

# Γενετική Ι



**Π. Πάσχου, PhD, DABMG**

*[ppaschou@mbg.duth.gr](mailto:ppaschou@mbg.duth.gr)*

# ΓΕΝΕΤΙΚΗ I

- Διαλέξεις - Δευτέρα 15:00  
- Τρίτη 16:00
- E-class
- Βιβλίο: Γενετική τόμος Α' (Λουκάς)
- Δύο εργαστηριακές ασκήσεις και αντίστοιχες αναφορές

# Σήμερα...

- Τι είναι Γενετική?
- Γενετική και κληρονομικότητα
- Γενετικές δομές: χρωμοσώματα και DNA
- Μετάλλαξη
- Πολυμορφισμός – εξέλιξη
- Ιστορία της Γενετικής
- The Human Genome Project

# Τι είναι Γενετική;

Η γενετική είναι η μελέτη δύο φαινομενικά αντικρουόμενων παρατηρήσεων:

τα παιδιά μοιάζουν με τους γονείς τους δεν είναι όμως όμοια με τους γονείς τους ή μεταξύ τους

Κληρονομικότητα: η ομοιότητα των γονιών με τα παιδιά τους

Ποικιλομορφία: η διαφορά ανάμεσα στους γονείς και τα παιδιά τους αλλά και ανάμεσα στα παιδιά

Γενετική: Μελέτη της κληρονομικότητας και της ποικιλομορφίας

# ΓΕΝΕΤΙΚΗ

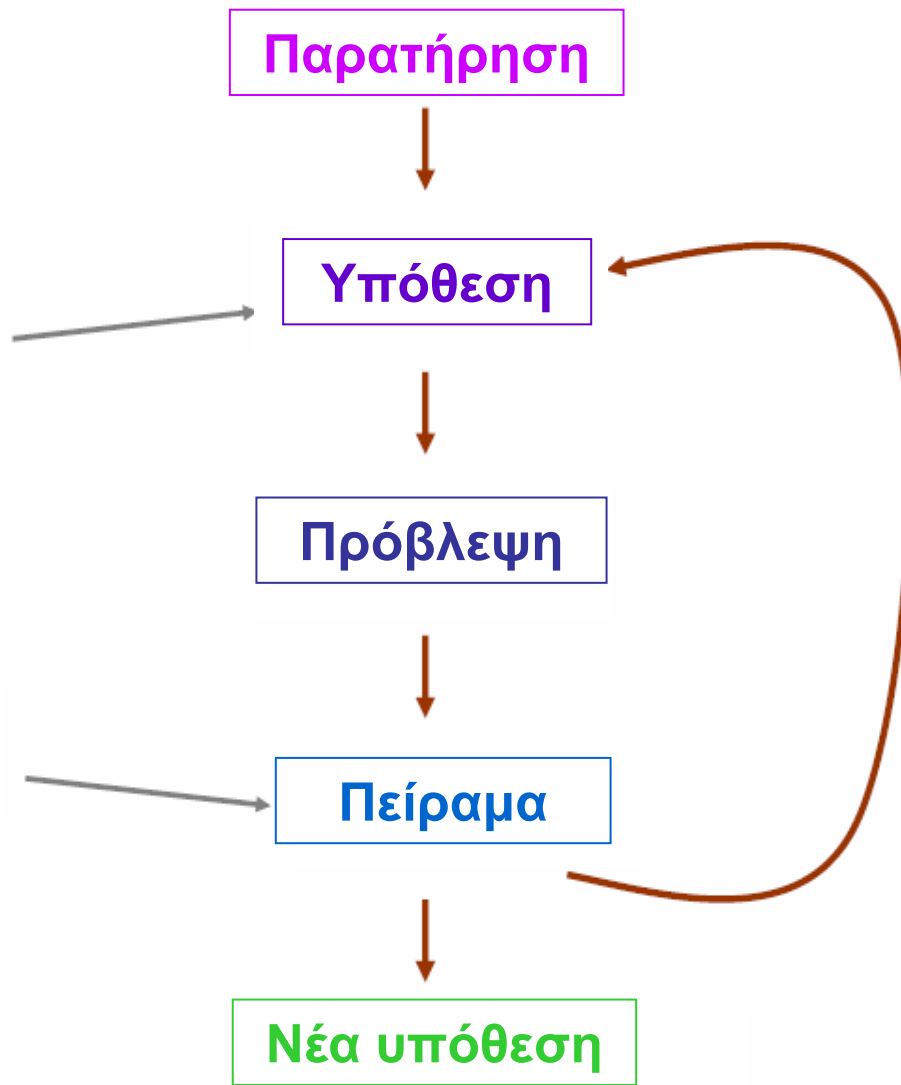
- Κληρονομικότητα: μεταβίβαση χαρακτήρων από γενιά σε γενιά
- Μελέτη της εξέλιξης των οργανισμών
- Εντοπισμός και χαρτογράφηση γονιδίων
- Ανάλυση γονιδίων σε μοριακό επίπεδο – ανάλυση της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης

- Η γενετική είναι μια εμπειρική επιστήμη
- Η πληροφορία πηγάζει από παρατηρήσεις του φυσικού κόσμου
- Η επιστημονική μέθοδος είναι ένα εργαλείο για την κατανόηση αυτών των παρατηρήσεων

Επιστημονικό ερώτημα

Πώς μπορεί να λειτουργεί κάτι σύμφωνα με τις παρατηρήσεις?

Έλεγχος της υπόθεσης



Δύο ευρήματα της γενετικής είχαν πολύ σημαντική επίδραση γενικότερα στην επιστήμη της βιολογίας

1. Όλες οι διαφορετικές μορφές ζωής στη γη έχουν προέλθει από την εξέλιξη ενός κοινού προγόνου
2. Όλες οι διαφορετικές μορφές ζωής βασίζονται σε ένα κοινό σύστημα για την αποθήκευση, το διπλασιασμό και τη μετάφραση της γενετικής πληροφορίας



- Το «κλειδί» της ζωής βρίσκεται στη χημική συμπεριφορά βιολογικών δομών που ονομάζονται γονίδια
- Τα γονίδια είναι οι βασικές μονάδες ελέγχου της κληρονομικότητας
- Η Γενετική είναι ο κλάδος της επιστήμης που ασχολείται με τη μελέτη των γονιδίων
- Τα γονίδια παίζουν κεντρικό ρόλο στη διατήρηση της ζωής – η Γενετική υποστηρίζει και συνδέει πολλούς διαφορετικούς χώρους της βιολογίας

# Γιατί μας ενδιαφέρει η Γενετική?

- Εργαλείο για την κατανόηση
  - της εξέλιξης των οργανισμών
  - των φυσιολογικών βιολογικών διεργασιών
  - των διεργασιών που οδηγούν σε εμφάνιση ασθενειών

# Κληρονομικότητα

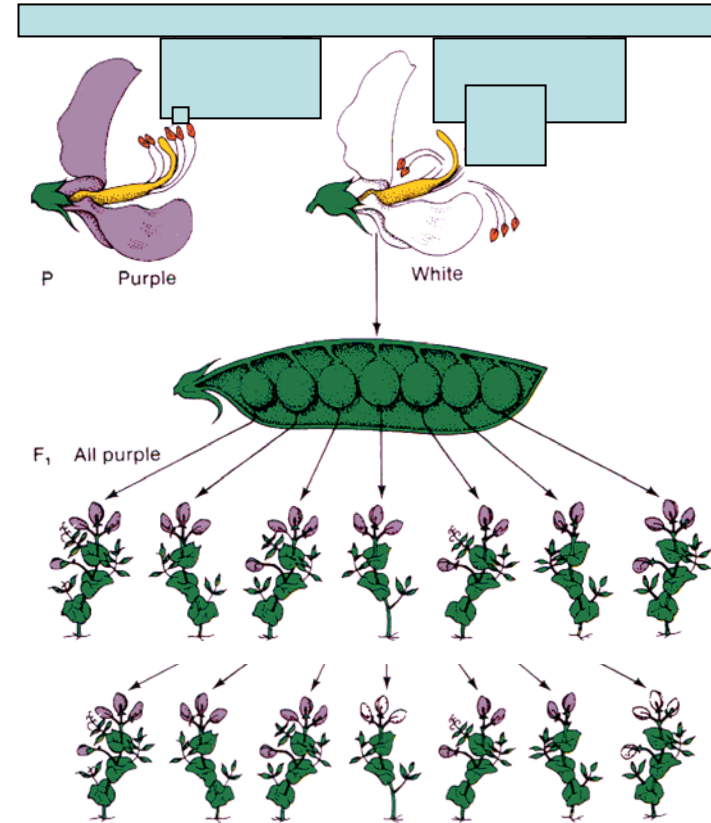


Gregor Mendel  
(1860s)

Το μπιζέλι μπορεί να  
έχει λευκά ή πορφυρά  
άνθη

Διασταύρωση λευκού  
με πορφυρό – όλα  
πορφυρά

Διασταύρωση  
απογόνων -  $\frac{3}{4}$   
πορφυρά



Η κληρονομικότητα φέρεται από διακριτά χαρακτηριστικά

# Μενδελιανή κληρονομικότητα

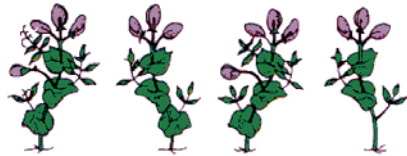
- Δύο αντίγραφα κάθε γονιδίου σε κάθε κύτταρο και ένα γονίδιο ελέγχει ένα χαρακτηριστικό
- Τα γονίδια έχουν αλληλόμορφα που είναι επικρατή ή υπολειπόμενα

φαινότυπος →



γονότυπος →

$A A \times a a$



επικρατές  
αλληλόμορφο

$A a$

Υπολειπόμενο  
αλληλόμορφο

Τα αλληλόμορφα  
διαχωρίζονται  
ανεξάρτητα στους  
απογόνους

$A A \quad A a \quad A a \quad a a$



Η πολυδακτυλία είναι  
επικρατής χαρακτήρας

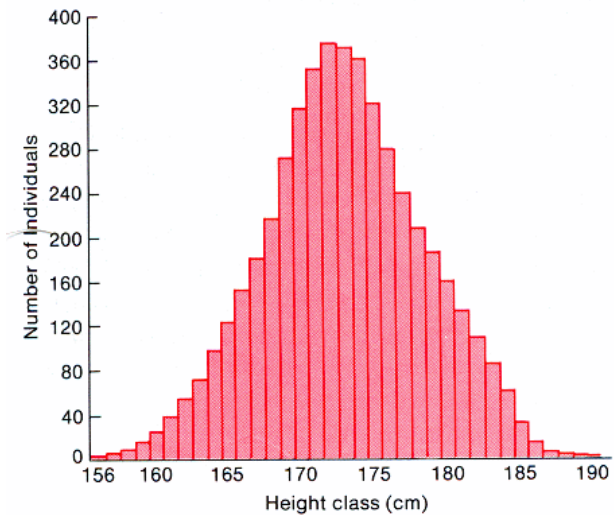
# Μη μενδελιανή κληρονομικότητα

Κάποιοι χαρακτήρες καθορίζονται από δύο ή και περισσότερα γονίδια, που το καθένα μπορεί να έχει πολλαπλά αλληλόμορφα



3 διαφορετικά γονίδια καθορίζουν το χρώμα

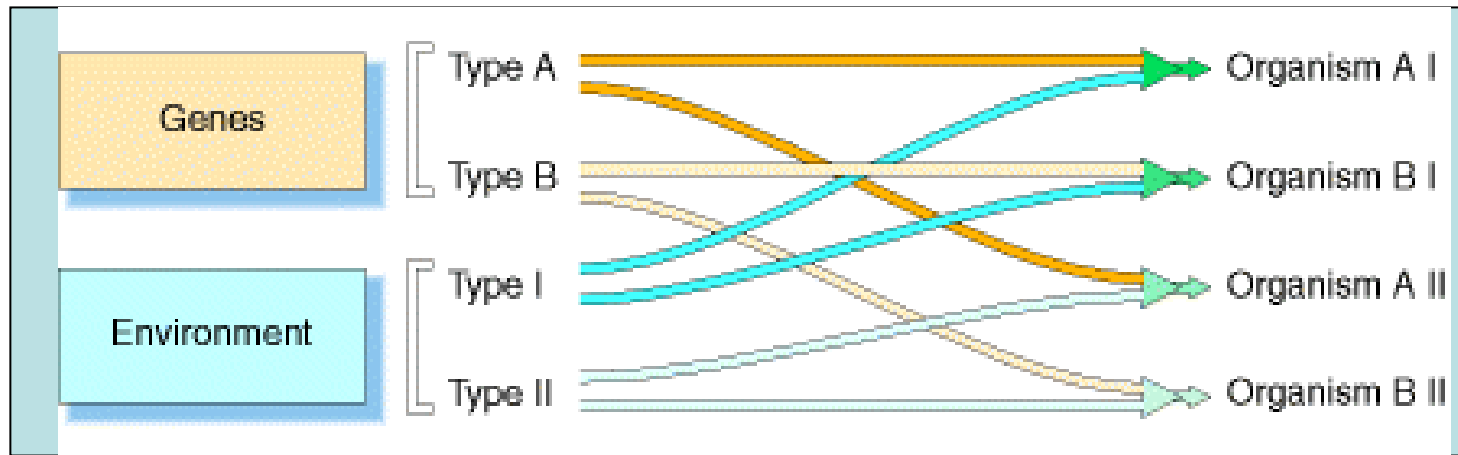
Οι ποσοτικοί χαρακτήρες καθορίζονται από μεγάλο αριθμό γονιδίων



Το ύψος στον άνθρωπο είναι ποσοτικός χαρακτήρας

# Γενετική και περιβάλλον

Οι οργανισμοί δεν διαμορφώνονται μόνο από τα γονίδια ή μόνο από το περιβάλλον τους αλλά από την αλληλεπίδραση γονιδίων και περιβαλλοντικών παραγόντων.

