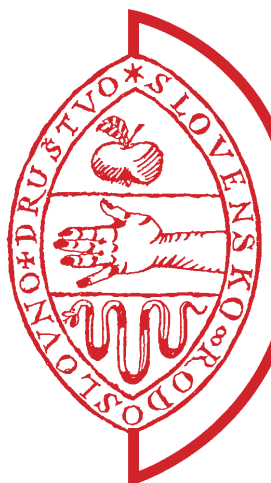


Časopis  
slovenskega  
rodoslovnega  
društva

letnik 20  
številka 1  
november 2013

# PREVESA



## Vsebina

Uvodnik	3	Z genetiko po poti mojih prednikov	38
Genetska struktura slovenske populacije, kot jo razkrivajo polimorfizmi kromosoma Y in mitohondrijske DNA	4	<i>Robert Fonda</i>	
<i>Andrej Zupan, Damjan Glavač</i>		y-DNA Project documenting Germanic migration to southeastern Europe and into Slovenia	51
Genetika v pravosodju in njena uporaba pri preverjanju sorodnosti in identifikacijah	16	<i>Tony Popish</i>	
<i>dr. Irena Zupanič Pajnič</i>		Genetika v osnovni šoli	53
Po sledi Y kromosoma: Od kod prihajamo in kam gremo?	20	<i>Matej Ocvirk</i>	
<i>Vlasta Knapič</i>		Genetska raziskanost	55
Skrivnostna formula DNK zapisa - povezava biologije, informatike in rodoslovja	22	<i>Peter Hawlina</i>	
<i>Vlasta Knapič</i>		Nekaj pogostih vprašanj v zvezi z genetiko	57
Osnove rabe genetskih analiz v rodoslovju	28	<i>Peter Hawlina</i>	
<i>Vlasta Knapič</i>		Genetsko kramljanje, spletne objave in komentarji	59
Slovenski DNK bazen znotraj Balkana in Evrope	29	<i>Peter Hawlina</i>	
<i>Marjeta Manfreda Vakar</i>		Peto obdobje rodoslovja	60
		<i>Peter Hawlina</i>	
		Prenos arhivskega gradiva na sodobne medije (XXXIX)	62
		<i>Peter Hawlina</i>	
		Priimek kot genetski marker - ponatis	62
		<i>Peter Hawlina</i>	
		SMGF project in Slovenia	69
		<i>Ryan Swap</i>	
		Genetika v pravosodju	70
		<i>Peter Hawlina</i>	
		TV novelas	71
		<i>Peter Hawlina</i>	
		Rodoslovje in genetika	72
		<i>Peter Hawlina</i>	
		Genetski dokazi za izvor Slovencev?	74
		Povzetek razgovora o genetskih projektih	75
		<i>Peter Hawlina</i>	
		Predavanja o genetiki	75
		<i>Peter Hawlina</i>	

## Uvodnik

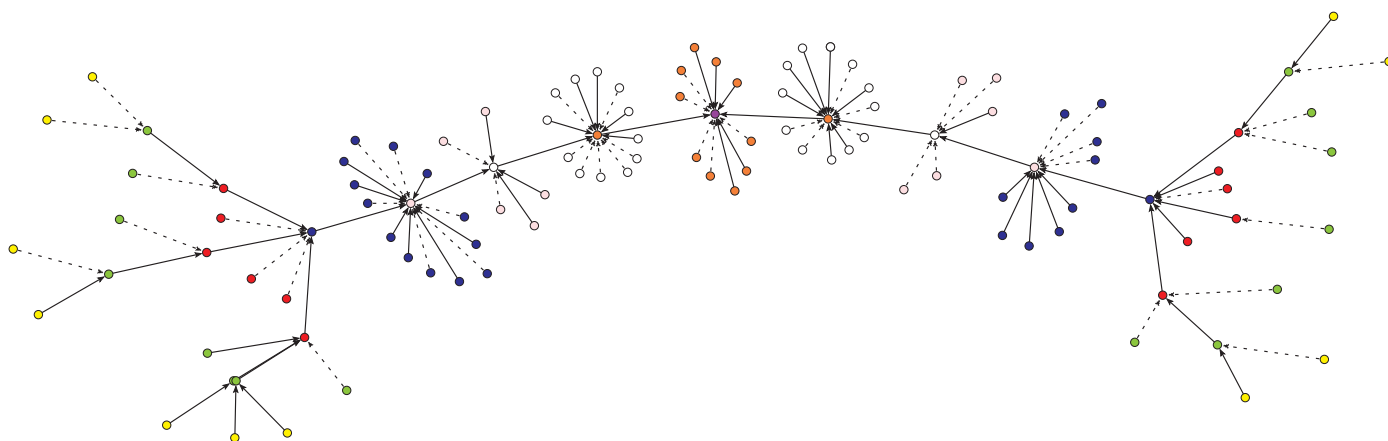
Graf na naslovnici je programska predstavitev potomcev skupnega prednika. Andrej Suhadolc je bil rojen okrog leta 1690. Evidentiranih je prek 1500 potomcev v enajstih generacijah. Na grafu so predstavljeni samo tisti s priimkom Suhadolc. Zakaj?

Zato, ker je ta številka časopisa namenjena genetiki in ker je genetika za rodoslovce najbolj preprosto uporabljiva, če z genetskim izvidom primerjamo dva moška nosilca istega priimka. Od vseh potomcev smo za ta namen upoštevali samo potomce po moških linijah. Teh je v tej izbrani rodbini manj kot 500 in od teh 285 moških. Od teh je v zadnjih dveh ali treh generacijah živečih vsaj 100 moških s priimkom Suhadolc. Vsi Suhadolci, mrtvi in živeči, bi morali imeti, če je rodovna evidenca pravilna, enak Y-DNK izvid. Če nekdo med njimi nima enakega izvida, je to dokaz, da njegov biološki prednik ni bil Suhadolc. In če ima nekdo z drugačnim priimkom enak Y-DNK izvid, pomeni, da je njegov moški biološki prednik Suhadolc.

To je najpreprostejša genetska primerjava, katero bi znal uporabiti vsak laik. Možne so še druge, ki zahtevajo več znanja.

Od na grafu prikazanih oseb sta svoj izvid primerjala dva deset kolen oddaljena bratranca. Spodaj je izrez iz naslovnice ki je preglednejši. Ta dva sta označena vsak s svojo rdečo točko spodaj desno in levo.

Kaj še pokaže ta graf? Najprej vidimo, da je imel skupni prednik 12 otrok (rdeče točke). Desni in levi sin sta jih imela po trinajst (bele točke). V naslednji generaciji sta jih imela vsak po šest (roza). V naslednji (modri) levi vodi s štirinajst proti deset. Obe primerjani osebi sta iz družine s šestimi otroki. Skoraj simetričen vzorec je sicer povsem naključen. Lahko ga gledamo kot okrasno vinjeto za ta uvodnik.

# Genetska struktura slovenske populacije, kot jo razkrivajo polimorfizmi kromosoma Y in mitohondrijske DNA

Andrej Zupan, Damjan Glavač

Oddelek za molekularno genetiko, Inštitut za patologijo Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani

## Uvod

Raziskovanje genetske raznovrstnosti in genskega pretoka med posameznimi geografskimi območji pri sodobnih populacijah lahko omogoča vpogled v prazgodovinske in zgodovinske demografske dogodke. Kljub dejstvu, da je treba ekstrapolacijsko moč posameznega lokusa pri napovedovanju zgodovinskih dogodkov različnih populacij dojemati z določeno mero previdnosti (razvoj in spreminjanje človeškega genoma sta neomajno povezana s prilagajanjem na okoljske spremembe), razvoj robustnih in dobro definiranih filogenij nerekombinantne regije kromosoma Y (NRY) in mitohondrijske DNA (mtDNA)<sup>1</sup> dovoljuje uporabo teh za raziskovanje preteklih populacijskih dogodkov (Cavalli-Sforza, 1994, 2001; Underhill et al., 2007). Genetski označevalci NRY omogočajo analizo genetske strukture posamezne populacije pri večji ločljivosti (kar je posledica večjega števila označevalcev NRY) v primerjavi z mtDNA, vseeno pa je določanje genetske strukture populacije na osnovi mtDNA prav tako pomemben del znanstvenih študij, saj analiza obeh vrst označevalcev dopušča možnost vpogleda v demografske razlike moških in ženskih linij, na katere so v preteklosti vplivali različni dejavniki, kot sta patrilokalnost in poligamija (Underhill in Kivisild, 2007). Kljub izjemnemu napredku pri določanju genetske strukture človeških populacij v zadnjih petnajstih letih pa lahko posamezne demografske dogodke smiselno in pravilno povežemo v celoto šele, ko jih lahko postavimo v širši interdisciplinarni znanstveni kontekst, ki zajema arheološka, lingvistična, paleobiološka in druga znanstvena dognanja.

V študiji smo z analizo variacije polimorfizmov NRY in mtDNA pri petih slovenskih populacijah določili genetsko strukturo slovenske populacije kot celote ter definirali razlike med posameznimi slovenskimi pokrajinami in sosednjimi evropskimi populacijami. S statističnimi analizami smo definirali območja genetske diskontinuitete in jih skušali umestiti v zgodovinski kontekst. Prispevek razkriva, z namenom večje preglednosti in razumljivosti, samo manjši del rezultatov in statističnih analiz.

## Struktura in funkcija kromosoma Y in mtDNA

Kromosom Y obsega okoli 60 milijonov baznih parov in ga v osnovi lahko razdelimo na dve regiji:

- psevdoavtosomska regija; predstavlja pet odstotkov celotnega kromosoma Y in je na obeh koncih kromosoma Y ter se med moško mejozo rekombinira s homolognimi regijami kromosoma X;
- nerekombinantna regija kromosoma Y (NRY); predstavlja preostali del kromosoma Y (95 %). Za nerekombinantno regijo je značilna popolna odsotnost rekombinacije X-Y med moško mejozo (Freije et al., 1992; Jobling in Tyler-Smith, 2003; Simmler et al., 1985). Regijo NRY kromosoma Y razdelimo še na dva dela, heterokromatinskega in evkromatinskega.

Heterokromatinska zaporedja so sestavljena iz satelitnih tandemskih ponovitev, medtem ko evkromatinska zaporedja razdelimo v tri razrede (Skaletsky et al., 2003):

- X-transpozirana,
- X-degenerirana in
- amplikonska zaporedja.

X-transpozirana zaporedja predstavljajo 99-odstotno identičnost z zaporedji DNA na kromosomu X (q21) in so rezultat procesa transpozicije X-Y, ki se je zgodila pred 3–4 milijoni let. X-degenerirana zaporedja pa so ostanki starodavnih avtosomov, iz katerih sta se razvila današnji kromosom X in Y. V regiji X-degeneriranih zaporedij najdemo gene in psevdogene, ki kažejo visoko stopnjo identičnosti (med 60 in 96 %) s homologi na kromosomu X. Amplikonska zaporedja pa so v veliki meri sestavljena iz zaporedij, za katera je značilna skoraj 99,9-odstotna enakost z drugimi zaporedji NRY (Skaletsky et al., 2003) in vsebujejo največjo gostoto genov med vsemi tremi omenjenimi razredi evkromatina. Najznačilnejša strukturna lastnost amplikonske regije je osem velikih palindromov, pri čemer jih vsaj šest vsebuje gene, izražene v testisih (ibid.).

Natančna fizična karta človeškega kromosoma Y je bila pridobljena leta 2001 (Tilford et al., 2001). Dve leti pozneje je bilo pridobljeno tudi celotno nukleotidno zaporedje regije NRY (Skaletsky et al., 2003), ki je razkrilo vsaj 156 transkripcijskih enot znotraj evkromatinskih zaporedij. Polovico transkripcijskih enot kodira 27 proteinov ali proteinskih družin, pri čemer jih je 12 izraženih v večini tkiv, 11 proteinov pa se izraža izključno v testisih. Omenjene najdbe potrjujejo model, ki predlaga obstoj dveh funkcijsko različnih razredov NRY genov (Lahn in Page, 1997).

Med vsemi človeškimi kromosomi je edino za kromosom Y značilna unikatna lastnost neposrednega prenosa genetskega zapisa po moški liniji z očeta na sina, brez vmesne stopnje rekombinacije. Taka lastnost kromosoma Y omogoča temporalno in geografsko sledenje posameznim

<sup>1</sup> DNA - Deoxyribonucleic acid, slov. DNK - deoksiribonukleinska kislina; mtDNA - mitohondrijska DNK

haplotipom (rezultat kombinacije posameznih genetskih označevalcev) vzdolž moške linije do samega izvora – prvega skupnega moškega prednika. Dodatna lastnost kromosoma Y je tudi učinkovita velikost populacije, saj pod predpostavko razmerja spolov 1 : 1 predstavlja kromosom Y v odnosu do avtosomskih kromosomov eno četrtno, v odnosu do kromosoma X eno tretjino in enakovredno velikost v odnosu do mitohondrijske DNA (mtDNA). Zaradi manjše učinkovite velikosti populacije je kromosom Y pod večjim vplivom genetskega zdrsa, evolucijske sile, ki vpliva, še posebej v manjših populacijah, na frekvenco različnih haplotipov. Kljub temu pa struktura haploskupin kromosoma Y kaže dobro kvalitativno povezavo s kontinentalnimi mejami, pri čemer se lahko specifičnost posameznih označevalcev razloži s filogenetskim razvojem posameznih linij, in ne s samim učinkom genetskega zdrsa (Karafet et al., 2008; Underhill in Kivisild, 2007).

DNA-označevalce kromosoma Y lahko razdelimo na:

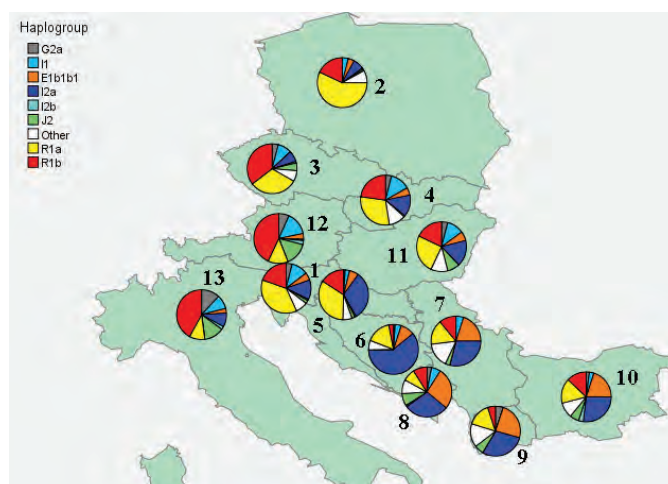
- bialelne označevalce (SNP in manjše insercije/delecije)
- mikrosatelitne in minisatelitne označevalce (tandemske ponovitve).

Bialelni označevalci kromosoma Y so najpogostejši tip polimorfizmov, saj predstavljajo več kot 90 odstotkov vseh polimorfizmov DNA. Po zadnjih podatkih konzorcija kromosom Y (<http://www.isogg.org/tree/>) je kromosom Y filogenetsko drevo, konstruirano iz več kot 2500 bialelnih označevalcev. V filogenetskih študijah se uporabljajo bialelni označevalci, za katere je značilna unikatna (oz. skoraj unikatna) pojavnost in katerih frekvenca omogoča zaznavo pri populacijskih študijah. Za bialelne označevalce je značilna nizka frekvenca mutacij:  $5 \times 10^{-7}$  na pozicijo in na generacijo (Hammer, 1995). Uporaba bialelnih označevalcev kromosoma Y pri konstrukciji haploskupin in njihovi povezavi v skupno filogenetsko drevo po kriteriju največje varčnosti (angl. maximum parsimony) omogoča vpogled v razvoj in medsebojne odnose posameznih haploskupin.

Mikrosatelitni označevalci (angl. short tandem repeats – STRs) in minisatelitni označevalci so večinoma v nekodirajočih regijah kromosoma Y, njihova dolžina pa znaša od 10 do 100 bp (baznih parov) za minisatelite in od 2 do 6 bp za mikrosatelite. Mikrosateliti so v primerjavi z minisateliti pogostejše uporabljeni označevalci v populacijskih študijah. Preprostost genotipizacije mikrosatelitnih označevalcev je razširila krog njihove uporabe na različna področja, od forenzičnih preiskav (Butler et al., 2003) do populacijskih študij (de Knijff, 2000). Med pomembnejšimi lastnostmi za razlikovanje bialelnih in mikrosatelitnih označevalcev je mutacijska hitrost (angl. mutation rate). Za mikrosatelitne označevalce je značilna pomembno višja mutacijska hitrost, ki v povprečju znaša  $2,8 \times 10^{-3}$  (na lokus, na generacijo). Mutacijska hitrost je bila ugotovljena pri raziskovanju kromosomskih parov očē/sin (Kayser et al., 2000), medtem ko je bila učinkovita

mutacijska hitrost  $6,9 \times 10^{-4}$  (na generacijo) določena na podlagi mikrosatelitne variacije znotraj haploskupin, definiranih z bialelnimi označevalci pri populacijah z dobro dokumentirano novejšo zgodovino (kot npr. izvor romske populacije v Bolgariji) (Zhivotovsky et al., 2004).

Skupna uporaba bialelnih in mikrosatelitnih označevalcev v populacijskih študijah omogoča določanje raznolikosti posameznih haploskupin, določenih z bialelnimi označevalci. Uporaba obeh vrst označevalcev kromosoma Y omogoča določanje izvora in razpršitve posameznih haploskupin, saj izvor posamezne haploskupine na določenem geografskem območju ni določen s frekvenco haploskupine, pač pa z njeno raznolikostjo (Bosch et al., 1999; de Knijff, 2000; Mountain et al., 2002).



Slika 1 - Geografska porazdelitev večjih haploskupin bialelnih označevalcev Y kromosoma pri proučevanih populacijah.

Poleg nerekombinantnega dela kromosoma Y se za namene populacijskih študij pogosto uporablja tudi mitohondrijski DNA (mtDNA). mtDNA je krožna molekula dolžine 16.569 bp, ki je znotraj mitohondrija, celičnega organela, odgovornega za proizvodnjo energije. Človeški mtDNA lahko razdelimo na dve regiji:

- kodirajočo regijo dolžine 15.000 bp, ki vsebuje 37 različnih genov, in
- nekodirajočo regijo (D-zanka) oz. kontrolno regijo, ki uravnava delitev mtDNA in gensko izražanje.

Kontrolno regijo razdelimo v tri hipervariabilne regije (Malyarchuk et al., 2002):

- HVS-I (16.024–16.365 np<sup>1</sup>)
- HVS-II (73–340 np)
- HVS-III (438–574 np)

Mutacije v kodirajoči regiji mtDNA so povezane z različnimi dednimi oblikami bolezni, npr. Leberjevo hereditarno optično nevropatijo (Man et al., 2002).

2 np – nukleotidna pozicija

V primerjavi z jedrnim delom humanega genoma je za mtDNA značilna od pet- do desetkrat višja mutacijska hitrost (Brown et al., 1982), pri čemer je za kontrolno regijo značilna desetkrat višja stopnja mutacij v primerjavi s kodirajočo regijo mtDNA (Francalacci et al., 1996). Znotraj kontrolne regije mtDNA sta dve regiji z najvišjo stopnjo polimorfnih mest – HVS-I in HVS-II (Lutz et al., 1998).

Poleg polimorfne narave mtDNA in visoke mutacijske hitrosti v primerjavi z jedrnim genomom je za mtDNA značilno tudi dedovanje po ženski liniji. Mitohondrijski genom se prenaša z matere na potomce obeh spolov, pri čemer samo ženski potomci prenašajo mitohondrijski genom naprej na naslednje generacije (Giles et al., 1980). Za mtDNA sta podobno kot za NRY značilni odsotnost rekombinacije in nizka efektivna velikost populacije, zaradi česar je mtDNA (tako kot kromosom Y) še posebej izpostavljen genetskemu zdrsu.

Prve populacijske analize mtDNA, ki so temeljile na analizi RFLP (analizi na podlagi posebnih encimov – restrikcijskih endonukleaz, ki prepoznajo točno določeno nukleotidno zaporedje) (Denaro et al., 1981; Johnson et al., 1983), so omogočale vpogled v globalno filogenijo mitohondrijske genoma. Leta 1987 je študija Cannove et al. (1987) pokazala, da se mitohondrijsko filogenetsko drevo cepi na dve glavni veji, katerih divergenca se je začela pred okoli 200.000 leti. Ena izmed vej filogenetskega drevesa je vezana izključno na populacije podsaharske Afrike, medtem ko druga veja filogenetskega drevesa povezuje druge neafriške populacije. Tako obliko filogenetskega drevesa so razložili raziskovalci s hipotezo, da anatomsko sodobni ljudje izhajajo iz skupnega prednika, ki je pred 200.000 leti živel v Afriki. Skupnega prednika so poimenovali mitohondrijska Eva (ibid.).

## Populacijska zgodovina evropskega prostora v kontekstu genetske raznovrstnosti

Zgodovina anatomsko sodobnega človeka v Evropi se začne pred okoli 40.000 leti, v mlajšem paleolitiku. Arheološke najdbe iz tistega časa v jami Peštera cu Oase v Romuniji namreč pričajo o prihodu anatomsko sodobnega človeka v Evropo (Trinkaus et al., 2003). Omenjeno obdobje arheološko zaznamuje prihod aurignacijske kulture, za katero so značilne figurativna umetnost kipcev paleolitske Venere in jamske poslikave. V današnjem slovenskem prostoru je najpomembnejše arheološko najdišče tega časa Potočka zijalka v vzhodnih Karavankah na skoraj 1700 m nadmorske višine, kjer sta bili poleg kamnitih in koščenih artefaktov najdeni tudi koščena šivanka in piščal (olševska kultura) (Štih et al., 2008). Z obdobjem mlajšega paleolitika in s prihodom anatomsko

sodobnega človeka v Evropo je povezana tudi haploskupina I kromosoma Y. Omenjena haploskupina naj bi glede na prostorsko in časovno komponento nastala v evropskem prostoru v obdobju paleolitske kolonizacije anatomsko sodobnih ljudi. V genetski strukturi današnjih evropskih populacij predstavlja omenjena haploskupina okoli 20 odstotkov celotnega evropskega genskega nabora (Rootsi et al., 2004; Semino et al., 2000; Underhill et al., 2007). Najstarejše linije mtDNA v evropski populaciji pripadajo haploskupini U5 (Malyarchuk et al., 2010; Richards et al., 2000a; Richards et al., 1998). Starost haploskupine U5 v Evropi je ocenjena na okoli 36.000 let, pri čemur je časovni obseg prvih migracij omenjene haploskupine v Evropo ocenjen v relativno širokem časovnem okviru (55.000–30.000 let) (Malyarchuk et al., 2010; Soares et al., 2009). Pomemben dokaz o vlogi omenjene haploskupine med lovsko-nabiralniškimi družbami poznega paleolitika podaja študija iz leta 2009, po kateri je kar 82 odstotkov vseh starodavnih DNA lovsko-nabiralniških družb Srednje in Severne Evrope pripadalo linijam haploskupine U, pri čemer je največ linij pripadalo podhaploskupini U5 (Bramanti et al., 2009). Za današnje populacije Srednje Evrope so značilne frekvence haploskupine U5, ki segajo od 5 do 7 odstotkov, s frekvenčnim maksimumom 40 odstotkov pri skandinavski populaciji Laponcev (Bramanti et al., 2009). Prvo naselitev anatomsko sodobnih ljudi je prekinila zadnja večja ohladitev (zadnji vrh ledene dobe), ki je v Evropi pred okoli 20.000 leti paleolitsko človeško populacijo prisilila v umik v t. i. zatočišča, ki so bila ob sredozemski obali, na Iberskem polotoku, Balkanu, v Levanti in na ravninah Vzhodne Evrope (Gamble et al., 2004; Gamble et al., 2005). Zadnji poledenitveni sunek je bil uničujoč tudi za cvetočo olševsko kulturo v slovenskem prostoru (Štih et al., 2008).

Pred okoli 15.000 leti je prišlo do ponovne otoplitve v evropskem prostoru in do umika ledenih ploskev, ki so prekrivale velik del Evrope. Ugodnejši podnebni pogoji poznega paleolitika so omogočili drugi paleolitski naselitveni sunek oz. t. i. paleolitsko rekolonizacijo evropskega prostora, ki je potekala iz paleolitskih zatočišč (Gamble et al., 2004; Gamble et al., 2005). Starejše študije so pojasnjevale velik del genetske strukture sodobnih populacij s paleolitsko rekolonizacijo. Tako je bila tudi porazdelitev linij mtDNA haploskupin H1, H3, H5, V in U5b1 ter haploskupine R1b kromosoma Y razložena s paleolitsko rekolonizacijo iz franko-kantabrijskega in iberskega paleolitskega zatočišča, medtem ko naj bi haploskupina R1a predstavljala paleolitsko rekolonizacijo iz zatočišča na območju današnje Ukrajine (Achilli et al., 2004; Pereira et al., 2005; Rosser et al., 2000; Semino et al., 2000; Torroni et al., 1998; Torroni et al., 2000). Poznejše študije so pokazale genetsko diskontinuiteto med lokalnimi lovsko-nabiralniškimi družbami paleolitika in kmetijskimi družbami evropskega neolitika ter tako poudarile pomemben vpliv

neolitika in poznejših zgodovinskih obdobjih na genetsko strukturo današnjih evropskih populacij (Balaresque et al., 2010; Bramanti et al., 2009; Brotherton et al., 2013; Garcia et al., 2011; Pinhasi et al., 2012). Kljub temu pa je paleolitska rekolonizacija pustila genetsko sled pri današnjih evropskih populacijah. Tako naj bi se haploskupina I iz franko-iberskega zatočišča (I1 (M253) in I2a2 (P214)) ter iz balkanskega zatočišča (I2a1 (P37.2)) razširila na širši del Evrope (Rootsi et al., 2004; Underhill et al., 2007). Najpogostejše linije Vzhodne Evrope, še posebej U4, so verjetno vsaj delno rezultat paleolitske rekolonizacije z območja vzhodnih paleolitskih zatočišč, najverjetneje današnje Ukrajine (Malyarchuk et al., 2008). Prej omenjene študije na starodavnih DNA-vzorcih dokazujejo pomembnost haploskupine U5, ki je bila najverjetneje pogosta haploskupina mtDNA med populacijami poznega paleolitika. Vendar pa ponovna širitev iz t. i. zatočišč na širši del Evrope ni pomenila goste poselitve lovsko-nabiralniških družb mezolitika, kar se odraža tudi v maloštevilnih in slabo raziskanih arheoloških najdiščih na slovenskih tleh (Štih et al., 2008).

Pred okoli 12.000–13.000 leti se je na območju rodovitnega polmeseča (v Levanti) pojavila kultura gojenja kulturnih rastlin in domačih živali ter se počasi širila proti Južni Evropi, ki je v obdobju pred okoli 10.000 leti prešla v neolitik, medtem ko je severozahodne predele Evrope dosegla šele 4000 let pozneje (Cavalli-Sforza, 1994). Na evropski celini je za neolitske kulture srednjega dela Balkanskega polotoka in Panonske nižine tipična poslikana keramika, za Srednjo Evropo pa keramika, okrašena s trakastimi motivi iz vrezanih ali žlebljenih črt (linearnotrakasta kultura) (Dolinar et al., 2011). Za obalna območja Južne Evrope zgodnjega neolitika je značilna kultura impresso, ki se pojavi pred okoli 8000 leti in tako pomeni prvo neolitsko širjenje proti Evropi, vzdolž obalne poti vzhodnega Sredozemlja. Za slovenski prostor je značilen razcvet kulture impresso na območju Krasa, kjer so bili najdeni najstarejši neolitski ostanki v slovenskem prostoru in ki nakazujejo na povezanost neolitskih kultur Krasa s sredozemskimi kulturami Kvarnerja in Dalmacije. V nasprotju s kraškim svetom pa je za osrednjo in vzhodno Slovenijo značilna kultura mlajšega neolitika, ki kaže povezavo prebivalcev mlajšega neolitika po dolinah Save in Drave s kulturami srednjega dela Balkanskega polotoka in Panonske nižine (ibid.; Štih et al., 2008).

Vprašanje širjenja kmetijske kulture v Evropo je bilo v preteklosti polarizirano na dva osnovna koncepta:

- model demskega širjenja, ki je zagovarjal tezo širjenja kmetijske kulture s širjenjem neolitskih kmetov z Bližnjega vzhoda. Omenjena teza je bila podprta z arheološkimi, lingvističnimi ter genetskimi dokazi, saj je zagovarjala porazdelitev alelov pri sodobnih populacijah s širjenjem kmetijskih populacij v Evropo (Cavalli-Sforza, 1996; Pinhasi et al., 2012; Renfrew, 1992);

- model kulturnega širjenja, ki je pripisoval tranzicijo kmetijske kulture na podlagi t. i. kulturne difuzije, saj naj bi avtohtoni prebivalci sprejeli kmetijski način življenja ob stikih z naprednejšimi neolitskimi kulturami, pri čemer pa naj ne bi prišlo do večjih demografskih migracij z Bližnjega vzhoda (Pinhasi et al., 2012).

Obema modeloma širjenja kmetijstva so sledile tudi genetske študije, katerih rezultati so bili velikokrat nasprotujoči, saj so skušale zagovarjati enega izmed navedenih modelov. Ocene genetskega prispevka bližnjevzhodnih kmetov v genetsko strukturo sodobnih evropskih populacij so bile nasprotujoče, saj so znašale od 20 do 70 odstotkov (Belle et al., 2006; Bosch et al., 2001; Chikhi et al., 2002; Dupanloup et al., 2004; Pinhasi et al., 2012; Richards et al., 1996; Richards et al., 2000b; Richards et al., 2002; Rosser et al., 2000; Semino et al., 2004; Torroni et al., 1998; Torroni et al., 2000).

Z razvojem in s širjenjem agrikulture je povezanih več linij kromosoma Y in mtDNA. Zgodnje študije na osnovi bi-alelnih označevalcev kromosoma Y so pokazale frekvenčni gradient haploskupin J2 (M172), E1b1b1 (M35), F (M89) in G (M201), z maksimumom na Bližnjem vzhodu, kar so pojasnili z demsko difuzijo neolitskih kmetov v Evropo, ki naj bi skupno znašal 22 odstotkov današnjega evropskega genetskega nabora (Cruciani et al., 2004; Giacomo et al., 2004; Semino et al., 2000; Semino et al., 2004). Podobno kot analiza linij kromosoma Y je tudi analiza prvih naseljencev (angl. founder analysis) na osnovi mtDNA pokazala na nizek prispevek bližnjevzhodnih neolitskih linij v genetski strukturi evropskih populacij (Richards et al., 2000b), kar je bilo dodatno potrjeno tudi na starodavnem DNA neolitskih arheoloških najdišč (Haak et al., 2005). Poznejše študije (Battaglia et al., 2009; Cruciani et al., 2007) so pomen neolitskih migracij še dodatno zmanjševale in omejile na posamezne linije specifičnih haploskupin (J2b2 (M241)), medtem ko so na podlagi nizke frekvence in raznovrstnosti haploskupine E1b1b1a1b (V13) predlagale evropski mezolitski izvor omenjene haploskupine ter posledično kulturno širjenje kmetijstva na Balkan in širše.

Na vprašljivost paleolitske genetske kontinuitete evropskih populacij je nakazala študija iz leta 2009, v kateri je analiza na starodavnem DNA iz arheoloških najdišč lovsko-nabiralniških in neolitskih družb pokazala na genetsko diskontinuiteto (Bramanti et al., 2009). Na velik vpliv neolitika na genetsko strukturo evropske populacije je pokazala tudi študija iz leta 2010 (Balaresque et al., 2010), ki je zajemala 2574 evropskih vzorcev in je pokazala na širjenje haploskupine R1b1b (M269) z Bližnjega vzhoda čez Anatolijo v obdobju neolitika ter tako umestila izvor velikega dela Evropejcev v čas neolitskega tranzicije. Omenjena študija je tako zanikala hipoteze starejših raziskav o paleolitskem izvoru haploskupine R1b v Evropi. Omenjene zaključke je potrdila tudi novejša

študija na starodavnem DNA iz neolitskih arheoloških najdišč, ki je potrdila afiniteto neolitskih kmetov Srednje Evrope (arheološka najdišča linearnotrakaste keramike) z bližnjim vzhodom (Haak et al., 2010). Kljub temu pa nekatere študije (Bramanti et al., 2009; Lacan et al., 2011; Malmstrom et al., 2009) nakazujejo tudi diskontinuiteto med neolitskimi in sodobnimi populacijami v določenih regijah, kar nakazuje kompleksne in regijsko specifične demografske procese v Evropi.

Z evropsko neolitsko tranzicijo je povezan tudi prihod indoevropskega jezika v Evropo, o čemer govori »anatolska hipoteza« Renfrewa (1987), ki postavlja prvotno domovino indoevropcev v neolitsko Anatolijo, od koder naj bi se indoevropski jezik širil skupaj z neolitsko kmetijsko kulturo pred okoli 10.000 leti. O veliko poznejšem prihodu indoevropcev priča kurganska hipoteza Gimbutasove, ki prvotno domovino indoevropcev postavlja na območje pontsko-kaspijske stepe pred okoli 5000 leti, kjer je bilo med arheološkim izkopavanjem odkritih veliko kurganskih grobov, ki pričajo o skeletnih pokopih v obliki gomil. Na območju kurganskih grobov so bili med drugim najdeni tudi bronasto orožje, okostja konjev in bojni vozovi, kar naj bi dalo takratnim indoevropcem pri širjenju proti zahodu (in vzhodu) vojaško in gospodarsko premoč nad tedanjo evropsko populacijo (Gimbutas, 1956). Kurganska hipoteza je dobila genetsko osnovo leta 2001 (Wells et al., 2001), ko je bila širitev kurganske kulture povezana s širitvijo specifične haploskupine R1a1a (M17), vendar je bilo pozneje izračunano, da starost haploskupine R1a1a presega starost ocenjene indoevropske jezikovne skupine, prav tako omenjene haploskupine skorajda ne zaznamo pri nekaterih današnjih indoevropskih jezikih (npr. keltskem in semitskem) (Underhill et al., 2010). Obe, na prvi pogled izključujoči se, teoriji je povezal Cavalli-Sforza (2001). Po njegovi teoriji je bil prvotni kraj indoevropsčine današnja Turčija pred 10.000 leti, od koder naj bi se del neolitskih kmetov preselil v pontsko-kaspijske stepe, kjer se je zatem razvila kurganska kultura. Širjenje indoevropskega jezika v Evropo naj bi tako po njegovi hipotezi potekalo iz severne in južne smeri v bronasti dobi (ibid.). Bronasta doba pred okoli 5000 leti je z novimi izumi močno spremenila kulturno podobo takratne Evrope, kako je vplivala na genetsko strukturo takratnih populacij, pa za zdaj ni povsem jasno. Bronasta doba (predvsem pozna bronasta doba (13.–9. st. pr. n. št.)) je tudi v slovenskem prostoru povezana z velikimi spremembami v materialnem in duhovnem smislu takratnih prebivalcev. Za mlajšo bronasto dobo je značilna kultura žarnih grobišč, kar je glede na starejša obdobja (skeletne grobne gomile) velika sprememba v socialnem, duhovnem in kulturnem življenju takratnih ljudi (Štih et al., 2008).

## Genetska struktura slovenske populacije na osnovi genetskih označevalcev kromosoma Y

Prvi del študije je potekal na osnovi genetskih označevalcev nerekombinantnega dela kromosoma Y (NRY). V študijo je bilo vključenih 399 vzorcev iz petih slovenskih pokrajin (Primorske, Gorenjske, Dolenjske, Štajerske in Prekmurja). Skupno je bilo analiziranih 42 bialelnih označevalcev kromosoma Y, pri čemer so bili upoštevani genealoška hierarhija in priporočila organizacije Konzorcij kromosoma Y. Bialelni označevalci so bili analizirani z metodo analize talilne krivulje pri visoki ločljivosti (HRM). Rezultati so bili validirani s sekvenciranjem po metodi Sanger. Poleg bialelnih označevalcev je bilo analiziranih tudi 17 mikrosatelitnih tandemskih ponovitev (označevalci STR), ki so zaradi višje frekvence mutacij v primerjavi z bialelnimi označevalci še posebej primerne za raziskovanje in primerjavo sorodnejših populacij. Za primerjalne statistične analize so bili poleg slovenskih vzorcev uporabljeni podatki iz tujih znanstvenih publikacij, s skupnim številom 5982 vzorcev. Z namenom primerjave slovenske populacije kot celote z nekaterimi drugimi evropskimi populacijami so bile med drugim izvedene analiza genetskih pregrad in analiza primarnih komponent na podlagi bialelnih označevalcev ter analiza večdimenzionalnega lestvičenja na podlagi mikrosatelitnih označevalcev.

## Frekvence posameznih haploskupin pri slovenskih populacijah

Najpogostejša haploskupina pri slovenski populaciji je haploskupina R1a1a (M198), s skupno frekvenco 36,2 odstotka. Haploskupina doseže frekvenčni maksimum na Dolenjskem (40 %) ter minimum v Prekmurju (30,5 %), vendar primerjava geografskih pokrajin ne pokaže geografskega strukturiranja ( $\chi^2 = 1,29$ ,  $ps = 4$ ,  $P > 0,05$ ). Skupna frekvenca haploskupine R1a1a sovпада s frekvencami drugih vzhodnoevropskih držav, še posebej s populacijami Ukrajine in Slovaške, medtem ko je v primerjavi s populacijami Belorusije, Rusije in Poljske frekvenca haploskupine R1a1a občutno manjša. V primerjavi z balkanskimi populacijami je frekvenca omenjene haploskupine občutno višja (Bosch et al., 2006; Marjanovic et al., 2005; Pericic et al., 2005; Semino et al., 2000; Underhill et al., 2010). Podhaploskupina R1a1a1b1a1 (M458), ki jo zasledimo pri višjih frekvencah med zahodno- in vzhodnoslovanskimi populacijami (Underhill et al., 2010), je v slovenski populaciji pri relativno nizkih frekvencah (skupna frekvenca 4,2 %), z izjemo Štajerske, kjer je frekvenca nekoliko višja (6,7 %), medtem ko omenjene podhaploskupine na Gorenjskem ne zaznamo.

Najpogostejša zahodnoevropska haploskupina R1b (M343) je z 20,3 odstotka druga najpogostejša haplosku-

pina pri slovenski populaciji. Najvišjo frekvenco doseže na Primorskem (27,1 %) ter najnižjo na Gorenjskem (16,3 %), pri čemer statistična primerjava geografskih pokrajin ne pokaže neenakomerne porazdelitve ( $\chi^2 = 3,32$ ,  $ps = 4$ ,  $P > 0,05$ ). Največji delež haploskupine R1b predstavljata podhaploskupini R1b1a2a1a1 (U106) in R1b1a2a1a2b (U152) (skupaj 13,2 %), s frekvenčnim maksimumom (20,8 %) na Primorskem. Obe haploskupini kažeta v primerjavi s sosednjimi vzhodnoevropskimi populacijami rahlo višjo frekvenco in v primerjavi s sosednjimi zahodnoevropskimi populacijami rahlo nižjo frekvenco (Myres et al., 2010) ter tako odražata geografsko umeščenost Slovenije v srednjeevropski prostor. Pri balkanskih populacijah lahko opazimo oster upad obeh podhaploskupin, z najvišjimi frekvencami okoli enega odstotka (ibid.).

Haploskupina I2a1 (P37.2) je skupaj s svojo podhaploskupino I2a1b (M423) tretja najpogostejša haploskupina v slovenski populaciji, s skupno frekvenco 12,9 odstotka. Primerjava haploskupin med različnimi slovenskimi pokrajinami pokaže frekvenčni maksimum na Gorenjskem (16,4 %) in frekvenčni minimum na Primorskem, kjer omenjena haploskupina doseže 10,4 odstotka. Frekvenca haploskupine I2a1 v slovenski populaciji to umešča na spodnji rob balkanskih populacij, s frekvenčnim maksimumom 60 odstotkov pri populaciji Bosne in Hercegovine (Marjanovic et al., 2005; Pericic et al., 2005; Rootsi et al., 2004).

Haploskupina I1 (M253) se z 11,9 odstotka uvršča med pogostejše haploskupine pri slovenski populaciji. Frekvenčni maksimum doseže v Prekmurju (15,8 %), medtem ko je na Dolenjskem prisotna samo pri 4,5 odstotka populacije. Skupna frekvenca omenjene haploskupine postavlja slovensko populacijo ob bok drugim srednjeevropskim populacijam (Rootsi et al., 2004).

Zadnja haploskupina s skupno frekvenco, višjo od petih odstotkov, je haploskupina J2 (M172), ki doseže v slovenski populaciji frekvenco 5,3 odstotka, kar jo postavlja na raven drugih srednjeevropskih populacij (Giacomo et al., 2004; Semino et al., 2004). Haploskupina doseže frekvenčni maksimum na Gorenjskem (9,1 %) in frekvenčni minimum na Dolenjskem (1,8 %), primerjava haploskupin med različnimi slovenskimi pokrajinami pa ne pokaže neenakomerne porazdelitve ( $\chi^2 = 4,55$ ,  $ps = 4$ ,  $P > 0,05$ ).

Druge haploskupine izkazujejo nižjo skupno frekvenco od petih odstotkov, z dvema izjemama, ki kažeta pokrajinsko povišano frekvenco. Haploskupini E1b1b1a1 (M78) in G2a (P15) dosežeta frekvenčni maksimum 7,3 in 5,5 odstotka na Dolenjskem.

Geostrateška lokacija današnjega slovenskega ozemlja je omogočala dotok genov različnih ljudstev v različnih zgodovinskih obdobjih, ki so oblikovali in spreminjali genetsko strukturo ljudi, živečih v današnjem slovenskem prostoru. Razčlenitev slovenske populacije na posamezne pokrajine sicer ni pokazala statistično pomembnih razlik med posameznimi slovenskimi pokrajinami na ravni ha-



Slika 2 - Analiza genetskih pregrad na podlagi Fst matrike frekvenc haploskupin bialelnih označevalcev Y kromosoma.

ploskupin kromosoma Y, kljub temu pa analiza na ravni haplotipov posameznih haploskupin razkriva določene genetske posebnosti na mikrogeografski ravni.

Gorenjska je bila v preteklosti s svojo značilno alpsko krajino geografsko najnedostopnejše območje Slovenije, ki je promoviralo genetsko izolacijo, kar potrjuje tudi analiza haplotipov, ki je razkrila najvišje število posameznih edinstvenih haplotipov pri gorenjski populaciji. Pri tej smo zaznali tudi najvišjo frekvenco haploskupine I2a1-P37.2, ki je v sosednji Avstriji skorajda ne zaznamo in ki v veliki meri vpliva na močno izraženo genetsko mejo med Avstrijo in Slovenijo (analiza genetskih pregrad). Omenjena haploskupina je najverjetneje imela pomembno vlogo pri prazgodovinskem oblikovanju genetske strukture prvih naseljencev na današnjem slovenskem ozemlju, kar je bila posledica bližine t. i. balkanskega zatočišča med zadnjim vrhom ledene dobe poznega paleolitika. Ekspanzija haploskupine I2a1-P37.2 naj bi potekala nekje med koncem zadnjega vrha ledene dobe in zgodnjim neolitikom, ko so milejši podnebni pogoji omogočali rekolonizacijo evropskega prostora (Pericic et al., 2005; Underhill et al., 2007). Skupna frekvenca omenjene haploskupine pri slovenski populaciji znaša 13 odstotkov, pri čemer jo izračun starosti na podlagi variacije STR ( $8,9 \pm 2,27$  ky) postavlja v časovno obdobje konca paleolitika in začetka mezolitika, kar potrjuje navedbe prej omenjene študije. Širjenje haploskupine I2a1 z območja Dinarskega gorstva smo potrdili tudi z analizo mikrosatelitne variabilnosti med različnimi preiskovanimi populacijami Evrope, saj je najvišja stopnja variabilnosti

zaznana ravno pri populaciji Bosne in Hercegovine. Vendar pa prisotnosti haploskupine I2a1 na območju današnje Slovenije ne moremo pripisati zgolj naselitvi paleolitskih lovsko-nabiralniških družb. Del linij haploskupine I2a1 lahko pripišemo tudi t. i. neolitski tranziciji oz. širitvi neolitskih kmetov z območja rodovitnega polmeseca, ki je pojasnjena z modelom vala napredovanja (Cavalli-Sforza, 1994). Po tej teoriji sta neolitski val bližnjevzhodnih kmetov na Balkan in njihovo napredovanje proti severu spodbudila premik tako neolitskih kot tudi paleolitskih linij proti severu in tako tudi na današnje slovensko ozemlje. Kljub vsemu pa haploskupine I2a1 ne moremo povezovati izključno s paleolitskim balkanskim zatočiščem in poznejšo neolitsko tranzicijo. Študija iz leta 2009 (Battaglia et al., 2009) je pokazala najvišjo stopnjo mikrosatelitne variacije haploskupine I2a1 na območju današnje Ukrajine (kjer je bilo, podobno kot na Balkanu, paleolitsko zatočišče). Navedena mikrosatelitna variacija postavlja, vsaj delno, najstarejše linije haploskupine I2a1 na območje današnje Ukrajine, iz česar lahko postavimo del linij haploskupine I2a1 v prvotno slovansko domovino ter jih umestimo v kontekst slovanskih migracij, ki so omenjene linije prinesle tudi na današnje slovensko ozemlje.

Primorska je bila v preteklosti meja med slovanskim in romanskim etničnim prostorom, ki je bila načrtana že v osmem stoletju našega štetja, ko so Slovani naselili ozemlje vse do roba furlanske nižine (Štih et al., 2008). Etnična meja se je ohranila vse do današnjih dni, kar se odraža tudi v močni genetski razmejitvi, kot jo definira analiza genetskih pregrad. Kljub temu je za primorsko populacijo značilna visoka frekvenca haploskupine R1b-M343 (27,1 %), kar nakazuje vpliv zahodnoevropskega genetskega nabora, kjer omenjena haploskupina dosega visoke frekvence (Myres et al., 2010; Semino et al., 2000). Dodatna razčlenitev haploskupine R1b je razkrila dve pogostejši haploskupini - R1b1a2a1a1-U106 in R1b1a2a1a2b-U152 -, pri čemer obe kažeta frekvenčni maksimum pri primorski populaciji. Študiji iz let 2010 in 2011 (Cruciani et al., 2011; Myres et al., 2010) pri evropskih populacijah sta razkrili frekvenčni maksimum haploskupine R1b1a2a1a1-U106 na območju vzhodno od rečnega bazena reke Ren, medtem ko je frekvenčni maksimum R1b1a2a1a2b-U152 mogoče opaziti v Švici, severni Italiji, Franciji in na zahodnem Poljskem. Kljub temu da je razlog v frekvenčnih maksimumih pri naštetih populacijah obrazložen z učinkom ustanovitelja in s poznejšo demografsko ekspanzijo (Myres et al., 2010), je ugotovitev, da haploskupina R1b1a2a1a2b-U152 geografsko sovпада s pojavom halštatske in latenske kulture, še posebej zanimiva. Starost haploskupine R1b1a2a1a2b-U152 ( $9,06 \pm 1,97$  ky) pri slovenski populaciji sicer močno presega obe omenjeni zgodovinski obdobji in jo postavlja ob bok neolitski tranziciji, kljub temu pa njenega pretoka v poznejših zgodovinskih obdobjih (npr. po trgovskih poteh železnodobne halštatske kulture) ne moremo izključiti.

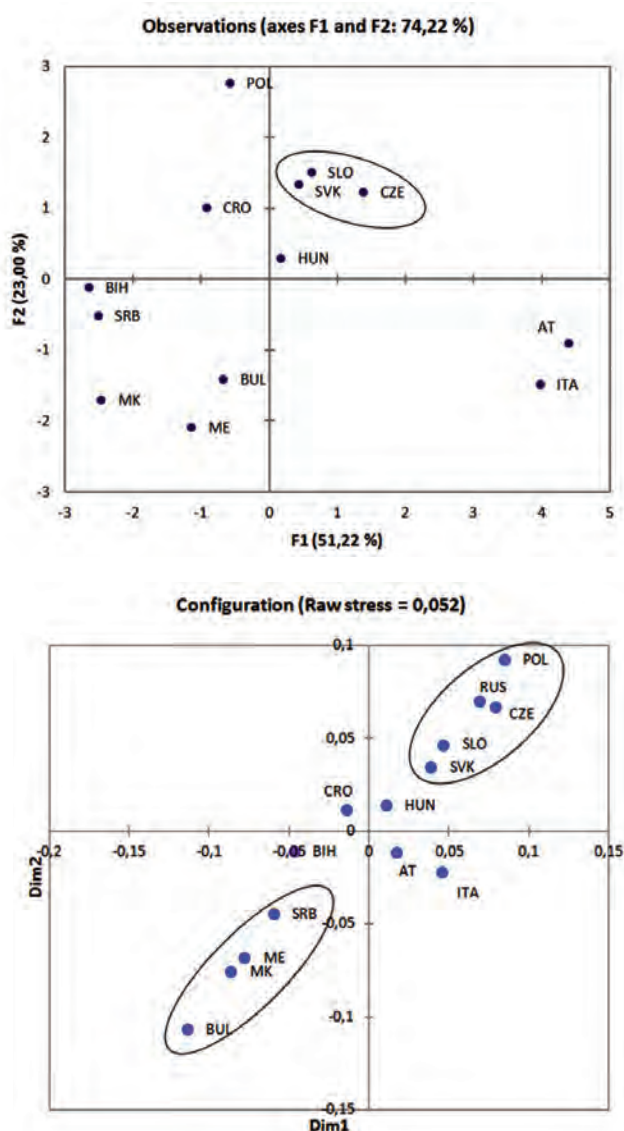
Štajerska in Prekmurje izkazujeta minimalno medsebojno genetsko diferenciacijo, kar je posledica geografske bližine in razmeroma lahko prehodnega terena, ki je omogočal precejšnji pretok genov med obema populacijama, kar smo zaznali z večjim številom haplotipov, ki so skupni obema populacijama. Mrežna analiza haplotipov pri haploskupini R1a1a-M198 je razkrila morebiten predniški haplotip v slovenskem prostoru, ki je skupen vsem slovenskim populacijam, vendar je najvišja frekvenca pri štajerski in prekmurski populaciji, kar bi lahko vsaj delno nakazovalo izvor in smer širjenja omenjene haploskupine. Haploskupina R1a1a-M198, ki je najpogostejša v slovenskem prostoru, kaže v svetovnem merilu transkontinentalne značilnosti, saj dosega frekvenčne maksimume v Vzhodni Evropi, Rusiji in Indiji, kljub temu pa je mogoče opaziti najvišjo stopnjo raznovrstnosti med indoarijsko in dravidijsko populacijo (Underhill et al., 2010), kar bi lahko nakazovalo izvor omenjene haploskupine na območju indijske podceline. Haploskupina R1a1a naj bi prvotno v eneolitiku prodrla v Evropo in s tem v današnji slovenski prostor z migracijo ljudi, ki so arheološko označeni kot kurganska kultura, pozneje pa je bila haploskupina povezana tudi s slovanskimi migracijami (Pericic et al., 2005; Rosser et al., 2000; Semino et al., 2000; Wells et al., 2001). Razčlenitev omenjene skupine pri slovenski populaciji je pokazala prisotnost haploskupine R1a1a1b1a1-M458, ki je značilna za zahodnoslovanske populacije, s frekvenčnim maksimumom pri štajerski populaciji. Omenjena haploskupina bi lahko predstavljala zgodovinsko demsko ekspanzijo z območja današnje Poljske, kjer frekvenca omenjene haploskupine doseže več kot 30 odstotkov (Underhill et al., 2010). Poleg haploskupine R1a1a1b1a1 je bil pri prekmurski populaciji opažen tudi frekvenčni maksimum haploskupine I1-M253, ki je značilen za Severno Evropo, in bi lahko bil povezan s prazgodovinskimi migracijami iz Severne Evrope (Rootsi et al., 2004), lahko pa je odraz genskega priliva germanskih ljudstev v poznejših zgodovinskih obdobjih, še posebej, če upoštevamo starost omenjene haploskupine pri slovenski populaciji ( $8,47 \pm 1,91$  ky).

Analiza bialelnih označevalcev kromosoma Y pri dolenski populaciji je razkrila frekvenčni maksimum haploskupine R1a1a-M198, ki pa v slovenskem prostoru ne kaže statistično pomembnega mikrogeografskega strukturiranja. Kljub temu pa lahko pri dolenski in tudi pri štajerski populaciji opazimo povišano frekvenco haploskupine E1b1b1a1-M78, ki jo pri drugih slovenskih populacijah komajda zaznamo, oz. analiza njene prisotnosti ni pokazala. Haploskupina E1b1b1a1 spada med pogostejše haploskupine v Evropi, za katero je značilen neenakomeren vzorec porazdelitve, pri čemer doseže visoko frekvenco (17–27 %) pri balkanskih populacijah (Pericic et al., 2005), njen izvor pa lahko glede na mikrosatelitno variacijo postavimo v Severovzhodno Afriko (Cruciani et al., 2007). Čas prihoda haploskupine E1b1b1a1 na Balkan je nejasen,

saj so ga različne študije postavljale v mezolitik in tudi v bakreno dobo (Battaglia et al., 2009; Cinnioglu et al., 2004; Cruciani et al., 2007), njeno ekspanzijo proti kontinentalni Evropi pa povezale z rečnim sistemom Vardar-Morava-Donava (Pericic et al., 2005). Vendar pa moramo izrazitejšo pojavnost haploskupine E1b1b1a1 na območju vzhodne Slovenije in še posebej Bele krajine povezati tudi s poznejšimi zgodovinskimi dogodki, pri čemer velja izpostaviti uskoške naselitve med 15. in 17. stoletjem, ki so takrat redko poseljeno Belo krajino najbolj zaznamovale. Nadaljnje genetske raziskave uskoških skupnosti (Bojanci, Marindol, Miliči in Paunoviči) bi omogočile natančnejši vpogled v genetsko strukturo omenjenih skupnosti in na njihov vpliv na slovensko jugovzhodno pokrajino.

