



ALMA MATER STUDIORUM  
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA



"Fondo Europeo Agricolo per lo  
Sviluppo Rurale:  
L'Europa investe nelle zone rurali"



MINISTERO DELL'AGRICOLTURA  
DELLA SOVRANITÀ ALIMENTARE  
E DELLE FORESTE



# Dalla caratterizzazione genomica di una razza bovina alla valorizzazione dei suoi prodotti: la strategia di sostenibilità della razza Reggiana

**Luca Fontanesi**

**Animal and Food Genomics Group**

**Dipartimento di Scienze e Tecnologie Agro-alimentari**

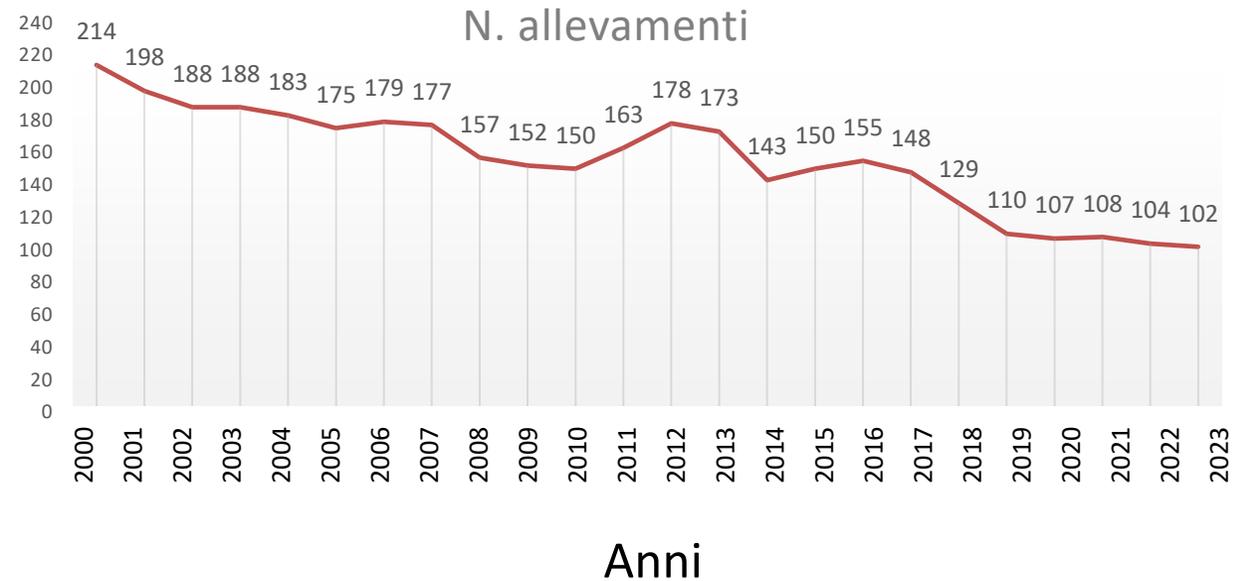
**Università di Bologna**



# La razza Reggiana in numeri (1)



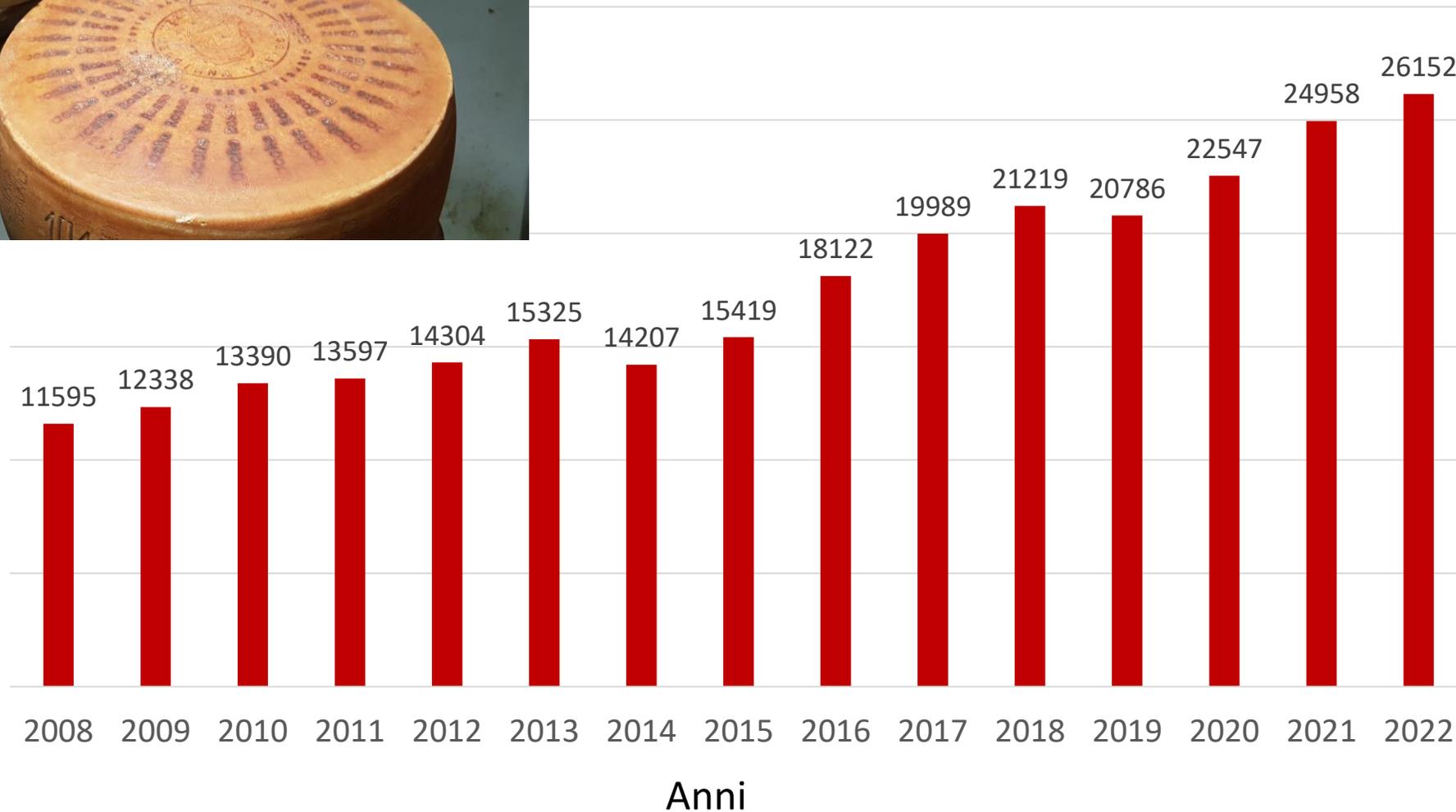
■ Vacche ■ Totale Capi



# La razza Reggiana in numeri (2)



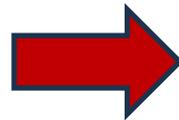
N. forme prodotte



# La caratterizzazione genomica della razza Reggiana

## Obiettivo generale:

Porre le basi per una conservazione e selezione sostenibile grazie all'ottenimento di informazioni genomiche per tutti i bovini della razza



Legare il Libro Genealogico alla possibilità di autenticare il formaggio

# La caratterizzazione genomica della razza Reggiana

## I numeri



( 2017 - 2024 )

**Totale**      **Reggiana**      Modenese      Varzese      Garfagnina

Genotipizzazioni SNP  
chip

**4880**      **4075**      718      66      21

Caratterizzazioni  
morfologiche

**3488**      **2969**      446      53      20

Sequenziamento  
genoma tori

**100**      **95**      5      -      -

Genotipizzazioni geni  
candidati

**70000**      **>60000**      >6000      300      120



# Caratterizzazione genomica della razza Reggiana



1. Variabilità entro razza: associazione con caratteristiche morfologiche
2. Stima e monitoraggio della consanguineità genomica
3. Monitoraggio e identificazione di alleli deleteri
4. Controllo e correzione delle parentele e genealogie
5. Variabilità entro razza di geni maggiori: caseine, MC1R e altri



# Caratterizzazione genomica della razza Reggiana



1. Ridefinizione delle caratteristiche fenotipiche e genetiche della razza
2. Stima e monitoraggio della consanguineità genomica
