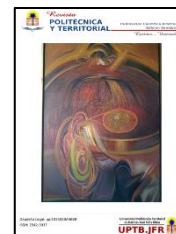




N° 1, V. 11 ENERO-JUNIO 2025/ Revista Científica Multidisciplinaria/
ISSN: 2542-3037 <https://revistapt.edublogs.org/>



SECUENCIACIÓN GENÓMICA Y ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO: HERRAMIENTAS CLAVE PARA EL ESTUDIO Y MEJORA GENÉTICA EN LA PRODUCCIÓN ANIMAL

Laura Perozo ^{1,4}; César Paredes ^{2,6} y José Gregorio Rosario ^{1,3,4}

¹Fundación La Salle de Ciencias Naturales ²UNELLEZ-VPSD, Venezuela ³Universidad de Los Andes ULA Trujillo ⁴ Estación Andina de Investigaciones Agroecológicas de Fundación La Salle, ⁵ lauraperozo1625@gmail.com (<https://orcid.org/0009-0003-0786-4397>) ⁶ Paredes.ca@gmail.com
<https://orcid.org/0000-0003-0928-5922> ⁷nrosario23@gmail.com (<https://orcid.org/0009-0006-3379-4590>)

Resumen

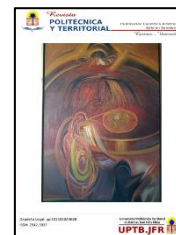
Desde tiempos antiguos, la domesticación animal ha sido un pilar en el desarrollo de la humanidad, marcando el inicio de una relación donde la manipulación de rasgos deseables en las especies animales se convirtió en una práctica fundamental para el beneficio humano. Desde las primeras selecciones empíricas hasta la genética molecular moderna, la aplicación de principios genéticos ha sido clave para optimizar la productividad animal, mejorando la selección de parentales, la resistencia a enfermedades y la adaptabilidad. Las nuevas tecnologías, especialmente la secuenciación del genoma completo (WGS), han sido fundamentales para abordar estos retos, ofreciendo una visión integral de la composición genética. La irrupción de la secuenciación de alto rendimiento (NGS) ha democratizado el acceso a esta información, facilitando la generación masiva de datos genómicos, sin embargo, la interpretación biológica de estos voluminosos datos requiere la aplicación rigurosa de técnicas bioinformáticas para procesar, analizar e integrar datos de secuenciación, transformando la información genómica en conocimiento relevante para la producción, conservación y estudio de especies animales de interés. Este ensayo discute la secuenciación genómica y el análisis bioinformático como herramientas esenciales para el estudio y mejora de la genética en la producción animal.

Palabras clave

Secuenciación genómica, secuenciación de alto rendimiento, bioinformática, genética animal.

Recibido: 2025-04-02 / Revisado: 2025-04-30/ Aceptado: 2025-05-28/
Publicado: 2025-06-30 / Páginas:608-627

GENOMIC SEQUENCING AND BIOINFORMATICS ANALYSIS. KEY TOOLS FOR STUDY AND GENETIC IMPROVEMENT IN ANIMAL PRODUCTION



Laura Perozo^{1,4}; César Paredes^{2,6} y José Gregorio Rosario^{1,3,4}

¹Fundación La Salle de Ciencias Naturales ²UNELLEZ-VPD, Venezuela ³Universidad de Los Andes ULA Trujillo ⁴ Estación Andina de Investigaciones Agroecológicas de Fundación La Salle, ⁵ lauraperozo1625@gmail.com (<https://orcid.org/0009-0003-0786-4397>) ⁶ Paredes.ca@gmail.com
<https://orcid.org/0000-0003-0928-5922> ⁷nrosario23@gmail.com (<https://orcid.org/0009-0006-3379-4590>)

Abstract

From ancient times, animal domestication has been a cornerstone in human development, marking the beginning of a relationship where manipulating desirable traits in animal species became a fundamental practice for human benefit. From early empirical selections to modern molecular genetics, applying genetic principles has been key to optimizing animal productivity, improving parental selection, disease resistance, and adaptability. New technologies, especially whole-genome sequencing (WGS), have been fundamental in addressing these challenges, offering a comprehensive view of genetic composition. The advent of next-generation sequencing (NGS) has democratized access to this information, facilitating the massive generation of genomic data. However, the biological interpretation of this voluminous data requires the rigorous application of bioinformatics techniques to process, analyze, and integrate sequencing data, transforming genomic information into relevant knowledge for the production, conservation, and study of animal species of interest. This essay discusses genomic sequencing and bioinformatics analysis as essential tools for the study and improvement of genetics in animal production.

