Elementi di Bioinformatica

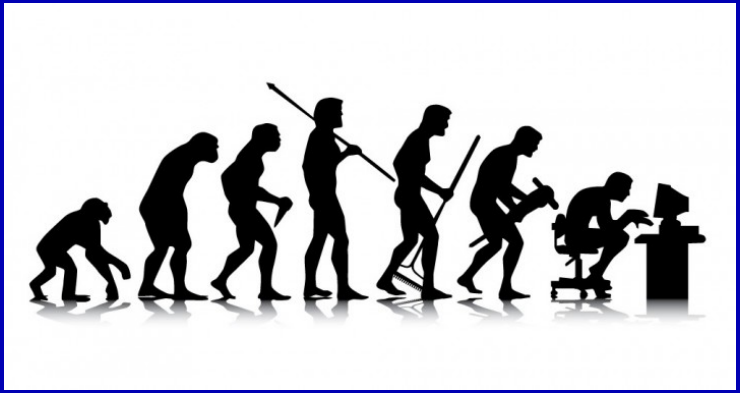
Gianluca Della Vedova

Univ. Milano–Bicocca
https://gianluca.dellavedova.org

24 novembre 2022

Alberi evolutivi — Filogenesi

Evoluzione

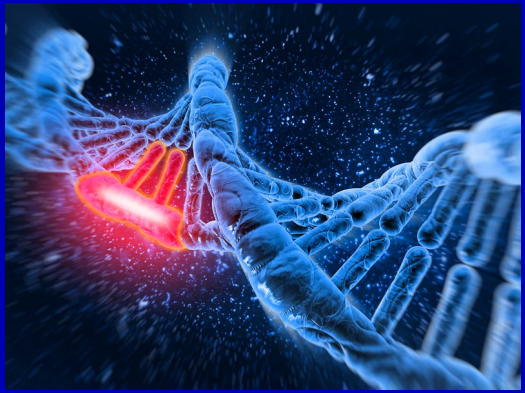


- Effetti visibili in generazioni

Evoluzione

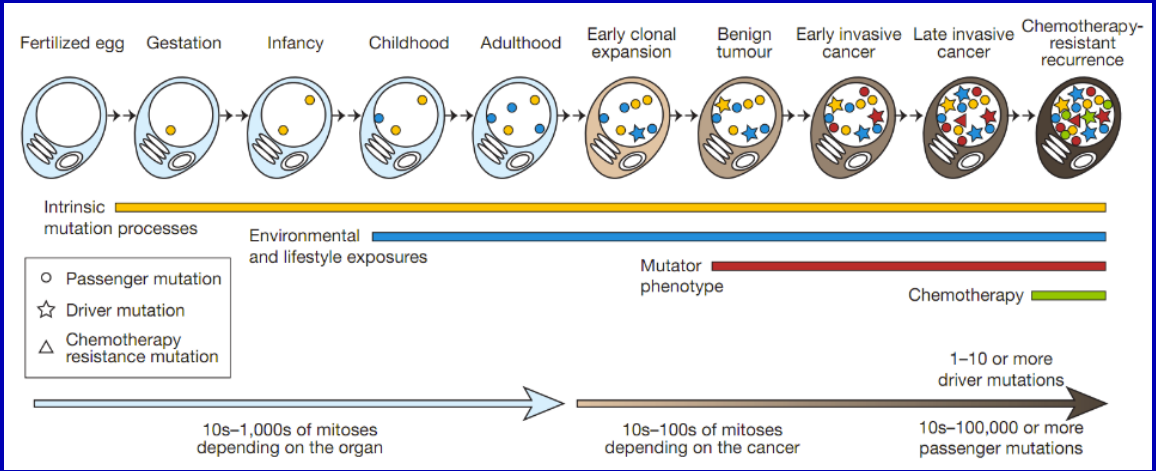
- Effetti visibili in generazioni
- Mutazioni casuali

