

# **Ausgewählte Aspekte und Anwendungen Y-chromosomaler Short Tandem Repeats (Y-STRs)**

## **Dissertation**

zur Erlangung des akademischen Grades

Doctor rerum naturalium (Dr. rer. nat.)

vorgelegt der

Naturwissenschaftlichen Fakultät I (Biowissenschaften)  
der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg

von Frau Uta-Dorothee Immel  
geb. am: 18.11.1971 in: Mainz

Gutachter:

1. Prof. G. Reuter
2. Privatdozent Dr. M. Klintschar
3. Privatdozent Dr. V. Krauß

verteidigt am 16.05.2007

**urn:nbn:de:gbv:3-000011879**

[<http://nbn-resolving.de/urn/resolver.pl?urn=nbn%3Ade%3Agbv%3A3-000011879>]



# Inhaltsverzeichnis

<b>1</b>	<b>EINLEITUNG</b>	<b>1</b>
1.1	<b>Short Tandem Repeats</b>	<b>2</b>
1.1.1	Y-chromosomale STRs	3
1.2	<b>Das Y-Chromosom im Zusammenhang mit zwei ausgewählten Fragestellungen</b>	<b>4</b>
1.2.1	Das Y-Chromosom in der Forensik und Populationsgenetik	4
1.2.2	Das Y-Chromosom und Familiennamen	6
1.3	<b>Zielsetzung der Arbeit</b>	<b>7</b>
1.3.1	Das Y-Chromosom in der Populationsgenetik von Bevölkerungen	7
1.3.2	Das Y-Chromosom in der Populationsgenetik von Familiennamen	8
<b>2</b>	<b>Material</b>	<b>9</b>
2.1	<b>Probenmaterial</b>	<b>9</b>
2.2	<b>Proben zur Differenzierung zwischen Bevölkerungen</b>	<b>9</b>
2.2.1	Das Probenmaterial aus dem arabischen Raum	9
2.3	<b>Proben zur Differenzierung anhand von Familiennamen</b>	<b>10</b>
2.3.1	Das Probenmaterial aus der Region Halle	10
2.3.2	Entstehung von Familiennamen im deutschen Sprachraum	11
2.4	<b>Daten zu populationsgenetischen Vergleichszwecken</b>	<b>13</b>
2.4.1	Arabischer Raum	13
2.4.2	Europa	13
<b>3</b>	<b>Methoden</b>	<b>15</b>
3.1	<b>DNA-Extraktion</b>	<b>15</b>
3.1.1	Chelex-Extraktion	15
3.1.2	QIAamp® DNA Mini Kit Extraktion	16
3.2	<b>DNA-Amplifikation: Polymerase Chain Reaction (PCR)</b>	<b>17</b>
3.2.1	STR-Multi-Locus-Analysen mittels Multiplex-PCR-Methode	17
3.2.2	Kontrollproben	18
3.3	<b>Mikrosatelliten-Analyse</b>	<b>18</b>
3.3.1	Auswahl der Y-chromosomalen Loci und Primersequenzen	18
3.3.2	STR-Multi-Loci-PCR-Parameter	20
3.3.3	Polyacrylamidgel- und Kapillarelektrophorese	21
3.4	<b>Methoden zur statistischen Auswertung Y-chromosomaler Daten</b>	<b>23</b>
3.4.1	Allelfrequenzverteilung	24
3.4.2	Haplotyp-Diversitäts-Index	24
3.4.3	Mittlere Anzahl paarweiser Haplotyp-Unterschiede	25
3.4.4	Genetische Distanzen zwischen Populationen	25
3.4.5	Signifikanz-Test	29
3.5	<b>Y-STR-Cluster-Analysen von Haplotypen</b>	<b>30</b>

<b>3.6</b>	<b>Vergleiche mit der Y-chromosomalen Haplotyp Datenbank</b>	<b>30</b>
<b>3.7</b>	<b>Familiennamen verschiedenen Ursprunges in Mitteldeutschland</b>	<b>30</b>
3.7.1	Kriterien für germanischstämmige Familiennamen	31
3.7.2	Kriterien für slawischstämmige Familiennamen	31
3.7.3	Kriterien für germanisch-slawischstämmige Familiennamen	33
<b>4</b>	<b>Ergebnisse</b>	<b>34</b>
<b>4.1</b>	<b>Das Y-Chromosom und Populationsgenetik im arabischen Raum</b>	<b>34</b>
4.1.1	Allelfrequenzen und Y-chromosomale Diversität	34
4.1.2	Haplotypen im arabischen Raum	35
4.1.3	Genetische Diversität und Distanzen im Kontext, basierend auf Haplotypen	36
<b>4.2</b>	<b>Das Y-Chromosom und Familiennamen im Raum Halle</b>	<b>43</b>
4.2.1	Allelfrequenzen und Y-chromosomale Diversität	43
4.2.2	Haplotypen im Raum Halle	44
4.2.3	Genetische Diversität und Distanzen, basierend auf Haplotypen	45
4.2.4	Ergebnisse der Suche in der Y-chromosomalen Haplotypen-Datenbank	53
<b>5</b>	<b>Diskussion</b>	<b>62</b>
<b>5.1</b>	<b>Das Y-Chromosom im arabischen Raum</b>	<b>62</b>
5.1.1	Die Y-chromosomale Haplotypen Datenbank (YHRD)	69
<b>5.2</b>	<b>Das Y-Chromosom und Familiennamen in Halle</b>	<b>72</b>
5.2.1	Die Y-chromosomale Haplotypen Datenbank (YHRD)	77
<b>6</b>	<b>Zusammenfassung</b>	<b>79</b>
<b>7</b>	<b>Literatur</b>	<b>81</b>
<b>8</b>	<b>Anhang</b>	<b>86</b>

# 1 EINLEITUNG

Die Unterscheidung menschlicher Individuen scheint auf den ersten Blick anhand von Merkmalen, wie z.B. Geschlecht, Haarfarbe, Größe, Form und Aussehen des Gesichtes, einfach. So werden, um eine Person näher zu beschreiben, diese polymorphen Eigenschaften kombiniert, um damit die sichere Bestimmung zu einer Person zu gewährleisten.

Im Bereich der forensischen Praxis kann jedoch in der Regel nicht auf äußerlich sichtbare Merkmale zurückgegriffen werden. Vielmehr ist eine eindeutige Zuordnung einer biologischen Spur zu einem Tatverdächtigen oder die Erstellung eines Abstammungsgutachtens das Ziel. Hierfür greift man auf die Variabilität des menschlichen Genoms zurück. Durch Polymorphismen der Erbsubstanz (DNA) lassen sich Individuen eindeutig charakterisieren und Spuren anderer Personen, auch nahen Verwandten, sicher unterscheiden. Dabei ist die genetische Diversität von Menschen, verglichen mit anderen Spezies, sehr gering (Li *et al.*, 1991). Zwei zufällig ausgewählte Individuen unterscheiden sich meist nur in einem von 1.000 Basenpaaren, wohingegen zwei Schimpansen meist in zwei von 1.000 Basenpaaren divergieren. Bezogen auf das gesamte menschliche Genom geht man von etwa drei Millionen Nukleotid-Unterschieden zwischen zwei nicht-verwandten Individuen aus.

Auch menschliche Populationen lassen sich genetisch voneinander unterscheiden. Das Zustandekommen solcher Unterteilungen ist häufig durch die räumliche Separation oder auch durch linguistische Unterschiede zwischen den jeweiligen Populationen begründet (Stenico *et al.* 1996). Eine Trennung in Subgruppen kann darüber hinaus auf dem Vorhandensein von sozialen Schichten, Klassen oder Kasten basieren, die eine Verbindung zwischen Individuen unterschiedlicher Gruppenzugehörigkeit untersagen. So können kulturelle Regeln, wie z.B. sozial festgelegte Heiratsvorgaben existieren, die Beziehungen zwischen Individuen ausschließen und damit die Untergruppierung einer Population hervorrufen (Reddy *et al.*, 2001). Eine weitere Ursache der Ausbildung genetischer Differenzierung zwischen menschlichen Bevölkerungen kann darin liegen, dass natürliche Selektionsfaktoren bestimmte Haplotypen in den verschiedenen Subpopulationen bevorzugen, andererseits kann die Differenzierung lediglich auf zufälligen Prozessen bei der Vererbung der Allele basieren oder aber durch die zufällige unterschiedliche Verteilung der Allele in den jeweiligen Gründerpopulation hervorgerufen werden.

Die Muster der genetischen Variabilität zwischen und auch innerhalb von Populationen spiegeln u.a. historische Prozesse wider. Daher gilt der populationsgenetischen Forschung von Bevölkerungen ein Hauptinteresse. Sie ist u.a. Grundlage und Schwerpunkt in

forensischen Untersuchungen und in Studien zur Verteilung von genetisch veranlagten Krankheiten (Jorde *et al.*, 2000).

Die Studien zur genetischen Variabilität beruhen unter anderem auf Untersuchungen von Merkmalen wie Protein-Polymorphismen, Blutgruppen und craniometrischen Maßen. Heutzutage dominieren in Populationsstudien aber die Analysen von mitochondrialen, Y-chromosomalen und autosomalen DNA-Polymorphismen (Szibor *et al.*, 1997; Reichenpfader *et al.*, 2003; Rodig *et al.*, 2006; Szibor *et al.*, 2006).

## 1.1 Short Tandem Repeats

*Short Tandem Repeats* (kurz STRs, synonym Mikrosatelliten) sind kurze, hochpolymorphe DNA-Abschnitte von etwa 100 bis 300 bp Gesamtlänge, die über das gesamte Genom verteilt sind (siehe auch Kapitel 3.3). Sie beruhen auf Polymorphismen, die der variablen Anordnung kurzer, repetitiver Sequenzmotive von 1 bis 8 Basenpaaren Länge (i.d.R. 2 bis 4 bp) an bestimmten DNA-Loci, die über alle Chromosomen verteilt sind. Die Allele sind durch die Zahl ihrer repetitiven Elemente (Repeats) bzw. der absoluten Länge des DNA-Fragments eindeutig definiert.

Dabei unterscheidet man zwischen einfachen, zusammengesetzten und komplexen Repeats, die sich aus sich tandemartig wiederholenden, 1 bis 8 bp langen Sequenzeinheiten zusammensetzen (Mono-, Di-, Tri-, Tetra-, Pentanukleotide usw.) (Sharma *et al.*, 1992; Moller *et al.*, 1994; Urquhart *et al.*, 1994). Einfache Repeats besitzen eine durchgehend konstante Basisstruktur und bestehen aus einer variablen Anzahl von Wiederholungseinheiten identischer Länge und Sequenz. Zusammengesetzte Repeats hingegen weisen mehrere Sequenzmotive auf. Bei hypervariablen oder komplexen Repeats finden sich Wiederholungseinheiten, die sich durch unterschiedlich lange Repeats charakterisieren. Dabei übertreffen Dinukleotid-Motive mit einer Frequenz von 48 bis 67 % alle übrigen Repeat-Typen wie Mono-, Tri-, Tetra- und Penta-STRs. Je größer ein Repeat ist, desto weniger anfällig ist der Locus für das Phänomen der Polymerase-*Slippage* (ein Verrutschen der DNA-Einzelstränge) während der PCR, durch das so genannte Stotterartefakte auftreten können. Tetra- und Pentanukleotid-STRs sind daher die am häufigsten eingesetzten STRs in der Forensik und Populationsgenetik.

STRs kommen vor allem in nicht-kodierenden Bereichen des Genoms, beispielsweise Introns, vor und unterliegen keinerlei Selektionsdruck. Ein weiteres relevantes Charakteristikum für die forensische Anwendung von STRs liegt in der Kürze der zu untersuchenden Allelfragmente ( $\leq 300$  bp). STRs mit kurzen Allelfragmenten ermöglichen die erfolgreiche

Untersuchung von degradiertem DNA, die bedingt durch äußere Einflüsse wie Lagerung in ungünstigen Bedingungen, beispielsweise hohe Temperatur, entstehen kann (Jeffreys *et al.*, 1992). Das größte, das in der vorliegenden Arbeit gewählt, STR weist daher eine maximale Allellänge von ca. 300 bp auf. Der begrenzte Allelumfang pro System reduziert *Allelic drop out* Ereignisse (Allelausfall), was durch präferentielle Amplifizierung der jeweiligen kürzeren Allele hervorgerufen werden kann (Clayton *et al.*, 1998).

Die Bestimmung von Allelen unterschiedlicher STRs ermöglicht die Erstellung eines Allelprofils, das für ein Individuum charakteristisch ist (Edwards *et al.* 1991; Jeffreys & Pena 1993). Durch den kodominanten Vererbungsweg dieser genetischen Marker lässt u.a. der Vergleich der Allelmuster zwischen Individuen auch Aussagen über die Existenz unmittelbarer Verwandtschaftsverhältnisse zu.

### **1.1.1 Y-chromosomale STRs**

STRs kommen nicht nur auf den Autosomen vor, sondern auch auf den Geschlechtschromosomen des Menschen.

Das Y-Chromosom ist mit ca. 60 Millionen Basenpaaren (Morton, 1991) nach dem Chromosom 21 das zweitkleinste Chromosom des Menschen und besteht über der Hälfte aus tandemartigen, sich wiederholenden Sequenzen (Smith, 1976).

Bei den Y-chromosomalen STRs (Y-STRs) handelt es sich um Loci, die in ihrer Struktur den autosomalen STRs gleichen (Caglia *et al.*, 1998). Mit Ausnahme von zwei pseudoautosomalen Regionen, die mit dem X-Chromosom rekombinieren können, wird der allelische Zustand von Y-STRs ausschließlich uniparental von Generation zu Generation in männlicher Erblinie unverändert und gekoppelt als so genannter Haplotyp weitervererbt (Jobling *et al.*, 1999). Im Gegensatz zu autosomalen STRs ist eine exakte Individualisierung einer Probe allein anhand von Y-STRs nicht möglich, da sämtliche Individuen einer Patriline denselben Haplotypen aufweisen. Je mehr der Y-STRs in einer Probe analysiert werden, umso höher ist die Wahrscheinlichkeit, ein Individuum einer einzigen paternalen Linie eindeutig zuzuordnen zu können (Kayser *et al.*, 2003) und somit die Mehrheit der männlichen Individuen in einer Population voneinander zu differenzieren (Kayser *et al.*, 1997). Daher wurden acht Y-STRs, die Systeme die den „Minimalen Haplotypen“ bilden, der Untersuchung zu Grunde gelegt. Identische Haplotypen müssen jedoch nicht gemeinsamer Abstammung sein, sondern können mehrmals unabhängig voneinander durch Mutationen an den einzelnen Loci entstanden sein (Kayser *et al.*, 2001). So kann ein 14 Repeat umfassender STR-Locus aus

einem Allel mit 15 Repeats aufgrund des Verlustes einer Wiederholungseinheit entstanden sein oder aber aus einem Allel mit 13 Einheiten, welches durch eine zusätzliche Kopie einer Wiederholungseinheit verlängert wurde (identisch durch den Zustand, nicht durch gleiche Abstammung).

Zu Beginn der Etablierung der PCR-basierten STR-Analyse war die Bedeutung der geschlechtschromosomalen STRs gering (Roewer *et al.*, 1992). Eine größere Bedeutung erlangte die Erforschung und Etablierung Y-STRs vor allem im letzten Jahrzehnt (Kayser *et al.*, 2005; Roewer *et al.*, 2005). Die Existenz von simplen repetitiven Sequenzen auf dem humanen Y-Chromosom war bereits seit Mitte der 80er Jahre bekannt (Arnemann *et al.*, 1986) und lieferte die Voraussetzung für die Entdeckung des ersten Y-STR DYS19 (Roewer *et al.*, 1992) und der weiteren Loci. Die bisher beobachtete Anzahl von STRs des Y-Chromosoms ist deutlich geringer als auf den anderen Chromosomen. Die Anzahl der bekannten Y-STRs belief sich zu Beginn dieser Studie im Jahre 2002 auf 44 publizierte Loci; heute sind auf dem Y-Chromosomen über 200 Y-STRs bekannt (Kayser, 2003; Kayser *et al.*, 2004).

## **1.2 Das Y-Chromosom im Zusammenhang mit zwei ausgewählten Fragestellungen**

Die Analyse von Y-STRs ist aufgrund der paternalen Vererbung von Haplotypen ein aussagekräftiges Werkzeug zur Klärung evolutionärer oder populationshistorischer Fragestellungen zur Rekonstruktion z. B. von Migrationsbewegungen unserer männlichen Vorfahren von der frühen bis zur jüngeren Menschheitsgeschichte (Ritte *et al.*, 1993; Sajantila *et al.*, 1996; Zerjal *et al.*, 1997; Forster *et al.*, 2000). Als eine äußerst wertvolle Methode haben sich Y-STRs in der Forensik für Abstammungsgutachten, insbesondere bei so genannten Defizienzfällen wie dem des Thomas Jefferson, und Spurenuntersuchungen, wie beispielsweise Sexualdelikten, unverzichtbar gemacht (Jobling *et al.*, 1997). Grundlage hierfür sind im Vorfeld validierte populationsgenetische Studien, um biostatistische Aussagen treffen zu können.

### **1.2.1 Das Y-Chromosom in der Forensik und Populationsgenetik**

Wie archäologische und genetische Daten belegen, erfolgte vor etwa 100.000 Jahren eine von Afrika ausgehende Populationsexpansion des Menschen in die übrigen Gebiete der Welt. Durch diese vermutlich sehr kleinen Ausgangspopulationen wurden unterschiedliche Y-Chromosomen in verschiedene Teile der Welt getragen, wodurch es zu regionalen



Differenzierungen kam („Flaschenhals“-Effekt). Diese sind durch Genfluss, der zwischen Individuen benachbarter Populationen stärker als zwischen Individuen weiter entfernter Populationen ausgeprägt ist, und auftretende Mutationen, die in männlicher Linie konserviert weitergegeben werden - abhängig von dem Ausmaß des Genflusses und der Mutationen – modifiziert worden. Infolgedessen manifestierten sich charakteristische und populations-spezifische Haplotypen in den unterschiedlichen geographischen Regionen, die die Basis der Y-chromosomalen Populationsgenetik bilden.

Spezifische ethnologische und kulturelle Normen nehmen neben dem genetischen Aspekt Einfluss auf die Verteilung von Y-Chromosomen. Ausschlaggebend sind vor allem die Zahl der männlichen Nachkommen eines Mannes, Heirats- und Erbfolgeregeln, Promiskuität, Religion und Patrilokalität (Seielstad *et al.*, 1998). Somit kann mit einer charakteristischen regionalen oder ethnischen Spezifität der Merkmalsverteilungen gerechnet werden, was durch eine Reihe von internationalen Studien anhand Y-STRs belegt wurde. In verschiedenen Studien konnte die Leistungsfähigkeit von Y-STRs zur Diskriminierung zwischen nahe verwandten oder benachbarten männlichen Populationen, wie für Deutsche und Holländer (Roewer *et al.*, 1996), verschiedene baltischen Populationen (Lessig *et al.*, 2001) sowie Deutschen und Polen (Ploski *et al.*, 2002), demonstriert werden. Eine aktuelle Studie mit über 12.700 männlichen Individuen aus 91 europäischen Populationen konnte zudem eindrucksvoll die Zweckmäßigkeit dieses Ansatzes darlegen (Roewer *et al.*, 2005). Y-chromosomale DNA-Analysen haben somit zu einem verbesserten Verständnis der Populationsgeschichte verschiedenster Epochen beigetragen (Rosser *et al.*, 2000; Kayser *et al.*, 2001; Wells *et al.*, 2001; Bosch *et al.*, 2003).

Da sich Allel- und Haplotypverteilungen für die betreffenden Loci in verschiedenen Populationen unterscheiden, kann in der Forensik möglicherweise auch eine Aussage hinsichtlich der Herkunft eines Mannes getroffen werden. Dies kann durchaus relevant bei polizeilichen Untersuchungen sein, bei denen noch kein Tatverdächtiger vorhanden ist. Die zunehmenden regionalen Stichproben zu einem gemeinsamen weltweiten Datenpool können daher realistische Schätzungen für Haplotypfrequenzen, die auf der Häufigkeit eines bestimmten Haplotypen in einer Bevölkerungsgruppe basieren, liefern, die für die statistischen Berechnungen der Wahrscheinlichkeit in der Forensik notwendig sind. Auf diesem Hintergrund wurde in den vergangenen Jahren die Y-STR-Datenbank (YHRD) von Roewer und Kollegen etabliert (Roewer *et al.*, 2001). Der Datenbank liegt ein Pool europäischer

Daten (201 Populationen) sowie Daten mit wesentlich kleinerer Anzahl für Asien (29 Populationen), Afrika (21 Populationen) und Amerika (7 Populationen) vor. Die Datenbank ermöglicht die Ermittlung von Haplotypfrequenzen aus der Kombination von acht Y-STRs, dem sogenannten „Minimalen Haplotypen“ (*minimal haplotype*), bis zu 11 Y-STRs, dem „Erweiterten Haplotypen“ (*extended haplotype*). Der „Minimale Haplotyp“ wird heute zumeist international für die o.g. Analysen verwendet und von der zuständigen Fachgesellschaft (International Society of Forensic Genetics) in ihren Richtlinien empfohlen. Durch umfangreiche biostatistische Berechnungsmodule der YHRD sind Aussagen über die Herkunft des jeweiligen Haplotypen möglich.

### **1.2.2 Das Y-Chromosom und Familiennamen**

Einst war die Genealogie ein Privileg des Adels, inzwischen besitzen Studien von Familiennamen – die „Populationsgenetik des kleinen Mannes“ (Crow, 1983) – eine große Tradition bei Populationsstudien. Lange bevor der Begriff Genetik überhaupt definiert wurde, ergaben sich weit reichende Informationen zu den Populationen durch Studien der Familiennamen (Jobling, 2001). Durch die rasante Entwicklung auf dem Gebiet der Genetik haben sich in den vergangenen Jahrzehnten onomastische Studien an Nachnamen im Zusammenhang mit genetischen Markern zu einem großen Forschungsgebiet entwickelt. Die genetische Ahnenforschung konnte anhand der Möglichkeit Y-chromosomaler Untersuchungen weltweit große Bedeutung für Familienforscher gewinnen. Grundlage hierfür ist die uniparentalen Vererbung die u.a. innerhalb der meisten europäischen Gesellschaften der patronymen Vererbung von Familiennamen folgt (Jobling, 2001). Y-chromosomale STRs sind somit ideale Marker, um demografische Untersuchungen von männlichen Abstammungslinien durchzuführen. Abgesehen von dieser Ansatzmöglichkeit Y-chromosomaler Untersuchungen wurden bislang nur vereinzelt Studien von Familiennamen im Zusammenhang zu Haplotypen durchgeführt (Helgason *et al.*, 2000; Hill *et al.*, 2000; Rosser *et al.*, 2000; Sykes *et al.*, 2000).

Familiennamen unterscheiden sich u.a. zwischen Ländern und Regionen innerhalb Europas. Betrachtet man zum Beispiel deutsche Familiennamen, zeigt sich, dass die Mehrheit der ca. eine Million verschiedenen Familiennamen in Deutschland „typisch deutsch“, wie Müller, Schmidt oder Schneider, erscheint. Neben solchen „typisch deutschen“ finden sich z.B. auch ausländische Familiennamen. Sie gehören nicht nur zu den zahlreichen Einwanderern seit

dem letzten Krieg, sondern häufig auch alteingesessenen Familien. Darunter sind beispielsweise französische, italienische und slawische Familiennamen zu nennen, von denen slawischstämmige am häufigsten sind. Viele der slawischstämmigen Familiennamen lassen sich schon an einer für die deutsche Sprache ungewöhnlichen Kombination von Konsonanten erkennen. Im Gegensatz dazu gibt es jedoch viele Familiennamen, deren ausländischer Ursprung von vornherein nicht erkennbar ist.

Die gemeinsame patrilineare Vererbung von Familiennamen und Y-Chromosomen müsste somit hypothetisch widerspiegeln, dass sich unterschiedliche Gruppen von Familiennamen in Deutschland anhand unterschiedlicher Haplotypen differenzieren lassen.

### **1.3 Zielsetzung der Arbeit**

Anhand der vorliegenden Y-chromosomalen Untersuchungen sollten basierend auf dem derzeitigen methodischen Stand sowie publizierter Studien zwei Themenkomplexe herausgegriffen und validiert werden:

#### **1.3.1 Das Y-Chromosom in der Populationsgenetik von Bevölkerungen**

Genaue Kenntnisse von Allel- und Haplotypfrequenzen Y-chromosomaler STRs in verschiedenen Populationen sind aufgrund regional ausgeprägter Unterschiede notwendige Voraussetzungen für gesicherte biostatistische Bewertungen. Ein Ziel der vorliegenden Arbeit war die Validierung, inwieweit ausgewählte Y-chromosomale STRs geeignet sind, nah verwandte Bevölkerungen zu charakterisieren, voneinander abzugrenzen und Aussagen über Verwandtschaftsverhältnisse von Populationen zu treffen. Dazu wurden zum einen Populationen mit unterschiedlichen Verwandtschaftsgraden und zum anderen Populationen, für die bisher keine Y-chromosomalen Informationen veröffentlicht wurden, für die Untersuchungen ausgewählt und einbezogen. Ein Schwerpunkt bildete hier die molekulare Analyse des arabischen Raumes. Bisher lagen für den arabischen Raum wenige Y-chromosomale Populationsdaten und kaum Daten des „Minimalen Haplotypen“ vor, sodass von drei ausgewählten Populationen diese Daten erstmalig erhoben werden sollten. Hierfür wurden regionale Allel- und Haplotypverteilungen der Y-STRs des „Minimalen Haplotypen“ für die Bevölkerungsgruppen aus Ägypten, Libyen und Jemen ermittelt und mit Daten anderer Populationen verglichen. Ferner sollten die erhobenen Daten der vom Institut für Rechtsmedizin der Humboldt-Universität Berlin geführten *Y-Chromosome Haplotype Reference Database* (YHRD) zur Verfügung gestellt und implementiert werden. Das Institut

für Rechtsmedizin der Humboldt-Universität Berlin sammelt Daten aus der ganzen Welt und stellt sie in einer frei zugänglichen Datenbank der Wissenschaft zur Verfügung, um genaue Kenntnisse über regionale Unterschiede, Haplotypen und deren Signifikanz sowie Allelfrequenzen einzelner Loci für biostatistische Wahrscheinlichkeitsberechnungen zu erlangen. Durch die Daten der vorliegenden Studie wurde ein wesentlicher Beitrag zum Ausbau der rechtsmedizinisch-relevanten Y-chromosomalen Datenbanken – insbesondere für den arabischen Raum - geleistet.

### **1.3.2 Das Y-Chromosom in der Populationsgenetik von Familiennamen**

Im zweiten Teil der Arbeit sollte der Fragestellung nachgegangen werden, inwieweit sich eine tatsächliche gemeinsame patrilineare Vererbung von Familiennamen und Haplotypen auf genetischer Ebene nachweisen lässt. Grundlage für die Möglichkeit der genetischen Forschung anhand von Familiennamen ist die Tatsache, dass der Y-chromosomale Haplotyp innerhalb einer männlichen Abstammungslinie unverändert und über Generationen hinweg vererbt wird und in der Regel der patronymen Vererbung von Familiennamen gleicht (Jobling, 2001). Es müsste hypothetisch gesehen einen genetischen Zusammenhang zwischen Familiennamen und Y-Chromosomen geben, so dass sich Gruppen unterschiedlich-stämmiger Familiennamen in Deutschland anhand unterschiedlicher Y-Haplotypen differenzieren lassen. Die strenge patrilineare Vererbung der Familiennamen ist jedoch durch zunehmende Veränderungen im Namensrecht, wie z.B. dem Beibehalten des Geburtsnamen von Frauen und ihrer Nachkommen nach der Heirat oder der Annahme des Nachnamens der Frau durch den Mannes nicht mehr gewährleistet. Die Studie rezenter Populationen, wie der aus Halle, könnte die letzte Gelegenheit für vergleichende Untersuchungen sein.

Das Ziel des zweiten Themenkomplexes der vorliegenden Untersuchung war, die Hypothese innerhalb einer exemplarisch vorgestellten Population aus dem Raum Halle mit Trägern germanisch-, slawisch- und gemischt germanisch-slawischstämmigen Familiennamen zu verifizieren und mit vorhandenen europäischen Populationen der YHRD zu vergleichen.

## **2 Material**

### **2.1 Probenmaterial**

Für die Untersuchung standen Proben von insgesamt 691 Individuen aus sechs Bevölkerungsgruppen zur Populationsdifferenzierung zur Verfügung. Das Probenmaterial wurde entsprechend der Herkunft und im Hinblick auf die Fragestellungen primär in verschiedene Gruppen unterteilt.

### **2.2 Proben zur Differenzierung zwischen Bevölkerungen**

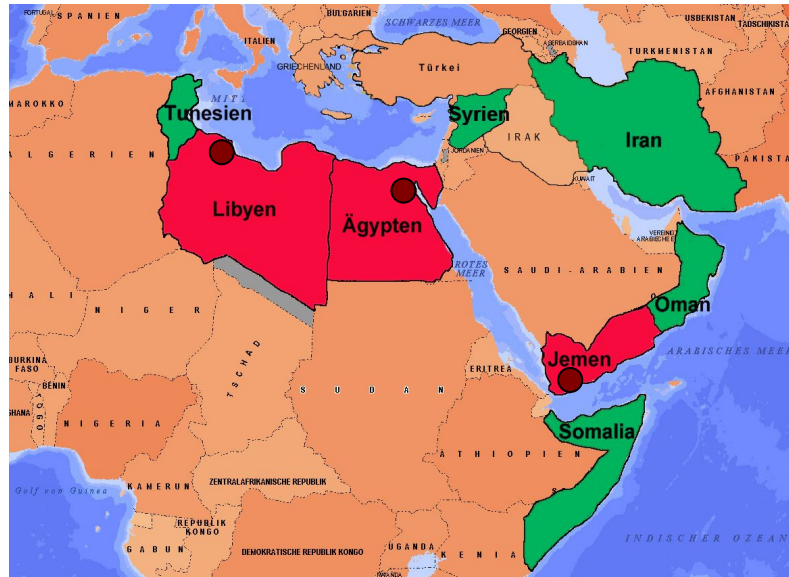
#### **2.2.1 Das Probenmaterial aus dem arabischen Raum**

Für den ersten Themenkomplex der Arbeit wurden exemplarisch drei Populationen (Ägypten, Jemen und Libyen) aus dem arabischen Raum gewählt, um zu validieren ob anhand der charakteristischen regionalen und ethnischen Spezifitäten der Merkmalsverteilungen diese Bevölkerungen voneinander zu unterscheiden sind (siehe Abbildung 1). Insgesamt wurden 272 auf Baumwollstoff getrocknete Blutproben von drei Populationen aus dem arabischen Raum in diese Studie einbezogen.

Die erste Untersuchungspopulation aus dem arabischen Raum stammt aus Ägypten und setzt sich aus 83 männlichen, nicht verwandten Individuen aus dem Großraum Kairo zusammen. Bei der zweiten arabischen Bevölkerung handelt es sich um 126 nicht verwandte Männer aus Sanaa, der Hauptstadt des Jemen. Die Proben dieser beiden Bevölkerungen wurden uns von Professor N. Al-Hammadi (Institut für Rechtsmedizin, Universität Sanaa, Jemen) für die Analyse zur Verfügung gestellt.

Die dritte arabische Population mit 63 männlichen, nicht verwandten Individuen stammt aus Tripolis, der Hauptstadt Libyens, und wurde von Diplom-Biologe M. Erhuma (Institut für Immunologie, Martin-Luther-Universität Halle) für die Studie bereitgestellt.

Alle Proben wurden mit Zustimmung der Probanden sowie der Ethikkommission der Medizinischen Fakultät der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg analysiert.



**Abbildung 1:** Geographische Lage von Ägypten, Jemen und Libyen (rot) sowie der Vergleichspopulationen aus dem arabischen Raum (grün) und der Herkunft der Proben (dunkelrote Punkte) (Microsoft Encarta Weltatlas, Version 98)

## 2.3 Proben zur Differenzierung anhand von Familiennamen

### 2.3.1 Das Probenmaterial aus der Region Halle

Für die Untersuchungen der vorliegenden Arbeit standen 419 männliche Individuen aus Halle (Deutschland), südliches Sachsen-Anhalt, zur Verfügung. Die Probanden waren zur Zeit der Probenentnahme (2000) älter als 30 Jahre, um zu gewährleisten, dass die seit 1965 mögliche Annahme des Familiennamens der Frau durch den Mann bei der Heirat keinerlei Verfälschungen der Ergebnisse bewirken könnte.

Das Probenmaterial wurde nach dem Kriterium der Abstammung des Familiennamens der Personen in drei Populationen gegliedert. Daraus resultierte je eine Population mit 195 Individuen mit germanischstämmigen (G), 185 mit slawischstämmigen (S) und 39 mit gemischt germanisch-slawischstämmigen Familiennamen (M).

Auf die Klassifizierungen in germanisch-, slawisch- und germanisch-slawischstämmige Familiennamen wird detailliert im methodischen Teil der Arbeit (siehe Kapitel 3.7) eingegangen.

### **2.3.2 Entstehung von Familiennamen im deutschen Sprachraum**

Familiennamen stellen fast immer die älteste Überlieferung einer Familiengeschichte dar. Die Wurzeln der deutschen Familiennamen reichen oft bis ins Mittelalter zurück und entstanden damit in einer Zeit, in der die meisten Menschen weder lesen noch schreiben konnten. Bis zum Ende des 11. Jahrhunderts gaben sich die Menschen lediglich einen Rufnamen. Zu damaligen Zeiten reichte zur eindeutigen Bestimmung einer Person in den kleinen und verstreuten Siedlungen ein Rufname aus. Erst mit wachsenden Bevölkerungszahlen, dem zunehmenden Handel, erhöhter Mobilität, der Entstehung größerer Ortschaften und Städte und nicht zuletzt durch die aufkommende Verwaltung von Staat und Kirche wurde ein differenzierteres Namensystem notwendig, um eine genaue Personenidentifizierung zu ermöglichen. Administrative Gründe zwangen zu einer Entwicklung, in der sich seit Anfang des 12. Jahrhunderts zum bestehenden Ruf- ein Beinamen etablierte (Kunze, 2004). Dieser Prozess setzte sich innerhalb der folgenden 100 Jahre durch, so dass Zweinamigkeit in den Städten als der Regelfall galt.

Die Entwicklung führte aus dem Nebeneinander verschiedener okkasioneller Zusätze über relativ beständige Beinamen zu Familiennamen.

Der Familienname, oder auch Nachname, erfüllte mehrere wichtige Funktionen. Generell musste er amtlich verbindlich sein, lebenslang bestehen und vererbt werden. Die Einführung von Familiennamen war besonders für Verwaltungszwecke - zum Beispiel Erbschaftsangelegenheiten - wichtig, da Familiennamen nun verwandtschaftliche Beziehungen deutlich machten. Beachtet werden muss jedoch, dass sich die Familiennamen ändern konnten, beispielsweise wenn sich der Beruf oder Wohnort des Namensträgers änderte oder wenn dieser mit seinem Namen nicht mehr einverstanden war.

Die Zweinamigkeit manifestierte sich wie bereits erwähnt im Schrifttum süd- und westdeutscher Städte am Anfang des 12. Jahrhunderts und wurde im 13. Jahrhundert zu einer Massenerscheinung. So verbreitete sich der Familienname im 13./14. Jahrhundert bis in den Nordosten. Städte wurden wesentlich eher als ländliche Regionen erfasst. Erst im 15. Jahrhundert wird die kontinuierliche Verwendung des gleichen Familiennamens deutlich, jedoch funktionierte das einnamige Modell auf dem Land stellenweise noch im 17./18. Jahrhundert. Zudem trat eine zweisträngige Entwicklung zwischen sozialen Gruppen auf. Höher gestellte soziale Gruppen, wie Adlige und Patrizier, führten Familiennamen eher, wohingegen untere Sozialschichten diese erst spät übernahmen. Die meisten deutschen

Familiennamen entstanden vornehmlich in der Zeit vom 14. bis 16. Jahrhundert (Gottschald, 1982; Bahlow, 1993, 1997; Duden, 2001; Kunze, 2004; Kohlheim *et al.*, 2005).

In Deutschland kam mit der Einführung von Standesämtern im Jahr 1874 der jahrhundertlange Prozess der Ausbildung erblicher, fester Familiennamen zu seinem Abschluss. Seit dem Inkrafttreten des Bürgerlichen Gesetzbuches am 1. Januar 1900 ist eine Änderung der Namensschreibung nur noch auf dem Rechtswege unter bestimmten Umständen, wie beispielsweise das Aussterben von Familiennamen, Einbürgerungen und Änderungen von anstößigen Familiennamen, möglich. Zudem wurde festgelegt, dass die Frau bei der Eheschließung den Familiennamen des Mannes anzunehmen hatte.

Die im Laufe des 20. Jahrhunderts eingetretenen Veränderungen in der Gesellschaft (moderner Individualismus, zunehmende Gleichberechtigung der Frau) haben zu einer Änderung der gesetzlich festgelegten Namensführung geführt. Seit 1965 ist es möglich, den Geburtsnamen des Mannes oder der Frau als gemeinsamen Ehenamen zu führen. Aussagen über die Häufigkeit der Abweichung vom patronymen Familiennamen-Prinzip für Halle waren vom statistischen Landesamt oder Standesamt nicht zugänglich.

Ab 1976 war es möglich, dass der Ehepartner seinen Namen dem Familiennamen des anderen Partners voranstellte und seit 1994 sind Ehepartner in Deutschland nicht mehr verpflichtet, einen gemeinsamen Familiennamen zu führen.

Der Familienname eines Kindes basiert zurzeit in Deutschland auf verschiedenen Grundlagen. Zum einen erhält das Kind den von den Eltern zum Zeitpunkt der Geburt gemeinsam geführten Ehenamen. Die Eltern können zudem gemeinsam über den Namen des Kindes entscheiden, wenn sie zum Zeitpunkt der Geburt nicht denselben Namen tragen, jedoch das gemeinsame Sorgerecht haben. Wenn ein Elternteil die alleinige elterliche Sorge hat, erhält das Kind dessen Namen. Bei einer späteren gemeinsamen Sorge für das Kind kann der Familienname neu bestimmt werden. Zur Auswahl steht der von Vater und Mutter zu diesem Zeitpunkt geführte Name. Einzelfälle stellen davon unabhängige „Namenänderungen auf Wunsch“ im Erwachsenenalter dar sowie die Namenänderung bei Adoptionen.

Familiennamen werden zukünftig - abgesehen von den bisher statistisch vernachlässigbaren Ausnahmen - nicht mehr ausschließlich in väterlicher Linie vererbt und stellen schwerwiegende Probleme für Untersuchungen anhand von Familiennamen und Y-chromosomalen Markern dar (Immel *et al.*, 2006).



Nichteheliche männliche Kinder können zudem ein weiteres Problem bei der Vererbung von Familiennamen darstellen, da diese meist den Familiennamen der Mutter führen. Die Zahl der unehelich geborenen Kinder ist in Deutschland deutlich gewachsen. Laut Statistischem Bundesamt wurden 2003 in der Bundesrepublik 191.000 Kinder außerhalb einer Ehe geboren. Dies waren 20 % mehr als 1998. Insgesamt lag der Anteil 2003 bei 27 %. Aufgrund der Auswahlkriterien des Probenmaterials kann diese Fehlerquelle für das vorliegende Material ausgeschlossen bzw. vernachlässigt werden.

## **2.4 Daten zu populationsgenetischen Vergleichszwecken**

Für statistische Vergleiche standen aus der YHRD 14.367 Individuen von 97 Populationen zur Verfügung. 92 europäische Populationen (12.756 Individuen) und fünf afrikanisch-asiatische Populationen (648 Individuen) (Roewer, Croucher *et al.*, 2005; Rodig *et al.*, 2006) (siehe Tabelle 1).

### **2.4.1 Arabischer Raum**

Zum Zeitpunkt der statistischen Auswertungen waren nur wenige Vergleichsdaten des „Minimalen Haplotypen“ arabischer Populationen aus den Regionen des Nahen Ostens und Nord-Afrikas zugänglich. Es wurden Daten von 128 Individuen aus dem Iran (Teheran, Isfahan) (Nasidze *et al.*, 2003), von 119 Individuen aus dem Oman (Luis *et al.*, 2004), von 201 Individuen aus Somalia (Sanchez *et al.*, 2005), von 100 Individuen aus Syrien von Dr. Augustin (pers. Mitteilung) sowie von 100 Individuen aus Tunesien (Brandt-Casadevall *et al.*, 2003) mit den drei Untersuchungspopulationen verglichen (siehe Tabelle 1). Daten des „Minimalen Halpotyp“ anderer Populationen aus dem arabischen Raum sind bisher nicht publiziert.

