



# Régészeti Genetika

Dr. Maár Kitti, PhD hallgató

BBTE, Haladó Genetika

Jelen tananyag a Szegedi Tudományegyetemen készült az Európai Unió támogatásával.

Projektazonosító: EFOP-3.4.3-16-2016-00014

Olvasási idő: 45m perc.



## Régészeti Genetika - archaikus DNS vizsgálat és eredetkutatás

A régészeti genetika vagy archaeogenetika a genetika azon tudományterülete, amely régészeti leletekből kivonható DNS szekvenciák alapján von le következtetéseket. Az archaeogenetika egy 25 éves, nagyon gyorsan fejlődő új tudományterület, melynek segítségével aránylag pontosan tisztázható a ma élő populációk eredete, legyen szó emberi, állati, növényi vagy mikroba populációkról. Ezen az előadáson kizárólag emberi populációkról lesz szó, és annak fogunk utánajárni, hogy a régészeti genetika hogyan segíti az emberi populációk eredetének tisztázását. A régészeti genetika elsősorban módszertanilag különül el a genetika többi területétől, mivel a régészeti leletekben nagyon kevés és rossz minőségű DNS található. A módszertanról ezen az előadáson nem lesz szó.

A maradványokból meghatározott DNS szekvenciákat először össze szokták hasonlítani egyéb kihalt élőlények vagy ma élő organizmusok ismert szekvenciáival. Két szekvencia közötti kapcsolatot a populációgenetika módszereivel lehet kiértékelni, ezért a régészeti genetika a filogenetika és a filogeográfia módszertanát használja. A filogenetikai módszer szekvenciák alapján leszármazási-rokonsági viszonyokat állapít meg. Ehhez különböző fajokból meg kell szekvenálni a homológ DNS szakaszokat, majd matematikai módszerrel meghatározni a hasonlóság-eltérés mértékét. Erre több módszer is létezik, és mindegyiket használják. A szekvencia különbségek számszerűsítése nem más mint a két szekvencia közötti távolság megállapítása. Minél hasonlóbb két szekvencia annál később különülhetett el egymástól. A matematikai adatok alapján ezért leszármazási fa vagy törzsfa rajzolható.

Milyen szekvenciákat vizsgálhatunk? Bármilyen DNS található. Ezek lehetnek sejtszervecske, mitokondrium) DNS, genomikus (kromoszómális) DNS, vagy akár fertőző mikrobák vagy növényi, táplálék maradványok DNS-e. A tisztított DNS-t szekvenáljuk. Az ásatag DNS sajnos igen kisméretű, degradált, és számos károsodást szenvedett, ezért nehezen kinyerhető és vizsgálható. A régészeti genetikában kiemelt fontosságú az mtDNS, mert ezen sejtszervecske információtartalmának átörökítése kizárólag anyai ágon történik, és az átöröklés során nincs rekombináció, vagyis az mtDNS szekvenciája csak a lassan felhalmozódó mutációk következtében változik, és az egyes mutáns változatok gyakorisága kizárólag az adott anyai ág elterjedési sikerétől függ. Mivel az mtDNS-nek magas a kópiaszáma (egyetlen sejtben több 1000 azonos molekula lehet) ezért nagyobb eséllyel megőrződik a bomlási folyamatok során. A legtöbb evolúciós kutatás a mitokondriális DNS D-hurok nevű rövid szakaszára korlátozódik, mert a mutációs ráta itt a legmarasabb. A mitokondriális hipervariábilis szegmens (kb. 1200 bp, nem kódoló régió, ahol a bekövetkezett mutációk nem járnak káros következményekkel, így az itt kialakult mutációk gyorsan rögzülnek, és aránylag gyorsan elterjedhetnek a populációban - ezen a szakaszon kb. minden tízezredik évben rögzül egy mutáció, ezért ez molekuláris evolúciós pontként is használható). A genom többi része csak egyetlen példányban található egy sejtben, ezért gyorsabban megsemmisül. A genomszekvenciák közül kiemelt szerepe van az Y-kromoszómának, amely csak apáról fiúra öröklődik egyenes ágon, mert ennek nagyobbik része sem rekombinálódik az öröklődés során.

A teljes DNS állomány (genom) három eltérő öröklődésmenetet mutató szakaszra osztható. A gének túlnyomó többsége két példányban található a genomban (diploid), melynek fele az apától, másik fele az anyától származik. A továbbörökítés során az apai és anyai eredetű gének véletlenszerűen keverednek, majd pontosan elfeleződve kerülnek át az utódba. Az unokák kettős génkészletének (nekik is minden génből két példányuk van) mindegyike a négy nagyszülő valamelyikétől származik, de teljesen véletlenszerű, hogy melyiktől. Minden utód a négy nagyszülő génállományának teljesen véletlenszerű összeállítását kapja (lásd ábra), a nagy számok törvénye szerint mindegyik nagyszülő DNS készletének 1/4-ét. Mivel az egyes génváltozatok kiszámíthatatlanul kerülnek – vagy nem kerülnek – át a szülőkből az utódba, ezért kiragadott DNS szakaszok alapján leszármazási vonalak nehezen, vagy nem azonosíthatók. Azonban a teljes genom szekvenciák birtokában számítógépes elemzéssel két egyed rokonságának mértéke jól megállapítható. Az úgynevezett mitokondriális DNS-t (mtDNS) mindenki kizárólag az anyjától örökli. Az mtDNS az anyai vonalon adódik át anyáról lányára, majd lányunkájára (lásd ábra). A hímek is anyjuktól öröklik az mtDNS-t, de nem adják tovább utódaiknak, így annak öröklődése hím ágon megszakad. Az mtDNS szekvenciája csak véletlenszerű mutációkkal, lassan változik. Az évezredek során fokozatosan felhalmozódó mutációk miatt azonban egyes anyai vonalak mtDNS szekvenciája fokozatosan eltérővé válik, ami lehetővé teszi az anyai ágú leszármazás felderítését. Ennek az a lényege, hogy az egy anyától leszármazott generációk mindegyike ugyanazon mtDNS változatot hordozza. Az egyes változatok többnyire jellegzetes földrajzi elterjedést mutatnak, hiszen a leszármazottak többsége a szülők közelében marad. Ez lehetővé teszi egy változat (az ősök) földrajzi eredetének kiderítését is. Az Y kromoszóma kizárólag apai ágon öröklődik apáról fiúra, és az mtDNS-el azonos módon lehetővé teszi az apai ágú leszármazás felderítését (lásd ábra). A DNS vizsgálatok nagy előnye, hogy elhalt, több ezer éves csontmaradványokból is elvégezhető, és ezzel tisztázható egy leszármazási vonal földrajzi eredete, és keletkezésének időpontja.

Az mtDNS és Y-kromoszóma öröklődése kapcsán meg kell említenünk egy témánkhoz tartozó fontos jelenséget, a mitokondriális „Éva” és az Y-kr. Ádám matematikai törvényszerűségét. Ezek a fogalmak azt takarják, hogy a ma élő emberek mindegyike egyetlen közös ősrre vezethető vissza mind apai mind anyai ágon. Ez azonban nem a bibliai Ádám és Éva, nem ők az első emberpár, és nekik is voltak szüleik.

