

Dopo le informazioni relative al numero di identificazione, al nome e al simbolo del gene, si trova una parte di testo suddivisa in sezioni: Description, Cloning, Gene function, Molecular genetics, Animal Model, Allelic variants.

Ogni sezione é costituita da un riassunto delle informazioni contenute negli articoli inerenti all'argomento, citati in blu. Facendo click sul nome dell'autore puoi accedere alla lista dei riferimenti bibliografici completi in fondo alla pagina. Il numero in blu alla fine di ogni referenza é collegato tramite un link al riassunto del lavoro presente su PubMed.

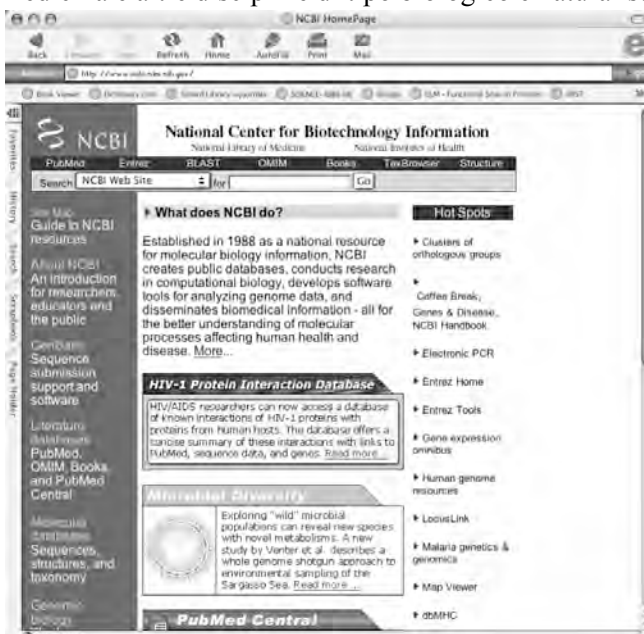
Le lampadine gialle alla fine di ogni paragrafo permettono di accedere alla lista delle referenze citate in PubMed.

Per trovare informazioni su malattie associate a mutazioni in Pax6 leggi la sezione Molecular Genetics.

## 7.4 La bancadati PubMed



PubMed é una bancadati che permette di ottenere informazioni di tipo bibliografico nel campo della medicina e altre discipline di tipo biologico e naturalistico.



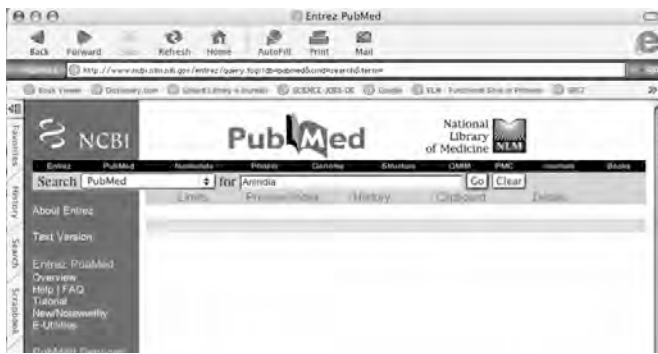
Gli editori della maggior parte delle riviste scientifiche internazionali inviano a PubMed una copia elettronica dei riferimenti bibliografici e, quasi sempre, anche del riassunto (abstract) di tutti gli articoli pubblicati in ogni numero della rivista. Inoltre, alcuni editori mettono a disposizione in rete anche il testo completo al quale PubMed permette l'accesso tramite un link. L'accesso al testo completo degli articoli può essere gratuito o a pagamento a seconda della casa editrice.

Il database contiene i riferimenti bibliografici a partire dagli anni '50 e viene aggiornato giornalmente. A metà del 2004 contiene circa 14 milioni di riferimenti bibliografici. Gli articoli provengono da riviste scientifiche di tutto il mondo ma la maggior parte delle voci sono in lingua inglese o hanno almeno il riassunto in inglese.

PubMed, come OMIM, é un servizio che é stato creato e viene mantenuto a cura del National Center

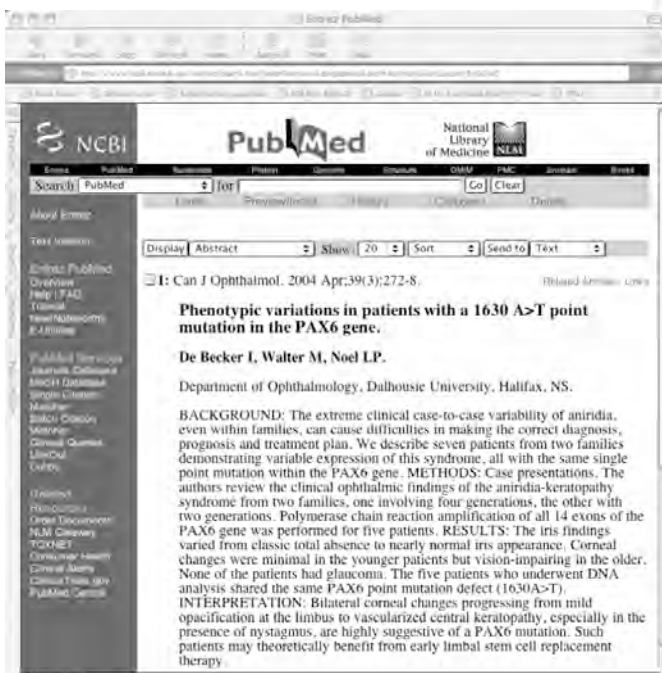
for Biotechnology Information (NCBI). É possibile accedere a PubMed dal sito NCBI (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>).

Per aprire PubMed fai click sulla parola PubMed in bianco a sinistra sotto il logo NCBI.



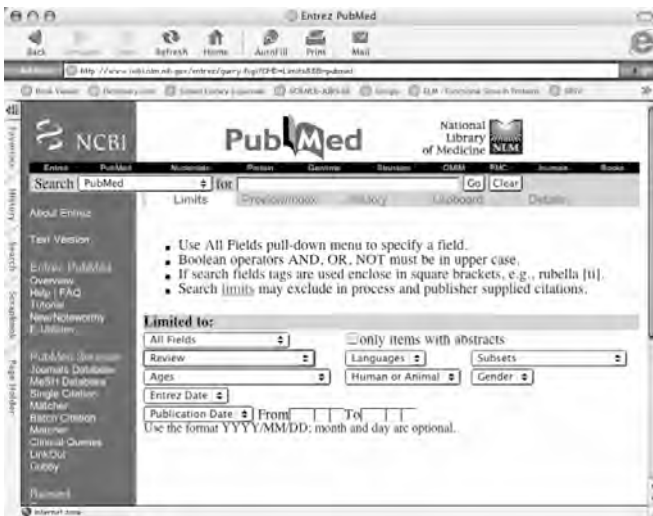
Per richiamare informazioni su un argomento specifico digita una o più parole chiave nella casella “search for” e fai click sul pulsante “Go”. Il sistema cercherà le voci nel database che contengano queste parole. Come parole chiave puoi usare il nome o il simbolo di un gene o di una proteina, il nome di una malattia o altre parole in inglese che pensi possano essere utili per la tua ricerca. Per esempio digita il nome di una malattia: “aniridia”.

La pagina web che viene aperta contiene i riferimenti bibliografici di tutti gli articoli presenti nel database che soddisfano la tua ricerca. Il nome degli autori appare in blu seguito dal titolo dell'articolo, il nome della rivista e la data di pubblicazione. Facendo click sull'icona gialla a sulla sinistra puoi accedere al riassunto che ti interessa.



Il riassunto é stato scritto dagli autori stessi per comunicare in breve il contenuto del loro articolo. In questa pagina, qualora sia disponibile, puoi trovare il link al testo completo.

