בס"ד

* **חיפוש מוטציות:**
  + **חיפוש מוטציות נקודתיות (SNPs):** אלגוריתמים אלו מחפשים שינויים בודדים בבסיס אחד ב-DNA.
  + **חיפוש אינדלים (insertions and deletions):** אלגוריתמים אלו מחפשים הוספות או מחיקות של בסיסים ב-DNA.
  + **חיפוש שינויים מבניים גדולים יותר:** אלגוריתמים אלו מחפשים שינויים גדולים יותר ב-DNA, כגון העתקות, מחיקות גדולות, והיפוכים.
* **השוואה לגנומים התייחסות:**
  + **מיפוי לקובץ התייחסות (reference genome):** אלגוריתמים אלו משווים את רצף ה-DNA של המטופל לגנום התייחסות ידוע כדי לזהות שינויים.
  + **זיהוי וריאציות גנומיות נדירות:** אלגוריתמים אלו מתמקדים בזיהוי וריאציות גנומיות נדירות, אשר עשויות להיות קשורות למחלות גנטיות.
* **ניתוח פונקציונלי:**
  + **חיזוי השפעת המוטציה על החלבון:** אלגוריתמים אלו מנסים לחזות כיצד מוטציה מסוימת תשפיע על תפקוד החלבון המקודד על ידי הגן.
* **למידה עמוקה:**
  + **רשתות נוירונים מלאכותיות:** רשתות נוירונים משמשות לזיהוי תבניות מורכבות בנתוני רצף DNA, ולמידה של הקשרים בין וריאציות גנומיות למחלות.
  + **למידה עמוקה לחיזוי מחלות:** רשתות נוירונים משמשות לחיזוי הסבירות למחלה מסוימת על סמך הפרופיל הגנטי של המטופל.

**דוגמאות לאלגוריתמים פופולריים:**

* **BWA, Bowtie2:** אלגוריתמים למיפוי רצפי DNA לקובץ התייחסות.
* **GATK:** חבילה של כלים לניתוח וריאציות גנומיות.
* **VEP:** כלי לחיזוי ההשפעה הפונקציונלית של וריאציות גנומיות.
* **DeepVariant:** אלגוריתם מבוסס למידה עמוקה לזיהוי וריאציות גנומיות.

בפרויקט שלך שממוקד במציאת מחלות גנטיות על ידי רצף DNA, ישנם מספר אלגוריתמים וטכניקות שיכולים להיות רלוונטיים:

1. \*\*רצף גנומי מלא (Whole Genome Sequencing - WGS)\*\*: שיטה זו משמשת לניתוח פרופילים גנטיים של מחלות חד גנטיות עם רגישות גבוהה ולאימון ביואינפורמטי.

2. \*\*רצף אקסום מלא (Whole Exome Sequencing - WES)\*\*: מתמקדת בחלקים המפתחים של ה-DNA שהם אקסונים, והיא פופולרית בזיהוי מחלות גנטיות.

3. \*\*שיטות מבוססות בינה מלאכותית (AI/ML)\*\*: טכניקות של למידת מכונה יכולות לתמוך בזיהוי אינטראקציות גנטיות חדשות ולחשוף תבניות ומערכות יחסים בין מחלות גנטיות.

4. \*\*רצף גנומי מהיר (Rapid Genome Sequencing)\*\* ו-\*\*רצף אקסום מהיר (Rapid Exome Sequencing)\*\*: טכניקות המאפשרות אבחונים מהירים של מחלות גנטיות.

5. \*\*אפשרויות אבחון בסיסיות\*\*: כמו אלגוריתמים לזיהוי וניהול נתוני רצף DNA שהופכים את תהליך האבחון ליעיל יותר.

שיטות אלו משמשות רבות בתחום וזוכות להצלחה במציאת מחלות גנטיות על סמך נתוני רצף מכמה מקורות.

ישנם מספר אלגוריתמים וטכניקות בתחום הביואינפורמטיקה שממוקדים במציאת מחלות גנטיות על סמך רצפי DNA. להלן כמה מהבולטים שבהם:

1. **כלים לניתוח רצפים**:
   * **BLAST (Basic Local Alignment Search Tool)**: כלי לחיפוש התאמות בין רצפי DNA. משתמשים בו כדי למצוא רצפים דומים במאגרי נתונים גנטיים.
   * **Bowtie/BWA**: אלגוריתמים ליישור רצפי DNA בעלי אורך משתנה לרצפים גנומיים. הם מאוד מהירים ומשתמשים בטכניקות של חיפוש ביולוגי.
2. **אלגוריתמים של חישוב סטטיסטי**:
   * **GATK (Genome Analysis Toolkit)**: מסגרת ניתוח נתונים גנומיים, כולל זיהוי וריאציות גנטיות (SNPs ו-Indels).
   * **PLINK**: כלי לניתוח נתונים גנטיים המיועד לניהול וריאציות גנטיות ולביצוע אנליזות אפיגנטיות.
3. **למידת מכונה**:
   * **Support Vector Machines (SVM)**: משמשים לקטגוריזציה של דוגמאות על סמך תכונות שונות של הגנום.
   * **Random Forests**: אלגוריתם של למידת מכונה שמשתמש בקבוצות של עצי החלטה כדי לשפר את דיוק הניבוי.
4. **רשתות נוירונים**:
   * **Deep Learning**: רשתות נוירונים עמוקות יכולות לשמש לניתוח רצפי DNA ולזיהוי תבניות הקשורות למחלות גנטיות.
5. **אלגוריתמים של חקר נתונים**:
   * **Association Rule Learning**: ניתן להשתמש באלגוריתמים כמו Apriori או FP-Growth כדי למצוא קשרים בין וריאציות גנטיות ומחלות.
6. **ניבוי תוצאות**:
   * **Bayesian Networks**: רשתות בייזיות מאפשרות לנבא מחלות על סמך נתוני גנטיקה והיסטוריה רפואית.