### **2.4.2 Europa**

Neben den zu bearbeitenden deutschen Populationen standen zudem 91 Populationen Europas mit 12.727 Individuen (Roewer, Croucher *et al.*, 2005) sowie eine sorbische Population (n = 29) aus dem Raum Kamenz, Sachsen, zur Verfügung (Rodig *et al.*, 2006).

**Tabelle 1:** Beschreibung der an den Y-chromosomalen Loci des „Minimalen Haplotypen“ analysierten männlichen Proben mit Bezeichnung, Herkunft, Anzahl und Ort aller verwendeter Daten bzw. Proben

Population	Region	Herkunft der Proben/Daten	Individuen [n]
Untersuchungspopulation Naher Osten/ Nord-Afrika			
Ägypten, Kairo <sup>1</sup>	Nord-Afrika	Institut für Rechtsmedizin, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Halle; Institut für Rechtsmedizin, Universität Sanaa, Sanaa	83
Jemen, Sanaa <sup>1</sup>	Naher Osten	Institut für Rechtsmedizin, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Halle; Institut für Rechtsmedizin, Universität Sanaa, Sanaa	126
Libyen, Tripolis <sup>1</sup>	Nord-Afrika	Institut für Rechtsmedizin, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Halle; Institut für Immunologie, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Halle	63
<b>Gesamt</b>	<b>Arabischer Raum</b>		<b>272</b>
Vergleichspopulation Naher Osten/ Nord-Afrika			
Iran, gepoolt <sup>2</sup>	Naher Osten	Nasidze <i>et al.</i> , 2003	128
Oman, gepoolt <sup>2</sup>	Naher Osten	(Luis <i>et al.</i> , 2004)	119
Somalia, gepoolt <sup>2</sup>	O-Afrika	Sanchez <i>et al.</i> , 2005	201
Syrien, Damaskus <sup>2</sup>	Naher Osten	Institut für Rechtsmedizin, Universität Hamburg, Hamburg, Dr. C. Augustin	100
Tunesien, gepoolt <sup>2</sup>	Naher Osten	(Brandt-Casadevall <i>et al.</i> , 2003)	100
<b>Gesamt</b>	<b>Naher Osten/ Nord-Afrika</b>		<b>920</b>
Untersuchungspopulation Halle			
germanischstämmige Familiennamen, Deutschland, Halle <sup>1</sup>	M-Europa	Institut für Rechtsmedizin, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Halle	195
slawischstämmige Familiennamen, Deutschland, Halle <sup>1</sup>	M-Europa	Institut für Rechtsmedizin, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Halle	185
germanisch-slawischstämmige Familiennamen, Deutschland, Halle <sup>1</sup>	M-Europa	Institut für Rechtsmedizin, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Halle	39
<b>Gesamt</b>	<b>Halle</b>		<b>419</b>
Vergleichspopulation			
Sorben Deutschland, Kamenz <sup>2</sup>	M-Europa	(Rodig <i>et al.</i> , 2006)	29
Europäer <sup>2</sup>	Europa	Roewer <i>et al.</i> , 2005	12.727
<b>Gesamt</b>	<b>Europa</b>		<b>13.175</b>
<b>Gesamt</b>			<b>14.367</b>

M: Mittel, W: West, N: Nord, S: Süd  
gepoolt: Daten mehrerer Populationen aus diesem Land wurden gepoolt

<sup>1</sup>: eigene erhobene Daten

<sup>2</sup>: zur Verfügung gestellte Vergleichsdaten

## 3 Methoden

### 3.1 DNA-Extraktion

DNA wurde aus frischem oder auf Stoff aufgetragenem und getrocknetem Blut extrahiert. Bei allen frischen Blutproben wurde hierfür die Chelex-Methode (Walsh *et al.*, 1991) angewendet. Die auf Baumwollstoff getrockneten Blutproben wurden gemäß des Protokolls des QIAamp<sup>®</sup> DNA Mini Kit (Qiagen, 2002) bearbeitet.

#### 3.1.1 Chelex-Extraktion

Die in der Rechtsmedizin am weitesten verbreitete DNA-Isolierungsmethode ist die Chelex-Extraktion. Chelex besteht aus Kunstharzpartikeln, die als Matrix für einen an die Oberfläche gebundenen Chelator dienen. Chelex bindet bivalente Ionen wie  $\text{Ca}^{2+}$  oder  $\text{Mg}^{2+}$  und sorgt auf diese Weise einerseits für die Deaktivierung auf diese Ionen angewiesener, für die Untersuchung jedoch unerwünschter Enzyme wie z. B. der DNasen. Andererseits werden  $\text{Ca}^{2+}$ -abhängige Strukturkomponenten wie Cytoskelett und extrazelluläre Strukturproteine inaktiviert, was zur Destabilisierung der gesamten Zelle führt. Zugabe von Proteinase K, einem  $\text{Ca}^{2+}$ -unabhängigen Enzym, führt schließlich zum Abbau dieser „unerwünschten“ Enzyme und Strukturproteine und letztlich zur Auflösung der Zelle und zur Freisetzung der DNA. Die Proteinase wird im Anschluss durch Kochen deaktiviert, da sie die darauf folgenden erwünschten Enzymreaktionen wie Restriktionsverdau oder PCR behindern würde. Die DNA aller frischen Blutproben wurde nach folgendem Chelex-Protokoll extrahiert:

- 20  $\mu\text{l}$  Blut in 1,5 ml Röhrchen überführen
- 700  $\mu\text{l}$  steriles Aqua bidest. zugeben
- ca. 30 min bei RT inkubieren lassen
- 2 min bei 13.000 rpm zentrifugieren
- vorsichtig wässrigen Überstand entnehmen, so dass ca. 20  $\mu\text{l}$  im Röhrchen verbleiben
- 190  $\mu\text{l}$  Chelex (5 %) zugeben
- 10  $\mu\text{l}$  Proteinase K (50 mg/ml) zugeben
- 5-10 sec mischen (vortexen)
- Röhrchen mind. ca. 30 min unter leichtem Schütteln bei 56 °C im Wasserbad inkubieren
- Probe ca. 5 sec vortexen
- Röhrchen 8 min im Wasserbad bei 100 °C inkubieren
- Röhrchen 5 min bei ca. 4 °C inkubieren
- kurz vortexen

- Röhrchen 5 min bei 13.000 rpm zentrifugieren
- Überstand für Amplifikation verwenden

Chelex-Extrakte können temporär bei 2 - 8 °C gelagert werden, wenn die Amplifikation in den nächsten Stunden bzw. Tagen erfolgt. Für eine längere und stabile Lagerung Chelex-extrahierter DNA wird eine Lagerung bei -20 °C empfohlen.

### 3.1.2 QIAamp<sup>®</sup> DNA Mini Kit Extraktion

Für getrocknete Blutflecken auf Baumwollstoff wurde das Protokoll für die Extraktion von DNA aus frischem Blut nach dem QIAamp<sup>®</sup> DNA Mini Kit (Qiagen, 2002) modifiziert.

- 4 x 4 mm großes Stückchen des getrockneten Blutfleckes ausschneiden
- in 1,5 ml-Röhrchen geben, wenn nötig zerkleinern
- 180 µl Buffer ATL zugeben
- bei 85 °C für 20 min inkubieren
- 20 µl Proteinase K (20 mg/ml) zugeben
- kurz vortexen
- Probe 1 ½ h - 2 h bei 56 °C unter schütteln inkubieren
- 5 sec bei 13.000 rpm zentrifugieren
- 200 µl Buffer AL zugeben
- kurz vortexen (ca. 15 sec)
- bei 56 °C für 10 min inkubieren
- Röhrchen kurz zentrifugieren (ca. 5 sec)
- 200 µl absoluten Ethanol (96 – 100 %) zugeben
- kurz vortexen (ca. 15 sec)
- Röhrchen kurz zentrifugieren (ca. 5 sec)
- Lösung in die QIAamp<sup>®</sup> Spin Column (in 2 ml Collection tube) überführen
- QIAamp<sup>®</sup> Spin Column bei 8.000 rpm 1 min zentrifugieren
- restlichen Teil der Lösung in Spin Column laden
- bei 8.000 rpm 1 min zentrifugieren
- QIAamp<sup>®</sup> Spin Column auf neues 2 ml Collection tube stecken
- 500 µl Buffer AW1 zugeben
- bei 8.000 rpm 1 min zentrifugieren
- QIAamp<sup>®</sup> Spin Column in neues 2 ml Collection tube stecken
- Collection tube mit dem Filtrat verwerfen
- 500 µl Buffer AW2 zugeben
- bei 14.000 rpm 3 min zentrifugieren

- QIAamp<sup>®</sup> Spin Column auf neues 2 ml Collection tube überführen
- 150 µl Buffer AE zugeben
- bei RT 20 - 30 min inkubieren
- bei 8.000 rpm 1 min zentrifugieren
- QIAamp<sup>®</sup> Spin Column verwerfen

### **3.2 DNA-Amplifikation: *Polymerase Chain Reaction* (PCR)**

Die Methode der Polymerase Kettenreaktion (*Polymerase Chain Reaction* = PCR) (Saiki *et al.*, 1985), (Mullis *et al.*, 1987) stellt die Grundlage für die Mikrosatelliten-Analyse dar. Sie ermöglicht die spezifische Amplifikation kleinster Mengen relativ kurzer DNA-Fragmente unter Verwendung sequenzspezifischer Oligonucleotide (Primer), dNTPs und einer thermostabilen Polymerase. In einer zyklisch wiederkehrenden Temperaturabfolge kommt es zunächst zur Denaturierung der im Reaktionsansatz vorliegenden DNA. Nach der Bindung von Primern an spezifische Sequenzen des Nucleinsäurestranges führt die Aktivität der hitzestabilen Polymerase zu einer Elongation des komplementären Stranges. Durch die im Idealfall exponentielle Vermehrung der zwischen den Bindungsorten der Primer liegenden Zielsequenzen können so kleinste Spuren von DNA einer Analyse zugänglich gemacht werden (Sweet *et al.*, 1999; Wiegand *et al.*, 2001).

#### **3.2.1 STR-Multi-Locus-Analysen mittels Multiplex-PCR-Methode**

Mit Hilfe von Multiplex-PCRs ist es möglich, in einem Ansatz unter optimierten Reaktionsbedingungen gleichzeitig mehrere unterschiedliche Loci durch die Verwendung mehrerer Primer-Paare und mit Hilfe von Farbmarkierungen zu vervielfältigen. Hierbei ist je STR-System einer der Primer mit einem von drei Fluoreszenzfarbstoffen (6-FAM, JOE und NED) markiert (Dreifarb-Fluoreszenztechnik).

In der forensischen Analytik werden routinemäßig mehrere STRs in einem Ansatz amplifiziert (Kimpton *et al.*, 1993). Zahlreiche Y-STR Systeme (Harrison *et al.*, 2000; Butler *et al.*, 2002; Kline *et al.*, 2002; Vallone *et al.*, 2002) können so in einer einzigen Reaktion amplifiziert werden. Eine Koamplifikation mehrerer Systeme bietet z.B. bei der forensischen Analyse von DNA, bei der das Probenmaterial häufig nur in sehr geringer Menge zur Verfügung steht, viele Vorteile.

Für die Analyse der acht Mikrosatelliten-Loci dieser Studie wurden zwei Multiplex-PCRs eingesetzt, deren detaillierte Protokolle in Kapitel 3.3.2 beschrieben werden. Die gewählten Farbmakierungen der Primer sind Tabelle 2 zu entnehmen.

**Tabelle 2:** Y-chromosomale Mikrosatelliten-Loci: Primersequenzen und Fluoreszenzmarkierungen

Locus	Primersequenz (5' - 3') Primer 1	Primersequenz (5' - 3') Primer 2	Fluoreszenzfarbstoff
DYS19	CTACTGAGTTTCTGTTATAGT	ATGGCATGTAGTGAGGACA	NED
DYS385	GTGACAGAGCTAGACACCATGC	CCAATTACATAGTCCTCCTTTC	6-FAM
DYS389I/II	CCAACTCTCATCTGTATTATCT	TTATCCCTGAGTAGCAGAAGAAT	6-FAM
DYS390	TATATTTTACACATTTTGGGCC	TGACAGTAAAATGAACACATTGC	6-FAM
DYS391	CTATTCATTCAATCATAACCCA	CTGGGAATAAAATCTCCCTGGTTGCAAG	6-FAM
DYS392	TCATTAATCTAGCTTTTAAAAACAA	AGACCCAGTTGATGCAATGT	JOE
DYS393	GTGGTCTTCTACTTGTGTCAATAC	AACTCAAGTCCAAAAATGAGG	JOE

### 3.2.2 Kontrollproben

Neben dem Probenmaterial wurde in jedem PCR-Lauf mit durchschnittlich 25 Proben je eine Leerkontrolle zur Kontaminationskontrolle des Reaktionsansatzes mitgeführt. Diese Kontrollproben wurden mit allen PCR-Komponenten außer DNA in den Reaktionen eingesetzt. Die DNA wurden durch eine entsprechende Menge an LiChrosolv Wasser (Merck) ersetzt. Zusätzlich wurden Leerkontrollen zur Kontaminationsprüfung des Extraktionsvorganges in die PCR-Reaktion eingesetzt. Bei diesen Leerkontrollen handelt es sich um Proben, die den gesamten Vorgang der Extraktion unter Einschluss sämtlicher verwendeter Chemikalien und Reagenzien durchlaufen haben, ohne allerdings das eigentliche Probenmaterial zu enthalten. Sie stellen ein sensibles Instrument für die Entdeckung von *carry-over* oder anderen, durch die Bearbeiter selbst bzw. durch Chemikalien eingeführten Kontaminationen dar. Für die Blindextrakte wurde LiChrosolv Wasser nach dem gleichen Protokoll wie die übrigen Proben bearbeitet.

Weiterhin wurde zur Überprüfung der Amplifikationsparameter in jeder PCR-Reaktion eine Positivkontrolle - ein DNA-Extrakt eines männlichen Individuums - mitgeführt.

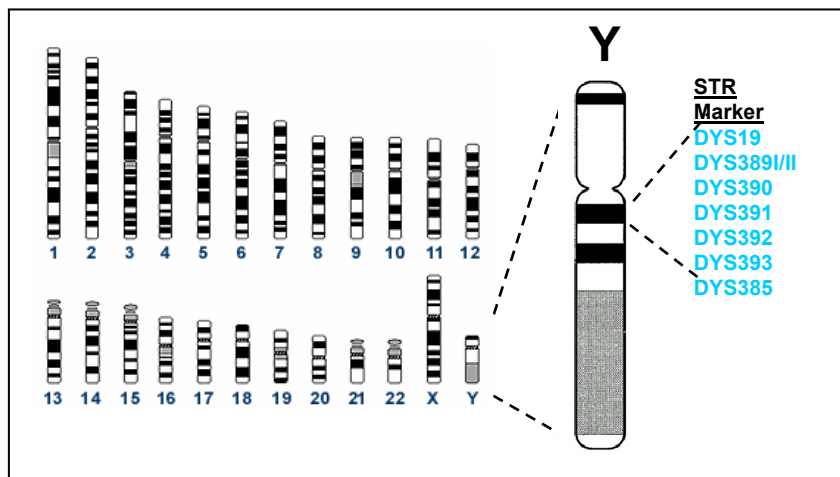
### 3.3 Mikrosatelliten-Analyse

Die Mikrosatelliten-Analyse beruht auf einer Kopplung aus PCR-Amplifikation und PCR-Fragmentlängenbestimmung.

#### 3.3.1 Auswahl der Y-chromosomalen Loci und Primersequenzen

STRs unterliegen keinerlei Selektionsdruck und sind daher als genetische Marker, unter anderem in der Populationsgenetik, von außerordentlichem Wert. Ein weiteres relevantes Charakteristikum für die ausgewählten Marker besteht in der geringen Länge der Allele. Das

größte Y-STR-System der vorliegenden Arbeit weist eine maximale Allel-Länge von 300 bp auf, was der forensischen Analyse oftmals degradierter und minimaler Mengen an DNA entgegenkommt. Der begrenzte Allelumfang pro System reduziert *Allelic drop out* Ereignisse, was durch präferentielle Amplifizierung der jeweiligen kürzeren Allele hervorgerufen werden kann (Clayton *et al.*, 1998). Zudem erfüllen die STRs folgende Charakteristika: 3 - 4 bp-Motive, Spezifität für das Y-Chromosom, Gendiversität  $\geq 0,5$  sowie eindeutige Allelbestimmung. Folgende acht Y-STRs, davon sieben mono- und ein bilokaler STR (DYS385), der nicht-rekombinierenden Region des Y-Chromosoms wurden in dieser Arbeit analysiert: die tetrameren STRs DYS385, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391 und DYS393 und der Trinukleotid-Marker DYS19 und DYS392 (Abbildung 2, Tabelle 3).



**Abbildung 2:** Lokalisation der verwendeten Y-chromosomalen STRs (hellblau)

Das System DYS389I/II zeichnet sich jedoch im Gegensatz zu den anderen gewählten Y-STRs durch eine Besonderheit aus. Der Vorteil dieses Systems besteht darin, dass durch die Verwendung nur eines Primers zwei STR-Systeme amplifiziert werden können, die, da sie unabhängig voneinander mutieren, als zwei unabhängige Y-STR-Systeme betrachtet werden können. Bei der Amplifikation werden zwei Produkte verschiedener Größe (DYS389I und DYS389II) generiert. Während der Primer A in diese duplizierte Region gesetzt wird, liegt der Primer B außerhalb und hybridisiert nur einmal mit der Zielsequenz. Als Folge werden zwei Produkte gebildet, von denen das längere zwei STR-Bereiche enthält, das kürzere nur einen (Kayser *et al.*, 1997).

**Tabelle 3:** Informationen über die verwendeten Y-STRs

Locus	Repeat Motiv	Allele Anzahl	Allellängen in Basenpaaren	Referenz
DYS19	(GATA) <sub>n</sub>	10	174 - 210	Schneider et al. 1998
DYS385	(GAAA) <sub>n</sub>	7	352 - 416	Elmoznino & Prinz 2004
DYS389I	(GATA) <sub>n</sub>	9	235 - 267	Kayser et al. 1997
DYS389II	(GATA) <sub>n</sub>	11	351 - 391	Kayser et al. 1997
DYS390	(GATA) <sub>n</sub>	12	187 - 231	Kayser et al. 1997
DYS391	(GATA) <sub>n</sub>	8	271 - 299	Elmoznino & Prinz 2004
DYS392	(ATT) <sub>n</sub>	11	233 - 263	Kayser et al. 1997
DYS393	(GATA) <sub>n</sub>	9	108 - 140	Kayser et al. 1997

### 3.3.2 STR-Multi-Loci-PCR-Parameter

Für die Analyse der gewählten Mikrosatelliten-Loci wurden zwei Multiplex-PCRs eingesetzt, bei denen der Locus *DYS19* in beiden Multiplex-Ansätzen amplifiziert wurde und somit eine Doppelkontrolle darstellt: Eine Triplex-PCR (Multiplex-PCR *DYS I*) zur Amplifizierung von Fragmenten der Loci *DYS19*, *DYS389I/II* und *DYS390* sowie eine Pentaplex-PCR zur Amplifizierung der *DYS19*-, *DYS391*-, *DYS392*-, *DYS393*- und *DYS385*-Fragmente (Multiplex-PCR *DYS II*).

#### 3.3.2.1 Multiplex-PCR *DYS I*

Die PCR wurde in einem 25 µl-Ansatz durchgeführt, der 2,5 µl 10x PCR Puffer II (100mM Tris-HCl pH 8,3; 500 mM KCl, Promega), 0,5 µl Nukleotide (je 200 µM mM dATP, dGTP, dCTP, dTTP), 2 µl MgCl<sub>2</sub> (2 mM), 0,8 µl BSA (1,6 µg/ml), 1µl (0,24 µM) *DYS19* Primer, 1µl (0,12µM) *DYS389 I/II* Primer, 1,2 µl (0,24 µM) *DYS390* Primer und 0,27 µl Taq-Polymerase (2,5 U) (AmpliTaq Gold<sup>®</sup>, Applied Biosystems) enthält. Es wurden 5 µl bzw. 10 µl DNA-Extrakt eingesetzt, wobei das Endvolumen durch Auffüllen mit der entsprechenden Menge LiChrosolv Wasser (Merck) erreicht wurde.

Temperaturprofil: 10 min bei 95 °C (Aktivierung der hitzeinduzierten AmpliTaq Gold<sup>®</sup>); 30 Zyklen bei 1 min 94 °C, 2 min 56 °C, 2 min 72 °C; abschließend 30 min bei 60 °C.



### 3.3.2.2 Multiplex-PCR DYS II

Die PCR wurde in einem 25 µl-Ansatz durchgeführt, der 2,5 µl 10x PCR Puffer II (100mM Tris-HCl pH 8,3; 500 mM KCl, Promega), 0,5 µl Nukleotide (je 200 µM mM dATP, dGTP, dCTP, dTTP), 1,5 µl MgCl<sub>2</sub> (1,5 mM), 0,8 µl BSA (1,6 µg/ml), 1,2 µl (0,24 µM) DYS19 Primer, 1µl (0,05 µM) DYS391 Primer, 1,4 µl (0,4 µM) DYS392 Primer, 0,6 µl (0,8µM) DYS393 Primer, 0,48 µl (0,18 µM) DYS385 Primer und 0,27 µl Taq-Polymerase (2,5 U) (AmpliTaq Gold<sup>®</sup>, Applied Biosystems) enthielt. Es wurden 5 µl bzw. 10 µl DNA-Extrakt eingesetzt, wobei das Endvolumen durch Auffüllen mit der entsprechenden Menge LiChrosolv Wasser (Merck) erreicht wurde.

Temperaturprofil: 10 min bei 95 °C (Aktivierung der hitzeinduzierten AmpliTaq Gold<sup>®</sup>); 30 Zyklen bei 1 min 94 °C, 2 min 56 °C, 1 min 72 °C, abschließend 75 min bei 60 °C.

### 3.3.2.3 AmpliTaq Gold<sup>®</sup> DNA Polymerase

Multiplexansätze können unter anderem durch die Verwendung einer modifizierten Taq-Polymerase, wie z.B. der AmpliTaq Gold<sup>®</sup> (Applied Biosystems), optimiert werden. Dieses Enzym, das chemisch modifiziert vorliegt, zeichnet sich durch seine vergleichsweise hohe Spezifität und Effizienz aus (Burger *et al.*, 1997; Moretti *et al.*, 1998).

## 3.3.3 Polyacrylamidgel- und Kapillarelektrophorese

Die Prüfung der PCR-Produkte erfolgte zunächst mit Amplifikationstestgelen. Sie dienen der Kontrolle der PCR-Amplifikation und zur Abschätzung der Konzentration des PCR-Produktes anhand der Bandensignalstärken im Gel zur Ermittlung der optimalen Auftragungsmengen für die Fragmentlängenbestimmung mittels 310 DNA-Sequenzierautomat.

### 3.3.3.1 Polyacrylamid-Gelelektrophorese

Der Amplifikationserfolg der PCR-Systeme wurde mit Amplifikationstestgelen bestehend aus 10 % APS, 35mM Tris-Sulfat-Puffer, 0,05 % TEMED und 30 % PAA/PDA überprüft. Es wurden jeweils standardmäßig 4 µl PCR-Produkt und zur Molekulargewichtsbestimmung 4 µl 123-bp-Leiter (Gibco BRL) aufgetragen.

Nach der Elektrophorese wurden die PCR-Produkte mit Hilfe der Silberfärbung nach folgendem Protokoll sichtbar gemacht:

1. Fixierung in 1 % Salpetersäure für 3 min
2. Spülen mit bidestilliertem Wasser für 10 sec
3. Färbung für 20 min in 0,2 % Silbernitrat-Lösung
4. Spülen für 10 sec mit bidestilliertem Wasser
5. Entwicklung in 0,28M Natriumcarbonat/ 0,037 % Formaldehyd bis zur gewünschten Bandenintensität
6. Stoppen mit 10 % Essigsäure für 3 min
7. Spülen in bidestilliertem Wasser für 10 sec
8. Imprägnieren in 5 % Glycerol für 5 min

### **3.3.3.2 Fragmentlängendetektion mit der Kapillarelektrophorese**

Die Ermittlung der PCR-Fragmentlängen erfolgte über die Kapillarelektrophorese (Kimpton *et al.*, 1993). Dabei wurde ein ABI Prism 310 Genetic Analyser (DNA-Sequencer) der Firma Applied Biosystems mit 6%igem Polyacrylamidgel (POP4, Laufzeit 21-24 min/Probe, 5 - 15 sec Injektionszeit) verwendet.

Die Weiterverarbeitung der Daten erfolgte durch die Software 672 GENESCAN-Analysis 2.1, die gemäß den zuvor vom Anwender festgestellten Parametern eine Fragmentlängenbestimmung durchführt. Das Analyse-System gibt die entsprechende Sequenz in Form eines Elektropherogramms wieder.

Für die Analyse wurden 0,8 µl Längenstandard GS500 ROX (~ 2 fmol), 2 µl Formamid mit einem Aliquot des zu untersuchenden PCR-Produkts versetzt. Die einzusetzende Produktmenge richtete sich nach der Signalstärke der produktspezifischen Banden im Agarosegel und lag zwischen 0,2 - 3 µl. Die Ansätze wurden für 2 min bei 94 °C denaturiert und bis zum Beladen des Gels auf Eis gelagert.

Als Elektrodenpuffer diente 1×TBE Puffer (90 mM Tris, pH 8,3; 90 mM Borsäure; 2,5 mM EDTA).

Nach der Auftrennung mittels Kapillarelektrophorese erfolgt die Alleldetermination mittels Genotyper<sup>®</sup> Software den durch Vergleiche der Amplikons mit Allelleitern und den internen Größen-/Längen-Standards.

#### **3.3.3.2.1 Allelleitern**

Grundsätzlich wird durch die oben beschriebene Methode die direkte Längenbestimmung eines Fragments möglich, indem die Zahl der Basenpaare, basierend auf den Fragmentlängen des spurinternen Standards, mit Hilfe der Local Southern Methode errechnet wird. Aufgrund von Unterschieden in der Gelzusammensetzung können im Inter-Gelvergleich z.T. erhebliche Unterschiede in den Längenangaben von Produkten derselben Probe auftreten, so dass die

ermittelten Fragmentgrößen nicht direkt zur Bezeichnung der Allele herangezogen werden können (Ziegle *et al.*, 1992; Fregeau *et al.*, 1993; Kimpton *et al.*, 1993; Lygo *et al.*, 1994).

Zur eindeutigen Alleldetermination werden daher allelische Leitern verwendet.

Hierbei handelte es sich um Vergleichsstandards, erstellt aus den in einer Population vorkommenden Allelen des jeweiligen Polymorphismus. Durch Übereinanderlegen einer Probenspur und des Elektropherogramms der Allelleitern können die Allele der Probe zweifelsfrei bestimmt werden.

Für die Determinierung der Y-chromosomalen Allele wurden für jedes System Allelleitern angefertigt, wobei die DNA mehrerer Individuen bekannten Haplotypes gepoolt wurde. Zur vorbehaltlosen Bestimmung eines Allels sollte der Unterschied zwischen Probenfragment und Allelleiter nicht größer als 0,5 bp sein (Smith, 1995).

### **3.4 Methoden zur statistischen Auswertung Y-chromosomaler Daten**

Eine der theoretischen Grundannahmen der Populationsgenetik ist die Panmixie. Das bedeutet, dass unter den Mitgliedern einer bestimmten Population eine theoretisch gleiche Paarungswahrscheinlichkeit vorkommt. Abgesehen von einigen Ausnahmen sind die Gemeinschaften fast aller Organismen jedoch in kleinere Subpopulationen in Form von Herden, Kolonien, Rudeln oder Schwärmen unterteilt. Zwischen diesen kann es nur noch in eingeschränkter Form zu Zufallspaarungen kommen (Hartl *et al.*, 1997).

Es existieren verschiedene Methoden und Strategien zur Auswertung genetischer Daten, die Aussagen über das Ausmaß der Substrukturierung einer Population zulassen. Die genetische Vielfalt innerhalb von Populationen kann durch die Angabe der Allel- oder Haplotypfrequenzen beschrieben werden. So werden in dieser Arbeit die festgestellten Haplotypverteilungen untersucht und geprüft. Für die Analyse der Haplotypen-Diversität innerhalb einzelner Populationen wurde das Softwareprogramm Arlequin, Version 2.000 (Schneider *et al.*, 2000) angewandt, das für die Berechnung der Grunddaten auf Intra- und Interpopulationsvergleichen anhand von Haplotypvergleichen basiert (Vgl. Kapitel 3.4.2).

Werden mehrere Populationen betrachtet und soll die Populationsstruktur charakterisiert werden, so bieten sich die verschiedenen Wright'schen F-Statistiken an (Inzucht- und Verwandtschaftskoeffizienten), die oft aufgrund der gewählten experimentellen Anordnung mit Hilfe hierarchischer Varianzanalysen geschätzt werden (Slatkin, 1995). Diese populationsgenetischen Parameter, wie die mittlere Anzahl paarweiser Haplotyp-Unterschiede (*mean pairwise differences* = MPD), paarweisen  $R_{ST}$ -Werte für STR-Haplotypen und die ent-

sprechenden p-Werte, basierend auf 3000 Permutationen, wurden ebenfalls mit Hilfe von Arlequin errechnet.

Die hierarchische Clusterstruktur der Daten wurde im Anschluss durch einen Ähnlichkeitscluster dargestellt.

### 3.4.1 Allelfrequenzverteilung

Beim Vergleich von Populationen wird als eine der ersten Überprüfungen eine Gegenüberstellung der Allelfrequenzen der verschiedenen Loci vorgenommen, um eventuelle Unterschiede der betreffenden Populationen zu klären.

Die Allelfrequenz  $f$  wird dabei folgendermaßen ermittelt:

Allelfrequenz  $f$  : 
$$f_{ij} = \frac{n_{ij}}{N_j} ,$$

wobei  $f_{ij}$  die Frequenz  $f$  des Allels  $i$  des Locus  $j$ ,  $n_{ij}$  die Gesamtzahl der Allele des Locus  $j$  und  $N_j$  die Anzahl der Individuen  $N$  in der Population ist.

### 3.4.2 Haplotyp-Diversitäts-Index

Die Haplotyp-Diversität bezieht sich auf alle untersuchten Loci und beschreibt den Anteil unterschiedlicher Haplotypen in einer untersuchten Population. Werden in einer Population Haplotypen zweimal oder häufiger gefunden, so sinkt die Haplotyp-Diversität. Können diese Haplotypen durch die Untersuchung weiterer Merkmale, die den Haplotypen zugefügt werden, unterschieden werden, so steigt die Haplotyp-Diversität.

Die Kalkulation der Haplotyp-Diversität innerhalb einzelner Populationen mit ihrer entsprechenden Standardabweichung wurde nach folgender Formel berechnet:

Haplotyp-Diversitäts-Index  $h$  (Tajima, 1989):

$$h = \frac{(1 - \sum_i x_{ij}^2)N}{N - 1}$$

wobei  $x$  die Frequenz des Y-chromosomal Haplotyps  $i$  in der Population  $j$  ist.

### 3.4.3 Mittlere Anzahl paarweiser Haplotyp-Unterschiede

Bei diesem Diversitätsmaß (*mean pairwise differences* = MPD) wird die Anzahl aller paarweisen Unterschiede zwischen jeweils zwei Haplotypen aus einer Population gezählt.

Für Mikrosatelliten-Daten muss der Mittelwert für die Anzahl der paarweisen Unterschiede von Haplotypen innerhalb einer Population unter Berücksichtigung des *stepwise-mutation*-Modells berechnet werden. Die Berechnung berücksichtigt nicht nur die Anzahl der Mutationen, sondern die Zahl der Mutationsschritte zwischen zwei unterschiedlichen STR-Loci. STR-Loci können in der Zahl ihrer Wiederholungseinheiten beträchtlich variieren: beispielsweise kann ein Allel eines STR-Locus 14 Wiederholungseinheiten aufweisen, ein anderes Allel desselben Locus jedoch 17 Wiederholungseinheiten. Bei der konventionellen Berechnung des MPD würde nur der Unterschied zwischen beiden Y-Chromosomen gezählt: demnach nur ein Unterschied. Bei der von Tajima (Tajima, 1989) vorgeschlagenen Berechnung wird jedoch die Anzahl der Mutationsschritte zwischen beiden Allelen gezählt: in diesem Fall drei Unterschiede. Auf diese Weise werden die Ergebnisse der evolutionären Dynamik von STR-Loci deutlich wiedergegeben.

Mit dem Programm Arlequin wurde der Mittelwert aller beobachteten Unterschiede zwischen Haplotypen einer Population und die mit diesem assoziierte Varianz berechnet. Ein hoher Wert ist ein Zeichen für hohe genetische Diversität innerhalb der betrachteten Population.

### 3.4.4 Genetische Distanzen zwischen Populationen

Für 95 Populationen (Deutsche mit germanischstämmigen Nachnamen, Deutsche mit slawischstämmigen Nachnamen, Deutsche mit Mischnamen und 92 Vergleichsdaten, siehe Tabelle 1) wurden auf der Basis von 7-Locus Haplotypen die genetischen Distanzen  $R_{ST}$  sowie  $\Phi_{ST}$  ermittelt. Die genetischen Distanzen wurden mittels des Computerprogramms Arlequin sowie ergänzend dazu die genetische Distanz  $\Phi_{ST}$  mittels des Computerprogramms *AMOVA* (Michael Krawczak, Universität Kiel) ermittelt.

#### 3.4.4.1 Distanz $\Phi_{ST}$

Um verwandtschaftliche Beziehungen zwischen Populationen anhand von Mikrosatelliten-Haplotypen genauer analysieren zu können, reicht es nicht allein aus, nach Haplotyp-Identitäten zu suchen. Unterscheiden sich z.B. zwei Haplotypen an nur einem Locus um eine repetitive Sequenzeinheit, so sind sie sehr ähnlich. Das Kriterium der Ähnlichkeit wird nicht berücksichtigt, wenn nur die identischen Haplotypen zählen. Um Populationen auf der Basis von Haplotyp-Ähnlichkeiten vergleichen zu können, wurde die AMOVA-Methode angewandt

(*Analysis of MOlecular VAriance*). Dabei beschreibt die gesamte molekulare Varianz  $\sigma^2$  die durchschnittliche Entfernung des Haplotyps eines Individuums von jedem anderen analysierten Individuum in Form von 1-Schritt-Mutations-Unterschieden. Erkennt der durchgeführte Haplotypvergleich nur entsprechend dem Kriterium „gleich / ungleich“, so bezieht AMOVA zusätzlich das Kriterium „Ähnlichkeit“, definiert über die Anzahl vorhandener 1-Mutations-Schritte zwischen zwei Haplotypen, ein. Dadurch kann AMOVA genauere Aussagen über Beziehungen zwischen Populationen auf der Basis von Haplotypen erbringen. Der verwendete Signifikanztest ermöglicht es, die Unterschiede in der Varianz zwischen zwei Populationen ( $\Phi_{ST}$ ) statistisch zu bewerten. Nicht-signifikante Unterschiede zeigen an, dass die Haplotypen beider Populationen sehr ähnlich, da statistisch abgesichert nicht trennbar sind, und deuten auf Verwandtschaft hin.

Der  $\Phi_{ST}$ -Wert zweier Populationen ist das Verhältnis aus der gesamten molekularen Varianz und der molekularen Varianz zwischen zwei Populationen und reflektiert, wieviel von der gesamten molekularen Varianz den Anteil von Populationsunterschieden in Form von Haplotypfrequenzen beschreibt (Roewer *et al.*, 1996).  $\Phi_{ST}$  kann somit als Differentiations-Index für Populationen genutzt werden.

Auf der Grundlage der Haplotypen (DYS19, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393) wurde für die untersuchten Populationen paarweise die genetische Distanz  $\Phi_{ST}$  analog den Wright's  $F_{ST}$ -Werten mittels AMOVA unter Annahme des *single-step-mutation*-Modells (Ohta *et al.*, 1973) berechnet (siehe auch Roewer *et al.*, 1996). Diese Methode wurde erstmal für mitochondriale Haplotypen entwickelt (Excoffier *et al.*, 1992).

AMOVA ist eine Methode zur Untersuchung genetischer Variabilität innerhalb von Populationen. Die AMOVA (Excoffier *et al.*, 1992; Excoffier *et al.*, 1994) basiert auf der Analyse von Unterschieden zwischen Haplotyp-Paaren und generiert Angaben zur genetischen Varianz, die sich durch die Haplotyp-Diversität innerhalb und zwischen Populationen begründet. Die in der AMOVA gewählte Herangehensweise berücksichtigt die Anzahl der Mutationen zwischen Haplotypen. Für die Durchführung der AMOVA wurde das Softwareprogramm Arlequin verwendet.

Innerhalb der AMOVA wird durch die vorherige Festlegung von Populationsgruppen eine genetische Struktur definiert, die zur Überprüfung ansteht. Eine hierarchische Analyse der

Varianz unterteilt die Gesamtvarianz in Varianzkomponenten, die durch Unterschiede zwischen Individuen und/oder Populationen verursacht werden.

Dabei beschreibt die gesamte molekulare Varianz  $\sigma^2$  den durchschnittlichen Grad der 1-Schritt-Mutations-Unterschiede des Haplotyps eines Individuums im Vergleich zu einem Haplotyp eines anderen Individuums nach:

$$\text{molekulare Varianz } \sigma^2: \quad \sigma^2 = \sigma_a^2 + \sigma_w^2,$$

wobei  $\sigma_a^2$  die molekulare Varianz zwischen Populationen und  $\sigma_w^2$  zwischen Individuen innerhalb einer Population ist.

$\Phi_{ST}$  ist der Anteil der molekularen Varianz zwischen Populationen an der gesamten molekularen Varianz nach:

$$\text{genetische Distanz } \Phi_{ST}: \quad \Phi_{ST} = \frac{\sigma_a^2}{\sigma^2}$$

und kann somit als Differentiations-Index für Populationen genutzt werden.

Die Kovarianzen werden verwendet, um  $\Phi$ -Statistiken zu berechnen, die Wrights  $F_{ST}$ -Statistiken (Wright, 1951; Cockerham, 1973) entsprechen. Diese berücksichtigen sowohl die Integrationsebenen Individuum, Subpopulation und Metapopulation als auch die Ebenen Subpopulation, Nachbarschaft, Metapopulation und Totalpopulation.

Das verwendete Computer-Programm basiert auf verschiedenen Algorithmen (Excoffier *et al.*, 1992; Michalakis *et al.*, 1996).

#### 3.4.4.2 Paarweise $R_{ST}$ -Werte

Eine häufig verwendete Methode, um genetische Distanzen zwischen Populationen zu bestimmen, ist die Ermittlung klassischer  $F_{ST}$ - bzw.  $R_{ST}$ -Messwerte (Nei, 1987).

Von Slatkin wurde für die Analyse von Mikrosatelliten-Daten ein dem eingeführten  $F_{ST}$ -Wert analoger Parameter, der  $R_{ST}$ -Wert, vorgeschlagen, dessen Berechnung im Gegensatz zu der des  $F_{ST}$ -Wertes auf der Annahme des stufenweise Mutationsmodelles (*stepwise mutation*

*model*) basiert (Slatkin, 1995). Dieses Modell von Ohta und Kimura (Ohta *et al.*, 1973) wurde für die evolutive Dynamik von Mikrosatelliten formuliert, nachdem Mutationen die Allellänge mit gleicher Wahrscheinlichkeit entweder um eine Wiederholungseinheit erhöhen oder verringern können.

Bei der Berechnung des  $R_{ST}$ -Wertes wird das beachtet, und die Ergebnisse spiegeln die evolutionäre Dynamik von Mikrosatelliten-Loci realistischer wider. Auch diese Analyse wurde mit Hilfe des Programms Arlequin durchgeführt.

Der  $R_{ST}$ -Wert ist ein Maß für den Grad der Varianz von Allelfrequenzen zwischen zwei Subpopulationen. Wenn sich Subpopulationen auf Grund von Gendrift stark voneinander unterscheiden, so resultiert dies aus einer großen Varianz und einem hohen  $R_{ST}$ -Wert. Hingegen ist bei starkem Genfluss zwischen den Subpopulationen der Grad an Varianz gering und auch der  $R_{ST}$ -Wert niedrig. Der  $R_{ST}$ -Wert variiert zwischen 0 für Populationen die identisch sind, und 1 für Populationen, die keinerlei gleiche Allele aufweisen.

Für den Menschen wird eine Allelfrequenz-Varianz von 9 - 13 % zwischen Populationen unterschiedlicher Kontinente angenommen.

