

Phänotypenverteilung und Genfrequenzen der Adenosindesaminase in Schleswig-Holstein im Vergleich mit Stichproben aus Portugal, Brasilien und Südafrika (Bantu-Xhosa und Weiße)*

J. Weissmann, M. Vollmer und O. Pribilla

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

Phenotype Distribution and Gene Frequencies of Adenosine Deaminase in Schleswig-Holstein Compared with Samples from Portugal, Brazil, and South Africa (Bantu-Xhosa and Whites)

Summary. Phenotypes and gene frequencies of the erythrocyte enzyme adenosine deaminase were determined in samples from Schleswig-Holstein, Portugal, Brazil, and South Africa (Bantu-Xhosa and White). In the Portugal population the phenotypes ADA 5-1 and ADA 5-2 were found.

Key word: Blood groups ADA-population studies, Schleswig-Holstein, Portuguese, Brazil, and South Africa (Bantu-Xhosa and White)

Zusammenfassung. In einer populationsgenetischen Studie wurden die Phänotypen und Genfrequenzen für das Erythrozytenenzym Adenosindesaminase in Bevölkerungsgruppen aus Schleswig-Holstein, Portugal, Brasilien und Südafrika (Bantu-Xhosa und Weiße) ermittelt. In der portugiesischen Population fanden sich die Phänotypen ADA 5-1 und ADA 5-2.

Schlüsselwort: Blutgruppen-ADA-Populationsstudien, Schleswig-Holstein, Portugal, Brasilien, Südafrika (Bantu-Xhosa und Weiße)

Über den autosomal-dominant vererbten Polymorphismus der Adenosindesaminase (ADA) und seine Darstellung in der Stärkegelelektrophorese sind bereits zahlreiche Untersuchungen vorgelegt worden. Auch in Schleswig-Holstein wurden

* Ausführliche Darstellung siehe Dissertation Vollmer, Lübeck
Sonderdruckanfragen an: Dr. J. Weissmann (Adresse siehe oben)

Tabelle 1. Gefundene und erwartete Phänotypenverteilungen und die Genfrequenzen der Adenosindesaminase in fünf verschiedenen Populationen

Population	n	ADA 1		ADA 2-1		ADA 2		ADA ¹	ADA ²
		gefunden	erwartet	gefunden	erwartet	gefunden	erwartet		
Schleswig-Holstein	1500	1346	1340,4	144	155,1	10	4,5	0,9453	0,0547
Lübeck	813	725	725,4	86	85,1	2	2,5	0,9446	0,0554
Portugal	569	511	508,7	54	58,6	4	1,7	0,9439	0,0545
Brasilien	205	193	193,2	12	11,6	-	0,21	0,9707	0,0293
Südafrika:									
Bantu-Xhosa	138	137	137,0	1	1,0	-	-	0,9964	0,0036
Weißer	248	222	219,8	23	27,3	3	0,9	0,9415	0,0585

Tabelle 2. Vergleich der Genfrequenzen der Adenosindesaminase in Schleswig-Holstein

Population	<i>n</i>	ADA ¹	ADA ²	Autoren und Jahr
Schleswig-Holstein	354	0,9336	0,0664	Waldvogel et al. 1972 [15]
Lübeck	212	0,9575	0,0425	Seth und Berndt 1973 [12]
Schleswig-Holstein				
-West	194	0,9665	0,0335	Heide und Petersen 1973 [4]
-Mitte	952	0,9445	0,0546	
-Ost	1115	0,9399	0,0601	
Schleswig-Holstein	1500	0,9453	0,0547	Eigene Untersuchungen 1980
Lübeck	813	0,9446	0,0554	Weissmann, Oepen und Pribilla 1980 [16]

populationsgenetische Studien über den Polymorphismus der Adenosindesaminase durchgeführt.

Waldvogel et al. [15], Heide et al. [4] and Seth et al. [12] veröffentlichten Ergebnisse solcher Untersuchungen. Zur Überprüfung und Ergänzung dieser Studien untersuchten wir ebenfalls Blutproben aus Schleswig-Holstein und verglichen sie mit den Ergebnissen der von uns bearbeiteten Stichproben aus Portugal, Brasilien und Südafrika (Bantu-Xhosa und Weiße).

Um die Bedeutung des Adenosindesaminasesystems für die Vaterschaftsdiagnostik beurteilen zu können, wurde mit Hilfe der Genfrequenzen die Ausschlußchance für die verschiedenen Populationen errechnet.

Material und Methode

Das Blut des Kollektivs aus Schleswig-Holstein wurde an zwei Orten entnommen: Ein Teil der untersuchten Proben stammt von Probanden, die zur forensischen Begutachtung zur Blutentnahme in unser Institut einbestellt worden waren, der andere Teil wurde nicht verwandten Blutspendern bei der Vorbereitung von Transfusionen entnommen. Die Probanden und die Blutspender stammten aus ganz Schleswig-Holstein.

