



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore



Principi base della selezione genomica in acquacoltura: casi studio e applicazioni di successo

Paolo Ajmone-Marsan, Licia Colli

¹DIANA Dipartimento di Scienze Animali, della Nutrizione e degli Alimenti, Università Cattolica del S. Cuore, Piacenza, PC, Italy, **email:** licia.colli@unicatt.it



Genomica Applicata al Breeding in Acquacoltura

Dall'identificazione dei QTL alla selezione genomica: casi studio e prospettive per il miglioramento genetico delle specie acquicole

- ✓ L'**acquacoltura** rappresenta oggi il settore delle produzioni animali a più rapida crescita a livello globale → >50% del pesce destinato al consumo umano.
- ✓ I **metodi tradizionali di selezione genetica** — basati su fenotipo e pedigree — hanno raggiunto **limiti evidenti** in termini di accuratezza e velocità del progresso genetico.
- ✓ L'avvento della **genomica** ha inaugurato un **nuovo paradigma**: l'identificazione di **varianti genetiche associate** a tratti chiave (**resistenza alle malattie, crescita, efficienza alimentare**) ha accelerato il progresso genetico e ridotto i costi della selezione.





SNP Arrays

Chip ad alta densità (10K–60K marcatori) per **genotipizzazione rapida e cost-effective** su larga scala.



RAD/ddRAD-seq

Sequenziamento ridotto per scoperta *de novo* di SNP, ideale per specie senza genoma di riferimento.



Whole-Genome Sequencing

Copertura completa del genoma per identificare varianti rare e strutturali con massima risoluzione.



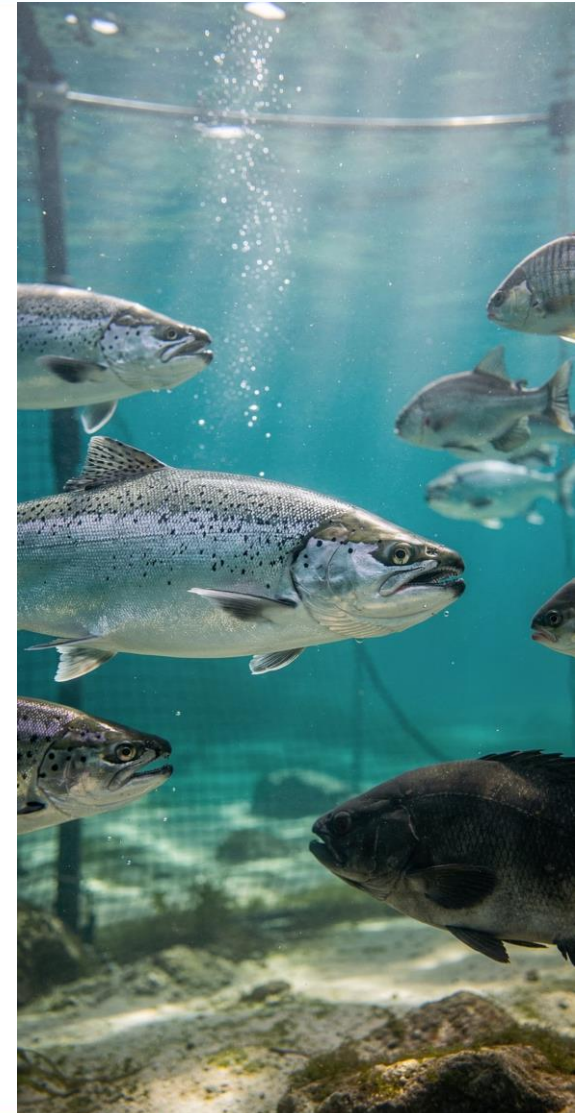
GWAS

Associazione genome-wide per localizzare loci associati a **tratti di interesse economico e sanitario**, es. resistenza a malattie, crescita e qualità della carne.



Genomic Selection

Modelli matematici per stimare GEBV e selezionare candidati senza fenotipo diretto. È lo strumento che genera il **ritorno economico misurabile** per l'azienda.



Perché la Genomic Selection supera la MAS tradizionale



La **Marker-Assisted Selection (MAS)** si concentra su pochi marcatori singoli. Ma la maggior parte dei tratti economicamente rilevanti è controllata da **molti geni con effetti piccoli**. Ecco perché la **selezione genomica è lo standard del futuro**.

1 La maggior parte dei tratti è poligenica

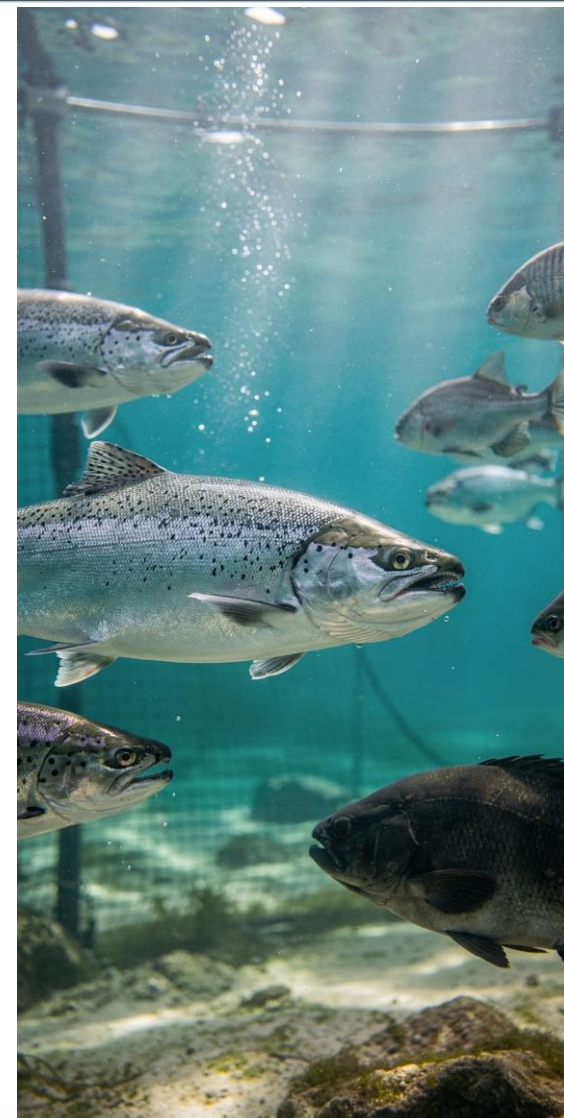
Crescita, resistenza alle malattie, efficienza alimentare: sono tutti tratti influenzati da **centinaia o migliaia di varianti genetiche**. La MAS ne cattura solo una frazione.

2 La GS cattura la varianza genetica totale

La Genomic Selection utilizza **l'intero profilo genomico** dell'animale, integrando tutti gli effetti genetici in un'unica stima del merito, molto più accurata.

3 Maggiore accuratezza predittiva precoce

Permette di **selezionare gli individui migliori già in fase giovanile**, prima di investire in mangime, spazio e tempo — riducendo costi e accelerando il progresso genetico.



