

Kasuistik — Casuistry

Zur formalen Genetik der Galaktose-1-Phosphat-Uridyl-Transferasen (EC: 2.7.7.12)

Untersuchung von 100 Mutter-Kind-Verbindungen

Siegbert Bissbort und Jost Kömpf

Institut für Anthropologie und Humangenetik der Universität Tübingen (BRD)

Eingegangen am 18. Dezember 1972

Formal Genetics of Galactose-1-phosphate Uridyl Transferases (E.C. : 2.7.7.12)

Investigation of 100 Mother-Child Combinations

Summary. The Gt-polymorphism has been investigated in 100 mother-child combinations. The formal hypothesis "2 alleles Gt¹ and Gt² at an autosomal locus" was confirmed.

Zusammenfassung. Der Duarte-Polymorphismus der Uridyltransferase wurde an 100 Mutter-Kind-Verbindungen untersucht. Das formale Modell „2 Allele Gt¹ und Gt² an einem autosomalen locus“ wurde bestätigt.

Key word: Galaktose-1-Phosphat-Uridyl-Transferasen-Genetik.

Die Galaktose-1-Phosphat-Uridyl-Transferase zeigt einen genetisch gesteuerten Polymorphismus (Beutler, 1966). Die Darstellung der drei Phänotypen Gt 1, Gt 2—1, Gt 2 gelingt mit Hilfe einfacher, routinemäßig anwendbarer Zymogrammetechniken (Bissbort u. Kömpf, 1972). Die Genhäufigkeit für Gt² ist 0,0723 (Bissbort u. Kömpf, 1972). Untersuchungen an 94 Familien mit 195 Kindern liefern keine Argumente gegen das Modell „2 Allele Gt¹ und Gt² an einem autosomalen locus“ (Bissbort *et al.*, 1972). Die Genprodukte gt 2 sind offensichtlich identisch mit der Duarte-Variante von Beutler (Bissbort u. Kömpf).

Material und Methoden

100 Mutter-Kind-Verbindungen aus Südwestdeutschland. Methodik nach Bissbort u. Kömpf (1972).

Ergebnisse und Diskussion

In der Tabelle 1 sind den beobachteten Mutter-Kind-Kombinationen die jeweils zu erwartenden Phänotyphäufigkeiten gegenübergestellt. Die Berechnung der Erwartungswerte erfolgte unter der formalgenetischen Hypothese: „2 Allele Gt¹ und Gt² an einem autosomalen locus“. Es treten keine Mutter-Kind-Kombinationen auf, die nach dem Modell nicht erwartet werden dürfen. Die Übereinstimmung zwischen Beobachtungs- und Erwartungswerten ist gut, die Werte weichen nur zufällig voneinander ab.

Tabelle 1. Mutter-Kind-Verbindungen

KM/Kd	1	2—1	2	Gesamt
1	74 74,74	8 7,62	—	82
2—1	9 7,62	7 8,40	1 0,77	17
2	—	1 0,77	— 0,08	1
Gesamt	83	16	1	100

Literatur

- Beutler, E., Mathai, C. K.: Genetic variation in red cell galactose-1-phosphate uridyl transferase. In: Beutler, E., Hereditary disorders of erythrocyte metabolism: City of hope symposium series, Vol. I. New York-London: Grune & Stratton 1967.
- Bissbort, S., Kömpf, J.: Population genetics of red cell galactose-1-phosphate-uridyl transferase (EC: 2.7.7.12). Gene frequencies in Southwestern Germany. *Humangenetik* **17**, 79—80 (1972).

Siegbert Bissbort
 Institut für Anthropologie und Humangenetik
 der Universität
 D-7400 Tübingen
 Bundesrepublik Deutschland