

## 7 Anhang

### 7.1 Verzeichnis der verwendeten Zelllinien

Bezeichnung	Karyotyp	Alias	Quelle
290/99	46,XY		intern
303/99	46,Y,del(X)(Xq21)	NP	1073 <sup>1</sup>
363/99	48,XXXX		1085 <sup>1</sup>
364/99	49,XXXXX		1120 <sup>1</sup>
372/99	48,XXXX		GM11226 <sup>2</sup>
373/99	48,XXXX		GM01416D <sup>2</sup>
374/99	48,XXXX		GM01415E <sup>2</sup>
377/99	49,XXXXX		GM06061C <sup>2</sup>
451/99	47,XXX		N.N. <sup>3</sup>
453/99	46,XX		intern
525/00	46,Y,del(X)(Xq21)	RvD	1074 <sup>1</sup>
526/00	46,Y,del(X)(Xq21)	XL62	2297 <sup>1</sup>

### 7.2 Primerverzeichnis

#### 7.2.1 X-chromosomale Primer zur Amplifikation von Sonden

Die folgende Liste führt die das X- Chromosom ausgewählten Primerpaare auf. Der Index entspricht der im Ergebnisteil gemachten Einteilung. Die Bezeichnung der Klone ermöglicht die Zuordnung zu dem Verfahren ihrer Auswahl. Klonbezeichnungen, die nur aus Ziffern bestehen weisen auf YAC- Klone hin, von denen IA- PCR- Klone generiert wurden und deren Sequenzen dann zur Auswahl herangezogen wurden.

<sup>1</sup> University Hospital Nijmegen, Nijmegen, NL

<sup>2</sup> Coriell Cell Repositories, Coriell Institute for Medical Research, Camden NJ, USA

<sup>3</sup> Institute of Medical Biochemistry and Genetics, Panum Institute, University of Copenhagen

Klonbezeichnungen, die auch Buchstaben enthalten, sind von Datenbanksequenzen abgeleitet, die als Grundlage für die *In Silico*- generierten Primerpaare herangezogen wurden. Die Lokalisierung entspricht den Ergebnissen der BLAST- Analyse für die von den Primern eingeschlossene Sequenz. Klone, die eindeutig dem X- Chromosom zugeordnet werden konnten sind mit ihrer Position auf dem X- Chromosom aufgeführt (Abstand von Xpter in bp). Für Klone, die anderen Chromosomen zugeordnet wurden, sind zusätzlich diese Chromosomen aufgeführt. Die Abkürzung ‚ns‘ bezeichnet Klone, die nicht eindeutig zugeordnet werden konnten, die jeweils wahrscheinlichste Position ist angegeben, ‚nf‘ steht für Klone, deren Sequenz keiner Position zugeordnet werden konnte.

Index	Bezeichnung	5'-Primer	3'-Primer	Lokalisierung
1	746-12	CATTTCCATCTACAGATCCTGG	TGAATCCTTAGTTATGTTAGATGTTCA	320.703
2	2890_2	CCAGCTGAATCTCCGTAAGAA	CCAGAATGAACCTCTGACTCAA	4.319.442
3	2872_6	AGCGCAGTTCCTGTGGAT	TGACAGAGCGAGACTCCATCTAA	6.112.618
4	ac003684_2	AATAGGTTCCGAAGCCCTTG	GATGGGCATAGTCAGGAAGC	7.012.920
5	ac003684_3	CCCGACACTCTTTGCACTGGAC	GAGGGACTTTAGAAATGCCTCATGCTG	7.022.957
6	ac002549	ACTTCCAAGCCCTCTTTGCCTC	TGTGTGCAGGAACGATTGCTGAC	7.264.289
7	ac003036	CCCCACTCCCACCTTCTAACCTC	CGTCTGCACCCACACGCTC	7.389.058
8	ac003048	TGGCCCATGTTTATGGGGCAC	CAGAGAGGAGCAGAGACGGACAG	7.504.634
9	ac002365	CCTGACCATGACTGCAAATTGCCAG	CAAAGAGAAAAGGGGAGCAAAGGG	7.524.403
10	ac002365_2	GCACGCCAGCACAGGAC	CGACCAGCCCTCATCAACTCAC	7.593.491
11	ac002365_3	GGTGGCAGTGAGCAGTGTGG	TGCAGGAGGAGGTGGACAGG	7.603.565
12	ac002365_5	TCTACCAAGTGACCGAGGTAGAC	GCCACCTGGAGAAAATCTGTGCTG	7.658.190
13	ac002359	CCCTCCCCAACACACACAATC	GGCTTCTGAGAGAGGACATGAAGGAC	7.719.803
14	ac002349_2	AGAAGGCCATGGGAATGTG	CCATAGTTTTGCATTCTAGCTG	8.434.834
15	ac002349	AAAATACAATGTTAGTTTGTGAGAAGC	ATCTGGATGCCCAATTTTTG	8.502.533
16	ac002367	TGTGAAAGGGGAGTTGAAG	TCCTGACCCCAATTCTTTTTT	8.598.185
17	671-12	CCTGGACCCCTGAAGGATTT	ACACAGTTTAATTCTACCAGGCA	8.703.464
18	ac003037	ACAGCCCTTACCAGCTTCAC	CAGTGGGAAGAATGGGTGAC	12.149.994
19	ac003037_2	AAGGTCAAGGCACCTTCATGG	GGCTGCCATGTTTTTCTCAG	12.218.980
20	ac002524	ACAACCAGACACGGCCAGGAAAC	TCTAGCACTGGCACCTTGCCCTTG	12.729.593
21	ac002357	GATCGCCAGTAAGTCAAGTTAGCATGG	TCTACCTAAAACCAGCTCTGGCTGATG	13.359.265
22	986-10	AAAATAGCAAATTTATTCTACAACCAC	AAAAACCAACAGAACATTACACACA	14.529.131
23	hs958b3	CAATTCTCTGCGAAATCTCAC	TGAGACCCGTAATGAGTAGCAC	16.392.450
24	hs245g19_1	GCTGTTCTCCTTTTTTGTGAGCAC	TCTGATTTCAAGCTCCACCATTCCC	16.522.062
25	hs245g19	TTCCCAAGTTTTCCACCCAGTGTC	CCCGTCAGTGCCGATTCTC	16.622.295
26	ac002359_2	CAGAGCGAGACTCTGTCTCAAACAAC	GCACATATTTACCCTCATTGCCCC	24.028.851
27	ac003106	CTGGCATCCCATCTAGTGCTTC	ACTTGTGCTGGCTCCATGAC	26.557.288
28	hs127f18_2	CCAGGGCAACCGTACTTTCCTAAAC	GCCTGCACATTTAGCCACTTCCTTC	27.549.771
29	hs436m11_3	AGGCTGCCATGACAACTGTCTG	CGAAATCACCCCGCTTCCTG	16.655.319
30	p221_3739	TCCAGAGGCAGAAAACAGAAAGTG	CCAGGCTGTGTGAGTGGTGTTCC	31.612.061
31	p225_2552_1	GTCCCTTGCTCTGATTACTGTGCC	TCTCCTTTTTCCCTTCTCTGTCC	32.074.829
32	p225_2552	CCTCCCCACTTCTTTGTTCATC	CGCCTTCCAGGGGCTTACAC	32.101.608

