Vorlesung BIM-6/7IMB

Kurs: Prof. Gumbel

Gruppe: 02

Hiermit bestätigen wir, dass wir die Lösungen selbstständig erarbeitet haben:

Datum: 22.11.2015

Name	Matrikelnr.	Unterschrift
Juliane Weilbach	1227907	
Driton Goxhufi	1126139	
Stefan Schneider	1233937	

Aufgabenblatt Nr. 2

Bearbeitete Aufgaben:

- 1.1, 1.2
- 2.1, 2.2, 2.3
- 3.1, 3.1

Aufgabe 1

1.1 + 1.2

Die Datenbank CTD liefert zu Hepatitis C insgesamt 11.586 Ergebnisse für Gene, die in irgendeiner Art mit der Krankheit zusammenhängen.

Besonders hervorzuheben sind dabei 20 Gene, für die ein direkter Zusammenhang erwiesen ist und entweder als sogenannte Biomarker bekannt sind(können beispielsweise den Ausbruch der Krankheit beeinflussen) oder für therapeutische Zwecke eine Rolle spielen, indem man etwa deren Expression unterdrückt. Die Aminosäuresequenz stammt aus der Datenbank UniprotKB, die Positionen und Variationanzahl ("Transcripts (Splice Variants)") aus Ensembl.

Marker (Reihenfolge nach dem "Inference Score"):

Gen	Variatione n	Position	Aminosäuresequenz
CYP3A4		<u>Chromosome 7: 99,756,960-99,784,265</u> reverse strand	MALIPDLAMETWLLLAVSLVLLYLYGTHSHGLFKKLGIPGPTPLPF LGNILSYHKGFCMFDMECHKKYGKVWGFYDGQQPVLAITDPDMIKT VLVKECYSVFTNRRPFGPVGFMKSAISIAEDEEWKRLRSLLSPTFT SGKLKEMVPIIAQYGDVLVRNLRREAETGKPVTLKDVFGAYSMDVI TSTSFGVNIDSLNNPQDPFVENTKKLLRFDFLDPFFLSITVFPFLI PILEVLNICVFPREVTNFLRKSVKRMKESRLEDTQKHRVDFLQLMI DSQNSKETESHKALSDLELVAQSIIFIFAGYETTSSVLSFIMYELA THPDVQQKLQEEIDAVLPNKAPPTYDTVLQMEYLDMVVNETLRLFP IAMRLERVCKKDVEINGMFIPKGVVVMIPSYALHRDPKYWTEPEKF LPERFSKKNKDNIDPYIYTPFGSGPRNCIGMRFALMNMKLALIRVL QNFSFKPCKETQIPLKLSLGGLLQPEKPVVLKVESRDGTVSGA
IFNG		<u>Chromosome 12: 68,154,768-68,159,747</u> reverse strand	MKYTSYILAFQLCIVLGSLGCYCQDPYVKEAENLKKYFNAGHSDVA DNGTLFLGILKNWKEESDRKIMQSQIVSFYFKLFKNFKDDQSIQKS VETIKEDMNVKFFNSNKKKRDDFEKLTNYSVTDLNVQRKAIHELIQ VMAELSPAAKTGKRKRSQMLFRGRRASQ
IFNL3	u.a. rs12979860 CC	Chromosome 19: 39,243,553-39,245,129 reverse strand	MTGDCMPVLVLMAAVLTVTGAVPVARLRGALPDARGCHIAQFKSLS PQELQAFKRAKDALEESLLLKDCKCRSRLFPRTWDLRQLQVRERPV ALEAELALTLKVLEATADTDPALGDVLDQPLHTLHHILSQLRACIQ PQPTAGPRTRGRLHHWLHRLQEAPKKESPGCLEASVTFNLFRLLTR DLNCVASGDLCV
CCR5		<u>Chromosome 3: 46,370,854-46,376,206</u> forward strand	MDYQVSSPIYDINYYTSEPCQKINVKQIAARLLPPLYSLVFIFGFV GNMLVILILINCKRLKSMTDIYLLNLAISDLFFLLTVPFWAHYAAA QWDFGNTMCQLLTGLYFIGFFSGIFFIILLTIDRYLAVVHAVFALK ARTVTFGVVTSVITWVVAVFASLPGIIFTRSQKEGLHYTCSSHFPY SQYQFWKNFQTLKIVILGLVLPLLVMVICYSGILKTLLRCRNEKKR HRAVRLIFTIMIVYFLFWAPYNIVLLLNTFQEFFGLNNCSSSNRLD QAMQVTETLGMTHCCINPIIYAFVGEKFRNYLLVFFQKHIAKRFCK CCSIFQQEAPERASSVYTRSTGEQEISVGL
SCARB1		Chromosome 12: 124,776,856- 124,882,668 reverse strand	MGCSAKARWAAGALGVAGLLCAVLGAVMIVMVPSLIKQQVLKNVRI DPSSLSFNMWKEIPIPFYLSVYFFDVMNPSEILKGEKPQVRERGPY VYREFRHKSNITFNNNDTVSFLEYRTFQFQPSKSHGSESDYIVMPN ILVLGAAVMMENKPMTLKLIMTLAFTTLGERAFMNRTVGEIMWGYK DPLVNLINKYFPGMFPFKDKFGLFAELNNSDSGLFTVFTGVQNISR IHLVDKWNGLSKVDFWHSDQCNMINGTSGQMWPPFMTPESSLEFYS PEACRSMKLMYKESGVFEGIPTYRFVAPKTLFANGSIYPPNEGFCP CLESGIQNVSTCRFSAPLFLSHPHFLNADPVLAEAVTGLHPNQEAH SLFLDIHPVTGIPMNCSVKLQLSLYMKVAGIGQTGKIEPVVLPLLW FAESGAMEGETLHTFYTQLVLMPKEKCYLFWSSSKKGSKDKEAIQA YSESLMTSAPKGSVLQEAKL
DDX58		Chromosome 9: 32,455,705-	MTTEQRRSLQAFQDYIRKTLDPTYILSYMAPWFREEEVQYIQAEKN NKGPMEAATLFLKFLLELQEEGWFRGFLDALDHAGYSGLYEAIESW

	32,526,324 reverse strand	DFKKIEKLEEYRLLLKRLQPEFKTRIIPTDIISDLSECLINQECEE ILQICSTKGMMAGAEKLVECLLRSDKENWPKTLKLALEKERNKFSE LWIVEKGIKDVETEDLEDKMETSDIQIFYQEDPECQNLSENSCPPS EVSDTNLYSPFKPRNYQLELALPAMKGKNTIICAPTGCGKTFVSLL ICEHHLKKFPQGQKGKVVFFANQIPVYEQQKSVFSKYFERHGYRVT GISGATAENVPVEQIVENNDIIILTPQILVNNLKKGTIPSLSIFTL MIFDECHNTSKQHPYNMIMFNYLDQKLGGSSGPLPQVIGLTASVGV GDAKNTDEALDYICKLCASLDASVIATVKHNLEELEQVVYKPQKFF RKVESRISDKFKYIIAQLMRDTESLAKRICKDLENLSQIQNREFGT QKYEQWIVTVQKACMVFQMPDKDEESRICKALFLYTSHLRKYNDAL IISEHARMKDALDYLKDFFSNVRAAGFDEIEQDLTQRFEEKLQELE SVSRDPSNENPKLEDLCFILQEEYHLNPETITILFVKTRALVDALK NWIEGNPKLSFLKPGILTGRGKTNQNTGMTLPAQKCILDAFKASGD HNILIATSVADEGIDIAQCNLVILYEYVGNVIKMIQTRGRGRARGS KCFLLTSNAGVIEKEQINMYKEKMMNDSILRLQTWDEAVFREKILH IQTHEKFIRDSQEKPKPVPDKENKKLLCRKCKALACYTADVRVIEE CHYTVLGDAFKECFVSRPHPKPKQFSSFEKRAKIFCARQNCSHDWG IHVKYKTFEIPVIKIESFVVEDIATGVQTLYSKWKDFHFEKIPFDP AEMSK
OPRM1	Chromosome 6: 154,010,496- 154,246,867 forward strand	MDSSAAPTNASNCTDALAYSSCSPAPSPGSWVNLSHLDGNLSDPCG PNRTDLGGRDSLCPPTGSPSMITAITIMALYSIVCVVGLFGNFLVM YVIVRYTKMKTATNIYIFNLALADALATSTLPFQSVNYLMGTWPFG TILCKIVISIDYYNMFTSIFTLCTMSVDRYIAVCHPVKALDFRTPR NAKIINVCNWILSSAIGLPVMFMATTKYRQGSIDCTLTFSHPTWYW ENLLKICVFIFAFIMPVLIITVCYGLMILRLKSVRMLSGSKEKDRN LRRITRMVLVVVAVFIVCWTPIHIYVIIKALVTIPETTFQTVSWHF CIALGYTNSCLNPVLYAFLDENFKRCFREFCIPTSSNIEQQNSTRI RQNTRDHPSTANTVDRTNHQLENLEAETAPLP
LOX	Chromosome 5: 122,063,195- 122,078,285 reverse strand	MALANEIMGSRLIFERSSSLASPFHSRFSIKKKTQRTQFSINPFDP RPMRAVNSSGVVAAISEDLVKTLRISTVGRKQEKEEEEKSVKFKV RAVATVRNKNKEDFKETLVKHLDAFTDKIGRNVVLELMSTQVDPKT NEPKKSKAAVLKDWSKKSNSKAERVHYTAEFTVDSAFGSPGAITVT NKHQKEFFLESITIEGFACGPVHFPCNSWVQSQKDHPSKRILFTNQ PYLPSETPSGLRTLREKELENLRGNGKGERKLSDRIYDDVYNDIG NPDISRELARPTLGGREFPYPRRCRTGRSSTDTDMMSERRVEKPLP MYVPRDEQFEESKQNTFAACRLKAVLHNLIPSLKASILAEDFANFG EIDSLYKEGLLLKLGFQDDMFKKFPLPKIVTTLQKSSEGLLRYDTP KIVSKDKYAWLRDDEFARQAIAGINPVNIERVTSYPPVSNLDPEIY GPGLHSALTEDHIIGQLDGLTVQQALETNRLFMVDYHDIYLPFLDR INALDGRKAYATRTILFLTRLGTLKPIAIELSLPSQSSSNQKSKRV VTPPVDATSNWMWQLAKAHVGSNDAGVHQLVNHWLRTHACLEPFIL AAHRQLSAMHPIFKLLDPHMRYTLEINAVARQTLISADGVIESCFT AGQYGLEISSAAYKNKWRFDMEGLPADLIRRGMAVPDPTQPHGLKL LVEDYPYANDGLLLWSAIQTWVRTYVERYYANSNLIQTDTELQAWY SESINVGHADHRDAEWWPKLSTVEDLVSVITTIIWLASAQHAALNF GQYPYGGYVPNRPPLMRRLIPDESDPEFTSFIEDPQKYFFSSMPSL LQTTKFMAVVDTLSTHSPDEEYIGERQQPSIWTGDAEIVDAFYGFS AEIGRIEKEIDKRNRDPSRRNRCGAG VLPYELMAPSSEPGVTCRGVPNSVSI
CD81	Chromosome 11: 2,376,177- 2,397,419 forward strand	MGVEGCTKCIKYLLFVFNFVFWLAGGVILGVALWLRHDPQTTNLLY LELGDKPAPNTFYVGIYILIAVGAVMMFVGFLGCYGAIQESQCLLG TFFTCLVILFACEVAAGIWGFVNKDQIAKDVKQFYDQALQQAVVDD DANNAKAVVKTFHETLDCCGSSTLTALTTSVLKNNLCPSGSNIISN LFKEDCHQKIDDLFSGKLYLIGIAAIVVAVIMIFEMILSMVLCCGI RNSSVY
HFE	Chromosome 6: 26,087,281- 26,098,343 forward strand	MGPRARPALLLMLLQTAVLQGRLLRSHSLHYLFMGASEQDLGLSL FEALGYVDDQLFVFYDHESRRVEPRTPWVSSRISSQMWLQLSQSLK GWDHMFTVDFWTIMENHNHSKESHTLQVILGCEMQEDNSTEGYWKY GYDGQDHLEFCPDTLDWRAAEPRAWPTKLEWERHKIRARQNRAYLE RDCPAQLQQLLELGRGVLDQQEGSESSSLPGKVTTLRCRALNYYPQ NITMKWLKDKQPMDAKEFEPKDVLPNGDGTYQGWITLAVPPGEEQR YTCQVEHPGLDQPLIVIWEPSPSGTLVIGVISGIAVFVVILFIGIL FIILRKRQGSRGAMGHYVLAERE

