

Baintner Károly

Gének és kisebbségek

Még mindig tabu téma?

Baintner Károly
Baintner Károly

Gének és kisebbségek

Még mindig tabu téma?
Még mindig tabu téma?

2019.

ISBN 978-615-00-4647-1

A könyv a szerző magánkiadása, nagyobb mennyiségben megrendelhető a szerzőnél vagy a BBS-INFO kiadónál

A könyv megírásakor a szerző a lehető legnagyobb gondossággal járt el. Ennek ellenére, mint minden könyvben, ebben is előfordulhatnak hibák. Az ezen hibákból eredő esetleges károkért a szerző semmiféle felelősséggel nem tartozik, de szívesen fogadja, ha ezen hibákra felhívják figyelmét.

Nyomdai előkészítés: BBS-INFO Kft.
Nyomdai munkák: Biró Family Nyomda

Bevezetés

Az új időknek új dalaival
(Ady)

Már az ősembernek is lehetett némi fogalma az öröklődésről, a tudományos alapok tisztázása azonban csak a 19. században kezdődött el: úgy mint a természetes szelekció (Darwin), a gének (Mendel), a mutáció (de Vries). A 20. században a *genetika* fokozatosan molekuláris szemléletűvé vált, végül pedig „házasságot kötött” az informatikával. Ebből eredt a *genomika* tudománya és ezzel együtt az ezredfordulón a biológiai tudományok máig legnagyobb forradalma, a *Humán Genóm Projekt*. A genomika mára már összefolyt a biológiai tudományoknak szinte mindegyikével, sőt a társadalomtudományokba is beszivárog, akár akarjuk, akár nem.

Az ember kettős természetű: az állatvilágból való kiemelkedés során (történelmileg rövid idő alatt) *társadalmi lényé fejlődött, miközben biológiai természetét sem vetkőzte le.* Akár tetszik, akár nem, *a genetika törvényei a modern emberre is érvényesek,* bár a társadalmi és környezeti hatások ezt néha elfedik. Ebben a könyvben megpróbálom *a társadalom-tudományok néhány kérdésének újragondolását a genomika („az új genetika”) eredményei alapján,* még pedig a hazai kisebbségekre fókuszálva. Előítéletek bennem is vannak, de az érzelmi megközelítést mellőzve (*sine ira et studio*) *olyan következtetéseket is le kellett vonnom, amelyek (a többségi társadalom tagjaként) saját magam számára is kedvezőtlenek. Ezt el kell viselnem, viselnünk.* Más szóval: *„A vágyaim ne homályosítsák el a látásomat!”* (Spiró György). Az olvasók többsége viszont nem a történések valóság-hű feltárását szeretné, hanem olyan modern meséket akar olvasni, amelyek aztán őt is bearanyozzák. Ehhez azonban én nem vagyok partner!

„A tudomány az egyetlen olyan módszer, melynek segítségével hiteles ismereteket szerezhethünk a világról.” A tudomány azonban rögös úton halad. Esetemben is szükség lenne több visszakereshető szakirodalmi hivatkozásra, de ez már meghaladta erőmet és lehetőségeimet. A jelen munka olyan területeket is érint, ahol a tudomány egyelőre még a szimpla megfigyelések szintjén tart, és ahol a vizsgálatok még nem érték el a dolgok mélyéig. Következtetéseim tehát helyenként vitathatóak, de nagyon *nehéz lesz vitatkoznom* az olyan kritikusaimmal, akiknél a modern genetikai és genomikai alapismeretek teljesen hiányoznak.

A köztudatban a DNS és a gének fogalma összemosódik. Látni fogjuk, hogy az örökítő anyag több mint a könyv címében szereplő gének. „Genetikai elemeket” kellett volna írnom, de az a címben túl bonyolult és túl homályos lett volna.

