

Corso di Bioinformatica

http://compgen.bio.unipd.it/~stefania/Didattica/AA2010-2011/Bioinformatica_BTS/Bioinfo_BTS.html

Per ogni punto dell'esercitazione copiare ed incollare le informazioni richieste in un file sotto forma di breve testo con figure, in modo da assemblare un traccia di relazione con brevi commenti. Alla fine inviare via mail la relazione prodotta nel corso dell'esercitazione (stefania.bortoluzzi@unipd.it). Salvare il file della relazione ogni 5'!

II ESERCITAZIONE

Ricerca in Omim, Entrez Genes, GeneCards, Human Gene Mutation Database.

Prenderemo in considerazione una malattia genetica e cercheremo di utilizzare i dati contenuti in diversi database (di malattie, geni, proteine e genomi) per reperire informazioni sul fenotipo, sui geni, sulle mutazioni che lo causano, ecc.

- 1) Collegarsi a OMIM e cercare "RETINITIS PIGMENTOSA"
 - Analizzare i risultati e commentarli (entries di geni; entries di malattie; ci sono piu' malattie diverse ?).
- 2) Scegliere "RETINITIS PIGMENTOSA 9"
 - Analizzare le informazioni sulla patologia (pagina principale, clinical synopsis e gene map) per capire di che malattia si tratta, come si eredita e dove mappa il locus associato.
- 3) Seguire il link "RP9 gene (607331)"
 - Di che gene si tratta ?
 - Ci sono delle varianti alleliche con probabile ruolo patogenetico? Sono legate al DBSNPs? E' possibile sapere quanti SNPs sono stati descritti per questo gene utilizzando l'informazione contenuta in DBSNP? (Show variants that are: ...mapped to RefSeqGene)
- 4) Seguire il link a "EntrezGene" e guardare la pagina relativa al gene;
 - quanti esoni ci sono ?
 - quali sono i due geni "vicini" sul DNA genomico ?
 - a partire dal campo "NCBI Reference Sequences (RefSeq)", scaricare la sequenza della proteina codificata in formato FASTA (NP_976033.1).
- 5) Collegarsi a GeneCards e cercare "RP9":
 - Analizzare la pagina di descrizione del gene, con particolare attenzione ai seguenti campi:
 - "Proteins" (seguire il link ad Uniprot e poi a "Family and domain databases, SMART Graphical view of domain structure");
 - "Expression in Human Tissues";
 - "Chromosomal Location" (seguire il link "genomic view" del Genome Browser di UCSC).