

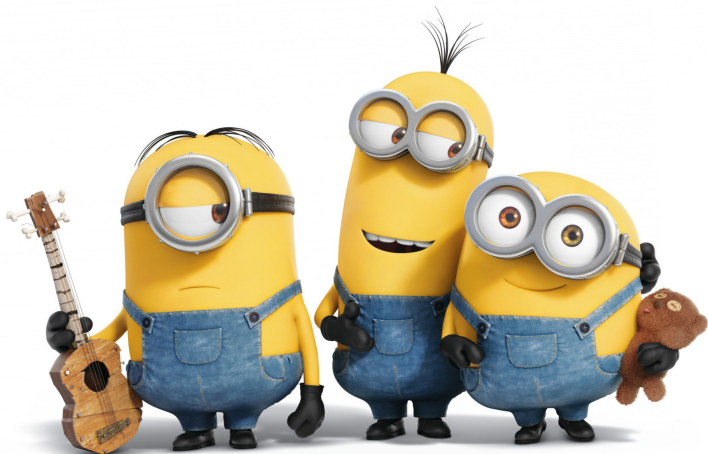
# Detekcia modifikovaných báz v dátach platformy MinION

Rastislav Rabatin

Školiteľ: Mgr. Tomáš Vinař, PhD.

January 9, 2017

# Čo je to MinION?

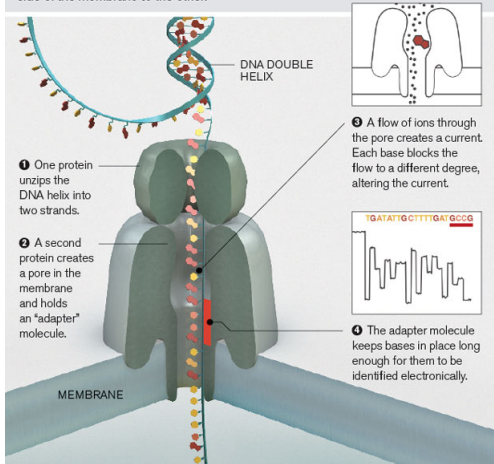


# Čo je to MinION?

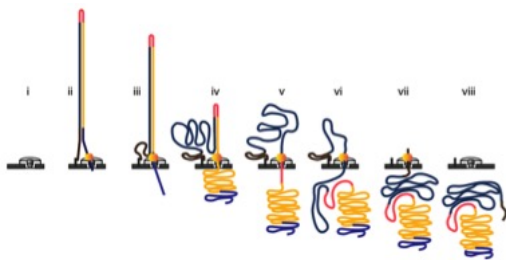


# Nanopórové sekvenovanie

DNA can be sequenced by threading it through a microscopic pore in a membrane. Bases are identified by the way they affect ions flowing through the pore from one side of the membrane to the other.



# Prechod DNA cez nanopór



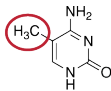
# DNA modifikácie

- Epigenetické zmeny
- Expresia génov
- DNA metylácia a histónové modifikácie

# DNA metylácia



Cytosine



methylated Cytosine

# DNA metylácia

- PCR odstraňuje metyláciu
- Výhoda MinION oproti PacBio vs bisulfátové sekvenovanie



# Rôzne pohľady na problém

- Proof of concept - špeciálne sekvencie alebo markery.
- Všeobecná verzia problému.
- Klasifikácia - veľa variant, nie všetky sú známe (nanopolish, signalAlign).
- Detekcia anomálií - objavovanie nových variant a patternov, potrebujeme iba PCR dáta (nanoraw).
- Clustering

# Prínos - problémy

- Detekcia anomálií - objavovanie nových variant a patternov, potrebujeme iba PCR dáta.
- Clustering
- Bez high coverage-u - nanoraw.
- Potreba zarovnania báz s udalosťami - CTC.
- Práca so surovým signálom - nanoraw.
- Používalo sa zväčša HMM a štatistické testovanie - RNN, DNN.

Ďakujem za pozornosť.