

Succès du testage génomique

Un objectif souhaitable serait de garantir que chaque animal qui est génotypé, mâle ou femelle, jeune ou vieux, reçoive une évaluation génomique publiée. L'assurance de la qualité à toutes les étapes du processus de testage et d'analyse empêche que cet objectif soit atteignable à 100 %. Les échantillons de tissu doivent passer plusieurs mesures de contrôle de la qualité en laboratoire de façon à extraire suffisamment d'ADN pour permettre la réussite du génotypage. Le génotype qui en résulte doit aussi subir une vérification de la parenté pour assurer l'intégrité du livre généalogique et surpasser les tests d'assurance de la qualité pour que l'animal reçoive une évaluation génomique publiable. De façon à mesurer la probabilité qu'un animal reçoive une évaluation génomique publiable lorsqu'il est soumis au programme GenoTest, il est important d'être instruit des mesures de contrôle de la qualité imposées à chaque phase du processus de testage et de la façon dont ils influencent les chances de succès.

Les échantillons soumis au programme GenoTest de septembre 2010 à janvier 2011 ont été examinés. Du total de 6 429 échantillons, 93 % ont été soumis au testage au moyen du panel à faible densité de 3K, alors que le reste a été testé avec le panel de 50K.

Extraction de l'ADN et génotypage

Holstein Canada effectue une inspection visuelle initiale des échantillons de poil et des écouvillons nasaux pour augmenter la probabilité qu'il y ait suffisamment de tissu pour permettre au laboratoire d'extraire de l'ADN. DNA Landmarks (le laboratoire) extrait l'ADN du tissu et effectue une analyse pour assurer que l'ADN répond aux normes de qualité suffisantes pour le génotypage. Le laboratoire n'a pas été en mesure d'obtenir de l'ADN adéquat à partir de 4,2 % des échantillons soumis jusqu'à maintenant. Par la suite, chacun des 3 000 ou 50 000 SNP sur le génotype est inspecté. Si le technicien est incapable de lire le résultat, le SNP est considéré comme étant « manquant » ou « illisible ». Si plus de 10 % des SNP sont illisibles, le génotype est rejeté. Seulement 1,6 % des génotypes qui ont été inspectés en laboratoire n'ont pas répondu à ces critères, et ont dû être échantillonnés et testés de nouveau. Depuis septembre 2010, 94,2 % des échantillons qui ont été soumis au laboratoire ont été génotypés avec succès.

Vérification de la parenté

Plus de 78 000 Holstein ont maintenant été génotypés en Amérique du Nord, avec le panel de 3K ou celui de 50K. Cette commercialisation à grande échelle du génotypage a fourni un autre canal pour la vérification de l'information généalogique. Moins de 150 SNP sont exigés pour déterminer avec précision si la parenté de l'animal génotypé a été consignée correctement. Pour chaque animal qui reçoit un génotype de qualité, son profil d'ADN est comparé au profil d'ADN de son père et/ou de sa mère (lorsqu'il est disponible) afin de déterminer la probabilité que les gènes aient réellement été reçus des parents répertoriés. Dans le cas où le profil d'ADN de l'animal ne concorde pas avec celui d'un parent, les profils d'ADN d'autres animaux génotypés sont alors examinés pour trouver une concordance plus probable. Dans le cas où un ou les deux parents ne sont pas génotypés, il est possible d'identifier la parenté en repérant la transmission de gènes plus loin dans la généalogie. Grâce à ces investigations, plusieurs groupes d'animaux (plus de 175 séries) avec des génotypes identiques ont été découverts.

Approximativement 3,5 % des animaux testés au Canada avaient des génotypes qui étaient incompatibles avec leur généalogie enregistrée. Selon le niveau d'incompatibilité, un père ou une mère, ou les deux, peuvent être disqualifiés comme parents. De la même façon, avec

beaucoup plus que 150 SNP, la constitution de la race d'un animal peut être confirmée. Holstein Canada tente de rectifier tous les cas de non-conformités reliées à la parenté aussitôt qu'ils sont identifiés. Jusqu'à ce que ces incompatibilités soient résolues, le génotype de l'animal n'est pas inclus dans l'évaluation génomique.

Procédures d'imputation

Tous les animaux testés au moyen du panel de 50K qui reçoivent un génotype de qualité et qui n'ont aucune non-conformité en matière de parenté sont censés recevoir une évaluation génomique. Toutefois, les génotypes de 3K doivent être imputés avec précision aux génotypes de 50K avant qu'ils se qualifient pour être inclus dans l'évaluation génomique. La précision avec laquelle le génotype de 3K d'un animal peut être imputé est directement reliée au niveau d'intégralité de la généalogie et de la quantité de génotypages effectués chez les ancêtres. CDN et ses collègues en matière de recherche tentent constamment d'améliorer les procédures et la méthodologie d'imputation. Jusqu'à maintenant, seulement 3,9 % des animaux testés au moyen du panel de 3K n'ont pas reçu une évaluation génomique publiable.

Une récente étude menée par CDN et basée sur plus de 11 000 animaux a démontré la possibilité d'imputer avec succès un génotype de 3K à celui d'un génotype de 50K à partir de différents scénarios reliés à l'intégralité de la généalogie et au génotypage des ancêtres (Tableau 1). Lorsqu'à la fois le père et la mère ont des génotypes de 50K, l'imputation du génotype de 3K d'un animal peut être extrêmement précise et elle est essentiellement réussie à 100 %. Si par ailleurs la mère a été testée avec le panel de 3K ou n'a pas du tout été génotypée, la probabilité du succès de l'imputation diminue (99,2 % à 96,5 %, respectivement). Pour les animaux dont la mère est inconnue, l'imputation de leur génotypage de 3K a été réussie dans seulement 62 % des cas.

Tableau 1. Taux de réussite de l'imputation

Père	Mère génotypée ?	% réussite
Génotypé (50K obligatoire pour une évaluation génomique officielle)	Oui avec 50K	99,9 %
	Oui avec 3K	99,2 %
	Non, mais le GPM est avec 50K	98,5 %
	Non et le GPM non plus, mais au moins un autre ancêtre est génotypé	96,5 %
	La mère est inconnue	62 %
Non génotypé (mais GPP l'est)	Non, et le GPM peut être ou ne pas être génotypé	82 %
Inconnu	Toutes les situations pour la mère	8 %

Sommaire

Selon les critères et les méthodologies actuels, 88 % des animaux qui ont été soumis au génotypage ont passé toutes les étapes du contrôle de la qualité et ont reçu une évaluation génomique publiable. À mesure que de plus en plus d'animaux seront testés et que les procédures d'imputation deviendront de plus en plus efficaces et précises, ce taux de réussite ne fera qu'augmenter. En plus d'amplifier la précision de la prédiction du potentiel génétique d'un animal, le testage génomique a fourni des moyens alternatifs et rentables de vérifier la parenté et de découvrir des animaux génétiquement identiques.