



泛基因组变异分析揭示非SNP标记的SV在现代欧洲牛育种中的关键作用

戴守露^{1,2#}, 徐林静^{2#}, 杨柳^{3#}, 赵鹏举^{4#}, 李鑫¹, 黄伟², 张文刚¹
代学雷¹, 李志强¹, 彭玲伟¹, 吴鹏宇², 徐学文², 杨利国²,
吕文发^{5,1*}, Lingzhao Fang^{6*}, Li Ma^{3*}, George E. Liu^{7*}, 周扬^{2,1*}

¹崖州湾国家实验室

²华中农业大学, 农业动物遗传育种与繁殖教育部重点实验室

³Department of Animal and Avian Sciences, University of Maryland

⁴浙江大学海南研究院

⁵吉林农业大学动物科学技术学院, 动物生产与产品质量安全教育部重点实验室

⁶Center for Quantitative Genetics and Genomics, Aarhus University

⁷Animal Genomics and Improvement Laboratory, BARC, USDA-ARS

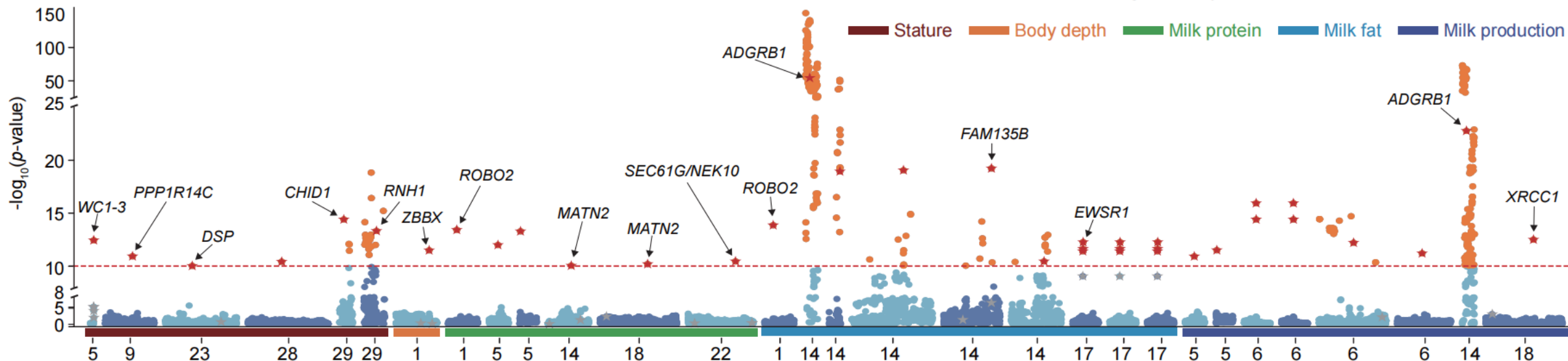


Shoulu Dai, Linjing Xu, Liu Yang, Pengju Zhao, Xin Li, Wei Huang, Wengang Zhang, et al. 2026.
Pangenome variation analysis uncovers the impacts of SNP-independent structural variations in modern
European cattle breeding. *iMetaOmics* 3:e70095. <https://doi.org/10.1002/imo2.70095>

研究背景



SNP + SV GWAS for 50,000 Holstein bulls reveals the essential role of structural variants in explaining phenotypic variation

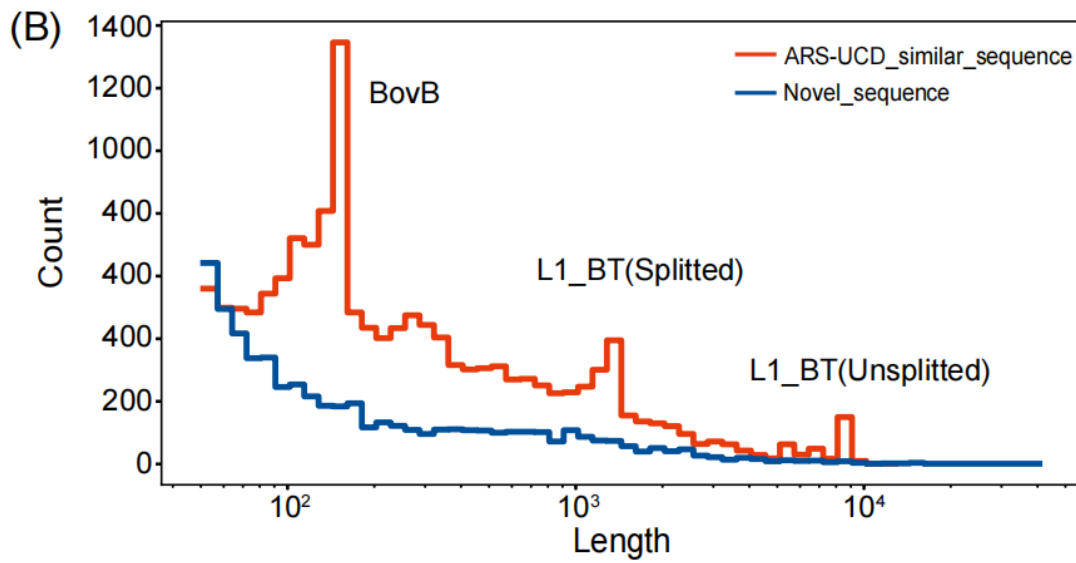
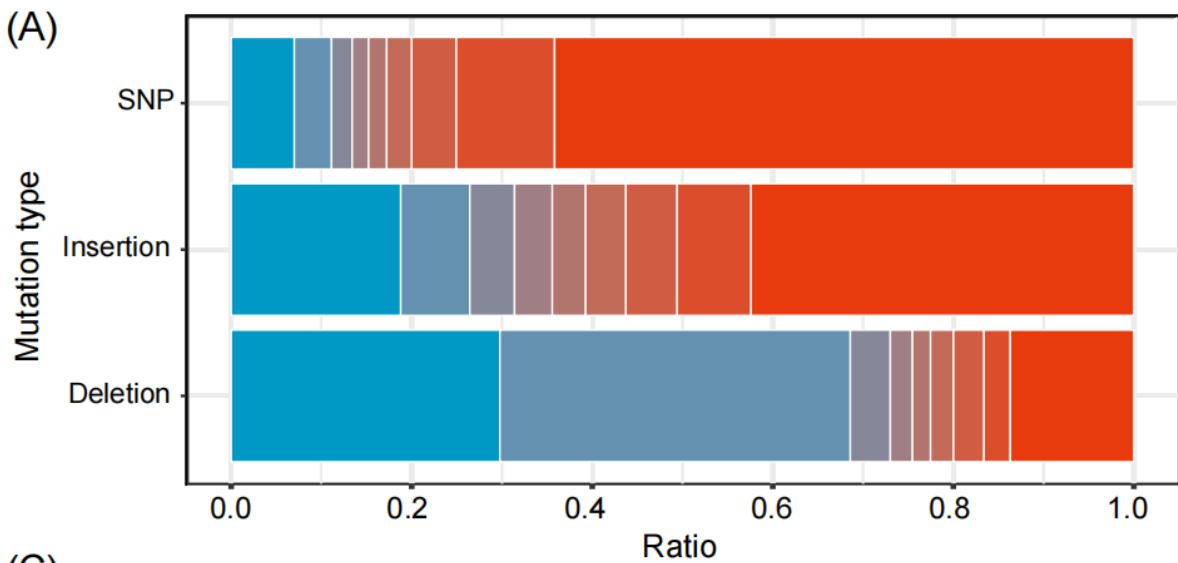