33	1358-7	ATTCTTCAGTTATCCAAAAAGAAATAA	ATCAACATTAACGTGTGCTCTG	35.425.306
34	hs113j7	GCCAAGGAGGTATGATCAGGACAAC	TCCAAAGGCAGGTGAATGGACAAG	37.060.826
35	hs245g19	TCCCAAGTTTTCCACCCAG	TTCCATGAGAGAGGTGATTTCAG	16.622.296
36	hs27k14	GTGAAACAGATTGACAAAGCC	AACCTGAACTCTTAGCCACTACC	38.327.901
37	hs551e13	GCCCAAAATTCTAGCCTCAAAC	TTCTTGACCACACTCCTCTCAC	38.925.178
38	AL365200	TGATAGCTACTTAGGAATAGTGCAAGG	AAGCTTTAACATGTTTGCCATTAC	38.998.211
39	hs105d16_9	CCCTGATTGGCCCAGCATGAC	TGCCAAGGCTGGCAGATAAAAAG	39.217.586
40	hs245g19	TCCCAAGTTTTCCACCCAG	TTCCATGAGAGAGGTGATTTCAG	16.622.296
41	hs192p9	GCTTGGTGCTTCTCAAACCACTG	GGCCCAGTTTTGCAATCCAGC	39.938.331
42	hs245g19_3	GCTCTTTTGAGTGAGCCTGTGCC	GAAGAACTACTCCTGCTGCTGTCC	16.589.227
43	dj192p9	GCTTGGTGCTTCTCAAACCACTG	GGCCCAGTTTTGCAATCCAGC	39.938.331
44	hs931e15_5	TTTAGGGGCTGGGTGGGAGG	GACAGGGAACACATGATGGGAAGG	124.844.215
45	dj137h15_3	GCCTGACTTTGTGCCACTTGCC	GGGGAACAGGGGAAGAGGAGAAC	139.427.088
46	hs212g6	GGCTTACCAGCAGAAATTCAC	AGATTGCAACCGGAGAGAG	42.059.051
47	p41_37_3012	GCTCCGCTATTCCTCACTCCACC	GCAAAACTGTCCCTCCCCCTCC	42.882.357
48	p33_34_35_40	CCTCAGCAATCCCTCAGCATGAC	CCCTGCTTGAGAAGGTGTGATCTG	42.909.203
49	p53_58_110	GGCCCCATCCCTGCTTTTTG	GCCCTGTGCCATTTCTGACAC	43.440.571
50	p6_13_3683	AGTGGGAAGTGGGAGTAGCATGAG	GCAGGGTGGGGGCATAACAG	43.763.493
51	p15_10_3333_4	TAATTTGCCCTGCCCCACC	ACAGAATGAGGAAACACAGACCTGC	43.835.437
52	p15_10_3333_6	ACCTCAGTCAACTCAGTTCCACC	GCCTCACTCCCCTCTCCCTTATCC	43.856.358
53	p23_3_3118_2	GCCAGCCAACATCTACAATCACTCC	GCACATCCCTGTTCTCTCCCTC	43.988.433
54	p28_24_579_1	TCTGCCAAGGGTCTGTCAATCAAAG	GCACAGGTTTACTTCTCAACCTCC	44.104.404
55	p28_24_579_3	TGTCATAGCCATCCAGCAATCCAAG	GAGAGCGTGGCTTCATACTCAC	44.139.767
56	ac002413	ATTTCCAAATTTCCCGAACC	GGCTTGAGGACCAGTCTGTG	46.304.009
57	ac002413_2	AAACATACTCCCCACCAAAG	CCCCAAAACGACATCTGAGG	46.470.938
58	hs154p24	ACAAGCAAACCTCAACCCC	TGTCACCCCGAGAAAATCTAAC	46.787.187
59	hs390o13	GGCAATACTGCTTTCTGACCTC	GTCTCTTAATGGTTGGTTGGTG	48.345.827
60	AL354653_4	AGCAAGACTCTGTCTCACAAGAAG	CCTTCAGGGGAGATCTGAAAG	51.046.560
61	2188_12	CATCATGCCATTGATTGGGT	AGAAGAAAAATTCACCACCTAAAATG	51.390.090
62	2969_12	TAGGGGAAGGAGTCATCAGC	AAAGGTTTCACCAACTCCAAGA	56.964.458
63	2827_3	GACAGGGCGAGAATCCATCT	CAGAGCAAAACCTTGCTCAAA	69.102.314
64	512-8	AAAACCAATTTGGCCTTTTT	CAGAGCAAAACCTTGCTCAAA	69.102.356
65	AC004677	TTCTGGCTACCAAAGAAAAGC	TCAACAAAAGTGGTGAAAAGC	70.756.612
66	hs333e23	CTCCTCACATGGTTGGATTG	GAGGAAGAGTAAGCCTTCTTATTG	73.007.918
67	Z84487_2	TCTTCTGGTGCCAGTACACATC	CACAAGCAAAACCCTCATTC	73.618.669
68	Z84487_11	CCCTAAGGCATTAGCCTGTTG	TGAAGCATAAAACCCTCTTTTC	73.634.878
69	AL049589	GAAGCAGTTGGCCTTCTTTG	TCATTGGTCTTCCCTCATC	73.742.680
70	Z94801	CCGAATCCTCTTGACTGTCTC	GGTGGGAGATGGAATCAATG	73.816.374
71	hs465g10b	AACATTACCTCTCACCATACCAG	TGGGAGATGGAATCAATGAC	73.816.445
72	AL138743_6	AAAAGGGGGTGTGAAGTGTC	TTGAGGTCAGGGCAATAACTG	74.041.011
73	AL138743	CACAAGCAAAACCCTCATTC	TCTTCTGGTGCCAGTACACATC	74.119.096
74	AL138743_23	TGAAGCATAAAACCCTCTTTTC	CCCTAAGGCATTAGCCTGTTG	74.136.279
75	AL109753	TCTCCCTGCCCTAAATAC	TGGGTCAAGGATTTAATAGAGG	74.364.174
76	AL162912	TTTCAAACACAGTATTGGCATC	AAGTTGCAGGTGCATAGGTG	74.780.589
77	AL031313	TTTGTCTGTTTGCAATTTCTCC	CCACACTTTTAAAATACCTCTTGATG	76.409.633
78	hs198c21_1	ACCCGCAATGCACCCCCATC	AACCCCTCCAGCCCTTCCC	135.182.540
79	dj1111n9	CTTCAGACAGGGCTTGCTCACTTAC	GCTGTAGAGAGAACAGGAAGGCAC	76.769.657
80	AL160266	CTTGATGGGTCAAAGGGATG	CGAAACTGAGCAGATATTTTAGC	77.423.756
81	AL158820	GGAAGGAATGGGATATAAGAAGC	ATTTCTCTGTGGCCTCTTTGG	79.074.886
82	hs215k18	TGCCGAGGGACAAAAG	AAGGGGTGAGATGGAGTCAG	79.421.072
83	AL359885	CTACTGAAGATCTGGGCTTGG	AAGCCCTTGTCAATTTTCC	80.154.487

84	da145b8	GAGCCAGAAAACCCCAAAGTGC	GTTGTTCTCTCAGAGCTGCCACC	81.150.346
85	AL035451	GCAGACCATTCTGAGAACAGC	TGCCCTCCTTTGTATCTTCAG	81.150.396
86	AC025202	ACCATTGTCCACATTCTGAGC	ACATTTCCCTTTTCACTGCAC	82.876.366
87	hs393p23	CACCTGTTTACAACATTGCC	AGCAGAGACTGATCCTCCATCC	83.169.128
88	652-12	GGGCCTGTAGAGTAGATGTGAA	AGTCAACTTCTCAATTTTTAAATGC	87.114.284
89	3019_1	AACACTGTGAGACCCTGTCTCTAT	AAAGTGTCTCCATGCCTTGTT	88.073.039
90	AL136362	CTGGGGAGAATCAGGAAAGTC	GACATACACGTACGCCTCTCG	88.323.926
91	AL136362_2	TGAAGAGAATACAATCACATCAAGTAG	AACAAGAGTAAACTCCGTCTCAAAG	88.358.928
92	AL160266_2	TGTAGGATTTTCAGCCTGTCTG	AGGCTTTGTTTCCTTGTTGTG	88.358.928
93	AL133274	TAGCAGCTGACCCAGGTAAG	AGATGTGTGGATTTTGTGTGC	88.723.181
94	AL121869	AAACATTTTGCCCTTGATTTTC	CTTTTTATTCCAGGCCCTCCAC	88.867.588
95	hs140h19	AGCACATGTAACCTACAACCTCAGC	AGAATCCTTCCCTTACTCAGAGCCC	125.956.350
96	AL158143	TCCATGGCACCCCTTAGTACAG	TGGGTTGAAATCAAGATCCAG	93.818.311
97	525-12	GGTGACAGAGTGAGACCCATC	ACAGCTCTCTTCTGCCTCCA	96.973.335
98	hsu131b10	GTGTATTTGTAGGGACACAGATTG	TTCACTGAGATACTCAAGAGTTGC	97.590.886
99	1633-4	GACAAAGTGAGACCCCGT	AAAAGATCTTGCTGATTTGTTTTG	97.795.982
100	hs71116_3	GCATCTACCCACAGTTTCACCC	ACCCACATGATCTTAGTAGCGTCCC	41.025.277
101	hsu35g3	GCCTGCTTTTTACCTGTTTCAGCC	CCCAACCTCAGTGCCTCTCTCTTC	101.338.450
102	2658_6	AAATGTGTCCAAATAACTCCCTTT	AAAAGTGGCTTTGTGTATGAGATG	101.380.190
103	hsu165h7	CTGTATCTTACAGGCAGGGAAC	CTTGATGGAGAGTCAGAAATTCAC	103.264.294
104	981-2	CAATAGAGCAGGACTCTGTCTAAAAA	CTACTGGAAGAATGGAAGGCA	106.936.217
105	2337_2	CTACTGGAAGAATGGAAGGCA	CAATAGAGCAGGACTCTGTCTAAAAA	106.936.756
106	278-1	CTACTGGAAGAATGGAAGGCA	CAATAGAGCAGGACTCTGTCTAAAAA	106.936.756
107	hs507i15	ATGGACCCCTAAGAGGACGGTG	GTCATGCCTGAACATGCTAGGTCAC	146.378.419
108	hsa149d17	CCCCAGTTCTTTGCTGCCTTTTCC	CGTCTACAGGGTCATTGCTCAAAC	106.973.241
109	hs740a11	CAGCTTTTTTCTCTTGCCC	GACTTCCTCCCTACTTACTCACC	107.091.601
110	hs737m10	AGCATCACTGTCCACTCAATC	CTCCAAGAAAGAAAGAAGAGAGAC	108.665.966
111	da141h5	TTCCCCAAACTCTCTCCCCC	GACCCCTCTGAGCGTAAATCCACC	110.149.395
112	ac002449	CAGTGGCAAGATCAGTTTGG	GTTAGGGGAGCTCCTTAGGC	112.556.912
113	691-3	ATCAAATCATACGTAGAAAAGTAAA	AAAAATATTTGCTAATTTGATAGGCA	117.168.519
114	ac002477_3	CCAGCCAACCCCAAATCCC	GCACACACAGACCCAAACCAGTAAG	120.863.354
115	ac002477_7	CTCTGGTTCAGGATTCTTTGG	CAAATGTGAAGCTGTTTCTGTC	120.919.351
116	ac002476_5	AAAGTTATCCAAAAGCCACCA	TGGTGATGCTGCAGACAGAT	121.414.131
117	ac002476	CCACCATTCCCTCTTTTTG	CCTATACTAACCACATGGTGATG	121.414.131
118	ac002476_4	TTGAACTCACGGGAGCCACAC	GGCAAGCAGTCTCTCCATTCTAAG	121.503.467
119	3040_8	TGGAGATCCCTACAAGGGAAG	GGTAATAGTGTGGCCAAAAGCC	121.616.908
120	1112-8	CGAGCATTTCTAAAAGCCA	CCCTTCCAGCTCCTGTTCTT	121.749.359
121	ac002377	TGGTCTCCGCTTCATTCATTTGGAATC	CATGGTGGCACTCTCCACATACAAC	122.014.458
122	109-7	CGATAGAGTGAAATTCGGCC	GAAACACTGCCACCTCAAGT	124.556.668
123	dj399m14_2	TCTCCACACTGGGAATTATTGTGCC	TATAGTTGGGGGAGCCGCCG	139.565.766
124	hs931e15_2	CCTTTCTCAGAGAGATCCAGCCTCC	CCTTTCTCAGAGAGATCCAGCCTCC	124.825.978
125	hs931e15_6	TTTAGGGGCTGGGTGGGAGG	GACAGGGAACACATGATGGGAAGG	124.844.215
126	hs506g2b	CCTTTCTCAGAGAGATCCAGCCTCC	TGTAGCCCAGATGCTCAAATGCC	124.825.978
127	hs436m11_1	GCTGTGTGCTCTCCGAAATGAACC	ACCCTGTTCTGTGACCTCCCC	16.639.107
128	hs426n21	TCTCCAAGTTTTCCACCAGCAG	CCCATAGACATGCCCCAAAACAC	131.556.074
129	hsu85h7	AGATGGAAGTCCACGTACCTCTC	TGAAAAGCACAAAATGCCTCAGCAC	97.390.599
130	hs454m7	AATCCATCTTCCATCTCACCTC	TCCTCCACTGCATCCCATAC	131.910.588
131	hs179d3a	ACTTTTCCCTGTCCCCTCTC	CCCCTCCACAATACTCCTTC	132.973.470
132	hs179d3b	ACACCTCACACACTCCACCC	TCTTCTCAAACCTTCGCCAACTTC	133.155.141
133	hs662n3	GCAAGAGACAGAGCAAGGCC	GCAGTGTGACACCATCCCTGAC	27.484.695
134	dj137h15_2	CAAGTCACCCACTGCCATACATC	CCCCGCTCCCCCAAAAAG	139.452.772

