

Szabóné Kármán Judit

## Populációgenetikai kutatások a cigánység körében

*„Végső soron mind egymás olyan közeli rokonai vagyunk, akiket legfeljebb kétezer nemzedék választ el egymástól.”*  
(Spencer Wells)

A 20-21. század egyik legfontosabb tudományos eredménye a genetikai információt tároló örökítő anyag, a DNS kettős csavarának a felfedezése (Watson és Crick, 1953), majd az emberi genom szinte teljes feltérképezése (Human Genom Project, 2001). Ezzel egészen új fejezet nyílt az orvostudományban; az emberi szervezet működését meghatározó gének, valamint az elváltozásokért, kóros működésekért felelős génhibák felfedezése mind a prevencióban, mind a gyógyításban hatalmas lehetőségeket nyitott meg.

### A populációgenetikai kutatások jelentősége

Mára már bizonyossá vált, hogy számos betegség – pl. cardiovasculáris kórképek, diabetes mellitus, bizonyos autoimmun megbetegedések, asthma bronchiale, néhány neurológiai, pszichiátriai kórkép, daganatok, osteoporózis stb.– kialakulásáért a környezeti és életmód tényezők mellett genetikai okok is felelősek. Az elváltozásokért felelős gének beazonosítása lehetővé teszi működésük megismerését, s így a diagnosztika mellett a kóros működés korrigálása is lehetővé válik.

A fenti felfedezéseknek köszönhetően bizonyos betegségek egy-egy etnikai csoportban megfigyelhető halmozódásának genetikai okait is sikerült azonosítani. Jól ismert, hogy földrajzi, társadalmi-politikai izoláció, vallási okok, vagy hagyományokra visszavezethető endogámia miatt homogén csoportokban jellemző betegségspektrumok jöttek létre. Mára már jól feltérképezettek többek között a finnek, askenázi zsidók, francia kanadaiak, a pennsylvániai amishok jellemző genetikai betegségei, melyek kezelésére a kutatóintézetek mellett klinikákat is létrehoztak. Köztudott például, hogy a finnek harmincnél több olyan betegséggel rendelkeznek, ami csak rájuk jellemző, bizonyos anyagcsere betegségek pedig csak askenázi zsidóknál fordulnak elő, és még sorolhatnánk a népegységgenetikai kutatások hasonló eredményeit.

Ugyancsak a genetikai kutatásoknak köszönhető a különböző népcsoportok eredetének és rokonságának feltárása is. 2005-2015 között Spencer Wells amerikai humángenetikus kezdeményezésére világméretű kutatás –*The Genographic Projekt* – indult a világ népessége eredetének és vándorlásának vizsgálatára, melyhez 139 ország mellett hazánk is csatlakozott.

---

Szabóné Kármán Judit PhD, Tanszékvezető, Debreceni Református Hittudományi Egyetem Romológia Tanszék



## GALÉRIA

### A cigányok/romák genetikai állományának vizsgálata

A populációgenetikai kutatások már az 1980-as években egyértelműen bizonyították, hogy a cigányok genetikailag közelebb állnak az indiai népekhez, mint az európaiakhoz; hasonlóan a szubkontinens népcsoportjaihoz, körükben is igen magas a „B” vércsoportúak aránya. Korábbi vizsgálatok alapján már régóta ismert, hogy Európára nagy „0” és „A” vércsoport gyakoriság jellemző, a „B” pedig Ázsiában elterjedt, s ahogy távolodunk Európától Ázsia felé, úgy nő a „B” vércsoportúak aránya. A vizsgált európai cigány férfiak génjeiben az Y kromoszómák és a mitokondriális DNS leggyakoribb csoportja a *H haplogroup* (50%), míg a nőknél a *H* és *M haplogroup* (35% és 26%). Ezek más európai népeknél nagyon ritkák, viszont Indiában ugyanilyen gyakoriak. Az európai cigány lakosságnál ugyanakkor teljesen hiányoznak egyes olyan haplogroup csoportok, amelyek az indiaiaknál gyakoriak (pl. az *U2i* és *U7*, amelyek az indiai nőknél 11-35% arányúak). Ez viszont azt jelenti, hogy az európai cigány népesség már kb. felerészben keveredett a környezetében élő európai népcsoportokkal.<sup>1</sup>

