Corso di Laurea in Ottica e Optometria, Università di Padova

**Insegnamento di Biologia**

***Dr. Stefania Bortoluzzi***

I Esercitazione – 10 dicembre 2014

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

A) Data retrival da database dell’NCBI

NCBI (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>) è un’importante risorsa da cui reperire informazioni biologiche. Fornisce un’interfaccia unificata per accedere a molti database differenti per contenuto e organizzazione, quali database di conoscenza (letteratura, geni, malattie), biosequenze (nucleotidiche, proteiche) e strutture (3D di proteine, domini proteici conservati).

A partire da <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/guide/all/>

1. Ricerca bibliografica in NCBI Bookshelf (Literature):
   * Dare un’occhiata a “Book List”.
   * Cercare Cadherins in Cancer Medicine.
2. Ricerca bibliografica in NCBI PubMed (Literature):
   * Trovare l’articolo più recente sul rabdomiosarcoma embrionale (embryonal rhabdomyosarcoma[Title]).
   * Trovare l’articolo più recente sulla rivista Science riguardante processamento dell’RNA nel cristallino (parole chiave “lens” e “RNA”)
3. Retrieval di sequenze con NCBI Nucleotide (DNA & RNA; Genome, gene and transcript sequence data):
   * Cercare una sequenza del gene mitocondriale per il citocromo b umano (cytochrome; cytb) e scaricarla. Quanto e’ lunga?
4. Retrieval di sequenze con NCBI Protein:
   * Cercare la sequenza della PROTEINA umana alpha crystallin-A, annotarsi la lunghezza e copiare la sequenza in formato FASTA nel file Word.
5. NCBI Genome:

Consultare le pagine raggiungibili da NCBI Genome (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome>), quali “Human genome”, “Viruses”, ecc.

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

1. 🡪 *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 geno a umano che contiene il gene. Con l’aiuto dell’esercitatore cercare di orientarsi nell’ UCSC Genome Browser.

Cliccare sullla 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.