

Kasuistik – Casuistry

Populationsgenetische Untersuchung der Adenylatkinase im Lübecker Raum mittels Agarose-Dünnschicht-Elektrophorese

T. Tsuji und J. Weissmann

Abt. Rechtsmedizin der Med. Hochschule
Ratzeburger Allee 160, D-2400 Lübeck

Genetical Investigation of Adenylate Kinase in the Population of the Lübeck Area Using Agarose-Thin-Layer Electrophoresis

Summary. Adenylate kinase phenotypes were determined in a sample of 604 persons in the vicinity of Lübeck by means of thin-layer agarose-electrophoresis: A gene frequency of 0,9577 was estimated for AK^1 and 0,0423 for AK^2 .

Zusammenfassung. Wir haben Blutproben von 604 Personen aus dem Raum Lübeck mit der Agarose-Dünnschicht-Elektrophorese untersucht. Die Genfrequenzen betragen für $AK^1 = 0,9577$ und für $AK^2 = 0,0423$.

Key words. Blutgruppen, Adenylatkinase – Adenylatkinase, Genfrequenzen

Fildes und Harris beschrieben zum ersten Male im Jahre 1966 den genetisch gesteuerten Enzympolymorphismus der Adenylatkinase (EC 2.7.4.3).

Dieser Polymorphismus wird an den Erythrozyten festgestellt. Formalgenetisch wird ein System mit zwei **Kodominanten** autosomalen Allelen AK^1 und AK^2 und den Phänotypen $AK\ 1 - 1$, $AK\ 2 - 1$ und $AK\ 2 - 2$ angenommen.

Bowmann und andere beschrieben im Jahre 1967 zwei neue Phänotypen $AK\ 3 - 1$ und $AK\ 4 - 1$, denen vermutlich die Wirkung zweier weiterer Gene auf dem gleichen Genort zugrunde liegt. Die vorliegende Arbeit berichtet über die Untersuchung von 604 nicht verwandten Personen der Lübecker Bevölkerung mit Hilfe der Agarose-Dünnschicht-Elektrophorese.

Auch in diesem Bericht haben wir die bis zum heutigen Datum publizierten Genfrequenzen von AK Phänotypen zusammengestellt und verglichen (Tab. 1).

Die Beobachtungs- und Erwartungswerte stimmen beim statistischen Vergleich mit der X^2 -Methode gut überein. Die aus der beobachteten Phänotypenfrequenz errechnete Genfrequenz beträgt für $AK^1\ 0,9577$ und $AK^2\ 0,0423$.

Tabelle 1. Häufigkeit der Phänotypen und Gene in verschiedenen europäischen Ländern

