

Bioinformatyka — laboratorium 1 i 2

Czas na oddanie finalnego raportu: 6 tygodni

Nazwa pliku: imie_nazwisko_1_2_bio.pdf

Typ ćwiczenia: dwutygodniowe

Cel: Celem ćwiczenia jest zaznajomienie studenta z podstawowymi pojęciami funkcjonującymi w biologii i bioinformatyce. Cel ten będzie osiągnięty m.in. poprzez analizę obiegu informacji w biologii oraz wielokierunkowe przedstawienie podstaw genetyki np. na przykładzie genetyki człowieka.

Podstawy biologii dla bioinformatyków — zadania

1. Zapoznaj się najpierw z treścią pliku „Zasady”.
2. Zanim rozpoczniesz wykonywanie poniższych poleceń poświęć proszę 5 min. na wypisanie tego, co motywowało Cię do wyboru przedmiotu “Podstawy Bioinformatyki”. Czego chcesz nauczyć się na tym przedmiocie? To nam pomoże go doskonalić. Swoje przemyślenia (może to być nawet kilka słów) umieść w pliku „Bioinformatyka.txt” i prześlij do prowadzącego poprzez MS Teams. Dziękujemy.

DNA to cząsteczka będąca głównym magazynem danych w żywej komórce. Zbudowana jest z powtarzalnych elementów zwanych nukleotydami, znane są ich 4 rodzaje oznaczane jako: A, T, C lub G. Dane z tego magazynu danych wykorzystywane są przez organizm poprzez odczytywanie ich w procesie, który nazywa się “ekspresją genów”. Polega on na tym, że informacja z DNA przenoszona jest na nieco inną cząstkę zwaną mRNA, a następnie na białko. Białko to już najczęściej w pełni funkcjonalny “biorobot”, który wykonuje określone zadania. Każdy z tych etapów ma swoją nazwę. Przepisanie informacji z DNA na mRNA to transkrypcja, a z mRNA na białko to translacja.

3. Przeprowadzisz minisymulację obiegu informacji w biologii tj. drogę informacji genetycznej od DNA do białka. W tym celu otwórz narzędzie: BIOMODEL-link

- W polu „DNA sequence” umieść następującą sekwencję DNA:

```
ATGCAGGACGCTCCCCTGAGCTGCCTGTACCGACTAAGTGGAGCAGTGTTCCTTCGCAGACTCAACTG
AGAAGTCAGCCTCTGGGGCAGGCACCAGGAATCTGCCTTTTCAGTTCTGTCTCCGGCAGGCTTTGAGGAT
GAAGGCTGCGGGCATTCTGACCCTCATTGGCTGCCTGGTCACAGGCGCCGAGTCCAAAATCTACACTCGT
TGCAAACCTGGCAAAAATATTCTCGAGGGCTGGCCTGGACAATTACTGGGGCTTCAGCCTTGGAACCTGGA
TCTGCATGGCATATTATGAGAGCGGCTACAACACCACAGCCCAGACGGTCCTGGATGACGGCAGCATCGA
CTATGGCATCTTCCAGATCAACAGCTTCGCGTGGTGCAGACGCGGAAAGCTGAAGGAGAACAACCACTGC
CATGTCGCCTGCTCAGCCTTGATCACTGATGACCTCACAGATGCAATTATCTGTGCCAGGAAAATTGTTA
AAGAGACACAAGGAATGAACTATTGGCAAGGCTGGAAGAAACATTGTGAGGGCAGAGACCTGTCCGAGTG
GAAAAAAGGCTGTGAGGTTTCCTAA
```

- Następnie kliknij strzałkę z napisem „transcription” i wklej wygenerowaną sekwencję mRNA [task 1]. Co to jest mRNA [task 2]? Dlaczego zamiast „T” w mRNA jest „U” [task 3].
- Następnie kliknij strzałkę z napisem „translation” i wklej wygenerowany fragment sekwencji białka [task 4]. Z czego ogólnie zbudowane są białka [task 5]?

- Sprawdź za pomocą tego narzędzia: BLAST-link jaką nazwę nosi białko kodowane przez ten fragment genu [task 6], z jakiego jest gatunku [task 7] (patrz rysunek 1 i 2).

Wklej sekwencję białkową tutaj

Naciśnij przycisk

Enter accession number(s), gi(s), or FASTA sequence(s) [Clear](#) [Query subrange](#)

From To

Or, upload file No file chosen [?](#)

Job Title

Enter a descriptive title for your BLAST search [?](#)

☐ Align two or more sequences [?](#)

Choose Search Set

Databases ☒ Standard databases (nr etc.): [New](#) ☐ Experimental databases [Try exp](#) [For moi](#)

Compare ☐ Select to compare standard and experimental database [?](#)

Standard

Database [?](#)

Organism ☐ exclude [?](#)

Optional Enter organism common name, binomial, or tax id. Only 20 top taxa will be shown [?](#)

Exclude ☐ Models (XM/XP) ☐ Non-redundant RefSeq proteins (WP) ☐ Uncultured/envi [?](#)

Program Selection

Algorithm ☐ Quick BLASTP (Accelerated protein-protein BLAST) ☒ blastp (protein-protein BLAST) ☐ PSI-BLAST (Position-Specific Iterated BLAST) ☐ PHI-BLAST (Pattern Hit Initiated BLAST) ☐ DELTA-BLAST (Domain Enhanced Lookup Time Accelerated BLAST) [Choose a BLAST algorithm](#) [?](#)

BLAST Search database nr using Blastp (protein-protein BLAST) ☐ Show results in a new window

Rysunek 1: BLAST

4. Wyjaśnij pojęcie komplementarności w kontekście budowy cząsteczki DNA. Wyjaśnienia możesz szukać tutaj: video-link [task 8].

