

Originalarbeiten — Original Papers

Zur formalen Genetik der Transferrine

Gerd Kurz und Horst Ritter*

Institut für Anthropologie und Humangenetik der Universität Tübingen (BRD)

Eingegangen am 28. April 1972

Formal Genetics of the Transferrine System

Summary. 423 families with 805 children have been investigated for Tf-variants. Gene frequencies are: $Tf^C = 0.989$, $Tf^{B_2} = 0.01$; $Tf^{D_1} = 0.001$. The frequency for Tf^{B_2} is in good agreement with the literature; Tf^{D_1} is less frequent in this series. The segregation of the children's phenotypes is in accordance with the formal model "3 alleles for C, B₂, D₁ at an autosomal locus Tf".

Zusammenfassung. Neben dem häufigen Allel Tf^C wurden die Allele Tf^{B_2} und Tf^{D_1} gefunden; die Genhäufigkeiten sind für $Tf^{B_2} = 0,01$ und für $Tf^{D_1} = 0,001$. Der Wert für Tf^{B_2} stimmt gut mit der Literatur überein; der Wert für Tf^{D_1} liegt in unserer Serie niedriger als in der Literatur. Die Aufspaltungsverhältnisse in den Familien sprechen nicht gegen das Modell "3 Allele für C, B₂, D₁ am autosomalen Locus Tf".

Key word: Transferrine, formale Genetik.

Seit 1957 ist ein genetisch gesteuerter Polymorphismus der Transferrine bekannt (Smithies, 1957); bislang sind 19 verschiedene Varianten bei den einzelnen Großrassenkreisen des Menschen beschrieben worden. Für Mitteleuropa liegen aber nur sehr wenige Untersuchungsergebnisse vor.

Wir haben daher an einer auslesefrei zusammengestellten Familienstichprobe Transferrin-Untersuchungen durchgeführt. Die Ergebnisse werden im folgenden mitgeteilt.

Untersuchungsgut

423 Familien mit 805 Kindern aus dem südwestdeutschen Raum. Die Ehelichkeit der Kinder wurde durch einen umfangreichen serologischen Status geprüft; Familien, deren Befunde Anlaß zu Zweifeln an der Ehelichkeit der Kinder gaben, wurden aus der Auswertung ausgeschieden.

Methodik

Horizontale Stärkegel-Elektrophorese nach Kristjansson (1960) — Gelstamm-puffer: Tris-Citronensäure (pH 7,0), Brückenpuffer: Lithiumhydroxyd-Borsäure (pH 8,2). Definitiver Gelpuffer: 340 ml Gelstamm-puffer und 60 ml Brückenpuffer (pH 7,8). Elektrophorese: 50 mA, 280 V, 3,5—4 Std.

Darstellung der Transferrine: a) Unspezifische Anfärbung mit 1%iger Amidoschwarzlösung. b) Bei Verdacht auf Varianten Autoradiographie nach Giblett et al. (1959) und Parker

* Mit Unterstützung durch die Deutsche Forschungsgemeinschaft.

u. Bearn (1961): Einer Serummenge von 0,1 ml wurde vor der Elektrophorese soviel Fe^{59} -Citratlösung zugesetzt, wie einer Strahlungsintensität von 0,5—3,0 μ entspricht. Nach der Elektrophorese wurden die Gelschnittflächen auf einen Röntgenfilm gelegt und 16—18 Std exponiert. Während der Exposition wurde das Gel eingefroren, um die Diffusion der Proteine im Gel herabzusetzen.

