ANALYSE BI-POINTS ET MULTI-POINTS

(MIACGH - TP2)

Hicham Lamrini Camille Grandmougin Sonya Nassari Mylène Lancino

DONNÉES FAMILIALES F8-MK16.DON

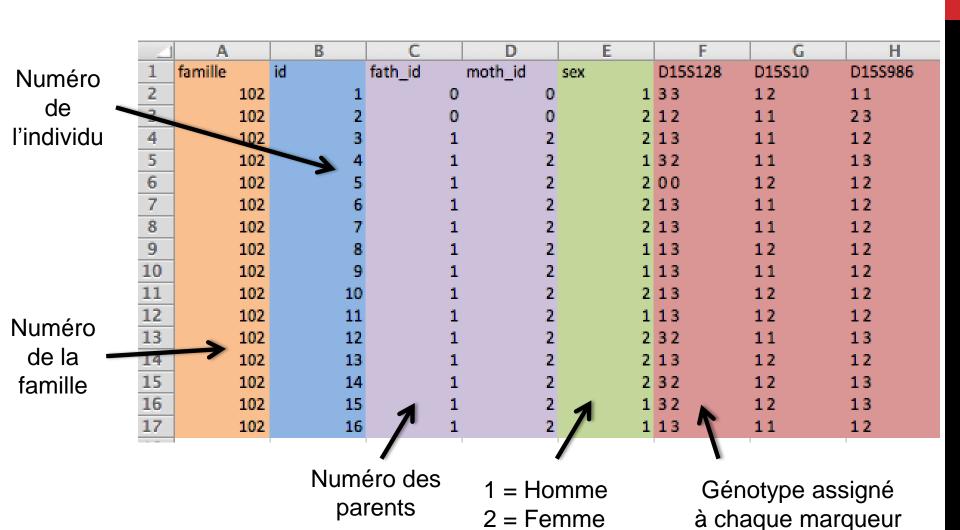
Qu'est ce que c'est?

Fichier regroupant l'ensemble des liens de parentés ainsi que les génotypes, et ce pour chaque famille et marqueur associé.

Données disposées en colonnes

(fichier présenté sous format spécifique, nécessaire à sa lecture par le logiciel.)

DONNÉES FAMILIALES F8-MK16.DON



Qu'est ce que c'est ?

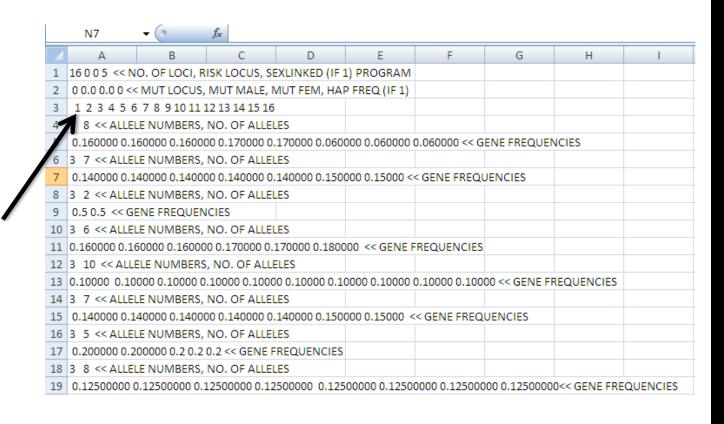
Fichier regroupant les informations des marqueurs, nécessaires à une analyse de liaison par le logiciel LINKAGE

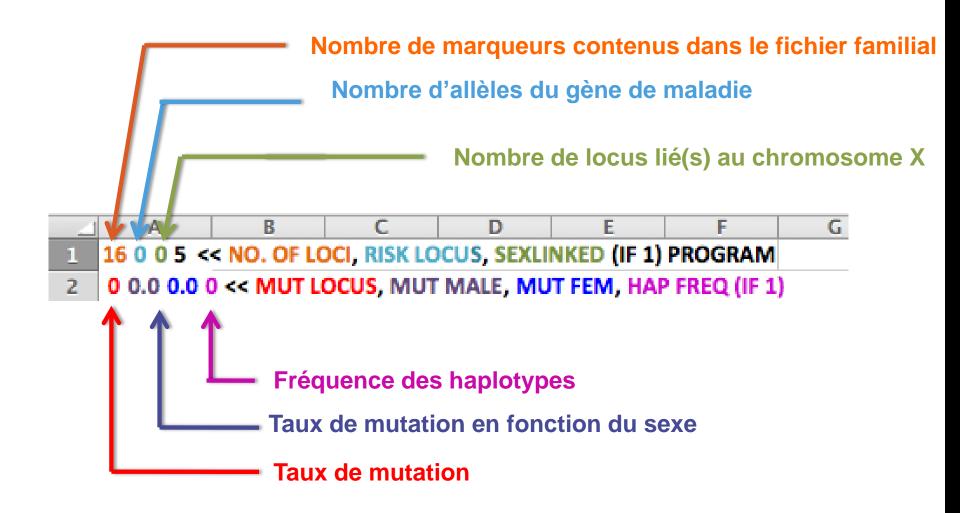
Données disposées en lignes

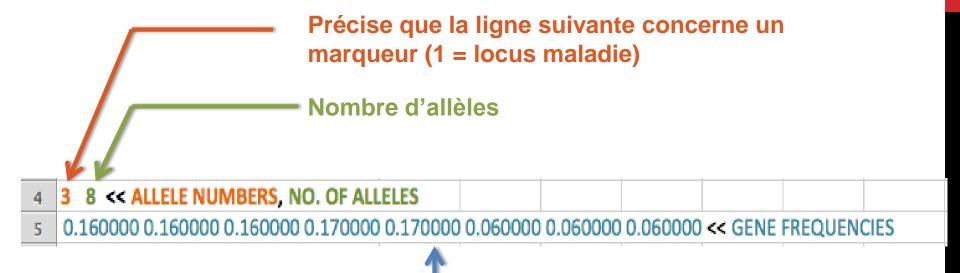
Vue d'ensemble

Numéro des marqueurs.

