

Kasuistik · Casuistry

Adenosindesaminase (E. C. 3. 5. 4. 4) — ein im Gutachten informationsarmes System

Konrad Berg, Friedrich Schwarzfischer und Hans Wischerath

Institut für Anthropologie und Humangenetik der Universität München (BRD)

Eingegangen am 16. Mai 1974

Adenosindeaminase (E.C.3.5.4.4)

A System of Insufficient Information in Expert Opinion

Summary. 3272 individuals were examined in a serological and 1514 in a heretobiological opinion. The gene frequencies for ADA¹ are 0,946 and 0,955, respectively, and for ADA² 0,054 and 0,045, respectively. These frequencies are compared with those of other authors. The theoretical and practical probability of exclusion is calculated. It is a system of insufficient information.

Zusammenfassung. Es wurden 3272 Personen im serologischen und 1514 im erbbiologischen Gutachten untersucht. Dabei ergab sich eine Genfrequenz für ADA¹ von 0,946 bzw. 0,955 und für ADA² von 0,054 bzw. 0,045. Diese Genfrequenzen wurden mit denen anderer Autoren verglichen; ferner die theoretische und praktische Ausschlußwahrscheinlichkeit berechnet. Es handelt sich um ein informationsarmes System.

Key words: ADA, Gutachten — ADA, Genfrequenzen, theoretische und praktische Ausschlußwahrscheinlichkeit — Vaterschaftsgutachten, ADA.

Seit 1939 ist durch Conway u. Cooke die ADA als erythrocytäres Enzym bekannt. 1967 wiesen Cory, Weinbaum u. Suhadolnik Isoenzymbanden aus gereinigten Kälbereingeweiden und Kälberserum nach. Diesen Polymorphismus bestätigten Spencer *et al.* (1968) mit Hilfe der Stärkegelelektrophorese. Die 3 Phänotypen ADA1—1, ADA2—1 und ADA2—2 werden durch 2 autosomale, kodominante Allele, ADA¹ und ADA², bedingt. 2 weitere seltene Allele, ADA³ und ADA⁴, wurden von Hopkinson beschrieben, bleiben aber in dieser Arbeit unberücksichtigt.

Die Beziehung zwischen Phänotyp und Genotyp ist folgendermaßen darstellbar:

Genotyp		Phänotyp
ADA ¹ /ADA ¹	homozygot	ADA1—1
ADA ² /ADA ¹	heterozygot	ADA2—1
ADA ² /ADA ²	homozygot	ADA2—2

Die Genfrequenzen wurden nach den bekannten Formeln von Wiener u. Vaisberg berechnet. In den Tabellen 1 und 2 ist die Phänotypenverteilung aus serologischem und erbbiologischem Gutachtenmaterial aufgeführt:

Tabelle 1. Phänotypenverteilung von ADA in serologischen Gutachten

ADA Phänotyp	Beobachteter Wert	Erwarteter Wert	%
1—1	2925	2927,57	89,395
2—1	340	334,84	10,391
2—2	7	9,57	0,214
Summe	3272	3271,98	100,000

Genfrequenz von ADA¹: 0,946.Genfrequenz von ADA²: 0,054.

Tabelle 2. Phänotypenverteilung von ADA in erbbiologischen Gutachten

ADA Phänotyp	Beobachteter Wert	Erwarteter Wert	%
1—1	1379	1382,00	91,083
2—1	135	128,97	8,917
2—2	0	3,00	0,000
Summe	1514	1513,97	100,000

Genfrequenz von ADA¹: 0,955.Genfrequenz von ADA²: 0,045.

In Tabelle 3 sind unsere Ergebnisse mit denen anderer Autoren verglichen.

Tabelle 3

Autoren	<i>n</i>	ADA ¹	ADA ²
Sonneborn <i>et al.</i> 1970	435	0,938	0,062
Goedde <i>et al.</i> (1970)	861	0,935	0,064
Lefèvre <i>et al.</i> (1970)	500	0,942	0,058
Spencer <i>et al.</i> (1968)	580	0,941	0,059
Renninger <i>et al.</i> (1970)	579	0,950	0,050
Tariverdian <i>et al.</i> (1968)	302	0,923	0,076
Scozzari <i>et al.</i> (1970)	320	0,911	0,089
Vorliegende Arbeit	3272	0,946	0,054
	1514	0,955	0,045

Hummel gibt die Genfrequenzen für ADA¹ mit 0,934 und für ADA² mit 0,066 an.