A 7. dia a matematikai törvényszerűséget szemlélteti. Mivel mindenkinek csak egy anyja van, de nem minden anyának van leánya, ezért bármely generációban a lányok nőági felmenőit számba véve minden generációban csökken az anyai ági felmenők száma, és sok-sok generáció után (~200 ezer év) egyetlen nőre zsugorodik. Az ő korában persze sok más nő is élt. A mitokondriális Éva személye koronként változik, mert ha az utolsó generációban T és V nők leány utód nélkül halnak meg X és Z anyja válik az új mitokondriális Évává. Y-Ádám és mt-ÉVA valószínűleg más korban éltek, nem is ismerték egymást. Rajtuk kívül más férfi és nő is élt velük egyidőben, és azoknak is vannak ma élő leszármazottaik. Ha megvizsgáljuk C, E, és G családját sem halt ki, mindnek van leszármazottja mindegyik generációban. A többi kromoszómához kapcsolt génjeik jelen vannak.

Az mtDNS és az Y-kromoszóma igen alkalmas leszármazási viszonyok megállapítására, mivel egyik sem rekombinálódik, hanem változatlanul adódik tovább

generációnként. A nem rekombinálandó DNS szakaszokban kizárólag az idők során felhalmozódó mutációk okozhatnak változást. Ez egy lassú folyamat, melynek sebessége kiszámítható. Ha egy populációból mintát veszünk csak azokat a változatokat van esélyünk megtalálni, melyek nagyobb létszámban vannak jelen a populációban. Az egyes mutáns változatok a populációgenetikai események során kihálnak vagy elterjednek, fixálódnak. Egy változat fixálódásához sok generáció szükséges, ami több 1000 évet vesz igénybe. Természetesen a fixálódás sem örök érvényű, arra is van esély, hogy idővel akár egy elterjedtebb változat minden tagja kihaljon. Ennél azonban sokkal valószínűbb, hogy újabb változatok jönnek létre belőle, melyek egy része kihal, más része szintén elterjed, fixálódik.

Az Y-kromoszóma és mtDNS szekvencia változásai alapján tehát leszármazási vonalak rekonstruálhatók. Ehhez elegendő lehet a kromoszóma rövidebb szakasza is, de minél több pontot tudunk meghatározni annál pontosabb lesz a leszármazás. Egyetlen mitokondriális genom 16 kb-nyi szekvenciájában számos egyedre, vagy anyai ágon közel rokon kisebb embercsoportra jellemző egyedi szekvencia eltérés lehet. A kisebb csoportokra jellemző egyedi szekvencia változatok összességét haplotípusnak nevezzük, egy nagyobb populációra jellemző szekvencia változatokat pedig haplocsoportnak. A DNS szekvencia a mutációk miatt idővel fokozatosan változik, ezért minél hasonlóbb a szekvencia annál közelebbi a rokonság.

A National Geographic Society 2005. áprilisában indította el az öt évre tervezett, 50 millió dollár költségvetésű programját, a Genographic Project-et, melynek célja, hogy megfejtsük távoli, közös múltunk titkait. A projekt három fő komponensből állt: 1., Igyekeztek a világ minden pontján lakó bennszülött őshonos népességtől genetikai mintát gyűjteni, és azt elemezni. 2., A ma élő teljes népességtől igyekeztek minél több genetikai mintát elemezni oly módon, hogy „DNA Ancestry Kit” megvásárlásával az egyének rokonsági és származási viszonyainak felderítését ígérték. 3., A Kit értékesítéséből származó bevétel egy részének felhasználása a további kutatásokhoz és a Genográfiai Örökség Alap létrehozása. A projekt eredményei nagyban hozzájárultak ahhoz, hogy felderítették a Föld benépesítésének legfontosabb szakaszait, őseink több ezer éves migrációs útvonalait. Több mint 700 ezer egyén mtDNS-ét összehasonlítva az egész emberiség leszármazását sikerült rekonstruálni. Az mtDNS leszármazási viszonyok felderítése mellett arra is fény derült, hogy az egyes haplocsoportok földrajzi elterjedése jellegzetes mintázatot mutat. Vannak kizárólag Afrikára, Euráziára és Amerikára jellemző haplocsoportok, és ha ezek leszármazási viszonyait megnézzük, a fa gyökere Afrikában található. Ez az eredmény megerősítette a Homo sapiens Afrikából származásának elméletét. Ebbe a fába minden ma élő ember elhelyezhető. A szekvencia összehasonlító algoritmusok kijelölik a közös őst, és az elágazásokat meghatározó kulcs mutációs pontokat és mivel az elágazási pontokat meghatározott mutációk (SNP-k) jelölik ki, később elég csak ezeket vizsgálni. A filogenetikai fák nagyon sok alágra ágazódnak szét, így al-al-al haplocsoportokat különíthetünk el. Ez aránylag finom időbeni felbontást tesz lehetővé.

Miután sikerült megbecsülni az mtDNS mutációs rátáját a filogenetikai távolság időbeni távolságra is lefordítható. Az ábrán a fa egy részlete látható, az elágazást meghatározó kulcs mutációs pontokkal, és az egyes pontok kialakulását jelző földtörténeti korrallal. Egy gén

változataiból kiszámolható, hogy mikor élt a legközelebbi közös ős. Ez **abszolút kormeghatározás**, aminek a módszer elterjedése és sikere köszönhető. Az elterjedés és gyakoriság adatokból a vándorlási útvonalra következtethetünk. Amennyiben a populáció két részre szakadt, az elválás legkorábban a legközelebbi közös ős után lehetett. **szétválás (vándorlás) időpontja**.

A filogeográfiai módszer azon alapszik, hogy a haplocsoportok és haplotípusok jellegzetes földrajzi eloszlást mutatnak. Ennek az az oka, hogy egy haplotípus fixálódása során sok egyénben lesz jelen, vagyis elterjed. Ez földrajzi elterjedést is jelent, amely arányos lehet a létszámmal. Mivel az emberek vándorolnak a gyakori haplocsoportok messzire kerülhetnek az idők során keletkezési helyüktől, de a többség általában helyben marad. Felmerül a kérdés, hogy milyen finomságú térbeli és időbeni felbontásban használhatók a filogenetikai adatok a populációk történetének nyomonkövetésére? Tudjuk, hogy a 10-100 ezer éves nagyságrendben jól működik a módszer, hisz ennek köszönhetően ismerjük a főbb haplocsoportok vándorlási útvonalát a Föld benépesítése során. Az ábra a közismert mtDNS haplocsoportok eloszlását és filogenetikai kapcsolatát mutatja, amely kirajzolja a hajdani vándorlási útvonalakat (a Genographic Projekt eredménye).

Az Y kr. haplocsoportok elterjedése hasonló útvonalat rajzol ki mint az mtDNS-é, Az mtDNS és Y-kr. adatok megerősítik egymást, és az "out of Afrika" hipotézist.

Az Y-kr. haplocsoportok szintén nagyszámú al-al haplocsoportra ágaznak szét, és minél finomabb a felbontás időben a mához annál közelebb vannak az elágazási pontok. Az 17. dia az euráziában egyik leggyakoribb Y-haplocsoport, az R1a alcsoportjait mutatja. Az egyes alágak szerencsés esetben jól megfeleltethetők egy történeti népcsoportnak, mint szlávok, germánok, vikingek, stb. Ennek megfelelően elvileg a közelmúlt népvándorlási eseményei is nyomonkövethetők. Természetesen a populáció keveredések miatt az ilyen fa mindig sok bizonytalanságot tartalmaz.