Ici, il y'ena 16 étudiés.







Fréquences de chaque allèle du marqueur

Spécification d'une estimation du taux de recombinaison différente selon le sexe

Interférence

35 0.500000 0.5000 < GENE FREQUENCIES

36 0 0 << SEX DIFFERENCE, INTERFERENCE (IF 1 OR 2)</p>

0.1000 0.

1 0.10000 0.45000 << REC VARIED, INCREMENT, FINISHING VALUE

Variation d'un taux de recombinaison

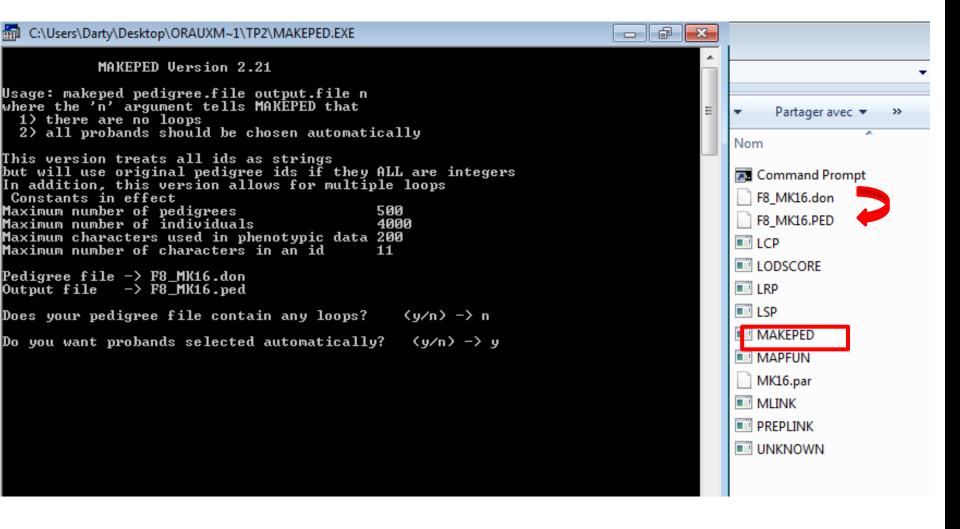
Valeur final du taux de recombinaison

Valeur du pas

Taux de recombinaison pour chaque marqueur

MODIFICATION DU FICHIER FAMILIAL

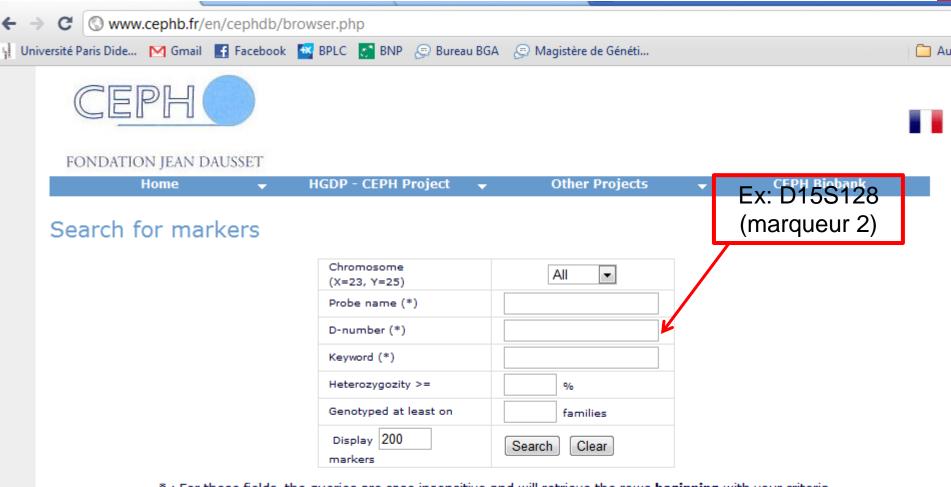
En utilisant le programme MAKEPED, transformez le fichier F8_MK16.don en F8_MK16.ped



MODIFICATION DU FICHIER PARAMÈTRE

Le fichier MK16.par contient des valeurs de fréquences allélique par défaut, il faut changer ses valeurs avec les valeurs données par le CEPH

Etape 1: trouvez les fréquences alléliques sur le site du CEPH



* : For these fields, the queries are case insensitive and will retrieve the rows **beginning** with your criteria.

In order to obtain the rows **including** your criteria, add a '%' in the beginning of the field.

For instance '%ATA' as probe name will retrieve both ATA and GATA markers.

Keyword: gene symbol, dbSNP, dbSTS or Genbank ID...



