

IV107 Bioinformatika I

Přednáška 1

Katedra informačních technologií
Masarykova Univerzita Brno

Jaro 2008

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Kontaktní údaje

- ▶ Dr. Matej Lexa, C506 (lexa@fi.muni.cz)
- ▶ Přednáška Út 8:00-9:40
- ▶ Konzultace Čt 13:00-15:00
- ▶ <http://www.fi.muni.cz/~lexa/teaching.html>

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

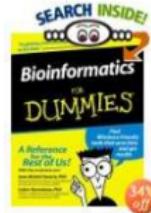
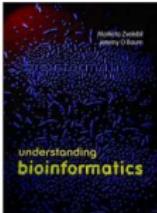
Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Studijní literatura

1. Zvelebil and Baum (2007).
Understanding bioinformatics, Garland Science, Oxford, 772 s. (ISBN: 0-8153-4024-9)
2. Krane and Raymer (2005).
Fundamental concepts in bioinformatics, Benjamin Cummings, London, 320 s. (ISBN 0-8053-4633-3)
3. Claverie (2005).
Bioinformatics for dummies, Wiley Publishing, Hoboken, 452 s. (ISBN: 0-7645-1696-5)



Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkománi lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Vědecké časopisy

- ▶ Bioinformatics
- ▶ BMC Bioinformatics
- ▶ J. of Bioinformatics and Computational Biology
- ▶ Briefings in Bioinformatics
- ▶ Theoretical Biology and Medical Modelling
- ▶ InSilico Biology
- ▶ Biosemiotics

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Obor bioinformatika na FI

- ▶ Bakalářská a magisterská úroveň
- ▶ Lze zvolit i v průběhu studia
- ▶ Základní sada předmětů Aplikované informatiky na FI a čtyři předměty na LF a PřF.
- ▶ Povinnost vypracovat bioinformatickou závěrečnou práci
- ▶ <http://www.fi.muni.cz/~lexa/teaching.html.cz>

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Navazující předměty FI

- ▶ IV108 - Bioinformatika II (podzim)
- ▶ IV105 - Seminář z bioinformatiky P/G (Út 12:00)
- ▶ IV110 - Projekt z bioinformatiky (podzim)
- ▶ IV116 - Evolutionary Bioinformatics (podzim)

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Harmonogram kurzu

- ▶ Rychlý úvod do molekulární biologie (březen)
- ▶ Semestrální test (1.4.)
- ▶ Případná exkurze (květen)

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Klasifikace

- ▶ Hodnotí se
 - ▶ Semestrální test 20 bodů
 - ▶ Zkouška 80 bodů
- ▶ Klasifikační stupnice
 - ▶ A 90 - 100
 - ▶ B 80 - 89
 - ▶ C 70 - 79
 - ▶ D 60 - 69
 - ▶ E 50 - 59
 - ▶ F méně než 50

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Příště

Definice bioinformatiky

Bioinformatika

Studuje metody shromážďování, spřístupňování a analýzy rozsáhlých souborů biologických dat, zejména molekulárně – biologických.

Další disciplíny

- ▶ Výpočetní nebo matematická biologie
matematické přístupy k reprezentaci a zkoumání biologických procesů, často simulace
- ▶ Lékařská informatika
práce s medicínskými daty, převážně záznamy pacientů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Předmětem zájmu nebo používanými metodami se bioinformatika prolíná s

1. molekulární biologií
2. genomikou a proteominkou
3. genetikou
4. výpočetní biologií
5. matematickou či teoretickou biologií
6. systémovou biologií
7. biomedicínskou informatikou
8. biomedicínským inženýrstvím
9. výpočetní chemií
10. informatikou
11. počítačovou lingvistikou

Převzato z <http://cz.wikipedia.org/wiki/Bioinformatics> 16.2.2008

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Typické okruhy problémů

- ▶ Analýza sekvencí
- ▶ Anotace genomů
- ▶ Evoluční bioinformatika
- ▶ Studium biodiverzity
- ▶ Analýza exprese genů
- ▶ Analýza genové regulace
- ▶ Analýza proteomu
- ▶ Odhad struktury proteinů
- ▶ Srovnávací genomika
- ▶ Modelování biologických systémů
- ▶ Analýza obrazu
- ▶ Studium strukturních interakcí proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

