

**Pamzsav Horolma**

---

## **A populációgenetika újabb eredménye: genetikai eredetkutatás**

**An additional result of population genetics:  
genetical origin-of-life research**

### **Absztrakt**

A populációgenetika a populációk genetikai összetételével, illetve a genetikai összetételt megváltoztató mechanizmusok tanulmányozásával foglalkozik. A genetikán belül a genetikai (DNS-) tulajdonságokat az egyes élőlények meghatározott fajcsoportjának, azaz a populációnak szemszögéből vizsgálja, módszer-tanilag pedig a matematikai modellek alkalmazása jellemzi. Kulcsszerepe van az evolúcióbiológiában, mivel az evolúció elemi lépései is populáció-szinten történnek. Tanulmányozza az allélgyakoriságok – a genetikai tulajdonság változatainak – eloszlását és változását a négy fő evolúciós mechanizmus keretében: természetes szelekció, genetikai sodródás, mutáció, migráció (génáramlás).

**Kulcsszavak:** genetika, DNS, eredetkutatás, kriminalisztika

### **Abstract**

Population genetics deals with investigation of genetic composition of populations, resp. of mechanisms changing the genetic composition. The genetic (DNA-) properties within the genetics are studied from the aspect of a definite racial group, i.e. population of creatures, methodology is characterised by application of mathematical modelling. It has a key role in the evolutionary biology, as also elementary steps of evolution take place on population level. It also studies the distribution of allele frequencies, i.e. versions of genetic properties, and their changes within the frames of the four main evolutionary mechanisms, which are natural selection, genetic drift, mutation and migration (gene flow).

**Keywords:** genetics, DNA, origin-of-life research, criminalistics

## A genetika fontos mozzanatai

Jelen tanulmány tulajdonképpen egy időutazás, amely valójában ősünk genetikai útját igyekszik bemutatni. Utazásunk során a genetika tudományának rejtelmek és szépségei együtt tárulnak fel, amely azonban még rengeteg titkot és felfedezést tartogat számunkra. Röviden bemutatom az elmúlt 150 év alapvető genetikai mérföldköveit, mivel azok nélkül e tudományág fejlettsége és fejlődése nem tartana ott, ahol most.

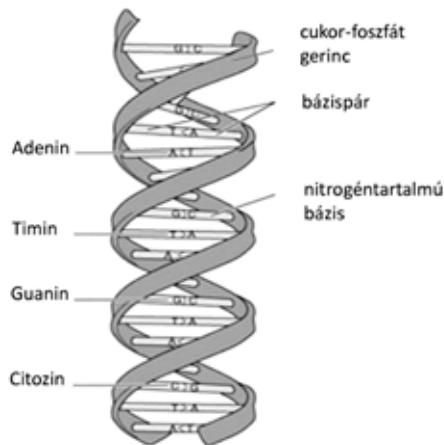
Gregor Mendel brünni szerzetes, aki az 1860-as években – nemesítési céllal – borsóval kísérletezett, s próbaképpen a zöldborsót sárgaborsóval keresztezte. Azt látta, hogy az első nemzedék (F1) csupa sárgaborsót eredményezett. Azokat egymással keresztezte és a második nemzedékben (F2) jelentek meg nekik zöldborsók is. „*Hoppá, hogy is van ez?*” – gondolhatta, és megszámlálta, hogy milyen arányban vannak a sárga és a zöld borsószemek. A matematikai elemzés bevezetése zseniális ötlet volt a részéről, amelynek segítségével 3:1 arányt állapított meg a sárga és a zöld borsószemekre vonatkozóan. Az észlelt szabályszerűséget örökítő faktorként definiálta, megfigyeléseit és következtetéseit szabályokba foglalta. Felfedezésének köszönhetően az utókor megérdemelten a genetika atyjaként emlegeti. Az öröklődés mendeli szabályai kőbe vésett törvényekként rákerültek a mindenkori klasszikus genetikai tankönyvek lapjaira.

A következő nagy felfedezés James D. Watson, Francis Crick és Rosalind Franklin nevéhez fűződik. Franklinnak a DNS-molekuláról készített röntgenkrisztallográfiás képe alapján Watson és Crick 1953-ban meghatározta a DNS (deoxiribonukleinsav) szerkezetét, amelyet a *Kettős spirál* című könyvük ismertetett meg a nagyközönséggel. Watson és Crick munkájukért 1962-ben orvosi és élettani Nobel-díjban részesültek. Az őket övező dicsfény nem homályosította el a mendeli genetikát, sőt rávilágított arra, hogy a Mendel által említett faktorok valójában a kromoszómák DNS-molekulájának génei.

A felfedezést, a DNS kettős spirálját az 1. ábra szemlélteti. A DNS egy csigalépcsőhöz hasonlítható, amelynek gerincét cukorfoszfát-molekula, a lépcső fokait maguk a nukleotidok (bázispárok) alkotják. Az Adeninnal (A) szemben mindig Timin (T), a Guaninnal (G) szemben mindig Citozin (C) áll. Ez azt jelenti, hogy a DNS egyik láncá értelemszerűen meghatározza a másikat, mint tükörképét (1. ábra). A DNS ezen szerkezete lehetővé teszi az információ stabil tárolását, a pontos önsokszorosítást (DNS-replikáció) és az utódokba való átadást. Az öröklődési recept továbbítását egyik generációról a másikra örökön-örökké maga a DNS teszi lehetővé, ami nélkülözhetetlen a fajfenntartás érdekében. A DNS-molekula ezen önsokszorosító képességének és a benne

tárolt információnak köszönhető a földi élet túláradó sokszínűsége, a kimerítő részletességgel felépült szervezetek létezése.

