

Zmienność populacji człowieka 2

Genom, ewolucja i prehistoria



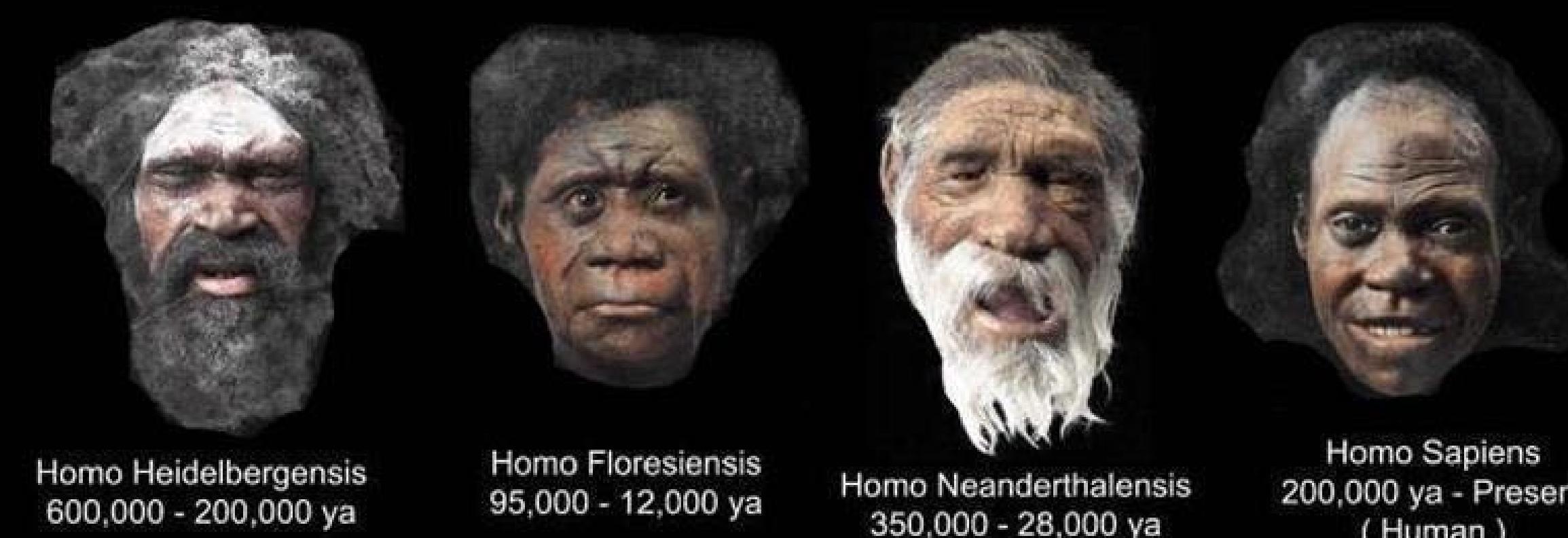
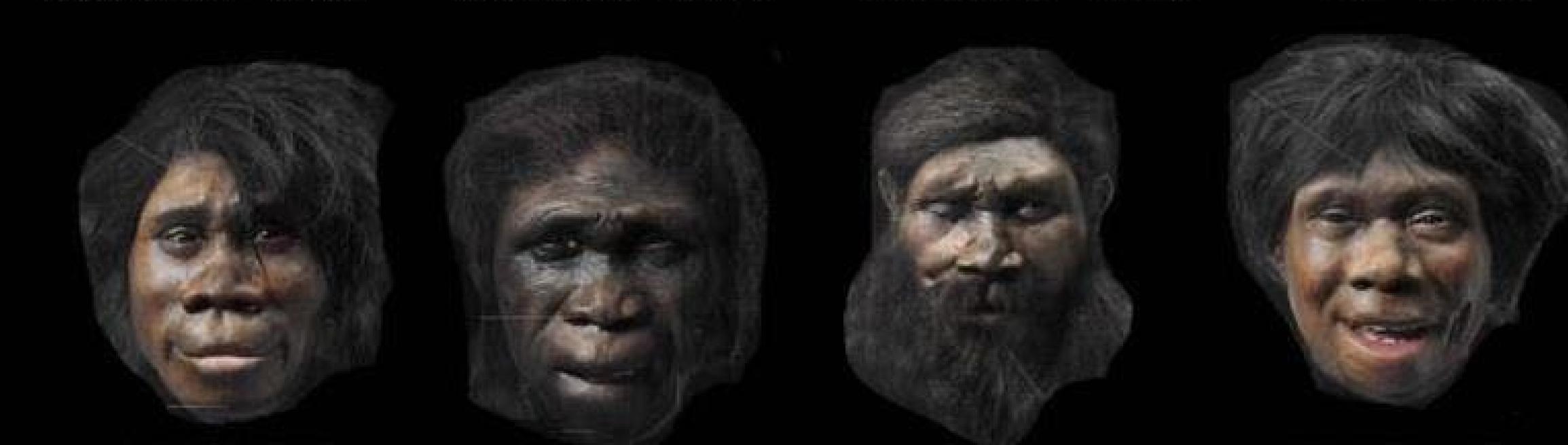
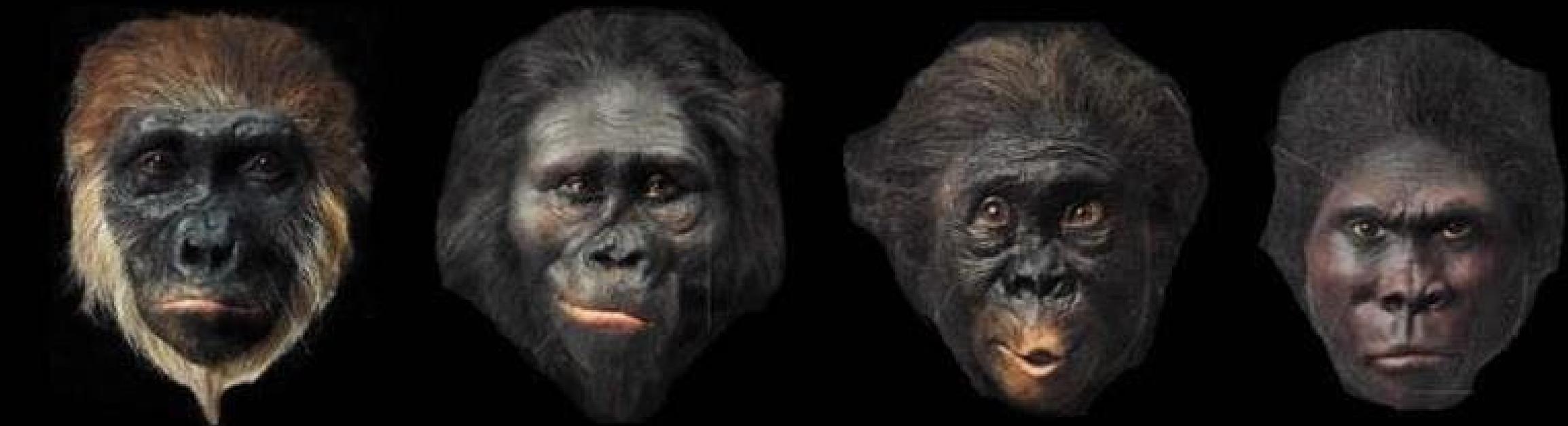
Źródła informacji

- Szczątki kopalne - paleontologia
- Ogromna większość historii ewolucyjnej
- Nie wszędzie się zachowują



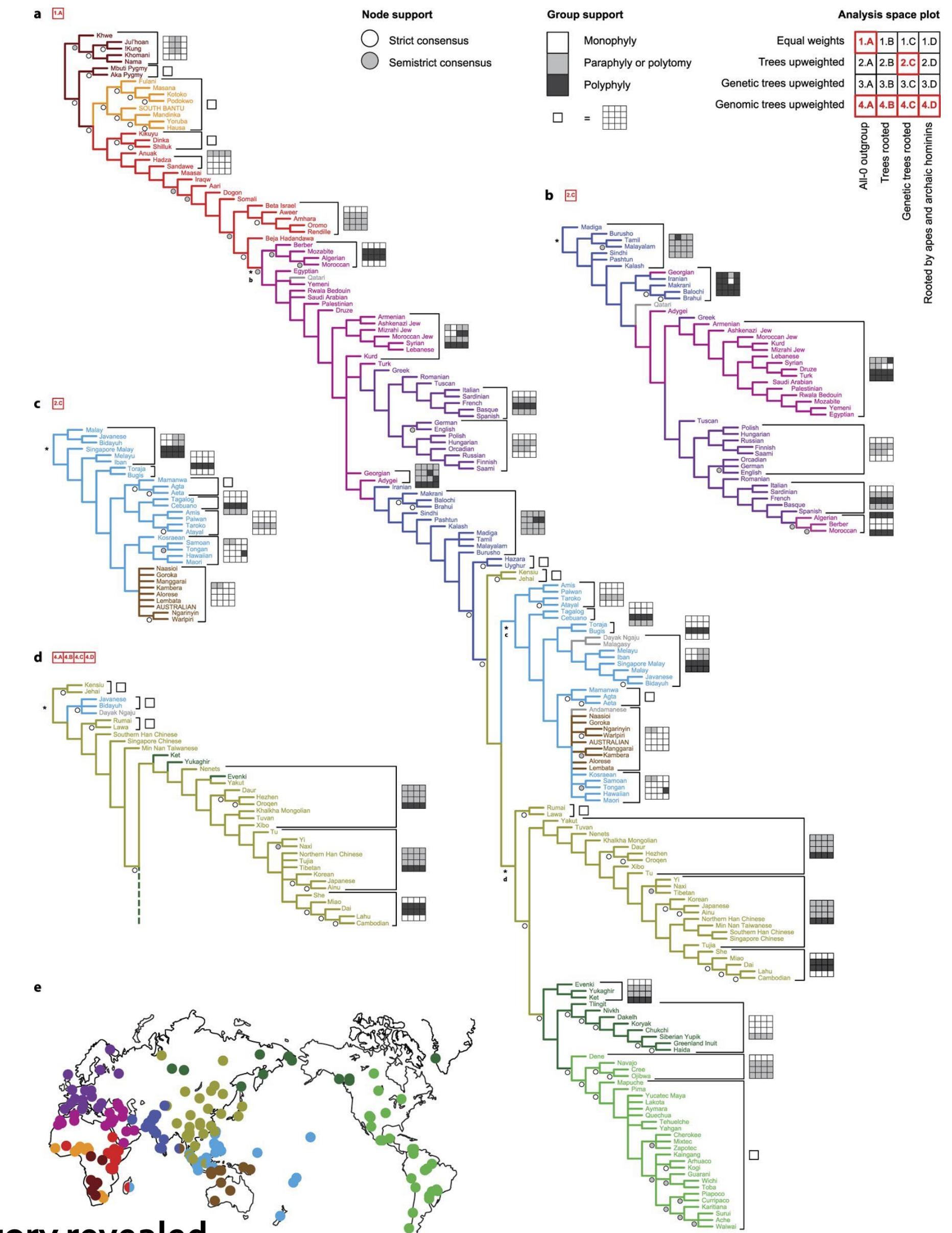
EVOLUTION

THE HUMAN STORY



Źródła informacji - DNA

- Analiza sekwencji współczesnych
 - inferencja filogenetyczna
 - analiza populacji (admiksja, historia demograficzna)



Human population history revealed
by a supertree approach

Pavel Duda^{1,2} & Jan Zrzavý¹

SCIENTIFIC REPORTS | 6:29890 | DOI: 10.1038/srep29890

Źródła informacji - DNA

- Badanie kopalnego (“antycznego”) DNA (aDNA)
 - częściowe i kompletne sekwencje
 - rekord dla homininów: ~400 kYA (tys. lat) - częściowa sekwencja (mtDNA, fragmenty jądrowego)
 - najstarszy kompletny genom hominina ~120 kYA (neandertalczyk)
 - najstarszy genom *H. sapiens* ~45 kYA Ust'-Ishim, Syberia)
 - najstarszy genom: ~700 kYA - koniowaty, zachowany w wiecznej zmarzlinie (Alaska)

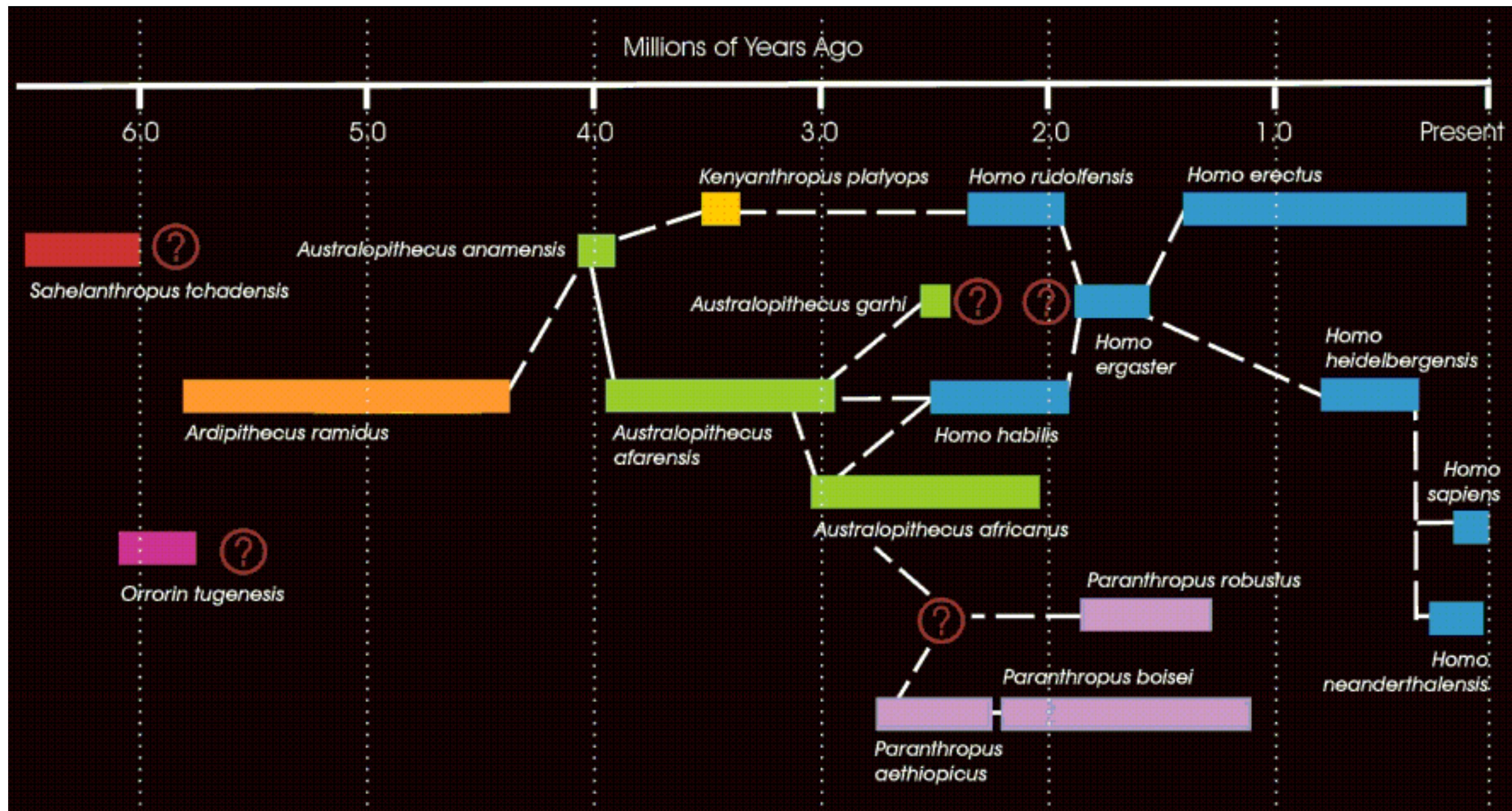


DNA pulled from this Neanderthal jawbone found in Belgium revealed fresh details about when these ancient human relatives moved across Europe and into Asia.

PHOTOGRAPH BY J. ELOY, AWEM, ARCHÉOLOGIE ANDENNAISE



Przodkowie?

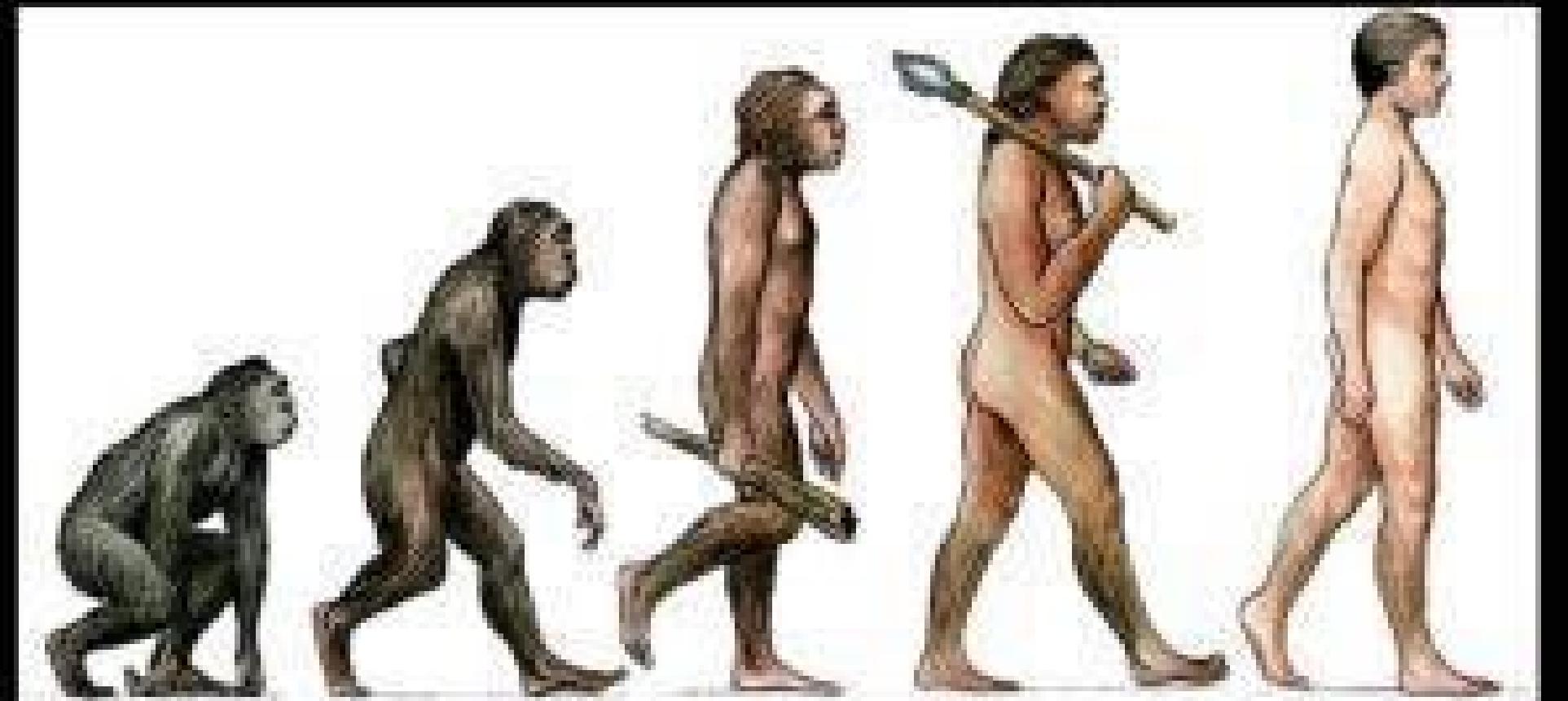


Odnaleziono wiele skamieniałości naczelnych, różne gatunki w tym samym czasie
Trudno ustalić relacje między nimi
Przodkowie, czy boczne odgałęzienia drzewa

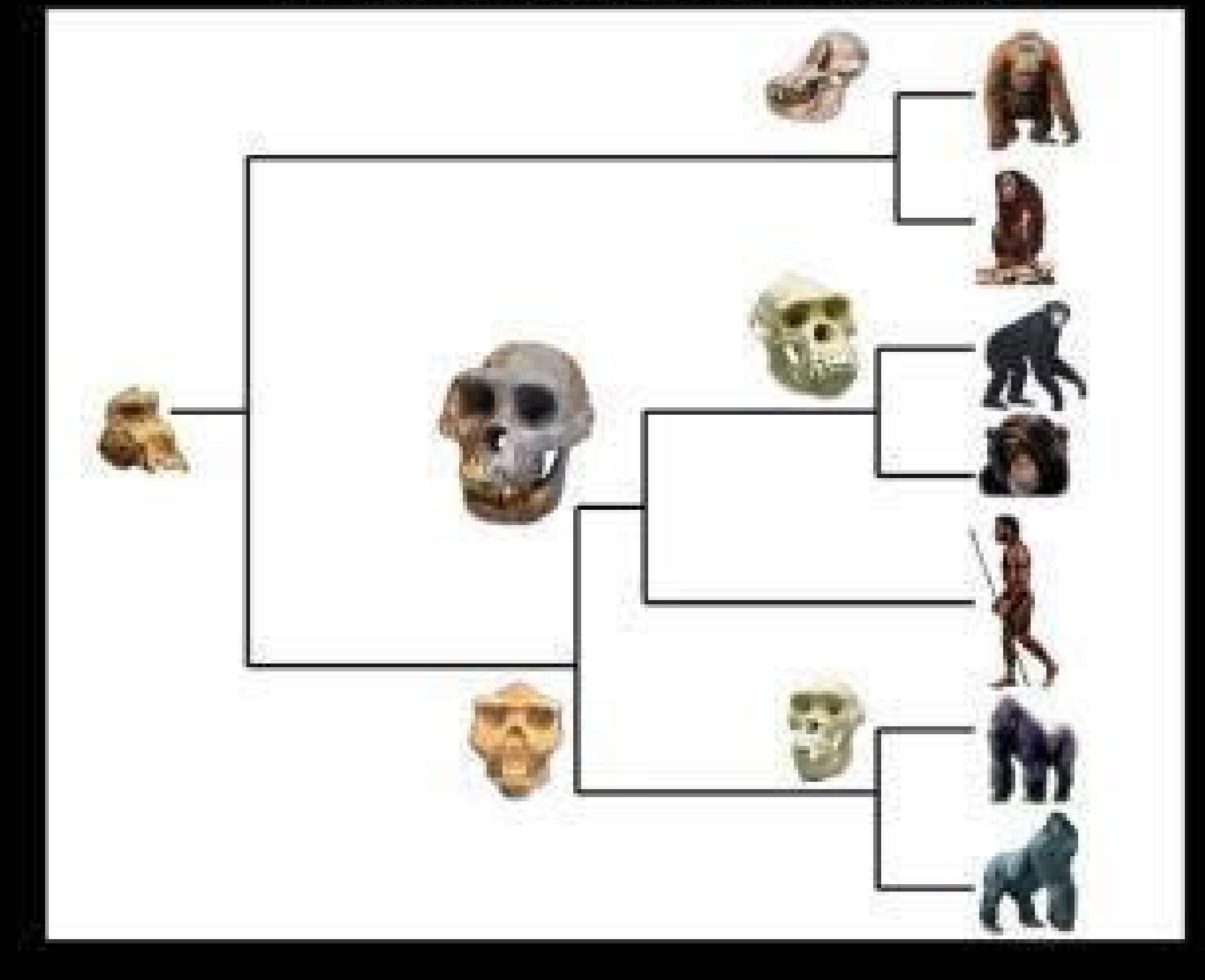
Drzewo

- Ewolucja nie przebiega liniowo
- Dla materiału, z którego nie da się wyizolować DNA trudno jest jednoznacznie ustalić relacje pokrewieństwa
- “Brakujące ogniwo” to mit - pokrycie historii przodków człowieka materiałem kopalnym jest bardzo dobre

WHAT CREATIONISTS THINK EVOLUTION MEANS



WHAT IT ACTUALLY MEANS



Człowiek jest zwierzęciem

I. QUADRUPEDIA.

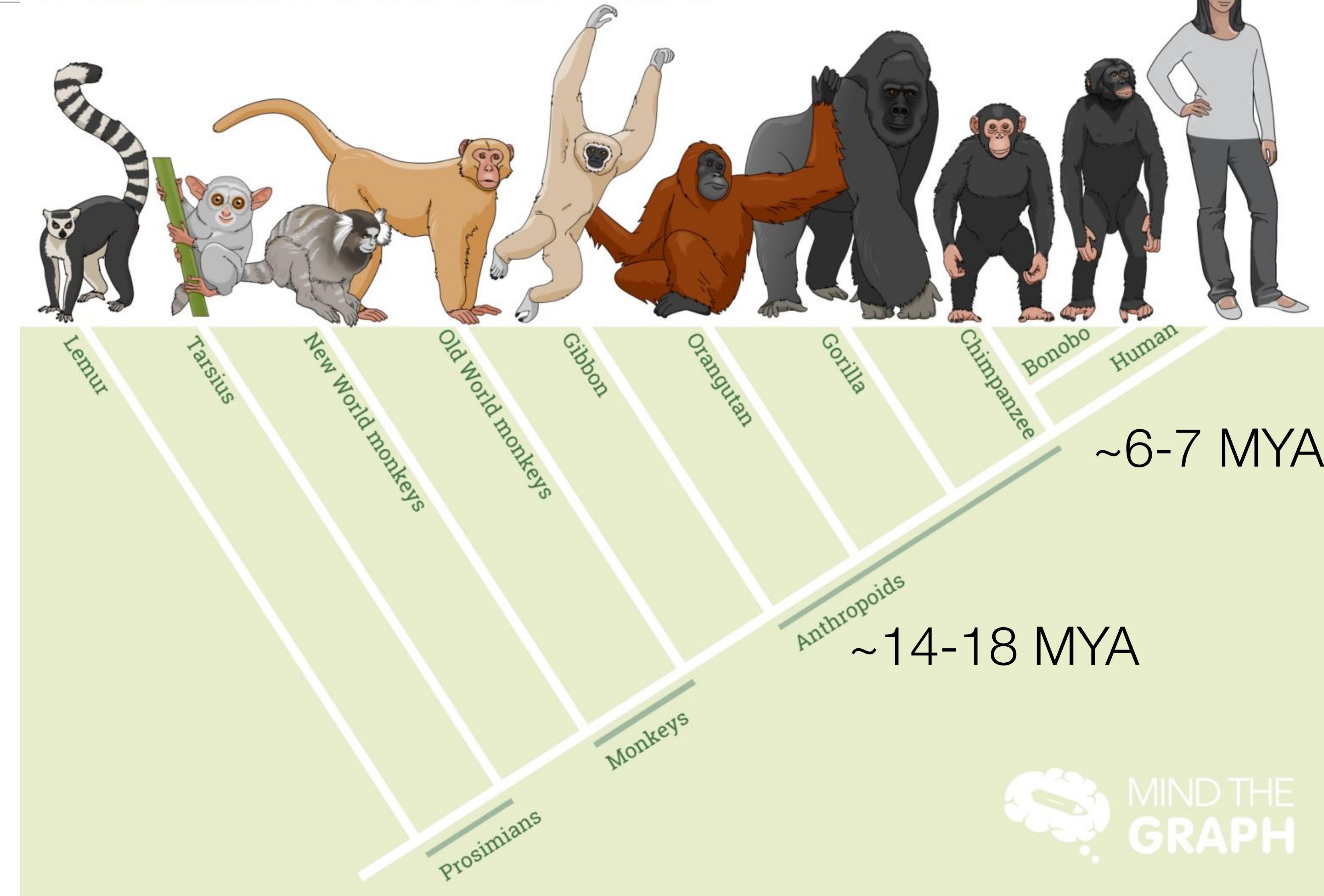
Corpus hirsutum. Pedes quatuor. Femine viviparæ, lactiferæ.

