术语约定

• ref: 指原串。

• sv: 指变异后的串。

• SV: 指某个变异。

runs/run:指 sv 上截取出的子串。loc:指 run 定位到 ref 上的子串。

步骤

• locate:把 long.fasta 中的所有串定位到 ref 的某个区间上。

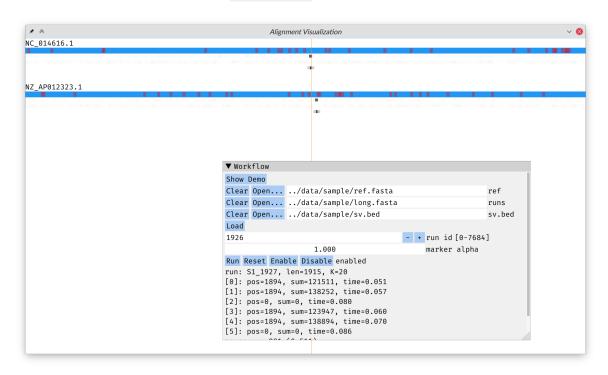
• dump:识别出 SV 的左右端点。

• analyze: 匹配端点并判断 SV 类型。

locate

O(nm) DP.

对 ref 建后缀自动机,从而能够从任意位置开始做 DP 匹配。这样的 DP 实际上和单源最短路等价,可以设计 A* 策略来加速 DP。作为对比,普通 DP 实际上是多源最短路。对每个 run,每 20 个字符的子串,用上述 DP 在 ref 上定位(fuzzy_locate)。统计 ref 上覆盖频次,在覆盖最多的区域附近用普通 DP 找出准确的定位区间 loc(local_align)。



定位后,每个 run 报告准确率、loc/run 长度比和是否是互补反串。

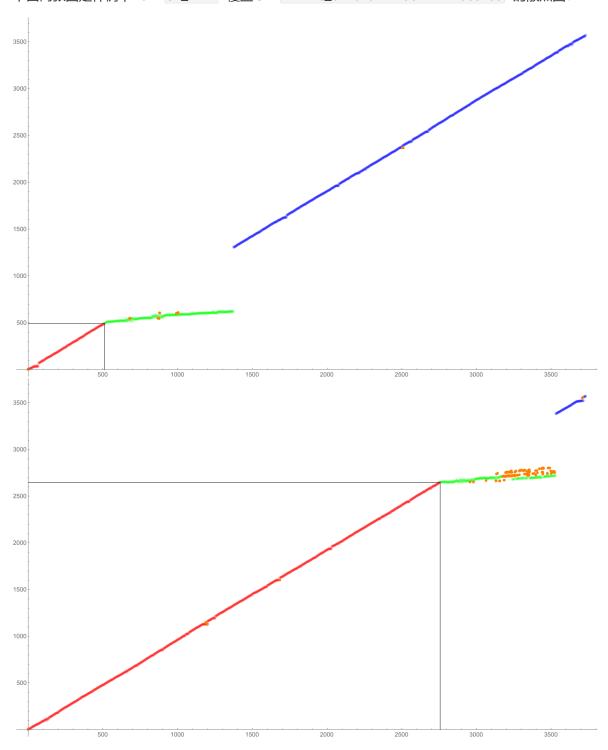
dump

O(nm) DP + $O(m^2)$ 扫描线凸包枚举。

对每个 run,正反两个方向和 loc 做普通 DP, 计算出 run 的每个前缀和 loc 的最优前缀匹配的长度,画成散点图。

prefix_span 和 suffix_span 负责找出疑似 SV 端点的位置。首先用 LIS 算法找出最长不降子序列后移除掉离群的点($trim_outliers$),然后使用 $O(m^2)$ 枚举求出将散点图划分成至多三个 stick 的最优方案($decompose/french_stick_decompose$)。stick 是一段连续的点,在理想情况下它们应该接近共线。我们定义一个 stick 的代价是 stick 中所有点构成的凸包的面积的 0.45 次方。我们需要最小化所有 stick 的代价之和。 decompose 中有一些启发式策略来判断最优划分成几段。此外会使用最小二乘法拟合第一段的斜率。如果斜率过小,则说明可能 run 的端点位于某个 SV 内部。此时会稍微调整左右端点重试 $prefix_span$ 或 $suffix_span$ 。如果最后 decompose 分解出了至少两段,则说明第一段末尾的位置可能是某个 SV 的端点。

下面两张图是样例中 run "S1_1144" 覆盖 SV "INV NC_014616.1 1584741 1585155"的散点图:



红色、绿色和蓝色的三段表示划分出的三个 stick。橙色表示离群的点。第一段的末尾的位置已经用黑色线段标出。

由 prefix_span 发现称为左端点,由 suffix_span 发现的称为右端点。

如果发现某个 run 内检测出了两个 SV 端点,则另外报告 SV 是 INV 的可能性。

analyze

汇总 dump 生成的端点信息。

对于左端点 l 和右端点 r:

- 如果在 run 上的两个端点附近的串能匹配上,则说明 l、r 是 DEL 或 DUP $(probe_del_and_dup)$ 。
 - \circ 如果 l < r 则认为是 DEL ,否则认为是 DUP 。
- 如果 l 和 r 挨得很近,可以认为是 INS (probe_ins)。
- 如果 l 和 r 和某个 dump 报告的 INV 挨得很近,则可以认为是 INV (probe_inv)。

以上几种情况,如果认为有可能,则 l 和 r 之间连一条对应 SV 类型标注的无向边。最后得到一个二分图。

只考虑二分图中某种类型的边,每个连通块是一个 SV。将连通块左右分量的点分别收集起来做平均,就得到了最终的 SV 端点(dump/dump_normal)。

对于落单的点,使用普通 DP 检测其附近是否有 DEL 或 DUP。如果有则作为上一步的补充输出(dump_extra_del_and_dup)。

之后将所有端点按 200 的阈值进行合并。把所有距离在 50~1100 以内的左右端点认为是 SV 区间(compact)。如果两个 SV 区间长度差不多,则认为是 TRA(dump_tra)。落单的 SV 区间按 INV 输出(dump_extra_inv)。

其它

locate 和 dump 都支持多线程运行。

编译/运行方法

见 README。

输出

见:

- build/sample.answer.txt
- sv.bed → build/final.answer.txt

性能

配置:

• Linux 内核版本: 5.11.22

• 系统类型: amd64

• 处理器: Intel® Core™ i5-8300H CPU @2.30GHz

• 主存: 15.3GiB

运行样例约 30min,运行最终数据约 45min。