



CARACTERIZAÇÃO GENÉTICA E DEMOGRÁFICA DE RAÇAS AUTÓCTONES POR ANÁLISE DO PEDIGREE

A caracterização da variabilidade genética e da estrutura demográfica das populações é essencial para a implementação de estratégias de conservação e de melhoramento genético. A análise de genealogias é uma abordagem particularmente relevante, por permitir estimar diferentes tipos de indicadores demográficos e de diversidade genética para toda a população, descrevendo a sua estrutura e evolução da variabilidade genética ao longo do tempo.

Nuno Carolino^{1,2,3,4}, Ricardo Faria^{1,3,4}, Neuza Bacalhau¹, Paula Jacob¹, Fátima Santos Silva¹, Inês Carolino^{1,5} e António Vicente^{4,6,7}

¹ Instituto Nacional de Investigação Agrária e Veterinária



² Faculdade de Medicina Veterinária, Universidade de Lisboa



³ Centro de Investigação Interdisciplinar em Sanidade Animal (CIISA) e Laboratório Associado para a Ciência Animal e Veterinária (AL4Animals)



⁴ Sociedade Portuguesa de Recursos Genéticos Animais (SPREGA)



⁵ Escola Universitária Vasco da Gama



⁶ Escola Superior Agrária da Universidade Politécnica de Santarém



⁷ Centro de Estudos de Recursos Naturais, Ambiente e Sociedade (CERNAS)



Introdução

A avaliação da variabilidade genética e a dinâmica de uma população, em termos de trocas genéticas entre linhas ou variedades de uma raça, explorações ou regiões, é essencial para o delineamento de programas de conservação ou de melhoramento genético por seleção, de modo a permitir uma correta gestão da diversidade genética existente. Adicionalmente, o estudo da estrutura e da demografia da população permite realçar alguns aspetos importantes que poderão afetar a gestão corrente da própria população, nomeadamente em termos da escolha das ações de conservação, métodos de seleção e de acasalamento mais adequados.

Segundo Khang (1983), Barker *et al.* (1998), Rochambeau *et al.* (2000), Caballero e Toro (2000), Gutiérrez *et al.* (2003), Gandini *et al.* (2004), Carolino *et al.* (2020) e Moreno *et al.* (2024), entre muitos outros autores, a variabilidade genética de uma população pode ser estudada através da análise de dados genealógicos (Figura 1), frequentemente denominada por caracterização demográfica, pela estimação de parâmetros genéticos de caracteres produtivos ou morfofuncionais ou através de marcadores moleculares de diferentes tipos.

A análise demográfica com recurso a dados de *pedigrees* (Figura 2) permite-nos estimar um conjunto de indicadores populacionais e de variabilidade genética e, desta forma, descrever a estrutura e a di-

nâmica de uma população, considerando-a um grupo de indivíduos em permanente renovação e tendo em conta o seu *pool* de genes (Gutiérrez *et al.*, 2003). Permite-nos ainda incluir e utilizar informação sobre todos os indivíduos da população, ao contrário de outras metodologias, que se baseiam apenas em dados de uma amostra que, por melhor delineada que seja, inclui só uma parte da população.

Sem dúvida que a análise das genealogias é uma metodologia importante de caracterização das populações animais, desde que se disponha de informação adequada e correta sobre os *pedigrees* dos animais, já que descreve a variabilidade genética e a sua evolução ao longo das gerações.

Parâmetros demográficos e indicadores de variabilidade genética

A partir de toda a informação disponível no livro genealógico de uma raça, nomeadamente registos de nascimentos e de genealogias, e de acordo com a quantidade de informação, podem ser estimados diferentes parâmetros demográficos:

- Evolução do número de criadores ao longo dos anos, bem como de nascimentos e de fêmeas e de machos reprodutores;
- Distribuição geográfica de explorações e de animais;
- Dimensão dos efetivos (número de reprodutores e de nascimentos por exploração);

