# CG920 Genomics

## Lesson 1

### Introduction into Bioinformatics

Jan Hejátko

**Functional Genomics and Proteomics of Plants**,
Mendel Centre for Plant Genomics and Proteomics,
Central European Institute of Technology (CEITEC), Masaryk University, Brno
hejatko@sci.muni.cz, www.ceitec.muni.cz

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Outline

- Syllabus Of The Course
- Definition Of Genomics
- Role Of Bioinformatics In Functional Genomics
- Databases
  - Spectre Of „On-line“ Resources
  - PRIMARY, SECONDARY and STRUCURAL Databases
  - GENOME Resources
- Analytical Tools
  - Homologies Searching
  - Searching Of Sequence Motifs, Open Reading Frames, Restriction Sites…
  - Other On-line Genome Tools

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Course Syllabus

- **Chapter 01**
  - Introduction into Bioinformatics
- **Chapter 02**
  - Identification of Genes
- **Chapter 03**
  - Reverse Genetics Approaches
- **Chapter 04**
  - Forward Genetics Approaches

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Course Syllabus

- **Chapter 05**
  - Functional Genomics Approaches
- **Chapter 06**
  - Protein-Protein Interactions And Their Analysis
- **Chapter 07**
  - Current Methods of DNA Sequencing
- **Chapter 08**
  - Structure of genomes

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Course Syllabus

- **Chapter 09**
  - Genome evolution
- **Chapter 10**
  - Genomics and Systems Biology
- **Chapter 11**
  - Practical Aspects Of Functional Genomics
  - Model Organisms,
  - PCR and Primer Design

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Literature

- Literature resources for Chapter 01:
  - **Bioinformatics and Functional Genomics**, 3rd Edition, Jonathan Pevsner, Wiley-Blackwell, 2015 http://www.bioinfbook.org/php/?q=book3
  - **Úvod do praktické bioinformatiky**, Fatima Cvrčková, 2006, Academia, Praha
  - **Plant Functional Genomics**, ed. Erich Grotewold, 2003, Humana Press, Totowa, New Jersey

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Outline

- Syllabus of thecourse
- Definition of Genomics

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# GENOMICS – What is it?

- *Sensu lato* (in the broad sense) – it is interested in **STRUCTURE and FUNCTION** of genomes
  - Necessary prerequisite: knowledge of the genome (sequence) – work with databases

- *Sensu stricto* (in the narrow sense) – it is interested in FUNCTION of INDIVIDUAL GENES – **FUNCTIONAL GENOMICS**
  - It uses mainly the reverse genetics approaches

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# **GENOMICS** – What is it?

## The role of BIOINFORMATICS in FUNCTIONAL GENOMICS

### Forward („classical“) Genetics Approaches

### Reverse Genetics Approaches

5‘TTATATATATATATTAAAAAATAAAATAAAA
GAACAAAAAAGAAAATAAAATA….3‘

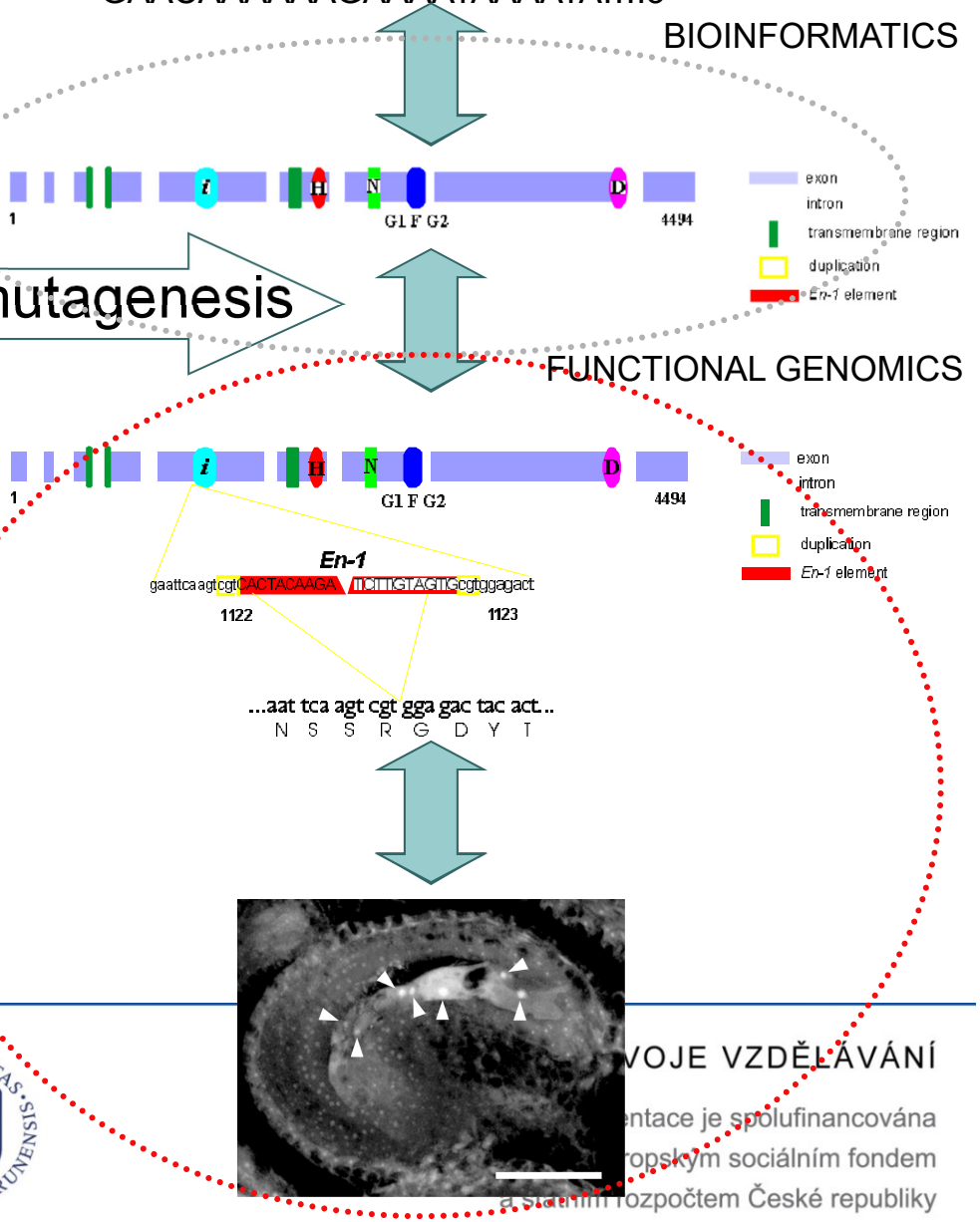
BIOINFORMATICS

Insertional mutagenesis

3 : 1

?

FUNCTIONAL GENOMICS

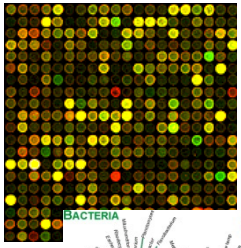


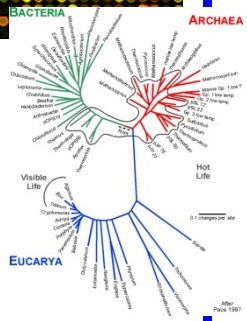
# Outline

- Syllabus of this course
- Definition of genomics
- Role of BIOINFORMATICS in FUNCTIONAL GENOMICS

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Bioinformatics






- **Definiction of Bioinformatics** (according to NIH Biomedical Information Science and Technology Initiative Consortium)

**Research, development, or application** of **computational tools** and **approaches** for expanding the **use** of **biological, medical, behavioral** or **health data,** including those to **acquire, store, organize, archive, analyze,** or **visualize such data.**

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# What is bioinformatics?

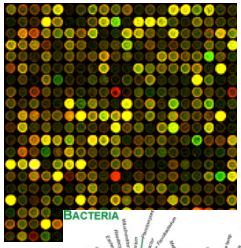
- **Interface** between the **biology** and **computers**
- **Analysis** of **proteins, genes** and **genomes** using **computer algorithms** and **databases**
- **Genomics** is the **analysis** of **genomes**.

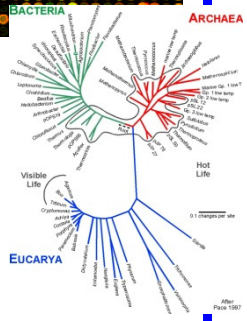
The tools of bioinformatics are used to make sense of the billions of base pairs of DNA that are sequenced by genomics projects.

J. Pevsner,
http://www.bioinfbook.org/index.php

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Bioinformatics






- **Bioinformatics** in **functional genomics**
  - **Processing and analysis of sequencing data**
    - Identification of reference sequences
    - Identification of genes
    - Identification of homologues, orthologues and paralogues
    - Correlative analysis of genomes and phenotypes (incl. human)
  - **Processing and analysis of transcriptional data**
    - Transcriptional profiling using DNA chips or next-gen sequencing
  - **Evaluation of experimental data and prediction of new regulations in systems biology approaches**
    - Mathematical modelling of gene regulatory networks

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Outline

- Syllabus of this course
- Definition of genomics
- Role of BIOINFORMATICS in FUNCTIONAL GENOMICS
- Databases
  - Spectre of „on-line“ resources

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

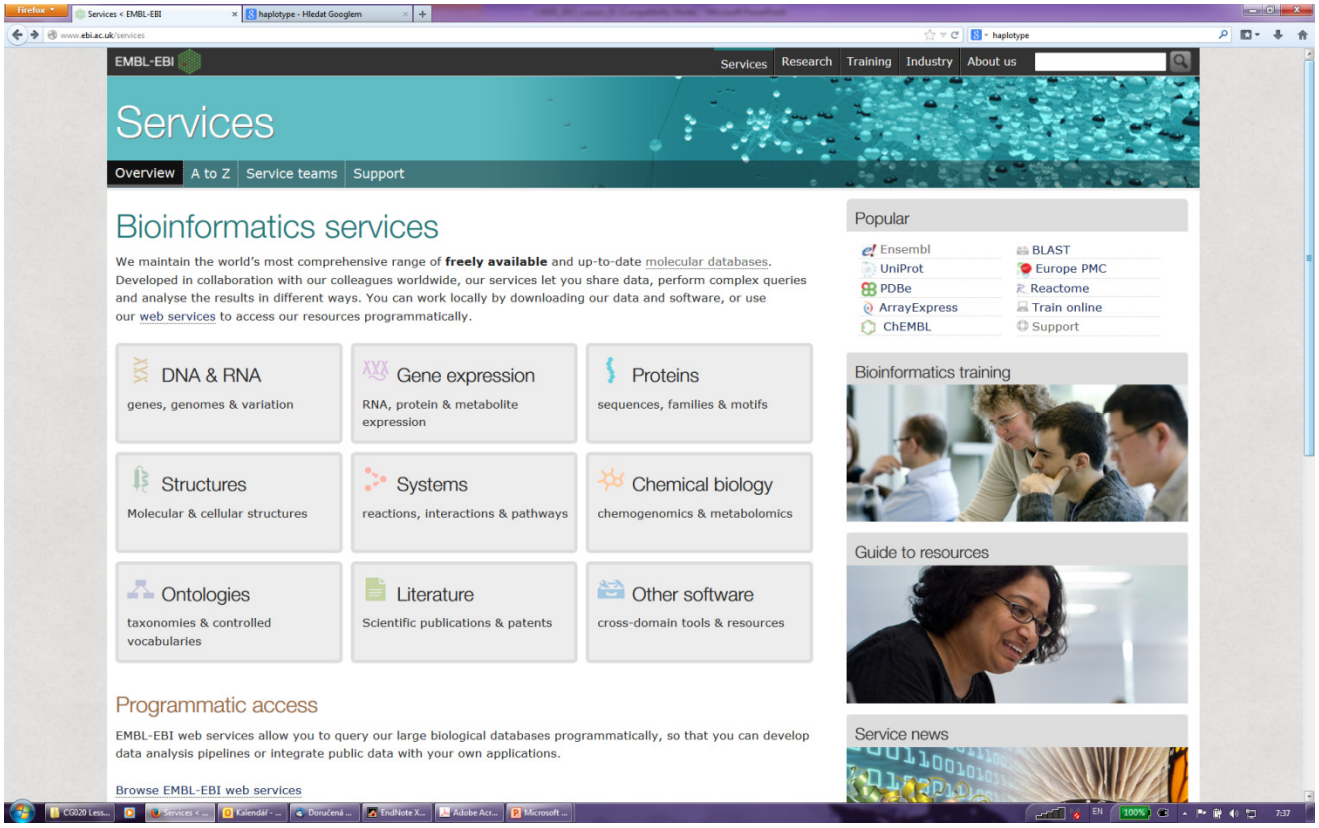
# Spectre of on-line Resources

| | | |
|---|---|---|
| ***EMBnet National Nodes*** | | |
| Vienna Biocenter | Austria | http://www.at.embnet.org/ |
| BEN | Belgium | http://www.be.embnet.org/ |
| BioBase | Denmark | http://biobase.dk/ |
| CSC | Finland | http://www.fi.embnet.org/ |
| INFOBIOGEN | France | http://www.infobiogen.fr/ |
| GENIUSnet | Germany | http://genome.dkfz-heidelberg.de/biounit/ |
| IMBB | Greece | http://www.imbb.forth.gr/ |
| HEN | Hungary | http://www.hu.embnet.org/ |
| INCBI | Ireland | http://acer.gen.tcd.ie/ |
| INN | Israel | http://dapsas.weizmann.ac.il/bcd/inn.html |
| IEN-ADR | Italy | http://bio-www.ba.cnr.it:8000/BioWWW/Bio-WWW.htm |
| CADS/CAMM | Netherlands | http://www.caos.kun.nl/ |
| Bio | Norway | http://www.no.embnet.org/ |
| IBB | Poland | http://www.ibb.waw.pl/ |
| IGC | Portugal | http://www.igc.gulbenkian.pt/ |
| GeneBee | Russia | http://www.genebee.msu.su/ |
| CNB-CSIC | Spain | http://www.es.embnet.org/ |
| BMC | Sweden | http://www.embnet.se/ |
| SIB | Switzerland | http://www.ch.embnet.org/ |
| SEQNET | UK | http://www.seqnet.dl.ac.uk/ |
| ***EMBnet Specialist Nodes*** | | |
| MIPS | Germany | http://www.mips.biochem.mpg.de/ |
| ICGEB | Italy | http://www.icgeb.trieste.it/ |
| Pharmacia Upjohn | Sweden | http://www.pnu.com/ |
| F.Hoffmann-La Roche | Switzerland | http://www.roche.com/ |
| EBI | UK | http://www.ebi.ac.uk/ |
| HGMP-RC | UK | http://www.hgmp.mrc.ac.uk/ |
| Sanger | UK | http://www.sanger.ac.uk/ |
| UMBER | UK | http://www.bioinf.man.ac.uk/dbbrowser |
| ***EMBnet Associate Nodes*** | | |
| IBBM | Argentina | http://sol.biol.unlp.edu.ar/embnet |
| ANGIS | Australia | http://www.angis.su.oz.au/ |
| CBI | China | http://www.cbi.pku.edu.cn/ |
| CIGB | Cuba | http://bio.cigb.edu.cu/ |
| CDFD | India | http://salarjung.embnet.org.in/ |
| SANBI | South Africa | http://www.sanbi.ac.za |
| ***USA Information Providers*** | | |
| NCBI | USA | http://www.ncbi.nlm.nih.gov/ |
| NLM | USA | http://www.nlm.nih.gov/ |
| NIH | USA | http://www.nih.gov/ |

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Spectre of on-line Resources

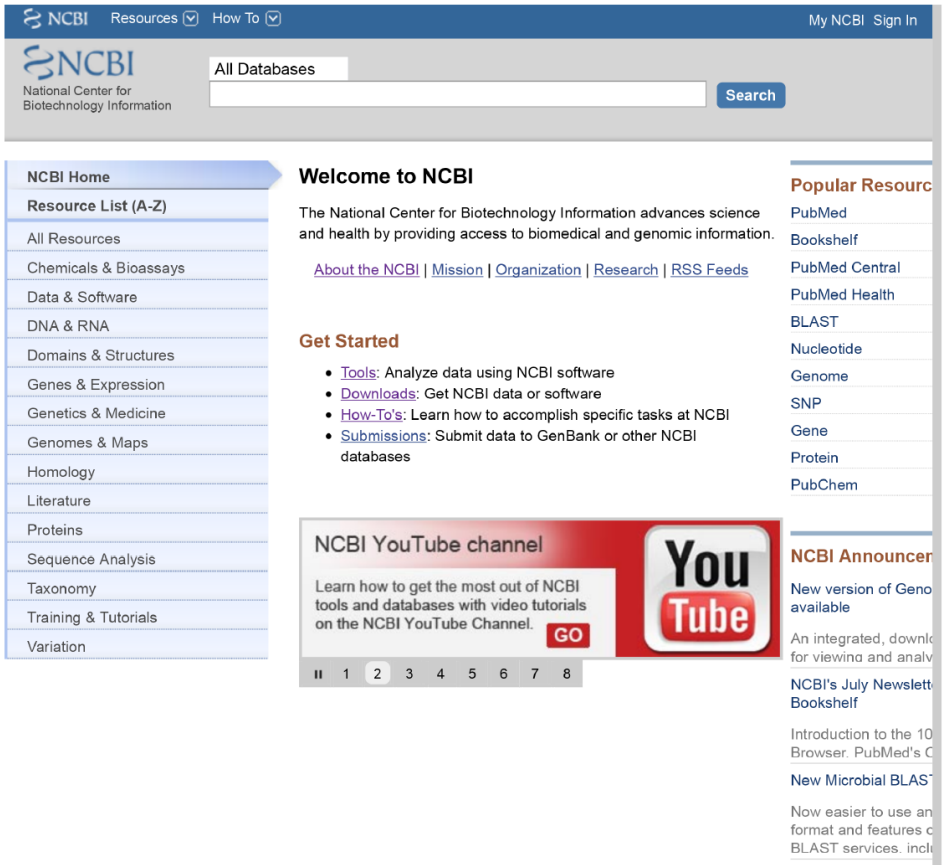
- EBI http://www.ebi.ac.uk/services

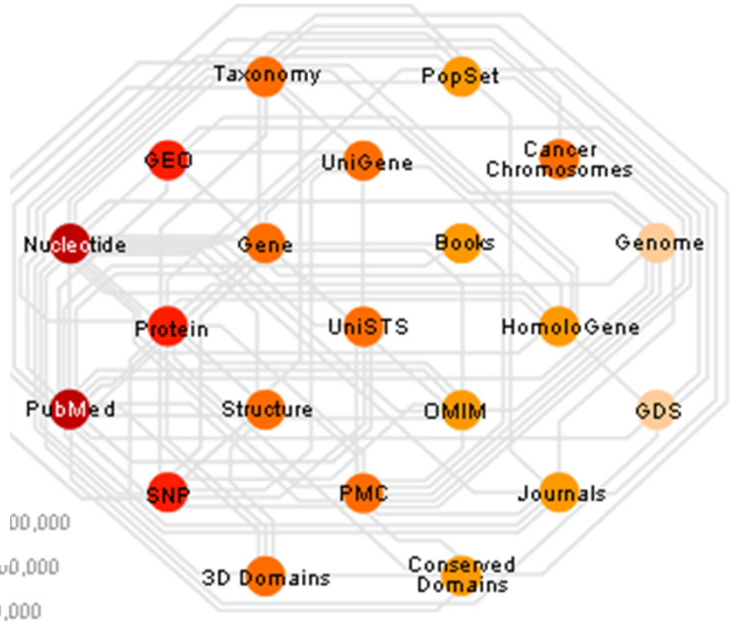



EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Spectre of on-line Resources

- NCBI http://www.ncbi.nlm.nih.gov/





EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
a
Evropským sociálním fondem
a státním rozpočtem České republiky

# Outline

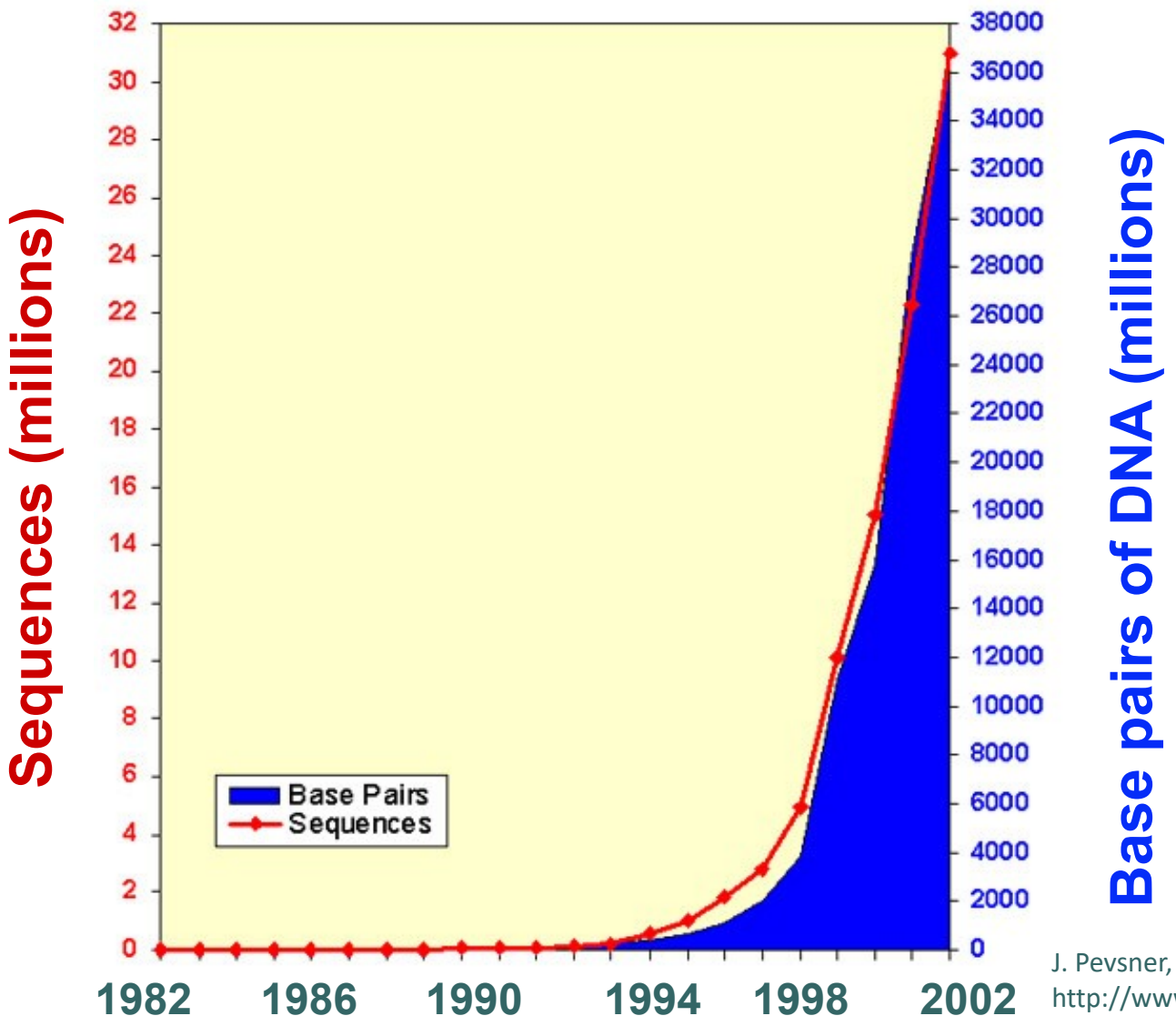
- Syllabus of this course
- Definition of genomics
- Role of BIOINFORMATICS in FUNCTIONAL GENOMICS
- Databases
  - Spectre of „on-line“ resources
  - PRIMARY, SECONDARY and STRUCURAL databases

