

HUMÁN NÉPESSÉGEK GENETIKAI POZÍCIÓI ENZIMPOLIMORFIZMUSAIK ALAPJÁN

Pap Miklós és Barta Zoltán

Kossuth Lajos Tudományegyetem, Evolúciós Állattani és Humánbiológiai Tanszék, Debrecen

Pap, M. and Barta, Z.: Genetic positions of human populations based on their enzyme polymorphism. Red cell phosphoglucomutase, adenylate kinase, esterase-D and acid phosphatase enzymes were studied in 311 individuals of both sexes in an autochthonous population (Tisza-mogyorós, East Hungary). This population is of interest because of its relative geographical and historical isolation and its specific peculiarities, such as its inbreeding system (Pap 1979, 1982, 1986). The Results of principal component analysis show that Tisza-mogyorós, Egyházaskozár, Kisújszállás, Nyíregyháza, Máraderecske are found in a subcluster, whereas Jászboldogháza and Mezőkövesd in an other one. The Ivád and Óriszentpéter populations are separated from the others. The genetic distance pattern can be explained satisfactorily considering the ethnohistory of the population groups under study.

Keywords: Enzyme polymorphism; Human populations.

Bevezetés

A vörösvértest enzim polimorfizmusok magyarországi eloszlásáról jelentősen bővültek ismereteink az utóbbi években. Az adatok egy része az igazságügyi orvostani vizsgálatokból származik (Szabó 1980, Kósa et al. 1981, Csete és Kósa 1985) és az ún. "kevert", azaz nem egy-egy populációból vett minták analízisének alapul. Saját vizsgálatainkból kiindulva (Tisza-mogyorós, Szabolcs-Szatmár-Bereg megye) populációgenetikai összehasonlítást kívánunk végezni, mely a magyarországi népeiségek eltérő géngyakoriságainak elemzésére épül. Összehasonlító elemzéseinkbe ezért a jól körülhatárolható kis népeiségekből származó vizsgálati eredményeket kívánjuk bevonni. További szelekcióra kényszerültünk a populációk kiválasztásakor amiatt is, hogy az egyes mintákban különböző markereket vizsgáltak. Ösz-szehasonlító elemzésünk ennek megfelelően a phosphoglucomutase (PGM₁), adenilate kina-se (AK), esterase D (EsD), és az acid phosphatase (AP) enzim génfrekvenciák analízisére épül.

E tanulmány célja: 1. Jellemezni kívánjuk a tisza-mogyorósi populációt az enzimpolimorfizmusok eloszlása alapján, 2. megkíséreljük kimutatni populációnk kapcsolatát a többi populációval, 3 végül szeretnénk meghatározni a tisza-mogyorósi populáció pozícióját a többihez viszonyítva, miközben külön figyelmet szentelünk a főkomponens analízis érzékenységére, informatív értékére.

