

Задание к лекции 5

Выберите ЛЮБОЙ интересный ген из генома человека.
Он может кодировать мРНК или любую конкретную некодирующую РНК.

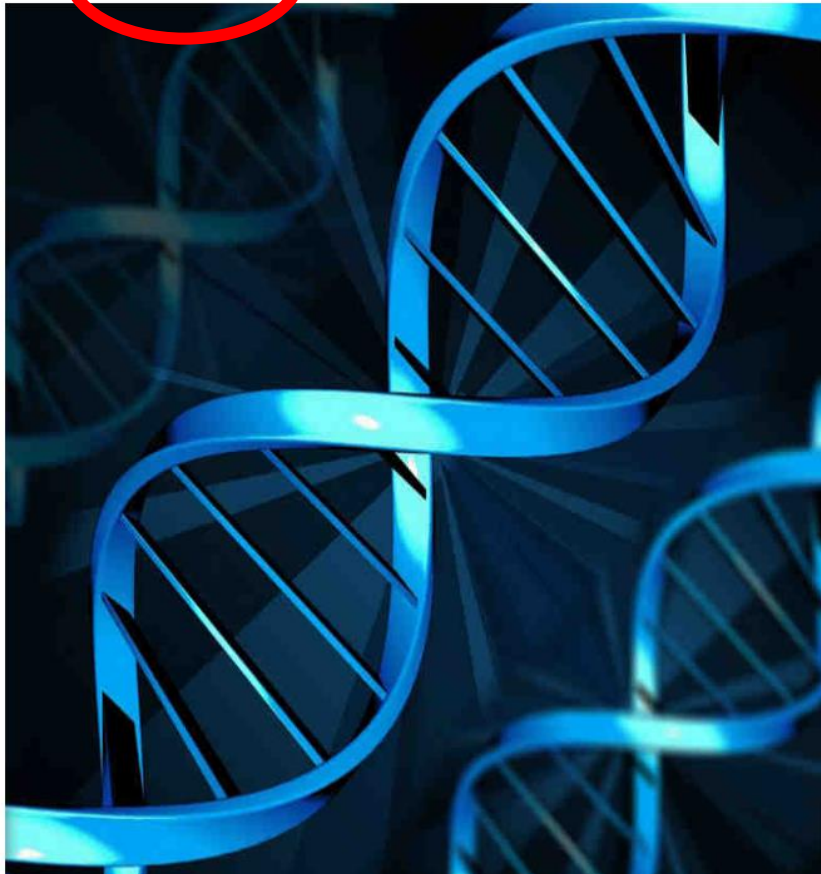
Полезные ссылки для поиска:

<https://www.omim.org/>

<https://www.genecards.org/>

<https://www.proteinatlas.org/>

Для выполнения задания перейдите на сайт <https://genome.ucsc.edu/>
Затем – в раздел Genomes



Our tools

- **Genome Browser**
interactively visualize genomic data
- **BLAT**
rapidly align sequences to the genome
- **Table Browser**
download data from the Genome Browser database
- **Variant Annotation Integrator**
get functional effect predictions for variant calls
- **Data Integrator**
combine data sources from the Genome Browser database
- **Genome Browser in a Box (GBiB)**
run the Genome Browser on your laptop or server
- **In-Silico PCR**
rapidly align PCR primer pairs to the genome
- **LiftOver**
convert genome coordinates between assemblies
- **Track Hubs**
import and view external data tracks
- **REST API**
returns data in JSON format

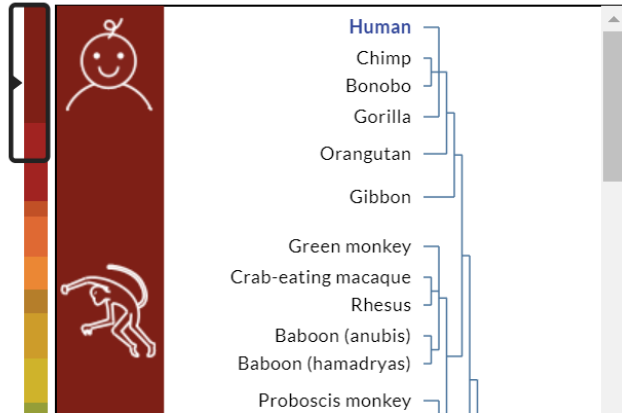
Browse/Select Species

POPULAR SPECIES



Enter species or common name

REPRESENTED SPECIES



Find Position

Human Assembly

Dec. 2013 (GRCh38/hg38)