A vércsoporton túl a genetikai hasonlóság is szembeűnő a cigány és az indiai populáció között. Luba Kalaydjieva bolgár származású ausztrál professzornő, aki a romák genetikai állományát és eredetét kutatja másfél évtizede, összevetette mindkét populáció DNS állományát, s az egyértelmű rokonság mellett úgy véli, hogy a mai cigányok

1 GRESHAM, D. – MORAR, B. – Underhill, A. P. et al.; Origins and Divergence of the Roma (Gypsies) (The Eurasian Heartland: A continental perspective on Y-chromosome diversity, Wells et al.) *Am J Hum Genet.* 2001 Dec; 69 (6): 1314–1331

őseinek ősei 32-40 generációval ezelőtt, megközelítőleg ezer éve vándoroltak ki Indiából, s számuk bizonyosan nem haladta meg az ezer főt.<sup>2</sup> Betegségeiket, genetikai állományukat vizsgálva még azt is megállapította, hogy a cigányok genetikailag sokszínűek, sokkal heterogénebbek, mint az európai népesség.

A magyarországi etnikumok, s ezen belül a cigányság genetikai struktúrájának vizsgálata Béres Judit és munkatársai nevéhez köthető. Kutatásaik során – az 1980-as és 1990-es években – kilenc hazai populáció (jász, kiskun, nagykun, székely, csángó, palóc, matyó, roma, askenázi zsidó) genetikai variációit, rokonsági lehetőségeit vizsgálták.<sup>3</sup> A populációk között csak a romák és az askenázi zsidók esetében találtak az európai átlagtól eltérő, speciális betegségeprekumot. A jellemző betegségek felfedezése és leírása mellett igen fontos eredményeket értek el a hazai népcsoportok eredetére, rokonságára vonatkozóan is, annak köszönhetően, hogy a 2000-es években csatlakoztak a fentebb említett világméretű kutatásokhoz.

A kezdeti, 1980-as években végzett vizsgálatok az ún. klasszikus genetikai markerekre (vércsoport, szérumfehérje) irányultak. E jelzőgének alapján a népcsoportok közötti genetikai távolságot, azaz a genetikai rokonságot tudták kimutatni. A későbbi kutatások anyai öröklődésű mitokondriális DNS-t és apai öröklődésű Y kromoszóma polimorfizmust is analizáltak, minden esetben 28 klasszikus markert elemeztek. A hazai roma populáció genetikai feltérképezése két területen, s két csoportban valósult meg; oláh cigány csoportokat Szabolcs-Szatmár-Bereg megyében, beás cigányokat pedig a színbeás baranyai faluban, Alsószentmártonban vizsgálták.

## Eredet és eltérő genetikai betegségek

A kutatók már a klasszikus markerek vizsgálata alapján két ténytet egyértelműen megállapítottak; világosan kimutatható, hogy a romák Észak-Indiából származnak, továbbá, hogy a két cigány populáció között alapvető genetikai eltérés van.<sup>4</sup> Béres Judit azt tapasztalta, hogy négy izoenzim előfordulási gyakoriságában jelentős különbség van a két cigány csoport között, s ez már olyan mértékű genetikai differencia, ami differens betegségeprekumot, genetikai betegségek eltérő előfordulási gyakoriságát okozza.<sup>5</sup> Jól szemléltethető a különbség két öröklődő betegség kapcsán; az oláh cigányok jelleg-

2 KALAYDJIEVA, L. – MORAR, B. – CHAIX, R. – TANG, H.: A newly discovered founder population: the Roma/Gypsies. *BioEssays*, 27 2005 (10):1084-1094

3 BÉRES JUDIT: Hazai népcsoportjaink eredete és eltérő betegségeprekuma. In: Dr. Józsa László-Dr. Pálfi György-Szikossy Ildikó szerk.: A FORDULAT. A magyarság és a Kelet II. őstörténeti konferencia. A Magyarok VI. Világkongresszusának kötetei. Magyarok Világszövetsége, Budapest, 2008. 71-72.

4 MÉSZÁROS ANITA – DR. BÉRES JUDIT: Hazai etnikumok/populációk genetikai struktúrája. In: Dr. Józsa László-Dr. Pálfi György-Szikossy Ildikó szerk.: A FORDULAT. A magyarság és a Kelet II. őstörténeti konferencia. A Magyarok VI. Világkongresszusának kötetei. Magyarok Világszövetsége, Budapest, 2008. 75-91.

