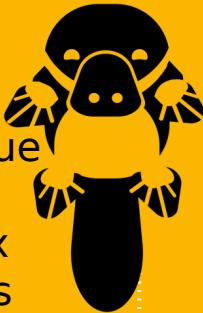




FONDATION
INSTITUT DE
CARDIOLOGIE
DE MONTRÉAL

Master de
Bioinformatique
parcours du
Génome aux
Écosystèmes



Caractérisation des chromosomes sexuels du génome de *l'Ornithorhynchus anatinus*

Maître de stage :

Julie Hussin, PhD

IVADO Professeur Assistant
Université de Montréal

Julie Blasquiz

13 septembre 2019

université
de BORDEAUX

Ornithorynque

Aire de répartition :

Rivières de l'Est de l'Australie et de Tasmanie

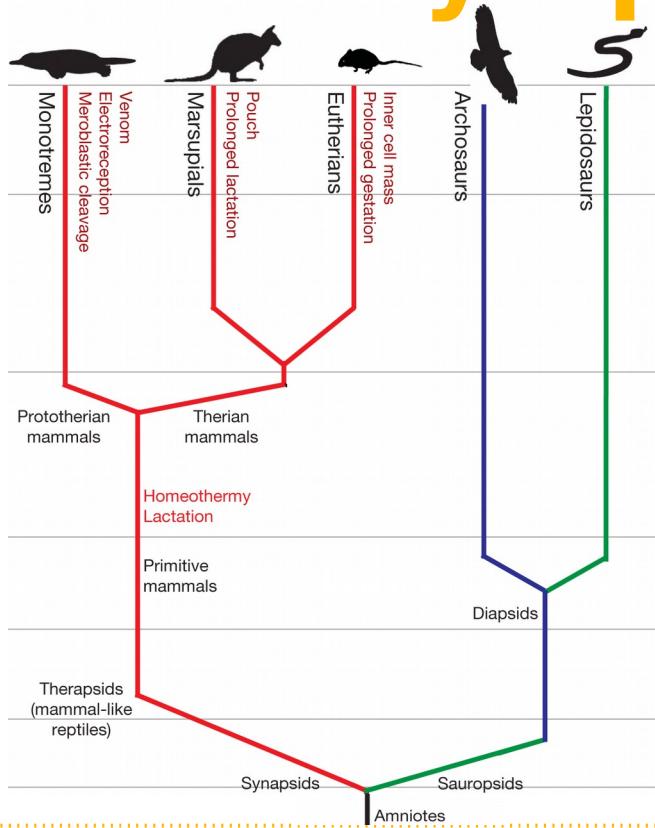


Douglas Gimesy, (2019), [Discover Magazine Blogs](#)

Caractéristiques :

- Sécrétion de lait
- Ponte d'œuf
- Sécrétion de venin

Ornithorynque



Douglas Gimesy, (2019), [Discover Magazine Blogs](#)

Classification :

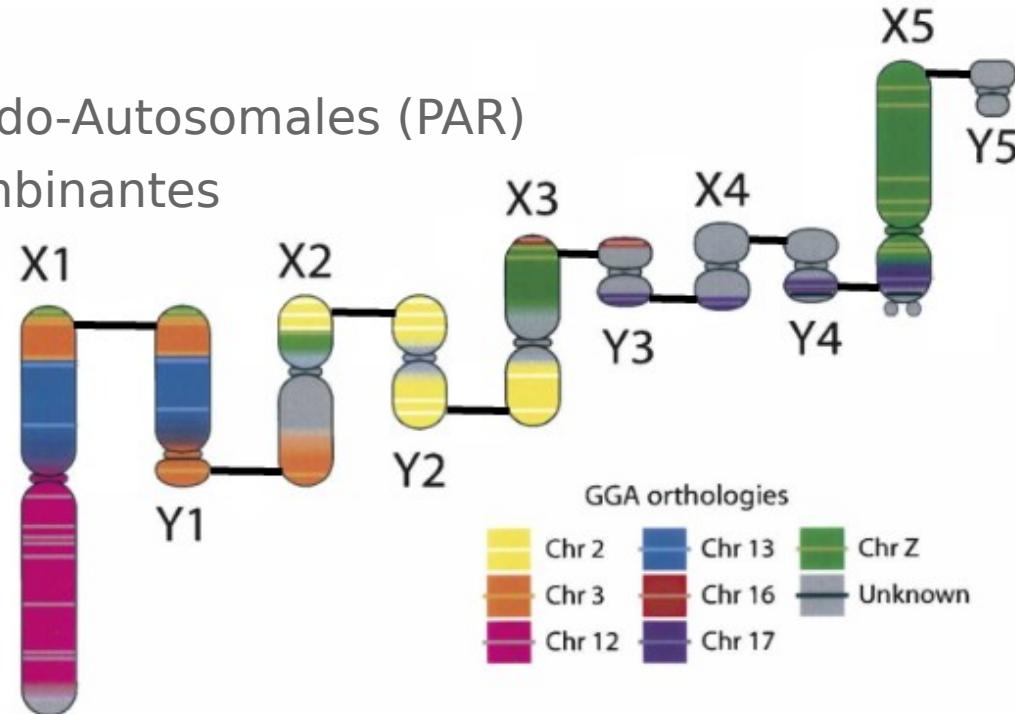
- Mammifères
- Proto-thériens
- Monotrèmes

Génome de l'ornithorynque



9 Régions Pseudo-Autosomales (PAR)

régions recombinantes



Adapté de [1] Veyrunes et al. Genome Research. May 2008

Génome de référence



1^{er} génome de référence

Une femelle

→ Absence de chromosome Y référencé

2^{ème} génome de référence

De meilleure qualité

(Pacific Biosciences)