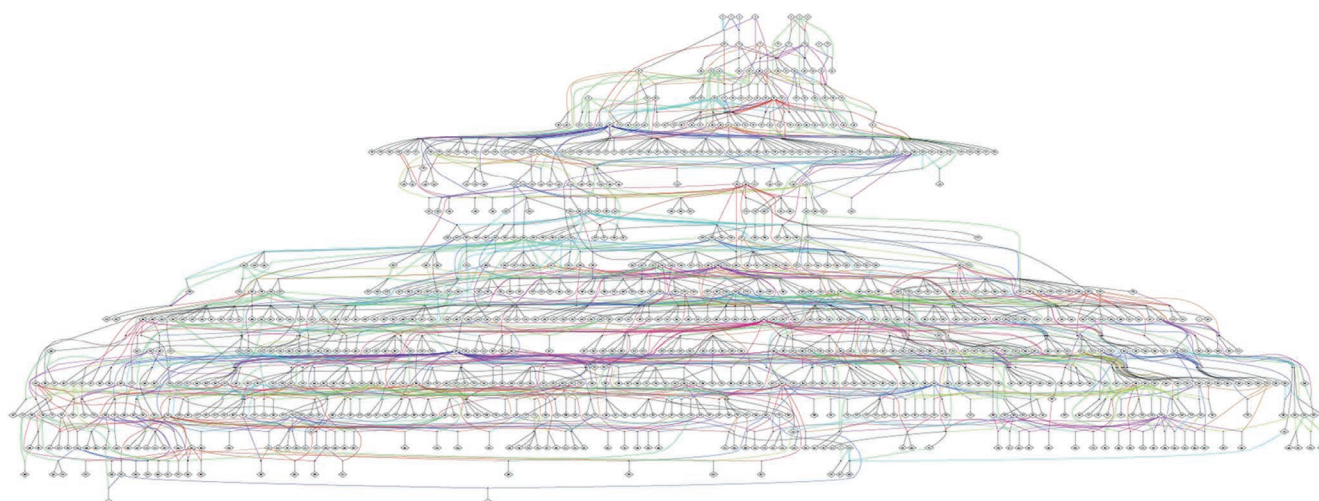


Figura 1 – Pedigree da raça equina Sorraia.

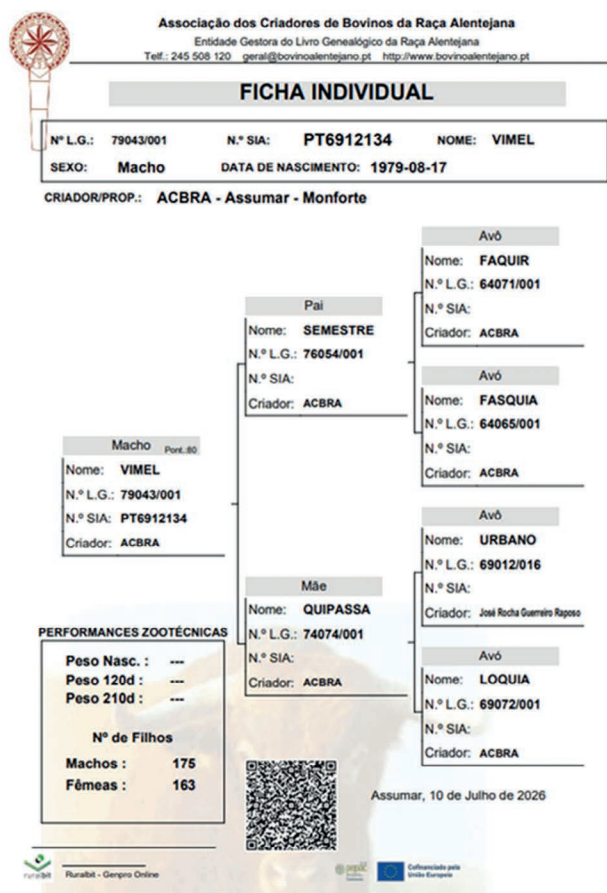


Figura 2 – Genealogia de touro da raça bovina Alentejana.

- Número de fêmeas reprodutoras por macho;
- Distribuição mensal dos nascimentos;
- Intervalo de gerações (L) – idade média dos pais quando nascem os filhos que os vão substituir. $L_{\text{fêmeas}}$, L_{machos} e rácio $L_{\text{fêmeas}}/L_{\text{machos}}$;
- Grau de preenchimento das genealogias e número de gerações conhecidas (n_i);
- Consanguinidade individual (F_i) – representa a probabilidade de dois alelos no mesmo locus serem iguais por descendência (Wright, 1923);
- Acréscimo da consanguinidade por ano ($\Delta F/\text{ano}$) e por geração ($\Delta F/\text{geração}$);
- Grau de parentesco – o grau de parentesco (a_{ij}) entre dois indivíduos (i e j) representa o dobro da probabilidade de, num determinado locus, um alelo retirado aleatoriamente do indivíduo i e um alelo retirado aleatoriamente do indivíduo j, serem iguais por descendência;

- O parentesco médio (AR) entre cada indivíduo e a população;
- Tamanho efetivo da população (N_e) – definido por Falconer e Mackay (1996), como o número de indivíduos de uma população com uma estrutura não ideal, que daria origem a uma determinada taxa de consanguinidade se a sua estrutura fosse ideal (grandes dimensões, ausência de seleção, acasalamento aleatório, igual número de machos e fêmeas, etc.), podendo ser calculado através da seguinte expressão:

$$N_e = \frac{1}{2(\Delta F/\text{geração})}$$

em que $\Delta F/\text{geração}$ representa o acréscimo da consanguinidade por geração;

