

részletesebb, elsősorban honfoglalás kori ásatásokból származó anyagok vizsgálatára van szükség a Kárpát-medencét meghódító magyar népesség genetikai összetételének meghatározásához.

Végül köszönetet mondunk a vizsgálatban részt vevő valamennyi hidasi széky társunknak, akiknek részvétele nélkül ez a munka nem születhetett volna meg.

Gáspár Róbert¹, Mészáros Anita²

¹Zürichi Magyar Történelmi Egyesület, ²PTE ÁOK Orvosi Népegészségtani Intézet

Az uráli nyelvcsalád népességének genetikája a mitokondriális DNS vizsgálatok alapján

Bevezetés

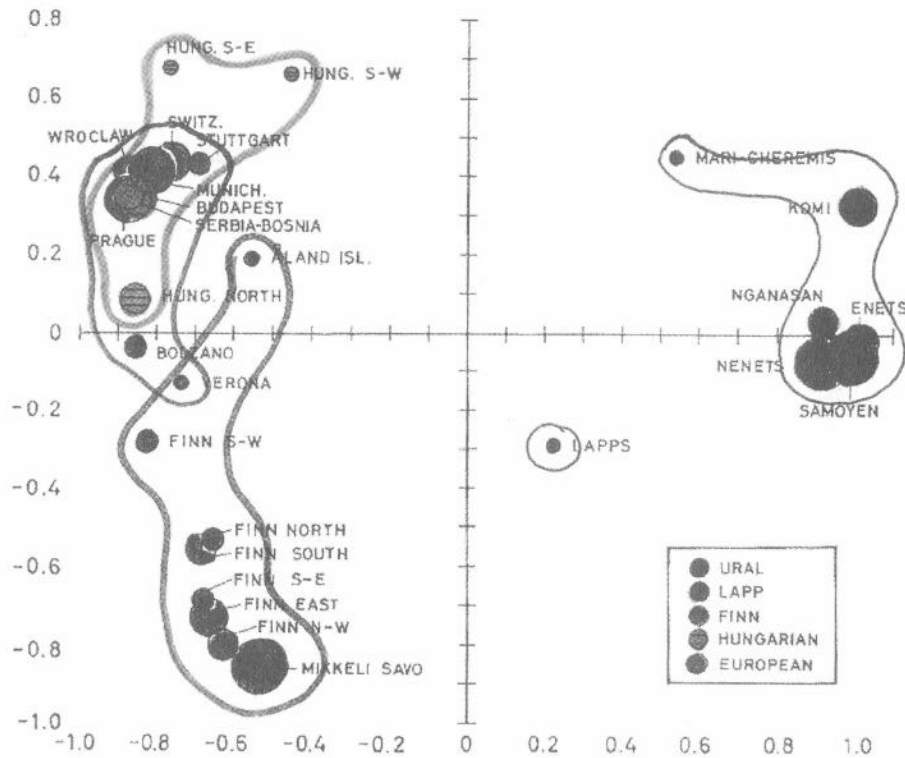
Immár bő tíz esztendeje annak, hogy elindultak azok a népesség-genetikai vizsgálatok, melyeknek célja az volt, hogy feltérképezzék a finnugor nyelvcsaládba tartozó populációk genetikai bélyegeit. A tanulmány ezen vizsgálatok eredményeképpen publikált tudományos közleményeket próbálja meg röviden összefoglalni. Az áttekintés során választ keresünk azokra a kérdésekre is, hogy milyen sajátosságok jellemzőek a különböző finnugor népeiségekre, illetve hogy az azonos nyelvcsaládba tartozó populációk között vajon a meglévő a nyelvi rokonság mellett genetikai kapcsolatok is megfigyelhetőek-e.

Uráli gének Európában

Az 1990-ben olasz genetikusok által publikált klasszikus genetikai markereken alapuló tudományos vizsgálat arra kereste a választ, hogy vajon milyen arányban van jelen az uráli populációk genetikai állománya a finnek, lappok és magyarok körében (Guglielmino és m.társai 1990.). A főkomponens elemzés alapján elkülöníthető egymástól egy uráli, egy lapp illetve egy európai-magyar klaszter (1. ábra).

A lappok közbenső helyet foglalnak el az első tengely két szélső tömbje között. Megfigyelhető az is, hogy a nganaszánok, szamojédek, nyenyecék és enyecék egy kompakt csoportot alkotnak, a marik és komik pedig ezen csoport közvetlen közelében helyezkednek el. A második tengely a magyar-európai csoportot választja el a finnektől.

A különböző népeiségek elhelyezkedése az első tengelyen megfeleltethető az uráli gének kelet-nyugat irányú (földrajzi szélesség mentén történő) arányváltozásának. Ez alapján következtettek a szakemberek ezen gének lapp, finn és magyar mintákban meglévő nagyságára.

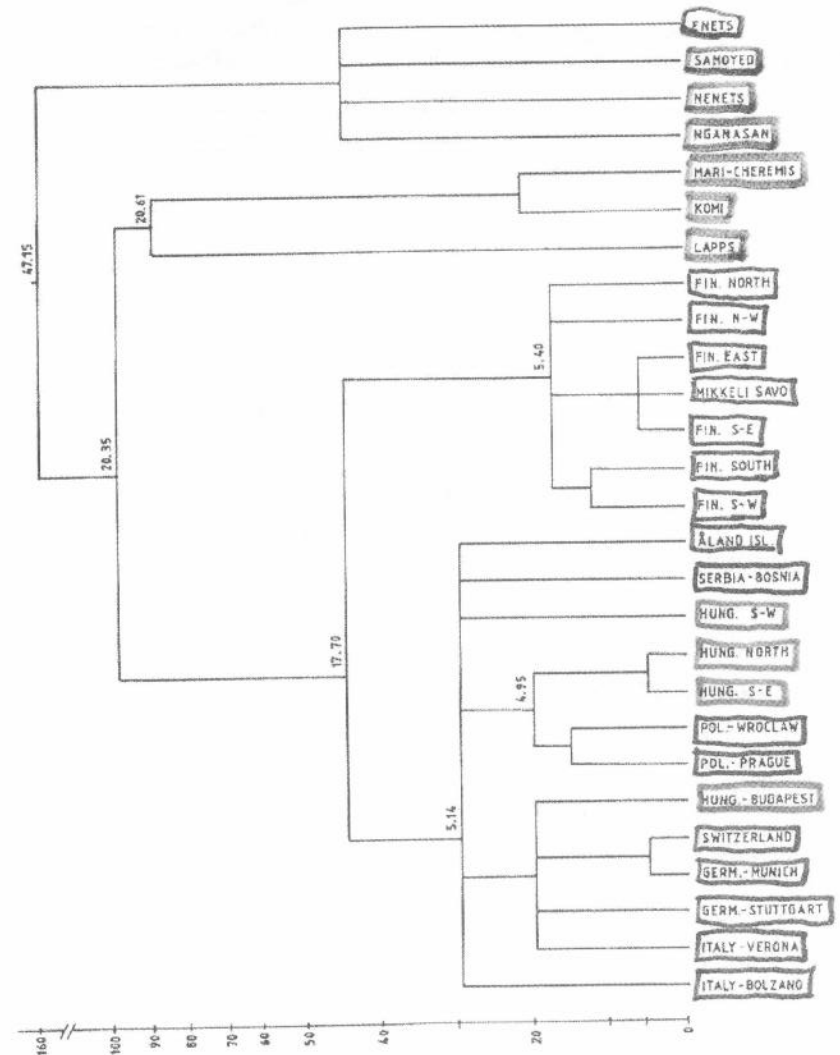


1. ábra Főkomponens elemzés (PCA) a klasszikus genetikai markerek alapján (Guglielmino és m.társai 1990.)

Leolvasható, hogy az utóbbi kettő áll legközelebb az európaihoz.

A faábrázoláson (2. ábra) feltüntetve a mintában szereplő populációkat hasonló következtetéseket olvashatunk le. Az első csoportot a keleti, uráli populációk alkotják. A másodikat az ehhez közeli, de már köztes helyet elfoglaló mari, komi és népeségek. A további klaszterezés elkülöníti egymástól a finneket és nem finneket. A magyar minta pedig az európaiak között szétszórva található. A földrajzi tényezőkhöz és nyelvi megállapításokhoz kapcsolható eredményt hozott tehát a vizsgálat, bár a magyarok túlságosan távol estek az uráli csoporttól.

A közlemény szerint az uráli gének aránya a magyarokban 13,3%, a finneken 10,1% a lappokban 47,5%. A közlemény hiányossága ugyanakkor, hogy nem vizsgálta a többi európai populációban ezen markerek arányát, hiszen akkor lehetett volna ezeket az adatokat igazi kontextusban vizsgálni.



2. ábra A vizsgált népeségek fa ábrázoláson bemutatva (Guglielmino és m.társai 1990.)

Az összefoglalóban ezen vizsgálat megismétlésére teszünk kísérletet, de már a mitokondriális DNS (továbbiakban: MtDNS) eredmények alapján.

Finnek

A korábbi átfogó populációgenetikai vizsgálatok (Torroni és m.társai 1996.) megállapították, hogy az európai népeiségek MtDNS nyalábai 99%-

	finn (L)	finn (S)	finn (Sa)
A	-	-	-
B	-	-	-
C	-	-	-
D	-	-	-
F	-	-	-
G	-	-	-
H	42	40,8	43,9
HV	-	-	-
I	1	2	4,1
J	8	14,3	5,7
K	3	4,1	2,4
M	3	2	0,8
N1a	-	-	-
N1b	-	-	-
N9	-	-	-
R	-	-	-
T	5	6,1	7,3
T1	-	-	-
U	22	16,3	22,8
pre-V	-	-	-
V	4	4,1	7,3
W	6	4,1	0
X	4	4,1	0
Y	-	-	-
Z	-	-	-
egyéb	4	2	5,7

3. ábra Haplocsoport megoszlások a finnek között (L-Lahermo és m.társai 2000., T-Torroni és m.társai 1996., Sa-Sajantila és m.társai 1995.)

ban 10 haplocsoportba sorolhatók be, melyek a leggyakoribbak a kontinensen (H,I,J,K,M,T,U,V,W és X). Ezek közül H, I, J, K, T és W kontinens specifikus nyaláboknak tekinthetők, mivel alapvetően az európai populációkra jellemzőek, és azok őseinek az afrikaiak és ázsiaiak őseitől való elválást követően alakultak ki. A kontinensen szintén gyakori U típus Afrikában is előfordul, ezért feltehető hogy ott alakult ki, a későbbiekben pedig Közel-keleten keresztül terjedt el az északi régiókba.

