Төрөл ойртсон болон удам төрлийн хамааралгүй гэр бүлүүдэд дерматоглификийн А-В товгорын судлын тоог харьцуулан судалсан дүн

Д.Отгонбямба[1], Ч.Баттогтох[2], Ж.Сарантуяа[1], Ц.Алтансух[1]

[1]АШУҮИС, Био-Анагаахын сургууль, Молекул биологи-Удамзүйн тэнхим
[2]АШУҮИС, Биo-Анагаахын хүрээлэн
Цахим шуудан: otgonbyamba@bonavita-laboratory.com, Утас: 99303479

Түлхүүр үг:
Цус ойртолт
Генеалогийн арга
Алганы хээ
Хурууны хээ
Удамшлын эмгэг

Товч утга:

Үндэслэл: Төрөл ойртсон гэрлэлт нь эцэг эхийн аль алинаас нь ижил аллелийг өвлөн авах улмаас удамшлын эмгэг үүсэх магадлалыг нэмэгдүүлдэг. Судлаачид дерматоглификийн аргыг удамшлын эмгэг, зарим хам шинж зэрэг хурууны хээтэй холбоотой эмгэгийг оношлох өргөн хүрээний аргын нэг хэсэг болгон ашигладаг. Мөн цусны даралт ихсэх, чихрийн шижин эсвэл бусад удамшлын бус эмгэгүүдийн судалгаанд ашигласан байна. Дерматоглификийн арга нь удамшлын эмгэгийг судлах нэмэлт хэрэгсэл байж болох ч төрөл ойртолттой холбоотой генетикийн ихэнх эмгэгийг оношлоход түгээмэл хэрэглэгддэггүй. Харин биохимийн шинжилгээ, генийн мутаци илрүүлэх шинжилгээ нь оношилгооны үндсэн хэрэгсэл хэвээр байгаа нь тухайн судалгааг хийх үндэслэл болсон. **Зорилго:** Төрөл ойртсон болон удам төрлийн хамааралгүй гэр бүлийн гишүүдийн А-В товгорын судлын тоо өвөрмөц онцлогтой эсэхийг судлах. **Арга, аргачлал:** Бид энэхүү судалгааг тохиолдол хяналтын судалгааны загварыг ашиглан, 2024 оны 6 дугаар сараас 10 дугаар сар хүртэл 176 оролцогчийг хамруулав. Генеалогийн аргаар төрөл ойртсон нь батлагдсан нийт 32 гэр бүлээс судалгааны шалгуурыг хангасан 47 оролцогчийг тохиолдлын бүлэгт хамруулсан ба хяналтын бүлэгт 129 оролцогчийг хамруулав. **Үр дүн:** Төрөл ойртсон бүлэг болон удам төрлийн хамааралгүй бүлгийн А-В товгорын судлын тоо мэдэгдэхүйц ялгаатай байв ($p<0.05$). **Дүгнэлт:** Судалгааны үр дүнгээс харвал төрөл ойртсон гэр бүлийн гишүүдийн дерматоглификийн арга нь төрөл ойртолтын шалтгаант удамшлын эмгэгийн оношилгоонд хэрэглэх арга хэрэгсэл байж болох тул эмнэлзүйн хэрэглээнд нэмэлтээр хоёр бүлгийн хурууны хээ, алганы хээний давтамж, ялгааг үнэлэх, хэв маягийн эрчим, Данкмейжерийн индекс, Фурухата индекс, “atd”, “dat” болон “tda” өнцгийн үнэлгээ гэх дерматоглификийн шинж чанаруудыг үнэлэх шаардлагатай байна.

