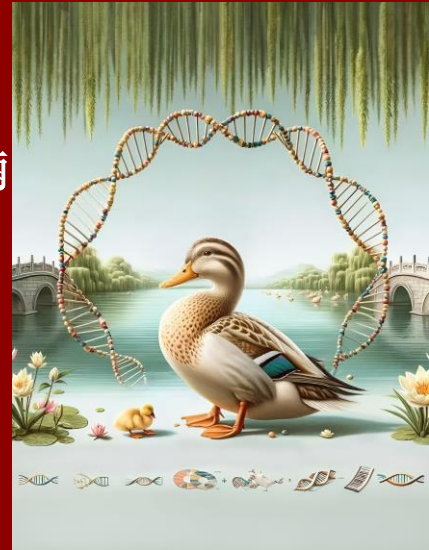


泛基因组研究发现两个转座子插入 是调控鸭体重和白羽性状形成的原因突变

王克君、华国营、李竞一、杨宇、张晨曦、杨岚、胡晓玉、Armin Scheben、吴亚楠
龚萍、章双杰、樊艳凤、曾涛、卢立志、龚炎长、蒋瑞瑞、孙桂荣、田亚东、
康相涛、胡海飞、李文婷

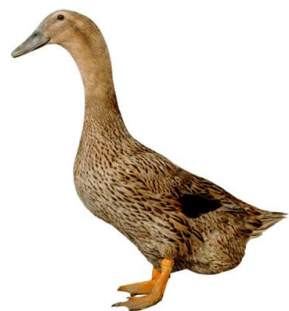
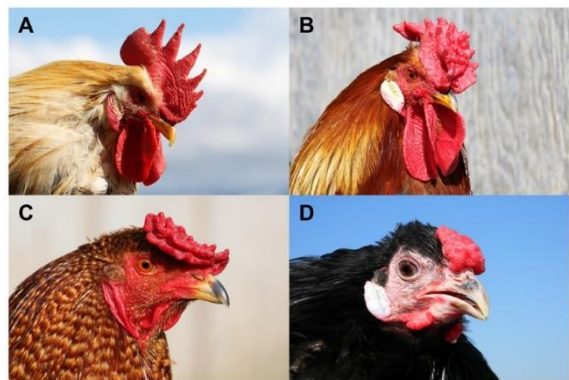
河南农业大学



Kejun Wang, Guoying Hua, Jingyi Li, Yu Yang, Chenxi Zhang, Lan Yang, Xiaoyu Hu, Armin Scheben, Yanan Wu, Ping Gong, Shuangjie Zhang, Yanfeng Fan, Tao Zeng, Lizhi Lu, Yanzhang Gong, Ruirui Jiang, Guirong Sun, Yadong Tian, Xiangtao Kang, Haifei Hu, Wenting Li. 2024. Duck pan-genome reveals two transposon insertions caused bodyweight enlarging and white plumage phenotype formation during evolution. *iMeta1:e1*. <https://doi.org/10.1002/imt2.154>



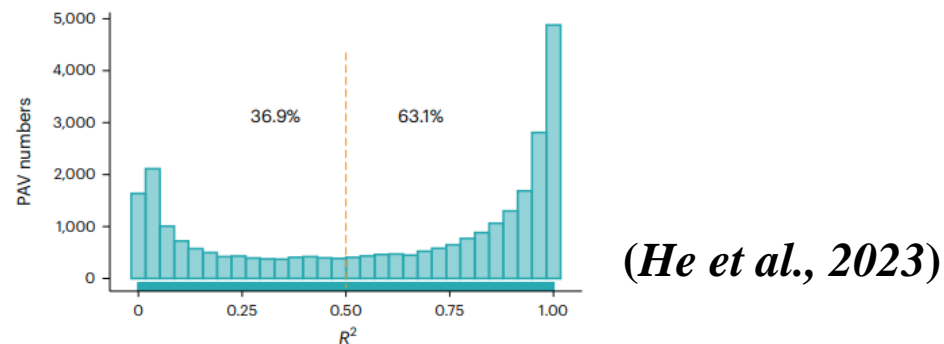
背景



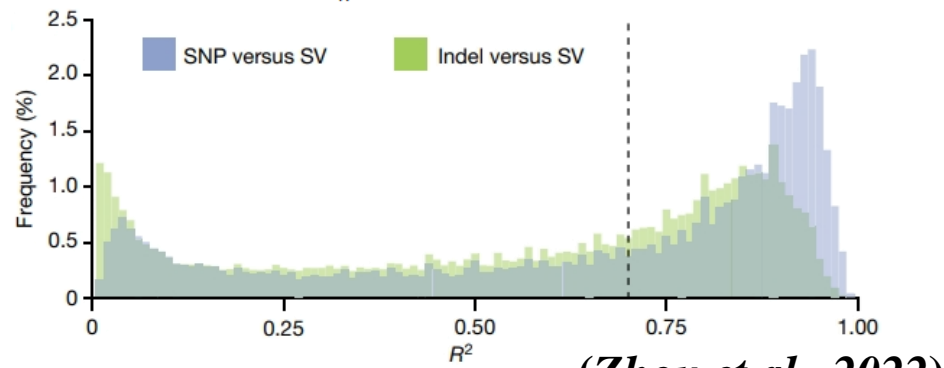
(Imsland et al., 2012)

➤ 结构变异引起

部分结构变异 与SNP不存在连锁效应



(He et al., 2023)



(Zhou et al., 2022)



