

Верификация результатов поиска генетических детерминант узорчатости древесины у карельской березы на независимой выборке

М.В. Тис*, В.А. Волков, Д.С. Каржаев, Е.Д. Сафроничева, Е.К. Потокина

Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт лесного хозяйства, Санкт-Петербург, Россия

* margarita.tis@yahoo.com

Цель: Выявление генетических факторов, контролирующих наследование признака узорчатости древесины у карельской березы (*Betula pendula* Roth var. *carelica*), на основе поиска полногеномных ассоциаций между SNP-маркерами и изменчивостью исследуемого признака.

Материалы и методы: Для валидации сцепленных с признаком узорчатости древесины SNP, выявленных при изучении сибсового потомства, полученного в результате реципрокного (прямого и обратного) скрещивания двух родительских пар карельской березы карельского происхождения, была отобрана независимая выборка из 96 неродственных генотипов, среди которых 59 деревьев были отнесены к «карельскому» фенотипу на основании оценки особенностей ствола. Для проведения GWAS для 96 деревьев были получены образцы ДНК, созданы библиотеки для секвенирования и осуществлен запуск Illumina NovaSeq в формате 2×150 пн с целью генотипирования этой дополнительной выборки березы методом RADseq. Процедуру поиска однонуклеотидных полиморфизмов (SNP) проводили с помощью программы GATK v.4.4.0.0 после фильтрации прочтений с помощью инструмента Trimmomatic и выравнивания на референсную сборку генома *Betula pendula* (Salojärvi et al., 2017) с помощью пакета для картирования коротких прочтений bwa. Для полногеномного поиска ассоциаций использовался пакет Gemma.

Результаты: Общее количество полученных чтений, полученных в результате секвенирования 96 образцов, составило 488 468 908. После коллинга и фильтрации вариантов было получено 62880 снипов, использованных при полногеномном поиске ассоциаций.

Исследование популяционной структуры проводилось с помощью программы ADMIXTURE и анализа принципиальных компонент. Анализ популяционной структуры не выявляет закономерностей в формировании генетических кластеров. Это подтверждает выдвинутую ранее гипотезу о том, что причиной формирования «карельского» фенотипа, скорее всего, является мутация одного или немногих генов.

В результате анализа GWAS на данных независимой выборки на 10 хромосоме было выявлено 9 SNP, ассоциированных с признаком узорчатости древесины в данной выборке. Эти SNP находятся в регионе между 3 182 619 и 3 469 736 основаниями 10 хромосомы, что пересекается с регионом интереса, выявленным в предыдущей работе. Помимо этого, была выявлена ассоциация «карельского» фенотипа с двумя SNP на 13 хромосоме.

Выводы: Проведение анализа GWAS на независимой выборке деревьев различного географического происхождения позволило воспроизвести и валидировать результаты исследования, проведенного на сибсовой популяции в 2023 году.

Дальнейшая работа включает в себя исследование второго по значимости «пика», выявленного при GWAS, расположенного на 13 хромосоме и его сцепления с «горячим регионом» на 10 хромосоме, с целью изучения механизма изменчивости признака узорчатости древесины, а также исследование генов-кандидатов, выявленных в регионе, ассоциированном с «карелистостью» древесины.

Финансирование: Исследование выполнено в рамках проекта № 22-16-00096 «Выявление генетических факторов, контролирующих признак «узорчатости древесины» у карельской березы, с использованием высокопроизводительного генотипирования» с 2025 г.