

1-1-1999

## Esterase D and ABO Polymorphisms in Turkish Population

E. Ferda PERÇİN

Ilhan SEZGIN

Ahmet ÇOLAK

Ziyet ÇINAR

Follow this and additional works at: <https://journals.tubitak.gov.tr/biology>



Part of the [Biology Commons](#)

---

### Recommended Citation

PERÇİN, E. Ferda; SEZGIN, Ilhan; ÇOLAK, Ahmet; and ÇINAR, Ziyet (1999) "Esterase D and ABO Polymorphisms in Turkish Population," *Turkish Journal of Biology*. Vol. 23: No. 1, Article 4. Available at: <https://journals.tubitak.gov.tr/biology/vol23/iss1/4>

This Article is brought to you for free and open access by TÜBİTAK Academic Journals. It has been accepted for inclusion in Turkish Journal of Biology by an authorized editor of TÜBİTAK Academic Journals. For more information, please contact [academic.publications@tubitak.gov.tr](mailto:academic.publications@tubitak.gov.tr).

## Türk Populasyonunda Esteraz D ve ABO Polimorfizmi

E. Ferda PERÇİN, İlhan SEZGİN, Ahmet ÇOLAK, Ziynet ÇINAR  
Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik, Biyoistatistik Anabilim Dalları,  
Sivas-TÜRKİYE

Geliş Tarihi: 06.11.1996

**Özet:** Türk toplumunun genetik yapısını belirlemeye yardımcı olması amacıyla yaptığımız bu çalışmada; eritrosit enzimlerinden esteraz D (ESD) ve kan gruplarından ABO sistemlerinin polimorfizmi incelendi. Bu araştırmada birbirleriyle akrabalık ilişkisi olmayan, Türkiye'nin farklı yörelerinden gelmiş, 200 sağlıklı bireyin kan örneği incelemeye alındı. ESD enziminin fenotipleri sellüloz asetat elektroforez yöntemi ile, ABO kan grubunun fenotipleri ise aglutinasyon yöntemi ile belirlendi ve allel frekansları hesaplandı. ESD enziminin allel frekansları: ESD\*1=0.807±0.019, ESD\*2=0.193±0.019 olarak belirlendi. ABO kan grubu allel frekansları ise; A=0.257, B=0.103 ve O=0.639 idi. ABO kan grubu sistemi Hardy-Weinberg yasasına uygun ( $\chi^2=0.294$ ,  $p>0.05$ ), ESD enzim sistemi ise aynı yasadın sapan ( $\chi^2=38.22$ ,  $p<0.01$ ) genotip dağılımları sergilemiştir.

Sonuçlarımızı Asya ve Avrupa ülkeleriyle ve Türkiye'de bugüne kadar yapılan çalışmalarla karşılaştırdığımızda; Türk toplumunun ESD\*1 allel frekansı bakımından Asya ile Avrupa arasında, ABO genleri yönünden ise Orta Avrupa grubu içinde yer aldığı görüldü.

**Anahtar Sözcükler:** ESD, enzim, polimorfizm, fenotip.

### Esterase D and ABO Polymorphisms in Turkish Population

**Abstract:** This study is intended to be a contribution to the determination of the genetic structure of the Turkish population. For this purpose, esterase D (ESD), an erythrocyte enzyme, and ABO blood group loci phenotypes from the blood samples of two hundred healthy and unrelated individuals from different regions of Turkey were determined.

ESD enzyme phenotypes were determined by cellulose acetate electrophoresis, and ABO blood group phenotypes were determined by the agglutination test; in this way, allele frequencies were calculated. It was determined that the allele frequencies of the ESD enzyme were ESD\*1=0.807±0.019, and ESD\*2=0.193±0.019. The allele frequencies of the ABO blood groups were A=0.257, B=0.103 ve O=0.639. The ABO blood group system was in confirmity ( $\chi^2=0.294$ ,  $p>0.05$ ) with the Hardy-Weinberg law. However, the ESD system exhibited significantly different frequencies ( $\chi^2=38.22$ ,  $p<0.01$ ) from those expected according to the Hardy-Weinberg law.

As a result, it was observed that Turkey occupied a place between Asia and Europe according to the allele frequency of the ESD system, while it occupied a place in Middle Europe according to the allele frequency of the ABO blood group.

**Key Words:** ESD, enzyme, polymorphism, phenotype.

## Giriş

Bireylerin dolayısıyla toplumların birbirlerinden farklılığını ve benzerliğini ortaya çıkarmak için genetik işaretler yaygın olarak kullanılmaktadır. Kan grupları ve eritrosit enzimleri, bu amaçla kullanılan polimorfik sistemler arasında yer alır. Elde edilen bulguların istatistiksel açıdan değerlendirilebilmesi için ise çalışılan genetik işaretin, bulunulan toplumdaki dağılım şeklinin, bir başka deyişle allel frekansının kesin olarak bilinmesi gerekir (1).

Eritrosit esteraz D (ESD; E.C.3.1.1.1) enzimi ve ABO kan grubu bu amaçla kullanılan polimorfik sistemler arasındadır. ESD enziminin, 13. kromozomda (13q14) lokalize iki kodominant allel tarafından (ESD\*1 ve ESD\*2) denetlenen 3 yaygın fenotipi (1-1, 1-2 ve 2-2) ve değişik yöntemlerle belirlenmiş pek çok nadir alleli vardır (2-6). Polimorfizm gösterdiği ilk kez Hopkinson ve ark. (1973) tarafından nişasta jel elektroforezi kullanılarak gösterilmiştir (7). Barbujani'nin çalışmasına göre de populasyonlar arasında en fazla farkın gözleendiği sistem ESD'dir (8). ABO kan grubu ise 9. kromozomda lokalize (9p34) ortaklaşa dominantlık gösteren 3 allel gen (A,B,O) tarafından ifade edilmektedir (9).

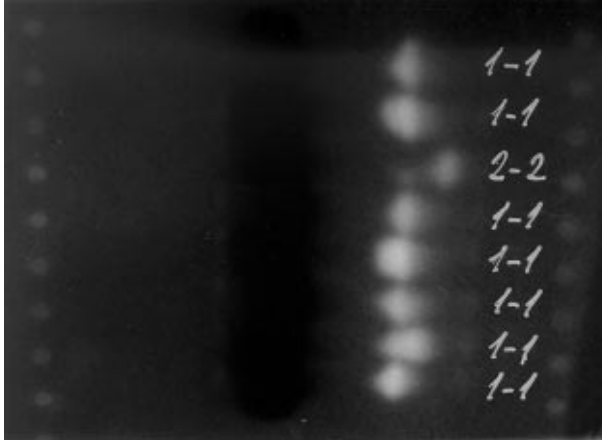
Türk toplumunun genetik yapısını belirlemeye yardımcı olmak amacıyla yapılan bu çalışmada, ESD enzimi ve ABO kan grubunun allel frekansları belirlendi. Elde edilen verilerin öncelikle Türkiye sonra da Asya ve Avrupa'daki yeri üzerinde duruldu.

## Materyal ve Metod

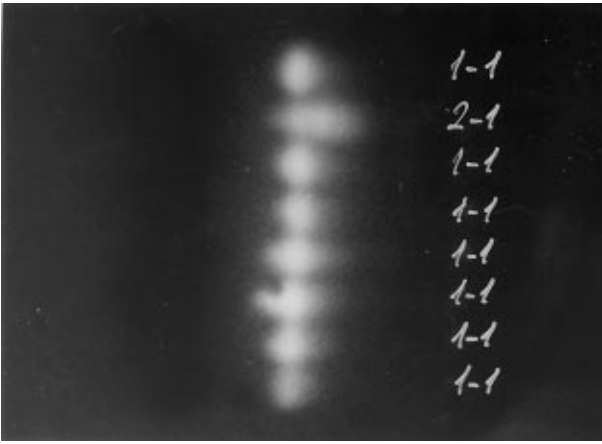
Cumhuriyet Üniversitesi personel ve öğrencilerinden oluşan 200 sağlıklı bireyden (bireylerin coğrafik dağılımı şöyledir: İç Anadolu Bölgesi 77, Doğu Anadolu Bölgesi 13, Güneydoğu Anadolu Bölgesi 29, Karadeniz Bölgesi 22, Marmara Bölgesi 16, Akdeniz Bölgesi 28, Ege Bölgesi 15) 0.4 ml. sodyum sitrat çözeltisi içeren tüplere 1.6 ml. kan alındı. Bireylerin her iki cinsten ve birbirleriyle akraba olmamalarına dikkat edildi. Örneklerin plazmaları ayrılıp hemoliz için 200µl saponin ilave edildi ve -20°C'de donduruldu. ESD fenotiplerinin belirlenmesinde Grunbaum tarafından geliştirilen selüloz asetat elektroforez yöntemi kullanıldı (10). Tank ve membran çözeltisi olarak Tris-Maleik asid (pH: 7.40) tamponu kullanıldı. Membran için tampon 1:10 dilüe şekli kullanıldı. Hemolizatlara, selüloz asetat membrana tankın katod yönüne gelecek şekilde uygulandı, oda ısısında 200 V'ta 60 dakika yürütüldü. Enzim aktivite gösterdiği reaksiyon jelinde 37°C'lik etüvde 15-30 dakika bekletilerek boyandı. Fenotipler u.v. ışığı altında Grunbaum'un örneklerine göre değerlendirildi (10). ABO kan grubu fenotipleri ise spesifik antikorlarla aglutinasyon yöntemine göre belirlendi. Allel frekansları  $\chi^2$ , elde ettiğimiz verilerle diğer araştırmaların sonuçlarının karşılaştırılması ise t testi ile yapıldı.

## Bulgular ve Tartışma

ESD enziminin Türk populasyonunda rastlanan fenotipleri (Şekil 1, 2) ve allel frekansları Tablo 1'de verilmiştir. İncelenen 200 kan örneğinde nadir allele rastlanmadı ve sonuçların Hardy-Weinberg yasasından sapma gösterdiği belirlendi. Bu durum gözlenen homozigot fenotip sıklığının beklenen genotip sıklığından fazla olduğundan; bir başka deyişle heterozigot bireylerin



Şekil 1. ESD enziminin 1-1 ve 2-2 fenotipleri.



Şekil 2. ESD enziminin 1-1 ve 2-1 fenotipleri.

Birey Sayısı	Fenotip	Allel Frekansı
144	1-1	0.807±0.019
35	2-1	----
21	2-2	0.193±0.019

Tablo 1. ESD Enziminin Fenotip ve Allel Frekansı Dağılımı.

$$\chi^2=38.22 \quad p<0.01$$

azlığından kaynaklanmaktadır. Söz konusu dengeyi toplumdaki heterozigot birey oranını çok azaltacak şekilde bozan nedenler arasında yakın akraba evliliklerinin olduğu da bilinmektedir (11).

Konuyla ilgili olarak Ulusoy ve Tunçbilek'in 1987 yılında yaptığı araştırmaya göre Türkiye'de

Tablo 2. Çeşitli Popülasyonlarda ESD Allel Frekanslarının Dağılımı

Populasyon	Birey Sayısı	ESD*1 Allel Frekansı	Kaynak
(Asya)			
Bengladeş	129	0.732**	13
Hindistan (Penjap)	107	0.626**	14
Hindistan (Kaşmir)	88	0.744**	15
Irak			16
(Kerkük)	42	0.762**	
(Ramadi)	64	0.758**	
(Bağdat)	122	0.811**	
(Basra)	92	0.804	
İran			17
(Türkler)	115	0.874**	
(Kürtler)	101	0.837	
(Tahran)	345	0.816	
(Ermeniler)	306	0.815	
Japonya	504	0.600*	18
Kore			19
(Kangerung)	87	0.649**	
(Kwangju)	126	0.635**	
S.S.C.B.			20
(Chaplino)	9	0.778	
(Lorino)	26	0.865**	
(C-L Eskimo)	45	0.878**	
(Chuckhi-E)	8	0.875**	
Sri Lanka			21
(Shinlase)	102	0.720**	
(Tamil)	90	0.722**	
(Müslümanlar)	54	0.824	
Türkiye (Perçin)	200	0.807	
Türkiye (Öztürk ve ark.)	100	0.895**	22
Türkiye (Atasoy ve ark.)	170	0.897**	1
Türkiye (Ergüven)	295	0.652**	23
(Avrupa)			
Almanya	674	0.875**	18
Kanada (Fransız)	904	0.888**	24
İngiltere	1000	0.886**	18
İspanya	1086	0.878**	25
İsveç	483	0.863**	18
İsviçre	711	0.872**	26
İtalya (Veneto)	951	0.847	26
İtalya (Calabri)	204	0.858	27
İtalya (Roma)	510	0.845	4
Norveç	384	0.872**	26
Polonya (South West)	1219	0.919**	28
Yugoslavya (Serbia)	351	0.911**	29

\*\* Araştırmamızın sonuçlarıyla t testine göre uyumsuz

Birey Sayısı	Fenotip	Allel Frekansı
78	A	p=0.257
27	B	q=0.103
83	O	r=0.639
12	AB	---

Tablo 3. ABO Kan Grubu Sisteminin Fenotip ve Allel Frekansı Dağılımı.

$$\chi^2=0.294 \quad \text{sd:3} \quad p>0.05$$

Tablo 4. Türkiye ve Bazı Akdeniz Ülkelerinde Gözlenen ABO Allel Frekansı Dağılımı.

