

Analyse von RAD-Seq-Daten unter Berücksichtigung von Sequenzierfehlerraten und Heterozygotiewahrscheinlichkeiten

Antonie Vietor

19. Februar 2021

Technische Universität Dortmund
Fakultät für Informatik
Lehrstuhl 11
Bioinformatics for High-Throughput Technologies
<http://ls11-www.cs.tu-dortmund.de/>

In Kooperation mit:
Universität Duisburg-Essen
Genome Informatics
<http://genomeinformatics.uni-due.de/>

Aufbau von DNA und RNA

Aufbau der DNA

- besteht aus Nukleotiden
- jedes **Nukleotid** besteht aus einem Zuckermolekül (Desoxyribose), einem Phosphatrest und einer Base
- **Basen**: A (Adenin), T (Thymin), G (Guanin), C (Cytosin)
- meist **doppelsträngig**
- dient vor allem der **Informationsspeicherung** (Erbinformation)

Aufbau von DNA und RNA

Aufbau der DNA

- besteht aus Nukleotiden
- jedes **Nukleotid** besteht aus einem Zuckermolekül (Desoxyribose), einem Phosphatrest und einer Base
- **Basen**: A (Adenin), T (Thymin), G (Guanin), C (Cytosin)
- meist **doppelsträngig**
- dient vor allem der **Informationsspeicherung** (Erbinformation)

Unterschiede im Aufbau der RNA

- **Nukleotide**: das Zuckermolekül ist Ribose
- **Basen**: Uracil (U) statt Thymin
- meist **einzelsträngig**
- viele Funktionen, dient unter anderem der **Informationsübertragung** bei der Proteinbiosynthese

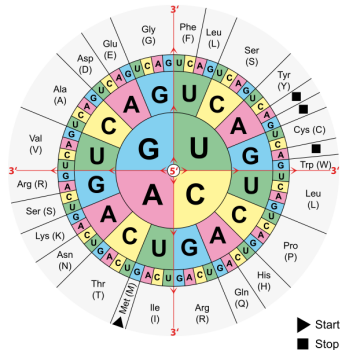
Struktur der DNA

- **Doppelhelixstruktur**
- **Komplementarität:** selektive Basenpaarung von A und T und ebenso von G und C
- **Antiparallelität:** in der Doppelhelix sind die beiden DNA-Stränge gegenläufig zu einander
- **Gene:** Wechsel von codierenden (Exons) und nicht-codierenden Abschnitten (Introns)
- zwischen den Genen nicht-codierende Bereiche, z.T. mit regulatorischen Funktionen
- ca. 98 % der DNA sind nicht-codierend

Proteinbiosynthese

Genetischer Code

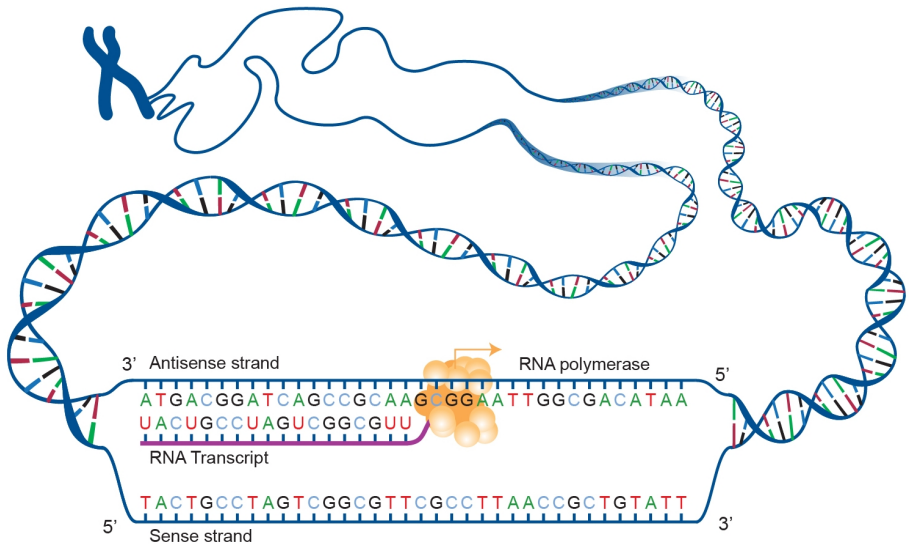
- Codierung der **DNA-Sequenz** in eine **Aminosäuresequenz**, welche die Primärstruktur der Proteine darstellt
- **Basentriplets** (Codons) codieren für i.d.R. 20 Aminosäuren sowie ein Start- und drei Stop-Codons
- **Degeneration**: mehrere Basentriplets können für die gleiche Aminosäure codieren



