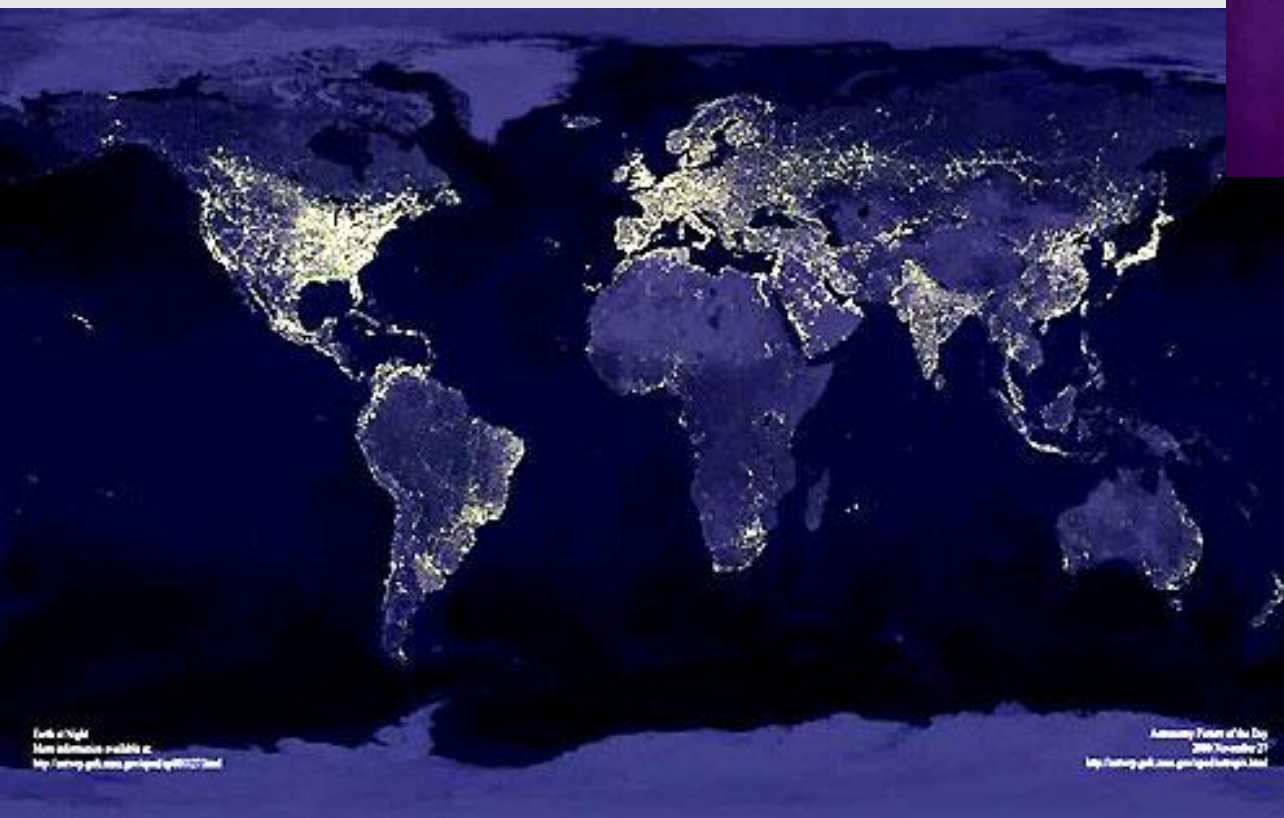


Populációgenetika, etnikumok, népesedés

Falus András

2014. augusztus 13-16, Pécs

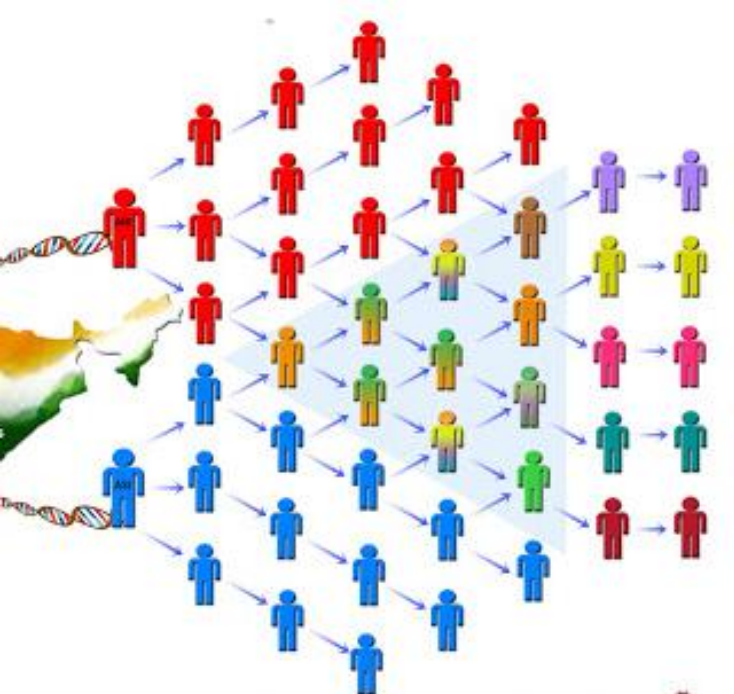


Vázlat

- **A populációs szemlélet genetikai szemmel**
- **A népesedés kinetikája**
- **Életkilátások a „fejlett” és „fejlődő” régiókban**
- **Egészségügyi „világtérkép”**
- **Magyarország kitekintésben**

Vázlat

- **A populációs szemlélet genetikai szemmel**
- A népesedés kinetikája
- Életkilátások a „fejlett” és „fejlődő” régiókban
- Egészségügyi „világtérkép”
- Magyarország kitekintésben



Populációgenetika

A populációgenetika a
génfrekvenciák eloszlásának és
változásának vizsgálata

Szabályok, amelyek betartása nélkül hibás a következtetés:

- elég nagy populációt vizsgáljunk
- véletlenszerű párosodás legyen
- nincs nagy mutagén hatás vagy járvány
- relatíve elszigetelt populáció legyen



I. Hardy Weinberg eloszlás:

ideális populáción belül nemzedékről nemzedékre a relatív genotípus gyakoriság változatlan marad

II. Kapcsoltság (linkage):

Eltérés lehet ettől, okai:

1. Hibás genotipizálás



2. A mintavétel nem véletlenszerű
pl.: sok rokon van a mintában

3. Beltenyészetés (inbred) populáció:
homozigóták aránya megnő

4. A vizsgált allél funkciója módosítja a vizsgált
populáció összetételét

Pl.: CFTR gén DF508-es allélt vizsgálva CF-esekben a
homozigóták túlsúlya mutatható ki.

I. Hardy Weinberg eloszlás:

ideális populáción belül nemzedékről
nemzedékre a relatív allél és genotípus
gyakoriság változatlan marad

II. Kapcsoltság (linkage):

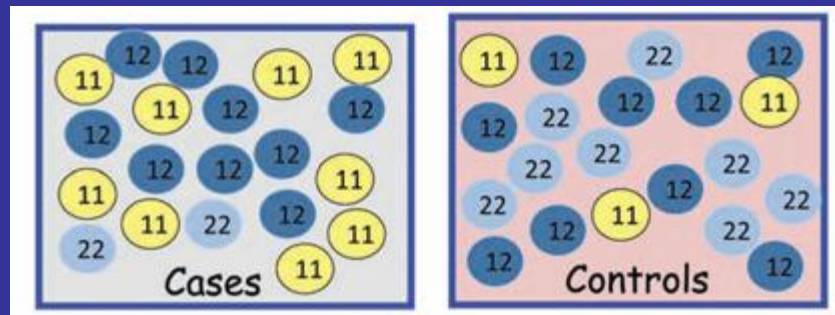
Az asszociációs vizsgálat eredménye: Kockázatbecslés

- OR= odds ratio: OR jelentése: az esély, hogy az illető allél (vagy lókusz) asszociál a betegséggel a betegekben osztva az eséllyel a kontroll csoportban.
Használat: retrospektív vizsgálatok
- RR= relative risk: RR jelentése: az asszociáció valószínűsége a betegcsoportban osztva az asszociáció valószínűségével a kontrollcsoportban.
Használat: prospektív vizsgálatok

Eredmény: pozitív asszociáció

- oka lehet:

- Valóban létezik az asszociáció:
 - Direkt hatás: a vizsgált allél okozza a betegséget
 - Természetes szelekció: Az illető génvariáns megnöveli a túlélés esélyét a tanulmányozott betegséggel szemben
 - LD: kapcsoltság van a vizsgált marker és a betegséget okozó gén között.



Eredmény: **nincsen** asszociáció - oka lehet:

a) Kulturális és genetikai hatások összevonása: egyes népcsoportokban bizonyos allélok gyakrabban fordulnak elő ?! Pl. evőpálcika gén (HLA-A1 gyakoribb a kínaiakban)



b) Populációs keveredés

kevert populációt vizsgálunk, különböző genetikai háttérrel rendelkeznek (Pl.: afrikai, fehér: magas vérnyomás): az egyes populációkra a betegséget okozó specifikus genetikai variációk elveszhetnek (felhígulnak). Brazília?



c) Kontroll csoport megválasztása hibás: ugyanolyan populációs rétegződéssel kell rendelkeznie (etnikum, nem, kor, környezet stb.), felmenők genetikai háttere mint a betegcsoportnak

d) Statisztikai hiba: a kérdések számával korrigálni kell a p-t. Bonferroni korrekció: a szükséges $p = 0,05/a$ kérdések száma.



Genom szintű asszociációs vizsgálatok (GWAS)

Egészséges és beteg egyének teljes genomjának összehasonlításához a genom teljes hosszában

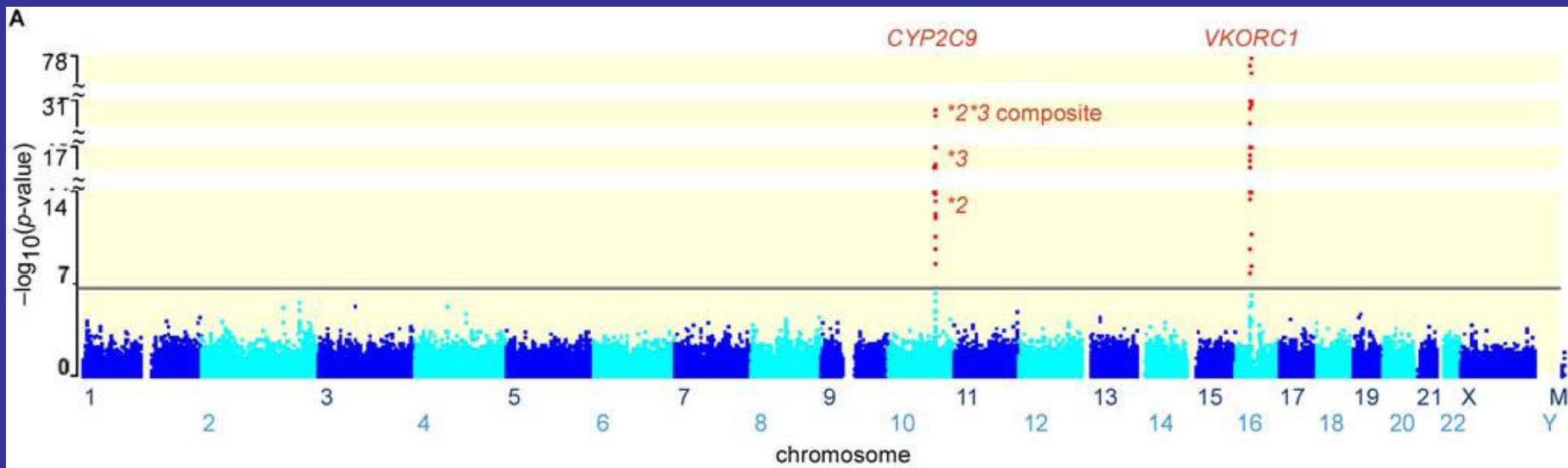
Kérdés: van-e olyan SNP/genomrégió, ami asszociál a betegséggel

PI: A beteg számára megfelelő gyógyszer szint beállítását milyen gén befolyásolja
technika: nagy áteresztőképességű genotipizálás

Genome-Wide Association studies (GWAS)

pl: 1,053 Swedish subject 325,997 SNP warfarin dózis beállítás

cikk: Takeuchi et al. PLoS Genet. 2009 Mar;5(3):e1000433



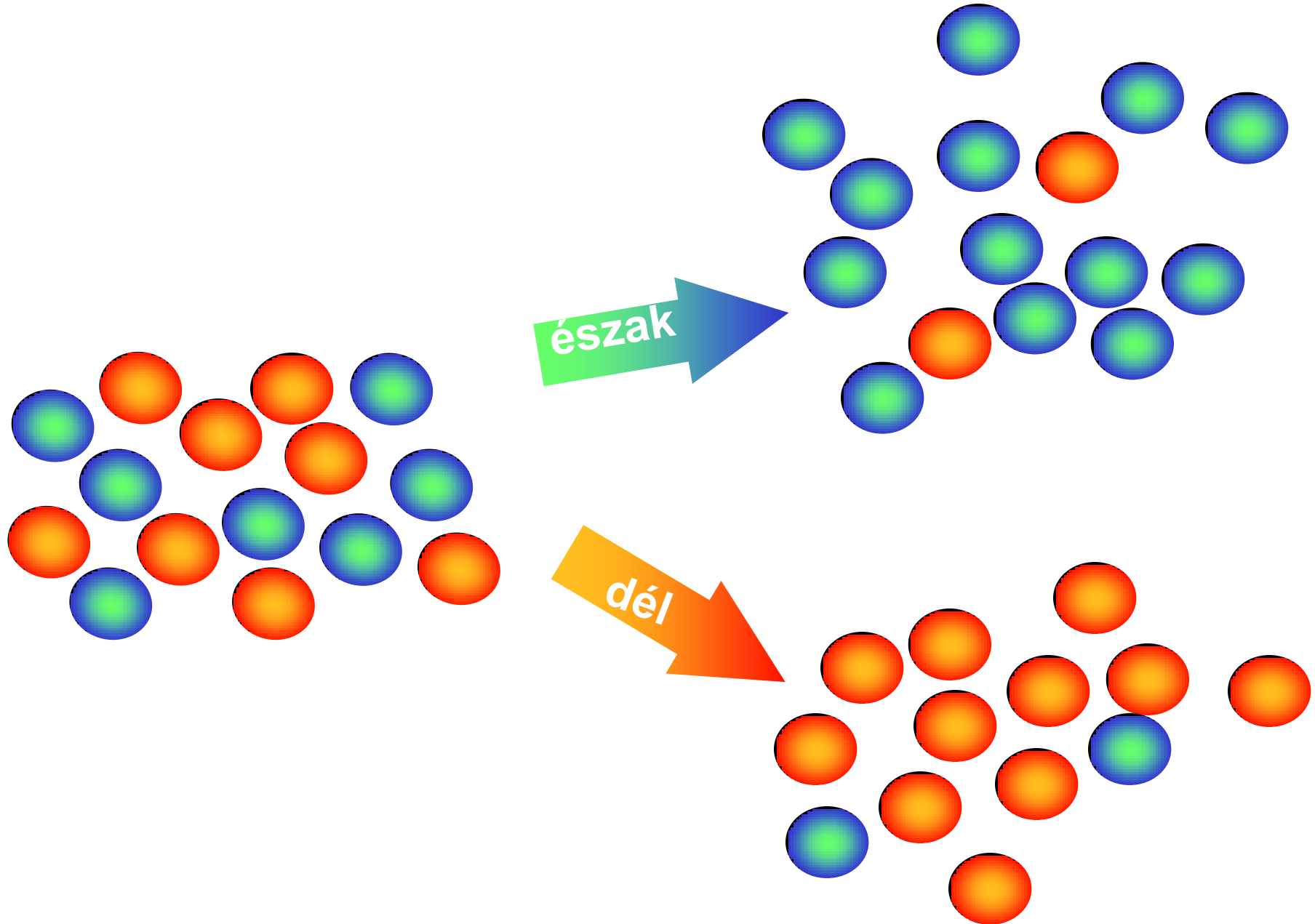
CYP2C9: cytochrome P subfamily 2C polipeptide 9

