

# A NEMI KROMATINOK RENDELLENESSÉGEINEK GYAKORISÁGA HAT MAGYARORSZÁGI MINTÁBAN

Írta: SUSA ÉVA

(Eötvös Loránd Tudományegyetem Embertani Tanszéke, Budapest;  
Igazságügyi Orvosszakértői Intézet, Budapest)

SUSA, É.: *The frequency of the anomalies of sex chromatins in six Hungarian samples.* The author conducted cytogenetic screening tests for finding out the frequency of sex chromosome anomalies among 7—14 years old children of six Hungarian villages: Gyöngyöspata, Markaz, Kiszána, Domszló, Rábapatona and Győrszalmoly. She performed female and male sex chromatin examinations in smears obtained from the oral mucosae of 1007 children. She found no abnormal case. The Barr-positive cells varied between 8—46% among the girls and between 0—4% among the boys. The occurrence of Y chromatin was between 6—59%. The values of the frequencies of Barr-positive cells and Y chromatin she compared by ages and by samples, making use of variance analysis, *t*-test and linear correlation coefficients. Behind the significant difference found with the girls of the village Domszló there may presumably be hormonal causes.  
*Key words:* sex chromosomes, Barr-body, Y-body.

## Bevezetés

A citogenetikai módszerekkel történő nemmeghatározás az elmúlt 3 évtized tudományos eredményei alapján vált lehetővé. Hazánkban is számos kutató foglalkozott a citogenetika e részének elméleti és gyakorlati fontosságával (FLEISCHMANN 1967, 1971, MÉHES 1969, RUZICKA 1970, SELLYEI 1971, CZEIZEL 1971, SZEMERE 1971, SCHULER 1972, LÁSZLÓ 1974, KOVÁCS M. 1974). E munkák a felmerülő elméleti és gyakorlati problémákkal, a rendellenességek etiológiájával, a genetikai tanácsadásban betöltött szerepével, a genetikai ártalmak népegészségügyi kérdéseivel és a kromoszóma vizsgálatok indikációinak tisztázásával foglalkoznak.

A klinikumban a nem meghatározása diagnosztikai céllal történik, de a témának fontos igazságügyi-orvostani vonatkozásai is lehetnek (KOVÁCS M. 1974).

Kevés hazai tanulmány foglalkozik azonban *populációs citogenetikával*, amely bizonyos aberrációk, így a nemi kromoszóma eltérések előfordulási gyakoriságát keresi. A hazai előfordulási gyakoriságok összehasonlítását megnehezíti az, hogy a válogatási szempontok igen különbözők. Egyesek a korcsoportok, mások a kóros magatartásforma vagy a betegség, illetve az átlagosnál nagyobb testmagasság szerint választják ki a vizsgálandó személyeket, és így szelektált mintában határozzák meg a nemi kromoszóma rendellenességek előfordulási gyakoriságát. A kromoszóma rendellenességek egy része strukturális aberráció, amely nemi kromatin vizsgálattal csak nehezen diagnosztizálható. A nemi

kromoszóma rendellenességek gyakorisága a különböző mintákban változó (CHOLNOKY et al. 1968, MÉHES 1969, SZABÓ et al. 1970, KISS et al. 1972, KOSZTOLÁNYI et al. 1973, KOVÁCS et al. 1973, KOVÁCS M. 1974, FEKETE et al. 1974, SZONDY et al. 1976).

A nemi kromoszómák esetében nemi kromatinok szűrővizsgálatával is lehetséges az interfázisban levő sejtmagokban a rendellenességek kimutatása. Természetesen az így kórosnak vélt esetekben a későbbiekben szükséges a kromoszómatenyésztéssel való igazolás. A nem-szelektált mintákban a reális előfordulási gyakoriság és a rendellenességek szociopatológiai vonatkozásainak tisztázásához is érdemes a hazai gyakoriság meghatározása nagyobb mintákban.

### Anyag és módszer

Munkámban hat magyarországi populáció általános iskolás korú gyermekei között végeztem citogenetikai szűrővizsgálatot — nemi kromatin vizsgálattal — a nemi kromoszóma rendellenességek gyakoriságának felmérésére.

A vizsgálati anyagokat Magyarország két különböző helyén, Heves megyében (Gyöngyöspata, Markaz, Kiszána, Domoszló) és Győr-Sopron megyében (Rábapatona, Győrzámoly) etnikailag különböző községekben gyűjtöttem 1975 májusában és 1976 februárjában. E települések közül Gyöngyöspata (3300\*) palóc község, míg Markaz (1823\*) Domoszló (2539\*) Kiszána (1436\*) elmagyarosodott szlovák községek (FÉNYES 1851, BOROVSKY 1910, GYÖRFFY 1942, KOVÁCS B. 1969). Rábapatona (2644\*) Győrzámoly (1354\*) magyar kisközség.

