

Trabajo práctico final

Introducción a la bioinformática

Facundo Alderete
Julián Gutiérrez Ferrara
Alexis Medvedeff
Agustín Scigliano

Objetivos

- Adquirir conocimientos sobre Bioinformática. Específicamente sobre el Gen elegido.
- Implementación de BioPerl y un primer acercamiento al lenguaje.
- Cruzar información de distintas Base de datos.

Daltonismo (*color blindness*)

Enfermedad caracterizada por la inhabilidad de distinguir ciertos colores bajo condiciones normales de iluminación



Visión normal



Deuteranopia



Protanopia



Tritanopia

¿Qué causa el daltonismo?

Causas genéticas

Mutación en el gen:

OPN1MW

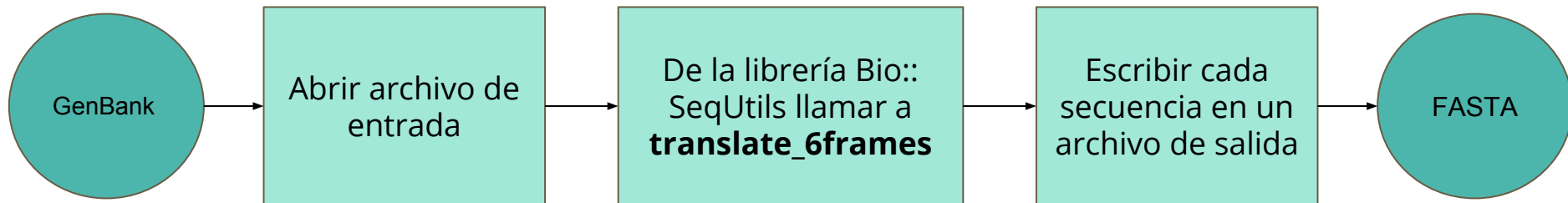
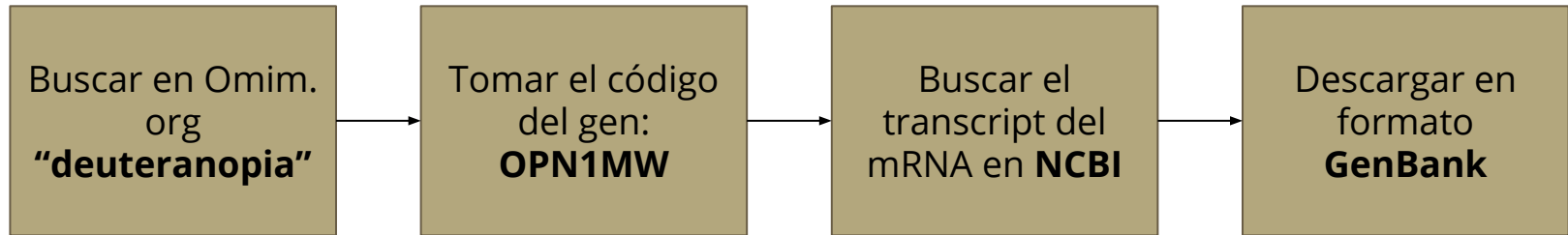
Homo sapiens opsin 1 (cone pigments), medium-wave-sensitive

OPN1MW (*homo sapiens*)

- Instrucciones para la creación de la proteína **OPSINA**.
 - Proteína fotosensible ubicada en el globo ocular.
-

Procesamiento de secuencias *(ejercicio 1)*

Entrada: archivo de secuencia en formato GenBank del mRNA del gen ***OPN1MW***



Salida: 6 archivos en formato FASTA de secuencias de aminoácidos posibles (distintos marcos de lectura)