3. Monitoraggio e identificazione di alleli deleteri
4. Controllo e correzione delle parentele e genealogie
5. Variabilità entro razza di geni maggiori: caseine, MC1R e altri



# Caratterizzazione genomica della razza Reggiana



1. Ridefinizione delle caratteristiche fenotipiche e genetiche della razza
2. Gestione della consanguineità e definizione delle strategie di conservazione e selezione
3. Monitoraggio e identificazione di alleli deleteri
4. Controllo e correzione delle parentele e genealogie
5. Variabilità entro razza di geni maggiori: caseine, MC1R e altri



# Caratterizzazione genomica della razza Reggiana



1. Ridefinizione delle caratteristiche fenotipiche e genetiche della razza
2. Gestione della consanguineità e definizione delle strategie di conservazione e selezione
3. Definizione degli accoppiamenti per il loro controllo
4. Controllo e correzione delle parentele e genealogie
5. Variabilità entro razza di geni maggiori: caseine, MC1R e altri



# Caratterizzazione genomica della razza Reggiana



1. Ridefinizione delle caratteristiche fenotipiche e genetiche della razza
2. Gestione della consanguineità e definizione delle strategie di conservazione e selezione
3. Definizione degli accoppiamenti per il loro controllo
4. Corretta stima degli indici e piani di accoppiamento
5. Variabilità entro razza di geni maggiori: caseine, MC1R e altri



# Caratterizzazione genomica della razza Reggiana



1. Ridefinizione delle caratteristiche fenotipiche e genetiche della razza
2. Gestione della consanguineità e definizione delle strategie di conservazione e selezione
3. Definizione degli accoppiamenti per il controllo
4. Corretta stima degli indici e piani di accoppiamento
5. Ridefinizione degli obiettivi di selezione e tracciabilità delle produzioni  
**(legame tra Libro Genealogico e autenticazione del formaggio)**



# 1. Variabilità entro razza: associazione con caratteristiche morfologiche

## Genotipizzazioni SNP chip + caratterizzazioni morfologiche

Intensità  
del colore  
del  
mantello

(a)



Scuro

Normale

Chiaro

(c)



Presenza  
di  
pezzatura

(b)



