



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

ATTIVITÀ DI CONSULENZA TECNICO-SCIENTIFICA NELL'AMBITO DEL PROGETTO DUALBREEDING2 "LE RAZZE BOVINE A DUPLICE ATTITUDINE: UN MODELLO ALTERNATIVO DI ZOOTECNIA ECO-SOSTENIBILE" – PSRN PROGRAMMA DI SVILUPPO RURALE NAZIONALE 2014/2020 – SOTTOMISURA 10.2 - SOSTEGNO PER LA CONSERVAZIONE, L'USO E LO SVILUPPO SOSTENIBILI DELLE RISORSE GENETICHE IN AGRICOLTURA – ATTIVITÀ DI CARATTERIZZAZIONE DELLE RISORSE GENETICHE ANIMALI DI INTERESSE ZOOTECNICO E SALVAGUARDIA DELLA BIODIVERSITÀ

Unità del Dipartimento di Agraria dell'Università degli Studi di Sassari

Aggiornamento sullo stato di avanzamento delle attività del progetto a Luglio 2022

Gestione dei dati genomici dell'associazione ANAGA

A Luglio 2022, UNISS ha ricevuto 4 files dell'associazione ANAGA: 3 ad alta densità ed 1 a media densità. I files, condivisi in formato PLINK, contenevano un totale di 742 animali, di cui 328 di razza Grigio Alpina genotipizzati con il chip a media densità.

Per quanto riguarda i file in HD, sono stati ricevuti i seguenti 3 archivi:

- Az2_11_HD = 22 animali di razza Grigio Alpina, GA (con codice razza 11), genotipizzati con 139,376 SNPs;
- Az2_14_HD = 170 animali di razza Pinzgauer, PZG (con codice razza 14), genotipizzati con 139,578 SNPs;
- Az2_77_HD = 152 animali di razza Pustertaler, PST (con codice razza 77), genotipizzati con 139,376 SNPs.



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

ANALISI DATI HD

I tre files in HD sono stati uniti in un unico archivio, sottoposto ai seguenti filtri per il controllo di qualità dei dati genomici:

- Rimozione marcatori mappati sulla stessa posizione;
- Rimozione marcatori non mappati sui cromosomi autosomali;
- Call rate di ciascun animale $\geq 95\%$ = 9 animali eliminati;
- Call rate di ciascuno SNP $\geq 95\%$ = 53 marcatori eliminati;
- Frequenza dell'allele minore $\geq 5\%$ = 6,850 marcatori eliminati;
- P-value del test per l'equilibrio di Hardy Weinberg $1e^{-6}$ = 317 marcatori eliminati.

Dopo i vari passaggi di preparazione, è stato creato il seguente file:

- ANAGA_HD = 335 animali e 112,560 marcatori.

1) Analisi delle regioni di omozigosi

Usando il pacchetto di R “detectruns” sono state calcolate le regioni di omozigosi (ROH), ovvero segmenti del genoma privi di eterozigosi. Per il calcolo delle ROH sono stati utilizzati i seguenti parametri:

- almeno 50 marcatori omozigoti di fila;
- 1 eterozigote e 1 missing all'interno della ROH;
- almeno 2 Mb di lunghezza.

È stato poi calcolato, per ciascun animale, il coefficiente di inbreeding con le ROH utilizzando la formula:

$$F_{ROH} = \frac{\text{lunghezza totale delle ROH}}{\text{lunghezza totale del genoma}}$$

Sono state individuate un totale di 6,512 ROH, considerando tutti gli animali con almeno 5 ROH (n=309): 13 animali di Grigio Alpina, 169 di Pinzgauer, e 127 di Pustertaler.



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

Gli animali con più regioni erano: 21BO49698/01 (59 ROH) per la razza Pustertaler, 21BO49461/01 (47 ROH) per la razza Pinzgauer, 21BO41141/01 (34 ROH) per la razza Grigio Alpina. La regione più lunga (68.12 Mb) con 2,854 SNP, individuata nell'animale 21BO49526/01 (di razza Pinzgauer), si trovava sul cromosoma 9 a 14.49-82.61 Mb.

In Tabella 1 sono riportati i risultati dell'analisi delle ROH e in Tabella 2 le caratteristiche delle ROH per cromosoma.

Tabella 1. Risultati dell'analisi delle regioni di omozigosi.

	GA	PZG	PST
nROH			
2-4 Mb	151	1,689	1,069
4-8 Mb	115	1,209	512
8-16 Mb	52	873	275
≥ 16 Mb	17	411	139
Totale nROH	335	4,182	1,995
nROH per animale			
media±DS	26±5	25±7	16±9
Min	13	10	5
Max	35	47	59
Lunghezza, media±DS			
2-4 Mb	2.77±0.58	2.86±0.57	2.73±0.56
4-8 Mb	5.53±1.17	5.68±1.13	5.62±1.17
8-16 Mb	11.00±1.99	11.10±2.23	11.20±2.20
≥ 16 Mb	23.10±6.43	24.10±8.18	24.60±7.77
Media generale	6.04±5.18	7.48±6.90	6.16±6.24

Gli animali della razza Pustertaler hanno mostrato, in media, meno ROH per animale (16±9), mentre le razze Grigio Alpina e Pinzgauer presentavano un numero molto simile (26±5 e 25±7 rispettivamente). Per quanto riguarda la lunghezza media delle ROH, Grigio Alpina e



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

Pustertaler avevano lunghezze simili (6.04 ± 5.18 per la GA e 6.16 ± 6.24 per la PST), mentre la Pinzgauer presentava i valori più alti (7.48 ± 6.90).

