

Írásbeli válasz Professor Szabad János, MTA doktora, egyetemi tanár

opponensi véleményére

Pamjav Horolma: *Génekbe vésett vallomások: DNS ujjlenyomat és őstörténet*

című MTA doktori értekezéséről

Mindenekelőtt szeretném kifejezni hálás köszönetemet prof. Szabad János tanár úrnak doktori értekezésem bírálataért és megtisztelő pozitív véleményéért.

Professor úr feltett kérdéseire a válaszaim a következők:

1. Mi a véleménye az olyan ritka, ám komoly szakmai kihívást jelentő esetekről, mint amilyen Lydia Fairchild és Karen Keegan kiméra anyukák jelentettek?

A genetikai mozaicizmus és/vagy kimériszmus természetesen komoly szakmai kihívást jelenthet az igazságügyi genetikusok számára. Ismert tény, hogy Lydia Fairchild és Karen Keegan esetében az derült ki, hogy mindkét hölgy anyasága kizárható volt a saját biológiai gyermekei tekintetében. Mint utólag kiderült, mindkét hölgnél ugyanaz a helyzet, lényegében ők maguk egy testben a saját ikertestvéreik is, azaz kimérák.

Természetesen az igazságügyi genetikai vizsgálatokban az ilyen kiméra esetek „téves ítélethozatalhoz” vezethetnek a törvényszéki eljárás során, akár apasági, akár személyazonosítási vizsgálatokban, ha a vizsgált személy testszöveti eltérő genommal rendelkeznek, pl. az ondóban, vérben vagy szájnyálkahártyában. A fent említett két eset „szerencsésnek” mondható, mivel az anyaság kizárása történt. Ha viszont ez apaság vagy egyéb rokonság, valamint bűncselekmény gyanúsítottjának/áldozatának vizsgálata esetében elkerüli a szakértő figyelmét, az súlyos következménnyel járhat az igazságszolgáltatás szempontjából.

Ha a kiméra jelenség oka a test egy bizonyos szövetében kevert sejtpopuláció, mint például a vérben, nagyobb esély van a kimutatására, köszönhetően a többféle magvas sejt együttes jelenlétének. Ilyen esetben a kimériszmus a vizsgált személy DNS-profiljában is megszólalna, mint kevert profil, azaz egynél több személytől származó genetikai profilként jelentkezne. Az igazságügyi genetikus szakértő első reakciója az lenne, hogy „Úristen kontamináltuk a mintát!” Az ilyen hibák kiszűrésére létrehozott, a laboratóriumi dolgozók DNS profiljait tartalmazó ún. eliminációs adatbázis minták DNS profiljaival való összevetés után kiderülne, hogy a kevert profilból laboratóriumi dolgozó DNS profilja nem mutatható ki. Nyilvánvalóan az igazságügyi genetikus szakértő először újra vizsgálná a mintát, majd ezután új mintavételt foganatosítana – amennyiben az ismételt mintavételre mód van - az illető másféle testváladékából/testszövetéből, pl. szájnyálkahártya törletből, hajhagymából, ondóból stb. Szerencsés esetben ilyen módon fény derülne a kimériszmus jelenlétére.

Mivel eddig az egész világon kevés hasonló esetet dokumentáltak, ezért remélhetőleg még „nem futottunk bele” hasonló esetekbe.

2. Mi a véleménye a 2010-ben megjelent dolgozatról, amely azt állítja, hogy az Afrikát elhagyott ember elődeink DNS-ének 1-4 százaléka a neandervölgyi embertől származik? Milyen hatása lehet a neandervölgyi géneknek ránk?

A 2010-ben megjelent Science cikk (Draft Sequence of the Neandertal Genome), valamint más szerzők által publikált adatok szerint a nem-afrikai modern ember és a neandervölgyi ember között kismértékű keveredés történt, amely főleg genomi DNS szinten mutatható ki. A publikációk szerint a neandervölgyi ember génjei őseink anyagcseréjére, valamint szellemi és csontváz fejlődésére pozitív szelekciós hatást gyakorolhattak.

Az Y-kromoszóma és mitokondriális DNS szintjén egyáltalán nem mutatható ki keveredés az anatómiailag modern ember és a neandervölgyi ember között. Becslések szerint a modern ember és a neandervölgyi ember közös őstől kb. 500 000 éve vált el, ezért genomi szinten sokkal kisebb különbség lehet közöttük, mint az ember és a csimpánz között. Ismereteink szerint a csimpánz és az ember a közös őstől kb. 2 millió éve vált el és genomjuk „csak” kb. 2%-ban tér el.

3. A „népzenei kultúrák jelentős hasonlósága szignifikáns genetikai kapcsolatokra utal a vizsgált esetek 82%-ában” és „szoros genetikai kapcsolatok alapján nem lehet megjósolni szoros zenei kapcsolatokat”. Valóban van ellentmondás? Miként értelmezhető a két kijelentés?

A két kijelentés között nincs ellentmondás. Eredményeink alapján, ha két nép zeneileg közel van egymáshoz, akkor az esetek 82%-ában ezek között a populációk között kicsi a genetikai távolság is. Az összefüggés fordítva viszont nem feltétlenül igaz. A kis genetikai távolságból nem következik a zenei kultúrák hasonlósága. A kérdésre a választ az 57. ábrával szeretném illusztrálni.

1. Választunk egy genetikai távolság értéket, legyen ez 0,02, és meghatározzuk, hogy a vizsgált népségek hány százalékának van ennél kisebb genetikai távolsága legalább egy másik néptől. Nyilvánvaló, hogy a küszöbérték emelésével egyre több népesség teljesíti ezt a feltételt, így a közeli rokonságban lévő népek aránya egyre nő, miközben a küszöböt 0,02-ről 0,1-re növeljük. Ezt mutatja **az 1. görbe**.

2. Kiválasztjuk a teljes halmazból azokat a népségeket, amelyek közeli zenei rokonságban vannak legalább egy másik népséggel. A kapott halmaz nyilván a teljes vizsgált népségek egy részhalmaza. Ezután meghatározzuk, hogy ezen a részhalmazon belül hány van 0,02-nél kisebb genetikai távolságra legalább egy másik népségtől (szintén a halmazon belüli népségekre vonatkozóan). A küszöbértéket ismét 0,1-ig növelve kapjuk **a 2. görbét**. Ez a görbe következetesen nagyobb arányt mutat a közeli genetikai kapcsolatokra, mint az **1. görbe**, tehát a zenei kapcsolatok megléte az átlagosnál közelebb genetikai kapcsolatokat valószínűsít a kiválasztott csoporton belül. Következik ebből, hogy a zenei kapcsolatok kialakulásának hátterében nagy valószínűséggel genetikai kölcsönhatás is áll.

3. Ezután kiválasztjuk a teljes halmazból azokat a népeiségeket, amelyek közeli genetikai rokonságban vannak egymással – az induló küszöb legyen most is 0,02. E részhalmazon belül a közeli zenei rokonságban lévő népeiségeket számoljuk össze, és azt kapjuk, ez az arány alig változik a genetikai küszöb növelésével, és messze elmarad a zeneileg rokon népeiségek között kapott aránytól. **Ez a 3. görbe.**

Látható, hogy a 2. görbe magasabb értékeket vesz fel, mint az 1. és 3. görbe, azaz a zenei kapcsolat jobban előre jelzi a genetikai kapcsolatot, mint a genetikai a zeneit.

A földrajzilag közelebb lévő populációk genetikailag keverednek és ezáltal genetikai távolságuk csökken, viszont egyáltalán nem biztos, hogy zenei kultúrájuk is keveredik. Tehát a népeiségek szétválásai és keveredései nem szükségképpen vezetnek a zenekultúrák keveredésére, de ahol a népzenei kulturális kapcsolat mégis kimutatható, ott valószínűsíthető múltbeli, vagy jelenkori genetikai kölcsönhatás is.

Remélem, hogy kérdéseire a lényegét pontosan tükröző, adekvát válaszokat sikerült adnom.

Végezetül köszönöm Professzor Úr pozitív és támogató véleményét!

Budapest, 2019. február 13.

Tisztelettel:



Pamjav Horolma