Roseo

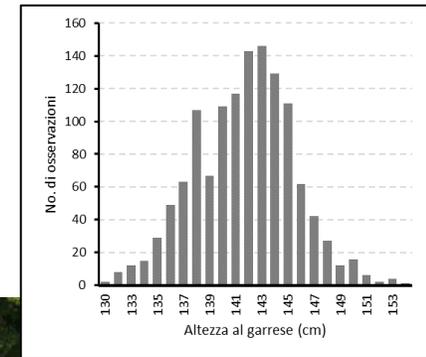
Grigio

Nero

(d)



Presenza di  
capezzoli  
sovranumerari



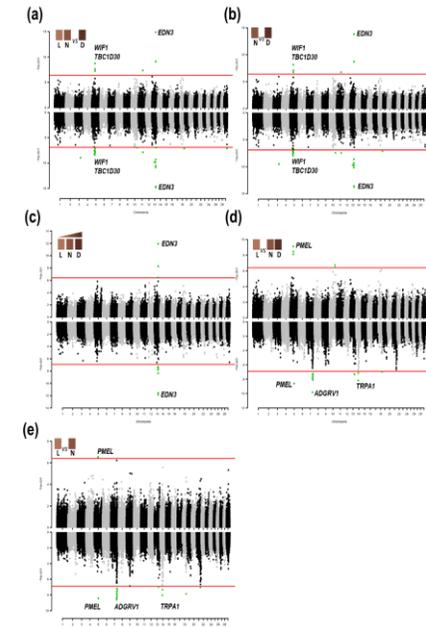
Statura/conformazione



# 1. Variabilità entro razza: associazione con caratteristiche morfologiche

## Genotipizzazioni SNP chip + caratterizzazioni morfologiche

- Alleli del gene *PMEL* (colore rosso chiaro)
- Alleli del gene *EDN3* (colore rosso scuro)
- Alleli del gene *KIT* (pezzatura)
- Alleli del gene *MC1R* (colore del musello)
- Alleli dei geni *MCC*, *TBX3*, *TBX5*, *TLR4* (capezzoli sovranumerari)
- Alleli dei geni *NCAPG/LCORL* (statura/conformazione)



**ANIMAL GENETICS** Immunogenetics, Molecular Genetics and Functional Genomics  
FULL PAPER doi: 10.1111/age.13109

Exploiting within-breed variability in the autochthonous Reggiana breed identified several candidate genes affecting pigmentation-related traits, stature and udder defects in cattle

S. Bovo\*, G. Schiavo\*, H. Kazemi\*, G. Moscatelli\*, A. Ribani\*, M. Ballan\*, M. Bonacini\*, M. Prandi\*, S. Dall'Olio\* and L. Fontanesi\*

\*Division of Animal Sciences, Department of Agricultural and Food Science, University of Bologna, Viale Giuseppe Farini 46, Bologna 40127, Italy; †Associazione Nazionale Allevatori Bovini di Razza Reggiana (ANABORARE), Via Masaccio 11, Reggio Emilia 42124, Italy.

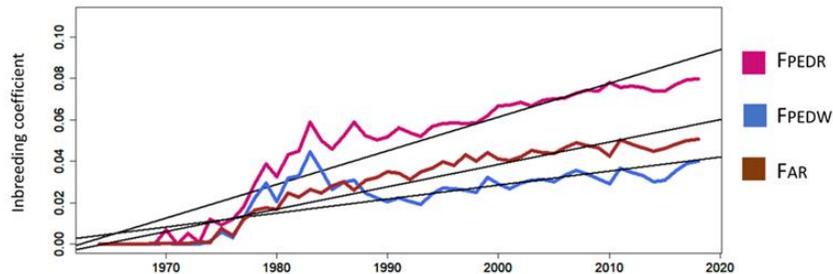


# 2. Stima e monitoraggio della consanguineità genomica

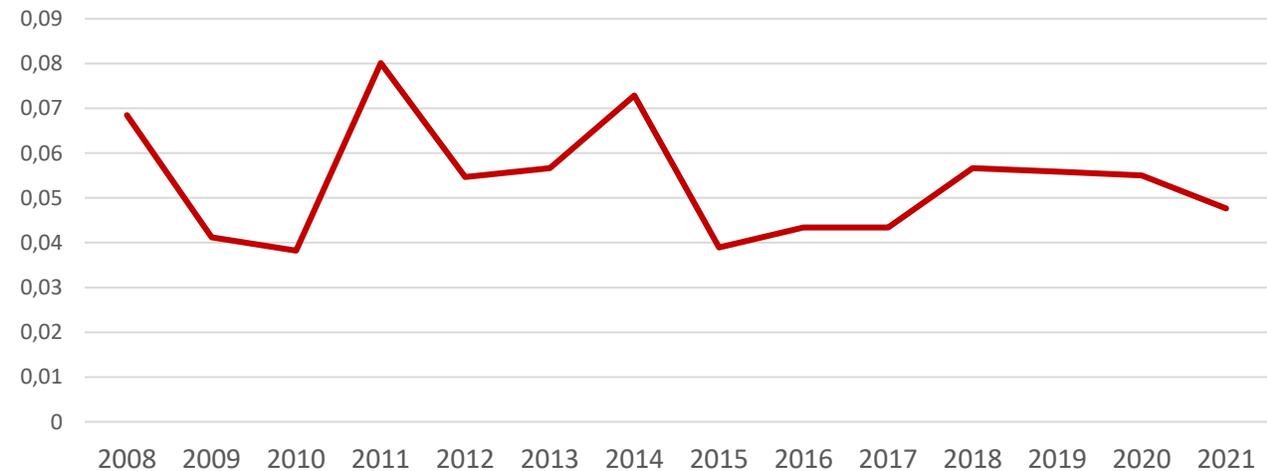
## Genotipizzazioni SNP chip e confronto con dati di pedigree

ROH

Trend di consanguineità da dati di pedigree negli anni



Trend di consanguineità genomica  $F_{ROH}$  negli anni



J. Dairy Sci. TBC:1-19  
<https://doi.org/10.3168/jds.2021-20915>  
© TBC American Dairy Science Association®. Published by Elsevier Inc. and Fass Inc. All rights reserved.