Az anyaggyűjtéshez szájnyalakártya kenet módszert használtam, amelyekből a Barr-test és az Y-test vizsgálatot végeztem. A felsorolt községek összes általános iskolás korú (7—14 éves) gyermekeitől vettem keneteket, összesen 1007 gyermektől. A fiúknál minden esetben két kenet készült, az egyik a normál mikroszkópos, a másik a fluorescens vizsgálatokhoz. A leányoknál csak egy kenetet vettem a Barr-test analízishez (1. táblázat).

A keneteket kódoltam, majd kontroll beállítás mellett vakon értékeltem. Minden esetben 100 sejt vizsgálata történt meg. A vizsgálatnál csak azokat a sejteket értékeltem, amelyeknek a magja ép volt, a sejt nem deformálódott és közelében szennyezettség nem fordult elő.

Az Y-kromatin vizsgálatokor kromatin pozitívnak értékeltem azokat a sejteket, ahol a kromatin hálózattól jól elkülönült fényesen fluoreszkáló rög volt látható. Azokat a sejteket, amelyekben ilyet nem láttam, Y-kromatin negatívnak minősítettem. Az Y-kromatin vizsgálatot minden esetben egy másik vizsgáló is ellenőrizte. A kapott eredményeket a Barr-pozitív és Y-kromatin pozitív sejtmagok százalékában fejeztem ki.

A kenetkészítés és értékelés bővebb leírása több hazai munkában is megtalálható (MÉHES 1969, CZEIZEL 1973, KOCSIS—TOPSCHER 1974, KOVÁCS M. 1974, W. POLGÁR 1975) — ezért ezt nem részletezem. A keneteket a felvétel helyén fixáltam, a festésre, értékelésre később került sor.

A matematikai értékelés variációs statisztikai elemzéssel történt. Mind a Barr-test, mind az Y-test esetében külön a fiúknál és külön a leányoknál községenként, egy éves, illetve összevont (7—10 évesek, 11—16 évesek) korcsoport-

\* A községek lélekszáma, az 1975, illetve a Győr-Sopron megyei községekben az 1976-os évben, a községi tanácsoktól beszerzett adatok alapján.

I. táblázat

A vizsgált esetek száma  
Tabelle 1. Die Zahl von den untersuchten Fälle

Minta Stichprobe	Fiúk Knaben		Leányok Mädchen
	1*	2**	
Gyöngyöspata	109	115	113
Markaz	58	59	55
I. Kiszána	55	54	52
Domoszló	96	91	77
Összesen I. Insgesamt	318	319	297
II. Győrzámoly	73	82	64
Rábapatona	116	120	106
Összesen II. Insgesamt	189	202	170
Együtt I. + II. Zusammen	507	521	467

\* 1. a Barr-test analízisével; bei Analysis der Barr-Körperchen  
\*\* 2. az Y-test analízisével; bei Analysis der Y-Körperchen

tokban kiszámítottam az előfordulási gyakoriság statisztikai jellemzőit (az előfordulási gyakoriság átlagértékeit, a szórást, az átlag hibáját, és megadtam az előfordulási gyakoriságok minimális és maximális értékeit). A mintaátlagok összehasonlítása variancia analízissel történt, 95–99%-os valószínűségi szinten. Az összehasonlítás mind az évenkénti korcsoportokban, mind az összevont korcsoportokban megtörtént, ez utóbbinál (t-próbával). Vizsgáltam az életkoronkénti súlyozott lineáris együttműködőket: vajon az esetleges különbségeknél milyen irányú a korreláció. Variancia analízissel és az ún. Dunn-próbával (DUNN 1961) a populációk összehasonlításánál arra kerestem választ, hogy van-e különbség az előfordulási gyakoriság populációnkénti átlagértékeiben. A fiúknál a Barr-test %-os értékeinél — mivel ezek a Poisson-eloszlást követik — a korábban említett matematikai feldolgozás előtt egy adat-transzformációt kellett elvégezni (FREEMAN 1966).

### Eredmények és azok értékelése

#### A Barr-test előfordulási gyakorisága

A leányoknál az előfordulási gyakoriság 8% (Győrzámoly) és 46% (Kiszána) között variált (2. táblázat). Megjegyzem, hogy mindkét szélső értéket kissé alacsonyabbnak találtam némely irodalmi értéknél. A Barr-test előfordulási gyakoriságának átlagértéke mintánként, illetve életkoronként minden esetben 12,5%-nál magasabb volt. A legmagasabb átlagérték 29,0% (Domoszló). Az

## 2. táblázat

A Barr-test előfordulási gyakorisága a vizsgált leányoknál  
Tabelle 2. Die Häufigkeit der Barr-Körperchen bei den untersuchten Mädchen

