

LDBlockShow

使用手册

Visualizing linkage disequilibrium and haplotype blocks based on variant call format files
基于 VCF 文件快速生成连锁不平衡和单体型图

Version 1.35

2020-09-07

hewm2008@gmail.com / [hewm2008@qq.com](https://hewm2008.qq.com)

目录

LDBlockShow 使用手册.....	1
1.简介	1
2. 下载与安装	1
2.1 下载网址	1
2.2 预先安装	1
2.3 安装	1
3. 参数说明.....	2
3.1 LDBlockShow	2
3.1.1 主要参数.....	2
3.1.2 其他参数.....	3
3.2 ShowLDSVG	4
3.2.1 简要参数.....	4
3.2.2 详细参数.....	4
3.3 输出文件	6
4.实例	7
4.1 实例 1 Heatmap + default block generated by PLINK.....	7
4.2 实例 2: Heatmap + block + GWAS	8
4.3 实例 3: Heatmap + block + GWAS + Annotation	9
4.4 实例 4: Heatmap + Annotation + GWAS plot similar to Locuszoom	10
5. 优势	11
6.常见问题	12
6.1 LDBlockShow 计算 LD 参数的方法	12
6.2 除了 GWAS 分析结果外，可以输入其他统计结果吗?	13
6.3 得到的不是全三角图?	13
6.4 从 SVG 转 PNG 报错，转换失败?	13
6.5 如何显示 SNPs 的名字?	13
6.6 如何改变热图的颜色?	14
6.7 热图看起来跟 R 包 LDheatmap 的结果不太一样?	14
6.8 想要移动热图的位置?	14
6.9 LDBlockShow 支持家系数数据分析吗?	14
6.10 如何调节坐标轴字体大小?	14

1. 简介

LDBlockShow 主要用于基于 VCF 文件快速产生连锁不平衡 (LD) 热图 (热图内同时显示单体型范围)。比起其他类似工具, LDBlockShow 所用时间更短, 所需内存更小。LDBlockShow 可联合 GWAS 或者其他统计结果以及基因组注释文件一起联合作图。而且 LDBlockShow 支持子群体分析。对于单倍型/block 推断, LDBlockShow 主要适用于随机群体。

2. 下载与安装

2.1 下载网址

<https://github.com/BGI-shenzhen/LDBlockShow/>

2.2 预先安装

LDBlockshow 适用于 Linux/Unix/macOS 系统。在安装之前, 请先安装以下使用条件:

- 1) g++ : 推荐 g++ with --std=c++11 > 4.8+ (<https://gcc.gnu.org/>)
- 2) zlib : 推荐 zlib > 1.2.3 (<https://zlib.net/>)
- 3) Perl: Perl 内的模块 SVG.pm (<https://metacpan.org/release/SVG>)。可以预先安装。尽管我们安装包已经内置了 SVG.pm 包了

2.3 安装

使用者可采用以下三种方式来安装:

1)

```
git clone https://github.com/BGI-shenzhen/LDBlockShow.git
chmod 755 configure; ./configure;
make;
mv LDBlockShow bin/; # [rm *.o]
```

2)

```
tar -zxvf LDBlockShowXXX.tar.gz
cd LDBlockShowXXX;
cd src;
sh make.sh # or in Linux: make ; make clean
../bin/LDBlockShow
```

3) 对于 Linux/Unix 系统用户，如果编译失败，可向我们索取静态编译好的版本，可解压缩后直接运行。联系方式： hewm2008@gmail.com 或 hewm2008@qq.com。

Note: 如果 link 失败，可尝试重新安装 zip 库 (<https://zlib.net/>)。

Note: 对于 Mac 系统用户，如果 plink 运行失败，请重新下载 Mac 系统版本的 plink (<https://www.cog-genomics.org/plink2/>)，然后放到“LDBlockShowXXX/bin”文件夹下。

3. 参数说明

3.1 LDBlockShow

3.1.1 主要参数

```
[heweiming@cngb-ologin-25 bin]$ ./bin/LDBlockShow
```

```
Usage: LDBlockShow -InVCF <in.vcf.gz> -OutPut <outPrefix> -Region chr1:10000-20000
```

-InVCF	<str>	Input SNP VCF Format
-OutPut	<str>	OutPut File of LD Blocks
-Region	<str>	In One Region to show LD info svg Figure
-SeleVar	<int>	Select statistic for deal. 1: D' 2: R^2 3/4:Both [1]
-SubPop	<str>	SubGroup Sample File List [ALLsample]
-BlockType	<int>	method to detect Block [beta] [1] 1. Block by PLINK (Gabriel method withed D') 2. Solid Spine of LD RR/D' 3. Blockcut with self-defined RR/D' 4. FixBlock by input blocks files 5. No Block
-InGWAS	<str>	InPut GWAS Pvalue File (chr site Pvalue)
-InGFF	<str>	InPut GFF3 file to show Gene CDS and name
-BlockCut	<float>	'Strong LD' cutoff and ratio for BlockType3 [0.85:0.90]
-FixBlock	<str>	Input fixed block region
-MerMinSNPNum	<int>	merger color grids when SNPnumber over N[50]
-help		Show more Parameters and help [hewm2008 v1.22]

-InVCF VCF 格式的输入文件

-OutPut 输出文件路径和文件名前缀 (e.g., /path/pop1)

-Region 产生热图的区域 (格式: chr:start:end)

-SeleVar 使用的 LD 参数 (1: D' 2: R^2; 3 或 4: 3 or 4: 两种 LD 参数都会输出), 默认 1. 当与 GWAS 图联合显示时, 如果用户想要在 GWAS 图中显示最显著 SNP (由

ShowLD SVG 内的-TopSite 指定) 和其他 SNPs 之间的 LD 关系: 使用 1 则热图和 GWAS 图均使用 D'; 使用 2 则热图和 GWAS 图均使用 R²; 使用 3 则热图使用 D'而 GWAS 图使用 R²; 使用 4 则热图使用 R² 而 GWAS 图使用 D';

- SubPop 子群体分析的样本名称列表
- BlockType Block 的定义方式。一共有四种, 默认的 1 是调用 PLINK¹ 生成的, 其定义方式是根据 Gabriel *et al.*² 发表的文章. 2 是 solid spine of LD³, 即只考虑倒三角的边缘线上的 LD 情况。用户也可以选择 3 并联合“-BlockCut”命令自定义 r² 或者 D' 的界值或者选择 4 并联合“-FixBlock”命令提供自己定义的 block 区域. 如果用户不想显示 block 区域, 可输入参数 5。
- InGWAS 输入与 LD 热图一起画图的统计结果信息(比如 GWAS 的关联结果, 其他统计结果比如 Tajima's D 也可作为输入)文件格式: [chr position Pvalue]
- InGFF 输入 GFF3 格式的文件用于基因组区域注释
- BlockCut 对于类型 3 的 block, 联合该命令定义强 LD 的界值和 block 内强 LD 的 SNPs 所占的比例。默认是 0.85:0.9. 也就是, 如果在-SeleVar 选了 D' 作为统计量, 那么一个 block 内, 两两 SNP 的 D' 超过 0.85 的比例为 0.9。
- FixBlock 对于第四种类型的 Block, 用户可以使用此选项提供自定义的 Block 区域。该文件包含三列, 包括染色体、开始位置和结束位置。
- MerMinSNPNum 合并相同色块的最小 SNPs 个数, 默认是 50。关于合并色块, 详见图 1。
- help 显示更多参数

3.1.2 其他参数

```
[heweiming@cngb-ologin-25 bin]$ ./bin/LDBlockShow -h
More Help document please see the Manual.pdf file
Para [-i] is show for [-InVCF], Para [-o] is show for [-OutPut], Para [-r] is show for [-Region]

-InGenotype      <str>       InPut SNP Genotype Format
-InPlink          <str>       InPut Plink [bed+bim+fam] or [ped+map] file prefix

-MAF             <float>      Min minor allele frequency filter [0.05]
-Het             <float>      Max ratio of het allele filter [0.90]
-Miss            <float>      Max ratio of miss allele filter [0.25]

-TagSNPCut       <float>      'Strong LD' cutoff for TagSNP [0.80]
-OutPng                        convert svg 2 png file
-OutPdf                        convert svg 2 pdf file
```

- InGenotype 除了 VCF 格式文件以外, 还可以输入 Genotype 格式的文件, 格式如下:

##CHROM POS	REF	BJ1	BJ12	BJ13	BJ14	BJ15	BJ3	BJ4	BJ7	BJ8	BJ9	BJ2	BJ10	BJ11	GZ1	GZ10	GZ11
JXUM01S000021	441956	T	T	-	Y	C	-	-	C	C	T	C	-	-	C	C	Y
JXUM01S000021	441958	T	T	-	T	T	-	-	T	T	T	-	-	T	T	-	T
JXUM01S000021	441959	G	G	-	G	G	-	-	G	G	G	G	-	-	G	G	G
JXUM01S000021	441963	C	C	-	C	C	-	-	C	C	C	C	-	-	C	C	C
JXUM01S000021	441965	A	A	-	A	A	-	-	A	A	A	A	-	-	A	A	A
JXUM01S000021	441971	G	G	-	G	G	-	-	G	G	G	G	-	-	G	G	G
JXUM01S000021	441974	G	G	-	G	G	-	-	G	G	G	G	-	-	G	G	G

-InPlink 支持输入 PLINK 格式的文件，该参数输入 PLINK 格式文件名的前缀

-MAF 过滤最小等位基因频率过低的点 (default ≤ 0.05)

-Het 过滤杂合度过高的点 (default ≥ 0.9)

-Miss 过滤分型率失败率过高的点 (default ≥ 0.25)

-TagSNPCut 挑选 Tag SNPs 的 LD 界值，默认 0.8。

-OutPng 将 SVG 文件转换为 PNG 文件。

-OutPdf 将 SVG 文件转换为 Pdf 文件。

备注: 如果输出 SVG 文件比较小，但用户仍无法打开 SVG 文件，建议使用“-Outpdf”来使用 pdf 文件。在输出的 SVG 文件比较大的情况下，建议使用“-OutPng”转换为 PNG 文件来打开。

3.2 ShowLDSVG

ShowLDSVG 用于改善 LDBlockShow 得到的图形显示效果（比如修改颜色）。

3.2.1 简要参数

```
./bin/ShowLDSVG
Options
-InPreFix    <s> : InPut Region LD Result Frefix
-OutPut      <s> : OutPut svg file result
-help        : Show more help with more parameter
```

-InPreFix 输入文件的前缀名 (i.e., LDBlockShow 的输出文件前缀名)

-OutPut 输出文件前缀名(svg, png 和 pdf 格式的图形将会被输出)

