SLOVENSKÁ TECHNICKÁ UNIVERZITA V BRATISLAVE

FAKULTA ELEKTROTECHNIKY A INFORMATIKY

Evidenčné číslo: FEI-5384-5958

Určovanie genetických predispozícií pomocou regulárnych výrazov

diplomová práca

SLOVENSKÁ TECHNICKÁ UNIVERZITA V BRATISLAVE

FAKULTA ELEKTROTECHNIKY A INFORMATIKY

Evidenčné číslo: FEI-5384-5958

Určovanie genetických predispozícií pomocou regulárnych výrazov

diplomová práca

|  |  |
| --- | --- |
| Študijný program : | Aplikovaná informatika |
| Číslo študijného odboru: | 2511 |
| Názov študijného odboru: | 9.2.9 Aplikovaná informatika |
| Školiace pracovisko: | Ústav informatiky a matematiky |
| Vedúci záverečnej práce: | Mgr. Zuzana Ševčíková |

Sem vložte zadanie z AIS

SÚHRN

SLOVENSKÁ TECHNICKÁ UNIVERZITA V BRATISLAVE

FAKULTA ELEKTROTECHNIKY A INFORMATIKY

|  |  |
| --- | --- |
| Študijný program : | Aplikovaná informatika |
| Vyberte typ práce | Určovanie genetických predispozícií pomocou regulárnych výrazov |
| Autor: | Bc. Jakub Kanitra |
| Vedúci záverečnej práce: | Mgr. Zuzana Ševčíková |
| Miesto a rok predloženia práce: | Bratislava 2015 |

Vložte text súhrnu, ktorý obsahuje informáciu o cieľoch práce, jej stručnom obsahu a v závere abstraktu sa charakterizuje splnenie cieľa, výsledky a význam celej práce. Píše sa súvisle ako jeden odsek a jeho rozsah je spravidla 100 až 500 slov

Kľúčové slová: Sem vložte 3 - 5 kľúčových slov

ABSTRACT

SLOVAK UNIVERSITY OF TECHNOLOGY IN BRATISLAVA

FACULTY OF ELECTRICAL ENGINEERING AND INFORMATION TECHNOLOGY

|  |  |
| --- | --- |
| Study Programme: | Applied Informatics |
| Bachelor Thesis: | Vložte názov práce. |
| Autor: | Bc. Jakub Kanitra |
| Supervisor: | Mgr. Zuzana Ševčíková |
| Place and year of submission: | Bratislava 2015 |

Vložte text súhrnu, ktorý obsahuje informáciu o cieľoch práce, jej stručnom obsahu a v závere abstraktu sa charakterizuje splnenie cieľa, výsledky a význam celej práce. Píše sa súvisle ako jeden odsek a jeho rozsah je spravidla 100 až 500 slov

Key words: Sem vložte 3 - 5 kľúčových slov

Vyhlásenie autora

Podpísaný Bc. Jakub Kanitra čestne vyhlasujem, že som diplomovú prácu Určovanie genetických predispozícií pomocou regulárnych výrazov vypracoval na základe poznatkov získaných počas štúdia a informácií z dostupnej literatúry uvedenej v práci.

Uvedenú prácu som vypracoval pod vedením Mgr. Zuzany Ševčíkovej.

V Bratislave dňa 05.01.2015

..................................................

podpis autora

Poďakovanie

Obsah

Úvod 1

1 Analýza problému 2

1.1 Nejaký podtext 2

2 Opis riešenia 3

3 Zhodnotenie 4

Záver 5

Zoznam použitej literatúry 6

Prílohy I

Príloha A: Nadpis II

Zoznam obrázkov a tabuliek

Figure 1 Obory potrebné pre riešenie diplomovej práce 3

Zoznam skratiek a značiek

DNA - Deoxyribonukleová kyselina

**Úvod**

Genetickým poruchám a chorobám sa veľmi ťažko dá predísť a v posledných desaťročiach ich rapídne pribúda. Podľa štatistík 3-4% všetkých novorodencov trpí určitým genetickým defektom a spôsobuje 20% všetkých umrtí novorodencov. O vážnosti týchto ochorení značí aj fakt, že 10% všetkých dospelých a 30% detských hospitalizovaných pacientov má geneticky ovplyvnené choroby. [[1](#Ann101)]

Diagnostika týchto ochorení nieje jednoduchá, no vďaka rozsiahlemu štúdiu a analýze ľudskej DNA a následnom skúmaní génov vznikajú rozsiahle databázy, ktoré opisujú gény a ich mutácie, na ich základe sa časť z týchto chorôb dá diagnostikovať v počiatkoch a teda umožniť včasnú liečbu.

Rozmachu takejto diagnostiky ako jednej zo základných bráni finančná náročnosť a rýchlosť DNA sekvencizátora, teda prístroja ktorý zosekvencuje DNA na sekvenciu dusíkových báz ktoré opíšem v 1.1 . Tento prístroj je v relatívnych počiatkoch (prvý vytvoril Lloyd M. Smith v roku 1987) a už teraz vidíme rapídnu evolúciu, a teda sa môže očakávať nárast rýchlosti a dostupnosti tohto prístroja.