ANTHROPO- MORPHA.	Homo.	Nosce te ipsum.		H	Europæus albesc. Americanus rubesc. Aliaticus fulcos. Africanus nigr.		
	Simia.	Anterioris. Posterioris.			Simia cauda carens. Papio. Satyrus.		
	Bradypus.	Digi	5.		Cercopithecus. Cynocephalus.		
		3.	vel 2.		Ai. Igneus. Tardigradus.		
Dentes primores 4. Ultimique: vel nulli.					Urofex		

Linnaeus, 1735 *Systema Naturae*

Jesteśmy naczelnymi

Primate Tree of Life



Pojęcia taksonomiczna

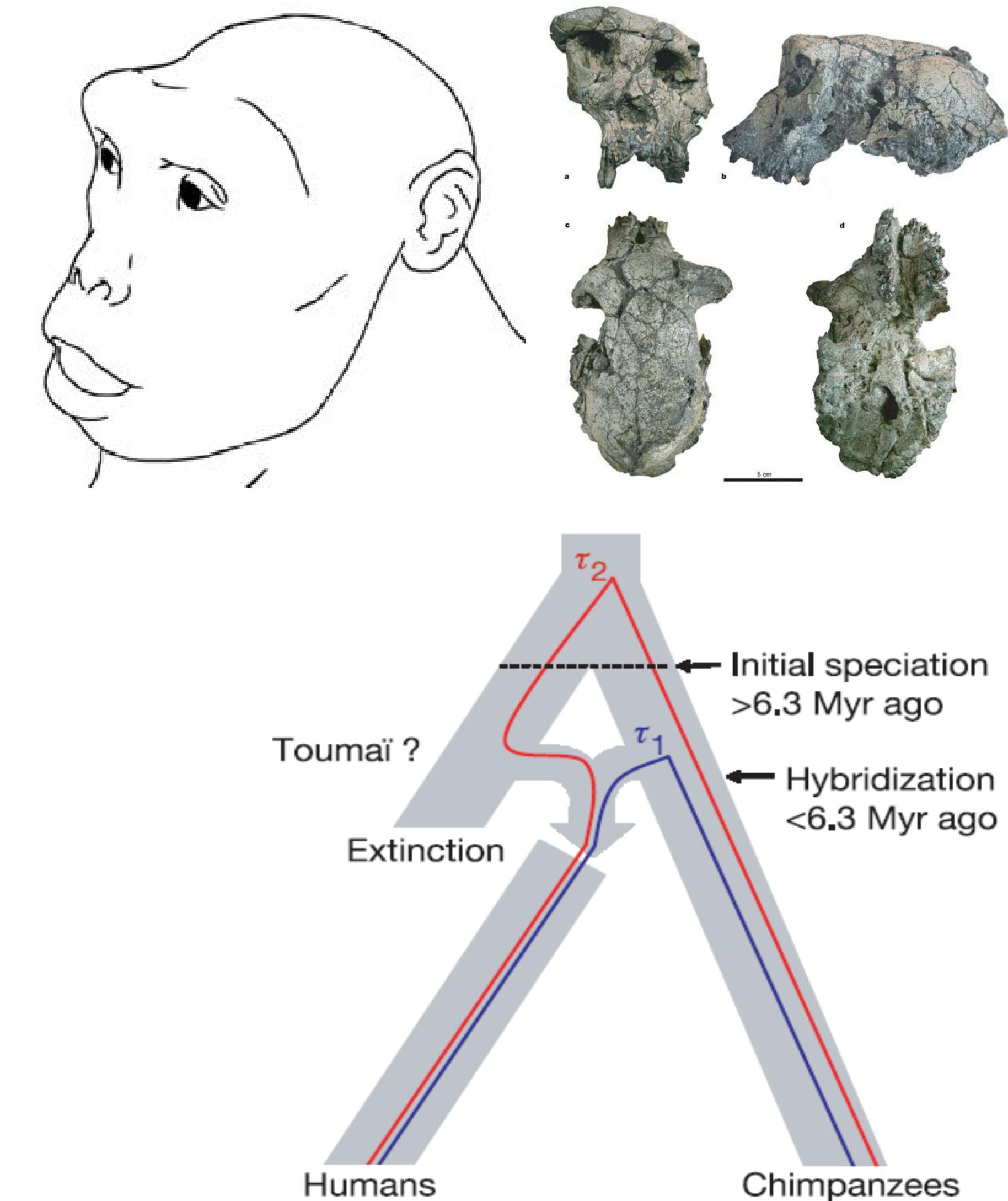
- **Hominidy** - rodzina *Hominidae* (człowiekowate):
 - obecnie: człowiek, szimpan (i bonobo), goryl, orangutan
 - najstarsze: ok. 14-18 MYA (mln. lat temu) - oddzielenie od linii gibbonów
 - podrodzina *Homininae* - afrykańskie hominidy (bez orangutanów)
- **Homininy** - człowiek i przodkowie człowieka, po oddzieleniu linii szympanów
 - W niektórych klasyfikacjach *Hominini* to ludzie (i ich przodkowie) oraz szympansy

Ostatni wspólny przodek ludzi i szimpanów

- 6 – 8 MYA) – skamieniałości
 - Trudno stwierdzić, do której linii dana skamieniałość należy
- 6 - 7 MYA – analizy sekwencji
 - Różne metody i modele dają różne wyniki
- Raczej nie wcześniej niż 8 MYA
- Równie odległy od współczesnego szympansa, co człowieka

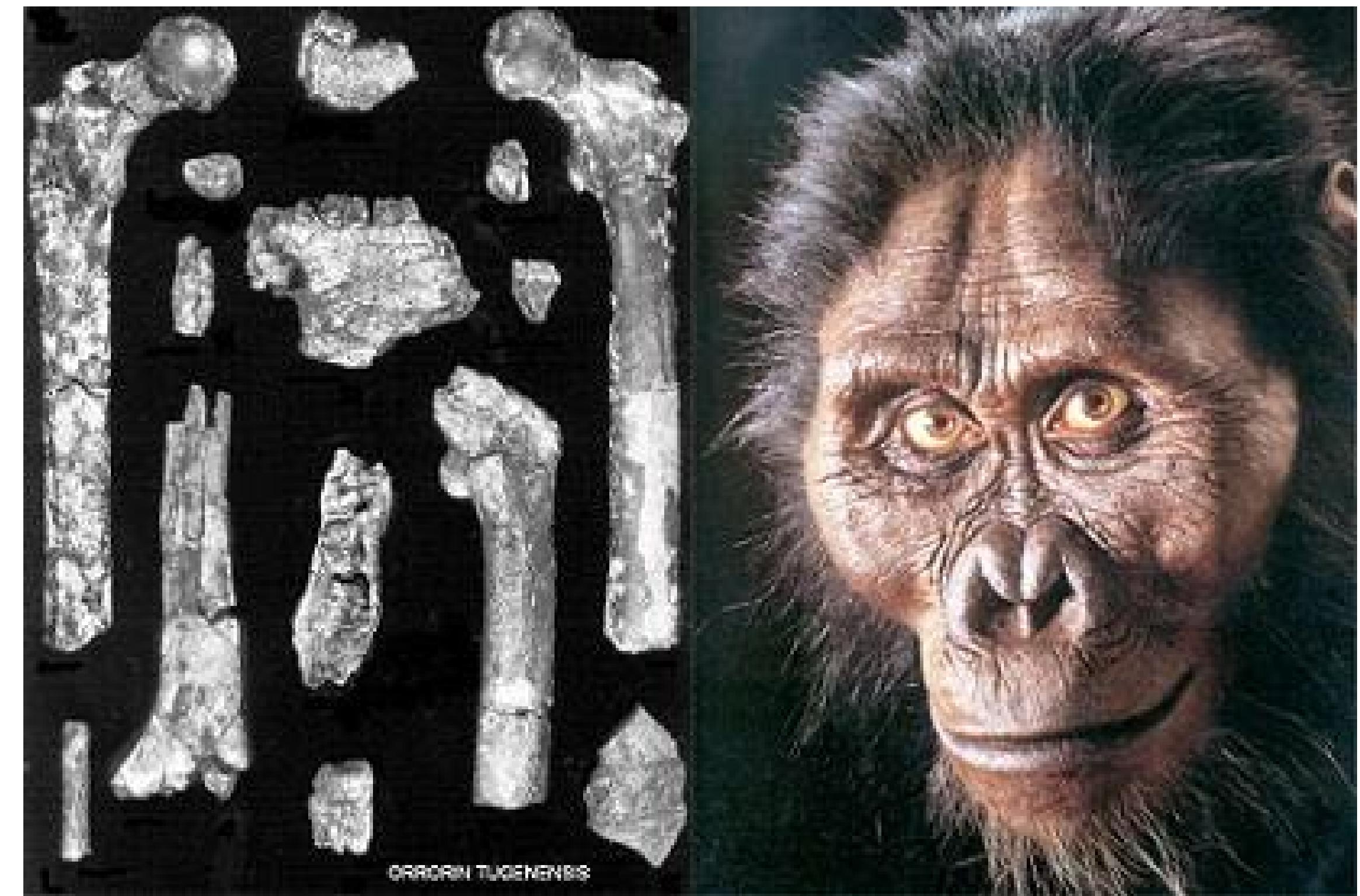
Sahelanthropus tchadensis - Toumaï

- Zachował się jedynie fragment czaszki
- Niepewne datowanie
- ~ 6-7 MYA
- Zbliżony do wspólnego przodka ludzi i szimpansov?
- Czaszka rozmiarów szympansa, ale proporcje bardziej "ludzkie"
- Z czasów specjacji?
- Boczna gałąź?



Orrorin tugenensis

- Odkrycie: 2001 (“millenium man”)
- Ok. 5 - 6 MYA
- Czy był homininem?
 - Niektóre cechy bardziej “ludzkie” niż u późniejszych *Australopithecus*
- Czy był dwunożny?
 - analiza kości – przynajmniej częściowo tak
- Gdzie żył – las czy sawanna?
 - raczej las lub pogranicze

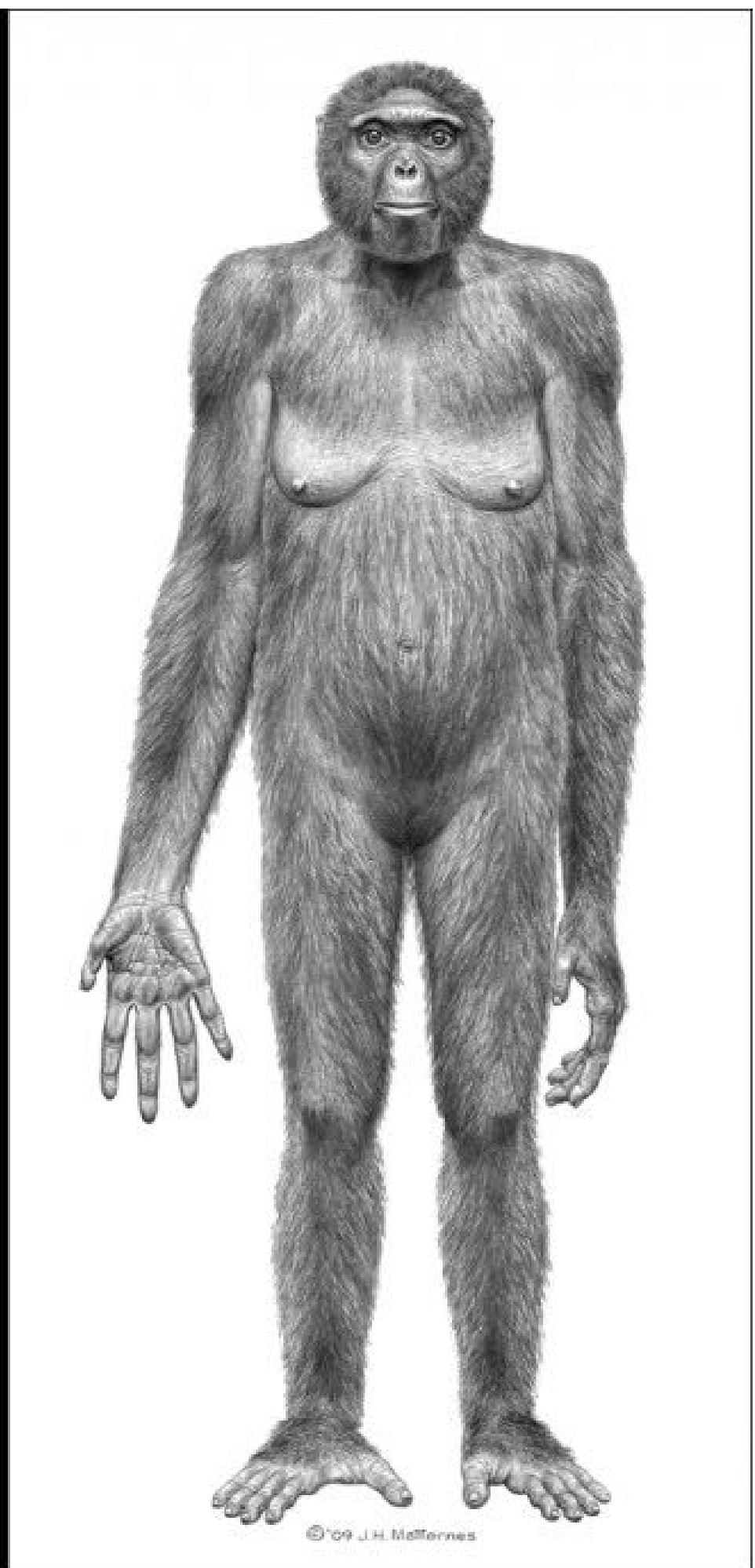
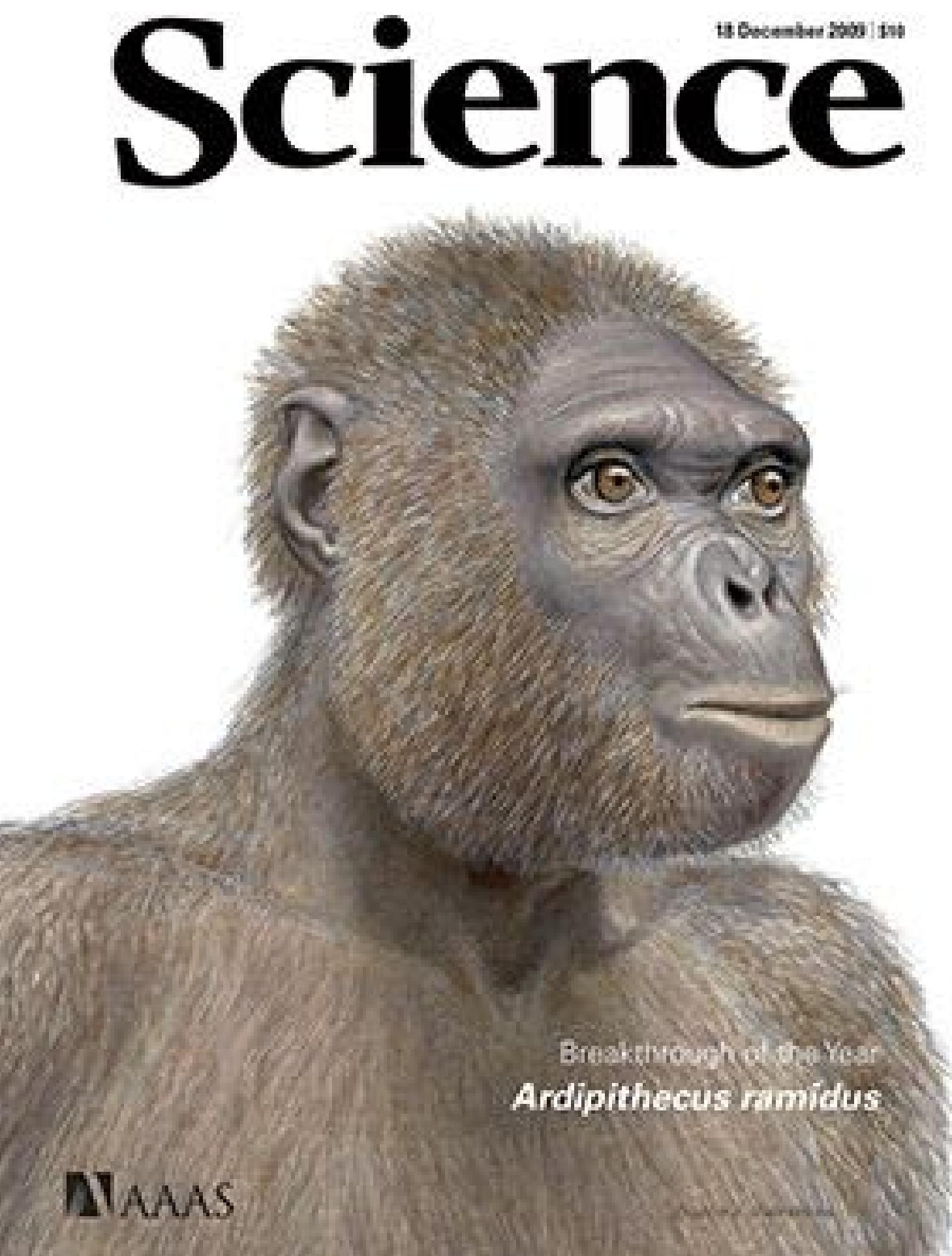


Ardipithecus ramidus - Ardi

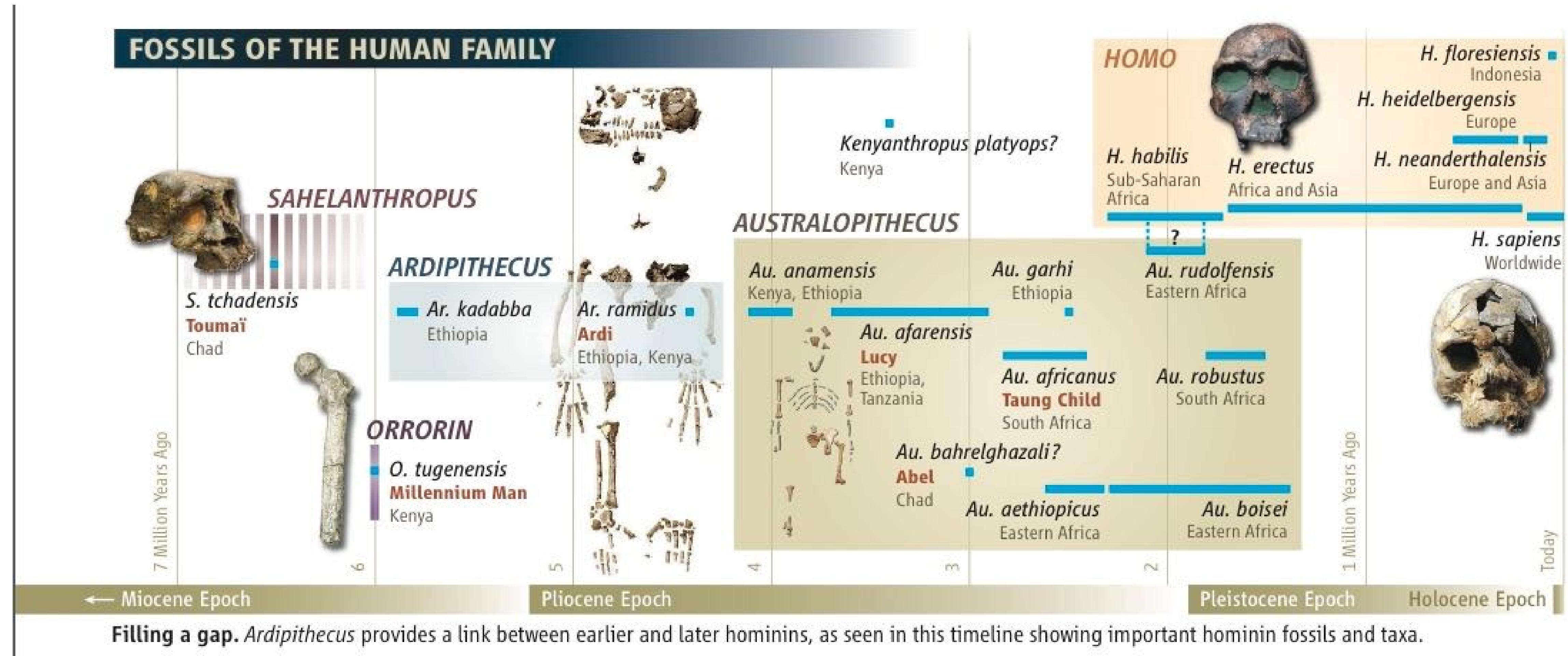
- Odkrycie 1994, publikacja 2009
 - 4,4 MYA
- Najstarszy znany właściwy hominin
- Przynajmniej częściowo dwunożny,
- Wcześniejszy gatunek *A. kadabba*
 - 5.7 - 5.4 MYA
 - zblizony do LCA ludzi i szimpansov?



Ardipithecus ramidus - Ardi

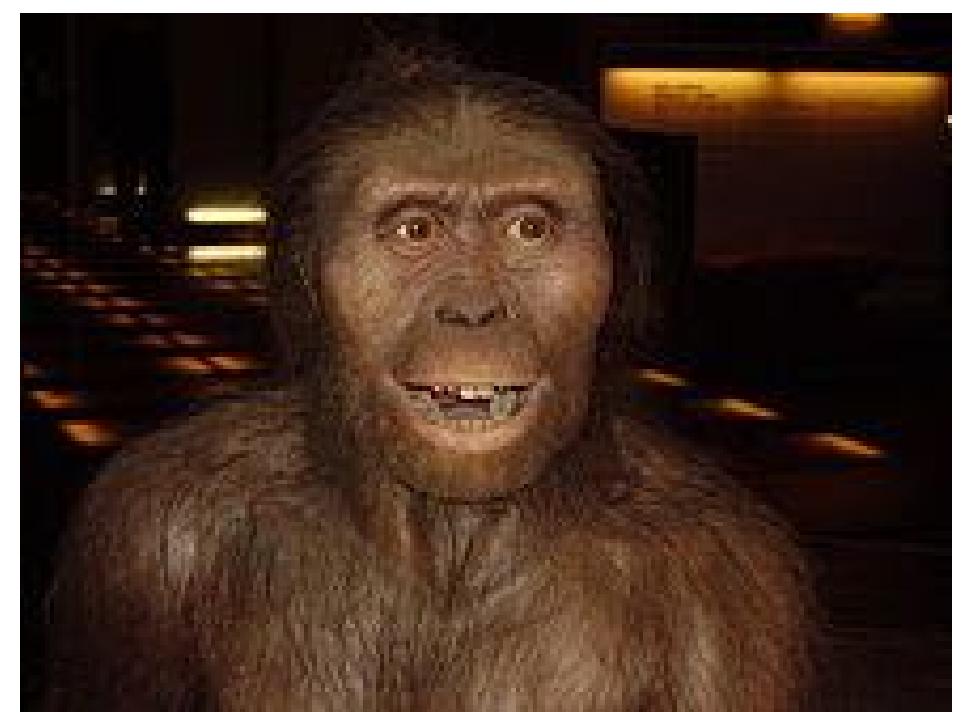
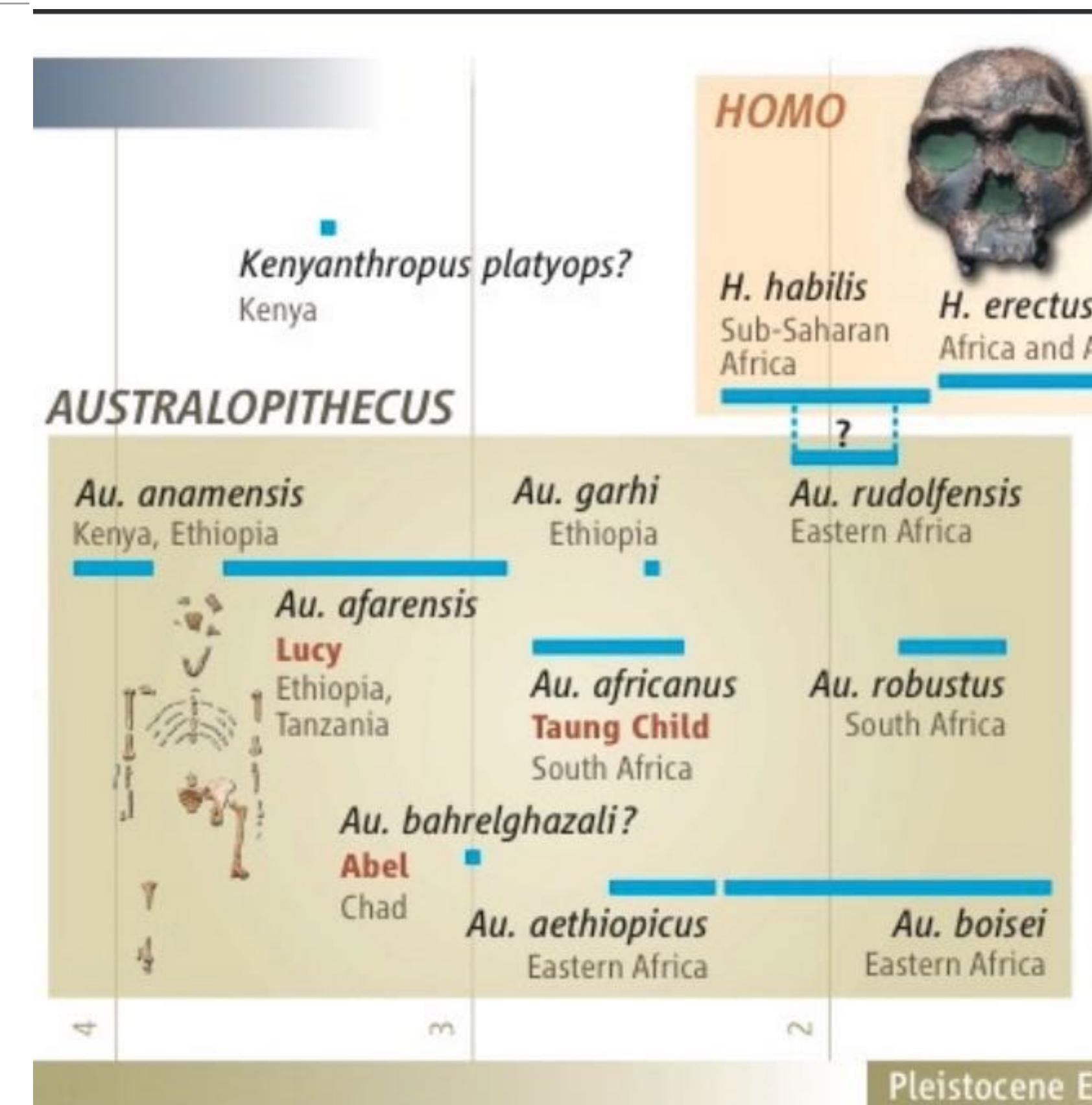


