

8 Anhang

8.1 Abkürzungen

Neben den gängigen Abkürzungen der geschriebenen deutschen Sprache und naturwissenschaftlichen Einheiten wurden weitere, folgende Abkürzungen benutzt:

6xHis bzw. His-	Hexahistidin-Tag
AA/Bis-AA	Acrylamid/Bisacrylamid
ADP	Adenosin-5'-Diphosphat
AEBSF	4-(2-Aminoethyl)-benzensulfofluorid
AMP	Adenosin-5'-Monophosphat
APS	Ammoniumpersulfat
AS	Aminosäure
ATP	Adenosin-5'-Triphosphat
bp	Basenpaare
cDNA	komplementäre DNA
CT	Computertomographie
CTP	Cytidin-5'-Triphosphat
dATP	Desoxyadenosin-5'-triphosphat
dCTP	Desoxycytidin-5'-Triphosphat
ddH ₂ O	doppelt destilliertes Wasser
dGTP	Desoxyguanosin-5'-Triphosphat
DMSO	Dimethylsulfoxid
DNA	Desoxyribonukleinsäure (engl.: <i>deoxyribonucleic acid</i>)
DNase I	Desoxyribonuklease I
dNTP	Desoxyribonukleosidtriphosphat
dsNA	doppelsträngige Nukleinsäure
DTT	Dithiotreitol
dTTP	Desoxythymidin-5'-Triphosphat
<i>E. coli</i>	<i>Escherichia coli</i>
EDTA	Ethylendiamin-Tetraacetat
<i>et al.</i>	und andere (lat.: <i>et alterae</i>)

Anhang

Ex	Exon
gDNA	genomische DNA
GST	Glutathion-S-Transferase
GTP	Guanosin-5'-Triphosphat
HEPES	N-2-Hydroxyethylpiperazin-N-2-Ethansulfonsäure
HPLC	Hochleistungsflüssigkeitschromatographie (engl.: <i>high performance liquid chromatography</i> , HPLC)
IPTG	Isopropyl- β -D-thiogalactopyranosid
kbp	Kilobasenpaare
LJ	Lebensjahre
M-MLV	" <i>Moloney Murine Leukemia</i> "-Virus
mRNA	Boten-RNA (engl.: <i>messenger-RNA</i>)
NaPi	Natriumdiphosphat bzw. Natriumpyrophosphat
n.b.	nicht bestimmt
NP-40	Nonidet P-40
nt	Nukleotid
NTP	Ribonukleosidtriphosphat
PAGE	Polyacrylamid-Gelelektrophorese
pI	Isoelektrischer Punkt
Poly(A)	Polyadeninribonukleotid
Poly(C)	Polycytidinribonukleotid
Poly(G)	Polyguaninribonukleotid
Poly(U)	Polyuridinribonukleotid
PVP	Polyvinylpyrrolidone
RNA	Ribonukleinsäure (engl.: <i>ribonucleic acid</i>)
SDS	Natriumdodecylsulfat (engl.: <i>sodium dodecyl sulfate</i>)
SF1	Superfamilie 1
SSC	Citratpuffer (engl.: <i>saline-sodium citrate</i>)
TBE	Tris-Borsäure-EDTA-Puffer
TE	Tris-EDTA-Puffer
TEMED	Tetramethylethylendiamin
Tris	Tri(hydroxymethyl)-aminomethan

U snRNP	Uridin-rich small nuclear Ribonucleoprotein
UTP	Uridin-5'-Triphosphat
UTR	Nichtkodierende Region (engl.: <i>untranslated region</i>)
Wt	Wildtyp

8.2 Eigene Publikationen

Teile dieser Arbeit wurden bereits veröffentlicht. Im Folgenden sind die Originalarbeiten aufgeführt, in denen Ergebnisse publiziert wurden, die im Rahmen dieser Arbeit erzielt worden sind.