A finn minták 99%-a is visszavezethető erre a 10 haplocsoportra. A H a leggyakoribb Európában (~41%) ahogy a finnek esetében is (3. ábra).

A korábbi klasszikus genetikai eredmények alapján a finnek „kivülállóknak” tekintették, amit a speciális betegségtípusaik is megerősítettek. A MtDNS adatok azonban nem támogatták ezeket a következtetéseket: a két leggyakoribb nyaláb, a H és U, 44-16% között mozog közöttük. Az ázsiai típusok közül kis mértékben jelen van az M, és egyes vizsgálatokban a Z is. Ami eltérés észlelhető a többi európai népességhez képest, az abban jelentkezik, hogy az U haplocsoport 92%-a az U5 altípusba tartozik, ami elsősorban Észak-Európára jellemző, mint a későbbiekben látni fogjuk majd (Meinilä és m.társai 2001.).

A 2000-ben publikált, magyarokat másik három finnugor nyelvű népességgel összehasonlító tanulmány (Lahermo és m.társai 2000.) a finnek HVS-I szekvencia változatosságát is megvizsgálta (4. ábra). Ezek alapján a finn népesség 56%-a hordoz azonos szekvenciákat. A legmagasabb a skolt-lappoknál volt (92%), a legalacsonyabb a törököknél (17%). Az alacsony mutató utal az izolációra és belterjesség mértékére. A finnek tehát köztes helyet foglalnak el e tekintetben a vizsgált népeiségek között.

	KUN	FIN	CSA	HUN	SKO	ERZ	TOS	BUL	TUR	AUS
A.										
IKUNG	60	0	0	0	0	0	0	0	0	0
FINNS		56	3	7	2	3	2	1	2	8
CSANGÓS			75	12	1	4	4	4	1	5
M. HUNGARIANS				30	1	8	5	6	1	9
SKOLTS					92	1	0	0	0	1
ERZAS						55	4	4	2	6
TOSCANANS							23	3	4	4
BULGARIANS								47	1	5
TURKS									17	3
AUSTRIANS										46

4. ábra MtDNS szekvencia változatosság (HVI-I)

Az átló a %-os arányt mutatja a közös szekvenciák tekintetében a populáción belül, a többi adat a közös szekvenciák számát a populációk között (Lahermo és m.társai 2000.)

Lappok

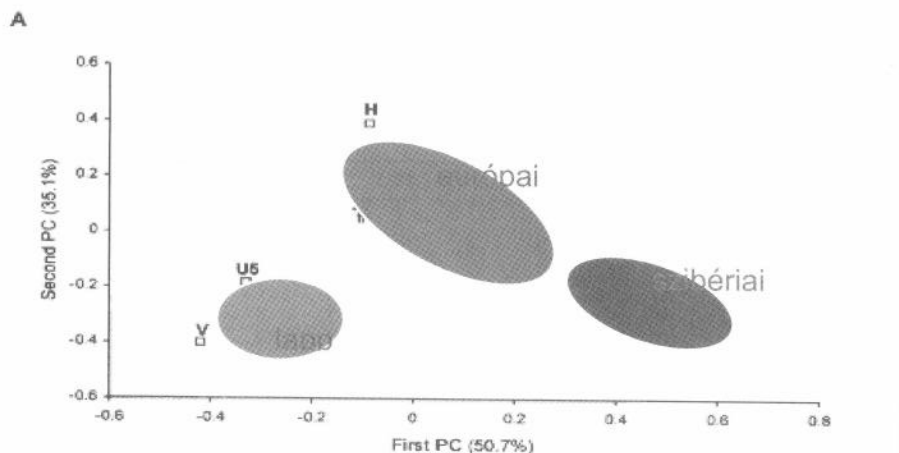
A klasszikus genetikai vizsgálatok szerint a lappok erősen elkülönülnek az európai populációktól. A genetikai távolságuk nagyobb a többi európai népeségtől, mint azok egymás közötti értékei (Cavalli-Sforza és m.társai 1994).

Ezen elemzések egy erősebb euróid-mongolid keveredéssel magyarázták az eredményeket. A finnek és lappok szoros nyelvi kapcsolatait, ugyanakkor biológiai jellegeikben fellelhető ellentmondásosságot egyesek azzal magyarázták korábban, hogy a finnek nyelvcserevel jutottak mai nyelvükhöz.

A legújabb MtDNS vizsgálatok azonban egyértelműen kimutatták a lapp génállomány európai jellegét. Mégis mi lehet az oka markáns elkülönülésüknek a többi populációktól?

A magyarázat abban keresendő, hogy kevés, de nagy gyakoriságú haplocsoportokat hordoznak: génállományok 98%-át teszi ki a V, U5b, H, Z és D5 nyaláb. Ezen belül az V és U5b 89%-ot jelent! Az U5b jelenléte Európában itt a legmagasabb. Ázsiai típusok is kimutathatók: D és Z5 főleg a finn lappokban található magas a gyakorisággal. (Tambets és m.társai 2004.)

A főkomponens analízis szerint a lapp csoport távol esik a szibériai és az európai mintáktól egyaránt, főleg a J, U4 és A haplocsoportok hiánya miatt (5. ábra).



5. ábra Főkomponens (PCA) elemzés a MtDNS adatok alapján (Tambets és m.társai 2004.)

Az U5b1b1 haplotípus alacsony gyakorisággal, de egész Európában kimutatható, Ázsiában hiányzik. Az ebből levezethető sajátos lappokban előforduló mintázatot a MtDNS 16148-as nukleotid pozíciójában bekövetkezett mutáció definiálja. Becsült életkora ~4300 év. A finnekben 6,7%-os gyakorisággal mutatják ki jelenlétét (6. ábra).



6. ábra Génfrekvencia térkép az U5b1b1 haplotípus (lapp motívum) eurázsiai megoszlásáról

A szintén finnugor nyelvcsaládba tartozó szamojédok, manysik, és az altáji nyelvcsaládkhoz tartozó szibériai népeségekben hiányzik a V és az U5b1b1 nyaláb, ami mint láttuk domináns a lappokban.

A kelet-eurázsiai variációk ugyanakkor korlátozott gyakoriságot mutatnak. A lappok ebben nem különböznek markánsan a finn nyelvű karéloktól, mariktól, komiktól, udmurtoktól, akik hasonló gyakorisággal hordozzák a D és Z5 haplocsoportokat. A D5 Kínában gyakori, illetve a mongolokban és bizonyos szibériai népeségekben fordul még elő. A lapp D5 típus jelen van még a karél, észt, észak-orosz és komi mintákban is, de hiányzik a szamojédoknál. Ez bizonyítékul szolgálhat arra, hogy nincs jelentős génáramlás Szibériából anyai leszármazási vonalon. A Z az észak-kelet ázsiai népek körében fordul elő (itelmen, korjak), illetve a szibériai altáji nyelvűek között. Hiányzik a szibériai uráli nyelvcsalád népeségéből, ugyanakkor magas a volgai finn populációban! Mindent összevetve valószínűsíthető, hogy egy újabb keletű génáramlás eredményeképp van jelen a lappokban. A szamojédoknál gyakori C haplocsoport jelen van a Volga-Urál régióban, de hiányzik a vizsgált lappoknál: ezen adat is a szamojédok (szibériai népeségek) irányából történő jelentősebb génáramlást kérdőjelezi meg.

Összefoglalva; a kevés számú haplocsoport genetikai sodródás, palacknyakhatás eredménye (izoláció, népeségszám csökkenés). Lehetséges magyarázat, hogy a proto-lappok csak pár alap MtDNS haplotípust hordoztak, melyek az izoláció hatására rögzültek.

A V haplocsoport közép-kelet Európán keresztül érte el fennoskandiát. Az U5b1b1 nyugat vagy dél európai eredetű és valószínűleg szintén keletről érte el észak Skandináviát. Lehetséges, hogy az európai finnugor nyelvű népeségek szétválása előtt keletkezett. A magyarokban 0,9%-ban, a honfoglalókban nem mutatható ki. A H1 a nyugati oldalról recens génáramlás eredményeképp érte el a lappokat. A Z1 és D a dél-Urálon keresztül, a Volga-Urál régiót érintve jutott el Skandináviába, de nem érintette az obi-ugorokat, nyenyeceteket. Talán a korai

holocén időszabában azon ázsiai törzsek maradványa ez a pár kiválasztott ázsiai nyaláb, akik a Káma kultúra kialakulásában is szerepet kaptak.

Észtek

Richard Villems és munkatársainak 1998-ban publikált, a finnugor nyelvű népességek anyai leszármazásait elemző dolgozatában szerepelt egy 120 fős észtek minta is. Az európai mintákhoz hasonlóan az észtek anyai leszármazások is nagyon változatosak. 100 mintából 61 különböző haplotípust tudtak kimutatni (Willems és m.társai 1998.). Az észtek haplocsoport megoszlások is tipikus európai mintázatot mutatnak ázsiai típusok nélkül.

Karélok

A karél minta hasonló a többi balti finn népesség genetikai állományához, magas U és H értékekkel és jelentősebb ázsiai hatás nélkül. Érdekes, hogy a finnekekkel megközelítőleg azonos gyakorisággal (~6%) hordozzák a lapp mintát, ami a velük való keveredésre utal.

Marik, mordvinok, komik, udmurtok

Összesen 979 minta alapján történt a Volga-Urál régió népességének (köztük három török nyelvű) MtDNS vizsgálata. (Bremisheva és m.társai 2002.)

A nyalábok 80%-a európai haplocsoportokba sorolható (H,I,J,T,U,W, és V). Ezek nagy része a felső paleolitikum európai génállományából származtathatók le. (7. ábra)

A leginkább általános haplocsoport itt is H nyaláb. A maximum értéket (42%) a mordvin illetve a mari (40%) mintákban éri el. Az előzőben a legnagyobb a típus változatossága. Mint korábban szó volt róla nyugat- és észak-Európában 40-50%, dél-nyugat Európában 20-40%, de még közép-Ázsiában és Indiában is eléri a helyenként 20%-os gyakoriságot. A baskirokban a legalacsonyabb a vizsgált régióban.

