PIBB 生物化学与生物物理进展
Progress in Biochemistry and Biophysics
2025, 52(10): 2447~2461
www.pibb.ac.cn

豌豆孟德尔性状表型决定基因的分子定位与功能解析*

郭嘉和[1)] 李绍军[1,2)**]

([1)] 西北农林科技大学生命科学学院，杨凌 712100；[2)] 西北农林科技大学旱区农业水土工程教育部重点实验室，杨凌 712100）

摘要 孟德尔着眼于豌豆的七对经典性状，通过杂交实验、统计学分析、测交验证，发现了遗传规律，建立了现代遗传学的根基，但这七对性状的分子遗传机制直到近年才逐步明晰。本文综合传统定位克隆、基因组靶向诱变筛选技术（TILLING）、长读长重测序、群体遗传学与全基因组关联分析（GWAS）等研究进展，总结了控制植株高度、籽粒形状、花色、籽粒颜色、豆荚颜色、豆荚形态及花位等7个性状的10个基因的身份、染色体定位与作用通路：*Le*编码赤霉素3β-羟化酶，突变致GA_1合成受阻产生矮秆；*R*基因则由于转座子插入导致支链淀粉合成受限而成皱粒；*A*与*A2*构成MYB-bHLH-WD40（MBW）复合体，协同激活花青素通路决定花色；*I*编码镁脱螯合酶，功能缺失引起籽粒持绿；*Gp*功能丧失是由上游大片段缺失导致转录通读产生无功能的融合转录本，抑制叶绿素合成形成黄荚；*P*与*V*共同控制豆荚内壁纤维细胞的次生壁增厚，任一受损均可致皱缩荚；*FA*参与维持茎尖分生组织稳态，其突变促成顶生花，且受隐性修饰因子*Mfa*调控。综合证据显示，结构变异在经典表型形成中占据核心地位。展望豌豆品质改良与性状可设计化的前景，运用高质量参考基因组、泛基因组与精确基因编辑是下一代豆科作物遗传改良的高效路径。

关键词 孟德尔性状，豌豆，分子遗传学，基因鉴定，基因功能，全基因组关联分析
中图分类号 Q341 **DOI**：10.3724/j.pibb.2025.0320 **CSTR**：32369.14.pibb.20250320

1866年，奥地利格雷戈尔·孟德尔（Gregor Johann Mendel，1822−1884）通过著名的豌豆杂交实验，首次明确提出了遗传因子、显性、隐性的概念和遗传学中分离定律和自由组合定律两个重要的基本法则[1]。1900年，孟德尔的成果被荷兰的德弗里斯（Hugo de Vries）[2]、德国的科伦斯（Carl Erich Franz Joseph Correns）[3]和奥地利的切尔马克（Erich Tschermak von Seysenegg）[4]重新发现之后，普通遗传学的概念和理论逐渐被广泛接受并迅速发展；1909年丹麦的约翰逊（Wilhelm Johannsen）为遗传因子起了一个新的名字“基因”，并发展了基因型、表型的概念[5]；1910年美国的摩尔根（Thomas Hunt Morgan）发现了伴性遗传并建立了连锁概念[6]，为后续分子遗传学阶段的开创奠定了基础。孟德尔的研究成果不仅构建了现代遗传学的理论基础，其与达尔文提出的自然选择学说的结合也共同构成了现代综合进化理论的重要基石[7]。在实验中，孟德尔仔细观察并记录的7对具有明显显隐性特征差异的性状分别是：植株高度（高秆与矮秆）、籽粒形状（圆粒与皱粒）、花色（紫花与白花）、籽粒子叶颜色（黄色与绿色）、豆荚颜色（绿荚与黄荚）、豆荚形态（膨胀荚与皱缩荚）以及花位（侧生花与顶生花）。

100多年来，科学家们一直在努力探究这些基因的具体身份、染色体定位以及调控相关表型的分子机制[8]。随着近几十年分子生物学、细胞生物学、遗传学的不断发展，尤其是高通量测序技术和基因组学研究的迅速进步，科学家们在解析孟德尔豌豆经典性状的分子遗传基础方面取得了重大突破。传统的基因克隆技术路线使得科学家能够鉴定

* 国家自然科学基金（31000292），西北农林科技大学卓越农林人才培养专项（JY2304038）和生物科学拔尖学生培养基地专项资金管理办学（A1040022001）资助。

** 通讯联系人。
Tel：029-87092262，E-mail：lishaojun@nwafu.edu.cn

收稿日期：2025-07-08，接受日期：2025-09-05

孟德尔性状的基因并对它们进行定位。截至2011年，其中4个关键基因——*R*控制籽粒形状（1990）[9]、*Le*控制植株高度（1997）[10]、*I*控制籽粒子叶颜色（2007）[11]和*A*控制花色（2010）[12]被克隆出来；7个经典性状的基因被确认分布在豌豆的5个不同连锁群（linkage group，LG）上（LG I~V）[13]。值得注意的是，LG连锁群染色体与Chr核型染色体编号并非一致。

豌豆的基因组规模庞大，不同品种有差异，约为4.45 Gb[14-15]，而且其基因组中有超过80%的重复序列，给测序和研究带来了极大的困难。长期以来科研资源多集中于水稻、玉米、小麦等经济价值较高的农作物，这使得豌豆性状相关基因的研究进展缓慢，然而随着基因测序成本下降，这一情况迎来了转机[16]，近年来对其基因组的高质量组装以及群体遗传学分析显著推动了孟德尔性状分子机制的深入理解[17]。由法国牵头，6个国家参与的豌豆基因组国际联盟于2013年启动，并于2015年以法国栽培品种“Caméor”为参考基因型发表了高质量豌豆参考序列草图[18]。2019年，Kreplak等[19]以流式分选技术分离单个染色体、运用二代测序技术正式公布了染色体级别的豌豆参考基因组，拼装了约3.92 Gb（约占豌豆基因组全长的88%），其余部分主要是难以拼装的重复序列。中国农业科学院作物科学研究所于2022年在*Nature Genetics*发表了中国豌豆主栽品种“中豌6号”高质量精细物理图谱和注释，基因组组装大小约为3.8 Gb[20]。2025年，程时锋团队在中国南北多个地点共栽培了近700份核心豌豆品系，通过深入分析，首次阐明了控制豆荚颜色、豆荚形状及花位这三种性状的基因，并揭示了已知基因在显隐性表型形成过程中的新机制，有的性状确认可由两个不同染色体上的基因控制，如花色、豆荚形态、花位等，完全打开了160年前遗传因子的“黑箱”，以明确的分子证据和清晰的机制解答了这一历史性的遗传谜题[21-22]。本文梳理孟德尔研究的7对豌豆性状的基因关系、10个相关基因的染色体定位以及相应的分子细胞生物学机制（图1，表S1），旨在系统总结并呈现现代分子遗传学对孟德尔经典实验的深入解析。

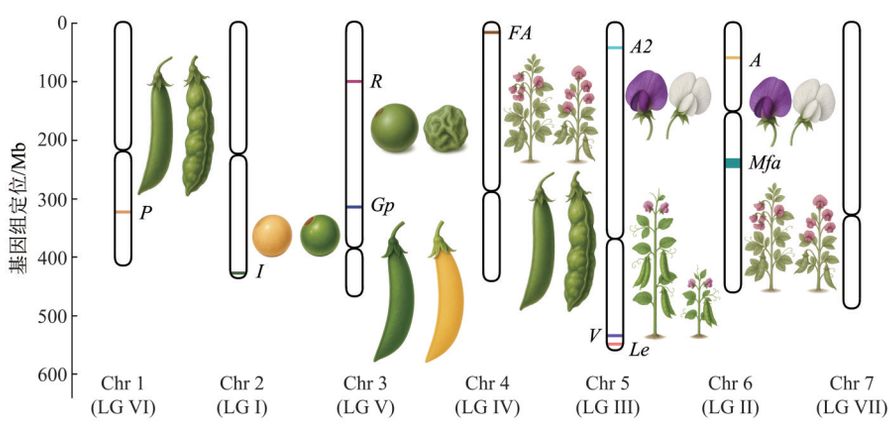


Fig. 1　Schematic chromosomal localization of classical Mendelian trait genes in pea (modified from [21])

图1　豌豆经典孟德尔性状基因的染色体定位示意图（修改自文献[21]）

图中按比例绘制了豌豆的7条染色体（核型Chr 1~Chr 7；对应LG I~LG VII），左侧标注基因组物理坐标（Mb）。彩色条带指示各性状位点的大致区段：*P*（豆荚形态）、*I*（籽粒颜色）、*R*（籽粒形状）、*Gp*（豆荚颜色）、*FA*（花位）、*V*（豆荚形态）、*A2*（花色）、*Le*（植株高度）、*A*（花色）及*Mfa*（花位）。每个位点旁配有示意插图，分别展示了相应性状的野生型（左）与突变型（右）表型。

1　植株高度：*Le*（*PsGA3ox1*）基因突变与赤霉素合成障碍

1955~1958年，科学家发现，对豌豆矮生突变体施用外源赤霉素（GA_3）可显著促进其茎伸长，从而消除矮株表型[23-26]。这一现象提示，植物激素赤霉素与豌豆高矮有关，高茎豌豆品系体内含有较高赤霉素含量。目前已知，赤霉素分20个碳原子的C_{20}-GAs和19个碳原子的C_{19}-GAs两类，在植物和真菌中代谢转化通路非常复杂，主要的活性赤霉素有C13位无羟基的GA_4和GA_7、C13位有羟基的GA_1和GA_3[27]。GA_{20}可在GA3β羟化酶作用下转化