8.2.1 Originalarbeiten

Guenther UP, Varon R, Handoko L, Stephani U, Tsao CY, Mendell JR, Hübner C, von Au K, Schuelke M (2007) Clinical variability in spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1 (SMARD1): Determination of steady-state protein levels in five patients with infantile and juvenile disease onset. *J Mol Med (in revision)*

Guenther UP, Varon R, Schlicke M, Dutrannoy V, Volk A, Hubner C, von Au K and Schuelke M (2007) Clinical and mutational profile in spinal muscular atrophy with respiratory distress (SMARD): defining novel phenotypes through hierarchical cluster analysis. *Hum Mutat* **28**:808-15

Guenther UP, Schuelke M, Grohmann K and Varon R (2006) A new mutation of IGHMBP2 gene. *Pediatr Neurol* **34**:168

Guenther UP, Schuelke M, Bertini E, D'Amico A, Goemans N, Grohmann K, Hubner C and Varon R (2004) Genomic rearrangements at the IGHMBP2 gene locus in two patients with SMARD1. *Hum Genet* **115**:319-26

8.2.2 Beiträge zu anderen Arbeiten

Grohmann K, Varon R, Stolz P, Schuelke M, Janetzki C, Bertini E, Bushby K, Muntoni F, Ouvrier R, Van Maldergem L, Goemans NM, Lochmuller H, Eichholz S, Adams C, Bosch F, Grattan-Smith P, Navarro C, Neitzel H, Polster T, Topaloglu H, Steglich C, Guenther UP, Zerres K, Rudnik-Schöneborn S and Hübner C (2003) Infantile spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1 (SMARD1). *Ann Neurol* **54**:719-24

8.2.3 Tagungsbeiträge

Teile dieser Arbeit wurden bereits als Posterpräsentationen vorgestellt.

Guenther UP, Lagerbauer B, Schuelke M, Luetzkendorf S, Chari A, Fischer U and von Au K Impaired RNA helicase activity of IGHMBP2 in spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1 (SMARD1). *Annual meeting of the Society for Neuroscience, Atlanta 2006*

Guenther UP, Schuelke M, Bertini E, Goemans N, Grohmann K, Hübner C and Varon R Genomic rearrangements at the IGHMBP2 gene locus in two SMARD1 patients. *Annual meeting of the European Society of Human Genetics, Munich 2004*

8.3 Verwendete Oligonukleotide

Die verwendeten Oligonukleotide wurden von Thermo Hybaid oder biomers bezogen. Primer, die zur Klonierung oder *in vitro*-Mutagenese eingesetzt wurden, wurden zusätzlich über HPLC aufgereinigt.

Genomische Standard-Amplifikation des <i>IGHMBP2</i> -Gens			
Name	Sequenz 5'-3'	Lokalisation	Ziel
Standard-P-Ex 1 F	AGGTGACCGTCAGGGAAGAT	5'-UTR	gDNA
Standard-P-Ex 1 R	GAGACTGACAACCTCGGGAGGT	Intron 1	gDNA
Standard-P-Ex 2 F	GGTGGGTGGAAGTAGAACTAGTAAA	Intron 1	gDNA
Standard-P-Ex 2 R	GTACAAGTCACGGTCTGAATGC	Intron 2	gDNA
Standard-P-Ex 3 F	TCCCCAGTGTCTTGTGTCCT	Intron 2	gDNA
Standard-P-Ex 3 R	TGTTGAAGGAAGATGGTACTTAGGA	Intron 3	gDNA
Standard-P-Ex 4 F	CAAGTCATGGTGGGTGTG	Intron 3	gDNA
Standard-P-Ex 4 R	CCCAAGGTCACACTGTTCTCTAT	Intron 4	gDNA
Standard-P-Ex 5 F	GAGGAACACCCACAGAGCTCCCC	Intron 4	gDNA
Standard-P-Ex 5 R	CTCTGACAGGGAAGTGGCAT	Intron 5	gDNA
Standard-P-Ex 6 F	CAACTTCAGTGGTTTGATTAC	Intron 5	gDNA
Standard-P-Ex 6 R	AAAGACTGCAGATCAGAGGC	Intron 6	gDNA
Standard-P-Ex 7 F	GAAGTGGACTGAATGATAGAAGCAC	Intron 6	gDNA
Standard-P-Ex 7 R	AACTCCTTCTTCGAGGCCACAC	Intron 7	gDNA
Standard-P-Ex 8 F	ATGCAAGCCTTGATGAAACC	Intron 7	gDNA
Standard-P-Ex 8 R	GCGACGTTGAGATGAATGAA	Intron 8	gDNA
Standard-P-Ex 9 F	TCCTCCTCACTTGCTGTGGT	Intron 8	gDNA
Standard-P-Ex 9 R	AACAGGTGACGCAGAGGATTAG	Intron 9	gDNA
Standard-P-Ex 10 F	CCTACCTAAGCCTTTTCCTCG	Intron 9	gDNA
Standard-P-Ex 10 R	CAACTGCTCTCAGCTCCTCC	Intron 10	gDNA
Standard-P-Ex 11 F	ATAGACAGAAACGTGCCCGA	Intron 10	gDNA
Standard-P-Ex 11 R	AGCTGCTCTGTAGAGGGACAAA	Intron 11	gDNA
Standard-P-Ex 12 F	AGGTCCTGGCTGTTTACAG	Intron 11	gDNA
Standard-P-Ex 12 R	CCAATATGCCCTCAATCAA	Intron 12	gDNA
Standard-P-Ex 13.I F	ACTACACTTTTGGTGGTGGTTACTG	Intron 12	gDNA
Standard-P-Ex 13.I R	ATGGGAATAGTTTTCTGGGAC	Exon 13	cDNA

