clsa élcv
Canadian Longitudinal Study on Aging
Étude longitudinale canadienne sur le vieillissement

Projet approuvé par l'ÉLCV

Demandeur
Dr Daniel Taliun, Université McGill

Adresse courriel
daniel.taliun@mcgill.ca

Titre du projet
Catalogue complet des variations génétiques annotées et des haplotypes de référence pour l'imputation de génotype afin de soutenir la recherche sur la COVID-19 au Québec

Résumé du projet
La technologie de génotypage reste l'option la plus abordable pour les études d'association pangénomique à grande échelle basées sur la population. Cependant, sur des centaines de millions de variations génétiques connues, une plateforme de génotypage typique n'en évalue qu'environ 1 million. Les millions de variations non évaluées restantes sont déduites à l'aide de méthodes statistiques spécialisées, appelées méthodes d'imputation, à partir d'une collection de génomes de référence. La qualité des variations imputées et des analyses ultérieures dépend de la composition des génomes de référence. L'inférence statistique est meilleure lorsque l'on utilise des génomes de référence qui représentent le mieux la population locale. Cette étude vise à construire les génomes de référence spécifiques à la population de la Biobanque québécoise de la COVID-19 (BQC19). Nous appliquerons ces génomes de référence aux données de génotypes de l'ÉLCV afin d'améliorer la qualité des variations génétiques imputées. Nous testerons les variations imputées pour mesurer les associations avec le diagnostic de COVID-19.

Mots clés
Imputation de génotype, haplotypes de référence, étude d'association pangénomique, association génétique, HLA, COVID-19