JDS20915

Comparative analysis of inbreeding parameters and runs of homozygosity islands in 2 Italian autochthonous cattle breeds mainly raised in the Parmigiano-Reggiano cheese production region

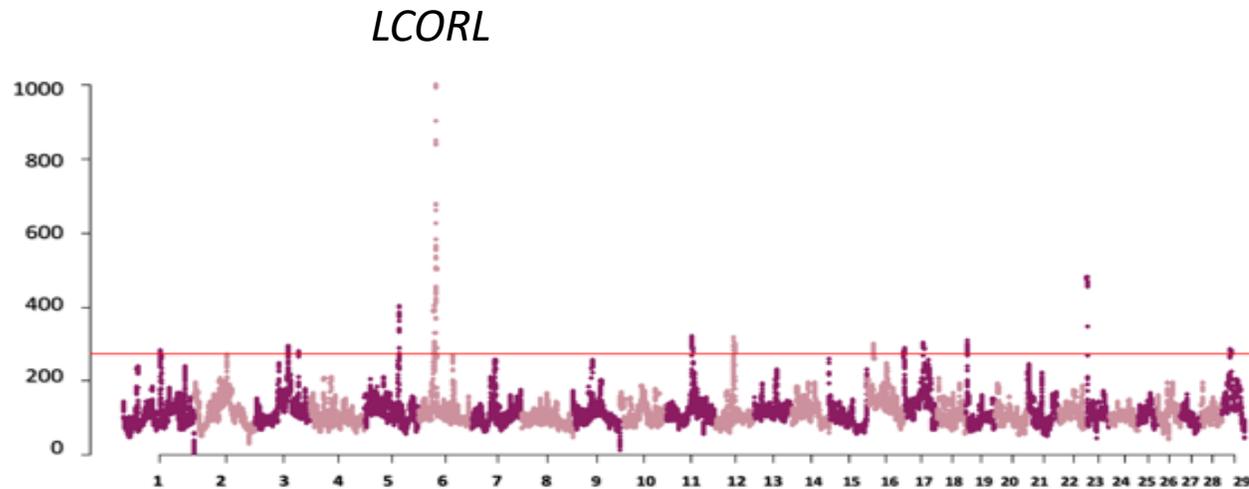
Giuseppina Schiavo,<sup>1</sup> Samuele Bovo,<sup>1</sup> Anisa Ribani,<sup>1</sup> Giulia Moscatelli,<sup>1</sup> Massimo Bonacini,<sup>2</sup> Marco Prandi,<sup>3</sup> Enrico Mancin,<sup>3</sup> Roberto Mantovani,<sup>3</sup> Stefania Dall'Olio,<sup>1</sup> and Luca Fontanesi<sup>1\*</sup>  
<sup>1</sup>Department of Agricultural and Food Sciences, Division of Animal Sciences, University of Bologna, Viale Giuseppe Fanin 46, 40127 Bologna, Italy  
<sup>2</sup>Associazione Nazionale Allevatori Bovini di Razza Reggiana (ANABORARE), Via Masaccio 11, 42124 Reggio Emilia, Italy  
<sup>3</sup>Department of Agronomy, Food, Natural Resources, Animals and Environment (DAFNAE), University of Padova, Viale dell'Università 16, 35020 Legnaro (PD), Italy



## 2. Stima e monitoraggio della consanguineità genomica

### Genotipizzazioni SNP chip e confronto con dati di pedigree

Analisi delle ROH islands



- Da GWAS - Alleli dei geni *NCAPG/LCORL* (statura/conformazione)

### 3. Monitoraggio e identificazione di alleli deleteri

Difetti genetici conosciuti in altre razze – analisi di singoli marcatori

Difetti genetici	N. animali per genotipo	MAF
Arachnomelia-BS	0/0/4000	0
B-mannosidosis	0/0/4000	0
Citrullinemia	0/0/4000	0
CMS	0/0/4000	0
DUMPS	0/0/4000	0
HH4	0/0/4000	0
Mannosidosis	0/0/4000	0
Mulefoot-3595	0/0/4000	0
Mulefoot-4863	0/0/4000	0
CVM	0/0/500	0

E diversi altri.....



