

A „GENETIKAI INDIVIDUALITÁSRÓL” MAGYAR GYERMEKCSOPORTOKON VÉGZETT POPULÁCIÓGENETIKAI VIZSGÁLATOK ALAPJÁN

Írta: FORRAI GYÖRGY és BÁNKÖVI GYÖRGY

(Budapest XIV. ker. Gyermekpoliklinika, Budapest; Országos Tervhivatal Számítástechnika
Központja, Budapest)

SIR ARCHIBALD GARROD (1902) koncepciója a „kémiai individualitás”-ról 60—70 éves; a gondolat követőinek sorában WILLIAMS-nek (1956, 1967), a texasi egyetem kémia professzorának munkái a „biokémiai individualitás”-ról szintén csaknem 20 éves múltra tekintenek vissza. Hasonló gondolatot fogalmaz meg FRASER ROBERTS (1965), amikor változékony „örökletes konstitúcióról” ír.

A fentieknél átfogóbbnak tartjuk a „genetikai individualitás” fogalmát, mert ebben kifejezésre jut minden öröklött morfológiai és biokémiai sajátosság. Ennek a koncepciónak a jegyében tekintjük át egy évtizedes együttműködésünk kísérletes munkáit és eredményeit.

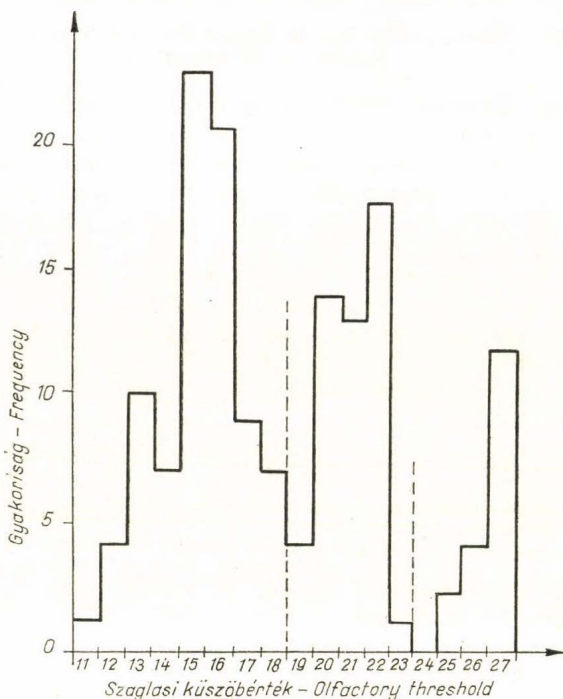
Az évek során számos vizsgálatot végeztünk egészséges magyar gyermekek és serdülőkorúak körében a biológia és az orvostudomány különböző területein. Kísérleteink egy része a külföldi szakirodalomból már ismert jelenségek első hazai adaptációja, átvett vagy újonnan kialakított módszerek felhasználásával; más része eddig még nem vizsgált jelenségek feltárására irányult, saját metodika alkalmazásával. A kísérletek harmadik csoportja több jelenség közötti összefüggés kutatását szolgálta. Az alábbiakban vázlatosan összefoglaljuk kísérleteink lényeges elemeit és eredményeit.

Első vizsgálataink a *phenylthiocarbamid* (PTC) érzékelési képességre vonatkoztak; az anyagról ismeretes, hogy az egészséges egyedek nagyobb része keserűnek, kisebbik része ízetlennek találja (FOX 1932). Az ok örökletes, bár az öröklődés mechanizmusa egészen pontosan máig sem tisztázott. Saját kísérleteink (FORRAI—BÁNKÖVI 1967, 1968a), MALÁN és KACSUR (1961) úttörő hazai vizsgálatai után, az első olyanok voltak, amelyekben már korszerűbb matematikai statisztikai módszerek is alkalmazásra kerültek. MÉHES—CHOLNOKY—SÜLYOK (1968) Baranya megyei diákokon végzett vizsgálataiban metodikánkat követve hasonló eredményeket kapott. Megállapítottuk, hogy a 11—12 éves leányok és a 13—15 éves fiúk PTC-ízérzése ugrásszerűen javult a korábbi korcsoportokhoz képest („serdülőkori effektus”).

