

# **RESULTADOS**

## IV. Resultados.

### IV.1. Elección de marcadores microsatélites.

De acuerdo a la informatividad en los machos parentales, disponibilidad de cebadores, y facilidad de genotipado, fue elegida una batería de 26 y 23 marcadores microsatélites para cada una de las poblaciones de raza pura de tipo comercial Pietrain y Large White respectivamente. Dichos microsatélites se hallaban distribuidos en 10 regiones cromosómicas (1, 2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 10 y 13). Se analizaron regiones cromosómicas en las que previamente se habían descrito QTLs. Las regiones de los cromosomas 1, 6 y 9 fueron consideradas regiones control debido a que en estas regiones no había QTL descritos al iniciar este trabajo.

Los resultados estadísticos preliminares mostraron significación para caracteres de calidad de la canal en el cromosoma 6 para la población Pietrain. Inicialmente solo se habían genotipado 2 marcadores microsatélites en dicha región. Por este motivo, se agregaron 4 microsatélites para ser genotipados dentro de la región del cromosoma 6, sumando un total de 30 marcadores para la población Pietrain, siete de los cuales se ubicaron en el cromosoma 6 en una región comprendida entre 89 y 102 cM con una distancia que oscila de 0,4 a 5 cM entre ellos. La informatividad de los marcadores para los distintos machos puede observarse en las tablas 4.1 y 4.2.

### IV.2. Contenido de información polimórfica.

Mediante el genotipado de los machos parentales de las poblaciones Pietrain y Large White, se obtuvo el número de alelos de los distintos marcadores microsatélites y el índice *PIC*. El índice *PIC* oscila entre 0,268 a 0,744 en la población Pietrain, y de 0,331 a 0,794 en la población Large White (Tabla 4.3).

Tabla 4.1. Informatividad de machos LargeWhite (I = Informativo, X = No informativo)

Cromosoma	Locus	Macho 1	Macho 2	Macho 3	Macho 4	Macho 5	Machos informativos
1	S0313	X	I	I	I	I	4
1	CGA	I	I	I	X	I	4
2	SW2623	I	I	X	X	I	3
2	SW2443	I	X	I	I	I	4
2	IGF2	I	X	X	I	I	3
3P	SW72	I	I	I	X	X	3
3P	SW2618	I	I	I	I	I	5
4	SW35	X	I	X	I	I	3
4	SO214	I	X	I	I	I	4
6	SW316	I	I	I	I	X	4
6	S0003	I	X	X	I	X	2
6	S0059	I	I	I	X	X	3
7	S0102	I	I	X	X	I	3
7	SWR2036	I	I	I	I	X	4
7	TNF $\beta$	I	I	I	X	I	4
8	SWR1101	I	I	X	I	I	4
8	SW905	X	I	I	X	X	2
9	SW983	I	I	I	I	I	5
9	SW21	I	I	I	I	X	4
10	SW1041	I	I	X	X	I	3
10	S0070	X	X	I	I	I	3
13	SW398	I	I	X	X	I	3
13	S0068	I	I	I	I	I	5

Tabla 4.2. Informatividad de machos Pietrain (I = Informativo, X = No informativo)

Cromosoma	Locus	Macho 1	Macho 2	Macho 3	Macho 4	Macho 5	Machos informativos
1	SW1430	X	I	I	I	I	4
1	CGA	I	I	I	I	I	5
2	SW2623	X	I	I	X	X	2
2	S0141	I	X	X	X	I	2
2	IGF2	X	X	X	X	X	0
3P	SW72	X	X	X	I	I	2
3P	SW2618	I	I	I	I	I	5
3P	S0206	I	I	I	X	X	3
4	S0214	X	I	I	I	I	4
4	S0001	I	I	X	I	I	4
6	S0003	I	I	X	X	I	3
6	SW316	I	I	I	X	I	4
6	SW2173*	I	X	X	I	I	3
6	SW71*	I	I	X	I	I	4
6	SW1473*	I	X	I	X	X	2
6	DG94*	I	I	X	X	I	3
7	S0102	I	I	I	X	I	4
7	S0066	X	I	I	I	X	3
7	TNF $\beta$	X	I	I	X	I	3
8	SW905	I	I	I	X	X	3
8	SWR110	I	I	I	I	I	5
9	SW983	I	X	I	I	I	4
9	SWR1848	I	I	X	I	I	4
9	SW911	X	X	I	I	I	3
10	SWC19	I	I	X	I	I	4
10	SW173	I	I	X	I	X	3
10	S0070	I	I	X	I	X	3
13	SW1056	X	I	X	I	X	2
13	SW398	X	I	I	I	I	4
13	S0068	I	X	X	X	X	1

\* Marcadores añadidos al genotipado, posterior a obtener los resultados estadísticos preliminares.

Tabla 4.3 Índice de contenido polimórfico de los marcadores microsatélites en los machos Pietrain y Large White.

Cromosoma	Microsatélite	Distancia cM	Pietrain		Large White	
			Nº alelos	PIC	Nº Alelos	PIC
1	CGA	42,0	11	0,701	9	0,645
1	SW1430	58,5	6	0,672	-	-
1	S0313	78,7	-	-	6	0,645
2	SW2443	0	-	-	7	0,491
2	IGF2	6,0	5	0,610	6	0,581
2	SW2623	9,8	4	0,314	4	0,645
2	S0141	31,2	5	0,314	-	-
3	SW72	17,8	4	0,268	5	0,610
3	S0206	42,3	6	0,410	-	-
3	SW2618	50,8	8	0,744	7	0,595
4	SW35	55,9	-	-	4	0,331
4	S0001	41,8	4	0,535	-	-
4	S0214	79,3	5	0,547	7	0,586
6	SW316	89,3	7	0,535	5	0,466
6	S0059	92,8	-	-	8	0,691
6	DG94	93,0	2	0,491	-	-
6	SW1473	93,9	3	0,268	-	-
6	SW2173	97,0	3	0,499	-	-
6	SW71	98,6	4	0,547	-	-
6	S0003	102,0	7	0,595	5	0,450
7	TNFB	58,1	8	0,642	10	0,701
7	S0102	70,1	5	0,547	5	0,581
7	SWR2036	78,2	-	-	10	0,794
7	S0066	82,8	4	0,410	-	-
8	SW905	20,8	5	0,450	6	0,535
8	SWR1101	38,3	7	0,720	8	0,466
9	SW983	4,0	8	0,642	5	0,645
9	SW21	15,1	-	-	5	0,581
9	SW911	36,8	5	0,491	-	-
9	SWR1848	49,3	6	0,466	-	-

Continuación Tabla 4.3. Índice de contenido polimórfico de los marcadores microsatélites en los machos Pietrain y Large White.

