

Zur Anwendbarkeit des Pi-Systems in der Vaterschaftsbegutachtung*

G. KELLERMANN, E. KLEINMANN und H. WALTER
Anthropologisches Institut der Universität Mainz (BRD)

Eingegangen am 24. Januar 1972

Suitability of the Pi-system in Disputed Paternity

Summary. Due to the low value of exclusion probability (0.05) and the difficulties in the exact typing of some phenotypes, the Pi-system appears to be of limited value.

Zusammenfassung. In der vorliegenden Arbeit wird die Brauchbarkeit des Pi-Systems für die Gutachterpraxis diskutiert. Berücksichtigt man die geringe Ausschlußwahrscheinlichkeit (0,05) und die Schwierigkeiten, die sich bei der exakten Bestimmung einiger Phänotypen ergeben, so scheint das Pi-System nur von geringer forensischer Brauchbarkeit zu sein.

Key words: Pi-System — Vaterschaftsgutachten.

Neben dem sauren α_1 -Glykoprotein und dem α_1 -Lipoprotein bildet das α_1 -Antitrypsin eine der Hauptkomponenten der α_1 -Fraktion des menschlichen Normalserums. Im Jahre 1963 berichteten Laurell u. Eriksson zum ersten Mal von Beobachtungen an Patienten, deren Seren einen niedrigen α_1 -Antitrypsin-Spiegel aufwiesen (etwa 10—15% des Normalwertes). Nachfolgende Familienuntersuchungen konnten zeigen, daß Individuen mit dieser Defizienz homozygot waren für ein mutantes Allel und daß heterozygote Individuen nur etwa die Hälfte der normalen antiproteolytischen Kapazität des α_1 -Antitrypsins besaßen.

Kurze Zeit später berichteten die gleichen Autoren von weiteren Varianten des α_1 -Antitrypsins. Genetische Studien legten nahe, daß die Gene dieser Varianten und das Gen des α_1 -Antitrypsin-Mangels Allele waren. Mit einer speziellen Stärkegelelektrophorese gelang es Fagerhol u. Braend (1965), eine große Anzahl von Phänotypen des α_1 -Antitrypsins nachzuweisen, von denen einige sich nicht nur qualitativ durch unterschiedliche Ladung, sondern auch quantitativ unterscheiden.

Bisher wurden 9 Allele und 17 Phänotypen in der Literatur beschrieben (Fagerhol, 1967, 1968; Fagerhol u. Tenfjord, 1968; Fagerhol u. Hauge, 1968). Untersuchungen deuten jedoch daraufhin, daß sich ihre Zahl noch weiter erhöhen dürfte. Vorläufige Familienstudien zeigten, daß die einzelnen Phänotypen durch die Annahme von multipler Allelie an einem einzigen autosomalen Locus befriedigend erklärt werden können. Dieser Erbgang konnte an 2 weiteren Familienstichproben aus Norwegen (Fagerhol u. Gedde-Dahl, 1969) und Deutschland (Kellermann u. Walter, 1970b) von insgesamt 128 Familien mit 457 Kindern bestätigt werden, wobei in keinem Fall eine Ausnahme zu beobachten war.

* Nach einem Vortrag, gehalten auf der Jahrestagung 1971 der Gesellschaft für forensische Blutgruppenkunde.

Nachdem die Formalgenetik des α_1 -Antitrypsins heute weitgehend geklärt ist, stellt sich die Frage nach einer möglichen forensischen Anwendbarkeit des Pi-Systems. Von den insgesamt 9 beschriebenen Allelen treten nach den bisher vorliegenden Untersuchungen im europäischen Raum 4 bis 5 Allele auf, deren Frequenz über 0,01 liegt (Kellermann u. Walter, 1970a). Dabei darf allerdings nicht vergessen werden, daß auch die restlichen Allele regional in nennenswerten Häufigkeiten auftreten können.

Die Verteilung der Pi-Allele in einer deutschen Stichprobe aus Rheinland-Pfalz ist in Tabelle 1 wiedergegeben. (Die übrigen Allele wurden hier beiseite gelassen, da sie entweder nicht oder nur in sehr geringen Häufigkeiten auftraten.)

Tabelle 1

N	Pi ^M	Pi ^F	Pi ^S	Pi ^I
271	0,955	0,020	0,020	0,004

Unter Zugrundelegung dieser Allelenfrequenzen errechnet sich die theoretische Ausschlußwahrscheinlichkeit mit 0,05. Obwohl dieser Wert relativ niedrig ist, ergeben sich doch auf Grund der großen Anzahl von möglichen Phänotypen im Pi-System eine Reihe von Hinweiskonstellationen. Wir haben in einem Gutachtenmaterial von 110 Fällen mit insgesamt 381 Personen im Pi-System 8 Ausschluß- und 3 Hinweiskonstellationen gefunden. Es scheint daher rein formal gerechtfertigt, das Pi-System in die Gutachterpraxis miteinzubeziehen.