VKORC1: vitamin K epoxide reductase complex, subunit 1

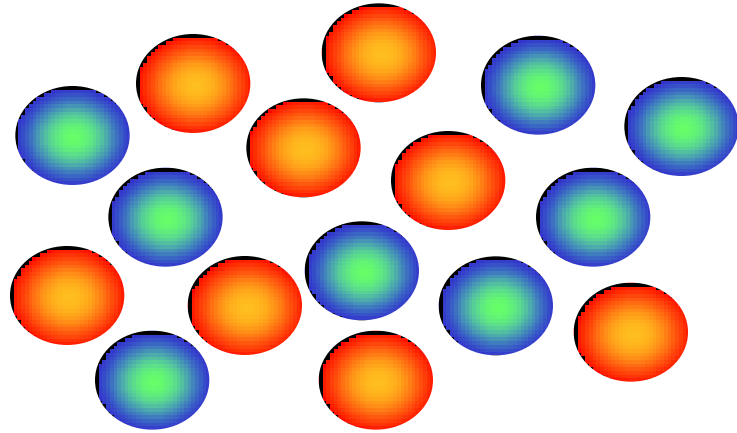
Probléma: nagyon nehéz értékelni ilyen óriási adathalmazt (pl. $500.000 \times 1.000 = 500$ millió adat csak az SNP-kből egy 1000 fős populációnál): szakképzett bioinformatikusok kellenek

gyer2_ sor	dg	nem_ HvN	kor_dg	kor_dg _10	kezel_ kh	korsza k_prot	kardio xan_k at	e11	e21	e26	e11_C	e11_T	e21_A	e21_A A- mind	e21_G	
4429	ALL	H	3.5	0	1	1	1	CT	AT	TT	CC+CT	TT+CT	A+	ELSE	G-	T
4533	ALL	N	9.4	0	1	1	1	TT	TT	CT	TT	TT+CT	no A	ELSE	G-	T
4769	ALL	H	10.4	1	1	0	0	CC	GG	CC	CC+CT	CC	no A	ELSE	G+	T
4810	ALL	N	2.4	0	1	0	0	CT	GT	CT	CC+CT	TT+CT	no A	ELSE	G+	T
4693	ALL	H	2.4	0	1	0	0	TT	TT	TT	TT	TT+CT	no A	ELSE	G-	T
4866	ALL	N	3.8	0	1	0	0	CC	GG	CT	CC+CT	CC	no A	ELSE	G+	T
4699	ALL	N	4.0	0	1	0	0	CC	GG	CC	CC+CT	CC	no A	ELSE	G+	T
5035	ALL	N	7.5	0	1	0	0	CT	GT	CT	CC+CT	TT+CT	no A	ELSE	G+	T
4867	ALL	H	11.2	1	1	0	0	CT	TT	TT	CC+CT	TT+CT	no A	ELSE	G-	T
5034	ALL	N	9.1	0	1	0	0	TT	GT	CT	TT	TT+CT	no A	ELSE	G+	T
4433	ALL	H	7.6	0	1	1	1	CT	GT	CT	CC+CT	TT+CT	no A	ELSE	G+	T
4700	ALL	N	4.2	0	1	1	1	CC	GG	CT	CC+CT	CC	no A	ELSE	G+	T
4438	ALL	N	2.8	0	1	1	1	CT	GT	TT	CC+CT	TT+CT	no A	ELSE	G+	T
4634	ALL	N	1.6	0	1	0	0	CT	GT	CC	CC+CT	TT+CT	no A	ELSE	G+	T
5269	ALL	N	6.4	0	1	0	0	TT	TT	TT	TT	TT+CT	no A	ELSE	G-	T
5370	ALL	H	8.1	0	1	0	0	TT	TT	TT	TT	TT+CT	no A	ELSE	G-	T
4873	ALL	N	3.4	0	1	0	0	TT	TT	TT	TT	TT+CT	no A	ELSE	G-	T

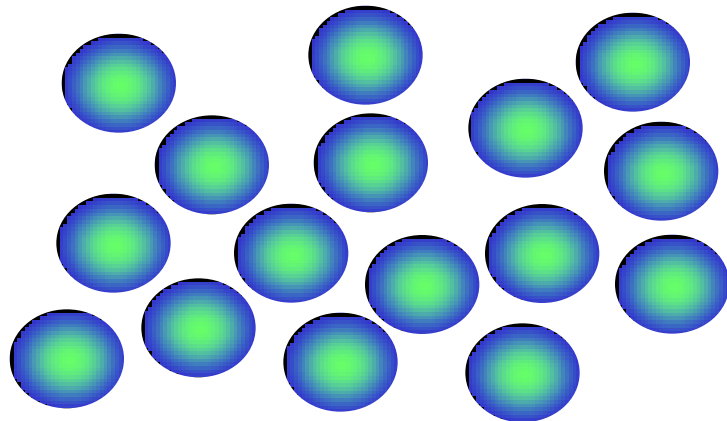
Miért előnyös a genetikai sokféleség?



Miért előnyös genetikai sokféleség?

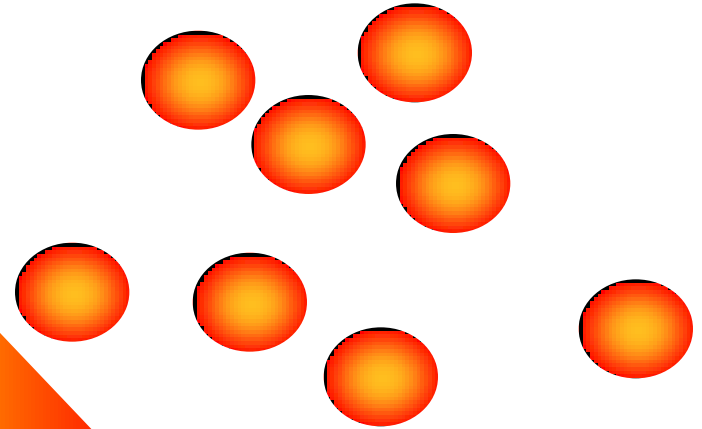


előnyös



hátrányos

globális
felmelegedés

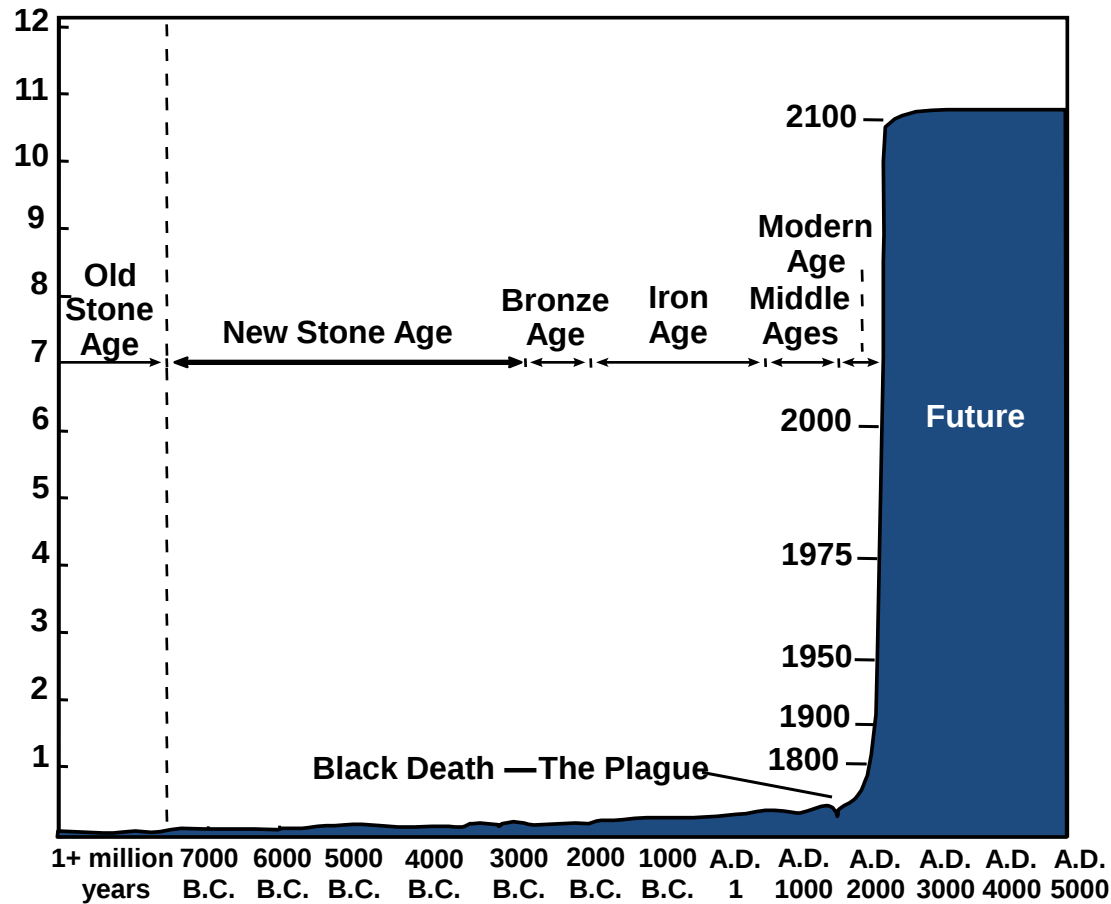


ELTÜNÉS!!

Vázlat

- A populációs szemlélet genetikai szemmel
- **A népesedés kinetikája**
- Életkilátások a „fejlett” és „fejlődő” régiókban
- Egészségügyi „világtérkép”
- Magyarország kitekintésben

A Föld populációja változása a történelem során



A populáció és a társadalom

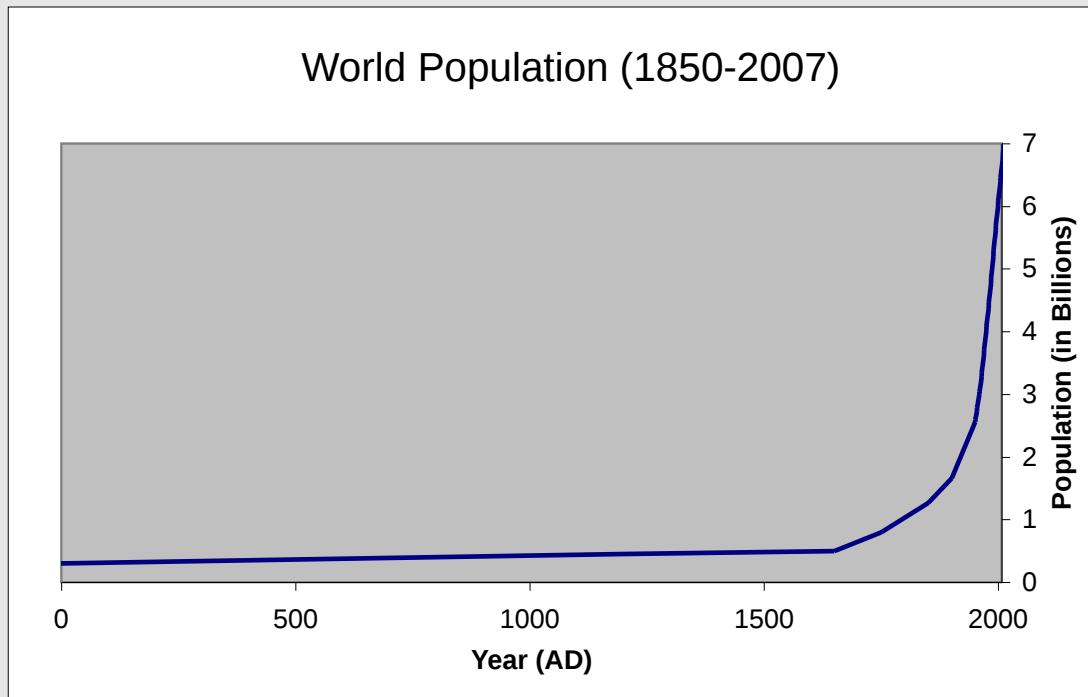
Thomas Malthus (1798)

Az emberi populáció mérete
exponenciálisan nő,
míg a környezeti erőforrások
változatlanok (inkább
csökkennek) ...