Үндэслэл: Төрөл ойртсон гэрлэлт гэдэг нь нэг өвөг дээдэстэй, генийн мэдээллийнхээ тодорхой хувиар ижил хүмүүс хоорондоо гэрлэхийг төрөл ойртсон гэрлэлт гэнэ.[1] Олон орны соёлд төрөл ойртсон гэрлэлт нийтлэг байдаг бөгөөд энэхүү гэр бүлийн эртний уламжлал нь гэр бүлийн холбоог бэхжүүлэх, гэр бүлийн доторх хөрөнгийг хадгалах арга зам гэж үздэг байна.[2-4] Удам төрлийн хамааралтай хүмүүс ижил рецессив аллелийг хуваалцах магадлал өндөр байдаг тул удамшлын эмгэг үүсэх эрсдэлийг нэмэгдүүлдэг.[5]

Сүүлийн үеийн судалгаагаар төрөл ойртсон гэрлэлт нь Йорданд 51-58%, Кувейтэд 54%, Тунис, Мароккод 49%, Саудын Арабт 58%,Арабын Нэгдсэн Эмират улсад 50%, Катарт 52%, Йеменд 40-47%, Египетийн Александрад хамгийн өндөр буюу 68%тай болохыг судлаачид тодорхойлсон ба эдгээр газар нутгуудад цистик фиброз, талассеми гэх мэт янз бүрийн удамшлын эмгэгүүд их тохиолддог байна[6-11].

Төрөл ойртсон гэрлэлт нь нийгэм, эдийн засгийн түвшин, боловсрол, хөдөө орон нутагт оршин суух зэрэг олон хүчин зүйлсээс шалтгаалдаг болохыг цөөнгүй судлаачид онцолсон байна.[12-15] Монгол улс нь засаг захиргааны хэт жижиглэсэн бүтэцтэй бөгөөд энэ нь хүн амын чөлөөт хөдөлгөөнийг хязгаарлаж

төрөл ойртсон гэрлэлт бий болгох эрсдэл болдог байна. Суурин газар руу чиглэсэн хүн амын шилжих хөдөлгөөнтэй холбоотойгоор хөдөө орон нутгийн хүн ам хэт цөөрч шууд бус төрөл ойртолтын түвшин сүүлийн 10 жилд 1.2-5.1 дахин өссөн гэж судлаачид тогтоосон байна.[16]

Дэлхийн олон оронд төрөл ойртсон гэрлэлттэй холбоотой удамшлын эмгэгийн талаарх ойлголт улам бүр нэмэгдэж байна. Үүний үр дүнд эдгээр гэрлэлтийн тархалтыг бууруулах хандлага ажиглагдаж байна. Энэ өөрчлөлтөд генетикийн зөвлөгөө, боловсролын хүртээмж нэмэгдсэн нь чухал үүрэг гүйцэтгэсэн байна.

Дерматоглифик нь гар, хөлийн хуруувы хээ, алга тавхайн нугалаас шугам зураасыг судалдаг шинжлэх ухаан юм. Хуруувы хээ нь хүн болгонд дахин давтагдашгүй бөгөөд үр хөврөлийн хөгжлийн 13-р долоо хоногт хэлбэржин тогтдог. Удамшлын эмгэгийн үед илрэх фенотипийн жижиг өөрчлөлтүүд оношийн ач холбогдолтой байдаг. Хромосомын эмгэг болон хэд хэдэн эрхтэн тогтолцоог хамарсан төрөлхийн хөгжлийн гажигтай хүмүүсийн алганы хээ өвөрмөц өөрчлөлттэй байдгийг олон судлаачид илрүүлжээ.[17-18]

Судлаачид дерматоглификийн аргыг удамшлын эмгэг, зарим хам шинж зэрэг хуруувы хээтэй холбоотой эмгэгийг оношлох өргөн хүрээний аргын нэг хэсэг болгон ашигладаг.[19] Мөн цусны даралт ихсэх[20], чихрийн шижин эсвэл бусад удамшлын бус эмгэгүүдтэй уялдуулан судалсан байна.[21]