Életkor (év) Alter (Jahre)	A vizsgálat helye Ort der Untersuchung						
	Gyöngyöspata	Rábapátona	Kisnána	Markaz	Győrzámoly	Domoszló	
7	N	11	13	2	10	10	10
	$\bar{x}$	18,64	13,54	24,50	13,10	18,20	12,80
	s	4,63	4,81	13,44	5,17	3,55	4,34
	$s_{\bar{x}}$	1,40	1,33	9,50	1,64	1,12	1,37
8	N	11	14	8	4	1	8
	$\bar{x}$	16,09	13,36	22,67	17,50	19,00	17,75
	s	7,19	3,25	8,28	4,43		5,80
	$s_{\bar{x}}$	2,17	0,87	2,93	2,22		2,05
9	N	19	11	7	2	6	12
	$\bar{x}$	15,32	15,82	26,29	15,00	14,67	13,00
	s	6,06	5,53	12,88	4,24	5,61	6,86
	$s_{\bar{x}}$	1,39	1,67	4,87	3,00	2,29	1,98
10	N	17	16	10	5	1	9
	$\bar{x}$	16,82	13,25	21,40	20,00	14,00	19,56
	s	7,39	4,57	5,97	6,32		3,57
	$s_{\bar{x}}$	1,97	1,14	1,89	2,83		1,19
11	N	13	16	6	7	8	15
	$\bar{x}$	14,92	14,19	21,67	20,00	15,38	16,67
	s	7,05	5,99	11,41	7,57	5,42	7,20
	$s_{\bar{x}}$	1,96	1,50	4,66	2,86	1,92	2,08
12	N	17	8	7	10	15	6
	$\bar{x}$	19,23	13,25	15,14	18,90	12,47	19,17
	s	9,66	5,34	6,82	4,48	4,55	9,43
	$s_{\bar{x}}$	2,34	1,89	2,58	1,42	1,17	3,85
13	N	10	13	4	8	12	6
	$\bar{x}$	16,10	12,54	20,75	14,13	16,33	20,17
	s	6,21	3,78	6,50	4,36	4,08	8,16
	$s_{\bar{x}}$	1,96	1,05	3,25	1,54	1,18	3,33
14	N	11	14	3	8	8	11
	$\bar{x}$	17,09	12,57	16,67	19,00	18,00	23,00
	s	5,79	5,65	4,16	9,20	6,41	9,37
	$s_{\bar{x}}$	1,75	1,51	2,40	3,25	2,27	2,83
15–16	N	3	1	5	1	3	2
	$\bar{x}$	16,67	10,00	20,00	14,00	13,00	29,00
	s	5,77		5,66		3,61	4,24
	$s_{\bar{x}}$	3,33		2,53		2,08	3,00
Együtt Insgesamt	N	115	106	52	55	64	76
	$\bar{x}$	16,78	13,50	21,10	17,07	15,50	17,75
	s	6,94	4,84	8,57	6,30	4,99	7,69
	$s_{\bar{x}}$	0,66	0,47	1,19	0,85	0,62	0,88

p < 0,01\*  
p < 0,01\*\*  
pozitív

\* varianciaanalízis; Varianzanalyse  
\*\* korrelációs együttható; Korrelationskoeffizient

évenkénti korcsoportra bontásban a varianciaanalízis Domszló községben szignifikáns különbséget mutatott ( $p < 0,01$ ). A lineáris korrelációs együttható szintén Domszlón szignifikáns ( $p < 0,01$ ), és pozitív irányú. Az összevont korcsoportokban (3. táblázat) először az értékek tendencia jellegét vettem figyelembe. Gyöngyöspata, Markaz, Domszló községekben a Barr-test előfordulási gyakoriságok átlagértékei a 11–16 éves korcsoportokban magasabbak, szemben a 7–10 évesekkel. Három esetben, Rábapatonán, Győrzámolyon és Kisnánán az átlagértékek csökkenő tendenciát mutattak. A vizsgált különböző életkorú minták között tehát különbség van. Az összevont korcsoportoknál is Domszlón szignifikáns különbség van ( $p < 0,01$ ) a fiatalabb és idősebb korúak között. Ez az eredmény azt mutatja, hogy Domszlón a leányoknál a Barr-test

3. táblázat

A Barr-test előfordulási gyakorisága a leányoknál  
Tabelle 3. Die Häufigkeit der Barr-Körperchen bei Mädchen

Korcsoportok Altersgruppen		A vizsgálat helye Ort der Untersuchung					
		Gyöngyöspata	Rábapatoná	Kisnána	Markaz	Győrzámoly	Domszló
7–10 éves	N	58	54	27	21	18	39
7–10 jáhriq	$\bar{x}$	16,53	13,87	23,26	15,79	16,83	15,44
	s	6,42	4,53	8,95	5,71	4,41	5,99
	$s\bar{x}$	0,84	0,62	1,72	1,25	1,04	0,96
11–16 éves	N	54	52	25	34	46	37
11–16 jáhriq	$\bar{x}$	17,04	13,11	18,76	17,88	14,95	20,19
	s	7,51	5,17	7,63	6,58	5,15	8,57
	$s\bar{x}$	1,02	0,72	1,52	1,13	0,76	1,41
							$p < 0,01^*$

\* t-próba; t-Probe

előfordulása az életkorral változik, mégpedig növekvő értéket mutat. A kapott eredmény alapján esetleg hormonális hatás fennállása elképzelhető, és ez a hormonrendszer szájnyalakhártya hámsejtjeire kifejtett hatásával van összefüggésben. A tendencia azt mutatta, hogy a magasabb életkorokban magasabb átlagértékek adódtak, és a Barr-pozitív sejtek száma a serdülőkorban nő.

