

## Erfahrungen mit der Transferrintypen-Bestimmung in einer Stichprobe aus West-Berlin

M. SMERLING\*

Institut für gerichtliche und soziale Medizin der Freien Universität Berlin (BRD)

Eingegangen am 25. Februar 1972

### *Transferrin Typing in a Random Sample of the West Berlin Population*

**Summary.** The phenotypes found in a random sample of 699 non-consanguineous persons from West Berlin is reported. The rare variants  $B_1C$ ,  $B_2C$  and  $CD_2$  are described and their significance in paternity cases is discussed.

**Zusammenfassung.** Es wird über die Phänotypenverteilung im Transferrinsystem bei 699 nichtkorrelierten Personen berichtet. Die seltenen Varianten  $B_1C$ ,  $B_2C$  und  $CD_2$  werden näher beschrieben und der Wert für die Vaterschaftsbegutachtung diskutiert.

**Key word:** Transferrine.

Der erblich gesteuerte Polymorphismus der Transferrine wurde 1957 von Smithies [16] erstmals beschrieben. Die Einführung dieses Systems in die Vaterschaftsbegutachtung geschieht offensichtlich deshalb so zögernd, weil in allen bisher untersuchten Populationen die Frequenz des Gens  $Tf^c$  außerordentlich hoch ist und nur wenig variante Phänotypen zu erwarten sind [1, 4, 6, 8—11, 13—15].

Die daraus resultierende Ausschlußchance ist sehr gering, für den europäischen Raum schwanken die Angaben je nach den festgestellten Verteilungen zwischen 0,7% [3] und 1,02% [13]. Bisher sind insgesamt 20 verschiedene  $Tf$ -Allele und 28 variante Phänotypen beschrieben (Zusammenstellung bei Giblett [7]). Es soll kurz über die eigenen Erfahrungen mit diesem System berichtet werden.

### Material und Methoden

In West-Berlin wurden im Jahre 1971 Serumproben von insgesamt 699 untereinander nicht verwandten Personen untersucht. Ferner wurden die  $Tf$ -Typen bei 286 vollständigen Vaterschaftssachen, die 289 Mutter-Kind-Paare einschlossen, bestimmt. Die Auf trennung geschah mittels horizontaler Stärkegelektrophorese nach der von Geserick et al. [5] angegebenen Technik.

### Ergebnisse

Die gefundene Phänotypenverteilung ist der Tabelle 1 zu entnehmen.

Unter den 289 Mutter-Kind-Paaren waren 287 von der Konstellation CC/CC; einmal wiesen Mutter und Kind den Typ  $B_1C$ , ein weiteres Mal den Typ  $B_2C$  auf.

Unter den Vaterschaftssachen ergaben sich insgesamt fünfmal Hinweise auf den Erzeuger, davon dreimal auf Grund von  $TfB_2$  und zweimal auf Grund von  $TfB_1$ . In 3 von diesen Fällen war gleichzeitig der jeweilige Zeuge auszuschließen, da diese Männer ebenso wie die Kindesmütter den Typus  $Tf$  (CC) aufwiesen. Die Ausschlüsse waren in weiteren Blutgruppensystemen zu bestätigen. Während 2 CD-

\* Herrn Professor Dr. W. Krauland zu seinem 60. Geburtstag am 10. April 1972 gewidmet.

Tabelle 1. Tf-Typenverteilung in der West-Berliner Stichprobe

	n	%
Tf (CC)	682	97,56
Tf (B <sub>2</sub> C)	1	0,14
Tf (B <sub>1</sub> C)	5	0,72
Tf (B <sub>2</sub> C)	9	1,29
Tf (CD <sub>2</sub> )	2	0,29
Summe	699	100

Proben durch Vergleich mit einem Referenzserum als CD<sub>2</sub> differenziert werden konnten, war es nicht möglich, die B-Komponente eines Probandenserums näher zu bestimmen, die eine deutlich größere Wanderungsgeschwindigkeit als die B<sub>1</sub>-Fraktion aufwies (Abb. 2).

Bei einem B<sub>1</sub>C-Probanden konnte eine ausgedehnte Familienuntersuchung durchgeführt werden.

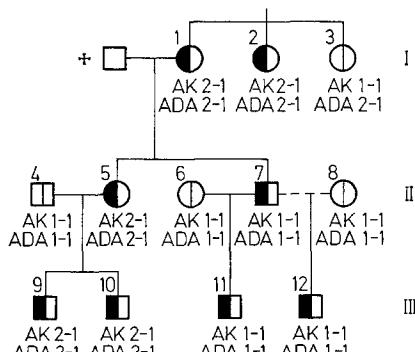
### Diskussion

Die in der West-Berliner Stichprobe festgestellte Phänotypenverteilung im Transferrinsystem entspricht mit Ausnahme des verhältnismäßig hohen CD-Anteils sehr gut den von Rose [13] in der DDR gefundenen Zahlen.