Cromosoma	Microsatélite	Distancia cM	Pietrain		Large White	
			Nº alelos	PIC	Nº alelos	PIC
10	SWC19	50,5	5	0,744	-	-
10	SW173	56,1	7	0,547	-	-
10	S0070	62,3	9	0,701	7	0,331
10	SW1041	67,5	-	-	3	0,466
13	S0068	62,2	8	0,466	8	0,610
13	SW398	79,3	7	0,771	7	0,610
13	SW1056	96,1	5	0,491	-	-

#### IV.3. Elección de individuos de acuerdo al genotipado de los microsatélites.

Después de efectuar el genotipado en ambas poblaciones Pietrain y Large White, fueron eliminados todos aquellos animales incongruentes con la segregación alelica de los marcadores microsatélites. Dichas incongruencias pueden ser atribuidas a errores de registros de pedigrí en la granja, errores durante la toma o identificación de muestras sanguíneas o de tejidos. En la población Pietrain fueron eliminados 123 animales, mientras que en la población Large White se eliminaron 109 porcinos (Tablas 4.4 y 4.5).

Tabla 4.4. Población original y definitiva obtenida después de eliminar los animales incongruentes con el genotipado.

Población	Pietrain		Large White	
	Original	Definitiva	Original	Definitiva
Machos	5	5	5	5
Hembras	66	59	60	54
F1	549	433	491	388
Total	620	497	556	447

Tabla 4.5. Descendientes de cada uno de los machos Pietrain y Large White, a la izquierda el número de animales inicial, a la derecha el número de animales definitivos.

	♂ 1		♂ 2		♂ 3		♂ 4		♂ 5	
	Inicial	Final	Inicial	Final	Inicial	Final	Inicial	Final	Inicial	Final
Pietrain	81	70	143	132	96	72	165	95	64	64
LW	74	60	128	92	97	95	76	68	116	73

#### IV.4. Caracteres de desarrollo, grasa y de calidad de carne.

Los resultados del análisis estadístico de las tablas 4.6, 4.7, 4.8, 4.9, 4.10, 4.11 para los caracteres de desarrollo, carácter grasa y caracteres de calidad de la carne, indican la probabilidad de que no haya QTL segregando en la región. Las cifras marcadas en azul señalan la probabilidad >95%, de que exista QTL segregando.

##### IV.4.1. Caracteres de crecimiento.

La población Pietrain, presenta evidencia >95% de QTL para el peso de la panceta derecha en el cromosoma 8.

La población Large White presenta evidencia >95% de QTL en los SSC 1, 2, 3 y 4. Para el cromosoma 1 se detecta significación en los siguientes caracteres: Peso de jamón derecho e izquierdo, peso de costillar izquierdo y peso de panceta izquierda. En el cromosoma 2 para: Peso de Jamón derecho, paletilla derecha, chuletero derecho, paletilla izquierda, chuletero izquierdo y costillar izquierdo. En el cromosoma 3 para: Peso de la panceta derecha, costillar izquierdo y panceta izquierda. En el cromosoma 4 para: Peso de Jamón derecho, panceta derecha, jamón izquierdo, costillar izquierdo y panceta izquierda (Tablas 4.6 y 4.7).

Tabla 4.6 Resultados estadísticos para caracteres de desarrollo de la población Pietrain. PV (peso vivo), PN (peso neto), PFOM (peso con FAT-O-Meater), Long. (longitud de canal), JamD (peso del jamón derecho), PalD (peso de la paletilla derecha), ChulD (peso del chuletero derecho), CostD (peso del costillar derecho), PanD (peso de la panceta derecha), JamI (peso del jamón izquierdo), PalI (peso de la paletilla izquierda), ChulI (peso del chuletero izquierdo), CostI (peso del costillar izquierdo), PanI (peso de la panceta izquierda). En azul probabilidad >95% de que exista QTL.

	PV	PN	PFOM	Long.	JamD	PalD	ChulD	CostD	PanD	JamI	PalI	ChulI	CostI	PanI
1	0,91	0,93	0,89	0,78	0,86	0,83	0,89	0,92	0,87	0,87	0,93	0,93	0,93	0,93
2	0,77	0,86	0,75	0,52	0,80	0,55	0,86	0,84	0,85	0,82	0,77	0,88	0,78	0,90
3	0,76	0,82	0,91	0,86	0,85	0,82	0,85	0,72	0,66	0,81	0,53	0,81	0,75	0,90
4	0,71	0,09	0,85	0,78	0,22	0,43	0,18	0,07	0,56	0,56	0,46	0,33	0,08	0,69
6	0,82	0,91	0,16	0,83	0,88	0,31	0,91	0,88	0,90	0,90	0,79	0,82	0,91	0,91
7	0,95	0,84	0,89	0,91	0,34	0,77	0,87	0,92	0,95	0,49	0,69	0,91	0,94	0,96
8	0,86	0,72	0,91	0,90	0,67	0,89	0,80	0,80	0,04	0,82	0,91	0,86	0,60	0,40
9	0,78	0,76	0,36	0,87	0,71	0,88	0,84	0,85	0,85	0,75	0,36	0,85	0,84	0,87
10	0,56	0,79	0,79	0,69	0,89	0,86	0,80	0,81	0,91	0,90	0,90	0,65	0,66	0,89
13	0,92	0,92	0,76	0,94	0,93	0,88	0,90	0,91	0,93	0,90	0,88	0,87	0,92	0,87

Tabla 4.7 Resultados estadísticos para caracteres de desarrollo de la población Large White.

	PV	PN	PFOM	Long.	JamD	PalD	ChulD	CostD	PanD	JamI	PalI	ChulI	CostI	PanI
1	0,58	0,18	0,78	0,64	0,02	0,24	0,32	0,16	0,35	0,02	0,46	0,73	0,03	0,05
2	0,61	0,26	0,18	0,51	0,04	0,00	0,00	0,39	0,49	0,06	0,01	0,01	0,01	0,25
3	0,37	0,55	0,48	0,78	0,17	0,63	0,61	0,35	0,02	0,58	0,84	0,88	0,01	0,01
4	0,23	0,06	0,72	0,61	0,02	0,53	0,52	0,28	0,01	0,05	0,70	0,80	0,00	0,03
6	0,78	0,58	0,49	0,71	0,13	0,39	0,39	0,62	0,90	0,48	0,72	0,66	0,40	0,86
7	0,88	0,65	0,68	0,89	0,27	0,22	0,09	0,80	0,87	0,56	0,74	0,59	0,36	0,82
8	0,86	0,66	0,70	0,40	0,25	0,24	0,27	0,65	0,64	0,56	0,36	0,69	0,34	0,64
9	0,86	0,78	0,77	0,84	0,41	0,58	0,45	0,77	0,90	0,71	0,67	0,77	0,32	0,89
10	0,87	0,74	0,86	0,86	0,82	0,82	0,86	0,80	0,85	0,58	0,92	0,89	0,81	0,79
13	0,78	0,41	0,52	0,88	0,09	0,18	0,06	0,36	0,81	0,06	0,39	0,39	0,19	0,46



#### IV.4.2. Deposición de grasa.

La población Pietrain no muestra regiones con niveles de significación al 95% para este carácter. La población Large White, presenta evidencia >95% de QTL en los cromosomas 1, 2, 3, 4 y 7. En el cromosoma 1 se presenta significación para profundidad de grasa subcutánea medida a 6 cm. de la línea media entre la tercera y cuarta últimas costillas medida con Fat-O-Meater (GFOM). El cromosoma 2, presenta significación para GFOM y para profundidad en mm de grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra dorsal (G1). En los cromosomas 3 y 4 se detecta significación para GFOM y para profundidad en mm de grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra lumbar (G2). En el cromosoma 7 existe significación para G1 (Tabla 4.8 y 4.9).

