



Ecole d'ingénieurs et d'architectes de Fribourg
Hochschule für Technik und Architektur Freiburg

Filière informatique

Projet de semestre d'automne

2014-2015

Visualisation des interactions entre gènes humains

CAHIER DES CHARGES

Auteur :
Maria SISTO

Responsable interne :
M. Pierre KUONEN
M. Rudolf SCHEURER
M. Beat WOLF

Responsable externe :
M. David ATLAN
(PhenoSystems SA)

Version du
10 octobre 2014

1 Contexte

Ces dernières années, de nombreuses études ont été menées dans le but de mieux comprendre l'ADN et le génome humain. Certes la signature ADN de chacun est unique, mais certaines séquences (certains gènes) ont été identifiées comme étant communes à tous les êtres humains. En ajoutant les interactions connues entre ces gènes, nous obtenons l'interactome du génome humain¹. Bien sur, en pratique, cela n'est pas aussi simple et plusieurs interactomes différents existent, sans pour autant qu'aucun d'entre eux soit complet.

L'étude des maladies génétiques est aussi un sujet actuellement très présent dans la médecine, le but étant de mettre en lien certaines maladies (myopathies, cancers, ...) avec certaines variations des gènes. Cela doit permettre de détecter la maladie avant qu'elle ne se déclare, ou en tous cas de repérer les individus à risque.

Notre compréhension partielle de l'interaction entre les gènes et des maladies génétiques rend difficile de déterminer avec certitude le gène responsable d'une maladie. C'est dans ce contexte qu'une représentations graphique de l'interactome humain se révèle intéressante.

1. Pour plus d'informations : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3102045/>

2 Objectifs

Le but ultime de ce projet est de permettre une meilleure compréhension de l'interaction entre les gènes, de l'incidence des gènes variants sur les interactions et de mettre en lien ces variants avec certaines maladies. Il s'agit d'un projet prospectif et de ce fait le cahier des charge est relativement général et devra être précisé tout au long du travail.

2.1 Objectifs primaires

- Permettre une visualisation de l'interactome du génome humain sous la forme d'un graphe avec des annotations sur les gènes et sur les interactions.
- Permettre l'insertion des données d'un patient afin de visualiser les gènes atteints d'une variation.
- Permettre la recherche de liens entre les gènes variants d'un patient par rapport à une certaine maladie.
- Permettre la génération d'un fichier contenant les informations des graphes sous différents formats utilisables dans différents contextes de visualisation.

2.2 Objectifs secondaires

- Permettre des requêtes de type complexe sur le graphe
- Réunir la visualisation et la génération de graphe dans un seul outil (probablement GenSearchNGS)

3 Glossaire

- Interactome : Contient les interactions entre les gènes (commun à tous les humains)
- Interactome annoté : Contient l'interactome avec des annotations concernant les gènes, les interactions, les variants et les maladies associées
- Graphe augmenté : Contient l'interactome annoté augmenté des données du patient

4 Activités

4.1 Génération d'un graphe de référence de l'interactome agrégeant les diverses informations des fichiers fournis en entrée

- Étudier les différents formats des graphes
- Choisir un format standard de sortie de graphe.
- Définir les formats des fichiers d'entrée.
- Coder la génération d'un fichier sous le format choisi contenant l'interactome annoté.

4.2 Ajout des données d'un patient en surcouche sur le graphe initial

- Définir les données du patient.
- Ajout des données sur le graphe existant.
- Test de visualisation du nouveau graphe.

4.3 Affichage de l'interactome annoté

- Étudier les différents visualiseurs de graphes.
- Choisir un visualiseur de graphe.
- Définir sous quel format visualiser le graphe dans le visualiseur choisi.

4.4 Ajout des recherches sur le graphe

- Définir les critères de recherche
- Définir l'algorithme de recherche
- Implémenter la recherche

4.5 Génération d'un fichier contenant les résultats

- Choisir les formats de sortie secondaire
- Implémenter la génération des fichiers dans les formats choisis

5 Contraintes

Ce projet étant assez prospectif, il n'y a que peu de contraintes.

Contrainte sur le langage Dans la perspective d'une éventuelle intégration future au logiciel GenSearchNGS, il a été décidé que le projet serait fait en Java. Cependant, l'utilisation d'autres langages n'est pas exclue pour le moment.

Modélisation La langage de modélisation choisi est UML et les diagrammes de ce projet se feront majoritairement en UML.