为GA_1[28]。1983年Reid[29]设计了放射性同位素示踪实验，进一步明确了这一转换步骤的重要性：在具有功能性*Le*等位基因的高茎豌豆中，供给的［^3H］GA_{20}能高效转化为GA_1；相反，在矮生*le*突变体中GA_{20}向GA_1的转化受阻，导致前体GA_{20}在体内积累而活性GA_1显著不足。该结果首次确证了*Le*基因控制着赤霉素生物合成途径中由GA_{20}转变为GA_1的最后一步3β-羟化反应，将传统遗传学性状株高直接关联到具体的生化途径，为揭示孟德尔矮株突变的机理奠定了基础。

*Le*基因的克隆始于20世纪90年代末。1997年，澳大利亚和美国分别独立报道*Le*基因的cDNA序列和功能。Lester等[30]筛选到一部分cDNA片段，其氨基酸序列与拟南芥赤霉素3β-羟化酶（gibberellin 3β-hydroxylase，*GA3ox*）基因同源，通过DNA印迹法（Southern blotting）和等位基因分型证实此基因对应*Le*位点，随后在大肠杆菌中异源表达验证该基因产物能将GA_{20}转化为GA_1。Martin等[10]的研究则从多个豌豆品系（*Le*、*le-1*、*le-3*、*led*）克隆到*GA3ox*基因cDNA，揭示*le-1*和*le-3*分别含有单个编码变异，而*led*含有移码缺失。两项研究一致证明：*Le*基因编码功能性的GA_3β-羟化酶，其功能缺失或活性降低直接导致GA_1合成受阻，从而使豌豆植株表现出矮化表型。而孟德尔用的常见矮秆突变*le-1*是由一个G→A的单核苷酸取代引起的，该突变导致酶活性位点附近的氨基酸从丙氨酸变为苏氨酸，酶活性虽下降但未完全丧失[29-30]。

另外，豌豆中还存在其他调控茎长的基因。例如，*Slender*（*sln*）突变基因编码赤霉素2-氧化酶，加速GA降解；与之配合，*Le*基因促进GA合成，两者共同调控植株高度[31]。在调控层面，植物生长素吲哚乙酸（3-indoleacetic acid，IAA）也参与该通路：多项研究显示，生长素能够诱导*PsGA3ox1*表达，从而通过促进GA_1生物合成而使得茎伸长生长[32-33]。同时，GA信号也会反过来影响IAA在植株中的分布，例如，外源GA_3处理能够诱导豌豆*PsPIN1*等生长素外排载体的表达，从而加强IAA由芽向茎的极性运输[34]。可见IAA与GA通过信号正反馈等机制形成协同网络，共同调控茎的伸长生长和株高性状。这也体现了植物激素信号途径间的相互作用对株高这一性状的协同控制。此外，后续研究还发现，第二个*GA3ox*直系同源基因（*PsGA3ox2*）可在缺少*PsGA3ox1*活性的组织（如种子、根）中发挥补偿作用[35]。

至此，孟德尔植株高度性状控制基因被解析，明确为原本负责生成活性赤霉素GA_1的编码GA 3β-羟化酶的基因发生单点核苷酸突变（G→A），导致酶活性下降、赤霉素合成不足而变成矮化植株（图S1）。

2　籽粒形状：*R*（*PsSBEI*）基因转座子插入与淀粉合成及渗透压调控

1988年，Smith[36]首次从酶学层面揭示了皱粒突变对豌豆籽粒淀粉代谢的根本性影响：通过比较圆粒与皱粒胚乳中的可溶性和颗粒结合型两类淀粉分支酶（starch branching enzyme，SBE）同工酶的电泳谱，她发现，皱粒胚乳几乎完全缺失高活性的SBE I，而SBE II仅表现出轻微的代偿活性。这一关键酶活性的缺失表明，皱粒表型的形成并非单纯源于物质累积的差异，而是支链淀粉分子α-1,6-糖苷键分支点形成机制的根本障碍。1990年，Bhattacharyya等[9]克隆并测序了*R*和*r*基因，进一步从分子遗传学角度精准解析了皱粒（*r*）等位基因的突变特征：在其编码区插入了一段长度约0.8 kb的类转座子序列（*Ips-r*），导致编码SBE I的基因发生阅读框移位并提前终止蛋白质翻译。上述遗传缺陷直接导致了胚乳中淀粉合成受阻，直链淀粉主链上α-1,6分支点形成不足，因而结构较为规整的直链淀粉含量显著升高，支链淀粉含量显著降低，总淀粉积累量整体减少超过20%，无法被转化为淀粉的碳水化合物则大量以蔗糖、棉子糖以及水溶性低聚糖等形式积累于籽粒中[37]。实测数据显示，皱粒干种子的蔗糖含量高达9%~12%，远高于圆粒品种的4%~6%[38]。较高浓度的可溶性糖类显著提高了皱粒胚乳细胞的渗透压，导致灌浆期细胞吸收更多的水分，从而表现出饱满状态。然而，种子在成熟干燥过程中，由于细胞内部缺乏足够的支链淀粉支撑结构，水分迅速流失，导致细胞壁与细胞间隙快速收缩和塌陷，最终形成明显的皱缩籽粒表型[39]。皱粒突变对种子组成的影响并不仅局限于淀粉代谢，亦引发了一系列次生效应：*rr*型皱粒种子蛋白质总含量增高，但主要储存蛋白legumin显著减少，伴随脂质组分的改变[40-41]；此外，皱粒籽粒含水量明显降低，种子寿命亦相应缩短[42]。

近年来，组学技术的飞速进步使得皱粒表型形成的研究进入了全新阶段。2025年，程时锋团队[21]利用697份豌豆核心品系开展了大规模的全

基因组关联分析（genome-wide association study，GWAS）和精细定位研究，进一步证实了*R*位点即为*SBE* I基因，并解析了*r*等位基因插入的完整*Ips-r*转座子序列结构。Daba等[43]通过蛋白质组学手段，分析授粉后4 d至成熟期皱粒和圆粒种子胚乳的蛋白质表达谱，发现皱粒品系中SBE I蛋白持续下降，同时vicilin显著升高、legumin显著下调；Warsame等[44]亦通过GWAS发现，控制vicilin和legumin等蛋白质丰度的显著关联单核苷酸多态性（single nucleotide polymorphism，SNP）位点恰好位于*R*位点附近或其顺式调控元件区域内。这些研究结果揭示了淀粉与蛋白质代谢在豌豆籽粒发育过程中密切的协调相互作用关系。

除经典的*R*位点外，近年来还发现了一些其他可诱发皱粒表型的基因突变位点，如*rb*基因（编码ADP-葡萄糖焦磷酸化酶大亚基）[45]，不过，这些新的突变多出现在现代栽培的豌豆品系中[46]，并非孟德尔最初研究的经典遗传位点。

由上可见，孟德尔豌豆籽粒皱缩表型的产生机制被明确为原本负责SBE I编码的基因发生插入类转座子突变，导致支链淀粉合成受阻而表现为籽粒皱缩（图S2）。

3 花色：*A*（*bHLH*）与*A2*（*WD40*）点突变对MBW转录复合体及花青素合成的调控

早期针对豌豆花瓣色素的化学研究始于1972年，Statham等[47]采用薄层色谱分离与光谱学鉴定技术，首次明确紫花豌豆的主导色素为花青素。1986年，Hrazdina与Weeden[48]通过活体花瓣粗酶系活性检测与抗酶血清沉降反应，发现白花豌豆与紫花豌豆均具有正常的查尔酮合成酶（chalcone synthase，CHS）活性，这一实验结果首次排除了结构酶失活导致花青素缺失的假设，转而将研究方向聚焦于转录调控机制的缺陷。1997年，Uimari等[49]率先从豌豆中分离出髓母细胞瘤（myeloblastosis，MYB）家族转录因子MYB26，并通过电泳迁移率变动分析（electrophoretic mobility shift assay，EMSA）与植物细胞瞬时表达体系，证实MYB26对花青素合成关键基因负责编码CHS、黄烷酮3-羟化酶（flavanone 3-hydroxylase，F3H）、二氢黄酮醇4-还原酶（dihydroflavonol 4-reductase，DFR）的启动子序列具有明确的结合活性，从而奠定了R2R3 MYB转录因子在豌豆花色调控中的关键地位。1998年，Uimari等[50]又系统研究了豌豆花色突变体（*a*、*a2*及其双突变体）对花青素生物合成通路中结构基因表达水平的影响，发现上述结构基因的转录水平在突变背景下显著降低。通过基因枪技术将玉米R系列基本螺旋-环-螺旋转录因子（basic helix-loop-helix，bHLH）ZmLC和ZmR导入豌豆花组织，成功恢复了部分花青素合成能力，进一步证实了*A*基因编码bHLH类转录因子的推测。2010年，Hellens等[12]结合高密度SNP遗传定位与基因组靶向诱变筛选技术（targeting induced local lesions IN genomes，TILLING），首次克隆并功能鉴定了豌豆花色性状的关键基因*A*与*A2*。研究发现：*A*基因编码bHLH转录因子，*a*突变最常见的形式是在第6内含子剪接位点处发生G→A单核苷酸置换，致使剪接体识别下游8个核苷酸处的下一个可用GT基序，从而引发移码突变（frame shift）并产生提前终止密码子，导致转录后剪接异常、翻译提前终止；而*A2*基因则编码提供MYB-bHLH-WD40转录复合物（MYB-bHLH-WD40 complex，MBW）结构支架的WD40重复结构蛋白[12]。*A2*等位基因存在于多个种质资源中，研究结论认为其可能起源于非洲，该突变在外显子6中插入了1个额外核苷酸，同样导致移码突变和提前终止密码子。孟德尔实验中使用的白花亲本极可能是*a*等位基因所致：对148份豌豆资源的分型结果显示，88个白花品系中有78个（≈89%）携带同一G→A突变，所有有色花品系则保持野生型G核苷酸[12]。因此在19世纪欧洲常见的隐性表型白花突变几乎都是这一剪接位点变异，而其他稀有等位基因主要出现在埃塞俄比亚等地的地方品系，不大可能在当时被孟德尔获取。

