

Ιατρική Σχολή

Βιολογία Ι-Εργαστήριο Βιοπληροφορικής, 2025

Υπεύθυνος Εργαστηρίου: Γιάννης Δρόσος

Γονίδια για βιοπληροφορική ανάλυση στα πλαίσια της εργασίας του εργαστηρίου Βιοπληροφορικής

1. ATM
2. BRD4
3. CHD1
4. CHD3
5. CHD4
6. CHD5
7. CHD7
8. CREBBP
9. DNMT3A
10. DNMT3B
11. EP300
12. EZH2
13. KMT5B
14. MYST3
15. NSD1
16. PHF6
17. SMARCA2
18. SMARCA4
19. TAF1
20. TP53

Κάθε φοιτητής θα επιλέξει ένα από τα 20 γονίδια από τη λίστα και, από τη βάση δεδομένων OMIM (<https://www.omim.org/>), θα επιλέξει μια σημειακή μεταλλαγή που οδηγεί σε αντικατάσταση ενός αμινοξέος από ένα άλλο.

Παρακάτω φαίνεται το παράδειγμα του γονιδίου της κινάσης ATM.

Q

Options ▾

Display: ☒ Highlights

*607585

Table of Contents

Title

Gene-Phenotype Relationships

Text

Description

Cloning and Expression

Gene Structure

Mapping

Gene Function

Molecular Genetics

Genotype/Phenotype Correlations

Animal Model

History

Allelic Variants

* 607585

ATM SERINE/THREONINE KINASE; ATM

Alternative titles; symbols

ATAXIA-TELANGIECTASIA MUTATED GENE

HGNC Approved Gene Symbol: ATM

Cytogenetic location: 11q22.3 Genomic coordinates (GRCh38) : 11:108,223,067-108,369,102 (from NCBI)

Gene-Phenotype Relationships

Location	Phenotype	View Clinical Synopses	Phenotype MIM number	Inheritance	Phenotype mapping key
11q22.3	(Breast cancer, susceptibility to)		114480	AD, SM, M	3
	Ataxia-telangiectasia		208900	AR	3

Από τη λίστα στα αριστερά θα επιλέξουμε “Allelic Variants” και θα κατευθυνθούμε στο κάτω μέρος της σελίδας που περιλαμβάνει όλες τις μεταλλαγές του γονιδίου που έχουν χαρακτηριστεί ως τώρα.

Η μεταλλαγή που θα επιλέξουμε για να αναλύσουμε στην άσκηση θα πρέπει να οδηγεί σε αντικατάσταση ενός αμινοξέος από ένα άλλο, όπως αυτή που φαίνεται στην παρακάτω εικόνα όπου η Βαλίνη αντικαθίσταται από Γλυκίνη (VAL2424GLY).

Q

Options ▾

Display: ☒ Highlights

*607585

Table of Contents

Title

Gene-Phenotype Relationships

Text

Description

Cloning and Expression

Gene Structure

Mapping

Gene Function

Molecular Genetics

Genotype/Phenotype Correlations

protein showed that it retains inducible residual kinase activity. Age at onset was 17 years in one brother and 22 years in the other, with mild ataxia, ocular movement abnormalities, and identification of ocular telangiectasia. +

.0005 ATAXIA-TELANGIECTASIA VARIANT

T-CELL PROLYMPHOCYTIC LEUKEMIA, SOMATIC, INCLUDED

BREAST CANCER, SUSCEPTIBILITY TO, INCLUDED

ATM, VAL2424GLY rs28904921 RCV000003159...

McConville et al. (1996) reported a 7271T-G point mutation in the ATM gene in patients from 2 families with a mild form of ataxia-telangiectasia ('variant') (AT; 208900). The transversion results in a val2424-to-gly (V2424G) substitution. They also reported another point mutation (F2827C; 607585.0006). The authors noted that point mutations are uncommon in AT. +

Αντίθετα, η μεταλλαγή που εικονίζεται παρακάτω δεν είναι κατάλληλη για ανάλυση στα πλαίσια της άσκησης γιατί οδηγεί σε εμφάνιση πρόωρου κωδικονίου λήξης (SER1512DEL) και τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης (DEL=Deleterious mutation).

ATM

Q

Options ▾

Display: ☒ Highlights

*607585

Table of Contents

Title

Gene-Phenotype Relationships

Text

Description

Cloning and Expression

Gene Structure

Mapping

Gene Function

Molecular Genetics

Genotype/Phenotype Correlations

Animal Model

History

Allelic Variants

The article by [Kaidi and Jackson \(2013\)](#) was retracted because the authors could not confirm the results in some of the figures. [+](#)

▼ ALLELIC VARIANTS (33 Selected Examples):

Table View ClinVar

.0001 ATAXIA-TELANGIECTASIA, COMPLEMENTATION GROUP A

ATM, 3-BP DEL

SER1512DEL

rs786203976 ▾

RCV000003154...

In a Dutch family (AT3NG) in which ataxia-telangiectasia of complementation group A was observed (ATA; 208900), [Savitsky et al. \(1995\)](#) found compound heterozygosity for mutations in the ATM gene. One allele showed deletion of 3 bp, resulting in loss of serine-1512. [+](#)

.0002 ATAXIA-TELANGIECTASIA, COMPLEMENTATION GROUP E

ATM, 9-BP DEL, CODONS 1198-1200

rs587776547 ▾

RCV000003163...

In an Australian family of Irish/British ethnic extraction, [Savitsky et al. \(1995\)](#) found that 2 sibs with