

Acurácia de imputação de genótipos para estudos de associação genômica em bovinos da raça Canchim

Primeiro autor: Gustavo Garcia Santiago

Demais autores: Santiago, G. G.^{1*}; Siqueira, F.²; Boison, S. A.³; Cardoso, F. F.⁴; Regitano, L. C. A.⁵; Torres Júnior, R. A. A.²

Resumo

Análises de predições genômicas necessitam de um grande número de marcadores e de animais genotipados. Neste contexto, a imputação destaca-se por permitir prever genótipos de marcadores ausentes baseando-se em haplótipos presentes na população, reduzindo, assim, custos com genotipagem. Objetivou-se avaliar a acurácia entre diferentes metodologias de imputação, a partir de painéis de marcadores do tipo Single Nucleotide Polimorphism em baixa (LD) e média (MD) densidade, para alta densidade (HD). Foram genotipados 431 animais da raça Canchim em HD, que após o controle de qualidade dos dados, foram agrupados em população de referência com 284 animais e população de validação com 143 animais. As análises foram conduzidas sob duas metodologias, sendo uma baseada em haplótipos encontrados na população, implementada no software BEAGLE e outra em informações de pedigree e população, implementada no software FImpute. Foram testados dois cenários, sendo que no primeiro genótipos LD foram imputados diretamente para HD, já no segundo, genótipos LD foram

(1) Bolsista DTI – CNPq, giancarlomoura@gmail.com. (2) Pesquisadores da Embrapa (1) Mestrando da Universidade Federal do Mato Grosso do Sul - UFMS, gustavo_garciasantiago@hotmail.com. (2) Pesquisadores da Embrapa Gado de Corte. (3) Doutorando na Universität für Bodenkultur Wien, Viena, Áustria. (4) Pesquisador da Embrapa Pecuária Sul. (5) Pesquisadora da Embrapa Pecuária Sudeste. * Autor correspondente.

imputados para MD e, posteriormente, para HD. Para avaliar a acurácia de imputação, os genótipos da população de validação foram mascarados para LD e MD e, após a imputação, os genótipos verdadeiros foram comparados com os imputados por correlação, coeficiente de determinação (r^2) e percentagem de genótipos imputados corretamente (PERC). FImpute apresentou valores médios para correlação e r^2 que variaram de 0,89 a 0,96 e 0,80 a 0,93, respectivamente, já para BEAGLE, de 0,83 a 0,92 e 0,69 a 0,85, respectivamente. A PERC variou de 87,5% a 95,9% para FImpute e 81,7% a 90,6% para BEAGLE. A acurácia de imputação aumentou conforme o aumento na densidade do painel de validação. FImpute apresentou melhores resultados que BEAGLE nos dois cenários. Estudos de associação ampla do genoma com genótipos imputados e verdadeiros serão conduzidos para avaliar o efeito da imputação no poder de detecção dos testes estatísticos.

Parceria / Apoio financeiro

Embrapa e UFMS.