1. Alapvető genetika/genomika

*A TermészetTudomány
a Tények Tiszteletére Tanít Titeket*

A könyv mondanivalójának megértéséhez azzal szeretnék segítséget nyújtani, hogy összegyűjtöttem néhány leegyszerűsített részt a genetika alapjaiból. Aki ezt úgyis tudja, ugorja át! Aki pedig többet akar tudni, olvasson utána, pl. itt: I.N. Smeretle: Az élet alapkérdései: Gén, ember, társadalom. BBS-Info Kiadó, Bp., 2012.

1.1. DNS, gén, genom

Az embereket már ősidőktől fogva érdekelte, hogy hogyan jutnak át a tulajdonságok a szülőkről az utódokra. **Mendel** volt az, aki rájött, hogy az átvitel nem folyamatos, hanem valamiféle „csomagok” jutnak át, amiket géneknek nevezett el. Anyagi természetük kiderítéséhez majdnem száz évre volt szükség. Az öröklési anyag, a **DNS** (dezoxiribonukleinsav) egy nagyon hosszú, fonalszerű óriásmolekula, valójában egy dupla-szál (1. ábra). Ez tárolja a genetikai információt.

A DNS felfedezése indította útnak azt a molekuláris genetikát, amelyből később a **genomika** fejlődött ki, felhasználva a nagy teljesítményű laboratóriumi módszereket és a számítógépes informatikát. Lehetővé vált az egyedek és ezen belül a sejtek teljes genetikai anyagának (genomjának) a vizsgálata. A genomika nagy áttörése (*a humán genom projekt*) véletlenül pont az ezredfordulóra esett, tisztázva a humán genom **jel-sorrendjét** (szekvenciáját). A genomika módszerei és eredményei ezután fokozatosan behatoltak a

biológiai tudományok szinte minden ágába, felhasználásra kerülnek az orvostudományban, és ma már a társadalom-tudományok erősen védett kapuit is döngetik.

A számítógép memóriája kétféle jel (0 és 1) előfordulásán és kombinációin alapszik, a DNS-nél viszont *négyféle „kémiai jel”* (A, T, G, C „bázis”) fordul elő (1. ábra). Az embernél 3,1 milliárd ilyen jelet találunk, mégpedig mindegyik sejtünkben (majdnem) azonos sorrendben. A keveredés nélküli sorrendet az biztosítja, hogy a jelek egy „kémiai szálra” (deoxiribóz és foszfát váltakozása) vannak felfűzve, és ezek *sorrendjében rejlik a genetikai információ*. A DNS-duplaszál a szervezet más molekuláihoz képest óriás-molekula. Több szinten képes feltekeredni, ez biztosítja, hogy elférjen a sejt legvédettebb részén, a sejtmagban. Egy kromoszómában (2-4. ábra) egyetlen DNS-szál húzódik végig.

Az egyes-szálhoz képest a DNS-duplaszál fizikailag kevésbé sérülékeny. A DNS-duplaszálnak csak az egyike (a pozitív szál) hordozza a genetikai információt. A másik szál „kiegészítő bázissorrendű” (1. ábra), vagyis mindig AT (TA) és GC (CG) bázispárokat találunk a két szálon egymással szemben. Ez teszi lehetővé a genetikai információ pontos lemásolását a sejtosztódás, illetve a generáció-váltás során. Az információ nem analóg, hanem *digitális jellegű*, ami torzulás-mentes másolhatóságot biztosít.

Az öröklődésnek két, egymással ellentétes jellemzője van. Az *alapvető a megőrzés, a konzerválás*, ami a kódolt tulajdonságoknak generációkon átívelő továbbadását biztosítja. A véletlenszerű kémiai és fizikai hatások miatt a „kémiai jelek” azonban kicserélődhetnek. (Újfajta jelek megjelenésére nincs lehetőség a hibajavító mechanizmusok miatt.) Az ilyen *mutációk* (5-6. ábra) kismértékű *változékonyságot* biztosítanak, enélkül nem is működhetne az *evolúció*. Kizárólag a (hím és női) ivarsejtekben levő mutációk öröklődnek. A többiek, az ún. *szomatikus mutációk* a sokkal gyakoribbak, de ezek már nem jutnak át az utódokra.