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Primary Databases

- Include primary datasets – DNA and Protein sequences
  - Sequences in databases of „The Big Three“:
    - EMBL
      - http://www.ebi.ac.uk/embl/
    - GenBank,
      - http://www.ncbi.nih.gov/Genbank/GenbankSearch.html
    - DDBJ,
      - http://www.ddbj.nig.ac.jp
  - Daily mutual exchange and backup of data
  - Works with large amount of data (capacity and software requirements)
  - September 2003 27,2 x $10^6$ entries (approx. 33 x $10^9$ bp)
  - August 2005 100 x $10^9$ bp from 165.000 organisms

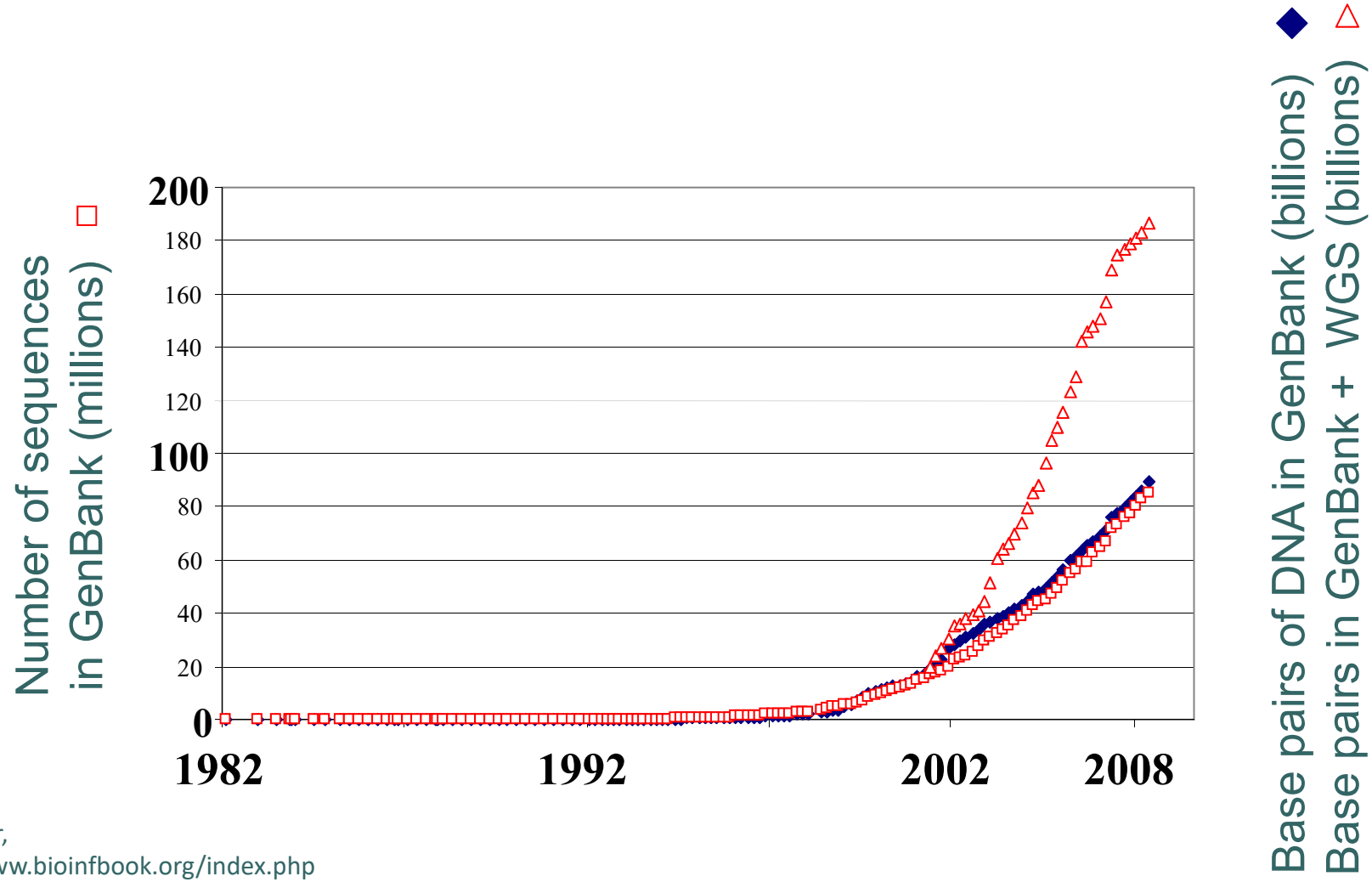
# Growth of GenBank




J. Pevsner,
http://www.bioinfbook.org/index.php


EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

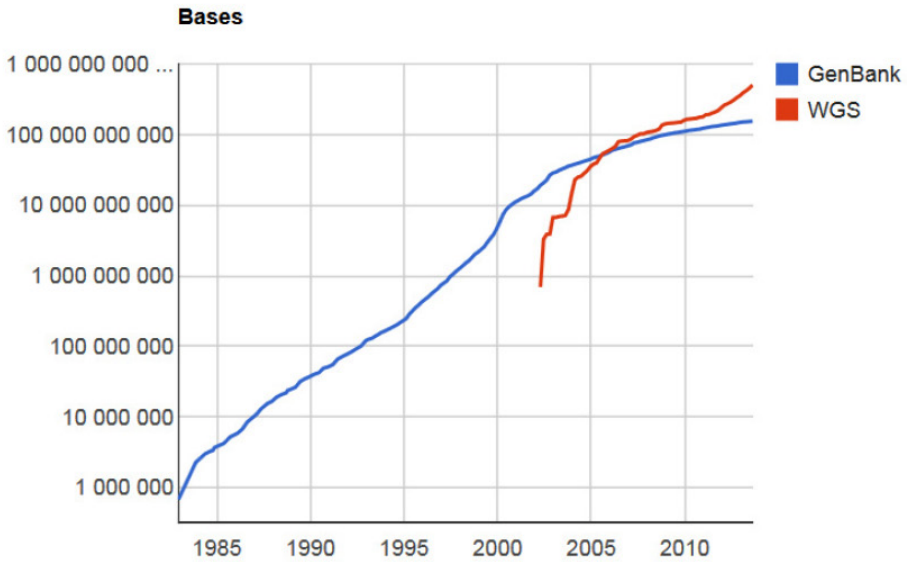
# Growth of GenBank + Whole Genome Shotgun (1982-November 2008): we reached 0.2 terabases

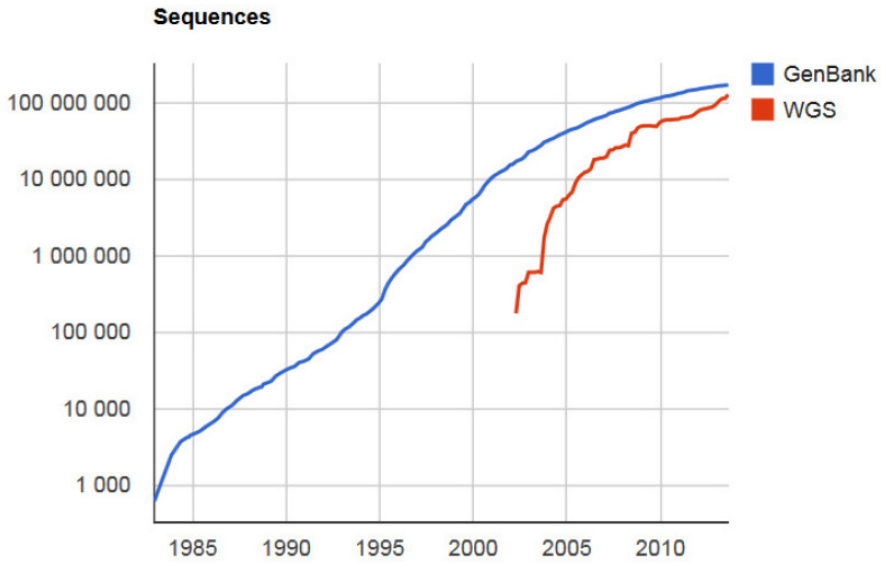



J. Pevsner,
http://www.bioinfbook.org/index.php

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Growth of GenBank
## Feb 15 2013

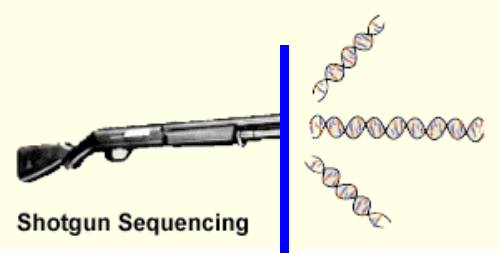




EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# WGS



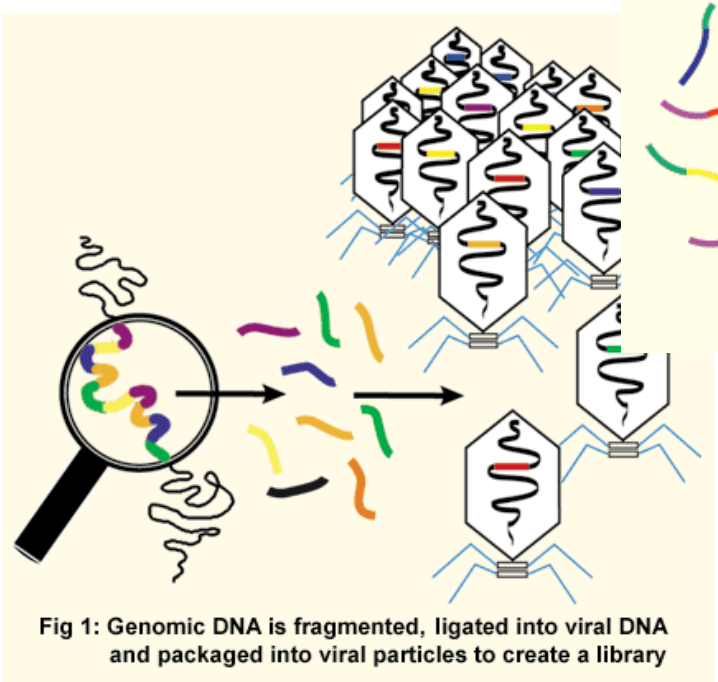



Fig 1: Genomic DNA is fragmented, ligated into viral DNA and packaged into viral particles to create a library

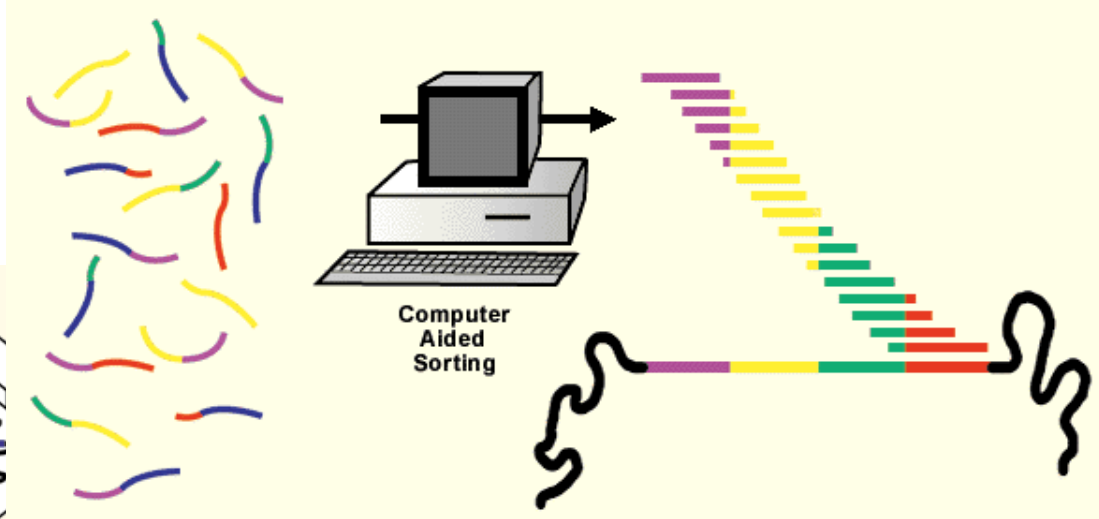
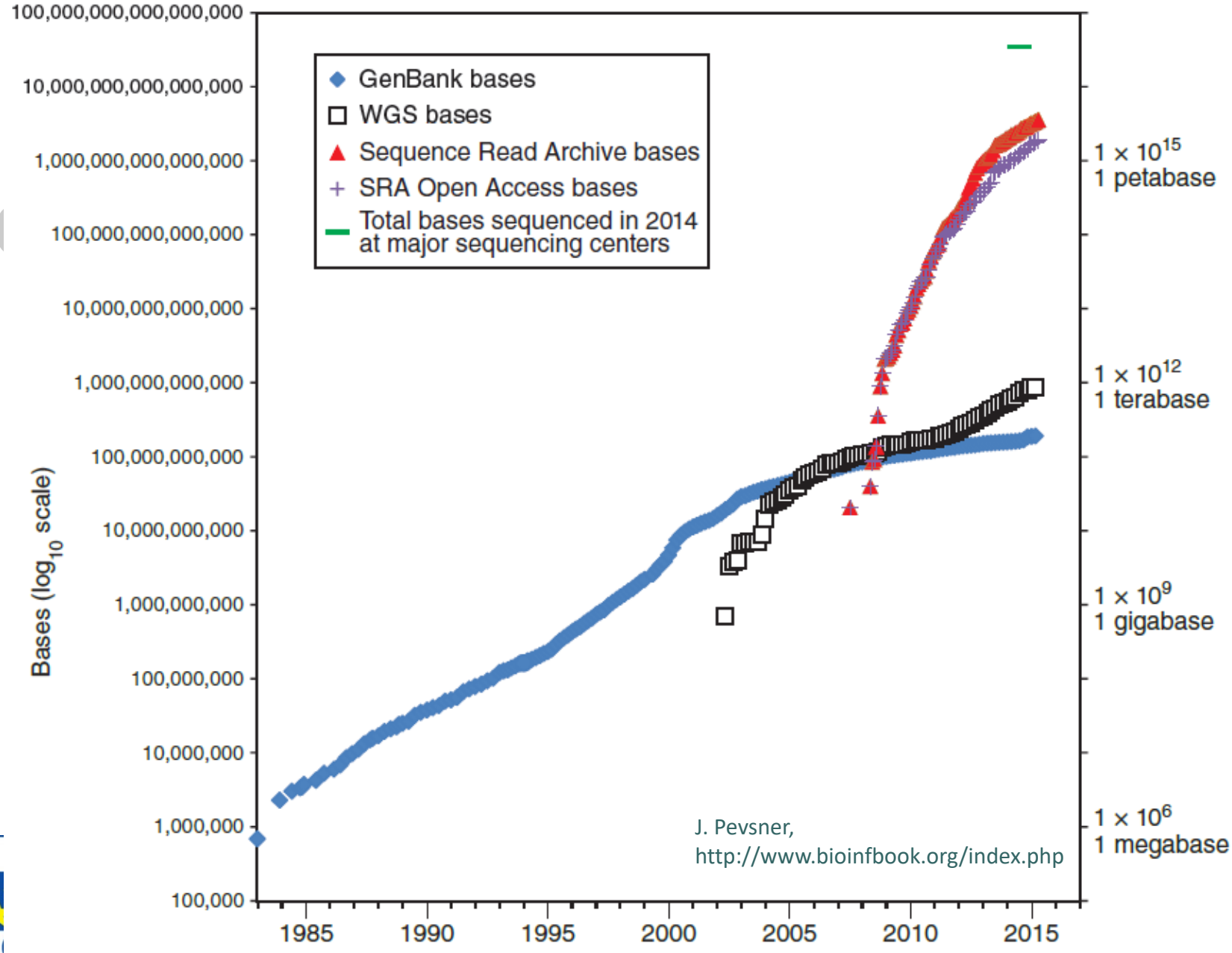



Fig 2: Short fragments of DNA sequence are ordered by overlapping data to recreate the whole genome sequence

Interactive concepts in biochemistry, Rodney Boyer, Wiley, 2002, http://www.wiley.com//college/boyer/0470003790/

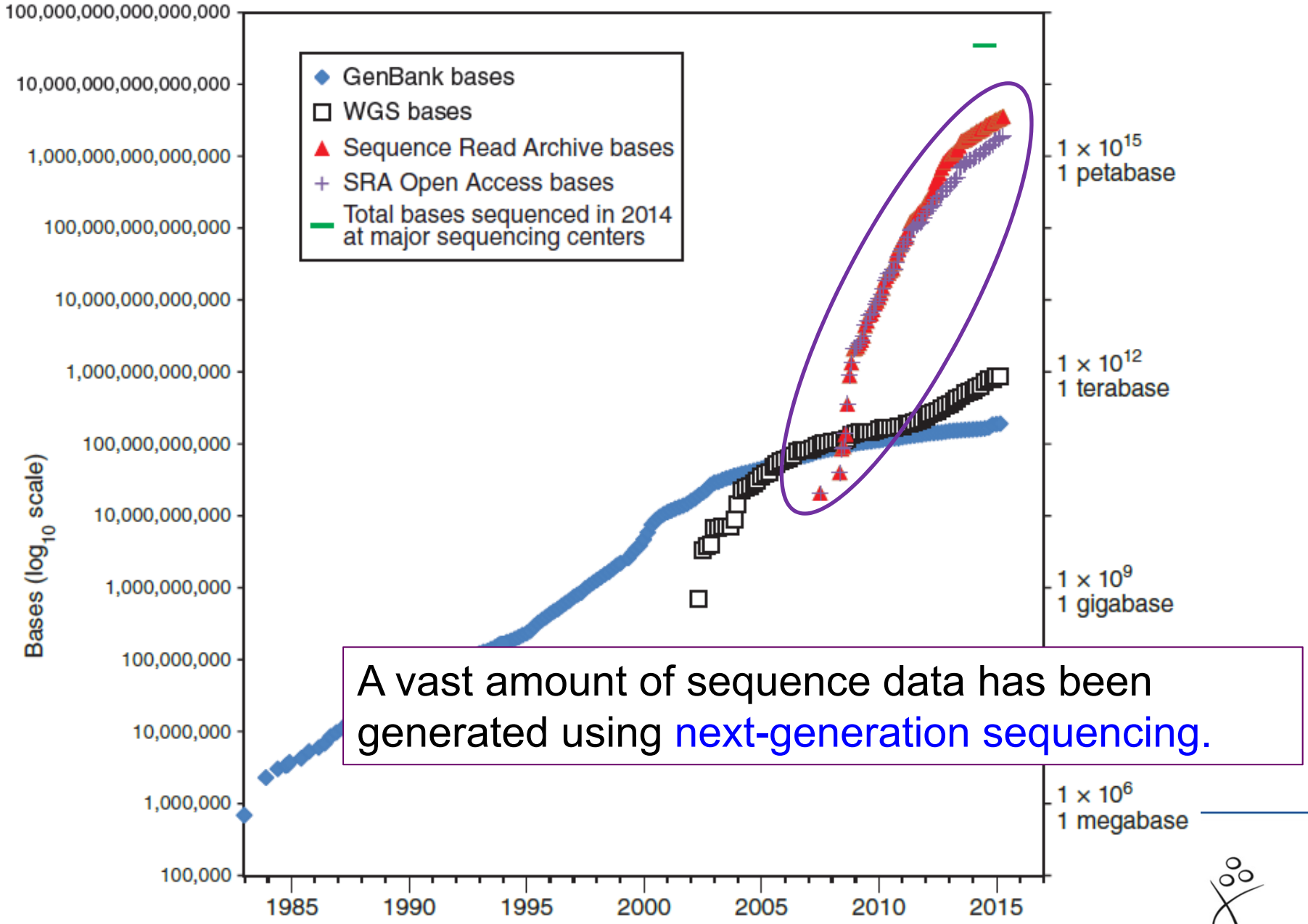
EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Growth of DNA Sequence in Repositories




J. Pevsner,
http://www.bioinfbook.org/index.php

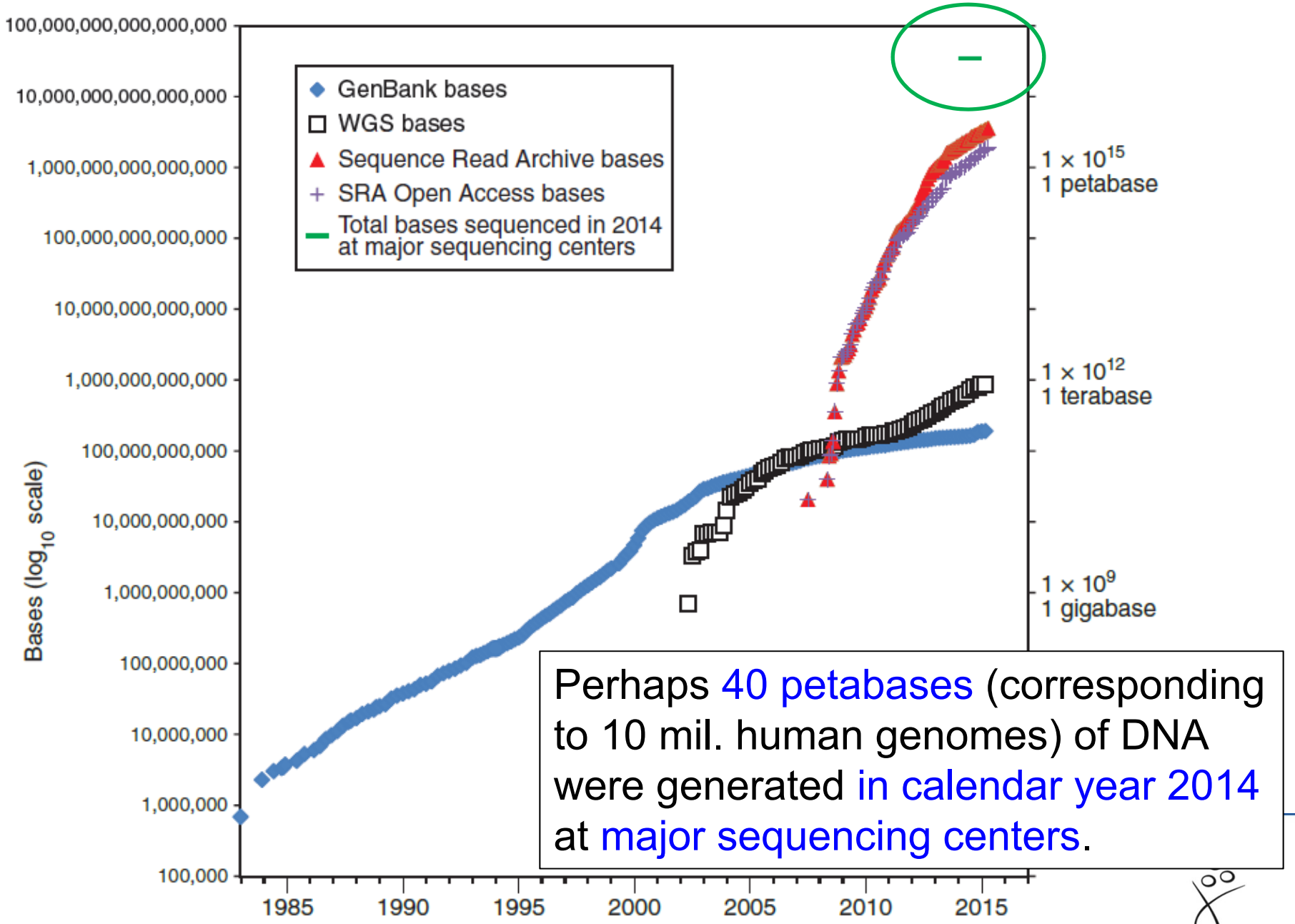
# Growth of DNA Sequence in Repositories




A vast amount of sequence data has been generated using next-generation sequencing.

