

*Kasuistiken / Casuistries*

## **Glyoxalase I Polymorphismus: Phänotypenverteilung und Genfrequenzen in Portugal**

J. Weissmann und O. Pribilla

Institut für Rechtsmedizin der Medizinischen Hochschule Lübeck, Kronsfordter Allee 71–73,  
D-2400 Lübeck, Bundesrepublik Deutschland

### **Glyoxalase I Polymorphisms: Distribution of Phenotypes and Gene Frequencies in Portugal**

**Summary.** Phenotypes of glyoxalase I (GLO I) were determined in 1,000 unrelated persons from Portugal giving the gene frequencies  $GLO^1 = 0.463$  and  $GLO^2 = 0.537$ .

**Key words:** Blood groups, glyoxalase I, frequencies of the Portuguese population – Glyoxalase I, frequencies for Portugal

**Zusammenfassung.** Phänotypen der Glyoxalase wurden bestimmt bei 1000 nicht miteinander verwandten Personen aus Portugal. Genfrequenzen für  $GLO^1 = 0,463$  und  $GLO^2 = 0,537$  wurden errechnet.

**Schlüsselwörter:** Blutgruppen, Glyoxalase I, Frequenzen der Bevölkerung Portugals – Glyoxalase I, Frequenzen für Portugal

Glyoxalase I (GLO, EC: 4.4.1.5) bewirkt die irreversible Umwandlung von Methylglyoxal und Glutathion (GSH) in S-Lactoyl-Glutathion. Kömpf et al. [14] berichteten über den genetisch gesteuerten Polymorphismus von GLO I, an Erythrocyten festgestellt.

Die Koppelung von HLA und GLO I auf dem Chromosom 6 wurde festgestellt. Auf diesem Chromosom liegen auch die Genloci der Merkmale des PGM<sub>3</sub>-Systems und des Properdin-B Faktors (Bf).

Varianten wurden mitgeteilt von Smerling (pers. Mitt.), von Martin (pers. Mitt.) und von Ranzani et al. [27]. Stumme Gene wurden von Rittner und Weber [28] und von Rubinstein und Suciú-Foca [29] beobachtet.

Populationsgenetische Studien wurden von verschiedenen Autoren durchgeführt.

Wir berichten über die Ergebnisse der Untersuchung der Genfrequenz und Phänotypenverteilung in einem Kollektiv von 1000 Portugiesen.

Dabei soll auch eine Zusammenstellung aller publizierten Genfrequenzuntersuchungen für das Enzym GLO I bis zum heutigen Datum erfolgen.

### Material und Methode

Die Blutproben wurden an der Blutbank des Hospitals Santa Maria (Lissabon), am Instituto Nacional do Sangue (Lissabon) und vom Hospital Distrital Faro (Algarve), von nicht miteinander verwandten Portugiesen aus Lissabon und der Algarve gewonnen und per Luftweg nach Lübeck zur Durchführung der Untersuchungen gebracht.

Als Methode wurde die Agarosegel-Dünnschichtelektrophorese nach Martin und Ott [19] angewandt.

### Ergebnisse und Diskussion

Die Ergebnisse der durchgeführten Untersuchungen sind in der Tabelle 1 aufgeführt. Sondertypen wurden nicht gefunden.

**Tabelle 1.** Glyoxalase — Phänotypen und Genfrequenzen

Phänotypen	Beobachtet		Erwartet		Genfrequenzen
GLO I 1	218	21,8%	214,37	21,437%	
2-1	490	49,0%	497,27	49,727%	GLO <sup>1</sup> = 0,463
2	292	29,2%	288,36	28,836%	GLO <sup>2</sup> = 0,537
Gesamt	1000	100%	1000,00	100%	

$$\chi^2 = 0,212; 0,9 > P > 0,8; df = 1$$

In Tabelle 2 sind alle bisher publizierten Genfrequenzen für GLO<sup>1</sup> aufgeführt.

**Tabelle 2.** Genverteilung für GLO<sup>1</sup> in verschiedenen Bevölkerungsgruppen

Bevölkerungsgruppe	n	GLO <sup>1</sup>	Jahr	Quelle <sup>a</sup>
<i>Europa</i>				
Dänemark	1220	0,4311	1979	[9]
Deutschland				
Berlin	1194	0,4276	1979	[18]
Hamburg	865	0,415	1978	[6]
Hessen	1150	0,4319	1977	[17]

<sup>a</sup> Siehe Literatur

Tabelle 2 (Fortsetzung)