Analiza filogenetskih odnosov na osnovi označevalcev kromosoma Y med slovensko populacijo kot celoto in

drugimi preučevanimi populacijami je razkrila pomembne in statistično značilne povezave med slovenskim genetskim naborom in genetskim naborom zahodnoslovanskih populacij. Še posebej močne povezave je mogoče opaziti med slovensko in slovaško populacijo, med katerima smo zaznali tudi največ skupnih haplotipov, kar nakazuje skupen izvor obeh populacij in (ali) intenziven pretok genov med obema populacijama v zgodovinskih obdobjih. Rezultat analize genetskih povezav, ki nakazuje genetsko bližino med slovensko, slovaško in do nekatere mere tudi češko populacijo, lahko povežemo z zanimivo zgodovinsko vzporednico Samove plemenske zveze, ki naj bi glede na zgodovinske vire združevala prva slovanska plemena in naj bi obsegala široko območje od današnje Češke in Slovaške ter vse do prostora poznejše Karantanije v vzhodnih Alpah (Štih et al., 2008). Vendar pa je treba obseg Samove plemenske zveze dojemati s precejšnjo mero previdnosti, saj arheoloških dokazov o tako velikem obstoju take politične zveze v tedanjem času ni (Barford, 2001), povezava z genetskimi vzorci sodobnih populacij pa je precej špekulativna. Kljub temu pa homogeni genetski sklad zahodnoslovanskih populacij in slovenske populacije kot celote potrjuje obstoj skupnega genetskega jedra, iz katerega so se razvile sodobne slovanske nacije Srednje Evrope. Razvoj slovenske populacije iz skupne zahodnoslovanske veje sovпада tudi z Bezlajevu (1967) teorijo o zahodnoslovanskem jezikovnem jedru slovenskega jezika, ki se je pozneje razvijal pod južnoslovanskim vplivom. Omenjene jezikovno-genetske povezave smo potrdili tudi z analizo AMOVA, ki razkriva najvišjo stopnjo variacije med različnimi skupinami v primeru, ko je slovenska populacija združena z zahodnoslovansko jezikovno skupino.



Slika 3 - Analiza primarnih komponent (PCA) na podlagi frekvenc haploskupin bialelnih označevalcev Y kromosoma in analiza večrazsežnega lestvičenja (MDS analiza) na osnovi mikrosatelitnih označevalcev.

## Genetska struktura slovenske populacije na osnovi genetskih označevalcev mitohondrijske DNA

Drugi del populacijske študije je potekal na osnovi genetskih označevalcev hipervariabilnih regij I in II ter posameznih označevalcev, ki so v kodirajočem delu mtDNA. V študijo sta bila vključena 402 vzorca iz petih različnih slovenskih pokrajin. Označevalci hipervariabilnih regij mtDNA so bili določeni s sekvenciranjem po metodi Sanger, medtem ko so bili označevalci, ki so v kodirajoči regiji, določeni s kombinacijo sekvenciranja in restriktivne analize. Za primerjalne statistične analize so bili poleg slovenskih vzorcev uporabljeni podatki iz tujih znanstvenih publikacij, s skupnim številom 6585 vzorcev. Z namenom primerjave slovenske populacije kot celote z nekaterimi drugimi evropskimi populacijami sta bili izvedeni analiza primarnih komponent na podlagi frekvence haploskupin in analiza večdimenzionalnega lestvičenja na podlagi metode parnih razlik posameznih haplotipov.

Analiza je razkrila skupno 292 različnih haplotipov, ki so bili klasificirani v 47 različnih haploskupin in podhaploskupin. Slovenski mitohondrijski genetski nabor pripada najpogostejšim zahodnoevrazijskim haploskupinam, ki so skupne večjemu delu evropskih populacij (H, J, K, N1, T, U4, U5, V, X in W) (Macaulay et al., 1999; Richards et al., 1998; Torroni et al., 1998).

Več kot tretjina slovenskega genetskega nabora pripada haploskupini H, ki kaže široko geografsko razpršenost in izjemno visoko frekvenco pri večini evropskih populacij, pogosta pa je tudi v Severni Afriki in na Bližnjem vzhodu, pri čemer ohranja zmerne frekvence (5–10 %) tudi v Severni Indiji in Srednji Aziji (Achilli et al., 2004; Richards et al., 2000b; Richards et al., 2002). Prvotne študije so postavile prihod haploskupine H v obdobje paleolitika pred zadnjo večjo ohladitvijo (zadnjim vrhom ledene dobe) in njeno razširjenost čez celoten evropski kontinent povezale s paleolitsko rekolonizacijo podhaploskupin H1 in H3 iz iberskega zatočišča (Achilli et al., 2004; Pereira et al., 2005). Omenjeno tezo so poznejše študije zavrnila ter povezale haploskupino H s poznejšimi neolitskimi migracijami (Bramanti et al., 2009; Brotherton et al., 2013; Garcia et al., 2011), ki so zaznamovale tudi prostor današnje Slovenije. Primerjava posameznih haplotipov haploskupine H in njenih podhaploskupin nakazuje izjemno heterogeno haplotipno strukturo najpogostejše slovenske haploskupine, kar najverjetneje nakazuje kompleksne demografske dogodke v zgodovinskih obdobjih današnjega slovenskega prostora. Podoben vzorec kot haploskupina H nakazujeta tudi haploskupini T in K, medtem ko pri haploskupini J1c zasledimo presenetljivo in statistično pomembno neenakomerno geografsko razporeditev pri slovenski populaciji.

Haploskupina J1c izkazuje pri slovenski populaciji frekvenčni gradient, ki poteka od severozahodne pokrajine, kjer so frekvence haploskupine J1c nizke, do zahodne in jugovzhodne pokrajine, kjer frekvenca haploskupine J1c doseže skoraj četrtino celotne populacije, kar je tudi v primerjavi z evropskim prostorom izjemno. Primerjava haplotipov znotraj haploskupine J1c kaže precejšnjo mero homogenosti pri primorski in dolenski populaciji, kar bi lahko nakazovalo na efekt prvih naseljencev (angl. founder) ali na efekt ozkega grla (angl. bottleneck) pri omenjenih populacijah, kljub temu pa bi lahko analiza omenjene haploskupine na ravni celotnega mitohondrijske genoma razkrila dodatno segmentacijo haploskupine J1c. Študija iz leta 1998 (Richards et al., 1998) pripisuje širitev haploskupine J neolitski tranziciji vzdolž sredozemske obale, pri čemer lahko postavimo homogeno genetsko jedro haploskupine J1c pri delu primorske in dolenske populacije v kontekst neolitskih migracij v današnji slovenski prostor ter jih arheološko povežemo z najstarejšimi neolitskimi ostanki na območju današnje Slovenije, ki pričajo o razcvetu starejšega neolitika v jugozahodni Slo-

veniji in še posebej na Krasu, ki se arheološko manifestira kot jadranska keramika impresso. Povezava med kulturo impresso zgodnjega neolitika in genetsko strukturo sodobne populacije bi lahko nakazovala genetsko kontinuiteto mitohondrijskih linij na omenjenem območju Slovenije od 5. tisočletja pr. n. št. naprej. Vendar pa bi lahko omenjeno hipotezo dokončno potrdili le z analizo prazgodovinskih sledi DNA pri omenjeni kulturi, saj lahko genetski gradienti nastanejo tudi zaradi stohastičnih procesov, kot je genetski zdrs ali selekcijski pritisk, ki lahko precej vplivajo na frekvenco posamezne haploskupine in s tem izkrivijo pogled na pretekle demografske dogodke oz. privedejo do napačnih zaključkov (Chikhi, 2009). Kljub temu pa bi prihod neolitskih kmetov na današnje slovensko ozemlje, ki je bilo v zgodnjem neolitiku verjetno izjemno redko poseljeno z lovsko-nabiralniškimi družbami, pomenil demografsko rast in širitev neolitskih linij, kar bi omogočalo njihovo ohranitev med poznejšimi zgodovinskimi dogodki. Novejše študije, ki temeljijo na prazgodovinskem DNA, pričajo o heterogenem genetskem vzorcu starodavnih neolitskih kultur v evropskem prostoru, kar kaže na dotok različnih genetskih linij v različne predele Evrope med neolitsko tranzicijo (Pinhasi et al., 2012). Omenjene študije starodavnih vzorcev pri lovsko-nabiralniških družbah so dokazale diskontinuiteto oz. odsotnost današnjih najpogostejših evropskih linij H, T, K in J v evropskem prostoru, pri čemer je večina linij mtDNA prazgodovinskih DNA pripadala haploskupini U.

Haploskupina U je s 25,9 odstotka druga najpogostejša haploskupina mtDNA pri slovenski populaciji, pri čemer statistična analiza ne pokaže pomembnih razlik med posameznimi slovenskimi pokrajinami. Dodatna razčlenitev haploskupine U razkrije najpogostejši podhaploskupini U5a in U5b pri slovenski populaciji. Obe podhaploskupini naj bi nastali med zadnjo večjo ohladitvijo poznega paleolitika pred okoli 29 tisoč leti (Soares et al., 2009a), kar potrjuje tudi visok delež haploskupine U5 med lovsko-nabiralniškimi družbami (Bramanti et al., 2009). Tako bi lahko olševsko kulturo poznega paleolitika v vzhodnih Alpah povezali z omenjeno haploskupino, pri čemer pa je treba poudariti, da je podobno kot pri haploskupini I2a1b kromosoma Y tudi pri haploskupini U5 pomemben vpliv paleolitskih zatočišč, ki so omogočala dotok linij haploskupine U5 z območja Dinarskega gorstva ter tudi drugih paleolitskih zatočišč med paleolitsko rekolonizacijo Evrope. Relativno visoka haplotipna raznovrstnost haploskupine U5 pri slovenski populaciji je verjetno posledica dotoka genov v poznejših zgodovinskih obdobjih, ki so zaznamovala slovenski prostor, vendar je njihov prispevek k skupni frekvenci haploskupine U5 brez analize prazgodovinskih ostankov DNA genetsko težje opredeliti. Vprašljivost kontinuitete paleolitskih linij na območju Srednje Evrope in Slovenije še dodatno potrjuje študija iz leta 2009 (Bramanti et al.,

2009), ki razkriva, da so haplotipi, ki pripadajo prazgodovinskima haploskupinama U5 in U4, izjemoma redki med sodobnimi populacijami Srednje Evrope.

V nasprotju s kraškim svetom pa je bilo območje severovzhodne Slovenije pod vplivom druge neolitske ekspanzijske poti, značilne za rečni sistem reke Donave. Arheološko jo poznamo v zgodnji obliki kot linearnotrakasto oz. pozneje kot lengyelsko kulturo. Raziskava starodavnih vzorcev DNA linearnotrakaste kulture (Haak et al., 2010) je razkrila, da je 25 odstotkov neolitskih kmetov, pripadajočih omenjeni kulturi, nosilo haploskupino N1a, kar je bistveno višja frekvenca kot pri sodobnih evropskih populacijah in kaže na delno genetsko diskontinuiteto na tem območju. Pri slovenski populaciji smo zaznali haploskupino N1a samo pri štajerski populaciji (4,9 %), medtem ko je pri drugih slovenskih populacijah nismo.

Medpopulacijska analiza na osnovi mtDNA je, podobno kot pri kromosomu Y, razkrila najmočnejše genetske povezave med slovensko, češko in slovaško populacijo. Dodatno genetsko povezanost med populacijo Slovenije in Slovaške je razkrila statistična analiza skupnih haplotipov med posameznimi populacijami, saj je bilo ponovno ugotovljeno najvišje število skupnih haplotipov med populacijo Slovenije in Slovaške, kar nakazuje skupno predniško populacijo in (ali) pomemben genetski pretok med obema populacijama.

## Zaključek

Genetska struktura slovenske populacije, kot jo razkrivajo polimorfizmi kromosoma Y in mitohondrijske DNA, je prva znanstvena študija, ki slovensko populacijo postavlja v središče raziskovalnega problema ter jo razdeljuje na posamezne regionalne populacije. Tak pristop je omogočil odkrivanje posameznih haplotipov na mikrogeografski ravni in razkril posebnosti posameznih slovenskih populacij. Odkritje frekvenčnega gradienta haploskupine J1c pri slovenski populaciji ter njena umeščenost v zgodovinski in arheološki kontekst sta podlaga za nadaljnjo znanstveno obravnavo prve neolitske migracije vzdolž sredozemske obalne poti. Nadaljnja analiza celotnega mitohondrijske genoma in še pomembnejša analiza starodavnega DNA na morebitnih bioloških ostankih kulture impresso zgodnjega neolitika bi omogočila nadaljnje potrjevanje hipotetične povezave genetskega rezultata z arheološkim horizontom na slovenskih tleh. Genetski rezultati namreč dobijo pravo veljavo samo takrat, kadar jih lahko z dokazi drugih znanstvenih disciplin umestimo v pravičen zgodovinski kontekst. Ad-hoc povezovanje posameznih haploskupin z etničnimi skupinami in s specifičnimi zgodovinskimi migracijami je lahko velikokrat napačno, če ob podajanju hipotez ne upoštevamo možnosti stohastičnih efektov, ki izkrivljajo prazgodovinske in zgodovinske dogodke.

## Literatura

Achilli A, Rengo C, Magri C, Battaglia V, Olivieri A, Scozzari R, Cruciani F, Zeviani M, Briem E, Carelli V, Moral P, Dugoujon JM, Roostalu U, Loogvali EL, Kivisild T, Bandelt HJ, Richards M, Villems R, Santachiara-Benerecetti AS, Semino O, and Torroni A. 2004. The molecular dissection of mtDNA haplogroup H confirms that the Franco-Cantabrian glacial refuge was a major source for the European gene pool. *Am J Hum Genet* 75: 910–18.

Balaresque P, Bowden GR, Adams SM, Leung HY, King TE, Rosser ZH, Goodwin J, Moisan JP, Richard C, Millward A, Demaine AG, Barbujani G, Previdere C, Wilson IJ, Tyler-Smith C, and Jobling MA. 2010. A predominantly neolithic origin for European paternal lineages. *PLoS Biol* 8: e1000285.

Battaglia V, Fornarino S, Al-Zahery N, Olivieri A, Pala M, Myres NM, King RJ, Rootsi S, Marjanovic D, Primorac D, Hadziselimovic R, Vidovic S, Drobnic K, Durmishi N, Torroni A, Santachiara-Benerecetti AS, Underhill PA, and Semino O. 2009. Y-chromosomal evidence of the cultural diffusion of agriculture in Southeast Europe. *Eur J Hum Genet* 17: 820–30.

Belle EM, Landry PA, and Barbujani G. 2006. Origins and evolution of the Europeans' genome: evidence from multiple microsatellite loci. *Proc Biol Sci* 273:1595–1602.

Bosch E, Calafell F, Comas D, Oefner PJ, Underhill PA, and Bertranpetit J. 2001. High-resolution analysis of human Y-chromosome variation shows a sharp discontinuity and limited gene flow between northwestern Africa and the Iberian Peninsula. *Am J Hum Genet* 68: 1019–29.

Bramanti B, Thomas MG, Haak W, Unterlaender M, Jores P, Tambets K, Antanaitis-Jacobs I, Haidle MN, Jankauskas R, Kind CJ, Lueth F, Terberger T, Hiller J, Matsumura S, Forster P, and Burger J. 2009. Genetic discontinuity between local hunter-gatherers and central Europe's first farmers. *Science* 326: 137–40.

Brotherton P, Haak W, Templeton J, Brandt G, Soubrier J, Jane AC, Richards SM, Sarkissian CD, Ganslmeier R, Friederich S, Dresely V, van OM, Kenyon R, Van der Hoek MB, Kurlach J, Luong K, Ho SY, Quintana-Murci L, Behar DM, Meller H, Alt KW, Cooper A, Adhikarla S, Ganesh Prasad AK, Pitchappan R, Varatharajan SA, Balanovska E, Balanovsky O, Bertranpetit J, Comas D, Martinez-Cruz B, Mele M, Clarke AC, Matisoo-Smith EA, Dulik MC, Gaieski JB, Owings AC, Schurr TG, Vilar MG, Hobbs A, Soodyall H, Javed A, Parida L, Platt DE, Royyuru AK, Jin L, Li S, Kaplan ME, Merchant NC, John MR, Renfrew C, Lacerda DR, Santos FR, Soria Hernanz DF, Spencer WR, Swamikrishnan P, Tyler-Smith C, Paulo VP, and Ziegler JS. 2013. Neolithic mitochondrial haplogroup H genomes and the genetic origins of Europeans. *Nat Commun* 4: 1764.

- Cavalli-Sforza LL. 1994. The history and geography of human genes. In: Princeton, NJ, USA: Princeton University Press.
- Cavalli-Sforza LL. 1996. The spread of agriculture and nomadic pastoralism: insight from genetics, linguistics, and archeology. In: London: UCL Press. p. 51-69.
- Cavalli-Sforza LL. 2001. Genes, peoples and languages. In: California: University of California Press.
- Chikhi L, Nichols RA, Barbujani G, and Beaumont MA. 2002. Y genetic data support the Neolithic demic diffusion model. *Proc Natl Acad Sci U S A* 99: 11008-13.
- Cruciani F, La FR, Santolamazza P, Sellitto D, Pascone R, Moral P, Watson E, Guida V, Colomb EB, Zaharova B, Lavinha J, Vona G, Aman R, Cali F, Akar N, Richards M, Torroni A, Novelletto A, and Scozzari R. 2004. Phylogeographic analysis of haplogroup E3b (E-M215) y chromosomes reveals multiple migratory events within and out of Africa. *Am J Hum Genet* 74: 1014-22.
- Cruciani F, La FR, Trombetta B, Santolamazza P, Sellitto D, Colomb EB, Dugoujon JM, Crivellaro F, Benincasa T, Pascone R, Moral P, Watson E, Melegh B, Barbujani G, Fuselli S, Vona G, Zagradisnik B, Assum G, Brdicka R, Kozlov AI, Efremov GD, Coppa A, Novelletto A, and Scozzari R. 2007. Tracing past human male movements in northern/eastern Africa and western Eurasia: new clues from Y-chromosomal haplogroups E-M78 and J-M12. *Mol Biol Evol* 24: 1300-11.
- Dolinar MF., Gabrič A., Golec B, Kosi M., Nabergoj T., and Rihtaršič M. 2011. Slovenski zgodovinski atlas. In: Ljubljana: Nova revija.
- Dupanloup I, Bertorelle G, Chikhi L, and Barbujani G. 2004. Estimating the impact of prehistoric admixture on the genome of Europeans. *Mol Biol Evol* 21: 1361-72.
- Gamble C, Davies W, Pettitt P, and Richards M. 2004. Climate change and evolving human diversity in Europe during the last glacial. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci* 359: 243-53.
- Gamble C, Davies W, Pettitt P, Hazelwood L, and Richards M. 2005. The Archaeological and Genetic Foundations of the European Population during the Late Glacial: Implications for Agricultural Thinking. *Cambridge Archaeological Journal* 15: 193-223.
- Garcia O, Fregel R, Larruga JM, Alvarez V, Yurrebaso I, Cabrera VM, and Gonzalez AM. 2011. Using mitochondrial DNA to test the hypothesis of a European post-glacial human recolonization from the Franco-Cantabrian refuge. *Heredity (Edinb)* 106: 37-45.
- Giacomo F, Luca F, Popa LO, Akar N, Anagnou N, Banyko J, Brdicka R, Barbujani G, Papola F, Ciavarella G, Cucci F, Stasi L, Gavrilu L, Kerimova MG, Kovatchev D, Kozlov AI, Loutradis A, Mandarino V, MammiGC-C, Michalodimitrakis EN, Paoli G, Pappa KI, Pedicini G, Terrenato L, Tofanelli S, Malaspina P, and Novelletto A. 2004. Y chromosomal haplogroup J as a signature of the post-neolithic colonization of Europe. *Hum Genet* 115: 357-71.
- Gimbutas M. 1956. The prehistory of eastern Europe. Cambridge, Mass.: Peabody Museum.
- Haak W, Balanovsky O, Sanchez JJ, Koshel S, Zaporozhchenko V, Adler CJ, Der Sarkissian CS, Brandt G, Schwarz C, Nicklisch N, Dresely V, Fritsch B, Balanovska E, Vilems R, Meller H, Alt KW, and Cooper A. 2010. Ancient DNA from European early neolithic farmers reveals their near eastern affinities. *PLoS Biol* 8: e1000536.
- Haak W, Forster P, Bramanti B, Matsumura S, Brandt G, Tanzer M, Vilems R, Renfrew C, Gronenborn D, Alt KW, and Burger J. 2005. Ancient DNA from the first European farmers in 7500-year-old Neolithic sites. *Science* 310: 1016-18.
- Lacan M, Keyser C, Ricaut FX, Brucato N, Tarrus J, Bosch A, Guilaine J, Crubezy E, and Ludes B. 2011. Ancient DNA suggests the leading role played by men in the Neolithic dissemination. *Proc Natl Acad Sci U S A* 108: 18255-9.
- Malmstrom H, Gilbert MT, Thomas MG, Brandstrom M, Stora J, Molnar P, Andersen PK, Bendixen C, Holmlund G, Gotherstrom A, and Willerslev E. 2009. Ancient DNA reveals lack of continuity between neolithic hunter-gatherers and contemporary Scandinavians. *Curr Biol* 19: 1758-62.
- Malyarchuk B, Derenko M, Grzybowski T, Perkova M, Rogalla U, Vanecek T, and Tsybovsky I. 2010. The peopling of Europe from the mitochondrial haplogroup U5 perspective. *PLoS One* 5: e10285.
- Malyarchuk B, Grzybowski T, Derenko M, Perkova M, Vanecek T, Lazur J, Gornolcak P, and Tsybovsky I. 2008. Mitochondrial DNA phylogeny in Eastern and Western Slavs. *Mol Biol Evol* 25: 1651-8.
- Pereira L, Richards M, Goios A, Alonso A, Albarran C, Garcia O, Behar DM, Golge M, Hatina J, Al-Gazali L, Bradley DG, Macaulay V, and Amorim A. 2005. High-resolution mtDNA evidence for the late-glacial resettlement of Europe from an Iberian refugium. *Genome Res* 15: 19-24.
- Pinhasi R, Thomas MG, Hofreiter M, Currat M, and Burger J. 2012. The genetic history of Europeans. *Trends Genet* 28: 496-505.
- Renfrew C. 1987. Archeology and Language: The puzzle of Indoeuropean Origins. In: London, UK: Jonathan Cape.
- Renfrew C. 1992. Archeology, genetics and linguistic diversity. In: UK: Man. p. 445-78.

Richards M, Corte-Real H, Forster P, Macaulay V, Wilkinson-Herbots H, Demaine A, Papiha S, Hedges R, Bandelt HJ, and Sykes B. 1996. Paleolithic and neolithic lineages in the European mitochondrial gene pool. *Am J Hum Genet* 59: 185–203.

Richards M, Macaulay V, Hickey E, Vega E, Sykes B, Guida V, Rengo C, Sellitto D, Cruciani F, Kivisild T, Villems R, Thomas M, Rychkov S, Rychkov O, Rychkov Y, Golge M, Dimitrov D, Hill E, Bradley D, Romano V, Cali F, Vona G, Demaine A, Papiha S, Triantaphyllidis C, Stefanescu G, Hatina J, Belledi M, Di RA, Novelletto A, Oppenheim A, Norby S, Al-Zaheri N, Santachiara-Benerecetti S, Scozari R, Torroni A, and Bandelt HJ. 2000a. Tracing European founder lineages in the Near Eastern mtDNA pool. *Am J Hum Genet* 67: 1251–76.

Richards M, Macaulay V, Hickey E, Vega E, Sykes B, Guida V, Rengo C, Sellitto D, Cruciani F, Kivisild T, Villems R, Thomas M, Rychkov S, Rychkov O, Rychkov Y, Golge M, Dimitrov D, Hill E, Bradley D, Romano V, Cali F, Vona G, Demaine A, Papiha S, Triantaphyllidis C, Stefanescu G, Hatina J, Belledi M, Di RA, Novelletto A, Oppenheim A, Norby S, Al-Zaheri N, Santachiara-Benerecetti S, Scozari R, Torroni A, and Bandelt HJ. 2000b. Tracing European founder lineages in the Near Eastern mtDNA pool. *Am J Hum Genet* 67: 1251–76.

Richards M, Macaulay V, Torroni A, and Bandelt HJ. 2002. In search of geographical patterns in European mitochondrial DNA. *Am J Hum Genet* 71: 1168–74.

Richards MB, Macaulay VA, Bandelt HJ, and Sykes BC. 1998. Phylogeography of mitochondrial DNA in western Europe. *Ann Hum Genet* 62: 241–60.

Rootsi S, Magri C, Kivisild T, Benuzzi G, Help H, Bermisheva M, Kutuev I, Barac L, Pericic M, Balanovsky O, Pshenichnov A, Dion D, Grobei M, Zhivotovsky LA, Battaglia V, Achilli A, Al-Zahery N, Parik J, King R, Cinnioglu C, Khusnutdinova E, Rudan P, Balanovska E, Scheffrahn W, Simonescu M, Brehm A, Goncalves R, Rosa A, Moisan JP, Chaventre A, Ferak V, Furedi S, Oefner PJ, Shen P, Beckman L, Mikerezi I, Terzic R, Primorac D, Cambon-Thomsen A, Krumina A, Torroni A, Underhill PA, Santachiara-Benerecetti AS, Villems R, and Semino O. 2004. Phylogeography of Y-chromosome haplogroup I reveals distinct domains of prehistoric gene flow in Europe. *Am J Hum Genet* 75: 128–37.

Rosser ZH, Zerjal T, Hurler ME, Adojaan M, Alavantic D, Amorim A, Amos W, Armenteros M, Arroyo E, Barbu-jani G, Beckman G, Beckman L, Bertranpetit J, Bosch E, Bradley DG, Brede G, Cooper G, Corte-Real HB, de KP, Decorte R, Dubrova YE, Evgrafov O, Gilissen A, Glisic S, Golge M, Hill EW, Jeziorowska A, Kalaydjieva L, Kayser M, Kivisild T, Kravchenko SA, Krumina A, Kucinskis V, Lavinha J, Livshits LA, Malaspina P, Maria S, McElre-

avey K, Meitinger TA, Mikelsaar AV, Mitchell RJ, Nafa K, Nicholson J, Norby S, Pandya A, Parik J, Patsalis PC, Pereira L, Peterlin B, Pielberg G, Prata MJ, Previdere C, Roewer L, Rootsi S, Rubinsztein DC, Saillard J, Santos FR, Stefanescu G, Sykes BC, Tolun A, Villems R, Tyler-Smith C, and Jobling MA. 2000. Y-chromosomal diversity in Europe is clinal and influenced primarily by geography, rather than by language. *Am J Hum Genet* 67: 1526–43.

Semino O, Magri C, Benuzzi G, Lin AA, Al-Zahery N, Battaglia V, Maccioni L, Triantaphyllidis C, Shen P, Oefner PJ, Zhivotovsky LA, King R, Torroni A, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA, and Santachiara-Benerecetti AS. 2004. Origin, diffusion, and differentiation of Y-chromosome haplogroups E and J: inferences on the neolithization of Europe and later migratory events in the Mediterranean area. *Am J Hum Genet* 74: 1023–34.

Semino O, Passarino G, Oefner PJ, Lin AA, Arbuzova S, Beckman LE, De BG, Francalacci P, Kouvatsi A, Limborska S, Marcikiae M, Mika A, Mika B, Primorac D, Santachiara-Benerecetti AS, Cavalli-Sforza LL, and Underhill PA. 2000. The genetic legacy of Paleolithic Homo sapiens in extant Europeans: a Y chromosome perspective. *Science* 290: 1155–9.

Soares P, Ermini L, Thomson N, Mormina M, Rito T, Röhrl A, Salas A, Oppenheimer S, Macaulay V, and Richards MB. 2009. Correcting for Purifying Selection: An Improved Human Mitochondrial Molecular Clock [abstract]. *Am J Hum Genet* 84: 740–59.

Štih P, Simoniti V, and Vodopivec P. 2008. Slovenska zgodovina. In: Ljubljana, Slovenia: Inštitut za novejšo zgodovino.

Torroni A, Bandelt HJ, D'Urbano L, Lahermo P, Moral P, Sellitto D, Rengo C, Forster P, Savontaus ML, Bonne-Tamir B, and Scozari R. 1998. mtDNA analysis reveals a major late Paleolithic population expansion from southwestern to northeastern Europe. *Am J Hum Genet* 62: 1137–52.

Torroni A, Richards M, Macaulay V, Forster P, Villems R, Norby S, Savontaus ML, Huoponen K, Scozari R, and Bandelt HJ. 2000. mtDNA haplogroups and frequency patterns in Europe. *Am J Hum Genet* 66: 1173–77.

Trinkaus E, Moldovan O, Milota S, Bilgar A, Sarcina L, Athreya S, Bailey SE, Rodrigo R, Mircea G, Higham T, Ramsey CB, and van der Plicht J. 2003. An early modern human from the Peștera cu Oase, Romania. *Proc Natl Acad Sci U S A* 100: 11231–6.

Underhill PA, and Kivisild T. 2007. Use of Y chromosome and mitochondrial DNA population structure in tracing human migrations. *Annu Rev Genet* 41: 539–64.

Underhill PA, Myres NM, Rootsi S, and et al. 2007. New phylogenetic relationships for Y-chromosome haplogroup I: reappraising its phylogeography and prehistory; in Mellars

P, Boyle K, Bar-Yosef O, Stringer C (eds): Rethinking the human revolution. In: Cambridge, UK: McDonald Institute Monographs. p. 33-42.

Underhill PA, Myres NM, Rootsi S, Metspalu M, Zhivotovsky LA, King RJ, Lin AA, Chow CE, Semino O, Battaglia V, Kutuev I, Jarve M, Chaubey G, Ayub Q, Mohyuddin A, Mehdi SQ, Sengupta S, Rogaev EI, Khusnutdinova EK, Pshenichnov A, Balanovsky O, Balanovska E, Jeran N, Augustin DH, Baldovic M, Herrera RJ, Thangaraj K, Singh V, Singh L, Majumder P, Rudan P, Primorac D, Villemers R, and Kivisild T. 2010. Separating the post-Glacial coancestry of European and Asian Y chromosomes within haplogroup R1a. *Eur J Hum Genet* 18: 479-84.

Wells RS, Yuldasheva N, Ruzibakiev R, Underhill PA, Evseeva I, Blue-Smith J, Jin L, Su B, Pitchappan R, Shanmugalakshmi S, Balakrishnan K, Read M, Pearson NM, Zerjal T, Webster MT, Zholoshvili I, Jamarjashvili E, Gambarov S, Nikbin B, Dostiev A, Aknazarov O, Zalloua P, Tsoy I, Kitaev M, Mirrakhimov M, Chariev A, and Bodmer WF. 2001. The Eurasian heartland: a continental perspective on Y-chromosome diversity. *Proc Natl Acad Sci U S A* 98: 10244-9.

## Genetika v pravosodju in njena uporaba pri preverjanju sorodnosti in identifikacijah

*Višja znanstvena sodelavka in doc.  
dr. Irena Zupanič Pajnič*

### Uvod

Genetski identifikacijski testi s preiskavo DNA veljajo v svetu kot dokazno gradivo v civilnih in kazenskih postopkih že več kot dvajset let. Genetski dokazi so prisotni na sodiščih v Sloveniji vse od leta 1996, rešujemo kriminalistične primere, sporna očetovstva, identifikacije neznanih oseb, identifikacije žrtev povojnih pobojev in seveda tudi preverjamo daljne sorodstvene povezave (polbrati, polsestre), ki so predmet zlasti zapuščinskih razprav. Molekularno-genetsko identifikacijo je možno opraviti iz različnih bioloških vzorcev, iz katerih je potrebno za uspešno tipizacijo pridobiti zadostno količino DNA. Za dokazovanje očetovstva na primer uporabimo kri in slino. Za identifikacijo okostij kot primerjalni vzorec uporabimo osebne predmete pogrešanega, če teh ni, povabimo na odvzem slin in krvi sorodnika(e) pogrešanega. Pri kriminalističnih primerih pa so vzorci za genetske preiskave zelo različni: madeži krvi, madeži sperme, zalepljene poštna znamke, cigaretni

ogorki, žvečilna guma, obuvala, rokavice, kontaktne sledi na različnih predmetih, lasje, nohti in še marsikaj. Podatki (genetski profili), ki jih pridobimo iz bioloških vzorcev so nevtralni, kar pomeni, da ne nosijo nobene informacije o fenotipskih lastnostih posameznika (ne o barvi oči, ne o barvi las, ne o telesni višini,...) zato ta informacija služi izključno za ugotavljanje identitete ali sorodnosti. Forenzična genetika namreč preiskuje popolnoma druga področja dednine (nevtralna, nekodogena področja) kot na primer genetika v prenatalni ali klinični diagnostiki v medicini, ki ugotavlja prisotnost spremenjenega gena v dednini. Zato pri forenzičnih genetskih preiskavah ni bojazni, da bi se genetski profil zlorabil v smislu razkrivanja obolevnosti za dednimi boleznimi. Avtorica prispevka sem sodna izvedenka za področje forenzično kriminalistično tehničnih preiskav, in sicer genetskih (DNK) preiskav in preiskav sledi biološkega izvora in se s tem področjem profesionalno ukvarjam vse od leta 1994.

Molekularno-genetske metode za identifikacijo biološkega materiala in preverjanje sorodstvenih povezav se od začetka 90. let uporabljajo v sodnomedicinskih, kriminalističnih, paleoantropoloških in genealoških študijah, pa tudi študijah muzejskih živalskih in rastlinskih materialov. Uspešnost genetskih identifikacijskih metod je odvisna od količine in kvalitete izolirane DNA in torej od ohranjenosti biološkega materiala, ki ga želimo preučevati. Pri svežih tkivih in relativno dobro ohranjenih bioloških vzorcih z metodo genetskega profiliranja analiziramo dolžinske polimorfizme jedrne DNA (avtosomalne kromosome in kromosom Y). Pri starih in problematičnih vzorcih pa se lahko zgodi, da zaradi močne razgradnje jedrne DNA ni moč pridobiti v zadostnih količinah. V takih primerih se poslužujemo preiskave mitohondrijske DNA. Mitohondrijska DNA se nahaja v citoplazmi v mitohondrijih. Gre za kovalentno zaprte, krožne molekule, ki so manj izpostavljene razgradnji v naravnem okolju od jedrne DNA in se v celici za razliko od jedrne DNA nahajajo v številnih kopijah. To je razlog, da lahko ob neuspešnih preiskavah jedrne DNA iz slabo ohranjenih vzorcev pridobimo profile mitohondrijske DNA. Če nam je na voljo le profil mitohondrijske DNK, lahko identificiramo osebo samo po materini liniji. V poštev za identifikacijo pridejo mama in vsi njeni otroci, kot tudi babica ali prababica, saj imajo vsi potomci po materini liniji identično mitohondrijsko DNA. Problematične biološke vzorce predstavljajo stari skeletni ostanki in zobje, slabo ohranjeni ali močno poškodovani človeški posmrtni ostanki (v letalskih, železniških in prometnih nesrečah, eksplozijah in požarih zoglenela in močno poškodovana trupla, žrtve naravnih nesreč, terorističnih napadov ali vojn), stari nohti, feces in urin ter mikrosledovi v kriminalističnih primerih (zlasti izpadli telogeni lasje, ki jih kriminalisti pogosto najdejo na kraju kaznivega dejanja). Ob metodi genetskega profiliranja jedrne DNA nam tipizacija mitohondrijske DNA v rutinskih preiska-

vah omogoča celosten pristop k molekularno-genetskim identifikacijam biološkega materiala v sodni medicini in kriminalistiki.

Na Inštitutu za sodno medicino Medicinske fakultete Univerze v Ljubljani opravljamo molekularno-genetske identifikacije oseb in bioloških sledi ter preverjamo sorodstvene povezave. Prvotne preiskave smo usmerili v raziskave sorodstvenih povezav, identifikacijo bioloških sledi, sledile so jim identifikacije neprepoznavnih trupel in starih skeletnih ostankov. Tako danes na Inštitutu za sodno medicino opravljamo forenzično-genetske preiskave tako za sodne namene kot za privatne zahtevke, metodo genetske tipizacije pa smo aplicirali tudi na klinične preiskave in se tako ne ukvarjamo samo s sodno-medicinskimi ter forenzičnimi primeri, temveč s preverjanjem uspešnosti transplantacije kostnega mozga sodelujemo tudi pri kliničnih preiskavah. Preiskave, ki jih opravljamo v Laboratoriju za molekularno genetiko Inštituta za sodno medicino so sledeče:

1. preverjanje sorodstvenih odnosov (bližnji sorodstveni odnosi kot so sporna očetovstva in daljne sorodstvene povezave kot so polbratje, polsestre ali drugo),
2. identifikacija bioloških sledi v kriminalističnih primerih (umori, posilstva, ropi, rekonstrukcija prometnih nesreč in iskanje sledi voznika,...),
3. identifikacija skeletiziranih človeških posmrtnih ostankov ter razpadlih in zoglelenih trupel (neznana trupla in masovne katastrofe),
4. identifikacija tkivnih vzorcev ob sumu na njihovo zamenjavo v kliničnih preiskavah,
5. spremljanje uspešnosti transplantacije kostnega mozga v klinične namene,
6. določanje zigotnosti pri dvojčkih,
7. preverjanje identitete bioloških vzorcev, odvzetih za alkoholometrične ali toksikološke preiskave ob sumu na njihovo zamenjavo,
8. identifikacija žrtev 2. svetovne vojne,
9. identifikacija skeletnih ostankov iz arheoloških najdišč.

## Preverjanje sorodstvenih povezav

Najpogosteje uporabljamo teste ugotavljanja sorodstvenih povezav za preverjanje starševstva oz. spornih očetovstev, saj običajno materinstva niso sporna (razen pri detomorih). Uporabni so tudi na zapuščinskih razpravah, kjer morajo nezakonski otroci dokazati, da je pokojnik dejansko njihov oče. Nadalje te teste uporabljamo za preverjanje družinskih sorodstvenih odnosov v grobiščih (primer je identifikacija ruske vladarske družine Romanov) in pa za identifikacijo posmrtnih ostankov z reverznimi testi starševstva. Pri teh testih preverjamo, ali imajo posmrtni ostanki domnevnega sina ali hčerke genetski profil, ki ustreza genetskemu profilu otroka še živečih analiziranih

staršev. Uporabljamo jih pri masovnih katastrofah, kot so letalske nesreče in potresi ter pri identifikacijah posmrtnih ostankov v množičnih grobiščih. Pri vseh masovnih katastrofah, kjer začnejo z identificiranjem pogrešanih oseb neposredno po nesreči (letalske nesreče, teroristični napad na Svetovni trgovinski center,..), so za genetske preiskave najprimernejši referenčni oziroma primerjalni vzorci osebni predmeti (zobne ščetke, glavniki, brivniki,..), ki jih najdemo v domovih pogrešanih oseb. Tovrstni vzorci nam namreč omogočajo neposredno primerjavo genetskih profilov v smislu iskanja identičnosti, kar je, zaradi majhnega števila referenčnih vzorcev, iz ekonomskega vidika najbolj racionalen pristop. Pri zastarelih masovnih katastrofah (množična grobišča iz časa 2. svetovne vojne v Sloveniji, množična grobišča v BiH,..) pa osebnih predmetov pogrešanih po vrsti let več ni možno zbrati, zato nam služijo kot referenčni vzorci njihovi še živeči sorodniki. Najlažje določimo identiteto pogrešanega oziroma žrte, če imamo na voljo primerjalne vzorce bližnjih sorodnikov. Če teh ni, moramo za uspešno genetsko identifikacijo (pri kateri preiskujemo poleg avtosomalnih področij jedrne DNA še kromosom Y in mitohondrijsko DNA), zbrati čim večje število sorodnikov pogrešane osebe (za primerjavo kromosoma Y sorodnike po očetovi liniji, za primerjavo mitohondrijske DNA pa sorodnike po materini liniji), kar močno poveča stroške tovrstnih preiskav. Če bližnjih še živečih sorodnikov (otrok, bratov ali sester žrtev) ni, torej lahko v preiskave vključimo tudi daljne sorodnike. S pomočjo sestričen, bratrancev, nečakov in nečakinj po materini liniji na primer lahko preverimo ujemanje mitohondrijske DNK, ki se prenaša po materini liniji v nespremenjeni obliki iz roda v rod. Če poznamo daljne sorodnike po očetovi liniji, pregledamo kromosom Y, ki se v nespremenjeni obliki prenaša z očeta na sina, zaradi česar imajo vsi moški potomci identičen kromosom Y. To je zelo pomembno, ko stopimo v stik s svojci pogrešanih oseb ali žrtev povojnih pobojev in jim razložimo, da lahko za identifikacijo poleg bližnjih uporabimo tudi daljne sorodnike. S preiskavo več še živečih sorodnikov povečamo statistično verjetnost, ki je potrebna za pozitivno identifikacijo. Tudi v primerih zoglelenih trupel, utopljenecv ali obešenecv, ki jih najdemo po daljšem času in so s klasičnimi sodnomedicinskimi metodami neprepoznavni, se za identifikacijo poslužujemo genetskih preiskav. Če najdba ni stara, poskušamo dobiti primerjalni referenčni vzorec iz pokojnikovih osebnih predmetov. Ko smo opravljali identifikacijo trupel, zoglelenih v letalski nesreči, smo primerjalne genetske profile pridobili tudi iz neopranega spodnjega perila, ki so nam ga posredovali svojci ponesrečenca. Če osebnih predmetov pokojnika ni, uporabimo kot referenčne vzorce njegove sorodnike. Kadar ni ne osebnih predmetov, ne svojcev, genetska identifikacija ni možna.

Inštitut za sodno medicino je edina pooblaščen inštitucija za opravljanje genetskih preiskav za ugotavljanje

očetovstva za vso Slovenijo. Vsi preiskovanci ob zaključeni preiskavi dobijo izvedeniško mnenje, ki je veljavno na slovenskih sodiščih, kar pomeni, da lahko preiskovanci s takšnim mnenjem uveljavljajo vse pravice, ki jim gredo po zakonu (npr. plačevanje preživnine, dedovanje po biološkem očetu,...). Pri otrocih, ki še niso polnoletni, se mora mati s preiskavo strinjati, sicer je ne opravimo. Nekatero analizo obravnavamo na podlagi sklepov sodišč, nekateri se zanje dogovorijo sami. Postopek je enostaven in ga lahko opravimo že pri majhnih dojenčkih, iz etičnih razlogov pa ne pri nosečnicah za še nerojenega otroka. Povečini se ugotavlja očetovstvo za očete majhnih otrok, so pa tudi primeri, ko polnoletne osebe, hči ali sin, iščejo očeta, pa ne želijo, da je mama vključena. Če je oseba (otrok) polnoletna, lahko preiskavo opravi brez vednosti matere, sicer je potrebna privolitev matere. Nekateri bi radi vzorec prinesli na skrivaj, brez vednosti preiskovanca, ampak takih preiskav ne opravljamo, ker je to z zakonom prepovedano. Vsak biološki material se obvezno preiskuje le z vednostjo preiskovanca. Odgovarjamo za identiteto vzorca, zato se odvzem vedno opravlja v inštitutski ambulanti. Vedno poskrbimo za pravno zaščito preiskovancev, zato jih na odvzem slin in krvi vabimo hkrati, da se tudi med seboj prepoznajo in ne dvomijo o tem, komu je bil odvzet biološki material. Če je otrok polnoleten, se mora s preiskavo strinjati tudi on. Če domnevni oče zanika biološko očetovstvo in ne želi prostovoljno opraviti genetske preiskave, materi ostane le sodna pot. Nekateri očetje se preiskavam izogibajo in po trikrat in več ne pridejo na odvzem ter tako pogosto zavlačujejo postopek. Veliko laboratorijev po svetu opravlja teste spornih očetovstev na osnovi brisov slin, poslanih po pošti. Vendar ti testi ne vsebujejo izvedeniškega mnenja in ne jamčijo za identiteto vzorcev, zato na sodiščih nimajo nikakršne veljave. Poleg tega je odvzem in preiskava brisa ustne sluznice mladotnemu otroku brez vednosti matere protizakonita.

Genetski material lahko pridobimo iz najrazličnejših vzorcev. Pri preverjanju sorodstvenih povezav preiskovancem odvezamo kapljico krvi in bris ustne sluznice v ambulanti našega inštituta. Če je npr. domnevni oče pokojni, lahko pridobimo biološke vzorce na različnih Oddelkih za patologijo v bolnišnicah po Sloveniji, v primeru, da je bila na pokojniku opravljena obdukcija (tkiva, odvzeta pri obdukciji). Pridobimo lahko tudi biopsijske vzorce na Onkološkem inštitutu, če je imel pokojnik za časa življenja opravljeno biopsijo (tkiva, vpeta v parafinske bloke, igelne biopsije, citološki in histološki preparati). Če ni shranjenih bioloških vzorcev v bolnišnicah, je možno (seveda če od smrti ni minilo veliko časa) poiskati osebne predmete pokojnika (zobna ščetka, brivski aparat, britvica, krtača za lase ali glavnik, neoprana oblačila ali spodnje perilo,...). Če je od smrti minil daljši čas je v kazenskih zadevah (npr. posilstvo) možna ekshumacija in pridobitev skeletnega

materiala za genetsko preiskavo. V primeru kremacije je biološki material za genetsko preiskavo izgubljen. Za dokazovanje sorodstva po pokojniku pa lahko uporabimo tudi bližnje in daljne sorodnike, če jih je pokojnik imel. Seveda se morajo pri privatnih zahtevkih vsi preiskovanci strinjati z genetsko preiskavo sorodnosti. Če gre za sodni postopek, pa lahko sodišče odredi odvzem bioloških vzorcev vsem preiskovancem, ki so potrebni za izvedbo natančnega genetskega testa.

V primerih, ko gre za prometne nesreče s smrtnim izidom in je pokojni oče še nerojenega otroka v izven zakonski skupnosti, se lahko po sklepu sodišča shrani biološki vzorec očeta za kasnejše dokazovanje očetovstva. Zavarovanje takšnega vzorca je lahko zelo pomembno. Imeli smo nekaj takih primerov in mati še nerojenega otroka je na sodišču zaprosila za zavarovanje biološkega vzorca pokojnika za preverjanje starševstva po rojstvu otroka. Naj navedem še primer zapuščinske razprave, pri kateri svojci niso hoteli sodelovati pri genetskem testiranju in je sodnica zato, da je pospešila postopek, odredila uporabo osebnih predmetov pokojnega domnevnega očeta za genetsko testiranje. Pokojnik je namreč pred smrtjo živel pri ženski, s katero je imel izven zakonskega sina, za katerega je bilo potrebno na zapuščinski razpravi dokazati, da je pokojnik njegov biološki oče. V tem primeru smo pridobili zobno ščetko, brivski aparat, zlato verižico, ki jo je pokojnik nosil in očetovstvo je bilo potrjeno.

## Identifikacijski testi v kriminalistiki

Najpogosteje jih opravljamo v kriminalističnih primerih kot so umori, posilstva, ropi, pretepi, rekonstrukcije prometnih nesreč in iskanje sledi voznika in podobno. Osumljenčev genetski profil primerjamo z genetskimi profili bioloških sledi, najdenih na kraju kaznivega dejanja. Da lahko potrdimo vpletenost osumljenca v kaznivo dejanje, se mora njegov genetski profil popolnoma ujemati z genetskim profilom biološke sledi. Enak princip velja za identifikacijo delov trupel po množičnih katastrofah. Deli trupla, ki imajo enak genetski profil, pripadajo isti osebi. Na podoben način opravimo tudi identifikacijo tkivnih vzorcev, odvzetih pri raznih biopsijah, kadar obstoja možnost zamenjave vzorcev (genetski profil biopsijskega vzorca primerjamo z genetskim profilom pacienta). Preverjamo tudi, ali kri, odvzeta za alkoholimetrične preiskave, dejansko pripada določenemu udeležencu v prometu. Opravljamo lahko tudi kontrolo urina, če na primer oseba, ki je obdolžena dopinga zanika, da bi bil vzorec njen. Tipizacijo DNA uporabimo tudi za preverjanje identitete bioloških vzorcev, odvzetih za toksikološke preiskave v primerih, ko se preiskovanci z rezultati preiskav ne strinjajo in izrazijo dvom o istovetnosti preiskovanega biološkega vzorca. Na osnovi ponovnega odvzema telesnih tekočin (krvi, slin) preiskovancu in pridobitvi DNA iz preiskovančevih bioloških vzorcev in

arhiviranega vzorca, opravimo tipizacijo jedrne DNA in pridobljene genetske profile med seboj primerjamo.

V kriminalističnih primerih lahko pridobimo genetski material iz najrazličnejših bioloških vzorcev: kri in krvni madeži, slina in sledovi slin (cigaretni ogorki, pošne znamke, sledovi ugriza), sperma in vaginalni brisi, odvzeti po posilstvu, lasje, prhljaj, epiteljske celice na prstnem odtisu (kontaktne sledi),...

Dednina se na osebnih predmetih ohrani različno dolgo. Če si populimo lase z lasnimi koreninicami in jih spravimo v kuverto, lahko pridobimo DNA po desetletju ali več. V nekem primeru smo obravnavali hudo prometno nesrečo, od katere je minilo desetletje. Vsi udeleženci so imeli težke poškodbe, sovoznik je umrl, voznik pa je, v želji da bi se izognil odgovornosti, trdil, da je avtomobil vozil umrli. Storilca smo ugotovili s preiskavo avtomobilskih sedežnih prevlek, ki so jih kriminalistični tehniki takoj po nesreči shranili. Pri rekonstrukciji prometnih nesreč so zelo pomembne sledi na prevlekeh in zračnih blazinah, saj se tako lahko določi, kdo je voznik. V genetskem laboratoriju raziskujejo tudi vzorce las, ki ostanejo na maskirni kapi, ki jo je uporabljal storilec kaznivega dejanja. Ko gre za obravnavo kriminalističnih primerov, sodišča od sodnih izvedencev genetskega laboratorija Inštituta za sodno medicino navadno zahtevajo drugo mnenje, nemalokrat pa opravimo tudi prvo mnenje. V laboratorij dobimo vzorce, ki so jih ustrezno odvzeli in zavarovali kriminalistični tehniki.

## Genealoške preiskave

Avtosomalna področja jedrne DNA so zaradi rekombinacije v molekularno-genetskih genealoških študijah pri primerjavi z daljnimi sorodniki manj uporabna. Za preučevanje rodovnikov z genetskimi metodami so uporabna področja, vezana na kromosom Y, ki nam omogočajo sledenje očetovi liniji, in preiskave mitohondrijske DNA, s katero lahko sledimo materini liniji. Ker biološko materinstvo za razliko od biološkega očetovstva najpogosteje ni sporno, so vsekakor rezultati, ki jih dobimo s preiskavo mitohondrijske DNA bolj zanesljivi od rezultatov preučevanja kromosoma Y. Verjetnost, da je nekje v predniški očetovi liniji prišlo do nebiološkega očetovstva, zaradi nezvestobe, posilstev ali posvojitve, je v ZDA približno 5 %. Ni veliko, vendar bi lahko po 10 generacijah verjetnost, da bi v krvni liniji prišlo do dogodka, ki ga genetiki imenujemo nebiološko očetovstvo, preseгла 50 %.

### Kromosom Y

V sodnomoedicinskih in kriminalističnih preiskavah se je začela širša uporaba kromosoma Y leta 1996. Kromosom Y je haploiden in se deduje po očetu, kar nam omogoča sledenje očetovi liniji. To pomeni, da lahko v preiskave vključimo le moške, saj ženske kromosoma Y nimamo.

Kromosom Y nima kromosomskega partnerja, s katerim bi se preurejal, zato se prenaša v identični obliki iz očeta na sina. Edine spremembe na kromosomu Y povzročajo redke mutacije. Ko pride do mutacije, se zaradi odsotnosti preurejanja le-ta ohrani in prenese na naslednjo generacijo. Zato vsebuje vsak kromosom Y zapis vseh mutacijskih dogodkov, do katerih je prišlo na Y kromosomih prednikov mnogo let nazaj. Vendar pa je, kadar preučujemo rodovnike znotraj 8 do 9 generacij, mutacijska stopnja kromosoma Y zelo nizka, zato je njegova uporabnost v genealoških preiskavah zelo velika.

Ker se kromosom Y in priimki v zahodni civilizaciji dedujejo po moški liniji, lahko sledimo prednikom po pisnih virih (priimki in kraj izvora) in te izsledke primerjamo s preiskavami kromosoma Y še živečih domnevnih potomcev po očetovi liniji. Pri preučevanju paternalnih rodovnikov preko priimkov ljudi predvsem zanima, ali je nek moški, ki so ga odkrili v pisnih virih in je prišel npr. iz Evrope v ZDA sredi 18. stoletja, njihov prednik. Kot primerjalni vzorci so uporabni moški, ki živijo v bližini kraja, od koder je priseljenec pripotoval v Ameriko in imajo enak priimek. Genetska analiza vključuje približno 17 Y-STR področij. Če se moška, ki iščeta skupnega prednika, razlikujeta na treh ali več področjih STR, nista sorodna (s tem upoštevamo možnost mutacijskega dogodka), v nasprotnem primeru pa imata skupnega prednika in sta daljna sorodnika.

Kromosom Y nam služi kot zelo koristen dodaten sistem pri identifikaciji žrtev množičnih pobojev ob koncu 2. svetovne vojne v Sloveniji, saj lahko v preiskavo vključimo tudi daljne sorodnike po očetovi liniji, hkrati pa lahko s pomočjo kromosoma Y pri bližnjih sorodnikih - npr. bratih povečamo izračunano statistično verjetnost sorodstva med žrtvijo in še živečim sorodnikom.

