

Vedecká rada Fakulty humanitných a prírodných vied  
Prešovská univerzita v Prešove



**PaedDr. Melinda Nagyová**

Autoreferát dizertačnej práce

**POLYMORFIZMY DNA U VYBRANÝCH SKUPÍN RÓMOV**

VNTR A STR POLYMORFIZMY U VYBRANÝCH SKUPÍN RÓMOV  
Z VÝCHODNÉHO SLOVENSKA

Na získanie vedecko-akademickej hodnosti philosophiae doctor  
V odbore doktorandského štúdia: 15-16-9 Antropológia  
Miesto a dátum: Prešov, 2003



## I. Úvod

### ANTROPOGENETICKÉ ŠTÚDIE RÓMOV

Existuje množstvo štúdií zaoberajúcich sa rómskou problematikou – otázkami ich pôvodu, etnogenézou a aj práce sociografického charakteru, pretože rómska skupina je nezanedbateľná najmä z dôvodu jej početnosti, ale aj jej exotickosti. Rómovia napriek tomu, že žijú v Európe už celé stáročia, zachovali si svoju identitu, počas dejín odolali všetkým asimilačným snahám a dodnes žijú v relatívne uzavretých izolátoch, ktoré poskytujú jedinečnú možnosť na výskum.

PCR (polymerázová reťazová reakcia - Polymerase Chain Reaction) objavená v roku 1983 Kary B. Mullisom priniesla do biologických vied nové možnosti, ktoré urýchlili hlavne rozvoj genetiky. Táto metóda umožňuje štúdium DNA markerov, čo má význam aj v antropogenetike.

Antropogenetický výskum pomáha pri určovaní etnických špecifik a etnogenézy Rómov, lebo otázka pôvodu Rómov nie je ešte uspokojivo zodpovedaná. Lingvistické štúdie síce poukázali na indický pôvod Rómov, avšak medzi jazykom a etnikom neexistuje žiadna nutná väzba, pretože etnická skupina časom môže zmeniť svoj jazyk. Doposiaľ sú len dohady o tom, z ktorej časti Indie Rómovia pochádzajú, ku ktorým kastám patrili, aký bol ich sociálny status na pôde Indie a prečo opustili Indiu.

Predpokladá sa, že súčasná rôznorodosť rómskeho etnika odráža aspoň čiastočne stav pred opustením pôvodnej pravlasti, ktorý sa naďalej udržiaval vďaka endogamii v jednotlivých skupinách. Heterogenita genofondu Rómov tiež môže byť spôsobená mechanizmami uplatňujúcimi sa v reprodukčne uzavretých kolektívoch (izolátoch), tj. genetickým driftom a efektom zakladateľa.

Rómovia sa vyznačujú zvýšenou frekvenciou alely AB0\*B, čo súhlasí so zvýšeným výskytom tejto krvnej skupiny v Indii. Skupinovými vlastnosťami krvných skupín u Rómov na území Československa sa zaoberali okrem Bernasovského aj práce Gálikovej a kol. (1969) a Beneša (1974). Frekvencie krvných a sérových skupín uvádza Bernasovský (1994) aj v monografii „*Seroanthropology of Roms (Gypsies)*”.

Pozorovania u Rómov poukazujú na to, že génový pool rómskej populácie sa líši od génového poolu majoritnej populácie: Bernasovská a kol. (1998a), Bernasovský a kol. (1994), Biroš a kol. (1995) a Juričková a kol. (1993a, 1993b, 1993c, 1994) uskutočnili porovnávacie štúdie okrem AB0-systému aj ohľadom krvných skupín Rh, MN, P, Lutheran, Kell, Duffy, Kidd a ďalších biochemických parametrov (sérových skupín Gc, Hp, Izoen-

zým ACP, ADA, EsD, PGM, a HLA systému) Rómov a nerómskeho obyvateľstva východného Slovenska. Štúdiu krvných skupín, VNTR polymorfizmom a iným biochemickým ukazovateľom bola venovaná aj publikácia „*Anthropology of Romanies (Gypsies)*” (Bernasovský, I. a Bernasovská, J., 1999).

Objasneniu niektorých dedičných ochorení vyskytujúcich sa vo vysokých frekvenciách v izolovaných etnických skupinách Rómov sa úspešne venuje skupina vedcov na Katedre molekulárnej biológie Prírodovedeckej fakulty UK v Bratislave a na Ústave molekulárnej fyziológie a genetiky Slovenskej akadémie vied v Bratislave, kde študovali aj výskyt VNTR lokusov vyskytujúcich sa v slovenskej populácii (Kádasi a kol., 1994) a r. 1999 potvrdili že glaukóm (PCG - dedičné ochorenie rozšírené v niektorých rómskych populáciách) je spôsobený mutáciou génu cytochrómu P4501B1 (CYT1B1) na krátkom ramene 2. chromozómu. (Plášilová a kol. 1999). Antropogenetickým štúdiám (enzýmovým polymorfizmom) sa venujú aj Siváková (1983, 1994); a štúdiu VNTR polymorfizmov (ApoB, D1S80) Rómov na východnom Slovensku sa venovali: Bernasovská a kol. (1998a, 1998b, 1999, 2000).

Kolektív na Ústave súdneho lekárstva Maďarskej akadémie vied v Budapešti sa zaoberá štúdiom STR systémov – na základe štúdií uskutočnených na STR lokusoch HumLPL, HumF13B, HumFES a HumF13A01 zistili výrazné rozdiely výskytu frekvencií alel u maďarských Rómov zo župy Baranya a ostatnou nerómskou populáciou strednej Európy (Füredi a kol. 1998). Štúdiu ďalších polymorfizmov u Rómov sa venovali aj Egyed a kol. (2000), a Woller a kol. (1998).

## II. CIEĽ DIZERTAČNEJ PRÁCE

Cieľom dizertačnej práce je odhaliť genetickú variabilitu 4 VNTR (Variable Number of Tandem Repeats) a 9 STR (Short Tandem Repeats) lokusov, a to lokusov ApoB, D1S80, D17S5, Col2A1, D3S1358, VWA, FGA, D8S1179, D21S11, D18S51, D5S818, D13S317 a D7S820 v populáciách Rómov z východného Slovenska. Porovnaním získaných výsledkov s výsledkami niektorých rómskych a nerómskych populácií Európy, s populáciami severnej Afriky a Indického subkontinentu chceme prispieť k objasneniu biologickej histórie a etnogenézy Rómov.

Výsledky zahrnuté v dizertačnej práci okrem populačno-genetického prínosu môžu mať význam aj pre samotných Rómov, nakoľko Rómovia nemajú vlastnú písomnú históriu, ktorá by dokumentovala ich pôvod.

### III. MATERIÁL

Vzorky použité na výskum STR a VNTR polymorfizmov sme získavali od Rómov žijúcich v Moldave nad Bodvou, čo je malé mestečko ležiace 30 km od Košíc na západ. Rómska komunita tu má dlhú tradíciu, a žije genetic-ky pomerne izolovaným spôsobom života. Zo súboru sme vylúčili blízke príbuzenské vzťahy, t.j. nezahrnuli sme vzorky súrodencov, a úzke vekové rozpätie vytvoreného súboru napomáhalo tiež vylúčeniu výskytu viacerých vzoriek z jednej rodiny. Zistené frekvencie u 42 vyšetrených Rómov uvádzam v dizertačnej práci v kapitole Výsledky a v kapitole Rómska populácia v porovnaní s inými populáciami (Nagyová, 2003).

Podľa podobných kritérií boli získavané aj vzorky Rómov žijúcich v Medzeve, čo je malé mestečko neďaleko Košíc, a obec Jasov sa nachádza blízko neho. Týchto 57 vzoriek bolo vyšetrených z hľadiska výskytu frekvencií VNTR lokusov. Výsledky sú uvedené v kapitole Výsledky a v kapitole Rómska populácia v porovnaní s inými populáciami pri lokusoch ApoB, D1S80, Col2A1 a D17S5 spolu s výsledkami súboru z Moldavy nad Bodvou (Nagyová, 2003).

### IV. METÓDY

#### PODMIENKY PCR-REAKCIE

DNA sme izolovali z venóznej krvi Millerovou vysol'ovacou metódou (Miller a kol., 1988).

Reakčný objem amplifikačnej zmesi v prípade analýz VNTR lokusov obsahoval: 1 µg genómovej DNA, 2 U Taq DNA polymerázy, 1 µM z oboch primerov, 1,5 µM MgCl<sub>2</sub> a 4 dNTPs, každý vo finálnej koncentrácii 20 µM. V prípade každej vzorky 50 µl reakčný objem bol prekrytý 50 µl minerálneho oleja.

| Lokus                                | prvotá dešpiralizácia | denaturácia | annealing primerov | elongácia      | počet cyklov | finálna elongácia |
|--------------------------------------|-----------------------|-------------|--------------------|----------------|--------------|-------------------|
| ApoB                                 | 94°C / 4'             | 94°C / 1'   | 59°C / 6'          | 72°C / 2'      | 31x          | 70°C / 7'         |
| pMCT118                              | 94°C / 4'             | 94°C / 45'' | 64,5°C / 45''      | 70°C / 4' (8') | 30x          | 70°C / 7'         |
| Col2A1                               | 94°C / 4'             | 94°C / 1'   | 66°C / 5'          | 72°C / 2'      | 30x          | 70°C / 7'         |
| YNZ22                                | 94°C / 4'             | 93°C / 1'   | 68°C / 6'          | 72°C / 2'      | 31x          | 70°C / 7'         |
| 9 STR lokusov AmpFISTR Profiler Plus | 95°C / 11'            | 94°C / 1'   | 59°C / 1'          | 72°C / 1'      | 28x          | 60°C / 45'        |

Obr. č. 1.: Podmienky PCR-reakcie

Na amplifikáciu STR lokusov bol použitý kit ApmF/STR Profiler Plus PCR amplification Kit od firmy ABI. Reakčný objem zmesi bol 25 µl, ktorý bol amplifikovaný bez použitia minerálneho oleja.

#### DETEKCIA PCR PRODUKTOV

##### Elektroforéza na agarózovom géle

V prípade analýz VNTR lokusov získané fragmenty boli separované elektroforézou na 2 % agarózovom géle. PCR-produkty boli vizualizované fluorescenčným farbivom (ethídium bromidom) pod UV svetlom. Na identifikáciu alel boli použité alelové markery VIII od firmy Roche a 100 bp rebrík od firmy Advanced Biotechnology.

##### Elektroforéza na polyakrylamide

Po amplifikácii 9 STR polymorfizmov, pred analýzou lokusov bola prevedená elektroforéza na zistenie prítomnosti a množstva PCR-produktov. Táto predbežná kontrolná elektroforéza bola prevedená horizontálnou elektroforézou na 6 % polyakrylamidovom géle. Fragmenty boli zviditeľnené farbením so striebrom.

##### Kapilárna elektroforéza

Elektroforéza STR lokusov bola riadená programom Collection Software v. 2.0 a prebiehala na prístroji Abi Prism 310 Genetic Analyzer v géli POP-4. (V istom bode kapilára je presvecovaná laserovým lúčom, ktorý generuje svetelný signál z farbív 5-FAM, JOE a NED, ktoré sú naviazané na primery. Farebné svetelné signály detekuje a rozlišuje CCD kamera.) Elektroforéza prebehla v denaturačnom prostredí ktoré bolo zabezpečené Formamidom. Na identifikáciu alel bol použitý alelový rebrík označený 6-carboxy-x-rodaminom (ROX).

#### SPRACOVANIE ÚDAJOV METÓDOU GENETICKÝCH VZDIALENOSTÍ

##### Podmienky výberu populácií na porovnanie

Na porovnanie sme vybrali 16 populácií, o ktorých predpokladáme, že počnúc od čias odchodu Rómov z Indie niekedy existovala medzi nimi určitá väzba. Tiež sme tam zaradili populačno-genetické štúdie z Indie, a to populácie pochádzajúce zo severovýchodných a severných častí Indie, a populácie zo stredných a južných oblastí Indie.

Ostatné oblasti Zeme boli rozdelené do kategórií podľa toho, či tamojšie domorodé obyvateľstvo prišlo do styku s Rómami. Podľa toho sme zvolili

štáty, cez ktoré prešli počas svojej púte do Európy: Turecko, Grécko, Egypt, Maroko; ďalej Slovensko a okolité štáty (Poľsko, Čechy, Rakúsko a Maďarsko) a ostatné štáty Európy, v ktorých žili resp. dodnes žijú Rómovia, ako je Španielsko, Nemecko a Taliansko. Výsledky slovenských Rómov sme porovnávali aj s údajmi Rómov žijúcich v južnej oblasti Maďarska, v župe Baranya.

Pri výbere publikácií sme dbali na to, aby v štúdiách, s ktorými porovnáваме našich Rómov, bola použitá rovnaká, alebo podobná metodika, a aby sledované súbory sa podobali ako počtom tak aj charakterom výberu jedincov.

#### METODIKA VYHODNOCOVANIA ÚDAJOV

Údaje sme spracovali pomocou programu Genetic Distance by Qesc verzia 1.21. Tento program porovnáva frekvencie lokusov dvoch zvolených populácií na základe vzťahu M. Neiho (1972): sčítavajú sa frekvencie lokusov vsadené do exponenciálnych rovníc. Zo zistenej genetickej podobnosti sa vypočíta genetická vzdialenosť, čo je možné znázorniť v stromovej štruktúre.

#### V. VÝSLEDKY

##### VNTR LOKUSY

VNTR lokusy boli sledované v súbore Rómov z Moldavy nad Bodvou a v súbore Rómov z Medzeva a Jasova. Sledovali sme 4 VNTR lokusy: ApoB, D1S80, D17S5 a Col2A1.

V prípade lokusu ApoB bolo zistených 14 alel, a to alely 24, 26, 28, 30, 32, 34, 36, 38, 40, 42, 44, 46, 48 a 50. Alely boli označené nomenklatúrnym systémom podľa Ludwiga a kol. (1989). Dĺžka repetitívnych sekvencií v prípade lokusu ApoB sa pohybuje medzi 540 bp (alela 24) a 900 bp (alela 50). Najfrekvencovanejšími alelami boli 36 a 34.

V prípade lokusu D1S80 bolo zistených 19 alel, a to alely 15, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 35 a 37. Dĺžka repetitívnych sekvencií sa pohybuje medzi 387 bp (alela 15) a 723 bp (alela 37). Najfrekvencovanejšími alelami boli 24, 18 a 22.

V prípade lokusu D17S5 bolo zistených 10 alel, a to alely 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9 a 12. Dĺžka repetitívnych sekvencií sa pohybuje medzi 170 bp (alela 1) a 940 bp (alela 12). Najfrekvencovanejšími alelami boli alely 4, 2 a 3.