Ardipithecus i inni

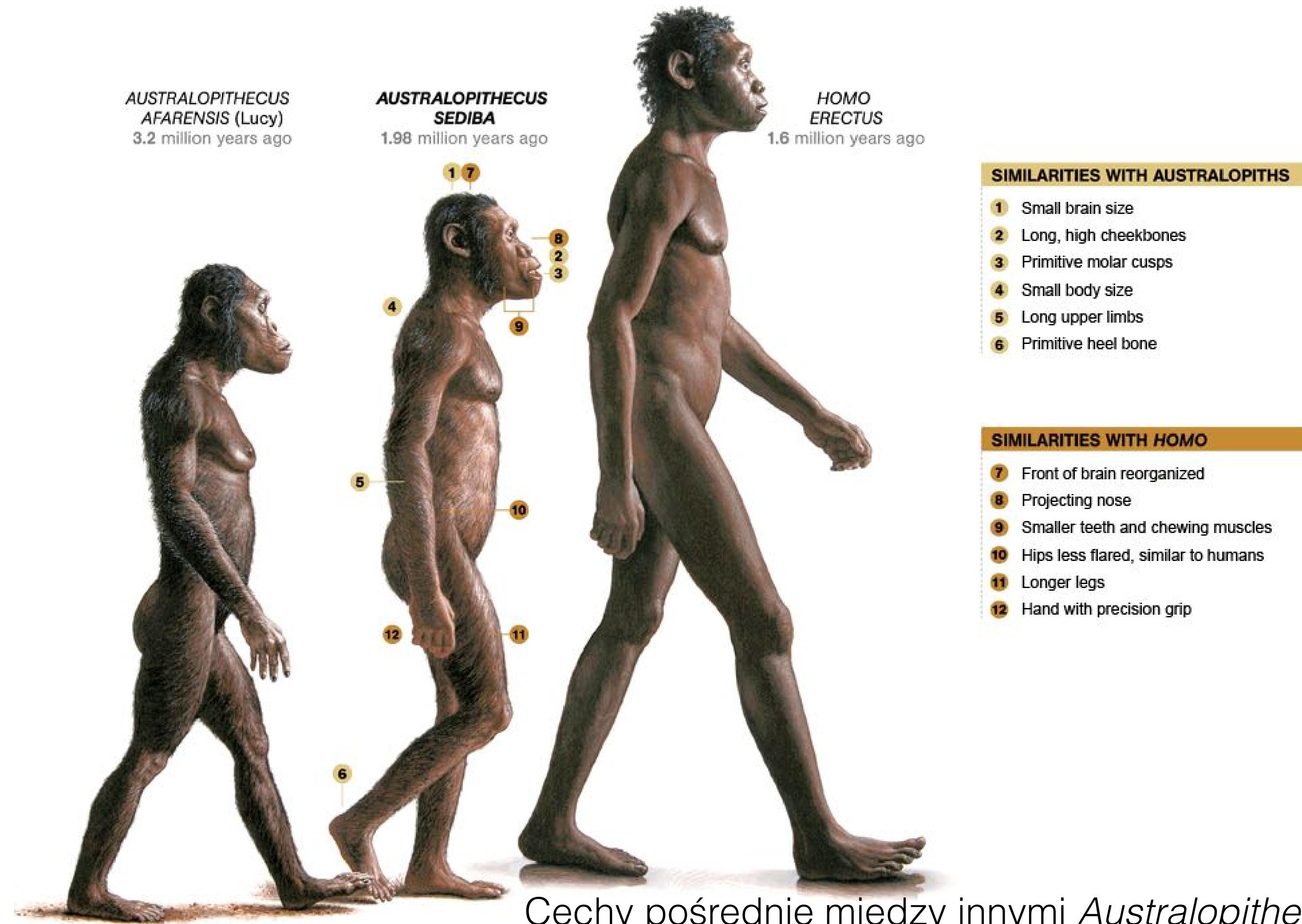


Australopiteki

- Grupa wielu gatunków
 - gracylne
 - masywne (*Paranthropus*)
- 4 – 2 MYA



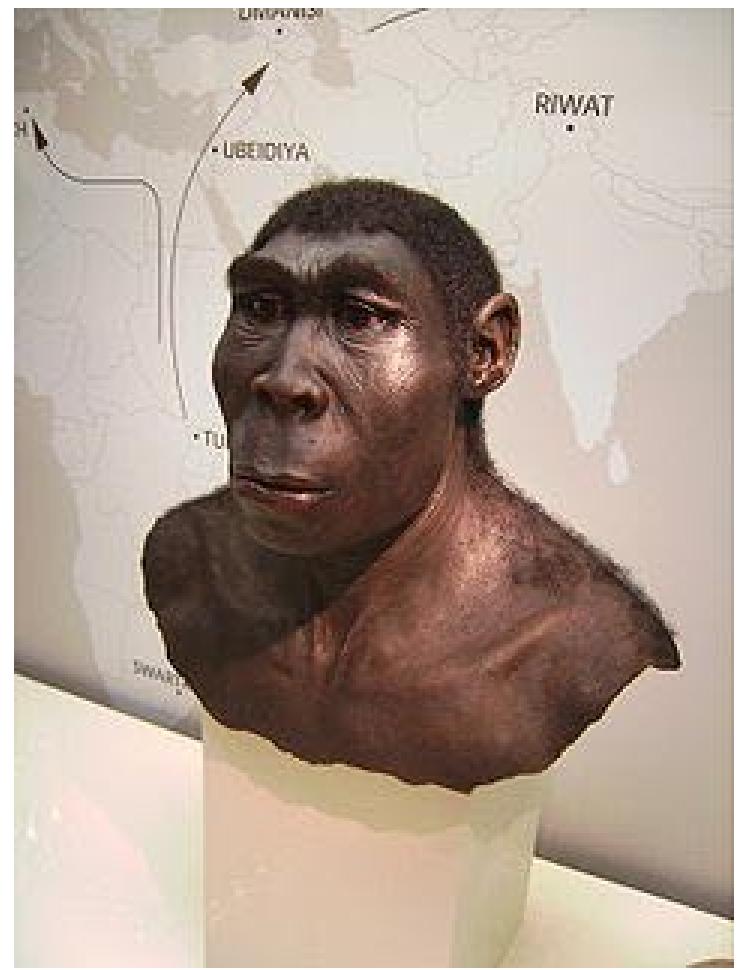
Australopithecus sediba - przykład późnego australopiteka



Opisany w 2010,
Wiek: ~ 2 mln. lat

Rodzaj *Homo*

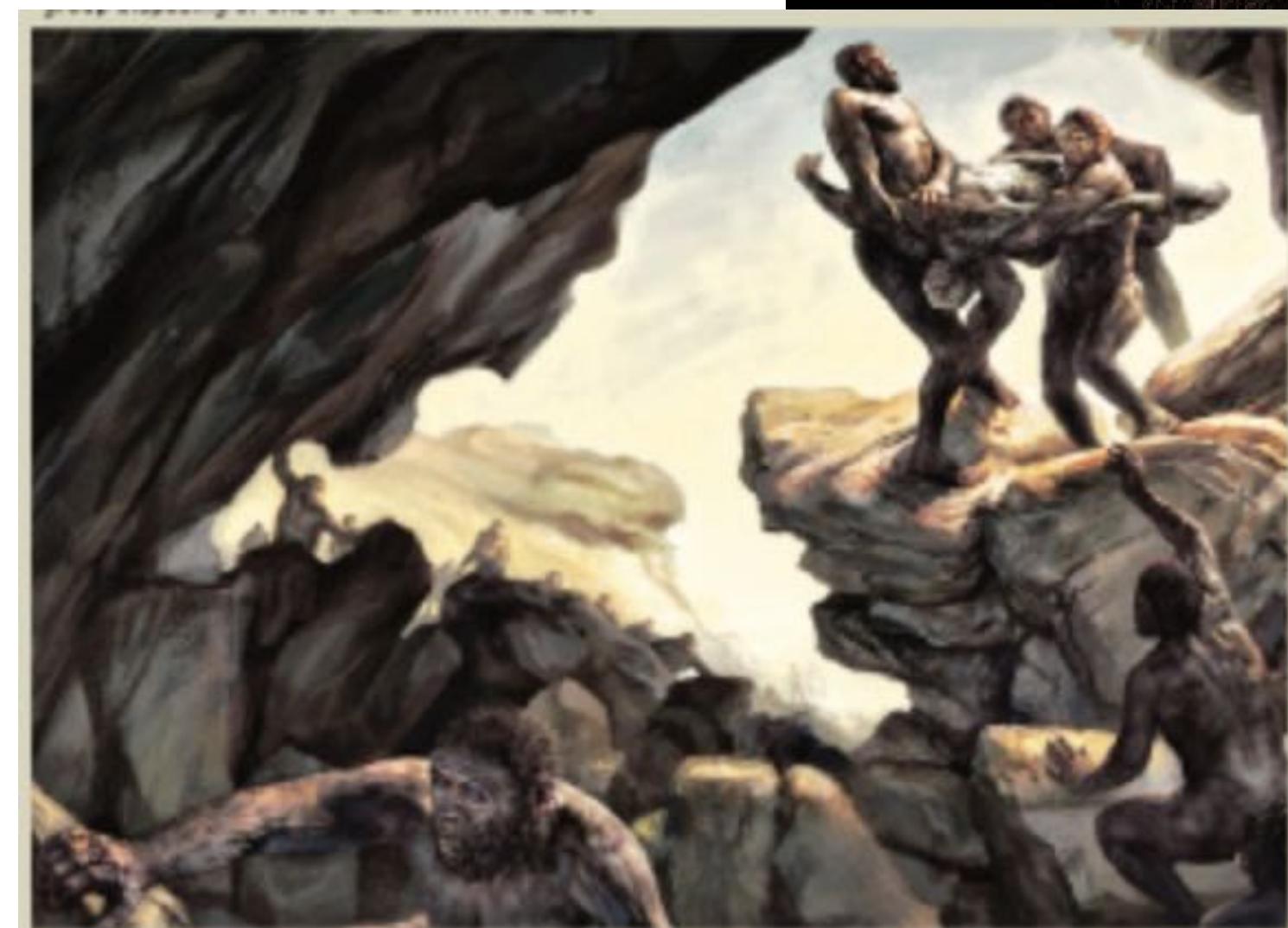
- Ok. 2,3 MY
- Narzędzia kultury Olduvai (1,9 MYA) – *Homo habilis*
- *Homo erectus, H. ergaster* (pitekantropy) – 1,5 MYA, wymarł ~70 kYA
 - **Pierwsi opuścili Afrykę**
 - Posługiwali się ogniem
 - Łowiectwo (oszczepy)
 - Struktury społeczne
 - Jedynym żyjącym obecnie gatunkiem jest *H. sapiens*



Narzędzie sprzed 1,8 mln. lat z Olduvai
British Museum

Homo naledi

- Opisany w 2015 r.
- Jaskinia Dinaledi, RPA
- Przesłanki, że są to ślady pochówku
- Datowanie niepewne - ostatnie dane sugerują, że późniejszy niż sądzono (~300 kYA)
- Czy krzyżował się z *H. sapiens* w Afryce?



Pochodzimy z Afryki



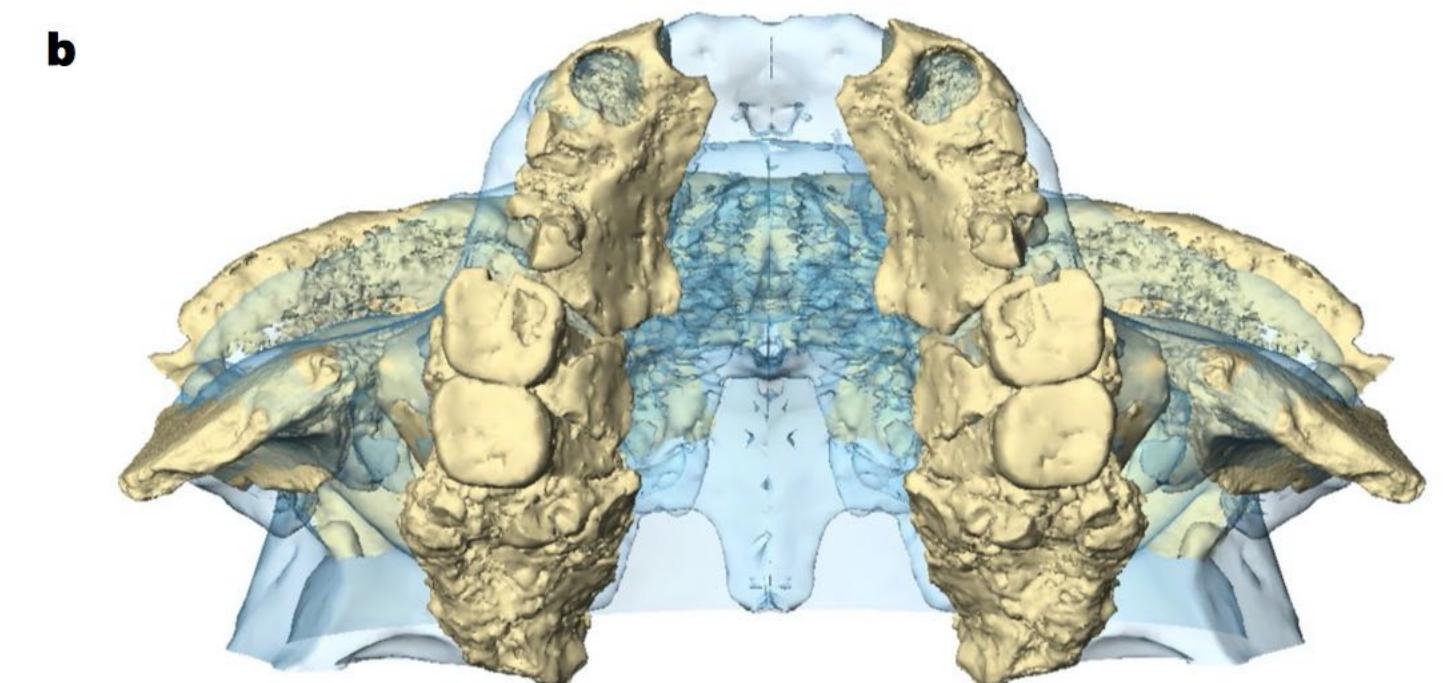
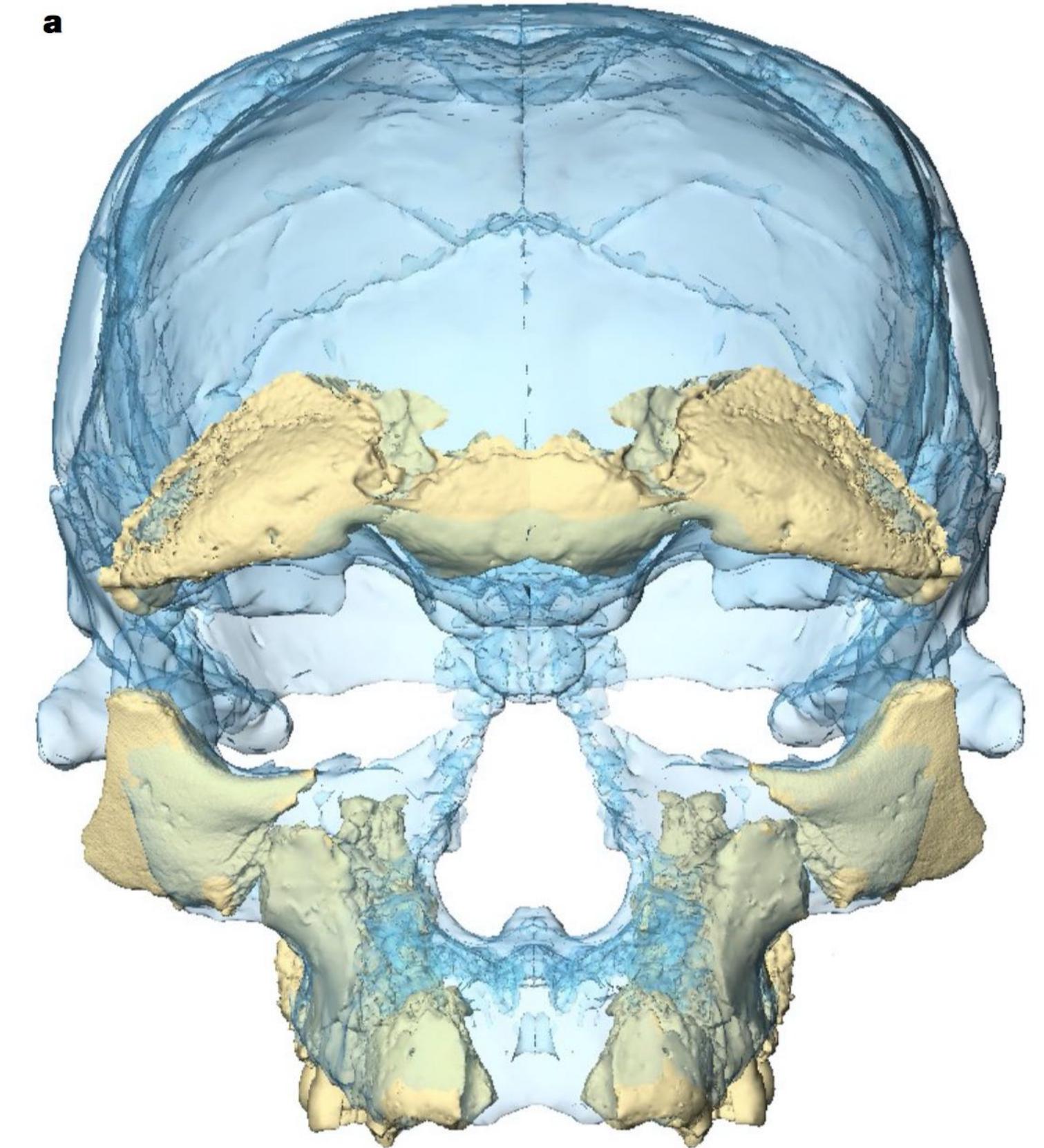
Australopithecus afarensis (Lucy)
najstarsze ślady Homo (szczęka ~ 2,3 MYA)

Australopithecus, Homo habilis, H. erectus, H. sapiens

Australopithecus africanus
A. sediba

Najstarsi *H. sapiens*

- Około 500-400 kYA - rozejście się linii człowieka i neandertalczyka
- Około 190 kYA - anatomicznie współczesny *H. sapiens* - Etiopia
- Około 300 kYA - najstarsze znane ślady *H. sapiens* (anatomicznie pierwotny) - Maroko



New fossils from Jebel Irhoud, Morocco and the pan-African origin of *Homo sapiens*

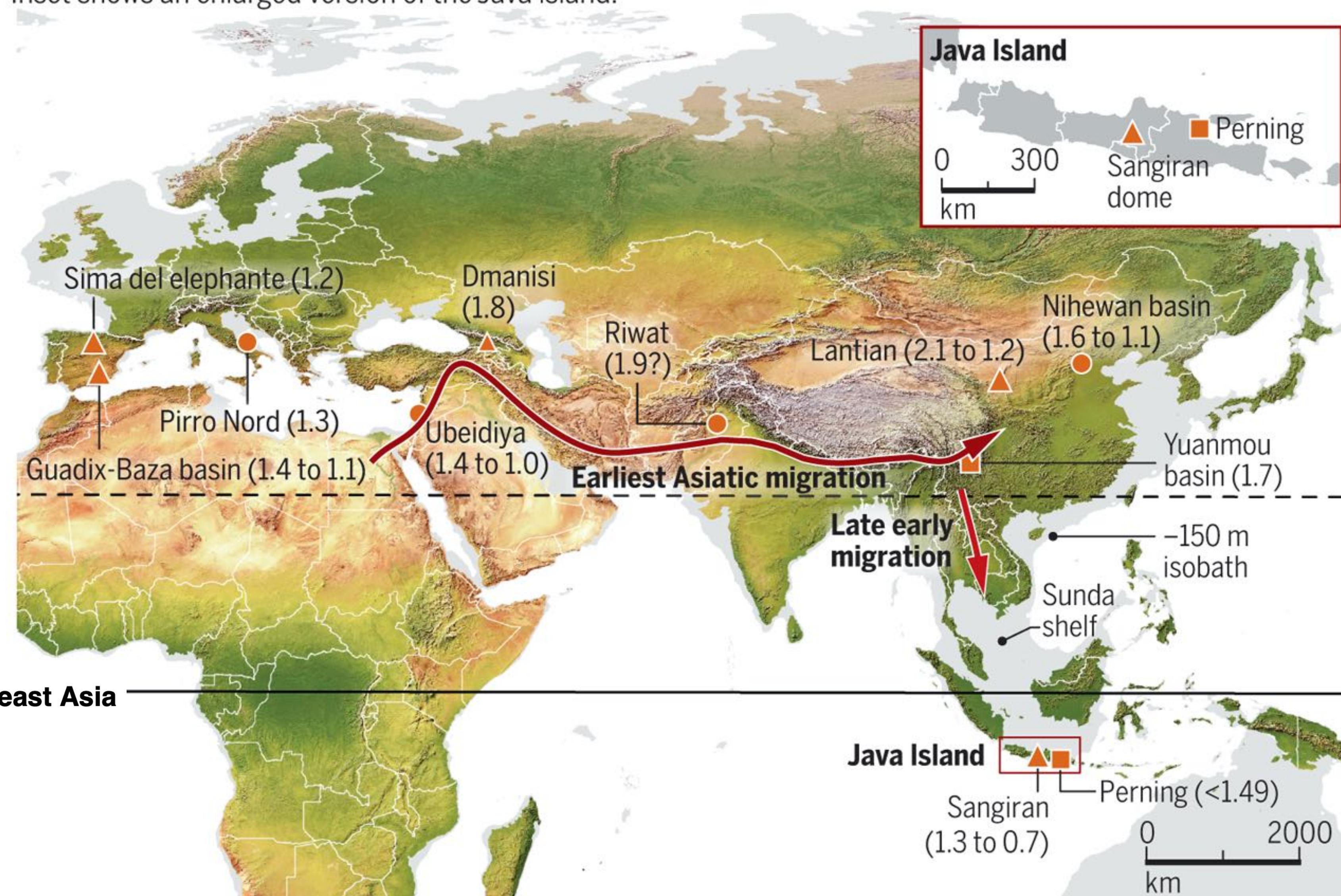
Jean-Jacques Hublin^{1,2}, Abdelouahed Ben-Ncer³, Shara E. Bailey⁴, Sarah E. Freidline¹, Simon Neubauer¹, Matthew M. Skinner⁵, Inga Bergmann¹, Adeline Le Cabec¹, Stefano Benazzi⁶, Katerina Harvati⁷ & Philipp Gunz¹

Figure 1 | Facial reconstruction of Irhoud 10. **a,** **b,** Frontal (**a**) and basal (**b**) views. This superimposition of Irhoud 10 (beige) and Irhoud 1 (light blue) represents one possible alignment of the facial bones of Irhoud 10.

Pierwsze migracje

Some pieces of a complex puzzle

Shown are first hominin migrations (red arrows) outside of the African continent and Eurasian hominin sites older than 1 Ma [circle, site with artifact discoveries; square, site with hominin fossils; triangle, site with artifacts and fossils (ages in Ma)]. The map combines relief and vegetation-cover density (made with Natural Earth II). Inset shows an enlarged version of the Java island.

