

Kasuistik — Casuistry

Seltene PGM-Phänotypen in einer Stichprobe aus dem süddeutschen Raum

ST. GUSSMANN

Institut für Anthropologie und Humangenetik der Universität München (BRD)

Eingegangen am 2. März 1971

Rare Phosphoglucomutase Phenotypes Found at Random in People of Southern Germany

Summary. In a random test of 2874 persons of southern Germany the phenotypes 3-1 and 6-2 were found in the PGM system. The photographs illustrate that in cases of incomplete separation the determination of these phenotypes is inconclusive.

Zusammenfassung. In einer Stichprobe von 2874 Personen aus dem süddeutschen Raum werden dreimal der Phänotyp 3-1, einmal der Phänotyp 6-2 gefunden.

Key-Words: PGM-phänotypen, seltene — Phosphoglucomutase.

Schon 1964 weisen Spencer, Hopkinson und Harris darauf hin, daß individuelle Unterschiede im System PGM möglich sind. Sie schreiben: „Several distinct PGM isoenzymes appear to occur in each individual, and clear-cut differences between individuals are also observed.“

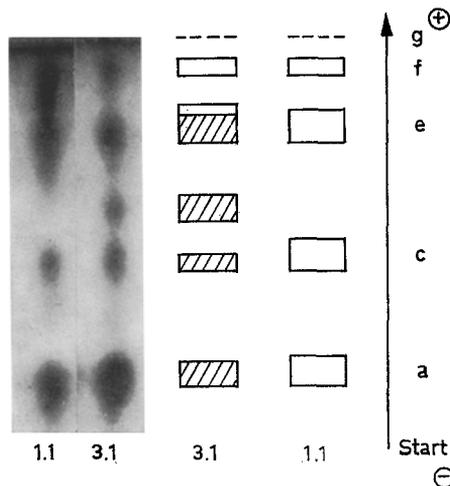


Abb. 1. Typ 3.1 im Vergleich zu Typ 1.1 dargestellt mit einer Routinemethode (graphische Darstellung nach Hopkinson et al.)

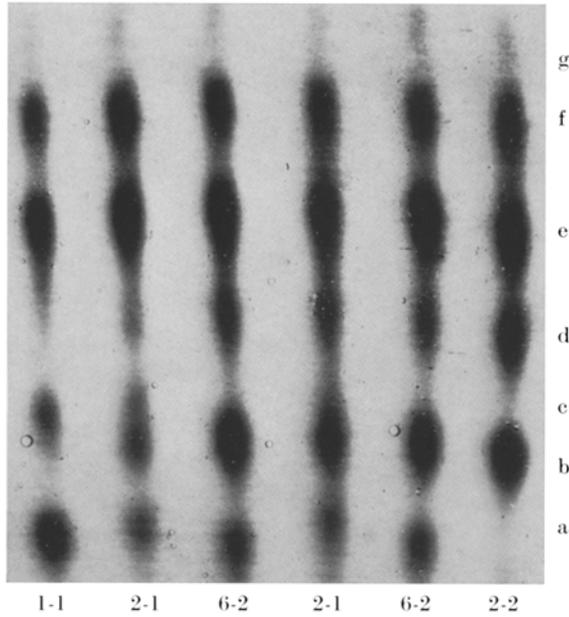


Abb. 2. Diagnose des Typs 6-2 bei schlechter Auftrennung

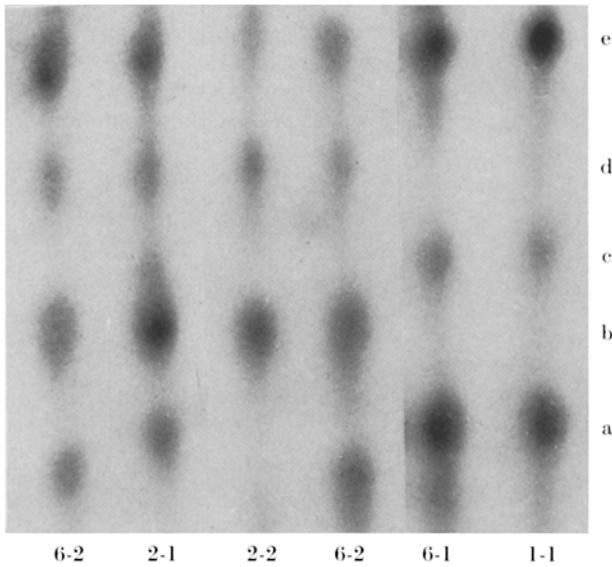


Abb. 3. Typ 6-2 im Vergleich zu den häufigen Phänotypen 1-1, 2-1 und 2-2

Diese Autoren beschreiben 1966 neun seltene Phänotypen, deren genetische Basis der Locus PGM_1 mit den Allelen PGM_1^3 , PGM_1^4 , PGM_1^5 , PGM_1^6 , und PGM_1^7 bilden soll.

Bei der Untersuchung einer Stichprobe in der serologischen Abteilung des Instituts für Anthropologie und Humangenetik der Universität München von 2874 Personen aus dem süddeutschen Raum fanden wir dreimal den Phänotyp 3-1, einmal den Phänotyp 6-2.

Abb. 1 zeigt den Typ 3-1, dargestellt mit der bislang bei uns angewandten Routinemethode. Bei mangelnder Auftrennung der Isoenzymfraktionen (Abb. 2) ist es nicht exakt möglich, diese seltenen Typen z.B. vom Typ 2-1 zu unterscheiden (Abb. 3).

Bei einer atypischen Vererbung der häufigen Gene PGM_1^1 und PGM_1^2 sollte dieser Befund Anlaß sein, das Untersuchungsergebnis gegebenenfalls auch in Deutschland auf seltene Allele zu überprüfen.

Literatur

- Hopkinson, D.A., Harris, H.: Rare phosphoglucomutase phenotypes. *Ann. hum. Genet.* **30**, 167 (1966).
- Lie-Injo, Eng, L.: Phosphoglucomutase polymorphism: an unusual type in negroes. *Nature (Lond.)* **210**, 1183 (1966).
- Spencer, N., Hopkinson, D.A., Harris, H.: Phosphoglucomutase polymorphism in man. *Nature (Lond.)* **204**, 742 (1964).
- Wendt, G.G., Kirchberg, G.: PGM_1^2 in two german families. *Humangenetik* **11**, 175 (1971).
- — Rube, M., Ritter, H.: Problematischer Mutter-Kind-Ausschluß mit PGM_1 . *Humangenetik* **11**, 171 (1971).

Dr. rer. nat. Dr. med. vet. Steffen Gußmann
 Institut für Anthropologie und Humangenetik
 der Universität München
 D-8000 München 2, Richard-Wagner-Str. 10