Anyag és módszer

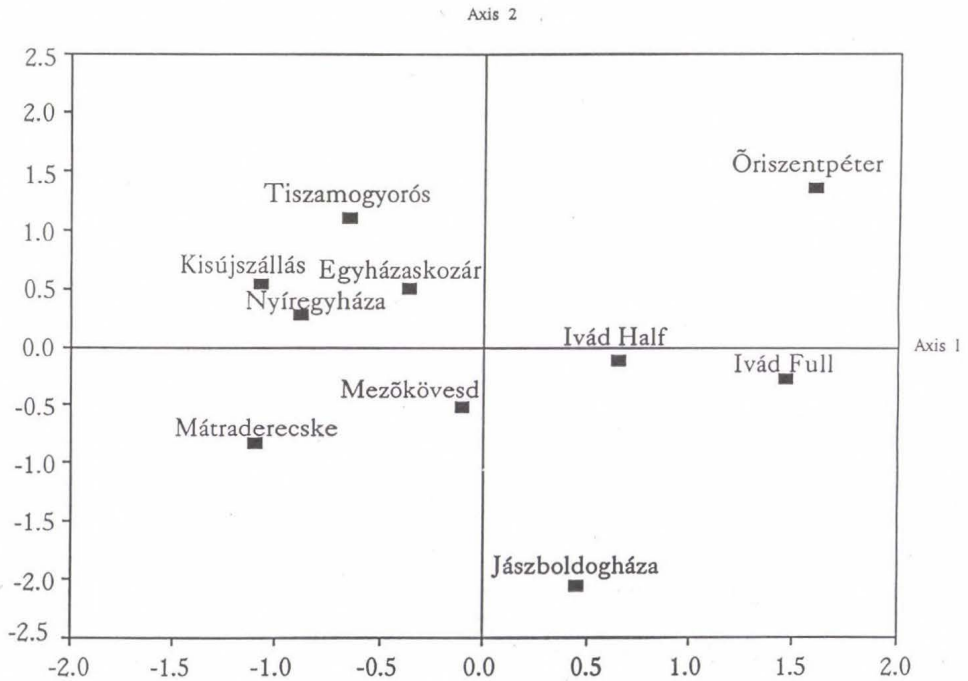
A vérminták és a tisza-mogyorósi populációból (Szabolcs-Szatmár-Bereg megye) származnak. A saját minta 311, mindkét nembeli, a népeiség autochton részéhez tartozó személyt ölel fel (Pap 1979). Az individuumok kiválasztása véletlenszerű szelekcióval történt. A vizsgáltak elődei legalább három generációval ezelőtt a községben születtek és laktak, tehát az effektív populáció tagjai. A vérmintákat vénapunkcióval EDTA- ban gyűjtöttük, és standard módon

analizáltuk (Prokop-Göhler 1976). A génfrekvenciákat a "maximum likelihood" becsléssel számítottuk ki. A komparatív analízishez a főkomponens multivariációs technikát (korrelációs-mátrix felhasználásával) alkalmaztuk (Harris és Hopkinson 1976). Vizsgálati anyagunkat Walter és Nemeskéri (1989), valamint Czeizel, Beckmann és Goedde (1991) kutatási eredményeivel hasonlítottuk össze (5. táblázat).

Eredmények

Deszkriptív analízis: A vörösvértest enzimek fenotípus és génfrekvencia eloszlását (tiszamogyorósi populáció) az 1-4. táblázatban mutatjuk be. A PGM ($\chi^2=0,382$; DF=2; $p > 0,05$), az AP ($\chi^2=0,510$; DF=5); és AK ($\chi^2=1,623$; DF=2; $p > 0,05$) esetében a tiszamogyorósi populáció összhangban van a Hardy-Weinberg eloszlással. Az EsD 2-2 fenotípusú egyedek kis száma ellenére az EsD megfigyelés is jó egyezésben van a Hardy-Weinberg equilibriummal (4. táblázat).

Komparatív analízis: Eredményeinket összehasonlítottuk a különböző magyarországi populációkból vett mintákkal (5. táblázat). Átvettük az ivádi populációvizsgálat (Walter és Nemeskéri 1989) "Full-Ivadys" és "Half-Ivadys" minta tagolást (Full- Ivadys: mindkét házastárs és őseik az Ivády család tagjai; Half- Ivadys: az egyik partner más populációból származik). A további hét minta a mezőkövesdi (matyó), mátraderecskei (palóc), őrszentpéteri (őrségi), egyházaskozári (csángó), jászboldogházai (jász), kisújszállási (nagykun) és nyíregyházi (cigány) népeiségekből származik (Czeizel-Beckmann és Goedde 1991). A főkomponens analízis eredményeit az 1. ábrán mutatjuk be.



1. ábra. A tiszamogyorósi és a többi populációcsoport helyzete a főkomponens analízis 1. és 2. tengelyén
Fig. 1. Position of the Tiszamogyorós and the other population-groups investigated in the 1st and 2nd axes of principal component analysis.