### 3. Monitoraggio e identificazione di alleli deleteri

Genotipizzazioni SNP chip e sequenziamento completo del genoma

#### Procedimento per l'identificazione di nuovi alleli deleteri

- Equilibrio Hardy-Weinberg (HWE) con singoli SNP
- Identificazione di SN falsi positivi mediante confronto con dati di diverse razze
- Stima degli aplotipi con 2 software
- Equilibrio Hardy-Weinberg (HWE) con aplotipi
- Incrocio dei dati: SNP + Aplotipi
- Verifica delle informazioni con dati di sequenziamento del genoma completo nella razza Reggiana e in altre 30 razze bovine
  
- Conferma in trio di razza Reggiana (in corso)



### 3. Monitoraggio e identificazione di alleli deleteri

Genotipizzazioni SNP chip e sequenziamento completo del genoma

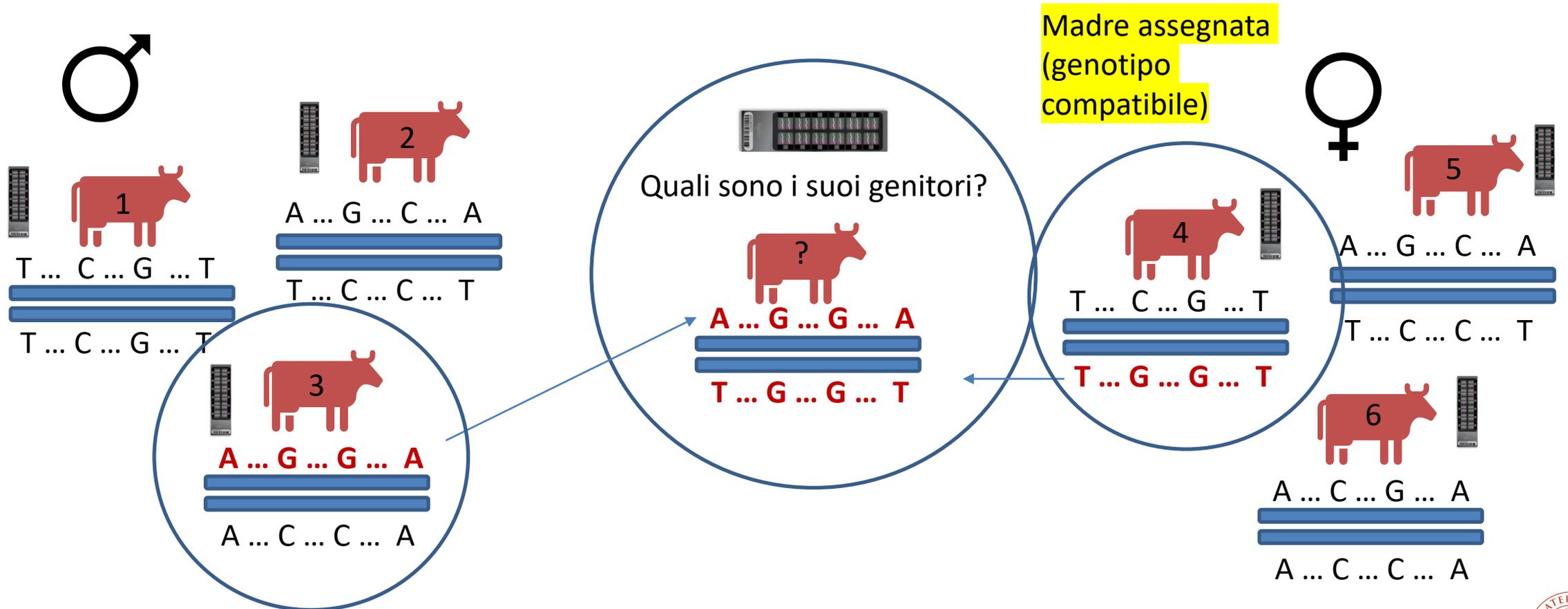
Aplotipi candidati

BTA	N. animali con diverso genotipo	HWE	MAF
1	0/268/3311	0,009334	0,03744
2	0/278/3301	0,006149	0,03884
3	0/274/3305	0,009793	0,03828
4	0/291/3288	0,004112	0,04065
5	0/305/3274	0,002907	0,04261
6	0/317/3262	0,001155	0,04429



# 4. Controllo e correzione delle parentele e delle genealogie

## Genotipizzazioni SNP chip



Padre assegnato (genotipo compatibile)

Madre assegnata (genotipo compatibile)



## 4. Controllo e correzione delle parentele e delle genealogie

### Genotipizzazioni SNP chip

Categorie	Dettaglio
Padre_giusto_in_anagrafica	Padre genotipizzato e concordante con anagrafica
Padre_sbagliato_in_anagrafica_non_riassegnabile	Il padre da anagrafica è stato genotipizzato ma non è compatibile, nessuno dei padri genotipizzati è compatibile
Padre_sbagliato_in_anagrafica_e_riassegnato	Il padre da anagrafica è stato genotipizzato ma non non è compatibile, ma un altro tra i padri genotipizzati è compatibile
Padre_sconosciuto_in_anagrafica_ma_riassegnato	In anagrafica il padre è NA, ma è possibile assegnarne uno tra quelli genotipizzati
Padre_non_genotipizzato	Il padre da anagrafica (diverso da NA) non è tra i genotipizzati
Madre_giusta_in_anagrafica	Madre genotipizzata e concordante con quella in anagrafica
Madre_sbagliata_in_anagrafica_non_riassegnabile	La madre da anagrafica è stata genotipizzata ma non è compatibile, nessuna delle madri genotipizzate è compatibile
Madre_sbagliata_in_anagrafica_ma_riassegnata	La madre da anagrafica è stata genotipizzata ma non è compatibile, ma un'altra madre tra le genotipizzate è compatibile
Madre_sconosciuta_in_anagrafica_ma_riassegnata	In anagrafica la madre è NA, ma è possibile assegnarne una tra quelle genotipizzate
Madre_non_genotipizzata	La madre da anagrafica (diversa da NA) non è tra le genotipizzate