高通量组学技术的快速发展使得基因组重测序变得更容易，美国国家生物技术信息中心（national center for biotechnology information，NCBI）数据库中上传了很多豌豆品系的全基因组测序数据，运用生物信息学联合组织表达谱分析进一步深化了对豌豆花色形成机制的理解。2022年，Yang等[51]对豌豆紫花品系（NCBI上传序列号JI2822）基因组数据进行生物信息学分析鉴定出119个豌豆*R2R3 MYB*基因，同时对不同花瓣位置提取RNA进行实时定量PCR（quantitative PCR，qPCR）、花青素含量分析，绘制了组织特异性表达谱，发现*PsMYB116*、*PsMYB37*、*PsMYB32*等多个基因在花瓣不同区域及发育阶段的表达水平与花青

素含量呈高度相关的梯度分布，揭示了MYB家族内部存在着明显的功能冗余与特化并存的分化现象。Zhang等[52]通过荧光素酶报告的哺乳动物互作组映射（LUminescence-based mammalian IntERactome，LUMIER）定量免疫共沉淀结合数学建模，测定了*A*位点bHLH蛋白与多种R2R3-MYB因子之间的解离常数，证明不同MYB对同一bHLH具有差异化亲和力，由此进一步提出了“核心bHLH-WD40结构+模块化MYB因子”的MBW复合体装配新模型，即MYB决定组织与时空特异性，可使得花瓣花青素是否能够累积，bHLH与WD40则共同构建通用转录激活平台，决定整株个体可否合成花青素。

Table 1　Core components of the pea anthocyanin MBW (MYB−bHLH−WD40) transcriptional complex

表1　豌豆花青素MBW（MYB−bHLH−WD40）转录复合物核心组成

复合物子单元	基因符号	功能定位	蛋白质家族&核心结构	主要作用部位/表型	代表性文献
MYB	高表达MYB候选：*PsMYB116*、*PsMYB37*、*PsMYB32*	主激活因子	R2R3-MYB	花瓣背侧/侧瓣花青素累积	［51］
bHLH	*A*（*PsbHLH*，GU132941）	必需共调因子	典型IIIf bHLH；含ACT样C端结构域	决定整株花青素有/无（白花*a*表型）	［12，50］
WD40	*A2*（*PsTTG1-like WD40*）	平台蛋白	7×WD40重复框架，构成MBW稳定支架	与*A*、*MYB*协同；缺失导致*a2*白花/无色	［12，50］

综上所述，孟德尔豌豆花色这一经典遗传性状的分子本质是由*A*基因编码的bHLH类转录因子、*A2*基因编码的WD40重复结构蛋白，以及一系列特定的R2R3-MYB转录因子所共同组成的MBW转录调控复合体（表1），通过协同激活花青素合成途径中CHS、F3H及DFR等关键结构基因的转录表达，进而促进紫花豌豆中花青素的有效积累（图S3）。当MBW复合体中的任一关键成员发生突变导致功能缺失时，转录激活机制无法有效启动，最终表现为豌豆花瓣中的花青素无法正常积累而形成白色花瓣表型。值得注意的是，花青素合成的MBW调控机制在不同器官中也具有一定的保守性与拓展性。例如，紫色豆荚这一表型同样来源于豆荚中花青素的大量积累，其背后的调控网络（将在下文中详述）与花瓣中的MBW机制基本类似。然而，不同器官中该网络的具体实现又表现出特异性：MBW复合体的核心组分（如WD40亚基）功能在各组织中高度保守，而不同R2R3-MYB转录因子的时空表达差异赋予了花青素合成的组织特异性。换言之，MBW网络作为一个通用的调控模块，在不同器官中既维持了功能的保守性，又通过特定组分的差异化实现了功能的专一化。

4　籽粒颜色：*I*（*PsSGR*）基因失活与叶绿素降解途径

2003年，Pruzinská等[53]利用拟南芥突变体研究，确定了叶绿素降解途径中的关键酶脱镁叶绿素a氧化酶（pheophorbide a oxygenase，PAO）由加速细胞死亡1（accelerated cell death 1，*ACD1*）基因编码，为深入探索植物叶绿素降解机制奠定了关键的分子遗传学基础。2007年，Kusaba等[54]进一步揭示了叶绿素降解早期环节的机制，通过图位克隆技术在水稻中鉴定出非黄化1（non-yellow coloring 1，*NYC1*）基因编码叶绿素b还原酶，该酶可催化叶绿素b向叶绿素a的还原转化。同时，该团队还证实NYC1的同源蛋白非黄化1样（non-yellow coloring 1-like，NOL）蛋白也具有类似功能，首次提出了叶绿素降解过程中可能存在功能冗余的酶促机制。同年，Armstead等[11]利用跨物种基因组序列比对方法，成功在豌豆中定位了持绿（*STAYGREEN*，*SGR*）基因区段，首次证实该基因与孟德尔经典的黄色/绿色籽粒性状（*I*/*i*位点）完全连锁，为进一步的功能验证提供了重要的遗传学依据。随后，Sato等[55]通过分子克隆进一步确认豌豆*I*基因即为*SGR*基因，并证实该基因的功能缺失会导致叶片和籽粒的持绿（stay-green）现象，首次明确了*SGR*基因在豌豆叶绿素降解中的关键作用。

在确认*SGR*基因身份后，后续的研究则聚焦于阐明其生物学作用机制。2008年，Aubry等[56]在孟德尔所用的经典绿色籽粒豌豆系JI2775中比较叶片衰老指标，结合实时定量PCR、免疫印迹定量SGR/PAO蛋白与酶活，明确了该品系属于典型的C型持绿突变体（type C stay-green mutant），即叶绿素降解受阻从而引发籽粒保持绿色。他们发

现，JI2775品系*SGR*基因表达水平显著降低且蛋白质功能缺失，而下游的PAO酶活性未受影响，首次指出SGR的功能位点位于PAO作用之前的步骤。2009年，Schelbert等[57]对全基因组脱植基酶候选基因进行生物信息学与芯片共表达筛选，鉴定出*PPH*基因，并进一步构建了*pph*-1突变体，通过重组蛋白体外酶学实验证实其编码的脱植醇酶（pheophytinase，PPH）能够特异催化脱镁叶绿素去除植醇基团，形成脱镁叶绿酸，结合高效液相色谱代谢物剖面修正了先前对叶绿素降解顺序的理解，明确叶绿素降解的第一步由SGR介导镁离子脱除，而后再由PPH催化脱植醇过程。此后，Shimoda等[58]通过异源表达SGR1/2/SGRL重组蛋白、体外镁脱螯合酶动力学测定及瞬时化学诱导表达体系在植株内跟踪光系统降解，首次从生化层面证明SGR即叶绿素镁脱螯合酶。

最新研究进一步阐明了豌豆*i*等位基因的突变特征，通过GWAS和连锁群体精细定位，发现豌豆隐性持绿基因主要存在两类功能丧失突变，即外显子插入*Ty1-Copia*型反转录转座子，以及编码区或启动子区域发生约408 bp的短片段缺失[21]，这些突变彻底抑制了*SGR*基因的转录或翻译，进而导致叶绿素无法正常降解，表现为经典的持绿表型。此外，Weeden等[59]通过对豌豆野生近缘种*Pisum fulvum*中*SGR*基因内含子的深度测序，发现该基因在进化过程中积累了丰富的遗传多样性和与栽培豌豆（*Pisum sativum*）的自然杂交遗传痕迹，进一步揭示了*i*位点在自然种群中复杂的进化历史与多样性形成机制。

至此，孟德尔籽粒颜色性状控制基因被解析，明确为负责叶绿素降解途径中镁离子脱除关键步骤的*SGR*基因发生转座子插入或序列缺失突变，导致叶绿素降解受阻，从而产生籽粒持绿表型（图2右）。

5 豆荚颜色：*Gp*（*ChlG*）基因结构变异对叶绿素合成的调控

2021年，Shirasawa等[60]首次利用纳米孔（nanopore）高通量测序技术并结合遗传连锁图谱，将*Gp*基因粗定位于豌豆Chr 3的一段特定区域。他们进一步对黄色豆荚近交系进行了高质量的全基因组组装，并通过比较绿色与黄色豆荚品系的转录组表达差异，发现该区域内数个3'外切核酸酶编码基因的表达在黄色豆荚中出现显著异常，推测其可能为控制豆荚颜色的候选基因。然而，由于缺乏进一步的功能验证试验，该研究未能明确具体哪一个基因直接控制豆荚颜色，候选基因的具体身份存在较大的不确定性。

2025年，程时锋团队基于对697份豌豆材料的深度重测序开展GWAS，用长读长比较检测到所有黄色荚材料共同携带一段约100 kb的大片段缺失，该缺失截断*TIR-NBS-LRR*基因并导致其与相邻的叶绿素合成酶（chlorophyll synthase，*ChlG*）位点发生转录通读（read-through transcription）：截断的*NLR*转录本向下游*ChlG*读取并发生跨基因剪接，生成具有多种可变剪接形式的*NLR-ChlG*融合转录本，从而破坏了正常的mRNA结构。进一步利用携带无义突变（W121*）的ChlG-TILLING株系，与*gp*突变体进行互补杂交：在F1代中，所有黄色荚个体均同时带有Δ*gp*缺失和W121*等位基因，证明*Gp*即*ChlG*且突变致功能缺失[21]。由于*ChlG*编码叶绿素合成酶，负责将叶绿素原骨架与植醇侧链连接，这一关键步骤受阻直接抑制叶绿素生物合成，遂呈现黄色豆荚表型。这一研究首次澄清了此前表达分析推测的3'外切核酸酶基因异常表达仅为次级效应，而非真正控制豆荚颜色的直接原因，明确*ChlG*基因的功能缺失才是豆荚黄色性状的根本原因。两项研究分别从粗略定位到精细结构变异解析，共同完善了*Gp*基因突变的完整遗传学证据链条。与籽粒颜色黄色为显性对绿色为隐性（图2右）是由叶绿素降解途径受阻引起持绿（*PsSGR*基因控制）不同，豆荚颜色绿色显性对黄色隐性（图2左）的突变直接源于叶绿素合成途径受阻。由此可见，两者表型虽然都与叶绿素相关，但显隐性的相反表型与分子细胞生物学形成机制是完全不同的。

