

Compte Rendu Visio Conférence PepiAnnot

27 nov 2019 -10h00 / 11h30

<https://rendez-vous.renater.fr/pepiannot>

Membres (29)	Unité
AMSELEM Joëlle	URGI, INRA Versailles
BOISARD Julie	
BOUDET Nathalie	IPS2, MdC UEVE, Gif sur Yvette
BRIONNE Aurélien	INRA, Tours
BRUNAUD Véronique	IPS2, Gif sur Yvette
CANAGUIER Aurélie	INRA, EPGV, Evry
CHARLES Mathieu	
CHOULET Frédéric	INRA GDEC-UCA, Clermont-Ferrand
CORRE Erwan	CNRS Roscoff
DA-ROCHA Martine	INRA, Sophia Agrobiotech, Antibes
DERRIEN Thomas	IGDR - CNRS - UMR6290, Rennes
DEVILLIERS Hugo	INRA, Micalis, Jouy-en-Josas
DIOT Thomas	
FAIVRE RAMPANT Patricia	
JOETS Johann	INRA, Fermes du Moulon, Orsay
HILLOU Frédérique	INRA sophia antipolis
KORNOBIS Etienne	
KREPLAK Jonathan	INRA, Dijon
LE DANTEC Loïc	INRA Bordeaux
LEGEAI Fabrice	INRA, BIPAA, Rennes
LEROY Philippe	INRA GDEC-UCA, Clermont-Ferrand
MOLLION Maeva	INRA, Fermes du Moulon, Orsay
NEUVEGLISE Cécile	INRA, Micalis, Jouy-en-Josas
ORJUELA Julie	
RIMBERT Hélène	INRA GDEC-UCA, Clermont-Ferrand
ROGIER Odile	INRA Orléans
SIMON Adeline	INRA, Versailles
TOFFANO-NIOCHE Claire	
VELT Amandine	INRA Colmar

Si des personnes manquent dans la liste ne pas hésiter à contacter Véronique ou Philippe pour une mise à jour. **Si besoin compléter et/ou corriger le tableau ci-dessus. Merci par avance.**

Lors de la visio PepiAnnot du 27 novembre :

- Il y avait environ 11 personnes connectées : Loick, Amandine, Odile, Frédérique, Hugo, Philippe, Hélène, Johann, Romane (CDD d'Aurélien), Aurélien, Véronique.
- Frédérique Hillou (Sophia-Antipolis) a rejoint le groupe, elle travaille en bioanalyse sur les interactions plantes-insectes et annotation de familles de gènes (P450) et étude du transcriptome.

Ordre du jour :

1. Prochain thèmes pouvant être abordés 2
2. Johann Joets présente GROM un outil de détection de 2
Publication Smith et al. Lightning-fast genome detection variants with GROM. GigaScience 2017. 2
3. Groupe PepiAnnot en présentiel 3
4. Photo du Jour 3

1. Prochain thèmes pouvant être abordés

- Un exemple d'outils utilisés pour de la comparaison de transcriptomes (de novo ou pas)
- LongReads : outils de correction d'erreurs et mapping + splicing alternatif par Philippe & Véro

→ Prochaine visio sera faite par Julien Rozière (IPS2) sur la comparaison de transcriptome chez le mais en mars 2020 (date précise à fixer début 2020)

2. Johann Joets présente GROM un outil de détection de

Publication Smith et al. Lightning-fast genome detection variants with GROM. GigaScience 2017.

Généralement ces outils de détection de variants sont très gourmands en temps de calcul et GROM est simple et rapide.

Valable pour détection de SNP (SNV), indel courtes, duplications, translocations.

Il n'y a pas de nouveauté coté algorithme car l'outil est basé sur du mapping de reads contre une référence donc ici besoin d'une référence.

GROM en 3 critères (classiquement utilisés):

- profondeur de mapping pour détecter les délétions, duplications et insertions ; début et fin de ces indel
- mapping des PE reads : les outils de mapping tiennent compte de la distance et l'orientation des 2 reads et c'est justement ces anomalies dans les PE qui vont être utilisées par GROM
- coupure des reads (split-read) à cause des indel

Avantages et Inconvénients :

GROM utilise 10 millions de PE reads pour faire n distributions de taille d'insert attendu. Dans un seul fichier BAM on pourrait mélanger plusieurs mapping et donc erreurs dans ce cas à cause du recalcul de la taille d'insert.

GROM est très rapide, le plus performant surtout pour la partie détection de variants. GROM est développé en C (d'où la rapidité), on peut avoir les sources et les modifier (Outil Diffuse pour comparer les versions des sources).

Un problème de GROM est qu'il ne génère pas des fichiers VCF corrects, d'où les corrections de Johann, qu'il a envoyé à l'auteur.

Le problème est aussi le nombre de faux positifs dans les variants structuraux, artefact de mapping. Mais défaut de tous les outils de détection de variants. On peut retirer certains variants en mappant le génome sur lui-même.

Questions :

Estimation du nbr de faux + ? peut-être de l'ordre de 80% mais ça dépend des paramètres de mapping et on pourrait être plus stringent sur la mapping et la profondeur.

Outil pour mapping conseillé ? BWA-MEM, très bien pour garder par défaut les anomalies.

3. Groupe PepiAnnot en présentiel

Pas en 2019 mais plutôt automne 2020

4. Photo du Jour

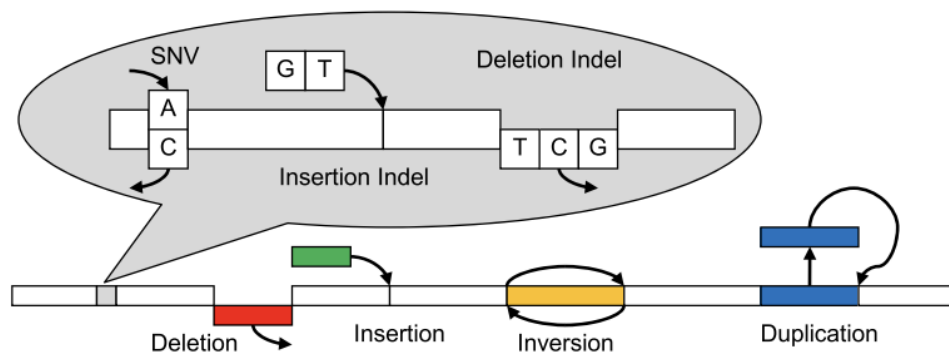


Figure 1: Examples of variants detected by GROM. GROM detects a comprehensive range of variants (SNVs, indels, deletions, insertions, inversions, and duplications). GROM also detects translocations spanning more than 1 chromosome (not shown).