Standard-P-Ex 13.II F	GCACGGCCTTTGAGTATCTT	Exon 13	cDNA
Standard-P-Ex 13.II R	TGAACTCCACTATCATGGCC	Exon 13	cDNA
Standard-P-Ex 13.III F	AAGATGGCGTGACCCT	Exon 13	cDNA
Standard-P-Ex 13.III R	CTGGGAGGCTGCTCTGTCTG	Exon 13	cDNA
Standard-P-Ex 13.IV F	TCATCACTGTGAGCAAGAGG	Exon 13	cDNA
Standard-P-Ex 13.IV R	TGCCCAAGTTCTTATTAGTTGAC	Intron 13	gDNA
Standard-P-Ex 14 F	GTCTTTCCGTTTGCCTGAGT	Intron 13	gDNA
Standard-P-Ex 14 R	GTTCCGACTGGAACAAGTCTG	Intron 14	gDNA
Standard-P-Ex 15F	GTGAGCCCAGCAGTGATTCT	Intron 14	gDNA
Standard-P-Ex 15R	CTCCACATTGTGACATCGGA	Intron 15	gDNA

Tabelle 39: Verwendete Oligonukleotide zur genomischen Amplifizierung.

IGHMBP2 cDNA-Amplifikation und -Sequenzierung			
Name	Sequenz 5'-3'	Lokalisation	Ziel
IGHMBP2-P17R	CTGGGAGGTCCTCAGGA	Exon-Exon-Grenze E9/10	cDNA
IGHMBP2-P16R	CCTTTGACTGTTTCGTCCTC	Exon-Exon-Grenze E10/11	cDNA
IGHMBP2-P1F	GGGACGTCGGCTTCTAGG	Exon 1	cDNA
IGHMBP2-P18R	CAAAGACCTGGTCGATGTCC	Exon-Exon-Grenze E6/7	cDNA
IGHMBP2-P15F	CCTCCTGGAGTCCGTTTCCAG	Exon 6	cDNA
IGHMBP2-P19R	TATCACGGCCTCCTTCTCTC	Exon 12	cDNA
IGHMBP2-P20F	CACAGGCACCCTGAGCTT	Exon 12	cDNA
IGHMBP2-P21R	AGATCTGTGGCCGGATGTC	Exon 13	cDNA
IGHMBP2-P22F	GCAGCAGAAACTTCCAGAAAA	Exon 13	cDNA
IGHMBP2-P23R	AGGAGAGGGGGACGTGAC	Exon 15	cDNA
IGHMBP2-P24F	AAACAAAACCCTGAGGCTCA	Exon 15	cDNA
IGHMBP2-P25R	GAATGTCAGCGGGTGTATTC	Exon-Exon-Grenze E4/5	cDNA
IGHMBP2-P26R	GCCCACGATATCACCAGAAG	Exon-Exon-Grenze E2/3	cDNA
IGHMBP2-P27F	TACGCACGGCCTTTGAGTAT	Exon 13	cDNA
IGHMBP2-P28R	CTGGTCCTCTGGTTGCTGAG	Exon 15	cDNA
IGHMBP2-P29F	ATGGCCTCGGCAGCTGTGGAGA	Exon 1	cDNA
IGHMBP2-P30R	CCATCAGGCTGAGTGACAGTCC	Exon 9	cDNA
IGHMBP2-P31F	CCAACAGGAAAGGTGAAGTTGG	Exon 13	cDNA
IGHMBP2-P32F	TCATCACTGTGAGCAAGAGG	Exon 13	cDNA

Tabelle 40: Verwendete Oligonukleotide zur cDNA-Amplifizierung und -Sequenzierung.