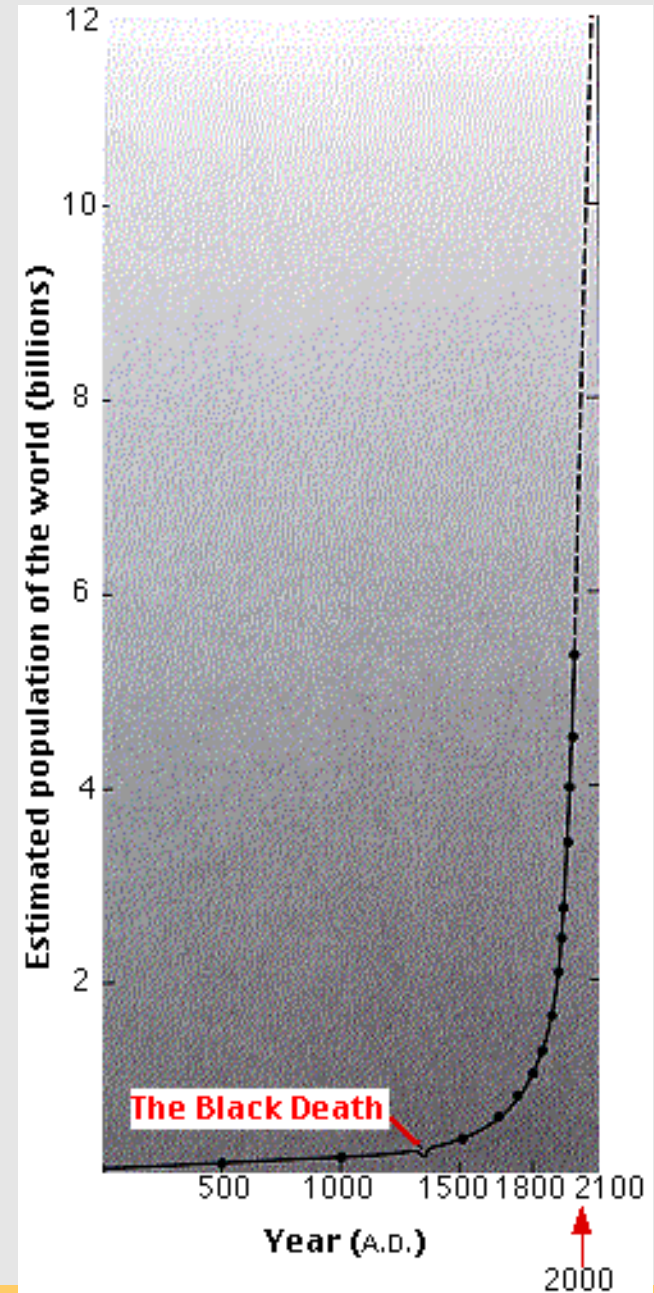


Mai emberi populáció: 7.1 milliárd

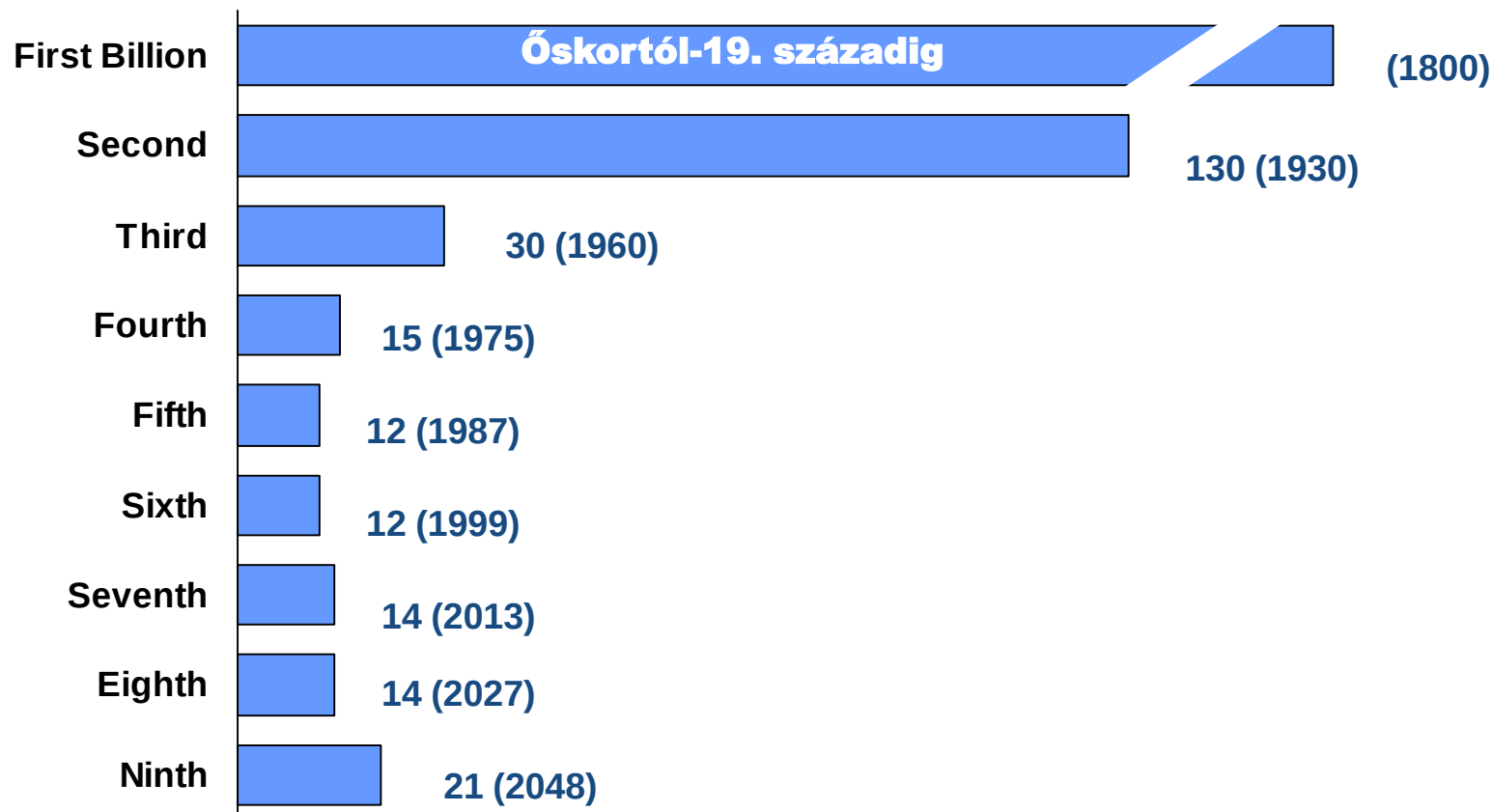
Sept2013



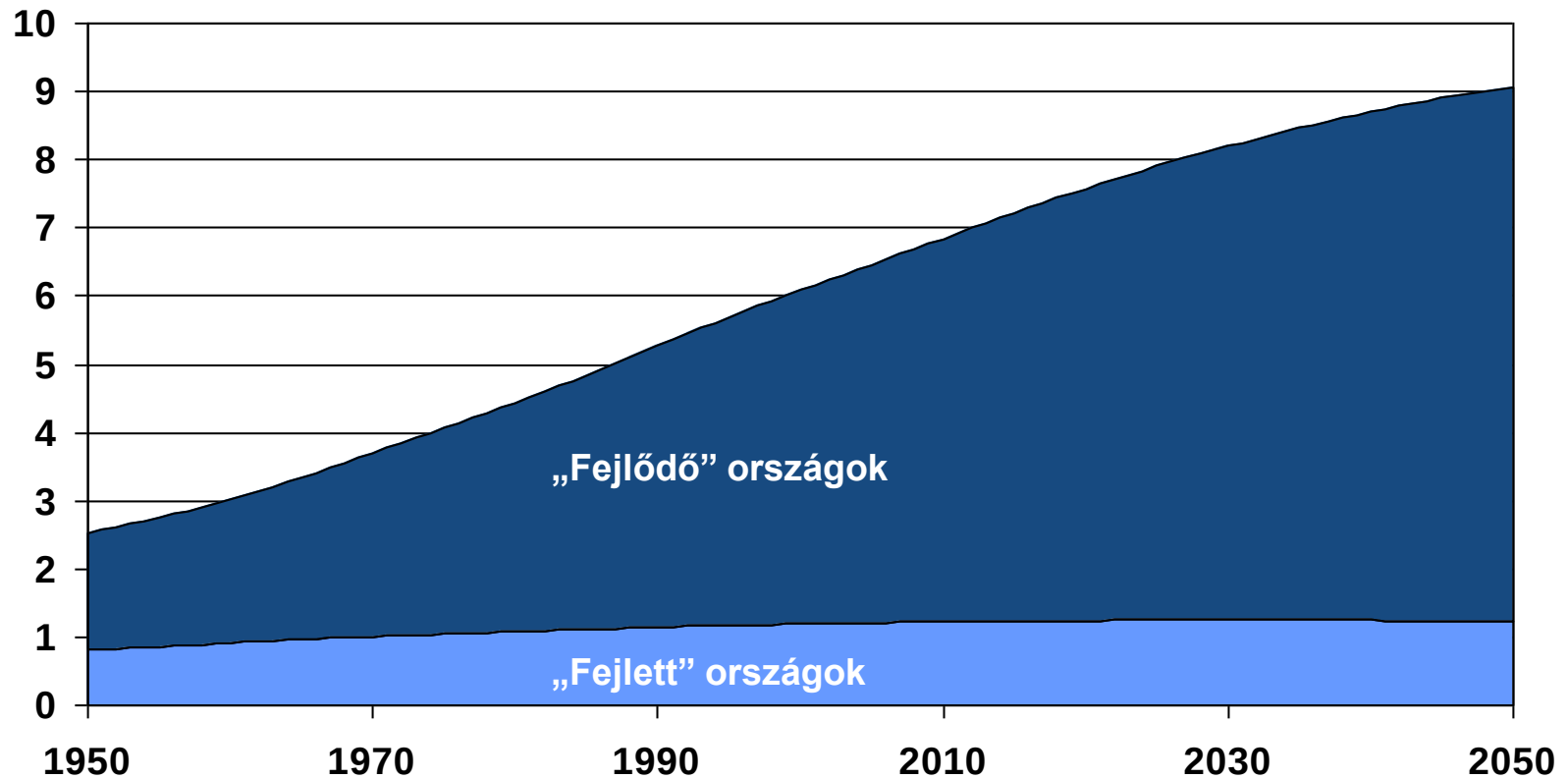
(Super)exponenciális növekedés



Az emberi populáció változása (milliárd)



Populáció szám változás a „fejlődő” és „fejlett” országokban



A világ populáció „órája”

64x

Natural Increase per	World	More Developed Countries	Less Developed Countries	Less Developed Countries (less China)
Year	80,794,218	1,234,907	79,559,311	71,906,587
Day	221,354	3,383	217,971	197,004
Minute	154	2	151	137

Populációs kinetika

19. század előtt növekedési ráta

~0.2%/év

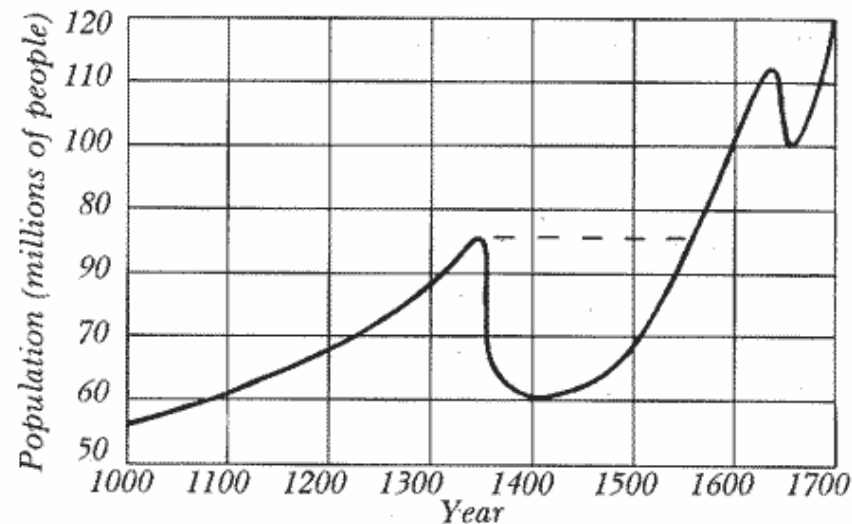
<1 milliárd ember.