Дауны хам шинж бүхий гэр бүлүүдийн дерматоглификийн хэв шинжийг судалсан байдаг бөгөөд энэ хам шинж нь төрөл ойртсон зарим популяцид илүү тохиолддог болох нь судалгаагаар тогтоогдсон байна.[22]

Дерматоглификийн арга нь удамшлын эмгэгийг судлах нэмэлт хэрэгсэл байж болох ч төрөл ойртолттой холбоотой генетикийн ихэнх эмгэгийг оношлоход түгээмэл хэрэглэгддэггүй. Харин биохимийн шинжилгээ, генийн мутаци илрүүлэх шинжилгээ нь оношилогооны үндсэн хэрэгсэл хэвээр байгаа төдийгүй хийх үндэслэл болсон.

Зорилго: Төрөл ойртсон болон удам төрлийн хамааралгүй гэр бүлийн гишүүдийн А-В товгорын судлын тоо өвөрмөц онцлогтой эсэхийг судлах.

Арга, аргачлал: Бид энэхүү судалгааг тохиолдол хяналтын судалгааны загвараар "Цус ойртсон гэр бүлд зонхилон тохиолдох өвчлөлийг илрүүлэх урьдчилсан судалгаа" -нд оролцогчдод АШУҮИС-ийн Судалгааны ёс зүйн хяналтын хорооноос зөвшөөрөл (2024/3-05) авч хийж гүйцэтгэлээ. Судалгаанд 176 оролцогчийг гэр бүлийн эхнэр, нөхөр, 1-р үеийн хамаатан асуумж бүрэн, алганы хээ бүрэн авагдсан байх шалгууруар хамруулсан. Судалгаагаар тохиолдлын болон хяналтын бүлгийн оролцогчдын хуруувы хээ, алганы хээний ялгааг үнэлэхэд бэх, цаасны аргыг ашигласан. А-В товгорын хооронд шулуун шугам татан энэ хоорондох судлыг тоолон Бүх өгөгдөлд Microsoft Excel ба Stata-64.0 программыг ашиглан дүн шинжилгээ хийсэн. Бүх өгөгдлийг дундаж болон стандарт хазайлтаар (SD) үзүүлэв. P утгыг < 0.05 статистик ач холбогдолтой гэж үзсэн.

Судалгаанд хамруулах шалгуур: Бид "Цус ойртсон гэр бүлд зонхилон тохиолдох өвчлөлийг илрүүлэх урьдчилсан судалгаа"-гаар асуумж болон генеологийн аргаар төрөл ойртсон гэрлэлт эсвэл удам төрлийн хамааралгүй гэр бүл гэдэг нь генеалогийн анализаар тогтоогдсон эхнэр, нөхөр, хүүхэд, 1-р үеийн хамаатан асуумж бүрэн, алганы хээ бүрэн авагдсан оролцогчдыг судалгаанд хамруулсан.

Судалгаанаас хасах шалгуур: Бид төрөл ойртсон гэрлэлт эсвэл удам төрлийн хамааралгүй гэр бүл гэдэг нь батлагдаагүй буюу асуумж дутуу алганы хээ бүрэн авагдаагүй бол судалгаанаас хассан.

Үр дүн: Судалгаанд тохиолдлын бүлэг болон хяналтын бүлэгт хуруувы хээ, алганы хээний шинж чанарыг үнэлэхийн тулд нийт 176 оролцогчид дүн шинжилгээ хийсэн. Үүнээс 47 оролцогчийг тохиолдлын бүлэгт, 129 оролцогчийг хяналтын бүлэгт шинжлүүлсэн.

Тохиолдол болон хяналтын бүлгийн оролцогчдын дундаж нас 34.22±18.9 жил байв. Үүнээс тохиолдлын бүлэгт 18 (38.3%) эрэгтэй, 29 (61.7%) эмэгтэй оролцогч байв. Тохиолдлын бүлгийн дундаж нас 32.14±18.04 жил байв. Хяналтын бүлэгт 50 (38.7%) эрэгтэй, 79 (61.3%) эмэгтэй оролцогч байв. Хяналтын бүлгийн дундаж нас 34.98±19.2 жил байв. Нийт оролцогчийг 70 (39.5%) нь эрэгтэй, 107 (60.5%) нь эмэгтэй байв.

