Formulaire de stage (sur une page maximum)

Parcours M2 GGBS 2019-20

Laboratoire : Institut du Thorax Intitulé/N° d’équipe : Equipe de Génétique Médicale

Nom-Prénom de l’encadrant : Stéphane Bézieau

Courriel de l’encadrant : stephane.bezieau@chu-nantes.fr

Titre du stage : Développement d’un pipeline d’analyse des variants structuraux à partir des données de génome entier.

Résumé du projet proposé :

Le laboratoire travaille sur l’identification de nouveaux gènes responsables de maladies rares, notamment dans le cadre des maladies neurodéveloppementales grâce au recrutement important des consultations du service de Génétique médicale du CHU de Nantes. L’identification des causes moléculaires des maladies génétiques rares repose aujourd’hui sur le séquençage à haut débit. L’exome est utilisé depuis plusieurs années en recherche et nous l’utilisons maintenant en diagnostic avec un rendement qui atteint 35 à 45% des cas. Le séquençage du génome entier permet d’améliorer encore ce rendement diagnostic, notamment en permettant l’analyse des variants structuraux. De nombreux outils bio-informatiques ont été développés pour analyser les variants structuraux avec des performances variables et une nécessité de combiner plusieurs algorithmes pour couvrir tous les types d’évènements (variations en nombre de copies, inversions, translocations, insertions…). Le but du stage est de tester plusieurs de ces algorithmes, de choisir les plus performants et les plus complémentaires, et de les combiner au sein d’un pipeline d’analyse. La sortie du pipeline devra permettre l’analyse des génomes dans le cadre des maladies rares, avec notamment l’agrégation de différentes informations comme les gènes impactés et les pathologies associées. Les performances de ce pipeline seront testées sur une cohorte de 20 génomes en trio composée de patients atteints d’une pathologie neurodéveloppementale et négatifs après une analyse d’exome.