

**Renata Jacewicz**

## **Polimorfizm PGM1, GLO I i ESD w populacji regionu łódzkiego.**

### **PGM1, GLO I and ESD polymorphism in the Łódź region.**

Z Katedry i Zakładu Medycyny Sądowej w Łodzi  
p.o. Kierownik: dr med. A. Garbowska-Górska

W obrębie badanych układów enzymatycznych otrzymano następujące częstości genowe: PGM1\*1=0.7331, GLOI\*1=0.4345, ESD\*1=0.9070. Zostały one porównane z częstościami uzyskanymi dla innych populacji Polski i Europy.

The calculated gene frequencies in the Łódź region: PGM1\*1=0.7331, GLOI\*1=0.4345, ESD\*1=0.9070 were compared with those obtained for other Polish and European population.

## **WSTĘP**

Praca jest uzupełnieniem danych populacyjnych dotyczących zróżnicowania cech grupowych układów enzymatycznych wśród mieszkańców centralnej Polski. Zawiera wyniki badań polimorfizmu trzech enzymów, mianowicie: fosfoglukomutazy – PGM1 (E.C.2.7.5.1), gliksalazy – GLO I (E.C.4.4.1.5) oraz esterazy D – ESD (E.C.3.1.1.1). Rozkład cech układu grupowego kwaśnej fosfatazy (ACP1) był przedmiotem wcześniejszej pracy [8].

Obliczone częstości genowe porównano z wartościami uzyskanymi dla innych polskich i europejskich populacji.

## **MATERIAŁY I METODYKA**

Poddany analizie materiał pochodził z sądowych ekspertyz serologicznych. Badaniami objęto 946 dorosłych, niespokrewnionych osób obojga płci zamieszkujących tereny województwa łódzkiego.

Oznaczenie fenotypów badanych układów enzymatycznych przeprowadzono w sposób rutynowy, stosując elektroforezę w żelu skrobiowym przy użyciu buforów:

trisowo-maleinowego o pH=7,4 według Spencera i wsp. [19] dla PGM1 i GLO I oraz cytrynianowo-fosforanowego o pH=5,9 według Karpa i Suttona [10] dla ESD. Strefy aktywności enzymów barwiono zgodnie z metodami opisanymi przez Spencera i wsp. [19] dla PGM1, Kómpfa i wsp. [12] dla GLO I i Hopkinsona i wsp. [7] dla ESD. Znamienność różnic obliczano testem  $\chi^2$

## WYNIKI I OMÓWIENIE

Rozkład fenotypów i uzyskane częstości genowe trzech badanych układów enzymatycznych przedstawiono w Tabeli I.

Tabela I. Częstości fenotypowe i genowe enzymów: PGM1, GLOI i ESD w populacji łódzkiej.

Table I. Phenotype and gene frequencies of PGM1, GLOI and ESD enzymes in the Łódź population.

Fenotypy Phenotypes	Liczba obserwowana Number observed	Częstość obserwowana Frequency observed	Allele Alleles	Częstości genowe Gene frequencies
<b>PGM1</b>				
1-1	506	53,49	PGM1*1	0,7331
2-1	375	39,64	PGM1*2	0,2669
2-2	65	6,87		
ogółem Total	946	100,00	$\chi^2 = 0,15$	0,95 > p > 0,9
<b>GLOI</b>				
1-1	173	18,29	GLOI*1	0,4345
2-1	476	50,32	GLOI*2	0,5655
2-2	297	31,39		
Ogółem Total	946	100,00	$\chi^2 = 0,55$	0,8 > p > 0,7
<b>ESD</b>				
1-1	778	82,24	ESD*1	0,9070
2-1	160	16,91	ESD*2	0,0930
2-2	8	0,85		
Ogółem Total	946	100,00	$\chi^2 = 0,003$	1,0 > p > 0,99

Brak statystycznych różnic między wartościami obserwowanymi i oczekiwanymi badanych układów wskazuje na genetyczną równowagę w populacji regionu łódzkiego, zdefiniowaną przez prawo Hardy-Weinberga.