Tabla 4.8 Resultados de carácter graso de la población Pietrain. BF (Espesor de grasa dorsal), GFOM (Profundidad de grasa subcutánea medido con FAT-O-Meater), G1 (Profundidad en mm de grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra dorsal), G2 (profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra lumbar).

Cromosoma	BF	GFOM	G1	G2
1	0,93	0,92	0,86	0,83
2	0,77	0,83	0,80	0,67
3	0,65	0,67	0,78	0,55
4	0,74	0,78	0,88	0,88
6	0,51	0,79	0,82	0,91
7	0,91	0,94	0,84	0,94
8	0,84	0,55	0,23	0,76
9	0,73	0,88	0,50	0,85
10	0,80	0,90	0,89	0,93
13	0,86	0,90	0,95	0,91

Tabla 4.9 Resultados de carácter graso de la población Large White. BF (Espesor de grasa dorsal), GFOM (Profundidad de grasa subcutánea medido con FAT-O-Meater), G1 (Profundidad en mm de grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra dorsal), G2 (profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra lumbar). En azul probabilidad >95% de que exista QTL.

Cromosoma	BF	GFOM	G1	G2
1	0,85	0,01	0,35	0,34
2	0,85	0,02	0,02	0,54
3	0,13	0,00	0,51	0,00
4	0,38	0,00	0,29	0,00
6	0,72	0,79	0,10	0,40
7	0,73	0,73	0,02	0,56
8	0,68	0,50	0,23	0,61
9	0,86	0,82	0,25	0,73
10	0,76	0,93	0,63	0,93
13	0,46	0,80	0,12	0,78

#### IV.4.3. Caracteres de calidad de carne.

La población Pietrain presenta evidencia >95% de QTL en el cromosoma 7. La región analizada presenta significación para pH a las 24 horas postmortem en el músculo *longissimus dorsi* (pH24LD).

La población Large White presenta evidencia >95% de QTL en los cromosomas 2, 3, 4, 8 y 9. En el cromosoma 2 presenta significación para pH a las 24 horas postmortem en el músculo *semimembranoso* (pH24SM). En el cromosoma 3 para pH a las 24 horas en el músculo *longissimus dorsi* y *semimembranoso* (pH24LD, pH24SM). En el cromosoma 4 para pH a las 24 horas en el músculo *longissimus dorsi* y *semimembranoso* (pH24LD, pH24SM). En el cromosoma 8 para pH a las 24 horas en el músculo *semimembranoso* (pH24SM). y en el cromosoma 9 para pH a las 24 horas en el músculo *semimembranoso* (pH24SM) (Tabla 4.10 y 4.11).

Tabla 4.10. Resultados para caracteres que afectan la calidad de la carne en la población Pietrain. PH45LD, PH 24 LD, PH45SM, PH24SM, C45LD, C24LD, C45SM, C24SM (PH y conductividad eléctrica a 45 minutos y 24 horas postmortem de los músculos *longissimus dorsi* y *semimembrano*). En azul probabilidad >95% de que exista QTL.

	pH45LD	pH45SM	C45LD	C45SM	pH24LD	pH24SM	C24LD	C24SM
1	0,94	0,86	0,74	0,23	0,83	0,88	0,92	0,90
2	0,87	0,55	0,29	0,34	0,45	0,43	0,81	0,85
3	0,45	0,35	0,53	0,87	0,91	0,80	0,31	0,89
4	0,23	0,65	0,87	0,45	0,85	0,77	0,83	0,81
6	0,63	0,89	0,76	0,93	0,90	0,92	0,81	0,91
7	0,54	0,86	0,20	0,32	0,03	0,55	0,81	0,64
8	0,92	0,90	0,64	0,81	0,90	0,67	0,76	0,65
9	0,89	0,90	0,85	0,92	0,91	0,90	0,92	0,92
10	0,93	0,84	0,63	0,69	0,88	0,91	0,86	0,86
13	0,84	0,54	0,90	0,94	0,84	0,71	0,90	0,93

Tabla 4.11. Resultados para caracteres que afectan la calidad de la carne en la población Large White. pH45LD, pH 24 LD, pH45SM, pH24SM, C45LD, C24LD, C45SM, C24SM (PH y conductividad eléctrica a 45 minutos y 24 horas postmortem de los músculos *longissimus dorsi* y *semimembrano*). En azul probabilidad >95% de que exista QTL.

	pH45LD	pH45SM	C45LD	C45SM	pH24LD	pH24SM	C24LD	C24SM
1	0,74	0,83	0,95	0,91	0,63	0,12	0,75	0,95
2	0,91	0,88	0,91	0,82	0,06	0,00	0,37	0,91
3	0,82	0,56	0,70	0,73	0,00	0,01	0,88	0,94
4	0,87	0,89	0,95	0,80	0,00	0,01	0,89	0,93
6	0,80	0,90	0,73	0,63	0,30	0,11	0,71	0,91
7	0,92	0,94	0,81	0,74	0,85	0,23	0,72	0,95
8	0,77	0,87	0,85	0,49	0,39	0,04	0,20	0,28
9	0,49	0,59	0,89	0,25	0,06	0,00	0,32	0,89
10	0,91	0,74	0,71	0,67	0,84	0,93	0,90	0,93
13	0,90	0,82	0,82	0,76	0,71	0,12	0,75	0,90

#### IV.5. Genes candidatos en la población Pietrain.

Los resultados de los estudios de asociación efectuados para el gen receptor de rianodina (*RYR1*), gen receptor de Leptina, y las dos mutaciones localizadas en la región promotora e intrón 2 del gen *Heart Fatty Acid Binding Protein*, *HFABP-1* y *HFABP-2* respectivamente, se localizan en la tabla 4.12, en donde se puede apreciar las diferencias en desviaciones típicas con significaciones al 95%, 99% y 99.9%. Además en la tabla 4.16 se muestran las frecuencias genotípicas del gen *RYR1*.

##### IV.5.1. Estudio de asociación del gen receptor de rianodina en la población Pietrain.

Los resultados en el estudio de asociación del gen *RYR1* en la población Pietrain muestran que la mutación del gen afecta a caracteres de desarrollo, grasos y de calidad de la carne. Considerando las significaciones comprendidas entre el 95 al 99.9%, se puede observar que los caracteres de desarrollo afectados son: Peso vivo, longitud de la canal, peso del costillar derecho e izquierdo y peso de la panceta derecha e izquierda.