A fiúknál — bár az irodalom beszél a Barr-testről — azok nem azonosak a női kenetek Barr-testjeivel, hiszen itt olyan heterokromatin rőgről van szó, amit az értékelés során Barr-testnek vélhetünk. Az elnevezés konvencionális, így én is ezt használtam. A fiúknál a Barr-test előfordulása 0–4%-ot mutatott. E talált értékek jól megegyeznek az irodalmi adatokkal. Vizsgálataim szerint a fiúknál a Barr-test %-os átlagértékei 0,0–2,4%-ig terjedőek. A transzformált adatokkal (4. táblázat) elvégzett statisztikai elemzés szerint a varianciaanalízis Rábapatonán ( $p < 0,01$ ) és Markazon ( $p < 0,05$ ). A korrelációs együttható Rábapatonán ( $p < 0,01$ ) negatív, Kisnánán ( $p < 0,01$ ) pozitív és Markaz ( $p < 0,05$ ) negatív, valamint Domszlón ( $p < 0,01$ ) negatív összefüggést mutatott. Az összevont korcsoportoknál a tendencia jelleg öt helyen, Gyöngyöspatán, Rábapatonán, Markazon, Győrzámolyon és Domszlón csök-

4. táblázat

A Barr-test előfordulási gyakorisága a vizsgált fiúkuál (transzformált értékek)  
 Tabelle 4. Die Häufigkeit der Barr-Körperchen bei den untersuchten Knaben  
 (transformierte Werte)

Életkor (év) Alter (Jahr)	A vizsgálat helye Ort der Untersuchung						
	Cyöngyös- pata	Rábapatona	Kisnána	Markaz	Cyőr- zámoly	Domoszló	
7	N	11	13	4	5	8	8
	$\bar{x}$	2,13	4,05	1,00	2,66	1,18	2,38
	s	1,32	4,35	0,00	1,14	0,50	1,26
	$s_{\bar{x}}$	0,40	1,21	0,00	0,51	0,18	0,45
8	N	19	14	8	9	10	12
	$\bar{x}$	1,57	3,62	1,18	3,11	1,81	1,61
	s	1,22	2,91	0,50	1,51	1,66	1,10
	$s_{\bar{x}}$	0,28	0,78	0,18	0,50	0,53	0,32
9	N	12	14	5	8	7	16
	$\bar{x}$	2,14	2,15	1,28	1,35	3,98	2,00
	s	1,58	1,73	0,63	0,65	6,30	1,78
	$s_{\bar{x}}$	0,46	0,46	0,28	0,23	2,38	0,44
10	N	9	23	9	5	0	5
	$\bar{x}$	2,64	1,64	1,44	2,61		1,57
	s	1,95	1,44	1,33	2,15		0,77
	$s_{\bar{x}}$	0,65	0,30	0,44	0,96		0,35
11	N	10	10	7	3	11	19
	$\bar{x}$	2,48	1,67	1,20	2,80	2,58	1,59
	s	1,91	1,45	0,53	2,03	2,08	0,84
	$s_{\bar{x}}$	0,61	0,46	0,20	1,17	0,63	0,19
12	N	21	14	6	10	8	8
	$\bar{x}$	1,91	1,69	2,56	1,28	3,10	1,50
	s	1,48	1,17	2,11	0,60	3,21	1,41
	$s_{\bar{x}}$	0,32	0,31	0,86	0,19	1,13	0,50
13	N	15	14	8	8	10	11
	$\bar{x}$	2,09	2,67	1,83	2,86	2,07	1,26
	s	1,45	2,92	1,85	1,86	1,85	0,57
	$s_{\bar{x}}$	0,38	0,78	0,65	0,66	0,59	0,17
14	N	9	12	5	8	15	13
	$\bar{x}$	1,62	1,00	1,57	1,68	1,63	1,43
	s	1,00	0,00	0,77	1,26	1,49	0,87
	$s_{\bar{x}}$	0,33	0,00	0,35	0,45	0,38	0,24
15-16	N	3	1	3	2	4	4
	$\bar{x}$	1,91	0,00	2,33	1,00	1,00	1,35
	s	1,58		2,31	0,00	0,00	0,71
	$s_{\bar{x}}$	0,33		0,35	0,45	0,38	0,24
Együtt Insgesamt	N	109	115	55	58	73	96
	$\bar{x}$	2,01	2,27	1,57	2,15	2,16	1,66
	s	1,47	2,44	1,30	1,48	2,62	1,14
	$s_{\bar{x}}$	0,14	0,23	0,17	0,19	0,31	0,12
			p < 0,01* p < 0,01** negatív	p < 0,01** pozitív	p < 0,01* p < 0,05** pozitív		p < 0,01** negatív