研究现状及存在的关键问题

- 传统研究局限于SNP，表型相关变异挖掘不全，遗传力丢失问题凸显
- 泛基因组水平的研究是全面解析表型变异的有效策略
- 部分SV不能被SNP标记，其是补充SNP效应的关键
- 该类SV分布特征、形成原因及对表型调控的关键作用还不清楚



结果1：代表性欧洲牛品种的SNP+SV参考面板构建及变异分布特征解析

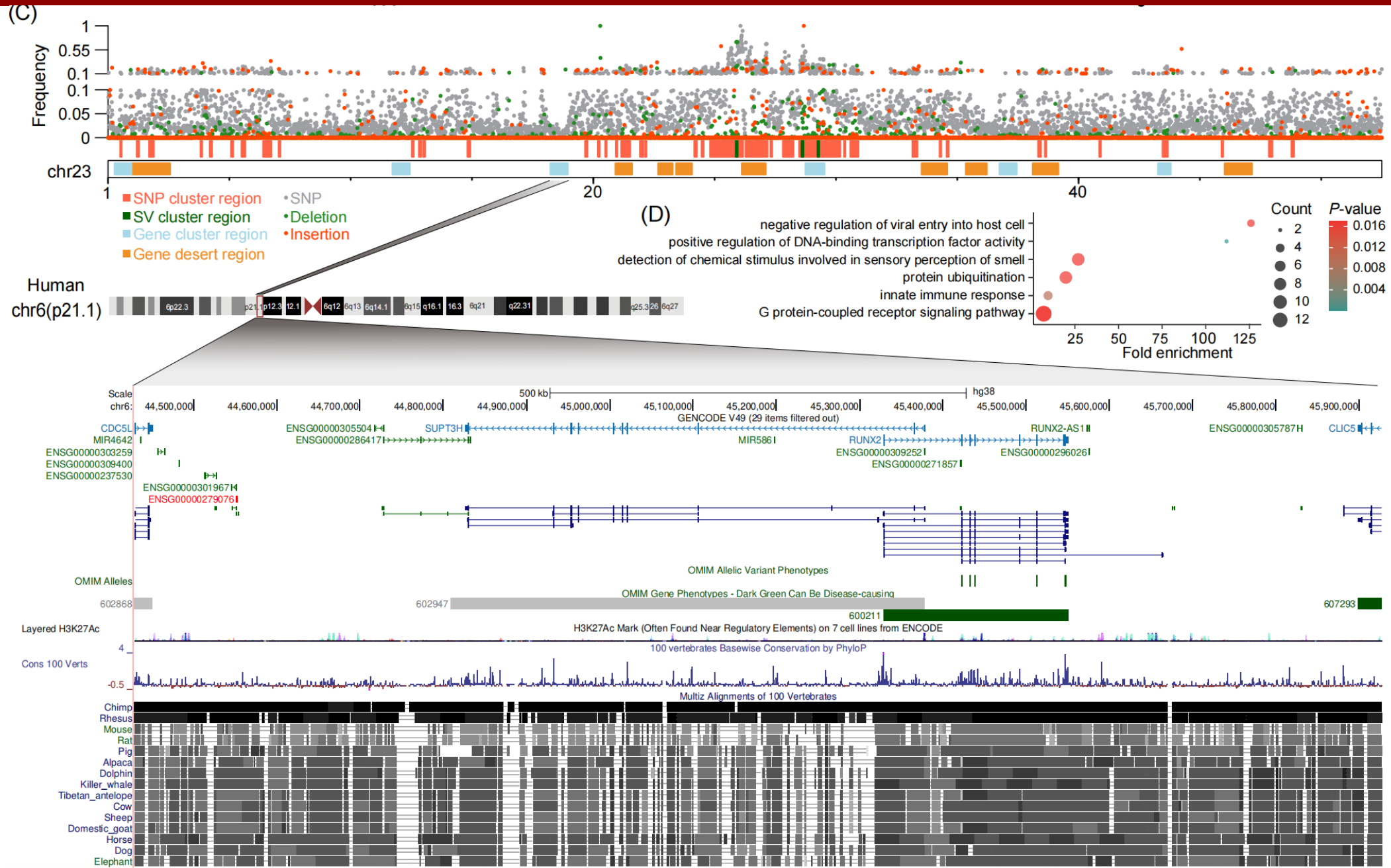


(C)