Los caracteres de la grasa afectados son la profundidad de la grasa subcutánea (GFOM), profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra dorsal (G1) y profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra lumbar (G2).

Los caracteres de calidad la carne afectados son, pH a los 45 minutos postmortem en el músculo *longissimus dorsi* y *semimembranoso* (pH45LD, pH45SM) y a las 24 horas en el músculo *longissimus dorsi* (pH24LD), conductividad eléctrica a los 45 minutos y 24 horas postmortem en el músculo *semimembranoso* (C45SM, C4524SM).

En el estudio de asociación en la población Pietrain de los polimorfismos del gen receptor de leptina, y de los polimorfismos de la región 5'UTR e intron 2 del gen *Heart Fatty Acid Binding Protein* (*HFABP-1*, *HFABP-2*) se realizaron tres comparaciones de los genotipos: homocigoto vs heterocigoto, homocigoto vs homocigoto, y heterocigoto vs homocigoto.

#### IV.5.2. Estudio de asociación del gen receptor de la leptina en la población Pietrain.

El gen receptor de leptina, en la población Pietrain, no presenta asociación en el análisis comparativo de los genotipos con ninguno de los caracteres medidos en este estudio.

#### IV.5.3. Estudio de asociación del polimorfismo de restricción *Hae* III del gen *H-FABP* en la población Pietrain.

El polimorfismo *H-FABP Hae* III (*H-FABP-2*) presenta asociaciones significativas para caracteres de desarrollo, graso y de calidad de carne en sus distintos genotipos. Los animales con genotipo homocigoto (DD) vs heterocigoto (Dd), presentan diferencias significativas al 95% para algunos caracteres de desarrollo como mayor longitud de canal, menor peso de costillar derecho y mayor peso de paletilla derecha. Para un carácter de la grasa representado por una menor profundidad de grasa subcutánea al nivel de la 1° vértebra dorsal. Además presentan diferencias con una significación del 99%, para mayor pH a los 45 minutos postmortem en el músculo *longissimus dorsi*. Los animales con genotipo homocigoto (DD) vs homocigoto (dd) presentan diferencias significativas al 95% para mayor peso vivo, mayor longitud de canal y mayor peso de la paletilla izquierda. Los animales con genotipo heterocigoto (Dd) vs homocigoto (dd) presentan diferencia significativa al 95% para mayor peso de la panceta derecha y menor peso de la panceta izquierda. Además se detecta significación al 99% para una mayor profundidad de grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra dorsal.

#### IV.5.3.1. Estudio de asociación del polimorfismo de restricción *Hinf* I del gen *H-FABP* en la población Pietrain.

El polimorfismo de restricción *Hinf* I (*HFABP-1*), en la población Pietrain, presenta diferencia significativa al 95% en el análisis comparativo de los genotipos homocigoto (HH) vs heterocigoto (Hh) para una menor profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra dorsal. En el genotipo heterocigoto (Hh) vs homocigoto (hh) presenta diferencia significativa al 95% para una mayor profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra dorsal.

#### IV.5.4. Estudio de asociación del gen receptor de rianodina en la población Large White.

Los resultados en el estudio de asociación de los genotipos Nn vs NN (Tabla 4.17) del gen *RYR1* en la población Large White muestran que la mutación del gen afecta a caracteres de desarrollo, grasos y de calidad de la carne (Tabla 4.13).

Considerando las significaciones comprendidas entre el 95 al 99.9%, se puede observar que los caracteres de desarrollo afectados son: peso de la panceta derecha e izquierda, y peso del costillar derecho. Los caracteres de la grasa afectados son la profundidad de la grasa subcutánea (GFOM), y la profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra dorsal (G1). Los caracteres de calidad la carne afectados son, pH a los 45 minutos postmortem en el músculo *longissimus dorsi* y *semimembranoso* (pH45LD, pH45SM), conductividad eléctrica a los 45 minutos y 24 horas postmortem en el músculo *longissimus dorsi* (C45LD, C4524LD), y a las 24 horas en el músculo *semimembranoso* (C24SM).

En el estudio de asociación en la población Large White de los polimorfismos del gen receptor de leptina, y del polimorfismo del intron 2 del gen *Heart Fatty Acid Binding Protein (HFABP-2)* se realizaron tres comparaciones de los genotipos: homocigoto vs heterocigoto, homocigoto vs homocigoto, y heterocigoto vs homocigoto (Tabla 4.13). El polimorfismo localizado en la región 5'UTR del gen *HFABP* no fue genotipado debido a que en la población Large White, solo uno de los machos resulto ser informativo.

Tabla 4.12 Resultados de asociación de polimorfismos de los genes candidatos en la población Pietrain, gen receptor de rianodina (*RYR1*), gen receptor de leptina (*LEPR*), polimorfismo en el intrón 2 (*HFABP-2*) y de la región 5'UTR (*HFABP-1*) del gen *HFABP*. Indicando las diferencias entre los genotipos en desviaciones típicas (\*\* significativo al 95%, \*\*\* significativo al 99%, \*\*\*\* significativo al 99.9%). En el gen *LEPR*, y el gen *HFABP* (1 y 2) hay tres comparaciones: homocigoto vs heterocigoto, homocigoto vs homocigoto, y heterocigoto vs homocigoto.

	<i>RYR1</i>	<i>LEPR</i>						<i>HFABP-2</i>				<i>HFABP-1</i>				
		AA vs AB	AA vs BB	AB vs BB	AB vs BB	DD vs Dd	DD vs dd	DD vs dd	Dd vs dd	DD vs dd	DD vs dd	DD vs dd	DD vs dd	DD vs dd	DD vs dd	DD vs dd
	nn vs Nn															
PV	2,056**	0,319	-0,445	-0,436	0,377	2,358**	1,899	0,801	0,518	-0,542						
PN	1,352	0,383	0,218	-0,336	0,134	1,000	-0,841	0,961	-0,187	-1,065						
PFOM	-1,911	0,414	-0,169	-0,472	1,059	1,443	0,136	0,688	0,912	-0,186						
LONG	4,467****	0,281	-0,046	-0,299	2,168**	2,384**	-0,517	0,916	1,462	-0,177						
JAMD	-0,928	0,032	0,905	-0,190	1,285	1,769	-0,576	0,783	-0,670	-1,132						
PALD	0,006	-0,056	0,065	0,073	1,457	1,829	-0,119	0,085	-0,998	-0,592						
CHULD	1,125	0,253	-0,351	-0,345	1,023	1,571	0,212	1,152	0,186	-1,067						
COSTD	2,935****	0,730	0,947	-0,511	-2,422**	1,190	1,543	0,127	-0,765	-0,519						
PAND	5,184****	1,329	0,821	-1,115	-1,244	0,688	2,393**	-0,719	-0,618	0,410						
JAMI	-0,779	0,220	0,353	-0,137	1,282	1,719	0,111	0,962	-0,313	-1,131						
PALI	0,947	0,111	0,346	-0,028	1,960**	1,962**	-0,664	1,025	0,742	-0,654						
CHULI	-0,359	0,289	0,117	-0,266	0,846	1,664	0,548	1,006	-0,931	-1,019						
COSTI	2,195**	1,122	0,564	-1,007	0,676	1,748	-0,865	1,020	0,108	-1,078						
PANI	4,813****	1,033	0,457	-0,942	-0,452	1,489	-2,134**	-0,108	-0,813	-0,308						
BF	1,354	0,141	0,028	-0,137	0,727	1,448	-0,495	-1,112	0,240	-1,241						
GFOM	-4,621****	1,177	0,044	-1,197	-0,024	0,347	-0,419	-0,457	0,694	0,819						
G1	-2,897****	0,930	0,262	-0,885	-2,437**	-0,256	3,053***	-2,327**	-0,730	1,975**						
G2	-2,397**	1,581	0,143	-1,579	0,882	1,912	-1,831	0,274	0,292	-0,127						