135	hs119e23_2	AGCCCAATCTGCCCACTC	CCCCAAACACCTACCTTGCC	134.417.569
136	hs436m11_8	CCACGGCCACCAGTATAACAGAAG	GCAGTGAACACCCTGATTACCTACC	16.757.946
137	hs448e20	TTGGACTGGAGAAGCACTG	TGAATGGGGACTGATGATG	134.535.372
138	hs417g15	AGGCAACCTTTGAACACTCTACAC	GGAGCTGGGATTCAAACCCAGAC	134.680.219
139	hsu61f10	ACTGCTAAAAGGTGCAGCTCAGG	CAAGCCAAAATGCATCCAGCCC	100.858.801
140	hs581f12	TAATCATGAGGCCCAATTGAAC	CCCCACAGGCAATTTTTTTTC	134.802.645
141	hs84f12	CGCAACCAACATTTTATCTCC	GAATGCCAGAATGTGATTTCTC	134.802.645
142	hs931e15-2	TTTAGGGGCTGGGTGGGAGG	GACAGGGAACACATGATGGGAAGG	124.844.215
143	hs358h7	CGTTATTTACCACATTTTCCCC	TTTGCCTTCTTTCCCTCTATC	135.311.701
144	hs97k10	TCCCTCCTCTCCACCAATAC	AGTTGCCTGCTCCTTTAATG	135.479.366
145	hs363l9	GAGTTTTGATTTGCTGATTGCC	TGGAAGGAAAGGAGAGGGAG	135.553.541
146	hs333h9	GGCAGGTGATGATAACAAGG	TGAGGAAGGACAGAATGGG	135.645.443
147	hs435d1	GAAGGGAAGAGAAGACTTGGAC	GGAAAAGGGGGTGTGAAAG	135.797.469
148	hs37m17	CGTCATATTTGAGTGTTACTGCC	CTCACAAAGCACCTAATGCC	136.239.330
149	hs1189b24	TGTGAGACTGGAAGGAATGGACCTG	CCTTCTCTGCATCTTCTGTTGCC	124.685.981
150	dj1111n9-2	GCTCAGTGAAATGCAAGCAAGACC	ACTTACTACTCACCTGTCTGCC	76.767.611
151	hs399m14_2	TGGACTTGCTTGTCTCCACACTG	CGAGGCTACATATTCGAGGCCAAC	139.565.752
152	hs192p9	GCTTGGTGCTTCTCAAACCACCTG	GGCCAGTTTTGCAATCCAGC	39.938.331
153	523-7	CCACCCATGAACCCAGATT	ATGGCCTAAAGAACAGGGGA	139.976.123
154	hs260j9	TTCCATCAACATTCTTCTCCTC	TCCAGAAGCATCAAGATTCC	140.618.771
155	hs88d7	CCATCTCCGCTCTATAACCCTACCC	GCCCTATCTTTTCCGAATGATCCC	143.465.439
156	534-2	GGATTTTATTTGCTGTTCTACTCA	TAGTAGTTGGTGCATTGTTCTTGG	145.332.686
157	2305_2	TAGTAGTTGGTGCATTGTTCTTGG	GGATTTTATTTGCTGTTCTACTCA	145.333.205
158	hs507i15	GCCAACGATATTCAAAAATC	ACCTCCTTAAATAAGTCCACCC	146.016.567
159	2343_4	GTGAGGAGTGAGACTCTACCTCAA	CAACAAGAGCAAACTGGAAA	146.383.506
160	115-1	AATTACATTTCTAAAATGGGGGT	CTTTTATTGTTGGAAGCTGCTG	150.424.460
161	1090-2	CCAAAGTCTATTTGTATATATTCGTG	GAACTCAGCTCTTTGCCACC	152.625.274
162	2121300	TGACTCACTGCTAGGCTGGGAAG	GCAGGAAACTGGGGAGCTAAGAC	154.740.258
163	3108333_2	GTGTGCTACAGGGCTTACAGTCAG	TGCTCCTTCTCTTCCACCTAC	155.662.456
164	2121302_3	GCAGACACCCACGTCGCTTG	GGGAACCTTGCTGTGAAGACCCTAC	155.727.970
165	2121302	AGAGGAGAAGCATTGAGGGGGG	GTTCAACATTGCCACAGTATCGCC	155.751.240
166	2078526	TGGCAGAGCGTTTGGGACAC	TGGCCTTTCACCGGATCATAGTAG	157.164.607
167	dj137h15	CCCCTCCTCAGCAATCCAC	CCCTTCCACACCTTTCCTGCC	157.772.331
168	1302649_2	GCAGGATACCAGCTAGGAGTCAAGG	TCAGGATGCATGGGGAAAAGCAG	159.587.022
169	1302657	ACACTGCCTTCTATGTGCTGGGAC	ATCCTCCTCCTCCTCCACACC	159.874.305
170	hsqc14g3	GTCTGTGCCATGCCACTGCC	TGCTGCCTTCTACTCCTGCC	160.505.895
171	hs711i6_5	CCATCTTACCCTCACCAACAC	GAACCCTGAAAAAGGCATCACCAAC	40.969.331
172	2276452_4	AGCTTTCTGCCATCTCCACAACC	CATTTCCATCTGCCCTTCCACTC	Chr11-103932549
173	2276452	TCCGTGTTTGTCTTTTACCTGTCC	TGTTCTCCTCCTCCTCCCTCCC	Chr11-103945636
174	1608-6	TTTTTGCTCCTGTGGGTCC	CATGAGCTAATGCCCGAT	Chr1-12189330
175	524-1	ACAGAGGGAAACTCTGCGTC	CCCTGGCCTATCCCTCTAAA	Chr1-189630630
176	ac003047	GCTCAGTGCCATCTTATCTTCCCTC	CCAGTTTCTTGTCTCCCTGTCC	Chr1-235201742
177	ac003047_2	CCCCCACAACATCACCCC	GCAAATGACTTCACCTGCACAGAGAAC	Chr1-235221383
178	1408-3	AAGGGAGCAGCTGCGTTAG	AACATCTGAACTTGGCTACCTTTC	Chr13-101688415
179	1624-1	CCGCCAGTGTGATGGATA	GGGCAGAGCTCACAGATGG	CHR14_RANDOM
180	672-4	CTTAAAAGCAACTTCCAGCTGAT	ATTACAGGCATGGGTGCTT	Chr14-80760854
181	AL354653	CACCTGATAAAAATCAACGCTCTG	AACAGAGCGAGACTCCACCTC	Chr1-7718604
182	AL354653_3	TGAAGTACTCAAGGGCAGACG	CCCTTTAGCTCCTGCAAGTTC	Chr1-7800184
183	1408-8	GCTATTACACAGTTCTAGCTGTCAACC	CTGGCCACTGACAATACTGG	Chr20-38504519
184	830-4	GAGACCCAAAGGAGAGGGAC	CTTTTATGGAAGAAGGGGT	Chr22-41872359
185	1978-1	TGCCTATTTTCTTCTGCTGC	CAAGCGTCTTATTAGGCAA	Chr2-42616150

