### FAKULTET ELEKTROTEHNIKE I RAČUNARSTVA

#### BIOINFORMATIKA

# Određivanje poravnanja parova sljedova korištenjem HMM

Autori Tomislav Božurić Martin Pisačić Krešimir Topolovec

Zadatak doc. dr. sc. Mirjana Domazet-Lošo

Siječanj, 2019



#### 1 Opis algoritma i vizualizacija

U ovome radu korišten je modificirani Viterbijem algoritam pomoću kojeg korištnjem dinamičkog programiranja možemo pronaći najvjerojatniju sekvencu skrivenih stanja koja ujedno predstavlja optimalno poravnanje. Da bismo klasičan Viterbijem algoritam tranformirali u HMM, moramo napraviti nekoliko izmjena. Prvo moramo odrediti vjerojatnosti za emitiranje simbola iz stanja i vjerojatnosti tranzicija između pojedinih stanja. Npr. stanje M (match) ima vjerojatnosnu distribuciju

Algoritam: Viterbijev algoritam za HMM [2]

Inicijalizacija:

$$v^{M}(0,0) = 1$$
  
 $v^{\bullet}(i,0) = v^{\bullet}(0,j) = 0$ 

Korak:

za svaki i = 1, ..., n, j = 1, ..., m

$$v^{M}(i,j) = p_{x_{i}y_{i}} \max \begin{cases} (1 - 2\delta - \tau)v^{M}(i-1,j-1) \\ (1 - \epsilon - \tau)v^{X}(i-1,j-1) \\ (1 - \epsilon - \tau)v^{Y}(i-1,j-1) \end{cases}$$
(1)

$$v^{X}(i,j) = q_{x_{i}} \max \begin{cases} \delta v^{M}(i-1,j) \\ \epsilon v^{X}(i-1,j) \end{cases}$$
 (2)

$$v^{Y}(i,j) = q_{y_{j}} \max \begin{cases} \delta v^{M}(i,j-1) \\ \epsilon v^{Y}(i,j-1) \end{cases}$$
(3)

Uvjet zaustavljanja:  $v^E = \max(v^M(n, m), v^X(n, m), v^Y(n, m))$ 

Algoritam: optimalno poravnanje logaritamskih kvota [2] Inicijalizacija:

$$V^{M}(0,0) = -2log(\eta), V^{X}(0,0) = V^{Y}(0,0) = -\infty$$
  
 $V^{\bullet}(i,-1) = V^{\bullet}(-1,j) = -\infty$ 

Korak:

za svaki i = 0, ..., n, j = 0, ..., m osim (0,0):

$$V^{M}(i,j) = s(x_{i},y_{j}) + \max \begin{cases} V^{M}(i-1,j-1) \\ V^{X}(i-1,j-1) \\ V^{Y}(i-1,j-1) \end{cases}$$
 (4)

$$V^{X}(i,j) = \max \begin{cases} V^{M}(i-1,j) - d \\ V^{X}(i-1,j) - e \end{cases}$$
 (5)

$$V^{Y}(i,j) = \max \begin{cases} V^{M}(i,j-1) - d \\ V^{Y}(i,j-1) - e \end{cases}$$
 (6)

Uvjet zaustavljanja:  $V = \max(V^M(n, m), V^X(n, m) + c, V^Y(n, m) + c)$ Pri čemu su:

$$s(a,b) = \log \frac{p_{ab}}{q_a q_b} + \log \left(\frac{1-2\delta-\tau}{(1-\eta)}\right)$$
$$d = -\log \frac{\delta(1-\epsilon-\tau)}{(1-\eta)(1-2\delta-\tau)}$$

$$\begin{aligned} e &= -\log \frac{\epsilon}{1-\eta} \\ c &= \log(1-2\delta-\tau) - \log(1-\epsilon-\tau) \end{aligned}$$

indeks	-1	0	1	2	•••	m
-1	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$
0	$-\infty$	-2logη				
1	$-\infty$					
2	$-\infty$					
•••	$-\infty$					
n	$-\infty$					

indeks	-1	0	1	2	•••	m
-1	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$
0	$-\infty$	$-\infty$				
1	$-\infty$					
2	$-\infty$					
	$-\infty$					
n	$-\infty$					

indeks	-1	0	1	2	•••	m
-1	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$	$-\infty$
0	$-\infty$	$-\infty$				
1	$-\infty$					
2	$-\infty$					
•••	$-\infty$					
n	$-\infty$					

## 2 Analiza točnosti, vremena izvođenja i utroška memorije

- 3 Testiranje
- 3.1 Testiranje na sintetskim podatcima
- 3.2 Testiranje na stvarnim podatcima

### References

- [1] Byung-Jun Yoon. Hidden Markov Models and their Applications in Biological Sequence Analysis. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2766791, US National Library of Medicine, National Institutes of Health, 2009.
- [2] Jun Xie. Pairwise alignment using HMM. http://www.stat.purdue.edu/~junxie/topic4.pdf, Purdue University.