Continuación Tabla 4.12 Resultados de asociación de polimorfismos de los genes candidatos en la población Pietrain, gen receptor de rianodina (*RYR1*), gen receptor de leptina (*LEPR*), polimorfismo en el intrón 2 (*HFABP-2*) y de la región 5'UTR (*HFABP-1*) del gen *HFABP*. Indicando las diferencias entre los genotipos en desviaciones típicas (\*\* significativo al 95%, \*\*\* significativo al 99%, \*\*\*\* significativo al 99.9%). En el gen *LEPR*, y el gen *HFABP* (1 y 2) hay tres comparaciones: homocigoto vs heterocigoto, homocigoto vs homocigoto, y heterocigoto vs homocigoto.

	<i>RYR1</i>	<i>LEPR</i>				<i>HFABP-2</i>				<i>HFABP-1</i>			
		AA vs AB	AA vs BB	AB vs BB	DD vs Dd	DD vs dd	Dd vs dd	HH vs Hh	HH vs hh	Hh vs hh	HH vs hh	HH vs hh	Hh vs hh
	nn vs Nn	1,131	0,611	-1,003	2,848****	0,962	0,963	1,281	1,042	1,042	1,042	-0,760	
pH45LD	-5,877****	1,411	-0,470	1,557	0,678	0,353	-0,561	-0,867	-0,230	-0,230	-0,230	-0,757	
pH45SM	-6,046****	-1,211	-1,400	-0,891	-1,914	-1,248	-1,328	-0,634	-0,778	-0,778	-0,778	-0,241	
C45LD	1,366	-0,804	-1,032	0,566	0,568	-0,040	-0,819	0,776	0,563	0,563	0,563	-0,494	
C45SM	3,129***	0,139	0,351	-0,550	0,159	-0,827	-1,060	0,991	-1,557	-1,557	-1,557	-1,795	
pH24LD	-3,100****	0,227	0,335	-0,149	0,219	-1,203	-1,258	0,169	-0,854	-0,854	-0,854	-0,601	
pH24SM	-0,775	-0,591	-1,422	0,252	-1,490	-0,361	-1,658	-0,234	-0,871	-0,871	-0,871	1,914	
C24LD	-0,082	-1,009	0,186	1,076	-0,672	-0,333	0,574	0,209	-0,131	-0,131	-0,131	-0,278	
C24SM	3,892****												

Abreviaturas. PV peso vivo, PN peso de la canal, PFOM Peso con FAT-O-Meater, LONG longitud de la canal, JAMD y JAMI peso del jamón derecho e izquierdo, PALI y PALD peso paletilla izquierda y derecha, CHULI y CHULD peso chuletero izquierdo y derecho, COSTI y COSTD peso costillar izquierdo y derecho, PANI y PAND peso panceta izquierda y derecha, BF espesor de grasa dorsal, GFOM profundidad de grasa subcutánea, G1 profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra dorsal, G2 profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra lumbar, pH45LD y pH24LD pH a 45 minutos y 24 h postmortem en *longissimus dorsi*, pH45SM y pH24SM pH a 45 minutos y 24 h postmortem en *semimembranosus*, C45LD y C24LD conductividad eléctrica a los 45 minutos y 24 horas postmortem en *longissimus dorsi*, C45SM y C24SM conductividad eléctrica a los 45 minutos y 24 horas postmortem en *semimembranosus*.



Tabla 4.13 Resultados de asociación de polimorfismos de los genes candidatos en la población Large White, gen receptor de rianodina (*RYR1*), gen receptor de leptina (*LEPR*), polimorfismo en el intron 2 (*HFABP-2*) del gen *HFABP*. Indicando las diferencias entre los genotipos en desviaciones típicas (\*\* significativo al 95%, \*\*\* significativo al 99%, \*\*\*\* significativo al 99.9%). En el gen *LEPR*, y el gen *HFABP-2* hay tres comparaciones: homocigoto vs heterocigoto, homocigoto vs homocigoto, y heterocigoto vs homocigoto.

	<i>RYR1</i>		<i>LEPR</i>				<i>HFABP-2</i>			
	Nn vs NN	AA vs AB	AA vs BB	AB vs BB	AB vs BB	DD vs Dd	DD vs dd	Dd vs dd	Dd vs dd	
PV	0.432	-0.586	-1.127	0.255	0.626	0.474	-0.377			
PN	1.593	-1.484	-0.645	1.243	1.100	0.289	-1.272			
PFOM	-0.160	-0.765	-0.138	0.745	1.379	0.205	-1.786			
LONG	1.827	-0.571	0.259	0.748	0.986	-0.030	-1.491			
JAMD	1.061	-1.315	-0.681	1.044	1.371	0.197	-1.788			
PALD	0.358	-1.275	0.038	1.384	1.034	0.062	-1.601			
CHULD	0.992	-1.371	-0.502	1.199	0.652	0.373	-0.499			
COSTD	2.107 **	-1.274	-1.272	0.687	0.705	-0.014	-1.055			
PANCD	2.720 ***	-0.807	0.665	-1.216	0.342	0.351	-0.678			
JAMI	0.498	-1.559	-1.274	0.990	1.374	0.177	1.804			
PALI	0.961	-1.348	-1.082	0.867	0.686	0.055	-0.943			
CHULI	0.584	-1.326	-0.268	1.275	1.968 **	0.785	-1.926			
COSTI	1.933	-1.110	-0.277	1.039	0.881	0.242	0.242			
PANCI	2.669 ***	-1.085	0.808	1.577	1.001	0.562	-0.780			
BF	0.708	0.222	-0.654	-0.345	-0.312	-0.794	-0.293			
GFOM	-2.686 ***	0.331	1.380	0.381	0.237	0.636	0.447			
G1	-2.198 **	-0.985	0.799	1.477	-0.120	-0.458	-0.391			
G2	-0.872	-1.204	0.120	1.350	0.447	0.844	-0.554			

Continuación Tabla 4.12 Resultados de asociación de polimorfismos de los genes candidatos en la población Large White, gen receptor de rianodina (*RYR1*), gen receptor de leptina (*LEPR*), polimorfismo en el intron 2 (*HFABP-2*) del gen *HFABP*. Indicando las diferencias entre los genotipos en desviaciones típicas (\*\* significativo al 95%, \*\*\* significativo al 99%, \*\*\*\* significativo al 99.9%). En el gen *LEPR*, y el gen *HFABP-2* hay tres comparaciones: homocigoto vs heterocigoto, homocigoto vs homocigoto, y heterocigoto vs homocigoto.