További kísérleteket végeztünk, korábban már megvizsgált és időközben a serdülőkorba jutott gyermekeken; a kapott eredmények elősegítették a serdülőkori effektus jobb megértését. Foglalkoztunk a PTC-ízlelőképesség variabilitásának kérdésével is: az egyéni ízlelőképesség stabilnak bizonyult, amikor azt 10 hónapon keresztül azonos gyermekeken ismételtelen ellenőriztük: az anyagból elkészített hígítási (Widal) sorozatban a maximális eltérés mindössze két fokozat volt (FORRAI—BÁNKÖVI 1970, 1971).

A genetikus „marker”-nek tekinthető PTC-ízlelőképességet ezután más egyéni tulajdonságokkal összefüggésben vizsgáltuk. Továbbfejlesztve az

amerikai FISCHER et al. (1961a, 1961b, 1964, 1965) kutatásait, amelyek egyes ételek favorizálása és a PTC-ízérzőképesség összefüggésére vonatkoztak, megállapítottuk, hogy a két jelenség között bonyolultabb kapcsolat feltételezhető, mint amelyet az amerikai szerzők feltártak (FORRAI—BÁNKÖVI 1973). Vizsgáltuk továbbá a két jelenségnek egy harmadik tulajdonsággal, a fogcaries-intenzitással való kapcsolatát; az adatok elemzése még folyamatban van, de valószínű, hogy az említett sajátosságok között hármass összefüggés mutatható ki.



I. ábra. Metiletilketon (MEK) szaglási küszöbértékeinek gyakorisági eloszlása budapesti gyermekpopulációban. (A 11-es szaglási küszöbérték a MEK 2^{-4} %-os koncentrációja, a 27-es pedig a 2^{-12} %-os koncentrációja érzékelésének felelt meg. A szaggatott vonalak a „rossz” és „közepes”, illetve a „közepes” és „jó” MEK-szaglóképesség határát jelzik.)

Fig. 1. Frequency distribution of the olfactory thresholds of methylethylketone (MEK) in a population of Budapest children. (Olfactory threshold N°11 corresponded to the perception of a 2^{-4} per cent, N° 27 to that of a 2^{-12} per cent concentration of MEK. The jagged lines indicate the limits of non-, fair-, and good smellers.)

A „genetikai individualitás” témakörében még számos további munkát publikáltunk. Ide sorolhatók a PTC ízérzés-vizsgálat mintájára végzett acetone, illetve metiletilketon (MEK) szaglászvizsgálatok (FORRAI—SZABADOS—SZ. PAPP—BÁNKÖVI 1970a, 1970b), amelyeknek eredménye szerint fenti anyagok bizonyos töménységben való szaglási képességéről vagy annak hiányáról ugyancsak feltételezhető, hogy — a környezet kétségtelen és mértékében ma még nem ismert befolyása mellett — genetikai szabályozás alatt áll. Míg a PTC-ízlelőképesség populációbeli megoszlását bimodális, addig

például a MEK szaglóképeség megoszlását — eredményeink szerint — *trimodális* görbe jellemzi (1. ábra). A humángenetikában trimodális gyakorisági görbék létrejöttét általában olyan örökléstani modell gyanújelének tekintik, ahol a középső csoportban a heterozigóták jelenléte sejthető. BLONDHEIM és REZNIK (1970) az általunk kidolgozott metodika helyett egyszerűbbel megelégedett, eredményeinket elfogadta, és kísérletes adatai alapján az acetonszaglóképeség és a PTC-ízlelőképesség között összefüggést feltételezett.

A motoros tevékenység genetikájának kérdésével foglalkoznak azok a kutatásaink, amelyek a „*kézkulcsolás*” és „*karfonás*” („*hand clasping*” és „*arm folding*”) *jobb-, illetve balkezességgel* való összefüggését elemzik (FORRAI—BÁNKÖVI 1968b, 1969), továbbá, amelyek a *nyelv sajátos mozgatósi képességeknek* („*curling of the tongue*”) részbeni megtanulhatóságával foglalkoznak (FORRAI 1971, 1972). A kézkulcsolás és karfonás végzési módjáról közzé tett statisztikánkat KELEMEN (1972) a magyar viszonyokra jellemzőnek ismerte el sárrétudvari populációjában végzett utánvizsgálatai során.

A biokémiai polimorfizmus és az „*öröklés vagy környezet*” kérdésre kerestünk választ gyermekpopulációk *cékla*le itatását követő vizeletvizsgálatokkal (FORRAI—VÁGÚJFALVI—BÖLCSKEY 1968a, 1968b). A vizeletben ürített betanin nevű lila pigment megjelenését vagy annak hiányát követtük nyomon fotometriás módszerrel, precízebb metodikát alkalmazva az eddigi, pusztán vizuális módszerekkel szemben. Ebben az esetben is feltehető a fenomen genetikus regulációja. Más munkáinkban a betaninuria intraindividuális variabilitását vizsgálva arra a megállapításra jutottunk, hogy a betanin ürítésében bizonyos következetesség állapítható meg (FORRAI—VÁGÚJFALVI—LUTTER—BÖLCSKEY 1969, 1970).

