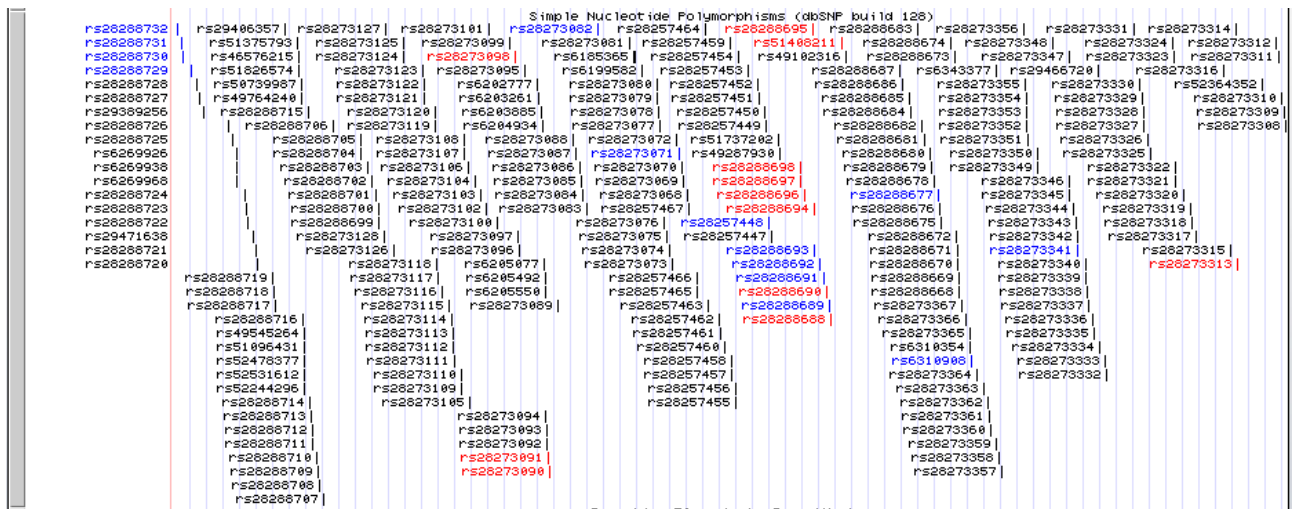


VYSOKÉ UČENÍ TECHNICKÉ FAKULTA INFORMAČNÍCH TECHNOLOGIÍ

Genome Browser 3. cvičení

1 Úkol 1

Zjistěte, zda obsahuje gen BRCA1 u myši SNP elementy. Pokud ano, znázorněte v Genome Browseru synonymní SNP modrou barvou a nesynonymní červenou barvou



Obrázek 1: Výskyty synonymních mutací genu Brca1 jsou zvýrazněny modře, nesynonymních červeně.

2 Úkol 2

S využitím Table Browser-u získajte seznam SNP elementů pro gen Clock u člověka.

- Zobrazí se vám výsledný seznam položek, které si můžete zkopírovat nebo uložit pro další studium. Kolik jste našli položek? Celkem se v souboru nachází 279 položek.

3 Úkol 3

S využitím Table Browser-u získajte seznam známých genů člověka vyskytujících se na konci chromozomu 22, ve kterých se nacházejí CpG ostrůvky (CpG islands). Získejte sekvence těchto genů ve formátu FASTA.

- Zobrazí se vám výsledný seznam položek, které si můžete zkopírovat nebo uložit pro další studium. Kolik jste našli položek?

Celkem se v souboru nachází 4021 položek oddělených řádkem:

```
>hg19_knownGene_uc003ayc.3_0 range=chr22:39966758-39966993
```

```
http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgTables?hgsid=813087037_pGBBml28SDDuOLgZa8GeNDUk1jOA&
boolshad.hgSeq.promoter=0&hgSeq.promoterSize=1000&hgSeq.utrExon5=on&boolshad.hgSeq.
utrExon5=0&hgSeq.cdsExon=on&boolshad.hgSeq.cdsExon=0&hgSeq.utrExon3=on&boolshad.hgSeq.
utrExon3=0&boolshad.hgSeq.intron=0&boolshad.hgSeq.downstream=0&hgSeq.downstreamSize=
1000&hgSeq.granularity=feature&hgSeq.padding5=0&hgSeq.padding3=0&boolshad.hgSeq.splitCDSUTR
0&hgSeq.casing=exon&boolshad.hgSeq.maskRepeats=0&hgSeq.repMasking=lower&hgta_doGenomicDna=
get+sequence
```

4 Úkol 4

Prostudujte si návod na vytváření vlastních stop v Genome Browser-u a vytvořte vlastní stopu, která bude znázorňovat geny člověka na chromozomu 22, jejichž délka je větší než 100k bází.

- Návod lze najít zde <http://genome.ucsc.edu/goldenPath/help/customTrack.html>.
- Zde jsem vložila vlastní stopu, která znázorňuje geny člověka na chromozomu 22, jejichž délka je větší než 100k bází (obrázek 2).
- Lze vidět výsledek v browseru:
<http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgTracks?db=hg19&lastVirtModeType=default&lastVirtModeExtraS&virtModeType=default&virtMode=0&nonVirtPosition=&position=chr22>
Celkem obsahuje 352 položek.

Manage Custom Tracks

genome: Human assembly: Feb. 2009 (GRCh37/hg19) [hg19]

Name	Description	Type	Doc	Items	Pos	delete
User Track	User Supplied Track	bed		352	chr22:	<input type="checkbox"/>

view in Genome Browser go

add custom tracks

Obrázek 2: Vložené stopy se zobrazí v tabulce s možností otevřít je v Genome Browser.