背景



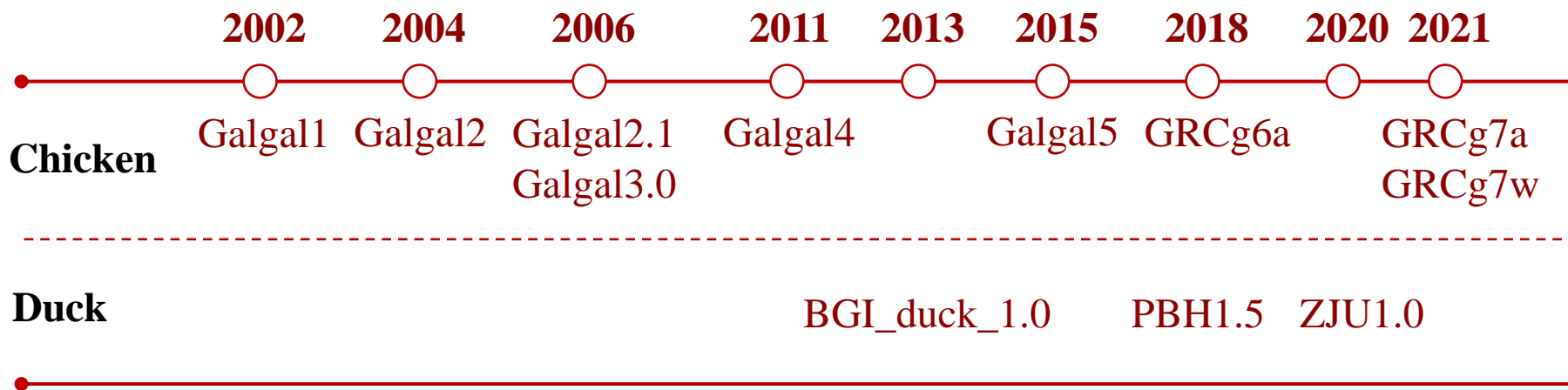
Anas platyrhynchos

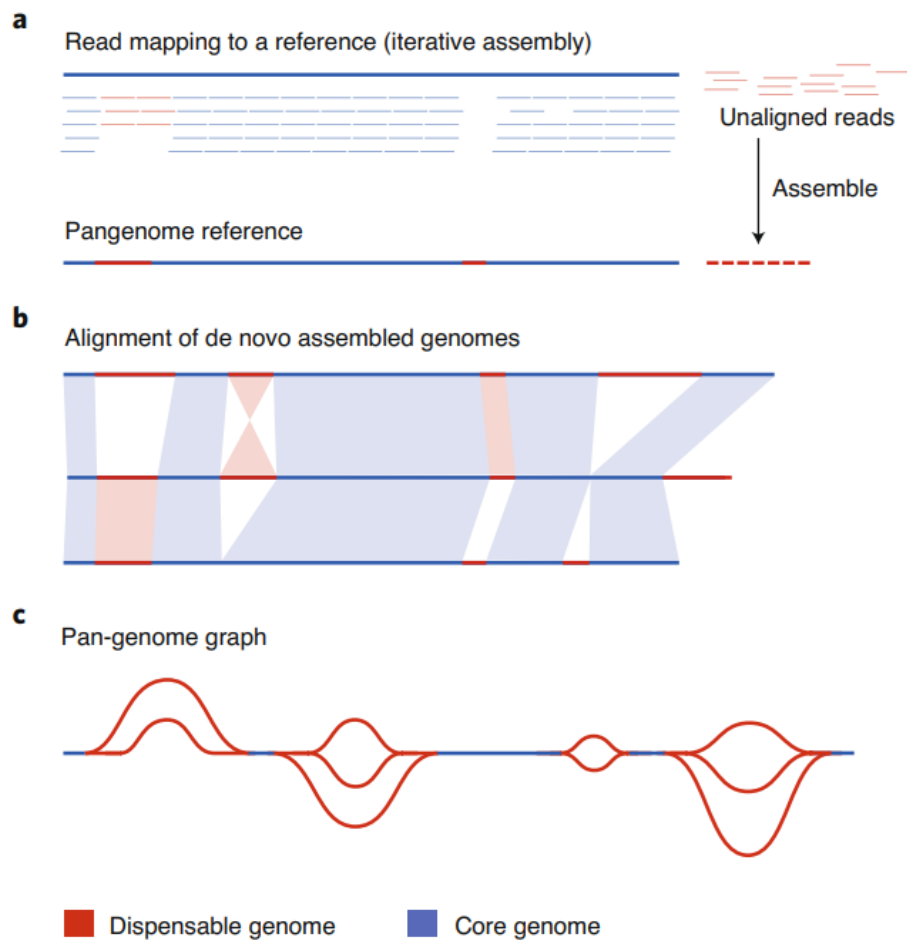


Anas zonorhyncha



Pekin duck





■ 泛基因组构建策略

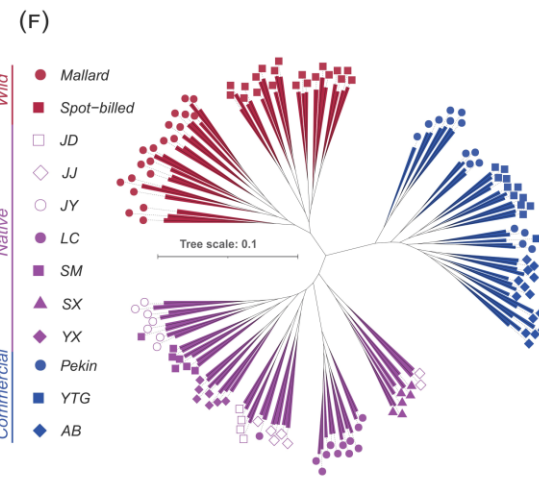
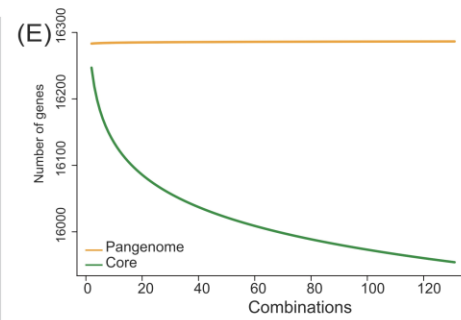
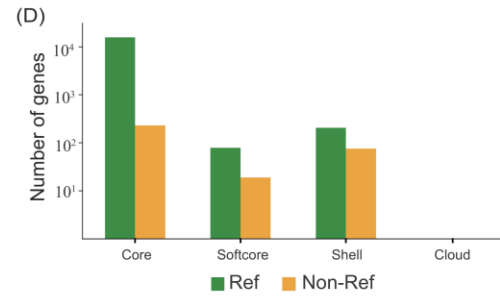
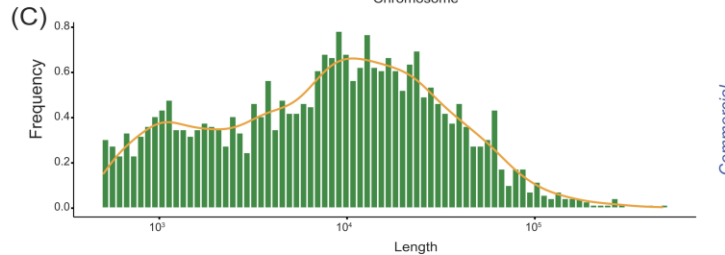