	<i>RYR1</i>			<i>LEPR</i>			<i>HFABP-2</i>		
	nn vs Nn	AA vs AB	AA vs BB	AB vs BB	DD vs Dd	DD vs dd	Dd vs dd		
pH45LD	-3.970 ****	-0.587	1.777	-0.315	1.295	-0.145	-2.090**		
pH45SM	-4.896 ****	0.015	-1.767	-0.953	2.412**	2.554**	-0.386		
C45LD	3.387 ****	-0.369	-1.175	-0.262	-0.904	-0.218	1.056		
C45SM	1.632	-0.861	-1.217	0.253	-0.365	-1.229	-1.000		
pH24LD	0.861	-2.093 **	-4.055 ****	0.839	0.842	0.266	-0.208		
pH24SM	0.429	-1.405	-2.704 ****	0.679	0.344	0.104	-0.378		
C24LD	4.152 ****	-1.123	-1.325	0.496	-0.512	0.764	1.710		
C24SM	2.840 ****	0.471	0.680	-0.143	-0.507	-0.964	-0.448		

Abreviaturas. PV peso vivo, PN peso de la canal, PFOM Peso con FAT-O-Meater, LONG longitud de la canal, JAMD y JAMI peso del jamón derecho e izquierdo, PALI y PALD peso paletilla izquierda y derecha, CHULI y CHULD peso chuletero izquierdo y derecho, COSTI y COSTD peso costillar izquierdo y derecho, PANI y PAND peso panceta izquierda y derecha, BF espesor de grasa dorsal, GFOM profundidad de grasa subcutánea, G1 profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra dorsal, G2 profundidad en mm de la grasa subcutánea al nivel de la primera vértebra lumbar, pH45LD y pH24LD pH a 45 minutos y 24 h postmortem en *longissimus dorsi*, pH45SM y pH24SM pH a 45 minutos y 24 h postmortem en *semimembranosus*, C45LD y C24LD conductividad eléctrica a los 45 minutos y 24 horas postmortem en *longissimus dorsi*, C45SM y C24SM conductividad eléctrica a los 45 minutos y 24 horas postmortem en *semimembranosus*.

#### IV.5.5. Estudio de asociación del gen receptor de leptina en la población Large White.

Los resultados del estudio de asociación del gen receptor de leptina en la población Large White, muestran efectos significativos con caracteres que afectan a la calidad de carne. La comparación de los genotipos homocigoto (AA) vs heterocigoto (AB) muestra con una probabilidad del 99%, efecto para un menor pH medido a las 24 horas post-mortem en el músculo *longissimus dorsi* (pH24LD). La comparación entre los homocigotos (AA vs BB) muestra con una probabilidad del 99% diferencias para un menor pH medido a las 24 horas postmortem en el músculo *semimembranoso* (pH24SM). En la misma comparación, con una probabilidad del 99.9% se detecta un efecto equivalente para un menor pH medido a las 24 horas postmortem en el músculo *longissimus dorsi* (pH24LD).

#### IV.5.6. Estudio de asociación del polimorfismo localizado en el intron 2 del gen *Heart Fatty Acid Binding Protein* en la población Large White.

Los distintos genotipos del gen *HFABP-2* presentan asociaciones significativas para caracteres de desarrollo y de calidad de carne.

La comparación entre el genotipo homocigoto (DD) vs heterocigoto (Dd), muestra una asociación al 95% con un carácter de desarrollo representado por un peso mayor del chuletero izquierdo.

Para caracteres de calidad de carne el genotipo homocigoto (DD) vs heterocigoto (Dd) presenta un efecto al 95% para un mayor pH a los 45 minutos postmortem en el músculo *semimembranoso*. El genotipo homocigoto (DD) vs homocigoto (dd) presenta una asociación significativa al 95% para un mayor pH a los 45 minutos postmortem en el músculo *semimembranoso*. El genotipo heterocigoto (Dd) vs homocigoto (dd) presenta una asociación al 95% para un menor pH a los 45 minutos postmortem en el músculo *longissimus dorsi*.

#### IV.6. Resultado de la búsqueda de genes candidatos.

El resultado de un análisis estadístico preliminar en la búsqueda de QTL, mostró efectos significativos que influyen sobre el carácter graso en la región bajo estudio del cromosoma 2. Mediante el análisis comparativo del mapa genómico humano vs porcino,

se observó que la región del brazo “p” del cromosoma 2 porcino, presenta homología con el brazo “p” y primera porción del brazo “q” del cromosoma 11 humano. Región donde se localiza el gen de la piruvato carboxilasa (Hsap 11q13.4q13.5).