Die Blutproben aus Portugal wurden in Lissabon im Hospital Santa Maria (Universitätsklinik) und im Servico Nacional de Sangue (Portugiesischer Blutspendedienst) sowie im Hospital Distrital do Faro-Algarve entnommen. Die Probandengruppe setzt sich aus Patienten, Blutspendern, Angestellten und Medizinstudenten zusammen.

Das Untersuchungsgut aus Brasilien wurde im Institut für das Bluttransfusionswesen der Medizinischen Fakultät der Universität Rio de Janeiro entnommen.

Die Blutproben aus Südafrika wurden im Eastern Province Blood Transfusion Service von Blutspendern und in der Mutterschafts-Klinik des Livingstone-Hospitals entnommen.

Ein Teil der Untersuchungen wurde nach der Methode von Renninger und Bimboese [10] durchgeführt. Für den anderen Teil der Studie wurde die Methode nach Spencer, Hopkins und Harris [13] angewandt, die wir leicht modifizierten.

Ergebnis

Die Ergebnisse der durchgeführten Untersuchungen sind in Tabelle 1 dargestellt. Diese Tabelle weist auch frühere von uns ermittelte Ergebnisse von Unter-

Tabelle 3. Genfrequenzvergleich der Adenosindesaminase

Population	<i>n</i>	ADA ¹	ADA ²	Autoren und Jahr
<i>Europa</i>				
Dänemark	1321	0,9391	0,0609	Dissing et al. 1970 [2]
Deutschland				
Schleswig-Holstein	1500	0,9453	0,0547	Eigene Untersuchungen 1980
Lübeck	813	0,9446	0,0554	Weissmann et al. 1980 [16]
Berlin	1067	0,9433	0,0567	Radam et al. 1971 [7]
Spanien				
Zentral Meseta	160	0,9656	0,0344	Goedde et al. 1972 [3]
Andalusien	218	0,9427	0,0573	
Galizien	234	0,9508	0,0492	
Baskenland	282	0,9716	0,0284	
Portugal	370	0,9439	0,0561	Eigene Untersuchungen 1980
Schweiz	604	0,940	0,060	Pflugshaupt et al. 1976 [6]
Italien	320	0,9111	0,089	Scozzari et al. 1970 [11]
<i>Afrika</i>				
Uganda und Kenia	115	0,9826	0,00174	Vanden Branden et al. 1971 [14]
Senegal	200	1,0000	0,0000	Raymondjean et al. 1975 [8]
Mozambique	140	1,0000	0,0000	Renninger et al. 1970 [9]
Südafrika				
Weiße	248	0,9415	0,0585	Eigene Untersuchungen 1980
Bantu-Xhosa	138	0,996	0,004	Eigene Untersuchungen 1980
<i>Amerika</i>				
Seattle				
Europäer	168	0,95	0,05	Detter et al. 1970 [1]
Afrikaner	186	0,98	0,02	Detter et al. 1970 [1]
Venezuela				
Markiritane Indianer	146	1,0000	0,0000	Weitkamp et al. 1970 [17]
Brasilien	205	0,971	0,029	Eigene Untersuchungen 1980

suchungen an Lübecker Probanden aus [16]. Bei den Probanden aus Portugal fanden sich die Typen ADA 5-1 und ADA 5-2, die in der Tabelle nicht berücksichtigt sind.

Tabelle 2 zeigt einen Vergleich der bisher in Schleswig-Holstein durchgeführten populationsgenetischen Untersuchungen der Adenosindesaminase.

In Tabelle 3 ist ein Überblick über bisher veröffentlichte populationsgenetische Untersuchungen in anderen Teilen der Welt zum Vergleich mit unseren Studien gegeben.

Tabelle 4. Ausschlußchancen des Adenosindesaminase-Systems in fünf verschiedenen Populationen

Population	<i>P</i>
Schleswig-Holstein	0,049
Lübeck	0,050
Portugal	0,049
Brasilien	0,027
Südafrika	
Weiße	0,052
Bantu-Xhosa	0,004

Anschließend nehmen wir eine Berechnung der Ausschlußchancen vor. Die Ergebnisse zeigt Tabelle 4.

Diskussion

Aus den von uns vorgenommenen sowie den anderen hier zusammengestellten populationsgenetischen Untersuchungen ergibt sich folgendes:

1. Die Genfrequenzen für ADA² schwanken in Schleswig-Holstein zwischen 0,0335 und 0,0664. Unsere Ergebnisse liegen im Rahmen dieser Werte und weichen mit 0,0547 bzw. 0,0554 auch von anderen in Deutschland gefundenen Genfrequenzen für ADA² nicht signifikant ab.

2. Die Genfrequenzunterschiede zwischen den Bevölkerungsgruppen aus Schleswig-Holstein, Portugal und Südafrika sind nicht vorhanden. Die Ergebnisse der untersuchten Vergleichspopulationen stimmen mit unseren überein.

3. Reinrassig schwarze (Bantu-Xhosa) und gemischtrassige Populationen (Brasilien) zeigen eine sehr viel niedrigere Genfrequenz für ADA². In negroiden Bevölkerungsgruppen kommt das Gen ADA² entweder nie oder sehr selten vor.

