



- 校园快讯 人才培养 科学研究 学术交流 社会服务 青春 光影 网视 悦读
- 农华人物 狮山时评 媒体华农 南湖视点 电子校报

首页 > 新闻 > 科学研究 > 正文

我校发布水稻基因组序列变异的功能效应图谱

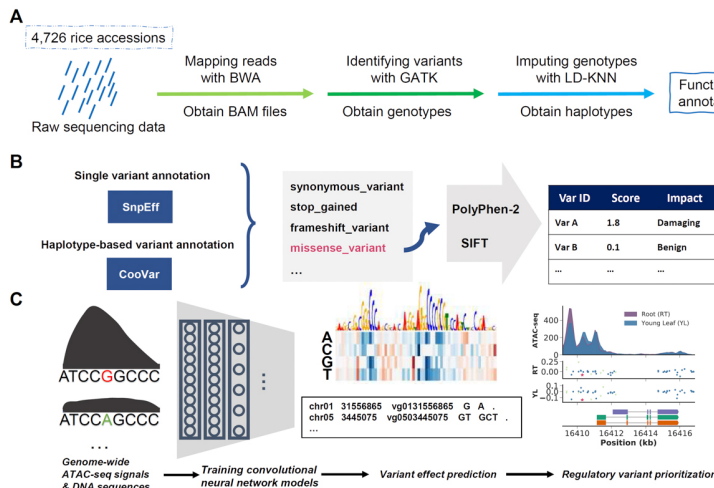
2021-07-03 14:22 作物遗传改良国家重点实验室 赵虎 我要评 扫描到手持设备 字号:

核心提示: 2021年6月29日, 我校作物遗传改良国家重点实验室水稻团队谢为博教授课题组在准确获取4,726份水稻品种的单倍型图谱的基础上, 定量注释了数百万个序列变异在水稻编码区以及调控区的效应, 并详细分析了变异位点效应的功能特性及组织特异性, 发现编码区大效应变异受到强烈的净化选择, 而调控区大效应变异可能受到了正选择。

南湖新闻网讯 (通讯员 赵虎) 6月29日, 我校作物遗传改良国家重点实验室水稻团队谢为博教授课题组在准确获取4,726份水稻品种的单倍型图谱的基础上, 定量注释了数百万个序列变异在水稻编码区以及调控区的效应, 并详细分析了变异位点效应的功能特性及组织特异性, 发现编码区大效应变异受到强烈的净化选择, 而调控区大效应变异可能受到了正选择。该研究产生的序列变异功能效应图谱可用于筛选关键变异位点, 将有助于水稻农艺性状重要基因的克隆和机制解析, 并有望加速水稻种质资源的精准鉴定和稀有优异变异的挖掘。

在过去的十年中, 全基因组关联分析 (GWAS) 已被广泛用于水稻重要农艺性状关键调控基因的鉴定。然而, 由于水稻中的连锁不平衡衰减距离较长, 导致大量中性变异位点在GWAS中也很显著, 因此关键变异位点的鉴定比较困难。同时, 水稻中60%以上的变异位点的次要等位基因频率小于5%, 这些稀有变异难以通过GWAS进行评估和挖掘。因此, 构建一个准确、全面的功能注释平台来评估和预测序列变异的影响非常重要。这样的平台提供了独立于遗传学研究的的信息, 将可以帮助筛选GWAS关键变异位点, 以及挖掘稀有优异变异位点。

该研究首先利用4,726份水稻品种的重测序数据鉴定出17,397,026个在至少10个品种中能重复鉴定到的变异位点, 通过基因型填补, 获得了各个品种准确完整的单倍型图谱。然后, 基于编码区变异的单倍型信息鉴定了各品种的错义突变位点, 并根据氨基酸残基的保存情况定量评估了每个错义突变的效应, 最终得到了918,848个非冗余错义突变的效应。通过比较群体中具有不同等位基因频率的变异中大效应变异的比例, 发现编码区的大效应突变倾向于具有较低的等位基因频率, 即受到了强烈的净化选择。



