

ACP1*K, ein neues Allel im System der sauren Erythrozyten-Phosphatase

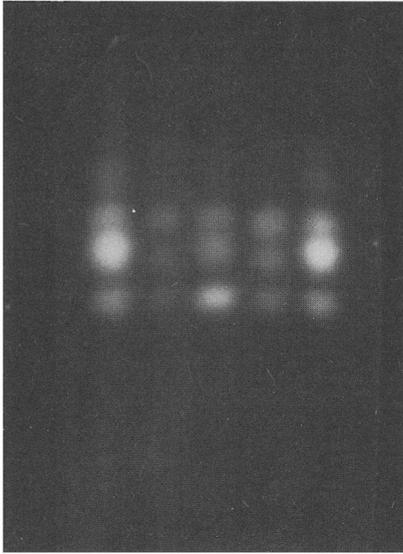
Peter Kühnl und Willi Spielmann

Institut für Immunhämatologie der Universität und DRK-Blutspendedienst Hessen, Sandhofstr. 1, D-6000 Frankfurt/Main 71

Seit 20 Jahren wird das System der sauren Erythrozyten-Phosphatase (ACP1) in der Abstammungsbegutachtung eingesetzt. Neben den drei häufigen Allelen ACP1*A, *B und *C, die als häufige Allele (0,35, 0,59 bzw. 0,06) den hohen Informationswert der ACP1 in der Abstammungsbegutachtung begründen, wurden seitdem eine Reihe weiterer, bei Weißen seltener Allele identifiziert.

Wir möchten an dieser Stelle über einen neuen Phänotyp im System der ACP1 berichten, der uns im Rahmen eines Abstammungsgutachtens begegnete. Die Untersuchung der Hämolysate aus frisch entnommenen Blutproben eines Kindes und des Putativvaters zeigten ein Isoenzym-Muster, das zunächst dem des Phänotyps ACP1 AC ähnelte. Während die Mutter, die, ebenso wie Kind und PV, Deutsche war, eindeutig den Phänotyp AB aufwies, zeigten wiederholte Untersuchungen der Hämolysate mittels CAF-Elektrophorese, Isoelektrofokussierung im pH-Bereich 3,5 bis 9,5 sowie mittels Agarosegel-Elektrophorese (4-Methyl-Umbelliferyl-Phosphat-Färbung, Methodenbeschreibung s. SPIELMANN und KÜHNL, 1982) einen Phänotyp, den wir in Fortführung der bisherigen Nomenklatur als AK bezeichneten.

Abb. 1 zeigt das ACP1-Zymogramm des Propositus, seiner Mutter sowie seines Putativvaters neben zwei Kontrollen des Typs AB und AC.



AB AK AC AK AB

Abb.1. ACP1-Phänotypen nach CAF-Trennung und 4-MUP-Färbung (v.l.n.r.: AB-Kontrolle, Propositus, AC-Kontrolle, EvV, Mutter). Die Anode liegt oben

Es fällt auf, daß die Aktivität des ACP1*K-Genprodukts schwächer ist als diejenige der drei häufigen Allelprodukte und daß das kathodennahe Segment knapp oberhalb von C liegt. Dies ist in Abb. 2 schematisch dargestellt.

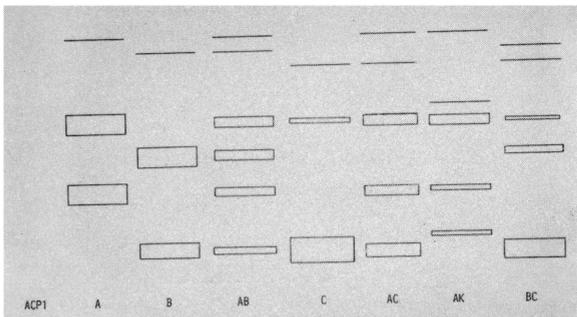


Abb.2. Die sechs häufigen ACP1-Phänotypen und der neue Phänotyp AK in Position 6

Wiederholte Untersuchungen an neu entnommenen Blutproben bestätigten diese Aussage. Bei der Isoelektrofokussierung wurde gleichfalls die verminderte Aktivität des K-Genprodukts neben der normalen A-Aktivität deutlich (Abb. 3)