A *gén* a DNS egy meghatározott szakaszát jelenti, van *eleje, vége és iránya*. Általában több ezer jel egymásutánjából áll. Ez a *jelsorrend (szekvencia)* egy bizonyos aminosav-sorrendet határoz meg („*kódol*”). Az egymással összekötött aminosavak („*polipeptid-lánc*”)

fehérjévé tekerednek fel, a fehérje pedig meghatározott tulajdonságokkal (pl. enzim-aktivitással) rendelkezik (7-8. ábra).

1.2. A géntől a tulajdonságig

A géntől a tulajdonságig egy több-lépcsős folyamat vezet. A DNS-ben tárolt információ egy szakasza először egy kémiaiag nagyon hasonló, de rövidebb molekulára, az *RNS-re* (ribonukleinsavra) íródik át, ami egyben megsokszorozódásra is lehetőséget ad. A genetikai információt az ún. *hírvivő* (messenger) RNS viszi a sejtmagból a citoplazmába, ahol a 20-féle aminosavnak fehérjévé való „összeszerelését” irányítja az általa meghatározott aminosav-sorrendben (8. ábra). Az egyes aminosavak kémiai tulajdonságai viszont az ún. polipeptid-lánc feltekeredését, más szóval a fehérje alakját határozzák meg.

A fehérje azért különleges anyag, mert formálhatónak (plasztikusnak) tekinthető abból a szempontból, hogy a sokféle lehetséges aminosav-sorrend sokféle fehérje-alakot képes létrehozni, ezek pedig sokféle működéssel vannak összefüggésben. A fehérjék egyik legfontosabb tulajdonsága, hogy képesek *felismerni* egymást vagy egyes rövid DNS-szakaszokat vagy akár más molekulákat is, kiválasztva őket százezernyi más molekula közül. Más szóval egy adott fehérje rátapadhat egy bizonyos felületre és csak erre tapad rá. Ez a képesség teszi lehetővé a sejtben végbemenő kölcsönhatásokat, beleértve az enzim-fehérjék általi katalitikus folyamatokat is. Végeredményben ez a sokféle fehérje végzi el az élethez szükséges sokféle feladatot. Egy valamire viszont nem képesek a fehérjék: nem tudják pontosan reprodukálni önmagukat. Ehhez szükséges a DNS segítsége.

Ahogy a géntől a tulajdonság felé haladunk, a dolgok egyre bonyolultabbá válnak: a legtöbb tulajdonságot ui. *többféle gén együttese* kódolja, különösen érvényes ez a mentális folyamatokra. A legegyszerűbb „egy gén – egy tulajdonság” felállás nagyon ritka.

Az élelmiszerboltban a vonalkód csak a pénztárgéppel összekötve képes elvégezni a feladatát, egymagában semmit sem ér. Ugyanígy a DNS sem működik egymagában, hanem a fehérjék egy bizonyos csoportja működteti. Más szóval, a DNS-kódolta fehérjék

visszahatnak a DNS-re, sőt, a fehérjék közvetítésével a környezet is visszahat a génekre. Tehát a nagyon merev rendszernek tűnő DNS a sejt más alkotórészeivel együtt egy nagyon is *rugalmas rendszert* képez, amely reagálni képes a külső és belső környezet változásaira. (Belső környezethez tartozik pl. a vércukorszint). A környezet közvetlenül is befolyásolhatja szervezetünket (pl. a bőrünk lehülése), de többnyire az idegrendszerünk közvetíti a hatásokat, még pedig sokféle módon.

A gének melletti szabályozó DNS-szakaszokra (promóterekre) tapadó fehérjék azok, amelyek a géneket működtetik, *ki és bekapcsolják őket.* Tehát a gén-működés *szabályozásához* is DNS-szakaszok szükségesek (ezek a géneknél sokkal rövidebbek) és még bizonyos fehérjék is. A nem-működő génen nem keletkezik messenger-RNS, ezért nem kódol fehérjét és nem határoz meg tulajdonságot, olyan, mintha nem is létezne.