Populasyon	Birey Sayısı	Allel Frekansları			Kaynak
		A	B	O	
Türkiye (Perçin)	200	0.257	0.103	0.639	
Türkiye (Hirszfeld)	500	0.527*	0.136	0.607	11.31
Türkiye (Özek)	2310	0.3053	0.1284	0.5664	31
Türkiye (Eti Türkü)	118	0.3054	0.0888	0.6058	11.31
Türkiye (Mersin)	108	0.2855	0.1497	0.5647	11.31
Türkiye (Saatçioğlu)	3881	0.2898	0.1301	0.5801	11
Türkiye (Ergüven)	295	0.3409*	0.1037	0.5554	23
Kıbrıs Türkleri (Cin ve ark.)	761	0.3004	0.1172	0.5822	31
Kıbrıs Türkü	2304	0.315	0.120	0.575	31
Kıbrıs Rum	7363	0.311	0.094	0.595	31
Yunanistan	1200	0.254	0.102	0.648	31
İtalya (Sardinya)	968	0.167*	0.123	0.765*	31
İtalya (Milano)	1500	0.253	0.074	0.676	31
İspanya	1000	0.301	0.061	0.646	31
Sicilya	500	0.213	0.118	0.678	31
Mısır (İskenderiye)	460	0.338*	0.116	0.553*	31
Cezayir	300	0.251	0.134	0.625	31
Kıbrıs	7363	0.311	0.094	0.595	31

\* Araştırmamızın sonuçlarıyla t testine göre uyumsuz.

akraba evliliğinin bölgelere göre dağılımı şöyledir: 1. ve 2. derece akraba evliliklerinin tüm evlilikler içindeki payı, bütün Türkiye'de %20.92 iken; bu oran Doğu ve Güneydoğu Anadolu'da %32.86, Güney Anadolu'da %29.36, Orta Anadolu'da %22.41, Kuzey Anadolu'da %21.68 ve

Batı Anadolu'da %10.18'dir (12). İç Anadolu, Güneydoğu Anadolu ve Marmara bölgelerinin araştırdığımız tüm populasyonun %61'ini oluşturduğu göz önüne alınırsa; ESD enziminin populasyon genelinde Hardy-Weinberg yasasından sapma göstermesi doğal bir sonuçtur.

Elde ettiğimiz sonuçların daha önce Türk populasyonu için yapılmış araştırmaların sonuçlarıyla ve Asya ile Avrupa ülkeleri için bulunmuş değerlerle karşılaştırılması ve araştırmamızın sonuçlarıyla uygunluk gösterip göstermediği Tablo 2'de gösterilmiştir. Buna göre, Türkiye için yapılan araştırmaların sonuçları arasındaki uygunsuzluk ele alınan populasyonların belirli bölgelerde birikim yapmasına bağlı olabilir. Çünkü bölgeler arasında farklılık gösteren akraba evliliği ve göç oranı gibi gen sıklığını etkileyen faktörlerin etkisi her bölgede farklı olacaktır. Tablo 2 incelendiğinde gerek sınır komşumuz olan İran ve Irak'ta yapılan çalışmaların bazılarıyla gerekse bizim gibi bir Akdeniz ülkesi olan İtalya'da elde edilen sonuçlarla uygunluk gösterdiği görülmektedir. ESD enziminin allel frekansıyla ilgili olarak değişik ülkelerde yapılan çalışmaların sonuçlarını incelediğimizde; bunların gerek Asyada ve gerekse Avrupada doğudan batıya, kuzeyden güneye doğru bir değişim içinde olduğunu görüyoruz. Bir Uzakdoğu ülkesi olan Japonya'da allel frekansının 0.600, buna karşılık bir batı avrupa ülkesi olan İspanya'da 0.878 oluşu ve arada kalan ülkelere ait değerlerin, bu değerler arasında bulunması, allel frekansının Asya'dan Avrupaya gidildikçe arttığının güzel bir göstergesidir (Tablo 2). Ergüven'in yaptığı çalışma dışında Türkiye'de bugüne kadar yapılan çalışmalar ve bizim çalışmamız, Türk toplumunun ESD polimorfizmi bakımından Asya ile Avrupa arasında yer aldığını göstermektedir (1, 22, 23).