2

Position/Search Term

Enter position, gene symbol or search terms

Current position: chrX:15,560,138-15,602,945

3

GO

Human Genome Browser - hg38 assembly

[view sequences](#)

UCSC Genome Browser assembly ID: hg38

Sequencing/Assembly provider ID: Genome Reference Consortium Human GRCh38.p12 (GCA_000001405.27)

Assembly date: Dec. 2013 initial release; Dec. 2017 patch release 12

Assembly accession: [GCA_000001405.27](#)

NCBI Genome ID: 51 (Homo sapiens (human))

NCBI Assembly ID: [5800238](#) (GRCh38.p12, GCA_000001405.27)

BioProject ID: [PRJNA31257](#)

Search the assembly:



Homo sapiens
(Graphic courtesy of CBSE)

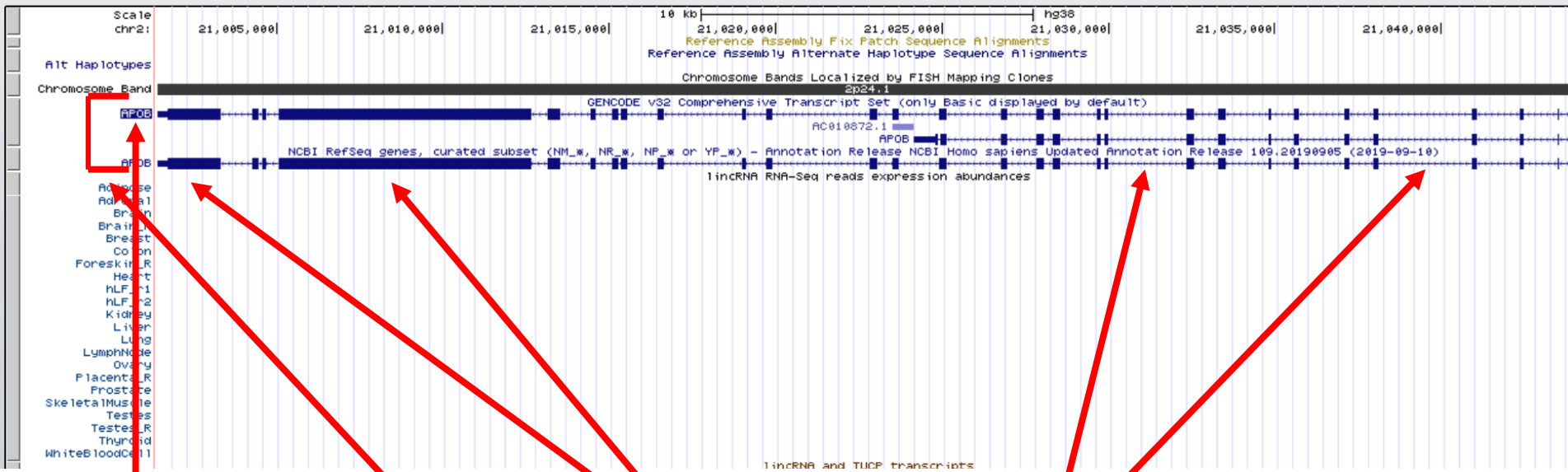
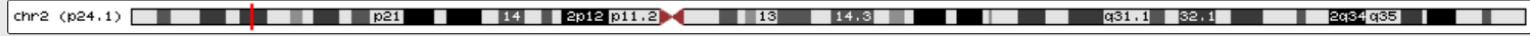
- 1) Выбираем человека – Human
- 2) Версия генома человека – GRCh38/hg38
- 3) В раздел Position/Search Term вводим название своего гена



