

ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ
ORIGINAL PAPER

**Γενετική των πελοποννησιακών πληθυσμών
και η θεωρία της εξαφάνισης
των Πελοποννήσιων Ελλήνων
της μεσαιωνικής περιόδου***

Η Πελοπόννησος αποτελεί ένα από τα λίκνα του κλασικού ευρωπαϊκού πολιτισμού και έχει συνεισφέρει σημαντικά στην αρχαία ευρωπαϊκή ιστορία. Η καταγωγή δε του πληθυσμού της έχει αποτελέσει αντικείμενο συζήτησης. Σε μια θεωρία που έχει έντονα συζητηθεί από τους μελετητές για περισσότερα από 170 έτη, ο Γερμανός ιστορικός Jacob Philipp Fallmerayer πρότεινε ότι οι Πελοποννήσιοι της μεσαιωνικής περιόδου εξοντώθηκαν εντελώς από Σλάβους και Άβαρους εισβολείς και αντικαταστάθηκαν από Σλάβους εποίκους κατά τη διάρκεια του βου αιώνα μ.Χ. Στην παρούσα μελέτη χρησιμοποιούνται 2,5 εκατομμύρια σημειακών νουκλεοτιδικών πολυμορφισμών για να διερευνηθεί η γενετική δομή των πελοποννησιακών πληθυσμών σε ένα δείγμα 241 ατόμων με προέλευση από όλες τις περιοχές της χερσονήσου και να εξεταστούν οι προβλέψεις της θεωρίας της αντικατάστασης των Πελοποννήσιων της μεσαιωνικής περιόδου από Σλάβους. Ανευρίσκεται σημαντική ετερογένεια των πελοποννησιακών πληθυσμών, όπως προκύπτει από γενετικά διακριτούς υποπληθυσμούς και από κλίσεις γονιδιακής ροής εντός της Πελοποννήσου. Η ανάλυση των κύριων συνιστωσών (PCA) και η ανάλυση επιμιξίας (ADMIXTURE) έδειξαν ότι οι Πελοποννήσιοι αποτελούν σαφώς διακριτό πληθυσμό από αυτούς της σλαβικής γενέτειρας και εμφανίζουν μεγάλη ομοιότητα με τους Σικελούς και τους Ιταλούς. Χρησιμοποιώντας μια νέα μέθοδο ποσοτικής ανάλυσης του αποτελέσματος της ανάλυσης επιμιξίας βρέθηκε ότι η σλαβική καταγωγή των πελοποννησιακών υποπληθυσμών κυμαίνεται από 0,2–14,4%. Υποπληθυσμοί οι οποίοι θεωρήθηκαν από τον Fallmerayer ως σλαβικές φυλές ή ως έχοντες προέλευση από την Εγγύς Ανατολή δείχθηκε να μην έχουν σημαντική καταγωγή από καμιά από τις δύο περιοχές. Η παρούσα μελέτη απορρίπτει τη θεωρία της εξαφάνισης των Πελοποννήσιων της μεσαιωνικής περιόδου και καταδεικνύει τον τρόπο με τον οποίο η Γενετική μπορεί να αποσαφηνίσει σημαντικές πτυχές της ιστορίας ενός ανθρώπινου πληθυσμού.

Λέξεις ευρητηρίου

Ανάλυση επιμιξίας
Γενετικά δίκτυα
Γενετική ιστορία
Γενετική του ελληνικού πληθυσμού
Ποσοτικοποίηση καταγωγής
Fallmerayer

ΑΡΧΕΙΑ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ 2017, 34(3):390–402
ARCHIVES OF HELLENIC MEDICINE 2017, 34(3):390–402

Γ. Σταματογιαννόπουλος,¹
A. Bose,²
A. Θεοδοσιάδης,³
Φ. Τσέτσος,²
A. Plantinga,⁴
N. Ψαθά,⁵
N. Ζώγας,⁶
E. Γιαννάκη,⁶
P. Zalloua,⁷
K.K. Kidd,⁸
B.L. Browning,^{4,9}
I.A. Σταματογιαννόπουλος,^{3,10}
Π. Πάσχου,¹¹
Π. Δρινέας²

Ελληνική μετάφραση-επιμέλεια:
Δ. Παπαδογιάννη

¹Division of Medical Genetics, and Departments of Medicine and Genome Sciences, University of Washington, Seattle, WA, Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής (ΗΠΑ)

²Computer Sciences Department, Purdue University, West Lafayette, Indiana, ΗΠΑ

³Altius Institute for Biomedical Sciences, Seattle, WA, ΗΠΑ

⁴Department of Biostatistics, University of Washington, Seattle, WA, ΗΠΑ

⁵Division of Hematology, University of Washington, Seattle, WA, ΗΠΑ

⁶Τμήμα Αιματολογίας, Νοσοκομείο «Γεώργιος Παπανικολάου», Θεσσαλονίκη

⁷Graduate Studies and Research, Lebanese American University, Beirut, Λίβανος

⁸Department of Genetics, Yale University, School of Medicine, New Haven, CT, ΗΠΑ

⁹Department of Medicine, Division of Medical Genetics, University of Washington, Seattle, WA, ΗΠΑ

¹⁰Departments of Medicine and Genome Sciences, University of Washington, ΗΠΑ

¹¹Τμήμα Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης, Αλεξανδρούπολη

Genetics of the Peloponnesean populations and the theory of extinction of the medieval Peloponnesean Greeks

Abstract at the end of the article

Η Πελοπόννησος κατοικήθηκε ως αποτέλεσμα μιας σειράς μεταναστεύσεων, οι οποίες λάμβαναν χώρα σε διάστημα σχεδόν εννέα χιλιετιών. Οι πρώτοι μετανάστες έφθασαν από την Ανατολία περίπου το 9000 π.Χ.^{1,2} και εγκαθίδρυσαν στη χερσόνησο αρκετές νεολιθικές θέσεις.² Οι Μυκηναίοι,³ οι οποίοι ανέπτυξαν έναν προηγμένο πολιτισμό κατά την Εποχή του Χαλκού, είτε μετανάστευσαν από τον βορρά περίπου το 2200 π.Χ.^{4,5} είτε υπήρξαν οι απόγονοι των πρώτων μεταναστών της νεολιθικής περιόδου.¹ Η επόμενη μετανάστευση έλαβε χώρα στην αρχή της πρώτης χιλιετίας π.Χ. με την εισβολή στην Πελοπόννησο των Δωριέων Ελλήνων, η οποία στην ελληνική παράδοση αναφέρεται ως η επιστροφή των Ηρακλειδών.⁶ Οι επόμενοι 14 αιώνες χαρακτηρίστηκαν από ποσοτικές μεταβολές του πληθυσμού λόγω πολέμων και επιδημιών, όχι όμως από ποιοτικές μεταβολές λόγω μεταναστεύσεων νέων πληθυσμιακών ομάδων. Οι μεταβολές στη δομή του πληθυσμού ξεκίνησαν στην αρχή της μεσαιωνικής περιόδου με τις μεταναστεύσεις των Σλάβων στα Βαλκάνια.^{7,8} Οι επιδράσεις των εν λόγω μεταναστεύσεων έχουν κυριαρχήσει στην ιστοριογραφία της Πελοποννήσου κατά τα τελευταία 170 έτη.

Το 1830 μ.Χ., ο Γερμανός ιστορικός Jacob Philipp Fallmerayer παρουσίασε τη θεωρία του περί εξαφάνισης του ελληνικού έθνους και αντικατάστασής του από Σλάβους.⁹ Ο Fallmerayer πρότεινε ότι κατά τον 6ο αιώνα μ.Χ., μεγάλες στρατιές Αβάρων και Σλάβων επέδραμαν στα Βαλκάνια και εξολόθρευσαν τους πληθυσμούς της Ελλάδας, οι οποίοι μέχρι εκείνη την περίοδο είχαν επιβιώσει από τις βαρβαρικές επιθέσεις και από τη θρησκευτική καταπίεση των Βυζαντινών. Οι Πελοποννήσιοι Έλληνες, εξαιρουμένων λίγων που απέμειναν κλεισμένοι σε παράκτια κάστρα, σφαγιάστηκαν ή εξαναγκάστηκαν σε φυγή και η Πελοπόννησος κατοικήθηκε από σλαβικές φυλές. Οι Σλάβοι διατήρησαν την ταυτότητά τους για λίγους αιώνες αλλά τελικά ελληνοποιήθηκαν υπό την επιρροή της Ορθόδοξης Εκκλησίας και των αλληλεπιδράσεων με πληθυσμούς της ελληνοποιημένης Μικράς Ασίας, οι οποίοι τοποθετήθηκαν προς κατοίκηση στην Πελοπόννησο από τους Βυζαντινούς. Από την εποχή κατά την οποία δημοσιεύτηκε η θεωρία του Fallmerayer, μεταξύ των ιστορικών μαίνεται μια διαμάχη σχετικά με την καταγωγή των Πελοποννήσιων (σχετική ανασκόπηση από τον Curta¹⁰). Αξιοσημείωτο είναι το γεγονός ότι, παρά τις εκ διαμέτρου αντίθετες θεωρήσεις τους, όλοι οι ιστορικοί χρησιμοποιούν τις ίδιες γραπτές πηγές της μεσαιωνικής περιόδου.

Οι αντιπαραθέσεις είναι μάλλον συχνές στην ιστοριογραφία και έχουν ως αποτέλεσμα τις ατέρμονες συζητήσεις μεταξύ των μελετητών. Αντιπαραθέσεις που αφορούν στην καταγωγή των πληθυσμών δυνητικά μπορεί να επιλυθούν

μέσω της γενετικής ανάλυσης. Στην παρούσα δημοσίευση, χρησιμοποιούμε δεδομένα από ολόκληρο το γονιδίωμα για τη μελέτη της γενετικής δομής των πελοποννησιακών πληθυσμών και τη σύγκριση με άλλους πληθυσμούς του κόσμου. Παρατηρούμε χαρακτηριστικά πρότυπα γενετικής διαφοροποίησης εντός της Πελοποννήσου, εξετάζουμε τις πιθανές τους αιτίες και εστιάζουμε στο ερώτημα της επίδρασης των σλαβικών μεταναστεύσεων στη γενετική δομή των πελοποννησιακών πληθυσμών. Τα αποτελέσματά μας ανατρέπουν τη θεωρία της εξαφάνισης των Πελοποννήσιων Ελλήνων της μεσαιωνικής περιόδου και της αντικατάστασής τους από Σλάβους και Μικρασιάτες εποίκους.

