# Rapport pour CSI n°2

### Florian Privé

### $1 \quad \text{CV}$

#### 1.1 Publications

- Privé, Florian, Hugues Aschard, and Michael GB Blum. "Efficient implementation of penalized regression for genetic risk prediction." bioRxiv (2018): 403337. (Preprint: https://doi.org/10.1101/403337)
- Privé, Florian, et al. "Efficient analysis of large-scale genome-wide data with two R packages: bigstatsr and bigsnpr." Bioinformatics (2018). (Open Access: https://doi.org/10.1093/bioinformatics/bty185)

### 1.2 Responsabilités

- Créateur et co-organisateur de "R in Grenoble", un groupe d'utilisateurs de R à Grenoble, se réunissant chaque mois (https://r-in-grenoble.github.io/).
- Participation à l'organisation de 3 Data Challenge (https://goo.gl/Cjvemi, https://goo.gl/rUyBqZ, https://goo.gl/KfpKKS)

### 1.3 Enseignements

- Mathématiques (cours + TDs) à des L1 scientifiques (128h)
- Formation R avancé (https://privefl.github.io/advr38book/) à des doctorants (30h + 30h cette année)
- Principes et méthodes statistiques à des 1A de l'ENSIMAG (18h de TDs cette année)
- Instructeur Software Carpentry pour un cours d'introduction à R (1 journée)

### 1.4 Conférences

- Rencontres R 2018: The R package bigstatsr: Memory- and Computation-Efficient Statistical Tools for Big Matrices.
- eRum 2018: An R package for statistical tools with big matrices stored on disk.
- Recomb-Genetics 2018: Predicting complex diseases: performance and robustness.
- LIFE 2018: Predicting complex diseases: performance and robustness.
- hackseq 2017: Developing advanced R tutorials for genomic data analysis.
- useR!2017: The R package bigstatsr: Memory- and Computation-Efficient Tools for Big Matrices.
- ALT'2016: Goodness-of-fit tests for the Weibull distribution with censored data.

### 2 Formation suivies

Récapitulatif de participation aux Formations Florian PRIVE

Doctorat : MBS - Modèles, méthodes et algorithmes en biologie, santé et environnement

Ecole Doctorale : Ingénierie pour la santé la Cognition et l'Environnement

**Etablissement :** Communauté Université Grenoble Alpes

Date de la 1ere inscription en thèse: 7 octobre 2016 (3 A en 2018)

Directeur de thèse : Michael BLUM (EDISCE)

Sujet de thèse : Score de risque génétique utilisant de l'apprentissage statistique.

#### **Formations suivies**

#### Catégorie : Activité du chercheur et pratique du métier

 JEUDIS DE LA SECURITE : Le travail sur écran (15 décembre 2016) PLURIEL - amphi Nord - 701 rue de la Piscine - Domaine universitaire
1.5 heures

Total du nombre d'heures pour la catégorie Activité du chercheur et pratique du métier : 1.5 h

#### Catégorie : Formations scientifiques

Présentation d'un poster à la journée de l'ED (31 mai 2018)

12 heures <u>enregistrées par</u> : Ingénierie pour la santé la Cognition et l'Environnement.

Total du nombre d'heures pour la catégorie Formations scientifiques : 12 h

#### Catégorie : Insertion professionnelle

 EQUIVALENCE ATELIER-PROJET 35 heures

Total du nombre d'heures pour la catégorie Insertion professionnelle : 35 h

#### Catégorie : Formations du Label RES

 AUT-16: Introduction au métier d'enseignant-chercheur (07 décembre 2016) Centre l'Escandille 21 heures

Total du nombre d'heures pour la catégorie Formations du Label RES: 21 h

#### Catégorie: Langues (Anglais - Français langues étrangères F.L.E.)

 [Anglais] - Rédaction d'articles scientifiques # session 3 (17 janvier 2018) LANSAD - Maison des Langues et des Cultures -1141 Av. Centrale - 38400 Saint-Martin-d'Hères 24 heures

 $\frac{\text{Total du nombre d'heures pour la catégorie Langues (Anglais - Français langues étrangères F.L.E.)}{h}: 24$ 

#### Catégorie: Outils numériques et méthodologiques pour la recherche

 LOGICIEL R AVANCE (28 février 2017) IMAG, 700 avenue Centrale, DU 30 heures

Total participation: 123.5 heures / 6 modules

## 3 Calendrier prévisionnel de fin de thèse

### 3.1 Fin 2018

- Publication du deuxième papier
- Analyse exploratoire pour le 3ème papier
- Rédaction des premières parties de la thèse

### 3.2 Janvier - Mai 2019

- Enseignements (R avancé + Cours de statistique à l'Ensimag)
- Analyse finale + rédaction du second papier

### 3.3 Mai - Juillet 2019

- Soumission du 3ème papier
- Fin de rédaction de la thèse
- Conférence useR!2019 à Toulouse

### 3.4 Juillet - Septembre 2019

- Répondre aux reviews du 3ème papier
- Vacances
- Soleil
- Champagne

### 3.5 Fin septembre 2019

- Soutenance
- Champagne

### 4 Plan de thèse

### 4.1 Introduction

### 4.1.1 Genotype data

GWAS SNP data larger and larger.

### 4.1.2 Polygenic Risk Scores

Combine many SNP into a single score.

#### 4.1.3 What can PRS be used for?

Epidemiology + Prediction

#### 4.1.4 Motivations of the thesis

Using statistical learning methods to improve PRS.

### 4.2 Methods for deriving PRS (SotA)

### 4.2.1 Tools for SNP data analysis

### **4.2.1.1** Imputation

#### 4.2.1.2 Data formats

#### 4.2.1.3 PCA

#### 4.2.1.4 GWAS

### 4.2.1.5 Paper 1

### 4.2.2 Deriving PRS

### 4.2.2.1 Using summary statistics

PRS + LDpred (+ lassosum)

### 4.2.2.2 Using the whole genome

LMM + Gad + paper 2

### 4.2.3 Predict more and perspective

### 4.2.3.1 Generalize to different populations

- 4.2.3.2 Use other data (environmental, clinical)
- 4.2.3.3 Ethical aspects?
- 4.3 Appendix: computational aspects
- 4.3.1 GWAS tricks
- 4.3.2 Scaling tricks
- 4.3.3 memory-mapping / parallel / examples?