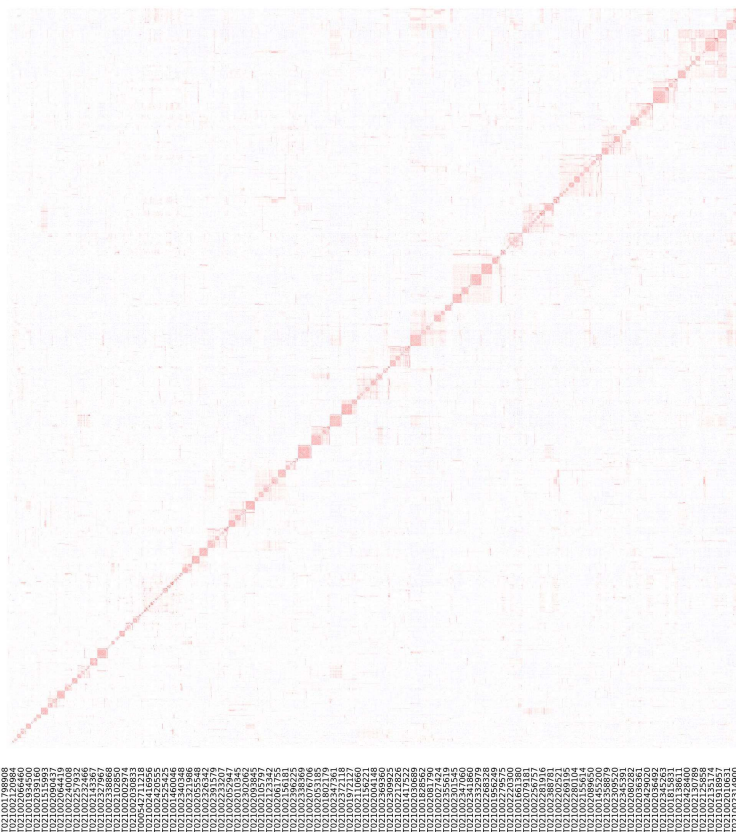
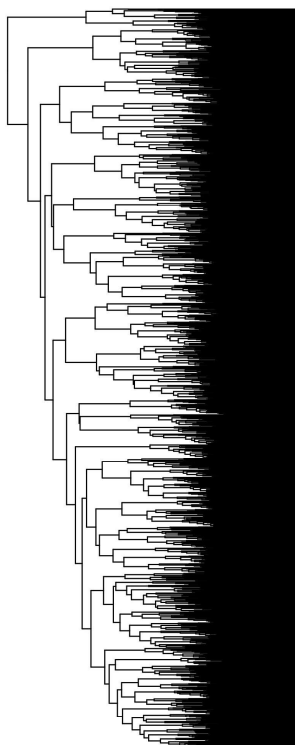
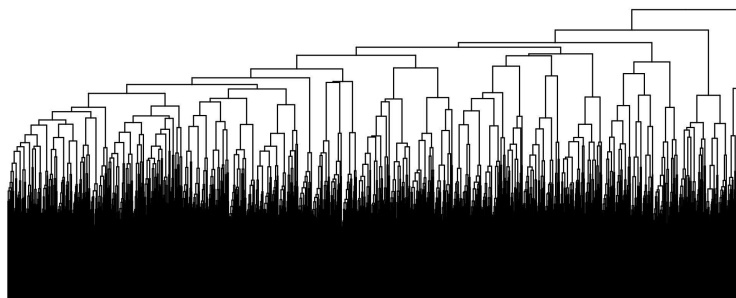
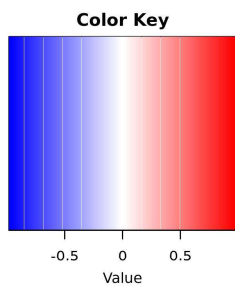
2. CALL RATE (SNP): Indica con che percentuale sono mediamente presenti gli SNP esaminati.

Panel Marcatore	Minimo	Media	Mediana	Massimo
HD	0	0.966	0.971	0.971
LD	0	0.988	0.995	0.995

3. CALL RATE (ANIMAL): Indica con che percentuale sono mediamente presenti gli SNP esaminati per ogni animale su cui è stata fatta l'analisi genomica (solo SNP presenti negli autosomi sono stati considerati).