Anhaltspunkte für Abweichungen von der Hypothese eines kodominanten Erbgangs [2] haben sich bei 289 Mutter-Kind-Paaren und einer Familienuntersuchung nicht ergeben.

Die Familie W. bot allerdings insofern eine Besonderheit, als in ihr eine Anzahl seltener Blutgruppenanlagen vorkamen: AK<sup>2</sup>, ADA<sup>2</sup> und das hier besonders interessierende TfB<sup>1</sup>.

Wie aus dem Stammbaum (Abb. 1) hervorgeht, lag die Annahme nicht ganz fern, es könne sich hier um eine besondere Penetranz des TfB<sup>1</sup>-Gens handeln. Ob diese Möglichkeit durch die Feststellung des Typs Tf (CC) bei einer Tante des Propositus (I<sub>3</sub>) als widerlegt gelten kann, ist zweifelhaft. Die Tante lebt in der DDR, so daß nicht nachgeprüft werden konnte, ob es sich um eine legitime Schwester der Mutter des Propositus handelt. Daß eine enge Koppelung der Genorte für AK und ADA [17] nicht vorliegt, konnte hier innerhalb einer Familie direkt demonstriert werden.

Abb. 1. Familie W., Vererbung von TfB<sup>1</sup>. □ TfC, ■ TfB<sup>1</sup> (s. Text)

Die Differenzierung der  $B_1$ - und  $B_2$ -Banden macht im allgemeinen keine Schwierigkeit; als Bezugslinien können die rascher wandernden „minor transferrins“, von denen regelmäßig mindestens 2 Linien erkennbar sind, dienen. Dagegen ist es ohne ein Spektrum von Referenzseren der übrigen seltenen Tf-Typen praktisch nicht möglich, andere variante Typen zu klassifizieren, die sich oft nur durch ganz geringfügige Differenzen in der Wanderungsgeschwindigkeit der Banden unterscheiden. So fand sich ein Proband des Typs Tf (BC), bei dem die B-Linie deutlich schneller anodenwärts wanderte als die  $B_1$ -Linie (Abb. 2). Ob es sich dabei um ein BAtalanti,  $B_{0-1}$ ,  $B_0$  oder BLae handelt, war mangels Vergleichsseren dieser Typen nicht festzustellen.

Daß es sich bei einem unserer CD-Probanden um ein  $CD_2$  handelte, war ebenfalls durch Vergleichsuntersuchungen festgestellt worden (Rackwitz [12]); dieses

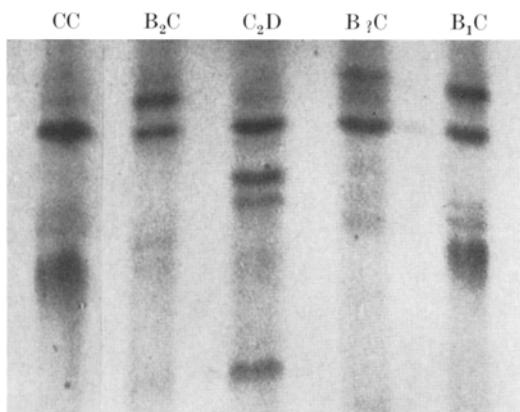


Abb. 2. Seltene Tf-Phänotypen. Beachte den „Doppel-Dosis-Effekt“ bei Tf (CC)

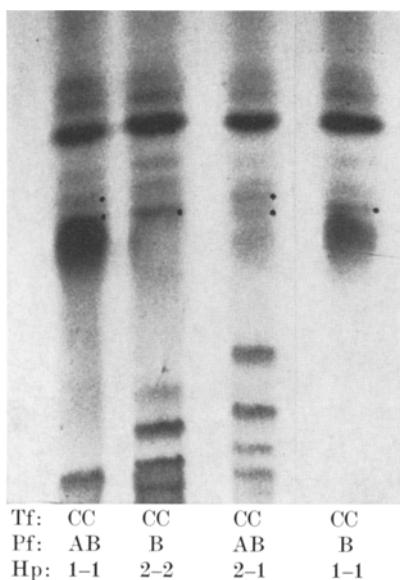


Abb. 3. Kombinierte Darstellung von Tf, Pt und Hp in einem Stärkegelblock. Färbung Amido-black 10 B, kein Hämoglobinzusatz

Serum konnte als Referenzserum bei dem zweiten CD-Typ dienen, der gleiche Mobilität aufwies.