A humán *genom* megjelölésen az emberi genetikai anyag összességét, össz DNS-ét értem. (Vannak, akik csupán a gének összességét értik ezen.) A gének az össz DNS-nek alig 1,5 %-át teszik ki, viszont a gének a legfontosabbak. A többi résznek más funkciója is lehet (pl. szabályozás), de a DNS messze legnagyobb részének semmilyen funkciója sincs, un. *nem-kódoló vagy „néma” DNS.* Az emberiség 20,500 génje minden egyes emberben megtalálható, más szóval *közös örökségünk.* Hogy mégis miért különbözünk egymástól, arról a 2. fejezetben lesz szó.

Sejtjeinket egy vékony (biológiai) membrán különíti el a külvilágtól, a keringéstől és a többi sejtől. A genetikai anyagot a sejt legvédehetőbb része, a *sejtmag* (nucleus) tartalmazza (7. ábra), amit egy másik membrán választ el a citoplazmától, ahol a fehérjék „összeszerelése” történik (8. ábra).

Említettük, hogy a genetikai információt a DNS tárolja és (a messenger-RNS közvetítésével) a fehérjére jut át. A DNS jelsorrendjének ismeretében a kódolt fehérje aminosav sorrendjét is ki tudjuk találni, sőt még a fehérje várható alakját is megjósolhatjuk. Ez egy hatalmas lépés volt a tudományban, de ettől még a minket érdeklő információ nagyobbik része rejtve maradt, pl. a fehérjék működése és kölcsönhatásaik, a gének szabályozása, a környezeti hatások kiváltotta válaszok vagy akár a gondolkodási képességünk.

Ez a *genetikai információnak egy másik, nehezebben hozzáférhető szintje*. A tudománynak ezen a szinten is jelentős eredményei vannak, de az előre haladás itt csak sokkal lassabban történik, sokféle módszer együttes alkalmazásával. Messze van még az az idő, amikor azt mondhatjuk, hogy majdnem mindent tudunk az emberi szervezetről.

Nagyon kevés DNS-t a sejtmagon kívül, a citoplazmában is találunk, még pedig a *mitochondriumnak* nevezett, membránnal körülvett „sejtszervecskében” (9-10. ábra). Ezek a sejtek energia-termelő „erőművei”, amelyek a sejt osztódásától független osztódásra képesek és egyetlen sejtben is több példányban vannak jelen. A sejtmagban levő kb. 20,500 génnel szemben egy humán mitochondrium csupán 37 gént tartalmaz. A kisméretű, kör alakú un. *mtDNS* maradt meg legjobban az őseletekben (fossziliákban). Kizárólag női ágon öröklődik, ezért mutációit a női ág nyomkövetésére lehet használni, esetleg évezredekken át visszamenőleg. Az mtDNS a férfiakban is megvan, de ők nem képesek továbbadni ezt az utódoknak (9-10. ábra).

Az emberben 2x23 kromoszómát találunk (4. ábra). Ezek közül az X- és az Y-kromoszómát nevezzük nemi-kromoszómának, a többi az un. *autoszóma*. Az *Y-kromoszómában* levő néhány gén az alapvető női jelleget a férfi-jelleg irányába téríti, ami azonban nem jelent valamiféle „férfi felsőbbrendűséget”, csupán egyfajta másságot. Az Y-kromoszóma kizárólag férfiakban fordul elő és apáról fiúra öröklődik. A férfi leszármazási ágat az Y-kromoszóma mutációinak segítségével lehet nyomon követni. Az erősen variálódó részek azonosításával pedig az előbbi csoportokon belül még pontosabb nyomozásra nyílik lehetőség, pl. apák vagy bűnözők nyomainak kimutatásával.