Poiché la maggior parte degli articoli sono molto specifici, esistono anche articoli che forniscono una rassegna sulle principali scoperte relative ad un argomento. Questo particolare tipo di articolo é detto “review”. Essi raccolgono le informazioni più aggiornate selezionando le più significative dagli articoli già pubblicati dagli stessi o da altri autori su un determinato argomento. Per limitare la tua ricerca a questo tipo di articoli torna alla pagina con la casella per la ricerca e fai click sulla parola in blu “Limits” sotto la casella per la ricerca. Apparirà la pagina seguente:



Gli articoli elencati in questa pagina sono tutte review sulla malattia aniridia

Seleziona “Review” dal menù a tendina per il tipo di pubblicazione (Publication type). È possibile anche selezionare altri limiti dai menù disponibili per condizionare la tua ricerca. Digita di nuovo la parola “aniridia” e fai click sul pulsante “Go”.



## 8. Glossario

**Abstract:** breve riassunto che illustra il contenuto di una pubblicazione.

**Accession number:** numero di serie assegnato a una sequenza nucleotidica o aminoacidica contenuta in una banca dati, utile per poterla identificare in modo univoco.

**Bioinformatica:** disciplina costituita dall'insieme degli strumenti informatici e delle loro applicazioni che sono utilizzati per ricerche di base e applicate nei diversi settori della biologia e della medicina.

**BLAST:** acronimo di Basic Local Alignment Search Tool. È un programma per la ricerca di omologie locali di sequenza. BLAST può eseguire migliaia di confronti fra sequenze in pochi minuti; perciò permette di confrontare in poco tempo una sequenza di riferimento (query) con l'intero database per ricercare tutte le sequenze simili ad essa.

**Cross reference:** accession number ad altre banche dati che contengono informazioni relative al gene o alla proteina di interesse.

**Database:** bancadati, collezione di informazioni organizzate in modo che sia possibile richiamare diversi tipi di informazione (ad esempio PagineGialle on line).

**Dominio:** una parte della sequenza proteica con una struttura indipendente e con una funzione specifica.

**E-value:** indica la probabilità statistica che l'allineamento tra due sequenze sia casuale. Più questo valore si avvicina allo zero, più è probabile che le sequenze siano simili.

**Fattore di trascrizione:** una proteina che è coinvolta nella regolazione della trascrizione di un gene.

**Homepage:** pagina di accesso di un sito WEB. Dalla homepage si possono trovare i link alle varie informazioni contenute nel sito.

**Link:** accesso diretto a diverse pagine di uno stesso sito Web o ad altri siti WEB (banchedati, referenze bibliografiche, ecc.) tramite un click del mouse su un'icona o una parola.

**Mutazione:** variazione nella sequenza nucleotidica di un gene che produce un fenotipo distinto.

**NCBI:** National Center for Biotechnology Information, Bethesda, negli USA, una fonte di informazioni in biologia molecolare. Questo centro crea e mantiene database pubblici, svolge ricerche computazionali, sviluppa programmi per analizzare i dati genomici e si occupa della diffusione di informazione biomedica.

**Omologia:** il termine si riferisce a sequenze che condividono un progenitore comune. L'omologia è un carattere qualitativo basato sulla misura oggettiva della similarità.

**Pax6:** sesto elemento della famiglia di proteine Pax (=paired box); svolge la funzione di fattore di trascrizione.

**Query:** termine inglese che corrisponde a "interrogazione". Il dato (parole chiave o sequenza) che si immette nella apposita casella (indicata con "search for" o "find" o altro) costituisce la query.

**Referenza:** insieme dei dati che identifica una pubblicazione. Di solito comprende nome degli autori, titolo, nome della rivista o del libro e numeri di pagina.

**Regioni a bassa complessità:** sequenze proteiche che generalmente non sono considerate (mascherate) dalla ricerca perché il loro allineamento avrebbe scarso significato biologico. Si tratta, per esempio di sequenze ricche di un dato amminoacido o di alcuni amminoacidi ripetuti più volte.

**Sequenza amminoacidica:** sequenza di amminoacidi che caratterizza una proteina.

**Sequenza nucleotidica:** sequenza di DNA o RNA composta appunto da nucleotidi.

**Similarità:** rappresenta un parametro quantitativo che esprime quanto una sequenza è simile ad un'altra.