

VERWENDUNG VON TRANSFERRIN (TF) POLYMORPHISMUS IN DER GERICHTLICHEN MEDIZIN UND VATERSCHAFTSBEGUTACHTUNG

D.D. Farhoud

ABSTRACT

USE OF TRANSFERRIN POLYMORPHISM IN LEGAL MEDICINE AND PATERNITY DISPUTED CASES

This paper deals with the use of Tf system in legal medicine and forensic serology. Based upon the clear formal genetics and excellent typing of Tf phenotypes, in case of rare Tf variants, favorable results are obtained in disputed paternity.

In the present case of disputed paternity, the child and the father exhibits B₂C type while the mother shows the type CC. But the father objects to be the biological father of the child. Legally speaking, the child inherits the B₂ band from the father. Since the B₂ gene frequency is shown to be very rare the possibility of having another person with a similar type, who could be assumed as a biological father, is very uncommon and unbelievable.

Finally, because of the high frequency of homozygote Tf CC the use of Tf system in disputed paternity is not always that successful, but if a variant, as found in the present case, is detected than the Tf system is more reliable interesting and useful.

* Unit of Human Genetics and Anthropology, Dep. of Human Ecology, School of Public Health, University of Teheran, P.O. Box 1310, Teheran / Iran.

Zusammenfassung

In dieser Arbeit wurde versucht einen Kurzen Ueberblick ueber die Brauchbarkeit des Tf-Systems in der Gerichtlichen Medizin und der Vaterschaftsbegutachtung zu geben. Der hier demonstrierte Fall - Kind - Mutter - Vater - Konstellation in der gesetzliche Vater bestritt ebenfalls der biologische zu sein, konnte auf Grund eines gemeinsamen B₂c Tf-Phaenotyp bei Kind und Vater, der sich deutlich von dem der Mutter (Tf - Phaenotyp CC) unterschied, wahrscheinlich gemacht werden, dass der gesetzliche Vater gleichzeitig der Erzeuger des Kindes war.

EINLEITUNG

Transferrin (Tf) oder Siderophilin ist ein eisenbindendes β_1A Globulin, nachweisbar im menschlichen und tierischen Serum. Transferrin wurde bereits vor mehr als 20 Jahren bekannt (1). 25 Allele mit ueber 35 Tf - Phaenotypen konnten bis jetzt durch zahlreiche Untersuchungen festgestellt werden (2). Auf grund zahlreicher Familien- und Zwillingsuntersuchungen ist ein autosomaler codominanter Vererbungsmodus dieses Serumproteins mit Sicherheit anzunehmen (3,4). Populationsgenetische Untersuchungen von mehr als 370 Stichproben aus aller Welt zeigen eine homozogotie des Transferrins (Tf c c) von 90 - 100%, der Rest verteilt sich auf die langsam wandernden Varianten (Tf - D) und die schnell wandernden Varianten (Tf - B), die jeweils elektrophoretisch feststellbar sind (5,6).

Die prozentuale Haeufigkeit von CD Varianten betraegt im Iran etwa 1,10 und die CB Varianten etwa 0,54 (2).

Es wurde ueber ein geographisches Verteilungsmuster der Tf - D Allel und der klimatischen Adaptation der Biotopen bei Menschen und Rindern diskutiert. Tf - B Varianten wurden gehaeuft in kalten und Tf - D Varianten gehaeft in warmen Biotopen festgestellt (7). Zur besonderen Darstellung der verschiedenen Tf - Varianten werden spezielle Puffer - systeme angeben mit einem pH von 8,6-9 bei Staerkegelelektrophorese (5).

Generell aber lassen sich die Transferrine als ein ziemlich stabiles und lang deponierbares Serumprotein mit allen bis jetzt in der Literatur angegebenen Methoden klar darstellen, und abgesehen von sehr seltenen Varianten sind die jeweiligen Phaenotypen leicht und ohne Fehldiagnostik zu indentifizieren. Als meist verwendetes Trennmedium wurde Staerkegel verwendet, aber auch Agarose - Gele liefern

ausgezeichnete Trennungen. Dagegen ergeben Filterpapier und Zellulose Acetate keine besonderen Resultate.