Тохиолдлын бүлэг болон хяналтын бүлгийн оролцогчидын зүүн гарны А-В товгорын судлын тоо мэдэгдэхүйц ялгаатай ($p<0.05$) тодорхойлогдсон ба Зүүн гарны А-В товгорын судлын тоо нь тохиолдолын гэр бүлийн дерматоглификийн чухал шинж чанар болохыг харуулж байна. Тохиолдлын болон хяналтын бүлгийн оролцогчидын нийт А-В товгорын судлын тоонуудын хооронд статистик ач холбогдол бүхий ялгаатай байгаа нь тодорхойлогдлоо ($p<0.01$). (Хүснэгт 1)

Хүснэгт 1. А-В товгорын судлын тоон дундаж тодорхойлсон үр дүн

Хүйс	Тоо (n)	Баруун/ Зүүн гар	Тохиолдлын бүлэг	Хяналтын бүлэг	P утга
Эрэгтэй	n=68	Баруун	39.77±9.33	38.56±9.12	0.4458
		Зүүн	40.77±9.78	37.1±8.15	0.0189
Эмэгтэй	n=108	Баруун	39.2±8.09	37.71±7.82	0.1702
		Зүүн	39.55±6.84	36.98±8.72	0.0168
Нийт	n=176		79.46±16.51	74.7±16.54	0.0072

Хэлцэмж: Дерматоглификийн аргыг анагаах ухаанд ихэвчлэн өвчинтэй холбоотой хурууны хээ, алганы хээний үндсэн хэв маягийг тодорхойлоход ашигладаг. Тухайлбал Дауны хам шинж[19], Трисоми 18[24], Тернерийн хам шинж[25], Шизофрени[26] зэрэг зарим өвчин, хорт хавдар, гуурсан хоолойн багтраа, гэдэсний эмгэг, сэтгэцийн эмгэг зэрэг олон хүчин зүйлтэй өвчинд дерматоглификийн хэв шинжийн үндсэн үзүүлэлтүүдийг судалсан болно. Н.Оюунчимэг нарын (2021) “”Шизофренитэй холбоотой дерматоглификийн үндсэн шинж чанарууд ба түүний эмнэлзүйн дэд хэлбэрүүд” судалгааны үр дүнгээс харвал дерматоглификийн шинж чанарууд нь шизофрени өвчнийг оношлоход, ялангуяа шизофрени өвчний эмнэлзүйн дэд төрлүүдийг ялгахад чухал ач холбогдолтой болохыг харуулсан бөгөөд тухайн судалгаагаар шизофрени өвчний дерматоглифик шинж чанарыг тодорхойлох гол шинжүүд нь А-В нуруун тоо багассан, хэв маягийн эрчмийн индекс бага байдаг гэж тодорхойлсон байна. Энэ удаагийн судалгаагаар бид алганы хээн А-В товгорын судлын тоо болон түүний үндсэн ялгааг судалсан. Бидний судалгаагаар хяналтын бүлэгтэй харьцуулахад төрөл ойртсон гэр бүлийн гишүүдийн А-В товгорын судлын тоо ихэссэн нь ажиглагдсан. Иймээс А-В товгорын судлын тоо ихэссэн нь төрөл ойртолтын шалтгаант удамшлын эмгэгийг оношлоход онцгой ач холбогдолтой юм.

