



DOI: 10.21178/2079–6080.2025.4.29  
УДК: 58.018:577.2.08: 582.632.1

## Поиск генетических мутаций, ассоциированных с формой роста у карельской берёзы *Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti

© Е.Д. Сафронычева<sup>1,2</sup>, Д.С. Каржаев<sup>1,2</sup>, В.А. Волков<sup>1,2</sup>, М.В. Тис<sup>1,2</sup>,  
В.В. Шаршавикова<sup>2</sup>, Л.В. Ветчинникова<sup>1,3</sup>, Е.К. Потокина<sup>1,2</sup>,  
А.В. Жигунов<sup>1</sup>

### Identification of genetic mutations associated with growth form in Karelian birch *Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti

E.D. Safronycheva, D.S. Karzhaev, V.A. Volkov, M.V. Tis, V.V. Sharshavikova, L.V. Vetchinnikova, E.K. Potokina, A.V. Zhigunov (Saint Petersburg State Forest Technical University; Saint Petersburg Forestry Research Institute; Forest Research Institute of Karelian Research Centre Russian Academy of Sciences)

Karelian birch *Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti is an indigenous representative of the forest zone of Northwestern Russia. It is characterized by unique, economically valuable figured wood, the texture of which largely depends on the growth form. On the basis of sequencing on the Illumina (NovaSeq) platform, a genome-wide association study (GWAS) was carried out, which makes it possible to determine the relationship between gene variants and growth form in Karelian birch, a distinguishing feature of which, along with others, is the diversity of life forms – from tree to shrub. At the same time, among Karelian birch trees, the following growth forms are distinguished according to growth form: tall-stemmed, short-stemmed and shrub-like. It was established that 2 SNPs (single nucleotide polymorphisms) located on chromosomes 4 and 7 correlate with the tall-stemmed morphotype, and 3 SNPs on chromosomes 2, 11 and 14 correlate with the short-stemmed morphotype, with 4 of the identified SNPs located in the non-coding part of the genome and 1 SNP in the coding part. It was found that T/T homozygotes at locus S7\_17793825 on chromosome 7 occur exclusively in Karelian birch with the tall-stemmed growth form. Along with this, considerable interest is represented by the SNP located in the coding region (S2\_23203191), which in the homozygous state was

recorded only in trees with the short-stemmed growth form. For the shrub-like growth form of Karelian birch, no reliably associated SNPs have yet been identified. On the basis of analysis of the literature and our own data, functional groups of genes potentially influencing the formation of growth form in Karelian birch were identified. Among them there are regulatory genes that control the processes of cell division, cell wall formation, inhibition of differentiation of vessel cells and, as a consequence, a decrease in the growth rate of plants. Mutations in such genes can lead to changes in life form in plants. The data obtained can be used to develop molecular markers, the use of which will make it possible to accelerate breeding of Karelian birch when creating industrial plantations aimed at growing its specific growth forms with a predetermined wood texture.

**Keywords:** Karelian birch, *Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti, growth form, GWAS, single nucleotide polymorphism

**Поиск генетических мутаций, ассоциированных с формой роста у карельской берёзы *Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti**

**Е.Д. Сафроньчева, Д.С. Каржаев, В.А. Волков, М.В. Тис, В.В. Шаршавикова, Л.В. Ветчинникова, Е.К. Потокина, А.В. Жигунов**

Карельская берёза *Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti является аборигенным представителем лесной зоны Северо-Запада России. Она характеризуется уникальной ценной узорчатой древесиной, текстура которой в значительной степени зависит от формы роста. На основании секвенирования на платформе Illumina (NovaSeq) проведён полногеномный поиск ассоциаций (GWAS), позволяющий определить связь между вариантами генов и формой роста у карельской берёзы, отличительной особенностью которой является разнообразие жизненных форм — от дерева до кустарника. Среди деревьев у карельской берёзы по форме роста выделяют высокоствольную, короткоствольную и кустообразную. Установлено, что с высокоствольным морфотипом коррелируют 2 SNP (Single Nucleotide Polymorphism), локализованных на 4-й и 7-й хромосомах, а с короткоствольным — 3 SNP — на 2-й, 11-й и 14-й хромосомах, причем 4 из выявленных SNP располагаются в некодирующей части генома, а 1 SNP — в кодирующей. Обнаружено, что гомозиготы «Т/Т» в локусе S7\_17793825 на 7-й хромосоме встречаются исключительно у карельской берёзы, имеющей высокоствольную форму роста. Значительный интерес представляет SNP, расположенный в кодирующем участке (S2\_23203191), который в гомозиготном состоянии зафиксирован только у деревьев, имеющих короткоствольную форму роста. С кустообразной формой роста карельской берёзы достоверно ассоциированные SNP не выявлены. Обнаружены функциональные группы генов, потенциально влияющие на возникновение определённой формы роста у карельской берёзы. Среди них есть регуляторные гены, которые контролируют процессы деления клетки, формирования клеточной стенки, ингибирования дифференциации клеток сосудов и, как следствие, замедление скорости роста растений. Мутации в таких генах могут приводить к изменению жизненной формы. Полученные данные могут быть использованы для разработки молекулярных маркеров, применение которых позволит ускорить селекцию карельской берёзы при создании промышленных плантаций, направленных на выращивание конкретных форм роста с заданной текстурой древесины.

**Ключевые слова:** карельская берёза, *Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti, форма роста, GWAS, однонуклеотидный полиморфизм

Сафроньчева Елизавета Дмитриевна — мл. науч. сотр. Центра биоинформатики и геномных исследований; мл. науч. сотр. НИО генетики и биотехнологии

E-mail: esafronycheva@mail.ru

Каржаев Дмитрий Сергеевич – мл. науч. сотр. Центра биоинформатики и геномных исследований; науч. сотр. НИО генетики и биотехнологии

E-mail: karzhaevd@gmail.com

Волков Владимир Александрович – директор Центра биоинформатики и геномных исследований; науч. сотр. НИО генетики и биотехнологии, канд. биол. наук

E-mail: vol-j@mail.ru

Тис Маргарита Витальевна – мл. науч. сотр. Центра биоинформатики и геномных исследований; лаборант-исследователь НИО генетики и биотехнологии

E-mail: margarita.tis@yahoo.com

Шаршавикова Вероника Владимировна – лаборант-исследователь НИО генетики и биотехнологии