Mutazioni reali



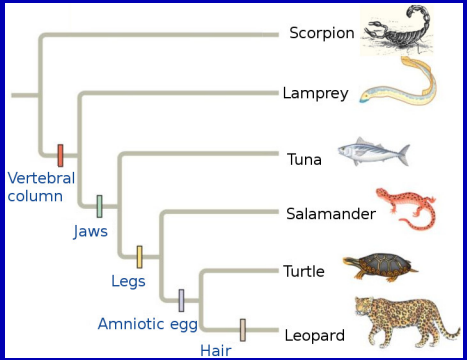
Mutazione fantasiosa

Evoluzione in un individuo



- Cellule accumulano mutazioni durante la vita

Evoluzione basata su caratteri



Regola 1 (semplice)

Ogni carattere è acquisito esattamente una volta nell'albero.

Filogenesi perfetta

Filogenesi perfetta

	A	J	H	L	V
Scorpione	0	0	0	0	0
Anguilla	0	0	0	0	1
Tonno	0	1	0	0	1
Salamandra	0	1	0	1	1
Tartaruga	1	1	0	1	1
Leopardo	1	1	1	1	1

Filogenesi perfetta

	A	J	H	L	V
Scorpione	0	0	0	0	0
Anguilla	0	0	0	0	1
Tonno	0	1	0	0	1
Salamandra	0	1	0	1	1
Tartaruga	1	1	0	1	1
Leopardo	1	1	1	1	1

Problema

Filogenesi perfetta

	A	J	H	L	V
Scorpione	0	0	0	0	0
Anguilla	0	0	0	0	1
Tonno	0	1	0	0	1
Salamandra	0	1	0	1	1
Tartaruga	1	1	0	1	1
Leopardo	1	1	1	1	1

Problema

- Input: matrice binaria M

Filogenesi perfetta

	A	J	H	L	V
Scorpione	0	0	0	0	0
Anguilla	0	0	0	0	1
Tonno	0	1	0	0	1
Salamandra	0	1	0	1	1
Tartaruga	1	1	0	1	1
Leopardo	1	1	1	1	1

Problema

- Input: matrice binaria M
- Output: un albero che spiega M, se esiste

Filogenesi perfetta

	A	J	H	L	V
Scorpione	0	0	0	0	0
Anguilla	0	0	0	0	1
Tonno	0	1	0	0	1
Salamandra	0	1	0	1	1
Tartaruga	1	1	0	1	1
Leopardo	1	1	1	1	1

Problema

- Input: matrice binaria M
- Output: un albero che spiega M, se esiste

Filogenesi perfetta

	A	J	H	L	V
Scorpione	0	0	0	0	0
Anguilla	0	0	0	0	1
Tonno	0	1	0	0	1
Salamandra	0	1	0	1	1
Tartaruga	1	1	0	1	1
Leopardo	1	1	1	1	1

Problema

- Input: matrice binaria M
- Output: un albero che spiega M, se esiste

Algorithm di Gusfield — lineare

Filogenesi perfetta

	A	J	H	L	V
Scorpione	0	0	0	0	0
Anguilla	0	0	0	0	1
Tonno	0	1	0	0	1
Salamandra	0	1	0	1	1
Tartaruga	1	1	0	1	1
Leopardo	1	1	1	1	1

Problema

- Input: matrice binaria M
- Output: un albero che spiega M, se esiste

Algorithm di Gusfield — lineare

1. Radix Sort delle colonne, in ordine decrescente (anche del numero di 1)

Filogenesi perfetta

	A	J	H	L	V
Scorpione	0	0	0	0	0
Anguilla	0	0	0	0	1
Tonno	0	1	0	0	1
Salamandra	0	1	0	1	1
Tartaruga	1	1	0	1	1
Leopardo	1	1	1	1	1

