

Jednou z aktuálnych tém posledného obdobia je využitie DNA-testov pri výskume príbuzenských vzťahov. Početné spoločnosti zamerané na analýzu DNA dnes bežne ponúkajú širokú škálu služieb a produktov v tejto oblasti. Určené sú pre záujemcov z ktorejkoľvek časti sveta. Nejde totiž len o úzko teritoriálne služby či projekty. Mnohé z nich majú vyslovene globálny charakter a dosah – týkajú sa každého z nás, predkov celej súčasnej populácie. Záujem o ne je prirodzene veľký a – vzrastá. Isto aj vďaka reklame. Hlavná príčina však nepochybne tkvie v našej vrodenej túžbe po poznaní a snabe posúvať jeho hranice ďalej. O nich, o priekopníckych aktivitách a študentských možnostiach v tejto výrazne napredujúcej oblasti – u nás i vo svete – sa môžete dozvedieť v nasledujúcich príspevkoch.

## GENETICKÉ TESTY V GENEALOGICKOM VÝSKUME

*Milan Šišmiš – Vladimír Ferák*

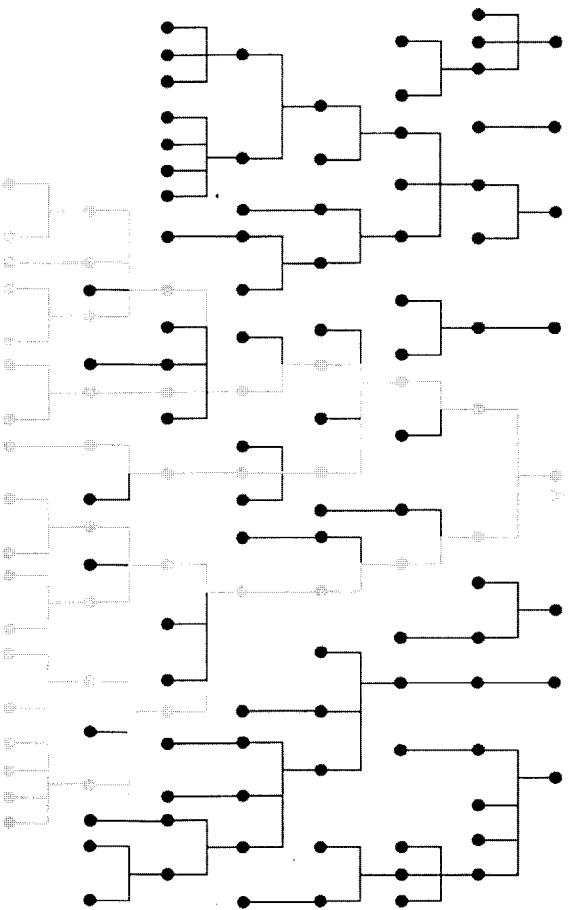
Genetika má s genealógiou – okrem prvých písmen v názve – spoločnú časť svojej histórie a do istej miery aj výskumné metódy. Prínajmenšom tie z nich, ktoré sa zakladajú na zostavovaní a analýze rodokmeňov. Dlhé desaťročia humánnej genetiky – z rôznych dôvodov – analyzovali údaje z našich rodokmeňov, uplatňujúc pritom aj poznatky z genealógie. V priebehu posledných 5 – 10 rokov vypracovali súbor metód založených na analýze ľudskej DNA, ktoré možno využiť pri riešení nejedného genealogického problému. Ide o testy donedávna dostupné iba úzkemu okruhu bádateľov. Tie nám dnes otvárajú cestu k spresneniu rodokmeňov a k skúmaniu našich vzťahov so vzdialenými, niekedy až veľmi vzdialenými predkami a príbuznými.

### Napísané (v DNA) zostáva

Znie to možno neuveriteľne, no pomocou analýz niektorých súčastí DNA, ktorú sme zdedili po rodičoch, starých rodičoch atď., je možné späťne sledovať naše linie takmer až k počiatkom druhu *Homo sapiens*.

DNA sa nachádza vo všetkých bunkách nášho tela s výnimkou červených krviniek. Je nositeľom genetickej informácie o nás i našich predkoch, po ktorých sme ju zdedili. Odovzdáva sa z generácie na generáciu (prostredníctvom vajíčka a spermie) „zbalená“ do drobných bunkových útvarov, *chromozómov*. Človek má v jadre každej bunky 23 párov chromozómov (teda spolu 46), z ktorých polovica pochádza od matky a druhá polovica od otca, a navyše malú časť DNA, ktorá sa nachádza mimo jadra bunky. Nazýva sa *mitochondriálna DNA* (v skratke *mtDNA*) a dedí sa výlučne po matke.

