

## LOGICIEL GNALOGIQUE VERSION DU 23 MAI 2007

La version du 23 mai 2007 du logiciel **GNAlogique** est téléchargeable gratuitement à partir de l'adresse : <http://u827.montp.inserm.fr>

Afin d'assurer un bon fonctionnement du logiciel **GNAlogique** sur PC, vous devez installer le logiciel QuickTime® (librement disponible auprès d'Apple®) qui permet une bonne gestion des images.

FONCTION	PAGE
Gestion des arbres généalogiques	<a href="#">2</a>
La reconstruction des haplotypes	<a href="#">3</a>
La création des arbres généalogiques	<a href="#">4</a>
Création de la descendance d'un couple	<a href="#">5</a>
Annotation de l'arbre	<a href="#">5</a>
Impressions et export	<a href="#">8</a>
Sauvegarder et importer un arbre généalogique	<a href="#">9</a>

### Validation et sortie des formulaires

Dans l'ensemble des masques du logiciel **GNAlogique**, la validation des formulaires peut être réalisée par un simple clic sur le bouton **“Valider”**. Cette action peut également être réalisée en utilisant la **touche de validation du pavé numérique**.

Si vous souhaitez sortir d'un masque sans valider les données, vous pouvez cliquer sur le bouton **“Quitter”**. Cette action peut également être réalisée en utilisant la **touche “escape”** également nommée “échappe” du clavier. Les données saisies seront alors définitivement perdues.

# GESTION DES ARBRES GÉNÉALOGIQUES

Le logiciel *GNAlogique* a été créé pour permettre le dessin d'arbres généalogiques et la reconstruction d'haplotypes. Il est développé par C. Bérout et D. Hamroun dans le laboratoire de Génétique Moléculaire de Montpellier dirigé par le Pr Mireille Claustres.



Cet outil est distribué gratuitement à l'ensemble de la communauté scientifique et médicale francophone. Afin de le faire évoluer, nous vous demandons d'envoyer vos commentaires et suggestions à [Christophe Bérout](#).

## La reconstruction des haplotypes

Le logiciel **GNAlogique** pilote le logiciel SimWalk2 qui est développé par l'Université de Californie - Los Angeles (UCLA) et peut être téléchargé à l'adresse suivante :

<http://www.genetics.ucla.edu/software/download?package=2>

ATTENTION, il est indispensable d'installer ce logiciel dans le dossier contenant **GNAlogique** pour les utilisateurs **Windows** et dans le dossier utilisateur pour les utilisateurs de **MacOSX**. Vous devez également copier les 12 fichiers suivants à cet endroit :

BATCH2.DAT

HAPLO-01.001

HEF-01.ALL

HMNDL-01.ALL

LOCUS.DAT

MAP.DAT

PEDIGREE.DAT

PEDRW-01.001

PEN.DAT

QUICK-01.ALL

TABLE-01.ALL

VIDEO-01.TXT

Pour les utilisateurs de **MacOSX**, il est également indispensable que vous modifiez le fichier profile localisé dans le dossier **etc**. Pour cela, vous devez utiliser le terminal et vous connecter en temps que "super user".

Remontez de 2 niveaux avec la commande "**cd ..**" (2 fois),

Vérifiez que le dossier "**etc**" est bien présent à ce niveau à l'aide de la commande "**ls**",

Ouvrez ce dossier à l'aide de la commande "**cd/ etc**",

Editez le fichier "**profile**" grâce à la commande "**vi profile**",

utilisez la touche "**esc**" (échappe) puis "**i**" afin d'activer la fonction d'insertion,

Déplacez-vous à l'aide des flèches sur la ligne : **="/bin:/sbin:/usr/bin:/usr/sbin:/"** et insérez à la fin **"/nom de l'utilisateur/bin"**,

Par exemple pour un utilisateur chris, vous devriez obtenir la ligne :

