

# **A magyar populáció szemszín meghatározása klasszikus és szoftveres módszerekkel**

Írta: Toldy Emese

ELTE-TTK

Biológus MSc

Témavezetők: Dr. Pamzsav Horolma, Dr. Susa Éva

Igazságügyi Szakértői és Kutató Intézetek, Budapesti Orvosszakértői Intézet

Belső konzulens: Dr. Gyenis Gyula

2012. 04. 08.



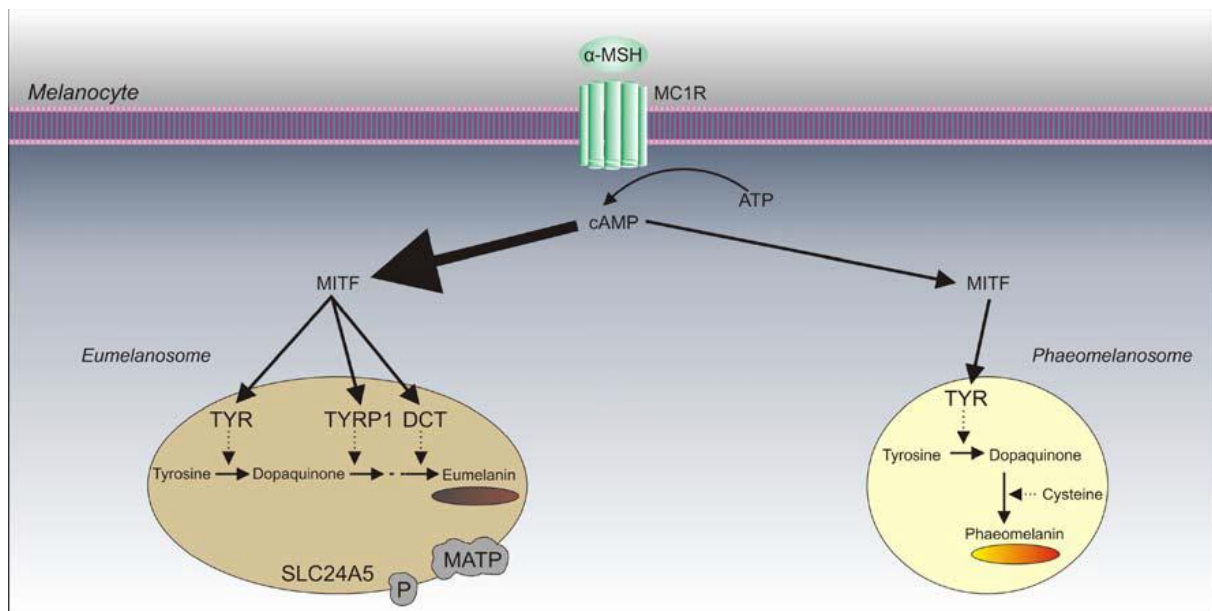
**BOI**  
ISZKI BUDAPESTI ORVOSSZAKÉRTŐI INTÉZET  
**DNS Laboratórium**

## **TARTALOM**

|    |                                                                              |    |
|----|------------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. | Bevezetés.....                                                               | 3  |
|    | 1.1.A magyar populáció szemszínének vizsgálata a 19. és a 20. században..... | 5  |
|    | 1.2.A szemszín vizsgálatok egy új módszere .....                             | 6  |
| 2. | Célkitűzés - A „Szemszín Pigment Projekt” .....                              | 6  |
| 3. | Eszközök és módszerek.....                                                   | 7  |
| 4. | Eredmények és megvitatásuk .....                                             | 8  |
| 5. | Irodalom .....                                                               | 22 |
| 6. | Köszönetnyilvánítás .....                                                    | 23 |

## 1. Bevezetés

A szemszín jó jelzője a humán populációk biológiai variabilitásának. A pigmentáció, beleértve a szem, a haj és a bőr színét is, a legváltozatosabb fenotípusos tulajdonságok. Az egyének közötti variabilitás nagymértékben függ a melanoszómák alakjától és megoszlásától, illetve a melanin szintézisének jellegétől. A szem íriszének a színét a melanin nevű festékanyag adja meg, amit gének határoznak meg. A korábbi kutatások csak három ilyen gént találtak, az újabb molekuláris biológiai kutatások már nagyszámú szemszín-gént fedeztek fel. Az egyik legfontosabb szemszín-gén a melanocortin 1 receptor gén (MC1R). Az MC1R fehérje a melanocyta stimuláló hormon ( $\alpha$ -MSH) hatására szintetizálódik (1.1. kép). Továbbá fontos gének az OCA2, illetve a HERC2, amelyek szintén az írisz pigmentáltságáért felelősek (Bouakaze et al., 2009).



**1.1. kép** – A melanogenezisben résztvevő kulcsfontosságú fehérjék sematikus ábrázolása (Boukaze et al., 2009)

Az SNP-k (single nucleotide polymorphism) tipizálásával sok információ nyerhető azon génekről, amelyekben, vagy amelyek közelében a lókuszok megtalálhatók. Ezek a polimorfizmusok a humán genomban a legnagyobb számban fordulnak elő és számos fenotípus megjelenésével összefüggésbe hozhatók. Nagyszámú olyan SNP lokuszt határoztak meg, amelyek a pigmentációban szerepet játszó génekben, vagy azokkal kapcsolatban találhatók. A pigment termeléssel kapcsolatos polimorfizmusok az allélfrekvenciák tekintetében nagy különbséget mutathatnak, hiszen a pigmentációs eltérések a különböző földrajzi csoportok között igen nagyfokúak.

Az általunk kiválasztott 6 legszignifikánsabb SNP az OCA2, a HERC2 és az SLC45A2, TYR és IRF4 génekben, vagy azok közelében található (1.1. táblázat, vastaggal szedve).

| Sor-szám | DNS labor nomenklátúra | Gén jele           | Gén neve                                                                                                                                   | Kromoszóma | NCBI SNP hivatkozás | Cytogenetic Band | SNP típus                 |
|----------|------------------------|--------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|---------------------|------------------|---------------------------|
| 1        | Pig1                   | OCA2               | oculocutaneous albinism II                                                                                                                 | 15         | rs4778138           | 15q13.1a         | Intron                    |
| 2        | <b>Pig2</b>            | <b>HERC2</b>       | <b>hect domain and RLD 2</b>                                                                                                               | <b>15</b>  | <b>rs12913832</b>   | <b>15q13.1a</b>  | <b>Intron</b>             |
| 3        | Pig3                   | OCA2               | oculocutaneous albinism II                                                                                                                 | 15         | rs7495174           | 15q13.1a         | Intron                    |
| 4        | <b>Pig4</b>            | <b>SLC45A2</b>     | <b>solute carrier family 45, member 2</b>                                                                                                  | <b>5</b>   | <b>rs16891982</b>   | <b>5p13.2d</b>   | <b>Mis-sense Mutation</b> |
| 5        | Pig6                   | MC1R, TCF25, TUBB3 | melanocortin 1 receptor (alpha melanocyte stimulating hormone receptor), transcription factor 25 (basic helix-loop-helix), tubulin, beta 3 | 16         | rs1805007           | 16q24.3b         | Intergenic/Unknown        |
| 6        | Pig7                   | OCA2               | oculocutaneous albinism II                                                                                                                 | 15         | rs4778241           | 15q13.1a         | Intron                    |
| 7        | <b>Pig8</b>            | <b>OCA2</b>        | <b>oculocutaneous albinism II</b>                                                                                                          | <b>15</b>  | <b>rs1800407</b>    | <b>15q13.1a</b>  | <b>Mis-sense Mutation</b> |
| 8        | Pig9                   | OCA2               | oculocutaneous albinism II                                                                                                                 | 15         | rs1545397           | 15q13.1a         | Intron                    |
| 9        | Pig10                  | DCT                | dopachrome tautomerase (dopachrome delta-isomerase, tyrosine-related protein 2)                                                            | 13         | rs2031526           | 13q32.1a         | Intron                    |
| 10       | Pig11                  | SLC24A5, MYEF2     | solute carrier family 24, member 5, myelin expression factor 2                                                                             | 15         | rs1426654           | 15q21.1d         | Mis-sense Mutation        |
| 11       | <b>Pig12</b>           |                    |                                                                                                                                            | <b>14</b>  | <b>rs12896399</b>   | <b>14q32.12a</b> | <b>Intergenic/Unknown</b> |
| 12       | <b>Pig13</b>           | <b>TYR</b>         | <b>tyrosinase (oculocutaneous albinism IA)</b>                                                                                             | <b>11</b>  | <b>rs1393350</b>    | <b>11q14.3a</b>  | <b>Intron</b>             |
| 13       | <b>Pig14</b>           | <b>IRF4</b>        | <b>interferon regulatory factor 4</b>                                                                                                      | <b>6</b>   | <b>rs12203592</b>   | <b>6p25.3b</b>   | <b>Intergenic/Unknown</b> |
| 14       | Pig15                  | HERC2              | hect domain and RLD 2                                                                                                                      | 15         | rs16950987          | 15q13.1a         | Intron                    |
| 15       | Pig16                  | HERC2              | hect domain and RLD 2                                                                                                                      | 15         | rs2240204           | 15q13.1a         | Intron                    |
| 16       | Pig17                  | HERC2              | hect domain and RLD 2                                                                                                                      | 15         | rs7183877           | 15q13.1a         | Intron                    |
| 17       | Pig18                  |                    |                                                                                                                                            |            | rs8039195           |                  |                           |
| 18       | Pig19                  |                    |                                                                                                                                            |            | rs1667394           |                  |                           |
| 19       | Pig20                  | CDK10, SPATA2L     | cyclin-dependent kinase 10, spermatogenesis associated 2-like                                                                              | 16         | rs258322            | 16q24.3b         | Intergenic/Unknown        |
| 20       | Pig21                  |                    |                                                                                                                                            |            | rs12931267          |                  |                           |

**1.1. táblázat** – A laboratórium pigment termeléssel kapcsolatos SNP lokuszainak összefoglalása (Völgyi, A., et al., 2011)

### **1.1. A magyar populáció szemszínének vizsgálata a 19. és a 20. században**

A magyar populáció szemszínének vizsgálata a 19. század második felében kezdődött. Az első vizsgálatot 1877-ben Kőrösi József végezte a színkomplexióra vonatkozóan a budapesti lakosság körében. Kőrösi 10.000 magyar, német és zsidó nemzetiségű, általános iskolás gyerekeket vizsgált. Munkájából kiderül, hogy a sötét színű írisz mindhárom nemzetiségnél domináns, míg a világos (kék, szürke) színek alacsonyabb számban fordultak elő. Kőrösi megemlíti továbbá, hogy a színkomplexió, így a szemszín is a korral változik, tehát a gyerekek íriszének a vizsgálata nem mutatja ki pontosan a szemszínt, és a vizsgálati alanyok szemszínét felnőtt korukban is meg kell állapítani, amikor már a végleges szemszín kialakul (Kőrösi, 1877).

Malán Mihály egy 1942-ben megjelent közleményében székely magyarokon végzett szem- és hajszín vizsgálatok szerepelnek. A tanulmányban a szerző megjegyzi, hogy akkoriban igen kevés adat állt rendelkezésükre a haj- és a szemszín eloszlásának vonatkozásában, éppen ezért végezték el a Bukovinából hazatért székelyek színkomplexiójának vizsgálatát. Az írisz színének meghatározásához a Martin-Schultz-féle szemszínskálát használta. Ez alapján az 1-2 kategóriába tartozó szín a pigmentszegény (a kék különböző árnyalatai), 3-6-ig terjedő intervallum a gyengén pigmentált (szürke és árnyalatai), 7-11-ig közepesen pigmentált (zöld és zöldes barna színek), illetve 12-16-ig pigmentdús (barna) csoportba tartozik. A vizsgálat eredményei azt mutatják, hogy a székely magyarok körében, mind a férfiak, mind a nők tekintetében a leggyakrabban előforduló szemszín a közepesen pigmentált (zöld és zöldes barna színek), míg a legritkábban a pigmentdús (barna) árnyalatok fordultak elő (Malán, 1942).

Henkey Gyula 2002-ben megjelent összefoglalójában - amely közel 33.000 ember adatait tartalmazza - a kárpát-medencei magyar és néhány más eredetű népesség embertani jellegeivel foglalkozik, közöttük a szemszínnel is. Megállapítja, hogy a magyaroknál mindkét nemnél sötét (barna), kevert (zöldes árnyalatok), világos (kék és árnyalatai) szemszín az előfordulás sorrendje. Ezen kívül a kutatásból kiderül, hogy a sötét szemszín a járszági őslakosok kivételével az őslakos magyar népségeknél fokozottan fordul elő (Henkey, 2002).

## **1.2. A szemszín vizsgálatok egy új módszere**

Jelenleg az igazságügyi genetika egyik jelentősen fejlődő területe a komplex humán fenotípusok meghatározása genotípusból. 2009-ben Liu és munkatársai 3804 személy szemszínének meghatározása után 24 az írisz színének kialakításában szerepet játszó SNP lokuszt vizsgáltak (8 gén), majd az adatok multinominális logisztikus regressziós analízise segítségével az egyes fenotípus kategóriákat jellemző  $\alpha$  és  $\beta$  paramétereket kiszámolták és kiválogatták a 6 leginformatívabbnak ítélt SNP lokuszt (6 gén). A fenti adatok felhasználásával Walsh és mtsai 2010-ben Excel programba illesztett interaktív makrót hoztak létre, amelyben a 6 SNP marker genotípusainak kódolt beírása után egy lépésben meghatározható egy személy íriszének valószínűsített színe. A modell alapján készített predikciós makro kék, barna és intermedier szemszínre vonatkoztatva 91%-os, 93%-os és 73%-os pontosságú becslést tesz lehetővé (Liu et al., 2009). A vizsgálatok célja a rendőrségi nyomozás során előkerült ismeretlen eredetű biológiai mintából az illető írisz színének meghatározása.

## **2. Célkitűzés - A „Szemszín Pigment Projekt”**

2010-ben az Igazságügyi Szakértői és Kutató Intézetek Budapesti Orvosszakértői Intézete (ISZKI BOI) elindította a „szemszín pigment projektet”. A kutatás célja a magyar népesség szemszínének számítógépes programokkal történő meghatározása, humán Single Nucleotide Polymorphism (SNP) analízise, egy adatbázis felállítása, és a vizsgált személyek SNP-DNS profiljai és a külső jellegei (szemszín, hajszín, bőrszín) párosításával egy predikciós modell felállítása. Az adatok multinominális logisztikus regressziós analízisét követően, az egyes fenotípus kategóriákat jellemző  $\alpha$  és  $\beta$  paraméterek bevonásával a létrehozott makro alkalmas legyen ismeretlen eredetű humán biológiai mintákból az írisz színének jóslására (a szemszín un. genetikai szemtanúja).

### 3. Eszközök és módszerek

A projekt megvalósítása mintavétellel kezdődött 2010-ben, amelyet az ISZKI BOI DNS laboratóriumában szerveztünk meg. A mintaadókkal (ELTE, a SOTE valamint a Műszaki Egyetem hallgatói) röviden megismertettük a „szemszín pigment projekt” részleteit és a várható eredményét abból a célból, hogy mintájukat a fenotípusos adatok rögzítése után (fényképek készítése) rendelkezésünkre bocsássák. Minden személy kitöltött egy-egy kérdőívet, amelyben a színek komplexiójuk saját megítélésére vonatkozó kérdések szerepeltek. Az önkéntes jelentkezőktől szájnyalakártya törltet vettünk, majd nagy felbontású fényképezőgéppel (Canon EOS 1100D, Canon EF 50mm f/2.5 Compact-Macro) mindkét szemről ugyanolyan körülmények között fényképek készültek. Ezek alapján került szubjektív meghatározásra a szemszín és összevetése a Martin-Schultz-féle szemszín skálával. Ezzel párhuzamosan a digitális fényképeket a laboratórium által kifejlesztett szoftver segítségével kiértékeltek, úgy, hogy kiszámoltuk a vizsgált személyek írisz RGB (Red-Blue-Green) és HSV (Hue-Saturation-Value) értékeit és statisztikai jellemzőit. A szem színének inhomogenitását a Hue érték magas (50% feletti) szórása alapján határoztuk meg. A modellépítésre eddig bevont 94 személy szemszínének HSV adatai és a hozzátartozó a genotípus ismeretében multinominális logisztikus regressziós analízissel egy modellt állítottunk fel, ami 4 kategóriába sorolható: kék, zöld, barna és inhomogén. A létrehozott predikciós modell jelzi, hogy az ismeretlen személy genotípusai alapján milyen valószínűséggel kék-zöld-barna, valamint inhomogén szemszínű az illető. A predikciós modellt a 3.1. kép szemlélteti, amelyen egy 100% homogén barna szemszín szerepel. A vizsgált személy valóban inhomogén barna szemű volt, a genotípusából meghatározott fenotípus megfelelő volt.

**Supplementary Table 4: Interactive macro for eye colour prediction modelling**

|       | SNP-ID       | 8,34   | 7,12   | 8,31  | Minor Allele | er of Minor All | 0,00   | 0,00   | 0,00   | Predicted Eye Color Probability |
|-------|--------------|--------|--------|-------|--------------|-----------------|--------|--------|--------|---------------------------------|
| Pig02 | 1 rs12913832 | -21,72 | -12,56 | -9,92 | ?            | 2               | -43,45 | -25,12 | -19,83 | blue-gray 0,0000                |
| Pig08 | 2 rs1800407  | 8,68   | 6,30   | 2,14  | ?            | 0               | 0,00   | 0,00   | 0,00   | green 0,0000                    |
| Pig12 | 3 rs12896399 | -0,08  | 0,12   | -0,07 | ?            | 1               | -0,08  | 0,12   | -0,07  | inhomogen 0,0000                |
| Pig04 | 4 rs16891982 | -4,13  | -8,80  | -3,77 | ?            | 0               | 0,00   | 0,00   | 0,00   | brown 1,0000                    |
| Pig13 | 5 rs1393350  | 1,49   | -4,35  | 0,90  | ?            | 1               | 1,49   | -4,35  | 0,90   |                                 |
| Pig14 | 6 rs12203592 | 0,60   | -2,60  | 0,74  | ?            | 0               | 0,00   | 0,00   | 0,00   |                                 |

\* Please insert the number of minor alleles:  
If minor allele is homozygote insert 2  
If minor allele is heterozygote insert 1  
If minor allele is not observed (but major allele is homozygote) it shall remain 0

This sheet is protected for incident modifications  
No password is needed to unprotect it

**3.1. kép** – A DNS laboratórium által létrehozott predikciós modell (makro), amely Walsh és mtsai által kidolgozott modell alapján készült

94 személytől származó szájnyalakártya törlétből Promega DNA IQ System Kit segítségével a DNS izolálása megtörtént, a koncentrációmérést a Quaqntifiler Humant kittel, a genotipizálást 20 SNP markerrel (rs4778138-PIG1; rs12913832-PIG2; rs7495174-PIG3; rs16891982-PIG4; rs1805007-PIG6; rs4778241-PIG7; rs1800407-PIG8; rs1545397-PIG9; rs2031526-PIG10; rs1426654-PIG11; rs12896399-PIG12; rs1393350-PIG13; rs12203592-PIG14; rs16950987-PIG15; rs2240204-PIG16; rs7183877-PIG17; rs8039195-PIG18; rs1667394-PIG19; rs258322-PIG20; rs12931267-PIG21) TaqMan próbák segítségével végeztük el. Ezek közül a szemszín meghatározásához szükséges modellépítésre a 6 legszignifikánsabb SNP-t használtunk fel (rs12913832-PIG2, rs16891982-PIG4, rs1800407-PIG8, rs12896399-PIG12, rs1393350-PIG13, rs12203592-PIG14) (Völgyi és mtsai, 2011).

#### **4. Eredmények és megvitatásuk**

A modellépítésre használt 94 személy adatait az általunk létrehozott és Walsh és mtsai modellje alapján teszteltük. Vizsgáltuk továbbá, hogy a szubjektív szemszín meghatározás mennyiben tér el a szoftveres meghatározástól (viszonyítási pont). A vizsgálat eredményeit az 5.1. táblázat, illetve az 5.1., 5.2., 5.3., 5.4., 5.5. ábrák mutatják be.

## 4.1. táblázat – Vizsgálati eredmények

| No | Szubjektív szemszín    |                  |                                   | Szoftveres értékelés | Predikciós analízis eredménye |        |        |        | Walsh és mtsai predikciós analízise |         |        | Eredmény |
|----|------------------------|------------------|-----------------------------------|----------------------|-------------------------------|--------|--------|--------|-------------------------------------|---------|--------|----------|
|    | Saját bemondás alapján | Értékelő szerint | Martin-Schultz-féle skála alapján | Domináns szín        | kék-szürke                    | zöld   | inhom. | barna  | kék                                 | interm. | barna  | Pontozás |
| 1  | barna                  | barna            | 2                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 0%     | 100%   | 0%                                  | 3,40%   | 96,40% | 6        |
| 2  | barna                  | inhomogén zöld   | 6                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 31,50% | 68,50% | 20,70%                              | 16,10%  | 63,20% | 3        |
| 3  | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | inhomogén zöld       | 64,50%                        | 0%     | 35,30% | 0%     | 89,90%                              | 6,60%   | 3,50%  | 1        |
| 4  | kék                    | inhomogén kék    | 7                                 | inhomogén zöld       | 0%                            | 0%     | 30,00% | 70,00% | 19%                                 | 27%     | 54%    | 2        |
| 5  | zöld                   | inhomogén zöld   | 6                                 | zöld                 | 42,50%                        | 15,50% | 41,80% | 0%     | 91%                                 | 4,00%   | 3,00%  | 3        |
| 6  | barna                  | barna            | 2                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 31,50% | 68,50% | 20,70%                              | 16,10%  | 63,20% | 5        |
| 7  | barna                  | barna            | 2                                 | barna                | 0%                            | 0,40%  | 15,60% | 83,95% | 15%                                 | 14%     | 71,10% | 5        |
| 8  | zöld-barna             | inhomogén zöld   | 7                                 | inhomogén zöld       | 0,10%                         | 50%    | 30%    | 19%    | 29,90%                              | 25,30%  | 44,80% | 5        |
| 9  | kék-zöld-szürke        | inhomogén kék    | 10                                | inhomogén zöld       | 44%                           | 13%    | 43%    | 0%     | 95%                                 | 3,00%   | 2,00%  | 2        |
| 10 | zöld                   | inhomogén zöld   | 7                                 | zöld                 | 42,50%                        | 15,50% | 41,80% | 0%     | 91,90%                              | 4,00%   | 3,00%  | 4        |
| 11 | barna                  | inhomogén barna  | 3                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 31,50% | 68,50% | 20,70%                              | 16,10%  | 63,20% | 5        |
| 12 | zöld                   | inhomogén zöld   | 6                                 | inhomogén zöld       | 41,40%                        | 0,10%  | 57,80% | 0,60%  | 78%                                 | 9%      | 13%    | 4        |
| 13 | barna                  | inhomogén barna  | 5                                 | barna                | 0,70%                         | 0,60%  | 78,40% | 20,10% | 37,50%                              | 26,40%  | 36,10% | 3        |

4.1. táblázat – Vizsgálati eredmények

| No | Szubjektív szemszín    |                  |                                   | Szoftveres értékelés | Predikciós analízis eredménye |        |        |       | Walsh és mtsai predikciós analízise |         |        | Eredmény |
|----|------------------------|------------------|-----------------------------------|----------------------|-------------------------------|--------|--------|-------|-------------------------------------|---------|--------|----------|
|    | Saját bemondás alapján | Értékelő szerint | Martin-Schultz-féle skála alapján | Domináns szín        | kék-szürke                    | zöld   | inhom. | barna | kék                                 | interm. | barna  | Pontozás |
| 14 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 56,30%                        | 0%     | 43,40% | 0%    | 91,10%                              | 5%      | 3%     | 5        |
| 15 | kék                    | kék              | 8                                 | kék                  | 76,80%                        | 0%     | 23,20% | 0%    | 95,10%                              | 3%      | 1,00%  | 5        |
| 16 | zöld-barna             | inhomogén zöld   | 6                                 | inhomogén zöld       | 1,50%                         | 0%     | 89,70% | 8,70% | 58,40%                              | 20,30%  | 21,30% | 4        |
| 17 | barna                  | barna            | 2                                 | barna                | 0%                            | 0,30%  | 16,60% | 83%   | 22,90%                              | 12,80%  | 64,30% | 5        |
| 18 | barna                  | barna            | 3                                 | barna                | 0%                            | 0,40%  | 15,60% | 84%   | 15%                                 | 14%     | 71,10% | 5        |
| 19 | zöld                   | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 41,50%                        | 0,10%  | 57,70% | 0,60% | 85,70%                              | 5,00%   | 8,00%  | 3        |
| 20 | barna                  | barna            | 3                                 | barna                | 0%                            | 0,40%  | 15,60% | 84%   | 15%                                 | 14%     | 71,10% | 5        |
| 21 | kék                    | inhomogén kék    | 8                                 | kék                  | 44%                           | 13%    | 42,80% | 0%    | 95%                                 | 3,00%   | 2,00%  | 5        |
| 22 | szürke                 | inhomogén zöld   | 12                                | inhomogén zöld       | 42,70%                        | 15,50% | 41,80% | 0%    | 92%                                 | 4,00%   | 3,00%  | 3        |
| 23 | barna                  | barna            | 2                                 | inhomogén barna      | 0%                            | 0%     | 0%     | 100%  | 0%                                  | 3,00%   | 96%    | 5        |
| 24 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 64,70%                        | 0%     | 35,20% | 0%    | 93,70%                              | 4,00%   | 2,00%  | 5        |
| 25 | kék-zöld               | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 64,80%                        | 0%     | 35%    | 0%    | 96%                                 | 2,00%   | 1,00%  | 5        |
| 26 | zöld                   | inhomogén zöld   | 12                                | inhomogén zöld       | 42,70%                        | 15,50% | 41,80% | 0%    | 92%                                 | 5%      | 3%     | 4        |
| 27 | barna                  | inhomogén zöld   | 7                                 | inhomogén zöld       | 0%                            | 0,40%  | 15,60% | 84%   | 21,50%                              | 22,10%  | 56,40% | 3        |

4.1. táblázat – Vizsgálati eredmények

| No | Szubjektív szemszín    |                  |                                   | Szoftveres értékelés | Predikciós analízis eredménye |        |        |       | Walsh és mtsai predikciós analízise |         |        | Eredmény |
|----|------------------------|------------------|-----------------------------------|----------------------|-------------------------------|--------|--------|-------|-------------------------------------|---------|--------|----------|
|    | Saját bemondás alapján | Értékelő szerint | Martin-Schultz-féle skála alapján | Domináns szín        | kék-szürke                    | zöld   | inhom. | barna | kék                                 | interm. | barna  | Pontozás |
| 28 | barna                  | barna            | 3                                 | barna                | 0%                            | 0,40%  | 15,60% | 84%   | 15%                                 | 14%     | 71,10% | 5        |
| 29 | kék                    | kék              | 9                                 | kék                  | 76,80%                        | 0%     | 23,20% | 0%    | 95,10%                              | 3%      | 1%     | 5        |
| 30 | zöld                   | inhomogén zöld   | 7                                 | inhomogén zöld       | 44%                           | 13,10% | 42,80% | 0%    | 95%                                 | 3%      | 2%     | 4        |
| 31 | barna                  | barna            | 2                                 | inhomogén barna      | 0%                            | 0%     | 33%    | 67%   | 30,60%                              | 14,20%  | 55,20% | 6        |
| 32 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 41,20%                        | 18,20% | 40%    | 0%    | 87%                                 | 7%      | 5%     | 5        |
| 33 | kék                    | kék              | 9                                 | kék                  | 96%                           | 4%     | 0,10%  | 0%    | 91%                                 | 7%      | 2%     | 6        |
| 34 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 64,80%                        | 0%     | 35%    | 0%    | 96,20%                              | 3%      | 1%     | 5        |
| 35 | barna                  | inhomogén barna  | 5                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 30%    | 70%   | 13,40%                              | 17,50%  | 69%    | 5        |
| 36 | kék-szürke             | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 42,70%                        | 15,50% | 41,80% | 0%    | 92%                                 | 5%      | 3%     | 5        |
| 37 | barna                  | barna            | 3                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 33%    | 67%   | 30,60%                              | 14,20%  | 55,20% | 5        |
| 38 | barna                  | barna            | 3                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 0%     | 100%  | 1%                                  | 9%      | 90%    | 6        |
| 39 | zöld                   | inhomogén kék    | 7                                 | inhomogén zöld       | 0%                            | 0%     | 55%    | 45%   | 39,30%                              | 15,20%  | 45,50% | 2        |
| 40 | zöld                   | inhomogén kék    | 10                                | zöld                 | 65%                           | 0%     | 35%    | 0%    | 96,20%                              | 3%      | 1%     | 1        |
| 41 | kék                    | kék              | 9                                 | kék                  | 64,70%                        | 0%     | 35,20% | 0%    | 93,70%                              | 4%      | 2%     | 5        |

4.1. táblázat – Vizsgálati eredmények

| No | Szubjektív szemszín    |                  |                                   | Szoftveres értékelés | Predikciós analízis eredménye |        |        |        | Walsh és mtsai predikciós analízise |         |        | Eredmény |
|----|------------------------|------------------|-----------------------------------|----------------------|-------------------------------|--------|--------|--------|-------------------------------------|---------|--------|----------|
|    | Saját bemondás alapján | Értékelő szerint | Martin-Schultz-féle skála alapján | Domináns szín        | kék-szürke                    | zöld   | inhom. | barna  | kék                                 | interm. | barna  | Pontozás |
| 42 | barna                  | inhomogén barna  | 5                                 | barna                | 0%                            | 0,40%  | 15,60% | 84%    | 15%                                 | 14%     | 71,10% | 5        |
| 43 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 42,70%                        | 15,50% | 41,80% | 0%     | 92%                                 | 5%      | 3%     | 5        |
| 44 | kék-zöld-barna         | inhomogén kék    | 10                                | inhomogén zöld       | 0,70%                         | 0,60%  | 79,60% | 19%    | 56,40%                              | 26%     | 17,70% | 2        |
| 45 | zöld                   | inhomogén kék    | 10                                | zöld                 | 64,70%                        | 0%     | 35,20% | 0%     | 93,70%                              | 4%      | 2%     | 1        |
| 46 | barna                  | barna            | 3                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 33%    | 67%    | 30,60%                              | 14,25   | 55,20% | 5        |
| 47 | barna                  | inhomogén barna  | 4                                 | barna                | 0%                            | 0,40%  | 15,60% | 84%    | 21,50%                              | 22%     | 56,50% | 5        |
| 48 | barna                  | barna            | 2                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 31,40% | 68,50% | 28,30%                              | 24,10%  | 47,60% | 5        |
| 49 | kék-zöld               | inhomogén kék    | 10                                | inhomogén zöld       | 64,70%                        | 0%     | 35,20% | 0%     | 94,30%                              | 4,50%   | 1,20%  | 2        |
| 50 | barna                  | inhomogén barna  | 6                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 0%     | 100%   | 0,00%                               | 5%      | 95%    | 5        |
| 51 | zöld                   | inhomogén kék    | 12                                | inhomogén zöld       | 42,70%                        | 15,50% | 41,80% | 0%     | 92%                                 | 5%      | 3%     | 3        |
| 52 | barna                  | barna            | 3                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 0%     | 100%   | 0%                                  | 2,60%   | 97,10% | 6        |
| 53 | barna                  | inhomogén barna  | 5                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 0,50%  | 99,50% | 4%                                  | 8%      | 87,70% | 6        |

## 4.1. táblázat – Vizsgálati eredmények

| No | Szubjektív szemszín    |                  |                                   | Szoftveres értékelés | Predikciós analízis eredménye |        |        |        | Walsh és mtsai predikciós analízise |         |        | Eredmény |
|----|------------------------|------------------|-----------------------------------|----------------------|-------------------------------|--------|--------|--------|-------------------------------------|---------|--------|----------|
|    | Saját bemondás alapján | Értékelő szerint | Martin-Schultz-féle skála alapján | Domináns szín        | kék-szürke                    | zöld   | inhom. | barna  | kék                                 | interm. | barna  | Pontozás |
| 54 | barna                  | inhomogén barna  | 3                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 1%     | 99%    | 14,90%                              | 16,70%  | 68,30% | 6        |
| 55 | zöld-barna             | inhomogén zöld   | 12                                | inhomogén zöld       | 0%                            | 0%     | 30%    | 70%    | 13,40%                              | 17,50%  | 69,10% | 4        |
| 56 | kék-zöld-barna         | inhomogén kék    | 7                                 | inhomogén zöld       | 0,70%                         | 0,80%  | 77%    | 21,30% | 26,30%                              | 31%     | 42,70% | 2        |
| 57 | zöld                   | inhomogén kék    | 12                                | inhomogén zöld       | 0%                            | 0,40%  | 15,60% | 84%    | 15%                                 | 14%     | 71,10% | 3        |
| 58 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 42,70%                        | 15,50% | 41,80% | 0%     | 91,90%                              | 5%      | 3%     | 5        |
| 60 | kék-szürke             | kék              | 9                                 | kék                  | 64,70%                        | 0%     | 35,20% | 0%     | 93,70%                              | 4%      | 2%     | 5        |
| 61 | kék-zöld               | inhomogén kék    | 10                                | inhomogén zöld       | 64,70%                        | 0%     | 35,20% | 0%     | 93,70%                              | 4%      | 2%     | 2        |
| 62 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 64,70%                        | 0%     | 35,20% | 0%     | 93,70%                              | 4%      | 2%     | 5        |
| 63 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 41,40%                        | 0,10%  | 57,80% | 0,60%  | 78%                                 | 9%      | 13%    | 4        |
| 64 | barna                  | barna            | 2                                 | inhomogén barna      | 0%                            | 0,30%  | 16,60% | 83%    | 22,90%                              | 12,80%  | 64,30% | 6        |
| 65 | barna                  | barna            | 2                                 | barna                | 0%                            | 0,40%  | 15,60% | 84%    | 15%                                 | 14%     | 71,10% | 5        |
| 66 | barna                  | barna            | 3                                 | barna                | 0%                            | 0,40%  | 15,60% | 84%    | 15%                                 | 14%     | 71,10% | 5        |
| 67 | barna                  | barna            | 2                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 0,40%  | 99,60% | 4%                                  | 8%      | 87,70% | 6        |
| 68 | kék                    | inhomogén zöld   | 12                                | inhomogén zöld       | 44%                           | 13,10% | 42,80% | 0%     | 95%                                 | 3%      | 2%     | 3        |

4.1. táblázat – Vizsgálati eredmények

| No | Szubjektív szemszín    |                  |                                   | Szoftveres értékelés | Predikciós analízis eredménye |        |        |        | Walsh és mtsai predikciós analízise |         |        | Eredmény |
|----|------------------------|------------------|-----------------------------------|----------------------|-------------------------------|--------|--------|--------|-------------------------------------|---------|--------|----------|
|    | Saját bemondás alapján | Értékelő szerint | Martin-Schultz-féle skála alapján | Domináns szín        | kék-szürke                    | zöld   | inhom. | barna  | kék                                 | interm. | barna  | Pontozás |
| 69 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 44%                           | 13,10% | 42,80% | 0%     | 95%                                 | 3%      | 2%     | 5        |
| 70 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 44%                           | 13,10% | 42,80% | 0%     | 95%                                 | 3%      | 2%     | 5        |
| 71 | zöld                   | inhomogén zöld   | 6                                 | inhomogén zöld       | 0%                            | 0,30%  | 16,60% | 83%    | 22,90%                              | 12,80%  | 64,30% | 4        |
| 72 | zöld                   | inhomogén zöld   | 7                                 | inhomogén zöld       | 64,80%                        | 0%     | 35%    | 0%     | 96,20%                              | 2,50%   | 1,30%  | 4        |
| 73 | zöld                   | inhomogén zöld   | 7                                 | inhomogén zöld       | 44%                           | 13,10% | 42,80% | 0%     | 95%                                 | 3%      | 2%     | 4        |
| 74 | kék-zöld               | inhomogén kék    | 10                                | inhomogén zöld       | 42,70%                        | 15,50% | 41,80% | 0%     | 92%                                 | 5%      | 3%     | 2        |
| 75 | barna                  | inhomogén barna  | 5                                 | barna                | 0%                            | 0,30%  | 16,60% | 83%    | 22,90%                              | 12,80%  | 64,30% | 5        |
| 76 | zöld-barna             | inhomogén zöld   | 6                                 | inhomogén zöld       | 0%                            | 0%     | 55%    | 45%    | 39,30%                              | 15,20%  | 45,50% | 4        |
| 77 | zöld-szürke            | inhomogén kék    | 10                                | inhomogén zöld       | 41,50%                        | 0,10%  | 57,70% | 0,60%  | 85,70%                              | 6%      | 8,50%  | 2        |
| 78 | barna                  | barna            | 3                                 | barna                | 0%                            | 0,30%  | 16,60% | 83%    | 22,90%                              | 12,80%  | 64,30% | 5        |
| 79 | barna                  | barna            | 2                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 0%     | 100%   | 0%                                  | 2,60%   | 97,10% | 6        |
| 80 | barna                  | inhomogén barna  | 3                                 | barna                | 0%                            | 0,30%  | 16,60% | 83%    | 22,90%                              | 12,80%  | 64,30% | 5        |
| 81 | zöld                   | inhomogén zöld   | 11                                | zöld                 | 0,10%                         | 46,80% | 33,40% | 19,60% | 41,90%                              | 21,10%  | 37,10% | 4        |

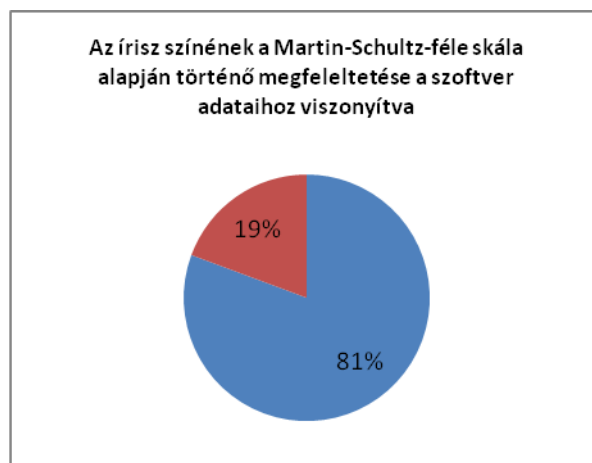
4.1. táblázat – Vizsgálati eredmények

| No | Szubjektív szemszín    |                  |                                   | Szoftveres értékelés | Predikciós analízis eredménye |        |        |        | Walsh és mtsai predikciós analízise |         |        | Eredmény |
|----|------------------------|------------------|-----------------------------------|----------------------|-------------------------------|--------|--------|--------|-------------------------------------|---------|--------|----------|
|    | Saját bemondás alapján | Értékelő szerint | Martin-Schultz-féle skála alapján | Domináns szín        | kék-szürke                    | zöld   | inhom. | barna  | kék                                 | interm. | barna  | Pontozás |
| 82 | zöld-barna             | inhomogén zöld   | 7                                 | inhomogén zöld       | 65%                           | 0%     | 35%    | 0%     | 96,20%                              | 2,50%   | 1,30%  | 4        |
| 83 | kék                    | inhomogén kék    | 10                                | inhomogén zöld       | 42,70%                        | 15,50% | 41,80% | 0%     | 92%                                 | 5%      | 3%     | 1        |
| 84 | kék-szürke             | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 42,70%                        | 15,50% | 41,80% | 0%     | 93%                                 | 5%      | 2%     | 5        |
| 86 | zöld-szürke-barna      | inhomogén zöld   | 7                                 | inhomogén zöld       | 41,40%                        | 0,10%  | 57,80% | 0,60%  | 82,10%                              | 10,40%  | 7,60%  | 4        |
| 87 | barna                  | barna            | 1                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 0%     | 100%   | 0%                                  | 3,40%   | 96,40% | 6        |
| 88 | barna                  | inhomogén zöld   | 6                                 | inhomogén barna      | 0%                            | 0,30%  | 16,60% | 83%    | 31,70%                              | 19,30%  | 49%    | 4        |
| 89 | barna                  | barna            | 3                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 0,40%  | 99,60% | 4%                                  | 15,10%  | 81%    | 6        |
| 90 | kék-zöld               | inhomogén kék    | 10                                | zöld                 | 42,70%                        | 15,50% | 41,80% | 0%     | 92%                                 | 5%      | 3%     | 1        |
| 91 | barna                  | barna            | 2                                 | barna                | 0%                            | 0,40%  | 14,70% | 84,80% | 9,40%                               | 14,80%  | 75,80% | 5        |
| 92 | kék                    | kék              | 9                                 | kék                  | 64,70%                        | 0%     | 35,20% | 0%     | 93,70%                              | 4,10%   | 2,20%  | 5        |
| 93 | zöld                   | inhomogén zöld   | 7                                 | zöld                 | 41,50%                        | 0,10%  | 57,70% | 0,60%  | 85,70%                              | 5,90%   | 8,50%  | 3        |
| 94 | kék-zöld               | inhomogén kék    | 10                                | kék                  | 64,70%                        | 0%     | 35,20% | 0%     | 93,70%                              | 4,10%   | 2,20%  | 5        |
| 95 | barna                  | barna            | 2                                 | barna                | 0%                            | 0%     | 0%     | 100%   | 0%                                  | 9%      | 90%    | 6        |

Az eredmények alapján következtetéseket vonhatunk le a predikciós modell helyességére vonatkozóan. A modell építésére használt 94 mintaadónak egy kérdőívet kellett kitölteniük a szemszín saját szubjektív megítélésére, ezeket az adatokat az 5.1. táblázat első oszlopa mutatja. A szemszín szubjektív meghatározásra került az értékelő által is (5.1. táblázat 2. oszlop), ezen kívül az eredményeket összevetettük a Martin-Schultz-féle szemszín skálával is (5.1. táblázat 3. oszlop). Az eredmények alapján a szemszín szubjektív meghatározása több mint 80%-ban egyezik meg a szoftver által generált szemszínnel (4.1. és 4.2. ábra).



4.1. ábra – Saját bemondás alapján (kék szín-helyes megfeleltetés, piros szín-helytelen megfeleltetés)



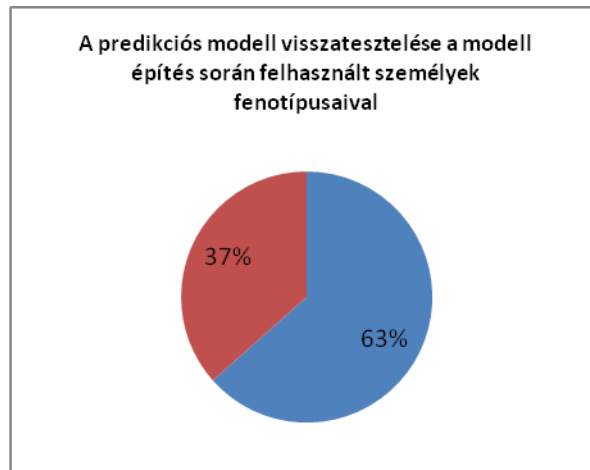
4.2. ábra – Martin-Schultz-féle szemszín skála alapján (kék szín-helyes megfeleltetés, piros szín-helytelen megfeleltetés)

A laboratórium által kifejlesztett szoftver segítségével kiértékeljük az írisz színtartalmát (5.1. táblázat 4. oszlop). A további elemzés során a szoftver által megadott értékeket vettük alapul, összehasonlítva azokat a szubjektív szín meghatározó módszerekkel, illetve a predikciós modell által jósolt szemszínnel.