B&FG 3e
Fig. 2-3

# Growth of DNA Sequence in Repositories




Perhaps 40 petabases (corresponding to 10 mil. human genomes) of DNA were generated in calendar year 2014 at major sequencing centers.

B&FG 3e
Fig. 2-3

# Primary Databases

- They include sets of primary data – DNA and Protein sequences
  - Protein sequences:
    - PIR, http://pir.georgetown.edu/
    - MIPS, http://www.mips.biochem.mpg.de
    - SWISS-PROT, http://www.expasy.org/sprot/

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

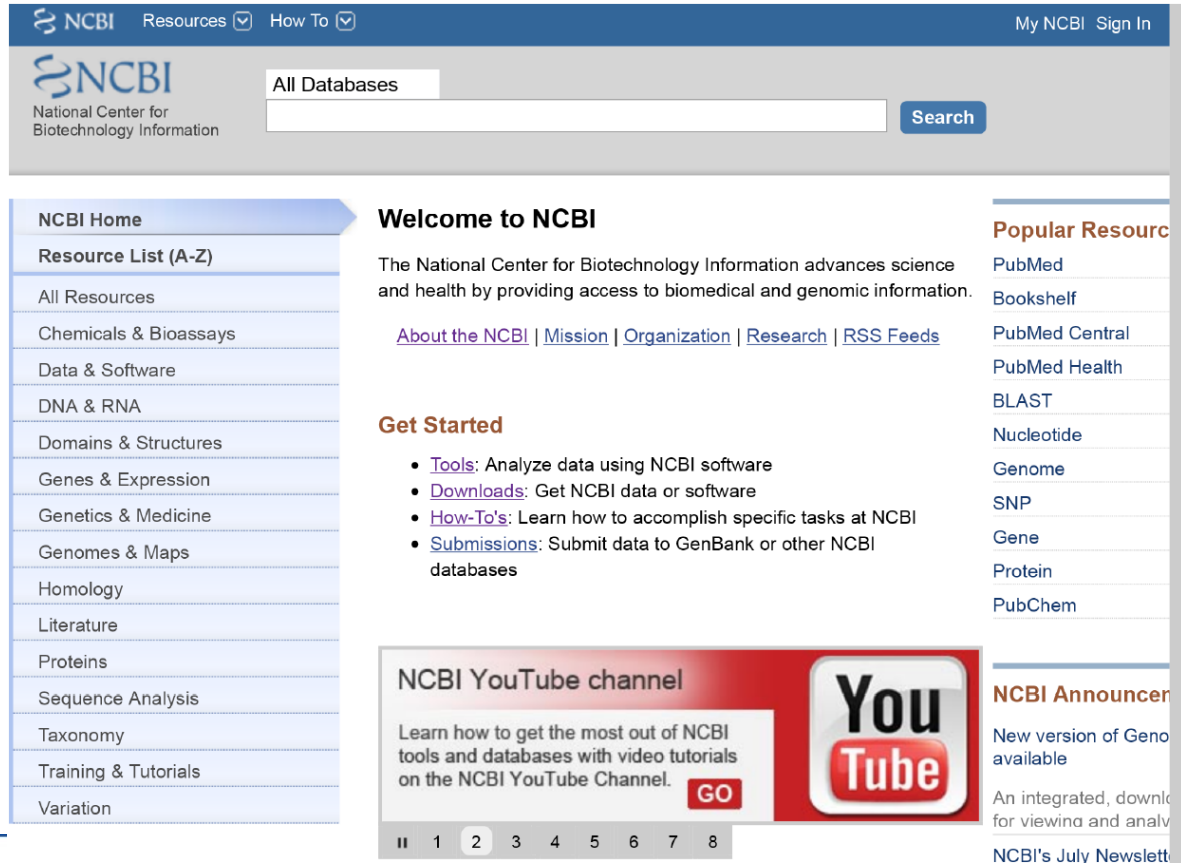
# Primary Databases

- Types of sequences in primary databases
  - Standard nucleotide sequences acquired by high quality sequencing
  - **EST**s (**E**xpressed **S**equence **T**ags)
  - **HGTS** (**H**igh **T**hroughput **G**enome **S**equencing)
    - Results of sequencing projects without annotation
  - **Reference Sequences** of annotated genomes
  - **TPA**s (**T**hird **P**arty **A**nnotation)
    - sequences annotated by third party (by someone else, not the orginal authors)

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

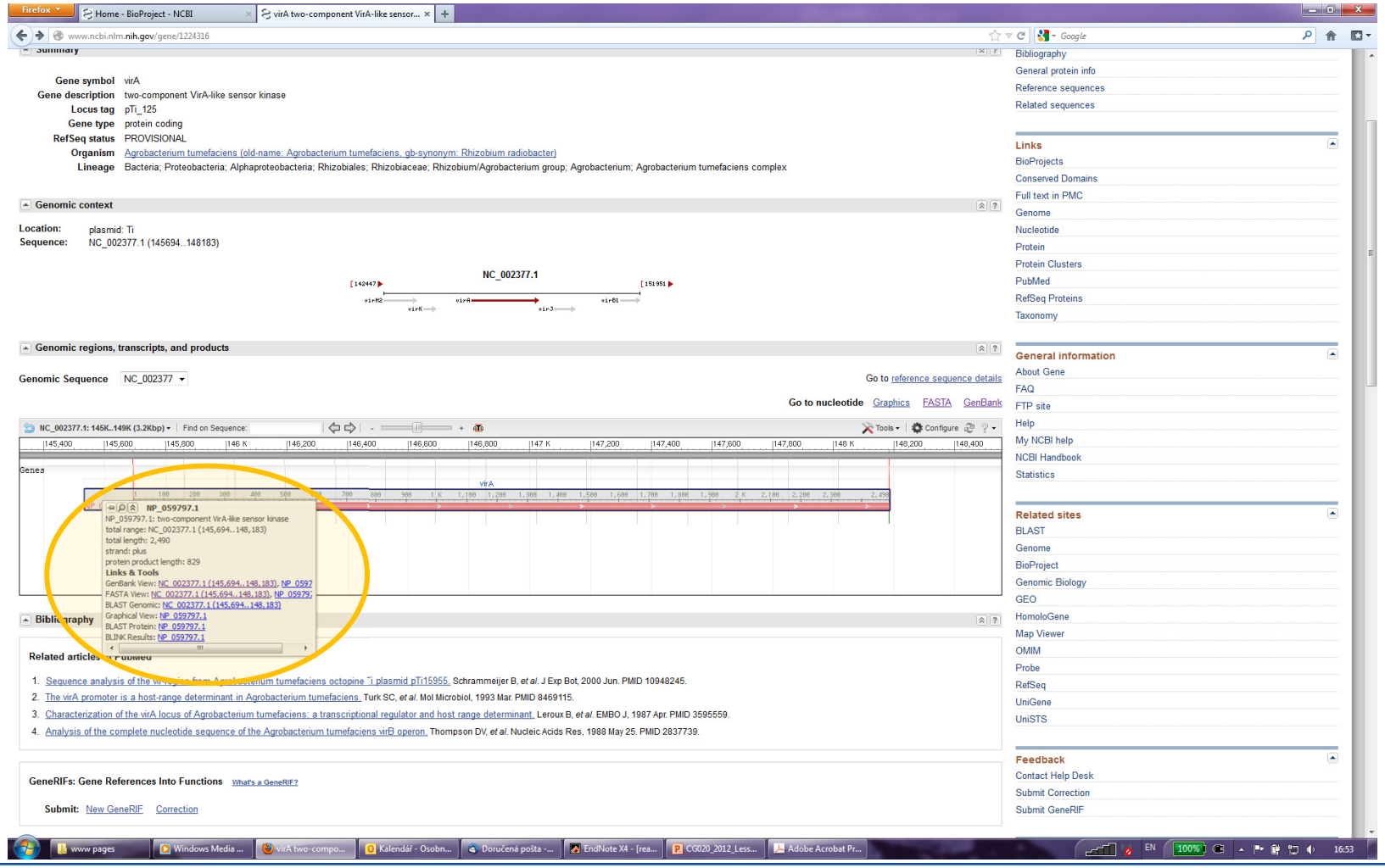
# Primary Databases

GenBank (NCBI) http://www.ncbi.nlm.nih.gov/



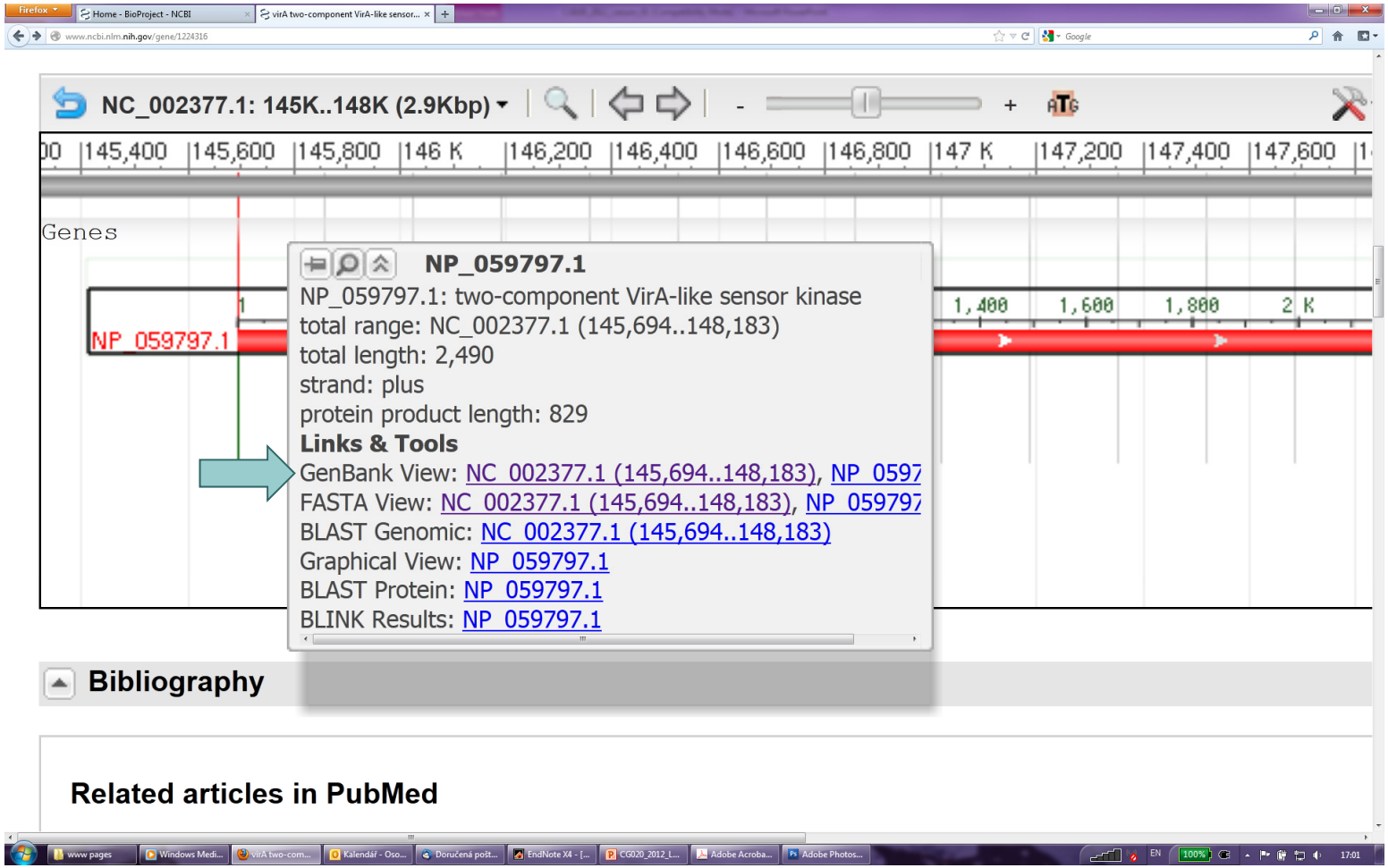

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Primary Databases




EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Primary Databases




EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Primary Databases



EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Primary Databases

```
                     /translation="MNGRYSPTRQDFKTGAKPWSILALIVAAMIFAFMAVASWQDNAT
                     TQAILSQLRSINADSASLQRDVLRAHTGTVANYRPIISRLGALRKNLEDLKQLPRQSH
                     IVSESNAAQLLRQLEVSLNSADAAVAAFGAQNVRLQDSLASFTRALSSLPGKASTDQT
                     LEKPTELASMMLQFLRQPSPAISFEISLELERLQKQRGLDEAPVRILAREGPIILSLL
                     PQVKDLVNMIQTSDTAEIAEMLQRECLEVYSLKNVEERSARIFLGSASVGLCLYIITL
                     VYRLRKKTDWLARRLDYEELIKEIGVCPEGEAATTSSAQAALRIIQRPFDADTCALAL
                     VDHDRRWAVETPGAKHPKPVWDDSVLRRIVSRTKADERATVPRIISSKKIVHLPLEIP
                     GLSILLAHKSTDKLIAVCSLGYQSYRPRPCQGEIQLLELATACLCHYIDVRRKQTECD
                     VLARRLEHHAQRLEAVGTLAGGIAHEFNNILGSILGHAELAQNSVSRTSVTRRYIDYII
                     SSGDRAMLIIDQILTLSRKQERMIKPPSVSELVTEIAPLLRMALPPNIELSPRPDQMQ
                     SVIEGSPLELQQVLINICKNASQAMTANGQIDIIISQAFLPVKKILAHGVMPPGDYVL
                     LSISDNGGGIPEAVLPHIFEPFFTTRARNGGTGLGLASVHGHISAPAGYIDVSSTVGH
                     GTRFDIYLPPSSKEPVNPDSFFGRNKAPRGNGEIVALVEPDDLLREAYEDKIAALGYE
                     PVGPRTFNEIRDWISKGNEADLVMVDQASLPEDQSPNSVDLVLKTASIIIGGNDLKMT
                     LSREDVTRDLYLPKPISSRTMAHAILTKIKT"
ORIGIN
        1 atgaacggaa gatattcacc gacgcggcag gattttaaga caggcgcgaa gccttggtct
       61 atattggccc ttatcgttgc tgcaatgatt ttcgcgttca tggcggttgc gtcctggcag
      121 gacaatgcga ctacccaggc aatcctcagc caactacgat cgattaacgc cgacagcgcc
      181 tcactgcagc gcgatgtact ccgcgctcac acgggcaccg tggcgaacta ccgccccatt
      241 atctccaggc tgggagctct gcggaagaat ctggaagatt tgaagcaatt atttagacaa
      301 tctcatattg taagtgagag caatgctgct caactgctac gccagctaga agtgtctcta
      361 aattcggctg acgcggcggt cgccgccttt ggtgcgcaaa atgtacgcct gcaagattcg
      421 ctggccagtt tcactcgtgc tttgagcagt cttccaggaa aagcctcaac cgatcagact
      481 ttagaaaaac caacagaatt ggctagcatg atgctccaat ttcttcggca accaagcccg
      541 gctatttcat tcgagatcag ccttgaacta gagaggctcc aaaaacaacg cggtcttgat
      601 gaagctcccg tgcgcatact tgcacgtgaa ggtcccatta tcttatcgct tttgccacag
      661 gtgaaagatc tggtgaacat gattcagacg tctgacacog cagaaattgc ggagatgctg
      721 cagcgcgagt gtttggaggt ctatagcttg aaaaatgtag aggagcggag cgcacgtatc
      781 ttcttgggt cogcttcagt gggtctttgc ctctacatca tcaccttagt ctataggcta
      841 cgcaaaaaaa cogattggtt agcgcggcgt ttagattacg aagagctaat caaagagatc
      901 ggagtatgtt ttgaaggtga ggcggccacc acgtogtccg cgcaagctgc acttcgtatt
      961 attcagcgct tctttgatgc cgatacgtgc gcgttagctc tagtggacca tgaccgtaga
     1021 tgggctgtcg aaacattcgg tgcgaaacac ccaaaacctg tgtgggacga cagcgtgcta
     1081 cgcgaaatag tctctogtac caaagcggac gaacgggcga cggtattccg catcatatcg
     1141 tcgaaaaaaa tcgtacattt gcctctcgaa attccaggtc tctcgatact actggctcac
     1201 aaatccacag ataaactaat tgcggtttgt tcactgggtt accaaagcta tcgcctcga
     1261 ccttgccaag gcgaaattca gcttcttgaa ctcgccacog cctgcctctg tcactatatc
     1321 gatgttcggc gtaagcagac cgaatgcgac gttttggcca gacgattgga gcatgcgcaa
     1381 cgccttgagg cagttggtac acttgccggc ggaatagcac atgaatttaa taacattttg
     1441 ggctcaatcc tcgggcacgc agaattagca caaaactcgg tgtctcgaac atctgtcacc
     1501 cgaagatata ttgactatat catttcgtca ggcgacagag ccatgctcat tatcgatcag
     1561 atcttgacgc tgagccgaaa acaggagcgc atgatcaagc catttagtgt ctcagagctt
     1621 gtgaccgaaa tcgctccctt gctacgtatg gctcttccgc caaacatcga gcttagtttc
     1681 agatttgatc aaatgcagag cgtgatcgaa ggaagcccgc ttgaacttca acaggtacta
     1741 attaacatct gcaagaatgc ttcccaagcc atgactgcaa atggtcaaat cgacatcatc
     1801 atcagccaag ctttttacc agttaagaaa attctggcgc atggtgttat gccacctggc
     1861 gactatgttc tcctatctat tagcgacaat ggtggaggca ttcccgaggc tgtgttaccc
     1921 cacatttttg aacccttctt tacgacacga gctcgcaacg gtggaacggg tctcggcctt
     1981 gcttctgtgc atggtcatat cagcgcgttt gcgggttaca tcgacgttag ttcaactgtt
     2041 gggcatggga cgcgctttga catttatctc cctccgtctt ctaaggaacc cgtaaatcca
     2101 gacagttttt tcggccgcaa taaggcaccg cgtggaaacg gggagattgt ggcacttgtt
     2161 gagcccgatg acctcctgcg ggaggcgtat gaagacaaga tcgccgctct aggatatgag
     2221 ccggtcggtt ttcgtacctt taatgaaatt cgcgattgga tttcaaaagg caatgaagcc
     2281 gatctggtca tggtcgacca agcgtctctt cctgaagatc aaagtcctaa ttccgtggat
     2341 ttagtgctca agaccgcctc catcatcatt ggcggaaatg atctcaaaat gaccctttca
```


EVROPSKÁ UNIE

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY

OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# What is an Accession Number?

An accession number is label that used to identify a sequence. It is a string of letters and/or numbers that corresponds to a molecular sequence.

Examples (all for retinol-binding protein, RBP4):

| | | |
|---|---|---|
| X02775 | GenBank genomic DNA sequence | **DNA** |
| NT_030059 | Genomic contig | |
| Rs7079946 | dbSNP (single nucleotide polymorphism) | |
| N91759.1 | An expressed sequence tag (1 of 170) | **RNA** |
| NM_006744 | RefSeq DNA sequence (from a transcript) | |
| NP_007635 | RefSeq protein | **Protein** |
| AAC02945 | GenBank protein | |
| Q28369 | SwissProt protein | |
| 1KT7 | Protein Data Bank structure record | |

J. Pevsner,
http://www.bioinfbook.org/index.php

# NCBI's important RefSeq project: best representative sequences

**RefSeq** (accessible via the main page of NCBI) provides an expertly curated accession number that corresponds to the most stable, agreed-upon "reference" version of a sequence.