Z hľadiska sledovania línií – teda z hľadiska, ktoré zaujíma genealógov – sú zaujímavé dve časti našej DNA: jednak spomínaná mitochondriálna DNA, prenášaná z generácie na generáciu po materskej línii, jednak DNA chromozómu Y, ktorý sa dedí výlučne z otca na syna, teda v mužskej línii. Tak analýzy mtDNA, ako aj Y-chromozómove analýzy umožňujú sledovať materské a otcovské línie podstatne hlbšie do minulosti, ako to dovoľujú akékoľvek písomné záznamy, ktoré sa na Zemi zachovali.<sup>1</sup>



Zbieranie Y-chromozómových línií smerom do minulých generácií. Všetci dnes žijúci muži (spodný riadok) zdedili svoj Y-chromozóm od jediného muža („A“), hoci spolu s ním žilo veľa ďalších mužov, ktorých Y-chromozóm sa však do súčasnej generácie nepreniesol.

Mnohoročné výskumy (v niekoľkých vedeckých strediskách na svete) ukazujú, že otcovské i materské línie sa smerom do minulosti zbíhajú. Pre každú dvojicu mužov žijúcich v súčasnosti existoval v niektovej z predchádzajúcich generácií jedinec, od ktorého obaja zdedili svoj Y-chromozóm, teda ich spoločný Y-chromozómový predok. V prípade dvoch bratov je to príslušník predchádzajúcej generácie (ich otec), v prípade dvoch jedincov z rozličných oblastí sveta to môže byť predok vzdialený stovky či tisíce generácií. Práve tak majú ľubovoľní dvaja dnes žijúci ľudia spoločnú „pramaku“ – ženu, od ktorej obaja zdedili prostredníctvom jej dcér, dcér týchto dcér atď. svoju mtDNA.

<sup>1</sup> Základné informácie týkajúce sa genetiky človeka poskytuje napr. učebnica FERÁK, V. – SRŠTŇ, Š.: *Genetika človeka*. Bratislava 1990.

To, čo platí pre ľubovoľnú dvojicu dnes žijúcich ľudí, platí aj pre akúkoľvek väčšiu skupinu ľudí, napríklad pre všetkých obyvateľov Slovenska alebo pre všetkých Európanov. Aj všetci Slovinci alebo všetci Európania (muži) určite mali jediného spoločného predka, od ktorého všetci zdedili svoj Y-chromozóm, i keď tento predok žil vo veľmi vzdialenej minulosti. A samozrejme, okrem neho vtedy žilo veľa ďalších mužov, lenže ich Y-chromozómy sa nepreniesli až do našej generácie: ich nositelia nemali deti alebo mali iba dcéry. To isté platí o mitochondriálnej DNA. A to isté platí, ak namiesto populácie Slovákov či povedzme Japoncov uvažujeme o populácii celého sveta.

Mitochondriálna DNA všetkých dnes žijúcich ľudí pochádza z mitochondriálnej DNA jednej ženy – hovorme jej „mitochondriálna Eva“ – ktorá žila kedysi v minulosti. Podobne možno všetky Y-chromozómy odvodiť od Y-chromozómu jediného spoločného mužského predka všetkých dnes žijúcich mužov – tzv. „Y-chromozómoveho Adama“. Genetika umožňuje stanoviť (ale do objasnenia postupu sa nebudeme púšťať), že „mitochondriálna Eva“ žila pred približne 150 000 rokmi a „Y-chromozómový Adam“ pred zhruba 80 000 rokmi.

Od biblického Adama a Evy sa títo naši „genetickí“ prarodičia odlišovali tým, že celkom určite neboli jedinými obyvateľmi Zeme v danej dobe, ba dokonca ani našimi jedinými vtedy žijúcimi predkami. Zem v tom čase obývalo veľa ďalších ľudí, od mnohých z nich sme zdedili iné úseky našej DNA – mtDNA a Y-DNA však všetci výlučne od týchto dvoch. No a druhá odlišnosť od biblických posláv: mitochondriálna Eva a Y-chromozómový Adam nežili v rajskej záhrade pod Araratom, ale zrejme kdeśi v savanách pod Kilimandžárom. Archeologické výskumy i doterajšie analýzy DNA príslušníkov rozličných populácií sveta totiž ukazujú, že druh *Homo sapiens* sa zrejme vyvinul vo východnej rovníkovej Afrike.<sup>2</sup>

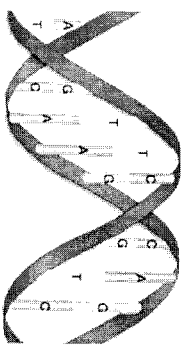
### Niečo ostáva, niečo sa mení (mutácie v DNA)

Na tomto mieste môže zísť čitateľovi na um otázka: ak sú všetci dnes žijúci nositelia mtDNA alebo Y-chromozómovej DNA potomkami jediného spoločného predka, mali by byť Y-chromozómy – a práve tak mtDNA – všetkých ľudí rovnaké, totožné s tými prapôvodnými. A keď sú u všetkých ľudí rovnaké, akú informáciu môžu poskytnúť a ako ich možno využiť v genealogickom výskume?

Odpoveď: nie sú rovnaké. Príčinou sú *mutácie*, čiže dedičné zmeny v DNA, ktoré nastávajú s určitou – zväčša veľmi nízkou – početnosťou v každej generácii a ktoré zapríčínujú, že DNA potomka sa môže od DNA jeho rodiča odlišovať.