**="/bin:/sbin:/usr/bin:/usr/sbin:/chris/bin"**

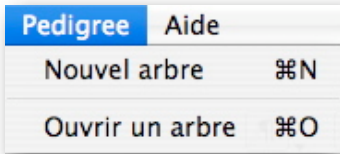
Enregistrez vos modifications en tapant sur la touche "**esc**" puis **":"** et **"w"** (le terme write doit apparaître en bas à gauche de la fenêtre),

Poursuivez en tapant sur la touche "**esc**" puis **":"**, **"q"**, et **"!"**,

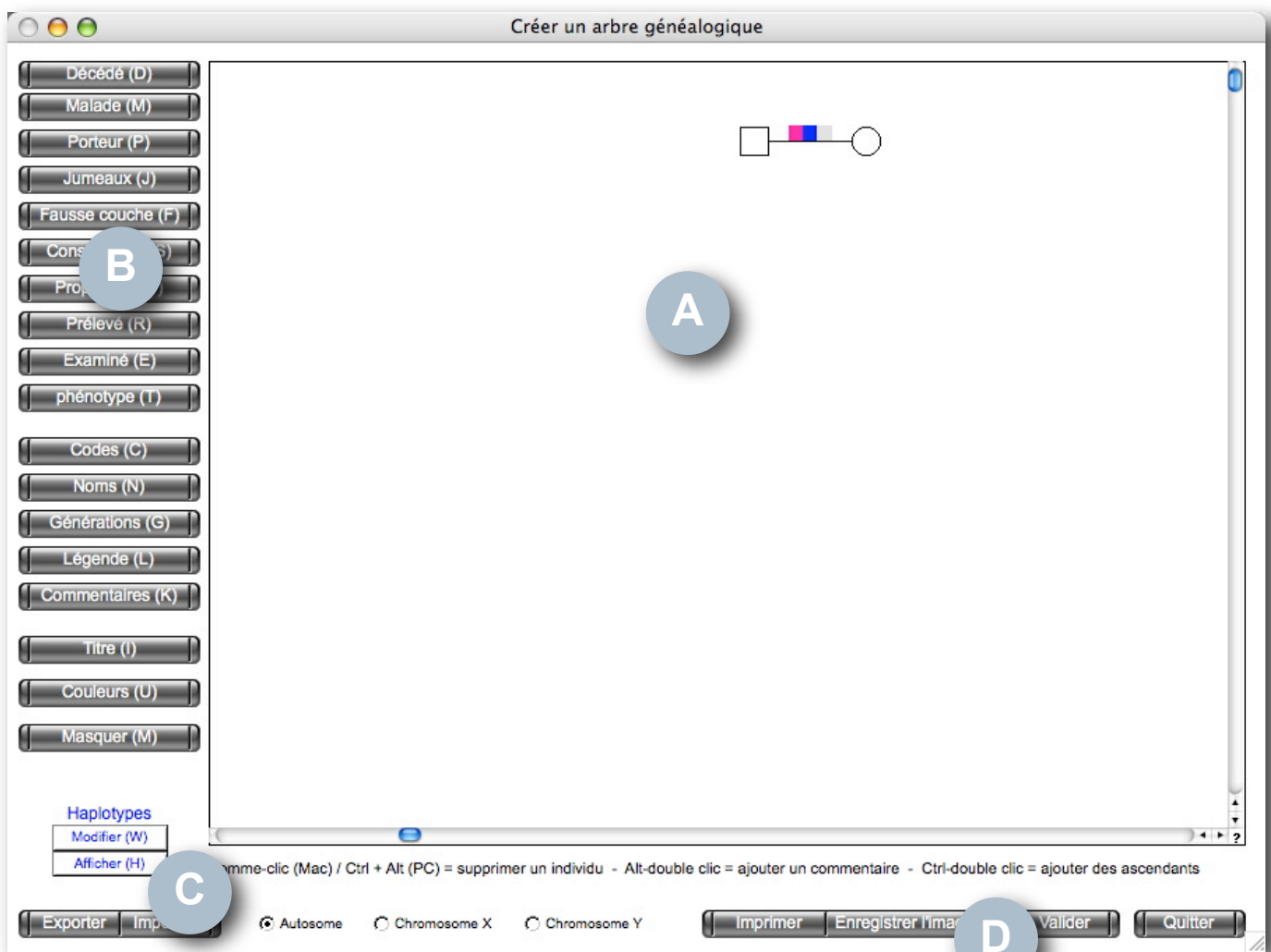
Vous pouvez maintenant quitter le terminal et utiliser simwalk. ATTENTION, cette procédure doit être réalisée pour chaque compte utilisateur (installation dans le dossier utilisateur et modification du fichier profile).