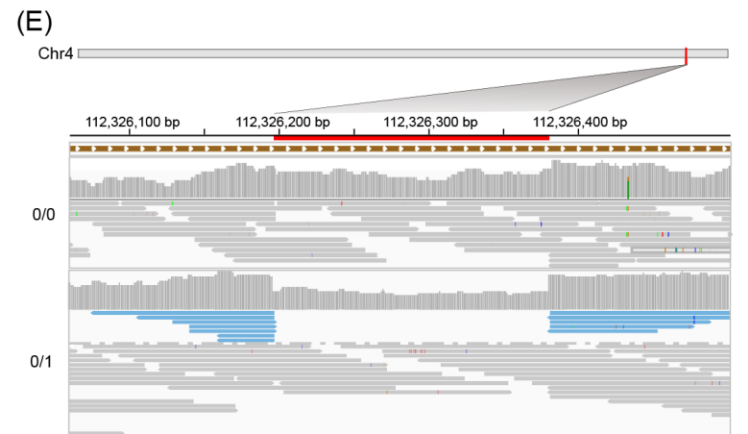
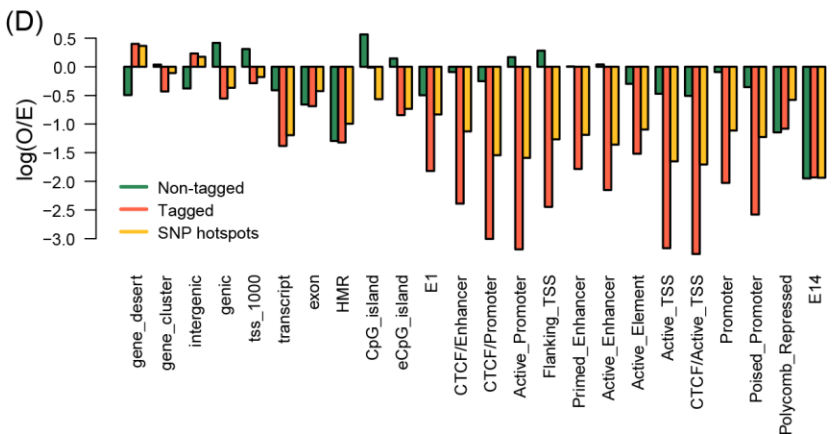
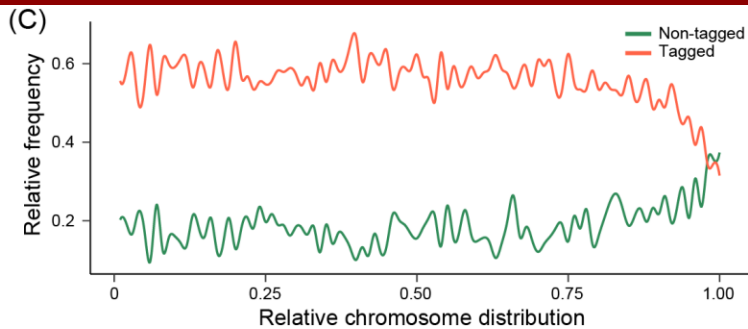
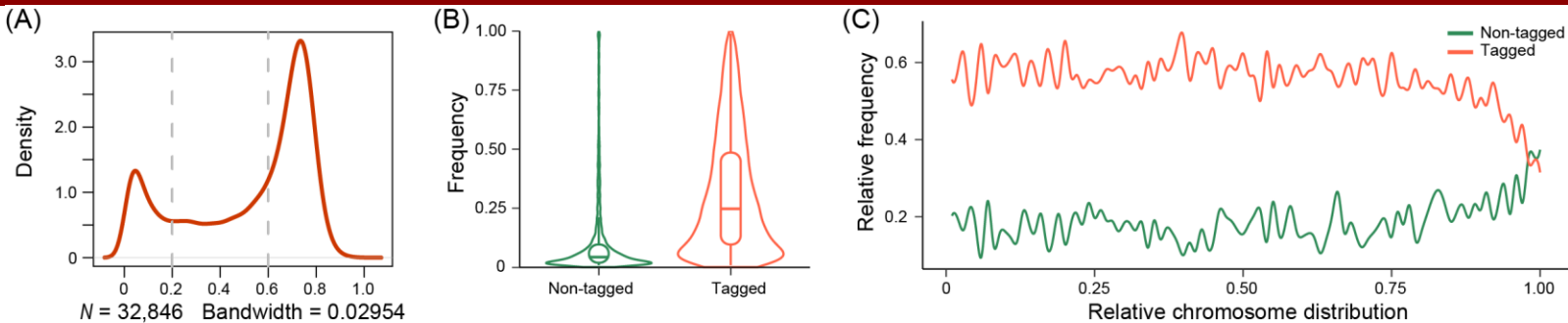
- 通过亲缘关系过滤和筛选，构建了具有代表性的欧洲牛SNP+SV变异参考面板
- 相对前期研究提供了更多的插入变异信息
- SV整体和SNP在基因组上分布特征一致，在免疫基因座等复杂区域富集，在关键功能基因区域受到强选择压力



结果1：代表性欧洲牛品种的SNP+SV参考面板构建及变异分布特征解析



结果2：非SNP标记的SV表现出独特的分布特征

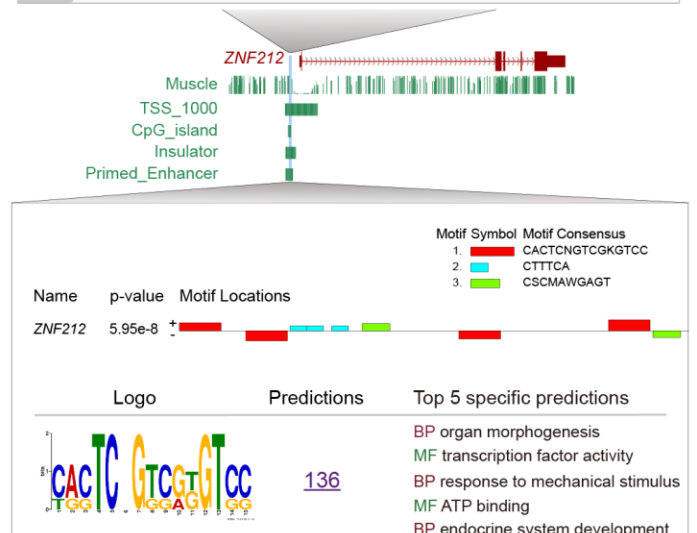
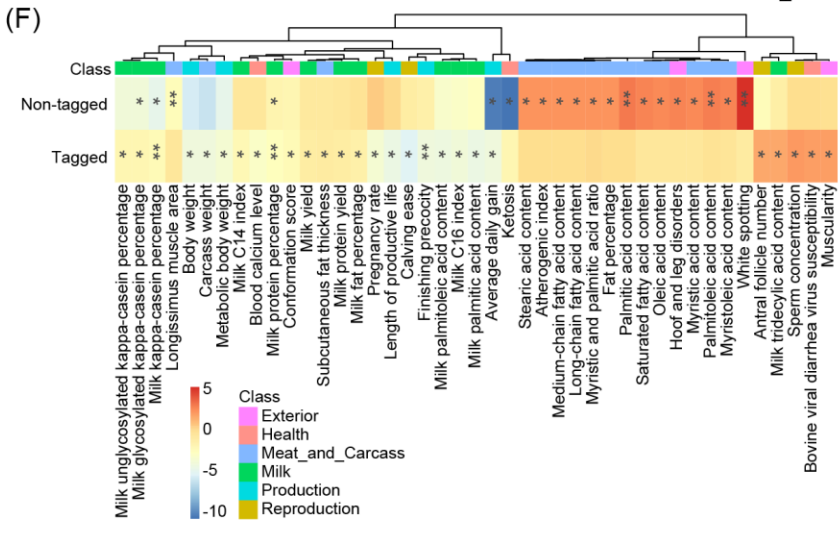


