

Beltenyészet a XXI. században?

A fejlettebb társadalom minden korban tiltotta a közeli rokonok házasságát, napjainkban pedig már a vérrokonok házassága a mai jognak megfelelően feltétlenül érvénytelen. Mégis a régebbi korokból vérfertőzős házasságokra egyes királyi családokban, a fáraóknál, és az inkáknál találunk írott példát.

Az ősi Egyiptom uralkodói és a perui inkák megengedték a vérrokonok házasodását és gyermeknemzését. II. Ramszesznek legalább 50 leánya volt, és jó néhányat feleségül vett közülük. Dr. Czeizel Endre Az orvos-genetikai szemével című könyvének a 'A vérrokonházasságok genetikai kockázata' című fejezetében a XVIII. Dinasztia fáraóinak korai halálát és a beltenyészet fogalmát tárgyalja. Tutankhamon gyermekei feltehetően már méhen belül elhaltak vagy a születés után elpusztultak. Sorsuk ilyen alakulásában a beltenyészetnek, pontosabban az incestusnak is szerepe lehetett. C.S. Ford és F. A. Beach könyve, a „Patterns of Sexual Behaviour” szerint azonban az e fajta házasságot már nem is engedték meg a népnek. Viszont az afrikai azande törzs szokása, hogy a törzsfőnök leányai közül vesz feleségeket.

Mikor a ősi családok utódai egybe keltek közeli és távoli családtagjaikkal, vajon gondoltak-e utódaik biológiai épségére illetve azok következményeire? Dr. Czeizel Endre, C.S. Ford és F. A. Beach írásaiból kiderül, hogy minden bizonnyal nem.

Néhány nevezetes ember, aki unokatestvérek házasságából származott: Charles Darwin, Edward Fitzgerald, Toulouse-Lautrec és John Ruskin.

Darwin sokak véleménye szerint hipochonder, Toulouse-Lautrec mozgássérült, írja Anthony Smith. Darwinról újabban kiderítették, hogy a Chagas (Cruz)-féle betegségben szenvedett, Toulouse-Lautrec nyomorék lába valószínűleg annak a domináns gén hibájának volt a következménye, amely a csontfejlődést irányítja. Hajlamaikat, betegségeiket illetve tehetségüket sem lehet bizonyosan az unokatestvér-házasság következményeként elkönyvelni, mégis közrejátszhatott.

A vérrokonság nem okoz új genetikai elváltozást, de a meglevő, lappangó tulajdonságok jelentkezését nagyban elősegítheti. Dolgozatunkban a vérrokon házasságok során megjelenő betegségek genetikai hátterét vizsgáljuk hangsúlyt fektetve a genetika és orvostudomány kapcsolatára.

A poligénis öröklődésű (többgénis) tulajdonságok kialakulását és akár súlyosabbá válását a beltenyészet elősegítheti. Meg kell említenünk azt a tényt is, hogy minden ember 1-6 olyan *halálos* gént hordoz, amelyek utódokban történő összetalálkozása végzetes lehet. A vérrokon házasság jelentősen befolyásolhatja e recesszív gének ártalmas hatásának érvényesülését, a fáraók sorsa tehát jó példa az incestus genetikai ártalmasságának bemutatására.

A vérfertőzés néha észrevétlenül van jelen akár közvetlen környezetünkben, máskor pedig árulkodó jelek mutatják meglétét.

Ebből kiindulva feltehetjük a kérdést, hogy napjainkban, akár hozzánk igen csak közel elhelyezkedő kisebb területeken (pl. falvakban) nem fordulhat-e elő mindez?

Szülőfalum, Mezőpanit Marosvásárhelytől 15km-re fekszik, 2800 lelket számlál. Felfigyelve arra, hogy lakhelyemen gyakran fordulnak elő azonos családnevek, vizsgálni

kezdtek a vérokonházasságok előfordulását, hogy ez okoz-e tulajdonsághalmozódásokat a megfigyelt populációban? A kérdőíveket a mezőpaniti általános iskolába juttattuk el, amelyben a gyerekek, szüleik és a nagyszülők betegségeire kérdeztünk rá (melléklet 1).

