



**HAL**  
open science

## Short reads et trios, un duo gagnant pour l'identification de variations structurales chez le peuplier noir

Romane Guilbaud, Odile Rogier, Véronique Jorge, Harold Duruflé, Leopoldo Sanchez Rodriguez, Patricia Faivre-Rampant

### ► To cite this version:

Romane Guilbaud, Odile Rogier, Véronique Jorge, Harold Duruflé, Leopoldo Sanchez Rodriguez, et al.. Short reads et trios, un duo gagnant pour l'identification de variations structurales chez le peuplier noir. Mini congrès, Jun 2022, Evry, France. hal-03937654

**HAL Id: hal-03937654**

**<https://hal.inrae.fr/hal-03937654>**

Submitted on 13 Jan 2023

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



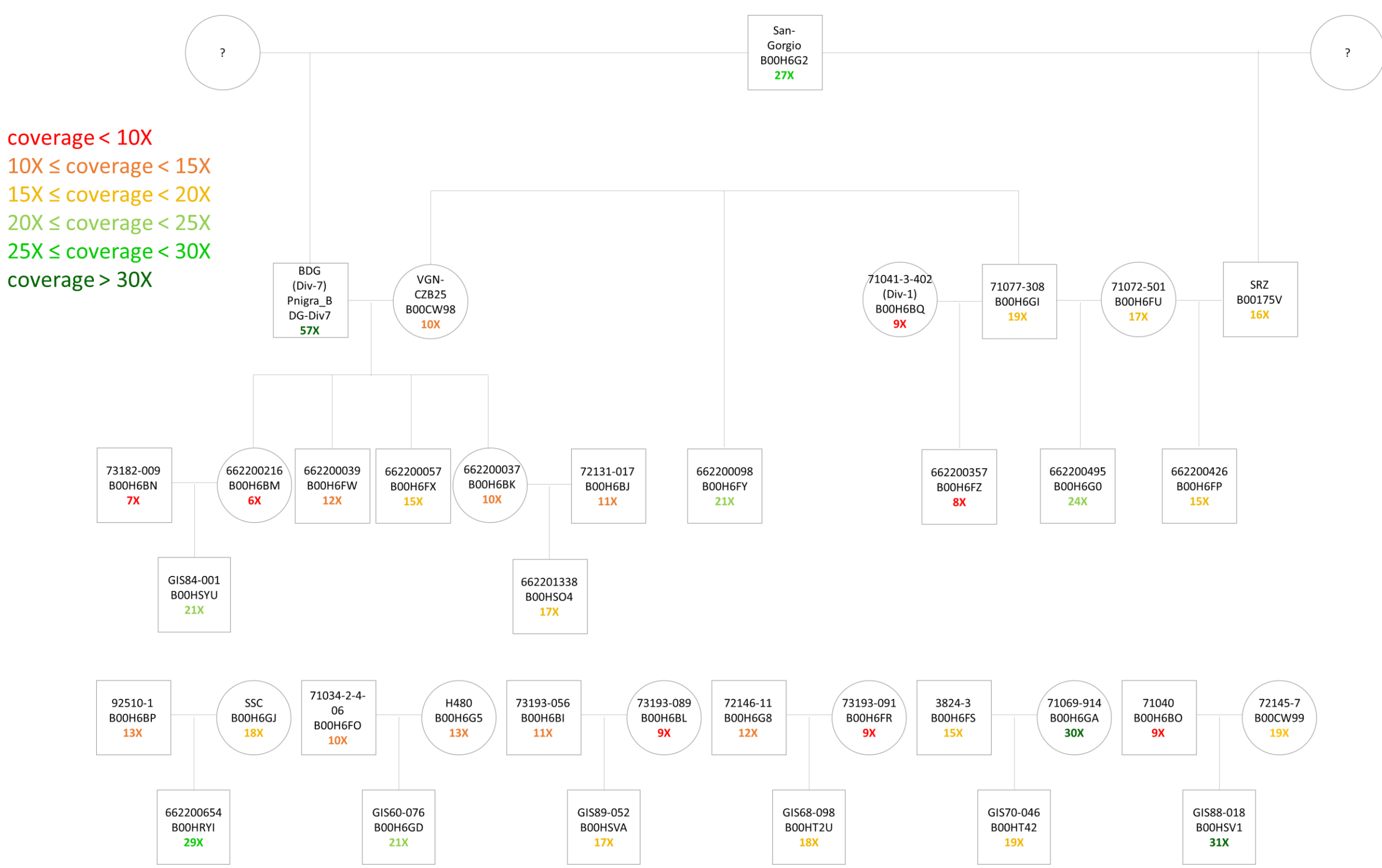
Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0 International License