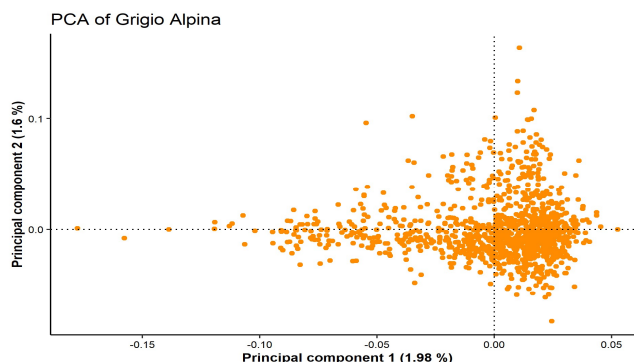
Panel Marcatore	Minimo	Media	Mediana	Massimo
HD	0	0.966	0.997	0.998
LD	0	0.989	0.992	0.996

4. Matrice di parentela genomica: parentela calcolata sulla base dei marcatori SNP comuni tra i soggetti testati utilizzando la tecnica di imputazione tramite il programma AlphaImpute2 per animali genotipizzati in LD. L'imputazione permette di trasformare gli animali presenti nel pannello LD in HD "riempiendo" i valori mancanti tramite le informazioni ricavate dagli animali HD e la matrice della parentela anagrafica. Tramite validazione incrociata è stato stimato che più del 92% di genotipi mancanti sono stati correttamente imputati. Per quanto riguarda la matrice di parentela genomica, valori tendenti al Rosso indicano elevato legame di parentela, mentre valori tendenti al Blu/Bianco riportano situazioni di più scarso legame di parentela.



IT021001802253
IT021002314900
IT021002010631
IT021002191857
IT021002135174
IT021002125858
IT021002130789
IT021002428400
IT021002138611
IT0210021815831
IT021002345263
IT021002296492
IT021002429020
IT021002293631
IT021002080282
IT021002345291
IT021002309520
IT021002338879
IT0210021455200
IT021002298950
IT021002155614
IT021002290104
IT021002269195
IT021002202521
IT0210022388781
IT021002256757
IT021002279181
IT0210021661380
IT021002220390
IT021002279575
IT021002195648
IT021002268328
IT021002312979
IT021002341860
IT021002347060
IT021002301545
IT021002353619
IT021002027424
IT021002208190
IT0210021828562
IT021002293699
IT0210021417522
IT021002212826
IT021002309925
IT021002296160
IT021002064148
IT021002156221
IT021002110660
IT021002192127
IT021002372118
IT021002347361
IT0210021802179
IT021002053185
IT021002076706
IT021002338569
IT021002346294
IT021002156181
IT021002061755
IT021002123242
IT021002105797
IT021002029385
IT021002302062
IT021002010345
IT021002052947
IT021002232507
IT021002391579
IT021002115542
IT021002055548
IT021002121886
IT021002340348
IT021002146046
IT021002254225
IT021002102055
IT021002416956
AT000542711218
IT021002030833
IT021002029274
IT021002102850
IT021002338868
IT021002327967
IT021002143267
IT021002232466
IT021002257932
IT021002240008
IT021002026419
IT021002090437
IT021002151993
IT021002039160
IT021002134500
IT021002066460
IT021002120984
IT021002179898

5. Analisi delle componenti principale per la matrice di parentela genomica. Quest'analisi è utile per vedere se ci sono sottopopolazioni all'interno della popolazione Grigio Alpina.



6. Calcolo Inbreeding genomico tramite genotipi imputati con differenti metodi:
i) rapporto tra SNP in condizione di omozigosi sul totale (F_{roh}).

- ii) diagonale della matrice **G**, rappresentata nel punto 4, (**F_{diag}**);
- iii) differenza tra eterozigosità attesa ed osservata (**F_{het}**);

In media la correlazione tra l'inbreeding da pedigree e quello genomico è del 50%. Questo indica una buona profondità e attendibilità delle informazioni anagrafiche e un campione abbastanza rappresentativo degli animali con genotipo. Inoltre, è un indicatore indiretto della qualità del processo di imputazione.

Correlazione tra le diverse tipologie di inbreeding genomico: i diversi tipi di inbreeding dimostrano una buona correlazione tra di loro confermando la qualità dei dati genomici.

	F _{roh}	F _{diag}	F _{het}
F _{roh}	1.00	0.70	0.90
F _{diag}		1.00	0.53
F _{het}			1.00

7. Figura rappresentante le regioni di omozigosi nel genoma della razza Grigio Alpina. I picchi in questo grafico indicano regioni del genoma in forte condizione di omozigosi, comunemente chiamate segnali di selezione. Quest'ultime sono regioni del genoma che sono fissate in una popolazione a causa della loro importanza funzionale in processi specifici, come selezione e/o adattamento ad un particolare ambiente.

