

# Modul Statistische Aspekte der Analyse molekularbiologischer und genetischer Daten

## Übungsblatt 6: GX-Analysen

Janne Pott

WS 2021/22

Sie können Ihre Lösungen zu Aufgabe 2 & 3 als PDF in Moodle hochladen (Frist: 24.01.2022).

### Aufgabe 1: Genexpressionsanalysen

Ein paar Fragen zur Genexpression (GX):

- a) Erläutern Sie die Begriffe **eQTL** und **TWAS**. Was ist das Ziel einer genomweiten eQTL Studie? Was ist der Unterschied zwischen eQTL und TWAS?
- b) Was ist der Unterschied zwischen cis und trans eQTLs? Wie sind hier die Grenzen definiert?
- c) Warum adjustiert man bei GX-Analysen häufig auf Lymphozyten und Monozyten?
- d) Wie kann man bei GX-Analysen auf technische bzw. biologische Confounder adjustieren?
- e) Skizzieren Sie den Ablauf einer eQTL-Analyse!

### Aufgabe 2: Pathway-Analysen

Die Wirkung eines Medikaments X auf die Genexpression soll untersucht werden. Dazu wird ein Genexpressionsarray mit 15397 Genen verwendet und die Expression mit bzw. ohne Medikament verglichen. Dabei wurden 1042 Gene detektiert, die unterschiedliche Expression aufweisen. Das Medikament soll den Lipidstoffwechsel beeinflussen. Aus einer Datenbank sind dazu 2793 Gene bekannt, von denen 2587 auf dem Array enthalten sind.

Wie viele signifikante Gene müssten im Lipidstoffwechsel liegen, um von einer signifikanten Anreicherung ausgehen zu können? Gehen Sie dazu von einer hypergeometrischen Verteilung aus.

### Aufgabe 3: Multiples Testen in GE-Analysen

In Tabelle 1 sind die Ergebnisse einer Assoziationsstudie von 3 Genen und 11 SNPs gegeben. Bitte führen Sie eine hierarchische Korrektur mittels Bonferroni auf beiden Stufen durch! Welche SNPs sind nach Korrektur noch signifikant assoziiert?

Table 1: Ergebnisse einer Assoziationsstudie mit 3 Genen und 11 SNPs.

Gen	SNP	p-Wert
Gen1	rs1001	0.05
Gen1	rs1002	0.04
Gen1	rs1003	0.005
Gen1	rs1004	0.4
Gen1	rs1005	0.3
Gen1	rs1006	0.8
Gen2	rs2001	0.1
Gen2	rs2002	0.2
Gen2	rs2003	0.04
Gen2	rs2004	0.0001
Gen2	rs2005	0.004
Gen2	rs2006	0.02
Gen2	rs2007	0.00005
Gen3	rs1004	0.0124
Gen3	rs1005	0.2
Gen3	rs1006	0.0025
Gen3	rs2001	0.5
Gen3	rs2002	0.00001
Gen3	rs2003	0.054

### Aufgabe 4: Interpretation von Plots

Bitte betrachten Sie die Plots und beantworten Sie folgende Fragen:

- Wie heißt der Plot?
- Aus welchen Daten wird er erzeugt?
- Wie ist dieser Plot zu interpretieren?