A filogeográfia fő kérdése tehát az, hogy rekonstruálhatók-e az írott történelmet megelőző népesség mozgások a ma élő ember DNS-e alapján? Hiszen amiről eddig szó volt, az mind modern DNS vizsgálatok alapján történt. Egy terület benépesedésére, és egy régészeti kultúra elterjedésére több modell is magyarázatot adhat. Például a Föld eddig bemutatott benépesedése az ún. **sorozatos alapító hatás** "serial founder effect" modellel írható le. Ennek során a Föld egyetlen forrásból kiindulva kisebb populációk folyamatos kiszakadásával fokozatosan népesült be, és azóta ez csak kismértékben változott. A legtöbb genetikai marker eloszlása ezt támogatja. Egy kultúra elterjedése azonban történhet más módon is, például **kultúra átvétellel** népesség vándorlás nélkül. Eszerint egy új kultúra megjelenése során a népességcsere elenyésző lehet. A másik lehetőség ennek az ellenkezője, a **népességváltás modellje**: A kultúra váltás jelentős népesség cserével történik. Végül a két modell keveréke a **kevert (leapfrog) modell**: A kultúra váltás kisebb populációk vándorlásához köthető, melyek elkeveredtek az ősi, helyben talált populációkkal. A filogeográfia kezdeti eredményei választ kínáltak ezekre a kérdésekre.

Az egyes haplocsoportok többnyire a 19. dián látható gyakoriság eloszlást mutatják, ahol a gyakoriság érték egy magas értékű területről kifelé haladva fokozatosan gradiens-szerűen

csökken. Ebből azt a következtetést vonhatnánk le, hogy az illető változat a legmagasabb gyakoriságot mutató területen keletkezett, és onnan fokozatosan terjedt. Például az ábrán látható R1b Y-kromoszóma haplocsoport gyakoriság eloszlása alapján úgy tűnik, hogy a keletkezési hely Nyugat-Európa?? Egy haplocsoport gyakoriságának területi eloszlásából, helyi diverzitásából, valamint a legfiatalabb közös ős korának meghatározásából következtethetünk a marker keletkezési helyére, idejére, és vándorlási útvonalára. Egy gén változataiból kiszámolható, hogy mikor élt a legközelebbi közös ős, ami abszolút kormeghatározás! Amennyiben a populáció két részre szakadt, az elválás legkorábban a legközelebbi közös ős után lehetett. szétválás (vándorlás) időpontja meghatározható.

Az első gént változat gyakorisági eloszlásokat az 1970-es években kezdték világszert vizsgálni. Ekkor még nem DNS szekvenciát vizsgáltak, mert technikailag egyszerűbb volt a fehérje változatok vizsgálata, mint amilyen vércsoport, HLA, immunoglobulin változatok, enzim polimorfizmusok. Cavalli-Sforza genetikus azt találta, hogy az általa vizsgált fehérje változatok 27%-a ÉNY-DK irányú grádiens rajzol ki, ahol a legmagasabb értékek DK-en, a termékeny félhold területén vannak. Ezzel egyidőben Ammerman régész összeállította a korai neolitikus lelőhelyek C14 módszerrel végzett kormeghatározási térképét, melyek hasonló grádiens rajzoltak ki, az azonos radiokarbon korú régészeti leleteket összekötő vonalak egy délkelet-északnyugat grádiens alkotnak. Ebből a szerzők arra következtettek, hogy a neolitikus földművelő-állattenyésztő kultúra egy lassú és folyamatos terjedéssel ment végbe. Ezen vizsgálatból született meg a népességváltás (mixed demic diffusion) modellje. Úgy vélték, hogy a mezőgazdaság a termékeny félhold területéről a populáció növekedés hatására fokozatosan terjeszkedett északnyugatra oly módon, hogy a növekvő népesség egy része mindig újabb szomszédos területekre költözött. Mindez folyamatos létszám növekedést, és ennek következtében folyamatos helyi odébbköltözést feltételez. Azonban több szerző azzal bírálta ezt a modellt, hogy a genetikai gradiens bármikor kialakulhatott, nem csak a neolitikus során, hanem előbb vagy később is, sőt az Anatóliából kiinduló többszörös beáramlás is ugyanilyen görbét eredményezhet. Ez alapján a népességváltás modellje legalábbis a neolitikus kultúra terjedésével kapcsolatban megkérdőjelezhető. Később néhány DNS marker is hasonló eloszlást mutatott, ami ismét feltámasztotta a népességcsere modellbe vetett hitet, például a J2 haplocsoport ugyanilyen eloszlást mutat, és ma már tudjuk, hogy ez valóban a neolitikus kultúraváltáshoz köthető. A genetikai gyakoriság grádiensekkel szemben felhozott másik kritika az, hogy egy marker (változat) nem szükségszerűen onnan származik, ahol leggyakoribb, hanem ahol a legpolimorfabb. Például a marker keletkezése után egy nagyobb csoport elvándorlása messzire viheti a keletkezési helyétől, ahol a szerencse folytán nagyobb gyakoriságra tehet szert mint eredeti helyén. A marker keletkezési helyére sokkal informatívabb az az adat, hogy hol található a legtöbbféle abból létrejött újabb változat. Valószínűleg ugyanis, hogy a keletkezési helyen eltöltött fixálódáshoz szükséges hosszú idő alatt újabb változatok jöttek létre, és egy vándorlás várhatóan csak ezek kisrészét viszi új helyre. Így például az R1b1b2 Y-kromoszóma haplocsoport gyakoriság eloszlása alapján ibériai eredetű, de az R1b1b2 mikroszatellita variancia eloszlása anatóliai eredetre utal. Egyébként kiderült, hogy az európai népesség mikroszatellita markereinek 40-66%-a közel-keleti eredetűnek tűnik, ami a neolitikus népességváltás modelljét támasztja alá.

Hangsúlyozni szeretném, hogy a modern DNS-re alapozott filogeográfiai módszer számos ellentmondásos eredményekre vezetett. Például az mtDNS adataok arra utaltak, hogy az európai mtDNS haplocsoportok közül csak 20%-nak a közös őse Neolitikus korú, a többi régebbi eredetű. Az mtDNS és Y kr. adatokon végzett alapító hatás vizsgálat (founder analysis) egyaránt azt jósolta, hogy a mai európai népességnek csak 20-25% -a származik neolitikus kori bevándorlótól, az európai népesség zöme paleolitikus vadászok leszármazottja. Ez a korábbiakkal szemben arra utalt, hogy a neolitikus kultúra átvételével történt, miközben nem történt jelentős népességváltás. Ezt az eredményt azzal a kritikával illették, hogy egy terület genetikai vonalainak kora nem feltétlenül esik egybe a vonalak adott területre érkezésével, ezért egyik modell sem zárható ki.