186	2967_5	CTAATGGTGCAGCCATGAAGT	CAACAAGAGCAACACCCCAT	Chr3-331152
187	1957-7	ACAAAGACTACAGAGCTCATACATGG	ACCTTCACTGGGGTAAGTGATT	Chr3-84508449
188	1956-2	CGATGGAGTGACCTGTCTGA	TTATGCATAGGTATGGCAGAATG	Chr5-50462233
189	1012-2	AAAAACCAACAGCCGAACATAAA	AACTTTTCATAGATGTGCAATATCAAG	Chr6-125105498
190	1955-1	GGGGTGGAGGGAAGTTAGAA	CAGAGCGTGACACTGTCTCAATA	Chr9-11589628
191	2150137_1	GTGAAGAGTGTCCCCAGTGCC	CGCACCTGCCATTCTGTTTCC	chrNA_random
192	1529_7	GAGACTCTGTCTCAAAATAAATAACG	AATATTGATGTTTGAACCTCCAGAAA	ChrY-17013715
193	2150137	TGCCCGTGGTAAATTCAAAACAGTG	CCCAAGTCCCCCAGCCTAATCTC	AF002991 (nicht kartiert)
194	682-3	TTTAGTAACTCTTCGATGGTATCCG	TTACACCGTTCTGGGGGTAG	nf
195	108-5	TCACGATACTGAGGTCCGTT	TTCATACCTTCACTTCCCTTGGTG	nf (ChrY-3848443)
196	1614-6	GCTTCACCATAGCCAGCTTC	CAGATAGAGCTCAGGGTGC	ns (Chr1-16097105)
197	2885_11	TCATAATTTTGTGGCAGCT	TCCAGAATGAATACACAAGGA	ns (ChrX-20479662)
198	697_5	CAAATGGAATTTATGAAACAATGG	GTGTTCTCCCAAGGAGTGGG	ns(Chr11-29076878)
199	2596_2	TCAAGGGTAGGGAGAAGTCAAA	GAGCCAGACTTTGTCTCAAAAA	ns(Chr17-10545082)
200	1973-6	ACAGGGAGCGAAACTCTGTC	CTAGAGACATCCCATCCAGCA	ns(Chr18-3783057)
201	676-6	ACTATTCATGCTTGTATCAGTCA	ACACCGGCTGAGCTCTAGGT	ns(Chr19-46793814)
202	675-9	ATCTATAATGTCTTTTATGCCTTCC	CATCCTAGTAAATCTCCTGTACTTTGC	ns(Chr20-41618205)
203	521-1	ATTTTATGTAAGCTTTGGAAAAGAC	ATTACGCTTTGCAAACCGGG	ns(Chr3-153507494)
204	2900_4	GGGTAGTAAACTACAATAAAATCAGG	AGCAAAACAAATGCAAACCC	ns(ChrX-156538841)
205	685-1	ACTCCACATTCCGTGCCAT	TAATAAAAATCAAACAGGAGTGGTT	ns(ChrX-160652720)
206	Z95125	ATTTCCAGTCTCCACAGC	CCTGAACTCTTAGCCACTACCC	ns(ChrX-48769385)