A dél-nyugat európai eredetű, megközelítőleg 16 000 éves V nyaláb a jégkorszak után terjedt el a kontinensen. A marikban a legnagyobb gyakoriságú, de mivel csak egy fajta típusát tudták kimutatni bennük, ezért újabb keletűnek tetelezhető fel a Volga-Urál környékén.

Az U haplocsoport a második leggyakoribb és egyben az egyik legrégebbi típus 45-50000 évesre becsült korával. Az U1-U5 alcsoportok csak Nyugat-Európában fordulnak elő. Az U2 európai ágával találkozunk a baskír, tatár, mordvin és udmurt mintákban. Az U3 ritka Európában és nem mutatható ki Ázsiában sem, de a Kaukázusban és Törökországban gyakori. A vizsgált népességek közül a tatárok és csuvasok között találták meg. A leggyakoribb típusok U makrocsoporton belül az U5 és U4 voltak. Az U5, mint láttuk korábban, a lappoknál ér el rendkívül magas frekvenciát sajátos típusával. A vizsgált térségben nem csak a finnugor mordvin és mari, hanem a baskír génállományban is kimutatható volt a speciá-

	baskír	tatár	csuvas	mordvin	komi-permják	komi-zürjén	mari	udmurt
H	12	31	27	42	32	34	40	22
pV, V	3	4	7	5	-	-	11	-
pHV, HV	-	1	-	1	-	-	1	-
U	29	29	44	26	18	37	26	25
K	1	6	7	-	1	2	2	-
U*	-	2	2	2	1	-	-	2
U1	-	1	-	-	-	-	-	-
U2	-	1	-	7	-	-	-	10
U3	-	2	2	-	-	-	-	-
U4	13	7	16	2	9	24	10	4
U5	14	11	15	16	5	10	14	9
U8	-	-	2	-	-	2	-	-
J	3	7	5	8	4	10	7	2
T	5	9	4	8	14	13	5	24
T1	4	3	4	2	7	3	1	15
I	1	1	2	6	3	-	1	-
W	-	2	-	-	-	2	-	-
N1a	4	-	2	-	9	-	-	-
N1b	-	2	-	-	-	-	-	-
R	-	-	-	1	3	-	-	7
M	28	9	7	3	16	3	6	20
M*	1	2	2	-	-	-	1	-
C	12	2	2	2	8	-	1	3
Z	1	-	0	-	-	2	3	5
D	9	3	4	1	5	-	1	12
G	5	2	-	-	3	2	-	-
N9	1	1	-	-	-	-	-	-
Y	-	-	-	-	-	-	-	-
F	6	-	-	-	-	-	-	-
B	1	-	-	-	-	-	-	-
A	4	3	2	-	1	2	1	1

7. ábra Haplocsoport megoszlás a Volga-Urál régióban (Bremisheva és m.társai 2002.)

lis lapp minta. Az U4 elsősorban az észak-kelet európai populációkra jellemző. A legmagasabb a komi-zürjén és baskír, a legalacsonyabb a mordvin és udmurt populációban. Részletesebb ismertetésére később még visszatérünk.

Érdekes jelenség figyelhető meg a T haplocsoporttal kapcsolatban. Bár ez inkább a török populációkra jellemző általánosságban, ebben a térségben mégis a finnugoroknál volt a legmagasabb: az udmurtokban 24%-ot tesz ki.

Az I észak-nyugat Európában gyakori, itt a mordvinoknál a legnagyobb arányú (6%). Hasonló variánsokkal találkozunk a baskír, tatár és csuvas mintákban is.

A keleti-eurázsiai A, B, Y, F, M, C, Z, D, G haplocsoportok változatos gyakorisággal fordulnak elő a vizsgált népegekben, de általánosságban elmondható, hogy kisebb az arányuk a finnugorok között, a legmagasabb a baskíroknál (42%), tatároknál (12%) és a csuvasoknál 9%.

A C elsősorban kelet-Szibériára jellemző, Európában 1% alatti az értéke, ennek ellenére az udmurtoknál 3%-ot, komi-permjákoknál 8%-ot, baskíroknál 12%-ot tesz ki.

A Z és D nyalábok 5 és 12%-ot képviselnek az udmurt génállományban. Az előző még megtalálható a mari, baskír, tatár, komi-zürjén népegekben, és mint láttuk korábban a lappokban is. Ez marker a tunguz-mandzsú, észak-szibériai, mongol és közép-ázsiai török populációk sajátja. Az udmurtok ázsiai típusainak a fele a D klaszterbe tartozik, ez a mongoloknál 24%, szibériaiakban 13%, de ritka dél-kelet Ázsiában. Szintén előfordul a lappokban.

A B nyaláb baskíroknál a legmagasabb, ez egy kapocs a burját, tuvai és altái népcsoportokhoz. Az F-el és A-val egyetemben az M is a baskíroknál a legmagasabb. Mindezen eredmények egybevágóan a történeti adatokkal és ismereteinkkel.

Összefoglalva láthatjuk, hogy a Volga-Urál régió népegeinek etnogenezisében már jelentős szerepet játszottak a szibériai és közép-ázsiai komponensek.

A legnagyobb gyakorisággal európai jellegű MtDNS a mordvinokban, mariokban és komi-zürjénekben, a legtöbb az ázsiai nyaláb a baskíroknál, udmurtokban, komi-permjákokban volt kimutatható. A finnugorok közül az udmurtokban a legmagasabb ezen utóbbi érték 21%-al, de mivel a különböző haplocsoportok haplotípusai alacsony változatosságról tanúskodnak, alapító hatásra vagy genetikai sodródásra kell gyanakodnunk. A genetikai változatosság magasabb a törökök között. Érdekes jelenség, hogy inkább földrajzi, mint nyelvi határokat tudunk meghúzni a MtDNS eredmények alapján; azaz a szomszédos népegek jobban hasonlítanak egymáshoz, mint távolabb élő nyelvrokonaihoz, bár a részletekben a közös nyelvcsalád népegeihez köthető elemek is sejthetők.

A különböző európai és ázsiai populációk haplocsoportjai nem keverednek egymással általánosságban, ha felvetítjük Eurázsia génfrekvencia térképét. Az átfedés nagyjából 5%-ra tehető. Egyedüli kivétel Közép-Ázsia egyes részei, ahol mindkét típuscsoport vegyesen fellelhető. Ezen korábbi felismeréseket támogatják az előbb elhangzottak is, hiszen jelentős számban talákoztunk mindkét csoporttal a Volga-Urál régióban Európa határvidékén. Azonban az Urál hegység

felé közeledve fokozatosan növekednek a szibériai és közép-ázsiai típusok részarányai. Genetikai értelemben leegyszerűsítve „Ázsia” a baskíroknál kezdődik.

Magyarok

A haplocsoport változatosság tekintetében hasonló eredményekhez jutunk, mint a többi európai népege esetében a finn Lahermo eredményei alapján (Lahermo és m.társai 2000., mintaszám: 78 budapesti+68 csángó) (8. ábra).

Ornella Semino közleményében (Semino és m.társai 2000., mintaszám: 22 budapesti+80 palóc) a magyar nyalábok 93,3%-a európai eredetű, 4,1% ismeretlen, illetve 2 egyén hordozott ázsiai haplocsoportokat (M és B), de ezek sem uráli hatásokról tanúskodnak feltétlenül. Érdekes, hogy a H haplocsoport a palócoknál 50,6% a budapestiekénél 33,3%. A másik leggyakoribb típus az U 17,3%-al. A palócok és a budapestiek eltérő részleteredményei miatt a palócok inkább közép-, észak-, északkelet-európai népegekhez közelítenek, míg a budapestiek dél-kelet európai jellegűek.

A csángók 75%-a hordoz olyan HVR-I szekvenciát, amely még egy csángóban előfordul. A budapestiek esetében ez csupán 30%-os (lásd 4. ábra).

	magyar (T)	székely (T)	csángó (L)	magyar (L)	magyar (S)	magyar (N)	honfoglaló (T)	manysi (D)
A	-	-	-	-	-	-	-	3,1
B	-	-	-	-	1	3,6	3,9	-
C	-	2,7	-	-	-	-	-	17,3
D	-	-	-	-	-	-	-	8,2
F	-	-	-	-	-	-	-	1
G	-	-	-	-	-	-	-	6,1
H	39,6	36,9	37	37	46,9	32,8	26,9	14,3
HV	3	2,7	-	-	-	-	3,9	-
I	2	1,4	1	-	-	1,8	3,9	-
J	8,9	9,4	10	17	12,2	16,5	-	12,2
K	7,9	10,6	6	4	2	14,6	-	3,1
M	-	-	-	-	1	5,5	3,9	1
N1a	-	-	-	-	-	-	7,6	-
R	-	-	-	-	-	-	7,6	-
T	9	16,1	12	3	2	1,8	15,2	7,2
T1	2	7,9	-	-	-	-	-	3,1
U	16	17,5	22	17	17,3	3,6	19,3	25,4
pre-V	1	-	-	-	8,2	-	3,9	-
V	4,8	-	6	4	1	1,8	-	1
W	7,9	2,7	3	5	4,1	3,6	-	-
X	-	-	1	1	0	7,2	3,9	-
egyéb	-	-	1	12	4,1	7,2	-	-

8. ábra Haplocsoport megoszlások a modern magyar és manysi illetve a honfoglalók népegeiben (T-Tömöröy és m.társai 2007., L-Lahermo és m.társai 2000., Semino és m.társai 2000., N-Nádasi és m.társai 2007., D-Debreneva és m.társai 2002.)

A két magyar csoport 12 szekvenciában egyezik meg, ami ~30%-ot jelent. A budapesti és az osztrák minta között 20-30% a közös szekvencia. A finnugor és a magyar minta között viszonylag magas a közös mintázat aránya (13-41%), míg a magyar és a török között csak 3-10%. Mindennek ellenére a magyarok és a finnugorok nem mutatnak szignifikáns hasonlóságot egymással a többi indoeurópai és török mintákhoz képest. A genetikai távolság számítása is hasonló értéket mutat.

Habár a szekvencia változatosság értékek nem térnek el szignifikánsan egymástól, az MtDNS szekvenciák megoszlása eltér a csángó és a budapesti minta között. Ennek hátterében a genetikai sodródás, izoláció, alapító hatás állhat a csángók részéről.

A MtDNS adatok nem mutatnak szignifikáns kapcsolatot, kis genetikai távolságot vagy egyéb finnugor sajátosságokat a magyarok és a többi finnugor populáció között. A hazai minták hasonlóak a nem finnugor népessegekhez haplocsoport szinten.

Az uráliak maternális ágon való hozzájárulása a magyar génállományhoz alacsony volt, a klasszikus genetikai eredmények alapján kimutatott 13,3 % nem igazolható.

Ezen túl különösebb török illetve szláv befolyást sem tudunk leolvasni (Semino és m.társai 2000).

Az ázsiai haplocsoportok hiánya nem tanúskodik erős keleti befolyásról, bár megemlítendő, hogy 12 mintát nem azonosítottak be, illetve más későbbi vizsgálatok egyértelmű, keleti eredetű nyalábokat mutattak ki (pl. Nádasi és m.társai 2007.).

Összegezve; a csángó és a budapesti magyarok több közös genetikai bélyeget hordoznak magukban, mindkettő alapvetően európai jellegű, de azok struktúrája eltérő, ami utalhat a közös ősökre, de egyben az izolációra, palacknyak hatására is.

Manysik

Az orosz Debreneva és munkatársai által publikált közlemény összesen 98 modern manysi mintát dolgozott fel (Debreneva és m.társai 2002.). Ebből 59 a Konda folyó, 39 a Sosva folyó mellől származott. A vizsgált minták 63,3%-a nyugat eurázsiai, azaz európai jelleget mutat, ezzel szemben 36,7%-a kelet eurázsiai jellegű (8. ábra).

A 62 európai típus közül 28 hordozza az U haplocsoportot, ami az európai szelet közel felét jelenti (45%). Ezen belül az U4 nyaláb az U 57%-át teszi ki! Ezen kívül azonosították az U5a, U7 és K típusokat is. Érdekes, hogy a lapp motívum nem volt kimutatható.

A T haplocsoport 11%-ot tesz ki, és ugyanaz a típus, mint ami a finneknél találtak.

A J nyaláb 19%-a az európai nyaláboknak, és ennek döntő hányada a J2, ami ugyanakkor ritka a kontinensen.

A H alacsony értéket képvisel. A nyugat európai 40%-hoz képest csupán 14,3%. A V pedig összesen 1 mintában szerepelt. Ez a finneknél 5,1%, illetve a

lappoknál, mint láttuk kb. 40%. Valószínűleg orosz vagy egyéb nyugati finnugor népessegekből kerülhetett a manysikba.

Az ázsiai típusok közül a legmagasabb a C 17,3%-al, azután következik a D, G és M 1 %-al.

Az adatok alapján látható, hogy a manysik egyedülálló kombinációjával rendelkeznek a nyugati és keleti jellegű MtDNS leszármazásoknak.

Az U haplocsoport leszármazási ágainak változatossága kizárja, hogy ezek újabb kori, recens génáramlás eredményei. Sokkal valószínűbbnek tűnik, hogy ez azoknak a proto-eurázsiai vadászó, gyűjtögető populációknak a nyomai, akik az urálon túli és szomszédos szibériai régiókat kolonizálták. Ezt támasztja alá, hogy az U4 a közeli keteknél a legmagasabb. Sem az U4, sem az U5 nem gyakori a Közel-keleten, ezért is valószínűsíthető, hogy egy olyan felső-paleolitikumi populációnak maradványait jelzik, akiknek e genetikai bélyegei nyomatékosan megmaradtak az Urál keleti régiójában. Az U7 szintén a feltételezett proto-eurázsiai leszármazást erősíti, hiszen becsült életkora 24-25 ezer év. Az U7 hiányzik a mai európaiakból, és nagyon ritka a nyugaton élő uráli nyelvcsalád népessegeiben. Igaz, alacsony gyakorisággal, de jelen van a közel-keleti népessegekben, így talán egy paleolitikumi közel-keletről kiinduló vándorlást mutathat, melyet a későbbi korok migrációi nem töröltek ki a manysik génállományából. Ezt erősítheti a J2 alcsoport jelenléte is, ami pedig egy neolitikus expanzióra utalhat Urál irányába.

Habár, mint láttuk, a manysi génállomány közel 2/3-a ősi európai jellegű, mégis a nyalábok 29%-a hordozza azt a három haplocsoportot a négyből, melyek Amerika benépesítésében is szerepet játszottak. Ezek az A, C és D.

A bemutatott genetikai struktúra vagy egy újabb keletű, keleti és nyugati populációk keveredésének eredménye, vagy a manysik visszatükröznek egy olyan ősi és egységes proto-európai MtDNS génállományt (amiben az ázsiai típusok is szerepeltek), ami később a jelentősen specializálódott a genetikai sodródás hatására.

Nganaszanok

Viszonylag kevés; 24 mintából sikerül a táblázatban (9. ábra) szereplő eredményekhez jutni, igaz az észak-eurázsiai rénszarvasvadászok közvetlen leszármazottainak lélekszáma csupán ~500 fő jelenleg (Derbeneva és m.társai 2002).

Ahhoz képest, hogy Szibéria szívében járunk, meglepően magas az U haplocsoport részaránya (25%), ezen belül az U4 83%-ot tesz ki, ami ugyan gyakori a közeli manysikban, de mint láttuk a balti-finneknél ritka. A ritka U2-vel is találkozunk, ami a baskír, tatár, mordvin és udmurt mintákban is felfedezhető.

Az U4 a manysikhoz és a szomszédos ketekhez hasonlóan talán a paleolitikumi proto-eurázsiaiak jelenlétére

	nganaszán
C	33,3
D	29,2
H	8,4
U	25
Z	4,2

9. ábra
Haplocsoport megoszlás a nganaszánok között (Derbeneva és m.társai 2002.)

utal az Ob-Jenyiszej régióban. Ez egyébként gyakori a közeli Altáj-Szaján régióban is (18,5%).

Az H nyaláb itt 8,4%-ot tesz ki, ennek a fele a ritka H8. Találkozunk a szintén európai T és J nyalábokkal is, illetve a kutatók kimutattak egy olyan W haplocsoportotba tartozó típust is, amit eddig még nem detektáltak!

Bár kevés számú európai haplocsoporttal találkozunk (H és U) ezek viszonylag magas változatossága megerősíti ezek proto-eurázsiai, tehát nem újabb keletű eredetűségét.

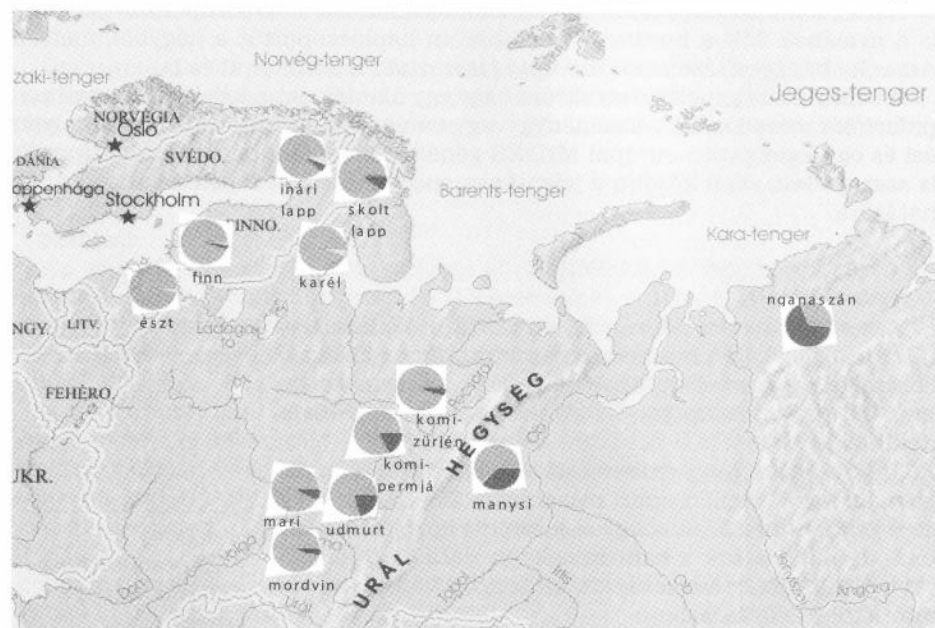
Az ázsiai típusok 62%-ot tesznek ki (C 33% és D 29%), de a haplotípus változatosság alacsony.

Az egyedülálló európai és ázsiai típusok kombinációja és azok eurázsiai szintű földrajzi elosztása alapján a genetikai nyomok az Urál hegység felé és azon túlra, illetve a szomszédos szibériai területek felé (ázsiai típusok) mutatnak.

Ezek az eredmények megegyeznek az orosz antropológus Bunak eredményeivel és elméletével, mely szerint e régió benépesülése inkább egy korai közelkeletről kiinduló expanzió eredménye, mintsem későbbi mongoloid és europid népségek helyi találkozásának és keveredésének köszönhető.