MATERIAL UND METHODE

In einem Vaterschaftsbegutachtungsfall - Kind - Mutter - Vater - wurde durch Blutentnahme und Herstellung des Serums, Transferrin mittels Elektrophoretischer - trennung typisiert. Als Methode wurde Agarosegel - Duennschicht - Elektrophorese, Barbitalpuffer (pH 8,6) mit verlaengerter Elektrophoresedauer von etwa $3\frac{1}{2}$ Stunden angewand (8). Die Resultate sind in Abd. 1 demonstriert. Abd. 2 zeigt einige andere seltene Transferrin - Varianten aus deponierten Seren.

ERGEBNISSE UND DISKUSSION

Mit einem Klaren autosomalen codominanten Vererbungsmodell, sowie einwandfreien Bestimmungsmethoden sind die Hauptvoraussetzungen fuer die Anwendbarkeit des Tf - Systems bei der Gerichtlichen Medizin und forensischen Serologie, bestens erfuehlt. Der Autor ist auf Grund eigener Untersuchungen zu der Schlussfolgerung gekommen, dass die Transferrine durch Feststellung seltener Varianten, neben den gesetzlich zugelassenen Systemen in der Vaterschaftsbegutachtung, zu guten und sicheren Hinweisen fuehren. Der hier erwaehte Fall von Vaterschaftsbegutachtung konnte an Hand der ABO, Rh, MNSs, Kell, Hp, Gm, C₃ und einige andere Systeme nicht geklaert werden. Aus Abd. 1 ist ersichtlich, dass die Transferrintypisierung in dem selben Fall zu einer positiven Klaerung fuehrte.

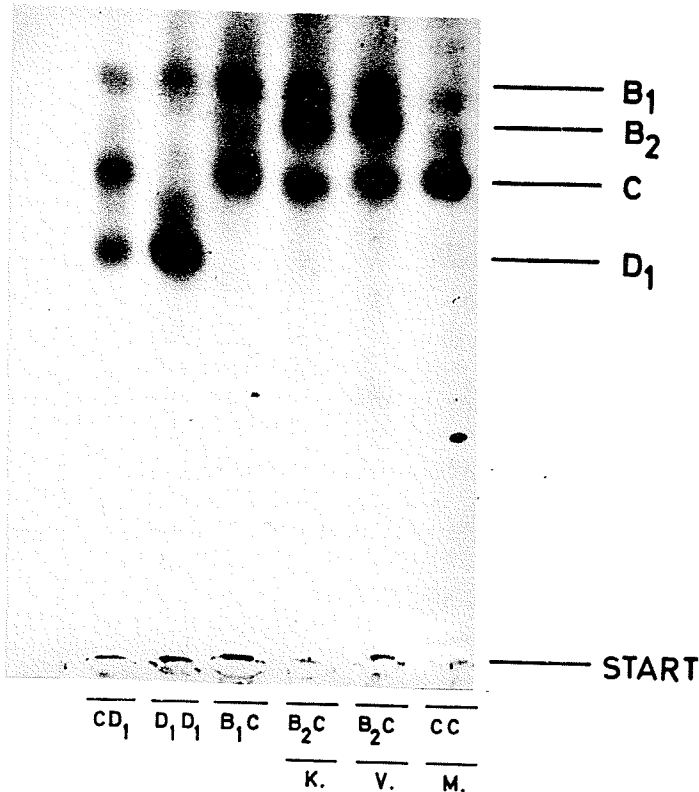
Der gesetzliche Vater bestritt der biologische Vater des Kindes zu sein und verweigerte deswegen den vaeterlichen Pflichten nachzukommen. Die Mutter des Kindes besass einen Tf-typ CC, (Abd. 1) waehned das Kind einen Tf-typ von B₂C vorzeigte. Ein deutlicher Beweis, dass die B₂ Gen nicht von der Mutter stammen konnte, der Vater hingegen besass gleich dem Kind einen Tf-typ B₂C. Man kann also mit grosser Sicherheit annehmen, dass der betreffende Mann nicht nur der gesetzliche, sondern auch der biologische Vater ist. In einem aehnlichen Gutachtenfall, in dem die Systeme A₁A₂BO, MNSs, Rh, P, Kell, Hp, Gm (1,2) zu keiner Entscheidung fuehren konnte, die Klaerung durch die Existenz des Tf CB_{0_1} Varianten bei Kind und fraglichem Vater sehr wahrscheinlich gemacht werden (9). Zu aehnlichen Ausschlüssen bzw. starken Anhaltspunkten zur Klaerung eines Vaterschaftfalls, fuehrte auch eine