CASE STUDY 1

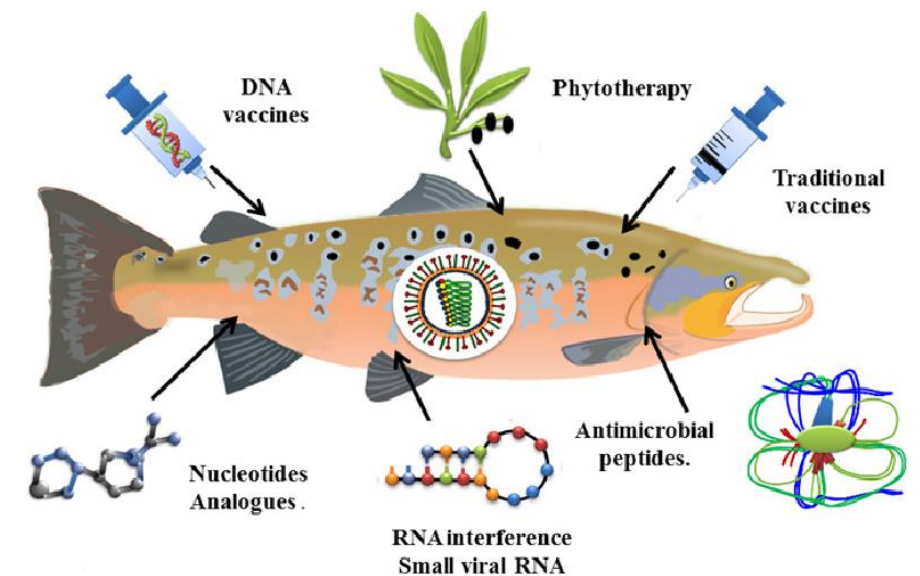
ATLANTIC SALMON

Salmone Atlantico: Resistenza alle Malattie

Resistenza a ISA

Infectious Salmon Anemia Virus

- Anemia infettiva → una delle patologie più devastanti per l'industria salmonicola.
- Identificazione di **QTL maggiori** su cromosomi chiave tramite GWAS in popolazioni norvegesi
- Marcatori SNP integrati nei programmi di breeding commerciali in Norvegia
- **Riduzione significativa della mortalità** nelle linee selezionate
- impatto economico stimato → centinaia di milioni di dollari risparmiati.



<https://figures.semanticscholar.org/1e859c3137a0e672df772f6dc883f23e0fb15004/8-Figure2-1.png>

