Université du Québec À Montréal
Faculté des Sciences

Automne 2018
Département de Mathématiques

MAT-818E Méthodes statistiques en épidémiologie génétique

Groupe	:	030
Professeur	:	Karim Oualkacha
Bureau	:	PK-5440
Courriel	:	oualkacha.karim@uqam.ca
Page Web	:	http://www.math.uqam.ca/~oualkacha/
Heures de cours	:	Le mercredi de 10h00 à 12h30, salle CB-1370
		Le vendredi de 10h00 à 12h30, salle CB-1370

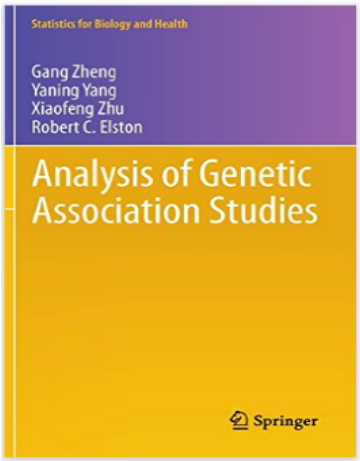
RENSEIGNEMENTS GÉNÉRAUX :

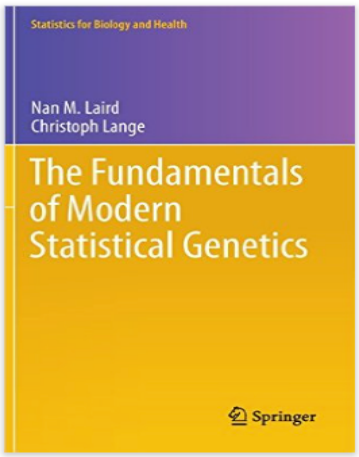
PRÉREQUIS

Il n'y a pas de prérequis pour ce cours. Cependant, l'étudiant-e devra s'assurer de posséder une bonne maîtrise des notions de base en probabilités et statistiques et quelques expériences en progiciel R.

Ouvrages de références

- Les notes de cours seront données en partie au tableau en classe et sous forme de diapositives qui seront disponibles sur le site web du cours. D'autres documents complémentaires seront aussi disponibles au besoin sur le site web du cours. Vous aurez accès au site web du cours via Moodle : http://www.moodle2.uqam.ca/coursv3/
- Livres de référence : Les notes de cours ne sont pas basées sur un seul manuel. Cependant, les livres suivants devraient bien compléter les notes de cours:
  - Nan M. Laird and Christoph Lange (2011). *"The Fundamentals of Modern Statistical Genetics"*, Springer
  - Gang Zheng, Yaning Yang, Xiaofeng Zhu and Robert C. Elston (2012). *"Analysis of Genetic Association Studies"*, Springer





Évaluation

- **Examen (35%** de la note finale**)**: **vendredi** 23 novembre, de 10h00 à 11h30.
- **Article à réviser (30%** de la note finale**):** Chaque étudiant-e doit présenter un article scientifique pendant le cours. Dans cette présentation, l'étudiant doit décrire la problématique, la contribution de l'article ainsi que ses limitations. La présentation doit être d'une durée de 15 minutes suivie de 5 minutes de questions et aura lieu vendredi 23 novembre, de 11h30 à 12h30. Les articles peuvent êtres choisis à partir de la liste des articles qui se trouvent dans la section « **Lecture** » sur le site web du cours.
- **Projet (35%** de la note finale**):** à partir de ce que l'enseignant va proposer comme projet, chaque étudiant-e doit, développer le modèle sous-jacent, performer une analyser de simulation et interpréter les résultats obtenus. Le projet doit être remis 10 jours après que le cours sera terminé, soit lundi le 3 décembre, avant 17h00.

OBJECTIFS GENERAUX

Brève introduction aux concepts génétiques; épidémiologie génétique, concepts et introduction; études d'agrégation familiale; études d'association de population dans le cadre des variantes génétiques communes/rares et phénotypes quantitatifs/qualitatifs; études d'association de données familiales dans le cas des phénotypes quantitatifs et variantes rares/communes; aperçu sur l'analyse de données de méthylation.

OBJECTIFS SPECIFIQUES

À la fin du cours, l'étudiant-e devra être capable de :

1. Connaître les termes de génétique ainsi que les mécanismes génétiques reliés aux méthodes statistiques étudiées.
2. Comprendre chacun des modèles statistiques décrits dans le cours. Être capable de définir les limitations de chacune des méthodes, ainsi que les possibles généralisations.
3. Comprendre les méthodes statistiques utilisées pour l'implémentation de tels modèles.
4. Effectuer des analyses à l'aide des logiciels vus en cours.

CONTENU DU COURS

1. Brève introduction aux concepts génétiques

2. Épidémiologie génétique : Concepts et introduction

Revue des méthodes et des types de données. Calcul de fréquences alléliques. Calculs de fréquences de génotypes. Équilibre de Hardy-Weinberg (HWE). Tester l'HWE.

3. Études d'association de population (Genome-Wide Association Studies, GWAS)

Études cas/contrôles. Tests d'association dans le cas de variantes génétiques communes.

4. Traits quantitatifs

Modèle de Falconer: décomposition de la variance. Modèles à composantes de variances. Approches d'association des variantes communes versus variantes rares. Études d'association de population et de données familiales. Études d'association dans la présence d'une structure dans la population.

5. Données de méthylation

Aperçu sur les données de méthylation et leur rôle dans le domaine de la génétique actuelle. Manipulation des données de methylation à l'aide du progiciel R.