5 BÉRES JUDIT: Hazai népcsoportjaink eredete és eltérő betegségeprekuma. In: Dr. Józsa László-Dr. Pálfi György-Szikossy Ildikó szerk.: A FORDULAT. A magyarság és a Kelet II. őstörténeti konferencia. A Magyarok VI. Világkongresszusának kötetei. Magyarok Világszövetsége, Budapest, 2008. 71-72.

zetes laktóz-intoleranciájával, illetve a beások körében gyakori policisztás vesebetegséggel. Az oláh cigány népesség magas laktóz-intoleranciája mára már közismert. A laktóz – a tejben szénhidrát (tejcukor) – bontására minden újszülött laktáz nevű enzime révén képes; a laktáz hatására a tejcukor a vékonybélben alakul át felszívódó glükózzá és szaharózzá. Mennyisége az életkorral csökken, a felnőtt népesség egy része laktázhiányossá válik; 100%-ban laktázhiányosak az ázsiai, afrikai, dél-amerikai őshonos népelemek. Laktáz hiányában a tejcukor emésztése megoldatlan, haspuffadás, hasmenés kíséri a tej, tejtermékek fogyasztását. Az öröklődő laktázhiány genetikai okokra vezethető vissza; a 2. kromoszóma LCD lókusznál levő gén milyensége felel a kialakulásáért. Béres Judit és munkatársai kutatásai szerint a hazai oláh cigány populáció 56%-a nem képes a tejcukor elbontására,<sup>6</sup> ez az érték pedig egyezik az Észak-India lakosságában mért értékkel.<sup>7</sup> A magyarországi beás cigányok körében a policisztás vesebetegség szignifikánsan gyakoribb, mint az oláh cigányok, vagy a nem cigányok között. Az autoszóm dominánsan öröklődő betegség mindkét vesét érinti; a vesék megnagyobbodnak, bennük számtalan ciszta alakul ki, melyek a vizelet kiválasztását, elvezetését akadályozzák, s súlyos veseelégtelenség kialakulásához vezetnek.

Béres Judit és munkatársai kutatásain túl az utóbbi évtizedekben is egyre nagyobb figyelem irányul a cigány/roma populáció genetikai eredetű megbetegedésére; a Pécsi Tudományegyetemen dr. Orsós Zsuzsanna a karcinogenezisben szerepet játszó allélpolimorfizmusok kutatása kapcsán mutatta ki a cigány és az indiai népek közötti jellemző genetikai hasonlóságot.<sup>8</sup>

### Gyakori öröklődő megbetegedések a cigány/roma populációban

A populációgenetikai kutatásoknak köszönhetően ma már a Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartásában (VRONY) szerepelnek a cigány populációban gyakoribban előforduló genetikailag öröklődő betegségek, melyek a következők:<sup>9</sup>

– *Primer congenitalis glaucoma*<sup>10</sup> (PCG). Előfordulása európai eredetű népcsoportokban ritka (1:10000), a cigányság körében azonban jóval gyakoribb (1:1200). Hazai kutatások szerint a betegség az észak-magyarországi cigány populációban gyakori, a déli országrészen élő beás cigányoknál azonban nem található meg.<sup>11</sup>

6 A hazai nem roma populációban ez az arány 37%.

7 MÉSZÁROS ANITA – DR. BÉRES JUDIT: hazai etnikumok/populációk genetikai struktúrája. In: Dr. Józsa László–Dr. Pálfi György–Szikossy Ildikó szerk.: A FORDULAT. A magyarság és a Kelet II. őstörténeti konferencia. A Magyarok VI. Világkongresszusának kötetei. Magyarok Világszövetsége, Budapest, 2008. 75-91.

8 ORSÓS, ZS.: *Karcinogenezisben szerepet játszó allélpolimorfizmusok a magyarországi roma populációban*. Ph.D. értekezés. PTE ÁOK Pécs, 2013. <http://docplayer.hu/27785624-Karcinogenezisben-szerepet-jatszo-allelpolimorfizmusok-a-magyarorszag-i-roma-populacioban.html> [2018.05.29.]