CASE STUDY 1

ATLANTIC SALMON

Salmone Atlantico: Resistenza alle Malattie

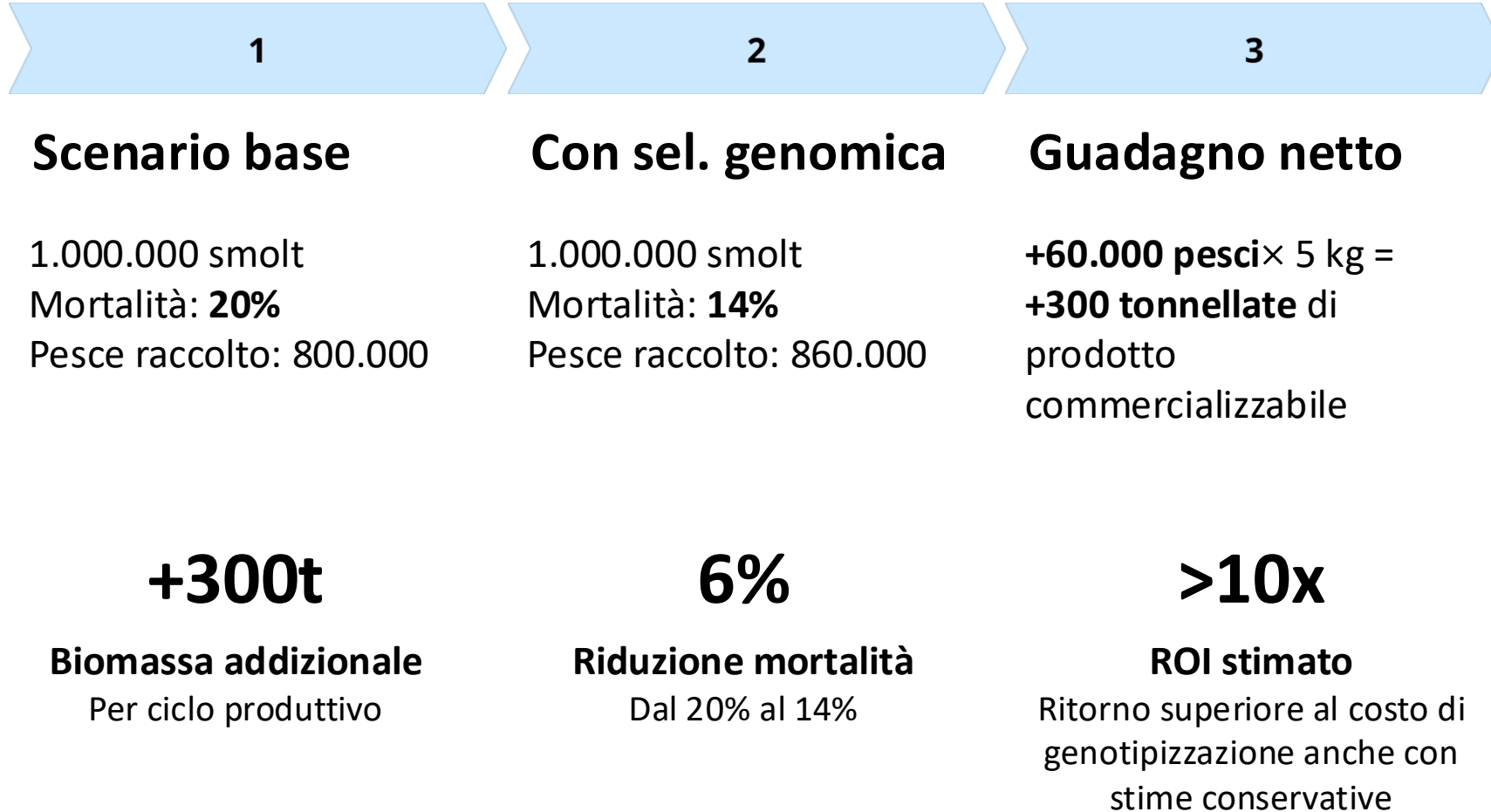
Resistenza a Sea Lice

Lepeophtheirus salmonis

- Resistenza al pidocchio di mare → **tratto altamente poligenico**, i.e. numerosi loci a piccolo effetto distribuiti sull'intero genoma
- Implementazione della selezione genomica come strategia ottimale in Norvegia, Scozia e Cile
- Incremento cumulativo della resistenza attraverso le generazioni
- minor mortalità e minor uso di trattamenti → miglioramento netto del margine operativo



Simulazione ROI (Return on Investment): il caso del salmone



CASE STUDY 2

RAINBOW TROUT

Trota iridea: Resistenza alle Malattie e Qualità Produttiva

Resistenza a BCWD

Bacterial Cold Water Disease

- La malattia batterica dell'acqua fredda → causata da *Flavobacterium psychrophilum* un'importante causa di mortalità negli allevamenti di trota iridea
- 1 QTL di grande effetto identificato
- Sviluppo di SNP array dedicato
- **Riduzione mortalità >30%** in linee selezionate.



<https://ars.els-cdn.com/content/image/1-s2.0-S2090123210000743-gr1.jpg>

CASE STUDY 2

RAINBOW TROUT

Trota iridea: Resistenza alle Malattie e Qualità Produttiva

Crescita e Qualità dei Filetti

- GWAS per peso corporeo e resa al filetto → tratti con architettura genetica complessa
- Selezione genomica con aumento dell'accuratezza degli EBV.
- Miglioramento dell'efficienza di conversione alimentare → impatto diretto sulla sostenibilità economica e ambientale della produzione





-50%
Mortalità

Riduzione nelle
linee selezionate
genomicamente

+30%
Biomassa raccolta

Più pesce
commercializzabile
per ciclo produttivo

1
QTL maggiore

Effetto maggiore ad
elevata penetranza



Caso particolarmente eclatante → **effetto rapido e visibile già dalle prime generazioni.**

Maggiore sopravvivenza in avannotteria → più biomassa disponibile al raccolto → vantaggio economico immediato e tangibile.