Non-tagged SV比例

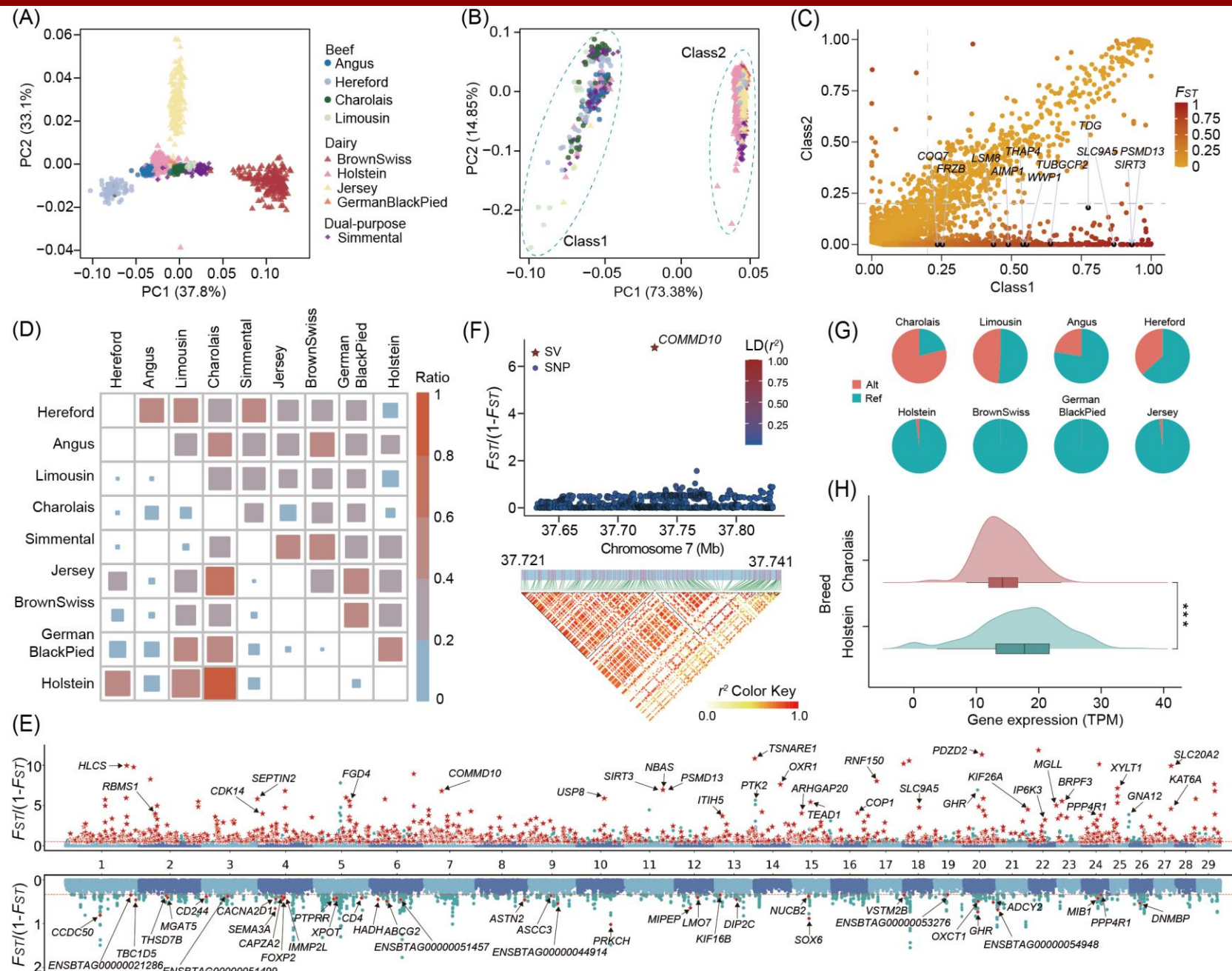
➤ 19.3%的SV不能被SNP标记

Non-tagged SV特征分析

- 突变频率较低
- 染色体末端及启动子区域富集
- 与产肉和产奶QTL相关



结果3：非 SNP 标记的SV在欧洲牛的近期定向选择中发挥重要作用



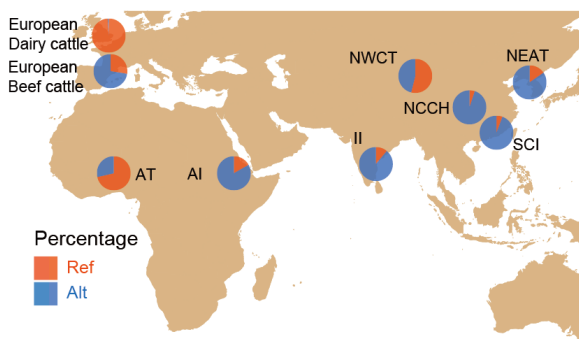
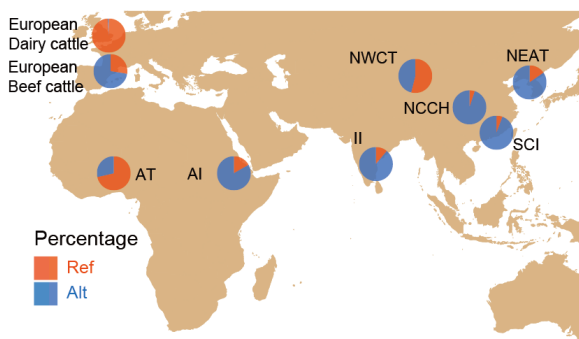
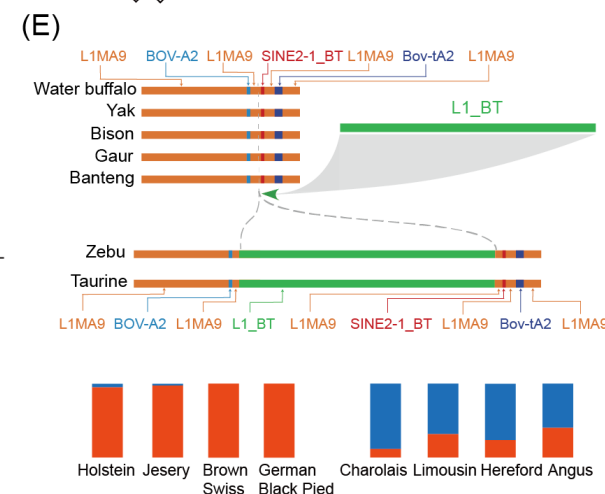
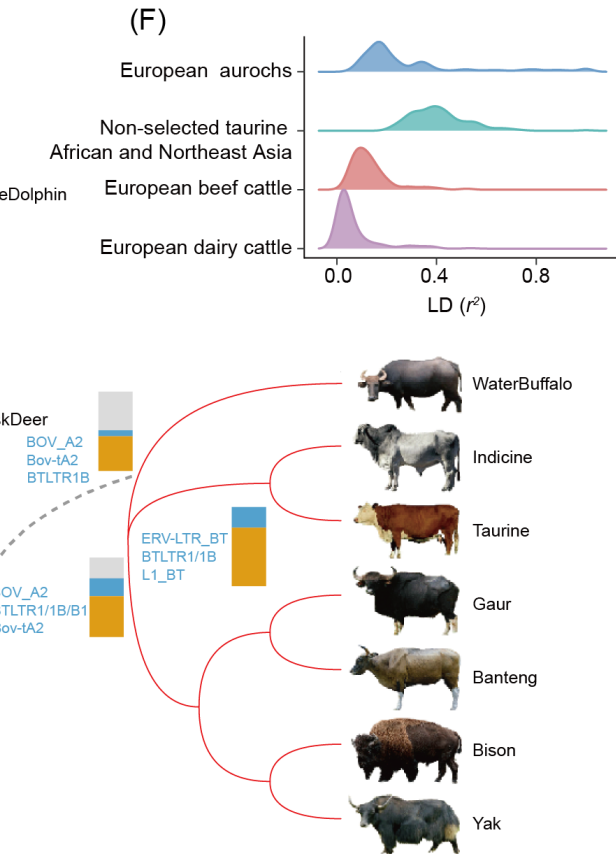