1.3. Az evolúció

Linné óta egyre pontosabban rendszerezzük, „skatulyázzuk” az élővilágot. Erre alapozva egyre pontosabbá vált az élővilág evolúciós leszármazási vonalainak meghatározása. A genomban azonosított jelsorrendeket (szekvenciákat) nagyon jól *párhuzamba lehet állítani*

az élőlényekről szerzett korábbi rendszertani ismeretekkel, itt-ott korrigálva azokat.

Az evolúció nem valamiféle feltételezés, hanem a természeti törvények egyike. Feltételei: 1) A populáció szaporodása és 2) genetikai heterogenitása, továbbá 3) a szelekciós nyomás megléte. *Ha megvan ez a három feltétel (és majdnem mindig megvan), akkor az evolúció mindenképpen beindul, le sem lehet állítani.*

Darwin ismerte fel a (természetes és mesterséges) *szelekció* szerepét a populációk hosszú távú, *evolúciós* változásaiban és az új fajok keletkezésében. Kissé leegyszerűsítve: a véletlenszerű mutációk „alapanyagot” szolgáltatnak a szelekció számára, a változás irányát pedig *a szelekció közvetítésével a környezet* határozza meg. A szelekció csak ritkán működik „minden vagy semmi” (*adapt or perish*) alapon, valójában elsősorban *statisztikus jellegű*, ami azt jelenti, hogy az életrevalóbb (fittebb) egyedek az átlagnál nagyobb mértékben járulnak hozzá a következő generáció genetikai anyagához. Fontos tudnunk, hogy *szelekció a tulajdonságok szintjén működik*, (pl. el tudunk-e futni a pitbull elől vagy nem), az embercsoportok (populációk) szintjén mégis megvannak *mindig a genetikai következményei*, hiszen a tulajdonságok különbségeinek hátterében genetikai különbségek is meghúzódnak.

A nem-kódoló „DNS-sivatagokban” történő mutációk a szelekció szempontjából közömbösek, *neutrálisak*. A génekben történő mutációk között is előfordulnak ugyan *neutrálisak*, legtöbbjük azonban a gazdaszervezet számára *káros*, ezért kisselektálódásra hajlamos. Következményeikkel az *orvostudomány* foglalkozik. Nagyon ritka az olyan mutáció, amelyik valamiféle *többletet* jelent a hordozója számára, viszont ez viszi előre az evolúciót valamilyen irányban. A 21. században kezdték el vizsgálni, hogy az *évezredes mesterséges szelekció* milyen gén-szabályozási elemeket érintett pozitívan a termesztett növényeknél és a gazdasági állatoknál. A szőrös juh valószínűleg egyetlen mutációval alakult gyapjassá. A nagyobb hús-, tej- és tojás termelés többféle gén-variáns és génszabályozási mutáció eredménye lehetett. Jóval nehezebb a *humán* szellemi tulajdonságokra történő *természetes szelekció* kimutatása, hiszen a komplex tulajdonságok hátterében egyszerre sokféle genetikai elem húzódik meg.

A szelekció egyik változata a *migrációs szelekció*. Az emberek fittebb és dinamikusabb csoportjai azok, akik újabb vidékeket hódítottak meg vagy bevándorlóként jelentek meg egy másik országban, hátra hagyva beteg vagy kevésbé fitt társaikat („*üvegnyak-hatás*”).

Az ember az állatvilágból emelkedett ki és vált társadalmi lényé, ugyanakkor biológiai lény is maradt. Eközben az *evolúció nem állt le*, sőt felgyorsult és irányt/irányokat váltott. Hogy merre halad, azt csak több generáció után fogjuk biztosan látni. Mindenesetre az *evolúció egyszerre többféle szinten működik*, néha egymással ellentétes irányokban is, amire később még vissza fogunk térni (6.4. fejezet).