Un mâle

→ Chromosomes X et Y référencés

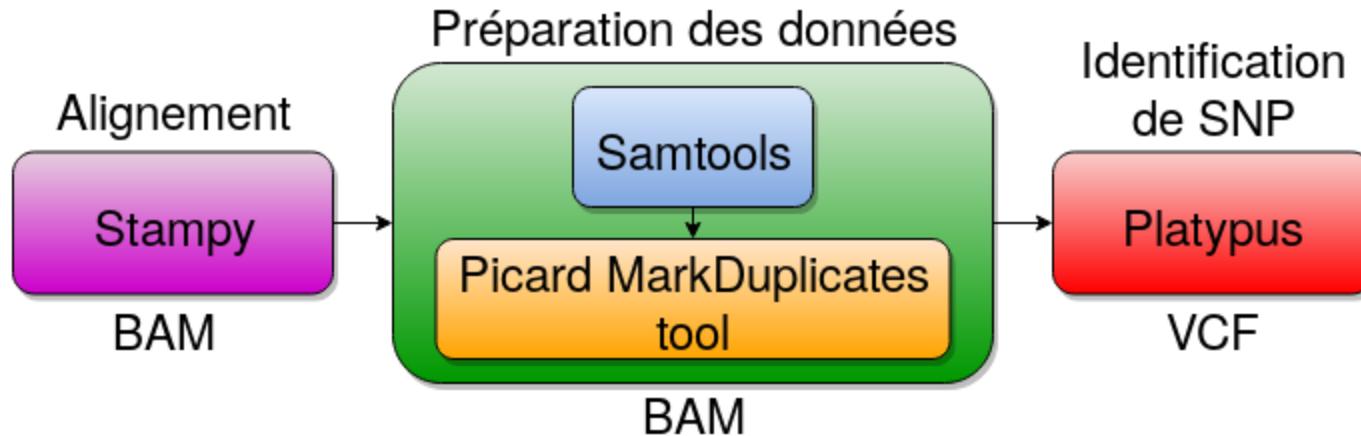
Contigs catégorisés



Catégories	Nombre de contigs	Justification
Contigs X	38	Alignement sur le 1 ^{er} génome de référence
Contigs autosomaux	64	Alignement sur le 1 ^{er} génome de référence
Contigs Y	39	Présence de gènes Y spécifiques

4 431 contigs non catégorisés

Obtention des données



SNP (Single Nucleotide Polymorphism)

Variation d'une paire de bases du génome entre individus d'une même espèce



Objectifs



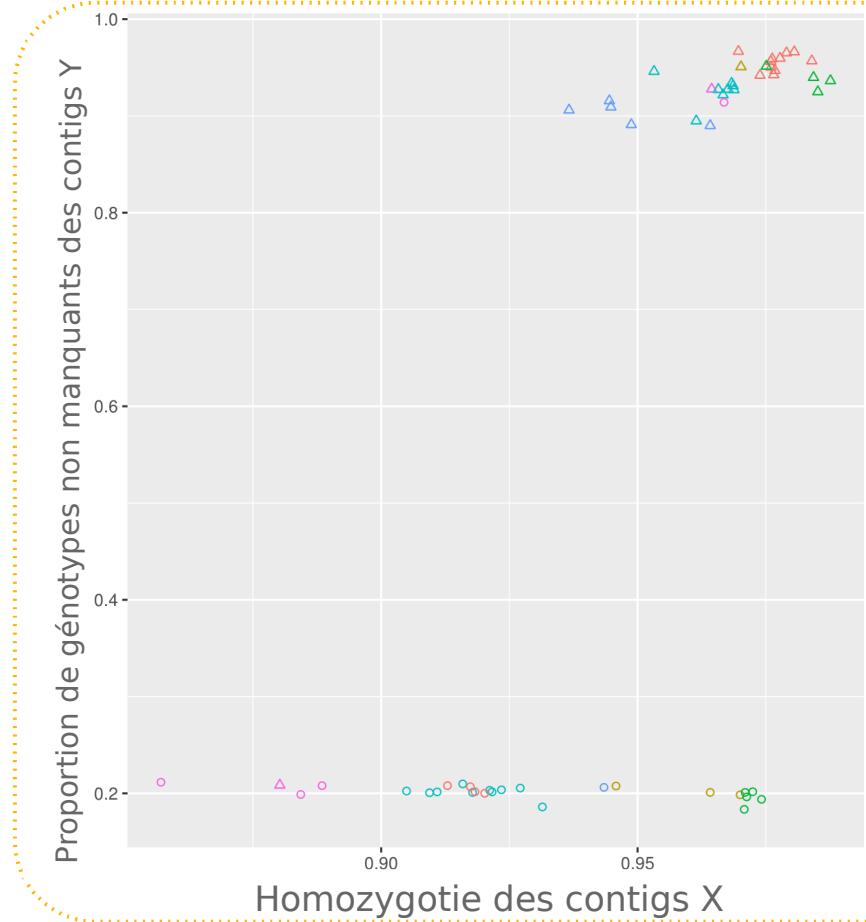
Validation de la catégorisation des contigs

Contigs X, Y et autosomaux validés ou réattribués selon leurs profils



Identification de nouveaux contigs

Nouveaux contigs X, Y et autosomaux identifiés ainsi que l'identification de contigs avec des Régions Pseudo Autosomales (PAR)



Analyse des chromosomes sexuels

Proportion de génotypes homozygotes sur les chromosomes X par rapport à la proportion de génotypes non manquants sur le chromosome Y

Populations

- Barnard (NSW)
 - NA
 - NQLD
 - Shoalhaven
 - TAS
 - Wingecarribee

Sexe

- Femelle
 - Male

Données :