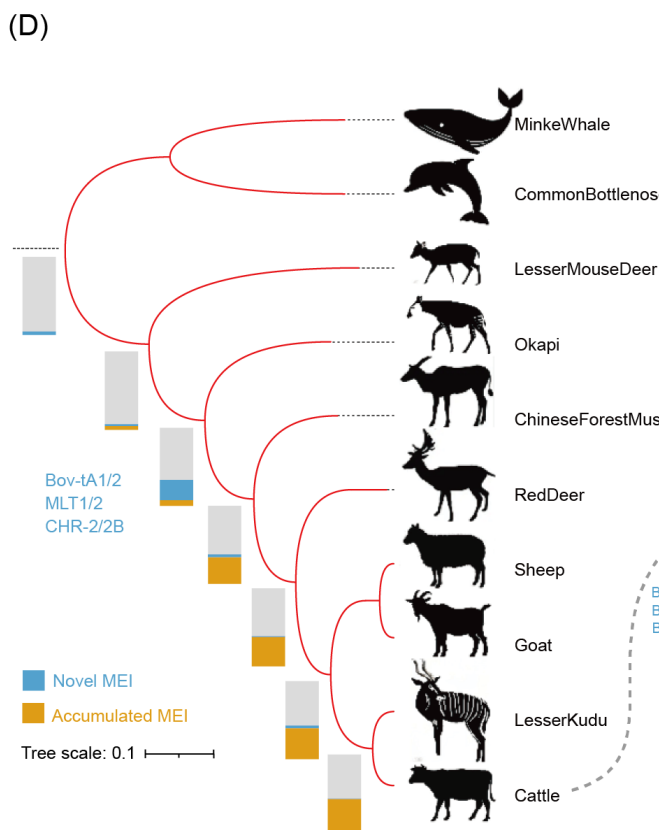
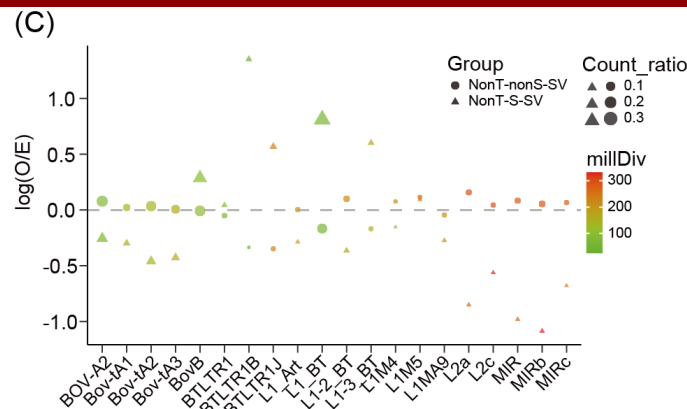
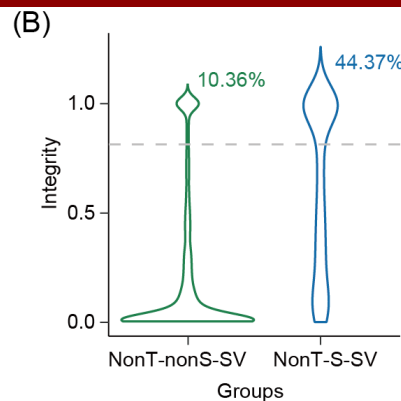
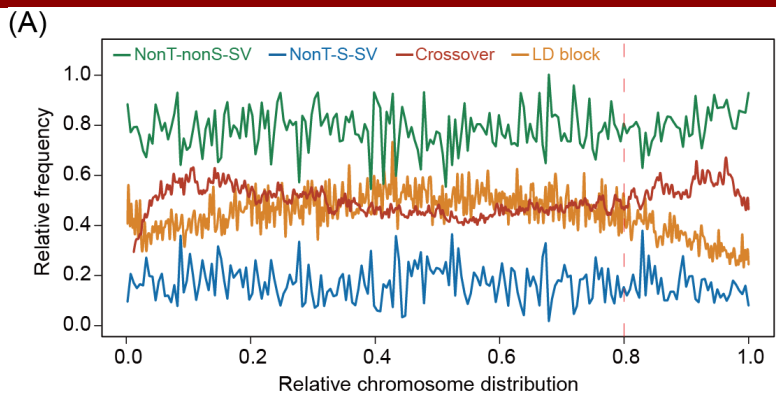
- 非SNP标记的SV可以有效的将欧洲肉牛和奶牛区分
- 强烈受选择的非SNP标记的SV注释到与产肉/奶性能相关的基因
- 肉牛和奶牛群体间受选择的SV中非SNP标记的SV比例更高
- 示例：与产奶相关的功能基因 *COMMD10* 上存在非SNP标记的SV在肉牛和奶牛群体间受到强烈选择