# Short reads et trios, un duo gagnant pour l'identification de variations structurales chez le peuplier noir

Les variations structurales (SVs) sont des réarrangements génomiques de plus de 50 pb, incluant les insertions, délétions, duplications et inversions. Ces variations sont très étudiées chez de nombreuses espèces car elles sont en lien avec certaines maladies ou la variation de caractères d'intérêt. Avec l'accessibilité du reséquençage pour de nombreuses espèces végétales, dont les arbres, de plus en plus d'études sur les SVs sont réalisées et rendent accessibles de nombreux outils bioinformatiques pour leur détection. L'objectif premier de cette étude est d'établir un catalogue de SVs chez le peuplier noir, *Populus nigra*, en exploitant l'information apportée par notre matériel structuré en trios.

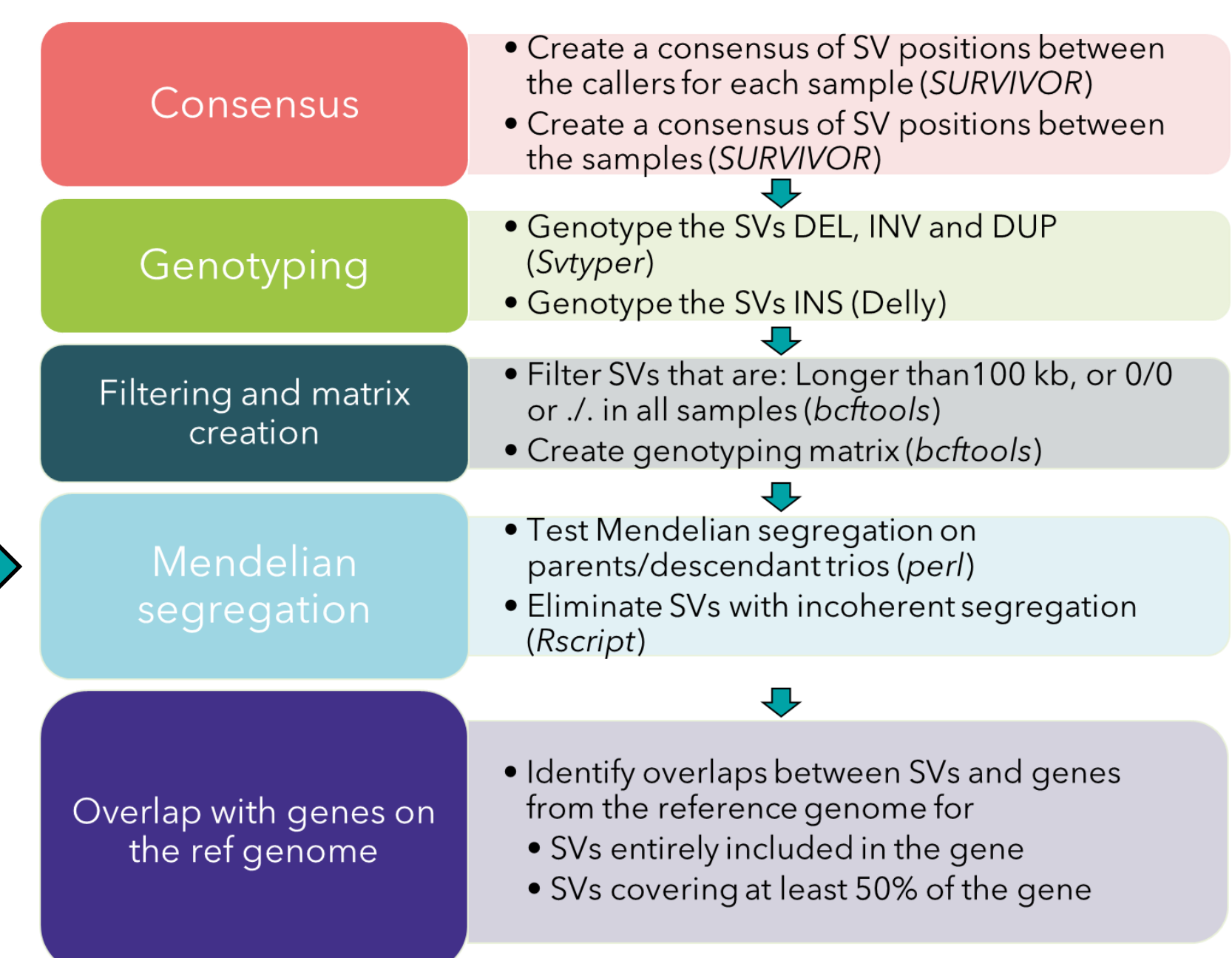
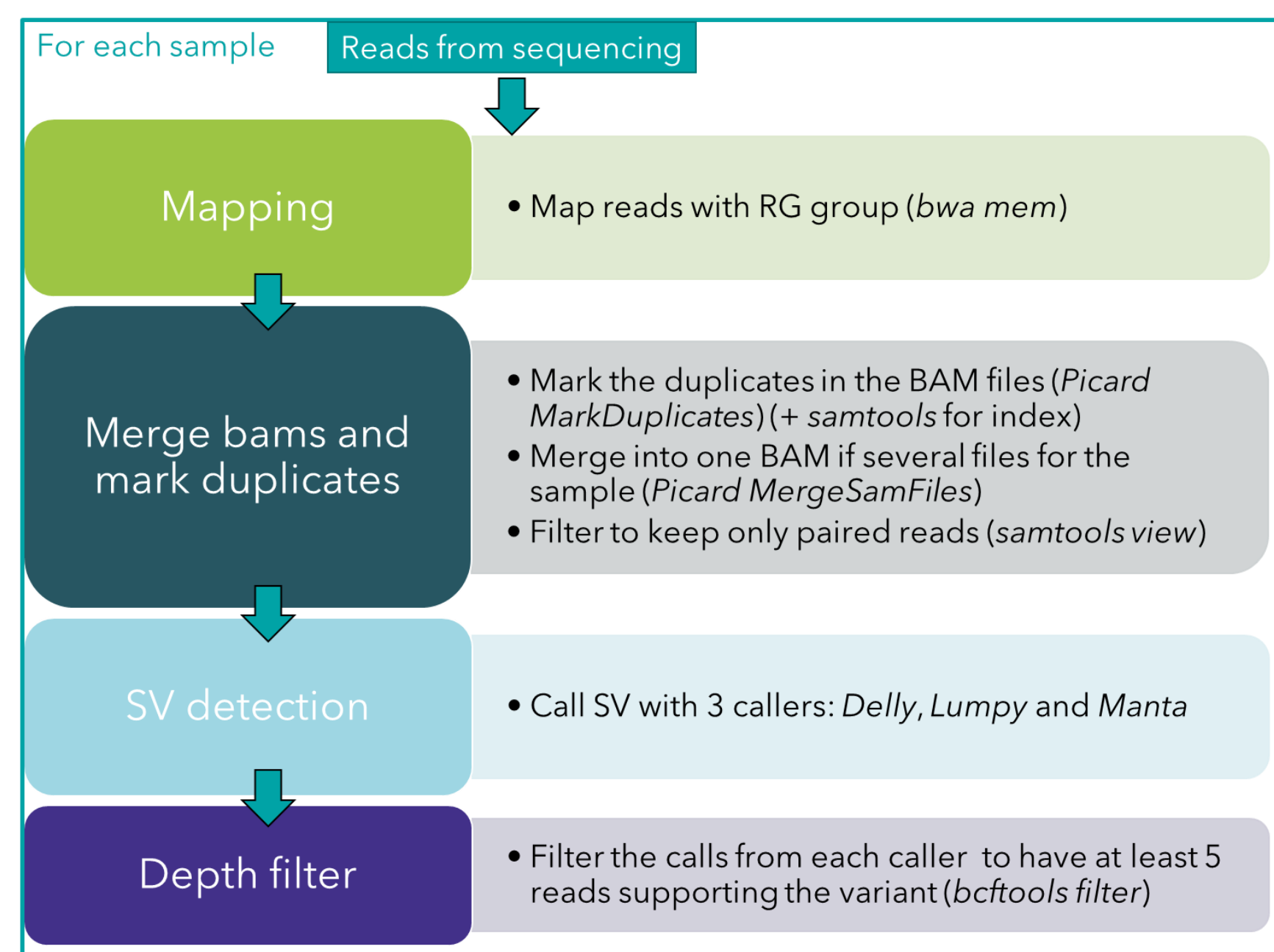
## Matériel