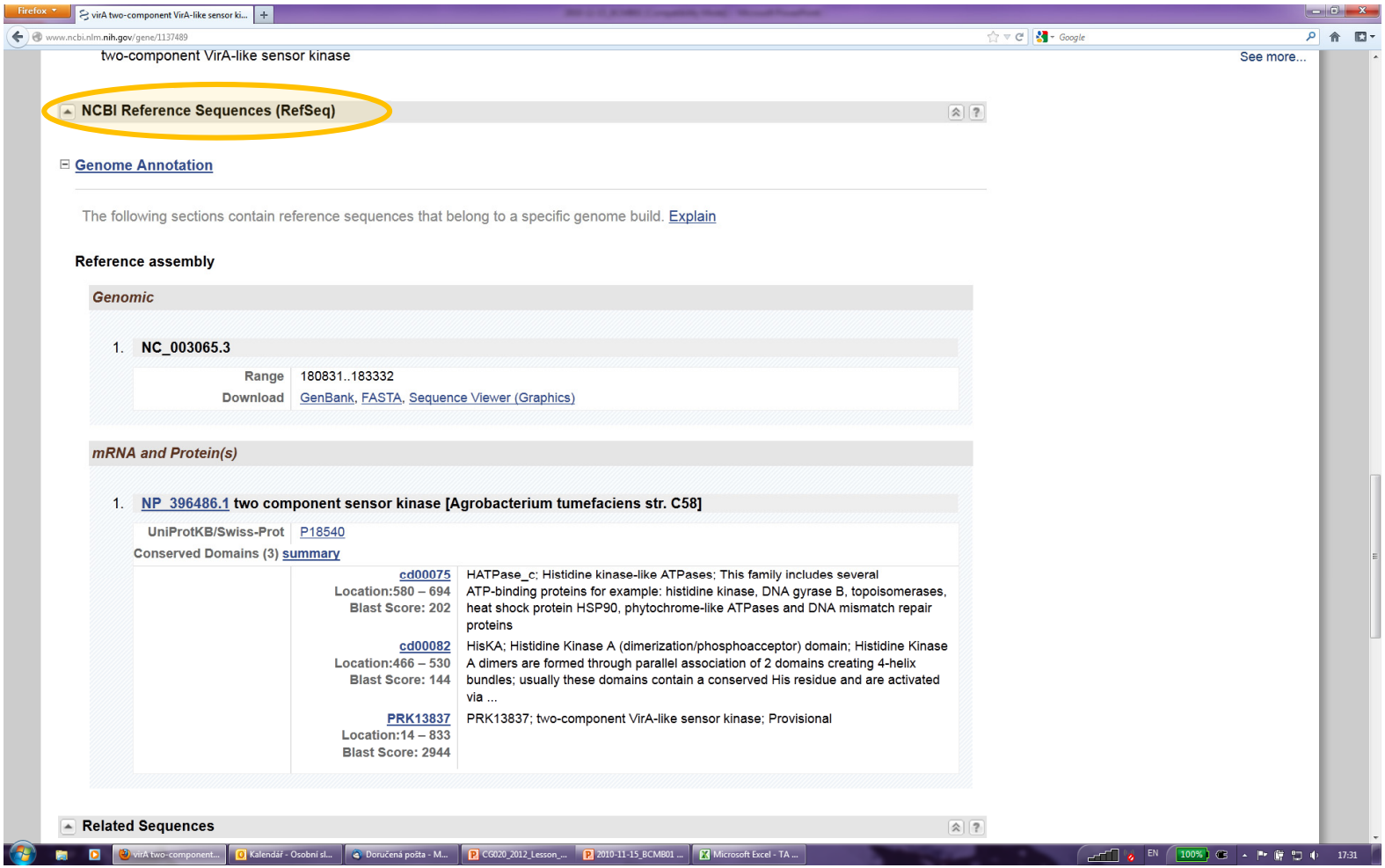
RefSeq identifiers include the following formats:

| | |
|---|---|
| Complete genome | NC_###### |
| Complete chromosome | NC_###### |
| Genomic contig | NT_###### |
| mRNA (DNA format) | NM_###### e.g. NM_006744 |
| Protein | NP_###### e.g. NP_006735 |

J. Pevsner,
http://www.bioinfbook.org/index.php

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# RefSeq





EVROPSKÁ UNIE

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY

OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

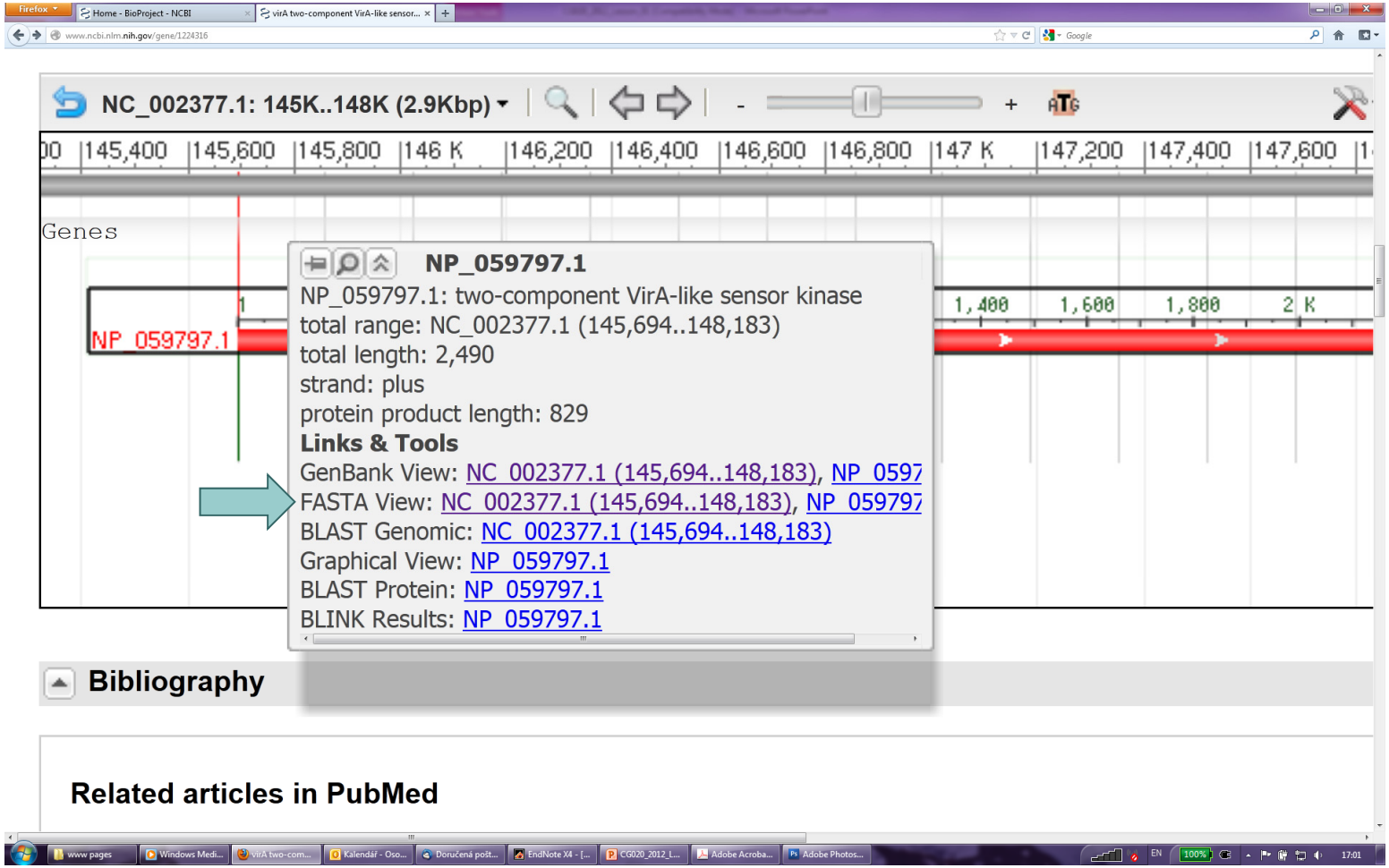
# NCBI's RefSeq project: many accession number formats for genomic, mRNA, protein sequences

| Accession | Molecule | Method | Note |
|---|---|---|---|
| AC_123456 | Genomic | Mixed | Alternate complete genomic |
| AP_123456 | Protein | Mixed | Protein products; alternate |
| NC_123456 | Genomic | Mixed | Complete genomic molecules |
| NG_123456 | Genomic | Mixed | Incomplete genomic regions |
| NM_123456 | mRNA | Mixed | Transcript products; mRNA |
| NM_123456789 | mRNA | Mixed | Transcript products; 9-digit |
| NP_123456 | Protein | Mixed | Protein products; |
| NP_123456789 | Protein | Curation | Protein products; 9-digit |
| NR_123456 | RNA | Mixed | Non-coding transcripts |
| NT_123456 | Genomic | Automated | Genomic assemblies |
| NW_123456 | Genomic | Automated | Genomic assemblies |
| NZ_ABCD12345678 | Genomic | Automated | Whole genome shotgun data |
| XM_123456 | mRNA | Automated | Transcript products |
| XP_123456 | Protein | Automated | Protein products |
| XR_123456 | RNA | Automated | Transcript products |
| YP_123456 | Protein | Auto. & Curated | Protein products |
| ZP_12345678 | Protein | Automated | Protein products |

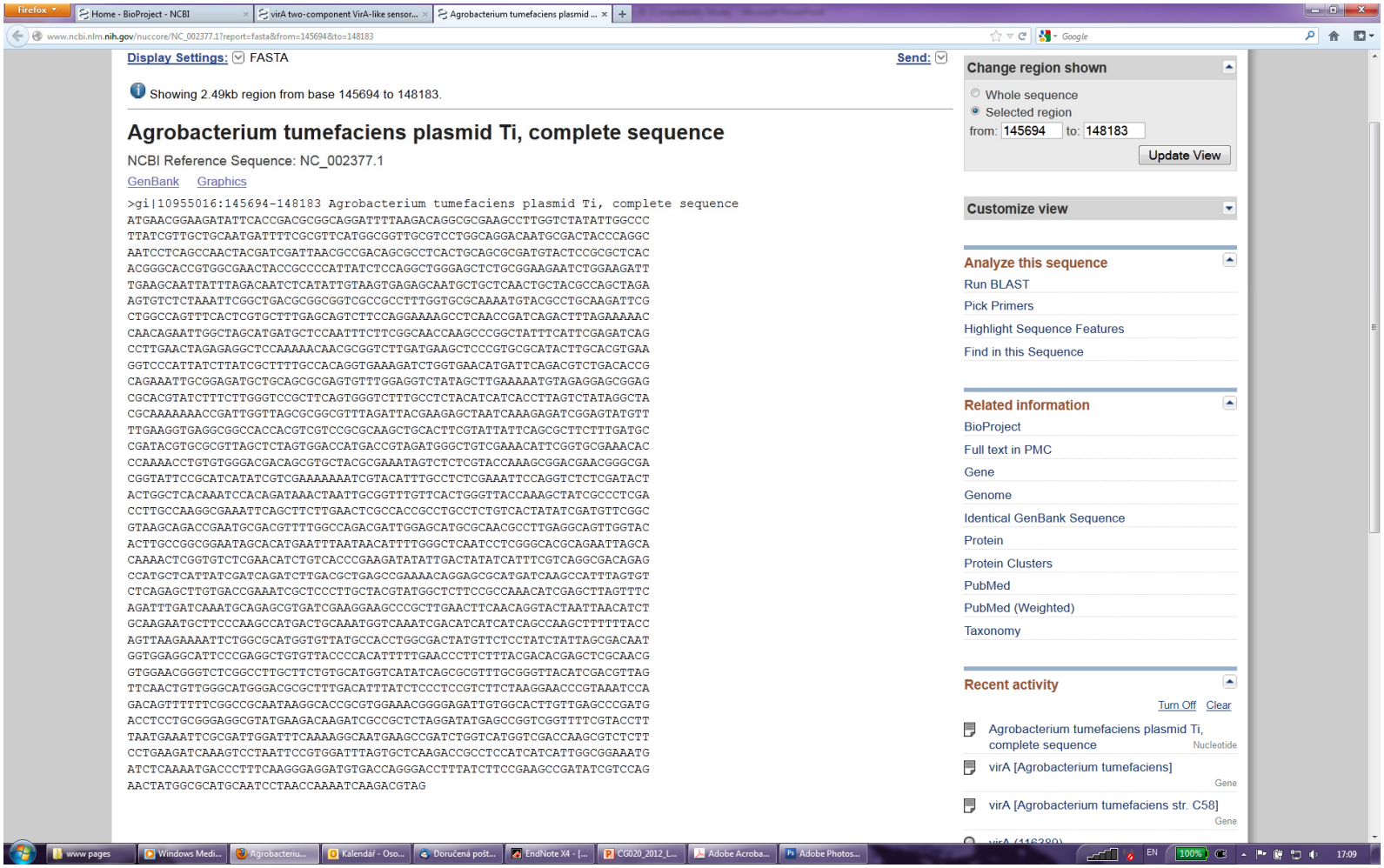
J. Pevsner,
http://www.bioinfbook.org/index.php

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Primary Databases



# Primary Databases





EVROPSKÁ UNIE

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY

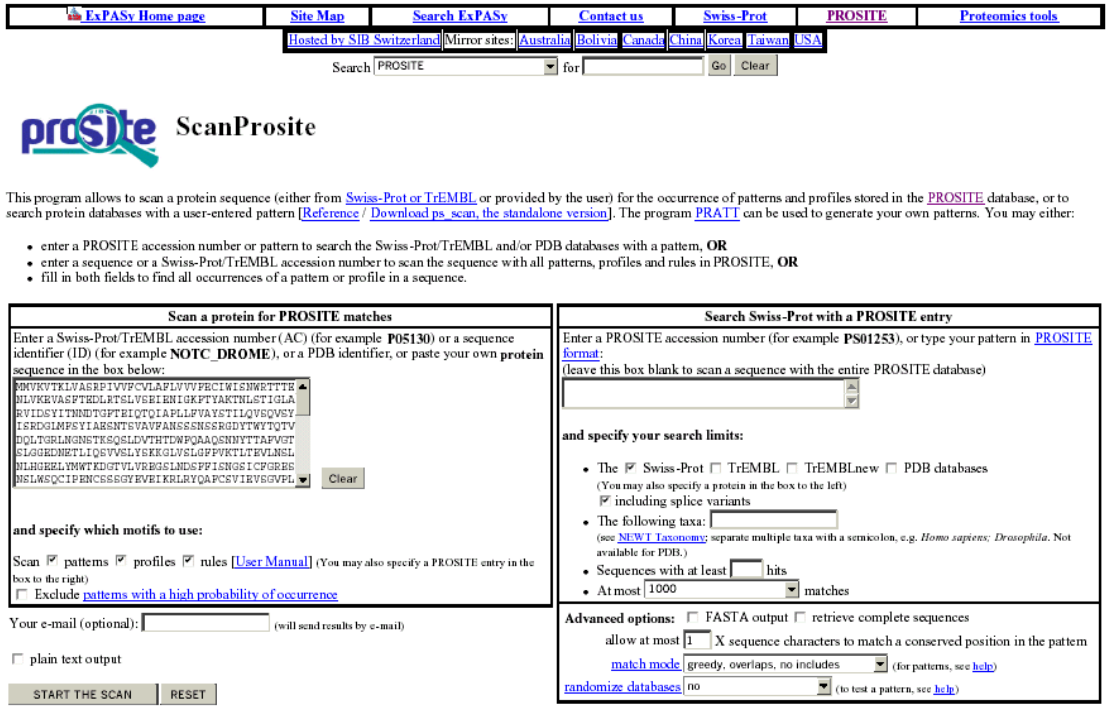
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Secondary Databases

- Databases of **functional** or **structural *motifs*,** acquired by primary data (sequences) comparison
  - PROSITE, http://www.expasy.org/prosite/





EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Secondary Databases

- Databases of **functional** or **structural *motifs*,** acquired by primary data (sequences) comparison
  - PROSITE, http://www.expasy.org/prosite/

>PDOC00003 PS00003 **SULFATION** Tyrosine sulfation site [rule] [Warning: rule with a high probability of occurrence].

571 - 585 nkeeastYeteisns

>PDOC00004 PS00004 **CAMP_PHOSPHO_SITE** cAMP- and cGMP-dependent protein kinase phosphorylation site [pattern] [Warning: pattern with a high probability of occurrence].

744 - 747 RRvT
814 - 817 KRrS

>PDOC00005 PS00005 **PKC_PHOSPHO_SITE** Protein kinase C phosphorylation site [pattern] [Warning: pattern with a high probability of occurrence].

148 - 150 SsR
164 - 166 TgR
171 - 173 StK
219 - 221 SkK
369 - 371 TrR
460 - 462 SgK
513 - 515 SgR
585 - 587 SiR
602 - 604 TgK
652 - 654 TdK
716 - 718 SpR
726 - 728 SpK
747 - 749 TeK
794 - 796 SsR
854 - 856 ScK
864 - 866 StR
868 - 870 SeR
921 - 923 SpK
957 - 959 SvR
960 - 962 TgR
974 - 976 TsK
997 - 999 SrK
1002 - 1004 TgK
1018 - 1020 SgK
1031 - 1033 TqR
1119 - 1121 SkR

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Secondary Databases

- Databases of **functional** or **structural *motifs*,** acquired by primary data (sequences) comparison
  - PROSITE, http://www.expasy.org/prosite/

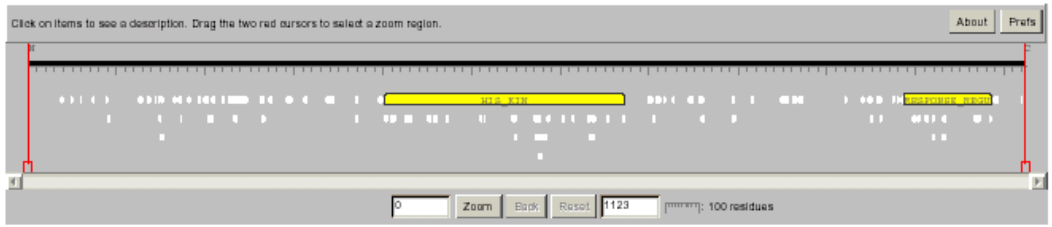
>PDOC50109 PS50109 **HIS_KIN** Histidine kinase domain [profile].

```
402 - 671  NASHDIRGALAGMKGLIDICRDGVKPGSDVDTTLNQVNVCAKDLVALLNSVLDMSKIESG
           KMQLVREDFNLSKLLEDVIDFYHPVAMKKGVDVVLDPHDgsvfKPSNVRGDSGRLKQILN
           NLVSNAVKFTVD--GHIAVRAWAQrpgsnasvvlasypkgvskfvksmfcknkeesatye
           teisnsirnnanTMEFVFEVDDTGKGIPMEMRKSVPENYVQVREtAQGHQGTGLGLGIVQ
           SLVRLMGGEIRITDKAMGekGTCPQFNVLLTT
```

>PDOC50110 PS50110 **RESPONSE_REGULATORY** Response regulatory domain [profile].

```
987 - 1085  RVLVVDDNPISRKVATGKLKKMGVSeVEQCDSGKEALRLVTEGLtqreeqgsvdklpFDY
            IFMDCQMPEMDGYEATREIRkvekSYGVRTPIIAVSGHD----------------------
            -------------
```

**Graphical summary of hits** ***(java applet)***




**98 hits with 12 PROSITE entries**

| ExPASy Home page | Site Map | Search ExPASy | Contact us | Swiss-Prot | PROSITE | Proteomics tools |
|---|---|---|---|---|---|---|


EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Secondary Databases

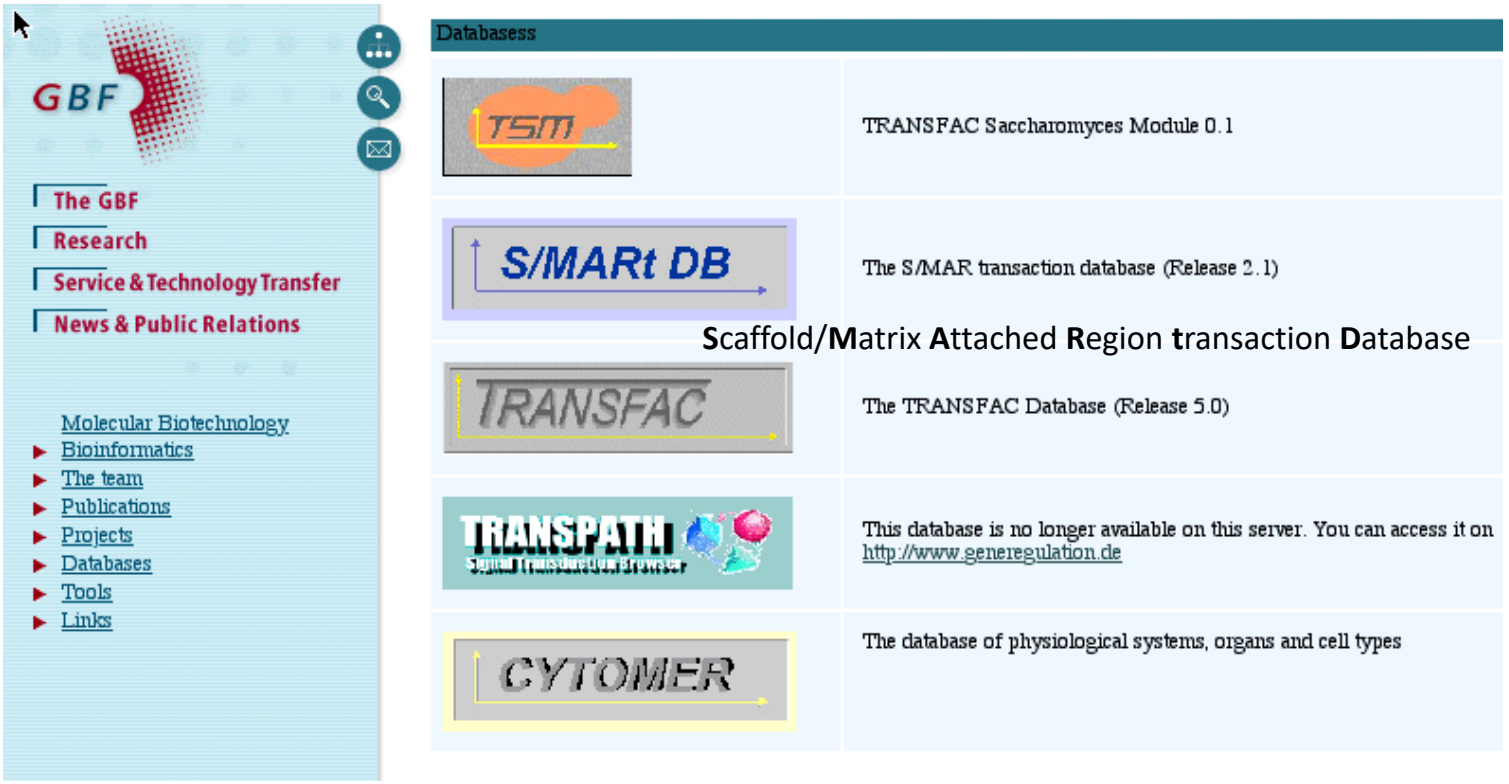
- Databases of **functional** or **structural *motifs*,** acquired by primary data (sequences) comparison

