

Beitrag zur Differentialdiagnose des Typs C der sauren Phosphatase der Erythrocyten des Menschen (EC 3.1.3.2.)

STEFFEN GUSSMANN

Serologische Abteilung des Instituts für Anthropologie und Humangenetik
der Universität München

Eingegangen am 3. April 1970

Differential Determination of Type C of Human Red Cell Acid Phosphatase

Summary. Phenotype C of human red cell acid phosphatase was prepared as the citrate-phosphate buffer solution according to Karp and Sutton. These preparations were compared electrophoretically to similar preparations of other phenotypes. The results indicate that prolonged storage of blood interferes with the determination of the acid phosphatase phenotype.

Key-Words: Erythrocytenphosphatase — Enzypolymorphismus — Genfrequenzen.

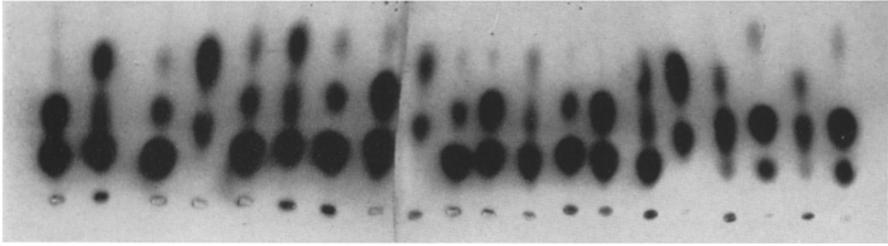
Zusammenfassung. Es wird mit dem Citrat-Phosphat-Puffersystem von Karp und Sutton der Phänotyp C des Systems der sauren Erythrocytenphosphatase dargestellt und mit den Cymogrammen der anderen Phänotypen verglichen. Es kann dabei gezeigt werden, daß eine längere Lagerung der Blutproben eine Diagnose dieses Phänotyps besonders erschwert.

Hopkinson, Spencer und Harris entdeckten 1963 den Polymorphismus der sauren Phosphatase der Erythrocyten des Menschen. Als Basis eines genetischen Modells der von ihnen entdeckten Phänotypen A, B, AB, AC und BC vermuteten sie schon in dieser ersten Arbeit drei Allele — P^a , P^b und P^c — an einem autosomalen Locus. Diese Theorie konnte 1966 durch die Entdeckung des Typs C durch Lai bestätigt werden. In der Zwischenzeit wurde der Phänotyp C einige Male beschrieben (van Cong et al., Radam et al., Giblett).

Die Differenzierung zwischen den Phänotypen B, BC und C bereitet heute noch Schwierigkeiten (Krüger et al., 1968). Aufgrund der im deutschsprachigen Raum gefundenen Genfrequenzen muß mit einer Häufigkeit von etwa 0,4% des Phänotyps C gerechnet werden (Gußmann). In den vorliegenden populationsgenetischen Untersuchungen aus diesem Bereich wurde nur von Radam und Strauch der Phänotyp C beschrieben ($n = 1188$, $C_n = 5$). Dieser Sachverhalt soll Anlaß sein, die Phänotypen B, BC und C im System der sauren Erythrocytenphosphatase noch einmal zu überprüfen.

Methode

Zur Darstellung des Enzypolymorphismus der SEP eignet sich nach unseren Erfahrungen am besten die Stärkegelelektrophorese nach Smithies. Dabei wurde die von Karp und Sutton beschriebene Methode mit einem Citrat-Phosphat-Puffer-System bevorzugt (pH 5,92).



BC, AC, C, A, C, AC, C, BC, A, C, BC, AC, C, BC, AC, A, AB, B, AB, B

Abb. 1. Vergleich der Typen A, B, C, AB, AC und BC

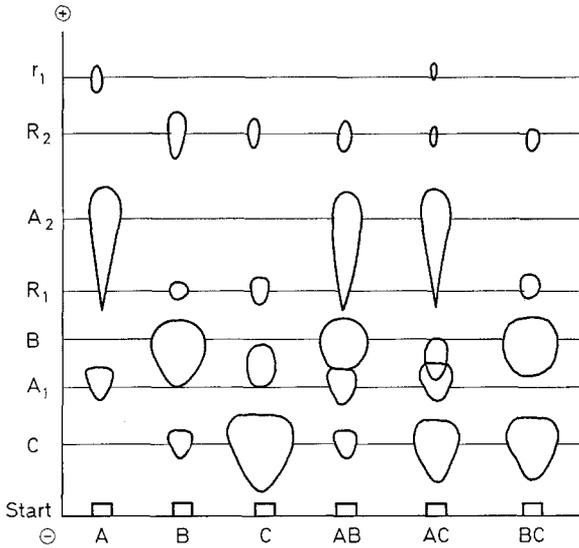
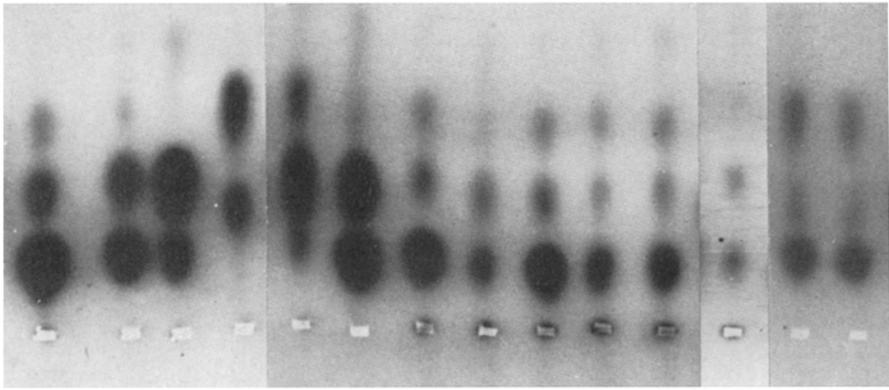