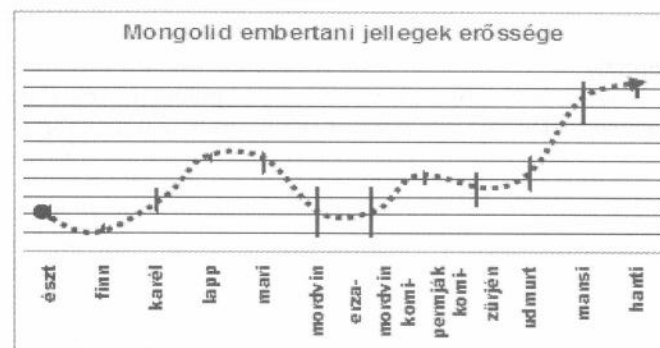
Az európai és ázsiai típusok földrajzi megoszlása az uráli népségekben

Az ázsiai haplocsoportok kelet-nyugati irányú növekedése és az európai változatok ilyen irányú csökkenése egyértelműen megfigyelhető (10. ábra). Ez pár-



10. ábra Az európai (zöld)/ázsiai (piros) haplocsoportok megoszlása az uráli népségekben

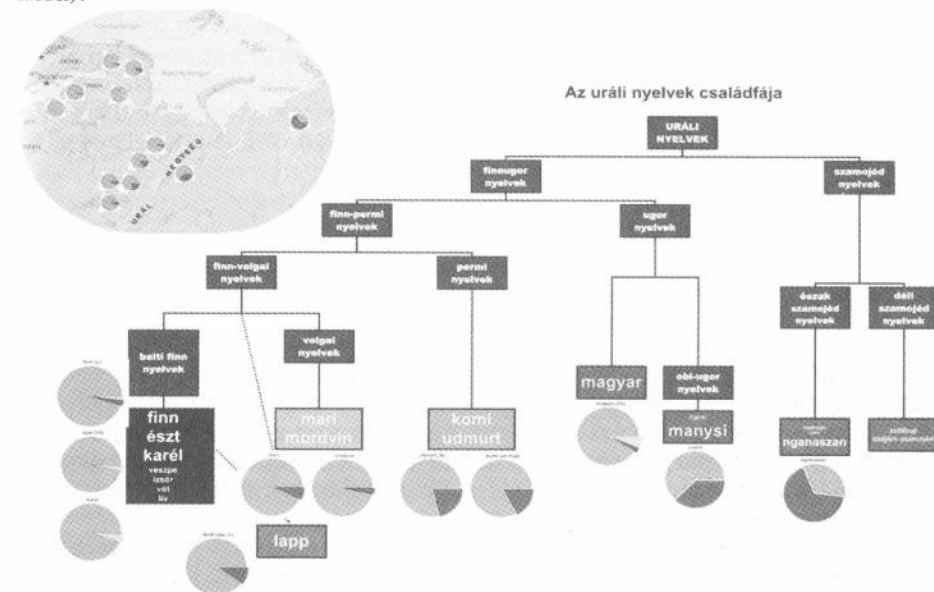
huzamban áll Karin Mark észt antropológus által összeállított mongolid embertani jellegek változását bemutató grafikon adataival (11. ábra).



11. ábra A mongoloid embertani jellegek változása (K. Mark)

Az uráli nyelvek családfája

Ha ezeket a genetikai adatokat az uráli nyelvek családfáján ábrázoljuk, hasonló tendenciát figyelhetünk meg, mint az előző génfrekvencia térképen (12. ábra).

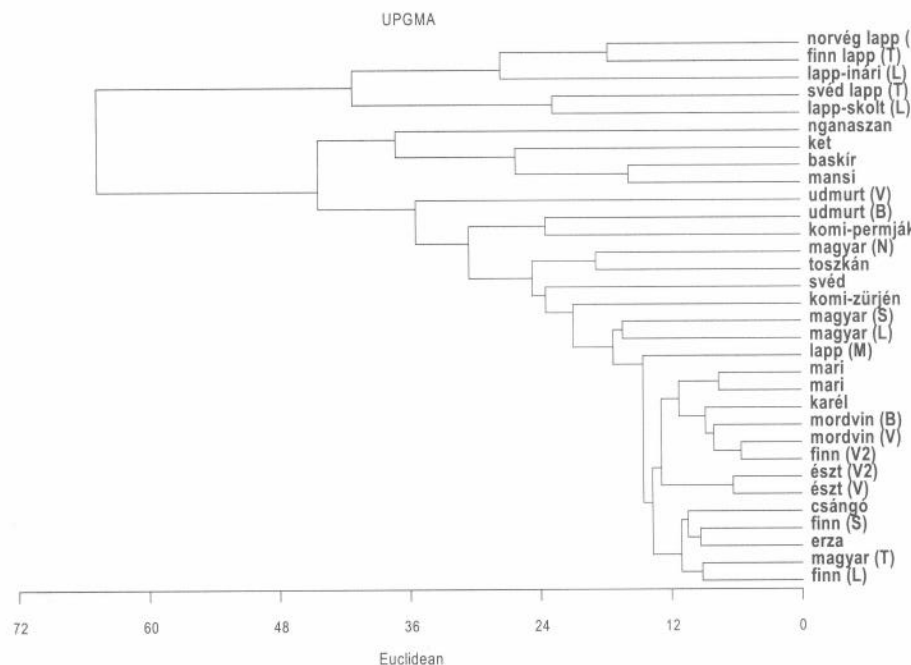


12. ábra Az európai/ázsiai nyelábok megoszlása az uráli nyelvcsaládon belül

Ahogy haladunk a keletebbre élő uráli nyelvű populációk felé, úgy nő az ázsiai jellegek aránya. A magyar népesség azonban kivételt képez.

Klaszter analízis

A következő ábrán a korábban ismertetett haplocsoportok alapján megalkotott származásfát láthatjuk, kiegészítve pár referencia népességgel (13. ábra).



13. ábra A vizsgált népességek ábrázolása a klaszter analízissel készített fán

A sorrendet szemlélve leolvasható az ázsiai jellegek alapján történő sorrend kialakulása fentről lefelé haladva. A lappok elkülönülő csoportja itt is megjelenik. Mint láthattuk, bennük az ázsiai nyelvtípusok alacsonyabb gyakorisággal jelennek meg, de egyedi európai típusösszetételük mégis külön csoportba sorolja őket. A családfán történő besorolásuk is kétséges, bizonytalan, ezt jelzi a törzsfán történő elhelyezkedésük is.

A genetikai adatokon alapuló törzsfán a második elágazást a finn-permi és ugor szamojéd nyelvek elválása jelenti, ami nagyjából megfelel a nyelvi családfa elágazásának. A finn-permi csoportból önálló ágként kiválik a finn-volgai nyelvek ága, ami szintén megfelel a nyelvi családfának. Ezen belül a volgai és balti

finn nyelvű népességek szétválasztása nem egyértelmű, bár talán ezt a klasztert is két részre lehet majd osztani további részletesebb vizsgálatok után.

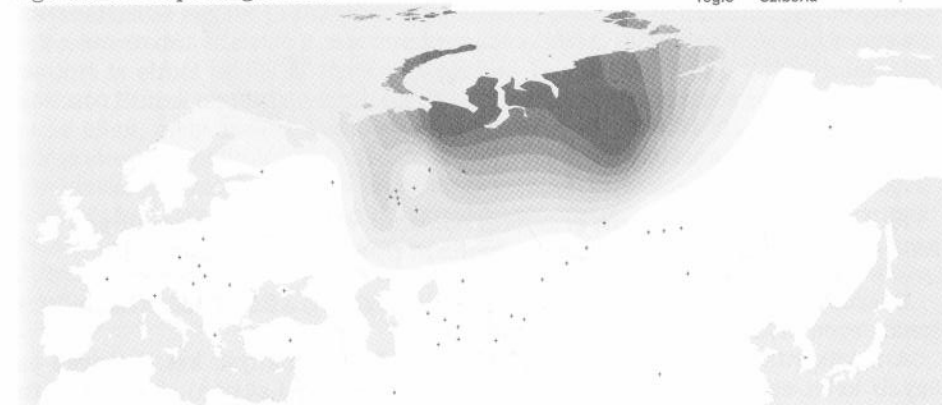
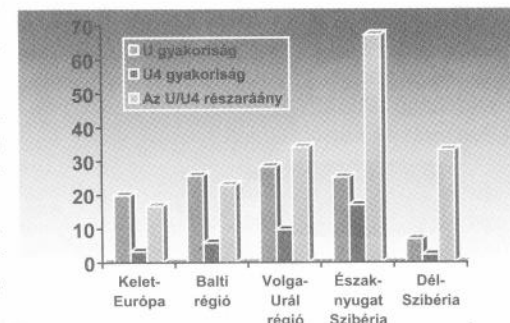
Összefoglalva; a lappok elkülönülő csoportjai, a permiektől élesen elváló finn-volgai nyelvek, valamint hogy a földrajzilag a permiekhez közel élő marik és mordvinok inkább a balti finnekhez, tehát nyelvokonaikhoz állnak közelebb, valószínűleg összhangba hozhatók a nyelvi családfa rendszerével, az azon ábrázolt elválásokkal, ezáltal mintegy alátámasztva a két tudományág eredményeit.

Hol vannak a magyarok? A hazai eredmények a finn-permi nyelvű népességek között szóródnak szét a túlnyomórészt európai típusok túlsúlya miatt - együtt az európai referencia népességekkel - és egyben ezért távol esnek a legközelebbi nyelvokonainktól, a manysiktól, így egyedülként „kilógnak” az előbb felállított nyelvi-genetikai párhuzamunkból.

Az U4 haplocsoport gyakorisága Euráziában

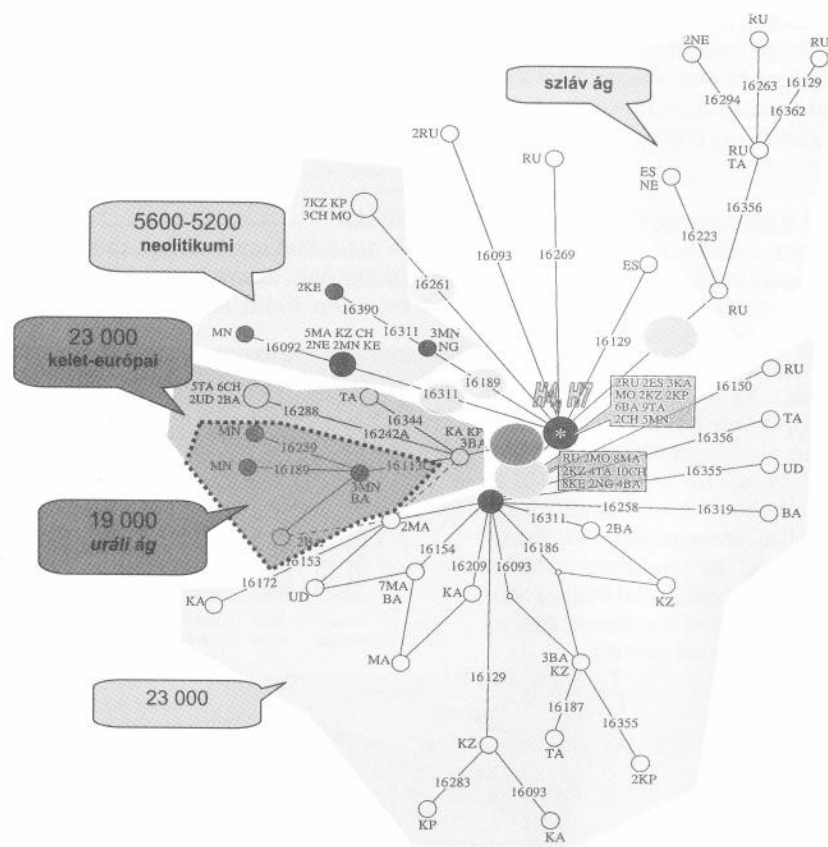
A következőkben megvizsgáljuk azokat a genetikai markereket, melyek legnagyobb gyakorisággal az uráli népességben találhatóak, illetve hozzá köthetőek.