E-mail: veronikasharshavikova@gmail.com

Ветчинникова Лидия Васильевна – вед. науч. сотр. Центра биоинформатики и геномных исследований; гл. науч. сотр. лаборатории лесных биотехнологий, д-р биол. наук

E-mail: lidia.vetchinnikova@gmail.com

Потокина Елена Кирилловна – профессор кафедры лесных культур; ведущий научный сотрудник НИО генетики и биотехнологии; д-р биол. наук

E-mail: e.potokina@yahoo.com

Жигунов Анатолий Васильевич – заведующий кафедрой лесных культур, д-р с.-х. наук

E-mail: a.zhigunov@bk.ru

<sup>1</sup>Санкт-Петербургский государственный лесотехнический университет им. С.М. Кирова  
194021 Санкт-Петербург, Институтский пер., д. 5, лит. У

Телефон: (812) 217–92–46

<sup>2</sup>Федеральное бюджетное учреждение «Санкт-Петербургский научно-исследовательский институт лесного хозяйства»

194021, Санкт-Петербург, Институтский пр., д. 21

Телефон: (812) 552–80–21

<sup>3</sup>Институт леса Карельского научного центра Российской академии наук

185910, Петрозаводск, ул. Пушкинская, д. 11

Телефон: (8142) 76–95–00

### Введение

На территории Северо-Запада России преобладают хвойные насаждения. Из мягколиственных пород наибольшее распространение здесь получила береза, в частности береза повислая (*Betula pendula* Roth) и береза пушистая (*Betula pubescens* Ehrh.). Аборигенным представителем лесной дендрофлоры этого региона – в Республике Карелия, в Ленинградской и Псковской областях – является также карельская береза *Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti. В отличие от других широко распространенных древесных видов она не относится к лесообразующим, произрастает одиночно или небольшими группами в местообитаниях, часто мало пригодных для других древесных пород, но более открытых и хорошо освещенных [3]. Карельская береза обладает уникальной высокодекоративной узорчатой текстурой древесины с особыми физико-механическими свойствами, делающими ее ценной для производства шпона, который используется для эксклюзивных интерьеров, оригинальной мебели, художественных изделий, различных сувениров. Токарной обработке обычно подвергаются лишь небольшие по размеру куски ее цельной древесины. По оценке немецких специалистов, карельская береза принадлежит к самым дорогим облицовочным шпонам вообще и является наиболее ценным по качеству шпоном березовых [24].

Однако интерес, проявляемый к карельской березе, связан не только с ее ценной древесиной, но и с рядом других особенностей. В частности, она отличается достаточно высоким полиморфизмом и индивидуальной изменчивостью по целому ряду признаков, включая текстуру древесины (от едва заметной волнистости волокон до ярко выраженной), форму роста (от деревьев до кустарников), тип поверхности ствола (от ребристого до шаровидноутолщенного), независимо от условий и места ее произрастания. Существует также мнение, что карельская береза – низкорослое растение, имеющее сильно изогнутый ствол.

В некоторых случаях это соответствует действительности, тем не менее в границах ареала среди жизненных форм у нее преобладает форма дерева, причем довольно крупного с четко выраженным главным стволом, часто разветвленным. Высота деревьев может составлять от 1–3 м до 20–25 м, диаметр – от 2–5 см до 20 и даже 45–50 см и более [2]. Основными древовидными формами роста у карельской березы являются: высокоствольная, короткоствольная, кустообразная [5]. Кроме деревьев у нее иногда встречаются растения кустарниковой и кустовидной форм роста. Обследование природных популяций показало, что во всех частях ареала карельской березы ведущая роль в формовом составе принадлежит короткоствольной форме роста, которая достигает 50–60 %, на долю высокоствольной приходится лишь 10–15 %, а кустообразная составляет около 25–30 %, причем количество последних возрастает по направлению от северной части ее ареала к южной [4]. Для изготовления шпона (строганого или лущеного) чаще используют деревья высоко- и короткоствольной формы роста, а для изготовления небольших по размеру сувениров (включая бижутерию) предпочитают кустообразные и кустарниковые формы, у которых при характерном им замедленном вертикальном и радиальном росте обычно происходит формирование более насыщенного и «утонченного» рисунка в древесине [4].

В результате длительного использования узорчатой древесины (в течение не менее 500 лет) в последние десятилетия произошло резкое сокращение общей численности карельской березы и занимаемой ею площади (в том числе в результате неконтролируемых браконьерских рубок). Особое опасение вызывает тот факт, что практически по всему ареалу (территория стран Балтийского региона) у нее отсутствует жизнеспособный подрост. Нельзя исключить, что следствием наблюдаемых негативных процессов в перспективе может стать полное исчезновение ка-

рельской березы, этого уникального представителя древесных растений.

В связи с сокращением численности и угрозой исчезновения, а также локальностью ареала карельская береза представляет интерес для популяционно-генетических и селекционно-генетических исследований, изучения вопросов эволюции древесной растительности, а также познания причин и механизмов образования узорчатой древесины и выявления закономерностей изменчивости и наследования присущих ей уникальных признаков и свойств. Новые возможности в изучении природы карельской березы открывает использование современных молекулярно-генетических методов исследования. Так, совсем недавно на основе анализа более 37 тысяч SNP (Single Nucleotide Polymorphism), локализованных на 10-й хромосоме в интервале протяженностью 1,2 млн п.н., нами обнаружены участки, связанные с признаком «узорчатая древесина» [13].

Целью данной работы явилось выявление SNP, которые не только связаны с признаком «форма роста» у карельской березы,

но и коррелируют с конкретной из них — высокоствольной, короткоствольной или кустообразной.

#### Материалы и методы исследования

Объектом исследований служило 53-летнее семенное потомство карельской березы *Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti, произрастающее на территории Гатчинского постоянного лесосеменного участка (Ленинградская обл.) [1]. В ходе полевых работ в соответствии с поставленными задачами отбирали деревья, различающиеся по форме роста: высоко-, короткоствольные и кустообразные. К высокоствольной относили деревья с хорошо выраженным стволом и высоко приподнятой кроной на уровне от 1,5–2,0 м и выше (рис. 1, а); к короткоствольной — те деревья, у которых стволовая часть была до 1,5 м, выше которой располагаются две или несколько мощно развитых скелетных ветвей, формирующих общую крону (рис. 1, б); к кустообразной относили деревья с укороченным — от 10,0 см до 1,0 м, но явно выраженным стволом, несущим раскидистую крону (рис. 1, в).



