

Bemerkungen zur Stabilität einer Variante am 6-PGD-Locus (E.C. 1.1.1.44)

Jürgen Henke

Institut für Rechtsmedizin der Universität Düsseldorf, Moorenstraße 5, D-4000 Düsseldorf,
Bundesrepublik Deutschland

Remarks on the Stability of a Variant at the 6-PGD Locus

Summary. This papers' aim is to give a report about a rather unusual behaviour of a 6-PGD variant as a source of error in the determination of this enzyme system.

Key words: Blood groups, 6-Phosphogluconatedehydrogenase – Stability of a variant

Zusammenfassung. Ziel dieser Arbeit ist es, über die außergewöhnliche Labilität einer 6-PGD-Variante zu berichten und damit auf eine Fehlermöglichkeit bei der Bestimmung aufmerksam zu machen.

Schlüsselwörter: Blutgruppen, 6-Phosphogluconatdehydrogenase – Stabilität einer Variante

1979 führten Henke und Spieker [9] Untersuchungen zur Populationsgenetik bei bolivianischen Aymara-Indianern durch. Die Blutproben dieser Probanden wurden in 12 Blutgruppensystemen untersucht. Dabei wurde im 6-PGD-System eine Variante gefunden, die mit hoher Wahrscheinlichkeit als Typ A R (Richmond-Variante) zu bezeichnen ist¹ [11].

Bei verschiedenen Kontrollansätzen fiel uns ein sonderbares Verhalten der Banden auf, welches im Folgenden kurz dargestellt werden soll.

Material und Methoden

Die Blutprobe stammt von einem aymarasprechenden Indianer aus Bolivien. Nativblut wurde mit Hilfe einer Venöle entnommen und per Luftpost und Express nach Düsseldorf geschickt. Die Transportzeit betrug ca. 5 Tage. Die Herstellung der Hämolyse erfolgte durch 2—3maliges

¹ Herrn Dr. P. Kühnl, Frankfurt, sei an dieser Stelle sowohl für Kontrolluntersuchungen als auch für kritische Bemerkungen herzlich gedankt

Waschen der Erythrozyten mit physiologischer Kochsalzlösung und anschließendem Einfrieren auf -80°C .

Kurz vor dem Einimpfen wurden die Proben bei Raumtemperatur aufgetaut. Nach dem Verimpfen wurden die Hämolsate sofort wieder eingefroren und gelagert. Die Darstellung des Enzyms erfolgte nach den Angaben von Radam und Strauch in der horizontalen Stärkegelelektrophorese [18].

Ergebnisse

Die Abbildung 1 zeigt nebeneinander die Zymogramme der gleichen Probe:

a = frisches Hämolsat (wahrscheinlich 6-PGD A R),

b = Hämolsat nach einmaligem Auftauen,

c = Hämolsat nach zweimaligem Auftauen.

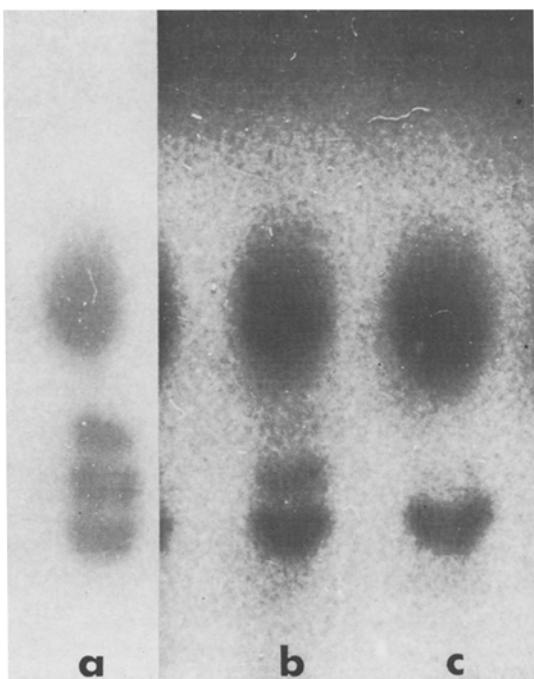
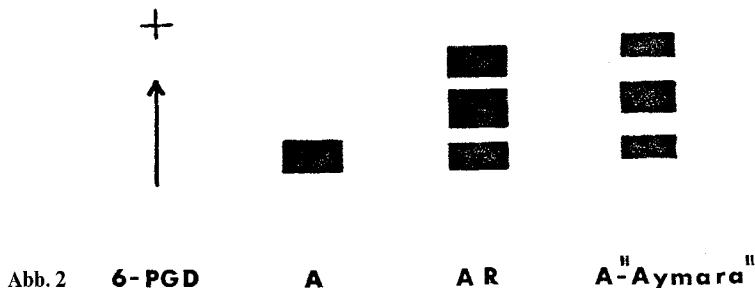


Abb. 1

Bei „a“ ist ein Zymogramm zu erkennen, das dem des Typs 6-PGD (A R) sehr ähnlich ist. Unterschiede zu der kürzlich beschriebenen „Aymara-Variante“ [7] sind erkennbar (Abb. 2).

Bei „b“ ist ersichtlich, daß die schnellste Bande kaum mehr sichtbar ist; die 2. Bande erscheint mit deutlich verminderter Intensität.

Bei „c“ ist offenkundig nur noch eine Bande (die langsamste) zu erkennen. Das Zymogramm unterscheidet sich augenscheinlich in keiner Weise von einem Muster des Typs 6-PGD (A)!



Mit geführte Proben der Typen 6-PGD (A) und 6-PGD (AB) wurden den jeweils gleichen Arbeitsgängen unterworfen und zeigten hierbei unauffälliges und „regelrechtes“ Verhalten (auch nach mehrmaligem Auftauen und Wiedereinfrieren).

