

Seltene PGM_1^6 und PGM_1^7 Allelen in der polnischen Population*

Z. Szczerkowska und S. Raszeja

Institut für Gerichtliche Medizin, ul. Curie Skłodowskiej 3a, PL-80210 Gdąnsk, Polen

Rare PGM_1^6 and PGM_1^7 Alleles in a Population from Poland

Summary. Rare PGM_1 phenotypes, 6-1, 6-2 and 7-2, were detected in blood samples from 3,437 non-related adults using electrophoresis in starch-gel and cellulose acetate membranes. Frequencies of 0.0009 and 0.0008 were calculated for PGM_1^6 and PGM_1^7 , respectively, for a population from northern Poland. The variants had been inherited, which was confirmed by family studies.

Key word: PGM_1 phenotypes

Zusammenfassung. Es wurden seltene PGM_1 -Phänotypen 6-1, 6-2 und 7-2 in Blutproben bei 3437 nicht verwandten Erwachsenen gefunden. Die elektrophoretischen Untersuchungen wurden am Stärkegel und Zelluloseazetatpholie durchgeführt. Die beobachteten Phänotypen wurden auf Photographien dargestellt. Die Frequenzen seltener PGM_1 -Allelen in der nordpolnischen Population waren folgende: $\text{PGM}_1^6 = 0,0009$, $\text{PGM}_1^7 = 0,0008$. Man analysierte die Vererbung der Varianten in Anlehnung an Familienuntersuchungen.

Schlüsselwort: PGM_1 -Phänotypen

Der Phosphoglucomutase-1-Polymorphismus wurde zum ersten Mal von Spencer im Jahre 1964 beschrieben. Die Autoren haben darauf hingewiesen, daß die drei häufigen PGM -Phänotypen (1-1, 2-2 und 2-1) von zwei Allelen (PGM_1^1 und PGM_1^2) determiniert werden. Weitere zahlreiche Populationsuntersuchungen erlaubten es, andere, selten auftretende Allele aufzudecken und zwar: PGM_1^3 , PGM_1^4 , PGM_1^5 , PGM_1^6 , PGM_1^7 , PGM_1^8 , und PGM_1^0 (Bissbort et al. 1978; Dobosz und Koziol 1981; Harris 1970; Hopkinson und Harris 1966; Sutton 1979; Fiedler und Pettenkofer 1969). Im Jahre 1977 hatten Satoh et al. eine neue PGM_1^9

* Herrn Prof. Dr. med. H. Schweitzer, Direktor des Instituts für Rechtsmedizin der Universität Düsseldorf, zum 65. Geburtstag am 29. 3. 1984 gewidmet

Sonderdruckanfragen an: Prof. Dr. S. Raszeja (Adresse siehe oben)

Allele und zusätzliche Varianten der seltenen Allele in der japanischen Population beschrieben: $\text{PGM}_1^6/\text{PGM}_1^{6\text{H}1}$, $\text{PGM}_1^{6\text{H}2}$, $\text{PGM}_1^{6\text{N}2}/\text{PGM}_1^{3\text{N}1}$, $\text{PGM}_1^{8\text{N}1}$. In diesem Bericht wurden seltene Phänotypenvarianten: 6-1, 6-2 und 7-1 dargestellt, die in der nordpolnischen Population während der Blutgruppenuntersuchungen bei Vaterschaftsbegutachtung entdeckt wurden.

Material und Methodik

Aus einem Kollektiv von 3437 erwachsenen, nicht verwandten Bewohnern Nordpolens wurden Blutproben mit seltenen Phänotypen PGM_1 ausgewählt. Das zur Untersuchung entnommene Blut wurde hämolytisiert und danach wurde es durch Stärkegel- (Spencer et al. 1964) und Zelloseazetatpholien-Elektrophorese getrennt. In zwei Fällen, in denen seltene Phänotypenvarianten PGM_1 entdeckt wurden, hatte man Familienuntersuchungen unternommen.

Ergebnisse und Diskussion

Die Phänotypenfrequenzen der seltenen Varianten und PGM_1 -Genfrequenzen der untersuchten Population, wurden in der Tabelle 1 dargestellt.

Im analysierten Material konnten wir vier Fälle mit dem PGM_1 -Typus 6-1 und zwei Fälle mit dem PGM_1 6-2 beobachten. Diese Varianten sind durch zwei zusätzliche Isoenzymspots gekennzeichnet: mit einer geringeren Bewegungsgeschwindigkeit im elektrischen Feld als der a-Spot und zusätzlich einen Spot von geringer Aktivität zwischen dem Isoenzymspot a und b. Für eine richtige Interpretation der Ergebnisse war es notwendig, die Allelenprodukte PGM_1^6 von dem PGM_1^8 zu unterscheiden. Das letztgenannte besitzt einen noch mehr verlangsamten Isoenzymspot (vor dem a-Spot) und es fehlt eine schwache Fraktion zwischen dem a- und dem b-Spot.

In fünf untersuchten Fällen mit der PGM_1 7-1 Variante wurden zwei zusätzliche Isoenzymspots beobachtet: der erste mit größerer Geschwindigkeit als d und der zweite etwas langsamer als der c-Spot (im Elektrophorogramm in Form einer Verbindung mit dem c-Spot des Isoenzym sichtbar). Für eine richtige Interpretation der Untersuchungen und vor allem auch, um diese Varianten von dem PGM_1 2-1 zu unterscheiden, ist es notwendig, genau den schnellsten Isoenzymspot zu lokalisieren.