今日推荐

- 狮山大爱伴君行: 2020年毕业典礼隆重举行
- 2020年毕业典礼暨学位授予仪式组图
- 【毕业季】毕业生返校日: 温暖涌动狮山
- 【毕业季】生命的绽放: 万千纸鹤在这里翱翔
- 风雨无阻! “异曲同工”工学院2020年现代农业
- 华中农业大学师生青春告白祖国 立志强农兴农



新闻排行

浏览 评论

- 教育部党史学习教育巡回指导组指导我校党史学
- 我校预防兽医系教工第二党支部获“全国先进基
- 我校科研团队完成大刺鳅基因组解析并提出性染
- 【我为师生办实事】附校暑期成长营: 把青年教
- 我校多个先进集体和优秀个人获上级党组织表彰
- 我校师生收看庆祝中国共产党成立100周年大会
- 我校李锦铨副教授研究团队科研成果入选Nature
- 教育部党组第七巡视组向华中农业大学党委反馈
- 学校领导检查指导招生录取工作
- 第八届全国微生物基因组学学术研讨会暨2021年

推荐图片



定格青春 “我与校长 拍张照” 纸鹤与梦想齐飞翔

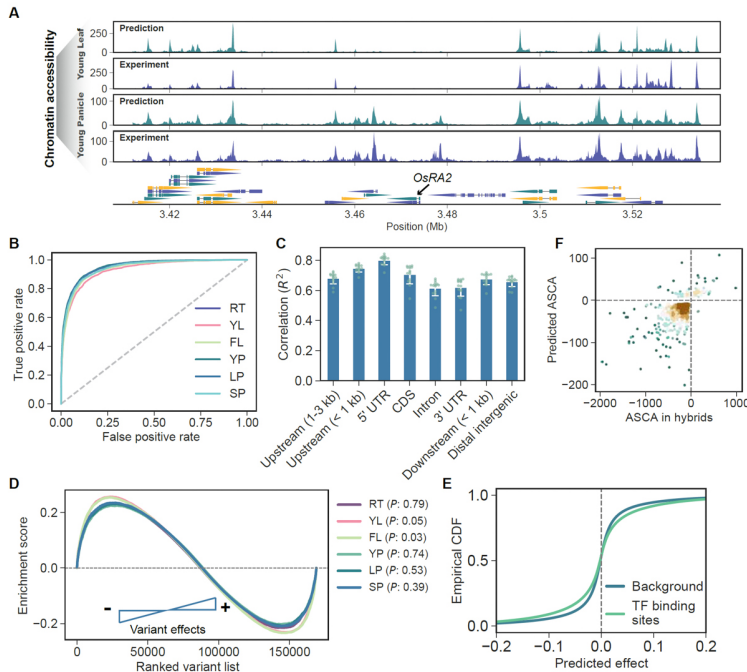


“钢铁长龙” 毕业巡游 吹响狮山号角: 2021 年毕业典礼隆重 欢乐举行

推荐视频

水稻中超过80%的变异位点位于非编码区，很多非编码区变异通过影响重要基因的表观状态和表达量进而影响了水稻的农艺性状。然而，这些变异的效应在之前的研究中一直缺乏关注和相关的研究手段。人类医学及该课题组最近的研究表明基于高质量的染色质可及性数据可建立深度学习模型，进而可以准确预测序列变异对染色质可及性的影响，据此可注释非编码区调控变异的效应（参见水稻团队发布基于深度学习模型预测植物基因组序列变异调控效应的网络服务）。