Angolszász szerzők (TUNNESSEN et al. 1969) felvetése alapján megvizsgáltuk azt is, alkalmas-e a betaninuria regisztrálása arra, hogy vashiányos állapotok megítéléséhez „*screening-test*” legyen. Eredményeink szerint: nem (FORRAI—VÁGÚJFALVI—LUTTER—BENEDEK—SÓS 1971a, 1971b).

Anélkül, hogy kísérleti eredményeink részleteire kitértünk volna, jelezni kívántuk az antropogenetika egyik új, és még igen kezdetleges ágát, egészséges emberi populációk különböző morfológiai és biokémiai jellemzőinek az eddiginél korszerűbb *matematikai statisztikai módszerekkel történő vizsgálatát*. Erre a célra a szokványostól eltérő speciális eljárásokat is alkalmaztunk (például a regressziószámításban a változók lépcsős bevonása, ill. kiszűrése; egyfajta diszkriminancia-analízis). Emellett a matematikai megfontolások szerepet játszottak a kísérletek végrehajtásának megtervezésében és az eredmények megbízhatóságának értékelésében, interpretálhatóságában is. Az igényesebb matematikai statisztikai módszerek alkalmazása lehetővé teszi, hogy a jelenségek közötti felszínes összefüggéseken kívül (vagy ezek hiánya esetén) mélyebb összefüggéseket is fel tudjunk tárni. A humán polimorfizmusok és ezek összefüggéseinek jobb megismerésére folytatott törekvések természetesen újfajta szintézist, új kategóriák kialakítását célozzák.

Összefoglalás

Szerzők áttekintést adnak az elmúlt évtized során végzett populációgenetikai kísérleteikről, amelyek különböző témakörökben vizsgálják a gyermekek és serdülőkorúak között különféle motoros, érzékszervi, biokémiai és táplálko-

zási funkciók polimorfizmusát, abból a célból, hogy ezek jobb megismerése segítségével a „genetikai individualitás” új kategóriáit körvonalazhassák.

