

Übungen zur Vorlesung „Molekularbiologische Datenbanken“

Aufgabenblatt 1: Datenbanksuche

Abgabetermin: **20.04.2004 bis 17 Uhr** per e-mail oder in RUD25 IV.104

Bitte geben Sie die Antworten zu den Fragen 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, 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 über SwissProt die Accession-nummern für die GeneOntology heraus und notieren Sie die molekularen Funktionen dieses Enzyms 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 im Internet über Mutationen in diesem Gen gibt. **1 P**
7. Für welche Organismen sind Proteinsequenzen des 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 (als Bild oder zumindest mit PDB-Accession-nummer). **1 P**
9. Für alle, die noch etwas Zeit und Lust haben: Finden Sie mit einer Similaritätssuche (BLAST, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/BLAST>) heraus, ob das Enzym noch zu weiteren Proteingruppen homolog ist. (Tip: Reduzieren Sie dabei die zu durchsuchende Datenbank auf SwissProt!) **+2 P**