

































































































































































































	<b>K I</b>	<b>K II</b>	<b>K II / III</b>	<b>K IV</b>	<b>CS</b>
35841					
<b>U/ng NCP</b>	5.8 (15.8-42.8)	-	normal	normal	normal
<b>U/U CS</b>	0.05 (0.17-0.56)	-	normal	normal	-

	<b>K I</b>	<b>K II</b>	<b>K II / III</b>	<b>K IV</b>	<b>CS</b>
36333					
<b>U/ng NCP</b>	9.4 (15.8-42.8)	-	7.8 (6-25)	49 (112-351)	70 (45-100)
<b>U/U CS</b>	0.13 (0.17-0.56)	-	0.11 (0.08-0.45)	0.7 (1.1-5)	-

	<b>K I</b>	<b>K II</b>	<b>K II / III</b>	<b>K IV</b>	<b>CS</b>
36349					
<b>U/ng NCP</b>	3.4 (15.8-42.8)	-	27.1 (6-25)	36 (112-351)	135 (45-100)
<b>U/U CS</b>	0.03 (0.17-0.56)	-	0.2 (0.08-0.45)	0.27 (1.1-5)	-

	<b>K I</b>	<b>K II</b>	<b>K II / III</b>	<b>K IV</b>	<b>CS</b>
38807					
<b>U/ng NCP</b>	5.3 (15.8-42.8)	-	20.2 (6-25)	116 (112-351)	? (45-100)
<b>U/U CS</b>	0.04 (0.17-0.56)	-	0.14 (0.08-0.45)	0.81 (1.1-5)	-







---

## 7 Verzeichnisse

### 7.1 Abkürzungsverzeichnis

<b><i>CPEO</i></b>	Chronische progressive externe Ophtalmoplegie
<b><i>Het.</i></b>	Heteroplasmisch (Mutante in % angegeben)
<b><i>Hom.</i></b>	Homoplasmisch
<b><i>LHON</i></b>	Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie
<b><i>MELAS-Syndrom</i></b>	Mitochondriale Enzephalomyopathie, Epilepsie, Laktatazidose und schlaganfallähnliche Symptome
<b><i>MITOMAP</i></b>	Datenbank für mitochondriale Mutationen: <a href="http://www.MITOMAP.org">http://www.MITOMAP.org</a>
<b><i>mtDB</i></b>	Datenbank, 2704 sequenzierte mitochondriale Kontrollsequenzen, <a href="http://www.genpat.uu.se/mtDB/">http://www.genpat.uu.se/mtDB/</a>
<b><i>mt-tRNA und mt-rRNA</i></b>	Mitochondriale tRNA bzw. rRNA
<b><i>nDNA</i></b>	Nukleäre DNA
<b><i>OXPPOS</i></b>	Oxidatives Phosphorylierungssystem = Atmungskette
<b><i>PCR</i></b>	Polymerase-Chain-Reaction
<b><i>rCRS</i></b>	Revised Cambridge Reference Sequence
<b><i>WC-Paarung</i></b>	Watson-Crick-Paarung





Tabelle 11: Frequenz der Variante A750G in 376 Patienten mit Atmungskettendefekten ist erhöht im Vergleich zu Kontrollen.	37
Tabelle 12: Die Frequenz der Variante A750G in 189 Patienten mit kombiniertem I+IV Defekt ist wesentlich höher im Vergleich zu 187 Patienten mit isoliertem Komplex I-Defekt.	37
Tabelle 13: Mutationsprofil Patient 31673.	45
Tabelle 14: Mutationsprofil Patientin 36333.	46
Tabelle 15: Mutationsprofil Patient 33354.	47
Tabelle 16: Mutationsprofil Patient 33267.	48
Tabelle 17: Mutationsprofil Patient 33485.	49
Tabelle 18: Mutationsprofil Patient 35803.	50
Tabelle 19: Mutationsprofil Patient 33486.	51
Tabelle 20: Mutationsprofil Patient 38807.	54
Tabelle 21: Mutationsprofil Patient 38512.	55
Tabelle 22: Mutationsprofil Patient 33041.	56
Tabelle 23: Mutationsprofil Patient 35841.	57
Tabelle 24: Mutationsprofil Patient 38550.	58
Tabelle 25: Mutation T4216C p.Y304H.	60
Tabelle 26: Mutation T4336C.	61
Tabelle 27: Mutation A12308G.	62
Tabelle 28: Mutationsprofil Patient 35799.	64
Tabelle 29: Mutation G15828A.	65
Tabelle 30: Mutationsprofil Patient 34798.	66
Tabelle 31: Mutationsprofil Patient 35843.	67
Tabelle 32: Mutationsprofil Patient 34853.	68
Tabelle 33: Mutationsprofil Patient 36349.	69
Tabelle 34: Mutationsprofil Patient 34850.	71
Tabelle 35: Mutationen C1011A und T1386C.	72
Tabelle 36: Ergebnisse Komplex I-Patientenkollektiv.	80
Tabelle 37: Ergebnisse Komplex I+IV-Patientenkollektiv.	85
Tabelle 38: 187 Komplex I-Defekt Patienten, 4 Negativproben, 384-Loch-Platte.	92
Tabelle 39: 189 Komplex I+IV Patienten, 3 Negativproben, 384-Loch-Platte.	92
Tabelle 40: Liste der für den Screen verwendeten Primer.	93