- PRINTS, http://www.bioinf.man.ac.uk/dbbrowser/PRINTS/


EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Secondary Databases

- TRANSFAC http://www.gene-regulation.com/




**S**caffold/**M**atrix **A**ttached **R**egion **t**ransaction **D**atabase

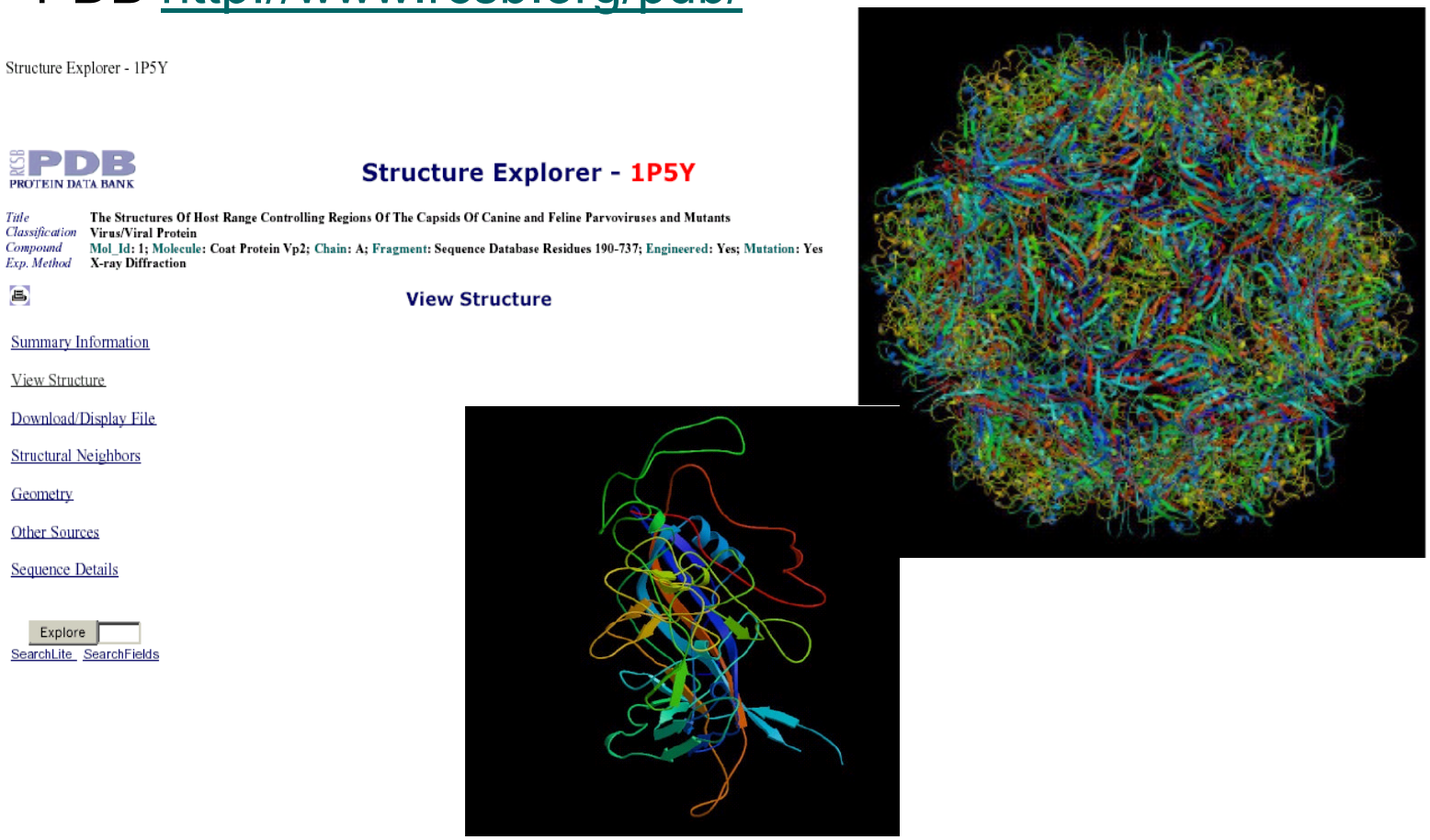
# Structural Databases

- PDB http://www.rcsb.org/pdb/


EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

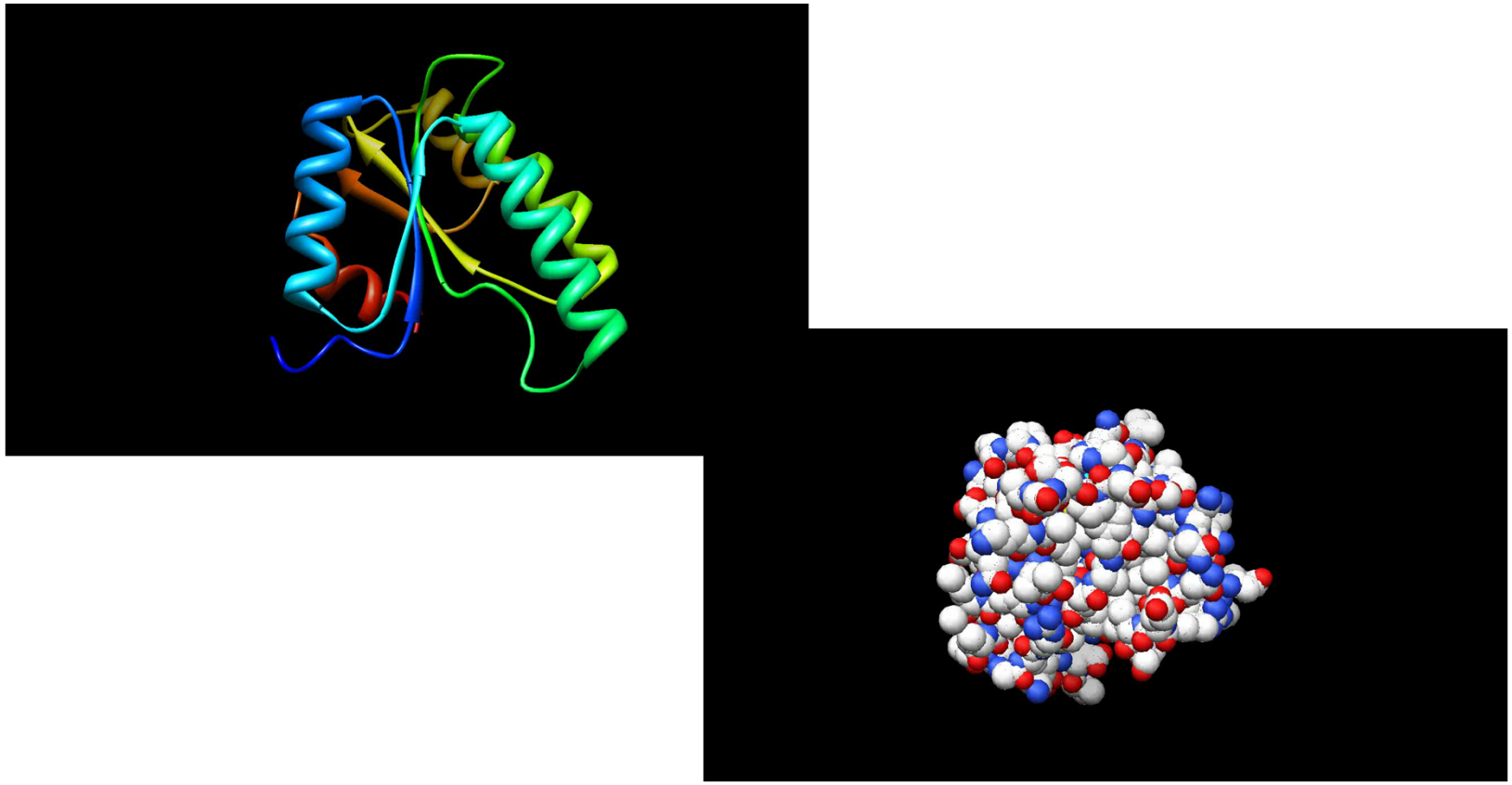
# Structural Databases

- PDB http://www.rcsb.org/pdb/



# Structural Databases

- PDB http://www.rcsb.org/pdb/



Pekárová et al., *Plant Journal* (2011)

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

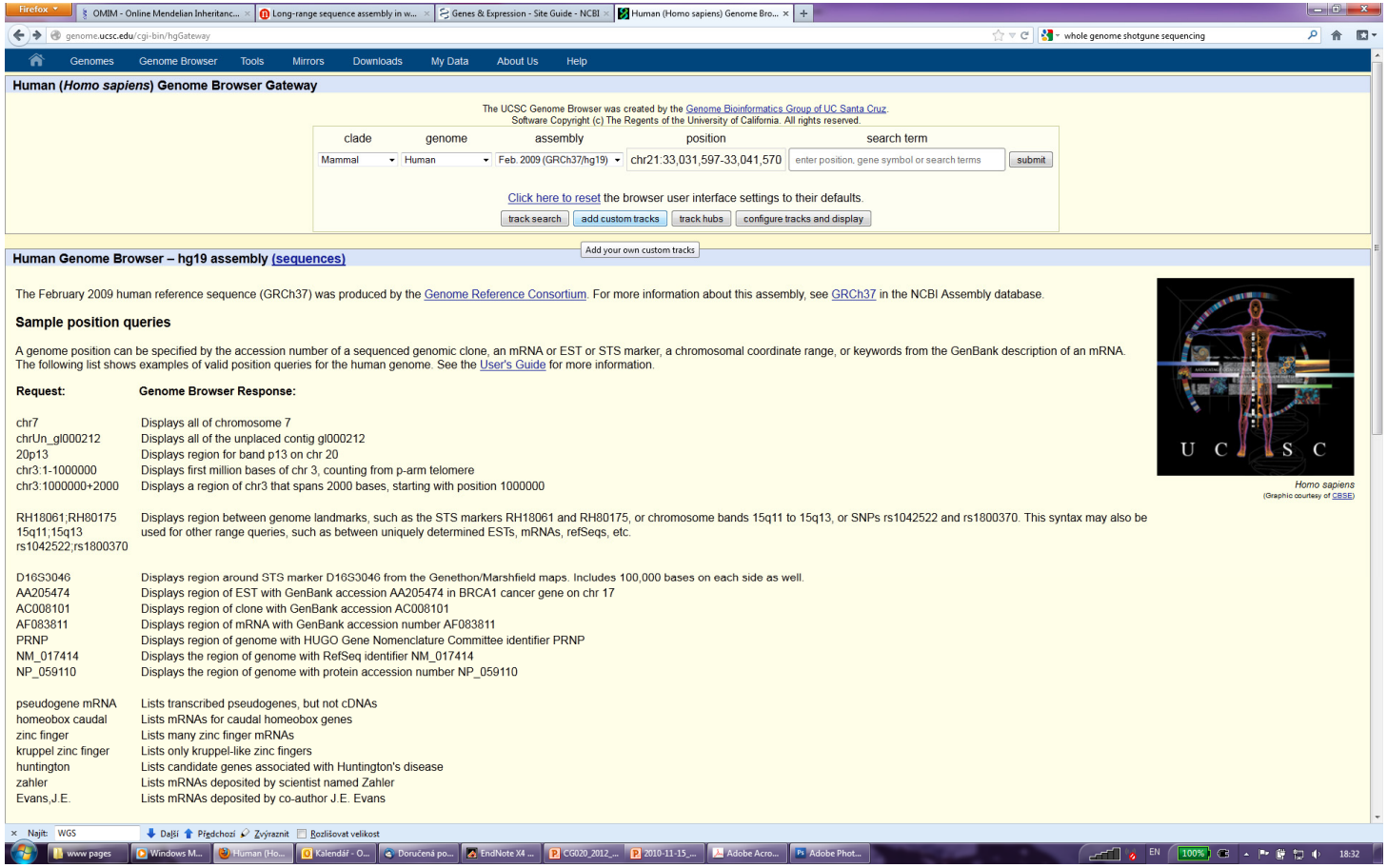
# Outline

- Syllabus Of The Course
- Definition Of Genomics
- Role Of Bioinformatics In Functional Genomics
- Databases
  - Spectre of „on-line“ Resources
  - PRIMARY, SECONDARY And STRUCURAL Databases
  - GENOME Resources

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Genome Resources

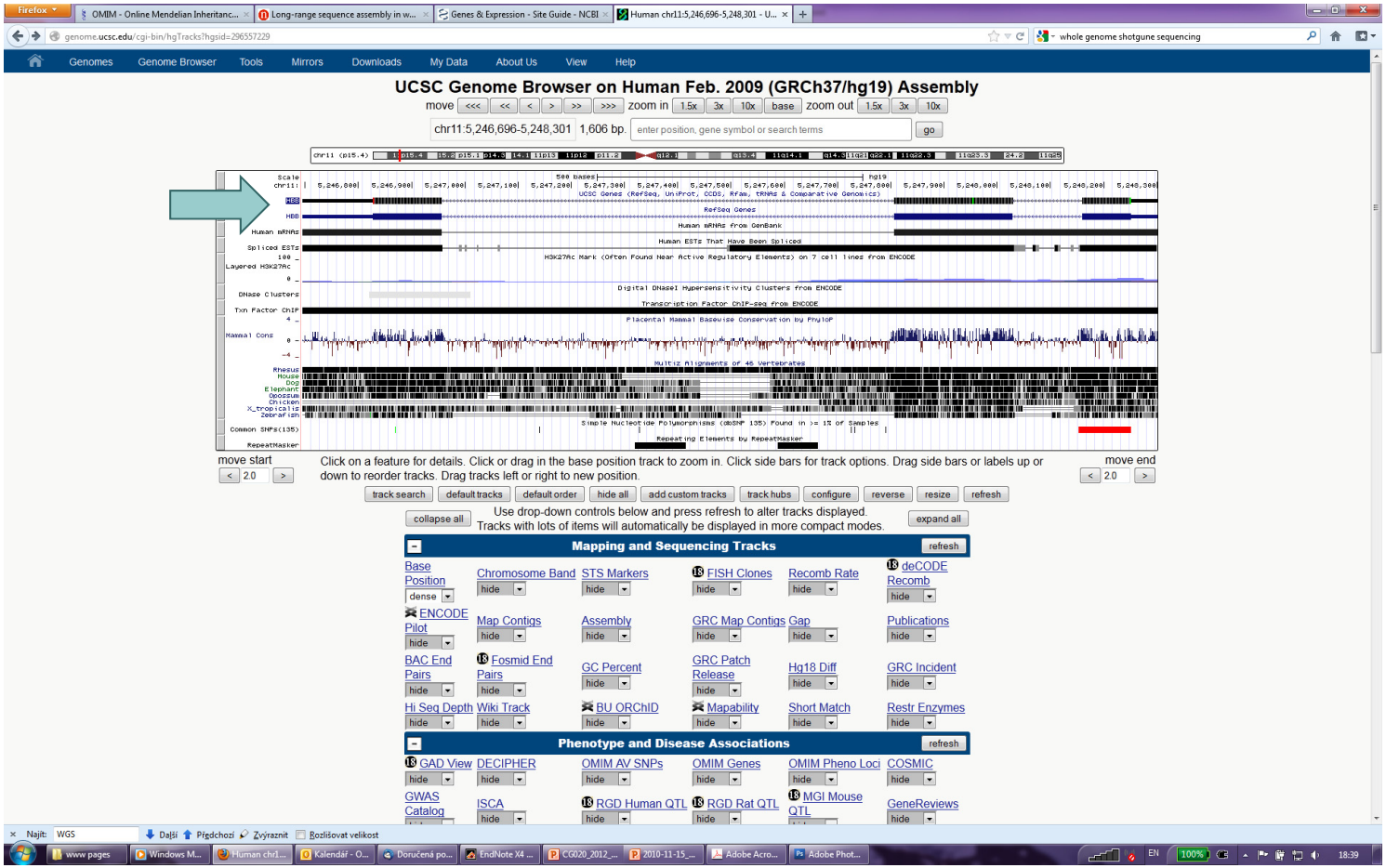
- Human Genome Browser http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway




EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Genome Resources

- Human Genome Browser http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway

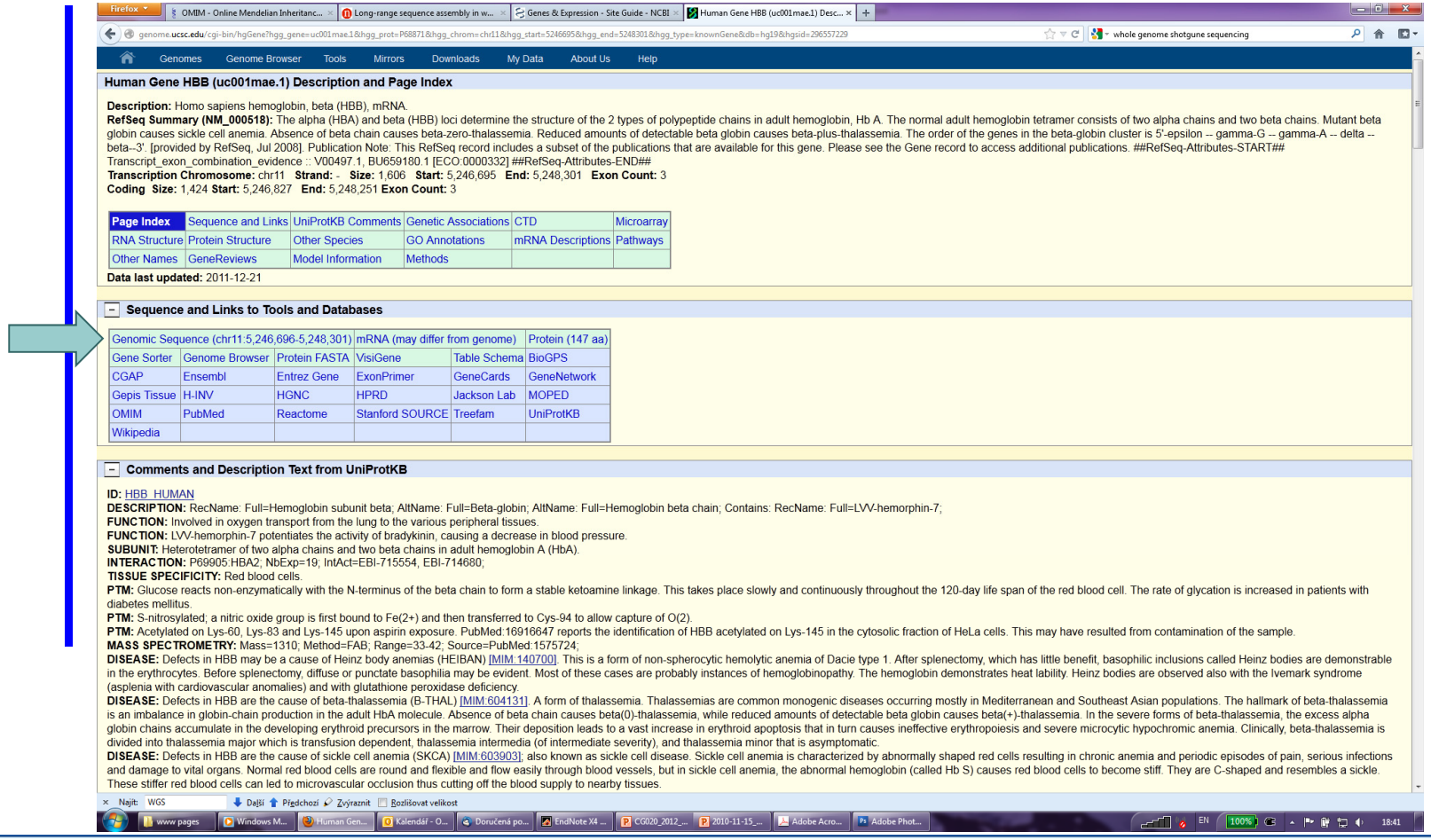




EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Genome Resources

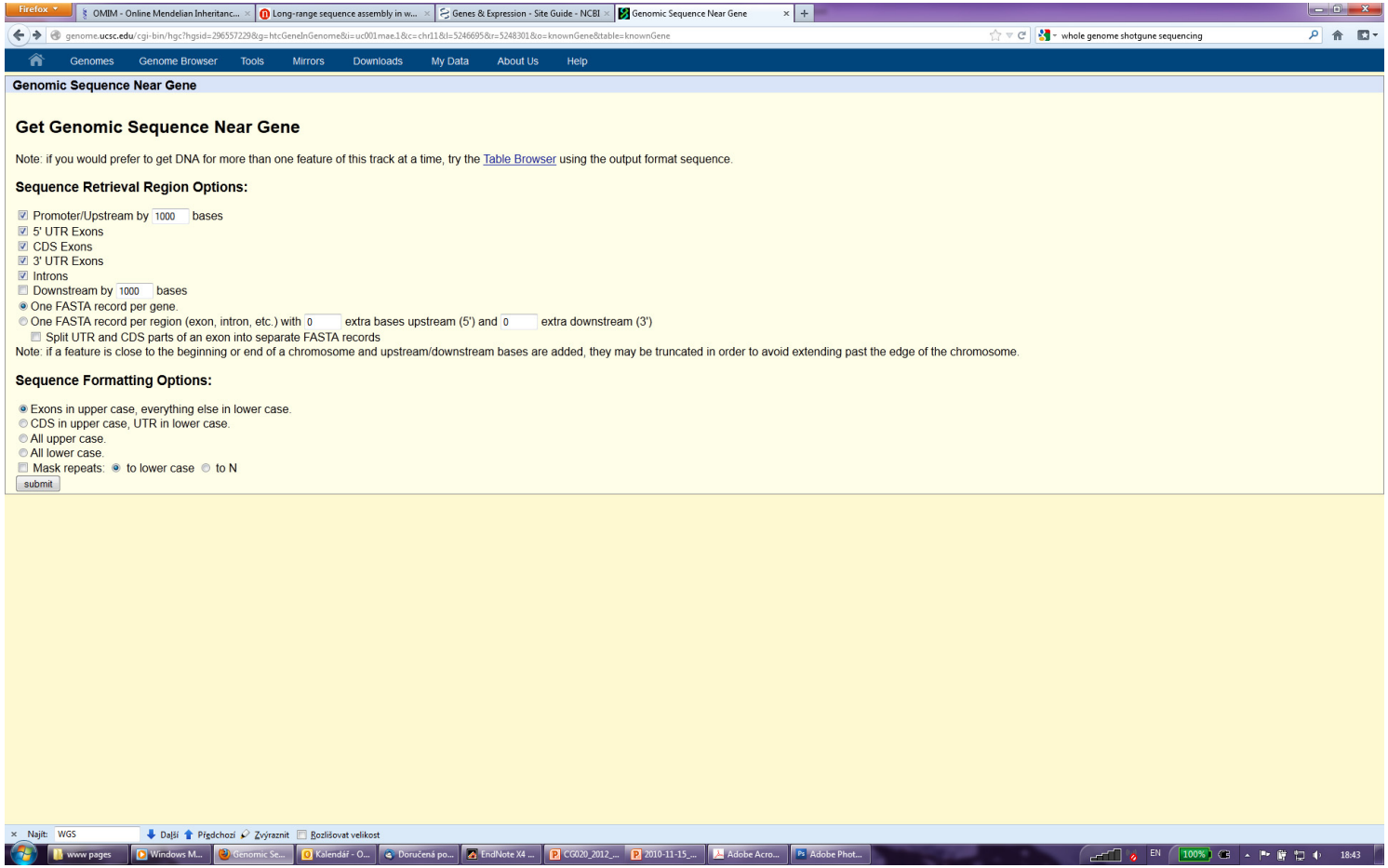
- Human Genome Browser http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway




EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Genome Resources

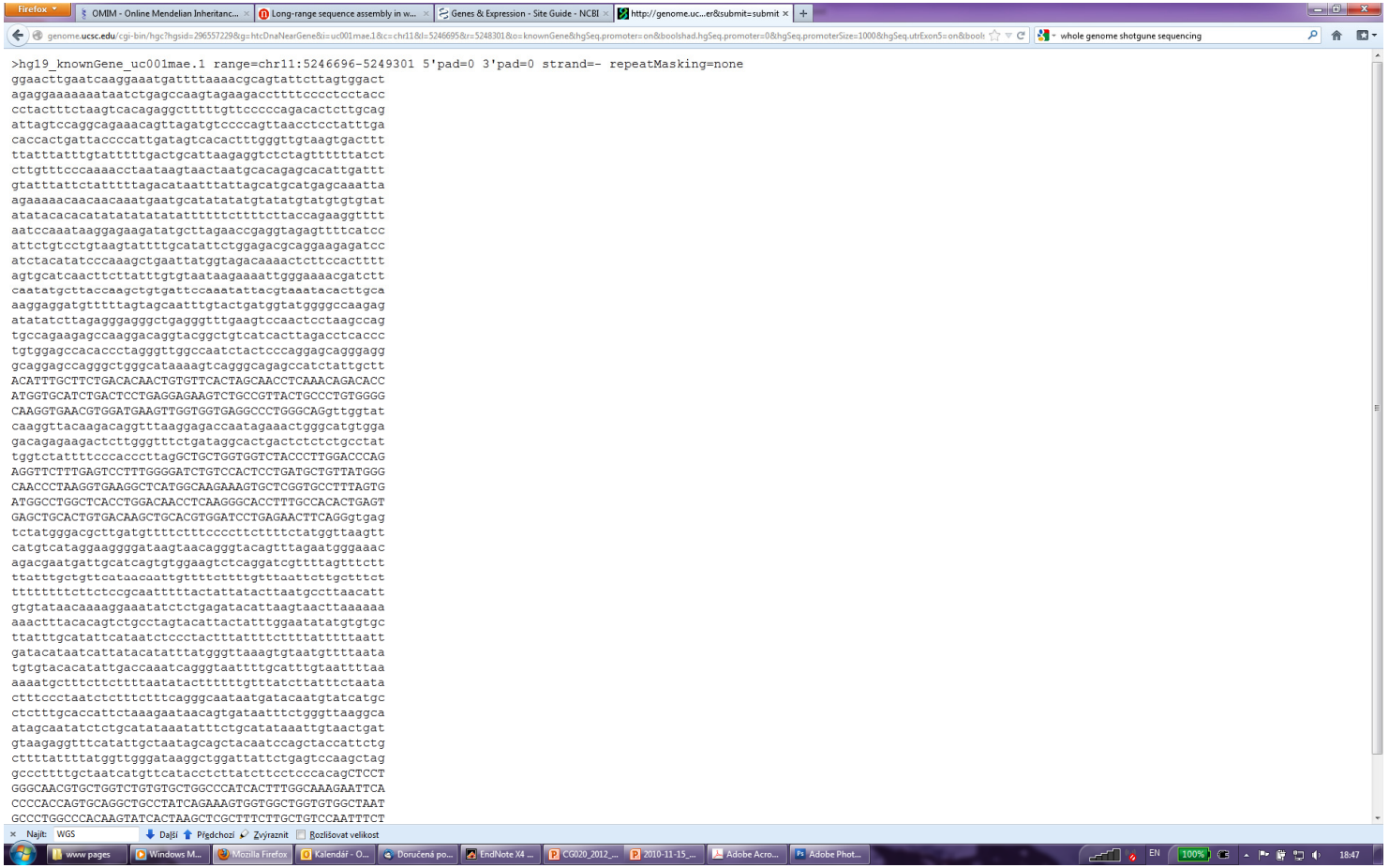
- Human Genome Browser http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway




EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Genome Resources

- Human Genome Browser http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway




EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

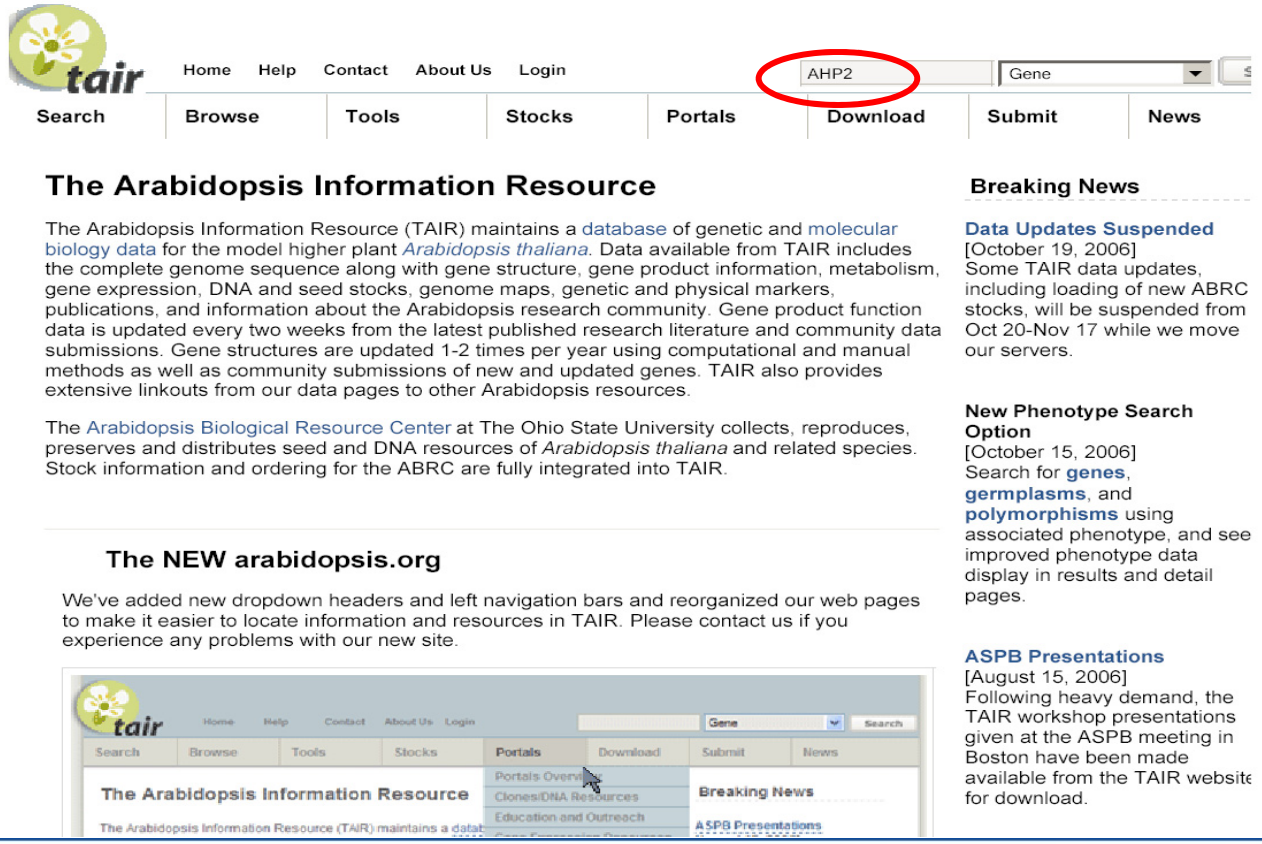
# Genome Resources

- The Arabidopsis Information Resource (TAIR) http://www.arabidopsis.org


EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Genome Resources

- TAIR, The Arabidopsis Information Resource, http://www.arabidopsis.org




EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

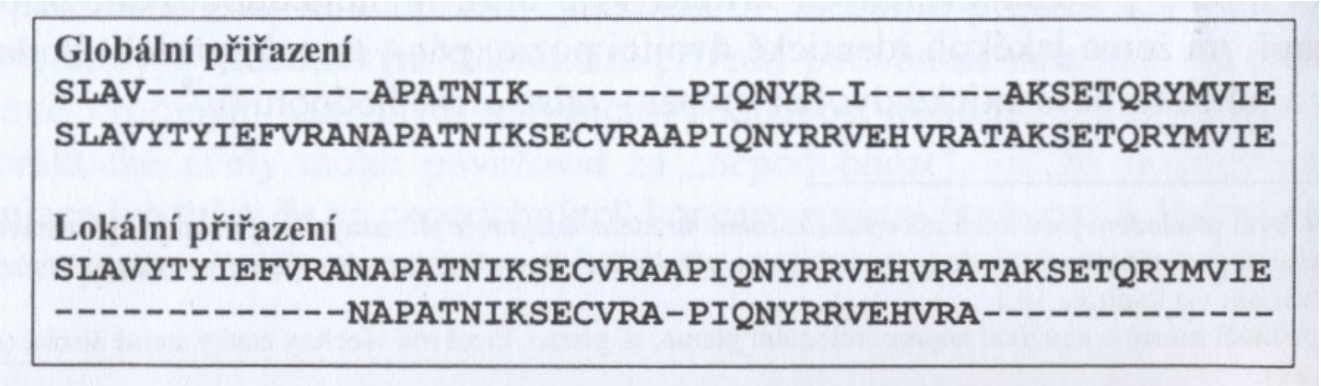
# Outline

- Syllabus Of The Course
- Definition Of Genomics
- Role Of Bioinformatics In Functional Genomics
- Databases
  - Spectre Of „On-line“ Resources
  - PRIMARY, SECONDARY And STRUCURAL Databases
  - GENOME Resources
- Analytical Tools
  - Homology Searching

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Analytical Tools

- **Global** versus **Local** alignment



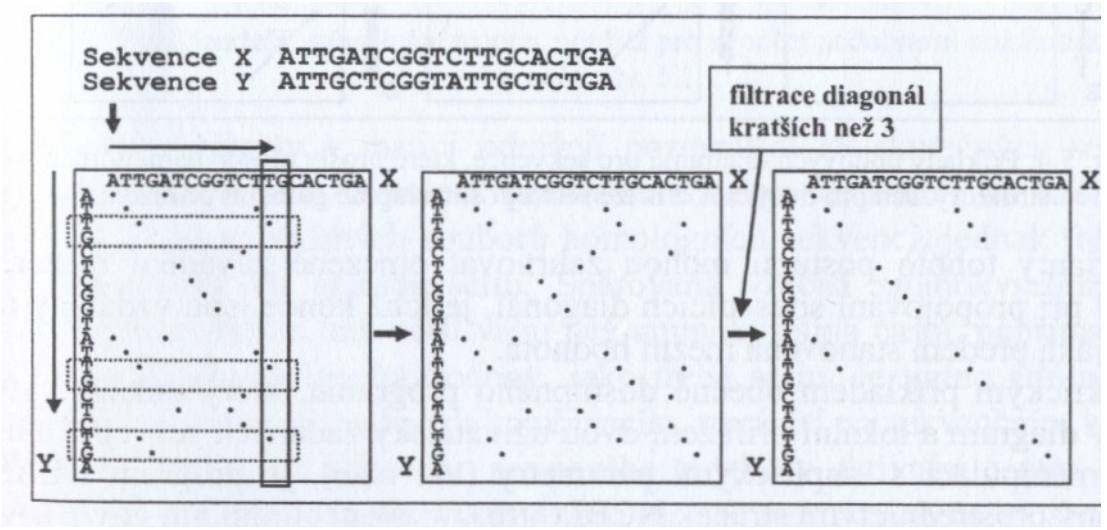

Cvrčková, Úvod do praktické bioinformatiky

- Global Alignment: only for sequences, which are similar and of a similar length (BUT can insert spaces into one or both sequences)
- Global Alignment is used mainly in case of multiple alignment (CLUSTALW, further in the presentation)
- Local Alignment provides identification and comparison even in case of alignment of regions of sequences with high similarity, e.g. even in case of change of order of protein domains during evolution

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Analytical Tools

- Choosing the right type of alignment using dotplot



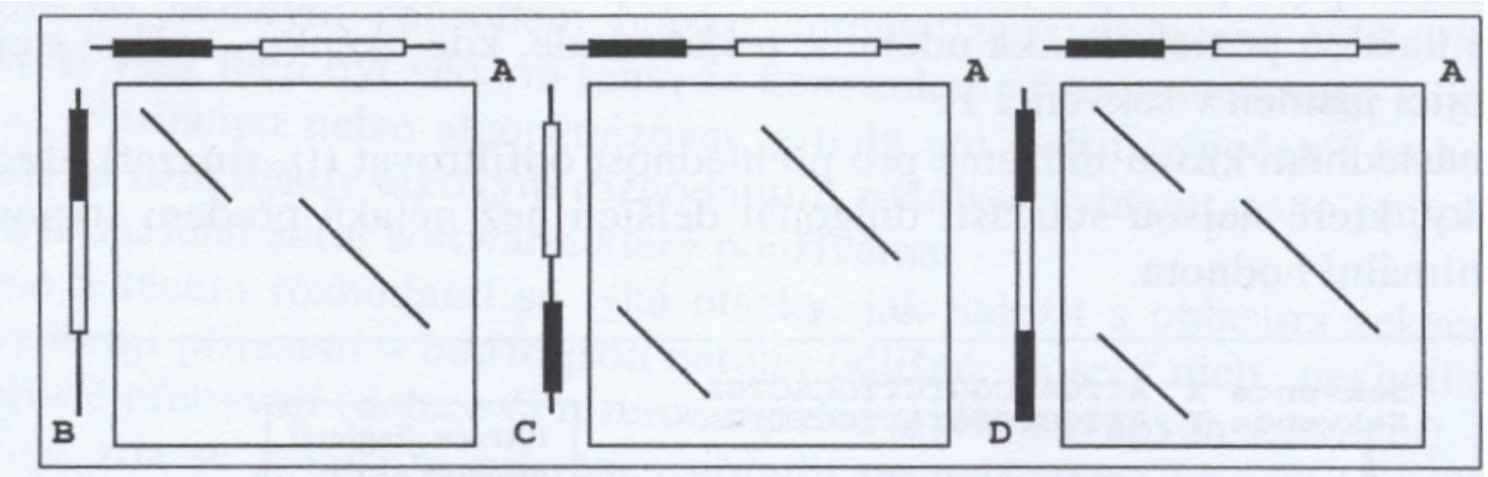

Cvrčková, Úvod do praktické bioinformatiky

- Plotting the sequences against each other (x and y axis)
- Identification of identity in „dot“ of specific size (e.g. 2 bp)
- Filtering the diagonals of lengths lower than a treshold


EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Analytical Tools

- Examples of sequence alignment using dotplot



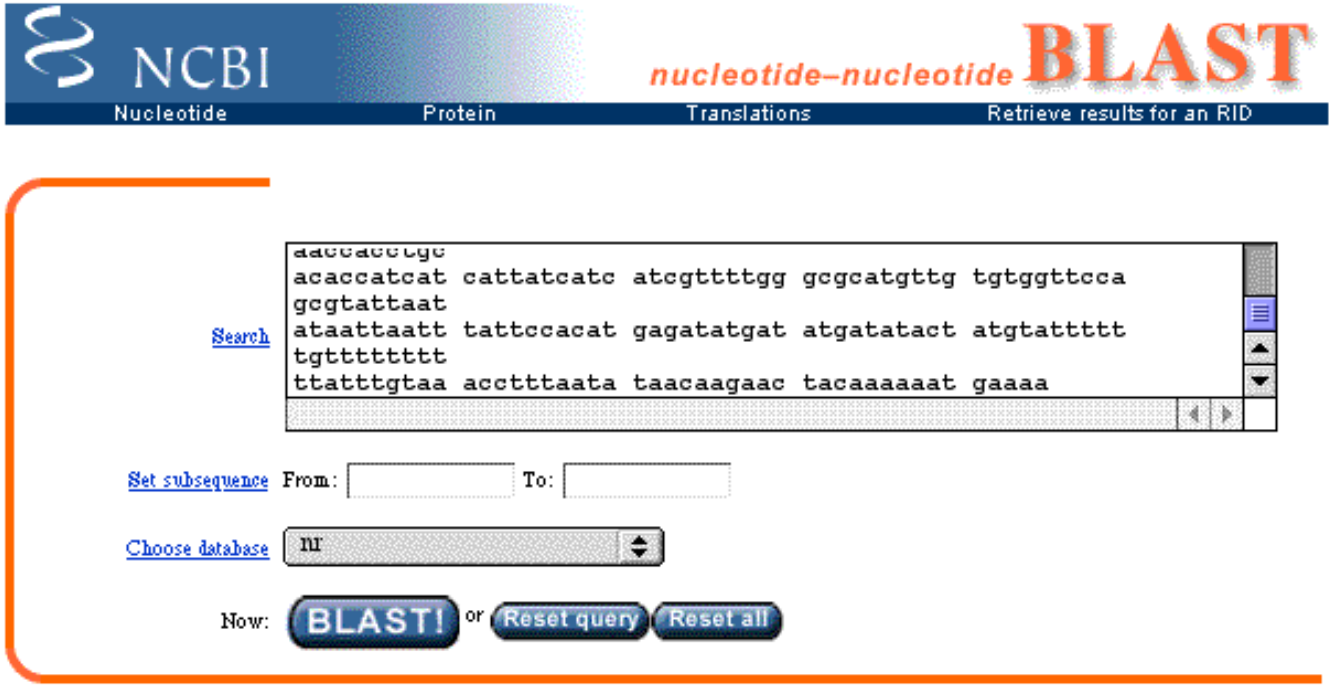

Cvrčková, Úvod do praktické bioinformatiky

- **Global Alignment**: possible only for sequences A and B
- The rest of the sequences underwent change of order of protein domains and therefore it is neccessary to do a local alignment
- Dotplot can be obtained using BLAST2 (see further in the presentation)

EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Analytical Tools

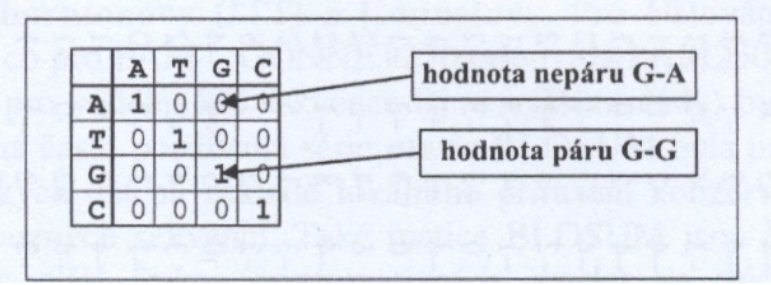
- BLAST http://ncbi.nlm.nih.gov/BLAST/



# BLAST

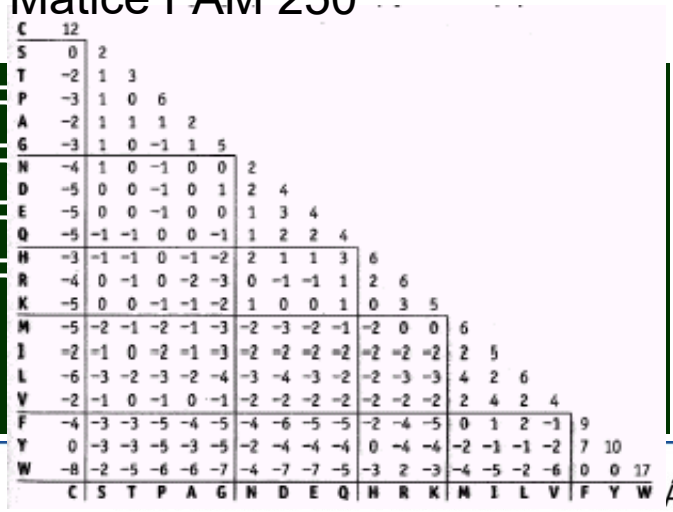
**B**asic **L**ocal **A**lignment **S**earch **T**ool