FONDATION JEAN DAUSSET

Home → HGDP - CEPH Project → Other Projects → CEPH Biobank

Matching systems

CEPH format	•	PC	\blacksquare	Dump
Salact all				

Select to dump	Chr.	Probe/enzyme system	D-number	NCBI Entrez link	Heterozygozity	# of families
	15	AFM273yf9 / (AC)n	D15S128	Z17197	80.77%	8

Number of systems matching your criteria: 1.

Detail for system AFM273yf9/(AC)n system

Chromosome	15	
D-number	D15S128	
Keyword	Z17197	
Heterozygozity	80.77%	
	Dr Jean WEISSENBACH	
	Centre National de Séquençage	
	2, rue Gaston Crémieux - BP 191	
Collaborator 42	91006 EVRY CEDEX, France	
Collaborator 42	Génoscope	
	jsbach@genoscope.cns.fr	
	33.(0) 1 60 87 25 02	
	33 (0)1 60 87 25 32	

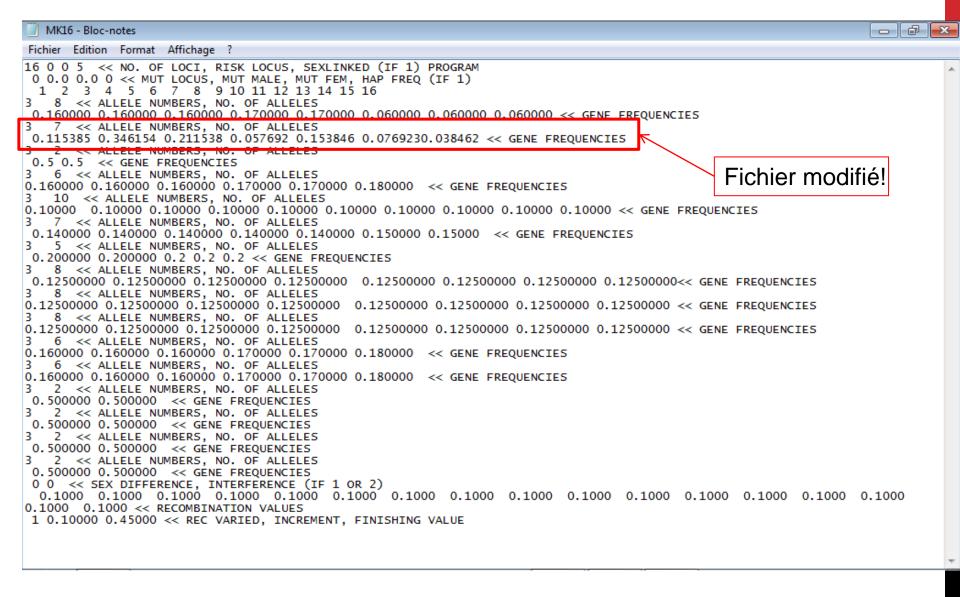
List of markers close to AFM273yf9/(AC)n system

Families (# of ge	enotyped individua	al)	
102 (15)	1331 (17)	1332 (15)	1347 (16)
1362 (17)	1413 (18)	1416 (13)	884 (16)

agment sizes		Allele frequencies	
Fragment	Size (Mb)	Allele	Frequency
1	0.207	1	0.115385
2	0.199	2	0.346154
3	0.201	3	0.211538
4	0.193	4	0.057692
5	0.205	5	0.153846
6	0.203	6	0.076923
7	0.209	7	0.038462

Etape 2: Remplacez ses valeurs dans le fichier MK16.par Exemple du marqueur 2

```
MK16 - Bloc-notes
 Fichier Edition Format Affichage ?
16 0 0 5 << NO. OF LOCI, RISK LOCUS, SEXLINKED (IF 1) PROGRAM
  0 0.0 0.0 0 << MUT LOCUS, MUT MALE, MUT FEM, HAP FREQ (IF 1)
    1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16
   8 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
    7 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
  0.140000 0.140000 0.140000 0.140000 0.140000 0.150000 0.15000 << GENE FREQUENCIES
 3 Z << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES
  0.5 0.5 << GENE FREQUENCIES
3 6 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
0.160000 0.160000 0.160000 0.170000 0.170000 0.180000 << GENE FREQUENCIES
 3 10 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
0.10000 0.10000 0.10000 0.10000 0.10000 0.10000 0.10000 0.10000 0.10000 0.10000 << GENE FREQUENCIES
 3 7 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
  0.140000 0.140000 0.140000 0.140000 0.150000 0.15000 << GENE FREQUENCIES
3 5 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES
  0.200000 0.200000 0.2 0.2 0.2 << GENE FREQUENCIES
         8 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
  0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000
         8 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 << GENE FREQUENCIES
         8 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 0.12500000 << GENE FREQUENCIES
         6 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES
0.160000 0.160000 0.160000 0.170000 0.170000 0.180000 << GENE FREQUENCIES
         6 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
0.160000 0.160000 0.160000 0.170000 0.170000 0.180000 << GENE FREQUENCIES
         2 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
 0.500000 0.500000 << GENE FREQUENCIES
3 2 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
  0.500000 0.500000 << GENE FREQUENCIES
 3 2 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
  0.500000 0.500000 << GENE FREQUENCIES
         2 << ALLELE NUMBERS, NO. OF ALLELES</p>
  0.500000 0.500000 << GENE FREQUENCIES
  0 0 << SEX DIFFERENCE, INTERFERENCE (IF 1 OR 2)
     0.1000 \quad 0
 0.1000 0.1000 << RECOMBINATION VALUES
  1 0.10000 0.45000 << REC VARIED, INCREMENT, FINISHING VALUE
```



QUESTION 5 : INDIQUEZ À QUOI SERVENT SES TROIS ÉTAPES POUR EFFECTUER LES ANALYSES DE LIAISONS. LCP, PEDIN, LRP

NB: Sur un ordinateur personnel:

- -Créer un répertoire de travail avec tous les fichiers
- -Trouver le programme cmd.exe et le COPIER dans le répertoire de travail
- -Trouver le programme config.nt, le COPIER dans le répertoire de travail
- Ouvrir config.nt avec le bloc note et modifié les dernières lignes pour avoir:

```
dos=high, umb
device=%SystemRoot%\system32\himem.sys
device=%SystemRoot%\system32\ansi.sys
files=40
```

- -On peut commencer!
- -Attention, certain programme fonctionne en anglais (en tout cas sur ordinateur personnel!) le clavier est donc en querty!

```
Ctrl+Z=Ctrl+W
_ = majuscule +)
```

UTILISATION DE LINKAGE

→ L'emploi de ce logiciel nous permet de tester l'analyse de liaison entre 2 ou plusieurs marqueurs, par l'utilisation successive de 3 commandes:

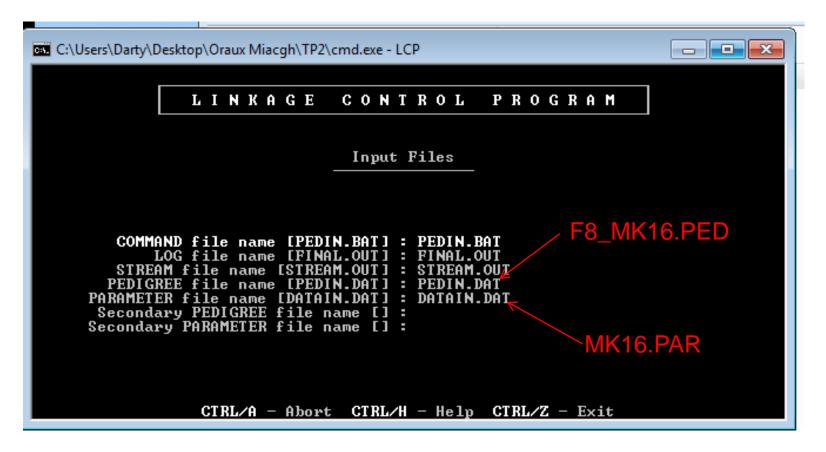
Linkage Control Program (LCP)

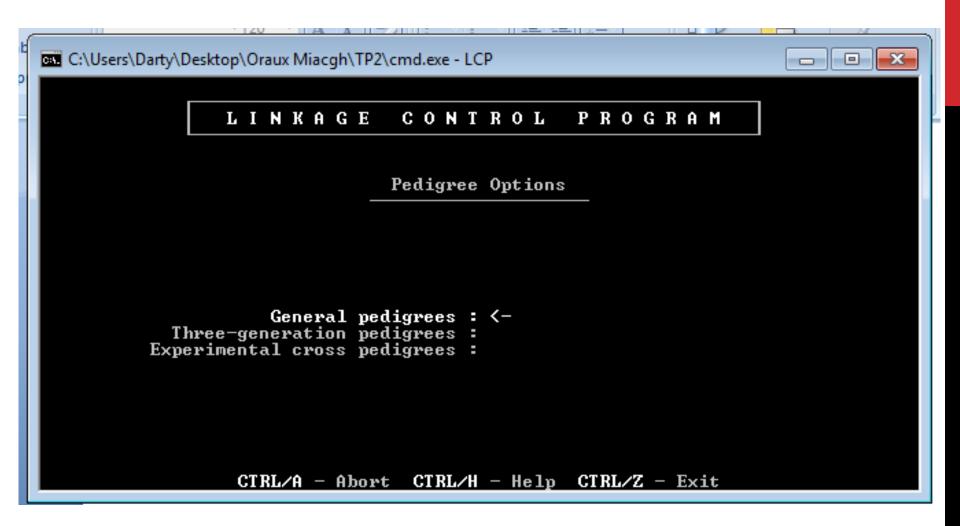
PEDIN

Linkage Report Program (LRP)

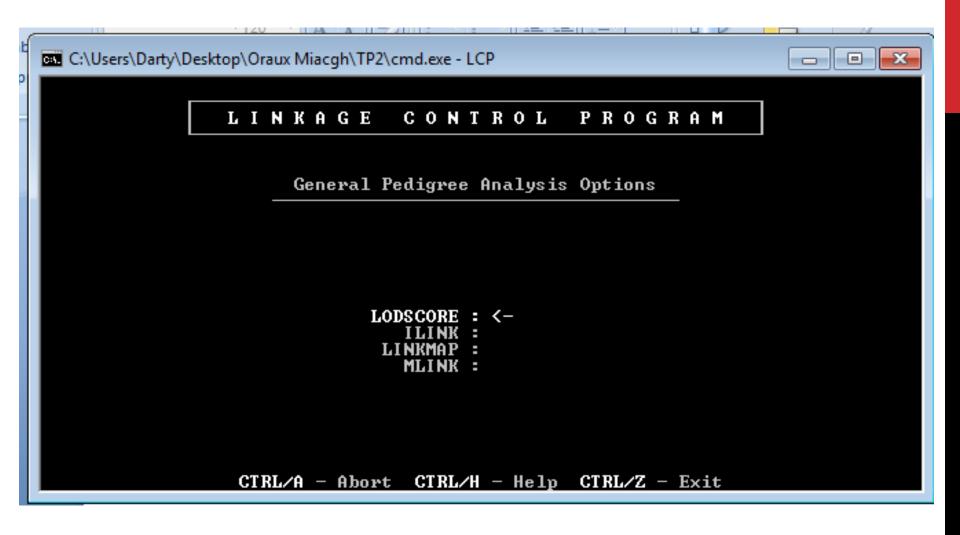
LINKAGE CONTROL PROGRAM (LCP)