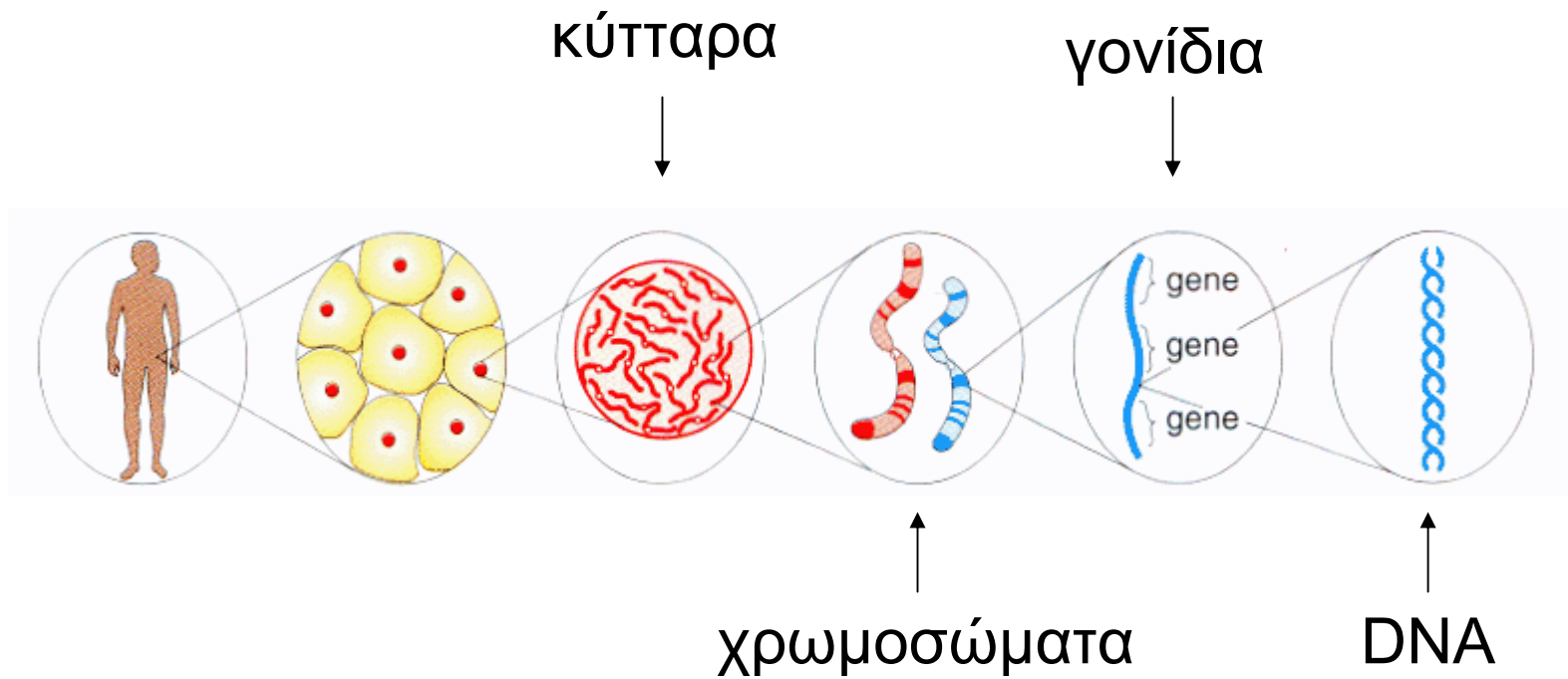


Παράδειγμα: Σακχαρώδης διαβήτης τύπου 2

- Τα γονίδια προδιάθεσης κληρονομούνται
- Περιβαλλοντικοί παράγοντες επηρεάζουν την εμφάνιση της νόσου (π.χ. διατροφή)



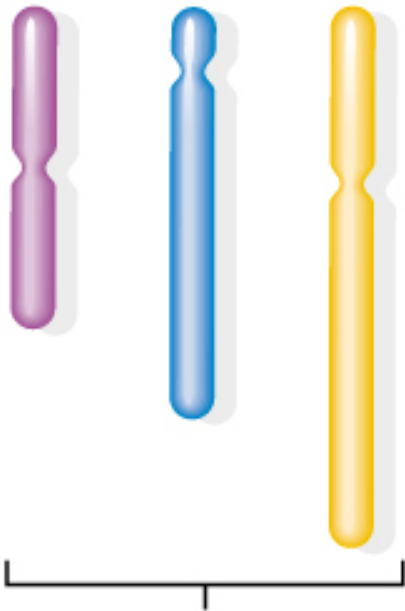
# Γενετικές δομές



# Chromosomal organization of haploid and diploid organisms

## Haploid (N)

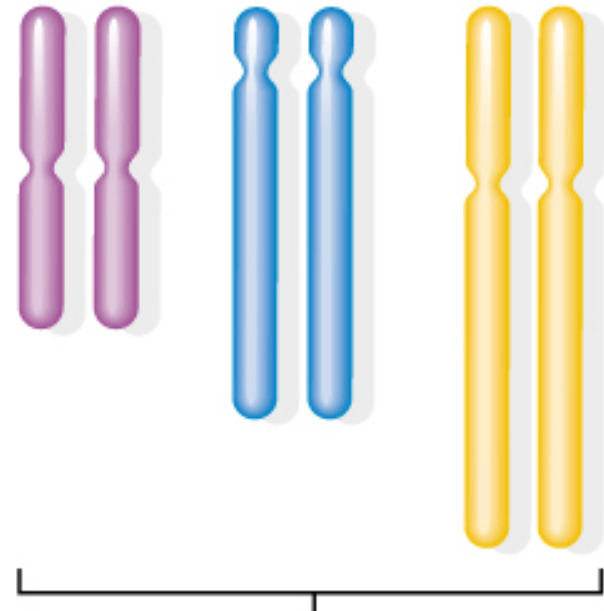
One copy of genetic material subdivided into chromosomes



Three nonhomologous chromosomes

## Diploid (2N)

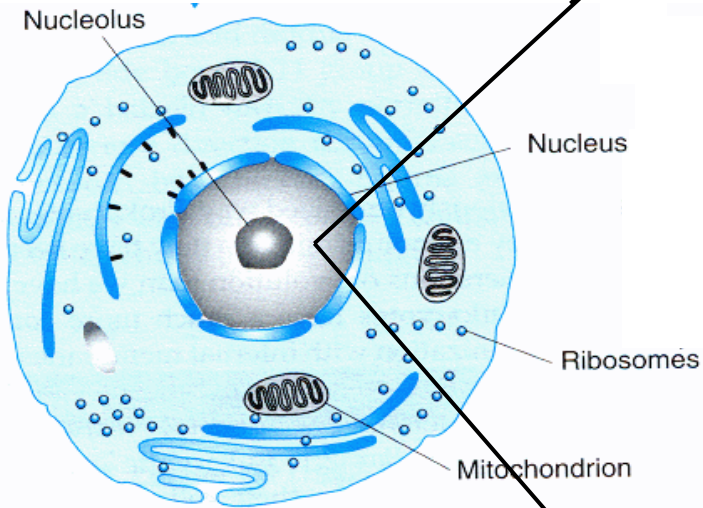
Two copies of genetic material subdivided into chromosomes



Three pairs of homologous chromosomes



# Ανθρώπινα χρωμοσώματα



22 ζεύγη αυτοσωμάτων + 2 φυλετικά (XX or XY)

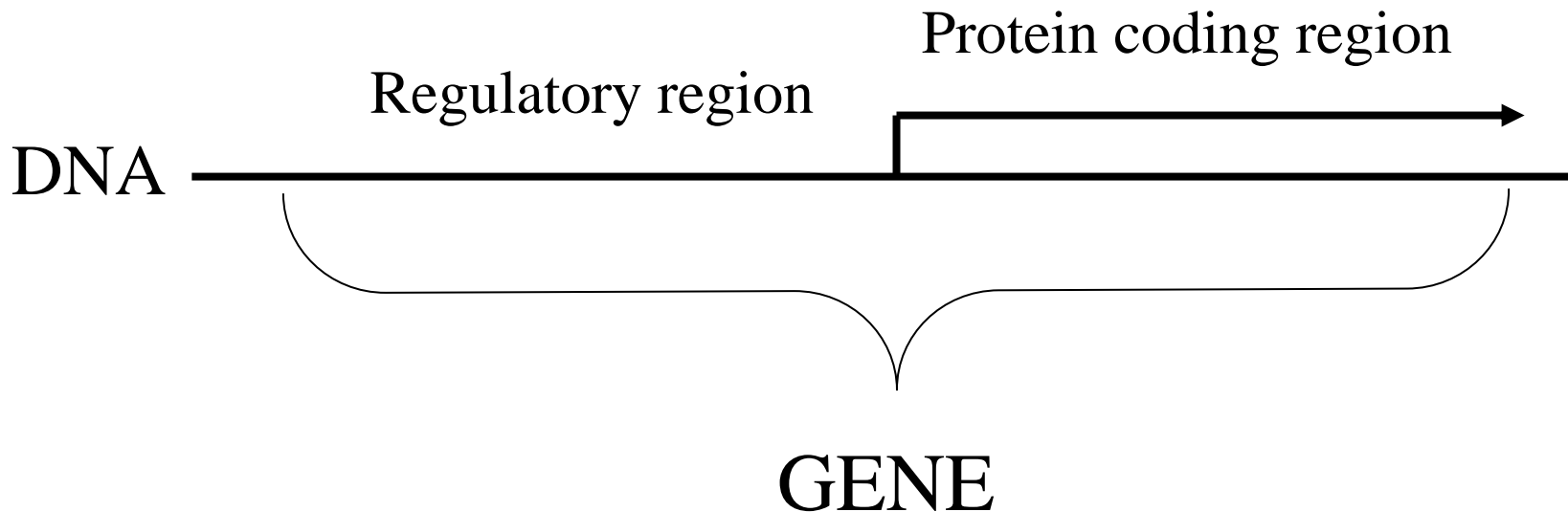
# Τι είναι γονίδιο?

Τα γονίδια είναι τμήματα DNA που έχουν λειτουργικό ρόλο στο κύτταρο και είναι υπεύθυνα για την κληρονομικότητα των χαρακτήρων

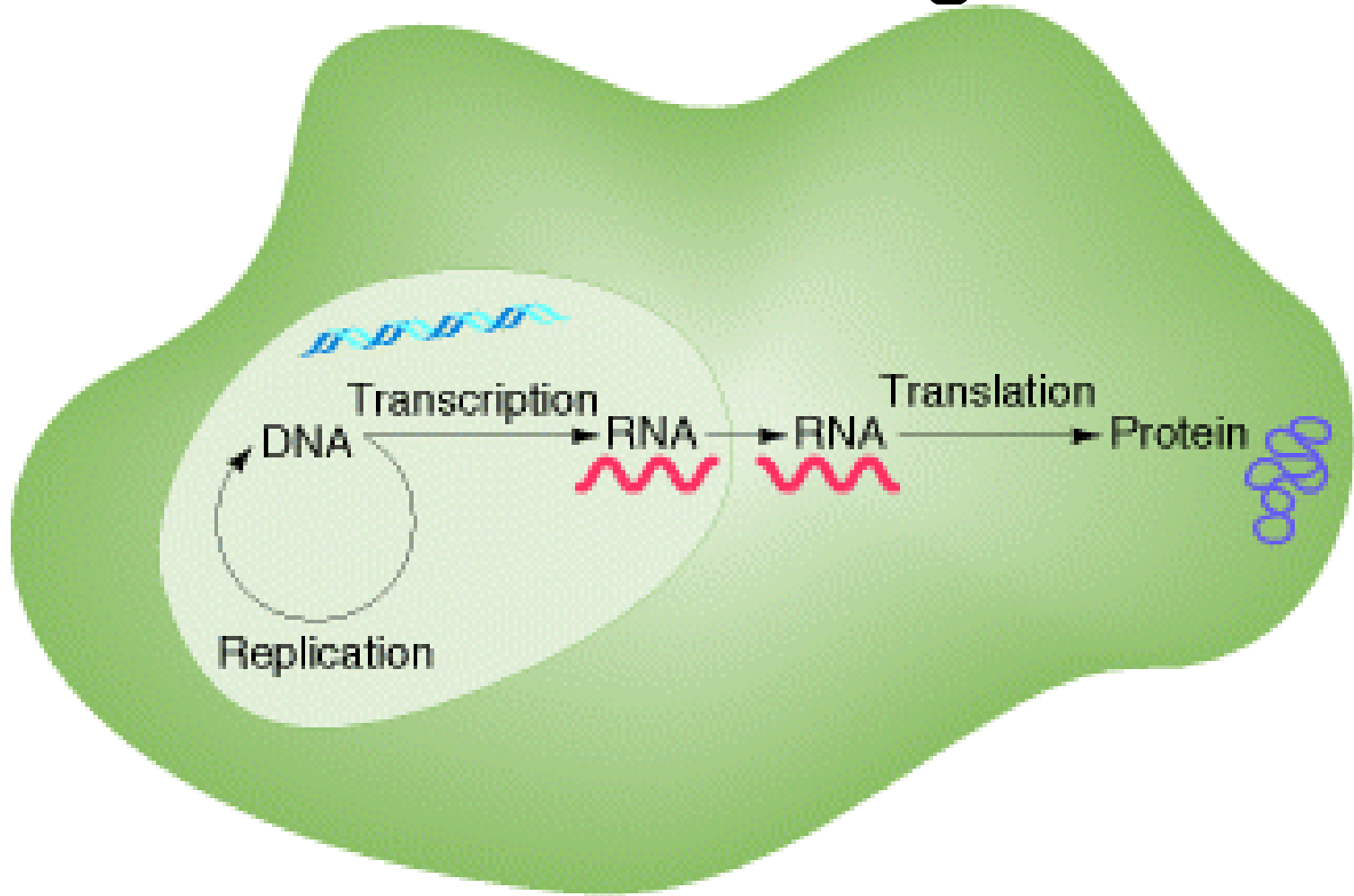
# Τι είναι γονίδιο?