Kettőződés kb. 300 év

Kb.140 millió ember halt meg
járványok miatt a 6., 14. és 17.
században

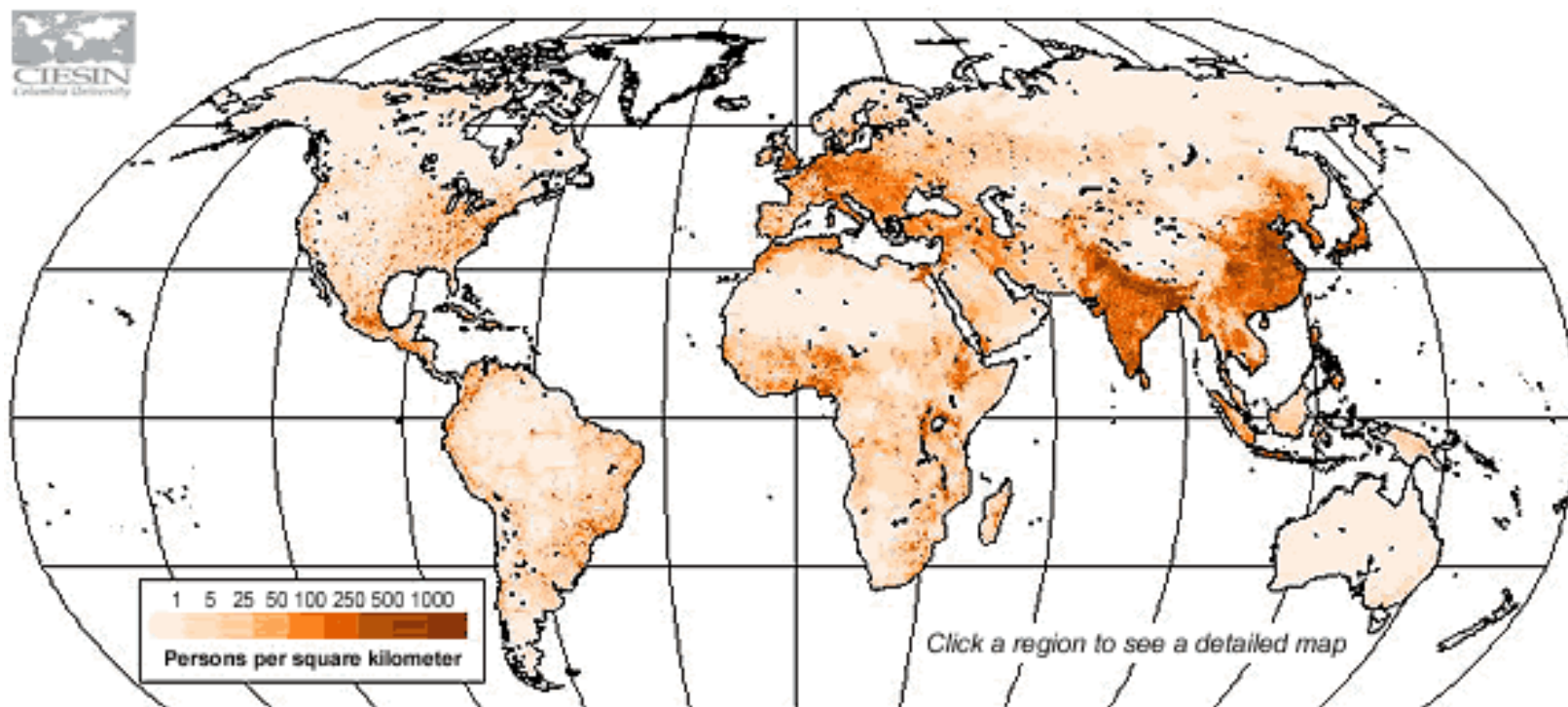
Intenzív növekedés a reneszánsz
után

Modern kor: populációs
robbanás 1960 után
kettőződés egy generáció
alatt

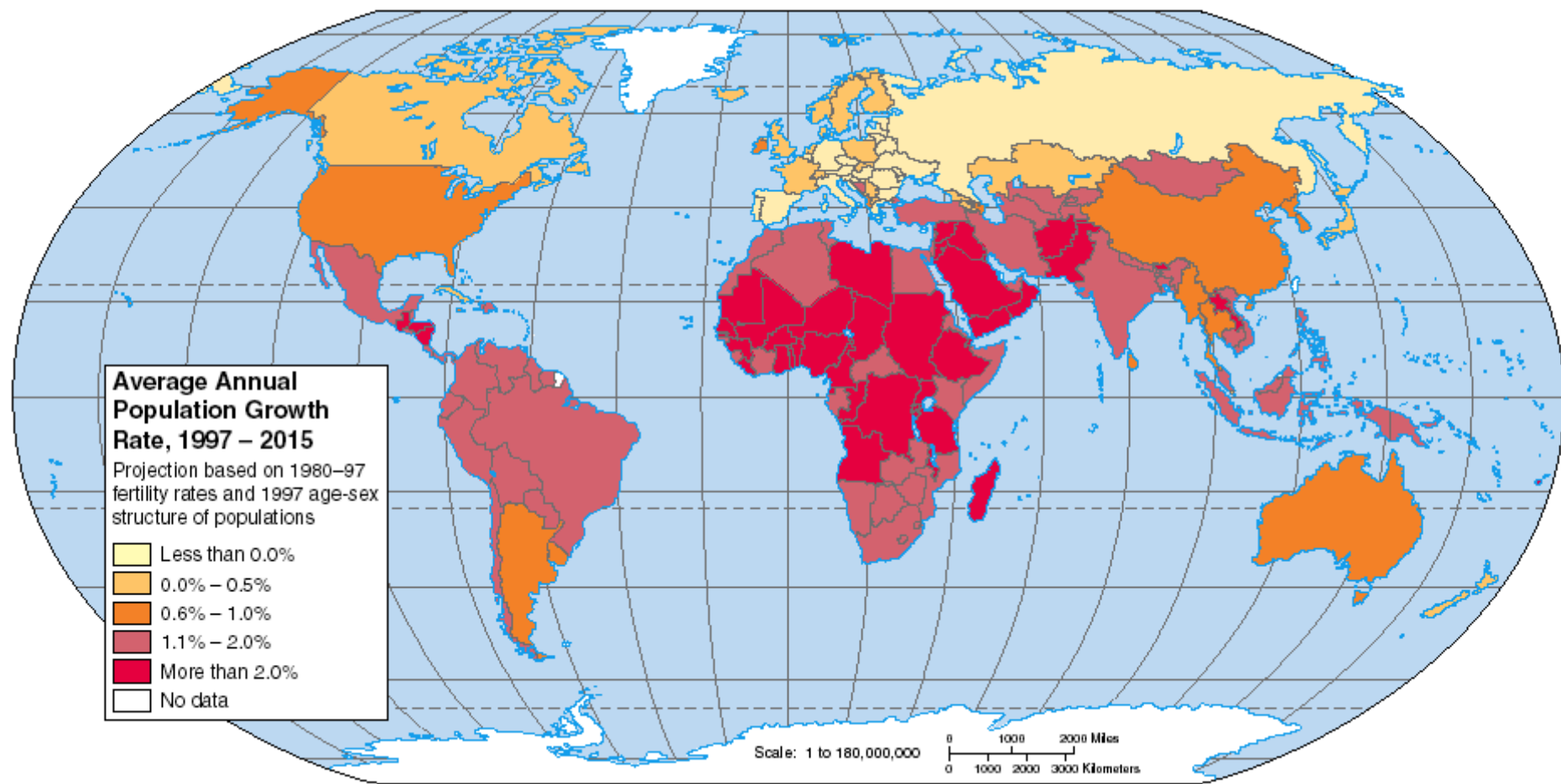


Recovery of European population following the plagues of 1347 was only two hundred years—an insignificant moment in the evolutionary time scale. (After Langer 1964; author)

Népsűrűség

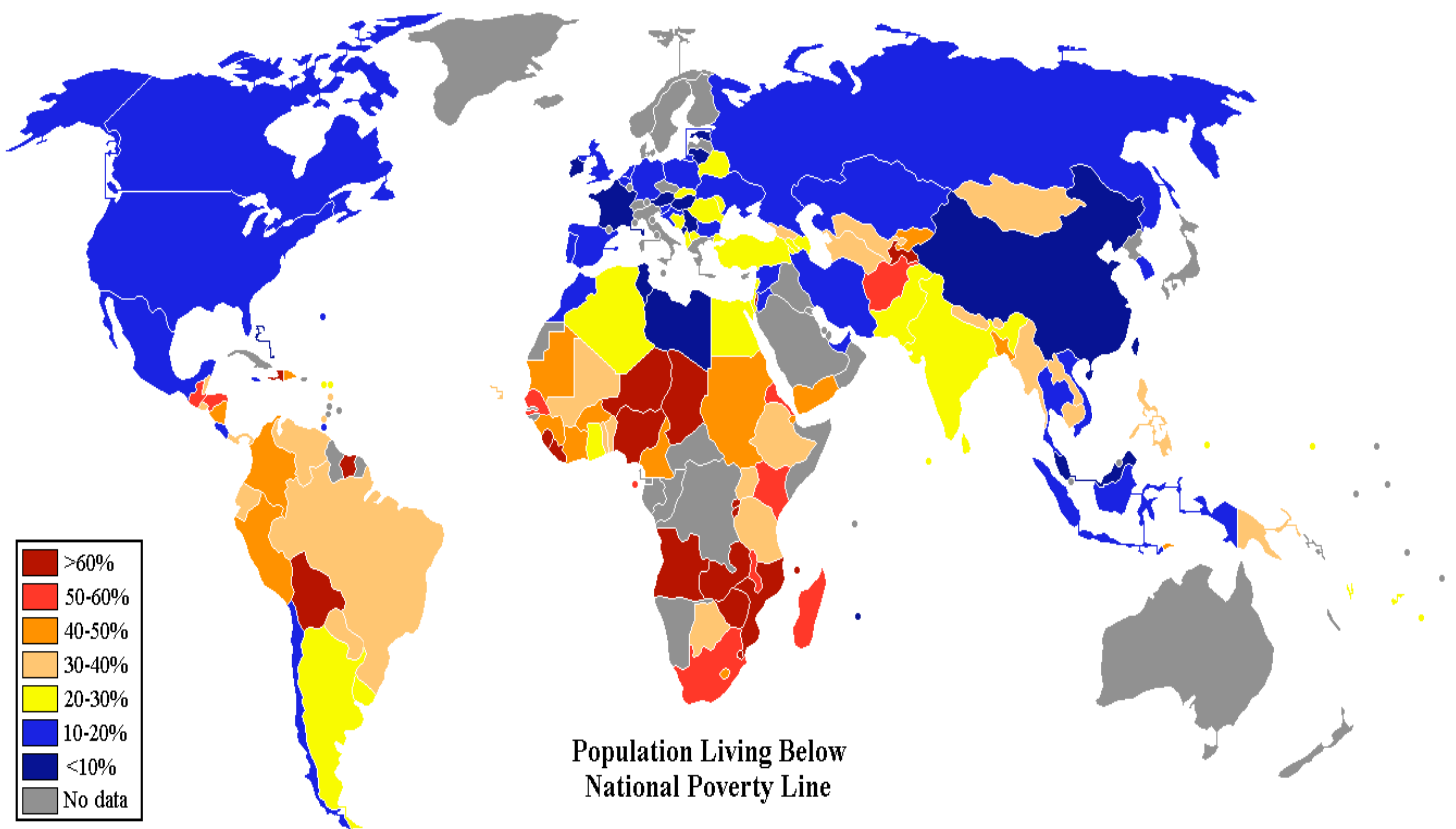


Populáció növekedés



Vázlat

- A populációs szemlélet genetikai szemmel
- A népesedés kinetikája
- **Életkilátások a „fejlett” és „fejlődő” régiókban**
- Egészségügyi „világtérkép”
- Magyarország kitekintésben

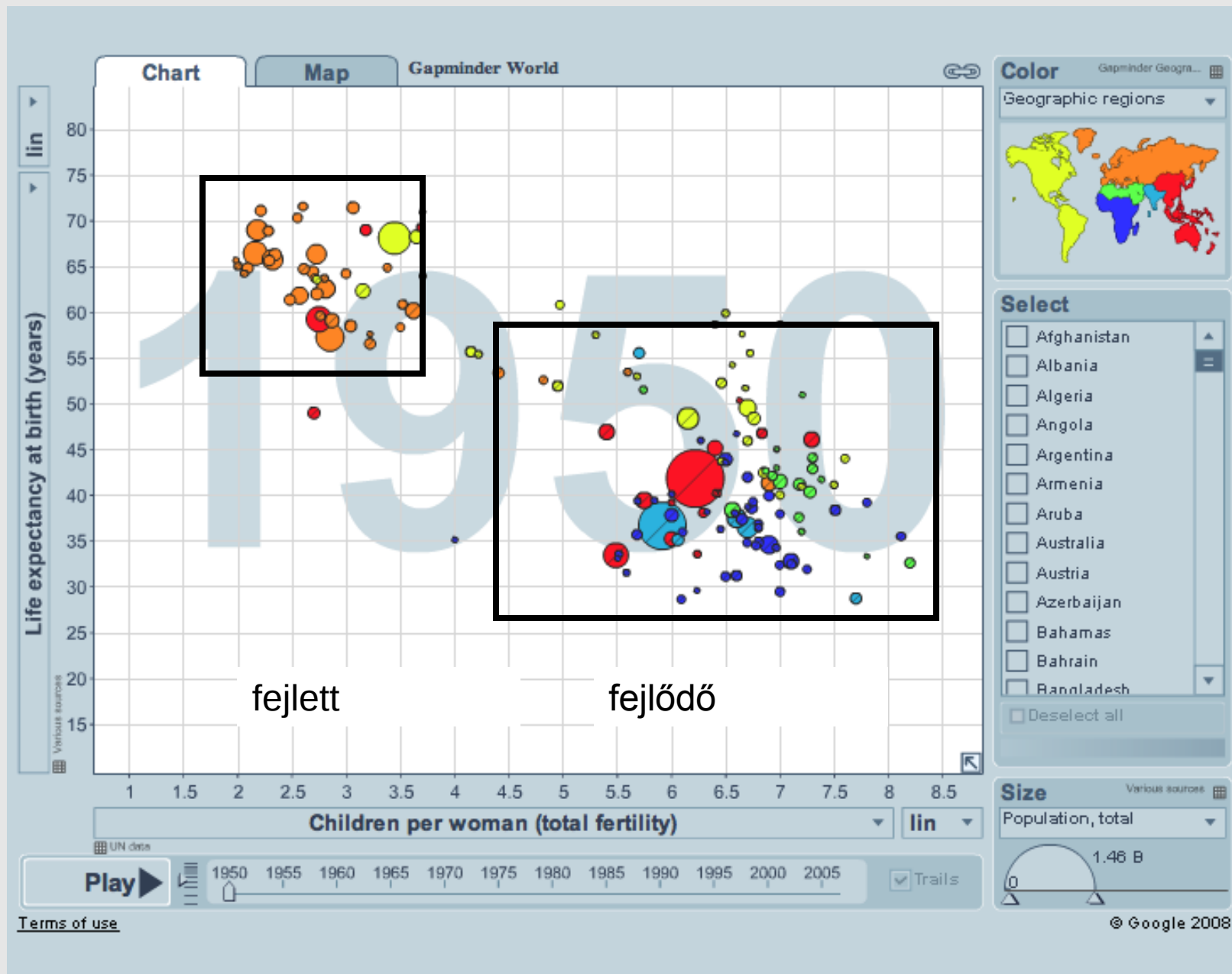


UNFPA jelentés, 2009

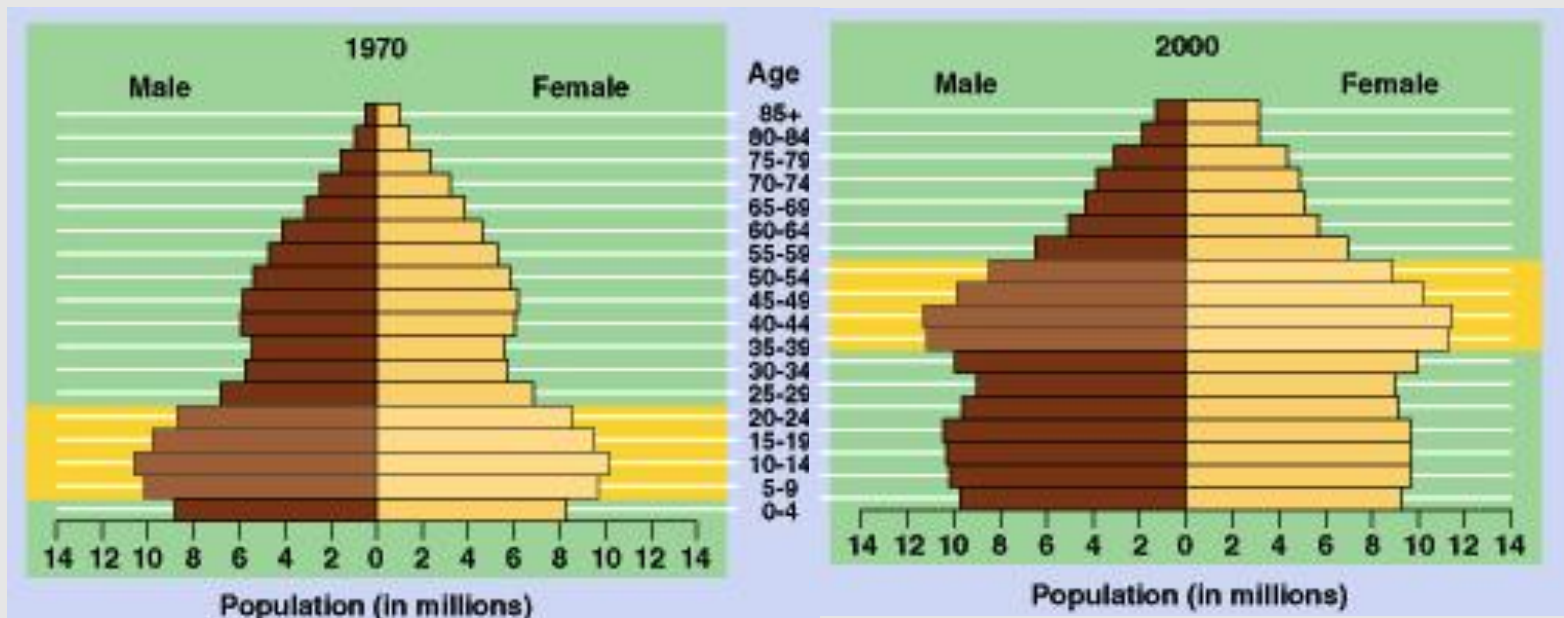
A világ növekvő népességének 95%-a a jelenlegi „fejlődő” országokban születik, ahol:

- ❖ 2.8 milliárd embernek nincs biztonságos ivóvize
- ❖ 1.4 milliárd ember a „szegénységi” küszöb alatt él
- ❖ 1 milliárd ember írástudatlan (65% nő)
- ❖ ~ 450 millió nő nem fér hozzá megfelelő fogamzásgátláshoz, 600.000 nő hal meg terhességi komplikációk miatt (percenként egy !)
- ❖ Évente 16 millió 5 éven aluli gyerek hal meg alultápláltság és fertőzések miatt (20.000, naponta- 14, percenként!)