Дүгнэлт: Төрөл ойртсон гэр бүлийн гишүүдийн А-В товгорын судлын тоо ихэссэн нь оношилгооны ач холбогдолтой. Төрөл ойртсон гэр бүлийн гишүүдийн дерматоглифик шинж чанар нь төрөл ойртолтын шалтгаант удамшлын эмгэгийн оношилогоонд хэрэглэх арга хэрэгсэл байж болох тул эмнэлзүйн хэрэглээнд нэмэлтээр тухайн тохиолдол болон хяналтын бүлгийн оролцогчидын хурууны хээ, алганы хээний давтамж, ялгааг үнэлэх, хэв маягийн эрчим, Данкмейжерийн индекс, Фурухата индекс, “atd”, “dat” болон “tda” өнцөг зэрэг дерматоглификийн үзүүлэлтүүдийг үнэлэх шаардлагатай байна.

Ном зүй:

1. *Bittles A. Consanguinity and its relevance to clinical genetics. Clin Genet. 2001;60(2):89-98.*
2. *A. H. Bittlesy JCG, S. G. Sullivan and R. Hussain. Does inbreeding lead to decreased human fertility? 2001.*
3. *H Hamamy LJ, J Al-Darawsheh and K Ajlouni. Consanguineous marriages in Jordan. 2005.*
4. *Emna Kerkeni1, Kamel Monastiri3,4 Hassen Ben Cheikh1,2. Association among Education Level, Occupation Status, and Consanguinity in Tunisia and Croatia. 2006.*
5. *Tadmouri GO, Nair P, Obeid T, Al Ali MT, Al Khaja N, Hamamy HA. Consanguinity and reproductive health among Arabs. Reprod Health. 2009;6:17.*
6. *Kerkeni E, Monastiri K, Saket B, Rudan D, Zgaga L, Ben Cheikh H. Association among education level, occupation status, and consanguinity in Tunisia and Croatia. Croat Med J. 2006;47(4):656-61.*
7. *El Mouzan MI, Al Salloum AA, Al Herbish AS, Qurachi MM, Al Omar AA. Consanguinity and major genetic disorders in Saudi children: a community-based cross-sectional study. Ann Saudi Med. 2008;28(3):169-73.*
8. *Bener A, Abdulrazzaq YM, al-Gazali LI, Micallef R, al-Khayat AI, Gaber T. Consanguinity and associated socio-demographic factors in the United Arab Emirates. Hum Hered. 1996;46(5):256-64.*
9. *Bener A, Hussain R, Teebi AS. Consanguineous marriages and their effects on common adult diseases: studies from an endogamous population. Med Princ Pract. 2007;16(4):262-7.*
10. *Jurdi R, Saxena PC. The prevalence and correlates of consanguineous marriages in Yemen: similarities and contrasts with other Arab countries. J Biosoc Sci. 2003;35(1):1-13.*
11. *Mokhtar MM, Abdel-Fattah MM. Consanguinity and advanced maternal age as risk factors for reproductive losses in Alexandria, Egypt. Eur J Epidemiol. 2001;17(6):559-65.*
12. *Anwar WA, Khyatti M, Hemminki K. Consanguinity and genetic diseases in North Africa and immigrants to Europe. Eur J Public Health. 2014;24 Suppl 1:57-63.*
13. *Iqbal S, Zakar R, Fischer F, Zakar MZ. Consanguineous marriages and their association with women's reproductive health and fertility behavior in Pakistan: secondary data analysis from Demographic and Health Surveys, 1990-2018. BMC Womens Health. 2022;22(1):118.*
14. *Teebi AS, Teebi SA, Porter CJ, Cuticchia AJ. Arab genetic disease database (AGDDB): a population-specific clinical and mutation database. Hum Mutat. 2002;19(6):615-21.*
15. *Bittles AH, Black ML. Evolution in health and medicine Sackler colloquium: Consanguinity, human evolution, and complex diseases. Proc Natl Acad Sci U S A. 2010;107 Suppl 1(Suppl 1):1779-86.*
16. *Э.Энхмаа. Монгол Улсын хөдөөгийн багийн ашигт нөхөн төлжих эзлэхүүн ба алсуур цус ойртолтын өнөөгийн байдал. 2017.*
17. *Alter M. Dermatoglyphic analysis as a diagnostic tool. Medicine (Baltimore). 1967;46(1):35-56.*
18. *Wijerathne BT, Meier RJ, Agampodi SB. The status of dermatoglyphics as a biomarker of Tel Hashomer camptodactyly syndrome: a review of the literature. J Med Case Rep. 2016;10(1):258.*
19. *Wijerathne BT, Meier RJ, Agampodi TC, Agampodi SB. Dermatoglyphics in hypertension: a review. J Physiol Anthropol. 2015;34(1):29.*
20. *Goud E, Verma F, Kulkarni MD, Gupta S, Choudhury BK, Rajguru JP. Reliability of cheiloscopy and dermatoglyphics in hypertension and diabetes. A comparative study. Ann Afr Med. 2022;21(1):77-81.*
21. *Brijendra S, Renu G, Dushyant A, Rajneesh G, Sunil K. Dermatoglyphic's in Congenital Cardiac Disease. Acta Med Iran. 2016;54(2):119-23.*
22. *Soltan HC, Clearwater K. Dermatoglyphics in translocation Down's syndrome. Am J Hum Genet. 1965;17(6):476-9.*
23. *Cummins H KH, Midlo C,Montgomery RB,Wilder HH,Wilder IW. Revised methods of interpreting and formulating palmar dermatoglyphics. American journal of physical anthropology. 1929;12:415.*
24. *Ross LJ. Dermatoglyphic observations in a patient with trisomy 18. The Journal of pediatrics. 1968; 72 (6):862–3. https://doi.org/10.1016/s0022-3476(68)80442-1 PMID: 5652615*
25. *Reed T, Reichmann A, Palmer C. Dermatoglyphic differences between 45, X and other chromosomal abnormalities of Turner syndrome. Human genetics. 1977; 36(1):13–23. https://doi.org/10.1007/ BF00390431 PMID: 858621*