Problema

- Input: matrice binaria M
- Output: un albero che spiega M, se esiste

Algorithm di Gusfield — lineare

1. Radix Sort delle colonne, in ordine decrescente (anche del numero di 1)
2. Costruire l'albero, una specie alla volta

Caratteri e stati

Cambio di stato

Caratteri e stati

Cambio di stato

- Un carattere c è **acquisito** $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 0 a 1 in un arco

Caratteri e stati

Cambio di stato

- Un carattere c è acquisito $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 0 a 1 in un arco
- Un carattere c è perso $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 1 a 0 in un arco (mutazione ricorrente)

Caratteri e stati

Cambio di stato

- Un carattere c è acquisito $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 0 a 1 in un arco
- Un carattere c è perso $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 1 a 0 in un arco (mutazione ricorrente)

Modelli di evoluzione

Ogni carattere c è acquisito esattamente una volta nell'albero.

Caratteri e stati

Cambio di stato

- Un carattere c è acquisito $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 0 a 1 in un arco
- Un carattere c è perso $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 1 a 0 in un arco (mutazione ricorrente)

Modelli di evoluzione

Ogni carattere c è acquisito esattamente una volta nell'albero.

1. Filogenesi perfetta: nessuna mutazione ricorrente, nessuna perdita

Caratteri e stati

Cambio di stato

- Un carattere c è acquisito $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 0 a 1 in un arco
- Un carattere c è perso $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 1 a 0 in un arco (mutazione ricorrente)

Modelli di evoluzione

Ogni carattere c è acquisito esattamente una volta nell'albero.

1. Filogenesi perfetta: nessuna mutazione ricorrente, nessuna perdita
2. Dollo: mutazioni ricorrenti senza limiti, ma senza perdite

Caratteri e stati

Cambio di stato

- Un carattere c è acquisito $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 0 a 1 in un arco
- Un carattere c è perso $\Rightarrow$ lo stato di c passa da 1 a 0 in un arco (mutazione ricorrente)

Modelli di evoluzione

Ogni carattere c è acquisito esattamente una volta nell'albero.

1. Filogenesi perfetta: nessuna mutazione ricorrente, nessuna perdita
2. Dollo: mutazioni ricorrenti senza limiti, ma senza perdite
3. Camin-Sokal: Perdite senza limiti, ma senza mutazioni ricorrenti

Approcci basati su parsimonia.

- Piccola (topologia nota) vs grande (topologia ignota)

Approcci basati su parsimonia.

- Piccola (topologia nota) vs grande (topologia ignota)
- Algoritmo di Fitch

Approcci basati su parsimonia.

- Piccola (topologia nota) vs grande (topologia ignota)
- Algoritmo di Fitch
- Algoritmo di Sankoff

Approcci basati su parsimonia.

- Piccola (topologia nota) vs grande (topologia ignota)
- Algoritmo di Fitch
- Algoritmo di Sankoff
- Confronto

Piccolo problema di parsimonia

Istanza

Piccolo problema di parsimonia

Istanza

- Matrice M con n specie e insieme di m caratteri C.

Piccolo problema di parsimonia

Istanza

- Matrice M con n specie e insieme di m caratteri C.
- Albero T, le cui foglie corrispondono alle specie di M

Piccolo problema di parsimonia

Istanza

- Matrice M con n specie e insieme di m caratteri C.
- Albero T, le cui foglie corrispondono alle specie di M
- Per ogni carattere $c \in C$, un costo w_c fra ogni coppia di stati

Piccolo problema di parsimonia

Istanza

- Matrice M con n specie e insieme di m caratteri C.
- Albero T, le cui foglie corrispondono alle specie di M
- Per ogni carattere $c \in C$, un costo w_c fra ogni coppia di stati

Soluzioni ammissibili

Per ogni carattere $c \in C$, una etichettatura λ_c che assegna ad ogni nodo uno degli stati possibili per C

Piccolo problema di parsimonia

Istanza

- Matrice M con n specie e insieme di m caratteri C.
- Albero T, le cui foglie corrispondono alle specie di M
- Per ogni carattere $c \in C$, un costo w_c fra ogni coppia di stati