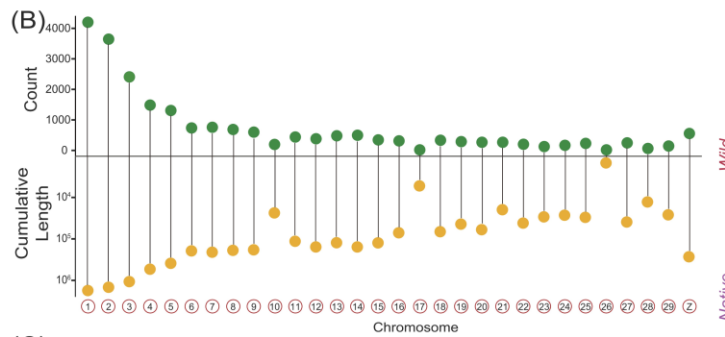
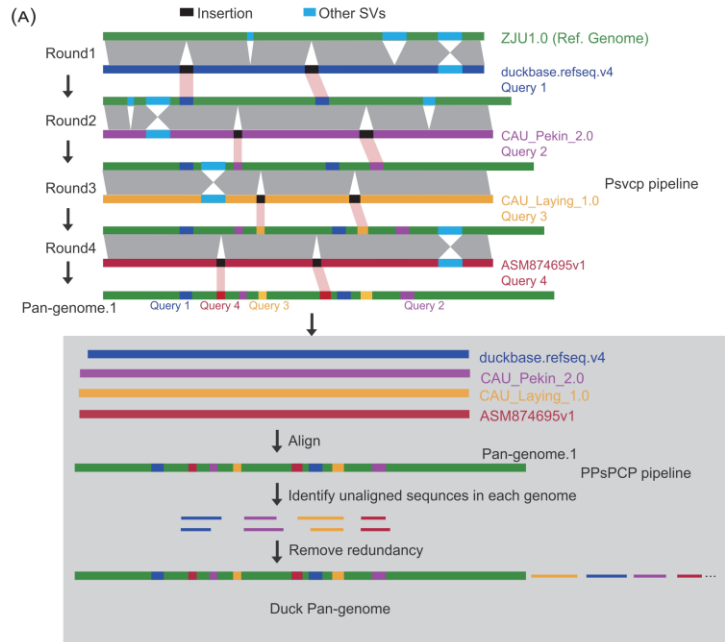
(1) 线性泛基因组

- ✓ 基于短读长测序“比对-组装”迭代过程
- ✓ 基于Assembly alignment过程

(2) 图形化泛基因组

- ✓ Assembly alignment-based 策略
- ✓ Reference + VCF 策略





01. 泛基因组构建

- **类型：** 线性泛基因组
- **方法：** 基于Assembly alignment
- 5个公开的鸭基因组
- 鉴定~40.98Mb 新序列
- **优势：** 部分新序列放回基因组