Tabella 2. Caratteristiche delle ROH per cromosoma nelle 3 razze oggetto di studio

CHR	GA		PZG		PST	
	nROH	mediaMb	nROH	mediaMb	nROH	mediaMb
1	22	6.16 ± 5.48	229	7.87 ± 6.43	117	5.59 ± 5.26
2	15	5.87 ± 3.8	250	7.25 ± 6.36	102	4.89 ± 5.04
3	8	3.49 ± 1.39	208	7.8 ± 7.49	82	6.36 ± 6.04
4	12	4.49 ± 3.09	251	6.96 ± 5.28	108	5.1 ± 4.72
5	13	6.05 ± 4.25	211	7.28 ± 7.25	91	7.69 ± 8.12
6	22	8.09 ± 9.68	321	7.45 ± 7.27	195	5.36 ± 5.48
7	16	5.71 ± 5.9	233	7.3 ± 7.09	113	6.37 ± 6.65
8	13	5.18 ± 3.22	129	9.55 ± 8.87	108	6.16 ± 6.61
9	10	5.41 ± 4.67	152	8.29 ± 9.35	68	7.21 ± 8.79
10	16	5.66 ± 4.47	160	8.92 ± 8.06	59	7.49 ± 6.94
11	18	6.95 ± 7.4	187	9.16 ± 8.56	107	6.06 ± 6.3
12	9	3.79 ± 1.81	124	7.73 ± 8.34	63	4.8 ± 4.54
13	20	4.47 ± 3.17	144	6.96 ± 5.64	49	7.02 ± 7.31
14	14	7.97 ± 4.67	128	7.17 ± 6.27	63	6.96 ± 7.03
15	14	6.63 ± 5.88	99	6.53 ± 5.19	63	5.35 ± 3.76
16	7	5.42 ± 3.82	166	6.68 ± 6.12	71	6.6 ± 6.62
17	9	3.6 ± 0.97	103	7.46 ± 5.98	59	6.48 ± 5.32
18	9	8.4 ± 8.58	122	6.31 ± 5.06	43	5.42 ± 3.77
19	11	10.23 ± 7.66	92	6.76 ± 7.88	38	4.94 ± 4.06
20	14	6.29 ± 3.29	95	8.35 ± 8.29	47	8.98 ± 10.61
21	8	5.04 ± 2.14	114	7.74 ± 7.18	61	6.79 ± 6.22
22	7	7.77 ± 6	86	8.16 ± 6.78	46	7.11 ± 7.33
23	5	5 ± 2.8	62	6.71 ± 5	34	5.33 ± 5.85
24	9	4.77 ± 1.67	96	8.21 ± 6.44	46	7.11 ± 7.48
25	5	6.61 ± 2.83	61	6.14 ± 5.04	29	5.25 ± 6.56
26	6	4.7 ± 2.27	90	5.63 ± 4.57	29	5.45 ± 4.05
27	9	5.9 ± 3.84	87	6.57 ± 4.9	33	7.48 ± 5.19



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

28	6	4.88±1.79	86	6.43±5.1	35	4.73±3.13
29	8	6.38±5.03	96	6.63±4.88	36	7.29±5.06

Il maggior numero di ROH (321) sono state individuate nel cromosoma 6 nella Razza Pinzgauer su 140 animali. I cromosomi con un minor numero di ROH (12) individuate sono stati i 23 e 25 nella Grigio Alpina, riscontrate su 4 e 5 animali rispettivamente.

I coefficienti medi di inbreeding da ROH nei 29 cromosomi sono riportati in Tabella 3, mentre in Tabella 4 sono riportati i 10 animali per razza con i coefficienti più elevati.

I coefficienti di inbreeding da ROH sono stati calcolati utilizzando 4 lunghezze minime delle ROH: $\geq 2\text{Mb}$, $\geq 4\text{Mb}$, $\geq 8\text{Mb}$, $\geq 16\text{Mb}$.

Per tutte le lunghezze minime delle ROH ($\geq 2\text{Mb}$, $\geq 4\text{Mb}$, $\geq 8\text{Mb}$, $\geq 16\text{Mb}$) l'animale con il coefficiente di inbreeding da ROH più elevato era 21BO49589/01, appartenente alla razza Pinzgauer.

L'inbreeding medio più elevato è stato riscontrato nel cromosoma 19 nella Grigio Alpina (0.251 ± 0.152), nel cromosoma 27 nella Pinzgauer (0.185 ± 0.147), nel cromosoma 29 nella Pustertaler (0.243 ± 0.268). Il valore medio più basso è stato invece riscontrato sul cromosoma 3 nella Grigio Alpina (0.045 ± 0.03), sul cromosoma 5 nella Pinzgauer (0.102 ± 0.098), nel cromosoma 2 nella Pustertaler (0.053 ± 0.06).

In media, i valori di inbreeding da ROH considerando tutte le regioni ($\geq 2\text{ Mb}$) erano:

- GA = 0.06 ± 0.01 ;
- PZG = 0.07 ± 0.03 ;
- PST = 0.04 ± 0.03 .



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

Tabella 3. Coefficienti medi di inbreeding da ROH nei 29 cromosomi nelle 3 razze.

