Kaja Wróblewska 18.11.2025

Identyfikowanie eksonów w sekwencjach nukeotydowych

Identyfikowanie eksonów

Budowanie modelu rozpoczęto od przygotowania danych: sekwencje przestawiające eksony i introny zostały zaetykietowane, a następnie przetasowane. Następnie z powstałej listy stworzono zbiory treningowe i testowe. Klasy były zbalansowane w następujący sposób:

	Liczba intronów	Liczba eksonów
Zbiór treningowy	211	317
Zbiór testowy	50	83

Następnie poszczególne sekwencje podzielono na k-mery o długości 5, co pozwoliło uchwycić lokalne motywy biologiczne oraz osiągnąć najlepsze rezultaty. Do wektoryzacji wykorzystano *TfidfVectorizer(),* który automatycznie wprowadza ważenie cech oraz normalizacje (*L2*). Dalsza standaryzacja nie była konieczna, a mogłaby zaburzyć biologiczne znaczenie k-merów. Model stworzona za pomocą *LinearSVC* z parametrem *dual = False,* ze względu na charakter danych (duża liczba cech, mało próbek) oraz aby umożliwić na bezpośredni dostęp do parametru *coef_*, potrzebny w kolejnych wersjach modelu. Osiągnięta dokładność wyniosła **97%**, z miarą F1 ≥ **96%.**

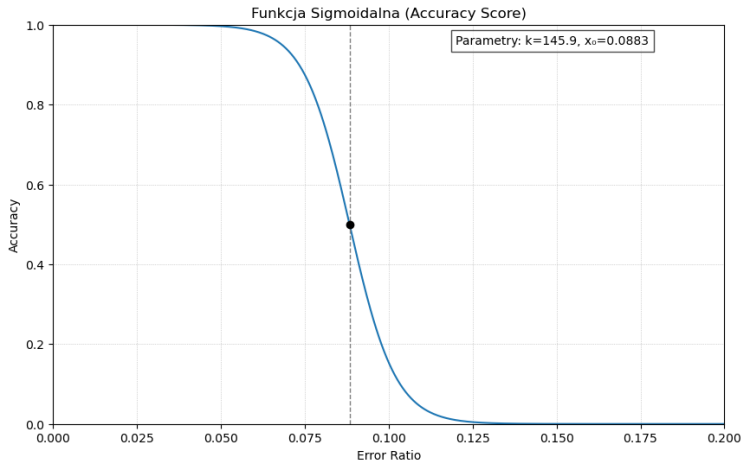
Kolejnym krokiem było zastosowanie *Recursive Feature Elimination (RFE)* w celu zidentyfikowania najistotniejszych k-merów. Funkcja iteracyjnie usuwała po 10% cech z najmniejszymi wagami do osiągniecia 200 k-merów, które miały największy wpływ na klasyfikację eksonów i intronów. Zwiększyło to dokładność i miare F1 ok **1%.**

Identyfikacja eksonów w sekwencji

Druga część opierała się na stworzeniu algorytmy znajdującego eksony w sekwencjach esonów i intronów. Sekwencje przygotowano kolejno łącząc elementy z danych testowych w jedną długą sekwencje, gdzie prawdopodobieństwo wystąpienia eksonu wynosiło 50%.

Do wykrywania granic ekson/intron zastosowano algorytm „*sliding window*”. Polega on na klasyfikacji fragmentów sekwencji o ustalonej długości (*window)* przy użyciu wcześniej wytrenowanego modelu. Następnie okno przesuwa się o określoną wartość (*step)* i proces klasyfikacji jest powtarzany. W końcowym etapie każdemu nukleotydowi przyporządkowuje etykietę na podstawie uśrednionych predykcji wszystkich okien, w których się pojawił.