-help 更多参数

3.2.2 详细参数

-InGWAS 输入与 LD 热图一起画图的统计结果信息(比如 GWAS 的关联结果，其他统计结果比如 Tajima's D 也可作为输入)文件格式: [chr position Pvalue]

-NoLogP 默认情况下，-InGWAS 输入文件的 P 值将会被 $-\log_{10}$ 转换，使用该命令可取消转换。

-Cutline -InGWAS 文件的显著界限（将会在图中对应位置显示一条虚线）

-TopSite -TopSite 默认值是 GWAS 最显著的点，用户也可以输入 chr:pos 来指定其他点。使用该命令后，该位点在 GWAS 图中将被显示为菱形。其他点与该点的 LD 关系将用不同的颜色显示。例图见图 9。

- PointSize 用户可使用该选项来定义 GWAS 点的大小，任意大于 0 的数字均可。
- SpeSNPName 该选项指定的文件可用来输入感兴趣的 SNP 的名字。这些名字会在热图上方显示。默认输入文件格式是[chr position Name]
- ShowGWASSpeSNP 该选项与-SpeSNPName 一起使用，使用该命令时感兴趣的 SNP 的名字也会在 GWAS 图中。

```
./bin/ShowLDSVG -h
    -InGWAS      <s>      : InPut GWAS Pvalue File(chr site Pvalue)
    -NoLogP      : Do not get the log Pvalue
    -Cutline     <s>      : show the cut off line of Pvalue
    -TopSite     <n>      : InPut the Special Site as the top site (chr:pos)
    -PointSize   <n>      : set the GWAS point size number
    -SpeSNPName <s>      : In File for Special SNP Name(chr site Name)
    -ShowGWASSpeSNP : show Special SNP Name in GWAS plot with [-SpeSNPName]

    -InGFF       <s>      : InPut GFF3 file to show Gene CDS and name
    -NoGeneName   : No show Gene name,only show stuct
    -crGene       <s>      : InColor for Gene Stuct [CDS:Intron:UTR:Intergenic]
                           default: [#e7298a:lightblue:#7570b3:#a6cee3]

    -crBegin     <s>      : In Start Color RGB [255,255,255]
    -crMiddle     <s>      : In Middle Color RGB [240,235,75]
    -crEnd        <s>      : In End Color RGB [255,0,0]
    -NumGradien  <s>      : In Number of gradien of color
    -crTagSNP     <s>      : Color for TagSNP [31,120,180]

    -CrGrid       <s>      : the color of grid edge [white]
    -WidthGrid    <s>      : the edge-width of gird [1]
    -NoGrid       : No Show the gird edge

    -ShowNum      : Show the R^2/D' in the heatmap
    -NoShowLDist  <n>      : NoShow long physical distance pairwise[10000000]
    -MerMinSNPNum <s>      : merger color grids when SNPnumber over N[50]

    -OutPng       : convert svg 2 png file
    -OutPdf       : convert svg 2 pdf file
    -ResizeH      : resize image height; Width be resize in ratio [4096]
```

- InGFF 输入 GFF3 格式的文件用于基因组区域注释;默认情况下会显示基因名字。
- NoGeneName 使用该命令取消显示基因名。
- crGene 使用该命令定义不同基因组区域的颜色，默认情况下 CDS、内含子，UTR 区和基因间隔区将被分别显示为#e7298a、浅蓝色、#7570b3 和#a6cee3。

用于优化热图颜色的参数:

- crBegin 无 LD 的颜色($R^2/D'=0$)，默认白色。
- crMiddle $R^2/D'=0.5$ 的颜色，默认黄色。

- crEnd 完全 LD 的颜色 ($R^2/D'=1$)默认红色。
- NumGradien 从 crBegin 到 crEnd 的渐变数目。
- crTagSNP 自定义标签 SNP 的颜色。

用于优化热图中方格的参数:

- CrGrid 方格边缘的颜色，默认白色
- WidthGrid 方格边缘的宽度，默认 1
- NoGrid 方格无边缘
- ShowNum 在方格中显示 LD 的数值 (SNP 数目较多，比如超过 50 时，不推荐使用此命令)。
- NoShowLDist 当两两 SNP 的距离超过一定数值（默认 10M）时，热图中将不会显示这两点之间的 LD 关系。此功能有助于压缩图片大小。用户可自定义此距离。
- MerMinSNPNum 合并相同色块的最小 SNPs 个数，默认是 50。关于合并色块，详见图 1。
- OutPng 将 SVG 文件转换为 PNG 文件。
- OutPdf 将 SVG 文件转换为 Pdf 文件。
- ResizeH 可用该参数定义图片的高度来调整分辨率（默认值 4096）。宽度将会自动等比例调整。

当 SNP 的数目很多，比如大于 100 时，输出的 SVG 文件可能会比较大。ShowLDSVG 会将相邻的颜色一样的方格合并显示，图 1 是一个示意图，可将 SVG 文件从 26k 到 8k。颜色渐变的份数越小，(使用 -NumGradien 定义),压缩效果越明显。-MerMinSNPNum 可用于设置启用合并色块的最小 SNP 数目。

