

# PROJET eQTL

MASTER BIM-BMC

MU5BM733 - GENOM

DR. SOPHIE GARNIER

UMR S 1166 - EQUIPE 1

"GÉNOMIQUE & PHYSIOPATHOLOGIE DES MALADIES CARDIOVASCULAIRES

# PROJET BIO-INFORMATIQUE

- Etude eQTL : Influence de variants SNV sur un phénotype quantitatif
- Athérosclérose, facteur de risque des maladies cardiovasculaires

## Facteurs génétiques impliqués ?

- Données génotypique (cohorte GHS) : chromosomes 2, 5, 13 et 16
- Données phénotypiques (Cohorte) : Taux d'HDL-Cholestérol et d'ApoA1
- Projet(s)
  - Développement de scripts pour le filtrage des données
  - Etude eQTL sur les données filtrées
  - Interprétation et affinage des résultats bruts
  - Etude d'imputation

# MATÉRIEL *IN SILICO*

- Projet collaboratif GHS (Gutenberg Heart Study )
- Université Johannes-Gutenberg (Mayence) et INSERM
- 3300 individus recrutés dans la population générale allemande (asymptomatique)
  - Données phénotypiques cardiovasculaires : ApoA1 et HDL-Cholestérol  
`phenotype_plink.txt`
  - Génotypage (puce *Affymetrix6.0*) : Fichiers chromosomes 2, 5, 13, 16  
190.857 SNPs, de type `.bed` `.bim` et `.fam` (ou `.ped` et `.map`)
  - Données de covariables (sexe, âge, BMI) `covar_plink.txt`

# LOGICIELS ET LANGAGES

- Langage de programmation au choix
  - Traitement des données (HRC ...)
  - Visualisations graphiques
- Analyses eQTL ajustées ou non sur des covariables  
Plink (<http://pngu.mgh.harvard.edu/~purcell/plink/>), ....
- Phasage/Imputation : mach, Shapeit/minimac3, Impute2 ...
- Etudes d'association sur données imputées : mach2qtl
- ... tout autre logiciel qui vous intéresserait
- Développement de scripts automatisés ...