CHR	GA		PZG		PST	
	Animali	FROH	Animali	FROH	Animali	FROH
1	12	0.071±0.082	110	0.103±0.08	65	0.065±0.105
2	10	0.064±0.038	122	0.109±0.102	69	0.053±0.06
3	5	0.045±0.03	115	0.115±0.12	59	0.074±0.085
4	5	0.089±0.045	125	0.116±0.11	70	0.067±0.086
5	8	0.079±0.073	121	0.102±0.098	65	0.087±0.095
6	11	0.132±0.139	140	0.14±0.113	91	0.096±0.101
7	10	0.081±0.072	117	0.129±0.119	67	0.097±0.1
8	10	0.059±0.06	78	0.139±0.143	65	0.091±0.112
9	7	0.073±0.046	97	0.123±0.127	53	0.091±0.104
10	9	0.096±0.079	105	0.13±0.132	38	0.112±0.114
11	10	0.117±0.086	109	0.147±0.122	74	0.083±0.089
12	6	0.062±0.033	85	0.124±0.128	51	0.067±0.07
13	10	0.106±0.05	94	0.127±0.108	41	0.102±0.123
14	8	0.165±0.138	80	0.136±0.108	47	0.112±0.114
15	8	0.136±0.116	69	0.11±0.092	40	0.102±0.098
16	6	0.077±0.047	101	0.134±0.112	40	0.144±0.154
17	7	0.062±0.019	75	0.136±0.14	36	0.141±0.113
18	7	0.164±0.14	80	0.146±0.138	38	0.094±0.071
19	7	0.251±0.152	69	0.141±0.15	30	0.104±0.081
20	8	0.153±0.09	75	0.147±0.168	35	0.172±0.196
21	6	0.094±0.053	80	0.154±0.131	41	0.142±0.163
22	6	0.148±0.098	74	0.155±0.12	40	0.134±0.142
23	4	0.119±0.122	47	0.169±0.17	28	0.128±0.141
24	6	0.114±0.032	74	0.17±0.15	41	0.131±0.145
25	5	0.154±0.066	52	0.168±0.131	23	0.16±0.177
26	3	0.182±0.113	72	0.136±0.134	22	0.139±0.119
27	8	0.146±0.081	68	0.185±0.147	26	0.212±0.143
28	4	0.158±0.065	74	0.162±0.132	25	0.143±0.121
29	7	0.142±0.104	76	0.163±0.162	21	0.243±0.268



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

Tabella 4. Lista dei 10 animali con coefficiente di inbreeding da ROH più elevato nelle 3 razze oggetto di studio.

Razza	Matricola	F _{ROH}			
		> 2Mb	> 4Mb	> 8Mb	>16Mb
GA	21BO41141/01	0.082	0.067	0.047	0.007
	21BO48892/01	0.075	0.057	0.027	0.019
	21BO41143/01	0.071	0.061	0.038	0.023
	21BO48901/01	0.070	0.051	0.037	0.021
	21BO48891/01	0.065	0.050	0.038	0.026
	21BO48899/01	0.065	0.053	0.029	0.007
	21BO41140/01	0.064	0.050	0.034	0.021
	21BO48898/01	0.062	0.049	0.026	
	21BO48893/01	0.060	0.049	0.028	0.009
	21BO41144/01	0.048	0.039	0.022	
PZG	21BO49589/01	0.232	0.229	0.212	0.195
	21BO49460/01	0.184	0.169	0.147	0.078
	21BO49616/01	0.184	0.164	0.140	0.106
	21BO49604/01	0.156	0.142	0.121	0.085
	21BO49503/01	0.145	0.133	0.107	0.058
	21BO49461/01	0.142	0.123	0.091	0.04
	21BO49496/01	0.139	0.123	0.105	0.063
	21BO49467/01	0.135	0.127	0.104	0.068
	21BO49603/01	0.134	0.118	0.102	0.072
	21BO49586/01	0.131	0.122	0.104	0.070
PST	21BO49698/01	0.165	0.137	0.087	0.056
	21BO49729/01	0.136	0.125	0.109	0.085
	21BO49626/01	0.123	0.102	0.075	0.039
	21BO49737/01	0.114	0.099	0.082	0.047
	21BO49723/01	0.113	0.108	0.092	0.047
	21BO49750/01	0.112	0.102	0.090	0.063
	21BO49683/01	0.102	0.093	0.074	0.039
	21BO49691/01	0.101	0.086	0.074	0.043
	21BO49705/01	0.100	0.089	0.083	0.055
	21BO49649/01	0.091	0.079	0.070	0.053



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

La Figura 1 riporta l'andamento dell'inbreeding medio all'aumentare della lunghezza minima delle ROH nelle tre razze oggetto di studio. Si può notare come la razza PZG mostri sempre i valori più elevati di inbreeding. Nelle prime due classi di lunghezza (≥ 2 e ≥ 4 Mb) la GA mostrava valori più alti, mentre nelle ultime due classi di lunghezza minima (≥ 8 Mb e ≥ 16 Mb) GA e PST avevano gli stessi valori. In ogni caso, i coefficienti di inbreeding medi diminuivano all'aumentare della lunghezza minima delle ROH.