Diskussion

Im 6-PGD-System sind eine Reihe von Varianten beschrieben worden [1, 2, 4, 5, 8, 10, 16, 19–22]; daneben wurde auch von den Defektvarianten PGD⁰ und PGD^w berichtet [6, 14, 17].

Weiterhin wurde unter verschiedenen Versuchsbedingungen die Stabilität der einzelnen Phänotypen überprüft [3, 15]. Die Typen PGD (A), PGD (AH), und PGD (AR) haben demnach gleiche Stabilität, während die Typen PGD (AB) und PGD (B) Stabilität einbüßen. Photometrische Überprüfungen der Enzymaktivitäten kamen zu entsprechenden Ergebnissen [4].

Es gehört zum allgemeinen blutgruppenserologischen Erfahrungsgut, daß sich mehrfaches Auftauen eines Hämolsates schädigend auf ein Enzym auswirken kann, jedoch sind im 6-PGD-System keine derart gravierenden Veränderungen des Zymogramms bekannt geworden.

Da im vorliegenden Fall ein 3-Banden-Muster offensichtlich durch — nicht unübliche — Lagerungsbedingungen zu einem 1-Band-Muster „transformiert“ wurde, muß dieses Verhalten als mögliche Fehlerquelle bei gelagerten oder/und gealterten Blutproben — wie auch bei spurenkundlichen Untersuchungen — Berücksichtigung finden [12, 13].

Literatur

1. Blake, N., Kirk, R. L.: New genetic variant of 6-PGD in Australian aborigines. *Nature* **221**, 278 (1969)
2. Bowman, J. E., Carson, P. E., Frischer, H., Garay, A. L.: Genetics of starch-gel elektrophoresic variants of human 6-PGD. *Nature* **210**, 811–813 (1966)
3. Carter, N. D., Gould, S. R., Parr, C. W., Walter, P. H.: Differential inhibition of human red cell phosphogluconate dehydrogenase variants. *Biochem. J.* **97**, 17–18 (1966)

4. Carter, N. D., Fildes, R. A., Fitch, C. I., Parr, C. W.: Genetically determined electrophoretic variations of human phosphogluconate dehydrogenase. *Acta Genet.* **18**, 109—122 (1968)
5. Davidson, R. G.: Electrophoretic variants of human 6-PGD population and family studies and description of a new variant. *Ann. Hum. Genet.* **30**, 355—360 (1967)
6. Dern, R. J., Brewer, G. J., Tashian, R. E., Shows, T. B.: Hereditary variation of erythrocyte 6-PGD. *J. Lab. Clin. Med.* **67**, 255—264 (1966)
7. Ferrell, R. E., Bertin, T., Young, R., Barton, S. A., Murillo, F., Schull, W. J.: The aymara of W. Bolivia, Vol. IV. Gene frequencies for eight blood groups and 19 protein and erythrocyte enzyme systems. *Am. J. Hum. Genet.* **30**, 539—549 (1978)
8. Gebhardt, P.: Phänotypen und Genfrequenzen im 6-PGD-System in Hessen unter besonderer Berücksichtigung seltener Varianten. Diss. Frankfurt/M. (1976)
9. Henke, J., Spieker, E.: Population genetic studies in aymara-speaking people of Bolivia. *Z. Morphol. Anthropol.* (im Druck)
10. Kellner, S., Henke, J.: Ein zweites Beispiel der homozygoten Hackney-Variante der 6-PGD. *Ärztl. Lab.* **24**, 51—53 (1978)
11. Kühnl, P.: Persönliche Mitteilung
12. Oepen, I., Mertens, G.: Pseudo-Sondertypen im ADA-System. 5. Int. Tgg. Ges. Forens. Blutgruppenkunde (Amsterdam) 171 (1973)
13. Oepen, I., Mertens, G.: Eine Fehlerquelle bei der Bestimmung der Adenylatkenase-Typen: ein Pseudotyp AK (3-1). 6. Tgg. Ges. Forens. Blutgruppenkunde (Innsbruck) (1975)
14. Parr, C. W., Fitch, L. I.: Hereditary partial deficiency of human erythrocyte phosphogluconate dehydrogenase. *Biochem. J.* **93**, 28c—30c (1964)
15. Parr, C. W., Parr, J. B.: Stability differences of phosphogluconate dehydrogenase. *Biochem. J.* **95**, 16P (1965)
16. Parr, C. W.: Erythrocyte phosphogluconate dehydrogenase polymorphism. *Nature* **210**, 487—489 (1966)
17. Parr, C. W., Fitch, L. I.: Inherited quantitative variations of human phosphogluconate dehydrogenase. *Ann. Hum. Genet.* **30**, 339—353 (1967)
18. Radam, G., Strauch, H.: Daten zur Populationsgenetik der 6-PGD. *Humangenetik* **13**, 61 (1971)
19. Smerling, M.: Phosphogluconatdehydrogenase-Stichprobe aus der Berliner Bevölkerung. *Z. Rechtsmed.* **68**, 20—26 (1971)
20. Spielmann, W., Gebhardt, P.: Diskussionsbemerkungen zum 6-PGD-System. Ref. der 6. Int. Tag. d. Ges. für Forens. Blutgruppenkunde (Innsbruck), 471—473 (1975)
21. Tariverdian, G., Ropers, H., Op'thof, J., Ritter, H.: Zur Genetik der 6-PGD: Eine neue Variante F (Freiburg). *Hum. Genet.* **10**, 355—357 (1970)
22. Weber, W.: Über eine neue Variante im 6-PGD-System. 5. Int. Tgg. d. Ges. f. Forens. Blutgruppenkunde (Amsterdam), 207—210 (1973)

Eingegangen am 17. März 1979