

# Simulator Illumina sekvencera

Sreten Živković 3183/2023

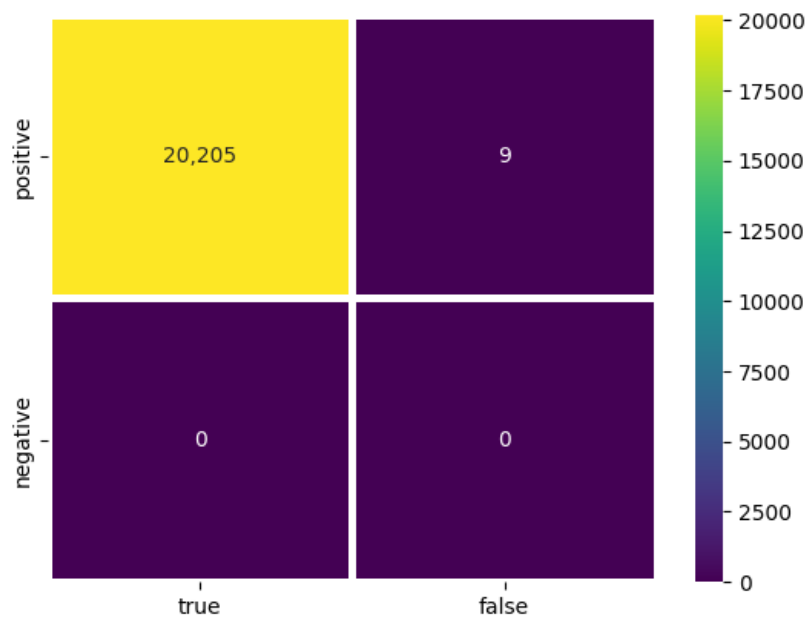
# Ulazni parametri simulatora

- ▶ `--input-file` - Putanja do referentnog genoma na osnovu koga se generišu read-ovi
- ▶ `--nucleotide-quality` - Prosečan kvalitet očitavanja nukleotida
- ▶ `--snv-error-rate` - Verovatnoća mutacije pojedinačnog nukleotida (Single Nucleotide Variant)
- ▶ `--insertion-error-rate` - Verovatnoća insercije
- ▶ `--deletion-error-rate` - Verovatnoća delecije
- ▶ `--output-fq-file1`, `--output-fq-file2` - par FASTQ fajlova
- ▶ `--output-sam-file` - SAM fajl

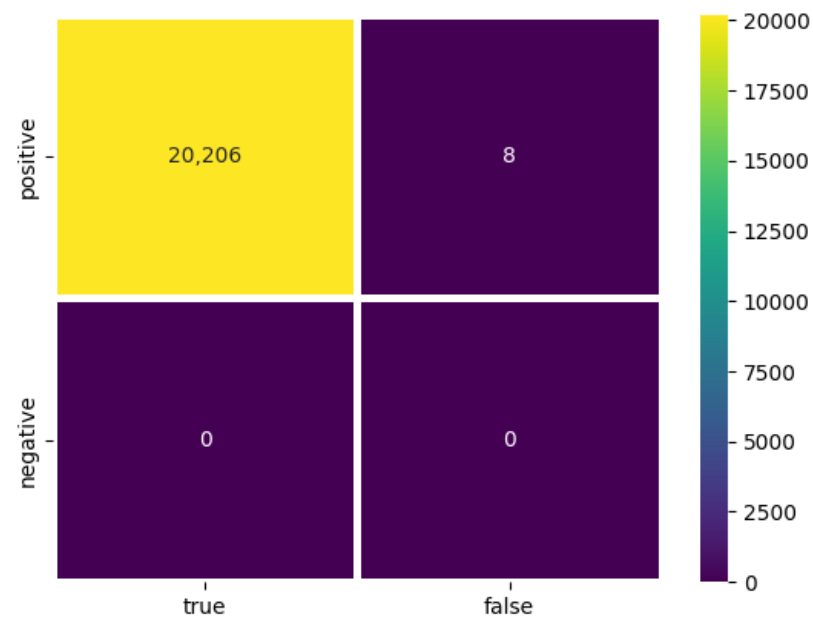
# Testiranje alata za poravnavanje read-ova

- ▶ Testiran je kvalitet poravnavanja read-ova
- ▶ Testirani su alati Bowtie 2 i BWA MEM
- ▶ Read-ovi koji nisu mapirani nisu uzimani u obzir
- ▶ Ako alat poravna tačno poravna pozicju reada-a na poziciju sa kog je read pročitao true positive
- ▶ U suprotnom false positive

