

Ćwiczenie 08

Baza OMIM w diagnostyce medycznej.

Prof. dr hab. Roman Zieliński

1. OMIM: katalog genów i jego wykorzystanie

1.1. Zapoznanie się z bazą OMIM

2.1.1. Proszę wejść na stronę: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>, a następnie wybrać opcję „getting started”. Proszę wybrać „OMIM Video tutorial” a następnie wideo: How to Search Tutorial. Proszę obejrzeć film.

2.1.2. Korzystając z prostego wyszukiwania proszę wyszukać informacje na temat genów:

- związanych z gospodarką sodową (sodium channel genes),
- niedoboru tlenu (Hypoxia)
- wzrost (body height)
- kolor włosów (hair color)

Wyszukiwania należy odpowiednio modyfikować tak aby uzyskać jak najmniejszą liczbę zwróconych rekordów. Dla każdej cechy proszę podać ile rekordów uzyskujemy stosując odpowiednio:

- A. cecha X genes
- A. cecha X
- B. 'cecha X'
- C. +cecha+X

Jakie operatory umożliwiają zwrócenie najmniejszej liczby rekordów?

1.2. Wyszukiwanie i interpretowanie informacji zawartych w bazie OMIM

2.2.1. Genetyczne uwarunkowanie hipoksji: niedoboru tlenu w tkankach (Hypoxia).

- Korzystając z prostego wyszukiwania oraz stosując odpowiednie operatory oraz dane podane w filmie proszę wyszukać informacje na temat genetycznego uwarunkowania niedoboru tlenu:
 - A. Ile rekordów zwróciła baza?
 - B. Korzystając z widoku „Gene map table” proszę ile znaleziono rekordów, dla których zlokalizowano geny/sekwencje skorelowane z hipoksją? Dla ilu rekordów znany jest fenotyp.
 - C. Proszę podać nazwę enzymu kodowanego przez locus „SDHB, SDH2, SDHIP, PGL4”?
 - D. Proszę opisać funkcję genu z punktu. Proszę wykorzystać link zawarty w tabeli „gene/locus MIM number”.
 - E. Z jakimi fenotypami jest skorelowane wymienione w punkcie C locus. Proszę opisać te fenotypy korzystając z łączy w tabeli „Gene map table”.
 - F. Jak dziedziczą się syndromy związane z locus z punktu C?
 - G. Proszę podać i pokazać na chromosomie lokalizację analizowanego locus.
 - H. Jaką funkcję pełni rozpatrywany gen u myszy?

2.2.3. Objawy kliniczne wybranych zespołów chorobowych.

- Korzystając z „Clinical synopsis” proszę wyszukać informacje na temat zespołu acydurii orotowej („orotic aciduria”). Proszę podać:
 - A. Chromosomową lokalizację genu odpowiedzialnego za chorobę.
 - B. Sposób dziedziczenia.
 - C. Nazwę genu (produktu genu), z którym związana jest choroba.
 - D. Cechy kliniczne
 - E. Częstość w populacji ludzkiej.