

## KURZE MITTEILUNG

Robert Koch-Institut Berlin, Laboratoriumsgruppe für Blutgruppenforschung und Blutspendewesen (Leiter: Dr. W. Weise)

### **Polymorphismus der menschlichen Erythrozyten-Uridyltransferase (E.C. 2.7.7.12). Untersuchung an einer Stichprobe aus der Berliner Bevölkerung**

Wolfgang Martin und Gabriele Kienzler

#### Zusammenfassung

Bei einer Stichprobe nichtverwandter Personen aus der Bevölkerung von Berlin (West) wurden folgende Ut-Frequenzen gefunden: Ut<sup>1</sup> 0,938; Ut<sup>2</sup> 0,062. Dieses Ergebnis stimmt mit anderen Untersuchungen aus Deutschland gut überein.

#### Summary

In a random population sample in Berlin (West) the following Ut-frequencies were found: Ut<sup>1</sup> 0.938; Ut<sup>2</sup> 0.062. This is consistent with other results obtained in German populations.

Der genetisch gesteuerte Polymorphismus der Uridyltransferase wurde erstmals 1966 von *Beutler* und *Mathai* [6] beschrieben. Die Bestimmung der Phänotypen der Uridyltransferase wurde 1972 von *Bissbort* und *Kömpf* [1] mit einer verbesserten Darstellungsmethode wieder aufgegriffen.

In der Biochemie wird die Uridyltransferase allgemein mit Ut abgekürzt, während in der Literatur, die sich mit dem Polymorphismus der Uridyltransferase beschäftigt, die Abkürzung Gt gebraucht wird. *Zur Vermeidung einer Doppelbenennung* und daraus möglicherweise entstehenden Irrtümern *schlagen wir vor, die in der Biochemie übliche Abkürzung Ut zu benutzen*, wie es auch bei den übrigen Enzymsystemen weitgehend getan wird.

Elektrophoretisch lassen sich die drei Phänotypen Ut 1–1, Ut 2–1 und Ut 2–2 darstellen, gesteuert durch die Allelen Ut<sup>1</sup> und Ut<sup>2</sup> eines autosomalen locus [3]. Zur Darstellung sind die Stärkegel-Elektrophorese [2], die Agarosegel-Dünnschicht-Elektrophorese [4] und die Acetatfolien-Elektrophorese [5] geeignet. Bei der hier durchgeführten Untersuchungsreihe wurde die Agarosegel-Dünnschicht-Elektrophorese verwendet, die wie die Acetatfolien-Elektrophorese den Vorteil der kurzen Elektrophoresedauer hat.

Im Rahmen unserer Untersuchungen zur Genetik der Erythrozyten-Ut wurden 558 nichtverwandte Personen und 77 Mutter/Kind-Paare aus der West-Berliner Bevölkerung untersucht. Tab. 1 zeigt die Verteilung der Phänotypen im Vergleich zu den erwarteten Werten sowie die Genfrequenzen für Ut<sup>1</sup> und Ut<sup>2</sup>, in Tab. 2 ist die Vererbung bei den Mutter/Kind-Paaren dargestellt. Abb. 1 zeigt die Darstellung der drei gefundenen Phänotypen im Zymogramm.

---

Eingegangen am 3. 9. 1974/62.

Ut-Phänotyp	Beobachtet		Erwartet		Genfrequenzen
	n	%	n	%	
1-1	490	87,81	491,13	88,02	Ut <sup>1</sup> 0,938
2-1	67	12,01	64,74	11,60	Ut <sup>2</sup> 0,062
2-2	1	0,18	2,13	0,38	$\chi^2 = 0,6839$
	558	100,00	558,00	100,00	0,8 > p (df 2) > 0,7

Tab. 1: Ut-Phänotypen und -Genfrequenzen in Berlin.

Mutter	Kind			n
	1-1	2-1	2-2	
1-1	67	6	—	73
2-1	1	2	1	4
2-2	—	—	—	—
n	68	8	1	77

Tab. 2: Phänotypenverteilung bei 77 Mutter-Kind-Paaren aus Berlin.

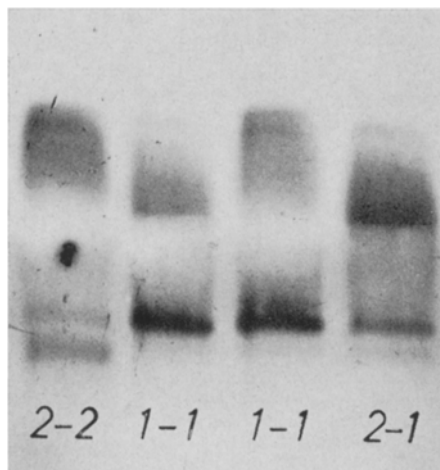


Abb. 1: Darstellung der Ut-Phänotypen.