Рис. 1. Древовидные формы роста карельской березы: высокоствольная (а), короткоствольная (б), кустообразная (в)

Материалом для исследований служили свежесобранные листья, которые до момента экстракции ДНК хранили при температуре

–80 °С. Выделение ДНК проводили модифицированным СТАВ-методом [21]. Полученную ДНК использовали для создания Rad-Seq

библиотек [6] и последующего прочтения на секвенаторах 2-го поколения Illumina NovaSeq.

Фильтрацию по качеству прочтений осуществляли с помощью программы “Trimmomatic” [7]. Для визуализации качества прочтений до и после фильтрации использовали пакет “FastQC” [17], а для создания объединенного отчёта – “MultiQC” [25]. Выравнивание на референсный геном березы повислой (*Betula pendula* Roth) [23] совершали с помощью “bwa mem” [16] с последующим переводом выходного файла в формат bam для более эффективного хранения информации и последующей ее обработки [14]. У каждого изученного образца (генотипа) в среднем на референс выровнялось около 95 % ридов. Подготовку данных к поиску SNP выполняли с помощью программного пакета “pikard” [9], а сам поиск, компиляцию, индексирование и генотипирование – пакета “GATK” [8]. В результате выявлено более 2 млн мутаций (SNP), которые затем скомбинировали в один блок, проиндексировали и генотипировали. Фильтрацию SNP проводили по следующим параметрам: Minor Allele Frequency (удаление SNP с частотой встречаемости менее 0,05), Mapping Quality (удаление SNP с оценкой качества менее 40 по шкале Phred), Maximum Missing (удаление SNP, представленных менее чем в 50 % образцов), Quality by Depth (удаление SNP с покрытием менее 24), Fisher Strand Bias (удаление SNP с  $p$ -значением  $> 80,0$ ), Strand Odds Ratio (удаление SNP с соотношением шансов  $> 4,0$ ), Depth (удаление SNP с суммарной глубиной менее 10 по всем образцам), Max missing (удаление вариантов, представленных менее чем в 80 % образцах). Для дальнейшего анализа использовали результаты генотипирования 66 образцов.

Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS) проводили с помощью программы “GEMMA” [11], а для подготовки файлов – пакет plink [10]. Результаты полногеномного поиска ассоциаций визуализировали в

RStudio [20] в виде графика квантиль-квантиль и «Манхэттен»-графика. В качестве ассоциированных с признаком SNP отбирались варианты, проходящие порог  $p$ -value = 0,05.

### Результаты и их обсуждение

*Выявление SNP, ассоциированных с формой роста у карельской березы.* В результате генотипирования 66 деревьев карельской березы с использованием технологии RADseq на Illumina после фильтрации выявлено 73 496 SNP. В среднем покрытие генома составило 917 ридов на 1 SNP.

Визуальное фенотипирование деревьев по форме роста позволило выделить среди них следующие морфотипы: высокоствольные, короткоствольные и кустообразные (см. рис. 1).

Наличие данных по генотипированию (SNP) и фенотипированию (морфотипы) способствовало проведению полногеномного анализа ассоциаций (GWAS) с целью выявления SNP, сцепленных с изменчивостью признака «форма роста» у карельской березы. Алгоритм “GEMMA” [11] позволил выполнить анализ попарных сравнений групп деревьев, имеющих, например, высокоствольную форму роста с другими, у которых она была короткоствольной и/или кустообразной. Результаты GWAS для каждого из морфотипов представлены в виде диаграмм на рисунках 2, 4, 6.

Согласно полученным данным, с высокоствольным морфотипом карельской березы ассоциируют 2 SNP, из которых один в позиции 14761162 на 4-й хромосоме, а другой – в позиции 17793825 на 7-й хромосоме (рис. 2, б). Обе мутации имеют  $p$ -value  $< 0,05$ , что свидетельствует об их достоверности, хотя она и не преодолевает строгого порогового уровня критерия Бонферонни.

Распределение морфотипов карельской березы в соответствии с аллелями, выявленными на основании SNP, показало, что в локусе (S4\_14761162), локализованном на 4-й хромосоме, гомозигота «AA» характерна для деревьев исключительно высокоствольной формы роста

(рис. 3, а), а в гетерозиготном состоянии она обнаружена также и у генотипов, имеющих кустообразную форму роста.

Присутствие аллеля «Т» в локусе S7\_17793825, локализованном на 7-й хромосоме (рис. 3, б), существенно повышает вероятность появления в семенном потомстве высокоствольного морфотипа. Более того, у карель-

ской берёзы гомозиготы «ТТ» обнаружены только в случае высокоствольной формы роста.

Результаты GWAS позволили также выявить 3 мутации (SNP) достоверно ассоциированные с короткоствольным морфотипом карельской берёзы в позициях 23203191, 2187450 и 650189, локализованных, соответственно, на хромосомах 2, 11 и 14 (рис. 4).

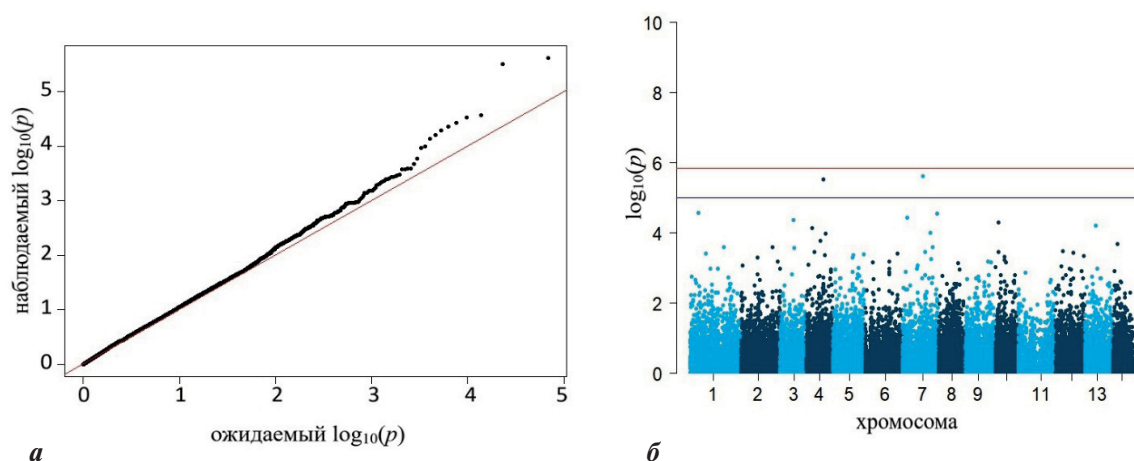


Рис. 2. Визуализация результатов полногеномного поиска ассоциаций для деревьев карельской берёзы, имеющих высокоствольную форму роста.

