

Υπολογιστική – Μεταφραστική Γενετική

Η τεχνολογική πρόοδος της τελευταίας δεκαετίας και η ψηφιακή / βιουπολογιστική επανάσταση έχουν αλλάξει το τοπίο της έρευνας στην μεταφραστική γενετική και γονιδιωματική που ως στόχο έχει την βαθύτερη κατανόηση συσχετίσεων μεταξύ γονοτύπων και φαινοτύπων. Η ανάπτυξη τεχνολογιών όπως αλληλούχιση πλήρους γονιδιώματος (Whole-Genome Sequencing) και αλληλούχιση συνόλου εξονικών τμημάτων (Whole-Exome Sequencing), αλληλούχιση RNA (RNA-seq) και πρόβλεψη μεθυλίωσης του DNA (DNA profiling), έχει οδηγήσει στην παραγωγή ενός τεράστιου όγκου δεδομένων που κρύβουν εξαιρετικής σημασίας πληροφορία. Πρωταρχική σημασία στην υπολογιστική μεταφραστική γενετική έχει αρχικά η αποτελεσματική αναζήτηση, αποθήκευση και διαλογή της διαθέσιμης πληροφορίας, που πραγματοποιείται μέσω αλγορίθμων εξόρυξης γνώσης (data mining) από βάσεις δεδομένων και υπολογιστικές μεθόδους διαλογής (data filtering) και μείωσης διάστασης των δεδομένων (dimensionality reduction). Η παραγόμενη γενετική πληροφορία μπορεί έπειτα να αναλυθεί πολυδιάστατα. Σε επίπεδο γονιδίων και ανάλυσης γενετικών αλληλεπιδράσεων οι πλέον σύγχρονες υπολογιστικές προσεγγίσεις αφορούν την ανάλυση δικτύων και συγκεκριμένα θεωρία γράφων για την ανακάλυψη και πρόβλεψη γονιδιακών συσχετίσεων. Σε επίπεδο γονιδιώματος, στατιστικές τεχνικές και ευφυείς αλγόριθμοι βοηθούν στην αναγνώριση δεικτών με βάση τη γενετική ποικιλομορφία, όπως οι σημειακοί πολυμορφισμοί, για την ανίχνευση διαφοροποιήσεων και την ανάπτυξη δεικτών για τα υπό μελέτη φαινοτυπικά χαρακτηριστικά. Μέθοδοι επιβλεπόμενης και μη επιβλεπόμενης μηχανικής μάθησης (Machine Learning), καθώς και αλγόριθμοι βαθιάς μάθησης (Deep Learning), όπως συνελκτικά νευρωνικά δίκτυα (Convolutional Neural Networks), εφαρμόζονται ευρέως σε επίπεδο γονιδιώματος, γονιδιακής έκφρασης και γονιδιακής ρύθμισης, αλλά και επιγενετικών τροποποιήσεων για την ανακάλυψη μοτίβων και την ανάπτυξη συσχετίσεων, βιοδεικτών και προβλεπτικών μοντέλων.