

Biometrie und medizinische Informatik
Greifswalder Seminarberichte

Gertraude Freyer / Karl-Ernst Biebler (Ed.)

Biometrische Aspekte der Genomanalyse III

Shaker Verlag
Aachen 2007

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

Copyright Shaker Verlag 2007

Alle Rechte, auch das des auszugsweisen Nachdruckes, der auszugsweisen oder vollständigen Wiedergabe, der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen und der Übersetzung, vorbehalten.

Printed in Germany.

ISBN 978-3-8322-5884-9

ISSN 1439-5320

Shaker Verlag GmbH • Postfach 101818 • 52018 Aachen

Telefon: 02407 / 95 96 - 0 • Telefax: 02407 / 95 96 - 9

Internet: www.shaker.de • E-Mail: info@shaker.de

Die Reihe

Biometrie und Medizinische Informatik Greifswalder Seminarberichte

wird herausgegeben von:

Universitätsprofessor Dr. rer. nat. habil. Karl-Ernst Biebler
und Dr. rer. nat. Bernd Jäger
Institut für Biometrie und Medizinische Informatik der
Ernst-Moritz-Arndt-Universität Greifswald
Rathenaustraße 48
17487 Greifswald

Anliegen der *Greifswalder Seminarberichte Biometrie und Medizinische Informatik* ist es, die Zusammenarbeit im Berührungsfeld von Medizin, Biowissenschaften, Mathematik und Informatik zu fördern.

In diesem Sinne steht die Mitarbeit an den Publikationen allen denen offen, die sich einer solchen Vermittlung zwischen den Wissenschaften verpflichtet fühlen, und die dazu einen Beitrag leisten wollen.

Das vorliegende **Heft 13** beinhaltet die Tagungsbeiträge zu einem Workshop der Arbeitsgruppe ‚Populationsgenetik und Genomanalyse‘ der Biometrischen Gesellschaft sowie des Manuskript eines Tutoriums mit dem Thema ‚Familienstudien in der Genetischen Epidemiologie: Ein Überblick‘.

Editoren:

Gertraude Freyer
Karl-Ernst Biebler

Autoren der Einzelbeiträge (in alphabetischer Reihenfolge):

T. Becker, K.-E. Biebler, G. A. Brockmann, A. N. Díaz Lacava, X. Ding, A. Dobek,
C. Fischer, C. Flury, R. Foraita, G. Freyer, C. Furlanello,
E. M. Gillet, H.-R. Gregorius, F. Günther, M. Hansen, J. Hernandez-Sanchez, W. G. Hill,
B. Jäger, A. Kindler-Röhrborn, A. Kleensang, W. Köhler, C. Lamina, K. Moliński,
B. Müller-Myhsok, F. Pahlke, P.-E. Rudolph, W. Schlote, T. Schmidt, A. O. Schmitt, H. Simianer,
E. Skotarczak, M. Steffens, T. Szwaczkowski, J. Tomiuk, S. Weigend,
H. Weiss, H. E. Wichmann, T. F. Wienker, A. Wolc, A. Ziegler

Biometrische Aspekte der Genomanalyse III

Gertraude Freyer

Karl-Ernst Biebler

(Editoren)

7. Workshop

Arbeitsgruppe Populationsgenetik und Genomanalyse
in der Deutschen Region der Internationalen Biometrischen Gesellschaft
in Zusammenarbeit mit dem AK Humangenetik der GMDS
und der AG Humangenetik der DG.epi

Schloss Rauschholzhausen, 12. bis 14. Februar 2007

Vorwort

Im Rundschreiben 3/93 der Deutschen Region der Internationalen Biometrischen Gesellschaft wurde der Workshop ‚Biometrische Probleme der Genomanalyse‘ von der damaligen Arbeitsgruppe Populationsgenetik folgendermaßen angekündigt: „Die rasche Entwicklung molekulargenetischer Techniken hat alle Bereiche der Biowissenschaften, neben Biologie und Medizin auch die angewandten Disziplinen Tier- und Pflanzenzüchtung, stark beeinflusst. Der Workshop soll den biometrischen Aspekten dieser Entwicklung gewidmet sein, wie z. B. der Kopplungsanalyse und der Erstellung von Genkarten, dem Auffinden von Einzelgenen mit Effekten auf quantitative Merkmale, der Charakterisierung von Populationsunterschieden auf der molekularen Ebene, der Verwendung von Markerinformation in der Selektion etc..

Der interdisziplinärer Workshop soll dazu beitragen, die spezifischen Gegebenheiten in unterschiedlichen Anwendungsgebieten zu erkennen und hierdurch Wissensaustausch und Kooperationen anzuregen bzw. Überschneidungen und Parallelentwicklungen zu vermeiden.“

Diese Ankündigung hatte einen außerordentlich großen Erfolg – statt der erwarteten 30 Kollegen kamen über 100 Teilnehmer, für die wir spontan Übernachtungsmöglichkeiten organisieren mussten. Auch der Treppensaal im Schloss Rauischholzhausen war für eine solch hohe Anzahl von Zuhörern und für entsprechende Diskussionen wenig geeignet. Aufgrund der positiven Resonanz wurde jedoch beschlossen, die Veranstaltung alle zwei Jahre durchzuführen, wobei die wissenschaftliche Koordination vom jeweiligen AG-Vorsitzenden und die lokale Organisation von der Gießener Arbeitsgruppe übernommen werden sollte. In diesem Jahr ist es nun schon der 7. Workshop.

