

Metody Bioinformatyki, część informatyczna, 26 lutego 2016

Imię i nazwisko: t czas: 50 min

Zadanie 1 (8 pkt)

Uzupełnij macierz dla algorytmu, który bada podobieństwo globalne (algorytm Needlemana-Wunscha). Podaj najlepsze rozwiązania dla sekwencji **BABAB** oraz **ABBB**. Macierz podobieństwa pokazano obok. Stosujemy liniową karę za przerwę, $\gamma(n) = n * d, d = -1$.

	A	B
A	1	-3
B	-3	3

		B	A	B	A	B
A	0					
B						
B						
B						

Rozwiązania:

Ilość rozwiązań

Zadanie 2 (9 pkt)

Opracowano test X, który zwraca prawdopodobieństwo wystąpienia choroby. Wyniki testu są przedstawione w tabeli. Podaj macierz pomyłek, zakładając, że traktujemy wynik testu powyżej 0.35 jako pozytywny (osoba chora), następnie podaj tę macierz dla progu 0.65 oraz progu 0.75. Narysuj 3 punkty na krzywej ROC (0.35, 0.65, 0.75). Narysuj krzywą ROC.

osoba	stan	wynik testu
A	zdrowa	0.1
B	zdrowa	0.1
C	zdrowa	0.2
D	zdrowa	0.3
E	chora	0.6
F	chora	0.6
G	zdrowa	0.7
H	chora	0.8
I	chora	0.9
J	chora	0.9

Próg 0.35:

TP =	FP =
FN =	TN =

Próg 0.65:

TP =	FP =
FN =	TN =

Próg 0.75:

TP =	FP =
FN =	TN =

Notatki lub uwagi do prowadzącego

Zadanie 3 (4 pkt)

Locus A posiada warianty A_1, A_2, A_3 , locus B posiada warianty B_1 i B_2 , zaś locus C posiada warianty C_1, C_2 . Zbadano mieszaninę DNA od 2 osób, uzyskano profil $A_1A_2A_3B_1C_1C_2$. Który genotyp nie może wchodzić w skład mieszaniny, jeżeli jedna z osób (ofiara) ma genotyp $A_1B_1C_1C_2$.

- a) $A_2A_3B_2C_1C_2$
 b) $A_2A_3B_1C_1$
 c) $A_2B_1B_2C_2$
 d) $A_2A_3B_1B_2C_1C_2$
 e) $A_2A_3B_1C_2$

Zadanie 4 (3 pkt)

Dla populacji obserwujemy dwa loci A i B , każde ma dwa warianty: A i a , oraz B i b . Podaj genotypy, które występują z prawdopodobieństwem większym od 0, jeżeli prawdopodobieństwa haplotypów są następujące: $P(ab) = 0.5$, $P(Ab) = 0.4$, $P(aB) = 0.1$, $P(AB) = 0$. Zakładamy równowagę Hardy'ego-Weinberga dla obserwowanej populacji.

Zadanie 5 (9 pkt)

Posługujemy się trzema monetami, jedna jest uczciwa, obserwując sekwencje rzutów (orły i reszki). Zakładając, że przedstawione doświadczenie jest opisywane ukrytym modelem Markowa przedstawionym obok, podaj najbardziej prawdopodobną sekwencję stanów (sekwencję użytych monet), jeżeli wynikiem doświadczenia jest sekwencja $RRRR$.

- $Q = \{U, N1, N2\}$
- $V = \{O, R\}$
- $P_U = 1, P_{N1} = 0, P_{N2} = 0$

	U	N1	N2
U	$\frac{2}{3}$	$\frac{1}{3}$	0
N1	$\frac{1}{3}$	$\frac{1}{3}$	$\frac{1}{3}$
N2	0	$\frac{1}{3}$	$\frac{2}{3}$

	O	R
U	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$
N1	$\frac{1}{4}$	$\frac{3}{4}$
N2	0	1

Zadanie 6 (7pkt)

Dla zestawu odczytów: AAAABA, ABBBBAAA, AAABA, AABAAA, BAAAB, AABBB zbuduj graf de Bruijna 4 rzędu (w wierzchołkach są sekwencje o długości 3 symboli).

Czy istnieje ścieżka Eulera? (tak/nie)?

Podaje sekwencję wynikową, która jest najdłuższą ścieżką w grafie (w szczególności jest to ścieżka Eulera, jeżeli graf taką posiada). Jeżeli istnieje więcej niż jedno rozwiązanie, podaj dowolne z nich.

Sekwencja: