

Esterase D Polymorphismus : Phänotypenverteilung und Genfrequenzen in Norddeutschland (Schleswig-Holstein)

K.-G. HEIDE

Eingegangen am 11. September 1975

Esterase D Polymorphism: Phenotype- and Gene Frequencies in Northern Germany
(Schleswig-Holstein)

Summary: Esterase D phenotypes were determined in a population sample of Northern Germany (Schleswig-Holstein) by starch gel electrophoresis. The gene frequencies in 1088 unrelated individuals were calculated with 0,902574 ($\pm 0,006357$) for EsD¹ and 0,097426 ($\pm 0,006357$) for EsD²; rare phenotypes were not observed. Family investigations support the assumed modus of autosomal codominant inheritance.

Zusammenfassung: Die Bestimmung der EsD-Phänotypen in einer norddeutschen Population (n = 1088) ergab folgende Allelenhäufigkeiten:

EsD¹ = 0,902574; EsD² = 0,097426.

Die Streubreite beträgt $\pm 0,006357$. Seltene Phänotypen wurden nicht beobachtet. Familienuntersuchungen bestätigen den angenommenen autosomal kodominanten Vererbungsmodus. Beim Vergleich mit anderen deutschen Veröffentlichungen ergaben sich keine signifikanten Unterschiede.

Key words: Blutgruppen, Esterase D Polymorphismus - Esterase D Polymorphismus

MATERIAL UND METHODIK

Es wurden Blutgruppen von 1088 unverwandten Personen aus Schleswig-Holstein sowie 88 Mutter-Kind-Paare aus Vaterschaftsgutachten untersucht. Die Untersuchungen wurden mit der Stärkegelelektrophorese in einem Tris-citrat-borat-LiOH-Puffer-System, wie von HOPKINSON *et al.* (4) beschrieben, durchgeführt. Die Berechnung der Genfrequenzen mit dem Maximum-Likelihood-Verfahren erfolgte mit einem Computerprogramm (JAINZ; HEIDE *et al.* (3, 5) zur Schätzung von Genfrequenzen.

ERGEBNIS

Tabelle 1 zeigt die Verteilung der drei gefundenen Phänotypen in Gegenüberstellung zu den Erwartungswerten sowie die Genfrequenzen mit ihrer Standardabweichung.

Tabelle 1. *EsD Phänotypen und Genfrequenzen in Schleswig-Holstein*

Phänotyp	Beobachtet		Erwartet	
	n	%	n	%
1 - 1	885	81,4	886,33	81,46
2 - 1	194	17,8	191,34	17,50
2 - 2	9	0,8	10,33	0,95
	1088	100,0	1088,00	100,00

EsD¹ 0,902574 (\pm 0,006357) $\chi^2 = 0,209377$ tab.5.99

EsD² 0,097426 (\pm 0,006357) (p 005, 2 df)

Der Tabelle ist zu entnehmen, daß die gefundenen und die erwarteten Häufigkeiten gut übereinstimmen. Mit dem Vorkommen des Genes EsD¹ ist bei der schleswig-holsteinischen Bevölkerung mit einer Häufigkeit von 89,6 bis 90,9%, und des Genes EsD² von 9,1 bis 10,4 % zu rechnen.

Tabelle 2. *Phänotypenverteilung bei 88 Mutter-Kind-Paaren*

Mutter	Kind			n
	1 - 1	2 - 1	2 - 2	
1 - 1	63	6	-	69
2 - 1	9	10	-	19
2 - 2	-	-	-	-
n	72	16	-	88

Die Zusammenstellung zeigt, daß sich bei den Untersuchungen keine Abweichung vom formalgenetischen Modell einer autosomalen kodominanten Vererbung des Enzym polymorphismus der Esterase D ergeben hat.

Das Ergebnis der Homogenitätsprüfung aller bisher veröffentlichten deutschen Stichproben zeigt die Tabelle 3.

Wie in Tabelle 3 erkennbar, wird die gesetzte Schranke von 5,99 (FG 2 ; $p = 0,05$) nicht überschritten, so daß die beobachteten Frequenzunterschiede als zufällig bezeichnet werden können. Die Frequenzen in der schleswig-holsteinischen Population weichen geringfügig von denen der anderen deutschen Stichproben ab und stimmen mit den von HOPKINSON (4) für England mitgeteilten Werten weitgehendst überein.

Tabelle 3. χ^2 - Test aller bisher veröffentlichten deutschen Stichproben (2 df; p 0,05 tab. 5,99)

	Berlin (Martin)	Hessen (Kühnl)	Westdtschl. (Köster)	Westdtschl. (Rittner ^x)	Süddtschl. (Bender ^x)	Norddtschl. (Benkmann)	Norddtschl. (eigene)
Berlin (Martin)	-	0,77	0,66	0,30	0,16	0,30	4,17
Hessen (Kühnl)	-	-	0,21	1,07	0,39	0,21	1,61
Westdtschl. (Köster)	-	-	-	1,49	0,49	0,02	4,47
Westdtschl. (Rittner ^x)	-	-	-	-	0,02	0,86	3,09
Süddtschl. (Bender ^x)	-	-	-	-	-	0,37	2,90
Norddtschl. (Benkmann)	-	-	-	-	-	-	2,87
Norddtschl. (eigene)	-	-	-	-	-	-	-

^xDer von RITTNER *et al.* und BENDER *et al.* beschriebene Phänotyp 3 - 1 wurde bei der χ^2 -Testung nicht berücksichtigt.

LITERATUR

1. BENDER, K., FRANK, R.: Esterase D Polymorphismus: Darstellung in der Hochspannungselektrophorese und Mitteilung von Allelenhäufigkeiten. *Humangenetik* 23, 315-318 (1974)
2. BENKMANN, H.-G., GOEDDE, H.W.: Esterase D Polymorphism: Gen. Frequencies and Family Data. *Humangenetik* 24, 325-327 (1974)
3. HEIDE, K.-G., JAINZ, M., SACHS, V.: Estimating Gen Frequencies by the methode of Maximum-Likelihood: A generally applicable program. *Blut* (im Druck)
4. HOPKINSON, D.A., MESTRINER, M.A., CORTNER, J., HARRIS, H.: Esterase D: A new human polymorphism. *Ann. hum. Genet.* 37, 119-137 (1973)
5. JAINZ, M.: A general program to estimate Gen Frequencies by the method of Maximum-Likelihood; Computer Programs in Biomedicin 5, 131-141 (1975)
6. KÖSTER, B., LEUPOLD, H., MAUFF, G.B.: Esterase D Polymorphism: High Voltage Agarose-Gel Electrophoresis and Distribution of phenotypes in Different European Populations. *Humangenetik* 28, 75-78 (1975)
7. KÜHNEL, P., NOWICKI, L., SPIELMANN, W.: Untersuchungen zum Polymorphismus der intraerythrocytären Esterase D (EsD) mittels Hochspannungselektrophorese auf Agarosegel. *Z. Rechtsmedizin* 75, 179-182 (1974)
8. MARTIN, W., OTT, A.: Polymorphismus der menschlichen Erythrocyten Esterase D: Phänotypenverteilung und Genfrequenzen in Berlin (West). Persönliche Mitteilung
9. RITTNER, CH.: In: B. Mueller, *Gerichtliche Medizin* 2. Aufl. S. 1266 Berlin-Heidelberg-New York: Springer 1975

Dr. Karl-Günter HEIDE
Kopenhagener Allee 46
D - 2300 Kiel 1
Bundesrepublik Deutschland