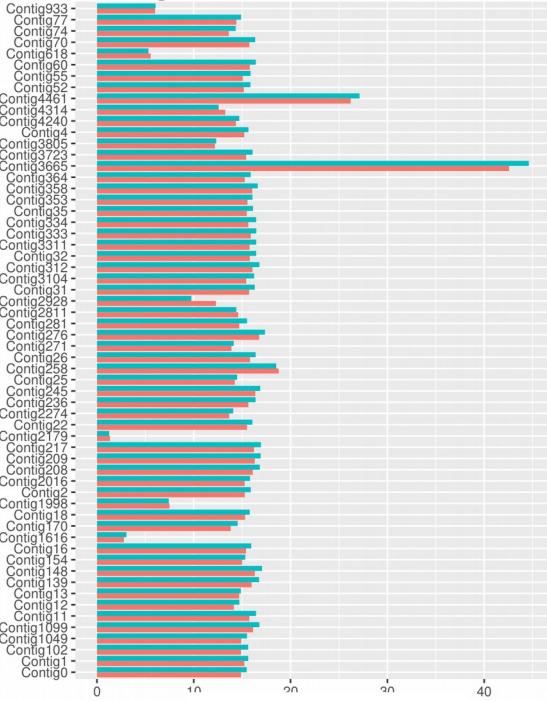
57 génomes
d'ornithorynques

- 30 mâles
- 27 femelles

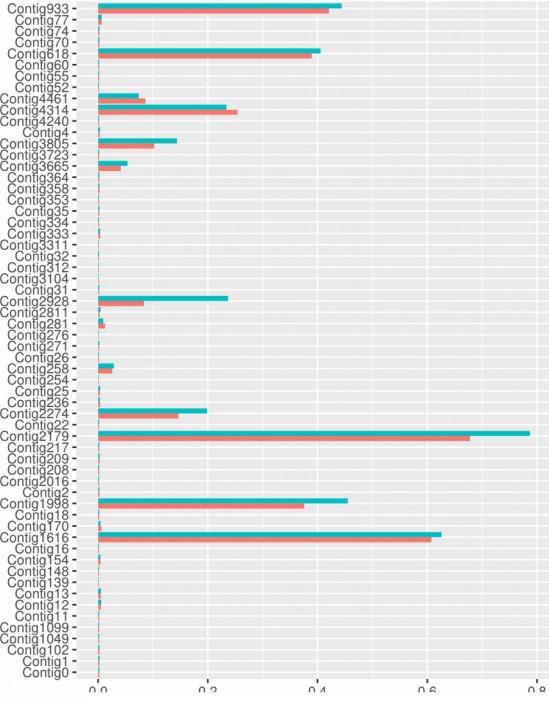


Profils des contigs autosomaux

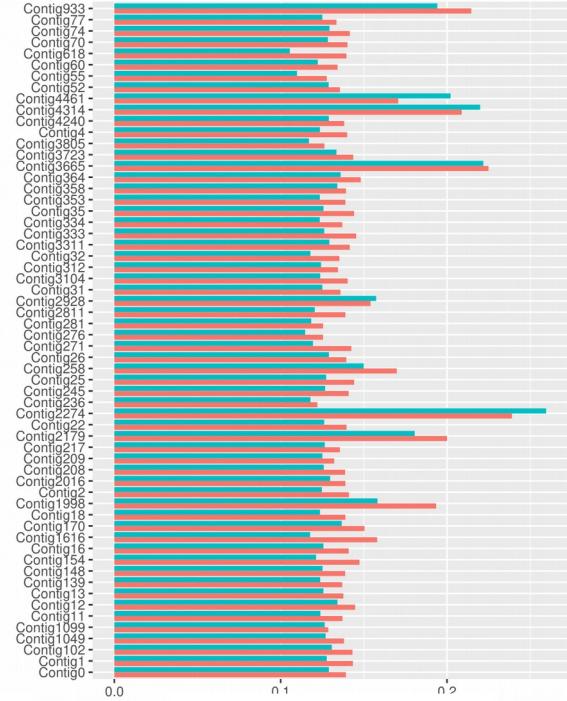
Contigs autosomaux



Contigs autosomaux



Contigs autosomaux



Profondeur

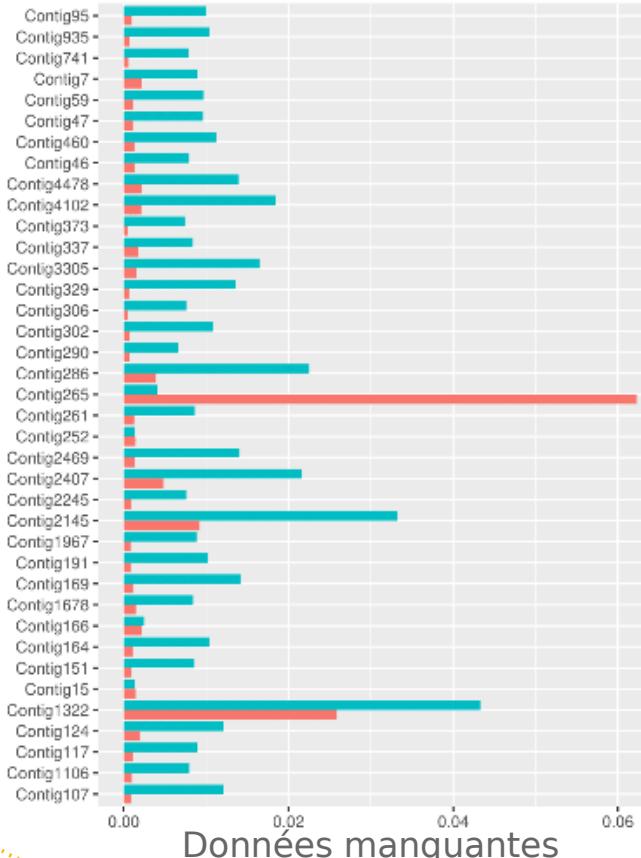
Données manquantes

Hétérozygotie

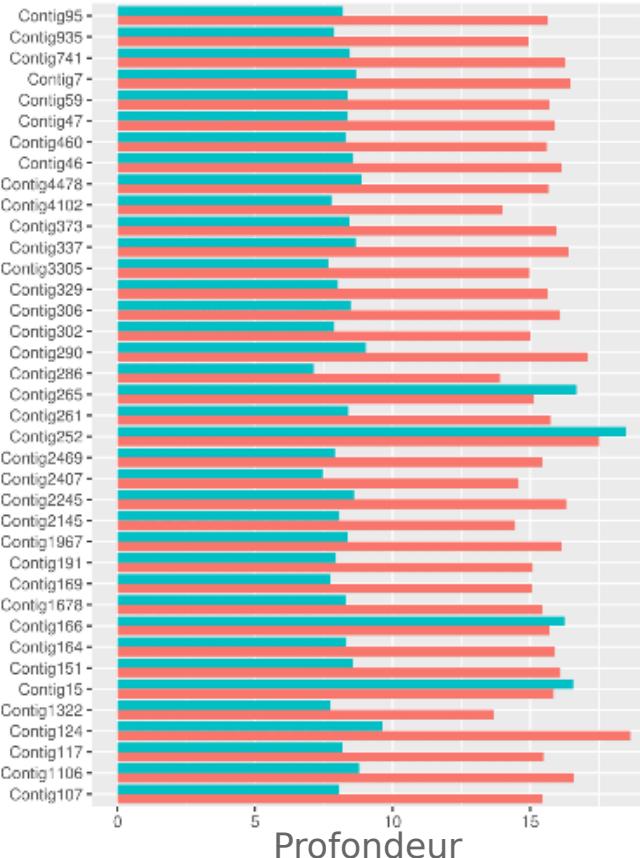


Profils des contigs X

Contigs X



Contigs X



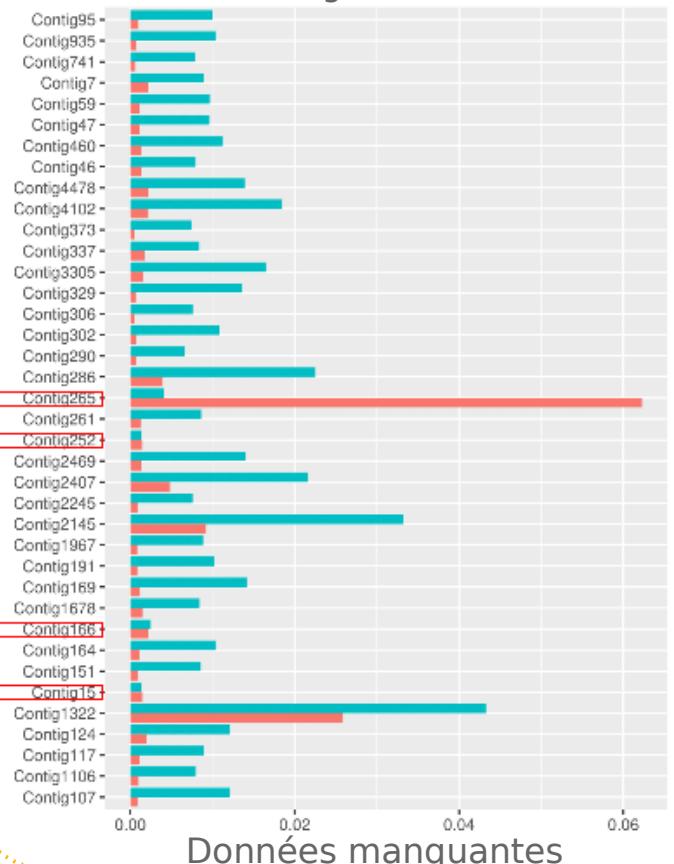