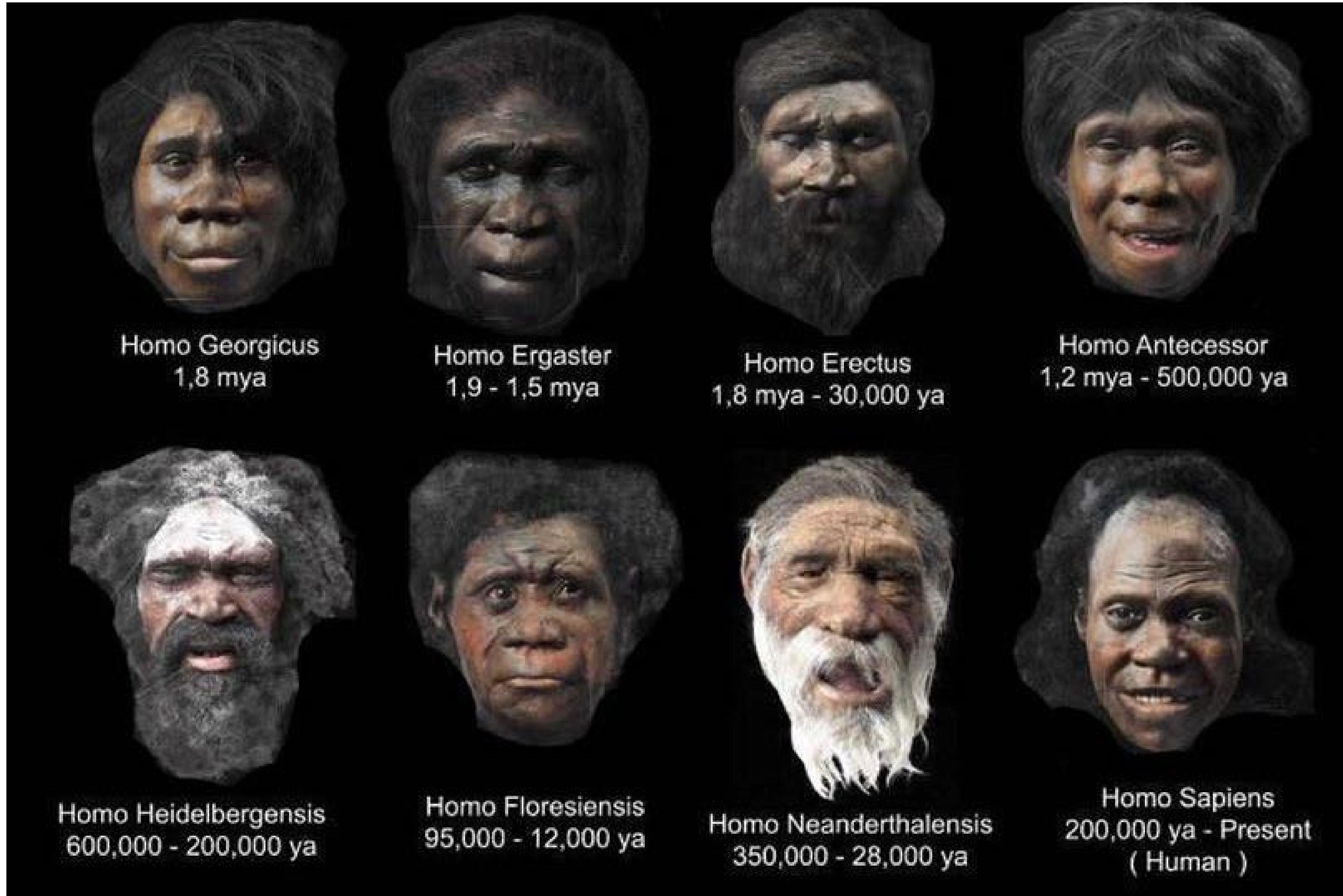


Homo - gatunki?

- Odkryte w latach 1995-2005 w Gruzji (Dmanisi) czaszki (~1,8 MYA) sugerują, że *H. habilis*, *H. ergaster* i *H. rudolfensis* mogły być formami *H. erectus*
- Na podstawie zmienności morfologicznej (nie ma danych genetycznych)



Przodkowie czy kuzyni?



Pytanie

- Kim byli przodkowie współczesnych mieszkańców Ziemi?
- Czy jesteśmy potomkami pierwszych *Homo* opuszczających Afrykę?
 - Np. *H. antecessor* - 800 kYA na Półwyspie Iberyjskim
 - *H. heidelbergensis* - przodek *H. sapiens*, neandertalczyków i denisowian?

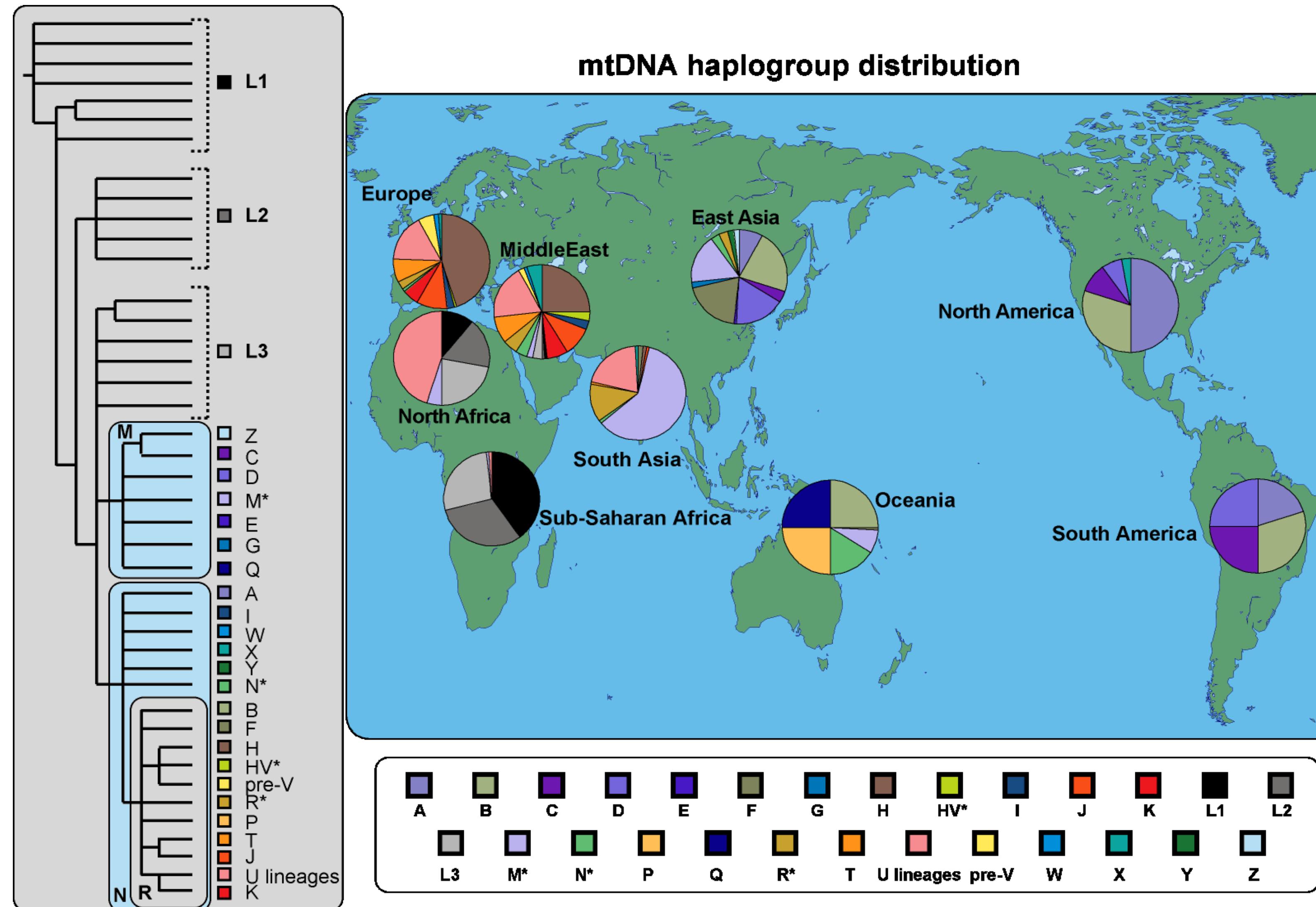
Hipoteza multiregionalna

- Przodkowie człowieka, którzy opuścili Afrykę ponad milion lat temu ewoluowali na różnych kontynentach
- Następowała wymiana genetyczna (ciągłość) między populacjami regionalnymi

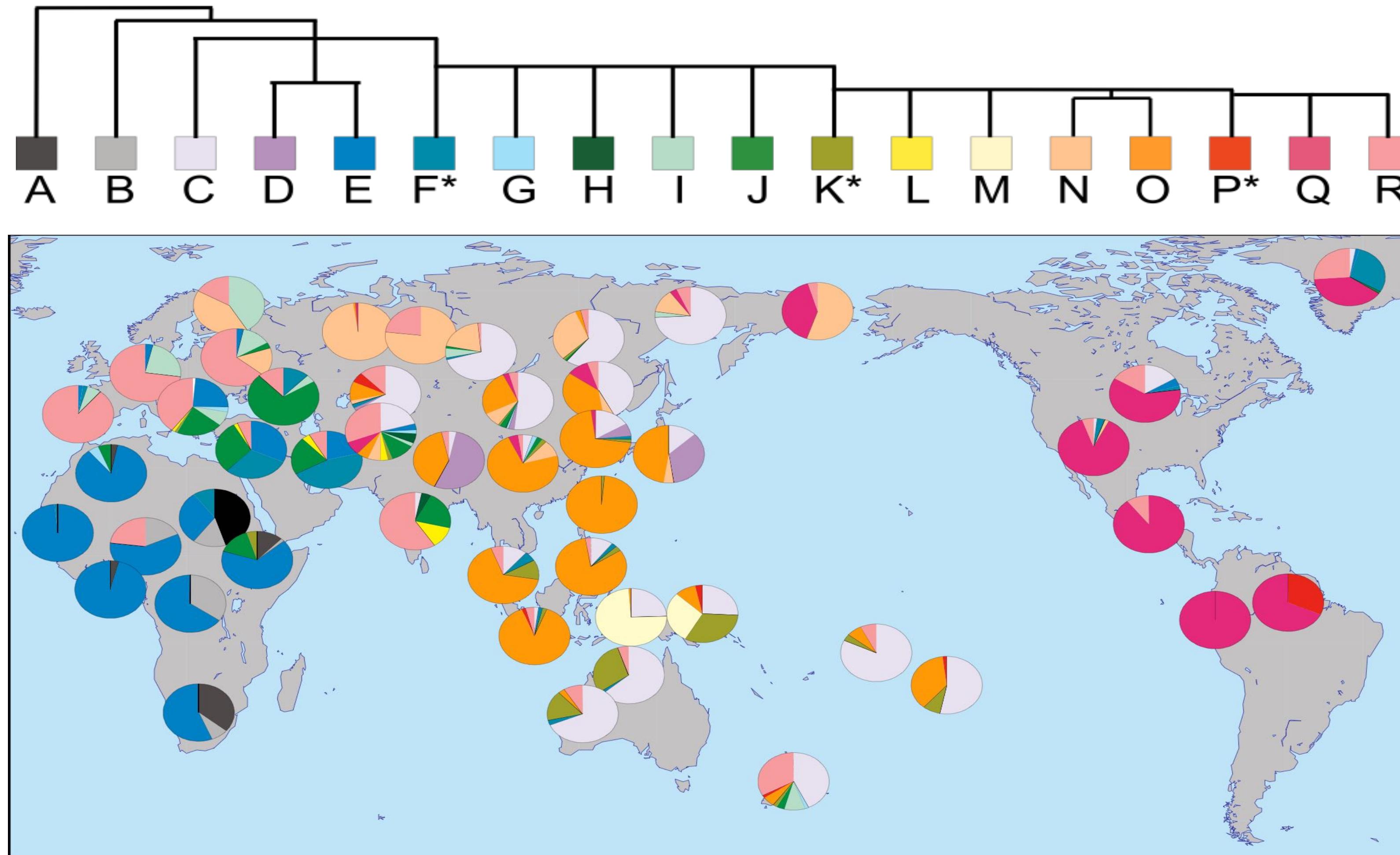
Badania mtDNA

- Mała cząsteczka DNA (13 genów, 16,5 tys. par nukleotydów)
- Dziedziczy się tylko od matki - łatwo śledzić historię
- Wiele kopii w komórce - łatwa izolacja

Drzewo i dystrybucja haplogrup mtDNA



Dystrybucja haplotypów chromosomu Y



Model OoA (OAR)

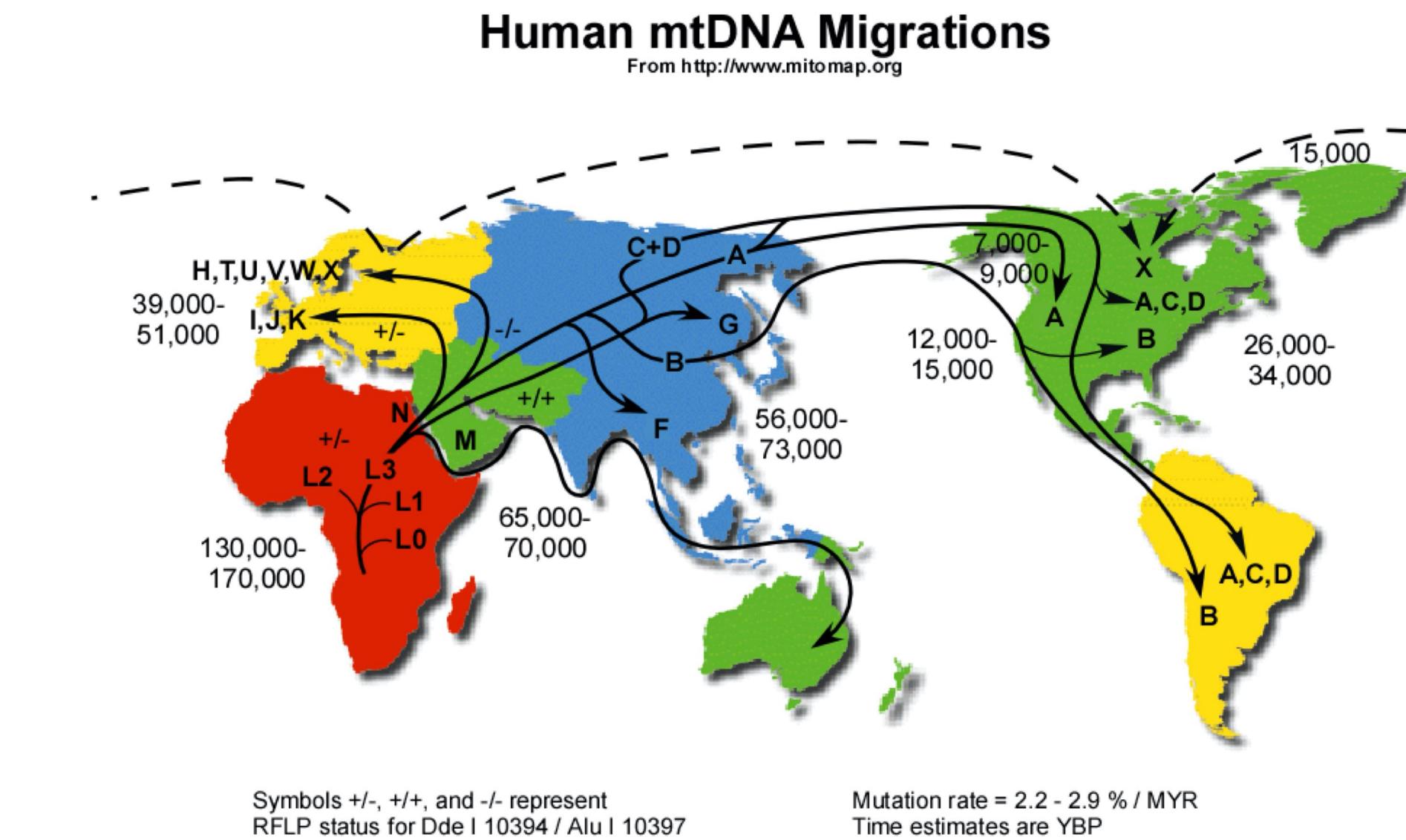
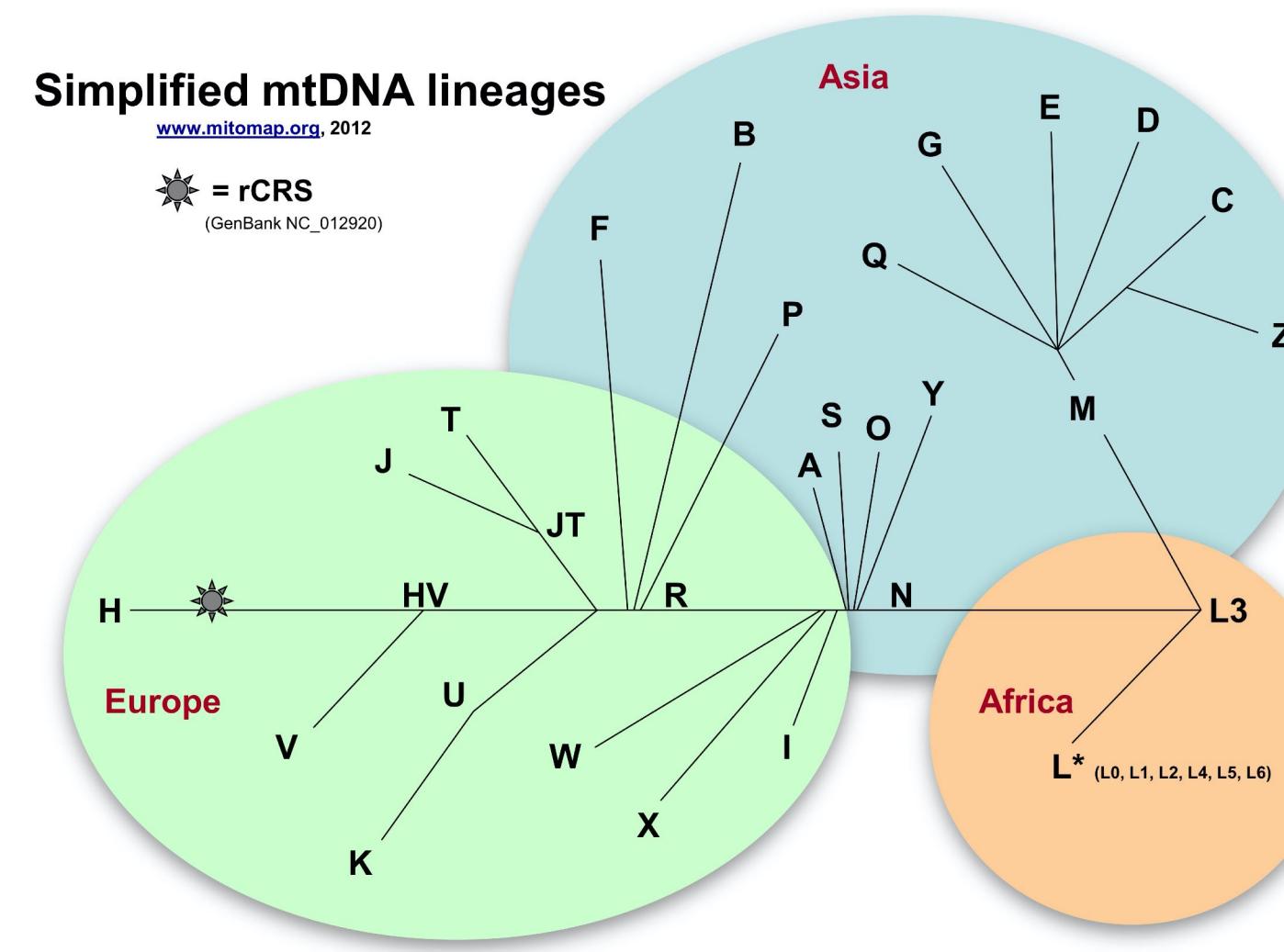
- “Out of Africa (replacement)” – “Pożegnanie z Afryką”
- Współcześni ludzie pochodzą od populacji, która ~200 kYA jeszcze żyła w Afryce i ~ 100 kYA rozpoczęła migrację z Afryki na pozostałe kontynenty
- To już był anatomicznie współczesny *H. sapiens*
- Nowi migranci wyparli żyjące już w tych regionach homininy – potomków wcześniejszych migracji
- Wszyscy współczesni ludzie są potomkami tych ostatnich migrantów, nie wcześniejszych

O co chodzi w teorii OAR

- Nie o to, że pochodzimy z Afryki
 - afrykańskie pochodzenie hominidów jest w praktycznie wszystkich modelach
- Nie o to, że wywodzimy się od 1 kobiety (“Ewy”)
 - jesteśmy potomkami jednej populacji, linie każdego genu (a więc i mtDNA) muszą się zgłębiać w którymś momencie
 - analiza populacji w oparciu o całe genomy szacuje N_e rzędu 30 tys. osobników
- **Ostatni wspólny przodek wszystkich ludzi żył stosunkowo niedawno (~200-300 kYA) w Afryce, był to człowiek współczesny (*H. sapiens*)**
 - Homininy, które wcześniej opuszczaly Afrykę to nie nasi przodkowie, tylko boczne linie

Obraz oparty na mtDNA i chr Y, około 2000 r.

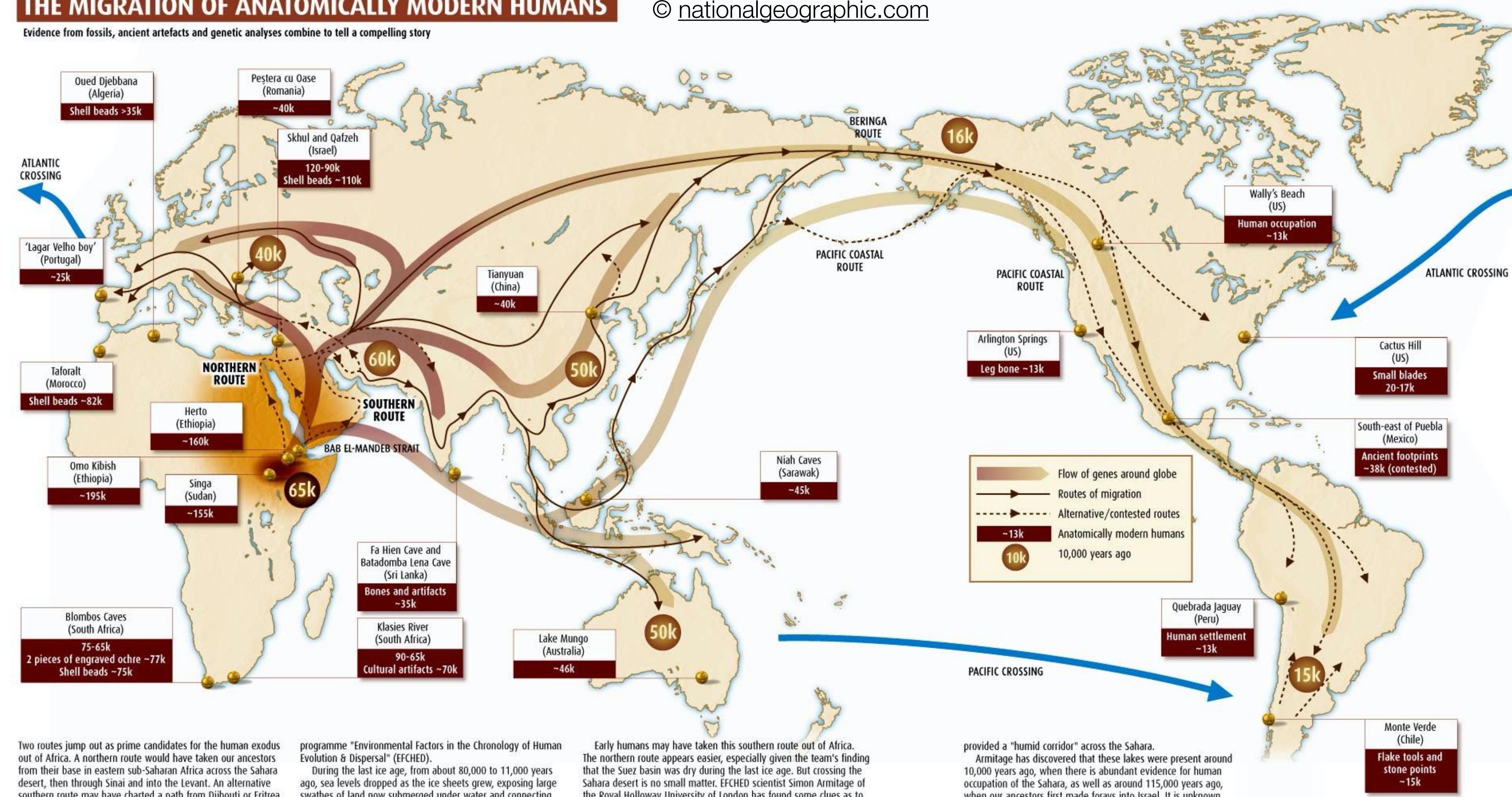
- Historia migracji z Afryki
- Rozgałęzające się linie



THE MIGRATION OF ANATOMICALLY MODERN HUMANS

© nationalgeographic.com

Evidence from fossils, ancient artefacts and genetic analyses combine to tell a compelling story



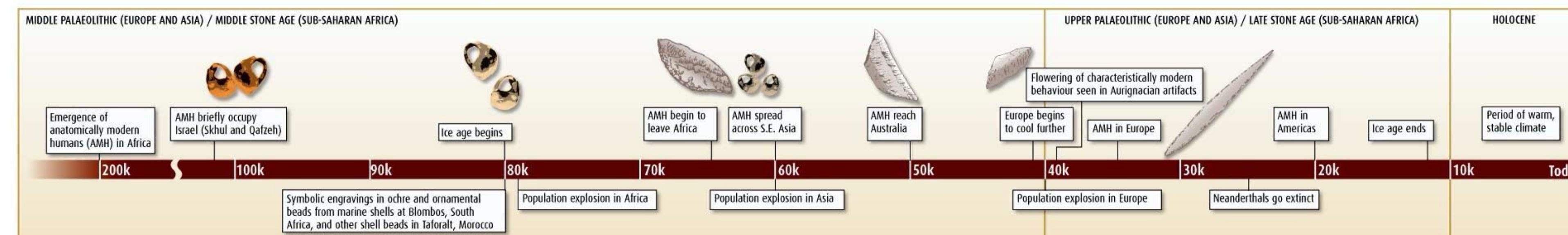
Two routes jump out as prime candidates for the human exodus out of Africa. A northern route would have taken our ancestors from their base in eastern sub-Saharan Africa across the Sahara desert, then through Sinai and into the Levant. An alternative southern route may have charted a path from Djibouti or Eritrea in the Horn of Africa across the Bab el-Mandeb strait and into Yemen and around the Arabian peninsula. The plausibility of these two routes as gateways out of Africa has been studied as part of the UK's Natural Environment Research Council's

programme "Environmental Factors in the Chronology of Human Evolution & Dispersal" (EFCHED).

During the last ice age, from about 80,000 to 11,000 years ago, sea levels dropped as the ice sheets grew, exposing large swathes of land now submerged under water and connecting regions now separated by the sea. By reconstructing ancient shorelines, the EFCHED team found that the Bab el-Mandeb strait, now around 30 kilometres wide and one of the world's busiest shipping lanes, was then a narrow, shallow channel.

