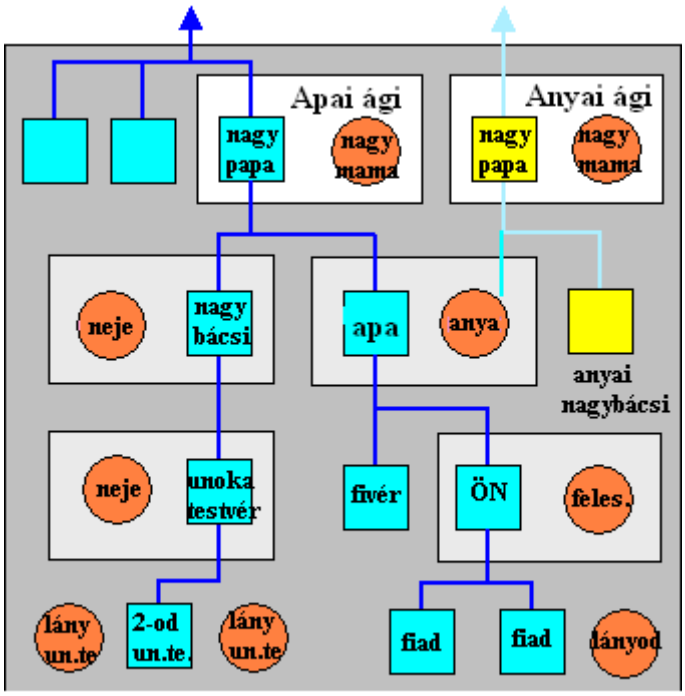
A modern populációgenetika szerepe a családfakutatásban

Fehér Tibor, Kazincbarcika (jafetie@gmail.com)

A mai családfakutató számára szerencsére minden korábbinál szélesebb, részben digitálisan elérhető adatbázis, és anyakönyvek tengere áll rendelkezésre őseinek felkutatásához, amelynek szinte csak az érdeklődő rendelkezésre álló ideje szab határt. A leglelkesebbek is beleütköznek azonban a családfakutatás objektív korlátjába, amikor elérik azt az időszakot, ahonnan már nem maradtak fenn az anyakönyvek (vagy nem is volt anyakönyvezés). Ez Magyarország esetében régiótól, településtől és egyháztól függ, de általában a 17-18. század körüli időszakban érjük el ezt a korlátot. A modern tudománynak köszönhetően azonban innen is tovább lehet lépni, erről szól az alábbi cikk.

Alapfogalmak az Y-kromoszóma DNS kutatásával kapcsolatban

A 2000-es években előretört egy új tudományág a populációgenetikában, mégpedig a férfi Y kromoszóma vizsgálata. Ez áttörést jelentett abból a szempontból, hogy az Y kromoszómát minden férfi kizárólag a vér szerinti apjától örökli, azaz a gén nem keveredik az anyai ággal. Hiába van 10 generációval ezelőtt (ez kb. 300 év) mindenkinek 1024 őse (512 ősapja és 512 ősanyja), akiktől a génjeit örökli (vércsoport, hajszín, szemszín, arcforma, betegségekre való hajlam stb.), az Y kromoszómája mégis egyetlen egy ősapjától származik, akinek legtöbb esetben a vezetéknevét is viseli. Ezt mutatja a következő ábra, egy háromgyermekes férfi példáján. A világoskék az Ön/Te vonala (d), a citromsárga az anyai nagyapa Y-DNS-e, a narancssárga a nők, akiknek nincs Y-DNS-e.