1. táblázat. A tiszamogyorósi populáció PGM feno- és genotípusai
Table 1. PGM pheno- and genotypes in the Tiszamogyorós population

Phosphoglucomutase	Talált Observed		Várt Expected		Géngyakoriság Gene frequency
	n	%	n	%	
PGM 1-1	179	57.55	176.07	56.61	PGM ¹ =0.7524 PGM ² =0.2476
2-1	110	35.37	115.84	37.25	
2-2	22	7.07	19.07	6.13	
Total	311	99.99	310.98		

$$\chi^2=0.382 \quad DF=2 \quad p > 0.05$$

2. táblázat. A tiszamogyorósi populáció AK feno- és genotípusai
Table 2. AK pheno- and genotypes in the Tiszamogyorós population

Adenylate kinase	Talált Observed		Várt Expected		Géngyakoriság Gene frequency
	n	%	n	%	
AK 1-1	273	87.78	270.35	86.93	AK ¹ =0.9324 AK ² =0.0676
AK 2-1	34	10.93	39.19	12.60	
AK 2-2	4	1.28	1.41	0.45	
Total	311	99.99	310.95	99.99	

$$\chi^2=1.6227 \quad DF=2 \quad p > 0.05$$

3. táblázat. A tiszamogyorósi populáció EsD feno- és genotípusai
Table 3. EsD pheno- and genotypes in the Tiszamogyorós population

Esterase D	Talált Observed		Várt Expected		Géngyakoriság Gene frequency
	n	%	n	%	
EsD 1-1	245	79.54	246.45	80.01	EsD ¹ =0.8945 EsD ² =0.1055
2-1	61	19.81	58.10	18.87	
2-2	2	0.64	3.47	1.11	
Total	308	99.99	308.02	99.99	

$$\chi^2=0.461 \quad DF=2 \quad p > 0.05$$

4. táblázat. A tiszamogyorósi populáció AP feno- és genotípusai
Table 4. AP pheno- and genotypes in the Tiszamogyorós population

Acid phosphatase	Talált Observed		Várt Expected		Géngyakoriság Gene frequency
	n	%	n	%	
A	40	12.86	43.26	13.91	p ^a =0.3729 p ^b =0.5546 p ^c =0.0723
AB	131	42.12	129.25	41.56	
B	95	30.54	95.97	30.86	
AC	21	6.75	17.38	5.59	
BC	24	7.72	25.09	8.07	
C	-	-	0.03	0.01	
Total	311	99.99	310.98	99.99	

$$\chi^2=0.510 \quad DF=2 \quad p > 0.05$$

Az első két komponens a variancia nagy hányadát (75,9%-át) magyarázza (50,1%-át az 1. tengely mentén és 25,8% a 2. tengely mentén). A PGM, AK, EsD, AP1 és AP2 közötti korreláció analízis alapján kitént, hogy a változók teljesen függetlenek egymástól, kivéve az AP1 és AP2 összefüggését, ahol szingifikánsan negatív a korreláció. Ez viszont érthető, mivel komplementer allélekről van szó. Ebből az analízisből három populációcsoport elkülönülése tűnik ki. Az 1-es tengely jobb oldalán Ivád-Full és Óriszentpéter, illetve Jászboldogháza és Ivád-Half. A bal oldalon Tiszamogyorós, Kisújszállás, Egyházaskozár, Nyíregyháza, Mátraderecske és Mezőkövesd alkot csoportot. Elgondolkodtató a nyíregyházi cigány minta elhelyezkedése, mely nem mutat határozott elkülönülést.

