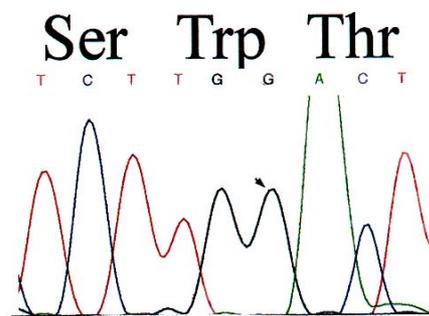
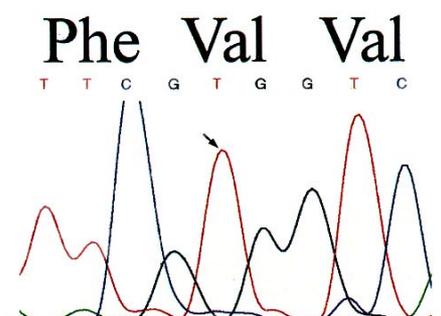
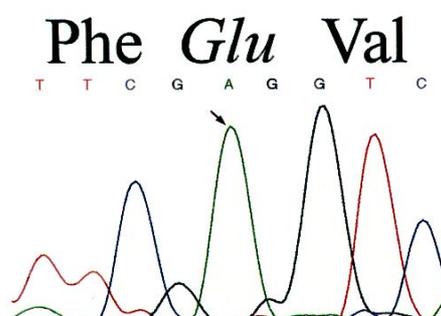


**Abbildung 3.4. Stammbaum des Probanden 1 (großer Pfeil), der homozygot für das  $h^1$ -Allel ist.** Die Sequenzanalyse zeigt die amplifizierten Nukleotidpositionen 981 bis 992 im *FUT1*-Gen. Die kleinen Pfeile deuten die Punktmutation an der Position 986 an (G → C; S bezeichnet G+C) in der Position des dritten Nukleotids im Tryptophan (Trp)-Kodon, die eine nicht-konservative Aminosäuresubstitution durch Zystein (Cys) kodiert. Alle Familienmitglieder des Probanden 1 tragen das prävalente funktionale *H*-Allel und das nicht-funktionale  $h^1$ -Allel in heterozygoter Form. Sie weisen an der markierten Position (kleine Pfeile) deshalb Signale für zwei Nukleotide auf (G: schwarzer Gipfel; C: blauer Gipfel). Die Kontrollperson ist homozygot für das *H*-Allel und weist deswegen - genauso wie Proband 1 - an dieser Position nur ein Signal auf.

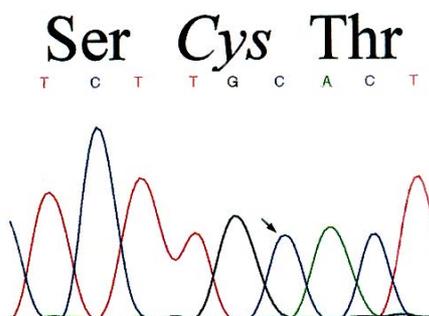
## Control



## Proband 3



## Proband 4



**Abbildung 3.5. Sequenzanalyse der Punktmutationen  $h^3$  (Proband 3) und  $h^4$  (Proband 4).** Die amplifizierte Nukleotide von Position 772 bis 780 für das  $h^3$ -Allel und von 509 bis 517 für das  $h^4$ -Allel sind dargestellt. Die Pfeile bezeichnen die Positionen der beiden Punktmutationen. In der dargestellten direkten Sequenzierung ist eine Heterozygotie an den entsprechenden Nukleotidpositionen nicht nachweisbar. Deswegen tritt an den markierten Positionen jeweils nur das Signal für ein Nukleotid auf.