

## **Seltene PGM<sub>1</sub><sup>6</sup> und PGM<sub>1</sub><sup>7</sup> Allelen in der polnischen Population\***

**Z. Szczerkowska und S. Raszeja**

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

### **Rare PGM<sub>1</sub><sup>6</sup> and PGM<sub>1</sub><sup>7</sup> Alleles in a Population from Poland**

**Summary.** Rare PGM<sub>1</sub> 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<sub>1</sub><sup>6</sup> and PGM<sub>1</sub><sup>7</sup>, respectively, for a population from northern Poland. The variants had been inherited, which was confirmed by family studies.

**Key word:** PGM<sub>1</sub> phenotypes

**Zusammenfassung.** Es wurden seltene PGM<sub>1</sub>-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 Photografien dargestellt. Die Frequenzen seltener PGM<sub>1</sub>-Allelen in der nordpolnischen Population waren folgende: PGM<sub>1</sub><sup>6</sup>=0,0009, PGM<sub>1</sub><sup>7</sup>=0,0008. Man analysierte die Vererbung der Varianten in Anlehnung an Familienuntersuchungen.

**Schlüsselwort:** PGM<sub>1</sub>-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<sub>1</sub><sup>1</sup> und PGM<sub>1</sub><sup>2</sup>) determiniert werden. Weitere zahlreiche Populationsuntersuchungen erlaubten es, andere, selten auftretende Allele aufzudecken und zwar: PGM<sub>1</sub><sup>3</sup>, PGM<sub>1</sub><sup>4</sup>, PGM<sub>1</sub><sup>5</sup>, PGM<sub>1</sub><sup>6</sup>, PGM<sub>1</sub><sup>7</sup>, PGM<sub>1</sub><sup>8</sup>, und PGM<sub>1</sub><sup>9</sup> (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<sub>1</sub><sup>9</sup>

\* 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:  $PGM_1^6/PGM_1^{6H1}$ ,  $PGM_1^{6H2}$ ,  $PGM_1^{6N2}/PGM_1^{3N1}$ ,  $PGM_1^{8N1}$ . 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 hämolysiert und danach wurde es durch Stärkegel- (Spencer et al. 1964) und Zelluloseazetapholien-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.

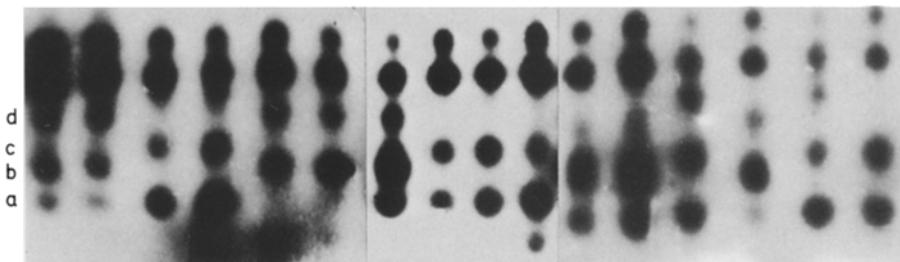
Im analysierten Material konnten wir vier Fälle mit dem  $PGM_1$ -Typus 6-1 und zwei Fälle mit dem  $PGM_1$  6-2 beobachten. Diese Varianten sind durch zwei zusätzliche Isoenzymspots gekennzeichnet: mit einer geringeren Bewegungsgeschwindigkeit im elektrischen Feld als der a-Spot und zusätzlich einen 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 Isoenzyms 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.

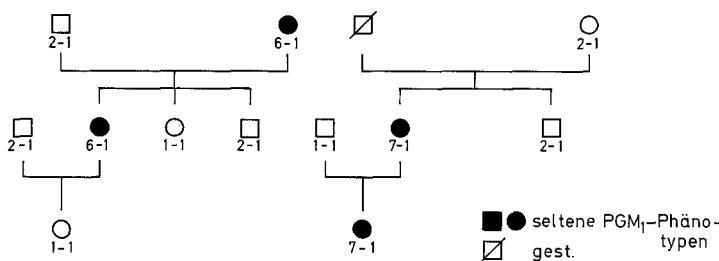
Die seltenen Phänotypenvarianten wurden mit den häufigen  $PGM_1$ -Typ auf der Abb. 1 zusammengestellt.

Seltene Phänotypen	N	Frequenz	Genfrequenz	
			Gen	Frequenz
$PGM_1$ 6-1	4	0,0012	$PGM_1^1$	0,7439
			$PGM_1^2$	0,2541
$PGM_1$ 6-2	2	0,0006	$PGM_1^6$	0,0009
$PGM_1$ 7-1	5	0,0015	$PGM_1^7$	0,0008
			$PGM_1^9$	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 phosphoglucomutase locus 1 detectable by isoelectric focusing on cellogel. *Hum Genet* 59: 81-83

Fiedler H, Pettenkofer H (1969) Ein neuer Phänotyp im Isoenzymsystem der Phosphoglucomutasen des Menschen PGM<sub>1</sub>O. *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. PGM<sub>1</sub>, PGM<sub>2</sub>, 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 (PGM<sub>1</sub>) and second (PGM<sub>2</sub>) locus observed by isoelectric focusing. *Hum Genet* 77:279–290

Eingegangen am 20. März 1984