

Berichte aus der Biologie

**Lieselotte Kalz**

**Chromosomenpolymorphismen des konstitutiven  
Heterochromatins im Karyotyp des Menschen**

Untersuchungen zu ihrer Häufigkeit und zur  
Mutationsfrequenz der verschiedenen Regionen unter  
Berücksichtigung der ethnischen Herkunft

Shaker Verlag  
Aachen 2003

Die Deutsche Bibliothek - CIP-Einheitsaufnahme

*Kalz, Lieselotte:*

Chromosomenpolymorphismen des konstitutiven Heterochromatins im Karyotyp des Menschen: Untersuchungen zu ihrer Häufigkeit und zur Mutationsfrequenz der verschiedenen Regionen unter Berücksichtigung der ethnischen Herkunft/  
Lieselotte Kalz.

Aachen: Shaker, 2003

(Berichte aus der Biologie)

ISBN 3-8322-1259-0

Copyright Shaker Verlag 2003

Alle Rechte, auch das des auszugsweisen Nachdruckes, der auszugsweisen oder vollständigen Wiedergabe, der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen und der Übersetzung, vorbehalten.

Printed in Germany.

ISBN 3-8322-1259-0

ISSN 0945-0688

Shaker Verlag GmbH • Postfach 101818 • 52018 Aachen

Telefon: 02407 / 95 96 - 0 • Telefax: 02407 / 95 96 - 9

Internet: [www.shaker.de](http://www.shaker.de) • eMail: [info@shaker.de](mailto:info@shaker.de)

Ziel der vorliegenden Untersuchungen ist es, die polymorphen konstitutiv heterochromatischen Regionen des menschlichen Karyotyps näher zu charakterisieren, die sich auf den Chromosomen 1, 3, 4, 9, 13, 14, 15, 16, 21, 22, sowie dem Y-Chromosom befinden. Bei den akrocentrischen Chromosomen umfassen die polymorphen Regionen jeweils den ganzen kurzen Arm in seiner Dreiteilung p11.2, p12 und p13, alle übrigen berücksichtigten Chromosomen weisen jeweils eine polymorphe Region auf.

Dabei wird primär vom Färbeverhalten der Regionen bei Applikation des Fluoreszenzfarbstoffes Quinacrinmustard (QFQ) ausgegangen. Weitere Darstellungsmethoden (DA-DAPI; CBG; NOR) werden angeschlossen. Als qualitatives Kriterium wird bei QFQ-Bänderung eine brillante Fluoreszenz gewählt, die Größeneinteilung der polymorphen Regionen wird im Vergleich zu einer definierten euchromatischen Region vorgenommen. Untersucht werden 2 verschiedene Zellsysteme: Amniocyten und Lymphocyten. Fluoreszenzpolymorphismen der Intensitätsstufe i(5) sind in Amniocytenkulturen häufiger nachweisbar als in Lymphocytenkulturen. Ein Alterseffekt bei der Nachweisbarkeit wird ausgeschlossen, Präparationsunterschiede als Ursache werden in ihrer Bedeutung weiter analysiert.

Die Häufigkeitsbestimmung der Polymorphismen auf den einzelnen Chromosomen erfolgt anhand eines Kollektivs von 600 Personen der mitteleuropäischen Durchschnittsbevölkerung. Diesem werden 2 weitere Kollektive verschiedener ethnischer Herkunft (150 Türken und 67 Inder) vergleichend gegenübergestellt.

Die Untersuchungen ergeben ein Vorherrschen der Polymorphismenklasse vs (very small) für alle Chromosomen und in den 3 Hauptkollektiven (Häufigkeit 93-97%). Die Klasse s (small) umfaßt 3-6%, die Klasse m (medium) ca 1%. Polymorphismen der Klasse l (large) fehlen in den 3 Hauptkollektiven.

Bei der vergleichenden Analyse der Einzelchromosomen findet sich für die kurzen Arme der akrocentrischen Chromosomen (p11.2, p12, p13) individuell ein sehr charakteristisches Polymorphismenmuster, das sich sowohl in den Größenklassen als auch in der Häufigkeit brillianter Fluoreszenz signifikant voneinander unterscheidet. Extreme stellen vor allem die Chromosomen 13 und 22 dar.

Bei dem Vergleich der kompletten pericentrischen Inversion des Heterochromatinblocks der Chromosomen 1, 3, 4, 9 und 16 weist Chromosom 4, entgegen bisherigen Literaturberichten, bei weitem die meisten Inversionen auf, gefolgt von den Chromosomen 3 und 9.

Im Polymorphismenprofil finden sich größere Gemeinsamkeiten zwischen Mitteleuropäern und Indern als zwischen Mitteleuropäern und Türken oder Türken und Indern. Die Amplifikation der Region p12 der akrocentrischen

Chromosomen zeigt sich in dem indischen Kollektiv mit Abstand am häufigsten und ist im türkischen Kollektiv nur sehr wenig vertreten. Anwendungsbereiche werden für die Herkunft der Chromosomen bei der Translokation 13/14, für die Analyse von Mosaiken und Chimären sowie für die Kontamination fetaler Zellkulturen durch maternale Zellen dargestellt.