

# INTRODUCCIÓN A LA BIOINFORMÁTICA

**Syndrome Reynolds**

# GRUPO

- Alejandro Bezdjian
- Tomás Mehdi
- Matías Fraga

# SYNDROME REYNOLDS

- Enfermedades que genera
  - Cirrosis biliar primaria (entre otras enfermedades del hígado)
  - Scleroderma
  - Fenómeno de Raynaud
  - Telangiectasia
- Causas
  - Solapamientos alternativos en el momento de la transcripción de la proteína
  - Mutación

# CIRROSIS BILIAR PRIMARIA

- Ataca al hígado

# ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTÁNEA LIMITADA

- Ataca la piel

# SCLERODERMA

- Ataca la piel y en algunos casos órganos internos

# FENÓMENO DE REYNAUD (PRIMARIO Y SECUNDARIO)

- (Primario) Afecta a los capilares de las manos
- (Secundario) Afecta a la circulación sanguínea

# TELANGIECTASIA

- Dilataciones de pequeños capilares y vasos superficiales

# GEN ASOCIADO A REYNOLDS - LBR (ID = 3930 NCBI)

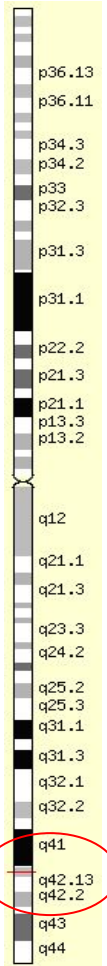
Receptor lámina B

Este gen codifica una proteína que pertenece a la familia ERG4/ERG24 (ergosterol biosynthesis protein family).

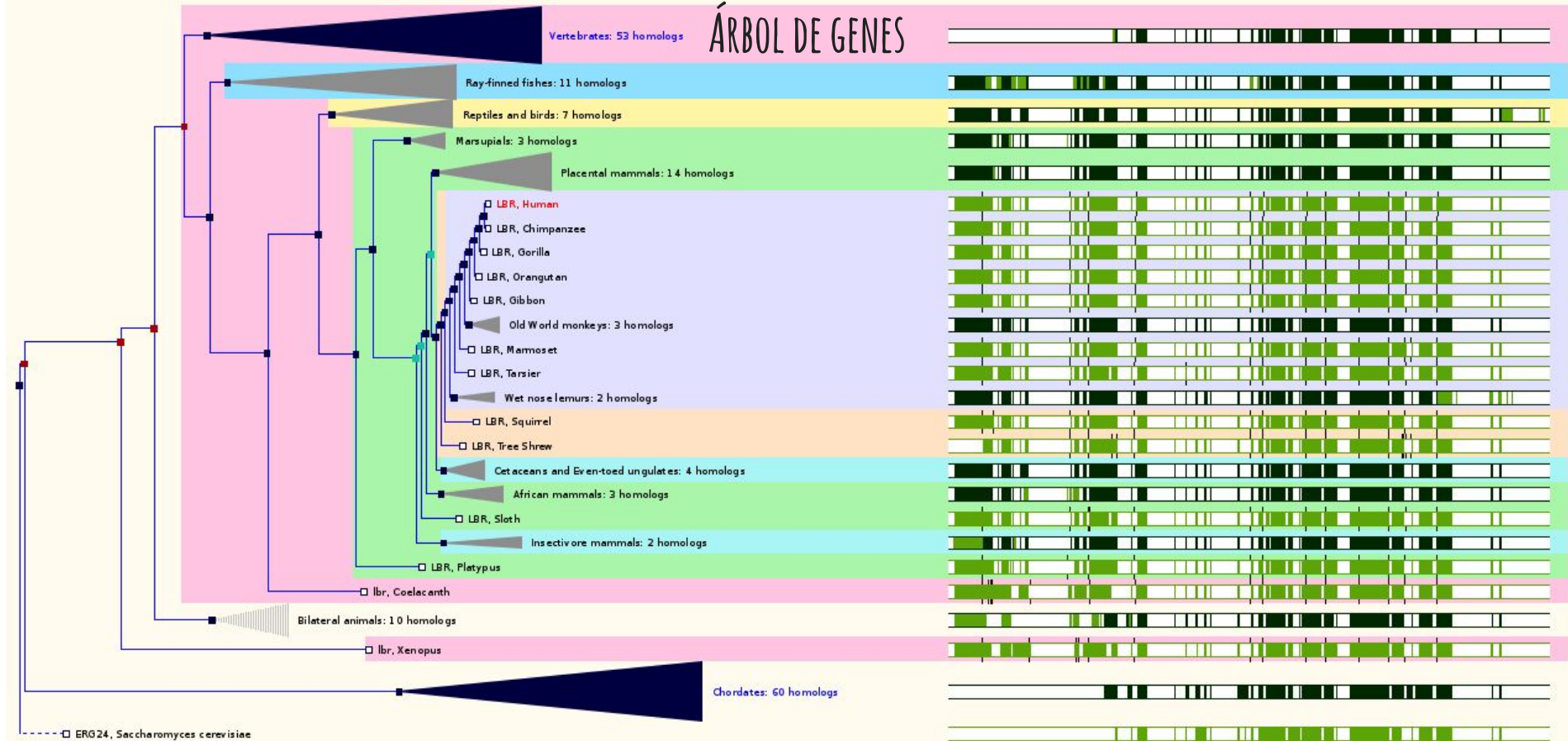


# CROMOSOMA 1 - GEN LBR

- 3000 genes
- 240 millones de pares, de los cuales 90% están determinados
- Ubicación en el cromosoma
  - NC\_000001.11 (225401502..225428855, complement)
  - NC\_000001.10 (225589204..225616557, complement)
- Tamaño de bases 27424



# ÁRBOL DE GENES





# EJERCICIO 1

Formato GenBank a formato fasta

# EJERCICIO 2

BLAST remoto

## EJERCICIO 3

Analisis de blast. Encontrar los Hits con un parámetro de entrada.

## EJERCICIO 4

Instalación de emboss. Generar orfs a partir de una secuencia de nucleótidos.

Utilizar el comando “*patmatmotif*” para analizar los ORF sobre la secuencia de nucleótidos.

# REFERENCIAS

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/3930>

<http://www.ensembl.org/>

<http://www.uniprot.org/uniprot/Q14739>

[http://amigo.geneontology.org/amigo/medial\\_search?q=lbr](http://amigo.geneontology.org/amigo/medial_search?q=lbr)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/proteinclusters/?term=ERG4>

<http://www.reactome.org/content/detail/R-HSA-194637>