为此，该研究利用ATAC-seq技术首先获得了水稻品种珍汕97的6个代表性组织的高质量染色质可及性数据，从中鉴定出157,837个高可信的染色质开放区（open chromatin region, OCR），约占整个基因组的14.2%。发现很多重要基因的调控区及GWAS显著位点均富集于OCR中，表明OCR对于GWAS调控变异的鉴定十分重要。利用染色质可及性数据以及对应的基因组序列信息构建了深度神经网络模型。通过评估，该模型可以准确预测不同组织间的染色质开放状态，不同样本在测试集中的预测值与真实值相关性（R²）在0.61到0.72之间，各组织平均的曲线下面积（AUROC）达到0.945（图2）。利用杂种中等位基因特异的染色质可及性独立实验数据进行的评估表明，该模型预测单倍型效应方向的准确率达到0.94以上。这些结果表明该模型具有较高的准确性。

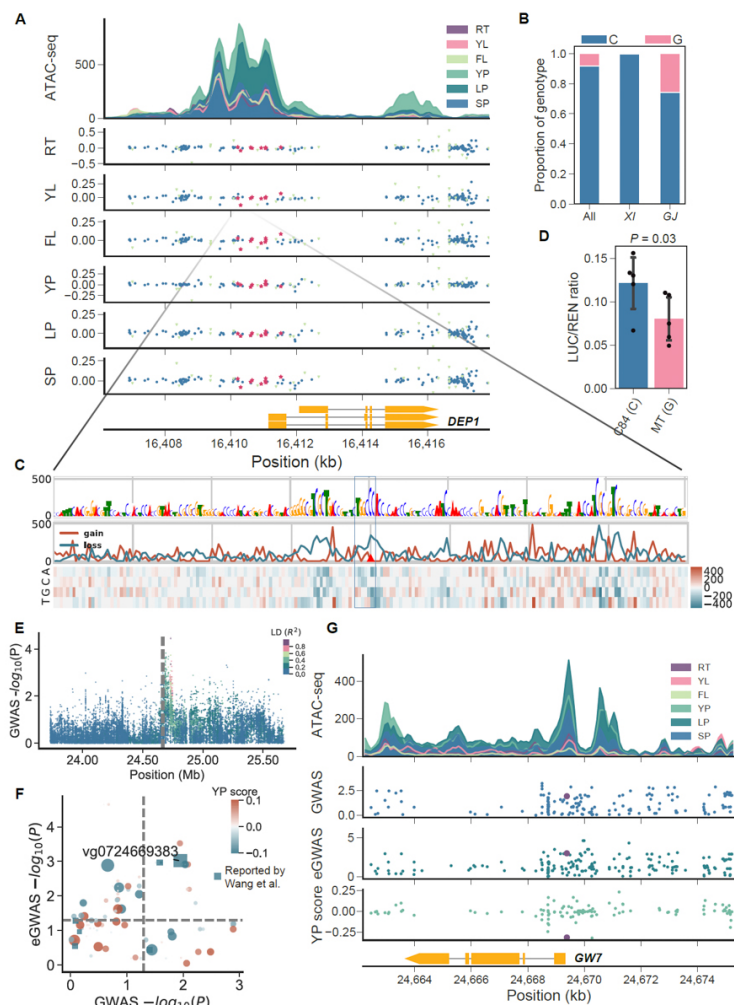


深度学习模型准确性的评估

基于上述深度学习模型，该研究预测了5,067,405个序列变异对其周围染色质可及性的影响（效应）。与编码区大效应变异的分布不同的是，该研究发现水稻品种群体尤其是籼稻亚群在OCR区固定了大量的大效应调控变异，表明这些变异可能受到了正选择。通过与基因组分布比较发现这些大效应的变异在基因转录起始区域上游0-200 bp范围内拥有更高的比例。通过不同组织间变异效应的比较分析发现，变异效应在不同组织间有较高的一致性（R²在0.35到0.85之间），同时还发现组织间预测方向相反的大效应变异（在一个组织预测为突变后使得染色质可及性增加而在另一个组织中预测会使染色质可及性降低或相反）富集于基因间远端调控区域，而转录起始位点附近的启动子区域富集各个组织中方向相同的大效应变异。