Kromosom Y so za razjasnitev očetovstva analizirali v nekaterih zelo znanih in polemičnih genealoških študijah. Tako so dokazali, da je bil tretji ameriški predsednik Thomas Jefferson oče najmanj enega od sedmih sinov svoje črnske sužnje Sally, o čemer se je v ameriški črnski skupnosti govorilo že od 19. stoletja, vendar so beli zgodovinarji, v skrbi za moralni lik Jeffersona, to vztrajno zavračali. Kot primerjalne vzorce za Thomasa Jeffersona in sinove sužnje Sally so uporabili njihove še živeče potomce po moški liniji. Po pregledovanju rodovnikov so za Thomasa Jeffersona našli še živeče potomce po njegovem stricu (po očetovi strani), še živeče potomce pa sta imela tudi prvi in zadnji sin sužnje Sally. Za zadnjega sina so dokazali identičnost haplotipov kromosoma Y s potomci Thomasa Jeffersona.

### Mitohondrijska DNA

Kadar analiza jedrne DNA (tako avtosomalne kot DNA, vezane na kromosom Y) zaradi premajhne količine genetskega materiala ali njegove razgrajenosti ni uspešna, in/ali so na voljo za genetsko primerjavo le daljni sorodniki po

materini liniji, se poslužujemo polimorfizmov mitohondrijske DNA, ki jih od leta 1992 uporabljamo v forenzičnih preiskavah. Mitohondrijska DNA se pri človeku deduje po materi in se za razliko od kromosoma Y prenese na vse njene potomce ne glede na spol, kar nam omogoča sledenje materini liniji. Zaradi odsotnosti rekombinacije in dedovanja po materi imajo osebk z enakimi zaporedji nukleotidov mitohondrijske DNA skupnega ženskega prednika. Zato je mitohondrijski genom zelo uporaben za določanje identitete starih posmrtnih ostankov ter preučevanje genealoških odnosov, saj lahko kot referenčni vzorec uporabimo tudi nekaj generacij oddaljene sorodnike po materini liniji. S pomočjo polimorfizmov mitohondrijske DNA in primerjavo s še živečimi sorodniki po materini liniji so identificirali Ludvika XVII, skeletne ostanke Martina Bormanna in skeletne ostanke Jesse Jamesa. Molekularno-genetske analize 400 let starih skeletnih ostankov princa Branciforte Barresija iz Sicilije, 5000 let starega tirolskega ledenega človeka - Oetzija, neandertalca, najdenega v zahodni Nemčiji, in mnoge druge molekularno-genetske analize starodavnih antropoloških bioloških materialov so pokazale, da je možno pridobiti mitohondrijsko DNA iz zelo starih človeških ostankov. Mitohondrijsko DNA so izolirali iz človeških skeletov in mumificiranih mehkih tkiv različnih muzejskih in arheoloških zbirk, pri egipčanskih mumijah je bila uspešna tudi ekstrakcija jedrne DNA. Prav tako so uspešno izolirali mitohondrijsko DNA 40.000 let starega mamuta, najdenega v Sibiriji, in potrdili njegovo sekvenčno sorodnost z današnjim slonom.

Zaradi velike variabilnosti mitohondrijske DNA znotraj in med populacijami lahko s polimorfizmi mitohondrijske DNA ugotavljamo tudi genetsko strukturo populacij, filogenetske odnose med njimi ter migracije in poselitev sveta z modernim človekom.

Mitohondrijska DNA nam služi kot zelo koristen dodaten sistem pri identifikaciji žrtev množičnih pobojev ob koncu 2. svetovne vojne v Sloveniji, saj lahko v preiskavo vključimo tudi daljne sorodnike po materini liniji, hkrati pa lahko s pomočjo mitohondrijske DNA pri bližnjih sorodnikih - npr. bratih in sestrah povečamo izračunano statistično verjetnost sorodstva med žrtvijo in še živečim sorodnikom.

## Zaključek

Stopnja identifikacije, ki jo dosegamo s preiskavo kromosoma Y in mitohondrijske DNA, je zaradi odsotnosti rekombinacije veliko nižja od stopnje identifikacije, ki jo dosegamo s preiskavo jedrne avtosomalne DNA. S tipizacijo mitohondrijske DNA lahko identificiramo le maternalno (materino ali žensko) linijo, in s preiskavo kromosoma Y le paternalno (očetovo ali moško) linijo, medtem ko nam področja jedrne avtosomalne DNA omogočajo individualizacijo posameznika. Zato, če je le možno, v

preiskavo vključimo večje število genetskih označevalcev tako na avtosomih, kromosomu Y in mitohondrijski DNA. Molekularno-genetske identifikacije znanih osebnosti naše zgodovine so bile opravljene prav s kombinacijo različnih genetskih označevalcev. Tako so s tipizacijo jedrne in mitohondrijske DNA identificirali zob nemškega cesarja Kaiserja Wilhelma II., brata Reinholda Messnerja in slavnega astronoma Nikolaja Kopernika. S preiskavo jedrne in mitohondrijske DNA poteka identifikacija skeletnih ostankov ameriških vojakov, padlih v vojnah v Vietnamu, Kambodži, Laosu in na Kitajskem, v korejski vojni, v I. in II. svetovni vojni ter identifikacija žrtev povojnih pobojev v Sloveniji. Ena najbolj odmevnih molekularno-genetskih identifikacij skeletnih ostankov, kjer je bilo možno tipizirati več genetskih označevalcev, je bila prav gotovo identifikacija ruske vladarske družine Romanov pri kateri je bilo potrebno za pozitivno identifikacijo analizirati tako jedrno kot mitohondrijsko DNA.

## Po sledi Y kromosoma: Od kod prihajamo in kam gremo?<sup>1</sup>

Vlasta Knapič

Spencer Wells je leta 2002 popisal svoja revolucionarna odkritja pri branju DNK v kromosomu Y in sestavil koščke zgodovine v zgodbo o naseljevanju človeka na Zemlji v knjigi *The journey of man*, ki je bila leta 2005 prevedena tudi v slovenščino. Spencer Wells je raziskovalec človekove genetike, ki je sodeloval v najbolj prodornih sredinah in projektih, in je med vodilnimi v Genographic projektu (2005-, National Geographic). Čeprav je znanost v zadnjih desetih letih na tem področju skokovito napredovala, v tej knjigi dobimo osnovne ugotovitve, ki dajejo dobro podlago za razumevanje rezultatov genetskih analiz, ki si jih posamezniki v vedno večjem številu dajo izdelati, da bi ugotovili, od kod izvirajo in kateri (haplo)skupini človeštva, ki je naselilo planet, pripadajo.

Avtor meni, da smo zadnji čas odkrili učinkovito metodo analize DNK in postavili temelje uvrščanja v izvirne genetske skupine, saj so se razmere v nasprotju z nekdanjim počasnim razseljevanjem prednikov, ki je trajalo na desetine tisočletij, močno spremenile: v zadnjih 500 letih se je z napredkom tehnike človekova mobilnost močno povečala in prav v zadnjem stoletju smo priča neverjetnemu mešanju genov med posamezniki z različnih celin. Z globalizacijo se stapljajo ne le geni, pač pa tudi kultura

<sup>1</sup> Wells, Spencer 2005. *Odiseja človeštva - genetsko potovanje človeka od začetkov do danes / The journey of man, 2002/* Tržič, Učila International, 284 s.

in zlasti jezik, ki ga avtor spretno vključuje v rezultate genetskih raziskav. Povzame jezikovne raziskave, ki že v 18. stoletju odkrivajo podobnosti hindujskega sanskerta in grščine ter latinščine in postavijo trditev, da izvirajo iz istega predniškega jezika (indoevropska jezikovna skupina). Za oboje (gene in jezik) meni, da kadar ostaline starodavnosti niso raziskane in popisane, preden se stalijo in izgubijo v prevladujočih »talilnih loncih«, človeštvo izgubi nenadomestljiv vpogled v preteklost.

V knjigi, ki je v nadaljevanju povzeta, se nova dognanja genetskih analiz sledenja moškim linijam (po Y kromosomu) naslanjajo na odkritja najbolj znanih genetikov: od Carla von Linneja v začetku 18. stol., do Charlesa Darwina (Izvor človeka) in avtorjevih sodobnikov. Y kromosom je populacijskim genetikom služil kot orodje za raziskovanje človeške raznolikosti, ker se med generacijami ne rekombinira, ampak se prenaša na moške potomce nespremenjen, razen, kadar pride na njem do napake, ki – če ni usodna – ob prenosu na potomce te zanesljivo zaznamuje, da jih lahko prepoznamo.

Pred 2000 generacijami (okoli 50.000 leti) so vsi naši predniki živeli v Afriki. Kot najbolj podobne izvorni populaciji avtor opredeli ljudstvo San (Grmičarji)<sup>2</sup> v podsaharski Afriki in pa avstralske aborigine. Tako kot smo si ljudje danes, so si bili predniki genetsko zelo sorodni, a raznolikosti obstajajo. Afričani, Azijci in Evropejci so si genetsko zelo podobni, geografsko označene rase (kavkazijci, črni Afričani, mongoloidi, južnoazijski staroselci, ameridini, oceanijci in avstralski aborigini) pa so nastale šele zaradi drobitve populacij med zadnjimi poledenitvami v obdobju pred 30.000 do 16.000 leti, ko je preživelo malo posameznikov, katerih potomci še danes prenašajo gene naprej. Zaradi tega in ker je človek zelo mlada paleolitska vrsta, menijo, da rase niso posledica evolucije. Večino genetskih razlik pri ljudeh je mogoče najti znotraj populacij (ras), le 8% pa razlikuje rase med seboj. Ravno ta genska raznolikost pa omogoča sledenje po času in kraju, kjer se je pojavila. Cavalli-Sforza je konec 20. stoletja prvi izračunal oddaljenost 15 človeških populacij z vsega sveta glede na krvne skupine, ki so v njih zastopane: Afričani so bili najbolj oddaljeni (najstarejši), evropske in azijske populacije pa so bile bližje skupaj, kar nakazuje vpogled v evlucijsko zgodovino človeške vrste. Izračunali so, da so se Afričani in Vzhodnoazijci ločili pred 41.000 leti, Afričani in Evropejci pred 31.000 leti ter Evropejci in Vzhodnoazijci pred 21.000 leti. Genetske in arheološke raziskave nakazujejo, da je v Evropi paleolitska populacija ljudi ledeno dobo preživela le na Balkanu, v južni Italiji in na Iberskem polotoku, od tod pa se je širila na sever Evrope.

2 Ljudstvo San ima »neafriški« videz: so nižji od tipičnih bantu črncev, imajo svetlejšo polt, bolj skodrane lase in notranjo očesno gubo – kot ljudje vzhodne Azije; ne govorijo besed v smislu drugih jezikov, ampak uporabljajo veliko število raznolikih pokljajočih glasov, ki nastajajo z udarjanjem jezika (kot če bi priganjali konja).

V knjigi je opisano popotovanje človeštva iz osrčja Afrike, kjer je živel prednik sodobnega človeka, nosilec označevalca M168 na kromosomu Y, pri katerem se začne globalno rodoslovno drevo. Označevalec M168 najdemo pri genetski analizi vseh danes živečih potomcev tega Adama, torej je skupni moški prednik, ki je živel pred 60-140.000 leti. Podobne rezultate so dobili tudi raziskovalci, ki so analizirali mitohondrijsko DNK in razvoju človeka sledili po ženski liniji: Cannova in sodelavci so leta 1987 objavili rezultate o skupni ženski prednici - mitohondrijski Evi iz osrčja Afrike, ki naj bi živela pred 150-200.000 leti. Precej mlajši Adam je srečal evrazijsko Evo (pred 50-60.000 leti) – označili so jo z L3, njene potomke pa so spremljale potomce Adama pri naseljevanju sveta. Torej so se ljudje iz Afrike zelo hitro razširili po vsem svetu - v primerjavi z evolucijo človeku podobnih opic (tudi izvirajo iz Afrike), ki je trajala 23 milijonov let.<sup>3</sup> Najdbe ostankov avstralopiteka so kot vmesni evlucijski člen postavili skoraj 2 milijona leta nazaj, potem pa manjkajo dokazi vmesnih vrst. Zagotovo pa analize DNK kažejo, da se človek ni razvil iz neandertalca, pač pa je nekaj časa z njim sobival in ga verjetno tudi izpodrinil.

Avtor popiše vzvode, ki so začetno populacijo ljudi prisilili, da so se odpravili po svetu za hrano in prijaznejšim prostorom za preživetje. V neolitiku je številčnost prebivalcev na Zemlji pričela hitreje naraščati, ker so izumili pridelovanje hrane in pričeli udomačevati živali. Niso se več podajali na kilometre oddaljeno iskanje hrane, več jih je preživelo - v ugodnejših razmerah je človeška populacija izkazala lastnosti invazivne vrste:

- iz nekaj tisoč paleolitskih ljudi v podsaharski Afriki se je v 50.000 letih namnožilo okoli 10 milijonov ljudi, ki so se morali preseljevati zaradi sprememb podnebja in razpoložljivosti hrane, da so preživeli;
- iz okoli 10 milijonov ljudi v začetku dobe poljedelstva pred 10.000 leti je število do začetka industrijske revolucije (1750) narastlo na 500 milijonov;
- nadaljnja rast je eksponentna: milijarda ljudi je živela na Zemlji leta 1818, dve milijardi 1927, 3 milijarde 1960, 4 milijarde 1974, 5 milijard 1987, 6 milijard 1999;
- oktobra 2012 smo presegli 7 milijard<sup>4</sup>.

Prvi ljudje so se preživljali s hrano iz morja – na vzhodni afriški obali so velika smetišča školjčnih lupin, stara okoli 125.000 let, med njimi pa kamnito orodje, ki so ga ljudje uporabljali. Ob obalah pa je potekala tudi prazgodovinska avtocesta za preseljevanja, ponekod so uporabljali preproste

3 Razumevanje evlucijskega časa avtor ponazori z obdobjem enega leta: če so se opice pojavile prvi dan novega leta, so se prvi pokončni hominidni predniki pojavili konec oktobra; Homo erectus, ki je Afriko zapustil pred 2 milijonoma let, se pojavi v začetku decembra; moderni človek pa se pojavi 28. decembra in Afrike ne zapusti do silvestrovega!

4 <http://www.worldometers.info/world-population/>

čolne in prečili morje. Obalni popotniki so bivali na krajih, ki so danes pod vodo.

Potrditve najdbe pravih gentskih označevalcev za naseljevanje Evrope je dala primerjava arheoloških najdb in zgodovina širitve poljedelstva iz Evrazije v Evropo, ki se je izpred 10.000 leti širila preko Balkana na sever Evrope: najstarejše ostanke poljedelstva so našli na Balkanu, medtem ko so v zahodni in severni Evropi zaostajali za več tisoč let z vnosom gojenih rastlin. Zanimivo je, da so npr. Britanci med zadnjimi v Evropi opustili nabiralništvo in lov. Več genetskih raziskav pa je pokazalo, da so dedne linije z neolitskimi označevalci z Bližnjega vzhoda pri modernih Evropejcih v manjšini (označevalec M172) in 80% evropske genske zasnove izhaja iz paleolitskih valov priseljevanja (označevalec M173 iz srednje Azije – kromanjonci, katerih prve najdbe kosti segajo v Franciji v leto 1868).

Genetski podatki jasno kažejo na preseljevanje iz Afrike vzdolž obal Azije v jugovzhodno Azijo in Avstralijo ter v Evrazijo, od tod pa v severno in južno Ameriko. Neafriške dedne linije kromosoma Y so označene z M89 označevalcem, ki se je pojavil kmalu za M168 (pred okoli 40.000 leti). A kromosomov z M89 ni v Avstraliji in jugovzhodni Aziji. Za Avstralijo je značilen označevalec M130. Ljudje brez kromosoma z M130 so prvi naselili Bližnji vzhod (pred 40.000 leti). Proti vzhodu se je namenila večina paleolitskega ljudstva, kjer se je pred 40.000 leti na ravninah današnjega Irana pojavil mož s kromosomom z označevalcem M9. Njegovi potomci tvorijo evrazijski klan, ki se je razpršil na vse strani sveta. Iz njega izhajajo: indijski klan (M20), srednjeazijski klan (M45) in vzhodnoazijski klan (M175). Najdbe M173 pri več kot 90% moških v zahodni Evropi (evropski klan) pripelje do dveh zaključkov: velika večina Evropejcev ima skupnega prednika, ki je živel pred okoli 30.000 leti in zgodilo se je nekaj, kar je povzročilo propad drugih linij.

Kaj pa Američani? Iz arheoloških raziskav je mogoče sklepati, da ljudje naseljujejo Ameriko šele 12-15.000 let. Indijanski predniki naj bi v severno Ameriko prišli iz Sibirije, nosijo pa označevalec M3, ki je značilen za ameriški klan in ga nosi 50% prebivalcev Severne Amerike.<sup>5</sup> Prevladuje pa tudi označevalec M45, ki označuje dedno linijo iz Evrazije. Sklepajo, da so prvi ljudje stopili na ameriška tla na skrajnem severu med 40-12.000 leti, potem pa so potrebovali samo 1000 let, da so dosegli skrajni jug ameriške celine.

Seveda globalnega rodoslovnega drevesa nima smisla sestavljati: zakaj že bi vsakemu določili milijon prednikov? Toliko se jih namreč nabere v 500 letih, če si med seboj niso sorodni (25 let za generacijo, če ima vsak otrok 2

starša, 4 stare starše, 8 prastarih staršev...). Je pa na podlagi prebrane knjige mogoče dobiti hiter in sistematičen vpogled v kompleksne procese v naši zgodovini ter imeti v primeru izdelane genetske analize podlage za razumevanje več tisočletne preteklosti, zapisane v genih. Priporočam v branje.

## Skrivnostna formula DNK zapisa - povezava biologije, informatike in rodoslovja

*Vlasta Knapič*

Prispevek oriše edinstvenost deoksiribonukleinske kisline (DNK) kot nosilke informacije - genetskega koda za določene lastnosti, ki se prenaša iz generacije v generacijo, pa najsi gre za človeka, žival, rastlino, glivo, bakterijo ali virus. Ali pa celo za umetno DNK, v katero je mogoče zapisati tudi informacije za nežive stvari. Njene zakonitosti so odkrivali šele v zadnjem stoletju. Predstavljena je kronologija glavnih odkritij in nekaj pionirskih raziskovalcev slovenskega rodu.

### DNK najdemo v vseh živih organizmih

Ni tako enostavno odgovoriti na vprašanje, kako razločujemo živo in neživo naravo. Z vidika biologije se štejejo za žive organizme vsaj tisti, ki po nastanku rastejo, se razmnožujejo in odmrejo, kot to delamo ljudje, živali, rastline, glive, bakterije. Razen bakterij, gliv kvasovk in nekaterih drugih enoceličarjev so vsi ti organizmi mnogocelični. Celico pa znanost šteje za osnovno enoto življenja, v kateri potekajo vsi življenjski procesi: celica raste, presnavlja (celica pije vodo, vsrkava hrano, jo spreminja v energijo, ki jo porabi za življenje, rast in razmnoževanje), odpadne snovi izloči, medtem pa se postara in odmre. Tako kot organizem.

Vsaka celica ima navodila za življenje zapisana v DNK zapisu, ki se odkodira in začne prepisovati ob delitvi celice na dve hčerinski celici, ki po teh navodilih prejmeta povsem enake sestavine in navodila za naslednje generacije, razen če pride do napake (npr. mutacije). Življenjske procese v celici uravnavajo beljakovine, ki jih glede na funkcijo poznamo kot encime, hormone in proteine z različnimi nalogami (transportni, založni, obrambni, itd). V DNK je zapisano, kakšno vlogo bo imel npr. encim v življenju celice (bo sestavljal celične gradnike ali razgrajeval spojine ali kataliziral kakšne druge biokemične reakcije). In kadar se navodila za izdelavo beljakovin telesnih celic pravilno dedujejo na celice-potomke, lahko njihovo sorodnost ugotovimo z molekularnimi tehnikami

<sup>5</sup> Sibirski označevalec se imenuje M242, evlucijsko zaporedje pa je: M45 → M242 → M3, sledi preseljevanju iz srednje Azije v Ameriko v zadnjih 20.000 letih. V Ameriki tudi niso našli kosti ali kamnov, ki bi jih izdelala človeška roka in bi bili starejši od 15.000 let.

v laboratorijih. Iz skupka celic lahko natančno identificiramo določeno zaporedje v DNK in ga prepoznamo (ali pripada virusu, ki okužuje celico, mitohondriju ali jedrni DNK celice). Ne glede na to, ali gre za medicinske, veterinarske, fitosanitarne ali druge diagnostične laboratorije, se uporabljajo pri analizi DNK enake naprave in tehnike ter podobni postopki. Verjetno so postopki pri izolaciji DNK (še posebej pa RNK) iz rastlinske celice najtežavnejši, saj je pri ekstrakciji nukleinskih kislin iz celice potrebno očistiti različne sekundarne presnovke, ki jih živalske in človeške celice nimajo.

V celici potekajo biološke funkcije v različnih organelih, med katerimi so edinstveni mitohondriji, ki jih ima vsaka človeška, živalska, glivična ali rastlinska celica po več deset ali več sto. Mitohondriji so biokemične tovarne velikosti bakterije, ki se ob delitvi celice prepisujejo po svojih »DNK navodilih«. Zanje domnevajo, da so bile nekoč bakterijam podobne celice, ki so se tekom evolucije zlile z evkariontskimi celicami in v popolni simbiozi postale del mnogoceličnega organizma. Ker je mitohondrijska DNK krožne oblike in se podvojuje ločeno od ostale celične DNK, ki se hrani v celičnem jedru, se pri prenašanju na naslednje generacije praktično ne spreminja. To lastnost s pridom uporabljajo pri genetskih analizah v populacijskih študijah rastlin, gliv, živali in ljudi, med drugim tudi v rodoslovju. Z njimi je mogoče identificirati populacije, ugotavljati sorodnost med kontinenti preseljenih populacij, njihovo mešanje in izvor. Pri človeku se na potomce prenesejo mitohondriji iz jajčne celice, zato je s testiranjem mtDNK mogoče slediti materinski liniji, manj pa celi populaciji, ki bi jo bolj določali iz jedrne DNK.

## DNK najdemo tudi v mrtvih organizmih

Ko pride pri spolnem razmnoževanju človeka, živali ali rastlin do oploditve jajčne celice, se iz tega skupka začne delitev na celice bodočega organizma, ki imajo vse isti genetski zapis, podedovan od prednikov. Kasneje v razvoju embria se celice diferencirajo v različne oblike, pri človeku npr. v celice kože, mišic, notranjih organov, krvi itd.. Različna tkiva se lahko uporabijo za ugotavljanje pripadnosti določenemu človeku in s primerjavo vzorcev več ljudi ugotovi njihovo sorodnost. DNK se ohrani v biološkem materialu tudi ko organizem ni več živ, vendarle samo do takrat, dokler tkivo ne razpade ali spremeni svoje fizikalno-kemične oblike. DNK za testiranje je tako mogoče dobiti iz las, krvi, sperme, kožnih celic (prstnih odtisov), slin, najdlje pa se ohrani v kosteh in zobeh. Kot že povedano, imajo vse celice enega organizma popolnoma identičen dedni zapis. S staranjem se DNK v biološkem materialu razgrajuje. Najdlje se zaradi krožne oblike ohrani mitohondrijska DNK.

## DNK v neživi naravi

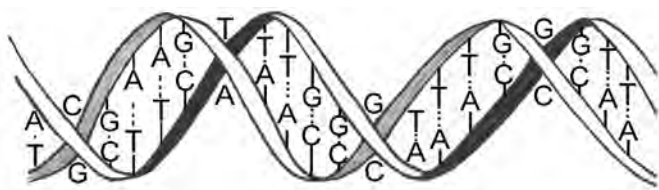
Znanstveniki si niso enotni, ali sodi virus v živo ali neživo naravo. Dejstvo je, da se lahko ohranja in razmnožuje kot živi organizmi, z enakimi gradniki: ima DNK (ali RNK) in beljakovinsko ovojnico. Ne more pa tega početi izven rastlinske, živalske ali človeške celice, ki jih okužuje. Kadar se v njih razmnožuje, jih zajeda, krade energijo in s tem jih slabi ali celo ubija. Poznani pa so še manjši patogeni kot so virusi: v živalskih in človeških celicah so to prioni (infektivne beljakovine, ki povzročajo npr. bolezen norih krav), v rastlinskih celicah pa viroidi (infektivna RNK krožne oblike) in satelitne RNK, ki povzročajo slabitev življenjskih procesov in propad rastlin, kar je usodno zlasti za drevesa in druge trajnice, ki jih razmnožujemo vegetativno - s potaknjenci ali drugo obliko kloniranja.

## Revolucionarno odkritje dvojne vijačnice DNK

Letos mineva 60 let odkar sta leta 1953 Watson<sup>1</sup> in Crick<sup>2</sup> odkrila zgradbo DNK, za katero sta skoraj deset let kasneje skupaj z Wilkinsom dobila Nobelovo nagrado. Z modelom sta prikazala, kako se z ovijanjem DNK v obliki dvojne vijačnice zmanjša dolga molekula v majhen skupek, ki v fazi mirovanja lahko počiva v kromosomih v celičnem jedru. Odkritje štejejo v biologiji za eno najpomembnejših in prelomnih. Razen pri nekaterih virusih je DNK v vseh živih organizmih zvita v obliki dvojne vijačnice, ki jo najpogosteje razlagajo s ponazoritvijo lestve iz vrvi, kjer so vzdolžne »vrvi« iz fosfatnega in deoksiriboznega dela, prečne kline pa predstavljajo bazni pari nukleotidov, povezanih z vodikovimi vezmi, s katerimi se v pare vežejo štiri dušikove baze: adenin (A), gvanin (G), citozin (C) in timin (T). Pri tem gresta po Watson-Crickovem pravilu v par vedno isti bazi: A-T in C-G.

Gradniki DNK - nukleotidi so nosilci dedne informacije in kemične energije. Ko so v 1950-ih letih raziskovali način kodiranja, so prišli do prave razlage šele po odkritju dvojne vijačnice, ki se ob delitvi celice razpre kot zadruga, na nukleotide ene strani »zadrge« pa se ujemajoče pripnejo prosti nukleotidi s komplementarno bazo - tako se DNK podvoji, da lahko na dve hčerinski celici prenese dedno informacijo. Obe strani »zadrge« imata zapis iste genetske informacije, le z nasprotnimi črkami. Zaporedje treh nukleotidov na tej »zadrugi« se imenuje kodon in je zapis za eno aminokislino, ki je osnovni gradnik beljakovine. Ta genetski kod so odkrili v 1960-ih letih.<sup>3</sup>

- 1 James Dewey Watson, Nobel Laureates in Physiology or Medicine (1953) ([http://en.wikipedia.org/wiki/James\\_D.\\_Watson](http://en.wikipedia.org/wiki/James_D._Watson))
- 2 Francis Harry Compton Crick, Nobel Laureates in Physiology or Medicine (1953) ([http://en.wikipedia.org/wiki/Francis\\_Crick](http://en.wikipedia.org/wiki/Francis_Crick))
- 3 The Discovery of the Molecular Structure of DNA - The Double Helix ([http://www.nobelprize.org/educational/medicine/dna\\_double\\_helix/readmore.html](http://www.nobelprize.org/educational/medicine/dna_double_helix/readmore.html))



Če bi dejansko informacijo za sintezo primerjali z abecedo, to pomeni, da je vsa besedila bioloških sporočil potrebno zapisati s štiri-črkovno abecedo. Večji in bolj kompleksen kot je organizem, daljši je DNK zapis za njegovo sestavo. Informacijo za sintezo enostavnega virusa, ki ima nekaj tisoč nukleotidov, bi tako spravili na eno A4 stran papirja. Kromosom enostavne črevesne bakterije *Escherichia coli* ima že okoli 3.000.000 baznih parov in bi se linearno zapisal v 500 strani debelo knjigo. Tipična živalska celica je še precej bolj zapleteno zapisana in vsebuje v dolžino okoli meter DNK (3.000.000.000 nukleotidov, ki so zviti v celičnem jedru v celici, ki je s prostim očesom niti ne moremo videti), kar bi z gosto tipkanimi črkami A, C, G, T zapisali kot besedilo v knjigo z več kot 500.000 stranmi!

## DNK kot shranjevalnik digitalnih informacij

Kot vidimo, zavzema DNK zapis presenetljivo majhno prostornino v primerjavi s klasično tiskano informacijo. A vseeno preseneča nedavna objava (Nature, 2013)<sup>4</sup> raziskovalcev z Evropskega inštituta za bioinformatiko, ki so pod vodstvom dr. Nicka Goldmana razvili revolucionarni postopek zapisa podatkov: namesto na digitalni medij - na umetno ustvarjeno DNK. S štiričrkovno »biološko-digitalno abecedo« so zakodirali štiri različne oblike računalniških zapisov:

- tekstovno datoteko (.txt) - vseh 154 Shakespearjevih sonetov,
- 26-sekundni zvočni zapis (.mp3) znamenitega govora Martina Luthra Kinga ml. 'I Have a Dream',
- digitalni barvni posnetek (.jpg) njihovega laboratorija v Hinxtonu in
- digitalni (.pdf) zapis znanstvene razprave Jamesa Watsona in Francisca Cricka iz leta 1953, v katerem sta prvič opisala strukturo DNK, ter
- datoteko, ki pojasnjuje kodiranje.

Britanski znanstveniki so torej digitalne zapise podatkov iz dvojiškega zapisa ničel in enic prevedli v kodo, sestavljeno iz štirih črk: A, T, C in G, tako da je vsak bajt (zaporedje osmih enic in ničel) predstavljal petčrkovna kombinacija iz omenjenih štirih črk. V ZDA pa so z napravo za sintezo umetne DNK iz tega zapisa izdelali ustrezno zaporedje, ki

so ga nato v laboratoriju v Veliki Britaniji zopet prebrali s 100% natančnostjo. Taka umetna DNK se ne more »mešati« z biološko DNK, je pa enako obstojna, za skladiščenje vanjo zapisanih podatkov ne potrebuje ne elektrike ne posebnega vzdrževanja, zavzame pa izjemno malo prostora. V en gram DNK bi bilo teoretično mogoče shraniti vsebino približno treh milijonov CD zgoščenk.<sup>5</sup> Če bo postopek razvit v rutinskega in bo postal komercialno dostopen, se obeta varno shranjevanje ogromne količine podatkov, ki nastajajo v današnjem računalniškem svetu.

## Znanstveniki in znanstvene metode

Molekularna biologija je - podobno kot informatika - sorazmerno mlada veda, ki bi brez sodobnih naprav in postopkov ne obstajala. Raziskovanje zgradbe in življenja celic in DNK ne bi bile mogoče, če ne bi razvili zmogljivih svetlobnih in elektronskih mikroskopov, rentgenskih naprav, centrifug za izolacijo DNK in RNK, pomnoževanja DNK v cikličnih termostatih, encimskega razreza DNK ter analize velikosti molekul s principi gelske elektroforeze (Tabela 1). V zadnjih desetletjih odkritja skokovito naraščajo in ob znatni podpori informatike postavljajo na glavo marsikatero klasično razumevanje v biologiji. Tako se je z molekulskimi analizami celotnih genomov na novo razvrstilo veliko število vrst žuželk, sistematika gliv se je postavila na novo, odkrili so številne nove povzročitelje bolezni višjih organizmov in še bi lahko naštevali.

Če so pred 100 leti glive prištevali k rastlinam (ker so gobe pritrjene na podlago in podobno rastle iz tal), so s podrobnejšim molekulskim proučevanjem ugotovili, da so glive evolucijsko mnogo bližje živalim kot rastlinam. Mnoge klasične evolucijske teorije pa so se z molekulskimi tehnikami tudi potrdile.

Znanstveniki, ki so se na Slovenskem prvi ukvarjali z genetiko, so malo znani. Biotehniška fakulteta Univerzite v Ljubljani od leta 1972 podeljuje Jesenkova priznanja za dosežke v biologiji. Nagrada se imenuje po slovenski botaniku in genetiku **Franu Jesenku** (\*14. marec 1875, Škofja Loka, † 14. julij 1932, Ljubljana), ki je naravoslovje študiral na Dunaju, kjer je doktoriral leta 1900 s tezo iz fiziologije rastlin. V genetiki je prvi dokazal, da križanci med rastlinskimi rodovi niso konstantni, temveč njihovi potomci izražajo lastnosti prednikov po Mendlovih načelih. Njegovo raziskovalno delo se je nenadoma prekinilo, ko se je na poti v Triglavski narodni park v gorah ponesrečil.<sup>6</sup> Na ljubljanskem Rožniku je v njegov spomin poimenovana botanična učna pot.

**Janez Zaplotnik** (\*5. december 1901, Spodnje Jezerko, † 27. februar 1972, Ljubljana) je slovenski agronom,

4 Goldman, N. et al., "Towards practical, high-capacity, low-maintenance information storage in synthesized DNA," Nature, doi: 10.1038/nature.11875, 2013. (<http://www.nature.com/nature/journal/vaop/ncurrent/nature11875/metrics/news>)

5 Kozmos, Radovan: DNK kot potencialni trdi disk prihodnosti, Delo, Priloga Znanost, 16.02.2013 (<http://www.delo.si/druzba/znanost/dnk-kot-potencialni-trdi-disk-prihodnosti.html>)

6 Jutro, 1932. Dr. Fran Jesenko (1875 - 1932) (<http://www.gore-ljudje.net/novosti/79324/>)

genetik in žlahtnitelj, ki je študij agronomije končal v Zagrebu 1925. leta, nato pa žlahtnil gojene rastline v Bački, v Nemčiji (Halle an der Saale, Wittenberg), v Ljubljani, med drugim na Kmetijskem inštitutu Slovenije, uporabljal pa predvsem odbiro rastlin in požlahtnil mnoge slovenske sorte vrtnin, zlasti fižola.<sup>7</sup>

**Marko Zalokar** (\*14. julij 1918, Ljubljana, † 4. september 2012, Seattle, Washington, ZDA) se je sprva ukvarjal z botaniko in je bil pred drugo svetovno vojno eden prvih piscev v reviji *Proteus*, danes pa ga štejemo za prvega slovenskega molekularnega genetika. Sodeloval je s svetovno znanimi genetiki in kot gostujoči ali redni profesor predaval na več ameriških univerzah. Diplomiral je leta 1944 na ljubljanski univerzi, nato pa v Ženevi leta 1944 doktoriral iz eksperimentalne biologije ter se v svojem raziskovalnem delu posvetil genetiki. Pri opazovanju celic z elektronskim mikroskopom je prvi opazil strukture v mirujočem celičnem jedru, ki so jih kasneje spoznali kot kromosome. Leta 1947 je začel v kalifornijskem tehnološkem inštitutu raziskovati glive. Leta 1959 je dokazal, da ribonukleinska kislina (RNK) nastaja v celičnem jedru in od tam prehaja v citoplazmo, kjer sodeluje pri sintezi beljakovin.<sup>8</sup> Glede na čas tega odkritja je bil to izjemen dosežek, ki ga enakovredno postavlja v družbo prvih molekularnih genetikov na svetu. Pri tem pa je tudi sam prejel dobre gene, ki so mu omogočali poljudno-znanstvene aktivnosti v pozno starost: kot 89-letnik se je npr. udeležil botaničnega izleta na Pokljuko (28. 6. 2007), ob 70. letnici revije *Proteus* pa so ga navedli kot najstarejšega živečega sodelavca.<sup>9</sup> Njegovi potomci živijo v ZDA, potomci njegovih bratov pa v Sloveniji.

Na Biotehniški fakulteti v Ljubljani je znanje genetike in žlahtnjenja rastlin prenašal na agronome, biologe in biotehnologe akademik **Ivan Kreft** (\*23. nov. 1941, Novem mesto), ki se je v svetu uveljavil zlasti s požlahtnjenimi sortami ajde, pa tudi oljnic, krompirja, trav in žit. Deloval je v Nemčiji, na Danskem, Švedskem, Japonskem in Kitajskem. Kot član odbora za rekombinantno DNK pri Evropski znanstveni fundaciji je soavtor prvih evropskih priporočil o delu z genetsko spremenjenimi organizmi.<sup>10</sup>

Danes v Sloveniji ne manjka svetovno priznanih molekularnih genetikov in drugih znanstvenikov, ki se ukvarjajo z molekularno biologijo in odlično poznajo novo gensko tehnologijo tako v humani in veterinarski medicini kot rastlinski in živalski genetiki in fitomedicini, a jih na tem mestu ne moremo podrobneje obravnavati.

## **Karl Maramorosch, znanstvenik slovenskega rodu**

Med pionirskimi znanstveniki v molekularni biologiji omenjamo še **Karla Maramoroscha** (\*16. januar 1915, Dunaj), ameriškega virologa, entomologa in fitopatologa, ki je bil sodobnik Watsona, Cricka in Wilkinsa<sup>11</sup> in je med drugim njihovo sodelovanje tudi fotografsko dokumentiral.<sup>12</sup> Pri svojih 98 letih Karl Maramorosch še vedno opravlja svoje raziskovalno delo, predava na univerzi in se udeležuje svetovnih znanstvenih srečanj. V vsej svoji znanstveni karieri je s širokim znanjem povezoval različne naravoslovne veje in v 1950-ih letih postavil temelje v razumevanju interakcij virusov, njihovih žuželčjih prenašalcev in rastlin, ki neozdravljivo zbolijo<sup>13</sup>. Podobno je v 1990-ih letih začel povezovati svetovno stroko, da je združila moči in proučila podobne interakcije pri fitoplazmah, ki so dotlej povzročale »virozam podobne bolezni rastlin«, so pa v resnici bakterije brez celične stene, ki parazitsko živijo v prevodnih sistemih rastlin in reagirajo na tetraciklinske antibiotike. Z elektronskim mikroskopom so jih odkrili leta 1967, najprej poimenovali »mikoplazmam podobni organizmi« in šele leta 1994 fitoplazme. Kongresi fitoplazmologov so se pričeli organizirati šele v tretjem tisočletju, in sicer je na njihovem drugem srečanju v Nemčiji leta 2011<sup>14</sup> Karl Maramorosch kot uvodničar predstavil zgodovino raziskav na tem področju, ki pred odkritjem zakonitosti dvojne vijačnice DNK in sodobnih naprav za detekcijo in diagnostiko niso dale rezultatov. V več kot 60-letni karieri je dr. Maramorosch objavil kot avtor ali soavtor več kot 800 znanstvenih člankov in 100 knjig. S tem je rastlinsko fitopatologijo skupaj s številnimi sodelavci po svetu dvignil z aplikativne agronomske ravni na raven medicine, biokemije, biofizike in mikrobiologije.

Karl Maramorosch je židovskega porekla, kar je botrovalo tudi pogostim selitvam, preden se je ustalil v ZDA.<sup>15</sup> Rojen je bil na Dunaju, a se je družina po razpadu Avstro-Ogrske preselila, tako da je odraščal v mestu Kolomyja, ki je bilo tedaj na Poljskem, sedaj pa je v Ukrajini, kjer je obiskoval Gimnazijo Kazimierza Jagiellonczyka. Hkrati pa je od svojega sedmega leta obiskoval glasbeno šolo in po dvanajstih letih postal pianist na konzervatoriju Moniuszko Conser-

7 Slovenski biografski leksikon. Zaplotnik Janez, Selektogenetik. (<http://nl.ijs.si/fedora/get/sbl:4697/VIEW/>)

8 Wikipedija. Marko Zalokar, slovenski biolog in molekularni genetik ([http://sl.wikipedia.org/wiki/Marko\\_Zalokar](http://sl.wikipedia.org/wiki/Marko_Zalokar))

9 Wraber, Tone: Sedemdeseti letnik našega Proteusa. *Proteus* 1(2007)70, s. 6 (<http://www.proteus.si/files/image/naslovnice/proteus%20september%20net.pdf>)

10 SAZU - Slovenska akademija znanosti in umetnosti. Kreft, Ivan. (<http://www.sazu.si/o-sazu/clani/ivan-kreft.html>)

11 Karl Maramorosch, American virologists, microbiologists ([http://en.wikipedia.org/wiki/Karl\\_Maramorosch](http://en.wikipedia.org/wiki/Karl_Maramorosch), <http://www.rci.rutgers.edu/~insects/maram.htm>, <http://discovery.rutgers.edu/maramorosch-lecture.html>)

12 Hargittai, István. *The DNA Doctor - Candid Conversations with James D Watson.* World Scientific Publishing Co ISBN: 978-981-4474-99-3 (ebook)

13 Maramorosch, K. (1958), SECTION OF BIOLOGY: VIRUSES THAT INFECT AND MULTIPLY IN BOTH PLANTS AND INSECTS. *Transactions of the New York Academy of Sciences*, 20: 383-393. doi: 10.1111/j.2164-0947.1958.tb00599

14 Second International Phytoplasmologist Working Group Meeting Neustadt an der Weinstraße, Germany, September 12 - 15, 2011 ([http://dpg.phytomedizin.org/fileadmin/tagungen/10\\_Andere/09\\_IPWG/Doku/insectology64-Supplement-2011.pdf](http://dpg.phytomedizin.org/fileadmin/tagungen/10_Andere/09_IPWG/Doku/insectology64-Supplement-2011.pdf))

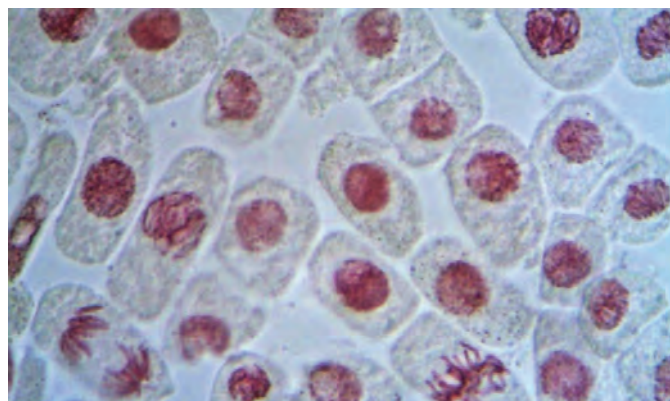
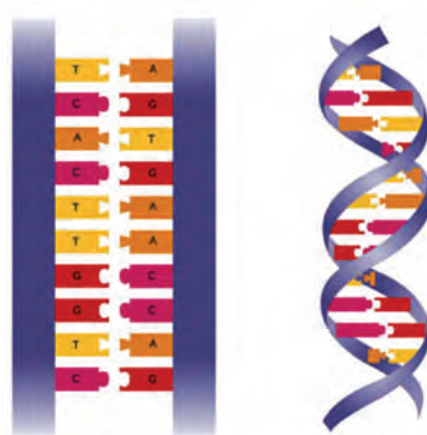
15 Maramorosch, Karl. *My Friend Meyer Galler. The Bridge to Worldwide Yiddish.* 2012 Vol. XXII No. 2 & 3

vatory v Stanislawowu (1934, Ivano-Frankivsk). Tudi kot znanstvenik je kasneje veliko igral klavir in sodeloval na javnih nastopih. Za naravoslovje se je pričel zanimati tudi po vzoru starejšega brata, ki je študiral medicino pri prof. Rudolfu Weiglu v Lvivu (Lwow), znanem kot izumitelju cepiva proti tifusu (povzročitelja tifusa je vbrizgal v uši, ki jih je v poskusni dobi gojil kar na svojih nogah, iz uši pa izdelal cepivo). Pri Weiglu je dobil idejo, da je patogena mogoče injicirati v žuželko, pustiti, da se namnoži in ga iz žuželk pridobiti nazaj. Ta princip je kasneje v Ameriki uporabil na prenašalcih rastlinskih bolezni in za odkritje interakcij prejel leta 1980 Wolfovo nagrado, ki jo pogosto imenujejo Nobelova nagrada za kmetijstvo.

Sicer je Karl Maramorosch študiral agronomijo v Varšavi, kjer je diplomiral na prvi stopnji leta 1938 (Warsaw Agricultural University, SGGW). Tega leta se je tudi poročil s knjižničarko Ireno Ludwinowsko iz Varšave, ki mu je pretpikala prvo diplomsko nalogo. Po nacistični invaziji na Poljsko sta bila z ženo leta 1939 internirana v poljskem begunskem taborišču v Romuniji, kjer sta preživela štiri težka leta. Ko je sovjetska vojska osvobodila Romunijo, je Karl nadaljeval svoj študij na Politehniku v Bukarešti, in sicer se je usmeril v fitopatologijo. Leta 1947 je skupaj z ženo emigriral v ZDA, kjer se je zaposlil v Botaničnem vrtu v Brooklynu, Irene pa je postala knjižničarka v New York Public Library, kjer je delala vseh 30 let. Leta 1949 je Karl doktoriral (Ph.D.) na Columbia University, istega leta pa se je Karlu in Ireni v New Yorku rodila njuna hči Lydia Ann, ki živi v Los Angelesu, kjer je podpredsednica gradbenega podjetja. Karl je svojo znanstveno kariero začel na Univerzi Rockefeller, kjer se je ukvarjal s fitoplazmatskimi povzročitelji rumenic in prenašalskimi škrtatki. Nato pa na Boyce Thompson inštitutu in pozneje na univerzi Rutgers razvil in dokazal tezo, da so nekateri virusi in fitoplazme povzročitelji bolezni tako na rastlinah kot v živalih (žuželkah).

Kar v doslej objavljeni biografiji Karla Maramoroscha ni znano, je, da so njegove korenine po materini strani v Sloveniji.<sup>16</sup> Ima dokaze (šolsko spričevalo), da se je njegov dedek Dragutin Schlesinger šolal v Sloveniji, in verjame, da je bil tu tudi rojen. Tega nismo preverjali, a priimek Schlesinger (Šlezinger) je še vedno zastopan v Savinjski dolini. V doslej objavljeni biografiji tudi ni zabeleženo, da je bil leta 1934, ko je končal srednjo šolo, Karl Maramorosch sprejet na Medicinsko fakulteto v Ljubljani. Kot je zapisal, se za študij potem ni odločil, ker sta bila tedaj v Ljubljani le dva letnika, potem pa bi moral nadaljevati študij v Zagrebu. Zbal se je, da bo imel težave pri prilagajanju na dva sorodna, a vendarle različna jezika. V Ljubljani je bil celoten študij medicine organiziran nekaj let kasneje (1940), a se je zaradi II. Svetovne vojne pričel izvajati šele leta 1945. Študij je Maramorosch končal na Poljskem (agronomija) in v Romuniji (fitomedicina), nato pa odšel

16 Knapič, V. osebna komunikacija- Karl Maramorosch, e-pismo 23. september 2011



Slika: Celice ravnega vršička korenine čebule pod svetlobnim mikroskopom v različnih fazah delitve z obarvanimi celičnimi jedri, v katerih so kromosomi z DNK

v ZDA, a se je v tedanjo Jugoslavijo še vračal. Še več, med njegovimi podiplomskimi študenti se je znašla celo zloglasna Biljana Plavšič, ki je bila prodorna in obetavna znanstvenica, dokler se ni zapletla v politiko.<sup>17</sup>

Maramoroschove slovensko-židovske korenine bo potrebno še raziskati, a za prispevek je bistven njegov celosten pristop k genetiki in naravoslovju nasploh, ki temelji na poznavanju edinstvenega kodiranja in zakonitosti življenja. Prepričan je, da lahko samo s sodelovanjem in nesebično, a pošteno izmenjavo znanja, pridemo do odkritij, pomembnih za človeštvo. Zase je prepričan, mora do konca življenja ostati aktiven, da bi z znanjem lahko pomagal človeštvu, živalim in rastlinam, ki si v medsebojnih interakcijah povzročajo škodo. Načela, vredna posnemanja.

## Abstract

The article outlines the uniqueness of deoxyribonucleic acid (DNA), which is the carrier of information - the genetic code for certain properties that are passed on from generation to generation, be it man, animal, plant, fungus, bacterium or virus. Or even an artificial DNA, which can

17 Maramorosch, Karl. Historical reminiscences of phytoplasma discovery Bulletin of Insectology 64 (Supplement): S5-S8, 2011 (<http://www.bulletinofinsectology.org/pdfarticles/vol64-2011-S005-S008maramorosch.pdf>)

record the information for non-living things. DNA laws are discovered only in the last century. A chronology of major discoveries and a few pioneering researchers of Slovenian origin are presented.

Tabela odkritij<sup>18</sup>: Proučevanje celic in njihovih struktur (jedra, mitohondrijev, ipd.) je bilo mogoče šele po odkritju mikroskopa, razločevanja DNK/RNK celice, mitohondrijev in virusov s centrifugiranjem in razvrščanje po velikosti z elektroforezo na agarju.

18 Alberts B, Bray D, Lewis, Raff M, Roberts K, Watson DJ. Molecular Biology of the Cell. New York: Garland Science, 1983; 2002-kazalo 4. izdaje: (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21054/>)

Svetlobni mikroskop	
1611	<b>Kepler</b> predlaga sistem leč, ki povečajo sliko
1655	<b>Hooke</b> s prvim svetlobnim mikroskopom opazuje pore plute, ki jih poimenuje 'celice'
1833	<b>Brown</b> objavi opazovanje celice orhidej z mikroskopom in opiše celično jedro
1857	<b>Kolliker</b> opiše mitohondrije v celicah mišice
1882	<b>Koch</b> uporabi metode barvanja mikroorganizmov in odkrije bacila tuberkuloze in kolerre. Sledita mu <b>Klebs</b> in <b>Pasteur</b> , ki odkrijeta druge povzročitelje z isto metodo.
1886	<b>Zeiss</b> skonstruira sodobni svetlobni mikroskop s serijo leč
Elektronski mikroskop	
1897	<b>JJ Thomson</b> odkrije negativno nabite delce, ki so jih kasneje poimenovali 'elektroni'
1931	<b>Ruska</b> s sodelavci sestavi prvi elektronski mikroskop
1939	<b>Siemens</b> prične proizvodnjo komercialnih elektronskih mikroskopov
1965	<b>Cambridge instruments</b> izdelajo prvi komercialni sken elektronski mikroskop
Radio-kristalografija	
1864	<b>Hoppe-Seyler</b> kristalizira in poimenuje hemoglobin – beljakovino v krvi
1895	<b>Roentgen</b> odkrije prodirajoče žarke, ki nastanejo, ko elektroni s katode dosežejo metalno podlago
1931	<b>Pauling</b> objavi pravila kovalentne kemične vezi, ki je pomembna tudi pri DNK
1941	<b>Astbury</b> objavi prvo rentgensko sliko DNK
1953	<b>Watson</b> in <b>Crick</b> odkrijeta dvojno vijačnico modela DNK na podlagi rentgenskih slik, ki sta jih naredila <b>Franklin</b> in <b>Wilkins</b>

1976	<b>Kim&amp;Rich</b> in <b>Klug</b> s sodelavci objavijo tridimenzionalno strukturo tRNK na podlagi rentgenske analize
1977	<b>Holmes</b> in <b>Klug</b> rentgensko določita strukturo virusa tobakovega mozaika
Ultracentrifuga	
1897	<b>Buchner</b> dokaže, da encimski ekstrakt iz celic kvasovk, ki ga je dobil s centrifugiranjem, lahko razgrajuje sladkor v alkohol in ogljikov dioksid
1926	<b>Sveldberg</b> razvije prvo analitično ultracentrifugo in z njo določi molekulska teža hemoglobina
1938	<b>Behrens</b> s centrifugiranjem loči jedro in citoplazmo jetrnih celic
1951	<b>Brakke</b> s centrifugiranjem glukoze raztopine rastlinske celice izolira rastlinski virus
1954	<b>Zamecnik</b> s sodelavci razvije sistem izven-celične sinteze beljakovin, kar je bila podlaga za desetletje intenzivnih raziskav, da so odkrili genetski kod (en gen - en encim)
Kromatografija in elektroforeza	
1833	<b>Faraday</b> opiše osnovne zakone o prehodu elektrike skozi ionsko raztopino
1933	<b>Tiselius</b> z elektroforezo loči beljakovine v raztopini
1946	<b>Stein</b> in <b>Moore</b> prvič določita aminokislinsko sestavo beljakovin
1959	<b>Raymond</b> uvede poliakrilamidni gel namesto škrobnega, na njem se beljakovine ob elektroforezi bolje razločijo po molekulska teži
Razrez DNK z restrikcijskimi encimi	
1869	<b>Miescher</b> prvi izolira DNK iz jedr belih krvničk v Tuebingenu (Nemčija)
1944	<b>Avery</b> dokaže, da je DNK tista, ki nosi genetsko informacijo, in ne beljakovina
1961	<b>Marmur</b> in <b>Doty</b> odkrijeta, da se dvojna vijačnica loči na posamični verigi in se potem ponovno sklene (hibridizira)
1962	<b>Arber</b> dokaže DNK restrikcijske encime
1972	Laboratoriji na univerzi Stanford in Kalifornijski univerzi v San Franciscu razvijejo metode DNK kloniranja

## Osnove rabe genetskih analiz v rodoslovju<sup>1</sup>

Vlasta Knapič

Očetovstvo in materinstvo ugotavljamo po uradnih vpisih oseb v matične zbirke, na podlagi katerih lahko posamezniki tudi dobijo listine, ki potrjujejo njihov pravo-formalni obstoj. Pravila<sup>2</sup>, ki pri nas veljajo danes, se v zadnjih stoletjih v principu niso spreminjala:

- Za očeta otroka, rojenega v zakonski zvezi ali v dobi tristo dni po prenehanju zakonske zveze, velja mož otrokove matere.
- Za očeta otroka, ki ni rojen v zakonski zvezi, velja tisti, ki otroka prizna za svojega ali katerega očetovstvo se ugotovi s sodno odločbo.
- Priznanje očetovstva velja in se vpiše v matično knjigo samo, če se s tem priznanjem strinja otrokova mati, ki jo matičar o tem obvesti.
- Priznanje očetovstva lahko da oseba, ki je razsodna in stara najmanj petnajst let.