Az utóbbi évtizedben a genomszekvenálások akkora módszertani fejlődésen mentek keresztül, hogy az újgenerációs szekvenátorokkal egy teljes emberi genom megszekvenálása 2 napba kerül. Napjainkban elindult a teljes genomszekvenálási láz, és 2016-ra már több, mint 3 ezer ember genomját ismertük. Az óriási adathalmazból szuper számítógépekkel szintén elvégezhető a szekvencia-összehasonlítás, és a teljes genom olyan kisebb szakaszokra bontható, melyek egyike egyik, másika másik egyénnel mutathat rokonságot a rekombináció szabályainak megfelelően. Ez alapján számítógéppel megbecsülhető két egyén, vagy népcsoport genetikai hasonlósága, keveredésük mértéke. A teljes genom vizsgálatok részben megerősítették a korábban mtDNS-ből és Y-kromoszómából nyert filogenetikai adatokat, másrészt újabb ellentmondásokhoz vezettek. Így például megalkották a világ populációinak keveredési térképét, melynek során párosával hasonlítottak össze egyes populációkból származó teljes genomszekvenciákat. A 25. dián látható a világ 103 populációjának genom összehasonlításából számolt keveredési mérték ábrázolása (Pickrell és Reich 2014). Ebből kiderül többek között az, hogy az Európaiak genomja jelentős mértékben hasonlít az északamerikai indiánokéhoz. Na erre mi lehet az ésszerű magyarázat? Ezen kívül több ilyen furcsa ellentmondást is találtak.

Az eddigiek alapján kijelenthető, hogy a modern DNS-ből levonható következtetések korlátozottak. Ennek egyszerű oka van, az időbeni felbontás hiánya. A modern DNS adatok alkalmasak 10-100 ezer éves nagyságrendű időbeli és nagyléptékű térbeli események rekonstrukciójára (Föld benépesítése). Finomabb időbeni felbontásra (100 -1000 éves nagyságrend) kevésbé alkalmas. **Az időben egymásra rétegződő népesség mozgásokat nem képes elkülöníteni, csak a sorozatos keveredések végeredményét érzékeli.** A pontosan datált leletekből származó archaikus DNS elemzésével sokkal pontosabban rekonstruálhatók a történelmi léptékű populációs változások, mert az archaikus DNS vizsgálatok pontos időbeli felbontást tesznek lehetővé. Eltérő korokból és lelőhelyekről származó maradványok összehasonlításával következtethetünk a népesség cserékre vagy népesség vándorlásokra. Minél több korból és lelőhelyről ismerjük a DNS adatokat annál pontosabban rekonstruálhatók a népesség mozgások.

Azonban sajnos az aDNS munkáknak is számos korlátja van, elsősorban technikai és pénzügyi jellegű. A módszer a technikai nehézségek miatt drága, ezért csak kis mintaszámot tud vizsgálni. A kis mintaszám mintavételi hibával jár. Ezenkívül szinte minden adat mtDNS-ből származik, mivel az Y kr. és autoszómás markerek sokkal nehezebben vizsgálhatók. A

vizsgálatok során igen nagy a modern DNS szennyezés veszélye, ezért sokáig kérdőjeles volt a módszer megbízhatósága. Az utóbbi 15 évben azonban ezeket a korlátokat fokozatosan sikerült felszámolni, ami elsősorban az újgenerációs szekvenálási módszerek bevezetésének köszönhető. A módszer így is igen költséges maradt, de már teljes genom szekvenálások történtek aDNS-ből, és a módszer időbeli korlátja 100 ezer év fölé került. Gondoljunk csak a Neandervölgyi ember szekvenálására, melyről mindenki hallott. Ezzel a módszerrel folyamatosan nyomába eredtek a régi populációk génjeinek, és máris sokminden kiderült a Föld benépesedéséről, ami módosította, vagy pontosította a modern DNS-ből nyert adatokat. A táblázatban összefoglaltam a 2015-ig ismert Európai aDNS adatokat, de azóta a táblázat teljesen elavult, 2016-ban több helyen a duplája, 3-4-szerese a meglévő adat, és azóta sok teljes genomszekvencia is ismertté vált.

A következőkben röviden összefoglalom, hogy mit tudunk meg az aDNS adatokból, melyeket ugyanazzal a filogenetikai módszerrel kezelünk, mint a modern adatokat. Időrendben a legelső áttörést a neandervölgyi ember és a Denisovai ember teljes genomszekvenciája adta. Ebből kiderült, hogy a Föld első benépesítése óta (2,5 millió éve a *Homo erectus* korától napjainkig) óriási népség mozgások, népség cserék és keveredések történtek. Már az ősi populációk mindegyike is keveredett. A nem afrikai népség 2% Neandervölgyi géneket, a délkelet-ázsiai 5% Denisova géneket tartalmaz. Maga a Denisova genom 1% Neandervölgyi, és 8% ismeretlen eredetű humán géneket tartalmaz. Azóta régebbi, több 10ezer éves *Homo sapiens* genomokat is megszekvenáltak, melyekben még magasabb, 5% feletti volt a Neandervölgyi gének aránya. A korábbi mtDNS szekvenciák alapján még úgy tudtuk, hogy a *H. sapiens* nem keveredett a neandervölgyivel, de most már tudjuk, hogy ez nem igaz.

Az aDNS adatok megmutatták, hogy a mai népség szinte sehol nem az első telepesek leszármazottja. **Raghavan, et al. 2013:** Európa és Észak-Amerika népsége egy mára kihalt 24-17 000 éves ősi mezolitikus Eurázsiai populáció leszármazottja. Ez Kelet-Ázsiából származó populációkkal keveredett, mielőtt átkelt Amerikába. Ezzel magyarázatot nyer az európai-amerikai indián közös gékészet, amely a korai mezolitikumban élt közös ősről vezethető vissza. **Rasmussen, et al. 2010:** Grönland őslakói (4000 éve) hasonlók a mai szibériaiakhoz mint az eszkimókhoz. Észak-Amerika 12000 éves őslakosai hasonlók a mai dél-amerikaiakhoz mint az északi indiánokhoz. Minden kontinens több hullámban újra népesült. A következőkben Európa benépesedésének történetét fogom röviden bemutatni, amely a régészeti, modern DNS és aDNS adatok összesítésével rajzolódik ki. A *H. erectus* 1,1 millió éve jelent meg Európában, majd 75-30 ezer éve megjelent a *H. neanderthalensis*, míg nem utoljára a *H. sapiens* lépett a kontinensre mintegy 45 ezer éve.

- A *sapiens* 45 ezer éve érte el Európát (U5, U8 mtDNS), gyorsan benépesíti, majd a jég kiterjedésével visszaszorul refúgiumokba.
- 25-19,5 ezer éve Pleisztocén végi (késői paleolitikum) újra kiáramlás Ibériai félsziget, Ukrajna, Balkán, és a Közel-Kelet, refúgiumaiból.
- 12,8-11,5 ezer éve Holocén elején klímaváltozás, mezolitik kultúrkör elterjedése, a ma leggyakoribb haplocsoportok (V, H1, H3, H5, U5b1) kialakulása.
- 10-6,3 ezer éve a földművelő Neolitik kultúrák elterjedése a közelkeletről,



népesség növekedés.

- 6300 (rézkor) – máig tartó népesség mozgások.