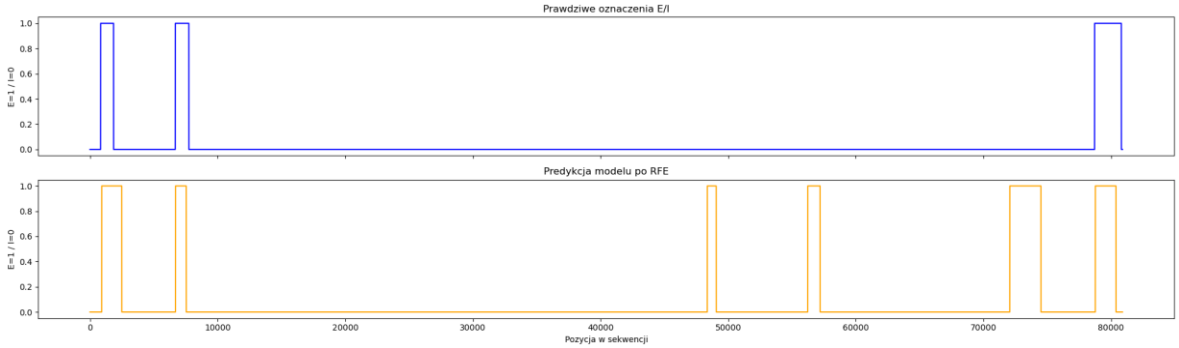
Metrykę dokładności oparto na przekształceniu znormalizowanej liczby błędnie zaklasyfikowanych nukeotydów (*error_ratio)* przez funckje sigmoid. Parametry *k* i *x_0* zostały dobrane arbitralnie w oparciu o obserwowany rozkład wartości *error_ratio.* Parametr *k* kontroluje stromość spadku funkcji, a *x_0* określa próg, od którego ocena zaczyna maleć.



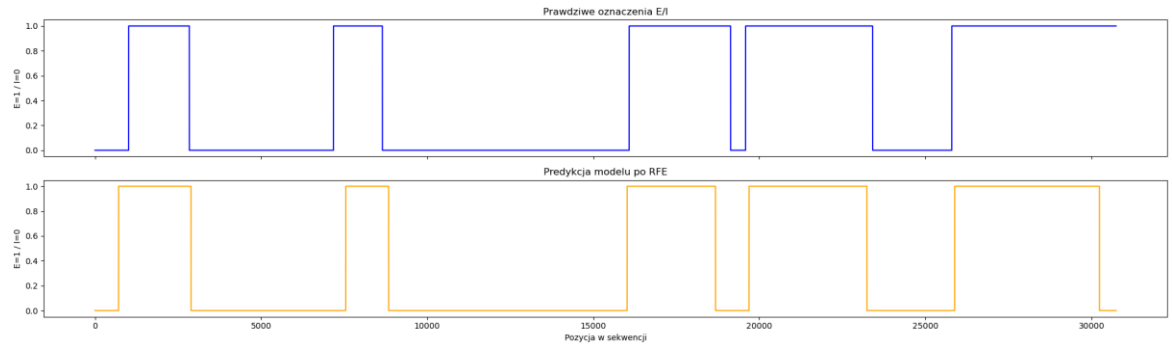
Ostatnim krokiem było dobranie parametrów (*window, step)* za pomocą *grid search*.

Wyniki

Najlepsza predykcja osiągnęła 95% dokładności. Wybrana metryka wysoko nagradza precyzyjne określenie granic ekson/intron, jednak skutecznie nie penalizuje krótkich fragmentów błędnej klasyfikacji. Potencjalnym usprawnieniem mogłoby być uwzględnienie k-merów zamiast pojedynczych nukleotydów lub zastosowanie modeli głębokiego uczenia, takich jak sieci neuronowe, które lepiej wychwytują zależności kontekstowe. Dodatkowo, integracja informacji biologicznych, np. sygnałów splicingowych, mogłaby zwiększyć trafność predykcji. W przyszłości warto również rozważyć użycie metryk uwzględniających zarówno precyzję, jak i ciągłość przewidywanych eksonów.



Rysunek 1: Dokładność 95%



Rysunek 2: Dokładność 88%