Der Fixationsindex  $F_{ST}$  bzw.  $R_{ST}$  berechnet sich aus:

Fixationsindex  $R_{ST}$ : 
$$R_{ST} = \frac{H_T - H_S}{H_T},$$

wobei  $H_I$  die Frequenz der individuellen Heterozygotenrate der beobachteten Heterozygotenrate ( $H_{obs}$ ) in einer Subpopulation,  $H_S$  die erwartete Heterozygotenrate ( $H_{exp}$ ) in einer zufalls-paarenden Subpopulation und  $H_T$  die erwartete Heterozygotenrate in der Gesamtpopulation, die sich unter der Annahme ergeben würde, dass zwischen den Individuen der gepoolten Subpopulationen Zufallspaarungen (Panmixie) stattfinden, ist.

Mittels Permutationen wird die Signifikanz der paarweisen  $R_{ST}$ -Werte von allen paarweisen Vergleichen zwischen allen zu analysierenden Populationen unter Annahme der Nullhypothese überprüft. Dabei werden die Daten des Datensatzes wahllos kombiniert und die „simulierten“ Ergebnisse mit den „tatsächlichen“ in Hinblick auf signifikante Abweichung verglichen. In dieser Arbeit wurden 3000 Permutationen durchgeführt.



Da bei einem Signifikanz-Test multiple Populationsvergleiche zwischen den unterschiedlichen Populationen durchgeführt werden, wird häufig das vorher festgelegte Signifikanzniveau  $\alpha$  durch diese Anzahl der Vergleiche geteilt (Bonferroni-Korrektur). Demnach sind alle p-Werte nicht-signifikant, die nach der Bonferroni-Korrektur größer sind als das korrigierte Signifikanz-Niveau. Alle Werte unter dieser Grenze gelten als signifikant. Hier wurde die Bonferroni-Korrektur jedoch nicht durchgeführt, sodass nicht-signifikante  $F_{ST}$ - bzw.  $R_{ST}$ -Werte auch ohne eine Korrektur eine solche Nicht-Signifikanz aufweisen müssten. Bei einer so großen Zahl von Populationsvergleichen, wie sie hier vorgenommen wurde, ergibt sich durch eine Bonferroni-Korrektur ein sehr geringer Signifikanz-Level, wodurch zu viele  $F_{ST}$ - bzw.  $R_{ST}$ -Werte als nicht-signifikant gewertet werden. Mit anderen Worten: genetische Übereinstimmungen zwischen Populationen sollten bereits ohne Korrektur nachweisbar sein.

### 3.4.5 Signifikanz-Test

#### 3.4.5.1 $\chi^2$ -Test

Die Verteilungen der untersuchten Y-STR-Allelfrequenzen der vorliegenden Populationen wurden paarweise durch Populationsvergleiche mittels eines Chi<sup>2</sup>-Tests ( $\chi^2$ -Test) unter Verwendung des Computer-Programms *RXC* (George Carmody, Carleton University, Canada) gegenübergestellt und auf Signifikanz geprüft (Signifikanzniveaus:  $p < 0,001$ ;  $p < 0,01$ ;  $p < 0,05$ ).

Die  $\chi^2$ -Verteilung dient zur Prüfung der Übereinstimmung zwischen beobachteten und theoretischen Verteilungen.

Die  $\chi^2$ -Verteilung berechnet sich aus:

$$\chi^2 = \frac{(n-1)S^2}{\sigma^2},$$

wobei  $S^2$ , die Varianz einer zufälligen Stichprobe des Umfanges  $n$ , einer normal verteilten Grundgesamtheit mit der Varianz  $\sigma^2$  entstammt.

### 3.5 Y-STR-Cluster-Analysen von Haplotypen

Ausgehend von den ermittelten  $\Phi_{ST}$ -Werten für die einzelnen Populationen, wurden mit dem Programmpaket *PHYLIP* (Felsenstein et al., 1993) Cluster rekonstruiert. Ziel der Cluster-Analyse ist es Objekte aufgrund ihrer Ähnlichkeit bzgl. der gemessenen Variablen zu

Gruppen zusammenzufassen. Zum Clustern der einzelnen Teilpopulationen wurde hierbei das Neighbour-Joining-Verfahren (Saitou et al., 1987) verwendet. Dabei werden Clusterdiagramme erstellt, die lediglich Ähnlichkeiten abbilden, aber keine Annahme über evolutionäre Prozesse ermöglichen. Bei der gewählten Darstellungsform handelt es sich um eine eindimensionale Projektion der Distanzmatrix, bei der die approximierte Distanz zweier Populationen der Summe der Längen der sie verbindenden Äste entspricht.

Die berechneten Daten wurden mit Hilfe des Programmes *TreeView* (Ver. 1.6.6) visualisiert.

### **3.6 Vergleiche mit der Y-chromosomalen Haplotyp Datenbank**

Durch die Untersuchung vieler hochpolymorpher Loci des Y-Chromosoms lassen sich individuelle Merkmale erfassen, die die Zuordnung eines Individuums zu einer ethnischen Gruppe ermöglichen. Auf diese Weise kann zwischen vielen europäischen Populationen unterschieden werden; zum Beispiel Türken von Kurden, Deutschen von Spaniern und Italienern von Spaniern (Roewer, Croucher *et al.*, 2005).

Eine wichtige Datenbank auf dem Hintergrund dieser Information ist die von Roewer und Kollegen vom Institut für Rechtsmedizin der Humboldt-Universität, Berlin, geführte *Y-Chromosome Haplotype Reference Database* (YHRD; [www.ystr.org/europe](http://www.ystr.org/europe)). In ihr sind 28.650 „Minimale Haplotypen“ aus 249 europäischen Populationen gespeichert (Release 15). Weiterhin existieren asiatische und amerikanische Datenbanken, die mit der europäischen zusammengefasst als eine weltweite Datenbank ([www.yhrd.org](http://www.yhrd.org)) verfügbar sind.

Die Y-Haplotypen der analysierten Subpopulationen aus dem Raum Halle (Individuen mit germanisch-, mit slawisch- und gemischt germanisch-slawischstämmigen Familiennamen) sowie die drei untersuchten Populationen aus dem arabischen Raum (Ägypten, Jemen und Libyen) wurden in die YHRD (Release 15) implementiert.

### **3.7 Familiennamen verschiedenen Ursprunges in Mitteldeutschland**

Das Datenmaterial, das in Zusammenhang mit der Fragestellung zu Familiennamen mit verschiedenem Ursprung im Raum Halle untersucht wurde, wurde von einer unabhängigen Person im Vorfeld der Untersuchungen in vier Gruppen unterteilt: in eine Gruppe mit Personen, die germanischstämmige Familiennamen besitzen, in eine Gruppe mit Personen, die Träger slawischstämmiger Familiennamen sind, in eine Gruppe von Personen, die Träger gemischter germanisch-slawischstämmiger Familiennamen sind, und eine Gruppe, die keiner

der genannten Gruppen zuzuordnen war. Lediglich die ersten drei Gruppen wurden in die Untersuchung einbezogen. Die Familiennamen wurden im Anschluss von zwei Slawistikern, Professor Richter vom Institut für Slawistik der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg und Professor Udolph vom Institut für Slawistik der Universität Leipzig, überprüft. Somit wurden alle zur Verfügung stehenden Familiennamen zweifelsfrei einer der Gruppen (G-, S- und M-Gruppe) zugeordnet. Danach wurden die Daten anonymisiert.

### **3.7.1 Kriterien für germanischstämmige Familiennamen**

Germanischstämmige Familiennamen zeichnen sich vor allem durch die Gruppe der Berufs-namen (wie beispielsweise *Müller*, *Fischer* und *Schneider*), gefolgt von der zweithäufigsten Gruppe nach phenotypischen Merkmalen wie z. B. Körpergröße (*Klein*, *Lang*) und Haarfarbe bzw. -beschaffenheit (*Schwarz*, *Krause* und *Fuchs*) aus. Zudem lassen sich deutsche Familiennamen durch Herkunfts- (*Allgaier* = der aus dem Allgäu) und Wohnstättennamen (*Dürrenmatt* = an der Dürren Wiese) identifizieren. Ein weiterer Bereich, aus dem Familiennamen hergeleitet wurden, sind Patronyme (Vaternamen), wobei diese aus dem Rufnamen des Vaters hergeleitet wurden (*Karl Friedrich* = der Karl von Friedrich). Seltener wurden Metronyme (Mutternamen; auch Matronyme) für Familiennamen herangezogen (*Meiensohn* = Sohn der Maria).

Germanischstämmige Familiennamen zeichnen sich vielfach durch verwendete Familiennamen-Bildungssuffixe wie *-mann*, *-er*, *-ner* und *-ler* und Flexionsnamen mit *-en* und *-ens* (Kunze, 2004) aus.

### **3.7.2 Kriterien für slawischstämmige Familiennamen**

Unter den heutigen Familiennamen fremdsprachiger Herkunft sind die slawischen Familiennamen am stärksten in Deutschland und vor allem in Mitteldeutschland vertreten. Sie stammen aus verschiedenen slawischen Sprachen, haben zu unterschiedlichen Epochen Eingang in den Familiennamenschatz gefunden und sind daher in unterschiedlichem Maße eingedeutscht worden.

Im Vorfeld wurde für slawische Familiennamen eine Vorauswahl nach offensichtlich slawischen Laut- und Formkombinationen, wie u.a. *-arcz-*, *-tsch-*, *-drz-*, *-tzsch-* und *-szcz-*, durchgeführt.

Bei slawischen Familiennamen kommen die gleichen Familiennamengruppen wie bei den germanischen vor. Unter slawischstämmigen Familiennamen treten besonders vielfältig Patronyme (*Johannes*, *Janosch* und *Jaschke*) auf. Patronymische Bildungen bei slawischen

Familiennamen zeichnen sich vor allem mit den Suffixen *-atis*, *-at*, *-eit*: *Adomatis* (zu Adam) und *Abromeit* (zu Abraham) aus. Sehr zahlreich sind die aus slawischen Formen christlicher Rufnamen entstandenen Familiennamen. Hieraus leiten sich Familiennamen wie *Abramek*, *Adamczyk* und *Adamski* ab. Unter den Familiennamen slawischen Ursprungs finden sich auch Herkunftsamen. Mit dem Suffix *-ski* wurde die Zugehörigkeit zu einem Ort bzw. zu einer Person zum Ausdruck gebracht. Im polnischen diente das Suffix *-ski* ursprünglich zur Bildung von adligen Familiennamen nach der Herkunft bzw. nach dem Besitz. Wegen des ihm anhaftenden Prestiges wurde *-ski* zunehmend zur Ableitung bürgerlicher Familiennamen verwendet und entwickelte sich zu einem typischen Bildungselement polnischer Familiennamen. Ein Familienname wie *Dombrowski* weist somit auf eine Herkunft aus dem polnischen Ort Dabrowa hin. Daneben gibt es Familiennamen wie *Kopetz* (zu tschech. *kopec* Hügel), die, durch ein Merkmal der Wohnstätte motiviert, entstanden sind. Neben den Berufsamen wie z. B. *Bednarz* (Böttcher) und *Kalz* (Weber) hin gibt es einige Familiennamen denen eine Tierbezeichnung zugrunde liegt (z.B. *Baran*: Widder und *Holub*: Taube). Eine wichtige Rolle spielt das Namensgebungsmotiv von Neuankömmlingen und neuen Dorfbewohnern bei der Bildung von Familiennamen in den slawischen Sprachen: *Nowa(c)k*, *Nowotnick* und *Nowotny*. Je länger Familiennamen fremdsprachiger Herkunft im deutschen Sprachbereich eingebürgert sind, umso weitgehender ist auch die Anpassung an Laut- und Schriftbild der deutschen Sprache vorangeschritten. So sind slawische Familiennamen oft so weit eingedeutscht, dass nur Sprachwissenschaftler ihre Herkunft erkennen können.

### 3.7.3 Kriterien für germanisch-slawischstämmige Familiennamen

Die Gruppe der germanisch-slawischstämmigen Familiennamen (M-Gruppe, Mischnamen, Hybridnamen) setzt sich aus zwei oder mehreren Sprachen, im vorliegenden Fall aus dem Deutschen und einer slawischen Sprache, wie polnisch, sorbisch oder tschechisch, zusammen. Werden Verteilungskarten von Hybridnamen betrachtet, sind diese (bis auf Umsiedler, zumeist nach 1945) sehr häufig auf die neuen Bundesländer beschränkt.

Der Stamm von Mischnamen kann sowohl deutschen als auch slawischen Ursprunges sein. Bei den Namen *Flachowsky*, *Gerkowski* und *Handke* wurden deutschen Wortelementen (flach, Gerke, Hand) slawische Suffixe (*-owsky*, *-owski* und *-ke*) angehängt.

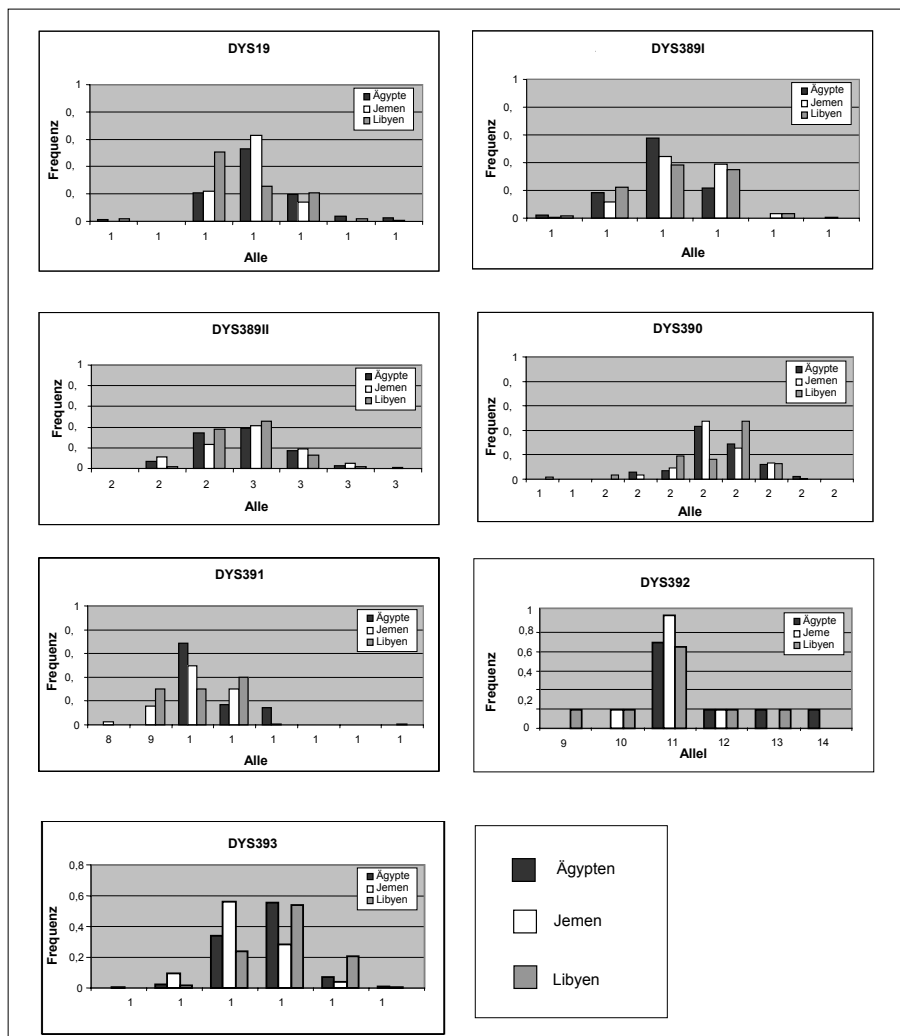
Typische ostmitteldeutsche Endungen sind aus dem Kontakt mit den westslawischen Sprachen entstanden und sind ein typisches Bild für den Kontaktraum gerade in Halle und in Mitteldeutschland. *Gantzsch*, *Nitsche* und *Nitschke* seien hier exemplarisch zu nennen.

## 4 Ergebnisse

### 4.1 Das Y-Chromosom und Populationsgenetik im arabischen Raum

#### 4.1.1 Allelfrequenzen und Y-chromosomale Diversität

Von den insgesamt 272 Proben des arabischen Raums (Ägypten: 83, Jemen: 126 und Libyen: 63) wurde DNA extrahiert, Y-chromosomale Short Tandem Repeats (STRs) amplifiziert und die Allelfrequenzen für diese Loci ermittelt. Die Verteilungen der Allelfrequenzen der drei Populationen aus dem arabischen Raum (Ägypten, Jemen und Libyen) wurden graphisch in Abbildung 3 einander gegenübergestellt und in Tabelle 4 die ermittelten Werte des  $\chi^2$ -Signifikanztestes aufgeführt.



**Abbildung 3:** Allelfrequenzen der untersuchten Y-STRs der drei Populationen aus dem arabischen Raum (Ägypten, Jemen und Libyen)

Bei den Allelverteilungen der Y-STRs liegen zwischen Ägypten und Jemen bei 5 von 8 Loci (DYS385, **DYS389-I**, **DYS391**, **DYS392**, **DYS 393**) signifikante Unterschiede vor ( $p \leq 0,05$ ). Während sich zwischen Ägypten und Libyen in drei Loci (**DYS389-I/II** und **DYS393**) keine signifikanten genetischen Unterschiede zeigen, wurde zwischen Jemen und Libyen nur in einem System (**DYS389-I**) kein signifikanter Unterschied ermittelt.

Bei den drei Populationen aus dem arabischen Raum sind überwiegend signifikante Unterschiede zwischen den Populationen und deren Allelfrequenzen zu finden.

**Tabelle 4:** Chi<sup>2</sup>-, p-Werte und Standardabweichung (SE) für die Allelvergleiche der drei Populationen aus dem arabischen Raum

	Ägypten - Jemen		Ägypten - Libyen		Jemen - Libyen	
	χ <sup>2</sup>	p-Wert +/- SE	χ <sup>2</sup>	p-Wert +/- SE	χ <sup>2</sup>	p-Wert +/- SE
DYS19	8,6171	0,1050 +/- 0,0096	<b>18,5777</b>	<b>0,0000</b>	<b>27,9586</b>	<b>0,0000</b>
DYS385	<b>62,9748</b>	<b>0,0000</b>	<b>61,5089</b>	<b>0,0000</b>	<b>94,3383</b>	<b>0,0000</b>
DYS389-I	<b>11,9510</b>	<b>0,0130 +/- 0,0036</b>	8,1816	0,0640 +/- 0,0077	4,2398	0,5540 +/- 0,0157
DYS389-II	4,9564	0,4130 +/- 0,0156	3,4861	0,4920 +/- 0,0158	<b>11,0707</b>	<b>0,0250 +/- 0,0049</b>
DYS390	2,6682	0,7910 +/- 0,0129	<b>25,3221</b>	<b>0,0000</b>	<b>29,2712</b>	<b>0,0000</b>
DYS391	<b>37,4218</b>	<b>0,0000</b>	<b>51,3260</b>	<b>0,0000</b>	<b>11,6077</b>	<b>0,0150 +/- 0,0038</b>
DYS392	<b>31,7205</b>	<b>0,0000</b>	<b>18,6923</b>	<b>0,0000</b>	<b>25,6765</b>	<b>0,0000</b>
DYS393	<b>20,1355</b>	<b>0,0000</b>	7,0348	0,0960 +/- 0,0093	<b>34,1837</b>	<b>0,0000</b>

Fett grün hervorgehoben sind signifikante Unterschiede,  $p \leq 0,05$

#### 4.1.2 Haplotypen im arabischen Raum

Basierend auf den ermittelten Daten der Y-STRs, wurden von 272 Individuen der drei Bevölkerungsgruppen aus dem arabischen Raum insgesamt 254 Haplotypen (H) definiert (siehe Anhang Tabelle 21). Von den 254 verschiedenen Haplotypen kommen drei Haplotypen (H 235, H 244, H 246) bei jeweils drei Individuen aus Libyen vor und 11 Haplotypen wurden bei jeweils zwei Individuen (dreimal nur von Ägyptern, viermal von je einem Ägypter und einem Jemeniten, einmal von einem Ägypter und einem Libyer sowie dreimal nur von Libyern) nachgewiesen (Tabelle 5).

**Tabelle 5:** Darstellung der häufigsten Haplotypen ( $n \geq 2$ ), die bei mehr als einem Individuum anzutreffen sind

Haplotyp	Individuum	H <sub>(ges)</sub>	H <sub>(Ägypten)</sub>	H <sub>(Jemen)</sub>	H <sub>(Libyen)</sub>
H 235	L36, L37, L58	3			3
H 244	L47, L53, L60	3			3
H 246	L49, L50, L51	3			3
H 3	Ä3, Ä 4	2	2		
H 7	Ä8, Ä9	2	2		
H 78	Ä80, Ä81	2	2		
H 31	Ä33, Y40	2	1	1	
H 41	Ä43, Y54	2	1	1	
H 56	Ä58, Y98	2	1	1	
H 59	Ä61, Y104	2	1	1	
H 9	Ä11, L39	2	1		1
H 203	L2, L3	2			2
H 214	L14, L16	2			2
H 249	L55, L63	2			2

L: Libyen

Ä: Ägypten

J: Jemen

### 4.1.3 Genetische Diversität und Distanzen im Kontext, basierend auf Haplotypen

Die ermittelten Daten der Proben aus dem arabischen Raum wurden mit anderen Populationen aus dem arabischen Raum, Nord-Afrika sowie Europa verglichen. Die Gesamtanzahl aller Individuen der jeweiligen Population, die Anzahl der Y-chromosomalen Haplotypen, die mittleren paarweisen Unterschiede (MPD) und die Haplotyp-Diversität sind in Tabelle 6 aufgeführt.

#### 4.1.3.1 Haplotyp-Diversität im arabischen Raum und Europa

Die Haplotyp-Diversität innerhalb der drei untersuchten Populationen ist für Libyen (0,993) am höchsten. Geringfügig niedriger sind die Haplotyp-Diversitäten in Ägypten (0,930) und Jemen (0,877). Die Untersuchungspopulationen aus dem nördlichen Afrika sind mit einer durchschnittlichen Haplotyp-Diversität von 0,961 (Tabelle 6) genetisch sehr variabel im Hinblick auf die Daten der Vergleichspopulationen (Nord-Afrika: 0,762). Die durchschnittliche Haplotyp-Diversität von 0,877 für den Nahen Osten mit einer Population aus dem Jemen ist signifikant niedriger als die durchschnittlichen Haplotyp-Diversität der Vergleichsdaten aus dem Nahen Osten (0,899). Für Europa liegt eine Diversität von 0,894 vor. Werden jeweils alle Daten aus dem Nahen Osten sowie alle Daten aus Nord-Afrika zusammengefasst, beträgt die durchschnittliche Haplotyp-Diversität für den Nahen Osten 0,894 und für Nord-Afrika 0,862. Die Werte gleichen in etwa den europäischen Werten von 0,894.

Innerhalb der Vergleichspopulationen aus dem arabischen Raum weist Syrien eine hohe Diversität von 0,920 auf. Es folgen Iran (0,913), Tunesien (0,911) und Oman (0,864) und mit einer signifikant niedrigeren Diversität Somalia (0,613).

Innerhalb der europäischen Vergleichspopulationen fallen die Türkei (0,972) sowie Griechenland und Süd-Italien mit den höchsten Diversitäten von 0,971 auf. Relativ ähnliche Werte weisen Populationen aus Estland (0,968), Ungarn (0,964), Österreich (0,960), Zentral- und Nord-Italien (0,946; 0,945), Rumänien (0,935), Frankreich (0,931), Schweden (0,928), Deutschland (0,924), Schweiz (0,922), Lettland (0,916), Norwegen (0,906) und Süd-Spanien (0,904) auf. Niedrigere Diversitäten findet man bei Populationen aus Süd-Portugal (0,895), Litauen (0,894), Slowenien (0,893) Bulgarien und Nord-Portugal (0,888), Belgien (0,877), Nord-Spanien (0,872) West-Spanien (0,869) und Ost-Spanien (0,867). Die Populationen Polen (0,831), Russland (0,830), Albanien (0,792) und Irland (0,749) weisen die geringsten Diversitäten auf.

Die Werte der mittleren paarweisen Unterschiede (MPD), wie in Tabelle 6 dargestellt, variieren zwischen den Werten 2,699 für somalische Y-Chromosomen und dem von 4,475 in einer Population aus Libyen. Der durchschnittliche Wert für die MPD in den untersuchten Populationen aus dem arabischen Raum ist der höchste (4,199). Ihm folgt mit 4,023 der MPD in Europa, gefolgt von einem kleineren MPD-Wert von 4,043 bzw. 3,399 der Vergleichspopulationen im Nahen Osten bzw. Nord-Afrika. Der MPD für den arabischen Raum der Vergleichspopulationen beträgt 3,296.

Im Vergleich der MPDs der drei Populationen Ägypten, Jemen und Libyen weist Libyen mit 4,475 und Ägypten mit 4,181 hohe Werte auf wohingegen der Jemen einen mittleren Wert für den MPD (3,940) aufweist.



**Tabelle 6:** Übersicht über die wichtigsten Maße der genetischen Diversität innerhalb einzelner Populationen aus dem arabischen Raum, Nahen Osten, Nord-Afrika und Europa

Population	Region	Individuen [n]	Haplotyp-Diversität	MPD +/- SE
Untersuchungspopulationen arabischer Raum, Nord-Afrika (NA)				
Ägypten, Kairo	NA	83	0,930	4,181 +/- 2,098
Libyen, Tripolis	NA	63	0,993	4,475 +/- 2,234
Untersuchungspopulation arabischer Raum, Nord-Afrika, Durchschnitt			0,961	4,328
Untersuchungspopulationen arabischer Raum, Naher Osten (NO)				
Jemen, Sanaa	NO	126	0,877	3,940 +/- 1,987
Untersuchungspopulation Naher Osten, Durchschnitt			0,877	3,940
<b>Untersuchungspopulation arabischer Raum, Durchschnitt</b>			<b>0,933</b>	<b>4,199</b>
Vergleichspopulationen Naher Osten				
Iran	NO	128	0,913	4,109 +/- 2,060
Oman	NO	119	0,864	3,878 +/- 1,961
Syrien	NO	100	0,920	4,141 +/- 2,078
Vergleichspopulation Naher Osten, Durchschnitt			0,899	4,043
Vergleichspopulationen Nord-Afrika				
Somalia	NA	201	0,613	2,699 +/- 1,441
Tunesien	NA	100	0,911	4,098 +/- 2,059
Vergleichspopulation Nord-Afrika, Durchschnitt			0,762	3,399
<b>Vergleichspopulationen arabischer Raum, Durchschnitt</b>			<b>0,844</b>	<b>3,296</b>
Vergleichspopulationen Europa, Balkan				
Albanien		101	0,792	3,534 +/- 1,813
Belgien		125	0,877	3,939 +/- 1,987
Bulgarien		122	0,888	3,991 +/- 2,010
Bulgarische Türken		61	0,963	4,333 +/- 2,173
Dänemark		63	0,848	3,792 +/- 1,935
Deutschland		3443	0,924	4,172 +/- 2,075
England		247	0,845	3,794 +/- 1,917
Irland		107	0,749	3,331 +/- 1,724
Finnland		399	0,841	3,779 +/- 1,908
Frankreich		208	0,931	4,199 +/- 2,094
Griechenland		101	0,971	4,382 +/- 2,183
Zentral-Italien		769	0,946	4,277 +/- 2,121
Nord-Italien		302	0,945	4,269 +/- 2,122
Süd-Italien		269	0,971	4,390 +/- 2,175
Niederlande		275	0,854	3,839 +/- 1,936
Norwegen		300	0,906	4,083 +/- 2,041
Österreich		360	0,960	4,341 +/- 2,152
Polen		1313	0,831	3,730 +/- 1,884
Zentral-Portugal		185	0,839	3,762 +/- 1,905
Nord-Portugal		182	0,888	3,997 +/- 2,008
Süd-Portugal		112	0,895	4,024 +/- 2,025
Russland		204	0,830	3,722 +/- 1,887
Süd-Spanien		163	0,904	4,071 +/- 2,041
Nord-Spanien		638	0,872	3,924 +/- 1,970
West-Spanien		91	0,869	3,898 +/- 1,974
Ost-Spanien		422	0,867	3,899 +/- 1,960
Schweiz		199	0,922	4,158 +/- 2,077
Schweden		708	0,928	4,188 +/- 2,084
Ungarn		118	0,964	4,349 +/- 2,166
Slowenien		121	0,893	4,012 +/- 2,019
Kroatien		150	0,846	3,793 +/- 1,921
Türkei		158	0,972	4,390 +/- 2,179
Ukraine		82	0,839	3,753 +/- 1,912
Rumänien		102	0,935	4,211 +/- 2,108
Lettland		145	0,916	4,125 +/- 2,066
Estland		133	0,968	4,371 +/- 2,173
Litauen		151	0,894	4,022 +/- 2,021
<b>Vergleichspopulationen Europa, Durchschnitt</b>			<b>0,894</b>	<b>4,023</b>

\*Durchschnittswerte und Daten für die verschiedenen Regionen sind **fett** hervorgehoben

NA: Nord-Afrika NO: Naher Osten MPD: mittlerer paarweiser Unterschied SE: Standardabweichung

#### 4.1.3.2 Paarweise $R_{ST}$ -Werte, basierend auf Y-STRs

Die paarweisen  $R_{ST}$ -Werte aller paarweisen Populationsvergleiche im Nahen Osten, Nord-Afrika und Europa sind in Tabelle 8 aufgeführt.

Den drei Untersuchungspopulationen Ägypten, Jemen und Libyen stehen insgesamt 41 Populationen (Naher Osten und Nord-Afrika: 5; Europa: 36) zum Vergleich gegenüber. Rot hervorgehoben sind alle nicht-signifikanten  $R_{ST}$ -Werte.

Die  $R_{ST}$ -Werte für die untersuchten Populationen aus dem arabischen Raum sind für Ägypten, Jemen und Libyen für sich untereinander betrachtet signifikant unterschiedlich. Der Y-chromosomale Genpool dieser Populationen unterscheidet sich demnach voneinander.

Jemen und Libyen sind zu allen Vergleichspopulationen signifikant unterschiedlich, wohingegen sich Ägypten lediglich beim Vergleich mit der Türkei nicht signifikant unterscheidet.

Die Auswertung der Merkmale der übrigen Populationen aus dem Nahen Osten und Nord-Afrika ergibt in allen Fällen signifikante Unterschiede zu allen übrigen Bevölkerungsgruppen aus dem Nahen Osten, Nord-Afrika und Europa. Die Populationen sind demnach genetisch verschieden.

#### 4.1.3.3 Paarweise $\Phi_{ST}$ -Werte, basierend auf Y-STRs

Die paarweisen  $\Phi_{ST}$ -Werte der untersuchten Populationen aus dem arabischen Raum Ägypten, Jemen und Libyen unterscheiden sich hochsignifikant ( $p < 0,001$ ) voneinander. Alle  $\Phi_{ST}$ -Werte sind signifikant größer als Null (Randomisierung  $p < 0,001$ ). Die  $\Phi_{ST}$ -Werte, basierend auf dem Minimalen Haplotyp, können Tabelle 7 entnommen werden.

**Tabelle 7:** Paarweise  $\Phi_{ST}$ -Werte, basierend auf „Minimal Y-STR“ Daten der Populationen Ägypten, Jemen und Libyen

	Jemen	Libyen
Ägypten	0,326	0,303
Jemen	-	0,061

#### 4.1.3.4 Clusteranalyse, basierend auf $R_{ST}$ -Werten

Ausgehend von den in Tabelle 8 dargestellten  $R_{ST}$ -Werten, wurde mit dem Programmpaket PHYLIP (Felsenstein, 1993) ein Cluster rekonstruiert, der in Abbildung 4 dargestellt ist. Den drei Untersuchungsgruppen (rot) wurden 41 Populationen aus dem Nahen Osten, Nord-Afrika sowie Europa gegenübergestellt, um darzustellen, welche Populationen sich relativ zu anderen untersuchten Populationen nahe stehen und somit eine Gruppe (Cluster) bilden.

Die Untersuchungspopulation Ägypten liegt im Cluster in unmittelbarer Nähe zu Süd-Italienern, Türken und einer Gruppe türkischer Bulgaren. Die Population aus dem Jemen befindet sich in der Nähe der syrischen, einer türkisch-bulgarischen sowie der türkischen und der ägyptischen Population. Diese beiden Populationen sind einem Cluster (blauer Cluster) zuzuordnen. Libyen liegt in einem „nord-afrikanischem“ Cluster (hellblau) mit Tunesien zusammen.

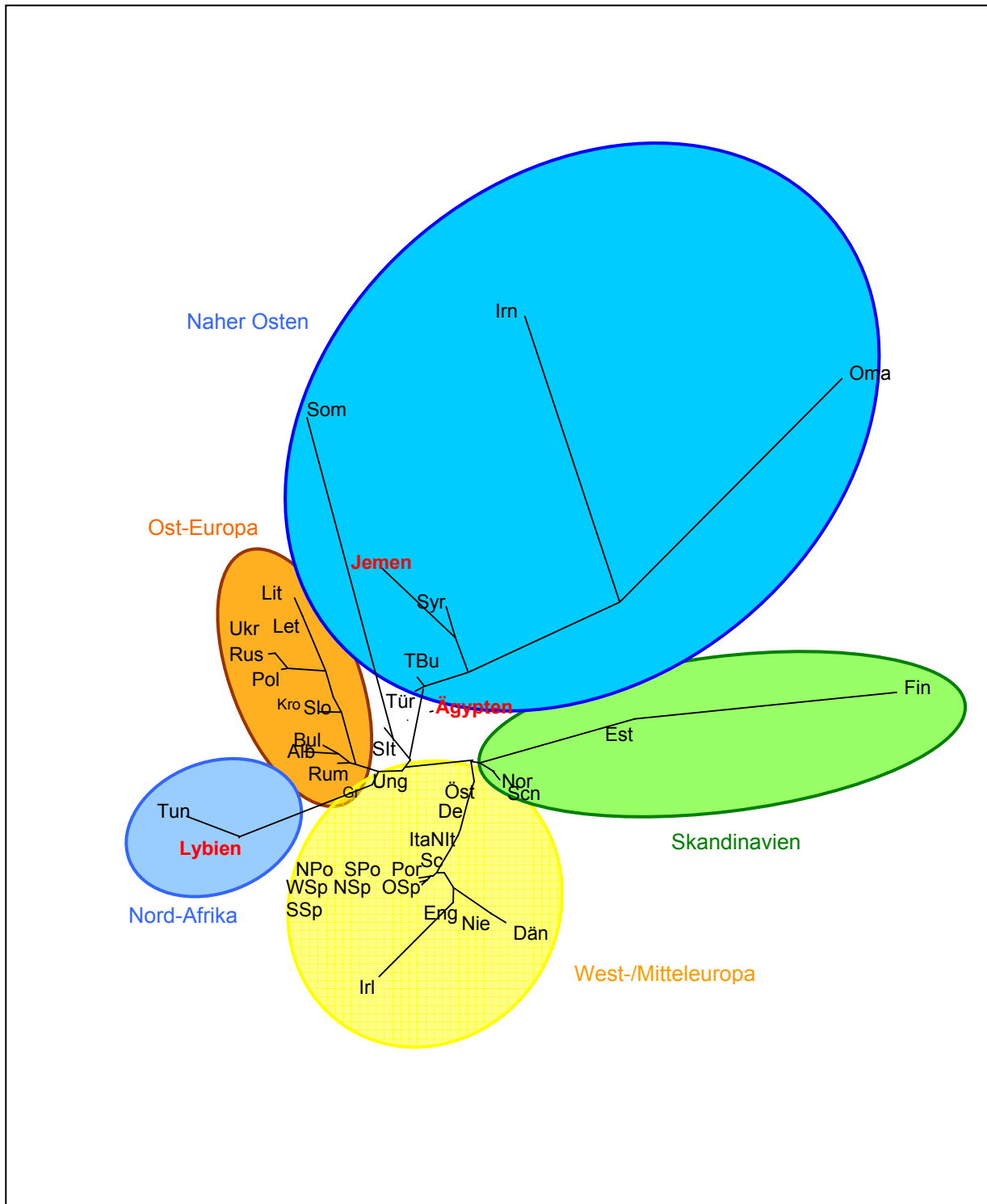
In der Darstellung sind mehrere weitere Cluster zu erkennen: zum einen der „osteuropäische“ Cluster (braun) mit den Balkanländern Ungarn, Rumänien, Albanien, Bulgarien, Slowenien, Kroatien, Polen, Ukraine, Russland, Lettland und Litauen, sowie ein zweigeteiltes „europäisches“ Cluster, bestehend aus einem „west-mitteleuropäischen“ (Österreich, Deutschland, Italien, Schweiz, Spanien, Portugal, Frankreich, England, Niederlande, Dänemark) (gelb) sowie einem „skandinavischen“ Cluster aus Norwegen, Schweden, Estland und Finnland (grün).

Auf der Basis des erstellten Clusters zeigt sich, dass die untersuchten Populationen Ägypten, Jemen und Libyen in jeweiliger Nähe zu Ländern orientiert sind, die sich in geographischer Umgebung zu diesen befinden (Libyen: Tunesien, Griechenland; Ägypten: Türkei, Syrien, Süd-Italien; Jemen: Syrien, Oman, Somalia). Lediglich die beiden dem „nordafrikanischen“ Cluster angehörenden Populationen Tunesien und Libyen sind nicht in der Nähe zu Populationen auf dem asiatischen Kontinent, sondern zum „ost- und europäischen“ Cluster orientiert.

Insbesondere fällt auf, dass die omanische sowie iranische Population eine deutliche Distanz zu allen anderen Populationen aus ihrem Cluster aufweisen, aber zu den geographisch nahen Populationen, wie Jemen und Syrien auch am nächsten orientiert sind.

Auf der Basis der erhobenen genetischen Merkmale ist es somit mit hinreichender Genauigkeit möglich, die verschiedenen untersuchten Bevölkerungsgruppen auf Populationsebene (Ägypten - Jemen - Libyen) sowie Metapopulationsebene (Skandinavien - West-Europa - Ost-Europa - arabischer Raum) zu differenzieren.





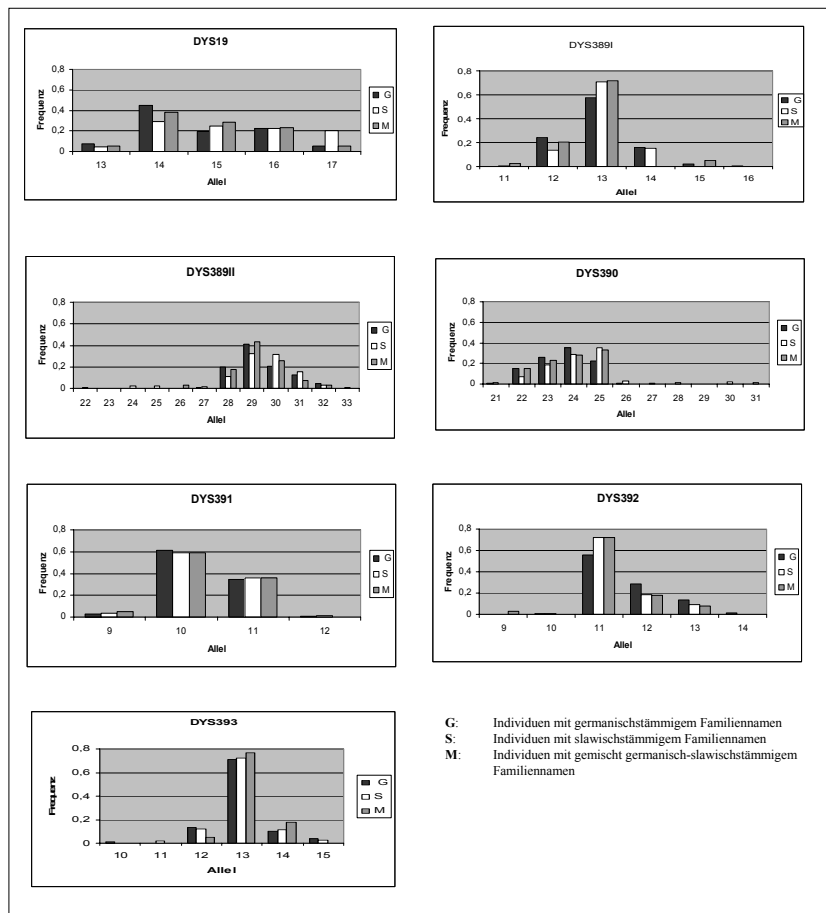
**Abbildung 4:** Rekonstruierter Cluster für die Populationen aus dem arabischen Raum (Ägypten, Jemen und Libyen, rot) sowie Vergleichsgruppen aus dem Nahen Osten, Nord-Afrika und Europa auf der Basis der  $R_{ST}$ -Werte unter Verwendung der Neighbour-Joining-Methode (Abkürzungen siehe Tab. 8)

## 4.2 Das Y-Chromosom und Familiennamen im Raum Halle

### 4.2.1 Allelfrequenzen und Y-chromosomale Diversität

Von den 419 Proben aus dem Raum Halle wurden acht Y-chromosomale STRs amplifiziert und die Allelfrequenzen für diese acht Loci ermittelt.

In Abbildung 5 sind die Allelfrequenzverteilungen der germanischstämmigen, der slawischstämmigen und der germanisch-slawischstämmigen Stichproben einander gegenübergestellt.



**Abbildung 5:** Allelfrequenzen der einzelnen Y-STR-Systeme der drei Hallenser Populationen (G, S und M)

Signifikante Unterschiede auf Basis des  $\chi^2$ -Test (siehe Tabelle 9) liegen dabei zwischen germanischen und slawischen Familiennamen (G *versus* S) in 6 von 8 (Loci DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS392 und DYS385) und zwischen germanischen und gemischten (G *versus* M) bzw. slawischen und gemischten Familiennamen (S *versus* M) je in demselben System (DYS389I) vor.

**Tabelle 9:**  $\chi^2$ -, p-Werte und Standardabweichung (SE) für die Allelvergleiche der drei Populationen aus Halle

	germanische vs gemischte Familiennamen (G ↔ M)		germanische vs slawische Familiennamen (G ↔ S)		slawische vs gemischte Familiennamen (S ↔ M)	
	$\chi^2$	p-Wert +/- SE	$\chi^2$	p-Wert +/- SE	$\chi^2$	p-Wert +/- SE
DYS19	1,8102	0,782 3 +/- 0,0134	<b>26,2334</b>	<b>0,0000</b>	5,2434	0,2510 +/- 0,0137
DYS385	33,1384	0,4630 +/- 0,0158	<b>55,8513</b>	<b>0,0110 +/- 0,0033</b>	44,4217	0,1200 +/- 0,0103
DYS389I	<b>13,8982</b>	<b>0,0250 +/- 0,0049</b>	<b>8,2693</b>	<b>0,0140 +/- 0,0037</b>	<b>17,9426</b>	<b>0,0050 +/- 0,0022</b>
DYS389II	6,9554	0,3230 +/- 0,0148	<b>23,8883</b>	<b>0,0000</b>	11,7122	0,3120 +/- 0,0147
DYS390	2,5221	0,6840 +/- 0,0147	<b>29,8412</b>	<b>0,0000</b>	6,9736	0,6400 +/- 0,0155
DYS391	0,8572	0,8620 +/- 0,0109	0,3424	0,9330 +/- 0,0079	5,5674	0,4112 +/- 0,0149
DYS392	9,4374	0,1020 +/- 0,0096	<b>12,3871</b>	<b>0,0120 +/- 0,0031</b>	5,0385	0,4010 +/- 0,0155
DYS393	5,6384	0,1950 +/- 0,0123	5,8825	0,3410 +/- 0,0150	4,2720	0,3250 +/- 0,0149

Fett grün hervorgehoben sind signifikante Unterschiede,  $p \leq 0,05$

#### 4.2.2 Haplotypen im Raum Halle

Von den Y-STR-Daten der acht Loci der drei Subpopulationen aus dem Raum Halle wurden 343 Haplotypen bei einer Gesamtindividuenzahl von 419 definiert (vgl. Tabellen 22 bis 24 im Anhang).

Davon wurden bei der Population der Individuen mit germanischstämmigen Familiennamen (G-Gruppe) 173 verschiedene Y-Haplotypen bei einer Gesamtanzahl von 195 Individuen, bei der Population mit slawischstämmigen Familiennamen (S-Gruppe) 170 verschiedene Haplotypen von 185 Individuen und bei den Individuen mit Mischnamen (M-Gruppe) 36 verschiedene Y-Haplotypen bei einer Gesamtanzahl von 39 Individuen definiert.

Jeweils von einem Individuum getragener Haplotyp findet sich bei 143 von 195 Individuen der Gruppe G, bei 142 von 170 der S-Gruppe und bei 24 von 39 der M-Gruppe.

Sechs *shared haplotypes* (ein Haplotyp, der bei mehreren Individuen typisiert wird) kommen in allen drei Subpopulationen vor (siehe Tabelle 10): H311, H254, H259, H50, H51, H57 und H265. Fünf *shared haplotypes* kommen in der G- als auch in der S-Gruppe vor: H28, H41, H54, H60 und H170. In der S- und der M-Gruppe findet sich ein *shared haplotype* H213 und in der S-Gruppe finden sich die zwei dieser Haplotypen H290 und H298 in mehr als einem Individuum. Der *shared haplotype* H58 wurde in der G-Gruppe und in der M-Gruppe gefunden.

**Tabelle 10:** Darstellung der häufigsten anzutreffenden Haplotypen ( $n \geq 3$ )

Haplotyp	Individuum	H (ges)	H (G-Gruppe)	H (S-Gruppe)	H (M-Gruppe)
H311	G_189, S_153, S_167-172, M_38	9	1	7	1
H254	G_157-161, S_116-117, M_29	8	5	2	1
H259	G_166, S_124, S_128-131, M_32-33	8	1	5	2
H50	G_46-47, G_84-85, S_26, S_30, M_9	7	4	2	1
H28	G_19-21, S_12_13	5	3	2	
H51	G_48, S_27-28, M_10	4	1	2	1
H57	G_55, S_56, M_13	3	1	1	1
H265	G_172, S_143, M_35	3	1	1	1
H213	S_89, M_24-25	3		1	2
H41	G_35-36, S_18	3	2	1	
H54	G_51, S_31, S_54	3	1	2	
H60	G_58, G_64, S_40	3	2	1	
H170	G_123-124, S_82	3	2	1	
H290	S_125, S_132-133	3		3	
H298	S_140-142	3		3	
H58	G_56, M_14-15	3	1		2

### 4.2.3 Genetische Diversität und Distanzen, basierend auf Haplotypen

#### 4.2.3.1 Haplotyp-Diversität in Halle und Europa

Von den insgesamt 419 Individuen der Region Halle wurde die Haplotyp-Diversität berechnet und mit Daten anderer europäischer Populationen verglichen. Alle Individuen der jeweiligen Population, der Mittelwert der paarweisen Unterschiede (MPD) und die Haplotyp-Diversität sind in Tabelle 11 aufgeführt.

Länder- bzw. regionspezifisch betrachtet, ergeben sich folgende Resultate: Die Region Halle ist mit einer durchschnittlichen Haplotyp-Diversität von 0,936 die genetisch variabelste in Hinblick auf die männliche Linie; etwas höher im Mittel als in Gesamt-Deutschland (0,925), in Polen (0,828) und in der Population der Sorben (0,790).

Die Haplotyp-Diversität in der Region Halle ist innerhalb der slawischstämmigen und gemischten Subpopulationen gleich hoch (0,925), für die germanischstämmige Subpopulation ist sie geringfügig höher (0,957).

Innerhalb der deutschen Populationen fällt Rostock mit der höchsten Diversität von 0,967 auf, die restlichen Populationen zeigen sehr ähnlich hohe Diversitäten (Freiburg: 0,934; Berlin: 0,933; Stuttgart: 0,933; Leipzig: 0,932; Hamburg: 0,926; Mainz: 0,926; Greifswald: 0,924; Magdeburg: 0,922; München: 0,921; Köln: 0,918; Düsseldorf: 0,916;). Die geringsten Diversitäten fallen mit einem Wert von 0,903 in Chemnitz und mit einem Wert von 0,892 in Münster auf.



**Tabelle 11:** Übersicht über die wichtigsten Maße der genetischen Diversität innerhalb einzelner Populationen aus der Region Halle und Europa

Population	Individuen [n]	Haplotyp-Diversität	MPD +/- SE
Untersuchungspopulation Halle			
germanischstämmige Familiennamen	195	0,957	4,323764 +/- 2,148729
slawischstämmige Familiennamen	185	0,925	4,170241 +/- 2,082663
germanisch-slawischstämmige Familiennamen	39	0,925	4,158676 +/- 2,092066
<b>Untersuchungspopulation Halle, Durchschnitt</b>		<b>0,936</b>	<b>4,218</b>
Vergleichspopulation Sorben			
Sorben	28	0,790	3,486773 +/- 1,83213
<b>Vergleichspopulation Sorben, Durchschnitt</b>		<b>0,790</b>	<b>3,487</b>
Vergleichspopulationen Deutschland			
Berlin	549	0,933	4,213826 +/- 2,095408
Chemnitz	90	0,903	4,056679 +/- 2,043127
Düsseldorf	15	0,916	4,125101 +/- 2,065299
Freiburg	433	0,934	4,219121 +/- 2,098536
Greifswald	208	0,924	4,165412 +/- 2,079594
Hamburg	114	0,926	4,170315 +/- 2,088556
Köln	135	0,918	4,133554 +/- 2,070236
Leipzig	573	0,932	4,208069 +/- 2,092790
Magdeburg	283	0,922	4,157557 +/- 2,074013
Mainz	104	0,926	4,169343 +/- 2,089597
München	250	0,921	4,154474 +/- 2,073475
Münster	196	0,892	4,014547 +/- 2,014709
Rostock	203	0,967	4,368288 +/- 2,167642
Stuttgart	155	0,933	4,206703 +/- 2,100327
<b>Vergleichspopulationen Deutschland, Durchschnitt</b>		<b>0,925</b>	<b>4,169</b>
Vergleichspopulationen Polen			
Bydgoszcz	168	0,826	3,702951 +/- 1,880799
Danzig	543	0,839	3,766685 +/- 1,902052
Krakau	107	0,850	3,809205 +/- 1,932395
Lublin	134	0,825	3,695882 +/- 1,880072
Warschau	240	0,838	3,759379 +/- 1,902521
Wroclaw	121	0,792	3,535675 +/- 1,811502
<b>Vergleichspopulationen Polen, Durchschnitt</b>		<b>0,828</b>	<b>3,712</b>

\*Durchschnittswerte und Daten für die Hallenser-Region sind **fett** hervorgehoben

Wie Tabelle 11 zu entnehmen ist, variieren die Werte der mittleren paarweisen Unterschiede zwischen 3,487 bei den Sorben und einem Wert von 4,368 in einer Population aus Deutschland (Rostock). Der durchschnittliche Wert für die MPD in der Population aus der Region Halle liegt bei 4,218 und liegt somit in etwa im Deutschen Mittel. Der durchschnittliche deutsche MPD (mit den Daten aus Halle) von 4,1935 liegt deutlich über den polnischen (3,712) und sorbische Werten (3,487).

Im Vergleich der MPD der Hallenser Region weist die Subpopulation der G-Gruppe mit 4,324 den höchsten Wert auf, gefolgt von der S-Gruppe (4,170) und der M-Gruppe (4,159).

#### 4.2.3.2 Paarweise $R_{ST}$ -Werte, basierend auf Y-STRs

Für die drei Subpopulationen aus dem Raum Halle sowie Daten von Vergleichspopulationen wurden  $R_{ST}$ -Werte ermittelt. Diese  $R_{ST}$ -Werte aller paarweisen Populationsvergleiche sind in Tabelle 12 aufgeführt. Rot hervorgehoben sind alle nicht-signifikanten Werte ( $p \leq 0,05$ ).

Von den drei Hallenser Populationen unterscheiden sich nur die G- von der S-Gruppe und beiden unterscheiden sich genetisch von allen anderen Vergleichspopulationen (Sorben, Deutsche und andere europäische Populationen) signifikant. Die M-Gruppe zeigt ebenfalls zu allen anderen Vergleichspopulationen genetisch signifikante Unterschiede, mit Ausnahme der Populationen aus Slowenien und Ungarn, die sich nicht signifikant unterscheiden. Daten der sorbischen Population weisen zu allen Populationen statistisch signifikante Unterschiede auf. Bei den drei Vergleichspopulationen aus Deutschland (Nord-, West- und Ostdeutschland) ergeben sich folgende Unterschiede: Die ostdeutsche Population unterscheiden sich nicht signifikant von den anderen beiden deutschen und der österreichischen Populationen. Die norddeutsche Population ist genetisch signifikant unterschiedlich zu allen Populationen außer zu den Vergleichsgruppen aus Westdeutschland und der Schweiz. Die Population aus Westdeutschland zeigt signifikante Unterschiede zu allen Vergleichspopulationen außer zu der Population Ost- und Norddeutschlands und der Schweiz.

#### 4.2.3.3 Paarweise $\Phi_{ST}$ -Werte, basierend auf Y-STRs

Für die drei Populationen aus dem Raum Halle wurden paarweise  $\Phi_{ST}$ -Werte ermittelt, die aus Tabelle 13 ersichtlich sind. Der größte Wert wurde zwischen G- und M-Gruppe und Sorben mit  $\Phi_{ST} = 0,1202$  beobachtet. Der kleinste  $\Phi_{ST}$ -Wert mit 0,0159 wurde zwischen der S- und der polnischen Gruppe ermittelt.

In der AMOVA unterscheiden sich die G- und M-Gruppe nicht voneinander ( $\Phi_{ST} = -0,0008$ ,  $p > 0,5$ ), so dass diese als eine Gruppe (G+M-Gruppe) zusammengefasst werden können und im Folgenden als eine gemeinsame Gruppe betrachtet wird (Tabelle 13). Diese Gruppe (G+M) und die S-Gruppe unterscheiden sich jedoch hochsignifikant ( $p < 0,001$ ) voneinander. Der Signifikanzwert beträgt  $\Phi_{ST} = 0,0277$ .



**Tabelle 13:** Paarweise  $\Phi_{ST}$ -Werte, basierend auf Y-STR-Daten, der drei Populationen (G, S, M) und zwei zentraleuropäischer Vergleichspopulationen (Sorben, Polen)

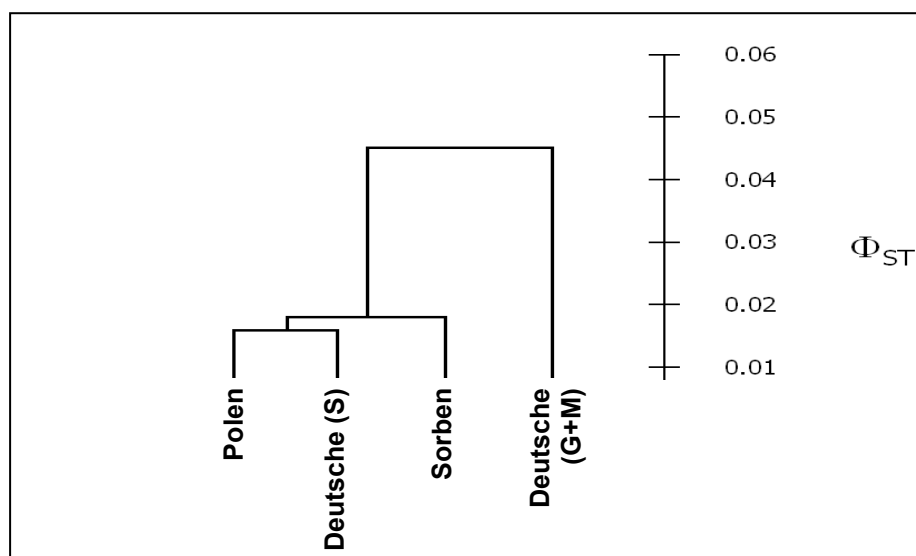
	Deutsch (S)	Sorben	Polen
Deutsche (G+M)	0,0277	0,1202	0,0711
Deutsche (S)		0,0437*	0,0159
Sorben			0,0259**

Alle  $\Phi_{ST}$ -Werte sind signifikant größer Null (Randomisierung  $p < 0,001$ ; außer \*:  $p = 0,013$ , \*\*:  $p = 0,002$ )

#### 4.2.3.4 Clusteranalyse, basierend auf $R_{ST}$ -Werten

##### 4.2.3.4.1 Clusteranalyse zwischen Deutschland und Polen

Die Daten wurden durch ein Cluster in Bezug zu zwei weiteren slawischen Populationen, den Sorben und Polen, gestellt. Die Clusteranalyse basierend auf den  $\Phi_{ST}$ -Werten (Abbildung 6) zeigt, dass die S-Gruppe wesentlich näher an der Gruppe aus Polen liegt, als an der G- und der M-Gruppe. Die sorbischen Proben liegen gleich nah zur S-Gruppe und der polnischen Population.



**Abbildung 6:** Cluster mitteleuropäischer Populationen (S- und G+M-Gruppe) sowie der Vergleichsgruppen der Polen und der Sorben, basierend auf  $\Phi_{ST}$ -Werten

Somit zeigt sich, dass Träger mit slawischstämmigen Namen aus dem Raum Halle wesentlich näher mit slawischstämmigen Populationen wie den Sorben und Polen verwandt sind, als mit germanischstämmigen Populationen (G+M-Gruppe) aus dem gleichen Gebiet.

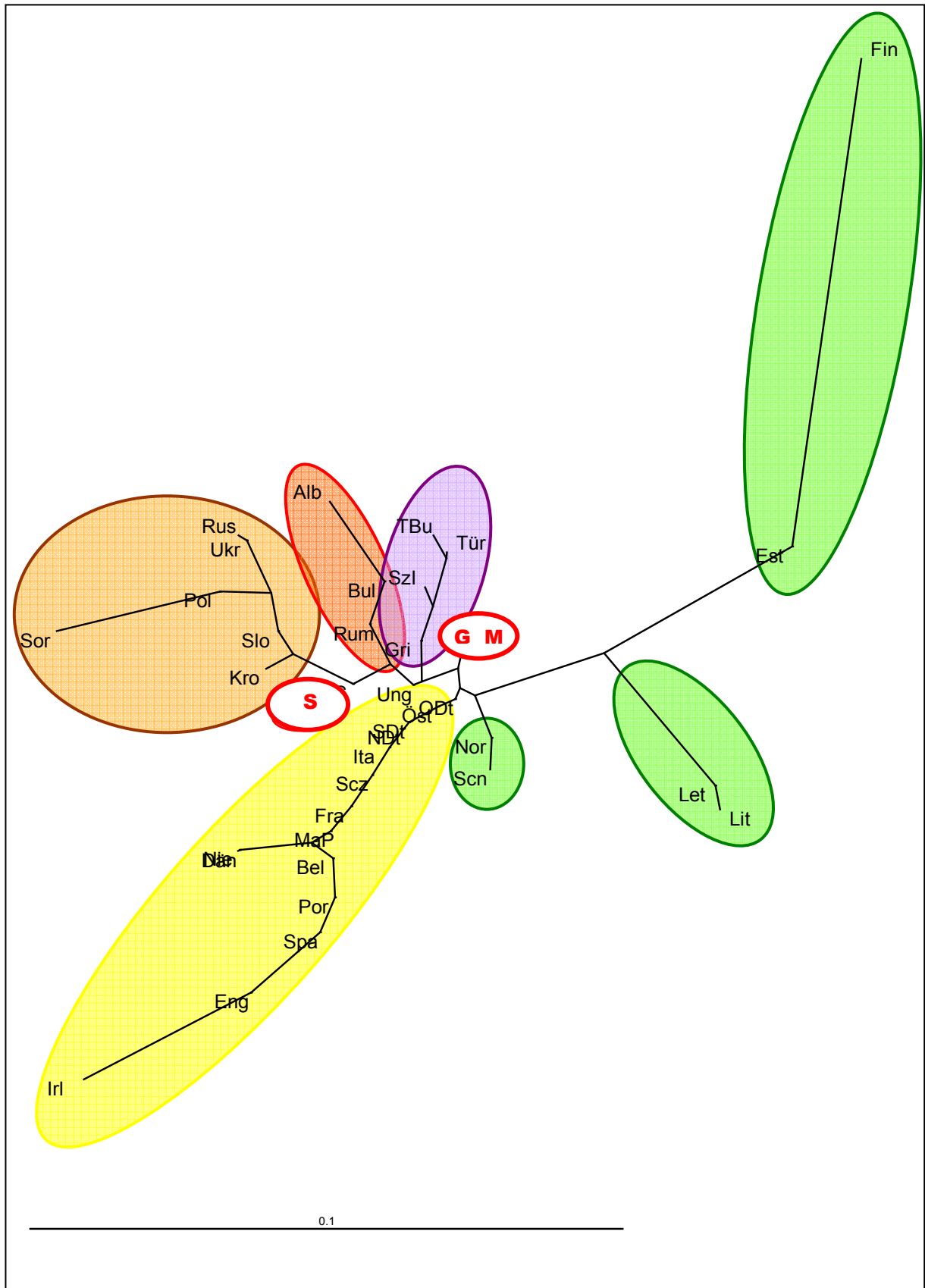
#### **4.2.3.4.2 Clusteranalyse innerhalb Europas**

Die ermittelten  $R_{ST}$ -Werte (Tabelle 12) wurden für die Cluster-Rekonstruktion verwendet (Abbildung 7). Zu Vergleichszwecken wurden drei deutsche Populationen (Süd-, Nord- und Ostdeutschland) sowie 18 europäische Populationen einbezogen.

Abbildung 7 veranschaulicht, dass die M- und G-Gruppe sehr nah verwandt sind und somit die Ergebnisse der  $\Phi_{ST}$ -Werte (siehe 4.2.3.1) bestätigen und ebenfalls zu einer Gruppe zusammengefasst (gepoolt) werden können (G+M-Gruppe). Diese G+M-Gruppe ist wesentlich näher mit den übrigen deutschen Vergleichspopulationen (West-, Nord- und Ostdeutschland) verwandt, die wiederum sehr nah mit den Populationen aus Österreich verwandt sind (gelber Cluster). Zudem befindet sich die G+M-Gruppe in beinahe derselben Entfernung zu west- und mitteleuropäischen Populationen (gelber Cluster) sowie zu einem Teil der skandinavischen Populationen (grüner Cluster). Die S-Gruppe hingegen ist eng mit Populationen aus dem osteuropäischen Raum verwandt (brauner Cluster), wie beispielsweise Kroatien, Slowenien, Ungarn, und mit den deutschen Vergleichspopulationen weniger nah verwandt.

In dem weitaus überwiegenden Teil der paarweisen Populationsvergleiche waren die ermittelten Unterschiede signifikant, d.h. Y-chromosomale Mikrosatelliten-Haplotypen besitzen hier populationspezifische Muster, die eine statistisch Abgrenzung dieser Populationen voneinander erlauben. Nicht-signifikante Unterschiede zeigen an, dass die Haplotypen beider Populationen sehr ähnlich, da statistisch abgesichert nicht trennbar sind, und deuten auf Verwandtschaft hin, wie dies der Fall zwischen den beiden Hallenser Gruppen M und G war.

Nur 27 nicht-signifikant trennbare Populationspaare wurden ermittelt, wobei die Mehrzahl unter den Proben der mitteleuropäischen Populationen zu finden waren. Somit konnte auch mittels AMOVA eine Y-chromosomale Verwandtschaft zwischen den deutschen und westmitteleuropäischen Populationen (Franzosen, Holländer, Italiener) gezeigt werden.



**Abbildung 7:** Cluster Hallenser Populationen (S- und G+M-Gruppe) sowie Vergleichsgruppen aus Europa, basierend auf  $R_{ST}$ -Werten (Abkürzungen siehe Tabelle 12)

Mit Hilfe des Cluster konnte gezeigt werden, dass Träger von slawischstämmigen Familiennamen aus dem Raum Halle wesentlich näher mit anderen slawischen Populationen, wie den Sorben und Polen, verwandt sind. Populationen germanischstämmiger Familiennamen aus derselben Region sind näher verwandt mit anderen Populationen Deutschlands.

#### **4.2.4 Ergebnisse der Suche in der Y-chromosomalen Haplotypen-Datenbank**

Die einzelnen Haplotypen wurden in die weltweite Y-chromosomale Haplotypen-Datenbank (YHRD; Release 15) eingegeben und eine geographische populationsbezogene Vergleichsanalyse (*Geosearch*) durchgeführt. Mittels dieser Suchfunktion kann die Häufigkeit der einzelnen Haplotypen in verschiedenen Gebieten weltweit anhand der Stichprobe von ca. 28.650 Individuen aus 249 Populationen bestimmt werden.

##### **4.2.4.1 Germanischstämmige Haplotypen in der YHRD**

Bei den durchgeführten Vergleichen mit den Daten der YHRD zeigte sich bei den Individuen mit germanischstämmigen Familiennamen (G-Gruppe) eine große Variationsbreite der Häufigkeit der Haplotypen innerhalb Europas. Ein Haplotyp, der gemeinsam von vier verschiedenen Individuen aus der Region Halle geteilt wird, ist 606-mal weltweit und davon 478 in Europa vertreten (vgl. Tabelle 14). Der zweithäufigste in der Datenbank vertretene Haplotyp konnte lediglich 286-mal weltweit, davon 246-mal in Europa, ermittelt werden. 77 Haplotypen der G-Gruppe lagen nicht in der YHRD vor. Hierbei handelt sich dabei um neue, bisher unbekannte Haplotypen.

Bei den Daten der M-Gruppe mit der YHRD zeigte sich eine geringe Variationsbreite an Haplotyphäufigkeiten mit diesen Daten. Ein Haplotyp eines Individuums konnte 167-mal weltweit ermittelt werden (vgl. Tabelle 16). 16-mal konnte kein übereinstimmender anderer Haplotyp in der Datenbank ermittelt werden. Der Großteil der Häufigkeiten der Haplotypen konzentrierte sich ebenfalls hier auch auf die europäische Datenbank.

Eine graphische Aufarbeitung erfolgte nicht. Die Daten dieser Untersuchungsgruppe wurden mit denen der Individuen mit germanischstämmigen Familiennamen gepoolt.

**Tabelle 14:** Ergebnisse der Haplotyphäufigkeit der G-Gruppe in der weltweiten YHRD. Die Zahlen geben die Anzahl der identischen Haplotypen in den jeweiligen Kontinenten wieder

Individuum/Haplotyp	Häufigkeit					
	weltweit	Europa	Asien	Lateinamerika	Nordamerika	Afrika
G 66-67, 89-90	606	478	2	62	53	11
G 52-53	286	246	1	17	20	2
G 88	286	225	2	28	25	6
G 19-21	187	173	2	6	4	2
G 157-161	167	157	6	2	2	0
G 68	155	114	3	11	24	3
G 30	138	129	3	2	4	0
G 189	130	126	2	0	2	0
G 51	123	98	0	12	13	0
G 166	116	103	10	0	3	0
G 28	109	105	0	1	1	2
G 172	94	89	4	0	1	0
G 122	83	64	0	13	6	0
G 123-124	77	73	3	1	0	0
G 102-103	64	50	1	7	6	0
G 22	49	45	1	3	0	0
G 35-36	46	41	0	0	4	1
G 151	37	34	1	0	2	0
G 86	29	24	1	2	2	0
G 56	28	17	0	10	1	0
G 8	26	21	0	2	3	0
G 174	22	18	4	0	0	0
G 177-179	22	21	1	0	0	0
G 23	21	18	0	0	3	0
G 29	20	16	0	1	2	1
G 112	20	13	2	2	3	0
G 190-193	20	17	0	1	1	1
G 42	15	13	0	2	0	0
G 195	15	15	0	0	0	0
G 18	14	14	0	0	0	0
G 55	14	8	0	6	0	0
G 111	14	10	3	1	0	0
G 129	12	11	1	0	0	0
G 128	11	7	4	0	0	0
G 149	11	7	0	4	0	0
G 152	11	10	1	0	0	0
G 48, 60	10	10	0	0	0	0
G 69	10	8	0	2	0	0
G 6	9	6	1	1	1	0
G 120	9	9	0	0	0	0
G 171	9	5	4	0	0	0
G 173	9	8	0	0	1	0
G 16	7	7	0	0	0	0
G 181	7	6	0	0	1	0
G 40	6	3	0	2	1	0
G 54	5	5	0	0	0	0
G 57	5	3	0	1	1	0
G 101	5	2	0	3	0	0
G 194	5	4	1	0	0	0
G 12, 25	4	4	0	0	0	0
G 58, 64, 71, 81	4	3	0	1	0	0
G 147	4	4	0	0	0	0
G 34, 61, 175	3	3	0	0	0	0
G 46-47, 84-85	3	2	0	1	0	0
G 75	3	2	1	0	0	0
G 24, 76	2	1	1	0	0	0
G 63	2	0	0	0	2	0
G 74, 106, 146, 168	2	2	0	0	0	0
G 133	2	1	0	0	1	0
G 9, 13-15, 26-27	1	1	0	0	0	0
G 43-44, 62, 70, 72	1	1	0	0	0	0
G 78, 83, 93, 108,	1	1	0	0	0	0
G 119, 143-144, 156	1	1	0	0	0	0



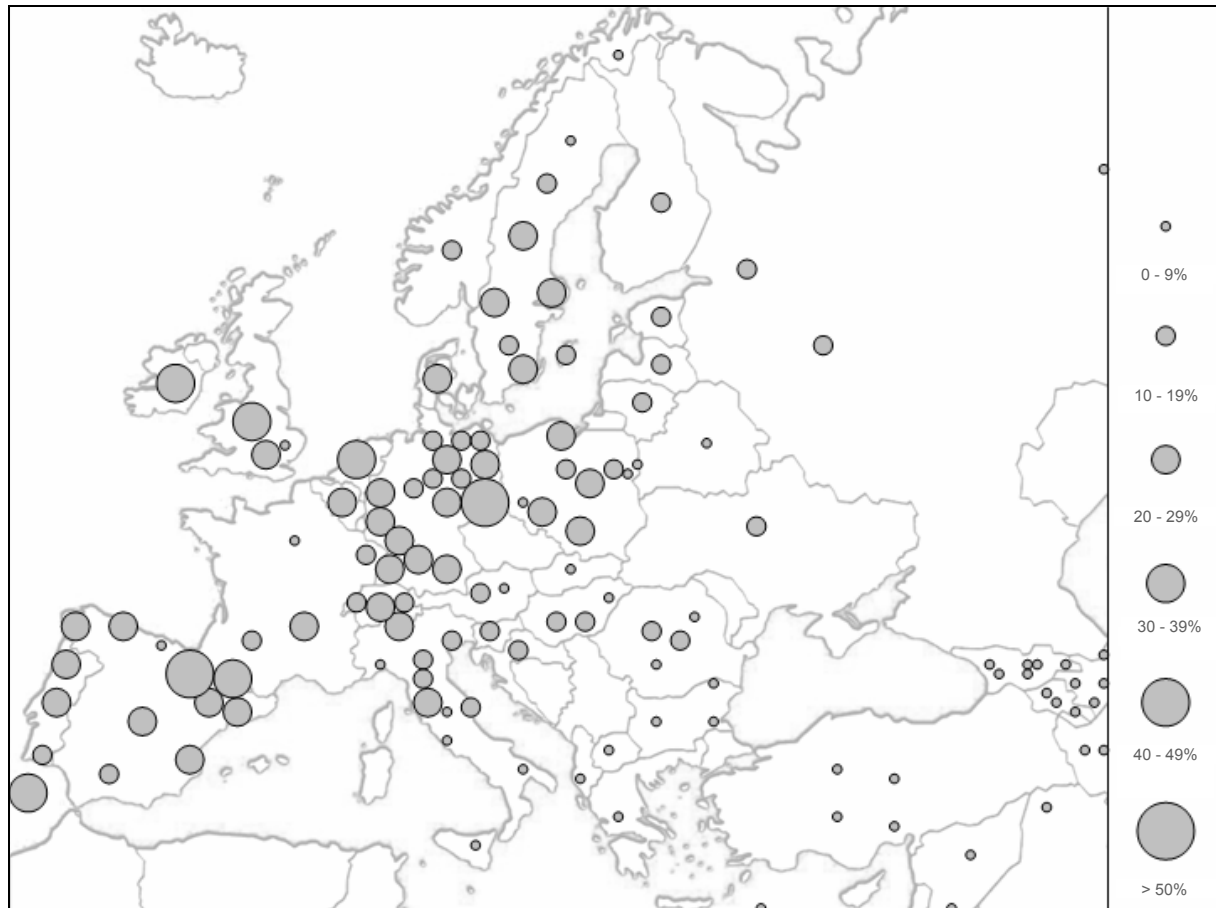
Individuum/Haplotyp	Häufigkeit					
	weltweit	Europa	Asien	Lateinamerika	Nordamerika	Afrika
G 167, 183-184, 188	1	1	0	0	0	0
G 11, 164	1	0	1	0	0	0
G 92	1	0	0	1	0	0
G 77	1	0	0	0	1	0
G 1-5, 7, 10, 17	0	0	0	0	0	0
G 31-33, 37-39, 41	0	0	0	0	0	0
G 45, 49-50, 59, 65	0	0	0	0	0	0
G 73, 79-80, 82, 87	0	0	0	0	0	0
G 91, 94-100	0	0	0	0	0	0
G 104-105, 107	0	0	0	0	0	0
G 109-110, 113-118	0	0	0	0	0	0
G 121, 125-127	0	0	0	0	0	0
G 130-132, 134-142	0	0	0	0	0	0
G 145, 148, 150	0	0	0	0	0	0
G 153-155, 162-163	0	0	0	0	0	0
G 165, 169, 170, 176	0	0	0	0	0	0
G 180, 182, 185-187	0	0	0	0	0	0

**Tabelle 15:** Ergebnisse der Haplotyphäufigkeit der M-Gruppe in der weltweiten YHRD

Individuum/Haplotyp	weltweit	Häufigkeit				
		Europa	Asien	Lateinamerika	Nordamerika	Afrika
M 29	167	157	6	2	2	0
M 38	130	126	2	0	2	0
M 2	119	105	2	3	7	2
M 32	116	103	10	0	3	0
M 4	109	105	0	1	1	2
M 16	109	82	0	22	5	0
M 35	94	89	4	0	1	0
M 24	56	50	3	0	2	1
M 14	28	17	0	10	1	0
M 13	14	8	0	6	0	0
M 10	10	10	0	0	0	0
M 18	9	8	0	0	1	0
M 36	6	6	0	0	0	0
M 5	3	2	0	0	1	0
M 9	3	2	0	1	0	0
M 1	2	2	0	0	0	0
M 23	2	1	1	0	0	0
M 3, 6-7, 21, 28	1	1	0	0	0	0
M 34	1	1	0	0	0	0
M 8, 11-12, 15, 17	0	0	0	0	0	0
M 19-20, 22, 25-27	0	0	0	0	0	0
M 30-31, 33, 37, 39	0	0	0	0	0	0

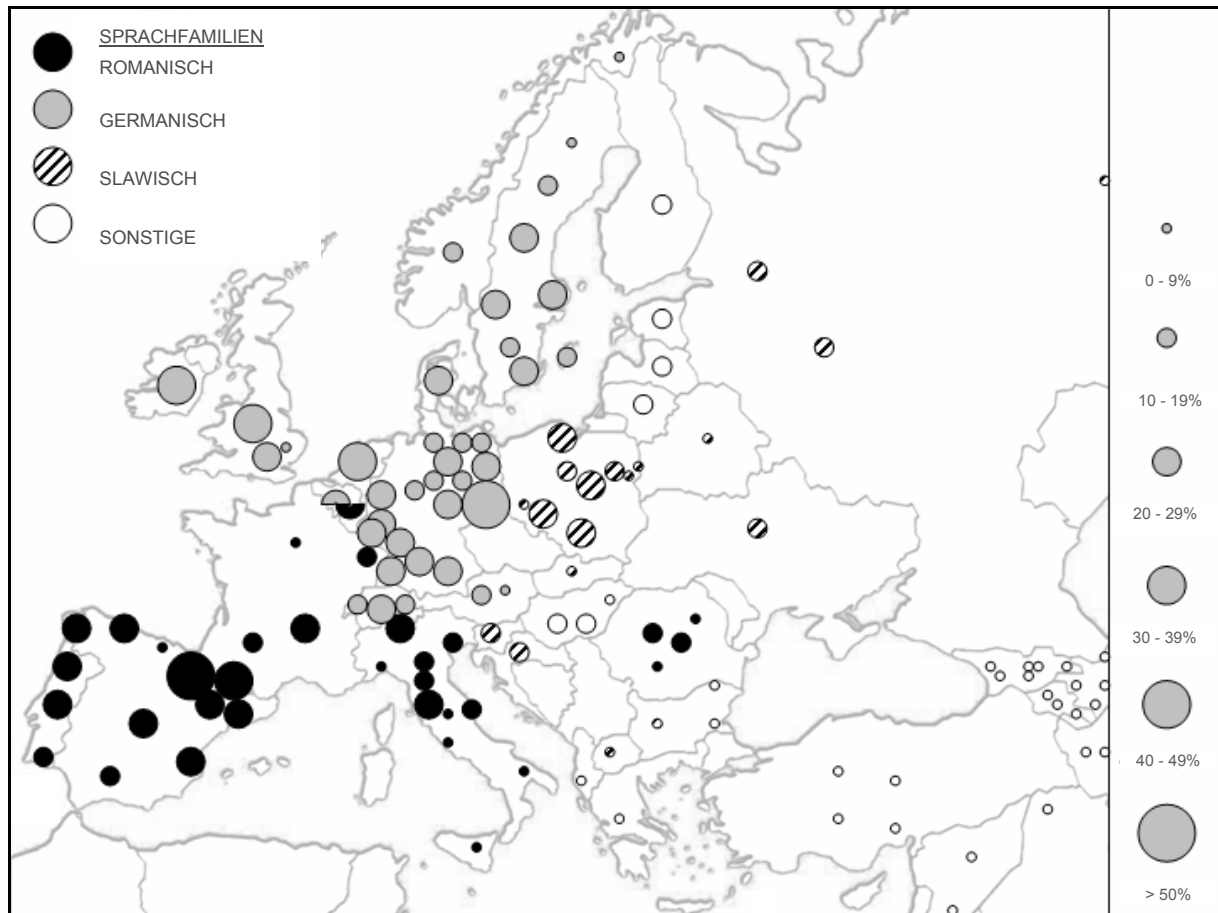
Im folgenden Abschnitt werden die übereinstimmenden Haplotypen der G+M-Gruppe aus dem europäischen Raum genauer betrachtet. Die Anzahl der ermittelten Haplotypen wurde mit den 17.214 Haplotypen der 125 erfassten europäischen Populationen verglichen und graphisch dargestellt (Abbildung 8). Die Ergebnisse zeigen, dass die Haplotypen der G-Gruppe meist mehr als 20 Prozent der Haplotypen mit Populationen aus dem westlichen Europa teilen. Hingegen sind nur bis zu neun Prozent dieser Haplotypen in Populationen der

Balkanländer und 10 bis 19 Prozent der Haplotypen bei Populationen der Baltikums und Russlands zu finden.



**Abbildung 8:** Treffer der Y-Haplotypen der einzelnen Individuen mit gemischt germanischstämmigen Familiennamen (G+M-Gruppe) aus dem Raum Halle und der YHRD in Europa

Werden die Haplotypverteilungen der untersuchten gemischt-germanischstämmigen Individuen (G+M-Gruppe) auf Europa unter Berücksichtigung der Sprachfamilien projiziert, so ergeben sich zwischen diesen deutliche Unterschiede (Abbildung 9). Die Mehrzahl der typisierten Haplotypen von Individuen mit germanischstämmigen Familiennamen ist vor allem bei Populationen, die den germanischen und romanischen Sprachfamilien (schwarze bzw. graue Kreise) angehören, zu finden. Während bei den slawischen bzw. den restlichen Sprachfamilien (gestreifte bzw. weiße Kreise) deutlich geringere Übereinstimmungen zu finden sind.



**Abbildung 9:** Häufigkeitsverteilung der Y-Haplotypen der einzelnen Individuen mit germanisch- und gemischtstämmigen Familiennamen aus dem Raum Halle (G+M-Gruppe) im Zusammenhang mit den Sprachfamilien im europäischen Raum

#### 4.2.4.2 Slawischstämmige Haplotypen in der YHRD

Die durchgeführten Vergleiche mit den Daten ergaben bei den Individuen mit slawischstämmigen Familiennamen (S-Gruppe) eine geringe Variationsbreite an Häufigkeiten innerhalb der weltweiten YHRD (Release 15). Ein Haplotyp eines Individuums der S-Gruppe konnte 187 in der weltweiten YHRD (vgl. Tabelle 16), ein zweiter Haplotyp eines anderen Individuums der S-Gruppe wurde 167-mal in der YHRD ermittelt. Bei 71 Haplotypen konnte kein Treffer in der Datenbank gefunden werden.

Der Hauptanteil der Haplotyphäufigkeiten konzentriert sich bei dieser Gruppe ebenfalls auf den europäischen Teil der Datenbank.

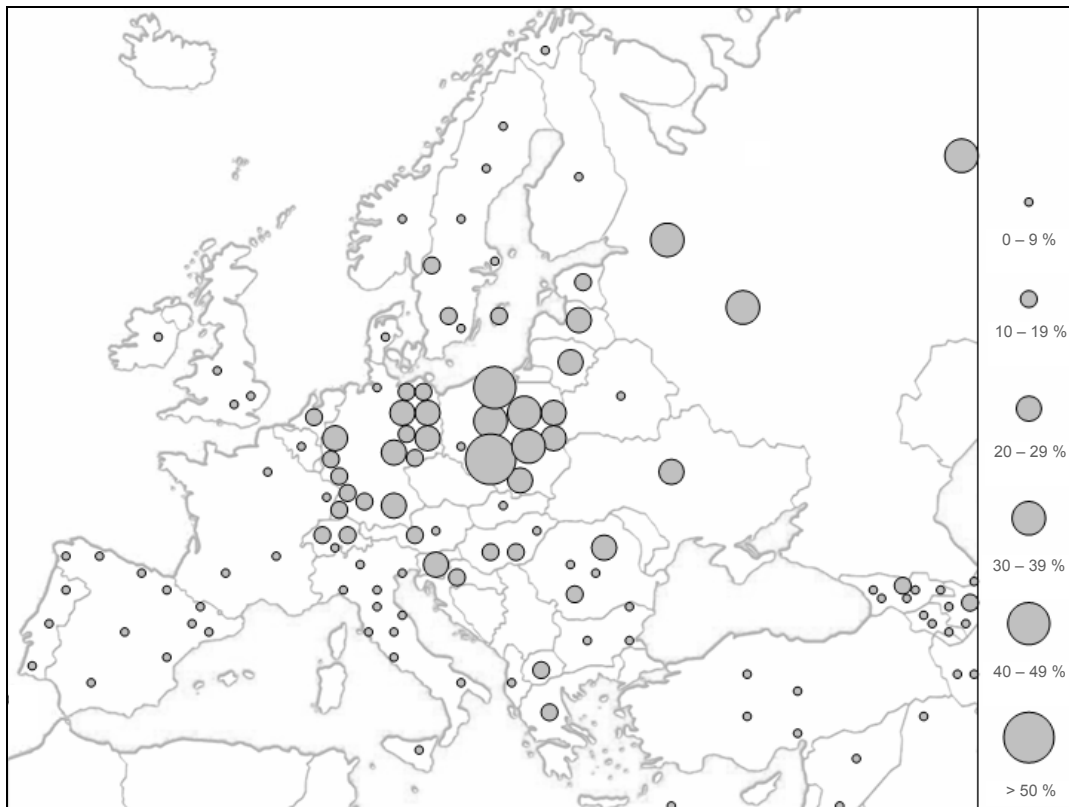
**Tabelle 16:** Ergebnisse der Haplotyphäufigkeit der S-Gruppe in der weltweiten YHRD. Die Zahlen geben die Anzahl der identischen Haplotypen in den jeweiligen Kontinenten wieder

Individuum/ Haplotyp	Häufigkeit					
	weltweit	Europa	Asien	Lateinamerika	Nordamerika	Afrika
S 12	187	173	2	6	4	2
S 116	167	157	6	2	2	0
S 167, S 153	130	126	2	0	2	0
S 31, S 54	123	98	0	12	13	0
S 124, S 128	116	103	10	0	3	0
S 125, S 132	116	91	21	3	1	0
S 143	94	89	4	0	1	0
S 82	77	73	3	1	0	0
S 32	60	52	0	3	3	2
S 89	56	50	3	0	2	1
S 123, 127	49	43	4	1	1	0
S 18	46	41	0	0	4	1
S 69	45	33	4	1	6	1
S 126	43	34	7	1	1	0
S 118	41	36	4	0	1	0
S 144	38	27	9	2	0	0
S 111	37	34	1	0	2	0
S 91	33	29	4	0	0	0
S 152, 163-164	33	30	2	0	1	0
S 92	29	27	1	1	0	0
S 119	29	27	0	1	0	1
S 101	29	23	0	3	3	0
S 68	27	26	0	1	0	0
S 121	27	26	0	0	1	0
S 3	26	21	0	2	3	0
S 66	26	21	2	3	0	0
S 140	26	24	1	0	0	1
S 46	21	15	0	1	5	0
S 174	20	17	2	1	0	0
S 95	20	19	1	0	0	0
S 6	19	17	0	2	0	0
S 41	19	17	0	1	1	0
S 178	16	15	0	0	1	0
S 160	16	16	0	0	0	0
S 5	14	8	0	4	2	0
S 56	14	8	0	6	0	0
S 79	14	11	2	0	1	0
S 157	14	14	0	0	0	0
S 83, 136	13	13	0	0	0	0
S 145	12	9	2	0	1	0
S 62	11	9	0	1	1	0
S 94	11	7	4	0	0	0
S 16, 27, 72	10	10	0	0	0	0
S 25	9	5	1	0	3	0
S 86	8	3	2	3	0	0
S 120	8	6	2	0	0	0
S 135, 154	7	7	0	0	0	0
S 33	6	5	1	0	0	0
S 173	6	6	0	0	0	0
S 14, 102	5	4	0	0	1	0
S 98	5	3	2	0	0	0
S 134	5	3	1	0	1	0
S 139, 147	5	5	0	0	0	0
S 138, 180	4	4	0	0	0	0
S 40	4	3	0	1	0	0
S 42, 103	4	2	0	2	0	0
S 24, 96, 112, 162	3	3	0	0	0	0
S 26	3	2	0	1	0	0
S 30	3	2	0	1	0	0
S 100, 115	3	2	1	0	0	0
S 4	3	2	0	0	1	0
S 43, 44	3	1	1	0	1	0

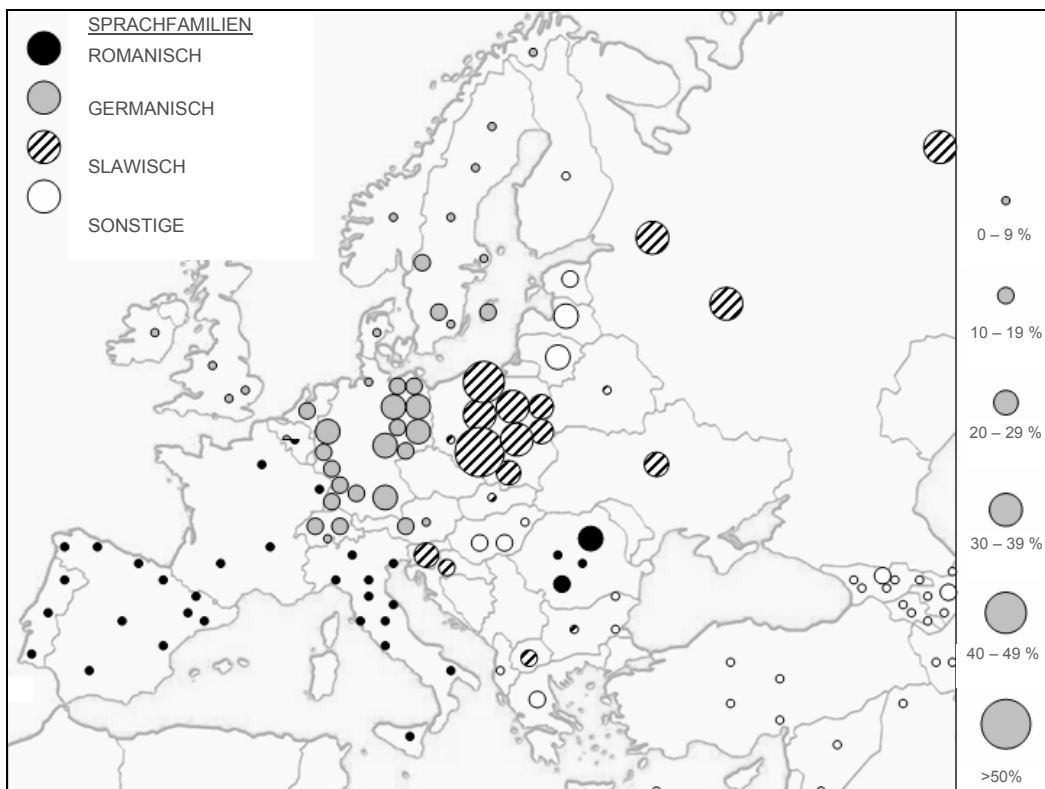
	Häufigkeit					
	weltweit	Europa	Asien	Lateinamerika	Nordamerika	Afrika
S 29	2	2	0	0	0	0
S 38	2	0	0	2	0	0
S 155	2	0	0	1	1	0
S 39	2	1	0	1	0	0
S 80	2	1	0	0	1	0
S 55, 59, 74, 81, 106, 114	2	2	0	0	0	0
S 146, 158	2	2	0	0	0	0
S 35, 36, 61, 110, 148	1	1	0	0	0	0
S 2, 15, 7-8, 48, 52, 58	1	1	0	0	0	0
S 181, 182, 184, 177	1	1	0	0	0	0
S 78	1	0	0	0	1	0
S 97, 159	1	0	1	0	0	0
S 28, 60, 63-65, 67	0	0	0	0	0	0
S 70-71, 73, 75-77	0	0	0	0	0	0
S 84-85, 87-88, 90	0	0	0	0	0	0
S 93, 99, 104-105	0	0	0	0	0	0
S 107-109, 113, 117	0	0	0	0	0	0
S 122, 129-131, 133	0	0	0	0	0	0
S 137, 141-142	0	0	0	0	0	0
S 149-151, 156, 161	0	0	0	0	0	0
S 165-166, 168-172	0	0	0	0	0	0
S 175-176, 179, 185	0	0	0	0	0	0
S 17, 19-20, 22, 23, 34	0	0	0	0	0	0
S 37, 45, 47, 49-51, 53	0	0	0	0	0	0
S 1-2, 9-11, 13, 57, 183	0	0	0	0	0	0

Wird die Häufigkeitsverteilungen der Haplotypen der S-Gruppe innerhalb des europäischen Raumes verglichen (siehe Abbildung 10) so ist ersichtlich, dass die Haplotypen der S-Gruppe die Mehrheit ihrer Haplotypen (30 bis 39 %) mit Populationen aus Ost-Europa teilen. Dabei findet sich ein höherer Anteil in polnischen Populationen (>40 %) als in anderen Populationen aus Deutschland (20 bis 39 %).

Werden die Verteilungen der Haplotypen auf linguistischer Ebene verglichen, zeigt sich, dass die Übereinstimmungen in den Haplotypen der Individuen mit slawischstämmigen Familiennamen vor allem bei Populationen aus der slawischen Sprachgruppe am größten sind (Abbildung 11). Bei Populationen aus der germanischen Sprachgruppe liegen ebenfalls Übereinstimmungen vor, jedoch in deutlich geringerem Umfang, gefolgt von den restlichen Sprachfamilien (wie z.B. baltische und griechische). Kaum Übereinstimmungen liegen bei Populationen aus der romanischen Sprachfamilie vor.



**Abbildung 10:** Häufigkeitsverteilung der Haplotypen der einzelnen Individuen mit slawischstämmigen Familiennamen (S-Gruppe)



**Abbildung 11:** Treffer der Y-STR-Haplotypen der einzelnen Individuen mit slawischstämmigen Familiennamen (S-Gruppe) und der YHRD in Zusammenhang mit den Sprachfamilien

## 5 Diskussion

Der Schwerpunkt dieser Arbeit lag auf der populationsgenetischen Charakterisierung Y-chromosomaler STRs ausgewählter Populationen sowie der Validierung der Leistungsfähigkeit dieser STRs zur Diskriminierung zwischen männlichen Populationen. Hierfür wurden zwei Fragestellungen bearbeitet, für die zum einen drei Populationen aus dem arabischen Raum und zum anderen drei Populationen aus Halle mit den acht Y-chromosomalen STRs des „Minimalen Haplotypen“ analysiert wurden. Neben der Untersuchung der Allelfrequenzverteilungen konzentrierte sich die populationsgenetische Auswertung dieser Studie auf die Charakterisierung von „Minimalen Haplotypen“ der untersuchten Populationen sowie deren populationsgenetische Analyse. Für genetische Vergleiche wurden die Daten anderer Populationen aus Europa, Nord-Afrika sowie dem Nahen Osten einbezogen. Durch die verschiedenen populationsgenetischen Vergleiche wurden neue Erkenntnisse im Bezug zu den untersuchten Bevölkerungen aus dem arabischen Raum als auch zur Leistungsfähigkeit des „Minimalen Haplotypen“ im Zusammenhang mit Familiennamen aus dem Raum Halle (Mitteldeutschland) gewonnen.

### 5.1 Das Y-Chromosom im arabischen Raum

Durch patrilineare Vererbung des nicht-rekombinierenden Anteils des Y-Chromosoms lassen sich auf genetischer Ebene regional oder ethnisch verschiedene Populationen identifizieren. Da Haplotypverteilungen weitaus stärker von genetischer Drift beeinflusst sind als diejenigen autosomaler STRs, zeigen sie infolgedessen stärkere regionale und/oder ethnische Spezifitäten. Aus diesem Grund sind Y-STRs, analog zu den mtDNA-Polymorphismen, für den Einsatz in der populationsgenetischen Forschung besonders prädestiniert (Kayser et al., 2004). Die verwendeten Loci wurden in Stichproben aus verteilten Populationen untersucht, wobei zwei Gruppen von enger verwandten Populationen (arabischer Raum und Europa) enthalten waren.

Die vorliegenden Ergebnisse des Bevölkerungsvergleiches aus Ägypten, Jemen und Libyen mit Populationen aus Europa werden im Folgenden diskutiert. Dabei wird insbesondere erörtert, inwieweit die ausgewählten Y-STRs geeignet sind, diese Populationen zu charakterisieren, voneinander abzugrenzen und Aussagen über genetische Ähnlichkeiten zu ermöglichen. Da für den arabischen Raum nur wenige Daten des „Minimalen Haplotypen“ einzelner Bevölkerungen vorliegen, wurden die erhobenen Allel- und Haplotypfrequenzen dieser Studie der Datenbank zur Verfügung gestellt und in diese implementiert.

Die Allelfrequenzen von Populationen verschiedener ethnischer Ursprünge sowie kultureller Normen sollten sich durch mehr oder weniger starke unterschiedliche genetische Verteilungen differenzieren. Im Vergleich zwischen den untersuchten Populationen aus Ägypten und Jemen sowie Ägypten und Libyen konnten mittels  $\chi^2$ -Test bei fünf der acht Y-STRs (63 %) signifikante Unterschiede in den Allelverteilungen ermittelt werden. Zwischen den Populationen aus Jemen und Libyen lagen bei sieben Loci (88 %) signifikante Unterschiede vor. In einer Studie vier nord-west-afrikanischer marokkanischer Populationen (marokkanische Araber, südmarokkanische Berber, Saharawiser und Mozabiter) wurden ebenfalls signifikante genetische Unterschiede beobachtet und publiziert (Bosch *et al.*, 2000). In dieser Studie lagen zwischen allen Systemen, ausgenommen von DYS19, signifikante Unterschiede in den Allelverteilungen vor. Ethnien-spezifische Y-STR-Allelverteilungen wurden zudem zwischen Subpopulationen aus Tunesien dokumentiert (Cherni *et al.*, 2005). Eine vergleichende Studie der Allelfrequenzverteilungen autosomaler STRs zwischen einer ägyptischen und jemenitischen Population ermittelte signifikante Unterschiede zwischen beiden Populationen (Klitschar *et al.*, 2001). Weitere vergleichende Y-STR-Studien der Allelfrequenzen des „Minimalen Haplotypen“ zwischen Populationen des arabischen Raumes standen nicht zur Verfügung. Meist liegen Publikationen für Zentral und Süd-Afrika für diese Region vor, sodass übergreifende Vergleiche derzeit nicht möglich sind. Populationen aus Nord-Afrika und dem Nahen Osten sind größtenteils weder mit Y-chromosomalen noch mit autosomalen STRs typisiert.

Die in diese Arbeit einbezogenen umfangreichen Populationsstudien an Y-chromosomalen Mikrosatelliten zeigen deutlich, dass ihre Variabilität ähnlich der autosomaler STRs ist. Eine eingeschränkte Diversität des Y-Chromosoms, z.B. beschrieben für Basensubstitutionen, kann für die hier verwendeten Mikrosatelliten nicht festgestellt werden.

Besondere Bedeutung wurde der Haplotypen-Analyse beigemessen, da dadurch eine Population wesentlich besser charakterisiert wird, als durch die getrennte Analyse von Einzel-Loci. Dies wird durch die hohe Zahl nachgewiesener Haplotypen in einem Großteil der untersuchten Populationen unterstrichen. Über die Y-chromosomale Haplotypen-Analyse ist es gut möglich, Aussagen zur internen Struktur von männlichen Populationen zu treffen. Hohe Haplotypdiversität und ein geringer prozentualer Anteil gemeinsamer Haplotypen innerhalb der Population zeigen heterogene Populationen an, wie für die Mehrzahl der untersuchten Gruppen nachgewiesen wurde.



Innerhalb der durch die Studie typisierten Bevölkerungen fällt die jemenitische Population durch einen niedrigen Haplotyp-Diversitätswert (0,878) im Gegensatz zu Ägypten (0,930) und Libyen (0,993) auf. Werden die Vergleichspopulationen mit in die Betrachtung einbezogen, zeigt sich, dass die Werte Syriens (0,920), Irans (0,913) und Tunesiens (0,911) ähnlich denen von Ägypten und Libyen sind. Der Oman (0,864) weist einen ähnlich niedrigen Diversitätswert wie der Jemen auf.

Anzeichen für vergleichsweise eingeschränkte Heterogenität Y-chromosomaler Linien mit Haplotypdiversitäts-Werten  $< 0,8$  gibt es bei den Proben der Somalier. Interessanterweise fallen die Somalier durch einen besonders niedrigen Haplotypdiversitäts-Wert von 0,613 auf, obwohl Somalia u.a. für einige Jahrzehnte (1908 bis ca. 1950) italienische und englische Kolonie war. Der ermittelte Diversitäts-Wert Somalias könnte auf verschiedenen Tatsachen beruhen. Zum einen ist in der somalischen Bevölkerung die Clanstruktur von besonderer Bedeutung für Gesellschaft und Politik. Die somalischen Clans leben in drei großen Einheiten, die im Norden, im Süden und im Zentrum Somalias beheimatet sind und hauptsächlich kriegerische Kontakte hegen. Innenpolitisch war und ist das Land sehr instabil, eine gesamtstaatliche Autorität konnte sich nicht dauerhaft etablieren und es herrscht eine permanente Bürgerkriegsgefahr. Bedingt durch diese Struktur ist eine eingeschränkte genetische Heterogenität durchaus erklärbar. Eine Überprüfung der Daten oder eine Erhebung weiterer somalischer Daten mit detaillierten Kenntnissen über Abstammung des Materials würde sich als sinnvoll erweisen und ist zurzeit in Arbeit.

Für Irland, mit einem Wert von 0,749, wird zum einen die geographisch isolierte Lage am Rande Europas und zum anderen die Tatsache, dass es sich um eine Insel handelt, zu einer geringen Diversität geführt haben. Eine reduzierte Haplotyp-Diversität konnte bei Basken typisiert werden (Perez-Lezaun et al., 1997), die mit zu einer der wenigen isolierten Bevölkerungen innerhalb Europas zählen. Auch für Pygmäen und Inuit wurden ähnliche Beobachtungen gemacht. Diese Populationen sind geographisch gesehen relativ kleine, isolierte Populationen, sodass eingeschränkte genetische Heterogenitäten durchaus zu erwarten waren.

Die dem Mittelmeer nahe gelegenen arabischen Populationen weisen eine höhere Durchmischung auf. Die südlicher gelegenen Populationen des arabischen Raumes dagegen, die zum einen weiter von Europa und zum anderen, wie der Jemen und der Oman, isoliert auf einer Halbinsel liegen, haben deutlich geringere Diversitäts-Werte (0,877 und 0,864). Der Jemen und Oman sind jedoch Länder, die nicht zu den Gebieten des ehemaligen Osmanischen

Reiches zählten. Im Gegensatz dazu zählten alle anderen einbezogenen Populationen (Ägypten, Libyen, Syrien, Iran und Tunesien) des arabischen Raumes mit etwa gleich hohen Diversitäts-Werten, zeitweise zum Osmanischen Reich. Das Osmanische Reich war mehrere Jahrhunderte lang die entscheidende Macht in Nordafrika, im Nahen Osten, in Kleinasien und auf dem Balkan bis es im Laufe des 18./19. Jahrhunderts nach Kleinasien zurückgedrängt wurde. In Libyen und Ägypten, sowie Syrien, Iran und Tunesien liegt dadurch bedingt eine größere genetische Durchmischung der Bevölkerung mit türkisch-stämmigen Populationen und Nachbarpopulationen des ehemaligen Osmanischen Reiches vor.

Ein Austausch des genetischen Materials mit europäischen Populationen ist zu vermuten. Nordafrika war seit dem Altertum in engem Kontakt mit Europa und dem arabischen Raum, da Rom die vorherrschende Macht im Mittelmeerraum innehatte. Seit Jahrhunderten bestanden über den Seeweg Handelsbeziehungen zwischen diesen Regionen. Ägypten befand sich lange Jahre nach der Eroberung (30 vor Christus) unter der Herrschaft der Römer. Für das Römische Reich spielte neben dem immensen Reichtum Ägyptens unter anderem die Sklaverei eine bedeutende Rolle. So siedelten ägyptische Sklaven und mit ihnen deren genetisches Material in die Hauptprovinzen des Römischen Reiches. Auf umgekehrtem Wege immigrierten Händler und Soldaten nach Nord-Afrika u.a. nach Ägypten. Eine Studie kann den genetischen Austausch über das Mittelmeer zwischen nord-west-afrikanischen Populationen und der Iberischen Halbinsel belegen. Dabei zeigten sich schätzungsweise sieben Prozent des iberischen genetischen Y-chromosomalen Materials nord-west-afrikanischen Ursprungs und umgekehrt ca. vier Prozent des nord-west-afrikanischen Materials iberischen Ursprungs (Bosch *et al.*, 2001). Ähnliche Beobachtungen werden bei einer Studie der Iberischen Halbinsel mit den beiden Loci DYS19 und DYS390 publiziert (Carril *et al.*, 2003). Dabei wird eine Zweiteilung der Iberischen Halbinsel bestimmt, bei der sich die Populationen aus Galizien und Castilla-Leon genetisch näher zu europäischen Atlantik-Populationen orientieren. Diese genetische Teilung wird in der Untersuchung auf die islamische Invasion bis nach Zentral-Spanien zurückgeführt, bei der es zum genetischen Austausch während der islamischen Besiedelung kam. Die islamische Migration erreichte die beiden nordspanischen Provinzen Galizien und Castilla-Leon jedoch nicht. Sie weisen daher eine genetische Differenzierung zu den anderen Populationen der Iberischen Halbinsel auf, jedoch nicht zu den übrigen mitteleuropäischen Populationen.

In den letzten zwei Jahrhunderten ist es durch Änderung der Modalitäten der geographischen Mobilität in Mitteleuropa (Einführung von Menschen-, und Bürgerrechten; Abschaffung der

Leibeigenschaft; Anspruch auf Urlaub; Verkehrswesen; usw.) zu großen Umbrüchen innerhalb der Bevölkerungen gekommen. Zum einen bot sich Europa als Arbeitsmarkt an, zum anderen wurden durch Europa die nord-afrikanischen Staaten als Auswanderungs- und Urlaubsländer „entdeckt“. Das Verkehrswesen änderte sich und die Möglichkeit der Nutzung verschiedenster Verkehrsmittel wurde im Laufe der Zeit jedem zugänglich und die Mobilität der Bevölkerung nahm stark zu. Diese Mobilität hatte zur Folge, dass in den Großstädten eine hohe Zuwanderungsrate auch ländlicher Bevölkerungen zu verzeichnen war. Gerade bei den aus Kairo stammenden ägyptischen Proben dieser Studie muss berücksichtigt werden, dass Kairo seit Jahrhunderten das Zentrum Ägyptens sowie Nord-Afrikas war und ist. Die Bewohner Kairos vermischten sich, bedingt durch Landflucht, im Laufe der Zeit mit den verschiedensten afrikanischen und asiatischen Ethnien, sodass eine hohe Diversität auch aus diesem Grund zu erwarten war.

Interessanterweise werden bei einigen der südeuropäischen Vergleichspopulationen hohe Heterogenitäten (beispielsweise Süd-Italien, Griechenland und Frankreich) ermittelt. Im Gegensatz können niedrige Haplotyp-Diversitäten nordeuropäischer Populationen (Litauen, Irland) beobachtet werden. Ein deutliches Nord-Südgefälle ist jedoch nicht zu verzeichnen, denn niedrige Haplotyp-Diversitäten werden u.a. in Spanien und Portugal sowie in Polen, Russland und Albanien ermittelt. Ob diese Ergebnisse mit der Auswahl der Proben und der Stichprobengröße in Zusammenhang stehen oder andere Umstände hierfür verantwortlich sind, kann derzeit nicht geklärt werden. Der hohe Wert Estlands (0,968) lässt sich durch vorübergehende deutsche, schwedische und russische Herrschaften zu verschiedenen Zeiten erklären. Weshalb jedoch durch eine lange russische Herrschaft in Estland eine hohe Diversität (0,968) und im Gegensatz dazu eine geringe russische Diversität (0,830) jedoch keine genetische Verwandtschaft beobachtet wird, kann nicht geklärt werden. Gegebenenfalls müsste eine Recherche detaillierte Informationen über die Herkunft des Probenmaterials der Studien liefern oder eine Analyse weiterer Proben müsste angeschlossen werden.

Die Haplotypen können nicht nur allein Auskunft über Populationsstrukturen geben, sondern auch über genetische Beziehungen zwischen Populationen. Dies wurde sowohl auf der Basis gemeinsamer Haplotypen als auch über die Analyse der molekularen Varianz (AMOVA) zwischen drei Populationen des arabischen Raumes und Vergleichspopulationen (5 Afrika/Asien und 37 Europa) untersucht. Die verwendeten Signifikanztests ermöglichen es, die Unterschiede in der Varianz zwischen zwei Populationen ( $R_{ST}$ ,  $\Phi_{ST}$ ) statistisch zu bewerten.

In dem weitaus überwiegenden Teil der paarweisen Populationsvergleiche sind diese Unterschiede signifikant, d.h. Y-chromosomale Mikrosatelliten-Haplotypen besitzen hier populationspezifische Muster, die eine statistisch abgesicherte Abgrenzung dieser Populationen voneinander erlauben. Nur 46 nicht-signifikant trennbare Populationspaare werden ermittelt. Ein Großteil ist unter den Proben der südeuropäischen Populationen (Nord-Portugal, Süd-Portugal, Frankreich) einerseits und unter denen der osteuropäischen Populationen (Ungarn, Polen) andererseits. Nicht-signifikante  $R_{ST}$ -Unterschiede zwischen den Proben aus Belgien und Finnland sind bisher nicht erklärbar.

Die Beobachtung, dass auch einige Stichproben europäischer Populationen mittels AMOVA-Methode signifikante  $R_{ST}$ -Unterschiede zeigen (z.B. Nord- und Süd-Spanien bzw. Nord- und Süd-Italien), bedeutet, dass auch eng verwandte Populationen über Y-chromosomale Mikrosatelliten-Haplotypen statistisch abgesichert unterscheidbar sind.

Genetische Daten können nach verschiedenen Prinzipien phylogenetisch ausgewertet werden. Eine Methode besteht darin, die Ähnlichkeiten von Populationen dahingehend zu definieren, dass die Rohdaten (z.B. Allelfrequenzen) in so genannte genetische oder evolutionäre Distanzwerte umgewandelt werden. Diese Distanzwerte wiederum können nach verschiedenen Algorithmen in Dendrogramme transferiert werden. Für die vorliegende Studie und die genannten Distanzen sowie  $R_{ST}$ -Werte wurde die *Neighbor-Joining*-Methode verwendet. Die große Anzahl an signifikanten Unterschieden in den Allelfrequenzen der einzelnen Y-chromosomalen Mikrosatelliten war für die Erstellung phylogenetischer Dendrogramme erfolgversprechend.

Beim Vergleich der Haplotypen aus dem arabischen Raum mit europäischen Haplotypen befinden sich auf der Basis der  $R_{ST}$ -Werte und dem Cluster (Tabelle 8, Abbildung 4) die untersuchten Populationen Ägypten, Jemen und Libyen in jeweiliger Nähe zu Ländern aus diesen Regionen (Tunesien, Türkei, Syrien, Iran, Oman, Somalia). Sie zeigen innerhalb und zwischen diesen Populationen genetische Ähnlichkeiten, die durch die Ergebnisse der Diversitäts-Werte bereits diskutiert wurden und durch die signifikanten Unterschiede zwischen allen drei arabischen Populationen der AMOVA-Ergebnisse unterstrichen werden.

Betrachtet man die Lage Somalias im Cluster fällt auf, dass sich in unmittelbarer Nähe neben den anderen Populationen des arabischen Raumes auch die süd-italienische Population befindet. Somalia war einige Jahrzehnte italiensiche Kolonie, sodass diese genetische Ähnlichkeit nicht verwunderlich ist. Da England ebenfalls Kolonialmacht in Somalia war, ist

jedoch verwunderlich, dass durch die Lage Englands im Cluster keinerlei Rückschlüsse in diesem Zusammenhang möglich sind. Auch die Lage im Cluster der omanischen sowie iranischen Populationen, insbesondere zu den aus dieser Region stammenden Populationen wie Jemen und Syrien, spiegelt eine besondere Rolle wieder. Durch die natürliche Grenzen bedingt (Wüsten, Gebirge, Indischen Ozean,...), kam es zu einem geringen genetischen Austausch innerhalb der Länder und mit ihren Nachbarpopulationen. Tunesien und Libyen, die dem „nordafrikanischen“ Cluster zuzuordnen sind, fallen durch ihre genetische Ähnlichkeit zu Griechenland und dem „osteuropäischen“ Cluster und in weiterer Entfernung zum Cluster des „Nahen Ostens“ auf. Auch hier handelt es sich um Populationen, die dem Osmanischen Reich angehörten.

Die Lage Estlands im skandinavischen Cluster deutet sowohl auf schwedische als auch finnische Verwandtschaft hin. Auch deutsche genetische Einflüsse ergeben sich durch die Clusteranalyse. Jedoch zeigten sich, bedingt durch die bereits diskutierten deutschen und russischen Einflüsse, keine Ähnlichkeiten zu Russland.

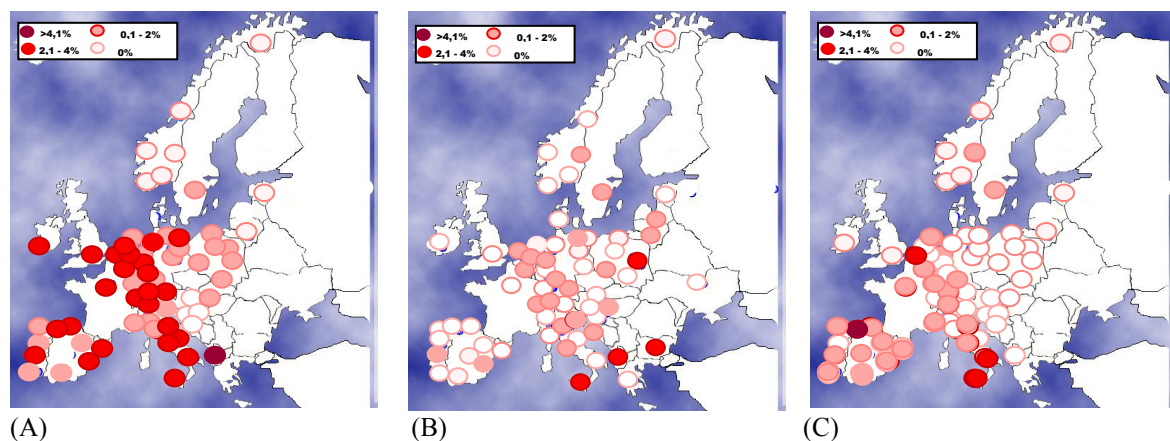
Bei der Interpretation von Ähnlichkeiten Y-chromosomaler Mikrosatelliten-Haplotypen und bei der Wertung von Dendrogrammen genetischer Distanzen basierend auf Y-chromosomalen Allel- bzw. Haplotypfrequenzen hinsichtlich Verwandtschaft und genetischer Drift muss berücksichtigt werden, dass Mikrosatelliten eine relativ hohe Mutationsrate besitzen. Identische Allele können dadurch mit relativ hoher Wahrscheinlichkeit mehrmals und unabhängig voneinander entstehen. Weiterhin muss bei der Analyse bedacht werden, dass unterschiedliche Größe der Populationsstichproben bzw. die nicht zur Verfügung stehenden Vergleichspopulationen bzw. Daten der Y-Haplotypen afrikanischer Bevölkerungen die Ergebnisse beeinflussen können. Im Vergleich wurden doppelt so viele Individuen aus dem Jemen als aus Libyen typisiert (Ägypten: 83, Jemen: 126, Libyen: 63). Bei der beobachteten hohen Haplotyp-Diversität steigt die Anzahl der detektierbaren Haplotypen mit zunehmender Individuenzahl stark an. Somit wächst auch die Chance, solche Haplotypen zu finden, die mit anderen Populationen identisch sind. Die untersuchten europäischen Populationen mit den meisten gemeinsamen Haplotypen besitzen die höchsten Individuenzahlen. Die Verwendung gleicher bzw. ähnlicher Individuenzahlen (möglichst  $n > 200$ ) würde die Fehlerrate einschränken. Dies scheitert jedoch oft an praktischen Gegebenheiten durch die Beschränkung in der Verfügbarkeit von Proben. Einen Einfluss der unterschiedlichen Individuenzahlen auf die Ergebnisse der AMOVA lässt sich in dieser Studie nicht beobachten. Die Populationen mit kleinen Individuenzahlen ( $n = 91$ ) zeigen signifikante Unterschiede in einer großen Zahl von

Populationsvergleichen. Dies ist davon abhängig, wie populationsspezifisch die wenigen Haplotypen sind: je spezifischer, desto weniger sind erforderlich, um die Population signifikant abzugrenzen. Sind die Unterschiede nur gering, ist eine weitaus größere Zahl nötig bzw. reichen die Differenzen für eine signifikante Trennung dennoch nicht aus.

### 5.1.1 Die Y-chromosomale Haplotypen Datenbank (YHRD)

Die Y-chromosomale Haplotypen Datenbank (YHRD) beinhaltet eine große Anzahl an Haplotypen. Dabei liegt überwiegend der „Minimale Haplotyp“, bestehend aus acht Y-STRs, vor. Die Datenbank bietet die Möglichkeit der statistischen Absicherung in forensischen Spurenfällen. Mit Hilfe der YHRD kann berechnet werden, wie oft ein Haplotyp in einer vorgegebenen Population oder in der gesamten Datenbank vorkommt. Zudem lassen sich mit ihrer Hilfe populationsgenetische Daten mit den bereits vorhandenen vergleichen. In der YHRD befanden sich zum Zeitpunkt des im Ergebnisteil durchgeführten Populationsvergleiches zum Großteil Haplotypen von Europäern. Vereinzelt lagen Daten aus Asien und dem arabischen Raum vor. Es waren keine Haplotypen von Populationen aus Ägypten, Jemen und Libyen in der Datenbank vorhanden. Diese wurde erst durch die vorgelegte Studie erweitert.

Zum Vergleich der Übereinstimmungen von Haplotypen werden Daten europäischer Populationen mit den Daten dieser Teilstudie verglichen und ihre geographische Verteilung einander gegenübergestellt (Abbildung 12).



**Abbildung 12:** Übereinstimmungen der einzelnen Y-Haplotypen aus Ägypten (A), Jemen (B) und Libyen (C) innerhalb der europäischen YHRD nach Populationen aufgetrennt (<http://www.yhrd.org>)

Die Überprüfung der ägyptischen Haplotypen auf Übereinstimmungen mit europäischen Populationen (Tabelle 17) zeigt eine Gemeinsamkeit von Haplotypen in 1,54 bis 3 Prozent der untersuchten Populationen aus Italien, Spanien und Deutschland. Im Vergleich der jemenitischen Haplotypen mit denen der europäischen Stichproben sind Gemeinsamkeiten deutlich seltener (0,52 bis 0,95 Prozent). Bei graphischer Darstellung der Ergebnisse ergibt sich folgendes „Verteilungsmuster“ der Haplotypen-Gemeinsamkeiten (Abbildung 12).

**Tabelle 17:** Übereinstimmungen des „Minimalen Haplotypen“ der Populationen aus Ägypten, Jemen und Libyen exemplarisch mit Syrien, Türkei, Italien Spanien und Deutschland im Vergleich

	Ägypten [%]	Jemen [%]	Libyen [%]
Ägypten	-	3,52	0,53
Jemen	2,34	-	0
Libyen	-	-	-
Syrien	1,00	1,00	0
Türkei	0,63	1,26	0
Italien	3,00	0,95	1,18
Spanien	1,67	0,52	2,80
Deutschland	1,54	0,55	0,81

Die Ergebnisse der untersuchten Proben im Bezug zu ihrer geographischen Herkunft und der Vergleichsproben aus Europa weisen unterschiedliche Resultate auf. Die Verteilung der Haplotypen aus Ägypten und Libyen innerhalb Europas weist deutliche Unterschiede zu der Verteilung der jemenitischen Haplotypen auf. Die Mehrzahl der typisierten Haplotypen aus Ägypten ist bei mitteleuropäischen Populationen zu finden. Ein ähnliches Bild der Verteilung der übereinstimmenden Haplotypen findet sich bei den libyschen Haplotypen. Hier liegt jedoch insgesamt eine geringe Anzahl an Übereinstimmungen vor. Bei den Haplotypen aus dem Jemen liegen weniger Übereinstimmungen mit den Haplotypen in Europa vor als bei den ägyptischen Haplotypen. Die Übereinstimmung in einer der polnischen Populationen kann auf eine zufällige Mutation zurückzuführen sein. Obwohl die Übereinstimmungen unter anderem im Balkan und in Sizilien vorkommen, lässt sich ansonsten kein Süd-Nord-Gefälle erkennen, das durch eine Theorie zur Besiedlung Europas zu vermuten wäre. Ein Modell der Bevölkerungsgeschichte Europas ist das „Demographische Modell“. Dabei wird von einer Migration von Ackerbauern aus dem Nahen Osten nach Europa und einer genetischen Durchmischung mit paleolithischen Jägern und Sammlern ausgegangen. Nach diesem Modell der Bevölkerungsfusion müsste der Hauptteil des heutigen europäischen Genpools von Ackerbauern aus dem Nahen Osten abstammen und impliziert einen Gradient von

europäischen Allelfrequenzen und Haplotypverteilungen von Nordwest nach Südost (Cavalli-Sforza *et al.*, 1993). Zwei Y-chromosomale RFLP-Marker (DYS11 und DYS1) zeigen einen gegenläufigen Frequenz-Gradienten vom Nahen Osten nach Westeuropa und unterstützen das „Demographische Modell“ (Semino *et al.*, 1996). MtDNA Studien hingegen zeigen einen geringen genetischen Einfluss aus dem Nahen Osten in Europa und unterstützen scheinbar nicht dieses genannte Modell (Richards *et al.*, 1996).

Die Unterschiede in den Übereinstimmungshäufigkeiten mit europäischen Haplotypen innerhalb der exemplarisch vorgestellten Populationen bieten verschiedene Diskussionsgrundlagen. Gemeinsame in europäischen Bevölkerungen gefundene Haplotypen können zum einen darlegen, dass Europäer praktisch jedes Territorium der Erde besiedelten und dort ihr genetisches Material hinterließen. So auch in den Missions- und Kolonialgebieten Nordafrikas, des arabischen Raums und Melanesiens und Polynesiens (Hurles *et al.*, 1998; Kayser, Brauer *et al.*, 2001). Vergleicht man Populationen, die sich mit Sicherheit seit tausenden von Jahren völlig isoliert voneinander entwickelten so finden sich nur wenige Übereinstimmungen in den Haplotypen. Dies kann durch Studien an Inuit und Pygmäen oder südamerikanische Indianer und Inder belegt werden (Kayser *et al.*, 2001). Die Übereinstimmungen der Haplotypen innerhalb Europas belegen starke Migrationen aus Ländern Nordafrikas und des arabischen Raumes gen Europa und belegen intensive Handelsbeziehungen zwischen diesen Ländern. Die geographische Nähe Ägyptens und Libyens zu Europa kann somit einen Erklärungshinweis der Haplotyübereinstimmungen der beiden Populationen zu Europa geben. Bei ein oder zwei gemeinsamen Haplotypen zwischen Populationen ist davon auszugehen, dass diese aufgrund von unabhängigen, zufälligen Mutationsereignissen identisch sind. Bei der Interpretation von Ähnlichkeiten Y-chromosomaler Haplotypen und bei der Wertung von Clustern genetischer Distanzen, basierend auf Y-chromosomalen Allel- bzw. Haplotypfrequenzen, hinsichtlich Verwandtschaft und genetischer Drift muss berücksichtigt werden, dass Mikrosatelliten eine relativ hohe Mutationsrate besitzen. Es ist bekannt, dass Mutationsraten von Mikrosatelliten mit zunehmender Anzahl repetitiver Einheiten steigen (Brinkmann *et al.*, 1998). Identische Allele können dadurch mit relativ hoher Wahrscheinlichkeit mehrmals und unabhängig voneinander entstehen. Die Wahrscheinlichkeit identischer oder ähnlicher Haplotypen verringert sich mit zunehmender Anzahl involvierter Loci. Je länger ein populationsgeschichtliches Ereignis zeitlich zurückliegt, desto stärker können zufällige Mutationen eine gemeinsame Abstammung von Populationen überdecken bzw. vortäuschen. Einen hilfreichen Ansatz für das Studium entfernt verwandter Populationen ist,



die Anzahl der untersuchten STR-Loci zu erhöhen. Je mehr Loci analysiert werden, desto größer ist die Wahrscheinlichkeit, reale Beziehungen zwischen Populationen zu detektieren, da sich Mutationen an allen Loci unabhängig voneinander ereignen. Bei den hier diskutierten gemeinsamen Haplotypen hingegen ist eine verwandtschaftliche Beziehung bedingt durch die Anzahl der Loci zwischen Populationen wahrscheinlicher, als zufällige Mutationen an den Einzel-Loci.

