Tehnologije i alati

Java

Aplikacija je u potpunosti napisana u programskom jeziku Java. Za pisanje aplikacije korišten je Open Java Development Kit 14.0.2. Za izradu grafičkog sučelja korištena je Javina biblioteka Swing.

Linux

Aplikacija je napisana za Linux operacijske sustave te je napravljena u Linux distribuciji Ubuntu 20.04 unutar virtualnog stroja VMware Workstation Pro 16.1.2.

Git

Za upravljanjem verzijama koda korišten distribucijski sustav Git. Čitav je projekt cijelo vrijeme bio ažuriran i pohranjen na GitHubu.

Apache Maven

Za izgradnju cijelog projekta korišten je Apache Maven 3.6.3.

Minimap2

Minimap2 je svestran program za indeksiranje genoma te poravnanje ili mapiranje DNA ili mRNA sekvenci na referentni genom. Neke od njegovih najčešća uporaba su: mapiranje PacBio ili Oxford Nanopore genomskih očitanja na ljudski genom, pronalazak preklapanja između dugačkih očitanja sa stopom pogreške do ~15%, splice-aware poravnanje Pac-Bio Iso-Seq ili Nanopore cDNA ili direktna RNA očitanja na referentni genom itd. Za ~10 kb noisy reads sekvenci, minimap2 se pokazao nekoliko desetaka puta brži od ostalih uobičajenih alata za mapiranje dugačkih očitanja kao što su BLASR, BWA-MEM, NGMLR i GMAP. Također se pokazao trostruko bržim od alata BWA-MEM i Bowtie2 na >100bp Illumina kratkim očitanjima. Minimap2 napisan je u programskom jeziku C sa API-jima u Pythonu i C-u. Alat nudi brojne opcije određivanja vlastitih parametara za indeksiranje minimizera, poravnanja te mapiranja sekvenci. Također nudi brojne popularne presetove za mapiranje i poravnanje kao što su: PacBio ili Nanopore mapiranje na referentni genom, PacBio ili Nanopore preklapanje očitanja, mapiranje genomskih kratkih očitanja itd.

Generalno, minimap2 se pokreće preko terminala na sljedeći način: 

Ram

Ram je C++ inačica alata minimap uz nekoliko dodatnih modifikacija. Služi za mapiranje sekvenci na referentni genom. Korisniku je omogućena izmjena određenih parametara po vlastitoj želji. Generalna uporaba alata preko terminala izgleda ovako:



Alat ram izradio je dr. sc. Robert Vaser sa Zavoda za elektroničke sustave i obradbu informacija u suradnji s mag. ing. Josipom Marićem.

Raven

Raven je alat za *de novo* sastavljanje dugačkih neispravnih očitanja uz mogućnost mijenjanja određenih parametara po vlastitoj želji. Generalna uporaba alata preko terminala izgleda ovako:



# Alat raven također je izradio dr. sc. Robert Vaser u suradnji s dr. Thanh Le Vietom.

# Quast

# Quast je alat koji služi za analizu rezultata dobivenih *de novo* sastavljanjem. Rezultati analize su brojne datoteke koje sadrže vrijednosti nekih parametara očitanja kao što su ukupna duljina, N50 duljina, ukupan broj baza gvanina i citozina u sekvenci itd. Generalno pokretanje alata putem terminala izgleda ovako:

# 