

## 8 Anhang

### Danksagung

Entgegen den akademischen Regeln möchte ich an dieser Stelle zuerst meiner lieben Lebensgefährtin Viktoria für ihre Geduld und Loyalität danken. Ohne ihre Unterstützung und die Übernahme der Fürsorge für unseren wunderbaren Sohn Hendryk wäre das Unternehmen „Dissertation“ sicherlich gescheitert.

Prof. Dr. Stefan Mundlos danke ich für das herausfordernde Thema, die hervorragenden Arbeitsbedingungen in seiner Arbeitsgruppe und die Anleitung zu selbstständiger wissenschaftlicher Arbeit, sowie seiner konstruktiven Unterstützung bei der Abfassung der Dissertation.

Prof. Dr. Ansgar Klebes danke ich für die freundliche Übernahme des Koreferats und der Vertretung meiner Arbeit vor dem Fachbereich Biologie/Chemie/Pharmazie der FU Berlin.

Dr. Georg Schwabe danke ich für die gute Zusammenarbeit an unserem gemeinsamen Dsh Projekt.

Asita Stiege, Norbert Brieske, Britta Hofmann und Jürgen Willert danke ich für ihre ständige Hilfsbereitschaft in Rat und Tat. Sigmar Stricker, Andrea Albrecht, Jochen Hecht, Volkhard Seitz, Katrin Süring, Andreas Ratzka danke ich für die kollegiale Zusammenarbeit, wissenschaftlichen und anderweitigen Diskussionen, sowie allen „Mundlosen“ für die gute Atmosphäre im Team.

Meinen Mitstreitern und Freunden Bogac Kaynak, Nicole Verhey van Wijk und Frank Wilde gilt mein besonderer Dank für die vielen heiteren Stunden im und ausserhalb des Labors, die auch über manche experimentelle Durststrecke hinweggeholfen haben.

Last but not least - Meinen Eltern gilt mein besonderer Dank für ihre Unterstützung meiner Interessen bis zum heutigen Tage, die mir diesen Weg erst ermöglicht haben.

## Abkürzungen

+/+	Wildtyp
-/-	Knockout
3'UTR	3'-untranslatierte Region
5'UTR	5'-untranslatierte Region
BAC	<i>bacterial artificial chromosome</i>
CNE	<i>conserved noncoding element</i>
cM	centi Morgan
Dsh	<i>short digits</i>
DNA	<i>Desoxyribonucleic Acid</i> (Desoxyribonukleinsäure)
GAPDH	Glycerinaldehyd-3-Phosphat Dehydrogenase
Kb	kilobase
Mb	megabase
mRNA	<i>messenger RNA</i>
PBS	Phosphat gepufferte Salzlösung
PIP Maker	<i>percent identity plot Maker</i>
RNA	Ribonucleicacid (Ribonukleinsäure)
RT	Raumtemperatur
Rpm	Umdrehungen pro Minute ( <i>rounds per minute</i> )
SD	<i>standard deviation</i> , Standardabweichung
SDS	<i>Sodium</i> (Natrium) Dodecylsulfat
Shh	<i>Sonic hedgehog</i>
U	<i>Unit</i> , Enzymeinheit
Wt	Wildtyp
ZNS	Zentrales Nervensystem

## Oligonukleotide

Primer	Sequenz 5' – 3'
360k-for	TGA GGG GCA GGT AAA GAG TG
360k-rev	GGG CTT TAG TCA ACC CTT CC
365k-for	CAC CAT GGG ATC TCA CCT CT
365k-rev	TAG TCC TGA AGC CTC CGT GT
372k-for	AGG AAA GGC CCT GCT TAT GT
372k-rev	CAT CTC CTC AAG CAG GAA GG
385k-for	CTT CCA CCC ACA TGA TAC CC
385k-rev	CAG CTC AGA GAC CCA TGT CA
393k-for	TGG CCA CTG GAG AAA CTA CC
393k-rev	AGC CAT AGG AGA GGC CTG AT
412k-for	GGT CAA TCC CAC AGA GAA GC
412k-rev	GCT TGC TCT CCA TCT TTT GC
422k-for	GCA GAT CTA GGG CTG TGT CC
422k-rev	TCA CCC AAA GGC TCT CAC TC
450k-for	GGC CCT GAT CCG TCA TAC TA
450k-rev	CTG TAG CGG GTT CCT TTC TG
462k-for	ATC TCC TCC ATC TGG CCT TT
462k-rev	CAT ACC CCT AAG GCC ACT CA
470k-for	TAA CAG GAA GCC GAG GCT AA
470k-rev	ACT GCA GCA TGG AGA GTC CT
494k-for	TTC CAA GCC CTG AGG TTA TG
494k-rev	TTT CCA CAA GCC ATT CAT CA
504k-for	TGG AAA AAT AGC TGG GCT GT
504k-rev	GGA ACT CCC AAA CAG AAG CA
511k-for	ACT CAA GTG GCC TTG CAT CT
511k-rev	TGT GAT TGC ATG GCT ATG GT
516k-for	CCG AGA TGG AGC TGT TGA TT
516k-rev	AGA CTT GGA AGC TGG AAA CG
524k-for	GTG TGT GAG GCT TGT GTT GG
524k-rev	TCT GGT GAG ACT GCA AGC TG
535k-for	CTC GGG AGT CTG GAT TGT GT
535k-rev	CTA TGG GGT GCC ATG TCT CT
542k-for	TTT GTC CCT GTC AAG GCT GT
542k-rev	GCC TGG TCC ACA GAG TGA AT
550k-for	GCC GTG TTT GAA GAT GGA CT
550k-rev	CCA GGC ATG GTT TCA CTC TT
558k-for	CCA TGA GCA CCT GAC ATT TG
558k-rev	GCT CCA CAC AAA CTT GCT GA
562k-for	CTT GGT CCT CTT TGG ATG GA
562k-rev	GGA GCT CAC ACC AGT TCA CA
569k-for	TGC AAC ACC GCT AAT ACT GC
569k-rev	TCC TCA CTC CAC CCA TCT TC
578k-for	AAC CAC AAG TGG ACG TGT CA
578k-rev	CCA TTC AGT GGC AGA AGA CA
584k-for	GCA CGA GCC TTG AGT TTT TC
584k-rev	TGC AGA GCC ACT ATG TCC AG
592k-for	GGC TTC AGG TGA TCT TTG GA