Die seltenen Phänotypenvarianten wurden mit den häufigen PGM_1 -Typ auf der Abb. 1 zusammengestellt.

Seltene Phänotypen	N	Frequenz	Genfrequenz	
			Gen	Frequenz
PGM_1 6-1	4	0,0012	PGM_1^1	0,7439
PGM_1 6-2	2	0,0006	PGM_1^2	0,2541
			PGM_1^6	0,0009
PGM_1 7-1	5	0,0015	PGM_1^7	0,0008
			PGM_1^0	0,0003

Tabelle 1. Seltene Phänotypen und PGM_1 Genfrequenzen

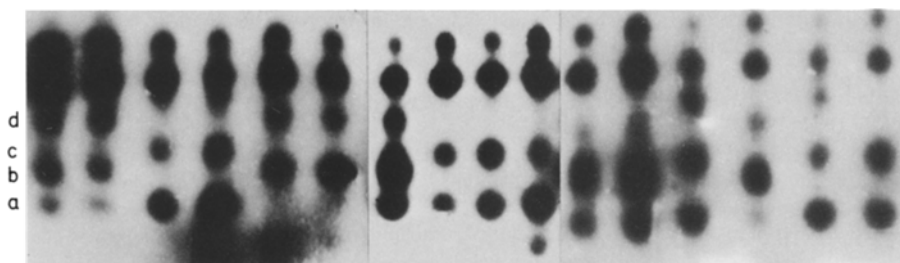


Abb. 1. Die Photographien der elektrophoretischen Trennung PGM_1 , mit den Varianten 6-1, 6-2 und 7-1. Phänotypen PGM_1 von links nach rechts: 2-1, 2-1, 1-1, 1-1, 6-2, 2-2, 2-1, 1-1, 1-1, 6-1, 2-1, 2-1, 7-1, 2-1, 7-1, 1-1

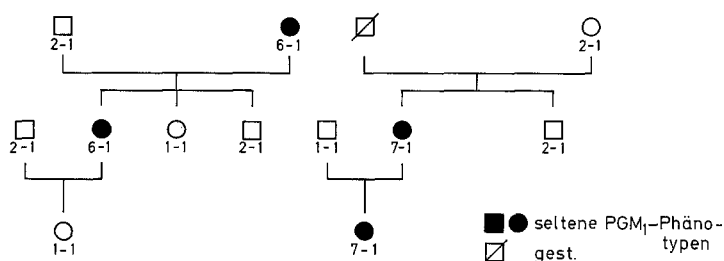


Abb. 2. Vererbung der Phänotypen PGM_1 6-1 und PGM_1 7-1

In zwei Fällen, wo man die Phänotypenvarianten PGM_1 6-1 und 7-1 entdeckt hatte, wurden Familienuntersuchungen durchgeführt. Sie wurden auf der Abb. 2 dargestellt.

In der Familie mit dem PGM_1 6-1 wurde die Variante bei der Mutter entdeckt, wobei ihr Kind sie nicht besaß (es hatte den Phänotyp PGM_1 1-1). Es wurden auch die PGM_1 Phänotypen der Geschwister der Klägerin untersucht (ihrer Schwester und ihres Bruders) und man konnte diese Variante bei ihnen nicht feststellen, auch nicht beim Vater der Klägerin. Die Klägerin erbte die PGM_1^6 Variante von ihrer Mutter mit dem Phänotyp PGM_1 6-1.

In der Familie mit dem Phänotyp PGM_1 7-1 fand sich diese Variante bei der Mutter und ihrem Kinde. Dagegen wurde diese Variante sowohl bei ihrer Schwester als auch bei ihrer Mutter nicht festgestellt. Die Klägerin erbte die Variante höchstwahrscheinlich von ihrem verstorbenen Vater.

Obgleich die PGM_1 Phänotypenbestimmung mit PGM_1^1 und PGM_1^2 -Genen verhältnismäßig einfach ist, ist jedoch bei der Möglichkeit des Vorkommens der Produkte von seltenen Allelen PGM_1^6 und PGM_1^7 in der polnischen Population äußerste Vorsicht geboten, sowohl während der Untersuchungen als auch bei der Interpretation der erhaltenen Ergebnisse.

Literatur

- Bissbort S, Ritter H, Kömpf J (1978) PGM_1 subtyping by means of acid starch gel electrophoresis. Hum Genet 45:175–177
 Dobosz T, Koziol P (1981) Rare phenotypes of the phosphoglucumutase locus 1 detectable by isoelectric focusing on cellogel. Hum Genet 59:81–83

- Fiedler H, Pettenkofer H (1969) Ein neuer Phänotyp im Isoenzymssystem der Phosphoglucomutasen des Menschen PGM₁O. Blut 18:33–34
- Harris H (1970) The principles of human biochemical genetics. North Holland, Amsterdam
- Hopkinson DA, Harris H (1966) Rare phosphoglucomutase phenotypes. Ann Hum Genet 30:167–178
- Satoh C, Farell R, Ueda N, Kishimoto S, Neel J, Hamilton H, Baba K (1977) The frequency in Japanese of genetic variants of 22 proteins Part III. PGM₁, PGM₂, 6PGD, AK, ADA. Ann Hum Genet 41:169–175
- Spencer N, Hopkinson DA, Harris HG (1964) Phosphoglucomutase polymorphism in man. Nature 204:742–745
- Sutton J (1979) Characterisation of the isoenzymes of phosphoglucomutase 1 (PGM₁) and second (PGM₂) locus observed by isoelectric focusing. Hum Genet 77:279–290

Eingegangen am 20. März 1984