Land	Zahl	AK 1-1	AK 2-1	AK 2-2	AK 3-1	Gen AK ¹	Gen AK ²
Bulgarien (15)	138	128 (92,75%)	10 (7,24%)			0,9637	0,0362
Deutschland							
Berlin (3)	2008	1859 (92,58%)	142 (7,07%)	1 (0,05%)	6 (0,3%)	0,963	0,036
Freiburg i.Br. (11)	970	903 (93,1%)	67 (6,9%)			0,965	0,035
Gießen und							
Rothenburg (20)	619	556 (89,82%)	63 (10,18%)			0,949	0,051
Hamburg (21)	2370	2213 (93,37%)	154 (6,50%)	3 (0,13%)		0,9662	0,0338
Hamburg (10)	1090	993 (91,1%)	95 (8,72%)	2 (0,18%)		0,955	0,045
Köln (9)	1000	908 (90,8%)	92 (9,2%)			0,954	0,046
Lübeck	604	554 (91,72%)	49 (8,12%)	1 (0,16%)		0,9577	0,0423
Stuttgart (8)	442	414 (93,67%)	28 (6,33%)			0,968	0,032
Süd-West-							
Deutschland (7)	407	382 (93,86%)	25 (6,14%)			0,969	0,031
England (4)	1887	1720 (91,15%)	165 (8,74%)	2 (0,11%)		0,955	0,045
Finnland (23)	77	71 (92,21%)	6 (7,79%)			0,961	0,039
Finnland							
Lappen (42)	307	304 (99,02%)	3 (0,98%)			0,995	0,005
Irland (22)	114	92 (80,7%)	15 (13,2%)	7 (6,1%)		0,873	0,127
Italien							± 0,46%
Rom (19)	841	779 (92,6%)	61 (7,3%)	1 (0,1%)		0,963	0,037
Sardinien (19)	1033	1004 (97,19%)	28 (2,71%)	1		0,985	0,015
Sardinien (17)	1327	1295 (97,6%)	31 (2,3%)	1 (0,1%)		0,988	0,012
Norwegen (14)	377	344 (91,25%)	33 (8,75%)			0,956	0,044
Norwegen							
Lappen (5)	273	266 (97,44%)	7 (2,56%)			0,987	0,013
Österreich							
Wien (18)	545	501 (91,93%)	44 (8,07%)			0,960	0,040
Wien (16)	407	379 (93,12%)	28 (6,88%)			0,9656	0,0344
Polen							
Poznań (13)	165	155 (93,94%)	10 (6,06%)			0,9697	0,0303
Türkei (11)	274	251 (91,6%)	23 (8,4%)			0,958	0,042

Diskussion

Die Genfrequenz beträgt für AK¹ = 0,9577 und für AK² = 0,0423 im Lübecker Raum.

Wir haben dieses Ergebnis mit den bisher publizierten Untersuchungsergebnissen in Deutschland und in Europa verglichen. Tabelle 1 zeigt die Verteilung der AK-Phänotypen in den verschiedenen Ländern.

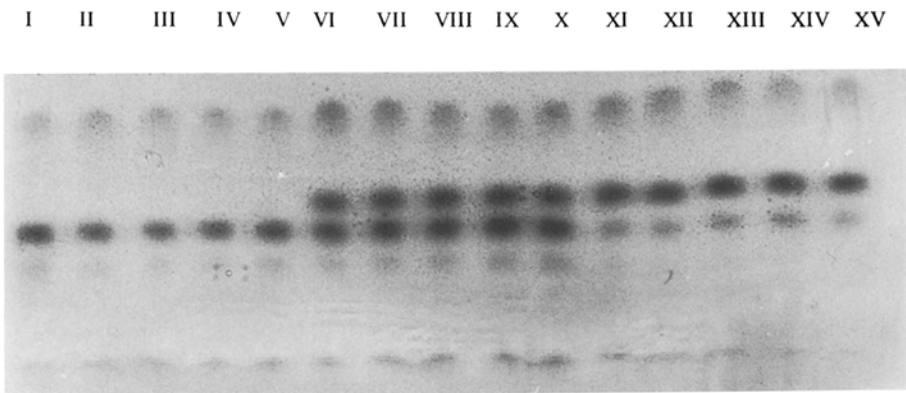
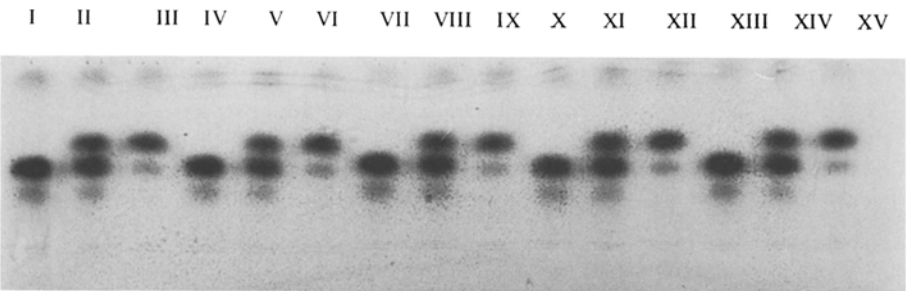
Material

Es wurden 604 Proben von nicht verwandten Personen bei uns untersucht.

Dieses Probenmaterial wurde primär unserem Alkohollabor zur Bestimmung der Blutalkoholkonzentration zugesandt.

Tabelle 2

Phänotypen				Total
	1-1	2-1	2-2	
Beobachtet:	554 (91,72 %)	49 (8,12 %)	1 (0,16 %)	604
Erwartet:	554,02 (91,75 %)	48,91 (8,09 %)	1,07 (0,18 %)	604
Gen-Frequenzen:		AK ¹ = 0,9577	AK ² = 0,0423	



Reihe oben:	AK 1 - 1	I, IV, VII, X, XIII,
	AK 2 - 1	II, V, VIII, XI, XIV,
	AK 2 - 2	III, VI, IX, XII, XV,
Reihe unten:	AK 1 - 1	I, II, III, IV, V,
	AK 2 - 1	VI, VII, VIII, IX, X,
	AK 2 - 2	XI, XII, XIII, XIV, XV.

Methode

Einige Tage nach der Blutentnahme wurde das Hämolysat hergestellt.

Hämolyseherstellung, Elektrophorese und Anfärbung der Iso-Enzyme sind in unserer Arbeit „Agarose-Dünnschicht-Elektrophorese zur Bestimmung der erythrozytären Adenylatkinase Polymorphismen“ beschrieben.

Der Vorteil dieser Methode ist die kürzere Zeit für Elektrophorese (75 Minuten) sowie Inkubation (10 bis 20 Minuten).

Ergebnisse

Ohne Schwierigkeiten konnten wir mit der beschriebenen Methode bei 604 Proben die AK-Phänotypen ablesen.

Wir fanden keine seltenen Varianten wie AK^{3-1} , AK^{4-1} und AK^{3-2} .

Aus der Tabelle ergibt sich, daß besondere Frequenzabweichungen zu anderen Ländern nicht gefunden wurden.

Literatur

1. Fildes, R. A., Harris, H.: Genetically Determined Variation of AK in Man. *Nature (Lond.)* 209, 261–263 (1966)
2. Bowman, J. E., Frischer, H., Ajmar, F., Carson, P., Gower, M. K.: Population, Family and Biochemical Investigation of Human Adenylate Kinase Polymorphism. *Nature (Lond.)* 214, 1156–1158 (1967)
3. Radam, G., Strauch, H.: Populationsgenetik der Adenylatkinase (EC 2.7.4.3). *Humangenetik* 6, 90/92 (1968)
4. Rapley, S., Robson, E. B., Harris, H., Smith, S. M.: Data on the incidence, segregation and linkage relations of the adenylate kinase (AK) polymorphism. *Ann. hum. Genet.* 31, 237–242 (1967)
5. Radam, G., Strauch, H.: Ein sehr seltener Phänotyp im Isoenzymssystem der Adenylatkinase des Menschen: AK^{3-2} . *Humangenetik* 11, 264–265 (1971)
6. Tsuji, T., Weissmann, J.: Agarose-Dünnschicht-Elektrophorese zur Bestimmung der Erythrozytären Adenylatkinase (EC. 2.7.4.3.) Polymorphismen. (im Druck)
7. Wille, B., Ritter, H.: Zur Populationsgenetik der Adenylatkinase: Genhäufigkeit in einer südwestdeutschen Stichprobe. *Humangenetik* 5, 278–280 (1968)
8. Sonneborn, H.-H., Renninger, W.: Adenylatkinase-Untersuchung: Eine populationsgenetische Untersuchung mit Celluloseacetatfolien-Elektrophorese, *Ärztl. Lab.* 17, 54–57 (1971)
9. Hellenbroich, H., Pulverer, G.: Erythrozytäre Adenylatkinase-Varianten im Kölner Raum. *Ärztl. Lab.* 17, 265–267 (1971)
10. Goedde, H. W., Benkmann, H.-G., Christ, I., Singh, S., Hirth, L.: Gene Frequencies of Red Cell Adenosine Deaminase, Adenylate Kinase, Phosphoglucomutase, Acid Phosphatase and Serum 1 – Antitrypsin (Pi) in a German Population. *Humangenetik* 10, 235–243 (1970)
11. Hummel, K., Pulverer, G., Schaal, K. P., Weidman, V.: Häufigkeit der Sichttypen in den Erbsystemen Hp, Gc, SEP, PGM und AK sowie den Erbeigenschaften Gm (1), Gm (2) und Inv (1) bei Deutschen (Freiburg/Br., Köln) und bei Türken. *Humangenetik* 8, 330–333 (1970)
12. Brinkmann, B., Hoppe, H.H., Hennig, W., Koops, E.: Red Cell Enzyme Polymorphisms in a Northern German Population: Gene Frequencies and Population Genetics of the Acid Phosphatase (AP), Phosphoglucomutase (PGM), Adenylate Kinase (AK), Adenosine Deaminase (ADA) and 6-Phosphogluconate Dehydrogenase (6-PGD). *Hum. Hered.* 21, 278–288 (1971)
13. Herbich, J., Przybylski: Populationsgenetische Untersuchung über die Enzymsysteme der Adenylatkinase und Adenosindeaminase in Polen. *Ärztl. Labor* 20, 21–24 (1974)
14. Berg, K.: Genetic Studies of the Adenylate Kinase (AK) Polymorphism: *Hum. Hered.* 19, 238–248 (1969)