<sup>2</sup> Najstaršie pozostatky človeka dnešného typu (človeka našej anatómie) pochádzajú z lokality Omo Kibish v Etiópií. Vedeckí odhadujú ich vek na 195-tisíc rokov. Problematiku sa podrobne venovali ČERNÝ, V. – BRŮŽEK, J. – BROUČEK, J. – HÁJEK, M. – BRDČKA, R.: *Archeogenetika – nový prístup k řešení věkových sporů antropologů? Problematika původu a rozšíření člověka současného morfologického vzhledu*. In: *Archeologické rozhledy* LV, (Praha) 2003, s. 561 – 580. Pozri aj SHREEVE, J.: *Kudy kračel člověk?* In: *National Geographic Česko*. Listopad 2005, s. 37 – 47. Jestvujú tiež teórie, podľa ktorých „kolískou“ našich prapredkov boli Himalaje, presnejšie oblasti dnešného Tibetu.

DNA je lineárna makromolekula, ktorá sa skladá zo sekvencie štyroch stavebných jednotiek označovaných písmenami A, C, G a T, priestorovo usporiadaných do známej dvojzávitnice. DNA každej ľudskej bunky pozostáva z približne troch miliárd takýchto stavebných prvkov.



Určitý úsek DNA môže mať napríklad sekvenciu:

... T T A T G C G A T A C T ...

a mutácia môže nahradit' napríklad tretie „A“ za „C“, takže vznikne sekvencia:

... T T C T G C G A T A C T ...

odlišujúca sa od pôvodnej v jednom písmene, v jednom „bode“ – nazýva sa preto „*bodová mutácia*“. Bodové mutácie sú vo všeobecnosti mimoriadne zriedkavé – v jednom konkrétnom „bode“ DNA nastáva mutácia (štatisticky) iba približne raz za desiatistice až stáistice generácií. Pritom sú však známe oblasti – najmä na mDNA – kde sú mutácie mnohokrát častejšie a naopak oblasti, v ktorých takmer vôbec nenastávajú.

V súvislosti s genealógiou sú významné mutácie, ktoré nastávajú v špecifických oblastiach DNA, nazývaných *krátke tandemové repetície* (v skratke STR – z anglického „Short Tandem Repeats“). Sú to oblasti DNA, ktoré sa často nazývajú „bezobsažnou“ alebo aj „hlušimovou“ DNA, keďže nenesú žiadnu genetickú informáciu, na ich základe sa neurčujú žiadne dedičné znaky a ich biologický význam nepoznáme. Príkladom krátkej tandemovej repetície môže byť úsek DNA

... C T A C T A C T A C T A C T A ...

ktorý sa skladá z tandemovo sa opakujúcej krátkej sekvencie troch písmen: C, T, A. V danom prípade je počet opakovaní tejto sekvencie 5. Mutácia ho môže predĺžiť na šesť, alebo naopak skrátiť na štyri opakovania. Úsek sa teda predĺži alebo skráti o toľko písmen, koľko ich tvorí základnú opakujúcu sa sekvenciu, v danom prípade o tri. (Mutácie, predlžujúce alebo skraccujúce o viac ako jednu základnú sekvenciu síce nastávajú tiež, ale mimoriadne zriedkavo.)

Takéto predlžujúce alebo skraccujúce mutácie v STR sekvenciách nastávajú o mnoho rádo častejšie ako mutácie bodové. V niektorých konkrétnych STR oblastiach nastávajú dokonca až raz v 200 až 500 prípadoch – inými slovami v priemere raz za 200 až 500 generácií. Teda keď súčasne študujeme viac STR oblastí – napríklad 20 až 50 – stačí vyšetriť približne 10 rodín, aby sme v aspoň jednej z nich našli novú mutáciu. To nie je žiadny technický problém, pretože metódy štúdia STR sú oveľa jednoduchšie a menej náročné, ako metódy štúdia bodových mutácií. Navyše je takýchto STR oblastí v ľudskej DNA obrovské množstvo – rádovo stáistice – a len na samotnej Y-chromozómovej DNA ich poznáme niekoľko sto. Najčastejšie sa nazývajú *markery* (alebo aj *lokusy*), a genetická komunita každému z nich priradila špecifický symbol – napr. DYS439 alebo TP01.

Ak vyšetríme určitý STR marker u väčšej skupiny ľudí, nájdeme medzi nimi jedincov s rozličným počtom opakovaní základnej krátkej sekvencie, charakteristickej pre tento marker. Napríklad pri vyššie uvedenom STR markeri (CTA)<sub>n</sub> sa v populácii budú vyskytovať nielen úseky s piatimi opakovaniami trojice CTA, ale aj so šiestimi, siedmymi ... atď., alebo naopak úseky s menším počtom opakovaní. Každý konkrétny počet opakovaní sa v genetickej terminológii nazýva *alela* daného STR markera.

Pre akékoľvek genetické či genealogické štúdie sú obzvlášť výhodné markery s veľkým počtom rozličných alel. V niektorých systémoch je známych až sto či viac alel, ale bežnejšie sa ich nachádza 10 – 20. Alely sa označujú číslom, ktoré udáva počet opakovaní základnej krátkej sekvencie. Napríklad alela znázornená vo vyššie uvedenom prípade je alela „5“ (päť opakovaní sekvencie CTA) a mutáciou z nej môže vzniknúť alela „6“ alebo alela „4“. Pre mnohé populácie sveta genetici stanovili početnosť jednotlivých STR alel s dostatočnou presnosťou.