andere Studie (10).

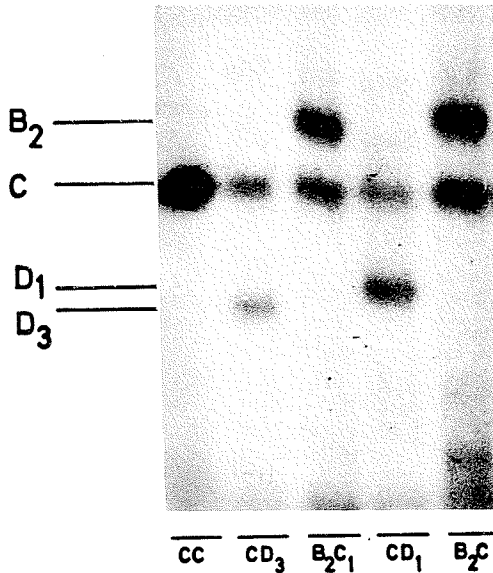
Obwohl das Transferrin System mit einem sehr hohen Prozentsatz (je nach Population zwischen 90-100) von homozygoten Tf CC, nicht immer zu Klärung von Gutachten-fälle beiträgt, kann aber bei einem günstigen Zufall, beim Auftreten seltener Varianten, als sehr sicherer Beweis angeführt werden.



Der Autor bedankt sich herzlich bei Frau Prof. I. Schwidetzky (Universität Mainz, Anthropologisches Institut, West Deutschland) für Überweisung des Gutachten-falls und bei Herrn Prof. H. Walter (Universität Bremen, Fachbereich Biologie, West Deutschland) für die Verfügungstellung der Seren mit seltenen Transferrin - Varianten.



Abd. 1: Zeigt Tf. typisierung mittels Agarosegel Duen-schicht Elektrophorese bei einem Gutachtenfalls (Kind, Vater, Mutter).



Abd. 2: Zeigt einige seltenen Transferrin Varianten

REFERENCES

1. Smithies, O. (1957); *Variation in human β -Globulins* Nature. 180 - 1482.
2. Farhud, D.D. (in Vorbereitung): *Transferrin Distribution in Iran.*
3. Giblett E.R. (1969): *Genetic markers in human blood.* Blackwell Scientific Public. Oxford-Edinburgh.
4. Prokop, O. (1971): *Die menschlichen Blut-und serumgruppen.* G. Fischer Verl. Stuttgart.
5. Kirk, R.L. (1968): *The world distribution of transferrin variants and some unsolved problems.* Am. J. Med. Genet. Vol. XVII, N.4.
6. Walter, H. (1975): *Transferrin system.* Humangenetik Band. 1/3. hersg. P.E. Becker. G. Thieme Verlag, Stuttgart.
7. Walter, H. und Bajatzadeh, M. (1971): *Investigations on the geographical variability of the human transferrin .* Humangenetik. 12.
8. Farhud, D.D. und Walter, H. (1973): *Verwendung des*

- C_3 -polymorphismus bei der Vaterschaftsbegutachtung.
Z.f. Rechtsmedizin. 72.
9. Rex-Kiss, B. und Fesues, L. (1970): Ergebnisse von Bestimmungen menschlicher serum-transferrin - typen. Hum. Genet. 10.
 10. Teisberg, P. (1972): Transferrin variants in Norway. Hum. Hered. 22.259.