Gynäk. Rdsch. 1969;7:283

Der Nachweis von Phenylketonurieüberträgern

S.		Kelly
F.		Rose

Birth Defects Institute, New York State Department of Health, Albany (USA)

Der Versuchsreihe wurden 59 Personen aus 9 Familien unterzogen, in denen Erkrankungen an Phenylketonurie nachgewiesen wurden. Als Vergleich diente ein Kollektiv gesunder Personen. Es wurden nicht die früheren Belastungstests durchgeführt, sondern es kamen Aminosäurebestimmungen aus dem Nüchternserum zur Anwendung. Phenylalaninkonzentrationen wurden nach der spektrophotofluorometrischen Methode von McCaman und Robins, Thyrosinkonzentrationen durch die Methode von Udenfriend und Bourdillon bestimmt. Es zeigte sich, dass über 50 % der nahen Blutsverwandten der Phenylketonurieerkrankten ähnliche biochemische Indizes aufwiesen wie die 17 Eltern der manifest Erkrankten, die als vermutliche Träger der Eigenschaft in heterozygoter Form aufzufassen sind. Ein Phenylalaninspiegel über 2 mg % > im Nüchternserum ist auf die Überträgerkonstellation verdächtig. Die niedrigsten Werte der Eigenschaftsträger und die höchsten der gesunden Kontrollgruppe überschneiden sich. Die Thyrosinspiegel zeigen bei beiden Gruppen gleich hohe Werte. Ein deutlicherer Index wird jedoch gewonnen, wenn man das Produkt Phenylalaninkonzentration durch Thyrosinkonzentration bildet.

Anhand der Familienstammbäume konnte eine autosomalrezessive Erbllichkeit der Phenylketonurie nachgewiesen werden. H. Stöger
1 Originaltitel: Detection of phenylketonuria carriers.