

RESUMEN

El objetivo principal de los proyectos IBCMAP-2 (MCYT AGF99-0284-C02) y de su continuación (INIA CPE03-010-C3) en los que se engloba el presente trabajo, es el refinamiento de la posición de los principales *quantitative trait loci* (QTL) detectados previamente en el cruce IBCMAP relacionados con caracteres de calidad de la canal, de la carne y metabolismo lipídico. Para llevar a cabo este objetivo se ha incrementado el número de marcadores dentro de la región de los QTL y también se ha aumentado el número de meiosis informativas al añadir una generación F₃ y un retrocruce.

En los cromosomas 4, 8 y X se ha reducido el intervalo de confianza de la mayoría de QTL descritos previamente y además, se han detectado QTL nuevos en los tres cromosomas. Asimismo, la metodología estadística aplicada ha permitido determinar la presencia de al menos dos QTL para los caracteres estudiados en los cromosomas 4 y X.

Paralelamente, otro objetivo de estos proyectos era el análisis de genes candidatos posicionales para los QTL de los cromosomas 4, 8 y X relacionados con el metabolismo lipídico. En el presente trabajo se han estudiado los genes *FABP4*, *DGATI*, *ACSL4*, *CDS1* y *CDS2*. Tres de ellos, el *ACSL4*, el *CDS1* y el *CDS2* han sido aislados y secuenciados por primera vez en porcino.

Se han identificado polimorfismos en todos los genes mediante secuenciación. Sin embargo, la mayoría de polimorfismos se localizan en intrones o en regiones no codificantes. Únicamente se han detectado dos polimorfismos en el gen *CDS1* que implican cambio aminoacídico. Además, para estos genes se ha analizado la distribución de las frecuencias alélicas en diferentes razas. También se ha determinado la localización cromosómica de los genes *DGATI*, *ACSL4*, *CDS1* y *CDS2* mediante el panel de células somáticas híbridas irradiadas IMpRH. Se ha analizado el patrón de expresión de los genes *ACSL4* y *CDS1* y se ha caracterizado un procesamiento alternativo en el ARNm del gen *ACSL4*. Finalmente, con los polimorfismos de los genes *FABP4* y *ACSL4* se han realizado estudios de asociación para determinar el efecto de estas variantes genéticas. Se han encontrado asociaciones significativas con la deposición de grasa dorsal y con el contenido de ácido oleico para el *FABP4* y *ACSL4*, respectivamente. Sin embargo, no podemos concluir que estos polimorfismos sean la mutación causal, únicamente se puede afirmar que ésta se encuentra en un locus próximo.

SUMMARY

The main objective of the IBCMAP-2 project (MCYT AGF99-0284-C02) and its extension (INIA CPE03-010-C3), in which the present work is included, is the fine mapping of the quantitative trait loci (QTL) previously detected in the IBCMAP cross affecting carcass, meat quality and fatness traits. To achieve this objective a larger number of markers were added in the QTL regions and a F₃ generation and a backcross were included.

The confidence interval of the QTL previously described in the chromosomes 4, 8 and X has been narrowed and new QTL have been detected in these chromosomes by fine mapping. Moreover, at least two QTL have been determined for the traits studied in the chromosomes 4 and X by the statistics applied.

Another objective of these projects was the analysis of positional candidate genes for QTL affecting lipid metabolism detected in the chromosomes 4, 8 and X. In the present work, the *FABP4*, *DGATI*, *ACSL4*, *CDS1* and *CDS2* genes have been studied. Three of them, the *ACSL4*, *CDS1* and *CDS2* have been isolated and sequenced for first time in porcine.

Polymorphisms have been identified in these genes by sequencing. Nevertheless, most of these polymorphisms are in the introns or in noncoding regions. Only two polymorphisms detected in the *CDS1* gene imply aminoacid replacement. Moreover, the allele frequencies of these genes have been analysed in different breeds. The chromosomal location of the *DGATI*, *ACSL4*, *CDS1* and *CDS2* genes has been determined using the INRA-University of Minnesota porcine radiation hybrid panel (IMpRH). In addition to this, the expression of the *ACSL4* and *CDS1* has been analysed and an alternative splicing of the RNAm of the *ACSL4* gene has been characterized.

Finally, association studies have been performed to determine the effect of the *FABP4* and *ACSL4* genes. Significant associations with backfat and percentage of oleic fatty acid have been found for the *FABP4* and *ACSL4*, respectively. Nevertheless, we cannot conclude that these polymorphisms are the causal mutation of the QTL analysed, we only can state that the causal mutation is in a close locus.