Az evolúciót felgyorsító folyamatok közül csak egyet említek: ez a *genetikai rekombináció*, aminek legfejlettebb formája az *ivaros szaporodás*. – Az anyai és apai genom sohasem teljesen azonos. A termékenyülés során történő kombinálódásuk alkalmat ad olyan genetikai variánsok kialakulására, amelyek mindkét szülő előnyös tulajdonságaival rendelkeznek. A modern ember is úgy alakult ki, hogy az előemberek különböző csoportjai Afrika különböző vidékein más-más irányban szelektálódtak, specializálódtak, aztán a különböző csoportok találkozása és keveredése adott egy-egy lökést az evolúciónak.

Az ivaros szaporodás több, mint az apai és anyai eredetű kromoszómák egymás mellé kerülése. A kromoszóma-párok egyes részei *kicserélődnek* egymással, ami a genetikai anyag hatékony keveredését eredményezi minden generáció-váltás alkalmával. Kivételt jelent, hogy az Y-kromoszómának és a mtDNS-nek nincs olyan párja, amivel rekombinálódhatna.

A gének egy része olyan fehérjéket kódol, amelyek *visszahatnak* más gének szabályozó részeire (promótereire), és az egymással így kapcsolatba kerülő gének *hálózatokat* alakítanak ki, a génhálózatokon pedig *genetikai programok* futnak le, meghatározva az egyedfejlődés szakaszait. A nagyon ősi élőlényeknél az újabb gének/fehérjék megjelenése volt az evolúció fő mozgatója, a magasabbrendű élőlényeknél viszont már csak rendkívül ritkán jelennek meg új gének, ehelyett a gének szabályozása módosul (tehát erősebben vagy gyengébben működnek), továbbá a genetikai

hálózatok és -programok *átépítése* történik. *A humán evolúció fő hajtóereje pedig manapság maga az ember, amely a saját környezetét is alakítja (jól vagy rosszul), és aztán a maga által alakított környezethez is alkalmazkodni kénytelen. Ugyanakkor az emberi civilizáció számára nagy távlatokat nyitó kultúra és technológia egyre gyorsuló fejlődése mögött messze lemaradnak az őskori ösztönöknek és a humán genom.*

1.4. Az epigenetika

A gének változásainak *időbeli lefutása* nagyon különböző lehet. Említettük a rövid-távú ki- és bekapcsolást, továbbá a genom hosszútávú, evolúciós változásait. A kettő között félúton foglalnak helyet az *epigenetikai* (a genetikára „ráépülő”) folyamatok. Ilyenkor a DNS-re vagy az azt kísérő (hiszton)fehérjékre olyan „kémiai jel” (metilcsoport) kerül, amely nem változtatja meg ugyan a DNS jelsorrendjét (szekvenciáját), de módosítja az így megjelölt szabályozó rész (pl. a „promóter”) működését. Az epigenetikai „jelek” a sejtosztódás során átmásolódnak az utódsejtekre, de nem örökítődnek át a megszületett utódokra. (Újabban találtak ugyan egy-két kivételt, de ez is „letörlődik” a további generáció-váltások során.)

Szövetteni metszeteink mikroszkópos vizsgálata során azonnal feltűnik, hogy ugyanazon egyed különböző szöveteit (pl. máj, vázizom, bőr stb.) alkotó sejtek alakja annyira különbözik egymástól, mintha más-más élőlények lennének, de ugyanekkora különbségeket találunk a működésükben és az ezzel összefüggő enzim-garnitúrában is. Ezeknek a sejtípusoknak (ritka kivétellel) *azonosak a génjeik*, de közülük más-más gének vannak „nyitva” vagyis *más-más gének vannak működésben*. Mintha egy képzeletbeli „gén-zongorán” más-más billentyűket tartanánk lenyomva. Ezeknek a különbségeknek a kialakulását nevezzük *sejtdifferenciálódásnak*, alapját nagyrészt az epigenetikai szabályozás képezi. Más jelenségeknél is sejtjük az epigenetika szerepét, mint amilyen pl. a pszichikai *bevésődés (imprint) és a szocializáció*.