Southern Blot Sonde			
Name	Sequenz 5'-3'	Lokalisation	Ziel
IGHMBP2-P4F	TGCCAGATTGTTGCAGATA	Exon 6	cDNA
IGHMBP2-P12R	GGTTGTCCTTCCACTTCAACC	Exon-Exon-Grenze E12/13	cDNA

Tabelle 41: Verwendete Oligonukleotide zur Generierung der Southern Blot-Sonde.

Bruchpunktanalyse auf genomischer Ebene			
Name	Sequenz 5'-3'	Lokalisation	Ziel
IGHMBP2-P8F	TCCTCCTCACTTGCTGTGGT	Exon 2	gDNA
IGHMBP2-P14R	CCACATTGTGACATCGGAAA	Intron 7	gDNA
IGHMBP2-P2F	GGCAGCTCTTCCCAGTAACA-3'	Intron 8	gDNA
IGHMBP2-P5R	ACGGGAAGTGAAAGCTGAGA	Exon 15	gDNA

Tabelle 42: Verwendete Oligonukleotide zur Bruchpunktanalyse.

Anhang

Drei-Primer-PCR			
Name	Sequenz 5'-3'	Lokalisation	Ziel
IGHMBP2-P10F	CACGGCCATAGGAGTCAAA	Intron 10	gDNA
IGHMBP2-P11R	CCAATATGCCCTCAATCAA	Intron 13	gDNA
IGHMBP2-P13R	GCCATGTCAGTCCTTACC	Intron 14	gDNA
IGHMBP2-P3F	AAATGTTTGAAGTGTGGCTTGT	Intron 2	gDNA
IGHMBP2-P6F	TCACCTTTCCCCTGTTCTGT	Intron 7	gDNA
IGHMBP2-P7R	GACCCATAAATGTATTTTCTGC	Intron 7	gDNA

Table 43: Verwendete Oligonukleotide für die kompetitiven Drei-Primer-PCR.

PIRA-Assay			
Name	Sequenz 5'-3'	Lokalisation	Ziel
IGHMBP2-P35F	GCTATGCTCGAGAGCCTCACTTC	Exon 7	cDNA
IGHMBP2-P34R	AGGCCAGCGCATGATAGCCCGG	Exon 9	cDNA

Table 44: Verwendete Oligonukleotide für den PIRA-Assay.

TaqMan			
Name	Sequenz 5'-3'	Lokalisation	Ziel
IGHMBP2-P33F	GGCCTCAGACACCATGTACC	Exon 9	cDNA
IGHMBP2-P9R	ACTTCGCCAGGGTCCCTTTC	Exon-Exon-Grenze E10/11	cDNA
UBC-P1R	ATTTGGGTGCGGGTCTTG		cDNA
UBC-P2R	TGCCTTGACATTCTCGATGGT		cDNA
HPRT-P1F	AAAACAATGCAGACTTTGCTTTC		cDNA
HPRT-P2R	AAGTCTGGCTTATATCCAACACTTCG		cDNA

Table 45: Verwendete Oligonukleotide für die Real-Time PCR.

Promotoranalyse			
Name	Sequenz 5'-3'	Lokalisation	Ziel
IGHMBP2-P34F	GGGCACGTTACCTAGCTCCT	Promotor	gDNA
IGHMBP2-P29R	TGGTCACGAAGCTCTCCAC	Exon 1	cDNA
IGHMBP2-P36F	TTCCAAGtTTGGGAATTATGG	Promotor	gDNA
IGHMBP2-P30R	CAATAGCCCTTGAACCTTGGT	Promotor	gDNA
IGHMBP2-P37F	AGGGGTTACCCCTTGGTAGT	Promotor	gDNA
IGHMBP2-P31R	CCTGGGTTTCATGTCTCACC	Promotor	gDNA

Table 46: Verwendete Oligonukleotide für die Sequenzierung der proximalen Promotorregion des IGHMBP2-Gens.

Klonierung			
Name	Sequenz 5'-3'	Lokalisation	Ziel
Hind3-IGHMBP2-F	GTACAAAGCTTGGCGGAATGGCCTC-GGCAGCTGTGGA	Exon 1	cDNA
Sal1-IGHMBP2-R	TCCTCGTCGACCCTCCCGTCCCCCTCTCCTTCCT	Exon 15	cDNA
Sal1-IGHMBP2-F	ACGCGTCGACAAATGGCCTCGGCAGCTGTGGAG	Exon 1	cDNA
Not1-IGHMBP2-R	CGCTGCGGCCGCTCACGTCCCCCTC-TCCTTCCTCCG	Exon 15	cDNA
6xHis-F1	AGTGAGCTCAGCAACCAGAG GACCAGCCGG		cDNA
6xHis-F2	GGAGA GGGGACGGG ATCTGGCATCGAGGG		cDNA
6xHis-F3	GCTCTGGATCTGGTTCTCAC CACCACCACC		cDNA
6xHis-R1	GCATGCGGCCGCTCAGTGGT GGTGGTGGTG		cDNA
6xHis-R2	AACCAGATCCAGAGCCCCTTCCTC GATGC		cDNA

6xHis-R3	CCCGTCCCCCTCCTTCCT CCGGCTGGTC	cDNA
----------	-------------------------------	------

Tabelle 47: Verwendete Oligonukleotide für die Klonierung.