- Το DNA περιέχει την πληροφορία για την παραγωγή των γονιδιακών προϊόντων (πρωτεΐνες)

DNA --> RNA --> πρωτεΐνη



# The Central Dogma

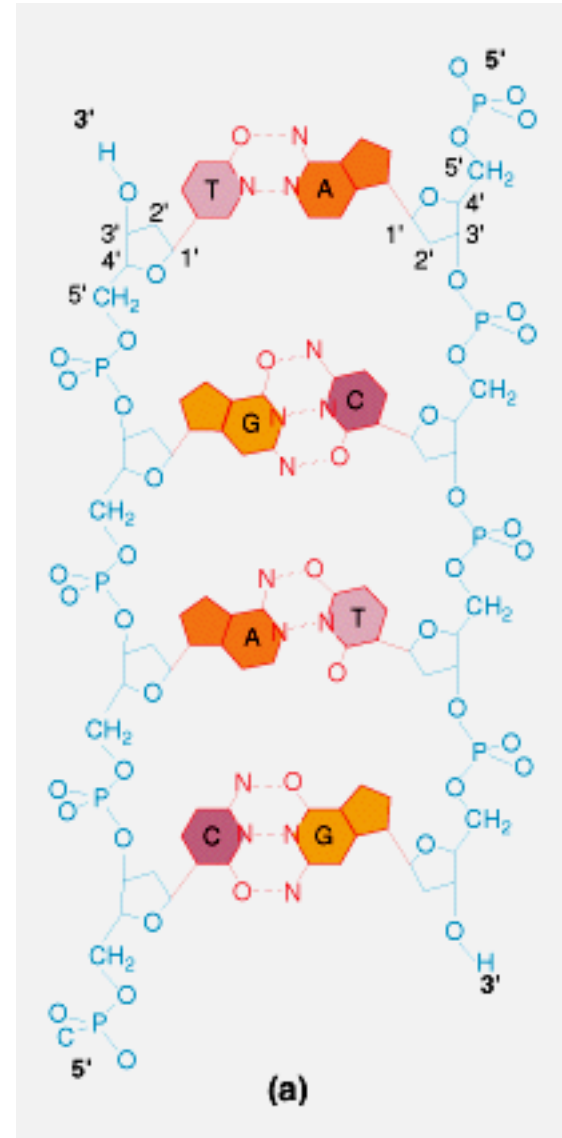


# Το DNA είναι πακεταρισμένο με πρωτεΐνες στα χρωμοσώματα

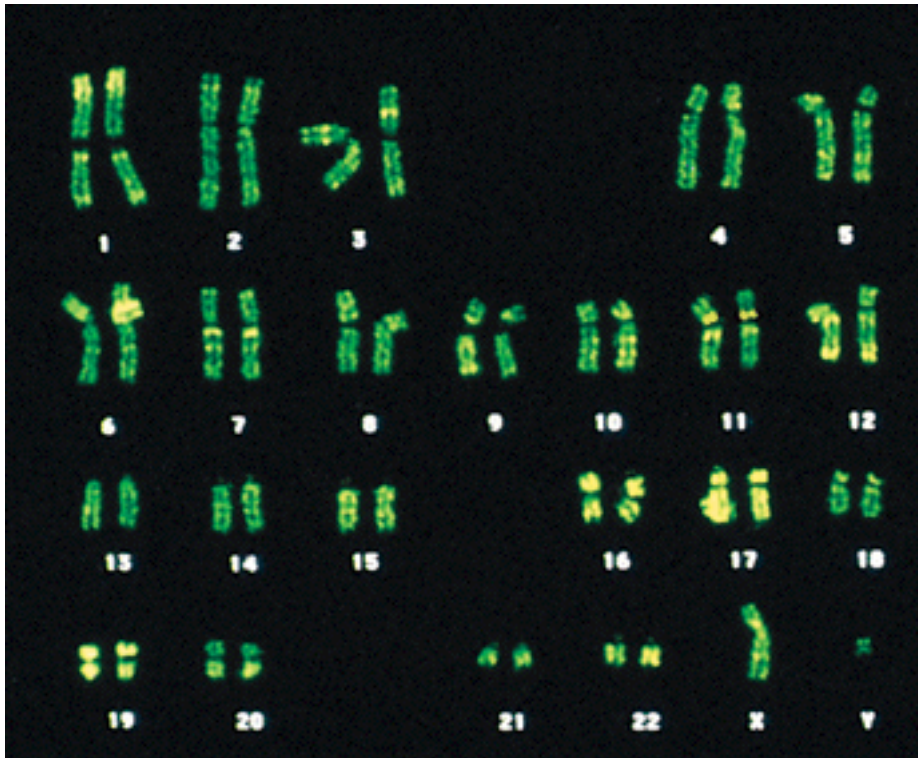
- Τα χρωμοσώματα εμφανίζονται στον πυρήνα του κυττάρου
- Τα διπλοειδή ζώα ( $2n$ ) έχουν δύο ομόλογα αντίγραφα κάθε χρωμοσώματος
- Η μίτωση και η μείωση επιτρέπουν τη συστηματική μεταφορά των χρωμοσωμάτων από πατρικά (μητρικά) σε θυγατρικά κύτταρα

Το ζευγάρωμα των βάσεων του DNA επιτρέπει την υβριδοποίηση ειδικά σχεδιασμένων ολιγονουκλεοτίδων (**probes**) με τις αντιστοιχες αλληλουχίες γενωμικού DNA.

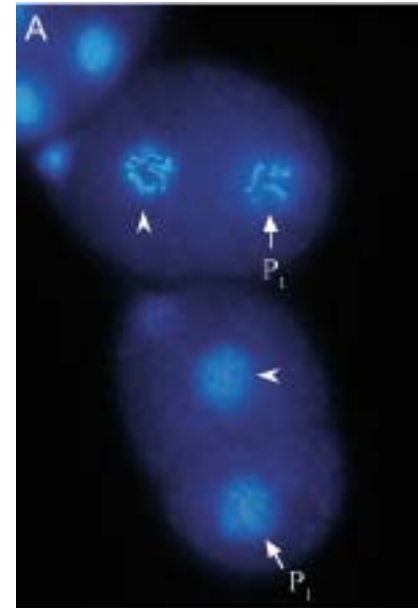
Αν το probe είναι σημασμένο, η υβριδοποίηση μπορεί να οπτικοποιηθεί.



Stains and DNA intercalating agents can be used to visualize DNA

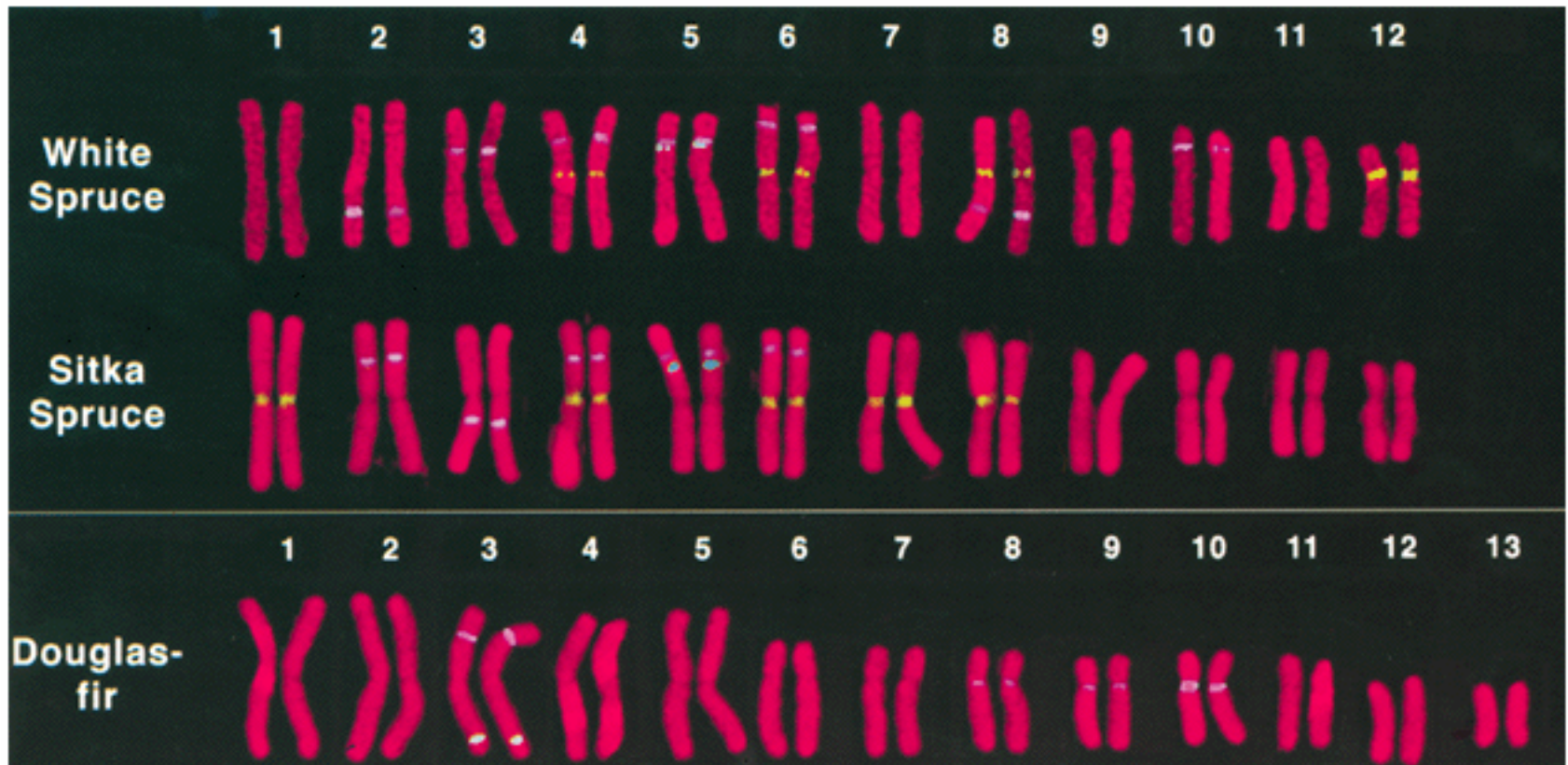


Human (Giemsa stain)



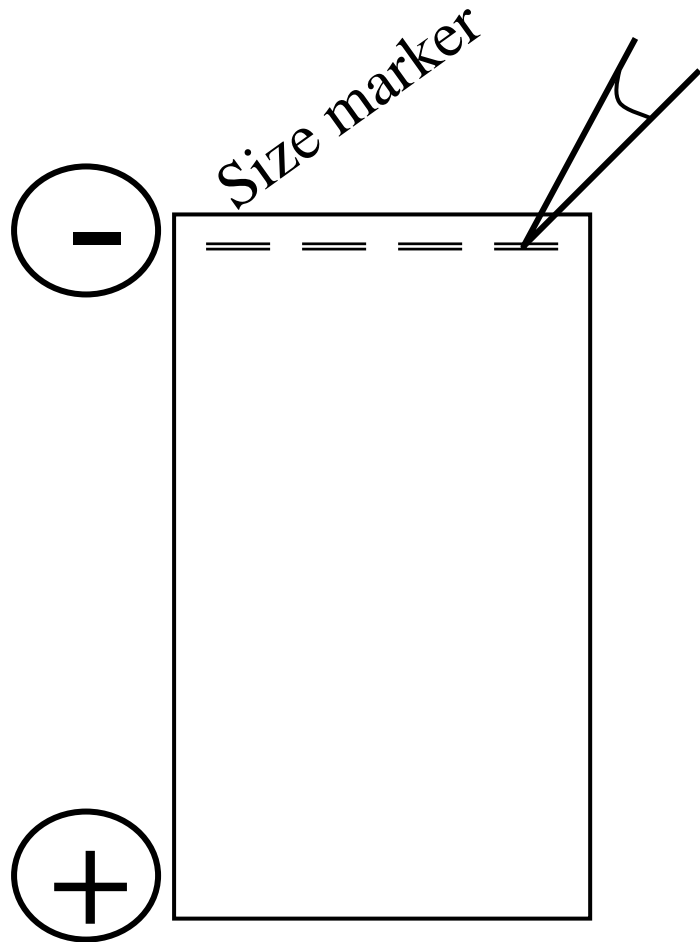
*C. elegans* (DAPI stain)

DNA:DNA hybridization in cells can identify the chromosomal  
Location of a particular gene  
(Fluorescent in situ hybridization - FISH)