# Verovatnoća mutacije 0%

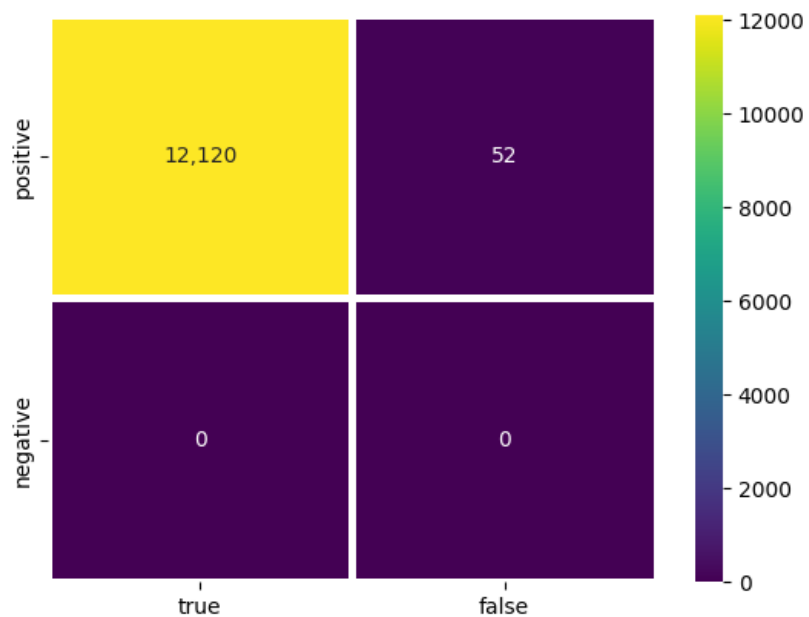


Bowtie

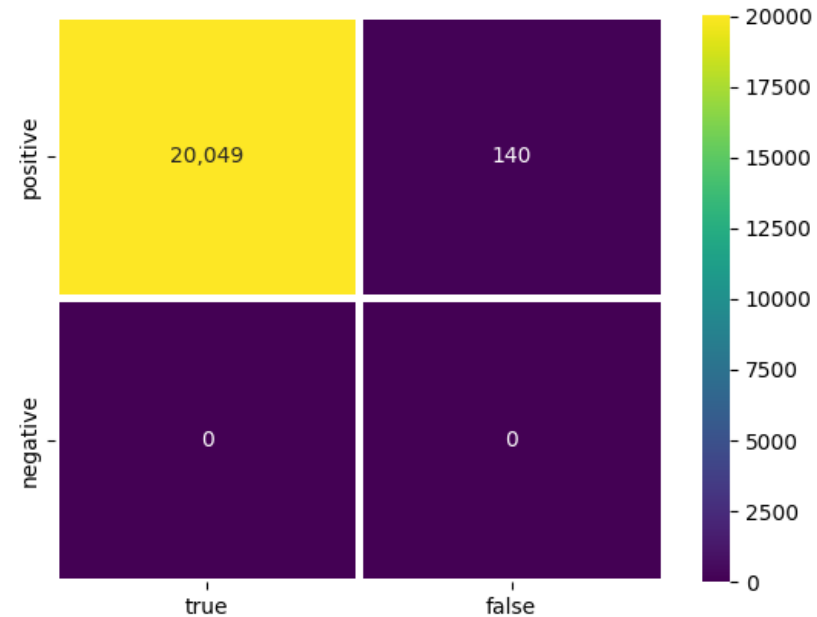


BWA MEM

# Verovatnoća mutacije 10%

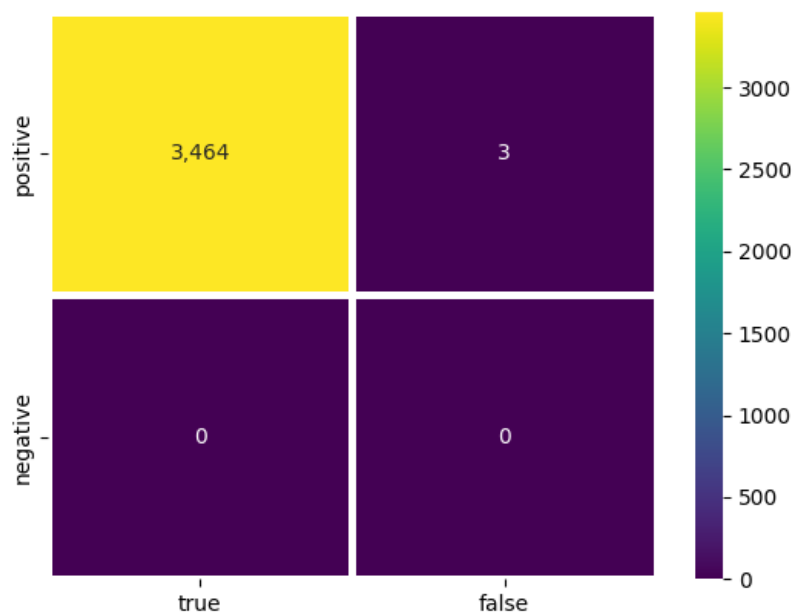


Bowtie

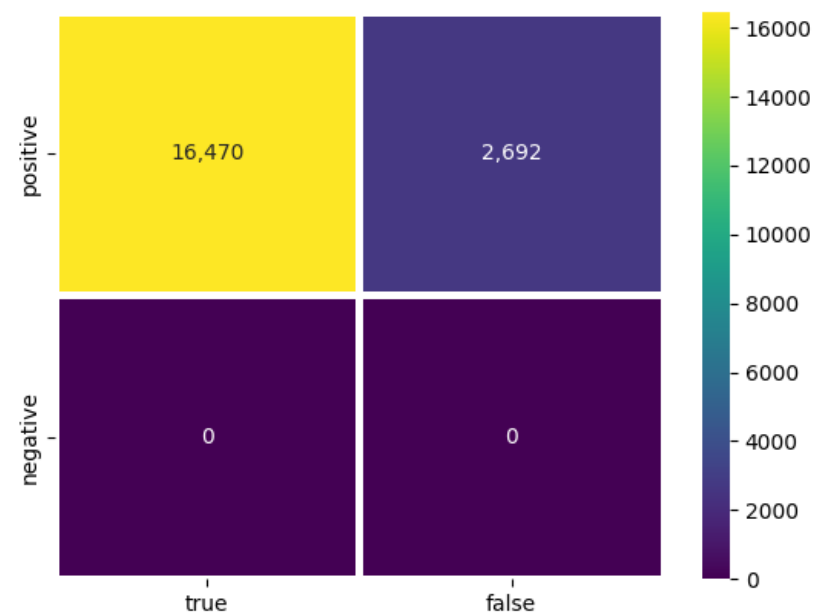


BWA MEM

# Verovatnoća mutacije 15%

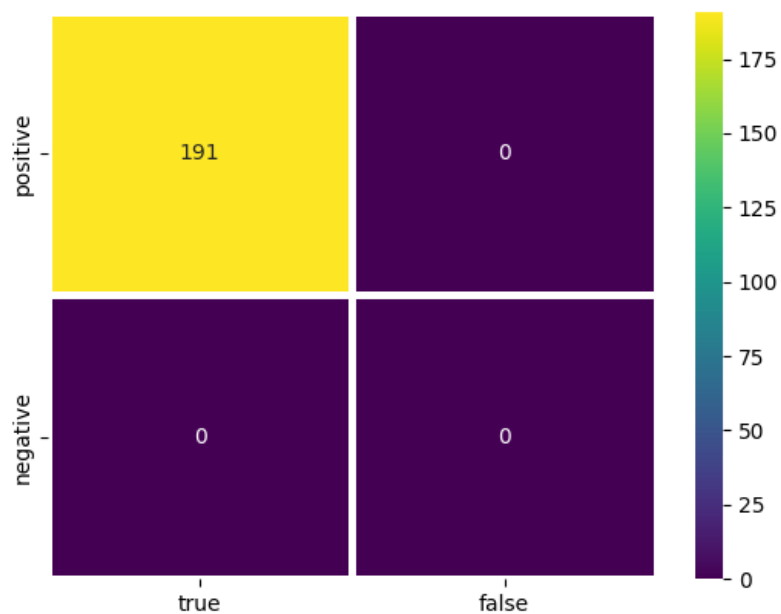


Bowtie