Cette commande nous permet de créer un fichier de commande prenant en compte les informations décrites dans les fichiers familiales et paramètres





Page down...



Choisir le type d'analyse a effectuer et faire « entrer »

Les types d'analyses vues en TP

MKLINK

```
Locus order [] : 1 2 (ordre des locus)
Recombination fractions [.1] : 0 (valeur initiale de \theta)
Recombination varied [1] : 1
(variation d'un seul taux de recombinaison;
plusieurs régions possibles quand plus de deux loci)
Increment value [.1] : .1 (valeur du pas )
Stop value [.5] : .5 (valeur finale de \theta)

Calcul du lodscore entre les locus 1 et 2
Pour les valeurs de \theta: 0, 0.1, 0.2, 0.3, 0.4,0.5
```

LODSCORE

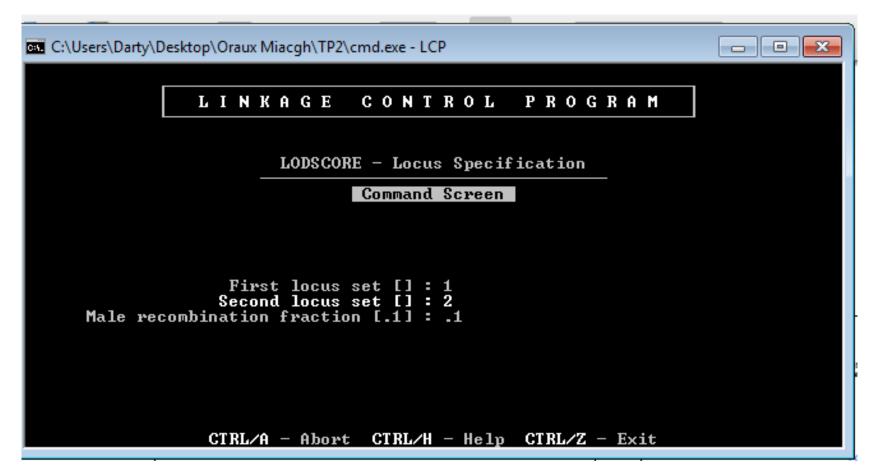
First locus set []: 1
Second locus set []: 2
Male recombination fraction [.1]: .1
General Pedigrees
LOD SCORE

Recherche de la valeur de θ entre les locus 1 et 2 pour lequel le lodscore est maximum; valeur de ce lodscore

Analyse LODSCORE:

```
C:\Users\Darty\Desktop\Oraux Miacgh\TP2\cmd.exe - LCP
                                                                      - - X
                 LINKAGE CONTROL PROGRAM
                       LODSCORE - Sex Difference Options
                No sex difference : <-_
Varying sex difference :
                  CTRL/A - Abort CTRL/H - Help CTRL/Z - Exit
```

Page down...



LOD SCORE

Recherche de la valeur de θ entre les locus 1 et 2 pour lequel le lodscore est maximum Ce programme donne la valeur de ce θ

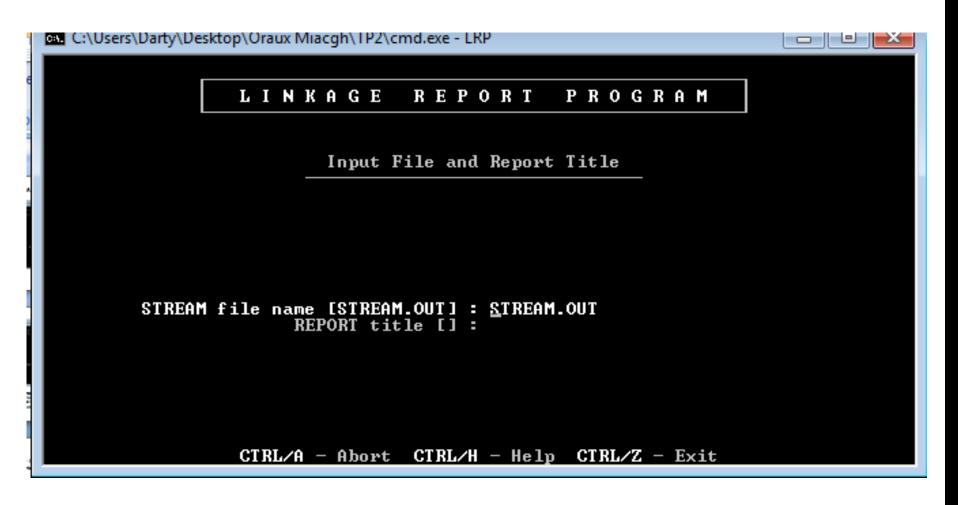
Page down... ici on retourne a la page d'acceuil, il faut sortir du programme Ctrl+Z