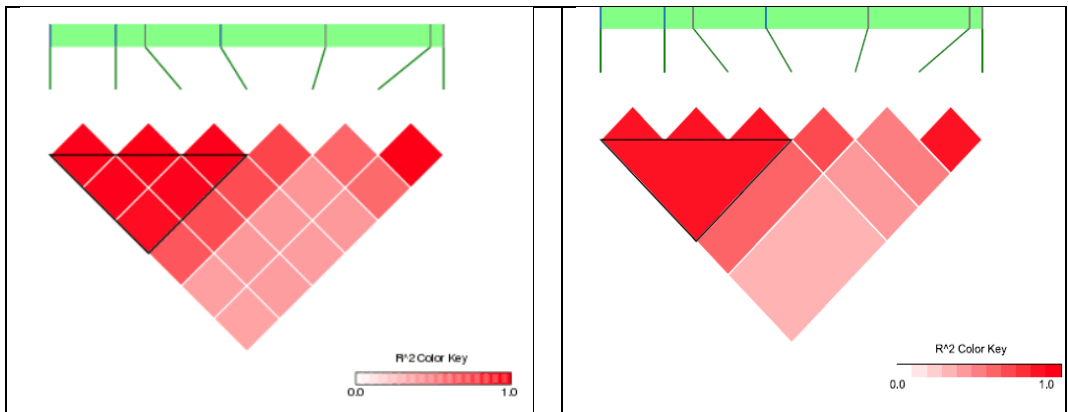


图 1. SNPs 数目较多时候，ShowLDSVG 的压缩效果示例

3.3 输出文件

输出文件	说明
out.site.gz	过滤后剩余的进入计算的 SNPsR [chr site]
out.blocks.gz	Block 文件 [chr start end block_length SNP_number SNPs]
out.TriangleV.gz	区域内成对的 R^2/D' 计算结果
out.svg	输出的 SVG 格式图
out.png	输出的 png 格式图
out.pdf	输出的 pdf 格式图

4.实例

所有实例均使用 R^2 作为 LD 参数，但默认值是 D' （不设定 -SeleVar 或 -SeleVar 1）。

4.1 实例 1 Heatmap + default block generated by PLINK

在 example/Example1 文件夹中，我们提供了一个用于产生 LD 热图的例子，其中 block 调用 PLINK 产生。示例命令在 run.sh 文件中：

```
../../bin/LDBlockShow -InVCF Test.vcf.gz -OutPut out -Region chr11:24100000:24200000 -OutPng -SeleVar 2
```

```
sh run.sh
Start Time :
Mon Jun 1 16:30:19 CST 2020
#Detected VCF File is phased file with '|', Read VCF in Phase mode
##Start Region Cal... :Ghir_D11 24100000 24200000; In This Region TotalSNP Number is 7
find blocks...
Start draw... SVG info: SNPNumber :7 , SVG (width,height) = (402.5,297.5)
convert SVG ---> PNG ...
End Time :
Mon Jun 1 16:30:19 CST 2020
```

```
ls
out.blocks.gz out.pdf out.png out.site.gz out.svg out.TriangleV.gz
```

最终结果图如图 2。

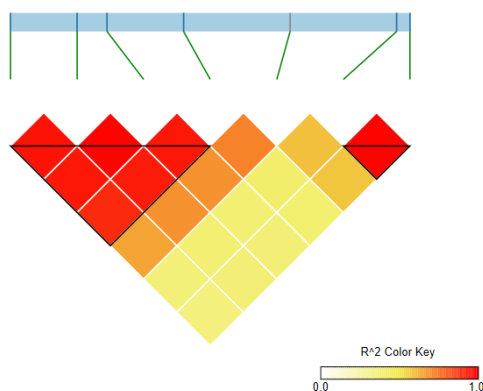


图 2. Example 1 文件夹文件产生的热图

如果选择使用默认的 D' 作为 LD 参数，最终结果如图 3。

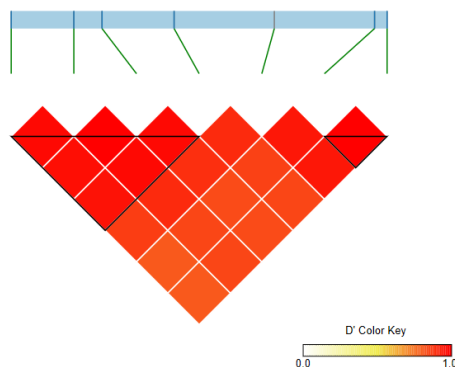


图 3. Example 1 文件用 D' 作为 LD 参数产生的结果图

4.2 实例 2: Heatmap + block + GWAS

在 example/Example2 文件夹, 我们提供了用于一起产生热图, block 和 GWAS 统计结果的例子。示例命令在 run.sh 文件中:

```
../../bin/LDBlockShow -InVCF ../Example1/Test.vcf.gz -OutPut out -Region chr11:24100000:24200000 -InGWAS gwas.pvalue -SeleVar 2
```

结果如图 4 所示。默认情况下, $-\log_{10}(P \text{ value})$ 大于 7.3 ($P < 5 \times 10^{-8}$) 的点显示为红色。

