

DNA-Genealogie

Glossar

Allele sind Varianten eines [→Gens](#), z. B. bei einem Gen für die Blütenfarbe die Allele für verschiedene Farben. Bei Menschen kommt z. B. ein fehlerhaftes Allel eines Blutgerinnungs-Gens vor, das zur Bluterkrankheit führen kann. Die Unterschiede entstehen durch [→Mutationen](#). Die jeweiligen Allele werden entweder dominant oder rezessiv vererbt ([→Mendelsche Regeln](#)), d. h. dominante kommen immer zum Ausdruck, rezessive nur, wenn sie doppelt vorhanden sind.

Aminosäuren sind kleine organische Verbindungen (Moleküle), die als Bausteine von [→Proteinen](#) dienen. Der Zusammenbau der Aminosäuren zu Proteinen wird durch die [→DNA](#) gesteuert.

Als **Autosomen** werden die [→Chromosomen](#) bezeichnet, die nicht zu den Geschlechtschromosomen ([→Gonosomen](#)) gehören. Je ein Autosom jedes Paares wird von Vater und Mutter geerbt. Jedes Chromosom, das vererbt wird, ist seinerseits eine Kombination aus den Chromosomen der jeweiligen Eltern.

Autosomale DNA (atDNA) ist die [→DNA](#), die in den 22 [→Autosomen](#) enthalten ist. Da diese von beiden Eltern an die Kinder vererbt werden, können sowohl Frauen als auch Männer ihre atDNA testen lassen.

Basen (Nukleinbasen) sind die Grundbausteine der [→DNA](#) und der [→RNA](#). In der DNA treten die vier Basen Adenin (A), Guanin (G), Cytosin (C) und Thymin (T) auf, in der RNA tritt Uracil an die Stelle von Thymin. Gemeinhin werden sie durch die Anfangsbuchstaben abgekürzt. Sie treten prinzipiell paarweise ([→komplementär](#)) auf. Hierbei verbindet sich G nur mit C und A nur mit T (in der RNA betrifft dies A und U). Insofern ist bei der Größe der Erbinformationen stets die Anzahl der Basenpaare die Maßeinheit – gemessen in bp (*base pair*).

Chromosomen sind Bestandteile von Zellen, auf denen die Erbinformationen sowie die Anweisungen zum Zusammenbau der Proteine in einzelnen Abschnitten, den [→Genen](#), gespeichert sind. Die Mehrzahl der höheren Tiere und Pflanzen sind [→diploid](#), haben also zwei Chromosomensätze. Menschen besitzen zweimal 23, also insgesamt 46 Chromosomen. Davon sind 22 Paare [→Autosomen](#) und ein Paar sind die [→Gonosomen](#), die das Geschlecht bestimmen. Alle Chromosomen sind unterschiedlich groß und tragen entsprechend unterschiedlich viele Informationen. Das größte menschliche Chromosom ist das mit der Nummer 1, es enthält etwa 250 Millionen [→Basenpaare](#), das kleinste ist Chromosom 21 mit etwa 50 Millionen; die genetischen Informationen sind nicht gleichmäßig auf alle enthaltenen Basenpaare verteilt: So trägt Chromosom 19 etwa 1.500 codierende Gene auf knapp 60 Millionen Basenpaaren; Chromosom 18 hat auf 80 Millionen Basenpaaren „nur“ etwa 650 Gene.

cM (Centimorgan) ist eine Maßeinheit für die genetische Distanz (Länge der Abschnitte an gemeinsamer DNA). Bei eineiigen Zwillingen stimmt das genetische Material zu 100 % überein, was ca. 6.800 cM entspricht. Entsprechend ist zwischen Eltern und Kindern eine 50 %ige Übereinstimmung gegeben (3.400 cM). Mit Großeltern, Onkels und Tanten stimmen wir zu 25 % überein, was 1.700 cM entspricht. Zu Urgroßeltern und echten Cousins besteht eine Übereinstimmung von 12,5 % (850 cM) und zu Cousins zweiten Grades 3,125 %, mithin 212,5 cM.

Als **diploid** bezeichnet man die Zellen mit zweifachen Chromosomensätzen in den Zellkernen.

DNA (*deoxyribonucleid acid*, deutsch: Desoxyribonukleinsäure, DNS) ist in allen Lebewesen und bei vielen Viren Träger der Erbinformation, also die materielle Basis der Gene. Sie ist in Form einer Doppelhelix aufgebaut, die man sich wie eine um die Längsachse verdrehte Strickleiter vorstellen kann. Sie besteht aus vier verschiedenen Nukleotiden, die jeweils paarweise miteinander verbunden sind. Die Gesamtlänge der menschlichen DNA beträgt etwas mehr als drei Milliarden [→Basenpaare](#), was – auseinandergewickelt – einer Gesamtlänge von etwa zwei Metern entspräche. Normalerweise ist die DNA nicht in einem einzigen Strang, sondern in mehreren [→Chromosomen](#) angeordnet.