结果4：高重组率与强选择导致 SV 与 SNP 低连锁效应

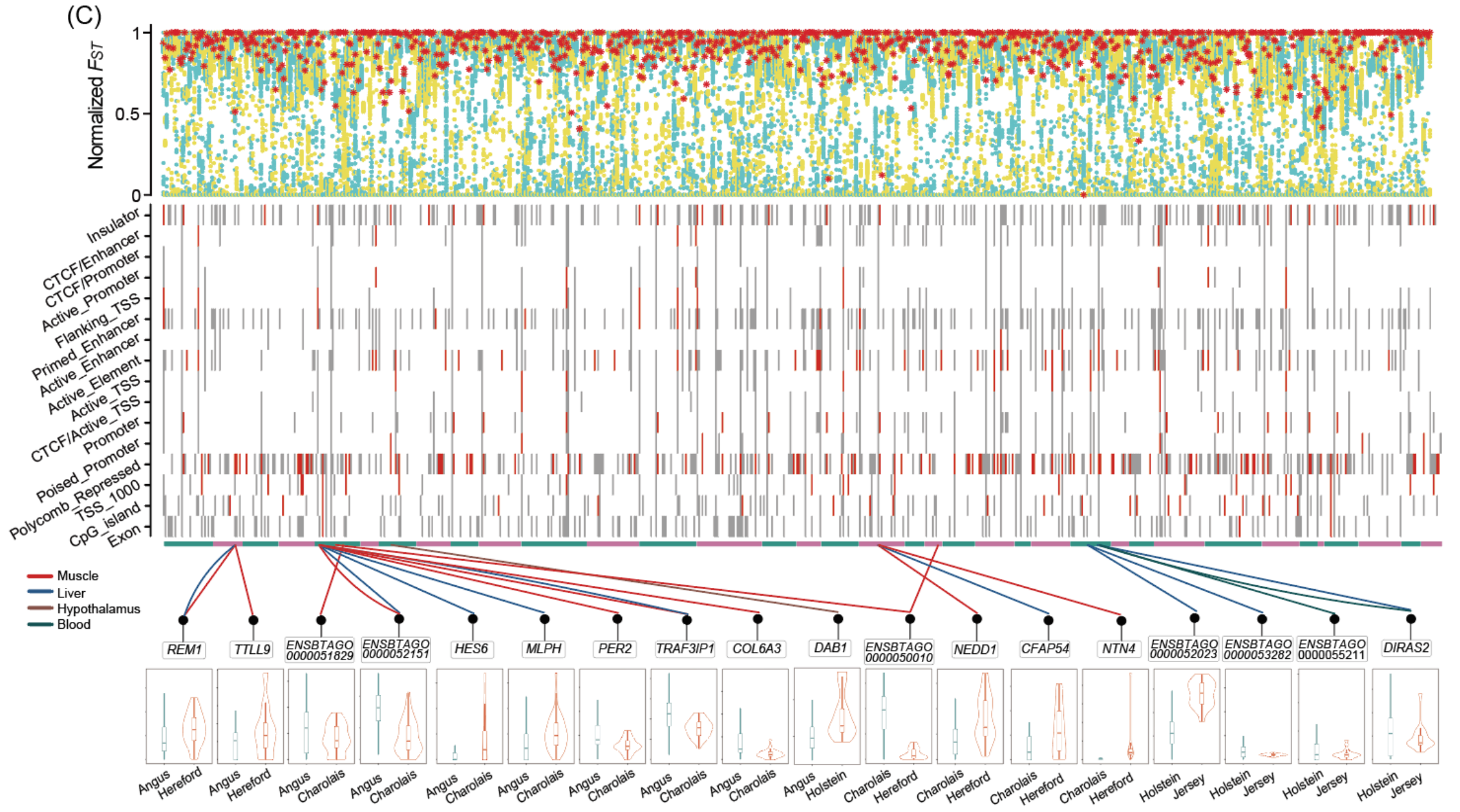
SNP不能标记SV的原因

- 高频的染色体断裂及重组
- 年轻SV变异的高强度选择

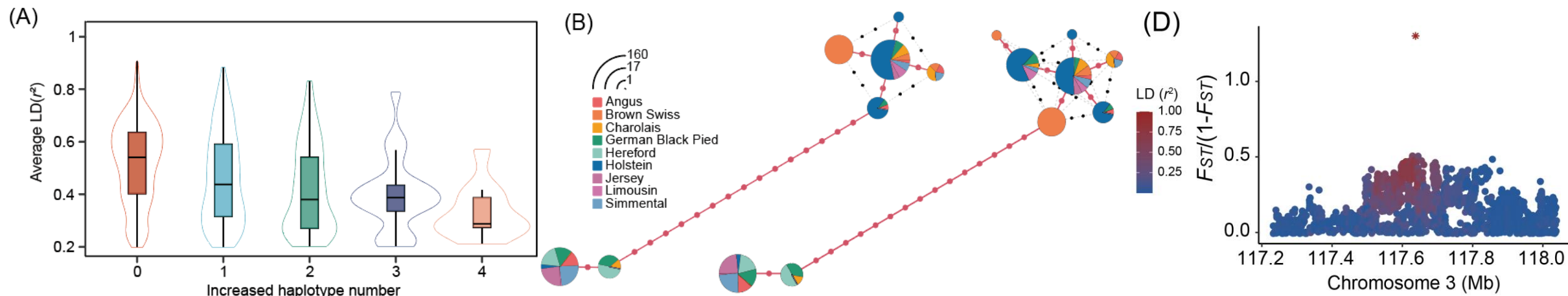




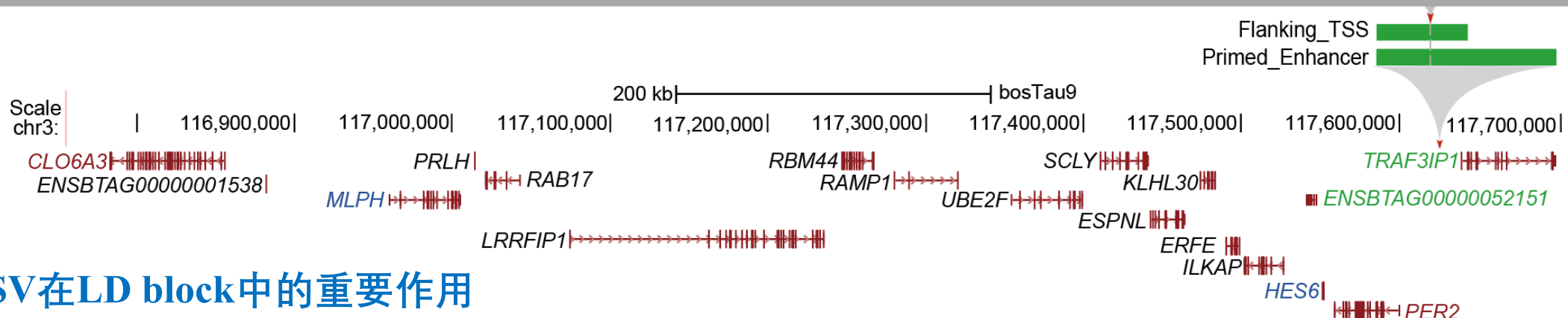
结果5: SNP 标记型 SV 在牛品种分化中占主导作用



结果5: SNP 标记型 SV 在牛品种分化中占主导作用



(E) DNA sequence alignment showing a structural variant (SV) in the *TRAF3IP1* gene region. The sequence is: AAGGTATCTGTGGGGAGCGAGCTCCGCCCATGGCAAAGGTCATGAGGAAGGAGGCTTGACATACGCAAAAGGGGGATCAAGCCTCAGGAGTCTCCCTGAAAATCTCGAGCAATCTACCCCAAAACCAGAGTCGTGCTTTCACCTACACCTCTGACTTTACGGGGGCTGTCCCCACACCTCTCTGAAAAAGAGTTAGCTTACAGCTCCAGTTAATAATCTTGGGTGTGACAGTGTTCACCTACAAACCTCCCTTTGGAAGTCCCTTAGCCTGCCTGAATAGGTTTTCCGGCCACATGTGATTGTTGAGAGCCTCCCACTGTGAGAGGCCAGGAGATGTTCTAACTGTCCAAACACAGATTCTTTGAGTAGTAAAAGA