- Contribuições genéticas de fundadores, ascendentes e explorações;
- Número efetivo de fundadores (f_e) e número efetivo de ascendentes (f_a), segundo Boichard *et al.* (1997), representam, respetivamente, o número de fundadores e de ascendentes que daria origem à diversidade genética observada na população em estudo, se todos os fundadores e ascendentes tivessem igual contribuição;
- O índice de conservação genética (GCI) – mede a diversidade genética de um animal. Indica o número de fundadores originais presentes no seu *pedigree* e avalia se as contribuições genéticas estão equilibradas;
- Número efetivo de criadores ou explorações que fornecem machos reprodutores, pais de machos reprodutores e avós paternos de machos reprodutores.

A maioria destes parâmetros pode ser calculada para toda a população, só para diferentes períodos ou entre grupos animais, por exemplo, entre animais nascidos no mesmo criador ou entre animais nascidos em diferentes criadores. Uma análise adequada da estrutura e evolução da variabilidade genética numa população deve basear-se num conjunto destes parâmetros que nos fornecem diferentes indicações (Figura 3).

O tamanho efetivo da população (N_e) permite com-

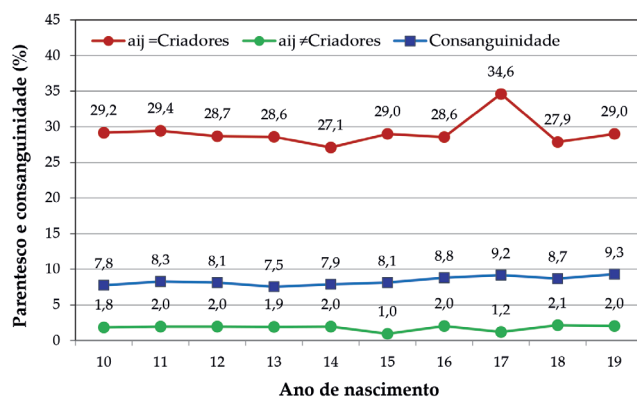


Figura 3 – Evolução do parentesco entre animais do mesmo criador e do parentesco entre animais de criadores diferentes na raça bovina Mertolenga.

parar a variabilidade genética entre populações com dimensões muito diferentes e a FAO (1998) recomenda que seja superior a 50 ($N_e > 50$ ou $\Delta F/\text{geração} < 1\%$) para que o risco de erosão genética da população seja considerado aceitável. O conceito de contribuição genética para a população ou para a proporção da variabilidade genética da população, explicada por criadores, animais fundadores e ascendentes, é interessante para a análise demográfica de populações, na medida em que permite avaliar

se existem desequilíbrios na origem da população em estudo, detetando, assim, possíveis afunilamentos nas contribuições genéticas. Quanto maior for a diferença entre f_e e f_a (isto é, quanto maior o rácio f_e/f_a), maior será a existência de afunilamentos ao longo do *pedigree* de um animal e da população.

Nos últimos anos, em diversos trabalhos realizados com associações de criadores gestoras de livros genealógico de raças, têm sido estimados vários indicadores demográficos e de diversidade genética que têm servido de suporte à gestão das respetivas raças e à execução dos seus programas de conservação ou melhoramento genético.

Apresentam-se, de seguida, alguns exemplos (Figura 4) que podem ser utilizados separadamente em cada raça ou, em termos comparativos, entre raças da mesma espécie ou mesmo entre raças de diferentes espécies. Por exemplo, podemos observar que a raça suína Malhado de Alcobaça, com uma população de apenas 522 fêmeas reprodutoras, apresenta um tamanho efetivo da população (N_e) de 25,75, ligeiramente superior ao estimado para a raça ovina Bordaleira de Entre Douro e Minho (23,9), com mais de 5700 fêmeas reprodutoras. Ou seja, raças com efetivos muito distintos apresen-

							
	Malhado de Alcobaça	Mertolenga	Lusitano	Brava de Lide	Garrano	Bordaleira de Entre Douro e Minho	Serpentina
N.º ♀	522	10343	3850	8252	2776	5764	6051
N.º ♂	277	185	1350	267	371	313	317
N.º criadores	21	195	750	91	624	212	76
N.º gerações	12,27	6,20	12,08	5,03	2,60	2,1	2,5
$\Delta F/\text{ano}$	1,024%	0,157%	0,079%	0,168%	0,075%	0,460%	–
$\Delta F/\text{geração}$	1,942%	0,965%	0,789%	1,246%	0,708%	2,088	–
L	1,90	6,16	9,95	7,41	9,44	4,54	3,28
N_e	25,75	51,58	63,34	40,11	70,66	23,9	–

N.º ♀ - nº fêmeas reprodutoras; N.º ♂ - N.º criadores; $\Delta F/\text{ano}$ - acréscimo da consanguinidade por ano; $\Delta F/\text{geração}$ - acréscimo da consanguinidade por geração, L – intervalo de gerações; N_e – tamanho efetivo da população.