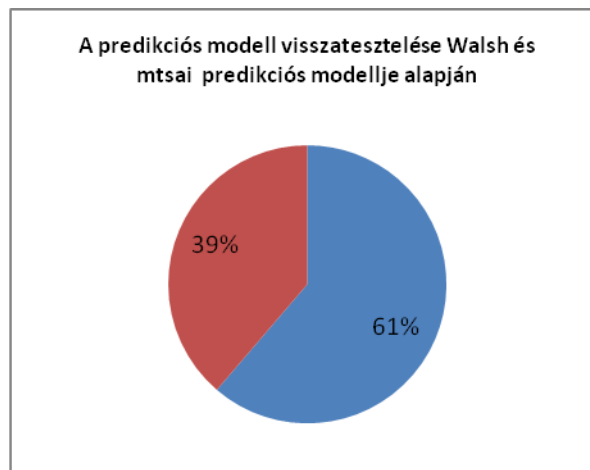
A predikciós modell Walsh és mtsai (2009) által leírt elv alapján működik. A genotípus ismeretében (a 6 felhasznált SNP alapján) a makro kiszámolja, hogy az adott íriszben milyen arányban vannak jelen az egyes színek (kék, zöld illetve barna), valamint az inhomogenitás. Ha a makro 10%-nál magasabb inhomogenitást jelez, akkor a szemszín inhomogénnek tekinthető (4.3. ábra). Az általunk felállított modell (makro) eredményeit összehasonlítottuk Walsh és mtsai féle predikciós modell által kiszámolt eredményeivel azonos mintákon, amelyből megállapításra került, hogy az általunk létrehozott modell 63%-ban jósolja meg helyesen a szemszínt (a szoftver által kiértékelt adathoz képest), míg a Walsh és mtsai féle predikciós analízis esetében ez az érték 61% (4.4. és 4.5. ábra).



4.3. ábra – Inhomogenitás százalékos eloszlása (kék szín-helyes megfeleltetés, piros szín-helytelen megfeleltetés)



4.4. ábra – A predikciós modell megfeleltetése (kék szín-helyes megfeleltetés, piros szín-helytelen megfeleltetés)



4.5. ábra – Walsh és mtsai predikciós modellje (kék szín-helyes megfeleltetés, piros szín-helytelen megfeleltetés)

Ezen kívül a Walsh és mtsai által fejlesztett predikciós modell alapján nem határozható meg a szem inhomogenitása, ami szintén nagyon fontos adat lehet egy igazságügyi genetikai vizsgálatban, valamint a bűncselekmények kiderítése során.

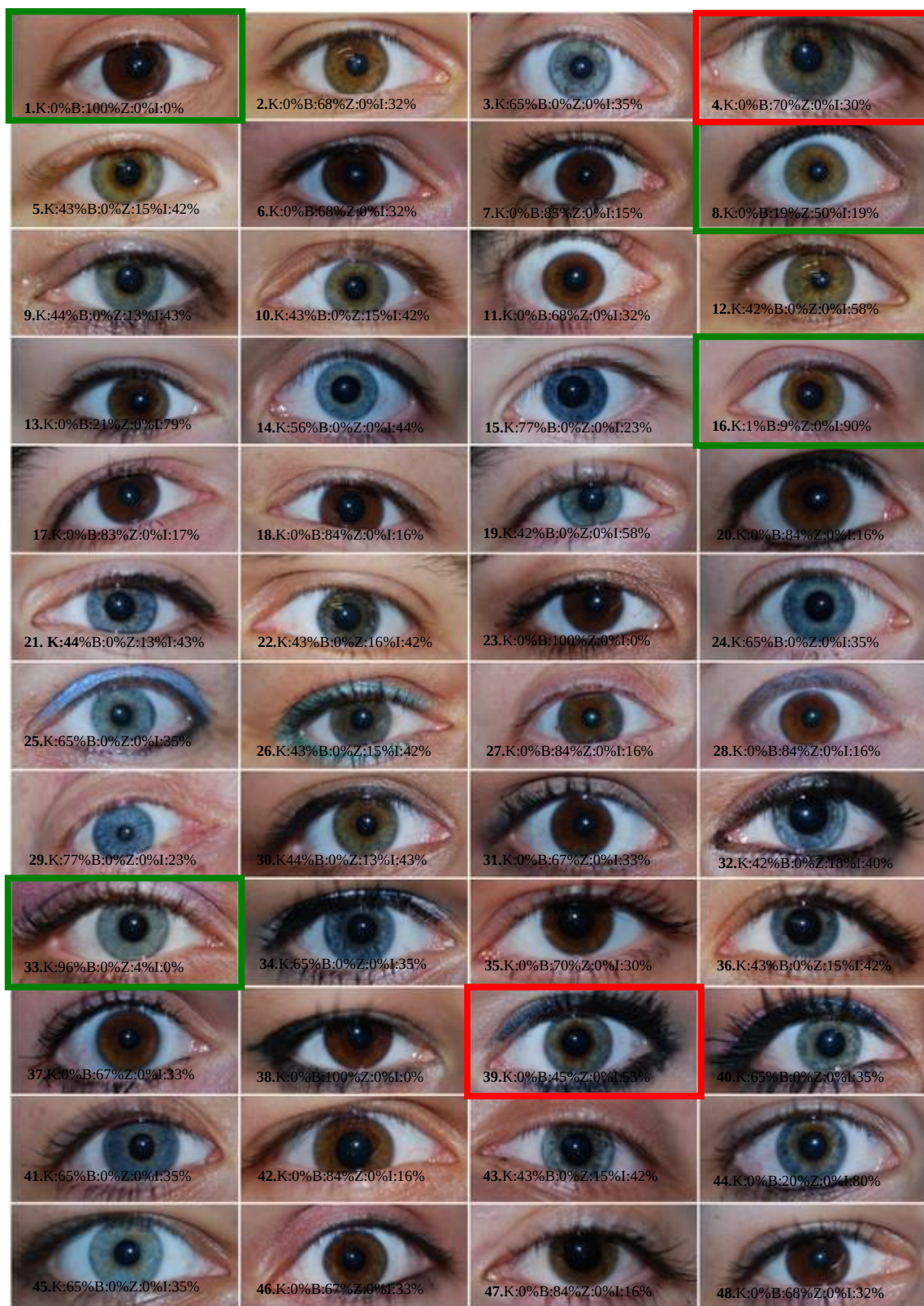
Az 4.1. táblázatban a laboratórium és a Walsh és mtsai féle predikciós modell által meghatározott, a legnagyobb százalékos arányban képviselt jelleg szürkével kiemelten szerepel. A modell tesztelésének része egy pontozásból álló értékelés. Az értékelés szerint maximálisan 6 pont ítéltető meg egy-egy szemszín esetében. Alapul itt is a szoftver által meghatározott színeket vettük, ahhoz képest pontoztuk a többi módszerrel meghatározott

színeket: 1 pont, ha az érték megfelel a szoftver által megadott értéknek, 0 pont, ha nem. A pontozás eredményeképpen azt a következtetést vonhatjuk le, hogy míg a sötét szemek esetében (barna különböző árnyalatai) általában magas (5-6) pont található, addig a világos, illetve kevert (inhomogén) színeknél ez a szám alacsonyabb. Ahhoz, hogy a modell 63%-nál magasabb valószínűséggel jósolja a szemszínt, mintaadók számát, valamint a kontroll csoportot bővíteni kell.