Forrás: www.smgf.org angol nyelvű ábrája

Minden férfi Y-kromoszóma DNS-e leírható egy ún. haplotípussal, amely gyakorlatilag egy számsor, amely adott genetikai szakaszon adott típusú fehérjemolekulák rendszeres ismétlődéseinek számát (röviden STR) mutatja. Ez elsőre bonyolultnak tűnhet, de alább rá fogok világítani, hogy a laikusok számára is könnyen kezelhető módszerről van szó (én sem vagyok ugyanis biológus). Attól függően, hogy hány DNS-szakaszt (markert) vizsgálunk, beszélhetünk például 12, 25, 37 vagy 67 markeres tesztekről. Minél több markert tesztelünk, annál biztosabb lesz, hogy a hozzánk genetikailag közel álló egyénekkel közeli rokonságban vagyunk. Minél kevesebb két férfi STR-ekből álló haplotípusai között az ismétlődések különbsége (ún. genetikai távolság), annál rövidebb időre nyúlik vissza a két férfi rokonsága időben, tehát annál közelebbi rokonok. A különbségek abból alakulnak ki, hogy a gyermek nemzésekor a DNS nem tökéletesen öröklődik át apáról fiúra, így alkalmanként változás lehet az ismétlődések számában. 67 vizsgált markeren például átlagosan 3-4 generációnként van egy genetikai távolságnyi eltérés, tehát átlagosan a dédnagyapjától mindenki egy STR-adatban eltér. Ez azonban nem ilyen egzakt, lehet, hogy egy generációban már 2 mutáció is történik, vagy 7-8 generáción át sem történik egy sem, tehát csak nagy átlagokról beszélhetünk.

Az Y-kromoszóma DNS kutatásának gyakorlati alkalmazása

Mi a haszna a fent leírtaknak a családfakutatók számára? Pontosan az, hogy amikor az anyakönyvi kapcsolat két család ősei esetén nem bizonyítható, mert abból az időből nem maradt fenn anyakönyv, viszont például a település és a vezetéknév egyezik, akkor az Y-DNS teszttel bizonyítható, hogy rokonok-e valójában. Vegyük például a Heimlich vezetéknevű zsidó családok esetét, akik a 19. század elején kerültek Észak-Magyarországra Galíciából, és sok mai leszármazott nem tudta visszakövetni, hogy melyik család melyikkel rokon, és melyikkel nem.

Kit Number	Name	Haplogroup	DYS393	DYS390	DYS19	DYS391	DYS385	DYS426	DYS388	DYS439	DYS389I	DYS392	DYS389II	DYS458	DYS459	DYS455	DYS454	DYS447	DYS437	DYS448	DYS449	DYS464	DYS460	Y-GATA-H4	YCAII	DYS456	DYS607	DYS576	DYS570	CDY	DYS442	DYS438
E1b																																
163822	Heimlich	E1b1b1	14	23	14	11	15-19	11	12	12	12	11	29	16	9-9	11	11	25	14	20	34	14-15-16-18	11	11	19-23	15	11	20	19	34-35	11	10
163816	Heimlich	E1b1b1	14	24	14	11	15-17	11	12	12	12	11	29	16	9-9	11	11	25	14	20	34	14-15-16-18	11	11	19-23	15	11	20	19	34-35	11	10
175792	Gellér	E1b1b1	14	24	14	11	15-18	11	12	12	12	11	29	16	9-9	11	11	25	14	20	34	14-15-16-18	11	11	19-23	15	11	20	19	34-35	11	10
175811	Heimlich	E1b1b1	14	24	14	11	15-18	11	12	12	12	11	29	16	9-9	11	11	25	14	20	34	14-15-16-18	11	11	19-23	15	11	20	19	34-35	11	10
240949	Heimlich	E1b1b1	14	24	14	11	15-18	11	12	12	12	11	29	16	9-9	11	11	25	14	20	34	14-15-16-18	11	11	19-23	15	11	20	19	34-35	11	10
163819	Heimlich	E1b1b1	14	24	14	11	16-18	11	12	12	12	11	29	16	9-9	11	11	25	14	20	34	14-15-16-18	11	11	19-23	15	11	20	19	34-35	11	10
Q																																
163814	Heimlich	Q	14	22	13	10	14-16	12	12	12	13	15	29	18	9-9	11	11	24	14	19	29	14-15-15-16	10	9	19-19	15	14	18	16	33-37	12	11
163818	Harel	Q	14	22	13	10	14-16	12	12	12	13	15	29	18	9-9	11	11	24	14	19	29	14-15-15-16	10	9	19-19	15	14	18	16	33-38	12	11
175798	Hod	Q	14	22	13	10	14-16	12	12	12	13	15	29	18	9-9	11	11	24	14	19	29	14-15-15-16	10	9	19-19	15	14	18	16	33-38	12	11
175795	Hernádi	Q	14	22	13	10	14-16	12	12	12	13	15	29	18	9-9	11	11	24	14	19	29	14-15-15-16	10	9	19-19	15	14	18	16	33-38	12	11
175805	Heimlich	Q	14	22	13	10	14-16	12	12	12	13	15	29	18	9-9	11	11	24	14	19	29	14-15-16-16	10	9	19-19	15	14	18	16	33-39	12	11
R1a1																																
163810	Heimlich	R1a1a	13	24	16	10	11-14	12	12	10	13	11	30	15	9-11	11	11	24	14	20	30	12-12-15-15	11	11	19-23	14	15	19	19	35-37	14	11
163811	Havas	R1a1a	13	25	16	10	11-14	12	12	10	13	11	30	15	9-10	11	11	24	15	20	30	12-12-15-15	11	11	19-23	14	16	19	19	35-38	14	11
163821	Heimlich	R1a1a	13	25	16	10	11-14	12	12	10	13	11	30	15	9-11	11	11	24	14	20	30	11-12-15-15	11	11	19-23	14	16	19	19	35-38	14	11
175796	Heimlich	R1a1a	13	25	16	10	11-14	12	12	10	13	11	30	15	9-11	11	11	24	14	20	30	12-12-15-15	11	11	19-23	14	16	19	19	35-38	14	11
163815	Heimlich	R1a1a	14	25	16	10	11-14	12	12	10	13	11	30	15	9-11	11	11	24	14	20	30	12-12-15-15	11	11	19-23	14	16	18	19	35-38	14	11
213824	Heimlich	R1a1a	14	25	16	10	11-14	12	12	10	13	11	30	15	9-11	11	11	24	14	20	30	12-12-15-15	11	11	19-23	14	16	19	19	35-38	14	11
214322	Heimlich	R1a1a	14	25	16	10	11-14	12	12	10	13	11	30	15	9-11	11	11	24	14	20	30	12-12-15-15	11	11	19-23	14	16	19	19	35-38	14	11