Soluzioni ammissibili

Per ogni carattere $c \in C$, una etichettatura λ_c che assegna ad ogni nodo uno degli stati possibili per C

Funzione obiettivo

$\min \sum_{c \in C} \sum_{(x,y) \in E(T)} w_c(\lambda_c(x), \lambda_c(y))$, dove $E(T)$ è l'insieme di lati di T

Algoritmo Sankoff

Osservazione

Ogni carattere può essere gestito separatamente

Algoritmo Sankoff

Osservazione

Ogni carattere può essere gestito separatamente

Programmazione dinamica

Algoritmo Sankoff

Osservazione

Ogni carattere può essere gestito separatamente

Programmazione dinamica

- $P[x, z]$: soluzione ottimale del sottoalbero di T che ha radice x, sotto la condizione che x abbia etichetta z

Algoritmo Sankoff

Osservazione

Ogni carattere può essere gestito separatamente

Programmazione dinamica

- $P[x, z]$: soluzione ottimale del sottoalbero di T che ha radice x, sotto la condizione che x abbia etichetta z
- $P[x, z] = 0$, se x è una foglia con etichetta z

Algoritmo Sankoff

Osservazione

Ogni carattere può essere gestito separatamente

Programmazione dinamica

- $P[x, z]$: soluzione ottimale del sottoalbero di T che ha radice x, sotto la condizione che x abbia etichetta z
- $P[x, z] = 0$, se x è una foglia con etichetta z
- $P[x, z] = +\infty$, se x è una foglia con etichetta diversa da z

Algoritmo Sankoff

Osservazione

Ogni carattere può essere gestito separatamente

Programmazione dinamica

- $P[x, z]$: soluzione ottimale del sottoalbero di T che ha radice x, sotto la condizione che x abbia etichetta z
- $P[x, z] = 0$, se x è una foglia con etichetta z
- $P[x, z] = +\infty$, se x è una foglia con etichetta diversa da z
- $P[x, z] = \sum_{f \in F(x)} \min_s \{w(z, s) + P[f, s]\}$, dove $F(x)$ è l'insieme dei figli di x in T, se x è un nodo interno

Algoritmo Sankoff

Osservazione

Ogni carattere può essere gestito separatamente

Programmazione dinamica

- $P[x, z]$: soluzione ottimale del sottoalbero di T che ha radice x, sotto la condizione che x abbia etichetta z
- $P[x, z] = 0$, se x è una foglia con etichetta z
- $P[x, z] = +\infty$, se x è una foglia con etichetta diversa da z
- $P[x, z] = \sum_{f \in F(x)} \min_s \{w(z, s) + P[f, s]\}$, dove $F(x)$ è l'insieme dei figli di x in T, se x è un nodo interno
- soluzione ottimale $\min_s \{P[r, s]\}$, dove r è la radice di T

Algoritmo Fitch

Solo per il caso non pesato, albero T binario

Algoritmo

$S(x)$ è l'insieme di stati ottimali per il nodo x. Nessuna restizione sull'insieme degli stati.

Algoritmo Fitch

Solo per il caso non pesato, albero T binario

Algoritmo

$S(x)$ è l'insieme di stati ottimali per il nodo x. Nessuna restizione sull'insieme degli stati.

- $S(x) = \lambda_c(x)$, se x è una foglia

Algoritmo Fitch

Solo per il caso non pesato, albero T binario

Algoritmo

$S(x)$ è l'insieme di stati ottimali per il nodo x. Nessuna restizione sull'insieme degli stati.

- $S(x) = \lambda_c(x)$, se x è una foglia
- $S(x) = S(f_l) \cap S(f_r)$, dove f_l e f_r sono i figli di x in T, se $S(f_l) \cap S(f_r) \neq \emptyset$

Come estendere Fitch ad albero generico (sempre caso non pesato)?