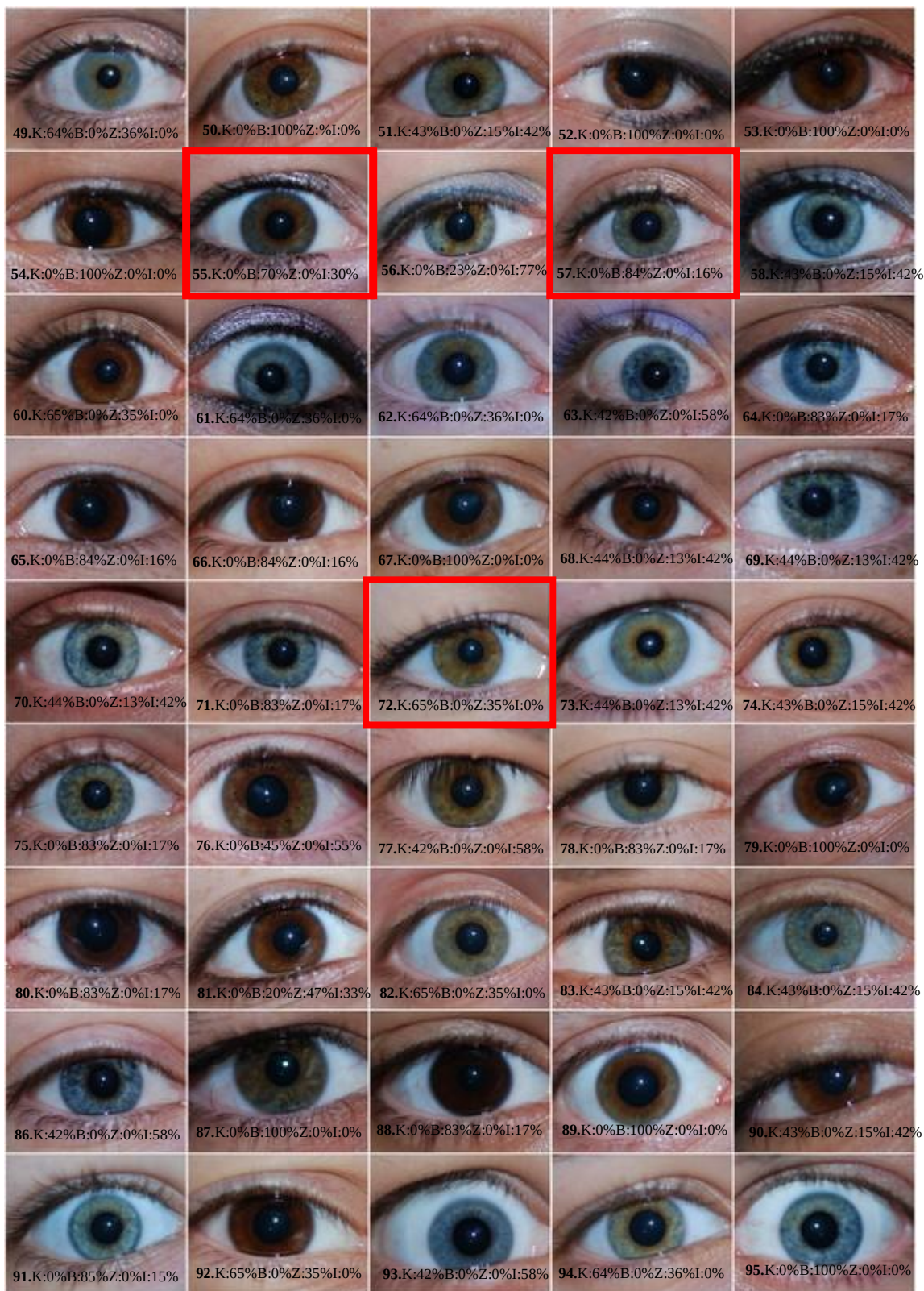
Az 4.1. és 4.2. képek a modellépítésben részt vett személyek szemszíneit tartalmazzák. Ezek közül néhány fenotípust zöld színnel bekeretezve emeltem ki, példaként a predikció alapján helyesen meghatározott szemszínre a saját kategóriájukban. Az első kép egy személy szemét ábrázolja, akinek a predikciós analízis alapján 100% homogén barna a szemszíne. A 8. kép egy zöld (50%), a 33. kép pedig egy kék szemszínt (96%) mutat, ez igen ritka. Előfordult egy 89%-ban inhomogén szem (16. kép), amely a kék, a zöld és a barna keverékéből tevődik össze. A képeken kódolva található az egyes színek (K: kék, B: barna, Z: zöld és I: inhomogén) százalékos arányai az adott szemszínben. Piros színnel jelöltem azokat a predikciókat, amelyek szerint más színű szem lett meghatározva, a predikció tehát tévedett.

A DNS laboratórium által létrehozott predikciós modell jelenleg is fejlesztés alatt áll, mivel ahhoz, hogy megfelelő biztonsággal lehessen meghatározni egy ismert genotípushoz tartozó fenotípust, további vizsgálatok szükségesek. A mintavételezést és a modellépítést tovább kell folytatni.

Az előzetes eredmények szerint a modell jól alkalmazható igazságügyi genetikai, valamint igazságügyi antropológiai kérdések megválaszolására is.



**4.1. kép** – A modellépítésben részt vett személyek szemszínei a táblázatban található adatok szerint balról jobbra sorban (1-48). Az egyes képek alatt található kódok az íriszben lévő színek százalékos arányát mutatja (magyarázat a kódokhoz: B: barna, K: kék, Z: zöld, I: inhomogén)



**4.2. kép** – A modellépítésben részt vett személyek szemszínei a táblázatban található adatok szerint balról jobbra sorban (49-95). Az egyes képek alatt található kódok az íriszben lévő színek százalékos arányát mutatja (magyarázat a kódokhoz: B: barna, K: kék, Z: zöld, I: inhomogén)

## 5. Irodalom

- Bouakaze, C., Keyser, C., Crubézy, E., Montagnon, D., Ludes, B. Pigment phenotype and biogeographical ancestry from ancient skeletal remains: inferences from multiplexed autosomal SNP analysis, *Int J Legal Med.*, 2009.
- Henkey, Gy. A magyarság és más kárpát-medencei népek etnikai embertani vizsgálata, Magyar Őstörténeti Kutató és Kiadó Kft, Budapest, 2002.
- Kőrösi, J. A bőr, a haj és a szemek színe Budapesten, *Ann. de dem.*, 39., 1877.
- Liu, F., van Duijn, K., R. Vingerling, J., Hofman, A., G. Uitterlinden, A., Cecile A., Janssens, J.W., Kayser, M. Eye color and the prediction of complex phenotypes from genotypes, *Current Biology* Vol. 19., No. 5., R192, 2009.
- Malán, M. A hadikfalvi székelek szem- és hajszíne, *A Cél*, 133-141, 1942.
- Völgyi, A., Zalán A., Sándor G., Kis, Z., Heinrich, A., Toldy, E., Mádi-Nagy, G., Susa, É., Pamzsav, H. Prediction of iris, hair and skin color in the Hungarian population, Budapest, 2011. ISFG Konferencia, poszter szekció.
- Walsh, S., Lindenberg, A., B. Zuniga, S., Sijen, T., de Knijff, P., Kayser, M., N. Ballantyne, K. Developmental validation of the IrisPlex system: Determination of blue and brown iris colour for forensic intelligence, *Forensic Sci. Int. Genet.*, 2010. doi:10.1016/j.fsigen.2010.09.008

## **6. Köszönetnyilvánítás**

Ezúton szeretnék köszönetet mondani Dr. Pamzsav Horolmának és Dr. Susa Évának, témavezetőimnek, a segítségükért, és önzetlenségükért. Köszönetet mondok továbbá Dr. Gyenis Gyulának, belső konzulensemnek, hogy mindig a rendelkezésemre állt, amikor megkerestem a felmerülő kérdéseimmel. Köszönet illeti továbbá Dr. Völgyi Antóniát, segítőkészségéért és türelméért, Sándor Gábort a szemszín meghatározásához szükséges szoftver kifejlesztéséért, valamint a donorokat, akik mintavételükkel hozzásegítettek a projekt sikeréhez.