Forrás: http://www.familytreedna.com/public/Heimlich/default.aspx?section=ycolorized

A táblázat felső sorában láthatók a DNS-szakaszok DYS jellel és egy számmal. A baloldali oszlopok mutatják a tesztelt egyéneket (Heimlich-leszármazottak). Minden sorban látható az adott egyén STR értéke az adott DNS-szakaszon, ami egy 37-számos kombinációt ad ki. Pl. a legelső személy haplotípusa 14-23-14-11-15-19-11-12-12-12-11-29 stb. Az ábrán az is látszik, hogy a 18 tesztelt egyén három külön családra, nagy csoportra oszlik, amelyek egymással nem rokonok (a „haplocsoportok nevei az E1b1b1, a Q és az R1a1a). Adott haplocsoporton belül viszont a tesztelt férfiak legtöbb adata megegyezik, csak néhány helyen van eltérés. Legszemléletesebben ez a középső (Q) csoportban látszik, ahol mindössze 3 helyen van eltérés az 5 ember között. Az is látható az R1a csoport példáján, hogy a legalsó 3 minta, amelyek haplotípusa 14-gyel kezdődik, közelebbi rokona egymásnak a családon belül, mint az előző négy fő, hiszen van egy közös „mutációjuk”. Így esetükben a teszt nemcsak a rokonság bizonyítására, hanem még a rokonsági fokok egymáshoz való viszonyára is támpontot ad. A fenti példa tehát azt mutatja, hogy 18, anyakönyvekkel egymáshoz nem kapcsolható, de azonos földrajzi régióból származó és azonos vezetéknévvel rendelkező család apai ágon három külön vonalra osztható, és egyértelműen eldönthető, hogy ki kinek rokona. Ugyanakkor nem ad pontos információt a szétválások, illetve a közös ős időpontjára vonatkozóan abszolút értelemben, csak relatívan. Tehát nem tudjuk, hogy pl. a Q Heimlich csoport őse 1750-ben vagy 1700-ban született-e, de a csoport tagjai között meglévő kisebb genetikai távolság miatt a Q ős minden bizonnyal később élt, mint az R1a csoport közös őse.