V prípade lokusu Col2A1 bolo zistených 6 alel, a to alely 1, 2, 3, 4, 5 a 6.

Dĺžka repetitívnych sekvencií sa pohybuje medzi 590 bp (alela 1) a 750 bp (alela 6). Najfrekvencovanejšími alelami boli alely 3 a 4.

##### STR LOKUSY

STR polymorfizmy boli sledované v súbore Rómov z Moldavy nad Bodvou. Sledovali sme 9 STR lokusov: D3S1358, VWA, FGA, D8S1179, D21S11, D18S51, D5S818, D13S317 a D7S820.

V prípade lokusu D3S1358 bolo zistených 6 alel, a to alely 14, 15, 16, 17, 18 a 19. Sekvencia repetitívnych úsekov je nasledovná: TCTA(TCTG)<sub>1-3</sub>(TCAT)<sub>n</sub>, ich dĺžka sa pohybuje od 114 do 142 bp. Najfrekvencovanejšou alelou bola alela 15 (0,3095).

V prípade lokusu VWA bolo zistených 7 alel, a to alely 14, 15, 16, 17, 18, 19 a v jednom prípade bola pozorovaná aj medzialela 20.2. Sekvencia repetitívnych úsekov je nasledovná: TCTA(TCTG)<sub>3,4</sub>(TCAT)<sub>n</sub>, ich dĺžka sa pohybuje od 157 do 197 bp. Najfrekvencovanejšími alelami boli alely 17 (0,3882) a 16 (0,2471).

V prípade lokusu FGA bolo zistených 12 alel, a to alely 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26 a ďalšie tri medzialely 22.2, 23.2 a 24.1. Sekvencia repetitívnych úsekov lokusu FGA je nasledovná: (TTTC)<sub>3</sub> TTTT TTCT (CTTT)<sub>n</sub> CTCC (TTCC)<sub>2</sub>. Ich dĺžka sa pohybuje od 219 do 267 bp. Najfrekvencovanejšími alelami boli alely 20 (0,2024), 21 a 24 (0,1667).

V prípade lokusu D8S1179 bolo zistených 8 alel, a to alely 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, a 18. Sekvencia repetitívnych úsekov je (TCTR)<sub>n</sub>, kde R môže byť nahradená nukleotidmi A alebo G. Dĺžka lokusu sa pohybuje od 128 do 168 bp. Najfrekvencovanejšími alelami boli alely 13 (0,2738) a 14 (0,2619).

V prípade lokusu D21S11 bolo zistených 10 alel a medzialel, a to: 26, 28, 29, 30, 30.2, 31, 31.2, 32.2, 33.2 a 34.2. Sekvencia repetitívnych úsekov je nasledovná: (TCTA)<sub>n</sub> (TCTG)<sub>n</sub> [(TCTA)<sub>3</sub> TA (TCTA)<sub>3</sub> TCA (TCCA TA) (TCTA)<sub>n</sub>], a ich dĺžka sa pohybuje od 189 do 243 bp. Najfrekvencovanejšími alelami boli alely 29 (0,2209) a 32.2 (0,1977).

V prípade lokusu D18S51 bolo zistených 10 alel, a to alely 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20 a 21. Sekvencia repetitívnych úsekov je (AGAA)<sub>n</sub>, a ich dĺžka sa pohybuje od 273 do 341 bp. Najfrekvencovanejšími alelami boli alely 17 (0,2976) a 14 (0,2024).

V prípade lokusu D5S818 bolo zistených 6 alel, a to alely 9, 10, 11, 12, 13 a 14. Sekvencia repetitívnych úsekov je (AGAT)<sub>n</sub>, a ich dĺžka sa pohybuje od 135 do 171 bp. Najfrekvencovanejšími alelami boli alely 12 (0,5238) a 11 (0,2500).

V prípade lokusu D13S317 bolo zistených 8 alel, a to: 5, 8, 9, 10, 11, 12, 13 a 14. Sekvencia repetitívnych úsekov je (GATA)<sub>n</sub> a ich dĺžka sa pohybuje od 206 do 234 bp. Najfrekvencovanejšou alelou bola alela 12 (0,3529).

Sekvencia repetitívnych úsekov lokusu D7S820 je nasledovná: (GATA)<sub>n</sub>, ich dĺžka sa pohybuje od 258 do 294 bp. Zistili sme 6 alel, a to alely 8, 9, 10, 11, 12 a 13. Najfrekvencovanejšími alelami boli alely 11 (0,4286) a 10 (0,1905).

#### GENETICKÉ VZDIALENOSTI

Rozvoj informatiky v minulom storočí umožnil spracúvanie obrovského množstva dát - matrixov – charakterizujúcich ľudské populácie na základe frekvencie výskytu alel jednotlivých lokusov. Na porovnanie rómskych populácií z Medzeva, Jasova a z Moldavy n/B. s vybranými 16 nerómskymi populáciami zo sveta sme použili metodiku genetických vzdialeností vypracovanú Masaroshi Neim (Nei, 1972).

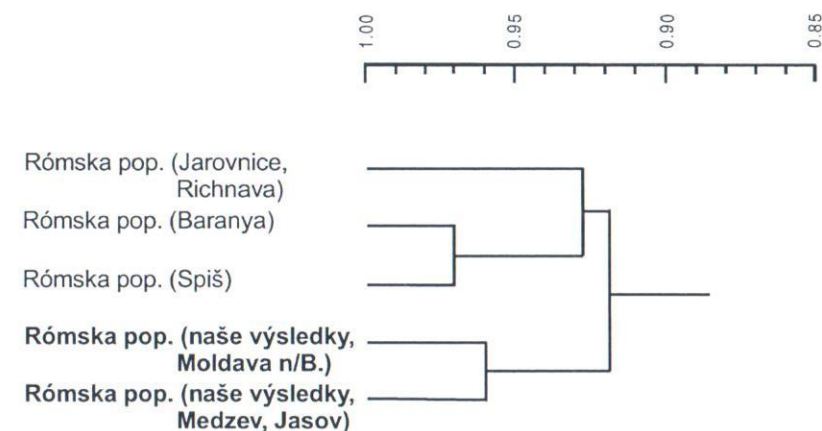
V dizertačnej práci predkladám aj genetické vzdialenosti rómskych populácií navzájom, a to porovnanie nami sledovanej rómskej populácie z Moldavy nad Bodvou a populáciu Rómov z Medzeva a Jasova so slovenskými rómskymi skupinami z Jarovnic a Richnavy (Bernasovská a kol., 2000), a z oblasti Spiš (Bernasovská a kol. 1998a); a s rómskou populáciou z Maďarska zo župy Baranya. V prípade Rómskej populácie z Maďarska sme vychádzali z publikovaných výsledkov Wollera a kol. (1998) a Egyeda a kol. (2000).

Genetická vzdialenosť medzi populáciami Rómov zo Spiša a z maďarskej župy Baranya, a tiež medzi populáciami z Moldavy nad Bodvou a populáciou z Medzeva a Jasova je malá. V prípade populácií z Moldavy n/B., Medzeva a Jasova ide o rómske populácie obývajúce údolie riečky Bodvy, pričom geografická vzdialenosť medzi sledovanými populáciami nie je väčšia ako 16 km. V takom prípade je na mieste predpoklad, že spomínané populácie nie sú od seba geneticky úplne izolované, po prípade jedna z druhej vznikla.

V prípade malej genetickej vzdialenosti rómskych populácií zo Spiša a z Baranye príčina podobnosti nie je taká evidentná. Keďže ide o dostatočný počet vzoriek v oboch prípadoch, nemôže ísť o skreslené výsledky výskytu frekvencií. Príčinu sledovaného javu je potrebné hľadať v možnosti oddeľovania časti populácie v Baranya a ich neskoršieho usadenia na území historickej župy Spiš. Tento predpoklad však ešte je potrebné potvrdiť aj výskumom v archívoch.

Významná genetická vzdialenosť zistená pri porovnaní nami sledovaných rómskych populácií (Moldava n/B., Medzev a Jasov) od rómskych po-

pulácií zo Spiša a z Baranye je však väčšia ako zistené genetické vzdialenosti medzi mnohými európskymi populáciami. Pretože toto na prvý pohľad jednotné etnikum je vnútorne rozčlenené na jednotky, ktoré sú od seba izolované – delia ich pevné bariéry, ktoré majú pôvod pravdepodobne v sociálnej štruktúre indickej spoločnosti, štruktúre kást, ktoré majú charakter endogamných skupín. Takýto postup pri uzatváraní manželstiev pri dostatočnej veľkosti populácie nemá postrehnutelný vplyv, ale v rámci malých izolátov vedie ku pokrvene príbuzným (konsangvinálnym) manželstvám, čo je charakteristické aj pre veľkú väčšinu dnešných indických populácií. V rómskej populácii môžeme sledovať podobný jav, čo im zabránilo v asimilácii do európskej spoločnosti, ale aj splynutiu jednotlivých rómskych skupín do jedného celku.



Obr. č. 2.: Genetické vzdialenosti 5 rómskych populácií z Európy

#### VI. ZÁVER

V štúdií predkladám frekvencie alel 4 VNTR (ApoB, D1S80, D17S5 a Col2A1) a 9 STR (D3S1358, VWA, FGA, D8S1179, D21S11, D18S51, D5S818, D13S317 a D7S820) lokusov vyskytujúcich sa v populáciách Rómov z Moldavy nad Bodvou a Rómov z Medzeva a Jasova.

V tejto štúdií sa porovnávali populácie európskych štátov, v ktorých je rómska populácia početnejšia (nad 100 000 jedincov) s nami zistenými frekvenciami výskytu alel jednotlivých lokusov. Výrazné rozdiely zistené porovnaním rómskej populácie s ostatnými európskymi populáciami potvrdzujú, že Rómovia majú mimoeurópsky pôvod.

Porovnaním rómskej populácie so severoafrickými populáciami, z čoho za najdôležitejšie pokladám porovnanie s egyptskou populáciou, sa potvrdilo, že je výrazná genetická vzdialenosť medzi rómskou populáciou a ostatnými severoafrickými populáciami, čo vyvracia dávno známu a rozšírenú hypotézu o egyptskom pôvode Rómov. Výskyt veľkého počtu Rómov v severoafrických štátoch však bol a je potvrdený – ich príchod do Španielska z juhu inak by ani nebol možný.

Porovnaním rómskej populácie s dostupnými údajmi niektorých indických populácií sa zistila väčšia podobnosť, ako s ostatnými sledovanými európskymi a severoafrickými populáciami. Vypočítaním genetických vzdialeností 16 európskych, severoafrických a indických populácií sa však zistila menšia genetická vzdialenosť medzi niektorými európskymi populáciami a indickými populáciami, ako medzi sledovanou rómskou populáciou a indickými populáciami. Tento jav mohol zapríčiniť aj spoločný indoeurópsky pôvod spomínaných populácií.

Počas dlhodobého odlúčenia rómskej populácie od prapôvodnej populácie musíme počítať aj s vplyvom genetického posunu (drift) a efektom zakladateľa, keďže ide o početne malé populácie čo sa týka Rómov, ale aj indických populácií. Tieto genetické javy môžu od seba oddialiť príbuzné populácie, prípadne priblížiť vzdialené populácie.

Výsledky skresľuje aj obmedzené množstvo publikovaných údajov indických populácií. Dlhodobovo prevládajúci kastovný systém zvýšila rôznorodosť populácií obývajúcich Indiu do takej miery, že na dokázanie indického pôvodu Rómov je potrebné nájsť presne tú kastu, alebo kasty z ktorých pochádzajú. V prípade absencie týchto údajov je možné potvrdiť iba značnú podobnosť Rómov s indickou populáciou, ako sa to potvrdilo aj v našom prípade.

Naš výskum ďalej potvrdil porovnaním piatich rómskych populácií z malého geografického územia (malé vzhľadom k širokému rozšíreniu Rómov) západnej a severnej oblasti Karpatskej kotliny, že pôvod Rómov je potrebné hľadať vo viacerých indických kastách, lebo medzi porovnávanými rómskymi populáciami sa zistili značné genetické vzdialenosti.

Prínosom tejto štúdie sú okrem zistených genetických vzdialeností aj zatiaľ neskúmané frekvencie výskytu alel 4 VNTR a 9 STR lokusov vyskytujúcich sa u slovenských Rómov.

## VII. ZOZNAM NAJDÔLEŽITEJŠÍCH PRÁC DOKTORANDA, KTORÉ MAJÚ VZŤAH K SKÚMANEJ PROBLEMATIKE

- Michalová, A., Marcinková, J., Nagyová, M., Bernasovský, I. (2000): Body Growth and Development of School-age Romany Children Living in Home Environment and Children's Home. *Bull. Slov. Antropol. Spoloč.* 2., pp. 35-42.
- Nagyová, M. (2001): VNTR polimorfizmusok vizsgálat a kelet-szlovákiai roma populációkban (Investigation of VNTR polymorphisms in the East Slovakian Romanies population). *Szlovákiai magyar doktoranduszok és fiatal kutatók I.- II. találkozója, 6-8. 3. 2001*, Proceeding of the conference, Komárno, p. 12.
- Nagyová, M. (2001): Inbreeding kimutatása a kelet-szlovákiai roma populációkban (Detection of inbreeding in the East Slovakian Romanies population). *Értesítő a Rodosz II. Tudományos konferenciájáról, 6-8. 4. 2001*, Cluj-Napoca, (in press)
- Nagyová, M., Bernasovská, J., Kádasi, L., Poláková, H., Feráková, E., Petrášová, D., Štefániková, G., Marcinková, J., Bernasovský, I. (2001): VNTR polimorfizmus lokusu ApoB u vybraných skupín Rómov z východného Slovenska. (VNTR polymorphisms of locus ApoB in the selected groups of Romanies from East Slovakia). *Bull. Slov. Antropol. Spoloč.* 4: 131-134.
- Marcinková, J., Bernasovská, J., Feráková, E., Poláková, H., Nagyová, M., Michalová, A., Bernasovský, I. (2001): DNA polimorfizmus lokusu D1S80 v rómskej populácii východného Slovenska (DNA polymorphisms of D1S80 loci in the East Slovakian Romanies population). *Česká antropologie* 51, Olomouc, pp. 39-40.
- Nagyová, M. (2002): Három VNTR lókus polimorfizmusianak vizsgálat a kelet-szlovákiai roma populációban (Investigation of three VNTR loci's polymorphisms in the East Slovakian Romanies population). *Szlovákiai magyar doktoranduszok és fiatal kutatók I.- II. találkozója, 4-6. 2. 2002*, Proceeding of the conference, Komárno p. 35-39.

- Nagyová, M. (2002): DNS polimorfizmusok vizsgálata a kelet – szlovákiai roma populációban. (Investigation of DNA polymorphisms in the East Slovakian Romanies population). *Értesítő a Fiatal magyar tudományos kutatók és doktoranduszok hatodik találkozásáról, 12-14. 4. 2002, Gödöllő* (in press)
- Nagyová, M. (2002): A romák eredete a legendák és a tudomány tükrében. Romológiai tanulmányokról (Degree of Romanies in light the legends and the science. Romological studies). *Pont Társadalomtudományi Folyóirat*, 1:92-103.
- Bernasovská, J., Kubáľková, J., Nagyová, M., Bernasovský, I., Štefániková, G., Sanitříková, Z. (2002): Genetická variabilita lokusov YNZ22 a HVR-Ig v rómskej populácii Medzeva na východnom Slovensku (Genetic variability of the YNZ22 and HVR-Ig loci in the East Slovakian Romanies population from Medzev). *Biologické dni, Zborník referátov z medzinárodnej vedeckej konferencie v Nitre 5. – 6. 9. 2002., Nitra*, pp.323-325.
- Nagyová, M., Marcinková, J., Štefániková, G., Bernasovská, J., Gajdoš, O., Bernasovský, I. (2003): VNTR polymorfizmus lokusu ApoB u vybraných skupín Rómov z východného Slovenska (VNTR polymorphisms of the ApoB locus in selected Eastern Slovakian Romany populations). *Acta Facultatis Humanitatis et Naturae Universitatis Presoviensis*, (in press)

## VIII. SUMMARY

### DNA POLYMORPHISMS IN SELECTED ROMANIES POPULATION

In recent years, a distinct ethnic group has been drawing more and more attention: the Gypsies (the Romanies). Not long ago it was still unknown where they had come from giving rise to many legends and speculations that could not be addressed by ancient scientists for lack of written facts. But science has managed to solve this mystery by now. In the introduction of my thesis I am focusing on the above-mentioned historic process starting with the origin of legends in the 15th century up to current scientific approach. It presents the main trends and methods of research (linguistics, physical anthropology and anthropogenetics), their leaders and results.

This study basically uses the most meaningful method of genetic science, the PCR reaction (Polymerase Chain Reaction), which was discovered by K.B. Mullis in 1983. This method is accepted for DNA testing all over the world in both forensic and research fields too.

In this study I present allelic frequencies of 4 VNTR (APOB, D1S80, D17S5 and COL2A1) and 9 STR loci (D3S1358, VWA, FGA, D8S1179, D21S11, D18S51, D5S818, D13S317 and D7S820) in Romani populations living in Moldava nad Bodvou, Medzev and Jasov, Slovakia.

The marked contrast detected while comparing a Romani population with other European populations showed that the Romanies have their origin outside of Europe.

In addition, I compare allelic frequencies of various loci in European populations with substantial Romani presence (over 100 000 individuals) to our group of Romanies. Coexistence for many decades, oftentimes along with forced or spontaneous assimilation, affected not only the Romanies, but also the European Non-Romani population in the same geographic area.

When comparing the Romanies with some North African ethnic groups (most importantly with the Egyptians) there is a marked genetic distance, which contradicts to the widely accepted hypothesis about their Egyptian origin. The incidence of small groups of Romanies in North African countries has nevertheless been confirmed - their arrival to Spain from the South would be otherwise impossible.

Comparing the Romanies to some Indian populations yielded higher similarities than when comparing with European and North African population. On the other hand, genetic distance calculations of 16 European, North African and Indian population showed smaller genetic distance between some European population and Indian population, than between the Romanies and the Indian population. This fact would support common Indo-European origin of the above-mentioned populations.

Due to the separation of the Romanies from their original population long time ago, genetic drift and founder effect have to be considered as well, especially because of small population sizes. These genetic phenomena can move populations from their originally close relatives to once more distant ethnic groups.

Results may be affected also by the limited amount of published data on Indian populations. Prolonged dominant cast system has amplified diversity of Indian inhabitants to such extent, that proving Indian origin requires discovery of the very cast or casts that the Romanies are coming from. Because of the absence of these data it is possible only to point out notable similarities of the Romanies with the Indian population, as it is in our case, as well. Thus,



by showing substantial genetic distance among five Romani populations coming from small geographic areas in the western and northern parts of the Carpathian basin our research suggests that the origin of the Romanies has roots in several Indian castes.

The contribution of our study, besides showing genetic distance between populations, is the analysis of yet not investigated incidence of allelic frequencies of the 4 VNTR and 9 STR loci found in Romanies living in Slovakia.

#### Keywords:

Romanies (Gypsies), DNA polymorphisms, VNTR, STR, Slovakia.

### IX. LITERATÚRA

- Beneš, J. (1974): The blood groups of the Slovak and Hungarian Gypsies. *Scripta Fac. Sci. Nat. UJEP Brunensis, Biologia*, 4:75-82.
- Bernasovská, J., Bernasovský, I., Barlová, E., Chlebovská, K., Biroš, E. (1998a): Serogenetic Study of Romanies (Gypsies) from Region Spiš in Slovakia. Distribution of Blood and Serum Groups, Red Cell Isoenzymes, HLA Antigens of First Class and Apolipoprotein B Gene Polymorphism. *J. Hum. Ecol.*, 9 (2): 113-121.
- Bernasovská, J., Bernasovský, I., Marcinková, J., Chlebovská, K. (1998b): Polymorfizmy Apo B génu u Rómov z východného Slovenska. *Bull. Slov. antropol. Spoloč.* 1:11-15.
- Bernasovská, J., Feráková, E., Bernasovský, I. (1999): Romany Population Data on Two Loci (D1S80, ApoB) from East Slovakia. *J.Hum.Ecol.* Vol. 10:341-347
- Bernasovská, J., Bernasovský, I. (2000): Analysis of the D1S80 and ApoB allele frequencies in Slovak Romanies. *Anthropol.Sci.* 108(1):21-26
- Bernasovský, I., (1994): Seroanthropology of Roms (Gypsies). Moravian Museum Brno.
- Bernasovský, I., Juričková, J., Ferák, V. (1994): Population genetic study in Gypsies (Roms) from Slovakia: Distribution of blood group genetic markers. *Anthropol.Sci.*,102 (4), Tokyo: 409-419.
- Bernasovský, I., Bernasovská, J. (1999): Anthropology of Romanies (Gypsies). Axiological and anthropological study, Brno.
- Biroš, I., Bernasovský, I., Stollárová, N., Juričková, J. (1995): Sledovanie niektorých biologických parametrov u rómskych detí z okresu Spišská Nová Ves. *Folia Fac. med. Univ. Šafarikianae Casoviensis*, 52:433-439.
- Egyed, B., Füredi, S., Angyal, M., Boutrand, L., Vandenberghe, A., Woller, J., Pádár, Z. (2000) Analysis of eight STR loci in two Hungarian populations. *Int. J. Legal Med.* 113:272-275
- Füredi, S., Kozma, Z., Woller, J., Pádár, Z., Angyal, M., Bajnóczky, I., Nishi, K. (1998): Population genetic data on four STR loci in a Hungarian Romany population. *Int. J. Leg. Med* 112(1): 72-74
- Gáliková, J., Vilímková, M., Ferák, V., Mayerová, A. (1969): Haptoglobintypes in Gypsies from Slovakia (Czech.). *Hum. Hered.* 19: 480-485.
- Juričková, J., Bernasovský, I., Halko, N., Biroš, I. (1993a): The gene serum group frequencies in the population on East Slovakia. *Anthropologie*, 1-2: 5-6.
- Juričková, J., Bernasovský, I., Halko, N., Biroš, I. (1993b): The gene blood group frequencies in the population of East Slovakia. *Anthropologie*, 1-2: 7-9.
- Juričková, J., Bernasovský, I., Halko, N. (1993c): Distribúcia antigénov HLA v populácii východného Slovenska. *Proc. of 19th Congress of Czech and Slovak Anthropologists*, Prague 179-182.
- Juričková, J., Bernasovský, I., Halko, N., Biroš, I. (1994): Red cell isoenzyme polymorphism in the East Slovakian population. *Gene Geography*, 8: 117-120.
- Kádasi, L., Gécz, J., Feráková, I., Lubyová, B., Bohušová, T., Feráková, E., Poláková, H. (1994): Distribution of apoBII, MCT 118 (D1S80), YNZ 22 (D17S30), and COL2A1 AMP-FLP (amplified fragment length polymorphism) in caucasoid population of Slovakia. *Gene Geography*, 8: 121-127.
- Miller, S. A., Dykes, D. D., Polesky, H. F. (1988): A simple salting out procedure for extracting DNA from human nucleated cells. *Nucleic Acids Research* 16: 1215.
- Nagyová, M. (2003): Polymorfizmy DNA u vybraných skupín Rómov. VNTR a STR polymorfizmy u vybraných skupín Rómov z východného Slovenska. Dizertačná práca. FHPV PU v Prešove, Prešov
- Nei, M. (1972): Genetic distance between populations. *American Naturalist*, 106:283-292
- Plášilová, M., Stoilov, I., Sarfarazi, M., Kádasi, L., Feráková, E., Ferák, V. (1999): Identification of a single ancestral CYP1B1 mutation in Slovak Gypsies (Roms) affected with primary congenital glaucoma. *J. Med. Genet.* 36: 290-294.
- Siváková, D., (1983): Distribution of there red-cell enzyme polymorphism (ACP, PGM and AK) in Gypsies from Slovakia (Czechoslovakia). *Ann. Hum. Biol.*, 10: 449-452.
- Siváková, D., Siegllová Z., Lubyová, B., Nováková, J. (1994): A genetic profil of Romany subethnic group from a single region in Slovakia. *Gene Geography*, 8: 99-107.
- Woller, J., Budowle, B., Angyal, M., Füredi, S., Pádár, Z. (1998) Population data on the loci HLA-DQA1, LDLR, GYPA, HBG, D7S8, GC and D1S80 in a Hungarian Romany population. *Progr. Forensic Genet.* 7: 381-383

