

Modul Statistische Aspekte der Analyse molekularbiologischer und genetischer Daten

Übungsblatt 1: Grundlagen der Genetik

Janne Pott

WS 2021/22

Aufgabe 1: Definitionen

Definieren Sie **SNP**, **CNV** und **Chromosomen-Mutationen** und geben Sie je ein Beispiel dafür an.

Aufgabe 2: Transkription & Translation

Betrachten Sie diese DNA-Sequenz: 5' ATGCTTAAGC AGCATGCCGA GTAA 3'

- Bestimmen Sie den zugehörige **Antisense-Strang**! Aus welchen der beiden Sequenzen kann man quasi die **mRNA** bzw. **tRNA** ablesen? Welche kleine **Änderung** muss man hierbei vornehmen?
- Bestimmen Sie die **Aminosäuren** und die Polarität und Basizität deren Seitenketten! Kann man dadurch eine Aussage zur **Sekundärstruktur** treffen?
- Was passiert, wenn man eine Insertion bzw. zwei Mutationen einfügt?
 - 5' ATGCTCTAAG CAGCATGCCG AGTAA 3'
 - 5' ATGCTTACGC AGCATCCCGA GTAA 3'

Aufgabe 3: SNP-Recherche

- Recherchieren Sie zu den zwei SNPs **rs8176719** und **rs8176747** in Online-Datenbanken
 - Chromosom und Basenposition der SNPs (bitte Genome Build mitangeben, z.B. hg19),
 - die beiden Allele (Major, Minor) und die MAF (Minor Allele Frequency)
 - das (nächstgelegene) Gen und mögliche Auswirkungen der SNPs

Online-Datenbanken:

- dbSNP,
- Ensembl,
- UCSC Genome Browser,
- SNPedia

- b) Definieren Sie die Begriffe **dominant**, **rezessiv**, und **kodominant**! Erläutern sie diese anhand des SNPs rs8176719 aus der Hausaufgabe!
- c) Erstellen Sie eine **Tabelle** mit den wichtigsten Merkmalen von autosomal dominant, autosomal rezessiv, X dominant, X rezessiv und Y bzgl. Geschlechterverteilung, Generationenhäufigkeit, Eltern-Kind und Geschwister-Beziehungen!

Aufgabe 4: Crossing-over

Sie haben in der Vorlesung den Begriff Crossing-over kennengelernt.

- a) Definieren Sie anhand der Abbildung 1 den Begriff **Crossing-over**.
- b) Definieren Sie geeignete **Segmente** in Abbildung 1! Zwischen welchen Segmenten beobachtet man eine **Rekombination**? Zwischen welchen nicht?
- c) Was ist ein **Rekombinationshotspot**?
- d) Warum ist das Crossing-over relevant für die **genetische Statistik**?

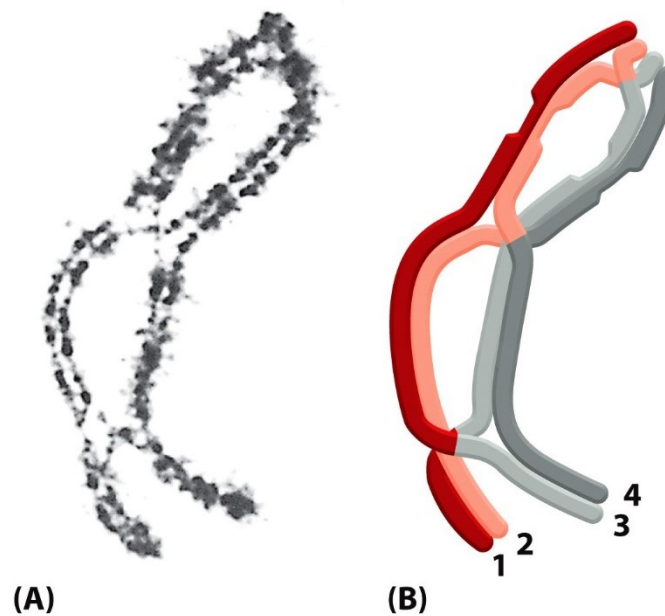


Figure 21-10 Molecular Biology of the Cell 5/e (© Garland Science 2008)

Figure 1: Crossing-over eines Chromosoms. A) Elektronenmikroskopische Aufnahme. B) Schematische Darstellung. Aus Alberts et al., Molecular Biology of the Cell. 2008

Aufgabe 5: Stammbäume

Sie haben in der Vorlesung verschiedene Stammbäume kennengelernt.

- Definieren Sie den Begriff **Penetranz**.
- Betrachten Sie die zwei Stammbäume in Abbildung 2 und geben Sie folgendes **unter Berücksichtigung möglicher eingeschränkter Penetranz** an:
 - eine Legende,
 - die Träger/in,
 - wahrscheinlichstes Segregationsmuster mit Begründung
- Welche Entscheidung würden Sie ohne Berücksichtigung von eingeschränkter Penetranz treffen?

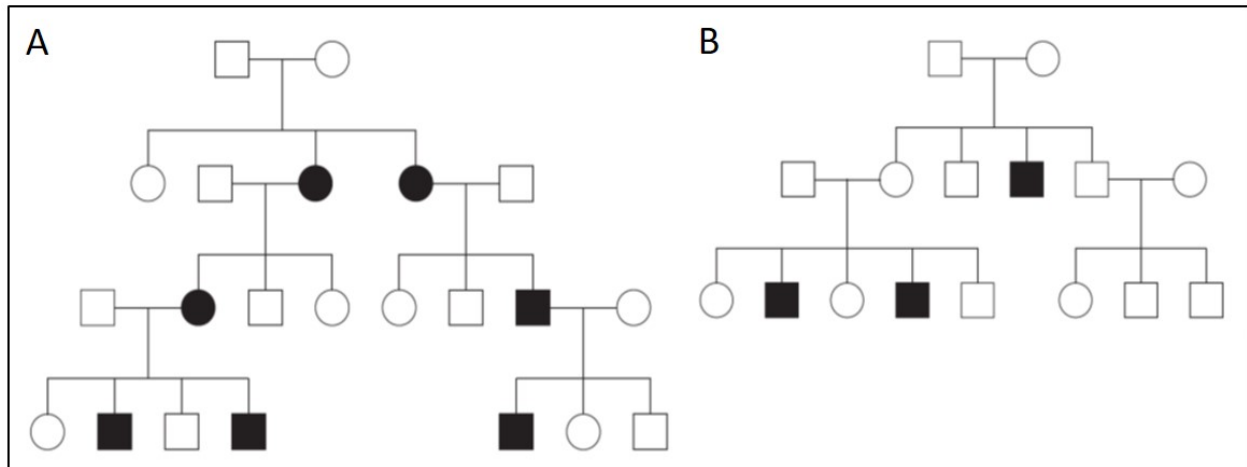


Figure 2: Zwei Stammbäume. Aus Ziegler/König. A Statistical Approach to Genetic Epidemiology. 2006