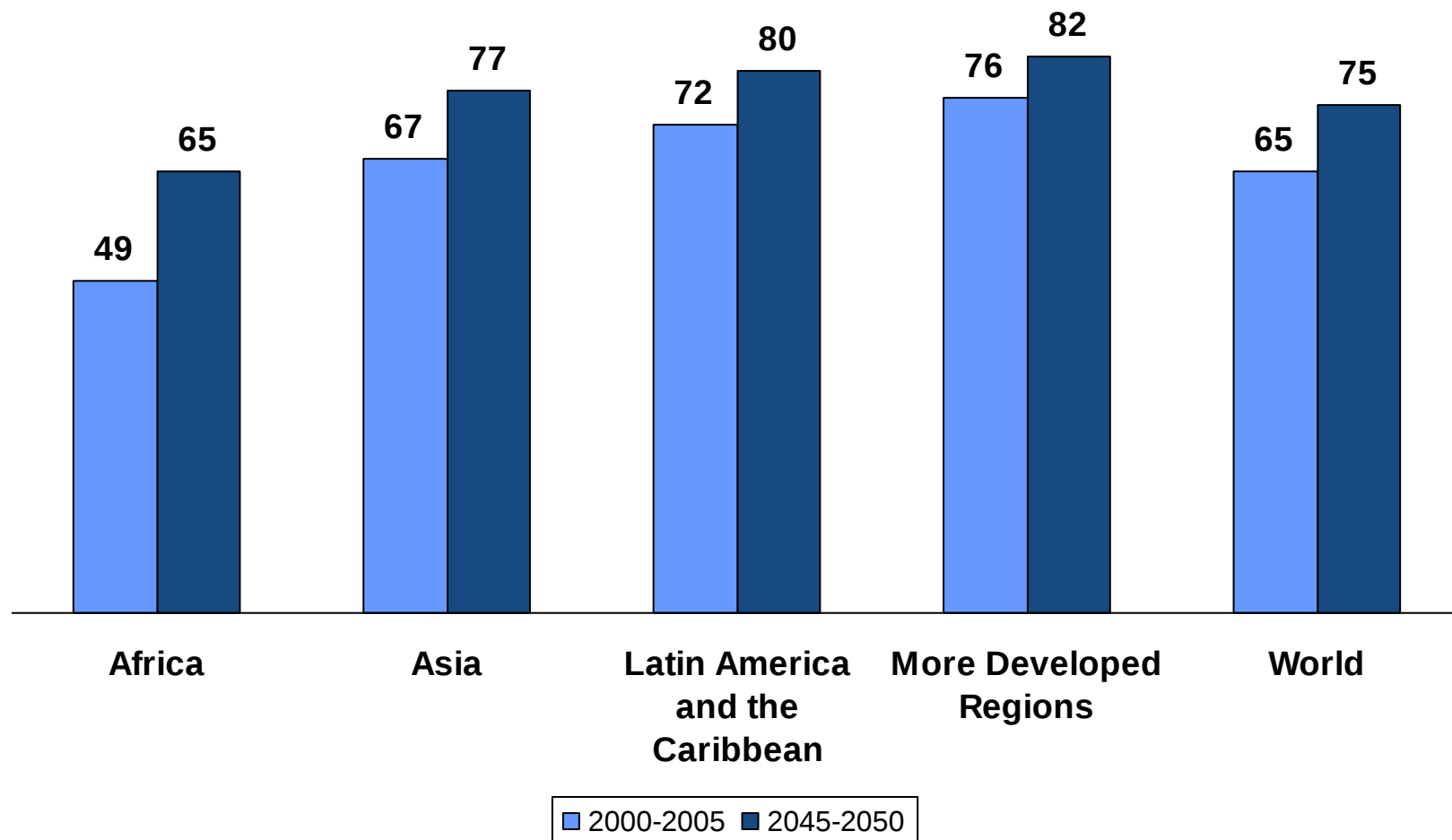




Populáció piramis nemi eltérései



Az élethossz kilátás trendek eltérnek



Vázlat

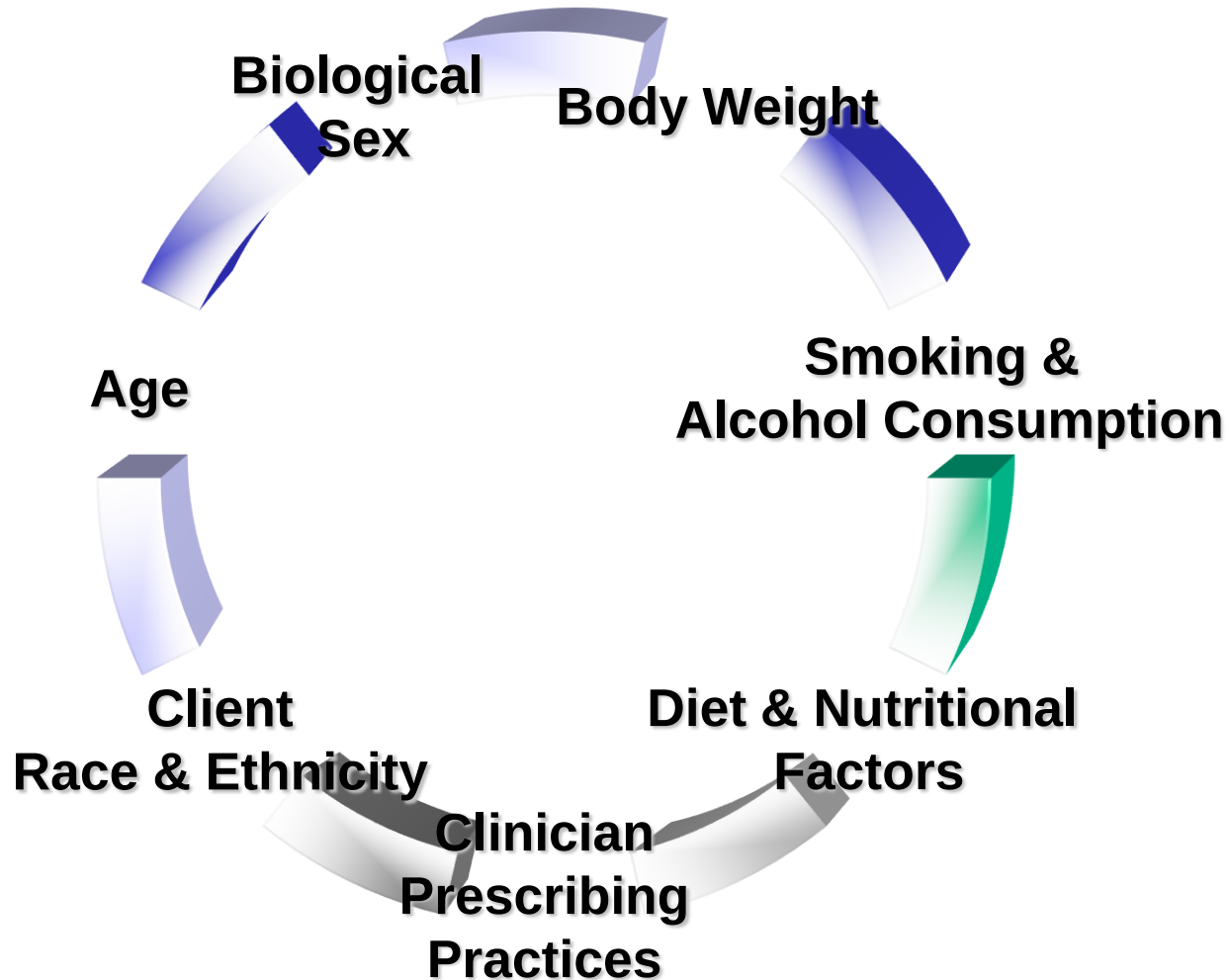
- A populációs szemlélet genetikai szemmel
- A népesedés kinetikája
- Életkilátások a „fejlett” és „fejlődő” régiókban
- **Egészségügyi „világtérkép”**
- Magyarország kitekintésben

Az orvos-beteg kapcsolatot meghatározó *mémek* multikultúrális közegben



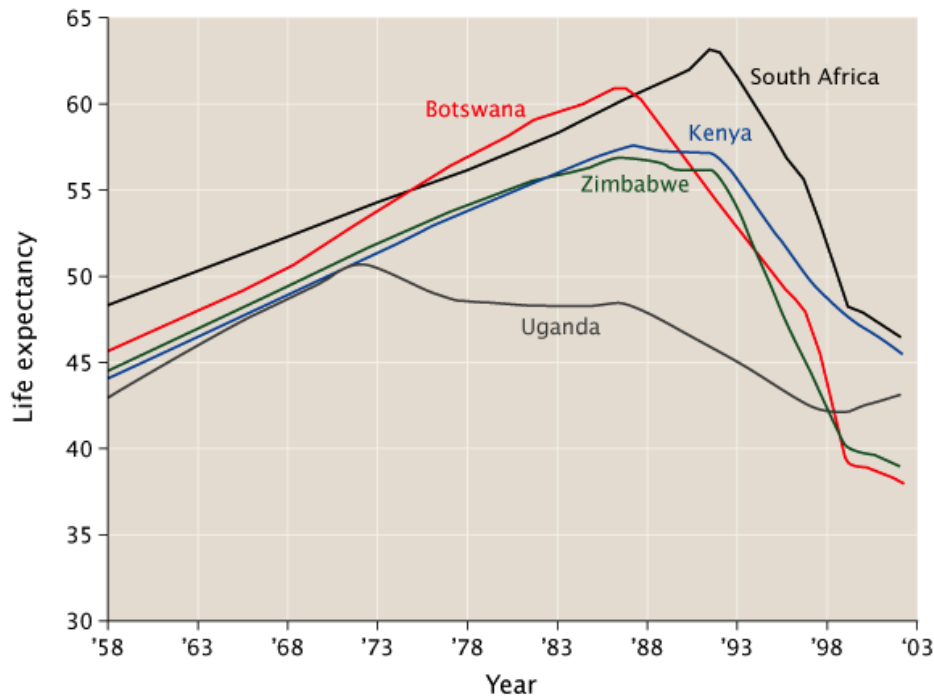
Bio-pszichológiai tényezők: elme-test-tudat

Kulturális tényezők a gyógyszeradagolásnál

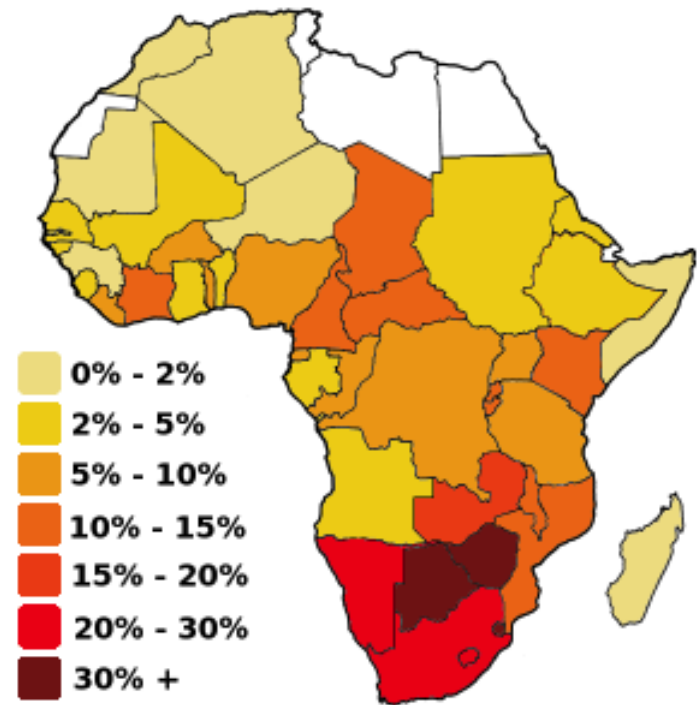


„Ethno-farmakológia”

A HIV/AIDS terjedés demográfiai hatása

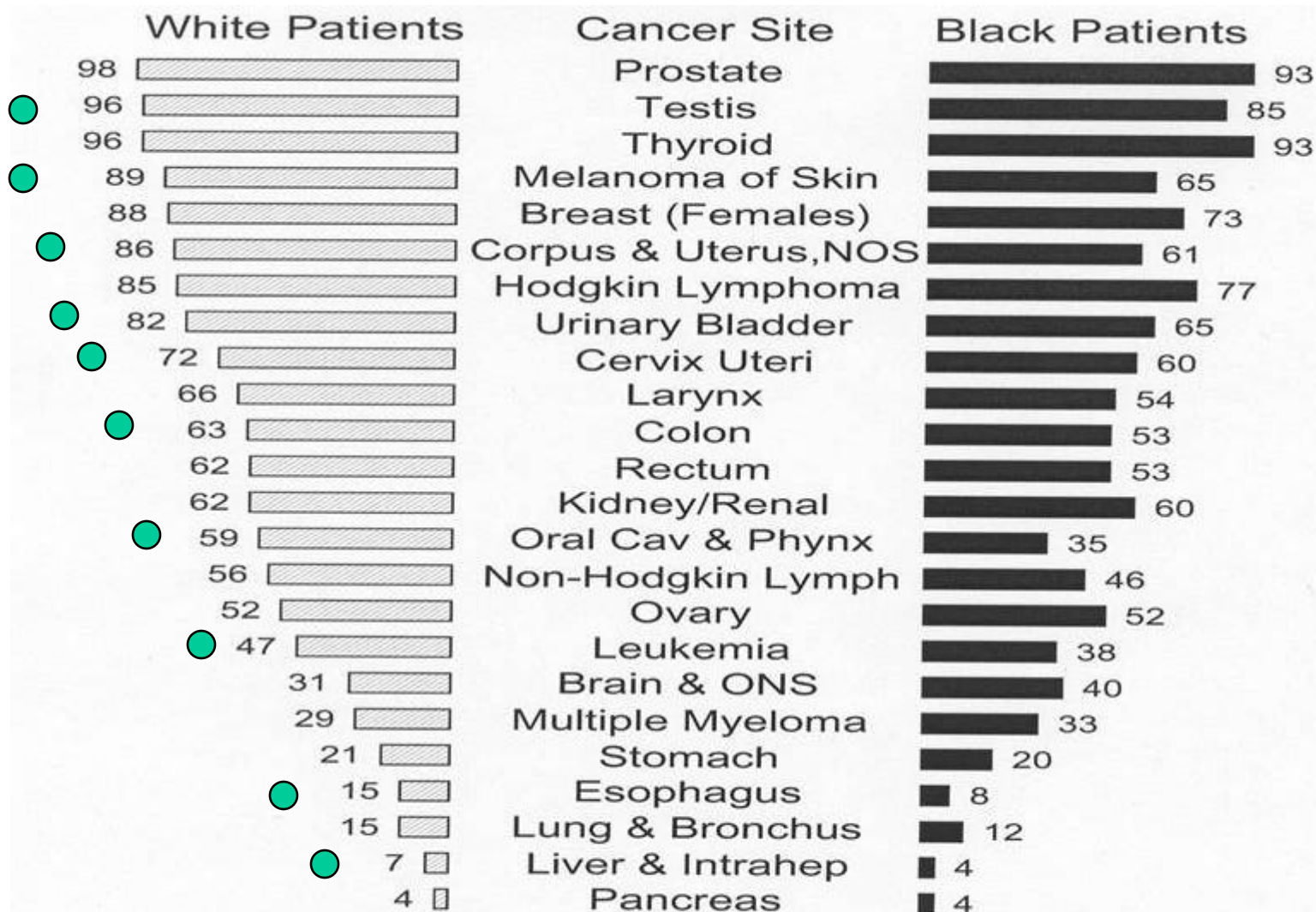


Hatása a várható élettartamra



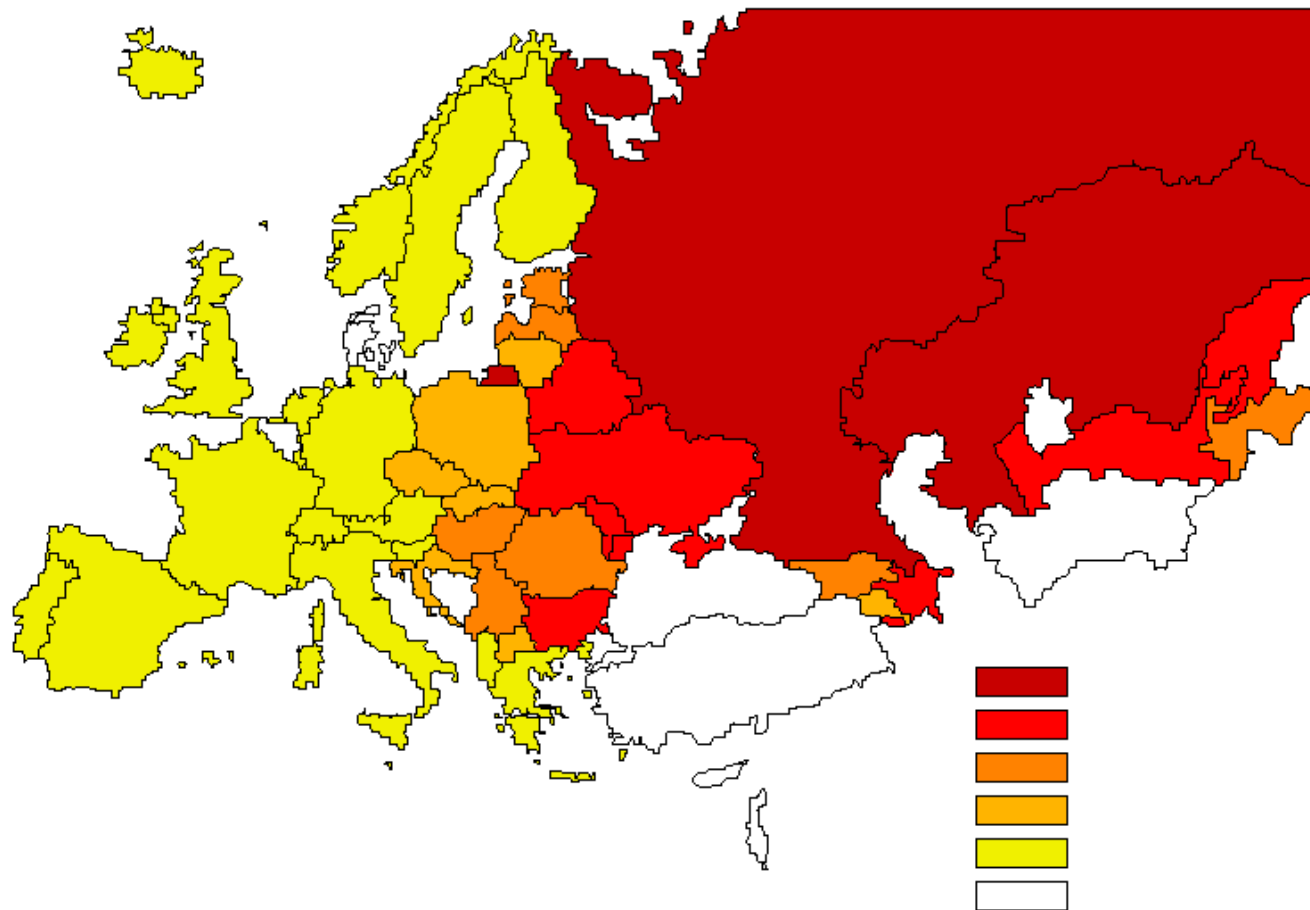
HIV fertőzési ráta

Kaukazoid és afroamerikai rákbetegek 5 éves túlélése az USA-ban



Source: SEER 9 areas.

Kardiovaszkuláris halálozás Európában



Növekedés: (születés-halál) + (immigráció-emigráció)

POZITÍV TÉNYEZŐK A SZÜLETÉSI RÁTA EMELÉSÉBEN

Születési ráta = 1.9% (95% a fejlődő országokban).

Thaiföld, Dél Korea, Japán, India, és Kína:

- Befektetés a családtervezésbe
- A szegénység csökkentése
- A nők státuszának emelése

TÉNYEZŐK A HALÁLOZÁSI RÁTÁBAN

Halálozási ráta= 0.8% (egyenlő a fejlődő és a fejlett országokban)

Az alacsony halálozási statisztikák egyes tényezői:

- orvosi kezelés,
- jobb táplálék ellátás
- megfelelő higiéniai körülmények
- tiszta víz ellátás

A növekvő populációszám fő oka a csökkenő halálozási ráta

Az ENSZ milleniumi fejlesztési céljai

2000 szeptember

189 ország által elfogadva 2015-re GLOBÁLIS célok:

1. Az extrém szegénység és éhezés leküzdése
2. Általános alapképzés/oktatás
3. Nemi egyenlőség, nők szerepének növelése
4. Csecsemő/gyerek mortalitás csökkentése
5. Anyai egészségvédelem fokozása
6. Küzdelem a nagy járványok és betegségek ellen
7. Fenntartható környezet/ környezetvédelem
8. Általános összefogás a fejlődésért

Vázlat

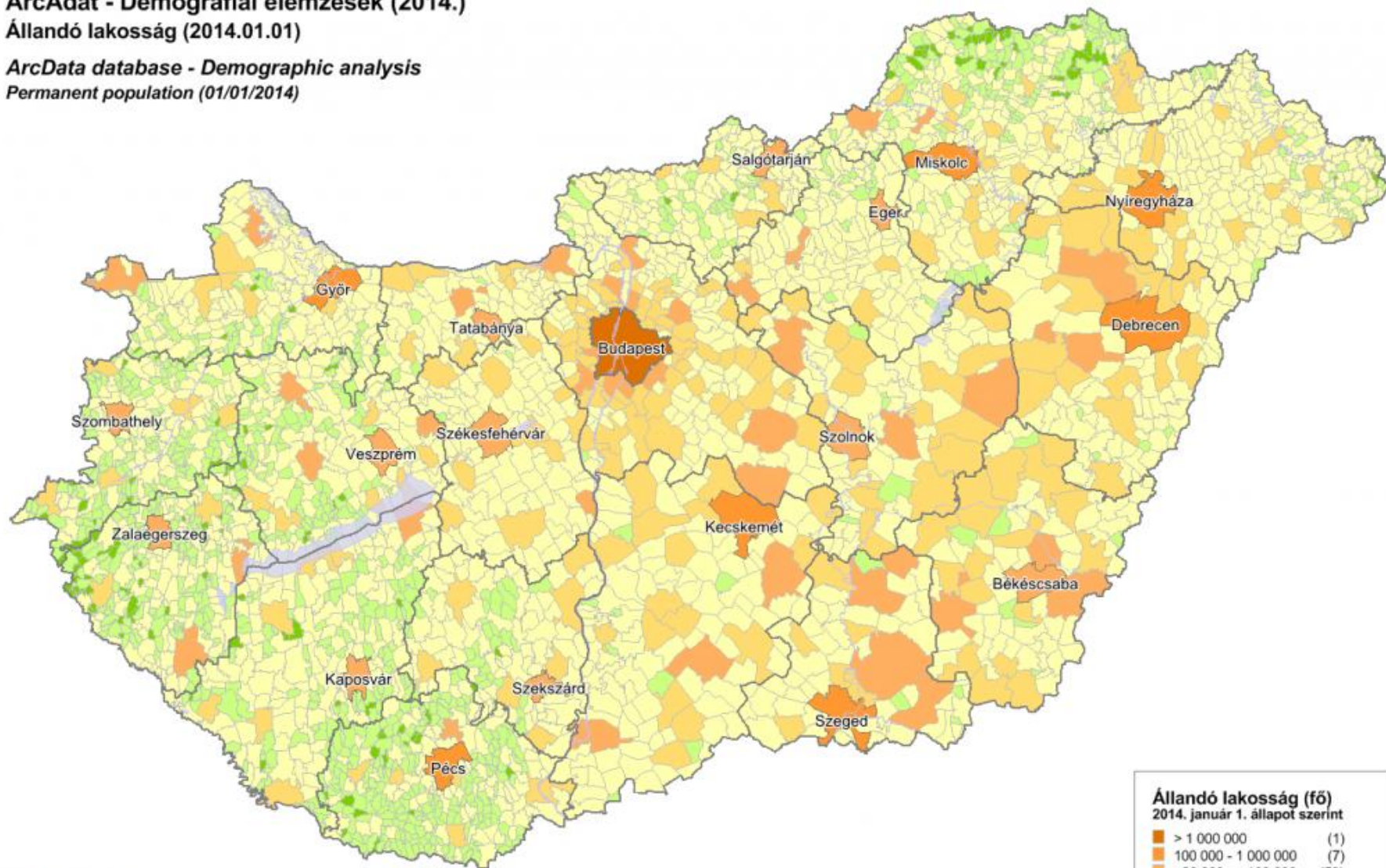
- A populációs szemlélet genetikai szemmel
- A népesedés kinetikája
- Életkilátások a „fejlett” és „fejlődő” régiókban
- Egészségügyi „világtérkép”
- **Magyarország kitekintésben**

ArcAdat - Demográfiai elemzések (2014.)

Állandó lakosság (2014.01.01)

ArcData database - Demographic analysis

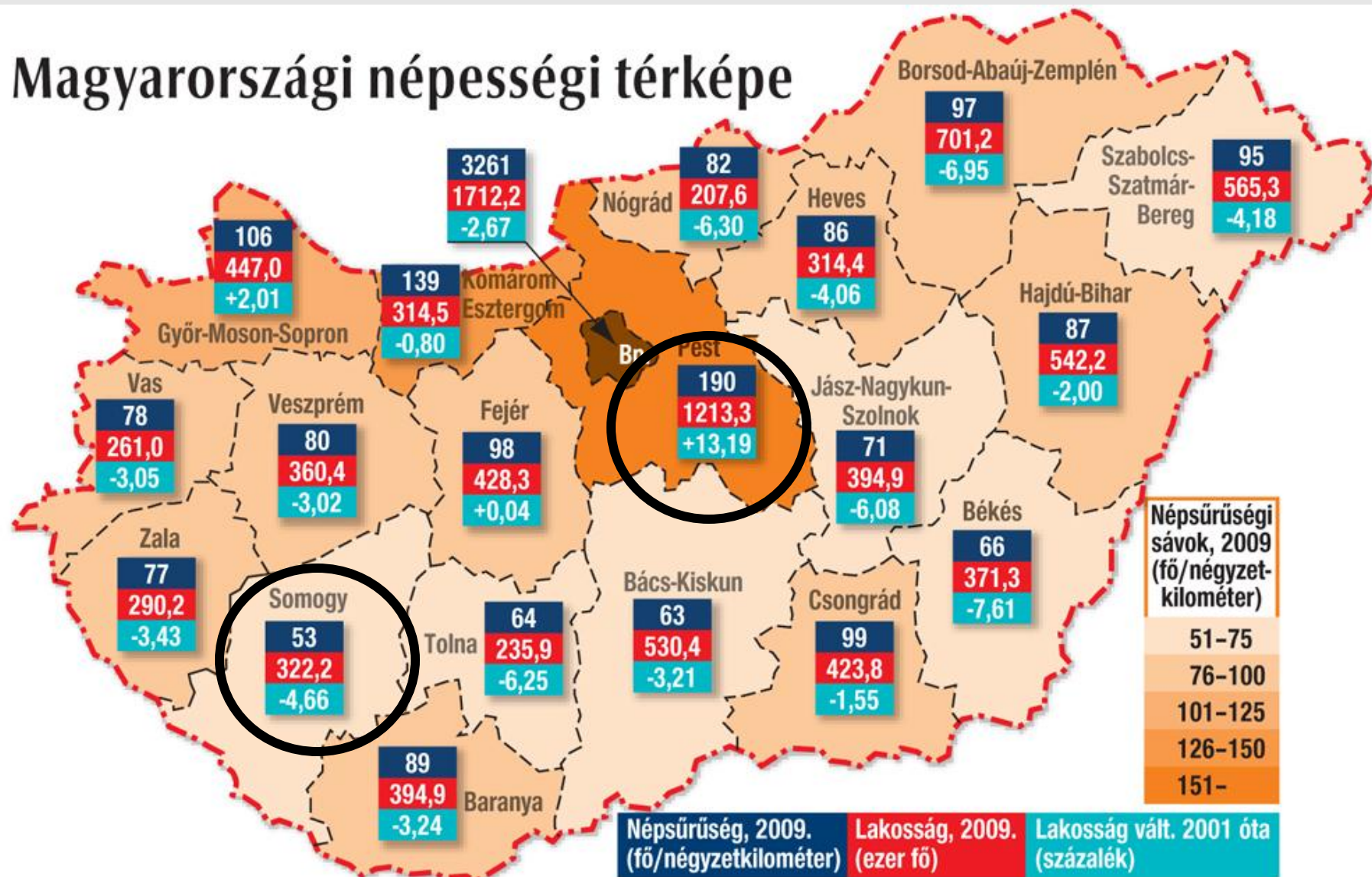
Permanent population (01/01/2014)



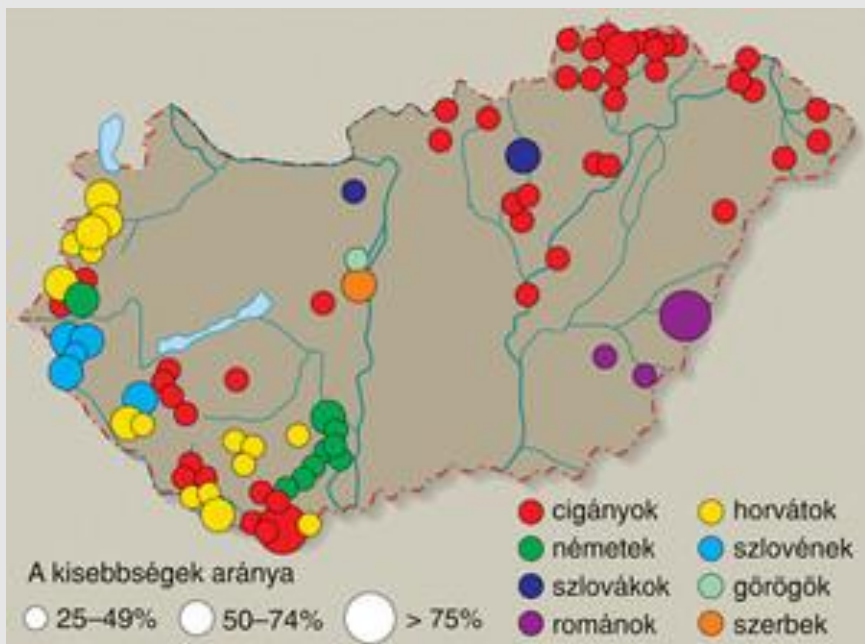
Állandó lakosság (fő) 2014. január 1. állapot szerint

> 1 000 000	(1)
100 000 - 1 000 000	(7)
20 000 - 100 000	(53)
5 000 - 20 000	(222)
500 - 5 000	(1808)
100 - 500	(932)
< 100	(131)

Magyarországi népességi térképe

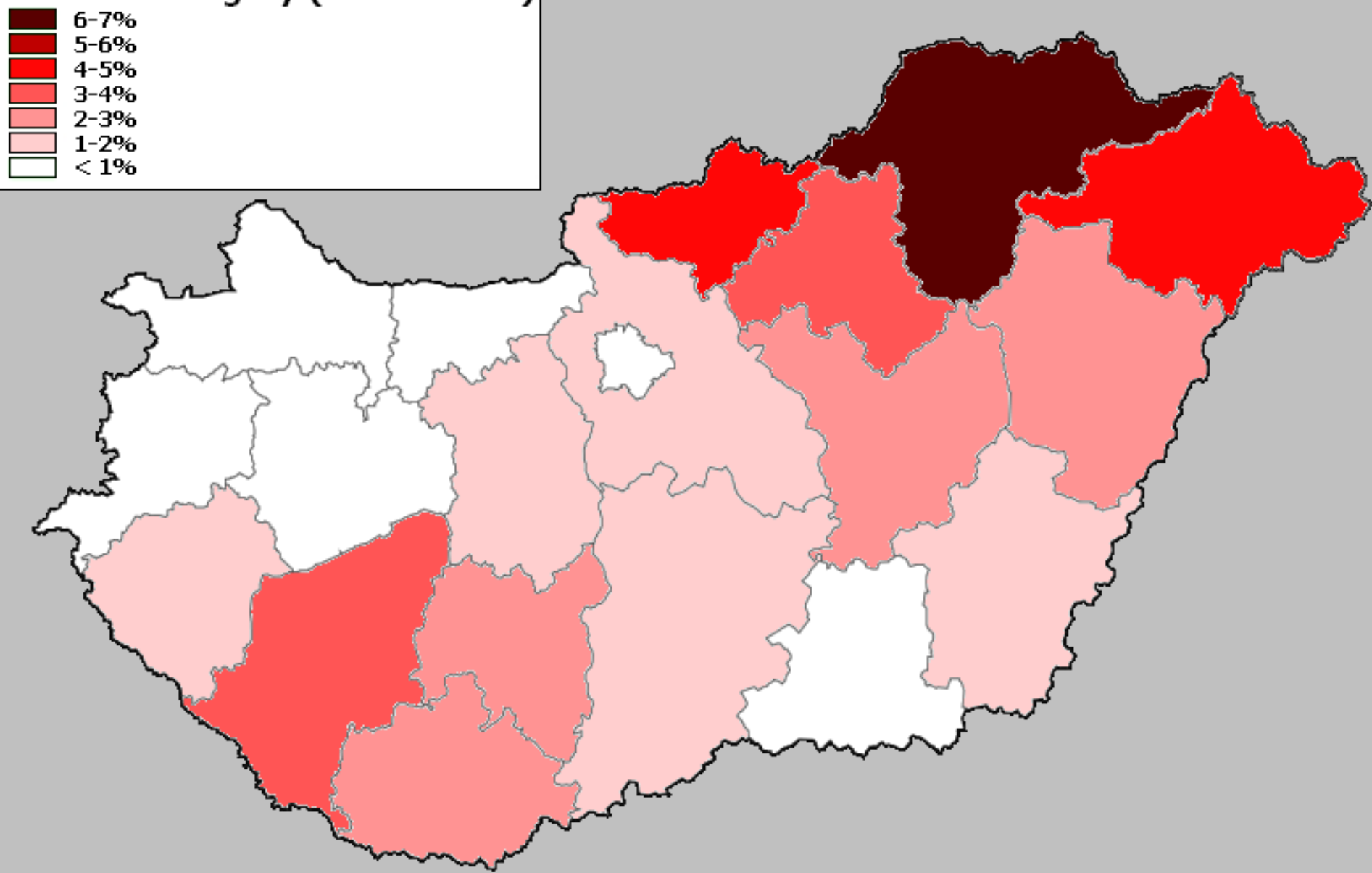


Megjegyzés: Az országos átlagos népsűrűség 108 fő/négyzetkilométer, a lakosságszám 2009. január elsején 10 millió 31 ezer fő, amely 1,66 százalékos csökkenést jelent 2001-hez képest
 Forrás: KSH



Romák Magyarországon

Roma in Hungary (census2001)



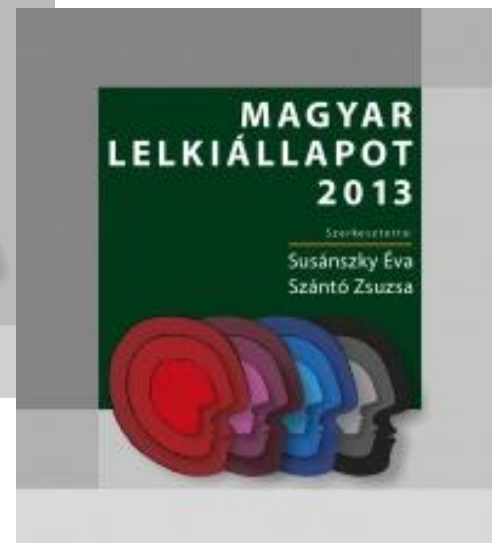
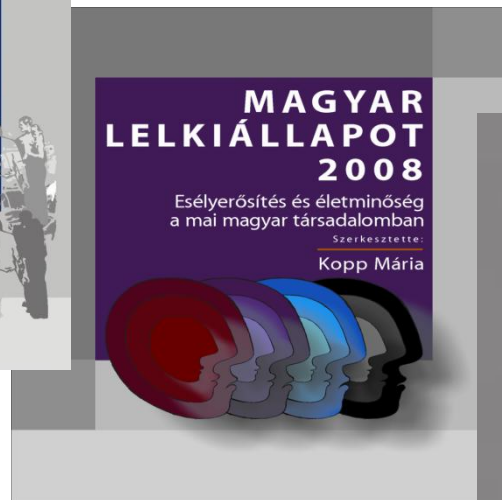
Gyerekszám és az anya életkora

3.a. Nők – hány gyermeke született, hány éves volt az első gyermek születésekor – térség és származás szerint (N=250)

	BAZ megyei kistérség		Pest megyei Kistérség	
	Nem roma	Roma	Nem roma	Roma
Hány gyermeke született	2,8	3,2	2,9	4,4
Első gyermek születésekor anya kora	20,5	19,5	21,1	18,0

3.b. Nők – hány gyermeke született, hány éves volt az első gyermek születésekor – iskolai végzettség és származás szerint (N=250)

	Max. általános iskola		Iskola szakmával	
	Nem roma	Roma	Nem roma	Roma
Hány gyermeke született	3,78	3,80	2,48	2,33
Első gyermek születésekor anya kora	18,78	18,58	22,09	22,11



Hungarostudy Epidemiológiai Panel (HEP)

2002-ben 12.640 embert kérdeztek ki, közülük 2005-ben 4689 személyt sikerült újra kikérdezni, 322 ember halt meg az újból felkeresettek közül.

A 2002-ben 40-69 éves korosztályból 99 férfi (8.8%), és 53 nő (3.6%) halt meg 2005-ig

www.eduvital.net



Várható élettartam és mortalitás

Várható élettartam:

- férfiak: 70,9 év
- nők: 78,2 év

Csökkenő elveszülés:

- 1949-ben: 190 398
- 2011-ben: 88 049

Magas halálozás: 128 795

Házasságkötések:

1949-ben: 107 820

2011-ben: 35 812

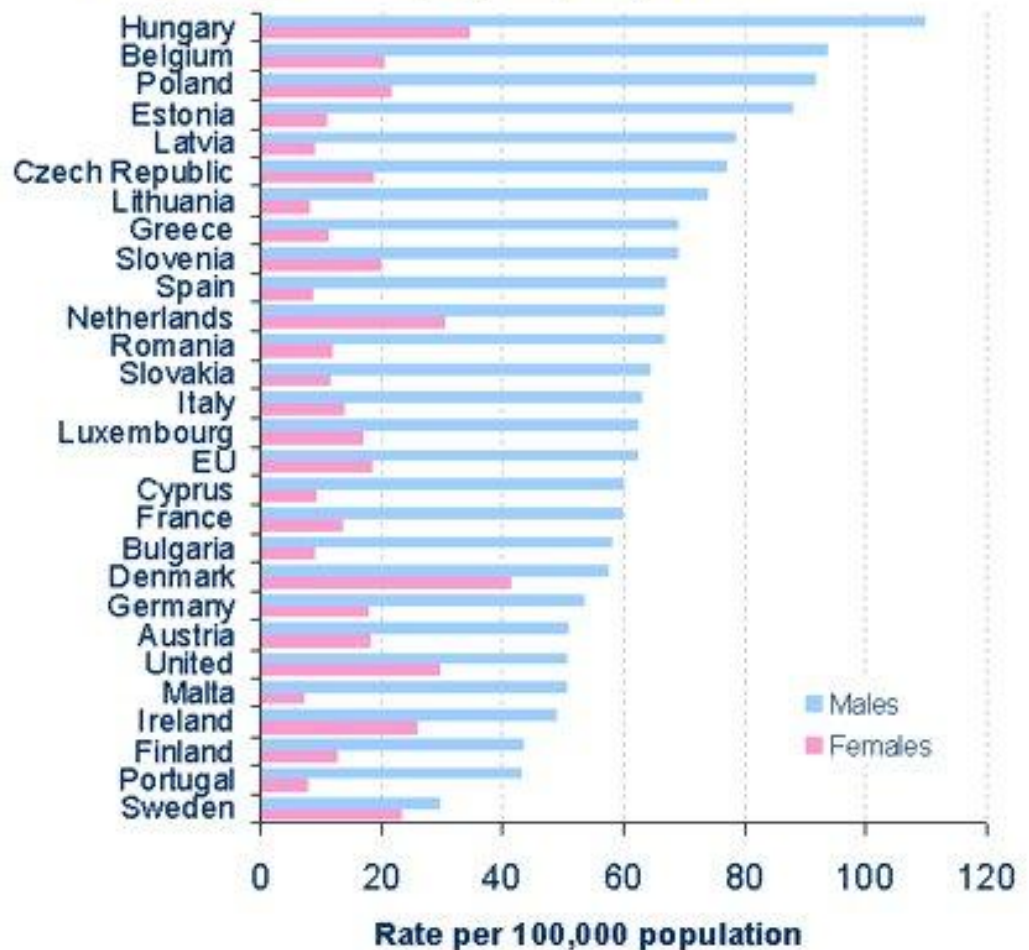
(utolsó évben nőtt!)

Válások:

1949-ben 12 500

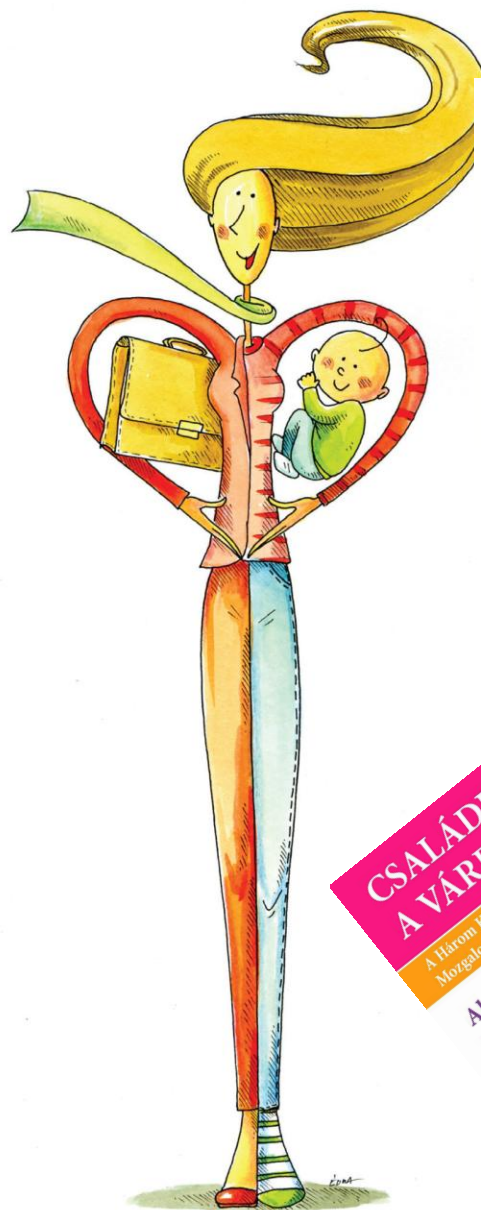
2011-ben 23 335

Figure 2.8: Age-standardised (European) mortality rates, lung cancer, by sex, EU, 2006



Tízezerrel több férfi halt meg a 40-69 éves korosztályból 2005-ben, mint 1960-ban!