Diszkusszió

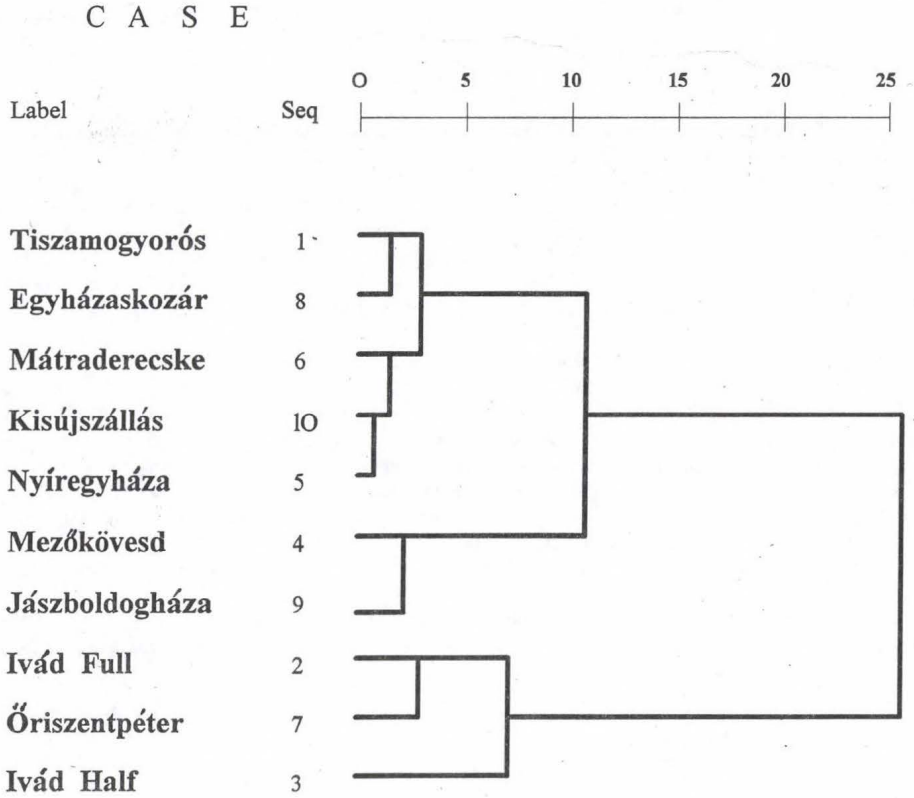
Megvizsgálva az 1-4. táblázatban található eredményeket és összehasonlítva azokat a magyarországi populációkra vonatkozó adatokkal (5. táblázat), láthatjuk, hogy a tiszamogyorósi populáció PGM gyakorisági értékei a populációk variációjának határán belül, az átlagérték alatt vannak. Az AK frekvencia a magyarországi populációk variációjának alsó értékét mutatja, legkisebb populációk között. Az EsD értékeket illetően a tiszamogyorósi populáció gyakoriságai az átlagértékhez közeleiek. Az AP gyakoriság eloszlása ezzel szemben heterogén képet mutat, mintánk értékei az átlag alatt vannak.

5. táblázat. A tiszamogyorósi és a többi magyarországi populáció génfrekvenciái
Table 5. Gene frequencies in the Tiszamogyorós and populations other Hungarian

Populáció <i>Population</i>	PGM	AK	EsD	AP1	AP2	Szerző <i>References</i>
1. Tiszamogyorós	0.75	0.93	0.89	0.37	0.55	jelen tanulmány <i>present study</i>
2. Ivád-Full	0.85	0.97	0.87	0.26	0.69	[10]
3. Ivád-Half	0.83	0.98	0.88	0.31	0.65	[10]
4. Mezőkövesd	0.72	0.98	0.89	0.32	0.62	[3]
5. Nyíregyháza	0.76	0.99	0.90	0.40	0.58	[3]
6. Mátraderecske	0.71	0.98	0.88	0.41	0.54	[3]
7. Óriszentpéter	0.84	0.95	0.90	0.23	0.74	[3]
8. Egyházaskozár	0.76	0.95	0.89	0.37	0.59	[3]
9. Jászboldogháza	0.68	0.97	0.85	0.31	0.66	[3]
10. Kisújszállás	0.74	0.98	0.90	0.38	0.54	[3]

A tiszamogyorósi és más populációk közötti hasonlóságot keresve láthatjuk, hogy populációcsoportok különülnek el a főkomponens analízis grafikai megjelenítésében (1. ábra). Az 1-es és 2-es tengelyhez viszonyított elhelyezkedés nem tükrözi a populációk geográfiai helyzetét. A populációk geográfiai eloszlása és grafikus reprezentációjuk között tehát nincs korreláció. Ilyen összefüggést viszont kimutattak a pireneusi populációk között (Aluja et al. 1993). Ezt a priori nem is vártuk, mivel a vizsgálatba bevont népeségek geográfiai elhelyezkedése sporadikus. Várható volt viszont, hogy az ivádi minták (Ivád-Full, Ivád-Half) közel lesznek egymáshoz a főkomponens analízis grafikai ábráján. Ez a kapcsolódás, valamint a többi populáció egymáshoz viszonyított helyzete a "rotated factor matrixra" és az alternatív

génygyakoriságok kombinációjára épülő rész-elemzéseink során sem változott. Érdeemes megvizsgálni ebből a szempontból a populációk "rescaled distance cluster combine"-jét (2. ábra), mely az elmondottakat látszik igazolni. Úgy tűnik, hogy mindez a módszer érzékenységét és megbízhatóságát bizonyítja.