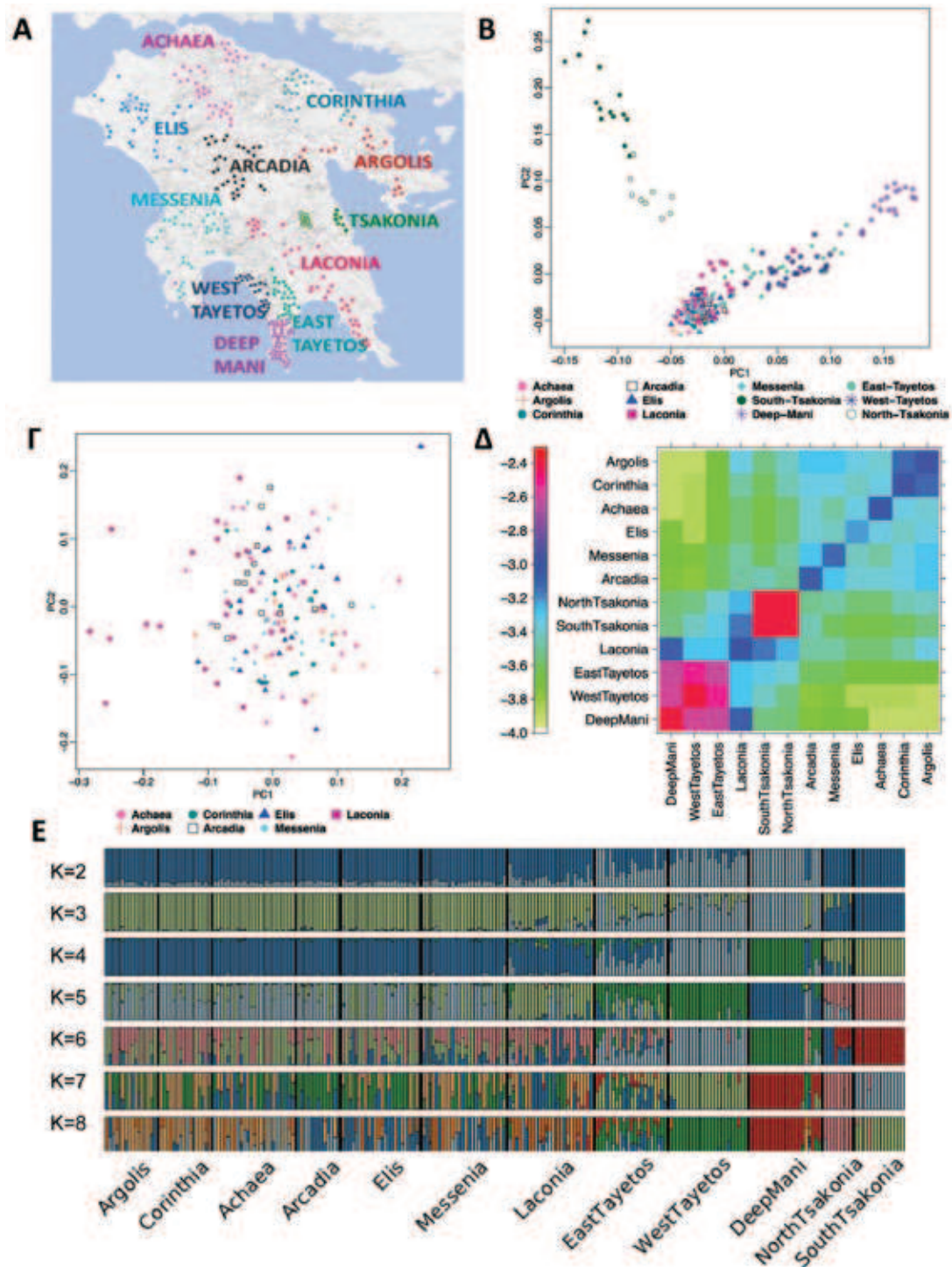
ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ

Σχεδιασμός της μελέτης και υπό μελέτη πληθυσμοί

Η μελέτη έχει επιθεωρηθεί από την Επιτροπή Αξιολόγησης του Πανεπιστημίου της Washington και από τις επιτροπές δεοντολογίας αρκετών νοσοκομείων της Πελοποννήσου. Εστίασαμε στον αγροτικό πληθυσμό και αναλύσαμε ένα σύνολο 241 δειγμάτων, ο γονότυπος των οποίων προσδιορίστηκε με τις συστοιχίες Illumina Infinium Omni 2,5–8. Πρόκειται για ένα νέο σύνολο δεδομένων, το οποίο συλλέχθηκε στο πλαίσιο της παρούσας μελέτης. Τα άτομα συμπεριλήφθηκαν στη μελέτη με την προϋπόθεση ότι και οι τέσσερις παππούδες προέρχονταν από το ίδιο χωριό ή από χωριά που βρίσκονταν σε απόσταση <10 km μεταξύ τους. Οι ηλικίες των περισσότερων συμμετεχόντων κυμαίνονταν μεταξύ 70–90 ετών (το μεγαλύτερο σε ηλικία άτομο ήταν 107 ετών). Έτσι, οι παππούδες τους γεννήθηκαν μεταξύ 1860–1880. Στην απογραφή του 1861, ο πληθυσμός της Πελοποννήσου ήταν 578.598 άτομα. Κατά την εποχή εκείνη η οικονομία της Πελοποννήσου ήταν αποκλειστικά αγροτική και ποσοστό >85% του πληθυσμού ζούσε σε μικρά χωριά και μικρότερους οικισμούς. Ελήφθησαν δείγματα από όλες τις περιοχές της Πελοποννήσου (εικόνα 1α και συμπληρωματικός πίνακας 1) και εστίασαμε επίσης σε δύο πολιτισμικά διακριτούς υποπληθυσμούς, τους Τσάκωνες και τους Μανιάτες. Προκειμένου να γίνει σύγκριση των Πελοποννήσιων με άλλους πληθυσμούς αναλύσαμε δείγματα από δημοσιευμένα σύνολα δεδομένων και από σύνολα δεδομένων που προέκυψαν από τις μελέτες μας (συμπληρωματικός πίνακας 2 και συμπληρωματική εικόνα 1). Η συγχώνευση των γονοτύπων από διαφορετικές πηγές και ο έλεγχος ποιότητας πραγματοποιήθηκαν, όπως περιγράφηκε.¹¹

Ομοιότητα εκ καταγωγής

Τα δεδομένα που χρησιμοποιήθηκαν για την ανάλυση ομοιότητας εκ καταγωγής (identity by descent, IBD) προήλθαν από σύνολα δεδομένων, τα οποία παρατίθενται μαζί με τις αντίστοιχες βιβλιογραφικές αναφορές στον συμπληρωματικό πίνακα 2. Δύο άτομα έχουν ένα γενωμικό τμήμα πανομοιότυπο εκ καταγωγής εάν έχουν κληρονομήσει το τμήμα άθικτο από έναν κοινό πρόγονο δίχως να έχει μεσολαβήσει ανασυνδυασμός. Ο κλώνος



Εικόνα 1. Γενετική υποδομή των πελοποννησιακών πληθυσμών. (α) Χάρτης της Πελοποννήσου στον οποίο φαίνονται οι πληθυσμοί που μελετήθηκαν. Κάθε κουκκίδα αντιστοιχεί στην προέλευση ενός συμμετέχοντος ατόμου. (β) Ανάλυση των κύριων συνιστωσών (PCA) στην οποία αποτυπώνεται ο διαχωρισμός των Πελοποννησίων σε τρεις ομάδες. Στα αριστερά τοποθετείται ο πληθυσμός των Τσακώνων (βόρειος ανοικτός κύκλος, νότιος πράσινος κύκλος). Στα δεξιά τοποθετούνται οι πληθυσμοί των Μανιατών (Μέσα Μάνη, ανατολικός και δυτικός Ταΰγετος). Όλοι οι υπόλοιποι Πελοποννήσιοι συναθροίζονται στο κέντρο. (γ) Ανάλυση PCA χωρίς τους πληθυσμούς των Μανιατών και των Τσακώνων, στην οποία φαίνεται ένας μερικός διαχωρισμός του πληθυσμού της Λακωνίας. (δ) Ανάλυση ομοιότητας εκ καταγωγής (IBD) που αποτυπώνει τον διαχωρισμό των Πελοποννησίων σε τρεις υποπληθυσμούς. Το χρώμα υποδεικνύει τον δεκαδικό λογάριθμο του μέσου ποσοστού IBD τον οποίο μοιράζονται στο γονιδίωμα τους άτομα των δύο πληθυσμών, όπου οι υψηλότερες τιμές (λιγότερο αρνητικές, κόκκινο χρώμα) υποδεικνύουν υψηλότερο κατά ζεύγη ποσοστό IBD που μοιράζονται στο γονιδίωμά τους τα άτομα, και οι χαμηλότερες τιμές (περισσότερο αρνητικές, κίτρινο χρώμα) υποδεικνύουν χαμηλότερο κατά ζεύγη ποσοστό IBD, το οποίο μοιράζονται στο γονιδίωμά τους τα άτομα. (ε) Ανάλυση επιμιξίας. Σημειώστε τη διακριτή δομή των Μανιατών και των Τσακώνων και τον σαφέστατο διαχωρισμό τους από όλους τους άλλους Πελοποννήσιους σε όλες τις τιμές του K.

Πίνακας 1. Συσχέτιση μεταξύ γεωγραφικών συντεταγμένων και κύριων συνιστωσών.*

Πληθυσμοί	Συσχέτιση με γεωγραφικό πλάτος	Συσχέτιση με γεωγραφικό μήκος
Όλη η Πελοπόννησος	0,50 (PC1)	0,41 (PC2)
Πελοπόννησος εκτός από Τσακωνιά και Μάνη	0,49 (PC1)	0,09 (PC2)
Αρκαδία	0,60 (PC1)	0,12 (PC2)
Λακωνία	0,45 (PC1)	0,07 (PC2)
Ακτή Ιονίου	0,31 (PC2)	0,06 (PC1)
Ηλεία	0,17 (PC1)	0,10 (PC2)
Αρκαδία και Μεσσηνία	0,34 (PC2)	0,16 (PC1)
Αρκαδία και Λακωνία	0,36 (PC2)	0,20 (PC1)
Μέσα Μάνη	0,15 (PC2)	0,21 (PC1)
Ανατολικός Ταΰγετος και Μέσα Μάνη	0,67 (PC1)	0,10 (PC2)
Δυτικός Ταΰγετος και Μέσα Μάνη	0,73 (PC1)	0,42 (PC2)

*Στην παρένθεση η κύρια συνιστώσα

του αλληλομόρφου, τα αλληλόμορφα αναφοράς και τα εναλλακτικά αλληλόμορφα ευθυγραμμίστηκαν με τους ευρωπαϊκούς πληθυσμούς του προγράμματος 1000 Genomes (CEU, GBR, TSI, FIN και IBS), με χρήση του προγράμματος conform-gt (<http://faculty.washington.edu/browning/conform-gt.html>) προτού γίνει εκτέλεση του λογισμικού Beagle. Τα κριτήρια αποκλεισμού των δεικτών ήταν ο μη εξακριβωμένος προσανατολισμός του κλώνου, η συχνότητα ελάσσονος αλληλομόρφου <1%, η τιμή p της Hardy-Weinberg <10⁻⁶, και ελλείποντα στοιχεία >2%. Κατόπιν εφαρμογής των σχετικών κριτηρίων, χρησιμοποιήθηκαν για την ανάλυση IBD 560.891 σημειακοί νουκλεοτιδικοί πολυμορφισμοί.

