VCFLIB: an ensemble of methods for variant analysis and population genetics

Zev N. Kronenberg<sup>1,②</sup>, Erik Garrison<sup>2,③</sup>, Mark Yandell<sup>2,‡</sup>, Gabor Marth<sup>2,‡</sup>, Richard Durbin<sup>2</sup>, Evan E. Eichler<sup>3,\*</sup>, with the VCFLIB Consortium<sup>¶</sup>

- 1 Affiliation Dept/Program/Center, Institution Name, City, State, Country
- 2 Affiliation Dept/Program/Center, Institution Name, City, State, Country
- 3 Affiliation Dept/Program/Center, Institution Name, City, State, Country
- These authors contributed equally to this work.
- ‡These authors also contributed equally to this work.
- $\square$ a Insert current address of first author with an address update  $\dagger Deceased$
- Membership list can be found in the Acknowledgments section.
- \* CorrespondingAuthor@institute.edu

## Abstract

# **Author Summary**

Introduction

The Variant Call Format (VCF) is a common representation for genetic variation within a population[cite]. The VCF specification has been adopted by large Consortia like The 1000 Genomes Project, ExAC and GoNL[cite]. While the VCF is commonly used, there are many intricacies of the specification that can hinder novice practitioners. For example, computing the allele frequency for a subset of individuals requires subdividing the samples and parsing each genotype field. Additionally, there are only a handful of robust population genetic tools that accept VCF format[cite].

Here we describe an ensemble of methods, under the umbrella of VCFLIB, that were designed to facilitate rapid variant analysis and basic population genetic analyses.

11

12

13

## Materials and Methods

### Etiam eget sapien nibh.

Nulla mi mi, Fig. 1 venenatis sed ipsum varius, volutpat euismod diam. Proin rutrum vel massa non gravida. Quisque tempor sem et dignissim rutrum. Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit. Morbi at justo vitae nulla elementum commodo eu id massa. In vitae diam ac augue semper tincidunt eu ut eros. Fusce fringilla erat porttitor lectus cursus, S1 Video vel sagittis arcu lobortis. Aliquam in enim semper, aliquam massa id, cursus neque. Praesent faucibus semper libero.

1. react

- 2. diffuse free particles
- 3. increment time by dt and go to 1

PLOS 1/4

Figure 1. Figure Title first bold sentence Nulla mi mi, venenatis sed ipsum varius, volutpat euismod diam. Figure Caption Proin rutrum vel massa non gravida. Quisque tempor sem et dignissim rutrum. A: Lorem ipsum dolor sit amet. B: Consectetur adipiscing elit.

Results

Nulla mi mi, venenatis sed ipsum varius, Table 1 volutpat euismod diam. Proin rutrum vel massa non gravida. Quisque tempor sem et dignissim rutrum. Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit. Morbi at justo vitae nulla elementum commodo eu id massa. In vitae diam ac augue semper tincidunt eu ut eros. Fusce fringilla erat porttitor lectus cursus, vel sagittis arcu lobortis. Aliquam in enim semper, aliquam massa id, cursus neque. Praesent faucibus semper libero.

Table 1. Table caption Nulla mi mi, venenatis sed ipsum varius, volutpat euismod diam.

Heading1				Heading2			
cell1row1	cell2 row 1	cell3 row 1	cell4 row 1	cell5 row 1	cell6 row 1	cell7 row 1	cell8 row 1
cell1row2	cell2 row 2	cell3 row 2	cell4 row 2	cell5 row 2	cell6 row 2	cell7 row 2	cell8 row 2
cell1row3	cell2 row 3	cell3 row 3	cell4 row 3	cell5 row 3	cell6 row 3	cell7 row 3	cell8 row 3

Table notes Phasellus venenatis, tortor nec vestibulum mattis, massa tortor interdum felis, nec pellentesque metus tortor nec nisl. Ut ornare mauris tellus, vel dapibus arcu suscipit sed.

### LOREM and IPSUM Nunc blandit a tortor.

Maecenas convallis mauris sit amet sem ultrices gravida. Etiam eget sapien nibh. Sed ac ipsum eget enim egestas ullamcorper nec euismod ligula. Curabitur fringilla pulvinar lectus consectetur pellentesque. Quisque augue sem, tincidunt sit amet feugiat eget, ullamcorper sed velit. Sed non aliquet felis. Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit. Mauris commodo justo ac dui pretium imperdiet. Sed suscipit iaculis mi at feugiat.

#### Sed ac quam id nisi malesuada congue.

Nulla mi mi, venenatis sed ipsum varius, volutpat euismod diam. Proin rutrum vel massa non gravida. Quisque tempor sem et dignissim rutrum. Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit. Morbi at justo vitae nulla elementum commodo eu id massa. In vitae diam ac augue semper tincidunt eu ut eros. Fusce fringilla erat porttitor lectus cursus, vel sagittis arcu lobortis. Aliquam in enim semper, aliquam massa id, cursus neque. Praesent faucibus semper libero.

