



# PROJET eQTL

MASTER BIM-BMC

5V733 - GENOM

DR. SOPHIE GARNIER

UMR S 1166 - EQUIPE 1

"GÉNOMIQUE & PHYSIOPATHOLOGIE DES MALADIES CARDIOVASCULAIRES

# PROJET BIO-INFORMATIQUE

- Etude eQTL : Données de génotypage / phénotypes quantitatifs
- Athérosclérose, facteur de risque des maladies cardiovasculaires

## Facteurs génétiques impliqués ?

- Données génotypique : chromosomes 2, 5, 13 et 16
- Données phénotypiques : Taux d'HDL-Cholestérol et d'ApoA1
- Projet
  - Développement de scripts pour le filtrage des données
  - Etude d'association 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 de Mayence et INSERM
- 3300 individus recrutés dans la population générale (asymptomatique) allemande

- Test de plusieurs phénotypes cardiovasculaires

Données phénotypiques, 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
  - Visualisations graphiques
- Analyses d'association ajustés 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 ...