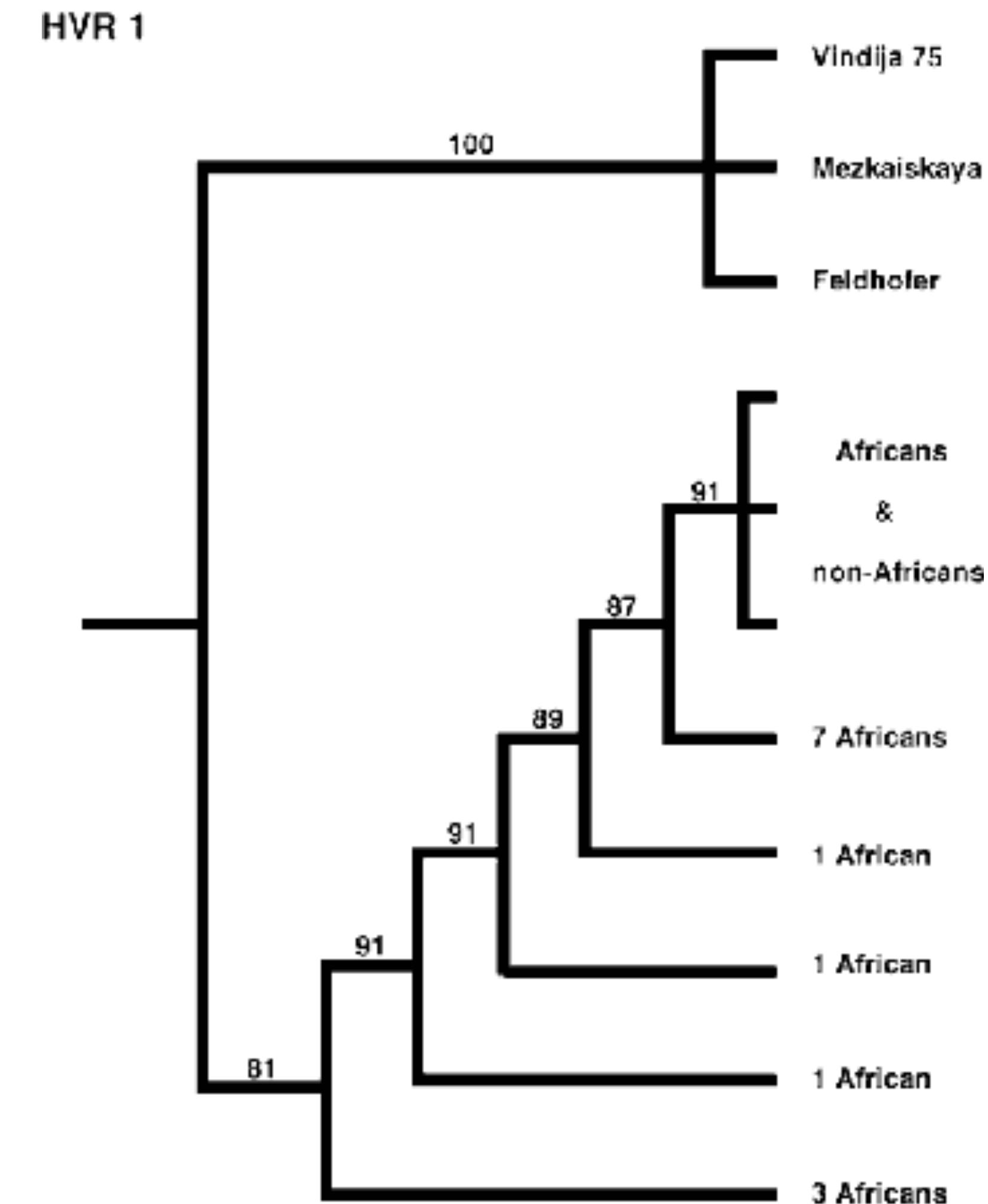
Early humans may have taken this southern route out of Africa. The northern route appears easier, especially given the team's finding that the Suez basin was dry during the last ice age. But crossing the Sahara desert is no small matter. EFCHED scientist Simon Armitage of the Royal Holloway University of London has found some clues as to how this might have been possible. During the past 150,000 years, North Africa has experienced abrupt switches between dry, arid conditions and a humid climate. During the longer wetter periods huge lakes existed in both Chad and Libya, which would have

provided a "humid corridor" across the Sahara. Armitage has discovered that these lakes were present around 10,000 years ago, when there is abundant evidence for human occupation of the Sahara, as well as around 115,000 years ago, when our ancestors first made forays into Israel. It is unknown whether another humid corridor appeared between about 65,000 and 50,000 years ago, the most likely time frame for the human exodus. Moreover, accumulating evidence is pointing to the southern route as the most likely jumping-off point.



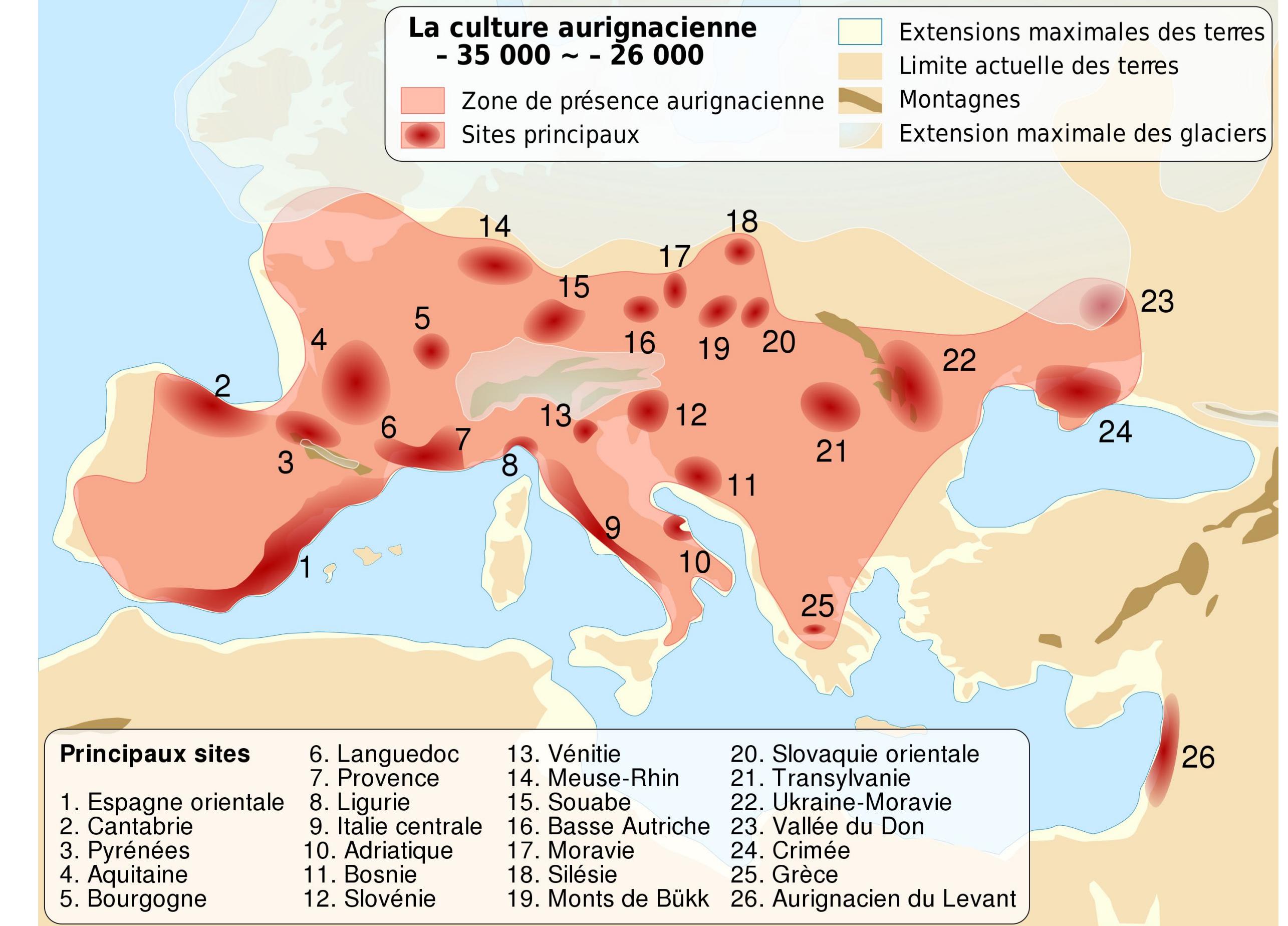
mtDNA a neandertalczyk

- Sekwencje mtDNA neandertalczyka lokują się poza drzewem populacji ludzkich
 - Linie rozdzieliły się zanim przodkowie człowieka opuścili Afrykę
- Nie są bardziej podobne do sekwencji europejskich
- Brak śladów mieszania się neandertalczyków i ludzi współczesnych
- Nie byli naszymi przodkami



Prehistoria Europy

- Pierwsi osadnicy dotarli z Afryki ~ 45 kYA
 - przez Anatolię, wzdłuż korytarza Dunaju
 - łowcy-zbieracze, ludzie z Cro-Magnon
 - kultura oryniacka, później grawecka
- Zlodowacenia - refugia na południu i ponowne zaludnianie północy (25-15 kYA)



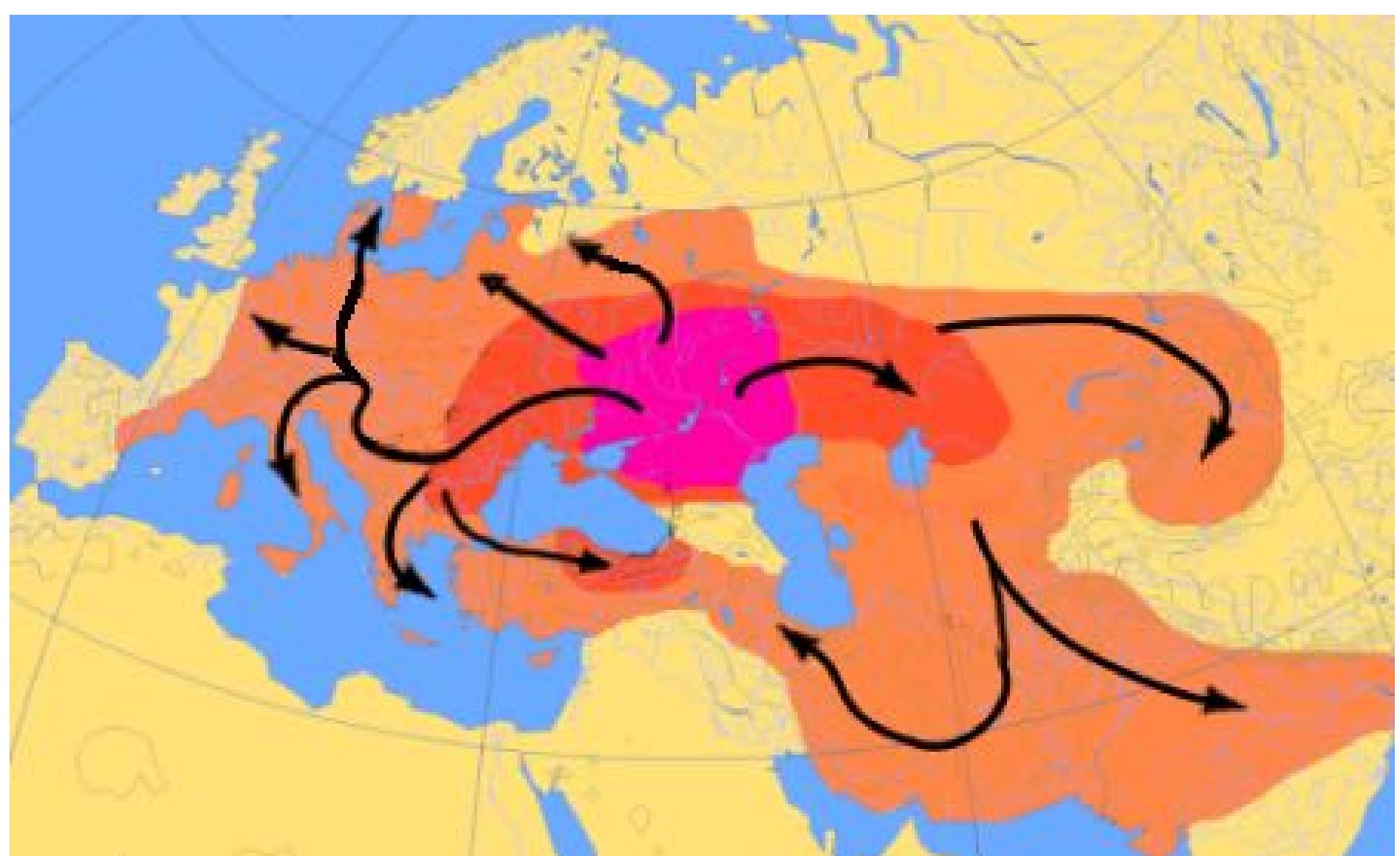
CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/>

Prehistoria Europy

- Migracje neolitycznych rolników z Bliskiego Wschodu (10 - 7 kYA)
 - wymiana demograficzna, czy przekaz kulturowy?
- Późniejsze migracje
 - języki indoeuropejskie - 5-4 kYA, ze stepów

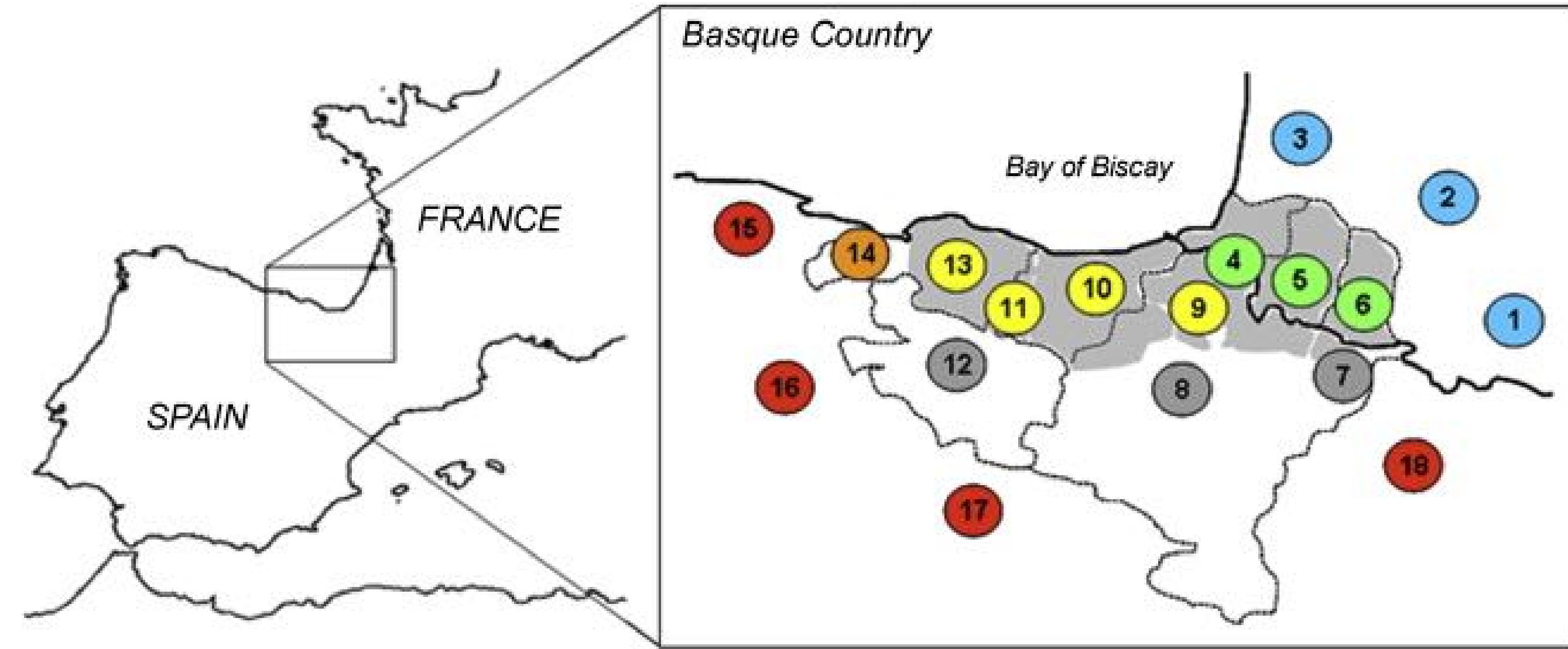


CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/>



Potomkowie pierwszych Europejczyków?

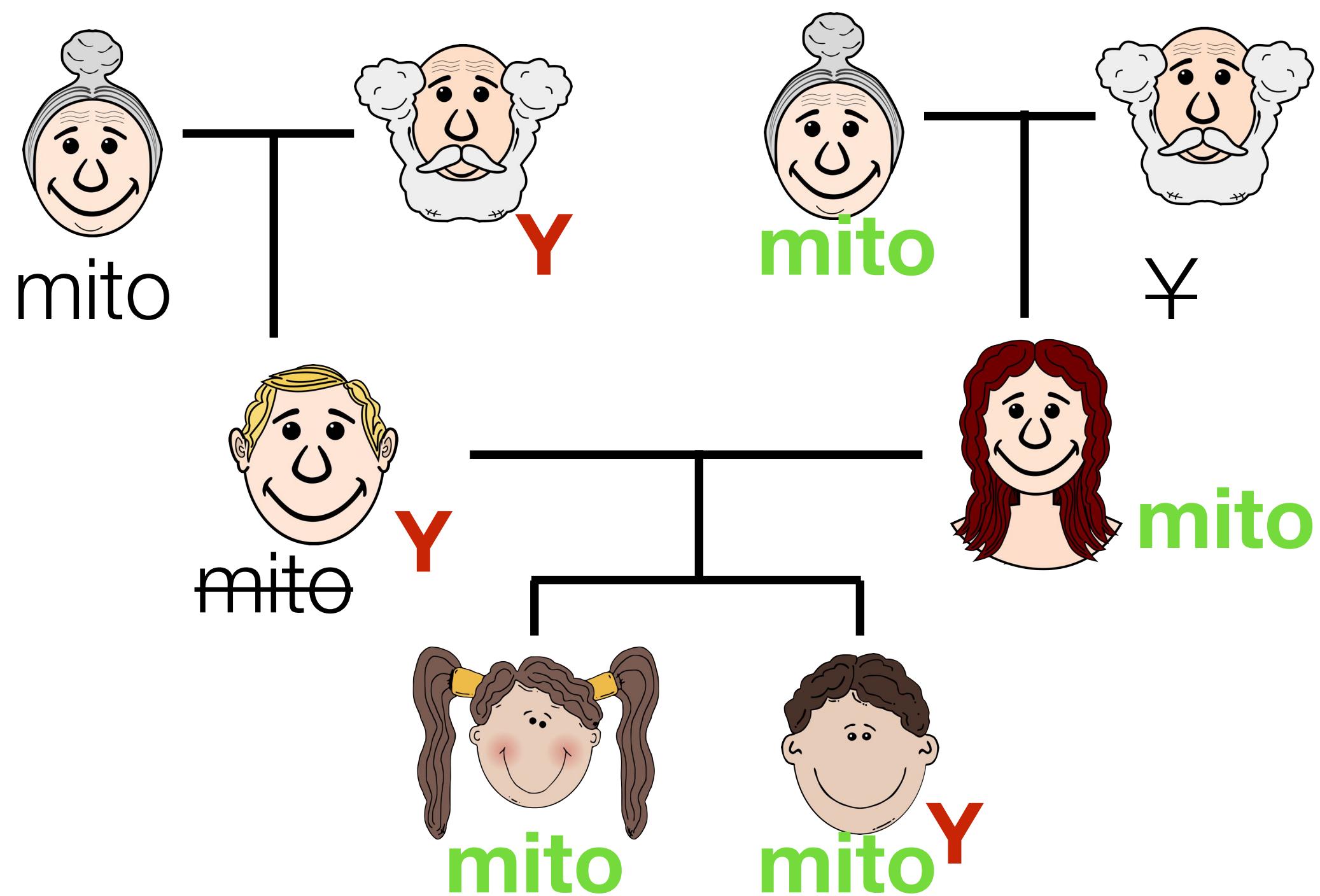
- Dowody na ciągłość populacyjną w linii żeńskiej (mtDNA) od czasów pre-neolitycznych tylko u Basków
- Język baskijski nie należy do żadnej znanej grupy języków - tzw. izolat



Antxina, bedar txori abere ta patariak euren berbetea aztu baino lentxoago, efege bat bizi zan, gizon zintzo, buruargi, biotz-andi, mendekoak maite ebazan efege. Seme bat eukan ta bera alper, buru-eritxi, biotz-gogor, mendekoak ardura bagea. Diru baten aurka ta atzca baino bérre banago ziran aita-seme aren izateak. Aitaren ontasun guztien artean agiriiena mendekoak seme-alabatzat lez eukitea zan. Semearen gaiztakeri ezagunena bariz mendekoak aintzat artu ez eze beste gisaren bateko izakitzat eukitea. Eztago zetan esan aita maite maite ebela eri atako lagunak, semea ujetan bérre ez.

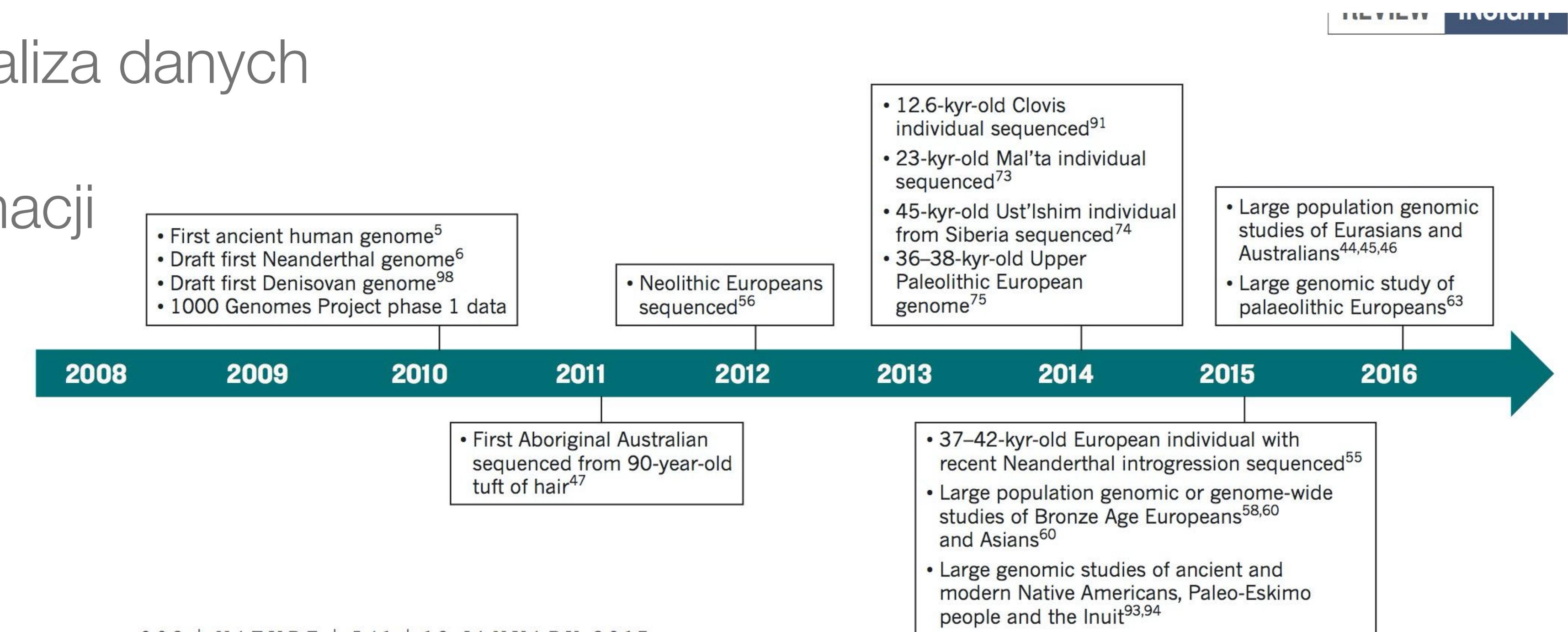
Uproszczenia

- Wykorzystanie pojedynczego fragmentu genomu dziedziczonego od jednego z rodziców (mtDNA, chromosom Y) upraszcza analizę
- Traci się jednak wiele informacji o różnych przodkach



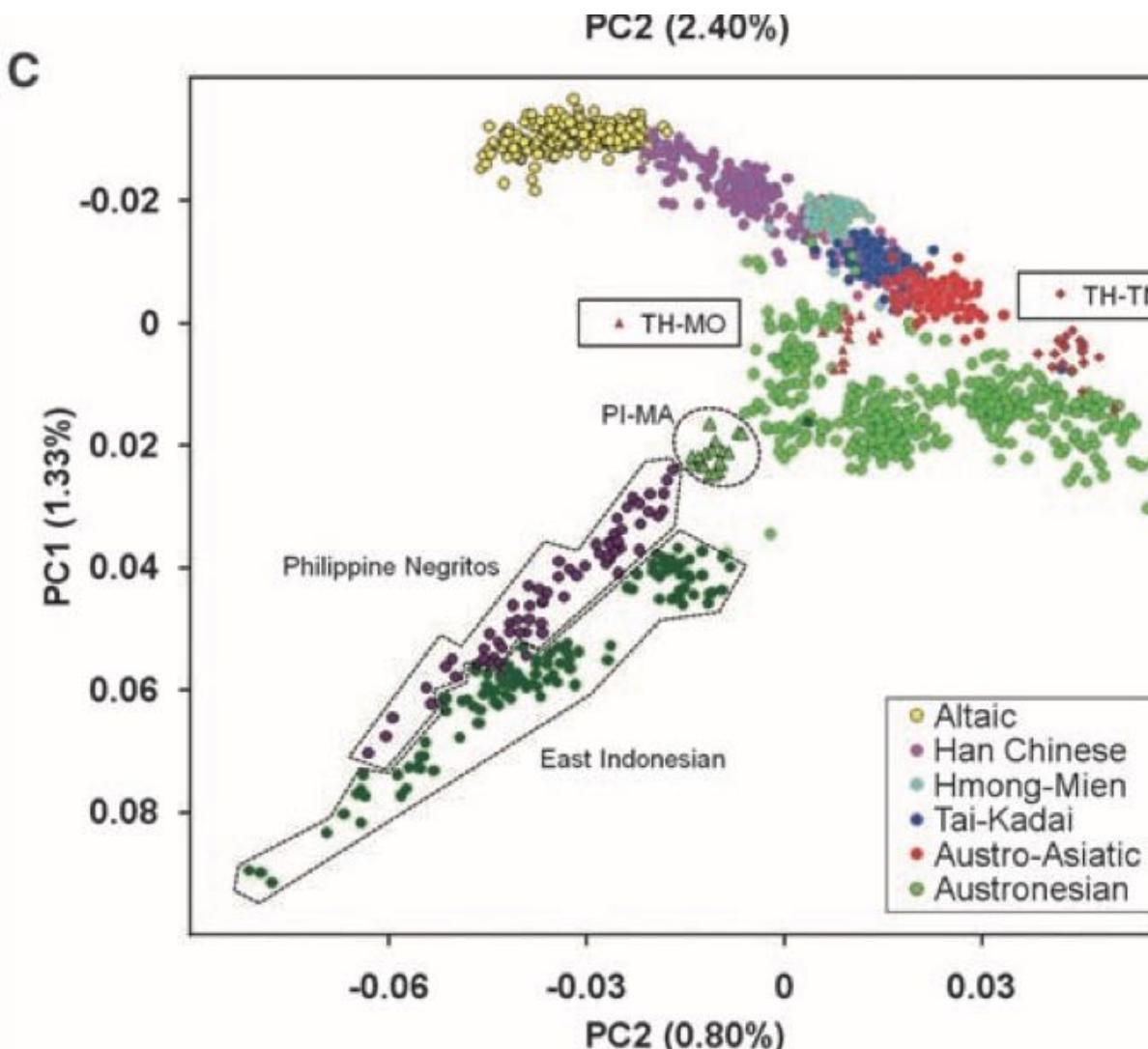
W epoce genomu

- Postęp genetyki w XXI w. umożliwia prowadzenie analiz ewolucyjnych nie na pojedynczych elementach, ale na całym genomie
- Postępy aDNA - sekwencje całogenomowe DNA kopalnego
- Dużo trudniejsza analiza danych
- Dużo nowych informacji

