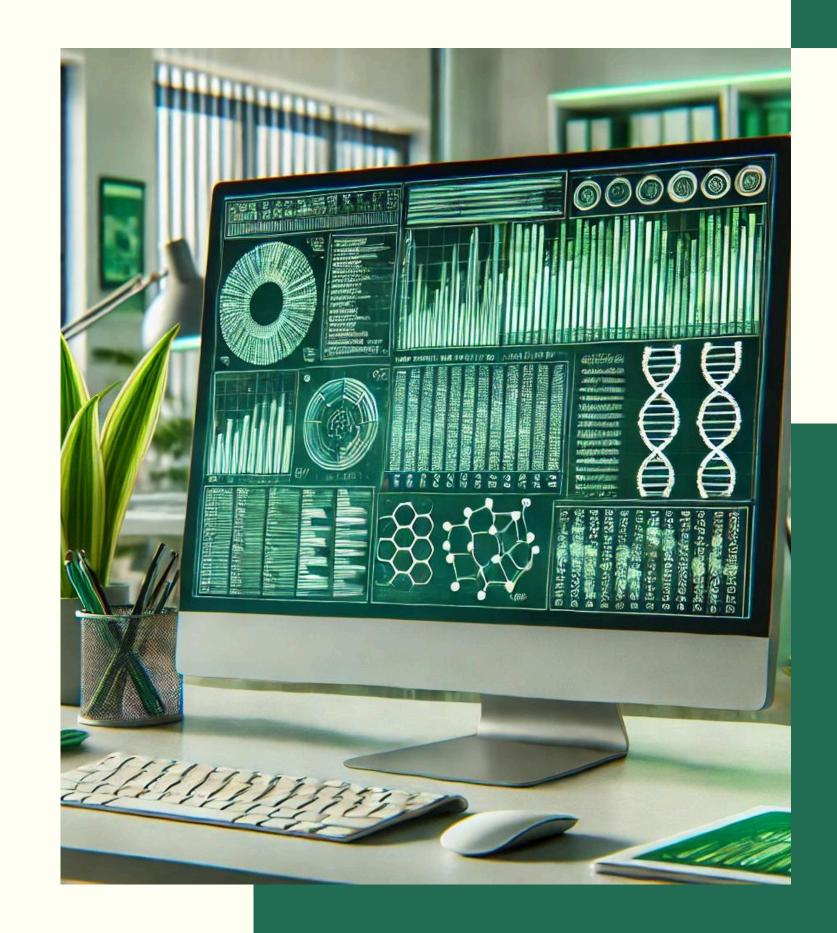


# ANALISI DELLE VARIAZIONI

Il progetto mira a identificare e analizzare le variazioni puntuali nei genomi di riferimento. Utilizzando MAFFT per l'allineamento delle sequenze e uno script Python per l'analisi, vogliamo cercare di individuare e riportate le sostituzioni, inserimenti e cancellazioni rispetto al riferimento.

> Giorgio Luigi Maria Bernasconi 885948 Alessio Farioli 879217 Silvia Cambiago 879382



### A PROPOSITO DEL PROGETTO

Ci sono stati forniti vari genomi derivati dal sequenziamento di SARS-CoV-2 Genoma di Riferimento (2019)

• NC\_045512.2: sequenziato nell'autunno del 2019, questo genoma è utilizzato come base per il confronto con i genomi successivi.

Sequenze del 2021

• Sequenze SARS-CoV-2 2021: queste sequenze sono analizzate per identificare variazioni rispetto al genoma di riferimento del 2019 e per confronti sul numero e tipo di variazioni.

### Quali risultati cerchiamo?

#### **NUMERO DI VARIAZIONI**

- Identificare il genoma con il maggior numero di variazioni rispetto al riferimento.
- Identificare il genoma con il minor numero di variazioni rispetto al riferimento.

### POSIZIONE CON VARIAZIONE COSTANTE

 Elencare le posizioni del genoma di riferimento rispetto a cui tutti gli altri genomi variano.

### POSIZIONI CON VARIAZIONI COMUNI

• Elencare le posizioni del genoma di riferimento rispetto a cui tutti gli altri genomi variano allo stesso modo.

# ABBIAMO DECISO DI DIVIDERE IL PROBLEMA

### LETTURA FILE FASTA

Viene letto un file di tipo FASTA prodotto da MAFFT

### CLASSIFICAZIONE DELLE VARIAZIONI

Si itera sulla matrice stabilendo quale variazione si è presentata

### PREPARAZIONE DELLA MATRICE

I genomi puliti vengono inseriti in una matrice, per confrontarli in maniera più agevole.

#### **OUTPUT**

Viene prodotto un output dettagliato che elenca il tipo di variazione, le basi coinvolte, la posizione e il numero di genomi che la presentano.

### IDENTIFICAZIONE DELLE VARIAZIONI

Mediante una matrice booleana vengono segnalate tutte le variazioni (senza distinguerle)

### CASI SPECIFICI DA RICERCARE

La ricerca dei casi specifici avviene mediante l'utilizzo di appositi contatori e confronti.

# PANORAMICA DEI METODI

READ FASTA

Legge un file in formato FASTA ed estrae le sequenze e i relativi nomi.

PREPARE\_MATRIX\_FROM\_

PREPARE\_MATRIX\_FROM\_

Legge il contenuto di un file FASTA già allineato e lo struttura in una matrice per il confronto delle sequenze. IDENTIFY\_VARIATIONS

Identifica le variazioni e crea una matrice booleana che indica in una data posizione la presenza o l'assenza di variazione rispetto alla sequenza di riferimento.

**PRINT\_VARIATIONS** 

Individua la tipologia e stampa le variazioni rispetto alla sequenza di riferimento, producendo inoltre il file di report.