Tehát a DNS-molekulát felfoghatjuk egy négy betűvel íródott digitális könyvnek, amely – egyes vírusok kivételével – az élővilág minden egyes tagjának örökítő anyaga a baktériumoktól a növényeken keresztül az emberig. Ugyanezen négy betűvel megírt digitális könyv határozza meg az adott faj formáját, színét, méretét és szabályozza valamennyi életfunkcióját. De akkor mégis hogyan lehet ennyire sokszínű az élővilág, tehetjük fel a jogos kérdést, hiszen, ha összehasonlítjuk az embert egy cápával, a baktériumot az elefánttal vagy a borsót a pandamackóval, igencsak szembeűnő, hogy mennyire másképpen néznek ki. Pedig csak a négy betű alkotta DNS formálja őket, de a titok kulcsa az alkotó elemeknek (nukleotidoknak) a sorrendjében rejlik. Az élet kódja leírható mindössze négy betűvel, ilyen egyszerű – látszólag – az élet!



1. ábra: DNS spirál és csigalépcső szerkezete (URL1)

A genetikai eredetkutatás szempontjából a harmadik korszakalkotó felfedezés Kary B. Mullis nevéhez fűződik. A szórakozott és extravagáns tudós azzal kísérletezett 1983-ban, hogy laboratóriumi körülmények között mesterséges DNS-molekulákat állítson elő a fent említett önsokszorosító képesség bizonyítására. Abban az időben minden kutató számára ismert volt, hogy a DNS az élő szervezetben önmagát másolja azért, hogy az utódsejtekbe juttathassa önmagának hű másolatát. Kary Mullis a kísérlet során három vödörben lévő különböző hőmérsékletű vízbe mártogatott kémcsöveket, amelyek a másolandó DNS-t és a szaporításához szükséges komponenseket tartalmaztak, mint például a négy építőelemet (A, T, C, G), egy rövid DNS-darabot – amit primernek hí-

vunk, ami meghatározza a másolandó DNS szakasz elejét és végét –, valamint a betűket egymáshoz kapcsoló fehérjét (DNS-polimeráz). Csodák csodájára sikerült neki az eredeti DNS-molekula pontos másolatát elkészíteni. A módszer elve rém egyszerű: ha felmelegítjük a DNS-t, a két láncot összetartó gyenge kötés (H-kötés) megszakad egy rövid időre, ha ezután lehűtjük, akkor a rövid DNS-darabok (primerek) megtalálják saját maguk tükörképét az alap DNS-en és odatapadnak a párosodás elve szerint. Ezután a közeget kicsit melegítve – időt hagyva a lánc hosszabbításához –, a duplikálni szándékozott szakasz másolása megtörténik. Ha ezt a ciklust többször ismétljük, akkor ciklusonként megkettőződik a DNS mennyisége és végül milliónyi másolat keletkezik. Ezzel a módszerrel lehet rendkívül kis mennyiségű DNS-maradványt megbízhatóan vizsgálható mennyiségűre szaporítani, ahogy az a népszerű helyszínelő (CSI: Crime Scene Investigation) tévésorozatban is látható. Ezt a technikát polimeráz láncreakciónak, PCR-módszernek hívják; ezért a felfedezésért Kary Mullist 1993-ban kémiai Nobel díjjal tüntették ki.

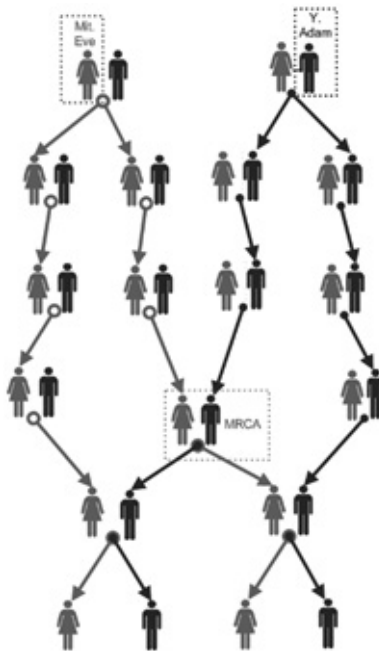
A PCR-technikának köszönhetően a molekuláris biológia cunamiszerű fejlődésnek indult és ma már szinte minden kutatási és vizsgálati területen alkalmazott rutinmódszerré vált. Manapság – természetesen – nem vizes vödöröket használunk, hanem erre a célra gyártott arany vagy ezüst bevonatú csőtartóval ellátott készüléket (e nemesfémek hővezetése kiváló, így másodpercek alatt fel lehet fűteni vagy le lehet hűteni a DNS-mintát).

A negyedik fontos esemény a Humán Genom Projekt volt, amely 13 éven keresztül zajlott és 2003-ban záródott le. Amikor bejelentették a tudósok, hogy az emberi genom teljes nukleotid sorrendjét megismerték, azaz dekódolták az emberi életet és leolvasták a saját magunk gyártási receptjét, az lélegzetelállító pillanat volt. Ma már léteznek újabb technológiák, az úgynevezett újgenerációs (vagy masszív paralel) szekvenálási (NGS/MPS) módszerek, amelyek bevezetésével robbanásszerűen megnövekedett a DNS-alapú vizsgálatok hatékonysága, és pár nap vagy akár pár óra alatt meghatározható egy élőlény vagy egy egyed teljes genomszerkezete.

## **A DNS-alapú genetikai eredetkutatások alapjai**

A genetikai eredetkutatás vagy filogenetika az élőlények rendszerezésének legelterjedtebb módja. A rendszerezés alapjának a törzsfjlődés során kialakult rokonsági kapcsolatokat tekintik, az osztályozást pedig az ezen kapcsolatokat kifejező filogenetikai családfa segítségével végzik. Ilyen értelemben az emberi fajt a legközelebbi közös őstől származtatjuk, vagyis az emberszabású majmoktól,

különösen a csimpánz őseitől. Körülbelül hatmillió éve vált el a közös őstől az ember és a csimpánz leszármazási vonala. Amennyire az ember és a csimpánz külső jellegeiben ég és föld a különbség, annyira hihetetlen, hogy mindössze 2%-nyi eltérés van a DNS-ükben. Mivel az elmúlt hatmillió év során a DNS-ben keletkezett változások miatt az ember és a csimpánz külön-külön fajjává alakult, így e két faj egymás között szaporodni sem képes. A filogenetika tudománya Afrikából, az édenkertből való kirajzást követően a megtett úton haladva a ma élő férfiakat az ősapától (Y-kromoszómás Ádám), a nőket pedig az ősanyától (mitokondriális Éva) származtatva a modern embert (*Homo sapiens sapiens*) egyetlen filogenetikai családfára rajzolja, mivel a DNS üzenete azt bizonyítja, hogy az emberiség egyetlen nagy családot alkot.

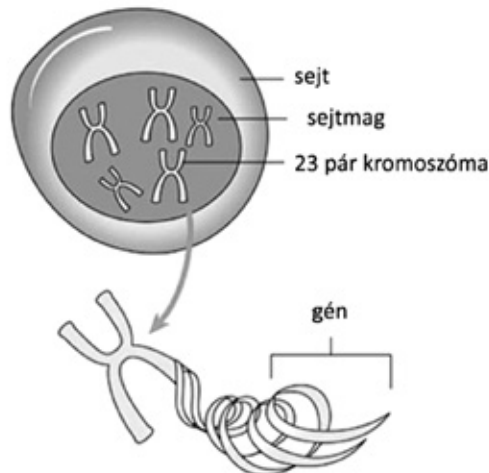


2. ábra: Y-kromoszómás Ádám és mitokondriális Éva (URL2)

A 2. számú ábra azt mutatja be, hogyha Ádámától és Évától minden egyes generációban legalább egy fiú és legalább egy lány életben marad, és a mai napig ez a lánc nem szakad meg, akkor a ma élő férfiak és nők vizsgálatával vissza-következtethetünk ősaink – akár Ádám és Éva – genetikai üzeneteire, s arra is vajon honnan és hogyan jutottak oda, ahol ma élünk. Az ábrán látható MRCA

rövidítés azt is modellezi, hogy ha két embercsoport vándorlás közben érintkezésbe kerül, majd tervezett útja mentén ki-ki továbbáll, akkor magukkal viszik a másik csoportra jellemző genetikai tulajdonságokat. Ezt nevezzük a legközelebbi közös őznek (Most Recent Common Ancestor), és a DNS-változás sebességének (mutációs ráta) ismeretében kiszámolható a legközelebbi közös ősötől való elválás ideje.

A DNS egy gigászi terjedelmű digitális könyvnek felel meg, amely mérete ellenére bezsúfolható egyetlen sejtbe. Bármely ember DNS-e minden sejtmagban 46 kromoszómába, illetve egy kis része a sejtmagon kívül a mitokondriumokban van becsomagolva. A kromoszómákban a DNS kompakt elhelyezkedését – saját spirális szerkezetén túl – olyan enzimek is segítik, amelyek a DNS-t szabályosan feltekerik, mint a fonalat az orsóra, hogy kisebb helyen elférjen. A csavarodó szálak tekercek tekerceit hozzák létre, végül tekercek tekerceinek tekerceként kromoszómát képeznek (3. számú ábra). Ez teszi lehetővé, hogy az egy-egy sejtben lévő hatmilliárd betűből álló könyv (az informatika nyelvén 6 GB-nyi információ) mindössze 6 mikronnyi (0,006 mm-nyi) helyre, a sejtmagba beférjen. Az érdekesség kedvéért egy számítást említenék, amely szerint, ha az egy emberi sejtben lévő 46 db kromoszómát kigombolyítanánk, a DNS-üket kiegyenesítenénk és összekötnénk a szálakat, akkor az kb. kétméter hosszú lenne. Ha az emberi test kb. 10 billió (10 ezer milliárd) sejtjének DNS-ét így összetennénk, akkor az mintegy 20 milliárd km-re nyúlna. A Nap 148,8 millió km-re van a Földtől, így a DNS-szál kb. 67-szer jutna el oda, és vissza.



3. ábra: A sejtmag és a kromoszómák (URL3)

Általában, amikor a genom méretéről beszélünk, akkor ember esetében ennek a fele (23 kromoszóma, 3 milliárd nukleotid) értendő, amelyet haploid genomnak hívunk. A megtermékenyüléskor a két haploid ivarsejt egyesüléséből újra 46 db kromoszómává áll össze a zigótában a génkészletünk (diploid genom). Ebből a 46 kromoszómából álló DNS állományt úgynevezett sejtmagi DNS-nek hívjuk. Valamennyi kromoszómapár egyik tagja apai, másik tagja anyai eredetű. Tehát úgy lehet ezt elképzelni – ahogy Richard Dawkins, az Oxfordi Egyetem professzora kiválóan definiálta az *Önző gének* című könyvében –, hogy a 23 kötetből álló DNS könyvnek kettő alternatív kiadása van egyszerre (nem későbbi kiadás!). Az egyik 23 kötet anyai, a másik 23 kötet apai génkészletet tartalmaz. Minden egyes kötet, minden oldala megfeleltethető a másik kötet azonos oldalának, az egyes oldalakon vagy azonos, vagy részben különböző genetikai utasítások vannak, kivéve a genetikai nemet meghatározó X- és Y-kromoszómát. A nőkben 2 db X-kromoszóma van, ezért az X-kromoszómát tartalmazó kötetek is egymásnak megfeleltethetők.

A haploid, 23 kromoszómába (kötetbe) rendezett hárommilliárd nukleotidot tartalmazó ivarsejtek a nők petesejtjében 22 testi tulajdonságot leíró kromoszómát (autoszómát) és egy X-kromoszómát tartalmaznak. A férfiak spermiumsejtjeiben a nemi kromoszómák fele-fele arányban lehetnek X- vagy Y-kromoszómák.

A mesterségesen másolható DNS-re visszautalva, s a könyves példánál maradvá, ha az 1. kötet (1. kromoszóma) 10 500 oldalának második bekezdését szeretnénk megsokszorozni, akkor a könyvjelzőink – a primerek – a második bekezdés elejének és végének tükörképei (komplementerei) kell, hogy legyenek, és így lesz lemásolható a vizsgálni kívánt könyvrészlet, azaz DNS-darab. Manapság egyszerre nem egy kötet egyik oldaláról, hanem több kötet több oldaláról szimultán másolhatók a DNS-darabok az úgynevezett multiplex PCR-módszerrel. A vizsgálni kívánt DNS-darab helyét a kromoszómán szaknyelven lokusznak hívjuk.