37

41

42

43

Subsection 1

Nulla mi mi, venenatis sed ipsum varius, volutpat euismod diam. Proin rutrum vel massa non gravida. Quisque tempor sem et dignissim rutrum. Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit. Morbi at justo vitae nulla elementum commodo eu id massa. In vitae diam ac augue semper tincidunt eu ut eros. Fusce fringilla erat porttitor lectus cursus, vel sagittis arcu lobortis. Aliquam in enim semper, aliquam massa id, cursus neque. Praesent faucibus semper libero.

PLOS 2/4

Subsection 2

3rd Level Heading. Nulla mi mi, venenatis sed ipsum varius, volutpat euismod diam. Proin rutrum vel massa non gravida. Quisque tempor sem et dignissim rutrum. Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit. Morbi at justo vitae nulla elementum commodo eu id massa. In vitae diam ac augue semper tincidunt eu ut eros. Fusce fringilla erat porttitor lectus cursus, vel sagittis arcu lobortis. Aliquam in enim semper, aliquam massa id, cursus neque. Praesent faucibus semper libero.

51

71

83

**Discussion** 57

Nulla mi mi, venenatis sed ipsum varius, Table 1 volutpat euismod diam. Proin rutrum vel massa non gravida. Quisque tempor sem et dignissim rutrum. Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit. Morbi at justo vitae nulla elementum commodo eu id massa. In vitae diam ac augue semper tincidunt eu ut eros. Fusce fringilla erat porttitor lectus cursus, vel sagittis arcu lobortis. Aliquam in enim semper, aliquam massa id, cursus neque. Praesent faucibus semper libero.

### LOREM and IPSUM Nunc blandit a tortor.

 ${\rm CO_2}$  Maecenas convallis mauris sit amet sem ultrices gravida. Etiam eget sapien nibh. Sed ac ipsum eget enim egestas ullamcorper nec euismod ligula. Curabitur fringilla pulvinar lectus consectetur pellentesque. Quisque augue sem, tincidunt sit amet feugiat eget, ullamcorper sed velit.

Sed non aliquet felis. Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit. Mauris commodo justo ac dui pretium imperdiet. Sed suscipit iaculis mi at feugiat. Ut neque ipsum, luctus id lacus ut, laoreet scelerisque urna. Phasellus venenatis, tortor nec vestibulum mattis, massa tortor interdum felis, nec pellentesque metus tortor nec nisl. Ut ornare mauris tellus, vel dapibus arcu suscipit sed. Nam condimentum sem eget mollis euismod. Nullam dui urna, gravida venenatis dui et, tincidunt sodales ex. Nunc est dui, sodales sed mauris nec, auctor sagittis leo. Aliquam tincidunt, ex in facilisis elementum, libero lectus luctus est, non vulputate nisl augue at dolor. For more information, see S1 Text.

# Supporting Information

S1 Video

**Bold the first sentence.** Maecenas convallis mauris sit amet sem ultrices gravida. Etiam eget sapien nibh. Sed ac ipsum eget enim egestas ullamcorper nec euismod ligula. Curabitur fringilla pulvinar lectus consectetur pellentesque.

S1 Text

**Lorem Ipsum.** Maecenas convallis mauris sit amet sem ultrices gravida. Etiam eget sapien nibh. Sed ac ipsum eget enim egestas ullamcorper nec euismod ligula. Curabitur fringilla pulvinar lectus consectetur pellentesque.

S1 Fig

**Lorem Ipsum.** Maecenas convallis mauris sit amet sem ultrices gravida. Etiam eget sapien nibh. Sed ac ipsum eget enim egestas ullamcorper nec euismod ligula. Curabitur fringilla pulvinar lectus consectetur pellentesque.

PLOS 3/4

S2 Fig

Lorem Ipsum. Maecenas convallis mauris sit amet sem ultrices gravida. Etiam eget

sapien nibh. Sed ac ipsum eget enim egestas ullamcorper nec euismod ligula. Curabitur fringilla pulvinar lectus consectetur pellentesque.

S1 Table

Lorem Ipsum. Maecenas convallis mauris sit amet sem ultrices gravida. Etiam eget sapien nibh. Sed ac ipsum eget enim egestas ullamcorper nec euismod ligula. Curabitur fringilla pulvinar lectus consectetur pellentesque.

# Acknowledgments

Cras egestas velit mauris, eu mollis turpis pellentesque sit amet. Interdum et malesuada fames ac ante ipsum primis in faucibus. Nam id pretium nisi. Sed ac quam id nisi malesuada congue. Sed interdum aliquet augue, at pellentesque quam rhoncus vitae.

100

102

## References

- Devaraju P, Gulati R, Antony PT, Mithun CB, Negi VS. Susceptibility to SLE in South Indian Tamils may be influenced by genetic selection pressure on TLR2 and TLR9 genes. Mol Immunol. 2014 Nov 22. pii: S0161-5890(14)00313-7. doi: 10.1016/j.molimm.2014.11.005
- 2. Huynen MMTE, Martens P, Hilderlink HBM. The health impacts of globalisation: a conceptual framework. Global Health. 2005;1: 14. Available: http://www.globalizationandhealth.com/content/1/1/14.

PLOS 4/4