Bevölkerungsgruppe	<i>n</i>	GLO <sup>1</sup>	Jahr	Quelle <sup>a</sup>
Köln	1075	0,4512	1978	[20]
München	1025	0,4235	1977	[5]
Rostock	233	0,4229	1977	[31]
Schleswig-Holstein	2000	0,4575	1979	[32]
Schleswig-Holstein	1205	0,4282	1979	[12]
Tübingen	665	0,4512	1975	[13]
England				
Birmingham	539	0,4508	1979	[2]
London	296	0,44	1977	[24]
Finnland	517	0,361	1980	[35]
Frankreich				
Basken	167	0,4192	1980	[36]
Lille	114	0,4430	1980	
Straßburg	111	0,3649	1980	
Toulouse	368	0,4728	1980	
Rennes	300	0,483	1979	[37]
Holland				
Leiden	757	0,4544	1976	[21]
Italien				
Genua	105	0,4667	1979	[24]
Mailand	625	0,565	1979	[27]
Neapel	606	0,587	1979	[27]
Rom	259	0,611	1979	[27]
Sardinien	77	0,4481	1979	[24]
Toscana	417	0,3813	1979	[1]
Lappland	184	0,304	1976	[23]
Norwegen	216	0,442	1976	[23]
Österreich				
Wien	545	0,4330	1979	[25]
Wien u. Umgeb.	151	0,4205	1979	[3]
Polen	1310	0,4427	1978	[16]
Bialystok	501	0,42	1980	[7]
Portugal	1000	0,463	1980	Eigene Untersuchung
Schweiz	619	0,444	1978	[26]
Spanien				
Madrid	97	0,4485	1979	[24]
<i>Vereinigte Staaten von Amerika</i>				
Weiße	101	0,42	1975	[34]

Tabelle 2 (Fortsetzung)

Bevölkerungsgruppe	<i>n</i>	GLO <sup>1</sup>	Jahr	Quelle <sup>a</sup>
Neger	107	0,28	1975	[34]
Neufundland	226	0,34	1978	[8]
<i>Afrika</i>				
Gambia	506	0,28	1977	[24]
Südafrika (Bantu)	843	0,259	1977	[4]
Südafrika (Xhosa)	138	0,2246	1980	[33]
<i>Juden</i>				
Iran	85	0,2294	1979	[11]
Irak	203	0,2710	1979	
Arabien	205	0,2951	1979	
Askenanzi	191	0,3010	1979	
Balkan	145	0,3103	1979	
Nordafrika	202	0,3168	1979	
Yemen	134	0,3321	1979	
Türkei	151	0,3344	1979	
Ägypten	63	0,3968	1979	
<i>Irak</i>				
Araber (Ramadi)	223	0,427	1980	[38]
Kurden (Sulymania)	147	0,428	1980	
Turkomans (Kirkuk)	102	0,406	1980	
<i>Indien</i>				
<i>Maharastia:</i>				
Parsi	308	0,3328	1977	[10]
Irani	31	0,2742	1977	
Marathi	451	0,2506	1977	
<i>Gujarat:</i>				
Gujarati	134	0,2799	1977	
Vania Soni	95	0,2368	1977	
<i>Delhi:</i>				
Arora	73	0,2260	1977	
Brahmin	68	0,1471	1977	
Khatu	78	0,2436	1977	
Muslim	33	0,3030	1977	
Andere	67	0,2612	1977	
Rajput	45	0,2778	1977	
Scheduled Castes	86	0,2500	1977	
Vaish	55	0,1727	1977	
<i>Calcutta:</i>				
Bengalese	268	0,2127	1977	
<i>Tamil Nadu:</i>				
Harigan	30	0,1667	1977	

Tabelle 2 (Fortsetzung)

Bevölkerungsgruppe	n	GLO <sup>1</sup>	Jahr	Quelle <sup>a</sup>
Naicker	50	0,2800	1977	
Andere	74	0,2230	1977	
<i>Iran</i>				
Caspian (Süden)	115	0,4087	1977	[10]
<i>Süd-Amerika:</i>				
Kolumbianische Indianer	259	0,2973	1977	
<i>Westpazifik</i>				
			1977	[10]
Ost-Karolinen	748	0,0455	1977	
Fiji	137	0,1679	1977	
Samoa	101	0,2327	1977	
Tokelau Inseln	961	0,3611	1977	
<i>Papua Neu-Guinea</i>				
Agarabi	62	0,0000	1977	
Gogol	559	0,0134	1977	
Motu	154	0,1558	1977	
Porgera	60	0,0000	1977	
Siassi Inseln	327	0,0306	1977	
Star Mountains	296	0,0000	1977	
Takia	184	0,0027	1977	
Waritsian	115	0,1000	1977	
<i>Australien</i>				
Eingeborene				[10]
Elcho Inseln	151	0,0000	1977	
Gurinji	27	0,0000	1977	
Mornington Inseln	299	0,0184	1977	
Waljibiri	153	0,0000	1977	
Western Desert	124	0,1008	1977	
Yariabah	29	0,0690	1977	
<i>Sumatra</i>				
Nia Inseln	192	0,2187	1977	
Toba Batks	148	0,1486	1977	
<i>Singapur</i>				
Chinesen	149	0,1544	1977	

Die Untersuchungen an der portugiesischen Bevölkerung haben Genfrequenzen von  $GLO^1 = 0,463$  und  $GLO^2 = 0,537$  ergeben.