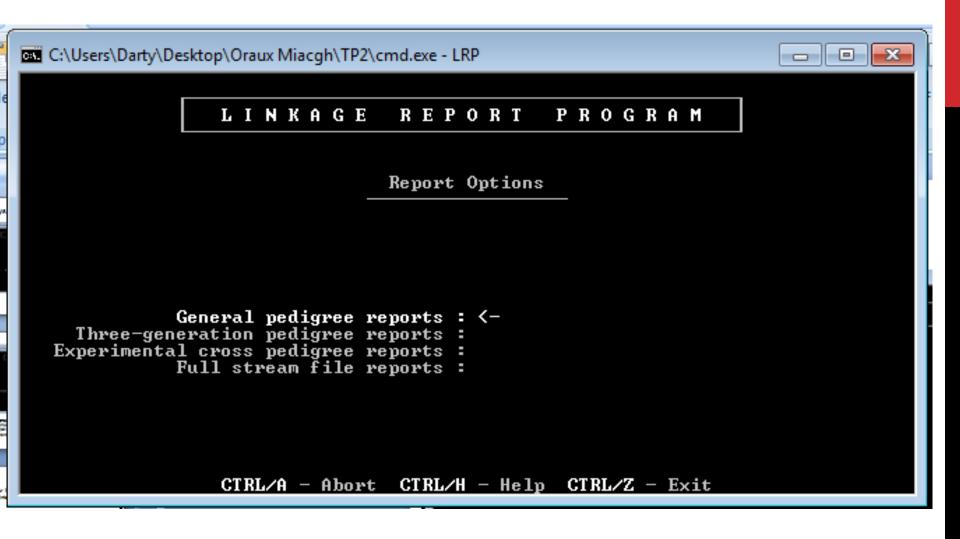
PEDIN

Cette commande est ce que l'on appel un "fichier exécutable" qui va permettre de lancer les analyses créées par LCP

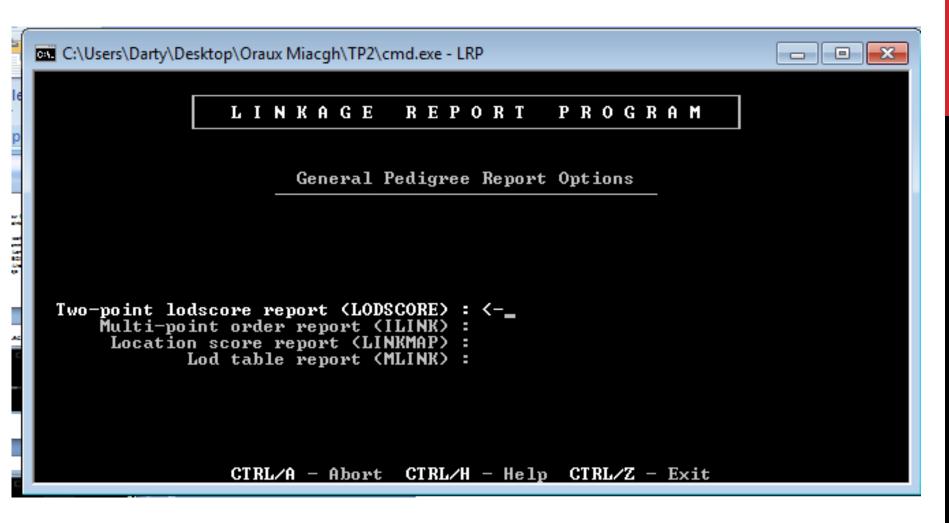
LINKAGE REPORT PROGRAM (LRP)

Cette commande récupère l'ensemble des données obtenues par la commande PEDIN, puis les restitue sous une forme "lisible"



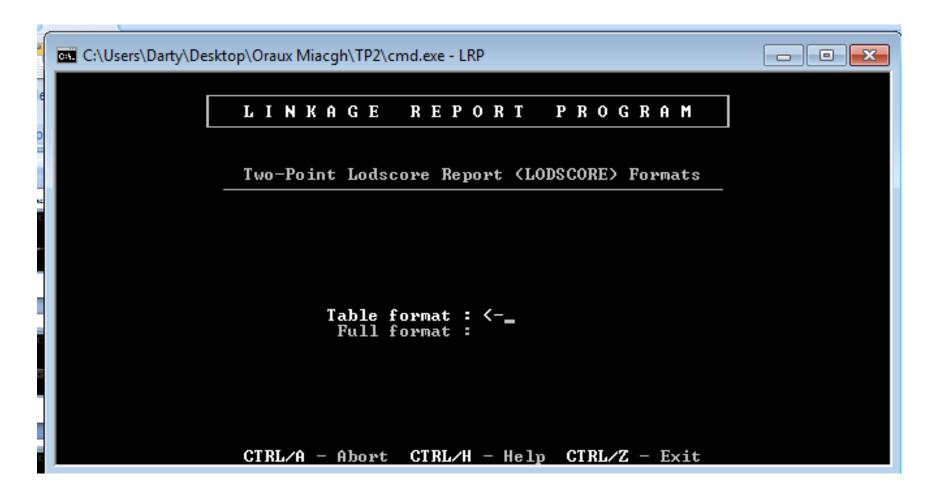


Page down...

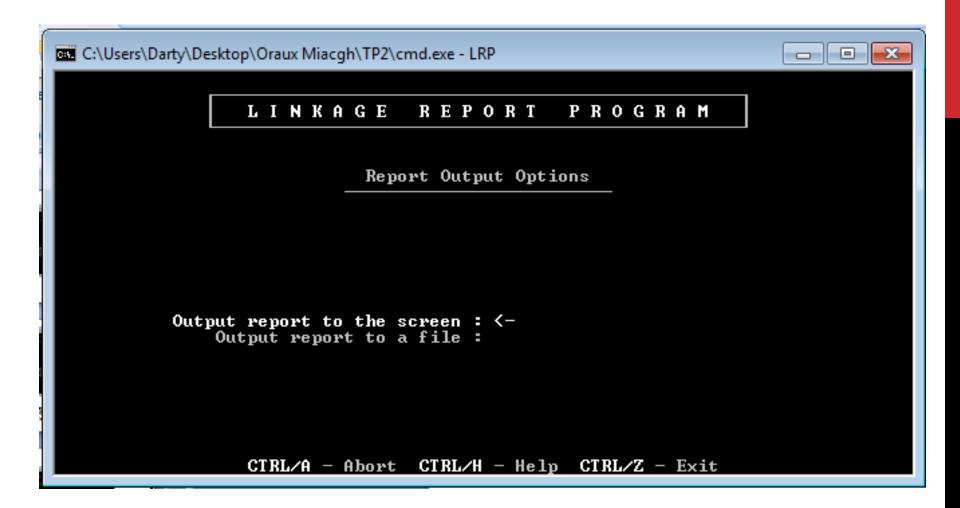


A cette étape on choisit les résultats que l'on veut visualiser grâce aux flèches de navigation et page down!

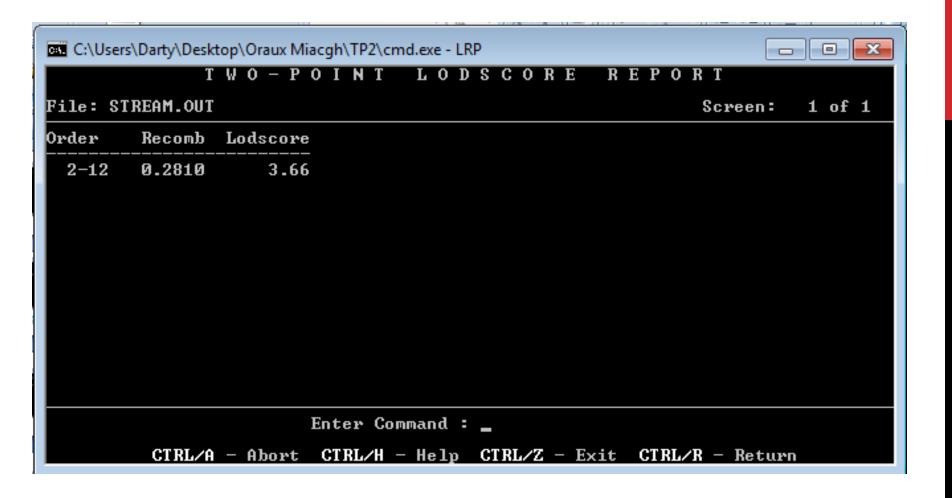
On choisi ici LODSCORE car c'est l'analyse que l'on a fait.



Page down...



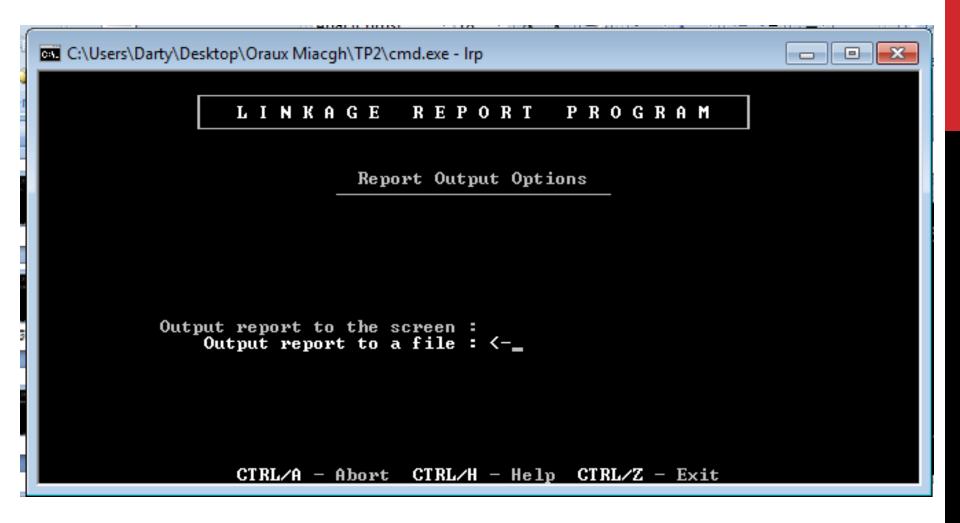
Page down...