Zusammenfassend kann festgestellt werden, dass Y-chromosomale Mikrosatelliten, insbesondere wenn als Haplotypen verwendet, geeignet sind, enge verwandte Populationsstrukturen aufzuklären. Der in diesem Themenkomplex betrachtete Einfluss kultureller und politischer Entwicklungen arabischer, afrikanischer und europäischer Populationen ist auf der Basis genetischer Daten sehr deutlich zu erkennen. Die Ergebnisse der Studie zeigen, dass die Untersuchungspopulationen eine hohe genetische Y-Haplotyp-Diversität aufweisen und dass diese populationssensitiven Haplotypen zur Unterscheidung der drei arabischen Populationen herangezogen werden können. Dabei darf nicht außer Acht gelassen werden, dass es sich bei den Ergebnissen dieser Studie um relativ geringe genetische Distanzen und Unterschiede handelt. Die bisher im Rahmen des Projektes zur genetischen Erforschung der Bevölkerung des arabischen Raumes erhobenen Y-chromosomalen Daten können zum jetzigen Zeitpunkt erste Anhaltspunkte über die Populationsspezifitäten für den arabischen Raum und Afrika geben. Die Einbeziehung weiterer Populationen dieser Regionen, wie derzeit für eine Bevölkerung aus Somalia in Arbeit (Immel *et al.*, in prep), ist überaus wichtig. Zudem kann die Analyse zusätzlicher Y-STR-Loci (Mikrosatelliten und SNPs), als die in der vorliegenden Studie verwandten, eine detaillierte Aussage über verschiedene Theorien ermöglichen.

## **5.2 Das Y-Chromosom und Familiennamen in Halle**

Familiennamen unterscheiden sich zwischen Ländern und Regionen innerhalb Europas. Die vorliegenden genetischen Ergebnisse aus der Region Halle (Mitteldeutschland), bei denen Mitteldeutsche mit germanisch- (G-Gruppe), slawisch- (S-Gruppe) und gemischt germanisch-slawischstämmigen Familiennamen (M-Gruppe) einbezogen wurden, werden im Folgenden diskutiert.

Durch die gemeinsame patrilineare Vererbung von Familiennamen und Haplotypen differenzieren sich vermutlich verschieden stämmige Familiennamen der Region Halle auf genetischer Ebene. Die Allelfrequenzen der Subpopulationen Halles (G-, S- und M-Gruppe) sollen, basierend auf diesem unterschiedlichen Ursprung, mehr oder weniger starke Ab-

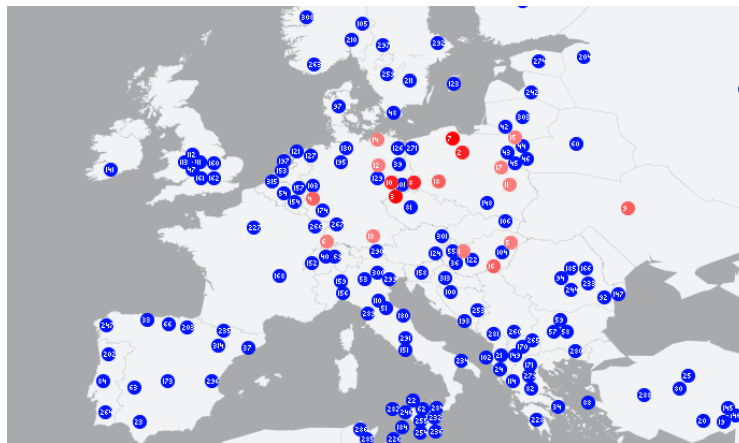
weichungen ausprägen. Im Populationsvergleich der vorliegenden Studie liegen mittels  $\chi^2$ -Test bei sechs (75 %) der acht Y-STRs signifikante Unterschiede zwischen den Allelverteilungen der G- und S-Gruppe vor. Populationsspezifische Allelverteilungen von Einzel-Loci (bspl. DYS19, YCAII) können bei Europäern und deutschen Populationen belegt werden (Kayser *et al.*, 1997 Proff, 2004). Interessanterweise liegt bei der M-Gruppe kein signifikanter Unterschied zu den Populationen G und S vor. Es ist zu vermuten, dass die M-Gruppe weniger Unterschiede zur S-Gruppe ausgeprägt hat, da Familiennamen eingewanderter slawischer Gruppen zum Teil „eingedeutscht“ wurden und Hybridnamen entstanden. Ein Unterschied zwischen der M- und G-Gruppen bzw. Übereinstimmungen zwischen der M- und S-Subpopulation werden durch die Studie der Allelfrequenzen nicht belegt. Die geringe Stichprobengröße der G-Gruppe ( $n = 39$ ) kann auf der Basis der Allelfrequenzanalyse keine signifikanten Unterschiede aufzeigen. Zum Zeitpunkt der Arbeit standen keine weiteren Proben der M-Gruppe zur Verfügung. Eine Untersuchung weiterer Personen mit Hybridnamen aus der Region Halles sind empfehlenswert, um zu klären, inwieweit Differenzierungen der M-Gruppe von der S- bzw. G-Gruppe möglich sind. Die Ergebnisse können zudem Aufschluss geben, ob deutliche genetischen Ähnlichkeiten zwischen der S- und M-Gruppe zu finden sind. Y-chromosomale Populationsvergleiche anderer Regionen, wie aus dem durch slawische Einwanderer stark geprägtem Ruhrgebiet und den in Rumänien lebenden deutschsprachigen Siebenbürger Sachsen, könnten analoge Ergebnisse liefern.

Neben den Allelfrequenzen wird im Weiteren auf die Analyse der Haplotypen eingegangen. Die Haplotypanalyse der Region Halle ergibt eine genetische Variabilität von 0,936. Vergleicht man die innerdeutschen Populationen, so zeigt sich, dass ostdeutsche Populationen (Berlin, Rostock, Leipzig, Greifswald, Magdeburg und Halle) genetische Diversitäten zwischen 0,967 und 0,922 aufweisen. Bei westdeutschen Populationen (Düsseldorf, Köln, München, Münster) liegen diese zwischen 0,921 und 0,892. Zwei Populationen (Mainz und Hamburg) weisen höhere Werte von 0,926 auf. Die ermittelten, geographisch unterschiedlichen Variabilitäten sind auf verschiedene historische Ereignisse, z.B. die Assimilation germanischer mit auf Gebieten Ost-Deutschlands siedelnder slawischer Stämme, zurückzuführen. Zwischen dem 7. und 10. Jahrhundert waren die Regionen Mitteldeutschlands und das heutige Sachsen-Anhalt politisch und ethnisch zweigeteilt. In den Gebieten östlich von Elbe und Saale siedelten slawische Volksstämme, während westlich der beiden Flüsse germanische Stämme lebten. Analysiert man die genetische Struktur Polens zeigt sich,

dass diese im Gegensatz zu deutschen Populationen homogen sind. Geographische Substrukturierungen wie in Deutschland lassen sich nicht erkennen.

Die sorbische Vergleichsprobe hat den niedrigsten aller durchschnittlichen Haplotyp-Diversitäts-Werte (0,790) und nimmt eine besondere Rolle ein. Ein Aspekt, der die geringe Haplotyp Diversität der Sorben erklärt, ist die Tatsache, dass die Hälfte der Lausitzer Sorben den 30-jährigen Krieg (1618-48) überlebte und ein genetischer „Flaschenhals“ entstand. Die Sorben sind zudem eine kleine slawische Minderheit in der Lausitz, die ursprünglich aus Polen vertrieben wurden. Sie sind eine sprachlich und kulturell isolierte Bevölkerung, in der eine geringe genetische Variabilität durchaus zu erwarten ist (Roewer, Willuweit *et al.*, 2005). Eine Studie an Basken beobachtet eine ähnliche reduzierte Haplotypdiversität (Perez-Lezaun *et al.*, 1997).

Beim Vergleich des bei 14 Prozent der Sorben typisierten Haplotypen (17, 13, **31**, 25, 10, 11, 13, 10-14) mit den Haplotypen anderer Populationen, trat dieser selten in polnischen Populationen auf (Abbildung 13). Bei genauer Betrachtung zeigte sich jedoch eine *one-step-mutation* zum häufigsten polnischen Haplotypen (17, 13, **30**, 25, 10, 11, 13, 10-14) aus Wroclaw (7,4 %), Krakau (6,5 %), Warschau (5,4 %) und Danzig (4,2 %). Eine enge genetische Verwandtschaft der Sorben zu den Polen konnte damit belegt werden (Roewer, Willuweit *et al.*, 2005). Ähnliche Ergebnisse wurden bei Bevölkerungsgruppen in Tschechien gefunden (Ploski *et al.*, 2002).



**Abbildung 13:** Übereinstimmungen des häufigsten sorbischen Haplotypen in der europäischen YHRD (rote Punkte Übereinstimmungen, blaue Punkte keine Übereinstimmungen)

Die Auswertung der Haplotypen mit der AMOVA-Methode zeigt eine Y-chromosomale Ähnlichkeit zwischen der überwiegenden Zahl der untersuchten europäischen Populationen.

Bei den drei Subpopulationen aus Halle, alteingesessene Mitteldeutsche mit verschiedenstämmigen Familiennamen, unterscheiden sich auf der Basis der  $\Phi_{ST}$ - und  $R_{ST}$ -Werte Träger germanischstämmiger signifikant von Trägern slawischstämmiger Familiennamen, nicht aber von Trägern gemischter Familiennamen.

In dem überwiegenden Teil der paarweisen Populationsvergleiche der drei Gruppen aus Halle mit anderen europäischen Populationen sind die Unterschiede signifikant, d.h. Haplotypen besitzen hier populationsspezifische Muster, die eine statistisch abgesicherte Abgrenzung der Populationen voneinander erlauben. Die AMOVA ergibt im Gegensatz zu den vorherigen Ergebnissen keinen signifikanten Unterschied zwischen der M- und der G-Gruppe, sodass diese Gruppen aus statistischer Sicht zusammengefasst wurden (G+M-Gruppe). Zur Kontrolle wurden Berechnungen durchgeführt, bei denen zum einen die gepoolte G+M-Gruppe, zum anderen nur die M-Gruppe einbezogen wurde. Jedoch führt dies zu keiner signifikanten Änderung des Ergebnisses. Wie zwischen der G- und S-Gruppe liegt zwischen der G+M- und S-Gruppe ein signifikanter Unterschied vor. Diese Ergebnisse stimmen mit den Resultaten der  $\Phi_{ST}$ - und  $R_{ST}$ -Werte zur Differenzierung der G- und S-Gruppe überein.

Die mittleren paarweisen Unterschiede (MPDs) stellen ähnliche Ergebnisse, wie die bereits diskutieren, dar. Halle weist den höchsten Wert der Haplotypdiversität auf. Im Ländervergleich besitzen Deutschland und Polen die höchsten Diversitätswerte. Im Regionsvergleich der MPDs um Halle weist die G-Gruppe den höchsten Wert (4,324) auf, gefolgt von der S-Gruppe (4,170) und der M-Gruppe (4,159). Wie zu erwarten ist, weisen die S- und die M-Gruppe, bedingt durch die bereits diskutierte Entwicklung von Hybridnamen, ähnlichen Werte auf.

Beim paarweisen Populationsvergleich zeigen sich folgende zu diskutierende Resultate. Bei lediglich 32 von insgesamt 703 Vergleichen (4,6 %) der Populationen aus Halle mit anderen europäischen Bevölkerungen werden keine signifikanten Unterschiede gefunden. Die Mehrheit (95,4 %) der untersuchten Populationen sind im Vergleich miteinander signifikant unterschiedlich. Roewer *et al.* (1996) beobachtet signifikante Unterschiede zwischen deutschen und holländischen Populationen. Neueste Publikationen belegen (Roewer *et al.*, 2005), dass zum einen eine enge Verwandtschaft der europäischen Populationen untereinander, aber auch Cluster mittel-, west- bzw. osteuropäischer Gruppen zu beobachten sind. Die durchweg niedrigen  $\Phi_{ST}$ -Werte lassen eine Unterteilung der Bevölkerung Europas erkennen, die historisch und demographisch bedingt sind (Roewer *et al.*, 2000). Österreichische und deutsche Populationen zeigen keine signifikanten  $\Phi_{ST}$ -Werte im paarweisen Vergleich. Sie

unterscheiden sich von allen anderen Stichproben. Ähnliche Resultate werden von vier holländischen Regionen beobachtet (Roewer *et al.*, 2000). Größere Werte werden für Populationen ermittelt, die sich seit zehntausenden von Jahren voneinander isoliert auf verschiedenen Kontinenten entwickelten. Eine Studie zur austronesischen Besiedlung im Westpazifik konnte ethno-historischer Beziehungen dieser Populationen beobachten (Kayser *et al.*, 2001).

Bei der Interpretation von Ähnlichkeiten Y-chromosomaler Haplotypen und bei der Wertung von Clustern genetischer Ähnlichkeiten basierend auf Y-chromosomalen Allel- bzw. Haplotypfrequenzen hinsichtlich Verwandtschaft und genetischer Drift muss auch hier die relativ hohe Mutationsrate berücksichtigt werden, die gemeinschaftliche Abstammung vortäuschen kann. Bei den hier diskutierten gemeinsamen Haplotypen ist eine verwandtschaftliche Beziehung zwischen Populationen wahrscheinlicher, als zufällige Mutationen.

Die bisher im Rahmen dieses Projektes zur molekulargenetischen Erforschung der mitteldeutschen Bevölkerung und historischen Besiedlungen der Region erhobenen Y-chromosomalen Daten reflektieren zum jetzigen Zeitpunkt erste interessante Ergebnisse. Die Analyse Y-chromosomaler Haplotypen zeigt jedoch signifikante genetische Unterschiede zwischen Populationen slawisch- und germanischstämmiger Familiennamen der Region Halle und genetische Ähnlichkeiten zwischen der slawischstämmigen Population Halles mit denen anderer slawischstämmiger Populationen (Polen, Ungarn, etc.). Der Einfluss zurückliegender Migration osteuropäischer Populationen nach Deutschland auf die genetische Variabilität ist anhand der vorliegenden Teilstudie deutlich erkennbar. Die Einbeziehung weiterer Populationen Mitteldeutschland, die Analyse einer größeren Zahl Y-chromosomaler Loci (Mikrosatelliten und SNPs), sowie mitochondrialer und autosomaler Polymorphismen können weitere Resultate liefern. Überregionale Studien können populationsübergreifende Vergleiche ermöglichen und neue detailliertere Informationen liefern.

### **5.2.1 Die Y-chromosomale Haplotypen Datenbank (YHRD)**

Wie bereits beschrieben, beinhaltet die Y-chromosomale Haplotypen Datenbank (YHRD) eine große Anzahl von Haplotypen zahlreicher vorrangig europäischer Populationen. Daten von Bevölkerungsgruppen aus dem Einzugsgebiet des Institutes für Rechtsmedizin der Universität Halle, insbesondere der Region Halle, lagen jedoch nicht vor. Sie wurden in der vorliegenden Studie erhoben und anschließend in die Datenbank implementiert.

Anhand eines Vergleiches mit der europäischen Y-chromosomalen Haplotypen Datenbank werden die Frequenzen der ermittelten Haplotypen aus der Region Halle verglichen und graphisch dargestellt (Abb. 8 und Abb. 10). Die Verteilung der Haplotypen innerhalb Europas zeigt deutliche Unterschiede zwischen den Gruppen auf. Die Mehrzahl der typisierten Haplotypen der germanischstämmigen Familiennamen ist vor allem bei westeuropäischen Populationen, die u.a. den germanischen und romanischen Sprachfamilien angehören (siehe Abbildung 9), zu finden. Bei der S-Gruppe (siehe Abbildung 11), ergibt sich eine gegenläufige Verteilung. Hier liegen deutlich mehr Übereinstimmungen mit osteuropäischen Populationen vor. Die Resultate veranschaulichen, dass die Haplotypen der S-Gruppe die Mehrheit ihrer Haplotypen mit Populationen aus Ost-Europa teilen, d.h. mit Populationen, die den slawischen Sprachfamilien zuzuordnen sind. Interessanterweise finden sich mehr Übereinstimmungen der S-Gruppe mit Haplotypen polnischer Populationen als mit Haplotypen deutscher Populationen. Die Unterschiede innerhalb der aus Halle stammenden Population lassen sich folgendermaßen erklären. Die Besiedlung Deutschlands und insbesondere des mitteldeutschen Raumes führte durch eine Vielzahl von verschiedenen bevölkerungshistorischen Ereignissen immer wieder zu Veränderungen der Territorien und Bevölkerungsgruppen. Zwei große Wellen slawischer Einwanderung in Mitteldeutschland sind dabei zu erwähnen. Zum einen in der Zeit zwischen 950 und 1100 als sich slawische Völkerstämme auf dem Gebiet der heutigen neuen Bundesländer ansiedelten und sich im Laufe der Zeit mit germanischen Siedlern vermischten. Zum anderen Migrationswellen zur Zeit der Industriellen Revolution im 19. Jahrhundert. Tausende osteuropäischer Einwanderer kamen als Arbeiter in die Industrieregionen Deutschlands, zu denen Halle-Leipzig-Bitterfeld zählte. Mit ihnen gelangten slawische Familiennamen und das genetische Material nach Deutschland und assimilierten im Laufe der Zeit mit der einheimischen Bevölkerung. Aufgrund der historischen Entwicklung und Verbreitung von Familiennamen innerhalb Europas hat diese vom 9. Jahrhundert von Süd-Europa (Italien) ausgehend bis hin nach Nord-Europa im 18. Jahrhundert (u.a. ländliche Regionen Deutschlands) stattgefunden. Es ist daher unwahrscheinlich, dass die in diesem Themenkomplex analysierte Korrelation von Familiennamen und Y-Haplotypen, bedingt durch die Entwicklung und Verbreitung von Familiennamen, auf historische Völkerwanderungsprozesse im 10./11. Jahrhundert in Mitteldeutschland zurückzuführen ist. Die beobachteten Zusammenhänge innerhalb der untersuchten Population aus Halle basieren auf der Immigration osteuropäischer Arbeiter zurzeit der Industriellen Revolution sowie der Nachkriegszeit.

## 6 Zusammenfassung

Ziel der vorliegenden Dissertation war die Darstellung zwei ausgewählter Aspekte und Anwendungen der Populationsgenetik Y-chromosomaler Short-Tandem-Repeats (STRs). Die Analyse von Y-STRs ist aufgrund der paternalen Vererbung von Haplotypen ein wertvolles Analysewerkzeug in der Forensik und Genealogieforschung, jedoch sind populationsgenetische Studien die elementaren Grundlagen für diese Anwendungen. Die elementare Voraussetzung für die Bearbeitung der beiden Themenkomplexe dieser Arbeit war die erfolgreiche Etablierung sowie Optimierung zweier Multiplex-PCR-Ansätze für die acht Y-chromosomalen STRs des „Minimalen Haplotypen“ am Institut für Rechtsmedizin der Universität Halle. Mit Hilfe dieser methodischen Basis sollte dargelegt werden, dass diese Y-chromosomalen STRs des „Minimalen Haplotypen“ geeignet sind, verwandte Bevölkerungen zu charakterisieren, voneinander zu differenzieren und Aussagen über genetische Ähnlichkeiten zwischen verschiedenen Bevölkerungsgruppen zu treffen. Nachdem die Brauchbarkeit bereits in verschiedenen Studien europäischer Bevölkerungsgruppen belegt wurde, bisher aber nur wenige Studien außerhalb Europas vorliegen, sollte durch diese Arbeit die Anwendbarkeit für bisher nicht analysierte Bevölkerungen aus dem arabischen Raum sowie für eine Population aus Mitteldeutschland (Halle) überprüft werden. Die erhobenen Daten wurden im Anschluss in die Y-Haplotyp-Datenbank (YHRD) implementiert.

Im zentralen Blickpunkt dieser Arbeit stand die Bestimmung der genetischen Variabilität des „Minimalen Haplotypen“ dreier Ethnien des arabischen Raums aus Ägypten (83 Individuen), dem Jemen (126 Individuen) und Libyen (63 Individuen).

Im Vergleich der Daten dieser Bevölkerungsgruppen untereinander sowie mit Daten weiterer Populationen aus vergleichbaren Gebieten Nord-Afrikas, dem Nahen Osten und Europas, sollten bestehende Hypothesen zur Möglichkeit der genetischen Differenzierung durch verschiedene statistische Verfahren (Haplotypdiversität,  $R_{ST}$ - und  $\Phi_{ST}$ -Werte, AMOVA) geprüft werden. Dabei konnten signifikante Unterschiede bei den Haplotypverteilungen beobachtet werden, die Hinweise auf unterschiedliche genetische Ursprünge dieser Gruppen geben. Auf der Basis von Clusteranalysen konnte gezeigt werden, dass sich die untersuchten Populationen aus Ägypten, dem Jemen und Libyen in jeweiliger Nähe zu Ländern aus den jeweiligen Regionen orientierten. Europäische Vergleichspopulationen hingegen lagen von diesen im Cluster weiter entfernt. Auf Basis der erhobenen Haplotypen war es somit möglich, die verschiedenen untersuchten Bevölkerungsgruppen auf Populationsebene (Ägypten -

Jemen - Libyen) sowie Metapopulationsebene (Europa - Afrika - Naher Osten) signifikant zu differenzieren.

Im Mittelpunkt des zweiten Themenkomplexes der vorliegenden Arbeit sollten onomastische (Namenforschung) und populationsgenetische Zusammenhänge historischer Populationskontakte untersucht werden. Hierzu sollte geklärt werden inwieweit sich die gemeinsame patrilineare Vererbung von Familiennamen und Haplotypen auf genetischer Ebene nachweisen lässt. Der Zusammenhang zwischen Familiennamen und Y-Chromosomen wurde mit Hilfe von 8 Y-STR-Loci analysiert. Untersucht wurden drei Bevölkerungsstichproben mit verschiedenen stämmigen Familiennamen der Region Halle (germanischstämmige: G-Gruppe: 195 Individuen; slawischstämmige: S-Gruppe: 185 Individuen und germanisch-slawischstämmige: M-Gruppe: 39 Individuen). Die Ergebnisse zeigten, dass eine moderne, scheinbar genetisch homogene, Bevölkerung (Population Halle) eine anhand der Analyse des Y-Chromosoms und des Familiennamens detektierbare, genetische Heterogenität aufweist. Die Träger germanischer Familiennamen unterschieden sich genetisch signifikant von Trägern slawischer Familiennamen. Träger mit slawischen Familiennamen aus dem Raum Halle waren wesentlich näher mit anderen slawischen Populationen verwandt, wie z.B. den Sorben und Polen, als mit Populationen aus der Region Halle. In den untersuchten Populationen (G- und S-Gruppe) konnten deutliche genetische Unterschiede beobachtet werden, die Hinweise für den unterschiedlichen genetischen Ursprung dieser beiden Subpopulationen geben. Es konnte deutlich gezeigt werden, dass eine große Übereinstimmung der Haplotypen slawischer Hallenser zu Populationen slawischer Sprachfamilien besteht. Auf Grund der historischen Verbreitung von Familiennamen, beginnend im 9. Jahrhundert in Venedig und im 17./18. Jahrhundert in Deutschland, sind diese genetischen Strukturierungen jedoch erst durch Bevölkerungsmigrationen und Assimilationen seit der Industriellen Revolution zurückzuführen.

Durch die vorliegende Arbeit wurde dargelegt, dass Y-chromosomale Mikrosatelliten, insbesondere in Form des „Minimalen Haplotypen“, geeignet sind Bevölkerungsstrukturen aufzuklären. Sie sind darüber hinaus im Rahmen von vergleichenden Populationsstudien ebenfalls für die Untersuchung verwandter Bevölkerungen einsetzbar. So wurde in dieser Arbeit mit Hilfe von Y-chromosomalen DNA-Analysen festgestellt, dass sich der kulturelle, linguistische und ethnische Reichtum verschiedener Populationen auch im genetischen Erbe der Populationen nachweisen lässt.



## 7 Literatur

- Arnemann J., Jakubiczka S., Schmidtke J., Schafer R. und Epplen J.T., 1986. Clustered GATA repeats (Bkm sequences) on the human Y chromosome. *Hum Genet*, 73(4): 301-3.
- Bahlow H., 1993. *Niederdeutsches Namenbuch*. Nachdruck Vaduz.
- Bahlow H., 1997. *Deutsches Namenlexikon*, 3, Frankfurt.
- Bosch E. und Jobling M.A., 2003. Duplications of the AZFa region of the human Y chromosome are mediated by homologous recombination between HERVs and are compatible with male fertility. *Hum Mol Genet*, 12(3): 341-7.
- Bosch E., Calafell F., Comas D., Oefner P.J., Underhill P.A. und Bertranpetit J., 2001. High-resolution analysis of human Y-chromosome variation shows a sharp discontinuity and limited gene flow between northwestern Africa and the Iberian Peninsula. *Am J Hum Genet*, 68(4): 1019-29.
- Bosch E. *et al.*, 2000. Y chromosome STR haplotypes in four populations from northwest Africa. *Int J Legal Med*, 114(1-2): 36-40.
- Brandt-Casadevall C., Ben Dhiab M., Taroni F., Castella V., Dimo-Simonin N., Zemni M. und Mangin P., 2003. Tunisian population data on 10 Y-chromosomal loci. *Forensic Sci Int*, 135(3): 247-50.
- Brinkmann B., Junge A., Meyer E. und Wiegand P., 1998. Population genetic diversity in relation to microsatellite heterogeneity. *Human Mutation*, 11: 135-144.
- Burger J., Hummel S. und Herrmann B., 1997. Detection of DNA single-copy sequences of prehistoric teeth. Site milieu as a factor for preservation of DNA. *Anthropol Anz*, 55(2): 193-8.
- Butler J.M., Schoske R., Vallone P.M., Kline M.C., Redd A.J. und Hammer M.F., 2002. A novel multiplex for simultaneous amplification of 20 Y chromosome STR markers. *Forensic Sci Int*, 129(1): 10-24.
- Caglia A., Dobosz M., Boschi I., d'Aloja E. und Pascali V.L., 1998. Increased forensic efficiency of a STR-based Y-specific haplotype by addition of the highly polymorphic DYS385 locus. *Int J Legal Med*, 111(3): 142-6.
- Carril J.C., Llamas P., Luis J.R., Dios S. und Caeiro B., 2003. DYS19 and DYS390 Y-STR polymorphism in the Iberian Peninsula: a multivariate analysis. *Anthropol Anz*, 61(1): 49-62.
- Cavalli-Sforza L.L. und Piazza A., 1993. Human genomic diversity in Europe: a summary of recent research and prospects for the future. *Eur J Hum Genet*, 1(1): 3-18.
- Cherni L. *et al.*, 2005. Y-chromosomal STR haplotypes in three ethnic groups and one cosmopolitan population from Tunisia. *Forensic Sci Int*, 152(1): 95-9.

- Clayton T.M., Whitaker J.P., Sparkes R. und Gill P., 1998. Analysis and interpretation of mixed forensic stains using DNA STR profiling. *Forensic Sci Int*, 91: 55-70.
- Cockerham C.C., 1973. Analyses of gene frequencies. *Genetics*, 74: 679-700.
- Crow J.F., 1983. Surnames as markers of inbreeding and migration. Discussion. *Human Biol*, 55(2): 383-97.
- Duden, 2001. Name und Gesellschaft. Soziale und historische Aspekte der Namengebung und Namenentwicklung, 2. Dudenverlag, Mannheim.
- Excoffier L. und Smouse P.E., 1994. Using allele frequencies and geographic subdivision to reconstruct gene trees within a species: molecular variance parsimony. *Genetics*, 136(1): 343-59.
- Excoffier L., Smouse P.E. und Quattro J.M., 1992. Analysis of molecular variance inferred from metric distances among DNA haplotypes: application to human mitochondrial DNA restriction data. *Genetics*, 131(2): 479-91.
- Felsenstein K.M. und Lewis-Higgins L., 1993. Processing of the beta-amyloid precursor protein carrying the familial, Dutch-type, and a novel recombinant C-terminal mutation. *Neurosci Lett*, 152(1-2): 185-9.
- Forster P., Rohl A., Lunnemann P., Brinkmann C., Zerjal T., Tyler-Smith C. und Brinkmann B., 2000. A short tandem repeat-based phylogeny for the human Y chromosome. *Am J Hum Genet*, 67(1): 182-96.
- Fregeau C.J. und Fourney R.M., 1993. DNA typing with fluorescently tagged short tandem repeats: a sensitive and accurate approach to human identification. *Biotechniques*, 15(1): 100-19.
- Gomolka M., Hundrieser J., Nurnberg P., Roewer L., Epplen J.T. und Epplen C., 1994. Selected di- and tetranucleotide microsatellites from chromosomes 7, 12, 14, and Y in various Eurasian populations. *Hum Genet*, 93(5): 592-6.
- Gottschald M., 1982. Deutsche Namenkunde. de Gruyter, Berlin-New York, 667 pp.
- Harrison C.J. *et al.*, 2000. Multiplex fluorescence in situ hybridization and cross species color banding of a case of chronic myeloid leukemia in blastic crisis with a complex Philadelphia translocation. *Cancer Genet Cytogenet*, 116(2): 105-10.
- Hartl D.L. und Clark A.G., 1997. Principles of population genetics., Third Edition Sinauer Associates. Sinauer Associates, Sunderland, MA.
- Helgason A. *et al.*, 2000. Estimating Scandinavian and Gaelic ancestry in the male settlers of Iceland. *Am J Hum Genet*, 67(3): 697-717.
- Hill E.W., Jobling M.A. und Bradley D.G., 2000. Y-chromosome variation and Irish origins. *Nature*, 404(6776): 351-2.

- Hurles M.E., Irven C., Nicholson J., Taylor P.G., Santos F.R., Loughlin J., Jobling M.A. und Sykes B.C., 1998. European Y-chromosomal lineages in Polynesians: a contrast to the population structure revealed by mtDNA. *Am J Hum Genet*, 63(6): 1793-806.
- Immel U.D., Kleiber M. und Klitschar M., in prep. Arabic Y-STR haplotypes from the Middle East. *For Sci Int*.
- Immel U.D., Krawczak M., Udolph J., Richter A., Rodig H., Kleiber M. und Klitschar M., 2006. Y-chromosomal STR haplotype analysis reveals surname-associated strata in the East-German population. *Eur J Hum Genet*, 14(5): 577-82.
- Jeffreys A.J., Allen M.J., Hagelberg E. und Sonnberg A., 1992. Identification of the skeletal remains of Josef Mengele by DNA analysis. *Forensic Sci Int*, 56(1): 65-76.
- Jobling M.A., 2001. In the name of the father: surnames and genetics. *Trends Genet*, 17(6): 353-7.
- Jobling M.A., Pandya A. und Tyler-Smith C., 1997. The Y chromosome in forensic analysis and paternity testing. *Int J Legal Med*, 110(3): 118-24.
- Jobling M.A., Heyer E., Dieltjes P. und de Knijff P., 1999. Y-chromosome-specific microsatellite mutation rates re-examined using a minisatellite, MSY1. *Hum Mol Genet*, 8(11): 2117-20.
- Jorde L.B., Watkins W.S., Bamshad M.J., Dixon M.E., Ricker C.E., Seielstad M.T. und Batzer M.A., 2000. The distribution of human genetic diversity: a comparison of mitochondrial, autosomal, and Y-chromosome data. *Am J Hum Genet*, 66(3): 979-88.
- Kayser M., 2003. Talk. ISFG Congress, Porto.
- Kayser M., Brauer S. und Stoneking M., 2003. A genome scan to detect candidate regions influenced by local natural selection in human populations. *Mol Biol Evol*, 20(6): 893-900.
- Kayser M., Brauer S., Weiss G., Schiefenhover W., Underhill P.A. und Stoneking M., 2001. Independent histories of human Y chromosomes from Melanesia and Australia. *Am J Hum Genet*, 68(1): 173-190.
- Kayser M. *et al.*, 2001. An extensive analysis of Y-chromosomal microsatellite haplotypes in globally dispersed human populations. *Am J Hum Genet*, 68(4): 990-1018.
- Kayser M. *et al.*, 2004. A comprehensive survey of human Y-chromosomal microsatellites. *Am J Hum Genet*, 74(6): 1183-97.
- Kayser M. *et al.*, 1997. Evaluation of Y-chromosomal STRs: a multicenter study. *Int J Legal Med*, 110(3): 125-33, 141-9.
- Kayser M. *et al.*, 2005. Significant genetic differentiation between Poland and Germany follows present-day political borders, as revealed by Y-chromosome analysis. *Hum Genet*.

- Kimpton C.P., Gill P., Walton A., Urquhart A., Millican E.S. und Adams M., 1993. Automated DNA profiling employing multiplex amplification of short tandem repeat loci. *PCR Methods Appl*, 3(1): 13-22.
- Kline M.C., Duewer D.L., Redman J.W., Butler J.M. und Boyer D.A., 2002. Polymerase chain reaction amplification of DNA from aged blood stains: quantitative evaluation of the "suitability for purpose" of four filter papers as archival media. *Anal Chem*, 74(8): 1863-9.
- Klintschar M., al-Hammadi N. und Reichenpfader B., 2001. Significant differences between Yemenite and Egyptian STR profiles and the influence on frequency estimations in Arabs. *Int J Legal Med*, 114(4-5): 211-4.
- Kohlheim R. und Kohlheim V., 2005. Familiennamen. Duden, Mannheim.
- Kunze K., 2004. dtv-Atlas Namenkunde, 4. Deutscher Taschenbuch Verlag, München.
- Lessig R., Edelmann J. und Krawczak M., 2001. Population genetics of Y-chromosomal microsatellites in Baltic males. *Forensic Sci Int*, 118(2-3): 153-7.
- Li W.H. und Sadler L.A., 1991. Low nucleotide diversity in man. *Genetics*, 129(2): 513-23.
- Luis J.R., Rowold D.J., Regueiro M., Caeiro B., Cinnioglu C., Roseman C., Underhill P.A., Cavalli-Sforza L.L. und Herrera R.J., 2004. The Levant versus the Horn of Africa: evidence for bidirectional corridors of human migrations. *Am J Hum Genet*, 74(3): 532-44.
- Lygo J.E., Johnson P.E., Holdaway D.J., Woodroffe S., Whitaker J.P., Clayton T.M., Kimpton C.P. und Gill P., 1994. The validation of short tandem repeat (STR) loci for use in forensic casework. *Int J Legal Med*, 107(2): 77-89.
- Michalakis Y. und Excoffier L., 1996. A generic estimation of population subdivision using distances between alleles with special reference for microsatellite loci. *Genetics*, 142(3): 1061-4.
- Moller A., Meyer E. und Brinkmann B., 1994. Different types of structural variation in STRs: HumFES/FPS, HumVWA and HumD21S11. *Int J Legal Med*, 106(6): 319-23.
- Moretti T., Koons B. und Budowle B., 1998. Enhancement of PCR amplification yield and specificity using AmpliTaq Gold DNA polymerase. *Biotechniques*, 25(4): 716-22.
- Morton N.E., 1991. Parameters of the human genome. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 88(17): 7474-6.
- Mullis K.B. und Faloona F.A., 1987. Specific synthesis of DNA in vitro via a polymerase-catalyzed chain reaction. *Methods Enzymol*, 155: 335-50.
- Nasidze I., Schadlich H. und Stoneking M., 2003. Haplotypes from the Caucasus, Turkey and Iran for nine Y-STR loci. *Forensic Sci Int*, 137(1): 85-93.

- Nei M., 1987. *Molecular Evolutionary Genetics*. Columbia University Press, New York, 512 pp.
- Ohta T. und Kimura M., 1973. A model of mutation appropriate to estimate the number of electrophoretically detectable alleles in a finite population. *Genet Res*, 22: 201-204.
- Perez-Lezaun A., Calafell F., Seielstad M., Mateu E., Comas D., Bosch E. und Bertranpetit J., 1997. Population genetics of Y-chromosome short tandem repeats in humans. *J Mol Evol*, 45(3): 265-70.
- Ploski R. *et al.*, 2002. Homogeneity and distinctiveness of Polish paternal lineages revealed by Y chromosome microsatellite haplotype analysis. *Hum Genet*, 110(6): 592-600.
- Prinz M., Ishii A., Coleman A., Baum H.J. und Shaler R.C., 2001. Validation and casework application of a Y chromosome specific STR multiplex. *Forensic Sci Int*, 120(3): 177-88.
- Proff C., 2004. Populationsgenetische Studie zum Y-chromosomalen STR YCA II und experimentelle Entwicklung zweier autosomaler STR-Multiplex-PCR-Systeme zur Anwendung in der forensischen DNA-Analytik, Universität Köln, Köln.
- Qiagen, 2002. *Qiagen Plasmid Purification Handbook*. Qiagen, Hilden.
- Reddy B.H., Sun G., Luis J.R., Crawford M.H., Hemam N.S. und Deka R., 2001. Genomic diversity at thirteen short tandem repeat loci in a substructured caste population, Golla, of southern Andhra Pradesh, India. *Hum Biol*, 73(2): 175-90.
- Reichenpfader B., Immel U. und Klitschar M., 2003. Population data on the AmpFISTR SGM plus PCR amplification kit in Germans and Austrians. *Forensic Sci Int*, 132(1): 84-6.
- Ritte U., Neufeld E., Broit M., Shavit D. und Motro U., 1993. The differences among Jewish communities--maternal and paternal contributions. *J Mol Evol*, 37(4): 435-40.
- Rodig H., Grum M. und Grimmecke H.D., 2006. Population study and evaluation of 20 Y-chromosome STR loci in Germans. *Int J Legal Med*, in press.
- Roewer L., Arnemann J., Spurr N.K., Grzeschik K.H. und Epplen J.T., 1992. Simple repeat sequences on the human Y chromosome are equally polymorphic as their autosomal counterparts. *Hum Genet*, 89(4): 389-94.
- Roewer L., Kayser M., Dieltjes P., Nagy M., Bakker E., Krawczak M. und de Knijff P., 1996. Analysis of molecular variance (AMOVA) of Y-chromosome-specific microsatellites in two closely related human populations. *Hum Mol Genet*, 5(7): 1029-33.
- Roewer L., Willuweit S., Rodig H., Gross A., Weidlich S., Kayser M. und Nagy M., 2005. The male genetic history of the Sorbs – a Slavic island population in Germany, 21<sup>st</sup> International Society of Forensic Genetics, Ponta Delgada, Azores.

- Roewer L. *et al.*, 2005. Signature of recent historical events in the European Y-chromosomal STR haplotype distribution. *Hum Genet*, 116(4): 279-91.
- Roewer L. *et al.*, 2000. A new method for the evaluation of matches in non-recombining genomes: application to Y-chromosomal short tandem repeat (STR) haplotypes in European males. *Forensic Sci Int*, 114(1): 31-43.
- Roewer L. *et al.*, 2001. Online reference database of European Y-chromosomal short tandem repeat (STR) haplotypes. *Forensic Sci Int*, 118(2-3): 106-13.
- Rosser Z.H. *et al.*, 2000. Y-chromosomal diversity in Europe is clinal and influenced primarily by geography, rather than by language. *Am J Hum Genet*, 67(6): 1526-43.
- Saiki H., Saiki Y., Sudoh M., Nakaya M., Shioda K. und Ikawa S., 1985. Modification of the resting oxygen consumption level of biological body and its tissues, during prolonged hypodynamics exposure. *Physiologist*, 28(6 Suppl): S73-4.
- Saitou N. und Nei M., 1987. The neighbor-joining method: a new method for reconstructing phylogenetic trees. *Mol Biol Evol*, 4(4): 406-25.
- Sajantila A., Salem A.H., Savolainen P., Bauer K., Gierig C. und Paabo S., 1996. Paternal and maternal DNA lineages reveal a bottleneck in the founding of the Finnish population. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 93(21): 12035-9.
- Sanchez J.J., Hallenberg C., Borsting C., Hernandez A. und Morling N., 2005. High frequencies of Y chromosome lineages characterized by E3b1, DYS19-11, DYS392-12 in Somali males. *Eur J Hum Genet*, 13(7): 856-66.
- Schneider S., Rosseli D. und Excoffier L., 2000. Arlequin. A software for population genetics analysis (Ver. 2.000). Genetics and Biometry Laboratory: University of Geneva, Switzerland.
- Seielstad M.T., Minch E. und Cavalli-Sforza L.L., 1998. Genetic evidence for a higher female migration rate in humans. *Nat Genet*, 20(3): 278-80.
- Sharma V., de Jong P., Yokobata K. und Litt M., 1992. Dinucleotide repeat polymorphism at the D21S236 locus. *Hum Mol Genet*, 1(4): 289.
- Slatkin M., 1995. A measure of population subdivision based on microsatellite allele frequencies. *Genetics*, 139(1): 457-62.
- Smith G.P., 1976. Evolution of repeated DNA sequences by unequal crossover. *Science*, 191(4227): 528-35.
- Smith R.N., 1995. Accurate size comparison of short tandem repeat alleles amplified by PCR. *Biotechniques*, 18(1): 122-8.
- Sweet D. und Hildebrand D., 1999. Saliva from cheese bite yields DNA profile of burglar: a case report. *Int J Legal Med*, 112(3): 201-3.

- Sykes B. und Irven C., 2000. Surnames and the Y chromosome. *Am J Hum Genet*, 66(4): 1417-9.
- Szibor R., Plate I., Schmitter H., Wittig H. und Krause D., 2006. Forensic mass screening using mtDNA. *Int J Legal Med*.
- Szibor R., Michael M., Spitsyn V.A., Plate I., Ginter E.K. und Krause D., 1997. Mitochondrial D-loop 3' (CA)<sub>n</sub> repeat polymorphism: optimization of analysis and population data. *Electrophoresis*, 18(15): 2857-60.
- Szibor R., Plate I., Heinrich M., Michael M., Schoning R., Wittig H. und Lutz-Bonengel S., 2006. Mitochondrial D-loop (CA)<sub>n</sub> repeat length heteroplasmy: frequency in a German population sample and inheritance studies in two pedigrees. *Int J Legal Med*.
- Tajima F., 1989. Statistical method for testing the neutral mutation hypothesis by DNA polymorphism. *Genetics*, 123: 585-595.
- Urquhart A., Kimpton C.P., Downes T.J. und Gill P., 1994. Variation in short tandem repeat sequences--a survey of twelve microsatellite loci for use as forensic identification markers. *Int J Legal Med*, 107(1): 13-20.
- Vallone P.M., Devaney J.M., Marino M.A. und Butler J.M., 2002. A strategy for examining complex mixtures of deoxyoligonucleotides using ion-pair-reverse-phase high-performance liquid chromatography, matrix-assisted laser desorption ionization time-of-flight mass spectrometry, and informatics. *Anal Biochem*, 304(2): 257-65.
- Walsh P.S., Metzger D.A. und Higuchi R., 1991. Chelex 100 as a medium for simple extraction of DNA for PCR-based typing from forensic material. *Biotechniques*, 10(4): 506-13.
- Wells R.S. *et al.*, 2001. The Eurasian heartland: a continental perspective on Y-chromosome diversity. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 98(18): 10244-9.
- Wiegand P. und Kleiber M., 2001. Less is more - length reduction of STR amplicons using redesigned primers. *Int J Legal Med*, 114(4-5): 285-7.
- Wright, 1951. The genetical structure of populations. *Ann Eug*, 15: 323-54.
- Zerjal T. *et al.*, 1997. Genetic relationships of Asians and Northern Europeans, revealed by Y-chromosomal DNA analysis. *Am J Hum Genet*, 60(5): 1174-83.
- Ziegle J.S., Su Y., Corcoran K.P., Nie L., Mayrand P.E., Hoff L.B., McBride L.J., Kronick M.N. und Diehl S.R., 1992. Application of automated DNA sizing technology for genotyping microsatellite loci. *Genomics*, 14(4): 1026-31.

## 8 Anhang

### 8.1 Einheiten und Abkürzungen

AMOVA	Analysis of molecular variance
APS	Ammoniumpersulfat
bp	Basenpaare
Bidest	bidestillata, zweifach destilliert
BSA	Bovine Serum Albumin
CDTA	1,2-Cyclohexamindiamintetra-acetic acid
DNA	Desoxiribonucleic Acid
dATP	Desoxiadenintriphosphat
dCTP	Desoxicytidintriphosphat
ddNTP	Didesoxynukleosidtriphosphat
dGTP	Desoxiguasonintriphosphat
dNTP	Desoxinukleotidtriphosphat
dTTP	Desoxythymidintriphosphat
ed(s)	Editor(s)
et al.	und Weitere
6-FAM	6-Carboxylfluorescein
HCl	Salzsäure
HEX	6-Carboxyl-2',4',7',4,7-Hexachlorofluorescein
Jh.	Jahrhundert
JOE	6-carboxy-4',5'-dichloro-2',7'-dimethoxy-fluorescein
kb	Kilobasenpaare
M	molar
MgCl <sub>2</sub>	Magnesiumchlorid
min	Minute
mM	millimolar
mt	mitochondrial
µl	Mikroliter
ng	Nanogramm
nm	Nanometer
PAA	Polyacrylamidgel



---

PCR	Polymerase Chain Reaction
pg	Picogramm
pH	pondus Hydrogeni, Protonenaktivitätsexponent
pM	picomolar
pmol	Picomol
®	rechtlich geschützt
RT	Raumtemperatur
ROX	6-Carboxylrhodamin
sec	Sekunde(n)
STR	Short Tandem Repeat
Taq-Polymerase	<i>Thermus aquaticus</i> -DNA Polymerase
TEMED	N,N,N',N' Tetramethylethylendiamin
™	Trademark
Tris	Tri[hydroxymethyl]aminomethan
U	unit (definierte Einheit für Enzymaktivität)
U/min	Umdrehung pro Minute
w/v	weight per volume
YHRD	Y-Chromosome Haplotype Reference Database

## 8.2 Geräte und Hilfsmittel

Bidestillationsanlage Reverse Osmose RO 5 Plus, Wilhelm Werner GmbH, Stuttgart

ABI PRISM™ 310 Genetic Analyzer, Applied Biosystems, Darmstadt

Elektrophoresekammer Horizon, Multiphor II, Pharmacia Biotech

Stromversorgung MultiTempIII, Electrophoresis Power Supply, Pharmacia Biotech

Magnetrührer MR 300, Heidolph

Precisa Präzisionswaage, Precisa Instruments AG

DNA Thermal Cycler Typ Mastercycler® Gradient, Eppendorf

Varipipette 4810 bis 10µl grau, EPPENDORF, Hamburg

Varipipette 4810 bis 1000µl blau, EPPENDORF, Hamburg

Varipipette 4810 bis 2,5 ml rot, EPPENDORF, Hamburg

Varipipette 4810 bis 100µl gelb, EPPENDORF, Hamburg

Vortexer, MS 1, IKA

Zentrifuge Universal 16R, Hettich

Zentrifuge 5415C, EPPENDORF, Hamburg

Zentrifuge Biofuge13R, HERAEUS GmbH

Wasserbad GFL 1086, Gesellschaft für Labortechnik mbH

Wasserbad W12, Medingen, Preiss-Daimler

### 8.3 Chemikalien

123-bp DNA-Leiter (Molekulargewichtslängenstandard), Gibco BRL, Paisley, Schottland

Acrylamid/Bisacrylamid 29:1, 40% (w/v), Serva, Heidelberg, Deutschland

Agarose ultraPURE, GIBCO BRL<sup>®</sup>, Life technologies GmbH, Karlsruhe, Deutschland

APS, ALDRICH, Steinheim, Deutschland

AmpliAq Gold<sup>™</sup> DNA-Polymerase (5 U/  $\mu$ l), Perkin Elmer/ Roche, Branchburg, USA

Borsäure, p.a., Carl Roth GmbH, Karlsruhe, Deutschland

Bovines Serum Albumin (BSA), Roche Diagnostics, Mannheim, Deutschland

Chelex 100 Resin, BioRad, München, Deutschland

dATP, dCTP, dGTP, dTTP, Sigma-Aldrich, München, Deutschland

Ethanol, Rotipuran<sup>®</sup>, Carl Roth GmbH, Karlsruhe, Deutschland

Ethanol 96 %, Merck, Darmstadt, Deutschland

Essigsäure, Merck, Darmstadt, Deutschland

Formamid, Merck, Darmstadt, Deutschland

GeneAmp<sup>®</sup> PCR Buffer II/ MgCl<sub>2</sub> Solution (25mM), Perkin Elmer/ Roche, Branchburg, USA

Genescan-500 ROX Kit, Applied Biosystems, Darmstad, Deutschland

LiChrosolv Wasser, Merck, Darmstadt, Deutschland

MgCl<sub>2</sub> Magnesiumchlorid (25mM), Serac, Bad Homburg, Deutschland

Natriumhydroxid, Merck, Darmstadt, Deutschland

Natriumacetatpuffer (2 M, pH 4,5), Applied Biosystems Darmstad, Deutschland

Natriumhydroxyd, p.a., Merck, Darmstadt, Deutschland

Oligonukleotide, MWG-Biotech AG, Ebersberg, Deutschland

Proteinase K, Qiagen, Hilden, Deutschland

QIAamp DNA mini Kit, Qiagen, Hilden, Deutschland

Salpetersäure, HNO<sub>3</sub>, 65%, p.a., Merck, Darmstadt, Deutschland

Salzsäure rauchend, HCl, 37%, Merck, Darmstadt, Deutschland

Silbernitrat, Carl Roth GmbH, Karlsruhe, Deutschland

TEMED (Tetramethylethylendiamin), Serva, Heidelberg, Deutschland

Tris, Trizma™ Base, Carl Roth GmbH, Karlsruhe, Deutschland

#### **8.4 Einwegmaterialien und Hilfsmittel**

Einmaluntersuchungshandschuhe, Safe Skin, Kimberly-Clark

Eppendorf Reaktionsgefäße (0,5 ml) safe-lock, Eppendorf

Eppendorf Reaktionsgefäße (1,5 ml) safe-lock, Eppendorf

Gel-Fix für PAGE, 265 x 125 mm, Serva

PCR Tubes, (0,5 ml), Eppendorf

PCR Tubes, (0,2 ml), Peqlab

Parafilm, American National Can™

Pipettenspitzen: gelbe Spitzen 100 µl, Eppendorf

Safe-Seal-Tips Pipettenspitzen: blaue Spitzen 1 ml, Biozym

Safe-Seal-Tips Pipettenspitzen: Standardtips 100 µl, Biozym

Safe-Seal-Tips Pipettenspitzen: Standardtips 10 µl, Biozym

Safe-Seal-Tips Pipettenspitzen: Standardtips 2,5 ml, Biozym

#### **8.5 Computer-Programme, Datenbanken**

ABI PRISM GeneScan® Analysis Version 2.1

ABI PRISM Data Collection® Software Version 1.2.2

ABI PRISM Genotyper® Software Version 2.5

AMOVA, Software (Michael Krawczak, Universität Kiel)

ARLEQUIN; Software Version 2.001 (<http://lgb.unige.ch/arlequin/>)

Tandem Repeat Finder (<http://tandem.bu.edu/trf/trf.submit.options.html>)

Tree View (<http://taxonomy.zoology.gla.ac.uk/rod/treeview.html>)

Windows 2000 inkl. SP4, Microsoft Office XP

Y Chromosome Haplotype Reference Database (YHRD) (<http://www.yhrd.org/index.html>)

## 8.6 Y-chromosomale Haplotypen

### 8.6.1 Y-chromosomale Haplotypen aus Ägypten

Tabelle 1: Typisierungsergebnisse der Haplotypen aus Ägypten

	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
Ägypten_1	14	14	30	26	10	13	13	12	17
Ägypten_2	14	16	30	23	10	11	12	15	17
Ägypten_3	13	16	30	23	10	12	14	15	13
Ägypten_4	13	15	29	23	10	11	13	16	18
Ägypten_5	14	17	30	22	10	11	13	10	11
Ägypten_6	16	15	29	23	10	12	12	14	17
Ägypten_7	14	15	29	24	10	11	13	17	18
Ägypten_8	14	16	28	25	10	13	13	12	17
Ägypten_9	14	17	31	25	11	11	13	18	18
Ägypten_10	11	16	30	23	10	12	13	16	19
Ägypten_11	15	15	30	26	10	11	13	15	15
Ägypten_12	15	17	31	25	10	11	13	13	17
Ägypten_13	14	16	29	23	11	11	12	13	17
Ägypten_14	14	16	30	23	10	11	13	12	19
Ägypten_15	14	16	30	23	9	11	12	14	16
Ägypten_16	13	16	28	23	9	11	13	14	16
Ägypten_17	15	16	31	21	10	11	13	16	117
Ägypten_18	14	16	29	25	11	12	12	16	17
Ägypten_19	14	16	30	23	10	11	12	13	17
Ägypten_20	14	16	31	24	10	11	14	16	17
Ägypten_21	14	15	30	24	10	11	13	16	19
Ägypten_22	14	16	30	23	10	11	14	16	17
Ägypten_23	14	16	29	23	10	11	13	12	18
Ägypten_24	14	16	31	25	11	11	13	18	18
Ägypten_25	14	17	30	22	10	12	13	13	16
Ägypten_26	14	15	28	23	10	11	12	13	16
Ägypten_27	16	15	29	23	10	12	12	14	17
Ägypten_28	14	16	29	25	10	11	12	11	18
Ägypten_29	13	16	29	23	9	11	13	13	15
Ägypten_30	14	16	29	23	10	11	12	13	16
Ägypten_31	13	15	29	23	10	11	13	15	18
Ägypten_32	15	16	32	24	10	13	13	13	14
Ägypten_33	14	16	29	23	10	11	12	13	18
Ägypten_34	15	17	32	23	10	11	12	13	16
Ägypten_35	16	15	28	21	9	11	14	14	16
Ägypten_36	13	16	29	23	9	11	13	13	15
Ägypten_37	14	16	30	24	10	11	13	13	18
Ägypten_38	13	15	28	22	9	11	11	17	17
Ägypten_39	13	15	29	23	10	11	13	15	18
Ägypten_40	14	16	29	25	10	11	12	11	18
Ägypten_41	15	16	30	24	10	11	12	15	16
Ägypten_42	14	16	29	24	10	11	13	13	16
Ägypten_43	13	16	29	24	10	11	13	13	15
Ägypten_44	13	16	30	24	10	11	13	16	18
Ägypten_45	13	16	31	24	10	11	13	18	19
Ägypten_46	13	16	29	23	10	14	13	14	16
Ägypten_47	14	16	29	23	11	11	12	13	18
Ägypten_48	15	16	30	25	10	11	13	18	20
Ägypten_49	13	16	29	24	9	11	13	13	14
Ägypten_50	14	16	30	22	10	11	12	13	14
Ägypten_51	15	16	30	23	9	11	12	13	17
Ägypten_52	14	16	30	25	10	12	12	16	18
Ägypten_53	14	16	29	24	11	13	13	11	15
Ägypten_54	15	16	29	24	10	11	12	17	18
Ägypten_55	17	16	30	21	10	11	14	19	19
Ägypten_56	14	16	31	24	10	11	13	16	17
Ägypten_57	15	17	31	24	10	11	12	13	18
Ägypten_58	15	16	30	21	10	11	15	16	18
Ägypten_59	14	17	30	23	10	13	13	14	16
Ägypten_60	17	17	30	23	11	13	13	15	17
Ägypten_61	14	16	28	23	10	11	13	13	19
Ägypten_62	13	17	30	25	9	12	13	18	19
Ägypten_63	13	17	30	24	11	11	13	16	16
Ägypten_64	14	16	31	24	11	12	12	16	19

	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
Ägypten_65	14	16	29	24	10	13	13	13	16
Ägypten_66	14	16	30	23	10	11	12	13	16
Ägypten_67	15	17	30	24	11	13	13	13	16
Ägypten_68	15	16	29	23	10	11	12	13	17
Ägypten_69	14	17	31	23	10	12	11	13	19
Ägypten_70	15	15	29	24	10	11	13	14	15
Ägypten_71	14	17	30	24	10	11	12	13	13
Ägypten_72	14	15	30	23	9	13	13	14	16
Ägypten_73	15	16	29	23	11	13	13	16	16
Ägypten_74	13	16	29	21	9	11	13	15	17
Ägypten_75	14	17	30	23	10	12	12	12	18
Ägypten_76	14	15	29	23	10	12	14	13	14
Ägypten_77	14	15	29	24	10	11	13	18	19
Ägypten_78	15	17	30	23	11	13	13	12	15
Ägypten_79	14	17	31	23	10	11	13	16	18
Ägypten_80	14	14	31	22	11	11	12	13	18
Ägypten_81	14	16	31	22	11	11	12	14	14
Ägypten_82	13	17	30	24	9	11	13	13	13
Ägypten_83	17	31	24	14	10	11	12	13	17

## 8.6.2 Y-chromosomale Haplotypen aus dem Jemen

Tabelle 2: Typisierungsergebnisse der Haplotypen aus dem Jemen

	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
Jemen_1	13	12	28	23	10	11	13	13	18
Jemen_2	13	12	31	24	11	11	12	13	18
Jemen_3	13	13	29	22	11	11	12	13	13
Jemen_4	13	13	29	23	9	11	13	15	17
Jemen_5	13	13	30	23	9	11	12	13	17
Jemen_6	13	13	30	24	10	11	11	13	17
Jemen_7	13	13	30	24	10	11	13	15	15
Jemen_8	13	13	30	24	10	11	13	17	18
Jemen_9	13	13	30	25	10	11	13	15	16
Jemen_10	13	13	30	25	11	11	13	15	16
Jemen_11	13	13	30	25	10	11	13	16	16
Jemen_12	13	13	31	23	9	11	13	16	16
Jemen_13	13	13	31	23	9	11	13	16	16
Jemen_14	13	13	31	24	10	11	13	15	18
Jemen_15	13	13	31	24	15	11	13	13	15
Jemen_16	13	13	31	24	10	11	14	16	16
Jemen_17	13	13	32	24	10	11	14	16	16
Jemen_18	13	13	32	24	10	11	14	16	17
Jemen_19	13	13	32	25	10	11	13	16	16
Jemen_20	13	13	33	24	10	11	13	15	16
Jemen_21	13	14	30	24	11	11	11	13	17
Jemen_22	13	14	31	25	11	11	12	13	18
Jemen_23	13	14	31	25	9	11	12	15	18
Jemen_24	13	14	31	25	10	11	13	13	17
Jemen_25	13	14	31	25	9	11	13	15	16
Jemen_26	13	14	31	25	10	11	13	15	16
Jemen_27	13	14	31	25	9	11	13	15	17
Jemen_28	13	14	32	25	10	11	13	16	17
Jemen_29	14	12	28	22	11	12	13	14	14
Jemen_30	14	12	28	23	11	11	12	13	16
Jemen_31	14	12	28	23	11	11	12	13	16
Jemen_32	14	12	28	23	10	11	13	14	15
Jemen_33	14	12	29	22	11	11	12	13	18
Jemen_34	14	12	29	23	10	11	12	13	17
Jemen_35	14	12	30	23	10	11	12	13	18
Jemen_36	14	13	28	23	11	11	12	12	16
Jemen_37	14	13	29	22	10	11	12	13	18
Jemen_38	14	13	29	22	11	11	12	13	18
Jemen_39	14	13	29	22	11	11	12	17	17

## Anhang

	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
Jemen_40	14	13	29	23	11	11	12	13	18
Jemen_41	14	13	29	23	11	11	13	13	17
Jemen_42	14	13	29	23	10	11	13	13	18
Jemen_43	14	13	29	23	10	11	13	15	16
Jemen_44	14	13	29	23	10	11	13	15	17
Jemen_45	14	13	29	23	10	11	13	15	18
Jemen_46	14	13	29	23	10	11	13	16	19
Jemen_47	14	13	29	24	10	11	12	10	16
Jemen_48	14	13	29	24	10	11	12	12	18
Jemen_49	14	13	29	25	9	11	13	15	16
Jemen_50	14	13	30	21	11	11	12	13	16
Jemen_51	14	13	30	22	11	11	12	13	18
Jemen_52	14	13	30	23	11	11	11	13	18
Jemen_53	14	13	30	23	10	11	11	14	17
Jemen_54	14	13	30	23	10	11	12	13	17
Jemen_55	14	13	30	23	11	11	12	13	17
Jemen_56	14	13	30	23	11	11	12	13	17
Jemen_57	14	13	30	23	11	11	12	13	17
Jemen_58	14	13	30	23	11	11	12	13	17
Jemen_59	14	13	30	23	11	11	12	13	18
Jemen_60	14	13	30	23	11	11	12	13	18
Jemen_61	14	13	30	23	11	11	12	13	18
Jemen_62	14	13	30	23	10	11	12	14	17
Jemen_63	14	13	30	23	10	11	12	14	17
Jemen_64	14	13	30	23	10	11	12	15	18
Jemen_65	14	13	30	23	11	11	13	13	17
Jemen_66	14	13	30	24	11	11	12	13	17
Jemen_67	14	13	30	24	11	11	12	13	17
Jemen_68	14	13	30	24	10	11	12	13	18
Jemen_69	14	13	30	24	10	11	13	16	19
Jemen_70	14	13	31	23	11	11	11	13	17
Jemen_71	14	13	31	23	11	11	12	13	18
Jemen_72	14	13	31	23	9	11	13	13	18
Jemen_73	14	14	28	23	10	11	12	13	15
Jemen_74	14	14	28	23	11	12	13	14	16
Jemen_75	14	14	28	24	10	11	12	12	16
Jemen_76	14	14	29	22	11	11	11	13	17
Jemen_77	14	14	29	22	10	11	12	13	17
Jemen_78	14	14	29	22	11	11	12	13	18
Jemen_79	14	14	29	23	9	10	12	12	17
Jemen_80	14	14	29	23	10	11	12	13	17
Jemen_81	14	14	29	23	9	12	12	13	17
Jemen_82	14	14	29	24	9	11	12	13	20
Jemen_83	14	14	29	24	10	11	12	18	18
Jemen_84	14	14	29	26	9	11	12	14	18
Jemen_85	14	14	30	22	10	11	12	13	17
Jemen_86	14	14	30	23	11	11	11	12	16
Jemen_87	14	14	30	23	10	11	11	13	17
Jemen_88	14	14	30	23	11	11	11	13	18
Jemen_89	14	14	30	23	11	11	11	13	18
Jemen_90	14	14	30	23	10	11	12	13	16
Jemen_91	14	14	30	23	10	11	12	13	16
Jemen_92	14	14	30	23	11	11	12	13	16
Jemen_93	14	14	30	23	8	11	12	13	17
Jemen_94	14	14	30	23	10	11	12	13	17
Jemen_95	14	14	30	23	10	11	12	13	18
Jemen_96	14	14	30	23	11	11	12	13	18
Jemen_97	14	14	30	23	9	11	12	14	17
Jemen_98	14	14	30	23	10	11	12	14	17
Jemen_99	14	14	30	23	9	11	13	16	16
Jemen_100	14	14	30	24	11	11	10	13	17
Jemen_101	14	14	30	24	10	11	12	13	13
Jemen_102	14	14	30	24	11	11	12	13	16
Jemen_103	14	14	31	23	10	11	11	13	17
Jemen_104	14	14	31	23	10	11	12	13	17
Jemen_105	14	14	31	23	8	11	12	13	17
Jemen_106	14	14	31	23	9	11	12	14	16
Jemen_107	14	14	31	24	10	11	12	13	17
Jemen_108	14	14	32	23	10	11	12	13	18
Jemen_109	14	14	32	24	10	11	13	13	17
Jemen_110	15	11	28	25	10	11	12	15	18
Jemen_111	15	12	28	25	11	11	11	13	18
Jemen_112	15	12	28	25	10	11	12	14	17
Jemen_113	15	12	28	25	10	11	12	15	18

## Anhang

---

	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
Jemen_114	15	12	28	25	10	11	12	16	18
Jemen_115	15	12	29	21	10	11	15	13	14
Jemen_116	15	12	29	24	9	11	12	13	18
Jemen_117	15	13	29	22	10	11	12	12	17
Jemen_118	15	14	30	21	10	11	14	14	15
Jemen_119	15	13	30	23	10	11	12	14	17
Jemen_120	15	13	30	24	9	11	12	13	17
Jemen_121	15	14	30	24	10	11	12	16	17
Jemen_122	15	14	30	24	10	11	12	17	17
Jemen_123	15	14	31	21	10	11	14	14	16
Jemen_124	15	15	30	24	8	10	13	15	16
Jemen_125	15	15	30	24	9	11	12	13	16
Jemen_126	15	15	31	23	9	10	12	13	16
Jemen_127	15	15	31	24	10	12	13	16	16
Jemen_128	17	17	31	23	12	11	13	11	12

### 8.6.3 Y-chromosomale Haplotypen aus Libyen

Tabelle 3: Typisierungsergebnisse der Haplotypen aus Libyen

	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 1	DYS385 2
Libyen_1	15	12	30	24	10	10	13	14	15
Libyen_2	14	13	30	22	11	11	12	13	18
Libyen_3	14	13	30	22	11	11	12	13	18
Libyen_4	14	13	30	23	11	11	12	14	18
Libyen_5	13	12	29	25	11	11	13	16	18
Libyen_6	13	13	31	20	11	11	13	11	14
Libyen_7	13	14	30	24	11	11	13	13	14
Libyen_8	14	13	29	24	11	11	13	13	19
Libyen_9	15	14	30	24	10	13	13	13	15
Libyen_10	14	12	29	23	10	11	13	16	17
Libyen_11	15	13	30	22	10	11	14	14	15
Libyen_12	14	12	29	22	10	11	14	15	16
Libyen_13	14	13	29	22	11	11	12	13	16
Libyen_14	13	14	30	24	11	11	14	13	15
Libyen_15	13	13	29	22	10	11	13	13	16
Libyen_16	13	14	30	24	11	11	14	13	15
Libyen_17	14	13	29	24	11	12	12	11	14
Libyen_18	14	12	29	24	11	13	13	14	16
Libyen_19	14	13	31	24	11	11	14	14	14
Libyen_20	13	13	31	24	11	12	13	15	16
Libyen_21	14	13	30	23	11	11	14	13	19
Libyen_22	14	13	29	23	11	11	11	13	14
Libyen_23	15	13	30	23	10	13	14	13	14
Libyen_24	13	13	29	23	11	11	13	13	14
Libyen_25	14	12	28	22	10	11	12	13	18
Libyen_26	11	12	30	24	10	12	13	16	18
Libyen_27	13	13	29	24	10	10	13	12	13
Libyen_28	15	13	29	25	9	10	13	11	14
Libyen_29	13	14	30	18	9	10	13	12	13
Libyen_30	15	15	32	22	11	9	14	15	16
Libyen_31	13	15	31	23	9	10	13	12	14
Libyen_32	13	12	29	22	10	10	13	16	17
Libyen_33	15	12	30	25	10	10	12	13	14
Libyen_34	14	14	31	22	11	10	12	12	18
Libyen_35	13	14	29	24	9	11	13	13	15
Libyen_36	13	14	30	24	9	11	13	13	15
Libyen_37	13	14	30	24	9	11	13	13	15
Libyen_38	15	14	31	20	10	12	14	12	17
Libyen_39	13	13	29	24	9	11	13	13	14
Libyen_40	13	14	30	23	9	11	13	13	17
Libyen_41	15	11	29	25	10	11	12	14	15
Libyen_42	13	12	29	24	11	11	13	17	17
Libyen_43	13	13	29	24	11	11	13	13	15
Libyen_44	13	14	30	25	11	11	13	13	14
Libyen_45	15	13	30	23	11	11	12	13	18
Libyen_46	14	13	30	24	11	12	12	13	20
Libyen_47	13	14	30	24	9	11	13	13	14
Libyen_48	13	14	30	25	9	11	13	14	15
Libyen_49	13	14	30	24	9	11	14	13	15
Libyen_50	13	14	30	24	9	11	14	13	15
Libyen_51	13	14	30	24	9	11	14	13	15
Libyen_52	16	12	29	22	10	10	14	16	16
Libyen_53	13	14	30	24	9	11	13	13	14
Libyen_54	13	14	29	24	9	10	13	13	15
Libyen_55	13	13	29	24	9	11	13	13	15
Libyen_56	14	14	30	23	11	11	12	13	13
Libyen_57	15	12	29	25	10	11	12	13	17
Libyen_58	13	14	30	24	9	11	13	13	15
Libyen_59	15	13	31	24	10	12	12	16	17
Libyen_60	13	14	30	24	9	11	13	13	14
Libyen_61	13	12	29	22	10	11	13	16	17
Libyen_62	15	12	31	25	10	11	12	14	15
Libyen_63	13	13	29	24	9	11	13	13	15



## 8.6.4 Y-chromosomale Haplotypenzuordnung und -häufigkeit im arabischen Raum

Tabelle 4: Haplotypenzuordnung aus dem arabischen Raum

Haplotyp	Individuum	H (ges)	H (Ä)	H (Y)	H (L)	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385 a	DYS 385 b
H1	Ä_1	1				11	13	30	23	10	12	13	16	19
H2	Ä_2	1				13	12	28	22	9	11	11	17	17
H3	Ä_3, 4	2	2			13	12	29	23	10	11	13	15	18
H4	Ä_5	1				13	12	29	23	10	11	13	16	18
H5	Ä_6	1				13	13	28	23	9	11	13	14	16
H6	Ä_7	1				13	13	29	21	9	11	13	15	17
H7	Ä_8, 9	2	2			13	13	29	23	9	11	13	13	15
H8	Ä_10	1				13	13	29	23	10	14	13	14	16
H9	Ä_11; Lib_Y_39	2	1	1		13	13	29	24	9	11	13	13	14
H10	Ä_12	1	1			13	13	29	24	10	11	13	13	15
H11	Ä_13	1	1			13	13	30	23	10	12	14	15	13
H12	Ä_14	1	1			13	13	30	24	10	11	13	16	18
H13	Ä_15	1	1			13	13	31	24	10	11	13	18	19
H14	Ä_16	1	1			13	14	30	24	9	11	13	13	13
H15	Ä_17	1	1			13	14	30	24	11	11	13	16	16
H16	Ä_18	1	1			13	14	30	25	9	12	13	18	19
H17	Ä_19	1	1			14	11	30	26	10	13	13	12	17
H18	Ä_20	1	1			14	11	31	22	11	11	12	13	18
H19	Ä_21	1	1			14	12	28	23	10	11	12	13	16
H20	Ä_22	1	1			14	12	29	23	10	12	14	13	14
H21	Ä_23	1	1			14	12	29	24	10	11	13	17	18
H22	Ä_24	1	1			14	12	29	24	10	11	13	18	19
H23	Ä_25	1	1			14	12	30	23	9	13	13	14	16
H24	Ä_26	1	1			14	12	30	24	10	11	13	16	19
H25	Ä_27	1	1			14	13	28	23	10	11	13	13	19
H26	Ä_28	1	1			14	13	28	25	10	13	13	12	17
H27	Ä_29	1	1			14	13	29	23	10	11	12	13	16
H28	Ä_30	1	1			14	13	29	23	10	11	12	13	18
H29	Ä_31	1	1			14	13	29	23	10	11	13	12	18
H30	Ä_32	1	1			14	13	29	23	11	11	12	13	17
H31	Ä_33; Y 40	2	1	1		14	13	29	23	11	11	12	13	18
H32	Ä_34	1				14	13	29	24	10	11	13	13	16
H33	Ä_35	1				14	13	29	24	10	13	13	13	16
H34	Ä_36	1	1			14	13	29	24	11	13	13	11	15
H35	Ä_37, Ä_38	2	2			14	13	29	25	10	11	12	11	18
H36	Ä_39	1	1			14	13	29	25	11	12	12	16	17
H37	Ä_40	1	1			14	13	30	22	10	11	12	13	14
H38	Ä_41	1	1			14	13	30	23	9	11	12	14	16
H39	Ä_42	1	1			14	13	30	23	10	11	12	13	16
H40	Ä_43; Lib_54	2	1	1		14	13	30	23	10	11	12	13	17
H41	Ä_44	1	1			14	13	30	23	10	11	12	15	17
H42	Ä_45	1	1			14	13	30	23	10	11	13	12	19
H43	Ä_46	1	1			14	13	30	23	10	11	14	16	17
H44	Ä_47	1	1			14	13	30	24	10	11	13	13	18
H45	Ä_48	1	1			14	13	30	25	10	12	12	16	18
H46	Ä_49	1	1			14	13	31	22	11	11	12	14	14
H47	Ä_50	1	1			14	13	31	24	10	11	13	16	17
H48	Ä_51	1	1			14	13	31	24	10	11	14	16	17
H49	Ä_52	1	1			14	13	31	24	11	12	12	16	19
H50	Ä_53	1	1			14	13	31	25	11	11	13	18	18
H51	Ä_54	1	1			14	14	30	22	10	11	13	10	11
H52	Ä_55	1	1			14	14	30	22	10	12	13	13	16
H53	Ä_56	1	1			14	14	30	23	10	12	12	12	18
H54	Ä_57	1	1			14	14	30	23	10	13	13	14	16
H55	Ä_58; Y 98	2	1	1		14	14	30	24	10	11	12	13	13
H56	Ä_59	1				14	14	31	23	10	11	13	16	18
H57	Ä_60	1				14	14	31	23	10	12	11	13	19
H58	Ä_61; Y 104	2	1	1		14	14	31	24	10	11	12	13	17
H59	Ä_62	1	1			14	14	31	25	11	11	13	18	18
H60	Ä_63	1	1			15	12	29	24	10	11	13	14	15
H61	Ä_64	1	1			15	12	30	26	10	11	13	15	15
H62	Ä_65	1	1			15	13	29	23	10	11	12	13	17
H63	Ä_66	1	1			15	13	29	23	11	13	13	16	16
H64	Ä_67	1	1			15	13	29	24	10	11	12	17	18
H65	Ä_68	1	1			15	13	30	21	10	11	15	16	18
H66	Ä_69	1	1			15	13	30	23	9	11	12	13	17
H67	Ä_70	1	1			15	13	30	24	10	11	12	15	16

Anhang

Haplotyp	Individuum	H (ges)	H (Ä)	H (Y)	H (L)	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385 a	DYS 385 b
H68	Ä_71	1	1			15	13	30	25	10	11	13	18	20
H69	Ä_72	1	1			15	13	31	21	10	11	13	16	117
H70	Ä_73	1	1			15	13	32	24	10	13	13	13	14
H71	Ä_74	1	1			15	14	30	23	11	13	13	12	15
H72	Ä_75	1	1			15	14	30	24	11	13	13	13	16
H73	Ä_76	1	1			15	14	31	24	10	11	12	13	18
H74	Ä_77	1	1			15	14	31	25	10	11	13	13	17
H75	Ä_78	1	1			15	14	32	23	10	11	12	13	16
H76	Ä_79	1	1			16	12	28	21	9	11	14	14	16
H77	Ä_80, 81	2	2			16	12	29	23	10	12	12	14	17
H78	Ä_82	1	1			17	13	30	21	10	11	14	19	19
H79	Ä_83	1	1			17	14	30	23	11	13	13	15	17
H80	Y_97	1		1		13	12	28	23	10	11	13	13	18
H81	Y_196	1		1		13	12	31	24	11	11	12	13	18
H82	Y_369	1		1		13	13	29	22	11	11	12	13	13
H83	Y_411	1		1		13	13	29	23	9	11	13	15	17
H84	Y_404	1		1		13	13	30	23	9	11	12	13	17
H85	Y_63	1		1		13	13	30	24	10	11	11	13	17
H86	Y_266	1		1		13	13	30	24	10	11	13	15	15
H87	Y_283	1		1		13	13	30	24	10	11	13	17	18
H88	Y_301	1		1		13	13	30	25	10	11	13	15	16
H89	Y_389	1		1		13	13	30	25	11	11	13	15	16
H90	Y_398	1		1		13	13	30	25	10	11	13	16	16
H91	Y_405	1		1		13	13	31	23	9	11	13	16	16
H92	Y_402	1		1		13	13	31	23	9	11	13	16	16
H93	Y_211	1		1		13	13	31	24	10	11	13	15	18
H94	Y_84	1		1		13	13	31	24	15	11	13	13	15
H95	Y_408	1		1		13	13	31	24	10	11	14	16	16
H96	Y_409	1		1		13	13	32	24	10	11	14	16	16
H97	Y_407	1		1		13	13	32	24	10	11	14	16	17
H98	Y_277	1		1		13	13	32	25	10	11	13	16	16
H99	Y_300	1		1		13	13	33	24	10	11	13	15	16
H100	Y_79	1		1		13	14	30	24	11	11	11	13	17
H101	Y_275	1		1		13	14	31	25	11	11	12	13	18
H102	Y_258	1		1		13	14	31	25	9	11	12	15	18
H103	Y_290	1		1		13	14	31	25	10	11	13	13	17
H104	Y_280	1		1		13	14	31	25	9	11	13	15	16
H105	Y_292	1		1		13	14	31	25	9	11	13	15	16
H106	Y_284	1		1		13	14	31	25	9	11	13	15	16
H107	Y_225	1		1		13	14	31	25	10	11	13	15	16
H108	Y_250	1		1		13	14	31	25	9	11	13	15	17
H109	Y_247	1		1		13	14	32	25	10	11	13	16	17
H110	Y_294	1		1		13	14	32	25	10	11	13	16	17
H111	Y_295	1		1		13	14	32	25	10	11	13	16	17
H112	Y_299	1		1		13	14	32	25	10	11	13	16	17
H113	Y_226	1		1		14	12	28	22	11	12	13	14	14
H114	Y_101	1		1		14	12	28	23	11	11	12	13	16
H115	Y_115	1		1		14	12	28	23	11	11	12	13	16
H116	Y_95	1		1		14	12	28	23	11	11	12	13	16
H117	Y_285	1		1		14	12	28	23	10	11	13	14	15
H118	Y_165	1		1		14	12	29	22	11	11	12	13	18
H119	Y_138	1		1		14	12	29	23	10	11	12	13	17
H120	Y_120	1		1		14	12	30	23	10	11	12	13	18
H121	Y_230	1		1		14	13	28	23	11	11	12	12	16
H122	Y_121	1		1		14	13	29	22	10	11	12	13	18
H123	Y_76	1		1		14	13	29	22	11	11	12	13	18
H124	Y_273	1		1		14	13	29	22	11	11	12	17	17
H125	Y_310	1		1		14	13	29	23	11	11	12	13	18
H126	Y_314	1		1		14	13	29	23	11	11	12	13	18
H127	Y_215	1		1		14	13	29	23	11	11	13	13	17
H128	Y_135	1		1		14	13	29	23	10	11	13	13	18
H129	Y_246	1		1		14	13	29	23	10	11	13	15	16
H130	Y_303	1		1		14	13	29	23	10	11	13	15	17
H131	Y_85	1		1		14	13	29	23	10	11	13	15	18
H132	Y_188	1		1		14	13	29	23	10	11	13	16	19
H133	Y_183	1		1		14	13	29	24	10	11	12	10	16
H134	Y_256	1		1		14	13	29	24	10	11	12	12	18
H135	Y_264	1		1		14	13	29	25	9	11	13	15	16
H136	Y_107	1		1		14	13	30	21	11	11	12	13	16
H137	Y_308	1		1		14	13	30	22	11	11	12	13	18
H138	Y_41	1		1		14	13	30	23	11	11	11	13	18
H139	Y_133	1		1		14	13	30	23	10	11	11	14	17
H140	Y_136	1		1		14	13	30	23	10	11	12	13	17
H141	Y_153	1		1		14	13	30	23	11	11	12	13	17
H142	Y_167	1		1		14	13	30	23	11	11	12	13	17

