

Kasuistik / Casuistry

EsD-Gendefekt im Myokard eines 33jährigen Mannes

Peter Stöhlmacher und Wilhelm Haferland

Institut für Gerichtliche Medizin des Bereiches Medizin der Wilhelm-Pieck-Universität Rostock,
DDR-25 Rostock, Friedrich-Engels-Str. 108, Deutsche Demokratische Republik

EsD Gene Defect in the Myocardium of a 33-year-old Man

Summary. While establishing normal EsD patterns in human body tissues, one exception was found among 253 samples (23 different tissues from each of 11 cadavers). No EsD activity could be established in the zymogram for the myocardium extract from a 33-year-old man although the other tissues, erythrocyte hemolysate, and spermatocystic secretion were characteristic for the type 2-1.

Key words: EsD gene defect, in myocardium – EsD, in human body tissues

Zusammenfassung. Bei der EsD-Typisierung humaner Körpergewebe fand sich unter 253 Proben (je 23 verschiedene Gewebe von 11 Leichen) eine Ausnahme. Aus dem Myokardextrakt eines 33jährigen Mannes war keine EsD-Aktivität im Zymogramm darstellbar, während die übrigen Gewebe, Erythrozytenhämolsat und Samenbläschensekret einen regelrechten Typ 2-1 aufwiesen.

Schlüsselwörter: EsD-Gendefekt, im Myokard – EsD, in Körpergeweben

Defektvarianten des genetischen Materials sind offenbar nicht selten: 4 bis 5% aller Kinder in Mitteleuropa kommen damit zur Welt, ein Großteil von ihnen stirbt daran (Witkowski und Prokop 1974) und möglicherweise werden bei jedem Menschen durch ein *individuelles Defektgenmosaik* Individualität, Vitalität, Reaktivität, Krankheit und Tod wesentlich mitbestimmt.

Gendefekte, die sich klinisch oder/und laborchemisch in charakteristischer Weise präsentieren und die Krankheitswert besitzen, sind von verschiedener Seite relativ gut untersucht, während jene, die zu Lebzeiten weder durch einen

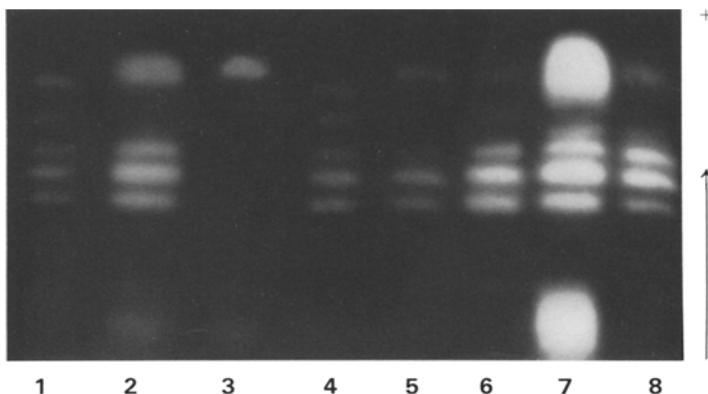


Abb. 1. 4 Methylumbelliferylacetat-Esterasen menschlicher Körperflege: 1 Hoden, 2 Niere, 3 Herz, 4 Lunge, 5 Nebenniere, 6 Milz, 7 Leber, 8 Skelettmuskel; vom Myokardextrakt (3) wird keine EsD angezeigt

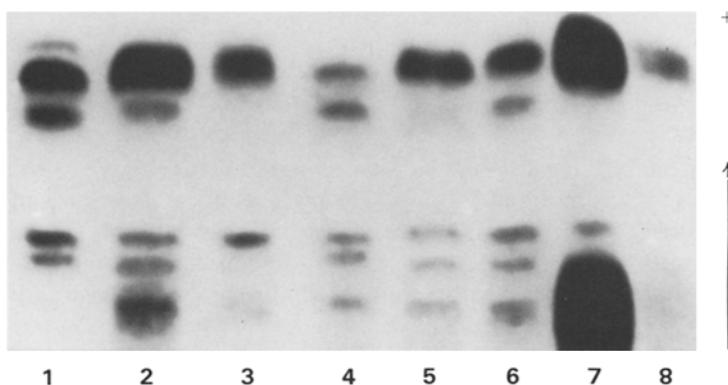


Abb. 2. α -Naphthylacetat-Esterasen des gleichen Gelblocks

klinischen noch paraklinischen Befund in Erscheinung treten, als Zufallsbefunde in ihrer Häufigkeit und Bedeutung weniger überschaubar sind.