## La création des arbres généalogiques

Pour créer un nouvel arbre généalogique, aller dans le menu **pedigree** et sélectionnez la commande **Nouvel arbre**. Vous pouvez également utiliser le raccourci clavier **⌘** avec la lettre **N (MacOSX)** ou le raccourci **CTRL** avec la lettre **N (PC)**.



Vous obtenez alors la page ci-dessous :



La **zone A** est la zone centrale dans laquelle sera progressivement dessiné l'arbre généalogique, présentée la légende, le titre et éventuellement reconstitués les haplotypes. A chaque bouton est associé un raccourci clavier correspondant à une lettre. Par exemple un clic sur la lettre **L** fait apparaître ou disparaître la **légende**.

La **zone B** contient les différents boutons permettant d'activer les fonctions associées aux arbres généalogiques.

La **zone C** contient les boutons permettant de paramétrer le type de transmission et d'accéder aux génotypes afin de pouvoir reconstituer automatiquement les haplotypes et de les présenter sur le dessin (zone A) par des codes couleurs.

La **zone D** contient différents boutons permettant l'import et l'export d'arbres, la sauvegarde d'une image, la sauvegarde de l'arbre dans **GNAlogique** et bien sûr son impression.

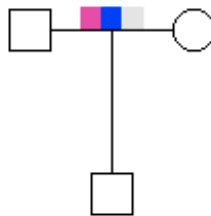
Afin de faciliter l'apprentissage de cet outil, nous vous proposons de suivre pas à pas la création d'un arbre généalogique et d'explorer les différentes options.

## 1 - Création de la descendance d'un couple

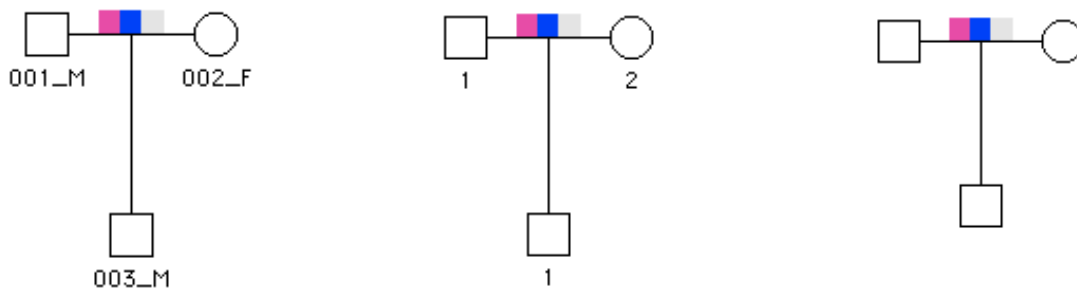
Comme vous le constatez, la zone A contient par défaut un couple. Afin d'affecter à ce couple une descendance, vous pouvez double-cliquer sur les pictogrammes de couleurs (bleu=garçon, rose=filles et gris=fœtus).



Ainsi un double-clic sur le carré bleu permet de créer un garçon :



Afin de pouvoir reconnaître les individus, le logiciel **GNAlogique** leur affecte un code interne (n° d'ordre suivi d'un code genre) qui lui permet de garder les liens entre individus. Grâce aux boutons "Codes (C)", "Génération (G)" et "Noms (N)", vous pouvez annoter cet arbre avec les codes internes (a), les n° d'individus dans la génération (b) ou des noms (c).