Számítógépes hasonlattal: A gének rövid-távú szabályozása olyan, mint amikor a *shift* billentyűvel a kis- és nagybetű között választunk. A tartós változást eredményező epigenetikai szabályozást a *caps lock*

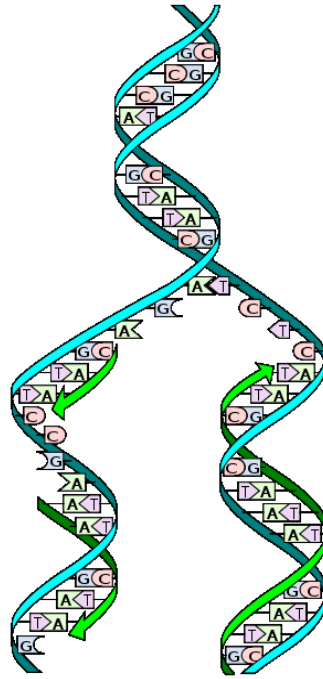
billentyű lenyomásához hasonlíthatjuk. A lassan működő evolúció pedig olyan, mint amikor a kutatók *továbbfejlesztik* a számítógépet.

1.5. Miről mesél a genomunk?

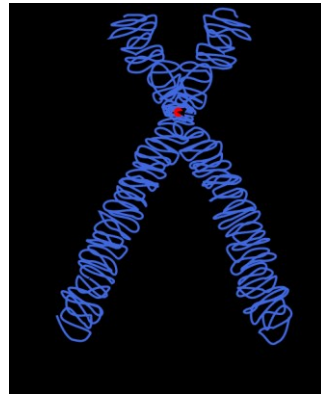
Az élőlények DNS-ében folyamatosan keletkeznek mutációk, nagy többségük *pontmutáció*, amikor a négy (ATGC) jel közül egyetlen jel (egyetlen nukleotid bázis) cserélődik ki egy másikra. A mutációk keletkezésének átlagos gyakoriságát *mutációs rátának* nevezzük. Ha egy pontmutáció a referencia genommal összehasonlítva a populációnak több mint 1 %-ában van jelen, akkor már polimorfizmusnak nevezzük (*single nucleotide polymorphism, SNP*, kiejtve: *sznip*).

A DNS nem-kódoló részei nincsenek hatással a gazdaszervezet tulajdonságaira, ezért a szelekció sem hat rájuk. Az itt keletkező mutációk tartósan megmaradnak. A továbbiakban az apai, illetve az anyai utód-vonalakban található mutációkról lesz szó, amelyek két különböző rendszert képviselnek. Ezeknek a *haplotípusoknak* vagy *markereknek* a segítségével tudjuk nyomon követni a férfi, illetve a női leszármazási vonalat (6. ábra).