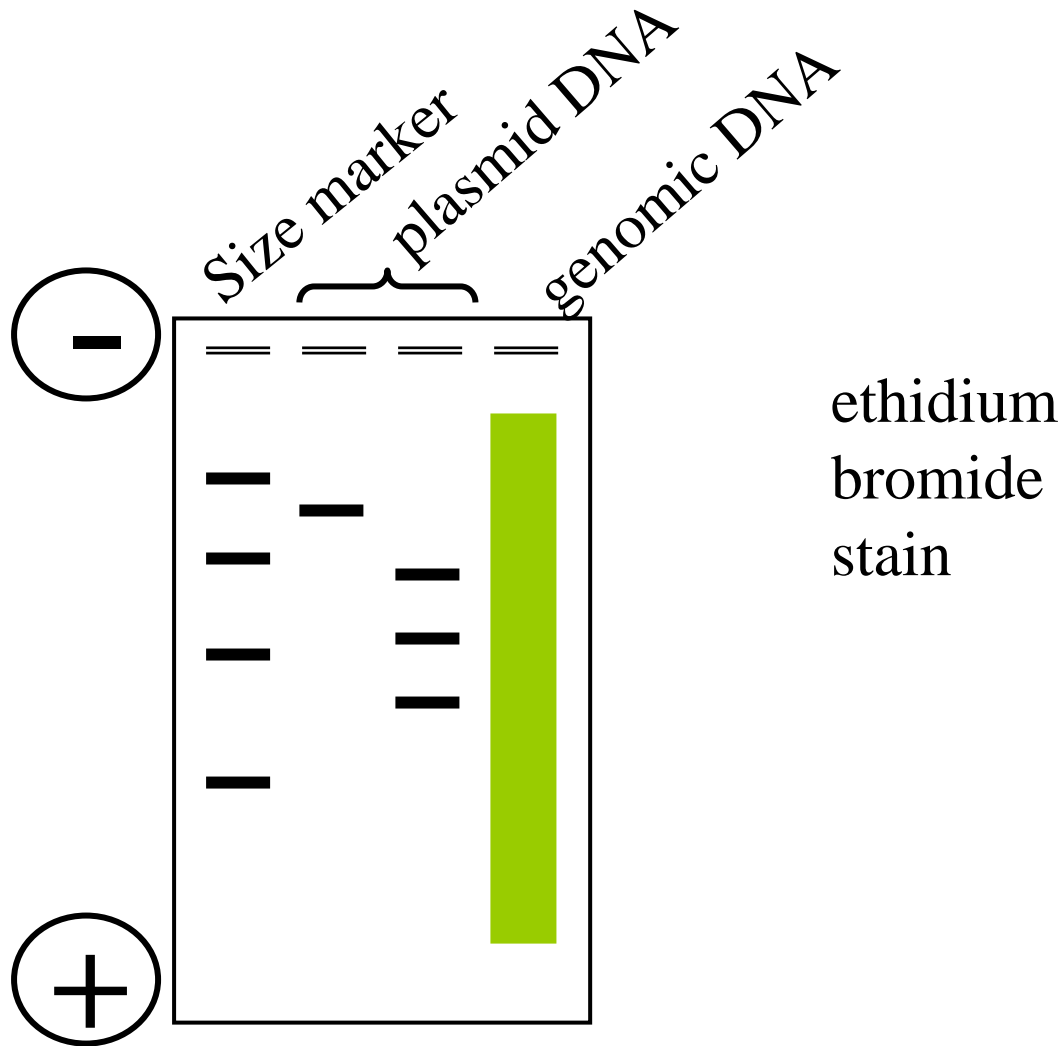


Stains and DNA intercalating agents can be used to visualize DNA

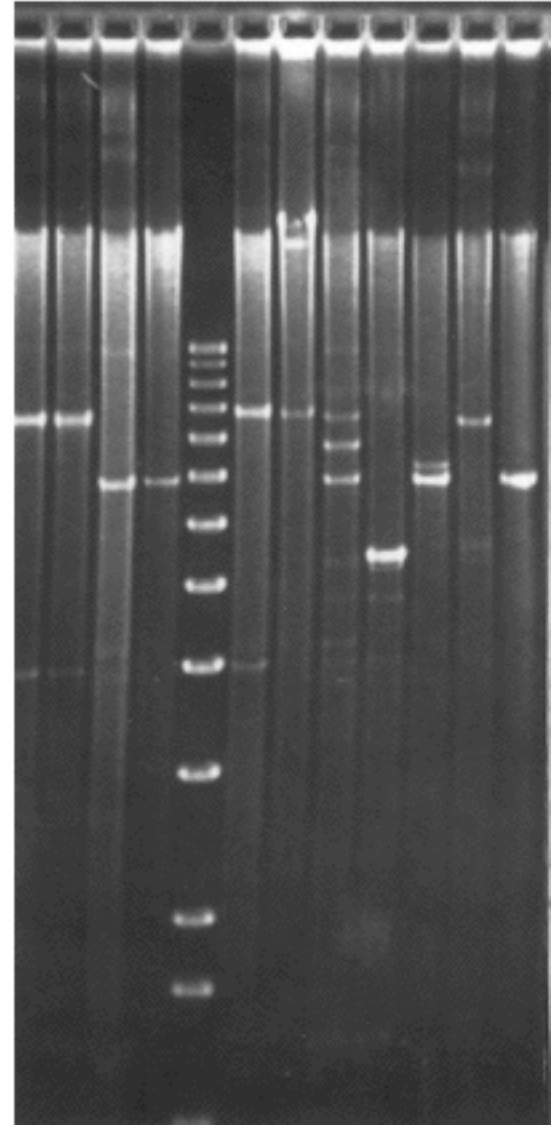


Gel electrophoresis

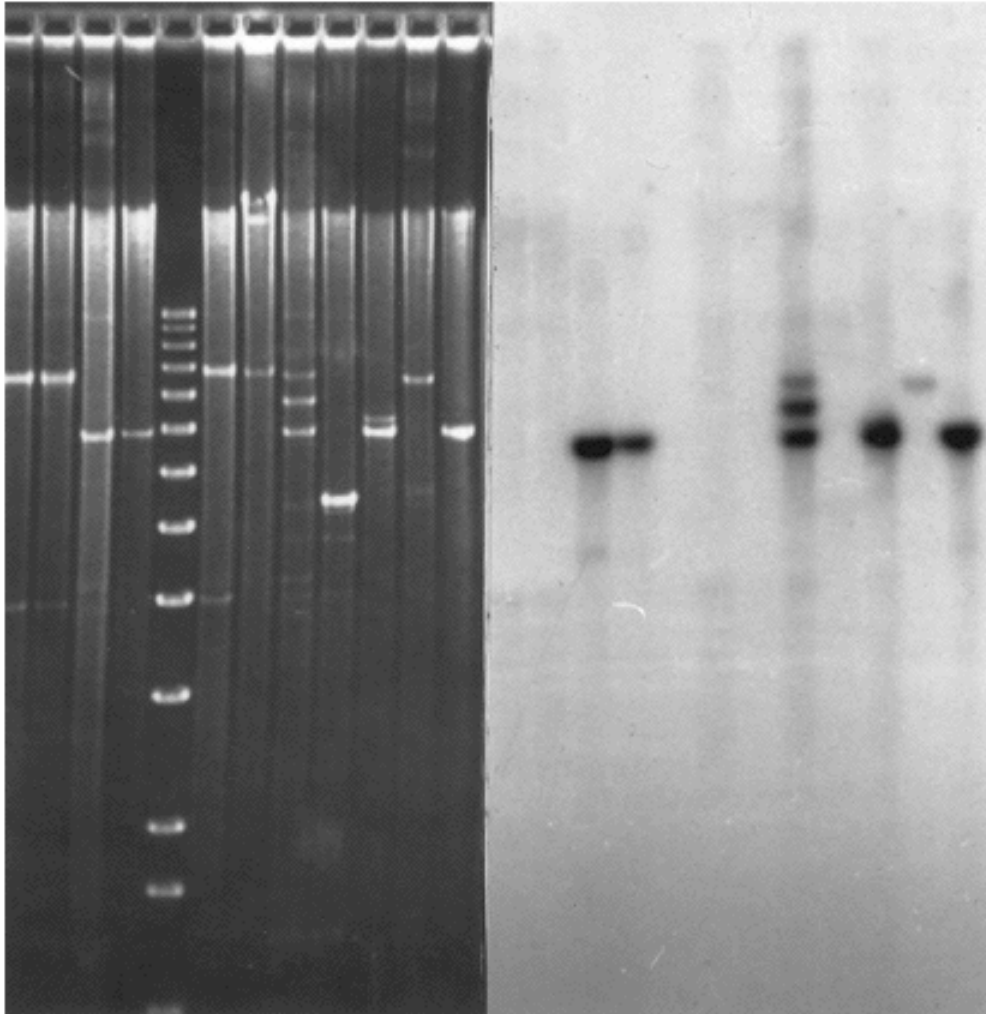
Stains and DNA intercalating agents can be used to visualize DNA



Gel electrophoresis



A **Southern blot** uses nucleic acid hybridization to identify DNAs.



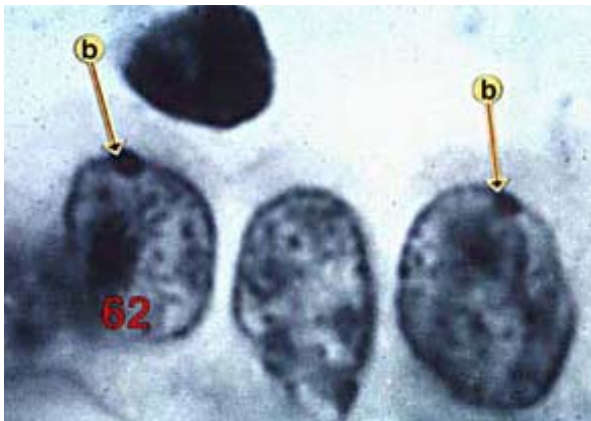
- Separate DNA on gel
- Transfer to membrane
- Hybridize with probe
- Detect probe



# Ανενεργοποίηση του X

- Το χρωμόσωμα X έχει πολλά περισσότερα γονίδια από το Y
- Τα θηλυκά άτομα στον άνθρωπο έχουν δύο X
- Ένα από τα δύο X πρέπει να ανενεργοποιηθεί για να αντισταθμιστεί η δόση των γονιδίων

Τα ανενεργά X συσπειρώνονται σε σωμάτια *Barr*



Σωμάτια Barr σε θηλυκά κύτταρα

Η ανενεργοποίηση του ενός X είναι τυχαία



Τα θηλυκά άτομα είναι μωσαϊκά

# Μετάλλαξη

- Η μετάλλαξη είναι μια αλλαγή στην αλληλουχία του DNA
- Μετάλλαξη μπορεί να συμβεί εξαιτίας:
  - Βλάβης του DNA από περιβαλλοντικούς ή χημικούς παράγοντες (π.χ. UV)
  - Γενετικών φαινομένων (π.χ. ανασυνδυασμός)

# Μετάλλαξη μιας βάσης

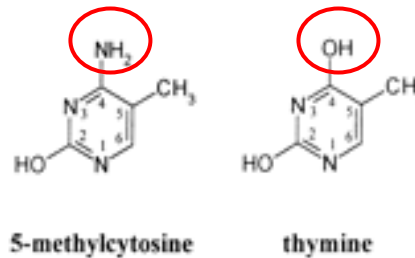
Μεταλλαγές που αλλάζουν μία μόνο βάση:

- Η ακτινοβολία UV μπορεί να προκαλέσει διμερή θυμίνης, τα οποία μπορεί να προκαλέσουν ελλείψεις μιας βάσης κατά την αντιγραφή

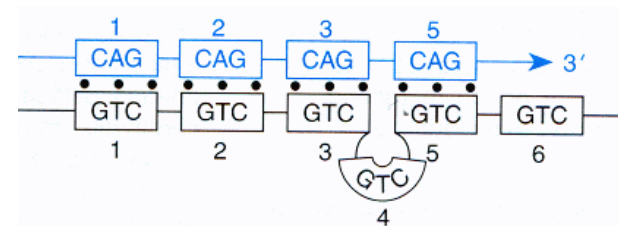


Helix containing thymine dimer

- Οι μεθυλιωμένες κυτοσίνες μπορούν να απαμινωθούν σε θυμίνες



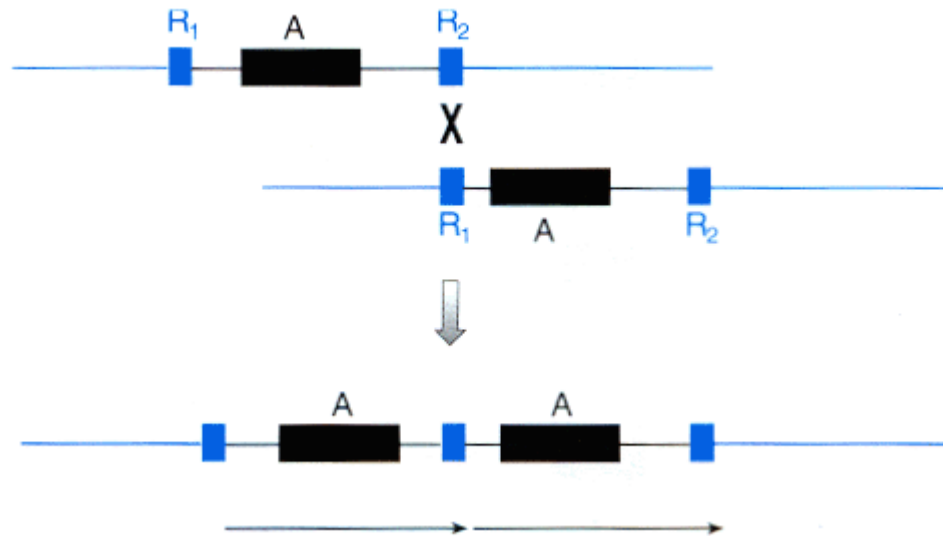
- Οι επαναλαμβανόμενες αλληλουχίες μπορεί να προκαλέσουν ελλείψεις ή ενθέσεις (deletions – insertions)