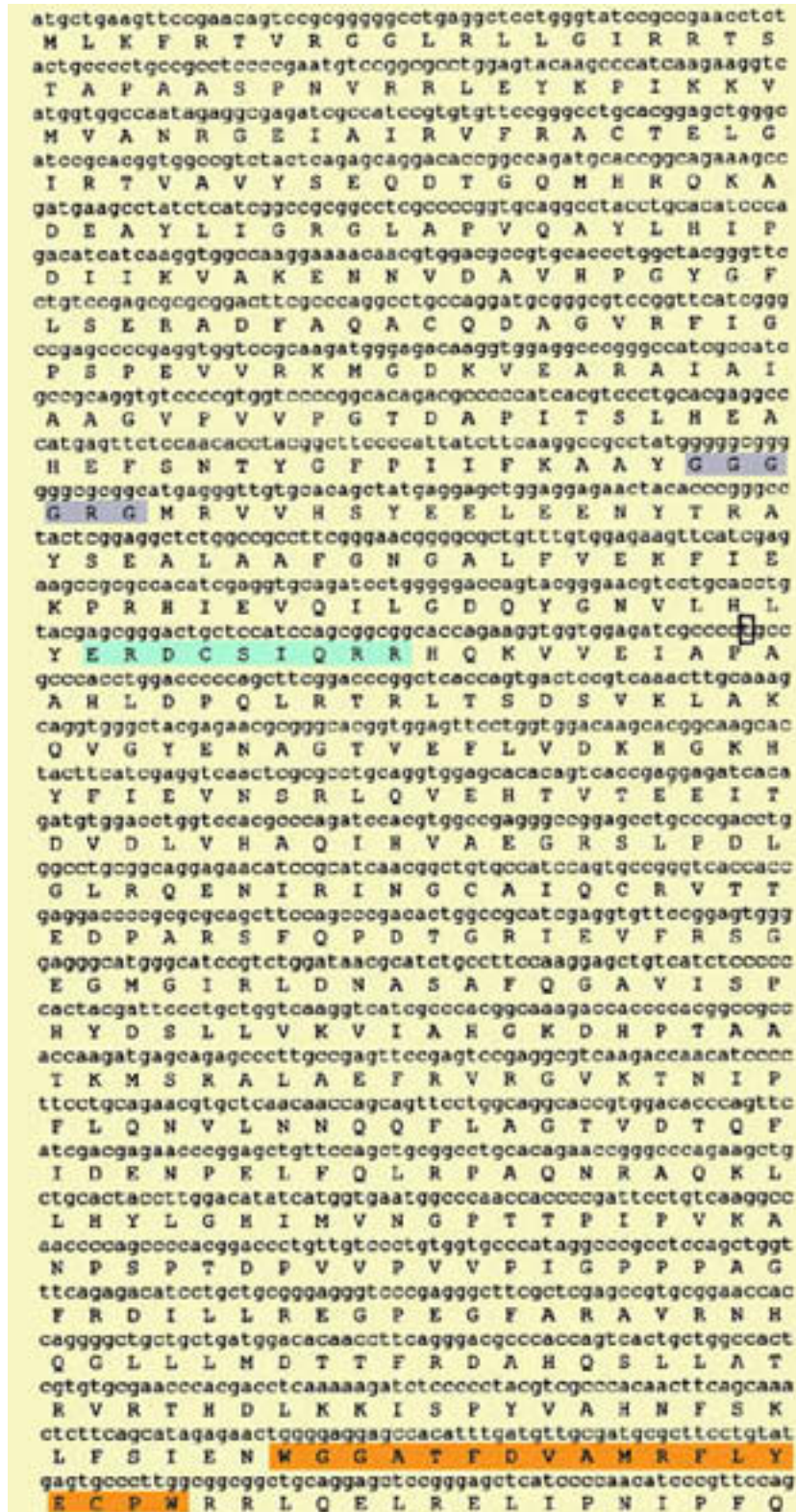
Mediante el alineamiento de las secuencias codificantes del gen de la piruvato carboxilasa (*PC*) de humano, rata y ratón, se diseñaron *primers* que permitieron amplificar el cDNA porcino. Los fragmentos amplificados fueron secuenciados *forward* y *reverse* en seis animales de las razas Pietrain, Large White e Ibérico.

#### IV.6.1 Resultados de la secuenciación del gen de la piruvato carboxilasa.

El cDNA del gen *PC* porcino posee 19 exones, tiene un tamaño de 3.534 nucleótidos que codifican 1.178 aminoácidos (Figura 4.1). El porcentaje de similitud nucleotídica con humano es del 91% y con la rata y el ratón de 87 y 88 % respectivamente. La similitud aminoacídica con la secuencia del humano es del 98%. El gen *PC* mantiene regiones conservadas entre especies. Dentro del dominio transcarboxilación comprendido por los primeros 500 aminoácidos, se encuentran dos regiones conservadas responsables de la fijación de ATP (aminoácidos 198-203) y CO<sub>2</sub> (aminoácidos 262-270). En el exón 13 (aminoácidos 607-624), se encuentra un segmento responsable de fijar el substrato piruvato para la reacción de carboxilación. En el exón 14 se encuentra el sitio ligador de metales divalentes cationicos (Mg<sup>2+</sup>, Mn<sup>2+</sup>) (aminoácidos 769-773). Por último en el exón 19 situado a 34 aminoácidos de la terminación del exón, se encuentra el sitio ligador de biotina.

Mediante el alineamiento de las secuencias obtenidas en las seis muestras de las razas Pietrain, Large White e Ibérico, una mutación silenciosa (C / T) fue localizada en el exón 6 del gen *PC* en la región que codifica el aminoácido 279 (prolina). Esta mutación fue genotipada en los animales parentales de las poblaciones Pietrain y Large White mostrando ser muy polimórfica (Tabla 4.15)

Figura 4.1 Secuencia codificante de nucleótidos y aminoácidos del gen de la piruvato carboxilasa (En recuadro la posición polimórfica silenciosa C / T). En color azul el sitio ligador de ATP. Verde claro el sitio fijador de CO<sub>2</sub>. En naranja el segmento responsable de presentar el sustrato piruvato al sitio de la reacción de carboxilación. En verde oscuro el sitio ligador de metales divalentes. En rojo el sitio ligador de biotina.



Continuación Figura 4.1 Secuencia codificante de nucleótidos y aminoácidos del gen de la piruvato carboxilasa (en recuadro la posición polimórfica silenciosa C / T). En color azul el sitio ligador de ATP. Verde claro el sitio fijador de CO<sub>2</sub>. En naranja el segmento responsable de presentar el sustrato piruvato al sitio de la reacción de carboxilación. En verde oscuro el sitio ligador de metales divalentes. En rojo el sitio ligador de biotina.

```

atgcttctgccccgggcccacggcctgggctacccaactaccocgacaatgtggctctt
M L L R G A N A V G Y T N Y P D N V V F
aaattctgaggggtggccaaggagaatggcatggatgtctttgggtotttgactccctc
K F C E V A K E H G H D V F R V F O S L
aactacctgcccaacctactgctgggcatggaggcgggtgggcagtcocggcggtggg
N Y L F N L L L G M E A V G S A G G V V
gaggccggccatctcotacacgggtgacgtggccgaccccagccccaagctactcgtg
E A A I S Y T G D V A D P S R T K Y S L
cagtaactacatggaacttggctgaagagctgggtgagagctggcacccacatcctgtgcatc
Q Y Y M D L A E E L V R A G T H I L C I
aaggacatggcagggtgctgagccagccgctgcaccatgctggctcagctccctcogg
K D M A G L L K P A A C T M L V S S L R
gaccgcttccccgacctcccgctgcacatccaccccacgacagctcaggggcggggcgtg
D R F P D L P L R I N T H D T S G A G V
ggcggcatgctggcctgtcccaggctggggccgatgtggtcgaactggcagccgactcc
A A M L A C A Q A G A D V V D V A A D S
atgtctggaatgacttcgcagcccagcttggggccctgggtggcctgtaccggaggact
M S C H T S Q P S L G A L V A C T R G T
ccctggacacaggggtgcccatggagcgggtgtttgactacagtgagctactggggggg
P L D T G V P M E R V F D Y S E Y W E G
gccccggggcgtgtacgcagcctttgactgcacggccacatgaagtctggcaactcggat
A R G L Y A A F D C T A T M K S G N S D
gtgtacgaacagcagatcccaggaggccagtagcccaacctgcacttcacaggcacacagc
V Y E R E I P G G Q Y T N L H F Q A N S
atgggctcggctccaagttccaaggaggtcaaggaaggcctaogtggaggccaaccagatg
M G L G S K F K E V K K A Y V E A N M
ctgggtgacctcatcaaggtgacacccctcctccaagatcgtgggggacctggcccagttt
L G D L I K V T P S S K I V G D L A Q F
atggtgcagaatggcctgagctggggcagaggctgaggcccaggcagaagagctgtccttc
M V Q N G L S R A E A E A Q A E E L S F
ccccgctcagtggtggagttcctgcaggcctacatcggcacccgcacggggctttcct
P R S V V E F L Q G Y I G T P H G G F P
gagcccttcgctccaaggtactcaaggacctgccaagggtggggggcggcctggagcc
E P L R S K V L K D L P R V E G R P G A
tcctccctccctggacctgcagccctggggaaggagctgacggaacggcaccggggag
S L P P L D L Q A L E K E L T E R H G E
gagtgaccccggaggatgtgctctcagcagccatgtaccccagcgtctttgcccacttc
E V T P E D V I S A A M Y P D V F A H F
aaggacttcactgccacctttgggcccctagaacagcctcagtaaccoggctcttctcag
K D F T A T F G P L D S L S T R L F L Q
ggacccaaaatgcagaggagtttgaggtgggctggagcggggcaagcagctgcacatc
G P K I A E E F E V E L E R G K T L H I
aaagccctggccataaagtgaacctgaacccggcctggccagaggcaggtcttctcagagctc
K A L A I S D L N R A G Q R Q V F F E L
aacggcagctggcatccatcctggtcaaggacactcagcccatgaaggagatgcacttc
N G Q L R S I L V K D T Q A M K E M H F
caccccaaaggeocctgaaggatgtgaaggccagattggggcaccctgcccgggaaggtg
H P K A L K D V K G Q I G A P M P G X V
atagacatcaaggtggtggcaggggccaaggtggccaagggccagccgctgtgtgtgctc
I D I K V V A G A K V A K G Q P L C V L
agtcccatgaagatggagactgtggtgacctcgcoccatggaggccactgtccgcaaggtc
S A M K M E T V V T S P M E G T V R K V
cagtgaccacagacatgacactggagggggacgacotcatcctggagattgaatgacct
H V T T D M T L E G D D L I L E I E —

