

AZ.2 – IOV 2.3 Pubblicazione dati di statistica descrittiva rispetto ai rilievi registrati per la Razza Rendena

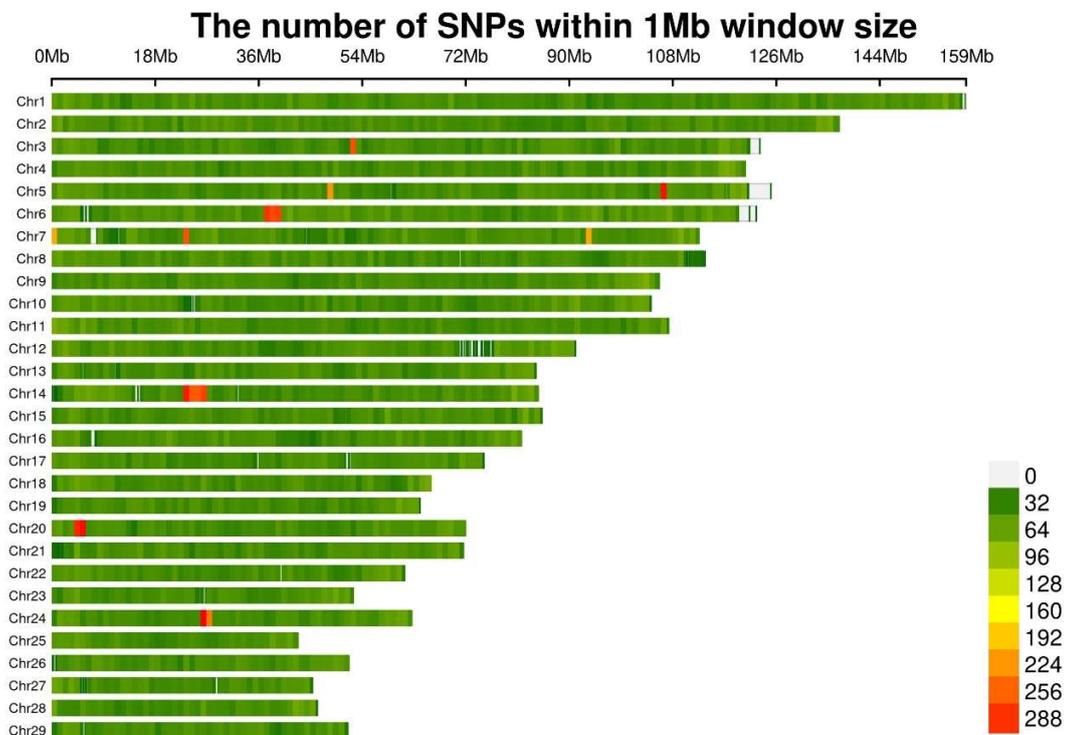
**STATISTICHE DESCRITTIVE INERENTI ALLA GENOTIPIZZAZIONE IN SOGGETTI DI RAZZA RENDENA NELL'AMBITO DEL PROGETTO DUALBREEDING E DUALBREEDING-Fase 2 (Concluse al 30/06/2024)**

Di seguito vengono riportate alcune statistiche di sintesi inerenti alle analisi genomiche effettuate su 2823 singoli soggetti di razza Rendena nell'ambito dell'intero progetto Dualbreeding. Per gli animali con analisi genomiche ripetute, sono stati selezionati quelli con il call-rate più elevato. Complessivamente i soggetti genotipizzati sono risultati 1301 nella Fase 1 del Dualbreeding e 1522 nella fase 2. Relativamente ai chip utilizzati si è fatto ricorso a due panel di marcatori: ad alta densità (HD, 150.000 SNPs; 1812 Animali totali, di cui 290 nella Fase 1) e Media densità (MD, 33.000 SNPs; 1011 Animali, tutti nella prima fase del Dualbreeding).