Χρησιμοποιήσαμε την εξευγενισμένη προσέγγιση του αλγορίθμου IBD, η οποία εφαρμόζεται στο Beagle 4.1,¹² για να συντονίσουμε τα δεδομένα και να συνάγουμε τμήματα IBD. Τέθηκαν υπολογιστικές

επαναλήψεις=160 και χρησιμοποιήθηκαν προεπιλεγμένες τιμές για όλες τις άλλες παραμέτρους, περιλαμβανομένης και της απαίτησης για τιμή LOD ίση με 3, το οποίο σημαίνει ότι η πιθανότητα των δεδομένων του παρατηρούμενου γονοτύπου για ένα ζεύγος δειγμάτων στο τμήμα IBD που έχει συναχθεί είναι τουλάχιστον 1.000 φορές μεγαλύτερη σε ένα μοντέλο IBD απ' ό,τι σε ένα μοντέλο μη IBD. Με βάση τις συστάσεις του λογισμικού και την πυκνότητα των δεικτών, θέσαμε $ibdtrim=22$ (ο όρος "ibdtrim" αναφέρεται στον αριθμό των δεικτών που περικόπτονται από το τέλος ενός απλοτύπου, όταν γίνεται διερεύνηση για IBD). Χρησιμοποιήσαμε τον γενετικό χάρτη HarMap για να συνάγουμε το γενετικό μήκος και αποκλείστηκαν τμήματα IBD με μήκος <2 cM, αφού η εξευγενισμένη προσέγγιση του IBD έχει χαμηλό ποσοστό ψευδώς θετικών αποτελεσμάτων όταν γίνεται χρήση του εν λόγω ουδού.¹¹

Το R¹³ χρησιμοποιήθηκε για να δημιουργηθούν διαγράμματα και για να συνοψιστούν οι κατανομές IBD. Στον θερμικό χάρτη συνοψίζονται οι μέσες κατά ζεύγη τιμές IBD ανάμεσα στα χρωμοσώματα από διαφορετικά άτομα των υπό σύγκριση πληθυσμών (βλ. υποσημείωση 4 στον συμπληρωματικό πίνακα 3 για λεπτομέρειες), όπου μεγαλύτερη μέση κατά ζεύγη τιμή IBD υποδεικνύει εγγύτερη γενετική σχέση μεταξύ των πληθυσμών.

Ανάλυση των κύριων συνιστωσών

Χρησιμοποιήσαμε την εφαρμογή κατά Eigenstrat,¹⁴ καθώς και τη δική μας MatLab εφαρμογή της ανάλυσης κύριων συνιστωσών (principal component analysis, PCA).^{15,16}

Εκτίμηση της επιμιξίας των πληθυσμών

Χρησιμοποιήσαμε το λογισμικό ADMIXTURE v1.22 για όλες τις αναλύσεις επιμιξίας.¹⁷ Τα σφάλματα διασταυρωμένης επικύρωσης της ανάλυσης επιμιξίας κυμάνθηκαν μεταξύ 0,42–0,47 (εικ. 1ε), 0,55–0,58 (εικ. 2γ) και 0,56–0,62 (εικ. 4δ), με το χαμηλότερο σφάλμα να είναι $K=2$.

Ποσοτική ανάλυση του αποτελέσματος της ανάλυσης επιμιξίας

Με δεδομένους έναν πληθυσμό-στόχο X και πληθυσμούς αναφοράς Y, Z κ.ο.κ., μας ενδιέφερε ο προσδιορισμός του ποσού

Πίνακας 2. Ποσοστό κοινής καταγωγής των Πελοποννήσιων με Σλάβους, Ιταλούς και άλλους ευρωπαϊκούς πληθυσμούς.*

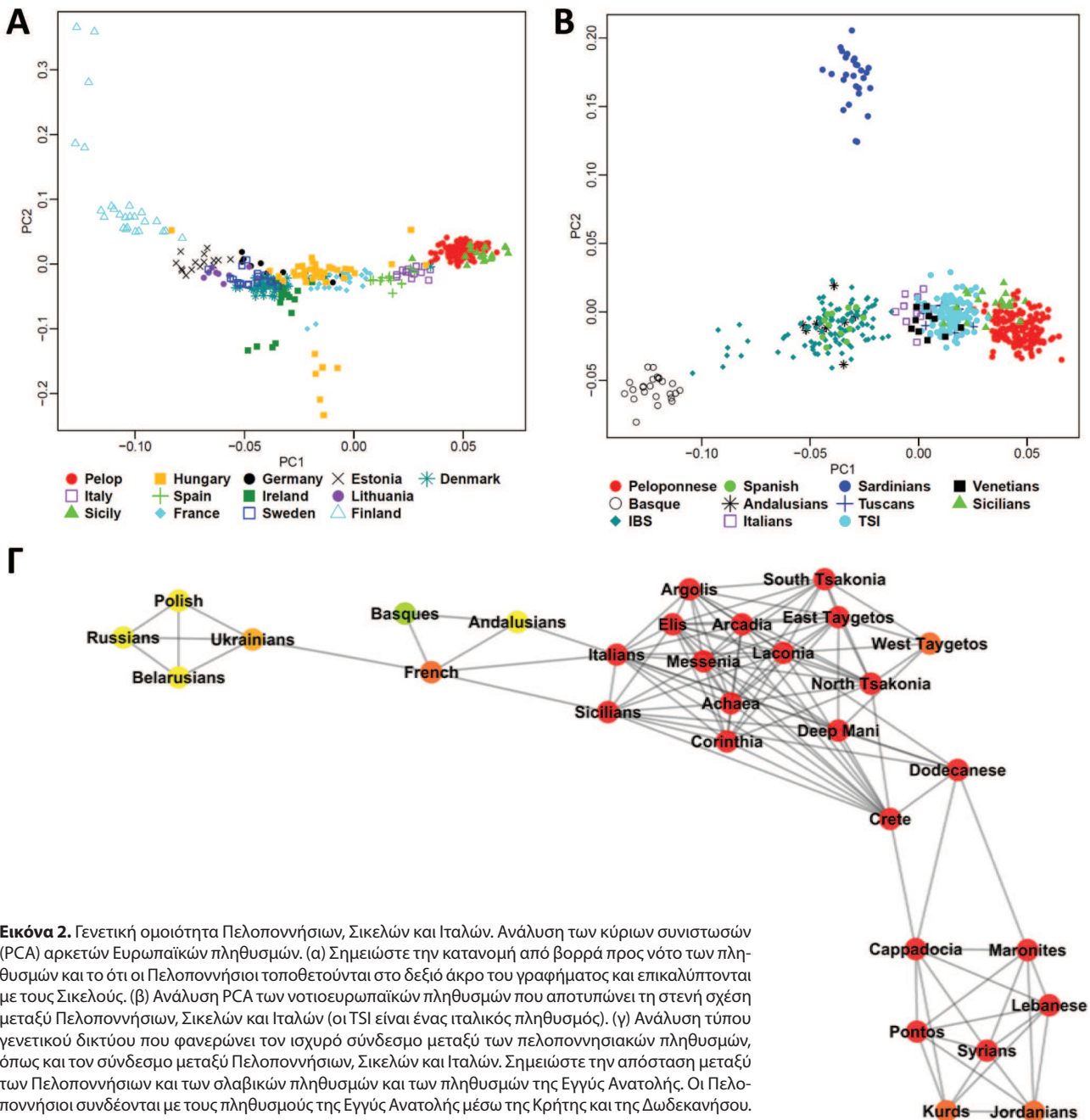
	Λευκώσοι	Ρώσοι	Πολωνοί	Ουκρανοί	Γάλλοι	Ιταλοί	Βάσκοι	Ανδαλούσιοι
Αργολίδα	5,4 (1,5)	12,2 (1,2)	5,8 (0,8)	6,8 (1,1)	39,1 (19,2)	94,7 (4,8)	2,8 (1,4)	60,5 (5,9)
Κορινθία	5,9 (1,7)	13,0 (1,3)	6,3 (1,0)	7,5 (1,3)	41,2 (18,5)	94,9 (4,0)	3,1 (1,7)	62,0 (5,9)
Αχαΐα	6,5 (1,7)	13,8 (1,1)	7,0 (0,8)	8,1 (1,1)	41,4 (18,4)	94,8 (4,0)	2,7 (1,4)	61,3 (5,8)
Αρκαδία	5,3 (1,8)	10,9 (2,4)	5,2 (1,2)	6,2 (1,5)	39,1 (18,2)	85,4 (14,6)	2,4 (1,4)	53,8 (9,1)
Ηλεία	6,1 (1,3)	13,1 (1,2)	6,5 (0,8)	7,6 (1,1)	41,4 (18,3)	95,0 (3,3)	3,3 (1,7)	61,6 (5,6)
Μεσσηνία	6,7 (1,7)	14,4 (1,2)	7,3 (0,9)	8,5 (1,2)	42,6 (18,4)	95,2 (4,0)	2,7 (1,3)	61,8 (5,7)
Λακωνία	4,8 (1,2)	11,4 (1,5)	5,2 (0,9)	6,4 (1,1)	41,1 (14,6)	96,1 (2,3)	2,3 (1,4)	59,8 (5,6)

*Ο πρώτος αριθμός δείχνει το μέσο ποσοστό κοινής καταγωγής. Στην παρένθεση είναι η σταθερή απόκλιση

Πίνακας 3. Ποσοστό κοινής καταγωγής των Μανιατών και των Τσακώνων με Σλάβους, Ιταλούς, και άλλους ευρωπαϊκούς πληθυσμούς.*

	Λευκορώσοι	Ρώσοι	Πολωνοί	Ουκρανοί	Γάλλοι	Ιταλοί	Βάσκοι	Ανδαλούσιοι
Μέσα Μάνη	0,7 (0,1)	1,6 (0,7)	0,9 (0,4)	1,0 (0,3)	6,4 (3,5)	25,3 (21,7)	0,3 (0,2)	7,6 (5,1)
Δυτικός Ταΰγετος	4,9 (5,1)	8,6 (6,9)	6,8 (5,4)	6,5 (5,7)	16,4 (12,7)	41,5 (32,5)	0,6 (0,5)	15,2 (11,1)
Ανατολικός Ταΰγετος	5,7 (3,4)	10,9 (4,0)	7,9 (3,7)	8,0 (3,7)	27,7 (4,8)	58,0 (20,7)	2,0 (1,4)	27,0 (4,3)
Βόρεια Τσακωνιά	3,9 (1,7)	8,2 (2,1)	5,0 (2,2)	6,0 (2,2)	26,7 (3,5)	51,2 (4,6)	1,5 (1,1)	26,9 (3,5)
Νότια Τσακωνιά	0,2 (0,0)	0,9 (0,4)	0,4 (0,1)	0,6 (0,2)	4,1 (2,9)	14,2 (11,0)	0,2 (0,1)	5,3 (3,8)

*Ο πρώτος αριθμός δείχνει το μέσο ποσοστό κοινής καταγωγής. Στην παρένθεση είναι η σταθερή απόκλιση



Εικόνα 2. Γενετική ομοιότητα Πελοποννησίων, Σικελών και Ιταλών. Ανάλυση των κύριων συνιστωσών (PCA) αρκετών Ευρωπαϊκών πληθυσμών. (α) Σημειώστε την κατανομή από βορρά προς νότο των πληθυσμών και το ότι οι Πελοποννήσιοι τοποθετούνται στο δεξιό άκρο του γραφήματος και επικαλύπτονται με τους Σικελούς. (β) Ανάλυση PCA των νοτιοευρωπαϊκών πληθυσμών που αποτυπώνει τη στενή σχέση μεταξύ Πελοποννησίων, Σικελών και Ιταλών (οι TSI είναι ένας ιταλικός πληθυσμός). (γ) Ανάλυση τύπου γενετικού δικτύου που φανερώνει τον ισχυρό σύνδεσμο μεταξύ των πελοποννησιακών πληθυσμών, όπως και τον σύνδεσμο μεταξύ Πελοποννησίων, Σικελών και Ιταλών. Σημειώστε την απόσταση μεταξύ των Πελοποννησίων και των σλαβικών πληθυσμών και των πληθυσμών της Εγγύς Ανατολής. Οι Πελοποννήσιοι συνδέονται με τους πληθυσμούς της Εγγύς Ανατολής μέσω της Κρήτης και της Δωδεκανήσου.