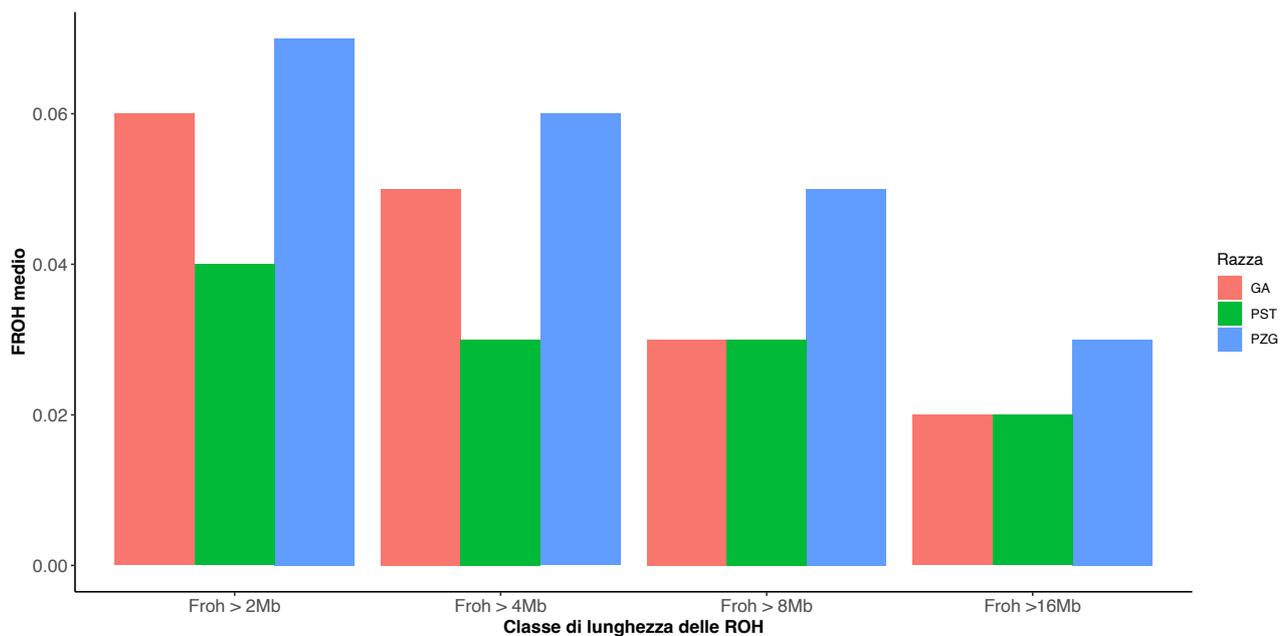


Figura 1. Andamento dei coefficienti di inbreeding medio all'aumentare della lunghezza minima delle ROH.



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

2) Indice di fissazione di Wright, FST

Le tre razze genotipizzate in HD sono state confrontate a coppie tramite l'indice di Fissazione di Wright (FST), utilizzando il software PLINK. I valori di FST sono stati calcolati con l'equazione proposta da Weir and Cockerham (1984).

I valori medi di FST erano:

- Grigio Alpina vs Pinzgauer = 0.05 ± 0.09
- Grigio Alpina vs Pustertaler = 0.03 ± 0.06
- Pustertaler vs Pinzgauer = 0.04 ± 0.06

I valori grezzi di FST sono stati processati con una tecnica di regressione locale (LOWESS) applicata cromosoma per cromosoma che permette di dividere gli SNPs in intervalli per ridurre il *rumore di fondo* e migliorare l'interpretazione dei risultati. La tecnica LOWESS è stata applicata con una finestra di 20 marcatori adiacenti. I valori medi di FST ripuliti con la tecnica LOWESS erano:

- Grigio Alpina vs Pinzgauer = 0.05 ± 0.05
- Grigio Alpina vs Pustertaler = 0.03 ± 0.03
- Pustertaler vs Pinzgauer = 0.04 ± 0.03

Una volta applicata la tecnica LOWESS, sono stati identificati i marcatori *outliers*, ossia gli SNPs il cui valore di FST *ripulito* superava la soglia delle tre deviazioni standard della media del cromosoma. Il numero di SNPs outliers era:

- Grigio Alpina vs Pinzgauer = 1,626
- Grigio Alpina vs Pustertaler = 1,490
- Pustertaler vs Pinzgauer = 1,496

I risultati delle analisi sono riportati nelle Figure 2-4. Mentre le Tabelle 5-7 contengono le il numero di marcatori outliers per cromosoma nei vari confronti eseguiti.