Die Genfrequenz von  $GLO^1 = 0,463$  liegt im Bereich der Frequenzen von Mitteleuropa.

In einer Arbeit von Ranzani et al. [27] an der italienischen Bevölkerung werden Genfrequenzen genannt, die höher sind als in Portugal, so Rom  $GLO^1 = 0,611$ , Neapel  $GLO^1 = 0,587$  und Mailand  $GLO^1 = 0,565$ . Schon in Süditalien werden niedrigere Genfrequenzen für  $GLO^1$  gefunden, Genua = 0,4667, Sardinien = 0,4481.

Untersuchungen von Golan und Mitarbeiter bei Juden ergaben sehr niedrige Genfrequenzen zwischen  $GLO^1 = 0,2294$  (Iran) und  $GLO^1 = 0,3968$  (Ägypten).

Auf der westlichen Seite des Pazifik werden signifikant niedrigere Frequenzen von  $GLO^1$  errechnet.

Das Enzymmuster der Glyoxalase I erbringt in strittigen Abstammungsfragen in Portugal eine Ausschlußchance von 18,68%, wenn die errechneten Genfrequenzen von  $GLO^1 = 0,463$  und  $GLO^2 = 0,537$  zugrundegelegt werden.

*Danksagung.* Herrn Dr. med. C. A. Freire de Oliveira, Direktor des Blutspendewesens in Portugal, Herrn Dr. med. A. F. Cancelli d'Abreu, Direktor der Blutbank des Hospitals Santa Maria (Lissabon), Herrn Prof. Dr. Antonio Couto, Lehrstuhl für Innere Medizin der Medizinischen Fakultät der Universität Lissabon und Herrn Dr. med. F. Uva Sancho, Chefarzt des Krankenhauses Faro (Algarve) danken wir für die Beschaffung und Entnahme der Blutproben.

## Literatur

1. Bargagna M, Domenici R (1977) Population genetics of red cell glyoxalase I (E.C.: 4.4.1.5) in Tuscany. 7. Tagung der Ges Forens Blutgruppenkunde, Hamburg
2. Bauer G, Depastas G, Herbich J (1979) Das Enzymmuster der Glyoxalase I (GLO-E.C.: 4.4.1.5) in der Bevölkerung von Wien und Umgebung. *Ärztl Lab* 25:313-315
3. Bender K, Frank R, Hitzeroth HW (1977) Glyoxalase I polymorphism in South African Bantu-speaking negroids. *Hum Genet* 38:223-226
4. Berg K, Rodewald A, Schwarzfischer F, Wischerath H (1977) Population genetics of glyoxalase I (E.C.: 4.4.1.5) in human erythrocytes. *Z Rechtsmed* 79:13-15
5. Brinkmann B, Püschel K (1978) Forensischer Anwendungsbereich und Populationsgenetik der Enzym polymorphismen Esterase D und Glyoxalase I. *Z Rechtsmed* 81:181-190
6. Busi BR, Wells LJ, Volkens WS, Ebeli-Strujik AC, Kahn PM (1979) Distribution of glyoxalase I (GLO) variants in Western Europe and the Indian subcontinent. *Hum Genet* 49:105-113
7. Byrdy M, Trembaczoka M (1980) Polimorfizm glioksalazy I (GLO I, Ec 4.4.1.5) w populacji regionu bialostockiego. *Arch Med Sad I Krym T* 30:23-25
8. Carter ND, West CM, Barnard JM, Farid NR, Larsen B, Marshall WH (1978) Linkage of glyoxalase I and HLA in two Newfoundland communities. *Hum Hered* 28:397-400
9. Eriksen B (1979) Human red cell glyoxalase I polymorphism in Denmark and its application to paternity cases. *Hum Hered* 29:265-271
10. Ghosh AK (1977) Polymorphism of red cell glyoxalase I. *Hum Genet* 39:91-95
11. Golan R, Ben-Ezzer J, Szeinberg A (1979) Erythrocyte glyoxalase I polymorphism in several population groups in Israel. *Hum Hered* 29:57-60
12. Hauschildt K, Sachs V (1979) Häufigkeiten der Erythrozyten-Glyoxalase I-Merkmale in Schleswig-Holstein. *Ärztl Lab* 25:180-182
13. Kömpf J, Bissbort S (1975) Population genetics of red cell glyoxalase (E.C.: 4.4.1.5). *Hum Genet* 28:175-176