### Y-chromozomálne (mužské) línie a priezviská

Y-chromozóm má pre geneológov mimoriadnu príznačnosť. Je odovzdávaný z otca na syna, podobne ako sa v mnohých kultúrach – vrátane našej – prenáša aj priezvisko. (Priezvisko – na rozdiel od Y-chromozómu – dedia po otcovi aj dcéry, tie ho však už väčšinou neprenesú do ďalšej generácie.)

Testovanie Y-chromozómu poskytuje informáciu o priamej mužskej línii, tzn. o línii *otec – jeho otec – jeho otec* atď. V tej istej línii, t.j. patrilineárne, sa zvyčajne prenáša aj priezvisko. Ak teda majú dvaja či viaceri muži súčasnej generácie rovnaké priezvisko – a zdedili ho od svojho spoločného patrilineárneho predka – mali by mať aj rovnaké alely na Y-chromozómových markeroch. Sú výnimky spôsobené adopciou, non-paternitou či zmenou priezviska (dôverne známe geneológom) alebo mutáciami (známymi zasa genetikom). Všetky z nich sú nepredvídateľné, no mutácie nám poskytujú jednu výhodu: pomerne presne poznáme ich početnosť a tým aj pravdepodobnosť, že nastane jedna, dve, tri atď. mutácie v priebehu určitého počtu generácií. Túto ich vlastnosť môžeme využiť pre *stanovenie počtu*

*generácií*, ktoré uplynuli od spoločného predka k dnes testovaným jedincom, na príklad od najbližšieho spoločného predka všetkých jedincov s rovnakým priezviskom k jeho dnešným nositeľom. Ak sa dnešní nositelia priezviska medzi sebou neodlišujú ani v jednej alele väčšieho počtu Y-chromozómových markerov, ak sú teda Y-identickí, ich najbližší spoločný predok nemohol žiť príliš dávno. Z počtu nájdených odlišností – všetky vznikli postupnými mutáciami, ktorých početnosť poznáme – možno vyrátať približný počet generácií, ktoré ich od tohto spoločného predka delia.

Pravda, jednoduchý vzťah medzi priezviskom a Y-chromozómovými markermi platí iba vtedy, keď dané priezvisko vzniklo monofyleticky (iba raz). To pre mnohé priezviská, najmä tie, ktoré vznikli na báze povolania (*Kováč, Kolár*), mena (*Michal-ko, Ondruš*) alebo miesta pôvodu (*Lipták, Horváth*), neplatí. Jednako, na Slovensku je tento vzťah oveľa tesnejší, ako napr. v škandinávskych krajinách a inde, kde sa opakuje zopár priezvisk určite polyfyletického pôvodu (vzniknutých nezávisle viackrát), takže nositelia rovnakého priezviska tam majú len celkom výnimočne aj rovnaké Y-chromozómy.

Kolinearita prenosu priezviska a Y-chromozómu sa dá v genealógii využiť veľmi často. Ak pri pokuse o spojenie dvoch vetiev (napríklad Thurzovcov či Liptákovcov narazíme na genealogickú „stenu“ – chýbajúce či nedostupné písomné pramene a iné klasické genealogické zdroje informácií – *vyšetrenie Y-chromozómových markerov* ju veľmi často pomôže prekonať a vetvy buď spojí, alebo definitívne rozdelí. Navyše toto vyšetrenie pomôže aspoň približne určiť aj počet generácií, ktoré uplynuli od spoločného predka obidvoch vetiev. Tento postup sa dnes v genealógii pokladá už za štandardný a celkom bežne sa využíva (v zahraničí). V mnohých krajinách vznikajú tzv. „priezviskové projekty“, v rámci ktorých si rôzni nositelia tohože priezviska nechajú testovať Y-chromozómové markery v snahe zistiť, či sú patri-lineárne príbuzní alebo nie, a ak áno, koľko generácií ich oddeľuje od spoločného predka. Priezviskových projektov dnes beží vo svete tisíce (pozri [www.dnalist.net](http://www.dnalist.net), kde ich bolo v auguste 2006 zaregistrovaných vyše 6400) a doslova denne vznikajú nové. Do mnohých z nich sú – cez internet – zapojené stovky účastníkov.

Priezvisko je často indikátorom miesta pôvodu rodu: krajiny (*Nemec, Polák*), regiónu (*Hronec, Oravec*), či dokonca obce (*Kanihanský, Bohunický*). No aj priezviská, ktoré verbálnu informáciu o miestnom pôvode svojho nositeľa nenesú, možno často lokalizovať do špecifických oblastí, často až na úroveň jednotlivých obcí, pomocou vyšetrenia Y-chromozómových DNA markerov. Takýmto spôsobom si už tisíce potomkov amerických, austrálskych či kanadských emigrantov našli svoje európske „korene“. Lokality, z ktorej pochádza ich rod, ba často aj svojich vzdialených európskych príbuzných, o existencii ktorých už nemali ani tušenia. Slovensko je v tomto smere priam zaslúbenou krajinou: mnohé priezviská sú prísne monofyletické a navyše topograficky špecifické (aspoň donedávna boli), pričom mobilita obyvateľstva bola do doby pred zhruba 50-60 rokmi minimálna.

