

# Bioinformática

Cavo, María Victoria

Rossi, Melisa Anabella

Sakuda, Maria Eugenia

Vera, Juan Sebastián

Trabajo Práctico Final



# Fibrosis Quística

El gen elegido es el CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). Este es el encargado de codificar la proteína cuya principal función está relacionada con el transporte de iones de cloro hacia el exterior de la membrana celular.

Se decidió estudiar este gen debido a su influencia en la enfermedad conocida como fibrosis quística. Esta es la enfermedad autosómica recesiva letal más frecuente. Se produce debido a una mutación en el gen, provocando que haya un aumento en la concentración de sodio y cloro en las secreciones corporales formando una capa de líquido viscoso (moco).

# Ejercicio 1

Entrada: Secuencia de nucleótidos

Salida: Reporte BLAST.

## Ejercicio 2

**Entrada:** Secuencia traducida en formato FASTA. Además recibe el nombre del método de ruby para saber a que tipo de base tiene que acceder y que tipo de material hay dentro del archivo FASTA y el nombre de la base de datos.

**Salida:** Reporte BLAST.

## Ejercicio 3

**Entrada:** Reporte BLAST y un patrón.

**Salida:** Lista de los *hits* que coincidan con el patrón.

# Ejercicio 4

Para la realización del ejercicio 4 se utilizaron los siguiente métodos del emboss:

- getorf
- prosextract
- patmatmotifs

# Ejercicio 5

Para la realización del ejercicio 5 se utilizaron las siguientes páginas de datos:

- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- <http://www.ensembl.org/index.html>
- <http://www.genecards.org>
- <http://www.genemania.org>
- <http://www.genome.jp/kegg/>
- <http://geneontology.org/>