Az U nyaláb becslt életkora 50 000 év, ezen belül az U4 alhaplocsoport megközelítőleg 25-28 ezer éves. A génfrekvencia térképről leolvasható, hogy az U4 részaránya az U haplocsoporton belül kelet felé nő, maximumát észak-Szibériában éri el 67,7%-al, de még ezen túl is megfigyelhető 33,3%-os gyakorisággal az Altaj térségében (14. ábra) (Malyarchuk és m.társai 2004.). Mint a korábbiakban láttuk, archaikus részét képezi a manysi, ket és nganaszan népességeknek.



14. ábra Génfrekvencia térkép az U4 eloszlásáról

Ha felrajzoljuk az U4 genetikai hálózatát Kelet-Európa, Urál és Nyugat-Szibéria népességeivel, a következő ábrát kapjuk (15. ábra). Az U4 további 3 alcsoportra bomlik. 16 310-es ág főleg a szláv népességekhez kapcsolható. A 16 134 és 16 362 együttes becsült életkora 23 000 év, ez alapján felső paleolitikumi eredetűnek tétélezhető fel. A kelet-európai 16 362-es ágból nyílik ki az uráli leszarmazás a MtDNS 16 113-as helyén bekövetkező mutációval.



15. ábra Az U4 haplocsoport genetikai hálózata. (Malyarchuk és m.társai 2004.) A H4 és a H7 a honfoglalókban analizált típusok helyét mutatja.

Becsült kora a típusváltozatosság alapján 19 ezer év, a felső paleolitikum korszaka, ezen belül az eljegesedés maximuma.

A másik ritka U4 alcsoport a 16 311-es ág, benne manysi, ket, nyenyec és egyéb kelet-európai populációk (mari, csuvas, és komi-zürjén), becsült kora 6500 év. Valamivel későbbi a 16 189-es ág az 5600 évével, benne a manysi, ket és

nganaszan mintákkal. A harmadik komi, mordvin és csuvas ág, a 16 261-es, 5200 éves. Ezen utóbbi ágak jelzik a további kibontakozását a Volga-Urál régió finnugor népességének a neolitikum alatt.

Az előbbieken ismertetett haplocsoportok elágazása tehát a felső-paleolitikumban kezdődött mintegy 23 ezer éve. Az ebben az időszakban megjelenő vadászok hozhatták magukkal ezeket a géneket, akik egészen a Kelet-Urálig kialakították sajátos kultúrájukat (régészet). Az antropológiai adatok is megerősítik, hogy izolációs mechanizmusok játszódhattak le, a 16 113-as ág illetve a H haplocsoport sajátos, egyedi típusa a manysikban (Debreneva és m.társai 2002.) is ezt mutatja. Ez a jelenség később is megismétlődött, ami a 16 311-es és 16 189-es ágakon látható. Érdekes, hogy a 16 311-es típus alacsony frekvenciával, de jelen van a nyenyecektől egészen dél-Szibéria népességeiig, ez akár azt is jelentheti, hogy ennek a leszarmazásnak a hordozói részt vettek abban a migrációban 3-4 ezer évvel ezelőtt, ami az uráli populáció szétszóródását jelentette Észak-Európából Dél-Szibériáig, amely által európai komponensek is kerültek az itt élő népcsoportokba (például az egyedi manysi H marker is).

A honfoglalók két darab U4 típusa (Tömörly és m.társai 2007.) nem tartozik az előbb ismertetett csoportok egyikébe sem.

Az U7 és a J2 jelenléte a manysikban, vagy a ketekben és nganaszokban előforduló ritka W haplocsoportok inkább az andronovói kultúra vagy egyéb déli sztyeppe népek lenyomatát bizonyítják, mint a közel-keleti migrációt (Debreneva és m.társai 2002.).

Összegezve elmondható, hogy az északnyugat-szibériai populációk összetett genetikai struktúrával rendelkeznek. Ez a specifikáció az izolációnak az eredménye, valamint a déli sztyeppe csoportokkal való kapcsolatoké.

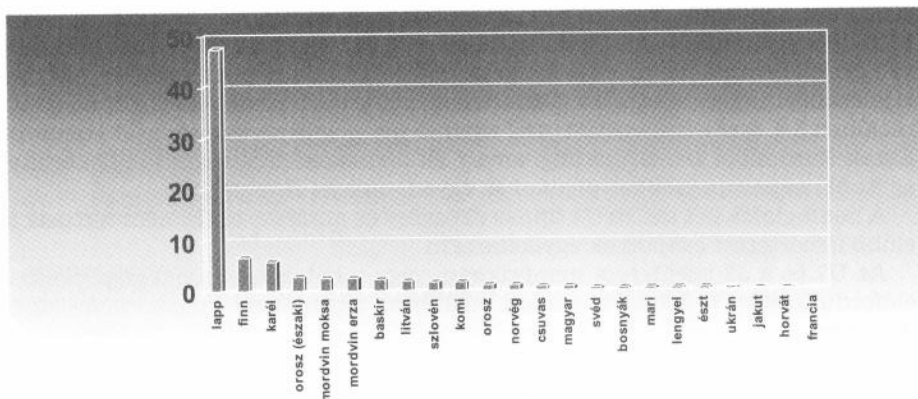
A sajátos MtDNS leszarmazások a manysikban, ketekben és ngasztánokban helyi fejlődés folyamánya, nem pedig keleti és nyugati hatások összessége, eredője. A génállományuk döntő részét pedig a kelet-európai finnugor populációkban is meglévő típusok alkotják.

A legújabb embertani vizsgálatok szerint a modern uráli népcsoportok visszavezethetők egy ősi proto-uráli populációra, melynek jellemvonásai tovább élnek a keveredés ellenére a mai leszarmazottaikban, illetve számos török nyelvű csoport is ebből az ősi közösségből szakad ki (pl. jukagírok). Ez párhuzamba állítható Bunak elméletével, aki szerint az uráli embertani típus egy olyan proto-ázsiai elem, mely azelőtt ágazott el a mongol ágától, mielőtt kialakultak volna a jellegzetes mongolid karakterek. A MtDNS elemzés alátámasztva ezt a proto-(eur)ázsiai jelleget, kimutatja azt is, hogy valóban tartalmaznak ezek a finnugor, uráli népességek olyan mongolid/ázsiai komponenseket, melyek jelen vannak Észak-Szibériában és Közép-Ázsiában, de ezek nem tartalmaznak semmilyen archaikus elemet, alacsony a változatosságuk, és megtalálhatók kelet-Európa egyéb népességeiben (A, F, C, Z, D, G, M*) is. Tehát inkább újabb keletűek.

Az U5b1b1 haplocsoport gyakorisága Euráziában

A sajátos lapp genetikai mintázatról már volt szó a korábbiakban. Az eurázsiai értékeket a 16. ábra mutatja be.

Az U5b1b1 nyugat- vagy dél európai eredetű és valószínűleg szintén keletről érte el Észak-Skandináviát, mivel a pl. a németekben nem mutatták ki. Lehetséges, hogy még a finnugor nyelvű népségek feltételezett szétválása előtt keletkezett. A magyarokban megközelítőleg 0,9%-os gyakoriságú, a honfoglalókban még nem sikerül kimutatni. Érdekes jelenség, hogy a távoli jakutokban viszont felfedezték.



16. ábra A lapp minta százalékos gyakorisága (Tambets és m.társai 2004.)

A T1 haplocsoport a sarkköri uráli népségekben

Az északi népségek tanulmányozása során körvonalazódik egy nagyobb részben az uráliakhoz kapcsolható alcsoport, a T1 jelenléte is. A magyarok közül a székely minta hordozza nagyobb arányban. Részletesebb vizsgálata a jövő feladatát képezi.

Néhány szó a férfiakról

Az Y - kromoszóma vizsgálatok egyértelműen kimutatták a Tat polimorfizmus C alléljának nagyarányú jelenlétét lényegében az összes uráli népségekben. Így a férfiak esetében sokkal egyszerűbb a „képlet”, mint az anyai leszármazási vonalakon, ahol ilyen egyértelmű uráli migrációs marker nem volt kimutatható. A Tat-C magyarokban csupán 0-1%-ban mutatható ki (európai átlag). A honfoglalók analizált csontmintáiban sikerült kimutatni (Csányi és m.társai 2008.). Ennek eredete azonban további kutatást igényel, hiszen az archeogenetikai vizsgálatok a belső ázsiai hunok között is analizálták (C.Keyser-Tracqui és m.társai 2004.) ennek jelenlétét, akikkel a honfoglalók régészeti hagyatéka is kapcsolatba hozható (lásd Érdy Miklós kutatási eredményei). A szélesebb körű

vizsgálat szükségességét megerősíti, hogy a X.-XI. századi népségekben lévő U haplocsoport és alcsoportjai (Tömörö és m.társai 2007.) inkább a mai török nyelvű népekhez (tatár, baskír, csuvas) köthetők az Urál földrajzi környezetében, mint ott élő nyelvrokainkhoz (az ábra nincs bemutatva.) az eddigi vizsgálatok szerint. De ez egy másik tanulmány témája már.

Összegzés

A mitokondriális DNS vizsgálatokon alapuló genetikai adatok részben összhangba hozhatók a nyelvi családfa elrendezésével.

Az uráli nyelvcsalád népségéhez köthető sajátos genetikai markerek: U4, U5b1b1 valamint a T1.

Az antropológiai és genetikai adatok egyaránt támogatják egy paleolitikumi eredetű proto-uráli/proto-eurázsiai népség létezését, melynek biológiai jegyei utódaikban is részben kimutathatók, bár a keveredés és a genetikai sodródás a kisebb populációk génállományát (pl. lapp, nganaszan) jelentősen átalakíthatja.