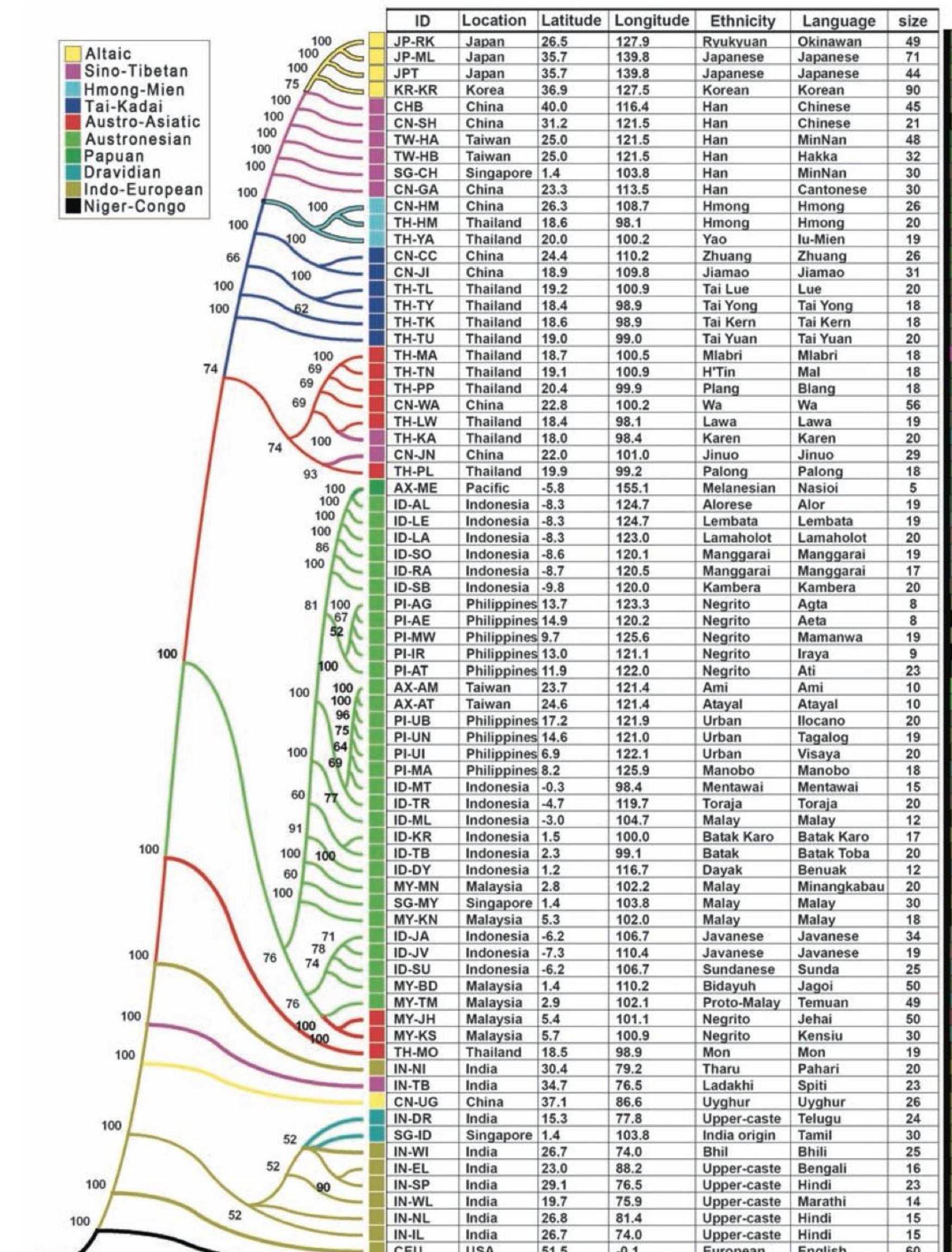


Metody analizy

- Analiza admiksji: oblicza wkład K populacji źródłowych w genom każdego osobnika w próbie (programy: ADMIXTURE, STRUCTURE)
- Klasyfikacja (klastrowanie): PCA i MDS
- Dane - sekwencje całogenomowe i panele (macierze) SNP



	Altaic	Sino-Tibetan	Hmong-Mien	Tai-Kadai	Austro-Asiatic	Austronesian	Papuan	Dravidian	Indo-European	Niger-Congo
JP-RK	Japan	26.5	127.9	Ryukyuan	Okinawan	49				
JP-ML	Japan	35.7	139.8	Japanese	Japanese	71				
JPT	Japan	35.7	139.8		Japanese	Japanese	44			
KR-KR	Korea	36.9	127.5		Korean	Korean	90			
CHB	China	40.0	116.4	Han	Chinese	45				
CN-SH	China	31.2	121.5	Han	Chinese	21				
TW-HA	Taiwan	25.0	121.5	Han	Hakka	32				
TW-HB	Taiwan	25.0	103.8	Han	MinNan	48				
SG-CH	Singapore	1.4	103.8			30				
CN-GA	China	23.3	113.5	Han	Cantonese	30				
CN-HM	China	26.3	108.7	Hmong	Hmong	26				
TH-HM	Thailand	18.6	98.1	Hmong	Hmong	20				
TH-YA	Thailand	20.0	100.2	Yao	Iu-Mien	19				
CN-CC	China	24.4	110.2	Zhuang	Zhuang	26				
CN-JI	China	18.9	109.8	Jiamao	Jiamao	31				
TH-TL	Thailand	19.2	100.9	Tai Lue	Lue	20				
TH-TY	Thailand	18.4	98.9	Tai Yong	Tai Yong	18				
TH-TK	Thailand	18.6	98.9	Tai Kern	Tai Kern	18				
TH-TU	Thailand	19.0	99.0	Tai Yuan	Tai Yuan	20				
TH-MA	Thailand	18.7	100.5	Mlabri	Mlabri	18				
TH-TN	Thailand	19.1	100.9	H'Tin	Mal	18				
TH-PP	Thailand	20.4	99.9	Plang	Blang	18				
CN-WA	China	22.8	100.2	Wa	Wa	56				
TH-LW	Thailand	18.4	98.1	Lawa	Lawa	19				
TH-KA	Thailand	18.0	98.4	Karen	Karen	20				
CN-JN	China	22.0	101.0	Jinuo	Jinuo	29				
TH-PL	Thailand	19.9	99.2	Palong	Palong	18				
AX-ME	Pacific	-5.8	155.1	Melanesian	Nasioi	5				
ID-AL	Indonesia	-8.3	124.7	Alorese	Alor	19				
ID-LE	Indonesia	-8.3	124.7	Lembata	Lembata	19				
ID-LA	Indonesia	-8.3	123.0	Lamaholot	Lamaholot	20				
ID-SO	Indonesia	-8.6	120.1	Manggarai	Manggarai	19				
ID-RA	Indonesia	-8.7	120.5	Manggarai	Manggarai	17				
ID-SB	Indonesia	-9.8	120.0	Kambera	Kambera	20				
PI-AG	Philippines	13.7	123.3	Negrito	Agta	8				
PI-AE	Philippines	14.9	120.2	Negrito	Aeta	8				
PI-MW	Philippines	9.7	125.6	Negrito	Mamanwa	19				
PI-IR	Philippines	13.0	121.1	Negrito	Iraya	9				
PI-AT	Philippines	11.9	122.0	Negrito	Ati	23				
AX-AM	Taiwan	23.7	121.4	Ami	Ami	10				
AX-AT	Taiwan	24.6	121.4	Atayal	Atayal	10				
PI-UB	Philippines	17.2	121.9	Urban	Ilocano	20				
PI-UN	Philippines	14.6	121.0	Urban	Tagalog	19				
PI-UI	Philippines	6.9	122.1	Urban	Visaya	20				
PI-MA	Philippines	8.2	125.9	Manobo	Manobo	18				
ID-MT	Indonesia	-0.3	98.4	Mentawai	Mentawai	15				
ID-TR	Indonesia	-4.7	119.7	Toraja	Toraja	20				
ID-ML	Indonesia	-3.0	104.7	Malay	Malay	12				
ID-KR	Indonesia	1.5	100.0	Batak Karo	Batak Karo	17				
ID-TB	Indonesia	2.3	99.1	Batak	Batak Toba	20				
ID-DY	Indonesia	1.2	116.7	Dayak	Benuak	12				
MY-MN	Malaysia	2.8	102.2	Malay	Minangkabau	20				
SG-MY	Singapore	1.4	103.8	Malay	Malay	30				
MY-KN	Malaysia	5.3	102.0	Malay	Malay	18				
ID-JA	Indonesia	-6.2	106.7	Javanese	Javanese	34				
ID-JV	Indonesia	-7.3	110.4	Javanese	Javanese	19				
ID-SU	Indonesia	-6.2	106.7	Sundanese	Sunda	25				
MY-BD	Malaysia	1.4	110.2	Bidayuh	Jagoi	50				
MY-TM	Malaysia	2.9	102.1	Proto-Malay	Temuan	49				
MY-JH	Malaysia	5.4	101.1	Negrito	Jehai	50				
MY-KS	Malaysia	5.7	100.9	Negrito	Kensi	30				
TH-MO	Thailand	18.5	98.9	Mon	Mon	19				
IN-NI	India	30.4	79.2	Tharu	Pahari	20				
IN-TB	India	34.7	76.5	Ladakhi	Spiti	23				
CN-UG	China	37.1	86.6	Uyghur	Uyghur	26				
IN-DR	India	15.3	77.8	Upper-caste	Telugu	24				
SG-ID	Singapore	1.4	103.8	India origin	Tamil	30				
IN-WI	India	26.7	74.0	Bhil	Bhili	25				
IN-EL	India	23.0	88.2	Upper-caste	Bengali	16				
IN-SP	India	29.1	76.5	Upper-caste	Hindi	23				
IN-WL	India	19.7	75.9	Upper-caste	Marathi	14				
IN-NL	India	26.8	81.4	Upper-caste	Hindi	15				
IN-IL	India	26.7	74.0	Upper-caste	Hindi	15				
CEU	USA	51.5	-0.1	European	English	60				
YRI	Nigeria	7.4	3.9	Yoruba	Yoruba	60				



Mapping Human Genetic Diversity in Asia

The HUGO Pan-Asian SNP Consortium

SCIENCE VOL 326 11 DECEMBER 2009

Kopalne genomy

- Ostatnia dekada to gwałtowny rozwój sekwencjonowania genomów kopalnych
- Pierwsze pełne genomy kopalne: 2010
- Obecnie (koniec 2019 r.) ~2000 genomów

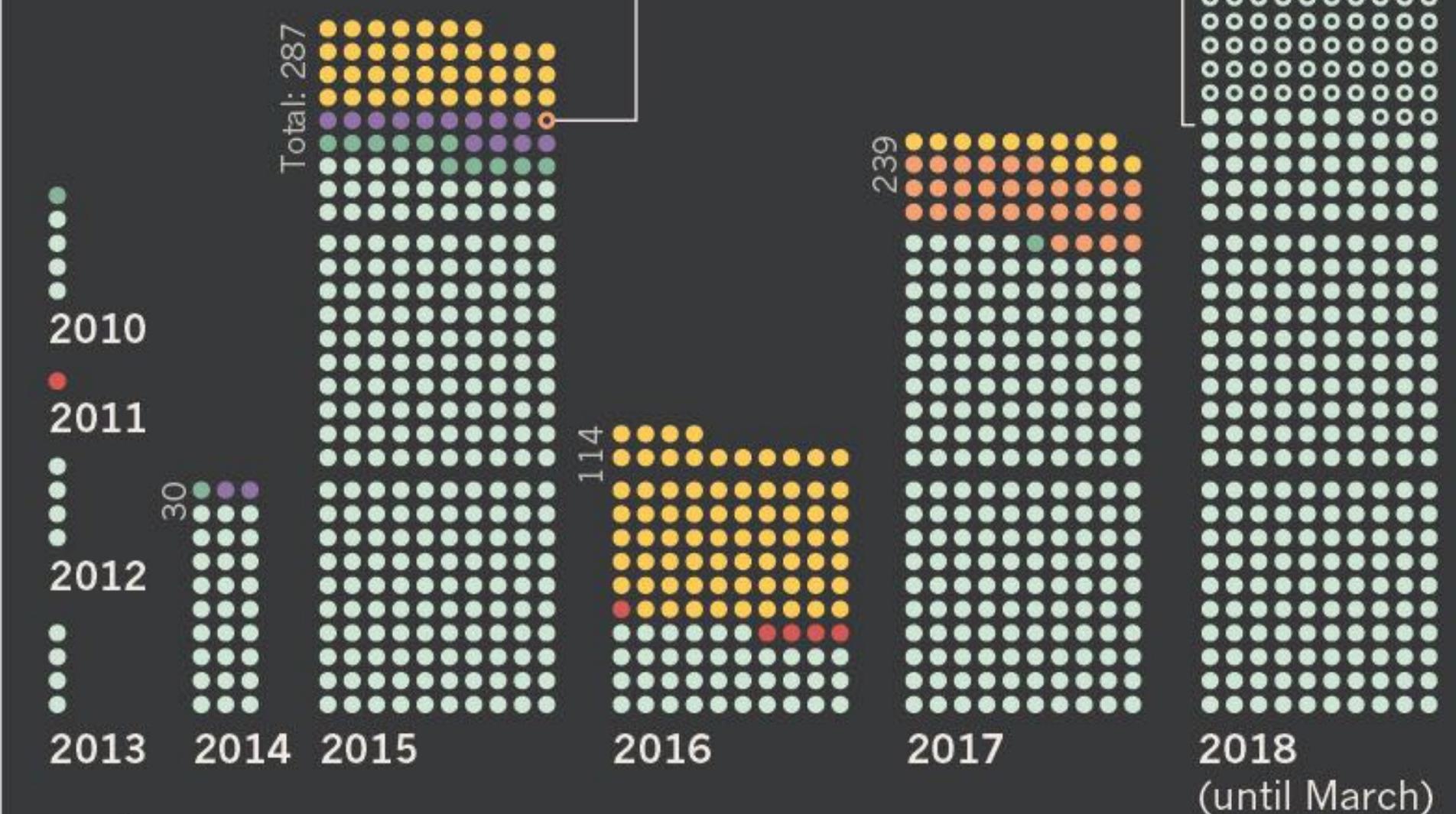
ANCIENT GENOMES

More than 1,300 genome sequences have been produced from the remains of ancient humans, sometimes challenging the historical narratives derived from artefacts.

- Europe
- North America
- South America
- Oceania
- Africa
- Asia

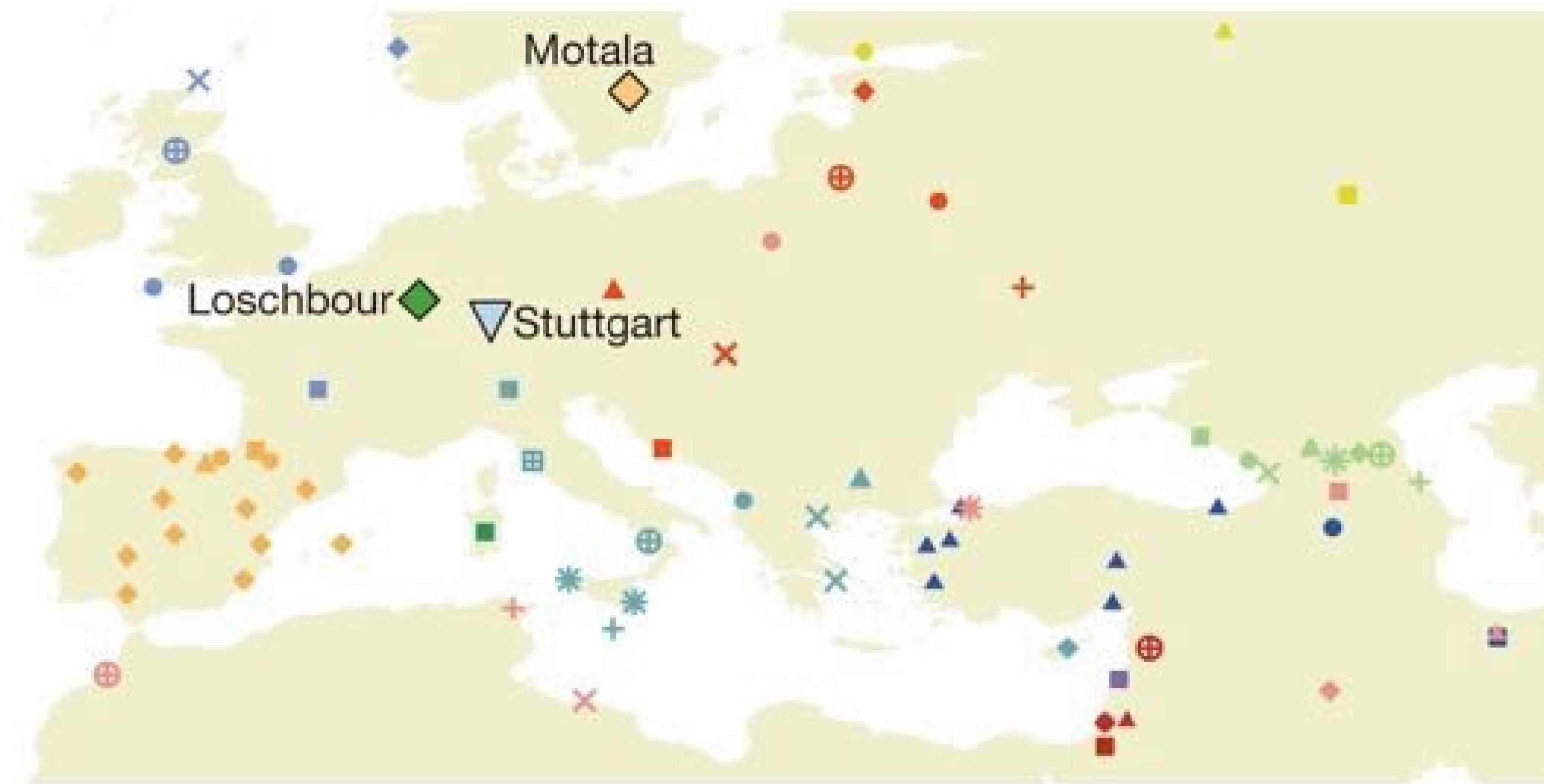
In the largest ancient-DNA study to date, scientists sequenced the remains of 400 Neolithic, Copper-Age and Bronze-Age Europeans, including 226 associated with Bell Beaker artefacts.

A 4,500-year-old skeleton from a cave in Ethiopia provided the first ancient-human genome sequence from Africa, providing context on movements back from Eurasia. Scientists expect many more examples from Africa this year.



Europejska mozaika

Map of west Eurasian populations.



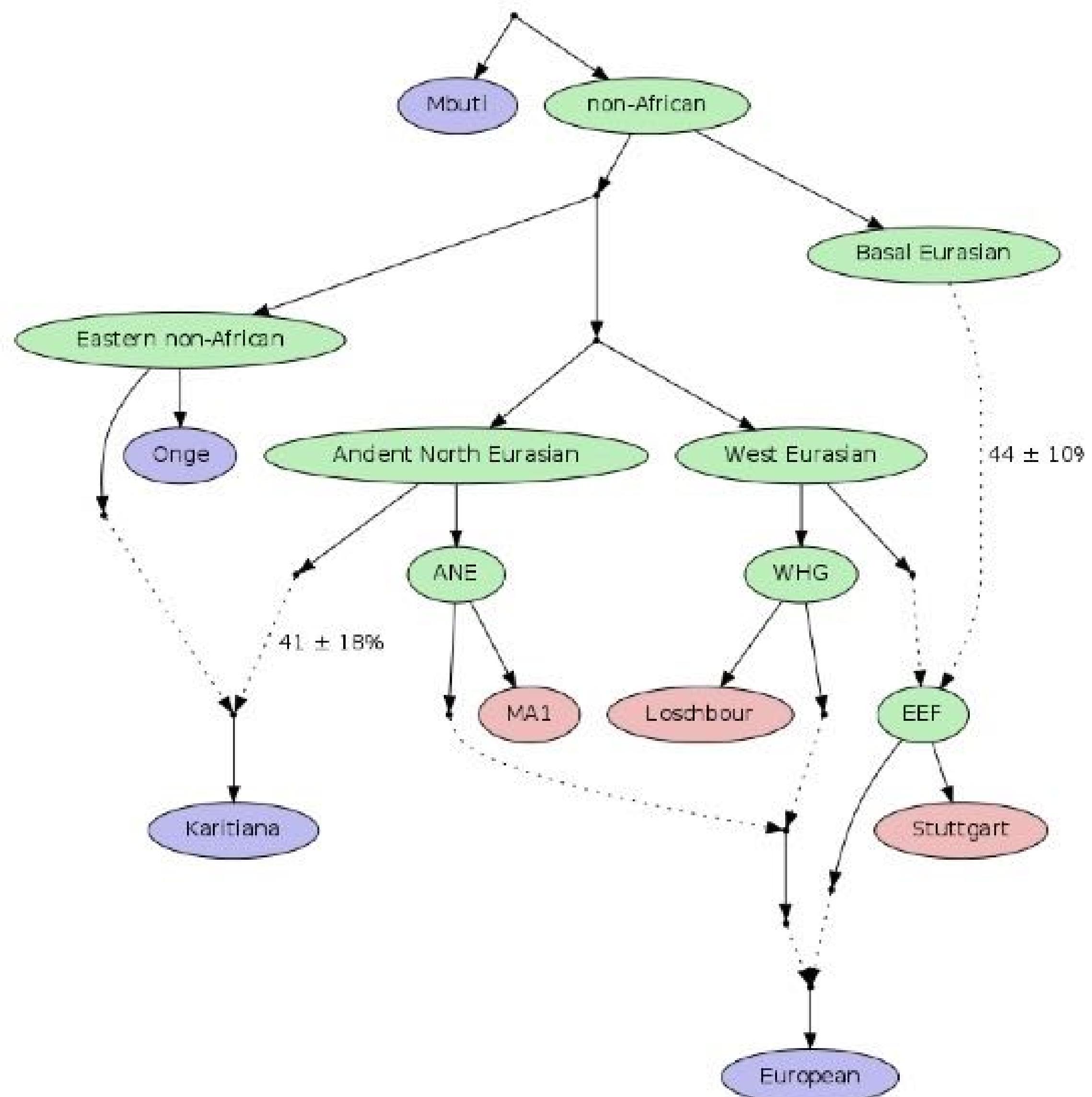
I Lazaridis et al. *Nature* **513**, 409-413 (2014) doi:10.1038/nature13673

Europejska mozaika

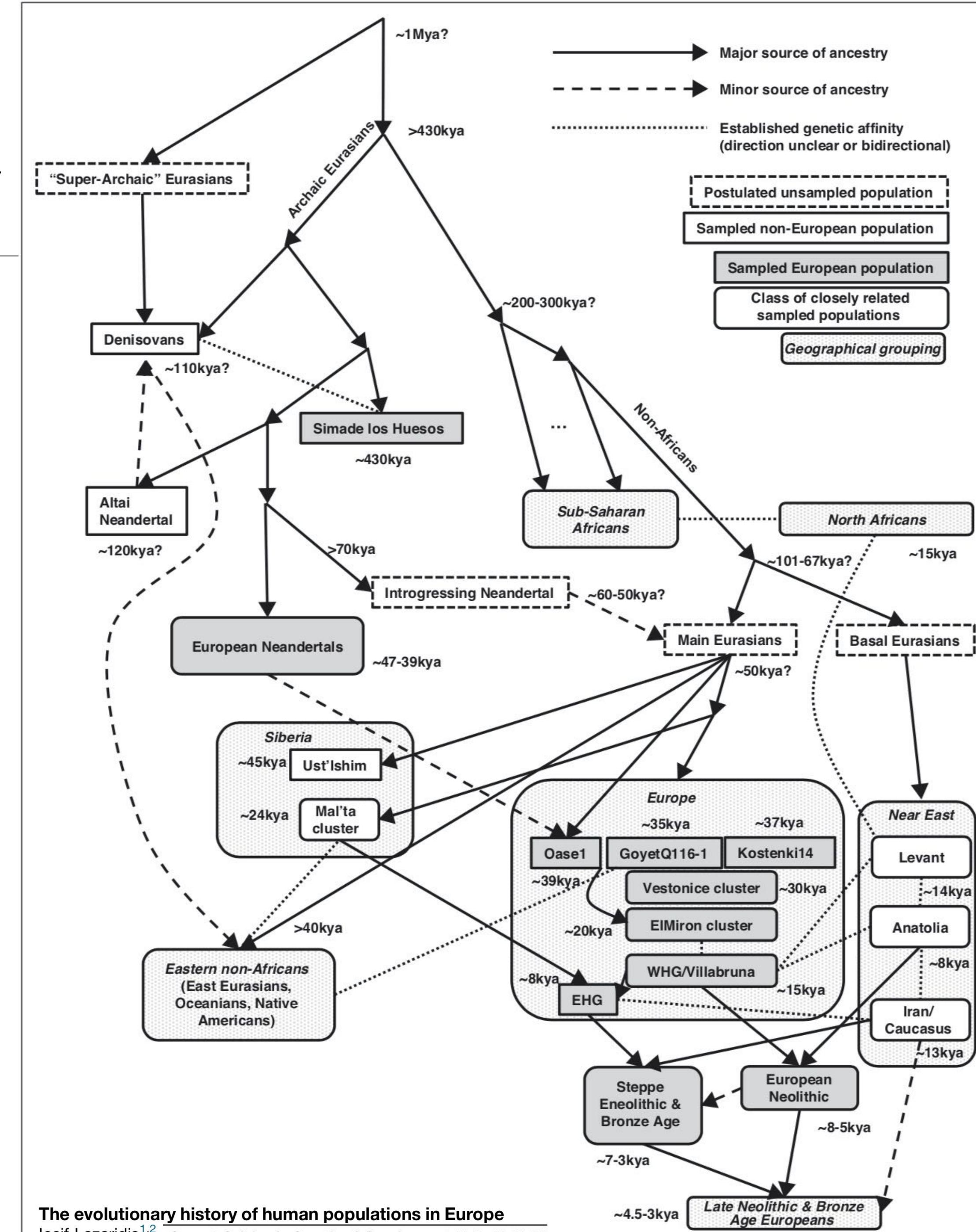
- Publikacja 2015 (Lazaridis et al.): co najmniej 3 populacje źródłowe współczesnych Europejczyków
 - zachodnioeuropejscy łowcy-zbieracze (**WHG - western hunter-gatherer**)
 - pierwsi przybysze z Afryki, ciemna skóra, człowiek z Cro-Magnon
 - pierwsi rolnicy (**EEF - early eastern farmers**), migracja bliskowschodnich rolników neolitycznych z “żyznego półksiężyca” przez Anatolię i Bałkany
 - jasna skóra
 - dawni mieszkańcy północnej Eurazji (**ANE - ancient north Eurasia**), kultura Mal'ta-Buret' (Syberia)
 - ślady też w populacjach Syberii rdzennych mieszkańców Ameryki