```

IV.6.2 Mapeo del gen de la piruvato carboxilasa en porcino.

Mediante el alineamiento de las secuencias de humano, rata, ratón y porcino, se diseñó un juego de cebadores (*forward* y *reverse*) específicos para amplificar una región comprendida del intron 11 al intron 12 en DNA del gen de la piruvato carboxilasa porcina. Dichos cebadores fueron utilizados para mapear el gen en porcino utilizando un panel de células somáticas híbridas irradiadas (*IMpRH*)

Los resultados del panel de células somáticas híbridas irradiadas *IMpRH*, muestran que el marcador más estrechamente ligado es el microsatélite SW2623 en el cromosoma 2 (27 cR; LOD = 14.39) (Tabla 4.13). En el análisis multipuntos el gen se ubica entre los marcadores SW2623 y SW256 (Figura 4.2).

Tabla 4.13 resultados de análisis de dos puntos para el gen de la piruvato carboxilasa.

Orden	Cromosoma	Marcador 1	Dist 1 (Ray)	LOD 1
		Marcador 2	Dist 2 (Ray)	LOD 2
1	2	SW2623	0.27	14.39
		SW256	0.5	8.59

Figura 4.2. Mapa citogenético comparativo humano (Hap11) vs porcino (Ssc2), donde se muestra la posición del gen de la piruvato carboxilasa en ambas especies.

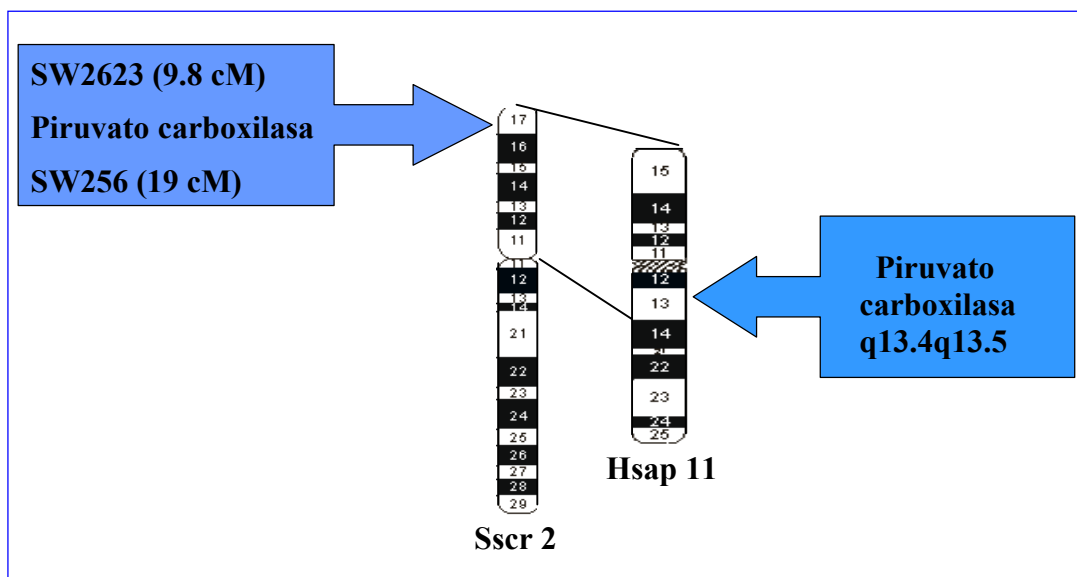


Tabla 4.15 Frecuencia genotípicas del gen de la piruvato carboxilasa en los parentales de las poblaciones Pietrain y Large White.

Large White 5 ♂ y 50 ♀ no relacionadas		Pietrain 5 ♂ y 56 ♀ no relacionadas	
C / T	0,618	C / T	0,393
C / C	0,164	C / C	0,033
T / T	0,218	T / T	0,574

Tabla 4.16 Frecuencias genotípicas del gen *RYR1* en la población Pietrain.

	Número de animales				Frecuencias genotípicas		
	NN	Nn	nn	Nº total	NN	Nn	nn
♂ P	-	-	5	5	-	-	1.000
♀ P	-	12	47	59	-	0.203	0.797
F1 P	-	61	370	431	-	0.142	0.858
Totales	-	73	422	495	-	0.147	0.853

Tabla 4.17 Frecuencias genotípicas del gen *RYR1* en la población Large White.

	Número de animales				Frecuencias genotípicas		
	NN	Nn	nn	Nº total	NN	Nn	nn
♂ LW	4	1	-	5	0.800	0.200	-
♀ LW	45	9	-	54	0.833	0.167	-
F1 LW	306	82	-	388	0.789	0.211	-
Totales	355	92	-	447	0.794	0.206	-