Profils des contigs X

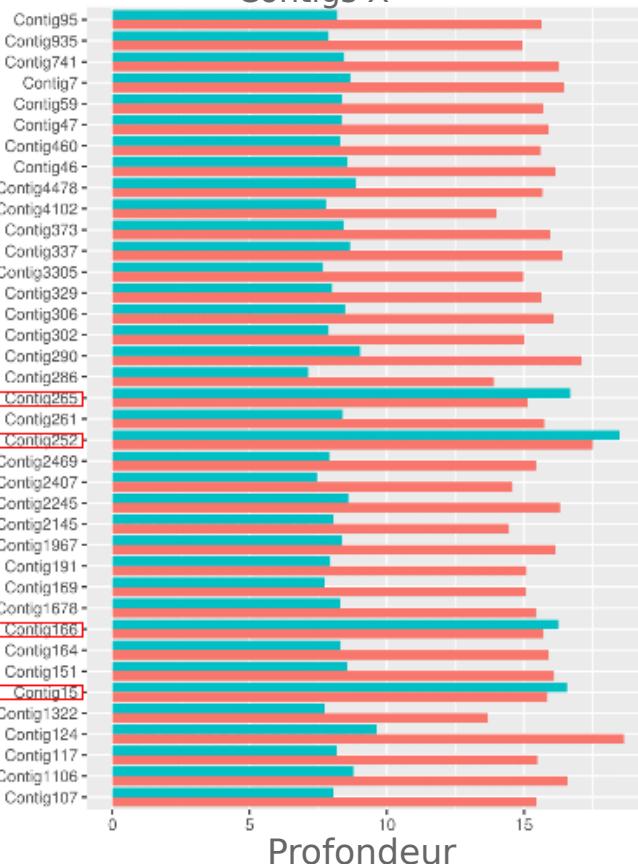
Contig265
Contig252
Contig166
Contig15

F
M

Contigs X



Contigs X





Profils des contigs Y

Contig265
Contig252
Contig166
Contig15

F M





Profils des contigs Y

Contig265
Contig252
Contig166
Contig15
+
Contig61
Contig49
Contig29
Contig250
Contig248
Contig247
Contig2450
Contig239
Contig2342
Contig199
Contig197
Contig187
Contig184
Contig1822
Contig180
Contig172
Contig1664
Contig1663
Contig147
Contig133
Contig1311
Contig1127
Contig108

