

Zkoumání genu *RYR1* u prasat: Bioinformatický přístup

Tento příklad si klade za cíl ukázat, jak najít a analyzovat gen *RYR1* u prasat pomocí genomické databáze. Gen *RYR1* hraje významnou roli v regulaci uvolňování vápníku během svalové kontrakce a relaxace. Studenti se naučí orientovat v genomové databázi a využívat různé bioinformatické nástroje k získávání relevantních genomických informací, včetně genové sekvence, funkčních anotací a konzervovaných domén. Toto cvičení přispěje k lepšímu pochopení průzkumu genů v kontextu bioinformatiky a jeho potenciálního využití v genetice zvířat.

Materiály:

1. Počítač nebo notebook s přístupem na internet
2. Genomické online databáze (např. Ensembl <http://www.ensembl.org/index.html> , NCBI <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank/>)
3. Relevantní bioinformatický nástroj pro párový alignment:
~ BLAST <https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi>,
4. Textový editor (např. Word nebo Notepad)

Úkoly:

1. V databázi GenBank (NCBI) najděte informace o genu *RYR1* u prasata.
2. Na kterém chromozomu prasete se gen *RYR1* nachází a jaká je jeho pozice? Jaké je jeho ID? Jaké je délka genu?
3. V jakých tkáních je gen exprimován a jaké má jeho protein funkce?
4. Zjistěte referenční sekvenci transkriptu (mRNA) *RYR1* a analyzujte ji – délka transkriptu, kolik je exonů a intronů? Jak je dlouhý kódovaný protein?
5. Z publikace Fuji et al. (1991) vyberte sekvenci s lokusem mutace a najděte, v jaké části genomové sekvence genu se nachází a to pomocí nástroje BLAST. Identifikujte pozici mutace způsobující náchylnost na stres a výskyt PSE masa.