Zusammenfassend läßt sich sagen, daß aus den von uns gefundenen und den hier veröffentlichten Ergebnissen wohl ein Genfrequenzunterschied von ADA² zwischen den Rassen, nicht aber den untersuchten Regionen der weißen Bevölkerung deutlich wird.

Die Berechnungen der Ausschlußchancen zeigen, daß sie mit 0,4% bis 5,2% sehr niedrig liegen. Die Werte für negroide Bevölkerungsgruppen sind so niedrig, daß das ADA-System für solche Populationen nur von geringem Informationswert ist und deshalb nicht eingesetzt werden sollte.

Danksagung. Herrn Prof. Dr. H. H. Hoppe, Zentralinstitut für das Bluttransfusionswesen, 2000 Hamburg 76, danken wir für die Bestätigung der Diagnose der Phänotypen ADA 5-1 und ADA 5-2.

Unser Dank gilt auch Herrn Dr. med. W. Grässmann, Blutspendedienst des DRK Lütjensee, 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, Herrn Prof. Dr. med. A. Couto, Lehrstuhl für Innere Medizin der Medizinischen Fakultät von Lissabon, Herrn Dr. med. F. Uva Sancho, Chefarzt des Krankenhauses Faro (Algarve), für die Beschaffung sowie die Entnahme der Blutproben und Herrn Prof. Dr. med. P. C. Junqueira, Lehrstuhl für Immun-Hämatologie der Medizinischen Fakultät der Universität Rio de Janeiro (Brasilien).

Literatur

1. Detter JC, Stamatoyannopoulos G, Giblett ER, Motulsky AG (1970) Adenosine deaminase; racial distribution and report of a new phenotype. *J Med Genet* 7:356–357
2. Dissing J, Knudsen JB (1970) Human erythrocyte adenosine deaminase polymorphism in Denmark. *Hum Hered* 20:178–181
3. Goedde HW, Hirth L, Benkmann HG, Pellicer A, Pellicer T, Stahn M, Singh S (1972) Population genetic studies of red cell enzyme polymorphisms in four Spanish populations. *Hum Hered* 22:552–560
4. Heide KG, Petersen N (1973) Daten zur Populationsgenetik der Adenosindesaminase aus Schleswig-Holstein. *Hum Genet* 18:353–354
5. Hirszfeld L (1960) Probleme der Blutgruppenforschung. VEB G Fischer, Jena
6. Pflughaupt R, Scherz R, Büttler R (1976) Polymorphism of human red cell adenosine deaminase, esterase D, glutamate pyruvate transaminase and galactose-1-phosphate-uridyltransferase in the Swiss population. *Hum Hered* 26:161–166
7. Radam G, Strauch H (1971) Beitrag zur Populationsgenetik der Adenosindesaminase. *Hum Genet* 12:173–174
8. Raymondjean M, Raymondjean N, Diebolt G, Linhard J, Moullee J (1975) Phenotypes des isozymes, erythrocytaires, phosphatase acide, phosphoglucomutase, adenylylate kinase, adenosine desaminase, dans un échantillon de la population de Dakar (Sénégal). *Bull Mém Soc d'Anthrop Paris* 13:17–21
9. Renninger W, Bimboese Ch (1970) Zur Genetik der Erythrocyten-Adenosin-Desaminase. Genfrequenzen und Familienuntersuchungen. *Hum Genet* 9:34–37
10. Renninger W, Bimboese Ch (1970) Adenosindesaminase-Isoenzymssystem. *Ärztl Lab* 16:139–143
11. Scozzari R, Santolamazza C (1970) Studies on the red cell adenosine deaminase polymorphism in Rome. *Hum Genet* 8:364–365
12. Seth S, Berndt H (1973) Distribution of enzyme groups and serum proteins in a North German population. *Hum Genet* 20:147–150
13. Spencer N, Hopkins DA, Harris H (1968) Adenosine deaminase polymorphism in man. *Ann Hum Genet Lond* 32:9–14
14. Van den Branden JL, Clements VR, Mourant AE, Tillo D (1971) The distribution in human populations of genetic variants of adenosine deaminase. *Hum Hered* 21:60–62
15. Waldvogel B, Sachs V, Drews J (1972) Untersuchungen zur Genhäufigkeit der Erythrocytenisozymenzyme Adenylatkinase (AK), Adenosindesaminase (ADA) und 6-Phosphogluconat-Dehydrogenase (6-PGD) in Schleswig-Holstein. *Z Immunol Forsch* 143:156–163
16. Weissmann J, Oepen B, Pribilla O (1980) Frequenzen von Enzymmerkmalen der Systeme acP, ADA, AK, EaD, 6-PGD und PGM₁ parallel ermittelt für Türken und Deutsche im Raum Lübeck. *Z Rechtsmed* 85:55–61
17. Weitkamp L, Neel Jv (1970) Gene frequencies and microdifferentiation among the Markiritare Indians. III. Nine erythrocyte enzyme systems. *Ann J Hum Genet* 22:533–537

Eingegangen am 4. August 1980