Contigs Y

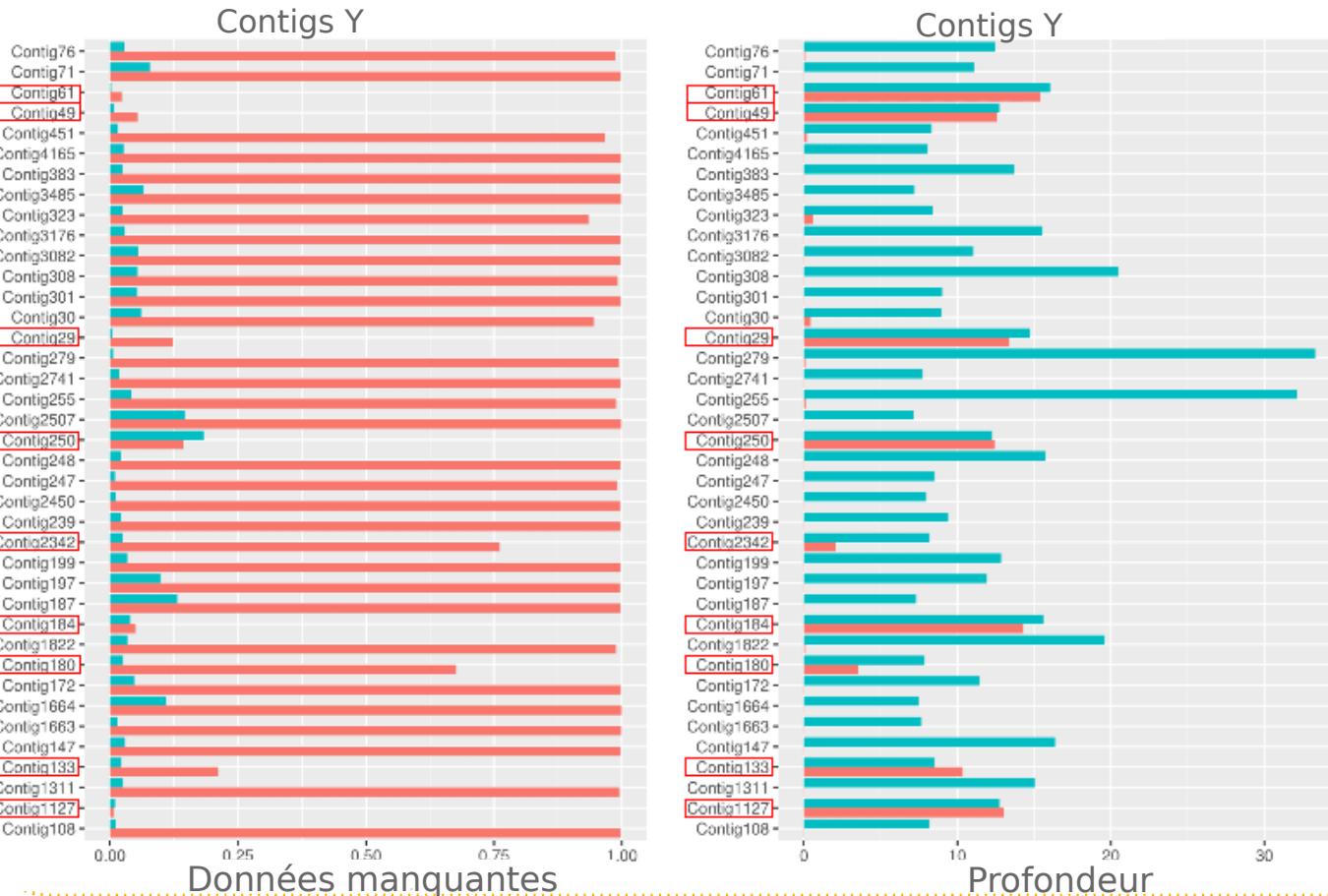


Contigs Y





Profils des contigs



- Contig265
- Contig252
- Contig166
- Contig15
- +
- Contig61
- Contig49
- Contig29
- Contig250
- ~~Contig2342~~
- Contig184
- Contig180
- Contig133
- Contig1127

Mis en évidence des contigs PAR

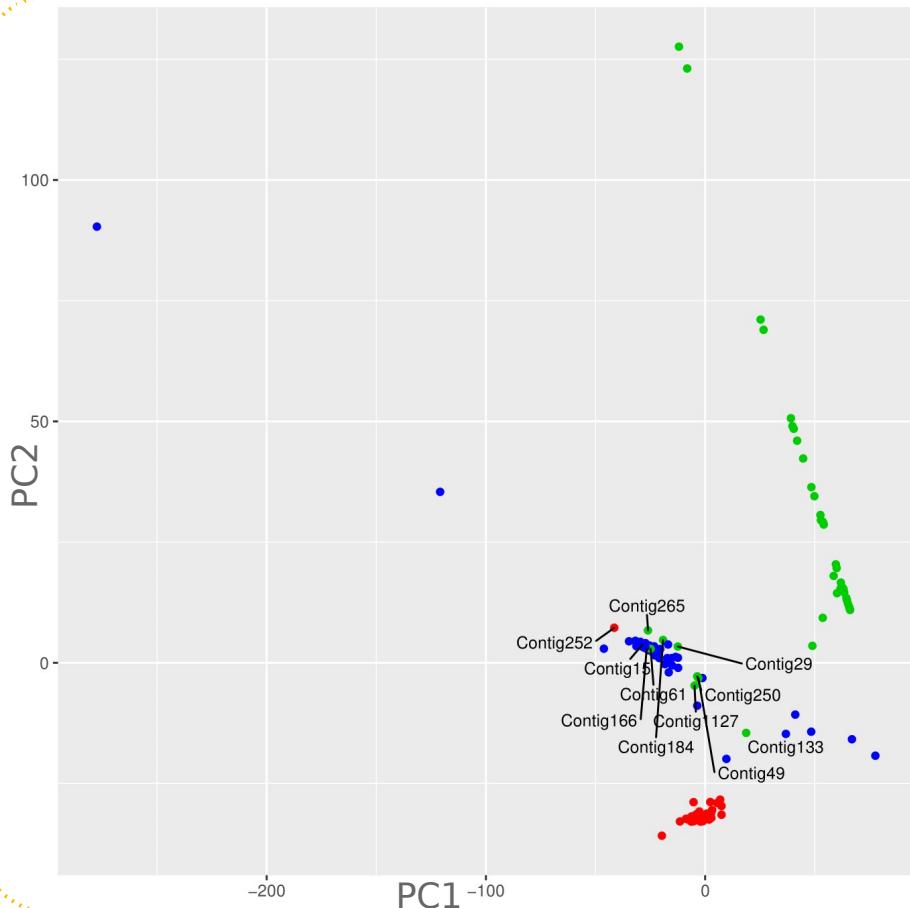


	ind1	ind2	ind3	ind4	ind5	ind6	...	ind57
contig1	14.89	12.81	15.26	15.06	13.71	15.46	...	13.86
contig2	13.04	1.87	3.54	2.79	5.5	4.97	...	8.52
contig3	5.86	17.38	17.82	20.91	20.76	33.84	...	13.21
contig4	14.18	8.50	10.63	8.54	5.58	17.31	...	6.25
contig5	7.67	6.59	11.16	7.28	5.13	8.73	...	7.29
contig6	14.70	17.23	19.92	6.23	16.17	26.12	...	20.27
contig7	20.91	1.58	9.76	0.13	0.47	0.95	...	7.90
contig8	2.2	3.8	1.9	4.8	4.3	3.7	...	1.7
contig9	3.50	0.01	8.50	0.08	0	0.03	...	14.31
...	16.89	11.04	83.75	11.59	6.52	15.80	...	27.03

