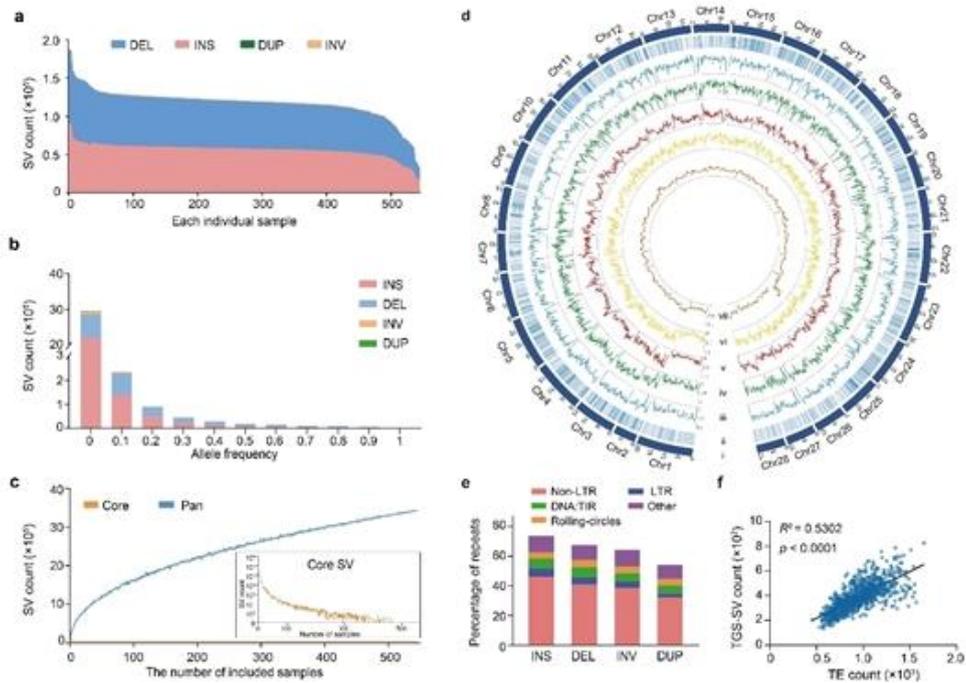


# 科学家绘就家蚕超级泛基因组图谱

代方银



家蚕生命周期各阶段丰富的表型多样性 家蚕泛基因组项目组供图



545 个蚕基因组的结构变异特征 家蚕泛基因组项目组供图

有没有一部“字典”，让基因组图谱科学家可以根据需求，有针对性地对家蚕育种进行设计？

家蚕基因组生物学国家重点实验室主任代方银团队（以下简称“研究团队”）把这一梦想变成了现实。他们完成家蚕大规模种质资源基因组解析（“千蚕基因组”），绘就家蚕超级泛基因组图谱。该研究在世界上率先实现家蚕基因库数字化，创建“数字家蚕”，对于深化功能基因组研究和推进家蚕模式化，开启家蚕设计育种具有重大推动作用。

相关研究成果以《高分辨率的家蚕泛基因组解析人工选择和生态适应性状的遗传基础》为题，日前在《自然—通讯》上在线发表。

### **最大的长读长泛基因组**

白白胖胖的春蚕，蠕动着身躯吐丝作茧，这一年复一年的景象，见证了我国数千年的丝绸文化。

1914年，日本开始全面推广一代家蚕杂交种。因起步早，家蚕关键经济性状，尤其是茧丝产量，也早早进入改良的平台期。上世纪八九十年代以来，茧丝相关性能已经没有明显提升，高产超高产新品种培育陷入停滞状态，或与其生存能力不相互协调，严重限制了蚕桑产业效益的进一步提升。

破局的关键之一在育种。培育高产、优质、高抗、具有特殊性能的高价值蚕品种，是家蚕育种的重要方向。对控制这些性状的优异基因进行规模化挖掘，成为家蚕遗传学研究的重点，也是难点。

“由于此前家蚕参考基因组来自于单一品系，所能提供的变异信息十分有限，难以支撑规模化、高通量挖掘育种优良基因，直接限制了家蚕分子育种的工作推进。”代方银说。

据西南大学家蚕基因组生物学国家重点实验室教授童晓玲介绍，研究团队对1078份蚕种质资源进行了测序，其中包括47个野桑蚕、205个家蚕地方种、194个实用种和632个突变体。在对家蚕和野桑蚕进行二代、三代测序后，绘制了一个高精度家蚕泛基因组图谱，囊括了目前最全面的家蚕和野桑蚕基因组信息，构建了家蚕首张高分辨率的长读长泛基因组。