## 7.2.2 Autosomale Primer (Chromosom 22) zur Amplifikation von Sonden

Alle Primerpaare für das Chromosom 22 wurden *In Silico* ausgewählt. Die Position dieser Klone wurde nicht gesondert bestimmt.

Bezeichnung	5'-Primer	3'-Primer
22Q11.2_02	TCCTTGCTGCCTTGTTATT	TTTGCAAATATGATGTGGTTCA
22Q11.2_09	ACCCGTGACGATGAAGAGAA	ATCCTCAGGGGATTTGTGTG
22Q11.2_7	GCAGTTTATTACAGCATGAGGTTCC	GGAGCTTGTTTTCTTTGCTATTA
566C1_GI-4417318	GGGATGGGATCTAGTGAGCA	GGATGCTAATGGTACCAGCTTC
58B8_GI-5881547_1	TGAAATGGTGCTATCGAAGG	CCAGAGAGGGTGTGAAGTACTAA
AC005694_GI-4996908_1	TGCGGTCTGTGAAGTTTTTG	GCGTTTTAGAACGTGCTCTG
BA12M9	TGAAATTCTAGTGAGGCGAG	TAGGGCCAGTGGCTAGAGAA
BA163M1_1	CCTTGAACCCCTGCTCTCT	TGATGGTATCACCAAGAAAAAGA
BA329J7	TGGGAGAGGAGCACTTGATT	TTTGGATAAACTAGAGGTTGGAAGA
BA395L14_2	CATATCATTTCTATGTGCCCCC	TGTCTTTCCATTCCCACTCC
BA422A16	GTCAAGTGCTTCCAGGGG	AAAAGCCATGTCAAAGCCAG
BA444G7_2	CTTTGGAAAGCAAAAGAAGACAA	TGTTCTCCTAGAGTAGTAGCCTGAG
BA46E17_1	CTCACTGAGGTTACTACTGTGGAGA	GAGAGAGAGAGAAGAAAGAAAACCA
BA494O16_1	CCCACAGGACTGTGTACGTG	TGTGTGCCATCTTTATTTCAAAC
BA536P6	CAGACACATGAAAATGTGTTCAATC	TGAGGATGTTGACCAATATGA
BA89B2_1	TTTTCTCCCAGTATCATTCA	AAACTGCTGGGTGGCAAG
BK229A8_1	TCATTTCTGTCCCCTTCAT	CAACATGTGACCAATCTTGTTT
BK268H5_1	GGTTATTTCAAATGAGCAACC	TGAGTTACCAGCGATGGATGT
BK989H11	AGCAGGTATTACGGCTGCTG	CCATGCCTAACAAATGCTGA
C1155_GI-4836840_1	GCAAGGCTAAGAAAGCTCAGG	AACTCTTCGTTCCCAGGAG