BLAST *(ejercicio 2)*

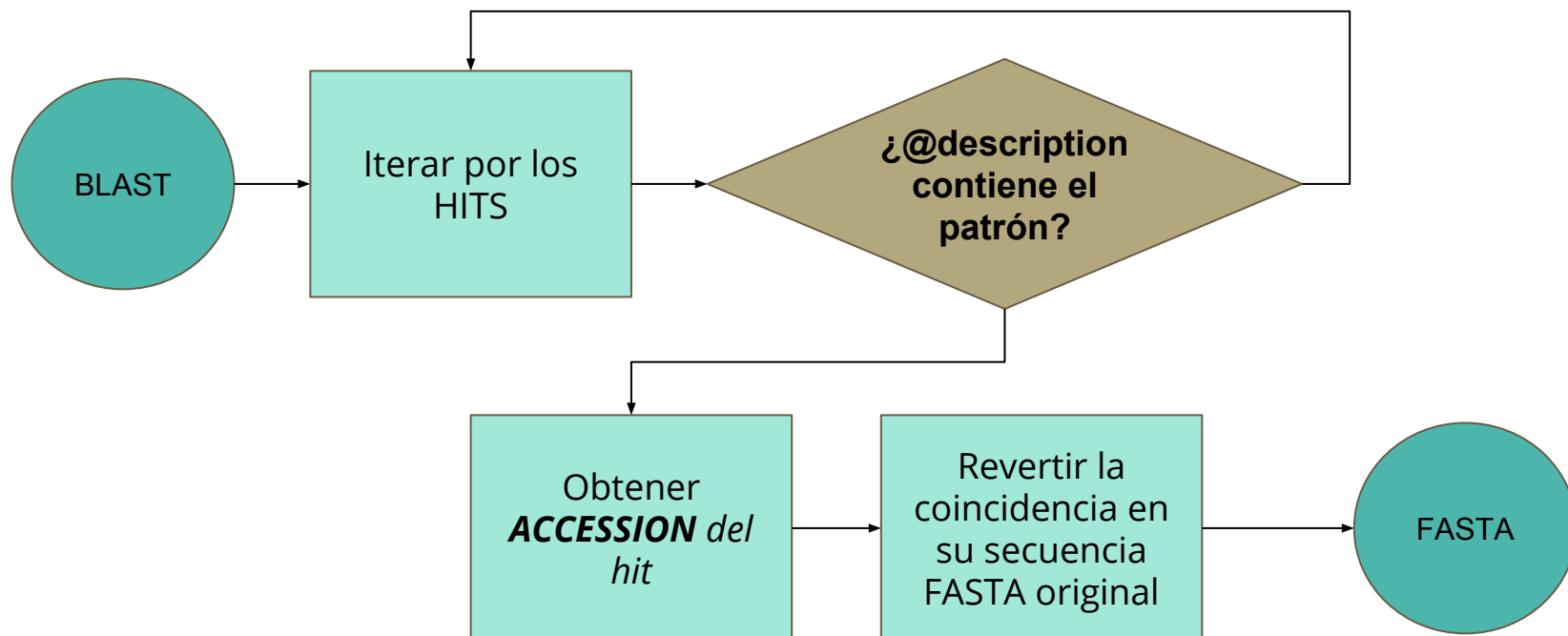
Entrada: archivo FASTA de una de las secuencias de aminoácidos obtenido en el ejercicio previo