## Y-chromozomálne haplotypy a haploskupiny

Y-DNA testy majú skutočne širokú škálu využitia. Možno ich použiť na určenie, ktoré rody s rovnakými alebo variantnými priezviskami sú či nie sú príbuzné, na určenie topografickej lokalizácie rodu, ale aj na sledovanie paternálnych línií do dalekej minulosti.

Výsledok Y-DNA testu je reťazec hodnôt alel nazývaný *haplotyp*. Čím väčší počet markerov sa sleduje, teda čím je haplotyp obsažnejší, tým sú vo všeobecnosti výsledky presnejšie. Porovnaním Y-haplotypu možno zistiť, či dvaja muži sú alebo nie sú patrilineárne príbuzní.

Marker	Y-haplotypy		
	jedinec 1	jedinec 2	jedinec 3
DYS 456	16	16	15
DYS 389I	13	13	13
DYS 390	23	23	24
DYS 389II	29	29	29
DYS 458	15	16	17
DYS 19	15	15	15
DYS 385 a	14	14	11
DYS 385 b	15	15	14
DYS 393	14	14	13
DYS 39I	10	10	11
DYS 439	11	11	12
DYS 635	23	23	24
DYS 392	11	12	13
Y GATAH4	11	11	13
DYS 437	16	16	15
DYS 438	10	10	12
DYS 448	20	20	19

*Príklad 17 markerového Y-chromozómového haplotypu u troch jedincov. Jedinec 1 a jedinec 2 sú patrilineárne príbuzní a odlišujú sa navzájom v jednom markeri (DYS458), kým jedinec 3 je ďalším dvom nepríbuzný a odlišuje sa od nich v 14 markeroch.*

S využitím výsledkov niektorých Y-DNA testov možno tiež stanoviť tzv. *haploskupinu* testovanej osoby. Haploskupina predstavuje hlavnú populačnú skupinu, do ktorej daná osoba patrí, a zahŕňa v sebe viacero vzájomne podobných haplotypov. Haploskupina poskytuje informácie o dávnom pôvode mužskej línie. Ďalšie Y-DNA testy umožňujú identifikovať vetvu *haploskupiny*, do ktorej testovaná osoba patrí.

Jednotlivé firmy vykonávajúce testy pre genealógov poskytujú rôzne typy testov. Jedna z vedúcich spoločností v tejto oblasti, Family Tree DNA z Houstonu, poskytuje napríklad týchto 5 Y-chromozómových testov: 12-markerový, 37-markerový, 67-markerový (zatial najnovší a najpodrobnejší; na trh bol uvedený na jar 2006), ďalej test na určenie kmeňovej haploskupiny a tzv. hlbkový SNP-test (tým sa stanovujú bodové mutácie na Y-chromozóme, ktoré sú mimoriadne zriedkavé a došlo

k nim väčšinou pred stovkami až tisíckami generácií – tento test teda umožňuje odhaliť stovky až tisíce generácií vzdialeného najbližšieho predka dvoch jedincov). Ďalšie firmy testujú menej markerov, najčastejšie v rozpätí 10 až 25. Pre riešenie väčšiny genalogických otázok však tieto testy úplne postačujú, najmä ak sú známe početnosti mutácií na všetkých testovaných markeroch (čo napr. pre 67-markerový test Family Tree DNA neplatí).

### Mitochondriálna DNA a mtDNA haploskupiny

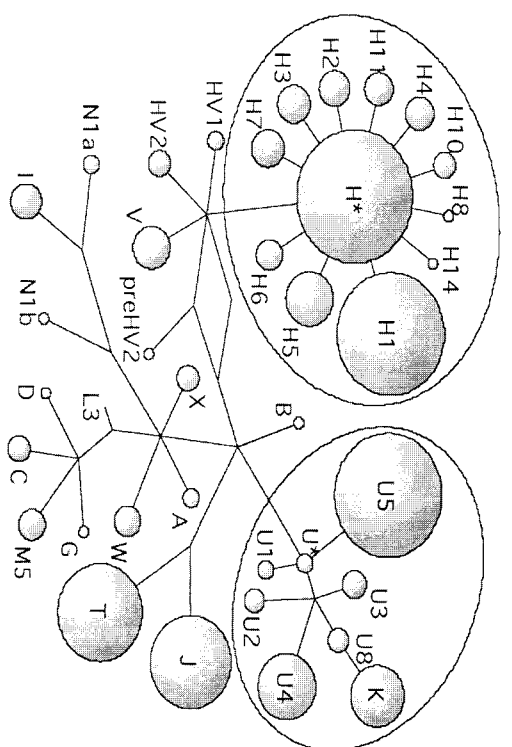
mtDNA je odovzdávaná z matky na dieťa. Keďže len ženy odovzdávajú svoju mtDNA, testovanie mtDNA informuje o matke, jej matke atď. v priamej materskej línii. Tak muži, ako aj ženy prijímajú mtDNA od svojich matiek, takže tak muži, ako aj ženy môžu poskytovať svoje vzorky na testovanie ich materských línii.