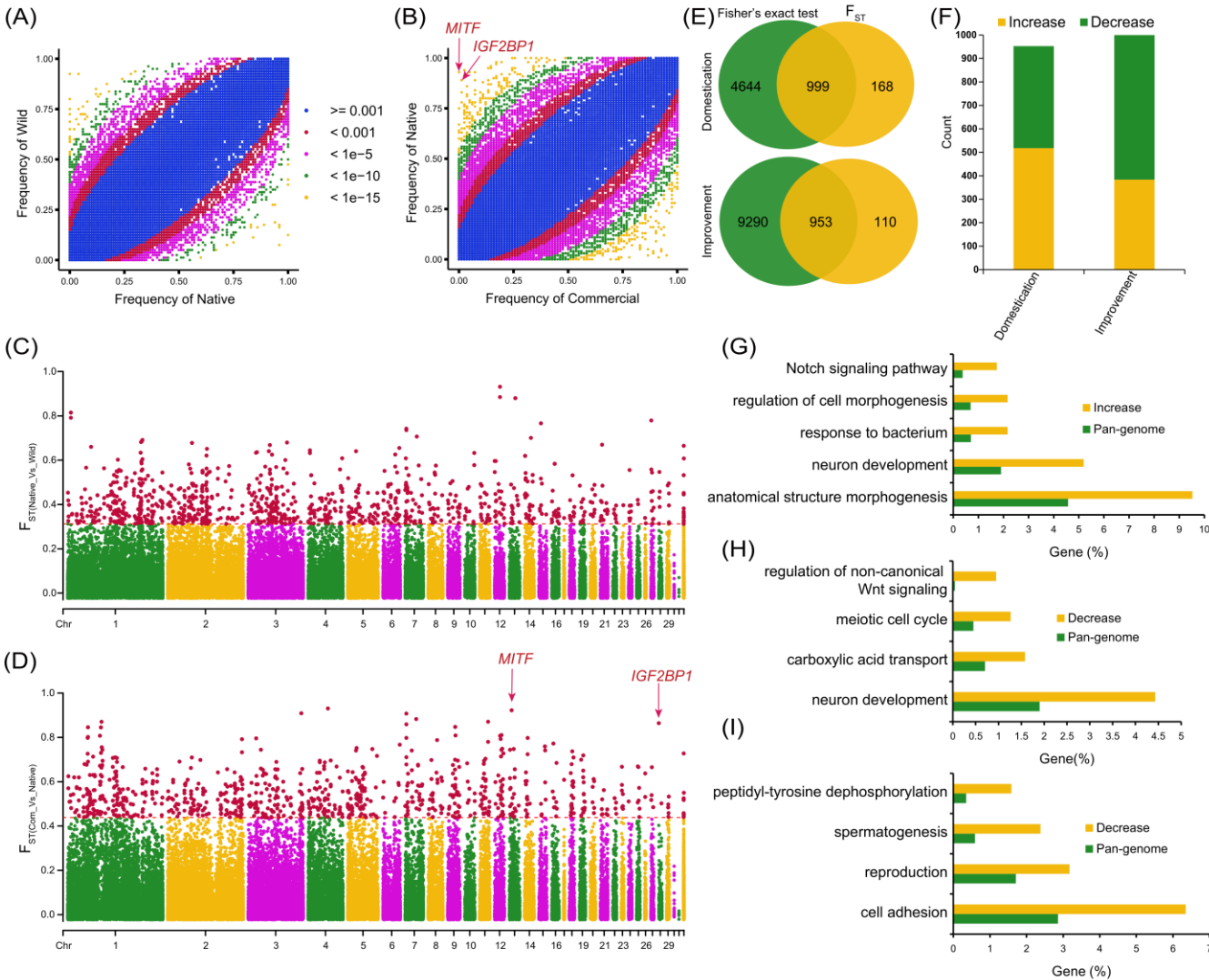
02. 驯化和改良对基因组结构变异影响

● **方法:** Fixation index (F_{ST}) 和 Fisher's exact test

➤ **驯化过程:** 999 SVs 可能与神经系统发育、细菌应答、结构形态发生

➤ **改良过程:** 953 SVs 可能与繁殖和精子发生功能有关