Здесь и на рис. 4 и 6: а – график квантиль-квантиль, б – «Манхэттен»-график, где синей линией обозначен порог  $p$ -value = 0,05, а красной – порог достоверности, определенный с учетом множественного тестирования по критерию Бонферрони

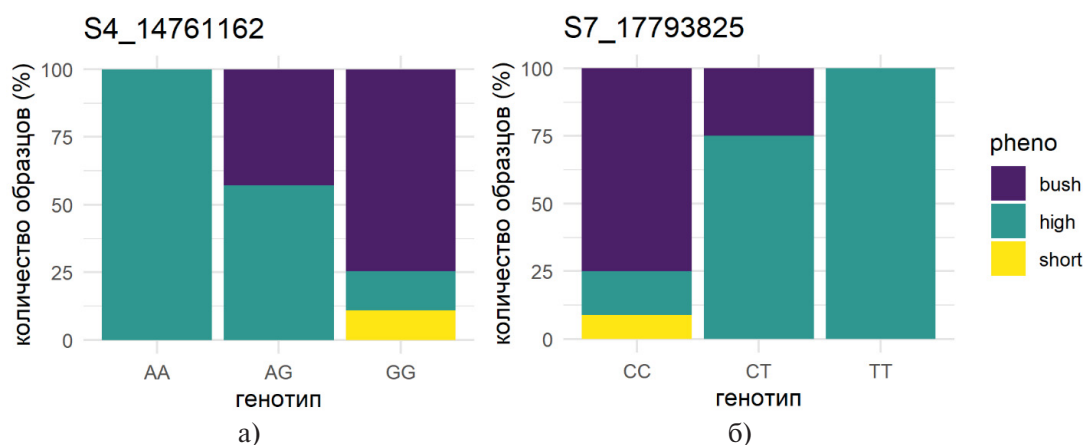


Рис. 3. Распределение морфотипов карельской берёзы в соответствии с аллелями, выявленными на основании SNP, локусы которых – S4\_14761162 (а) и S7\_17793825 (б) – сцеплены с высокоствольной формой роста.

Здесь и на рис. 5: high – высокоствольная, short – короткоствольная, bush – кустообразная формы роста

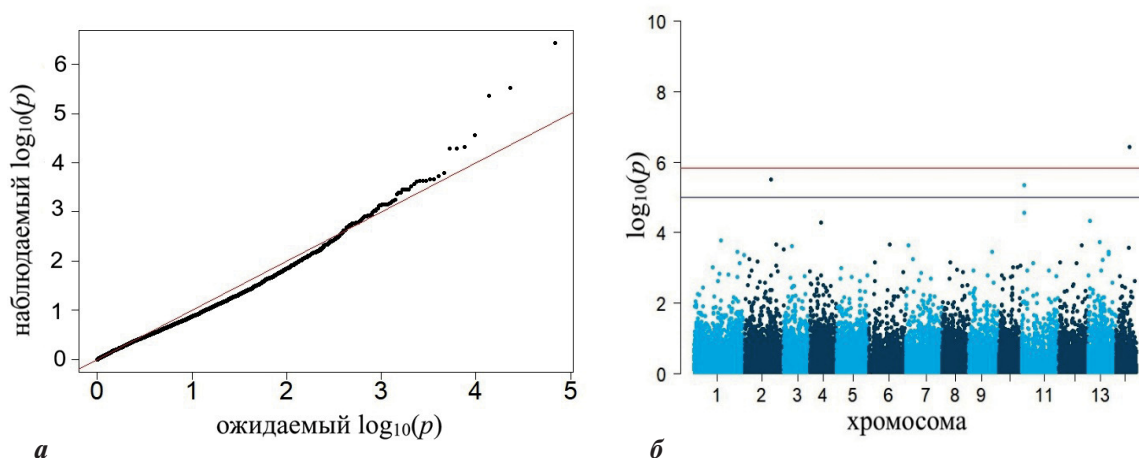


Рис. 4. Визуализация результатов полногеномного поиска ассоциаций для деревьев карельской березы, имеющих короткоствольную форму роста

Анализ распределения морфотипов в зависимости от аллелей, выявленных SNP, показал, что мутация на 2-й хромосоме (S2\_23203191) в гомозиготном состоянии «СС»

встречается исключительно у карельской березы, имеющей короткоствольную форму роста (рис. 5, а). Гомозигота «ТТ» в этом случае не обнаружена.

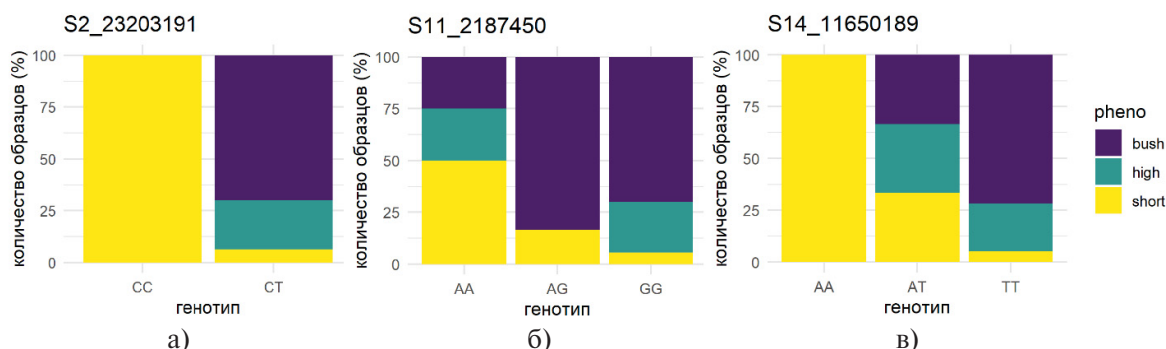


Рис. 5. Распределение морфотипов карельской березы в соответствии с аллелями, выявленными на основании SNP, локусы которых – S2\_23203191 (а), S11\_2187450 (б) и S14\_11650189 (в) – сцеплены с короткоствольной формой роста

Использование SNP (S11\_2187450), расположенного на 11-й хромосоме (рис. 5, б), не позволило выявить четкого распределения генотипов в соответствии с их формой роста и, по всей вероятности, этот SNP не представляет интерес для последующего маркирования.