Mélyebb etnikai eredet kutatása Y-DNS-sel

A fenti példán látható volt, hogy a három Heimlich család három teljesen eltérő géncsoportba, ún. haplocsoportba tartozik. Ennek az a háttere, hogy az Y DNS átörökítése során néha egy-egy olyan mutáció is közbe jön, amely nemcsak a fehérjeismétlődések számát módosítja, hanem adott helyen az egyik típusú fehérjét egy másik fehérje váltja fel (angol rövidítéssel SNP). Ezt a mutációt azután a „mutáns” minden leszármazottja örökli egészen a mai napig. A mutációk alapján csoportosítani lehet a ma élő férfiak génjeit, lényegében vissza lehet következtetni, hogy merre jártak apai ági ősapáink az időszámítás előtti évezredekben, illetve az ókorban, esetleg középkorban. Magyarországon ez különösen azért érdekes, mert nagyon vegyes a mai lakosság: egy része talán már a kőkorszak óta itt él (lásd Istállós-kői barlang a Bükkben), mások a földművelést hozták a Duna mentén Görögország felől, megint mások a fémkorokban érkeztek (pl. a keltákkal vagy a szkítákkal). A Kárpát-medence a római kor után is elég mozgalmas hely volt, szarmatáktól hunokon, avarokon és szlávokon át az ősmagyarokig. Aztán persze az államalapítás után is jöttek besenyők, kunok, jászok, zsidók, mongolok, romák, törökök és németek, nem is szólva a török kiűzése utáni nagy betelepítésekről a 18. században.

Vannak olyan haplocsoportok (Hg), amelyek közvetlenül köthetők egy-egy népcsoporthoz, míg mások nagyon széles körben elterjedtek, ezért nehezebb biztos összefüggést találni. A Hg H Indiában

nagyon gyakori, Európában viszont szinte kizárólag a roma lakosság körében található meg. Egyúttal a romák relatív többsége a Hg H-ba tartozik, tehát itt szoros kapcsolat áll fenn a népcsoport és a haplocsoport között. Mit jelent ez? Egyrészt megerősíti azt a történészek és antropológusok által eddig is vallott elméletet, miszerint a romák Indiából érkeztek Európába. Másrészt azt is jelenti, hogy ha egy roma Y-DNS-e nem a H csoportba tartozik, akkor valamikor régen egy olyan ősapja volt, aki nem volt roma, csak "benősült" a népcsoportba. Fordított helyzetben is fennáll az összefüggés, azaz ha egy roma felmenőkről nem tudó európai Y-DNS-e tartozik a H csoportba, akkor szinte biztos, hogy az elmúlt évszázadokban valamikor apai ágon roma őse volt.

Vannak olyan csoportok is, amelyek nagyjából leszűkíthetőek néhány etnikai csoportra, de azon belül már nehezebb pontosan meghatározni a származásukat. A Hg J1 például a sémi népcsoportok (arabok, zsidók), ill. az északkelet-kaukázusi törzsek (pl. csecsenek, ingusok, dagesztáni népek) között gyakori. A Hg N a szibériai népekre jellemző, köztük uráli nyelvrokonainkra is, bár a magyar népességből ez a gén mára szinte teljesen hiányzik. Ilyen esetben tehát a származás földrajzilag viszonylag jól beazonosítható, de a pontos népcsoport csak akkor határozható meg, ha megfelelően közeli genetikai rokont találunk valamely népből.