Oče lahko prizna otroka za svojega v javni listini ali v oporoki. Če se mati s priznanjem ne strinja ali če ne da izjave v enem mesecu po prejemu obvestila, lahko tisti, ki je priznal otroka za svojega, vloži tožbo pri sodišču na ugotovitev, da je on otrokov oče. Tožbo na ugotovitev očetovstva lahko vloži tudi otrok do polnoletnosti po svoji materi oziroma skrbniku, po polnoletnosti pa sam. Tako ugotavljanje očetovstva (lahko tudi materinstva) poteka z genetsko analizo dednine.

Vsaka oseba podeduje polovico dednega zapisa (DNK)<sup>3</sup> od svojega biološkega očeta in drugo polovico od svoje biološke matere. Če primerjamo otrokov genetski material z materialom staršev, bi morala biti polovica DNK zapisa združljiva z DNK zapisom matere in druga polovica z DNK zapisom očeta. Kadar se primerjani DNK zapisi ne ujemajo, je test očetovstva oziroma materinstva, negativen. Z razvojem laboratorijskih genetskih analiz je postalo preverjanje očetovstva ali materinstva precej dostopno. Potrebno je le izbrati ustreznega ponudnika analiz, od njega pridobiti set za odvzem brisa ustne sluznice, poslati vzorec in počakati na rezultat analize. Za rodoslovne namene je potrebno izbrati ponudnika, ki nudi tudi ustrezno razlago rezultatov in ima hkrati dostop do baze podatkov, kjer so genetski profili zbrani, saj gre za uvrščanje vaših genetskih značilnosti po principih populacijske genetike v določeno skupino ljudstev (skupine haplotipov<sup>4</sup>). Seveda pa

genetske analize pridejo v poštev tudi za preverjanje drugih sorodstvenih vezi, kadar pisnih virov ni, celo iz bioloških ostankov, trupel ali skeleta. Vse celice enega organizma imajo namreč popolnoma identičen dedni zapis (lasje, kri, sperma, kožne celice, pridobljene iz prstnih odtisov, slina, kosti, zobje,...). V Sloveniji ima najdaljšo tradicijo Inštitut za sodno medicino Medicinske fakultete v Ljubljani, ki analizira in naredi biostatistični izračun verjetnosti ujemanja za posamezne tipe DNK. Pojavlja se vedno več zasebnih laboratorijev, ki vam svetujejo na podlagi genske analize. Ker genske analize niso poceni, je treba pred naročilom testov dobro premisliti, kateri cilj želimo doseči.

Testirati je mogoče štiri tipe DNK:<sup>5</sup>

- Jedrna avtosomalna DNK<sup>6</sup> se šele zadnje čase uporablja za rodoslovne namene, saj se po Mendlovih zakonih dedovanja geni staršev pri potomcih preuredijo, tako da ima vsak posameznik edinstven dedni zapis, sestavljen iz delov zapisov svojih prednikov;
- kromosom X<sup>7</sup>, ki se deduje s preureditvijo genskega zapisa kot zgoraj opisana avtosomalna DNK; preko njega lahko odkrijemo bližnje in tudi bolj oddaljene prednike;
- kromosom Y<sup>8</sup>, ki ga imajo samo moški in se prenaša iz očeta na moške potomce v nespremenjeni obliki; haplotip kromosoma Y je identičen vsem moškim sorodnikom po očetovi liniji - sledenje paternalni liniji, ni pa uporaben za odkrivanje drugih moških prednikov; ženske ga lahko uporabijo za odkrivanje svojih dedov in pradedov s pomočjo biološkega vzorca svojega očeta ali brata.
- mitohondrijska DNK<sup>9</sup>, ki se prenaša iz matere na vse potomce v nespremenjeni obliki; haplotip je identičen vsem sorodnicam in sorodnikom po materini liniji, samo hčere pa ga prenašajo na naslednjo generacijo - sledenje maternalni liniji.

V genetskem ali forenzičnem laboratoriju določajo alelne vzorce ali genetske profile, ki omogoča tudi pozitivno identifikacijo in ne le izključitve na podlagi vzorcev las, slin iz cigaretnega ogorka, slin iz poštne znamke, prhljaja, epiteljskih celic na prstnem odtisu in paleoantropološkega biološkega materiala (stare kosti, zobje, nohti, lasje). Zanesljivost identifikacije je večja pri svežih bioloških vzorcih. V starih bioloških materialih se dlje ohrani mitohondrijsko DNK (mtDNA), ki jo posamezna človeška

1 Prirejeno iz vsebine spletne strani Slovenskega rodoslovnega društva: <http://rodoslovje.si/index.php/sl/genetika>

2 Zakon o zakonski zvezi in družinskih razmerjih: [http://www.mdds.gov.si/fileadmin/mdds.gov.si/pageuploads/dokumenti\\_\\_pdf/zzzdr\\_upb.pdf](http://www.mdds.gov.si/fileadmin/mdds.gov.si/pageuploads/dokumenti__pdf/zzzdr_upb.pdf)

3 DNK je kratica za molekulo deoksiribonukleinske kisline

4 Video-animacija z razlago skupin: <http://www.smgf.org/education/animations/mutation.jsp>

5 Osnove v: Ugotavljanje identitete posameznika z uporabo genetskih informacij, metode verižne reakcije s polimerazo in računalniško podprte tehnologije, Katja Drobnič: <http://www.zrss.si/bzid/geni/pdf/drobnic-clanek.pdf>

6 Video-animacija dedovanja DNK v telesnih kromosomih: <http://www.smgf.org/education/animations/autosomal.aspx>

7 Video-animacija dedovanja DNK iz X kromosomov: [http://www.smgf.org/education/animations/x\\_chromosome.aspx](http://www.smgf.org/education/animations/x_chromosome.aspx)

8 Video-animacija dedovanja DNK iz Y kromosoma: [http://www.smgf.org/education/animations/y\\_chromosome.aspx](http://www.smgf.org/education/animations/y_chromosome.aspx)

9 Video-animacija dedovanja mitohondrijske DNK: <http://www.smgf.org/education/animations/mitochondrial.aspx>

celica vsebuje v številnih kopijah, saj jo pred razgradnjo čuva njena krožna oblika. Na mtDNK temelječe genetske raziskave se uporabljajo pri odkrivanju skupnega ženskega prednika dveh ali več oseb.

Ker pa X ali Y kromosom in mtDNK predstavljajo manj kot 1% celotne DNK v celici neke osebe, je njuna uporaba pri iskanju prednikov precej omejena. V petih generacijah lahko po teh dveh metodah določimo samo dva od šestnajstih pra-pra-starih staršev. Pri rodoslovju je posebej pomembno, da analizo napravijo še na preostalih (telesnih) kromosomih, kjer bomo našli večji del genetske zgodovine. Slovenski rodoslovci so se pred leti pridružili projektu genetskih analiz Sorensenove ustanove za molekularno rodoslovje, ki ji je poleg biološkega vzorca vsak dajalec prispeval tudi rodovnik vsaj štirih generacij prednikov (*Perego et al., Drevesa, 2003*). Rezultati analiz so se združili v bazo DNK profilov, ki vsebuje podatke za 39.000 moških po paternalni liniji<sup>10</sup> in za 76.000 ljudi po maternalni liniji<sup>11</sup> iz več kot 100 držav z vseh kontinentov, med katerimi najdemo tudi slovenske priimke. Marca 2012 je Sorensenovo bazo prevzel genealoški velikan Ancestry.com, ki je tudi ponudnik testov AncestryDNA™. Novi DNK testi analizirajo posameznikov genom na preko 700.000 markerjih in ga profilirajo v etnično skupino. V kombinaciji s 34 milijoni rodovnikov in 9 milijardami zapisov AncestryDNA upravlja z mogočo bazo podatkov, s katero lahko zlasti za Anglo-Američane poišče skupne prednike tja do sredine 18. stoletja.<sup>12</sup>

Ponudniki DNK testov:

- 23andMe (<https://www.23andme.com/>),
- AncestryDNA (<http://dna.ancestry.com/>),
- deCODEme (<http://www.decodeme.com/>),
- DNA Heritage – FamilyTreeDNA (<http://www.familytreedna.com/>),
- DNK analiza prednikov (<http://www.dnk4you.com/si/750/storitve>),
- Genetic Ancestor (<http://www.geneticancestor.com/>),
- GeoGene (<http://www.geogene.com/>),
- MyHeritage - vsi DNA testi (<http://www.myheritage.si/all-dna-tests>),
- Nemško DNK testiranje (<http://www.dna-genealogie.de/>),
- Oxford ancestors (<http://www.oxfordancestors.com/>),
- TraceGentics (<http://www.tracegenetics.com/>).

DNK baze podatkov:

- DNA Fingerprint (<http://www.dna-fingerprint.com/modules.php?op=modload&name=y-match>),

- FamilyTree DNA (<http://www.familytreedna.com/landing/dna-heritage.aspx/surname-searchresult.asp>),
- GeneTree (<http://www.genetree.com/>),
- Mytosearch (<http://www.mitosearch.org/>),
- Y Chromosome Haplotype Reference Database (<http://www.yhrd.org/>),
- Y search (<http://www.ysearch.org/>),
- Y-DNA Haplogroup Tree 2013-International Society of Genetic Genealogy (<http://isogg.org/tree/>),
- Wikipedia ([http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/4/4d/Haplogroups\\_europe.png](http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/4/4d/Haplogroups_europe.png)).

## Slovenski DNK bazen znotraj Balkana in Evrope

Marjeta Manfreda Vakar

### Uvod

V zadnjih letih je populacijska genetika zelo napredovala. Vedno več znanja, vedno bolj sofisticirane metode raziskovanja in vedno večje število vzorcev, testiranih na celotni mitohondrijski DNK je pripomoglo tudi k jasnejši sliki evropske DNK. Veliko novih podskupin je bilo odkritih in razvrščenih ter tudi geografsko bolje lociranih. Ali je večina evropske ženske (mtDNK) paleolitske ali neolitske ali mlajše, še ne vemo zatrdno. Rezultati genetskih študij si nasprotujejo. Moška (y-DNK) je na nekaterih območjih bolj paleolitska, na drugih bolj neolitska ali iz časa bronzne dobe. V tem prispevku se namerno nisem poglobljala v problematiko kraja in časa izvora modernega človeka, njegovih migracijskih poti, nastanka vseh do sedaj znanih genetskih skupin. Omejila sem se samo na tiste, ki se najbolj neposredno tičejo slovenskega DNK bazena. Do sedaj Slovenci še ne premoremo študije za slovensko mtDNK na vseh sekvencah, zato sem se ob pisanju prispevka naslonila na svojo genetsko bazo, o kateri boste lahko več prebrali v nadaljevanju. Mitohondrijske (ženske) dedne zapise sem razvrstila v podskupine s pomočjo Van Ovnovega genetskega drevesa: <http://www.phylotree.org/>, moške pa s pomočjo spletnih programov na: <http://www.hprg.com/hapest5/> in <http://members.bex.net/jtcullen515/haplotest.htm>.

### Opis glavnih moških genetskih skupin v Evropi

Slovenski moški y-DNK bazen sestavljajo genetske skupine, ki so bolj ali manj pogoste tudi drugje v Evropi. Evropejci se med seboj, grobo rečeno, razlikujemo samo

<sup>10</sup> <http://www.smgf.org/pages/ydatabase.jsp>

<sup>11</sup> <http://www.smgf.org/pages/mtdatabase.jsp>

<sup>12</sup> Ancestry.com Launches new AncestryDNA Service: The Next Generation of DNA Science Poised to Enrich Family History Research <http://corporate.ancestry.com/press/press-releases/2012/05/ancestry.com-dna-launches/>

v deležu le-teh. Bolj kot gremo proti severu, več je skupine I1 (Danska, Švedska) in skupine N (Finska), bolj kot gremo proti jugu (Črna Gora, Grčija, Albanija, Kosovo), več je skupine E in skupine J (Ciper, Kreta, Grčija, Sicilija). Bolj kot gremo proti vzhodu (Slovaška, Latvija, Rusija, Belorusija, Poljska), več je skupine R1a in proti zahodu (Bretanja, Wales, Irska, Katalonija, Baskija), več je skupine R1b. In bolj kot se bližamo Balkanu (BiH, Hvar), več je skupine I2-M423.

**Genetska skupina R1** je verjetno nastala pred 25000-12500 leti v centralni ali južni Aziji. Morda med Kaspijskim morjem in Hindukušem. **Genetska skupina R1a** se je iz nje razvila pred morda manj kot 20000 leti, verjetno na jugu Rusije ali v centralni Aziji. Povezujejo jo z vzhodnimi in severnimi Indoevropejci, kasneje z Balti, Slovani, Indijci, Iranci pa tudi z vzhodnimi Germani. Morda gre pri slednjih, vsaj v nekem deležu, za Slované ali njihove prednike, ki so jih Germani oz. njihovi predniki z zahoda jezikovno podjarmili. V vzhodni Nemčiji in vzhodni Avstriji je namreč veliko več skupine R1a kot na njunih zahodnih območjih. V Evropi jo je danes največ na Poljskem, v Belorusiji, Rusiji in na Slovaškem (40-57,5%). **Genetska skupina R1b** je nastala pred 20000 leti na severu Bližnjega Vzhoda, morda v bližini Kavkaza in Anatolije. Povezana je z zahodnimi Indoevropejci, kasneje z Italo-Kelti, Germani, Hetiti, Armenci in drugimi. V Evropi je danes najpogostejša v Baskiji, Kataloniji, Bretanji, Welsu, na Škotskem in Irskem (72-85%). Tako **R1a** kot **R1b** naj bi prišli v centralno Evropo v bronasti dobi. Po nekaterih avtorjih naj bi bila R1a na Balkanu in v centralni Evropi že pred neolitikom, saj so genetiki tam našli nekaj vzorcev zelo stare R1a. Vsa današnja evropska R1a pa je, ne glede na to, v glavnem posledica migracij z vzhoda od bronaste dobe dalje.

**Genetska skupina I** je nastala pred 25000 leti v Evropi in je zunaj nje skorajda ni. Predniško IJ skupino, ki je prišla z Bližnjega Vzhoda pred 40000 do 30000 leti, povezujejo s Kromanjonci.

**Genetska skupina I2** (M438) je nastala pred 22000 leti verjetno na Balkanu. Povezujejo jo z lovci in nabiralci, ki so po koncu ledene dobe iz zatočišča na Balkanu poselili Evropo. **Genetska skupina I2a1** (P37.2) je nastala pred 11000 leti tudi na Balkanu. To skupino povezujejo z neolitskimi skupinami na JV, JZ in SZ Evrope. Genetska skupina I2a1a (CTS591) se je razvila pred 8000 leti na JZ Evrope. Njena podskupina I2a1a (M26) je značilna za Sardinijo (37,5%), v majhnem odstotku (5%) pa tudi za Baskijo.

**Genetska skupina I2a1b** (M423/L621) je nastala pred 7000 leti v JV Evropi. Značilna je za južne Slované (20-71%), pa tudi za Romune, Moldavijce, Beloruse in zahodne Ukrajince (13-26%). V manjših odstotkih je prisotna tudi v Albaniji, Grčiji, na Madžarskem, Slovaškem, Poljskem in v JZ Rusiji. Genetska skupina I2a2-P214 naj bi nastala pred 13000 leti v centralni Evropi. Danes jo je največ na

severu Nemčije (10-20%), v državah Beneluksa (10-15%) in na severu Švedske.

**Genetska skupina I1** se je v izolaciji razvila pred 20000 leti v Skandinaviji. Zaradi neugodnih razmer je prišlo do občutnega upada prebivalstva, tako da vsi sedanji moški, ki dedujejo to skupino, izvirajo iz »enega« skupnega prednika, ki je živel pred 10000 do 7000 leti. To skupino povezujejo tako s Skandinavci kot z Germani. Danes jo je največ na Švedskem, Norveškem, Islandiji, Danskem in na Finskem (28-50%).

**Genetska skupina E1b1b** (M215/M35) se je razvila pred 26000 leti v SV Afriki ali na afriškem rogu ali celo na jugu Afrike. Najbolj je prisotna v severni Afriki, na Bližnjem Vzhodu in na Balkanu. Značilna za Evropo in Bližnji Vzhod je podskupina E1b1b1a1 (M78). Iz Egipta se je razširila na Bližnji Vzhod v času mezolitika ali neolitika. Njena podskupina E-V13 je genetsko najbolj zaznamovala neolitske migracije poljedelcev z Bližnjega Vzhoda v Evropo, vendar morda predvsem v JV Evropo. Razvila se je pred 14000 leti v severni Afriki ali na jugu Bližnjega Vzhoda. Danes jo je največ na jugu Balkana (20-47,5%) in v južni Italiji (20,5%). Povezujejo jo s starimi kulturami Vinča, Boian, Karanovo pa tudi s starimi Grki ter z njihovo kolonizacijo.

**Genetska skupina G** se je razvila na Bližnjem Vzhodu oz. v njegovi bližini ne več kot pred 30000 leti, morda pred 17000 leti. Podskupina G2a se je iz nje razvila pred 11000 leti na istem območju ali v Anatoliji. Genetska skupina G2a je močno povezana s prvimi poljedelci v centralni oz. Evropi nasploh. Danes je največ te skupine na Kavkazu, v centralni in južni Italiji ter na Sardiniji (15-30%). Zelo redka je na severu Evrope, okrog 10% pa dosega v goratih in izoliranih »žepkih« Kantabrije, Apeninov, Tesalije in Krete pa tudi v Švici in še na nekaterih območjih. V Evropi je prisotnih več njenih podskupin, prevladuje G2a-L141.1 (indoevropska), v manjših deležih tudi M406 (neolitska v Alpah in na vzhodu Mediterana) in podskupine PF3146.

**Genetska skupina T** je nastala pred 30000 leti ob Rdečem morju ali v Perzijskem zalivu. Povezujejo jo z neolitsko kolonizacijo mediteranske Evrope z Bližnjega Vzhoda pa tudi s kolonizacijo JV Evrope in Baltika, vse tja do SZ Kitajske. Skupina T je povezana tudi s Sumerci, Feničani in Elamiti. Čeprav jo je danes največ v vzhodni Afriki, je tja zagotovo prišla s poljedelci z Bližnjega Vzhoda. V Evropi jo je največ v Cadizu (10%) in na Ibizi (15%).

**Genetska skupina J** se je razvila pred 30000 leti na Bližnjem Vzhodu. Iz nje se je pred 15000-22000 leti, verjetno na severu Mezopotamije, razvila J2, ki je značilna tudi za Evropo. To skupino tudi povezujejo z neolitsko ekspanzijo iz severne Mezopotamije oz. pogorja Zagros, ki pa je, morda bolj kot s poljedelstvom, povezana z živinorejo (koze, govedo). Drugi večji val, ki bi lahko v Evropo zanesel J2 skupino, je bil morda metalurški (baker), iz severne Mezopotamije, centralne Anatolije in spodnjega toka Donave.

Skupina J2 je povezana tudi s Hetiti, Etruščani, Minojci, Grki, Feničani, Kartažani, Izraeli in z vsemi velikimi pomorskimi ljudstvi bronaste in železne dobe, v manjšem odstotku tudi z Rimljani, Asirci in Perzijci. V Evropi je največ te skupine na Kreti, v Grčiji, Turčiji, južni Italiji, še posebej na vzhodu Sicilije, med evropskimi Judi in Vlahi na Balkanu ter v Albaniji (20-34%). Skupina J2 se deli na dve glavni skupini: J2a (M410) in J2b (M102). Imata precej različno zgodovino. Prvo povezujejo z Etruščani, z grškimi, feničanskimi in rimljanskimi kolonizacijami in migracijami v času Bizantinskega imperija, drugo pa z neolitsko JV Evropo, Balkanom, kasneje z bakrenodobnimi kulturami na Balkanu, v centralni Evropi in Italiji) pa tudi z Indoevropci, čeprav v zelo majhnem deležu. V Evropi je največ prve na Kreti in v Kalabriji, druge pa v Albaniji, Črni Gori, na Kosovu in v SZ Grčiji.

Območje	R1	I	E	J+G+T
Slovenija	56	30,3	5	7,7
Krk	54	28,4	6,8	10,8
Hrvaška - celina	50	37,6	5,6	3,7
Romunija	33,4	30	7,4	13,5
Grčija - sever	31	22,5	20,5	26
Bolgarija	27,5	25,5	24	20,5
	C. Azija	Evropa	Afrika	Bl. Vzhod
Območje	I	R1	E	J+G+T
BiH - Hrvati	71	14,4	8,9	2,2
Hvar	65,9	15,2	4,4	4,3
BiH - Bošnjaki	48,2	18,8	12,9	16,7
Srbija	41,5	24	20,3	12,5
Vojvodina	38	24,3	18	?
BiH - Srbija	34,6	19,8	22,3	17,3
Črna Gora	37,1	17,1	27	11,8
Makedonija	29	26	23	21,5
	Evropa	C. Azija	Afrika	Bl. Vzhod
Območje	E	R1	J+G+T	I
Kosovo	45,6	25,5	16,7	2,7
Albanija	27,5	25	24	15,5
	Afrika	C. Azija	Bl. Vzhod	Evropa
Območje	J+G+T	R1	E	I
Kreta	52,5	22	13	12
Egejski otoki	37,5	29	22	7,5
Grčija - center	33,5	22,5	29,5	14
	Bl. Vzhod	C. Azija	Afrika	Evropa

Tabela 1: Delež prevladujočih moških genetskih skupin glede na njihov geografski izvor v posameznih državah in regijah bivše Jugoslavije in na Balkanu

## Slovenski y-DNK vzorec

Bazo moških dednih zapisov iz Slovenije gradim od leta 2006 naprej. Trenutno imam v njej 455 sorodstveno nepovezanih dednih zapisov. V bazi SMGF sem našla 239 dednih zapisov, od katerih sem jih (za omenjeno fundacijo) v Sloveniji in slovenskemu zamejstvu v Italiji sama zbrala 146. V bazi YHRD sem neposredno in posredno (prek objavljene študije Zupanič-Pajnič) našla 147 dednih zapisov, v bazi YSearch 28 in v raznih FTDNA spletnih projektih 24 zapisov. Inštitut za DNK analizo mi je posredoval rezultate za 15 oseb (brez osebnih podatkov), v knjigi Rodoslovje sem pridobila enega in preko organizacije Ancestry prav tako enega. Dedni zapisi iz SMGF, YSearch in spletnih FTDNA projektov dobro zastopajo tako mesta kot podeželje po vsej Sloveniji.

Genetska skupina	št. ljudi	%
R1a	177	38,9
R1b	73	16,04
I2a1	82	18,02
I2a2	9	1,98
I1	47	10,33
E	23	5,05
G	19	4,17
J	16	3,52
T	5	1,1
L	2	0,44
H	1	0,22
A&B	1	0,22
Vse	455	100

Tabela 2: Delež moških genetskih skupin v Sloveniji in zamejstvu v Italiji

**Slovenska R1a** se po neuradnem zapisu, ki mi ga je posredoval dr. Anatole Klyosov, deli na starejšo in mlajšo vejo. Obe spadata v centralno-evrazijsko vejo R1a-Z280, znotraj nje pa v podskupine, od katerih je za Slovence najbolj značilna Baltsko-Karpatska veja (Karpatsko-Dalmatinska veja po klasifikaciji znotraj FTDNA R1a1a projekta). Značilna je tudi za Hrvate. Mislim, da spada v mlajšo vejo. Starejša veja vsebuje poleg vzhodno centralno evropske veje tudi po en vzhodno slovanski zapis (izvorno z vzhodnega Baltika), vzhodno azijski (morda posledica vpadov Hunov) in zanimivo, tudi staro evropski R1a dedni zapis, za katerega je značilna vrednost 13 na lokusu DYS392. R1a genetska skupina naj bi po Klyosovu v Evropo preko Anatolije in Balkana namreč prvič prišla pred 8000 leti in naj bi se pred 4500 leti umaknila na vzhod, od kjer naj bi se kasneje v valovih zopet vračala v Evropo. Vendar pa

omenjena hipoteza nima konsenza v znanstvenem svetu. Mlajša veja vsebuje tudi nekaj dednih zapisov R1a-M458, značilnih za zahodne Slované. Ti predstavljajo približno 3-5% slovenskega genoma. Za primerjavo: južna Poljska 36,4%, Makedonija 3,8%.

Glede na spletni program, ki z večjo ali manjšo verjetnostjo določa glavne genetske skupine pa tudi njihove podskupine, sestavljajo slovensko **R1b** predvsem halštatski, latenski, cisalpsko keltski dedni zapisi (U152/S28), potem zapisi, ki jih nisem umestila nikamor, so pa bliže keltskim kot germanskim. Genetska skupina U106/S21 je med zahodno germanskimi plemeni prevladovala, pogosta pa je tudi med slovensko R1b. K nam so jo zanesli predvsem Langobardi in Goti in kasnejši nemški kolonizatorji in priseljenci. V slovenski R1b je tudi nekaj zapisov, ki so označeni kot galsko-irski. Na Goriškem in v JV Sloveniji sem našla nekaj več zapisov iz skupine R1b-U152/S28, kar ni presenetljivo, saj je deseta provinca Cisalpske Galije obsegala Benečijo in Istro, v Savinjski pa več U106/S21.

Dedni zapisi znotraj **genetske skupine I2a-M423/L621** so skoraj vsi severno dinarski, le pet jih je južno dinarskih. Skupino M423 povezujejo s tripoljsko kulturo, ki je imela središče v Ukrajini. Bila je najbolj razvita neolitska kultura v Evropi pred vdori Indoevropcev. Značilna je tudi za južne Slované. Genetska skupina R1a se je premešala z I2a/M423 na območju Moldavije, Ukrajine, Belorusije in Poljske v obdobju kulture bojnih sekir (Corded ware) pred 5000 - 4400 leti. K nam pa je prišla tudi s Sloveni v srednjem veku in morda je današnja I2a/M423, vsaj na nekaterih območjih, predvsem posledica te priselitve. Genetsko skupino **I2a2-P214** povezujejo z megalitskimi kulturami severozahodne Evrope. K nam je prišla verjetno s Kelti in z germanskimi ljudstvi. Njena podskupina **I2a2a-M223** obsega čez 90% I2a2. Tudi v slovenskem vzorcu prevladuje. K nam so jo zanesli verjetno Goti in Langobardi oz. njihovi potomci. Podskupina **I2a2b-L38** je povezana s kulturo žarnih grobišč v centralni Nemčiji. K nam je prišla verjetno s Kelti, ki so jo asimilirali s strani staroselcev, ki so živeli med Alpami, centralno Nemčijo in obalnimi predeli severno zahodne Evrope. Obsega najmanj 33% slovenske I2a2 in je verjetno skoraj v celoti alpsko keltska.

**Slovenska skupina I1-M253** je predvsem germanska. Verjetno so jo k nam zanesli Goti, Langobardi in Bavarci. Pa kasnejši nemški naseljenci. Nekaj zapisov, približno 11%, je tudi nordijskih (**L22**), bolj povezanih s Švedsko kot z Norveško, nekaj pa vzhodnoevropskih. Večina slovenske I1 je verjetno v podskupini **I1-Z63**, ki je pogosta v Nemčiji, Franciji, Italiji in centralni Evropi pa tudi na Poljskem. Našli so jo tudi drugod po Evropi. Zanj značilna vrednost na lokusu DYS456 je manj kot 15.

Večina dednih zapisov iz **skupine E-V13** si je precej podobnih, kar kaže na vsaj njihovega skupnega prednika v srednjem veku, vendar pred pojavom priimkov. Drugi

dedni zapisi so bolj raznoliki, še posebej en, ki spada v skupino **E-V6**. Slednje je največ v Etiopiji, v nekaterih plemenih do 17%. V zelo majhnem deležu je prisotna tudi v vsej Evropi.

Slovenski dedni zapisi iz **G skupine** spadajo vsi v evropsko G2a, ki so jo k nam najprej zanesli poljedelci v neolitiku. V vzorcu sem našla dedne zapise G2a-M406 in G2a-L497. V slovenskem vzorcu je delež obeh približno enak, malo več je sicer slednjih, tako imenovanih indoevropskih, ki so v Evropo prišli kasneje; v pozni bronasti dobi in so bil verjetno del tudi italjskih migracijskih tokov. Največ jih je v centralni in zahodni Evropi. Dedni zapisi G2a-M406 so bili v Evropi že v neolitiku, danes pa so najbolj pogosti na južnem Balkanu, v Apeninih in Alpah, kamor so se staroselci zatekli pred vpadi Indoevropcev.

**Genetska skupina J2** je pri nas prisotna z obema glavnima podskupinama J2a in J2b. V prvi je levantska J2a1-L26 skupina, predvsem njeni podskupini J2a1-L70 in J2a1-M67, v drugi pa jugovzhodno evropska neolitska in bakrenodobna J2b2-M241, ki jo povezujejo tudi z Indoevropci oz. njihovimi predniki. Za Indoevropce sta značilni predvsem R1a in R1b skupini. Podskupina J2a1-M67 je bila verjetno glavna genetska skupina neolitske ekspanzije z Bližnjega vzhoda v Grčijo in naprej na zahod in vzhod vse do doline Inda. J2a1-L70, ki v slovenskem J2a vzorcu prevladuje, je vezana bolj na kontinentalno Evropo pa tudi na Bližnji Vzhod.

Dedni zapisi iz **T skupine** so verjetno iz T1a skupine oz. njenih podskupin, ki so jih v Evropo zanesli poljedelci z Bližnjega vzhoda.

Dednih zapisov iz **skupine L** in po enega iz **H** in zelo stare afriške skupine **A&B**, nisem raziskovala. Prav slednji je za slovenski vzorec zanimiv, bi pa bilo testiranje smiselno ponoviti, saj je lahko v ameriškem laboratoriju prišlo tudi do zamenjave vzorca.

## Slovenska y-DNK po regijah

Za 250 od 455 moških dednih zapisov sem našla tudi geografski izvor (kraj in/ali regija). Nekatero regije so relativno zadovoljivo zastopane (Gorenjska, Osrednja Slovenija, Goriška in JV Slovenija), ostale ne. Najslabše sta zastopani Zasavje in Koroška. Seveda so podatki za zelo majhne vzorce samo statistični in ne realni. Kljub pomanjkljivim podatkom sem se odločila, da genetsko sliko po regijah kljub temu predstavim in jo dam drugim raziskovalcem, ki imajo ali bodo imeli več podatkov, v morebitno potrditev ali zavrnitev.

Glede na slovensko povprečje predvidevam več R1b in I1, morda tudi več J skupine v Goriški, več I2-M423 skupine v Spodnjem Posavju, več R1a med beneškimi Slovenci, morda tudi v Pomurju in Savinjski (v slednji tudi več I1), morda več G v Osrednji Sloveniji in na splošno več R1b skupine na zahodu kot na vzhodu Slovenije.

Regija	R1a	%	R1b	%	I2a1	%	I1	%	E	%	G	%	J	%	I2a2	%	T	%	A&B	%	Skupaj	Odklon
Pomurje	5	62,5	0	0	1	12,5	1	12,5	0	0	1	12,5	0	0	0	0	0	0	0	0	8	R1a +, R1b -
Podravje	5	31,25	1	6,25	6	37,5	1	6,25	1	6,25	0	0	1	6,25	1	6,25	0	0	0	0	16	I2a1 +, R1b -, I1 -
Koroška	2	33,33	1	16,67	1	16,67	0	0	0	0	1	16,67	1	16,67	0	0	0	0	0	0	6	
Savinjska	9	45	3	15	1	5	3	15	2	10	1	5	0	0	1	5	0	0	0	0	20	R1a +, I1 +, I2a1 -
Zasavska	0	0	0	0	1	50	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	
Spodnje Posavje	2	15,38	1	7,69	6	46,15	1	7,69	1	7,69	1	7,69	0	0	1	7,69	0	0	0	0	13	I2a1 +, R1a -, R1b -
JV Slovenija	10	34,48	6	20,69	4	13,79	3	10,34	3	10,34	0	0	2	6,9	0	0	0	0	1	3,45	29	E +
Osrednja Slovenija	15	41,67	6	16,67	5	13,89	5	13,89	2	5,55	3	8,33	0	0	0	0	0	0	0	0	36	G +
Gorenjska	18	41,86	7	16,28	9	20,93	3	6,98	2	4,65	1	2,32	3	6,98	0	0	0	0	0	0	43	
Notranjsko - Kraška	6	37,5	0	0	2	12,5	2	12,5	2	12,5	1	6,25	1	6,25	0	0	2	12,5	0	0	16	T +, E +, R1b -
Goriška	7	20,59	8	23,53	5	14,7	8	23,53	2	5,88	1	2,94	3	8,82	0	0	0	0	0	0	34	I1 +, R1b +, J +, R1a -
Obalno - Kraška	4	50	1	12,5	3	37,5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	R1a +, I2a1 +
Tržaška	3	33,33	1	11,11	1	11,11	1	11,11	2	22,22	1	11,11	0	0	0	0	0	0	0	0	9	E +
Benečija	7	70	2	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	10	0	0	0	0	10	R1a +
Skupaj	93	37,2	37	14,8	45	18	29	11,6	17	6,8	11	4,4	11	4,4	4	1,6	2	0,8	1	0,4	N=250	

Tabela 3: Delež moških genetskih skupin po slovenskih regijah, v Benečiji in na Tržaškem

## Ženske genetske skupine v Sloveniji

V bazi ženskih zapisov, ki sem jo začela graditi približno v istem obdobju kot bazo moških, imam zbranih 596 sorodstveno nepovezanih dednih zapisov. Iz genetskih študij Zupanič Pajnič (2004) in Malyarchuk (2003) sem jih pridobila 233, veliko večino ostalih s spletne baze SMGF, nekaj pa tudi iz drugih virov (Mitosearch itd). 547 vzorcev ima analizirana območja HV1 in HV2, 49 samo HV1, najmanj 150 pa tudi HV3. Večino dednih zapisov (tiste, ki jih niso določili v študijah oz. analizah) je v glavne genetske skupine razvrstil že moj kolega dr. Darko Vrečko leta 2009. V zadnjem letu pa sem skoraj vse dedne zapise, s pomočjo Van Ovnovega genetskega drevesa, razvrstila tudi v podskupine. Seveda se zavedam, da bi verodostojnost teh najinih razporeditev lahko potrdili le genetiki s ponovnim testiranjem celotne mtDNA vzor-

cev, prisotnost določenih genetskih podskupin pri nas pa bi lahko raziskali tudi na novih vzorcih. Upam, da se bo to čim prej zgodilo, saj nas mnoge zanima, kakšni bi bili tudi znanstveno potrjeni rezultati.

Glede na rezultate smo v ženskih genetskih skupinah podobni ostalim v Evropi in se na različnih območjih med seboj razlikujemo največkrat v deležu le teh, včasih pa tudi v prisotnosti ali odsotnosti določenih podskupin.

**Genetska skupina H** je daleč najpogostejša v Evropi in predstavlja 40% njene mtDNA. Med Evropejci jo imajo največ Baski, Španci in Albanci, več kot 50%, najmanj Rusi (20%) in Italijani (34%). V Sloveniji jo je 40,77%. Neuradno so odkrili že več kot 100 njenih podskupin. Najbolje so raziskali H1 in H3, ki naj bi se razvili v ledenodobnem zatočišču v severni Španiji, od kjer sta se po otoplitvi razširili tudi drugam. Skupina H5 se je morda

Genetska skupina	št. ljudi	%
H	243	40,77
U	99	16,61
J	66	11,07
T	61	10,23
K	47	7,88
HV + V	36	6,04
W	19	3,19
X	8	1,34
I	11	1,84
A	1	0,17
N	3	0,5
C5	1	0,17
R6	1	0,17
Skupaj	596	100%

Tabela 4: Delež ženskih genetskih skupin v Sloveniji in zamejstvu v Italiji

razvila na jugu Italije ali na Bližnjem Vzhodu pred 11000-16000 leti. Delež H5 se pri Slovencih (6,88%) približuje slovaškemu in francoskemu (8%), ki sta najvišja v Evropi (povprečje 5%). H6 se je še pred vrhom zadnje ledene dobe razcepila v tri podskupine: v H6a, ki je značilna za Evropo, v H6b, ki je najbolj pogosta v centralni Aziji in na Bližnjem Vzhodu ter na danes zelo redko skupino H6c, ki je zadnje ledeno dobo verjetno preživela v Evropi na Balkanu ali v Ukrajini. Skupina H6c je zelo redka. V študiji, ki jo navajam kot spletno povezavo v virih, sem našla naslednje podatke: Slovaki (0,5%), Slovenci (0,8%), Bolgari (0,1%), Ukrajinci (1,3%) in Litovci (0,6%). V bazi imam 5 zapisov H6c1 (0,84%), kar nas ravno tako uvršča med skupnosti z najvišjim odstotkom te podskupine v Evropi. Smer širitve obeh (H5 in H6c) je bila proti centralni Evropi in naprej, tudi v vzhodno Evropo in ne obratno. Poleg H6c1 je v slovenskem H bazenu pogosto prisotna tudi H6a (značilna za Evropo) s svojimi podskupinami, od katerih sem (upam) uspela identificirati H6a1a s podskupinami. Delež celotne H6 je pri nas 3,69%. Približno toliko dednih zapisov mi je uspelo razvrstiti tudi v skupino H1. Verjetno pa je realni delež H1 dednih zapisov vsaj 2x višji (Hrvaška 8,3%, Baskija 27,8%). Skoraj polovica (49,79%) H dednih zapisov nisem uspela klasificirati. Poleg najštevilčnejše H5 ter sledečih H6 in H1 sem našla še dedne zapise H2a, H3, H7a1, H8, H10e, H11 ali H24, H33b in še nekatere druge. Skupina H11 je pogosta v centralni Evropi, H7 v Evropi, na Kavkazu in v zahodni Aziji, H2 in H8 v vzhodni Evropi in na Kavkazu, za ostale ne vem.

**Skupina U** je stara 60000 let. Nastala je med severno Afriko in Bližnjim Vzhodom in se je kmalu razcepila na dve veji: U6 je značilna za severno Afriko in U5 za Evropo.

Predvidevajo, da so najstarejše Evropejke nosile to skupino. Genetske študije paleolitskih kosti in zob to potrjujejo. Danes prevladuje samo še na severu Skandinavije. Deli se na dve skupini: U5b in U5a. V Sloveniji je več U5a, še posebej U5a2a, ki je pogosta tudi v vzhodni Evropi. Našla sem tudi U5a2e in U5a1b1, ki sta prav tako pogosti v vzhodni Evropi. Skupina U5a1 naj bi nastala pred 30000 leti v Evropi. Dedni zapisi v U5b skupini so verjetno ali U5b1 ali U5b2a. Samo test celotne DNK bi lahko potrdil eno ali drugo. U5b1 je povezana z južnimi in centralnimi predeli Evrope, od kjer naj bi se v nekem času po otoplitvi razširila tudi v vzhodno Evropo. Genetska skupina U5 je daleč najpogostejša slovenska U skupina. Sestavlja 8,72% celotnega slovenskega genetskega bazena. Druga najpogostejša je U4 (3,02%), v kateri prevladujejo U4a1, U4a2b, U4a2c in U4c1. Stara je 25000 let. V Evropo je prišla še pred vrhom zadnje poledenitve in je tukaj tudi precej razširjena. Prav vse v Sloveniji najdene podskupine U4 so pogoste tudi med vzhodnimi in zahodnimi Slovani. Vse, razen U4c1, za katero nimam podatkov, so bolj pogoste v vzhodni Evropi kot v zahodni. Še posebej U4a2 skupina je z vidika geneze Slovanov zelo pomembna. Tesno je povezana z moško genetsko skupino R1a. Slovenci imamo sicer več U4a1. Največ te skupine so med Slovani našli na območju Volge in Urala (4,5%). Tretja najbolj pogosta je U2e (2,68%), v kateri prevladuje U2e1, nekaj pa je tudi U3, U8a1 in U1a. U2 je najpogostejša v južni Aziji, njena podskupina U2e v Evropi, je pa v južni Aziji skorajda ni. Tudi U2e povezujejo z Indoevropejci z vzhodnih evrazijskih step (R1a). U8a je zelo redka in stara skupina. Najstarejšo so našli med Baski. Dedne zapise iz te skupine sem našla še na Finskem, Švedskem, v Rusiji, Nemčiji in še kje. U1a se v majhnih odstotkih razteza od Indije do Evrope. Na zahodu je ni. U3 je v zelo majhnem deležu razpršena po vsej Evropi, relativno veliko jo je na Kavkazu (6%), je pa zelo pogosta pri poljskih, litvanskih in španskih Romih (36-56%).

**Genetska skupina HV** je nastala pred 40000 leti na Bližnjem Vzhodu, V pa se je iz nje razvila pred 15000 leti na Iberskem polotoku in se po ledeni dobi razširila proti severu in delno vzhodu. HV in V ni lahko razlikovati samo na osnovi HV1 in HV2 motiva, zato sem ju obravnavala skupaj. Najvišji delež obeh v Evropi je glede na Eupedijino spletno stran na Nizozemskem (8%). Sledijo ji: Slovenija, Baskija, Finska, Švedska in Belgija (6-6,5%). Geografsko bolj diferencirani podatki iz drugih virov pa navajajo: 59% genetske skupine V med Laponci v Skandinaviji, 15% v Kantabriji, okrog 10% v Baskiji in na območju Volge in Urala ter 16,5% med tunizijskimi Berberi. Predvidevam, da imamo Slovenci relativno visok delež HV skupine (brez V) glede na Evropo. Genetska skupina HV je v Evropo prišla z drugim večjim naselitvenim valom pred 22000-28000 leti. V slovenskem vzorcu sem našla več HV0 in HV6.

**Genetska skupina JT** se je razvila pred 50000 leti na Bližnjem Vzhodu. Iz nje se je na istem območju ali na Kavkazu pred 45000 leti najprej razvila **skupina J**, kasneje, pred 13000-17000 leti pa v Mezopotamiji ali severno vzhodni Afriki še T. Skupina J1 je pogosta tako na Bližnjem Vzhodu kot v centralni Aziji, ob Kaspijskem in Črnem morju, zato jo povezujejo tudi z Indoevropejci. Skupina J2 je redkejša. J2a so v nizkih deležih našli povsod v Evropi, J2b v Anatoliji in njeni okolici ter v JV Evropi. Nekatere podskupine J so bile v Evropi verjetno že v paleolitiku ali mezolitiku, tako J1c3, J1c5c1 in druge. Celovitih podatkov še ni. V Sloveniji je po mojih podatkih 11,07 % genetske skupine J, znotraj katere daleč najbolj prevladuje podskupina J1c. Predvidevam, da sta pogostejši J1c2 (J1c2e1, J1c2c1) in J1c1. Našla sem tudi J1c3c in J1c12. Samo 3% celotne slovenske J je J1b1a, 4,54% J2b1a in 6% J2a (J2a1a in J2a1a1a). Morda je skupine J (in T) celo več, saj je Šarac s sodelavci (2013), z zagrebškega Inštituta za antropološke raziskave, na podlagi SNP testov 97 slovenskih vzorcev, odkril 14,4% J in 15,4% T, kar je več od evropskega povprečja (11%). V študiji poroča tudi o izobilju skupine J1c v slovenskem vzorcu in visoki raznolikosti znotraj nje. Skupina T je prisotna vse od severne Afrike do centralne Azije in Sibirije ter v žepkih Indije in SZ Kitajske ter v vsej Evropi. Največ T1 je v SV Afriki, Anatoliji in Bolgariji, kar kaže na migracijo iz Egipta na Balkan v času neolitika. Spet druge študije kažejo na prisotnost T1 in T2 v Evropi že pred neolitikom, kar bi lahko bila tudi posledica prišlekov z ledenodobnega zavetišča na Bližnjem Vzhodu. V Evropi je največ T2 skupine, še posebej na severovzhodu in v okolici Egejskega morja. Slednjo povezujejo tudi z moško genetsko skupino R1a. T2b skupina naj bi po teh študijah prišla v Evropo kasneje, vendar še vedno pred neolitikom. V slovenskem vzorcu sem našla 10,23% T, znotraj katerega je 27,87% dednih zapisov T1, ostali so T2, morda kakšen tudi T\*. Znotraj skupine T1 sem zmogla identificirati samo T1a2a podskupino (trikrat). V T2 skupini je največ T2b (42,86%) in T2f (33,33%). Dvakrat sem našla T2b7a1 in enkrat T2b3. V podskupini T2f je več kot polovica zapisov T2f1a, ostalih mi ni uspelo razvrstiti. Znotraj skupine T2 sem našla še tri dedne zapise T2a1 in dva T2e.

**Genetska skupina K** je verjetno nastala pred 10000-22000 leti med Egiptom in Anatolijo in je najbolj razvejana od vseh genetskih skupin. Našli so jo po vsej Evropi in zahodni Aziji, tja do Indije. Največ jo je v SZ in centralni Evropi, Anatoliji in na jugu Arabskega polotoka. Njena podskupina K1 je nastala pred 12000 leti na Bližnjem Vzhodu, kjer je pogosta tudi K1a, kar kaže, da je ta podskupina starejša od neolitskih migracij v Evropo. Skupine K niso našli v paleolitskih bioloških ostankih v evropskih arheoloških najdiščih, so jo pa našli v neolitskih (17%). To je celo višji odstotek kot pri današnjih Evropejcih in podoben današnjemu v vzhodnem Sredozemlju, med Turčijo in Egiptom. Večina neolitskih K dednih zapisov

je K1a. Kljub temu nekatere študije kažejo na prisotnost vsaj K1 v Evropi že pred neolitikom. Večina K1a4, K1a10, K1b, K1c in K2 je značilno evropskih. K1a4 je pogosta v Anatoliji in v Grčiji in bi se lahko v neolitiku morda ravno od tam razširila v preostalo Evropo, skupaj s skupinama J in T ter moškimi E1b1b, J2, T. Morda so dedne zapise iz te skupine razširjali tudi Indoevropejci iz Anatolije. Značilna za Sredozemlje je podskupina K1a1b1, za Aškenaze pa K1a1b1a in K1a9. Slovenci imamo 7,88% skupine K. Od tega je 19,15% dednih zapisov K2, ostali so ali K1 (skoraj vsi) ali K\*. Prevladuje podskupina K1a s svojimi podskupinami (K1a4c1, K1a3, K1a1), sledi ji K1c. Našla sem tudi en K1b dedni zapis.

**Genetski skupini W in I** imata podobno geografsko razporeditev in sta verjetno še najbolj povezani z genetsko skupino R1a. Skupina W naj bi nastala v SV Evropi ali SZ Aziji pred 25000 leti. Največ W skupine je v Pakistanu, Pandžabu, med Gujarati in iranskimi Kurdi (9-15%), v Evropi v Ukrajini, evropski Rusiji, baltiškimi državah in na Finskem (3-5%), v Sloveniji jo je 3,19%. W6 je prisotna tudi v Italiji. V slovenskem vzorcu sem našla dva dedna zapisa iz te podskupine. Več je W3a in W1c (potrebno potrditve). **Genetska skupina I** je nastala pred 30000 leti v SV Evropi ali na Kavkazu, nekateri kot možnost omenjajo tudi južno Skandinavijo. Največ jo je v Ukrajini, Grčiji, zahodni Anatoliji, na jugu Finske in na Norveškem. Vendar pa sta v Evropi dve območji, ki v deležu skupine I presegata vse: otok Krk (11,28%) in Karpati (11,3%). Skorajda je ni na Irskem, na JZ Francije in na Iberskem polotoku. V Sloveniji jo imamo 1,84%. Podskupina I1a1 je prisotna na Češkem, Portugalskem, v Maroku in Tuniziji, skupina I1 v Nemčiji, njena podskupina I1a na Kavkazu ... V slovenskem vzorcu sem identificirala I1, I1a1, I2a in I5a. Žal na spletu nisem našla podatkov o omenjenih podskupinah.

Tudi **genetsko skupino X2** povezujejo z Indoevropejci in sicer bolj z genetsko skupino R1b kot R1a. V neolitiku je bila ženska X2 morda tudi partnerica moške G2a, saj sta obe pogosti na Kavkazu. Skupina X je zelo stara in razširjena po vsej Evraziji, severni Afriki in severni Ameriki med indijanskimi staroselci. V nobeni populaciji ne presega 5%, po navadi se njen delež giblje med 1-2%, pri nas 1,34%. Slovenski dedni zapisi spadajo vsi, razen enega, ki ga nisem uspela umestiti v nobeno podskupino, v podskupino X2. Dedni zapisi X2b so značilni za severno ameriške staroselce, enega sem našla tudi v slovenskem vzorcu.

**Genetska skupina N** se je razvila pred 75000 leti v severno vzhodni Afriki. Razcepila se je na več skupin. Za Evropo pomembne so: X, I, W in R. **Genetska skupina R** se je razvila pred 70000 leti v jugo zahodni Aziji in je predniška skupina vseh šestih glavnih evropskih ženskih skupin: H, V, U, J, T in K. Večino njenih (R) podskupin so našli v južni Aziji, tudi R6, v katero spada edini slovenski zapis iz te skupine. V slovenskem vzorcu sem našla

Območje	HV in V	H5	H6c	H6 (ost)	H (ost)	U4	U5a	U5b	U (ost)	J1b	J1c	J2a	J2b	J (ost)	K1	K2	K	T1	T2	T	W	I	X	N	C	R	Skupaj
Pomurje	1				3		1	0			1	1							2		1			1	1		12
Podravje		1			8	1	1	1	1		1								4	1	2					1	22
Koroška					2										1												3
Savinjska	2				9		1		1						1				1		2						17
Zasavska		1			1		1																				3
Spodnje Posavje	1	1			3	1			2						2				1		1						12
JV Slovenija	4	4	3	1	8	2	2	2	1		3			1	1	3	1	2	3					1			42
Osrednja Slovenija	3	2		1	10	1	4	1	3	2	6			1	4	2		1	6		2	2					51
Gorenjska	4	3		1	17	2	6	1	6		4	1			6			1	2		1						55
Notranjsko - Kraška	1				4	1			2		3								1				1				13
Goriška	1	4		1	12		1	2	2		11		3						2		1	2		1			43
Obalno - Kraška				1	1		1				1				1			0	1								6
Tržaška	1	1			3	1								1	2			1									10
Benečija	3				3			2							0				1		1						10
Skupaj	21	17	3	5	84	9	18	9	18	2	30	2	3	3	18	5	1	6	23	1	11	4	1	3	1	1	N=299

Območje	HV in V	%	H	%	U	%	J	%	K	%	T	%	W	%	I	%	X	%	N	%	C	%	R	%	Skupaj	
Pomurje	1	8,33	3	25	1	8,33	2	16,67			2	16,67	1	8,33					1	8,33	1	8,33				12
Podravje			9	40,91	4	18,18	1	4,54			5	22,73	2	9,09									1	4,54		22
Koroška			2	66,67					1	33,33																3
Savinjska	2	11,76	9	52,94	2	11,76			1	5,88	1	5,88	2	11,76												17
Zasavska			2	66,67	1	33,33																				3
Spodnje Posavje	1	8,33	4	33,32	3	25			2	16,67	1	8,33	1	8,33												12
JV Slovenija	4	9,52	16	38,09	7	16,67	4	9,52	5	11,9	5	11,9							1	2,38						42
Osrednja Slovenija	3	5,88	13	25,49	9	17,65	9	17,65	6	11,76	7	13,72	2	3,92	2	3,92										51
Gorenjska	4	7,27	21	38,18	15	27,27	5	9,09	6	10,91	3	5,45	1	1,82												55
Notranjsko - Kraška	1	7,69	4	30,77	3	23,08	3	23,08			1	7,69					1	7,69								13
Goriška	1	2,32	17	39,53	5	11,63	14	32,56			2	4,65	1	2,32	2	4,65			1	2,32						43
Obalno - Kraška			2	33,33	1	16,67	1	16,67	1	16,67	1	16,67														6
Tržaška	1	10	4	40	1	10	1	10	2	20	1	10														10
Benečija	3	30	3	30	2	20					1	10	1	10												10
Skupaj	21	7,02	109	36,45	54	18,06	40	13,38	24	8,03	30	10,03	11	3,68	4	1,34	1	0,33	3	1	1	0,33	1	0,33		N=299

Tabela 5: Delež ženskih genetskih skupin po slovenskih regijah, v Benečiji in na Tržaškem

tudi tri zapise iz **N1 skupine**. Dva sta N1b1 in en N1a1a. Skupino N1b so našli v Egiptu, na Bližnjem Vzhodu, na Kavkazu in v Evropi, N1a pa v vzhodni Afriki, Egiptu, na Arabskem polotoku, v centralni Aziji in na jugu Sibirije. N1b se je verjetno razvila na Bližnjem Vzhodu. Madžarski Aškenazi imajo 6,9% te skupine. Izvor skupine N1a je na Arabskem polotoku pred 13000-32000 leti. Povezujejo jo tudi z neolitsko Evropo. Iz nje je pred 11000-25000 leti nastala N1a1a skupina, njena evropska veja. V Jemnu so našli 5,2% N1a, V Savdski Arabiji do 4%, na Cresu 9,24%, na Braču 1,9%, na področju Urala in Volge 9,5% (Komi-permiaki) in med Haviki (višja kasta) v Indiji 8,3%.

**Genetska skupina A** se je ravno tako razvila iz skupine N. Verjetno pred 30000-50000 leti v vzhodni Aziji oz. na Daljnem Vzhodu. Edini slovenski A8a1 zapis je podoben burjatskemu (mongolskemu) dednemu zapisu iz Sibirije.

Vse mtDNK skupine zunaj Afrike so se razvile bodisi iz genetske skupine N ali genetske skupine M.

Iz slednje se je pred 60000 leti med Kaspijskim morjem in Bajkalskim jezerom razvila **genetska skupina C**. Pogosta je v SV Aziji, vključno s Sibirijo, še posebej na njenih arktičnih predelih in med ameriškimi staroselci. Edini slovenski zapis (prednica z Madžarske) spada v podskupino C5, ki je značilna za Evropo. Lahko da je prišla vsaj v vzhodno Evropo iz južne Sibirije že pred neolitikom.

## Slovenska mtDNK po regijah

Za 299 od 596 ženskih dednih zapisov sem našla tudi geografski izvor (kraj in/ali regija). Relativno zadovoljivo so zastopane iste regije kot pri y-DNK vzorcih: Gorenjska, Osrednja Slovenija, Goriška in JV Slovenija. Najslabše sta zastopani Zasavje in Obalno Kraška. Tudi tukaj velja, da so podatki za zelo majhne vzorce samo statistični in ne realni.

