

Der Phosphoglucomutase-Isoenzym polymorphismus in der unterfränkischen Bevölkerung (E. C. 2. 7. 5. 1)

Hans Haug, Dorothea Wolffs, Karl Graf v. Schönborn, Georg Gathof,
Irmela Händel and Hartmut Roweck

Medizinische Universitäts-Poliklinik Würzburg und Klinisch-Chemisches Institut
des Katharinenhospitals Stuttgart (BRD)

Eingegangen am 30. Mai 1973

Phosphoglucomutase Polymorphism in the Population of Lower Franconia (Germany)

Summary. The phosphoglucomutase phenotypes of 1000 unrelated volunteers from Lower Franconia were investigated in a random test. For isoenzyme separation we used an electrophoretic method on starch gel.

In a parallel study glucose-6-phosphate dehydrogenase phenotypes were determined using the same blood samples. The distribution of the PGM phenotypes was as follows: PGM1 = 0.567; PGM₁² = 0.263; PGM2 = 0.071.

No close correlation was found to exist between the gene sites of PGM and those of the ABO and rhesus system. Nor was there any significant gene coupling between G-6-PDH and PGM.

There also does not appear to exist a relation between the PGM types and the sex of the volunteers. The findings obtained are in good agreement with the results reported by other workers.

Zusammenfassung. Die Phänotypen der Phosphoglucomutase wurden an Hand einer Stichprobe von 1000 nichtverwandten Probanden aus Unterfranken bestimmt. Die Verteilung der PGM-Phänotypen war wie folgt: PGM1 = 0,567; PGM₁² = 0,263; PGM2 = 0,071.

Seltene Varianten oder eine Abhängigkeit der Genorte von denen des ABO- oder Rhesus-Systems konnten wir nicht beobachten.

Key words: Phosphoglucomutase, Polymorphismus — PGM-Phänotypen.

Der Polymorphismus der PGM in menschlichen Geweben wurde 1964 entdeckt [1] und erwies sich in den folgenden Jahren als genetisch determiniert [2, 3]. Neben den gewöhnlichen Phänotypen gibt es noch seltene Varianten [2—7]. Es gibt einige Hinweise aus der Literatur, daß die Ausprägung der verschiedenen Isoenzymbanden durch das Alter der Zellpopulation [8] und durch Erkrankungen [7] beeinflußt werden kann.

An einer Stichprobe von 1000 nichtverwandten Probanden wollten wir die Verteilung des Polymorphismus der PGM im unterfränkischen Raum untersuchen.

Zur Trennung der Isoenzyme verwandten wir eine elektrophoretische Methode in Stärkegel. Die genaue Kenntnis der Genfrequenzen ist eine wichtige Grundlage für genetische Untersuchungen.

Ergebnisse

Bei einer Verteilung der PGM-Phänotypen auf die 1000 Probanden ließen sich keine genetisch bedingte, seltene Varianten finden. Die errechneten p - und q -Werte werden benützt, um festzustellen, ob die beobachteten Frequenzen der drei Phänotypen mit dem Hardy-Weinberg-Gleichgewicht übereinstimmen. Eine solche Übereinstimmung der Verteilung der PGM-Phänotypen mit dem Hardy-Weinberg-Gleichgewicht zeigt Tabelle 1 deutlich. Unsere Beobachtungen über die Häufigkeit der drei Typen passen gut zu den Resultaten von Wille *et al.* [9] und Spencer *et al.* [1].

Auch die Verteilung der Phänotypen in bezug auf das AB0- und Rhesus-System zeigt keine signifikante Abweichung von den erwarteten Werten.

Tabelle 1. Aus der Verteilung der Phänotypen auf die Probanden errechnet sich p zu 0,748 und q zu 0,252, d. h. auf den Typ 1 kamen 567, auf den Typ 2—1 362 und auf den Typ 2 71 Probanden

PGM-Phänotypen abhängig von	Phänotyp	n (erwartet)	n (beobachtet)	p	q
Blutgruppe A	1	231	233	0,745	0,255
	2—1	158	154		
	2	28	30		
Insgesamt		417	417		
Blutgruppe 0	1	232	236	0,750	0,250
	2—1	154	146		
	2	26	30		
Insgesamt		412	412		
Blutgruppe B	1	61	62	0,750	0,250
	2—1	41	40		
	2	7	7		
Insgesamt		109	109		
Blutgruppe AB	1	35,5	36	0,760	0,240
	2—1	23	22		
	2	3,5	4		
Insgesamt		62	62		
Rhesus +	1	454	458	0,750	0,250
	2—1	300	290		
	2	52	58		
Insgesamt		806	806		
Rhesus —	1	109	109	0,750	0,250
	2—1	73	72		
	2	12	13		
Insgesamt		194	194		
PGM-Phänotypen	1	562	567	0,750	0,250
	2—1	375	362		
	2	63	71		
Insgesamt		1000	1000		

Wie bei der Bevölkerung Unterfrankens, so liegt auch bei den meisten Populationsuntersuchungen in anderen Ländern die Frequenz von PGM_1^1 beträchtlich über der von PGM_1^2 .

Ausnahmen gibt es nur bei den „Habbanite Jews“ in Südarabien, diese weisen eine PGM_1^2 -Frequenz von 0,570 auf, und bei den Gebirgslappen mit einer Frequenz von 0,531 für den PGMe -Typus [14, 15]. Die niedrigsten Frequenzen der PGM_1^2 fand man bei Stammuntersuchungen, z. B. 0,110 unter 100 mexikanischen Indianern des Cora-Stammes [16].