CSALÁDI NAPOK A VÁRBAN

A Három Királyfi, Három Királynő
Mozgalom szervezésében

Ahol a család minden tagja jól érzi magát!
Szülőknek előadások, szakmai tanácsadás
Gyerekeknek kézműves foglalkozások,
kreatív játszóház, versenyek.



Három Királyfi, Három Királynő Mozgalom kezdeményezésére
az öt parlamenti párt támogatásával

Nyilatkozat a kívánt gyermekek megszületéséért

A magyar népesség csökkenése nagyon súlyos gazdasági, szociális problémát jelent az országnak, miközben a magyar fiatalok gyerekbarátok és a képzett rétegekben sokkal több gyermeket szeretnének, mint amennyi végül megszületik. Elismerjük a Kopp Mária által képviselt, a demográfiai helyzetet érintő értékeket és feladatokat, ezért azok megvalósításáért a következő nyilatkozatot tesszük:

Alapvető célkitűzésünk, hogy olyan körülményeket teremtsünk, amelyben azok a fiatalok, akik több gyermeket szeretnének, mint ahányat vállalnak – biztonsággal alapíthassanak családot, miközben a karrierjüket is építhetik.

Ezért vállaljuk, hogy kormányon és ellenzéki szerepben is támogatjuk a népesség növelését célzó javaslatokat.

Semmilyen pozícióban sem most, sem a jövőben nem hozunk vagy támogatunk olyan döntéseket, amelyek a gyermekek vállalását gátolják. Támogatjuk a gyermekvállalást ösztönző adórendszert, a fiatalok lakhatási problémáinak megoldását. Elismerjük, hogy alapvető cél a kisgyermekes szülőket, elsősorban az édesanyákat érintő negatív diszkrimináció felszámolása, a munkahelyek megteremtése a fiatal szülők számára, a gyermekvállalást támogató gazdasági és társadalmi környezet létrehozása.

Vállaljuk, hogy a párt, amit képviselünk, támogatja döntéseiben és kommunikációjában a gyermekvállalást, a családokat és mindenben segíti őket. Mindent megteszünk azért, hogy olyan körülményeket biztosítsunk, hogy a kívánt, tervezett gyermekek világra jöhessenek.

Kelt: Budapesten, 2013. január 08.


Harrach Péter
frakcióvezető

Kereszténydemokrata Néppárt


Mesterházy Attila
frakcióvezető
Magyar Szocialista Párt


Rogán Antal
frakcióvezető
Fidesz - Magyar Polgári Szövetség


Schiffer András
frakcióvezető
Lehet Más a Politika


Vona Gábor
frakcióvezető
Jobbik Magyarországért Mozgalom

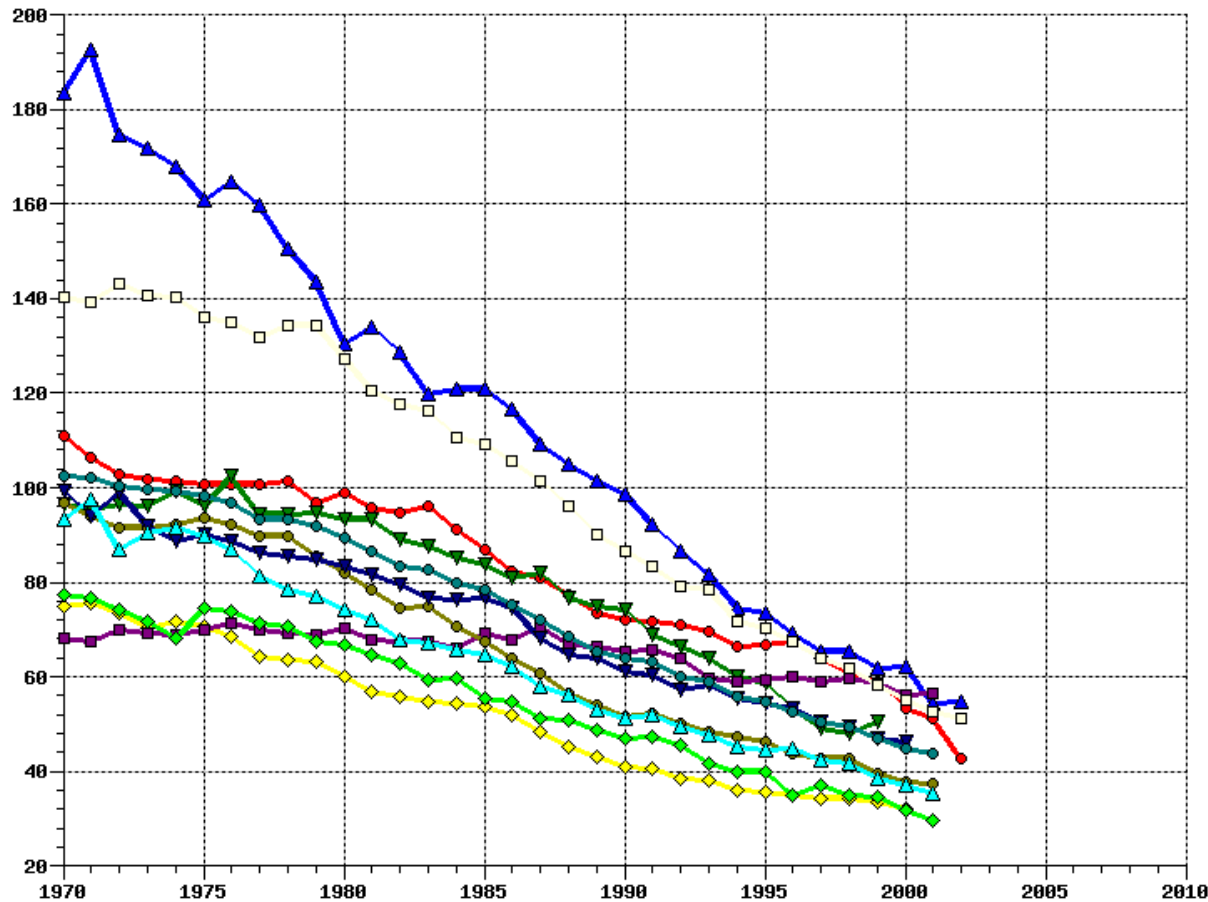
KSH, 2014 július 22.

TÖBB SZÜLETÉS, KEVESEBB HALÁLOZÁS, MÉRSÉKELTEBB TERMÉSZETES FOGYÁS

- **Az előzetes adatok szerint 2014 első öt hónapjában 35 525 gyermek született, 2,9%-kal több, mint egy évvel korábban.**
- **A halálozások száma 53 464 volt, ami 2,2%-os csökkenést jelent 2013. január–májushoz viszonyítva. A természetes fogyás 17 939 fő volt, 2 188-al kevesebb az egy évvel korábbinál.**

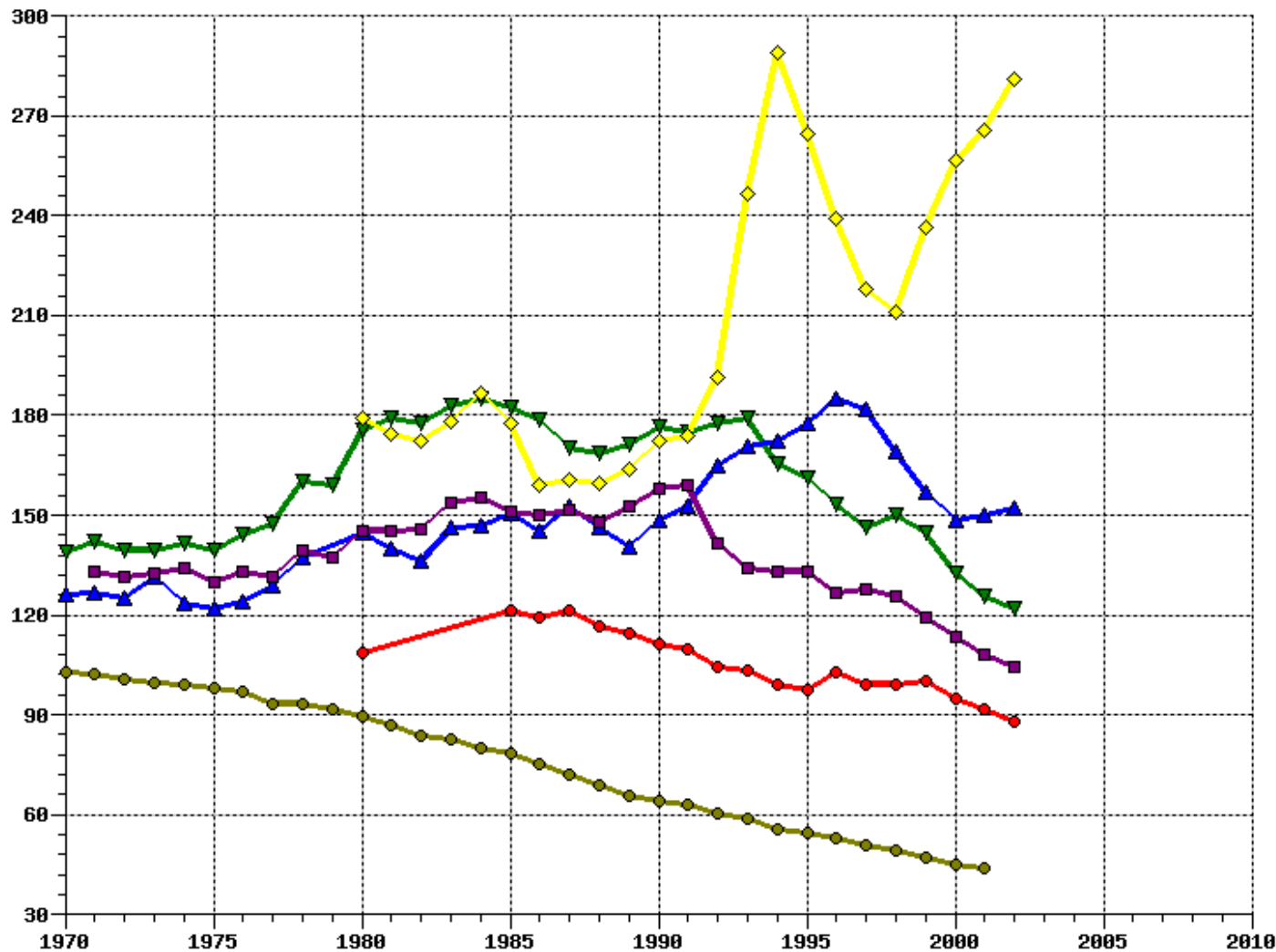
A keringési rendszer betegségei Ny-Európában

0-64 év, 1.000.000 lakosonként



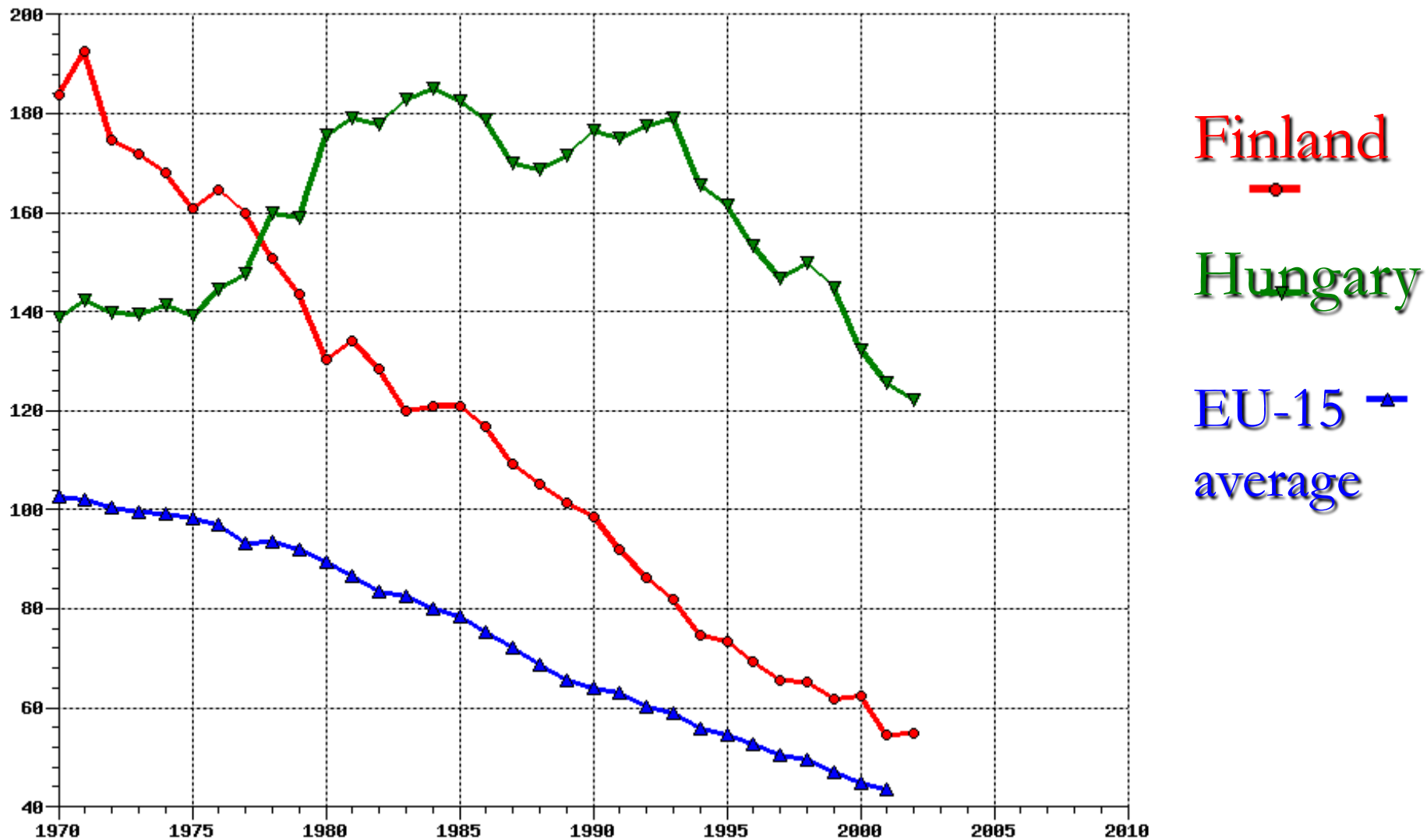
A keringési rendszer betegségei K-Európában

0-64 év, 1.000.000 lakosonként



Croatia
Hungary
Romania
Russian Federation
Slovakia
EU-15 average (MSs prior 1.5.2004)

A keringési rendszer betegségei Magyarországon és Finnországban 0-64 év, 1.000.000 lakosonként





www.shutterstock.com · 12871063