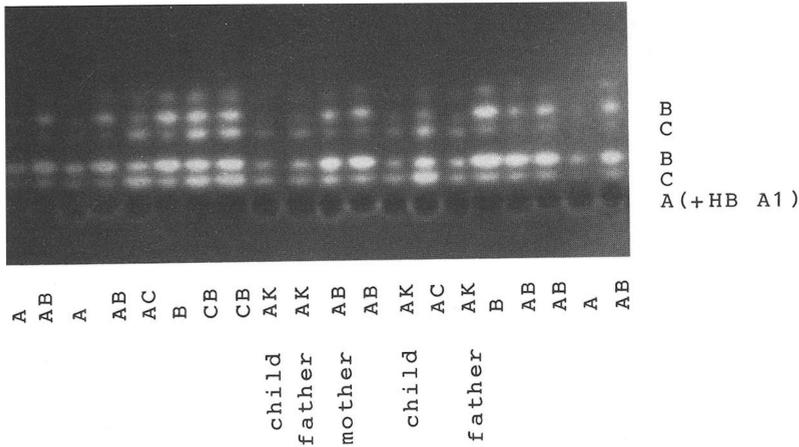


Abb.3. ACP1-Phänotypen nach PAGIF im pH-Bereich 3,5-9,5 und 4-MUP-Färbung. Bei Verwendung von Hämolysaten überlagert sich ACP1 A mit HB A1. Der Phänotyp AK ähnelt hier einem 'AC weak'. Die Anode befindet sich oben

Reiht man das neue Allel ACP1*K in die Gruppe der bisher beschriebenen ACP1-Varianten ein, so ergibt sich die in Abb. 4 gezeigte Reihenfolge.

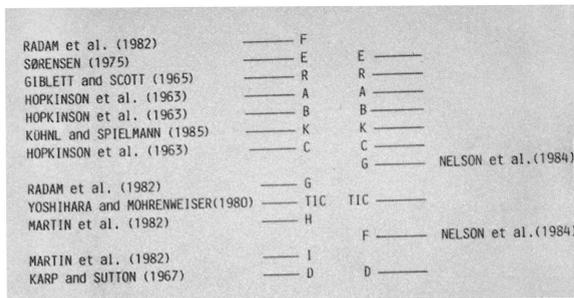


Abb.4. Übersicht der beiden verwendeten Nomenklaturen im ACP1-System. Die Genprodukte von *F, *G, *H und *I sind kontrovers bezüglich ihrer elektrophoretischen Position

Neben den im linken Teil der Abbildung gezeigten Strukturvarianten, deren Genprodukte von dem anodennächsten Typ F bis zum kathodennahen Typ D reichen, wurde darüber hinaus ein stummes Gen ACP1*QO von HERBICH et al. beschrieben sowie eine Variante mit niedriger Aktivität, ACP1*GUAYMI. Sie steht in enger Beziehung zu erhöhten Glutathion-Reduktase-Spiegeln und wurde ebenso wie das bei den Ticuna-Indianern mit 0,11 polymorphe Allel ACP1*TIC bei amerikanischen Indianern beobachtet. Messungen der GR-Aktivitäten wurden in unserem Fall nicht durchgeführt, doch spricht die bei der Mutter des Propositus beobachtete normale AB-Aktivität gegen einen ähnlichen Mechanismus als Erklärung für die reduzierte Aktivität des K-Genprodukts.

Ein Blick auf die heute verwendete Nomenklatur (Abb. 4) läßt erkennen, daß die Arbeitsgruppe NELSON et al. (1984) bezüglich der Allele *F, *G, *H und *I die von RADAM et al. (1982) sowie MARTIN et al. (1982) publizierten Varianten *F, *G, *H und *I unberücksichtigt lassen. So wurden die Bezeichnungen F und G zwei Jahre später (1984) erneut vergeben. Vergleichsuntersuchungen mit Austausch der entsprechenden Hämolysate unter den genannten Arbeitsgruppen erscheinen daher wünschenswert. Falls es hierbei zu einer Neubenennung einer Variante käme, bliebe der Buchstabe J verfügbar. Eine Interferenz von ACP1*K mit den vier genannten Varianten F, G, H und I besteht bezüglich der elektrophoretischen Mobilität in keinem Fall.

In dem hier geschilderten Fall ergab sich im Normgutachten (15 Systeme, jedoch ohne ACP1) sowie unter Hinzunahme des HLA-Systems eine kombinierte Vaterschaftsausschlußchance von 97,9 % und eine Vaterschaftswahrscheinlichkeit von 99,2 %. Unter Berücksichtigung der neuen Phosphatase-Variante ACP1*K würde sich das bisher erreichte verbale Prädikat "Vaterschaft höchstwahrscheinlich" auf "praktisch erwiesen" erhöhen.