\* varianciaanalízis; *Variananalyse*

\*\* korrelációs együttható; *Korrelationskoeffizient*

kenő volt, míg Kismánán az átlagérték az idősebb korcsoportban magasabb volt. Az összevont korcsoportoknál (5. táblázat) a t-próba Rábapatonán és Domoszlón szignifikáns ( $p < 0,05$ ), a fiatalabb korcsoportban magasabbak az átlagértékek. Ezeket a különbségeket, amelyek egyike ellentétes irányú, nem értékeltem jelentősnek, mert az abszolút értékek esetén a különbség igen csekély. A szignifikáns különbséget csak az érzékeny matematikai próba eredményezhette.

5. táblázat

A Barr-test előfordulási gyakorisága a fiúknál (összevont korcsoportok)  
 Tabelle 5. Die Häufigkeit der Barr-Körperchen bei Knaben  
 (zusammen den Altersgruppen)

Korcsoportok Altersgruppen	A vizsgálat helye Ort der Untersuchung						
	Gyöngyöspata	Rábapatoná	Kismána	Markaz	Győrzámoly	Domoszló	
7–10 éves	N	51	64	26	27	25	41
7–10 jáhrig	$\bar{x}$	2,01	2,68	1,26	2,42	2,21	1,93
	s	1,48	2,78	0,85	1,50	3,52	1,39
	$s\bar{x}$	0,21	0,38	0,17	0,29	0,70	0,22
11–16 éves	N	58	51	29	31	48	55
11–16 jáhrig	$\bar{x}$	2,01	1,76	1,84	1,92	2,13	1,45
	s	1,47	1,84	1,56	1,44	2,04	0,88
	$s\bar{x}$	1,19	0,26	0,29	0,26	0,30	0,19
		$p < 0,05^*$					$p < 0,05^*$

\* t-próba; t-Probe

### Az Y-test előfordulási gyakorisága

Az Y-test minimális és maximális előfordulása 6%–59% (Győrzámoly). Az irodalomban talált értékekkel szemben kapott értékeim alacsonyabbak. A különböző életkorokban (6. táblázat) az Y-test előfordulási gyakoriság átlagértékei 18,5–33,0% között változtak. Gyöngyöspatán és Rábapatonán a különbség szignifikáns ( $p < 0,05$ ). Az összevont korcsoportoknál a tendencia jelleget figyelembe véve négy községben Gyöngyöspatán, Rábapatonán, Kismánán és Domoszlón, a 11–16 éves korcsoportban magasabb értékek adódtak. Két helyen Markazon és Győrzámolyon viszont alacsonyabb értékeket kaptam. Az abszolút értékeket nézve azonban a különbségek itt is igen kicsinyek, nem jelentősek. A t-próba eredménye Gyöngyöspata és Domoszló esetében szignifikáns ( $p < 0,05$ ). Az értékelés során a nukleáris nemi diagnózis minden alkalommal egyezett a fenotipikus nemmel.

### Populációk közötti különbségek

Az életkortól függetlenül összehasonlítottam a vizsgált hat községben a Barr-test és Y-test átlagos előfordulási gyakoriságát a fiúknál és a leányoknál. A fiúknál sem a Barr-test sem az Y-test előfordulási gyakoriságában nincs különbség

## 6. táblázat

Az Y-test előfordulási gyakorisága a fiúknál  
Tabelle 6. Die Häufigkeit der Y-Körperchen bei Knaben

Életkor (év) Alter (Jahr)		A vizsgálat helye Ort der Untersuchung					
		Gyöngyöspata	Rábapatona	Kisnána	Markaz	Győr- zámoly	Domoszló
7	N	10	15	4	6	9	8
	$\bar{x}$	27,50	26,40	29,75	22,83	33,00	26,38
	s	6,04	7,79	9,54	6,49	13,86	6,61
	$s\bar{x}$	1,91	2,01	4,77	2,65	4,62	2,34
8	N	17	14	7	9	11	10
	$\bar{x}$	27,59	29,93	27,14	21,67	26,09	23,60
	s	5,64	8,95	8,88	5,52	8,83	5,83
	$s\bar{x}$	1,37	2,39	3,36	1,84	2,66	1,85
9	N	11	13	5	8	9	14
	$\bar{x}$	19,91	19,38	28,20	26,88	26,33	23,50
	s	6,12	9,70	2,49	7,90	14,28	6,44
	$s\bar{x}$	1,85	2,69	1,11	2,79	4,76	1,72
10	N	7	23	10	4	0	4
	$\bar{x}$	22,00	22,57	24,70	27,00		30,75
	s	2,83	7,78	6,48	5,29		9,00
	$s\bar{x}$	1,07	1,62	2,05	2,65		4,50
11	N	7	11	7	2	13	19
	$\bar{x}$	28,00	24,55	26,57	18,50	24,54	28,89
	s	5,72	11,17	12,47	4,95	14,19	6,46
	$s\bar{x}$	2,16	3,37	4,72	3,50	3,94	1,48
12	N	19	15	6	9	10	7
	$\bar{x}$	26,79	30,40	23,83	24,33	35,20	24,29
	s	10,15	9,24	3,82	6,58	23,38	7,85
	$s\bar{x}$	2,33	2,39	1,56	2,19	7,39	2,97
13	N	18	15	7	10	11	10
	$\bar{x}$	26,50	22,87	26,43	23,10	25,82	26,10
	s	7,20	8,80	4,39	7,20	6,88	6,81
	$s\bar{x}$	1,70	2,27	1,66	2,28	2,08	2,15
14	N	17	13	6	9	15	15
	$\bar{x}$	28,82	24,31	29,17	20,22	26,53	28,60
	s	7,13	8,71	9,50	3,46	11,98	6,83
	$s\bar{x}$	1,73	2,42	3,88	1,15	3,09	1,76
15–16	N	9	1	2	2	4	4
	$\bar{x}$	30,33	36,00	31,00	20,50	28,00	31,25
	s	9,91		5,66	2,12	12,52	6,99
	$s\bar{x}$	3,30		4,00	1,50	6,26	3,50
Együtt Insgesamt	N	115	120	54	59	82	91
	$\bar{x}$	26,63	25,06	26,81	23,14	27,88	26,74
	s	7,66	9,32	7,48	6,23	13,74	6,92
	$s\bar{x}$	0,71	0,85	1,02	0,81	1,52	0,73
		p < 0,05*	p < 0,05*				

\* varianciaanalízis; Varianzanalyse



a populációk között. A leányoknál viszont a Barr-test esetében szignifikáns különbségeket kaptam. A 7–10 éves korcsoportban a kishánaiak átlag előfordulási gyakorisága magasabb a többi populáció leányaihoz viszonyítva. A 11–16 éves korcsoportban pedig a rábapatonai leányok a Barr-test előfordulási gyakoriság átlagértékeiben a többi populációkhoz képest alacsonyabb értékekkel rendelkeznek.

### A normálistól eltérő nemi kromatinok

Az értékelés során a Heves-megyei mintából 6 leány és 2 fiú esetében kontroll keneteket vettem. A fiúknál az ismételt kenetekben normális értékeket kaptam, 2 leány esetében Barr-negativitás miatt kromoszóma tenyésztésre került sor. A Győr-Sopron megyei mintából 4 leány és 4 fiú esetében történt ismétlés. A kontroll kenetek értékelése egy fiú esetében erősítette a gyanút, nála XXY szindróma lehetősége merült fel 18, illetve 13%-os Barr-pozitivitás miatt. Az így kiszűrt 3 gyermeknél kérésemre a perifériás vérből kromoszómatenyésztést végeztek, MOORHEAD módosított eljárása szerint a budapesti Semmelweis Orvostudományi Egyetem II. számú Gyermekklinika Genetikai Laboratóriumában. A tenyésztés során a vélt rendellenességek nem igazolódtak.

A kettős illetve többes nemi kromatin gyakoriság a leányoknál igen alacsony előfordulási értékeket mutatott. Átlagosnál nagyobb Barr-testek öt esetben fordultak elő 1–5% között kenetenként. Egy esetben hármas Barr-test is előfordult 1%-ban. A kettős Barr-testek előfordulása (17 esetben) 1–4% volt kenetenként. Az Y-kromatin értékelés során a normálistól eltérő alacsonyabb előfordulást egy esetben sem találtam. Az ún. „hasadt-Y” előfordulása (23 esetben) kenetenként 1–5% volt.

Ezekben az esetekben a normálistól eltérő nemi kromatin előfordulások kenetenként igen alacsony %-os értéket mutattak, ezért nem tartottam indokoltnak a kromoszómatenyésztés elvégzését.