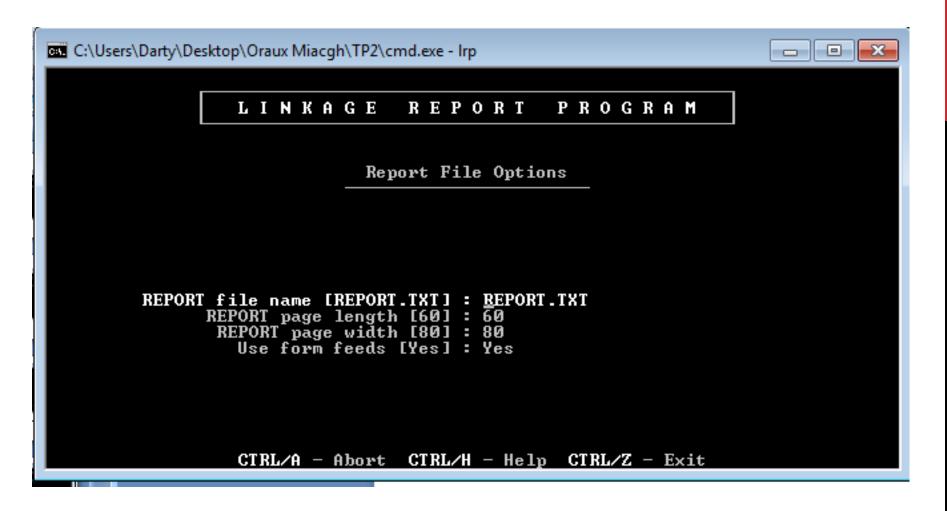
On a les résultats sur la fenêtre de commande on peut également le mettre dans un fichier.

Retour: Ctrl+R

Puis choisir « Output report to a file »



Page down...



Mettre le nom du fichier texte que l'on veut (ici report.txt)

Page down...

Retour à l'écran d'accueil! Sortir du programme grâce à la commande Ctrl+Z

om	Modifié le	Туре	Taille
⊑ cmd	14/07/2009 03:14	Application	295 Ko
F8_MK16.don	24/01/2006 17:41	Fichier DON	11 Ko
F8_MK16.PED	14/03/2011 17:23	Fichier PED	16 Ko
] FINAL.bak	14/03/2011 17:30	Fichier BAK	1 Ko
] FINAL.OUT	14/03/2011 17:32	Fichier OUT	1 Ko
LCP	24/01/2006 17:39	Application	159 Ko
LODSCORE	24/01/2006 17:39	Application	141 Ko
LRP	24/01/2006 17:40	Application	191 Ko
LSP	24/01/2006 17:40	Application	268 Ko
MAKEPED	24/01/2006 17:40	Application	43 Ko
MAPFUN	24/01/2006 17:40	Application	24 Ko
〗 MK16	24/01/2006 17:41	Fichier PAR	3 Ko
MLINK	24/01/2006 17:40	Application	115 Ko
S PEDIN	14/03/2011 17:32	Fichier de comma	2 Ko
PREPLINK	24/01/2006 17:40	Application	56 Ko
REPORT	14/03/2011 17:39	Document texte	1 Ko
STREAM.bak	14/03/2011 17:30	Fichier BAK	1 Ko
STREAM.OUT	14/03/2011 17:32	Fichier OUT	1 Ko
UNKNOWN	24/01/2006 17:41	Application	44 Ko

Le fichier est automatiquement créer dans le dossier ! L'ouvrir et comtempler votre œuvre! Fichier Edition Format Affichage ?

TWO-POINT LODSCORE REPORT

Report Title :

Report File : REPORT.TXT

Report Date : 19-May-131 03:51:55

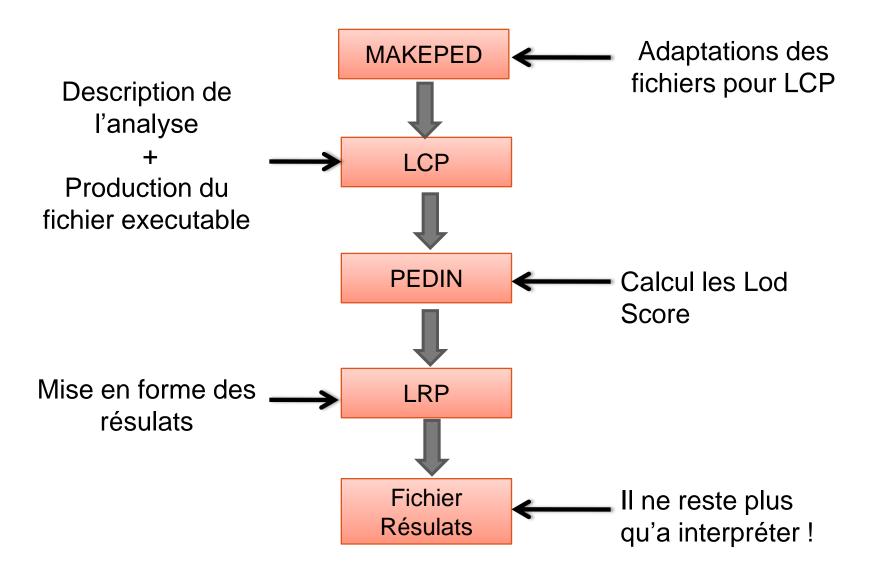
Stream File : STREAM.OUT

Stream Date : 19-May-131 03:45:57

TWO-POINT LODSCORE REPORT Page: 2

Order Recomb Lodscore -----2-12 0.2810 3.66

CONCLUSION





Merci de votre attention!!