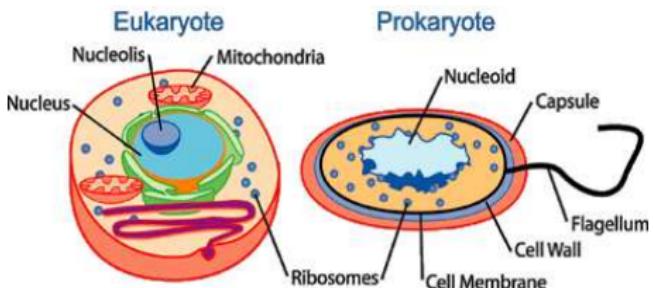
Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů



- ▶ Molekuly (DNA, proteiny, sacharidy, lipidy)
Geny (abstraktní pojem)
- ▶ Proteinové komplexy/membrány
- ▶ Organely a jiné substruktury
- ▶ Buňka
- ▶ Tkáň/pletivo
- ▶ Organizmus

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Složitost biologických systémů na molekulární úrovni

Člověk: cca 10^{14} buněk.

Buňka: 3×10^9 párů nukleotidů DNA (A:T a C:G).

Nukleotidy: vytváří sřetězenými kombinacemi cca 20000 genů (a statisíce funkčních míst)

Geny: kódují (a aktivitou vytváří) staticíce molekul (proteinů a RNA)

Buňka: aktivuje v daném momentu určitou podmnožinu této sady

Výsledek: obrovské množství možných stavů buněk (2^{20000} je velmi podceňující odhad)

Geny: evolucí vybrané sady z cca 4^{1000} možných sekvencí DNA (1000 nukl./gen)

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkománi lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Bioinformatická data

- ▶ Sekvence DNA a RNA
- ▶ Sekvence proteinů
- ▶ Struktura proteinů
- ▶ Údaje o aktivitě genů DNA čip, microarray
- ▶ Údaje o expresi proteinů 2-D gely + MS
- ▶ Mapy interakcí mezi proteiny a DNA
- ▶ Mapy interakcí mezi proteiny navzájem
- ▶ Literatura

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti
Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky
Bioinformatická data
Práce bioinformatika
Historie bioinformatiky
Zkoumání lidského genomu
Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA
Transkripcie a translace
Struktura proteinů

Sekvenční data

AUGACAGUUGACGAGUGCA
ATAGCAGTGCGCATGCAGT
MASAQSFYLLMDDHLAVFM

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti
Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky
Bioinformatická data
Práce bioinformatika
Historie bioinformatiky
Zkománi lidského genomu
Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA
Transkripcie a translace
Struktura proteinů

Sekvenční data

DNA ATAGCAGTGCGCATGCAGT

RNA AUGACAGUUGACGAGUGCA

Protein MASAQSFYLLMDDHLAVFM

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

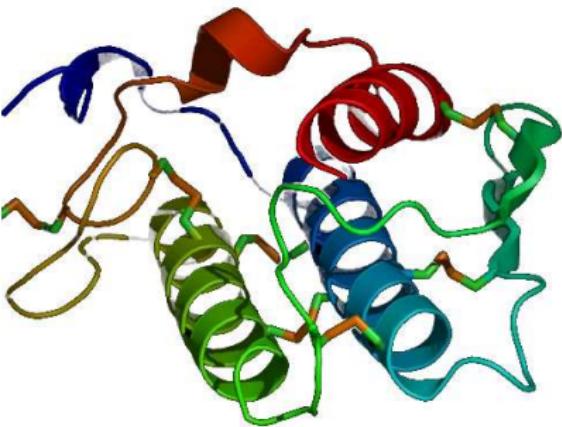
Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Strukturní data