592k-rev	TGG AAC AAA GTG AGG GGA AG
598k-for	ACT CCA GGG ATT GGA GTG TG
598k-rev	GGG AAA AGG CTC CCT AGT CA
604k-for	GGG CAT GCT TTC AGA GAA TC
604k-rev	GGC TAT GCA CCC CCT AAA AT
611k-for	TCC TTC CCT ACC AGG GTC TT
611k-rev	TTG CAA CCT CAT TAG CTG GA
616k-for	AAC CTT TCC ACC TTC CCA TC
616k-rev	CTG GCA AAC ACA GAA GTG GA
620k-for	GGA TGC AGT GCT CTG GAA AG
620k-rev	AGA GAT CCT GCA GCT TTG GA
628k-for	CAA AGG CAG GGG ATA AGA GA
628k-rev	CAT CAC AGT CCA TGG TGT CC
Br-pr-for	AGG AAA GGC CCT GCT TAT GT
Br-pr-rev	GTG AGT GGC CAT TTC TTC CT
Br-d-for	CCG GTG ACA TAG TGT ATC TCG
Br-d-rev	GCC ACA CCT CTG AAA CTT CC
Br-geno-dsh-for	CCG TAT TGA TGT CAC ACT TAC CC
LZ3_BGZ40	GAT GGG CGC ATC GTA ACC GTG C
Bglob-for	TCTGGAAGGCTGCGCTCCT
OligodT	TTTTTTTTTTTTTTTT
Hgf-ex14-18-for	TTCCCAGCTGGTCTATGGTC
Hgf-ex14-18-rev	CTCACATGGTCCTGATCCAA
Pthlh-ex2-3-for	GTTTGAGAGAGGGCGCAGTTAGAG
Pthlh-ex2-3-rev	AGCCTCCGCAGCATCGT
Sema3-ex17-18-for	GTCTCCACAGGCATCTATCAAGTG
Sema3-ex17-18-rev	GCTATAATGCGCTCGTTCAGTTTA
Shh-303-for	CCCAATTACAACCCCGACAT
Shh-303-rev	GTCTTTGCACCTCTGAGTCATCA
Lmbr1-ex9-10-for	GAAGACCTGGATGAACAA
Lmbr1-ex9-10-rev	TCCCACCGATGAAGATAGCC
RNF32-ex4-5-for	GAGATGCAACAGCCATCATAG
RNF32-ex4-5-rev	AAGAGGCCTAGTTTCTGGG
GW_42,4-for	GGCACAGGCTAGTGTCCACTGTTACAGTC
GW_42,4_nest-for	AGGAAAGGCCCTGCTTATGTGTTTGATTG
GW_42,8-for	ACTGTGTATCTTTGTTCCATATCTTTGC
GW_42,8_nest-for	CTGTGAGGACATATATCCTTTAAGCTC
D5Mit 72-for	AAACACCCAGAAGAGTGGTATATC
D5Mit 72-rev	GGTCTGCAACTGGGACTTGT
Shh-GenoP3	CTGTGCTCGACGTTGTCACTG
Shh-GenoP4	GATCCCCTCAGAAGAACTCGT

## Veröffentlichung

aus dieser Arbeit

### ***Publikation***

Niedermaier, M\*. Schwabe, G.C\*., Fees, S., Helmrich, A. Brieske, N., Seemann, P., Hecht, J., Seitz, V., Stricker, S., Leschik, G., Schrock, E., Selby, P.B., Mundlos, S (2005). *An inversion involving the mouse Shh locus results in brachydactyly through dysregulation of Shh gene expression*. The Journal of Clinical Investigation 115(4):900-909.

\* *equal contribution*

### ***Posterpräsentation***

München, 12. – 15.6. 2004

*European Human Genetics Conference*

## **Erklärung**

Hiermit erkläre ich, dass ich die vorliegende Dissertation selbstständig und nur unter Verwendung der angegebenen Hilfsmittel erarbeitet und verfasst habe. Diese Arbeit wurde keiner anderen Prüfungsbehörde vorgelegt.

Berlin, den 19.07.05

Michael Niedermaier