A legnehezebb a nagy és széles körben elterjedt csoportokat etnikumhoz kötni. A Hg R alcsoportjai például egész Európában, Nyugat-Ázsiában, Indiában, a Közel-Keleten, sőt még Afrika egyes részein is elterjedtek. Én magam is az R1b-nek az U152-es nevű mutációja által meghatározott alcsoportjába tartozom, amely Dél-Németországból eredeztetnek és általában a kelta hódítással/vándorlással szokták azonosítani Közép-Európában. Bevallom, hogy meglepődtem az eredményen, mert apai ágon a Jászságból származom és nagyapámtól is csak a jász tradíciókról hallottam. Ezért nyilván azt feltételeztem, hogy ősapáim a 13. században telepedtek le Magyarországon és alapvetően Irán környékéről származtak (a jász név vélhetően az iráni Jazd város nevéből ered). Ezzel szemben úgy tűnik, hogy olyan kelták voltak, akik a Kr. e. 2. században az Alpok felől jöttek és meghódították a Kárpát-medencét, hogy aztán a rómaiak őket igázzák le 200 évvel később. Aztán pedig itt maradtak, hiába jött a rengeteg hódító a hunoktól kezdve a törökökig. Ezek után utánanéztem kissé a dolgoknak és kiderült, hogy Jászberényben nagy kelta települést és temetőt tártak fel a régészek, tehát talán nem is állok olyan messze az igazságtól.

Honnan tudjuk meg, hogy mely csoportba tartoztak őseink?

Az érdeklődő ember megrendelhet egy tesztet az interneten. Ez esetben természetesen fizetnie is kell, küldenek neki egy "csomagot", amelyben le van írva, hogyan kell nyálmintát adni, majd visszaküldi a mintát elemző amerikai laborba, ott elemzik, és néhány hét múlva megkapja az eredményt e-mailben. A Family Tree DNA cég honlapján az emberek csoportokba léphetnek be az eredmények vagy a származási hely alapján. A haplocsoporton alapuló projektek célja a haplocsoporton belüli rokonságok feltérképezése, esetleg további mutációk felfedezése, és a csoport

történetének jobb megértése. A földrajzi projektek egy adott országra/régióra koncentrálnak, így pl. a „Hungarian Magyar DNA projekt” célja a magyarországi lakosság génállományának feltérképezése. Léteznek továbbá vezetéknéven alapuló projektek is.

A legfőbb gond az egyéni online teszteléssel az, hogy az emberek többsége brit, ír vagy amerikai. Ezen kívül vannak még nyugat-európaiak és skandinávok is szép számmal, de Kelet-Európában még nagyon kevesen csatlakoztak az "online genetikusok közösségéhez". Ennek egyik oka a teszt relatív drágasága (37-markeres teszt az USD árfolyamától függően kb. 30 ezer Ft), a másik oka, hogy a legtöbb tanulmány és információ kizárólag angolul áll rendelkezésre, és a teszt megrendelése is csak angol nyelvű honlapokon keresztül lehetséges. Pontosan ezért csináltam a magyar projektet, hogy az alapvető információk magyarul is elérhetőek legyenek. Amennyiben valaki szeretné tesztelni magát, és ebben csak az angol nyelvtudás nem megfelelő mértéke akadályozza, akkor én szívesen segítek neki.

Ha az ember rászánja magát, hogy egy ilyen tesztet megcsináljon, akkor érdemes a 37-markeressel kezdeni, ugyanis ha ott egy másik emberrel legalább 34-35 marker egyezik, akkor lényegében biztos, hogy a 16-17. század környékén ugyanaz volt az ősapjuk. Így ezzel a teszttel két olyan azonos vagy különböző vezetéknevű férfi vonala is összekapcsolható, ahol a hagyományos anyakönyves módszerrel már a kapcsolatot nem tudjuk bizonyítani. Az viszont így sem fog kiderülni, hogy a két férfi adott esetben fivérek vagy unokatestvérek voltak-e, az apjuk, nagyapjuk, dédapjuk, netán ükapjuk volt-e közös, csak a kapcsolat ténye bizonyítható.

Szeretném továbbá leszögezni, hogy az FTDNA céggel semmilyen pénzügyi kapcsolatban nem állok, nem kapok jutalékot akkor, ha valaki a cikk elolvasása után dönt úgy, hogy megrendeli a tesztet. Anyagi előnyöm tehát semmilyen módon nem származik belőle, csak "szellemi", mert szeretném jobban megismerni Magyarország és a Kárpát-medence genetikai történetét.