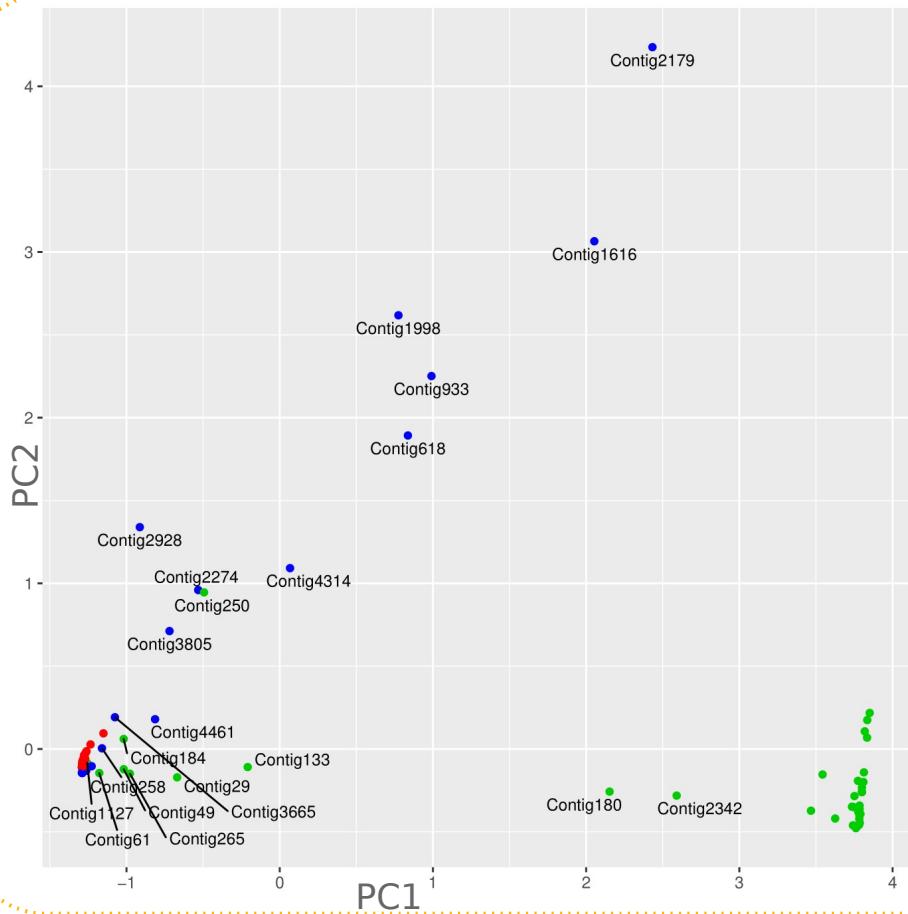
ACP (Analyse en Composantes Principales)

Réduire la dimensionnalité de grands jeux de données

Mis en évidence des **contigs PAR**



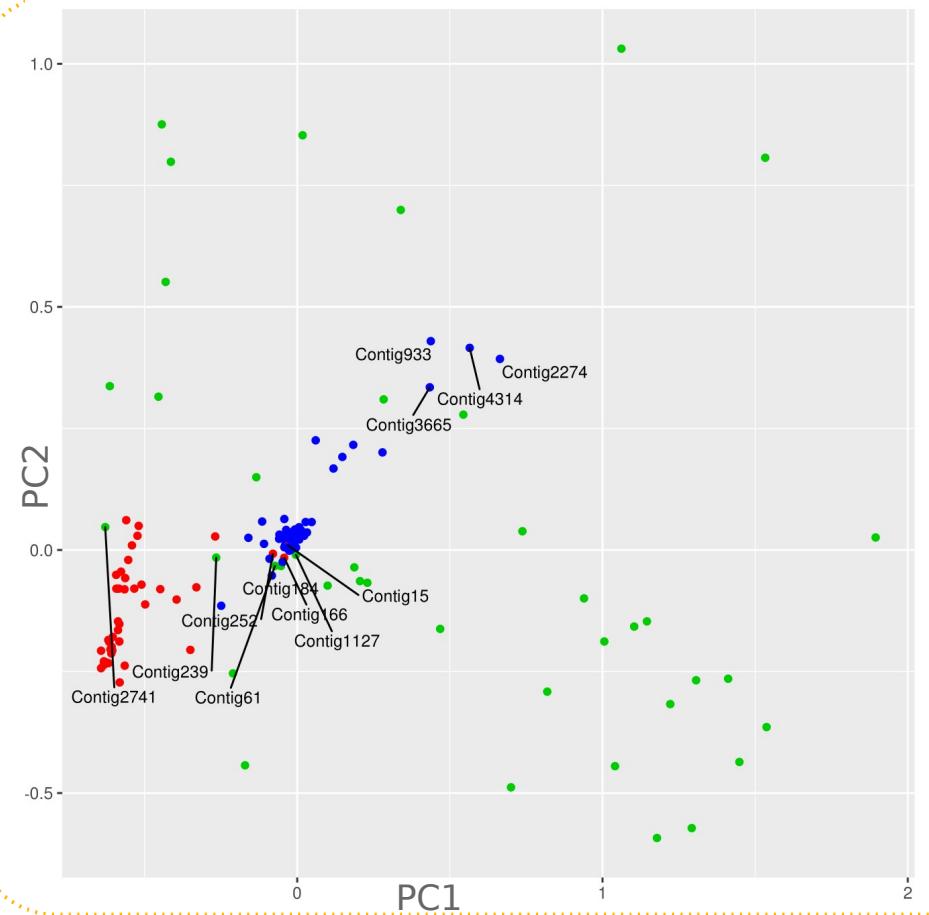
Mis en évidence des contigs PAR



ACP (Analyse en Composante Principale) sur les données manquantes :

