

Azione 3: Verifica di congruenza dei dati e delle informazioni

Premessa

Uno degli aspetti qualificanti e innovativi del presente progetto è la genotipizzazione degli animali. Si tratta di un'informazione di relativa recente introduzione nel mondo della selezione. Pertanto risulta necessario che vengano sviluppati dei protocolli finalizzati alla verifica della qualità delle informazioni che sono state raccolte.

Attività svolte

L'attività inerente a quest'azione svolta in questo primo anno ha avuto lo scopo di trovare gli strumenti necessari agli obiettivi previsti, le azioni messe in campo sono le seguenti:

Verifica sistematica della qualità delle analisi genomiche. Il parametro di riferimento è rappresentato del call-rate il quale esprime sul 100% degli SNP indagati quanti sono stati assegnati senza problemi. E' stato previsto che il almeno il 90% dei genotipi di cui si è ricevuto l'esito debba presentare un call-rate pari ad almeno 98%. Al momento della produzione del presente documento su 3.846 genotipizzazioni archiviate (per tutte le razze), 3.779 presentavano un call rate ≥ 98 (**pari al 98.3% dei campioni analizzati**) e solo 67 (1.7%) avevano un call rate inferiore al 98%. Il valore medio del call-rate era di $99.0\% \pm 0,2\%$ con un minimo pari a 35,0% ed un massimo pari al 99,8%. Limitando la verifica ai soli genotipi di PRI, dei 2.867 genotipi disponibili 2.870 presentavano un call rate ≥ 98 (**pari al 98.0% dei campioni analizzati**) e solo 57 (2.0%) avevano un call rate inferiore al 98%.

Sviluppo di una procedura per il test di parentela. E' stata sviluppata una procedura per il test di parentela che si basa sulla verifica degli SNP. La procedura è flessibile e può gestire file di genotipi di diversa densità (bassa, media, alta). Allo stesso tempo, nel caso di genitori negati, la procedura è in grado di eseguire la ricerca dei possibili genitori alternativi tra quelli genotipizzati.

A livello internazionale è stata definita una formula comprendente 200 SNP definiti in maniera univoca per il testaggio di parentela. Un limite della procedura sviluppata è legato al fatto che è necessario disporre almeno delle formule 200 SNP dei tori che attualmente a livello internazionale non sono ancora condivise. Per ovviare a questa mancanza ANAPRI ha fatto richiesta di partecipazione a GENO-EX una piattaforma sviluppata da INTERBULL che prevede la condivisione delle formule dei tori da inseminazione artificiale. L'adesione al servizio GENO-EX prevede l'accreditamento preventivo come Centro riconosciuto per l'interpretazione dei dati del DNA; ANAPRI ha ottenuto questo riconoscimento da ICAR nel gennaio 2019. La successiva adesione al servizio GENO-EX consentirà di poter effettuare le verifiche di parentela certificando il risultato.

In tabella 1 sono riportati i risultati dell'applicazione dei test di parentela; a tal fine si sono utilizzati sia i genotipi già a disposizione di ANAPRI che quelli acquisiti grazie al presente progetto. Complessivamente si è verificato la correttezza della parentela per 6.318 soggetti. In pochi casi i genitori non sono stati confermati. Va sottolineato che parte di questi testaggi sono ora risultati positivi in quanto si sono già apportate delle correzioni nei file di pedigree in seguito alle negazioni verificate. In sintesi l'attività di genotipizzazione e successiva verifica di parentela consente un miglioramento della qualità delle informazioni di pedigree che, al pari della qualità dei fenotipi disponibili, è fondamentale per l'ottenimento di valutazioni genetiche attendibili.

Tabella 1: Risultati dei test di parentela dei soggetti genotipizzati a disposizione.

Controllo padre	N° test	%	Controllo madre	N° test	%
Approvato	5.827	95.7	Approvato	1.798	97.8
Negato	259	4.3	Negato	40	0.8
Totale	6.086	100%	Totale	1.838	100%