

Μεταπτυχιακή φοιτήτρια: **Αικατερίνη Στύλλου**

Τίτλος διπλωματικής εργασίας:

## **Ανάπτυξη υπολογιστικών μεθόδων για τον χαρακτηρισμό κωδικών περιοχών και UTR's**

### Περίληψη:

Πρόσφατες μελέτες έδειξαν ότι το μεγαλύτερο μέρος του γονιδιώματος που εκφράζεται δεν ανήκει στο 2% των περιοχών που κωδικοποιούν πρωτεΐνες ( coding RNA's) αλλά κυρίως σε περιοχές που δεν έχουν αυτή την πληροφορία ( non-coding RNA's). Τα non-coding RNAs παρουσιάζουν μεγάλο ενδιαφέρον λόγω της λειτουργίας τους σαν ρυθμιστές σημαντικών βιολογικών λειτουργιών όπως η ρύθμιση της μεταγραφής και της μετάφρασης. Το γεγονός αυτό, σε συνδυασμό με τον τεράστιο αριθμό RNAs που προκύπτει με τις νέες τεχνολογίες ανάγνωσης του γονιδιώματος καθιστά απαραίτητη την ανάπτυξη εφαρμογών που αυτοματοποιούν τον διαχωρισμό των RNAs που κωδικοποιούν από αυτά που δεν κωδικοποιούν πρωτεΐνες.

Στην παρούσα διπλωματική εργασία, εξετάζουμε την απόδοση τεσσάρων τέτοιων εφαρμογών, των Coding Potential Calculator (CPC), ESTExplorer, OrfPredictor και OrfFinder. Σκοπός μας είναι να βρούμε την εφαρμογή ή το συνδυασμό εφαρμογών που επιτυγχάνει την καλύτερη πρόβλεψη coding και παράλληλα non-coding RNAs του ανθρώπινου γονιδιώματος. Η πρόβλεψη των coding RNAs περιλαμβάνει και τον εντοπισμό των σωστών ορίων των αντίστοιχων κωδικών περιοχών και κατ' επέκταση των σωστών ορίων των 3' και 5' αμετάφραστων περιοχών.

Στα πλαίσια της προσπάθειας αυτής, αναπτύχθηκε λογισμικό, σε Java, το οποίο υλοποιεί το μεγαλύτερο μέρος της διαδικασίας αξιολόγησης της επίδοσης των εφαρμογών. Τα δεδομένα εισόδου του προγράμματος είναι οι ακολουθίες συμπληρωματικού DNA (RNA / cDNA) του ανθρώπινου γονιδιώματος, οι οποίες ανακτήθηκαν από την αντίστοιχη βάση της ENSEMBL, μέσω του εργαλείου διαχείρισης βιολογικών δεδομένων BioMart. Το πρόγραμμα επεξεργάζεται τα cDNAs και τα προετοιμάζει για την εισαγωγή τους στις τέσσερις εφαρμογές πρόβλεψης. Επιπλέον, συλλέγει τα αποτελέσματα/προβλέψεις των εφαρμογών και τα αναλύει.

Τέλος, παρέχει στατιστικά αποτελέσματα ενδεικτικά των ικανοτήτων πρόβλεψης της κάθε εφαρμογής ξεχωριστά καθώς και όλων των πιθανών συνδυασμών εφαρμογών.

#### Εξεταστική Επιτροπή

Δρ. Αρτεμης Χατζηγεωργίου (Ερευνήτρια Β' , Ινστιτούτο Αλεξ. Φλεμινγκ)  
(επιβλέπουσα)

Δρ. Κάτια Καραλή (Ερευνήτρια Β' , ΠΒΕΑΑ)

Ηλίας Μανωλάκος (Αναπλ. Καθηγητής, ΕΚΠΑ)