



Laboratoire d'accueil : GenPhySE, INRA Toulouse

Encadrants : Thomas Faraut ([thomas.faraut@inra.fr](mailto:thomas.faraut@inra.fr)) et Sarah Djebali ([sarah.djebali-quelen@inra.fr](mailto:sarah.djebali-quelen@inra.fr))

## Détection de variants de structure à l'aide de nouvelles technologies de séquençage (promethion et chromium 10X)

Au-delà du polymorphisme ponctuel de type SNP, les variations de structure contribuent de manière importante à la variabilité génétique au sein des populations. Notre équipe travaille depuis plusieurs années sur la détection de variation de structure pour laquelle elle a développé un pipeline de détection (<https://forgemia.inra.fr/genotoul-bioinfo/cnvpipelines>). L'arrivée de séquenceurs de nouvelle génération (Chromium 10X genomics, Illumina Novaseq, BioNano, Long read Oxford Nanopore) devrait permettre d'améliorer de manière significative la détection de variants de structure complexes. Nous proposons dans le cadre de ce stage d'étendre ce pipeline à la détection de variants à l'aide de ces nouvelles technologies. Il s'agira d'abord d'identifier les outils adaptés parmi les outils disponibles (voir par exemple Sniffles <https://github.com/fritzsedlazeck/Sniffles>) et de démontrer leur pertinence sur des données simulées d'une part et sur des données produites dans le cadre du projet régional SeqOccIn porté par la plateforme de séquençage Get-Plage (<https://get.genotoul.fr>) dans lequel des trios feront l'objet d'un séquençage avec les technologies Chromium 10X et promethion.