DJ106I20_1	CACACCTGATCTACCCATAGGA	CACTAACACAAAGCCTGCCA
DJ353E16_2	TCCACGTCTGGAAATTGAGG	AGAGGTGAGGATGTGTTCCG
DJ47A17_1	ATGCTGGGGCAAAAATCTTA	TTTTTATTTGCTAGGAATCCCAT
DJ579N16	CCCAAAATGGGACAGAAAAA	AGGCCTTGTGACATCTTGCT
DJ756G23_1	GCTTCGGTATGAAGGCTTTG	TAGGAGCAGAGTCTGGGTGG
DJ979N1_1	TGGAGACTGGATGGTCTGAA	CTTATCCTGATCCCCAAGCA
HS1014D13	CTGTAGGCTGGAGGACAGGA	GAGACGACAAATCTGGCTCC
HS102D24_1	TTCCTGAAATTCTATGTTCTGGG	GAGTCAATGGGAGGGAGTGT
HS1042K10	CCTACAAGTTCCTCCAGGC	CAAACCTGTCACAAAACTACGA
HS1048E9	AAAAATCGAAAACCTCCACAATCA	GAACACTGCCATGTGTGACC
HS1057D18_1	ATTTGAATGCAAACTTTCCC	AATGCATTTCAATAAGATGGACA
HS106I20B	CTCTGTCTTATACTGAGTTCCATT	GGACTGTAGGACCTGGCCTC
HS109G6_1	TCTTTTTCTTCATCCACGC	GTCCCAGACAAGGAAGGACA
HS1104E15_2	CATCTGTAGCACCACCTTGC	CTTCCATGTAAAATAACATTCCTTC
HS1119A7	CCCTCCTTCCACAGGTGTTA	AAGGGGAAAAGAATGAACCC
HS1163J1_1	ATTCCTGGTGTGCAAGTGGT	GCTCATAGTCCCATGACCCA
HS116F5_1	GGGAAATGGATCAGCAAGAA	GTTCCACCGCTGTGTGTTG
HS1177I5_1	AACCAATCACCAGTTCGGAG	GTGGCGGCTGGGATTTAATA
HS1191B2_2	AAGAGGTCTTTCCAGAGTGC	AATCAAAGCAAAGCCAGTG
HS1216H12	TCCTATCTAAATCATCACCCCG	TAGTTCAGACTTGGGCTTATTCA
HS126B4	TGCTTCTGTGGCTTCCCTC	CAAAACAGGCCAAAAGGAGG
HS127B20_2	GGTCTTGCATACACATCCCC	CTTTACCGCTTGCAAAATGC
HS149A16_2	ATTCCATTACATATTTCCCAAGCA	CACAAATCACACATTGACAATAACC
HS150C2	CTTTTCCCCTGTCTCAGTGC	GGCACACCCAGTACAGTTACAA
HS170A21	CATCAGCCTACACCATCCTG	CCCAGCTGTCTGGGACTG
HS172B20_1	TTCTCATCAGGCCAAGCC	AAACAGTCAAGGCAAGAGGC
HS175E3	CCCATCTGCTTTTTGTCTCA	GAAAACACCAAGAAAATGACTATGT
HS181C9	AACAGAAAGCCATCCGTTGT	GCAGGATACAGAACCGTAGAGC
HS199H16_1	GCTTGCAACCAAAAAGAGTCC	CCTGTGGCGACATCTGACTA
HS206C7	GAAGAGGAGTCAGTCATGCCC	TGATTGAGCTGAGACAGAAAGC
HS212A2	TTGCACTCCTGTGCAGTTTT	AGACAGTGTGGAGGGAGGG
HS216E10	CCGTGGACCTCTTTGAGGAT	GAACCTGCAAAGCTGAGGAA
HS217C2	ATCAGCAGTGTGTTACCCCC	AAGATGAGTCTGCCAACT
HS221G9_2	GGCCCTGTGTTGCTTAATCT	AAAGATGTTCACTGTAAAGGGC
HS222E13	AAAAATTCCAAGCACTGTAAGATAC	GGTTGGCTGTGTACTGTGTTCT
HS228A9	CGAGGGAGCTCCTAGTCTGA	AACAGGAACAACATCTAGAATGAA
HS243E7_1	AATTGATAACACCAGCGATGC	CTGTAGCCCCCAGCACAG
HS246H3_1	ACGTGTTTCAACTGGACAGC	GGCGGCACATATGACTGA
HS250D10_2	TTGAGGAGGGGAGATTGTTG	AGGAAGGCTTACCACACCCCT
HS272J12	GGTTTTGCACAGACCTGGAC	TGGCATGTTTATGAAAAGA
HS282F2	TCCTGTAAGCTACGGAAGCAA	TTTGCCATTATGTATGGGTCC
HS286B10_2	ATGGAATCCACCTGCACAAT	TTTATGGATCAGTGTGGGG
HS288L1	TTGTAACCTGTAGTTGGAAAGCATC	AATTTAAACATCAGGCACAGCA
HS292E10_1	GTGACAGGGCCTAGGGAAAT	AAGAACAGCCTCCAGCTGAC
HS293L6_1	GAGACGTGCCGTAGGAGC	CCACCTTGAAGGTTGTTGC
HS293L6B_2	CCCCTCTTCTAAAGAGACAGTAGA	CAAAGTTGTTGGCATGGGT
HS293L6C	CTTCTCAGGGGTGGTGGAG	GGCAGCAAGGATTAGGAAAA
HS302D9_1	AAGACAGATAGGATAAGACAGCTCA	CCCAGCTTCTATTTATGAGCCA
HS309I22	TGTGAAGAAAGGGTAAACGTGA	CCCCTCTGTGTGTAACAGTGAT
HS319F24_1	TTTGCATTCTGTGGTATGG	TGACTTTAATCGTGGTGTGTTTACC
HS322B1_1	GGAGCTGATGCATGTGAGTG	AGGCTGAGCCCAGGTTTATT

HS323A16_1	TCCTCTGCACTTCAGTCCCT	GAGCTCAATGTAAGGAGTCAGGA
HS323M22	AAGAGGAGAGCAAGCCGC	GTTCTGTGGTCCCAAATGCT
HS32110_1	TGCTTGCAAGTTGAACCATT	AGCGAATTCTCAAAAAGGGA
HS333H23	GGTCAAAGTCTGCCAACTCC	ATTAGGCACCAACAGGCATT
HS345P10	CCCTATTGAGCCTGCATTCTA	ACTCACGCATTTCCAGCTCT
HS347H13	AAAGGTGGTCACAAAGGAGC	TGGAAGATTCTACTGCTGGC
HS34P24	TCTCCCTTAGGCCTCCACTC	GGCAGGACAGAGGCAGATT
HS355C18	GGGCTACTCACCTCCCCAG	CGGACATTCTCTGCTGCTCT
HS362J20_1	GAGATTCTTAGTAAAGGTCAACCAA	GAGGCTTCCTGGTTATAGCTGA
HS366L4_1	TCCCAGTTTCTTATCCTTGTGA	GGGTGCTTCACTTGCTTCA
HS370M22_1	TTGGAGTCTGTGTGGATTGG	TAGAGCTGTTGGTGGCCATA
HS373H7_2	GCCCTTCACACTTTAGTATTAACAA	CCCGGTGTCTTTTCTTCTGT
HS377F16_2	CATCTTTAGAAAACTTGACACAAC	GAAAGAGCTATGTTTCTGTAAGGC
HS37E16	GTACCTCCGCAGGCTCAG	AAGGCAAATGAGAGGGTCT
HS388M5_1	GGAACACCTTTTAACCCAGTCA	TTCAAGTAGCGTGAGCCAAA
HS390B3	CTCGAGGGCTCCGTTAAGAG	CCAAAATGGGTGGATAATGC
HS390C10_1	GCATCATCCTGCTTTGACAAG	TGAAGACTCAAATGACCAAAAACA
HS397C4	TACACATGCTCCGTTGAAGG	CCTAAATGGACATTGGCCC
HS398C22	AGGATGAGAGTAATTTGATTCTTG	TTGACTCACCAGTAAAGCAAGC
HS402G11_2	TCTCAAGGTGGAGAAAATCAGA	TCCATCTGCAGACAGGGAG
HS404L14	AGCCCATCCATGAAGATCAC	TATGTGCCCAGGATGAGGAT
HS407F17	TTTGTAAGGCCTTGTGGG	GCTGTGAGTTCTCTTTCTGAGC
HS408N23_1	TGAAATACTGGAAGACAGTGAATGA	AAAGGTAGGGAAGAAGGAAAGAA
HS415G2	TTCTGCAATGCACTCCTCTG	TTGTTAGACGGCCGAATGAG
HS41P2_1	GCCTCTAGTCTGCCTCAACC	CCTTTGGTAATGGTAAGTACATTGG