UCSC Genome Browser on Human Dec. 2013 (GRCh38/hg38) Assembly

move <<< << < > >> >>> zoom in 1.5x 3x 10x base zoom out 1.5x 3x 10x 100x

chr2:21,001,429-21,044,073 42,645 bp. go



Ген

Экзоны

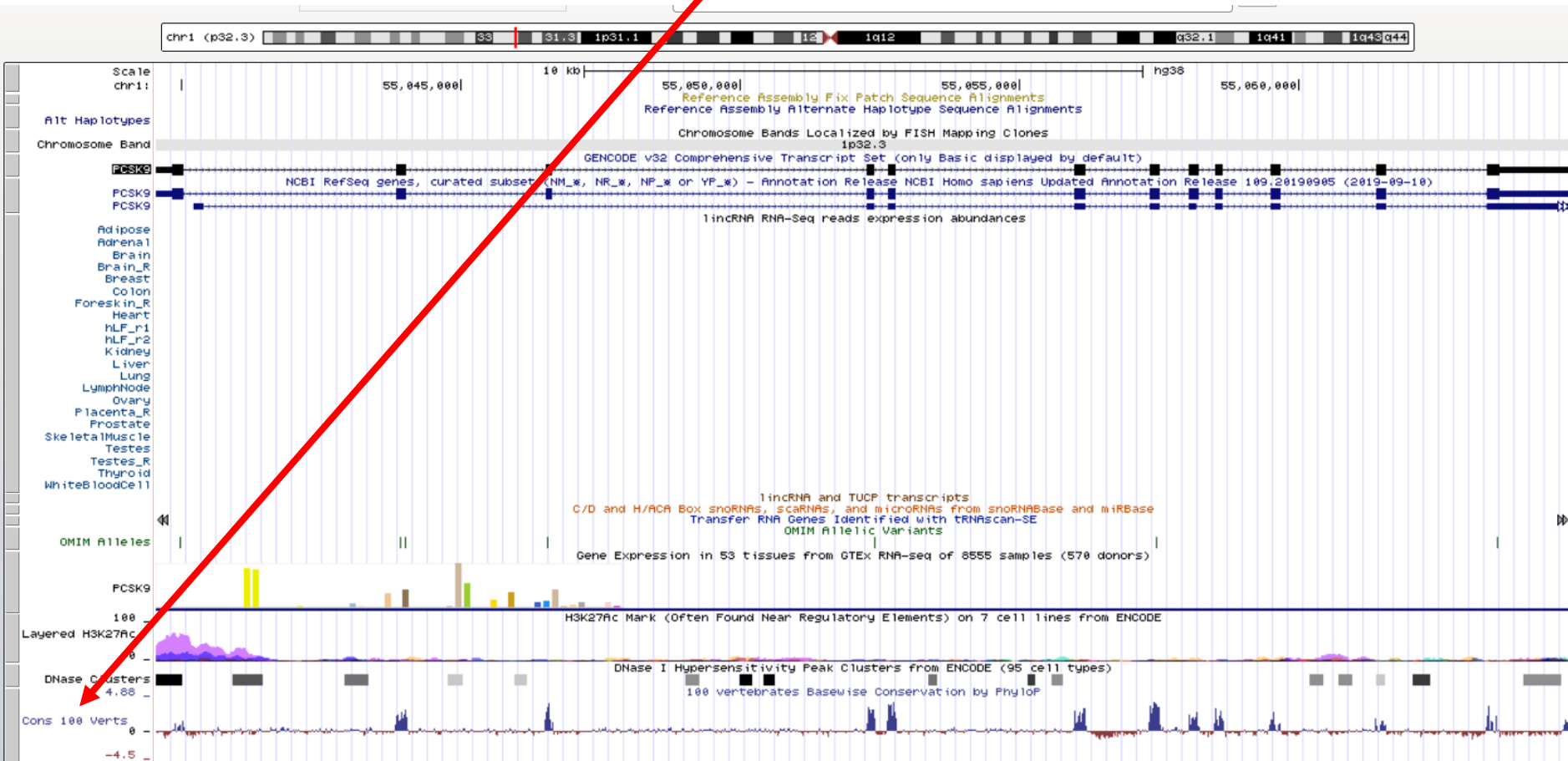
Интроны

Нажимаем на название гена и попадаем на страницу его подробного описания; далее выполняем Задание 1

Задание 1

- 1) Укажите полное название Вашего гена (поле – Description) и его координаты.
- 2) Опишите функции Вашего гена, опираясь на информацию из поля RefSeq Summary.
- 3) Какова длина гена в нуклеотидах?
- 4) Сколько экзонов в гене?
- 5) Где в клетке локализуется продукт гена? (Раздел Comments and Description Text from UniProtKB, поле - SUBCELLULAR LOCATION).
- 6) В каких тканях преимущественно экспрессируется этот ген? (Раздел RNA-Seq Expression Data from GTEx).
- 7) Существует ли 3D структура для продукта Вашего гена? (Раздел Protein Domain and Structure Information).
- 8) Ассоциирован ли ген с какими-то заболеваниями (Раздел Comments and Description Text from UniProtKB)?