Najbolj izstopa Goriška, ki v deležu J skupine za trikrat! presega tako evropsko kot slovensko povprečje. Poleg tega je njena podskupina J2b morda značilna predvsem za to regijo. Po en J2b1a dedni zapis sem našla na Šentviški planoti, v Dolenji Trebuši in v Plužnjah. Opazila sem več H6 v JV Sloveniji, manj H v Osrednji Sloveniji, potem več U na Gorenjskem, več U5a na Gorenjskem in v Osrednji Sloveniji. Morda je več T v Podravju, še posebej T2, enako v Osrednji Sloveniji in v JV Sloveniji, morda je manj T1 v vzhodni polovici države. Več K je morda v Spodnjem Posavju, K2 predvsem v JV Sloveniji in Osrednji Sloveniji, več K1 pa na Gorenjskem. Zavedam se, da je vzorcev premalo, zato bi si upala tukaj podčrtati samo eno opažanje, za katero mislim, da bi ga lahko nove raziskave potrdile: več skupine J na Goriškem.

## Zaključek

Vse kaže, da je na vsakem narodu naloga, da razišče svojo zgodovino, saj je drugi namesto njega ne bodo, vsaj ne tako zavzeto in natančno. Seveda nas zanima, kdo smo in od kje smo prišli. To sta temeljni vprašanji, na osebnem in kolektivnem nivoju. Če bi želeli najti odgovor, kdo smo in od kje prihajamo v genetskem smislu, bi morali testirati na slovenskem ozemlju najdeno staro DNK iz časa paleolitika, neolitika, bakrene, bronaste in železne dobe pa iz srednjega veka in jo primerjati z današnjimi dednimi zapisi iz vse Slovenije, oboje pa potem še z vsemi razpoložljivimi genetskimi podatki po svetu. Pri tem bi morali testirati celotno mtDNK, ne le variabilna mesta in čim več lokusov y-DNK (nad 100). Upam, da se bo to v kratkem tudi zgodilo.

## Viri

- <http://www.familytreedna.com/public/r1a/default.aspx>
- <http://www.scirp.org/journal/PaperInformation.aspx?paperID=21698>
- [http://www.isabs.hr/PDF/2013/ISABS-2013\\_book\\_of\\_abstracts.pdf](http://www.isabs.hr/PDF/2013/ISABS-2013_book_of_abstracts.pdf)
- <http://mbe.oxfordjournals.org/content/25/8/1651.full>
- <http://www.plosone.org/article/info:doi/10.1371/journal.pone.0054360>
- <http://www.plosone.org/article/info:doi/10.1371/journal.pone.0010285>
- <http://www.plosone.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pone.0067835>
- [http://www.isabs.hr/PDF/2013/ISABS-2013\\_book\\_of\\_abstracts.pdf](http://www.isabs.hr/PDF/2013/ISABS-2013_book_of_abstracts.pdf)
- [http://www.eupedia.com/europe/origins\\_haplogroups\\_europe.shtml](http://www.eupedia.com/europe/origins_haplogroups_europe.shtml)
- [http://www.eupedia.com/europe/european\\_y-dna\\_haplogroups.shtml](http://www.eupedia.com/europe/european_y-dna_haplogroups.shtml)
- [http://www.eupedia.com/europe/european\\_mtdna\\_haplogroups\\_frequency.shtml](http://www.eupedia.com/europe/european_mtdna_haplogroups_frequency.shtml)
- <http://www.phyloree.org/>
- [http://en.wikipedia.org/wiki/Haplogroup\\_U\\_\(mtDNA\)](http://en.wikipedia.org/wiki/Haplogroup_U_(mtDNA))
- <http://genome.cshlp.org/content/15/1/19.full>
- <http://dienekes.blogspot.com/2013/10/ancient-central-european-mtdna-across.html>
- <http://www.nature.com/srep/2012/121018/srep00745/full/srep00745.html>
- [http://korenine.si/zborniki/zbornik10/vakar\\_slo\\_dnk\\_bazen.pdf](http://korenine.si/zborniki/zbornik10/vakar_slo_dnk_bazen.pdf) (na koncu prispevka so navedeni še ostali viri)

## Z genetiko po poti mojih prednikov

Robert Fonda

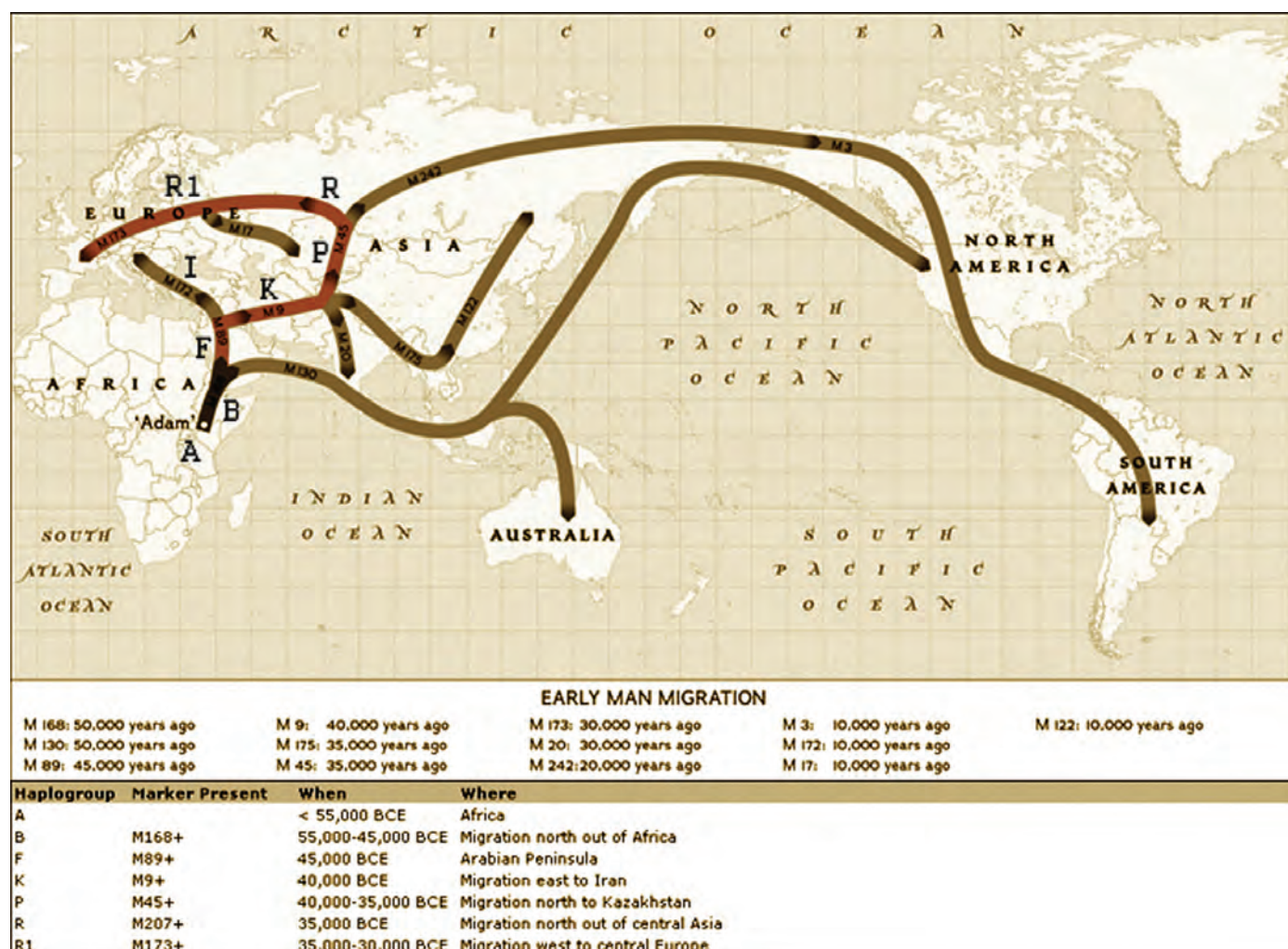
Zgodba se začne z analizo spletnih virov o sodobnih genetskih raziskavah in se preko znanih zgodovinskih dejstev poveže z zapisi o mojem rodu v matičnih in družinskih knjigah župnije Lokev.

### Ključni zgodovinski dogodki

Afrika (pred 55.000 leti) > SZ Azija (pred 40.000 leti) > Evropa - Cro Magnon (pred 35.000 leti) > Kelti - Latinska Italija (390 p.n.š.) > Fundi (338 p.n.š.) > Sev. Italija - Oglej (181 p.n.š.) - kolonizacija (169 p.n.š.) - Cisalpska Galija (81 p.n.š.) - Regia X. (6 p.n.š.) > Huni in Langobardi (452 n.š., 568 n.š.) > Piran (7. stoletje) - uzakonjeni priimki (1090) - Dominik Fonda (1230) > Dolina - Bazovica (ok. 1450) > Prva beneška vojna (1511) - premirje v Wormsu (1521) > Lokev (1574) > Ljubljana (1950).

## Po sledih kromosoma Y

Z vstopom znanosti v človeški genom smo postali priča skrivnim zapisom narave, ki je vse od nastanka prvih človeških skupnosti v Afriki, pred okoli 55.000 leti, vestno beležila dogajanja v telesu vsakega posameznika. Zmožnost branja teh zapisov je odprla nove možnosti raziskav tako v medicini, kot tudi v antropologiji. Medtem, ko je sodobna genetika v medicini našla svojo vlogo predvsem v odkrivanju vzrokov nastanka in posledično zdravljenja posameznih bolezni, so sodobni antropologi v genetiki odkrili prvotno možnost za preučevanje selitev človeških skupnosti. Naključne spremembe (mutacije, v nadaljevanju označene kot M=markerji), ki so se skozi generacije potomcev pojavljale na moškem Y-kromosomu služijo kot kažipot, ki prikazujejo smeri gibanja posameznih človeških skupnosti. S preprostim genskim testom, ki ga danes opravljajo številni laboratoriji doma in po svetu, je naši generaciji dana možnost vpogleda v zgodovino selitev moške linije prednikov vsakemu izmed nas.



Slika 1 - Glavne smeri poselitve

## Poselitev sveta

**Haplo-skupina A:** Pred več kot 55.000 leti je človeštvo skoraj izumrlo. Preživela je le manjša skupina ljudi v Afriki, menda nekaj 10 posameznikov, ki se je edina uspela prilagoditi takratnim živlenskimi razmeram. Genetiki so ji dodelili črko A in z njo označili najstarejšo in najbolj razpršeno haplo-skupino v zgodovini sodobnega človeka. V svoji prvotni obliki je prevladujoče prisotna na ozemlju južne in deloma vzhodne Afrike, kjer je njena največja gostota zabeležena med prebivalci Sudana. Verjame se, da ta haplo-skupina pooseblja Y-kromosom Adama, skupnega prednika vseh današnjih ljudi.

**Haplo-skupina B (M168)** Izvor njenega nastanka je zabeležen v pod-saharski Afriki, posebej v tropskih gozdnih zahodno-sredinske Afrike. Velja za drugo najstarejšo in eno najbolj razpršenih človeških Y haplo-skupin. Prevladujoče je prisotna med predniki sodobnih Pigmejcev, predvsem pri plemenih Baka in Mbuti, pa tudi med Hadzabi v Tanzaniji.

**Haplo-skupina F (M89)** je domnevno nastala pred okoli 45.000 leti v severni Afriki. Nekateri so mnenja, da predstavlja drugi val izseljevanja iz Afrike. Kakorkoli, izseljevanje je potekalo v smeri proti Indiji oziroma območju južne Azije in srednjega vzhoda; vse njene podskupine kažejo razpršenost bodisi z območja južne Azije (haplo-skupini H in K) ali srednjega vzhoda (haplo-skupini G in J).

**Haplo-skupina K (M9)** se je pojavila pred približno 40.000 leti na območju Irana oziroma južne Centralne Azije.

**Haplo-skupina P (M45)** predstavlja eno izmed podvej haplo-skupine K, tisto ki se je pred 40.000-35.000 leti usmerila na sever proti Hindu Kush-u, v Sibirijo, Kazahstan ali Uzbekistan. Kasneje se skupina razdeli v Haplo-skupini Q (M242), ki se usmeri proti vzhodu in gre naprej v Ameriko in R (M207), ki se usmeri proti zahodu v Evropo.

**Haplo-skupina R (M207)** se je domnevno izoblikovala na območju severozahodne Azije pred 35.000-30.000 leti.

**Haplo-skupina R1 (M173)** je zelo redka. Njene sledi so

bile najdene v Evropi, ter v Centralni in Južni Aziji. Morda izvira iz Evrope in se je pred okoli 30.000 leti preselila v Azijo. Razdeli se v dve glavni veji: R1a se je izoblikovala na območju Evrazijskih step, R1b pa v zahodni Evropi.

## Genski test

Ko sem leta 2008 test naročil tudi zase, sem želel z njim predvsem preveriti svoje dotedanje ugotovitve, hkrati pa izvor svojega rodu po moški liniji razširiti kar se da daleč v preteklost. Test je izpolnil moja pričakovanja in pokazal, da pripadam haplo-skupini R1b. To kot prvo pomeni, da so moji neposredni moški predniki do prihoda v Evropo opravili vso pot, ki jo označujejo zgoraj zapisane haplo-skupine, saj R1b v svojem genskem zapisu na kromosomu Y vsebuje vse mutacije, ki označujejo te haplo-skupine.

Raziskava opravljena na mojem Y-kromosomu je pokazala zanimivo pot, ki so jo njegovi prenašalci opravili v zadnjih 55.000 letih. V morda 2500-3000 generacijah moških je prišlo na njem do številnih mutacij, ki danes omogočajo vpogled v zgodovino selitev mojih prednikov.



## Najstarejše haplo-skupine v Evropi

V obdobju zadnje ledene dobe pred 15.000-10.000 leti so na ozemlju današnje Evrope obstajale tri glavne haplo-skupine: I, R1a in R1b.

**Haplo-skupina I (M170)**, ki ima svojo predhodnico v haplo-skupini F, zajema 18% delež evropske populacije. Najpogosteje je prisotna v Skandinaviji, na Sardiniji, med Slovani na zahodnem Balkanu in v jugovzhodni Evropi. Izven Evrope je skorada ni, kar daje slutiti, da je na ozemlju severozahodne Evrope, verjetno pred okoli 23.000 leti, tudi nastala. Tako skupina I, kot tudi I1 (M253, M307,

DYS19a	DYS19b	DYS385a	DYS385b	DYS388	DYS389I	DYS389II	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393
14	-	11	14	12	13	29	22	11	13	13
DYS426	DYS437	DYS438	DYS439	DYS441	DYS442	DYS444	DYS445	DYS446	DYS447	DYS448
12	15	12	12	14	16	12	12	11	25	19
DYS449	DYS452	DYS454	DYS455	DYS456	DYS458	DYS459a	DYS459b	DYS460	DYS461	DYS462
29	30	11	11	16	17	9	10	12	11	11
DYS463	DYS464a	DYS464b	DYS464c	DYS464d	DYS464e	DYS464f	GGAAT1B07	YCAIIa	YCAIIb	Y-GATA-A10
24	15	15	16	17	-	-	10	19	23	14
DYS635	Y-GATA-H4.1									
23	22									

Paternal Lineage Test (Y-Chromosome 46) - Robert FONDA, 2008

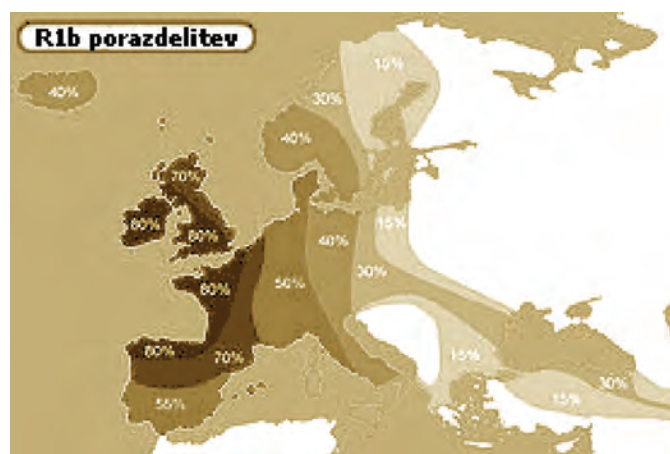
Slika 3 - Rezultat mojega testa, 2008



Slika 4 - Izvor haploskupin I, R1 in R2 v Evropi

P30, P40) sta prisotni skoraj izključno na tem območju, posebej med potomci Vikingov. V času ledene dobe je populacija prebežala proti jugu na toplejši Balkan. Po otoplitvi pred 15.000-10.000 leti pa sta se izoblikovali dve novi podskupini. Medtem, ko ima podskupina I1a (M21) svoje korenine v severni Franciji in je nastala morda pri populaciji, ki se je z Balkana vrnila, pa je podskupina I1b (M227) prevladujoče zastopana znotraj dežel Balkana. Ta naj bi nastala med tistim delom populacije, ki je po umiku v času ledene dobe s severa na Balkan, tam tudi ostala.

**Haplo-skupina R1a** (STRY-1532, M17) se je izoblikovala na območju evrazijskih step severno od Črnega morja in Kaspijskega jezera in označuje ti. kulturo Kurgan, znano po udomačitvi konja (približno 3000 pred našim štetjem). Nosilci te kulture naj bi bili prvi nosilci indoevropske jezikovne skupine. Skupina je danes prisotna v osrednji in zahodni Aziji, Indiji in med slovanskim prebivalstvom vzhodne Evrope. Nastala je pred 15.000 leti na območju Ukrajine in se je o tam širila od konca zadnje ledene dobe, pa tudi iz območja step okoli Kaspijskega morja kot posledica migracij kulture Kurgan. Širitev R1a (kot tudi R2) je povezana s širjenjem indoevropskih jezikov. Čeprav se v jugovzhodni Evropi haplo-skupina R1a pojavlja na samo 16% populacije, analize visoke ločljivosti na Y-kromosomih (Peričić, 2005) kažejo največjo raznolikost R1a med Hrvati in Bosanci. Na okrepljeno prisotnost R1a v regiji bi lahko tako vplivale vsaj tri glavne migracije v preteklosti: zgodnja poselitev iz območja Ukrajine, poselitev iz azijskih step severno od Kaspijskega morja v času med leti 3000 in 1000 pred našim štetjem, pa kot tudi morebitno številčno slovansko preseljevanje med 5. in 7. stoletjem. Visoka frekvenca prisotnosti R1a (več kot 40%) je zabeležena na Češkem, okolici gorovja Altaj v Sibiriji in v južnem delu srednje Azije, največja pa na Poljskem in v Ukrajini. Haplo-skupina R1a, ki je torej razširjena v vzhodni Evropi, osrednji Aziji in Indiji, je tesno povezana z R1b. Oba sta potomki R1, a haplo-skupina R1a nima M343 označevalca, ima pa označevalec M17, ki ga R1b nima.



Slika 5 - Gostota porazdelitve haploskupine R1b v Evropi

**Haplo-skupina R1b** (Hg1/Eu18, M343) izvira iz svoje predhodnice haplo-skupine R1 (M173). Označevalec M343, ki določa R1b, je nastal pred okoli 18.500 leti in označuje populacijo, ki se je v času zadnje ledene dobe pred 10-15.000 leti usmerila proti zahodni Evropi. Najznačilneje jo opredeljuje t.i. Atlantski modalni haplotip (AMH) z oznako Hg1. Danes prevladuje mnenje, da imajo oznako R1b potomci nosilcev kulture Cro-Magnon, prvih sodobnih ljudi, ki so Evropo poselili pred približno 35.000 leti. Nosilci kulture Cro-Magnon so prvi dokumentirani umetniki, avtorji znamenitih jamskih poslikav: Lascaux v Franciji, Cueva de las Monedas v Španiji in dolina Foz Côa na Portugalskem (največja galerija na prostem v Evropi). Potomci kulture Cro-Magnon, so v času zadnje ledene dobe iz zavetja Iberskega polotoka, poselili vso zahodno Evropo, s čimer so omogočili širjenje populacije R1b, ki še danes prevladuje vse od od Iberskega polotoka do Skandinavije. Domneva se, da so bili Kromanjonci sodobniki evropskih Neandertalcev. Današnji Evropejci z M343 nosijo v svojem Y-kromosomu tudi oznako (P25, M269). Ta določa podrobnejšo podskupino R1b1b2 za katero se domneva, da je nastala na ozemlju južne Francije, kjer je kot genetsko homogena populacija v živela v obdobju zadnje ledene dobe. Danes je haplo-skupina R1b prevladujoče (skoraj 90%) zastopana med moško populacijo pri Baskih (Španija) in v Walesu. Sledijo Irska, Portugalska, španska Katalonija, Škotska in Anglija, kjer odstotek moških z R1b presega 75%, na Nizozemskem pa ta znaša okoli 70%. Precejšnja gostota R1b je zaslediti tudi med Italijani, posebej tistimi na severu države s 50%, na območju meje s Slovenijo se njena gostota giblje okoli 40%, le nekoliko manjša pa je na Primorskem, v Istri in na Krasu. V manjšem obsegu se R1b pojavlja tudi v vzhodni Evropi in v severni Afriki, predvsem v delih Alžirije, kjer odstotek njene prisotnosti dosega okoli 10%.

Haplogroup	Marker Present	When	Where
R	M207+	35,000 BCE	Migration north out of central Asia
R1	M173+	35,000-30,000 BCE	Migration west to central Europe
R1b	M343+	20,000-15,000 BCE	Cro-Magnon Man: Migration west to the Iberian Peninsula
R1b1	P25+	c. 10,000 BCE	Across the land bridge to Britain
R1b1b	M297+		
R1b1b2	M269+	Marker Absent	Highest Frequency found /Associated Ethnicity/
R1b1b2a	M37-		Ireland /Irish/
R1b1b2b	M65-		Basque Country, Spain /Basque/
R1b1b2c	M153-		Spain /Basque/, New World Latinos
R1b1b2d	SYR2627-/M167-		Iberia, especially Catalonia, Cornwall, Wales and Ireland /Celtiberians, Insular Celts/
R1b1b2e	M222-/USP9Y+3636		North-west Ireland and west Scotland /Scottish Irish/
R1b1b2f	P66-		Northern Italy /Cisalpine Celts, Italics/
R1b1b2g	U106-/S21-/M405-		25% of western European males: Frisia, the Netherlands, England /West Germanic/
R1b1b2h	U152-/S28-		10% of western European males: Alps, Italy, Greece, Switzerland, Germany, France, Poland, Great Britain
R1b1b2i	S68-		< 5% found in Sweden and Scotland

Markers for Subclade R1b1b2, Nomenclature 2008

Slika 6 - Haplogrupe

## Kelti

Zgodnjih haplo-skupin ne gre enačiti s točno določenimi etničnimi skupinami, saj so se prve izoblikovale mnogo prej in se zato pojavljajo tudi v številnih drugih etničnih skupinah. Kljub temu se pogosto navajajo zaključki, ki npr. skupino I1a enačijo z Vikingi, I2a z Iliri, R1a s Slovani, R1b s Kelti, ipd.. Posamezne etnične skupine bo možno natančneje opredeliti šele potem, ko bo bolj raziskana podskupinska struktura posameznih zgodnjih haplo-skupin. Gotovo pa to, da pri potomcih Vikingov prevladuje haplo-skupina I1a, Ilirov I2a, Slovanov R1a in Keltov R1b, pomeni, da so te etnične skupine s svojimi zgodnjimi haplo-skupinami povezani, da torej od njih izhajajo.

Genski test, ki sem ga opravil pred leti je pokazal, da moj rod izvira iz haplo-skupine R1b, ali so bili moji predniki ravno Kelti, ali je bil torej moj prednik keltski vojak, pa rezultat testa ne pokaže, saj za tak zaključek rezultat ni dovolj natančen. Ko bo keltska etnična skupina dovolj podrobno raziskana tudi genetsko, bom lahko test ponovil in ta bo gotovo pokazal kaj drži. Pa je bil moj neposredni prednik vendarle Kelt? Vsaj dva posredna namiga kažeta,



Slika 7 - Glavne smeri selitve Keltov

da bi to lahko bilo tako. Oba se skrivata v naslednji postaji mojih prednikov, rimski rodovni skupnosti Fundanijev.

## Gens Fundania

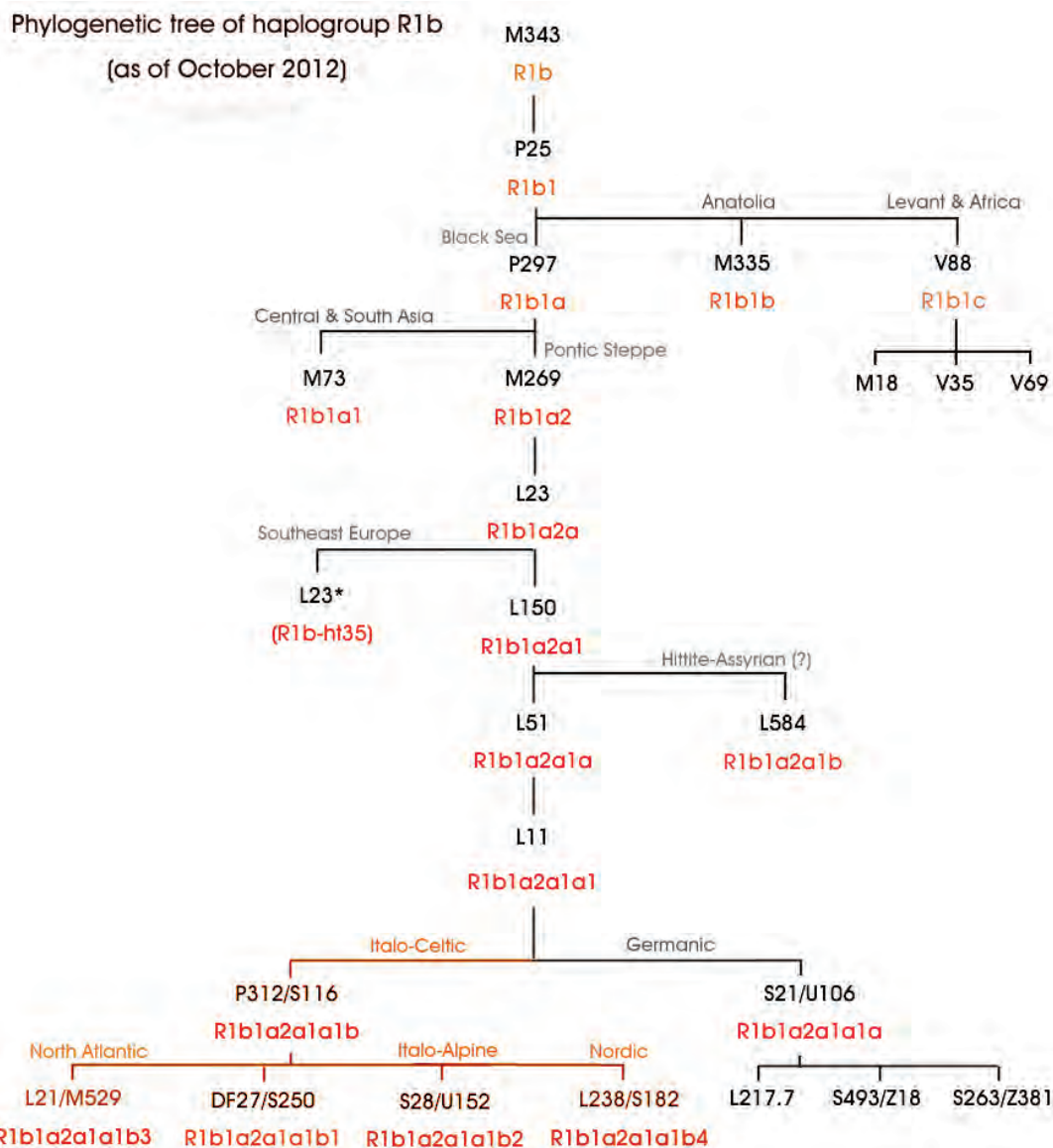
Od 10. do 7. stoletja p.n.š. so ozemlje Apeninskega polotoka poseljevala različna ljudstva ([https://sl.wikipedia.org/wiki/Ljudstva\\_anti%C4%8Dne\\_Italije](https://sl.wikipedia.org/wiki/Ljudstva_anti%C4%8Dne_Italije)). Od prvotnih prebivalcev so bili najštevilnejši Etruščani, v osrednji del polotoka so se naselila **italska plemena** (Latini (<http://sl.wikipedia.org/wiki/Latinci>), Oski, Umbrijci (<https://hr.wikipedia.org/wiki/Umbri>), Sabinci, Samniti, Aurunci, Volsci), na jugu pa so bivali predvsem Japigi in Grki.

Leta 753 p.n.š. je na skrajnem južnem robu ozemlja Etruščanov, na meji s posestvi Latincev nastalo **Rimsko kraljestvo** (Regnum Romanum) in leta 509 p.n.š. je na njeni osnovi nastala Rimška republika. Osnova najstarejše rimske družbeno ureditve je bil rod (Gens). Več rodov je sestavljalo bratstvo in več bratstev pleme ali tribus. Rod je štel okoli 100 ljudi. Sestavljale so ga velike družine - familije. Disciplinarnost, delavnost spoštovanje starejših in druge kreposti so urejale odnose v družini in bile osnova rimske vojske in zakonodaje v času nastajanja rimske države.

## Rimsko kraljestvo in Latinska liga

Med 7. stoletjem p.n.š. in letom 338 p.n.š. je bilo okoli 30 vasi (prestolnica je bila Alba Longa) in staroselnih plemen v regiji Lazio (med njimi: Tusculum, Aricia, Lanuvium, Lavinium, Cora, Tibur, Ardea in Pometia), povezano v organizirano skupnost (Latinska liga) s ciljem po skupni obrambi pred sovražnimi okoliškimi plemeni. Ta je leta 493 p.n.š. z zgodnjo Rimsko republiko sklenila vojaško zaveznitvo in s skupnimi močmi so premagali Etruščane.

Vdori Rimljanom sovražnih ljudstev pa so se nadaljevali. Leta 390 p.n.š. so jih presenetili **Kelti** (rimsko Gali). Ti so iz srednje Evrope vdrli na Apeninski polotok, prišli do Rima, ga oropali in požgali. A tam niso ostali. Rimljani so si kmalu opomogli. Leta 358 p.n.š. so obnovili pogodbo o zaveznitvu z Latinsko ligo, a moč Rima se je večala, kar je postopno privedlo do njegove prevlade tudi v zaveznitvu. Vasi, ki so se začele počutiti ogrožene tudi same, so



Slika 8 - Filogenetsko drevo haploskupine R1b z Italo-Keltsko podskupino, 2012



Slika 9 - Rimska pokrajina Lazio z mestom Fundi



Slika 10 - Mesto Fondi v srednjem veku

se Rimljanom uprle, sledil je izbruh latinske vojne (343 p.n.š. - 338 p.n.š.) v kateri pa so zmagali Rimljani. Po rimski zmagi, je leta 338 p.n.š. liga dokončno razpadla.

Rimljani so si sistematično podredili Latince in Samnite. Latinska mesta so preimenovali in tam ustanovili svoje lastne mestne kolonije (*municipiae coloniae*). Novi in stari prebivalci so postali rimski koloni. Kolonije so postale močne naselbine kmetov - vojakov, in z mrežo cest so jih povezali z Rimom (leta 312 p.n.š. je bila zgrajena Via Appia). V povezavi s temi dogodki je bilo leta 338 p.n.š., ko so njeni prebivalci (skupaj s tistimi iz bližnje Formie) pridobili osnovno rimsko državljanstvo, brez volilne pravice, prvič v pisnih virih omenjeno tudi mesto (*municipij*) **Fundi** (danes Fondi).

### Patriciji in plebejci

Rimska družba se je razslojila na patricije in plebejce. Medtem, ko so patriciji (po Liviju in Dioniziju) veljali za potomce prvih rimskih senatorjev, ki jih je ob ustanovitvi Rima izbral sam Romul in so ti predstavljali rimsko plemstvo, so **plebejci** predstavljali ljudstvo tujega izvora, ki je bilo v rimsko družbo asimilirano in so njihovi pripadniki postali rimski državljani z ustanovitvijo kolonij. Preživljali so se kot mali poljedelci, obrtniki in trgovci. Političnih pravic niso imeli. Gospodarsko, družbeno, politično in pravno so bili stoletja zapostavljeni. Prepovedan jim je bil vstop v uradniške službe, na verske položaje, prepovedana je bila poroka med patriciji in plebejci. Sodili so jim patriciji po nepisanih zakonih. Zaradi njihovega postopno naraščajočega števila, svoje vojaške izurjenosti in oboroženosti so sčasoma postali sila, ki je ogrožala stari, vase zaprt rimski *populus*. Za časa Servija (Servius Tullius) so plebejci uspeli ustvariti močno lastno organizacijo in si z njo leta 287 p.n.š. priboriti enakopravne pravice v rimski družbi.

Med plebejske rodovne skupnosti, ki so v naslednjih letih pridobile rimsko državljanstvo so se uvrščali: **Fundani**, Formiani, Cumani, Acerrani, Lanuvini, .... Tako ali drugače so bili med polnopravne rimske državljane postopoma sprejeti tudi: Aricini, Cerites, Anagnini, Tiburtes, Praenestini, Pisani, Urbino, Nolani, Bononienses, Placentini, Nepesini, Suttrini, Lucenses, in drugi. Vzporedno s številčnim porastom članov plebejskih rodovnih skupnosti so po drugi strani rodovne skupnosti patricijev postopoma izumirale in z Julijem Cezarjem, ki je to pravilo uvedel prvi, se je pričelo obdobje, ko so nekatere izmed plebejskih rodovnih skupnosti lahko pristopile tudi med patricije (rimsko plemstvo).

Prebivalci mesta Fundi so torej pripadali plebejski rodovni skupnosti Fundanijev (**Gens Fundania**). Ali je bila ta skupnost keltskega izvora, ali je morda pripadala kateremu izmed starejših italjskih plemen, ki so se na Apeninskem polotoku naselila že prej, bo v prihodnje gotovo pokazala podrobnejša genska analiza. Glede na to, da so bila staroselna italjska plemena indoevropskega izvora, njihovi potomci pa imajo danes prevladujočo haplo-skupino

R1a, se trenutno zdi verjetnejša prva možnost. Da so bili torej pripadniki rodovne skupnosti Fundanijev keltskega izvora. Na možni keltski izvor rodu kaže tudi v zgodnji dobi dokaj pogosto uporabljeno ime članov rodovne skupnosti Fundanijev, Gaius (Gallus = Galec, Kelt).

Nekaj najzgodnejših omemb posameznikov rodovne skupnosti:

- 243 p.n.š.: Gaius FUNDANIUS Fundulus, rimski konzul.
- 195 p.n.š.: Marcus FUNDANIUS, plebejski tribun, omenjen v zvezi z »Opijskim zakonom«.
- 1. st. p.n.š.: Gaius FUNDANIUS Gallus, humoristični pesnik in satirik, omenjen v Horacijevih satirah II.8.
- 68 p.n.š.: Gaius FUNDANIUS, plebejski tribun.
- 1. st. p.n.š.: Gaius FUNDANIUS, rimski vojak.
- 2/3 1. st. p.n.š.: Decimus FUNDANIUS Primianus, decurion, član rimskega senata.

Rimskemu konzulu iz leta 243 p.n.š. sta bila posvečena tudi dva rimska kovanca. Oba so skovali leta 101 p.n.š..

**1. Srebrnik (Quinarius)**. Na prednji strani glava Jupitra. Na zadnji prikaz vdaje galskega Karna (vojni ujetnik), ko z vklenjenimi rokami na hrbtu poklekne pred zmagovalca, ki v roki drži palmovo vejico.



Slika 11 - C. FVNDA (premer: 13,5-15 mm, masa: 1,75-1,91 g)

**2. Srebrnik (Denarius)**. Na prednji strani prikazana glava Minerve, rimske boginje vojne in zavetnice obrtnikov s čelado s krili. Na zadnji Marius na četverovpregi z lovorjevo vejico in žezlom, skupaj z 8-letnim sinom na konju obeležuje zmagoslavje ob vrnitvi z bojov proti Tevtonom (102 p.n.š.), in Cimbrum (101 p.n.š.).

V času našega štetja je bil leta 116 rimski konzul in leta 131/132 prokonzul **Lucius FUNDANUS Lamia Aelianus**. Leta 303 pa je bil neki FUNDANUS, škof v Libiji, itd..



Slika 12 - C. FVNDAN (premer: 19-20 mm, masa: 3,71-3,84 g)

## Ustanovitev Ogleja (Aquileia)

Pomemben dogodek, ki je rod Fundanijev, tako vsaj kaže, razširil proti severu, se je zgodil leta 181 p.n.š., ko je prišlo do ustanovitve Ogleja (Aquileia). Po vojni zmagi nad Kelti, so Rimljani zasedli področje današnje severo-vzhodne Italije in tam postavili temelje bodoči novi rimski koloniji.



Slika 13 - Oglej, ok.1570

V letih 178-177 p.n.š. so si v »Istrski vojni« prisvojili tudi Istro s severno Jadransko obalo.

V letih, ki so sledila, so na zasedena ozemlja naselili okoli 3000 družin, leta 169 p.n.š. pa, kot je zabeleženo v zapisih rimskega senata tistega časa, še dodatnih 1500 latinskih (iz Lazia) in drugih italijanskih družin iz okolice, ki so se pomešale med obstoječe prebivalstvo: Venete, Histre, Kelte, Japode, ..., idr.. Leta 90 p.n.š. Oglej pridobi mestne pravice in postane »municipij«.

## Cisalpska Galija (Gallia Cisalpina)

Provinca Gallia Cisalpina je bila uradno ustanovljena verjetno leta 81 pr. n. št.. Njeno glavno mesto je bila Mutina (Modena). Na severu in zahodu je segala do Alp, na jugu do Placentie ob reki Pad, Apeninov in reke Rubikon, na vzhodu pa do Jadranskega morja. Leta 49 p.n.š. so vsi prebivalci Cisalpske Galije dobili rimsko držaljanstvo.

Med leti 18-12 p.n.š. cesar Augustus (Oktavian) priključi ozemlje Istre k Italiji, ki od tega časa z mejo na Raši meji na Dalmacijo. Leta 6 p.n.š. je bila provinca razdeljena med štiri od enajstih italijanskih kolonij: VIII. regijo



Slika 14 - Gallia Cisalpina, 81 p.n.š. - 41 p.n.š.

Cispadsko Galijo (Gallia Cispadana), IX. regijo Ligurijo (Liguria), X. regijo Benečije in Istro (Venetia et Histria) in XI. regijo Transpadsko Galijo (Gallia Transpadana).

### Deseta rimska kolonija (Regia X)

Obsegala je ozemlje današnje Benečije in Istre in se je obdržala skoraj 3. stoletja. Njeno glavno mesto je postalo Oglej. Da je v tem času v Ogleju ali njegovi okolici živila tudi družina iz rodu Fundanijev, potrjuje vpis v »Corpus Inscriptionum Latinarum, volume V«, kjer je bil v tistem času kot član oglejskega senata »decurion« omenjen nek **Lucio FUNDANIO Rufo**.

Dokaj verjetno, glede na čas in območje njegovega delovanja, je na prelomu iz 1. v 2. stoletje n.š. na območju Ogleja, znotraj desete rimske kolonije - Regia X, živel tudi **Caius Minicius FUNDANUS**, gotovo ugleden predstavnik rodovne skupnosti Fundanijev. Bil je rimski tribun v Kapadokiji (Turčija), konzul v Dalmaciji (107) in v času Hadrijana (122/123) prokonzul v Aziji.

Veljko Paškvalin, sodelavec Akademije znanosti in umetnosti iz Bosne, je leta 2007 objavil izjemno zanimiv članek o odkritju rimskega epitafa z zapisom C. M. Fundanija in bronastega ulitka, zelo verjetno Fundanijevega portreta, v kraju Štipovo v Bosni. Paškvalin trdi, da obstajajo zanesljivi arheološki dokazi, da so meščani rimske Baloie (Šipovo) epitaf in bronasti odlitek portreta postavili v čast svojemu patronu C. M. Fundaniju. To naj bi se zgodilo najverjetneje leta 107 n.š., ko je bil C.M. FUNDANUS konzul v Dalmaciji in je Štipovo, očitno po njegovi zaslugi, pridobilo status municipija. Paškvalin to odkritje uvršča med pomembno odkritje pri preučevanju krajev rimske province Dalmacije.



Slika 15 - C.M. Fundanus - bronasti odlitek



Slika 17 - D.M.Miniciae Marcellae Fundani f. v(icit) a(nnos) XII, m(enses) XI, d(ies) VII

C.M. FUNDANUS je bil poročen s Statorio M. f. Marcellino in z njo imel dve hčeri. Mlajši, Minicii Marcellini, ki je umrla leta 105 ali 106, stara komaj 12 let 11 mesecev in 7 dni, je dal postaviti spomenik.

Med upravnimi reformami cesarja Dioklecijana, začeti leta 297, je bila na osnovi Regije X. v nekoliko večjem obsegu ustanovljena provinca VENETIA ET HISTRIA. Njeno središče je bilo še naprej mesto Oglej.

Nadaljnji zgodovinski viri beležijo številne vdore tujih plemen. Predvsem Huni (leta 452) in Langobardi (leta 568) so s svojimi vdori v rimske province povzročali Rimljanom

nemalo težav, prebivalci pa so se bili zaradi njih prisiljeni ponovno seliti. Zgodovinski viri beležijo, da so se leta 452, ko so Huni, pod vodstvom Atila zavzeli in izropali Oglej, prebivalci razbežali na vse strani. Domneva se, da je del njih prispel do severne obale Jadranskega morja, kjer so se vkrcali na čolne in pripluli do istrske obale, ki je bila takrat del province Venetia et Histria, in tam ustanovili tudi, danes slovenska mesta: Koper, Izolo in Piran.



C(aio) MINICIO  
L(ucii) FILIO PAP(iria)  
FVNDANO VII  
VIR(o) EPVLONUM TRIB(un)o  
LEG(ionis) VII (=XII) FLVMINATAE  
QUESTORI TRIBVNO  
/pl/ EBIS PRAETORI LEG(ato)  
/legionis XV A/POLLINARIS  
/ANTONIN(iannae)?/ PIAE  
/fidelis.....c/VR/atori...

Slika 16 - Epitaf iz Štipovega - C. M. L. FVNDANO



Slika 18 - Piran

## Piran

Družina iz rodu Fundanijev, vsaj tista iz katere se je kasneje razvil priimek FONDA, se je očitno naselila v Piranu, saj se je v naslednjih stoletjih ta priimek razvil ravno tam. Prvi priimki v današnjem pomenu besede so začeli nastajati med 9. in 11. stoletjem, a kljub temu, da so se najprej pojavili ravno na območju Beneške republike, kjer so bili že leta 1090 tudi uzakonjeni, je priimek FONDA danes le eden izmed priimkov, ki so se razvili iz rodu Fundanijev.

Na območju današnje Italije obstajajo še številni drugi priimki, katerih izvor je prav tako v rodovni skupnosti Fundanijev. Najpogostejši je priimek FONDI, katerega razpršenost se širi iz središčne točke blizu Rima (mesto Fondi leži le dobrih 100 km južneje). Isti priimek ima še dva nekoliko manjša, pa prav tako omembe vredna centra s povečano gostoto naseljenosti v Italiji, enega v okolici Firenc in drugega v okolici Milana. Iz istega rodu gotovo izvira tudi priimek FONDACARO, katerega razpršenost na ozemlju današnje Italije pa je spet drugačna, kar pomeni, da se je izoblikoval na drugem kraju. Tudi na ozemlju današnje Slovenije je tako. Ob zahodni meji, predvsem na Goriškem, se pojavlja priimek FUNDA. V Sloveniji sta znana tudi priimka FUNA in FON, ki imata gotovo tudi izvor v rodu Fundanijev.

### Prve pisna omemba priimka - 1230

Prva pisna omemba priimka FONDA je zabeležena v Piranu. V »Chartularium Piranese« je bil kot priča pri dogovoru o oddaji velike količine olja odjemalcu iz Caorla 7. maja 1230 omenjen Dominik (Dominicus) FONDA. Isti je leta 1261 skupaj s še 4 Pirančani sprejel za dobo 6 mesecev od koprskega kreditorja posojilo za Piran. V zapisu z 29. maja 1255 je omenjen Papon (Paponus) FONDA iz Pirana, Dominikov sin, ko je od Koprčana Vercija Almergotija sprejel v fevd pol donosa od piranskega območja Kalčinar za ceno vazalske prisega zvestobe. 24. aprila 1268

je nastopil kot priča, ko se je vrsta uglednih Pirančanov (4 konzuli in 24 piranskih velikašev) s koprskim kreditorjem dogovorila o najemu posojila.

Pred letom 1300 sta večkrat med leti 1284/92 (prvič že tudi pred 28. majem 1281) omenjena brata, sicer sinova Mengarde, prav tako Pirančana, **Ivan (Iohanes)** in **Peter (Petrus) FONDA**. Ivan se pojavlja kot priča ob zadolževanju in nakupih na kredit. V piranskem območju Liminjan je imel vinograd, na kredit je prodajal vino. Peter se omenja kot priča v raznovrstnih zadolžnicah, darovnici, zapisih o prodaji premoženja, oporoki. Na kredit je kupoval žito in sukno. Bil je lastnik plovila, ki ga je oddajal v najem za potrebe trgovanja.

Tristo let kasneje, okoli leta 1600, je največ družin FONDA v Piranu živela v hišah južnega piranskega obzidja iz 7. stoletja (označeno rdeče). V Vicedomnih knjigah (VK) za Piran so v tem času omenjene naslednje osebe:

VK 165 (1585-1592) + VK 167

- Georgio FONDA q. Andrea (f.30)
- Ielmi (Valenghi?) FONDA q. Donati (f.88)
- Agata FONDA uxor Dominici (f.177)
- Donati FONDA q. Valenghi (f.201)

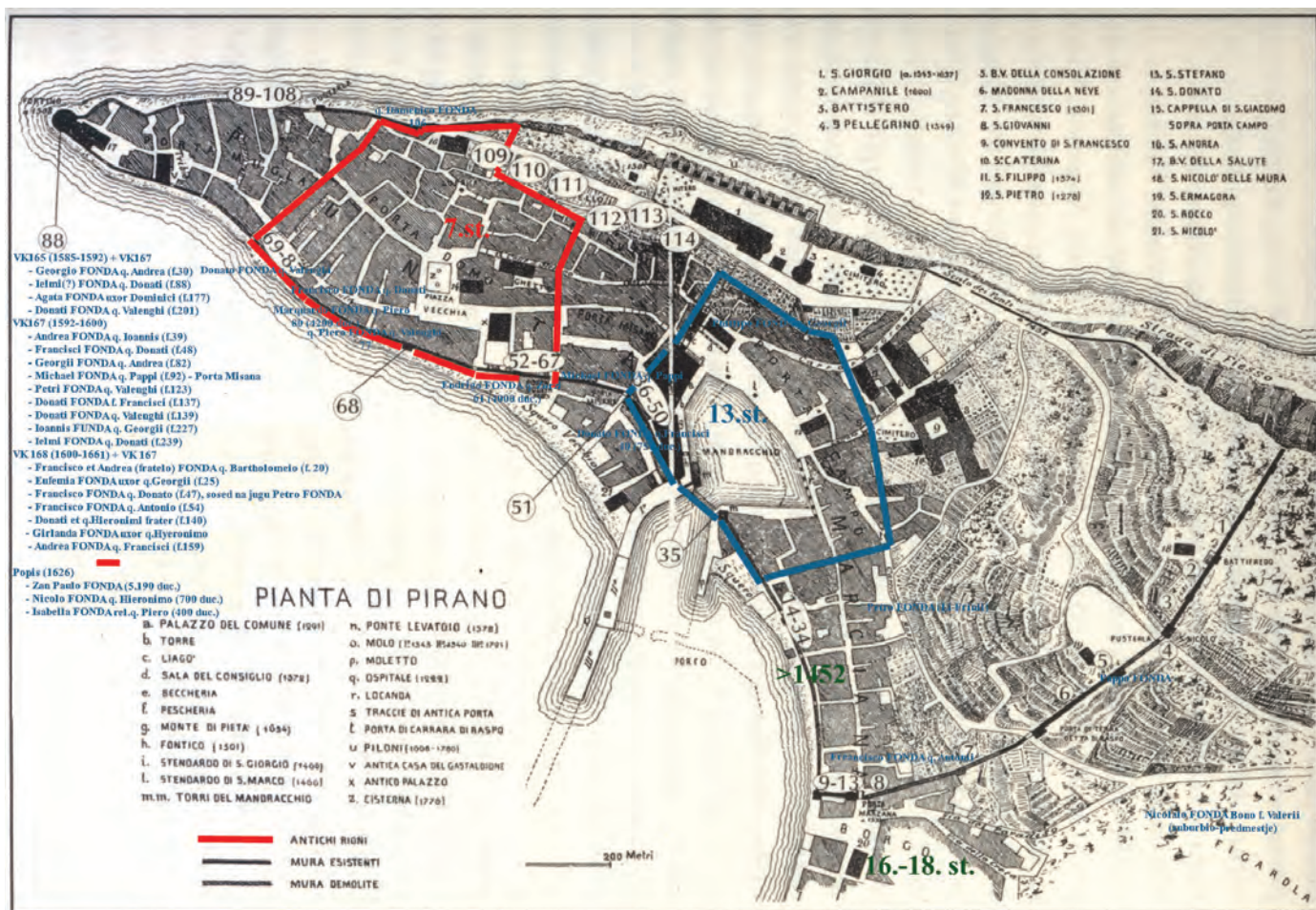
VK 167 (1592-1600)

- Andrea FONDA q. Ioannis (f.39)
- Francisci FONDA q. Donati (f.48)
- Georgii FONDA q. Andrea (f.82)
- Michael FONDA q. Pappi (f.92)
- Porta Misana
- Petri FONDA q. Valenghi (f.123)
- Donati FONDA f. Francisci (f.137)
- Donati FONDA q. Valenghi (f.139)
- Ioannis FUNDA q. Georgii (f.227)
- Ielmi FONDA q. Donati (f.239)

VK 168 (1600-1661) + VK 167

- Francisco et Andrea (fratelo) FONDA q. Bartholomeio (f. 20)
- Eufemia FONDA uxor q.Georgii (f.25)
- Francisco FONDA q. Donato (f.47), sosed na jugu Petro FONDA
- Francisco FONDA q. Antonio (f.54)
- Donati et q.Hieronimi frater (f.140)
- Girlanda FONDA uxor q.Hyeronimo
- Andrea FONDA q. Francisci (f.159)

V letu 1616 je v kapeli župnijske cerkve Sv. Jurija v Piranu za duhovno baročno glasbo skrbel organist in domači duhovnik, Papo FONDA. Ob popisu nepremičnin v Piranu leta 1626 je imelo v samem mestu svoje nepremičnine 11 družin FONDA (2,4% od vseh 463 popisanih družin; le štirje priimki so se med lastniki nepremičnin pojavljali pogosteje). Z ocenjenim premoženjem v višini 5.190 dukatov se je Zan Paulo FONDA z 12. mestom uvrščal med



Slika 19 - Lega hiš družin Fonda v Piranu ok. 1600

najpremožnejše meščane Pirana tistega časa. Poleg njega sta kot sorazmerno premožna meščana omenjena tudi Nicolo FONDA q. Hieronimo (700 dukatov) in Isabella FONDA rel. q. Piero (400 dukatov).

Konec 17. stoletja sta bila ugledna Pirančana tudi oče Nicolai (Nikolaj) in njegov sin Petro (Peter) FONDA, oba farmacevta. Ohranjeni sta njuni lekarnarski diplomi opravljeni na univerzi v Benetkah: Nikolaj je diplomiral leta 1682 z naslovom: «Aprobatio D. Nicolai Fonda in arte aromataria» in Peter leta 1721: »Niuersis, & singulis

has nostras uisuris, & lecturis, Nos Iustitiarum Veteres, pro Serenijsima Venetiarum Republica significamus, & harum serie fidem facimus, qualiter, sub die infrascripta dataru praesentium conuocatus fuit. Magistratus aedicto Aromatariorum huius Inclitae Ciuitatis Collegium sicut moris est, requirentre Dno Io Petro Fonda q Nicolai Piranense.»

Poleg njiju sta, slednja na univerzi v Padovi, visoko izobrazbo dosegla tudi v Piranu rojena Donato FONDA di Giovanni Pietro »dottorato in utroque iure in S.C. il 4. Jun 1695« in Hieronymus (Girolamo) FONDA (26.5.1686 Piran - 30.11.1754 Trogir) duhovnik-trogirski škof, literat in filozof »dottorato in utroque iure in S.C. il 17. Feb 1707«.