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

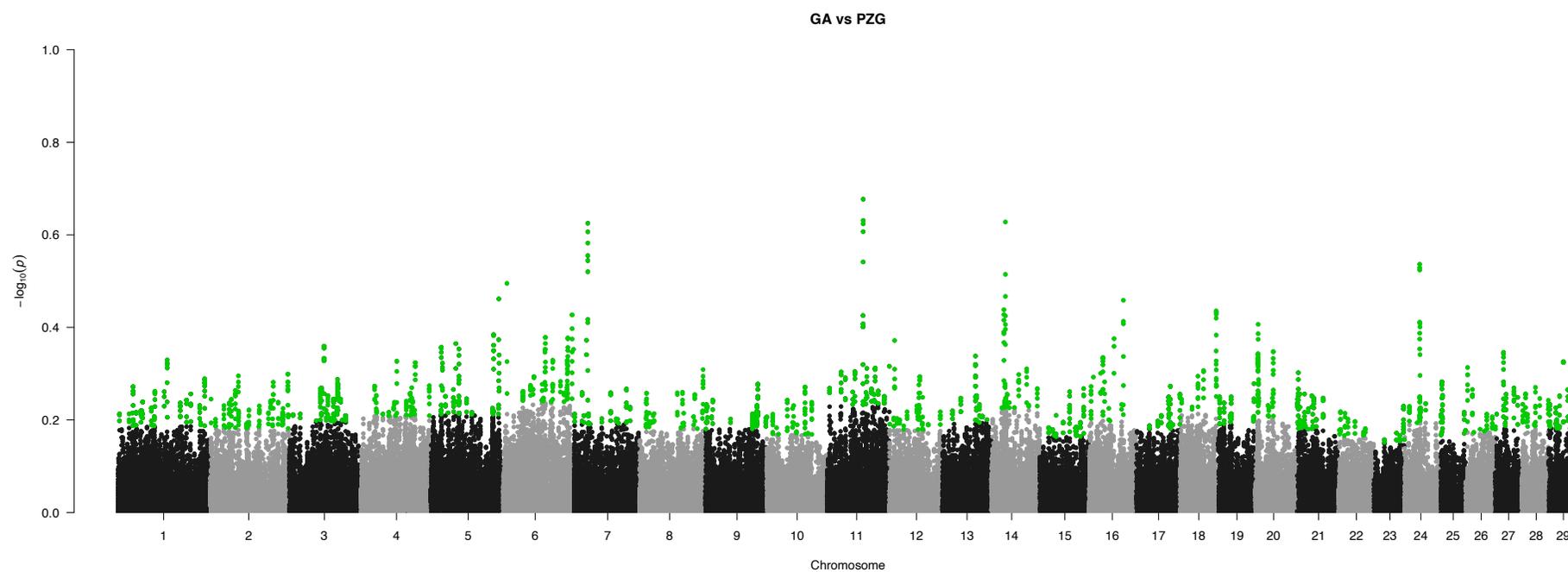


Figura 2. Manhattan plot dei valori di F_{ST} ripuliti tramite la tecnica LOWESS calcolati nel confronto tra la Grigio Alpina (GA) e la Pinzgauer (PZG). I pallini verdi identificano i marcatori *outliers*.



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

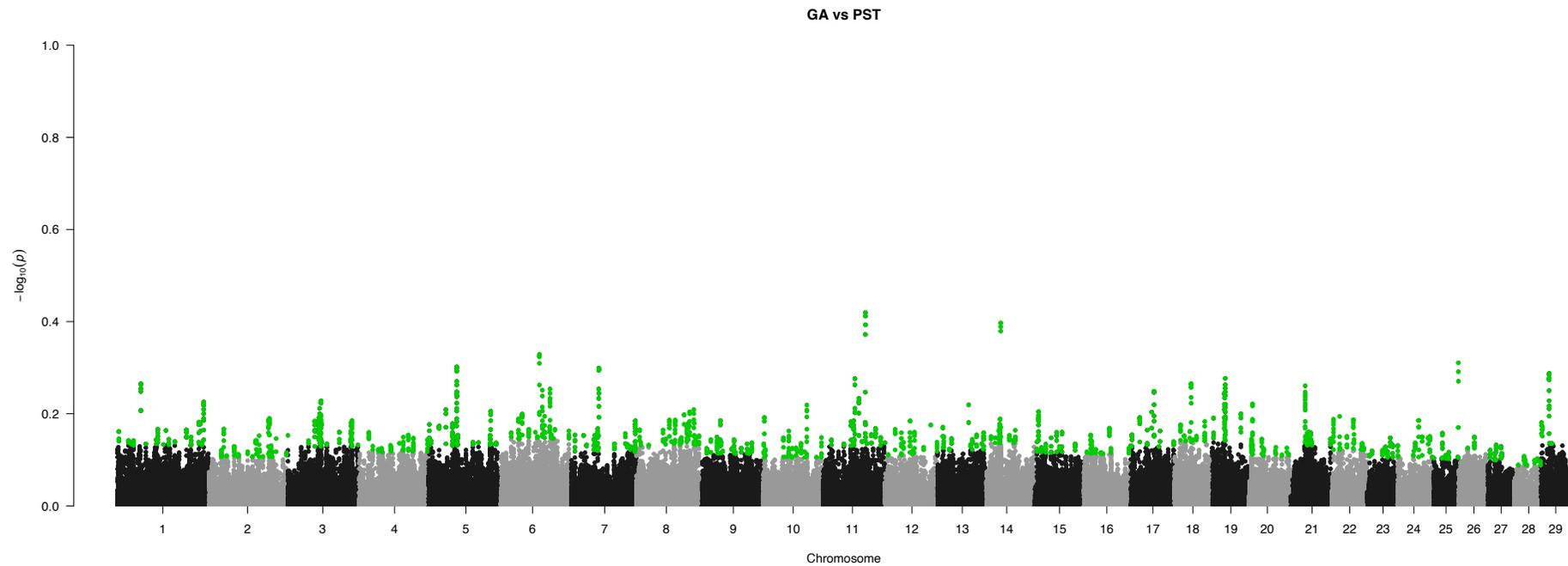


Figura 3. Manhattan plot dei valori di F_{ST} ripuliti tramite la tecnica LOWESS calcolati nel confronto tra la Grigio Alpina (GA) e la Pustertaler (PST). I pallini verdi identificano i marcatori *outliers*.



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

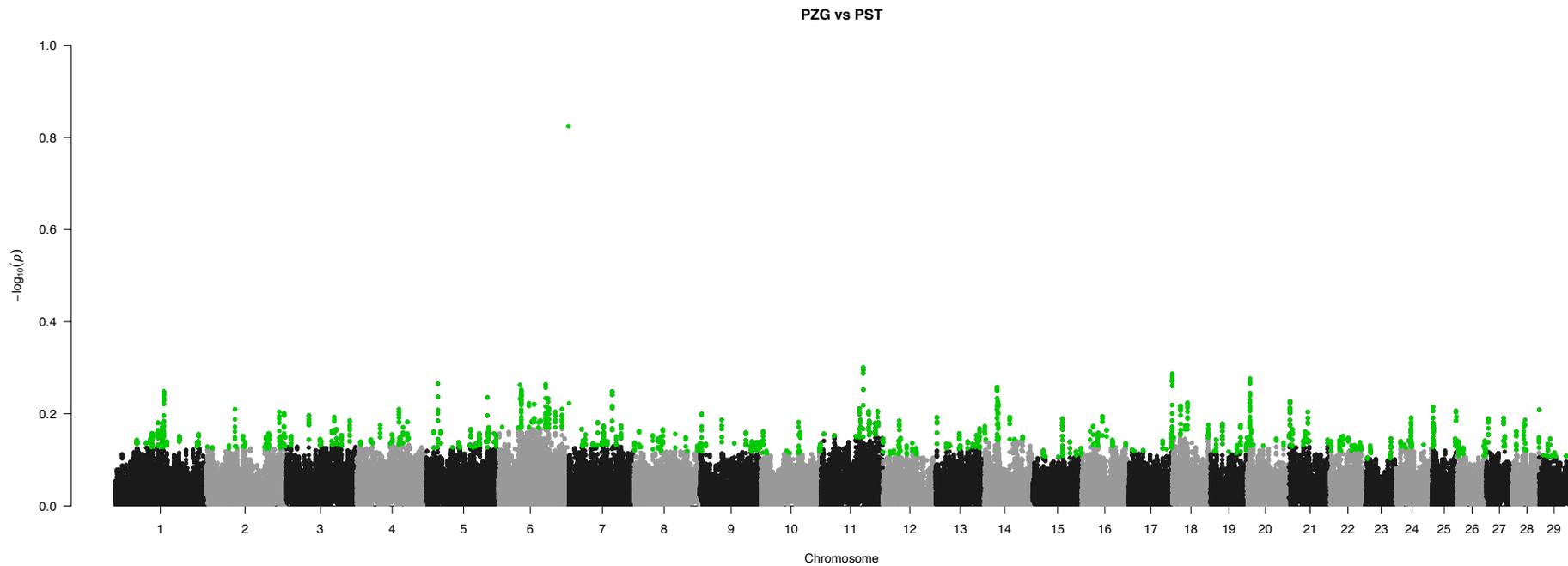


Figura 4. Manhattan plot dei valori di FST ripuliti tramite la tecnica LOWESS calcolati nel confronto tra la Pinzgauer (PZG) e la Pustertaler (PST). I pallini verdi identificano i marcatori *outliers*.



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

Tabella 5. Numero di marcatori *outliers* per cromosoma nell'analisi dell'indice FST calcolato tra la razza Grigio Alpina e la razza Pinzgauer.

CHR	N° SNPs
1	91
2	116
3	89
4	70
5	86
6	100
7	54
8	67
9	68
10	58
11	70
12	57
13	40
14	62
15	46
16	38
17	49
18	36
19	45
20	59
21	59
22	31
23	21
24	51
25	29
26	28
27	32
28	34
29	40



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

Tabella 6. Numero di marcatori *outliers* per cromosoma nell'analisi dell'indice FST calcolato tra la razza Grigio Alpina e la razza Pustertaler.

CHR	N° SNPs
1	74
2	87
3	93
4	55
5	77
6	88
7	68
8	91
9	58
10	65
11	62
12	45
13	42
14	60
15	50
16	42
17	33
18	40
19	43
20	54
21	45
22	48
23	32
24	35
25	19
26	13
27	22
28	25
29	24



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

Tabella 7. Numero di marcatori *outliers* per cromosoma nell'analisi dell'indice FST calcolato tra la razza Pinzgauer e la razza Pustertaler.

CHR	N° SNPs
1	107
2	81
3	57
4	52
5	77
6	101
7	74
8	54
9	63
10	51
11	55
12	45
13	50
14	71
15	42
16	42
17	33
18	38
19	33
20	67
21	45
22	52
23	21
24	52
25	30
26	35
27	19
28	27
29	22



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

Il cromosoma con più marcatori *outliers*, e che quindi maggiormente differenzia le due razze del confronto, era:

- Grigio Alpina vs Pinzgauer = cromosoma 2 con 116 SNP *outliers*;
- Grigio Alpina vs Pustertaler = cromosoma 3 con 93 SNP *outliers*;
- Pustertaler vs Pinzgauer = cromosoma 1 con 107 SNP *outliers*.

Al contrario, il cromosoma con meno marcatori *outliers*, e che quindi è più simile le due razze del confronto, era:

- Grigio Alpina vs Pinzgauer = cromosoma 23 con 21 SNP *outliers*;
- Grigio Alpina vs Pustertaler = cromosoma 26 con 13 SNP *outliers*;
- Pustertaler vs Pinzgauer = cromosoma 27 con 19 SNP *outliers*.



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

ANALISI DATI MD

Il file in MD è stato sottoposto ai seguenti filtri per il controllo di qualità dei dati genomici:

- Rimozione marcatori mappati sulla stessa posizione;
- Rimozione marcatori non mappati sui cromosomi autosomali;
- Call rate di ciascun animale $\geq 95\%$ = nessun animale eliminato;
- Call rate di ciascuno SNP $\geq 95\%$ = 4 marcatori eliminati;
- Frequenza dell'allele minore $\geq 5\%$ = 5,686 marcatori eliminati;
- P-value del test per l'equilibrio di Hardy Weinberg $1e^{-6}$ = 90 marcatori eliminati.

Dopo i vari passaggi di preparazione, è stato creato il seguente file:

- ANAGA_MD = 328 animali e 22,504 marcatori.

1) Analisi delle regioni di omozigosi

Usando il pacchetto di R “detectruns” sono state calcolate le regioni di omozigosi (ROH), ovvero segmenti del genoma privi di eterozigosi. Per il calcolo delle ROH sono stati utilizzati i seguenti parametri:

- almeno 50 marcatori omozigoti di fila;
- 1 eterozigote e massimo 1 missing all'interno della ROH;
- almeno 2 Mb di lunghezza.

È stato poi calcolato, per ciascun animale, il coefficiente di inbreeding con le ROH utilizzando la formula:

$$F_{ROH} = \frac{\text{lunghezza totale delle ROH}}{\text{lunghezza totale del genoma}}$$

Sono state individuate un totale di 12,051 ROH, considerando tutti gli animali con almeno 5 ROH (n=325).



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

L'animale con più regioni era il 21BO48877/01 (61 ROH), e la regione più lunga (52.58 Mb) con 360 SNP è stata individuata nell'animale 21BO49413/01 sul cromosoma 2 a 65.04-117.62 Mb.

In Tabella 8 sono riportati i risultati dell'analisi delle ROH e in Tabella 9 le caratteristiche delle ROH per cromosoma.

Tabella 8. Risultati dell'analisi delle regioni di omozigosi.

	GA
nROH 1-2 Mb	3,407
nROH 2-4 Mb	4,311
nROH 4-8 Mb	2,535
nROH 8-16 Mb	1,381
nROH \geq 16 Mb	417
Totale nROH	12,051
nROH per animale	
media \pm DS	37 \pm 8
Min	6
Max	61
Lunghezza, media \pm DS	
1-2 Mb	1.54 \pm 0.28
2-4 Mb	2.81 \pm 0.56
4-8 Mb	5.61 \pm 1.15
8-16 Mb	11.1 \pm 2.21
\geq 16 Mb	22.9 \pm 6.59
Media generale	4.69 \pm 4.79

Gli animali della razza Grigio Alpina hanno mostrato, in media, 37 \pm 8 ROH per animale lunghe 4.69 \pm 4.79. Il maggior numero di ROH (850) sono state individuate nel cromosoma 6 su 295 animali. Il cromosoma con un minor numero di ROH (189) individuate è stato il CHR 25, riscontrate su 133 animali.



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

Tabella 9. Caratteristiche delle ROH per cromosoma nella razza oggetto di studio

CHR	nROH	GA
		mediaMb
1	735	5.92±5.74
2	430	5.55±6.3
3	507	5.46±5.51
4	504	5.75±6.16
5	664	4.15±5.03
6	850	4.09±4.54
7	551	5.03±4.57
8	512	4.78±4.72
9	483	5.17±4.87
10	505	4.67±4.14
11	545	4.46±4.24
12	336	5.06±5.13
13	513	4.48±4.17
14	361	5.07±5.29
15	313	4.59±4.97
16	396	4.7±4.76
17	386	3.78±3.3
18	466	4.08±4.87
19	345	4.1±4.93
20	455	3.99±3.4
21	335	5.24±5.08
22	235	4.39±4.23
23	332	3.68±3.22
24	215	4.83±4.43
25	189	3.68±3.22
26	241	4.9±4.47
27	204	3.77±2.79
28	213	3.92±3.62
29	230	4.89±4.4



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

In Tabella 10 sono riportati i 10 animali per razza con i coefficienti più elevati, mentre i coefficienti medi di inbreeding da ROH nei 29 cromosomi sono riportati in Tabella 11.

Tabella 10. Lista dei 10 animali con coefficiente di inbreeding da ROH più elevato nella razza oggetto di studio.

Razza	Matricola	F _{ROH}				
		> 1Mb	> 2Mb	> 4Mb	> 8Mb	>16Mb
GA	21BO45405/01	0.179	0.171	0.155	0.127	0.069
	21BO43822/01	0.141	0.135	0.126	0.102	0.074
	21BO45446/01	0.135	0.126	0.11	0.085	0.043
	21BO48819/01	0.127	0.123	0.105	0.08	0.048
	21BO49434/01	0.126	0.12	0.111	0.09	0.044
	21BO41162/01	0.119	0.115	0.097	0.074	0.032
	21BO48852/01	0.117	0.108	0.091	0.064	0.023
	21BO48857/01	0.117	0.11	0.087	0.061	0.033
	21BO43769/01	0.116	0.107	0.097	0.06	0.031
	21BO43861/01	0.115	0.104	0.085	0.067	0.044

I coefficienti di inbreeding da ROH sono stati calcolati utilizzando 5 lunghezze minime delle ROH: $\geq 1\text{Mb}$, $\geq 2\text{Mb}$, $\geq 4\text{Mb}$, $\geq 8\text{Mb}$, $\geq 16\text{Mb}$.