Europejska mozaika

- zachodnioeuropejscy łowcy-zbieracze (**WHG - western hunter-gatherer**)
 - najwięcej na północy (Baskowie, Szkocja, kraje bałtyckie)
 - występuje u wszystkich Europejczyków
- pierwsi rolnicy (**EEF - early eastern farmers**)
 - najwięcej na południu (Sycylia, Sardynia, Grecja)
 - występuje u wszystkich Europejczyków, najmniej na północy
- **ANE - ancient north Eurasia**
 - najwięcej na wschodzie, brak w niektórych populacjach zachodnich (Baskowie, Hiszpania) i południowych (Sardynia, Sycylia)

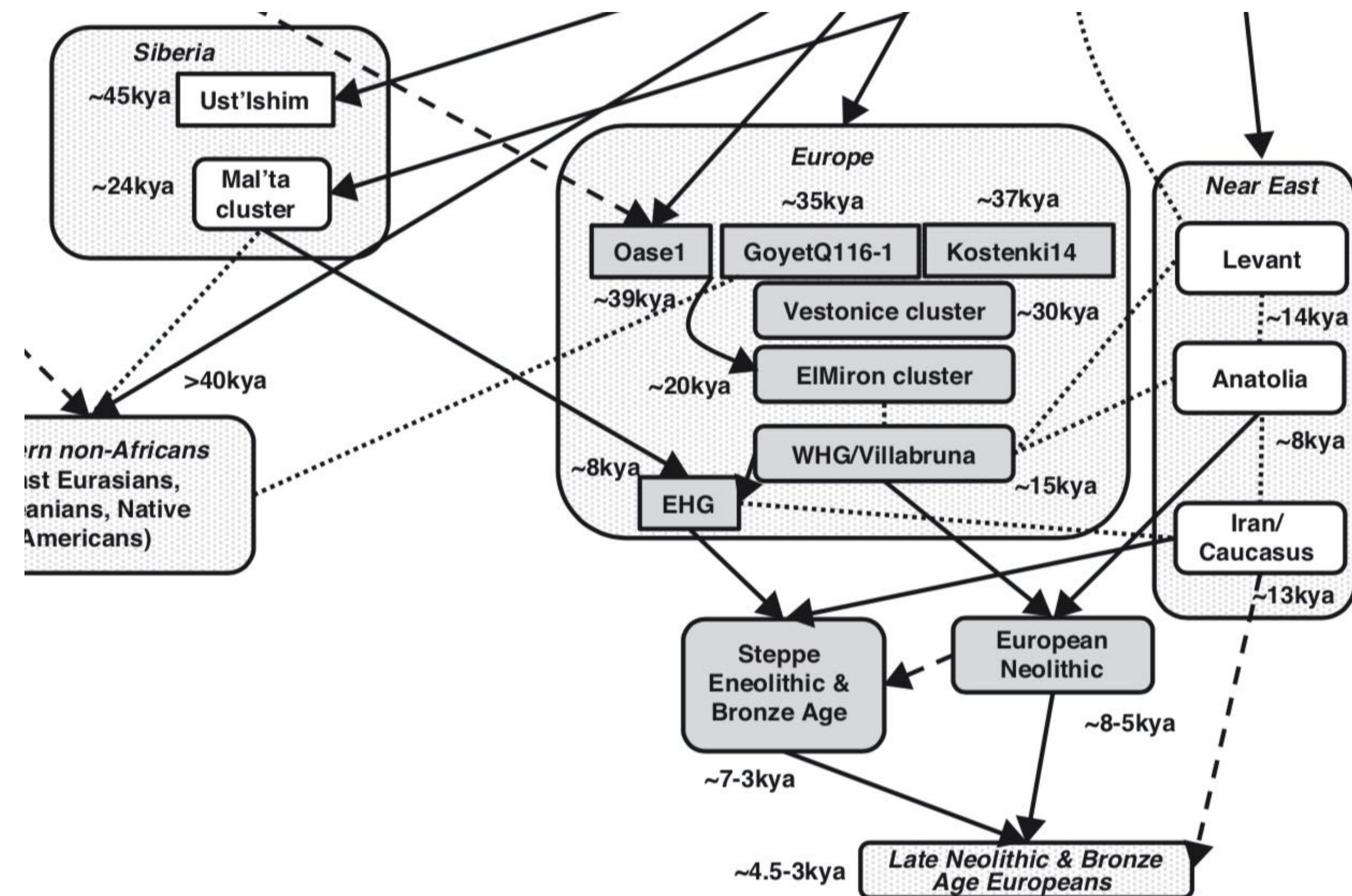
A**B**

Prehistoria Europy - obraz współczesny

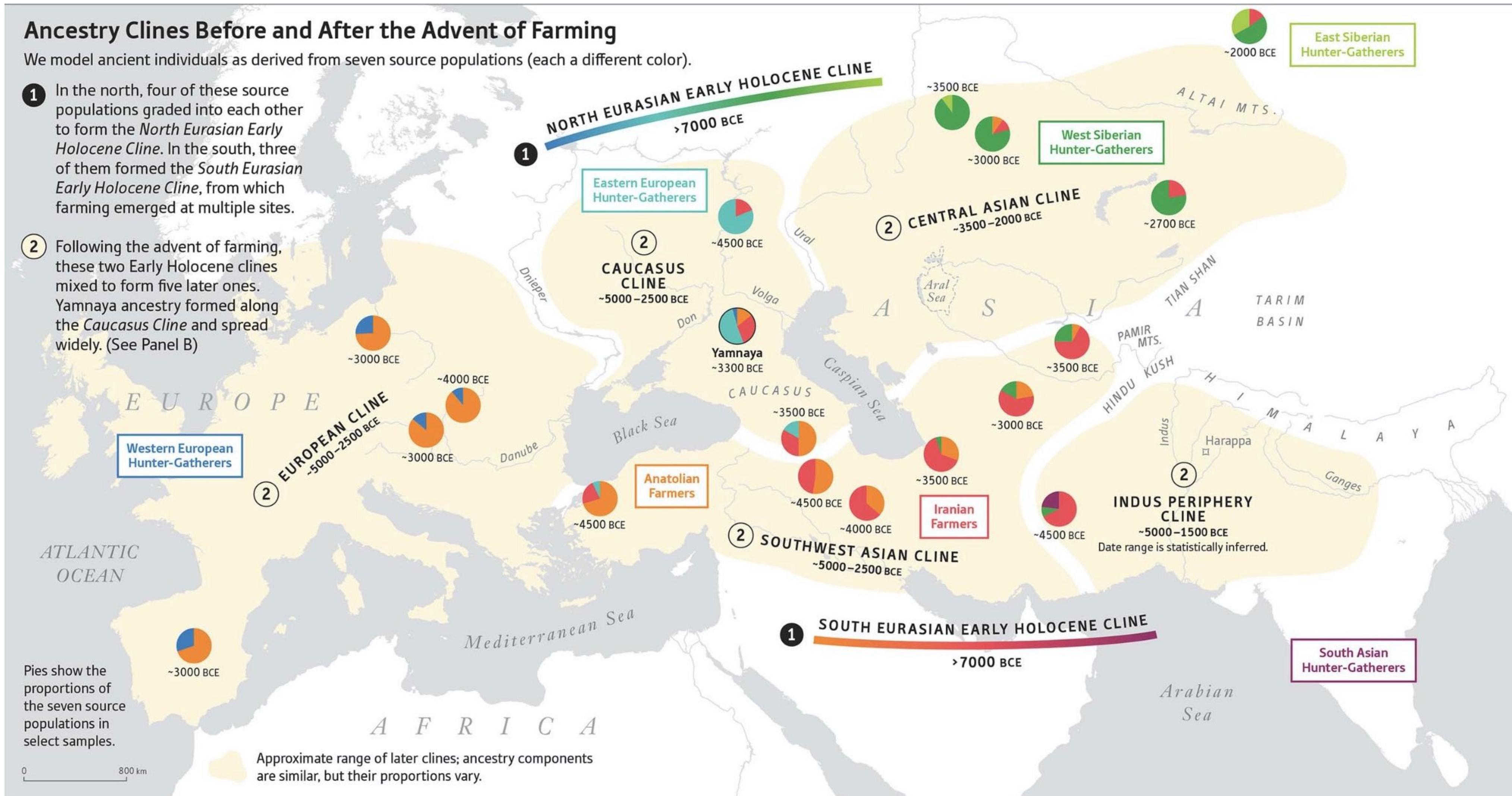


Prehistoria Europy - obraz współczesny

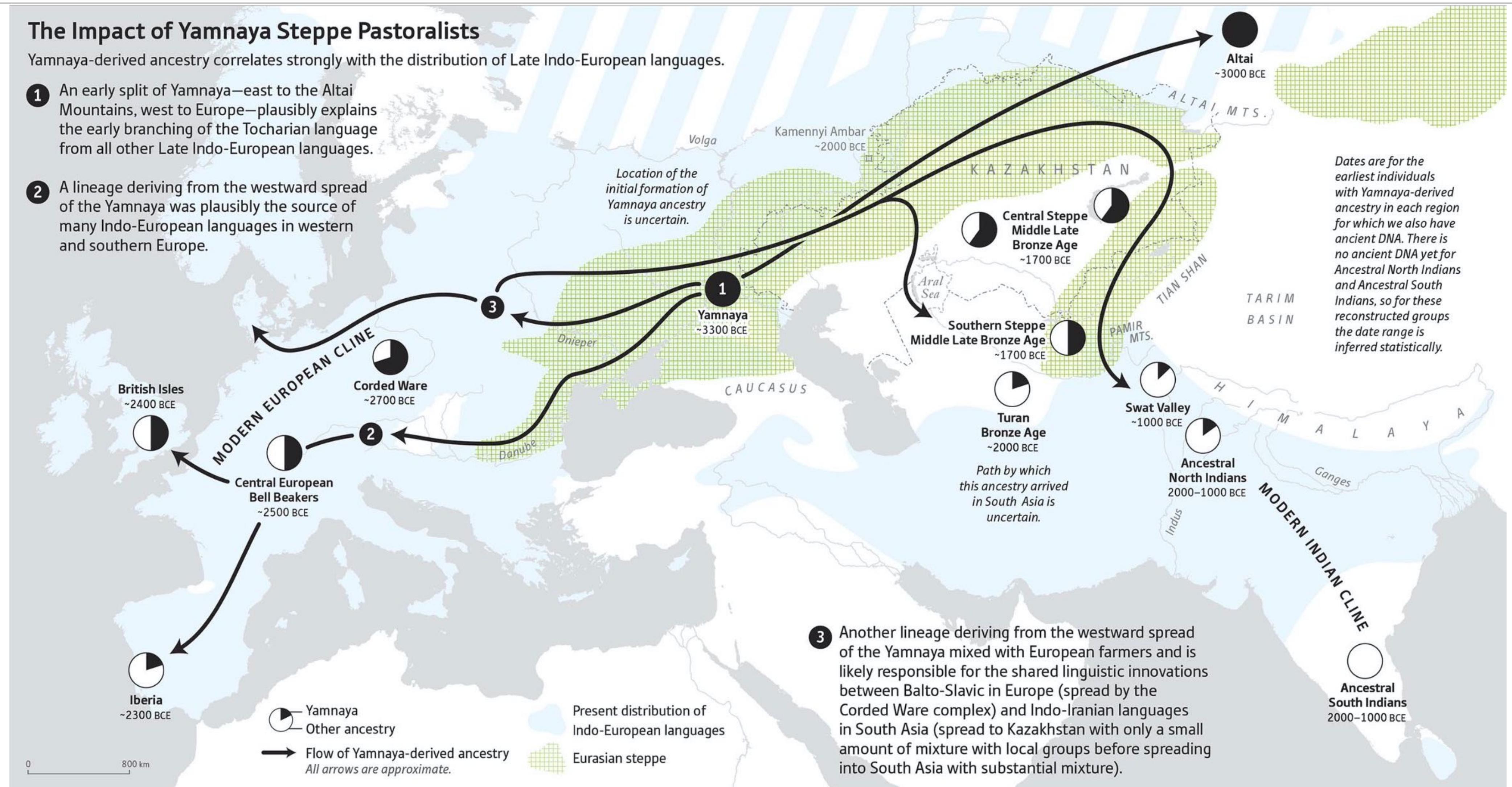
- W Europie WHG + EEF z Anatolii stworzyli populację europejskiego neolitu
- Na stepach i Kaukazie europejscy łowcy-zbieracze mieszali się z ANE dając wschodnich łowców-zbieraczy (EHG)
- EHG mieszali się z EEF z Kaukazu i Iranu, dając populację stepową epoki brązu (kultura grobów jamowych) - źródło języków indoeuropejskich
- Ludy stepowe najechały Europę mieszając się (i częściowo wypierając) Europejczyków neolitycznych (to od nich mamy ANE)



Prehistoria Eurazji - neolit



Prehistoria Eurazji - inwazja ze stepów



Ötzi - neolityczny Europejczyk

- Odnaleziony w lodowcu w Austrii (południowy Tyrol)
- ~5.3 kYA
- w genomie mieszanka WHG i EEF, ale bez ANE (sprzed migracji stepowej)



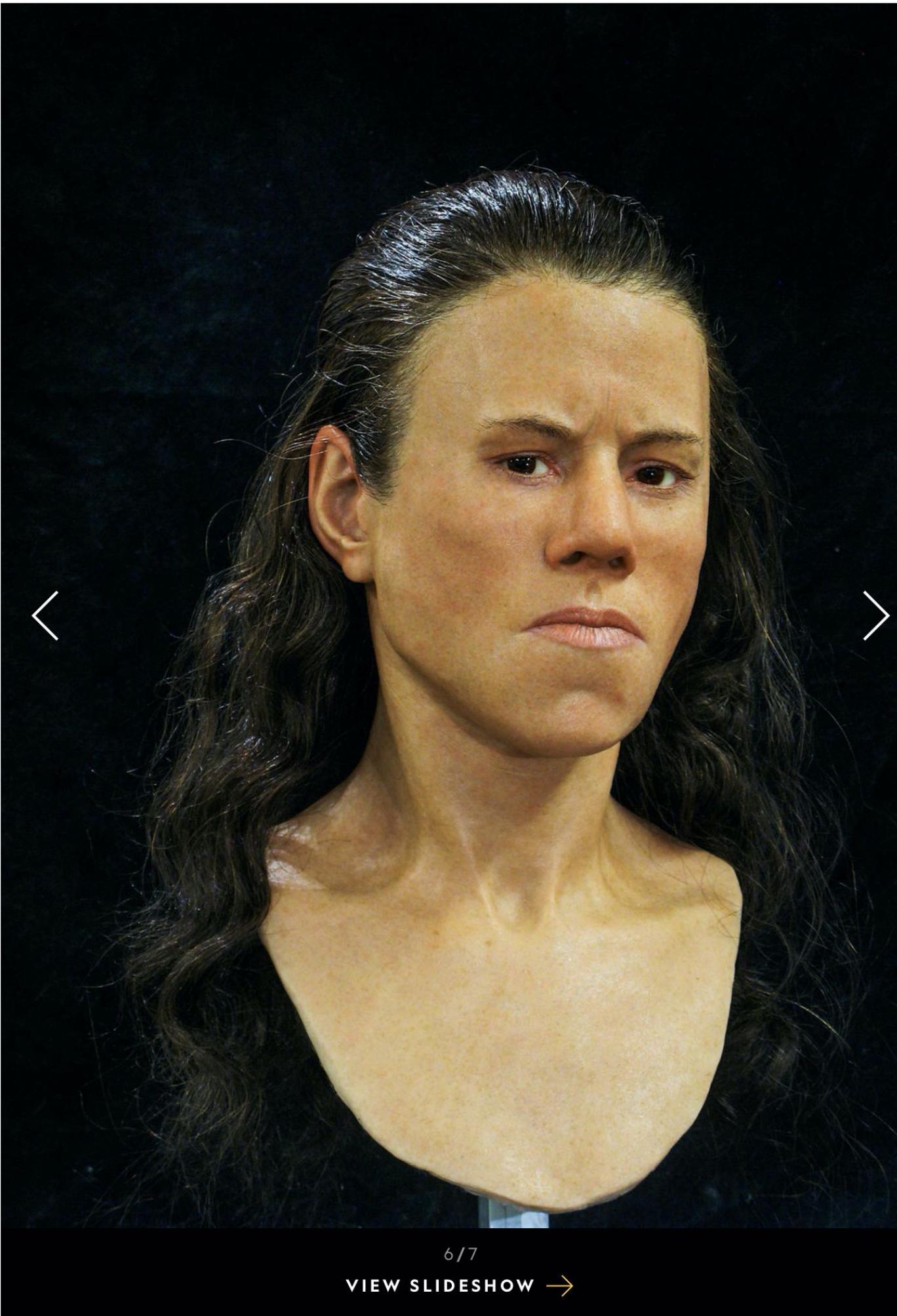
Przedstawicielka łowców-zbieraczy, Szwecja ~7 kYA



Researchers used skeletal remains and ancient DNA to reconstruct the burial of a woman who lived in what is now southern Sweden 7,000 years ago.

PHOTOGRAPH BY GERT GERERAAD, TRELLEBORGS MUSEUM

Przedstawicielka neolitycznych rolników, Grecja ~ 9 kYA



Facial features have "smoothed out" over millennia, and humans look less masculine today, says reconstructor Oscar Nilsson, who recreated this face of a teenager who lived in Greece 9,000 years ago.

PHOTOGRAPH BY OSCAR NILSSON

Zagadka pucharów dzwonowatych

- Kultura pucharów dzwonowatych rozprzestrzeniła się w Europie zachodniej i środkowej między 2750 a 2500 lat p.n.e. (4.7-4.5 kYA)
- Analiza kopalnego DNA 400 ludzi, w tym 226 z kultury pucharów dzwonowatych (02.2018)

ARTICLE

doi:10.1038/nature25738

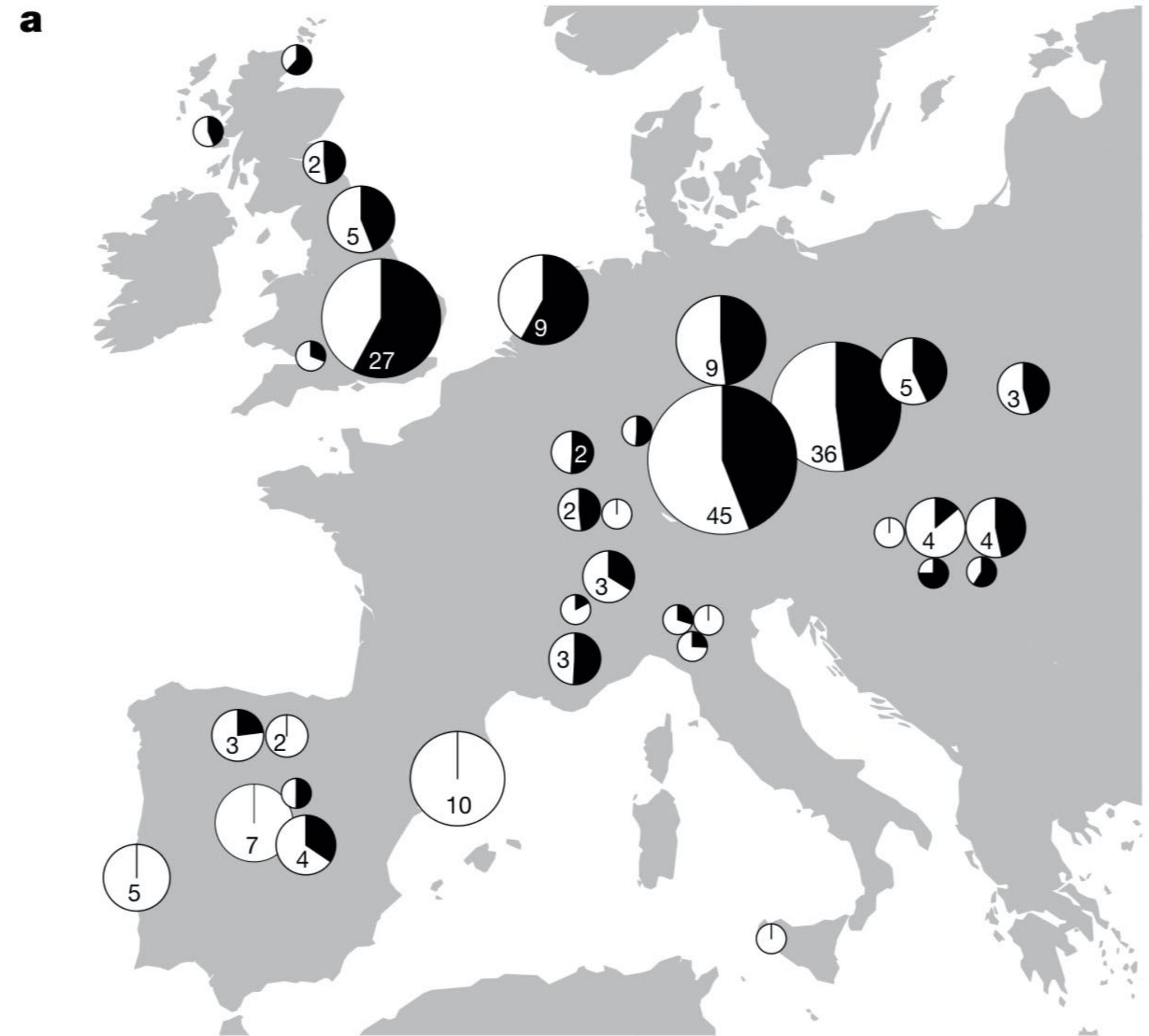
The Beaker phenomenon and the genomic transformation of northwest Europe



Ashmolean Museum/Univ. Oxford/Bridgeman

Zagadka pucharów dzwonowatych

- W Europie środkowej mieszanie z poprzednimi populacjami
- W Europie południowej i na Półwyspie Iberyjskim zachowana ciągłość poprzednich populacji - rozprzestrzenianie kultury, ale bez znaczącej wymiany ludności



ARTICLE

[doi:10.1038/nature25738](https://doi.org/10.1038/nature25738)

The Beaker phenomenon and the genomic transformation of northwest Europe

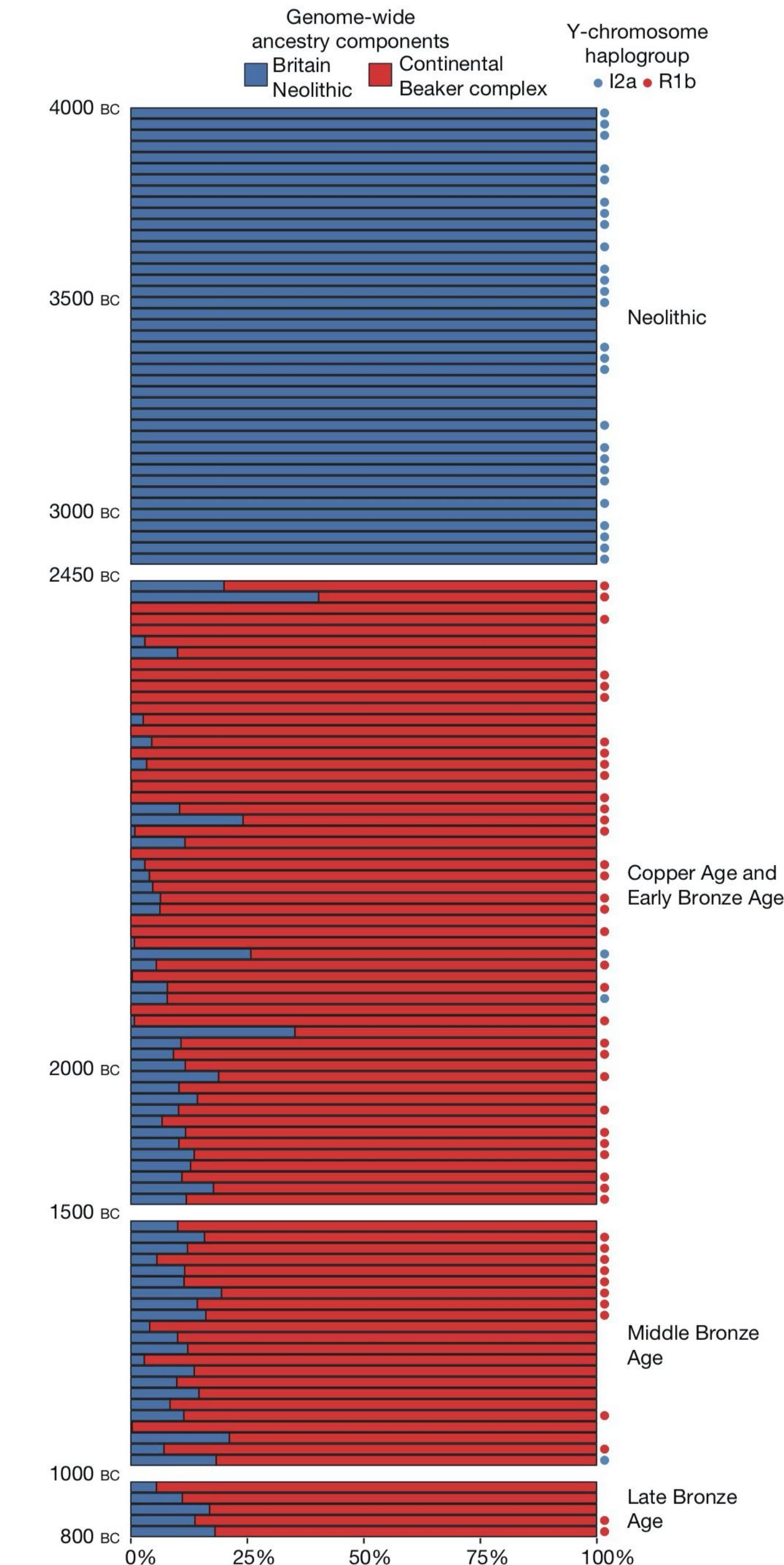
Zagadka pucharów dzwonowatych

- Na Wyspach Brytyjskich przybysze z kultury pucharów dzwonowatych z kontynentu kompletnie zastąpili wcześniejszych mieszkańców
- Ale zachowali wiele wcześniejszych zwyczajów

ARTICLE

doi:10.1038/nature25738

The Beaker phenomenon and the genomic transformation of northwest Europe



Przedstawiciel kultury pucharów dzwonowatych, Anglia, ~4.4 kYA



Ditchling Road Man, named for the road-widening project that revealed his remains in 1921, was part of the first wave of farmers from continental Europe that arrived in Britain with their distinctive Beaker pottery around 2,400 B.C. His remains show that he suffered several periods of malnutrition while growing up, which may have slightly stunted his growth. Ditchling Road Man died between the ages of 25 and 35 and was buried with a Beaker vessel by his feet and a small number of snail shells next to his mouth.