### 7. táblázat

Az Y-test előfordulási gyakorisága a fiúknál (összevont korcsoportok)  
Tabelle 7. Die Häufigkeit der Y-Körperchen bei Knaben  
(zusammen den Altersgruppen)

Korcsoportok Altersgruppen		A vizsgálat helye Ort der Untersuchung						
		Cyöngyöspata	Rábapátóna	Kishána	Markaz	Győrzámoly	Domoszló	
7–10 éves	N	45	65	26	27	29	36	
7–10 jáhrig	$\bar{x}$	24,82	24,40	26,81	24,26	28,31	24,97	
	s	6,37	9,05	7,04	6,60	12,30	6,75	
	$s_{\bar{x}}$	0,95	1,12	1,38	1,27	2,28	1,13	
11–16 éves	N	70	55	28	32	53	55	
11–16 jáhrig	$\bar{x}$	27,79	25,84	26,82	22,19	27,64	27,89	
	s	8,22	9,65	8,00	5,83	14,57	6,85	
	$s_{\bar{x}}$	0,98	1,30	1,51	1,03	2,00	0,92	
		p < 0,05*						p < 0,05*

\* t-próba: t-Probe

## Összefoglalás

1. A szerző hat magyarországi populációban a nemi kromoszóma rendellenességek gyakoriságát vizsgálta. 1007 (7–14) éves korú gyermek szájnyalkahártya kenetéből végzett férfi és női kromatin szűrővizsgálatot.

2. A szájnyalkahártya kenetből végzett nemi kromatin meghatározás alkalmas szűrővizsgálati módszer nagyobb populációk szűrésére. Ezt bizonyítja, hogy a felvett kenetek nem károsodtak a tárolás során, és nem volt eltérés a frissen levett és azonnal festett vagy a régebbi kenetekben meghatározott nemi kromatinok %-os előfordulása között.

3. A módszer használhatóságát bizonyította az a tény, hogy a nukleáris nemi diagnózis minden esetben (a 3 vélt kórost kivéve — amely az összes anyagnak mindössze 0,29%-a) egyezett a fenotipikus nemmel.

4. A leányoktól és a fiúktól származó kenetek biztonsággal elkülöníthetők voltak, és a leányoknál észlelt Barr-pozitív sejtek előfordulása jelentősen különbözött a fiúknál számolt értékeknél. A Barr-pozitív sejtek előfordulása a leányoknál 8–46%, a fiúknál 0–4% között változott a vizsgált hat községben.

5. Az Y-test előfordulása a fiúknál 6–59% között változott a hat községben.

6. A leányoknál Domsztlón szignifikáns különbség adódott a 7–10 évesek, illetve 11–16 évesek korcsoportjában a Barr-test előfordulási gyakoriságában, Az életkori különbségek hátterében feltehetőleg hormonális okok állhatnak.

7. A fiúknál a Barr-test, illetve Y-test előfordulásában kapott különbségek kicsinyek, nem jelentősek.

8. A minták közötti különbségek nem populációs különbségek, hanem feltehetőleg aktuális hormonális hatással lehetnek összefüggésben. Ezt az igazolja, hogy szignifikáns különbség csak a lányok esetében (a Barr-test előfordulásában) van, míg a fiúk Barr-test és Y-test populációnkénti előfordulásában nincs szignifikáns különbség.

9. A szűrővizsgálat alapján gyanúsnak vélt esetekben a perifériás vérből kromoszómatenyésztést végeztek. A három vélt kóros esetben a gyanú nem igazolódott, tehát a vizsgált 1007 Heves, illetve Győr-Sopron megyei gyermeknél számbeli nemi kromoszóma rendellenesség nem fordult elő.

\*

E helyen is köszönetet mondok *Dr. Eiben Ottó* tanszékvezető docensnek, aki lehetővé tette számomra, hogy vizsgálataimat az ELTE Embertani Tanszékén végezzem, és munkámban támogattott; megköszönöm *dr. Fekete Györgynek* a kromoszómatenyésztés elvégzését, valamint *Folly Gábornak* a matematikai értékelésben nyújtott segítségét.

•

(A Magyar Biológiai Társaság Embertani Szakosztályának 1978. február 13-i szakülésén elhangzott előadás; közlésre beérkezett 1978. február 3-án).

## IRODALOM

- BOROVSKY, S. (szerk. 1910): Magyarország vármegyei és városai. Magyarország monográfiája. — Budapest.
- CHOLNOKY, P.—MÉHES, K.—SULYOK, E.—FARKAS, G.—MAJOR, L. (1968): Genetikai jellegű vizsgálatok súlyos mentális retardáltaknál. — Orv. Hetil. 109; 809–814.
- CZEIZEL, E. (1971): Beszámoló az angliai WHO tanulmányútról — a human cytogenetika újabb haladása. — Orv. Hetil. 112; 3025–3026.
- CZEIZEL, E.—DÉNES, I.—SZABÓ, L. (1973): Velezületett rendellenességek. — Medicina Kiadó, Budapest.