- Za pomocą narzędzia: *BIOMODEL-link* utwórz sekwencję komplementarną do:

```
ccaagcacatgtggcctggagacataaagggcaatTTTggacaaactgcata
tctaaacagtaactggttcctgcaggaagtaaactttcatttaccaggag
```

a następnie wklej obie nici na wzór (pamiętaj o czcionce, w której znaki zajmują tyle samo miejsca np. Courier New) [task 9]:

```
AACCTTGCGAACCTTGCGAACCTTGCGAACCTTGCG
TTGGAACGCTTGGAACGCTTGGAACGCTTGGAACG
```

5. Przyjrzyjmy się zjawisku, które nazywa się cyklem komórkowym. Ogólnie, są to fazy życia komórki, które mają miejsce od jednego do drugiego jej podziału. W zależności od aktualnej fazy komórka taka nieco inaczej „się zachowuje”. Spróbujmy pogłębić temat.
 - Wejdź na stronę artykułu: artykuł-link, zajrzyj w link i odpowiedz na pytania: co to są cell cycle checkpoints [task 10]? Co jest checkpointem w fazie G2/M [task 11].
6. Komórki roślinne i zwierzęce znacząco się różnią. Wejdź na cellsalive.com, obejrzyj Interactive Cell Models -> Plant/Animal->Start the animation i wymień (posługuj się własnymi

Tutaj znajduje się
nazwa tego białka
– na początku
opisów rekordów,
które zostały
znalezione



Job Title	Protein Sequence
RID	0BDZDCBG013 Search expires on 03-07 16:52 pm Dow
Program	BLASTP Citation ▼
Database	nr See details ▼
Query ID	lc Query_94319
Description	unnamed protein product
Molecule type	amino acid
Query Length	194
Other reports	Distance tree of results Multiple alignment MSA ▼

Compare these results against	
Descriptions	Graphic Summary Alignments Taxonomy
Sequences producing significant alignments	
<input checked="" type="checkbox"/> select all	100 sequences selected
	Description
<input checked="" type="checkbox"/>	lysozyme-like 1 [Homo sapiens]
<input checked="" type="checkbox"/>	lysozyme-like 1 [Homo sapiens]
<input checked="" type="checkbox"/>	lysozyme-like protein 1 isoform X2 [Pan paniscus]
<input checked="" type="checkbox"/>	Lysozyme-like 1 [Homo sapiens]
<input checked="" type="checkbox"/>	lysozyme-like protein 1 isoform X1 [Pan troglodytes]
<input checked="" type="checkbox"/>	lysozyme-like protein 1 isoform X1 [Pan troglodytes]

Rysunek 2: BLAST2

słowa) 5 różnic, które zauważasz, pomiędzy komórką roślinną i zwierzęcą. Nie prowadź zaawansowanych analiz, opisz po prostu różnice pomiędzy obrazkami [task 12].

- Przyjrzyjmy się wielkościom wybranych struktur w biologii. Wejdź na [cellsalive.com](#), obejrzyj “How Big is...” i odpowiedz na pytanie, co jest większe od rinowirusa, a mniejsze od bakterii z rodzaju *Staphylococcus* (gronkowce) [task 13].
- Czas na zabawę. Rozwiąż grę Memory, którą znajdziesz tutaj: [cellsalive.com](#)
Wklej screen zakończonej gry (ze wszystkimi okrytymi kartami) [task 14].

Chromosomy to specjalne struktury w naszych komórkach, które zawierają materiał genetyczny w postaci DNA. Po prostu całe DNA w komórce nie występuje w postaci jednej ogromnej cząsteczki, tylko podzielone jest na mniejsze i to są właśnie chromosomy. Każdy człowiek ma 46 chromosomów, które są podzielone na 23 pary. Każdy z nas dziedziczy po jednym chromosomie z każdej pary od swoich rodziców (jeden od matki, jeden od ojca).

mtDNA to cząsteczka DNA, która występuje w strukturach komórkowych nazywanych mitochondriami. Mitochondria to komórkowe fabryki energii. Z tego powodu jest ich dużo np. w komórkach mięśni. Mitochondria posiadają trochę własnego DNA, które nazywamy mtDNA. Skąd ono się tam wzięło? Istnieje hipoteza, że kiedyś doszło do ciekawego zjawiska, w którym jedna komórka zaczęła wykorzystywać drugą w ten sposób, że wbudowała ją w swoje struktury i zaczęła z niej korzystać jak z dostarczyciela energii. Mitochondrium może być „potomkiem” istniejącej kiedyś bakterii, którą tzw. komórki eukariotyczne (tak nazywamy komórki ludzkie, zwierzęce, roślinne i inne, bardziej zaawansowane niż bakterie) wchłonęły i zaczęły wykorzystywać do swoich celów. Co

Ty na to, że w Twoim ciele jest więcej mitochondriów niż Twoich własnych komórek?