Teoretyczne szanse wykluczenia ojcostwa dla populacji centralnej Polski w układach: PGM1, GLO I i ESD wynosi odpowiednio: 15,7%, 18,5% i 7,7%.

W tabeli II porównano częstości genowe: PGM1\*1, GLO I\*1 i ESD\*1 z częstościami uzyskanymi w innych regionach Polski i Europy.

Tabela II. Częstości genowe PGM1\*1, GLOI\*1 i ESD\*1 w różnych regionach Polski i Europy.

Table II. PGM1\*1, GLOI\*1 and ESD\*1 gene frequencies in the different Polish and European population.

Populacja Population	Częstość genu Gene frequencies		
	PGM1*1	GLOI*1	ESD*1
Białystok [1, 2, 3]	0,7546	0,42	0,9004
Gdańsk [13, 27]	0,7738	0,4290	0,9012
Katowice [16, 17, 18]	0,7432	0,4144	0,905
Kraków [23, 24, 25]	0,745	0,4477	0,898
Lublin [9, 11]	–	0,4310	0,9026
Łódź [ta praca]	0,7331	0,4345	0,9070
Poznań [20, 21, 22]	0,7578	0,465	0,9017
Wrocław [4, 5, 6]	0,738	0,437	0,917
Europa [14, 15, 23, 26]	0,8060- 0,7124	0,3768- 0,4544	0,840- 0,920

Analiza polimorfizmu układu PGM1 wykazała, że częstość genu PGM1\*1 (73,3%) leży blisko dolnej granicy przedziału wartości europejskich (71,2-80,6%) i jest najniższa w Polsce. Statystycznie znamienne różnice ( $\chi^2 = 6,97$ ,  $p < 0,05$ ) zaobserwowano porównując badaną populację z populacją gdańską.

Uzyskana dla badanego regionu częstość genu GLO I\*1 (43,4%) mieści się w przedziale charakterystycznym dla innych europejskich populacji (37,7-45,4%). Jest również zgodna z wcześniej obserwowanymi częstościami GLO I\*1 w kraju (brak różnic statystycznie istotnych). Obserwowana w systemie ESD częstość allelu ESD\*1 z charakterystyczną dla Polski wartością przekraczającą 90% (90,7%) należy do najwyższych wśród Europejczyków (84-92%).

## PIŚMIENNICTWO

1. Byrdy M. Trembaczewska M.: Polimorficzny układ ESD w populacji północno-wschodniego regionu Polski. Arch. Med. Sąd. Krym. 1980, 30, 125. –2. Byrdy M. Trembaczewska M.: Polimorfizm fosfoglukomutazy (PGM1) w populacji północno-wschodnich terenów Polski. Toksykomanie. Szczytno-Szczecin 1977, 342. –3. Byrdy M. Trembaczewska M.: Polimorfizm glioksalazy I (GLO I, E.C. 4.4.1.5) w populacji regionu białostockiego. Arch. Med. Sąd. Krym. 1980, 30, 23. –4. Dobosz T.: Distribution of red cell enzyme polymorphisms in south-west Poland. Hered. 33. 55. –5. Dobosz T.: Układy grupowe enzymów ludzkich krwinek czerwonych.

Dz.Wydz. AM we Wrocławiu, Wrocław, 1983. –6. Dobosz T.: Uproszczona technika oznaczania fenotypów glioksalazy w żelu agarozowym. Częstości genowe dla populacji wrocławskiej. *Postępy. Med. Sąd. i Krym.*, 1988, 1, 59. –7. Hopkinson DA., Mestriner M.A., Cortner J., Harris H.: Esterase D: a new human polymorphism. *Ann. Hum. Genet.* 1973, 37, 119. –8. Jacewicz R.: Polimorfizm kwaśnej fosfatazy (ACP1) w populacji regionu łódzkiego (Polska centralna). *Arch.Med.Sąd.Krym.* 1995, 45, 51. –9. Jakiński A., Kozioł P., Żółcińska W.: Oznaczanie układu esterazy D (ESD) w sprawach o ustalenie spornego ojcostwa. *Arch.Med.Sąd.Krym.* 1977, 27, 127. –10. Karp G. W., Sutton H.E.: Some new phenotypes of human red cell acid phosphatase. *Amer.J.Hum.Genet.* 1967, 19, 54.

