

Übung Varianten priorisierung

Sie versuchen, die genetische Ursache für ein unbekanntes Syndrom zu finden und versenden DNA zur Exomsequenzierung. Als Ergebnis bekommen Sie eine lange Liste mit gefundenen Varianten. Zu jeder Variante wird einiges an Informationen aus öffentlichen Datenbanken annotiert.

Versuchen Sie die Zahl der Varianten mit Hilfe der Datenbanken möglichst klein zu bekommen, um die verursachende Mutation zu finden.

Hilfestellung:

- 1) Versuchen Sie natürlich vorkommende Variationen (neutrale Mutationen) zu entfernen
- 2) Versuchen Sie mögliche technische Artefakte zu entfernen (Sequenzierfehler, Alignmentfehler, ...)
- 3) Versuchen Sie den Einfluss der Varianten auf das Proteinprodukt einzuschätzen und sich auf die Varianten mit großem Einfluss zu konzentrieren.