- Contig X
- Contig Y
- Contig autosomaux

Mis en évidence des **contigs PAR**



ACP (Analyse en Composante Principale) sur les données d'hétérozygotie :

- Contig X
- Contig Y
- Contig autosomaux

Mis en évidence des contigs PAR



	ind1	ind2	ind3	ind4	ind5	ind6	...	ind57	
	ind1	ind2	ind3	ind4	ind5	ind6	...	ind57	
contig1	14.89	12.81	15.26	15.06	13.71	15.46	...	13.86	13.86
contig2	13.04	1.87	3.54	2.79	5.5	4.97	...	8.52	86
contig3	5.86	17.38	17.82	20.91	20.76	33.84	...	13.21	52
contig4	14.18	8.50	10.63	8.54	5.58	17.31	...	6.25	13.21
contig5	7.67	6.59	11.16	7.28	5.13	8.73	...	7.29	6.25
contig6	14.70	17.23	19.92	6.23	16.17	26.12	...	20.27	7.29
contig7	20.91	1.58	9.76	0.13	0.47	0.95	...	7.90	20.27
contig8	2.2	3.8	1.9	4.8	4.3	3.7	...	1.7	7.90
contig9	3.50	0.01	8.50	0.08	0	0.03	...	14.31	1.7
...	16.89	11.04	83.75	11.59	6.52	15.80	...	27.03	14.31

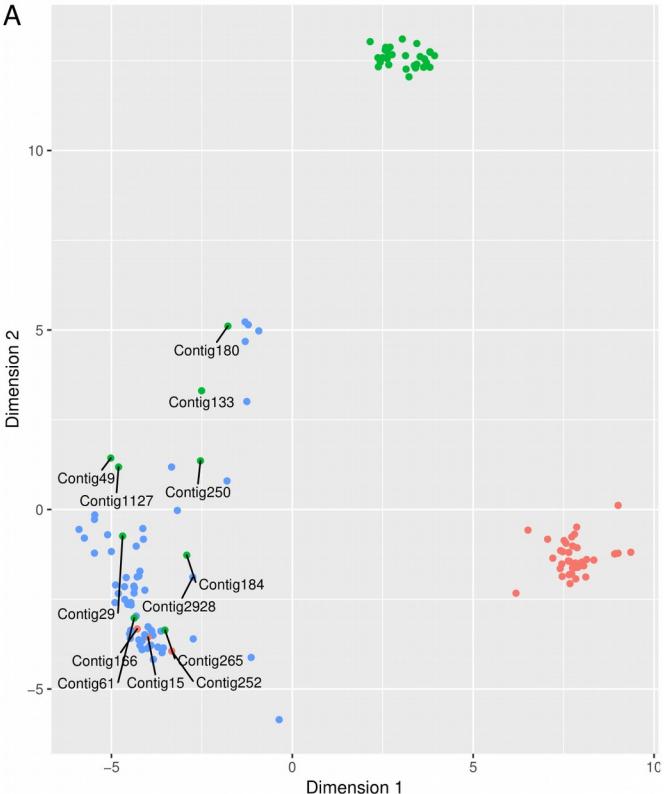
UMAP (Approximation et Projection de variétés Uniformes)

Réduire la dimensionnalité de grands jeux de données



Catégorisation des contigs

A

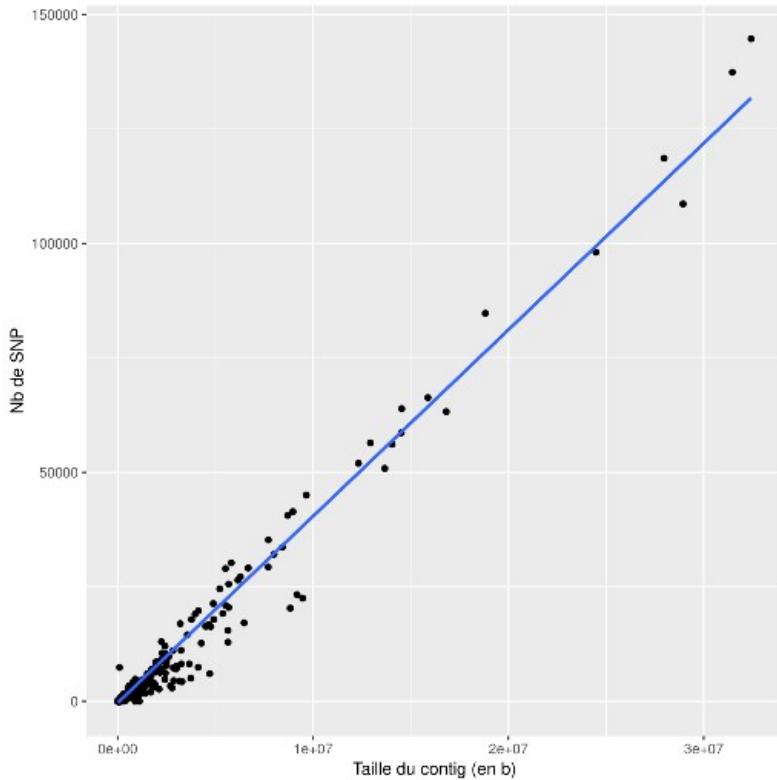


3 groupes distincts :