Zobrazení struktury proteinu

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

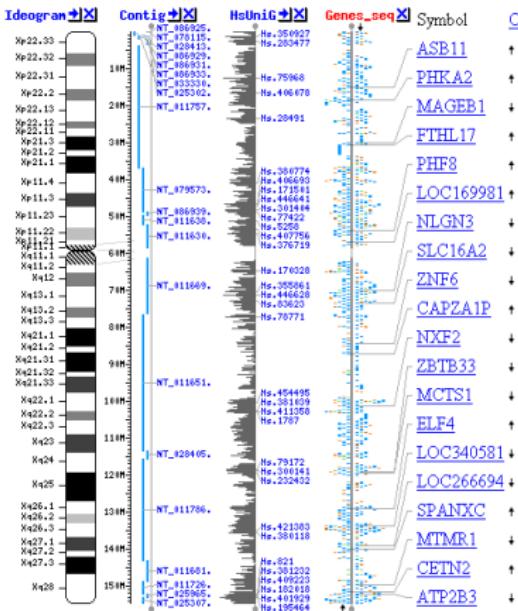
Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Spřístupnění dat uživatelům – NCBI Genome Viewer



Zobrazení informací o genech na chromozomu

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Spřístupnění dat vývojářům

- ▶ Grafika je zbytečná. Prvoradá je rychlosť a možnosť automatizace manipulacie s dátymi
- ▶ BioJava, BioPerl, BioPython a ďalšie knihovny pre většinu jazykov a prostredí
- ▶ servery poskytujúci syrová dátá (holý text, obrázky, XML a ďalšie struktury pre HTTP, SOAP, ODBC)

Úvod do bioinformatiky

Organizačné záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulárni biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Stopy bioinformatiků na webu

výraz	Google (tis. výskytů)	
	2004	2008
<i>in vino veritas</i>	162	880
<i>veni vidi vici</i>	132	795
<i>in vivo</i> (biolog)	19100	17200
<i>in vitro</i> (biochemik)	12900	18200
<i>in silico</i> (bionformatik)	349	1620

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Práce bioinformatika

- ▶ Umí pracovat s velkými datovými soubory
- ▶ Moudrými triky ovláda výkonné počítače
- ▶ V datech hledá zajímavé subsekvence
- ▶ Srovnává podobné sekvence
- ▶ Předpovídá strukturu a funkci genů a proteinů
- ▶ Studuje vývoj sekvencí a organismů
- ▶ Data a výsledky analýz zobrazuje graficky

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky
Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Způsob nahlížení na data

KLASIK směs biologie, chemie, fyziky atd.

MECHANIK živé buňky jsou stroje, které chceme pochopit a ovládat

HRA sekvence jsou definiční soubory hráčů

SEMIOTIK život je signalizace a interpretace signálů

JAZYK sekvence se skládají z modulů (slov) s určitou funkcí vykazujících gramatické uspořádání

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkománi lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Kořeny a zdroje bioinformatiky

1951	Pauling	struktura proteinů
1952	Turing	chem. základy vývoje
1953	Watson, Crick, Franklin	struktura DNA
1956	Gamow et al.	genetický kód
1969	Britten a Davidson	génová regulace
1959	Chomsky	gramatiky
1962	Shannon a Weaver	informační teorie
1966	Martin-Lof	náhodné řetězce
1966	Neumann	automata

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Historie bioinformatiky

- 1967 Fitch and Margoliash: sestrojení prvních fylogenetických stromů
- 1970 Needleman and Wunsh: zarovnání dvou sekvencí
- 1974 Chou and Fasman: predikce sekundární struktury proteinů
- 1978 Dayhoff: první sbírka sekvencí proteinů
- 1981 Kabsch and Sander: modelování struktury proteinů
- 1987 Feng and Doolittle: mnohonásobné zarovnání sekvencí
- 1990 Altschul et al.: efektivní hledání lokálních podobností
- 1998 The Journal Comp Appl Biosci se přejmenovává na Bioinformatics