## 4. Controllo e correzione delle parentele e delle genealogie

### Genotipizzazioni SNP chip



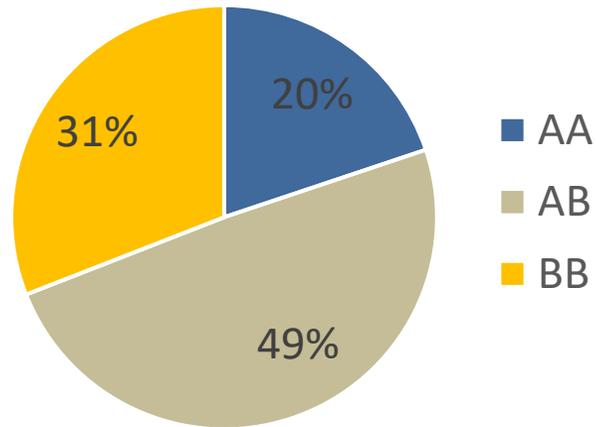
Completamento della correzione dell'anagrafica con dati genomici



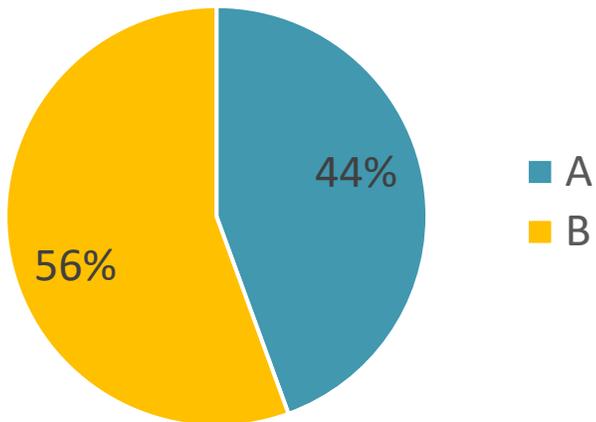
# 5. Variabilità entro razza di geni maggiori: caseine

## K-caseina

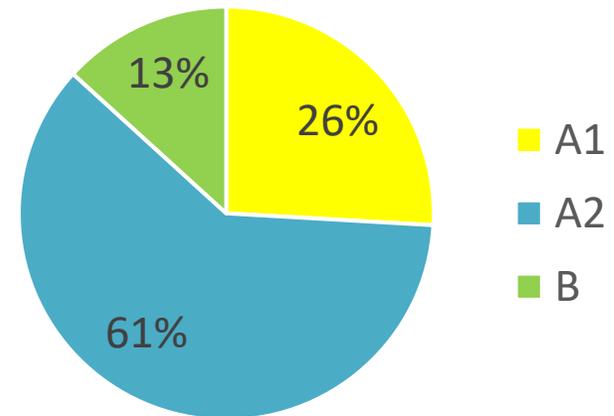
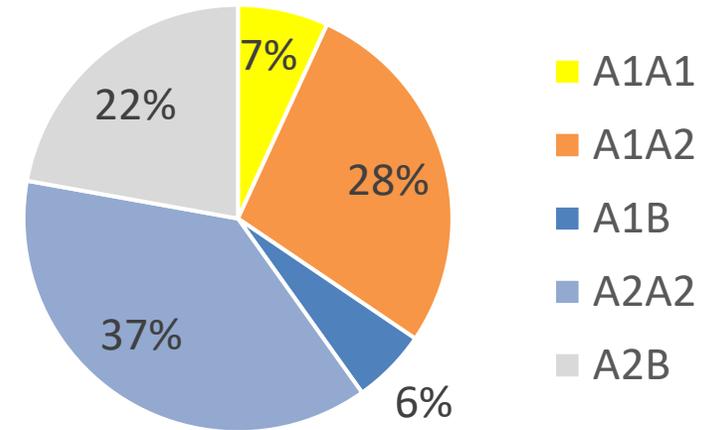
Frequenze genotipiche