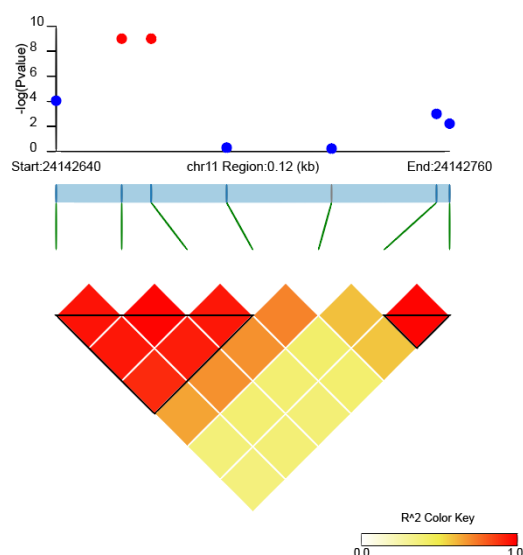


图 4. Example 2 中文件产生的 Heatmap + block + GWAS 图

用户可使用 ShowLDSVG 进一步优化显示效果, 示例命令在 run.sh 文件中:

```
../../bin/ShowLDSVG -InPrefix out -OutPut out -InGWAS gwas.pvalue -Cutline 7 -ShowNum -PointSize 3
```

优化后的结果如图 5。

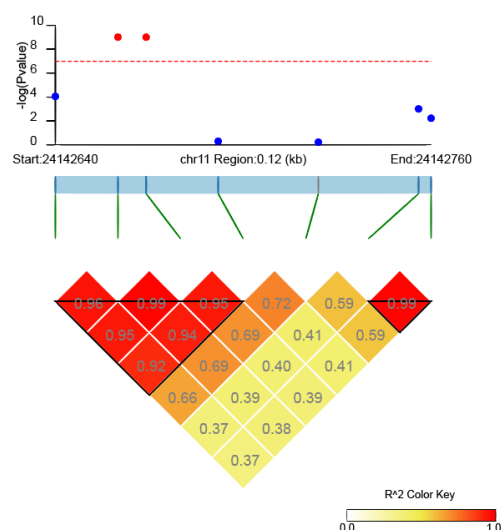


图 5. Example 2 中文件使用 ShowLDSVG 优化的图像结果

4.3 实例 3: Heatmap + block + GWAS + Annotation

在 example/Example3 文件夹中，我们提供了一个同时产生热图、block、GWAS 统计结果和基因组注释结果的例子。示例命令在 run.sh 文件中：

```
../bin/LDBlockShow -InVCF ../Example1/Test.vcf.gz -OutPut out -InGWAS gwas.pvalue -InGFF In.gff
-Region chr11:24100000:24200000 -SeleVar 2
```

结果如图 6 所示。

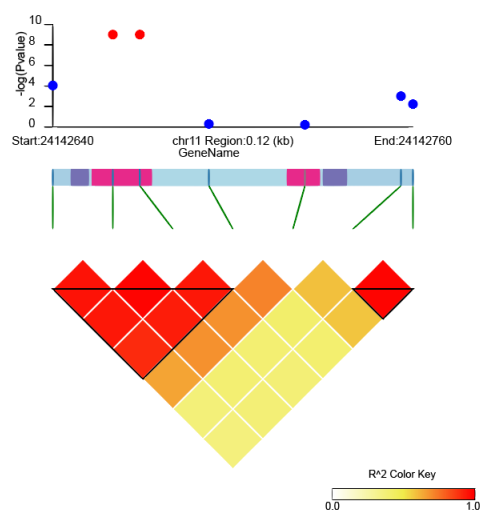


Figure 6. Example 3 中文件产生的 Heatmap + block + GWAS + Annotation 图
用户可使用 ShowLDSVG 进一步优化显示效果，示例命令在 run.sh 文件中：

```
../bin/ShowLDSVG -InPreFix out -OutPut out.svg -InGWAS gwas.pvalue -Cutline 7 -InGFF In.gff -crGene
yellow:lightblue:pink:orange -showNum
```

优化后的结果如图 7。

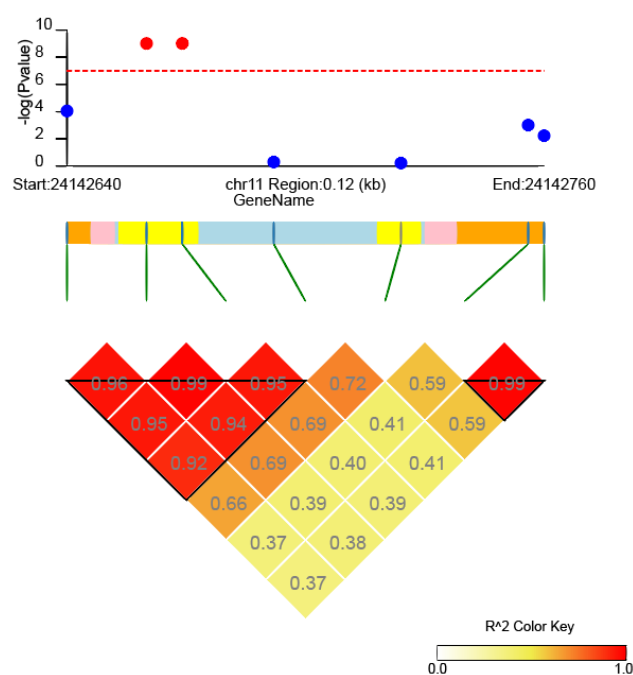


图 7. Example 3 中文件使用 ShowLDSVG 优化的图像结果

用户也可以如下参考命令来显示感兴趣的 SNP 的名字：

```
../bin/ShowLDSVG -InPreFix out -OutPut out.svg -InGWAS gwas.pvalue -Cutline 7 -InGFF In.gff -crGene
yellow:lightblue:pink:orange -showNum -OutPng -SpeSNPName Spe.snp -ShowGWASSpeSNP
```