15. Tsacheva, L.: Red Cell Enzyme Polymorphisms in Bulgaria, *Humangenetik* 15, 186–190 (1972)
16. Mayr, W. R., Pausch, V.: Die Adenylatkinasegruppen: Verteilung in Wien und Anwendung in der Paternitätsserologie. *Ärztl. Lab.* 16, 53–54 (1970)
17. Santachiare-Benesecetti, S. A., Brunelli, F., Gigliani, F., Latte, B., Modiano, G., Negri, M., Santolamagga, C., Scozzari, R., Tenerato, L., Montalenti, S. G.: Further population data on red cell acid phosphatase, phosphoglucomutase and adenylatekinase polymorphisms in Sardinia: *Lincei-Rend. Sc. fis. mat. nat.* XLVII, 22–25 (1969)
18. Bauer, G., Herbich, J., Meinhart, K.: Häufigkeit der Adenylatkinase (AK)-Typen in Wien und deren Brauchbarkeit und Beweiswert in der forensischen Serologie: *Wien. klin. Wschr.* 23, 369–375 (1972)
19. Modiano, G., Scozzani, R., Gigliani, F., Santolamazza, C., Franktanoli, W.: Gene Frequences of Adenylatekinase Polymorphism in the Roman Population. *Humangenetik* 8, 253–254 (1969)
20. Adamek, H., Orth, G. W., Kneiphoff, H., Nagel, V.: Die Isoenzym polymorphismen. Savre Erythrocytenphosphatase, Phosphoglucomutase, Adenylatkinase and Adenosindesaminase. *Ärztl. Lab.* 17, 132–139 (1971)
21. Brinkmann, B., Bahmann, M., Thoma, J.: Der Polymorphismus der Adenylatkinase (EC: 2.7.4.3.), Genfrequenzen und Anwendbarkeit in der forensischen Serologie. *Z. Rechtsmedizin* 68, 73–78 (1971)
22. Bajatzadek, M., Walter, H., Palsson, J.: Phosphoglucomutase (EC 2.7.5.1.) and Adenylatkinase (EC 2.7.4.3.)-typing in Koreans and Irish: *Humangenetik* 7, 353–355 (1969)
23. Rapley, S., Robson, E. B., Harris, H., Smith, S. M.: Data on the incidence, segregation and linkage relations of the adenylate kinase (AK) polymorphism.: *Ann. Hum. Gen. (Lond.)* 31, 237 (1967)

Eingegangen am 5. April 1976