近年来，进一步的研究表明除了叶绿素代谢，花青素代谢通路也可能参与豆荚颜色的形成，导致绿色和黄色以外的颜色（如紫色）产生。2024年，Zhou等[61]利用紫色、黄色和绿色三种豆荚的多组学联合分析，发现位于豌豆Chr 6上的bHLH转录因子基因*KIW84_061698*与豆荚中花青苷（如海棠素、矢车菊素和天竺葵素等）大量积累显著共表达，推测其可能是控制紫色豆荚的关键调控基因。此外，Zhong等[62]通过加权基因共表达网络分析（WGCNA）进一步识别了多个*WD40*、*WRKY*及*MYB*调控模块，系统性地揭示了花青苷合成在豆荚颜色形成中受MBW复合体精细调控的网络，为

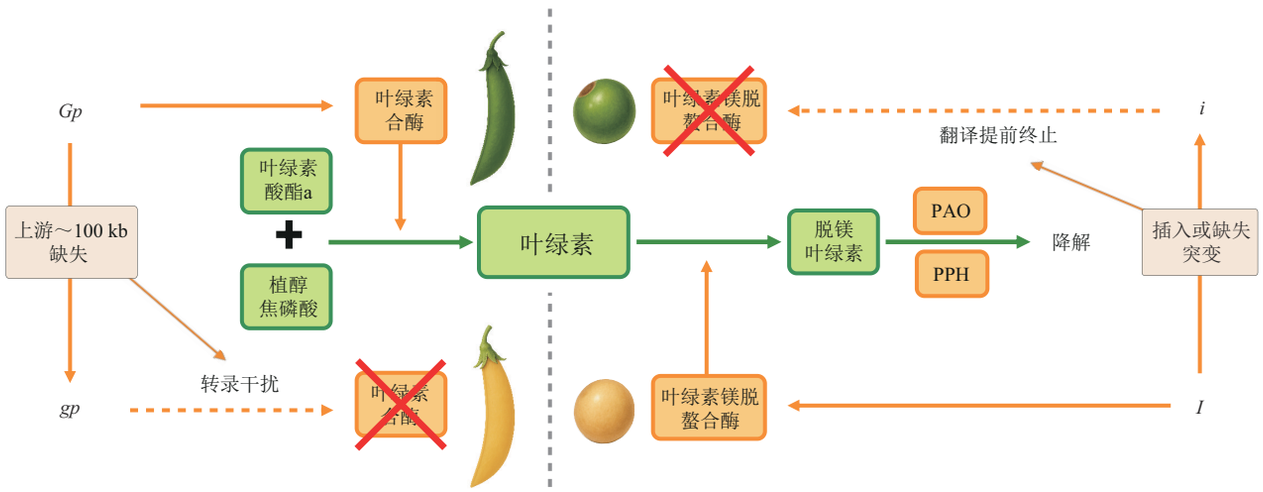


Fig. 2　Comparative schematic diagram of pea pod color and seed color gene regulation mechanisms

图2　豌豆豆荚颜色和籽粒颜色基因调控机制对比示意图

PPH：叶绿素脱植醇酶（pheophytinase）；PAO：脱镁叶绿素a单加氧酶（pheophorbide a oxygenase）。

豆荚颜色形成的复杂调控机制提供了重要的补充证据。

6　豆荚形态：*P*（*PsCLE41*）与*V*（*PsMYB26*）基因协同调控豆荚壁的次生壁发育

20世纪早期的豌豆遗传学研究通过经典的杂交和连锁分析发现，豆荚形态（膨胀与皱缩）性状主要由两个遗传位点控制，传统上分别命名为*P*与*V*位点，只要*P*或*V*中的任一基因为隐性纯合状态，就会导致豆荚内部木质厚壁组织缺失，表现为典型的皱缩豆荚表型[63-65]。后续植物学研究揭示了一个高度保守且广泛存在的木质化调控通路，即短距离肽信号CLAVATA3/ESR相关家族41/44（CLAVATA3/ESR-related 41/44，CLE41/44）与韧皮部-木质部交错受体样蛋白激酶（phloem intercalated with xylem receptor-like kinase，PXY）共同组成的调控网络：位于植物韧皮部的CLE41/44基因编码导管分化抑制因子（tracheary element differentiation inhibitory factor，TDIF）类信号肽，释放后被邻近形成层中木质部侧表达的PXY受体激酶识别并激活，进而启动下游信号转导通路。PXY激活后显著上调WUS相关同源盒4/14（WUSCHEL-related homeobox 4/14，WOX4/WOX14）的表达水平，促进形成层干细胞的分裂增殖，从而推动次生维管组织（木质部）的分化与发育[66]，Dai等[67]的杨树研究进一步拓展了这一模型，他们首次发现WOX4a转录因子通过与膜相关NAM-ATAF1/2-CUC2家族转录因子（NAM-ATAF1/2-CUC2 transcription factors，NAC）相互作用，并通过组蛋白H3乙酰化修饰机制调控形成层细胞的增殖与分化，从而精细调控了木质部形成的细胞层数与分化速率。

2025年，程时锋团队[21]基于深度重测序数据开展GWAS，结合F_2精细定位与长读长结构变异分析，先将*P*信号压缩至Chr 1上一段0.92 Mb的区段，并克隆到单外显子基因*PsCLE41*，隐性*p*等位基因携带T→A突变造成R79*提前终止，直接失活TDIF肽，从而阻断TDIF-PXY-WOX通路、抑制豆荚内壁厚壁细胞与胎座维管分化，产生“无硬荚皮”表型，团队还在Chr 6 629 Mb附近区段鉴定到调控*V*性状的转录因子*PsMYB26*，该基因在豆荚内壁纤维细胞高度特异表达，是次生壁木质化的核心启动子，所有“无硬荚皮”材料的*PsMYB26*启动子上游均发现约23 kb的Ogre-LTR逆转座子插入，携带强顺式元件并显著下调*PsMYB26*转录，RNA测序（RNA-seq）、逆转录实时定量PCR（reverse transcription-quantitative PCR，RT-qPCR）及病毒诱导的基因沉默（virus induced gene silencing，VIGS）进一步证明，该表达缺失直接阻断次生壁加厚与木质素沉积；值得注意的是，在*p*/*p*背景下*PsMYB26*显著下调，表明TDIF-PXY信号对

MYB26存在上游正调控，二者形成串联调节内壁木质化的遗传逻辑，并共同决定皱缩荚性状。孟德尔用于研究这一性状的材料最有可能是携带*v*等位基因的品系，而*P*基因保持野生型：在697份全球种质（其中包含多份保存在约翰·伊尼斯中心的19世纪材料）进行的全基因组重测序-表型关联分析中，*p*等位基因仅出现在极少数地方品系，而*v*等位基因在历史与现代菜豌豆中高度固定[21]。

综上所述（图3），当前模型认为，*P*基因（*PsCLE41*）与*V*基因（*PsMYB26*）构成了一条连续且紧密衔接的信号转导链，上游CLE41-PXY模块负责发出维管组织分化信号，下游则由MYB26转录因子配合NAC转录因子共同激活木质素合成和细胞壁次生加厚相关基因的表达。

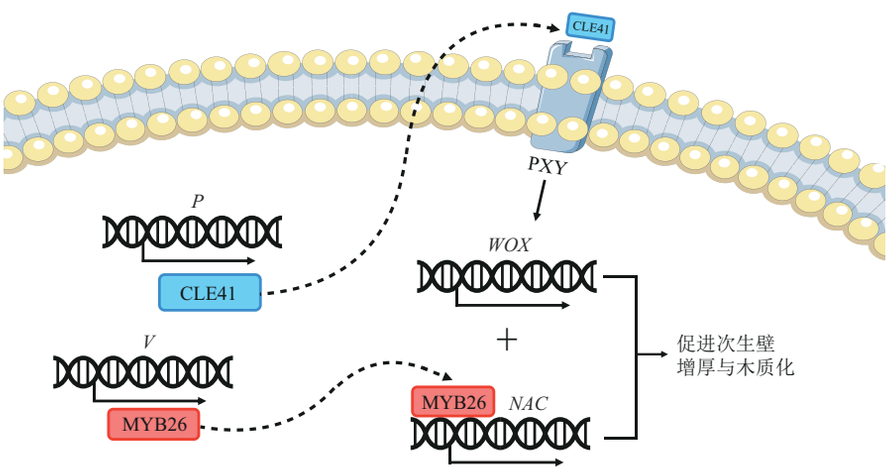


Fig. 3　Schematic diagram of pea pod shape *P* and *V* gene regulation mechanisms

图3　豌豆豆荚形态*P*和*V*基因调控机制示意图

PXY：韧皮部-木质部交错受体样蛋白激酶（phloem intercalated with xylem receptor-like kinase）；WOX：WUS相关同源盒（WUSCHEL-related homeobox）；NAC：NAM-ATAF1/2-CUC2家族转录因子（NAM-ATAF1/2-CUC2 transcription factors）。