In vitro-Mutagenese			
Name	Sequenz 5'-3'	Lokalisation	Ziel
Q196R - F	CACCTCCCGGAAAGAAGCGGTTTCATTTG	Exon 5	cDNA
Q196R - R	CTTCTTTCCGGGAGGTGTCCAGGCAGGTG	Exon 5	cDNA
GKT219-221AAA-F	GCACTGCAGCAGCCACGACTGTGGTTG	Exon 5	cDNA
GKT219-221AAA-R	TCGTGGCTGCTGCAGTGCCAGGAGGTC	Exon 5	cDNA
T221A - F	ACTGGGAAAGCCACGACTGTGGTTGAGATC	Exon 5	cDNA
T221A - R	CAGTCGTGGCTTTCCAGTGCCAGGAGGTC	Exon 5	cDNA
C241R - F	TTCTGTGCCGCGCCCCCTCCAACATC	Exon 6	cDNA
C241R - R	GGGGGCGCGGCACAGAACCTTTAAGC	Exon 6	cDNA
DE375AA-F	TCATTGCGGCGTGTGCCAGG	Exon 8	cDNA
DE375AA-R	GCACACGCCGCAATGACCACC	Exon 8	cDNA
E382K - F	AGGCCCTCAAGGCGAGCTGCTGGATC	Exon 8	cDNA
E382K - R	GCTCGCCTTGAGGGCCTGGGCACACT	Exon 8	cDNA
H445P-F	CATGCCCCAGGCTATCATGC	Exon 9	cDNA
H445P-R	CCTGGGGCATGCGGTACTGC	Exon 9	cDNA
T493I-F	TGGACATCGCCGGCTGCGGGCTGTTTG	Exon 10	cDNA
T493I-R	CCGGCGATGTCCACCAAGAGCAGGGGC	Exon 10	cDNA
D565N - F	AGTCTGTCAATGGCTTCCAAGGCCGAG	Exon 12	cDNA
D565N - R	GAAGCCATTGACAGACTTGATTTCAAG	Exon 12	cDNA
N583I-F	GTCCTTCGTCAGATCCATCAGGAAAG	Exon 12	cDNA
N583I-R	CAACTTCACCTTTCCTGATGGATCTG	Exon 12	cDNA
R603H - F	TGTCACCCATGCCCGACGCCACGTGG	Exon 13	cDNA
R603H - R	GTCGGGCATGGGTGACAGCCACGTTG	Exon 13	cDNA

Tabelle 48: Verwendete Oligonukleotide für die *in vitro*-Mutagenese.

8.4 Firmenverzeichnis

Firma	Stadt	Land
Applichem	Darmstadt	Deutschland
Applied Biosystems	Weierstadt	Deutschland
BD Bioscience	Heidelberg	Deutschland
Beckman Coulter GmbH	Krefeld	Deutschland
biomers	Ulm	Deutschland
Biorad	München	Deutschland
Boots-Celltech Diagnostics Limited	Slough	UK
Carl Roth	Karlsruhe	Deutschland
Clonetech	Saint-Germain-en-Laye	Frankreich
EMD Biosciences (Calbiochem, Novagen)	Darmstadt	Deutschland
Eppendorf	Hamburg	Deutschland
Fermentas GmbH	St. Leon-Rot	Deutschland
Finnzymes	Espoo	Finnland
FUJIFILM Europe GmbH	Düsseldorf	Deutschland
GE Healthcare (auch Amersham Bioscience, Pharmacia Biotech)	München	Deutschland
GFL Gesellschaft f. Labortechnik mbH	Burgwedel	Deutschland
Gilson	Bad Camberg	Deutschland