Comparison of the number of A-B ridge counts in dermatoglyphics between consanguineous and non-consanguineous families

Otgonbyamba D[1], Battogtokh Ch[2], Sarantuya J[1], Altansukh Ts[1]

[1]Department Molecular biology and Genetics, School of Biomedicine, MNUMS
[2]Institute of Biomedical Science, MNUMS
E-mail: otgonbyamba@bonavita-laboratory.com, Tel: +976-99303479

Background: Consanguineous marriages increase the probability of inheriting identical alleles from both parents, which raises the likelihood of hereditary disorders. Researchers use dermatoglyphic techniques as part of a broad approach to diagnose genetic diseases and some syndromes related to finger patterns. This method has also been utilized in research on conditions such as high blood pressure, diabetes, or other non-hereditary disorders. Although dermatoglyphics can be an additional tool for studying genetic disorders, it is not commonly used to diagnose most genetic disorders associated with consanguinity. Biochemical analysis and genetic mutation tests remain the primary diagnostic tools, which is the basis for conducting this study.
Aim: To investigate whether the number of A-B ridge counts on fingerprints is a distinctive characteristic among family members of consanguineous and unrelated families**.**
Materials and Methods: This study was conducted using a case-control design, including 176 participants from June to October 2024. A total of 47 participants from 32 families with confirmed consanguinity, based on genealogical methods, were included in the case group, while 129 participants from unrelated families were included in the control group.
Results: There was a significant difference in the A-B ridge counts between the consanguineous and unrelated groups ($p<0.05$).
Conclusion: Based on the results, the dermatoglyphic method could be a useful tool for diagnosing genetic disorders caused by consanguinity in family members. For clinical application, additional evaluations of fingerprint and palm print frequency, pattern intensity, the Dankmeijer index, the Furuhata index, and dermatoglyphic characteristics such as “atd”, “dat”, and “tda” angles should be considered.

Keywords: Consanguinity, Genealogy methods, Palmistry, Fingerprints, Hereditary diseases