Fényt deríthettünk arra, hogy mely betegségek és milyen gyakorisággal fordulnak elő ebben a közösségben. Az adatok feldolgozásából kiderül, hogy a családok 84%-ában találtunk valamilyen betegséget. A családok 44 %-a volt kizárólag Mezőpaniton belüli házasság. Összesen 200 betegséget vagy rendelleneséget figyeltük meg a 82 vizsgált családban. Gyakrabban előforduló betegségek: magas vérnyomás (22,5 %), cukorbetegség (11,5 %), szívinfarktus (9,5%), agyvérzés (7%), szembetegség (7%) (melléklet 2).

A vizsgált családokból 11 családban találtunk 5 vagy több rendellenességet. A beteg családok 84%-ban (58 családban) a betegségek 2/3-a fordult elő. Viszont 11 családban (a családok 16%-a) összesen 69 rendellenesség fordult elő, azaz a rendellenességek több mint 1/3-a.

Meglátogattuk azokat a családokat, ahol halmozódás volt (11 család), hogy családfájukat elkészítsük. Azt tapasztaltuk, hogy a 11 család 64%-a kizárólag Mezőpaniti házasság, majd ezek családfáit készítettük el.

A halmozottan tulajdonságokat tartalmazó családok 4 generációját elemezve nem találtunk egyértelműen értelmezhető összefüggéseket. 14 családban fordul elő a szembetegség, ennek a 36%-a (5 család) egy házaspár leszármazottja (eredeti szülőpár). Ebből az 5 családból 2-ben fordul elő halmozottan szív- és érrendszeri betegség is. Ezen szülőpár leszármazottaiból készítettünk családfát, és ezt vontuk részletesebb elemzés alá figyelmünket a szembetegségekre, a szív- és érrendszeri betegségekre fókuszálva.

A családfáink tanulmányozása után három betegség-csoportot különítettünk el, ami a következő generációkban is megmutatkozott. A két csoport a következő:

- Szív- és érrendszeri betegségek: szívinfarktus, agyvérzés, agytrombózis, magas vérnyomás, szívkoszorú érelmeszesedés, szívstop, stb.
- Szembetegségek: retinaleválás, rövidlátás, távollátás, színtévesztés, stb.

A szívinfarktusok és koszorúér-betegségek családi halmozódása már köztudottan felveti az öröklődés lehetőségét. Magyarázatra vár azonban az örökletesség értelmezése. Több lehetőség adódhat. Egyrészt a szívinfarktusok jelentős részének a hátterében a vérzsirok jórészt örökletesen meghatározott magas szintje áll. Közülük több betegség-egység egy-egy kromoszóma-lokuszt génjeire vezethető vissza. Ilyen például a családi koleszterin-túltengés.

A szív- és érrendszeri megbetegedések háromnegyede magas vérnyomásos személyekben fordul elő. E fogalmak hátterében azonban az agyi erek többfajta megbetegedése áll: amikor megreped az ér; megalvad a vér az agyi erekben; és végül, amikor máshonnan származó vérrög zárja el az agyi eret. Az eredmény mind a három esetben ugyanaz.

Szív és érrendszeri betegségek elemzése a vizsgált családfa-rendszerben: (melléklet 3.)

Az ebbe a körbe tartozó betegségekről feltételezett, hogy poligén öröklődésűek, így nehezen elemezhetőek és inkább veszélyeztetettség mértéke állapítható meg.

Az eredeti szülőpár mindkét gyermekének a leszármazottainál megjelennek szív- és érrendszeri betegségek:

Albert leszármazottainál két esetben. Itt a házastársak és azok fellelhető felmenői között nem fordult elő ilyen betegség.

Sándor leszármazottai esetében 5 személynél fordul elő ezen betegségcsoport valamelyike. Viszont itt a házastársak vagy betegek voltak vagy a felmenők között találunk betegeket.

Ezen eredmények fényében is megállapítható a genetikai hajlamosító tényező. A vizsgált családfarendszer legfiatalabb generációiban (5 testvérpár) 3 testvérpár fokozottan veszélyeztetettnek tekinthető: náluk mindkét felmenő ágban megjelennek a betegségek. 2 testvérpár pedig enyhébben veszélyeztetett, náluk csak az egyik felmenő ágban fordulnak elő betegek. Ha az emberek figyelembe vennék ezeket a tényezőket, és ennek megfelelően alakítanák életmódjukat, akkor talán sok esetben megelőzhetőek lennének az ennek a betegségekörnek a következtében előforduló halálesetek.

Szembetegségek öröklődése a vizsgált családfa-rendszerben: (melléklet 4.)

A rövidlátó szembetegeknél már kisgyermekkorban magas dioptriás szemüveg viselésére volt szükség.