➤ **显著的SV定位在***IGF2BP1*、*MITF* 附近



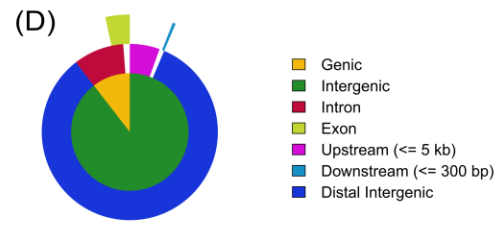
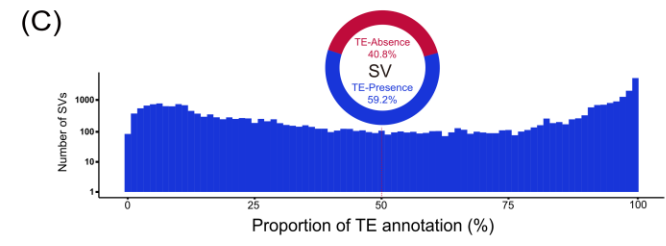
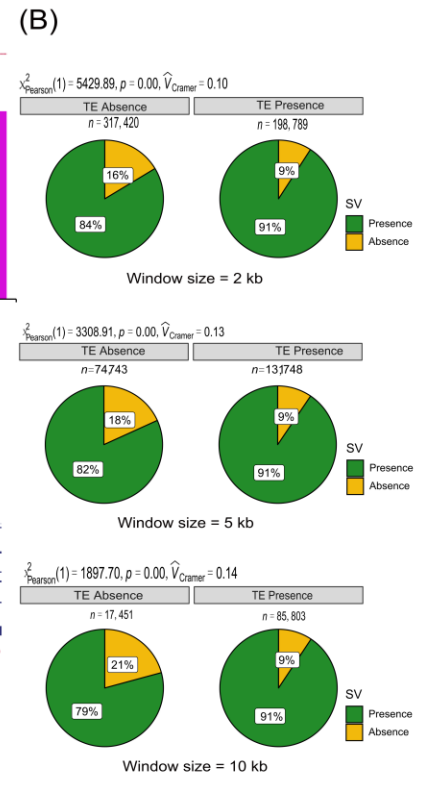
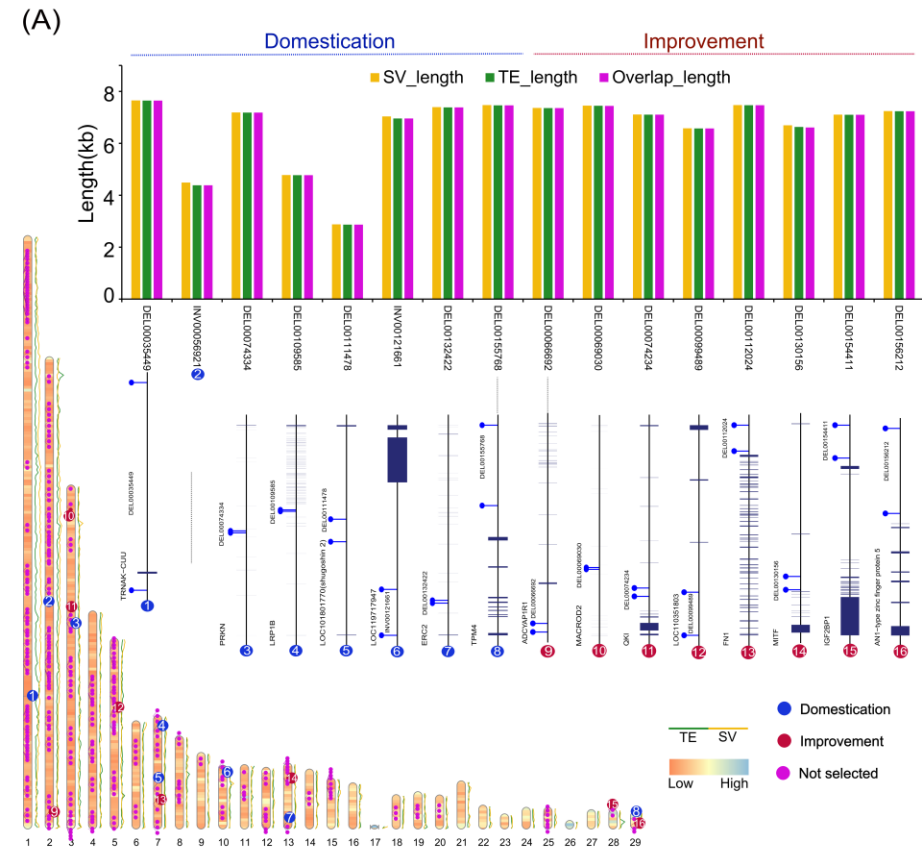
03. 转座子来源的SV与驯化和改良性状相关