- Word size: 10-11 bp or 2-3 aa
  - Primary similarities (seed matches)
  - Expanding the homology regions to the left and to the right
- Scoring the homology with matrices PAM (Point Accepted Mutation) or BLOSUM (BLOcks Substitution Matrix)
- Showing the results




Cvrčková, Úvod do praktické bioinformatiky

Matice PAM 250




EVROPSKÁ UNIE

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY

OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost

UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS

ÁVÁNÍ

Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# BLAST

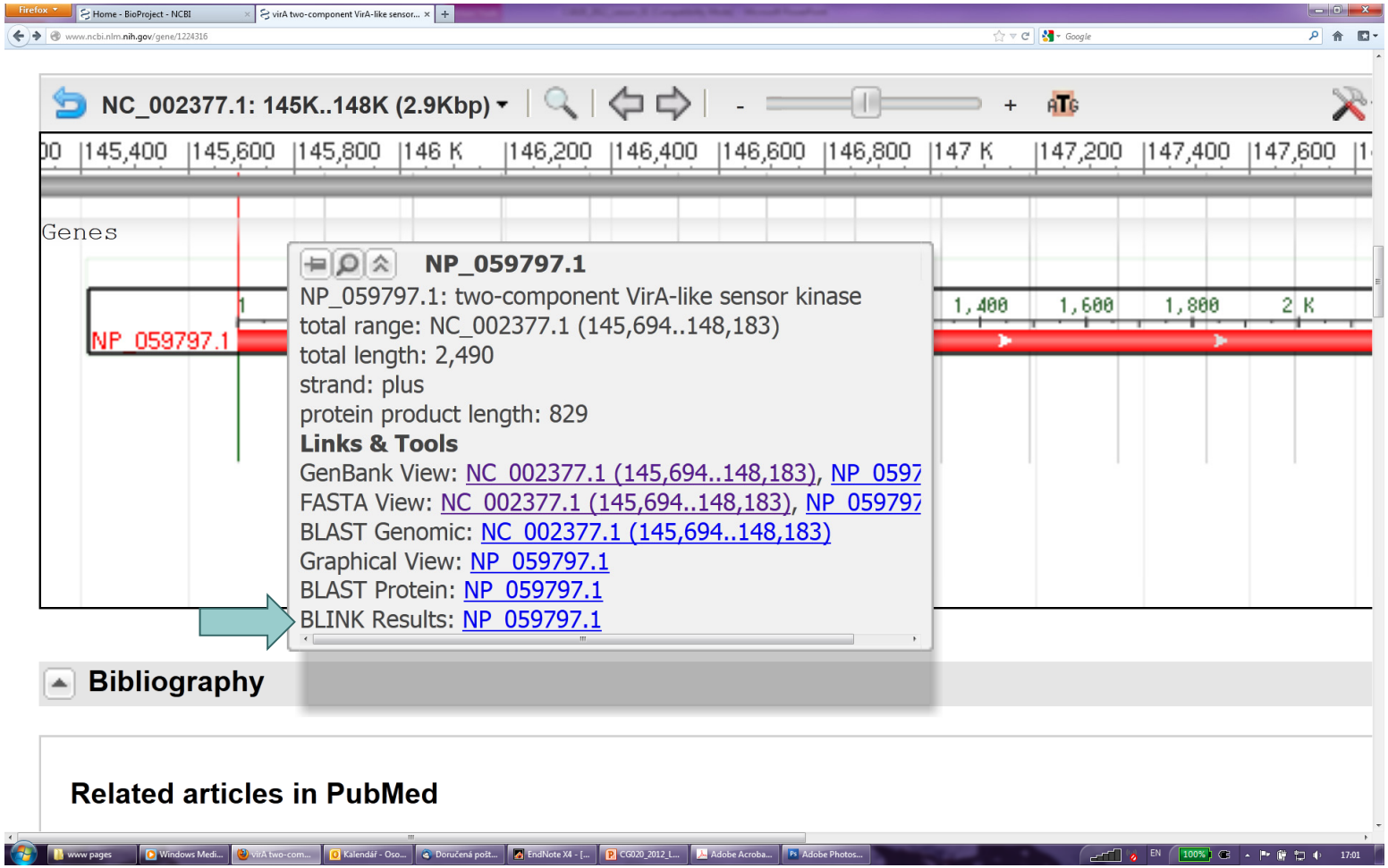
## Basic Local Alignment Search Tool


- „expectancy value“ provides the number of expected sequence number with the same or higher similarity whe searching in the database consisiting of randomly assembled sequences

- the results shows fraction of identical and in case of proteins also similar sequence positions and/or inserted spaces


EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

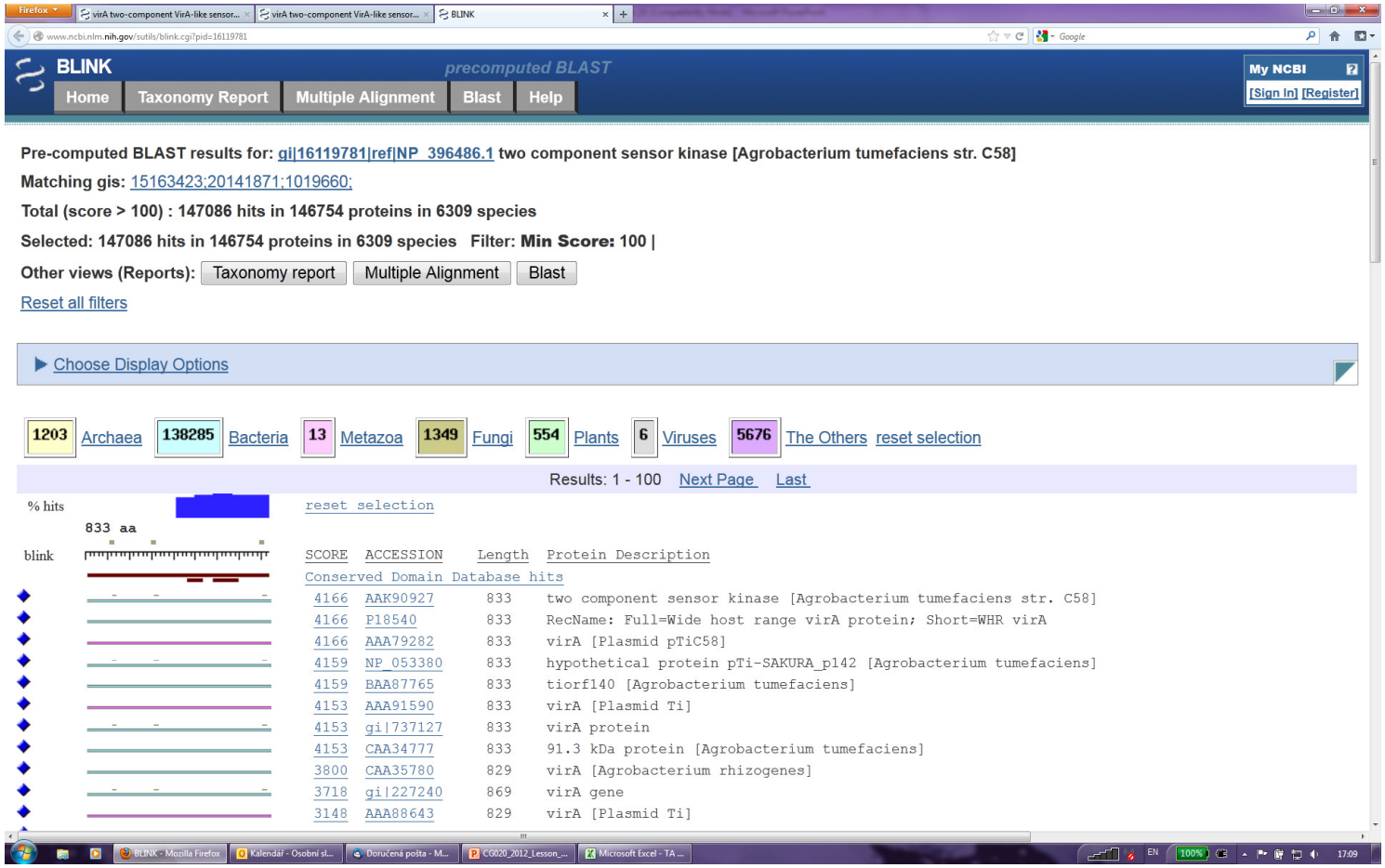
# Primary Databases




EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# BLAST

## Basic Local Alignment Search Tool




EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# BLAST

## Specialized Versions

- Currently there exists a lot of specialized versions of BLAST
  - Searching according to source (organism) of sequences, e.g. known genomes of microorganisms
  - **BLASTP**
    - Given the protein query, it returns the most similar protein sequences from the protein database.
  - **BLASTN**
    - Given the DNA query, it returns the most similar DNA sequences from the DNA database.
    - Other variants, e.g. MEGABLAST, for identification of identical or very similar sequences (searches long similar regions of nucleotide sequences)
  - **BLASTX**
    - Compares the all possible six-frame translation products of a nucleotide query sequence (both strands) against a protein sequence database.

# BLAST

## Specialized Versions

- Currently there exists a lot of specialized versions of BLAST

  - **TBLASTN**
    - Compares a protein query against the all six reading frames of a nucleotide sequence database.

  - **TBLASTX**
    - Translates the query nucleotide sequence in all six possible frames and compares it against the six-frame translations of a nucleotide sequence database.

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# BLAST

## Specialized Versions

- Currently there exist a lot of specialized versions of BLAST

  - **PSI-BLAST** (**P**osition-**S**pecific **I**terated Blast)
    - First step: standard BLAST, during which PSI-BLAST identifies a list of similar sequences with E value better than minimal value (standard = 0,005)
    - For every alignment, PSI-BLAST creates so-called PSSM (Position Specific Substitution Matrix)
    - PSSM takes into account relative frequency of specific aminoacid residue in a specific position within sequences identified as similar in first step, which can mean functional conservation.

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# BLAST

## Specialized Versions

- Currently there exists a lot of specialized versions of BLAST

  - **PHI-BLAST** (**P**attern-**H**it **I**nitiated BLAST)
    - For identification of specific sequence, e.g. motif (pattern) in sequence of similar protein sequences
    - Sequence of motif must be inserted using special syntax:
      - [LVIMF] means either Leu, Val, Ile, Met or Phe
      - - is spacer (means nothing)
      - x(5) means 5 positions in which any residue is allowed
      - x(3, 5) means 3 to 5 positions where any residue is allowed

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# BLAST

## Specialized Versions

- Example of search by PHI-BLAST

```
>gi|4758958|ref|NP_004148.1| Human cAMP-dependent protein kinase
MSHIQIPPGLTELLQGYTVEVLRQQPPDLVEFAVEYFTRLREARAPASVLPAATPRQSLGHPPPEPGPDR
VADAKGDSESEEDEDLEVPVPSRFNRRVSVCAETYNPDEEEEDTDPRVIHPKTDEQRCRLQEACKDILLF
KNLDQEQLSQVLDAMFERIVKADEHVIDQGDDGDNFYVIERGTYDILVTKDNQTRSVGQYDNRGSFGELA
LMYNTPRAATIVATSEGSLWGLDRVTFRRIIVKNNAKKRKMFESFIESVPLLKSLEVSERMKIVDVIGEK
IYKDGERIITQGEKADSFYIIESGEVSILIRSRTKSNKDGGNQEVEIARCHKGQYFGELALVTNKPRAAS
AYAVGDVKCLVMDVQAFERLLGPCMDIMKRNISHYEEQLVKMFGSSVDLGNLGQ

[LIVMF]-G-E-x-[GAS]-[LIVM]-x(5,11)-R-[STAQ]-A-x-[LIVMA]-x-[STACV].
```



Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

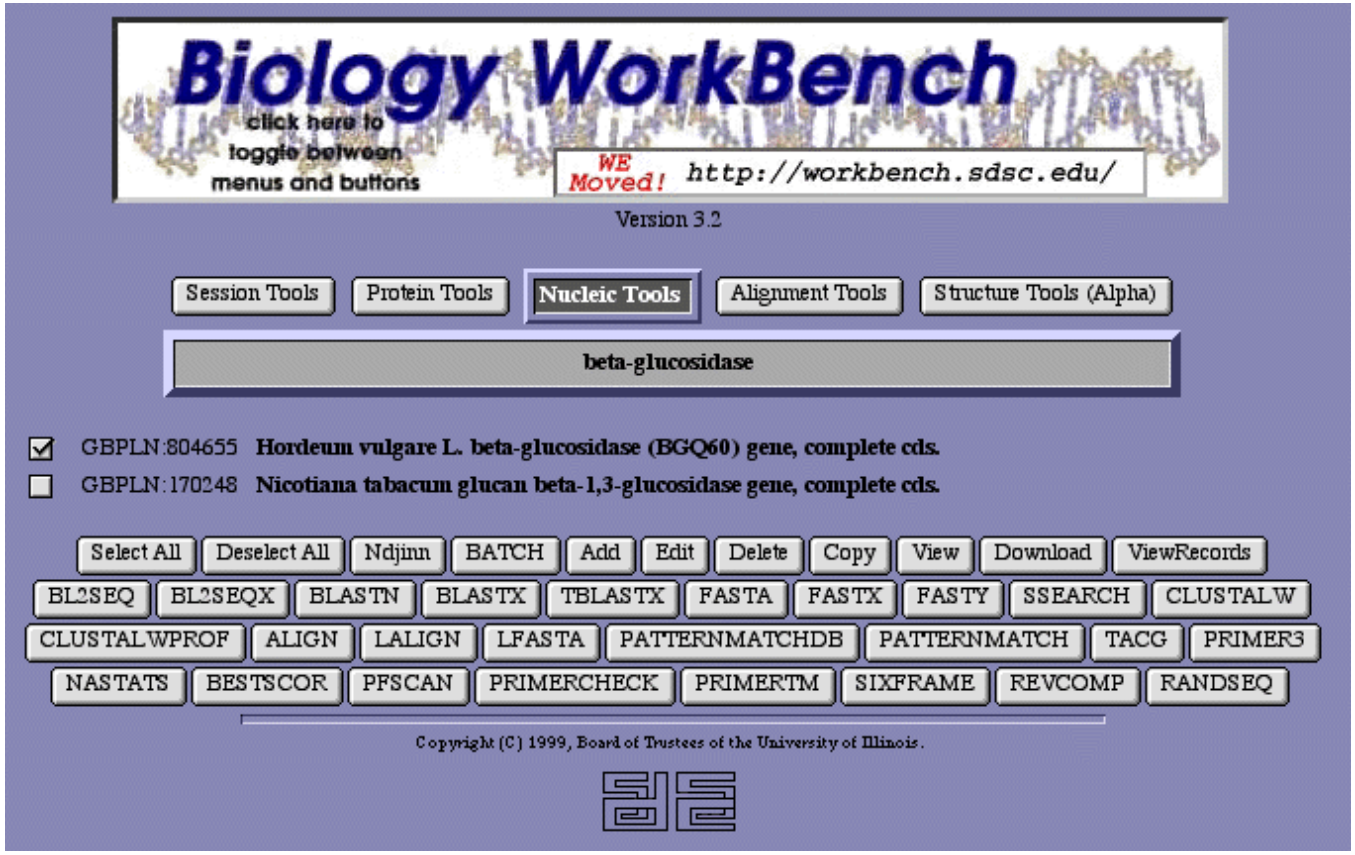
# Outline

- Syllabus Of The Course
- Definition Of Genomics
- Role Of Bioinformatics In Functional Genomics
- Databases
  - Spectre Of „On-line“ Resources
  - PRIMARY, SECONDARY And STRUCURAL Databases
  - GENOME Resources
- Analytical Tools
  - Homologies Searching
  - Searching Of Sequence Motifs, Open Reading Frames, Restriction Sites…