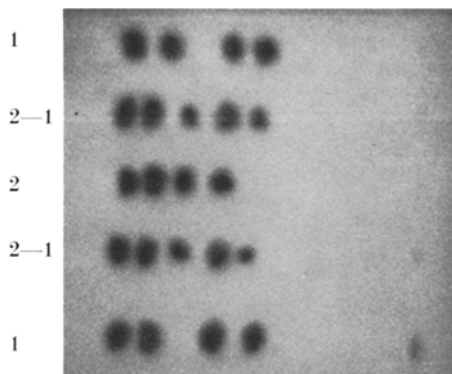


Abb. 1. Die üblichen Phänotypvarianten der PGM auf Stärkegel

Diskussion

Die von uns erhobenen Befunde über die Verteilung der Phänotypen und Genfrequenzen in der unterfränkischen Bevölkerung decken sich gut mit den Ergebnissen anderer Untersuchungen. In einer Beschreibung des PGM-Polymorphismus in SW-Deutschland fand Wille *et al.* [9] an 229 Probanden eine Genverteilung von $p = 0,761$ und $q = 0,239$. Genauso wie Hopkinson u. Harris [3], Robson *et al.* [10], Tippet [11] und Edwards u. Wingham [12] konnten wir keine enge Verbindung zwischen den Genorten der Phosphoglucomutase und den Genorten für das ABO- und Rhesus-System finden.

In einer parallelen Untersuchung wurden aus denselben Blutproben die Phänotypen der Glucose-6-phosphat-Dehydrogenase bestimmt. Auch zwischen diesen beiden Enzymen konnte keine signifikante Genkopplung nachgewiesen werden. Auch besteht keine Beziehung der PGM-Typen zum Geschlecht der Probanden. Seltene Varianten der Genorte PGM_1 und PGM_2 konnten wir bei unserer Stichprobe nicht beobachten. In der von uns untersuchten Bevölkerungsgruppe scheint es keine Inzuchtgruppen mehr zu geben, wie sie z. B. bei einzelnen japanischen, mexikanischen, jüdischen, isländischen und Indianer-Gruppen beschrieben wurden.

Literatur

1. Spencer, N., Hopkinson, D. A., Harris, H.: Phosphoglucomutase polymorphism in man. *Nature (Lond.)* **204**, 742 (1964)
2. Hopkinson, D. A., Harris, H.: Rare phosphoglucomutase phenotypes. *Ann. hum. Genet.* **30**, 167 (1966)

3. Hopkinson, D. A., Harris, H.: Evidence for a second "structural" locus determining human phosphoglucomutase. *Nature (Lond.)* **208**, 410 (1965)
4. Brewer, G. J., Bowbeer, D. R., Tashian, R. E.: The electrophoretic phenotypes of red cell phosphoglucomutase, adenylate kinase and acid phosphatase in the American Negro. *Acta genet. (Basel)* **17**, 97 (1967)
5. Giblett, E. R.: Variant phenotypes: haptoglobin, transferrin, and red cell enzymes. In: Greenwalt, T. J. (ed.), *Advances in Immunogenetics*, p. 99. Philadelphia: Lippincott 1967.
6. Harris, H., Hopkinson, D. A., Luffman, J. E., Rapley, S.: Electrophoretic variation in erythrocyte enzyme. *City of Hope Symposium Series, Vol. 1*, p. 1. New York: Grune Stratton 1968
7. Lie-Injo, L. E.: Phosphoglucomutase polymorphism: an unusual type in Negroes. *Nature (Lond.)* **210**, 1183 (1966)
8. Monn, E.: Relation between blood cell phosphoglucomutase isoenzymes and age of cell population. *Scand. J. Haemat.* **6** (1969)
9. Wille, B., Schmidt, E., Ritter, H.: Population genetics of red cell phosphoglucomutase (E.C.2.7.5.1) gene frequencies in southwestern germany. *Humangenetik* **5**, 271 (1968)
10. Robson, E. B., Sutherland, I., Harris, H.: Evidence for linkage between the transferrin locus (Tf) and the serum cholinesterase locus (E1) in man. *Ann. hum. Genet.* **29**, 325 (1966)
11. Tippet, P.: Genetics of the Dombrock blood group system. *J. med. Genet.* **4**, 7 (1967)
12. Edwards, J. H., Wingham, J.: Data on linkage between the locus determining alkaline phosphatase and other markers. *Ann. hum. Genet.* **30**, 233 (1967)
13. Brinkmann, B., Fritz, E.: Elektrophoretische Darstellung der Isoenzyme der Phosphoglucomutase. *Ärztl. Lab.* **14**, 15 (1968)
14. Mourant, A. E., Tills, D.: Phosphoglucomutase frequencies in Habbanite Jews and Icelanders. *Nature (Lond.)* **214**, 810 (1967)
15. Monn, E.: Red cell phosphoglucomutase types of norwegian lapps. *Hum. Hered.* **19** (1969)
16. Lisker, R., Giblett, E. R.: Studies on several genetic hematological traits of Mexicans. *Amer. J. hum. Genet.* **19**, 174 (1967)

Privatdozent Dr. H. Haug
D-7000 Stuttgart 1, Katharinenhospital
Bundesrepublik Deutschland