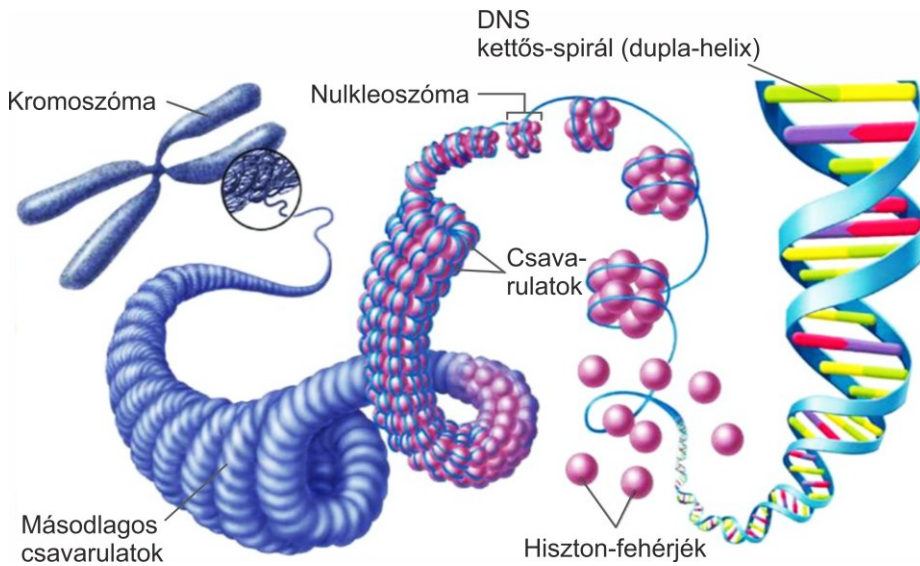
Ezelőtt 100-200 ezer évvel vagy Szueznál vagy Jemennél átküzdötte magát Afrikából Ázsiába az ősembereknek az a kis csapata, amelyik (esetleg más csapatok rovására is) el tudott szaporodni az új földrészen. A csapat nőtagjai az L3-as mutációt hordozták *mtDNS*-ükben és ezt örökítették tovább, egyetlen haplocsoportot alkotva. Idővel újabb és újabb mutációk történtek, amelyek *alcsoportok* kiinduló pontjaivá váltak (6. ábra), miközben az előző mutáció is megmaradt. Annak valószínűsége a nullához közelít, hogy a DNS-nek ugyanazon a helyén egy másik mutáció történjen. Az ősi vándorlásokat a mai kutatók a mutációk alapján esetleg távoli vidékekre is vissza tudják vezetni. A történelem viharai miatt aztán nagyon sokféle haplotípus kerülhet ugyanabba a népességbe. – Ugyanez a helyzet az *Y-kromoszóma* által indikált férfi leszármazási vonallal. A kétféle leszármazási vonal gyakran nagy különbségeket mutat: békés időszakokban a nők jellemzően a szomszéd faluba mennek férjhez, a hadjáratok pedig apai vonalú genetikai nyomot hagynak az érintett népességben.



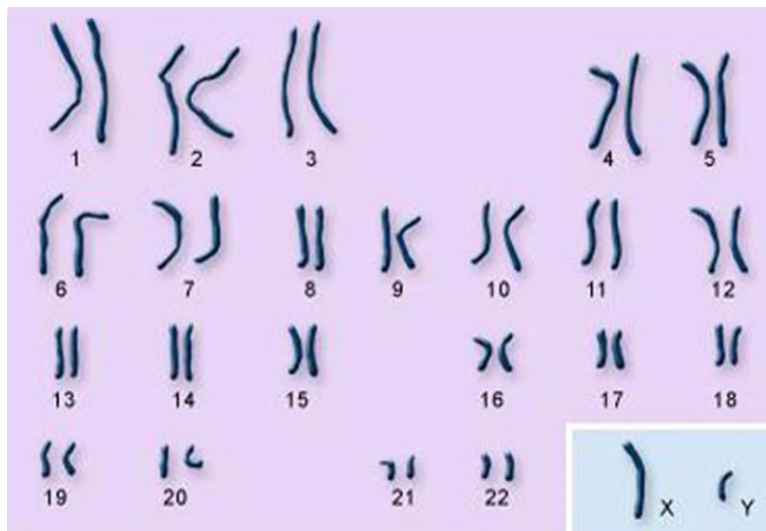
1. ábra: A DNS kettős-spirál megkettőződése (replikáció). Az ATGC „kémiai jelek” sorrendje hordozza a genetikai információt a kettős-szál egyikén, a plusz-szálon. A másik szál, a mínusz-szál kiegészítő jelsorrendű. Ennek segítségével lehetséges a jelsorrend (szekvencia) pontos lemásolása.



2. ábra: Kromoszóma. A DNS-szintézis során ez a kromoszóma már megkettőződött, összetömörödött, de még nem vált szét. Feltekeredett DNS (1), centromer (2), rövid kar (3), hosszú kar (4).



3. ábra: A tömör (un. mitotikus) kromoszóma kibontása.



4. ábra: Az ember diploid (kettős) kromoszóma garnitúrája. A 23 kromoszóma-pár fele az anyától és fele az apától származik. A nemi kromoszómák (kép betét) férfinál XY. Nőnél XX (az utóbbi nincs feltüntetve).