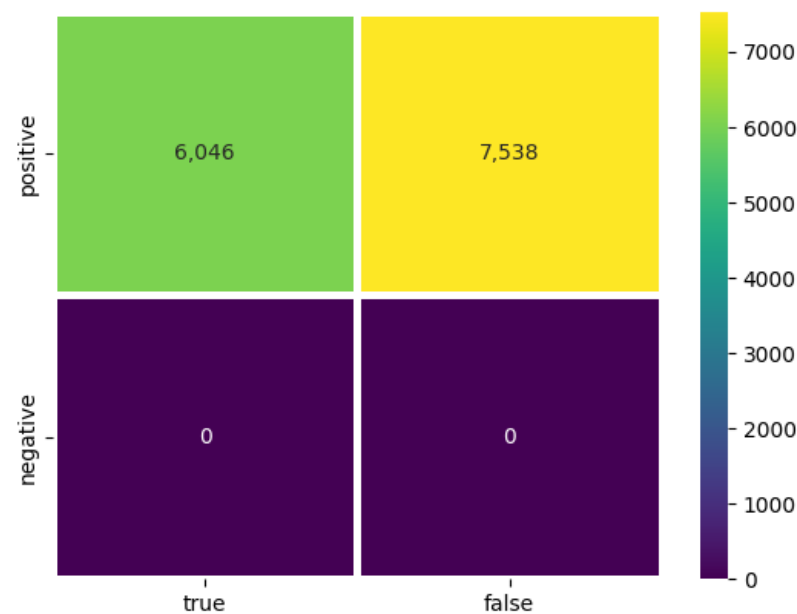


BWA MEM

# Verovatnoća mutacije 20%



Bowtie



BWA MEM

# Zaključak

- ▶ Kreiran je program koji simulira rad Illumina sekvencera
- ▶ Simulator omogućuje kreiranje read-ova sa mutacijama
- ▶ Alat Bowtie ima veliku preciznost u mapiranju read-ova
- ▶ Alat BWA je tačno poravnao veći broj readova



Hvala na pažnji!