A korábbi megállapítást megerősítendő (Sajantila és m.társai 1995.) megállapítható, hogy a haplocsoport leszármazás inkább a mélyebb történeti korok népmozgásainak feltérképezésére alkalmas, hiszen az evolúciós ráta alapján évtizedekről beszélünk ebben az esetben. A génfrekvenciák összehasonlítása pedig jobb eszköznek bizonyul olyan időmélységben történő kutatására, mint a nyelvtörténet (kb. 1-5000 év) (lásd uráli népek bemutatott származásfája).

A magyar populáció és a többi uráli nyelvcsalád népsége között MtDNS szinten sem sikerült szignifikáns kapcsolatot kimutatni a kutatóknak.

Referenciák

Bermisheva M, Tambets K, Villems R, Khusnutdinova E (2002) [Diversity of mitochondrial DNA haplotypes in ethnic populations of the Volga-Ural region of Russia.] *Mol Biol (Mosk)* 36:990-1001

Cavalli-Sforza LL, Menozzi P, Piazza A (1994) *The history and geography of human genes*. Princeton University Press, Princeton

C.Keyser-Tracqui, P.Blandin, F.X. Ricaut, E. Petkovski, E. Crubézy, B. Ludes (2004) Does Tat polymorphism originate in northern Mongolia *International Congress Series* 1261 (2004) 325-327

D. C. Wallace, and R. I. Sukernik (2002) Mitochondrial DNA Variation in the Kets and Nganasans and Its Implications for the Initial Peopling of Northern Eurasia *Russian Journal of Genetics*, Vol. 38., No. 11, 2002, pp. 1316-1321.

Edit Nádasi, P Gyűrűs, Márta Czakó, Judit Bene, Sz. Kosztolányi, Sz. Fazekas, P. Dömösi And B. Melegh (2007) Comparison Of Mtdna Haplogroups In Hungarians With Four Other European Populations: A Small Incidence Of Descents With Asian Origin *Acta Biologica Hungarica* 58 (2), pp. 245-256 (2007)

Guglielmino CR, Piazza A, Menozzi P, Cavalli-Sforza LL: Uralic genes in Europe. *Am J Phys Anthrop* 1990; 83: 57-68.

Gyöngyvér Tömöry, Bernadett Csányi, Erika Bogácsi-Szabó, Tibor Kalmár, Ágnes Czibula, Aranka Csósz, Katalin Priskin, Balázs Mende, Péter Langó, C. Stephen Downes and István Raskó (2007) Comparison of Maternal Lineage and Biogeographic Analyses of Ancient and Modern Hungarian Populations

Kristiina Tambets, Siiri Roots, Toomas Kivisild, Hela Help, Piia Serk, Eva-Liis Loogväli, Helle-Viivi Tolk, Maere Reidla, Ene Metspalu, Liana Pliss, Oleg Balanovsky, Andrey Pshenichnov, Elena Balanovska, Marina Gubina, Sergey Zhadanov, Ludmila Osipova, Larisa Damba, Mikhail Voevoda, Ildus Kutuev, Marina Bermisheva, Elza Khusnutdinova, Vladislava Gusar, Elena Grechanina, Jüri Parik, Erwan Pennarun, Christelle Richard, Andre Chaventre, Jean-Paul Moisan, Lovorka Barac, Marijana Peric, Pavao Rudan, Rifat Terzić, Ilija Mikerezi, Astrida Krumina, Viesturs Baumanis, Slawomir Koziel, Olga Rickards, Gian Franco De Stefano, Nicholas Anagnou, Kalliopi I. Pappa, Emmanuel Michalodimitrakis, Vladimir Ferak, Sándor Füredi, Radovan Komel, Lars Beckman, and Richard Villems (2004) The Western and Eastern Roots of the Saami—the Story of Genetic „Outliers” Told by Mitochondrial DNA and Y Chromosomes *Am. J. Hum. Genet.* 74:661–682, 20

Meinilä M, Finnilä S, Majamaa K (2001) Evidence for mtDNA admixture between the Finns and the Saami. *Hum Hered* 52:160–170

O. A. Derbeneva, E. B. Starikovskaya, N. V. Volodko,

Olga A. Derbeneva, Elena B. Starikovskaya, Douglas C. Wallace, and Rem I. Sukernik (2002) Traces of Early Eurasians in the Mansi of Northwest Siberia Revealed by Mitochondrial DNA Analysis *Am. J. Hum. Genet.* 70:1009–1014, 2002

Ornella Semino, Giuseppe Passarino, Lluís Quintana-Murci, Aiping Liu, Judit Béres, Andreas Czeizel and A Silvana Santachiara-Benerecetti (2000) MtDNA and Y chromosome polymorphisms in Hungary: inferences from the palaeolithic, neolithic and Uralic influences on the modern Hungarian gene pool *European Journal of Human Genetics* (2000) 8, 339–346

Paivi Lahermo, Virpi Laitinen, Pertti Sistonen, Judit Béres, Veronica Karcag And Marja-Liisa Savontaus (2000) MtDNA Polymorphism In The Hungarians: Comparison To Three Other Finno-Ugric-Speaking Populations

Sajantila, A., A.H. Salem, P. Savolainen, K. Bauer, C. Gierig, S. Paabo 1996, Paternal and maternal DNA lineages reveal a bottleneck in the founding Of the Finnish population. - *Proc Natl Acad Sci USA* 93, 12035-12039.

Torroni A, Huoponen K, Francalacci P, Petrozzi M, Morelli L, Scozzari R, Obinu D, et al (1996) Classification of European mtDNAs from an analysis of three European populations. *Genetics* 144:1835–1850

Villems R, Adojaan M, Kivisild T, Metspalu E, Parik J, Pielberg G, Roots S, Tambets K, Tolk HV (1998) Reconstruction of maternal lineages of Finno-Ugric speaking people and some remarks on their paternal inheritance. In: Wiik K, Julku K (eds) *The roots of peoples and languages of Northern Eurasia I. Societas Historiae Fenno-Ugricae*, Turku, pp 180–2000

B.A. Malyarchuk (2004.) Malyarchuk, 2004. Differentiation of the Mitochondrial Subhaplogroup U4 in the Populations of Eastern Europe, Ural, and Western Siberia - Implication to the Genetic History of the Uralic Populations *Russian Journal of Genetics*, Vol. 40., No. 11, 2004, pp. 1281-1287.

Völgyi Antónia, Zalán Andrea, Béres Judit*, Pamzsav Horolma

Igazságügyi Szakértői és Kutató Intézetek, Budapesti Orvostudományi Intézet
*Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ, Vezérelt Rendellenességek Országos Felügyeleti Osztálya

A romák eredetének keresése apai ágon

A hosszútávú rokonsági vizsgálatra legalkalmasabb genetikai jelek (markerek) az apai ágon öröklődő Y kromoszómán lévő pont mutációk, az ún. SNP-ek (Single Nucleotide Polymorphism) vizsgálata, más néven a haplocsoportok tesztelése.

49 SNP markert vizsgáltunk 215 magyar, 75 magyarországi roma, 29 oláh cigány és 300 malajziai indiai mintán. A magyar minták esetében a leggyakoribb haplocsoportok az R1a1-M198, R1b-P25 és I1b-P37 voltak, viszont a magyarországi romákban a H1-M82, R1a1-M198 és J2f-M67 bizonyultak a leggyakoribbnak. A tiszavasvári romákban a H1-M82 haplocsoport előfordulása több mint 60% volt.

A malajziai indiaiak előzetes vizsgálati eredményei alapján feltételezhető, hogy - ahogyan azt korábbi vizsgálati eredményeink is sugallják - a romák Dél-Indiából származnak, a nagy földrajzi távolság ellenére a H1-M82 marker előfordulási gyakorisága közel azonos (kb. 20%) a magyarországi romákéval.

Abstract:

Testing of 49 Y-SNP loci was completed in 215 independent Hungarian, 75 Hungarian Romani, 29 Vlachian Gypsy and 300 Malaysian Indian male samples. The major Hungarian Y-chromosomal haplogroups were R1a1-M198, R1b-P25 and I1b-P37. In the Hungarian Romani population the most frequent haplogroups were H1-M82, R1a1-M198 and J2f-M67, while in the Tiszavasvári Hungarian Romani population also the H1-M82 haplogroup was the most frequent with the frequency as high as 60%. Preliminary haplogroup data of the Malaysian Indian population indicate that the Romanies might come from South India, since one of their major haplogroups was H1-M82 with the frequency of 20%, and based on haplogroup frequencies the genetic distances between the Malaysian Indian and the Romani populations were similar to that of the Hungarian population, regardless of the large geographic distance.

Újházy Kolos

National Geographic Channel magyarországi irodája

NÉPÜNK GENETIKAI CSALÁDFÁJA

A National Geographic Channel (NGC) magyarországi irodája 2008 szeptemberében egy kiállítást tervez a Jövő Házában, melynek célja a Genográfiai Tervezet megismertetése.

A National Geographic Society 2006-ban indította el 5 évre tervezett programját, a GENOGRÁFIAI TERVEZETET, melynek célja genetikai információkat gyűjteni, majd az emberiség vándorlási útvonalát rekonstruálni. A kutatás vezető genetikusa Dr. Spencer Wells, fő támogatója az IBM és a Waitt Foundation.

A JÖVŐ HÁZA MÚZEUM igazgatója 2007-ben ellátogatott az IBM-hez és mivel kivételesen figyelemreméltónak találta a „Genographic Project”-et, így tervbe vette egy hazai kiállítás megvalósítását. A szervezéshez az NGC hazai irodáját kérte fel

A kiállítást 9 hónapig lehet megtekinteni. Ezt követően egy utazókiállítás formájában az országhatáron innen és túlra is szeretnénk eljuttatni. A kiállítás követi a washingtoni székhelyű National Geographiv Society elképzeléseit.

Miután a magyar közönséget az amerikai kutatási eredményeken túl érdeklik a magyar vonatkozások, ezért a kiállításon belül lesz egy olyan rész, melyben a témához kapcsolódó hazai genetikai, antropológiai, néprajzi, történeti kutatásokat mutatjuk be.

A kiállítás védnöke s egyben a magyar részek szakmai koordinátora: Prof. Dr. Czeizel Endre

Szakmai felelősei: Dr. Béres Judit (recens populációgenetika), Prof. Dr. Raskó István (fosszilis genetika), Prof. Dr. Czeizel Endre (klasszikus genetika), Dr. Fóthi Erzsébet (antropológia)

Dr. Fodor István (történeti kutatások).