Comme vous le constatez, aucun nom n'apparaît lorsque vous choisissez l'option "noms". Pour cela, vous devez en effet renseigner le nom de chaque individu dans la fenêtre de gestion des génotypes (voir plus loin).

## 2 - Annotation de l'arbre

Vous pouvez maintenant enrichir la présentation à l'aide des touches de la zone B. Afin de sélectionner plusieurs éléments auxquels vous souhaitez affecter une caractéristique particulière, maintenez la touche majuscule enfoncée. L'attribution d'une fonction déjà affectée à un individu permet de l'annuler. Les différentes propriétés disponibles sont :

Décédé (D)
Malade (M)
Porteur (P)
Jumeaux (J)
Fausse couche (F)
Consanguins (S)
Propositus (O)
Prélevé (R)
Examiné (E)
Phénotype (T)
Codes (C)
Noms (N)
Génération (G)
Légende (L)
Commentaires (K)
Titre (I)
Couleurs (U)
Masquer (M)

(D) : permet de mentionner que l'individu est décédé (trait oblique);

(M) : rempli le pictogramme de l'individu en noir;

(P) : ajoute un rond de couleur noire au centre du pictogramme de l'individu afin d'indiquer qu'il est transmetteur;

(J) : la sélection de l'individu de gauche (celui qui est né le premier) puis un clic sur la touche J permet d'indiquer que cet individu et son frère ou sa sœur sont des jumeaux. La possibilité d'indiquer qu'il s'agit de jumeaux monozygotes ou dizygotes est proposée lorsque cela est nécessaire;

(F) : permet d'indiquer qu'il s'agit d'une fausse couche qui est symbolisée par un rond noir de taille réduite;

(S) : permet de définir que 2 individus issus de branches différentes de la famille se sont unis;

(O) : indique le propositus (cas index) à l'aide d'une flèche;

(R) : indique que l'individu a été prélevé. La lettre P apparaît en haut à droite de l'individu;

(E) : indique que l'individu a été examiné. La lettre E apparaît en bas à droite de l'individu;

(T) : permet de définir des phénotypes et des codes couleurs qui y sont associés. L'utilisateur peut utiliser la palette des 256 couleurs couplée à la palette des motifs de remplissage afin de personnaliser la représentation;

(C), (N) et (G) : ces options permettent de faire apparaître respectivement soit le code interne de l'individu, soit son nom soit son numéro dans la génération;

(L) : permet de faire apparaître la légende qui sera variable en fonction des choix précédents;

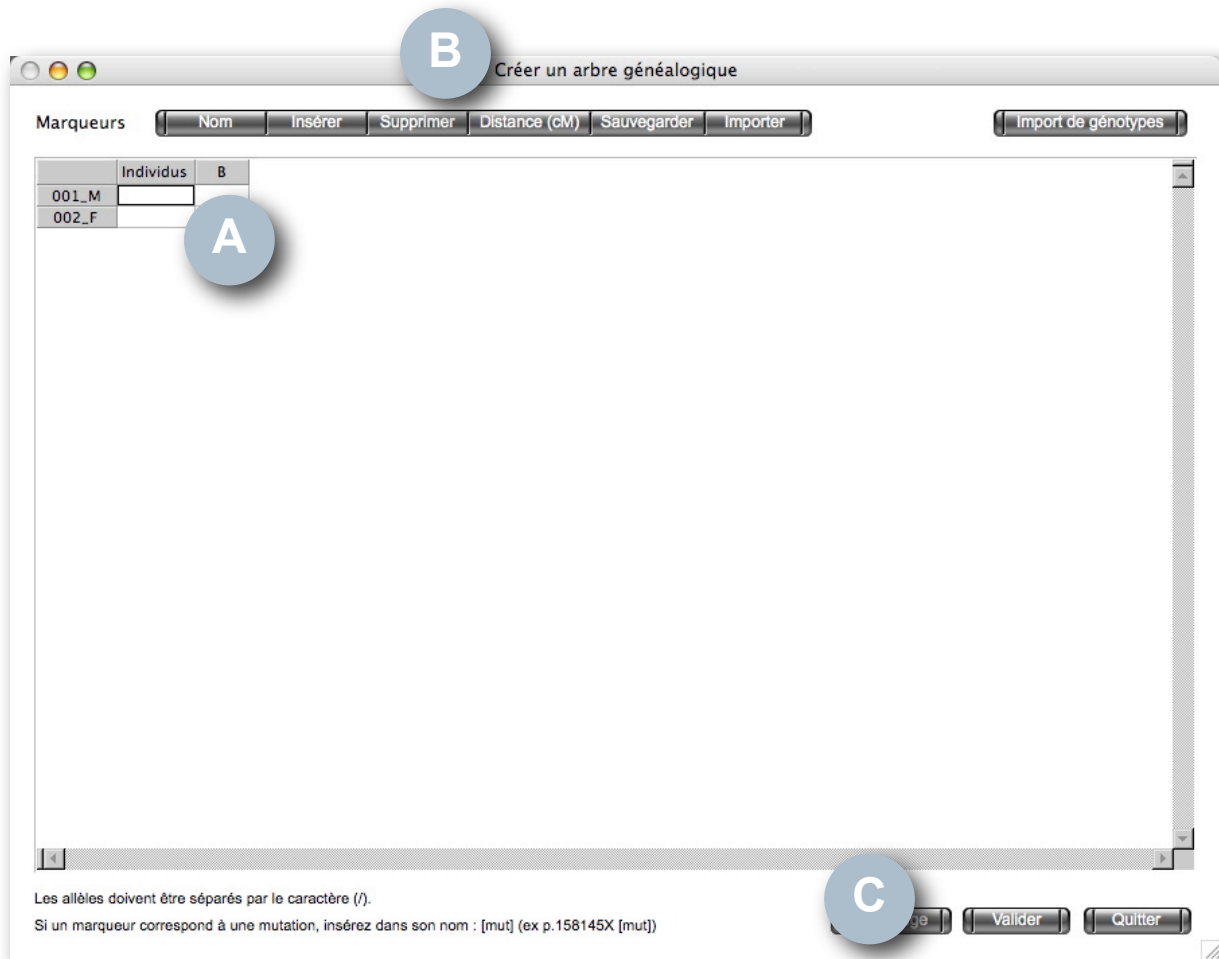
(K) : permet d'affecter un commentaire afin d'enrichir la description de l'individu;

(I) : permet de saisir un titre;

(U) : permet de modifier les couleurs des haplotypes.

(M) : permet de masquer les haplotypes d'un ou de plusieurs individus.

Par ailleurs, vous pouvez affecter manuellement un code échantillon, un nom ou toute autre information d'intérêt grâce à la fonction commentaires (cf. ci-dessus) ou à la colonne nom disponible dans la fenêtre des génotypes. Pour accéder à cette fenêtre, vous devez cliquer sur la touche "Modifier (W)" de la zone C. vous visualisez alors le masque suivant :



Cette fenêtre contient les zones suivantes :

**Zone A** : elle contient les données de génotypes des individus de l'arbre. La première colonne "individus" permet d'affecter un nom ou toute information d'annotation de l'individu (n° d'échantillon...) contenant un maximum de 10 caractères. Ces informations apparaîtront sous le symbole de l'individu. Pour ajouter plus d'information, utiliser la fonction commentaires (cf. ci-dessus).

**Zone B** : elle contient les boutons de gestion du tableau contenant les génotypes.

Le bouton "**Nom**" permet d'affecter un nom à un marqueur (entête de colonne). Si ce nom contient les caractères "[mut]" le logiciel n'indiquera pas cette partie du nom mais considérera ce marqueur comme une mutation. L'utilisateur devra alors utiliser les symboles "+" ou "-" afin d'indiquer la présence ou l'absence de cette mutation. Pour les autres marqueurs, l'utilisateur pourra utiliser des symboles variés à l'exception de l'arobase "@". Chaque allèle devra être séparé par une barre de fraction "/". Ainsi un hétérozygote pourra être indiqué sous la forme "123/134" ou "A/B" et un homozygote sous la forme "123/123" ou "A/A" (notez que les 2 allèles doivent être indiqués dans le cas d'un autosome).

Les boutons "**Insérer**" et "**Supprimer**" permettent de gérer le nombre de marqueurs (colonnes).

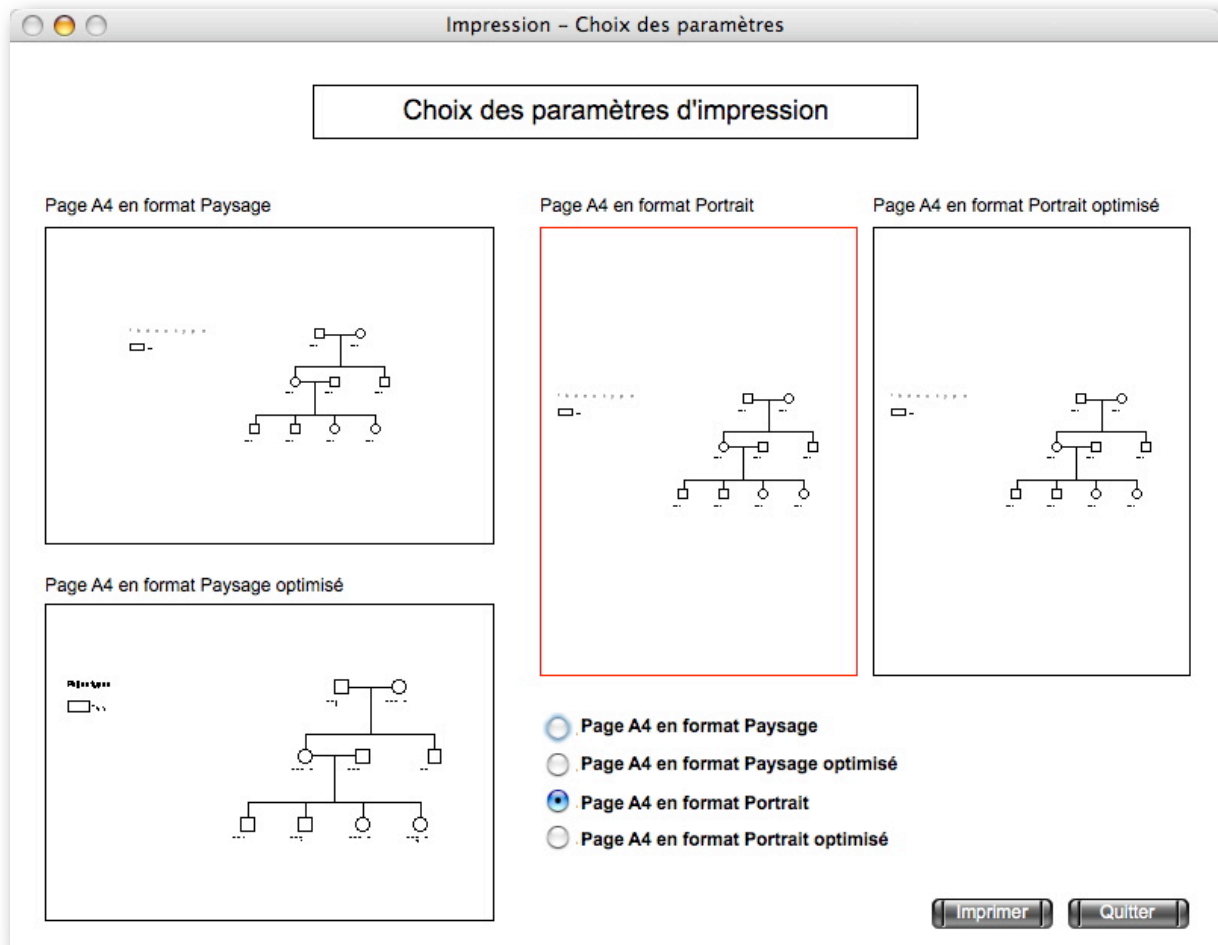
Les boutons "**Importer**" et "**Sauvegarder**" permettent de sauvegarder les noms et l'ordre des marqueurs pour une utilisation ultérieure.

Le bouton "**Distance**" permet d'indiquer le taux de recombinaison entre 2 marqueurs. Cette information est facultative mais permet de réduire les temps de calcul lors de la reconstitution des haplotypes notamment lorsque des recombinaisons ont eu lieu.

Enfin, le bouton "**Import des génotypes**" permet d'importer les informations (code individu et génotypes) à partir d'un export du logiciel GeneMapper® (Applied Biosystems).

### 3 - Impressions et export

Vous pouvez à tout moment imprimer l'arbre généalogique. Compte tenu de la très grande variété des arbres (nombres de générations et nombre d'individus) plusieurs options sont proposées :

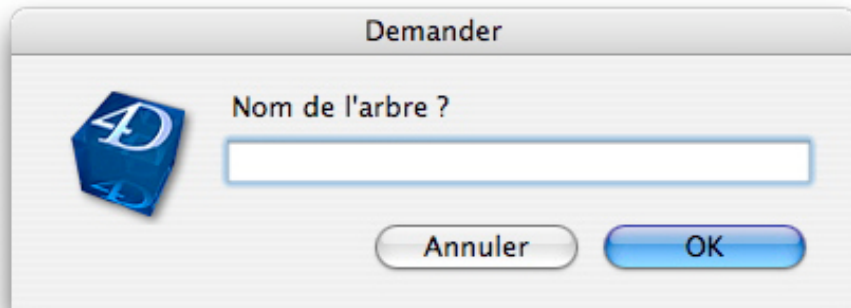


Page A4 en format paysage	Ne modifie pas la taille de l'image et l'imprime sur une page A4. ATTENTION, l'image peut déborder.
Page A4 en format paysage optimisé	Modifie automatiquement la taille de l'image afin de permettre son impression sur une page A4. ATTENTION, la qualité de l'image peut être altérée. Dans ce cas nous vous conseillons d'exporter l'image et de la traiter à partir d'un logiciel de traitement d'image (exemple photoshop®).
Page A4 en format portrait	Ne modifie pas la taille de l'image et l'imprime sur une page A4. ATTENTION, l'image peut déborder.
Page A4 en format portrait optimisé	Modifie automatiquement la taille de l'image afin de permettre son impression sur une page A4. ATTENTION, la qualité de l'image peut être altérée. Dans ce cas nous vous conseillons d'exporter l'image et de la traiter à partir d'un logiciel de traitement d'image (exemple photoshop®).

Un clic sur le bouton **“Enregistrer l'image”** (cf page 4) permet d'exporter l'arbre généalogique sous la forme d'une image au format PICT avec un fond transparent qui facilite son intégration dans des présentations.

## Sauvegarder et importer un arbre généalogique

Le logiciel **GNAlogique** est également une banque de données. Il peut à ce titre enregistrer plusieurs centaines de milliers d'arbres. Pour cela, cliquez simplement sur le bouton "**Valider**" (cf page 4). Vous devrez alors saisir un nom pour cet arbre :



Vous pouvez également exporter les données permettant de reconstruire l'arbre sous la forme d'un fichier texte grâce au bouton "**Exporter**" présent dans la zone C (cf page 4). Un clic sur le bouton "**Importer**" présent dans la zone C (cf page 4) permet ensuite de reconstruire l'arbre à partir des informations contenues dans un fichier texte. Cette fonction est particulièrement utile pour échanger des arbres entre plusieurs utilisateurs.