LOXL2		Chromosome 8: 23,297,189-23,425,328 reverse strand.	MERPLCSHLCSCLAMLALLSPLSLAQYDSWPHYPEYFQQPAPEYHQ PQAPANVAKIQLRLAGQKRKHSEGRVEVYYDGQWGTVCDDDFSIHA AHVVCRELGYVEAKSWTASSSYGKGEGPIWLDNLHCTGNEATLAAC TSNGWGVTDCKHTEDVGVVCSDKRIPGFKFDNSLINQIENLNIQVE DIRIRAILSTYRKRTPVMEGYVEVKEGKTWKQICDKHWTAKNSRVV CGMFGFPGERTYNTKVYKMFASRRKQRYWPFSMDCTGTEAHISSCK LGPQVSLDPMKNVTCENGLPAVVSCVPGQVFSPDGPSRFRKAYKPE QPLVRLRGGAYIGEGRVEVLKNGEWGTVCDDKWDLVSASVVCRELG FGSAKEAVTGSRLGQGIGPIHLNEIQCTGNEKSIIDCKFNAESQGC NHEEDAGVRCNTPAMGLQKKLRLNGGRNPYEGRVEVLVERNGSLVW GMVCGQNWGIVEAMVVCRQLGLGFASNAFQETWYWHGDVNSNKVVM SGVKCSGTELSLAHCRHDGEDVACPQGGVQYGAGVACSETAPDLVL NAEMVQQTTYLEDRPMFMLQCAMEENCLSASAAQTDPTTGYRRLLR FSSQIHNNGQSDFRPKNGRHAWIWHDCHRHYHSMEVFTHYDLLNLN GTKVAEGHKASFCLEDTECEGDIQKNYECANFGDQGITMGCWDMYR HDIDCQWVDITDVPPGDYLFQVVINPNFEVAESDYSNNIMKCRSRY
CYP2A6		Chromosome 19: 40,843,538-40,882,210 reverse strand	DGHRIWMYNCHIGGSFSEETEKKFEHFSGLLNNQLSPQ MLASGMLLVALLVCLTVMVLMSVWQQRKSKGKLPPGPTPLPFIGNY LQLNTEQMYNSLMKISERYGPVFTIHLGPRRVVVLCGHDAVREALV DQAEEFSGRGEQATFDWVFKGYGVVFSNGERAKQLRRFSIATLRDF GVGKRGIEERIQEEAGFLIDALRGTGGANIDPTFFLSRTVSNVISS IVFGDRFDYKDKEFLSLLRMMLGIFQFTSTSTGQLYEMFSSVMKHL PGPQQQAFQLLQGLEDFIAKKVEHNQRTLDPNSPRDFIDSFLIRMQ EEEKNPNTEFYLKNLVMTTLNLFIGGTETVSTTLRYGFLLLMKHPE VEAKVHEEIDRVIGKNRQPKFEDRAKMPYMEAVIHEIQRFGDVIPM SLARRVKKDTKFRDFFLPKGTEVFPMLGSVLRDPSFFSNPQDFNPQ HFLNEKGQFKKSDAFVPFSIGKRNCFGEGLARMELFLFFTTVMQNF RLKSSQSPKDIDVSPKHVGFATIPRNYTMSFLPR