值得一提的是，课题组公布的蚕泛基因组由545个长读长测序的样本构成，是迄今动植物中规模最大的长读长泛基因组，被称为蚕超级泛基因组。

### **“数字家蚕”让研究变得高效**

家蚕超级泛基因组图谱涵盖了蚕的所有遗传信息，通过这张图科学家可以直接对接表型和基因组密码。如果说以前鉴定特定性状的基因或其因果变异犹如“大海捞针”，现在可谓是“瓮中捉鳖”——超级泛基因组为此提供了“精细网格化”的“坐标”指导，对于行家里手来说像是“查字典”。

该研究完成了基因组测序的家蚕材料涵盖全世界家蚕代表性种质资源的90%以上，这些材料含有丰富的表型多样性，包括不同茧丝产量质量、生长发育、抗病抗逆、体型体色等。“获得这些极为丰富的资源的完整基因组信息，也就意味着构建了‘家蚕数字基因库’，实现了家蚕这个物种遗传信息的数字化——‘数字家蚕’。”代方银告诉《中国科学报》。

他表示，“数字家蚕”类似于一部家蚕遗传多样性字典，对接了表型与序列。通过比较特定表型的存在和缺失的基因组(比较基因组分析)，可以快速、精准的找到负责表型的基因组序列。

之前要克隆一个控制重要性状的基因，往往通过基因组重测序，并与参考基因组比对，需要花费3至5年的时间。当控制性状的基因组变异位于基因的调控

区域或是一些复杂的大片段结构变异，就很难再深入研究下去。

运用家蚕超级泛基因组图谱，可以高效率、高通量对接基因型和表型，即精细解析控制性状的遗传基础；针对基因组全区域进行研究，不只局限于占基因组不到 2% 的基因编码区；对基因组里大片段结构变异进行研究，包括基因重复、大片段插入、缺失、倒位和染色体断裂、融合等。

中国工程院院士向仲怀表示，运用家蚕超级泛基因组图谱，科研人员将开启家蚕功能基因组研究和分子育种研究的新篇章。

### **有望推动“超级蚕”育种计划实现**

利用家蚕超级泛基因组，有哪些重要的科学发现？

童晓玲表示，家蚕经历驯化和改良后，其重要经济性状包括蚕丝产量、质量，蚕的抗病抗逆、温顺耐拥挤等性状得到大幅提升，但因缺乏对这些性状产生原因的认识，无法将所有优异性状聚于同一个家蚕品种内。

研究团队鉴定到 468 个驯化相关基因和 198 个改良相关基因，其中新鉴定分别为 264 和 185 个。同时，阐明了中国实用种和日本实用种杂交产生最突出杂种优势种的遗传基础，这些发现将推动“超级蚕”育种计划的实现。

茧丝产量和质量（丝纤度等）是家蚕重要的经济性状，但是目前科研界对家蚕茧丝产量和质量的关键控制基因仍认识不清。应用超级泛基因组，能精准高效地揭示这两个此类代表性性状的控制基因，为家蚕分子育种提供了直接靶标。

不仅如此，家蚕超级泛基因组还影响到考古界、生物界。

研究团队比较千余个蚕的基因组信息，最终揭示了家蚕起源于黄河中下游地区。这与考古学发现（如山西夏县出土的半颗蚕茧、石雕蚕蛹等）不谋而合。

家蚕含有丰富的表型多样性突变体，是研究生物多样性的理想模式生物，经过各国蚕学家长期不懈研究，至今仅鉴定到性状控制基因仅 50 余个，大部分性状的控制基因仍然未知。而应用家蚕超级泛基因组，能够轻松确定广受关注的昆虫警戒色和胚胎滞育的关键基因、精细的基因组变异特征。

这就难怪一位论文审稿专家激动地说道，“该研究揭示了蚕完整泛基因组，会让家蚕研究人员睁大眼睛、高兴得跳起来。”（来源：中国科学报 温才妃）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1038/s41467-022-33366-x>