结果图如图 8 所示。

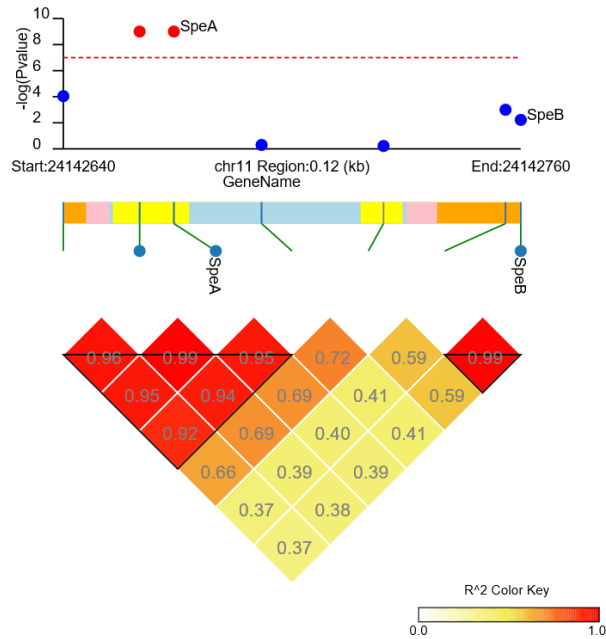


图 8. 优化后显示感兴趣 SNP 名字的结果图

4.4 实例 4: Heatmap + Annotation + GWAS plot similar to Locuszoom

用户可使用 -TopSite 来在 GWAS 图中显示最显著位点与其他点的 LD 关系（-TopSite 默认用 GWAS 最显著的位点，用户可以输入 chr:pos 来修改为其他点）使用的 LD 参数可以用 -SeleVar 修改。

```
../bin/LDBlockShow -InVCF ../Example1/Test.vcf.gz -OutPut out -InGWAS ../Example3/gwas.pvalue -
InGFF ../Example3/In.gff -Region chr11:24100000:24200000 -OutPng -SeleVar 3 -TopSite
```

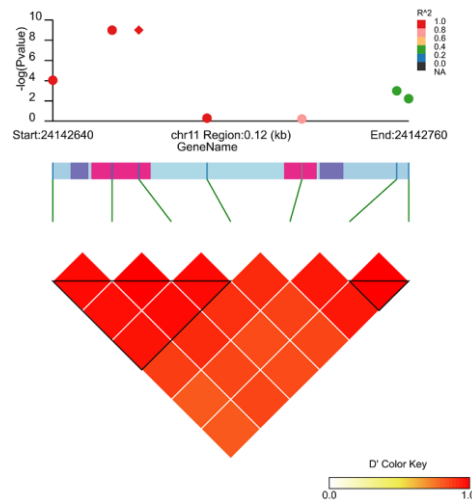


Figure 9. 使用 -TopSite 优化后的图可以在 GWAS 图中显示其他点与最显著点之间的 LD。（使用 -SeleVar 3, GWAS 图中显示的是 R², 热图中使用的是 D', 详见 -SeleVar 的解释）

5. 优势

为评价 LDBlockShow 的效果，我们对 LDBlockShow, Haploview³, LDheatmap⁴ 和 gpart⁵ 进行了测试。LDBlockShow 计算所得的 r^2 和 D' 值与其他工具一样。如图 10 所示，与其他工具相比，LDBlockShow 计算时间更短，所用内存更小。

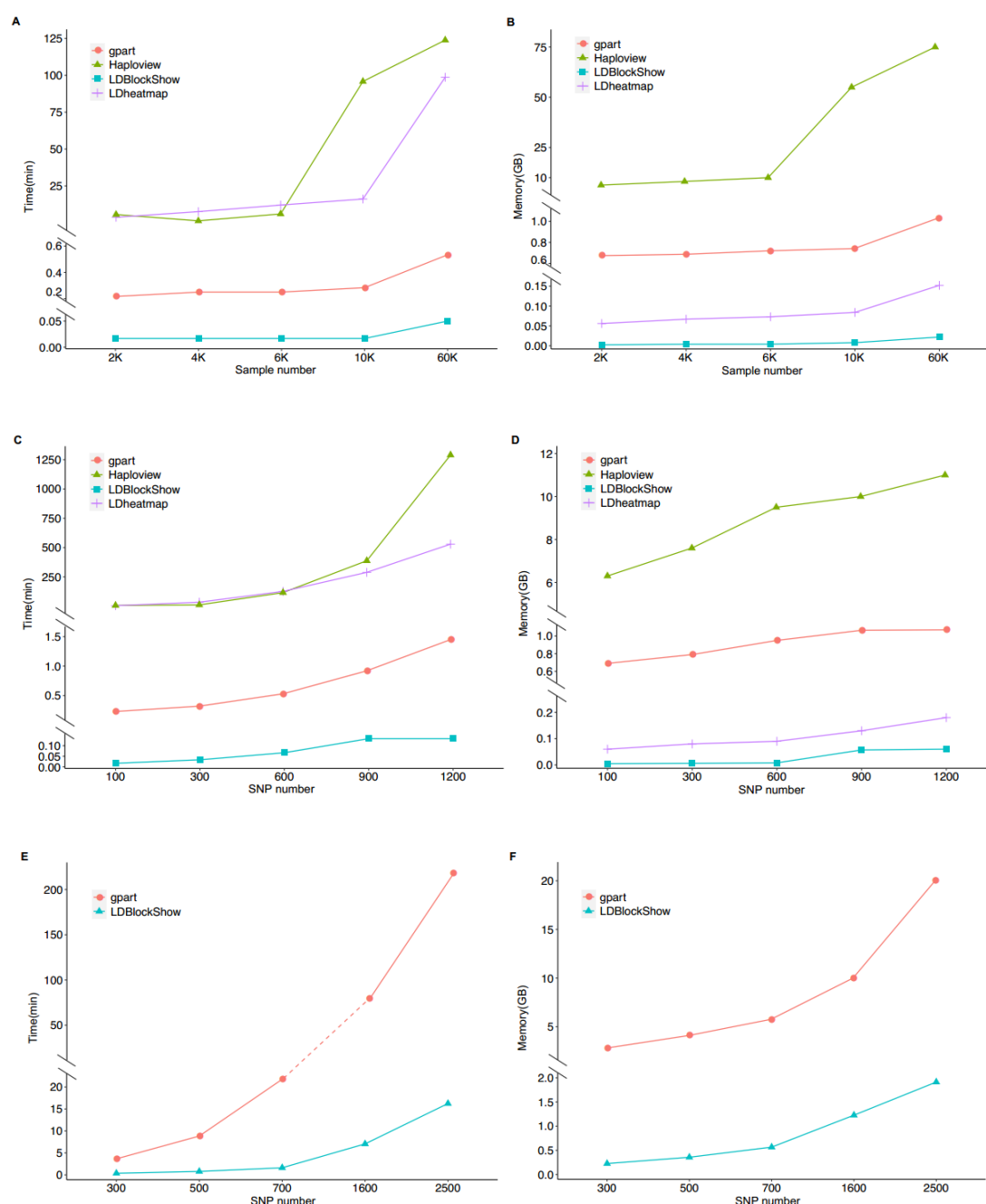


图 10. LDBlockShow、Ldheatmap、Haploview 和 gpart 的计算性能比较。不同方法的 CPU 时间(A)和内存(B)在 2000 到 60,000 样本中 100 个 SNPs 的计算结果。不同方法的 CPU 时间(C)和内存(D)在 2,000 例样本中，SNPs 从 100 到 1200 个的计算结果。在测试 A-D 数据时，LDBlockShow 和 gpart 的运行时间及内存看起来均在合理范围内。因此，我们测试了它们两个处理较大样本数据的能力。这两方法的 CPU 时间(E)和内存(F)

在 100,000 例样本中，SNPs 从 300 到 2,500 个的计算结果。计算在 Intel Xeon CPU E5-2630 v4 节点的一个线程执行。

LDBlockShow 支持同时产生 LD 热图和其他统计结果或者基因组注释结果。此外，LDBlockShow 还支持子群体分析。表 1 是 LDBlockShow 与其他软件的特性比较。

Table 1. LDBlockShow 与其他工具的比较

特性	LDBlockShow	Haploview	LDheatmap	gpart
输入				
压缩 VCF 文件作为输入	√	×	×	×
非压缩 VCF 文件作为输入	√	×	×	√
子群体分析	√	×	×	×
输出				
同时产生其他统计结果图	√	×	×	×
同时产生基因组注释图	√	×	×	√
压缩 SVG 文件	√	×	×	×
输出 PNG 文件	√	√	×	√
Block 信息	√	√	×	√
LD 的统计量	D'/r^2	D'/r^2	r^2	D'/r^2

6.常见问题

6.1 LDBlockShow 计算 LD 参数的方法

与我们之前发表的分析连锁不平衡衰减的文章⁶一样，LDBlockShow 使用以往文献^{7,8}报道的公式计算 r^2 和 D' 。LDBlockShow 与其他工具的计算结果是一样的，图 11 是与 Ldheatmap 对比的结果图。

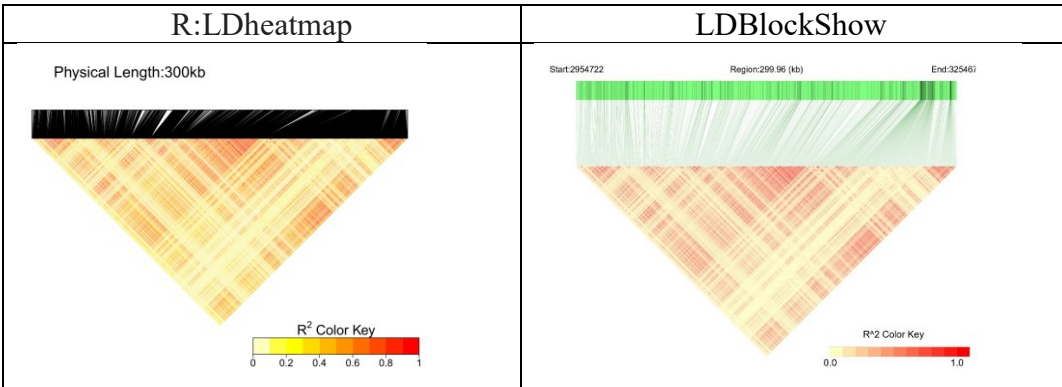


图 11. Ldheatmap 和 LDBlockShow 的热图对比，完全一致。

6.2 除了 GWAS 分析结果外，可以输入其他统计结果吗？

当然可以。-lnGWAS 输入文件的第三列可以是任何值。联合使用-NoLogP 命令，第三列的值就不会被 log10 转换。

6.3 得到的不是全三角图？

当区域很大 (>1M) 时，LDBlockShow 只输出 1M 内的热图。用户可以使用“-NoShowLDist” (默认值 1000000)来改变这个设定。比如使用“-NoShowLDist 2000000” 会输出 2M 内的热图。图 12 是一个例图。