SNP (S14\_11650189), локализованный на 14-й хромосоме, демонстрирует наличие гомозигот «АА» только у деревьев ко-

роткоствольной формы роста (рис. 5, в). Гетерозиготы и гомозигота «ТТ» в этом случае не являются специфическими, поскольку встречаются независимо от формы роста.

Дополнительно отметим, что проведенные исследования пока не позволили выявить хотя бы один SNP, достоверно ассоциированный с кустообразной формой роста карельской березы (рис. 6).

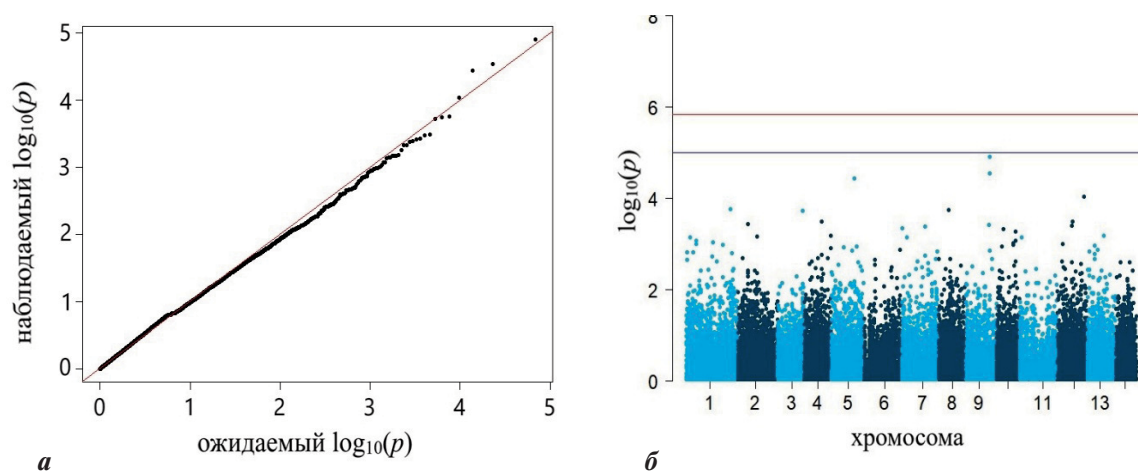


Рис. 6. Визуализация результатов полногеномного поиска ассоциаций для деревьев карельской берёзы, имеющих кустообразную форму роста

Анализ SNP, ассоциированных с формой роста у карельской берёзы, с использованием аннотации генома берёзы повислой. Как показано выше, в семенном потомстве карельской берёзы идентифицировано 2 SNP, четко коррелирующие с генотипами, имеющими высокоствольную форму роста, и 3 SNP — с генотипами, имеющими короткоствольную форму роста (табл.). С использованием аннотации генов берёзы повислой [23] каждый из этих SNP был визуализирован в геномном браузере IGV (Integrative Genomics Viewer), который позволил уточнить взаимоположение мутаций относительно ближайших генов.

Согласно полученным данным, наибольший интерес среди выявленных SNP представляет S2\_23203191, который в гомозигот-

ном состоянии (C/C) обнаружен только у деревьев, имеющих короткоствольную форму роста. Более того, он локализован в кодирующем участке — во втором экзоне гена *Brev01.c2073.g0003* (рис. 7), который является гомологом гена alpha-N-acetylglucosaminidase family (*NAGLU*) у арабидопсиса *Arabidopsis thaliana*.

Белок, кодируемый этим геном, участвует в процессах развития зародыша и регулирует процессы деления клеток. Мутанты арабидопсиса, имевшие отклонения у ортолога этого гена, имели недоразвитые семена вследствие нарушений, происходивших на этапе формирования зародыша и эндосперма, хотя по морфологии гамет у таких растений были нормальными [22].

Таблица  
Генетические мутации (SNP), связанные с формой роста у карельской берёзы

Форма роста	Номер хромосомы	Позиция	p-value	Положение SNP	Ген/ближайший ген
Высокоствольная	4	14761162	3.072314e <sup>-6</sup>	Вне гена	<i>Brev01.c2241.g0002</i>
	7	17793825	2.430679e <sup>-6</sup>	Вне гена	<i>Brev01.c1058.g0003</i>
Короткоствольная	2	23203191	3.063611e <sup>-6</sup>	2 экзон	<i>Brev01.c2073.g0003</i>
	11	2187450	4.436458e <sup>-6</sup>	Вне гена	<i>Brev01.c2166.g0002</i>
	14	11650189	3.713972e <sup>-7</sup>	Вне гена	<i>Brev01.c0037.g0023</i>



Рис. 7. Расположение SNP S2\_23203191 в геноме карельской березы по данным секвенирования нового поколения (IGV)

Два других SNP, сцепленных с короткостебельной формой роста – S11\_2187450 и S14\_11650189, расположены вне кодирующих последовательностей. При этом мутация на 11-й хромосоме (S11\_2187450) находится на дистанции 3 750 п.н. от гена Bpev01.c2166.g0002, кодирующего белки, способные связывать железо и/или участвовать в модификации глюкозинолатов у *Arabidopsis* [15], которые, однако, характерны для семейства крестоцветных. У берёзы данный ген может контролировать иные метаболические пути. У растений семейства Бобовые гомологи гена *2OGDs* (2-Oxoglutarate-Dependent Dioxygenases) вовлечены, например, в синтез кумаринов [26].

Другой SNP (S14\_11650189) находится на расстоянии около 5000 п.н. от стартового кодона гена Bpev01.c0037.g0023, который аннотирован как кодирующий белок HOX24 (Homeobox-leucine zipper protein). У риса посевного *Oryza sativa* L. гомологичный ген вовлечён в процессы регуляции транскрипции и обеспечивает активность ДНК-связывающего фактора транскрипции, специфичного для РНК-полимеразы. Установлено также участие гомологичного гена в ответных реакциях на абиотический стресс (обезвоживание и засоление почвы) у хлопчатника *Gossypium* [27] и рапса *Brassica napus* L. [28].

SNP, сцепленные с высокостебельной формой роста у карельской березы, расположены в некодирующих последовательностях

(см. табл.). В частности, SNP S4\_14761162 находится приблизительно в 26000 п.н. от локуса Bpev01.c2241.g0002 и аннотирован в базах данных как ген *POL\_SFV1* ретровируса [18]. Значительная удаленность от ближайших кодирующих последовательностей не позволяет строить гипотезы о его функциональном влиянии на развитие жизненной формы у карельской березы.

В отличие от него больший интерес представляет SNP S7\_17793825 (см. табл.), который располагается в 5'нетранслируемом регионе (5'UTR) гена Bpev01.c1058.g0003 (NAC domain-containing protein 73) всего в 350 п.н. от стартового кодона. У *Arabidopsis thaliana* гомологичный ген является фактором транскрипции, который регулирует гены, участвующие в развитии вторичной клеточной стенки [19]. У тополя (*Populus* spp.) экспрессия ортологов этого гена (ген *PopNAC*) коррелировала с изменениями в структуре древесины, а сверхэкспрессия *PopNAC154* негативно повлияла на рост тополя в высоту, хотя способствовала увеличению доли коры по сравнению с древесиной [12].

Следовательно, SNP S7\_17793825 и SNP S2\_23203191 являются наиболее перспективными маркерами для разработки, валидации и применения в селекции карельской березы.

### Заключение

В результате поиска мутаций, ассоциированных с жизненной формой и их разнообра-

зием у карельской берёзы, выявлено 5 SNP, достоверно связанных с формой роста ее древовидных генотипов. В частности, для высокоствольного морфотипа выявлено 2 SNP (S4\_14761162 и S7\_17793825), а для короткоствольного – 3 SNP (S2\_23203191, S11\_2187450, S14\_11650189). Большинство обнаруженных мутаций находятся вне кодирующих участков, что характерно для генотипирования с применением метода RADseq, при котором выявленные SNP часто находятся в группе сцепления с мутациями, находящимися в ближайшем гене, но не попавшими в выборку изучаемых нуклеотидных полиморфизмов.

Среди генов, расположенных в непосредственной близости от идентифицированных SNP, наибольшего внимания заслуживает ген *Brev01.c2073.g0003 (NAGLU)*, вовлеченный в процессы регуляции деления клеток, а также ген *Brev01.c1058.g0003 (NAC domain-containing protein 73)*, кодирующий фактор транскрипции, который регулирует экспрес-

сию генов, участвующих в развитии вторичной клеточной стенки. Нарушения в этих генах могут приводить к изменению формы и физических свойств клеточной стенки, ингибированию дифференциации клеток сосудов и, как следствие, замедлению скорости роста растений.

Подробное изучение идентифицированных генов-кандидатов позволит более точно определить их роль в формировании различных форм роста у карельской берёзы. Разработка молекулярных маркеров позволит ускорить селекцию карельской берёзы при создании промышленных плантаций, направленных на выращивание конкретных форм роста с заданной текстурой древесины.

*Исследование выполнено в рамках гранта РНФ 22–16–00096–П «Выявление генетических факторов, контролирующих признак «узорчатость древесины» у карельской берёзы с использованием высокопроизводительного генотипирования».*

#### БИБЛИОГРАФИЧЕСКИЙ СПИСОК

1. Ветчинникова, Л.В. Современное состояние насаждений карельской берёзы в Ленинградской области / Л.В. Ветчинникова, А.В. Жигунов, К.А. Гудкова, О.А. Савельев // Известия Санкт-Петербургской лесотехнической академии. – 2024. – Вып. 250. – С. 46–66. – URL: <https://doi.org/10.21266/2079-4304.2024.250.46-66> (дата обращения: 14.03.2025).
2. Ветчинникова, Л.В. Карельская берёза: важнейшие результаты и перспективы исследований / Л.В. Ветчинникова, А.Ф. Титов. – Петрозаводск : КарНЦ РАН, 2021. – 243 с.
3. Ветчинникова, Л.В. Род *Betula* L.: популяционно-генетические особенности видов и проблемы таксономии / Л.В. Ветчинникова, А.Ф. Титов // Успехи современной биологии. – 2023. – Т. 143, № 6. – С. 603–618. – DOI: 10.31857/S0042132423060108.
4. Ветчинникова, Л.В. Карельская берёза: биологические особенности, динамика ресурсов и воспроизводство / Л.В. Ветчинникова, А.Ф. Титов, Т.Ю. Кузнецова. – Петрозаводск : КарНЦ, 2013. – 312 с.
5. Соколов, Н.О. Карельская берёза / Н.О. Соколов. – Петрозаводск : Гос. изд. Карело-Финской ССР, 1950. – 116 с.
6. Andrews, K.R. Harnessing the power of RADseq for ecological and evolutionary genomics / K.R. Andrews, J.M. Good, M.R. Miller [et al.] // Nature Reviews Genetics. – 2016. – Vol. 17, no. 2. – P. 81–92. – URL: <https://doi.org/10.1038/nrg.2015.28> (дата обращения: 23.01.25).
7. Bolger, A.M. Lohse M., Usadel B. Trimmomatic: a flexible trimmer for Illumina sequence data / A.M. Bolger, M. Lohse, B. Usadel // Bioinformatics. – 2014. – Vol. 30, no. 15. – P. 2114–2120.
8. Broad Institute. HaplotypeCaller [Электронный ресурс]. – URL: <https://gatk.broadinstitute.org/hc/en-us/articles/13832687299739-HaplotypeCaller> (дата обращения: 16.02.2025).

9. Broad Institute. Picard Toolkit [Электронный ресурс]. – URL: <https://broadinstitute.github.io/picard/> (дата обращения: 14.03.2024).
10. COG-Genomics. PLINK 2.0 Tutorial Setup [Электронный ресурс]. – URL: [https://www.cog-genomics.org/plink/2.0/tutorials/tutorial\\_setup](https://www.cog-genomics.org/plink/2.0/tutorials/tutorial_setup) (дата обращения: 01.03.2025).
11. Genetics Statistics. GEMMA – Genome-wide Efficient Mixed Model Association [Электронный ресурс]. – URL: <https://github.com/genetics-statistics/GEMMA> (дата обращения: 14.03.2025).
12. Grant, E.H. Characterization of NAC domain transcription factors implicated in control of vascular cell differentiation in *Arabidopsis* and *Populus* / E.H. Grant, T. Fujino, E.P. Beers, A.M. Brunner // *Planta*. – 2010. – Vol. 232, no. 2. – P. 337–352. – URL: <https://doi.org/10.1007/s00425-010-1181-2> (дата обращения: 30.04.25).
13. Gubaev, R. Dissection of figured wood trait in curly birch (*Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti) using high-throughput genotyping / R. Gubaev, D. Karzhaev, E. Grigoreva [et al.] // *Scientific Reports*. – 2024. – Vol. 14. – P. 50–58 – URL: <https://doi.org/10.1038/s41598-024-55404-y> (дата обращения: 25.03.25).
14. Heng, Li. HTSlib Documentation / Li Heng, J.K. Bonfield, P. Danecek, E. Garrison. – [Электронный ресурс]. – URL: <https://www.htslib.org/doc/#manual-pages> (дата обращения: 15.02.2025).
15. Kliebenstein, D.J. Gene duplication in the diversification of secondary metabolism: tandem 2-oxoglutarate-dependent dioxygenases control glucosinolate biosynthesis in *Arabidopsis* / D.J. Kliebenstein, V.M. Lambrix, M. Reichelt [et al.] // *The Plant Cell*. – 2001. – Vol. 13, no. 3. – P. 681–693.
16. MathWorks. Bwamem – MATLAB Bioinformatics Toolbox [Электронный ресурс]. – URL: <https://www.mathworks.com/help/bioinfo/ref/bwamem.html> (дата обращения: 12.02.2025).
17. MCIC OSU. FastQC: A Quality Control Tool for High Throughput Sequence Data [Электронный ресурс]. – URL: [https://mcic-osu.github.io/rnaseq-intro/modules/B01\\_fastqc.html](https://mcic-osu.github.io/rnaseq-intro/modules/B01_fastqc.html) (дата обращения: 22.01.2025).
18. National Center for Biotechnology Information (NCBI). Gene ID 1491893 [Электронный ресурс]. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1491893> (дата обращения: 16.02.2025).
19. National Center for Biotechnology Information (NCBI). Gene ID 828968 [Электронный ресурс]. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/828968> (дата обращения: 16.02.2025).
20. Posit. RStudio Desktop [Электронный ресурс]. – URL: <https://posit.co/download/rstudio-desktop/> (дата обращения: 16.01.2025).
21. Rahimah, Freeze-drying of oil palm (*Elaeis guineensis*) leaf and its effect on the quality of extractable DNA / A.B. Rahimah, S.C. Cheah, S. Rajinder // *J. Oil Palm Res.* – 2006. – Vol. 18. – P. 296–304.
22. Ronceret, A. The alpha-N-acetyl-glucosaminidase gene is transcriptionally activated in male and female gametes prior to fertilization and is essential for seed development in *Arabidopsis* / A. Ronceret [et al.] // *Journal of Experimental Botany*. – 2008. – Vol. 59, no. 13. – P. 3649–3659.
23. Salojärvi, J. Genome sequencing and population genomic analyses provide insights into the adaptive landscape of silver birch / J. Salojärvi, O.-P. Smolander, K. Nieminen [et al.] // *Nature Genetics*. – 2017. – Vol. 49. – P. 904–912. – URL: <https://doi.org/10.1038/ng.3862> (дата обращения: 17.02.2025).
24. Scholz, E. Die rationelle Bewirtschaftung der Birke / E. Scholz // *Sozialistische Forstwirtschaft*. – 1963. – Bd. 13, N 12. – S. 362–367.
25. Seqera Labs. Getting Started with MultiQC [Электронный ресурс]. – URL: [https://docs.seqera.io/multiqc/getting\\_started/running\\_multiqc](https://docs.seqera.io/multiqc/getting_started/running_multiqc) (дата обращения: 11.02.2025).
26. Shimizu, B.I. 2-Oxoglutarate-dependent dioxygenases in the biosynthesis of simple coumarins / B.I. Shimizu // *Frontiers in Plant Science*. – 2014. – Vol. 5. – P. 549.

27. Zahur, M. Homeobox leucine zipper proteins and cotton improvement / M. Zahur, A. Rahman, S. Gul, Z. Qamar // *Advances in Bioscience and Biotechnology*. – 2013. – Vol. 4, no. 10. – P. 15–20.
28. Żyła, N. Functional and regulatory diversity of homeobox-leucine zipper transcription factors *BnaHB6* under dehydration and salt stress in *Brassica napus* L. / N. Żyła, M. Chrupek, A. Koźmińska [et al.] // *Plant Molecular Biology*. – 2024. – Vol. 114, no. 3. – P. 59.

#### REFERENCES

1. Vetchinnikova L.V., Zhigunov A.V., Gudkova K.A., Savel'ev O.A. Current State of Curly birch Plantations in Leningrad Oblast. *News of the St. Petersburg Forest Engineering Academy [Izvestia Sankt-Peterburgskoj lesotekhnicheskoy akademii]*, 2024, is. 250, pp. 46–66. URL: <https://doi.org/10.21266/2079-4304.2024.250.46-66> (accessed: 14.03.2025). (In Russian).
2. Vetchinnikova L.V., Titov A.F. Curly Birch: Major Research Results and Prospects for Future Research. Monograph. Petrozavodsk, KarRC RAS Publ., 2021, 243 p. (In Russian).
3. Vetchinnikova L.V., Titov A.F. Genus *Betula* L.: Species-Specific Population-Genetic Features and Taxonomy Problems. *Advances in Current Biology [Uspekhi sovremennoy biologii]*, 2023, vol. 143, no. 6, pp. 603–618. DOI: 10.31857/S0042132423060108. (In Russian).
4. Vetchinnikova L.V., Titov A.F., Kuznetsova T.Yu. Karelian birch: biological features, resource dynamics and reproduction. Petrozavodsk, Karelian Research Centre, 2013, 312 p. (In Russian).
5. Sokolov N.O. Karelian birch. Petrozavodsk, State Publishing House of the Karelo-Finnish SSR, 1950, 116 p. (In Russian).
6. Andrews K.R., Good J.M., Miller M.R., Luikart G., Hohenlohe P.A. Harnessing the power of RADseq for ecological and evolutionary genomics. *Nature Reviews Genetics*, 2016, no. 17, pp. 81–92. DOI: 10.1038/nrg.2015.28.
7. Bolger A.M., Lohse M., Usadel B. Trimmomatic: a flexible trimmer for Illumina sequence data. *Bioinformatics*, 2014, no. 30, pp. 2114–2120.
8. Broad Institute. HaplotypeCaller [Electronic resource]. URL: <https://gatk.broadinstitute.org/hc/en-us/articles/13832687299739-HaplotypeCaller> (accessed: 16.02.2025).
9. Broad Institute. Picard Toolkit [Electronic resource]. URL: <https://broadinstitute.github.io/picard/> (accessed: 14.03.2024).
10. COG-Genomics. PLINK 2.0 Tutorial Setup [Electronic resource]. URL: [https://www.cog-genomics.org/plink/2.0/tutorials/tutorial\\_setup](https://www.cog-genomics.org/plink/2.0/tutorials/tutorial_setup) (accessed: 01.03.2025).
11. Genetics Statistics. GEMMA – Genome-wide Efficient Mixed Model Association [Electronic resource]. URL: <https://github.com/genetics-statistics/GEMMA> (accessed: 14.03.2025).
12. Grant E.H., Fujino T., Beers E.P., Brunner A.M. Characterization of NAC domain transcription factors implicated in control of vascular cell differentiation in *Arabidopsis* and *Populus*. *Planta*, 2010, no. 232, pp. 337–352. DOI: 10.1007/s00425-010-1181-2.
13. Gubaev R., Karzhaev D., Grigoreva E., Lytkin K., Safronycheva E., Volkov V., Nesterchuk V., Vetchinnikova L., Zhigunov A., Potokina E. Dissection of figured wood trait in curly birch (*Betula pendula* Roth var. *carelica* (Mercklin) Hämet-Ahti) using high-throughput genotyping. *Scientific Reports*, 2024, no. 14, article 55404. DOI: 10.1038/s41598-024-55404-y.
14. Heng Li, Bonfield J.K., Danecek P., Garrison E. HTSlib Documentation [Electronic resource]. URL: <https://www.htslib.org/doc/#manual-pages> (accessed: 15.02.2025).

15. Kliebenstein D.J., Lambrix V.M., Reichelt M., Gershenzon J., Mitchell-Olds T. Gene duplication in the diversification of secondary metabolism: tandem 2-oxoglutarate-dependent dioxygenases control glucosinolate biosynthesis in *Arabidopsis*. *The Plant Cell*, 2001, no. 13, pp. 681–693.
16. MathWorks. Bwamem – MATLAB Bioinformatics Toolbox [Electronic resource]. URL: <https://www.mathworks.com/help/bioinfo/ref/bwamem.html> (accessed: 12.02.2025).
17. MCIC OSU. FastQC: A Quality Control Tool for High Throughput Sequence Data [Electronic resource]. URL: [https://mcic-osu.github.io/rnaseq-intro/modules/B01\\_fastqc.html](https://mcic-osu.github.io/rnaseq-intro/modules/B01_fastqc.html) (accessed: 22.01.2025).
18. National Center for Biotechnology Information (NCBI). Gene ID 1491893 [Electronic resource]. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1491893> (accessed: 16.02.2025).
19. National Center for Biotechnology Information (NCBI). Gene ID 828968 [Electronic resource]. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/828968> (accessed: 16.02.2025).
20. Posit. RStudio Desktop [Electronic resource]. URL: <https://posit.co/download/rstudio-desktop/> (accessed: 16.01.2025).
21. Rahimah A.B., Cheah S.C., Rajinder S. Freeze-drying of oil palm (*Elaeis guineensis*) leaf and its effect on the quality of extractable DNA. *J. Oil Palm Res.*, 2006, no. 18, pp. 296–304.
22. Ronceret A., Gadea-Vacas J., Guilleminot J., Devic M. The alpha-N-acetyl-glucosaminidase gene is transcriptionally activated in male and female gametes prior to fertilization and is essential for seed development in *Arabidopsis*. *Journal of Experimental Botany*, 2008, no. 59, pp. 3649–3659.
23. Salojärvi J., Smolander O.-P., Nieminen K., Rajaraman S., Safronov O., Safdari P., Lamminmäki A., Immanen J., Lan T., Tanskanen J., Rastas P., Amiryousefi A., Jayaprakash B., Kammonen J.I., Hagqvist R., Eswaran G., Ahonen V.H., Serra J.A., Asiegbu F.O., Barajas-Lopez J. de D., Blande D., Blokhina O., Blomster T., Broholm S., Brosché M., Cui F., Dardick C., Ehonen S.E., Elomaa P., Escamez S., Fagerstedt K.V., Fujii H., Gauthier A., Gollan P.J., Halimaa P., Heino P.I., Himanen K., Hollender C., Kangasjärvi S., Kauppinen L., Kelleher C.T., Kontunen-Soppela S., Koskinen J.P., Kovalchuk A., Kärenlampi S.O., Kärkönen A.K., Lim K.-J., Leppälä J., Macpherson L., Mikola J., Mouhu K., Mähönen A.P., Niinemets Ü., Oksanen E., Overmyer K., Palva E.T., Pazouki L., Pennanen V., Puhakainen T., Poczai P., Possen B.J.H.M., Punkkinen M., Rahikainen M., Rousi M., Ruonala R., van der Schoot C., Shapiguzov A., Sierla M., Sipilä T.P., Sutela S., Teeri T.H., Tervahauta A.I., Vaattovaara A., Vahala J., Vetchinnikova L., Welling A., Wrzaczek M., Xu E., Paulin L.G., Schulman A.H., Lascoux M., Albert V.A., Auvinen P., Helariutta Y., Kangasjärvi J. Genome sequencing and population genomic analyses provide insights into the adaptive landscape of silver birch. *Nature Genetics*, 2017, no. 49, pp. 904–912. DOI: 10.1038/ng.3862.
24. Scholz E. Die rationelle Bewirtschaftung der Birke. *Sozialistische Forstwirtschaft*, 1963, Bd. 13, no. 12, pp. 362–367.
25. Seqera Labs. Getting Started with MultiQC [Electronic resource]. URL: [https://docs.seqera.io/multiqc/getting\\_started/running\\_multiqc](https://docs.seqera.io/multiqc/getting_started/running_multiqc) (accessed: 11.02.2025).
26. Shimizu B.I. 2-Oxoglutarate-dependent dioxygenases in the biosynthesis of simple coumarins. *Frontiers in Plant Science*, 2014, no. 5, article 549.
27. Zahur M., Rahman A., Gul S., Qamar Z. Homeobox leucine zipper proteins and cotton improvement. *Advances in Bioscience and Biotechnology*, 2013, no. 4, pp. 15–20.
28. Żyła N., Chrupek M., Koźmińska A., Wójtowicz T., Rogowska-Polaniecka M. Functional and regulatory diversity of homeobox-leucine zipper transcription factors BnaHB6 under dehydration and salt stress in *Brassica napus* L. *Plant Molecular Biology*, 2024, vol. 114, no. 3, p. 59.

Статья поступила в редакцию 06.11.2025