

# Samostatná práce

## □ Podmínky:

- Pro získání plného počtu bodů (tj. 10) je potřeba správně vypracovat 60% z úkolu (když si budete věřit, že máte všechno dobře, můžete zodpovědět jen 60%)
- Úkoly budete odevzdávat na 8. cvičení, přičemž pro pozdní odevzdání budou platit podmínky na webu Marka Cravena ([tady](#)), přičemž za každý den navíc se vám bude odečítat 1 bod.

# Otázky (převzaté z kurzu *Introduction to Bioinformatics* Marka Cravena)

Nejprve se podívejte na [záznam genu PAH v NCBI Nucleotide](#).

Sekvence nukleotidů obsahující tento gen je zobrazena dole na této stránce. Máte zde rovněž souřadnice (relativně vůči zobrazené sekvenci) jednotlivých částí genu – například exonů. Položka CDS obsahuje souřadnice protein-kódujících úseků tohoto genu.

1. Na jakém chromozómu se PAH nachází?
  2. S jakou nemocí je spojen?
  3. Kolik má exonů a co to exony jsou?
  4. Kolik bází se nachází v nepřekládané části prvního exonu?
  5. Jaké jsou první tři kodóny a první tři kódované aminokyseliny obsažené v prvním exonu?
  6. Jaký stop-kodón je použit?
- ...

# Otázky – pokračování...

**Nyní se podívejte na záznam genu PAH v [UniProt entry](#)**

7. Kolik amino-kyselin je v tomto proteinu?
8. Jaké jsou první tři aminokyseliny? Odpovídá to výsledku, který jste získali z NCBI?
9. Jaké jsou souřadnice (myšleno v sekvenci) prvních dvou alfa-helixů v sekundární struktuře tohoto proteinu?

**Nyní se podívejte na popis PAH v [Protein Data Bank "Molecule of the Month"](#).**

10. Kolik molekul PAH vytváří funkční komplex?
11. Stručně (v několika větách) vysvětlete. Jaká je funkce tohoto proteinu a jak jeho špatná činnost (způsobená mutací) vede k chorobě.

**Nyní navštivte záznam tetramerické struktury PAH v [Protein Data Bank entry](#).**

12. Co znamená „tetramerický“?

**Naší další zastávkou je záznam PAH v [Homologene entry](#), kde jsou uvedeny geny, o nichž se předpokládá, že jsou homologické s PAH (tedy mající s ním společného evolučního předka).**

13. Jaká je podobnost sekvencí (určená zarovnáváním sekvencí) sekvence lidského PAH a myšího (mus musculus) PAH (máme na mysli sekvenci aminokyselin) a lidského PAH a PAH mušky (*D. melanogaster*) ?