

Aus dem Charité Centrum 17
Institut für Medizinische Genetik
Der Medizinischen Fakultät Charité- Universitätsmedizin Berlin

DISSERTATION

Molekulare Analyse
genetisch bedingter Entwicklungsstörungen

zur Erlangung des akademischen Grades
Doctor medicinae (Dr. med.)

vorgelegt der Medizinischen Fakultät
Charité-Universitätsmedizin Berlin

von
Seval Türkmen
aus Eregli

Gutachter: 1.Prof. Dr.med. S. Mundlos
2. Prof. Dr. R. König
3. PD Dr.med A. Rauch

Datum der Promotion: 01.06.2008



Meinen Eltern Izzet und Emel Yamur in Liebe und Dankbarkeit gewidmet

Inhaltsverzeichnis

Seite

Zusammenfassung

1.	Abstract	1
2.	Einleitung und Zielstellung	2
3.	Methodik	3
3.1	Kopplungsanalyse	3
3.2	PCR und Sequenzierung	3
3.3	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH)	4
4.	Ergebnisse und Diskussion	5
4.1	Cerebellum-Hypoplasie und quadripedaler Gang beim Menschen	5
4.2	Acromesomale Chondrodysplasie mit Genital-Anomalien	11
4.3	Mutationen in NSD1 bei Sotos Syndrom	17
5.	Ausblick und Schlussbemerkungen	27
6.	Literaturverzeichnis	28
7.	Danksagung	31
8.	Erklärung	32
9.	Lebenslauf	33
10.	Erklärung über den Eigenanteil	35