- 37 individus, organisés en 7 familles divisibles en 16 trios parents-descendant
- Séquencés en short reads Illumina de 100 à 150 bp à des profondeurs variables (9X à 57X)

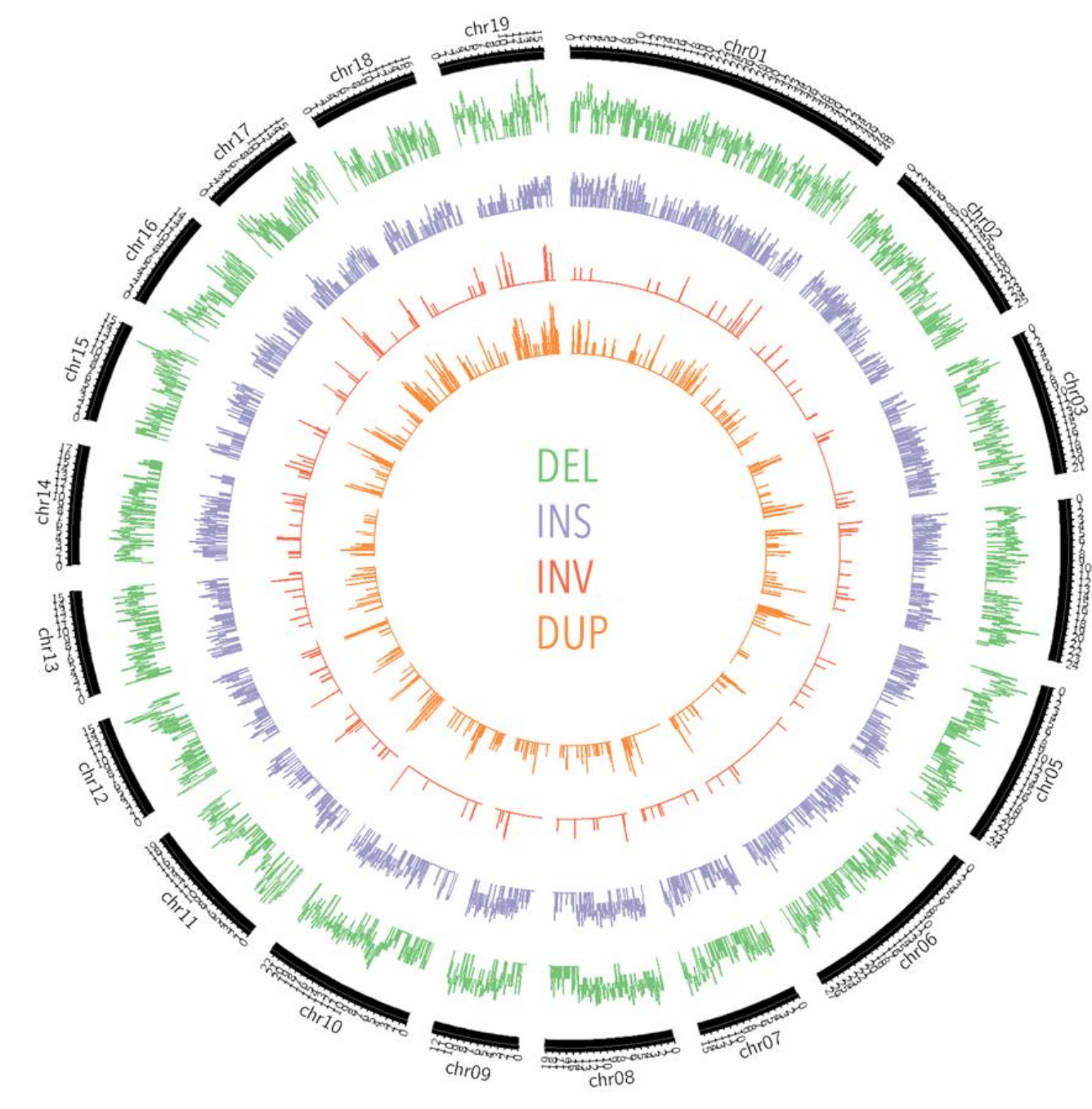
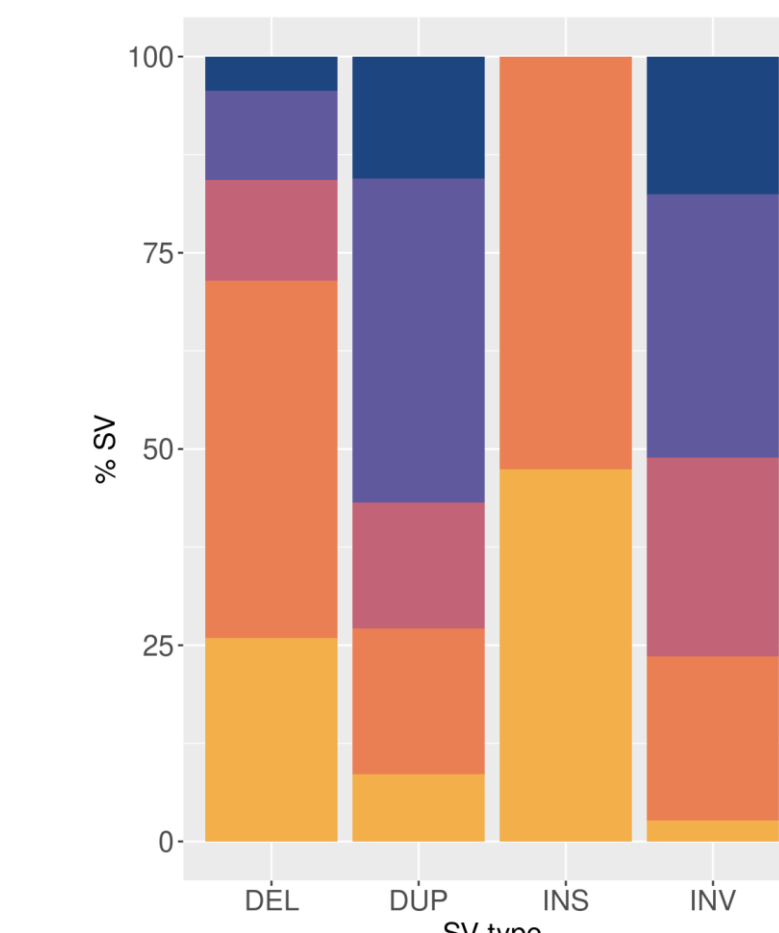