A vizsgálat alá vont családok mindegyike tehát leszármazottja az eredeti szülőpár 2 gyereke (Sándor és Albert) közül valamelyiknek.

Tisztán látszik, hogy Albert ágán nagyobb számban fordulnak elő a szembetegségek, mint testvére, Sándor ágán, de a harmadik unokatestvérek házassága lévén (Károly-Sándor és Anna) megfigyelhetjük, hogy milyen eséllyel örökölhetik a meglévő generáció utódai a szembetegséget, illetve hajlamát.

A hibás recesszív gén pedig jó eséllyel az eredeti szülőpár valamelyikétől származik, hiszen egészséges gyermekeik utódaiban szabályszerűen megjelenik a rendellenesség.

A szembetegségek valószínűleg különböző genetikai okokra vezethetők vissza. Ami megfigyelhető a családfában az, hogy a rokonházasság a családban megjelenő betegségek felhalmozódásához vezet. Ahhoz, hogy pontosan megállapítsuk a gyerekek veszélyeztetettségét pontosabb adatfelvételre lenne szükség. Sajnos, nálunk nem léteznek betegségekre kiterjedő anyakönyvi feljegyzések és a rokonok régebbi felmenők esetében nem emlékeznek a pontos diagnózisra.

Az 2009-es év végén sikerült még egy populációt ugyanígy felmérnünk. A helység neve Göcs, és Marosvásárhelytől 17 km-re található. Mindössze csak 100 magyar család lakja (gyakori családnevek: Kiss, Nagy, Kovács, Pécsi, Henter, Mátéfi). Újabb 800 személyről kaptunk információt, mely ugyancsak az eddigieket támasztja alá.

Mindössze 45 kérdőívet sikerül kitöltetnünk Göcs lakóival, amelyekben 729 személy betegségeit jegyezhetjük fel (melléklet 5.).

Összesen 154 betegséget regisztráltunk. A 45 családból 12-ben találtunk betegséghalmozódást, amely a családok 27 %-ának felel meg; a 154 betegségből 73, azaz 48 % ebben a 12 családban fordul elő.

A 12 családból 7 család kizárólag Göcsön belüli házasság. A 7 kizárólag göcsi családban 43 betegséget jegyeztünk fel (a 73 betegség 60 %-a). A helyi tiszteletesúr elmondásai szerint 1994 óta 6 rokonházasság kötöttet, míg a falubelik összesen 31 rokonházasságra emlékeztek vissza pontosan. A mi kérdőíveinkre 6 család válaszolt igennel a “ Van-e az ön családjában rokonházasság?” kérdésünkre (II. illetve III. unokatestvérek házasságáról van szó).

A megfigyelt 7 halmozottan betegségekkel rendelkező göcsi családok közül viszont 2 vallotta, hogy családjában van rokonházasság, ez a 2 család pedig 1 családra vezethető vissza. A 2 családban 11 betegség található.

Minden egyes családban felvettük a teljes családfát is, amely 4 generációra terjedt ki. Bemutatni először azt fogjuk, amelyben a 2 családot összekötő kapcsolat található (melléklet 6.).

A családfán feltüntettük, a rokonházasságokat, amelyek száma összesen 5-re terjed ki (3 drb. II. unokatestvér házasság és 2 drb. III. unokatestvér házasság).

Itt is, akárcsak a Panitban végzett vizsgálatok alapján, levonhatjuk a következtetést, hogy leginkább a szív-, érrendszeri betegségek vannak túlsúlyban. Felfigyelhetünk azoknak a III. unokatestvérek házasságára, ahol 4 gyermek halt meg ismeretlen okok miatt. Helytelen lenne kijelentenünk, hogy ennek a rokonházasság az oka, mégis feltételezhetjük.

Feljegyzett adatokból fény derült arra is, hogy nagy számban fordulnak elő idegproblémákkal küzködő személyek is.

4 esetben találkozunk idegproblémákkal ezen családfában.

Göcsi adatainkat összehasonlítva a panitban végzett vizsgálatok eredményeinek adataival észrevehetjük, hogy a betegségek előfordulása mégis eltérő a két populációban:

- Míg Panitban a 36 családban 16 szembetegséget találtunk, addig a 20 göcsi családban 25 szembetegség van.
- A paniti családok esetében 101 szív-, érrendszeri betegséget tárgyalhatunk; Göcsön pedig 98-at.

