

QUÈ ÉS AIXÒ DE LA BIOINFORMÀTICA?

Nom i cognoms: _____

En aquesta sessió realitzarem diferents pràctiques d'anàlisi de seqüències i d'introducció a la biologia computacional.

L'"efecte Angelina Jolie" en l'auge de les proves genètiques per a prevenir el càncer 16/4/2015

"Les meves possibilitats de desenvolupar càncer de pit han baixat del 87% a menys del 5%. Puc dir als meus fills que no han de témer perdre'm pel càncer de pit".



Les paraules de l'actriu i directora de cinema nord-americana Angelina Jolie van sorprendre el maig de 2013, quan va revelar a The New York Times que mesos abans s'havia sotmès a una doble mastectomia preventiva (extirpació de tot teixit mamari) per evitar el càncer de mama. I el març passat l'actriu es va sotmetre a més a l'extirpació bilateral dels ovaris i les trompes de Fal·lopi. Jolie va optar per ambdues intervencions degut al seu historial familiar –sa mare va morir de càncer– i pels resultats de proves genètiques a les que es va sotmetre per detectar mutacions als gens BRCA1 i BRCA2, que la ficaven en situació de risc de patir càncer de mama i ovaris. [...]

Traduït de: http://www.bbc.com/mundo/noticias/2015/04/150414_salud_cancer_pruebas_geneticas_preventivas_bd

Pràctica 1: Bases de dades i Genome Browsers

Intentem contestar les següents preguntes. Ho farem estudiant les bases de dades del *National Center for Biotechnology Information* (NCBI) <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>>, i del projecte europeu *Ensembl* <<http://www.ensembl.org/index.html>>, per tal de veure que la informació és compartida entre les dues institucions. Abans, però, cal aclarir uns conceptes del navegador d'Ensembl que ens podran resultar útils:

- ENSG → fa referència a gen
- ENST → fa referència a transcrit
- ENSP → fa referència a proteïna
- ENSE → fa referència a exó

Amb això intentem respondre:

1. **On està localitzat el gen BRCA1 en humans?**

2. **En quina cadena?**

3. **Té cap ortòleg en gos? I en ratolí? Si existeixen, quin és més similar al BRCA1 humà?**

4. Quants exons té el transcrit millor anotat del gen BRCA1 en humans? I quin és el més llarg?
5. Quin és l'identificador de l'exó 20? Té cap ortòleg en altres espècies? En té en ratolí?
6. Quina és la funció de la proteïna?
7. Quin és el gen vinculat a la fibrosi quística?

Pràctica 2: Blast

Suposem que després d'un procés de seqüenciació obtenim la següent cadena de nucleòtids: (la teniu al Moodle com a seq_problema_nt.fasta)

```
>|cl|Contig25793
ATTCACCTTATCTGTGTCTAATCTGTTATTTGGTAGAAGTATGTGAAAAAATTAACCTCACGTTGAAAAAGGAATAT
TTAATAGTTTTTCAGTTACTTTTTGGTATTTTCCTTGACTTTGCATAGATTTTTCAAAGATCTAATAGATATACCATAGG
TCTTTCCCATGTCGCAACATCATGCAGTGATTATTTGGAAGATAGTGGTGTCTGAATTATACAAAGTTTCCAAATATTG
ATAAATTGCATTAATACTATTTAAAAATCTCATTCAATTAATACCACCATGGATGTCAGAAAAAGTCTTTTAAGATTGGGTAG
AAATGAGCCACTGGAAATCTAATTTTCATTTGAAAGTTTACATTTTGTGATTGACAACAACTGTTTTCTTGCAGCA
ACAAGATCACTTCATTGATTTGTGAGAAAATGTCTACCAAAATTTAAGTTGAAATAACTTTGTCAGCTGTTCTTTCAA
GTAAAAATGACTTTTCATTGAAAAAATGCTTGTTCAGATCACAGCTCAACATGAGTGCTTTTCTAGGCAGTATTGTAC
TTCAGTATGCAGAAGTGCTTTATGTATGCTTCTTATTTTGTGAGAGATTATTAAGAAGTGCTAAAGCATTGAGCTTC
GAAATTAATTTTACTGCTTCATTAGGACATTCTTACATTAACCTGGCATTATTACTATTATTTTAAACAAGGACACTC
AGTGGAAGGAATATAATGGCTACTAGTATTAGTTTGGTGCCACTGCCATAACTCATGCAATGTGCCAGCAGTTTAC
CCAGCATCATCTTTGCACTGTTGATACAAATGTCAACAT
```

O una proteïna desconeguda com la següent: (la teniu al Moodle com a seq_problema_prot.fasta)

```
>proteïna1
GTRDEISLDSAKKAACEFSETDVTNTEHHQPSNNDLNTTEKRAAERHPEKYQGEAASGCESETSVSEDCSGLSSQSDIL
TTQQRDTMQHNLIKQEMAELEAVLEQHGSPNSYPSIISDSSALEDLRNPEQSTSEKVLTSQKSSEYPISQNPGLS
ADKFEVSADSSTSKNKEPGVERSSPSKCPSLDDRWMHSCSGSLQNRNYPSEELIKVVDVEEQQLEESGPHDLTETS
YLPRQDLEGPYLESGISLFSDDPESDPSEDRAPE SARVGNIPSSTSALKVPQLKVAESAQSPAAHTTDTAGYNAMES
VSREKPELTASTERVNRMSMVVSGLTPEEFML
```

1. De quines seqüències es tracta?
2. Quin percentatge d'homologia tenen el BRCA1 humà (que teniu al Moodle com a brca1.fasta) i el del ximpanzé?

Pràctica 3: Alineament de seqüències

Volem comparar les seqüències dels transcrits principals BRCA1 i BRCA2 (les teniu juntes a l'arxiu human_brca.fasta).

Visiteu <http://www.ebi.ac.uk/Tools/msa/clustalo/> i feu l'alineament múltiple amb *Clustal Omega*.