

**Insegnamento di Biologia - Prof. Stefania Bortoluzzi I Esercitazione – 14 dicembre 2021**

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 retrieval 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).

Partire da <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/guide/all/>, il portale d'entrata per la ricerca in diversi database, divisi per tipo di contenuto.

**1. Ricerca bibliografica in NCBI Bookshelf (Literature):**

- Considerare “Book List”.
- Cercare Cadherins, scegliere un capitolo di libro relativo a questo argomento e salvarsi in formato breve il contenuto raggiunto (ad es. un estratto del capitolo “Adhesion” di Cancer Medicine).

**2. Ricerca bibliografica in NCBI PubMed (Literature):**

- Ricerca semplice: quanti articoli ci sono che trattano di “macular degeneration”?
- Usare “advanced search” con operatori Booleani e parole chiave cercate in specifici campi:
  1. Quanti articoli ci sono con “macular degeneration” nel titolo?
  2. Quanti pubblicati sulla rivista “Ophthalmology”?
- Usare i filtri: quanti articoli ci sono con “macular degeneration” nel titolo, pubblicati sulla rivista “Ophthalmology negli ultimi tre anni.
- Trovare l'articolo più recente sulla rivista Science riguardante il il cristallino (parole chiave nel titolo “lens” e “proteins”).

**3. Retrieval di sequenze con NCBI Nucleotide (DNA & RNA; Genome, gene and transcript sequence data):**

- Cercare la sequenza del genoma mitocondriale umano (Homo sapiens) e trovare la sequenza del gene per il citocromo b (cytochrome; cytb) e scaricarla (cliccare su “gene” a sinistra) in formato FASTA. Quanto è 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 in un 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:

*Cutibacterium acnes*, ceppo (strain) 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 più 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 genoma 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 è 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.