ABO kan grubu fenotipleri ve allel frekansları Tablo 3'de verilmiştir. Sonuçlar Hardy-Weinberg yasasına uymaktadır. Türkiye ve bazı Akdeniz ülkelerinde gözlenen ABO sistemi allel frekansları Tablo 4'de görülmektedir. Bu sonuçların araştırmamızla uygunluk gösterip göstermediği araştırıldığında; 1918 yılında Hirszfild'in daha sonra Ergüven'in Türklerle ilgili olarak A genine ait değerler (sırasıyla 0.527 ve 0.3409) dışında ülkemiz için yapılan diğer çalışmaların sonuçları bizim sonuçlarımızla uyumludur (11, 23, 30). Bazı yayınlarla Hirszfild'in Türk populasyonu olarak Makedonya Türklerini ele aldığının belirtilmesi, söz konusu uyumsuzluğun nedenini açıklayabilir (11, 30). Ergüven'in sonuçlarıyla uyumsuzluğun nedeni ise populasyonların bölgesel yoğunluğuna bağlı olarak farklı sonuçların çıkması şeklinde yorumlanabilir. Sonuçlarımızı Akdeniz ülkeleriyle karşılaştırdığımızda; Mısır (İskenderiye) ve İtalya (Sardinya) dışında ABO allel frekanslarının uyumlu olduğu görülmektedir (Tablo 4). Bu durumu, populasyonların uzun yıllar birlikte yaşamış olmasına bağlayabiliriz.

Saatçioğlu araştırmasıyla Türk halkının ABO genleri yönünden gerek diğer Türk topluluklarından, gerekse sarı ırktan çok uzakta bulunduğunu ve Orta Avrupa grubu içinde yer aldığını saptamıştır. Yine aynı araştırmacıya göre, Türkiye halkının ABO genleri yönünden diğer Türk gruplarından tamamen farklı oluşunda, Türkiye'de uzun yıllar yaşamış Türk olmayan toplulukların genlerinin etkisi inkar edilemez, ki bu etki Türkiye halkını söz konusu gen sıklıkları açısından Orta Avrupa topluluklarına yaklaştıran en önemli etkenlerden biridir (11). Saatçioğlu'nun araştırması ile sonuçlarımız arasındaki farkın anlamsız oluşu nedeniyle, bu yorumlamanın bizim araştırmamız için de geçerliliğini koruduğunu söyleyebiliriz.