2. ábra. A csoportok közötti "rescaled distance cluster"
 Fig. 2. Rescaled distance cluster of groups investigated.

Részletes ismeretek állnak rendelkezésünkre a tiszamogyorósi (Pap 1979) és az ivádi populáció (Nemeskéri és Thoma 1961, Walter és Nemeskéri 1989) genetikai struktúrájáról. Mindkét populációban jelentős az endogámia, melyet az isonymia és az inbreeding tendenciák tanulmányozása alapján ismerünk. Ehhez hasonló sajátosságok mutatkozhatnak az elemzésbe bevont népességek genetikai struktúrájában is. Erről azonban nincsenek ismereteink. Szembetűnő a grafikai ábrán az, hogy a centrális helyzettől Tiszamogyorós, Ivád-Full mellett Óriszentpéter és Jászboldogháza is távol van, de más elhelyezkedésben.

Végezetül megállapíthatjuk: a tiszamogyorósi és a többi magyarországi populáció összehasonlító vizsgálata alapján kitűnt, hogy a populációk biológiai struktúrájára ható faktorok az eltérő perisztázis és az eltérő genetikai alap folytán populációról populációra eltérő

intenzitással hatnak ugyan (amire a génfrekvenciák eltérései is mutatnak) a biológiai folyamatokra mindenkor jellemző diszperzióval, de ez a diszperzió populációról populációra érzékelhető mértékben változik.

*

This study was presented (as a poster) at the 7th International Congress of Auxology in Szombathely (Hungary) June, 1994; Received 24 Januar, 1995.

Irodalom

- Aluja, M. P.-Noqués, R. M.-Malgosa, A.-Mas, J. (1993): Positioning of the Autochthonous Aran Valley Population among Basque and Pyrenean People by Means of ABO, Rh (D) and Duffy Blood Group Determinations. - *Hum. Hered.* 43 ; 265-271.
- Csete, K.-Kósa, F. (1985): Population genetic studies on the PGM1 isoenzyme system in Szeged and its surroundings. - *Acta Med. Leg. Soc.* 35 ; 285-293.
- Czeizel, A.-Beckmann, H.-G.-Goedde, H. W. (1991): *Genetics of the Hungarian Population.* - Akadémiai Kiadó, Budapest.
- Harris, H.-Hopkinson, D. A. (1976): *Handbook of Enzyme Electrophoresis in Human Genetics.* - North Holland, Amsterdam.
- Kósa, F.-Csete, K.-Földes, V. (1981): Populationsgenetische Untersuchung des Esterase (EsD) Erythrozytem - Isoenzym systems bei der Bevölkerung der Umgebung von Szeged (Süd Ungarn). - *Z. Rechtsmed.* 86 ; 233-238.
- Nemeskéri, J.-Thoma, A. (1961): Ivád: An isolate in Hungary. - *Acta Genet.*, 11 ; 230-250.
- Pap, M. (1979): Some aspects of population structure and genetic variability in the Tiszaományors population in Hungary. - *Acta Biol. Debr. Suppl. 1.* P. 102., Debrecen.
- Pap, M. (1982): Genhäufigkeit der Sauren Erythrozytenphosphate und die Endogamie in der Population von Tiszaományors. - *Humanbiol. Budapest*, 11 ; 23-28.
- Pap, M. (1986): Polymorphism of Red Cell Enzymes, Heterozygosity and Population Structure. - *Coll. Antropol.*, 10 ; 49-52.
- Prokop, O.-Göhler, W. (1976): *Die menschlichen Blutgruppen.* (4. Aufl.) - Fisher, Jena.
- Szabó, L. (1980): *Vörösvérsejt izoenzim polimorfizmusok jelentősége a származás-megállapításban.* - Kandidátusi értekezés, Budapest.
- Walter, H.-Nemeskéri, J. (1989): Genetic studies in a Hungarian isolate: Ivád. - *Anthrop. Anz.*, 47 ; 145-154.

A szerző címe: Dr. Pap Miklós
Author's address: KLTE Humánbiológia
H-4010 Debrecen,