# גנומיקה חישובית- תרגיל 1

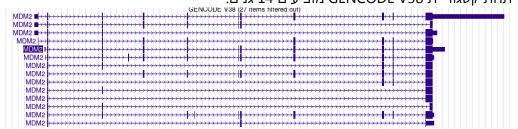


## :1 שאלה

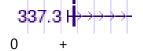
.hg38 של הגן MDM2 בגרסת הגנום Genome Browser ביצענו חיפוש

.1. תחת קטגוריית NCBI RefSeq הופיעו 6 גנים. אומאריית 145399.2 אומים. אומאריית 145399.2 אומים או

. תחת קטגוריית GENCODE V38 מופיעים 14 גנים.



- 3. הגן מקודד מהגדיל החיובי, משום שכיוון החיצים הוא ימינה.
- בחרנו את הגן NM\_001145337.3. לגן יש 11 אקסונים, ו10 אינטרונים.
- 5. ניתן לראות כי האקסון הראשון צר יותר מיתר האקסונים, כלומר הוא אינו מקודד.



- 6. Chr12 68809024
- 68850684 NM\_001145337.3
- 444 בדף הפרטים על הגן, ושם נכתב כי אורך החלבון הוא predicted protein נכנסנו לקישור של. מ"א

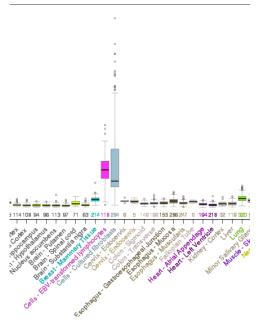
בונוס: אכן קיימים איזופורמים בגן, והם נובעים משחבור חלופי.

## :2 שאלה

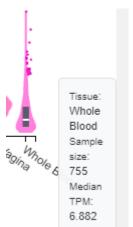
שתי הרקמות בהן הגן מתבטא ברמה הגבוהה ביותר הן: EBV-transformed lymphocytes, ו- EBV-transformed, ו- fibroblasts

#### בסייעתא דשמייא

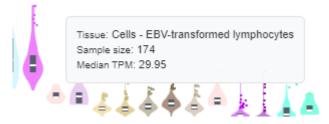




### בונוס:



רמת הTPM ברקמת הדם: 6.882



רמת הTPM בלימפוציטים: 29.95

# :3 שאלה

לחצנו על לחצן ימני בעכבר על ערוץ הHuman mRNAs, ובחרנו בקונפיגורציה ברקמה מסוג lymphocytes. מצאנו שני RNAs שמקורם ברקמת הלימפוציטים:



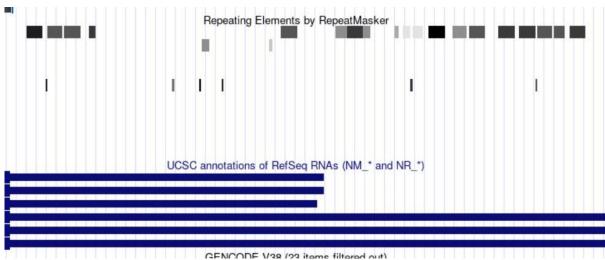
#### :4 שאלה

באינטרון העשירי. SINE ראינו שני אלמנטים מסוג

.Alu ושייך למשפחה, chr12:68836956-68837245, ושייך למשפחה

.Alu ושייך למשפחה,chr12:68837361-68837655 השני נמצא במיקום

#### בונוס:



ניתן לראות שבאיזופורמים בהם ה3'UTR ארוך יותר, יש רצפים חוזרניים רבים מאוד. כשהסתכלנו על המשפחות של הרצפים הללו, ראינו שכולם היו ממשפחת Alu מלבד אחד (שהיה ממשפחת Mir).