Bildquelle: [1]

① Transkription:

⇒ **Umschreiben** eines DNA-Abschnitts zu Arbeitskopien in Form von **mRNA** (messenger RNA)



Bildquelle: [2]

① Transkription:

⇒ **Umschreiben** eines DNA-Abschnitts zu Arbeitskopien in Form von **mRNA** (messenger RNA)

② Translation:

⇒ **Übersetzen** der Basensequenz in die Aminosäuresequenz mit Hilfe von **tRNA** (transfer RNA)

① Transkription:

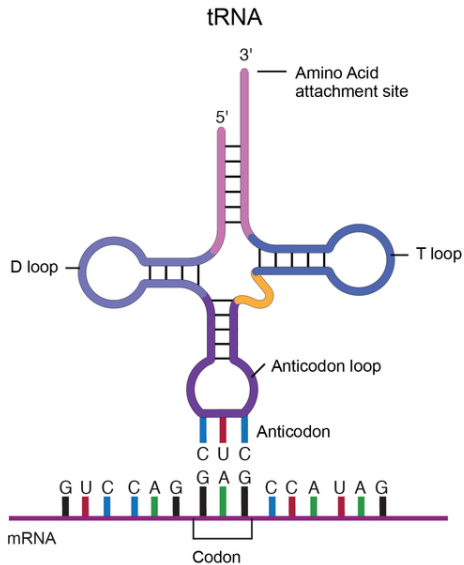
⇒ **Umschreiben** eines DNA-Abschnitts zu Arbeitskopien in Form von **mRNA** (messenger RNA)

② Translation:

⇒ **Übersetzen** der Basensequenz in die Aminosäuresequenz mit Hilfe von **tRNA** (transfer RNA)

⇒ die tRNA besitzt eine **mRNA-Bindungsstelle** bestehend aus einem Basentriplett

⇒ die tRNA trägt zudem die nach dem genetischen Code **korrespondierende Aminosäure (AS)** ihrer mRNA-Bindungsstelle



Bildquelle: [3]

① Transkription:

⇒ **Umschreiben** eines DNA-Abschnitts zu Arbeitskopien in Form von **mRNA** (messenger RNA)

② Translation:

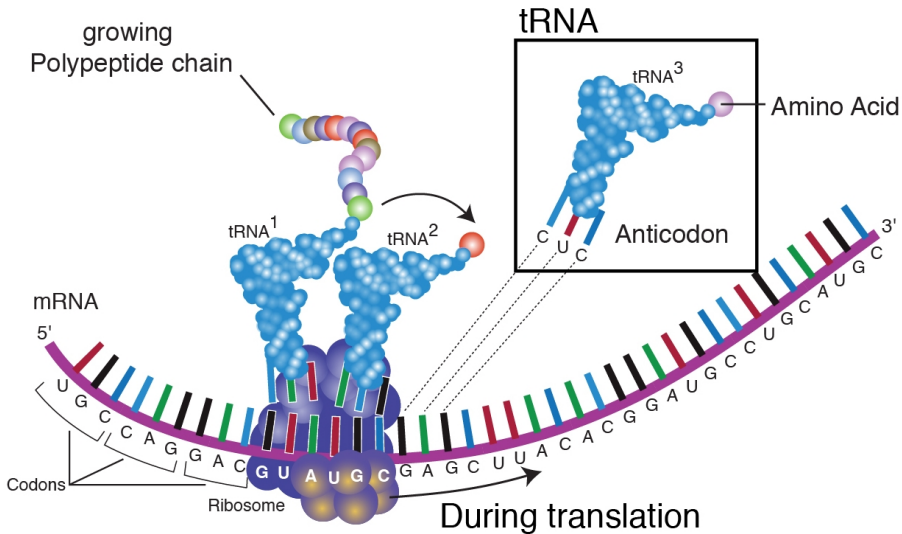
⇒ **Übersetzen** der Basensequenz in die Aminosäuresequenz mit Hilfe von **tRNA** (transfer RNA)