Anhang

Hartmann Analytic GmbH	Braunschweig	Deutschland
Heraeus	Hanau	Deutschland
Herolab	Wiesloch	Deutschland
Hielscher	Teltow	Deutschland
Invitrogen (Life Technologies, Gibco BRL)	Karlsruhe	Deutschland
Janke & Kunkel GmbH & Co. KG - IKA-Labortechnik	Staufen	Deutschland
Kodak AG (Geschäftsbereich Medizin)	Stuttgart	Deutschland
Menzel	Braunschweig	Deutschland
Merck	Darmstadt	Deutschland
Microsoft	Unterschleißheim	Deutschland
neolab	Heidelberg	Deutschland
New Brunswick Scientific	Nürtingen	Deutschland
New England Biolabs	Frankfurt a. M.	Deutschland
PAA Laboratories GmbH	Cölbe	Deutschland
PerkinElmer Life and Analytical Science (Wallac)	Rodgau-Jügesheim	Deutschland
Persistence of Vision Raytracer Pty. Ltd.	State of Victoria	Australien
Promega	Mannheim	Deutschland
Qiagen GmbH	Hilden	Deutschland
Rapidozym	Berlin	Deutschland
Raytest Isotopen Messgeräte GmbH	Straubenhardt	Deutschland
Robert Bosch Hausgeräte GmbH	München	Deutschland
Roche (Boehringer Mannheim)	Grenzach-Wyhlen	Deutschland
Sartorius	Göttingen	Deutschland
Scientific & Educational Software Inc.	Cary, NC	U.S.A.
Sigma-Aldrich	Taufkirchen	Deutschland
Softgenetics	State College, PA	U.S.A.
Stratagene	Amsterdam-Zuidoost	Niederlande
Thermo Hybaid GmbH	Ulm	Deutschland
ThermoFisher Scientific (Finnpipette)	Dreieich	Deutschland
UVItec Limited	Cambridge	UK
VWR	Darmstadt	Deutschland
Whatman-Biometra	Göttingen	Deutschland
Zeiss	Jena	Deutschland

Tabelle 49: Firmenverzeichnis.

8.5 Lebenslauf

Mein Lebenslauf wird aus datenschutzrechtlichen Gründen nicht in der elektronischen Version der Dissertation veröffentlicht.

8.6 Danksagung

An erster Stelle möchte ich meiner Dankbarkeit gegenüber meinem Doktorvater Herrn Prof. Markus Schülke Ausdruck verleihen. Erst durch seine Betreuung und sein kontinuierliches Engagement war diese Arbeit möglich.

Ich danke Herrn Prof. Dietmar Kuhl für die Übernahme des zweiten Gutachtens.

Ich möchte mich bei Frau Dr. Katja von Au und Herrn Prof. Christoph Hübner für die wissenschaftliche und finanzielle Unterstützung dieser Arbeit bedanken.

Mein ganz besonderer Dank gilt Susanne Lützkendorf für die hervorragende und mitunter aufopferungsvolle technische Unterstützung.

Ich danke allen Mitgliedern der Arbeitsgruppe Schülke und Angelika Zwirner sowie Maria Schlicke für das kollegiale Arbeitsumfeld.

Meinen Dank schulde ich Frau Dr. Raymonda Varon-Mateeva und Herrn Prof. Karl Sperling vom Institut für Humangenetik der Charité für die Aufnahme in ihre Arbeitsgruppe. Ich möchte weiterhin allen Mitarbeitern der Arbeitsgruppen Varon und Digweed für die Hilfe, die ich immer gern in Anspruch genommen habe und die freundliche Arbeitsatmosphäre danken. Mein besonderer Dank gilt Dr. Lars Stöckl, Alexander Volk und Véronique Dutrannoy. Ich möchte mich auch bei der Arbeitsgruppe Neitzel für die Bereitstellung der SMARD1-Patientenzelllinien bedanken.

Weiterhin bedanke ich mich bei der Arbeitsgruppe Fischer des Institutes für Biochemie der Universität Würzburg für die herzliche Aufnahme als Gastwissenschaftler, der gewährten Unterstützung und Anleitung. Mein besonderer Dank gilt Dr. Bernhard Lagerbauer für eigentlich alles. An Lusy Handoko und Basti Linder sowie Ashwin Chari und Herrn Prof. Utz Fischer richtet sich mein Dank für die zur Verfügung gestellten Informationen, die vielen fachlichen Ratschläge und Diskussionen. Hätte ich euch alle nur früher kennengelernt!

Ich danke meinen Freunden, die mir treu geblieben sind, für eine ganze Menge.

Und last but not least gebührt mein Dank meiner Familie, ich schulde euch so viel.