A modern sapiens kiáramlása Afrikából a felső paleolitikum idején, amely kb 45 000 éve érthette el Európát. A közel-keleten és Európában a sapienshez köthető kőszközközök 40 000 évvel ezelőtt jelennek meg újra, a legősibb csontmaradvány Romániában 41 ezer éves. A Közel-kelet és Európa benépesülése 50 ezer évvel ezelőtt kezdődhetett, miután a klímaváltozás miatt a sivatag összébb szorult. A legősibb európai haplocsoportok az U5 és U8, melyek már itt alakultak ki az eredeti U-ból. A felső paleolit Aurignaci (orinyáki) kultúráról (Istállóskő) nem dönthető el, hogy a sapiens vagy a neandervölgyi terméke. A 33 ezer éve közép és kelet-európában megjelenő Gravetti kultúra (vénusz szobrok) már biztosan sapiensé. A jégtakaró kiterjedése azonban néhány ezer év alatt visszaszorította az embert a kontinens nagyrészéről a délib fekvésű refúgium területekre. Az utolsó eljegesedési maximumot (LGM) követően a Pleisztocén végi újra benépesülés a jégkori menedékhelyekről 25 ezer- 19,5 ezer évvel ezelőtt (késői paleolitikum) történt. A jégtakaró kiterjedése kiszorította az embert a kontinens nagyrészéről a délibb fekvésű refúgium területekre. A jégkori refúgium területek a mai mediterrán területeken délnyugat Európában (mai Spanyolország), a Közel-keleten (mai Szíria, Palesztina Libanon, Jordánia) a Balkánon, és a Kelet Európai síkvidékeken voltak. Meg kell jegyezni, hogy mind az állat és növényvilág, mind az ember szempontjából a Kárpát-medence is egy kisebb refúgium terület volt, a Bükk déli lejtőjén soha nem volt permafrost. A gravetti kultúra azonban főleg a déli tengerparti területekre jellemző. Több jel is arra utal, hogy a modern Európai mtDNS összetétel meghatározója volt a 15 ezer évvel ezelőtt felmelegedő **közép és észak európai újranépesülés**. A Holocén elején a hidegebb száraz éghajlatú ún. Dryas korszakban 12,800 and 11,500 évvel ezelőtt mezolitik kultúrák szétterjednek egész Európában. Az Európai mtDNS vonalak founder analízise szerint a mai európai vonalak nagyrésze V, H1, H3, H5, U5b1 ekkor keletkezett, majd a jégkorszak után több útvonalon terjedt szét nyugat, közép és kelet-európába.

A földművelő Neolit kultúrák elterjedése a közel-keletről a kb 10 000 - 6300 évvel ezelőtt kezdődő rézkorig tartott. A közelkeleten már 12 ezer éve kezdődött a helybenlakó gabonatermesztő életmód. Európa mai génösszetételének kialakulásában legtöbbször pusztán elméleti szempontból döntő fontosságúnak tartják a neolit kori benépesülést a következő okokból: Populáció sűrűség 100-szorosára nő (0,05 - >5 fő/km<sup>2</sup>). Gazdasági-társadalomszervezési változás. Nyelvi homogenizálódás nagy területen. A Neolit a Közel-Keletről terjedt északnyugati irányban, de ennek mikéntjéről máig nincs egyetértés. Alapvetően 3 modell verseng egymással: 1., Népességváltással, 2., Csupán kultúra átvétellel, 3., A kettő együtt. Az európai neolit kultúrák legalább 2 jól elkülöníthető régészeti kultúrával esnek egybe: A közel keleti J2 haplocsoport eloszlása a nedvesebb északi részekben a növénytermesztés, a J1 haplocsoporté a szárazabb déli részekben az állattartás kialakulásával eshet egybe. Sokan a J2 terjedésével hozzák összefüggésbe a neolit mezőgazdaság terjedését délkelet Európában.

Német kutatók a 2000-es évek elején kiterjedt mtDNS vizsgálatokba kezdtek, az egész kontinensről összegyűjtötték a kései vadászó-gyűjtögető időszakból származó csontvázakat, a teljes neolit korszakot időben átfogó maradványokat, és összehasonlították egymással, valamint a modern európaiaktól nyert mitokondriális DNS szekvenciákkal. A mitavételük egy kb 6000

éves periódust ível át, és tudni kell, hogy az ilyen idős korú maradványok száma nem túl sok, különösen a C14-el igazolt korú mezolitik maradvány igen kevés. Kimutatták, hogy az ősi vadászó-gyűjtögetők mtDNS-ének 82%-a az U4 és U5 és U8 haplocsoportba tartozik, ami a mai európaiak között igen ritka. A korai neolitikumban, kb. 5500 éve drasztikusan megváltozik Európa génösszetétele, Európára eddig nem jellemző új haplocsoportok jelentek meg mint a T2, K, J, HV, W, X, és a leggyakoribb N1a, miközben a mezolitik népeiségre jellemző U5 és U4 hiányzik. A két csoport genetikailag különbözőnek mutatkozott, amiből arra következtek, hogy az első európai földművesek nem lehetnek a helyi vadászó-gyűjtögető populációk leszármazottai, hanem a neolitikum kezdetén a Közép-Európába bevándoroltaké. Kritikaként meg kell említeni, hogy a minták túl nagy területről származnak, és különösen a kevés mezolitik minta. Ezek a haplocsoportok bizonyíthatóan a termékeny félhold területéről származtak, és ez egyértelműen alátámasztja a Neolitik kori népeségváltást. A Neolitik közepére, végére viszont csökken a Neolitik génkészlet gyakorisága, és ismét megemelkedik a helybenlakó mezolitik vadászok haplocsoportjainak gyakorisága. Ebből arra következtek, hogy a helybenlakók nem haltak ki, hanem keveredtek a bevándorlókkal. A legmeglepőbb azonban az, hogy egyik korszak géngyakoriság összetétele sem felel meg a mai Európa génösszetételének. Ebből az következik, hogy a későbbiekben további jelentős népeségcsere történhetett. Ez az újabb beáramlás a Középkor előtt következhetett be, mert az ismert középkori minták már a mai európai haplocsoportokat mutatják. Összességében az a kép rajzolódik ki, hogy Európa lakossága a neolitik végéig legalább 3-szor felülrétegződött. A neolitik kultúrkör terjedésével párhuzamosan kb. 1500 év alatt az egységes mezolitik génkészletet jelentős mértékben 70-80%-ban megváltozik. A genetikai adatok a kevert (leapfrog) modellt támasztják alá. A kultúra váltás azonban nagyméretű populáció mozgással történt. Legkésőbb és legkisebb népeséggel Észak-Európába jutott el a neolitikum, itt maradt fenn leginkább az eredeti mezolitik génkészlet, legmagasabb az észteknél, litvánoknál 30%.

A 34-39. diákon Európa Neolitik kori benépesedésének legvalószínűbb forgatókönyve látható archaikus DNS és régészeti adatok alapján. Minden adat arra utal, hogy a neolitik életforma valóban a közel-keletről került Európába, és a bevándorlók leszármazottait ma is megtaláljuk itt. Az aDNS-ben talált N1a haplocsoport és az LBK kultúra régészeti adatai megegyező következtetésre jutottak: Mindkettő közel-keleti eredetű, és közép-európából terjedt szét. Anatólia és a Balkán régészeti leletei alapján az első farmerek 8300 éve léphettek Európába. A C14 és régészeti adatok szerint 8000-7800 éve neolitik csoportok léptek a Duna völgybe (Sztarcsevó kultúra fehér-kerámia szakasza). Ezt követően nagyon gyorsan, 8000-7500 éve a neolitik létforma elterjedt a Kárpát-medence nyugati felén (Körös-Sztarcsevó kultúra). Ezzel párhuzamosan a Neolitik egy másik ága intenzíven terjedt a tengerparti sáv mentén, amit az itteni leletek mellett talált jellegzetes kagyló-benyomatos kerámiáról Cardial kultúrának neveztek el. Ekkor a Tisza és a Duna északi része ökológiai gátként 300-400 évig akadályozta a továbbterjedést. Ezalatt a Neolitik Sztarcsevó és a helyi mezolitik Körös kultúra egymásra hatásából megszületett az Alföldi vonaldíszes kerámia (LBK) kultúra. A neolitik hatására megnövekvő Kárpát-medencei populáció szaporulat tehát az anatóliai és a helyi (balkán) vonalak keveredését érintette. Ez a kevert vonal viszik tovább a neolitik műveltséget Európa középső és északi részére. A neolitik igen hirtelen, 500 év alatt, és teljesen egységes kultúrával jelent meg a Kárpát