Der Wert des Transferrinsystems für die Vaterschaftsbegutachtung liegt wohl weniger auf dem Gebiet der Ausschlüsse. Viel mehr vermögen Systeme mit ähnlicher Verteilung im Sinne der positiven Vaterschaftsfeststellung zu leisten, welche im Zuge des neuen Nichtehelichenrechts ja immer mehr an Bedeutung gewinnt.

In den 5 zitierten Hinweisfällen (Kd BC, Kdm. CC, Bkl. BC) lag die Plausibilität nach Essen-Möller allein auf Grund dieser Konstellation bei 98%, unter Einbeziehung der übrigen Blutgruppensysteme waren jeweils Werte von über 99,9% zu errechnen.

Auf eine solche zusätzliche Information wird insbesondere der erbbiologisch tätige Gutachter nicht verzichten wollen. Unter diesem Gesichtspunkt erscheint auch der zusätzliche Arbeitsaufwand gerechtfertigt, insbesondere wenn man bedenkt, daß sich die Transferrine in einem Arbeitsgang mit den Posttransferrinen und evtl. auch mit den Haptoglobinen darstellen lassen (Abb. 3).

### Literatur

1. Beckmann, L.: Slow and fast transferrin variants in the same pedigree. *Nature (Lond.)* **194**, 796—797 (1962).
2. Beckmann, L., Holmgren, G.: On the genetics of the human transferrin variants B<sub>1</sub>, B<sub>2</sub> and D<sub>1</sub>. *Acta genet. (Basel)* **13**, 361—365 (1963).
3. Bundschuh, G., Geserick, G., Rose, M.: Die Verteilung der humanen Transferrinvarianten im Raum Berlin. *Folia haemat. (Frankfurt)* **90**, 422—428 (1968).
4. Cooper, D. W., Lander, H., Kirk, R. L.: D<sub>Adelaide</sub> — a new transferrin variant in man. *Nature (Lond.)* **204**, 102 (1964).
5. Geserick, G., Bundschuh, G., Rose, M.: Zur Technik der Transferrintypen-Bestimmung. *Ärztl. Lab.* **14**, 507—512 (1968).
6. Geserick, G., Dufková, J., Rose, M.: Die Transferrintypen-Verteilung in einer Stichprobe der Prager Bevölkerung. *Acta biol. med. germ.* **22**, 637—642 (1969).
7. Gblett, E. R.: Genetic markers in human blood, S. 137/138. Oxford-Edinburgh: Blackwell Scientific Publications 1969.
8. Glen-Bott, A. M., Harris, H., Robson, E. B., Bearn, A. G., Parker, W. C.: Transferrin Dwigan. *Acta genet. (Basel)* **14**, 52—56 (1964).
9. Kirk, R. L., Parker, W. C., Bearn, A. G.: The distribution of the transferrin variants D<sub>1</sub> and D<sub>chi</sub> in various populations. *Acta genet. (Basel)* **14**, 41—51 (1964).
10. Melartin, L., Kaarsalo, E.: The distribution of transferrin variants in south-western Finland and in Finnish Lapland. *Acta genet. (Basel)* **15**, 63—69 (1965).
11. Mann, E., Berg, K., Reinskou, T., Teisberg, P.: Serum protein polymorphismus among Norwegian Lapps. *Hum. Hered.* **21**, 134—139 (1971).
12. Rackwitz, A.: Persönliche Mitteilung.
13. Rose, M.: Die Frequenz der Transferrin-Allele Tf<sub>B</sub>, Tf<sub>C</sub> und Tf<sub>D</sub> in der Bevölkerung der DDR. *Kriminalistik und forensische Wissenschaft* **6**, 93—98 (1971).
14. Rose, M., Geserick, G., Prokop, O.: Paternitätsausschluß durch Transferrintypen-Bestimmung. *Dtsch. Gesundh.-Wes.* **24**, 1334 (1969).
15. Salzano, F. M., Sutton, H. E.: Haptoglobin and transferrin types in Southern Brazilian Indians. *Acta genet. (Basel)* **13**, 1—8 (1963).
16. Smithies, O.: Variations in human serum  $\beta$ -globulins. *Nature (Lond.)* **180**, 1482 (1957).
17. Wendt, G. G., Ritter, H., Zilch, I., Tariverdian, G., Kindermann, I., Kirchberg, G.: Genetics and linkage analysis on adenylyl kinase. *Humangenetik* **13**, 347—349 (1971).