της καταγωγής του πληθυσμού X το οποίο συλλαμβάνεται από τους πληθυσμούς αναφοράς Y, Z κ.ο.κ. Προς αυτή την κατεύθυνση επινοήσαμε μια νέα προσέγγιση ώστε να αναλυθεί ποσοτικά το αποτέλεσμα της ανάλυσης επιμιξίας. Ουμνηθείτε ότι η ADMIXTURE, για μια συγκεκριμένη τιμή του K , θα αντιπροσωπεύει κάθε δείγμα με χρήση συντεταγμένων K . Έτσι, για μια συγκεκριμένη τιμή του K και για έναν συγκεκριμένο πληθυσμό Y με n δείγματα, μπορούμε να παρουσιάσουμε το αποτέλεσμα της ADMIXTURE για τον πληθυσμό αυτόν ως έναν πίνακα n -επί- K . Έπειτα, για κάθε πληθυσμό αναφοράς Y , συνοψίζουμε αυτόν τον n -επί- K πίνακα χρησιμοποιώντας μόνο το άνω δεξιά μοναδικό διάνυσμά του. Σε όλες τις αναλύσεις μας, η άνω μοναδική τιμή που αντιστοιχεί στο άνω δεξιά μοναδικό διάνυσμα περιέλαβε τουλάχιστον το 80% της διακύμανσης του πληθυσμού αναφοράς, όπως αντιπροσωπεύεται στην ανάλυση επιμιξίας. Έστω ότι το v_y είναι το άνω δεξιά μοναδικό διάνυσμα (ένα διάνυσμα K διαστάσεων) για τον πληθυσμό Y . Ομοίως, έστω ότι το v_z είναι το άνω δεξιά μοναδικό διάνυσμα (ένα διάνυσμα K διαστάσεων) για τον πληθυσμό Z κ.ο.κ. Τώρα που έχουμε αναπαράστησει το αποτέλεσμα της ADMIXTURE για κάθε πληθυσμό ως ένα αντιπροσωπευτικό διάνυσμα K διαστάσεων, μπορούμε να εφαρμόσουμε τον τυπικό διανυσματικό χωρικό λογισμό προκειμένου να απαντήσουμε στο αρχικό μας ερώτημα: ποιο ποσό της καταγωγής του πληθυσμού X συλλαμβάνεται από τον πληθυσμό Y , ή τον πληθυσμό Z κ.ο.κ. Ειδικότερα, προκειμένου να υπολογίσουμε το ποσό της καταγωγής του πληθυσμού X που συλλαμβάνεται από τον πληθυσμό Y , υπολογίζουμε το ποσοστό της νόρμας του V_x που συλλαμβάνεται (με την έννοια της προβολής) από το v_y . Τυπικά, υπολογίζουμε

$$\frac{\|V_x - v_y v_y^+ V_x\|_F}{\|V_x\|_F}$$

το οποίο επιστρέφει μια τιμή μεταξύ του μηδενός και του 1.

Στον παραπάνω τύπο, το V_x δηλώνει τον m -επί- K πίνακα, στον οποίο παρουσιάζονται τα m δείγματα του πληθυσμού X ως προς τις συντεταγμένες K που επιστρέφονται από την ADMIXTURE. Ο συμβολισμός v_y^+ υποδηλώνει το ψευδοανάστροφο του διανύσματος v_y , το οποίο ισούται με το ανάστροφο του διανύσματος v_y , κατάλληλα κανονικοποιημένου. Αξίζει επίσης να σημειωθεί ότι η νόρμα που χρησιμοποιείται στην παραπάνω εξίσωση είναι η πρότυπη νόρμα πινάκων Frobenius. Προκειμένου να προσδιοριστεί το ποσό της καταγωγής του πληθυσμού X που συλλαμβάνεται και από τους δύο πληθυσμούς Y και Z , σχηματίζουμε τον K -επί-2 πίνακα $V = [v_y, v_z]$, του οποίου οι στήλες είναι τα διανύσματα v_y και v_z και υπολογίζουμε

$$\frac{\|V_x - VV^+ V_x\|_F}{\|V_x\|_F}$$

Στην παραπάνω εξίσωση, το V^+ υποδηλώνει το ψευδοανάστροφο του πίνακα V . Ο πίνακας VV^+ είναι ένας τελεστής προβολής στον υποχώρο που καταλαμβάνεται από τον χώρο στηλών του V . Έτσι, εξάγουμε βασικά από τον πίνακα V_x το τμήμα του V_x που συλλαμβάνεται από τα (καταλαμβάνοντα τον αντίστοιχο υποχώρο) διανύσματα v_y και v_z .

Ανάλυση δικτύου

Προκειμένου να απεικονιστεί καλύτερα και να κατανοηθεί η σύνδεση μεταξύ των πληθυσμών που περιλήφθηκαν στην παρούσα μελέτη, πραγματοποιήσαμε ανάλυση δικτύου στα αποτελέσματα της ανάλυσης επιμιξίας, χρησιμοποιώντας μια μέθοδο η οποία παρουσιάζεται στη βιβλιογραφία.¹⁷

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Η γενετική υποδομή των πελοποννησιακών πληθυσμών

Στην ανάλυση PCA, οι πληθυσμοί διατάσσονται με τη μορφή του ανεστραμμένου κεφαλαίου γράμματος V (εικ. 1β). Το αριστερό τμήμα αυτού του σχηματισμού καταλαμβάνεται από τον πληθυσμό των Τσακώνων που κατοικούν στις ανατολικές πλαγιές του όρους Πάρνωνα και τη γειτονική παράκτια περιοχή (εικ. 1α). Το δεξιό τμήμα του σχηματισμού καταλαμβάνεται από τους πληθυσμούς των Μανιατών που κατοικούν στις ανατολικές και στις δυτικές πλαγιές του όρους Ταΰγétου και στη νότια περιοχή του ακρωτηρίου, την αποκαλούμενη Μέσα Μάνη (εικ. 1α). Όλοι οι άλλοι Πελοποννήσιοι συναθροίζονται στην κορυφή του γράμματος V (εικόνες 1β και 1γ). Η ανάλυση επιμιξίας της εικόνας 1ε δείχνει ότι οι πληθυσμοί των Μανιατών και των Τσακώνων είναι σαφώς διαχωρισμένοι ο ένας από τον άλλο και από όλους τους άλλους πελοποννησιακούς πληθυσμούς. Οι συσχετίσεις μεταξύ των γεωγραφικών συντεταγμένων και των δύο κύριων συνιστωσών (πίν. 1) είναι συμβατές με κλίσεις στις γονιδιακές συχνότητες από βορρά προς νότο σε όλη την Πελοπόννησο, κατά μήκος της ακτής του Ιονίου, σε όλη την Αρκαδία, καθώς και εντός της Λακωνίας και ανάμεσα στις πλαγιές του Ταΰγétου και της Μέσα Μάνης.

Η ανάλυση IBD (εικ. 1δ) επιβεβαιώνει την ύπαρξη διακριτών πελοποννησιακών υποπληθυσμών. Στους πληθυσμούς των Μανιατών, τα άτομα έχουν κατά μέσο όρο το 0,25% του γονιδιώματός τους (ή 35–36 cM) όμοιο εκ καταγωγής, με το 95% των ζευγών ατόμων να έχουν κοινό τουλάχιστον ένα τμήμα IBD (συμπληρωματικός πίνακας 3). Ομοίως, οι δύο πληθυσμοί Τσακώνων έχουν μια πολύ υψηλή μέση κατά ζεύγη IBD ομοιότητα στο 0,66% του γονιδιώματός τους, ή 94 cM. Κάθε ζεύγος ατόμων έχει κοινό τουλάχιστον ένα τμήμα IBD. Η Λακωνία είναι αρκετά στενά συνδεδεμένη τόσο με τη Μέσα Μάνη όσο και με τους Τσάκωνες, με βάση τον βαθύτερο μπλε χρωματισμό για τους συνδυασμούς αυτούς στον θερμικό χάρτη της εικόνας 1δ. Ο θερμικός χάρτης επίσης αποκάλυψε έναν μεγαλύτερο διαχωρισμό μεταξύ των νότιων και των βόρειων πελοποννησιακών πληθυσμών, με τους πληθυσμούς της Αρκαδίας, της Μεσσηνίας, της Ηλείας, της Αχαΐας, της Κορινθίας και της Αργολίδας να διαμορφώνουν τη δική τους υποομάδα. Η Κορινθία και η

Αργολίδα είναι οι περισσότερο στενά συνδεδεμένες (μέσω IBD) αυτής της υποομάδας πληθυσμών, καθώς έχουν κατά μέσο όρο 10 cM IBD.

Γενετική ομοιότητα με Σικελούς και Ιταλούς

Όπως αναμένεται από τα αποτελέσματα προηγούμενων μελετών,^{18–20} οι Πελοποννήσιοι τοποθετούνται γενετικά πολύ κοντά στους Σικελούς και στους Ιταλούς (εικόνες 2α και 2β), αλλά διαφέρουν από αρκετούς άλλους πληθυσμούς με τους οποίους τους συγκρίναμε (συμπληρωματική εικόνα 2). Η ανάλυση δικτύου (εικ. 2γ) επισήμανε τις διασυνδέσεις των πελοποννησιακών πληθυσμών, καθώς και τις συνδέσεις μεταξύ των Πελοποννήσιων, των Ιταλών και των Σικελών. Σε αυτή την ανάλυση δικτύου, οι Σικελοί και οι Ιταλοί λειτουργούν ως γέφυρα μεταξύ των Πελοποννήσιων και των άλλων ευρωπαϊκών πληθυσμών (Βάσκων, Ανδαλουσιανών και Γάλλων). Οι σλαβικοί πληθυσμοί τοποθετούνται μακριά από τους Πελοποννήσιους, όπως και οι πληθυσμοί της Εγγύς Ανατολής. Οι δεύτεροι συνδέονται με την Πελοπόννησο μέσω των νησιών της Κρήτης και της Δωδεκανήσου.