### 7.2.3 Sonstige Primer

Bezeichnung	Sequenz 5'→3'	Bemerkung
CL-2	CTGCACTCCAGCCTGG	Inter- Alu- Primer <sup>1</sup>
CL2- <i>GsuI</i>	CTCGAGCTGGAGTCCAGCCTGG G	modifizierte Inter- Alu- Primer zum Einführen einer
<i>GsuI</i> -Alu3'	NNNNNNCTGGAGGA(AG)AC(CT ) (CT)(CT)(AG)TC(CT)(CT)	<i>GsuI</i> - Schnittstelle

<sup>1</sup> Lengauer *et al.*, 1992



### 7.3 Häufig verwendete Internetadressen

Bezeichnung im Text	Adresse
GoldenPath Assembly	<a href="http://genome.ucsc.edu/goldenPath/hgTracks.html">http://genome.ucsc.edu/goldenPath/hgTracks.html</a>
RepeatMasker	<a href="http://ftp.genome.washington.edu/cgi-bin/RepeatMasker">http://ftp.genome.washington.edu/cgi-bin/RepeatMasker</a>
BLAST	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/BLAST/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/BLAST/</a>
TAGC	<a href="http://tagc.univ-mrs.fr/microarrays/">http://tagc.univ-mrs.fr/microarrays/</a>
Primer3	<a href="http://www-genome.wi.mit.edu/cgi-bin/primer/primer3_www.cgi">http://www-genome.wi.mit.edu/cgi-bin/primer/primer3_www.cgi</a>
Gene Distribution Map	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genemap/page.cgi?F=GeneDistribution.html">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genemap/page.cgi?F=GeneDistribution.html</a>
GenBank	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/seq/HsHome.shtml">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/seq/HsHome.shtml</a>
Coriell- Institute	<a href="http://arginine.umdnj.edu/">http://arginine.umdnj.edu/</a>
OMIM	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM</a>
Mutationsdatenbank	<a href="http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html">http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html</a>

## 7.4 Lebenslauf

Alexander Herr

geboren am: 27.Mai 1970  
in Haldensleben  
Familienstand: ledig  
Adresse: Hertelstraße 42 in 01307 Dresden

Beruflicher Werdegang und Ausbildung:

seit Juli 2003 wissenschaftlicher Mitarbeiter am Institut für Klinische Genetik des Universitätsklinikums „Carl Gustav Carus“ in Dresden  
Mai 2001-Juni 2003 wissenschaftlicher Mitarbeiter in der Firma metaGen pharmaceuticals GmbH, Berlin  
Okt. 1997-Dez. 2001 Promotion am Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik Berlin, Abt. Prof. Dr. Ropers zum Thema: “Hochauflösende CGH mit Hilfe von DNS- Mikrorastern“  
April 1991-Juli 1997 Studium der Biochemie an der Freien Universität Berlin  
Diplomarbeit am Max-Planck-Institut für Infektionsbiologie, Berlin Abt. Prof. Dr. Meyer zum Thema: “Etablierung der methodischen Grundlagen zur schnellen Analyse von T-Zellrezeptorgenen in Subpopulationen synovialer T-Zellen von Patienten mit Rheumatoider Arthritis“  
Okt. 1988-August 1990 Wehrdienst  
Sept. 1986-Juli 1988 Erweiterte Oberschule „Heinrich Heine“ Haldensleben, Abitur  
Sept. 1976-Juli 1986 Polytechnische Oberschule Calvörde

## 7.5 Danksagung

Mein Dank gilt Herrn Prof. Dr. Hans Hilger Ropers für die Überlassung des Themas und die Betreuung der Arbeit.

Herrn Prof. Dr. Volker A. Erdmann möchte ich für die Bereitschaft danken, die Betreuung und Begutachtung zu übernehmen, so wie er es im Verlauf meines gesamten Studiums getan hat.

Ein besonderer Dank geht an Dr. Ulrike Nuber, deren Einsatz in kritischen Phasen für das Zustandekommen dieser Arbeit sehr wichtig war.

Ich möchte mich bei Dr. Alfred Beck für die geduldige Unterstützung und Beratung bei der Bewältigung der umfangreichen Computerarbeit bedanken.

Ein spezieller Dank geht vor allem an diejenigen, die es drei Jahre täglich mit mir nicht nur im Labor ausgehalten haben – an meine Kollegen Ute, Nadya und Bodo. Das gleiche gilt selbstverständlich auch für alle Mitglieder von Badminton-, Skat- und sonstigen Runden.

Nicht zuletzt möchte ich mich hier bei meiner Familie für die mir zuteil gewordene Unterstützung danken.

## 7.6 Erklärung

Hiermit erkläre ich, die vorliegende Arbeit selbständig durchgeführt und verfaßt zu haben. Alle benutzten Hilfsmittel und Hilfen wurden angegeben. Die Arbeit war nicht schon einmal in einem früheren Promotionsverfahren angenommen oder als ungenügend beurteilt worden.

Berlin, den 17. September 2003

.....

(Alexander Herr)