IRODALOM

- BLONDHEIM, S. H.—REZNIK, L. (1970): The threshold for the smell of acetone and its relationship to the ability to taste phenylthiocarbamate. — *Experientia* 27; 1282—1283.
- FISCHER, R.—GRIFFIN, F. (1961a): Biochemical-genetic factors of taste polymorphism and their relation to salivary thyroid metabolism in health and mental retardation. — *Proc. IIIrd World Congress of Psychiatry (Canada)* 542—547.
- — (1961b): Taste blindness and variations in taste threshold in relation to thyroid metabolism. — *J. Neuropsychiat.* 3; 98—104.
- — (1964): Pharmacogenetic aspects of gustation. — *Drug. Res.* 14; 673—686.
- FISCHER, R.—GRIFFIN, F.—PASAMANICK, B. (1965): The perception of taste: some psychophysiological, pathophysiological and clinical aspects. — *In: HOCH, P.—ZUBIN, J.* (Eds): *Psychopathology of perception.* — Grune and Stratton. New York—London.
- FORRAI, GY. (1971): Contribution to the methods of the „curling of the tongue” a possible marker for the chromosome mapping. — *Minerva Stomatol.* 20; 107—109.
- (1972): Elsajátítható-e a „curling of the tongue”? — *Morph. és Ig. Orv. Szemle* 12; 48—50.
- FORRAI, GY.—BÁNKÖVI, GY. (1967): Phenylthiocarbamid-ízlelőképeség vizsgálata budapesti gyermekpopulációban. — *Orv. Hetil.* 108; 1681—1687.
- , — (1968a): Taste sensitivity to P.T.C. in Hungarian school children. — *Acta genet. (Basel)* 18; 137—144.
- , — (1968b): „Hand clasping” és „arm folding” vizsgálata magyar gyermekpopulációban. — *Biol. Közl.* 16; 99—106.
- , — (1969): Relations of hand clasping and arm folding to handedness in Hungarian children. — *Acta genet. med. gemellol. (Roma)* 18; 166—174.
- , — (1970): Ability to taste phenylthiocarbamide of Hungarian children and adolescents. — *Ann. Med. exp. Fenn.* 48; 191—194.
- , — (1971): Adalékok a PTC ízérzés gyermek- és serdülőkori alakulásához. — *Kísér. Orvostud.* 23; 176—180.
- , — (1973): A phenylthiocarbamid ízlelőképeség és az ételek favorizálásának összefüggése. — *Egészségtud.* 17; 360—369.
- FORRAI, GY.—SZABADOS, T.—SZ. PAPP, E.—BÁNKÖVI, GY. (1970a): Ketonok iránti szaglóképesség vizsgálata budapesti populációban. — *Orv. Hetil.* 111; 1756—1759.
- , —, — (1970b): Studies on the sense of smell to ketone compounds in a Hungarian population. — *Humangenetik* 3; 348—353.
- FORRAI, GY.—VÁGUJFALVI, D.—BÖLCSKEI, P. (1968a): Betaninuria vizsgálata budapesti gyermekpopulációban. — *Orv. Hetil.* 109; 1821—1824.
- , —, — (1968b): Betaninuria in childhood. — *Acta Paed. Acad. Sci. Hung.* 9; 43—51.
- FORRAI, GY.—VÁGUJFALVI, D.—LUTTER, A.—BÖLCSKEY, P. (1969): A betaninuria egyéni ingadozásának vizsgálata. — *Biol. Közl.* 17; 91—95.
- , —, — (1970): On the intra-individual variability of betanin excretion with urine. — *Acta Med. Pol.* 11; 363—367.
- FORRAI, GY.—VÁGUJFALVI, D.—LUTTER, A.—BENEDEK, E.—SÓS, G. (1971a): Összefügg-e a betaninuria vashiánnyal? — *Gyermekgyógyászat* 22; 100—103.
- , —, — (1971b): No simple association between betanin excretion and iron deficiency. — *Folia Haematol.* 95; 245—248.
- FOX, A. L. (1932): The relationship between chemical constitution and taste. — *Proc. Nat. Acad. Sci. Wash.* 18; 115—120.
- FRASER ROBERTS, J. A. (1965): *An introduction to medical genetics.* — London—Oxford University Press.
- GARROD, A. E. (1902): The incidence of alkaptonuria: a study in chemical individuality. — *Lancet* 2; 1616—1620.
- KELEMEN, A. (1972): Some population genetical data from Sárretudvari. — *In Törő, I.—SZABADY, E.—NEMESKÉRI, J.—EIBEN, O. G.* (Eds): *Advances in the biology of human populations.* Akadémiai Kiadó Budapest. 358—362.
- MALÁN, M.—KACSUR, I. (1961): Untersuchungen über Geschmacksempfindungen, betreffend Phenylthiocarbamid, ausgeführt an Jugendlichen aus Debrecen (Ungarn). — *Akten des Anthropol. Kongresses, Mikulov*, 161—168.

- MÉHES, K.—CHOLNOKY, P.—SULYOK, E. (1968): Phenylthiocarbamid (PTC) ízérzés vizsgálata Baranya megyében. — *Orv. Hetil.* 109; 517—518.
- TUNNESSEN, W. W.—SMITH, CH.—OSKI, F. A. (1969): Beeturia. A sign of iron deficiency. — *Amer. J. Dis. Child.* 117; 424—426.
- WILLIAMS, R. J. (1956): *Biochemical individuality.* — John Wiley and Sons, New York.
- (1967): *You are extraordinary.* — Random House, New York.

ON THE CONCEPTION OF "GENETIC INDIVIDUALITY"
BASED ON INVESTIGATIONS IN HUNGARIAN CHILDREN

by Gy. FORRAI and Gy. BÁNKÖVI

(Summary)

The authors give an account of their population genetic investigations conducted in children. They collected experimental data of PTC tasting; connections of PTC tasting, food favoritism and dental caries; olfactory thresholds for ketone compounds; "hand clasping", "arm folding" and their relation to laterality; learning ability of "curling of the tongue"; discharge of betanin pigment in urine after ingestion of beetroot juice. In planning and analysing the experiments, they applied different methods of mathematical statistics. The fundamental idea underlying the said experiments was the intention to find new categories of people by searching after different types of human polymorphism.

A szerzők címe: DR. FORRAI GYÖRGY
Authors' addresses: H-1132 Budapest, Alig u. 5.

BÁNKÖVI GYÖRGY
H-1123 Budapest, Alkotás u. 35.

