

Abbildungsverzeichnis

| | |
|--|----|
| ABBILDUNG 1: KLASSIFIZIERUNG VON ERBLICHEN STOFFWECHSELSTÖRUNGEN | 2 |
| ABBILDUNG 2: CHEMISCHE STRUKTUREN WICHTIGER SPHINGOLIPIDE | 3 |
| ABBILDUNG 3: DEFEKTE DES SPHINGOLIPID-ABBAUS | 5 |
| ABBILDUNG 4: PROZESSIERUNG UND POSTTRANSLATIONALE MODIFIKATIONEN VON HEXB | 7 |
| ABBILDUNG 5: EINFACHES PHASENDIAGRAMM | 24 |
| ABBILDUNG 6: PHASENDIAGRAMM FÜR DIE SIR-METHODE..... | 25 |
| ABBILDUNG 7: PHASENDIAGRAMM FÜR DIE MIR-METHODE | 26 |
| ABBILDUNG 8: PHASENDIAGRAMM FÜR DIE SIRAS-METHODE..... | 26 |
| ABBILDUNG 9: PHASENDIAGRAMM FÜR DIE SAD-METHODE | 27 |
| ABBILDUNG 10: ERGEBNISSE DER KRISTALLISATION VON HEXB..... | 39 |
| ABBILDUNG 11: EINFLUß DER NCS-MITTELUNG AUF DIE EXPERIMENTELLE ELEKTRONENDICHTE VON HEXB ... | 44 |
| ABBILDUNG 12: SCHEMATISCHER AUFBAU EINES TIM-FASSESS | 47 |
| ABBILDUNG 13: TOPOGRAMM VON HEXB..... | 48 |
| ABBILDUNG 14: BÄNDERDARSTELLUNG DER FALTUNG VON HEXB (STEREO)..... | 49 |
| ABBILDUNG 15: ÜBERLAGERUNG VON HEXB MIT SPHEX (STEREO) | 50 |
| ABBILDUNG 16: ÜBERLAGERUNG DER AKTIVEN ZENTREN VON HEXB UND HOMOLOGEN (STEREO)..... | 51 |
| ABBILDUNG 17: AKTIVES ZENTRUM UND LIGANDENBINDUNG IN HEXB | 51 |
| ABBILDUNG 18: KATALYTISCHER MECHANISMUS VON HEXB | 53 |
| ABBILDUNG 19: WASSERMOLEKÜLE IN DER UMGEBUNG DES AN HEXB GEBUNDENEN INHIBITORS (STEREO) | 54 |
| ABBILDUNG 20: ÜBERSICHT ÜBER DIE KONTAKTE IM HEXB-KRISTALL (STEREO) | 57 |
| ABBILDUNG 21: HYPOTHETISCHE HEXB-DIMERE..... | 59 |
| ABBILDUNG 22: DIMER-KONTAKTFLÄCHE VON HEXB IN AUFSICHT | 60 |
| ABBILDUNG 23: INTERAKTIONEN IN DER DIMER-KONTAKTFLÄCHE VON HEXB (SCHEMATISCH) | 62 |
| ABBILDUNG 24: SUBSTRATBINDESTELLE IM HEXB-DIMER (STEREO)..... | 63 |
| ABBILDUNG 25: MUTATION SER62LEU (STEREO) | 66 |
| ABBILDUNG 26: MUTATION TYR456SER (STEREO)..... | 68 |
| ABBILDUNG 27: MUTATIONEN PRO504SER UND ARG505GLN (STEREO) | 69 |
| ABBILDUNG 28: MUTATIONEN CYS534TYR UND ALA543THR (STEREO)..... | 70 |
| ABBILDUNG 29: KONZENTRATIONSUNABHÄNGIGKEIT DER EXPERIMENTELLEN STREUKURVEN | 72 |
| ABBILDUNG 30: GUINIER-ANALYSE DER EXPERIMENTELLEN STREUKURVEN..... | 73 |
| ABBILDUNG 31: PAAR-VERTEILUNGSFUNKTION FÜR DIE PROZESSIERTEN UND GEMITTELTEN DATEN | 74 |
| ABBILDUNG 32: ANPASSUNG BERECHNETER AN DIE EXPERIMENTELLE STREUKURVE..... | 75 |
| ABBILDUNG 33: PAAR-VERTEILUNGSFUNKTION FÜR EXPERIMENTELLE UND BERECHNETE STREUKURVEN..... | 76 |
| ABBILDUNG 34: STARRE-KÖRPER-ANPASSUNG AN DIE EXPERIMENTELLE STREUKURVE | 77 |
| ABBILDUNG 35: ERGEBNIS DER STARRE-KÖRPER-ANPASSUNG AN DIE EXPERIMENTELLE STREUKURVE | 78 |
| ABBILDUNG 36: TETRAMER NACH DER STARRE-KÖRPER-ANPASSUNG AN DIE EXPERIMENTELLE STREUKURVE | 79 |
| ABBILDUNG 37: VERGLEICH ZWEIER GRUPPEN VON LÖSUNGEN BEI DER <i>AB INITIO</i> STRUKTURVORHERSAGE | 80 |
| ABBILDUNG 38: GEMITTELTE MODELLE FÜR DIE LÖSUNGSGRUPPEN I (A) UND II (B) | 81 |
| ABBILDUNG 39: ÜBEREINSTIMMUNG VON <i>AB INITIO</i> VORHERSAGE UND RÖNTGENSTRUKTUR..... | 82 |
| ABBILDUNG 40: KONTAKTFLÄCHE II IM HEXB-KRISTALL (AM BEISPIEL DES KONTAKTES AC)..... | 84 |
| ABBILDUNG 41: DETAILANSICHT DER KONTAKTFLÄCHE II IM HEXB-KRISTALL..... | 85 |
| ABBILDUNG 42: SEQUENZANPASSUNG VON HEXB UND HOMOLOGEN | 87 |

ABBILDUNG 43: VERGLEICH DER CD-SPEKTREN VON GM2AP-MUTANTEN UND WILDTYP-PROTEIN 88

ABBILDUNG 44: MIKROSKOPISCHE ANSICHT VON SAPC-KRISTALLEN 90

ABBILDUNG 45: MIKROSKOPISCHE ANSICHT VON SAPD-KRISTALLEN 93

ABBILDUNG 46: BÄNDERDIAGRAMM DER FALTUNG VON SAPD (STEREO) 99

ABBILDUNG 47: INTRAMOLEKULARE WECHSELWIRKUNGEN IN SAPD (STEREO) 100

ABBILDUNG 48: ÜBERLAGERUNG ALLER SAPD-MONOMERE UND DES IODO-SAPD 102

ABBILDUNG 49: RMSD-WERTE DER ÜBERLAGERUNG EINZELNER KETTEN UND B-WERTE FÜR SAPD 103

ABBILDUNG 50: ELEKTRONENDICHTE UM IODO-TYR54 IN IODO-SAPD 104

ABBILDUNG 51: KONTAKTFLÄCHE ZWISCHEN DEN MOLEKÜLEN B UND C IM SAPD-KRISTALL 106

ABBILDUNG 52: SEQUENZANPASSUNG VON HUMANEM SAPD UND HOMOLOGEN 108

ABBILDUNG 53: BÄNDERMODELL DER STRUKTUR DES SAPB 109

ABBILDUNG 54: HYPOTHETISCHE STRUKTURUMWANDLUNG VON SAPD 110

ABBILDUNG 55: DOMÄNENANALYSE DER OFFENEN UND GESCHLOSSENEN KONFORMATION VON SAPD 110

ABBILDUNG 56: RÜCKGRAT-STRUKTUREN VON SAPD, GRANULYSIN UND NK-LYSIN (STEREO) 111

ABBILDUNG 57: POSITIONEN POSITIV GELADENER RESTE IN SAPD UND HOMOLOGEN 113

ABBILDUNG 58: SULFATBINDUNG DURCH SAPD IM KRISTALL (STEREO) 115

ABBILDUNG 59: VERGLEICH DER CD-SPEKTREN VON APOLP III MIT SAP-PROTEINEN 116

ABBILDUNG 60: KRISTALLSTRUKTUR UND HYPOTHETISCHE OFFENE KONFORMATION DES APOLP III 117

ABBILDUNG 61: BILDUNG VON SCHEIBCHENSTAPELN BEI DER INTERAKTION VON SAPD MIT LIPIDEN 118