

Test genéticos incluidos en EurogGMD

2. Marcadores asociados a la calidad de la leche y la carne

Clara Caja Fernández*

INTRODUCCIÓN

La calidad de la leche y la carne en bovinos está influenciada por una variedad de factores genéticos y ambientales. En el caso de la carne, existen diversos factores como el espesor de la grasa dorsal, el marmoleo, la ternura y la jugosidad que influyen sobre su calidad y están directamente asociados a su comercialización. Se han identificado SNPs en genes de poblaciones bovinas que tienen un efecto sobre los rasgos de la calidad de la carne como el gen de calpaína, que se relaciona con la ternura, o el gen de la miostatina, que actúa sobre el rendimiento y el porcentaje de músculo y es el causante de la sobre musculatura en diversas razas bovinas (Zamora y Víctor Rodríguez). También encontramos diversos genes asociados a la calidad de la leche en *B. Taurus* que son de gran importancia para la industria láctea. Se han identificado variantes genéticas que influyen en las características y propiedades de la leche producida por estas vacas, como veremos más adelante.

Es importante conocer bien estos marcadores ya que la selección y la mejora genéticas a lo largo del tiempo pueden permitir a los criadores mejorar la calidad de la leche y la carne que producen a través de la cría selectiva de animales con las características deseadas.

MARCADORES ASOCIADOS A LA CALIDAD DE LA LECHE

Los genes asociados a la calidad de la leche en *B. Taurus* son de gran importancia para la industria láctea. Se han identificado variantes genéticas que influyen en las características y propiedades de la leche producida por estas vacas. La Tabla 1 muestra algunas de estas variantes genéticas y su ubicación cromosómica en las diferentes razas.

La caseína es una proteína láctea importante cuya calidad está influenciada por variantes genéticas. Estas variantes están asociadas con características de producción de leche y propiedades tecnológicas. Conocer estas variantes genéticas es fundamental para mejorar la calidad de la leche y optimizar su uso en diferentes aplicaciones industriales.

En cuanto a la **alfa-caseína**, encontramos la S1 y la S2. La alfa-caseína S1 es la proteína principal de la leche y es codificada por el gen CSN1S1, que se encuentra en el cromosoma 6. Se ha observado una gran diversidad alélica, siendo los alelos B y C los más comunes. Se ha observado también que el genotipo BB se asocia con un mayor volumen de leche, lo que afecta positivamente la producción. La alfa-caseína S2 está codificada por el gen CSN1S2 y se han identificado cinco variantes de SNP (A, B, C, D y E) que influyen en la calidad de la leche (Fang *et al.*, 2018).

La **beta-caseína** está codificada por el gen CSN2, que se encuentra en el cromosoma 6. Se han encontrado 13 variantes, siendo A1 y A2 las más comunes. La diferencia clave entre A1 y A2 radica en el aminoácido en la posición 67, con implicaciones significativas en la liberación de β -casomorfina (BCM-7). La beta-caseína A2 se asocia con un menor riesgo de enfermedades como diabetes tipo I y el autismo infantil (Kay *et al.*, 2021).

En la actualidad, estamos siendo testigos de un notable cambio en el consumo de la beta-caseína, con una disminución en la prevalencia de la variante A1A1 y un aumento de la A2A2, impulsado por los beneficios que se han identificado en torno a esta transición.

Tabla 1. Variantes asociadas a la calidad de la leche en *B. Taurus* y su posición cromosómica

Genes	Cromosoma
Alfa-caseína S1	6
Alfa-caseína S2	6
Beta-caseína CSN2 A1 vs. A2	6
Beta-caseína CSN2 A3	6
DGAT (<i>relacionado con la grasa en la leche</i>)	14
GHR	20
IGF2	29
Kappa-caseína	6
Lactoglobulin, beta	11
SCD	26

* Trabajo de Fin de Grado en Genética "Documentación, caracterización y análisis de test genéticos incluidos en el chip de genotipado de vacuno EurogG MD" presentado en la Universidad CEU San Pablo en junio de 2023. Tutora del TFG: Doctora Evangelina López de Maturana (profesora asociada del grado de genética) en colaboración con el Dpto. Técnico de CONAFE. Este trabajo se incluye dentro del plan de colaboración entre CONAFE y distintas universidades y centros de investigación como Univ. Politécnica de Madrid, Univ. Complutense de Madrid, Univ. CEU San Pablo, Univ. Pontificia de Valencia, Univ. Politécnica de Valencia, INIA, NEIKER e IRTA.

El Gráfico 1 ilustra la evolución de las distintas variantes de la beta-caseína en las hembras genotipadas nacidas entre 2011 y 2023. Se puede observar que para el año 2023, el porcentaje de individuos homocigotos para la variante A1A1 se ha reducido hasta el 50 %, mientras que el porcentaje de homocigotos A2A2 ha alcanzado un 60 %. De esta forma el 77 % de la leche que producirán será A2 (*Enfermedades de herencia mendeliana*, Frisona Española nº 258 nov./dic. 2023).

La kappa-caseína está codificada por el gen CSN3. Esta proteína es crucial en la coagulación de la leche.

Los genotipos BB se relacionan con una mayor cantidad de caseína, mejor coagulación, firmeza de cuajada y rendimiento quesero. Además de estos genes, encontramos otros de gran importancia en los programas de selección asistida por marcadores para mejorar la producción de leche y quesos en ganado (Adamov *et al.*, 2020).

Gráfico 1. Evolución de las variantes de la beta-caseína entre 2011 y 2023

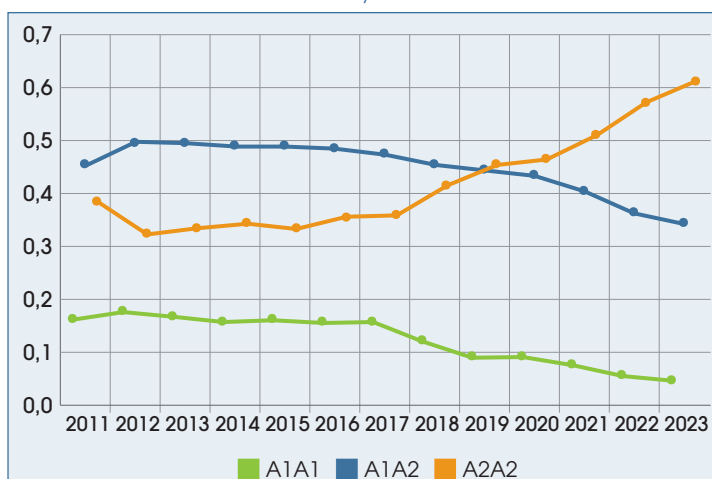
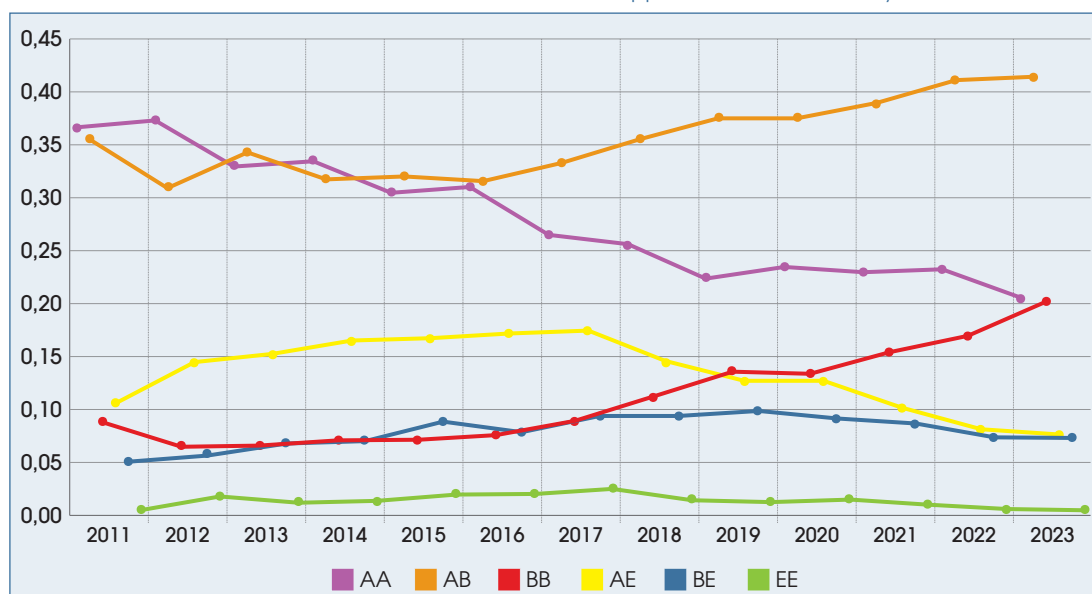


Gráfico 2. Evolución de las variantes de la kappa-caseína entre 2011 y 2023



El Gráfico 2 muestra la evolución del porcentaje de genotipos de la kappa-caseína entre 2011 y 2023. Podemos observar la disminución en la prevalencia del genotipo AA a lo largo de los años. Por el contrario, observamos un aumento para los genotipos AB y BB, lo cual tiene gran relevancia ya que el alelo B está relacionado con una mayor cantidad de caseína, lo que se traduce en una mejora sustancial en la coagulación, firmeza de la cuajada y rendimiento quesero.

El incremento de los genotipos AB y BB presenta oportunidades significativas para la industria quesera y del resto de productos lácteos transformados. La mayor cantidad de caseína generada por estos genotipos puede redundar en una mayor eficiencia de producción, una mayor calidad del producto final y, en última instancia, en una mejora en la competitividad del sector.

El gen **DGAT1** codifica para la enzima microsomal diacylglycerol O-acyltransferase, que cataliza el paso final de la síntesis de los triglicéridos y desempeña un papel fundamental en el metabolismo del diacylglicerol celular en diferentes procesos fisiológicos, como la absorción intestinal de grasa y la formación de las lipoproteínas y del tejido adiposo. Se ha identificado una sustitución no-conservativa que implica el cambio de AA por GC en el exón 8 de

DGAT1 que, como consecuencia, produce el cambio de lisina por alanina. Como ejemplo, hemos sacado el efecto de sustitución de los SNPs asociados al gen DGAT1 en las primeras lactaciones de 314 vacas nacidas en 2020 en la misma granja (Tabla 2).

Tabla 2. Efecto de la sustitución que da como resultado el cambio de lisina a alanina en el gen DGAT1

Variable	Efecto del valor
kg leche	440,67
kg grasa	-30,56
% proteína	-0,009
% grasa	-0,0045

Con estos valores, podemos estimar que para la variante alanina cada cambio de base supone un aumento en la cantidad de leche producida; por el contrario, supone una disminución tanto en el porcentaje de grasa como en el de proteína.

El gen **GHR** se localiza en el cromosoma 20. Se han encontrado distintos SNPs relacionados con diversas características de producción y composición de la leche. Por ejemplo, el genotipo AA se asocia con un mejor rendimiento de leche en vacas Hols-

Marcadores asociados a la calidad de la leche y la carne

tein, mientras que el genotipo GG está vinculado a un mayor contenido de grasa en la leche (Cobanoglu *et al.*, 2021).

El gen **IGF2** se localiza en el cromosoma 29 y desempeña un papel crucial en el desarrollo embrionario, la regulación del crecimiento y la diferenciación celular. Se han encontrado diferentes variantes que se han asociado con características de producción de carne y leche en el ganado. Por ejemplo, la sustitución A/G se ha vinculado a un aumento en la producción de leche y proteínas lácteas, aunque también se ha notado una relación negativa con el porcentaje de proteína en la leche (Berkowicz *et al.*, 2011).

El gen de la **beta-lactoglobulina** se localiza en el cromosoma 11. La lactoglobulina beta es la principal proteína presente en el suero de leche del ganado; se conocen ocho alelos diferentes: A, B, C, D, H, I, J y W. El alelo B es considerado ancestral y se estima como el más favorable para la coagulación de la leche, la elaboración de productos lácteos y la calidad de la leche en general (Braunschweig y Leeb, 2006).

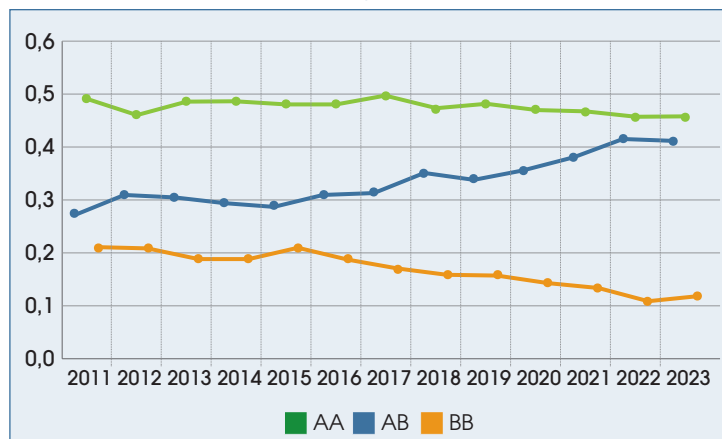
El Gráfico 3 muestra la evolución del porcentaje de los distintos genotipos de la beta-lactoglobulina; observamos que el genotipo AB es el más frecuente, seguido del AA y por último, el BB, a pesar de que el alelo B se considera el mejor para la calidad de la leche.

En la actualidad, estamos siendo testigos de un notable cambio en el consumo de la beta-caseína, con una disminución en la prevalencia de la variante A1A1 y un aumento de la A2A2, impulsado por los beneficios que se han identificado en torno a esta transición

2020). En relación con la producción de leche, en un análisis realizado con 314 genotipos y primeras lactaciones de hembras criadas y produciendo en la misma granja, encontramos un efecto de sustitución de 379 kilos de leche y 11 kilos de proteína. Es decir, entre animales homocigotos con diferente alelo solo este gen supondría más de 700 kilos de leche en esas primeras lactaciones.



Gráfico 3. Evolución de las variantes de la beta-lactoglobulina entre 2011 y 2023



Es importante destacar que el genotipo BB, aunque menos común y frecuente, tiene un papel valioso en la mejora de la calidad de la leche y su presencia ofrece oportunidades para la crianza selectiva y la optimización de la producción lechera de alta calidad.

El gen **SCD**, que codifica la enzima esteroil-CoA desaturasa, desempeña un papel crucial en la composición de ácidos grasos en el ganado bovino (Li *et al.*, 2020). Esta enzima está involucrada en la conversión de ácidos grasos saturados (SFA) en ácidos grasos insaturados (UFA). El gen SCD está ubicado en el cromosoma 26. Se ha identificado un SNP que provoca un cambio de T por C en el exón 5 del gen SCD que resulta en un cambio de alanina a valina, este SNP ha demostrado estar asociado con el porcentaje de ácidos grasos monoinsaturados (MUFA) y el punto de fusión de la grasa intermuscular en novillos negros japoneses (Li *et al.*,

MARCADORES ASOCIADOS A LA CALIDAD DE LA CARNE

La calidad de la carne en el ganado bovino está influenciada por genes relacionados con la composición de la carne, la terneza y el marmoleo. El marmoleo se refiere a la distribución de grasa intramuscular en la carne y es un factor importante para la calidad de la carne. Algunos genes que afectan el marmoleo incluyen el gen **FASN** (ácido graso sintasa) y el gen **BCO**. La terneza de la carne está influenciada por genes como **CAST** y **CAPN1**, que regulan las enzimas implicadas en el proceso de maduración de la carne. En la Tabla 3 se muestran algunas de estas variantes de las cuales el EuroGMD contiene marcadores para su identificación y ubicación cromosómica en las diferentes razas de *Bos Taurus*.

Tabla 3. Variantes asociadas a la calidad de la carne en *B. Taurus* y su posición cromosómica.

Nombre	Gen	Cromosoma
Calpaína	CAPN1 316	29
Calpaína	CAPN1 530	29
Calpaína	CAPN1 4751	29
Miostatina	MSTN E291X	2
Miostatina	MSTN E226X	2
Miostatina	MSTN F94L	2
Miostatina	MSTN L64P	2
Miostatina	MSTN nt821	2
Miostatina	MSTN Q204X	2
Miostatina	MSTN S105C	2
Miostatina	MSTN 182	2
Leptina	Lep	4
Grasa amarilla	BCO	15

El gen de la **calpaína** (CAPN1), ubicado en el cromosoma 29 del ganado bovino, juega un papel fundamental en el proceso de descomposición de proteínas en la carne, directamente vinculado a su ternura y jugosidad. La diversidad de polimorfismos presentes en este gen ha sido objeto de investigación debido a su impacto en la calidad y textura de la carne. Nos enfocaremos específicamente en las variantes detalladas en la Tabla 3.

La variante CAPN1 316 surge de una alteración de C/G, donde el alelo C lleva la codificación de alanina y el G, la de glicina. La variante CALPN1



530, por su parte, resulta de un cambio de A/G, donde el alelo A codifica para isoleucina y el G para valina. Respecto a la variante CAPN1 4751, esta se origina a partir de un cambio de T/C. Estas distintas variantes tienen como resultado una carne más tierna, lo que la vuelve más atractiva tanto para los consumidores como para la industria cárnica.

El gen de la **miostatina** (MSTN), que se localiza en el cromosoma 2, sigue un patrón de herencia autosómico recesivo. Se han encontrado diversas variantes genéticas asociadas con un aumento en la masa muscular y un mejor rendimiento de la carne. Sin embargo, también pueden estar vinculadas a dificultades en el parto.

