

Partielle Deletion am kurzen Arm eines Chromosoms 13 als Hinweis auf Vaterschaft im Rahmen eines Gutachtens

H.-J. Gebauer, H.-G. Scheil und G. Röhrborn

Institut für Humangenetik und Anthropologie der Universität Düsseldorf,
Universitätsstrasse 1, Gebäude 23.12, D-4000 Düsseldorf 1, Bundesrepublik Deutschland

Partial Deletion of the Short Arm of Chromosome 13 as an Indication of Paternity

Summary. We report a paternity testing case in which a decisive clue was a deletion of the short arm of chromosome 13 in the child and in his putative father

Key words: Deletion 13p, chromosomal polymorphism – Paternity testing, deletion 13p

Zusammenfassung. Es wird über ein Vaterschaftsgutachten berichtet, bei dem sich der entscheidende Hinweis aus der Deletion des kurzen Armes eines Chromosoms 13 bei Kind und Putativvater ergab.

Schlüsselwörter: Deletion 13p, Chromosomen-Polymorphismus – Vaterschafts-Begutachtung, Deletion am Chromosom 13

Einleitung

Im Rahmen einer Vaterschaftsbegutachtung wurde vom Vorgutachter anhand der Blutgruppen ein EM-Wert von 7.7472 entsprechend dem verbalen Prädikat „Vaterschaft höchst wahrscheinlich“ festgestellt. Der von uns durchgeführte polysymptomatische Ähnlichkeitsvergleich erbrachte nur das Prädikat „Vaterschaft sehr wahrscheinlich“, weshalb eine Untersuchung auf Chromosomen-Polymorphismen angeschlossen wurde. Die Ergebnisse werden im folgenden vorgestellt.

Methoden

72-stündige Lymphocytenkultur nach Phythämagglutinin-Stimulierung. Cytogenetische Techniken nach den üblichen Methoden: Giemsa-Färbung, GTG-Bänderung (G-Bänderungsmuster nach Einwirkung von Trypsin und anschließender Giemsa-Färbung), CBG-Bänderung (C-Bänderungsmuster nach Behandlung mit $\text{Ba}(\text{OH})_2$ und anschließender Giemsa-Färbung) sowie NOR-Färbung (Darstellung Nucleolus-organisierender Regionen mittels Behandlung mit AgNO_3).

Ergebnisse und Diskussion

Bei der Kindesmutter fand sich ein unauffälliger Karyotyp. Mit Ausnahme deutlicher NOR-Bereiche an den Chromosomen Nr. 15 fanden sich keine auffälligen chromosomalen Polymorphismen. Diese bei der Kindesmutter gefundenen NOR-Polymorphismen lagen auch beim Kind vor, das im übrigen einen numerisch unauffälligen, männlichen Chromosomensatz aufwies. Die Struktur der Chromosomen des Kindes mit Ausnahme eines Chromosoms 13 war regelrecht. Die NOR-Bereiche dieses Chromosoms waren vollständig deletiert (Abb. 1). Wie Henderson et al. (1972) mittels Hybridisierung mit ^3H -markierter RNA nachweisen konnten, liegt in den NOR-Bereichen der D- und G-Chromosomen die gesamte ribosomale DNA. Verluste einzelner NOR-Bereiche werden allerdings toleriert und haben keine klinischen Konsequenzen, wie aus der Analyse zentrischer Fusionen bekannt ist. Diese seltene chromosomale Veränderung fand sich ebenfalls beim Putativvater, nicht jedoch bei der Kindesmutter. Auch bei ihm fiel neben einem sonst chromosomal unauffälligen Karyotyp eine isolierte NOR-Deletion am kurzen Arm eines Chromosoms Nr. 13 auf (Abb. 1). Für eine reziproke, balancierte Translokation des fehlenden NOR-