Allerdings erheben sich starke Bedenken dagegen, weil die exakte Bestimmung von einigen Phänotypen, z. B. von FM, FZ, MZ, SZ und MS, im Stärkegel einige Schwierigkeiten bereitet. So können die beiden Phänotypen MZ und FZ fälschlicherweise auch als MM bzw. als FF klassifiziert werden. Die Phänotypen PM, ZZ, MS und SZ, die als solche im Stärkegel bestimmt werden, können u. a. auch das Ergebnis bakterieller Verunreinigungen sein (ein gutes Beispiel hierfür bieten die unterschiedlichen Pi^F-Frequenzen in der Literatur (Kellermann u. Walter, 1970a; Goedde et al., 1970). Dagegen scheint das Alter der Seren auf die Ausprägung des Phänotyps keinen wesentlichen Einfluß zu haben.

Um alle eben erwähnten Phänotypen eindeutig und sicher identifizieren zu können, muß die Antigen-Antikörper-Kreuzelektrophorese nach Laurell angewendet werden (Fagerhol u. Laurell, 1967). Diese Methode erfordert jedoch ein zusätzliches Maß an Arbeit und Zeit. Sie kann jedoch nicht umgangen werden, wenn man eindeutige Aussagen über einen vorliegenden Phänotyp machen will, wie das bei Gutachtenfällen wegen der sozialen Konsequenzen, die sich für die Betroffenen daraus ergeben, unbedingt erforderlich ist.

Aus den eben genannten Gründen scheint es daher fraglich, ob das Pi-System in nächster Zeit einen gleichberechtigten Platz neben den anderen bekannten Serumsystemen einnehmen wird. Wir selbst können aus eigener Erfahrung das Pi-System für Routineuntersuchungen in der Gutachterpraxis nicht empfehlen. Wohl sind wir der Ansicht, daß man es in all den Fällen heranziehen kann, bei denen in den anderen Systemen kein Ausschluß zu erreichen war. Solche Untersuchungen müßten dann von solchen Labors durchgeführt werden, die mit dem Pi-System über eine ausreichend lange Erfahrung verfügen.

Literatur

- Eriksson, S., Laurell, C. B.: A new abnormal serum globulin α_1 -antitrypsin. *Acta chem. scand.* **17**, 150 (1963).
- Fagerhol, M. K.: Serum Pi-types in Norwegians. *Acta path. microbiol. scand.* **70**, 421—428 (1967).
- Fagerhol, M. K.: Pi-system. Genetic variants of serum α_1 -antitrypsin. *Ser. Haematol.* I **1**, 153—161 (1968).
- Fagerhol, M. K., Braend, M.: Serum prealbumin polymorphism in man. *Science* **149**, 986 (1965).
- Fagerhol, M. K., Gedde-Dahl, T.: Genetics of the Pi-serum types. *Hum. Hered.* **19**, 354—359 (1969).
- Fagerhol, M. K., Hauge, H. E.: The Pi-phenotype MP. *Vox Sang. (Basel)* **15**, 396—400 (1968).
- Fagerhol, M. K., Laurell, C. B.: The polymorphism of "prealbumins" and α_1 -antitrypsin in human sera. *Clin. chim. Acta* **16**, 199—203 (1967).
- Fagerhol, M. K., Tenfjord, O. W.: Pi-types in some European, American, Asian and African populations. *Acta path. microbiol. scand.* **72**, 601—608 (1968).
- Goedde, H. W., Benkmann, H. G., Christ, I., Singh, S., Hirth, L.: Gene frequencies of red cell adenosine deaminase, adenylylase, phosphoglucomutase, acid phosphatase and serum α_1 -antitrypsin (Pi) in a German population. *Humangenetik* **10**, 235—243 (1970).
- Kellermann, G., Walter, H.: Investigations on the population genetics of the α_1 -antitrypsin polymorphism. *Humangenetik* **10**, 145—150 (1970 a).
- Kellermann, G., Walter, H.: On the genetics of the Pi serum proteins. *Humangenetik* **10**, 191—194 (1970 b).
- Laurell, C. B., Eriksson, S.: The electrophoretic α_1 -globulin pattern of serum in α_1 -antitrypsin deficiency. *Scand. J. clin. Lab. Invest.* **15**, 132 (1963).

Dr. G. Kellermann
Prof. Dr. H. Walter
Institut für Anthropologie der Universität
D-65 Mainz, Postfach
Bundesrepublik Deutschland