

Aufgabenblatt 2

Erbkrankheiten und deren Auswirkungen

Abgabe: **09.11.2004** bis **17 Uhr** über Goya

Maximal: 20 Punkte

Namen nicht vergessen!

1. Ein Kind kommt in die Praxis und die Mutter erzählt, 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.
(TIP: Suche in OMIM <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>)
 - (a) Um welche Krankheit kann es sich bei diesem Kind handeln? **2 P**
 - (b) Wie kann das überprüft werden? **2 P**
 - (c) Gebt außerdem an, um welches Gen bzw. das daraus resultierende Protein (auch mit dem 2. Namen) es sich handelt. **2 P**
 - (d) Auf welchem Chromosom befindet sich dieses Gen? **1 P**

2. Ein Protein, dass in einer Zelle einen biologischen Vorgang ermöglicht oder beschleunigt (katalysiert) nennt man auch Enzym. Enzyme beteiligen sich an Stoffwechselfvorgängen und sind somit für den Großteil der Prozesse in einer Zelle verantwortlich.
 - (a) Gebt für das gefundene Protein aus Aufgabe 1 die dazugehörige EC Nummer an. **1 P**
 - (b) Laut der Gene Ontology, dem kontrollierten Vokabular der Molekularbiologie ist dieses Protein an 4 verschiedenen biologischen Prozessen und 3 molekularen Funktionen beteiligt. Welche sind das für die oben gefundene EC Nummer? (TIP: es gibt viele Informationen in Gene am NCBI <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=gene>) **2 P**
 - (c) Welche biochemische Reaktion wird durch dieses Enzym katalysiert? Schreibt dazu die Reaktionsgleichung. **2 P**
 - (d) In welchem Stoffwechselweg wird es benötigt?
(ENZYME <http://us.expasy.org/enzyme/>
und KEGG <http://www.genome.ad.jp/kegg/kegg2.html>) **2 P**
 - (e) Was bedeutet es, wenn dieses Enzym nicht funktionell ist, d. h. die Reaktion nicht katalysiert? **2 P**

3. SRS (Sequence Retrieval System) ist ein System, mit dem man verschiedene Datensammlungen abfragen kann.
Sucht für das unter 1. gesuchte Gen beim Menschen (human) in der EMBL Datensammlung
 - (a) die Länge der genomischen DNA und **1 P**
 - (b) die Länge der daraus resultierenden mRNA (mit den Keywords '<Proteinname aus 1>' 'mRNA' 'complete' sollte es zu finden sein). **1 P**
 - (c) Was ist der Grund für den Unterschied in der Länge? **2 P**