

1. Uved'te nukleotidovou sekvenci exonu 9 genu CFTR. (tip: hledejte "ensembl")

CTTAGAGAACCCCAGGGAAAGAGACAGCTAAGAAGGGTCCTCTTGGGGTCAGAATAC
ACCTCAGAGGCTGGCCTTAAAACTACTTCTGTCCAGTTT

2. Uved'te, jaké onemocnění způsobují patogenní mutace v genu CFTR a některé uved'te.

cystická fibróza, CBAVD

3. Uved'te, co znamená autosomálně recesivní přenašečství.

Autosomálně recesivní přenos znamená, že genetická vlastnost nebo onemocnění se dědí na základě kombinace genů umístěných na autosomech, což jsou chromozomy, které nejsou pohlavní chromozomy (X a Y).

Přenos je recesivní, což znamená, že projevení dané genetické vlastnosti nebo onemocnění vyžaduje, aby jedinec zdědil dvě mutované kopie daného genu (allely) – jednu od matky a druhou od otce.

4. Rozepište, jak byste postupovali při vytváření SQL databáze na Linux serveru, tak aby byla zajištěna integrita dat.

1. Instalace databázového systému např. PostgreSQL na Linux severu
2. Přihlášení se do PostgreSQL pomocí příkazu psql
3. Vytvoření databáze pomocí SQL příkazu CREATE DATABASE
4. Přepnutí do databáze
5. Vytvoření tabulky pro ukládání dat
6. Definice omezení pro zajištění integrity dat (PRIMARY KEY, FOREIGN KEY, UNIQUE ..)
7. Nastavení oprávnění pro přístup k databázi a tabulkám
8. Používání transakcí
9. Zálohování a obnovení databáze

5. Uved'te, co znamená SQL Injection a jak se tomu vyvarovat.

SQL injection je typ útoku, který napadá databázovou vrstvu vsunutím kódu přes neošetřený vstup. S pomocí takto vsunutého kódu může útočník získat citlivé osobní informace. Může i databázi poškodit smazáním dat nebo databázi upravit ve svůj prospěch.

Jak se vyvarovat SQL Injection:

- Parametrizované dotazy (Prepared Statements)
- Ověřování a validace vstupu
- Omezení oprávnění databázových uživatelů
- Používání ORM (Object-Relational Mapping)
- Aktualizace a zabezpečení databázového software
- Monitoring logů
- Omezení výpisu chybových zpráv – mohou obsahovat citlivé informace
- Zabezpečení autentizace – bezpečnost hesel, silné šifrovací metody
- Použití uzamykatelných příkazů

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

Chybová zpráva indikuje, že byl dosažen limit otevřených spojení k databázi. Tato chyba často naznačuje, že počet současně otevřených spojení překročil maximální povolený limit. Některé databázové systémy mají omezení na maximální počet aktivních spojení z důvodů výkonu nebo konfigurace.

- Zkontrolovala bych kolik spojení je aktuálně otevřeno v databázovém systému
- Uzavřela bych nepoužívaná spojení
- Zvýšila bych maximální povolený limit otevřených spojení (Connection Limit)
- Databázový pooling
- Zkontrolovala v kódu vytváření spojení
- Optimalizovala kód

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

Je to chyba spojená s R. Nejspíše byl použit výraz *if* na objektu, který má délku nula. Například pokud máme vektor, který neobsahuje žádná data.

- Zkontroluji, jestli objekt, na který se podmínka vztahuje není prázdný.
- Přidám podmínku, že objekt musí být délky aspoň 1, větší než nula.
- Zkontroluji, jestli objekt neobsahuje prázdné hodnoty.

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

- moderní metoda sekvenování
- na rozdíl od tradičních technologií (Sanger, PCR, atd.) není NGS cílená pouze na konkrétní gen nebo variantu
- klade menší nároky na množství biologického materiálu
- paralelní testování většího množství genů, případně celého exomu či genomu od většího množství pacientů v jednom experimentu
- redukce času do poskytnutí výsledků
- NGS označována také jako vysokokapacitní sekvenování, hluboké sekvenování nebo sekvenování druhé generace
- snížení nákladů na sekvenování