Gene sind die Abschnitte auf der [→DNA](#), die die Grundinformationen für die Entwicklung von Eigenschaften eines Individuums und zum Zusammenbau der [→Proteine](#) enthalten („ein Gen – ein Protein“). Das menschliche [→Genom](#) enthält etwa 22.500 Gene.

Das **Genom** ist das gesamte Erbgut eines Individuums.

Gonosomen sind die beiden [→Geschlechtschromosomen](#) (X- und Y-Chromosom), durch die bei Verschmelzung von Samen- und Eizelle das Geschlecht bestimmt wird.

Haplogruppen sind Gruppen von [→Haplotypen](#), die spezifische Positionen auf einem [→Chromosom](#) innehaben. In der menschlichen Genetik werden Haplogruppen für das [→Y-Chromosom](#) und für die [→mtDNA](#) untersucht und unterschieden. In den Resultaten der DNA-Tests werden Haplogruppen oft dargestellt als urzeitlicher Stamm, von dem man abstammt, oder als Teil einer Bevölkerungsgruppe, der man angehört.

Als **haploid** werden alle Zellen bezeichnet, deren Zellkern nur einen einzelnen [→Chromosomensatz](#) aufweist; typischerweise sind die menschlichen Keimzellen (Eizelle, Spermien) haploid. Diese besitzen neben den 22 [→Autosomen](#) ein [→Gonosom](#); bei der weiblichen Eizelle ist das Gonosom immer ein X, beim männlichen Spermium ist es entweder das X- oder das Y-Chromosom. Bei der Befruchtung ergibt sich aus den beiden haploiden Sätzen wieder ein [→diploider](#) Satz.

Haplotyp ist eine Abkürzung von [→haploider](#) Genotyp und insofern eine Bezeichnung für eine Variante eines bestimmten Abschnitts auf dem gleichen [→Chromosom](#).

Homologes Chromosom bezeichnet ein [→Chromosom](#), das mit einem anderen Chromosom in Gestalt und Abfolge der Gene übereinstimmt. Jede [→diploide](#) Zelle hat einen Satz homologer Chromosomen - eines vom Vater und eines von der Mutter.

HVR1 und **HVR2** (*hypervariable control region 1 und 2*); deutsch: höchst veränderliche Kontrollregion. Damit werden Regionen der [→mtDNA](#) bezeichnet, die zwischen verschiedenen Generationen häufigen Veränderungen ([→Mutationen](#)) unterliegen und die daher bei DNA-Tests besonders untersucht werden.

Als **Imputation** wird in der DNA-Genealogie ein Verfahren bezeichnet, bei dem [→SNP](#) nicht durch einen DNA-Test ermittelt werden, sondern durch mathematische Verfahren und statistische Daten.

Komplementär bedeutet, dass ein einzelner [→DNA](#)-Strang die [→Basen](#)-Abfolge (Sequenz) des gegenüberliegenden Stranges eindeutig bestimmt.

Match nennt man eine gefundene Übereinstimmung beim Vergleich der Ergebnisse zweier DNA-Tests. Um die Ergebnisse von Matchings bewerten zu können, werden die enthaltenen Informationsmengen (in [→cM](#) gemessen) bewertet, z. B. die Anzahl der übereinstimmenden [→SNP](#). Je größer das Segment übereinstimmender [→Basenpaare](#) ist (mehr SNPs und höherer cM Wert), desto wahrscheinlicher ist es, dass die Probanden, deren DNA verglichen wurde, einen gemeinsamen Vorfahren haben.

Die **Mendelschen Regeln** sind nach dem Priester Gregor Mendel (1822 – 1884) benannt, der als Abt des Klosters St. Thomas in Brno (Brünn) Kreuzungsversuche mit Erbsen im Klostergarten durchführte. Über die Resultate seiner Versuche führte er akribisch Statistiken und schuf dabei die Grundlagen der Vererbungslehre. Seine Erkenntnisse wurden lange in Fachkreisen nicht verstanden und erst zu Beginn des 20. Jahrhunderts wiederentdeckt. Die Regeln beziehen sich auf Merkmale, die von einem [→Gen](#) festgelegt werden. Jedes Gen liegt in zwei [→Allelen](#) vor, von denen je eines von jedem Elternteil stammt. Bei der Vererbung setzt sich der ersten Generation stets das dominante gegen das rezessive Allel durch. Das rezessive kann jedoch auch weitergegeben werden und sich so im Erscheinungsbild späterer Generationen zeigen.