**Material:** Frisch hergestellte stromafreie Hämolyse bei  $-80^{\circ}\text{C}$  eingefroren und zum Gebrauch nach höchstens 6 Wochen bei Zimmertemperatur aufgetaut. Herstellung der Hämolyse: 3mal in 0,9proz. NaCl gewaschenes Erythrozytensediment, 1 Teil Sediment + 1,5 Teile A. bidest. 30 min bei  $+4^{\circ}\text{C}$  zur vollständigen Hämolyse stehen lassen, 1 ml  $\text{CCl}_4$  dazugeben und mit der Hand 1 min kräftig schütteln, dann 10 min hochtourig zentrifugieren, das stromafreie Hämolyse bildet die oberste Schicht im Röhrchen.

**Elektrophorese:** Horizontale Agarosegel-Dünnschicht-Elektrophorese nach P. Kühnl [4] in der DESAGA-DE-Kammer, Spannungsabfall ca. 20 V/cm, Schichtdicke ca. 0,125 cm, Laufzeit 45 min.

Elektrodenpuffer: 0,2M Tris-Histidin-HCl-Puffer, pH 8,0 (24,23 g Tris, 27,25 g His-HCl, 1,49 g Titriplex III auffüllen mit A. bidest. auf 1 l). Gelpuffer: 1 : 20 verdünnter Elektrodenpuffer. Auftragung: ca. 5  $\mu\text{l}$  Hämolyse in 10 mm breite Schlitze in der Mitte der  $20 \times 20$  cm großen Glasplatten.

*Färbung:* 0,5% Agarosegel in 0,1M Glycin-NaOH-Puffer, pH 8,7, der 1 g/l MgCl<sub>2</sub> enthält. Für 10 ml Entwicklerlösung (5 ml zum Kochen des Agarosegels, 5 ml zum Lösen der Substanzen) zum Überschichten des Gels werden benötigt: 5 mg NADP, 10 mg Galaktose-1-Phosphat, 7 mg UDP-Glucose, 0,5 ml (1 mg/10 ml A. dest.) Glucose-1,6-diphosphat-Lösung, 1 ml (1 mg/10 ml A. dest.) PMS-Lösung, 5 mg MTT, 10 µl Phosphogluco-Mutase (10 mg/ml), 15 µl Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase (5 mg/ml). Inkubation 30 min bei +37° C im Brutschrank. Die Ut-Banden stellen sich ca. 3 cm anodenwärts von den Auftragungsschlitzten blau auf hellem Grund dar.

### Besprechung

Die in unserer Untersuchungsreihe ermittelte Frequenz von 0,062 für Ut<sup>a</sup> deckt sich mit den von anderen Autoren mitgeteilten Häufigkeiten [1,4]. Die Übereinstimmung von gefundenen und erwarteten Werten ist gut. Ein Vergleich der hier gefundenen Phänotypfrequenzen mit den von *Bissbort* und *Kömpf* [1] ermittelten ergab keine signifikanten Unterschiede.

Bei den Untersuchungen der Mutter/Kind-Paare ergab sich kein Widerspruch gegen den angenommenen Erbgang. Mutter/Kind-Ausschlüsse als Hinweis auf das Vorliegen stummer Gene konnten nach uns vorliegenden Informationen bisher nicht gefunden werden.

Nachdem jetzt zufriedenstellende Methoden zur Darstellung der Ut-Phänotypen vorliegen, wird die Diskussion über die Verwendung dieses Systems in der Abstammungsbegutachtung nicht mehr lange ausbleiben.

*Literatur:* 1 Bissbort, S. and J. Kömpf: Population Genetics of Red Cell Galactose-1-Phosphate-Uridyl-Transferase (E.C. 2.7.7.12). *Humangenetik* 17, 79–80 (1972). — 2 Bissbort, S. und J. Kömpf: Galaktose-1-Phosphat-Uridyl-Transferase (E.C. 2.7.7.12). Elektrophoretische Darstellung. *Z. Rechtsmedizin* 72, 119–120 (1973). — 3 Bissbort, S. and J. Kömpf: Red-Cell Galactose-1-Phosphate-Uridyl-Transferase (E.C. 2.7.7.12): Formal Genetics and Linkage Relations. *Humangenetik* 18, 93–94 (1973). — 4 Kühnl, P., L. Nowicki und W. Spielmann: Untersuchungen zum Polymorphismus der Galaktose-1-Phosphat-Uridyltransferase (E.C. 2.7.7.12) mittels Agarosegelelektrophorese. *Humangenetik* 24, 227–230 (1974). — 5 Martin, W. und G. Kienzler: Darstellung der Galaktose-1-Phosphat-Uridyl-Transferase mit Hilfe der Acetatfolien-Elektrophorese (in Vorbereitung). — 6 Mathai, C. K. and E. Beutler: Electrophoretic Variation of Galactose-1-Phosphate-Uridyl-Transferase. *Science* 154, 1179–1180 (1966).

Anschr. d. Verf.: Dr. med. W. Martin, Robert Koch-Institut, D-1000 Berlin 65, Nordufer 20.