SVEUČILIŠTE U ZAGREBU
FAKULTET ELEKTROTEHNIKE I RAČUNARSTVA

DOKUMENTACIJA

Poboljšanje djelomično sastavljenog genoma dugim očitanjima

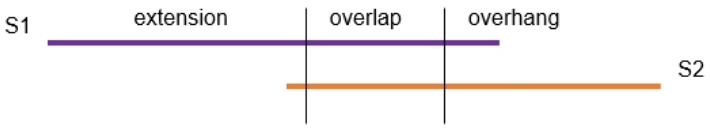
Bruno Kovač, Tonko Sabolčec, Fabijan Čorak
Voditelj: *doc. dr. sc. Krešimir Križanović*

Zagreb, siječanj 2020.

SADRŽAJ

1. Uvod

Sekvenciranje genoma svodi se na kombiniranje očitanja u jednu cjelinu. Ovaj rad pretpostavlja da su očitanja već sastavljena, ali djelomično - u fragmente. Jedan takav fragment naziva se *contig*. Dakle, zadatak se svodi na što bolje povezivanje *contiga*, što smo učinili postupkom opisanim u [1], koji se oslanja na duga očitanja (?). Taj rad definira nekoliko mjera preklopljenosti očitanja koje kombiniraju duljinu područja *overlap* (OL), *overhang* (OH) i *extension* (EL). Mjere su ovdje definirane za dva očitanja S_1 i S_2; pripadnost područja određena je indeksom.



Slika 1.1: Preklop dvaju očitanja s naznačenim područjima

– *sequence identity* (SI) - omjer ukupnog broja podudarajućih znakova u *overlap* područjima i duljine duljeg od tih dvaju područja

$$SI = \frac{\text{broj\_podudaranja}}{\max(OL_1, OL_2)}$$

– *overlap score* (OS)

$$OS = (OL_1 + OL_2)\,\frac{SI}{2}$$

– *extension score* (ES) - uz S_2 kao produžetak od S_1

$$ES_2 = OS + \frac{EL_2 - OH_1 - OH_2}{2}$$

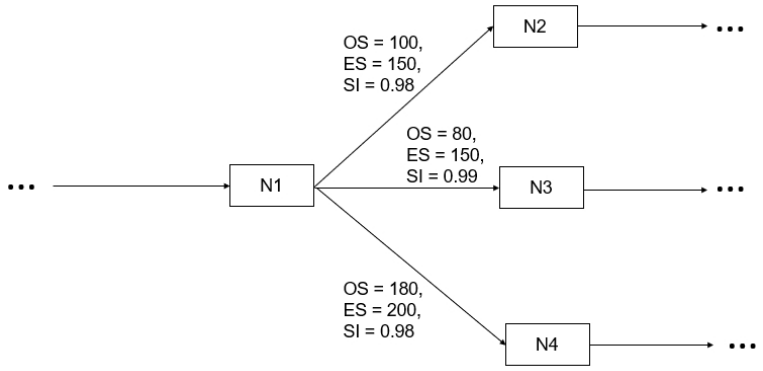
2. Postupak

Sastavljanje očitanja u niz modelirano je izgradnjom i obilaskom grafa.

2.1. Izgradnja grafa

Svaki *contig* i svako očitanje čine jedan čvor grafa. Čvor koji predstavlja *contig* zovemo *anchor*. Brid postoji između svaka dva čvora čiji je SI veći od nekog minimuma (u radu je uzeta vrijednost 0.97). Pritom svaki brid nosi informacije o preklopljenosti čvorova koje povezuje (SI, OS, ES). Te mjere računaju se na temelju informacija o preklopljenosti dobivenih korištenjem alata *minimap2* opisanog u [2].

2.2. Obilazak grafa



Slika 2.1: Odabir sljedećeg čvora u obilasku

Kroz graf se traže putovi čije su krajnje točke *anchor* čvorovi. Za to se koriste tri načina obilaska, prilikom kojih se obiđeni čvorovi pamte i postavlja se maksimalna dubina do koje se pretražuje:

1. Iz *anchor* čvora pretraga se nastavlja u sve susjedne čvorove. Iz svakog sljedećeg čvora, pretraga se nastavlja u onaj susjed s kojim je najveći *overlap score*, a

kojim se u konačnici dolazi do *anchor* čvora. Ako je *overlap score* jednak, gleda se *sequence identity*. Ako je pak i ta mjera jednaka, gleda se duljina očitanja.

2. Kao i prethodni način, ali umjesto mjere *overlap score* gleda se *extension score*.

3. U svakom čvoru susjed se odabire probabilistički - s vjerojatnošću odabira proporcionalnom mjeri *extension score*, sve dok se ne dosegne *anchor*. Postupak se pokreće iz svakog *anchor* čvora proizvoljan broj puta. Ovo je tzv. Monte Carlo metoda.

2.3. Obrada putova

2.4. Primjer (?)

slika opis

3. Rezultati

Implementacija je ispitana na uzorcima ..., ... i ... na jednoj dretvi uz procesorsku moć od ... GHz.

uzorak / organizam (?)	vrijeme (s)	memorija (GiB)
E. Coli	X	Y
A	B	C

4. Zaključak

Zaključak.

5. Literatura

[1] Huilong Du i Chengzhi Liang. Assembly of chromosome-scale contigs by efficiently resolving repetitive sequences with long reads. *bioRxiv*, 2018. doi: 10.1101/345983. URL https://www.biorxiv.org/content/early/2018/06/13/345983.

[2] Heng Li. Minimap2: pairwise alignment for nucleotide sequences. *Bioinformatics*, 34(18):3094–3100, 05 2018. ISSN 1367-4803. doi: 10.1093/bioinformatics/bty191. URL https://doi.org/10.1093/bioinformatics/bty191.

6. Sažetak

Sažetak.