- DUNN, O. J. (1961): Multiple comparisons among means. — J. Amer. Stat. Assoc. 56; 52–64.
- FEKETE, GY.—DOBOS, M.—ÁGFALVY, R.—KOLONITS, I. (1974): XYY-kariotípus szűrése szájnyalkahártya sejtek fluorescens vizsgálatával. — Gyermekgyógyászat 25; 526–529.
- FÉNYES, E. (1851): Magyarország Geográfiai Szótára I–IV. kötet. — Pest.
- FLEISCHMANN, T. (1967): A humán cytogenetika újabb eredményei (a kromoszóma vizsgálatok klinikai jelentősége). — Orv. Hetil. 108; 2353–2359.
- FREEMAN, H. (1966): *The advanced theory of statistics*. — Charles Griffin and Co. Ltd, London, Vol. 3; 90.
- GYÖRFFY, I. (1942): Magyar föld, magyar nép. — Budapest.
- KISS, P.—OSZTOVICS, M.—ERÉNYI, J. (1972): Nemi kromoszóma rendellenességek gyermekkorban I. II. — Orv. Hetil. 113; 1348–1352. és 1411–1419.
- KOCSIS, ZS.—TOPSCHER, Z. (1974): Új eljárás cytológiai kenetek gyors rögzítésére. — Morph. Ig. Orv. Szle. 2; 14.
- KOSZTOLÁNYI, GY.—MÉHES, K.—TRIXLER, M.—KÁROLYI, GY. (1973): Az XYY kariotípus szűrése nyugalmi sejtmagok fluorescens vizsgálatával. — Orv. Hetil. 114; 3150–3153.
- KOVÁCS, B. (1969): Kabarak és Palókok. — Az Egri Múzeum Évkönyve 7; 159–178.
- KOVÁCS, M.—SELLYEI, M.—SZABÓ, Á.—VASS, I. (1973): Szűrővizsgálat a kettős Y-kromoszóma kimutatására bűnözők között. — Orv. Hetil. 114; 2896–2901.
- KOVÁCS, M. (1974): *Citológiai vizsgálatok az igazságügyi orvostanban*. — Kandidátusi értekezés. Budapest.
- LÁSZLÓ, J. (1974): A nem biológiája orvosi szemmel. — In: CSABA, GY. (szerk.): A biológia aktuális problémái I; 91–170. Medicina, Budapest.
- MÉHES, K. (1969): *Kísérletes és klinikai megfigyelések a sexchromatin vizsgálat gyakorlati értékeiről*. — Kandidátusi értekezés Budapest
- RUZICKSA, P. (1970): A kromoszóma rendellenességek gyakorisága az élet különböző időszakában. — Magyar Pediáter 4; 313–315.
- SCHULER, D. (1972): *A humán kromoszóma aberrációk aetiológiája*. — Doktori értekezés. Budapest.
- SELLYEI, M. (1971): Új módszerek a humán cytogenetikában. — Orv. Hetil. 112; 2962–2964.
- SZABÓ, L.—SCHMIDT, O.—KOVÁCS, K.—KLUJBER, L.—CHOLNOKY, P.—MÉHES, K.—SULYOK, E. (1970): Értelmi fogyatékos gyermekek között végzett genetikai jellegű szűrővizsgálatok. — Orv. Hetil. 111; 25–28.
- SZEMERE, GY. (1971): *A humán cytogenetikai vizsgálatok néhány elméleti és gyakorlati kérdése*. — Kandidátusi értekezés. Szeged.
- SZONDY, M.—POPPER, P.—MÉTNEKI, J.—CZEIZEL, E. (1976): Súlyos értelmi fogyatékosok kórelveti vizsgálata. — Orv. Hetil. 117; 1017–1020.
- W. POLGÁR, V. (1975): *Az ember nemi kromoszómáinak vizsgálata a hypogonadizmus és intersexualitás egyes formáiban*. — Természettudományi doktori disszertáció, ELTE Budapest.

## DIE HÄUFIGKEIT VON ABNORMITÄTEN BEIM SEXCHROMATIN IN SECHS UNGARISCHEN GRUPPEN

von ÉVA SUSA

Verfasserin führte in sechs ungarischen Gemeinden: Gyöngyöspata, Markaz, Kisanána, Domszló, Rábapatona und Győrzámoly, bei Kindern im Alter von 7–14 Jahren cytogenetische Reihenuntersuchungen durch, um die Häufigkeit von Abnormalitäten bei den Geschlechtschromosomen abzuschätzen. Bei 1007 Kindern wurden aus den Abstrichen der Mundschleimhaut das weibliche und männliche Sexchromatin untersucht. Abweichungen wurden nicht gefunden. Die Barr-positiven Zellen variierten bei den Mädchen zwischen 8–46%, bei den Jungen zwischen 0–4%. Das Vorkommen des Y-Chromatins betrug zwischen 6–59%. Die Häufigkeitswerte des gleichzeitigen Auftretens von Barr-Körperchen und Y-Chromatin wurden getrennt nach Lebensalter und Stichprobe mit Hilfe der Varianzanalyse, der t-Probe und der Linearen Korrelation verglichen. Im Hintergrund des signifikanten Unterschiedes bei den Mädchen von Domszló stehen vermutlich hormonale Ursachen.

A szerző címe:  
Anschr. d. Verf.:

DR. SUSA ÉVA  
Igazságügyi Orvosszakértői Intézet  
Budapest, Alkotmány u. 14.  
H-1054

