

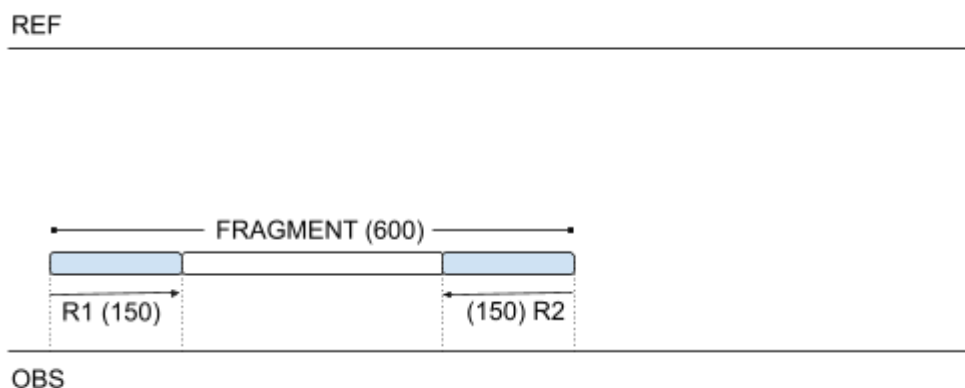
1. Gde se nalazi DNK u ćeliji kod eukariota?
2. Objasniti razliku između transkripcije i translacije.
3. Objasniti pojam alel.
4. Šta je prajmer i koju ulogu ima u procesu sekvenciranja?
5. PCR ciklus se sastoji od sledeća 3 procesa: _____, _____, _____.
6. Ako sekvencirana baza ima Phred kvalitet 10, kolika je verovatnoća da je ta baza pogrešno očitana?
7. Kako je nastao referentni ljudski genom?
8. Ljudski genom se sastoji od oko _____ baznih parova.
9. Koja je razlika između FASTA i FASTQ formata?
10. Šta je asembli?
11. Koja je razlika između De Bruijn i string grafa?
12. Nacrtati De Bruijn graf za sekvencu "AAACCCA".
13. Koliko se poređenja izvrši u najgorem slučaju naivnog algoritma za pretragu niski gde je referenca dužine "n", a rid dužine "m".
14. Pored naivnog, koji algoritam za pretragu niski se još često koristi?
15. Navesti nekoliko (bar tri) tipa struktura podataka koje se često koriste kod modernog pristupa mapiranja genoma: _____, _____, _____.
16. Navesti četiri tipa varijanti: _____, _____, _____, _____.
17. Koji od navedenih tipova uticaja varijanti je uglavnom neškodljiv:
 - a. Silent c. Nonsense
 - b. Missense d. Frameshift
18. Izračunati VAF (Variant Allele Frequency) ako je pokrivenost (Depth of Coverage) 30 i postoji 10 varijanti koje podržavaju REF i 20 varijanti koje podržavaju ALT.
19. Odrediti genotipe (0/0, 0/1, 1/1, 1/2) u sledećim primerima:

a) REF: A	b) REF: A	c) REF: A	d) REF: A
-----	-----	-----	-----
A	C	T	A
A	C	T	A
A	C	T	A
A	G	T	T
A	G	T	T
A	G	T	T

20. Zaokružiti nebalansirane (unbalanced) strukturne varijante (balansirane strukturne varijante ne menjaju dužinu genoma):

- a. insercije b. alele c. translokacije d. pirimidini
e. delecije f. izoformi g. Inverzije h. duplikacije

21. Dat je referentni genom (REF) i sekvencirani genom (OBS). Sekvenciranje je urađeno tehnikom uparenih read-ova (paired-end sequencing) gde je dužina svakog read-a 150 baznih parova, a prosečna veličina fragmenta je 600 baznih parova. Urađeno je mapiranje sekvenciranih read-ova na referentni genom. Grafički prikazati izgled mapiranja read-ova na referencu u oblasti gde se u sekvenciranom genomu nalazi delecija veličine 200 baznih parova. Prikazati read pair, read depth i split read signale. Da li je iz svakog od ovih signala ponaosob moguće odrediti koja je strukturna varijanta prisutna u sekvenciranom genomu?



22. Razlika između DNK i RNK molekula?

23. Prekursorska informacijska RNK (eng. pre-mRNA) je prvi proizvod procesa transkripcije i sadrži _____ i _____. Od lanca ove RNK nastaje informacijska RNK (eng. mRNA) tako što se pojedini _____ zadržavaju, a svi _____ izbacuju.

24. RNK sekvencija koja nastaje kao rezultat transkripcije jednog gena naziva se _____ tog gena.

25. Šta je alternativno isecanje (eng. alternative splicing)?

26. Navesti dve metode normalizacije koje se koriste u RNA-Seq eksperimentima (normalizuju u odnosu na dužinu transkripta i ukupnog broja sekvenciranih čitavanja): _____, _____.

27. Prilikom statističkog testiranja hipoteza, verovatnoća da se pri uslovu nulte hipoteze dobiju još ekstremniji rezultati naziva se _____.

28. Metod normalizacije koji prvo normalizuje u odnosu na broj sekvenciranih čitavanja a zatim u odnosu na dužinu transkripta naziva se _____.

29. Šta je rak?

30. Šta su tumor-supresorski geni?

31. Zašto čistoća tumora (eng. tumor purity) predstavlja problem kod pronalaženja varijanti?