Ako sa ľudia rozširovali po svete, aj v mtDNA (podobne ako v Y-chromozóme) a v celej zvyšnej DNA) jednotlivých populácií nastávali mutácie. Hoci početnosť mutácií v mtDNA je nižšia ako početnosť mutácií v Y-chromozómových STR markeroch, v mtDNA sa nachádza úsek nazývaný D-klučka, v ktorom k mutáciám dochádza pomerne často. V priebehu tisícročí sa mutácie v mtDNA kumulovali natoľko, že genetikom umožnili odlišiť hlavné mitochondriálne línie – *mitochondriálne haploskupiny*. Na základe testovania mtDNA možno testovanú osobu zaradiť do konkrétnej haploskupiny, teda do tej-ktorej materskej línie.

Mnohé haploskupiny sú špecifické (typické) pre určité kontinenty a niektoré ich vetvy zase pre konkrétne regióny. Označujú sa veľkými písmenami abecedy. Do dnešných dní antropológovia identifikovali haploskupiny koreniace v Afrike, Európe, Ázii, na tichomorských ostrovoch, na oboch amerických kontinentoch a v niektorých konkrétnych etnických skupinách. Samozrejme, haploskupiny typické pre nejakú oblasť možno niekedy nájsť aj v iných oblastiach, čo je ale väčšinou dôsledok len nedávnych migrácií.

V Európe genetici identifikovali približne *desať hlavných mtDNA haploskupín*, z ktorých sedem (označovaných J, H, K, T, U, X a V) má pomerne vysokú početnosť. Zvyšné sú zriedkavé. Najviac Európanov – takmer 50 % – patrí do haploskupiny H. Každá haploskupina je odvodená od mtDNA konkrétnej mitochondriálnej „pramatky“, ktorá žila pred 10 až 35-tisíc rokmi. Anglický genetik Bryan Sykes ich poeticky nazval „sedem dcér Eviných“ a dal im aj prílehavé mená: Jasmina, Helena, Katarína, Tara, Ursula, Xénia a Velda. Takmer všetky žili v Európe už koncom staršej doby kamenej, v mladšom paleolite, iba Jasmina je neolitického pôvodu, teda prišla do Európy spolu s (polnohospodárskou) neolitickou kultúrou pred cca 10-tisíc rokmi. Dnes patrí do Jasmininho „klanu“, čiže do haploskupiny J, len asi 10 – 15 % Európanov. Zvyšok, t.j. cca 85 % dnešných Európanov je teda paleolitického pôvodu, ich predkovia žili v Európe už v staršej dobe kamenej.<sup>3</sup>

<sup>3</sup> Podrobne SYKES, B.: *Sedm dcér Eviných. Pramatky Evropanů*. Praha 2004, 246 s. Pozri tiež recenziu od V. Černého v Archeologických rozhľadoch (Praha), 55, 2003, s. 816 – 818.



*Haploskupiny mtDNA v slovenskej populácii podľa štúdie Katedry molekulárnej biológie Prírodovedeckej fakulty UK. Jednotlivé haploskupiny sú označené veľkými písmenami (H, J, K, atď.), ich vetvy číslami. Genetické vzťahy medzi haploskupinami znázorňujú čiary, ktoré ich spájajú. Početnosť haploskupín v slovenskej populácii je úmerná ploche prislušných kruhov najčastejšia je haploskupina H, nasleduje U, T a J, zvyšné sú zriedkavé.*

Je zaujímavé a neočakávané, že prislušníkov „neurópskych“ mtDNA haploskupín je medzi Európanmi len zopár percent. U nás sa, vyskytujú takmer výlučne medzi Rómami. Najčastejšie genetiké stopy. Testovanie prislušnosti ku klanu tej-ktorej „Evinej dcéry“, čiže určovanie mitochondriálnej haploskupiny, sa stalo v niektorých krajinách doslova módom. Vo veľkej Británii, v USA a inde sa ročne nechajú testovať tisíce ľudí.

### Na čo sa testy DNA využívajú

U nás sa analýzy DNA doneďadva využívali len pri diagnostike genetických ochorení, pri identifikácii osôb napríklad v kriminalistike a na určovanie sporného otcovstva či (zriedkavo) materstva. Obččajne išlo o súdne prípady, verejnosť sa o ne nezaujímala, hoci ich bolo možné urobiť na požiadanie komukoľvek. Doneďadva ich robili iba na katedre molekulárnej biológie Prírodovedeckej fakulty Univerzity Komenského v Bratislave, jednom z dvoch slovenských pracovísk, kde pôsobili súdmi znalci z odboru genetiky špecializovaní na analýzy DNA. Druhé bolo na Lekárskej fakulte v Košiciach. V Bratislave vyšetrili asi 100 paternitných prípadov ročne.<sup>4</sup> Neďadva sa situácia zmenila vďaka vzniku firmy DNAtest, o ktorej bude reč ďalej.