CASE STUDY 3

NILE TILAPIA

Tilapia del Nilo: Controllo del sesso

Produzione di linee monosesso maschili

- La produzione di popolazioni monosesso maschili è cruciale in tilapia, poiché i maschi crescono significativamente più delle femmine.
- Genomica → identificazione di regioni genomiche chiave coinvolte nella determinazione del sesso → maggiore affidabilità, no uso di ormoni.
- Applicazioni dirette per la produzione di linee monosex (solo maschi)
- Ottimizzazione della resa produttiva.



<https://5.imimg.com/data5/SELLER/Default/2024/5/419435031/RZ/ZN/LI/221851710/28-1000x1000.jpg>
<https://www.globalsafood.org/wp-content/uploads/2004/12/Roderickpic1.jpg>

CASE STUDY 4

PACIFIC OYSTER

Ostrica del Pacifico: Sopravvivenza a OsHV-1

Resistenza a OsHV-1

Ostreid Herpesvirus 1 (OsHV-1)

- OsHV-1 ha causato mortalità massiva negli allevamenti di *Crassostrea gigas* in Europa e Australia a partire dal 2008, con perdite fino al 90% del novellame (*naissain*).
- Selezione genomica → significativo aumento della sopravvivenza nelle linee selezionate
- Programmi in Francia, Australia e Nuova Zelanda hanno integrato con successo la GS negli schemi di breeding
- Confermata l'efficacia degli strumenti genomici anche nei molluschi bivalvi.



80%

Mortalità

Nelle linee non
selezionate

-40%

Riduzione

Con selezione genomica



La genomica: da investimento di ricerca a investimento produttivo

1. Riduce l'incertezza

Prevedere il merito genetico prima della produzione riduce sensibilmente il rischio sanitario e produttivo.

2. Migliora la prevedibilità produttiva

Cicli più stabili, mortalità più bassa, performance più consistenti generazione dopo generazione.

3. Genera ritorni cumulativi e permanenti

Ogni generazione selezionata genomicamente eredita il progresso della precedente. Il guadagno è permanente.

La genomica: da investimento di ricerca a investimento produttivo

Impatto Economico della Selezione Genomica

-40%

Mortalità

Riduzione media nelle popolazioni selezionate per resistenza

+15%

Efficienza alimentare

Miglioramento del rapporto di conversione alimentare (FCR)