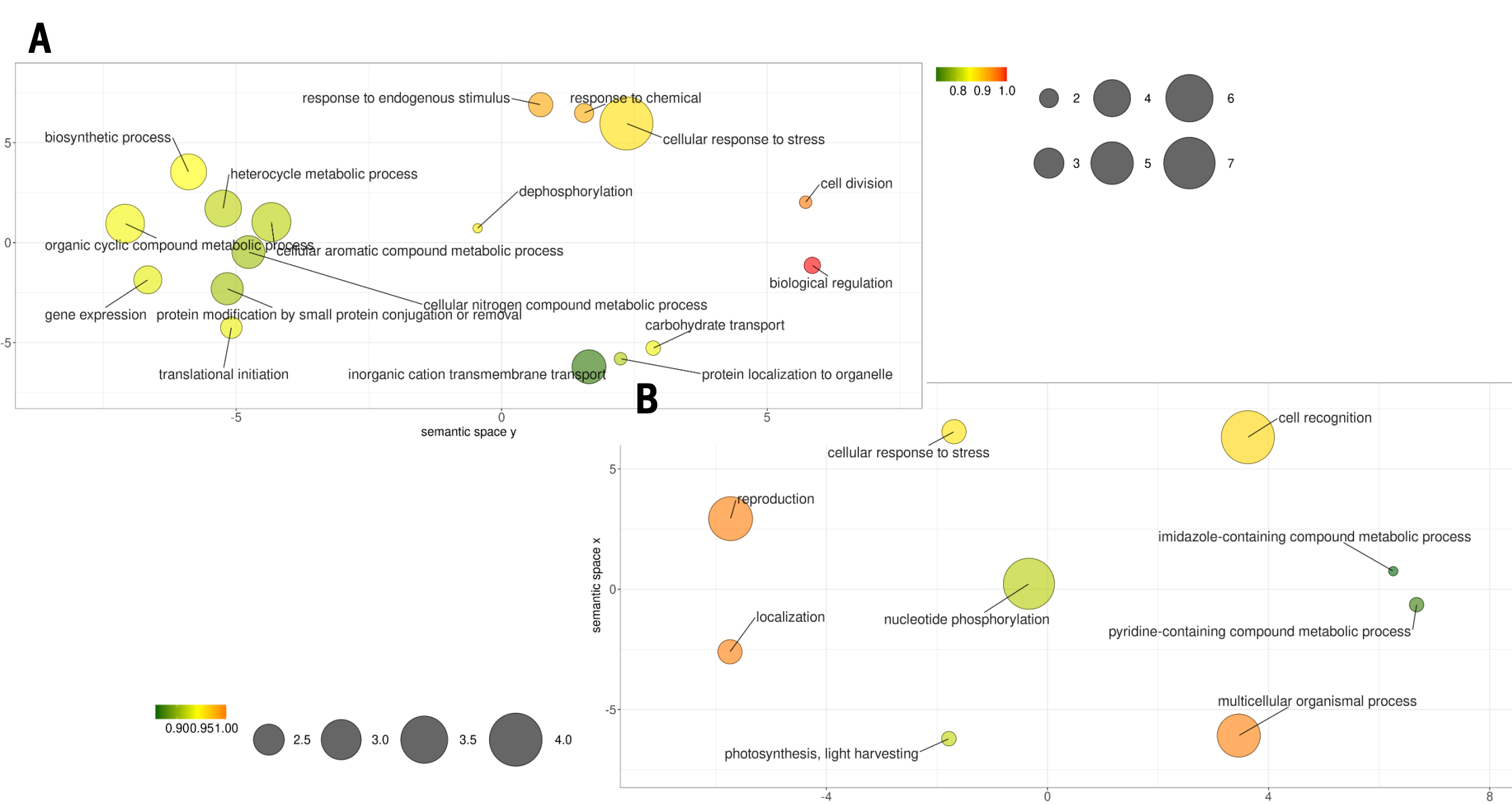
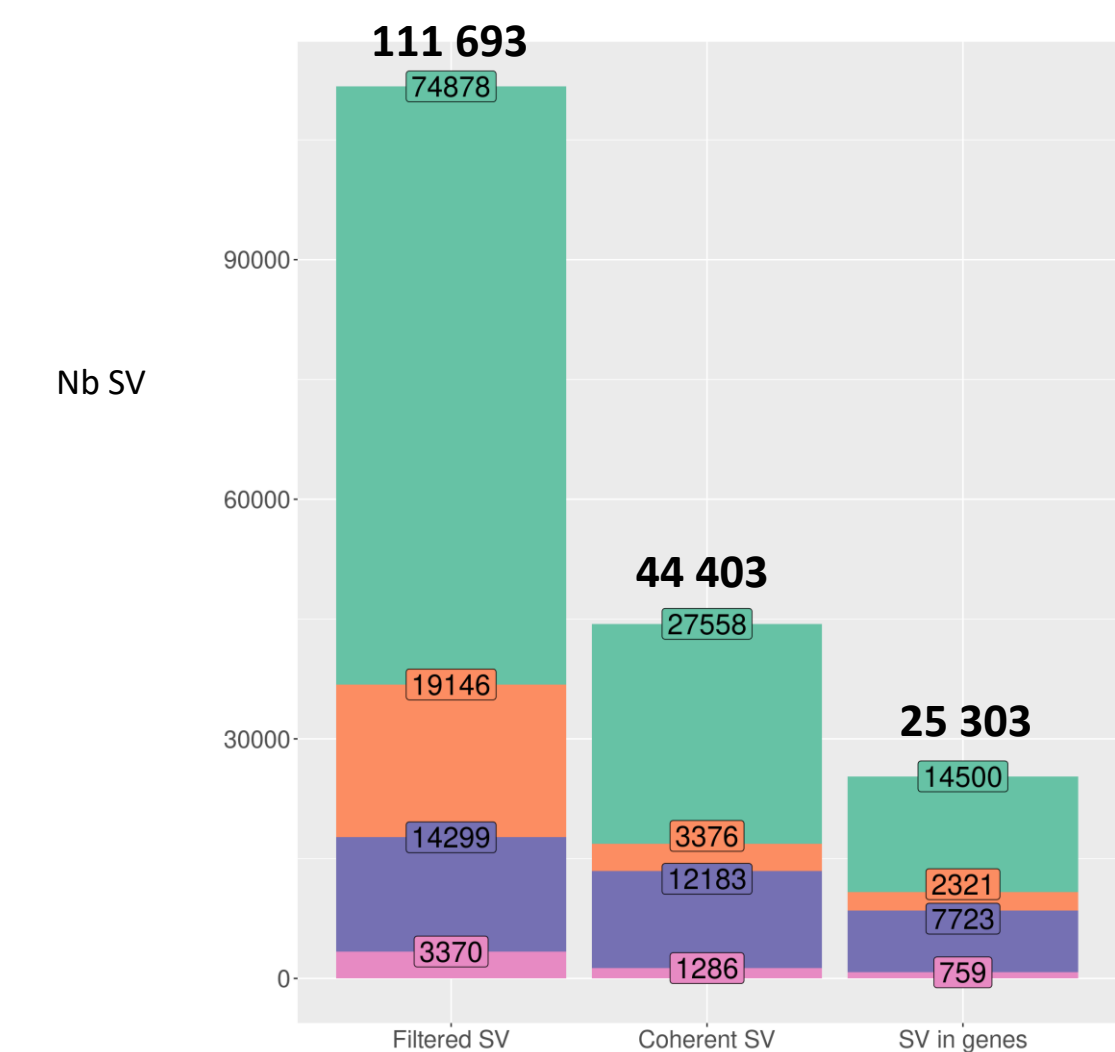