Wenn sich auch die spezifischen Fragestellungen geändert haben, so ist die Zielsetzung des Workshops durchaus geblieben. Zwar haben die Teilnehmerzahlen sich reduziert, aber die Erweiterung der Arbeitsgruppe zur AG ‚Populationsgenetik und Genomanalyse‘ in Kooperation mit der gmds und der DGepi hat dazu beigetragen, dass die Veranstaltungen der letzten Jahre erfolgreich verlaufen sind.

Diesen Erfolg wünsche ich den Organisatoren und Teilnehmern für den 7. Workshop und natürlich ebenso in der Zukunft. Auch wenn ich selbst nicht mehr aktiv daran beteiligt bin, so hoffe ich doch, dass die Gießener Arbeitsgruppe unter meinem Nachfolger den Workshop weiterhin inhaltlich und organisatorisch unterstützt.

Gießen, im Januar 2007

Wolfgang Köhler

Dank

Organisation und Durchführung unseres 7. Workshops sowie die Erstellung dieses Tagungsbandes werden in dankenswerter Weise unterstützt durch

die Deutsche Region der Internationalen
Biometrischen Gesellschaft,



die Justus-Liebig- Universität Giessen,



die Ernst Moritz Arndt Universität Greifswald,



das Forschungsinstitut für die Biologie
landwirtschaftlicher Nutztiere (FBN)
in Dummerstorf,



die Deutsche Gesellschaft für Medizinische
Informatik, Biometrie und Epidemiologie e.V.,



die Deutsche Gesellschaft für Epidemiologie



sowie das Team im Schlosshotel Rauschholzhausen (Hessen).

Inhalt

Seite

Vorwort

Dank

Inhaltsverzeichnis

Aus der Laudatio auf Prof. Köhler <i>J. Tomiuk, H. Weiss</i>	1
Tutorium: Familienstudien in der Genetischen Epidemiologie: Ein Überblick (Family Studies in Genetic Epidemiology: An Overview) <i>A. Kleensang, F. Pahlke, A. Ziegler</i>	3
Preparing the workshop - Why was the preliminary focus on “Using inbreeding and isolated populations in genome analyses”? <i>G. Freyer</i>	21
Multiple loci identity-by-descent probabilities and their application to QTL mapping <i>J. Hernandez-Sanchez, W. G. Hill</i>	23
On The Trace of Genetic Landscapes: A GRASS-GIS Approach for Identifying Fine-Scale Subpopulation Differentiation - An Explorative Assessment of Present German Population with KORA S4 cohort <i>A. N. Díaz Lacava, M. Steffens, C. Lamina, T. Becker, C. Furlanello, H. E. Wichmann, T. F. Wienker</i>	33
Das Verschwinden von genetischen Isolaten - Modellierung durch ergodische Markovketten (The Disappearance of Isolated Genetic Structures - Modeling by Ergodic Markov Chains) <i>B. Jäger, K.-E. Biebler, P.-E. Rudolph</i>	43
Estimation of effective population size based on molecular data <i>H. Simianer, M. Hansen, C. Flury</i>	59
Haplotype reconstruction and estimation of haplotype frequencies from mixture data <i>X. Ding, H. Simianer</i>	65
Haplotype kinship for three populations of the Goettingen minipig <i>Chr. Flury, S. Weigend, H. Simianer</i>	71
Ein Kriterium zur Identifikation einer biologischen Gen-Gen-Interaktion (A criterion for identifying a biologic gene-gene-interactions) <i>F. Günther, R Foraita</i>	79
Geschlechtsspezifische genetische Ursachen komplexer Krankheiten (Sex- specific genetic causes of complex diseases) <i>Chr. Fischer, A. Kindler-Röhrborn</i>	85

Kartierung von Merkmal-assoziierten Genen mittels hochauflösender SNP-Daten von Maus-Inzuchtstämmen (Mapping of trait-associated genes using high density SNP data for mouse inbred lines)	91
<i>A. O. Schmitt, G. A. Brockmann</i>	
Effects of single gene on body weight and its frequencies over generations in selected mouse line	99
<i>A. Wolc, E. Skotarczak, W. Schlote, T. Schmidt, T. Szwaczkowski</i>	
The simulation study for Bayesian detection of single gene effects in animal model	101
<i>E. Skotarczak, A. Dobek, K. Moliński, T. Szwaczkowski</i>	
Messung der Effekte genomischer Assoziationen auf die Populationsdifferenzierung (Measuring effects of genomic association on the differentiation of populations)	107
<i>E. M. Gillet, H.-R. Gregorius</i>	
Gene-wise significance as a potentially powerful alternative way of analysis in whole-genome association studies	114
<i>B. Müller-Myhsok</i>	
Linkage disequilibrium maps and disease association mapping	114
<i>N. Maniatis</i>	
Mustersuche in Genexpressionsdaten (Search for patterns in gene expression data)	114
<i>R. Pahl</i>	
Über die Arbeitsgruppe	115