该研究最后利用DEP1以及GW7等例子证明了该资源在寻找关键序列变异方面的可用性。为了方便更多研究者使用，该资源已被整合到RiceVarMap数据库

（<http://ricevarmap.ncpgr.cn/>）中，使用者可以通过基因ID/名称以及变异ID、上传VCF文件等多种方式快速获取数据库中变异的注释结果。



序列变异效应图谱的使用示例

该研究在Molecular Plant在线发表，题为“An inferred functional impact map of genetic variants in rice”。华中农业大学作物遗传改良国家重点实验室谢为博教授为该论文的通讯作者，赵虎博士为第一作者。广西大学陈玲玲教授以及华中农业大学熊立仲教授对该研究给予了指导和帮助。华中农业大学王磊博士以及倪福川老师也为本研究提供了帮助。该研究的数据分析工作得到武汉大学超算平台以及华中农业大学作物遗传改良国家重点实验室生物信息计算平台的支持和帮助，得到国家重点研发计划（2016YFD0100803）、国家自然科学基金（31821005, 31922065, 317717555）以及亚热带农业生物资源保护与利用国家实验室开放课题（SKLCUSA-b202002）的资助。

英文摘要

Interpreting the functional impacts of genetic variants (GVs) is an important challenge for functional genomic studies in crops and next-generation breeding. Currently, studies in rice (*Oryza sativa*) have mainly focused on the identification of GV, while the functional annotation of GV has not yet been systematically carried out. Here we present a functional impact map of GV in rice. We curated haplotype information of 17,397,026 GV from sequencing data of 4,726 rice accessions. We quantitatively evaluated the effects of missense mutations in coding regions in each haplotype based on the conservation of amino acid residues and obtained the effects of 918,848 non-redundant missense GV. We also generated high-quality chromatin accessibility (CA) data from six representative rice tissues and used these data to train deep convolutional neural network models to predict the impacts of 5,067,405 GV for CA in regulatory regions. We

characterized the functional properties and tissue specificity of the effects of GVs and found that large-effect GVs in coding and regulatory regions might be subject to selection in different directions. We finally demonstrated how the functional impact map could be used to prioritize the causal variants in mapping populations. This impact map will be a useful resource for accelerating gene cloning and functional studies in rice and can be freely queried in RiceVarMap V2.0 (<http://ricevarmap.ncpgr.cn>).

论文链接:

[https://www.cell.com/molecular-plant/fulltext/S1674-2052\(21\)00260-4](https://www.cell.com/molecular-plant/fulltext/S1674-2052(21)00260-4)

审核人: 谢为博

相关阅读

关键词: 科学研究 水稻生长 基因组序列

我校学者揭示平衡水稻产量和食味品质的氮肥管理策略 2021-06-07

金梅林教授做客学术晚茶分享“与病毒赛跑”的故事 2020-12-23

我校为土壤生物膜调控体系构建提供新思路 2020-10-29

武汉生物技术研究院党委书记王松列来校调研 2020-09-18

我校在蓖麻修复铜污染土壤取得新进展 2020-09-09

我校揭示调控水稻光周期开花复合物CCT/NF-YB/YC的转录调控机制 2020-08-28

【中央电视台】洪灾下的农业: 如何减轻洪灾对水稻生长影响 专家来支招 2020-07-22

我校揭示顺式和反式因子在玉米雌雄穗间的差异调控 2020-06-19

我校在土壤甲基汞微生物降解研究上取得新进展 2020-06-11

【农民日报】华中农大合作研究开启植物学新领域 2020-04-24

责任编辑: 蒋朝常 岑志南

复制网址

打印

收藏

5

67.1K

网友评论

已有 0 人发表了评论

您需要登录后才可以评论, [登录](#) | [注册](#)

发表评论

[关于我们](#) | [联系方式](#) | [加入我们](#) | [版权声明](#) | [友情链接](#) | [举报平台](#)

Copyright 2000-2005 HZAU ALL Rights Reserved

版权所有: 华中农业大学

网站运营: 党委宣传部(新闻中心)