PTPRC	1 Allel	Chromosome 1: 198,638,671-198,757,283 forward strand.	MYLWLKLLAFGFAFLDTEVFVTGQSPTPSPTGLTTAKMPSVPLSSD PLPTHTTAFSPASTFERENDFSETTTSLSPDNTSTQVSPDSLDNAS AFNTTGVSSVQTPHLPTHADSQTPSAGTDTQTFSGSAANAKLNPTP GSNAISDAYLNASETTTLSPSGSAVISTTTIATTPSKPTCDEKYAN ITVDYLYNKETKLFTAKLNVNENVECGNNTCTNNEVHNLTECKNAS VSISHNSCTAPDKTLILDVPPGVEKFQLHDCTQVEKADTTICLKWK NIETFTCDTQNITYRFQCGNMIFDNKEIKLENLEPEHEYKCDSEIL YNNHKFTNASKIIKTDFGSPGEPQIIFCRSEAAHQGVITWNPPQRS FHNFTLCYIKETEKDCLNLDKNLIKYDLQNLKPYTKYVLSLHAYII AKVQRNGSAAMCHFTTKSAPPSQVWNMTVSMTSDNSMHVKCRPPRD RNGPHERYHLEVEAGNTLVRNESHKNCDFRVKDLQYSTDYTFKAYF HNGDYPGEPFILHHSTSYNSKALIAFLAFLIIVTSIALLVVLYKIY DLHKKRSCNLDEQQELVERDDEKQLMNVEPIHADILLETYKRKIAD EGRLFLAEFQSIPRVFSKFPIKEARKPFNQNKNRYVDILPYDYNRV ELSEINGDAGSNYINASYIDGFKEPRKYIAAQGPRDETVDDFWRMI WEQKATVIVMVTRCEEGNRNKCAEYWPSMEEGTRAFGDVVVKINQH KRCPDYIIQKLNIVNKKKKKK
ITGB6		Chromosome 2: 160,099,666-160,271,888 reverse strand.	MGIELLCLFFLFLGRNDHVQGGCALGGAETCEDCLLIGPQCAWCAQ ENFTHPSGVGERCDTPANLLAKGCQLNFIENPVSQVEILKNKPLSV GRQKNSSDIVQIAPQSLILKLRPGGAQTLQVHVRQTEDYPVDLYYL MDLSASMDDDLNTIKELGSRLSKEMSKLTSNFRLGFGSFVEKPVSP FVKTTPEEIANPCSSIPYFCLPTFGFKHILPLTNDAERFNEIVKNQ KISANIDTPEGGFDAIMQAAVCKEKIGWRNDSLHLLVFVSDADSHF GMDSKLAGIVIPNDGLCHLDSKNEYSMSTVLEYPTIGQLIDKLVQN NVLLIFAVTQEQVHLYENYAKLIPGATVGLLQKDSGNILQLIISAY EELRSEVELEVLGDTEGLNLSFTAICNNGTLFQHQKKCSHMKVGDT ASFSVTVNIPHCERRSRHIIIKPVGLGDALELLVSPECNCDCQKEV EVNSSKCHHGNGSFQCGVCACHPGHMGPRCECGEDMLSTDSCKEAP DHPSCSGRGDCYCGQCICHLSPYGNIYGPYCQCDNFSCVRHKGLLC GGNGDCDCGECVCRSGWTGEYCNCTTSTDSCVSEDGVLCSGRGDCV CGKCVCTNPGASGPTCERCPTCGDPCNSKRSCIECHLSAAGQAREE CVDKCKLAGATISEEEDFSKDGSVSCSLQGENECLITFLITTDNEG KTIIHSINEKDCPKPPNIPMIMLGVSLAILLIGVVLLCIWKLLVSF HDRKEVAKFEAERSKAKWQTGTNPLYRGSTSTFKNVTYKHREKQKV DLSTDC