A két populációban megközelítőleg ugyan akkora számban fordulnak elő a szív-érrendszeri problémák. Ellentétben a szembetegségekkel, amelyeknél a számok lényeges eltérést mutatnak. Különbséggé kell említenünk az idegrendszeri problémákat is nagy számú előfordulásuk miatt, amely Panitban nem észlelhető, míg Göcsön jelentős számban előfordul.

Míg Panitban egy családra 2.9 betegség jut, addig a negyed akkora Göcsön egy családra 3.5 betegség jut.

A gyerekek génállományán nem előnyös változtatni, de ha megismerjük a leggyakoribb örökletes betegségeket, akár meg is előzhetjük ezek kialakulását.

A szembetegségeket elemző családfákban az öröklődésmenetének feltárásával megállapítható, hogy a következő generációkban milyen eséllyel kerülhetnek tovább a hibás gének.

A szív- és érrendszeri betegségek esetében pedig a veszélyeztetettség mértékének felismerésével és megfelelő életmóddal elkerülhető a betegség megjelenése.

A rendellenességek magas előfordulási arányának a hátterében akár a genetikai tanácsadó szolgálat hiánya is állhat, melynek segítségével az emberek megismerhetnék a betegségek megjelenésének a kockázatát.

Eredményeinket összefoglalva levonhatjuk tehát azt a következtetést, hogy a genetikai tanácsadó szolgálat hiánya Erdélyben befolyásolja a rokonházasságokból származó utódok egészségi állapotát (gyakoriak a rokonházasságokból születő beteg utódok). Ezért szükség van egy széles körben elterjedt genetikai tanácsadó szolgálatra Romániában is, (akárcsak más országokban), ami jelentősen csökkenthetné a rokonházasságok számát és ez által a genetikai betegségek előfordulását is.

A témát már sikerült ezen falvak lelkészeinek feldolgoznunk, remélve, hogy majd ők is feldolgozzák a falvak lakosainak. Jövőbeli terveink közé tartozik egy ismert és elterjedt napilapban, újságban publikálni cikkünket azzal a céllal, hogy így minden ember hozzá juthasson ezen fontos információkhoz, akár figyelmeztetésként is tekintve rájuk. Továbbá jövőbeli terveink közé tartozik más országokban is ily módon vizsgálni illetve tovább folytatnánk Erdélyben is a megfigyeléseket több szempontból is, szemlélve a rokonházasság negatív vagy esetleges pozitív hatásait.

Irodalom:

Czeizel Endre (1996): Eufénika; Balassi Kiadó;

Czeizel Endre (1990): Az orvos genetikus szemével; Minerva;

Czeizel Endre (1994): Az érték még mindig bennünk van; Akadémiai Kiadó;

Molnár Vince (1984): Humángenetika a gyakorlatban; Dacia Kiadó;

Nemere István (2004): A fáraók titkai; Püldo Kiadó;

Szerző neve: Bartha Noémi Eszter

Lakcím: Románia, Maros megye, Mezőpanit, Nagy utca, 680 szám

Telefonszám: +40740688836

e-mail cím: eszter16@yahoo.com

Nyelvtudás: Angol, Román, Magyar

Iskola: Bolyai Farkas Elméleti Líceum (XII. E osztály)

Iskola címe: Románia, Maros megye, Marosvásárhely, Bolyai utca, 6 szám

Iskola telefonszáma: 0265-264300

Iskola e-mail címe: bolyai@bolyai.ro

Felkészítő tanárok: József Éva (+40742042214), Kelemen Katalin (+40740138733)

Melléklet 1.

Kérdőív

- Név:
- Kor:
- Testvérek száma:, testvérek kora:
- Szülők neve
 Apa neve:
 Iskolai végzettsége:
 Anya neve:
 Iskolai végzettsége:
- Hány évesek voltak a szülők házasságkötéskor?
 Apa: Anya:
- Szülők származási helye:
 Apa:
 Anya:
- Szülők, nagyszülők, gyerekek testmagassága illetve súlya:
 Apa testmagassága:
 Anya testmagassága:
 Nagyszülők testmagassága:
 Gyerekek testmagassága:

 Apa súlya: kg
 Anya súlya: kg
 Nagyszülők súlya: kg
 Gyerekek súlya: kg

- Előfordult-e a családban (nagyszülő, szülők, gyerekek esetében) a következő betegségek közül valamelyik?