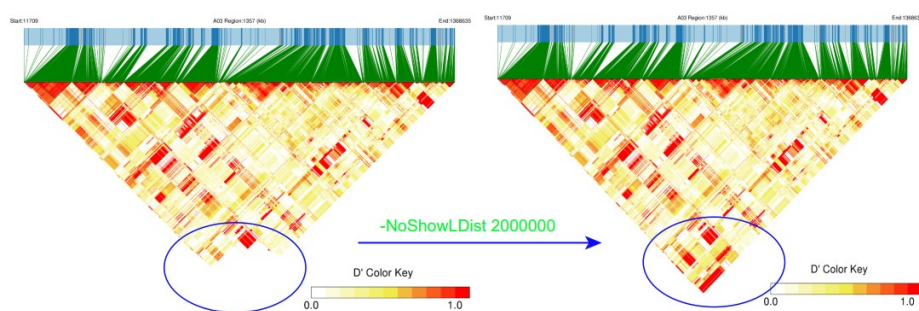


图 12.利用-NoShowLDist 来产生长距离的热图

6.4 从 SVG 转 PNG 报错，转换失败？

默认情况下，LDBlockShow 会调用用户系统内的“convert”来完成 SVG 到 PNG 的转换。但是有时候，可能由于版本或者文件大小问题，用户系统内的“convert”无法顺利完成转换。这种情况下，用户可使用以下命令来完成转换：

```
perl LDBlockShow-XXX/bin/svg_kit/svg2xxx.pl xxx.svg -t png --height 50
```

6.5 如何显示 SNPs 的名字？

用户可联合使用 ShowLDSVG 中的“-ShowGWASSpeSNP”和“-SpeSNPName”输入的文件来显示感兴趣的 SNP 的名字。具体使用方法可参考例子 3 中的图 8。

6.6 如何改变热图的颜色？

用户可使用 ShowLDSVG 中的 “-crMiddle” 和 “-crEnd” 来改变热图颜色。比如，如果想要产生黑白色热图，可使用 “-crMiddle 192,192,192 -crEnd 64,64,64”。

6.7 热图看起来跟 R 包 LDheatmap 的结果不太一样？

默认情况下，LDBlockShow 用 D' 来衡量连锁不平衡。但是 Ldheatmap 只支持输出 r^2 。若用户想要使用 r^2 ，可使用 “-SeleVar 2” 来切换。

6.8 想要移动热图的位置？

当显示 SNP 名字的时候，热图的位置会根据 SNP 名字的长度自动调整至最佳。考虑有的用户可能想要自己微调热图的位置，我们在 ShowLDSVG 内提供了一个参数 “-adjHeatmap”。该参数可以接受从 -0.25 到 0.25 的数字。其中 -0.25 到 0 代表上移，0-0.25 代表下移。比如 “-adjHeatmap -0.1” 代表将热图上移幅度为原画布大小的 10%。

6.9 LDBlockShow 支持家系数据分析吗？

对于单倍型/Block 的推断，LDBlockShow 只适用于无关群体。用户可以从自己的数据里提取出无关群体(比如只有父母或者只有子代)来使用 LDBlockShow 进行下游分析。

6.10 如何调节坐标轴字体大小？

用户可使用 ShowLDSVG 内的 -XYLabFontSizeRatio 来调节坐标轴字体大小。比如， “-XYLabFontSizeRatio 1.5” 表示把字体放大为原来的 1.5 倍。

如果有其他需求和建议，欢迎与我联系！ 加入我们的 QQ 群：125293663。

Reference

1. Chang, C.C. *et al.* Second-generation PLINK: rising to the challenge of larger and richer datasets. *Gigascience* **4**, 7 (2015).
2. Gabriel, S.B. *et al.* The structure of haplotype blocks in the human genome. *Science* **296**, 2225-9 (2002).
3. Barrett, J.C., Fry, B., Maller, J. & Daly, M.J. Haploview: analysis and visualization of LD and haplotype maps. *Bioinformatics* **21**, 263-5 (2005).
4. Shin, J.-H., Blay, S., McNeney, B. & Graham, J. LDheatmap: An R Function for Graphical Display of Pairwise Linkage Disequilibria Between Single Nucleotide Polymorphisms. *2006* **16**, 9 (2006).
5. Kim, S.A. *et al.* gpart: human genome partitioning and visualization of high-density SNP data by identifying haplotype blocks. *Bioinformatics* **35**, 4419-4421 (2019).
6. Zhang, C., Dong, S.S., Xu, J.Y., He, W.M. & Yang, T.L. PopLDdecay: a fast and effective tool for linkage disequilibrium decay analysis based on variant call format files. *Bioinformatics* **35**, 1786-1788 (2019).
7. Lewontin, R.C. The Interaction of Selection and Linkage. I. General Considerations; Heterotic Models. *Genetics* **49**, 49-67 (1964).
8. Hill, W.G. & Robertson, A. Linkage disequilibrium in finite populations. *Theor Appl Genet* **38**, 226-31 (1968).