● **转座子**: 24.37%新鉴定序列

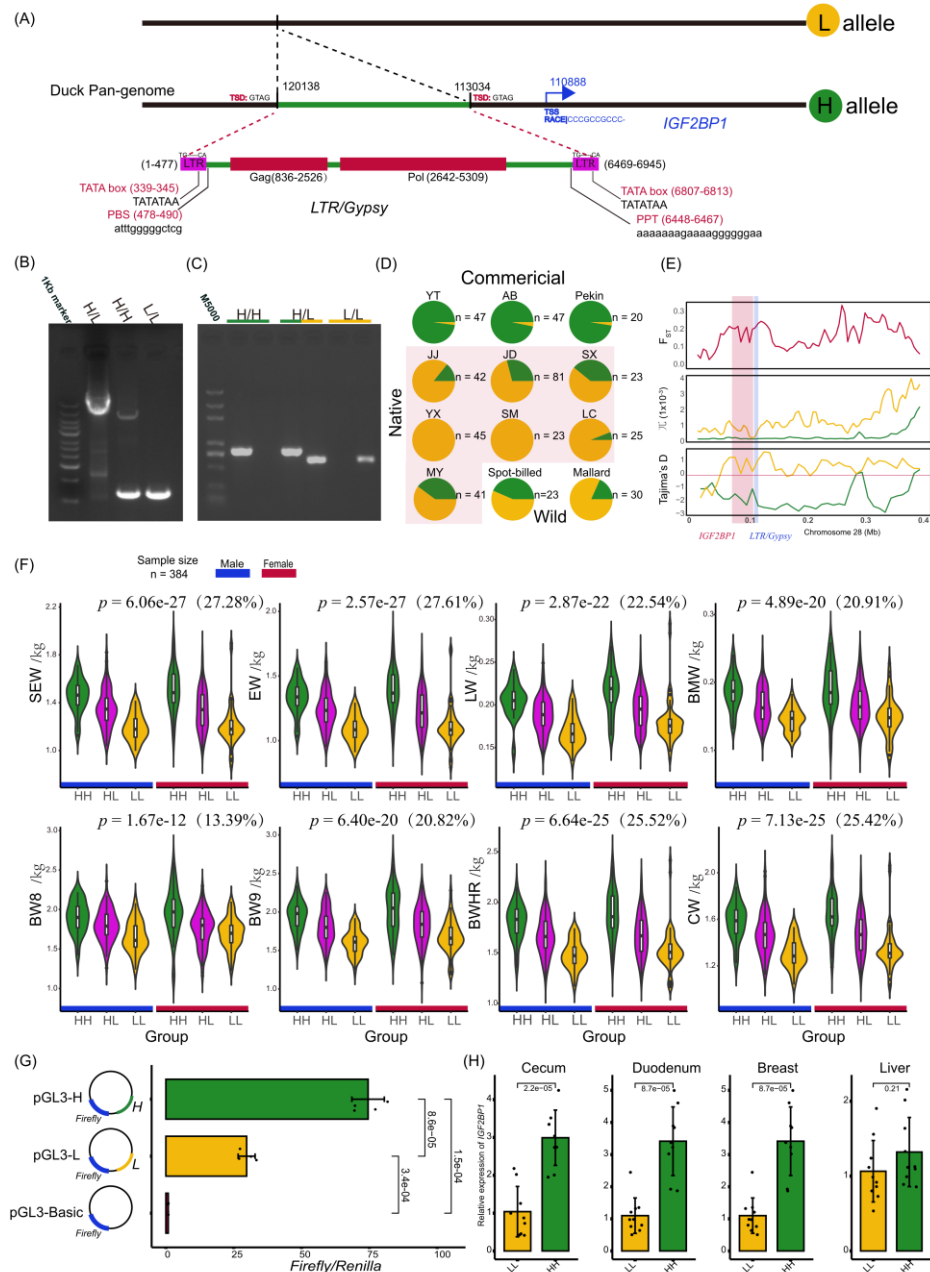
9.49%全基因组水平

➤ **卡方检验**: SV出现的频率与TE存在的频率显著相关, 59.2%SVs对应至少一个TE, 其中58.7%与TE的重叠度超过50%

➤ **完整TE**: 392个SV表现超过95%匹配到TE, 其中16个在驯化和改良过程受到选择, 包括*IGF2BP1*上游的DEL00154411、*MITF*内部的DEL00130156



04. *IGF2BP1*启动子的6945 bp Gypsy 插入通过上调其表达提高鸭体重性状

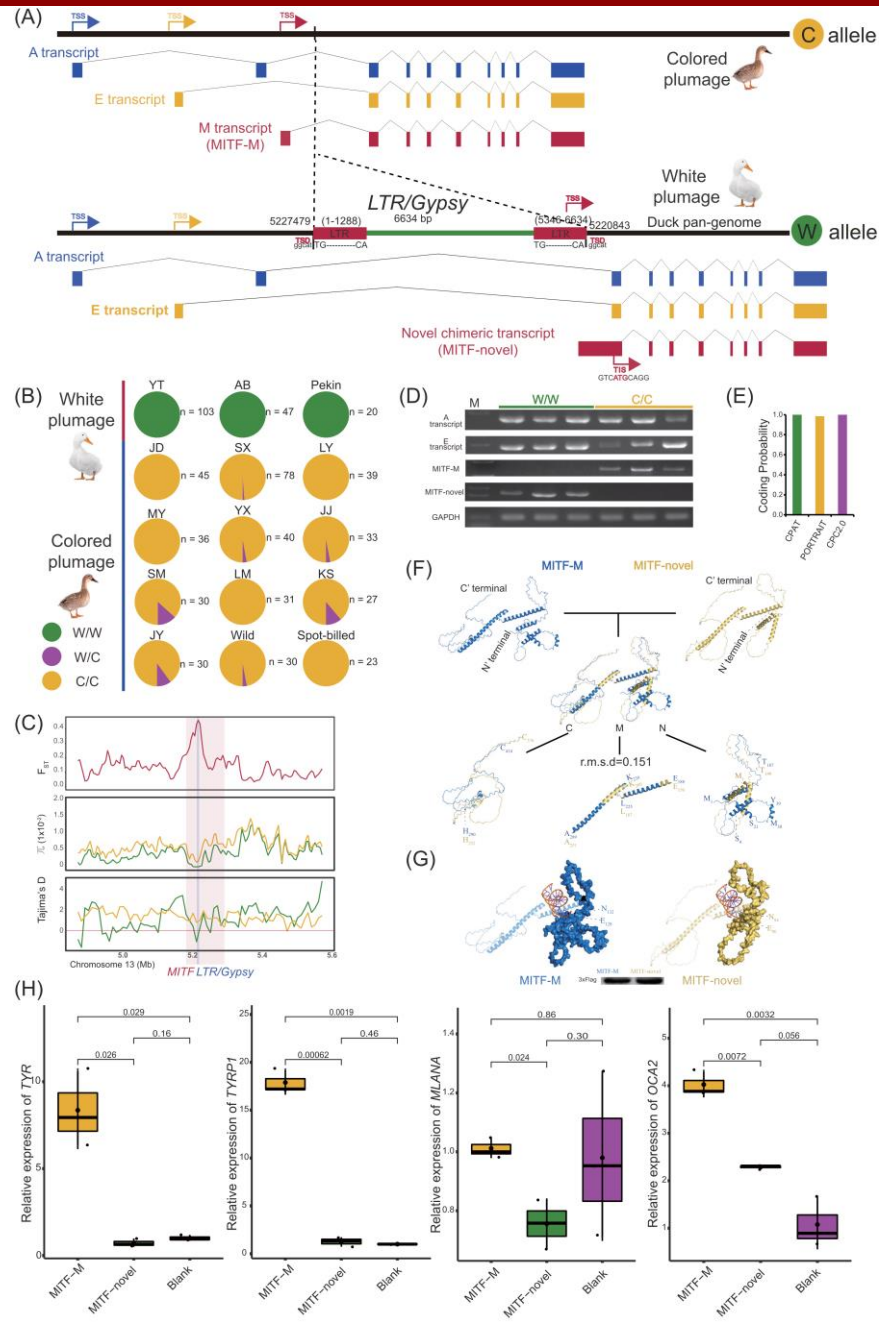


- **变异:** 6945 bp Gypsy转座子位于 *IGF2BP1* 上游
- **效应分析:** 8/9周体重、胴体重、半净膛重、全净膛重、腿重、胸肌重显著相关, 27.61% 全净膛重表型变异 (**已知鸟类中影响体重数量性状最大的**)
- **调控机制:** 作为增强子通过调控 *IGF2BP1* 表达影响体重