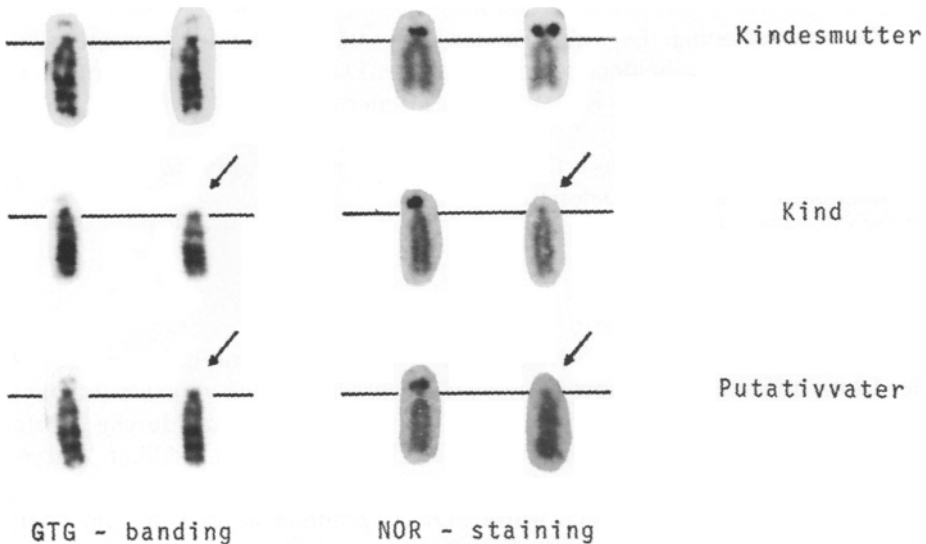


Abb. 1. Chromosomen 13 von Kindesmutter, Kind und Putativvater nach Anwendung der GTG- und NOR-Technik. Pfeile: Partielle Deletion am kurzen Arm

Bereiches Nr. 13 auf ein anderes Chromosom ergab sich nach eingehender mikroskopischer Untersuchung weder beim Kind noch beim Putativvater ein Hinweis, so daß von einer einfachen Segregation und Vererbung des auffälligen Chromosoms Nr. 13 durch den Putativvater ausgegangen werden muß. Da die fehlenden NOR-Bereiche den kurzen Arm des Chromosoms 13 betreffen, kann der im langen Arm dieses Chromosoms liegende Polymorphismus ESD (13q14.11, McKusick 1986), der im Routinegutachten untersucht wird, in diesem Zusammenhang keine weiteren Informationen liefern.

Isolierte NOR-Deletionen sind sehr selten. Im Patientengut unseres Instituts, das nicht unbedingt eine auslesefreie Stichprobe darstellt, wurden isolierte NOR-Deletionen am Chromosom Nr. 13 bisher erst zweimal gefunden. Andere isolierte NOR-Deletionen an Chromosomen der D- und G-Gruppe konnten bei 7031 Patienten in einer Häufigkeit von 0,71% beobachtet werden. Unter Einbeziehung eines der beiden Probanden ergibt sich somit eine Häufigkeit der NOR-Deletionen in der D- und G-Gruppe von 0,85%, allein für das Chromosom 13 eine von 0,43%. Da sich dieses chromosomale Merkmal genetisch wie ein monogenes Merkmal verhält, ist es zulässig, zur Veranschaulichung einen EM-Wert zu berechnen. Bei Zusammenfassung aller NOR-Deletionen ergibt sich $EM = 6.9314$ entsprechend 99,91% als Minimum, bei Wertung allein des Chromosoms 13 ergibt sich $EM = 6.6294$ entsprechend 99,96%. Beiden Werten entspricht das verbale Prädikat „Vaterschaft praktisch erwiesen“.

Wie auch Grote und Gödde (1980) sowie Bullerdiek et al. (1984) ausführten, kann natürlich wegen der vergleichsweise geringen Häufigkeit nicht pathologischer Chromosomenveränderungen nur in seltenen Fällen eine Klärung zweifelhafter Fälle durch Chromosomenuntersuchungen erwartet werden. Nur dann, wenn andere Methoden nicht weiter führen, sollte man im Rahmen von Paternitätsuntersuchungen an die Erstellung von Chromosomengutachten denken.

Literatur

- Bullerdiek J, Bartnitzke S, Pahlke R (1984) Perizentrische Inversion des Y-Chromosoms als Ausschlußkonstellation. *Anthropol Anz* 42: 67–72
- Grote W, Gödde E (1980) Totale perizentrische Inversion am Chromosom 9 als positiver Hinweis bei einer Vaterschaftsbegutachtung. *Anthropol Anz* 37: 278–281
- Henderson, AS, Warburton D, Atwood K (1972) Location of ribosomal DNA in the human chromosome complement. *Proc Natl Acad Sci USA* 69: 3394–3398
- McKusick VA (1986) Mendelian inheritance in man. Johns Hopkins University Press, Baltimore New York, 7. Auflage

Eingegangen am 15. Juli 1987