# Μετάλλαξη σε γονιδιακό επίπεδο

Αλλαγές που επηρεάζουν ένα ολόκληρο γονίδιο:

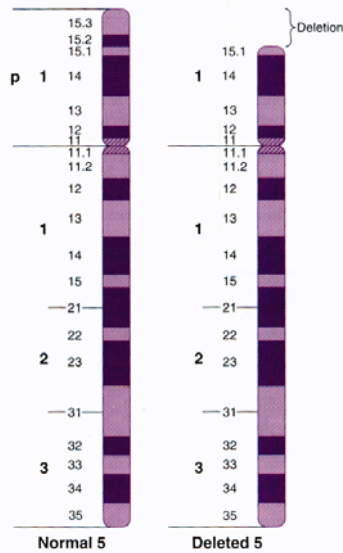
- Διπλασιασμός γονιδίων μπορεί να προκύψει από άνισο επιχiasμό (άνιση ανταλλαγή DNA ανάμεσα στα χρωμοσώματα)



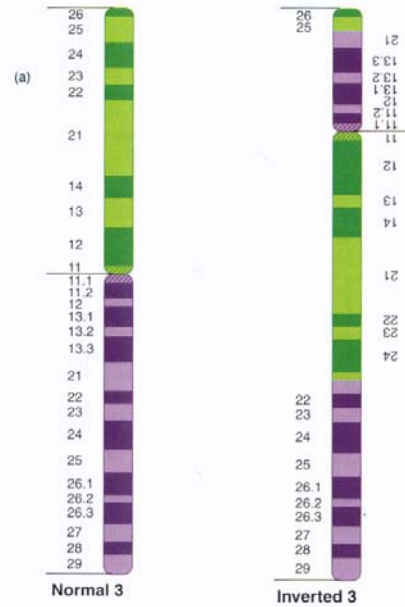


# Μετάλλαξη σε επίπεδο χρωμοσωμάτων

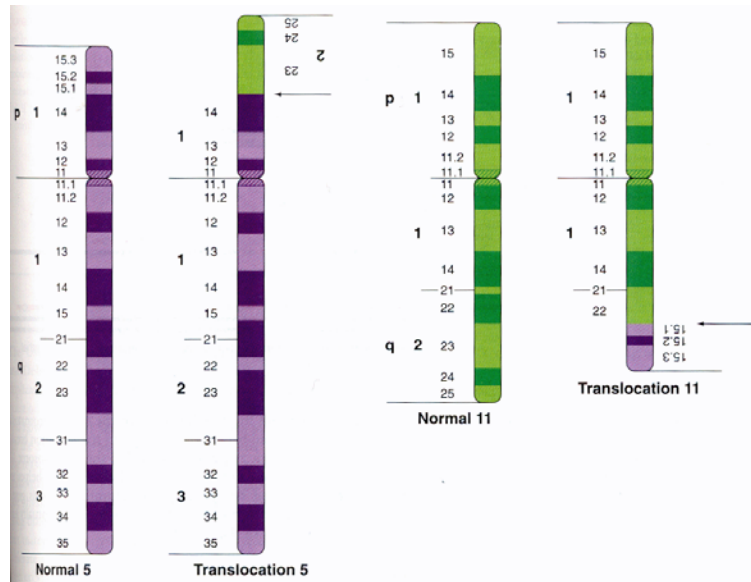
Αλλαγές που επηρεάζουν ένα τμήμα ή ένα ολόκληρο χρωμόσωμα:



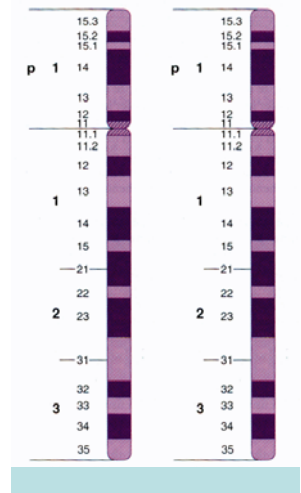
Deletion



Inversion



Translocation



Copy number changes

# Φαινότυπος και γονότυπος

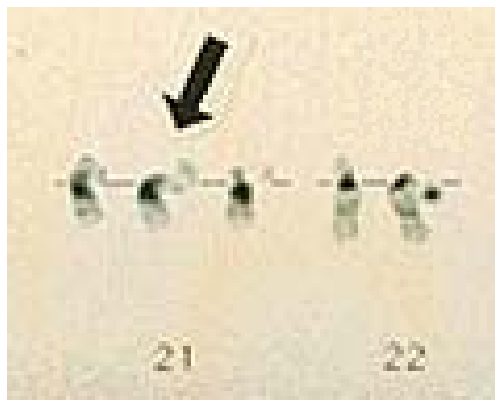
- **Φαινότυπος** = η εμφάνιση ενός οργανισμού (τα χαρακτηριστικά που εκφράζονται)
- **Γονότυπος** = Η γενετική σύσταση ενός οργανισμού η οποία συμμετέχει στη δημιουργία ενός φαινότυπου...

# Παθογόνες μεταλλάξεις

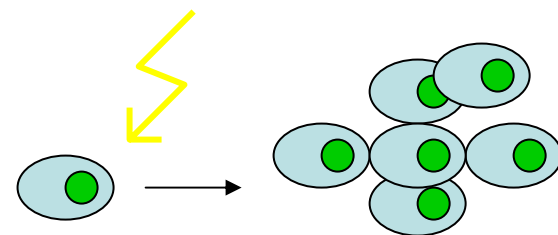
Οι μεταλλάξεις μπορεί να προκαλέσουν νοσήματα:



Η αλλαγή ενός αμινοξέος  
στην αιμοσφαιρίνη  
προκαλεί  
δρεπανοκυτταρική αναιμία



Το σύνδρομο Down  
προκαλείται από ένα  
επιπλέον αντίγραφο  
του χρωμοσώματος 21

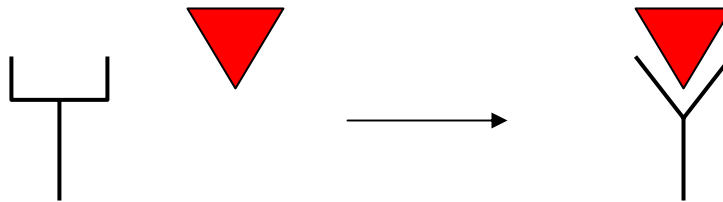


Ο καρκίνος εμφανίζεται όταν  
λόγω μεταλλάξεων τα κύτταρα  
διαίρονται ανεξέλεγκτα

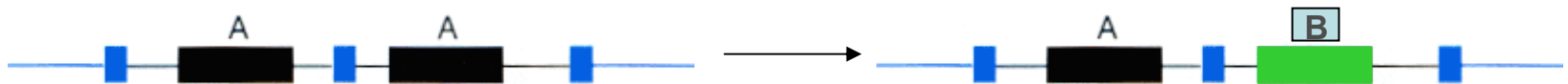
# Ωφέλιμες μεταλλάξεις

Οι αλλαγές του DNA μπορεί να είναι ωφέλιμες:

- Αλλαγές στην αλληλουχία του DNA στα μόρια που αναγνωρίζουν βακτήρια μπορεί να προστατεύουν από ασθένειες



- Ένα διπλασιασμένο γονίδιο μπορεί να εξελιχθεί σε ένα νέο γονίδιο



# Μετάλλαξη και εξέλιξη

Η μετάλλαξη δεν είναι πάντα κακή!

- Χωρίς μετάλλαξη

- > ένας πληθυσμός δεν μπορεί να αλλάξει και να προσαρμοστεί σε καινούριες συνθήκες

- Τυχαίες αλλαγές του DNA

- > πλεονεκτικές αλλαγές στον φαινότυπο

- > φυσική επιλογή

- > εξέλιξη ενός πληθυσμού

# Πολυμορφισμός = ποικιλότητα

- Η παρουσία φυσιολογικών παραλλαγών του DNA (variation) σε έναν πληθυσμό οργανισμών



# Γενετική πληθυσμών

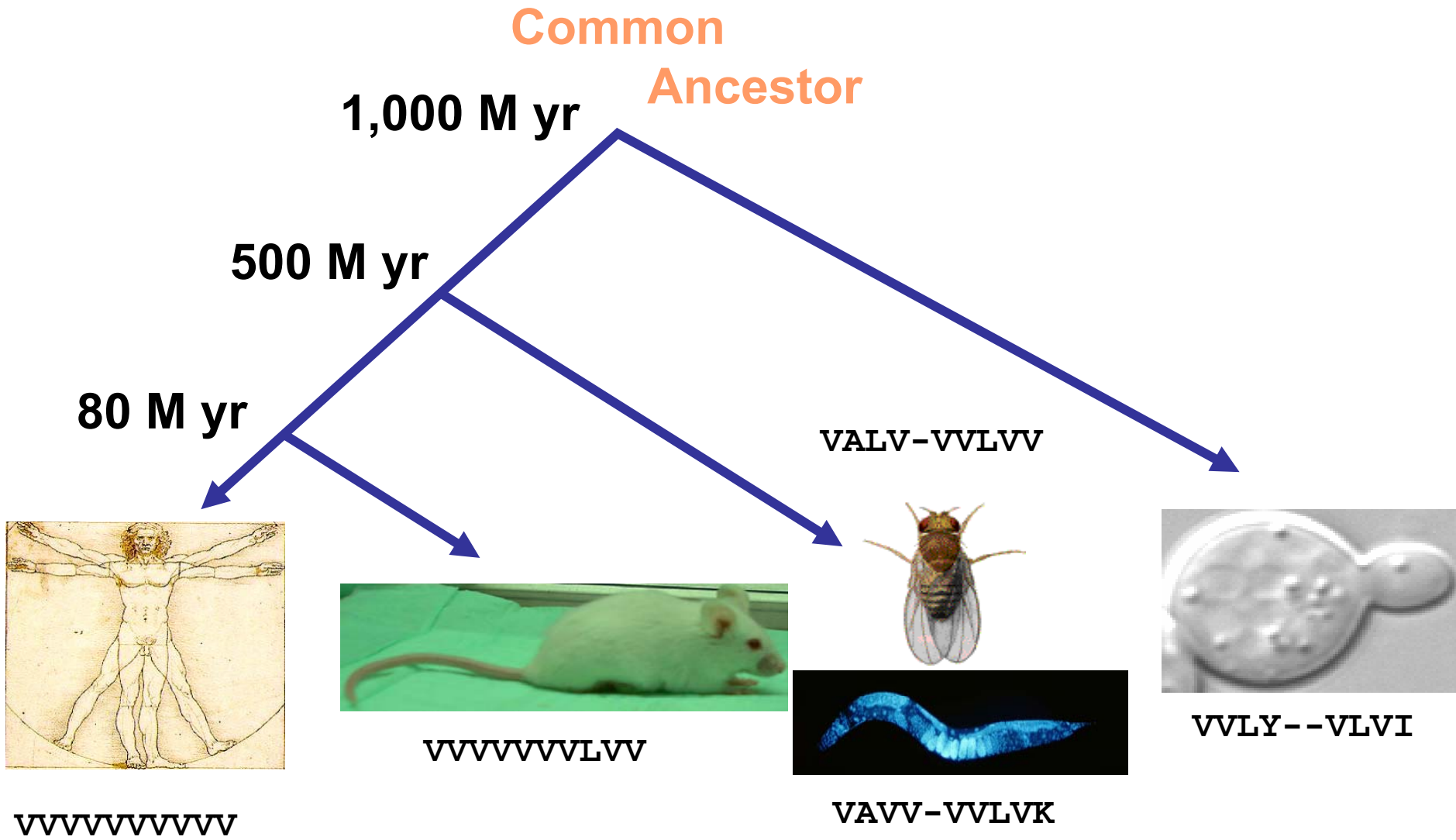
- Ποιο επίπεδο ποικιλότητας παρατηρείται στους πληθυσμούς?
- Πώς εξελίσσονται οι οργανισμοί και οι πληθυσμοί?
- Πως μεταβάλλονται οι συχνότητες των αλληλομόρφων με το χρόνο?
- Πώς μπορεί να εξηγηθεί η μεταβολή στις συχνότητες των αλληλομόρφων?

