

Tab.: A1 Bekannte SNPs nach [Mayer P et al. 2001].

A. Polymorphismen im kodierenden Bereich				
Nucleotidposition	Nucleotid-Austausch	Referenz	Aminosäureposition	Aminosäureaustausch
17	C → T	Bergen et al. 1997; Bond et al. 1998; Hoehe et al. 2000	6	Ala → Val
118	A → G	Bergen et al. 1997; Bond et al. 1998; Hoehe et al. 2000	40	Asn → Asp
440	C → G	Bergen et al. 1997	147	Ser → Cys
454	A → G	Hoehe et al. 2000	152	Asn → Asp
779	G → A	Bond et al. 1998	260	Arg → His
794	G → A	Hoehe et al. 2000	265	Arg → His
802	T → C	Hoehe et al. 2000	268	Ser → Pro

B. Polymorphismen oberhalb der Translations-Startposition			
Nucleotidposition	Mutation	Referenz	Allelfrequenz
-2413	A → G	Hoehe et al. 2000	< 1%
-2358	G → A	Hoehe et al. 2000	< 1%
-2312	C → A	Hoehe et al. 2000	< 1%
-2078	G → C	Hoehe et al. 2000	< 1%
-2044	C → A	Hoehe et al. 2000	< 1%
-1793	T → A	Hoehe et al. 2000	1%
-1748	G → A	Hoehe et al. 2000	3%
-1699	T insertion	Hoehe et al. 2000	1%
-1595	T → C	Hoehe et al. 2000	< 1%
-1565	T → C	Hoehe et al. 2000	< 1%
-1469	T → C	Hoehe et al. 2000	4%
-1320	A → G	Hoehe et al. 2000	1%
-1255	A → T	Hoehe et al. 2000	< 1%
-1236	A → G	Hoehe et al. 2000	< 1%
-1171	A → G	Hoehe et al. 2000	< 1%

Anhang A: Bekannte SNPs/ Literaturübersicht

-1045	A → G	Hoehe et al. 2000	1%
-995	C → A	Hoehe et al. 2000	< 1%
-692	G → C	Hoehe et al. 2000	4%
-665	3-bp deletion	Hoehe et al. 2000	< 1%
-554	G → A	Hoehe et al. 2000	< 1%
-488	G → T	Hoehe et al. 2000	< 1%
-254	A → C	Hoehe et al. 2000	< 1%
-236	A → G	Hoehe et al. 2000	< 1%
-172	G → T	Hoehe et al. 2000	11%
-133	C → T	Hoehe et al. 2000	< 1%
-111	C → T	Hoehe et al. 2000	1%
-38	C → A	Hoehe et al. 2000	1%

C. Polymorphismen in Introns und nicht kodierenden DNA-Bereichen				
Nucleotidposition	Mutation	Referenz	Allelfrequenz	Bemerkung
IVS2+31	G → A	Hoehe et al. 2000	14%	Intron
IVS2+106	T → C	Hoehe et al. 2000	1%	Intron 2
IVS2+397	T → A	Hoehe et al. 2000	1%	Intron 2
IVS2+438	G → A	Hoehe et al. 2000	4%	Intron 2
IVS2+480	T → C	Hoehe et al. 2000	<1%	Intron 2
IVS2+534	C → T	Hoehe et al. 2000	<1%	Intron 2
IVS2+691	G → C	Bergen et al. 1997, Hoehe et al. 2000	43-63%	Intron 2
IVS3+37	A → C	Hoehe et al. 2000	<1%	Intron 3

Anhang A: Bekannte SNPs/ Literaturübersicht

24	G → A	Bond et al. 1998	2%	Silent SNP
942	G → A	Bond et al. 1998	<1%	Silent SNP
I401	G → C	Hoehe et al. 2000	3%	3`- untranslatierte Region