Mitochondrien sind die für den Energie-Stoffwechsel zuständigen Zellorganellen. In den meisten Zellen des menschlichen Körpers arbeiten etwa 1.000 bis 2.000 Mitochondrien; in Zellen mit besonders hohem Energieverbrauch können es schon mal doppelt so viele sein; in einer reifen Spermazelle sind es lediglich vier bis fünf, während eine reife Eizelle mehrere Hunderttausend dieser Minikraftwerke beherbergt. Mitochondrien werden nur von der Mutter vererbt, was die Erforschung der matrilinearen Verwandtschaft ermöglicht, da die Mitochondrien ihre eigene [→DNA](#) in sich tragen.

mitochondriale DNA (mtDNA): Diese befindet sich außerhalb der [→Chromosomen](#) einer Zelle, in den [→Mitochondrien](#). Sie ist doppelsträngig und ringförmig aufgebaut und besteht aus 16.569 Basenpaaren mit 37 Genen. Da die mtDNA nur mütterlich weitergegeben wird und zudem mit einer konstanten Rate mutiert, spielt sie in der Genealogie und der Anthropologie eine große Rolle: Aus dem Vergleich zweier Proben kann man relativ genau schließen, wie zeitnah die Träger der Proben miteinander verwandt sind. Der britische Genetiker Bryan Sykes (* 1947) hat in seinem 2001 erschienenen Buch „Die sieben Töchter Evas“ postuliert, dass alle Europäer von sieben „Ur-Müttern“ abstammen. Jede dieser sieben Urmütter entspricht einer der menschlichen mitochondrialen [→Haplogruppen](#).

Mutation bezeichnet eine neu aufgetretene Veränderung im [→Genom](#).

MRCA (*most recent common ancestor*): jüngster gemeinsamer Vorfahr

Nukleotide sind die Bausteine der Nucleinsäuren [→DNA](#) und [→RNA](#). Sie bestehen aus einem Zuckermolekül, einem Phosphat und einer [→Nucleinbase](#).

Unter **Phasing** versteht man die Unterscheidung der vom Vater und der von der Mutter geerbten [→DNA](#).

Proteine (umgangssprachlich auch als Eiweiße bezeichnet) sind die wichtigsten funktionellen Biomoleküle von Organismen, z. B. Enzyme (steuern den Stoffwechsel), Kollagen (Bindegewebe, Haut) oder Antikörper (Immunsystem). Sie bestehen aus Ketten von [→Aminosäuren](#), die in einer

festgelegten Weise gefaltet sind; die Funktion der Proteine wird durch ihre dreidimensionale Gestalt bestimmt.

Rekombination ist die Neuordnung von genetischem Material in [→DNA](#) und [→RNA](#).

RNA (*ribonucleid acid*, deutsch: Ribonukleinsäure, RNS) ist vom Aufbau her der [→DNA](#) ähnlich. Sie kommt aber im Gegensatz zur DNA nicht als Doppelstrang, sondern nur einsträngig vor. Während die DNA das eigentliche Speichermedium für die Erbinformationen ist, dient die RNA als Zwischenspeicher – vor allem bei der Herstellung von [→Proteinen](#).

SNP (*single nucleotide polymorphism*, sprich: „Snip“) ist eine Variation eines einzelnen [→Basenpaares](#) an einer genau bestimmbar Stelle des [→Genoms](#). SNPs sind vererbare genetische Varianten und können insofern zur Analyse von Verwandtschaftsbeziehungen herangezogen werden.

STR (*short tandem repeats*) sind kurze, hintereinander liegende und sich wiederholende Abschnitte der [→DNA](#).

Triangulation ist ursprünglich eine mathematische Methode mit Hilfe der Erstellung von Dreiecken; in der DNA-Genealogie ist es – neben dem [→Phasing](#) – eine Methode zur Ermittlung von [→Matches](#) innerhalb der letzten 300-400 Jahre, also etwa über zehn Generationen.

Das **X-Chromosom** ist eines von zwei Geschlechtschromosomen ([→Gonosomen](#)), das beim weiblichen Geschlecht doppelt vorkommt.

Das **Y-Chromosom** ist eines der beiden Geschlechtschromosomen ([→Gonosomen](#)). Es bewirkt die Ausprägung des männlichen Phänotyps (Gestalt) bei den Säugetieren und bei einigen anderen Tier- und Pflanzenarten. Während bei weiblichen Individuen zwei X-Chromosomen vorkommen, tragen die männlichen ein X- und ein Y-Chromosom. Das Y-Chromosom ist mit nur 72 codierenden Genen das genärmste des Menschen. Im Gegensatz zu den Genen auf allen anderen Chromosomen, die zur Hälfte von Vater und Mutter vererbt werden, wird das Y-Chromosom ausschließlich vom Vater zum Sohn weitergegeben und eignet sich demzufolge für Forschungen zur väterlichen Abstammung.

Y-DNA (auch yDNA) ist die [→DNA](#), die im [→Y-Chromosom](#) enthalten ist.