ASSINATURAS GENÔMICAS DE DIVERSIDADE E ENDOGAMIA EM *BUTIA ODORATA* E *BUTIA CATARINENSIS* REVELADAS POR CORRIDAS DE HOMOZIGOSIDADE E HETEROZIGOZIDADE

Emily Vidor, Layonel Alves de Sousa, Enéas Ricardo Konzen, Aleksandro Schafer Da Silva, Miklos Maximiliano Bajay

INTRODUÇÃO

O gênero *Butia* pertence à família recaceae e reúne palmeiras nativas da América do Sul, com ocorrência no Brasil, Paraguai e Argentina. No Brasil, a maior diversidade do gênero concentra-se na região Sul, onde espécies como o *B. odorata* e *B. catarinensis* desempenha importante papel ecológico, econômico e cultural. Os butiazais são ecossistemas fundamentais para a preservação da biodiversidade, enquanto suas flores atraem vários polinizadores, os frutos alimentam diversas espécies animais e ajudam na dispersão de sementes. Entretanto, a expansão da agricultura, urbanização, silvicultura e manejo inadequado das áreas naturais tem contribuído para a fragmentação dos habitats onde ocorrem os butiazais (Cidón *et al*., 2023). A análise das corridas de homozigosidade (*runs of homozygosity* — ROH) surge como uma abordagem relevante para compreender aspectos relacionados à diversidade genômica e à adaptação aos diferentes ambientes em que as duas espécies estão distribuídas (Barragan *et al*., 2024). Assim como, a avaliação das regiões ricas em heterozigosidade (*heterozygosity-rich regions* — HRR) pode contribuir para a identificação de regiões genômicas associadas à manutenção da variabilidade genética associada à processos como seleção balanceadora (Chessari et al., 2024). Dessa forma, este estudo teve como objetivo caracterizar e comparar os padrões de ROH e HRR em populações de *B. odorata* e *B. catarinensis*, contribuindo para o entendimento da estrutura genômica dessas espécies e fornecendo subsídios para estratégias de conservação e manejo de seus recursos genéticos.

DESENVOLVIMENTO

Foram analisados inicialmente 241 indivíduos em estágio reprodutivo, pertencentes a duas espécies: 108 indivíduos de *Butia odorata* e 133 de *Butia catarinensis*. Os indivíduos foram provenientes de populações naturais distribuídas na região Sul do Brasil, abrangendo diferentes ambientes de ocorrência das espécies, incluindo áreas costeiras, formações de restinga e regiões associadas ao Bioma Pampa. O DNA genômico foi extraído a partir de tecido foliar jovem utilizando protocolo de CTAB modificado, baseado em Doyle e Doyle (1990). A integridade e a qualidade do DNA foram avaliadas por eletroforese em gel de agarose e espectrofotometria, seguida de quantificação da concentração de DNA usando um fluorímetro Qubit. Posteriormente, foram construídas bibliotecas genômicas com base na metodologia de *double-digest restriction-site associated DNA sequencing* (ddRAD/GBS), e o sequenciamento foi realizado na plataforma Illumina HiSeq 2500 (Peterson *et al*., 2012). As sequências obtidas foram submetidas ao controle de qualidade utilizando os programas FastQC e MultiQC. A remoção de sequências de baixa qualidade foi realizada com o software fastp. Devido à ausência de um genoma de referência disponível para as espécies do gênero *Butia* as leituras foram comparadas ao genoma de referência de *Cocos nucifera*. A identificação e a genotipagem dos SNPs foram realizadas utilizando o software Stacks. Posteriormente, os dados genotípicos foram submetidos a procedimentos de controle de qualidade e filtragem no programa PLINK (Purcell *et al*., 2007). Após as etapas de controle de qualidade e filtragem, permaneceram 190 indivíduos e 8.567 SNPs distribuídos ao longo do genoma. As análises de ROH e HRR foram

realizadas no ambiente R, utilizando o pacote detectRUNS (Biscarini *et al*., 2018) e o método de janelas deslizantes. Para a caracterização dos padrões genômicos de homozigosidade, foram estimados o número total de segmentos ROH, o comprimento dos segmentos identificados e o coeficiente de endogamia genômica baseado em ROH (FROH) utilizando o pacote adegenet versão 2.1.11 (Jombart, 2008). Adicionalmente, foram identificadas regiões de homozigosidade e heterozigosidade compartilhadas entre os indivíduos avaliados, possibilitando a investigação de padrões genômicos potencialmente associados à história demográfica, à estrutura populacional e aos processos de adaptação das espécies.

RESULTADOS

Foram identificadas 164 ROH no conjunto de indivíduos analisado. Desse total, 117 ocorreram em *B. odorata* e 47 em *B. catarinensis* (Figura 1). O coeficiente genômico FROH revelou valores médios de 0,374% para *B. odorata* e 0,125% para *B. catarinensis*. Esses resultados indicam que a espécie *B. odorata* apresenta uma maior proporção do genoma coberta por segmentos de homozigosidade, sugerindo diferenças na estrutura genética e na história demográfica das populações avaliadas. A distribuição das ROH por tamanho demonstrou predominância de segmentos entre 4 e 8 Mb, seguida pela classe de 2 a 4 Mb. Não foram identificados segmentos superiores a 16 Mb. Esse padrão é relevante, pois corridas extremamente longas costumam estar associadas a eventos recentes de endogamia. A predominância de segmentos intermediários sugere a influência de eventos históricos mais antigos e uma dinâmica populacional mais complexa. A identificação de ilhas de ROH revelou regiões recorrentes nos cromossomos 1, 4, 5 e 14 em *B. odorata*, e em *B. catarinensis* foram identificadas ilhas nos cromossomos 1 e 12 (Tabela 1). As análises de HRR apresentaram apenas duas regiões ricas em heterozigosidade foram detectadas, sendo uma em cada espécie. A baixa frequência de HRR observada pode estar associada aos parâmetros empregados na análise ou às características biológicas das populações avaliadas. Dessa forma, estudos futuros deverão testar diferentes abordagens para verificar se novas regiões podem ser identificadas. Em conjunto, os resultados demonstram diferenças na distribuição da variabilidade genômica entre as espécies estudadas e representam um dos primeiros levantamentos genômicos baseados em ROH e HRR para o gênero *Butia*.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