- Szívinfarktus
- Magas vérnyomás
- Agyvérzés
- Cukorbetegség
- Szembetegség
- Diszlexia – olvasászavar
- Fogyatékos - fizikai
 - szellemi
- Hallássérült
- Vetélés
- Koraszülés
- Színtévesztés
- Farkasvakság (szürkületi látászavar)
- Vércékenység
- Szindaktília (ujjak összenövése), Polidaktília (sokujjuság)
- Szájpádasadás (nyúlszáj)
- Csipőficam

Melyek ezek közül? Kinél fordult elő a bizonyos betegség?

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

- Van-e/Volt-e az ön családjában rokonházasság?
(első unokatestvérek/ második unokatestvérek/ harmadik unokatestvérek/ negyedik unokatestvérek házassága)

☐

IGEN

☐

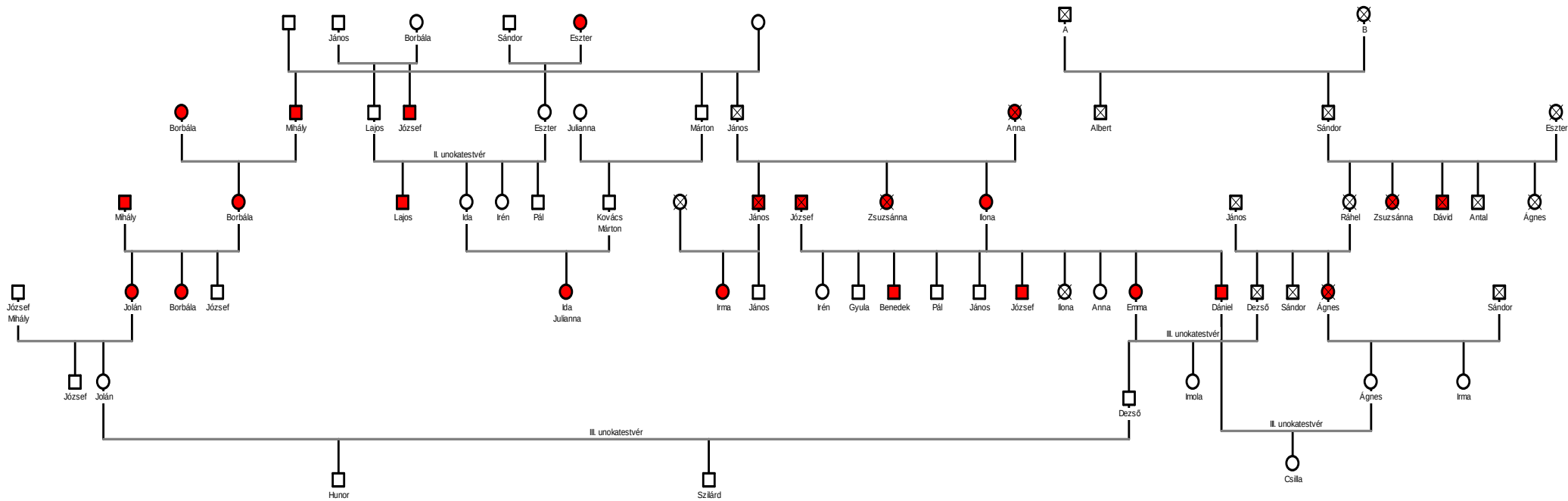
NEM

Melléklet 2.