9. Zapoznaj się z treścią ze strony: igs.org.pl lub support.ancestry.com (EN) i w 2 - 4 zdaniach streść badanie profili genetycznych chromosomu Y oraz mtDNA – co to jest, czym to się różni, po co to się robi? [task 15].
10. Zapoznaj się z treścią strony: www.eupedia.com. Odpowiedz na pytania: Co to jest haplogrupa [task 16]? W jakim kraju jest najwięcej przedstawicieli haplogrupy R1a [task 17]? Jacy znani ludzie posiadali lub posiadają tę haplogrupę [task 18]?

Marker genetyczny to fragment DNA (to może być nawet jeden nukleotyd), który związany jest z jakąś cechą np. jeśli w hipotetycznej pozycji 122 na chromosomie 10 jest „A”, to zwiększa ono prawdopodobieństwo posiadania włosów blond, a jeśli „C” to włosów czarnych. I wtedy to miejsce w chromosomie jest markerem genetycznym, w którym mogą być dwa allele (dwie wersje) tj. A lub C

Predyspozycja to inaczej skłonność do jakiejś cechy. Czyli jeśli w markerze genetycznym np. rs100001 masz genotyp AA (lub dwa allele A) to znaczy, że masz np. większą skłonność do bycia empatycznym niż osoby, które mają CC. To nie jest zdeterminowane, to jest skłonność. Jeśli nie masz zapiętych pasów, to ryzyko śmierci w razie wypadku rośnie, ale nie jest powiedziane, że w razie wypadku na 100% umrzesz, bo nie masz pasów. Tak działa większość markerów genetycznych.

11. Zapoznaj się z treścią snpedia.com i napisz w dużym skrócie, z jakimi predyspozycjami u człowieka związany jest marker genetyczny oznaczony jako rs53576 [task 19].
12. Podobnie jak w zadaniu powyżej opisz krótko predyspozycje związane z markerem genetycznym “rs333”. Upřednio znajdź go na snpedia.com [task 20].

Na rynku usługowym pojawia się coraz więcej możliwości badania własnego DNA. Dzisiaj koszty poznania sekwencji całego swojego DNA potrafią nie przekraczać 200\$. Z DNA już dziś, można dzięki badaniom naukowym wyczytać wiele ciekawych rzeczy. Często jest tak, że po uzyskaniu swojej sekwencji DNA możesz korzystać z aplikacji, które umożliwią Ci analizę danych pod różnymi kątami.

13. Wejdź na sequencing.com i wypisz 3 raporty, które najbardziej zwróciły Twoją uwagę [task 21].
14. Obejrzyj ted.com. Wymień dwie kwestie, które wydały Ci się najciekawsze [task 22].
15. Co to jest cecha dominująca, a co to jest cecha recesywna w biologii (odpowiedzi możesz znaleźć tutaj: zpe.gov.pl lub tutaj yourgenome.org) [task 23].

Wybrane cechy dominujące i recesywne człowieka zależne od zespółów genów.

Cecha dominująca	Cecha recesywna
włosy nierude	włosy rude
włosy ciemne	włosy jasne
uszy odstające	uszy nieodstające
zdolność do zwijania języka w trąbkę	brak zdolność do
prawa ręka wiodąca	lewa ręka wiodąca
obecność dołeczków w policzkach	brak dołeczków w policzkach
obecność piegów	brak piegów

Cecha dominująca	Cecha recesywna
rzęsy długie	rzęsy krótkie
wolne płatki uszu	przyrośnięte płatki uszu
kciuk prosty	kciuk wygięty
oko kształtu owalnego	oko kształtu okrągłego
owalny kształt twarzy	czworokątny (kwadratowy) kształt twarzy
układanie lewego kciuka na prawym podczas składania rąk	układanie prawego kciuka na lewym podczas składania rąk

Źródło: <https://zpe.gov.pl/a/dziedziczenie-wybranych-cech-u-czlowieka/D10jpb5vw>

16. Korzystając z powyższej tabeli, ustal, jakie masz cechy dominujące, a jakie recesywne [task 24].

Dla chętnych

1. Odpowiedz zwięźle na pytania: Co to jest allel i jak to pojęcie ma się do genu [task 25]? Co który Polak jest nosicielem allelu fenyloketonurii [task 26]? Jeśli oboje rodzice są nosicielami fenyloketonurii to, jakie jest prawdopodobieństwo, że dziecko będzie chore [task 27]?
2. Czy człowiek produkuje witaminę C [task 28]? Dlaczego tak się stało? Jaki jest mechanizm [task 29]?