

小叶杨基因组组装及其重要性状的全基因组关联分析*

蔡柯伟¹, 赵曦阳^{1*} ...

(1.单位名称 吉林农业大学林学与草学学院 所在城市 长春 邮编 130118)

摘要:【目的】组装小叶杨端粒到端粒(T2T)级参考基因组序列,通过全基因组关联分析,鉴定出与目标性状显著相关的 SNPs,为小叶杨分子设计育种奠定研究基础。【方法】以小叶杨优良品种为材料,结合二代和三代测序技术进行基因组测序,获得高质量的参考基因组序列;同时,对 207 份小叶杨种质进行表型调查和基因组重测序,检测其生长性状、叶片性状、木材性状和光合性状等表型变异及 SNP 变异;通过全基因组关联分析,鉴定出与目标性状显著相关的 SNPs。【结果】(1)成功构建小叶杨端粒至端粒(T2T)且具有单倍型解析的参考基因组。两个单倍型基因组长度分别为 412.23 Mb 与 412.12 Mb, contig N50 分别为 23.55 Mb 和 23.91 Mb,成功注释 34,756 个和 34,664 个蛋白质编码基因。BUSCO 评估结果显示,小叶杨基因组覆盖了 1,597 个真核生物单拷贝基因集,占比为 98.9%。(2)基于小叶杨及其他 14 个物种的比较基因组学分析,共鉴定出 1,194 个共有的单拷贝直系同源基因。通过物种进化树构建和分歧时间评估,发现杨属和柳属的物种拥有一个共同的祖先,且毛果杨、香杨和美洲黑杨之间的亲缘关系比小叶杨更为紧密。基于共线性及 Ks 值分析,确定小叶杨经历了全基因组复制事件。(3)小叶杨 207 份种质的 18 个性状均存在显著变异,其变异系数平均值为 19.98%。按不同性状的平均变异系数排序依次为:叶片性状(22.71%)> 生长性状(16.84%)> 光合性状(12.52%)> 木材性状(11.86%)。不同性状之间大都存在显著的相关关系。(4)重测序结果表明,207 份小叶杨种质的平均比对率为 98.60%,共获得 4,196,773 个 SNPs。系统发育分析、群体结构分析和主成分分析均可将 207 份小叶杨种质资源划分为 2 大亚群。不同种群间遗传多样性水平存在差异,且辽宁种群的遗传多样性最高。1,690 个 SNP 变异位点是小叶杨群体适应环境变化的重要位点。(5)通过 SNP 数据与 18 个目标性状的全基因组关联分析,共检测到 418 个 SNPs 和 176 个基因与 16 个性状显著相关。在 Chr16: 7,575,981 ~ 7,640,652 bp 区域发现了一个与分枝角度性状相关的 SNP 簇,包含 5 个候选基因,并发现其在腋芽组织中表现出高表达水平。另外,通过在极端表型样本中应用加权基因共表达网络分析,成功地鉴定出 4 个关键基因,包括 *PsBA14*、*PsBA13* 等,它们与分枝角度性状也具有显著的相关性。【结论】本研究成功构建了小叶杨 T2T 级别参考基因组,通过基因组重测序及全基因组关联分析,揭示了小叶杨群体的遗传变异,鉴定出与重要性状紧密关联的 SNP 位点和候选基因,并且还鉴定了影响分枝角度性状的关键功能基因,为小叶杨的遗传改良和品种优化提供了坚实的遗传基础。