## PANORAMICA DELL'OUTPUT

### **POINT 1**

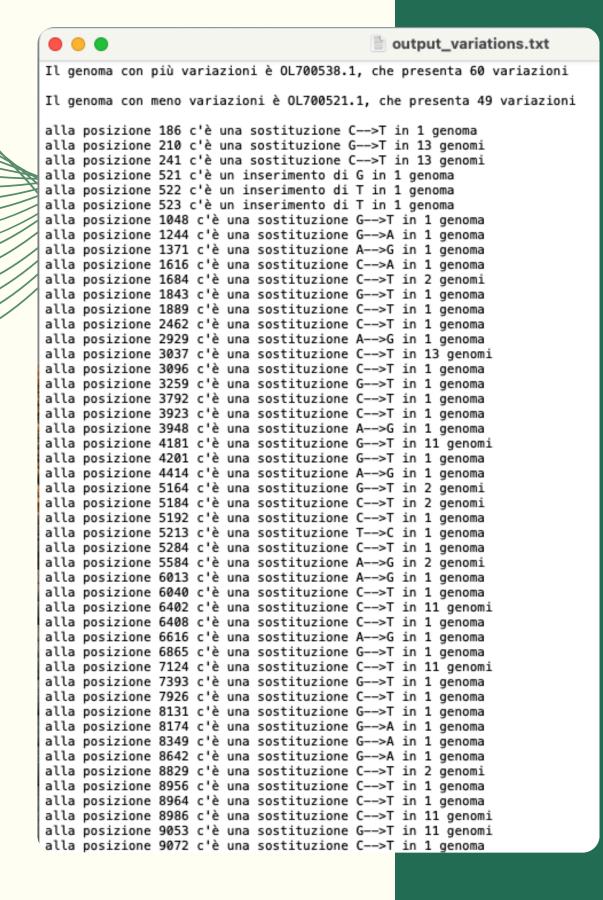
Per ogni genoma vengono restituite le variazioni (inserimento, cancellazione, sostituzione), mostrando la posizione e le basi coinvolte

### POINT 2

Vengono mostrati i genomi con più e meno variazioni, mostrando il riferimento al nome e il numero di variazioni

### POINT 3

Infine vengono mostrate tutte le posizioni per cui tutti i genomi variano rispetto al reference e le posizioni che variano rispetto al reference allo stesso modo.



### VARIAZIONI PIÙ IMPORTANTI

### OL700538.1

OL799538.1 è il genoma che ha mostrato il maggior numero di variazioni: 60

### **CANCELLAZIONI**

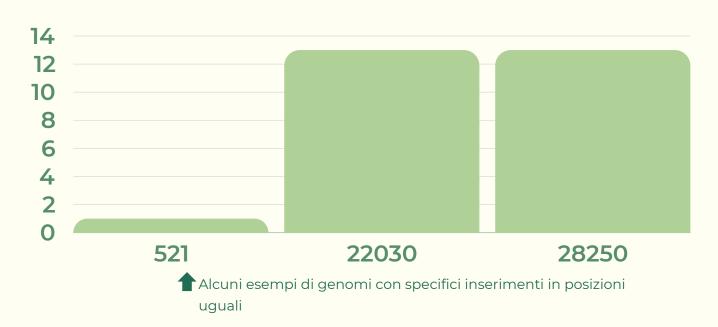
Il nostro script ha individuato la presenza di 0 cancellazioni

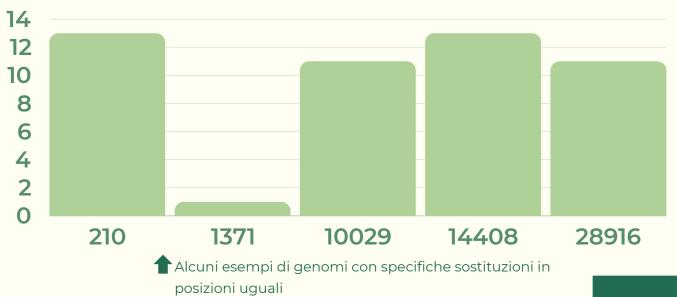
#### OL700521.1

OL700521.1 è il genoma che ha mostrato il minor numero di variazioni: 49

#### SOSTITUZIONI

Sono presenti mediamente più sostituzioni che inserimenti





# PANORAMICA DEI DATI

Abbiamo raggiunto un risultato che ci ha portato a ottenere molteplici dati.

I dati più rilevanti:

- Abbiamo individuato il genoma di SARS-CoV-2 2021 che presenta il maggior numero di variazioni rispetto ai dati raccolti nel 2019: OL700538.1, con le sue 60 variazioni
- Abbiamo anche individuato il genoma di SARS-CoV-2 2021 che presenta il minor numero di variazioni rispetto ai dati raccolti nel 2019: OL700521.1, con le sue 49 variazioni

Da ciò si evince che il numero di variazioni nei 13 genomi si attesta in una soglia tra le 49 e le 60 variazioni

Osservando i risultati ottenuti è saltato subito all'occhio la totale assenza di cancellazioni. Esaminando la sequenza di riferimento abbiamo capito il motivo, non essendo presenti "-" all'interno della sequenza non possono verificarsi delezioni.

### COSE CHE NON SONO STATE VISTE



Sono presenti alcune funzionalità gestite dal nostro codice ma che non compaiono visibili nel codice:

- Individua cancellazioni: come detto precedentemente non sono presenti cancellazioni, ma se fossero presenti il codice le individuerebbe
- Variazioni differenti stessa posizione: il codice segnalerebbe se, per una data posizione del reference, tutti i genomi variassero, anche in maniera differente
  - Con i nostri dati non accade: se tutti i genomi variano in una posizione, la mutazione è la stessa