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Analytical Tools

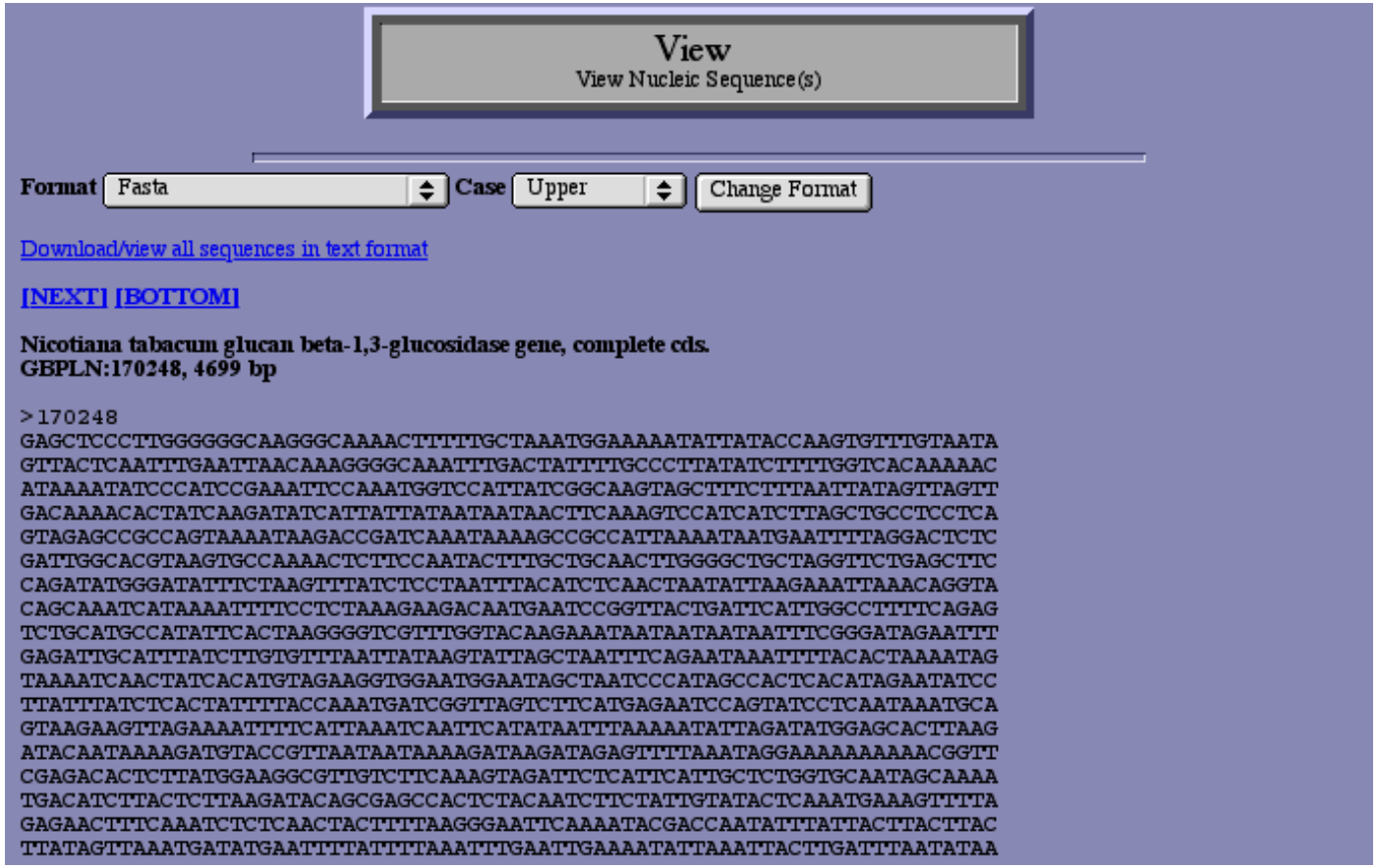
- http://workbench.sdsc.edu/




EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Analytical Tools

- http://workbench.sdsc.edu/



# Analytical Tools

- http://workbench.sdsc.edu/

**Regex pattern:**

ctt.{1,32}ctt

**0 sequences were searched**

**1 match was found**

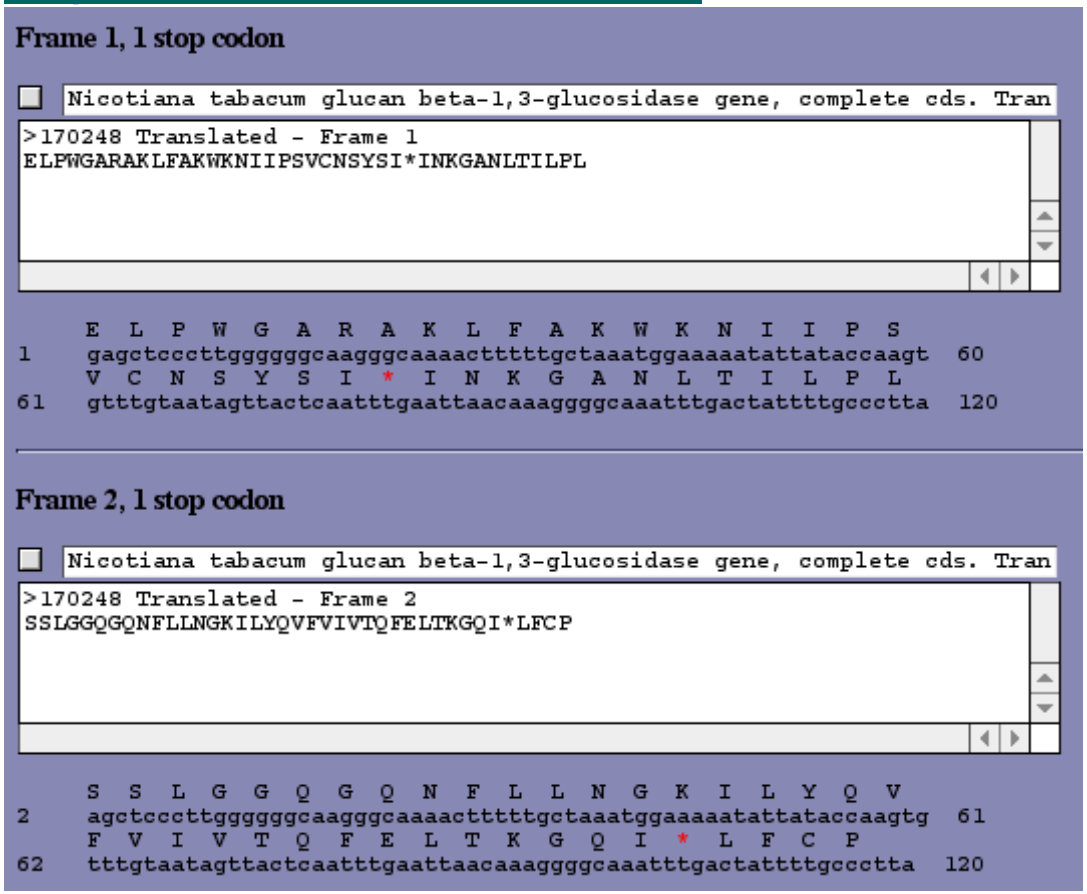
**Matches are indicated in blue**

---

>170248
GAGCTCCCTTGGGGGGCAAGGGCAAAACTTTTGCTAAATGGAAAAATATTATACCAAGTGTTTGTAATA
GTTACTCAATTTGAATTAACAAAGGGGCAAATTTGACTATTTTGCCCTTATATCTTTTGGTCACAAAAAC
ATAAAATATCCCATCCGAAATTCCAAATGGTCCATTATCGGCAAGTAGCTTTCTTTAATTATAGTTAGTT
GACAAAACACTATCAAGATATCATTATTATAATAATAACTTCAAAGTCCATCATCTTAGCTGCCTCCTCA
GTAGAGCCGCCAGTAAAATAAGACCGATCAAATAAAAGCCGCCATTAAAATAATGAATTTTAGGACTCTC
GATTGGCACGTAAGTGCCAAAACTCTTCCAATACTTTGCTGCAACTTGGGGCTGCTAGGTTCTGAGCTTC
CAGATATGGGATATTTCTAAGTTTATCTCCTAATTTACATCTCAACTAATATTAAGAAATTAAACAGGTA
CAGCAAATCATAAAATTTTCCTCTAAAGAAGACAATGAATCCGGTTACTGATTCATTGGCCTTTTCAGAG
TCTGCATGCCATATTCACTAAGGGGTCGTTTGGTACAAGAAATAATAATAATAATTTCGGGATAGAATTT
GAGATTGCATTTATCTTGTGTTTAATTATAAGTATTAGCTAATTTCAGAATAAATTTTACACTAAAATAG
TAAAATCAACTATCACATGTAGAAGGTGGAATGGAATAGCTAATCCCATAGCCACTCACATAGAATATCC
TTATTTATCTCACTATTTTACCAAATGATCGGTTAGTCTTCATGAGAATCCAGTATCCTCAATAAATGCA
GTAAGAAGTTAGAAAATTTTCATTAAATCAATTCATATAATTTAAAAATATTAGATATGGAGCACTTAAG
ATACAATAAAAGATGTACCGTTAATAATAAAAGATAAGATAGAGTTTTAAATAGGAAAAAAAAAACGGTT
CGAGACACTCTTATGGAAGGCGTTGTCTTCAAAGTAGATTCTCATTCATTGCTCTGGTGCAATAGCAAAA
TGACATCTTACTCTTAAGATACAGCGAGCCACTCTACAATCTTCTATTGTATACTCAAATGAAAGTTTTA
GAGAACTTTCAAATCTCTCAACTACTTTTAAGGGAATTCAAAATACGACCAATATTTATTACTTACTTAC
TTATAGTTAAATGATATGAATTTTATTTTAAATTTGAATTGAAAATATTAAATTACTTGATTTAATATAA
ACAATAGATATCGCTAAGTATTTACCACAAACATGGAGATACTACAGAAGATTTTATTATTTGTAACGAT
GATTAAGCAGCTATTCATCTGGTTGTGCAGGATGAAAGAAAGTAACTAGCTATAATTTCTTTTGTAAAGT

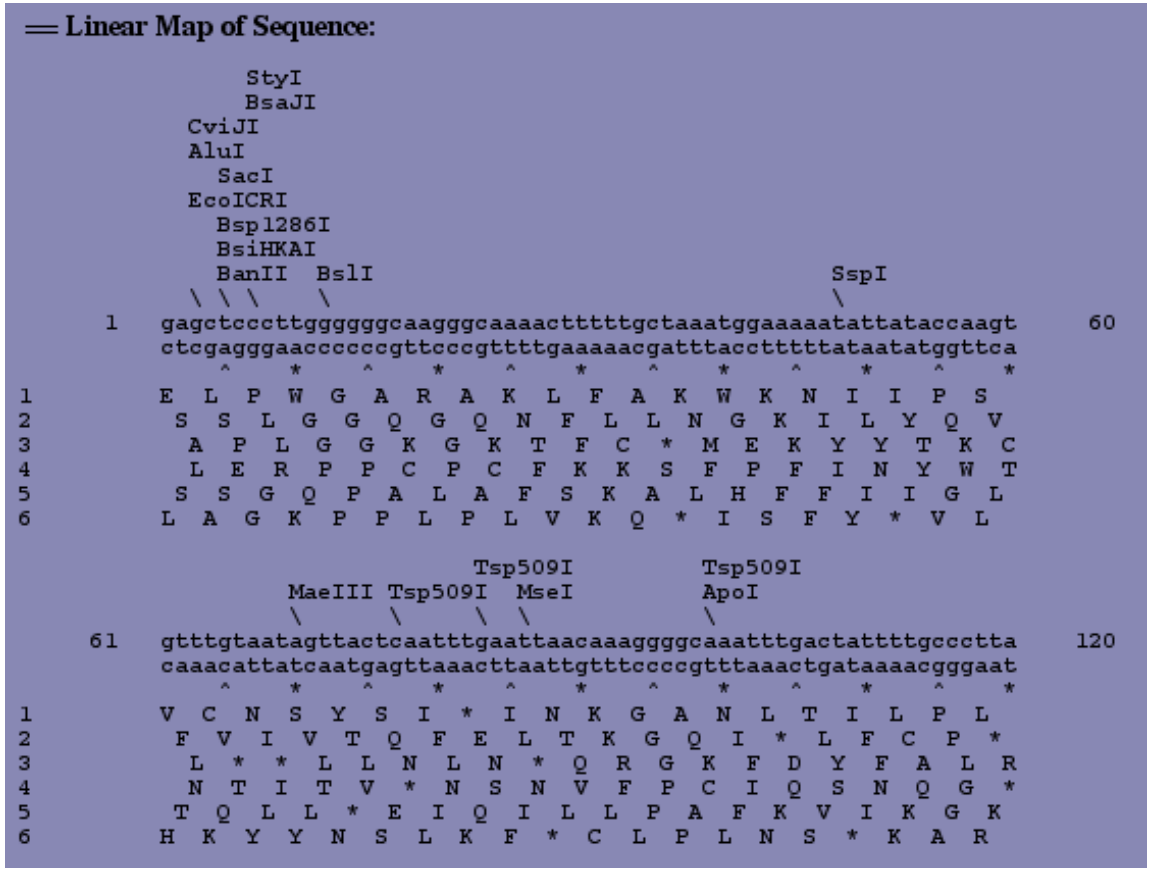
# Analytical Tools

- http://workbench.sdsc.edu/



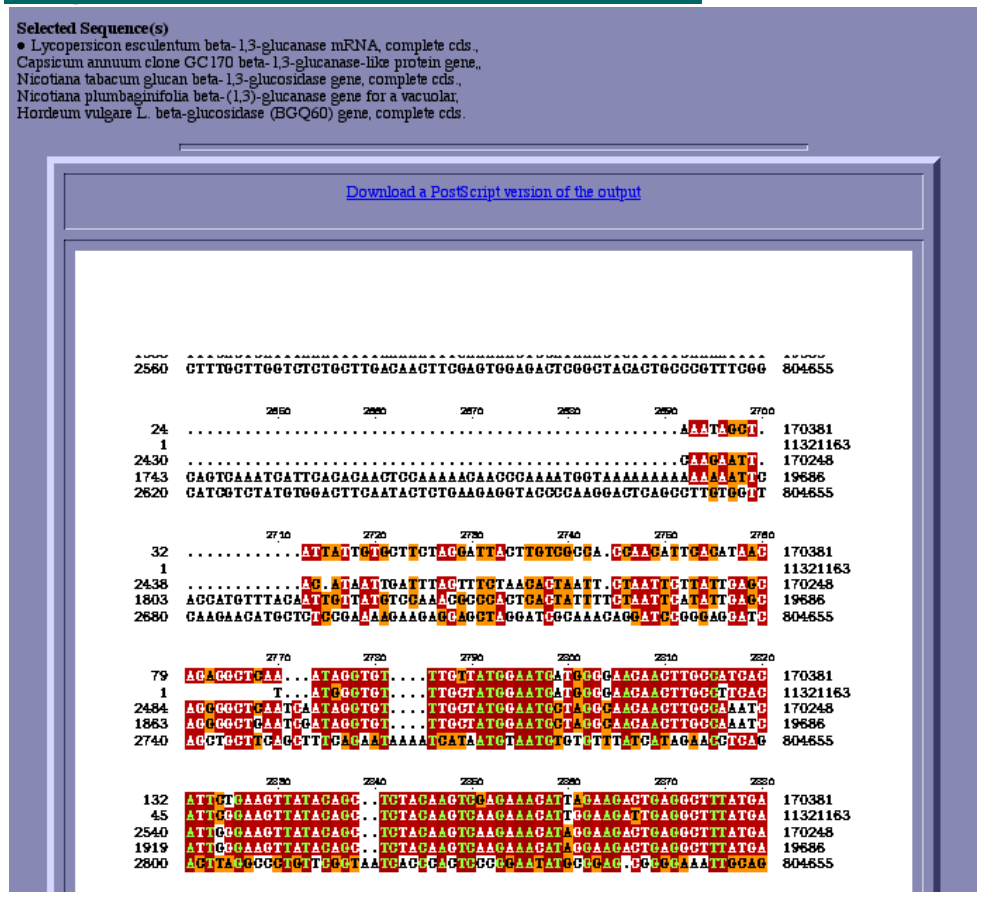
# Analytical Tools

- http://workbench.sdsc.edu/



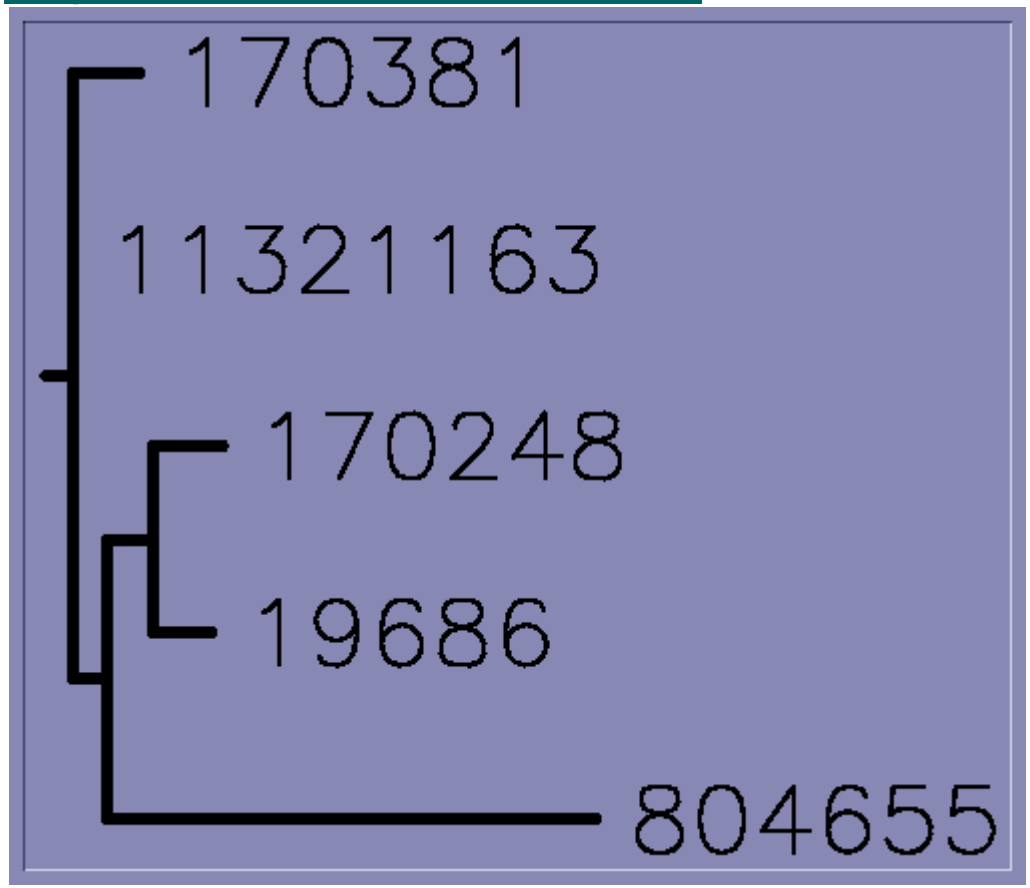
# Analytical Tools

- http://workbench.sdsc.edu/



# Analytical Tools

- http://workbench.sdsc.edu/




EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Analytical Tools

- VPCR http://grup.cribi.unipd.it/cgi-bin/mateo/vpcr2.cgi

# Analytical Tools

- VPCR http://grup.cribi.unipd.it/cgi-bin/mateo/vpcr2.cgi



EVROPSKÁ UNIE

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY

OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

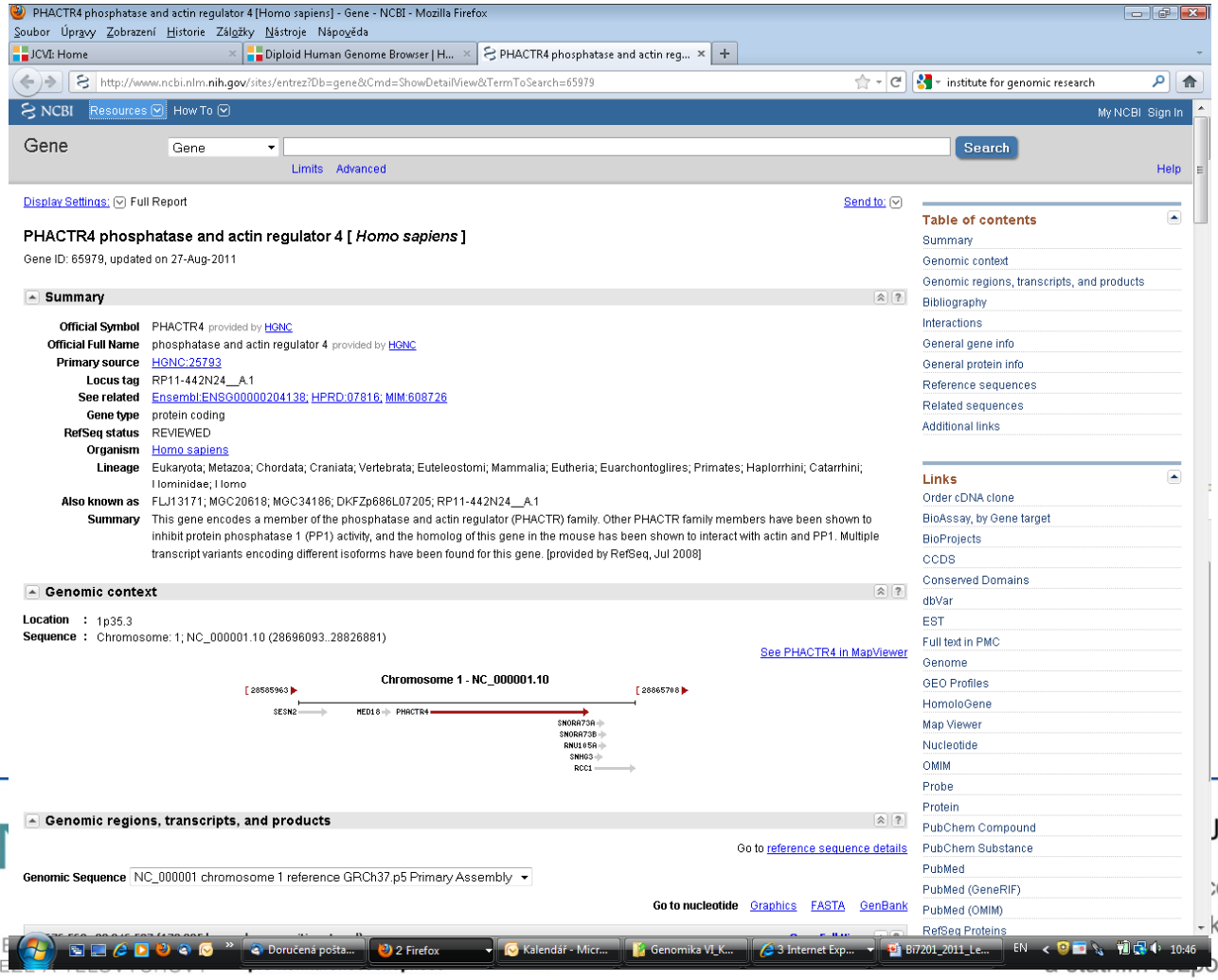
# Outline

- Syllabus Of The Course
- Definition Of Genomics
- Role Of Bioinformatics In Functional Genomics
- Databases
  - Spectre Of „On-line“ Resources
  - PRIMARY, SECONDARY And STRUCURAL Databases
  - GENOME Resources
- Analytical Tools
  - Homologies Searching
  - Searching Of Sequence Motifs, Open Reading Frames, Restriction Sites…
  - Other On-line Genome Tools

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

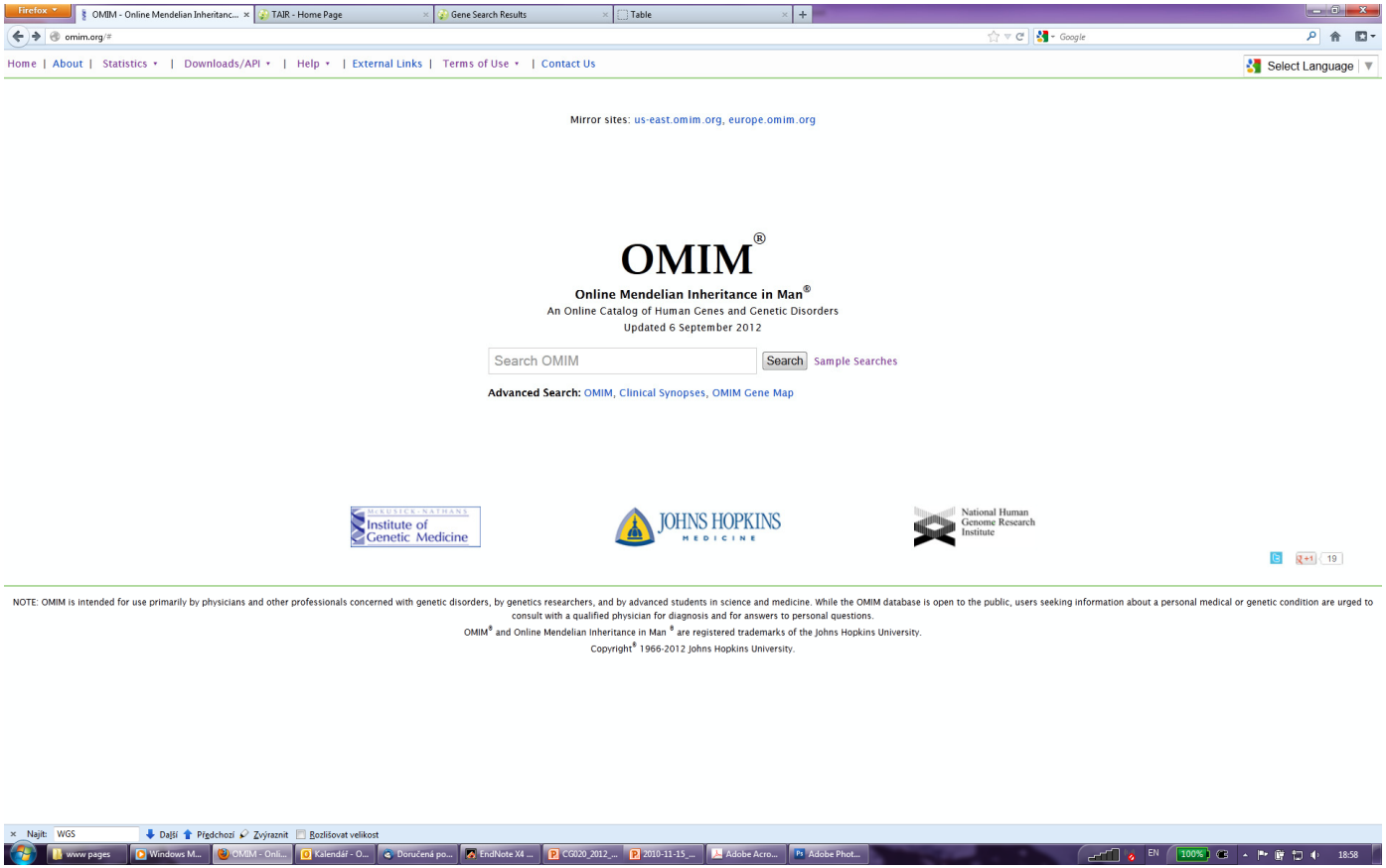
# Other On-Line Genome Resources

- **TIGR** (**T**he **I**nstitute for **G**enomic **R**esearch, http://www.tigr.org/software/)
  - Recently part of the J. Craig Venter Institute



# Other On-Line Genome Resources

- **O**nline **M**endelian **I**nheritance in **M**an (**OMIM**)




EVROPSKÁ UNIE
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Summary

- Syllabus Of The Course
- Definition Of Genomics
- Role Of Bioinformatics In Functional Genomics
- Databases
  - Spectre Of „On-line“ Resources
  - PRIMARY, SECONDARY and STRUCURAL Databases
  - GENOME Resources
- Analytical Tools
  - Homologies Searching
  - Searching Of Sequence Motifs, Open Reading Frames, Restriction Sites…
  - Other On-line Genome Tools

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

# Discussion

EVROPSKÁ UNIE
esf
MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY
OP Vzdělávání pro konkurenceschopnost
UNIVERSITAS MASARYKIANA BRUNENSIS
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tato prezentace je spolufinancována Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky