

Nichtrekombinierende DNS-Abschnitte, ob an der DNS der Mitochondrien, ob am X- oder Y-Chromosom, sind das geeignete Material, das es uns ermöglicht, Abstammungslinien in die Vergangenheit zurückzuverfolgen. Dabei stellt der Bestand dieser Abstammungslinien, die bei den heute lebenden Menschen auffindbar sind, sicherlich nur einen Teil aller Linien dar, die bisher auf der Erde existierten. Hatte eine Mutter nur Söhne oder ein Vater nur Töchter, starb damit eine MtDNS-Linie bzw. Y-Chromosom-Linie aus. Einige Linien gingen wohl auf diese Weise verloren. Nur Linien, die ohne Unterbrechung bis in die heutige Zeit weitervererbt wurden, sind an heute lebenden Menschen rekonstruierbar. Aus diesem Grunde endet Wilsons „mitochondriale Eva“ in einer einzigen Linie.

Genetische Vielfalt

Aus der Rekombination vor der Befruchtung und der Kombination der beiden Anteile von Mutter und Vater gehen Individuen hervor, deren DNS-Code aus unterschiedlichen und auf der Welt einmaligen Basenabfolgen besteht. Genvielfalt ist wichtig für den Fortbestand der Menschheit.

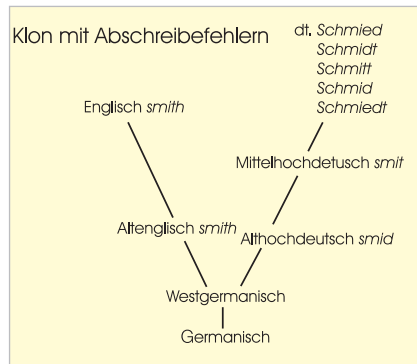
Was aber gut ist für den Fortbestand der Menschheit, erschwert auf der anderen Seite die Arbeit der Archäogenetiker. Die Rekombination macht ein Rückrechnen zur Genkombination unserer Vorfahren bereits um wenige Generationsschritte unmöglich, da nicht feststellbar ist, bei welchem Generationswechsel und an welcher Stelle der Genstrang aufgebrochen und neu kombiniert wurde. Bereits nach vier Generationen hat sich der Genbestand so rapide verändert, dass nur noch ein Sechzehntel unserer Gene im Zellkern von unserer weiblichen Urahnin vor vier Generationen stammt, und wir können nicht einmal sagen, welche Gene das sind.

Die Rekombination und Nichtrekombination der Gene lässt sich anhand der Familiennamen veranschaulichen: Das Wort für die Berufsbezeichnung Schmied ist seit dem 8. Jahrhundert n. Chr. belegt und wurde später zu einem traditionsreichen Familiennamen. Im Gotischen nannte sich der Schmied *aiza-smiþa*, im Althochdeutschen *smid*, im Mittelhochdeutschen *smit*. Heute kennen wir zahlreiche Abkömmlinge und Varianten dieses Namens in Familiennamen wie *Schmidt*, *Schmitt*, *Schmiedt* usw., die sich auf Lautwandel, Abschreibefehler, veränderte Rechtschreibung oder Uneinheitlichkeit der Rechtschreibung zurückführen lassen. Sie legen den in der Grafik gezeigten Stammbaum nahe. Wir erkennen eine frühe Abspaltung des altenglischen *Smith* (damals als Berufsbezeichnung) aus westgermanischer Zeit. Bei den Familiennamen

siehe Abbildung auf der nächsten Seite

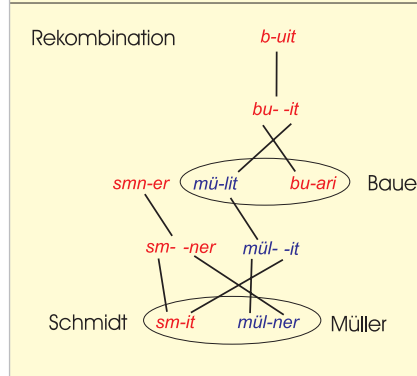
4-25

Namen als Beispiel
direkte Vererbungslinie
oder Rekombination



4-25

Namen als Beispiel
direkte Vererbungslinie
oder Rekombination



handelt es sich hier um den Stammbaum männlicher Linien.

Wie gut der Vergleich mit den Familiennamen zutrifft, sehen wir, wenn wir die Verwendung von Doppelnamen betrachten, wie sie im Zeichen der weiblichen Emanzipation aufkamen. Doppelnamen können nicht endlos von Generation zu Generation zusammengesetzt werden, da sie bereits nach wenigen Generationen zu lang würden. Dagegen hat die Natur längst etwas getan, indem sie den Chromosomensatz vor jeder Befruchtung halbiert. Auf die Familiennamen übertragen, sähe das so aus: Im Fall der Rekombination würde der Name von Frau

smit (alte Form von ‘Schmied’) in der Mitte durchgeschnitten (vgl. Grafik), und die Kinder, die sie beispielsweise mit Herrn *mülner* (alte Form von ‘Müller’) bekommt, erhielten eine Kombination der beiden Namen. Die Tochter würde etwa den Namen *smner* tragen, der Sohn den Namen *mülit*. Diese Rekombination findet in jeder Generation aufs Neue statt, sodass nach mehreren Generationen keiner der ursprünglichen Namen mehr zu erkennen ist.

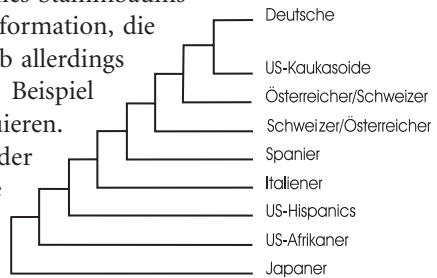
Anders ist es bei den geringfügigen Veränderungen der Schreibweise, die sich im Laufe der Geschichte ergeben haben, wenn die Namen nicht rekombiniert werden. Sie lassen uns allemal die alten Wörter noch erkennen und verstehen. *Buari* wurde zu *Bauer*, *Smit* zu *Schmidt* und *Mülner* zu *Müller*. Das sind sozusagen einfache Punktmutationen, und diese liefern einen Stammbaum.

Rekombinierende Familiennamen lassen also keinen Stammbaum rekonstruieren. Dasselbe gilt für rekombinierende DNS. Rekombinierende DNS aus dem Zellkern wird für archäogenetische Studien niemals einen Stammbaum liefern. Um trotzdem einen Stammbaum aus rekombinierender DNS sozusagen herbeizuzwingen, teilten die Genetiker die Menschen bisher in sprachliche, geographische oder kulturelle Einheiten ein und ermittelten die durchschnittlichen genetischen Unterschiede zwischen diesen Gruppen, wie dies Cavalli-Sforza gewagt hat.²⁰⁶

Diese Art von Stammbäumen sagt uns nur, welche Völker einander ähnlicher sind als andere. Die Frage, wie diese Ähnlichkeiten und Unterschiede entstanden, bleibt unbeantwortet. Genetische Unterschiede zwischen zwei verschiedenen Bevölkerungen können aus mehreren Gründen zustande gekommen sein: erstens durch Beimischung aus einer dritten Bevölkerung – Genfluss, zweitens durch lange Isolierung ohne Vermischung mit anderen Menschengruppen – Drift, drittens durch den extremen Fall von Drift – den Gründer-Effekt. Ebenso wenig wie es in der real existierenden Welt reine Stammbäume von Sprachen gibt, können die Völker, die diesen Sprachgemeinschaften angehören, durch Stammbäume gruppiert werden.

Manche Forscher setzten bisher darauf, dass der Drift-Effekt entscheidend ist – die langandauernde Isolation ohne Vermischung mit anderen Bevölkerungsgruppen –, und bauten Bäume. Doch diese Stammbäume zeigen eigentlich nur einen Ähnlichkeitsindex auf. Sie werden auch als Hierarchiestammbäume oder Evolutionsstammbäume bezeichnet, besitzen aber nicht den Charakter eines Stammbaums im engeren Sinn. Sie enthalten also nicht die Information, die von einem Stammbaum zu erwarten wäre. Es gab allerdings Versuche, aus nichtrekombinierender DNS zum Beispiel der Mitochondrien Stammbäume zu rekonstruieren. Dass die Stammbaummethode, wie sie in der einschlägigen Literatur beschrieben werden, ihre Schwächen haben, erklärt, warum frühere Studien bisher keine klaren Aussagen lieferten.

4-26
Beispiel eines Hierarchiestammbaums



Genetische Stammbäume

Zwei Methoden kennt die Genetik, um zu Stammbäumen zu gelangen. Die eine ist die Distanzmethode (*distance method*); sie wurde für die Auswertung rekombinierender Gene entwickelt. Die andere ist die Merkmalsmethode (*character method*).²⁰⁷

Mit der Distanzmethode kann man einen Distanzbaum oder aber ein Netzwerk erstellen. Der Distanzbaum berücksichtigt entweder das Kriterium *neighbourjoining*, indem er genetisch ähnliche Individuen oder Populationen zusammen zu einem Ast gruppiert, oder aber das Kriterium *minimum evolution*; hierbei ermittelt man die Astlängen aus den paarweisen Unterschieden.

4-27
Gruppierungsarten

Merkmalsmethode <i>character method</i>		Distanzmethode <i>distance method</i>	
Baum <i>tree</i>	Netzwerk <i>network</i>	Distanzbaum <i>distance tree</i>	Netzwerk <i>network</i>
<i>maximum parsimony</i> <i>maximum likelihood</i> 		<i>neighbourjoining</i> 	<i>spalls</i> mit binären Daten
<i>minimum evolution</i> 	reduced median mit binären Daten (Transitionen) 		

In beiden Fällen bleiben die individuellen Nukleotidpositionen an der DNS unberücksichtigt. Der Gewinn dieses Vorgehens ist dementsprechend gering. Das Netzwerk, das Querverbindungen aufzeigt, ist in diesem Beispiel aus mehreren *splits*-Bäumen gebildet (Englisch *splits tree*) und zeigt die Unsicherheiten auf, ohne sie zu lösen. Die Unsicherheiten entstehen durch Äste, für die allesamt die gleiche Wahrscheinlichkeit besteht. Diese Unsicherheit drückt sich in der Darstellung von Netzen aus.

Die Merkmalsmethode beachtet die Nukleotide, in denen sich die Individuen unterscheiden. Ebenso wie mit der Distanz-Methode kann man mit ihr einen Baum oder aber ein Netzwerk darstellen. Anhand von zwei Kriterien wird der Baum rekonstruiert: nach der maximalen Sparsamkeit (*maximum parsimony*), bei dem sich das Computerprogramm die mathematisch kürzesten Bäume sucht, und nach der größten Wahrscheinlichkeit (*maximum likelihood*), also so, wie sie hypothetisch höchstwahrscheinlich zu vermuten sind. Hier gibt es zahlreiche rechnerische Möglichkeiten zur Auswahl, die das Computerprogramm in Form von vielen Verästelungsvarianten anbietet. Die Varianten rühren meist daher, dass Fälle von Homoplasie Veränderungen verursachen, die den Baum verändern. Was Homoplasie ist, werden wir später am Beispiel der Stammbaumrekonstruktion sehen.

Alle bisher verwendeten Methoden hatten ihre Schwächen. Einmal war die gewonnene Information gering, ein andermal waren die Ergebnisse unsicher, da die verwendeten Computerprogramme jedes Mal eine Vielzahl von Möglichkeiten an Verästelungen und Wurzelung ausspuckten und der Genetiker sich eher nach Gutdünken eine der Möglichkeiten aussuchen durfte, besser: musste. Das schränkt die Glaubwürdigkeit der Ergebnisse dramatisch ein.

■ Molekularer Stammbaum

Zu einer neuen und besseren Methode gelangt man, wenn man sich zwei Fragen stellt. Erstens: Was ist wünschenswerter – sollen die Distanzen, ohne die Merkmale einzeln zu werten, gezeigt werden oder aber die Merkmale unter Berücksichtigung jener, die typisch für eine Gruppe sind? Die Antwort ist: die Merkmale. Zweitens: Sollen mehrere verschiedene Bäume vorgeschlagen oder soll alles auf einen Blick gezeigt werden, mit allen Unsicherheiten, wie sie z. B. durch rückgängig gemachte Mutationen (Reversionen) entstehen? Die Antwort ist: alles auf einen Blick. Denn so kann man Reversionen, Homoplasie und auch banale Sequenzierungsfehler erkennen und sozusagen per Hand berichtigen.

Homoplasie (laut Duden Homoplasmie) kommt in der zitierten Literatur in dieser Schreibweise vor.

Für die Betrachtung von Merkmalen (in diesem Fall die Mutationen an bestimmten Nukleotidpositionen) und die Darstellung des Netzwerks hat sich der Genetiker Peter Forster entschieden. Bei seiner Methode werden die Merkmale im Netzwerk gezeigt, sodass man zweifelhafte Fälle (englisch *character conflicts*) auf den ersten Blick erkennt. Forster wandte bei seinen Netzwerken die Idee von John Avise und seinen Mitarbeitern an, die 1987 erstmals den Terminus *Phylogeography* vorschlugen, womit sie die geographische Betrachtungsweise eines Stammbaums meinten. Sie erkannten, dass anhand der Mitochondrien-DNS der Gründer-Effekt darstellbar wird.²⁰⁸ Forster und ich haben uns während eines Telefonats überlegt, wie wir das ins Deutsche übersetzen wollen, und prägten den Begriff „molekularer Stammbaum“; die genauere Bezeichnung für *Phylogeography* wäre „geographisch-molekulares Netzwerk“.

Forster legte den Grundstein zu einer Methode, die für die Rechtsmedizin wie für die Archäogenetik gleichermaßen von Wert ist. Als junger Genetikstudent hatte er eines Tages an die Tür des Mathematikers Hans-Jürgen Bandelt in der Universität Hamburg geklopft und um die Lösung eines statistischen Rechenproblems für seine genetischen Studien ersucht. Daraus entstand eine fruchtbare Zusammenarbeit, woraufhin der damalige Mathematikstudent Arne Röhl im Rahmen einer Diplomarbeit auf der Basis von Bandelts Veröffentlichung²⁰⁹ das geeignete Computerprogramm entwickelte, das für jedermann im Internet unter www.fluxus-engineering.com zum Herunterladen bereitsteht.

Wie die Ergebnisse flächendeckender Studien bewiesen, ist Forsters Methode für nichtrekombinierende Genabschnitte der DNS – also für die Mitochondrien und für Teile des X- und des Y-Chromosoms – die beste Wahl. Mit dieser Methode lassen sich, anders als in früheren Ansätzen, Erbtypen aus alter Zeit rekonstruieren und geographisch zuordnen, indem man fünf Dimensionen beleuchtet:

1. den geographischen Standort (Wohnort des Probanden);
2. die Position am Stammbaum; aus 1 und 2 erschließt sich
3. die Wanderbewegung von A nach B – das ist neu;
4. die Bestimmung der verstrichenen Zeit – auch das ist neu;
5. die mengenmäßige Verteilung, das heißt die Häufigkeit einer Linie in einer Region.

Das Verhältnis zwischen Wanderung und Evolution ist es, das vorge-schichtliche Völkerwanderungen offenbart.

Wie man Stammbäume aus Unterschieden und Gemeinsamkeiten des mitochondrialen Erbguts generiert, wird im Folgenden Schritt für Schritt erklärt. Wir beginnen mit einem anschaulichen Versuch.