6 Planning

Voir page suivante

N°	Mode	Nom de la tâche	Durée	Début	Fin	Prédé																																																
	Tâche																																																					
1		Début du projet	0 jour	Dim 05.10.14	Dim 05.10.14																																																	
2		State of art	2 hr	Mer 08.10.14	Mer 08.10.14	1																																																
3		Génération d'un graphe agrégé	3,57 jours	Mer 08.10.14	Sam 08.11.14																																																	
4		D1: Cahier des charges	0 jour	Ven 10.10.14	Ven 10.10.14																																																	
5		Choisir le format standard du graphe	4 hr	Mer 08.10.14	Sam 11.10.14	2																																																
6		Analyse et modélisation UML	9 hr	Sam 11.10.14	Mer 29.10.14	5																																																
7		Pseudo-code	2 hr	Mer 29.10.14	Mer 29.10.14	6																																																
8		Coder la génération des graphes	8 hr	Mer 29.10.14	Mer 05.11.14	7																																																
9		Test de la génération	2 hr	Sam 08.11.14	Sam 08.11.14	8																																																
10		M1: Génération de l'interactome annoté	0 jour	Sam 08.11.14	Sam 08.11.14	9																																																
11		Ajout des données d'un patient	1,57 jours	Sam 08.11.14	Mer 19.11.14																																																	
12		Définir les informations à ajouter	1 hr	Sam 08.11.14	Sam 08.11.14	10																																																
13		Compléter l'analyse	3 hr	Mer 12.11.14	Mer 12.11.14	12																																																
14		Coder l'ajout des données du patient	5 hr	Mer 12.11.14	Mer 19.11.14	13																																																
15		Test de la visualisation du graphe augmenté	2 hr	Mer 19.11.14	Mer 19.11.14	14																																																
16		M2: Génération du graphe augmenté	0 jour	Mer 19.11.14	Mer 19.11.14	15																																																
17		Affichage de l'interactôme annoté	0,86 jour	Mer 19.11.14	Mer 26.11.14																																																	
18		Définition des caractéristiques de visualisation du graphe	1 hr	Mer 19.11.14	Mer 19.11.14	16																																																
19		Choix de l'outil de visualisation externe	2 hr	Sam 22.11.14	Sam 22.11.14	18																																																
20		Compléter l'analyse	1 hr	Sam 22.11.14	Sam 22.11.14	19																																																
21		Test de l'affichage à l'aide de l'outil externe	2 hr	Mer 26.11.14	Mer 26.11.14	20																																																
22		Ajout des recherches sur le graphe	3 jours	Mer 26.11.14	Mer 17.12.14																																																	
23		Définir les critères de recherche	2 hr	Mer 26.11.14	Mer 26.11.14	21																																																
24		Compléter l'analyse	5 hr	Sam 29.11.14	Mer 03.12.14	23																																																
25		Définir l'algorithme de recherche selon des critères définis	8 hr	Mer 03.12.14	Mer 10.12.14	24																																																
26		Coder une recherche selon les critères définis	4 hr	Mer 10.12.14	Sam 13.12.14	25																																																
27		Test de la recherche implémentée	2 hr	Mer 17.12.14	Mer 17.12.14	26																																																
28		M3: Recherche possible dans le graphe	0 jour	Mer 17.12.14	Mer 17.12.14	27																																																
29		Génération d'un fichier contenant les résultats des recherches	1,43 jours	Mer 17.12.14	Sam 10.01.15																																																	
30		Définition du format du fichier	1 hr	Mer 17.12.14	Mer 17.12.14	28																																																
31		Compléter l'analyse	3 hr	Mer 17.12.14	Sam 20.12.14	30																																																
32		Coder la génération du format de sortie	4 hr	Sam 20.12.14	Mer 07.01.15	31																																																
33		Test de la sauvegarde	2 hr	Mer 07.01.15	Sam 10.01.15	32																																																
34		Finalisation	2,29 jours	Sam 10.01.15	Lun 26.01.15																																																	
35		Finalisation et mise en page de la documentation	4 hr	Sam 10.01.15	Mer 14.01.15	33																																																
36		Préparation du rendu final	3 hr	Mer 14.01.15	Sam 17.01.15	35																																																
37		D2: Redu final	0 jour	Lun 26.01.15	Lun 26.01.15																																																	
Projet : ProjetSemestre2.mpp		Tâche	Récapitulative	Jalon inactif	Durée uniquement	Début uniquement	Jalons externes	Progression manuelle																																														
		Fractionnement	Récapitulatif du projet	Récapitulatif inactif	Report récapitulatif manuel	Fin uniquement	Echéance																																															
		Jalon	Tâche inactive	Tâche manuelle	Récapitulatif manuel	Tâches externes	Avancement																																															