⇒ die tRNA besitzt eine **mRNA-Bindungsstelle** bestehend aus einem Basentriplett

⇒ die tRNA trägt zudem die nach dem genetischen Code **korrespondierende Aminosäure** (AS) ihrer mRNA-Bindungsstelle

⇒ von der Startsequenz ausgehend werden die tRNAs mit komplementärer Bindungsstelle nacheinander an die mRNA gebunden, dadurch wird ihre AS gelöst und an die AS der nachfolgenden tRNA gebunden

⇒ es entsteht eine **Aminosäuresequenz**



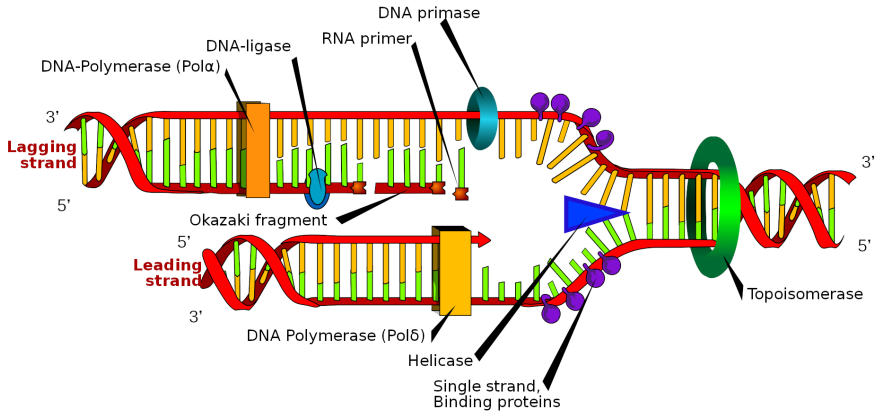
Bildquelle: [4]

Natürlicher Vorgang der **Vervielfältigung** der DNA bei der Zellteilung:

- 1 **Topoisomerasen:** die DNA wird entwunden

⇒ xxx

DNA-Replikation



Bildquelle: [5]

DNA-Replikation

Natürlicher Vorgang der **Vervielfältigung** der DNA bei der Zellteilung:

- 1 **Topoisomerasen:** die DNA wird entwunden

⇒ xxx

- 2 **xxx:**

⇒ xxx

Natürlicher Vorgang der **Vervielfältigung** der DNA bei der Zellteilung:

① **Topoisomerasen**: die DNA wird entwunden

⇒ xxx

② **xxx**:

⇒ xxx

⇒ xxx

⇒ xxx

DNA-Replikation

DNA-Replikation

Natürlicher Vorgang der **Vervielfältigung** der DNA bei der Zellteilung:

① **Topoisomerasen**: die DNA wird entwunden

⇒ xxx

② **xxx**:

⇒ xxx

⇒ xxx

⇒ xxx

⇒ xxx

⇒ xxx

Mutationen und Varianten

text

PCR und Sequenzierung

text

RAD-Sequencing

text

Problemstellung und Lösungsansatz

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

text

Bildquellen

- [1] MOUAGIP: *Aminoacids table.svg*. 2021. – source: https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Aminoacids_table.svg
- [2] MARGULIES, Elliott: *Transcription*. – source: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Transcription>
- [3] LEJA, Darryl: *Transfer RNA (tRNA)*. – source: <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/basics/noncodingdna/>
- [4] MARGULIES, Elliott: *Transfer RNA (tRNA)*. – source: <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Transfer-RNA>
- [5] RUIZ, Mariana: *DNA replication*. – source: https://commons.wikimedia.org/wiki/File:DNA_replication_en.svg