As populações de *B. odorata* apresentaram maior frequência de corridas de homozigosidade e maiores valores médios de FROH quando comparadas às populações de *B. catarinensis*. As análises permitiram identificar regiões genômicas recorrentes de homozigose compartilhadas entre indivíduos, principalmente nos cromossomos 1 e 5 em *B. odorata* e nos cromossomos 1 e 12 em *B. catarinensis*. As regiões ricas em heterozigosidade ocorreram em baixa frequência nas condições avaliadas. Os resultados deste estudo contribuem para uma melhor compreensão da organização genômica das espécies do gênero *Butia*, trazendo informações relevantes para programas de conservação, manejo e uso sustentável desses recursos genéticos. Além disso, os dados obtidos podem servir como referência para novos estudos voltados à genômica populacional, à caracterização funcional de regiões do genoma e ao desenvolvimento de estratégias voltadas à conservação genética dessas palmeiras nativas.

Palavras-chave: adptação; SNPs; conservação; ROH; HRR.

ANEXOS

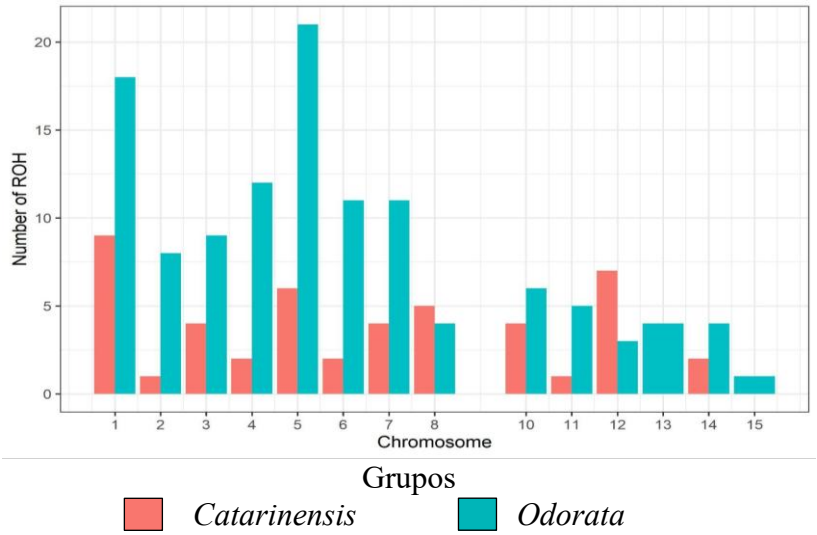


Figura 1. *Distribuição das corridas de homozigosidade por cromossomo em B. odorata e B. catarinensis.*

Tabela 1. *Ilhas de ROH identificadas em Butia odorata e Butia catarinensis.*

Grupo	Cromossomo	Início (pb)	Fim (pb)	Tamanho (Mb)	SNPs
B. odorata	1	213.420.454	221.579.086	8,16	103
B. odorata	4	175.199.914	177.689.395	2,49	25
B. odorata	5	454.342	5.956.458	5,50	69
B. odorata	5	18.213.206	23.817.728	5,60	83
B. odorata	14	3.081.539	5.687.304	2,61	52
B. catarinensis	1	212.748.562	218.085.457	5,34	70
B. catarinensis	12	73.204.889	78.368.398	5,16	72

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

DOYLE, J. J.; DOYLE, J. L. Isolation of plant DNA from fresh tissue. **Focus**, v. 12, p. 13-15, 1990.

BARRAGAN, C. et al. Deleterious phenotypes in wild *Arabidopsis arenosa* populations are common and linked to runs of homozygosity. **G3: Genes, Genomes, Genetics**, v. 14, n. 3, 2024.

BISCARINI, F. et al. detectRUNS: Detect Runs of Homozygosity and Runs of Heterozygosity in Diploid Genomes. R package, 2018.

CHESSARI, G. et al. Characterization of heterozygosity-rich regions in Italian and worldwide goat breeds. **Scientific Reports**, v. 14, 2024.

CIDÓN, C. F.; TURCHETTO-ZOLET, A. C.; BAJAY, M. M.; ZUCCHI, M. I.; KONZEN, E. R. Phenotypic and molecular basis for genetic variation in jelly palms (*Butia* sp.): where are we now and where are we headed to?. **Genetics and Molecular Biology**, v. 46, 2023.

JOMBART, T. adegenet: a R package for the multivariate analysis of genetic markers. **Bioinformatics**, v. 24, n. 11, p. 1403-1405, 2008.

PETERSON, B. K. et al. Double digest RADseq: an inexpensive method for de novo SNP discovery and genotyping in model and non-model species. **PLOS ONE**, v. 7, n. 5, 2012.

PURCELL, S. et al. PLINK: a tool set for whole-genome association and population-based linkage analyses. **The American Journal of Human Genetics**, v. 81, n. 3, p. 559–575, 2007.