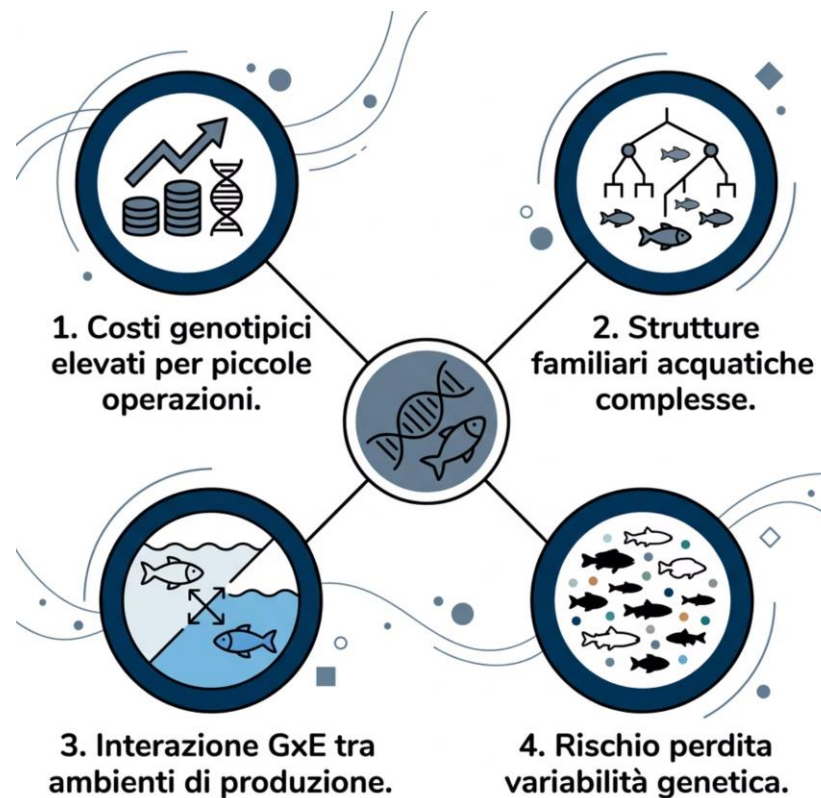
2-3×

Progresso genetico

Accelerazione del progresso genetico per generazione

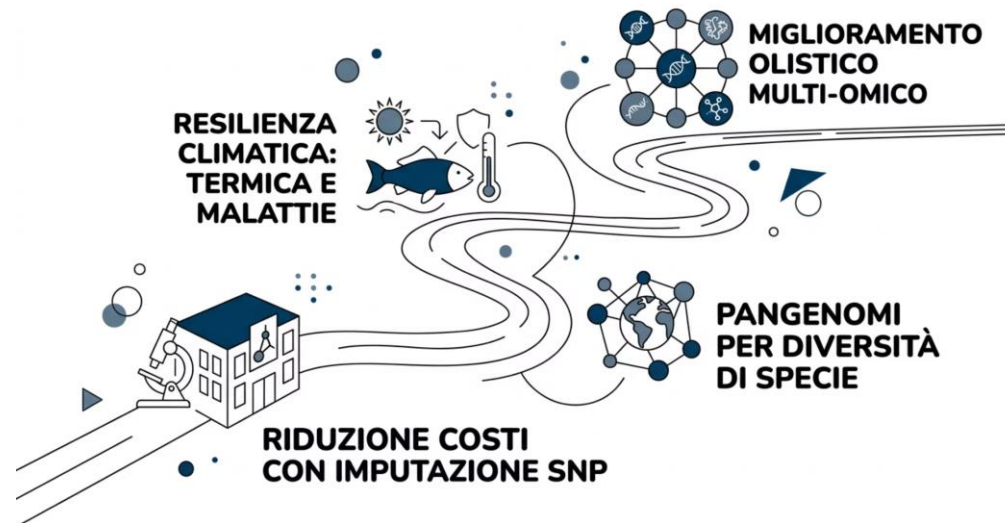
L'adozione della GS nei programmi commerciali ha dimostrato un **ritorno sull'investimento significativo**, riducendo le perdite e migliorando la produttività complessiva degli impianti.

Nonostante i progressi, l'implementazione su larga scala della GS in acquacoltura deve ancora affrontare sfide concrete:



- **Costi di genotipizzazione:** ancora elevati per operazioni di scala ridotta, in specie minori e/o in paesi a basso reddito
- **Struttura delle famiglie:** grandi gruppi full-sib complicano il disegno sperimentale
- **Interazione G×E:** genotipi con performance variabili in ambienti diversi
- **Variabilità genetica:** rischio di perdita (erosione) di variabilità genetica sotto selezione intensa

Quali le prospettive per il futuro?



- **Array Low-density + imputazione:** ridurre i costi mantenendo l'accuratezza
- **Pangenomi:** superare i limiti dei genomi di riferimento singoli
- **Resilienza climatica:** selezione per tolleranza a stress termico, ipossia, patologie emergenti ecc.
- **Multi-omics:** integrazione di genomica, trascrittomica, proteomica e metabolomica

Ringraziamenti:

Grazie per l'attenzione!



Domande?