正文

05. *MITF*内含子6634bp Gypsy转座子插入通过产生嵌合转录本产生白色羽毛表型



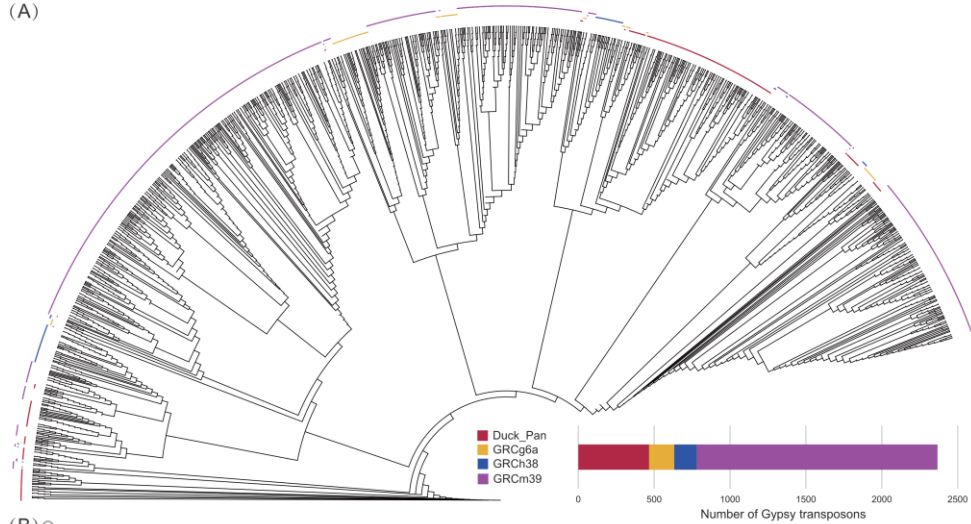
● **变异:** 6634bp Gypsy转座子位于*MITF*内含子

➤ **效应分析:** 插入产生一个新的融合转录本可编码转录本

➤ **调控机制:** 融合转录本 (loss of function) 抑制下游黑色素形成通路基因表达, 从而产生白色羽毛



(A)