Keywords

Genomic sequencing, high-throughput sequencing, bioinformatics, animal genetics.

Received: 2025-04-02 / Revised: 2025-04-30 / Accepted: 2025-05-28 /
Published: 2025-06-30 / Pages:608-627



Introducción

Los semovientes a lo largo de la evolución de la humanidad fueron capturados, encerrados y amansados con distintos propósitos hasta ser domesticados; los animales concurrían los asentamientos del hombre en busca de provisiones y se les fue brindando condiciones para su permanencia, acostumbrándose a sus domesticadores hasta depender del manejo dado para su supervivencia. Es a partir de allí, cuando se procede a manipular de acuerdo al interés humano las características externas de las especies domesticadas.

Sin embargo, la genética animal emergió como un campo indispensable para comprender y manipular caracteres de distintas especies, tanto desde las primeras inferencias sobre la transmisión de rasgos deseables en la selección de cría, pasando por las leyes mendelianas a principios del siglo XX, la elucidación de la estructura del ADN, hasta el advenimiento de la genómica de alto rendimiento (Hunter, 2018).

Es preciso mencionar, que la aplicación sistemática de principios genéticos ha permitido optimizar la productividad animal a través de criterios de selección de parentales con características deseables, así como también, comprender las bases moleculares de la resistencia a enfermedades y criterios de adaptación a diferentes condiciones, estrategias de preservación de germoplasma, estudio de variaciones de especies de interés económico.

Además, partiendo de los principios mencionados, se han implementado técnicas de mejoramiento genético avanzado las cuales incluyen cortes e inserciones de ADN, transferencia nuclear de células somáticas (TNCS), transferencia de embriones, microinyecciones, transgénesis; todo con la intención de generar individuos con los caracteres deseables para propósitos específicos (FAO, 2010).



No obstante, la genética animal actual presenta ciertos desafíos, los cuales han sido paleados por las nuevas tecnologías; esto debido a la necesidad global de incrementar la eficiencia productiva que satisfaga la demanda de alimentos de origen animal, aunado a ello, incrementar la rentabilidad de las unidades de producción al reducir las pérdidas económicas ocasionadas por enfermedades infecciosas y metabólicas, explotación de genéticas favorables, adaptabilidad al cambio climático, conservación de diversidad genética local (Ashburner, 2000).

Cabe destacar que, con el avance en técnicas de mejoramiento genético ha sido posible identificar regiones cromosómicas asociadas a caracteres de interés, pero la secuenciación genómica ha sido trascendental. La secuenciación del genoma completo o Whole-Genome Sequencing (WGS) es una técnica de laboratorio que determina el orden preciso de nucleótidos a lo largo de la totalidad del ADN de un organismo, proporcionando una visión total de su conformación genética, partiendo de ello se puede secuenciar ADN de cualquier especie, identificar alteraciones que causan enfermedades o trastornos hereditarios, diferenciar genómica entre individuos y poblaciones, caracterizar mutaciones (Goodwin *et al.*, 2016).

De modo similar, la técnica de la secuenciación del exoma, que se centra en las regiones codificantes de proteínas y la secuenciación dirigida, analiza paneles específicos de genes o locus de interés, lo cual ofrece alternativas eficientes para abordar preguntas biológicas particulares. En relación a la irrupción de la secuenciación de alto rendimiento o Next-Generation Sequencing (NGS), ha permitido el acceso a esta información, permitiendo la generación masiva de datos genómicos de manera rápida y accesible, lo que significa un rápido avance en la genética animal al facilitar estudios a gran escala de variación genética, identificación de marcadores moleculares (MM) y la clarificación de la base genética compleja (McKenna *et al.*, 2010).

En cuanto a la generación masiva de datos genómicos, la interpretación biológica asertiva de esta información requiere de la aplicación rigurosa de



técnicas bioinformáticas, que consisten en procedimientos con programas específicos para procesar, analizar e integrar datos de secuenciación, que incluye el control de lecturas obtenidas para precisar su calidad, ensamblaje de nuevos genomas o su alineación con genomas referenciales, apuntes genomas funcionales, identificación y análisis de variantes genéticas (polimorfismos de nucleótidos únicos, indels, variaciones estructurales), realización de estudios asociados al genoma completo (GWAS), inferencia filogenética y comparación de genomas; para transformar la gran cantidad de información genómica en conocimiento biológico relevante útil en la producción, conservación y estudio de las especies animales (Metzker, 2010).

En relación a las áreas de aplicación del análisis bioinformático, en genética animal el ensamblaje de nuevos genomas en especies poco caracterizadas y mejoras de genomas existentes, constituye una base para posteriores análisis; estos apuntes proporcionan un mapa genético necesario para comprender la organización y función genética, cabe agregar que el análisis de variaciones incluyendo la detección de polimorfismos de nucleótidos únicos (SNPs), inserciones y deleciones (indels) y variaciones estructurales, permiten dilucidar la base genética de la diversidad, así como la susceptibilidad a enfermedades.

En cuanto a la filogenómica, a través de comparación de genomas completos o regiones conservadas, posibilita reconstruir las relaciones evolutivas entre especies y poblaciones, lo cual es indispensable para consolidar investigaciones en genética animal (Gibson y Muse, 2009)

El ensayo que se desarrolla a continuación, tiene como objetivo disertar acerca de la secuenciación genómica y el análisis bioinformático como herramientas fundamentales para el estudio y mejora de la genética en la producción animal.



Desarrollo

La secuenciación genómica y análisis bioinformático; pilares para el avance en la genética animal

La secuenciación genómica y el análisis bioinformático tienen su relevancia puesto que desempeñan un rol fundamental para el avance en genética animal; la capacidad de esclarecer el genoma y de analizar gran cantidad de datos biológicos, ha trascendido las limitaciones de los métodos genéticos tradicionales. Los beneficios que se derivan de este avance tecnológico causan un impacto considerable debido que se cuenta con la técnica de selección asistida por marcadores (MAS) brindando mayor precisión al momento de identificar variantes.

La técnicas MAS permite caracterizar genes asociados a patologías, comprender mecanismos genéticos subyacentes a la evolución y adaptación a entornos, identificar individuos con alelos adecuados en el genotipo acelerando el proceso de mejoramiento genético al obtener animales con caracteres superiores, tipificación de polimorfismos causales con una alta precisión que facilita la secuenciación genómica completa, analizándolos por asociación a gran escala permitiendo una selección genética eficiente y temprana que induce a mejorar el propósito de los semovientes.

Es preciso mencionar que el desarrollo de técnicas en genómica se enlaza con la bioinformática, ya que no solo impulsa la eficiencia y sostenibilidad de la producción animal, sino que también enriquece la comprensión fundamental de la evolución de las especies. La bioinformática, se encarga de transformar los datos genómicos compilados en conocimiento aplicado a la producción animal, a través de análisis sofisticados que ensamblan con precisión los genomas, lo cual permite el estudio posterior.

Aunado a ello, la bioinformática permite también la identificación de la estructura genética que es primordial para conocer como están



organizados los genes y su relación con la herencia y expresión, la anotación genómica que permite localizar y caracterizar genes funcionales y elementos reguladores importantes para rasgos productivos, el análisis de variaciones genéticas que identifica caracteres relevantes para incrementar la producción, la asociación del genoma completo (GWAS) que revelan datos de bases genéticas con rasgos complejos.

También, la bioinformática ha proporcionado avances en filogenómica y genómica comparativa, las cuales enuncian relaciones evolutivas e información acerca de genes aún conservados asociados a la adaptabilidad y productividad, datos multiómicos los cuales correlacionan datos de múltiples fuentes para comprender más profundamente los procesos biológicos, entre los que se pueden mencionar la transcriptómica, proteómica y metabolómica, quienes integrados con la genómica ofrecen una visión de los mecanismos biológicos subyacentes al mejoramiento genético animal.

Tecnologías de secuenciación genómica en animales

La secuenciación del genoma animal ha experimentado una transformación con el paso del tiempo, comenzando con las metodologías de primera generación como lo es la secuencia de Sanger, hasta las tecnologías actuales de secuenciación de alto rendimiento o de nueva generación (NGS), logrando que la tecnología moderna en el área de genética haga posible el acceso a la información genómica, lo cual permite estudios a gran escala que ofrecen diversas oportunidades a la ampliación y aplicación de la genética animal.

Vale mencionar, que existen diferentes técnicas que han permitido la secuenciación completa del genoma (WGS) animal, esto con el propósito de determinar la secuencia completa de ADN de cualquier especie, identificando variaciones genómicas para comprender rasgos determinantes, la secuenciación de Sanger, que es una de estas, representa un punto inicial en la genómica, por ser la primera tecnología viable para la secuenciación del ADN.



El principio de esta técnica radica en la síntesis de las cadenas del ADN *in vitro* en presencia de dideoxinucleótidos trifosfato (ddNTPs) marcados fluorescentemente, quienes terminan la elongación de la cadena de manera específica para cada base; a partir de la electroforesis capilar se separan los fragmentos de ADN de distinta longitud, generando un patrón de fluorescencia que revela la secuenciación nucleótida (Sanger et al. 1977).

En el contexto de la genética animal, esta técnica caracterizó genes relevantes de manera individual, permitiendo el desarrollo de los primeros marcadores genéticos que validaron resultados obtenidos por otras técnicas, de modo similar, esta secuenciación es altamente precisa y detecta mutaciones puntuales o pequeñas deleciones o duplicaciones en fragmentos cortos de ADN.

Sin embargo, esta tecnología genética presenta ciertas limitaciones, ya que la cantidad de ADN que se puede secuenciar por experimento es muy baja lo cual incrementa significativamente el costo de la secuenciación lo que la hace ineficiente para el análisis genómico a gran escala requerido en la genética moderna, , aunado a ello, la longitud limitada de las lecturas obtenidas dificultan el análisis de genomas completos de organismos complejos de gran tamaño que necesitan reiteradas secuenciaciones.

La identificación minuciosa de la variación genética a nivel de genoma completo en especies animales, fue posible con las tecnologías NGS, debido a que ofrecen plataformas tecnológicas modernas, que se caracterizan por generar millones y miles de millones de lecturas tanto cortas como largas de ADN de forma masivamente paralela.

Aunque existe diversidad en las plataformas NGS, el protocolo obedece a principios generalizados: el flujo de trabajo general implica preparar un archivo de fragmentos de ADN con adaptadores en sus extremos (Goodwin et al., 2016). En el caso de la plataforma Illumina, estos fragmentos se amplifican clonalmente en la superficie de secuenciación y varía, por lo que utiliza la secuenciación por síntesis con detección fluorescente tras la incorporación de cada nucleótido.



En cuanto a PacBio, esta emplea una secuenciación molecular en tiempo real, detectando la fluorescencia emitida durante la síntesis por el ADN polimerasa, que se trata de una enzima para la replicación del ADN que agrega nucleótidos a una cadena de ADN existente. Para el caso de Nanopore, esta mide los cambios en la corriente de iones al pasar una hebra de ADN a través de un nanoporo. Luego, los datos obtenidos son sometidos a un análisis bioinformático, lo cual emite las secuencias e identifica las variantes genéticas.

En plataformas como Illumina, que se basa en la secuenciación por síntesis con terminadores reversibles, las lecturas generadas son de alta precisión y rendimiento masivo, ideales para estudios de secuenciación del genoma completo, transcriptómica y análisis de variación genética a gran escala (Metzker, 2010). En relación a las tecnologías de tercera generación, como PacBio que secuencia una molécula única en tiempo real y Nanopore que secuencia a través de nanoporos sólidos o biológicos, producen lecturas extremadamente largas pero indispensables para ensamblar nuevos y complejos genomas, resolución de regiones repetitivas y detección de variaciones estructurales (Goodwin et al., 2016).

Las ventajas que ofrecen las NGS en el área de genética animal son diversas; rapidez y costo en comparación a la secuenciación de primera generación Sanger y la caracterización exhaustiva de la diversidad genética e identificación de marcadores genéticos, han permitido el acceso a la información genómica para realizar estudios poblacionales amplios, abarcando desde el descubrimiento de genes asociados a rasgos productivos, resistencia a enfermedades y condiciones climáticas, genómica de poblaciones para la conservación de caracteres autóctonos, así como el estudio de complejos microbianos asociados a los animales de interés productivo (Metzker, 2010).

También, la secuenciación con la tecnología con Nanopore (por nanoporos) aporta una lectura larga sin amplificación, que detecta de manera directa los ácidos nucleicos y secuencia directamente las



modificaciones epigenéticas y ARN, donde se puede acceder en tiempo real a la información secuenciada en menor tiempo. Estas plataformas de lectura larga son preferibles a pesar de su menor rendimiento por corrida y mayor tasa de error en comparación con Illumina (Rhoads et al., 2015). En el caso de Illumina, generalmente se utiliza cuando se desea secuenciar genomas completos, y detectar variantes a gran escala, con una alta precisión y rendimiento a menor costo (Wang et al. 2019).

El proceso de análisis bioinformático de datos genómicos animales

Este proceso es esencial para interpretar la información generada por las tecnologías de secuenciación de alto rendimiento, puesto que incluye el control de calidad inicial de las secuencias hasta la anotación de genomas con el análisis de las distintas variaciones genéticas, al aplicar esta metodología bioinformática, se organizan y transforman los datos en conocimiento biológico significativo, que permiten comprender la genética y su aplicación en distintas áreas. Este proceso incluye el control de calidad de las secuencias, ensamblaje del genoma, anotación genómica, análisis de variaciones genéticas, filogenómica, genómica comparativa y metagenómica animal.

El proceso de análisis bioinformático en su fase inicial, incluye una evaluación de la calidad de las lecturas primarias generadas por las plataformas NGS, las herramientas de análisis suministran mediciones como la distribución de la calidad de las bases a lo largo de las lecturas, constitución nucleotídica, presencia de secuencias de adaptadores y extensión de la duplicación de secuencias, detallando la integridad de los datos primarios.

En la genética animal, el control de calidad valida cualquier análisis subsiguiente; cuando ocurre algún imperfecto relacionado al proceso de secuenciación, puede ser transmisible a etapas posteriores, comprometiendo los resultados y correcta interpretación biológica. (Andrews, 2010).



Posterior a la fase de la evaluación, los datos son filtrados y limpiados para disminuir el error en las lecturas que arroja el análisis, aplicando criterios de calidad donde se descartan lecturas o fragmentos de lecturas que no cumplen con lo establecido, la limpieza, abarca el descarte de secuencias no deseadas, así como también, la exclusión de lecturas de baja complejidad.

Vale mencionar que ambas etapas son indispensables para que los análisis downstream, enfocados en las regiones que siguen a una secuencia de interés y que pueden estar involucradas en la regulación génica o en la traducción o modificación de alguna proteína, se encuentren fundamentados en datos altamente fidedignos, disminuyendo el margen de error (Bolger et al., 2014).

En cuanto al ensamblaje del genoma, este representa una etapa fundamental para el análisis de datos de secuenciación genómica animal ya que aquí se construye la WGS, partiendo de las lecturas fragmentadas originadas por las plataformas NGS. Esta fase la abarcan dos aspectos: el ensamblaje de novo, que hace referencia al proceso que construye un genoma partiendo de fragmentos secuenciados sin requerir un genoma referencial y el ensamblaje basado en referencia utilizado cuando existe un genoma referencial de una especie relacionada que realiza una alineación de las lecturas obtenidas al genoma de referencia, facilitando la reconstrucción secuencial del genoma de la especie estudiada (Warren et al. 2017).

Al ensamblar genomas animales complejos, se presentan ciertos riesgos por el tamaño del genoma, número de secuencias repetidas y presencia de alta heterocigosis, por lo que todo ensamblaje genómico debe ser evaluado, de modo que los análisis obtenidos sean muy precisos.

En la anotación genómica, este proceso bioinformático es sucesivo al ensamblaje del genoma, consiste en transcribir la funcionalidad del genoma animal, donde se identifiquen y caractericen los distintos elementos que lo constituyen, incluye la delimitación precisa de genes codificantes de



proteínas, identificación de regiones transcriptoras de ARN no codificantes (ncRNAs) con funciones reguladoras o estructurales, así como también, la localización de elementos del genoma como promotores, enhancers y silenciadores reguladores del ADN, que modulan la expresión genética al influir en la transcripción de cada uno de los gens. Vale mencionar que los promotores son secuencias necesarias para comenzar con la transcripción, los enhancers aumentan esta transcripción y los silenciadores la disminuyen (Yandell y Ence, 2012).

Otro de los procesos de análisis bioinformático es el de variaciones genéticas, el cual permite identificar diferencias a lo largo de la secuencia de ADN entre individuos o poblaciones, contribuyendo con la divulgación y comparación de la diversidad genética, resistencia y susceptibilidad a enfermedades, además, permite la detección de posiciones donde la secuencia del individuo difiere del genoma referencial (Gibson y Muse, 2009).

Vale mencionar que, estos procesos permiten identificar las formas en las cuales se manifiestan los polimorfismos genéticos, que incluyen los SNPs, indels, variaciones en el número de copias (CNVs) que alteran el número de segmentos de ADN de tamaño considerable y variaciones estructurales (SVs) que abarcan reorganizaciones genéticas tales como inversiones, translocaciones y duplicaciones.

La identificación de variantes que se originan de los datos de secuenciación NGS, se realiza con programas bioinformáticos específicos, entre los que se pueden mencionar el Genome Analysis Toolkit (GATK) y Samtools/BCFtools quienes son los más utilizados (McKenna et al., 2010; Li et al., 2009). Estas herramientas sofisticadas utilizan algoritmos que alinean las lecturas de secuenciación al genoma de referencia y minimiza lecturas de falsos positivos, a través de criterios basados en la calidad de la llamada, profundidad de cobertura y otras mediciones propias de cada programa, seguidamente, anota las variantes identificadas con la base de datos, pudiera ser dbSNP.



También, herramientas bioinformáticas como ANNOVAR que informan de la ubicación genómica bien sea intergenética, intrónica o exónica y sus funciones en las proteínas, develan la frecuencia alélica de poblaciones lo que otorga información acerca de variantes para investigaciones posteriores en genética de la producción animal (Wang et al., 2010).

La filogenómica y genómica comparativa, se construyen a partir de datos que sirven para descubrir las relaciones evolutivas entre especies, así como también sus similitudes y diferencias. Entre los métodos estadísticos basados en la evolución a nivel molecular, que se utilizan para determinar la inferencia filogenética, se pueden mencionar la máxima parsimonia, máxima verosimilitud e inferencia bayesiana.

El análisis de divergencia genética que complementa a la construcción de filogenias, cuantifica el grado de diferenciación genética entre especies y poblaciones, también estima los tiempos de divergencia y proporciona una escala evolutiva temporal. En relación a la genómica comparativa, esta se enfoca en comparar de manera directa el genoma y su secuencia regulatoria entre diferentes especies, facilitando la identificación de genes conservados y divergentes, esto con el propósito de estudiar los procesos biológicos fundamentales compartidos y la funcionalidad de los genes que revelen las bases únicas de diferentes especies (Hillis, et al., 2013).

En el caso de la metagenómica animal, se estudia el material genético de las comunidades microbianas que habitan en los animales; a través de la secuenciación de ADN se caracteriza la diversidad taxonómica y funcional de estas comunidades sin aislamiento o cultivos individuales, sino con toma de muestras in situ, otorgando una visión integral de la composición y material metabólico de estos.

La metagenómica, permite en la producción animal comprender el impacto de la microbiota en la salud de semovientes, tales como el desarrollo de sistema inmunitario, respuesta a vacunas, protección contra agentes patógenos; en la nutrición animal, proporciona información acerca de las capacidades metabólicas de la microbiota para la digestibilidad y



producción de metabolitos esenciales del hospedador; también, produce investigaciones sobre disbiosis asociadas a enfermedades animales, a través de las cuales se desarrollan estrategias de intervención basadas en prebióticos, probióticos o trasplantes de microbiota fecal (Quince et al., 2017).

Los datos del material genético de las comunidades microbianas, son analizados por programaciones bioinformáticas, con el uso de técnicas de secuenciación de nueva generación como metagenómica, secuenciación de ARNr 16S y metatranscriptómica, adaptadas a la complejidad de las muestras polimicrobianas (Keerti et al., 2024), esto incluye: calidad de las lecturas, ensamblaje de novo de genomas microbianos (MAGs), clasificación taxonómica de las secuencias con el uso de bases de datos referenciales, análisis de la diversidad alfa y beta, predicción de la funcionalidad metabólica de la comunidad microbiana, proporcionando información importante de la estructura y función de los ecosistemas microbianos de animales.

Aplicaciones específicas de la secuenciación genómica y análisis bioinformático en genética animal

La secuenciación genómica del alto rendimiento y las herramientas bioinformáticas avanzadas, han ocasionado un impacto considerable en la genética animal, debido a que con estas técnicas se han optimizado considerablemente los programas de mejoramiento molecular, desarrollando estrategias de conservación de genes, así como también, comprendiendo la interacción entre animales y comunidades microbianas.

Entre las aplicaciones se pueden considerar la mejora genética y selección asistida por marcadores, diagnóstico y resistencia a enfermedades, conservación de la biodiversidad animal, genómica funcional en animales y también trazabilidad y autenticidad en productos animales.

Los marcadores genéticos que identifican y validan rasgos de interés económico traen beneficios considerables, ya que determinan



características de producción, calidad del producto y eficiencia; la MAS tiende a identificar a través de estudios GWAS o de ligamiento, individuos superiores en programas genéticos de mejoramiento animal incluso desde edades tempranas (Dekkers, 2004). Con la implementación de la MAS se selecciona de manera precisa y eficiente los genes, sin distinguir su baja heredabilidad o expresión tardía, lo incrementando la rentabilidad en los sistemas (Goddard y Hayes, 2009).

En relación a la diagnosis y determinación de resistencias a enfermedades, la secuenciación genómica y el análisis bioinformático han sido fundamentales para comprender la genética en cuanto a salud animal, con ella se determinan enfermedades, susceptibilidad o resistencia a estas, e incluso se pueden realizar procedimientos genéticos para generar individuos resistentes a patologías. A partir de la identificación de genes y variaciones asociadas a la inmunidad, enfermedades hereditarias, o cualquier otra que afecte la salud de los semovientes, se ha logrado el desarrollo de herramientas de diagnóstico precisas y a temprana edad (Bishop y Mallard, 2006).

En animales, estas técnicas han facilitado la detección de enfermedades de manera precoz lo que permite que se apliquen estrategias de manejo y selección que incrementen la resistencia a ciertas afectaciones en poblaciones, disminuyendo significativamente pérdidas económicas y mejorando el bienestar animal (Rothschild y Soller, 1997).

En el aspecto relacionado con la conservación de la diversidad genética animal, la secuenciación genómica y el análisis bioinformático evalúa los genes en poblaciones y establece comparaciones entre ellas, de modo similar, la información obtenida con la secuenciación de individuos representativos permite la identificación de poblaciones con baja diversidad genética, altos niveles de endogamia o flujo genético restringido (Frankham et al., 2010).

A partir de estos datos, es posible desarrollar estrategias efectivas de conservación, tales como: manejo en cautiverio, identificación de



poblaciones con genes prioritarios a resguardar, planificación de programas de producción asistida y estudios de hibridación introgresiva, que conlleven al resguardo y manejo genético que conserve la diversidad y también que con su uso incremente los parámetros productivos de los animales de interés zootécnico.

La genómica funcional animal utiliza los datos a nivel genómico no solo para secuenciar, sino que también examina la función de los genes y los distintos elementos reguladores. El complementar los datos genómicos con la transcriptómica, proteómica o metabolómica, otorga una visión integral de los procesos biológicos, que permiten comprender como las variaciones genéticas se evidencian en la expresión genética diferenciada, así como también en la estructura y funcionamiento de las proteínas y en el fenotipo de los animales, lo cual ofrece información valiosa para proceder a implementar técnicas de mejoramiento y permite la comprensión de la adaptabilidad biológica (Gilad y Mizrahi-Man, 2015).

La trazabilidad y autenticidad de productos animales es importante para el campo de la comercialización de productos pecuarios. El aplicar marcadores derivados de la secuenciación del genoma implica brindar una herramienta valiosa para la trazabilidad y verificación de la autenticidad de los productos animales; el análisis del ADN se pudiese utilizar para la determinación de su origen geográfico, raza, sexo, presencia de patologías, lo cual proporciona una herramienta eficaz contra la adulteración y fraude alimentario. Esto tiene importantes implicaciones para la protección de consumidores (Dalvit et al., 2013).

Conclusión

La secuenciación genómica y el análisis bioinformático son herramientas tecnológicas trascendentales en la genética animal ya que han esclarecido genomas animales desde su diseño y plena identificación de sus componentes, hasta la detección minuciosa variaciones genéticas



individuales y poblacionales. También, ha permitido el impulso en el mejoramiento de genes por la selección asistida por marcadores, comprensión de mecanismos genéticos, desarrollo de herramientas de diagnóstico molecular de precisión y han suministrado información de diversas estrategias de conservación efectivas para especies animales, permitiendo la trazabilidad y autenticación de productos de origen animal. La integración entre genómica y producción animal, permite comprender la diversidad de población de especies de interés y su adaptabilidad, lo que asegura la conservación y avance en el conocimiento biológico productivo impulsando la mejora genética.

Referencias

- Andrews, S. (2010). *FastQC: A quality control tool for high throughput sequence data*. Available online.
- Ashburner, M., Ball, C. A., Blake, J. A., Botstein, D., Butler, H., Cherry, J. M., & Consortium, T. G. O. (2000). Gene ontology: tool for the unification of biology. *Nature Genetics*, 25(1), 25–29.
- Bolger, A. M., Lohse, M., & Usadel, B. (2014). Trimmomatic: a flexible trimmer for Illumina sequence data. *Bioinformatics*, 30(15), 2114–2120.
- Falconer, D. S., & Mackay, T. F. C. (1996). *Introduction to quantitative genetics* (4th Ed.). Longman.
- FAO. (2010). *Estrategias de mejora genética para la gestión sostenible de los recursos zoogenéticos* (Directrices FAO: Producción y sanidad animal, No. 3). Roma.
- Gibson, G., & Muse, S. V. (2009). *A primer of genome science* (3rd ed.). Sinauer Associates.