Εξέταση της θεωρίας της εξαφάνισης των Πελοποννήσιων Ελλήνων της μεσαιωνικής περιόδου

Η θεωρία αυτή επιτρέπει μια συγκεκριμένη πρόβλεψη σχετικά με τη γενετική καταγωγή των Πελοποννήσιων. Στον μεγαλύτερο βαθμό, αν όχι στο σύνολό της, η πελοποννησιακή καταγωγή θα έπρεπε να είναι σλαβική. Συγκρίναμε τους Πελοποννήσιους (εκτός από τους Μανιάτες και τους Τσάκωνες) με πληθυσμούς της σλαβικής γενέτειρας από την οποία θα έπρεπε να είχαν προέλθει οι Σλάβοι του βου αιώνα. Η ακριβής θέση της σλαβικής γενέτειρας αποτελεί αντικείμενο συζήτησης^{7,8} αλλά τοποθετείται βόρεια του Δούναβη,⁷ μεταξύ των ποταμών Όντερ και Δνείπερου και περιλαμβάνει περιοχές που κατοικούνται από πολωνικούς, ουκρανικούς, ρωσικούς και λευκορωσικούς πληθυσμούς. Η ανάλυση PCA έδειξε έναν σαφή διαχωρισμό των Πελοποννήσιων από τους σλαβικούς πληθυσμούς (εικ. 3α). Στην ανάλυση επιμιξίας (εικ. 3γ), οι Πελοποννήσιοι και οι σλαβικοί πληθυσμοί σχηματίζουν ξεχωριστές ομάδες με μια μικρού βαθμού γονιδιακή ροή από τη σλαβική στην πελοποννησιακή ομάδα.

Ο Fallmerayer υπέθεσε ότι η ελληνοποίηση των Πελοποννήσιων Σλάβων επιταχύνθηκε από τη μεταφορά ελληνοποιημένων πληθυσμών από τη Μικρά Ασία στην Πελοπόννησο.⁹ Εξετάσαμε την εν λόγω υπόθεση συγκρίνοντας τους Πελοποννήσιους με τρεις ελληνόφωνους πληθυσμούς της Μικράς Ασίας: ένα δείγμα από πληθυσμό

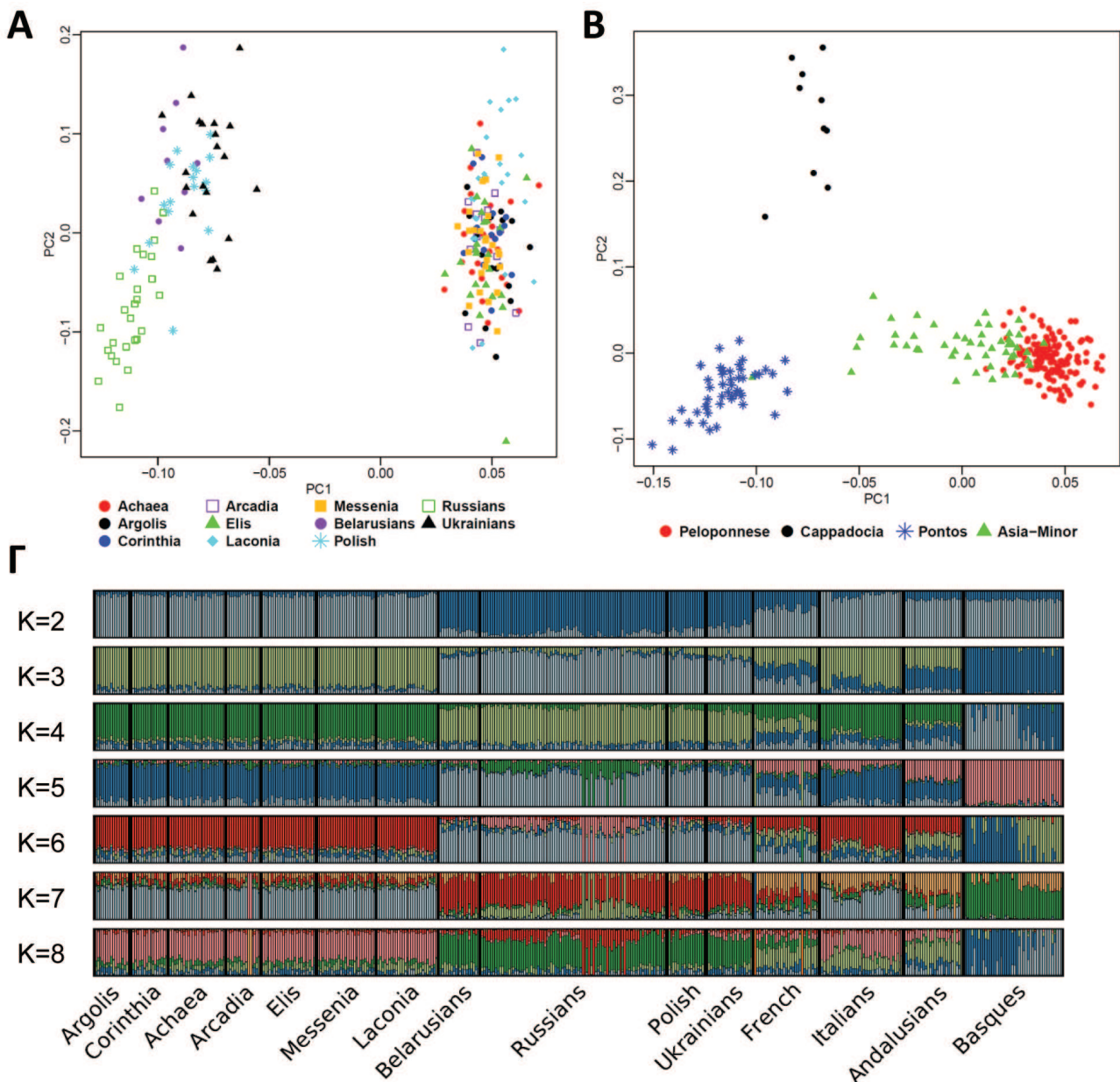
της δυτικής ακτής, που εκτείνεται από την Προποντίδα στον βορρά έως την Αλικαρνασό (Μπόντρουμ) στον νότο· έναν βόρειο πληθυσμό από τον Πόντο, δηλαδή την ακτή της Μαύρης Θάλασσας και την ενδοχώρα της Μικράς Ασίας που αντιστοιχεί στη σύγχρονη βόρεια Τουρκία και έναν κεντρικό πληθυσμό της Ανατολίας από την Καππαδοκία. Όλοι αυτοί οι πληθυσμοί είναι διαχωρισμένοι από τους Πελοποννήσιους κατόπιν ανάλυσης PCA (εικ. 3β). Ο μικρός βαθμός επικάλυψης μεταξύ της Πελοποννήσου και του πληθυσμού της μικρασιατικής ακτής (εικ. 3β) είναι αναμενόμενος για γειτονικούς ελληνικούς πληθυσμούς. Οι Βυζαντινοί συχνά μετακινούσαν Αρμένιους για να επιτύχουν πολιτικούς σκοπούς²¹ και ο Fallmerayer πρότεινε ότι οι Αρμένιοι συμπεριλήφθηκαν στους πληθυσμούς που μεταφέρθηκαν στην Πελοπόννησο από τους Βυζαντινούς. Οι Πελοποννήσιοι διαφέρουν από τους Αρμένιους κατόπιν αναλύσεων PCA και ADMIXTURE (συμπληρωματική εικόνα 3). Στο σύνολό τους, τα αποτελέσματα αυτά δεν είναι συμβατά με τη θεωρία της εξαφάνισης των Πελοποννήσιων της μεσαιωνικής περιόδου και της αντικατάστασής τους από Σλάβους και Μικρασιάτες εποίκους.

Η μεσαιωνική καταγωγή των πληθυσμών της Μάνης

Οι Μανιάτες διαφέρουν από όλους τους άλλους Πελοποννήσιους κατόπιν αναλύσεων PCA (εικ. 1β) και ADMIXTURE (εικ. 1ε). Διαφέρουν επίσης από ελληνικούς πληθυσμούς της ηπειρωτικής χώρας, των νησιών και της Μικράς Ασίας (τα δεδομένα δεν παρουσιάζονται) και από όλους τους άλλους πληθυσμούς στη συμπληρωματική εικόνα 4, οι οποίοι έχουν συγκριθεί μέσω ανάλυσης PCA, αλλά επικαλύπτονται εν μέρει με τους Σικελούς και τους Ιταλούς.

Στην πραγματεία του σχετικά με τη διοίκηση της Βυζαντινής Αυτοκρατορίας,²² ο Αυτοκράτορας Κωνσταντίνος ο Πορφυρογέννητος περιγράφει πώς δύο σλαβικές φυλές, οι Μηλιγγοί και οι Εζερίτες, εξαναγκάστηκαν από τους Βυζαντινούς να αποσυρθούν στις πλαγιές του Ταυγέτου. Αναφορές για τους Μηλιγγούς συνεχίστηκαν να γίνονται στην πελοποννησιακή ιστορία μέχρι τον 15ο αιώνα.²³ Λαμβάνοντας υπ' όψη τα γραπτά του Πορφυρογέννητου λάβαμε ξεχωριστά δείγματα από τους πληθυσμούς των ανατολικών και των δυτικών πλαγιών του Ταυγέτου και της Μέσα Μάνης. Κατόπιν αναλύσεων PCA (εικ. 4α) και ADMIXTURE (εικ. 4δ), οι πληθυσμοί του Ταυγέτου διαχωρίζονται πλήρως από τους πληθυσμούς της σλαβικής γενέτειρας. Ο Fallmerayer υποστήριξε ότι οι κάτοικοι της Μέσα Μάνης έχουν σλαβική προέλευση.⁹ Οι αναλύσεις PCA (εικ. 4β) και ADMIXTURE (εικ. 4δ) καθιστούν την εικασία αυτή απίθανη.