Frequenze alleliche

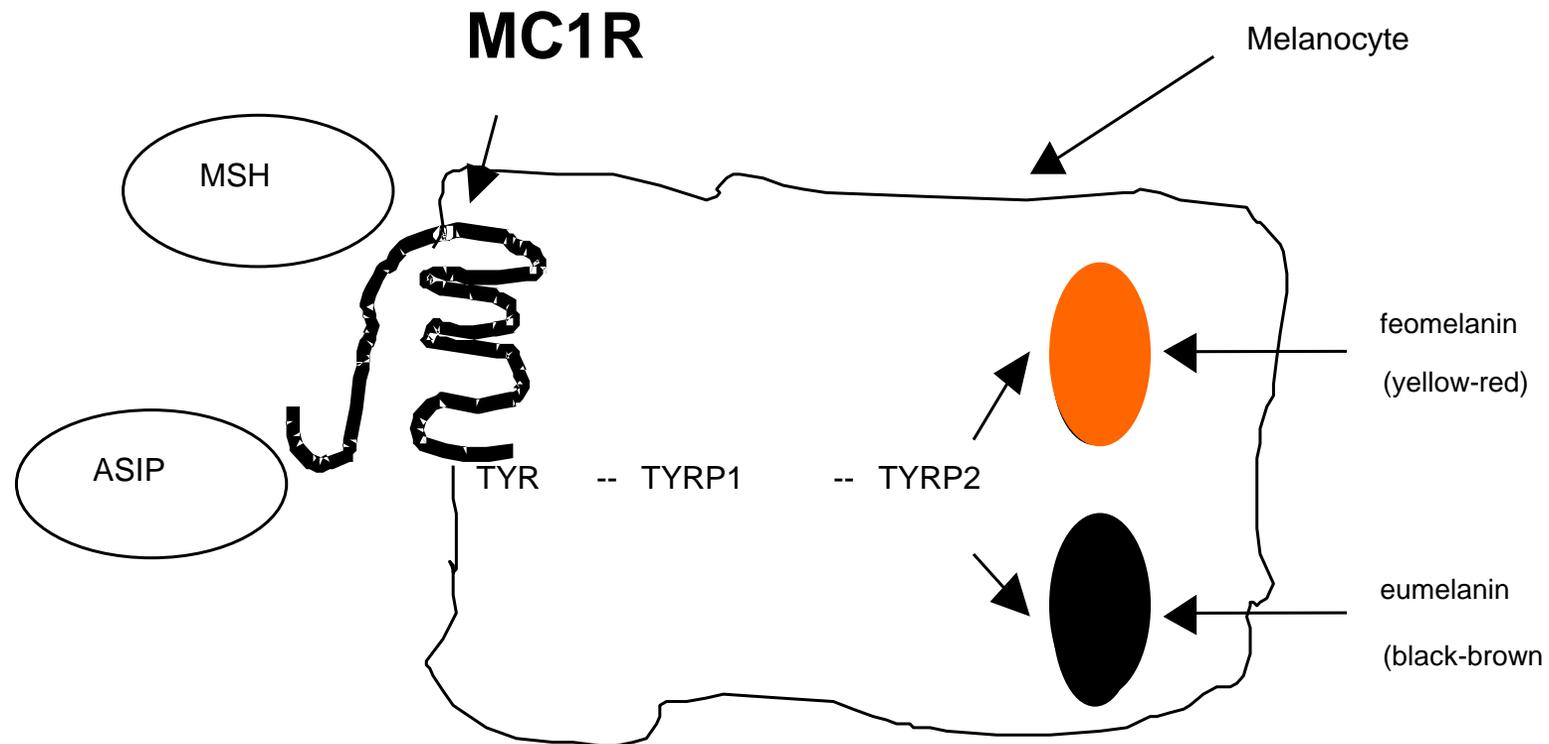


## Beta-caseina



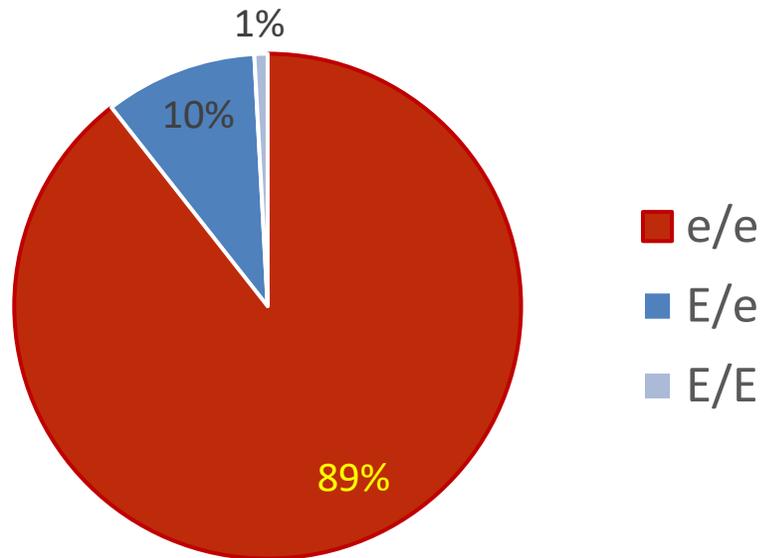
## 5. Variabilità entro razza di geni maggiori: MC1R

Schema di un melanocita

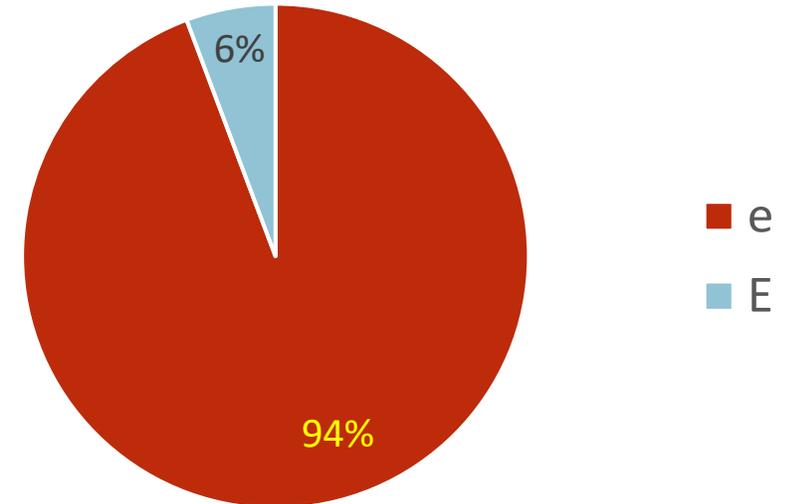


## 5. Variabilità entro razza di geni maggiori: MC1R

Frequenze genotipiche



Frequenze alleliche



## 5. Variabilità entro razza di geni maggiori: MC1R



### DISCIPLINARE PER L'ATTUAZIONE DEL PROGRAMMA GENETICO DELLA RAZZA BOVINA REGGIANA

Obiettivo:

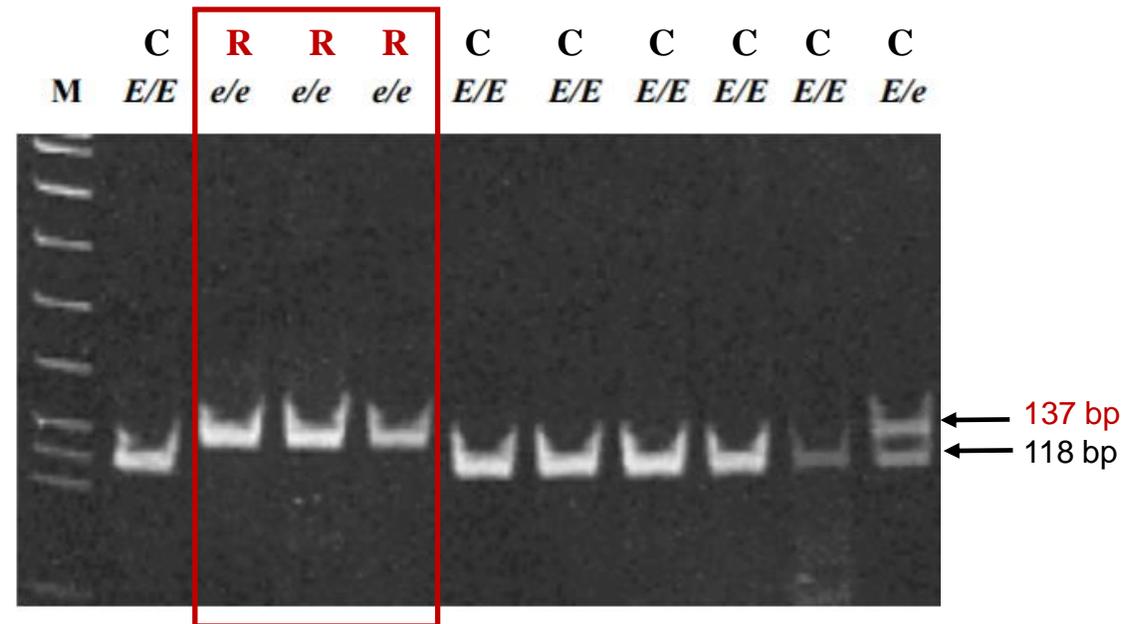
a) il raggiungimento dell'omozigosi per l'allele "e" del gene MC1R per garantire l'origine e la tracciabilità del Parmigiano-Reggiano e di altri prodotti caseari ottenuti esclusivamente con latte della razza Reggiana.



## 5. Variabilità entro razza di geni maggiori: MC1R



Analisi del DNA presente nel formaggio



R = Parmigiano-Reggiano di solo Reggiana  
C = Parmigiano-Reggiano indifferenziato



# Conclusioni:

## Caratterizzazione genomica della razza Reggiana

1. Ridefinire le caratteristiche fenotipiche e genetiche della razza
2. Migliorare la gestione della consanguineità e la definizione delle strategie di conservazione e selezione
3. Migliorare la pianificazione degli accoppiamenti
4. Stimare correttamente gli indici genetici e genomici
5. Ridefinizione di obiettivi di selezione e mettere a disposizione uno strumento per l'autenticazione del formaggio



# Animal and Food Genomics Group

## Dipartimento di Scienze e Tecnologie Agro-alimentari



**Luca Fontanesi**  
*Full Professor*



**Samuele Bovo**  
Junior Assistant Professor  
*Bioinformatics – data analysis*



**Mohamad Ballan**  
Post-Doc  
*Data analysis*



**Francesca Bertolini**  
*Associate Professor*



**Anisa Ribani**  
Junior Assistant Professor  
*Molecular genetics*



**Valeria Taurisano**  
PhD student  
*Molecular genetics*  
*Data analysis*



**Stefania Dall'Olio**  
*Associate Professor*



**Giuseppina Schiavo**  
Junior Assistant Professor  
*Bioinformatics – data analysis*



**Matteo Bolner**  
PhD Student  
*Data analysis*



**Paolo Zambonelli**  
*Associate Professor*



**Jacopo Vegni**  
Post-Doc  
*Data analysis*





**Ugo Franceschini**



**Massimo Bonacini**



**Jessica Maranzani**



**Antonio Porzio**



**Nicola Stigliano**



**UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI PADOVA**



**Roberto Mantovani**



**"Fondo Europeo Agricolo per lo  
Sviluppo Rurale:  
L'Europa investe nelle zone rurali"**



**MINISTERO DELL'AGRICOLTURA  
DELLA SOVRANITÀ ALIMENTARE  
E DELLE FORESTE**



**ALMA MATER STUDIORUM  
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA**