



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO - BICOCCA

Scuola di Scienze

Dipartimento di Informatica, Sistemistica e Comunicazione

Corso di laurea in Informatica

Estensione di ASGAL per read paired-end

Relatore: Prof. Della Vedova Gianluca

Correlatore: Prof. Rizzi Raffaella

Relazione della prova finale di:

Francesco Porto

Matricola 816042

Anno Accademico 2018-2019

Abstract

In questa tesi si discuterà l'estensione di ASGAL (un tool sviluppato dall' Algo-Lab in grado di rilevare eventi di Alternative Splicing) per il supporto alle read in formato paired-end. Inizialmente verranno introdotti i concetti necessari per comprendere questo documento, oltre ad una panoramica sullo stato dell'arte. Verranno poi evidenziate le principali modifiche apportate ad ASGAL, ponendo l'attenzione sulle differenze tra il formato single-end e quello paired-end. Infine verrà mostrato un esempio di funzionamento, insieme ad alcuni possibili sviluppi futuri.

Contents

1	Introduzione	1
1.1	ASGAL	1

1 Introduzione

1.1 ASGAL

ASGAL (Alternative Splicing Graph Aligner) è un tool per l'identificazione di eventi di Alternative Splicing espressi in un campione di RNA-seq a partire da un'annotazione di un gene. ASGAL si compone di tre step:

- Costruzione dello splicing graph: a partire dall'annotazione di un gene, ASGAL costruisce uno splicing graph¹ che rappresenta la struttura del gene a partire dai trascritti dati in input
- Allineamento Splice-Aware²: ASGAL allinea le read di RNA-Seq con lo splicing graph del gene in input.
- Rilevamento degli eventi di Alternative Splicing: gli allineamenti prodotti dallo step precedente sono analizzati per rilevare gli eventi di alternative splicing indotti dalle read del campione.

¹Uno splicing graph è una struttura a grafo che...

²Splice-Aware significa che...

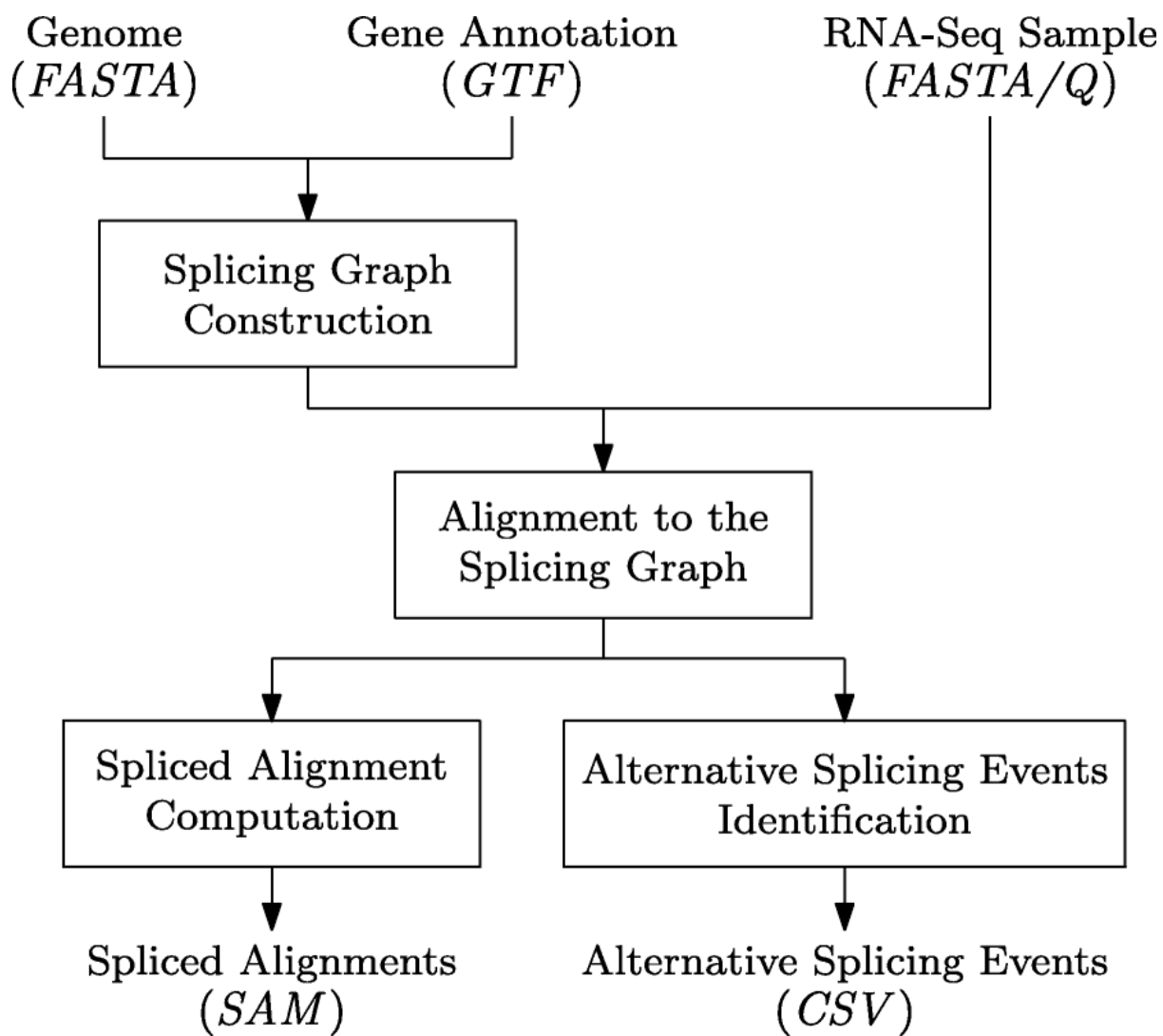


Figure 1: La pipeline di ASGAL illustrata