

**Insegnamento di Biologia**

***Dr. Stefania Bortoluzzi***

Seguire il percorso indicato nel testo sottostante e stilare una breve relazione con i contenuti recuperati man mano, usando diverse risorse informatiche.

**A) Data retrieval da ENTREZ di NCBI**

ENTREZ (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Entrez/index.html>) è un'importante sistema per la ricerca di informazioni biologiche che fornisce un'interfaccia unificata per accedere a molti database differenti per contenuto ed organizzazione, quali database di biosequenze (nucleotidiche, proteiche) e di conoscenza (geni, malattie).

**1 Ricerca bibliografica in ENTREZ Books:**

- Dare un'occhiata a "Book List".
- Cercare Cadherins in Cancer medicine.

**2 Ricerca bibliografica in ENTREZ PubMed:**

- Trovare l'articolo piu' recente sul rhabdomyosarcoma embrionale (embryonal rhabdomyosarcoma[Title]).
- Trovare l'articolo piu' recente sulla rivista Science riguardante processamento dell'RNA nel cristallino (lens)

**3 Retrieval di sequenze con ENTREZ Nucleotide:**

- Cercare una sequenza del gene mitocondriale per il citocromo b umano (cytochrome; cytb) e scaricarla. Quanto e' lunga?

**4 Retrieval di sequenze con ENTREZ Protein:**

- Cercare la sequenza della PROTEINA umana alpha crystallin-A, annotarsi la lunghezza e copiare la sequenza in formato FASTA nel file Word.

**5 Entrez Genome:**

Consultare le pagine Entrez genome project (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/>)

Provare a raggiungere le informazioni relative ad uno specifico genoma completo:

- A. → *Propionibacterium acnes* KPA171202. Quanti geni protein coding contiene questo genoma batterico?

## **B) Dalla malattia genetica, al gene, attraverso il genoma.**

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 in quale cromosoma e regione genomica si trova il locus associato.

3) Seguire il link al locus e quindi alla “location” per arrivare alla visualizzazione grafica del contenuto di informazione della regione del gene a umano che contiene il gene. Con l'aiuto dell'esercitatore cercare di orientarsi nell' UCSC Genome Browser.

Cliccare sulla track del gene (colore blu).

- Di che gene si tratta ? Che funzione ha? Che altre informazioni sul gene possono essere reperite in questo database?
- Di quanti esoni e' composto il gene ?
- Quali sono i due geni “vicini” sul DNA genomico ?
- A partire dal campo “Sequence and Links to Tools and Databases” scaricare la sequenza della proteina codificata.