

**FONDO EUROPEO AGRICOLO PER LO SVILUPPO RURALE:  
L'EUROPA INVESTE NELLE ZONE RURALI**

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

**PROGETTO SUIS – SUINICOLTURA ITALIANA SOSTENIBILE**

**NEWSLETTER SUIS 06\_2019**

Il progetto SUIS prevede una serie di azioni innovative per rendere più sostenibile il patrimonio di biodiversità delle razze autoctone minacciate italiane. Uno degli obiettivi del progetto è l'applicazione della ricerca scientifica per la caratterizzazione genetica delle razze.

**Per le sei razze autoctone minacciate italiane sono disponibili i primi risultati riguardanti il gene KIT ed il gene MC1R, entrambi coinvolti nella differente manifestazione della colorazione del mantello. Altri risultati riguardano il gene (RYR), associato indirettamente alla qualità della carne. Numerose informazioni derivano dalle genotipizzazioni con pannelli SNP70K: sono stati individuati nuovi marcatori razza specifici per la razza Casertana e marcatori connessi alla resistenza alle enteriti. Inoltre è disponibile una prima valutazione della consanguineità genomica, basata sull'identificazione di *Runs of Homozigosity* (ROH).**

Caratterizzazione genetica

Le attività condotte fino ad oggi hanno permesso di ottenere la genotipizzazione di diversi marcatori del DNA associati a vari caratteri fenotipici e produttivi. Le informazioni relative ai genotipi sono state introdotte nelle Norme tecniche del disciplinare del Libro Genealogico e sono uno strumento discriminante per definire l'identità di razza di un singolo soggetto.

- Colore del mantello

Il colore del mantello è il principale carattere fenotipico che permette la distinzione delle diverse razze suine autoctone. Lo studio dei geni coinvolti nell'espressione di questo carattere risulta pertanto importante per fissare alcune caratteristiche specifiche delle razze. I marcatori del DNA indagati sono stati scelti seguendo diversi criteri a seconda della razza.

KIT C>T

Il marcatore KIT C>T localizzato sul cromosoma 8 di suino (*Sus scrofa*: g.43597545C>T) è di particolare interesse perché è associato alla cinghiatura del mantello. Lo studio di Fontanesi et al. (2016), ha dimostrato che l'allele T, associato alla caratteristica cinghiatura, è caratteristico della razza Cinta Senese. Nell'ambito del progetto SUIS sono stati raccolti e genotipizzati 58 campioni di materiale biologico

Responsabile dell'informazione:



associazione nazionale allevatori suini

Autorità di Gestione:



ministero delle  
politiche agricole  
alimentari e forestali

**FONDO EUROPEO AGRICOLO PER LO SVILUPPO RURALE:  
L'EUROPA INVESTE NELLE ZONE RURALI**

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

**PROGETTO SUIS – SUINICOLTURA ITALIANA SOSTENIBILE**

appartenete a riproduttori maschi. I risultati delle analisi condotte su questi campioni sono riportati nella tabella sottostante:

Frequenza allelica	
allele	%
C	5%
T	95%
C+T	1

Frequenza genotipica	
genotipo	%
CC	0%
CT	10 %
TT	90%

I risultati confermano che l'allele T, associato alla cinghiatura, è l'allele identificativo per la razza Cinta senese. Nella popolazione di riferimento infatti l'allele T ha una frequenza allelica pari al 95%, mentre l'allele C è presente per il restante 5% ed esclusivamente in forma di eterozigosi. I risultati delle analisi saranno utilizzati per escludere dalla riproduzione i soggetti portatori di alleli responsabili di alterazioni del mantello tipico.

**In questo modo si punta a fissare l'elemento caratterizzante il mantello della razza. Inoltre si rende possibile la tracciabilità dell'origine genetica delle carni di Cinta senese che costituiscono una produzione DOP riconosciuta dall'Unione Europea (Reg. UE 217/2012).**

**MC1R**

Gli alleli di questo gene sono responsabili del colore nero tipico dei suini di razza Apulo calabrese e Nero siciliano e del colore nero focato nel mantello della razza Mora romagnola.

Tra i principali alleli a questo locus, l'allele E<sup>+</sup> "wild type", è tipico del cinghiale europeo. Altri alleli sono indicati come alleli "domestici" e determinano colori del mantello delle razze industriali. In particolare, l'allele E<sup>D1</sup> (suini di origine asiatica) e l'allele E<sup>D2</sup> (suini di origine europea) determinano il colore nero dominante. L'allele recessivo "e" determina il colore rosso del mantello.

Il genotipo al gene MC1R è stato determinato per riproduttori maschi delle tre razze. Si riportano in tabella le frequenze alleliche e le frequenze genotipiche.

FREQUENZE ALLELICHE			
Allele	Apulo Calabrese	Nero Siciliano	Mora romagnola
E+	0%	0%	30%
ED1	0%	3%	1%
ED2	100%	95%	0%
e	0%	3%	69%

Responsabile dell'informazione:



Autorità di Gestione:



**FONDO EUROPEO AGRICOLO PER LO SVILUPPO RURALE:  
L'EUROPA INVESTE NELLE ZONE RURALI**

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

**PROGETTO SUIS – SUINICOLTURA ITALIANA SOSTENIBILE**

FREQUENZE GENOTIPICHE			
Genotipo	Apulo Calabrese	Nero Siciliano	Mora romagnola
E+/e	0%	0%	43%
E+/E+	0%	0%	9%
e/e	0%	0%	47%
ED2/ED2	100%	90%	0%
ED1/ED2	0%	5%	0%
ED1/e	0%	0%	1%
ED2/e	0%	5%	0%

Il genotipo caratteristico della razza Apulo calabrese ( $E^{D2}/E^{D2}$ ) è stato confermato in tutti verri analizzati, mentre nella razza Nero siciliano il 5% dei soggetti presenta alleli non compatibili con la razza ( $E^{D1}$ ; e). Nella razza Mora romagnola il 99 % dei riproduttori analizzati risulta essere portatore di uno dei due alleli caratteristici della razza ( $E^+$ ; e), mentre solamente uno dei suini genotipizzati è risultato essere portatore di un allele incompatibile ( $ED^1$ ).

**I risultati ottenuti per le tre razze confermano una corretta gestione dei programmi genetici di conservazione attuati da ANAS fin ad oggi e permettono di escludere dal Libro genealogico soggetti portatori di alleli incompatibili con la razza.**

KIT dupl.break/All.I2

La manifestazione delle pezzature bianche nei suini con mantello colorato è imputata all'espressione del gene KIT con duplicazione genica nota come *Copy Number Variant* (CNV). Alleli con una o più duplicazioni determinano la serie allelica causativa del colore bianco uniforme o macchiato del mantello (Fontanesi et al. 2010). Per questo marcatore sono stati genotipizzati riproduttori di razza Nero Siciliano e Apulo-Calabrese. Solamente un soggetto di Nero siciliano è risultato essere portatore di alleli al gene KIT con duplicazione causativa del colore bianco.

- Qualità delle carni

RYR1

Alcune indagini sperimentali hanno dimostrato la presenza nel Nero siciliano e nell'Apulo-Calabrese dell'allele sfavorevole del gene RYR1 recettore della Rianodina (Alotano), responsabile della sindrome dell'ipertermia maligna e delle carni PSE (*pale soft exudative*). Si tratta di un allele proveniente da razze del Nord Europa (Pietrain e Landrace Belga) che è opportuno eradicare per assicurare animali più resistenti agli stress e carni prive del difetto della PSE, incompatibile con la salumeria.

In totale sono state effettuate 125 genotipizzazioni nei riproduttori delle due razze.

Responsabile dell'informazione:



Autorità di Gestione:



**FONDO EUROPEO AGRICOLO PER LO SVILUPPO RURALE:  
L'EUROPA INVESTE NELLE ZONE RURALI**

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

**PROGETTO SUIS – SUINICOLTURA ITALIANA SOSTENIBILE**

FREQUENZE ALLELICHE			
Allele	Apulo Calabrese	Nero Siciliano	campione totale (125)
C	96,2%	93,6%	95,2%)
T	3,8%	6,4%	4,8%

FREQUENZE GENOTIPICHE			
Genotipo	Apulo Calabrese	Nero Siciliano	campione totale (125)
CC	92,3%	87,2%	90,4%
CT	7,7%	12,8%	9,6%
TT	0%	0%	0%

Dall'analisi è emerso che 12 soggetti sono risultati portatori dell'allele T causativo del difetto. La presenza dell'allele sfavorevole probabilmente indica l'avvenuto meticciamiento con razze portatrici, quali la Pietrain. Anche in questo caso i soggetti portatori dell'allele responsabile dell'ipertermia maligna e delle carni PSE sono stati esclusi dalla riproduzione così come previsto dalla Norme tecniche.

**Caratterizzazione genomica**

I risultati delle analisi genomiche (SNPs 70K) di centinaia di riproduttori maschi di razza per tutte le sei razze autoctone minacciate hanno permesso lo sviluppo ulteriori studi relativi a nuovi marcatori associati a caratteri fenotipici ed alla resistenza alle enteriti. Inoltre, sono stati testati diversi metodi di calcolo del coefficiente di consanguineità genomico basati sull'identificazione di Runs of Homozigosity (ROH).

- Nuovi marcatori razza-specifici

I risultati ottenuti attraverso uno studio di *genome-wide association* (GWAS) su alcuni caratteri fenotipici della razza autoctona Casertana hanno dimostrato la presenza di alcuni polimorfismi a singolo nucleotide (SNP) associati alla presenza/assenza di bargigli sottogola sul cromosoma 1 e 11. Sui cromosomi SSC6, SSC8, SSC14 e SSC15 sono stati individuati alcuni marcatori coinvolti nella manifestazione del diverso colore della cute, che nella razza può variare dal grigio ardesia al nero (Schiavo et al. 2019). Infine, i risultati confermano che la conformazione e la morfologia delle orecchie è associata ad un ampio QTL sul cromosoma 9 e non a specifici SNP.

**I risultati ottenuti sono utili a rivelare i fattori genetici che influenzano i fenotipi nella popolazione.**

Responsabile dell'informazione:



Autorità di Gestione:



**FONDO EUROPEO AGRICOLO PER LO SVILUPPO RURALE:  
L'EUROPA INVESTE NELLE ZONE RURALI**

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

**PROGETTO SUIS – SUINICOLTURA ITALIANA SOSTENIBILE**

- Resistenza alle enteriti

Nel suino il locus F4bcR, localizzato sul cromosoma 13, è il locus ad effetto maggiore responsabile della suscettibilità o della resistenza ai ceppi K88 di *Escherichia coli*, il batterio responsabile delle diarree neonatali. Fino ad oggi il marcatore in maggiore *linkage disequilibrium* con questo locus, indagato per lo studio di questa patologia, è il gene MUC4. Grazie alla consulenza scientifica dell'Università di Bologna, dall'elaborazione dei dati ottenuti dalla genotipizzazione SNP70K dei riproduttori di razza campionati grazie al progetto SUIS, è stato possibile identificare un marcatore più efficace che risulta essere in completo *linkage disequilibrium* con il locus F4bcR. Di seguito vengono riportati i dati relativi alle frequenze alleliche e genotipiche di questo gene nelle razze autoctone minacciate italiane.

FREQUENZE GENOTIPICHE					
Genotipo	Apulo calabrese	Cinta senese	Casertana	Mora romagnola	Nero siciliano
<b>GG</b>	79%	89%	100%	95%	81%
<b>AG</b>	21%	11%	0%	5%	16%
<b>AA</b>	0%	0%	0%	0%	3%

FREQUENZE ALLELICHE					
Alleli	Apulo calabrese	Cinta senese	Casertana	Mora romagnola	Nero siciliano
G	90%	95%	100%	98%	89%
A	10%	5%	0%	3%	11%

L'allele associato alla resistenza alle enteriti (allele G) è fissato nel campione di riferimento per tutte le razze. Solamente nella razza Nero siciliano è presente il 3% di popolazione che non è portatore dell'allele G per la resistenza. I risultati ottenuti per le razze minacciate sono comparabili a quelli ottenuti per la razza DI, esposti nella News Letter SUIS\_05.

- Valutazione della consanguineità genomica (ROH)

La gestione della consanguineità è uno degli aspetti primari per la conservazione delle razze minacciate in quanto costituisce la principale minaccia alla salvaguardia di queste piccole popolazioni. La consanguineità viene definita come la probabilità che un soggetto abbia allo stesso locus entrambi gli alleli identici per origine (*identity by descent*) e si esprime con il coefficiente di consanguineità di pedigree, detto anche coefficiente di *inbreeding*. Questo coefficiente ha dei limiti di attendibilità quando sono presenti informazioni di pedigree incomplete (animali con genealogia non nota) o poco accurate. L'analisi degli SNP per lo studio del genoma offre soluzioni accurate e permette la stima di un coefficiente reale di consanguineità mediante lo studio delle *Runs of Homozigosity* (ROH). In un organismo diploide vengono definite ROH regioni cromosomiche contigue omozigoti in tutti i loci. Queste regioni sono comunemente utilizzate per stimare il coefficiente di consanguineità genomica, definito come la frazione di genoma coperto da ROH (Keller et al., 2011; Ceballos

Responsabile dell'informazione:



Autorità di Gestione:



**FONDO EUROPEO AGRICOLO PER LO SVILUPPO RURALE:  
L'EUROPA INVESTE NELLE ZONE RURALI**

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

**PROGETTO SUIS – SUINICOLTURA ITALIANA SOSTENIBILE**

et al., 2018). La lunghezza media di ROH, la distribuzione sui cromosomi e la percentuale di genoma coperta da ROH sono utilizzate come indicatori della storia riproduttiva e produttiva di una popolazione (Ceballos et al., 2018). I risultati ottenuti dall'analisi dei pannelli SNP70K di riproduttori di quattro razze autoctone (Apulo calabrese, Casertana, Cinta senese e Nero siciliano) sono stati esposti nell'ultimo studio di Schiavo et al. 2019 (dati non ancora pubblicati). Per la razza Apulo calabrese si riscontra un alto coefficiente di consanguineità genomica determinato da ROH mediamente più lunghe e da un'alta frequenza di ROH nelle stesse regioni del genoma nella popolazione. Questo fenomeno è segnale di recenti fenomeni di consanguineità. Nella razza Nero siciliano si manifesta invece la situazione opposta: le regioni cromosomiche contigue omozigoti in tutti i loci sono mediamente più brevi, con bassa frequenza di ROH nelle stesse regioni del genoma della popolazione.

L'indice di consanguineità genomica per la razza Nero siciliano è più basso, conferma l'elevato livello di eterozigosi della razza e indica che eventuali eventi di consanguineità sono avvenuti in tempi remoti. Per le altre due razze i risultati sono in linea con i valori di consanguineità calcolati mediante l'utilizzo degli indici di consanguineità di pedigree.

**La consanguineità genomica permette di calcolare coefficienti di consanguineità più precisi. Può essere un ulteriore strumento a disposizione di Anas e degli allevatori per attuare la riproduzione delle piccole razze autoctone in modo più mirato ed ottimizzare la conservazione della variabilità genetica esistente.**

Responsabile dell'informazione:



associazione nazionale allevatori suini

Autorità di Gestione:

**mipaaf**

ministero delle  
politiche agricole  
alimentari e forestali