**项目名称：**基于33个遗传多样性水稻材料的泛基因组分析揭示“隐藏”的基因组变异

**完成人：**李仕贵、梁承志、钦鹏、鲁宏伟、杜会龙、陈薇兰、陈倬、袁华、涂斌、陈学伟

**完成单位：**四川农业大学、中国科学院遗传与发育生物学研究所、中国科学院大学、河北大学

**项目简介：**

基因组结构变异（SVs）和基因拷贝数变异（gCNVs）作为重要的遗传变异来源越来越多的证据表明SV和gCNV在调控植物表型多样性方面具有重要作用。目前在群体水平上鉴定SV和gCNV多基于短片段或长片段测序数据，但基于短片段测序数据的SV和gCNV鉴定困难且不可靠，即使利用长片段测序数据，仍然很难解决位于重复区域附近或非常大的SV。因此植物基因组群体水平上的SV和gCNV变异情况仍不清楚。我们利用世界上最重要的粮食作物和植物研究的模式生物“水稻”为载体，全面准确地鉴定和研究了水稻群体上的SV和gCNV，主要创新点如下：

1. 对遗传背景具有高度代表性的31个水稻材料进行了“参考基因组”级别的基因组组装。
2. 结合已报道的日本晴和蜀恢498参考基因组，鉴定到大量先前尚未发现的SV和gCNV，探究了SV在亚洲栽培稻群体中的分布规律和形成机制。揭示了大量SV和 gCNV与基因表达量变化显著相关，发现了系列与重要农艺性状相关的复杂优异等位变异，证实了SV和gCNV对调控水稻农艺性状的重要作用。
3. 首次构建了水稻图形基因组，阐明了其在研究农艺性状多样性变异方面，图形基因组和SV具有SNP和线性参考基因组无法代替的作用。

本研究为植物基因组中的SV和gCNV的鉴定和研究提供了范本，为水稻功能基因组、进化生物学、为解决种源“卡脖子” 问题中的优异基因资源发掘与利用奠定了坚实基础。相关研究内容于2021年5月29日发表于国际顶级期刊Cell上。