### Porazdelitev priimka

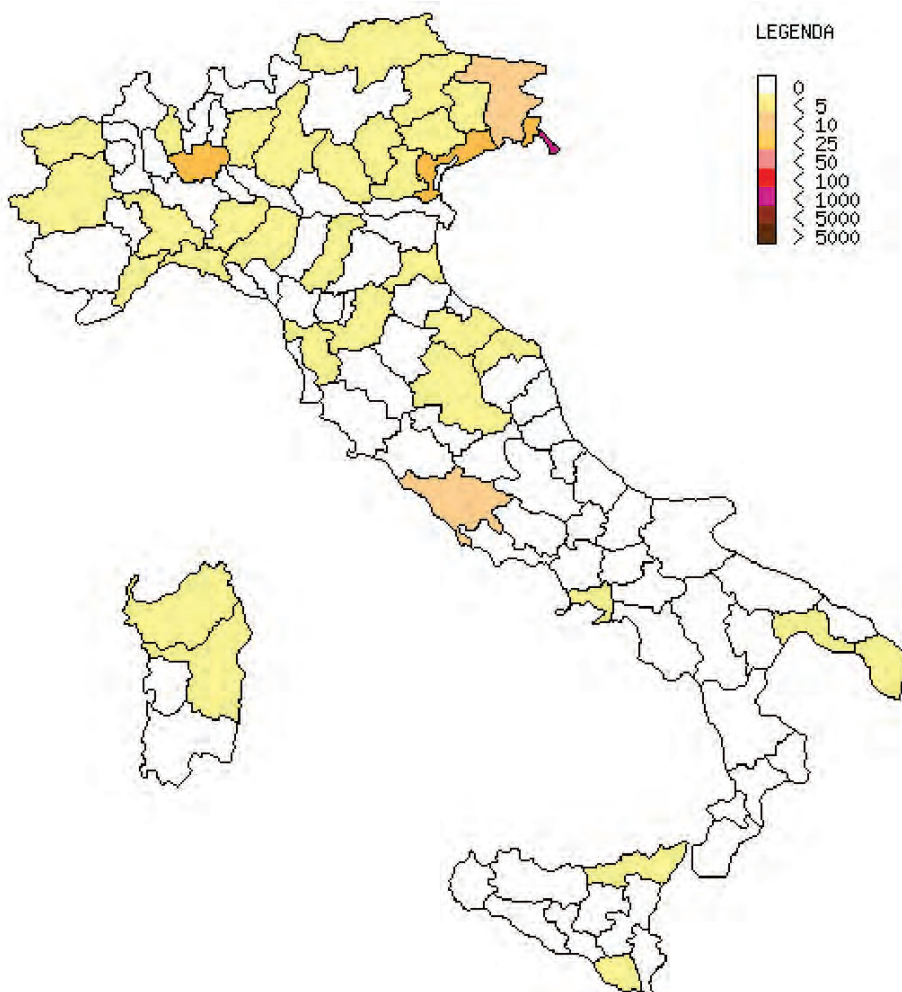
Da je priimek FONDA res nastal v Piranu dokazujejo tudi tri opravljene statistične raziskave: prva je nastala s pomočjo telefonskega imenika in interneta (Labonet) in velja za današnji čas, druga se opira podatke, ki jih je svoji v knjigi »Piran, mesto in ljudje pred sto leti« zbrala zgodovinarica Darja



Slika 20 - Nikolaj Fonda - diploma 1682



Slika 21 - Škofovski grb Hironima Fonda



Slika 22 - Fonda IT

Mihelič in obsega obdobje med leti 1889 in 1892, tretja pa predstavlja številčno stanje družin Fonda na ozemlju Italije leta 1945.

1. Piran je bil do 2. svetovne vojne del Italije, večino časa svoje zgodovine pa del Beneške republike. Po 2. svetovni vojni, ko je bil Piran priključen k Jugoslaviji, pa se je narodnostna struktura v mestu občutno spremenila. Številni Pirančani so se izselili čez mejo, v Italijo, večinoma v Trst in okolico. Raziskava porazdelitve družin FONDA danes kaže na centralno razpršenost družin FONDA z območja Pirana, s poudarjeno naseljitveno linijo v smeri italijanskega govornega območja »Italijanska veja«. Zanimivo je, da tudi nekateri drugi stari piranski priimki romanskega (beneškega) izvora kažejo podobno obliko razpršenosti. Statistična metoda, ki temelji na podatkih o telefonskih naročnikih po svetu, je pokazala tudi na obstoj »Francosko-španske veje« s precejšno gostoto pojavljanja priimka v vzhodnih Pirinejih (Pyrennees Orientales), »Ameriške veje« v ZDA in »Slovenske veje« z dvema središčema, prvim v Lokvi na Krasu, in drugim, v Latkovi vasi (Savinjska dolina) in njeni okolici.

2. Zgodovinarica Darja Mihelič je raziskovala poroke v Piranu med 1. januarjem 1889 in 31. decembrom 1892, in

znotraj tega obdobja zbrala zadostno število podatkov, obdelanih je bilo približno 1/3 vseh hiš v Piranu, na podlagi katerih je bilo moč napraviti uporaben statistični vzorec. Rezultati so pokazali, da se je med vsemi priimki največkrat pojavljal priimek FONDA, ki ga je nosilo 2,7% oseb omenjenih v poročnih formularjih. Prav tako se je priimek najpogosteje pojavljal v povezavi s hišnimi številkami, saj se na vzorcu 1/3 obdelanih družin pojavlja na kar 25 naslovih.

3. Po podatkih iz leta 1945 je v Piranu živelo 67 družin s priimkom FONDA in je bil tako za priimkom Ruzzier (70 družin) drugi najpogostejši priimek v Piranu. V istem času je po oceni v Trstu živelo okoli 40 družin FONDA in v vsej ostali Italiji še 60 do 70 družin. Po ukinitvi »Cone B« leta 1954 se je večina piranskih družin FONDA izselila v Trst, kjer danes živi več kot 20% vseh družin FONDA na svetu.

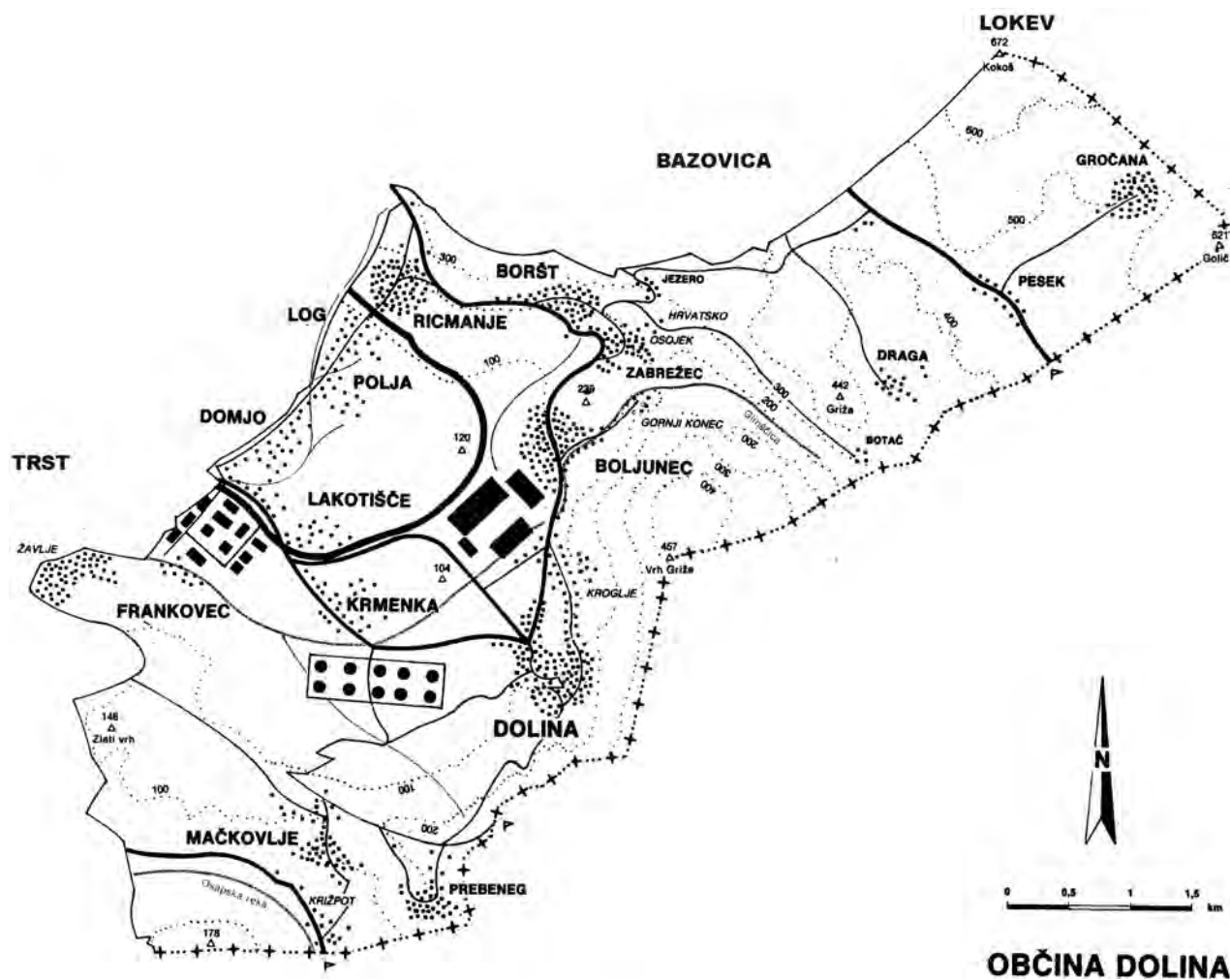
## Tržaško zaledje

### Boršt, Zabrežec in Bazovica - ok. 1450

Družine s priimkom FONDA so se skozi stoletja iz Pirana postopoma naseljevale tudi proti vzhodu, v tržaško zaledje in na del severo-vzhodne Istre, ki je v tistem času prav tako pripadal Beneški republiki. Poselitev je potekala tudi v smeri Črnega kala proti Socerbu, Dolini in Bazovici, O tem pričata dve ledinski imeni »Fonda«, eno na območju Socerba in drugo v okolici Boršta oz. Zabrežca, naselij tik Kraškega roba, ki danes pripadata občini Dolina. Prav tako obstajajo pisni viri, da je že sredi 15. stoletja priimek FONDA obstajal v Bazovici.

### Slovenska veja priimka - 1521

Nastanek slovenske veje priimka je najverjetneje povezan s spremembo meje med takratno Beneško republiko in deželo Kranjsko, do katere je prišlo v času trajanja 1. beneške vojne (1508-16). Takrat so se Benečani in Habsburžani spopadli za oblast nad nekdanjo Furlansko krajino in severnim Jadranom. Tudi spodnji del dolinske občine, ki je v srednjem veku tvoril upravno enoto imenovano »Vallis Mucho«, in je imel vsaj od leta 1173 pa vse do leta



Slika 23 - Dolina

1511 sedež v Muhovem gradu pri Zabrežcu, je pripadal večino tega časa Beneški republiki. Leta 1511 pa je bilo celotno današnje ozemlje Doline, razen Mačkovelj, ki so pripadale miljski občini (torej Beneški republiki vse do leta 1797), po zmagi Habsburžanov priključeno deželi Kranjski. Domnevno v tem času je na Kranjskem ostala tudi do tedaj »Beneška družina« FONDA z območja Doline in se tu prilagodila novi družbeni ureditvi. Nove meje so bile potrjene s premirjem v Wormsu leta 1521, in morda to leto lahko štejejo za začetek »Slovenske veje« priimka FONDA.

## Lokev na Krasu

### Prva pisna omemba - 1574

Prvi pisni vir, ki omenja priimek FONDA v povezavi z vasjo Lokev je »Urbar gospostva Schwarzenegg« iz leta 1574. V njem sta zabeležena **Urban** in **Gregor FUNDA**, ki v Lokvi sicer nista imela stalnega bivališča, sta pa imela na lokavski gmajni, v neposredni bližini Bazovice, v obdelavi vsak po en vinograd.

Na seznamu najemnikov z dne 31. januarja 1597 je neki **Urban FONDA** »Urbano Fonda di Corgnal«, morda

sin katerega od gornjih dveh, zapisan v arhivu župnijske cerkve Sv. Justa (sedaj v Zgodovinskem arhivu v Trstu). Isti se, vedno v skupini s še tremi najemniki iz Lokve: Juri CEPER, Juri JASBEZ in Antonio UMECH, pojavlja tudi v letih 1611, 1615 in 1637.

V drugem lokavskem viru, »Urbar bratovščine Sv. Rešnjega telesa«, s prvimi vpisi od 31. maja 1652 dalje, je omenjenih že več oseb FONDA, članov lokavske bratovščine.

Do leta 1717 je seznam članov lokavske bratovščine po letih vpisa naslednji:

- 1652 : +Josephus FONDA & Marina ZHOCOCHA (8-9), Joannes FONDA (2-7) & Marina MARKOUZHIZ (2-6), +Bastian FONDA (2-9), Michael FONDA vecchio, +Michael FONDA giovane & Helena (2-9), +Stephanus FONDA (2-9) & Marina (2-5)
- 1663 : Peter FONDA (tudi 1683)
- 1667 : **Thomas FONDA** (tudi 1683)

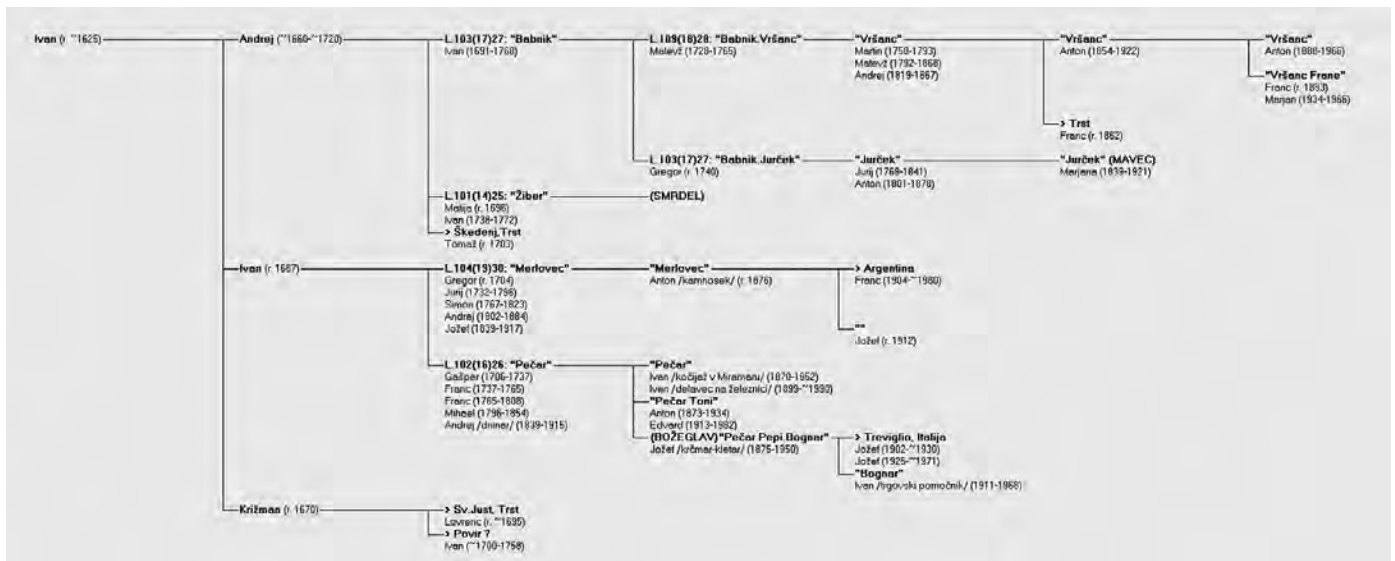
Naslednji člani se pojavljajo tudi že v zapisih »1. krstne knjige« župnije v Lokvi (1664-1733):

- 1688 : Blas FONDA (tudi 1703, 1711, 1715)
- 1699 : Michel FONDA (tudi 1700, 1711, 1715), Andrei FONDA (tudi 1700, 1701, 1703, 1715)

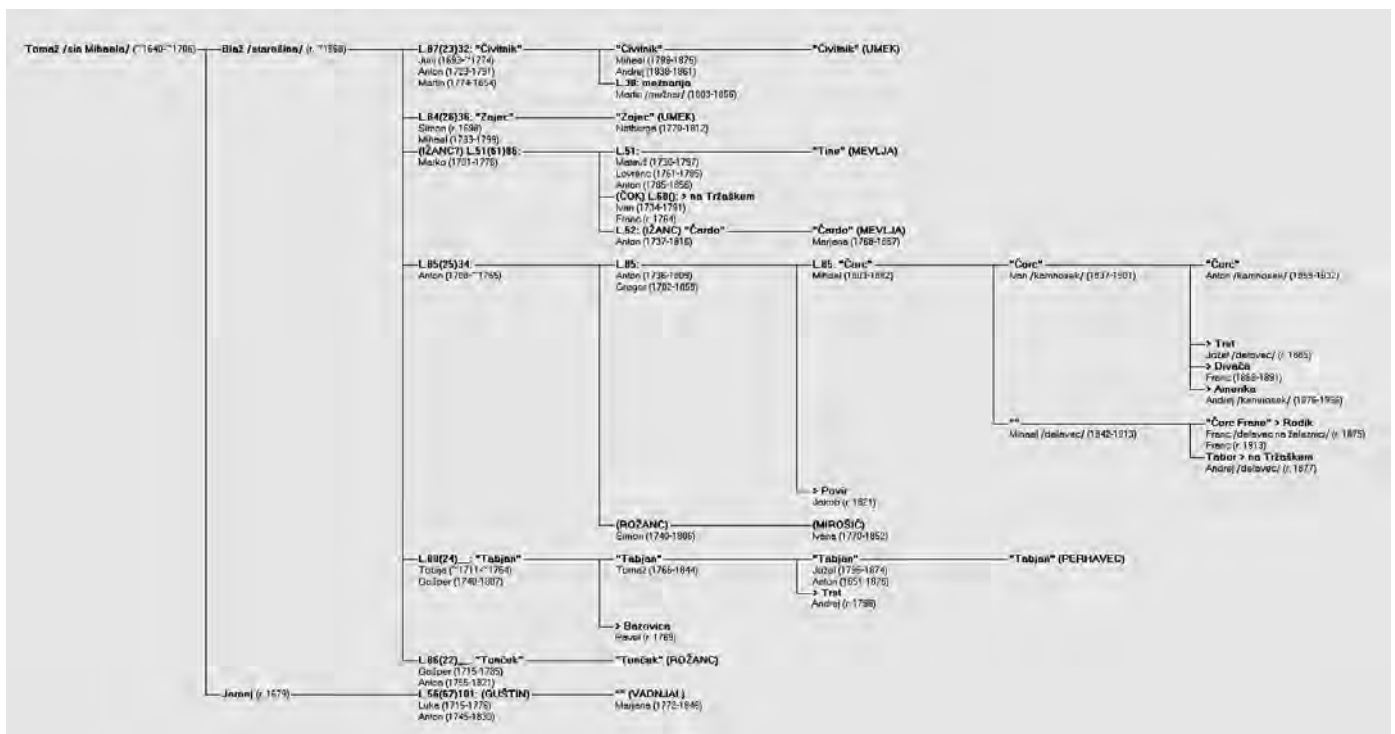
- 1703 : Gasper FONDA, Thomas FONDA & Marina (tudi 1707,1715), Chrisman FONDA (tudi 1713,1715)
  - 1711 : Juri (Georgius) FONDA (tudi 1713,1715), Jernei (Bartholomeus) FONDA (tudi 1713)
  - 1713 : Zuan (Janes) FONDA (tudi 1715,1717)
- Lokavski rod FONDA se je razvil v dveh smereh.
- Rod po Ivanu (ok.1630-?):  
Prve hišne številke: 101, 102, 103, 104.  
Hišna imena: Babnik, Vršanc, Jurček, Žiber, Merlovec, Pečar (Bognar).

- Rod po Tomažu (ok.1640-1706):  
Prve hišne številke: 84, 85, 86, 87, 88.  
Hišna imena: Čivtnik, Zajec, Tine, Čardo, Čorc, Tabjan, Tonček, Tonjevi, Rožanc.

Na Primorskem je v letu 2004 živelo 25 družin s priimkom FONDA, in sicer v Koprju 5, v Lokvi 3, po 2 družini sta živeli v Sežani in v Ankaranu, po ena pa v Danah pri Sežani, Dekanah in Postojni. Družine v Luciji (5), Piranu (3), Dragonji (1) in Parecagu (1) imajo verjetno italijanske korenine.



Slika 24 - Rod po Ivanu



Slika 25 - Rod po Tomažu

## Savinjska regija

Na ozemlju Slovenije se je od 18. stoletja dalje razvila močna veja družin FUNDA/FONDA tudi v Savinjski regiji. Na ozkem območju, v pasu med Braslovčami in Latkovo vasjo, je zabeležena ena večjih gostot pojavljanja priimka.

- Sredi 18. stoletja je v Vrhovem pri Radečah živel Matej FUNDA (1727-?) z družino.

- V letu 1780 je kot poročna priča v Latkovi vasi omenjen Andrej FONDA iz Braslovč, Valentin FONDA iz Grajske vasi pa je bil leta 1790 med cenilci dedne pogodbe neke družine iz Latkove vasi.

- Dne 23. januarja 1792 se je v Šmartnem pri Litiji z domačinko Marijo Mandelj poročil Anton FONDA (1757-?).

- V Šentrupertu sta imela svojo družino Pankrac FUNDA, rojen v Trnavi pri Šentrupertu, in njegov sin Mihael FUNDA (1840-?). Mihaelov sin Avgust FUNDA se je preselil v Latkovo vas in postal Avgust FONDA (1873-1953).

- Neki Mihael FONDA (ok. 1860-?) z družino je živel tudi v Kamenčah.

- Leta 1870 je med najemniki kovačije v Latkovi vasi (h.št. 23) omenjen Johann FONDA (1846-1916). Leta 1873 se je poročil z domačinko Lucijo OCVRK (1835-1914) »Kregarjevo«. Po šestih letih prevzmeta kmetijo nevestinih staršev.

Po podatkih iz leta 2004 (vir: TIS) je v Savinjski regiji živelo 11 družin s priimkom FONDA, od tega v Latkovi vasi 5, 2 družini sta živeli v Kamenčah, po ena pa v Ločici ob Savinji, Orovi vasi, Preboldu in v Rakovljah.

## Literatura in viri

Arhiv RS: Urbar gospostva Schwarzenegg, 1574

Župnijski arhiv Lokev: Urbar bratovščine Sv. Rešnjega telesa, 1652

Župnijski arhiv Lokev: Matične in družinske knjige župnije Lokev (1664-1896)

M. Bonifacio: I Cognomi di Pirano, Atti e memorie della Societa istriana di archeologia e storia patria 88, Trieste 1988

M. Bonifacio: Cognomi triestini, LINT-Editoriale Associati, Trieste 2004

C. de Franceschi: Chartularium Piranense, Racolta dei documenti medievali di Pirano, I. (1062-1300),

Atti e memorie della Societa istriana di archeologia e storia patria 36, Parenzo 1924

D. Mihelič: Najstarejša piranska notarska knjiga (1281-1287/89), SAZU, Viri za zgodovino Slovencev 7,

Ljubljana 1984

D. Mihelič: Piranska notarska knjiga (1284-1288), SAZU, Viri za zgodovino Slovencev 9, Ljubljana 1986

D. Mihelič: Piranska notarska knjiga 3.del (1289-1292), SAZU 2002

F. Mihelič - J. Pocajt - D. Mihelič: Piran, mesto in ljudje pred sto leti, Knjižnica Annales 12, Koper 1996

Veljko Paškvalin: Brončani ulomak antičskog portreta ili statue s Gromila iz Šipova na Plivi, 2007 (članek v zborniku Akademije nauka i umjetnosti Bosne i Hercegovine)

M. Bufon - A. Kalc: Krajevni Leksikon Slovencev v Italiji, Prva knjiga: Tržaška pokrajina - Občina Dolina, Trst 1990

Knjižnica Enciklopedije Slovenije: Ilustrirana zgodovina Slovencev, Mladinska knjiga, Ljubljana 2001

Več avtorjev: Lokev skozi čas, Znanstveni inštitut Filozofske fakultete, Ljubljana 1987

B. Otorepec: Gradivo za zgodovino Ljubljane V/25, V/61 in V/80

I. Dolinar: Zgodovina Latkove vasi v Savinjski dolini, Prebold občina, 2004

Flavio Bonin: Popis nepremičnin v Piranu in Kaštelu leta 1626; Kronika 53/2, 2005

Wikipedia in različni spletni viri o genetiki.

## y-DNA Project documenting Germanic migration to southeastern Europe and into Slovenia

*Tony Popish*

y-DNA testing provides a means to extend one's paternal ancestry indefinitely back in time. During the period since surnames came into use, y-DNA generally follows the descendency of a surname, so that researchers may make connections with others in a genealogical time frame.

The present project makes use of y-DNA testing to view a time frame generally beginning about 2000 years ago and leading up to the present. This is an extension of an earlier project - The Papez surname project gathered data from a dozen or so participants in the United States, Slovenia, and Slovakia. It was discovered that the Papez surname was adopted independently in a number of places, both inside Slovenia and in other Slavic countries. Participants belong to a number of diverse haplogroups, which are distantly related tens of thousands of years in the past. The results were almost as if one took a random sample of different surnames - the diversity of haplotypes in such

a small country is amazing. The author's Papez family, from Suha Krajina in Dolenjska, was found to be recently related only to those other Papez families in that part of Slovenia. These associated families belong to Haplogroup I1 (M253), which forms a relatively small fraction of all Slovenian Haplogroups. It was further discovered that the Papez haplotype belongs to a small group or "clade" identified by researcher Ken Nordtvedt as I1-AS13. The 'AS' in this name identify the putative source region as the Anglo-Saxon homelands in northwestern Germany.

The author became interested in earlier (pre-surname) history to explain the presence of I1-AS13 in Slovenia, and undertook a project to identify other surnames with similar haplotypes belonging to this clade. Over the past 7 years, I have collected from various public databases (Family Tree DNA, Ancestry DNA, ysearch, smgf) a set of haplotypes matching the I1-AS13 modalities in STR values (see <http://knordtvedt.home.bresnan.net/>, file 'The I1modalities.xls'). Further, based on extension of haplotypes to 111 STR markers, it was discovered that there are actually two "sister clades" – AS13 and AS13se. AS13 has membership largely in the British Isles and southwestern Germany into Switzerland (historic Swabia). AS13se ('se' for southeastern Europe) has the best representation leading southeasterly from NW Germany. There are presently 12 members of AS13se: Greve (Schleswig, Germany), Fischer (Cannstadt, Germany), Vavrek (Komarov, Slovakia), Germanov (Dositoevo, Bulgaria), Tassis (Ioannina, Greece), Popish/Papez (Gradenc, Slovenia), Strutz/Struc (Ribnica na Pohorju, Slovenia), Glaz(i)er (Pohorje region), Debevec (Begunje pri Cerknici, Slovenia), Zele (Pivka, Slovenia). Thatcher (Berkshire, England), and Gossland (England) are the two non-continental members. The present project focuses on the I1-AS13se clade in continental Europe. What is quite notable is that 5 of the clade's 12 members have ancestry in Slovenia.

Given the distribution of this clade, it was hypothesized that the movement generally followed the Elbe River

southeastward to its headwaters, then along the Danube. See Google map at: <http://maps.google.com/maps/ms?msid=214699460406651829687.0004be8186482050963cd&msa=0&ll=49.724479,11.99707&spn=18.552497,43.330078>. The "footprints" left by the movement represent the ancestral origins for the above surnames. A comparison of haplotypes resulted in a matrix of Times to Most Recent Common Ancestor (TMRCA). These are derived by using McGee's estimator here: <http://www.mymcgee.com/tools/yutility111.html>

This matrix shows the number of years in the past for which there's a 50% chance that the common ancestor lived less than that number of years ago. (Note: insuff. means there were not enough markers to do a reasonable comparison.) For example, between Popish and Glazier, there's a 50% chance that their common ancestor lived less than 780 years ago. Keeping in mind these are rough estimates, there is a pattern here showing that the Slovenian surnames are generally related more recently to each other than they are to non-Slovenian surnames. Note that many of the estimates fall in the range 1410 – 1530 years before present (ca. 470 – 590 AD). The clustering in this time frame suggests population growth, and could be tied to a period of migration to place with increased levels of resources.

In consideration of both the geographical distribution of clade members along with the estimated TMRCA's, it is hypothesized that this movement was part of the documented Langobard migration, which occurred during the 5th and 6th centuries AD. The Langobards entered Pannonia in the early 6th century, and subsequently migrated in mass to Italy in about 568 AD, via a route through Slovenia.

We have not yet discovered AS13se members in Italy, so it appears at present that this small part of the larger Langobard group ended their migration in present-day Slovenia, where their descendants are the living clues to the places they finally decided to call home. Notably, ancestors of two members (Germanov and Tassis) ended up far to the southeast in Bulgaria and Greece. This may have been due

	Popish	Glazier	Strutz	Debevec	Zele	Vavrek	Germanov	Fischer	Tassis	Greve	Gossland
Glazier	780										
Strutz	900	1080									
Debevec	1080	1200	1410								
Zele	960	780	1530	1350							
Vavrek	960	1410	840	1020	1740						
Germanov	1410	1470	1470	1410	1950	1080					
Fischer	1470	1740	1530	1410	2400	1410	1530				
Tassis	1440	1440	1440	1800	(insuff.)	1290	360	1620			
Greve	1170	1170	1530	1530	960	1740	1740	2400	(insuff.)		
Gossland	1530	1740	1350	2160	1530	1350	1170	2610	(insuff.)	1530	
Thatcher	2400	2610	1950	3090	2610	2400	2160	2850	(insuff.)	2160	2400



to Langobard – Bulgar interaction during the migration, or while the Langobards were in Pannonia. We can't say what members of AS13se called themselves – it seems likely that they originated from Saxon tribes who took part in the migration alongside the neighboring Langobards from the lower Elbe region.

There are two efforts underway to gather evidence for support of the migration theory. The first involves additional Slovenian participants in y-DNA testing. During my recent trip to Slovenia, I brought along about 20 y-DNA kits (12 marker) that American member Jim Strutz and myself purchased. My cousin Maja Papez Iskra had contacted men of various surnames that we thought would provide a reasonable geographic sampling, based on the present-day distribution of those surnames. (The website <http://worldnames.publicprofiler.org/Main.aspx> is quite useful for this purpose.) Myself, along with my translator Simon Iskra, traveled across Slovenia over 3½ days to gather samples. We had good success in obtaining DNA from 16 gentlemen. These samples are presently being sequenced by Family Tree DNA. The results will be basic, at 12 markers, but will allow us to identify possible members of AS13se for further analysis. Hopefully, we will discover one or more new clade member, whose location will help us determine where our common ancestor lived following the settlement in Slovenia ca. 6th century AD.

A second simultaneous effort is to work with archaeologists and specialists to extract DNA from ancient Langobard remains from cemeteries in Slovenia. If a y-DNA haplotype match can be discovered between a skeleton associated with the Langobard migration and a modern AS13se member, then we have strong evidence for proof of our theory. Recently-developed next generation sequencing permits the detailed analysis of degraded DNA contained in ancient bones.

Based on the results from our 16 recently gathered samples, we will likely identify areas in Slovenia that could benefit from additional DNA testing. The falling price of basic 12-marker testing makes this approach possible.

Comments and questions about the project are welcome:

*Tony Popish*  
6113 S Cherry Ct  
Centennial, Colorado USA  
[acpopish@gmail.com](mailto:acpopish@gmail.com)

## Genetika v osnovni šoli

*Matej Ocvirk*

### Uvod

Že v osnovni šoli se učenci srečajo z vprašanji in dejstvi o dedovanju, o dednih zasnovah, prenašanju lastnosti staršev na potomstvo, spolnem razmnoževanju, izvoru svojih staršev in zakaj so si ljudje različni (svetlooki, temnolasi, bele polti, črne rase, ...). Genetika predstavlja učencem po eni strani eno neznanih, težjih, kompleksnih področij biologije, po drugi strani pa privlačno, zanimivo plat, ki stremi vedno bolj po novih odkritjih in spoznanjih ter se razvija z računalniško in drugo sodobno tehnologijo.

Genetika kot izbirni osnovnošolski predmet

S spremembo osnovnošolskega izobraževanja in uvedbo 9. letne OŠ so v osnovno šolo prodrli tudi izbirni predmeti, med drugim tudi genetika. Izbirni predmeti se poučujejo v 3. triadi OŠ v razredih 7-9. Genetika kot izbirni predmet se poučuje v 9. razredu osnovne šole, kot izbirni predmet, če ga bo uvedla, se pa odloči vsaka osnovna šola posebej. Predmet poučujejo biologi ali profesorji biologije, ker se predmet povezuje z biologijo in predstavlja njeno nadgradnjo ter spada v naravoslovno področje. Za razumevanje genetike kot izbirnega predmeta je nujno potrebno predznanje, ki ga učenci pridobijo pri urah biologije ali drugih sorodnih predmetih.

Učni načrt za genetiko kot izbirni predmet v osnovnošolskem izobraževanju so pripravili Nacionalni kurikularni svet, področna kurikularna komisija za OŠ in predmetna kurikularna komisija za biologijo. Izbirni predmet so pripravili leta 2000 in se izvaja v obsegu 32 ur.

Tabela: Število slovenskih OŠ s poučevanjem genetike kot izbirnega predmeta po šolskem letu.

Šolsko leto	Število šol
2012/13	15
2011/12	33
2010/11	25
2009/10	20
2008/09	21
2007/08	18
2006/07	17
2005/06	13
2004/05	2

Vir: Ministrstvo za šolstvo Republike Slovenije

Pred šolskim letom 2004/05 se izbirni predmet genetika ni izvajal na nobeni OŠ. V šolskem letu 2004/05 sta prvi OŠ izvajali genetiko kot izbirni predmet OŠ Center Novo mesto in OŠ Bistrica pri Tržiču. V naslednjem letu je izbirni

predmet izvajalo že 13 osnovnih šol. Največje število OŠ je genetiko poučevalo v šolskem letu 2011/12, in sicer 33. V šolskem letu 2012/13 se je število šol s poučevanjem genetike prepolovilo na 16, kar kaže na občuten padec.

Načrtovalci učnega načrta za genetiko so določili temeljne standarde za učence, ki naj bi jih osvojili in pridobili znanje o genetiki. Standardi znanja so naslednji (povzeto po učnem načrtu za genetiko v OŠ):

- opredelijo celico kot osnovno življenjsko enoto;
- razložijo osnovno zgradbo in vlogo jedra-opišejo osnovno zgradbo celice;
- opišejo potek delitve celice in pomen delitve celic pri prenašanju lastnosti iz generacije v generacijo;
- razložijo osnovno zgradbo in pomen jedra;
- razložijo pojem gen kot enoto dednosti;
- razložijo osnovno zgradbo in funkcijo molekule DNK;
- pojasnijo zakaj pri podvojevanju DNK molekule lahko pride do napak, opiše mutacije in njihov pomen v razvoju živega sveta (evolucija);
- spoznajo najpogostejše povzročitelje mutacij in jih razlikuje od modifikacij;
- kritično ocenijo vpliv človeka na modifikacije in opišejo nekaj primerov modifikacije iz vsakdanjega življenja;
- razložijo pojem populacija in pojasnijo razlike med osebki v populaciji
- sestavijo rodovnik svoje širše družine;
- poznajo zgradbo spolnih celic, ter razložijo, kdaj se bo rodila deklica in kdaj deček;
- opišejo nekatere dedne bolezni pri človeku;
- opišejo razliko med enojajčnimi in dvojajčnimi dvojčki;
- kritično se opredelijo do pozitivne in negativne strani razvoja genetike kot so: izbira spola pri novorojencu, vzgoja novih sort in pasem, kloniranje, ...

V osemletni OŠ se je biologija poučevala v 6., 7. in 8. razredu, v devetletni OŠ pa se poučuje samo v 8. in 9. razredu. Z uvedbo devetletke se je zmanjšalo število ur predmeta biologija z 184 ur v osemletki na 116 ur predmeta v devetletki. Ob tem je prišlo tudi do okrnitve vsebin, predvsem na področju genetike, celice, vsebin o dedovanju in evolucije. Tako učenci pri biologiji ne spoznajo kako deluje celica, kaj je gen, kako deluje evolucija in področje gensko spremenjenih organizmov z kloniranjem. Hkrati pa so te vsebine vključili v izbirni predmet genetika, ki se poučuje v 9. razredu OŠ, vendar se pa predmet poučuje samo na določenih osnovnih šolah.

Vsebine predmeta so problemsko sestavljene, prikazujejo praktične in konkretne primere iz vsakdanjega življenja, posebna pozornost pa je namenjena moralno-etičnemu vprašanju genetike. Učenci pri predmetu samostojno izvajajo vaje in primere samostojnega dela, precej je laboratorijskih vaj in eksperimentalnega raziskovanja. V ospredju je povezovanje prakse in teorije in pridobivanje uporabnega

znanja. Metode dela so prilagojene na izkušenem učenju, aktivnem delu učencev, samostojnem raziskovanju in projektnem delu.

Sklopi vsebin, ki zajemajo predmet so:

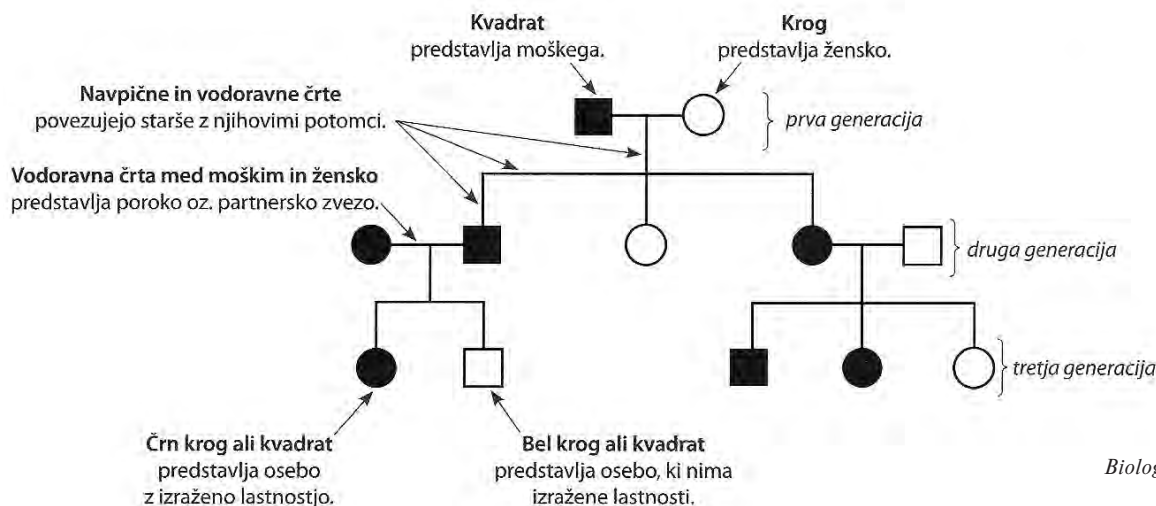
- Genetika - dedovanje
- Zgradba celice in celično jedro
- delitev celice
- Prenajanje lastnosti s staršev na potomstvo (Mendlova genetika)
- Zgradba in pomen nukleinskih kislin (molekularna genetika)
- Mutacije in modifikacije
- Osebek in populacija (populacijska genetika)
- Dedovanje pri človeku (tudi humana genetika)
- Pomen genetike v vsakdanjem življenju

Pri učnih urah genetike zajemajo precejšen del učne vsebine o humani genetiki, torej genetiki človeka. Za učence predstavljajo učne vsebine o genetiki človeka eno zanimivejših, privlačnejših in tudi z vprašanji podprto učno vsebino. Učna vsebina je problemsko zastavljena in učenci se srečajo s praktičnimi primeri iz vsakdanjega življenja. Srečajo se s temami, kot je dedovanje pri človeku, opazujejo, katere lastnosti, tako telesne kot značajske so podedovali po starših. Srečajo se z vprašanjem o zgradbi spolnih celic, vprašanju o določanju spola, kdaj se bo rodila deklica in kdaj deček. Srečajo se z dejstvom, da je za spol »odgovoren« moški, ki pa ne more vplivati na izbiro kromosoma X ali Y. Učenci se seznanijo z nekaterimi dednimi boleznimi pri človeku, ugotavljajo ali jih imajo tudi njihovi družinski člani.

Za učence in pa tudi za rodoslovce je pozitivno, da je bila dodana učna vsebina o pripravi in izdelavi družinskega rodovnika svoje širše družine za učence. Tako se večina učencev morda prvič sreča z družinskim deblom. Ob tem se naučijo izdelave družinskega rodovnika, po drugi strani pa se začnejo zavedati svojih korenin, srečajo se s svojim priimkom, od kod so ga dobili, izvejo imena svojih starih staršev, če jih niso poznali. Učenci med seboj primerjajo tudi osebnostne in druge telesne lastnosti. Svoje rodovnike lahko dopolnijo tudi s predvidenimi genotipi za določene lastnosti, tako lahko sami ugotovijo, katere dedne bolezni morda prevladujejo v posamezni družini.

V rodovniku različni simboli označujejo spol osebe, črte pa ponazarjajo sorodstvene vezi. Potomce (otroke) enega para rišemo zaporedoma od leve proti desni po datumu rojstva (prvorojeni levo, zadnjega pa desno).

Na koncu predmetnika je dodano tudi poglavje o pomenu in razvoju genetike v vsakdanjem življenju. Pri tem se učenci srečajo z moralno-etičnim vprašanjem humane genetike in genetike na sploh. Raziskovalni dosežki v genetiki, uvajanje sodobne tehnologije in pospešen razvoj računalništva odpirajo tudi etična vprašanja, različne oblike tveganja in zakonodajna vprašanja na področju genetike.



Povzeto po Stušek:  
*Biologija celice in genetika,*  
 str. 299.

Slika - Izdelava rodovnika

Razvoj v genetiki je prinesel tudi precej koristi, predvsem v medicini, kmetijstvu in na področju varstva narave. Ob tem pa se je razvnela družbena razprava zagovornikov in nasprotnikov razvoja genetike. Ob tem je pomembno, da učenci spoznajo moralne in etične pozitivne in negativne strani razvoja genetike, kot so: kloniranje, vzgoja novih sort in pasem, izbira spola, ... Za učence je pomembno, da se jih seznanijo in se tudi zavedajo možnih zlorab v genetiki in njihove posledice.

## Sklep

Genetika kot izbirni osnovnošolski predmet prinaša nova spoznanja in popestritev pouka v osnovni šoli. Velika prednost predmeta so sodobni pristopi poučevanja, pri katerih učenci aktivno sodelujejo, sami rešujejo praktične primere, v ospredje pa stopa projektno in raziskovalno delo. Ena izmed zelo zanimivih učnih vsebin je tudi izdelava rodovnika, s katerim se večina učencev pri izbirnem predmetu sploh prvič sreča z družinskim deblom. Izdelava rodovnika prinaša številna nova spoznanja za učence, od pomena družine, kako se človek razvija in razmnožuje, po drugi strani pa omogoča tudi zavedanje lastnih korenin in katere lastnosti se pri človeku dedujejo. Pomemben vidik predmeta je tudi poudarek na moralno-etičnem vidiku genetike, da se predstavijo in razložijo pozitivne in negativne strani razvoja genetike.

## Viri in literatura

- Biološko znanje za 21. stoletje: [www.sazu.si/files/nap-6.ppt](http://www.sazu.si/files/nap-6.ppt)
- Ministrstvo za šolstvo (statistični podatki za izbirni predmet Genetika).
- Lučovnik, Jurij (1999). Sto in eno vprašanje o dednosti. Ljubljana: Zavod RS za šolstvo.

- Stušek, Peter in Vilhar Barbara (2010). *Biologija celice in genetika: učbenik za biologijo v gimnazijah*. Ljubljana: Državna založba Slovenije.
- Učni načrt genetika: [http://www.mizs.gov.si/fileadmin/mizs.gov.si/pageuploads/podrocje/os/devetletka/predmeti\\_izbirni/genetika](http://www.mizs.gov.si/fileadmin/mizs.gov.si/pageuploads/podrocje/os/devetletka/predmeti_izbirni/genetika)

## Genetska raziskanost

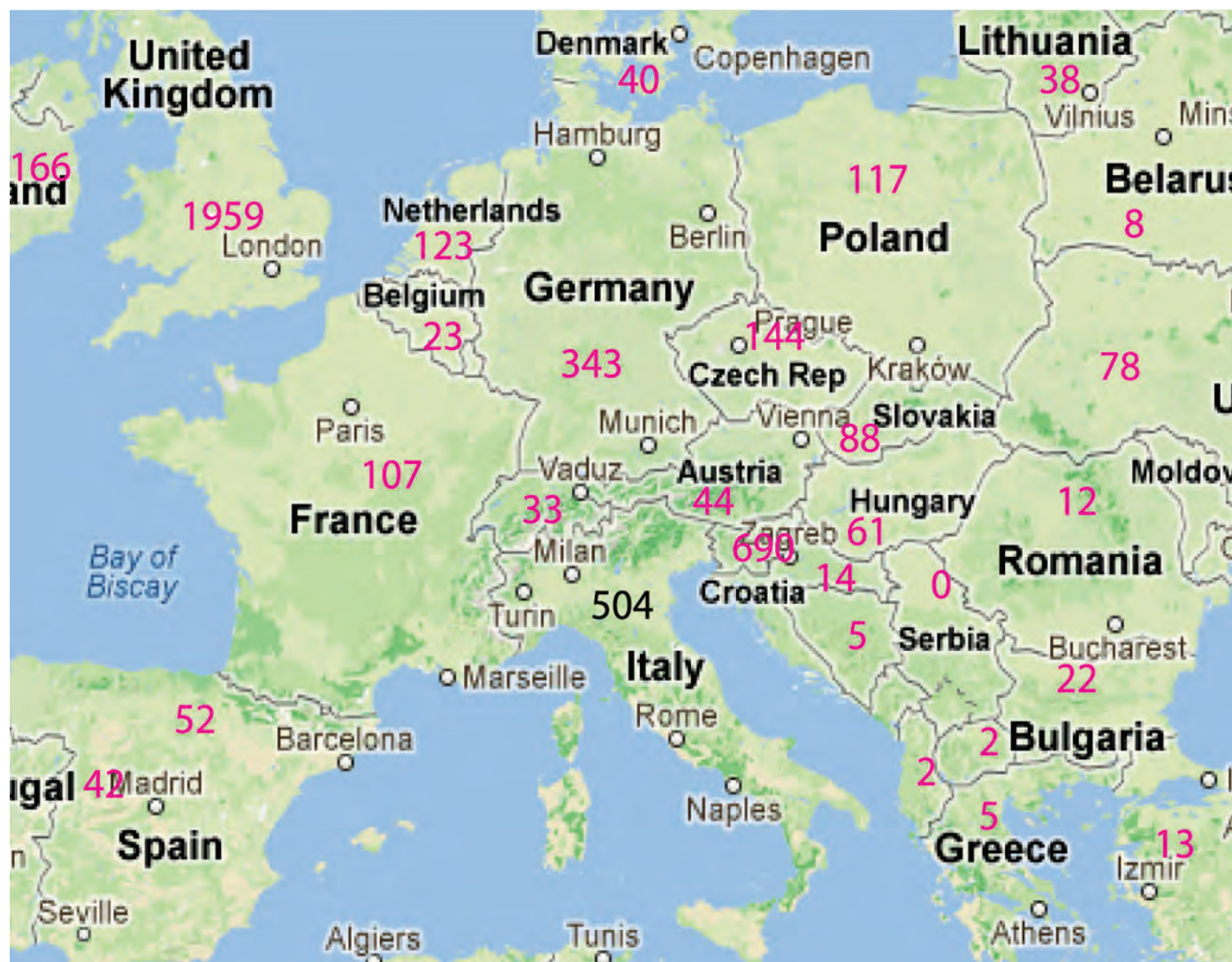
Peter Hawlina

Da bi dobili svoj genetski izvid, moramo laboratoriju oddati svoj genetski material. Za analizo je dovolj kapljica krvi, slina, delček tkiva... V laboratorijskem postopku se izdelava poročila. Poročila se lahko izdelujejo poljubno natančno, največkrat so izražena z vrednostmi na izbranih markerjih. Te vrednosti se uporabljajo za primerjavo med analiziranimi vzorci.

Ne vem, kdaj je kateri laboratorij napravil prvi izvid na vzorcu, katerega je za analizo ponudil Slovenec. Nisem se posebno trudil, vendar doslej nisem bral ali slišal poročil o številu analiziranih vzorcev v Sloveniji ali kakšni drugi državi. Še manj vem o številu vseh doslej opravljenih analiz.

Laboratorijev je veliko. Med seboj se ne povezujejo. Malokateri laboratorij javno objavlja število opravljenih analiz.

Pred desetimi leti je bila Slovenija vključena v študijo, katero je izvajal laboratorij Sorenson Molecular Genealogy Foundation (SMGF) (<http://www.smgf.org/index.jsp>). O delu te ustanove se lahko na njihovi spletni strani sami informiramo. Na kratko: zbrali so več kot 100.000 vzorcev,



katere so za analizo ponudili prostovoljci iz več kot 100 držav. Ta ustanova je, kolikor vem, edina, ki poleg genetskega izvida za vsakega sodelujočega hrani tudi njegov rodovnik štirih generacij prednikov

Prav zaradi rodovnika smo bili rodoslovci toliko bolj dobrodošli kot prostovoljni dajalci, saj je bila oddaja vzorcev poenostavljena z že pripravljenimi rodovniki.

Člani društva s sorodniki smo verjetno krepko sodelovali pri pridobivanju vzorcev.

SMGF na svoji spletni strani poroča o skupnem številu analiz. Teh je prek 100.000. Posebej so omenjene Y-DNK analize, teh je več kot 39.000 in posebej mt-DNK analize, teh je več kot 76.000. Poleg skupnega števila opravljenih analiz, lahko pregledujemo na zemljevidu zbranih vzorcev (<http://www.smgf.org/maps/collections.aspx>) število teh po državah. Največ vzorcev je bilo zbranih v ZDA, od tega 11.500 v državi Utah. Sledi California s 6.500, Mexico s 3.200, Canada nekaj manj kot 3.000, Idaho 2.700, Texas 2.280, New York 2.100 in še nekaj tistih, kjer je številka štirimestna.

Slovenija je z oddanimi 690 vzorci druga v Evropi. Pred njo je samo Anglija s skoraj 2.000 vzorci. Podrobneje je prikazano na sliki.

Da je bilo v Sloveniji zbranih 690 vzorcev, je zagotovo zaslug sistematičnega zbiranja, katerega je opravil Fulbrightov štipendist Ryan Swapp, ki je za namen študije dve leti bival v Sloveniji. Njegovo delovanje je s slovenskimi oblastmi pripravil SMGF in Ryan Swapp je kot operativna oseba deloval pod okriljem Inštituta za varovanje zdravja, raziskavo pa je odobril Odbor za medicinsko etiko RS. Slovensko rodoslovno društvo kot društvo ni sodelovalo kot formalni partner. Bilo pa je verjetno najizdatnejši vir vzorcev. SMGF je celo pristala na nadaljevanje zbiranja vzorcev po odhodu Ryana Swappa in to zaupala meni in kolegici Marjeti Manfreda. Jaz sem jih oddal manj kot 30, zvečine so to bili vzorci nečlanov SRD. Marjeta Manfreda pa okrog 150.

Ryan Swapp je deloval kot izvajalec v procesu zbiranja vzorcev. Ni nastopal kot genetik. Zato ni umestno njegovo delo ocenjevati po merilih genetike. Bil je operativec, ki je

skrbel, da bodo vzorci zbrani po predvidenem postopku. Svoje delo je opravil po pričakovanjih ali celo bolje od pričakovanj.

Člani rodoslovnega društva in vsi drugi dajalci smo bili vnaprej seznanjeni tudi s tem, da SMGF posameznikom ne bo dostavljal izvidov raziskav. Ta možnost je bila po nekaj letih kljub vsemu dostopna za manj kot tretjino komercialne cene take analize. Tisti, ki so pred nekaj leti sodelovali v omenjeni študiji, so lahko svoj izvid 'odklenili' za približno 50\$. Kdor je hotel, je torej svoj izvid dobil.

Tako posamezni udeleženci kot tudi SRD kot neformalni a izdatno sodelujoči partner, smo pričakovali tudi poročilo o rezultatu študije. Tega nismo dobili. SMGF se sicer ni obvezal (še manj pa Ryan Swapp), da bo SRD ali posameznemu sodelujočemu podal kakršno koli poročilo, bilo pa nam je samo po sebi umevno, da smemo pričakovati rezultate študije, pri kateri smo sodelovali. Saj nas je večina izrecno ali podrejeno pričakovala, da bomo sooblikovali pri ugotavljanju večinskega slovenskega genoma. Verjamem, da govorim v imenu vseh sodelujočih, v imenu SRD in celo v imenu Slovenije, ki je bila izbrana kot področje vzorčenja, da poročilo še vedno pričakujemo.

SMGF je eden od mnogih laboratorijev. Predaleč sem, da bi lahko govoril o kakovosti posameznih laboratorijev. Razlikujejo se po načinu dela, po velikosti, po namenu in kdo ve po čem še. Od tistih, ki objavljajo število vzorcev je morda največji GENOGRAPHIC (<https://genographic.nationalgeographic.com/>), ki ima že skoraj 600.000 vzorcev. Bazo SMGF je zdaj svoji bazi pridružila firma Ancestry (<http://dna.ancestry.com/>). Koliko vzorcev ima ta firma in kako so geografsko porazdeljeni, nisem ugotavljal.

Na naslovno vprašanje ne vem odgovora in dvomom, da ga ve kdo drug. Koliko vzorcev je bilo obdelanih v vseh laboratorijih po vsem svetu? Koliko od teh vzorcev so posredovali Slovenci? Koliko laboratorijev je v Sloveniji in koliko analiz so naredili?

Dvomim, da bi kdo znal odgovoriti na ta vprašanja. Kaj šele na podrejena vprašanja.

Kljub temu pa je za nekatere vzorcev dovolj, da znajo lansirati svoje teorije o nacionalnih genomih in prav radi dodajajo tudi ugotovitve o avtohtonosti naroda. Pri njihovih ugotovitvah pogrešam podatek o velikosti vzorca. Zakaj? Zato, ker je za tovrstna sklepanja potreben dovolj velik vzorec s prepričljivimi parametri.

Prav danes, ko to pišem (spomladi 2013), je v Ljubljani predavanje o izvoru Slovanov. Te teme me ne zanimajo več. Zanima pa me študija, za katero je pred kakim mesecem dalo pobudo Slovensko društvo za humano genetiko. Verjamem, da gre za nov zamah v slovenski genetiki in kaže na možno sodelovanje s SMGF.