A kiállítás látványos, közérthető formában készül.

**Maróti Zoltán Ph.D., Béres Judit Ph.D.,
Endreffy Emőke Ph.D.**

Génszegregációs vizsgálatok autoszomális domináns polycystás vesebetegek családjában

Az autoszomális domináns polycystas vesebetegség (ADPKD) az egyik leggyakoribb örökletes betegség és a negyedik vezető oka a veseelégtelenségeknek. Két gén mutációi okoznak cystaképződést mindkét vesében, ezek: a 16p13.3 és a 4q21.2 génlocusokon található. A 16p13.3-hoz köthető un. PKD1 (polycystic kidney disease-1) forma sokkal gyakoribb (kb. 85%) és sokkal súlyosabb kimenetelű. A 4q21.2-höz köthető az enyhébb PKD2 forma (kb. 14%-ban), de néhány családvizsgálat felvetette egy eddig ismeretlen harmadik gén szerepét is. A PKD1 gén nagy mérete és duplikációi miatt a kapcsolt markeres gén öröklődésment vizsgálatára teszi lehetővé a genetikai diagnosztikát azokban a családokban, ahol legalább 2 beteg vizsgálható. Ezzel még praesymptomás diagnosztikára is lehetőség nyílik. A PKD1 (D16S663, D16S291 és egy intragenikus KG8) és PKD2 (D4S1563 és D4S2462) ismert mikroszatellita markereivel 86 beteg és 101 egészséges családtag vizsgálatával 30 magyar családban lehetőség nyílt az öröklődésment genetikai kapcsoltságának elemzésére. Meghatároztuk a heterozygótaság mértékét (HET), a markerek polimorfizmusának információs tartalmát, LOD score értékeket és allélfrekvenciákat számoltunk. A D16S663 12 allélja, 0.76 HET értéke, a D16S291 10 allélja és 0.81-es HET értéke nem tért el lényegesen az európai ismertté vált populációs adatokétól. A D4S1563 marker 0.53-as HET értéke (12 allél) és a D4S2462 0.63-as HET értéke (11 allél) kissé alacsonyabb a más populációkban kapott adatokhoz képest. A haplotípus analízis alkalmas a mutációt hordozó kromoszóma eredetének a vizsgálatára, közös őse lehet erről már nem tudó betegeknek is. Az eddigi eredmények csak két haplotípus esetében vetették fel több családot érintő közös ősi lehetőségét. Valószínűleg magyar betegeknél is szinte családi mutációkkal kell számolni. Báthory István erdélyi fejedelem és lengyel király polycystas betegsége szinte az első igazoltan ide sorolható történelmi tény.

A LOD score analízis 15 család esetében igazolta a PKD1-hez köthetőséget (50%). 3 családnál (10%) a PKD2-höz kapcsoltság igazolódott, melyet a klinikai tünetek is alátámasztottak (végstádiumú vesebetegség 65 év felett). 3 családnál egyik génhez sem kapcsolódott az öröklődésment (10%), 9 családnál (30%) csupán azért vetődött fel mind a két génhez köthető szegregáció, mivel kevés

családtag vizsgálatára nyílt lehetőség (4-5), és/vagy néhány marker részben, vagy egyáltalán nem volt informatív a családban. Mind a 9 családban a klinikai lefolyás inkább a PKD1 formát támasztotta alá.

Más populációs adatokkal is összehasonlítottuk ezeket a magyar adatokat.

Gene segregation analysis in Hungarian polycystic kidney disease affected families

Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) is one of the most common hereditary diseases and the fourth leading cause of kidney failure. Mutations of two known genetic loci (16p13.3 and 4q21.2) can lead to bilateral renal cysts. The 16p13.3-linked PKD1 locus is the more common (~85%), with a more severe phenotype. 4q21.2 is linked with PKD2. Because of the genetic complexity of ADPKD and the size and complexity of the PKD1 gene, pedigree-based linkage analysis is a useful tool for the genetic diagnosis in families with more than one subject affected. The linked marker analysis test can detect the presence of ADPKD mutations before cysts develop. We tested linkage or non-linkage to the closely linked DNA markers flanking the PKD1 (D16S663, D16S291 and one intragenic KG8) and PKD2 (D4S1563 and D4S2462) in 30 ADPKD-affected families, to determine the distributions of PKD1 and PKD2 alleles and the degree of microsatellite polymorphisms (in 86 patients and 101 healthy subjects). To characterize the markers, used heterozygosity levels (HETs), polymorphism information contents, and LOD scores were calculated. The D16S663 (Cw2) marker included 12 kinds of alleles, and HET was 0.76, D16S291 had 10 alleles and HET was 0.81; D4S1563 had 12 alleles and HET was 0.53; D4S2462 had 11 alleles and HET was 0.63. We considered the patients' alleles with the same repeat number, in a search for a common ancestral relationship. Only two sorts of haplotypes were detected in more than one family (one in 2 families and one in 3 families), which is consistent with the view that many different mutations have given rise to ADPKD in the Hungarian population. The best illustrated illness in our history is the PKD1 of Stefan Bathory, who was Prince of Transylvania and Polish King, possibly the first known case of PKD1.

The calculated of two-point LOD scores indicated linkage to PKD1 in 15 families (50%). In 3 families (10%) with a linkage to PKD2, the patients reached the end-stage renal disease after the age of 65 years. Three families were linked to neither gene (10%), and in 9 families (30%) a linkage to both genes was possible. In the latter 9 families the numbers of analyzed subjects were small (4-5), and/or some markers were partially or non-informative. However, the elderly affected family members exhibited the clinical signs of the PKD1 form in all cases.

The new Hungarian population genetic information was compared with available data on other populations.

**Dr. Judit Béres, Dr. Zoltán Maróti,
Dr. Emőke Endreffy**

The polycystic kidney disease of Stefan Bathory, Prince of Transylvania and King of Poland

The illness and death of the Polish King Stefan Bathory, possibly the first known case of polycystic kidney disease based on a „Historical note: Polycystic kidney disease: antiquity to the 20th century” paper written by Vincente E. Torres and Michael L. Watson in *Nephrology Dialysis Transplantation* 13:2690-2696, in 1998.

Stefan Bathory was born in 1533. In 1571, he was elected Prince of Transylvania. On May 1, 1576, he married Anna Jagiellonka and was anointed King of Poland. He died on December 12, during the day, at the age of 53 years.

The body of Stefan Bathory was embalmed in Grodno and later transported to Krakow where it was buried. During the embalming, an autopsy was performed by the surgeon Jan Zigulitz who was assisted by Nicolaus Bucella (one of the royal physicians).

The illness and death of King Stefan Bathory led to a violent confrontation between his two main physicians, Simon Simonius and Nicolaus Bucella.

The kidneys were described as 'large like those of a bull, with an uneven and bumpy surface, nothing like Bucella or I had ever seen'. The gall bladder contained a stone. The other organs, including the heart, lungs, liver, stomach and spleen appeared healthy. The head was not opened.

The most probable cause of death was not established until 347 years later, in Krakow in 1933. That year, Hungary and Poland celebrated the 400th anniversary of his birth. On this occasion, Franciszek Walter, Professor at the Krakow Medical School, gathered a group of medical specialists and historians to review in detail the description of the illness and autopsy findings of King Bathory. They concluded that the most likely cause of death was polycystic kidney disease and uraemia.

It is known that his father had suffered from podagra. In addition, two of his brothers also had gout and died prematurely before reaching the age of 50 years. One can only wonder whether some of them might have had polycystic kidney disease. Elizabeth Bathory (1560-1614), a niece of Stefan Bathory became particularly famous and has inspired legends which have permeated popular culture.

Most importantly, recognition of the genetic basis of the polycystic kidney disease was first made in 1899 by Steiner, but further clarification of the mode of inheritance was required, and understanding of the underlying genetic abnormalities was to take almost another 100 years of research.

**Dr. Kiss István, Orsós Zsuzsanna, Dr. Béres Judit,
Dr. Ember István**

Pécsi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar Orvosi Népegészség-tani Intézete

Daganatok iránti egyéni érzékenységet befolyásoló allélpolimorfizmusok vizsgálata hazai populációkban

Hazánkban a második leggyakoribb halálok a daganat, azonban romák körében eddig nem végeztek vizsgálatokat. A daganatok kialakulásában fontos metabolizáló enzimek egyik csoportját, az un. I-es fázisú metabolizáló enzimeket vizsgálták. A metabolizáló enzimek aktivitásbeli különbségeit leggyakrabban allélpolimorfizmusok okozzák, így a z N-acetiltranszferáz 2 (NAT2), a glutation-S-transzferáz M1 (GSTM1), a glutation-S-transzferáz T1 (GSTT1) és a citokróm P450 1A1 (CYP 1A1) genetikai polimorfizmusok és a daganatkialakulás iránti egyéni érzékenységet vizsgálták a p53 tumor szupresszor gén allélpolimorfizmusa mellett összehasonlítva nem-roma és indiai populációkkal.

A CYP1A1 (Ile/Val polimorfizmus) és a GSTT1 vonatkozásában a három populáció (hazai roma és nem-roma, indiai) nem mutatott szignifikáns különbséget, míg a NAT2 lassú acetilálók aránya a hazai nem-roma és indiai népeségben eltérő volt (OR:2.20 95%, CI:1.48-3.27). A p53 tumor szupresszor gén 72-es kodon Arg/Pro polimorfizmusa mutatta a legfeltűnőbb különbséget az indiai és kaukázusi populáció között: míg az Arg/Arg homozigóták aránya a hazai nem-roma népességben 64,9%, addig ez Indiában 14,38 %. A roma populáció az indiaihoz igen hasonlított, jelentősen eltérve a nem-romák allélfrekvenciáitól. (OR:10.2 % CI:6.45-15.63)

Mivel a p53 tumor szupresszor gén esetében a Pro allél kockázati tényezőnek bizonyult tüdőrák rizikója szempontjából, feltételezhető a roma populáció fokozott genetikai érzékenysége, ugyanakkor a Pro allél védő hatása a papillomavírus-indukált cervix daganatok tekintetében a roma populáció kockázata alacsonyabb.