- groupe des X
- groupe des Y
- groupe des autosomaux et PAR



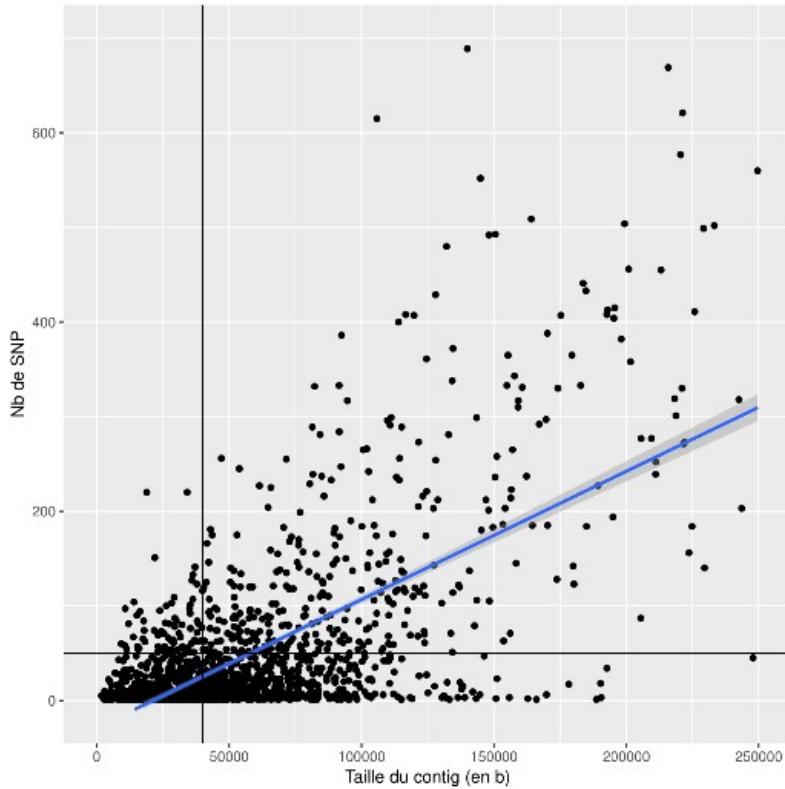
Sélection des contigs



4 431 contigs non catégorisés



Sélection des contigs

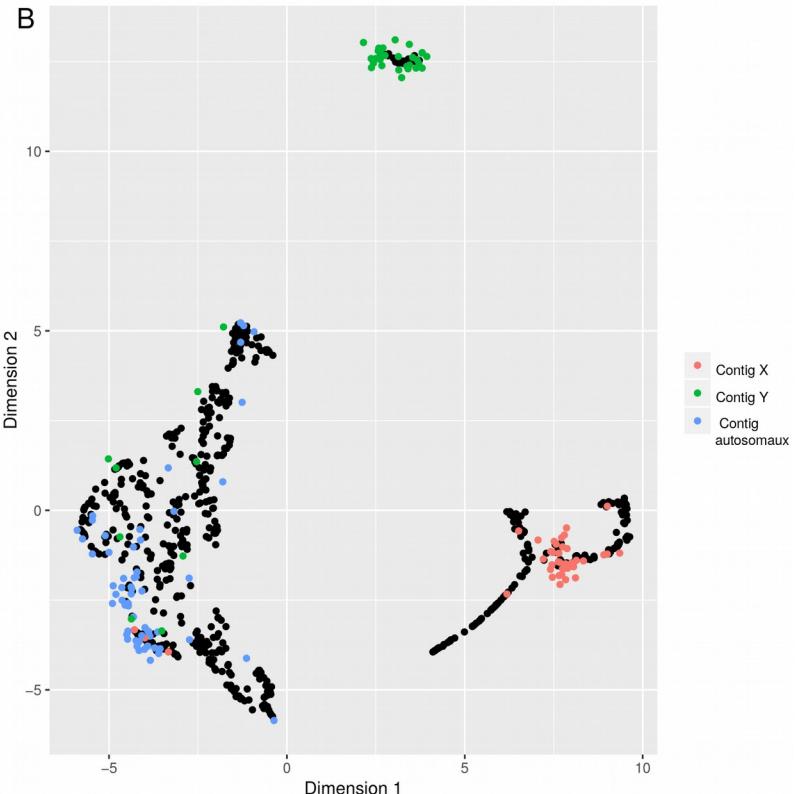


- contigs > 50 SNP
- Contigs > 40 kb

583 contigs sélectionnés



Catégorisation des contigs



3 groupes distincts :

- 142 nouveaux X
- 32 nouveaux Y
- 409 nouveaux autosomaux et PAR

Conclusion



Élaboration de Profils

Profils basés sur les critères d'hétérozygotie, de données manquantes et de profondeur

Validation de la catégorisation des contigs

Contigs X, Y et autosomaux validés ou réattribués selon leurs profils

Identification de nouveaux contigs

Nouveaux contigs X, Y et autosomaux identifiés ainsi que l'identification de contigs avec des Régions Pseudo Autosomales (PAR)

Perspectives de travail



- 💡 Amélioration de l'assemblage
- 💡 Étude de la diversité des contigs Y
- 💡 Étude des nouvelles PAR détectées

Remerciements



L'équipe du laboratoire de Mme Julie Hussin :



Julie Hussin

Jean-Christophe Grenier

Dominique Fournelle

Pamela Mehanna

Holly Trochet

Cantin Baron

Fatima Mostefai

Isabel Gamache

Alex Richard-St-Hilaire

Emad Takla

Justin Pelletier

Léo Choinière

Camille Rochefort-Boulanger

Références bibliographiques



- [1] F. Veyrunes, P. D. Waters, P. Miethke, W. Rens, D. McMillan, A. E. Alsop, F. Grutzner, J. E. Deakin, C. M. Whittington, K. Schatzkamer, C. L. Kremitzki, T. Graves, M. A. Ferguson-Smith, W. Warren, and J. A. M. Graves, "Bird-like sex chromosomes of platypus imply recent origin of mammal sex chromosomes," *Genome Research*, vol. 18, no. 6, pp. 965-973, May 2008.
- [2] H. C. Martin, E. M. Batty, J. Hussin, P. Westall, T. Daish, S. Kolomyjec, P. Piazza, R. Bowden, M. Hawkins, T. Grant, C. Moritz, F. Grutzner, J. Gongora, and P. Donnelly, "Insights into platypus population structure and history from whole-genome sequencing," *Molecular Biology and Evolution*, vol. 35, no. 5, pp. 1238-1252, Mar. 2018.