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
Ernst-Moritz-Arndt-Universität Greifswald
Walther-Rathenau-Straße 48
17475 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.

Biometrie und medizinische Informatik
Greifswalder Seminarberichte

**Claudia Hemmelmann, Peter Ahnert,
Ronja Foraita, Anika Großhennig,
André Scherag, Karl-Ernst Biebler (Ed.)**

Biometrische Aspekte der Genomanalyse IV

Next Generation Sequencing Data Analysis

Shaker Verlag
Aachen 2011

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 2011
Alle Rechte, auch das des auszugsweisen Nachdruckes, der auszugsweisen oder vollständigen Wiedergabe, der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen und der Übersetzung, vorbehalten.

Printed in Germany.

ISBN 978-3-8440-0155-6
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

Biometrische Aspekte der Genomanalyse IV

Next Generation Sequencing Data Analysis

Editors:

Claudia Hemmelmann
Institut für Medizinische Biometrie und Statistik
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
Universität zu Lübeck

Peter Ahnert
Institut für Medizinische Informatik, Statistik und Epidemiologie
Universität Leipzig

Ronja Foraita
Bremer Institut für Präventionsforschung und Sozialmedizin
Universität Bremen

Anika Großhennig
Institut für Biometrie
Medizinische Hochschule Hannover

André Scherag
Institut für Medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie
Universität Duisburg-Essen

Karl-Ernst Biebler
Institut für Biometrie und Medizinische Informatik
Ernst-Moritz-Arndt-UniversitätGreifswald

CONTENTS

Editorial: Biometrische Aspekte der Genomanalyse: Analyse von „Next Generation Sequencing“ Daten 1
A. SCHERAG

1 Gezielte Mutagenese in der Maus 5
R. KÜHN

2 Design der „Coronary ARtery Disease Genome-Wide Replication And Meta-Analysis“ (CARDIoGRAM) Studie 9
M. PREUSS

3 Identification of quantitative traits in alcoholism 19
E. DREWS, I. RÁCZ, A. DIAZ LACAVA, A. BARTH, A. BILKEI-GORZÓ, T. F. WIENKER, A. ZIMMER

4 Statistics for NGS 29
E. VAN ZWET

5 Statistische Analyse von seltenen Varianten: Ein Überblick über Gruppierungsmethoden 31
C. DERING, A. ZIEGLER, C. HEMMELMANN

6 Metabochip – a next generation genotyping platform 47
S. PECHLIVANIS, A. SCHERAG, C. PÜTTNER, S. MOEBUS

7 Detection of Rare Variants in Disease associated Genes – Experiences of the GAW17 Workshop 55
M. SCHOLZ, H. KIRSTEN

8 Componentwise likelihood-based boosting for SNP data: a test-based perspective 57
H. BINDER, M. SCHUMACHER

9 SNPs und InDels: Möglichkeiten der Klassifikation 73
J. ASSMUS, A.O. SCHMITT, J. KLEFFE, G.A. BROCKMANN

10 Comparison of statistics of genetic association regarding the discrimination between causal variants and linked markers 89
J. LORENZO

11 Coverage of Exon-Targeted Sequencing 91
S. FREYTAG, M. SOHNS, H. BICKEBÖLLER

12 Funktionale Genomanalyse in Inzuchtlinien und Auszuchtpopulationen: Interaktion von Wachstum und Lebensdauer 99
U. RENNE, M. SAWITZLY, J. BRENMOEHL, M. BIDLINGMAIER, M. BIELOHUBY, M. LANGHAMMER, A. HÖFLICH

13 Versuchsplanung bei Sequenzialtests für Erbmodelle 113
B. JÄGER, K.-E. BIEBLER

14 Functional validation of sex specific genetic association in ENU induced malignant peripheral nerve tumors in intercross rat strains. 129
C. FISCHER, A. KINDLER-RÖHRBOM