A mezőpaniti vizsgált családokban az egyes betegségek megoszlása

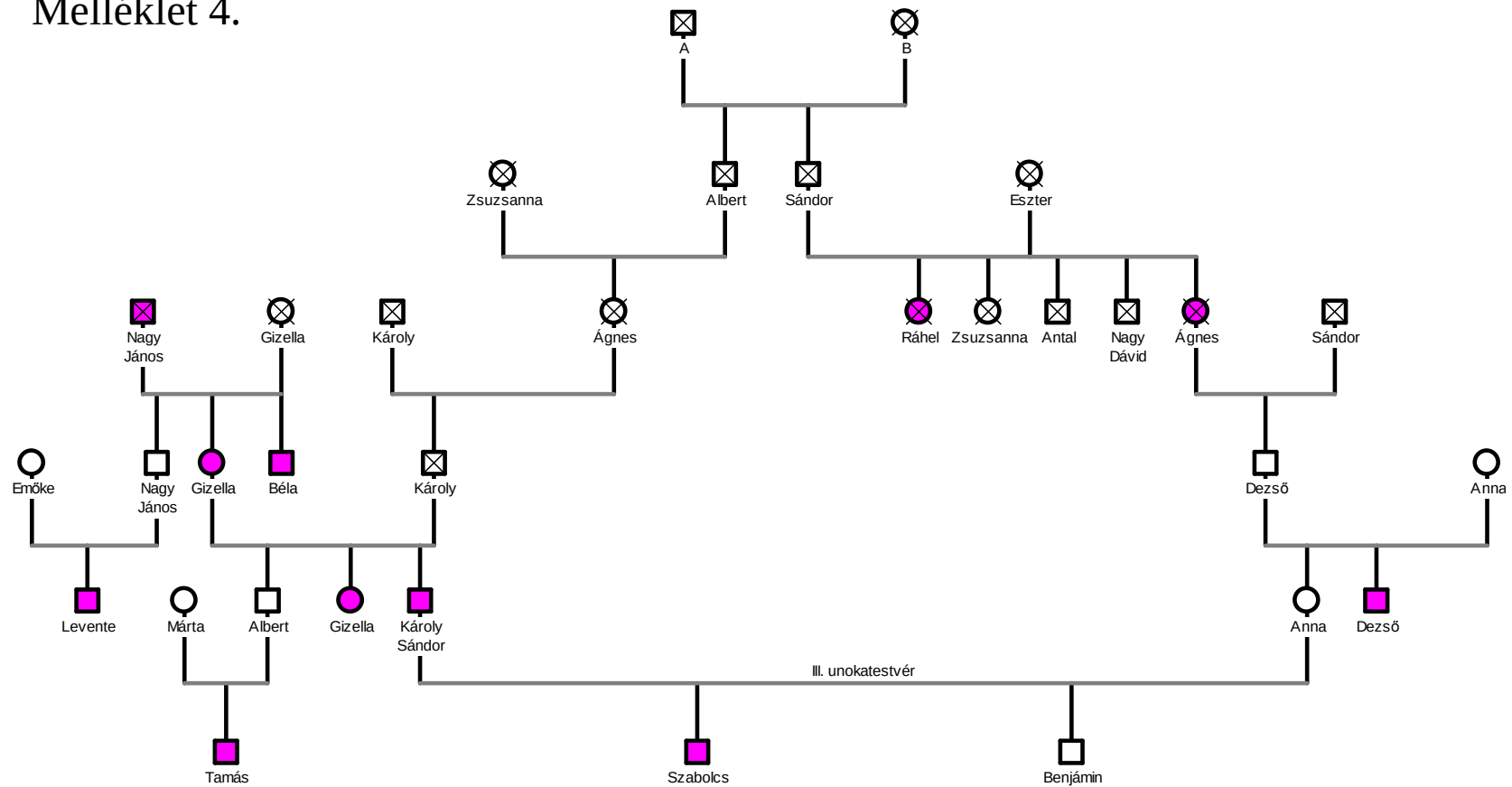
Betegség-rendellenesség	esetek száma
Szindaktília	1
Polidaktília	1
Asztma	1
Allergia	1
Izületi problémák	1
Epilepszia	1
Májcirrózis	1
Színtévesztés	2
Vérzékenység	2
Szájpadhasadás	2
Diszlexia-olvasászavar	3
Farkasvakság	3
Hallássérülés	5
Csípőficam	5
fogyatékoság: f. sz.	6
Vetélés	7
Koraszülés	7
Agyvérzés	14
Szembetegség	14
Szívinfarktus	19
Cukorbetegség	23
Magas vérnyomás	45
Panit-Panit házasság	36

Melléklet 3.



■ - Szív és érrendszeri betegségek

Melléklet 4.



Melléklet 5.

A göcsi vizsgált családokban az egyes betegségek megoszlása

Betegség-rendellenesség	esetek száma
Szindaktília	0
Polidaktília	0
Különböző szív problémák	7
Ideg problémák	6
Májcirózis	1
Színtévesztés	0
Vérzékenység	1
Szájpadhasadás	0
Diszlexia-olvasászavar	0
Farkasvakság	0
Hallássérülés	4
Csípőficam	5
fogyatékoság: f. sz.	6
Vetélés	2
Koraszülés	8
Agyvérzés	15
Szembetegség	25
Szívinfarktus	24
Cukorbetegség	10
Magas vérnyomás	42
Göcs-Göcs házasság	20

Melléklet 6.