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

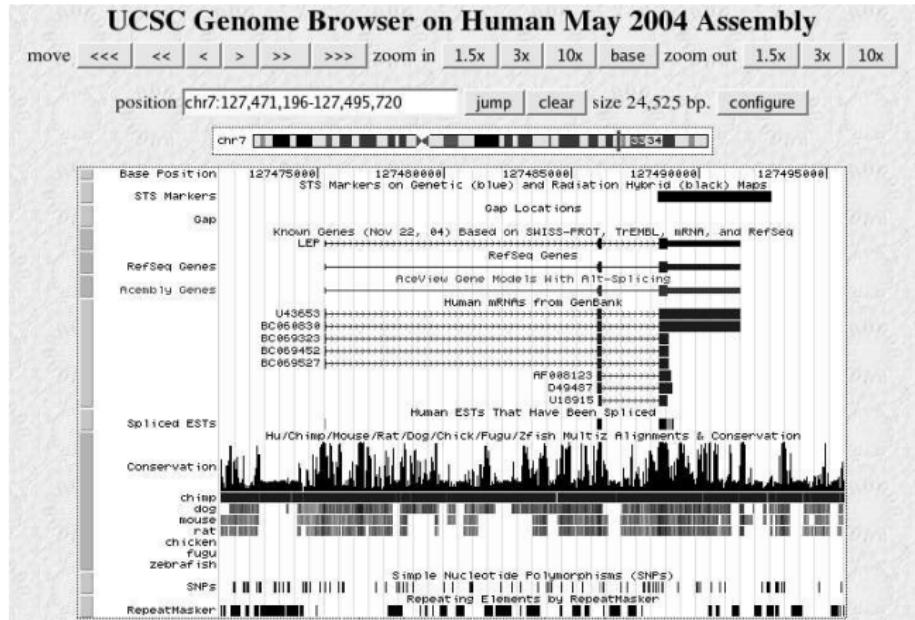
Struktura proteinů



- ▶ Jim Kent – autor Aegis Animator, Cyber Paint a Autodesk Animator
- ▶ po shlédnutí 12-ti CD vývojového prostředí Windows 95 přechází k bioinformatikům s posteskem, že lidský genom se vejde na jedno CD
- ▶ autor webové aplikace Genome Browser
- ▶ sehrává důležitou roli v honičce o přečtení a skompletování lidského genomu (program GigAssembler)

Převzato z Jim Kent: "The Genes, the Whole Genes, and Nothing But the Genes", BioCon 2003.

UCSC Genome Browser



Flexibilní nástroj určen k interaktivnímu prohlížení genomů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

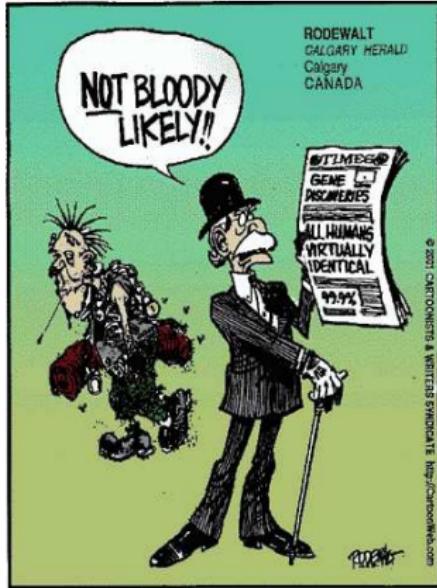
Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Homo/Homo

- ▶ rozdíl každých 1000 nukleotidů
- ▶ 90% variace je mezi africkými populacemi
- ▶ na Zemi je tolik lidí a četnost mutací je tak vysoká, že každý ze jmenovaných nukleotidů je v dané generaci mutován několik krát
- ▶ lidský genom obsahuje stovky nepříjemných mutací. Většina je recessivních, projeví se jenom ojediněle, pokud je mají oba rodiče



Homo/Pan



- ▶ rozdíl každých 100 nukleotidů
- ▶ transpozon každých 50000 nukleotidů
- ▶ dva chromozomy spojené, jinak podobná struktura

Podle Jim Kent: "The Genes, the Whole Genes, and Nothing But the Genes", BioCon 2003.