TTGATTAGAAATGTATTGGTGAAGGGATTTTCACTGTGGGCAATGTTGCTGCTAAGTTCCATATCCCTTACTGCTGTGCCCTGGCAGTGATTGATTAATAAATGGTGTAATAGTAGCTTTAATGTTGTAACCTGGGACCCTTAATCTTTTCTGTATAGCCACACACCTTTGCTGTAGGAATGCAACT TTATCTAATGCTTTTGAGGGTGGCTCTGACCAATCACCTTTAGAGAAAAATAAGTTTCTGAAGAAAAGGCTTAAATGTTAACAGGCCTCCGGCCAGAAAGATGATGCAAAATCACCTAAGCTTTTGCATATGATAAGTTGCAGGAAGAAAGCCTGGCTTGTGCTGCTGACTACTACCCTTCCCCCATATCCTCTATGCA TAACTTAAGGTATAAAAATACTTTGGAAAATAAAGTGCGGGCCCTTGTTCACCGAAACTTGGTCTCACCATGTCGTTCTTCTCTTACCTTCTGGCTGAATATTCAGCCCTCTTTCTCCACTGAATTTCCCTCACTGAGCTATCCTTATTCAGCCCTCTTTCTTCACTGAATTTACTGAGCTATCCTCATTCTATTACTCTTTATATC CTTAATTAACGTTTAAATAAGCAATGTTTCTGATCCTCGCCGACGCCATCCCGCTTCGAATTCCTGGATCCACCAGGGCTGGACCCCGGC.

