

## Übungen zur Vorlesung „Molekularbiologische Datenbanken“

### Aufgabenblatt 1: Datenbanksuche

---

Abgabetermin: **06.05.2003** bis **17 Uhr** über Goya oder in RUD25 IV.102

Bitte geben Sie im PDF-Format oder auf Papier ab.

Maximal: 20 Punkte, Erforderlich: 15 Punkte

Namen nicht vergessen!

---

1. Ein Kind kommt in die Praxis und hat einen schweren geistigen Defekt (mental retardation). Außerdem erzählt die Mutter, dass es an epileptischen Anfällen (seizures) leidet und auch oft sehr übererregt (irritability) ist. Dem Arzt fällt auf, dass das Kind Pigmentstörungen auf der Haut hat und außerdem einen unangenehmen Geruch wie Mäusekot ('mousy' odor) hat. Der Arzt nimmt an, dass es sich bei der Krankheit um eine Erbkrankheit handeln könnte, da die Mutter erzählt, dass eine Tante ähnliche Symptome aufgewiesen hat.

(OMIM <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>)

Um welche Krankheit kann es sich bei diesem Kind handeln und wie kann das überprüft werden? Geben Sie ausserdem an, um welches um welches Gen bzw. das daraus resultierende Protein (auch mit dem 2. Namen) es sich handelt mit der dazugehörigen EC Nummer.

**5 P**

2. Auf welchem Chromosom ist der Defekt lokalisiert und wie wird er vererbt und bei wem tritt er auf?

**3 P**

3. Ein Protein, das in einer Zelle einen biologischen Vorgang ermöglicht oder beschleunigt (katalysiert) nennt man auch Enzym. Die Frage ist nun, welche Biochemische Reaktion wird durch dieses Enzym katalysiert und in welchem biochemischen Pathway wird es benötigt (KEGG: <http://www.genome.ad.jp/kegg/kegg2.html>)? Was bedeutet es, wenn dieses Enzym nicht funktionell ist, d. h. die Reaktion nicht katalysiert?

**3 P**

4. Suchen Sie die Accession-Number der genomischen DNA und der mRNA (jeweils komplett) für das entsprechende Gen beim Menschen (organism=human) aus EMBL heraus und notieren Sie jeweils die Länge. Was ist der Grund für die Abweichung bei der Länge zwischen Genomischer DNA und mRNA?

**2 P**

5. Suchen Sie mit Hilfe der SPTREMBL Accession-Number heraus, welche molekularen Funktionen dieses Enzyms besitzt und an welchen biologischen Prozessen es laut Gene Ontology (QuickGo <http://www.ebi.ac.uk/ego/index.html>) beteiligt ist.

**3 P**

6. Finden Sie über eine Literatursuche heraus, (PubMed, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=PubMed>) ob es eine eigene Datenbank über Mutationen in diesem Gen gibt.

**1 P**

7. Für welche Organismen sind Proteinsequenzen dem Enzym mit diesem Namen in Swissprot vorhanden?

**2 P**

8. Für welche dieser Organismen aus SWISSPROT gibt es auch eine experimentell bestimmte Struktur in PDB? Zeigen Sie diese mit dem Liganden FeIII.

**1 P**

9. Für alle, die noch etwas Zeit und Lust haben: Finden Sie mit einer Similaritätssuche (BLAST) heraus, ob das Enzym noch zu weiteren Proteingruppen zu dem Behandelten Enzym homolog sind.

**+2 P**