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

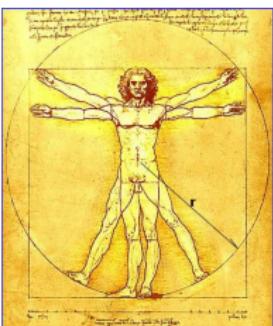
Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Homo/Mus



- ▶ 40% nukleotidů byli od dob společného předka změněny
- ▶ Ve funkčních oblastech se změnilo jenom 15% nukleotidů
- ▶ úseky podobnosti mezi genomy člověka a myši jsou kandidáti na biologické funkce

Převzato z Jim Kent: "The Genes, the Whole Genes, and Nothing But the Genes", BioCon 2003.

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Homo/Caenorhabditis



Asi 80% nukleotidů změněno (35% ve funkčních oblastech)

Převzato z Jim Kent: "The Genes, the Whole Genes, and Nothing But the Genes", BioCon 2003.

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Objem dat bude nadále narůstat

- ▶ Základní výskum
- ▶ Medicína a jiné aplikace
- ▶ Bezpečnost na molekulární úrovni
- ▶ Komerční data

V současnosti např. nastupuje "osobní genomika"

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Porovnávání sekvencí

>P11633 NONHISTONE CHROMOSOMAL PROTEIN 6B.

Score = 54.8 bits (155), Expect = 1e-10 Identities =
19/43 (46%), Positives = 24/43 (62%)

Query: 2 ETKKFKD PNRPPS AFFLFC SEYRK IKGEHP GLS IGDVAK KL GEM

52

: T : KDPNR SA: F :E R I E:P :: G V : LGE

Sbjct: 5 RTTRKKD PNRGL SAYMFFANENR DIRSENPDVT FGQVGRILGER

55

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Důsledek analogie

1. Mam z toho velkou radost.
2. Mam toho kocoura dost.

Mam z toho velkou radost.

:::: :::: : :::::::::::::

Mam toho kocouradost.

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

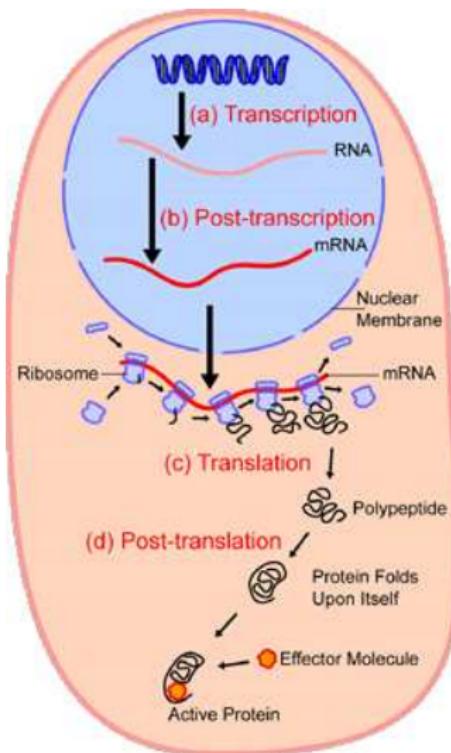
Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů



Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Příště struktura DNA a preotinů

- ▶ Struktura DNA
- ▶ Struktura proteinů
- ▶ Přenos genetické informace

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripcie a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Outline

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Úvod do bioinformatiky

Organizační záležitosti

Zaměření bioinformatiky

Bioinformatická data

Objekty: geny, molekuly, buňky

Bioinformatická data

Práce bioinformatika

Historie bioinformatiky

Zkoumání lidského genomu

Aktuální problémy

Molekulární biologie v kostce

Centrální dogma

Příště

Struktura DNA

Transkripce a translace

Struktura proteinů

Dodatek

For Further Reading

For Further Reading

1. <http://www.biolib.cz> Zjištěte kam taxonomicky patří (a jak se to Česky řekne) *Caenorhabditis elegans*.