Las variantes clave de MSTN incluyen MSTN E226X (en las razas Maine-Anjou y Marchigiana); MSTN F94L (se han encontrado tres toros limousin homocigotos en la población genotipada); MSTN L64P (en Gelbvieh); MSTN nt821 (se han encontrado dos toros asturianos homocigotos entre los animales genotipados); MSTN Q204X (en Blonde d'Aquitane, Charolais y Limousin, vinculada con mayor suavidad en la carne); MSTN S105C (en Partenesa), y MSTN 182 (también presente en Partenesa). Estas variantes ofrecen una comprensión más profunda de cómo los factores genéticos afectan la calidad de la carne en bovinos, lo que puede ser fundamental para la crianza selectiva y la mejora de las propiedades de la carne en el ganado (Moreno Medina, V.R., 2010).

La **leptina** es una proteína producida por el tejido adiposo que desempeña un papel crucial en la regulación del apetito, el equilibrio energético, la fertilidad y las funciones inmunológicas. Se han observado asociaciones entre las variantes Arg25Cys y LEPSau3AI de la leptina y el engrosamiento de la canal (Yazdani *et al.* 2010). El gen que codifica la leptina se encuentra en el cromosoma 4.

El gen de la **grasa amarilla**, también conocido como el gen de la β -caroteno (BCO), se encuentra en el cromosoma 15. Este gen está relacionado con la coloración de la grasa en el ganado bovino e influye en la acumulación de carotenoides, que son los precursores de la vitamina A y los responsables del color amarillo o anaranjado en la grasa y otros tejidos grasos del ganado. Una mayor acumulación de carotenoides en la grasa podría tener efectos sobre la estabilidad oxidativa de la carne, lo que podría potencialmente mejorar la calidad de la misma al reducir la oxidación lipídica. Esto podría ayudar a preservar la frescura y la calidad de la carne durante su almacenamiento.

CONCLUSIÓN

La calidad de la leche y la carne en el ganado bovino es esencial para la industria alimentaria y la producción agrícola. Los genes asociados a estas características desempeñan un papel crucial en la determinación de la composición y las propiedades de estos productos. Algunos de los genes clave incluyen CAPN1, MSTN, CSN1S1, CSN1S2, CSN2, CSN3, GHR, IGF2 y LBG.

Respecto a los marcadores relacionados con la mejora de la calidad de la leche, se ha encontrado una frecuencia del 100 % para el genotipo AA en los genes de la alfa-caseína S1, alfa-caseína S2, beta-caseína y kappa-caseína, los cuales están asociados con una mayor calidad de la leche. En el gen GHR, se ha observado una frecuencia del 100 % para el genotipo GG, mientras que en el gen IGF2 se ha encontrado una frecuencia del 14 % para dicho genotipo. Estos genotipos se relacionan con una mayor producción láctea.

Los cambios en el consumo de la beta-caseína y la kappa-caseína, junto con la evolución de los genotipos de la beta-lactoglobulina, son tendencias significativas en la industria láctea. El aumento en la prevalencia de la variante A2A2 de la beta-caseína y los genotipos AB y BB de la kappa-caseína ofrecen beneficios notables tanto para la salud como para la eficiencia de producción.

Estos cambios en los genotipos de caseína pueden contribuir a una mejora de la digestibilidad y la calidad de los productos lácteos y la competitividad de la industria. A pesar de que los genotipos BB de la kappa-caseína y beta-lactoglobulina son menos comunes, su presencia aún es valiosa para la mejora de la calidad de la leche y ofrece oportunidades para la crianza selectiva.

Estas tendencias prometedoras reflejan la importancia de seguir investigando y aplicando avances genéticos en la producción láctea.

En cuanto a la calidad de la carne, en la población Frisona española no se ha encontrado ningún individuo portador u homocigoto para ninguna de las variantes de la miostatina asociadas con mayor musculatura y rendimiento cárnico. Sin embargo, se ha observado una frecuencia superior al 40 % para el genotipo GG y más del 30 % para el genotipo CC en el gen de la calpaína, los cuales se asocian con una mayor ternura de la carne, factor importante teniendo en cuenta el alto porcentaje de canales comercializadas que suponen los terneros con madre frisona y las propias vacas de desvieje.

En el próximo número:

Test genéticos incluidos en EuroGMD
3. Otros marcadores genéticos de interés en el ganado vacuno