Ως μια εναλλακτική προέλευση για τους Μανιάτες, ο Fallmerayer πρότεινε ότι είναι απόγονοι των Μαρδαϊτών.⁹



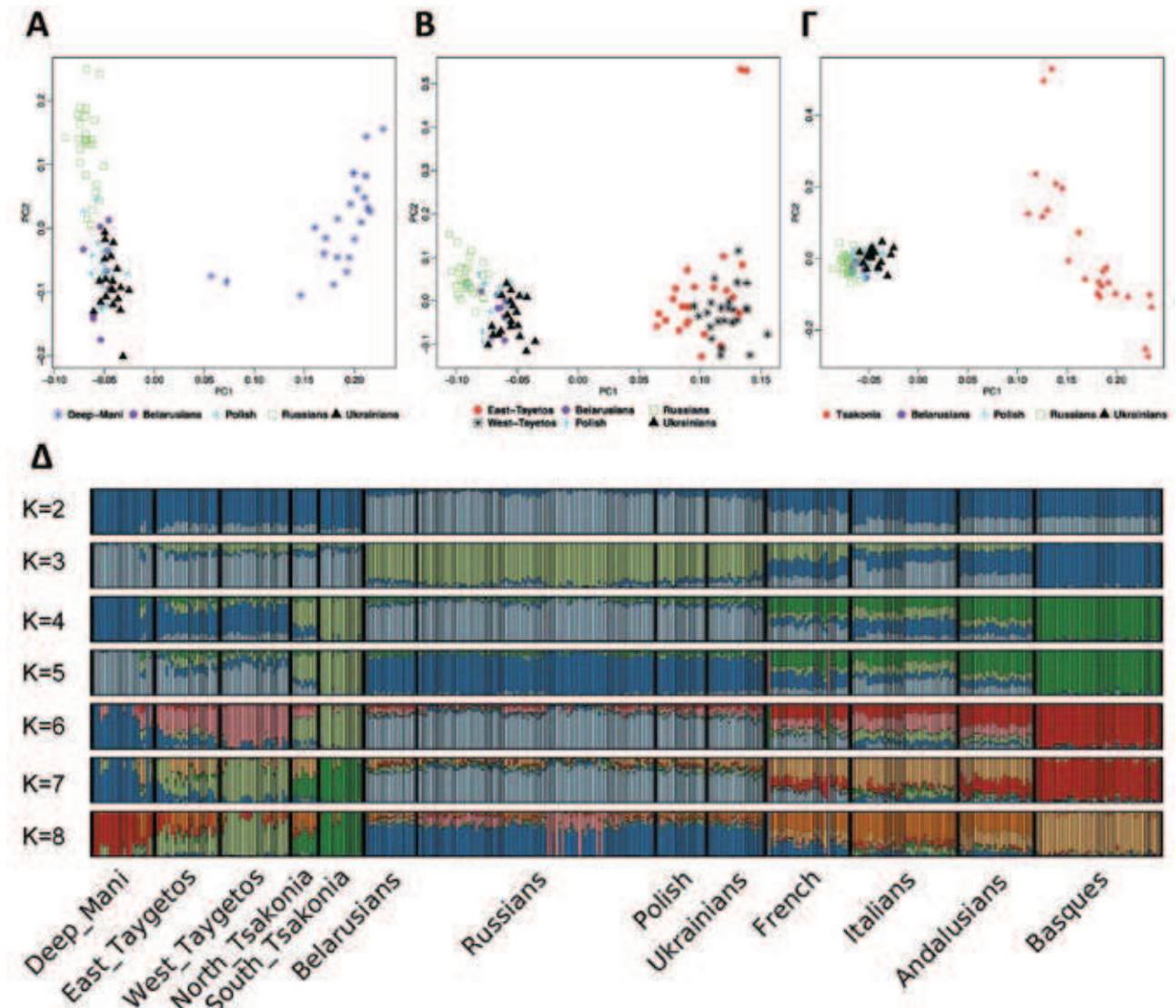
Εικόνα 3. Εξέταση της θεωρίας της αντικατάστασης των Πελοποννήσιων της μεσαιωνικής περιόδου από Σλάβους και Μικρασιάτες εποίκους. (α) Η ανάλυση των κύριων συνιστωσών (PCA) δείχνει τον ευρύ διαχωρισμό των Πελοποννήσιων από 4 πληθυσμούς της σλαβικής γενέτειρας (Ουκρανούς, Πολωνούς, Ρώσους και Λευκορώσους). (β) Οι συγκρίσεις μέσω της ανάλυσης PCA των Πελοποννήσιων με 3 ελληνόφωνους πληθυσμούς της Μικράς Ασίας δείχνουν μόνο μερική επικάλυψη με τον πληθυσμό της αιγαιικής ακτής της Μικράς Ασίας. (γ) Η ανάλυση επιμιξίας αποτυπώνει τον ευρύ διαχωρισμό των Πελοποννήσιων από τους Σλάβους σε όλες τις τιμές του *K*.

Αυτή η μεσαιωνική πολεμική φυλή κατοικούσε στις ορεινές περιοχές μεταξύ της Μικράς Ασίας και της Συρίας αλλά στα τέλη του 7ου αιώνα μ.Χ. επανατοποθετήθηκε προς εγκατάσταση από τους Βυζαντινούς στη Μικρά Ασία και σε άλλες περιοχές της Αυτοκρατορίας.²⁴ Οι Μαρδαίτες έχουν εξαφανιστεί από την ιστορία, αλλά σύμφωνα με την προφορική παράδοση είναι οι πρόγονοι των Μαρωνιτών του Λιβάνου, αν και ο ισχυρισμός αυτός έχει αμφισβητηθεί.²⁵

Οι αναλύσεις PCA και ADMIXTURE δεν έδειξαν κάποια στενή σχέση μεταξύ των Μανιατών και των Μαρωνιτών (συμπληρωματική εικόνα 5).

Το ερώτημα της σλαβικής καταγωγής των Τσακώνων

Οι Τσακωνες των ανατολικών πλαγιών του όρους Πάρωνα διαφέρουν από όλους τους άλλους Πελοποννήσιους



Εικόνα 4. Εξέταση της θεωρίας της ολαβικής καταγωγής πολιτισμικά διακριτών πελοποννησιακών πληθυσμών. Συγκρίσεις μέσω ανάλυσης των κύριων συνιστωσών (PCA) (α) των Μανιατών της Μέσα Μάνης, (β) των Μανιατών του Ταϊγέτου, (γ) των Τσακώνων, με πληθυσμούς της ολαβικής γενέτειρας (Ουκρανούς, Πολωνούς, Ρώσους και Λευκορώσους). Σημειώστε τον ευρύ διαχωρισμό μεταξύ των Σλάβων και των πελοποννησιακών πληθυσμών. (δ) Η ανάλυση επιμιξίας δείχνει τον πλήρη διαχωρισμό των Μανιατών και των Τσακώνων από τους Σλάβους σε όλες τις τιμές του K .

(εικόνες 1β και 1ε) και από όλους τους άλλους πληθυσμούς της συμπληρωματικής εικόνας 6, με τους οποίους τους συγκρίναμε. Μιλούσαν μια διάλεκτο δωρικής προέλευσης,²⁶ η οποία δεν ήταν κατανοητή από τους άλλους Πελοποννήσιους. Συγγραφείς της μεσαιωνικής περιόδου θεωρούσαν το όνομά τους ως μια αλλοίωση της λέξης Λάκωνες (Τσακωνες=Λάκωνες). Ο Fallmerayer αμφισβήτησε τη δωρική προέλευση των Τσακώνων και, αντ' αυτής, πρότεινε ότι ήταν οι απόγονοι μιας ολαβικής φυλής που είχε μεταναστεύσει στην Πελοπόννησο προτού το μεγάλο «κύμα» των Σλάβων επόικων φθάσει στη χερσόνησο. Οι αναλύσεις PCA (εικ. 4γ) και ADMIXTURE (εικ. 4δ) αντικρούουν τη συγκεκριμένη υπόθεση.

Ποσοτική εκτίμηση της προέλευσης των Πελοποννήσιων

Για να προσδιοριστούν ποσοτικά τα ευρήματα των αναλύσεων επιμιξίας, χρησιμοποιήσαμε μια μέθοδο για τη μετα-ανάλυση του αποτελέσματος της ADMIXTURE, στην οποία το αποτέλεσμα θεωρείται ως μια ομάδα διανυσμάτων σε έναν χώρο K -διαστάσεων (για μια συγκεκριμένη τιμή του K μεταξύ 4 και 8). Κατόπιν, κάθε πληθυσμός συνοψίζεται σε ένα μοναδικό διάνυσμα (με εφαρμογή PCA) και εφαρμόζεται διανυσματικός χωρικός λογισμός προκειμένου να αναγνωριστεί το ποσοστό της καταγωγής ενός πληθυσμού-στόχου, το οποίο συλλαμβάνεται από έναν ή περισσότερους

πληθυσμούς αναφοράς. Σημειώστε ότι η επιλογή μας να συνοψίσουμε κάθε πληθυσμό σε ένα μοναδικό διάνυσμα είναι όμοια με τον υπολογισμό του μέσου αποτελέσματος της ADMIXTURE για έναν συγκεκριμένο πληθυσμό. Στις περισσότερες περιπτώσεις, η ADMIXTURE επιστρέφει μια ομοιογενή δομή για έναν συγκεκριμένο πληθυσμό και έτσι η κορυφαία κύρια συνιστώσα είναι μια καλή σύνοψη των δειγματικών διανυσμάτων που επιστρέφονται από την ADMIXTURE.

Πρώτα εστίασαμε στην ανάλυση επιμιξίας της εικόνας 3γ, η οποία περιλαμβάνει 7 πελοποννησιακούς πληθυσμούς (Αργολίδα, Κορινθία, Αχαΐα, Ηλεία, Αρκαδία, Μεσσηνία και Λακωνία), 4 σλαβικούς πληθυσμούς (Λευκορώσους, Ρώσους, Πολωνούς και Ουκρανούς), 3 νοτιοευρωπαϊκούς πληθυσμούς (Ιταλούς, Βάσκους και Ανδαλουσιανούς) και τους Γάλλους. Τα αποτελέσματα του πίνακα 2 δείχνουν ότι υπάρχει σημαντικά περισσότερη κοινή καταγωγή μεταξύ των Πελοποννήσιων και των Γάλλων, των Ανδαλουσιανών και των Ιταλών συγκριτικά με την κοινή καταγωγή μεταξύ των Πελοποννήσιων και των σλαβικών πληθυσμών. Η μέση κοινή καταγωγή με τους Γάλλους κυμαίνεται σε 39–42%, με τους Ανδαλουσιανούς 53–62% και με τους Ιταλούς 85–96%. Αντίθετα, η μέση κοινή καταγωγή με τους σλαβικούς πληθυσμούς είναι πάντα <15%. Επομένως, οι Πελοποννήσιοι είναι γενετικά πολύ περισσότερο διακριτοί από τους σλαβικούς πληθυσμούς και εμφανίζουν πολύ μεγαλύτερη ομοιότητα με τους νοτιοευρωπαϊκούς πληθυσμούς. Παρατηρούμε επίσης ότι οι Βάσκοι (ένας πληθυσμός για τον οποίο είναι ευρέως γνωστό ότι είναι απομονωμένοι και γενετικά διαφορετικός ακόμη και από τους γειτονικούς του ιβηρικούς πληθυσμούς) είναι πολύ διακριτοί από όλους τους πληθυσμούς στην ανάλυσή μας. Αυτός είναι ακριβώς ο λόγος για τον οποίο τους συμπεριλάβαμε στις μετα-αναλύσεις της ADMIXTURE: κατά μέσο όρο οι Βάσκοι μοιράζονται <4% της κοινής καταγωγής με κάθε πελοποννησιακό πληθυσμό. Σημειώστε ότι ο εν λόγω αριθμός είναι σχετικά κοντά στη μέση κοινή καταγωγή μεταξύ των πελοποννησιακών πληθυσμών και των Λευκορώσων, των Πολωνών και των Ουκρανών. Όλοι αυτοί οι πληθυσμοί μοιράζονται από 5,2–8,5% της κοινής καταγωγής με τους πελοποννησιακούς πληθυσμούς. Οι συγκεκριμένοι σλαβικοί πληθυσμοί είναι, από γενετική άποψη, περίπου τόσο απομακρυσμένοι από τους Πελοποννήσιους όσο είναι οι Βάσκοι.