7　花位：*FA*（*PsCIK*）基因突变对茎顶端分生组织命运的调控

长期以来，豌豆花的位置性状被认为由茎顶端分生组织（shoot apical meristem，SAM）带状化（fasciation，意为束、带）调控，但控制该性状的具体基因及分子机制一直未明确。带状化现象是高等植物中最普遍的发育异常现象之一，一般认为孟德尔的侧生花为非带状化现象。2008年，Sinjushin与Gostimskii[68]首次通过经典的杂交遗传分析明确了豌豆顶端分生组织异常表型的遗传基础。他们在三种突变系中鉴定出两个独立基因途径，即早期作用的*FAS*基因与后期作用的*FA*基因，并指出*fa*突变具有不完全外显性且受其他修饰因子的调控，在Lupinoid突变系中，*fa*与*det*的双隐性相互作用更进一步导致了顶端花序的复合化现象。这一遗传分析构建的“*FAS-FA*”两阶段模型，为后续进一步明确*FA*基因的分子身份提供了重要的遗传基础。

如图4所示，植物中高度保守的CLAVATA信号通路在维持茎顶端分生组织干细胞活性与大小方面发挥核心作用。该通路中，CLV3信号肽与膜定位的受体复合物（主受体CLV1与辅助受体CIK类激酶蛋白）结合后，共同负向调控茎尖分生组织中央区的WUSCHEL（WUS）类转录因子，从而精确平衡干细胞的增殖与分化过程[69]。2025年，程时锋团队[21]通过GWAS在Chr 4的0~40 Mb检测到与顶生花表型显著关联的主峰，随后结合两套*Fa*×*fa* F_2群体的体细胞分离群体测序（bulked segregant analysis，BSA）与　基于竞争性等位基因特异性PCR的分型（kompetitive allele-specific PCR，KASP）标记，将候选区间缩小至18.18~19.51 Mb，在该区段内，唯一与表型完全共分离的基因是*Psat04G0031700*，其编码一类CIK-样受体激酶CIK2/3。所有顶生花株系的CIK2/3第2外显子均发生5 bp缺失，引发移码并提前终止翻译。RNA-seq和RT-qPCR显示，该突变使*CIK2/3*基因在茎尖及茎部的转录水平显著下调，而上游配体

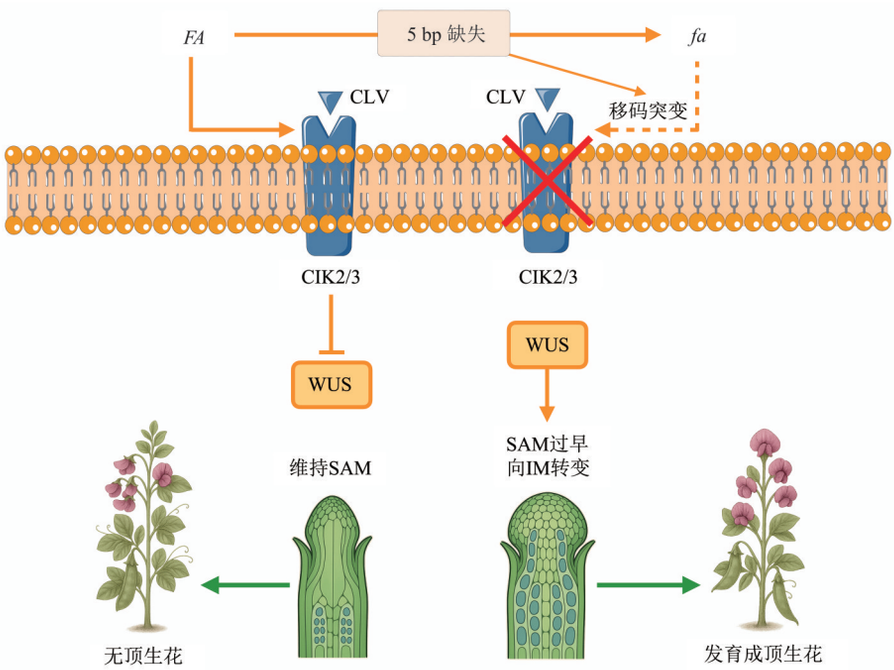


Fig. 4　Schematic diagram of pea flower position *FA* gene regulation mechanism

图4　豌豆花位*FA*基因调控机制示意图

CLV：CLAVATA信号肽（CLAVATA peptide）；CIK：CLAVATA3不敏感受体样激酶（CLAVATA3-insensitive receptor-like kinase）；SAM：茎顶端分生组织（shoot apical meristem）；IM：花序分生组织（inflorescence meristem）；WUS：WUSCHEL转录因子（WUSCHEL transcription factors）。

CLV3转录量相对升高；酵母双杂实验证明，CIK2/3可与CLV1/PsCLV2相互作用，表明其作为CLAVATA通路的协助受体，负责感知CLV3信号并抑制WUS活性；组织学切片进一步证实，*fa*突变体的茎顶端分生组织（shoot apical meristem，SAM）明显增宽且维管束数目增加，致使SAM过度膨大并提前转变为花序分生组织（inflorescence meristem，IM），最终形成典型的顶生假伞形花序，与孟德尔最初描述的“顶生花”性状完全吻合[21]。

文献［21］还在豌豆Chr 6上新筛出隐性修饰因子*Mfa*（modifier of fa）位点：*mfa*等位基因能够显著掩蔽*fa*突变导致的顶生假伞形花序表型，表明*mfa*和*fa*的相互作用属于隐性上位作用，*mfa*为上位基因，*fa*为下位基因。当*fa*突变体同时携带*mfa*隐性纯合基因型时，茎尖分生组织的大小与开花模式基本恢复为野生型的侧生花序，但杂交发现有时也可能会表现出一些顶生花序的特征，这表明*mfa*纯合对于顶生花的抑制可能是不完全的，还有其他相互作用基因，尚需要更进一步遗传、细胞与分子机制的研究。当前*Mfa*基因尚未克隆，但已明确其在遗传上能够抑制*fa*引起的异常花序形成，其机制推测为*mfa*纯合植株可能延缓或阻止某些结构的发育，而这些结构在*fa*纯合植株中发育异常时会导致顶生花的出现[21]。值得注意的是，*Fa*和*Mfa*这两对等位基因的相互作用应当使侧生花和顶生花的分离比偏离3∶1。事实上，在花位这对腋生与顶生相对性状中，偏离且具有明显双基因遗传特征的分离比（15∶1）也曾在早期的豌豆遗传试验中被报道[70]，Lamprecht[70]提出可能存在一个*FAS*基因与*FA*基因相互作用，我们认为该实验使用的豌豆品系可能是双显性上位（double dominant epistasis）或叠加基因效应（duplicate gene effect）；而Sinjushin等[68]报道用突变体‘Shtambovyi’与栽培品种‘Rosacrone’杂交后的F_2代出现9∶3∶4的分离比，具有不完全外显率（incomplete penetrance）和可变表现度（varying expressivity），我们认为可能是单隐性上位（single recessive epistasis）。这提示控制花位的完整调节通路存在多基因调控复杂性，需要更进一步的研究。而孟德尔使用的品系可能在*Mfa*修饰基因位点上已为显性纯合，从而很幸运地，他所研究的花位性状表现得像单基因遗传[71]，没有出现其他品系的双基因甚至

多基因的相互作用复杂性。

综上所述，豌豆的花位性状由一条CLAVATA-WUSCHEL反馈环精细控制：CLV3信号肽被*FA*基因编码的CIK2/3受体感知后抑制中央区WUS，限制SAM体积并维持侧生花序；*fa*突变使CIK2/3失活，反馈被解除，干细胞过量累积，SAM过早转化为花序分生组织，形成顶生假伞形花序；而隐性*mfa*可作为修饰因子再次抑制过度膨大的SAM，部分恢复侧生花位。

8 总结与展望

过去一个多世纪对孟德尔7对豌豆性状的分子解析，已从早期的单基因克隆推进到对调控网络和结构变异的系统解析。最新发表在*Nature*的研究论文通过高深度重测序与群体遗传学手段，最终锁定了豆荚形态、豆荚颜色和花位的候选基因，至此7大性状全部得到分子层面的“收官”阐释[21-22]，揭示了转座子插入、大片段缺失和移码突变等多样的致变机制，并强调结构变异在决定经典遗传表型中的突出贡献（表2）。与此同时，高质量参考基因组与GWAS、单倍型解析以及泛基因组的建立，正在描绘出豌豆等豆科作物复杂的进化历史和品种间多态性，为关联复杂农艺性状提供了前所未有的分辨力。本综述系统梳理了这些突破，为后续豆科作物的遗传改良奠定了坚实基础。

Table 2 Chromosomal localization, molecular functions, and key mutations of classical trait genes in pea