medencében, majd ezt követő ugyanolyan gyorsan, másik 500 év alatt, ugyanolyan egységes kultúráként elterjedt egész Európában, 1 millió km<sup>2</sup>-nyi területen. **Ez komoly népességmozgásra utal.** A Balkánon és közép-Európában a bevándorlók a termékeny alföldeket foglalták el, és kulturális szigeteket hoztak létre a körülöttük élő vadász gyűjtögetők tengerében. Ez a helypreferencia is arra utal, hogy az LBK települések nem lassú népességduzzadással terjedhettek mint Cavalli-Sforza javasolta, hanem az alkalmas területek igen gyors elfoglalásával. Az aDNS adatok alapján közép-nyugat és észak-Európában megjelenő neolitikus LBK kultúrához tartozó csoportok főként a T, N1a, K, és W haplocsoportba tartoznak, ezzel ellentétben a jelenkori európai népesség mtDNS adataiból számítva a J1a és T1 haplocsoportok elterjedése feleltethető meg legjobban a neolitikus vándorlás mintázatának. Az LBK csoportok domináns T, N1a, K, és W haplocsoportjai azonban mind a mai európai mind a közép-keleti mintázattól eltérnek, vagyis a korai neolitikus követően jelentős genetikai változás kellett történi a kontinensen. Az 5200 évesre datált észak-lengyel, észak-német, dán, dél-norvég és svéd Funnel Beaker kultúra volt a neolitikus európai végállomása. Ezek a neolitikus közösségek intenzív cserekapcsolatban voltak a helyi halász-vadász-gyűjtögetőkkel. Ezek a hűvösebb tájakon már kisebb előnye lehetett a földművelésnek a halász-vadász életmóddal szemben, és ezen okok miatt –valamint azért, mert ide később érkeztek a bevándorlók – itt maradt meg legnagyobb arányban az eredeti mezolitikus génkészlet.

A nemrég történt teljes genomszekvenálások érdekes tényre derítettek fényt a régi európai ember fenotípusáról: Morelle et al., 2014: A 7000 éves halász-vadászok genetikailag a mai skandinávokra hasonlítottak, de sötét bőrük és kék szemük volt. Ezzel szemben a neolitikus bevándorlók sötét hajúak és szeműek voltak világos bőrszínnel. Genetikailag a mai Szardíniaiakhoz álltak legközelebb, akik a későbbi migrációktól elszigetelődve megőrizték az ősi neolitikus géneket. A mai közép-keleti népesség genetikailag már távol áll a 10 ezer éves onnan kiáramló neolitikus népességtől, mivel a későbbi bevándorlások jelentősen átalakították. A világos bőrszín elterjedése nem D vitamin szintézis miatt történt adaptáció, hisz akkor már az évezredek óta északon élő neolitikus vadászoknak is világos bőrűeknek kellett volna lenniük, miközben a napsütéses délről beáramló neolitikus földműveseknek semmi szükségük nem volt a világos bőrszínre. A világos bőr minden bizonnyal intenzív szexuális szelekció eredménye lehetett, amely csak kb. 3000 éves, a bronzkorra érte el mai gyakoriságát.

Most vizsgáljuk meg, hogy akkor honnan jött Európa mai népességének zöme. Már a régészeti adatokból ismert volt, hogy a neolitikus végén kb. 2800 éves Európában megjelent egy újabb régészeti kultúra, Zsinegdíszes Kerámia Kultúra akik a cserépedényeiket fonott zsineg benyomattal díszítették, angolul corded-ware A következő lépés ennek a kultúrának a genetikai vizsgálata volt, ami az elmúlt években történt. Ekkorra az aDNS módszertanban a PCR alapú módszert felváltotta a részleges vagy teljes genomszekvenálás, és ezeket a mintákat már így jellemezték. Az eredmények egyértelműen jelezték, hogy ez a kultúra már a mai európai ember haplocsoportjait hordozza mind az mtDNS-en, mind az Y kromoszómán. Európában ma a leggyakoribb mtDNS haplocsoport a H, leggyakoribb Y-haplocsoport pedig az R1b és R1a, melyek ezzel a kultúrával kerültek a kontinensre. Honnan származnak a Zsinegdíszes Kerámia Kultúra képviselői? Ezek a haplocsoportok Kelet-Európai

leletekben a leggyakoribbak, és amikor megvizsgálták a Fekete-tenger, Kaukázus északi részéről ismert kora neolitikus korú Yamnaya (gödörsíros kurgán kultúra) képviselőinek genomját azok egyértelműen jelezték, hogy azok 79%-ban hasonlítanak az eurpai Zsinegdíszes Kerámia Kultúra génállományával. Ebből az következik, hogy a jellegzetes halomsíros kurgán temetkezésekről közismert lovasnomád Yamnaya kultúra képviselői a késő neolitikus korban 500 évvel belül 75%-ban lecserélte Európa génkészletét. Ebből a bevándorlásból származhatnak az indoeurópai nyelvek. Közép-és észak-Európa (Norvégok) 50%-a a Yamnaya leszármazottja.

Innentől kezdve a teljes genomszekvenciák összehasonlításával sokkal biztosabb alapokra kerülnek a genetikai vizsgálatok. A genomszekvenálás nagy előnye, hogy egy kisebb méretű keveredést is nagy biztonsággal ki tud mutatni, és egy kisebb népesség beáramlása az utódok – és a gének- elkeveredése révén rövid idő alatt kimutatható a népesség nagyrésztében, ezért néhány teljes genom információ értéke sokkal nagyobb mint sok mtDNS-é. Nem véletlen, hogy a Homo sapiens és a neandervölgy keveredése sem derült ki az mtDNS vizsgálatokból, csakis a teljes genom szekvenciákból.

