

Proposition de stage de 6 mois

Lieu : Hospices Civils de Lyon, Groupement Hospitalier Est, Centre de Biologie et Pathologie Est

Sujet : Élaboration d'un pipeline diagnostique de détection des CNV sur génome complet

L'utilisation du séquençage à haut débit pour le diagnostic de maladies génétiques s'est rapidement développé dans les hôpitaux ces dernières années, avec la mise en place d'analyses d'une partie du génome du patient (panels de gènes, exomes). Depuis 3 ans, le Laboratoire de Cytogénétique des Hospices Civils de Lyon (HCL) s'intéresse à l'utilisation du séquençage complet du génome pour l'identification des points de cassure afin d'étudier les remaniements chromosomiques (translocations, insertions, délétions, inversions etc.). Afin de compléter cette analyse des points de cassure, le laboratoire souhaite mettre en place un pipeline robuste d'identification des variations du nombre de copies (CNV, pour *Copy Number Variants*) pouvant être utilisé en diagnostic.

Le travail proposé comprend 3 principales étapes :

1. Identification des outils les plus prometteurs par une revue de la littérature
2. Tests et comparaisons des outils sélectionnés sur des données de patients pour lesquelles les CNV ont été identifiés au préalable par une autre technique (CGH array)
3. Élaboration du pipeline définitif d'analyse et mise en production pour le diagnostic.
Ce pipeline devra permettre de passer des données brutes de séquençage à un fichier tabulé de CNV, annotés, interprétables pour le biologiste ou le clinicien. Il pourra être utilisé soit sur des serveurs de calcul locaux, soit sur un cluster de calcul distant.

Prérequis : maîtrise de l'environnement linux ainsi que d'un ou plusieurs langages de scripts (bash/perl/python), utilisation des outils de développement collaboratif (git), connaissances de base en génétique et concernant les données de séquençage à haut débit, intérêt pour le travail en milieu hospitalier.

Ce travail sera réalisé au sein de la Cellule Bioinformatique de la plateforme de séquençage à haut débit des Hospices Civils de Lyon.

Contacts :

Bioinformatique : Claire Bardel (claire.bardel@univ-lyon1.fr) et Pierre-Antoine Rollat-Farnier (pierre-antoine.rollat-farnier@chu-lyon.fr)

Cytogénétique : Caroline Schluth-Bolard (caroline.schluth-bolard@chu-lyon.fr)