- Goodwin, S., McPherson, J. D., & McCombie, W. R. (2016). Coming of age: ten years of next-generation sequencing technologies. *Nature Reviews Genetics*, *17*(6), 333–351.
- Hillis, D. M., Bull, J. J., Wiens, J. J., & Zwickl, D. J. (2003). *Phylogenetics: the science of inferring evolutionary history*. Sinauer Associates.
- Hunter, P. (2018). The genetics of domestication: Research into the domestication of livestock and companion animals sheds light both on their “evolution” and human history. *EMBO Reports*, *19*(2), 201–205.
- Huson, D. H., Auch, A. F., Qi, J., & Schuster, S. C. (2007). MEGAN analysis of metagenomic data. *Genome Research*, *17*(3), 377–386.
- Koren, S., Walenz, B. P., Berlin, K., Miller, J. R., Bergman, N. H., & Phillippy, A. M. (2017). Canu: scalable and accurate long-read assembly via adaptive k-mer weighting and repeat separation. *Genome Research*, *27*(5), 722–736.
- Li, H., Handsaker, B., Wysoker, A., Fennell, T., Ruan, J., Homer, N., & Durbin, R. (2009). The sequence alignment/map (SAM) format and SAMtools. *Bioinformatics*, *25*(16), 2078–2079.
- Maheshwari, K., Musyuni, P., Moullick, A., Mishra, H., Ekielski, A., Mishra, P. K., & Aggarwal, G. (2024). Descubriendo la sinfonía microbiana: secuenciación de última generación y conocimientos bioinformáticos sobre el microbioma intestinal humano. *Revista de Ciencias de la Salud*, *11*, 100173.
<https://doi.org/10.1016/j.hsr.2024.100173>
- McKenna, A., Hanna, M., Banks, E., Sivachenko, A., Cibulskis, K., Kernytsky, A., & De Pristo, M. A. (2010). The Genome Analysis Toolkit: a MapReduce framework for analyzing next-generation DNA sequencing data.⁷ *Genome Research*, *20*(9), 1297–1303.



- Metzker, M. L. (2010). Sequencing technologies – the next generation. *Nature Reviews Genetics*, 11(1), 31–46.
- Nurk, S., Bankevich, A., Antipov, D., Gurevich, V. V., Moon, H., Mushlin, V. V., & Pevzner, P. A. (2013). Assembling genomes and mini-metagenomes from highly chimeric reads. *Nature Biotechnology*, 31(11), 1003–1011.
- Quince, C., Walker, A. W., Simpson, J. T., Loman, N. J., & Segata, N. (2017). Shotgun metagenomics, from sampling to analysis. *Nature Biotechnology*, 35(9), 833–844.
- Rhoads, A., Au, K. F., Koren, S., & Phillippy, A. M. (2015). PacBio Sequencing and Its Applications. *Genomics, Proteomics & Bioinformatics*, 13(5), 278–289.
- Rothschild, M. F., & Soller, M. (1997). *Isozymes, protein polymorphisms and DNA markers in domestic animals*. CAB International.
- Sanger, F., Nicklen, S., & Coulson, A. R. (1977). DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 74(12), 5463–5467.
- Wang, K., Li, M., & Hakonarson, H. (2010). ANNOVAR: functional annotation of genetic variants from high-throughput sequencing data. *Nucleic Acids Research*, 38(Web Server issue), W164–W170.
- Wang, S., Li, J., Zhang, Y., & Wang, J. (2019). Overview of High-Throughput Sequencing Technologies and Their Applications in Animal Genomics. *Frontiers in Veterinary Science*, 6, 331.
- Warren, R. L., Holt, R. A., & Jones, S. J. M. (2017). *De novo* assembly of high-throughput sequencing data. In *Bioinformatics for DNA Sequencing* (pp. 177-197). Humana Press, New York, NY.



Yandell, M., & Ence, D. (2012). A beginner's guide to eukaryotic genome annotation. *Nature Reviews Genetics*, 13(1), 45–56.

Yates, A., Akanni, W., Amode, M. R., Barrell, D., Behjati, S., Bentley, P. & Zerbino, D. R. (2016). Ensembl 2016. *Nucleic Acids Research*, 44(D1), D710–D716.