Abb. 2. Graphische Darstellung der Enzymfraktionen der SEP



C₁ BC B A AB BC C₂ C₃ C₄ C₅ C₆ C₇ AC AC

Abb. 3. Enzymogramme des Phänotyps C frischer und älterer Blutproben (Lagerung bei 4° C).
 C₁ = 5 Tage; C₂ = 12 Tage; C₃ = 3 Monate; C₄ = 1 Monat; C₅ = 2 Monate; C₆ = 3 Monate;
 C₇ = 4 Monate

Die Ergebnisse können entscheidend sowohl durch die apparative Anordnung (Gußmann) als auch durch methodische Variationen beeinflusst werden. Da die Methode schon mehrfach beschrieben wurde, sollen hier nur die unserer Ansicht nach entscheidenden Fakten erwähnt werden.

Die Elektrophorese wurde in einem Kühlraum bei ungefähr 8—10° C durchgeführt. Durch Verwendung eines andernorts beschriebenen Geräts (Gußmann) kann so für eine ausreichend gleichbleibende Temperatur im Gel garantiert werden. Elektrophoresedauer ca. 20 Std, Spannungsabfall im Gel 7,5 V pro cm.

Untersuchungen

Die hier beschriebenen Phänotypen wurden bei routinemäßigen Untersuchungen von Blutproben aus serologischen und erbbiologischen Gutachten beobachtet.

In der Abb. 1 sind zwei verschiedene Probanden mit dem Phänotyp C den übrigen Phänotypen gegenübergestellt worden. Danach lassen sich mit dem Citrat-Phosphat-Puffer-System die einzelnen Enzymfraktionen der sauren Erythrocytenphosphatase graphisch folgendermaßen wiedergeben (Abb. 2).

Mit den hier vorgelegten Abbildungen dürften die Unterschiede der einzelnen Phänotypen so deutlich dargelegt sein, daß sich eine weitere Beschreibung erübrigt. Die Abb. 3, ein Vergleich frischer mit älteren Blutproben, läßt erkennen, daß mit zunehmendem Alter der Blutproben die Differenzierung zwischen dem Typ C und BC oder AC schwierig wird.

Literatur

- Cong, N. van, Moulles, J.: Les types de phosphatase acide des globules rouges. Étude de 134 familles. *Rev. franç. Étud. clin. biol.* **12**, 574 (1967).
- Giblett, E. R.: Genetic markers in human blood. Oxford-Edinburgh: Blackwell Scientific Publications 1969.
- Gußmann, S.: Apparatur zur Darstellung der Enzym polymorphismen. (Vergrößerung und Verbesserung des Gerätes von Radam u. Strauch.) *Ärztl. Lab.* **15**, 333 (1969).
- Zur Verwendbarkeit des Polymorphismus der sauren Phosphatase der Erythrocyten (E C 3.1.3.2.) im erbbiologischen Gutachten. *Anthrop. Anz.* **32**, 12 (1970).
- Hopkinson, D. A., Spencer, N., Harris, H.: Red cell acid phosphatase variants: a new human polymorphism. *Nature (Lond.)* **199**, 969 (1963).
- Karp, G. W., Sutton, H. E.: Some new phenotypes of human red cell acid phosphatase. *Amer. J. hum. Genet.* **19**, 54 (1967).
- Krüger, J., Fuhrmann, W., Lichte, K. H., Steffens, Chr.: Zur Verwendung des Polymorphismus der sauren Erythrocytenphosphatase bei der Vaterschaftsbegutachtung. *Dtsch. Z. ges. gerichtl. Med.* **64**, 127 (1968).
- Lai, L. Y. C., Nevo, S., Steinberg, A. G.: Acid phosphatases of human red cells: predicted phenotype conforms to a genetic hypothesis. *Science* **145**, 1187 (1964).
- Radam, G., Strauch, H.: Populationsgenetik der sauren Erythrocytenphosphatase. *Human-genetik* **2**, 378 (1966).

Dr. Steffen Gußmann
 Institut für Anthropologie und Humangenetik
 der Universität München
 D-8000 München 2
 Richard Wagner-Straße 10