Anhang

Haplotyp	Individuum	H (ges)	H (Ä)	H (Y)	H (L)	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385 a	DYS 385 b
H143	Y 287	1		1		14	13	30	23	11	11	12	13	17
H144	Y 79	1		1		14	13	30	23	11	11	12	13	17
H145	Y 36	1		1		14	13	30	23	11	11	12	13	18
H146	Y 306	1		1		14	13	30	23	11	11	12	13	18
H147	Y 149	1		1		14	13	30	23	11	11	12	13	18
H148	Y 154	1		1		14	13	30	23	11	11	12	13	18
H149	Y 312	1		1		14	13	30	23	10	11	12	14	17
H150	Y 171	1		1		14	13	30	23	10	11	12	14	17
H151	Y 173	1		1		14	13	30	23	10	11	12	14	17
H152	Y 130	1		1		14	13	30	23	10	11	12	14	17
H153	Y 271	1		1		14	13	30	23	10	11	12	15	18
H154	Y 140	1		1		14	13	30	23	11	11	13	13	17
H155	Y 146	1		1		14	13	30	23	11	11	13	13	17
H156	Y 143	1		1		14	13	30	23	11	11	13	13	17
H157	Y 160	1		1		14	13	30	23	11	11	13	13	17
H158	Y 233	1		1		14	13	30	23	11	11	13	13	17
H159	Y 166	1		1		14	13	30	24	11	11	12	13	17
H160	Y 151	1		1		14	13	30	24	11	11	12	13	17
H161	Y 1	1		1		14	13	30	24	10	11	12	13	18
H162	Y 302	1		1		14	13	30	24	10	11	13	16	19
H163	Y 270	1		1		14	13	31	23	11	11	11	13	17
H164	Y 93	1		1		14	13	31	23	11	11	12	13	18
H165	Y 182	1		1		14	13	31	23	9	11	13	13	18
H166	Y 101	1		1		14	14	28	23	10	11	12	13	15
H167	Y 343	1		1		14	14	28	23	11	12	13	14	16
H168	Y 412	1		1		14	14	28	24	10	11	12	12	16
H169	Y 49	1		1		14	14	29	22	11	11	11	13	17
H170	Y 217	1		1		14	14	29	22	10	11	12	13	17
H171	Y 76	1		1		14	14	29	22	11	11	12	13	18
H172	Y 396	1		1		14	14	29	23	9	10	12	12	17
H173	Y 406	1		1		14	14	29	23	10	11	12	13	17
H174	Y 384	1		1		14	14	29	23	9	12	12	13	17
H175	Y 400	1		1		14	14	29	24	9	11	12	13	20
H176	Y 105	1		1		14	14	29	24	10	11	12	18	18
H177	Y 401	1		1		14	14	29	26	9	11	12	14	18
H178	Y 387	1		1		14	14	30	22	10	11	12	13	17
H179	Y 32	1		1		14	14	30	23	11	11	11	12	16
H180	Y 60	1		1		14	14	30	23	10	11	11	13	17
H181	Y 15	1		1		14	14	30	23	11	11	11	13	18
H182	Y 24	1		1		14	14	30	23	11	11	11	13	18
H183	Y 30	1		1		14	14	30	23	11	11	11	13	18
H184	Y 43	1		1		14	14	30	23	11	11	11	13	18
H185	Y 16	1		1		14	14	30	23	11	11	11	13	18
H186	Y 237	1		1		14	14	30	23	10	11	12	13	16
H187	Y 385	1		1		14	14	30	23	10	11	12	13	16
H188	Y 385	1		1		14	14	30	23	11	11	12	13	16
H189	Y 391	1		1		14	14	30	23	8	11	12	13	17
H190	Y 415	1		1		14	14	30	23	10	11	12	13	17
H191	Y 139	1		1		14	14	30	23	10	11	12	13	18
H192	Y 10	1		1		14	14	30	23	11	11	12	13	18
H193	Y 38	1		1		14	14	30	23	11	11	12	13	18
H194	Y 382	1		1		14	14	30	23	9	11	12	14	17
H195	Y 381	1		1		14	14	30	23	10	11	12	14	17
H196	Y 410	1		1		14	14	30	23	10	11	12	14	17
H197	Y 394	1		1		14	14	30	23	9	11	13	16	16
H198	Y 2	1		1		14	14	30	24	11	11	10	13	17
H199	Y 403	1		1		14	14	30	24	10	11	12	13	13
H200	Y 390	1		1		14	14	30	24	11	11	12	13	16
H201	Y 392	1		1		14	14	30	24	11	11	12	13	16
H202	Y 3	1		1		14	14	31	23	10	11	11	13	17
H203	Y 376	1		1		14	14	31	23	10	11	12	13	17
H204	Y 393	1		1		14	14	31	23	8	11	12	13	17
H205	Y 383	1		1		14	14	31	23	9	11	12	14	16
H206	Y 399	1		1		14	14	31	24	10	11	12	13	17
H207	Y 116	1		1		14	14	32	23	10	11	12	13	18
H208	Y 83	1		1		14	14	32	24	10	11	13	13	17
H209	Y 235	1		1		15	11	28	25	10	11	12	15	18
H210	Y 200	1		1		15	12	28	25	11	11	11	13	18
H211	Y 186	1		1		15	12	28	25	10	11	12	14	17
H212	Y 222	1		1		15	12	28	25	10	11	12	15	18
H213	Y 204	1		1		15	12	28	25	10	11	12	16	18
H214	Y 201	1		1		15	12	28	25	10	11	12	16	18
H215	Y 207	1		1		15	12	28	25	10	11	12	16	18
H216	Y 235	1		1		15	12	28	25	10	11	12	16	18
H217	Y 243	1		1		15	12	29	21	10	11	15	13	14
H218	Y 288	1		1		15	12	29	24	9	11	12	13	18

Anhang

Haplotyp	Individuum	H (ges)	H (Å)	H (Y)	H (L)	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385 a	DYS 385 b
H219	Y 260	1		1		15	13	29	22	10	11	12	12	17
H220	Y 241	1		1		15	14	30	21	10	11	14	14	15
H221	Y 152	1		1		15	13	30	23	10	11	12	14	17
H222	Y 91	1		1		15	13	30	24	9	11	12	13	17
H223	Y 106	1		1		15	14	30	24	10	11	12	16	17
H224	Y 124	1		1		15	14	30	24	10	11	12	17	17
H225	Y 242	1		1		15	14	31	21	10	11	14	14	16
H226	Y 395	1		1		15	15	30	24	8	10	13	15	16
H227	Y 91	1		1		15	15	30	24	9	11	12	13	16
H228	Y 386	1		1		15	15	31	23	9	10	12	13	16
H229	Y 395	1		1		15	15	31	24	10	12	13	16	16
H230	Y 397	1		1		17	17	31	23	12	11	13	11	12
H231	L_Y_1	1			1	15	12	30	24	10	10	13	14	15
H232	L_Y_2	1			1	14	13	30	22	11	11	12	13	18
H233	L_Y_3	1			1	14	13	30	22	11	11	12	13	18
H234	L_Y_4	1			1	14	13	30	23	11	11	12	14	18
H235	L_Y_5	1			1	13	12	29	25	11	11	13	16	18
H236	L_Y_6	1			1	13	13	31	20	11	11	13	11	14
H237	L_Y_7	1			1	13	14	30	24	11	11	13	13	14
H238	L_Y_8	1			1	14	13	29	24	11	11	13	13	19
H239	L_Y_9	1			1	15	14	30	24	10	13	13	13	15
H240	L_Y_10	1			1	14	12	29	23	10	11	13	16	17
H241	L_Y_11	1			1	15	13	30	22	10	11	14	14	15
H242	L_Y_12	1			1	14	12	29	22	10	11	14	15	16
H243	L_Y_13	1			1	14	13	29	22	11	11	12	13	16
H244	L_Y_14, 16	2			2	13	14	30	24	11	11	14	13	15
H245	L_Y_15	1			1	13	13	29	22	10	11	13	13	16
H246	L_Y_17	1			1	14	13	29	24	11	12	12	11	14
H247	L_Y_18	1			1	14	12	29	24	11	13	13	14	16
H248	L_Y_19	1			1	14	13	31	24	11	11	14	14	14
H249	L_Y_20	1			1	13	13	31	24	11	12	13	15	16
H250	L_Y_21	1			1	14	13	30	23	11	11	14	13	19
H251	L_Y_22	1			1	14	13	29	23	11	11	11	13	14
H252	L_Y_23	1			1	15	13	30	23	10	13	14	13	14
H253	L_Y_24	1			1	13	13	29	23	11	11	13	13	14
H254	L_Y_25	1			1	14	12	28	22	10	11	12	13	18
H255	L_Y_26	1			1	11	12	30	24	10	12	13	16	18
H256	L_Y_27	1			1	13	13	29	24	10	10	13	12	13
H257	L_Y_28	1			1	15	13	29	25	9	10	13	11	14
H258	L_Y_29	1			1	13	14	30	18	9	10	13	12	13
H259	L_Y_30	1			1	15	15	32	22	11	9	14	15	16
H260	L_Y_31	1			1	13	15	31	23	9	10	13	12	14
H261	L_Y_32	1			1	13	12	29	22	10	10	13	16	17
H262	L_Y_33	1			1	15	12	30	25	10	10	12	13	14
H263	L_Y_34	1			1	14	14	31	22	11	10	12	12	18
H264	L_Y_35	1			1	13	14	29	24	9	11	13	13	15
H265	L_Y_36, 37, 58	3			3	13	14	30	24	9	11	13	13	15
H266	L_Y_38	1			1	15	14	31	20	10	12	14	12	17
H267	L_Y_40	1			1	13	14	30	23	9	11	13	13	17
H268	L_Y_41	1			1	15	11	29	25	10	11	12	14	15
H269	L_Y_42	1			1	13	12	29	24	11	11	13	17	17
H270	L_Y_43	1			1	13	13	29	24	11	11	13	13	15
H271	L_Y_44	1			1	13	14	30	25	11	11	13	13	14
H272	L_Y_45	1			1	15	13	30	23	11	11	12	13	18
H273	L_Y_46	1			1	14	13	30	24	11	12	12	13	20
H274	L_Y_47, 53, 60	3			3	13	14	30	24	9	11	13	13	14
H275	L_Y_48	1			1	13	14	30	25	9	11	13	14	15
H276	L_Y_49, 50, 51	3			3	13	14	30	24	9	11	14	13	15
H277	L_Y_52	1			1	16	12	29	22	10	10	14	16	16
H278	L_Y_55, 63	2			2	13	13	29	24	9	11	13	13	15
H279	L_Y_56	1			1	14	14	30	23	11	11	12	13	13
H280	L_Y_57	1			1	15	12	29	25	10	11	12	13	17
H281	L_Y_59	1			1	15	13	31	24	10	12	12	16	17
H282	L_Y_61	1			1	13	12	29	22	10	11	13	16	17
H283	L_Y_62	1			1	15	12	31	25	10	11	12	14	15

## 8.7 Y-chromosomale Haplotypen aus Halle

### 8.7.1 Y-chromosomale Haplotypen germanischstämmiger Familiennamen aus Halle (G-Gruppe)

Tabelle 5: Typisierungsergebnisse der Haplotypen der G-Gruppe

	DYS 19	DYS 389	DYS 389	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
G_1	13	12	29	24	10	11	14	15	17
G_2	13	12	29	24	10	12	13	11	15
G_3	13	12	30	24	10	13	14	11	13
G_4	13	13	29	22	11	13	13	11	14
G_5	13	13	30	21	10	11	13	13	15
G_6	13	13	30	23	10	11	13	16	17
G_7	13	13	30	24	10	11	12	16	17
G_8	13	13	30	24	10	11	13	15	18
G_9	13	13	30	24	10	12	13	16	18
G_10	13	13	30	25	11	11	13	11	14
G_11	13	13	31	25	10	11	13	16	17
G_12	13	13	32	25	10	11	13	17	17
G_13	13	14	31	24	10	11	13	16	17
G_14	13	14	31	24	10	11	13	17	18
G_15	13	14	31	25	10	11	13	16	17
G_16	14	12	27	22	10	11	13	13	14
G_17	14	12	28	22	10	11	12	15	15
G_18	14	12	28	22	10	11	13	13	13
G_19	14	12	28	22	10	11	13	13	14
G_20	14	12	28	22	10	11	13	13	14
G_21	14	12	28	22	10	11	13	13	14
G_22	14	12	28	22	10	11	13	13	15
G_23	14	12	28	22	10	11	13	14	15
G_24	14	12	28	22	11	11	14	13	13
G_25	14	12	28	22	10	11	14	14	14
G_26	14	12	28	22	10	11	15	13	14
G_27	14	12	28	22	10	11	15	13	14
G_28	14	12	28	23	10	11	13	13	14
G_29	14	12	28	23	10	11	13	13	15
G_30	14	12	28	23	10	11	13	14	14
G_31	14	12	28	23	11	12	13	11	13
G_32	14	12	28	23	10	12	15	15	15
G_33	14	12	28	24	12	13	13	10	14
G_34	14	12	29	22	10	11	13	13	13
G_35	14	12	29	22	10	11	13	13	14
G_36	14	12	29	22	10	11	13	13	14
G_37	14	12	29	22	10	12	13	13	14
G_38	14	13	28	22	10	11	13	14	15
G_39	14	13	28	23	10	12	13	11	14
G_40	14	13	28	23	11	12	13	11	14
G_41	14	13	28	23	11	13	13	16	17
G_42	14	13	29	22	10	11	13	13	14
G_43	14	13	29	23	11	11	13	11	14
G_44	14	13	29	23	11	11	13	11	14
G_45	14	13	29	23	10	12	10	13	14
G_46	14	13	29	23	10	12	13	11	14
G_47	14	13	29	23	10	12	13	11	14
G_48	14	13	29	23	11	12	13	11	14
G_49	14	13	29	23	11	12	13	11	15
G_50	14	13	29	23	11	12	14	11	15
G_51	14	13	29	23	10	13	13	11	14
G_52	14	13	29	23	11	13	13	11	14
G_53	14	13	29	23	11	13	13	11	14
G_54	14	13	29	23	10	14	13	11	13
G_55	14	13	29	24	10	12	13	11	14
G_56	14	13	29	24	11	12	13	11	14
G_57	14	13	30	24	11	12	13	11	14
G_58	14	13	29	24	11	12	13	12	14
G_59	14	13	29	24	11	11	12	11	12
G_60	14	13	29	24	11	11	13	11	14
G_61	14	13	29	24	11	11	13	11	15
G_62	14	13	29	24	10	11	13	12	14

## Anhang

	DYS 19	DYS 389	DYS 389	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
G_63	14	13	29	24	12	12	13	11	14
G_64	14	13	29	24	11	12	13	12	14
G_65	14	13	29	24	10	12	14	11	14
G_66	14	13	29	24	11	13	13	11	14
G_67	14	13	29	24	11	13	13	11	14
G_68	14	13	29	24	11	13	13	11	15
G_69	14	13	29	24	11	13	14	11	15
G_70	14	13	29	24	10	14	13	10	14
G_71	14	13	29	24	11	14	14	11	14
G_72	14	13	29	25	10	11	13	11	14
G_73	14	13	29	25	9	11	13	11	15
G_74	14	13	29	25	10	12	13	11	14
G_75	14	13	30	23	10	11	12	12	15
G_76	14	13	30	23	10	11	12	16	17
G_77	14	13	30	23	10	12	12	13	17
G_78	14	13	30	24	10	11	13	11	16
G_79	14	13	30	24	10	12	12	11	13
G_80	14	13	30	24	11	12	13	11	15
G_81	14	13	31	24	11	13	13	11	15
G_82	14	13	32	24	10	11	13	11	16
G_83	14	13	29	22	10	11	12	14	15
G_84	14	13	29	23	10	12	13	11	14
G_85	14	13	29	23	10	12	13	11	14
G_86	14	13	29	23	11	13	13	12	14
G_87	14	13	29	24	11	12	12	12	14
G_88	14	13	29	24	10	13	13	11	14
G_89	14	13	29	24	11	13	13	11	14
G_90	14	13	29	24	11	13	13	11	14
G_91	14	13	30	24	11	12	14	11	14
G_92	14	13	30	25	10	13	13	11	15
G_93	14	14	28	22	10	11	13	13	14
G_94	14	14	28	23	10	11	13	13	14
G_95	14	14	28	23	10	11	13	14	14
G_96	14	14	28	23	10	11	13	14	15
G_97	14	14	29	23	10	11	12	13	15
G_98	14	14	29	23	11	12	13	11	15
G_99	14	14	29	25	11	12	13	11	14
G_100	14	14	30	24	10	12	13	10	15
G_101	14	14	30	24	11	12	13	11	14
G_102	14	14	30	24	10	13	13	11	14
G_103	14	14	30	24	10	13	13	11	14
G_104	15	12	28	22	11	12	13	11	14
G_105	15	12	28	23	9	10	12	13	16
G_106	15	12	28	23	10	11	12	14	17
G_107	15	12	28	23	10	11	14	12	15
G_108	15	12	28	24	10	11	12	10	16
G_109	15	12	28	24	11	12	12	11	14
G_110	15	12	28	25	10	11	12	14	16
G_111	15	12	29	22	10	11	14	13	14
G_112	15	12	29	22	10	11	14	14	15
G_113	15	12	29	22	10	12	14	15	15
G_114	15	12	29	22	10	11	15	13	13
G_115	15	12	29	24	11	11	12	14	16
G_116	15	12	30	22	10	11	15	12	15
G_117	15	13	28	25	10	11	12	14	16
G_118	15	13	29	22	10	13	13	11	11
G_119	15	13	29	23	11	12	14	11	14
G_120	15	13	29	23	11	13	14	11	14
G_121	15	13	29	24	9	13	13	11	12
G_122	15	13	29	24	11	13	13	11	14
G_123	15	13	29	25	10	11	13	11	14
G_124	15	13	29	25	10	11	13	11	14
G_125	15	13	29	25	11	12	14	15	15
G_126	15	13	29	26	10	12	13	11	14
G_127	15	13	31	23	9	11	14	16	17
G_128	15	13	31	24	11	11	13	11	14
G_129	15	13	31	25	11	11	13	11	15
G_130	15	13	32	24	10	12	13	12	14
G_131	15	14	30	24	10	11	13	13	14
G_132	15	14	30	24	11	12	13	11	14
G_133	15	14	31	23	10	12	15	15	16
G_134	15	14	31	23	11	13	12	11	14
G_135	15	14	31	23	11	13	13	11	15
G_136	15	14	31	25	10	11	12	12	17
G_137	15	14	32	24	10	12	12	11	14

## Anhang

	DYS 19	DYS 389	DYS 389	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
G_138	15	14	32	24	11	12	13	14	15
G_139	15	15	29	24	10	12	13	11	15
G_140	15	15	30	23	11	13	13	11	15
G_141	15	15	30	24	10	11	12	13	16
G_142	16	12	27	22	10	12	13	14	16
G_143	16	12	28	23	10	11	13	13	14
G_144	16	12	28	23	10	11	13	13	14
G_145	16	12	28	24	10	11	12	10	18
G_146	16	12	28	24	10	11	12	13	16
G_147	16	12	28	24	10	11	12	13	17
G_148	16	12	30	22	10	11	14	14	14
G_149	16	13	28	23	10	11	13	12	12
G_150	16	13	29	23	10	12	13	15	15
G_151	16	13	29	24	10	11	13	11	14
G_152	16	13	29	24	11	11	13	11	14
G_153	16	12	29	24	10	11	13	11	16
G_154	16	13	29	24	11	11	13	15	15
G_155	16	13	29	24	11	12	14	13	16
G_156	16	13	29	25	9	11	13	11	14
G_157	16	13	29	25	10	11	13	11	14
G_158	16	13	29	25	10	11	13	11	14
G_159	16	13	29	25	10	11	13	11	14
G_160	16	13	29	25	10	11	13	11	14
G_161	16	13	29	25	10	11	13	11	14
G_162	16	13	29	25	9	11	13	12	12
G_163	16	13	30	24	10	11	12	11	13
G_164	16	13	30	24	10	11	13	13	15
G_165	16	13	30	24	11	12	13	11	13
G_166	16	13	30	25	10	11	13	11	14
G_167	16	13	30	25	11	12	13	11	13
G_168	16	13	30	25	10	12	13	11	14
G_169	16	13	30	25	10	12	13	13	13
G_170	16	13	31	23	11	12	15	15	15
G_171	16	13	31	24	11	11	13	11	14
G_172	16	13	31	24	11	11	13	14	15
G_173	16	13	31	25	10	11	13	10	14
G_174	16	13	31	25	10	11	13	11	14
G_175	16	13	32	24	11	11	13	14	14
G_176	16	14	30	23	10	12	15	14	17
G_177	16	14	30	25	10	11	13	11	14
G_178	16	14	30	25	10	11	13	11	14
G_179	16	14	30	25	10	11	13	11	14
G_180	16	14	31	24	11	11	12	14	15
G_181	16	14	31	25	11	11	13	11	15
G_182	16	14	32	23	10	12	10	11	14
G_183	16	14	32	25	10	11	13	10	14
G_184	16	15	32	25	11	11	13	11	14
G_185	16	16	30	25	10	11	13	11	15
G_186	17	12	29	23	10	12	13	12	13
G_187	17	13	29	25	11	11	14	13	13
G_188	17	13	30	24	10	12	13	10	14
G_189	17	13	30	25	10	11	13	10	14
G_190	17	13	31	25	11	11	13	11	14
G_191	17	13	31	25	11	11	13	11	14
G_192	17	13	31	25	11	11	13	11	14
G_193	17	13	31	25	11	11	13	11	14
G_194	17	13	31	25	11	11	13	11	15
G_195	17	14	31	25	10	11	13	10	14

## 8.7.2 Y-chromosomale Haplotypen slawischstämmiger Familiennamen aus Halle (S-Gruppe)

**Tabelle 6:** Typisierungsergebnisse Haplotypen der S-Gruppe

	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
S_1	13	13	30	23	10	11	14	17	17
S_2	13	14	30	24	10	11	13	13	15
S_3	13	13	30	24	10	11	13	15	18
S_4	13	13	30	24	10	11	13	15	19
S_5	13	13	30	24	10	11	13	16	16
S_6	13	13	30	25	10	11	13	16	18
S_7	13	13	30	26	11	11	13	11	14
S_8	13	14	30	25	10	11	13	16	17
S_9	14	12	24	28	10	11	12	14	15
S_10	14	12	27	21	9	11	13	13	15
S_11	14	12	27	25	11	12	12	11	14
S_12	14	12	28	22	10	11	13	13	14
S_13	14	12	28	22	10	11	13	13	14
S_14	14	12	28	23	10	11	14	14	14
S_15	14	12	28	24	10	11	12	13	16
S_16	14	12	28	24	11	13	13	11	15
S_17	14	12	29	21	10	11	13	14	14
S_18	14	12	29	22	10	11	13	13	14
S_19	14	12	29	22	10	12	13	14	14
S_20	14	12	30	24	11	11	13	14	15
S_21	14	13	28	22	10	11	13	13	14
S_22	14	13	28	23	12	13	13	11	15
S_23	14	13	28	24	10	12	13	12	14
S_24	14	13	28	25	11	12	13	11	14
S_25	14	13	29	22	10	11	13	13	15
S_26	14	13	29	23	10	12	13	11	14
S_27	14	13	29	23	11	12	13	11	14
S_28	14	13	29	23	11	12	13	11	14
S_29	14	13	29	23	11	12	13	12	14
S_30	14	13	29	23	10	12	13	11	14
S_31	14	13	29	23	10	13	13	11	14
S_32	14	13	29	23	11	13	13	11	15
S_33	14	13	29	24	10	11	13	11	14
S_34	14	13	29	24	11	11	13	12	12
S_35	14	13	29	24	11	12	12	11	14
S_36	14	13	29	24	11	12	12	11	11
S_37	14	13	29	24	11	12	12	12	16
S_38	14	13	29	24	9	12	13	11	14
S_39	14	13	29	24	10	12	13	11	15
S_40	14	13	29	24	11	12	13	12	14
S_41	14	13	29	24	10	13	14	11	14
S_42	14	13	29	25	11	12	13	11	14
S_43	14	13	30	23	10	11	13	13	14
S_44	14	13	30	24	11	11	12	11	14
S_45	14	13	30	24	10	12	12	11	14
S_46	14	13	30	25	11	13	13	11	14
S_47	14	13	31	24	11	11	12	11	14
S_48	14	13	31	24	11	13	12	11	14
S_49	14	13	31	25	11	11	12	11	13
S_50	14	14	30	24	10	12	13	12	14
S_51	14	14	28	23	10	11	11	14	14
S_52	14	12	28	23	9	11	13	13	15
S_53	14	13	29	23	10	12	13	11	12
S_54	14	13	29	23	10	13	13	11	14
S_55	14	13	29	24	11	12	12	11	15
S_56	14	13	29	24	10	12	13	11	14
S_57	14	14	30	23	11	12	13	11	13
S_58	14	14	30	23	11	13	14	11	15
S_59	14	14	30	24	11	13	14	11	13
S_60	14	14	31	23	11	12	13	11	14
S_61	14	14	31	23	11	11	12	12	12
S_62	14	14	31	23	11	13	13	11	14
S_63	15	12	28	22	11	11	13	13	16
S_64	15	12	27	22	10	10	12	15	16
S_65	15	12	28	23	10	12	15	16	16



## Anhang

	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
S_66	15	12	28	24	10	11	12	14	17
S_67	15	12	28	26	11	11	13	13	16
S_68	15	12	29	22	10	11	14	12	14
S_69	15	12	29	22	10	11	14	14	14
S_70	15	12	29	24	10	11	12	14	16
S_71	15	12	30	22	9	11	14	12	14
S_72	15	13	31	24	10	11	13	14	15
S_73	15	13	28	25	11	12	13	11	14
S_74	15	13	29	22	11	11	12	15	16
S_75	15	13	29	23	10	11	13	10	14
S_76	15	13	29	23	11	11	14	12	14
S_77	15	13	29	23	9	12	13	10	11
S_78	15	13	29	23	10	13	14	11	14
S_79	15	13	29	24	10	11	13	11	14
S_80	15	13	29	24	11	12	13	11	14
S_81	15	13	29	25	10	11	13	11	13
S_82	15	13	29	25	10	11	13	11	14
S_83	15	13	29	25	10	11	13	11	15
S_84	15	13	29	25	9	12	13	11	14
S_85	15	13	29	26	11	12	11	12	16
S_86	15	13	30	24	10	11	14	12	13
S_87	15	13	30	24	10	12	15	16	16
S_88	15	13	30	25	11	11	12	13	16
S_89	15	13	30	25	10	11	13	11	14
S_90	15	13	30	25	10	11	13	16	17
S_91	15	13	30	25	11	11	13	11	15
S_92	15	13	30	25	11	11	13	12	14
S_93	15	13	31	22	10	11	14	15	16
S_94	15	13	31	24	11	11	13	11	14
S_95	15	13	31	24	11	11	13	14	15
S_96	15	13	31	24	11	11	13	15	15
S_97	15	13	31	25	10	11	14	11	15
S_98	15	13	32	24	11	11	13	14	15
S_99	15	14	29	22	10	11	15	15	15
S_100	15	14	30	24	10	11	13	11	14
S_101	15	14	30	24	11	13	13	11	14
S_102	15	14	31	23	10	12	14	15	16
S_103	15	14	31	23	10	12	15	15	15
S_104	15	14	31	23	10	13	14	11	14
S_105	15	14	32	21	9	11	13	11	12
S_106	15	14	32	23	11	12	14	14	15
S_107	15	14	32	25	11	11	13	15	15
S_108	16	12	28	23	10	12	12	10	12
S_109	16	13	30	25	10	13	13	12	12
S_110	16	13	29	24	10	11	13	11	13
S_111	16	13	29	24	10	11	13	11	14
S_112	16	13	29	24	10	11	13	11	15
S_113	16	13	29	24	10	11	13	14	15
S_114	16	13	29	25	10	11	13	10	13
S_115	16	13	29	25	10	11	13	11	12
S_116	16	13	29	25	10	11	13	11	14
S_117	16	13	29	25	10	11	13	11	14
S_118	16	13	29	25	11	11	13	11	14
S_119	16	13	29	25	10	11	13	11	15
S_120	16	13	29	25	11	11	13	11	15
S_121	16	13	29	26	10	11	13	11	14
S_122	16	13	30	23	10	11	14	11	18
S_123	16	13	30	25	10	11	13	10	14
S_124	16	13	30	25	10	11	13	11	14
S_125	16	13	30	25	11	11	13	11	14
S_126	16	13	30	25	11	11	13	11	15
S_127	16	13	30	25	10	11	13	10	14
S_128	16	13	30	25	10	11	13	11	14
S_129	16	13	30	25	10	11	13	11	14
S_130	16	13	30	25	10	11	13	11	14
S_131	16	13	30	25	10	11	13	11	14
S_132	16	13	30	25	11	11	13	11	14
S_133	16	13	30	25	11	11	13	11	14
S_134	16	13	30	25	11	11	13	11	16
S_135	16	13	30	25	11	11	13	12	14
S_136	16	13	30	25	10	11	14	11	14
S_137	16	13	30	25	10	11	15	11	14
S_138	16	13	31	23	11	11	13	14	15
S_139	16	13	31	24	10	11	13	11	14

## Anhang

	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
S 140	16	13	31	24	10	11	13	14	15
S 141	16	13	31	24	10	11	13	14	15
S 142	16	13	31	24	10	11	13	14	15
S 143	16	13	31	24	11	11	13	14	15
S 144	16	13	31	25	11	11	13	11	14
S 145	16	14	31	25	10	11	13	11	14
S 146	16	14	31	24	10	11	13	14	15
S 147	16	14	31	25	10	11	13	10	14
S 148	16	14	33	24	10	11	13	14	15
S 149	17	11	28	26	10	11	13	10	14
S 150	17	12	28	23	10	11	12	14	17
S 151	17	12	28	23	10	11	13	10	14
S 152	17	13	30	24	10	11	13	10	14
S 153	17	13	30	25	10	11	13	10	14
S 154	17	13	31	25	10	11	13	11	14
S 155	17	13	28	23	10	11	13	12	13
S 156	17	13	29	24	11	11	14	10	14
S 157	17	13	29	25	10	11	13	10	14
S 158	17	13	29	25	10	11	13	11	13
S 159	17	13	29	25	11	11	13	11	13
S 160	17	13	29	25	10	11	13	11	14
S 161	17	13	29	25	11	11	13	11	15
S 162	17	13	29	25	10	11	14	10	14
S 163	17	13	30	24	10	11	13	10	14
S 164	17	13	30	25	10	11	13	10	11
S 165	17	13	30	25	10	11	11	11	11
S 166	17	13	30	25	10	11	12	12	15
S 167	17	13	30	25	10	11	13	10	14
S 168	17	13	30	25	10	11	13	10	14
S 169	17	13	30	25	10	11	13	10	14
S 170	17	13	30	25	10	11	13	10	14
S 171	17	13	30	25	10	11	13	10	14
S 172	17	13	30	25	10	11	13	10	14
S 173	17	13	30	25	11	11	13	10	14
S 174	17	13	30	25	11	11	13	11	14
S 175	17	13	30	25	11	11	13	11	14
S 176	17	13	30	25	11	13	14	11	14
S 177	17	13	30	27	10	11	13	10	14
S 178	17	13	31	24	11	11	13	14	15
S 179	17	13	31	24	12	13	12	12	14
S 180	17	13	32	24	11	11	13	14	15
S 181	17	14	30	25	11	11	13	11	14
S 182	17	14	31	24	10	11	13	10	13
S 183	17	14	31	25	10	11	13	15	15
S 184	17	14	31	26	11	11	13	11	13
S 185	17	14	33	24	10	11	15	11	14

### 8.7.3 Y-chromosomale Haplotypen gemischt germanisch-slawischstämmigen Familiennamen (M-Gruppe)

Tabelle 7: Typisierungsergebnisse der Haplotypen der M-Gruppe

	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS391	DYS 392	DYS 393	DYS385 a	DYS385 b
M 1	13	13	30	24	10	11	13	13	18
M 2	13	13	30	24	10	11	13	16	18
M 3	14	12	28	22	11	13	13	11	15
M 4	14	12	28	23	10	11	13	13	14
M 5	14	12	28	23	11	11	13	13	14
M 6	14	12	28	23	11	12	13	11	15
M 7	14	12	28	24	10	11	12	14	16
M 8	14	13	29	23	10	11	13	13	13
M 9	14	13	29	23	10	12	13	11	14
M 10	14	13	29	23	11	12	13	11	14
M 11	14	13	29	23	11	12	14	11	15
M 12	14	13	29	24	11	9	13	11	15
M 13	14	13	29	24	10	12	13	11	14
M 14	14	13	29	24	11	12	13	11	14
M 15	14	13	29	24	11	12	13	11	14
M 16	14	13	29	25	11	13	13	11	14
M 17	14	13	31	25	10	11	13	12	14
M 18	15	12	28	22	10	11	14	14	14
M 19	15	12	28	23	10	11	13	12	12
M 20	15	12	29	22	10	11	14	12	12
M 21	15	13	29	23	10	11	13	11	14
M 22	15	13	29	24	11	11	14	13	14
M 23	15	13	29	25	11	13	12	12	14
M 24	15	13	30	25	10	11	13	11	14
M 25	15	13	30	25	10	11	13	11	14
M 26	15	13	30	25	10	11	13	14	15
M 27	15	15	29	22	10	11	14	12	14
M 28	16	13	29	25	9	11	13	11	14
M 29	16	13	29	25	10	11	13	11	14
M 30	16	13	30	24	9	11	13	10	12
M 31	16	13	30	25	10	11	13	10	15
M 32	16	13	30	25	10	11	13	11	14
M 33	16	13	30	25	10	11	13	11	14
M 34	16	13	31	22	11	11	14	14	16
M 35	16	13	31	24	11	11	13	14	15
M 36	16	13	32	24	11	11	13	14	16
M 37	17	11	26	25	10	11	13	13	16
M 38	17	13	30	25	10	11	13	10	14
M 39	15	15	29	22	10	11	14	14	14

## 9 Publikationen

**Immel U-D** und Klintschar M (in Vorbereitung) *Molekulargenetische Methoden und Namensforschung*. Onomastic.

**Immel U-D**, Kleiber M, Klintschar M (in Vorbereitung) *Arabic Y-STR haplotypes from the Middle East*. For Sci Int.

**Immel U-D**, Kleiber M, Klintschar M (in Vorbereitung) *Population data of PowerPlex 16 PCR amplification kit in three populations from Lybia, Yemen and Somalia*. For Sci Int.

**Immel U-D** und Klintschar M (2006) *Die Populationsgenetik des Y-Chromosoms im arabischen Raum*. In: Von Fall zu Fall. Kasuistiken, Fallsammlungen und Untersuchungen. (Hrsg. Stiller) Halle/Saale.

Betz T, **Immel U-D** und Klintschar M (2006) *Populationsgenetische Daten für 9-Short Tandem Repeat loci im Raum Halle*. In: Von Fall zu Fall. Kasuistiken, Fallsammlungen und Untersuchungen. (Hrsg. Stiller) Halle/Saale.

Klintschar M, **Immel U-D**, Kehlen A, Schwaiger P, Mustafa T, Mannweiler S, Regauer S, Kleiber M, Hoang-Vu C (2006), *Fetal microchimerism in Hashimoto's thyroiditis: a quantitative approach*. Eur J Endocrinol 154 (2): 237-41.

**Immel U-D**, Krawczak M, Udolph J, Richter A, Rodig H, Kleiber M, Klintschar M (2006), *Y-chromosome STR haplotype analysis reveals surname associated strata in the German population*. Eur J Hum Genet 14 (5):577-82.

**Immel U-D**, Kleiber M, Klintschar M (2005), *Y chromosome polymorphisms and haplotypes in South Saxony-Anhalt (Germany)*. For Sci Int 155(2-3): 211-215.

**Immel U-D** und Klintschar M (2005), *Molekulargenetische Methoden im genealogischen Kontext: Neue Perspektiven für Namensforscher*. In: Namensforschung morgen: Ideen, Perspektiven, Visionen (Hrsg. Brendler) Hamburger Baar-Verlag.

Klintschar M, Mustafa T, **Immel U-D**, Hoang-Vu C, Kleiber M (2005), *TH01, a tetrameric short tandem repeat locus in the tyrosine hydroxylase gene: association with myocardial hypertrophy and death from myocardial infarction?* Dis Markers 21(1): 9-13.

**Immel U-D**, Kleiber M, Klintschar M (2004), *Y-chromosomal STR haplotypes in an Arab population from Yemen*. Progress in Forensic Genetics 10 (Doutremepuich C, Morling N, eds.) Elsevier Science, Amsterdam: 340-343.

Klintschar M, Dauber EM, Ricci U, Cerri N, **Immel U-D**, Mayr WR, Kleiber M (2004), *Haplotype studies support slippage as the mechanism of germline mutations in short tandem repeats*. Electrophoresis 25 (20): 3344-8.

**Immel U-D**, Kleiber M, Klintschar M (2004), *Population genetic analysis in a German population from Saxony-Anhalt using the Powerplex 16 system*. Progress in Forensic Genetics 10 (Doutremepuich C, Morling N, eds.) Elsevier Science, Amsterdam: 216-218.

**Immel U-D**, Kleiber M, Neeman-Arbez M, Klintschar M (2004), *An isolated exclusion in the FGA system: contraction of the repeat array or deletion?* Progress in Forensic Genetics 10 (Doutremepuich C, Morling N, eds.) Elsevier Science, Amsterdam: 148-150.

Lessig R, Willuweit S, Krawczak M, Wu F-C, Pu C-E, Kim W, Henke L, Henke J, Miranda J, Hidding M, Benecke M, Schmitt C, Magno M, Calacal G, Delfin F, Corazo de Ungria M, Elias S, Augustin C, Tun Z, Honda K, Kayser M, Gusmao L, Amorim A, Alves C, Hou Y, Keyser C, Ludes B, Klintschar M, **Immel U-D**, Reichenpfader B, Zaharova B, Roewer L (2003), *Asian online Y-STR Haplotype Reference Database*. Legal Medicine 5: 160–163.

Reichenpfader B, **Immel U-D**, Klintschar M (2003) *Population data on the AmpFISTR SGM plus PCR amplification kit in Germans and Austrians*. For Sci Int 132 (1): 84-86.

## 10 DANKSAGUNG

Allen Personen, die zum Gelingen der Arbeit beigetragen haben, bin ich zu großem Dank verpflichtet.

Mein besonderer Dank gilt Prof. Dr. G. Reuter für die wissenschaftliche Betreuung dieser Arbeit.

Prof. Dr. habil. M. Kleiber bin ich für die Förderung und Unterstützung meiner wissenschaftlichen Arbeit sowie die Bereitstellung des Arbeitsplatzes am Institut für Rechtsmedizin zu tiefem Dank verpflichtet.

Privatdozent Dr. M. Klintschar ist derjenige, der mich zur Beschäftigung mit dem grundlegenden in dieser Arbeit behandelten Themen anregte und sie über mehrere Jahre engagiert betreute. Für seine stetige Diskussionsbereitschaft, Hilfe und Unterstützung bin ich ihm sehr dankbar.

Dr. V. Henn und Dr. R. Dorn danke ich für ihr stetes Interesse an meiner Arbeit und für ihre Unterstützung.

Prof. Dr. M. Krawczak (Universität Kiel), Prof. Dr. J. Udolph (Universität Leipzig), Prof. Dr. A. Richter (Universität Halle) und Dr. I. Nasidze (Max-Planck-Institut Leipzig) danke ich für die enge Zusammenarbeit auf den Gebieten der Statistik und Onomastik.

Professor N. Al-Hammadi (Universität Sanaa) sowie Dipl.-Biol. Erhuma (Universität Halle) danke ich für die Bereitstellung des Probenmaterials.

Allen Mitarbeitern am Institut für Rechtsmedizin insbesondere der DNA-Arbeitsgruppe gilt mein Dank für die Schaffung einer angenehmen Arbeitsatmosphäre.

Vielen lieben Dank allen meinen Freunden für jede Art der Unterstützung, besonders Dipl.-Biol. Nadin Rohland.

Ganz besonders möchte ich schließlich meiner Familie für ihren uneingeschränkten Rückhalt, Beistand und ihre Geduld - nicht nur während der Fertigstellung der Arbeit – danken.

## **Eidesstattliche Erklärung**

Hiermit erkläre ich, Uta-Dorothee Immel, an Eides statt, dass ich die vorliegende Arbeit selbstständig und nur unter Verwendung der angegebenen Hilfsmittel und Literatur angefertigt habe. Die den genutzten Werken wörtlich bzw. inhaltlich entnommenen Stellen wurden als solche gekennzeichnet.

Ich versichere, dass die vorgelegte Arbeit weder im Inland noch im Ausland in gleicher oder ähnlicher Form einer anderen Prüfungsbehörde zum Zwecke einer Promotion oder eines anderen Prüfungsverfahrens vorgelegt und auch veröffentlicht wurde.

Halle/Saale, den 23.10.2006

## Lebenslauf

### Persönliche Daten:

Name: Uta-Dorothee Immel  
geboren: 18.11.1971 in Mainz Rheinland-Pfalz  
Nationalität: deutsch

### Schulbildung:

1981 – 1991 Gymnasium am Kurfürstlichen Schloss, Mainz

### Hochschulausbildung:

1991 – 1999 Studium der Biologie an den Universitäten Frankfurt/Main und Göttingen (Hauptfach Anthropologie)  
1998 – 1999 Diplomarbeit im Fachbereich Molekulare Anthropologie  
01 - 08/2000 Wissenschaftliche Mitarbeiterin am Institut für Historische Anthropologie der Universität Göttingen  
09/2000 – 12/2001 Wissenschaftliche Mitarbeiterin am Max-Planck-Institut für evolutionäre Anthropologie, Leipzig  
01/2002 – 01/2006 Wissenschaftliche Mitarbeiterin am Institut für Rechtsmedizin an der Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg  
seit 02/2006 DNA-Sachverständige am Landeskriminalamt Brandenburg, Berlin

Halle, den 23.10.2006

Uta-Dorothee Immel