LPL	Chromosome 8: 19,901,717-19,967,258 forward strand.	MESKALLVLTLAVWLQSLTASRGGVAAADQRRDFIDIESKFALRTP EDTAEDTCHLIPGVAESVATCHFNHSSKTFMVIHGWTVTGMYESWV PKLVAALYKREPDSNVIVVDWLSRAQEHYPVSAGYTKLVGQDVARF INWMEEEFNYPLDNVHLLGYSLGAHAAGIAGSLTNKKVNRIT GLDPAGPNFEYAEAPSRLSPDDADFVDVLHTFTRGSPGRSIGIQKP VGHVDIYPNGGTFQPGCNIGEAIRVIAERGLGDVDQLVKCSHERSI HLFIDSLLNEENPSKAYRCSSKEAFEKGLCLSCRKNRCNNLGYEIN KVRAKRSSKMYLKTRSQMPYKVFHYQVKIHFSGTESETHTNQ AFEISLYGTVAESENIPFTLPEVSTNKTYSFLIYTEVDIGELLMLK LKWKSDSYFSWSDWWSSPGFAIQKIRVKAGETQKKVIFCSREKVSH LQKGKAPAVFVKCHDKSLNKKSG
IFNA2	Chromosome 9: 21,384,254- 21,385,388 reverse strand	MALTFALLVALLVLSCKSSCSVGCDLPQTHSLGSRRTLMLLAQMRK ISLFSCLKDRHDFGFPQEEFGNQFQKAETIPVLHEMIQQIFNLFST KDSSAAWDETLLDKFYTELYQQLNDLEACVIQGVGVTETPLMKEDS ILAVRKYFQRITLYLKEKKYSPCAWEVVRAEIMRSFSLSTNLQESL RSKE