表2 豌豆经典性状基因的染色体定位、分子功能及致因变异汇总

基因符号	基因ID	染色体定位（ZW6 v1.0）	基因结构与注释特征	已知功能和通路	关键突变	代表性文献
Le/*PsGA3ox1*	Psat05G0825300	Chr 5（LG III）567 365 732~567 368 596 bp	长度≈2.9 kb；2外显子/1内含子；唯一转录本*XM_051027921.1*	编码374 aa GA 3β-羟化酶，催化GA_{20}→GA_1，决定茎高	*le-1*等位基因G→A单点突变→酶活性降低→致矮株	［10，30］
R/*PsSBEI*	Psat03G0136800	Chr 3（LG V）108 732 329~108 770 718 bp	长度≈38 kb；22外显子/21内含子；主转录本*XM_051023084.1*	编码922 aa淀粉分支酶I，建立α-1,6分支	0.8 kb Ac/Ds-样转座子插入→阅读框移码→皱粒	［9，36］
A/*PsbHLH*	Psat06G0169800	Chr 6（LG II）68 334 112~68 336 504 bp	长度≈2.4 kb；7外显子/6内含子；主转录本*XM_051030262.1*	编码652 aa bHLH转录因子，MBW复合体成员，调控花青素合成	第6内含子GT→GA剪接位点突变→白花	［12，50］
A2/*PsWD40*	Psat05G0634800	Chr 5（LG III）57 876 321~57 876 798 bp	长度≈4.8 kb；5外显子/4内含子；唯一转录本*XM_051025501.1*	编码351 aa WD40蛋白，MBW复合体组装	提前终止/移码突变→白花	［12，50］
I/*PsSGR*	Psat02G0529500	Chr 2（LG I）422 145 620~422 156 581 bp	长度≈11 kb；4外显子/3内含子；转录本*XM_051017173.1*/*XM_051017174.1*	编码340 aa叶绿素镁脱螯合酶核心，启动降解	*Ty1-Copia*插入或408 bp缺失，叶绿素不降解→绿籽	［11，21，55］
Gp/*ChlG*	Psat03G0413700	Chr 3（LGV）324 693 012~324 696 742 bp	长度≈3.7 kb；7外显子/6内含子；唯一转录本*XM_051022511.1*	编码397 aa叶绿素合成酶，催化叶绿素酸酯与植醇结合最后一步	上游~100 kb缺失→转录通读，产生无功能转录本→黄荚	［21，60］
P/*PsCLE41*	Psat01G0420500	Chr 1（LG VI）322 608 745~322 609 861 bp	长度≈1.1 kb；通常无内含子	C端12 aa为TDIF-样信号肽，经PXY-WOX/NAC通路促厚壁细胞分化	R79*提前终止，豆荚缺厚壁→皱缩	［21］

续表2

基因符号	基因ID	染色体定位（ZW6v1.0）	基因结构与注释特征	已知功能和通路	关键突变	代表性文献
V/*PsMYB26*	Psat05G0804500	Chr 5（LG III）529 347 558~529 349 136 bp	长度≈1.58 kb；2外显子/1内含子；唯一转录本*XM_051028233.1*	编码355 aa R2R3-MYB，诱导*PsNAC*，促进次生壁增厚	上游23 kb *Ogre-LTR*插入→表达下调→豆荚缺厚壁→皱缩	［21］
FA/*PsCIK*	Psat04G0031700	Chr 4（LG IV）18 548 435~18 551 779 bp	长度≈3.3 kb；11外显子/10内含子；唯一转录本*XM_051012012.1*	编码643 aa CIK受体激酶，辅助CLV3信号维持茎顶端分生组织	外显子2 5 bp缺失→移码突变，提前终止→激酶结构域缺失→SAM维持失效→顶生花	［21，68］
Mfa	—	Chr 6（LG II）（候选区）244 689 457~253 701 016 bp	候选区长度≈9.012 Mb	隐性修饰因子：隐性*mfa*/*mfa*可掩盖*fa*/*fa*的顶生花并抑制茎缢缩	—	［21］

然而，随着育种需求与生物技术的飞速发展，豌豆遗传研究正站在新一轮跨越式进步的门槛上。首先，多维组学的深度融合将是未来解析复杂性状的关键。转录组、表观组、代谢组与表型组之间的动态相互作用尚待系统性整合。结合单细胞测序与空间转录组技术，可在组织与细胞水平描绘“基因-环境-表型”三维网络，为精准操控关键通路提供靶点[72]。作者建议优先构建针对不同发育阶段和逆境条件的多尺度组学数据库，并发展基于机器学习的因果推断框架，以提升复杂性状解析与预测育种的效率。而Li等[73]最新发布的11种组织转录组图谱及其基因本体（gene ontology，GO）注释可为构建这一整合框架提供首批时空表达基线数据。其次，精准基因编辑与合成生物学的结合将重塑遗传改良范式。CRISPR/Cas9、碱基编辑和靶向转座工具已使“单碱基级”改良成为可能[74-75]，但当前研究仍聚焦于单基因功能验证。未来应面向复杂农艺与营养性状，设计多基因并行编辑策略，并利用可编程调控元件对转录与表观修饰进行“软调控”。进一步，通过模块化合成代谢途径，可在豌豆中定制高价值次生代谢物或环境响应通路，实现“作物生物工厂”的概念验证。第三，泛基因组学与进化基因组学的深度挖掘将打开遗传多样性利用的新空间。高质量长读长组装和基因组框架图揭示了大量“隐性优异”等位基因与结构变异，尤其是在野生近缘种与土地资源中[20]。正如Jayakodi等[8]指出的，只有将结构变异与泛基因组框架结合，才能捕获豌豆真实的自然多态性并服务于耐逆育种。作者认为，未来需构建覆盖全球生态位的“多中心-多纬度”的种质资源网格，结合高通量表型组和生态位模拟，实现对适应性与品质性状关键位点的精准定位，并通过加速回交或*de novo*驯化策略引入栽培体系。正如独立驯化带来的等位基因分化所启示我们的[76]，构建覆盖更广地域基因群的泛基因组是解析复杂性状、加速育种的不二法门。最后，参与式育种与生态基因组学将在全球气候变化背景下凸显价值。未来的改良目标不应局限于高产，更要关注资源利用效率、碳足迹与营养安全[77]。通过在真实农田环境下开展农户参与式选育，并结合群体基因组学揭示的遗传结构差异，可筛选出兼具稳产性与环境适应性的基因型，实现科研、育种与生产的深度融合。

综上所述，豌豆经典性状研究的焦点正由“基因定位”转向“调控网络重构与性状可设计化”。只有充分整合组学、基因编辑、染色体改造与生态学等多学科技术，才能真正实现从实验室发现到田间应用的闭环，加速培育高产、优质、绿色的豆科新品种，并为其他自花授粉作物提供可借鉴的模型与范式。

附件　见本文网络版（http://www.pibb.ac.cn, http://www.cnki.net）：

PIBB_20250320_Table_S1.pdf

PIBB_20250320_Figure_S1.pdf

PIBB_20250320_Figure_S2.pdf

PIBB_20250320_Figure_S3.pdf

参 考 文 献

[1] Mendel G J. Experiments in plant-hybridisation. J Roy Hort Soc, 1901, **26**: 1-32

[2] De Vries H. Concerning the law of segregation of hybrids. Genetics, 1950, **35**(5,pt 2): 30-32

[3] Correns C. G. Mendel's law concerning the behavior of progeny of varietal hybrids. Genetics, 1950, **35**(5,pt 2): 33-41

[4] Tschermak E. Concerning artificial crossing in *Pisum sativum*. Genetics, 1950, **35**(5,pt 2): 42-47

[5] Johannsen W. Elements of the Exact Theory of Inheritance. Jena: Gustav Fischer, 1909

[6] Morgan T H. Sex limited inheritance in *Drosophila*. Science, 1910, **32**(812): 120-122

[7] Berry A, Browne J. Mendel and Darwin. Proc Natl Acad Sci U S A, 2022, **119**(30): e2122144119

[8] Jayakodi M, Purushotham P, Stein N. Unraveling Mendel's final mysteries: a genomic retelling of pea genetics. Cell, 2025, **188**(12): 3099-3101

[9] Bhattacharyya M K, Smith A M, Noel Ellis T H, *et al*. The wrinkled-seed character of pea described by Mendel is caused by a transposon-like insertion in a gene encoding starch-branching enzyme. Cell, 1990, **60**(1): 115-122

[10] Martin D N, Proebsting W M, Hedden P. Mendel's dwarfing gene: cDNAs from the *Le* alleles and function of the expressed proteins. Proc Natl Acad Sci USA, 1997, **94**(16): 8907-8911

[11] Armstead I, Donnison I, Aubry S, *et al*. Cross-species identification of Mendel's I locus. Science, 2007, **315**(5808): 73

[12] Hellens R P, Moreau C, Lin-Wang K, *et al*. Identification of Mendel's white flower character. PLoS One, 2010, **5**(10): e13230

[13] Reid J B, Ross J J. Mendel's genes: toward a full molecular characterization. Genetics, 2011, **189**(1): 3-10

[14] Dolezel J, Greilhuber J. Nuclear genome size: are we getting closer?. Cytometry A, 2010, **77**(7): 635-642

[15] Smýkal P, Aubert G, Burstin J, *et al*. Pea (*Pisum sativum* L.) in the genomic era. Agronomy, 2012, **2**(2): 74-115

[16] Stokstad E. Last of Mendel's seven genetic riddles solved. Science, 2025, **388**(6745): 346

[17] Liu N, Lyu X, Zhang X, *et al*. Reference genome sequence and population genomic analysis of peas provide insights into the genetic basis of Mendelian and other agronomic traits. Nat Genet, 2024, **56**(9): 1964-1974

[18] Tayeh N, Aluome C, Falque M, *et al*. Development of two major resources for pea genomics: the GenoPea 13.2K SNP Array and a high-density, high-resolution consensus genetic map. Plant J, 2015, **84**(6): 1257-1273

[19] Kreplak J, Madoui M A, Cápal P, *et al*. A reference genome for pea provides insight into legume genome evolution. Nat Genet, 2019, **51**(9): 1411-1422

[20] Yang T, Liu R, Luo Y, *et al*. Improved pea reference genome and pan-genome highlight genomic features and evolutionary characteristics. Nat Genet, 2022, **54**(10): 1553-1563

[21] Feng C, Chen B, Hofer J, *et al*. Genomic and genetic insights into Mendel's pea genes. Nature, 2025, **642**(8069): 980-989

[22] Heidt A. Century-old genetics mystery of Mendel's peas finally solved. Nature, 2025, **641**(8061): 20