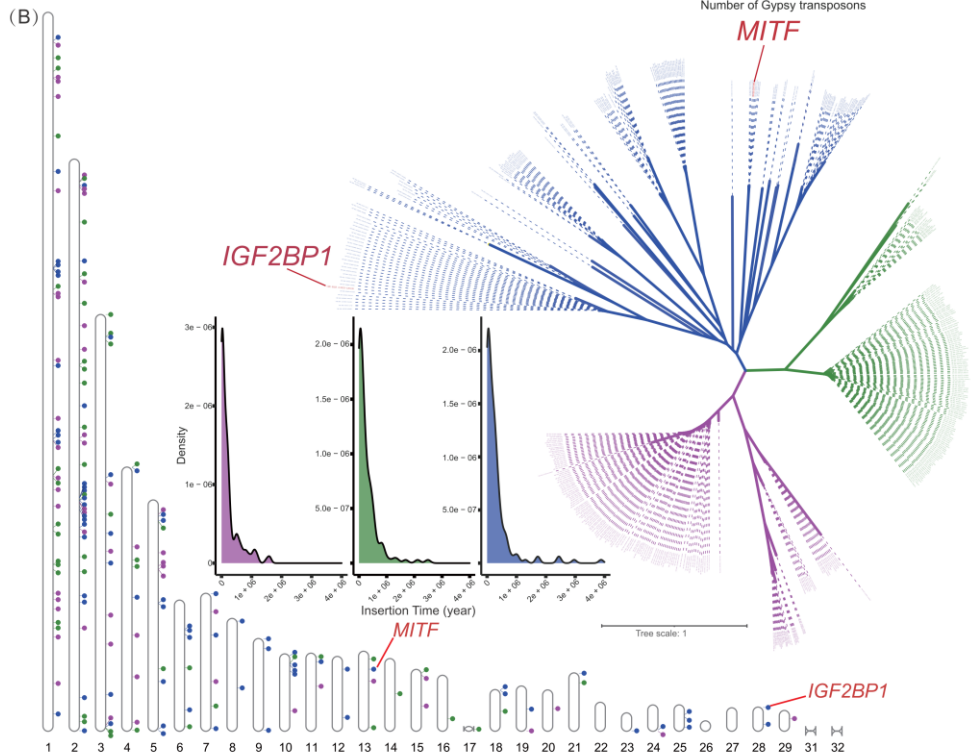
06. Gypsy转座子进化分析

- **转座子**: 相比于鸡, 鸭Gypsy发生过扩张

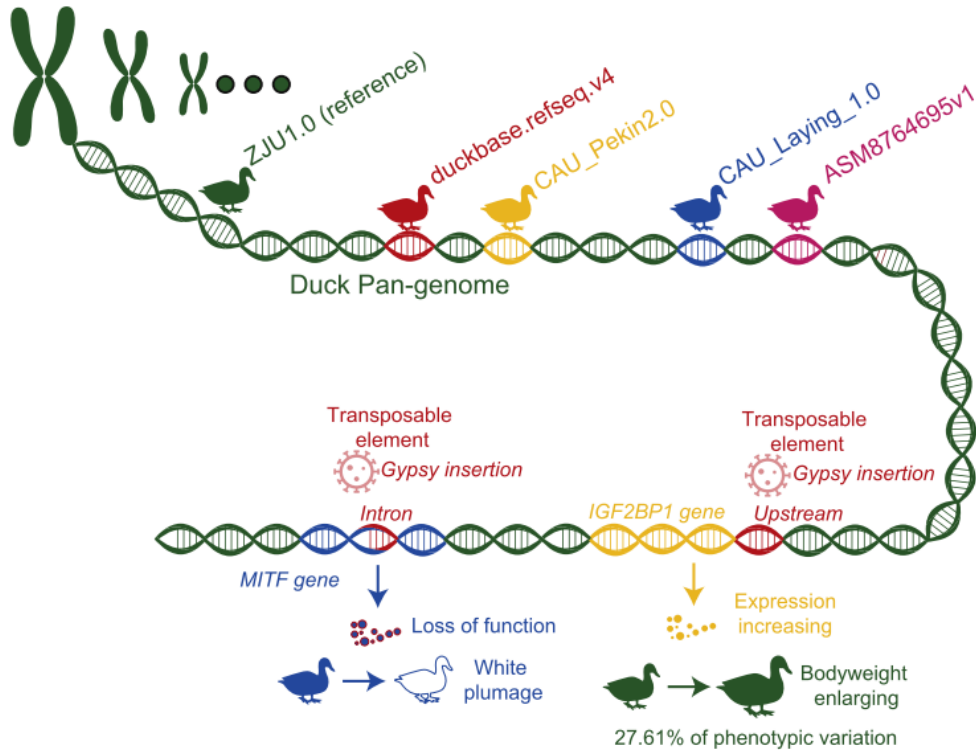
(467 pan-genome and 431 ZJU1.0 Vs. 165 in GRCg6a)

- **进化分析**: Gypsy转座子三个分支群, *IGF2BP1*和*MITF*的Gypsy转座子发生时间较为古老, 大约发生在3.88百万年和0.6百万年前。

(B)



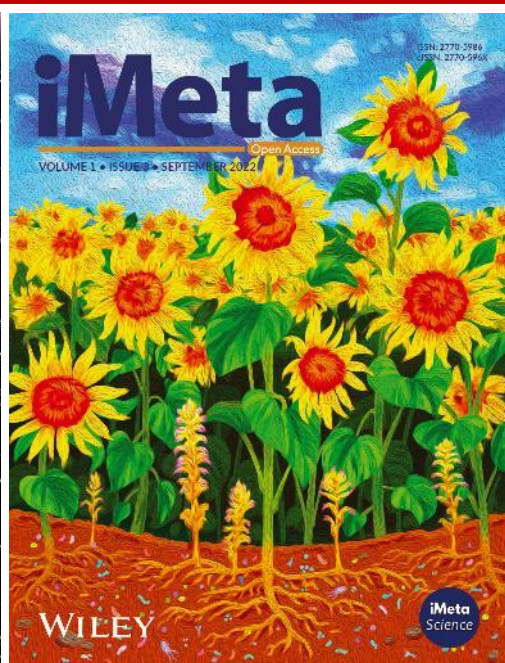
总结



- 我们构建了首个鸭泛基因组，鉴定到约40.98 Mb 新序列。
- 分析发现结构变异与转座子分布存在相关，且很多SV是转座子插入导致的，其中部分参与鸭驯化和改良性状。
- 我们以IGF2BP1启动子区和MITF内含子区转座子插入为例子，解析转座子引起的表型多样性，同时也解析了IGF2BP1在体重性状和MITF对于白羽性状产生的调控机制。
- 值得注意的是IGF2BP1启动子区Gypsy插入是目前鉴定到能够解释鸟类体重性状表型变异最大的遗传变异高达27.61%。

Kejun Wang, Guoying Hua, Jingyi Li, Yu Yang, Chenxi Zhang, Lan Yang, Xiaoyu Hu, Armin Scheben, Yanan Wu, Ping Gong, Shuangjie Zhang, Yanfeng Fan, Tao Zeng, Lizhi Lu, Yanzhang Gong, Ruirui Jiang, Guirong Sun, Yadong Tian, Xiangtao Kang, Haifei Hu, Wenting Li. 2024. Duck pan-genome reveals two transposon insertions caused bodyweight enlarging and white plumage phenotype formation during evolution. *iMeta1:e1*.<https://doi.org/10.1002/imt2.154>





“iMeta”是由威立、肠菌分会和本领域数百位华人科学家合作出版的开放获取期刊，主编由中科院微生物所刘双江研究员和荷兰格罗宁根大学傅静远教授共同担任。目的是发表原创研究、方法和综述以促进宏基因组学、微生物组和生物信息学发展。目标是发表前10%(IF > 15)的高影响力论文。期刊特色包括视频投稿、可重复分析、图片打磨、青年编委、前3年免出版费、50万用户的社交媒体宣传等。2022年的三月、六月和九月期已正式在线出版发行!



主页: <http://www.imeta.science>

出版社: <https://wileyonlinelibrary.com/journal/imeta>



投稿: <https://mc.manuscriptcentral.com/imeta>



office@imeta.science



[iMeta](#)

[宣传片](#)