Európa mai népessége genetikailag 3 fő összetevőre vezethető vissza: Mezolitikus vadászok, Neolitikus földművesek, és Késő Neolitikus nomádok. Viszont újabb 1000 év múlva ismét gyakoribbá válik az eredeti mezolitikus-neolitikus génkészlet. Vagyis az újabb bevándorlók ismét intenzíven keveredtek a helyiekkel. De honnan származik a Yamnaya kultúra, és miért különbözik a földművelőktől? 13 300 és 9,700 éves grúz leletek genomszekvenciája arra utal, hogy ők a Yamnaya ősei. Ezek a kaukázusi vadászok kismértékben tartalmaznak déli szomszédokra jellemző géneket is, de 25 ezer éve a Kaukázusban elszigetelődtek a déli szomszédoktól. Ezek a déli mezolitikus népességek fedezték fel később a neolitikus létformát. A kaukázusi vadászok azonban jóval előbb elszigetelődtek tőlük, és stabilizálódott a génkészletük. Majd a jégkorszak után keveredtek az északi eurázsiai vadászokkal, azokkal akiknek ősei valamikor átkeltek Amerikába. Ebből az ősi eurázsiai mezolitikus génkészletből és a kaukázusi génkészletből jött létre a Yamnaya génkészlet. A Yamnaya lovas nomád kultúra sikerét jelzi, hogy nemcsak nyugatot hódította meg, hanem kelet felé is kiáramlott, ahol az Altáj lábainál létrehozta a bronzkori Afanasievo szkíta kultúrát, melynek tagjai genetikailag megkülönböztethetetlenek a Yamnaya-któl, és kultúrálisan is hasonlóak, kurgánokba temetkeztek. Az ő leszármazottaik a Tarim-medence ujjur területen talált európai múmiák. A két terület között a bronzkorban a Sintasha, és Andronovo ázsiai lovas kultúrákat találjuk, melyek meglepő módon jobban hasonlítanak az európai zsinór díszesekhez mint a Yamnaya-któl. Ez arra utal, hogy ez a sikeres kultúra nyugatról kelet-felé is terjeszkedett. A Kelet-Európából származó lovas-nomád kultúra tehát döntő hatást gyakorolt Európa és Közép-Ázsia genetikai arculatára. A Yamnaya lovas nomád kultúra volt ökrös szekerekkel, jellegzetes kurgán temetkezéssel. A 40 000 alföldi kunhalmok (Kr.e. 4500-1500 ) ettől a kultúrától származik. Ez a kultúra kelet felé Közép-Ázsiáig (Altáj, Tarim-medence) terjedt. Megjegyzendő, hogy a német kutatók nem látszanak tudomást venni a Kárpát-medence Yamnaya-iról, akik hamarabb laktak itt mint nyugat-Európában. Nem kizárt, hogy a magyar szkíta eredet-tudathoz is közük van. A mai Észak- és Dél-Európa közötti embertani (genetikai) különbség elsősorban a Yamnaya bevándorlásnak köszönhető. A Norvégok kb. 50% Yamnaya leszármazott, és a Yamnaya gének aránya dél felé csökken.

A baszkok eredetét is sikerült tisztázni az elmúlt években. A baszkok kultúráisan, nyelvileg és genetikailag elkülönülnek környezetüktől, ősi népcsoport. A Cardial (kagyló benyomatos) neolitikus kultúra 6700 éve jelent meg a területen. A baszk területet a későbbi bevándorlások és hódítások nem érintették.

Sem a Yamnaya (zsinór díszes kultúra) bevándorlókkal, sem a későbbi arab hódítókkal nem keveredtek. Két 3,500 and 5,500 éves baszkföldi maradvány teljes genom szekvenciájáról kiderült, hogy a mai baszkokéra hasdonlít legjobban. A genomjuk ősi mezolitikus és neolitikus szekvenciák keveréke. A Baszk kultúra és nyelv tehát több ezer éves. Akkor keltkezhettek, miután a neolitikus földművesek keveredtek a helyi vadászokkal nyelvileg és kultúráisan izolálódtak. Ezt az izolációt máig fenntartották.

Végül ejtsünk néhány szót a világ többi részének benépesedéséről. Az egyik legismertebb Amerika benépesedése. Ha ránézünk a világ Y-haplocsoport eloszlásának térképére világosan látszik, hogy az amerikai őslakosok nagyon kevés haplocsoportba tartoznak, melyek főként C és Q-ba, melyek ázsiai eredetűek. Ebből már sejthetjük az eredetüket. Az Y-hoz nagyon hasonló képet mutat az mtDNS Y-haplocsoport eloszlása, viszonylag kevés mtDNS haplocsoportot találunk, főként A, B, C, D, X melyek szintén ázsiai eredetűek. Az amerikai őslakosok ázsiai eredete tehát sem genetikailag sem régészetileg nem vitatható. A régészeti leletek korából azt is tudjuk, hogy kb. 16500 éve keltek át a Bering-szoroson. Nemrég meghatározták egy 12500 éves lelet (Anzick boy) teljes genomját, melyből kiderült, hogy szoros kapcsolat fűzi a 24 000 éves szibériai Malta boyhoz. Az amerikai őslakosok genetikailag sokkal kevésbé hasonlítanak a mai kelet-ázsiaiakhoz (japán, kína, korea), sokkal jobban az európaiakhoz. Ennek az a magyarázata, hogy 24 ezer éve és 15 ezer éve még egy teljesen más genetikai állományú mezolitikus népesség lakta be kelet-Ázsiát, akik mind az európai mind az amerikai génállományhoz nagyban hozzájárultak. És a mongoloid jellegű népesség csak sokkal későbbi korokban húzódtott északra. A régészeti genetika újabb meglepetést okozott Amerika benépesedésével kapcsolatban, mert egy 4000 éves eszkimó maradvány genom szekvenciája arra utal, hogy Az eszkimók elődei 5500 éve egy második bevándorlási hullámmal keltek át Szibériából. Amerika benépesedése 2 esetleg 3 hullámban történt, mert az inuitok egy része lehet, hogy egy harmadik hullámmal érkezett. A kontinens nagyrésze azonban az első hullámból származó népesség leszármazottja.

A Csendes óceáni szigetek benépesülése: Az óceániai nyelvek Taiwani eredetre utalnak. A nedves és meleg klíma miatt az aDNS rosszul őrződik meg, ennek ellenére újgenerációs szekvenálással sikerült adatokat nyerni. Az eddigi néhány aDNS adat megerősítette a modern DNS alapján felvázolt képet.

Ausztrália és Új-Guinea benépesedése 30 ezer éve befejeződött, míg Óceánia csak az utóbbi 3000 évben népesült be. Egy 100 éves ausztrál őslakos genom szekvenciája az összes nem afrikaira jellemző Neandervölgyi szekvenciát, és a délkelet ázsiaiakra jellemző Denisova szekvenciát hordozta. 75 -62 ezer éve válhattak el az eurázsiai génkészlettől.

Most pedig a saját eredményeinket fogom röviden bemutatni, mivel kutatócsoportunk is archeogenetikai munkákat végez. Ezidáig a honfoglalók származását kutattuk az eddigi

bemutatott módszerekkel, azon belül is elsősorban az anyai öröklődésű mtDNS filogenetikai-filogeográfiai vizsgálatát végeztük.

► Az 52. dián található térkép mutatja, hogy mely honfoglaláskori temetőkből vettünk mintát. 3 temetőnek (Karos1-2-3) szinte a teljes népességét megvizsgáltuk, ráadásul ezek a legkorábbi valószínűleg első generációs honfoglaló csoportokat rejtő temetők. A Karosi és Kenézliői temetők a felső tiszai Bodrogtömbben találhatóak, és a honfoglalók első generációjának eddig ismert leggazdagabb leletanyagú temetőcsoportja. Leletanyaguk összetétele egyedi, nagyszámú fegyveres férfival. Mintáink a térképen pirossal jelölt temetőkből származtak, melyek közül a 3 karosi temető népességéből 11, 49 és 18 lelet mitogenomját határoztuk meg. Összehasonlításként néhány további pirossal jelölt honfoglaló temetőből is vizsgáltunk mintákat. Összesen 102 mitogenomot szekvenáltunk meg. A mintavétel nagyságrendjét jelzi, hogy 2018-ig az egész világról összesen kb. 500 archaikus mitogenomot ismertünk, de az elmúlt évben ez a szám többszörösére nőtt. Így is elmondható, hogy a leltűnt népességekből a honfoglalók anyai vonalai az egyik legismertebbek. A kézzel jelölt lelőhelyekről korábban történtek HVR szintű vizsgálatok Szegeden Raskó István vezetésével, illetve Budapesten a Régészeti Intézetben.