Κατόπιν προσδιόρισαμε την κοινή καταγωγή μεταξύ των 5 διακριτών πελοποννησιακών πληθυσμών (Μέσα Μάνη, δυτικός και ανατολικός Ταϋγέτος, βόρεια και νότια Τσακωνιά), των Σλάβων, των νοτιοευρωπαϊκών πληθυσμών, των Γάλλων και των Βάσκων. Το διάγραμμα της ανάλυσης επιμιξίας στην εικόνα 4δ και τα στοιχεία του πίνακα 3 δείχνουν ότι το ποσό της κοινής καταγωγής μεταξύ των 5

αυτών πελοποννησιακών πληθυσμών και των σλαβικών πληθυσμών είναι πολύ χαμηλό. Το ποσοστό της κοινής καταγωγής του πληθυσμού της Μέσα Μάνης με τους Λευκορώσους, τους Πολωνούς και τους Ουκρανούς κυμαίνεται από 0,7–1%. Οι πληθυσμοί του ανατολικού και του δυτικού Ταϋγέτου έχουν κοινή καταγωγή σε ποσοστό 4,9–8,6% με τους τρεις σλαβικούς πληθυσμούς, το οποίο είναι 5–8 υψηλότερο από το αντίστοιχο του πληθυσμού της Μέσα Μάνης αλλά χαμηλότερο από το ποσοστό κοινής καταγωγής των άλλων Πελοποννήσιων με τους Σλάβους. Ελάχιστα χαμηλότερο, σε σύγκριση με τους άλλους Πελοποννήσιους, είναι το ποσοστό κοινής καταγωγής των πληθυσμών του δυτικού/ανατολικού Ταϋγέτου και των Ρώσων (8,6–10,9%). Η κοινή καταγωγή των πληθυσμών της βόρειας και της νότιας Τσακωνιάς και των Σλάβων κυμαίνεται από 4–8% και από 0,2–0,9%, αντίστοιχα. Σε σύγκριση με το πολύ χαμηλό ποσοστό κοινής καταγωγής με τους Σλάβους, οι πληθυσμοί της νότιας Τσακωνιάς και της Μέσα Μάνης έχουν κοινή καταγωγή, σε ποσοστό 14% και 25%, με τους Ιταλούς. Οι πληθυσμοί της βόρειας Τσακωνιάς, του ανατολικού και του δυτικού Ταϋγέτου έχουν κοινή καταγωγή με τους Ιταλούς, σε ποσοστό 41–57%. Και πάλι, οι Βάσκοι είναι απομονωμένοι από τους 5 πελοποννησιακούς πληθυσμούς.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Η ανάλυσή μας αναφορικά με τη γενετική καταγωγή των πελοποννησιακών πληθυσμών και τη σχέση τους με τους Σλάβους και τους άλλους Ευρωπαίους διευθετεί μια ιστορική αντιπαράθεση, η οποία συνεχίζεται εδώ και περισσότερα από 170 έτη. Η εν λόγω αντιπαράθεση αποτυπώνει τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν οι ιστορικοί στις προσπάθειές τους να ανασυστήσουν την ιστορία των πληθυσμών με βάση ανεπαρκείς γραπτές πηγές. Ο Fallmerayer στήριξε τη θεωρία του σχετικά με την εξαφάνιση των Πελοποννήσιων Ελλήνων της μεσαιωνικής περιόδου στις γραφές βυζαντινών συγγραφέων, μερικών του πρώιμου και δύο του μέσου Μεσαίωνα. Οι πρώιμες πηγές αποτελούσαν πολύ σύντομα σχόλια σε κείμενα ιστορικών και εκκλησιαστικών συγγραφέων του 6ου και του 7ου αιώνα.⁹ Τα γραπτά των συγγραφέων του μέσου Μεσαίωνα ήταν μια επιστολή από έναν Πατριάρχη της Κωνσταντινούπολης του 11ου αιώνα και οι γραφές του Αυτοκράτορα του 10ου αιώνα Κωνσταντίνου του Πορφυρογέννητου. Η θεωρία του Fallmerayer προκάλεσε αίσθηση μεταξύ των ιστορικών. Μια πρώτη αντίκρουση δημοσιεύτηκε από τον Έλληνα ιστορικό Παπαρρηγόπουλο,²⁷ ο οποίος εξέτασε τις ίδιες πηγές που χρησιμοποίησε ο Fallmerayer για να δομήσει τη θεωρία του και κατέληξε σε διαφορετικά συμπεράσματα, δηλαδή ότι οι Σλάβοι δεν έφθασαν στην Ελλάδα κατά τη διάρκεια του 6ου αιώνα και,

όταν κατέφθασαν, δεν σφαγίασαν τον τοπικό πληθυσμό. Οι πολυάριθμοι ιστορικοί που συνεισέφεραν στην πολύ εκτεταμένη βιβλιογραφία επί του συγκεκριμένου θέματος κατά τον τελευταίο αιώνα (εν μέρει συνοψίζεται στις δημοσιεύσεις των Curta¹⁰ και Ζακηθινού²⁸) συνήθως είτε αποδέχονται είτε απορρίπτουν τη θεωρία της εξαφάνισης των Πελοποννήσιων Ελλήνων. Φαίνεται ότι προσωπικές φιλοσοφίες επηρεάζουν την κρίση των ιστορικών. Ο Fallmerayer ήταν ένας εκπαιδευτικός και δημοσιογράφος που έγινε ιστορικός, ένας φιλελεύθερος διανοούμενος για την εποχή του, ο οποίος τηρούσε σλαβοφοβική στάση και φοβόταν την αυξανόμενη επιρροή της Ρωσίας στα Βαλκάνια σε βάρος της οθωμανικής Αυτοκρατορίας. Ο Παπαρρηγόπουλος ήταν ένας Έλληνας ιστορικός που προωθούσε την ιδέα της συνέχειας της ελληνικής εθνότητας κατά τη διάρκεια της μεσαιωνικής περιόδου. Τα ευρήματα της παρούσας μελέτης διευθετούν τα θέματα αυτά και παρέχουν μια άμεση δοκιμή της θεωρίας της εξαφάνισης των Πελοποννήσιων Ελλήνων της μεσαιωνικής περιόδου. Είναι σαφές ότι οι Σλάβοι εγκαταστάθηκαν στην Πελοπόννησο, όπως υποδεικνύουν οι ποσοτικές μετρήσεις της σλαβικής καταγωγής (πίνακες 2 και 3). Φαίνεται επίσης ότι οι αριθμοί τους ήταν σχετικά μικροί συγκρινόμενοι με το μέγεθος του τοπικού πληθυσμού, όπως υποδεικνύεται από τα χαμηλά επίπεδα σλαβικής καταγωγής των πελοποννησιακών πληθυσμών.

Στο βιβλίο του σχετικά με τη «Διοίκηση της Αυτοκρατορίας»,²² ο Κωνσταντίνος ο Πορφυρογέννητος περιγράφει τους πολέμους μεταξύ των βυζαντινών και δύο σλαβικών φυλών, που αρχικά είχαν εποικίσει την πεδινή Λακωνία αλλά εξαναγκάστηκαν σε αποχώρηση προς τις ασφαλείς πλαγιές του όρους Ταυγέτου, προκειμένου να αποφύγουν την υποταγή στη βυζαντινή κυριαρχία. Ο Πορφυρογέννητος αναφέρει ότι οι πλαγιές του Ταυγέτου ήταν σλαβικά εδάφη. Παρ' όλα αυτά, οι αναλύσεις μας δείχνουν χαμηλά επίπεδα σλαβικής καταγωγής στους πληθυσμούς του Ταυγέτου. Η πιο εύλογη εξήγηση για την ασυμφωνία μεταξύ του μεσαιωνικού κειμένου και των γενετικών δεδομένων είναι ότι το μέγεθος των σλαβικών οικισμών στις πλαγιές του Ταυγέτου ήταν μικρό και ο σλαβικός πληθυσμός διαλύθηκε λόγω μεταναστεύσεων από τη Μέσα Μάνη κατά τη διάρκεια των επόμενων αιώνων. Παρά το φιλόξενο περιβάλλον της, η Μέσα Μάνη ήταν πυκνοκατοικημένη²⁹ και υπάρχουν ιστορικές ενδείξεις για υψηλή κινητικότητα και μεταναστεύσεις Μανιατών.³⁰ Ένα μονοπάτι γονιδιακής ροής από τη Μέσα Μάνη στις πλαγιές του Ταυγέτου επίσης υποδηλώνεται από την ανάλυση PCA που πραγματοποιήσαμε και από τις συσχετίσεις μεταξύ των γεωγραφικών συντεταγμένων και των κύριων συνιστωσών.

Η εντυπωσιακή διαφορά μεταξύ των Τσακώνων και των υπολοίπων Πελοποννήσιων στις αναλύσεις PCA και

ADMIXTURE μπορεί να αποδοθεί στην απομόνωση λόγω απόστασης. Η γεωγραφική απομόνωση εξηγεί τη διατήρηση της διαλέκτου τους. Στους αρχαίους χρόνους η περιοχή των Τσακώνων, που τότε ονομαζόταν Κυνουρία, κατοικείτο από Ίωνες που μιλούσαν Δωρικά⁶ και, λόγω της γεωγραφίας της, κατά πάσα πιθανότητα ήταν και τότε απομονωμένη από τους άλλους Πελοποννήσιους. Η απομόνωση λόγω απόστασης είναι επίσης η πιθανή εξήγηση για τα ευρήματα στους πληθυσμούς της Μάνης. Ο Πορφυρογέννητος στα γραπτά του για τους Σλάβους του Ταυγέτου επίσης θέτει το ερώτημα σχετικά με το τι συνέβη στους αρχαίους κατοίκους της Λακωνίας, τους Έλληνες, οι οποίοι συνέχιζαν να ακολουθούν πιστά την αρχαία ελληνική θρησκεία.²² Τους βρίσκει να έχουν αποσυρθεί στην αφιλόξενη, αγροτικά πτωχή και βραχώδη περιοχή του νότιου Ταυγέτου, στην περιοχή που εδώ αναφέρουμε ως Μέσα Μάνη. Μελέτες στο αρχαίο DNA θα μπορούσαν ενδεχομένως να ελέγξουν εάν υπάρχει κάποια σχέση μεταξύ των Μανιατών και των αρχαίων Λακώνων ή μεταξύ των Τσακώνων και των αρχαίων Ιώνων.

ΣΥΓΚΡΟΥΣΗ ΟΙΚΟΝΟΜΙΚΩΝ ΣΥΜΦΕΡΟΝΤΩΝ

Οι συγγραφείς δηλώνουν ότι δεν υπάρχουν συγκρουόμενα οικονομικά συμφέροντα.

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Η μελέτη υποστηρίχθηκε οικονομικά με χορηγίες από το Φιλανθρωπικό Ίδρυμα Lucille P. Markey προς τον ΓΣ, από το Εθνικό Ίδρυμα Ερευνών των Ηνωμένων Πολιτειών της Αμερικής (ΗΠΑ) στον ΠΔ, από το Ινστιτούτο Βιοϊατρικών Επιστημών Altius προς τον ΙΑΣ, από το Πρόγραμμα ΑΡΙΣΤΕΙΑ II και την επιχορήγηση NSRF 2007–2013 στην ΠΠ και από την επιχορήγηση NIHHG008359 στον ΒΛΒ. Η ΑΡ υποστηρίχθηκε οικονομικά από το Πρόγραμμα Υποτροφιών Αποφοίτων Ερευνητών DGE-1256082 του Εθνικού Ιδρύματος Ερευνών των ΗΠΑ. Το περιεχόμενο αποτελεί αποκλειστική ευθύνη των συγγραφέων και δεν αντιπροσωπεύει απαραίτητα τις επίσημες θέσεις των Εθνικών Ινστιτούτων Υγείας των ΗΠΑ.

Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τους ακόλουθους ιατρούς και το προσωπικό των κέντρων υγείας για την ανεκτίμητη βοήθειά τους κατά τη διάρκεια της μελέτης στο πεδίο. Αρκαδία: Π. Μπουρτζουκλή, Αργολίδα: Π. Καμπόσος, Ε. Σπυροπούλου. Αχαΐα: Ν. Ραζής, Α. Κουρούκλη-Συμεωνίδου, Σ. Φωκάς, Π. Θεοδωρόπουλος. Κορινθία: Κ. Φαρμάκη, Ε. Χανιωτάκης, Π. Θεοδωροπούλου, Κ. Καρακωνσταντής, Τ. Λυγερός. Ηλεία: Δ. Παυλοπούλου, Ι. Λέντζος, Γ. Παρασκευά, Ν. Χουνδράς, Η. Αρβανιτάκης, Γ. Σταυροπούλου. Μάνη: Α. Μαριόλης, Π. Λυκου-

σάς. Μεσσηνία: Ι. Αδαμόπουλος, Σ. Χιδεριώτης, Μ. Ρεντούλης, Βασιμπόσης, Σ. Αραχωβίτη, Σ. Αλεβίζου, Π. Ανδριανόπουλος, Δ. Σωτηρόπουλος. Λακωνία: Μ. Τσιρώνη, Γ. Σακελαριάδης, Α. Τσακωνιά: Χ. Κοντολέων, Π. Περδικάρη.

ABSTRACT

Genetics of the Peloponnesean populations and the theory of extinction of the medieval Peloponnesean Greeks

G. STAMATOYANNOPOULOS,¹ A. BOSE,² A. TEODOSIADIS,³ F. TSETSOS,² A. PLANTINGA,⁴ N. PSATHA,⁵ N. ZOGAS,⁶ E. YANNAKI,⁶ P. ZALLOUA,⁷ K.K. KIDD,⁸ B.L. BROWNING,^{4,9} J. STAMATOYANNOPOULOS,^{3,10} P. PASCHOU,¹¹ P. DRINEAS²

¹Division of Medical Genetics, Departments of Medicine and Genome Sciences, University of Washington, Seattle, WA, USA, ²Department of Computer Sciences, Purdue University, West Lafayette, Indiana, USA, ³Altius Institute for Biomedical Sciences, Seattle, WA, USA, ⁴Department of Biostatistics, University of Washington, Seattle, WA, USA, ⁵Division of Hematology, Department of Medicine, University of Washington, Seattle, WA, USA, ⁶Department of Hematology, "George Papanicolaou" Hospital, Thessaloniki, Greece, ⁷Graduate Studies and Research, Lebanese American University, Beirut, Lebanon, ⁸Department of Genetics, Yale University, School of Medicine, New Haven, CT, USA, ⁹Division of Medical Genetics, Department of Medicine, University of Washington, Seattle, WA, USA, ¹⁰Departments of Medicine and Genome Sciences, University of Washington, Seattle, WA, USA, ¹¹Department of Molecular Biology and Genetics, Democritus University of Thrace, Alexandroupolis, Greece

Archives of Hellenic Medicine 2017, 34(3):390–402

The Peloponnese is one of the cradles of the Classical European civilization and an important contributor to the ancient history of Europe. It has also been the subject of a controversy about the ancestry of its present population. In a theory hotly debated by scholars for over 170 years, the German historian Jacob Philipp Fallmerayer proposed that the medieval Peloponneseans were totally extinguished by Slavic and Avar invaders and replaced by Slavic settlers during the 6th century AD. In this study, 2.5 million single-nucleotide polymorphisms were used to investigate the genetic structure of the present Peloponnesean population in a sample of 241 individuals originating in all districts of the peninsula, and to examine predictions of the theory of replacement of the medieval Peloponneseans by Slavs. We found considerable heterogeneity in the Peloponnesean populations, exemplified by genetically distinct subpopulations and by gene flow gradients within the Peloponnese. By principal component analysis (PCA) and ADMIXTURE analysis we demonstrated that the pattern of the Peloponneseans is clearly distinguishable from the populations of the Slavic homeland and is very similar to that of Sicilians and Italians. Using a novel method of quantitative analysis of ADMIXTURE output we found that the Slavic ancestry of Peloponnesean subpopulations ranges from 0.2% to 14.4%. Subpopulations considered by Fallmerayer to be Slavic tribes or to have Near Eastern origin, have no significant ancestry of either. This study rejects the theory of extinction of medieval Peloponneseans and illustrates how genetics can clarify important aspects of the history of a human population.

Key words: ADMIXTURE analysis, Ancestry quantitation, Fallmerayer, Genetic history, Genetic networks, Greek population genetics

Βιβλιογραφία

1. RENFREW C. *Archaeology and language: The puzzle of Indo-European origins*. Jonathan Cape, London, 1987
2. PERLÈS C. *The early Neolithic in Greece*. Cambridge University Press, Cambridge, 2001
3. CHADWICK J. *The Mycenaean world*. Cambridge University Press, Cambridge, 1976
4. HOOKER JT. *The coming of the Greeks*. Regina Books, Claremont, CA, 1999
5. GIMBUTAS M. Proto-Indo-European culture: The kurgan culture during the fifth, fourth and third millennia BC. In: Cardona G, Hoenigswalt HM, Senn A (eds) *Indo-European and Indo-Europeans*. University of Pennsylvania Press, Philadelphia, 1970:155–197
6. HERODOTUS. *The histories: The Loeb classical library*. Harvard University Press, Cambridge, 1981
7. CURTA F. *Southeastern Europe in the middle ages, 500–1250*. Cambridge University Press, Cambridge, 2006
8. FINE JVA JR. *The early medieval Balkans: A critical survey from*

- the sixth to the late twelfth century*. The University of Michigan Press, Ann Arbor, 1991
9. FALLMERAYER JP. Geschichte der Halbinsel Morea während des Mittelalters: Ein historischer Versuch von Prof. J. Phil. Fallmerayer; Untergang der peloponnesischen Hellenen und Wiederbevölkerung des leeren Bodens durch slavische Volksstämme. In: Cotta JD (ed) *Stuttgart und Tübingen, Germany*. Vol 1, 1830
 10. CURTA F. *The Edinburgh history of the Greeks, C 500 to 1050*. Edinburgh University Press, Edinburgh, 2011
 11. PASCHOU P, DRINEAS P, YANNAKI E, RAZOU A, KANAKI K, TSETOS F ET AL. Maritime route of colonization of Europe. *Proc Natl Acad Sci USA* 2014, 111:9211–9216
 12. BROWNING BL, BROWNING SR. Improving the accuracy and efficiency of identity-by-descent detection in population data. *Genetics* 2013, 194:459–471
 13. R DEVELOPMENT CORE TEAM. *A language and environment for statistical computing*. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, 2014
 14. PRICE AL, PATTERSON NJ, PLENGE RM, WEINBLATT ME, SHADICK NA, REICH D. Principal components analysis corrects for stratification in genome-wide association studies. *Nat Genet* 2006, 38:904–909
 15. PASCHOU P, MAHONEY MW, JAVED A, KIDD JR, PAKSTIS AJ, GU S ET AL. Intra- and interpopulation genotype reconstruction from tagging SNPs. *Genome Res* 2007, 17:96–107
 16. PASCHOU P, ZIV E, BURCHARD EG, CHOUDHRY S, RODRIGUEZ-CINTRON W, MAHONEY MW ET AL. PCA-correlated SNPs for structure identification in worldwide human populations. *PLoS Genet* 2007, 3:1672–1686
 17. ALEXANDER DH, NOVEMBRE J, LANGE K. Fast model-based estimation of ancestry in unrelated individuals. *Genome Res* 2009, 19:1655–1664
 18. CAVALLI-SFORZA LL, MENOZZI P, PIAZZA A. *The history and geography of human genes*. Princeton University Press, Princeton, 1994
 19. DI GAETANO C, CERUTTI N, CROBU F, ROBINO C, INTURRI S, GINO S ET AL. Differential Greek and northern African migrations to Sicily are supported by genetic evidence from the Y chromosome. *Eur J Hum Genet* 2009, 17:91–99
 20. FIORITO G, DI GAETANO C, GUARRERA S, ROSA F, FELDMAN MW, PIAZZA A ET AL. The Italian genome reflects the history of Europe and the Mediterranean basin. *Eur J Hum Genet* 2016, 24:1056–1062
 21. CHARANIS P. The Armenians in the Byzantine Empire. *Byzantinistlavica* 1961, 22:196–240
 22. PORPHYROGENITUS C. *De administrando imperio*. Dumbarton Oaks, Washington, District of Columbia, 1967
 23. RODD R. *The princes of Achaia and the chronicles of Morea. A study of Greece in the middle ages*. Edward Arnold, London, 1907
 24. CHARANIS P. The transfer of population as a policy in the Byzantine Empire. *Comp Stud Soc Hist* 1961, 3:140–154
 25. MOOSA M. *The Maronites in history*. Syracuse University Press, Syracuse, 1986
 26. SCUTT CA. The Tsakonian dialect. *Ann Brit School at Athens* 1913, 19:133–173
 27. PAPARRIGOPOULOS Κ. *Περί εποικίσεως Σλαβικών τινων φυλών εις την Πελοπόννησον* (about the settlement of Slavic tribes in Peloponnese). Athens, 1843
 28. ZAKYTHENOS AD. *Οι Σλάβοι εν Ελλάδι* (the Slavs in Greece). Aetos, Athens, 1945
 29. KOMIS Κ. *Πληθυσμός και οικισμοί της Μάνης: 15ος–19ος αιώνας* (settlements and population of Mani, 15 to 19 century). University of Ioannina, Ioannina, 2005
 30. NICHOLAS N. A history of the Greek colony of Corsica. *J Hellenic Diaspora* 2005, 31:33–78

Corresponding author:

G. Stamatoyannopoulos, Division of Medical Genetics, Box 357720, University of Washington, Seattle, WA 98195, USA
e-mail: gstam@uw.edu



Η εργασία αυτή διαθέτει διεθνή άδεια Creative Commons 4.0 σχετικά με αναφορά δημιουργού – μη εμπορική χρήση – όχι παράγωγα έργα. Οι εικόνες στο εν λόγω άρθρο ή σε άλλο υλικό προερχόμενο από τρίτους περιλαμβάνονται στην άδεια Creative Commons του άρθρου, εκτός και εάν υποδεικνύεται κάτι διαφορετικό στη δημοσίευση. Εάν το υλικό δεν περιλαμβάνεται σύμφωνα με την άδεια Creative Commons, οι χρήστες θα πρέπει να εξασφαλίσουν άδεια αναδημοσίευσης του υλικού από τον κάτοχο της άδειας Creative Commons. Για να δείτε αντίγραφο της σχετικής άδειας, επισκεφθείτε τον ιστότοπο <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>.