Ergebnisse und Diskussion

Tabelle 1. *Aufspaltung der Kinderphänotypen in 423 Familien*

Elternkombinationen	Anzahl der		Kinderphänotypen			
	Fam.	Kinder	C	B ₂ C	B ₂	CD ₁
C × C	405 404,32	769	769 769,0	—	—	—
B ₂ C × C	15 16,44	29	18 14,5	11 14,5	—	—
B ₂ C × B ₂ C	1 0,17	4	1 1,0	2 2,0	1 1,0	—
CD ₁ × C	2 1,93	3	2 1,5	—	—	1 1,5
Restliche	— 0,14	—	—	—	—	—
	423	805	790	13	1	1

In Tabelle 1 sind die Aufspaltungsergebnisse in den 423 Familien zusammengestellt. Unterlegt wurde der Analyse das formale Modell „3 Allele Tf^C, Tf^{B₂}, Tf^{D₁} am autosomalen Locus Tf“. Es treten keine Kinderphänotypen auf, die nach diesem Modell nicht erwartet werden können. Die beobachteten Kinderphänotypen stimmen in den verschiedenen Elternkombinationen gut mit den zu erwartenden Werten überein; in der Kombination B₂C × C errechnet sich z. B. ein χ^2 -Wert von 1,69 ($df = 1$; 0,20 — $P = 0,10$). Auch die beobachteten Elternkombinationen stimmen gut mit den Erwartungswerten überein. ($\chi = 0,385$; $df = 3$; 0,95 — $P = 0,9$).

Schätzt man die Genhäufigkeit nach der Genzählmethode bei den Eltern und Kindern, so ergeben sich folgende Werte:

	Eltern	Kinder
Tf ^C	0,9888	0,9901
Tf ^{B₂}	0,0100	0,0093
Tf ^{D₁}	0,0012	0,0006

Die Übereinstimmung der Phänotypenverteilungen der Eltern und Kinder unter Annahme eines populationsgenetischen Gleichgewichts nach Hardy-Weinberg (Tabelle 2) ist gut. Auch diese Prüfmethode liefert damit keine Argumente gegen das formale Modell.

Tabelle 2. Phänotypenhäufigkeiten bei Eltern und Kindern

Stichprobe	Phänotypen					
	C	B ₂ C	CD ₁	B ₂	B ₂ D ₁	D ₁
Eltern	827	17	2	—	—	—
	827,11	16,81	1,97	0,11		—
Kinder	790	13	1	1	—	—
	789,07	14,86	0,99	0,07	0,01	

Eltern: $\chi^2 = 0,004$; $df = 2$; $P \approx 0,95$.

Kinder: $\chi^2 = 1,042$; $df = 2$; $0,4 - P - 0,3$.

Die in dieser südwestdeutschen Stichprobe ermittelten Genhäufigkeiten stimmen hinsichtlich des Allels Tf^{B₂} gut mit den Schätzwerten für Europide in der Literatur überein; nach Ritter u. Vogel (im Druck) ist die Genhäufigkeit für Tf^{B₂} = 0,01. Die durchschnittliche Häufigkeit für Tf^{D₁} hingegen liegt in der Literatur bei 0,005. Hier weichen unsere Werte von dem Durchschnittswert ab; sie ordnen sich aber gut in die Variationsbreite für Tf^D bei den verschiedenen europiden Stichproben der Literatur ein.

Literatur

- Giblett, E. R., Hickman, C. G., Smithies, O.: Serum transferrine. *Nature (Lond.)* **183**, 1589 (1959).
- Kristjansson, J. K.: Inheritance of a serum protein in swine. *Science* **131**, 1681 (1960).
- Parker, W. C., Bearn, A. G.: Haptoglobin and transferrin gene frequencies in a Navajo population: a new transferrin variant. *Science* **134**, 106 (1961).
- Ritter, H., Vogel, F.: Variabilität der Serumproteine und Enzyme des menschlichen Blutes. In: *Handbuch der Humangenetik* I₃. P. E. Becker: Stuttgart: Thieme (im Druck).
- Smithies, O.: Variations in human serum β -globulins. *Nature (Lond.)* **180**, 1482 (1957).

Dr. G. Kurz
 Prof. Dr. Dr. H. Ritter
 Institut für Anthropologie und Humangenetik
 der Universität
 D-7400 Tübingen
 Bundesrepublik Deutschland