Die Berechnung der Ausschlußwahrscheinlichkeit kann nach 2 Formeln erfolgen:

$$\text{Formel I: } P = b/2 (1 - b/2)$$

$$\text{Formel II: } P = pq (1 - pq)$$

Dabei bedeuten *b* die Heterozygotenhäufigkeit, *p* und *q* die Allelenhäufigkeit.

Aus dem Stichprobenmaterial errechnen sich dann folgende theoretischen Ausschlußwahrscheinlichkeiten:

Theoretische Ausschlußwahrscheinlichkeit für ADA im Rahmen serologischer Gutachten (in Prozent)

nach Formel I 4,926

nach Formel II 4,855

Theoretische Ausschlußwahrscheinlichkeit für ADA im Rahmen erbbiologischer Gutachten (in Prozent)

nach Formel I 4,259

nach Formel II 4,078

Die praktische Ausschlußwahrscheinlichkeit im serologischen Gutachten liegt bei 1,483%, im erbbiologischen Gutachten bei 0,273%.

Wie aus den Werten zu ersehen ist, liegt die praktische Ausschlußwahrscheinlichkeit bei den serologischen Gutachten höher als bei den erbbiologischen. Es handelt sich um ein informationsarmes System, auf dessen Anwendung in der Vaterschaftsbegutachtung im Einzelfall wegen des schwerwiegenden positiven Hinweises nicht verzichtet werden sollte.

Literatur

- Conway, E. J., Cooke, R.: The deaminases of adenosine and adenylic acid in blood and tissues. *Biochem. J.* **33**, 479 (1939)
- Cory, J. G., Weinbaum, G., Suhadolnik, R. J.: Multiple forms of calf serum adenosine deaminase. *Arch. Biochem.* **118**, 428 (1967)
- Goedde, H. W., Benkman, H. G., Christ, I., Singh, S., Hirth, L.: Gene frequencies of red cell adenosine deaminase, adenylate kinase, phosphoglucomutase, acid phosphatase and serum-antitrypsin (Pi) in a German population. *Humangenetik* **10**, 235 (1970)
- Hopkinson, D. A., Cook, J. L., Harris, H.: Further data on the adenosine deaminase (ADA) polymorphism and a report of a new phenotype. *Ann. Hum. Genet. (Lond.)* **32**, 9 (1969)
- Levèvre, H., Niebuhr, R.: Polymorphismus der Adenosindesaminase. *Humangenetik* **10**, 88 (1970)
- Renninger, W., Bimboese, Ch.: Zur Genetik der Erythrocyten-Adenosindesaminase (ADA): Genfrequenzen und Familienuntersuchungen. *Humangenetik* **9**, 34 (1970)
- Scozzari, R., Santolamazza, C., Carapella, E.: Studies on the red cell adenosine deaminase polymorphism in Rome. *Humangenetik* **8**, 364—365 (1970)
- Sonneborn, H.-H., Renninger, W.: Genfrequenzuntersuchungen der Adenosindesaminase-Isoenzyme mit einer neuen Technik. *Humangenetik* **10**, 188—190 (1970)
- Spencer, N., Hopkinson, D. A., Harris, W.: Adenosine deaminase polymorphism in man. *Ann. Hum. Genet. (Lond.)* **32**, 9 (1968)
- Tariverdian, G., Ritter, H.: Population genetics of adenosine deaminase: gene frequencies in Southwestern Germany. *Humangenetik* **7**, 179 (1969)

Dr. K. Berg
Prof. Dr. Dr. F. Schwarzfischer
Dr. Dr. H. Wischerath
Institut für Anthropologie und Humangenetik
der Universität
D-8000 München 2, Richard Wagner-Str. 10/I
Bundesrepublik Deutschland