

#### ΠΕΡΙΛΗΨΗ ΚΑΙ ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η εργασία αυτή αποτελεί γενετική διερεύνηση των Αρβανιτών του Ν.Αττικής που βασίζεται στην μελέτη των συχνοτήτων των αντιγόνων του Μείζονος Συμπλέγματος Ιστοσυμβατότητας.

Η μελέτη περιλαμβάνει: α) Εκατό (100) Αρβανίτες του Ν.Αττικής μή συγγενείς μεταξύ τους που μετά από αναλυτική λήψη του ιστορικού των οικογενειών τους διεπιστώθηκε ότι για τρεις τουλάχιστον γενεές δεν υπήρχαν επιμειξίες (δηλ. δεν είχαν γίνει γάμοι εκτός του κλειστού κύκλου των Αρβανιτών της περιοχής).

β) Πεντακόσια (500) άτομα του Ελληνικού πληθυσμού μή Αρβανίτες οι οποίοι απετέλεσαν την ομάδα των μαρτύρων.

Προσδιορίστηκαν εικοσιεννέα (29) αντιγόνα των σειρών HLA-A και HLA-B.

Υπολογίσθηκαν οι συχνότητες των αντιγόνων και των γονιδίων και συγκρίθηκαν με τις συχνότητες των αντιστοίχων ομάδων των μαρτύρων.

Υπολογίσθηκαν επίσης οι συχνότητες των απλοτύπων και η διαταραχή της ισορροπίας συνδέσεως μεταξύ δύο αλληλίων των γενετικών τόπων HLA-A και HLA-B (linkage disequilibrium).

Τα κυριώτερα ευρήματα που προήλθαν από αυτή τη μελέτη είναι:

- 1) Παρατηρήθηκε αυξημένη συχνότητα των αντιγόνων HLA-A19.2 στους Αρβανίτες του Ν.Αττικής σε σχέση με τους μάρτυρες γεγονός που συμφωνεί με τα ευρήματα της μελέτης του Αλβανικού πληθυσμού της Καλαβρίας.

- 2) Στον ίδιο γενετικό τόπο παρατηρήθηκε μικρή αύξηση μή στατιστικά σημαντική της συχνότητας του αντιγόνου HLA-A11 στους Αρβανίτες του Ν.Αττικής σε σχέση με τους μάρτυρες. Σημειώνεται ότι το αντιγόνο HLA-A11 εμφανίζεται σχετικά αυξημένο σε όλες τις μελέτες που αφορούν το Ελληνικό Πληθυσμό (Πολυμενίδη και Κωνσταντόπουλο).
- 3) Το αντιγόνο HLA-A25 δεν παρατηρήθηκε αυξημένο στους Αρβανίτες του Ν.Αττικής σε σχέση με τους μάρτυρες εύρημα που συμφωνεί με την μελέτη του Αλβανικού Πληθυσμού της Σικελίας, ενώ ευρέθη αυξημένο στον Αλβανικό πληθυσμό της Καλαβρίας.
- 4) Στην γονιδιακή θέση HLA-B παρατηρήθηκε αύξηση του HLA-B12 αντιγόνου στους Αρβανίτες του Ν.Αττικής σε σχέση με τους μάρτυρες. Σημειώνεται ότι το αντιγόνο αυτό HLA-B12 εμφανίζεται αυξημένο σε όλες τις μελέτες που αφορούν τον Ελληνικό Πληθυσμό (Πολυμενίδη, Κωνσταντόπουλο).
- 5) Παρατηρήθηκε μικρή αύξηση της συχνότητας των αντιγόνων HLA-B16 και HLA-B17 στους Αρβανίτες του Ν.Αττικής σε σχέση με τους μάρτυρες, εύρημα που παρατηρήθηκε και στον Αλβανικό Πληθυσμό της Καλαβρίας.
- 6) Οι συχνότητες των αντιγόνων HLA-B7 και HLA-B22 βρέθηκαν σημαντικά ελαττωμένες στους Αρβανίτες του Ν.Αττικής σε σχέση με τους μάρτυρες. Ενώ το HLA-B7 αντιγόνο παρατηρήθηκε αυξημένο στον Αλβανικό Πληθυσμό της Καλαβρίας.

- 7) Οι συχνότητες των υπολοίπων αντιγόνων των γενετικών τόπων HLA-A και HLA-B των Αρβανιτών του Ν.Αττικής δεν εμφανίζουν διαφορές σε σχέση με τους μάρτυρες.
- 8) Οι απλοτυπικοί συνδυασμοί A2B5 και A2B18 παρουσιάζουν μεγάλη συχνότητα στους Αρβανίτες του Ν.Αττικής όπως και στους Έλληνες μάρτυρες.
- 9) Ο απλοτυπικός συνδυασμός A2B35 παρουσιάζει ελαττωμένη συχνότητα στους Αρβανίτες του Ν.Αττικής σε σχέση με τους μάρτυρες.
- 10) Οι υπόλοιποι συχνότεροι απλοτυπικοί συνδυασμοί που παρατηρήθηκαν στους Αρβανίτες του Ν.Αττικής (A1B8, A2B12, A9B12, A9B18) δεν παρουσιάζουν μεγάλη διαφορά συχνότητας σε σχέση με τους μάρτυρες.
- 11) Ένα από τα συχνότερα "Δέλτα" που παρατηρήθηκε στους Αρβανίτες του Ν.Αττικής είναι το A1B8 που αντίστοιχα ευρέθη και στους Έλληνες μάρτυρες.