## Nekaj pogostih vprašanj v zvezi z genetiko

Peter Hawlina

Za laika je genetika dokaj zapleteno in težko razumljivo področje znanosti. Kot laik bom poskusil podati preprost odgovor na nekatera tovrstna vprašanja.

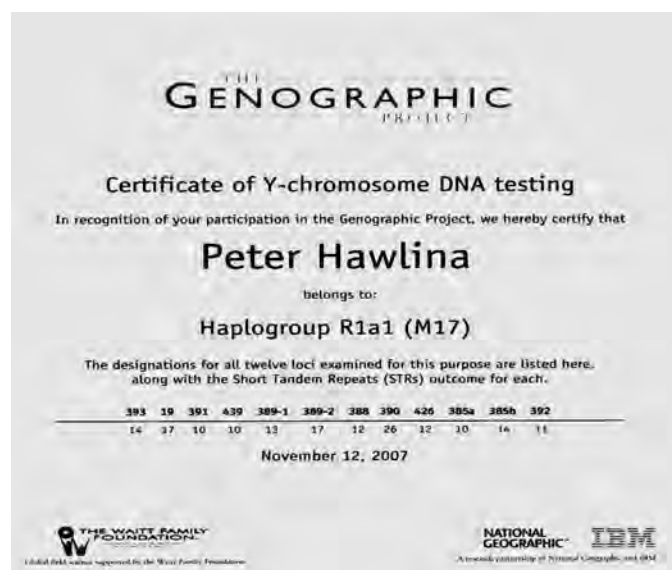
**Kako priti do svojega DNK izvida?** Odgovor je kratek. Svoj biološki vzorec moraš oddati v laboratorijsko obdelavo. Biološki vzorec je skoraj vsak delček organizma (tudi že umrlega in celo fosilnega). Pri živečih je to najpogosteje slina ali kri.

Vsakdo lahko prosto izbira laboratorij. Izbiral bo verjetno med tistimi, katerim dovolj zaupa, največkrat pa bo primerjal ceno storitve in verjetno izbiral med cenejšimi.

**Kje najdemo laboratorij?** Najbližji nam je v Ljubljani. Prav zdaj vabi k oddaji vzorcev Oddelek za molekularno



Slika 1 - Y-DNK izvid - Relative Genetics



Slika 2 - Y-DNK izvid GENOGRAPHIC

genetiko pri Medicinski fakulteti, ki želi razširiti in poglobiti raziskavo slovenske populacijske genetike. Na Zavodu RS za transfuzijo na Šlajmerjevi cest 6 lahko vsakdo vsak delovni dan od 8. ure zjutraj do 5. popoldne odda kri za laboratorijsko analizo. Ko bo analiza opravljena, bo vsakdo lahko odkupil bolj ali manj podroben izvid. Cena za polno sekvenco bo menda pod 250€ S tem bo pridobljena celovita genska slika, ki tudi v tujih laboratorijih ni cenejša.

**Kaj dobimo s tem izvidom?** Izvid je podoben drugim laboratorijskim izvidom, kakršnih smo sicer vsi vajeni, ugotovljene vrednosti pa so navadno razumljive in uporabne samo peščici strokovnjakov. Pri genetskem izvidu dobimo vrednosti na posameznih značilnih lokusih naše DNK verige. Analiza je lahko bolj ali manj natančna. Kot primer podajam dva izvida, narejena v dveh različnih ameriških laboratorijih.

Izvid na sliki 1 sem naročil leta 2004 pri ameriškem laboratoriju Relative Genetics in zanj plačal 170 US\$.

Izvid je bil narejen iz slin, katero sem v laboratorij poslal po pošti.

Ker sem se hotel prepričati še z izvidom iz drugega laboratorija, sem leta 2007 naročil analizo še pri drugem ameriškem laboratoriju in dobil izvid na sliki 2.

Tudi ta postopek je bil opravljen po elektronski in navadni pošti. Naročil in plačal sem po elektronski, po navadni pošti sem prejel set za odvzem vzorca. To je palčka z vato s katero je treba podrgniti po notranji stene ustne votline. Po opravljeni analizi sem spet po pošti prejel izvid s prilogami.

To sta dva primera in lastne prakse. Da ne bi ostal samo pri Y-DNK analizi, sem v laboratoriju Relative Genetics naročil še mt-DNK analizo. Dobil sem izvid na sliki 3.

Vsako lahko v poljubnem laboratoriju naroči poljubno analizo. Novejše analize so vse bolj natančne, cene pa z obsegom ne naraščajo.

**Kako lahko uporabimo izvid?** Navedbe na izvidu laiku ne pomenijo nič. Tudi laik pa lahko vrednosti s svojega izvida primerja z drugimi. Za laika je torej izvid uporaben samo za primerjavo. O takih primerjavah se najde več v drugih prispevkih v tem časopisu.

Za primerjavo moramo najti ustrezno osebo in ta mora s tem soglašati. Ne le soglašati, pridobiti mora svoj genetski izvid, najbolje pri istem laboratoriju.

Lahko pa tudi čakamo, da se bo prej ali slej v množici izvidov našel enak, kar bo pomenilo, da je najden sorodnik. Govorim o izvidih, ki so na spletu javno dostopni in računalniško primerljivi. Velike zaloge izvidov hranijo nekatere svetovne ustanove. V literaturi lahko beremo o izzivih in pričakovanjih. Iskalci morebitne enakosti svojega genoma z drugim ali drugimi, bi si želeli, da bi bili primerljivi genomi vsega človeštva. Ta želja najbrž ne bo izpolnjena nikoli. Svetovni razvoj še ne kaže vidnejših korakov v tej smeri.

**Relative Genetics**  
*Make your past > your present > to the future™*

### Mitochondrial DNA Analysis Report

Case Number:	Sample ID:	Participant:	Sample Type:	Date:
T068322	S092194	Peter Hawlina	Buccal Swab	6/22/06

**Summary of Findings:**  
The results of the mtDNA sequencing test for Peter Hawlina found differences with the Cambridge Reference Sequence at positions 16304, 263, 309.1, 309.2 and 315.1. The bases found at these positions are listed in the chart below.

**Results:**  
The mtDNA signature may be used to identify an individual and their direct maternal lineage. The mtDNA signature may also be helpful in identifying ethnic origins. Portions of the hypervariable region I and II from the mtDNA were amplified and sequenced from base pair positions 16020-16569 and 1-390 respectively. The mtDNA sequence data was compared to the Cambridge Reference Sequence. Any differences from the Cambridge sequence outside of the stated region will not be detected using this test.

**Table 1:** The results of mtDNA sequencing for hypervariable region I.

	16304
Cambridge	T
T068322	C

**Table 2:** The results of mtDNA sequencing for hypervariable region II.

	263	309.1	309.2	315.1
Cambridge	A	.	.	.
T068322	G	C	C	C

**Comments:**  
If you have questions regarding this information, please contact Relative Genetics at 1-800-956-9362 or visit the Relative Genetics website at [www.relativegenetics.com](http://www.relativegenetics.com)

The undersigned has reviewed the above results and hereby verifies that they are accurate according to the information provided by the participant.

*James Sorenson*

James Sorenson, MPH/HSA  
Laboratory Supervisor, DNA Testing Center

2495 South West Temple · Salt Lake City, UT 84115 · phone (800)956-9362 · fax (801) 462-1403 · [www.RelativeGenetics.com](http://www.RelativeGenetics.com)

## Genetsko kramljanje, spletne objave in komentarji

Peter Hawlina

Zanimanje za genetiko opažamo tudi v spletnem kramljanju. Občasno kdo naslovi vprašanje na skupinski naslov ali na forum. Za primer lahko preberemo naslednjo diskusijo:

Spoštovani! Lani sem napravil DNK test po očetovi strani. Imam haplotip J2 in 16x dys, ki pa so: DYS456-15/389i-13/390-24/389ii-29/458-17/19-14/385A/B-13-16/393-12/391-9/439-11/635-24/392-11/YGATAH4-11/437-15/438-9/448-20. Zanima me ali je v tem kaj Slovenskega? Rad bi zvedel vsaj približno v katero smer se naj obrnem.

Neki Darko odgovarja:

Zanimivo vprašanje si odprl, saj tudi mene čedalje bolj začenja zanimati genetika.

Predlagam, da začneš od članka, ki je dostopen na <http://rodoslovje.si/index.php/sl/domov/16-drevesa/125-genetska-struktura-slovenske-populacije-kot-jo-razkrivajo-polimorfizmi-kromosoma-y-in-mitohondrijskega-dna> in iz katerega lahko razbereš, da je J2 načeloma zelo prisotna (v več kot 5% populacije).

Hkrati je vir J2 nekje na bližnjem vzhodu. ([http://www.eupedia.com/europe/Haplogroup\\_J2\\_Y-DNA.shtml](http://www.eupedia.com/europe/Haplogroup_J2_Y-DNA.shtml))

([http://en.wikipedia.org/wiki/Haplogroup\\_J-M172](http://en.wikipedia.org/wiki/Haplogroup_J-M172))

J2 (J-M172) je zelo stara mutacija, stara tja med 15000 in 22000 let, še preden karkoli lahko rečeš o »ljudstvih« ali »narodih« ali »etnični pripadnosti«.

Za kaj več bo treba razbrati kaj pravijo Y-STR (DYS) markerji, ki si jih navedel v nadaljevanju. Ena zanimiva stran s pojasnili kako iskati koliko »daleč« od kakšne genetske osnove najdeš tukaj: <http://freepages.genealogy.rootsweb.ancestry.com/~bricker/y-chromosome.html>.

LP, D.

P.S. Za zdaj ne najdem na slovenskih spletnih straneh neko sistematično tabelo Y-STR markerjev za primerjavo. Je pa, po vsem kar vem, »slovenstvo« genetsko dokaj pisano.

Odgovoru se pridruži Miha:

Ob debatah na temo genetike v rodoslovju, ki so sicer zelo zanimive same po sebi in gotovo ponujajo veliko dodatnih možnosti raziskovanja, je vseeno koristno imeti pred očmi, da je DNK nekaj podedovanega, etnična pripadnost ali etnična zavest pa nekaj privzgojenega oz. tudi podvržena človekovi lastni presoji. Nekdo se npr. lahko sam pri sebi ne čuti Slovenca ali pa mu taka vrsta identitete ne pomeni nič, četudi je vzgojen v slovenskem kulturnem okolju. Hočem reči, da je pri iskanju vzpore-

dnic med genetiko in družbenim kontekstom rodoslovja treba biti previden. Med pojmi iz teh dveh »žakljev« je zelo malo enačaje.

Takoj za tem še Marjeta:

Pozdravljeni!

Dodajam: Genetska skupina J se je razvila pred 30000 leti na Bližnjem Vzhodu. Iz nje se je pred 15000-22000 leti, verjetno na severu Mezopotamije, razvila J2, ki je značilna tudi za Evropo. To skupino tudi povezujejo z neolitsko ekspanzijo iz severne Mezopotamije oz. pogorja Zagros, ki pa je, morda bolj kot s poljedelstvom, povezana z živinorejo (koze, govedo). Drugi večji val, ki bi lahko v Evropo zanesel J2 skupino, je bil morda metalurški (baker), iz severne Mezopotamije, centralne Anatolije in spodnjega toka Donave. Skupina J2 je povezana tudi s Hetiti, Etruščani, Minojci, Grki, Feničani, Kartazani, Izraeli in z vsemi velikimi pomorskimi ljudstvi bronaste in železne dobe, v manjšem odstotku tudi z Rimljani, Asirci in Perzijci. V Evropi je največ te skupine na Kreti, v Grčiji, Turčiji, južni Italiji, še posebej na vzhodu Sicilije, med evropskimi Judi in Vlaha na Balkanu ter v Albaniji (20-34%). Skupina J2 se deli na dve glavni skupini: J2a (M410) in J2b (M102). Imata precej različno zgodovino. Prvo povezujejo z Etruščani, z grškimi, feničanskimi in rimljanskimi kolonizacijami in migracijami v času Bizantinskega imperija, drugo pa z neolitsko JV Evropo, Balkanom, kasneje z bakrenodobnimi kulturami na Balkanu, v centralni Evropi in Italiji) pa tudi z Indoevropejci, čeprav v zelo majhnem deležu. V Evropi je največ prve na Kreti in v Kalabriji, druge pa v Albaniji, Črni Gori, na Kosovu in v SZ Grčiji.

Genetska skupina J2 je pri nas prisotna z obema glavnima podskupinama J2a in J2b. V prvi je levantska J2a1-L26 skupina, predvsem njeni podskupini J2a1-L70 in J2a1-M67, v drugi pa jugovzhodno evropska neolitska in bakrenodobna J2b2-M241, ki jo povezujejo tudi z Indoevropejci oz. njihovimi predniki. Za Indoevropejce sta značilni predvsem R1a in R1b skupini. Podskupina J2a1-M67 je bila verjetno glavna genetska skupina neolitske ekspanzije z Bližnjega vzhoda v Grčijo in naprej na zahod in vzhod vse do doline Inda. J2a1-L70, ki v slovenskem J2a vzorcu prevladuje, je vezana bolj na kontinentalno Evropo pa tudi na Bližnji Vzhod.

Gospod, ki je odprl to debato nosi verjetno J2-M67, vendar bi potreboval SNP test za potrditev ali identifikacijo s kakšno drugo podskupino. Slovenski haplotipi pa so kar raznoliki, čeprav so v glavnem znotraj L70 in M67 ter M241.

Pardon! Slovenski haplotipi ZNOTRAJ J y-DNK skupine pa so kar raznoliki, čeprav so v glavnem znotraj L70 in M67 ter M241.

Lp, Marjeta

## Ötzijeva genetika

Samo opozoril bi rad na številne objave, ki so bile in še bodo povezane z raziskavami 5.300 let stare Ötzijeve mumije. Zelo bežno sem spremljal te objave. Ostala mi je v spominu presenetljiva ugotovitev, da danes na svetu ni nikogar, ki bi imel enak haplotip. Njegov Y haplotip so uvrstili v skupino G2a, mt pa v K1ö. Po tem so sklepali, da je veja s temi značilnostmi izumrla.

Kasneje so mediji prinesli ugotovitev, da so v Avstriji našli genome devetnajstih živečih oseb, ki naj bi bili z Ötzijem sorodni.

Ne bom se spuščal na spolzko področje, katerega skoraj nič ne poznam. Skušam samo opozoriti na še eno 'genetsko' trditev. Po tej se z vsako naslednjo generacijo prednikov povečuje verjetnost sorodstvene povezanosti dveh (ali več) oseb. To je sicer logično. Rodoslovci lahko po matičnih knjigah raziskujemo svoje prednike za kakih 15 generacij. Če bi pri tem ne prihajalo do redukcije zaradi porok med sorodniki, bi se moralo število prednikov v vsaki generaciji podvojiti. V 15. generaciji bi (če ne bi bilo redukcije) imeli več kot 65,000 različnih oseb, v dvajseti 1 milijon, v trideseti eno milijardo in v štirideseti en bilijon. Če merimo generacijo v povprečju 30 let, bi v štiridesetih generacijah prišli v sredo osmega stoletja. Je smiselno nadaljevati s takim računanjem? Niti najmanj!

Po teh modelih se vsiljuje razlaga, da je bil vsakdo, ki je živel 40 generacij pred nami, prednik vsakogar od danes živečih. Tako nam npr. dopovedujejo, da je med danes živečimi na desetisoče potomcev Đingiskana, Karla Velikega, Aleksandra Makedonskega, faraonov in biblijskih očakov, da ne omenjam mitoloških oseb. Od omenjenih je najmlajši Đingiskan, živel je okrog leta 1200, štiristo let pred njim je bil Karl Veliki, več kot tisoč let pred njimi Aleksander Makedonski, .....

Ötzi pa je živel pred 5.300 leti. Če so tudi takrat merili generacijo v povprečju po 30 let, je živel kakih 175 generacij pred nami. Če je verjeti, da imajo omenjeni izjemneži na desetisoče potomcev, potem je 19 živečih sorodnikov Ledenege moža zanemarljiva številka.

## Peto obdobje rodoslovja

*Peter Hawlina*

Te dni se spominjamo, da sta Watson in Crick pred šestdesetimi leti objavila odkritje zgradbe DNK. Znanost to uvršča med najpomembnejša odkritja.

Takrat najbrž nihče še ni pomislil, da bi se lahko genetika uporabila tudi v rodoslovju. Takrat tudi še ni bilo računalnikov, kaj šele interneta.

Tudi rodoslovje takrat še ni bilo tako široko razširjeno kot je danes. V primerjavi z dolgim obdobjem splošne nepismenosti, je šele v devetnajstem stoletju prišlo do skoraj splošne pismenosti in s tem tudi do zapisanih in izrisanih rodovnikov, ki so bili do tedaj skoraj izključni privilegij plemstva.

Rodoslovje je bilo sicer od vekomaj prisotno tudi med nepismenimi množicami, vendar se je za sorodstvo vedelo na pamet. Morda celo več kot je bilo potrebno.

Tudi v obdobju splošne pismenosti se še ni široko razmahnila rodoslovna dejavnost v obliki zapisanih in izrisanih rodovnikov 'navadnih ljudi'. Lahko bi rekli, da so se s tem ukvarjali predvsem izobraženci.

Pravi razmah je v rodoslovje vnesel računalnik. Ta je v domove prišel v poznih osemdesetih letih 20. stoletja. Računalniški programi za vodenje rodovnika so privabili veliko večje število rodoslovcev kot jih je pismenost. Rodoslovje je stopilo v svoje tretje obdobje.

Ko se je v devetdesetih letih dvajsetega stoletja uveljavil internet, je to takoj dalo nov pospešek tudi razvoju rodoslovja. Prišlo je do preproste izmenljivosti in spletnega objavljanja rodovnikov. Lahko rečemo, da je internet omogočil četrto obdobje rodoslovja. Mnogi, ne vsi, rodoslovci so spoznali prednosti objavljanja rezultatov svojih rodoslovnih raziskav in nastajati so začele svetovne referenčne datoteke.

In kmalu za tem nastopi peto obdobje rodoslovja – z genetiko podprto rodoslovje.

O osnovah genetike smo se učili v šolah še pred odkritjem DNK strukture. Znani so bili osnovni zakoni genetike, bolj poglobljeno znanje pa je bilo za večino nedosegljivo. Vedeli smo, da se očetovi in materini geni prenašajo na otroka v novi kombinaciji, da pa se od očeta na sina nespremenjen prenaša Y-DNK, od matere na hči pa mt-DNK. Vsi sinovi istega očeta imajo torej svoj Y-DNK enak očetovemu, pa tako tudi dedovemu in njihovim očetom skorajda brez konca. In enako imajo vsi moški potomci nekega praočeta enak Y-DNK. In tako kot za Y-DNK pri moških, velja za mt-DNK za ženske.

Že če ostanemo pri tem preprostem spoznanju, ga lahko začnemo uporabljati v rodoslovju. Z gentskimi izvidi lahko dokazujemo pravilnost rodovnika.

Jaz sem to preskusil v dveh primerih s svojimi sorodniki. Najprej sem po spletu našel Nemca z enakim priimkom. Neki Arnd Hawlina mi je po e-pošti hitro odgovoril na vprašanje, če ima rodovnik. Ugotovila sva, da sva četrta bratranca. Ko je tudi on dobil izvid po analizi svojega Y-DNK, sva ugotovila, da imava enake vrednosti na vseh analiziranih lokusih – popolna skladnost (perfect match). To torej pomeni, da je moj rodovnik do skupnega prednika pravilen in ravno tako od tega skupnega prednika do omenjenega Arnda. V najinih verigah prednikov torej ni bilo napake, do katere pride, kadar biološki oče ni isti kot zakoniti oče – mož ženske, ki je rodila.

Še en tak poskus sem naredil s primerjavo Y-DNK mojega bratranca z Američanom, tudi njegovim četrtim bratrancom. Spet je bila enakost popolna.

Obakrat je torej šlo za primerjavo po enakem priimku. V tujini, zlasti v ZDA, so te primerjave pogoste. Rečejo jim One Name Study.

Omenil sem eno od možnih uporab genetike v rodoslovju. So pa še druge. Načelno bi lahko svoj DNK primerjali s tistimi, ki so že kje objavljeni. Če bi se našla enakost, bi bil to dokaz, da sta se našla potomca istega prednika. Če pa enakost ne bi bila popolna, bi se po stopnji enakosti lahko sklepalo tudi na sorodstveno oddaljenost primerjanih oseb. Tak preskus je naredil eden od kolegov, ki svojega sorodstva s primerjano osebo ne more (še) dokazati, ker eden ali drugi ali oba še nimata dovolj daleč raziskanega rodovnika moških prednikov.

Take primerjave so torej možne, prav na široko pa jih verjetno še ne bomo kmalu izvajali. Saj je cena genetskega izvida zaenkrat še dokaj visoka, saj se je šele pred kratkim začela spuščati pod 100 US\$. V evropskih laboratorijih je cena višja, v Sloveniji še višja.

Genetika se torej ni razvijala zaradi rodoslovja. Je pa v nekaterih primerih prišlo do zanimanja genetikov za rodovnike oseb z genetskim izvidom. Pri študiji, ki jo je v različnih delih sveta pred desetimi leti izvajal Sorensen Genetic Medicine Foundation (SGMF) je sprejemal gradivo samo od tistih dajalcev, ki so vzorcu priložili svoj rodovnik z vpisanimi tremi generacijami prednikov. To je edini meni znan primer, kjer je genetika rabila rodoslovje.

Omenil sem interes in rabo genetike v rodoslovju in celo vključitev rodovnika v znanstveno genetsko študijo. Preskočil bom interes forenzike za genetiko, dotaknil pa se bom nacionalnega interesa za genetiko.

Pred kratkim mi je prišla v roko knjiga z naslovom Genetsko podrijetlo Hrvata. Površno sem jo prebral. Dovolj, da sem razumel, da nas avtor na podlagi genetskih raziskav prepričuje, da so Hrvati avtohtono prebivalstvo na ozemlju današnje Hrvaške davno pred naselitvijo Slovanov. Slovenski zagovorniki venetskega porekla Slovencev zdaj svoje teze dodatno dokazujejo z genetiko. Bosanci so odkrili, da

so najčistejši Evropejci in Makedonci naj bi bili najčistejši Heleni. Vse to najdemo na spletu. Ne spominjam se, kaj sem podobnega našel o Srbih.

Gornje navedbe vzemite z rezervo, saj se nisem potrudil, da bi navedel vire in citate. Navedel sem samo nekaj tistih, ki nas prepričujejo o etnogenezi narodov. Tako v Sloveniji kot marsikje drugod so se izvajale še specifične študije. Jaz jih nisem poskušal razumeti. Pri vseh teh pa se ne morem otresti dvoma v njihovo verodostojnost. Ne spominjam se namreč, da je kdo od avtorjev poročal o številu vzorcev. Na sploh je težko priti do podatka o številu vzorcev.

Vsak laboratorij zagotovo ima podatke o svojih raziskavah, število vzorcev je pri tem osnovni podatek. Pa sploh vemo, koliko laboratorijev je v Sloveniji, koliko jih je v državah nekdanje Jugoslavije, koliko jih je v Evropi in koliko v svetu? Mislim, da tega ne ve nihče.

Le redko kateri laboratorij ta osnovni podatek objavlja. Prej omenjeni SGMF poroča o 39.000 analizah Y-DNA in 76.000 mt-DNA analizah. Med temi je okrog 700 vzorcev iz Slovenije. Na spletu najdemo, da ima laboratorij Genographic 591.836 in Genebase 675.000 vzorcev oz. izvidov. Zdi se, da sta zadnja dva 'najbogatejša'. Bi lahko sklepali, da je vseh izvidov v vseh laboratorijih 3 milijone? Pet milijonov? Pa če bi jih bilo 10 milijonov. Je to tisočinka svetovne populacije? Je to že dovolj, da bi lahko govorili o prevladujočih genotipih?

Taka vprašanja si postavljam. Verjetno še marsikdo od kolegov rodoslovcev. Pred vsem tisti, ki so se oskrbeli z vsaj enim svojim izvidom. Jaz sem Y-DNK naročil v dveh različnih laboratorijih. Prepričati sem se hotel o zanesljivosti izvida iz prvega laboratorija. Drugi izvid je potrdil pravilnost prvega. Poleg analize po Y kromosomu, sem dobil tudi X, to je mt-DNK. Mislim, da je to dovolj tudi za morebitne potrebe mojih potomcev, če bodo kdaj rabili genski zapis očeta ali kasneje deda.... Rad bi plačal izvide za moje prednike, če bi to bilo mogoče.

Kljub temu, da sem svoje izvide pridobil, sem se odločil, da sodelujem tudi v študiji, za katero je začel zbirati vzorce Inštitut za patologijo pri Medicinski fakulteti. Prof. dr. Damjan Glavač, predstojnik in nosilec raziskave se je namreč obrnil na Slovensko rodoslovno društvo s posebno ponudbo za izdelavo 'full sequence' mt-DNK analize. Člani se odzivamo. To je še en primer individualnega in društvenega sodelovanja oz. vključevanja v genetiko. Morda bo s tem kaj bolj prepričljiva tudi etnogeneza naroda.

## Prenos arhivskega gradiva na sodobne medije (XXXIX)

Peter Hawlina

V dosedanjih nadaljevanjih smo obravnavali skoraj izključno klasično arhivsko gradivo, sodobni mediji pa so bili računalniško obvladljivi zapisi.

Ker v tej tematski številki obravnavamo genetiko, je prav, da poskusimo spregovoriti o genetiki na sodobnih medijih.

Bi lahko v tem pogledu tudi naš genom uvrščali v arhivsko gradivo? Naš genom je namreč najbolj vseobsežna informacija o vsakem od nas. Noben drug atribut, katerega uporabljamo v rodoslovju, ni tako vseobsežen. Za povrh se genom posameznika ne spreminja, kar se včasih dogaja z osnovnimi atributi kot so ime, priimek, datum in kraj rojstva, poroke, smrti, poklic...

Genski zapis je ohranjen celo v posmrtnih ostankih in bi ga načelno lahko ugotavljali tudi za pokopane prednike.

In kar je posebej pomembno – genski zapis vsebuje tudi podatke o starših. Genski zapis je torej rodovnik, ki je celo bolj zanesljiv od zapisa v matični knjigi.

Tako vsaj jaz razumem tisto, kar sem uspel prebrati in razumeti o genetiki.

In ta genski zapis ni niti potrebno prenašati na elektronski medij, saj nam ga že laboratorij dostavi v tiskanem poročilu in v digitalnem zapisu. V digitalnem zapisu ga lahko vsak sam hrani. Hrani ga pa tudi laboratorij. Vsakdo se lahko sam odloča, ali bo dopustil javno objavo svojega genoma.

Verjamem, da je objava genoma v določenem primeru lahko tvegana. Določena prednost spletne objave pa je zlasti v tem, da je vsak genom računalniško primerljiv z vsemi drugimi objavljenimi. Če koga zanima, ali ima še kdo drug skoraj ali povsem enak genom, lahko to poljubno ugotavlja med vsemi razpoložljivimi.

Ne med vsemi do zdaj analiziranimi, temveč med vsemi v okviru istega laboratorija, v katerem je bil opravljena njegova analiza. Posamezni laboratoriji neradi dopustijo, da bi pri njih opravljene rezultate analiz neomejeno konzirale tretje osebe.

V interesu takih, ki so svojo analizo naročili, pa bi bilo, da bi svoj genom primerjali s čim večjim številom ostalih. Najraje z vsemi živečimi zemljani in še z vsemi njihovimi predniki.

V sklopu te serije prispevkov, ki obravnavajo prenos arhivskega gradiva na sodobne medije, lahko to diskusijo zaključimo z ugotovitvijo, da v tem kontekstu arhivsko gradivo niso zapisi na papirju. Za genetiko je arhiv biološki vzorec posameznika. Prenos na sodobni medij pa je opravljen kot sestavni del analize.

## Priimek kot genetski marker - ponatis

Peter Hawlina

Do pisanja tega prispevka me je spodbudilo tole pismo:

*Gospod Hawlina*

*Člani društva so me z velikim zgražanjem in obsojanjem vašega početja obvestili o predrznem nastopu na sestanku društva.*

*Zavedajte se, da nimate nobenih pristojnosti in kvalifikacij, da bi ocenjevali moje delo in blatili moje ime. Že France Prešeren je napisal: »Le čevlje sodi naj kopitar«.*

*Upam tudi, da ste prebrali prispevek Dr. Ladislava Placerja v februarski Znanosti, ki zelo jasno pove, kaj so društva in njihova ljubiteljska sestajanja, kaj pa je uradna znanost in kje njeno mesto.*

*Prosim vas, da pustite mene, moje delo in mojo službo enkrat za vselej pri miru, sicer bom ukrepala.*

*Ljubljana, maj, 2006.*

*Dr. Maruška Vidovič*

*/lastnoročni podpis/*

---

G. Vidovič se sklicuje na prispevek dr. Ladislava Pucerja.:

*Namen je bil dosežen*

*Čet 02.02.2006*

*Glede na diskusijo o Venetih in podobnem mislim, da je priloga Znanost namenjena obveščanju o potrjenih dosežkih znanosti, ne pa polemikam. Še zlasti ne diletantskim. S tem je bil moj namen dosežen.*

*Dr. Ladislav Placer, Ljubljana*

---

Očitek dr. Vidovičeve je sicer naslovljen name osebno, gre pa za zadevo, kjer je podrejeno vključeno tudi Slovensko rodoslovno društvo. Zato ga bom nekoliko podrobneje predstavil.

Očitek o mojem odnosu do doktorata in nasploh genetsko-antropološke študije je neutemeljen. Moj odnos ni žaljiv. Vedno sem izjavljal, da ne razumem niti predmeta raziskav, niti rezultata. Kako bi obravnaval česar ne razumem? To naj naredo strokovnjaki, če jim je kaj do tega. Jaz lahko postavljam samo vprašanja. Postavljal sem jih in jih še vedno postavljam. Odgovorov še nisem dobil.

Maruška Vidovič mi je novembra 2001 predstavila svoj raziskovalni projekt. Povedala je, da je za genetskoantropološko raziskavo izbrala Selško dolino. Predmet raziskave bodo zakonske zveze med sorodniki, bolj konkretno med bratranci in sestričnami. Te bo našla tako, da bo iz matičnih knjig izbrala tiste pare, ki imajo enak priimek. Take primere bo nato obdelala po znanstvenih metodah in ugotovila antropološke razlike med temi in tistimi, ki

si med seboj niso v sorodu. Istočasno bo raziskala tudi zakonitosti poročnih migracij.

Povedal sem ji, da bi oboje zanimalo tudi rodoslovce in jo povabil, da nam o tem predava. Januarja 2002 nam je predavala na temo Poročne migracije. V objavo mi je ponudila tudi prispevek na to temo. Objavo sem zavrnil z obrazložitvijo, da ne morem objaviti česar ne razumem. Isto besedilo je nato ponudila v objavo uredništvu Loških razgledov. Tam je bil spodnji prispevek objavljen.

## *Antropološke raziskave v Selški dolini*

*Maruška Vidovič*

*Zaradi posebnega geografskega položaja, zgodovinskih dogodkov (kolonizacije), lokalnih socio- kulturnih razlogov in posebnih ekoloških pogojev je bila Selška dolina in v njej živeča populacija izbrana za antropološke raziskave, prve tovrstne v Sloveniji. Raziskave populacijske strukture Selške doline, v katerih smo zajeli dve skupini sedemnajstih vasi (slika 1), so nam omogočile priti do pomembnih zaključkov o populaciji, živeči v dolini med škofjeloškim hribovjem. Na osnovi dobljenih rezultatov smo dograjevali nadaljevanje holističnih (združenih fizičnih in socio-kulturnih) antropoloških (biomedicinskih) raziskav, ki jih izvajamo na Inštitutu za varovanje zdravja Republike Slovenije od leta 1993. En del programa smo v okviru projektnih raziskav izvedli v sodelovanju z antropologi iz Zagreba in angleškimi ter avstralskimi kolegi, pridružili pa so se nam tudi kolegi iz Amerike. Dosedanji rezultati so bili predstavljeni na številnih kongresih doma in v tujini.*

*Raziskave populacijskih struktur so moderne antropološke raziskave, ki so bile izvedene v mnogih populacijah sveta od prvih začetkov v sredini šestdesetih let do danes: Italiji (Cavalli-Sforza, 1962), Veliki Britaniji (Boyce in sod., 1967), Združenih državah Amerike (Swedlund, 1972), Japonski (Jasuda in Kimura, 1972) Finski (Mielke, 1984) Hrvaški (Rudan in sod. od sredine sedemdesetih let do danes) in drugod po svetu.*

*Populacijska struktura je odraz različnih procesov, ki nastanejo s skupnim dinamičnim oblikovanjem različnih populacijskih lastnosti v času (skozi generacijo) in v prostoru (v ekološki niši). Z raziskavami populacijskih struktur poskušamo ugotoviti, ali so populacijske variacije odraz fenotipskih variacij kot odziv na okolje, ali pa so posledica dejanskih zadržanih genetskih razlik. Z raziskavami populacijskih struktur lahko zasledujemo tudi tako imenovane mikro (evolucijske) procese, ki se lahko zgodijo že v nekaj generacijah, posebno v reprodukcijsko zaprtih populacijah na katere je vplival genetski drift (genetsko odstopanje).*

*Migracijske analize so bile usmerjene na dva pomembna parametra populacijske strukture: reprodukcijsko izoliranost in sorodstvo ter njun medsebojni odnos. Migracijske*

*analize, ki se nanašajo na poročne migracije v Selški dolini (za obdobje od leta 1850 do 1993), in jih zato imenujemo tudi reprodukcijske ali genetske migracije, so pokazale razlike med dvema izoliranimi predeloma, ki jih tvorijo naselja »1-7« (dolinske vasi) in »11-20« (podratitovške vasi). Intenzivnost migracije znotraj le teh se bistveno razlikuje in znaša 10% in 23%, med njima pa komaj 2%. Intenzivnost migracije iz sosednjih naselij Selške doline, ki niso bila zajeta z raziskavo, se tudi razlikuje med tema dvema deloma in znaša 16% in 6%. Intenzivnost migracije iz večjih oddaljenosti v raziskovana naselja Selške doline je dosti pomembnejša v prvem 8%, kot v drugem delu doline 2%. Migracijska mobilnost žensk je pomembno večja od moških: 4% proti 42%, zaradi patrilokalnega načina življenja. Intenzivnost migracije vpliva na ocenjeno sorodstvo (kinship) populacij raziskovanih naselij, in tudi na sorodstvo znotraj naselja (inbreeding). Ta vpliv je minimalen v prvem delu, zelo pomemben pa je v drugem gorskem delu, kjer je sorodstvo po moških prednikih izjemno visoko. Migracijsko sorodstvo korelira s stopnjo umrljivosti in depopulacijo raziskovanega področja.*

*Rezultati raziskav jezikovnih (lingvističnih) razlik v prostoru bazičnega besednjaka, ki postajajo v moderni antropologiji s holističnim pristopom vse pomembnejši, so jasno pokazali izrazito (mikro) diferenciacijo v določenih govorih Selške doline (n.pr. Danje). Upravičeno lahko predpostavljamo, da so zaznane lastnosti posameznih lokalnih govorov posledica različnih substratov in superstratov zaradi zgodovinskih dogajanj na tem področju: starosti naselja, različnega časa kolonizacije in porekla kolonistov, z druge strani pa obstoječe ravni prometnih povezav med posameznimi naselji. Tako lahko govorimo o štirih skupinah naselij, ki se ujema z zgodovinsko kolonizacijo tega prostora.*

*Odčitavanje podatkov iz mešanja posameznih govorov je izredno pomembno tudi kot pokazatelj analognih (mikro) evolucijskih bioloških procesov v tem prostoru.*

*Na osnovi analize (po IBP- Mednarodnem Biološkem Programu) 25 antropometričnih značilnosti (19 telesa in 6 glave) ter 9 fizioloških (kardio-respiratornih) značilnosti populacije Selške doline smo ugotovili sledeče: Populacija Selške doline se je pokazala heterogena v primeru fenotipskih variacij med populacijami raziskovanih naselij samo v antropometričnih značilnostih glave (širina in dolžina glave in širina obraza) pri ženskah, dočim je v antropometričnih značilnostih telesa in fizioloških značilnostih homogena pri obeh spolih. Z ozirom na to, da so to predpostavljene ekosenzibilne značilnosti in da se oblika variacij v populaciji ujema s podatki o migraciji prebivalstva, nam rezultat morfološke heterogenosti današnje populacije Selške doline nudi možnost genetske interpretacije.*

*Antropometrično ocenjena zgradba telesa populacije Selške doline v starosti od 25 do 75 let je pokazala, da*

je to populacija »povprečne« debelosti. Na osnovi indeksa telesne mase in komponent povprečnega preseka nadlahlavnice smo ugotovili, da so moški relativno bolj mišičasti od žensk, ženske pa imajo več maščobnega tkiva. Moška in ženska populacija Selške doline je bolj suha in mišičasta od internacionalno referenčne ameriške populacije (Frisancho, 1990).

Rezultati epidemiološke raziskave oralnega zdravja (zobni status in stanje ustne votline) prebivalcev Selške doline kažejo na zelo visok delež kariesa.

Hijerarhijska klasterizacija (metoda za določanje podobnosti med populacijami) raziskovanih populacij na osnovi izvršenih odontometričnih analiz ne kaže tendence k bližini geografsko bližnjih populacij, kakor tudi ne razlikovanja planinskih od dolinskih populacij v raziskovanem prostoru. To kaže na dejstvo, da gre verjetno za homogeno populacijo, ki je med skupno (mikro) evolucijsko preteklostjo glede na iste ekološke in socio- kulturne pogoje življenja izgubila predpostavljeno različnost v dentalnih variablah in tudi na možno »selektivno inercijo« (odpornost organizma na spremembe) odontometričnih značilnosti, ki skozi opažen rezultat kažejo na biološko homogenost proučevanega prebivalstva Selške doline v preteklosti.

Zaradi čim boljše predstave o oralnem zdravju raziskovane populacije je potrebno v nadaljevanju raziskave na istem vzorcu izvesti obsežnejšo prehransko anketo in medicinski intervju, da bi dobili pregled teh parametrov glede na dejstvo, da so ustna sluznica in oralno zdravje odraz zdravstvenega stanja ljudi.

Na osnovi rezultatov analize kvantitativnih in kvalitativnih značilnosti dermatoglifov to je odtisov prstov in dlani (digito-palmarnega kompleksa) prebivalcev Selške doline, ki smo jih izvedli zaradi proučevanja (mikro) evolucijskih procesov raziskovane populacije lahko zaključimo, da kvantitativne značilnosti z multivariatno analizo variance (statistična metoda) ne kažejo statistično pomembne heterogenosti. Le skupno število grebenov na vseh desetih prstih TRC pri ženskah in kot med triradiusom na dlani atd kot pri moških kažeta pri univariatni analizi variance, statistično pomembno heterogenost med raziskovanimi populacijami (naselji). Z diskriminantno analizo nismo dobili statistično pomembne funkcije. Le faktorska analiza kaže večjo heterogenost kvantitativnih značilnosti pri ženskah (6 faktorjev) kot pri moških (5 faktorjev), kar je logična analiza glede na spolni dimorfizem dermatoglifov.

Kvalitativne značilnosti dermatoglifov so pokazale večjo variabilnost in več statistično pomembne heterogenosti med populacijami. Pri moških se v frekvenci risb na prstih in dlani najbolj razlikuje populacija Dolenje vasi, pri ženskah pa populacije naselij Dolenja vas, Selca, Železniki in Zgornja Sorica. To kaže na hitrejšo (mikro) evolucijske spremembe v frekvencah alelov, ki določajo kvalitativne značilnosti dermatoglifov, ter kljub večji reprodukcijski

mobilnosti žensk tudi rezultat za njih, večje heterogenosti v značilnostih kvalitativnih spremenljivk.

Ocena »bioloških oddaljenosti« za kvantitativne in za kvalitativne značilnosti dermatoglifov prstov in dlani (digito-palmarnega kompleksa) kaže na biološko stabilnost skupine, ki je izražena skozi »selektivno inercijo« (odpornost organizma na spremembe.).

V nadaljevanju raziskav populacijske strukture raziskovanega področja bi bilo potrebno povezati obliko morfoloških variacij z obliko genetskih variacij istih populacij. To bi omogočili dodatno zbrani podatki o njihovih serogenetskih polimorfizmih (eritrocitni antigeni, izo encimi, serumski proteini in pa tudi DNA analize). Ker je Selška dolina po svoji geografski konfiguraciji in migracijskih značilnostih relativno izolirana od okolišnih področij, bi raziskave populacijske strukture podobne doline, ekološko podobnega biotopa, s predpostavljenimi drugačnimi migracijskimi trendi, dale nove možnosti ocene genetske podlage fenotipskih variacij poligenetskih antropometričnih in fizioloških značilnosti. V tej zvezi bi bilo potrebno narediti obširnejšo analizo prehrane prebivalstva ter oceno njihovih telesnih sposobnosti, ter statusa kostnega tkiva, kot odraza vplivov okolja na populacijo.

Informativno je bila narejena hitra »mala« prehranska analiza z vprašalnikom po mednarodnem vzorcu (UNESCO; WHO; KOSTER HEALTH). Anketirana so bila gospodinjstva Zgornje in Spodnje Sorice ter Danj. Rezultati kažejo na zaprtost področja in enakost prehranskih navad. Možna je primerjava z genskim tokom populacije (H. Machbeth). Narejen je bil tudi zanimiv šolski test (predlog predsednice ICAF for Europe, Oxford), ki je presenetljivo dobro potrdil etnogeografske posebnosti v prehrani prebivalcev hribovitih predelov Selške doline in podal celo starostno prehransko slojevitost, ter dinamiko prehransko-kulturne razširjenosti in postopne modernizacije.

V podratitovskih vaseh, ki kažejo večjo genetsko zaprtost, se posvečamo genealogijam (rodovniškim povezavam) s ciljem, da bi ugotovili nivo konsangvinitete (zakonskih zvez v sorodstvu) in v tej povezavi genetskih bolezni v raziskovanem »izolatu«.

Genetično strukturo populacije ocenjujemo z metodo izonimije, ki ocenjuje sorodstvo znotraj in med posameznimi naselji (tudi v preteklosti, za razliko od ostalih metod). V patrilinearnih družbah, v katerih se priimek nasledi kot da je odrejen z očetovim genom, vezanim za kromosom Y, predstavlja izonimija indirektno metodo za opisovanje genetske strukture populacije. Raziskava je pokazala, da se isti priimki lahko pojavljajo na obeh vejah, materini in očetovi veji rodoslovnega stebila. Zato so pogosti poročni pari z isto kombinacijo priimkov, kar je po naši metodi predpostavka za sorodstvo. Razporeditev priimkov v generaciji prednikov je pokazala več pojava izonimije zaradi socio-kulturnega dejavnika pozitivnega odnosa populacije

za izonimne poroke, ki so se sklepale tudi z namenom, da bi se obdržala posest skupaj. Izonimni priimki so posledica križanja med sorodniki, predvsem v tretjem ali četrtem kolenu, ko se je posvečalo manj pozornosti posledicam, povezanim s konsangvinitetnimi porokami.

Ker naše raziskave populacijskih struktur Selške doline pokrivajo geografsko področje do 1200 m nadmorske višine (najvišje slovenske vasi: Torka, Zg. Danje) je bila izjemna priložnost in zato naše vodilo in skrbna naloga, da ničesar ne prezremo in zabeležimo čim več opažanj. Zato smo vzporedno z drugimi podatki zbrali tudi podatke o menarhi (prvi menstruaciji), ki je kazalec razvoja pri deklicah in ki je sicer močno pod vplivom ekoloških pritiskov. Zaradi posebnih geografskih in klimatskih pogojev podatki kažejo na kasnejše dozorevanje, pri čemer so pomembni tudi genetski in sociološki dejavniki in njihovo medsebojno delovanje. Prav tako smo zapisovali tudi biološko spremembo nastopa menopavze (po definiciji WHO, 1981). Nadaljevalni raziskovalni program procesa staranja in menopavze smo izdelali skupaj s kolegi iz Amerike in ga nameravamo izpeljati v letu 2002.

Na populaciji treh podratitovških vasi (Zg. Sorice, Sp. Sorice in Danj) je bila narejena moderna antropološka raziskava »hormonalnega stresa« (v sodelovanju s kolegi iz Avstralije). Z namenom, da bi proučili vpliv dejavnikov načina življenja na nivo izločanja hormonov, smo s pomočjo sline določali vrednosti hormonov kortizola in testosterona. Podatki so vezani na spol, težo in višino raziskovancev, ter tedenski cikel in dan počitka. Pokaže se biopsihosocialni model hormonalnih determinant z opaznimi sociokulturnimi spremembami v načinu življenja. Povišan nivo hormonov pri ženskah raziskovane populacije ob nedeljah razlagamo z večjimi obremenitvami zaradi vzporednega tradicionalnega in novega načina življenja.

Med našim prihodnjim delom se bodo pokazala še nova vprašanja, ki bodo nakazala tudi nove smeri raziskav.

Raziskave populacijskih struktur so dale in bodo še dale koristne podatke za mednarodno bazo podatkov t.im. referenčnih populacij (in njihovih biomedicinskih in antropoloških značilnosti). To je pomembno zato, da bi se lahko skozi nekaj generacij ocenjevali vplivi dejavnikov okolja na zdravje človeka, ter da bi se spremljali prilagoditveni procesi na nivoju posameznika in populacije, s ciljem napredka znanstvenih spoznanj, ki bi jih lahko uporabili v medicinski preventivni dejavnosti. Narejene raziskave so in bodo tudi pomemben zapis o narodu, ki je v nekem trenutku, v svoji biološki in sociokulturni preteklosti živel v tem delu Evrope.

kolikor bo v Selški dolini prišlo do populacijske osvežitve, je nujno potrebno študije usmerjeno nadaljevati. Ker obstajajo jasni znaki, da je depopulacija (izomiranje prebivalstva) v nekaterih planinskih vaseh zaustavljena, bi bilo nujno v nadaljevalni študiji proučiti medicinsko antropološke ter

socioantropološke vidike prihodnjega razvoja. Koristno bi bilo podatke dobljene s študijo v Selški dolini primerjati s podatki podobnih zaprtih gorskih dolin.

#### Uporabljeno gradivo:

M. Vidovič: *Migration processes in Slovenian subpopulations, 13th ICAES kongres, Mexico City 1993*

M. Bartenjev, M. Vidovič, B. Janičijević, V. Jovanović, J. Miličić, I. Rudan, P. Rudan, N. Smolej, Anita Sujoldžić, L. Szirovicza: «Antropološke raziskave populacijskih struktur Slovenije» Aplikativno raziskovalni projekt na področju medicine-javno zdravstvo. Zaključno poročilo 1994-1995

M. Vidovič: *Populacijska struktura Selške doline (Slovenija) ocenjena z migracijo prebivalstva, magistrsko delo, Zagreb, 1996*

I. Rudan, M. Vidovič, M. Bartenjev, P. Rudan: *Model-bound and model-free approach in the holistic analysis of population structure. Revista di Antropologia (Roma) vol. 74 (2996), pp. 77-92*

M. Vidovič: *Evaluation of the genetic structure of the population of a Slovene mountain valley using the indirect genetic method, EAA kongres, Cambridge 2000*

M. Vidovič, L. Schmitt, S. Hisheh: *The effects of lifestyle on salivary cortisol and testosterone in the inhabitants of three mountain villages in the Selška valley of northwest Slovenia, Kongres ABA, Australia, 2001.*

J. Miličić, M. Vidovič: *Latentna struktura dermatoglifov populacije Selške doline. V tisku.*

#### Zahvala

Na tem mestu se želim najlepše zahvaliti vsem prebivalcem Selške doline, ki prijazno sodelujejo v raziskavi. Najlepše se zahvaljujem ustanovam, podjetjem in tovarnam v Škofji Loki in Selški dolini, ki so sponzorirali in pomagali pri realizaciji delovnih obiskov tujih strokovnjakov in udeležbi na kongresih v tujini. Zahvaljujem se tudi Slovenskim železnicam in Adriji-Airwaisu.

---

Kot laik sem sicer skušal razčistiti določene parametre raziskave. Povedal sem, kako sam gledam na ženine in neveste z istimi priimki. Ker sem pri svojih rodoslovnih raziskavah v računalniško evidenco zbral podatke o 165.800 osebah oz. 58.300 družinah, sem lahko zbrane podatke tudi programsko analiziral. Iz celotne zbirke ni težko programsko izbrati primerov istega priimka ženina in neveste. Ravno tako preprosto je programsko mogoče izbrati pare bratrancev in sestričen. Računalniško je mogoče naredite še marsikatero druge primerjave, analize in statistike. Na to sem Maruško Vidovič opozoril in ji inštaliral program za računalniško vodenje rodovnikov. Naložil sem ji tudi svoje podatke, da bi lahko omenjene operacije na njih izvajala sama. Povedal sem ji, da mi moje analize potrju-

jejo vnaprejšnjo oceno, da je med istoimenskimi pari pri dovolj veliki preučevani populaciji samo četrtnina takih, kjer imata ženin in nevesta isti priimek in sta tudi bratranec in sestrična. Če torej iščemo poroke med bratranci in sestričnami, jih bomo z iskanjem po istih priimkih tri četrtine spregledali. Maruška Vidovič ni povedala, kako veliko populacijo je proučevala, koliko istoimenskih parov je našla in koliko med njimi je bilo v resnici bratrancev in sestričen. Ni povedala, v čem so se potomci teh bratrancev in sestričen razlikovali od otrok v družinah, kjer starša nista bila bratranec in sestrična.

Če bi se kot laik lotil najprej iskanja porok med bratranci in sestričnami, bi jih poskusil najti enostavno tako, da bi v teh vaseh povprašal po takih primerih. Ljudje se med seboj zelo dobro poznajo in bi si s tem prihranil dolgočasno iskanje istoimenskih priimkov v župnijskih knjigah. (Tudi tega Maruška Vidovič ni povedala, koliko matičnih knjig in v katerih župnijah je obdelala). Morda bi si za dodatno kontrolo izbral še iskanje vpisov spregleda zadržka zaradi poroke med sorodniki. Za poroko med bratranecem in sestrično je treba najprej pridobiti spregled zadržka. Take spreglede zadržkov je bilo treba pridobiti na škofiji in so bili zabeleženi v zapisu poroke. Iskanje vpisov spregledov zadržkov bi verjetno najhitreje pripeljalo do porok med sorodniki.

Pri tem bi se morali zavedati še vseh napak, ki se lahko prikrađejo tudi v uradno evidenco. Prva bi bila napaka zapisovalca. Te so sicer redke, vemo pa, da so se vedno dogajale. Največkrat so bile narejene nehote. Hujše in pogostejše so napake, ki so nastajale zaradi napake v zapisu očeta. Župnik je bil dolžan kot očeta zapisati zakonitega očeta, torej moža otrokove matere. Tako je zapisal tudi v primeru, ko ta ni bil biološki oče. Določen odstotek otrok je bil nezakonskih. Oče v takih primerih ni bil vpisan in je otrok dobil priimek po materi. V zadnjih desetletjih pa je vse pogostejša izvenzakonska zveza. Te v matičnih knjigah niso vpisane. Kako gledamo na različne zapise istega priimka? So Gartner, Gartnar, Gortnar in Gortner isti priimki? Pa Benedičič in Benedejič, Golja in Goli-ja, Bizovičar in Bozovičar, Dolenc in Dolenc.... ? Naj navedem še kak primer, ki bi ga bilo treba upoštevati pri nabiranju istoimenskih parov? Bo kdo rekel, da je mogoče s korekturnimi posegi odpraviti vpliv teh napak?

Napake se prikrađejo tudi raziskovalcem. Zase ocenjujem, da sem tudi jaz v svoji datoteki nehote naredil do pol odstotka napak.

Vsiljuje se mi domneva, da je mogoče v proučevani populaciji (za Vidovičevo ne vemo kolikšna je bila celotna populacija in še manj, kolikšna je bila proučevana) najti premajhen vzorec zakonskih zvez med bratranci in sestričnami, da bi lahko po rezultatih sklepali na zakonitosti. Na področju medicine, genetike, antropologije in še kakšne vede sem res laik, nisem pa laik na področju statistike.

Če je verjeti današnjim dosežkom na področju genetike,

bi nam samo genetske raziskave omogočale identifikacijo zelene populacije. Šele pri tako izbranih primerih bi lahko nadaljevali raziskave na otrocih. Tako to razumem kot laik, in to sem v dosedanjih pogovorih tudi ponujal v presojo.

Ravno tako nejasen mi je rezultat poročnih migracij. Tega s pomočjo zapisov v poročni knjigi ni mogoče opraviti. Zapis poroke sicer vsebuje tudi kraj rojstva (včasih bivanja ob poroki) ženina in neveste, ne vsebuje pa podatka o tem, ali bo poročeni par stanoval na domu ženina, na domu neveste ali na nekem tretjem naslovu. Poroka je bila sicer največkrat v župniji neveste, pa ne vedno. Kraj rojstva ženina in neveste je bil sicer evidentiran tudi v oklicih, ne pa tudi kraj bivanja po poroki. Res je pri kmečkem prebivalstvu dedič večkrat sin. Vendar to ni pravilo. Posploševanje dedovanja po moških potomcih je kaj slabo vodilo pri proučevanju poročnih migracij. Sam bi se v tem primeru spet poslužil preprostega anketiranja ali enostavneje rečeno spraševanja. Drug natančnejši vir bil lahko bili popisi prebivalstva in/ali popisi župljanov. Iz njih je razvidna evidenca družin z navedbo rojstva družinskega očeta in matere. Splošno znano je, da je tendenca vsake migracije, ne le poročne, iz slabšega na boljše. Nekaj zmede dela pri tem ljubezen, pravdosti pa ne. Splošno znano je, da je življenje v ravninskem delu lažje kot v višinskem, če v Selški dolini zanemarimo motive, ki jih pogojujejo podnebje, splošna razvitost in blagostanje, kultura, varnost.... Ne morem si misliti, da je treba iskati korelacijo med poročnimi migracijami in med porokami med sorodniki. Je Maruška Vidovič kljub vsemu tudi v tem pogledu odkrila kaj takega, kar do zdaj znanost še ni vedela?

