

### 7.3 Abbildungsverzeichnis

Abb. 1.1: X-chromosomaler Erbgang.....	3
Abb. 2.1: Darstellung der Lokalisierung der RFLP.....	19
Abb. 3.1: RFLP-Analyse: informative Marker.....	29
Abb. 3.2: RFLP-Analyse: Familie F-HB-8.....	31
Abb. 3.3: unwahrscheinliche Paternität: Familie R-HB-1 .....	32
Abb. 3.4: Deletion: Familie Wü-HB-2.....	32
Abb. 3.5: Crossing over: Familie D-HB-1 .....	33
Abb. 3.6: Southern Blotting: Familie Del-HB-1.....	35
Abb. 3.7: Neumutation in Keimbahn der Mutter: Familie B-HB-6.....	45
Abb. 3.8: Neumutation in Keimbahn Großvater: Familie K-HB-1.....	46
Abb. 3.9: Neumutation in Keimbahn Großmutter: Familie D-HB-4.....	47

## 7.4 Tabellenverzeichnis

Tabelle 1.1:	Mutationsursprung bei sporadischer Hämophilie und impliziertes Risiko für Verwandte des Patienten.....	4
Tabelle 1.2:	Stand der molekulargenetischen Diagnostik zu Beginn der vorliegenden Arbeit (April 1995).....	14
Tabelle 2.1:	Amplifikation und Spaltung: Lokalisation der Polymorphismen, Primer, Reaktionsbedingungen, Fragmentgrößen.....	20
Tabelle 3.1:	Aufschlüsselung der überwiesenen Personen.....	24
Tabelle 3.2:	Verteilung der Patienten in Bezug auf Phänotyp und Familienanamnese.....	25
Tabelle 3.3:	Allelfrequenzen und erwartete/beobachtete Heterozgotenfrequenzen.....	26
Tabelle 3.4:	Haplotypfrequenzen.....	27
Tabelle 3.5:	Indirekte genomische Konduktorinnendiagnostik.....	30
Tabelle 3.6:	Southern blotting zur Konduktorinnen- und pränatalen Diagnostik.....	36
Tabelle 3.7:	Direkte genomische Diagnostik.....	37
Tabelle 3.8:	Zusammenfassung der Mutationsanalyse.....	38
Tabelle 3.9:	Verteilung der Mutationen in Bezug auf die Domänen des FIX-Moleküls.....	38
Tabelle 3.10:	Übereinstimmung Sequenzierung/Heteroduplex.....	42
Tabelle 3.11:	Heteroduplex zur Konduktorinnendiagnostik.....	43
Tabelle 3.12:	genomische Diagnostik bei Frauen aus Familien in denen kein Patient für eine Untersuchung zur Verfügung steht.....	50
Tabelle 3.13:	Pränatale Diagnostik: Informativität.....	51
Tabelle 3.14:	Im Untersuchungszeitraum durchgeführte p.D.....	52
Tabelle 7.1:	Haplotypfrequenzen für jeweils zwei untersuchte Polymorphismen.....	88
Tabelle 7.2:	Unabhängige Mutationen.....	90
Tabelle 7.3:	Ursprung und Art der Mutation bei Familien mit sporadischer HB.....	92
Tabelle 7.4:	Gesamtdarstellung der Mutationsanalyse.....	93