

medi

Biomedizinische Analytik HF

1. Zusammenfassung

2. Einleitung

Ebenfalls liegt ein Fokus der vorliegenden Arbeit auf Betroffene mit Sichelzellanämie oder Beta-Thalassämie, die aufgrund ihrer chronischen Erkrankung regelmässig auf Bluttransfusionen angewiesen sind. Da viele dieser Patienten: innen einen afrikanischen Hintergrund aufweisen, besteht eine eingeschränkte Übereinstimmung mit dem hauptsächlich kaukasischen Spenderpool, da bestimmte Varianten– insbesondere im RH- und FY-System – häufiger auftreten.

3. Ziele und Fragestellungen

Ziel: → Nach weiteren afrikanisch assoziierten SNVs im RHCE-Gen mittels SSP- Multiplex-PCR suchen und deren Prävalenz im Spenderkollektiv zu erfassen, um einen ersten Überblick über die genetische Diversität einer zunehmend heterogenen Population zu gewinnen.

Fragestellung: → Frequenz ausgewählter RHCE-spezifischer SNVs eines Spenderkollektiv mit vermutlich afrikanischem Hintergrund aufgrund der Einschlusskriterien Allel FY*02N.01 und der zusätzlichen RHCE-Variante 733C>G

4. Material und Vorgehen

Proben: Die untersuchten Vollblutspenderproben (n = 133) wurden über den Zeitraum von 2018– 2025 in der Serothek der IRB SRK AG gesammelt. Sie waren bereits genotypisiert und die DNA extrahiert.

Zu Beginn eines PCR-Runs werden die vorab aliquotierten Primer Mixe RHV3 und RHV4 in der blauen Zone (Zone 2) aufgetaut und komplettiert. (Zugabe der Hot-Start-Polymerase) Nach dem der MasterMix fertiggestellt wurde, werden davon 18 µl pro Well pipettiert. Nach Zonenkonzept wird nun in die gelbe Zone (Zone 3) gewechselt, um DNA hinzuzufügen. In jedes Well werden 2 µl DNA hinein pipettiert. Die Strips werden gut verschlossen und in die Gerätezone (rote Zone) transferiert. Hier findet mittels Thermocycler die Amplifikation statt. Nach Beendigung des Programmlaufs werden die Proben mithilfe des Kapillarelektrophoresegeräts QIAxcel Connect analysiert.

5. Ergebnisse/ Resultate

	SNV	Zygotie	Nachweisbarkeit	Frequenz in %
RHD	1136C/1136T	1136C>T	6	4,5
		1136C (Wildtyp)	106	79,7
		1136C>T / 1136C heterozygot	12	9,0
		Weder 1136C noch 1136 T	9	6,8
Total			133	100
RHCE	733C/ 733G	733 G homozygot	17	12,8
		733 C homozygot (Wildtyp)	1	0,75
		733 C/733G heterozygot	115	86,5
Total			133	100
RHCE	697G		2	1,5
RHCE	340T		2	1,5
RHCE	106A		0	0
RHCE	1025T		4	3,0

Tabelle 1: Resultate aller PCR- Läufe



6. Diskussion

Die Frequenz der SNVs innerhalb des Spenderkollektives erwies sich als gering. Von den 133 analysierten Proben konnten lediglich in acht Fällen gesuchte RHCE-Varianten nachgewiesen werden. In Tabelle 1 ersichtlich ist das vollständige Fehlen der Variante 106G>A (RH9). In der afrikanischen Bevölkerung ist der häufigste RhCE-Phänotyp rr, daher ist das Fernbleiben einer Variante, die mit einer C Abschwächung einher geht, erklärbar. Im RHD-Gen entsprach der überwiegende Teil der Proben (n = 106) dem Wildtyp (Non-DAU). Neun Proben wurden als RhD - negativ bestätigt. Dies deutet darauf hin, dass das DAU-Allel innerhalb der untersuchten Population dennoch eine gewisse Häufigkeit erreicht. Insgesamt deuten die Daten darauf hin, dass die bisherige Charakterisierung des Spenderpools des IRB die genetische Diversität dieser Population bereits gut abbildet und eine solide Grundlage für die Versorgung einer heterogenen Empfängerpopulation bietet.

Da die untersuchten SNVs nur vereinzelt auftreten, besteht derzeit keine Notwendigkeit, diese Analyse in die Routinediagnostik zu integrieren. Für Einzelfälle kann sie jedoch einen zusätzlichen diagnostischen Nutzen bieten. Während mit dem bisher eingesetzten Primer-Mix ausschließlich die Variante 733C>G nachgewiesen werden konnte, ermöglicht der neu entwickelte Primer-Mix den gleichzeitigen Nachweis weiterer assoziierter Untervarianten. Zusätzlich kann durch den Vergleich mit dem Wildtyp im RHV3-Mix die Zygotie der Variante 733C>G bestimmt werden.

Referenzen

[1] EMPFEHLUNGEN der Schweizerischen Vereinigung für Transfusionsmedizin (SVTM) und der Blutspende SRK Schweiz (B-CH), 2026, S. 44 -47

[2] Datenbank der Blutgruppen, 2025, <https://blooddatabase.isbtweb.org/>

[3] Marion E. Reid, Christine Lomas-Francis, Martin L- Olsson, The Blood Group Antigen Facts book, 2012, Auflage 3

Abbildungen

Abb. 1 Eigenes Schema SNVs, Dick L., 2026

Tabellen

Tabelle 1: Resultate aller PCR-Läufe, Dick L., 2026