### :5 שאלה

מצאנו שני סניפים מסוג נוקלאוטיד נרדף:

```
RP11-61102.3
    Simple Nucleotide Polymorphisms (dbSNP 151) Found in
                 rs1695146
66
    rs1795480
                              rs769412
                                          rs7956669
      rs36001604
                  rs1690922
67
                               rs710633
                                           rs796019
0572
       rs1695142
                    rs3730635
                                rs7296057
3730585
          rs3730617
                       rs1695147
                                  rs1695148
s3730586
           rs34464691
                        rs3730644
                                    rs35517148
re3730587
            re2701102
                        re3730645
```

rs1795480 במיקום 0.987 במיקום chr12:68828854-68828854. שכיחות האלל rs1795480

rs769412 במיקום 0.921 היא Gi במיקום chr12:68839435-68839435 שכיחות האלל A היא Gi היא

## :6 שאלה

בחרנו באתר חיתוך בצבע ירוק, משום שזה הצבע שמסמל את ציון הספציפיות הגבוה ביותר.

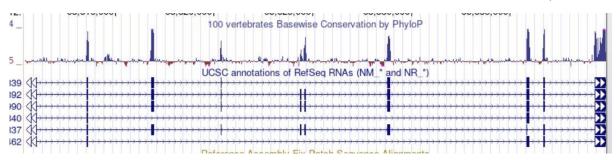
- א. ציון הספציפיות הוא 78.
- .chr12:68843742-68843764 ...

ג.

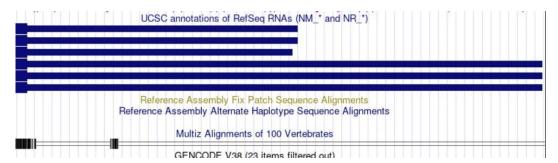
Number of potential off- targets	0 mismatches: 0 off-targets	1 mismatches: 0 off-targets	2 mismatches: 2 off-targets	3 mismatches: 7 off-targets	4 mismatches: 68 off-targets	
Potential Off-targets	Mismatched nucleotides		CFD Score	Locus		Position
	ATAA TGG		0.466	intron THSD7A		chr7:11468316 (-)
	TGTA TGG		0.457	intron PCDH15		chr10:54160083 (-)
	AA.T. TGG		0.435	intergenic RP11-405P11.1-RP11-669M2.1		chr1:188363330 (-)
	TAAC TGG		0.275	intron HORMAD1		chr1:150715079 (-)
	G.TAA AGG		0.266	intron CTC-207P7.1		chr5:164153455 (-)
	.GGCT. TGG		0.209	intron STARD8		chrX:68699794 (-)
	AA.A AGG		0.208	intergenic RP11-360K13.1-MED28P5		chr11:96745990 (-)
	.TAT.GG		0.203	intergenic RP11-598C10.1-RP11-168O22.1		chr10:55559941 (-)
	CTTT. TGG		0.169	intergenic RP11-310I9.1-ANXA10		chr4:168073405 (-)
	GTCA GGG		0.166	intron DCHS2		chr4:154389914 (-)
	A.GGA GGG		0.164	intergenic MYO5B-Y_RNA		chr18:49865960 (-)

## :7 שאלה

ניתן לראות שהאזורים השמורים נמצאים בעיקר באקסונים. (האזורים עם הפיקים הגבוהים בגרף השמירויות).

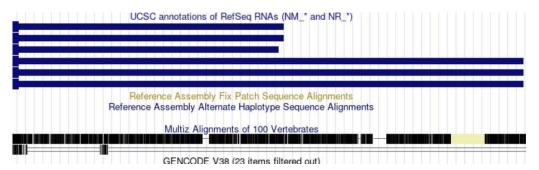


ניתן לראות כי בעכברים האזור הזה אינו שמור, ועל כן אולי עדיף שהחוקר ימצא חיית מודל אחרת לניסוי זה.



#### בונוס:

ניתן לראות כי בניגוד לעכבר, אצל הRhesus אזור זה מאוד שמור, ועל כן הוא אורגניזם בו החוקר יוכל להשתמש.



#### :8 שאלה

הצלחנו להגיע לרצף לבד, בלי ההדרכה. בונוס?

- .1 אחוז הזהות הוא 98.6%, והציון הוא 11420.
- 2. chrCYUI01000003v1 18803542 18844895 NM\_001145337.3 0
  - .1 אחוז הזהות הוא 88.1%, והציון הוא 610.
- 2. Chr10 117690148 117709786 NM 001145337.3 0
- .c- a ל-2 a בחרנו מוטציית אי-התאמה מהבלוק הראשון. ניתן לראות כי אין התאמה בין נוקלאוטיד

117709736 cacctcacagattccagcttcggaacaagagactctg 117709700