Bei der im Hinblick auf Spurenkunde und Identifikation durchgeföhrten EsD-Typisierung menschlicher Körperflege fanden wir unter 253 Proben (von 11 Leichen je 23 Proben verschiedener Gewebe und Organe) eine Defektvariante.

Material und Methode

Gewebeaufbereitung nach Stöhlmacher und Haferland (im Druck), Kurzzeitstärkegelektrophorese der Extrakte nach Bargagna et al. (1975) im diskontinuierlichen Tris-Zitrat-Borat-Lithiumhydroxid-Puffer nach Edwards et al. (1971), Detektion der EsD-Aktivität mit 4-Methylumbelliferylacetat nach Hopkinson et al. (1973), der α -Naphthylacetat-Esterasen nach Tan (1976).

Ergebnisse und Diskussion

Alle untersuchten Gewebe eines Obduktionsfalles zeigten, wie zu erwarten (Hopkinson et al. 1973) übereinstimmend den gleichen EsD-Phänotyp, der stets dem des Blutes entsprach — mit einer Ausnahme.

Aus dem Myokardextrakt eines 33jährigen Mannes, der infolge schwerer kombinierter Verletzungen nach einem Verkehrsunfall zu Tode gekommen war, konnte auch durch variierte Wiederholungsuntersuchungen keine EsD-Aktivität im Zymogramm nachgewiesen werden, während die übrigen Organe, Erythrozytenhämolsat und Samenbläschensekret regelrecht typisiert waren (Abb. 1). Die routinemäßig mituntersuchten *a*-Naphthylacetat-Esterasen zeigten keine Abweichungen (Abb. 2). Das Myokard war makroskopisch und lichtmikroskopisch unauffällig. Ergänzende Erhebungen zur Vorgeschichte ergaben keine Abstriche an Gesundheit und Leistungsfähigkeit seit der frühen Kindheit.

Im vorliegenden Fall handelt es sich vermutlich um eine Defektvariante, die für den Träger hinsichtlich Krankheit und Tod unbedeutend gewesen ist. Offenbar sind *in vivo* andere ortsständige Enzyme in der Lage, die Lücke weitestgehend zu schließen.

Theoretisch jedoch könnte ein myokardialer EsD-Gendefekt einen Locus minoris resistentiae darstellen. Es wäre immerhin denkbar, daß sich u. U. bestimmte alimentäre oder aerogene Stoffe, im Organismus bei Infektionen und Intoxikationen präsente Substanzen, die vorwiegend oder ausschließlich durch Esterase D metabolisiert werden können, im Myokard anreichern, dieses toxisch schädigen und dadurch evtl. zur Ursache eines „unklaren Todesfalles“ werden. Entsprechendes wäre bei einem gleichartigen Defekt anderer lebenswichtiger Organe, z. B. des Gehirns in Erwägung zu ziehen.

Über das Vorkommen stummer Gene im erythrozytären EsD-System haben Marks et al. (1977) sowie Patscheider und Dirnhofer (1979) berichtet.

Literatur

- 1 Bargagna M, Domenici R, Morali A (1975) Red cell esterase-D polymorphism in the population of tuscany. *Hum Genet* 29:251–253
- 2 Edwards YH, Hopkinson DA, Harris H (1971) Inherited variants of human nucleoside phosphorylase. *Ann Hum Genet (Lond)* 34:395
- 3 Hopkinson DA, Mestriner MA, Cortner J, Harris H (1973) Esterase D: a new human polymorphism. *Ann Hum Genet (Lond)* 37:119–137
- 4 Marks MP, Jenkins T, Nurse GT (1977) The red cell glutamic-pyruvate transaminase, carbonic anhydrase I and II, and esterase D polymorphism in the ambo populations of South West Africa, with evidence for the existence of the EsD⁰ allele. *Hum Genet* 37:49–54
- 5 Patscheider H, Dirnhofer R (1979) Scheinbar entgegengesetzte Homozygotie der Gc- und EsD-Merkmale in 3 Generationen. *Z Rechtsmed* 82:243–249
- 6 Stöhlmacher P, Haferland W (1980) Glyoxalase I (GLO) in menschlichen Körpergeweben. *Z Rechtsmed* (im Druck)
- 7 Tan SG (1976) Human saliva esterases: genetic studies. *Hum Hered* 26:207–216
- 8 Witkowski R, Prokop O (1974) Genetik erblicher Syndrome und Mißbildungen. Akademie-Verlag, Berlin