Ďalším dôležitým faktom je výpočtová náročnosť analýzy sekvencie, keďže kompletná ľudská DNA sekvencia má približne 3 miliardy nukleotidových párov a 25 000 – 30 000 génov ich určenie vyžaduje značnú výpočtovú silu. Práve na tento fakt sa táto práca zameriava.

**Cieľom** **práce** je vytvorenie systému, ktorý by pre danú DNA sekvenciu určil genotyp jedinca a teda určil aj prítomnosť dostupných chorôb. Pre vytvorenie takéhoto systému sú potrebné základné poznatky z molekulárnej biológie a genetiky, ale aj poznatky z teórie regulárnych výrazov a ich spracovávania napríklad konečnými automatmi, tie sú opísané v 1.2. Táto práca sa neobmedzuje iba na DNA sekvencie, jej variácia sa môže použiť napríklad ako prostriedok big data analýzy napríklad na analyzovanie veľkých dát textov.

Rýchlosť a efektívnosť systému bude zabezpečovať jeho distributívna povaha. Tá zabezpečuje minimálne nároky na výpočtovú silu riadiaceho servera a spolieha sa na pripojené výpočtové zariadenia (uzly). Tie sú platformovo nezávislé, môže to byť tablet, smartfón alebo počítač. Bližšie informácie o tomto type systémov je možné nájsť v 1.3. Tento druh bol vybraný pre jeho malé rozšírenie, no enormný potenciál, keďže správne navrhnutý môže byť efektívnejší ako superpočítač a takisto rozšírením dostupných potenciálnych uzlov vďaka zrýchľovaniu zariadení a zväčšovaniu pokrytia vysokorýchlostným internetom.

Túto tému diplomovej práce som vymyslel nie z dôvodu, že som expert v nejakej zo spomínaných oblastí, no práve pre chuť a entuziazmus sa im venovať. Taktiež verím, že koncepty, algoritmy, výsledný systém a jeho podsystémy sa budú mocť uplatniť pri rôznych projektoch.

1. Analýza problému

Na Figure 1 sú v podobe diagramu ukázané potrebné znalosti na vyriešenie problému. V podkapitolách opíšem informácie a teóriu potrebné k splneniu zadania.



Figure Obory potrebné pre riešenie diplomovej práce

* 1. Genetika

Táto časť je venovaná ozrejmeniu potrebných znalostí ohľadom genetiky a molekulárnej biológie, je nutné zdôrazniť, že práca je technického oboru a teda sa nebude opisovať do veľkej hĺbky, nebude tu spomenutá zložitá dedičnosť a replikácia jadra bunky a bunky samotnej. Tieto informácie sa dajú získať z knižných referencií [[2](#Har11)] [[3](#Rob05)].

Genetika, veda o dedičnosti, je vo svojom základe štúdium biologickej informácie. Všetky živé organizmy, od jednobunkových baktérií, rastlín a zvierat, musia uchovať, replikovať a preniesť na potomkov mnoho informácií o vývoji, reprodukcii a prežití vo svojom prostredí. Genetici skúmajú ako organizmy odovzdávajú biologické informácie na svojich potomkov a ako ich využívajú počas života. [[2](#Har11)]

* + 1. Biológia bunky

Aby sa mohla pochopiť súvislosť a neuveriteľná prepracovanosť živých tvorov, je nutné aby sa opísala základná stavebná jednotka organizmu, bunka.

Existujú 2 typy buniek určené podľa ich zloženia:

* Prokaryotické – neobsahujúce jadro, a preto sa DNA voľne pohybuje v cytoplazme bunky
* Eukaryotické (zobrazená na Figure 2) – obsahujúce jadro, DNA je pevne uložené vo vnútri a za žiadnych okolností ho neopúšťa, informácie sa prenášajú iba pomocou RNA, ľudské bunky sú tohto typu, a preto je tento typ v našom centre záujmu

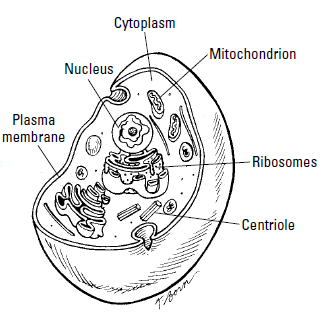


Figure Schéma eukaryotickej bunky

* 1. Regulárne výrazy
  2. Distributívne systémy

1. Opis riešenia
2. Zhodnotenie

**Záver**

**Zoznam použitej literatúry**

x

|  |  |
| --- | --- |
| [1] | RN, PhD Anne Matthews. (2010, June) http://www.netwellness.org/. [Online]. <http://www.netwellness.org/healthtopics/idbd/2.cfm> |
| [2] | Tara ,PhD. Robinson, *Genetics for dummies*, 1st ed. Hoboken, USA: Wiley Publishing, Inc., 2005. |
| [3] | Leland Hartwell, Leroy Hood, Michael Goldberg, Ann Reynolds, and Lee Silver, *Genetics: from genes to genomes*, 4th ed. New York, USA: McGraw-Hill, 2011. |

x

**Prílohy**

Príloha A: Nadpis. . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . II

Príloha A: Nadpis