14. Kömpf J, Bissbort S, Gussmann S, Ritter H (1975) Polymorphism of red cell glyoxalase I (E.C.: 4.4.1.5). A new genetic marker in man. *Hum Genet* 27:141–143
15. Kömpf J, Bissbort S, Ritter H (1975) Red cell glyoxalase (E.C.: 4.4.1.5). Formal genetics and linkage relations. *Hum Genet* 28:249–251
16. Koziol P, Dobosz T (1978) GLO polymorphism in two Polish population samples. *Hum Genet* 45:77–79
17. Kühnl P, Schwabenland R, Spielmann W (1977) Investigations on the polymorphism of glyoxalase I (E.C.: 4.4.1.5) in the population of Hessen, Germany. *Hum Genet* 38:99–106
18. Martin W (1979) Persönliche Mitteilung
19. Martin W, Ott A (1976) Zur Darstellung der Glyoxalase I unter besonderer Berücksichtigung der Instabilität des Enzyms. *Ärztl Lab* 22:293–295
20. Mauff G, Wachauf P, Schaal KP, Pulverer G (1978) GLO I and Bf phenotype distribution in a West German population sample. *Hum Hered* 28:431–434
21. Meera Khan P, Doppert BA (1976) Rapid detection of glyoxalase I (GLO) on cellulose acetat gel and the distribution of GLO variants in Dutch population. *Hum Genet* 34:53–56
22. Olaisen B, Gedde-Dahl T Jr, Thorsby E (1976) Localization of the human GLO gene locus. *Hum Genet* 32:301–304
23. Olaisen B, Teisberg P, Jonassen R (1976) GLO polymorphism in Norway. *Hum Hered* 26:454–457
24. Parr CW, Bagster IA, Welch SG (1977) Human red cell glyoxalase I polymorphism. *Biochem Genet* 15:109–113
25. Pausch V, Fachleutner G, Kirnbauere M, Mayr WR (1979) Polymorphism of glyoxalase I in Vienna. *Hum Hered* 29:204–207
26. Pflugshaupt R, Scherz R, Büttler R (1978) Human red cell glyoxalase I polymorphism in the Swiss population: phenotype frequencies and a simplified technique. *Hum Hered* 28:235–237
27. Ranzani G, Antonini G, Santachiara-Benerecetti AS (1979) Red cell glyoxalase I polymorphism in Italians. *Hum Hered* 29:261–264
28. Rittner Ch, Weber W (1978) Evidence for a “silent allele” GLO<sup>0</sup> at the glyoxalase I locus. *Hum Genet* 42:315–318
29. Rubinstein P, Suciú-Foca N (1979) Glyoxalase I: A possible “Null” allele. *Hum Hered* 29:217–220
30. Smerling M (1979) Persönliche Mitteilung
31. Stöhlmacher P, Haferland W (1977) On the population genetics of the red cell glyoxalase I (GLO). *Hum Genet* 39:303–304
32. Weissmann J (1979) Glyoxalase I Polymorphismus: Phänotypenverteilung und Genfrequenzen in Schleswig-Holstein. *Ärztl Lab* 25:195–197
33. Weissmann J, Pribilla O (1980) Frequenzen von Enzymmerkmalen (ermittelt bei Xhosas aus Süd-Afrika)
34. Weitkamp LR, Guttormsen SA (1975) Genetic linkage of a locus for erythrocyte glyoxalase (GLO) with HLA and Bf. 3rd Int Gene-Mapping Conf, Baltimore (zitiert bei Olaisen et al [22])
35. Uotila L, Koivusalo M (1980) Isoenzyme of red cell glyoxalase I (E.C.: 4.4.1.5) in a Finnish population. *Hum Hered* 30:207–210
36. Vergnes H, Meyer S, Weil D, Goudemand J, Brevière D, Sevin J, Constans J (1980) Erythrocyte glyoxalase I and esterase D polymorphisms in four French populations. *Hum Hered* 30:232–236
37. De Bosschere JP, Khoi TD, Queenenhen F, Le Treut A, Fauchet R, Le Gall JY (1979) Etude du polymorphisme génétique de quelques enzymes érythrocytaires dans la Région de Rennes. *Nouv Revue Fr Hématol* 21:9–15
38. Saad K Al-Agidi, Surinder S Papiha, Suham M Shukri (1980) Glyoxalase I (GLO; E.C.: 4.4.1.5). Gene frequency variation in Iraq. *Hum Hered* 30:259–261