

**INRA**  
SCIENCE & IMPACT

**Détection de QTL dans des « dispositifs familiaux »**

**QTLMaP**

Pascal LE ROY 26 / 06 / 2013

---

---

---

---

---

---

---

---

### Association et liaison

**Analyse d'association (LD) :**  
Intra-population,  
estimer l'effet  
du génotype aux marqueurs  
sur le caractère

**Analyse de liaison (LA) :**  
Intra-famille,  
estimer l'effet  
des allèles transmis  
aux marqueurs  
sur le caractère

INRA .02  
Pascal LE ROY 26 / 06 / 2013

---

---

---

---

---

---

---

---

### Co ségrégation des allèles

1 position :

1 père :

1 descendant :

$\pi_x = \text{Probabilité d'avoir reçu "1" en } x \text{ sachant les allèles reçus aux marqueurs à gauche et à droite de } x$

$\pi_x = (1-\theta)(1-\theta)/((1-\theta)(1-\theta) + \theta\theta)$

INRA .03  
Pascal LE ROY 26 / 06 / 2013

---

---

---

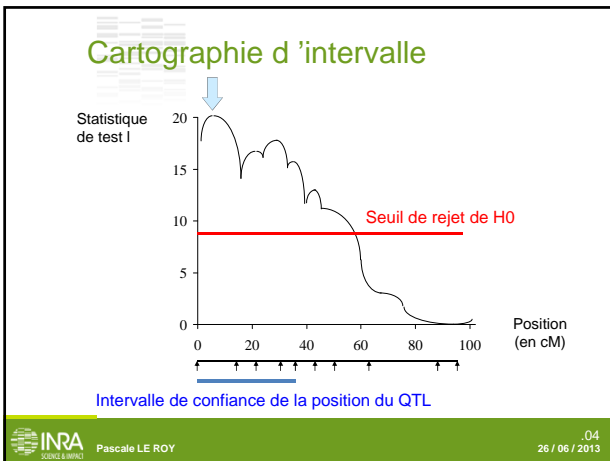
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

### QTLMaP

Un logiciel dédié  
à la dissection de la variabilité génétique  
des caractères  
dans des dispositifs familiaux  
(mélanges de demi frères et pleins frères)

INRA  
Pascal LE ROY

.05  
26 / 06 / 2013

---

---

---

---

---

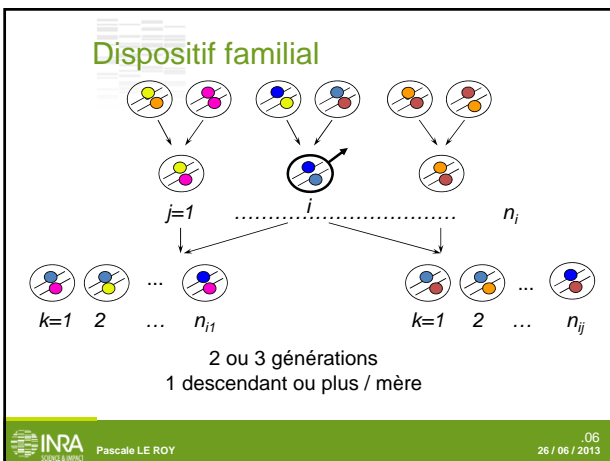
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

### Information

Observée	$\left\{ \begin{array}{l} M \\ Y_{ijk} \end{array} \right.$	Phénotype aux marqueurs
		Phénotype au caractère quantitatif
Cachée	$\left\{ \begin{array}{l} hs_i \\ hd_{ij} \\ t_{ijk} \end{array} \right.$	Phase du père $i$
		Phase de la mère $ij$
		Allèle QTL transmis au descendant $ijk$
Inconnue	$\left\{ \begin{array}{l} x \\ a_{si} \ a_{dij} \end{array} \right.$	Position du QTL
		Effets QTL

INRA UMRI 1213 Pascale LE ROY .07  
26 / 06 / 2013

---

---

---

---

---

---

---

---

### Vraisemblance

Exemple : 1 caractère; 1 QTL; analyse LA

Probabilités des phases parentales

$\Lambda^x =$  Probabilité de transmission à la position  $x$

Fonction de pénétrance

$$\prod_i \sum_{hs_i} p(hs_i | M)$$

$$\prod_j \sum_{hd_{ij}} p(hd_{ij} | hs_i, M)$$

$$\prod_k \sum_{t_{ijk}} p(t_{ijk} | hs_i, hd_{ij}, M)$$

$$f(y_{ijk} | t_{ijk}, M)$$

INRA UMRI 1213 Pascale LE ROY .08  
26 / 06 / 2013

---

---

---

---

---

---

---

---

### Phases parentales

$p(h)$  exactes

- $p(hs_i | M) \max \rightarrow \hat{hs}_i$
- plusieurs  $hd_{ij}$

Quelques marqueurs

$\Lambda^x =$

$$\prod_i \prod_j \sum_{hd_{ij}} p(hd_{ij} | \hat{hs}_i, M)$$

$$\prod_k \sum_{t_{ijk}} p(t_{ijk} | \hat{hs}_i, hd_{ij}, M)$$

$$f(y_{ijk} | t_{ijk}, M)$$

INRA UMRI 1213 Pascale LE ROY .09  
26 / 06 / 2013

---

---

---

---

---

---

---

---

### Phases parentales

Phase la « plus probable »  $h$

- $\hat{h}s_i$
- $\hat{h}d_{ij}$

SNP

$$A^x = \prod_i \prod_j p(t_{ijk} | \hat{h}s_i, \hat{h}d_{ij}, M) f(y_{ijk} | t_{ijk}, M)$$

INRA  
Pascal LE ROY .010  
26 / 06 / 2013

---

---

---

---

---

---

---

---

### Fonction de pénétrance

Linéarisation de la vraisemblance

$$A^x = \prod_i \prod_j p(t_{ijk} | \hat{h}s_i, \hat{h}d_{ij}, M) f(y_{ijk} | t_{ijk}, M)$$

$$f(y_{ijk} | \hat{h}s_i, \hat{h}d_{ij}, M) \sim N(\mu_{ijk}(\hat{h}s_i, \hat{h}d_{ij}, M); \sigma_i^2)$$

$\mu_{ijk}(\hat{h}s_i, \hat{h}d_{ij}, M)$  est la somme pondérée des moyennes possibles des  $y_{ijk}$  sachant  $\hat{h}s_i, \hat{h}d_{ij}$  et  $M$

Exemple : pénétrance normale ; SNP

INRA  
Pascal LE ROY .011  
26 / 06 / 2013

---

---

---

---

---

---

---

---

### Fonction de pénétrance

$$f(y_{ijk} | \hat{h}s_i, \hat{h}d_{ij}, M)$$

Caractères : 1, 2, ... n \*1000  
normal, discret, survie  
avec ou sans effets « parasites »

QTL : 1, 2, ... n  
liés ou non  
avec ou sans interaction avec les effets parasites

Modèle : LA  
LD  
LDLA

INRA  
Pascal LE ROY .012  
26 / 06 / 2013

---

---

---

---

---

---

---

---

## Ce que fait QTLMap

Teste la ségrégation de QTL  
dans des dispositifs expérimentaux

- ✓ Estime les effets et les positions des QTL
- ✓ Fonctionne avec des données haut débit (SNP et eQTL)
- ✓ Traite les caractères discrets et de survie
- ✓ Permet des analyses multicaractères
- ✓ Permet des analyses multi QTL
- ✓ Permet des analyses LA, LD et LDLA



---

---

---

---

---

---

---

---