



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA



DIPARTIMENTO
DI INGEGNERIA
DELL'INFORMAZIONE

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

ANNO ACCADEMICO
2023/2024

Sommario

Abstract

Indice

Indice delle Figure	xi
Indice delle Tabelle	xiii
Indice degli Algoritmi	xvii
Indice dei Frammenti di Codice	xvii
Lista 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
Bibliografia	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 percentuale 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 codificanti*. 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.