9 BÉRES, J.: Gyakoribb genetikai betegségek a romák körében I-II., in: *Magyar Orvos* (2002.) X/1. X/2.

10 PCG = elsődleges veleszületett zöldhályog (szembetegség)

11 Újabb bizonyíték az oláh és a beás cigányok eltérő eredetére.

– *Congenitalis myasthenia syndroma*<sup>12</sup> (CMS). Szinte csak cigány csecsemőkben fordul elő; az acetilkolinot kötő receptor mutáció okozta sérülése. Klinikai tünetek: erőtlen szopás, etetési nehézség, szemhéj ptózis (szemhéjcsüngés), izomgyengeség, fuldokló rohamok, apnoe (légzéskimaradás), cyanozis (szederjesség, elkékülés; oxigénhiányos állapot).

– *Spinalis muscularis izomatophia*<sup>13</sup> (SMA). A második leggyakoribb, súlyos autoszóm recesszív betegség.

– *Öröklődő végtagövi izomdystrophia 2C típusa (LGMD2C)*. Gyermekkorban, legkésőbb a középkorban jelentkező autoszóm öröklődő betegség. Húsz éven belül mindkét végtag bénulásához, járásképtelenséghez vezethet. Különböző országokban élő cigány betegeknél ugyanaz az alapító mutáció!

– *Epidermolysis bullosa*. A bazálmembránzóna struktúrféherjének öröklött károsodása. Hólyagképződéssel járó, változó formájú és súlyosságú kórkép. Spanyolországi VRONY adatok szerint a cigány populációban tizenégszer gyakrabban fordul elő.

– *Középszénláncú acil-CoA dehidrogenáz deficiencia (MCAD)*. Az enzim hiányát mutáció okozza, előfordulása a spanyolországi cigányság körében igen magas. A betegség két éves kor alatt jelentkezik, mortalitása<sup>14</sup> 60 százalékos. MCAD hiányos gyermekek negyede hal meg 30 hónapos koráig, az életben maradtak 30 százaléknál a hypoglikémia miatt mentális retardáció jelentkezik. Hazai, 110 fős cigány gyermek csoport vizsgálata nagy mutációs gyakoriságot mutatott.

– *Öröklött hemochromatosis (HH)*. A vas metabolizmus autoszómális recesszív öröklődésű betegsége, a leggyakoribb monogénes betegség az európai populációkban. A májcirrózis kialakulásának genetikai oka.

– *Galactokináz deficiencia*.<sup>15</sup> Recesszív öröklődésű, homozigótákban korai cataractat<sup>16</sup> okoz, heterozigótákban pedig preasenilis cataractat 25-50 év között. A galactokináz defektus 90 százalékan cigány populációban fordul elő.

– *Glanzmann thrombasthenia*. Jellemző tünete a nagy vérzékenység; a vérzési idő, a trombocytaszám, a koagulációs idő normális, de a véralvadék felszívódása és alakja rendellenes. Cigány betegeknél enyhe fenotípus jellemző, s szezonális ingadozás, tavasszal és nyáron időnkénti erős vérzéssel. Gyakori betegség a Franciaországban élő manush cigányok között.

– *Autoszóm domináns polycystás vese*. A leggyakrabban öröklődő vesebetegség. Kialakulását három, különböző génben történt mutáció okozhatja. A betegség előfordulása a Somogy és Baranya megyékben élő beás cigányok körében szinte endémiás jellegű. Génfrekvenciája 2,4%, ami 20-szorosa a nem cigány populációkban mért értéknek.

12 CMS = veleszületett súlyos izomgyengeség

13 SMA = gerincvelői izomsorvadás

14 Mortalitás= halálozás

15 Szénhidrát-anyagcsere zavara

16 Cataracta = szürkehályog



## GALÉRIA

A genetikai vizsgálatok azt is kimutatták, hogy a cigányok körében a sclerosis multiplex – speciális HLA<sup>17</sup> rendszerük miatt – nem tud kialakulni.

A felismert és rögzített genetikai meghatározottságú kórképek ismerete rendkívül fontos; célzott szűrésük, korai felismerésük és erre épülő korai, megfelelő gyógykezelésük hatékony segítség a cigány/roma populáció igen előnytelen egészségi állapotának javításában.

17 HLA = humán leukocyta antigén rendszer