



UNIL | Université de Lausanne

Faculté de biologie
et de médecine

Soutenance de thèse

Robin Hofmeister

Maîtrise universitaire ès Sciences en sciences moléculaires du vivant
Université de Lausanne

Soutiendra en vue de l'obtention du grade de
Doctorat ès sciences de la vie (PhD)
de l'Université de Lausanne

sa thèse intitulée :

Les haplotypes dans l'étude génétique des traits complexes

Directeur·trice de thèse :
Monsieur le Professeur
Olivier Delaneau

Cette soutenance aura lieu

**Vendredi 2 juin 2023
à 16h00**

Auditoire B, Génopode, quartier UNIL-Sorge, 1015 Lausanne

L'entrée est publique

Prof. Niko GELDNER
Directeur de l'École Doctorale

17.05.23

Les haplotypes dans l'étude génétique des traits complexes

présentée à la
Faculté de biologie et de médecine
de l'Université de Lausanne
par

Robin Hofmeister

Département de Biologie Computationnelle (DBC)

Les humains sont identiques à 99,9 %. Pouvez-vous le croire? Cependant, malgré cette similitude étroite, même la moindre variation dans les 0,1 % restants peut entraîner des différences significatives dans les traits phénotypiques et la susceptibilité des individus aux maladies. Pour caractériser l'impact de ces variations génétiques, les scientifiques étudient le lien entre génotypes, qui représente le nombre de copies d'une mutation, et phénotypes. Pour cela, ils utilisent des biobanques contenant des données génétiques et phénotypiques pour des dizaines de milliers d'individus. Bien que ces études soient centrées sur les génotypes, les biobanques contiennent de multiples informations "cachées" qui peuvent être exploitées. Les haplotypes, par exemple, représentent des blocs de variants génétiques qui sont hérités ensemble du même parent. Ils peuvent être déduit des biobanques existantes et sont importants pour beaucoup d'analyses en génétique humaine.

À travers divers projets, j'ai maximisé le potentiel des biobanques existantes pour étudier le rôle critique que jouent les haplotypes dans l'étude des traits complexes et des maladies. Pour cela, j'ai premièrement inféré les haplotypes à partir des génotypes, puis déterminer l'origine parentale de ces haplotypes. Ceci a permis de découvrir, entre autres, que certaines différences entre individus ne sont pas seulement dues aux mutations génétiques qu'ils portent, mais dépendent aussi de l'origine parentale de la mutation.