

---

# 遗传发育所完成基因组结构变异检测基准测试

作者：writer 来源：中国科学院

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/29337.html>

*本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！*

**遗传发育所完成基因组结构变异检测基准测试。**

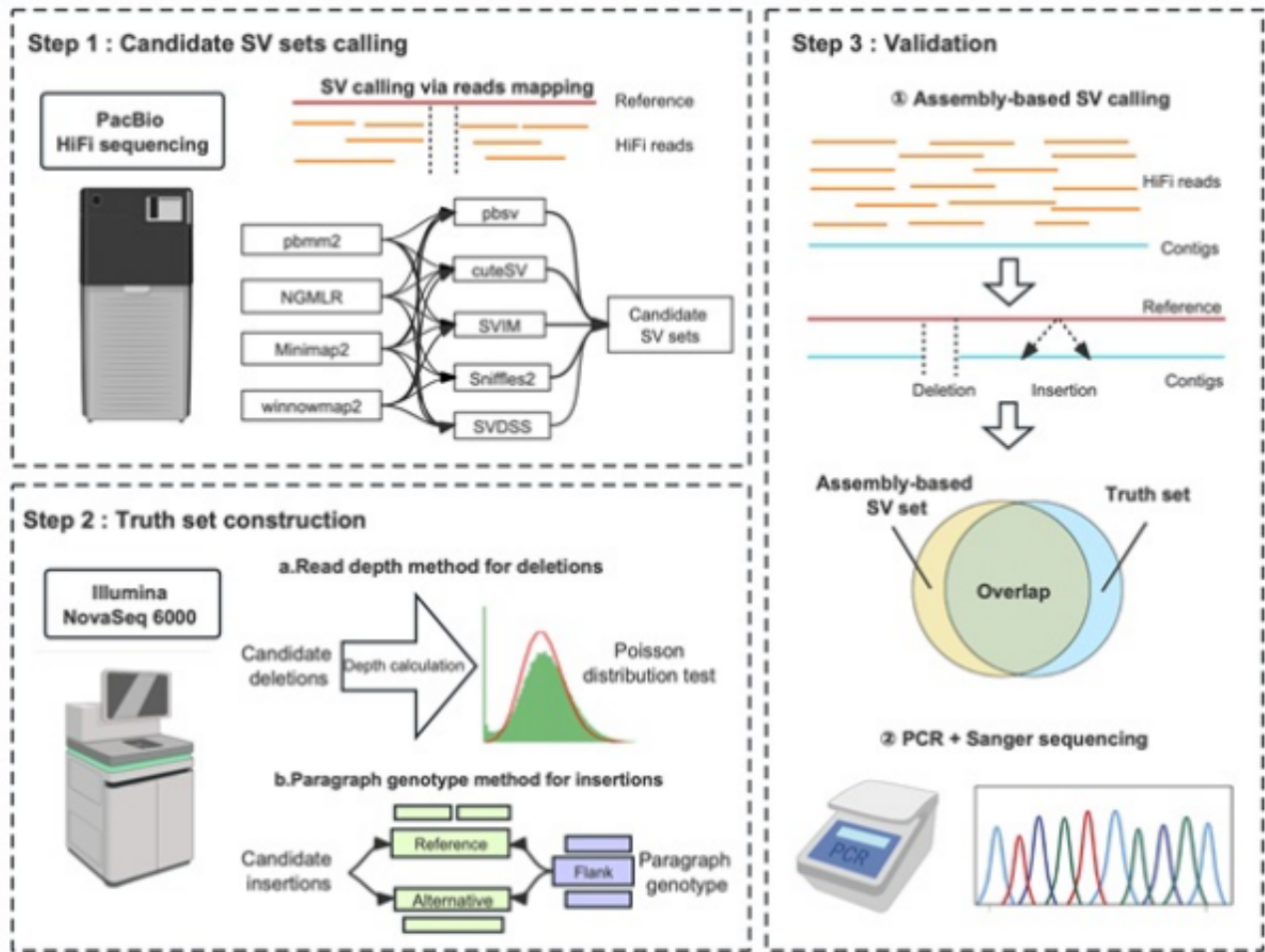
结构变异广泛存在于植物基因组中，在基因表达调控、表型建成和适应性进化等方面发挥着关键作用。由于结构变异跨度大、结构复杂等特性，结构变异的精准检测颇具挑战性。近年来，三代测序的发展提升了测序的长度和准确性，为结构变异的全基因组精准检测提供了契机。然而，主流的结构变异分析算法和软件多为人类基因组设计和开发，对于复杂植物基因组的适用性尚未评估。因此，开展植物基因组结构变异检测算法的基准测试，对揭示结构变异的作用机制具有重要意义。

9月6日，中国科学院遗传与发育生物学研究所鲁非研究组在《植物学杂志》（The Plant Journal）上在线发表了题为Structural variation discovery in wheat using PacBio high-fidelity sequencing

的学术论文。该团队选取异源六倍体面包小麦及其祖先供体为研究对象，利用PacBio高保真（HiFi）测序数据对三代测序比对算法和结构变异检测算法开展基准测试。

结果显示，对于缺失变异，结构变异检测软件是检测准确性的主要影响因素，可解释准确性总方差的87.73%；而对于插入变异，三代测序数据比对软件和结构变异检测软件对检测准确性均有较大贡献，总方差占比分别为38.25%和49.32%。在三代数据比对软件中，Winnowmap2和NGMLR分别适用于检测缺失变异和插入变异，而结构变异检测软件SVIM检测缺失变异和插入变异表现最佳。上述检测软件和比对软件的组合是目前小麦结构变异检测的最佳方法。同时，该研究证实了低覆盖度PacBio HiFi三代测序数据同样能够精准检测基因组结构变异。

上述成果提供了当前小麦基因组检测结构变异的最优分析流程，并证明了低覆盖度PacBio HiFi三代测序检测结构变异的能力，为大规模群体的结构变异研究提供了理论与技术支持。研究工作得到国家重点研发计划、国家自然科学基金、中国科学院战略性先导科技专项、海南崖州湾种子实验室“揭榜挂帅”项目等的支持。



基因组结构变异检测算法基准测试概览

研究团队单位：遗传与发育生物学研究所

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](https://www.iikx.com)转发