Érdekes, hogy jelenlegi tudásunk szerint az emberi genom – az összes DNS tartalom – legfeljebb három százaléka tartalmaz olyan DNS-t (kódoló régiók), amely a fehérjekódolás és génszabályozás révén meghatározza testünk felépítését és működését. A maradék 97 százalék az evolúciós folyamatok során felhalmozódott, látszólag felesleges, úgynevezett hulladék DNS. Egyelőre ennek a hulladék DNS-nek a funkciója még nem teljesen tisztázott. A hulladék DNS-ben nem találhatók gének, összefüggő szövegrészek, ezért ezeket a szakaszokat nem kódoló régióknak, másképpen értelmetlen DNS-részeknek is hívhatjuk. A genetikai eredetkutatás szempontjából azonban éppen ezeknek a nem kódoló részeknek a vizsgálata bír felbecsülhetetlen jelentőséggel, mivel az e régiókban

keletkezett mutációk könnyebben fennmaradhatnak és öröklődhetnek, így egymástól megkülönböztethetővé téve minket, és segítségével feltérképezhető ősünk genetikai útja is.

## **A modern ember színre lép**

A Homo sapiens sapiens, azaz a modern ember egyedülálló képessége az agy folyamatos fejlődésében rejlik. A koponyaméretekből következően az emberi agy mintegy félmillió éve elérte a mostaninak megfelelő méretét és ezen a ponton azután meg is állt. Tehát agyunk méretének és működésének köszönhetően nagy intellektuális különbség alakult ki közöttünk és legközelebbi evolúciós rokonunk, a csimpánz között. A másik fontos hajtóerő a gondolkodás és a nyelv kialakulása lehetett, mivel az összes ma élő modern ember igen bonyolult, árnyalt és gazdag nyelvet beszél. Az ember Afrikában, az emberiség bölcsőjében alakult ki, amely manapság a szakmában tényként és általánosan elfogadott. A Biblia metaforájával élve Ádám és Éva meghitt randevúja valahol a kelet-afrikai szavannán történhetett, közel kétszázezer évvel ezelőtt. A képzelet szárnyain, mondjuk Ádám egy holdfényes éjszakán szerelmet vallott Évának, az úgynevezett csettintő nyelv segítségével. Egyes elméletek szerint a csettintő nyelvek a legősibb nyelvek közé tartoznak, és feltételezhető, hogy mai beszélőik (például a busmanok és koisanok) ősei között kell keresnünk a ma élő emberek őseit.

A modern ember valószínűleg mintegy 60-70 ezer évvel ezelőtt rajzott ki Afrikából. Ha ez így van, akkor a modern ember Ázsia meghódítását Afrikából kihajózva, az Indiai-óceán partja mentén haladva teljesítette, míg Ausztráliát Délkelet-Ázsia felől érte el. Jelenlegi ismereteink szerint az ember földtörténeti léptékkel mérve viszonylag rövid idő, 5-6 ezer év alatt megjárta a Föld minden zegét-zugát.

Európa Ázsia felől úgy 40-45 ezer éve kezdett benépesülni. A modern ember Európába érkezése megpecsételte az addig itt élő neandervölgyi emberek sorsát, akik pár ezer évig valószínűleg együtt élhettek a modern emberrel. A legújabb kutatások szerint a mai nem afrikai emberek egy része kb. 3-5%-ban hordozza a neandervölgyi ember genetikai hagyatékát.

Akkor induljunk el együtt ezen a több ezer éves genetikai utazáson. Vajon melyek azok a titokzatos DNS-jellegek, melyek feltárják előttünk ezt a történetet?



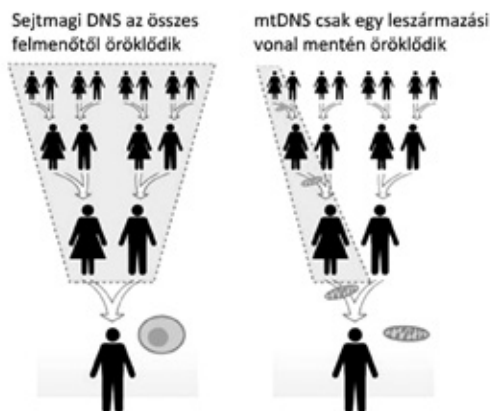
## A sejtmagi és a mitokondriális DNS összehasonlítása

A sejtmagi (nukleáris) genom 23 pár kromoszómájának DNS-könyvtárban a becslések szerint 20–40 ezer gén található, amelyek a fehérjék gyártási receptjeit és azok termelésére vonatkozó utasításokat tartalmazzák. A DNS-könyvtár azon részei, amelyeket jelenlegi tudásunk szerint hulladék vagy néma DNS, más szóval nem kódoló DNS tölt ki, anélkül adódnak tovább nemzedékről nemzedékre, hogy bármilyen látható hatásuk lenne. Ezekben a látszólagos genetikai hulladékokban bújnak meg ama információk, amelyek a nem látható különbözőségeinkre vonatkozó genetikai üzeneteket közvetítik. Az emberiség sokszínűsége az emberek közötti különbözőségekből ered. Populációgenetikai szempontból ezek a különbözőségek úgynevezett polimorfizmus- (sokféleség) mintázatban tárolódnak és adódnak át generációról generációra. Ezek a különbözőségek teszik az egyes személyeket genetikailag teljesen egyedivé az egypetéjű ikertestvérek kivételével (bár rendkívül csekély eltérés a jelenlegi modern módszerekkel DNS-szinten már közöttük is kimutatható).