Először a filogenetikai jellemzést végeztük el. Ennek során minden egyes minta leszármazását egymástól függetlenül vizsgáltuk. A 102 minta 67 al-haplocsoportba tartozik, ezért mind a 67 egyedi leszármazási vonalat megvizsgáltuk hisz ezek akár 67 különböző helyről is jöhettek. A vizsgálat lépései:

- Az összes ismert mitogenom szekvenciát letöltöttük az adatbázisokból (32683 modern, 420 archaikus).
- Szekvenciák rendezése Haplocsoport szerint.
- Az egyedi honfoglaló szekvenciákkal megegyező haplocsoportba tartozók kiválasztása.
- Szekvencia illesztések, 67 filogenetikai fa elkészítése.
- Legközelebbi szekvenciák földrajzi elterjedésének megállapítása.

A 67-ből csupán 2 példát mutatok be. Ahogy már arról szó esett, a filogenetikai fákat már korábban létrehozták, és a felső sarokban az A haplocsoport korábban megalkotott fájából láthatunk egy részletet, az elágazási pontokat definiáló mutációkkal.

Mivel a Karos3/12 honfoglaló az A12 haplocsoportba tartozott újrarajzoltuk a fát az összes hozzá közelálló szekvencia felhasználásával. Ez egy ún. Gyökértelen fa, de láthatóan ugyanaz a fő elágazások szerkezete mint a bal felső sarok „hivatalos” fájának. Az A főcsoportból ágazik ki az A12 alcsoport, ami további elágazással létrehozta az A12a alcsoportot. A piros körök egyének mitogenom szekvenciáit jelölik, az összekötő vonalak áthúzásai pedig a szomszédos mitogenomok közötti eltérések számát mutatják. Ha megnézzük a minták származási helyét azt látjuk, hogy a főcsoport A Délkelet Ázsiára jellemző, az A12 Belső Ázsiára, ahova a honfoglaló szekvencia is besorolóódott, melyet csupán 3 nukleotid választ el egy ma élő burját ember szekvenciájától. Az A12a elágazás már Észak-Ázsiára jellemző, ebbe tartozik egy nyelvrokony mianszi ember szekvenciája is.

Ha ezt a fát földrajzi térképre vetítjük kirajzolódik az A csoportba tartozó ősnyák egykori vándorlási útvonala. Az alapító A típus az anatóliai N csoportból keletkezett egy mutációval, és először délkelet Ázsiában terjedt el. Azóta is ott a leggyakoribb. Amint az emberek észak felé vándoroltak egy ősnyában egy másik sikeres mutáció keletkezett létrehozva az A12 alágat, akinek leány utódai már Belső Ázsiában szaporodtak el, ide tartozik a burját és a honfoglaló minta. További északi vándorlás során újabb mutációval jött létre az A12a, amely igen sikeres csoport, tagjai észak Ázsián kívül meghódították Amerikát is, így az A12 az amerikai indiánok egyik jellemző anyai típusává vált. A vizsgált honfoglaló anyai vonalának végső származási helyét a térkép egyértelműen kijelöli Belső Ázsiában.

Az 56. dián a honfoglalók egyik legjellegzetesebb anyai haplocsoportjának, az N1a-nak a filogenetikai besorolását láthatjuk. A fa gyökere anatóliában található, ahol a legelső földművesek egyik jellegzetes csoportja volt az N1a1a1 és az N1a1a1a. Anatóliából ez az anyai vonal a korai földművelők vándorlásával Európába is eljutott a korai neolitikum (újkőkor) során. A következő alág az N1a1a1a1 ma kelet Európában a leggyakoribb, (oroszok, finnek, csehek, volgai tatárok stb.) de ide tartozik 2 honfoglaló is (K2/31 és anc4). A legbelső ismert alág az N1a1a1a1a ismert előfordulásai közül leggyakoribb az általunk vizsgált honfoglalókban, de a bronzkori Sintashta és vaskori Pazyrik szkíta leletekből is kimutatták, és idáig csak csak 3 ma élő emberben találták meg, egy mai magyarban, egy burjátban és egy kazahban. A mai magyar minden valószínűség szerint egy honfoglaló leszármazottja lehet. A filogenetikai fa alapján az egykori N1a ősnyák vándorlási útvonala is felrajzolható: A termékeny félhold területéről indultak, és a földművelés terjedésével eljutottak Nyugat Európába és Kelet Európába. Krisztus előtt 2100-ban már az újabb alágat, N1a1a1a1 találjuk a Sintashta egyénben. A keleti irányú vándorlás során a Sintashta ősanya utódai Közép Ázsiába és Belső Ázsiába jutottak, amit a vaskori szkíta lelet haplocsoportja tanúsít, aki Krisztus előtt 400 körül élt, és már az újabb alágba tartozott. Végül ugyanezt az alcsoportot találjuk ezen területek mai lakosaiban. Ezt követően pedig a Kárpát medence korai honfoglalóiban lelhető fel ez a csoport, akik eszerint nyilvánvalóan Közép-Belső Ázsiából jöhettek vissza.

A 102 honfoglaló anyai vonalainak származás szerinti megoszlása a következőt mutatta: 31 ázsiából származott, mivel a hozzájuk leghasonlóbb szekvenciák mai burját, kínai (főként Belső Mongólia!), mongol, kazah, tatár, bargut, jakut, even, evenk, mandzsu, tuvai, japán, kirgiz, tibeti, üzbég, udege, ulcsi, jukagír emberekben található. 11 minta származása nem volt behatárolható, a genetikai csoport általános eurázsiai elterjedettsége miatt. A többi egyén anyai vonalai európai eredetűnek bizonyultak, ezen belül 13 mai észak-nyugat európaiakra, 7 pedig a Kaukázus környékére jellemző.

Amennyiben az ázsiai csoportok legjobb szekvencia egyezést mutató találatait térképre visszük a következő mintázat tűnik elő: A térképen minden egyes piros folt egy minta legközelebbi szekvencia megfeleléseinek földrajzi elterjedtségét jelöli, és a foltok egyértelműen a mai Burjátia, Mongólia, Tuva környékén sűrűsödnek. Az eloszlás jól megfelel az egykori ázsiai hun birodalom területének, különösképp ha figyelembe vesszük, hogy annak idején jakutok, evenkek és evenkik sokkal délebbre laktak. **Ezeket a géneket csak azok a csoportok hozhatták Európába akik erről a területről származtak.** Genetikai és történeti

adatok alapján a következő népcsoportok jöhetnek szóba: Az ázsiai szkíták, a hunok, az avarok és az onogurok.

Adatainkat a mai magyarok teljes genom vizsgálatai is alátámasztják. Egy 2014-es Nature cikkben a mai európaiak genom összetevőinek lehetséges származását vizsgálták, és a mai magyarok genom darabkájának származásáról azt derítették ki, amit ez az ábra mutat. A mai magyarok genomjában 4% a kelet-belső ázsia eredetű komponens, amely i.sz. 400-1000 között került be a magyar génkészletbe. Megjegyzendő, hogy a genomból a bekerülés időpontjára is lehet következtetni. Mivel az a honfoglalókban még 30% körüli érték, ebből arra következtettünk, hogy a vizsgált honfoglalók kevesebb mint 10 %-ban járulhattak hozzá a mai magyarok genetikai állományához.