Обратите внимание на трек консервативности



Задание 2

- 1) Есть ли в Вашем гене участки консервативности?
- 2) С чем они ассоциированы (экзоны, интроны, не ассоциации)?

Спрячьте все треки

Genomes Genome Browser Tools Mirrors Downloads My Data View Help About Us

UCSC Genome Browser on Human Dec. 2013 (GRCh38/hg38) Assembly

move <<< << < > >> >>> zoom in 1.5x 3x 10x base zoom out 1.5x 3x 10x 100x

chr1:55,039,548-55,064,852 25,305 bp. enter position, gene symbol, HGVS or search terms go

chr1 (p32.3) 33 31.3 1p31.1 12 1q12 32.1 1q41 1q43 q44

Scale chr1: 55,045,000 10 kb 55,050,000 55,055,000 hg38 55,060,000

move start < 2.0 > Click on a feature for details. Click or drag in the base position track to zoom in. Click side bars for track options. Drag side bars or labels up or down to reorder tracks. Drag tracks left or right to new position. Press "?" for keyboard shortcuts. move end < 2.0 >

track search default tracks default order **hide all** add custom tracks track hubs configure multi-region reverse resize refresh

collapse all Use drop down controls below and press refresh to alter tracks displayed. expand all

Tracks with lots of items will automatically be displayed in more compact modes.

Mapping and Sequencing refresh

Откройте некоторые

hide hide hide

Genes and Gene Predictions

refresh

P12 [GENCODE v32](#) [RefSeq](#) [Other RefSeq](#) [Updated All GENCODE...](#) P12 [AUGUSTUS](#) [CCDS](#)

hide ▼ **full** ▼ hide ▼ hide ▼ hide ▼ hide ▼

P12 [Genscan](#) [IKMC Genes](#)

Repeats

refresh

P12 [RepeatMasker](#) [Interrupted Rpts](#) [RepeatMasker Viz.](#) [Microsatellite](#) [Segmental Dups](#) [Self Chain](#)

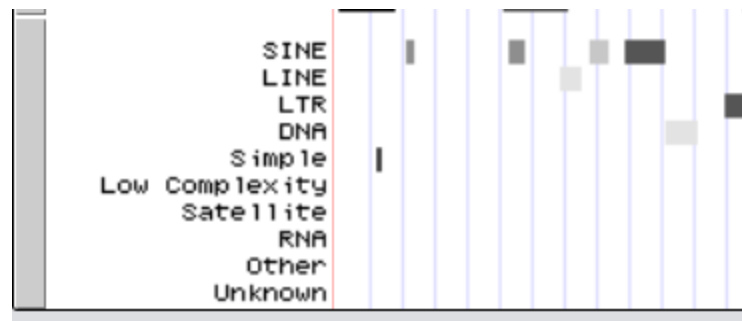
full ▼ hide ▼ hide ▼ hide ▼ hide ▼ hide ▼

P12 [Simple Repeats](#) [WM + SDust](#)

hide ▼ hide ▼

Задание 3

- 1) Есть ли в Вашем гене повторы? (трек Repeat Masker)
- 2) Сколько и какие классы повторов Вы видите?



Доп. задание

Можете дополнить ответы на вопросы из других источников (другие базы данных (например, genecards, или любые другие), публикации, учебники, ...).

Не забывайте указывать источник информации!

Если для выбранного Вами гена очень мало информации –
выберите другой.

Для не белок-кодирующих генов скорее всего не будет
никакой информации для ответов на задание №1 пп.5-7.

Ничего страшного, при этом у РНК может быть очень
интересная функция.

Для зачета необходимо выполнить задания №№ 1-3.

ДЕДЛАЙН – 6 апреля (!!!)