Če so računalniške rutine zelo uporabne za ugotavljanje istih priimkov ženinov in nevest in za ugotavljanje porok med bratranecem in sestrično (kar ni isto) pa so precej manj uporabne za ugotavljanje poročnih migracij. To pa enostavno zato, ker je precejšen odstotek podatkov o kraju pomanjkljiv ali zato, ker bi morali za vsak kraj rojstva dosledno uporabljati enoten kvalifikator (naslov). Tu celo hišno ime ne bi bilo dovolj zanesljiv indikator kraja bivanja družinskih članov v več generacijah. Maruška Vidovič sicer navaja v odstotkih izražene migracije v dolinskem in višje ležečem svetu. Teh enostavno ne razumem. Vem samo to, da so nekatere od proučevanih višje ležečih vasi popolnoma izpraznjene. Vanje so se začeli v zadnjih letih vračati sorodniki ali tujci, vendar samo kot vikendaši.

Maruška Vidovič je z isto raziskavo leta 2005 v Zagrebu doktorirala. Izrazila je željo, da bi o svojih raziskavah predavala v Škofji Loki, kjer sem bil pri tamkajšnjem Muzejskem društvu odgovoren za organizacijo tematskih predavanj, v Ljubljani pa članom rodoslovnega društva. Njeno zajetno doktorsko delo sem kako uro prelistaval in iskal isto, kar sem iskal v prejšnjih razgovorih ali prebiranju. Nič več nisem zvedel. Zato še vedno priznavam, da njene raziskave ne razumem. Ne vem, kaj se je odločila raziskati in kaj je ugotovila.

Kljub temu sem kolege v Muzejskem društvu in kolege rodoslovce vprašal, če so pripravljene predavati Maruške Vidovič še enkrat poslušati. Ker niso nasprotovali, sem ji ponudil termin za dve predavanji. Še isti dan je dr. Maruška Vidovič udeležbo na obeh predavanjih odpovedala brez obrazložitve.

Dr. Maruška Vidovič mi grozi, da bo ukrepala, če se bom še naprej vtikal v njeno stroko. Povedal sem, koliko in kako sem se vtikal. Enostavno – prav ničesar nisem razumel. Po drugi strani pa mi je ona nekajkrat neutemeljeno očitala, da se vtikam v njeno delo. Vsakič sem jo opozoril, da naj mi ne podtika česar nisem zagrešil. Tako je bilo tudi v primeru, ko mi je skušala prepovedati objavo prispevka za katerega sem prosil izvajalca genetskega vzorčenja v Sloveniji. Slovenija je bila namreč izbrana za enega od področij zbiranja genetskih vzorcev skupaj z rodovniki. Projekt je izvajal in ga še izvaja ameriški institut. V Sloveniji se je izvajal pod okriljem Inštituta za varovanje zdravja pod neposrednim vodenjem mag. Maruške Vidovič. Kot dajalci vzorcev smo člani Slovenskega rodoslovnega društva izdatno sodelovali in smo projekt želeli predstaviti tudi v časopisu Drevesa. Ryan Swap, terenski zbiralec vzorcev, sicer še študent in Fulbrightov štipendist, je bil izbran zato, ker je za namen projekta dovolj dobro znal slovensko. Povabil sem ga, da pripravi prispevek za časopis Drevesa. Predložil je zelo slab prevod, zato sem njegovo angleško besedilo prevedel sam in ga dal v strokovni pregled dr. Ireni Zupanič. Maruška Vidovič mi je skušala objavo in stike z Ryanom Swapom preprečiti in mi očitala, da se vmešavam v njeno delo in področje njene odgovornosti. Težko jo je bilo prepričati, da so njeni očitki povsem neosnovani. Popustila je šele, ko sem predlagal soočenje z nadrejenimi.

Maruška Vidovič je svoje delo predstavila tudi v časopisu Delo:

### *Naši priimki v vlogi genov*

Čet 09.02.2006

*V Sloveniji je že narejena večletna antropološka populacijskogenetska raziskava, v kateri sem uporabila priimke kot genetske markerje. Potekala je v okviru nacionalnega antropološkega raziskovalnega programa Inštituta za varovanje zdravja RS v Ljubljani.*

*To pomeni, da imamo pri nas že rezultate tovrstnih antropoloških raziskav, ki jih na primer drugje šele uvajajo. O tem je preteklega 15. septembra v Znanosti pisal **Tomaž Svagelj** (Avtohtoni priimki kot nadomestilo za gene. Milijon ljudi z okoli 50.000 priimki), ko je navajal, da bodo ruski znanstveniki iz Laboratorija za populacijsko genetiko Medikogenetskega raziskovalnega središča pri Ruski medicinski akademiji znanosti pri raziskovanju domačega prebivalstva namesto običajnih genetskih označevalcev (krvnih in drugih markerjev) uporabili kar priimke.*

**Genetske variacije v človeških populacijah**

*V kontekstu »populacijskih struktur«, to je sodobnih antropoloških raziskav, s pomočjo katerih pojasnujem genetske variacije v človeških populacijah, sem naredila raziskavo z metodo izonimije, to je istih priimkov, ki je bila moja doktorska disertacija. Sicer pa različne antropološke populacijske raziskave, katerih organizatorica in izvajalka sem, potekajo v Selški dolini že od leta 1993 in jih vsako leto dograjujem.*

*Raziskavo sem izvedla v okviru najpomembnejših zakonov raziskav populacijskih struktur, to je s holističnim pristopom, ki zajema cel spekter bioloških, medicinskih, socioloških, kulturnih posebnosti, zaradi lažje in natančnejše merljivosti opazovanih pojavov na modelu izoliranih populacij in s pomočjo populacijsko genetskih metod. Sodobni antropologiji je prinesla veliko novih spodbud in možnosti prav populacijska genetika, ki pomeni konceptualen pristop k variabilnosti človeka in metodološko orodje, lahko bi rekli »sodobno tehniko« za proučevanje človeških populacij, h katerim je zadnjih nekaj desetletij usmerjen raziskovalni interes biološke antropologije.*

*Zaradi zemljepisnih, zgodovinskih, družbenih, gospodarskih in drugih posebnosti sem kot raziskovalni model izbrala Selško dolino, ki dobro karakterizira tudi genetsko izoliranost. V raziskavo sem zajela 9 vasi: 5 v spodnjem delu doline ob cesti in reki in 4 v antropološko najbolj zanimivem zgornjem planinskem delu, nemško koloniziranem v 13. stoletju in na začetku 14. stoletja. Današnja populacija Selške doline pretežno izvira iz kolonistov, ki so prišli v dolino po 10. stoletju. V raziskavi sem zbrala in obdelala podatke za več tisoč oseb, za obdobje 150 let, to je 4 do 5 generacij, kar omogoča tudi zadovoljiv časovni vpogled.*

### **Šmidi kot kovači**

*Priimki, ki služijo za identifikacijo posameznika in z njim izraženo legitimnost, so nosilci nešteti zgodovinskih posebnosti (npr. agregacija Šmidov – kovačev v Podlonku, ki spominja na zgodovinsko železarsko obdobje v Železnikih in okolici), kulturnih, socialnih oznak (nemški priimki, ki označujejo predniški izvor v Sorici in Danjah, npr. Pintar in Kežar nastali iz poklicev sodar in sirar) in drugih pa tudi genetskih informacij. Genetska uporaba priimkov temelji na spoznanju, da frekvence in distribucije priimkov v populacijah lahko modelirajo genetično strukturo človeških populacij. V raziskavi so priimki zaradi načina prenosa, ki je identičen biološkemu prenosu, dobili vlogo »specifičnega orodja«. Gre za analogijo genov in priimkov, kot genetskih markerjev, kajti priimki se v patrilinearnih družbah (večina evropskih držav) nasledijo, kot da so odrejeni z očetovim genom, vezani na kromosom Y.*

*V raziskavi opazovani izonimi se pojavljajo na materini in očetovi liniji rodoslovnega debela predvsem v generacijah prednikov. Uporabila sem celo vrsto kvantitativnih tehnik. Matematične metode in modeli za analizo distribucije priimkov so razviti iz teorije populacijske genetike. S*

pomočjo razporeda priimkov sem raziskala specifično genetsko populacijsko strukturo raziskovanega geografskega območja oziroma preko izbranih genetskih parametrov mikroevolucijo populacije, ki se za razliko od makroevolucije, vezane na geološki čas, lahko zgodi že v eni sami generaciji. S priimkovnimi analizami sem ugotovila vse najpomembnejše genetske parametre populacije: stopnjo sorodstva znotraj vasi in med posameznimi vasmimi ter genetične oddaljenosti populacij, ki s summarizacijo podobnosti in razlik v genetskih frekvencah populacije oziroma podpopulacije izostrijo analizo razlikovanja populacij oziroma podpopulacij. Testirala sem tudi prilagodljivost z različnimi teoretičnimi populacijskogenetskimi matematičnimi modeli in naredila primerjalno analizo medpopulacijskih oddaljenosti vseh do zdaj izvedenih analiz populacijskih struktur raziskovalnega modela. Rezultati so nazorno pokazali, kako razpored priimkov vpliva na mere populacijske mikrodiferenciacije in na genetične oddaljenosti med podpopulacijami, to je med posameznimi vasmimi.

#### **Učinek genetskega odstopanja**

Raziskava izonimije se je naslanjala tudi na migracijske analize v Selški dolini, ki sem jih naredila že prej, to je na analize poročnih ali genetskih migracij, ki so potrdile genetsko izoliranost, prikazale migracijsko sorodstvo in odkrile, koliko generacij potrebuje populacija do genetske uravnoteženosti, dalje na zgodovinske in druge dostopne podatke o populaciji, živeči v dolini med Škofjeloškim hribovjem, ki nudi to prednost, da je nekdanje freisinško ozemlje zgodovinsko dobro dokumentirano.

Učinek genetskega odstopanja in učinek utemeljitelja je bil s pomočjo priimkovnih analiz opazen posebno v zgornjem delu, v vaseh pod Ratitovcem, ki so enoten, zaprt genetski pul. Dobljene so za evropski geografski prostor razmeroma visoke vrednosti sorodstva znotraj vasi in sorodstva med posameznimi vasmimi. Prebivalci vasi z največjim deležem izonimnih zakonov so genetsko najbolj oddaljeni od »homogeniziranega jedra« doline, odprtega za medsebojne migracije. Vzrok velike stopnje porok v sorodstvu v generacijah prednikov so zgodovinska dejstva, to je slabe komunikacije v preteklosti, geografske in jezikovne bariere, gospodarska težnja, obdržati zemljo skupaj, in tradicionalni, patrilokalni vzorec poročanja (s poroko so migrirale ženske, moški so se vezali na posest).

Dobiti dovolj dobro genetsko informacijo iz socialno-kulturnega podatka, kakršen je priimek (ob upoštevanju vseh predpostavk), pomeni velik uspeh populacijske genetike in njenih metod. Rezultati raziskave in nova spoznanja o populacijski strukturi Selške doline pa so pomemben prispevek k sodobni fizični antropologiji in javnemu zdravju, saj nudijo tudi izhodišča za preventivne zdravstvene akcije.

Dr. Maruška Vidovič

Inštitut za varovanje zdravja RS, Ljubljana

---

Omenil sem svojo podatkovno zbirko. V njej so podatki za 165.800 oseb v 58.300 družinah. Okrog 80 kolegov rodoslovcev je v skupno referenčno datoteko posredovalo blizu 500.000 oseb. V Slovenskem rodoslovnem društvu je torej mogoče za različne namene uporabiti datoteko, ki šteje prek 650.000 oseb. Iz nje je mogoče izbrati podskupine po različnih kriterijih. Zanimalo me je, koliko je v moji datoteki porok med bratranci in sestričnimi in koliko je zakonskih parov, kjer sta imela ženin in nevesta pred poroko enak priimek. Za ta namen je najbolj pripravno orodje PAJEK, program ki sta ga za analizo omrežij razvila dr. Vladimir Batagelj in dr. Andrej Mrvar. Med 58.300 družinami je ta program našel 53 porok med bratrancem in sestrično. Manj kot ena taka na tisoč porok.

Zdaj me je zanimalo, ali se otoška populacija kaj razlikuje od kopenske. Zbral sem namreč tudi 7141 oseb po evidencah za dalmatinski otok Silba. Med 2687 družinami je isti program našel 6 primerov porok med bratrancem in sestrično. To bi po grobem računu zneslo 2.2 na tisoč.

V društveni referenčni zbirki je tudi rodovnik plemstva, ki ga je sestavljal kolega Nenad Novaković. V tej zbirki je okrog 57.000 oseb. Od 25.700 zakonskih parov je kar 328 porok med bratrancem in sestrično – 12.7 od tisoč.

Tak rezultat dobimo na hitro. Ne trdim, da je poskus znanstven. Ne postavljam trditve, da je pogostost porok med bratrancem in sestrično v kopenski populaciji dva do trikrat manjša od otoške in pri rdeči krvi več kot desetkrat manjša od plave.

Zdaj sem se lotil še preštevanja zakonov z enakim priimkom ženina in neveste.

Spet uporabim svojih 58.300 porok in med temi program izbere 381 parov z enakimi priimki. Zdaj bi med temi lahko ugotavljali delež bratrancev in sestričen ali pa bi med identificiranimi zakoni bratrancev in sestričen iskali take z enakimi priimki. Ne eno ne drugo ne prinese koristi. Za raziskovanje antropoloških (ali katerih koli) pojavov med potomci bratrancev in sestričen ter za primerjanje teh ugotovitev s primerjalno populacijo bi morali najprej z zadostno zanesljivostjo identificirati družine bratrancev in sestričen. Zadostno zanesljivost pa lahko zagotovi samo genetska primerjava. Tako trdim jaz, znanost pa ve več.

Če povzamem: Tudi rodoslovce bi zanimalo, če bi jim kdo vedel kaj tehtnega povedati o poročnih migracijah. Še bolj bi nas verjetno vse zanimalo, kaj je Maruška Vidovič ugotovila, ko je raziskovala antropološke posebnosti potomcev bratrancev in sestričen.

## SMGF project in Slovenia

Ryan Swap

In the Fall of 2003, I came to Slovenia with my small family to live among you for 9 months. It was a wonderful segment of our lives, and we still often wish to be shopping for our vegetables in the trg on Saturday morning, looking for mushrooms in the hills, and walking along the banks of the Ljubljanica. As many of you know, my purpose in coming to Slovenia was to encourage people interested in genealogy to participate in a project that will enable people all over the world to find their ancestors. The Sorenson Molecular Genealogy Foundation was our partner in this. The SMGF is a non-profit organization dedicated to building the foremost archive of genetic data and genealogical information. The Sorenson Database currently contains more than 60,000 DNA samples and family trees from men and women around the world. Because of our efforts, Slovenia is well represented. The purpose of the database is to be a free, accessible set of data against which one who is searching for additional genealogical connections can check. For example, it often happens among genealogists, that they come to a “dead-end” in one of their lineages. At this point, the paper trail runs out. One way for them to extend the knowledge of their ancestors is to compare their genetic sample with those in the database. When there is a match, they can (in some cases) compare their genealogy with the one in the database, providing either outright answers, or clues as to where to look. The database is divided into three sections:

1. Y-Chromosome Database - The Y-Chromosome Database is on-line and contains more than 15,000 Y-DNA samples and genealogies for public search. Since only males have Y-DNA, the Y-Database is ideal for surname research. At this point, we have 177 Slovenian samples in the database. If you would like to visit it, go to: <http://www.smgf.org/pages/ydatabase.aspx>
2. Mitochondrial Database - The Mitochondrial Database is on-line and contains more than 5,000 mtDNA samples and genealogies for public search. Sons and daughters inherit their mtDNA from their mothers, making the mtDatabase ideal for maternal line research. To date, we have 129 Slovenians in this part of the database. If you would like to visit it, go to: <http://www.smgf.org/mtdna/search.aspx>
3. Autosomal Database - SMGF is pioneering the application of autosomal DNA for genealogical purposes. Autosomal DNA is inherited from all of one's ancestors, making the future Sorenson Autosomal Database a treasure trove of comprehensive information found nowhere else in the world.

Back in 2003-4, many of you participated in the study, which I very much appreciate. At that time, I also shared with you my wish to analyze the collective data of the Slovenians we collected, to see if we could learn anything about Slovenians as a whole. Just weeks ago, I received the de-identified data and have begun analyzing it to answer some of the questions we have. They include:

1. Are there regional genetic differences among Slovenians? Despite a geographically small country, distinct dialects of the Slovenian language along with strong regional identities exist. Do genetic differences follow these boundaries?
2. How different are Slovenians from their geographic neighbors in terms of their genes? To determine this, we will compare samples from neighboring countries with Slovenian samples.
3. What can this data tell us about migrational patterns of history? Do they correspond to major historical events such as wars, economic pressures, and political situations? How do they correspond? These are some of the many questions we are asking now as we sort through the analysis.

Many have also asked if the answers to these questions will be made available to the public. Yes, they will. Results of this nature will be published in a scholarly journal, at which point the information will be in the public domain. I also plan to distribute a summary of the findings in lay-language to the Slovenian Genealogical Association (SRD), which they can then distribute to the public. Possibly members of the media or academics would also be interested in the results. I will be at the disposal of anyone who would have such interest. As we are currently working on the analysis, we expect to have results finalized and published in the coming months. I had hoped to have already done this, but the going has been slow, as research often goes.

The possibility to participate in the project has not expired. Recently, a new shipment of mouthwash samples were sent to the SRD. All that is required is a bit of saliva and a genealogical pedigree for three generations of ancestors.

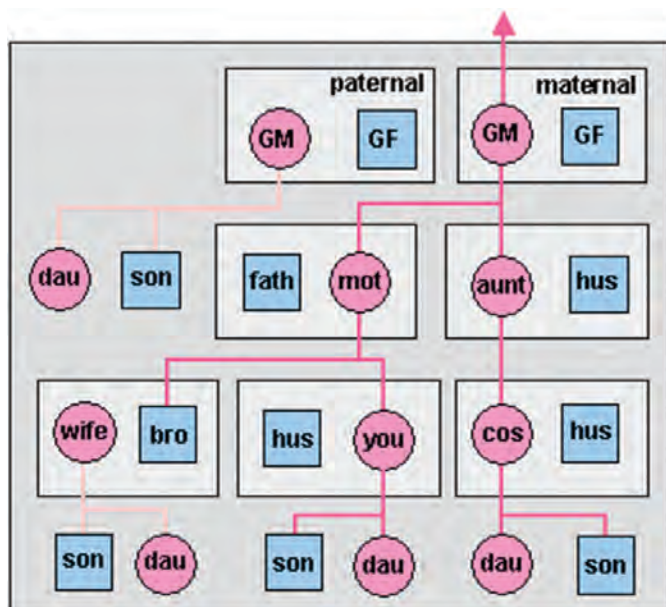
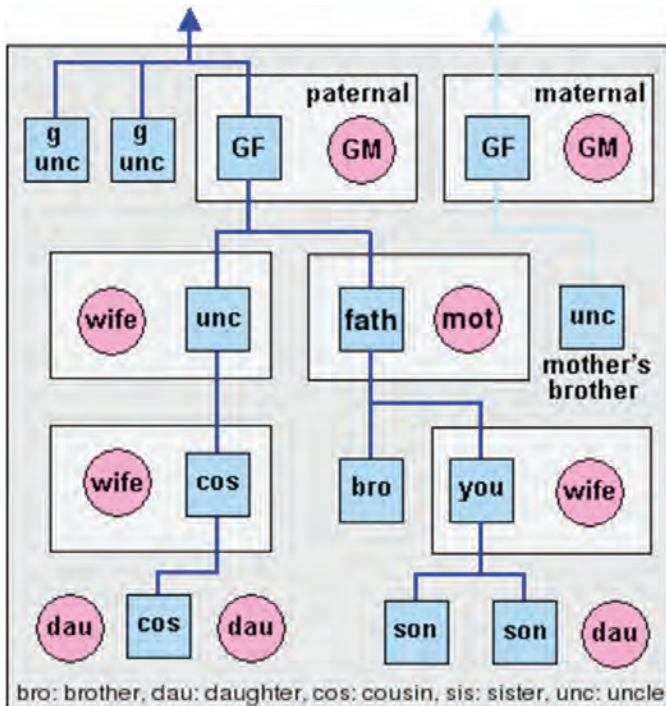
As with anything concerning genetics, there have always been questions regarding the project. I have tried to answer them at every opportunity. One of the most frequently asked questions is whether someone who participates in the project will get back their “genetic signature.” The answer to this is no. They will not receive anything information back, but it will be included in the database where it will be of use to others. Also, all personal information will be de-identified, as well as the personal information of the ancestors for the past 90 years. Because there are many ethical questions regarding the dissemination of genetic data, this is the way SMGF is constrained to operate.

However, as mentioned above, we are in the process of analyzing the de-identified data as a group, and the results will be available.

The coming months will truly be exciting. This enterprise has been going on now for three years, and it is time for results. I feel I expect the results with more anticipation

than anyone else. Hopefully, questions will be soon be answered which will shed light on the history of the Slovenians as a population.

If you wish to contact Ryan Swapp, feel free to reach him at [rswapp@gmail.com](mailto:rswapp@gmail.com).



## Genetika v pravosodju

Peter Hawlina

Ker nisem genetik in/ali pravnik se na nobeno od teh področij ne morem spuščati po strokovni plati. Kot laik na obeh področjih bi se dotaknil naslovne teme po lastnih izkušnjah, kjer bi po mojem prepričanju stranke v postopku lahko izkoristile možnosti genetskega dokazovanja ali izključevanja.

Najprej bom omenil zadevo, kjer sem bil povabljen pri sestavljanju družinske evidence in pri pridobivanju dodatnih informacij, ki jih je agencija iz Avstralije rabila za pripravo zapuščinske razprave. Tam je leta 2007 brez oporoke umrl I.S. Rojen je bil leta 1915 v Sloveniji kot tretji od dvanajstih otrok. Poročil se je novembra 1943. V zakonu ni imel potomcev. Po letu 1950 se je odselil v Avstralijo. Žena se je po nekaj letih ločila in ponovno poročila. Tudi v drugem zakonu ni imela otrok. Tekom zbiranja podatkov o družini se je zvedelo, da je I.S. s T.R. imel nezakonskega sina S.R. in z M.D. nezakonsko hči E.D.

Ta dva ne moreta z uradnimi dokumenti dokazovati sorodstva z zapustnikom. Avstralska agencija ju ne upošteva kot možna dediča. Po tem sklepam, da avstralsko pravo (še) ne priznava genskih dokazov. Za Slovenijo citiram znanega slovenskega forenzika: Genetski dokazi so prisotni na sodiščih v Sloveniji že vse od leta 1996, rešujemo kriminalistične primere, sporna očetovstva, identifikacije neznanih oseb in seveda tudi preverjamo daljne sorodstvene povezave (polbrati, polsestre), ki so predmet zlasti zapuščinskih razprav.

Po mojem razumevanju bi bila samo oba nezakonska otroka po pokojnem I.S. upravičena do dediščine, po avstralskem pa samo pokojnikovi bratje in sestre. Zadeva je še v teku in ne vem, kako se bo zaključila.

V Drevesih sem leta 2011 objavil prispevek Delo sodnega izvedenca za rodoslovje (<http://rodoslovje.si/index.php/sl/domov/16-drevesa/95-delo-sodnega-izvedenca-za-rodoslovje>). Tam sem predstavil zadevo, kjer se je v pravdni zadevi za dedinjo prijavila oseba, ki tega z dokumenti ni mogla dokazati. Ker je kljub očitnim nasprotnim dokazom še vedno z različnimi scenariji dopovedovala, da je zapustnikova vnukinja, sem ji svetoval, naj vsaj sama sebi dokaže ali ovrže sorodstvo z genetsko primerjavo. Če bi ta dokazala resničnost njenih trditev, bi morda lahko skušala s tem

prepričati tudi sodišče. Ni mi niti prisluhnila. Zame je bil to dodatni dokaz, da je v svoje trditve sama ni dovolj prepričana ali pa gre za zavesten poskus prevare.

O epilogu te pravdne zadeve me nihče ni obveščal. Zato sem sam spisal epilog, v katerem sem namenoma skonstruiral skrajni absurd za osvetlitev resnično absurdnega in slabo pripravljene poskusa dokazovanja sorodstva in s tem upravičenosti do dediščine. Zaradi podobnosti z mehiškimi in in po njihovem vzorcu posnetih TV serijah sem spis naslovil TV novelas in ga objavljam v nadaljevanju.

## TV novelas

Peter Hawlina

*Kot sodnega izvedenca za rodoslovje me je odvetnica prosila, da ji pomagam osvetliti zapleteno rodoslovno situacijo. Na kratko sem o zadevi že poročal v prispevku Delo sodnega izvedenca za rodoslovje v časopisu Drevesa št. 1/2011. Stranka, ki je vložila zahtevo za denacionalizacijo, se je predstavljala kot dedinja Franca Urbanca, kateremu je bilo po vojni odvzeto premoženje. Svojo pravico do dedovanja je skušala dokazovati na različne načine. Nobenega ni mogla dokazati. Podal sem svoje mnenje, po katerem stranka ni imela nikakršne osnove za svojo terjatev. Zadeva se je kar vlekla. O končnem izidu me ni nihče obvestil. Tekom raziskav sem zaradi absurdnosti navedb skonstruiral enako nemogoč scenarij, kjer sem se sam postavil za dediča. Če bi kdaj kdo hotel spodnjo izmišljotino primerjati s konkretno pravdno zadevo, bi mu lahko ponudil v branje zajetno mapo arhivske dokumentacije in mapo spletne pošte z več kot 500 sporočili. Strankam sem skušal dopovedati, da bi se rodoslovni prikaz družine zlahka dokazal ali ovrgetel z ustreznimi genetskimi preizkusi. Niso prisluhnili.*

Med bogatimi (ljubljskimi) družinami je prihajalo do medsebojnih porok. To pa ne pomeni, da so se imeli zato kaj bolj radi. Nasprotno! Prežali so na priložnost, da bi drug drugega izrinili in po možnosti prišli do njihovega premoženja. (Mimogrede - William Shakespeare je podobno situacijo med družinama Borgia in Peruzzi uporabil za svojega Romea in Julijo. V svoji tragediji družini preimenuje v Montague in Capulet.)

Ko se je Franc Urbanc poročil z Almo Souvan in sta imela tri otroke, so si zavistni lovci na priložnost prizadevali katero od svojih hčera poročiti s prvorojencem. Ko so videli, da se je Franc mlajši navezal z mladenko iz drugega tabora, so se v bojazni, da bi prišlo do poroke in potomstva, odločili, da ga pravočasno odstranijo. Ko sta bila Franc in njegova zaročenka na potovanju po Italiji, so ju v Firencah zastрупili. Zaročenka je umrla, Franca

je oče uspel rešiti in mu spremenil identiteto. Postal je Herbert Hawlina.

Ko je oče Franc videl, da ista nevarnost grozi tudi hčeri Nički, ki je zanosila z Mariom Luckmannom, je poskrbel, da je splavila in še njo proglasil za mrtvo. Njej je preskrbel identiteto Ane Suhadolc.

Herbert in Ana nista vedela, da sta brat in sestra in sta se kot študenta medicine zaljubila in leta 1939 poročila. Herbert in Ana sta imela devet otrok. Jaz sem drugi. Leta 1965 smo po smrti stare mame adaptirali njeno hišo. Večina pohištva je šla v odpad. Jaz sem med drugim sortiral knjige in papirje. Med vsem tem sem v že nekoliko plesnivi ženski usnjeni torbici našel dokumente neznane osebe. Čudno se mi je zdelo samo to, da se mi je oseba na fotografiji v izkaznici zdela zelo znana. Podobna je bila moji mami. Dobro se spominjam, da je bilo spričevalo in vse drugo na ime Leonija Urbanc. Torbica je šla v smeti skupaj z vso drugo odpadno robo.

Leta 2008 je umrla moja 90 let stara teta Lote, sestra mojega očeta Herberta. Pred smrtjo je poslala pome. Prijela me je za roko in mi s šibkim glasom povedala samo to: tvoj oče Herbert v resnici ni bil moj brat. Bil je Franc Urbanc. Ti si Urbančev, ne Hawlinov!

Takrat nisem vedel, kdo naj bi bil Franc Urbanc. Tetinega sporočila pa nisem jemal resno in bi nanj pozabil, če se mi ne bi v spomin povrnila usnjena torbica.

Zdaj je moja naloga, da dokažem najprej, da Renata sploh ni bila Franceva hči, saj jo je Alma rodila po zvezi s patrom Placidom. Ko je Franc za to izvedel, je najprej nameraval ubiti Almo, pa se je premislil, saj je računal tudi na del Souvanove dediščine. Ker pa ni hotel v družini obdržati Renate, jo je skrivaj zamenjal za Valburgo Kušar.

Prava biološka otroka Franca Urbanca sta moj oče Herbert in mama Ana. Uradna Renata je v resnici Valburga Kušar in je tako Francu kot Almi biološka tujka. Almina in Placidova hči Renata pa postane Valburga Kušar. Po takratnih zakonih je zakonita dedinja Urbančevega premoženja, samo da tega ne ve.

Ta Renata živi kot Valburga Kušar, ki se poroči z Ludvikom Goršičem. Dober mesec po poroki dobita hči Ireno Marjeto (ne Margareto). Irena in jaz se poročiva leta 1962 in imava tudi devet otrok.

Jaz sem torej edini dedič po vseh treh otrokih Franca Urbanca. Meni pripada vse premoženje. Edina težava je v tem, da ne vem, kako bi o tem prepričal sodišče. Saj za svojo zgodbo na noben način ne bom dobil dokazov v obliki izpiskov iz matičnih knjig. Pomislil sem, da bi za pomoč zaprosil kakšnega spretnega mojstra in mu za nagrado prepustil nekaj dediščine.

Če bi mi to uspelo, bi se moral samo še znebiti vseh svojih bratov in sestra, saj nikakor nisem pripravljen dediščine deliti s kom drugim. Verjetno bi tudi mojstra pravočasno pospravil, da mu ne bi bilo treba prepustiti deleža.

## Rodoslovje in genetika

Peter Hawlina

Raba računalnikov je prinesla nov zagon tudi v rodoslovje. V pogovorih s kolegi rad postavljam svoje teze o zgodovinskih obdobjih rodoslovja. Rodoslovje je od nastanka človeka. Prvo in najdaljše je bilo obdobje nepismenosti. Govorim o splošni ravni pismenosti. Saj so verjetno vse kulture imele bolj ali manj razvito pisavo, vendar je bila pisanja in branja večša le peščica. In takrat so bili rodovniki privilegij tankega zgornjega sloja, ki si je lahko privoščil tudi napisan in narisani rodovnik. Splošna pismenost se pojavi v 19. stoletju. Takrat so si lahko rodovnike zapisovali tudi manj premožni. To je bilo po moji klasifikaciji drugo obdobje rodoslovja. Več je ostalo zapisano in manj je bilo potrebno pomniti.

Tretje obdobje je splošna raba računalnikov. Ta je pototerila in potisočerala vse kar je bilo narejeno kdaj prej. Odprla pa je še povsem nove dodatne možnosti. Razraščeno rodovnika ni imela več nobenih meja. Izmenljivost podatkov je postala igrača brez najmanjših stroškov. Zbrani podatki so postali lahko obvladljivo študijsko gradivo.

Četrto obdobje je prinesel internet. Domači rodovniki so postali svetovni rodovniki. Česar ni na spletu nima nobene vrednosti. Splet tudi daje upanje, da individualni rezultati rodoslovnih raziskav ne bodo propadli, ko ne bo več tvorca in skrbnika.

Pred kakimi desetimi leti se je začela genetika seliti iz znanosti v komercialo. Cena za analizo se je spustila na raven, ki je bila dostopna praktično vsakomur.

Istočasno je genetika postala zanimiva tudi rodoslovcem. Hitro smo doumeli vsaj osnovne zakonitosti in se zavedli povsem novih in za povrh najbolj zanesljivih dokazov pravilnosti rodovnika. Še vedno je sicer najbolj zanesljiva matična evidenca rojstev, porok in smrti. Izpisek iz uradne matične evidence je edini zakoniti dokaz sorodstva. Največkrat je tudi odraz dejanskega stanja. Ne pa vedno. Najbolj skrita napaka je neistovetnost bioloških in zakonitih staršev. Vedno je bil in vedno bo določen delež posvojencev. In, če posvojenec ne ve za svoj poseben status, bo raziskoval rodovnik svojih rejnikov. Največkrat gre za neznanu posvojitev. Kadar zakoniti oče ni bil tudi biološki, je to največkrat vedela samo mati. Pa še ta ne vedno z vso gotovostjo. Oče navadno ni vedel, še manj otrok. Tak otrok je sicer lahko uveljavljal dedne in druge pravice po svojem zakonitem očetu, ne pa tudi po biološkem.

Rodoslovci svoje rodovnike gradimo po zakonitih očetih in se tiho zavedamo, da prav vsi zakoniti očetje niso bili tudi biološki. Radi pa bi imeli biološki rodovnik, ne papirnatega.

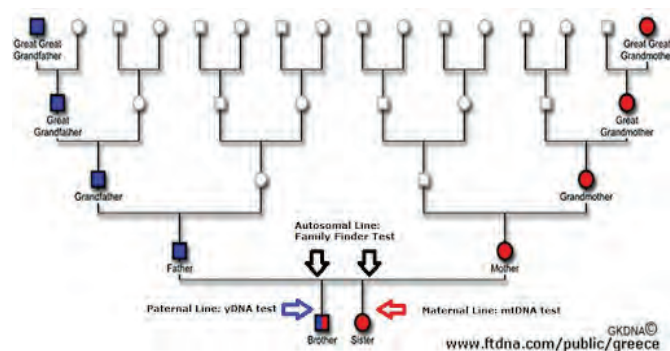
Nujno je, da so zmotni vsi papirnati rodovniki, ki so razdelani za nekaj več generacij. Kdor se tega zaveda, bi moral pomisliti, ali naj sploh še raziskuje in dokumentira

svoj papirnati rodovnik, če ga v resnici zanima samo biološki. Sam sem to izkusil, ko sem moral 'odklopiti' imeniten rodovnik očeta svoje tašče. Saj sem zvedel, da sem dokumentiral rodovnik njenega krušnega očeta, biološki pa je v stotih letih utonil v pozabo. Spomin nanj so odnesli v grob on sam in mati njegove hčerke. Pa nista samo ta dva vedela vse resnice. Precej več jih je bilo takrat, ko so se take resnice še prikrivale okolici. Vsi ti so svoje vedenje odnesli v grob. Tudi moja žena se je počutila nekoliko prikrajšana, ko je morala sprejeti vest, da njen krušni ded ni bil tudi biološki. Ni pa bila prizadeta. Bolj sem bil jaz, ki bi z veseljem zakoniti rodovnik nadomestil z biološkim, če bi vedel, kje začeti. Vse kar se je še pomnilo je bil podatek o konjeniškem častniku v ljubljanski konjeniški kasarni v Mostah (današnji Dvorec Selo). Tašča je bila namreč rojena leta 1913. Kasarna je bila v sklopu cesarsko-kraljeve armade in oče omenjene tašče naj bi bil po rodu Italijan.

To je moj primer odkrite neistovetnosti zakonitega in biološkega očeta. Koliko takih primerov bi se še našlo v rodovniku, kjer je na desetine parov prednikov? En odstotek? Več? Deset odstotkov? Še več?

Tu se v rodoslovje vključi genetika in odpre zadnje obdobje po nepismenosti, pismenosti, računalniku in internetu.

Genetika je znanost. Nekaj o njej smo se učili v šolah. Veliko lahko preberemo iz krajših ali daljših objav. Od poljudnih do zahtevnejših strokovnih razlag. Jaz sem hitro spoznal, da čudeža genetike ne bom nikoli doumel. Dokopal sem se samo do najpreprostejših zakonitosti. Začetnik lahko sam spoznava osnovne zakonitosti. Spodnji prikaz sem posnel po eni od takih objav.

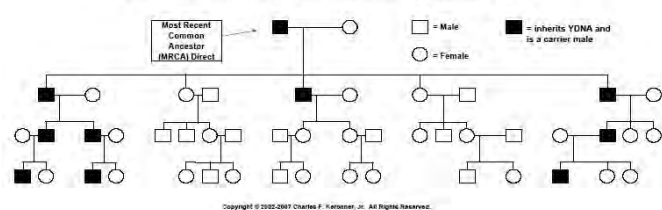


Kaj tudi neukemu radovednežu hitro posreduje ta prikaz?

Rezultat YDNA testa bo enak za vse pripadnike v verigi moških potomcev. mtDNA pa bo enak za vse pripadnice v verigi ženskih potomcev. Omenjen je tudi avtosomalni test. Tega pa ne razumem in bralcu prepuščam, da se z njim seznanijo boljše.

Meni (za začetek) zadostuje zakonitost, da imajo vsi moški potomci skupnega prednika enak Y-DNA. To ponazarja tudi ta prikaz:

Y-DNA Inheritance Descendants Chart (Paternal Line)



Je vse jasno? Vsi črni kvadratici imajo enak Y-DNA.

Torej imajo vsi moji sinovi (če sem v resnici njihov biološki oče) in sinov sinovi (takega imam samo enega) enak Y-DNA izvid ali sliko ali vrednosti na analiziranih lokusih. Enakega morajo imeti tudi moji štirje bratje, če smo zares vsi bratje po istem očetu. In tako naprej vseh evidentiranih in ravno tako do neskončne množice neevidentiranih očetov.

Na podoben način bi se lahko o pravilnosti svojega rodovnika po materini strani prepričale dedinje mtDNA.

Kaj je potrebno za tako primerjavo? Dva brata ali dva sorodnika po verigi moških prednikov morata pridobiti svoj Y-DNA izvid. Izvid iz sline izdelajo laboratoriji za približno 100 €. Lahko tudi samo 50, lahko pa mnogo več. Za primerjavo je dovolj ceneni izvid. Če so vrednosti na vseh lokusih po analizi obeh vzorcev enake, je to zadosten dokaz za pravilnost tega dela rodovnika, kjer obe primerjani osebi najdemo v sliki, ki bi bila podobna zgornji s črnimi kvadratici. Nekaj malega možnosti za istovetnost po različnih očetih bi bila v primeru, da je biološki oče mojega sina moj brat ali obratno, da sem jaz oče njegovega sina. Vseeno pa bi nadaljevanje do skupnega prednika potekalo tudi po takem 'obvozu'.

In tak poskus sem naredil. Po internetu sem v Nemčiji našel osebo z enakim priimkom. Arnd Hawlina je bil rojen leta 1944 v Nemčiji. Na spletu sem za povrh našel, da so v družini zdravniki, glasbeniki, arhitekti... Poslal sem mu mail in vprašal, če ima rodovnik. Ugotovil sem, da sva četrta bratranca. Prosil sem ga še za njegov Y-DNA. Naročil ga je in ugotovila sva, da sva genetsko identična. To potrjuje pravilnost rodovnika oz. dokazuje, da je papirnati rodovnik enak biološkemu.

Odleglo mi je. Če najina genska zapisa ne bi bila enaka, bi bila nekje v verigi prednikov napaka v matični evidenci. Nadaljevala bi lahko tako, da bi iskala še kakšne predstavnike v najinem sorodstvu in tako prej ali slej ugotovila, pri kom je bil biološki oče neistoveten z zakonitim.

Naredil sem še en podoben poskus. Joe Sutter je po očetu Suhadolc. Tudi moja mama je bila po očetu Suhadolc. Y-DNA kromosoma ni prejela po svojem očetu, prejel pa ga je njen brat Anton in ga je zapustil svojim moškim potomcem. Nagovoril sem bratranca Janeza Suhadolca, da naroči svoj izvid in ravno tako Josepha Suhadolca. Spet potrditev istovetnosti papirnatega in biološkega rodovnika.

Zdaj bi me zanimalo, če in koliko sem sorodnik z vsemi drugimi osebami z istim priimkom. V svetu je vse več podobnih raziskav. Rečejo jim One Name Study. Vnaprej vemo, da vsi Mlinarji, Gorenci, Zupani, Hribarji... niso sorodniki čeprav so bili delani že približki raziskav v katerih se je priimek uporabil kot genetski marker. Smo pa vsi Hawline v Sloveniji sorodniki in trdim, da smo tudi vsi Suhadolci potomci po istem Prasuhadolcu. Za pravilnost te hipoteze bi se moralo genetsko primerjati čim večje število danes živečih Suhadolcev.

Na podoben način bi se lahko primerjali tisti, ki se imajo za sorodnike pesnika Prešerna ali pisatelja Cankarja, če se zadržimo pri dveh literatih. Za Prešerne je na razpolago večje število rodovnikov. Po dosedanjih združevanjih in primerjavah še ni bil najden moški sorodnik s priimkom Prešeren. Ne rečem, da ga ni, ni ga še v papirnatem rodovniku. Pa tudi če bi bil. S kom bi primerjali njegov DNA? Bi v pesnikovem grobu našli njegovo kost? To bi moralo zadostovati, saj so znane primerjave lobanj Celjskih grofov in so uspeli rekonstruirati DNA celo za izredno stare fosilne ostanke.

Nekoliko lažje bi bilo s Cankarji. Kolega Franc Cankar je močno razširil rodovnik pisatelja in pri svojih in pisateljevih prednikih prišel do dveh Andrejev, ki sta v najstarejših matičnih knjigah izkazana kot sodobnika. Torej nista brata. Sta sorodnika? Zelo verjetno. Okrog leta 1600 živita eden v Samotorici in drugi v Veliki Ligojni. Kraja sta kakih 8 kilometrov oddaljena drug od drugega. Za oba Andreja so evidentirani potomci do živečih generacij. Tudi moški potomci. Prvi in najcenejši poskus ugotavljanja skupnega prednika bi bila primerjava DNA po enega predstavnika med potomci Andreja iz Ligojne in enega med potomci iz Samotorice. Če bi bila enaka, bi to pomenilo, da sta tudi Andreja imela istega prednika. Če bi bila različna, bi bilo spet treba opraviti primerjavo z več predstavniki iz ene in druge skupine. Kar nekoliko nestrpno čakam, da se bo taka primerjava napravila. Če bi jaz bil Cankar iz ene ali druge skupine, bi zagotovo že zdavnaj našel vsaj enega za primerjavo.

Predstavil sem preizkus rodovnika Hawlina in Suhadolc. Menda je vsaj še en kolega že tudi uporabil genetiko v povezavi z rodovnikom. Ni pa poročal o vrsti primerjave in ugotovitvah. Najbrž ne bo treba več dolgo čakati na več tovrstnih poročil.

Seveda bi me zanimala tudi mtDNA primerjava, vendar je že pogovorno znano, da se pri materah napaka zlepa ne prikrade. Bolj zanimive bi bile avtosomalne primerjave. Te zahtevajo več strokovnosti in tudi rezultati niso tako prepričljivi kot pri Y-DNA in mtDNA. Če bi bila avtosomalna primerjava enako preprosta in zanesljiva, bi lahko ugotavljali koliko živečih Slovencev je v resnici biološko sorodnih npr. Herbertu von Karajanu, ki je bil po materi Slovenec. Po Y-DNA se lahko primerjajo živeči moški Karajani in tisti, ki so bili izven zakona moški potomci (če bi to vedeli) kakega Karajana, ki se s priležnico ni poročil.

Zato ne bom mogel dokazati pravilnosti papirnatega rodovnika, ki kot izvleček prikazuje sorodstveno linijo med dvema Herbertoma:

Janez Tyffrer	
Ursula Tyffrer	Marija Tiffer
Ursula Schigann	Gašper Pollak
Jakob Mertl	Jurij Pollak
Helena Mertl	Franc Pavel Pollak
Andrej Kosmač	Janez Pollak
Elizabeta Kosmač	Karl Pollak
Elizabeta Peternel	Vincenc Pollak
Mihael Kosmač	Ludvik Pollak
Marta Kosmač	Ana Friderika Pollak
Herbert von Karajan	Herbert Hawlina

Že do zdaj sem bil na spolzkem področju in bi me strokovnjaki lahko v marsičem popravljali. Tudi se nisem spuščal v definicije uporabljenih pojmov. Omenjal sem v glavnem Y-DNA in mtDNA. Radovedni bralec naj poseže po (spletni) literaturi. Vseeno tvegam, da bom ustrelil še kakšnega kozla.

Povedati hočem, da genetika rodoslovcem ponuja še več možnosti. Namesto dokazovanja pravilnosti papirnatega rodovnika lahko naletimo tudi na genetsko sorodno osebo za katero še nimamo papirnatega rodovnika. Genetika pa nam ga ponudi za sorodnika. Jaz verjamem, da je genetski dokaz pravi, (zakoniti ali v našem žargonu papirnati pa zmoten).

Genom, ki ga nekdo ponudi v primerjavo v spletne banke genomov, se tam avtomatsko primerja z že vsebovanimi. Če je enak genom že 'na zalogi' je povezava med dvema dajalcema vzorca preprosta. Ta dva se morda sploh ne poznata in ne vesta, da sta sorodnika. Če sta genoma povsem enaka po vseh lokusih, bi to pomenilo, da skupni prednik ni daleč.

Če imata povsem enak genom dva moška z različnim priimkom, bi to najverjetneje bila posledica 'posvojitve' prednika pri enem ali drugem. Lahko bi taka informacija tudi nakazala verjetnega, v matičnih knjigah neimenovane, očeta nezakonskega otroka.

Doslej še tudi nisem omenil mutacij. Pa se dotaknimo še tega. Prej sem po literaturi povzel samo to, da se Y-DNA od očeta na sinove prenaša nespremenjen in ravno tako mtDNA od matere na hčere. To ne velja brez majhnega pridržka. V DNA prihaja ne le do kombinacije očetovega in materinega genetskega načrta. Prihaja tudi do sprememb. Rečejo jim mutacije. Te so lahko posledica naravnih, jaz pravim božjih, povodov, lahko pa tudi zaradi škodljivih zunanjih vplivov. Nekje sem prebral da petnajst pokajenih cigaret povzroči eno mutacijo. Naj bo dovolj, da trditev o nespremenjenem prenašanju Y-DNA in mtDNA nekoliko omajemo. Ne prenaša se vedno povsem nespremenjen starševski genom, občasno pride do mutacij, ki imajo za

posledico tudi drugačno vrednost na nekem od analiziranih lokusov. To pomeni, da sta lahko biološka sorodnika 'lastnika' dveh bolj ali manj podobnih, ne povsem enakih genomov. Genetika v takem primeru poda verjetnost skupnega prednika in pove tudi, kako daleč, merjeno v generacijah, je ta skupni prednik. Pove npr. da je bil skupni prednik pred sedmimi do dvanajstimi generacijami, torej pred dvesto do tristo leti. Oba 'lastnika' sta zdaj lahko motivirana, da raziščeta in dokumentirata svoj rodovnik po liniji očetov dokler se obe liniji moških prednikov ne stakneta v isti osebi. To je smiselno samo, če imata oba 'lastnika' isti priimek. Če ga nimata, sta sorodnika z rodoslovno 'napako'. Pomeni, da je nekje v verigi enega ali drugega (ali obeh, mogoče celo večkrat) prišlo do neistovetnosti zakonitega in biološkega očeta.

Pri kratkih razdaljah do skupnega prednika bi torej smeli s precejšnjo verjetnostjo postaviti hipotezo o možnem očetu nezakonskega otroka. Na žalost pa je to uporabno samo po istospolni verigi. Zato mi genetika ne bo nikoli odkrila očeta moje tašče.

## Genetski dokazi za izvor Slovencev?

Tik pred zaključkom redakcije je 12. 11. prof. dr. Anton Perdih predstavil svojo knjigo o Izvoru Slovencev in se za dokaz svoje teze skliceval zlasti na genetske dokaze. Knjiga je ponujena na spletu: <http://www.emka.si/izvor-slovencev-in-drugih-evropejcev/PR/1598823>.



## Povzetek razgovora o genetskih projektih

zapisal Peter Hawlina

Ob tretji rodoslovni konferenci se je poleg rodoslovja omenjala tudi genetika. Področje je nekatere posebej zanimalo, zato smo se dogovorili za neformalni tematski razgovor, katerega smo opravili 24. 9. 2013. Namen sestanka je bil dobiti pregled nad različnimi pobudami in aktivnostmi za pridobivanje in povečevanje primerljive slovenske genetske baze. Predstavljene so bile naslednje:

1. ameriški laboratorij Sorenson Genetics. Po njihovi objavi naj bi iz Slovenije pridobili 690 vzorcev.
2. kolegi v SGSI (Slovenian Genealogy Society International) – konkretno Gary Gorsha - vabi k oddajanju vzorcev potomce slovenskih izseljencev v ZDA. Pridobili so okrog 80 prostovoljcev, pričakujejo jih vsaj še enkrat toliko.
3. po lastnem vzgibu se je lotil zbiranja vzorcev Tony Popish. Za lastne rodoslovne primerjave je izbral okrog 25 primerljivih oseb, od katerih pričakuje sodelovanje. Stroške bo kril sam.
4. Marjeta Manfreda je znala iz baze Sorenson Genetics izluščiti večje število izvidov in na podlagi teh in še drugih delati statistične in druge analize ter postavljati hipoteze.
5. predstavili pa smo tudi letošnji projekt zbiranja vzorcev pod okriljem Slovenskega društva za humano genetiko. Na to povabilo se je do zdaj odzvalo okrog 70 prostovoljcev.

Nismo se spuščali na vzorce, katere so za posebne namene zbirali različni slovenski laboratoriji in tudi ne tistih, katere so v tuje laboratorije oddajali posamezniki.

Vidimo, da je pristop v vsakem primeru vsaj nekoliko izviren. Izraženo je bilo mnenje, da bi bilo vredno poskusiti prizadevanja združevati. Zanimiva bi bila absolutno in relativno uvrščanje Slovenije po kriteriju raziskanosti in po ugotovljenih rezultatih. Namesto prepričljivih navedb strokovnjakov se med neukimi širijo tiste nedokazljive razlage, ki burijo domišljijo in nemalokrat trkajo na narodno zavest in na atribute, ki bi tej zavesti dali pečat večvrednosti.

Prisotni smo bili:

Rose Marie Jisa – [sgsipress.rmj@ameritech.net](mailto:sgsipress.rmj@ameritech.net)

Borut Glavnik – [borut\\_glavnik@t-2.net](mailto:borut_glavnik@t-2.net)

Jože Majerle – [joze.majerle@siol.net](mailto:joze.majerle@siol.net)

Andrej Reberc – [andrej.reberc@siol.net](mailto:andrej.reberc@siol.net)

Leon Drame – [leon.drame@guest.arnes.si](mailto:leon.drame@guest.arnes.si)

Janez Žitko – [janez.zitko@siol.net](mailto:janez.zitko@siol.net)

Anton Kos – [tone.kos@siol.net](mailto:tone.kos@siol.net)

Joseph Zupancic – [ausable\\_joe@yahoo.com](mailto:ausable_joe@yahoo.com)

Franjo Merše – [fmerse@t-2.net](mailto:fmerse@t-2.net)

Tony Popish – [acpopish@gmail.com](mailto:acpopish@gmail.com)

Damjan Glavač – [damjan.glavac@gmail.com](mailto:damjan.glavac@gmail.com)

Silvia Žele – [silvia.zele@biseri.com](mailto:silvia.zele@biseri.com)

Peter Hawlina – [peter@hawlina.com](mailto:peter@hawlina.com)

in konferenčno

Gary Gorsha – [gorsha@juno.com](mailto:gorsha@juno.com) in

Marjeta Manfreda – [marjetamanfreda@hotmail.com](mailto:marjetamanfreda@hotmail.com)

## Predavanja o genetiki

Peter Hawlina

V SRD smo razmeroma zgodaj zvedeli o možnostih povezovanja rodoslovnega dela z genetskimi izvidi.

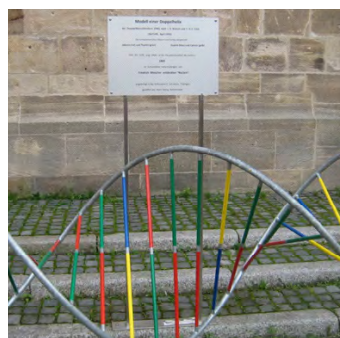
Slovenija je bila tudi izbrana kot področje, kjer je ameriški inštitut navezal stike z državnimi in znanstvenimi telesi, da je lahko nabral večje število genetskih vzorcev.

Leta 2013 je Inštitut za patologijo objavil novo študijo in k oddaji vzorcev med drugimi povabil tudi člane SRD.

Na to temo so bila v organizaciji SRD pripravljena naslednja predavanja:

- 22.1.2002: mag. Maruška Vidovič: Poročne migracije
- 18.6.2002: dr. Irena Zupanič-Pajnič: Ugotavljanje sorodstvenih povezav z genetskimi metodami
- 20.4.2004: dr. Radovan Komel: Dedne bolezni
- 25.5.2004: Ryan Swapp: Genetsko rodoslovje
- 21.12.2004: dr. Zvonka Zupanič Slavec: Bolezni Habsburžanov
- 20.12.2005: Peter Hawlina: Rodoslovje in genetika
- 19.12.2006: dr. Katja Drobnič: Človeški genom
- 19.3.2013: dr. Damjan Glavač: Pomen genomskih sekvenc

Morda sem še kakšno predavanje s tega področja spregledal. Vem, da je o tem na srečanju predavala tudi kolegica Marjeta Manfreda, vendar zapisa o tem ne najdem.



Tübingen: obeležje 60. obletnice odkritja DNK strukture, ki sta jo Watson in Crick objavila leta 1953 in za to prejela Nobelovo nagrado. Napis opozarja, da je nukleinsko kislino DNK pravzaprav odkril Friedrich Miescher že leta 1869 na Univerzi v Tübingenu, in določil njeno vlogo v dedovanju.