Algoritmo Fitch

Solo per il caso non pesato, albero T binario

Algoritmo

$S(x)$ è l'insieme di stati ottimali per il nodo x. Nessuna restizione sull'insieme degli stati.

- $S(x) = \lambda_c(x)$, se x è una foglia
- $S(x) = S(f_l) \cap S(f_r)$, dove f_l e f_r sono i figli di x in T, se $S(f_l) \cap S(f_r) \neq \emptyset$
- $S(x) = S(f_l) \cup S(f_r)$, dove f_l e f_r sono i figli di x in T, se $S(f_l) \cap S(f_r) = \emptyset$

Algoritmo Fitch

Solo per il caso non pesato, albero T binario

Algoritmo

$S(x)$ è l'insieme di stati ottimali per il nodo x. Nessuna restizione sull'insieme degli stati.

- $S(x) = \lambda_c(x)$, se x è una foglia
- $S(x) = S(f_l) \cap S(f_r)$, dove f_l e f_r sono i figli di x in T, se $S(f_l) \cap S(f_r) \neq \emptyset$
- $S(x) = S(f_l) \cup S(f_r)$, dove f_l e f_r sono i figli di x in T, se $S(f_l) \cap S(f_r) = \emptyset$

Unificazione

$B(x)$: insieme degli stati z tali che $P[x, z]$ è minimo. $B(x) = S(x)$

Approcci basati su distanze.

Distanza

$d : S \times S \mapsto \mathbb{R}^+$ tale che:

Approcci basati su distanze.

Distanza

$d : S \times S \mapsto \mathbb{R}^+$ tale che:

1. $d(a, b) = 0 \Leftrightarrow a = b, \forall a, b \in S$

Approcci basati su distanze.

Distanza

$d : S \times S \mapsto \mathbb{R}^+$ tale che:

1. $d(a, b) = 0 \Leftrightarrow a = b, \forall a, b \in S$
2. $d(a, b) = d(b, a), \forall a, b \in S$ (simmetria)

Approcci basati su distanze.

Distanza

$d : S \times S \mapsto \mathbb{R}^+$ tale che:

1. $d(a, b) = 0 \Leftrightarrow a = b, \forall a, b \in S$
2. $d(a, b) = d(b, a), \forall a, b \in S$ (simmetria)
3. $d(a, b) \leqslant d(a, c) + d(c, b), \forall a, b, c \in S$ (disuguaglianza triangolare)

UPGMA

- Unweighted Pair Group with Arithmetic Mean

UPGMA

- Unweighted Pair Group with Arithmetic Mean
- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$

UPGMA

- Unweighted Pair Group with Arithmetic Mean
- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- All'inizio $h = 0$ per ogni cluster/specie

UPGMA

- Unweighted Pair Group with Arithmetic Mean
- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- All'inizio $h = 0$ per ogni cluster/specie
- Fondi i due cluster C_1, C_2 con minimo $D(\cdot, \cdot)$, ottenendo C

UPGMA

- Unweighted Pair Group with Arithmetic Mean
- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- All'inizio $h = 0$ per ogni cluster/specie
- Fondi i due cluster C_1, C_2 con minimo $D(\cdot, \cdot)$, ottenendo C
- Per ogni cluster $C^* \neq C$, $D(C, C^*) = \frac{1}{|C||C^*|} \sum_{i \in C} \sum_{j \in C^*} D(i, j)$

UPGMA

- Unweighted Pair Group with Arithmetic Mean
- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- All'inizio $h = 0$ per ogni cluster/specie
- Fondi i due cluster C_1, C_2 con minimo $D(\cdot, \cdot)$, ottenendo C
- Per ogni cluster $C^* \neq C$, $D(C, C^*) = \frac{1}{|C||C^*|} \sum_{i \in C} \sum_{j \in C^*} D(i, j)$
- $h(C) \leftarrow \frac{1}{2} D(C_1, C_2)$

