
MAPEO ASOCIATIVO DE GENOMA COMPLETO (GWAS) PARA EL ÁNGULO FOLIAR, ALTURA DE LA PLANTA Y ALTURA DE LA PRIMERA MAZORCA EN LÍNEAS ENDOGÁMICAS DE MAÍZ (*Zea mays* L.)

**CARLOS ERNESTO MALDONADO MUÑOZ
DOCTOR EN CIENCIAS
(MENCIÓN EN INGENIERÍA GENÉTICA VEGETAL)**

RESUMEN

Las características relacionadas con la arquitectura de las plantas, incluyendo su capacidad de mantenerse erguidas frente a condiciones de cultivo, son determinantes de la productividad de las plantas en los sistemas de cultivo intensivo de maíz. En este sentido, los estudios de asociación de genoma amplio (GWAS) basados en polimorfismos de nucleótido único (SNP) han proporcionado información valiosa sobre la relación entre la variación de regiones genéticas y fenotipos complejos como los de la arquitectura. Sin embargo, no existen antecedentes, a la fecha, que relacionen caracteres complejos con haplotipos de genoma amplio en maíz. En el presente estudio se caracterizaron aproximadamente 7,800 bloques haplotipos de un conjunto de SNP de alta calidad (~38,000), en un panel de asociación compuesto por líneas endogámicas de maíz tropical. Con ello, se identificaron asociaciones genómicas con el ángulo de la hoja (AF), altura de la planta (AP), altura de la primera mazorca (AM) y la relación AM/AP. La proporción de la variación fenotípica explicada por los SNP individuales varió entre 7%, para el SNP S1_285330124 (ubicado en el cromosoma 9 y asociado con la relación AM/AP), y 22%, para el SNP S1_317085830 (ubicado en el cromosoma 6 y asociado con el ángulo de la hoja). Un total de 40 bloques de haplotipos se asociaron significativamente con las características de interés, explicando hasta el 29% de la variación fenotípica para el ángulo de la hoja, correspondiente al haplotipo hapAF4.04, que se mantuvo estable durante dos temporadas de crecimiento. En general, las asociaciones para AP, AM y la relación AM/AP fueron específicas de la temporada, lo que se confirmó mediante un análisis de comparación de modelos utilizando los criterios de información de Akaike y Schwarz. Además, se identificaron cinco haplotipos estables (83%) y 15 SNP (75%) para el ángulo de la hoja. Otro importante resultado fue que el 29%

(4/14) de los loci asociados concomitantemente con AP y AM presentaron una moderada o fuerte evidencia de asociación ($\log_{10}(\text{Factor Bayes}) > 3$ y Probabilidad posteriori de Asociación > 0.5) a estas características en conjunto, proporcionando una clara evidencia de que estos loci tienen un efecto pleiotrópico significativo. Aproximadamente el 62% de las asociaciones con haplotipos (25/40) no contenían SNP detectados en el estudio de asociación utilizando SNP individuales. Este resultado confirma la ventaja de los estudios de asociación de todo el genoma basados en haplotipos para examinar determinantes genéticos que controlan la arquitectura y el encamado de las plantas de maíz. Adicionalmente, el mapeo asociativo basado en haplotipos proporcionó una reducción de la dimensionalidad basada en la agrupación de SNP a partir del patrón de Desequilibrio de Ligamiento (LD) observado en la población, además aumenta la posibilidad de encontrar segmentos genómicos que controlen la variación de una característica.

ABSTRACT

The traits related to the architecture of the plants, including their ability to remain upright in the face of growing conditions, are determinants of the productivity of the plants in the intensive maize cultivation systems. In this sense, Genome-Wide Association Studies (GWAS) based on Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs) have provided valuable information on the relationship between the variation of genetic regions and complex phenotypes such as those of architecture. However, to date, there is no background, that relates complex traits to haplotypes of genome-wide in maize. In the present study, approximately 7,800 haplotype blocks of a set of high-quality SNPs (~38,000) were characterized in an association panel composed of inbred lines of tropical maize. With this, genomic associations were identified with the leaf angle (AF), plant height (AP), ear height (AM) and the AM/AP ratio. The proportion of phenotypic variation explained by individual SNPs varied between 7%, for SNP S1_285330124 (located on chromosome 9 and associated with the AM/AP ratio), and 22%, for SNP S1_317085830 (located on chromosome 6 and associated with the leaf angle). A total of 40 haplotype blocks were significantly associated with the traits of interest, explaining up to 29% of the phenotypic variation for the leaf angle, corresponding to the hapAF4.04 haplotype, which remained stable for two growing seasons. In general, the associations for AP, AM and the AM/AP ratio were season-specific, which was confirmed by a model comparison analysis using the information criteria of Akaike and Schwarz. Also, five stable haplotypes (83%) and 15 SNPs (75%) were identified for the leaf angle. Another important result was that 29% (4/14) of the loci associated concomitantly with AP and AM presented moderate or strong evidence of association ($\log_{10}(\text{Bayes Factor}) > 3$ and Posterior Probability of Association > 0.5) to these traits in together, providing clear evidence that these loci have a significant pleiotropic effect. Approximately 62% of the associations with haplotypes (25/40) did not contain SNPs detected in the association study using individual SNPs. This result confirms the advantage of haplotype-based genome-wide association studies to examine genetic determinants that control the architecture and lodging

of maize plants. Additionally, haplotype-based association mapping provided a reduction of the dimensionality based on the SNP clustering through on the linkage disequilibrium (LD) pattern observed in the population, also increases the possibility of finding genomic segments that control the variation of traits.