
1 ZUSAMMENFASSUNG	3
SUMMARY	4
2 EINLEITUNG	5
2.1 DAS „HUMAN GENOME PROJECT“	5
2.2 ERSTELLEN VON KARTEN	5
2.3 CHROMOSOM 11 – EIN KURZER ÜBERBLICK	6
2.4 DIE REGION 11P13	7
2.4.1 Bisherige Karten	7
2.4.2 Kartierte Gene	7
2.4.3 Chromosomale Aberrationen	11
2.5 ZIEL DER ARBEIT	12
3 MATERIAL	13
3.1 OLIGONUKLEOTIDE	13
3.2 VEKTOREN	13
3.3 EST-MARKER, GENOMISCHE MARKER, ANONYME CDNA-PROBEN	14
3.4 KLON-BANKEN	15
3.5 ENZYME, KITS	15
3.6 CHEMIKALIEN	15
3.7 MEMBRANEN UND FILME	16
3.8 SOFTWARE	16
4 METHODEN	17
4.1 ISOLIERUNG VON DNA	17
4.1.1 Isolierung von Plasmid-DNA nach der „Rapid-Boiling-Methode“	17
4.1.2 Isolierung von DNA aus PAC-Klonen	17
4.1.3 Isolierung von Plasmid-DNA durch „Alkalische Lyse“	17
4.1.4 Isolierung von DNA über Säulen	18
4.1.5 Isolierung von YAC-DNA aus Hefezellen	18
4.1.6 Isolierung genomischer DNA aus Plazenta	19
4.1.7 Aufreinigung von DNA aus Agarosegelen	19
4.2 ISOLIERUNG VON RNA	19
4.2.1 Präparation von Gesamt-RNA aus Geweben	19
4.2.2 Präparation von Gesamt-RNA aus Zellen	20
4.3 KONZENTRATIONSBESTIMMUNG VON NUKLEINSÄUREN	20
4.4 PCR-TECHNIKEN	20
4.4.1 Konventionelle PCR	20
4.4.2 Alu-PCR	21
4.4.3 Isolierung von Endproben	21
4.5. GELELEKTROPHORESEN	23
4.5.1 DNA-Agarosegelelektrophorese	23
4.5.2 RNA-Agarosegelelektrophorese	24
4.6 TRANSFER VON NUKLEINSÄUREN AUF NYLONMEMBRANEN	24
4.6.1 Southern Blotting	24
4.6.2 Northern Blotting	24
4.6.3 Herstellung von Koloniefiltern	25
4.7 RADIOAKTIVE MARKIERUNG VON DNA	25
4.8 HYBRIDISIERUNG	25
4.8.1 Filterhybridisierung	25
4.8.2 Hybridisierung von Agarosegelen	26
4.9 KLONIERUNGSTECHNIKEN	26
4.9.1 Restriktionsverdau	26
4.9.2 Ligation	26
4.9.3 Transformation	27
4.9.4 Herstellung kompetenter Zellen	27
4.10 ZELLKULTURTECHNIKEN	27
4.10.1 Kultivierung	27
4.10.2 Transfektion	27

4.11 EXONTRAPPING	28
4.12 SEQUENZIERUNG	29
4.13 SEQUENZANALYSEN	29
4.14 IN SITU HYBRIDISIERUNG.....	29
4.14.1 Herstellung der RNA-Probe	29
4.14.2 In situ Hybridisierung auf Schnitte.....	30
4.14.3 Whole mount in situ Hybridisierung	32
4.14.4 Gelatine/Albumin-Einbettung von Embryonen und Vibratonschnitte.....	33
5 ERGEBNISSE.....	34
5.1 ERGEBNISSE AUS DEM PAC-KLONBANKEN SCREENING.....	34
5.2 ERSTELLUNG DES PAC-CONTIGS	36
5.2.1 Hybridisierungen auf Koloniefilter.....	36
5.2.2 Hybridisierungen auf Southern Blots	37
5.2.3 Identifizierung neuer PAC-Klone mit PAC-Endproben	39
5.2.4 Bestimmung der Insertgröße der PAC-Klone	40
5.2.5 Erstellung des sequenzierfertigen 4,5 Mb PAC-Contigs	41
5.2.6 Genaue Lokalisation bekannter Gene mit Hilfe des PAC-Contigs	43
5.3 ERGEBNISSE AUS DEM EXONTRAPPING.....	43
5.3.1 Prinzip des Exontrappings	43
5.3.2 Analyse der Klone aus dem Exontrapping.....	44
5.3.3 Beschreibung der identifizierten Exons	45
5.3.4 Northern Blot Analysen	49
5.3.5 Charakterisierung durch in situ Hybridisierungen.....	51
5.4 ERGEBNISSE AUS DEN SEQUENZANALYSEN.....	53
5.4.1 Datenbankvergleiche	53
5.4.2 Northern Blot Analysen.....	60
5.4.3 Charakterisierung durch in situ Hybridisierungen.....	61
6 DISKUSSION.....	62
7 LITERATURVERZEICHNIS	69
8. ANHANG	79
8.1 ABKÜRZUNGSVERZEICHNIS	79
8.2 INTERNETADRESSEN.....	80