UPGMA

- Unweighted Pair Group with Arithmetic Mean
- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- All'inizio $h = 0$ per ogni cluster/specie
- Fondi i due cluster C_1, C_2 con minimo $D(\cdot, \cdot)$, ottenendo C
- Per ogni cluster $C^* \neq C$, $D(C, C^*) = \frac{1}{|C||C^*|} \sum_{i \in C} \sum_{j \in C^*} D(i, j)$
- $h(C) \leftarrow \frac{1}{2} D(C_1, C_2)$
- $h(C) - h(C_1)$ etichetta (C, C_1); $h(C) - h(C_2)$ etichetta (C, C_2)

UPGMA

- Unweighted Pair Group with Arithmetic Mean
- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- All'inizio $h = 0$ per ogni cluster/specie
- Fondi i due cluster C_1, C_2 con minimo $D(\cdot, \cdot)$, ottenendo C
- Per ogni cluster $C^* \neq C$, $D(C, C^*) = \frac{1}{|C||C^*|} \sum_{i \in C} \sum_{j \in C^*} D(i, j)$
- $h(C) \leftarrow \frac{1}{2} D(C_1, C_2)$
- $h(C) - h(C_1)$ etichetta (C, C_1); $h(C) - h(C_2)$ etichetta (C, C_2)
- UPGMA produce ultrametrica

Ultrametrica

definizione

$d : S \times S \mapsto \mathbb{R}^+$ tale che:

Ultrametrica

definizione

$d : S \times S \mapsto \mathbb{R}^+$ tale che:

1. $d(a, b) = 0 \Leftrightarrow a = b, \forall a, b \in S$

Ultrametrica

definizione

$d : S \times S \mapsto \mathbb{R}^+$ tale che:

1. $d(a, b) = 0 \Leftrightarrow a = b, \forall a, b \in S$
2. $d(a, b) = d(b, a), \forall a, b \in S$ (simmetria)

Ultrametrica

definizione

$d : S \times S \mapsto \mathbb{R}^+$ tale che:

1. $d(a, b) = 0 \Leftrightarrow a = b, \forall a, b \in S$
2. $d(a, b) = d(b, a), \forall a, b \in S$ (simmetria)
3. $d(a, b) \leqslant d(a, c) + d(c, b), \forall a, b, c \in S$ (disuguaglianza triangolare)

Ultrametrica

definizione

$d : S \times S \mapsto \mathbb{R}^+$ tale che:

1. $d(a, b) = 0 \Leftrightarrow a = b, \forall a, b \in S$
2. $d(a, b) = d(b, a), \forall a, b \in S$ (simmetria)
3. $d(a, b) \leqslant d(a, c) + d(c, b), \forall a, b, c \in S$ (disuguaglianza triangolare)
4. $\max\{d(a, b), d(a, c), d(c, b)\}$ ottenuto da almeno 2 casi, $\forall a, b, c \in S$

Ultrametrica e orologio molecolare.

Alberi e distanze additive.

Proprietà

Sia T un albero binario senza radice e sia D la matrice delle distanze associata a T. Allora D soddisfa la condizione dei 4 punti.

Alberi e distanze additive.

Proprietà

Sia T un albero binario senza radice e sia D la matrice delle distanze associata a T. Allora D soddisfa la condizione dei 4 punti.

Condizione dei 4 punti

Si consideri:

Il massimo dei tre valori è ottenuto da esattamente due dei 3 casi sopra

Alberi e distanze additive.

Proprietà

Sia T un albero binario senza radice e sia D la matrice delle distanze associata a T. Allora D soddisfa la condizione dei 4 punti.

Condizione dei 4 punti

Si consideri:

1. $D[v, w] + D[x, y]$

Il massimo dei tre valori è ottenuto da esattamente due dei 3 casi sopra

Alberi e distanze additive.

Proprietà

Sia T un albero binario senza radice e sia D la matrice delle distanze associata a T. Allora D soddisfa la condizione dei 4 punti.

Condizione dei 4 punti

Si consideri:

1. $D[v, w] + D[x, y]$
2. $D[v, x] + D[w, y]$

Il massimo dei tre valori è ottenuto da esattamente due dei 3 casi sopra

Alberi e distanze additive.

Proprietà

Sia T un albero binario senza radice e sia D la matrice delle distanze associata a T. Allora D soddisfa la condizione dei 4 punti.

Condizione dei 4 punti

Si consideri:

1. $D[v, w] + D[x, y]$
2. $D[v, x] + D[w, y]$
3. $D[v, y] + D[w, x]$

Il massimo dei tre valori è ottenuto da esattamente due dei 3 casi sopra

Algoritmo per matrice di distanze additive.

Tripla degenere

Siano x, y, z tre specie e sia D la matrice di distanza. Allora la tripla (x, y, z) è degenere se $D[x, y] + D[x, z] = D[y, z]$.

Algoritmo per matrice di distanze additive.

Tripla degenere

Siano x, y, z tre specie e sia D la matrice di distanza. Allora la tripla (x, y, z) è degenere se $D[x, y] + D[x, z] = D[y, z]$.

Sbilancio

Siano x, y, z tre specie e sia D la matrice di distanza. Allora lo sbilancio di x rispetto a (y, z) è $S(x, y, z) = D[x, y] + D[x, z] - D[y, z]$.

Neighbor Joining.

- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$

Neighbor Joining.

- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- $u(C) \leftarrow \frac{1}{\text{num. cluster} - 2} \sum_{C_3} D(C, C_3)$

Neighbor Joining.

- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- $u(C) \leftarrow \frac{1}{\text{num. cluster} - 2} \sum_{C_3} D(C, C_3)$
- Fondi i due cluster C_1, C_2 con minimo $D(C_1, C_2) - u(C_1) - u(C_2)$, ottenendo C

Neighbor Joining.

- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- $u(C) \leftarrow \frac{1}{\text{num. cluster} - 2} \sum_{C_3} D(C, C_3)$
- Fondi i due cluster C_1, C_2 con minimo $D(C_1, C_2) - u(C_1) - u(C_2)$, ottenendo C
- Per ogni cluster $C^* \neq C$, $D(C, C^*) = \frac{1}{|C||C^*|} \sum_{i \in C} \sum_{j \in C^*} D(i, j)$

Neighbor Joining.

- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- $u(C) \leftarrow \frac{1}{\text{num. cluster} - 2} \sum_{C_3} D(C, C_3)$
- Fondi i due cluster C_1, C_2 con minimo $D(C_1, C_2) - u(C_1) - u(C_2)$, ottenendo C
- Per ogni cluster $C^* \neq C$, $D(C, C^*) = \frac{1}{|C||C^*|} \sum_{i \in C} \sum_{j \in C^*} D(i, j)$
- $\frac{1}{2}(D(C_1, C_2) + u(C_1) - u(C_2))$ etichetta (C, C_1)

Neighbor Joining.

- $D(C_1, C_2) \leftarrow \frac{1}{|C_1||C_2|} \sum_{i \in C_1} \sum_{j \in C_2} D(i, j)$
- $u(C) \leftarrow \frac{1}{\text{num. cluster} - 2} \sum_{C_3} D(C, C_3)$
- Fondi i due cluster C_1, C_2 con minimo $D(C_1, C_2) - u(C_1) - u(C_2)$, ottenendo C
- Per ogni cluster $C^* \neq C$, $D(C, C^*) = \frac{1}{|C||C^*|} \sum_{i \in C} \sum_{j \in C^*} D(i, j)$
- $\frac{1}{2}(D(C_1, C_2) + u(C_1) - u(C_2))$ etichetta (C, C_1)
- $\frac{1}{2}(D(C_1, C_2) + u(C_2) - u(C_1))$ etichetta (C, C_2)

Modelli di evoluzione.

- Probabilità di transizione fra stati (A, C, G, T).

J. Felsenstein. Theoretical Evolutionary Genetics

Modelli di evoluzione.

- Probabilità di transizione fra stati (A, C, G, T).
- dipende dal tempo trascorso fra i due eventi

J. Felsenstein. Theoretical Evolutionary Genetics

Modelli di evoluzione.

- Probabilità di transizione fra stati (A, C, G, T).
- dipende dal tempo trascorso fra i due eventi
- tasso istantaneo di mutazione

J. Felsenstein. Theoretical Evolutionary Genetics

Modelli di evoluzione.

- Probabilità di transizione fra stati (A, C, G, T).
- dipende dal tempo trascorso fra i due eventi
- tasso istantaneo di mutazione
- probabilità di mutazione *in una generazione*: somma su ogni riga = 1

J. Felsenstein. Theoretical Evolutionary Genetics

Modelli di evoluzione: Jukes-Cantor.

- ogni mutazione è equiprobabile

Modelli di evoluzione: Jukes-Cantor.

- ogni mutazione è equiprobabile
- $1 - \mu$: nessuna mutazione

Modelli di evoluzione: Jukes-Cantor.

- ogni mutazione è equiprobabile
- $1 - \mu$: nessuna mutazione
- $\mu/3$: mutazione

Modelli di evoluzione: Kimura 2 parametri

- Distinzione transizioni ($A \leftrightarrow G$, $C \leftrightarrow T$), transversioni

Modelli di evoluzione: Kimura 2 parametri

- Distinzione transizioni ($A \leftrightarrow G$, $C \leftrightarrow T$), transversioni
- $1 - \mu$: nessuna mutazione

Modelli di evoluzione: Kimura 2 parametri

- Distinzione transizioni ($A \leftrightarrow G$, $C \leftrightarrow T$), transversioni
- $1 - \mu$: nessuna mutazione
- $\frac{R}{R+1}\mu$: probabilità transizione

Modelli di evoluzione: Kimura 2 parametri

- Distinzione transizioni ($A \leftrightarrow G$, $C \leftrightarrow T$), transversioni
- $1 - \mu$: nessuna mutazione
- $\frac{R}{R+1}\mu$: probabilità transizione
- $\frac{1}{2(R+1)}\mu$: probabilità di trasversione $A \leftrightarrow C$ o $G \leftrightarrow T$

Modelli di evoluzione: Kimura 2 parametri

- Distinzione transizioni ($A \leftrightarrow G$, $C \leftrightarrow T$), transversioni
- $1 - \mu$: nessuna mutazione
- $\frac{R}{R+1}\mu$: probabilità transizione
- $\frac{1}{2(R+1)}\mu$: probabilità di trasversione $A \leftrightarrow C$ o $G \leftrightarrow T$
- $\frac{1}{2(R+1)}\mu$: probabilità di trasversione $A \leftrightarrow T$ o $C \leftrightarrow G$

Modelli di evoluzione: Kimura 2 parametri

- Distinzione transizioni ($A \leftrightarrow G$, $C \leftrightarrow T$), transversioni
- $1 - \mu$: nessuna mutazione
- $\frac{R}{R+1}\mu$: probabilità transizione
- $\frac{1}{2(R+1)}\mu$: probabilità di trasversione $A \leftrightarrow C$ o $G \leftrightarrow T$
- $\frac{1}{2(R+1)}\mu$: probabilità di trasversione $A \leftrightarrow T$ o $C \leftrightarrow G$
- $R = \frac{R}{R+1}\mu / \left(2\frac{1}{2(R+1)}\mu\right)$: rapporto probabilità di transizioni / probabilità trasversioni

Modelli di evoluzione: General time-reversible

- matrice simmetrica

Modelli di evoluzione: General time-reversible

- matrice simmetrica
- consequenza: alberi senza radice

Massima verosimiglianza.

Licenza d'uso