Az Y-DNS tesztelés buktatói, avagy mire figyeljünk?

Tartsuk észben, hogy nincsenek felsőbbrendű vagy alsóbbrendű haplocsoportok!

Az Y-kromoszóma teszt eredménye objektív, független a külső kinézettől (hajszín, szemszín, bőrszín stb.), vércsoporttól, kultúrától és a beszélt nyelvtől. Az összes génünknek csak nagyon pici szeletét kapjuk a több ezer évre visszamenő apai ági vonaltól, így az nem feltétlenül van összhangban az előzetes elképzeléseinkkel. Egyes emberek számára a megismert eredmény identitásproblémához, esetleg az identitás újragondolásához vezethet (pl. kiderül, hogy egy ősmagyar hagyományokat őrző férfi génje egyértelműen skandináv vagy észak-afrikai eredetet mutat; egy magát románnak valló férfi génje nem indiai csoportba tartozik, egy zsidó identitású férfi nem „Ábrahám genetikai leszármazottja”, egy magyarországi sváb apai ági eredete Közép-Ázsiába mutat stb.).

A haplocsoport megismerése természetesen pozitívan is hozzájárulhat az egyén identitásképzéséhez, formálhatja érdeklődési körét (én például többet olvastam a keltákról mióta kiderült, hogy R1b-U152 vagyok). Ugyanakkor óvatosan kell bánni az egyes haplocsoportok eredetének „beskatulyázásával". Az interneten és a médiában is terjednek bizonyos leegyszerűsítő elképzelések, amelyek „megcímkézik" a haplocsoportokat (pl. viking, római, angolszász, újkőkori földműves, indo-európai stb.). Ezek általában csak részigazságokat képviselnek, és legtöbb esetben a kapcsolat az adott népekkel nem bizonyítható egyértelműen. Hogy saját példámnál maradjak, bár az U152-es géncsoportot szokás a keltákhoz kötni, ugyanolyan valószínűséggel lehetett az ősöm római legionárius is, de még az is előfordulhat, hogy a korai bronzkorban maradt a Kárpát-medencében, amikor a kelták és itáliai népek közös ősei a Kárpát-medencében „táboroztak". Haplocsoporttól függetlenül tehát nincs általános recept az etnikai eredet meghatározására, azt részletesen, egyénenként külön-külön kell vizsgálni.

A nagyobb haplocsoportok megismerése abban segíthet, hogy nagy vonalakban megtudjuk, merre jártak őseink a középkor előtt, az ókorban vagy a fémkorok idején. Ha két férfinak megegyezik a haplocsoportja, az mindössze annyit jelent, hogy néhány ezer éve azonos volt az ősapjuk, ám nem jelent szoros rokonsági kapcsolatot. Azt csak a 37 vagy 67 markeres teszten kimutatott kis genetikai távolság bizonyítja. 12 markeren a 12/12 egyezés sem jelent semmit!

Fontos megjegyezni, hogy ha két egyén 37 markeren megegyezik, akkor attól függetlenül is rokonok lehetnek az illetők, hogy vezetéknevük nem egyezik meg! Magyarországon csak a 17-18. századtól állandósult a vezetéknevek használata a köznép körében, ezért könnyen előfordulhat, hogy egy 17. századi apa leszármazottai ma három-négyféle vezetéknevet viselnek. A másik lehetőség, hogy valamikor a múltban örökbefogadás történt az apai vonalon, ill. esetleg nem az volt az egyik ősünk biológiai apja, aki a családfán szerepel.

Hogyan csinálhatom meg a tesztet?

Akit érdekel a tesztelés, az e-mailen kapcsolatba léphet velem, a projekthez ugyanis úgy tud legegyszerűbben csatlakozni, ha én kiküldök a projektből egy tesztcsomagot az egyén postacímére. A 37 markeres teszt ára 119 USD + 7 USD postaköltség, ezt online vásárlás formájában bankkártyával lehet kiegyenlíteni, de elég a tesztcsomag visszaküldése után.