A fejlettebb egysejtű és többsejtű élőlényekben, így az emberben is létezik egy másik DNS-állomány, a sejtmagon kívüli genom is, amely minden ilyen élőlényben a mitokondriumoknak nevezett sejt szervecskében helyezkedik el, és amelyet mitokondriális DNS-nek (mtDNS) hívunk. A mitokondriumok apró, baktériumszerű képződmények, amelyeknek akár ezrei is tolonghatnak sejtjeinkben. A mitokondrium egy erőmű, ahol speciális biokémiai folyamatoknak köszönhetően kémiai energia keletkezik, amely a sejt energiaellátását biztosítja. Az mtDNS nem a sejtmagi DNS-állomány része, így mentes marad az örökítő anyag nemiség okozta elkeveredésétől, és magányosan, bár többedmagukkal, elszigetelten éldegélnek a citoplazmában a sejtmagon kívül. Mind a petesejt, mind a spermium tartalmaz mitokondriumokat. Egyes elméletek szerint a hímvarsejt épp csak annyi mitokondriumot tartalmaz, amennyi elegendő energiát szolgáltat a farok mozgatásához, ahogy a spermium milliányi társával együtt a petesejt felé törekszik a megtermékenyítés versenyében. Tudjuk azonban, hogy általában csak egy befutó van, az, amelyik elsőként éri el a randevúra váró petesejtet. Amint a megtermékenyítés megtörténik a hímvarsejtben található mitokondriumok a farokkal együtt elhullanak vagy szétbomlanak, így a zigótában egyedül az anyától származó mitokondriumok maradnak meg. A mtDNS-t tehát kizárólag az anyától kapja az utód, az ezek által meghatározott tulajdonságok csak anyai úton öröklődnek tovább a következő generációra. Persze, mint sok mindenben a biológiában, ebben is lehetnek rendkívül ritkán kivételes esetek.

Ha a vérferítőző kapcsolatokat kizárjuk, valamennyiünknek két szülője, négy nagyszülője, nyolc dédszüloje, 16 ükszüloje és 32 ük-ükszüloje van, és így

tovább. Az elődök száma minden nemzedékben duplikálódik. Például a 10. generációig visszamenőleg  $2^{10} = 1024$  elődünk lenne.



4. ábra: A sejtmagi és a mtDNS öröklődése (URL4)

A 4. számú ábrát nézve a legutolsó generációban mindenkinek csak egy mitokondriális őse van, ez az édesanyja (jobb oldal), viszont két nukleáris elődje van, a szülei (bal oldal). Ha még egy generációval feljebb lépünk, akkor négy nukleáris őse van, azaz a négy nagyszülő, miközben még mindig csak egy mitokondriális őse van, azaz a nagyanya. Lépünk vissza a múltba még egy generációval. Lesz nyolc nukleáris őse, a nyolc dédszülő, de továbbra is csak egy mitokondriális elődünk van, a dédanyánk. Ha visszamegyünk 2000 évet az időben és 25 évet tekintünk egy generációnak, akkor a Kr. utáni időszámítás kezdetéig 80 generációval számolhatunk. Ebben az esetben 280 számú őse lenne, amelyet, ha emberi léptékre fordítunk, akkor milliószor milliószor millió (kvadrillió) őse élt volna egyetlen embernek. Nyilván ennyi ember nem is létezett eddig a Földön. Mindebből az következik, hogy valamennyien közelebbi rokonságban állunk egymással, ezért a nukleáris őseink száma jóval kevesebb kell hogy legyen a fent számítotttnál. Azonkívül látható, hogy a nukleáris DNS vizsgálatával képtelenség, vagy legalábbis rendkívül nehéz végig követni egy-egy leszármazási vonalat, mivel a genetikai nyomok elvesznek a múlt kuszaságában a generációnként megkétszereződő nukleáris felmenők között.

Az apai és anyai kromoszómák az ivarsejtjeinkben kombinálódnak, azaz a 46 szülői kromoszómából csak 23 db kromoszóma kerül be az ivarsejtjeinkbe. Hogy a 23 pár kromoszóma melyik tagja kerül át az utódunkba, az csak a véletlen műve. Ennek kapcsán végezzünk egy kis számítást. Mind az anyai, mind az

apai ivarsejtek osztódása (egyenként 223 azaz kb. 8,4 millió) különböző kombinációt hozhat létre. Egyszerű példaként képzeljük el az anyai 23 pár kromoszómát 23 piros és 23 kék pálcikának. Ebből lehetne 1 piros és 22 db kék, vagy talán 2 kék és 21 db piros, de az is lehetne, hogy pont 23 piros vagy 23 kék pálcikát húzunk véletlenszerűen. Ugyanezt lehet elképzelni az apai kromoszóma készletre is, de itt a színek, mondjuk sárgák és zöldek. A színkombináció analógiával élve a petesejt és a spermium 223 x 223 (kb. 70 ezer milliárd) lehetséges kombinációt alkothat, elméletileg.

Egy szülőpár születendő gyermekében ebből a 70 ezer milliárd lehetséges kromoszóma kombinációból egyetlen egy változat valósul meg, vagyis az arány 1 a 70 ezer milliárdhoz. A következő gyermek ugyanezt a változatot gyakorlatilag nem kaphatja meg, ezért különböznek a testvérek. A természet így biztosítja az utódok különbözőségét és változatosságát. Sajnos, a természet nem vesz tudomást arról, hogy egy genetikus-szakértő vagy kutató szenvedélyesen próbálja tisztán látni a genetikai szabályszerűségeket és az ősök evolúciós üzenetét. Ezenkívül létezik még egy rekombináció néven ismert genetikai rémálom, melynek során a kromoszómapárok között – a fent említett színes pálcás kombináción túl – véletlenszerű DNS-szegmens csere történik az ivarsejtekben minden egyes gyermek nemzésekor. Tehát az anya petesejtjében keresztben piros-kék csíkos, az apa hímivarsejtjeiben pedig sárga-zöld csíkos pálcákat (kromoszómákat) örökölnének az utódok. Ily módon, ami a DNS-ben a digitalizált szöveget illeti, a szülők ivarsejtjeiben történő kombináció és rekombináció összekuszálja az ősök által közvetített bizonyítékokat, elmosva az anyai és apai vonal tiszta hozzájárulását. Ebből az következik, hogy a nukleáris DNS zagyvaságából – a hagyományos genetikai módszerekkel – pontosan nem tudjuk kiolvasni őseink genetikai üzenetét. Az elmúlt években a korábban említett NGS/MPS szekvenálási módszerekkel azonban egyszerre már több százezer genetikai marker is vizsgálhatóvá vált, amelyek összehasonlító elemzésével, megfelelő bűnügyi vagy publikus adatbázisok segítségével akár igazságügyi aspektusú származástani (genealógiai), rokonkeresési vagy biogeográfiai-eredet vizsgálatok is elvégezhetőek (akár távolabbi rokonságban lévő személyek között is).

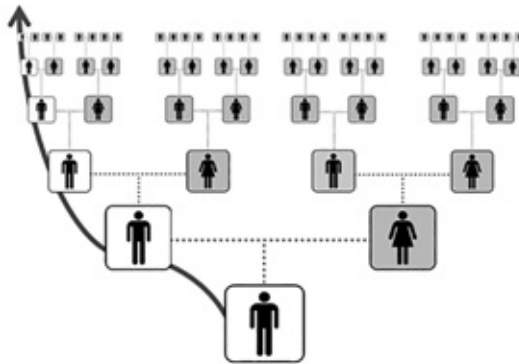
## **Apai és anyai ági leszármazás, avagy Ádám és Éva örökösei**

A nőkben egy pár, azonos méretű X-kromoszóma van, míg a férfiakban egy X és egy Y, vagyis mind alakilag, mind méret szerint eltérő a nemi kromoszómapár. Az Y-kromoszóma méretben sokkal kisebb és satnyább, mint az X-kromoszóma. Az Y-kromoszóma kb. 60 millió körüli bázispárból áll, míg az X-kromoszóma

kb. 153 millió bázispár terjedelmű. Egyrészt a méretbeli különbség miatt, másrészt annak okán, hogy az Y-kromoszóma legtöbb részén az X-től eltérő, attól teljesen idegen DNS található, az Y-kromoszómának ez a része mentes a már említett rekombinációtól (lásd a keresztben csíkos pálcikás hasonlatot). Mindebből az következik, hogy ha az utód az Y-kromoszómát örökli az apjától, akkor fiú lesz, ha az X-kromoszómát örökli az apjától, akkor lány lesz. Tehát a gyermek nemének a kialakulására az anyának semmiféle kihatása nincs.

A kizárólag apai ágon öröklődő Y-kromoszóma (mint sejtmagi DNS) összetételének vizsgálatával (a kizárólag anyai ágon öröklődő mitokondriális, mint sejtmagon kívüli DNS elemzésével együtt) lehetővé válik az összes eddig élt és ma élő embernek egy óriási globális családfán történő elhelyezése. A globális családfa egyben felvázolja azt a hosszú utat is, amelyet már létező fajként tettünk meg az emberiség bölcsőjétől, Afrikától a földkerekség legeludogottabb zugáig. A filogenetika tudománya részletes térképet rajzol őseink vándorlási útvonalairól, valamint hozzávetőleges dátumokat is tud rendelni az egyes meghatározó földrajzi állomásokhoz, ahol egy-egy ősapja vagy ősanja született. Őseink születésének időbeli becslései a DNS-ben található mutációkon alapuló genetikai időszámítási módszerekkel történnek. Ez nem kevesebbet jelent, mint azt, hogy a ma élő emberek génjeikben hordozzák történelmünknek, az emberi evolúciónak egy fontos darabját, üzenetét. A legutolsó nemzedékben mindenkinek egy apai őse, azaz apja van, eggyel visszafelé haladva úgyszintén egy apai őse, azaz nagyapja van. Még egy generációval visszalépve változatlanul egy apai ős van, vagyis a dédapja, és így tovább. Látható, hogy az Y-kromoszóma apáról fiúra – anyai hozzájárulás nélkül – tisztán adódik tovább egyik nemzedékről a másikra, ha minden egyes nemzedékben legalább egy fiú születik (5. számú ábra). Hasonlóképpen az anyai (mitokondriális DNS) leszármazási vonalak nyomon követéséhez, az apai leszármazási vonalak is feltérképezhetők az Y-kromoszóma által közvetített genetikai üzenetek segítségével.

A mitokondriális Éva kutatásában az áttörés az 1980-as évek végén történt meg. A kutatók öt különböző földrajzi populációból származó személyek mitokondriális DNS-ét elemezték. Azt találták, hogy mindezen mitokondriális DNS-ek egyetlen egy nőre vezethetők vissza, aki feltételezhetően mintegy 200 ezer évvel ezelőtt élt, valószínűleg Afrikában. A jelenlegi afrikai populációt kivéve, minden más vizsgált populációban több leszármazási vonal volt megtalálható, mintegy rámutatva arra, hogy az egyes területeken végbement kolonizáció nem egyszeri eseményként zajlott le. Így formálódott ki az ősanja, a mitokondriális Éva fogalma és a mitokondriális DNS-ben rögzült történelem, vagyis ama egyedülálló üzenet, amely nemzedékről nemzedékre szinte változatlanul adódott át, csupán a molekuláris óra ketyegésével, hébe-hóba mutációkkal gazdagodva.



5. ábra: Apai ági öröklődés (URL5)

## Filogenetika, avagy a genetikai eredet alapismeretei

A DNS-alapú genetikai eredetkutatás nagyon fiatal tudományág. A filogenetikai témakör magába foglalja a humán evolúciós és migrációs folyamatokat, azaz a genetikai őstörténetet.

Az ember örökös mozgásban volt és van. Valamennyiünk ősei vadászók és gyűjtögetők voltak, később – az utóbbi tízezer évben – pásztorok és földművelők. Tehát az emberi történelem nagyban összefügg az emberek mozgásával.