## Méthodes

- Mise en place d'un pipeline de découverte et de génotypage des SVs
- Test de ségrégation mendélienne et sélection des SVs
- Génome de référence utilisé: *Populus trichocarpa* Nisqually [https://phytozome-next.jgi.doe.gov/info/Ptrichocarpa\\_v4\\_1](https://phytozome-next.jgi.doe.gov/info/Ptrichocarpa_v4_1)



## 25 303 SVs co-localisent avec 19 578 gènes



**Nombre et types de SVs**  
Filtered SVs: SVs après génotypage et filtres  
Coherent SVs: conformes à la ségrégation mendélienne  
SVs in genes: SVs se trouvant dans les gènes (+/- 2kb)

**Enrichissement en termes GO des SVs interspécifiques entre *P. trichocarpa* et *P. nigra* (A) et avec les SVs intraspécifiques *P. nigra* (B)**  
La taille des cercles correspond au log(Pvalue) du test d'enrichissement  
La couleur correspond à l'unicité du terme au sein de la liste GO

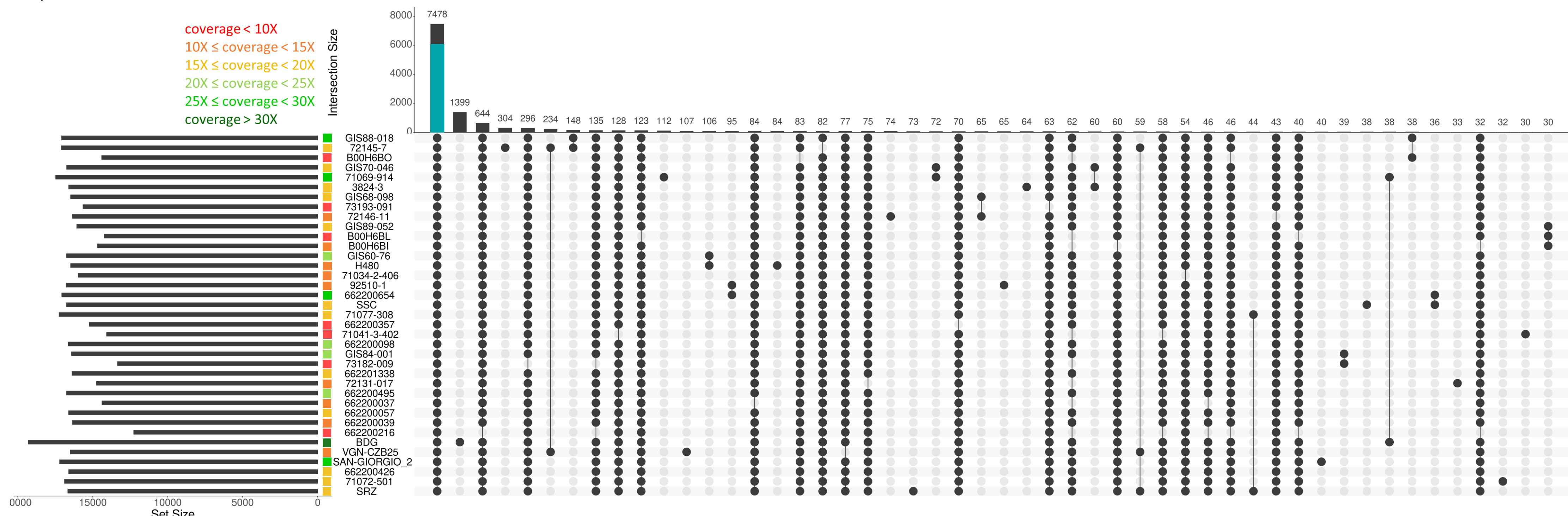
**Pourcentage des SVs cohérents associés aux gènes en fonction de leur taille et de leur type**

**Localisation des SVs sur le génome de *P. trichocarpa* Nisqually v4**  
Les courbes représentent le log du nombre de SVs par fenêtre de 100 kb

## Présence des SVs dans les individus du panel

- 13 556 SVs (53,6 %) sont retrouvés chez au moins 30 individus
- 6 579 SVs (26 %) sont retrouvés chez moins de 7 individus
- 5 168 SVs (20,4 %) sont retrouvés chez 7 à 29 individus

6 307 SVs sont partagés par tous les individus avec un génotype homozygote alternatif (■), ce qui correspond à des variations interspécifiques entre *P. trichocarpa* et *P. nigra*



## Conclusions:

- Bonne performance de l'analyse en trios pour dresser un catalogue de SVs
- 19 578 / 41 335 gènes sont affectés par des SVs
- Les SVs sont répartis de manière non uniforme sur le génome

## Perspectives:

- Utilisation d'un génome de référence *P. nigra*
- Comparaison *P. trichocarpa* vs *P. nigra*
- Etude de l'impact des SVs sur la recombinaison
- Co-localisation SVs/phénotypes



INRAE - Unité EPGV US1279  
CEA - Institut de biologie François Jacob  
Site d'Evry - Bat G1  
2 rue Gaston Crémieux  
91057 - Evry Cedex  
France  
support-epgv@inrae.fr

<https://www6.versailles-grignon.inrae.fr/epgv>