

Genealogia genomyczna, objaśnienia terminów

chromosom człowieka, nukleotydy, mutacje, Y-DNA, mtDNA, auDNA, haplogrupy, SNP i genealogia

Ludzki chromosom, zwany też GENOMEM lub DNA, to mikroskopijnie cienka, dwuniciowa struktura, złożona z białek i kwasu nukleinowego (DNA). Skręcona jest w kształcie spiralnej podwójnej helisy o długości około jednego podwójnego metra, a grubości około 5 milionowych milimetra. Chromosomy są odpowiednio zwielokrotnione, „spakowane” i ukryte po jednym w jądrach bilionów ludzkich komórek.

Najmniejszą częścią chromosomu jest umownie **nukleotydy**. Złożony jest on z grupy cukrowej czyli węglowej, grupy fosforanowej oraz zasady azotowej. Ponieważ zasady te mogą wystąpić w czterech formach (**A**denina, **G**uanina, **C**ytozyna lub **T**ymina), dlatego rozróżnia się cztery rodzaje nukleotydów, oznaczonych literami **A, G, C i T**.

Są to jakby cztery litery alfabetu genetycznego i całej olbrzymiej księgi genetycznych informacji w organizmie człowieka. W tej bowiem około dwumetrowej nici chromosomu znajduje się aż około 3,2 miliardy par zasad, czyli **3,2 miliardów nukleotydów** na jednej z dwóch nici DNA, owych liter księgi genetycznej. Zespoły setek lub tysięcy nukleotydów, kodujące oddzielne informacje dla tworzonych i działających białek organizmu, nazywamy **genami**.

Poszczególne nukleotydy, te „litery” księgi genetycznej, mogą bardzo rzadko, bo umownie raz na około miliard lat, **mutować**, czyli wymieniać się między sobą, dopisywać się lub ginąć. Te zmutowane nukleotydy nazywamy skrótem **SNP** (single nucleotide polymorphism, w skrócie: snip). Mają one rozmaite symbole literowe i cyfrowe, nadawane przez laboratoria, które je wykryły, np. L74, M417, YP343 i inne.

Mutacje (SNP, czyli snipy) są trwałe i bez zmian dziedziczone przez potomków, przekazując nam w ten sposób bio-historyczne informacje o naszych przodkach i ich rodowych powiązaniach. Jeżeli wiemy, że nasz najbliższy wspólny ojciec wszystkich współczesnych ludzi, **Y-Adam**, żył około **275.000** lat temu, to w każdej linii genealogicznej od niego do dziś powstało (i w każdym dzisiejszym człowieku przechowuje się) około **2500 SNP** (mutacji). Znaczy to, że do tego rodzaju mutacji dochodzi przeciętnie co ponad 100 lat, czyli ponad trzech pokoleń.

Na liniach rodowych poniżej naszych wspólnych przodków, Y-Adama i mt-Ewy, powstają genealogiczne snipy (czyli SNP) w trzech rejonach chromosomu i dochodzą do nas jakby trzema ścieżkami: Y-DNA, mtDNA i auDNA. Oto te ścieżki:

1) mutacje w genach mitochondrialnych (mtDNA) czyli energetycznych powstają i dochodzą do nas w linii prostej od pierwszej wspólnej matki, **mitochondrialnej Ewy** (mtEwa),

2) mutacje, w specyficznych, nierekombinujących regionach ojcowskiego Y-DNA, powstają i dochodzą do nas też w liniach prostych od pierwszego wspólnego ojca, **Y-chromosomalnego Adama**, tzw. Y-Adama. Pozwalają one ustalić drzewo genealogiczne jednostki, rodziny, a także pierwotnych rodów ludzkich, począwszy od pierwszych wspólnych rodziców współczesnego człowieka,

3) inne wreszcie mutacje powstają poza Y-DNA i mtDNA czyli w **autosomalnym DNA** (auDNA), a to poprzez związki rodzicielskie (małżeńskie), a więc dochodzą do nas w liniach ukośnych. Wskazują one na szerokie populacje ludzkie, wśród który żyli nasi ojcowie lub matki; są więc szczególnym przedmiotem zainteresowania **genetyki populacyjnej**. Te wszystkie rodzaje mutacji mają swoją specyfikę i swoje statystyczne tempo.

Cała ludzkość jako potomkowie Y-Adama została przez genetyków "podzielna" na około **20** wielkich gałęzi rodów genetycznych, zwanych haplogrupami, oznaczonych kolejnymi dużymi literami alfabetu i cyframi, np. **R1a1a1**, które razem wskazują miejsce na drzewie genealogicznym, przy czym najmłodszej, a zarazem chyba największej z nich, przypisano literę R. Z niej grupa mutacji oznaczana symbolem **R1a** okazała się wyróżnikiem większości **ludów słowiańskich** w środkowej i wschodniej Europie oraz indo-irańskich Ariów w Azji, czyli dosłownie **Praindoeuropejczyków**.

Towarzyszy jej, pochodząca także od tego samego wspólnego przodka **R1**, a więc bratnia dla wschodniej, „zachodnioeuropejska” gałąź **R1b**, ale jak dotąd, pierwotny jej związek ze wspólnym językiem praindoeuropejskim i ojczyzną Praindoeuropejczyków nie został jeszcze w nauce definitywnie wyjaśniony.

Praindoeuropejskie i prasłowiańskie ludy, żyjące początkowo w patrylinearnych rodach, były pod względem Y-DNA w miarę jednolite. Jednak z upływem tysiącleci zasymilowały wiele innych grup, np. **I1** i **I2** i znacznie utraciły pierwotną jednorodność.

Updt. 10.11.2016, StP.