Salida: reporte de consulta BLAST

BLAST Output *(ejercicio 3)*

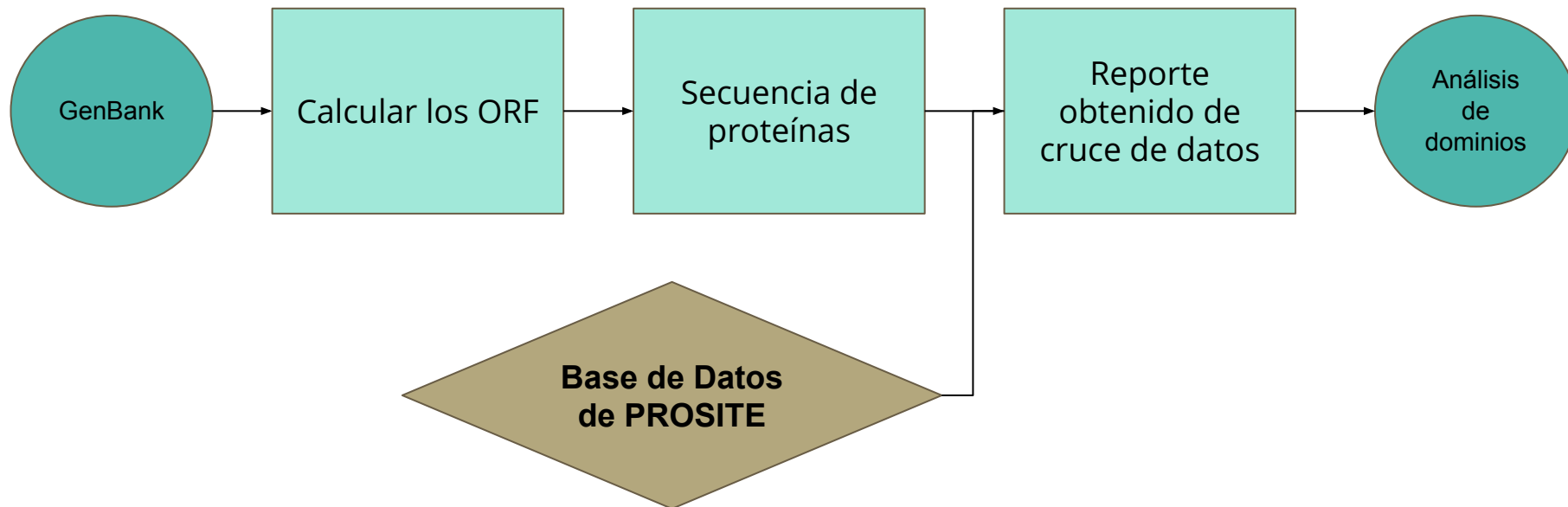
- Entrada:
- Reporte BLAST del ejercicio 2
 - Patrón de entrada a buscar: medium-wave-sensitive



Salida: Archivo en formato FASTA que contiene las secuencias originales de las coincidencias del BLAST con el patrón.

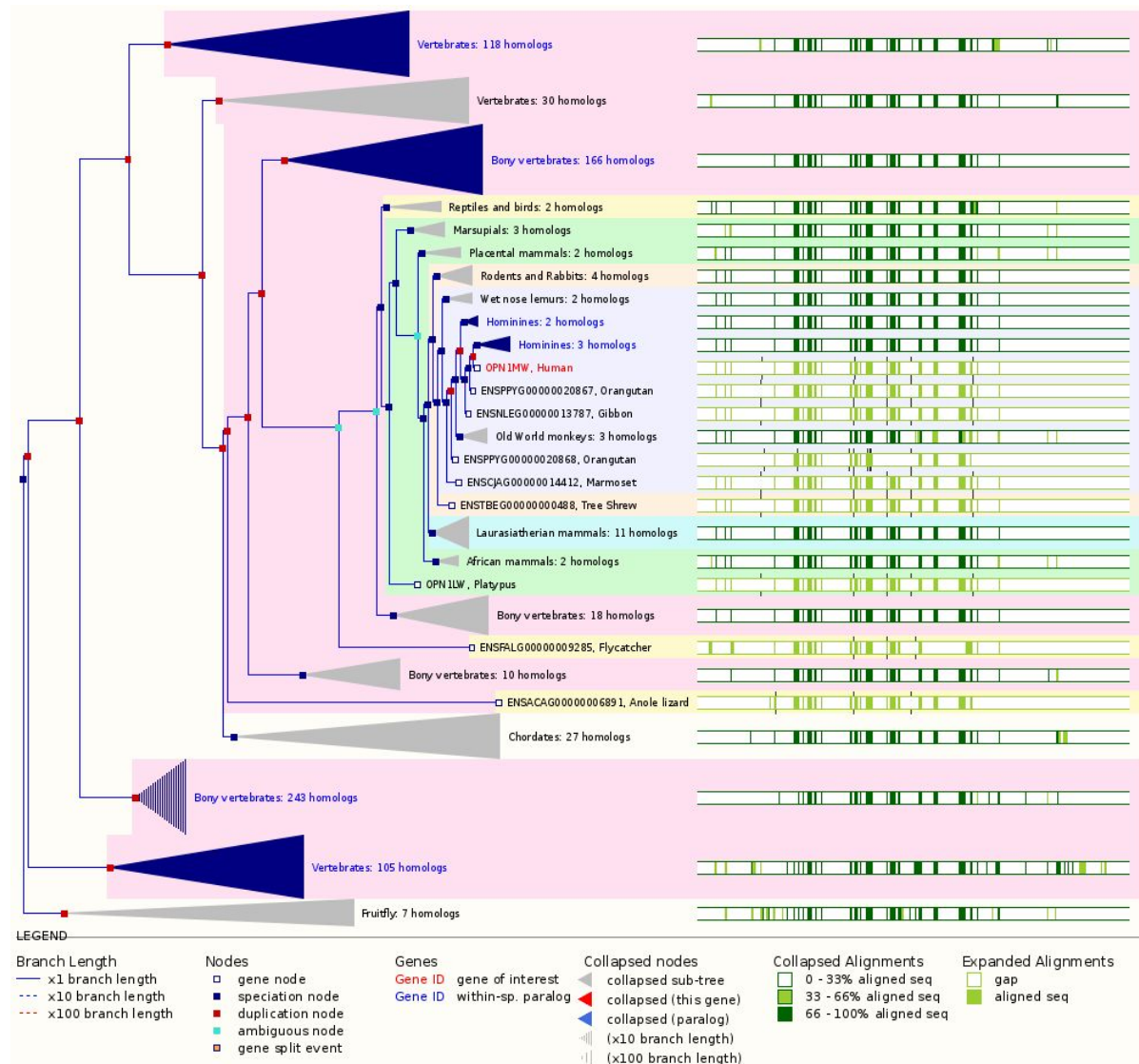
EMBOSS *(ejercicio 4)*

Entrada: Archivo GENEBANK con comando: `getorf -sequence`

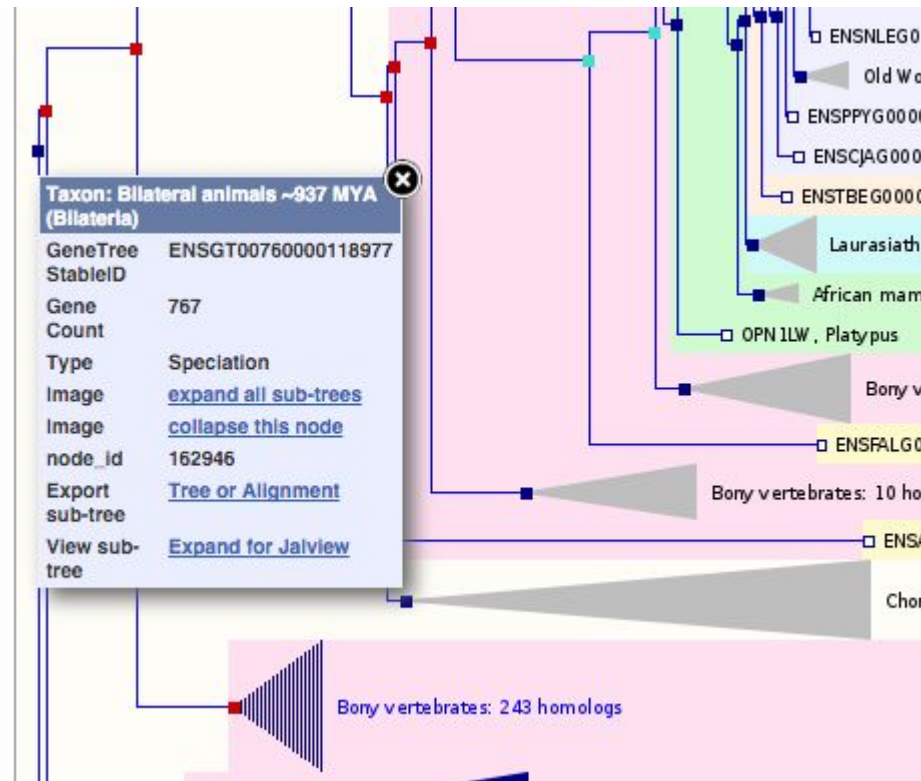


Salida: Archivo con el análisis de dominios de las secuencias de aminoácidos. (archivo .patmatmotifs).
Sale del comando: `patmatmotifs` con el archivo FASTA que salió del ejercicio 1

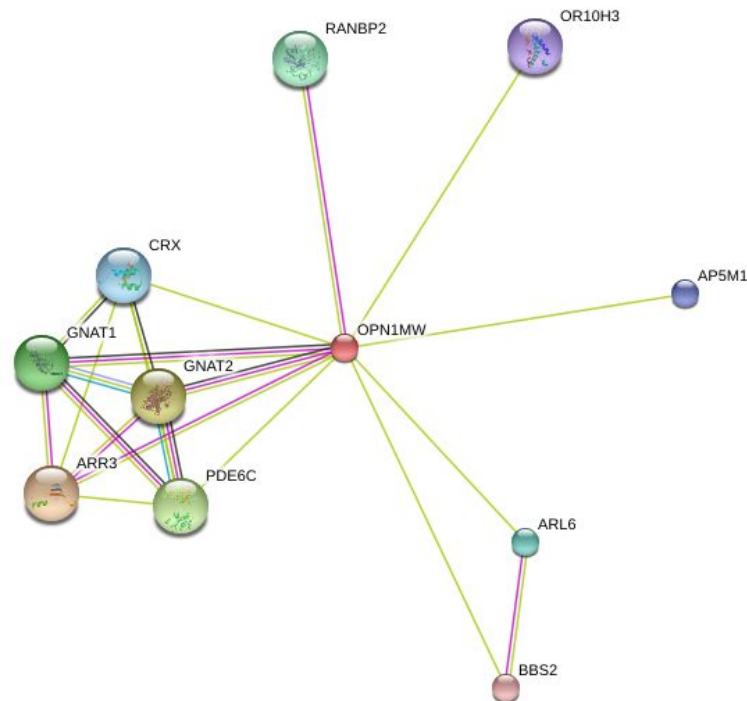
Base de datos Biológicas (ejercicio 5)



Base de datos Biológicas *(ejercicio 5)*



Base de datos Biológicas (ejercicio 5)




Your Input:


- OPN1MW opsin 1 (cone pigments), medium-wave-sensitive (364 aa)
(*Homo sapiens*)

Predicted Functional Partners:

		Neighborhood	Gene Fusion	Cooccurrence	Coexpression	Experiments	Databases	Textmining	[Homology]	Score
● ARR3	arrestin 3, retinal (X-arrestin); May play a role in an as yet undefined retina-specific signal [...]					●				0.850
● GNAT2	guanine nucleotide binding protein (G protein), alpha transducing activity polypeptide 2; Guani [...]					●				0.732
● PDE6C	phosphodiesterase 6C, cGMP-specific, cone, alpha prime (858 aa)					●				0.674
● GNAT1	guanine nucleotide binding protein (G protein), alpha transducing activity polypeptide 1; Guani [...]					●				0.620
● RANBP2	RAN binding protein 2; E3 SUMO-protein ligase which facilitates SUMO1 and SUMO2 conjugation by [...]					●				0.603
● ARL6	ADP-ribosylation factor-like 6; Involved in membrane protein trafficking at the base of the cil [...]					●				0.560
● CRX	cone-rod homeobox; Binds and transactivates the sequence 5'-TAATC[CA]-3' which is found upstrea [...]					●				0.525
● AP5M1	adaptor-related protein complex 5, mu 1 subunit; As part of AP-5, a probable fifth adapter prot [...]					●				0.480
● OR10H3	olfactory receptor, family 10, subfamily H, member 3; Odorant receptor (Potential) (316 aa)					●				0.472
● BBS2	Bardet-Biedl syndrome 2; The BBSome complex is required for ciliogenesis but is dispensable for [...]					●				0.451

Base de datos Biológicas (ejercicio 5)

 GENEONTOLOGY
Unifying Biology

 PANTHER
Classification System

LOGIN REGISTER CONTACT US

Home About PANTHER Data PANTHER Tools Workspace Downloads Help/Tutorial


Now includes comprehensive GO annotations directly imported from the GO database

PANTHER FAMILY LIST ?

Convert List to: -Select- Send list to: -Select-

Display: 30 items per page [Refine Search](#)

Hits 1-2 of 2 [page: (1)]

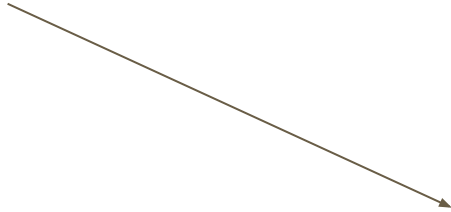
<input type="button" value="clr"/> <input type="button" value="all"/>	 Family ID	Family Name	Genes	PANTHER GO-Slim Molecular Function	PANTHER GO-Slim Biological Process	PANTHER GO-Slim Cellular Component	PANTHER Protein Class	Interpro
<input type="checkbox"/>	1. PTHR24240:SF17	LONG-WAVE-SENSITIVE OPSIN 1	17	G-protein coupled receptor activity	cell communication visual perception sensory perception	-	G-protein coupled receptor	
<input type="checkbox"/>	2. PTHR24240:SF87	MEDIUM-WAVE-SENSITIVE OPSIN 1	2	G-protein coupled receptor activity	cell communication visual perception sensory perception	-	G-protein coupled receptor	

Base de datos Biológicas *(ejercicio 5)*

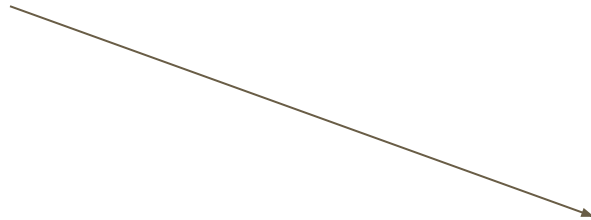
- Comunicación celular: interacción entre una célula y su entorno. Involucra envío de señales o unión entre dos o más células.
- Percepción visual: el organismo recibe un estímulo visual, lo convierte en una señal molecular y reconoce las características de dicha señal. Los estímulos visuales se reciben como fotones y se procesan en el cerebro para formar una imagen.
- Percepción sensorial: serie de eventos requerida para que un organismo reciba un estímulo sensorial, lo convierta en una señal molecular e interprete dicha señal. Es un proceso neurológico.

Base de datos Biológicas *(ejercicio 5)*

ENFERMEDADES



RETINA



TRADUCCIÓN DE
SEÑALES

Base de datos Biológicas *(ejercicio 5)*

Variación rs183474841: tipo SNV (single nucleotide variation)
para una molécula de tipo genómica en humanos

Population Diversity (Alleles in RefSNP orientation) . See additional population frequency from 1000Genome [\[here\]](#)

ss#	Sample Ascertainment			Genotypes	Alleles	
	Population	Individual Group	Chrom. Sample Cnt.	Source	HWP	C T
ss1556692296	EAS		1008	AF		1.000
	EUR		1006	AF		1.000
	AFR		1322	AF		0.922 0.078
	AMR		694	AF		0.997 0.003
	SAS		978	AF		1.000

Summary	Average Het. +/- std err:	Individual Count	Founders Count	Individual Overlap	Genotype Conflict
	0.054 +/- 0.155	0	0	0	0