

**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 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 solo negli ultimi tre anni?
- Trovare l'articolo più recente sulla rivista Science riguardante il cristallino negli squali (parole chiave nel titolo “shark” “lens”). Quale dato porta?

**2. Retrieval di sequenze con NCBI Gene database (Genes & Expression):**

- Cercare il gene del citocromo b (cytochrome; **cytb**) nel genoma **mitocondriale umano** (*Homo sapiens*), usando l'advanced search e consultare la pagina del database di geni. In fondo, nel campo “NCBI Reference Sequences (RefSeq)” dove sono fornite le sequenze di riferimento, scaricare la sequenza del gene nei formati GenBank e FASTA. Quanto è lunga?

## **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 etc.) 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 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.