Az 1990-es években a kutatók nagy lázzal kerestek olyan DNS-jelzőket, amelyek segítségével az anyai vonalakhoz hasonlóan feltérképezhetők az apai leszármazási vonalak is. A megoldást az Y-kromoszóma genetikai vizsgálata jelentette. A kutatók a világ különböző régióiból származó több mint kétezer férfi és emberszabású (csimpánz) DNS-analíziséből állapították meg, hogy az apai leszármazási vonalak (az úgynevezett haplocsoportok) hol és mikor keletkeztek, és melyek azok a genetikai jelek, amelyek jellemzik az adott ősapákat. Az Y-kromoszómás Ádám, aki a haplocsoportba való hovatartozás miatt „A” ősapának hívható, kb. 235 ezer éve született. Az idő múlásával Ádám fiúági leszármazottjai elég sokan lettek, és valamelyik leszármazottja „B” ősapává vált kb. 88 ezer éve. Telt-múlt az idő és a „B” ősapa egyik leszármazottja „C” ősapaként jelent meg kb. 48 ezer éve. Aztán idővel, kb. 46 ezer éve a „C” ősapa egyik leszármazottja „D” ősapaként jött világra. Tehát látható, hogy ezek a betűváltozatok kialakulása folytatódott, és ily módon a világon létezett összes ősapa A-tól T-ig terjedő betűvel jelölhető. A valaha élt, különböző betűvel jelölt ősapákat az Y-kromoszómán kívül, egy-egy adott helyen keletkezett mutációk különböztetik meg egymástól, amelyeket leszármazottjai is hordoznak további mutációkkal együtt.

A kutatók az Y-kromoszómán olyan nukleotid pozíciókon (lokuszokon) található bázispárok azonosítására törekszenek, amelyek egy-egy sikeres ősapára utalva a férfinépeséget releváns részekre bontják. Az ilyen lokuszt vagy bázist leszármazási Y-SNP-nek (Ancestry Informative Y Single Nucleotide Polymorphism) nevezzük. Ezzel kapcsolatban két lényeges kifejezéssel kell megismerkednünk: haplocsoport és haplotípus.

**Haplocsoport:** Maga a haplo előtag egyszer és/vagy együttes előfordulást jelent, tehát a mi esetünkben azt, hogy a vizsgált DNS-tulajdonságegyüttes egy közös őstől származik.

A nem rekombinálandó Y-kromoszóma és mitokondriális DNS egy-egy adott pontján található, rendkívül lassan változó (mutálódó) leszármazási SNP-k haplocsoportokat határozhatnak meg, és ennek alapján minden férfiről és nőről egyértelműen eldönthető, hogy egy adott haplocsoportba tartozik-e vagy sem. Tehát a haplocsoport az Y-kromoszómán és a mitokondriális DNS-en lévő szövegben egy-egy adott pozícióban bekövetkezett egybetűnyi eltéréssel (pontmutációval) definiálható. Természetesen egy haplocsoporton belül is léteznek további alcsoportok, és azon belül is további al-alcsoportok, amely azt eredményezik, hogy például a férfiak esetében a haplocsoportok egy, a minden férfi őst reprezentáló A haplocsoporttól – az Y-kromoszómális Adámtól – induló fastruktúrába rendeződnek.

**Haplotípus:** A férfiak esetében a haplotípus meghatározása az Y-kromoszóma DNS-én adott helyen található, gyorsabban mutálódó, általában 3-5 betűs szakasz ismétlődésének számán alapszik, ezek az úgynevezett STR (Short Tandem Repeat) vagy mikroszatellita lokuszok. Az Y-kromoszóma hosszában ilyen 3-5 betűs ismétlődéseknek a sokasága található (például CTA CTA CTA CTA CTA CTA), mintha a DNS-lánc elkezdene dadogni. Ezen dadogás mennyiségét számmal jelölik, az előző esetben ez hat lenne, amit hatos allélnak hívunk. Minél több ilyen polimorf dadogó szakaszt vizsgálunk az Y-kromoszómán – a nagy számok törvénye alapján –, annál precízebben azonosítható és különíthető el genetikailag sok vizsgált férfi. Ezen STR-típusok összességét hívják haplotípusnak. Például, ha 10 STR-lokuszt vizsgálunk az Y-kromoszómán sorban, ezeket úgy lehet elképzelni, mintha 10 gyöngyből álló füzér lenne egymás után, ahol minden egyes gyöngy egy-egy lokusz, és minden egyes gyöngy helyén eltérő számú dadogó betűsort (allélokot) találunk. Ha ezeket a számokat egymás után, meghatározott sorrendben felírjuk, akkor megkapjuk egy adott férfi Y-kromoszómás haplotípusát. Az Y-kromoszóma evolúciójában a molekuláris óra ketyegésével egy-egy lokuszon a „dadogó betűk” száma általában eggyel

csökken vagy növekszik. Ezt nevezzük lépésenkénti mutációnak. Ha két férfi közeli rokona egymásnak (például nagyapa és unoka), akkor szinte majdnem mindig azonosak a haplotípusaik, ellenben, ha a közös őstől történt leválás óta sok idő telt el, akkor több lokuszon is eltérhetnek egymástól az allélok annak ellenére, hogy még továbbra is ugyanabba a haplocsoportba tartozhatnak. Az Y-STR haplotípusok azért különösen fontosak, mert segítségükkel megbecsülhetjük egy adott haplocsoport korát és diverzitását, illetve a haplocsoporton belüli férfiak egymás közötti apai vonalú rokonsági kapcsolatait.

## **A genetikai eredetkutatás eredményének igazságügyi és kriminalisztikai aspektusa**

Az anyai és apai leszármazási vonalak elemzésével a vizsgált személy biogeográfiai (földrajzi/etnikai) hovatartozására, eredetére is lehet következtetni, mivel a leszármazási vonalak (haplocsoportok) keletkezése (ősapák és ősanyák születése) többnyire egy-egy földrajzi régióhoz vagy kontinenshez kötődött. Például az ősapák esetében az A és B haplocsoportok csak Afrikában keletkeztek, tehát afrikai eredetre utalnak, viszont a H haplocsoportba tartozó férfiak Dél-Ázsiából származnak (indiai őslakosok vagy európai roma kisebbség), az I haplocsoporttal rendelkező férfiak csak európaiak lehetnek (európai őslakosok), és az N1 (N1c) haplocsoport Észak-Európában gyakori (például Finnországban). Továbbá a C és O haplocsoportba tartozó férfiak főleg az ázsiai kontinensről származnak, vagy a Q3-mal rendelkező férfiak nagy valószínűséggel amerikai őslakosok (indianok) lehetnek. Az R1b férfiak főleg Nyugat-Európában, az R1a inkább Kelet-Európában, az R1a egyik alcsoportja pedig Indiában fordul elő.

Az anyai ági leszármazás tekintetében az L és annak alcsoportjai Afrikában fordulnak elő, mivel Éva is Afrikában született. Az A, B, C, D, Z, F, G, Q és Y betűvel jelölt anyai vonalak Ázsiában, viszont a J, T, H, V, U, K és X betűvel jelöltek Európában gyakoriak.

Mindezek alapján ez nem azt jelenti, hogy az adott leszármazási vonal csak és kizárólag egy kontinensen fordul elő, hanem máshova is eljuthat(ott) a humán migrációnak és keveredésnek köszönhetően. Emiatt a genetikai eredetmeghatározás szempontjából az adott vonal előfordulási gyakorisága játszik döntő szerepet, mivel például, ha egy ismeretlen holttest vagy egy bűncselekmény nyomhagyójának vizsgálata során meghatározott anyai vagy apai leszármazási vonal az adott környező populációban egyáltalán nincs, vagy előfordulása alacsony (például 1% alatti), akkor kicsi a valószínűsége, hogy az illető abból a populációból származik, amely a maradvány feltalálási helyére jellemző.

A tudomány mai állása szerint az apai és anyai leszármazási vonalak tekintében általánosan nem állítható az, hogy léteznek kizárólag egy-egy populációra vagy népre jellemző haplocsoportok, mondjuk csak a magyarokra jellemző markerek. Ugyanakkor lehetnek erre ritka kivételek is: Översti és munkatársai 2017-ben leírták, hogy bizonyos mtDNS alcsoportok finnre jellemzőnek tekinthetők, azaz Finnországban meglehetősen gyakoriak, viszont Európában gyakorlatilag hiányoznak vagy ritkán fordulnak elő. Az újgenerációs szekvenálási technológiának köszönhetően, a cunamiszerűen növekvő genetikai adatok alapján valószínűleg csak idő kérdése, hogy valóban lehetéssé váljon általában egy-egy populációra, népre jellemző leszármazási vonalak és markerminitázat megállapítása, mint a fenti finn esetben is.

A genetikai eredetkutatás egy bűncselekmény helyszínén hátrahagyott biológiai nyom vagy ismeretlen holttestek vizsgálata során segítséget nyújthat az eljáró hatóságok számára, hogy milyen etnikumhoz tartozó személy után érdemes nyomozni. Az ilyen elemzések főleg olyan multikulturális országokban szolgálhatnak értékes információval, ahol eltérő biogeográfiai eredettel rendelkező emberek élnek egymás mellett jelentős számban, többnyire egymástól elkülönült párválasztási közösségekben, mint például az Amerikai Egyesült Államokban, az Egyesült Királyságban vagy Hollandiában.

Az alábbiakban említek két olyan külföldi esetet, ahol az anyai vagy apai ágon öröklődő genom vizsgálata az ismeretlen személyi eredetű biológiai anyagmaadványt hagyó személy etnikai eredetére segített következtetni.

2011-ben a moszkvai domogyedovói repülőtéren történt terrorista cselekmény elkövetőjének Y-kromoszóma profilját hamar sikerült azonosítani az orosz kollégáknak, megállapítva azt, hogy ez az apai leszármazási vonal csak az Ingszföldön élő férfiakra volt jellemző. Ugyanezen szakemberek beazonosították az R1b haplocsoporton belül egy korábban nem ismert keleti ágat, az R1b-GG400-ot, amely a mai kelet-európai és nyugat-ázsiai populációban jelen van, azonban Nyugat-Európában nem található. (URL6)

Az Amerikai Egyesült Államok kormánya igyekszik azon elhunyt amerikai katonákat is beazonosítani, akik az 1943-as tarawai csatában estek el, ami a második világháború során az amerikai és a japán-koreai erők súlyos veszteségét okozta. 2018-ig több mint 1100 mintát küldtek be a hadsereg DNS-azonosításra szolgáló laboratóriumába (AFDIL), és az abból meghatározott 206 egyedi szekvencia mintegy 20%-a ázsiai mitokondriális haplocsoportokba tartozott. A történelmi leírások szerint viszont egyetlen ázsiai származású amerikai sem állt ott katonai szolgálatban, ezért feltételezhető, hogy az ázsiai mtDNS-haplocsoportokba tartozó csontmaradványok nem amerikai állampolgároktól származtak.



## A cikkben található online hivatkozások

---

URL1: *DNA and the genome*. [https://bio.libretexts.org/Bookshelves/Introductory\\_and\\_General\\_Biology/Supplemental\\_Modules\\_\(Molecular\\_Biology\)/DNA\\_and\\_the\\_genome](https://bio.libretexts.org/Bookshelves/Introductory_and_General_Biology/Supplemental_Modules_(Molecular_Biology)/DNA_and_the_genome)

URL2: *Graphs, trees, and origins of humanity*. <http://igoro.com/archive/graphs-trees-and-origins-of-humanity/>

URL3: *Genes, chromosomes and DNA*. <https://learningon.theloop.school.nz/moodle/mod/book/tool/print/index.php?id=14895&chapterid=800>

URL4: *Mitochondrial DNA*. <https://ib.bioninja.com.au/standard-level/topic-5-evolution-and-bio-di/54-cladistics/mitochondrial-dna.html>

URL5: *Information that men can derive out of their Y Chromosome*. <https://www.igeneea.com/en/y-chromosome>

URL6: *XI Haploid Markers Conference in Bydgoszcz*. [https://haploidmarkers2018.umk.pl/pliki/HM2018\\_schedule\\_0502\\_1525251585.pdf](https://haploidmarkers2018.umk.pl/pliki/HM2018_schedule_0502_1525251585.pdf)