11. Kozioł P., Dobosz T.: Wstępne badania nad polimorfizmem glioksalazy I (GLO, EC. 4.4.1.5) w populacji polskiej. *Arch. Med. Sąd. Krym.* 1978, 28, 221. –12. Kömpf J., Bissbort S., Gussmann S., Ritter H.: Polymorphism of red cell glyoxalase I (E.C.4.4.1.5). A new genetic marker in man. *Humangenetik* 1975, 27, 141. –13. Kruger A., Raszeja S.: Polimorfizm fosfoglukomutazy (PGM<sub>1</sub>), dezaminazy adenozynowej (ADA) i kinezy adenylanosowej (AK) w populacji Polski Północnej. *Ann. Acad. Med. Gedan.* 1975, 5, 219. –14. Kühnl P., Schwabeland R., Spielmann W. Investigations on the polymorphism of glyoxalase I in the population of Hessen Germany, *Hum. Genet.* 1977, 38, 99. –15. Prokop O., Göhler W.: Die menschlichen Blutgruppen. Yena, 1986. –16. Raczek E.: PGM i Fy w trzypokoleniowej rodzinie Ch. z Górnego Śląska. *Arch. Med. Sąd. Krym.* 1989, 39, 93. –17. Raczek E.: Polimorfizm esterazy D (ESD, EC 3.1.1.1) w regionie Górnego Śląska. Gen niemy w układzie esterazy D. *Arch. Med. Sąd. Krym.* 1992, 42, 13. –18. Raczek E.: Polimorfizm glioksalazy I (GLO I, EC 4.4.1.5.) w populacji Górnego Śląska. *Arch. Med. Sąd. Krym.* 1987, 37, 85. –19. Spencer N., Hopkinson D., Harris H.: Phosphoglucomutase polymorphism in man. *Nature* 1964, 204, 742. –20. Stępiak M., Krzymańska M.: Polimorfizm układu ESD krwinek czerwonych w populacji regionu wielkopolskiego. *Postępy Med. Sąd. i Krym. Poznań* 1988, 1, 27.

21. Stępiak M., Krzymańska M.: Polimorfizm układu GLOI (E.C.4.4.1.5.) krwinek czerwonych w populacji regionu wielkopolskiego. *Materiały IX Zjazdu PTMSiK. Bydgoszcz* 1992. –22. Stępiak M., Mogilnicka H., Krzymańska M.: Polimorfizm układu PGM<sub>1</sub> krwinek czerwonych w populacji regionu wielkopolskiego. *Postępy Med.Sąd. i Krym. Poznań* 1988, 1, 41. –23. Turowska B.: Enzymy krwi ludzkiej w medycynie sądowej. PZWL Warszawa 1980. –24. Turowska B., Janik J.: Układ grupowy esterazy D w populacji Polski Południowej. *Arch.Med.Sąd.Krym.* 1978, 28, 217. –25. Turowska B., Nowicka L., Gruszka J.: Polimorfizm GLO I w populacji Polski Południowej i jego zastosowanie w badaniach o dochodzenie spornego ojcostwa. *Arch.Med.Sąd.Krym.* 1983, 33, 1. –26. Weidinger S., Henke J.: Two new esteraze D (ESD) variants revealed by isoelectric focusing in agarose gel., *Electrophoresis* 1988, 9, 429. –27. Szczerkowska Z.: Polimorfizm esterazy D (ESD), glioksalazy I (GLO) i dehydrogenazy 6-fosfoglukonianowej (PGD) w populacji Polski Północnej. *Ann. Acad. Med. Gedan.* 1983, 13, 75.

Adres autorki:

Katedra i Zakład Medycyny Sądowej AM,  
91-304 Łódź,  
ul. Sędziowska 18a.