**Teoretická/vyhledávací část**

! Úkoly jsou koncipovány, tak abyste odpovědi hledali a získali tak trochu přehled, nejedná se o vědomostní test.

Nalezené výsledky vkládejte do libovolného textového dokumentu do složky “Odpovědi”.

Zde netřeba uvádět postup, kde a jak jste informaci našli.

1. Uveďte nukleotidovou sekvenci exonu 9 genu CFTR. (tip: hledejte “ensembl”)

* Sekvence exonu 9 genu CFTR: GATTTCTTACAAAAGCAAGAATATAAGACATTGGAATATAACTTAACGACTACAGAAGTA

GTGATGGAGAATGTAACAGCCTTCTGGGAGGAG

1. Uveďte, jaké onemocnění způsobují patogenní mutace v genu CFTR a některé uveďte.

* cystická fibróza
* chronická pankreatitida
* kongenitální bilaterální absence vas deferens (CBAVD)

1. Uveďte, co znamená autosomálně recesivní přenašečtví.

* Aby bylo dítě postiženo autosomálně recesivním onemocněním, musí zdědit mutovaný gen od obou rodičů – tzn. musí být potomkem dvou nositelů nebo jednoho postiženého rodiče a jednoho nositele. Pokud osoba zdědí pouze jednu změněnou kopii a druhou kopii genu má normální, je ve většině případů jen zdravým nosičem.

1. Rozepiště, jak byste postupovali při vytváření SQL datábaze na Linux serveru, tak aby byla zajištěna integrita dat.

* Databázi bych si založila na Azure portal a nasadila ji v Azure Data Studio, který podporuje Linux.

1. Uveďte, co znamená SQL Injection a jak se tomu vyvarovat.

* Jedná se o typ útoku na databázový systém, kdy se útočník snaží vložit nebo manipulovat s SQL kódem v uživatelském vstupu, který následně může být prováděn v rámci dotazu k databázi. To může vést k neautorizovanému přístupu k datům, manipulaci s daty nebo i k celkovému narušení bezpečnosti systému. Vyvarovat se tomu můžeme nevkládáním proměnné do dotazů a místo toho používat tzv. parametrizované dotazy. Další důležitou ochranou je zabezpečení databáze prostřednictvím nastavení správných uživatelských oprávnění.

1. Zjistěte, co znamená error: “Error in .local: Cannot allocate a new connection: 16 connections already opened” a napiště jak byste postupovali při jeho opravě.

* Databázový systém může mít omezení na maximální počet aktivních připojení. Zpráva může naznačovat, že byl dosažen maximální limit (16 připojení). Pro řešení problému můžeme zkontrolovat a případně zvýšit konfiguraci maximálního počtu připojení v nastavení databázového systému.
* K tomuto může dojít i v situaci, kdy připojení k databázi nebylo správně uzavřeno. To může vést k postupné akumulaci otevřených připojení a nakonec k dosažení limitu. V tomto případě se ujistím, že všechna připojení jsou správně uzavřena po jejich použití.

1. Zjistěte, co znamená error: “Error in if: argument is of length zero” a napiště jak byste postupovali při jeho opravě.

* K této chybě obvykle dochází, když se pokouším provést nějaké logické srovnání v rámci příkazu IF, ale proměnná, kterou při porovnání používám, má délku nula (je prázdná nebo neexistuje). K opravě mohu přistoupit tak, že zkontroluji objekt, na který odkazuje podmínka IF, zda byl správně vytvořen. Pokud je objekt prázdný nebo neexistuje, tak to opravím.

1. Napište, proč se dělá Sekvenování nové generace (NGS)?

* Tato technologie umožňuje rychlé a efektivní získávání informací o genetickém materiálu. Je založena na paralelním sekvenování mnoha fragmentů DNA.
* Hlavní důvody, proč se provádí sekvenování nové generace:
  + - Umožňuje paralelní testování většího množství genů, případně celého exomu či genomu, a to i od většího množství pacientů v jednom experimentu.
    - Má nižší nároky na množství vstupního biologického materiálu, a především s redukuje čas do poskytnutí výsledků vyšetření.