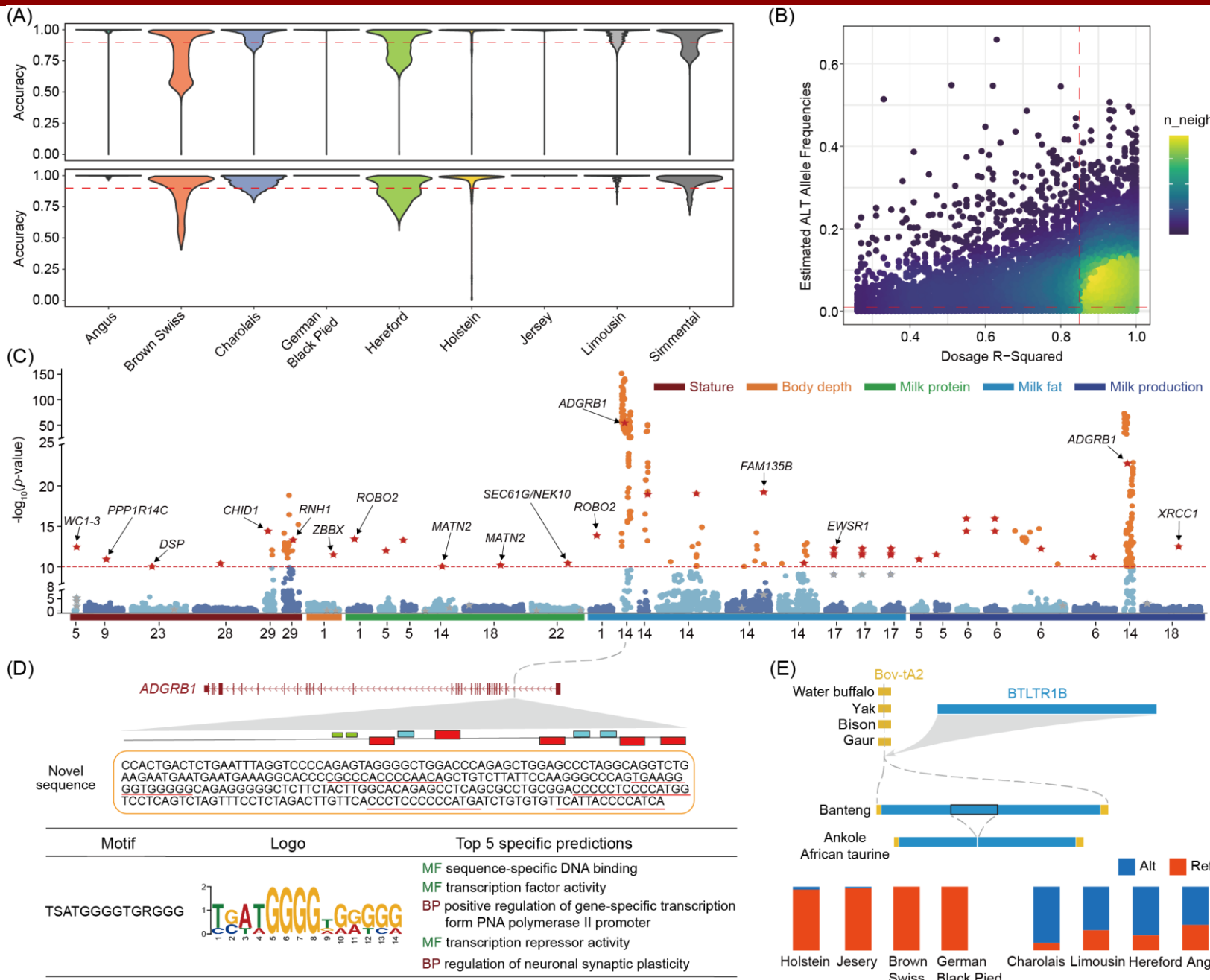


SV在LD block中的重要作用

- SV会导致单倍型数量增加和品种特异性单倍型
- SV会通过破坏基因组关键调控元件发挥主导调控作用
- 示例: 安格斯和夏洛莱差异受选择的SV落在*TRAF3IP1*基因增强子区域发挥重要作用



结果6：大规模荷斯坦牛GWAS显示SV的关键作用

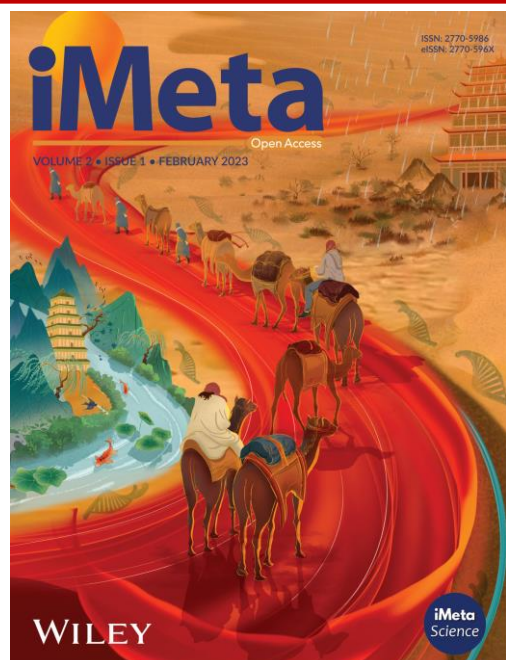
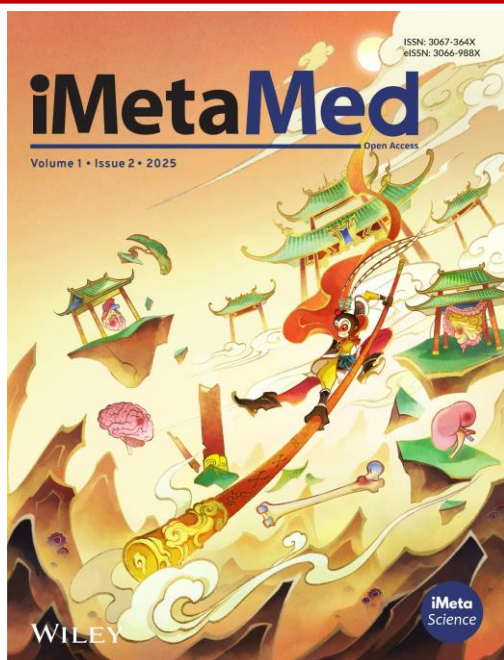


- 本研究公布的填充面板可以有效的利用SNP对SV进行预测
- 利用填充面板对5万头公牛的SNP芯片数据进行SNP+SV填充
- SNP+SV混合GWAS分析发现多个不能被SNP标记的SV与奶牛生产性状显著关联

总结

- 构建了具有代表性的欧洲牛SNP+SV混合填充面板
- 发现19.3%的SV不能被SNP标记，且容易分布在重要的功能调控区域
- 不能被SNP标记的SV对欧洲牛乳用和肉用选择发挥关键作用
- 高频的染色体重组和年轻SV的高强度选择是导致SNP不能标记SV的重要原因
- 被SNP标记的SV则可能在LD block中对表型调控发挥主导作用
- 率先利用SNP+SV混合填充面板基于SNP开展SV填充，通过大群体GWAS分析证明了SV可以有效补充SNP对表型变化解释的不足

Shoulu Dai, Linjing Xu, Liu Yang, Pengju Zhao, Xin Li, Wei Huang, Wengang Zhang, et al. 2026. Pangenome variation analysis uncovers the impacts of SNP-independent structural variations in modern European cattle breeding. *iMetaOmics* 3:e70095. <https://doi.org/10.1002/imo2.70095>



iMeta(宏)期刊是由宏科学、千名华人科学家和威立共同出版，对标**Cell**的生物/医学类综合期刊，主编刘双江和傅静远教授，欢迎高影响力的研究、方法和综述投稿，重点关注生物技术、大数据和组学等前沿交叉学科。已被**SCIE**、**PubMed**等收录，最新IF 33.2，位列全球SCI期刊第65位(前千分之三)，中国第5位，微生物学研究类全球第一，中科院生物学双1区Top。外审平均21天，投稿至发表中位数87天。子刊**iMetaOmics** (宏组学)、**iMetaMed** (宏医学)定位IF>10和15的生物、医学综合期刊，欢迎投稿!



主页: <http://www.imeta.science>

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

iMeta: <https://wiley.atyponrex.com/journal/IMT2>

投稿: iMetaOmics: <https://wiley.atyponrex.com/journal/IMO2>

iMetaMed: <https://wiley.atyponrex.com/journal/IMM3>



office@imeta.science

imetaomics@imeta.science



宣传片



[iMeta](#)



更新日期
2025/7/6