

# 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/) (<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 ...