# Notulen weektaak 4 – Nabespreking

Locatie & datum:

Lokaal: W208, Laan van Scheut 2, Nijmegen

Datum: 15-12-2017 12:51

Voorzitter nabespreking: Youri Geboers

Notulisten: Valerie Verhalle & Jelle van der Heide

Deze notulen is geschreven door: Valerie Verhalle

Genodigden:

Charlotte Boeijen, Ilse den Brok, Youri Geboers, Sander Geurts, Jelle van der Heide, Maarten Hoefsloot, Teun Jakobs, Rutger Kerlen, Bram Löbker,Rick Schoenmaker, Valerie Verhalle, Evander van Wolfswinkel, Gonny Henkes-Velemans

## Opening Vergadering:

* Aanwezigheid controleren
  + Iedereen is er.
* Vaststellen agenda
* Additionele agenda punten (eventueel)

## Mededelingen:

* Vragenlijstje
* Inschrijven toetsen, voor wie dit nog niet gedaan heeft.
  + Zolang inschrijfdatum nog geldig kun je je nog uitschrijven.

## Notulen & actiepunten van de vorige vergadering:

1. Is de begrippenlijst aangevuld?
2. Is er iedereen eerder begonnen aan de weektaak?
   1. Nee, de les van Ingrid viel maandag uit waardoor het moeilijk werd om de weektaak te maken. De les werd donderdag pas ingehaald.
3. Is er een lijst gemaakt van de mutaties?
4. Is er een presentatie gemaakt over de weektaak?

## Nabespreking:

* Presentaties

Presentatie Evander:

Ploïdemutatie, Aneuploïde, Euploïde

Hetrosomale monosomie, hetrosomale trisomie, autosomale trisosomie

Phylop vergelijkt muaties in andere soorten; splice site prediction voorspellen waar splice sites zitten; missense prediction programs berekend de kans dat een mutatie pathogeen is.

Kandidaat gen: DHDDS

Genome assebly 🡪 versie van een ‘genoom beeld’

Presentatie Sander:

Puntmutatie: insertie, deletie, duplicatie,

Segmentmutatie: stukken van chromosomen of genen die tegelijk verwijderd of ingevoegd worden i.p.v. een paar letters.

Ploïdemutatie: hele chromosomen die verwijderd of erbij worden

Splice sites zitten het begin en einde van je exoon.

Een fout in je splice sites kan andere mutaties veroorzaken omdat DNA nu niet goed kan worden afgelezen. Er worden dan stukjes DNA weggelaten of er worden juist stukjes DNA meegenomen in je RNA, waardoor er een ander eiwit gevormd kan worden.

Conservatie score: geeft aan of een mutatie vaker voorkomt in andere organismen.

Kandidaat gen: CRB1

Presentatie Ilse:

Er zit wel verschil in de locatie van je kandidaatgen als je gebruikt maakt van een andere genome assembly.

je zou je uitkomsten van verschillende programma’s met elkaar kunnen vergelijken om zo op een betrouwbaardere conclusie te komen.

## Vragen nabespreking:

* Vergelijking "exome sequencing" vs whole genome sequencing

Exome sequencing is minder werk omdat je een kleiner stuk DNA aan het sequensen bent. Nadelen van exome sequencing: je kunt stukjes DNA die je wel zou willen sequensen niet meenemen omdat je niet alles sequenst. Promotors worden niet meegenomen in het sequensen.

Target sequencing 🡪 je sequenst alleen het gen dat je wil onderzoeken.

* Welke soorten mutaties zijn er?

Silice, missence, nonsence, synonymous, non-synonymous, ploïdemutaties, Segmentmutatie

* Wat is de relatie tussen de locatie van de mutatie en de pathogeniciteit?

In de coderende stukjes DNA, splice sites en promoter regions is er een grotere kans dat een mutatie pathogeen zal zijn.

* Wat betekent recessief en dominant in termen van eiwitfunctie?

1 chromosoom is gezond; zal goede eiwitten produceren, 1 chromosoom heeft een mutatie; zal kapotte eiwitten produceren. Het kapotte eiwit is dominant op het moment dat dat kapotte eiwit je ziek maakt, en recessief wanneer je er niet ziek van zal worden.

* Waarom kan er een verschil in de locatie van je kandidaatgen zitten als je gebruik maakt van een andere genome assembly?

Bij elke nieuwe versie van een genome assembly weten we meer en zo kunnen we ook preciezer zeggen waar welke genen liggen.

* Wat ging er moeilijk en wat makkelijk?

Conclusie: weektaak 4 was een moeilijke weektaak.

* Wat zou je anders doen als je weektaak 4 opnieuw zou moeten doen?

Eerder beginnen.

## Rondvraag:

Geen vragen meer.

## Sluiting nabespreking:

Sluiting van de nabespreking om 13:27 uur.

Het woord gaat naar Ilse den Brok voor de voorbespreking van de nieuwe weektaak.

## Notulen weektaak 5 – Voorbespreking

Locatie & datum:

Lokaal: W208, Laan van Scheut 2, Nijmegen

Datum: 15-12-2017 13:30

Voorzitter: Ilse den Brok

Notulisten: Valerie Verhalle en Jelle van der Heide

Genodigden:

Charlotte Boeijen, Ilse den Brok, Youri Geboers, Sander Geurts, Jelle van der Heide, Maarten Hoefsloot, Teun Jakobs, Rutger Kerlen, Bram Löbker, Rick Schoenmaker, Valerie Verhalle, Evander van Wolfswinkel, Gonny Henkes-Velemans

## Opening Vergadering:

* Tijd: 13:30
* Vaststellen agenda

## Voorbespreking weektaak 5

* **Doelstellingen**

Je moet uit kunnen leggen wat de eigenschappen van een variatie zijn om pathogeen te kunnen zijn.

* **Casus**

Met alle bekende PR genen gaan we een targeted next generation sequencing experiment uitvoeren.

* **Opdracht 1: Foutje of grove vergissing?**
  1. Open de file 21213\_hcdiffs.txt in Excel (rechts klikken → open met …)

We gaan vragen beantwoorden over een groot excel file. Het is de bedoeling dat je alleen de belangrijkste variaties overhoudt.

* 1. Bekende pathogene mutaties

Je gaat verder met je gemaakte excel file en voegt daar de variaties aan toe die de status ‘HGMD’ bevatten.

* 1. Overerving

Je gaat een lijstje maken met welke kandidaat genen dominant of recessief zijn.

* 1. Validation of variants

Aan de hand van tabel 1 ga je kijken welke variaties je nog overhoudt.

* **Opdracht 2: In silico voorspellingen**
  1. Evolutionaire conservering

Filter je varianten aan de hand van de scores.

* 1. Voorspelling van de pathogeniciteit van een mutatie

Filter je varianten aan de hand van de uitslagen van de 3 databases.

* **Opdracht 3: Variant frequenties**
  1. Variant frequenties

Je gaat onderzoeken hoe vaak een variatie voorkomt in een generatie.

* **Opdracht 4: Segregatie analyse**

Geeft antwoord op de vragen aan de hand van figuur 1.

* **Resultaat**

Je resultaat is een Excel file met daarin alle gefilterde varianten, een ingevulde tabel 2 en atwoorden op alle vragen.

## Actiepunten

* **SANDER IETS LEKKERS MEE NEMEN!!!!!!!!!!**
* Eerder beginnen met de weektaak
* Maak een presentatie ook al staat dit niet in de weektaak.

## Rondvraag

Er zijn geen vragen meer.

## Sluiting

De voorbespreking van weektaak 5 is afgesloten om 13:59 uur