# Οι δυνάμεις της εξέλιξης

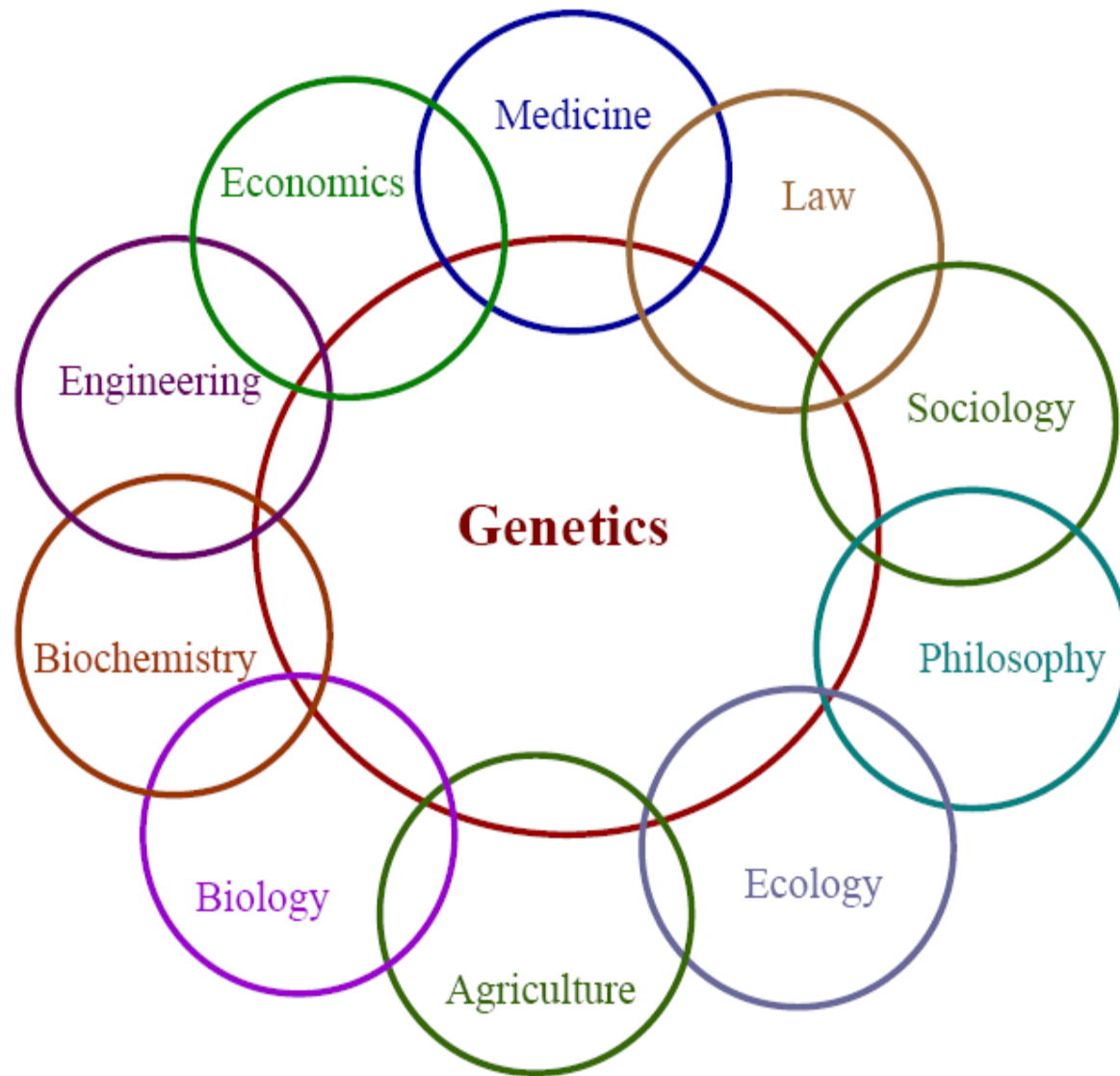
- Μετάλλαξη: κληρονομούμενες αλλαγές στο γενετικό υλικό
- Ανασυνδυασμός: ανταλλαγή γενετικού υλικού
- Επιλογή: υπερίσχυση πλεονεκτικών συνδυασμών γονιδίων
- Τυχαία γεγονότα!



# Comparative sequence analysis



Sequence similarity  $\approx$  Functional similarity



Επίδραση της Γενετικής σε πολλαπλούς χώρους της ανθρώπινης δραστηριότητας

# Ιστορία της Γενετικής

Η εφαρμογή της Γενετικής συμπίπτει σχεδόν με την εμφάνιση του ανθρώπου

Επιλογή φυτών για καλύτερη παραγωγή προϊόντων

- Κτηνοτροφία
- Εξημέρωση ζώων – (π.χ. ράτσες σκυλιών)



## Αριστοτέλης, 4<sup>ος</sup> αιώνας π.Χ.

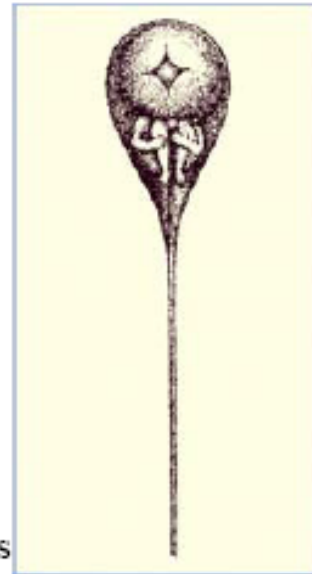
- Ο πρώτος που περιέγραψε τη δημιουργία ενός νέου ατόμου από τη συνένωση άνδρα και γυναίκας
- (το έμβρυο σχηματίζεται όταν το αίμα του άνδρα θερμαίνει το αίμα της εμμηνόρυσης της γυναίκας)
- Πρότεινε την πιθανότητα της επιγένεσης έναντι του προσχηματισμού

## Επιγένεση

Ο οργανισμός δεν είναι σχηματισμένος αρχικά στο γονιμοποιημένο αυγό αλλά σχηματίζεται μετά από πολύπλοκες αλλαγές, μέσα από τις διαδικασίες της ανάπτυξης και της εμβρυογένεσης,

## Προσχηματισμός

Προϋπάρχει ένα μικρό πλήρες ον το οποίο απλά αυξάνεται σε μέγεθος.



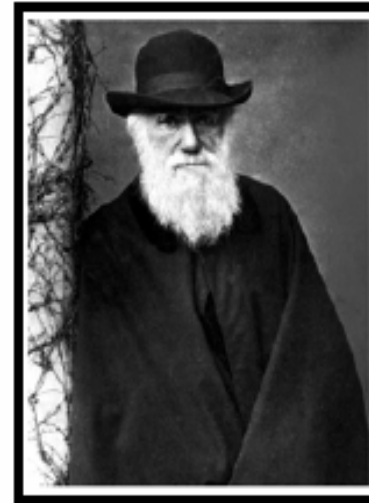
homunculus

Hartsoeker 1694

Άλλα η Γενετική έγινε αρχικά γνωστή με τον Δαρβίνο (1809-1882)

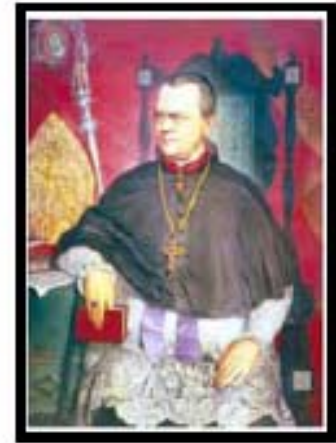
-Δημοσιεύσε την «προέλευση των ειδών» (Origin of species, 1859) μια από τις πιο σημαντικές εργασίες που δημοσιεύτηκαν ποτέ

-Δεν είχε βέβαια ιδέα, πώς κληρονομούνταν οι αλλαγές από τους γονείς στους απογόνους τους



## Mendel (1822-1884)

- Μελέτησε την κληρονομικότητα στα μπιζέλια – σχεδίασε τα πρώτα πειράματα γενετικής
- πρότεινε ότι οι γενετικοί παράγοντες κληρονομούνται με στατιστικά προβλέψιμο τρόπο
- Η δουλειά του δεν αναγνωρίστηκε μέχρι τα 1900, όταν «ξανα-ανακαλύφθηκαν» οι νόμοι του Mendel




## Άρχές του 20<sup>ου</sup> αιώνα

- Ανακαλύπτονται τα χρωμοσώματα
- Ο T.H. Morgan παίρνει Nobel για τη χρωμοσωμική θεωρία της κληρονομικότητας (1933)
- Γεννιέται η σύγχρονη επιστήμη της Γενετικής




## Detailed Timeline of the History of Genetics



1858 **Charles Darwin/Alfred Russel Wallace** Joint announcement of the theory of natural selection-that members of a population who are better adapted to the environment survive and pass on their traits.

1859 **Charles Darwin** Published *The Origin of Species*.




1866 **Gregor Mendel** Published the results of his investigations of the inheritance of "factors" in pea plants.




1900 **Carl Correns Hugo de Vries Erich von Tschermak** Mendel's principles were independently discovered and verified, marking the beginning of modern genetics.






1909 **Wilhelm Johannsen** coined the terms '**gene**' to describe the carrier of heredity; '**genotype**' to describe the genetic constitution of an organism; and '**phenotype**' to describe the actual organism.




1910 **Thomas Hunt Morgan** Proposed a theory of sex-linked inheritance for the first mutation discovered in the fruit fly, *Drosophila*, = white eye. This was followed by the gene theory, including the principle of linkage.

1927 **Hermann J. Muller** Used X-rays to cause artificial gene mutations in *Drosophila*.



1928 **Fred Griffith** Proposed that some unknown "principle" had transformed the harmless R strain of *Diplococcus* to the virulent S strain.


1931 **Harriet B. Creighton, Barbara McClintock** Demonstrated the cytological proof for crossing-over in maize.



1944 **Oswald Avery, Colin MacLeod, Maclyn McCarty** Reported that they had purified the transforming principle in Griffith's experiment and that it was DNA.


late 1940s **Barbara McClintock** Developed the hypothesis of transposable elements to explain colour variations in corn.

1950 **Erwin Chargaff** Discovered a one-to-one ratio of adenine to thymine and guanine to cytosine in DNA samples from a variety of organisms.




1951 **Rosalind Franklin** Obtained sharp X-ray diffraction photographs of DNA.

1952 **Martha Chase, Alfred Hershey** Used phages in which the protein was labeled with  $^{35}\text{S}$  and the DNA with  $^{32}\text{P}$  for the final proof that DNA is the molecule of heredity.




1953 **Francis Crick, James Watson** Solved the three-dimensional structure of the DNA molecule.

1958 **Matthew Meselson, Frank Stahl** Used isotopes of nitrogen to prove the semi-conservative replication of DNA.




1966 **Marshall Nirenberg, H. Gobind Khorana** Led teams that cracked the genetic code- that triplet mRNA codons specify each of the twenty amino acids.

1970 **Hamilton Smith, Kent Wilcox** Isolated the first restriction enzyme, HindII, that could cut DNA molecules within specific recognition sites. {beginnings of molecular biology}




1972 **Paul Berg, Herb Boyer** Produced the first recombinant DNA molecules.




1973 **Joseph Sambrook** Led the team at Cold Spring Harbor Laboratory that refined DNA electrophoresis by using agarose gel and staining with ethidium bromide.

1973 **Annie Chang, Stanley Cohen** Showed that a recombinant DNA molecule can be maintained and replicated in E. coli.



1975 International meeting at Asilomar, California urged the adoption of guidelines regulating recombinant DNA experimentation. (**first time people started to worry about the potential dangers of this technology**)




1977 **Fred Sanger** Developed the chain termination (dideoxy) method for sequencing DNA.


1977 The first genetic engineering company (Genentech) is founded, using recombinant DNA methods to make medically important drugs.

1978 Somatostatin became the first human hormone produced using recombinant DNA technology.

1981 Three independent research teams announced the discovery of human oncogenes (cancer genes).




1985 **Kary B. Mullis** Published a paper describing the polymerase chain reaction (PCR), the most sensitive assay for DNA yet devised.




1988 The Human Genome Project began with the goal of determining the entire sequence of DNA composing human chromosomes.

1989 **Alec Jeffreys** Coined the term DNA fingerprinting and was the first to use DNA polymorphisms in paternity, immigration, and murder cases.


1990 First gene replacement therapy-T cells of a four-year old girl were exposed outside of her body to retroviruses containing an RNA copy of a normal ADA gene. This allowed her immune system to begin functioning.



1993 FlavrSavr tomatoes, genetically engineered for longer shelf life, were marketed.



1997 Dolly cloned



2003 Human genome sequencing completed (2 years ahead of schedule)

# Human Genome Project

Σκοπός:

Προσδιορισμός της αλληλουχίας του ανθρώπινου γονιδιώματος.

