



LAUREA TRIENNALE IN INGEGNERIA INFORMATICA

Reti neurali convoluzionali per lo studio di varianti non codificanti in sequenze genomiche

Laureando

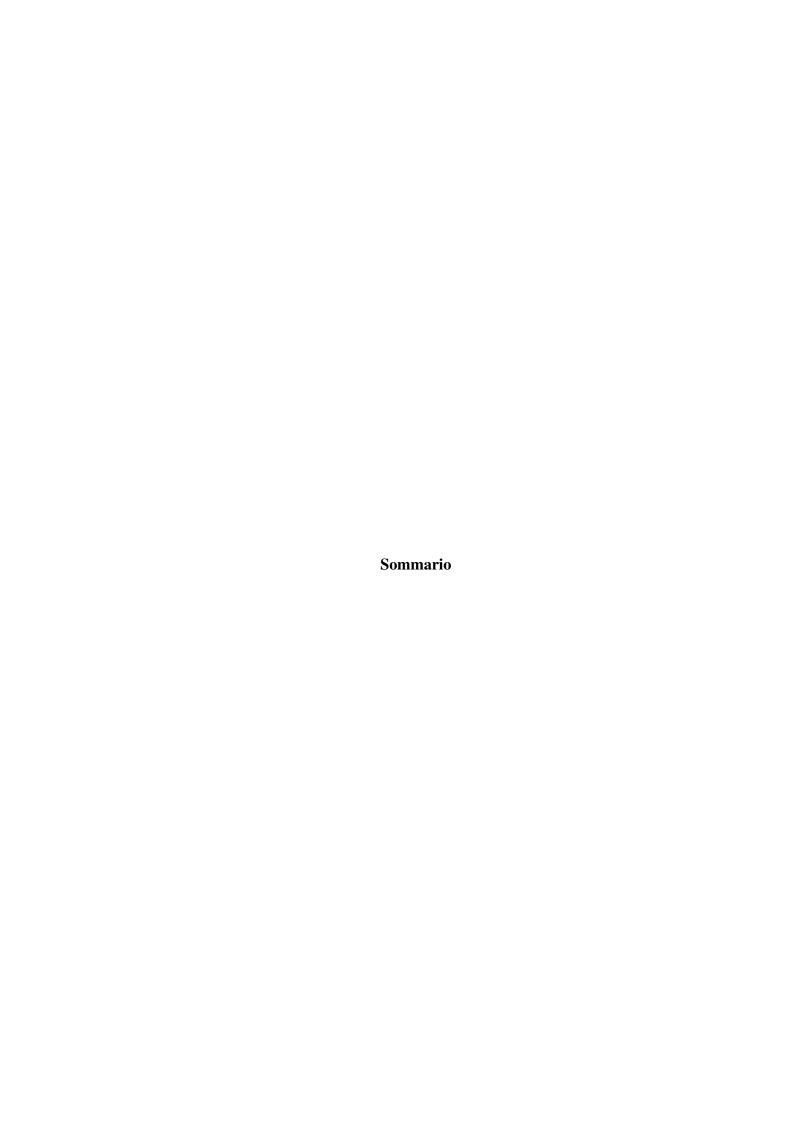
Alessandro Trigolo

Matricola 2043049

RELATORE

Prof.ssa Cinzia Pizzi

Università degli Studi di Padova





Indice

In	dice delle Figure	xi
Inc	dice delle Tabelle	xiii
In	dice degli Algoritmi	xvii
In	dice dei Frammenti di Codice	xvii
Lis	sta degli Acronimi	xix
1	Introduzione	1
	1.1 Varianti non codificanti	1
	1.2 Stato dell'arte	1
2	Reti neurali	3
3	Dettagli Implementativi	5
4	Conculsioni	7
Bil	bliografia	9

Indice delle Figure

Indice delle Tabelle

Indice degli Algoritmi

Indice dei Frammenti di Codice

Lista degli Acronimi

CNN Rete neurale convoluzionale — Convolutional Neural Network

DNA Acido desossirbonucleico — *DeoxyriboNucleic Acid*

1

Introduzione

Ad oggi l'avanzamento della genomica — branca della biologia molecolare che si occupa di studiare il genoma degli esseri viventi — si è rivelato notevolmente significativo al fine di approfondire e comprendere malattie legate alla sequenza genomica degli individui. Si stima che solamente una perchentuale tra l'1% e il 2% del DNA contiene i *geni*, ovvero particolari regioni che vengono codificate in proteine [2]. Ciò nonostante, la quasi totalità dei disturbi genomici è dovuta alle mutazioni nelle regioni non codificanti [3] — dette *varianti non codificianti*. Le variazioni in queste regioni, che apparentemente svolgono funzioni marginali, possono causare importanti disturbi e malattie, come tumori [1],

- 1.1 VARIANTI NON CODIFICANTI
- 1.2 STATO DELL'ARTE

Reti neurali

Dettagli Implementativi

Conculsioni

Bibliografia

- [1] Ekta Khurana et al. «Role of non-coding sequence variants in cancer». In: *Nature Reviews Genetics* 17.2 (2016), pp. 93–108.
- [2] Sitanshu Sekhar Sahu e Ganapati Panda. «Identification of protein-coding regions in DNA sequences using a time-frequency filtering approach». In: *Genomics, Proteomics and Bioinformatics* 9.1-2 (2011), pp. 45–55.
- [3] Feng Zhang e James R Lupski. «Non-coding genetic variants in human disease». In: *Human molecular genetics* 24.R1 (2015), R102–R110.