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

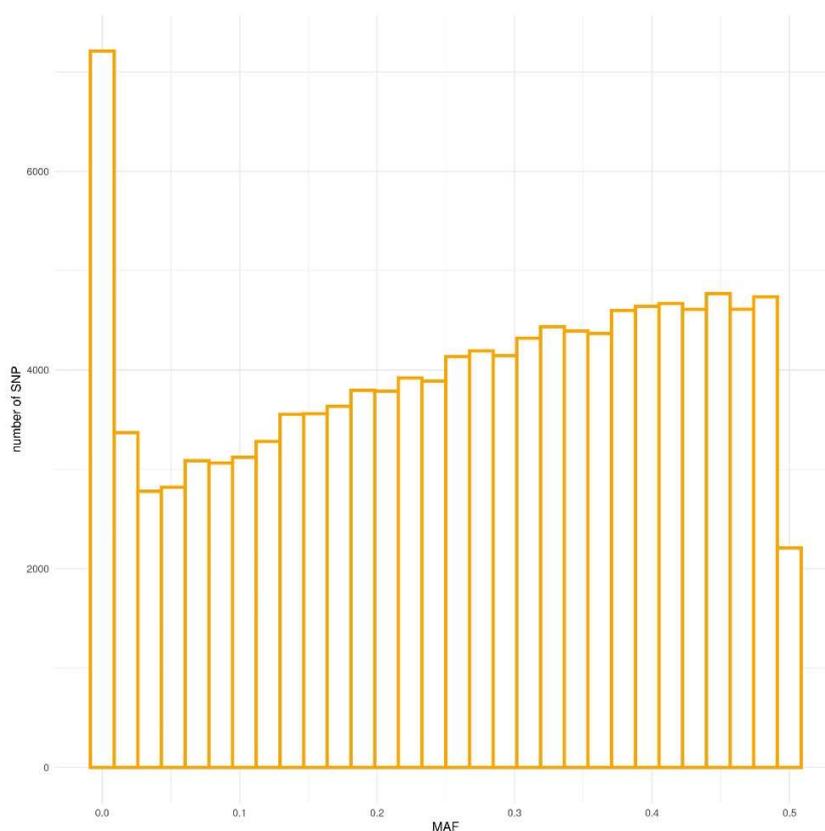
Data l'abbondanza delle informazioni genomiche si è scelto di creare un unico pannello HD al fine di avere una maggiore completezza delle analisi. Per far questo è stata utilizzata la tecnica di imputazione che consiste nel "imputare" SNP mancanti dal pannello MD utilizzando le informazioni del pannello HD.

**Rappresentazione della mappa imputata a 150K**



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
Imputato	0	0.2798	0.2822	0.5000	20



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

Panel Marcatore	Minimo	Media	Mediana	Massimo
Imputato	0	0.9694	0.9671	0.9692

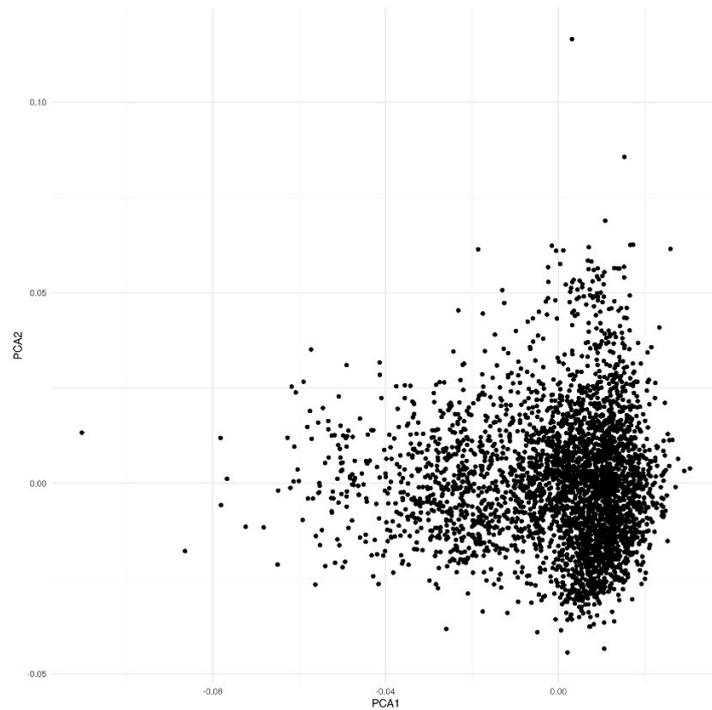
3. CALL RATE (ANIMAL): Indica con che percentuale sono mediamente presenti gli SNP esaminati per ogni animale su cui è stata fatta l'analisi genomica (solo SNP presenti negli autosomi sono stati considerati).

Panel Marcatore	Minimo	Media	Mediana	Massimo
Imputato	0	0.9655	0.9970	0.9981

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



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



6. Calcolo Inbreeding genomico tramite genotipi imputati con differenti metodi:
- rapporto tra SNP in condizione di omozigosi sul totale ( $F_{roh}$ ).
  - diagonale della matrice  $\mathbf{G}$ , rappresentata nel punto 4, ( $F_{diag}$ );
  - differenza tra eterozigosità attesa ed osservata ( $F_{het}$ );

	$F_{roh}$	$F_{diag}$	$F_{het}$
$F_{roh}$	1.00	0.70	0.90
$F_{diag}$		1.00	0.53
$F_{het}$			1.00

Nel caso specifico della razza Rendena, la correlazione tra i vari inbreeding genomici mostra un buon livello di correlazione tra metodi, confermando la qualità dei dati genomici.

Correlazione tra inbreeding da pedigree e inbreeding genomico: risulta in media attorno al 58%, fatto questo che indica una buona profondità e attendibilità delle informazioni anagrafiche e un campione abbastanza rappresentativo degli animali con genotipo.

7. Figura rappresentante le regioni di omozigosi nel genoma della razza Rendena. 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.