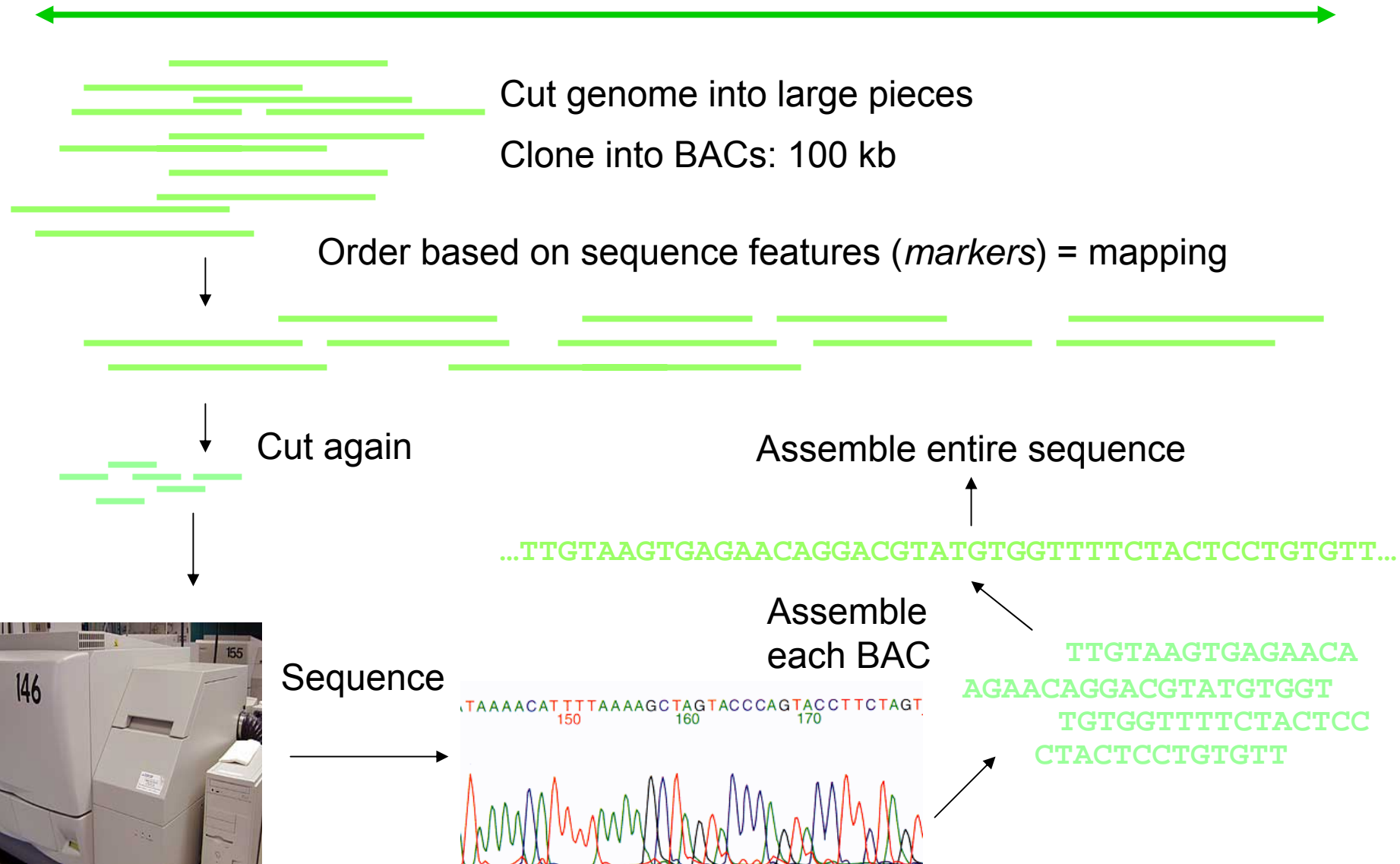
Πρόβλημα:

Το ανθρώπινο γονιδίωμα είναι πολύ μεγάλο!

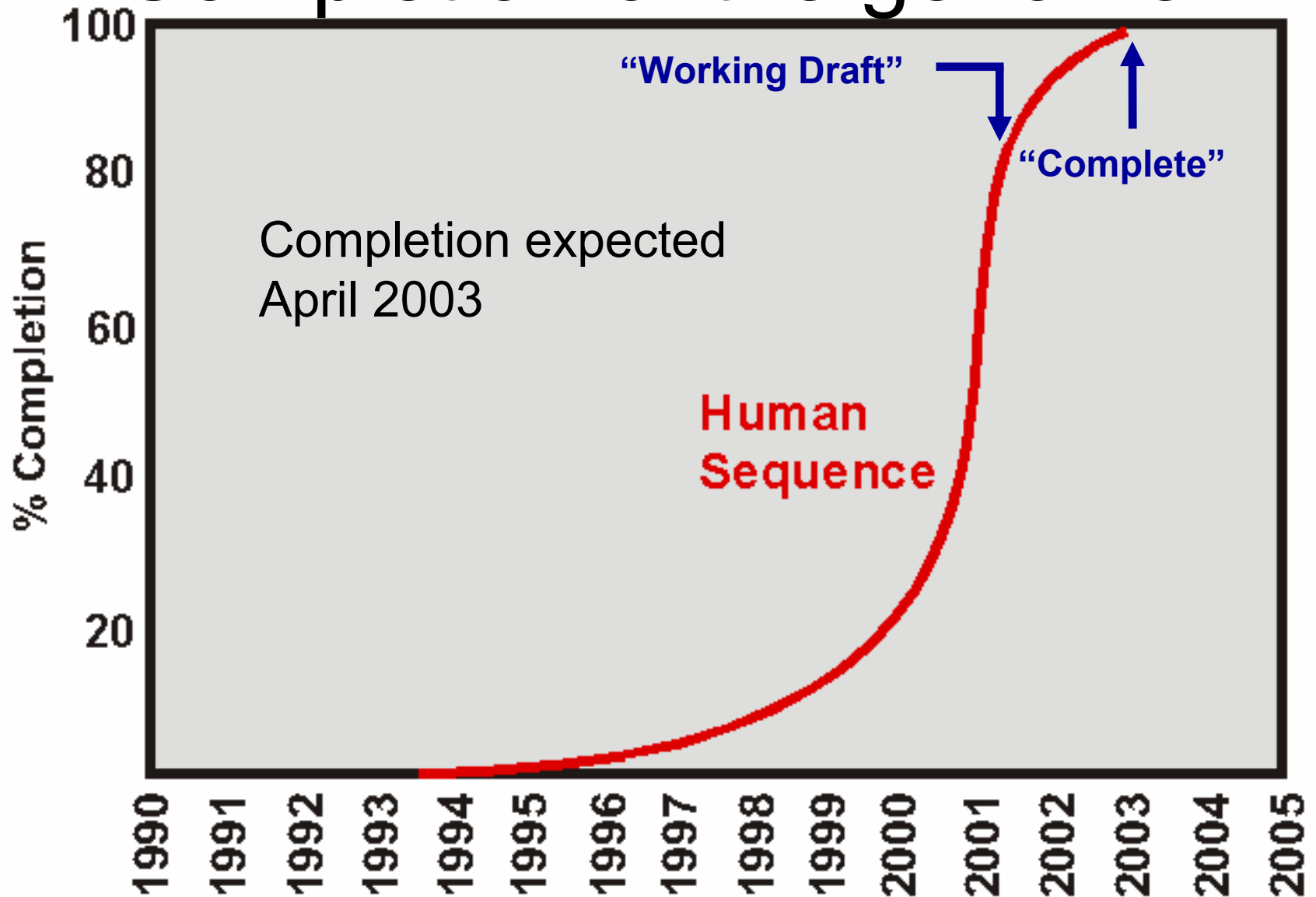
3 δισεκατομμύρια βάσεις

# Genome Sequencing

Genome: 3 Gb



# Completion of the genome







# Γονιδιωματική και ανθρώπινο γονιδίωμα

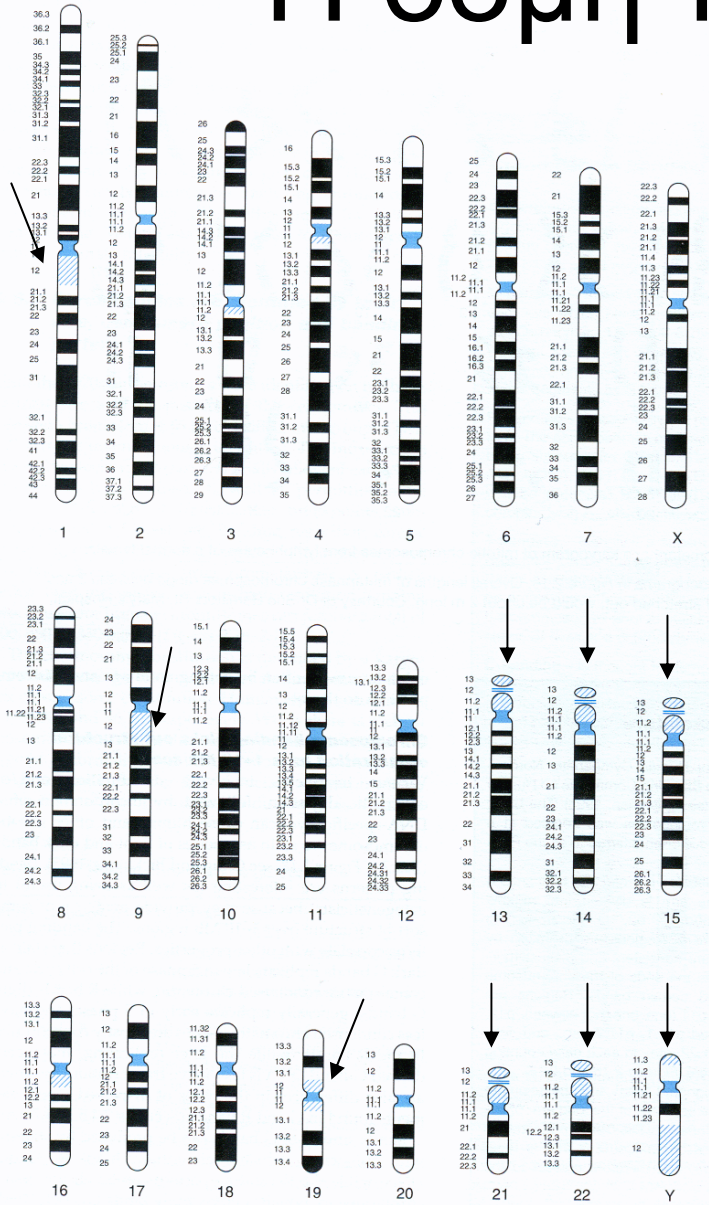
Γενετική: μελέτη στο επίπεδο μεμονωμένων γονιδίων

- Τι λειτουργία έχει ένα γονίδιο?
- Πότε εκφράζεται?
- Με τι αλληλεπιδρά?
- Etc.

Γονιδιωματική: Γενετική στο επίπεδο του γονιδιώματος

- Ποιά είναι η δομή του γονιδιώματος?
- Σε πόσα αντίγραφα εμφανίζεται το κάθε γονίδιο?
- Πότε εκφράζεται τα διάφορα γονίδια?
- Τι λειτουργία έχουν και πως αλληλεπιδρούν μεταξύ τους?
- Τι ομοιότητες έχουν τα γονίδια ενός οργανισμού με έναν άλλο?
- Etc.

# Η δομή του γονιδιώματος



- 3 GB

- ~50% επαναλαμβανόμενες αλληλουχίες

- Μόνο 3% κωδικοποιεί πρωτεΐνες!

# Model organisms

Sequenced / in progress:



**Human**  
3,000,000,000  
base pairs



**Mouse**  
3,000,000,000  
base pairs

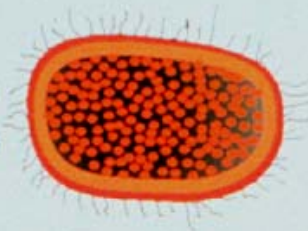


**Round Worm**  
100,000,000  
base pairs



**Fruit Fly**  
160,000,000  
base pairs

**E. coli**  
5,000,000  
base pairs



**Yeast**  
12,500,000  
base pairs

# Μοντέλα – όχι μόνο ο άνθρωπος...

- Χαρακτηριστικά

- Γνωστή γενετική ιστορία
- Μικρός κύκλος ζωής – μεγάλος αριθμός απογόνων – ευκολία στην φροντίδα
- Γενετική ποικιλότητα

- Θηλαστικά

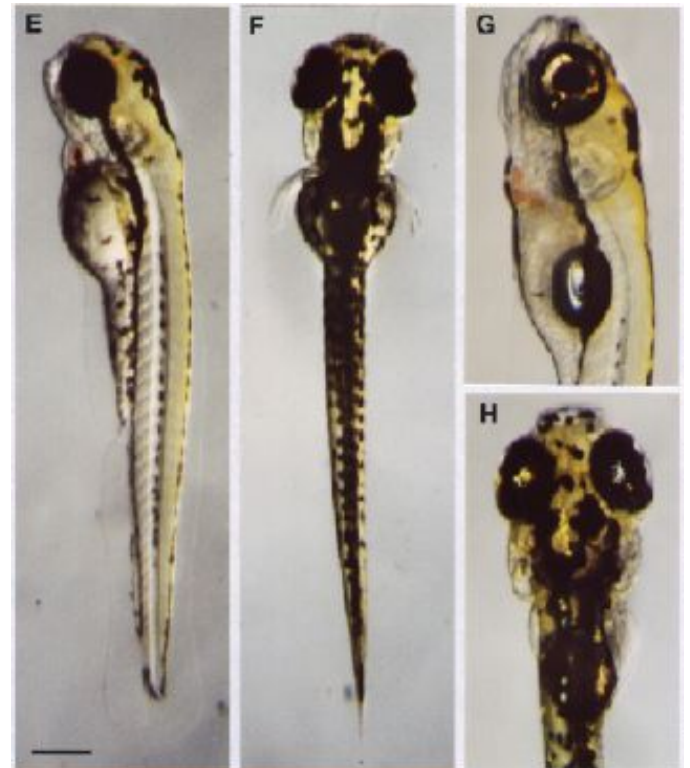
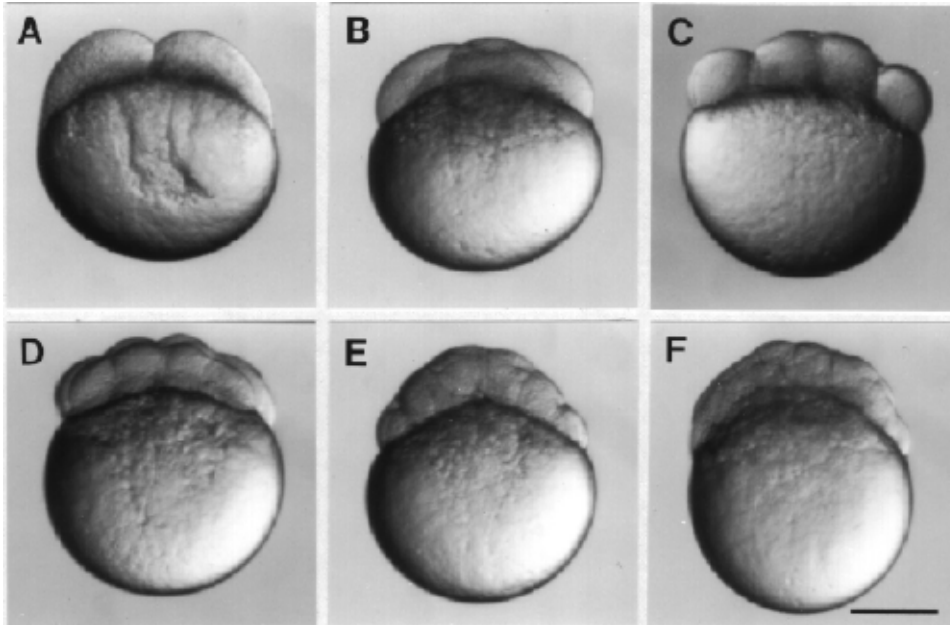
- Ποντίκι
- Αρουραίος

- Μη θηλαστικά μοντέλα

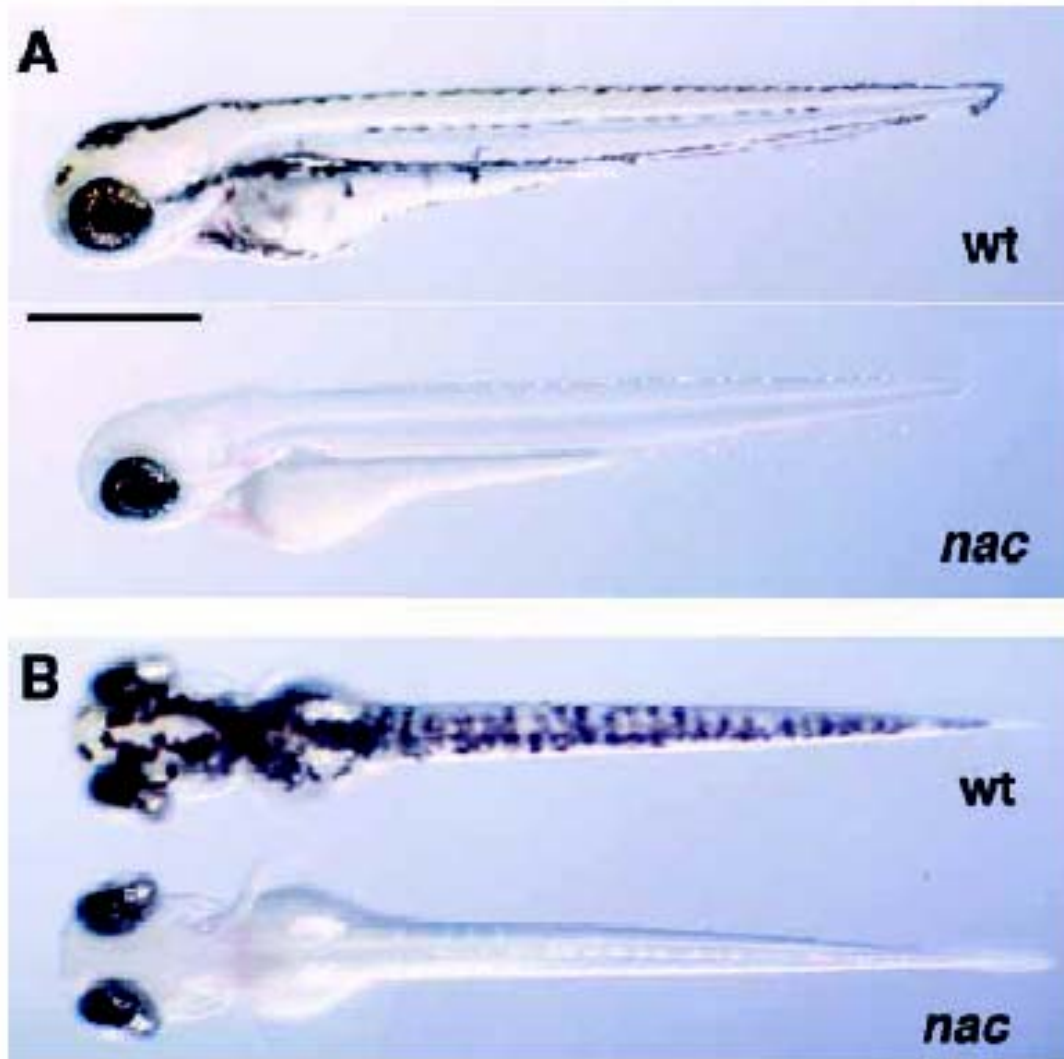
- *Saccharomyces cerevisiae* (baking yeast)
- *Drosophila melanogaster* (fruit fly)
- *Caenorhabditis elegans* (a nematode worm)
- *Danio rerio* (zebrafish)
- *Arabidopsis thaliana* (weed in mustard family)

Image source: Y. Shibata & S. Takagi

BodyFIG1B



# Nacre mutation





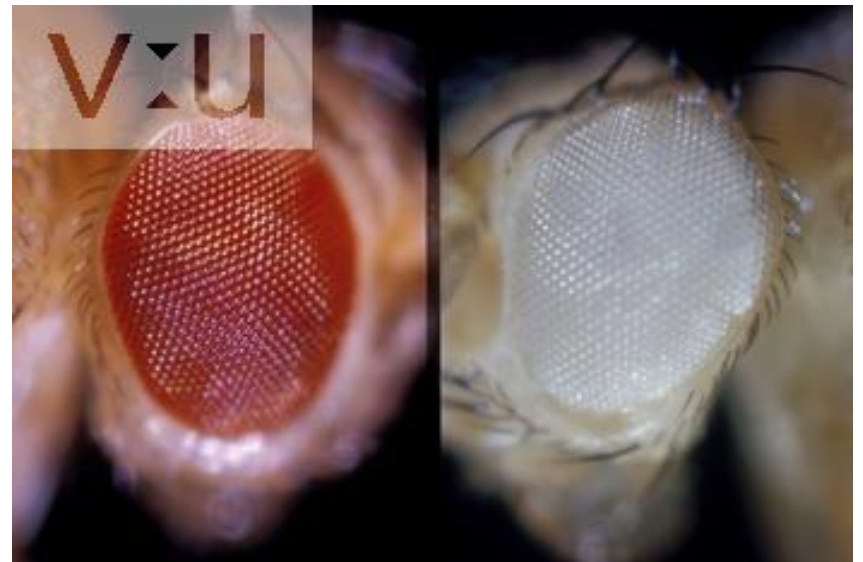
curly



ebony



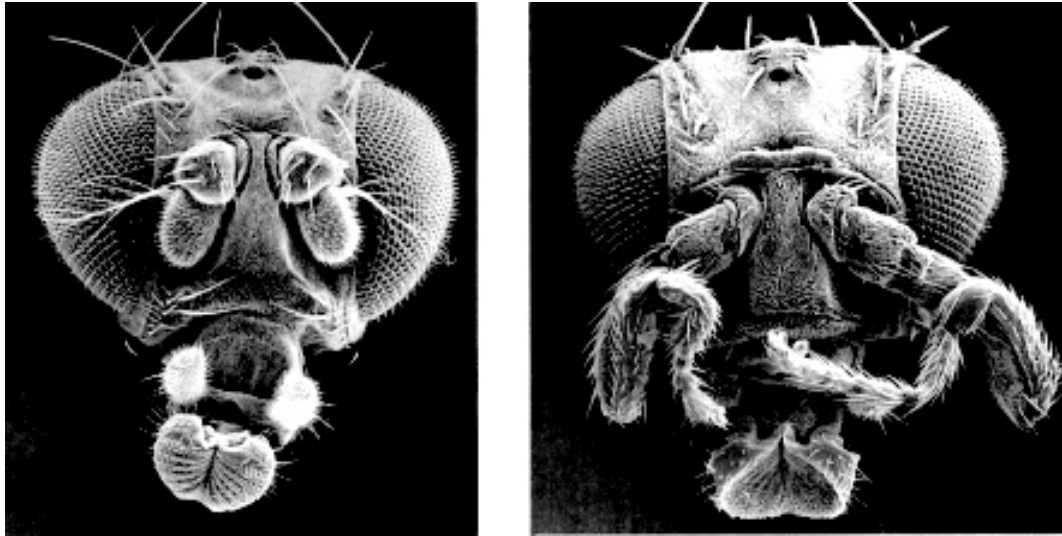
vestigial



white



**Homeotic mutations**, such as *Antennapedia*, cause a misplacement of structures. These two scanning electron micrographs show fly heads. On the left is a wildtype fly. On the right is a fly with the dominant *Antennapedia* mutation - and legs where the antennae should be!



Photographs by F. R. Turner, Indiana University  
[from ZYGOTE](#)

# ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΒΑΣΕΙΣ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

## GENETIC DATABASES:

-[www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov)

-ENTREZ – gene, nucleotide and protein sequences

-BLAST – sequence comparisons

-PUBMED – literature search

-OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) – human genes and disorders



# National Center for Biotechnology Information

National Library of Medicine National Institutes of Health

PubMed Entrez BLAST OMIM Books TaxBrowser Structure

Search  for

## SITE MAP

Guide to NCBI resources

## About NCBI

The science behind our resources. An introduction for researchers, educators and the public.

## GenBank

Sequence submission support and software

## Molecular databases

Sequences, structures and taxonomy

## Literature databases

PubMed, OMIM, Books and PubMed Central

## What does NCBI do?

Established in 1988 as a national resource for molecular biology information, NCBI creates public databases, conducts research in computational biology, develops software tools for analyzing genome data, and disseminates biomedical information - all for the better understanding of molecular processes affecting human health and disease. [More...](#)

## Hot Spots

- ▶ Cancer genome anatomy project
- ▶ Clusters of orthologous groups
- ▶ Coffee Break
- ▶ Electronic PCR
- ▶ Gene expression omnibus
- ▶ Genes and disease
- ▶ Human genome resources
- ▶ Human map viewer
- ▶ Human/mouse homology maps
- ▶ LocusLink

## Mouse Genome



**Resources:** explore tools for manipulating the mouse genome.

Try these:



Map Viewer



Sequencing Progress



Human-Mouse Homology

## Protein matches for ESTs



Display the alignment of UniGene sequences with their possible translational products using ProtEST. ProtEST uses BLAST to find matches...



OMIM ENTRY 171200 - Microsoft Internet Explorer

File Edit View Favorites Tools Help

Back Forward Stop Home Search Favorites Media Refresh Print Stop

Address <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispim?171200> Go

Links Toshiba On the Web Toshiba Support Customize Links Free Hotmail RealPlayer Windows Norton AntiVirus

[OMIM Home](#) [Search](#) [Comments](#)

## #171200 THIOUREA TASTING

*Alternative titles; symbols*

PHENYLTHIOCARBAMIDE TASTING, INCLUDED  
PTC TASTING, INCLUDED  
PROPYLTHIOURACIL TASTING, INCLUDED  
PROP TASTING, INCLUDED

### TABLE OF CONTENTS

- [TEXT](#)
- [MAPPING](#)
- [MOLECULAR GENETICS](#)
- [HISTORY](#)
- [REFERENCES](#)
- [SEE ALSO](#)
- [CONTRIBUTORS](#)
- [CREATION DATE](#)
- [EDIT HISTORY](#)
- [CLINICAL SYNOPSIS](#)

### Database Links

[MEDLINE](#) [Protein](#) [DNA](#) [Gene Map](#) [Nomenclature](#)

Internet

Start OMIM ENTRY 171200 ... Document1 - Microsoft ... 2:50 PM

NCBI BLAST Home Page - Microsoft Internet Explorer

File Edit View Favorites Tools Help

Back Search Favorites Media RealPlayer Windows Norton AntiVirus

Address http://www.ncbi.nlm.nih.gov/BLAST/ Go

Links Toshiba On the Web Toshiba Support Customize Links Free Hotmail RealPlayer Windows Norton AntiVirus

NCBI BLAST

PubMed Entrez BLAST OMIM Taxonomy Structure

### What's NEW in BLAST®

**NEW March 5th 2002:** New database linkouts from BLAST results. Results of a BLAST search will now link sequences from the BLAST results page to the NCBI LocusLink and UniGene databases. Links to additional databases coming soon

#### Nucleotide BLAST ?

- [Standard nucleotide-nucleotide BLAST \[blastn\]](#)
- [MEGABLAST](#)
- [Search for short nearly exact matches](#)

#### Protein BLAST ?

- [Standard protein-protein BLAST \[blastp\]](#)
- [PSI- and PHI-BLAST](#)
- [Search for short nearly exact matches](#)

#### Translated BLAST Searches ?

- [Nucleotide query - Protein db \[blastx\]](#)

NCBI  
SITE MAP  
BLAST info  
BLAST overview  
Frequently Asked Questions  
BLAST Program Selection Guide  
Description of BLAST Services  
Subscribe to BLAST-Announce  
New/Noteworthy  
BLAST course  
BLAST tutorial  
BLAST references  
URL API documentation

Done Internet

# References

Griffiths, A.J.F., *et al.* Introduction to Genetic Analysis. 6<sup>th</sup>/7<sup>th</sup> ed. New York: W H Freeman & Co; 1999.

Strachan, T., and Read, A.P. Human Molecular Genetics 2. New York: Wiley & Co; 1999.

The Internet ☺

## Resources

NCBI (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>): PubMed, Books, genome and sequence resources

(<http://www.genome.ucsc.edu>): Genome browsers