[23] Brian P W, Hemming H G, Radley M. A physiological comparison of gibberellic acid with some auxins. Physiol Plant, 1955, **8**(4): 899-912

[24] Lockhart J A. The role of gibberellin in the control of pea growth by temperature. Planta, 1958, **52**(3): 250-258

[25] Radley M. Occurrence of substances similar to gibberellic acid in higher plants. Nature, 1956, **178**(4541): 1070-1071

[26] Vlitos A J, Meudt W. Relationship between shoot apex and effect of gibberellic acid on elongation of pea stems. Nature, 1957, **180**(4580): 284

[27] Sun T P. Gibberellin metabolism, perception and signaling pathways in Arabidopsis. Arabidopsis Book, 2008, **6**: e0103

[28] Salazar-Cerezo S, Martínez-Montiel N, García-Sánchez J, *et al*. Gibberellin biosynthesis and metabolism: a convergent route for plants, fungi and bacteria. Microbiol Res, 2018, **208**: 85-98

[29] Reid J B. Internode length in *Pisum*: do the internode-length genes affect growth in dark-grown plants. Plant Physiol, 1983, **72**(3): 759-763

[30] Lester D R, Ross J J, Davies P J, *et al*. Mendel's stem length gene (Le) encodes a gibberellin 3 beta-hydroxylase. Plant Cell, 1997, **9**(8): 1435-1443

[31] Martin D N, Proebsting W M, Hedden P. The SLENDER gene of pea encodes a gibberellin 2-oxidase. Plant Physiol, 1999, **121**(3): 775-781

[32] O'Neill D P, Ross J J. Auxin regulation of the gibberellin pathway in pea. Plant Physiol, 2002, **130**(4): 1974-1982

[33] Ozga J A, Yu J, Reinecke D M. Pollination-, development-, and auxin-specific regulation of gibberellin 3beta-hydroxylase gene expression in pea fruit and seeds. Plant Physiol, 2003, **131**(3): 1137-1146

[34] Chawla R, DeMason D A. Molecular expression of PsPIN1, a putative auxin efflux carrier gene from pea (*Pisum sativum* L.). Plant Growth Regul, 2004, **44**(1): 1-14

[35] Weston D E, Elliott R C, Lester D R, *et al*. The pea DELLA proteins LA and CRY are important regulators of gibberellin synthesis and root growth. Plant Physiol, 2008, **147**(1): 199-205

[36] Smith A M. Major differences in isoforms of starch-branching enzyme between developing embryos of round- and wrinkled-seeded peas (*Pisum sativum* L.). Planta, 1988, **175**(2): 270-279

[37] Moreau C, Warren F J, Rayner T, *et al*. An allelic series of starch-branching enzyme mutants in pea (*Pisum sativum* L.) reveals complex relationships with seed starch phenotypes. Carbohydr Polym, 2022, **288**: 119386

[38] Ren Y, Setia R, Warkentin T D, *et al*. Functionality and starch digestibility of wrinkled and round pea flours of two different particle sizes. Food Chem, 2021, **336**: 127711

[39] Yu B, Xiang D, Mahfuz H, *et al*. Understanding starch metabolism in pea seeds towards tailoring functionality for value-added utilization. Int J Mol Sci, 2021, **22**(16): 8972

[40] Wang T L, Hedley C L. Seed development in peas: knowing your three 'r's' (or four, or five). Seed Sci Res, 1991, **1**(1): 3-14

[41] Casey R, Domoney C, Forster C, *et al*. The effect of modifying carbohydrate metabolism on seed protein gene expression in peas. J Plant Physiol, 1998, **152**(6): 636-640

[42] Lyall T W, Ellis R H, John P, *et al*. Mutant alleles at the rugosus loci in pea affect seed moisture sorption isotherms and the relations between seed longevity and moisture contentFree. J Exp Bot,

2003, **54**(381): 445-450

[43] Daba S D, Panda P, Aryal U K, *et al*. Proteomics analysis of round and wrinkled pea (*Pisum sativum* L.) seeds during different development periods. Proteomics, 2025, **25**(3): 2300363

[44] Warsame A O, Balk J, Domoney C. Identification of significant genome-wide associations and QTL underlying variation in seed protein composition in pea (*Pisum sativum* L.). Plant Genome, 2025, **18**(2): e70051

[45] Hylton C, Smith A M. The rb mutation of peas causes structural and regulatory changes in ADP glucose pyrophosphorylase from developing embryos. Plant Physiol, 1992, **99**(4): 1626-1634

[46] Kooistra E. On the differences between smooth and three types of wrinkled peas. Euphytica, 1962, **11**(3): 357-373

[47] Statham C M, Crowden R K, Harborne J B. Biochemical genetics of pigmentation in *Pisum sativum*. Phytochemistry, 1972, **11**(3): 1083-1088

[48] Hrazdina G, Weeden N F. Enzymatic control of anthocyanin expression in the flowers of pea (*Pisum sativum*) mutants. Biochem Genet, 1986, **24**(3): 309-317

[49] Uimari A, Strommer J. Myb26: a *MYB*-like protein of pea flowers with affinity for promoters of phenylpropanoid genes. Plant J, 1997, **12**(6): 1273-1284

[50] Uimari A, Strommer J. Anthocyanin regulatory mutations in pea: effects on gene expression and complementation by R-like genes of maize. Mol Gen Genet MGG, 1998, **257**(2): 198-204

[51] Yang Y, Yuan Z, Ning C, *et al*. The pea *R2R3-MYB* gene family and its role in anthocyanin biosynthesis in flowers. Front Genet, 2022, **13**: 936051

[52] Zhang B, Deneer A, Fleck C, *et al*. Quantitative analysis of MBW complex formation in the context of trichome patterning. Front Plant Sci, 2024, **15**: 1331156

[53] Pruzinská A, Tanner G, Anders I, *et al*. Chlorophyll breakdown: pheophorbide a oxygenase is a Rieske-type iron-sulfur protein, encoded by the accelerated cell death 1 gene. Proc Natl Acad Sci USA, 2003, **100**(25): 15259-15264

[54] Kusaba M, Ito H, Morita R, *et al*. Rice NON-YELLOW COLORING1 is involved in light-harvesting complex II and grana degradation during leaf senescence. Plant Cell, 2007, **19**(4): 1362-1375

[55] Sato Y, Morita R, Nishimura M, *et al*. Mendel's green cotyledon gene encodes a positive regulator of the chlorophyll-degrading pathway. Proc Natl Acad Sci USA, 2007, **104**(35): 14169-14174

[56] Aubry S, Mani J, Hörtensteiner S. Stay-green protein, defective in Mendel's green cotyledon mutant, acts independent and upstream of pheophorbide a oxygenase in the chlorophyll catabolic pathway. Plant Mol Biol, 2008, **67**(3): 243-256

[57] Schelbert S, Aubry S, Burla B, *et al*. Pheophytin pheophorbide hydrolase (pheophytinase) is involved in chlorophyll breakdown during leaf senescence in Arabidopsis. Plant Cell, 2009, **21**(3): 767-785

[58] Shimoda Y, Ito H, Tanaka A. Arabidopsis STAY-GREEN Mendel's green cotyledon gene, encodes magnesium-dechelatase. Plant Cell, 2016, **28**(9): 2147-2160

[59] Weeden N F, Lavin M, Abbo S, *et al*. A hypervariable intron of the *STAYGREEN* locus provides excellent discrimination among *Pisum fulvum* accessions and reveals evidence for a relatively recent hybridization event with *Pisum sativum*. Front Plant Sci, 2023, **14**: 1233280

[60] Shirasawa K, Sasaki K, Hirakawa H, *et al*. Genomic region associated with pod color variation in pea (*Pisum sativum*). G3 (Bethesda), 2021, **11**(5): jkab081

[61] Zhou Y, Wu W, Sun Y, *et al*. Integrated transcriptome and metabolome analysis reveals anthocyanin biosynthesis mechanisms in pepper (*Capsicum annuum* L.) leaves under continuous blue light irradiation. BMC Plant Biol, 2024, **24**(1): 210

[62] Zhong X, Yang M, Zhang X, *et al*. Metabolomics and transcriptomics jointly explore the mechanism of pod color variation in purple pod pea. Curr Issues Mol Biol, 2025, **47**(2): 94

[63] White O E. Studies of inheritance in *Pisum*. II. The present state of knowledge of heredity and variation in peas. Proc Am Philos Soc, 1917, 56(220): 487-588

[64] Wellensiek S J. *Pisum*-crosses. I. Genetica, 1925, **7**(1): 1-64

[65] Lamprecht H. The Genetics of the Genus *Pisum*//Board of the Julius Klaus Foundation. Archive of the Julius Klaus Foundation for Heredity Research, Social Anthropology and Racial Hygiene, Zürich: Orell Füssli Art Institute Ltd., 1948, **23**: 1-155

[66] Wang H. Endogenous and environmental signals in regulating vascular development and secondary growth. Front Plant Sci, 2024, **15**: 1369241

[67] Dai X, Zhai R, Lin J, *et al*. Cell-type-specific PtrWOX4a and $PtrVCS_2$ form a regulatory nexus with a histone modification system for stem cambium development in *Populus trichocarpa*. Nat Plants, 2023, **9**(1): 96-111

[68] Sinjushin A A, Gostimskii S A. Genetic control of fasciation in pea (*Pisum sativum* L.). Russ J Genet, 2008, **44**(6): 702-708

[69] Bashyal S, Gautam C K, Müller L M. CLAVATA signaling in plant-environment interactions. Plant Physiol, 2024, **194**(3): 1336-1357

[70] Lamprecht H. Polymeric genes and chromosome structure in *Pisum*. Agricultural and Horticultural Genetics, 1952, 1**0**: 158-168

[71] Weeden N F. Mendel elucidated: big science comes to the humble garden pea. Trends Genet, 2025, **41**(8): 635-636

[72] Hu H, Yuan X, Saini D K, *et al*. A panomics-driven framework for the improvement of major food legume crops: advances, challenges, and future prospects. Hortic Res, 2025, **12**(7): uhaf091

[73] Li R Z, Li G, Zhang X Y, *et al*. Transcriptome profiling across 11 different tissues in *Pisum sativum*. BMC Genom Data, 2025, **26**(1): 13

[74] Li B, Sun C, Li J, *et al*. Targeted genome-modification tools and their advanced applications in crop breeding. Nat Rev Genet, 2024, **25**(9): 603-622

[75] Soulard C, Monfort M, Pillot J P, *et al*. Efficient and heritable gene editing through CRISPR-Cas9 in *Pisum sativum*. Plant Biotechnol J, 2025, **23**(8): 3398-3400

[76] Hellwig T, Abbo S, Ophir R. Phylogeny and disparate selection signatures suggest two genetically independent domestication events in pea (*Pisum* L.). Plant J, 2022, **110**(2): 419-439

[77] Santamarina C, Mathieu L, Bitocchi E, *et al*. Agroecological genomics and participatory science: optimizing crop mixtures for agricultural diversification. Trends Plant Sci, 2025: S1360-1385 (25)00107-4

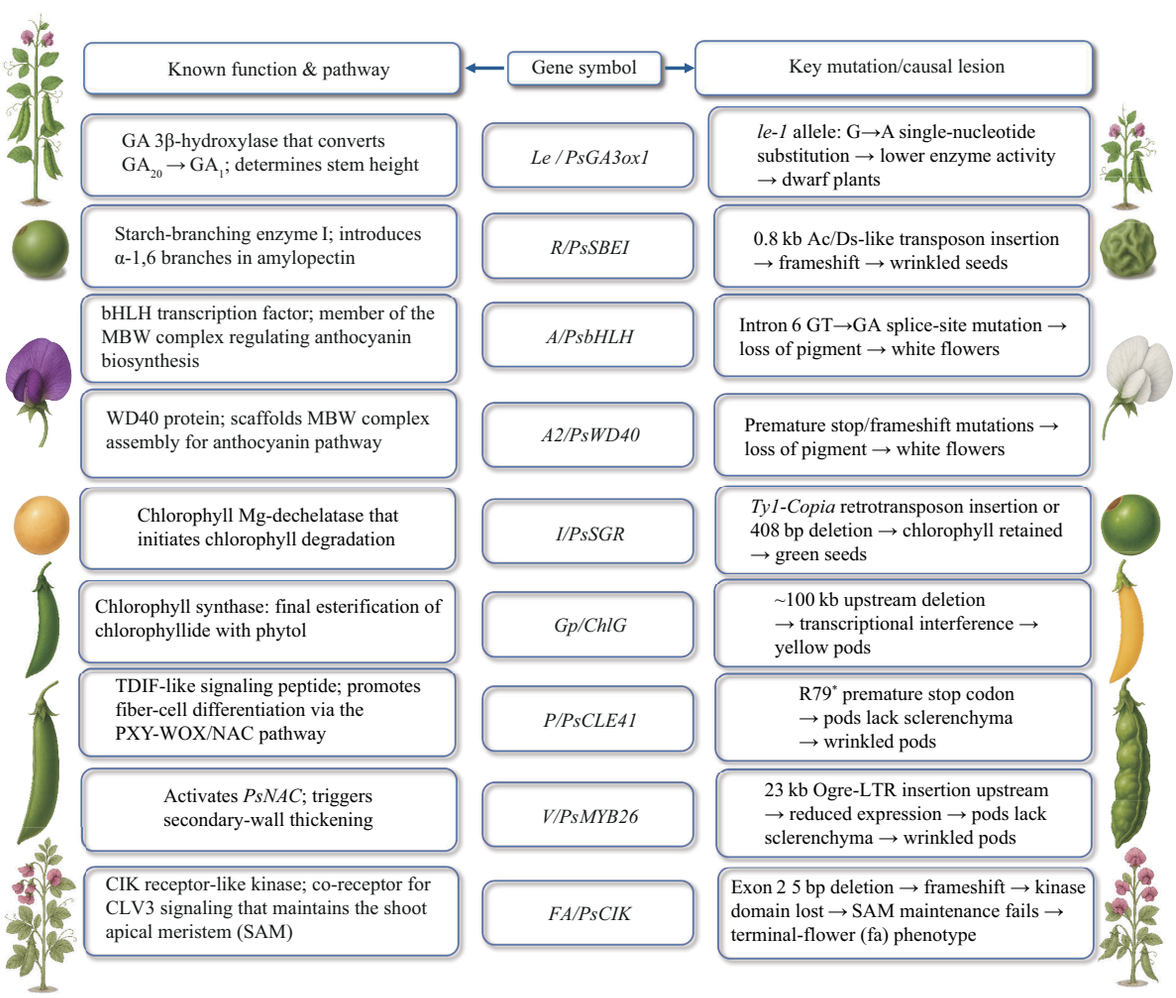
Molecular Mapping and Functional Analysis of Phenotype-determining Genes for Mendelian Traits in Pea*

GUO Jia-He[1)], LI Shao-Jun[1,2)**]

([1)]*College of Life Sciences, Northwest A&F University, Yangling* 712100, China;

[2)]*Key Laboratory of Agricultural Soil and Water Engineering in Arid and Semiarid Areas, Ministry of Education, Northwest A&F University, Yangling* 712100, China)

Graphical abstract



* This work was supported by grants from The National Natural Science Foundation of China (31000292), Special Education Reform Project for the Cultivation of Outstanding Talents in Agriculture and Forestry, Northwest A&F University (JY2304038), and Special Fund Management for the Training Base of Top Students in Biological Sciences (A1040022001).

** Corresponding author.

Tel：86-29-87092262，E-mail：lishaojun@nwafu.edu.cn

Received：July 8，2025 Accepted：September 5，2025

Abstract Mendel established the laws and laid the foundation of modern genetics through his famous hybridization experiments on seven pairs of classic traits in the garden pea (*Pisum sativum*). However, the molecular bases underlying these traits have only come into sharp focus in recent years. Leveraging advances in traditional map-based cloning, TILLING, long-read resequencing, population genetics, and GWAS, this article synthesizes current knowledge of ten genes governing seven traits—plant height, seed shape, flower color, seed color, pod color, pod morphology, and flower position—by summarizing each gene's identity, chromosomal localization, and functional pathway. For plant height, the classical *Le* locus corresponds to *PsGA3ox1*, which encodes a gibberellin 3β-hydroxylase. Mutations at *Le* impede the biosynthesis of the bioactive hormone GA_1, and the resulting deficiency leads to a dwarf or reduced-stature phenotype. Seed shape is determined by *R*, identified as *PsSBEI* (starch-branching enzyme I). Insertion of a transposable element into *R* restricts amylopectin synthesis, perturbing endosperm starch architecture and resulting in the wrinkled seeds noted by Mendel. Flower color is specified by the coordinated action of *A* (a bHLH transcription factor) and *A2* (a WD40 scaffold). Together, they assemble the canonical MYB-bHLH-WD40 (MBW) regulatory complex, which co-activates structural genes in the anthocyanin pathway to determine pigment accumulation and floral hue. Seed color is governed by *I*, which encodes *PsSGR* (STAY-GREEN), a magnesium dechelatase that catalyzes a key step in chlorophyll catabolism. Loss-of-function alleles at *I* block chlorophyll degradation, yielding "stay-green" seeds in which chlorophyll persists beyond normal developmental stages. Pod coloration maps to *Gp*, corresponding to *ChlG* (chlorophyll synthase). Either direct loss of *ChlG* function or readthrough-fusion transcriptional interference caused by a large upstream deletion suppresses chlorophyll biosynthesis in developing pods, resulting in the yellow-pod phenotype. Pod morphology depends on two convergent regulatory pathways. The *P* gene, *PsCLE41*, signals through the P-PXY-WOX/NAC axis to promote vascular differentiation and secondary-wall programs, while *V* encodes *PsMYB26*, a transcription factor that drives secondary wall thickening in fiber cells. Acting in concert, these modules ensure robust secondary-wall deposition in the fiber layer lining the inner pod wall; disruption of either component compromises wall thickening and leads to pleated or wrinkled pods. Flower position (inflorescence determinacy at the shoot apex) is controlled by *FA*, identified as *PsCIK*, which participates in the CLAVATA-WUSCHEL (CLV-WUS) feedback circuit that maintains shoot apical meristem homeostasis. Mutations in *FA* destabilize this self-regulatory loop and promote terminal flowers at the apex. The expressivity of this determinacy phenotype is further modulated by a recessive modifier, *Mfa*, which fine-tunes the outcome in the *fa* background. Across these loci, convergent evidence highlights the central role of structural variation in generating the classical Mendelian phenotypes. Building on this clarified molecular landscape, we outline practical implications for quality improvement and the deliberate "design" of traits. Looking ahead, we envisage a next generation of legume genetic improvement anchored on three mutually reinforcing pillars: high-quality reference genomes to deliver contiguous, structurally faithful assemblies; comprehensive pan-genomes to capture presence/absence variation and structural polymorphism across germplasm; and precise gene editing to target coding, regulatory, and structural features alike. Together, these tools chart a path toward mechanism-based breeding, enabling purposeful, design-driven trait improvement in peas and, by extension, other legumes.

Key words Mendelian traits, *Pisum sativum*, molecular genetics, gene identification, gene function, GWAS
DOI：10.3724/j.pibb.2025.0320 **CSTR**：32369.14.pibb.20250320