Per le lunghezze minime delle ROH: $\geq 1\text{Mb}$, $\geq 2\text{Mb}$, $\geq 4\text{Mb}$, $\geq 8\text{Mb}$, l'animale con il coefficiente di inbreeding da ROH più elevato era 21BO45405/01, mentre per la lunghezza di $\geq 16\text{Mb}$ l'animale con il coefficiente di inbreeding da ROH più elevato era 21BO43822/01.

L'inbreeding medio più elevato è stato riscontrato nel cromosoma 26 (0.146 ± 0.128), mentre il valore medio più basso è stato invece riscontrato sul cromosoma 2 (0.075 ± 0.084).

In media, il valore di inbreeding da ROH considerando tutte le regioni ($\geq 1\text{Mb}$) era 0.07 ± 0.02 .



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

Tabella 11. Coefficienti medi di inbreeding da ROH nei 29 cromosomi nella Grigio Alpina.

CHR	Animali	GA
		FROH
1	290	0.094±0.089
2	233	0.075±0.084
3	258	0.088±0.073
4	245	0.098±0.092
5	283	0.08±0.071
6	295	0.097±0.092
7	258	0.095±0.105
8	253	0.085±0.076
9	241	0.098±0.09
10	245	0.093±0.082
11	270	0.084±0.076
12	198	0.094±0.108
13	249	0.110±0.095
14	216	0.100±0.092
15	185	0.091±0.093
16	219	0.104±0.102
17	227	0.086±0.078
18	242	0.119±0.132
19	223	0.099±0.117
20	240	0.105±0.097
21	196	0.125±0.115
22	164	0.103±0.089
23	206	0.113±0.109
24	154	0.108±0.108
25	133	0.122±0.109
26	157	0.146±0.128
27	164	0.103±0.083
28	163	0.111±0.099
29	170	0.128±0.118



Università degli Studi di Sassari

Dipartimento di Agraria

Viale Italia 39, 07100 Sassari

Partita IVA 00196350904

La Figura 5 riporta l'andamento dell'inbreeding medio all'aumentare della lunghezza minima delle ROH nella razza oggetto di studio. Si può notare come i coefficienti di inbreeding medi diminuivano all'aumentare della lunghezza minima delle ROH.

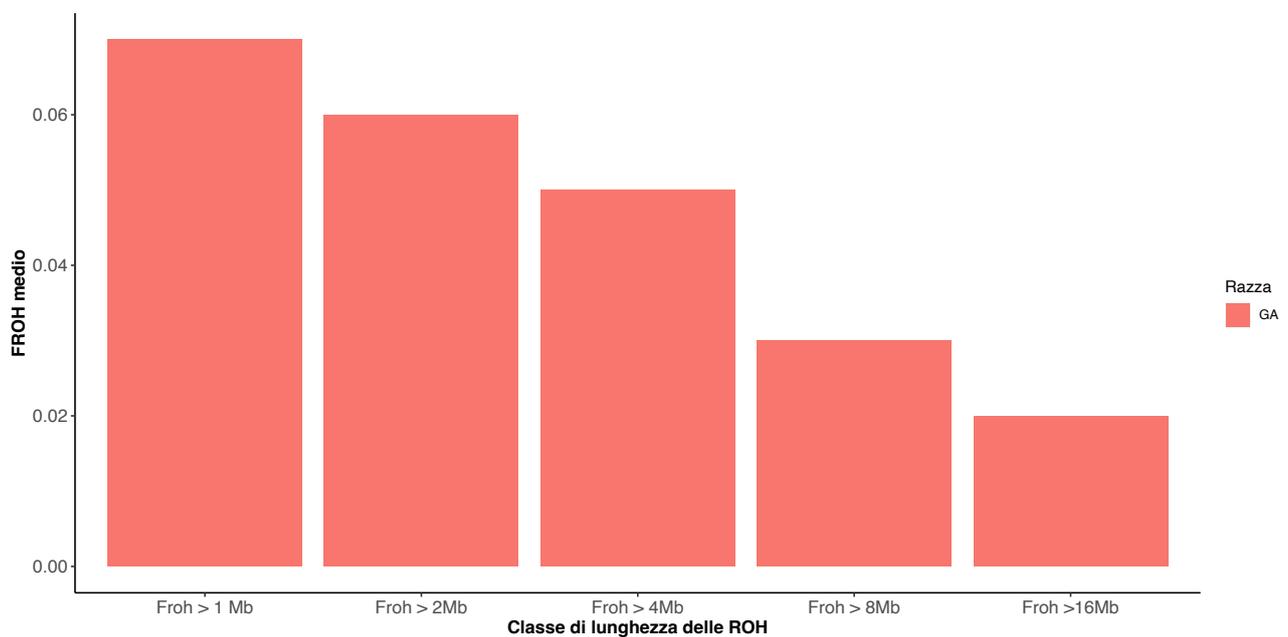


Figura 5. Andamento dei coefficienti di inbreeding medio all'aumentare della lunghezza minima delle ROH.

2) Indice di fissazione di Wright, F_{ST}

Avendo a disposizione una sola razza genotipizzata in MD non è stato possibile applicare il confronto a coppie tramite l'indice di Fissazione di Wright.

Il Responsabile Scientifico

Prof. Nicolò P.P. Macciotta