## Kaynaklar

1. Atasoy, S., Öztürk, M., Abacı, E., Cenani, A., Kıymetli, Ü., Türkiye'de alyuvar esterase D polimorfizmi. Adli Tıp Derg. 6: 57-60, 1990.
2. Munier, F., Pescia, G., Balmer, A., Bar, W., Roth, M., Dimo-Simonin, N., Weidinger, S., A "new" allele of esterase D in retinoblastoma family. Hum. Genet. 78 (3): 290-298, 1988.
3. Henke, J., Schweitzer, H., Bar, W., Weidinger, S., Weissmann, J., Baur, M.P., Extended polymorphism of the human esterase D isozyme system: description of a "new" allele ESD\*11. Hum. Genet. 73: 89-90, 1986.
4. Ranalletta, D., Bisol, G.D., Fucci, N., The esterase D polymorphism by ultrathin layer isoelectric focusing: Frequency of the ESD 5 allele in the population of Roma. Antrop. Anzeiger Jg. 45(2): 153-157, 1987.
5. Huckenbeck, W., Bonte, W., Weidinger, S., Evidence for a new allele at the esterase D (E.C.3.1.1.1) locus. Hum. Hered. 38: 378-380, 1988.
6. Nishigaki, I., Itoh, T., Isoelectric focusing studied of human red cell esterase D: evidence for polymorphic occurrence of a new allele ESD 7 in Japanese. Hum. Genet. 66(1): 92-95, 1984.
7. Hopkinson, D.A., Mestriner, M.A., Cortner, J., Harris, H., Esterase D: a new human polymorphism. Ann. Hum. Genet. 37: 119-137, 1973.
8. Barbujani, G., Diversity of some gene frequencies in European and Asian populations. IV. Genetic population structure assessed by the variogram. Ann. Hum. Genet. 52: 215-225, 1988.
9. Şaylı, B.S.: Medikal Genetik İlkeler, Ankara, 1992 Türkiye Klinikleri Yayınevi, 67.
10. Grunbaum, B.W.: Handbook for Forensic Individualization of Human Blood and Bloodstains, West Germany, 1981. Sartorius GmbH Göttingen, 71-72.
11. Saatçioğlu, A.: ABO genleri yönünden Türkiye'nin yeri ve bu ülkelerdeki gensel çeşitlilik üzerine biyometrik bir inceleme, Ankara, 1978, A.Ü. Basımevi.
12. Ulusoy, M., Tunçbilek, E., Türkiye'de akraba evlilikleri ve çocuk ölümlerine etkisi. Nüfusbilim Derg. 9: 7-26, 1987.
13. Saha, N., Blood genetic markers in Bengali Muslims of Bangladesh. Hum. Hered. 37: 86-93, 1987.
14. Kaur, G., Sharma, V.K., The determination of esterase D in menstrual blood stains. Adli Tıp Derg. 4: 3-9, 1988.
15. Chahal, S.M.S., Sindhu, B.K., Mahajan, A., Biochemical variation in the sunni Muslims of Pulwama district, Jammu and Kashmir. Hum. Hered. 26: 113-115, 1989.
16. Papiha, S.S., Al Aigidi, S.K., Esterase D and superoxide dismutase polymorphisms in Iraq. Hum. Hered. 26: 394-400, 1976.
17. Amirshahi, P., Sunderland, D.D., Farhud, S.H., Tavakoli, P., Daneshmand, P., Papiha, S.S., Serum protein and erythrocyte enzymes of populations in Iran. Hum. Hered. 39: 75-80, 1989.
18. Weidinger, S., Henke, J., Two new esterase D (ESD) variants revealed by isoelectric focusing in agarose gel. Electrophoresis. 9(8): 429-432, 1988.
19. Benkman, H.G., Cho, Y.H., Singh, S., Winnier, U., Lee, C.C., Kim, I.K., Paik, Y.K., Goedde, H.W., Red cell enzyme and serum protein polymorphisms in South Korea. Hum. Hered. 39: 363-370, 1989.
20. Nazarova, A.F., The genetic structure of populations of Chukotka Peninsula Eskimos and Chukchi based on the study of 13 loci of serum and erythrocyte proteins and enzymes. Am. J. Phys. Antrop. 79: 81-88, 1989.
21. Saha, N., blood genetic markers in Sri Lanka populations-reappraisal of the Legend of Prince Vijaya. Am. J. Phys. Antrop. 76: 217-225, 1988.
22. Öztürk, F.M., Cenani, A., Abacı, E., Atasoy, S., Türk popülasyonunda esterase D izoenzimlerinin gen frekansları. 1982, V. Ulusal Adli Tıp Günleri Poster Özet Kitabı, 6.



Türk Populasyonunda Esteraz D ve ABO Polimorfizmi

23. Ergüven, A.: The red cell enzyme and blood group polymorphisms in Turkey. Master Tezi, O.D.T.Ü., Ankara, 1993.
24. Couture, L., Chagnon, M., Allard, C., Bowehard, C., Esterase D polymorphism in a French-Canadian population. Hum. Genet. 73: 276, 1986.
25. Carracedo, A., Concherio, L., Enzyme polymorphisms in Galicia (NW Spain). Hum. Hered. 33: 160-162, 1983.
26. Cortiio, P., Genetic study of red cell esterase D polymorphism by ultrathin layer isoelectric focusing. Z. Rechtsmeed. 98: 39-42, 1987.
27. Rickards, O. et al., Red cell enzyme Calabria province (Italy). Hum. Hered. 40: 308-310, 1990.
28. Dubosz, T., Distribution of red cell enzyme polymorphism in South West Poland. Hum. Hered. 33: 55-57, 1983.
29. Lemic, Z., Kalimanouska, V., Ivanovic, Z.J., Singh, N.M., Esterase D polymorphism in Serbia (Yugoslavia). Hum. Hered. 38: 59-61, 1988.
30. Önde, S.: Spatial autocorrelation analysis on gene frequencies of blood groups in Turkey. Master Tezi, O.D.T.Ü. Biyoloji Bölümü, Ankara, 1988.
31. Cin, Ş., Akar, N., Arcasoy, A., Dedeoğlu, S., Çavdar, A.O., Kıbrıs Türk toplumunun kan grupları ve çevre toplumları ile ilişkisi. Ankara Tıp Bülteni. 5: 285-294, 1983.