

PODSTAWY BIOINFORMATYKI
LISTA ZADAŃ 2

BIOLOGICZNE BAZY DANYCH (2)

1. W bazie danych **UniProt** odnajdź produkt ekspresji genu SRY dla człowieka. Jaka jest jego funkcja?
2. W bazie danych **Gene** (NCBI) odnajdź gen SRY dla człowieka.
 - a. Na którym chromosomie jest zlokalizowany?
 - b. Podaj jego dokładne koordynaty.
3. Ze strony głównej NCBI, przejdź do bazy **PubMed Central**. Korzystając z zaawansowanego sposobu wyszukiwania zapytań, odnajdź artykuły naukowe dotyczące:
 - a. insercji i napisanych przez autora o nazwisku Adam Amsterdam
 - b. perewiaski marmurkowej i opublikowanych między 2015 a 2025.Wykorzystaj opcję „Advance” lub wyrażenia logiczne. Jeśli to możliwe zacytuj po 2 artykuły. W jakich czasopismach zostały one opublikowane? Poświęć również czas na przejrzanie abstraktów zacytowanych przez Ciebie artykułów i zastanów się dobrze korespondują z Twoim zapytaniem.
4. Jak można wykorzystać narzędzie **VEP** (Variant Effect Predictor) w analizie mutacji? Wykonaj analizę dla poniższych wariantów genetycznych. Dokonaj szczegółowej interpretacji wyników.

Polimorfizmy:
1 65568 65568 A/C 1
2 265023 265023 C/T 1
3 319781 319781 A/- 1
5. W bazie danych **ENA** odnajdź surowe odczyty (dane NGS) dla człowieka. Dane genomyczne muszą być wygenerowane w trybie paired-end oraz przez platformę sekwencjonowania Illumina. Ile projektów udało Ci się znaleźć?
6. W bazie danych **ENA** odnajdź projekt o numerze PRJNA750169 i scharakteryzuj go. Opisz dokładnie rodzaje danych, które zostały zgromadzone w ramach tego projektu.
7. W bazie danych **EVA** odszukaj projekty skupiające się na krótkich polimorfizmach genetycznych dla rodzaju Equus. Podaj ID i tytuły projektów.
8. Jak wiele zbiorów danych jest dostępnych dla świni domowej w bazie **DGVa**? Zacytuj ID projektu, nazwisko badacza i rok publikacji dla każdego ze zbiorów. Jakiego rodzaju polimorfizmy są przechowywane w tej bazie danych?