Eines der wichtigsten Gene im Zusammenhang mit der Krankheit scheint **IFNL3** zu sein. Während die meisten gefundenen Gene auch noch mit vielen weiteren Krankheiten in Verbindung gebracht werden können, wirkt sich IFNL3 hauptsächlich auf Hepatitis C aus.

Laut der Datenbank PharmGKB reagieren Patienten mit der Variation <u>rs12979860</u> CC besonders häufig positiv auf die Therapie mit peginterferon alfa-2a, gemeinsam verabreicht mit Ribavirin , der häufigsten Therapiemaßnahme bei Hepatitis C.

Weitere Wirkstoffe: Cyclosporine, Sofosbuvir, Morphium, Vitamin E + A,

Aufgabe 2

Aufgabe 2.1

Anhang Java Datei: -Aufgabe21.java

------CODE:-----

```
import net.gumbix.dynpro.Idx;
```

```
import scala.collection.immutable.List;
      Idx sim = new Idx(s.length - 1, t.length - 1);
      System.out.println(dp.mkMatrixString(solution));
```

```
public double value(Idx idx, Integer d) {
```

Aufgabe 2.2

```
a)GLOBAL-ALIGNMENT
```

```
>> [Score, Alignment, Start] = nwalign(Seq1, Seq2, 'Alphabet', AlphabetValue)
Score =
```

```
1.6639 ←←
```

Alignment =

CGATC-CTGT

C-ATCGCCTT

Start = **←←**

1

1

```
>> [Score, Alignment, Start] = swalign(Seq1, Seq2, 'Alphabet', AlphabetValue)
Score =
  4.1597 ←← Score ist um ca.2.5 Punkte besser als im Global
Alignment =
ATC
\Pi
ATC
Start = ← ← local startet in der mitte mit den 3 Matches "ATC"
  3
  2
Aufgabe 2.3
a)Local
>> AA1 = 'KIQYKREPNIPSVSLINSLFAWEIRDRI';
>> AA2 = 'KAQYRRECMIFVWEINRL';
>> [Score, Alignment, Start] = swalign(AA1, AA2, 'ScoringMatrix', 'BLOSUM62', 'Showscore', 'true')
Score =
  14 ←← Score Unterschied is beträchtlich
Alignment =
KIQYKRE
| | | : | |
KAQYRRE
Start =
  1
  1
```

b)LOCAL-ALIGNMENT

b) Global >> [Score, Alignment, Start] = nwalign(AA1, AA2, 'ScoringMatrix', 'BLOSUM62', 'Showscore', 'true') Score =

-6.5000 ←← Score Unterschied von 20.5 zu local

Alignment =

KIQYKREPNIPSVSLINSLFAWEIRDRI

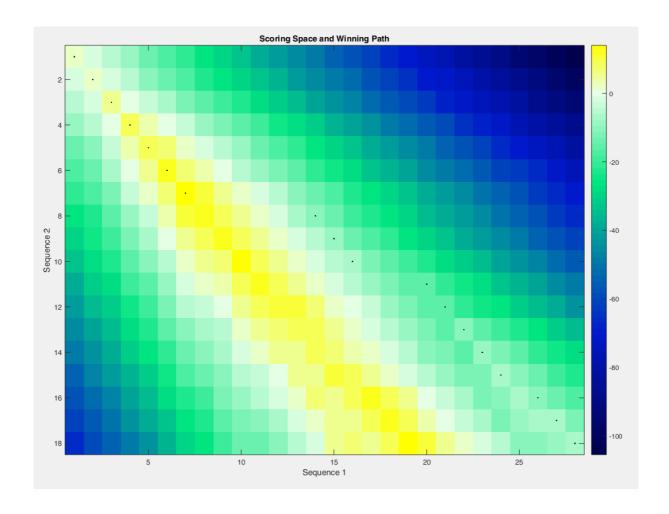
111:11 :: 1:111:1:

KAQYRRE-----CMI---FVWEI-NRL

Start =

1

1

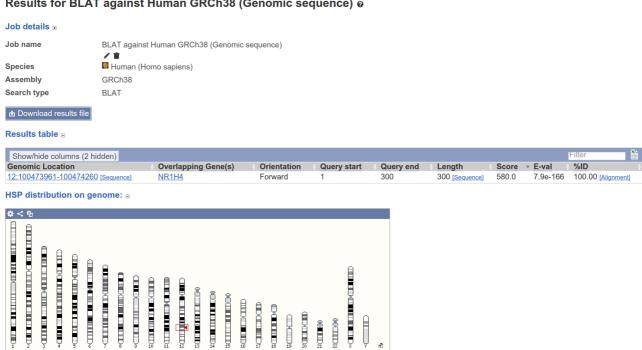


Aufgabe 3.1

Gen: NR1H4

Chromosome 12: 100,473,708-100,564,413

Results for BLAT against Human GRCh38 (Genomic sequence) @



Aufgabe 3.2

interferon, lambda 3