Figura 4 – Indicadores demográficos e de diversidade genética de 7 raças autóctones.

tam taxas de consanguinidade (ΔF /geração) muito semelhantes, ou seja, a proporção de heterozigotia que se perdeu em cada geração é idêntica nas duas raças.

Adicionalmente, estes parâmetros são particularmente úteis para a definição do estatuto de risco das raças autóctones portuguesas e, desta forma, dispormos de informação mais precisa sobre o grau de erosão genética ou de ameaça de extinção de cada população.

Em Portugal, os indicadores utilizados na avaliação do estatuto de risco das raças autóctones portuguesas foram selecionados com base nas recomendações da FAO, nomeadamente, do Plano de Ação Mundial para os Recursos Genéticos Animais, das “*Secondary guidelines for development of national farm animal genetic resources management plans – Management of small populations at risk* (FAO, 1998)” e, ainda, com base nos indicadores utilizados pelo “*European Farm Animal Biodiversity Information System*” (EFABIS) para a monitorização e caracterização da estrutura das populações de animais de espécies pecuárias. Atualmente, a medida C.1.1.4 – Manutenção de Raças Autóctones estabelecida no âmbito do PEPAC considera dois níveis de ameaça de erosão genética das raças autóctones: rara e em risco. 📌

Bibliografia

- Barker, J.S.F.; Hill, W.G.; Bradley, D.; Nei, M.; Fries, R.; Wayne, R.K. (1998). *Measurement of Domestic Animal Diversity (MoDAD): Original Working Group Report*. FAO, Rome, Italy.
- Boichard, D.; Maignel, L.; Verrier, É. (1997). The value of using probabilities of gene origin to measure genetic variability in a population. *Genet. Sel. Evol.*, **29**:5–23.
- Caballero, A.; Toro, M.A. (2000). Interrelations between effective population size and other pedigree tools for the management of conserved populations. *Genetical Research Cambridge*, **75**:331–343.
- Carolino, N.; Vitorino, A.; Carolino, I.; Pais, J.; Henriques, N.; Silveira, M.; Vicente, A. (2020). Genetic Diversity in the Portuguese Mertolenga Cattle Breed Assessed by Pedigree Analysis. *Animals (Basel)*, **10**(11):1990. DOI: 10.3390/ani10111990.
- Falconer, D.S.; Mackay, T. F.C. (1996). *Introduction to Quantitative Genetics*. 4th Ed. Longman Group Ltd., Essex, England, UK.
- FAO (1998). *Secondary Guidelines: Management of Small Populations at Risk*. FAO Editions, Rome, Italy.
- Gandini, G.C.; Ollivier, L.; Danell, B.; Distl, O.; Georgoudis, A.; Groeneveld, E.; Martyniuk, E.; Van Arendonk, J.A.M.; Woolliams, J.A. (2004). Criteria to assess the degree of endangerment of livestock breeds in Europe. *Livest. Prod. Sci.*, **91**:173–182.
- Gutiérrez, J.P.; Altarriba, J.; Díaz, C.; Quintanilla, R.; Cañón, J.; Piedrafita, J. (2003). Pedigree analysis of eight Spanish beef cattle breeds. *Genet. Sel. Evol.*, **35**:43–63.
- Khang, J.V.T. (1983). Méthodes d'analyse des données démographiques et généalogiques dans les populations d'animaux domestiques. *Genet. Sel. Evol.*, **15**:263–298.
- Moreno, E.; Cervantes, I.; Gutiérrez, J.P.; Fernández, I.; Goyache, F. (2024). Analysing pedigree to identify undesirable losses of genetic diversity and to prioritize management decisions in captive breeding: a case study. *Heredity*, **133**:400–409.
- Rochambeau, H.; Fournet-Hanocq, F.; Khang, J.V.T (2000). Measuring and managing genetic variability in small populations. *Ann. Zootech.*, **49**:77–93.
- Wright, S. (1923). Mendelian analysis of pure breeds of livestock. I – The measurement of inbreeding and relationship. *J. Heredity*, **14**:339–348.