<sup>4</sup> Otcovstvo sa potvrdí v 80 percentách sporov, článok publikovaný v SME, 13.4.2004 (<http://www.sme.sk/clanok.asp?c=1458201>)

V zahraničí DNA testy čoraz častejšie využívajú práve genealógovia – hlavne na overenie príbuzenstva medzi menovcami (skupinami rovnomených osôb). Analýzou Y-DNA žijúcich mužských potomkov možno napr. určiť či evanjelickí Valokovi z Brezovej sú – hoci vzdialene – príbuzní katolíckym Valkovcom z východného Slovenska, alebo v akom vzťahu sú obe tieto skupiny k svojim menovcom v Maďarsku. Niekedy ide len o overenie údajov už zistených v matrikách a ďalších archívnych prameňoch. Ak bežné (archívne) pramene nedovoľujú dané skupiny spojiť, pomocou analýz Y-DNA ich členov možno preukázať, či a približne v ktorej generácii v minulosti mali tieto skupiny spoločného predka.

Mnohých tiež láka dozvedieť sa, ku ktorému z „klanov“ genetického rodokmeňa patria, kde sa ich predkovia pohybovali pred, povedzme, 30.000 rokmi, akú asi trasu prekonali, kým sa postupne dostali na miesta, kde dnes žijú oni – ich dnešní potomkovia. To všetko DNA testy umožňujú, hoci nie vždy a nie s absolútnou istotou.

### Kde testovať

Test DNA, bez ohľadu na to, odkiaľ pochádzate, si môžete nechať urobiť v podstate kdekoľvek na svete. Väčšina spoločností zameraných na analýzy DNA pre genealogov (bežných záujemcov z ktorýchkoľvek častí sveta) pôsobí v USA a v Anglicku. Priekopníkmi a lídrami v tejto oblasti sú spoločnosti Family Tree DNA z amerického Houstonu (v štáte Texas) a britská Oxford Ancestors. Prvá sprístupnila komerčnú verziu DNA analýz v apríli roku 2000. Do týchto dní otestovala viac ako 150.000 vzoriek z rôznych častí sveta (vrátane Slovenska). Spoločnosť Oxford Ancestors založil Bryan Sykes po vydaní svojej popularizačnej knihy „Sedem dcér Eviných“ (2001, vyšla aj v češtine).<sup>5</sup> Spoločnosť sa špecializovala hlavne na analýzy mtDNA a v rokoch 2001 – 2003 ich vykonala viac ako 10-tisíc. Prehľad o ďalších zahraničných spoločnostiach pôsobiacich v tejto oblasti možno nájsť napr. na stránke [www.genetology.com](http://www.genetology.com).

V Českej republike – v Prahe na Florenci – sídli spoločnosť DNA test CZ. Aj ona ponúka testy na určovanie príbuzenských vzťahov. Všetky však realizuje v amerických laboratóriách. Najčastejšie využívame komplexné laboratória v Nevade a Utahu<sup>6</sup>, uvádzajú jej predstaviteľia a na otázku prečo odpovedajú: „Existuje niekoľko dôvodov, prečo nerobiť komerčné testy v tuzemských laboratóriách. Medzi hlavné patrí dlhšia skúsenosť zahraničných laboratórií a tiež vyššie počty spracovávaných vzoriek a vďaka tomu i nižšia cena pre zákazníkov.“<sup>6</sup> Počet DNA testov s genealogickým základom sprostredkovaných touto firmou zatiaľ neprerástol niekoľko desiatok za rok. Občania Slovenskej republiky tvorili asi 5 % záujemcov o ne.

V roku 2005 vznikla v Bratislave spoločnosť DNAtest, ktorú založili poprední slovenskí odborníci v oblasti analýzy ľudskej DNA. Aj ona má v ponuke – okrem

paternitných DNA testov – rodokmeňové analýzy. „Analýzy DNA pre genealogické účely sme už robili, prípadov však bolo zatiaľ veľmi málo. Prečo? Tieto služby sme zvlášť nepropagovali. V problematike sme však dobre zorientovaní a technicky aj metodicky pripravení,“ hovorí jeden z jej zástupcov. „Máme metodicky zabehnutých 17 rozličných Y-chromozómových markerov, pričom sme stanovili početnosti jednotlivých alel priamo v slovenskej populácii. To je viac ako dosť pre akékoľvek genealogické účely.“ A ceny? Tie sa pohybujú od troch do 11-tisíc slovenských korún. Sú teda podstatne nižšie ako ceny zahraničných spoločností.<sup>7</sup>

### Odber vzoriek

Len donedávna sa na analýzu DNA poskytovala krv. Odber bol jednoduchý, no nie každému príjemný, a samotná analýza DNA a interpretácia výsledkov trvala niekedy aj mesiac. Dnes sa u nás – rovnako ako aj v zahraničných laboratóriách – uprednostňujú výtery sliznice ústnej dutiny. Odber je jednoduchý – pomocou zaslanej odberovej súpravy si testovaná osoba urobí ster z ústnej sliznice, vzorku zabali do obálky a dopraví (osobne či poštou) do príslušného laboratória. Ako náhradu za ster možno použiť aj iné, neštandardné vzorky – vlasy testovaných osôb (genetici ich nemajú radi), olíznuté obálky či cigaretové ohorky, použité žuvačky, zubné kefky a pod. O výsledkoch testov v prípade spomínanej bratislavskej firmy sa dozviete do 4 – 14 dní. Pri využití služieb zahraničných firiem treba samozrejme čakať o čosi dlhšie.

### Úskalia

Za isté obmedzenie môže niekto považovať skutočnosť, že DNA-testy si nemôže urobiť sám (ako v prípade klasického výskumu v archívoch). Možno aj preto u mnohých tieto postupy vyvolávajú isté pochybnosti a otázky. Samotné testovanie v laboratóriu – ak ho vykonáva solídne pracovisko – musí priniesť spoľahlivé a vždy rovnaké výsledky. Spornejšia môže byť ich interpretácia. Britský genetik Mark Jobling z Univerzity v Leicesteri (ktorá urobila rad priekopníckych výskumov v oblasti využitia DNA-analýz) k tejto otázke v roku 2003 poznamenal: „Interpretácia výsledkov genetických testov nie je vždy jednoduchá. Zákazníci podobných firiem si často odhaňajú domov len výplody niečej fantázie.“<sup>8</sup>

Geoff Swinfield z londýnskej Spoločnosti genealogov o čosi menej skepticky dodáva: „DNA testy môžu dokázať, či dvaja ľudia pravdepodobne sú alebo nie sú v otcovských alebo materských líniah príbuzní. Čo ale treba ešte prekonať, je tá veľká sivá oblasť v strede, kde máme veľmi podobné vzorce, no zatiaľ nemáme možnosť profitovať z podrobných testov. Na toto si teda budeme musieť ešte počkať.“<sup>9</sup>

<sup>7</sup> Pozri stránku [www.dnatest.sk](http://www.dnatest.sk).

<sup>8</sup> *Geneika umi odhaliť nevěru předků*, článok z Lidových novin z 9. 6. 2003 zverejnený na [http://www.dnatest.cz/cz/01\\_DNA\\_aktuality\\_a\\_zpravy\\_z\\_oblasti\\_genetiky/cz\\_news.asp#a28](http://www.dnatest.cz/cz/01_DNA_aktuality_a_zpravy_z_oblasti_genetiky/cz_news.asp#a28)

<sup>9</sup> SWINFIELD, G.: *DNA tests and family history*. In: *Genealogists' Magazine*. (Londýn, UK), Vol. 28, Nr. 5, March 2005, s. 186.

## Doterajšie výskumy a perspektívy

Megan Smolenyak, americká popularizátorka využívania DNA analýz v genealogickom výskume, je optimistka: „Spočiatku bola genealógia (ako túto výskumnú oblasť na pomedzí genealógie a genetiky sama nazýva – pozn. aut.) vítaná so zdravou dávkou skepticizmu. V prvých rokoch bolo problematické získať editorov a organizátorov konferencií, aby prijali články alebo prednášky o DNA. Asi okolo roku 2003 sa situácia začala meniť a genealógovia začali mať o tieto veci záujem...“<sup>10</sup> Sama v roku 2002 iniciovala testovanie prvých vzoriek z tatranskej obce Ostrurňa, kam siahajú jej korene.<sup>11</sup> Predvlastní vydala knihu „Trace your roots by DNA“, ktorá je písaná zrozumiteľným jazykom a genealógom môže slúžiť ako vynikajúca pomôcka pri hľadaní najvhodnejšieho testu pre ten-ktorý genealogický problém a pri interpretácii jeho výsledkov.<sup>12</sup>



K ďalším priaznivcom tejto metódy patrí George Valko, ktorý už niekoľko rokov financuje vyššie spomínané testy týkajúce sa Valkovcov z rôznych častí Európy. Na internete možno nájsť aj ďalších nadšencov so slovenskými koreňmi, ktorí sa rozhodli využiť výsledky DNA analýz vo svojom genealogickom výskume.

Dá sa predpokladať, že počet záujemcov o tento spôsob spresňovania a dopĺňania výsledkov genealogického výskumu bude vzrastať – u nás i vo svete. S napredujúcim (akademickým a vedeckým) výskumom v oblasti archeológie, antropológie, populačných a ďalších štúdií budú sa nepochybne rozširovať aj poznatky v týchto oblastiach. Raz teda možno mnohí z nás budú poznať väzby s členmi mnohých tých kmeňov a etník, ktoré v minulosti obývali našu planétu, cesty ich potomkov do dnešných pôsobísk či naopak – svoje vlastné linie smerujúce k dávnyim koreňom nášho druhu.

<sup>10</sup> SMOLENYAK SMOLENYAK, M.: *Honoring our ancestors: Is genetic genealogy oversold?* Family History circle, 28. jun 2006, <http://blogs.ancestry.com/circle/?p=384>.

<sup>11</sup> Pozri nasledujúci príspevok.

<sup>12</sup> SMOLENYAK SMOLENYAK, M. – TURNER, A.: *Trace your roots with DNA. Using genetic tests to explore your family tree*. Emmaus, PA (USA), Rodale 2004, 272 s. Ďalšie publikácie k téme možno nájsť na internetovej stránke <http://www.familytreedna.com/books.html>