Mieszkanka Anglia ~5.6 kYA, sprzed inwazji



1/8

[VIEW SLIDE SHOW →](#)

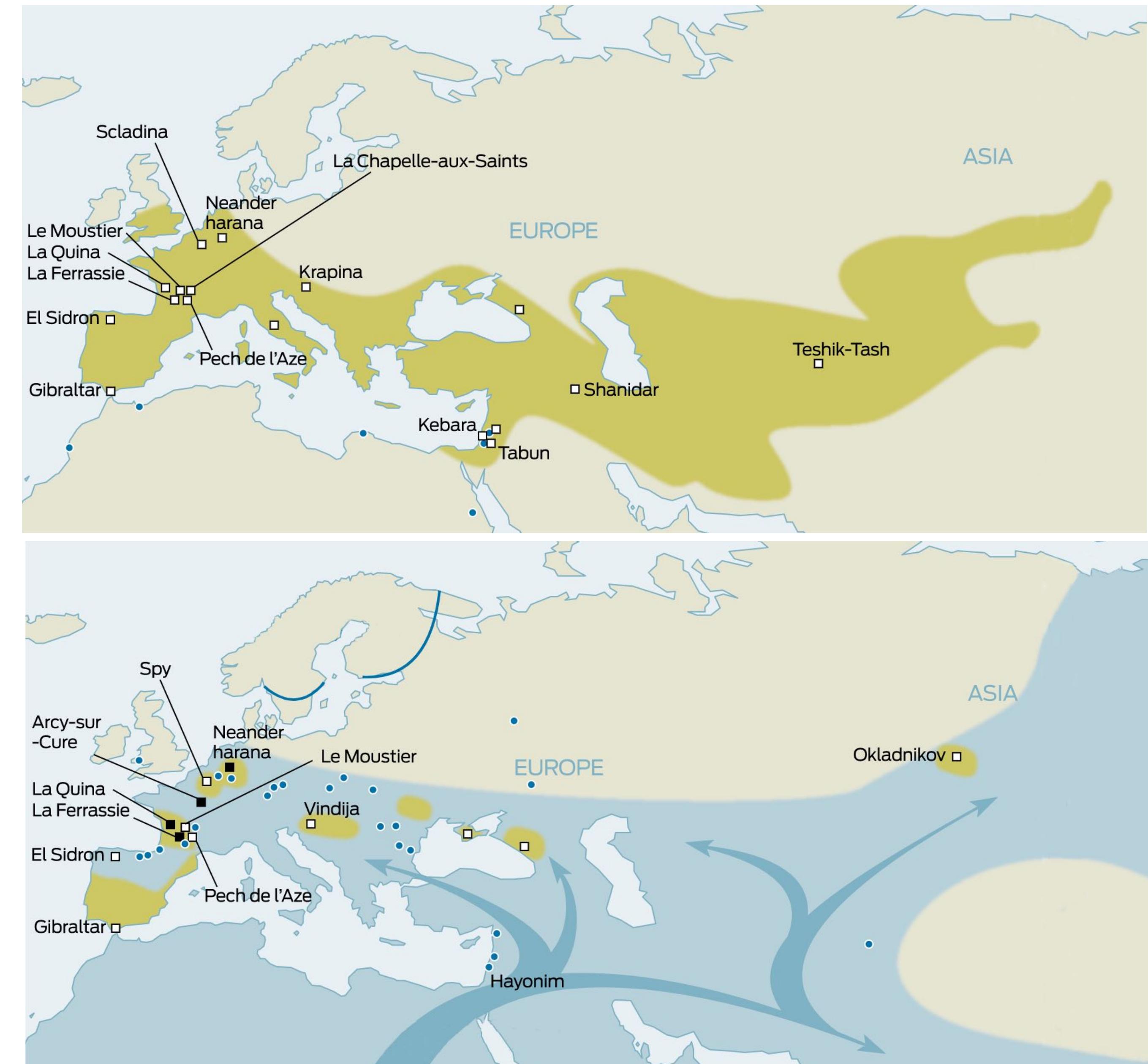
WHITEHAWK WOMAN

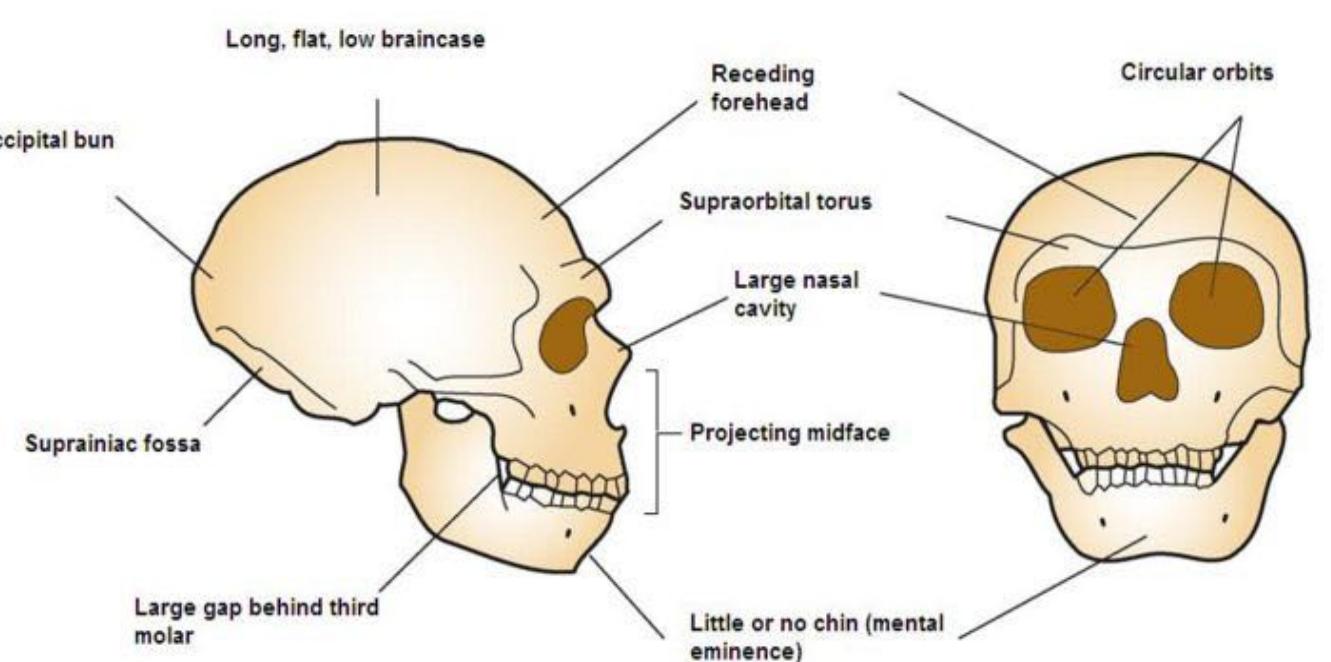
Small and slender, Whitehawk Woman lived about 5,600 years ago and died before the age of 25, possibly during childbirth (the remains of a fetus were found in her pelvic area). She was excavated in 1933 from a burial in the [Whitehawk Enclosure](#), one of Britain's earliest Neolithic monuments. Recent DNA analysis from the Neolithic Whitehawk population suggests they were generally dark eyed and dark skinned in comparison to the [Beaker population](#) that eventually replaced them around 4,400 years ago.

COURTESY ROYAL PAVILION & MUSEUMS, BRIGHTON & HOVE

Neandertalczycy

- Pierwsze ślady o cechach neandertalskich już ok. 400 kYA (Hiszpania, Azja pd.)
- Wyginął około 38 - 40 kYA (wcześniejsze datowanie 24 kYA podważone, ale na Uralu mógł przetrwać do ~30 kYA)
- Przodkowie człowieka współczesnego zasiedlili Europę ~ 45 kYA
- Czy neandertalczycy byli przodkami Europejczyków, czy krzyżowali się z ludźmi?
- W mtDNA brak śladów krzyżowania





A reconstruction of a Neanderthal is standing at the Neandertal Museum. The Neandertal Museum, which is located between Mettmann and Dusseldorf, North Rhine-Westphalia, contains the pre- and early history of human beings and of the Neanderthals, who were named after the place of discovery of the fossil Neandertal 1. Picture from 23 August 2013.



Neandertalka, Anglia ~40 kYA

- Jasna skóra i jaśniejsze włosy
- W tym czasie wszyscy *H. sapiens* mieli ciemną skórę i włosy



JONATHAN BRADY/PA/AP IMAGES



4 / 7

[VIEW SLideshow →](#)

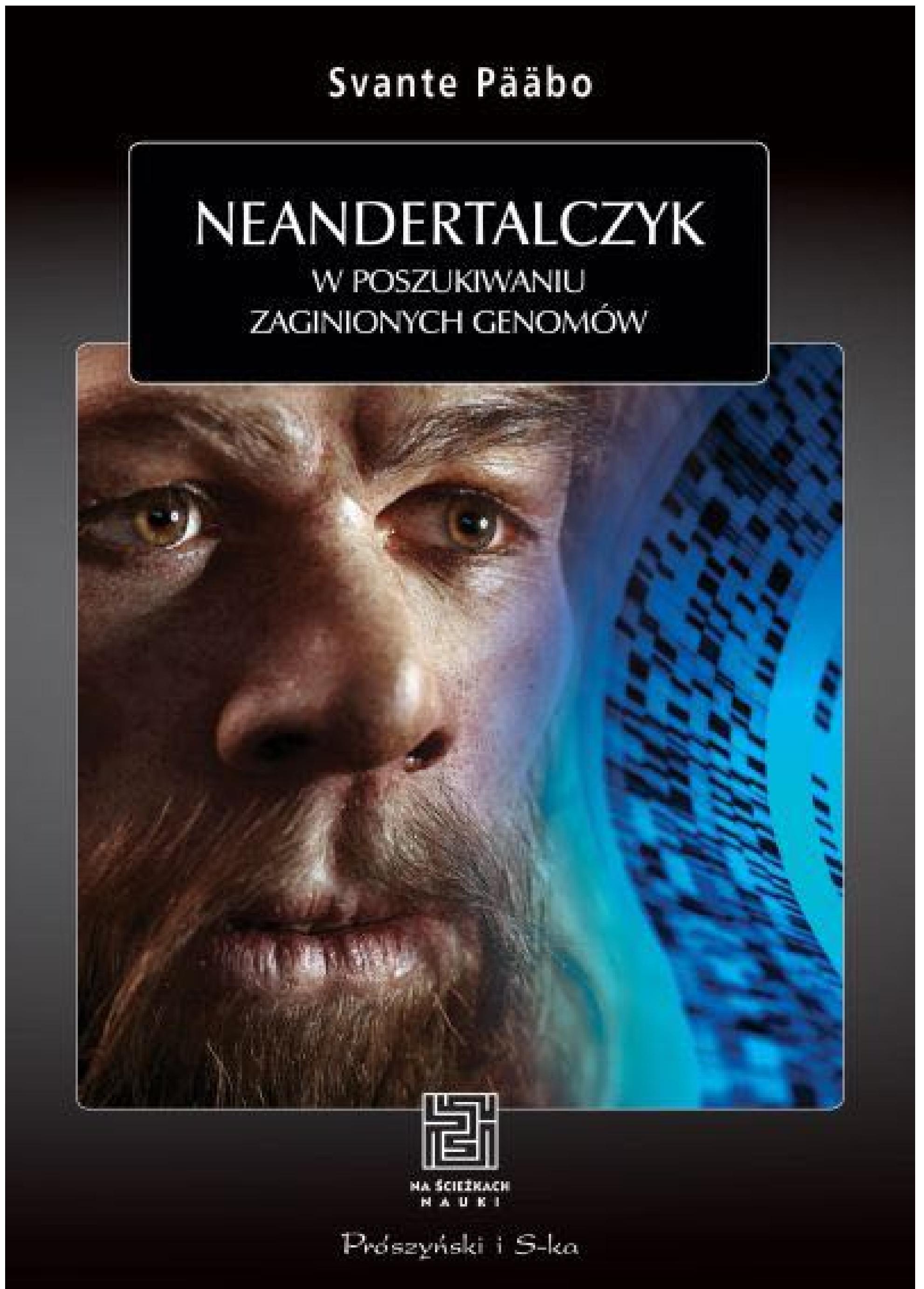
Artifacts from southern England show that both Neanderthals, such as this woman, and modern humans were residents of what is now southern England some 40,000 years ago.

COURTESY ROYAL PAVILION & MUSEUMS, BRIGHTON & HOVE

H. sapiens z Wlk. Brytanii, ~10 kYA

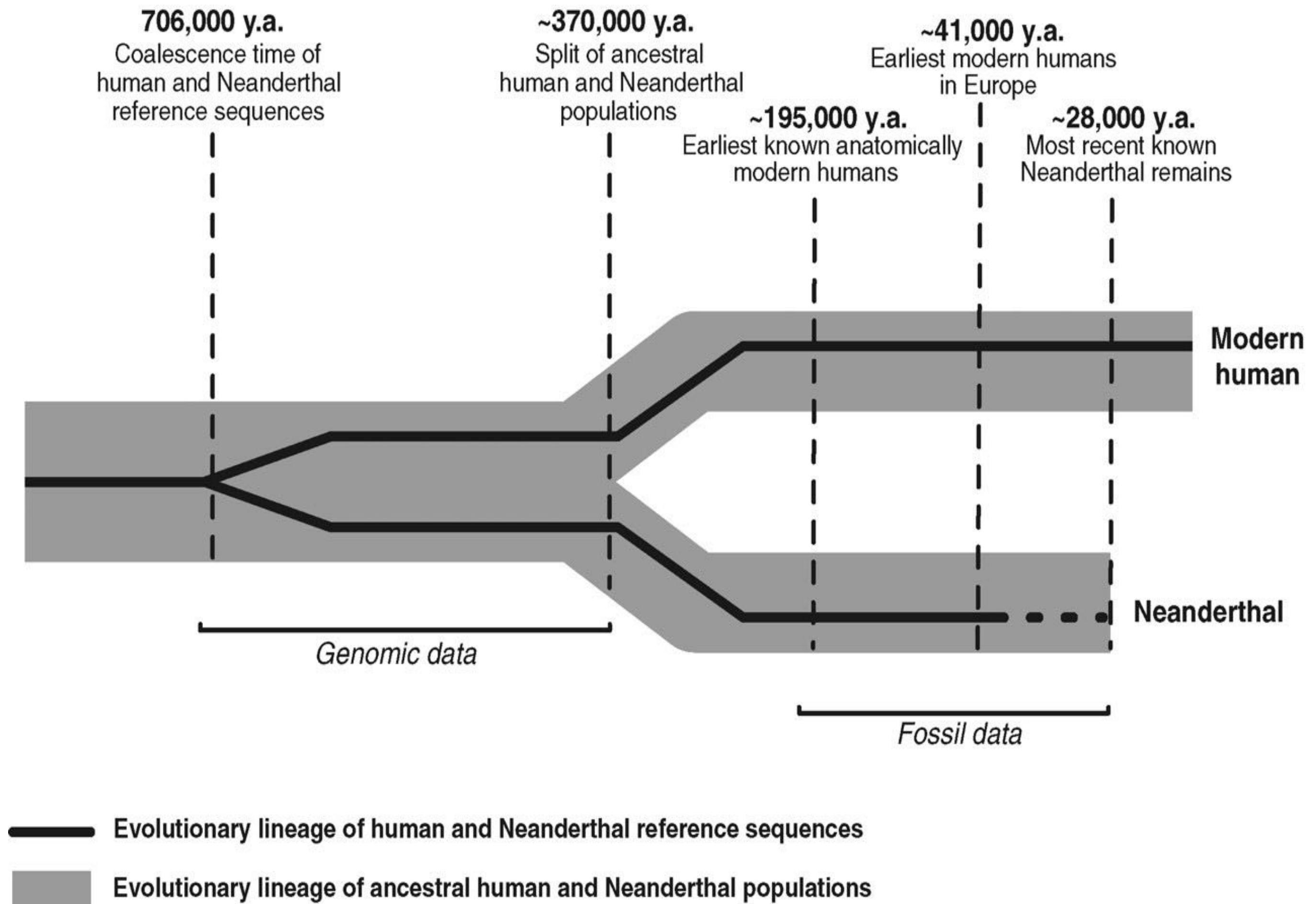
Genom neandertalczyka

- ~ 10^6 bp DNA jądrowego (2006)
- 60% genomu jądrowego (2010)
- Obecnie - 99% genomu z pokryciem 50x dla pojedynczych osobników (z ~40 mg kości!)



Analiza DNA genomowego - 2006

- Rozejście się linii człowieka i neandertalczyka znacznie wcześniejsze niż ekspansja człowieka z Afryki
- Ślady krzyzówek między Neandertalczykiem a *Homo sapiens*



Czy człowiek i Neandertalczyk się krzyżowali?

- Większe podobieństwo u mieszkańców Eurazji niż Afryki
- ~ 2-4% miejsc zmiennych genomów Eurazji z wariantami pochodzenia neandertalskiego
 - nie te same 4% u różnych ludzi, odtworzono ~40% genomu populacji dokonującej introgresji
- Prawdopodobnie dochodziło do krzyżowania przodków mieszkańców Eurazji z Neandertalczykami, ale już po wyjściu z Afryki
- Ilość DNA z admiksji malała od paleolitu - dobór negatywny (oczyszczający)
- Rozmieszczenie DNA neandertalskiego w genomie człowieka nie jest jednolite. Obszary pozbawione śladów introgresji - niekompatybilność (np. na chromosomie X)?

Czy różne gatunki mogą się krzyżować?

- Wbrew ścisłej definicji gatunku - tak, jeżeli są dostatecznie blisko spokrewnione.
- Np. niedźwiedzie brunatne i polarne (i inne gatunki niedźwiedzi).
 - odległość ewolucyjna podobna do człowieka i Neandertalca

Mieszaniec niedźwiedzia brunatnego i polarnego
Rothschild Museum, Tring
© wikipedia



Neandertalczycy i ludzie

- Analiza DNA z wykopalisk z terenu Rumunii i Włoch
- Ludzie i Neandertalczycy krzyżowali się jeszcze w Europie ok. 40 000 lat temu - druga fala admiksji
- We współczesnych populacjach ślady wcześniejszej admiksji, ale nie tej drugiej
- Ślady admiksji odnalezione też w genomach Neandertalczyków

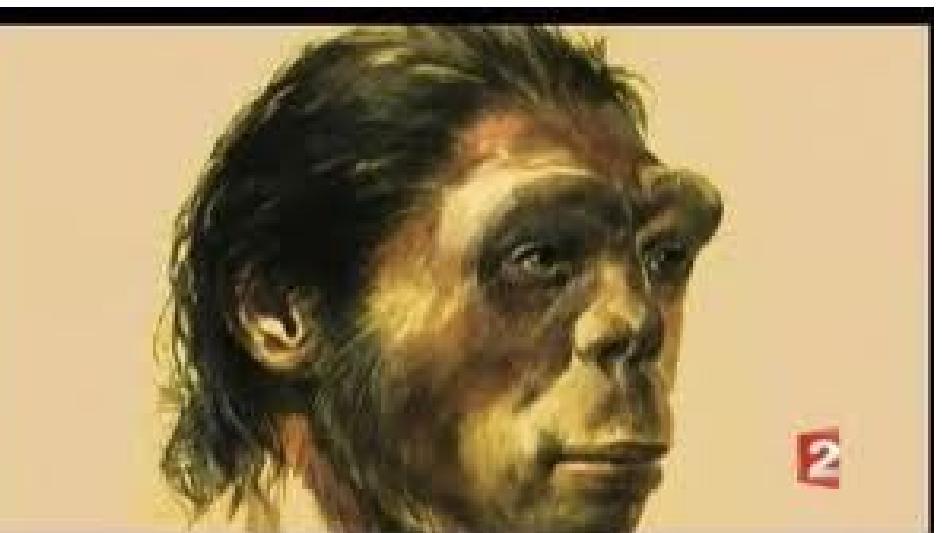


DNA taken from a 40,000-year-old modern human jawbone from the cave Pester cu Oase in Romania reveals that this man had a Neandertal ancestor as recently as four to six generations back.

IMAGE, SVANTE PAABO, MAX PLANCK INSTITUTE FOR EVOLUTIONARY ANTHROPOLOGY

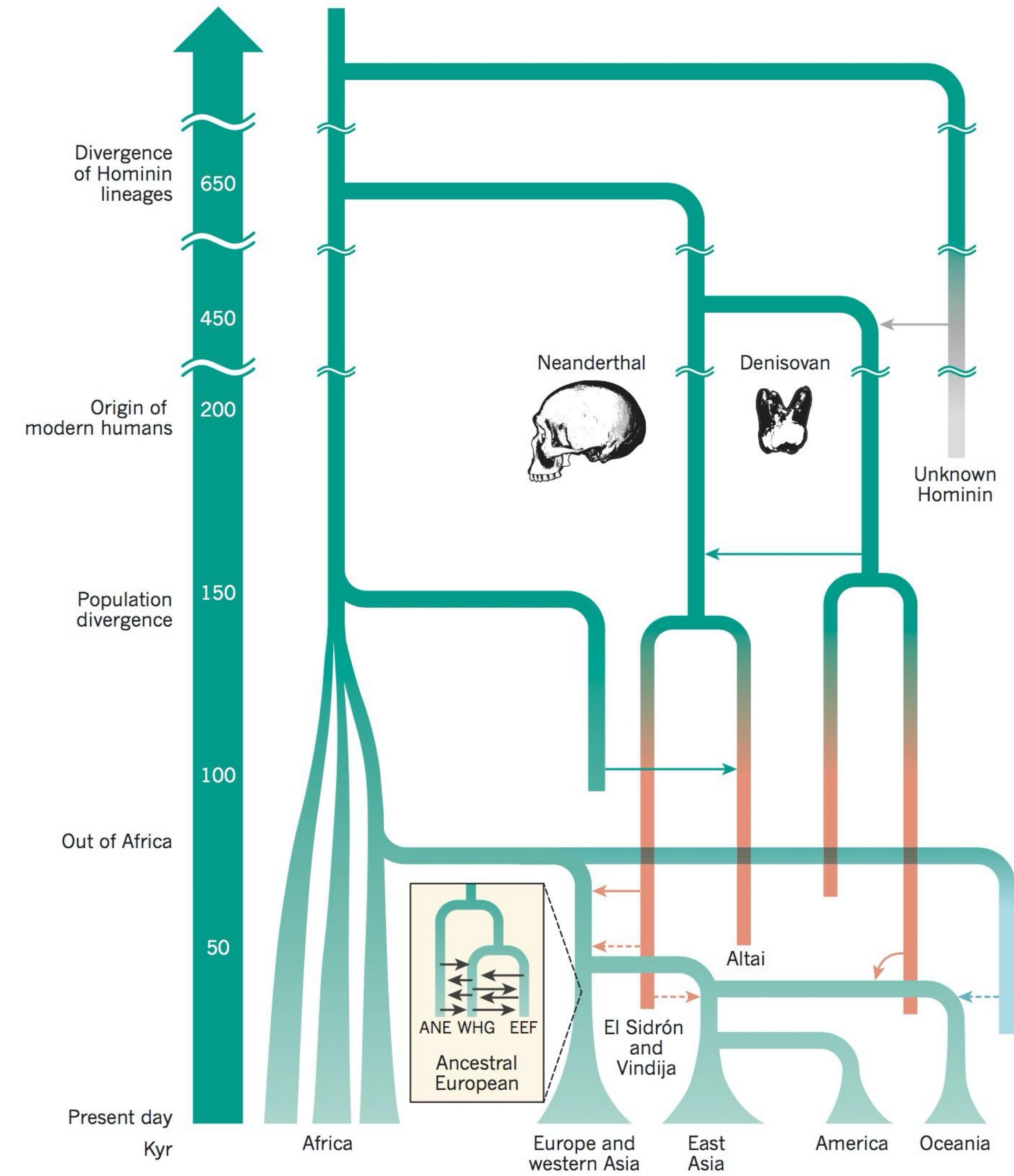
Nie tylko Neandertalczyk

- Szczątki z jaskini Denisowej (Ałtaj), nieliczne, tylko jedno stanowisko poza Denisową
- Współcześni neandertalczykom, grupa siostrzana
- Potomkowie *H. heidelbergensis*
 - w Afryce *H. sapiens*
 - w Europie - neandertalczyk
 - w Azji - denisowianie
- Ślady krzyżowania z ludzkimi migrantami w populacjach Azji i Oceanii

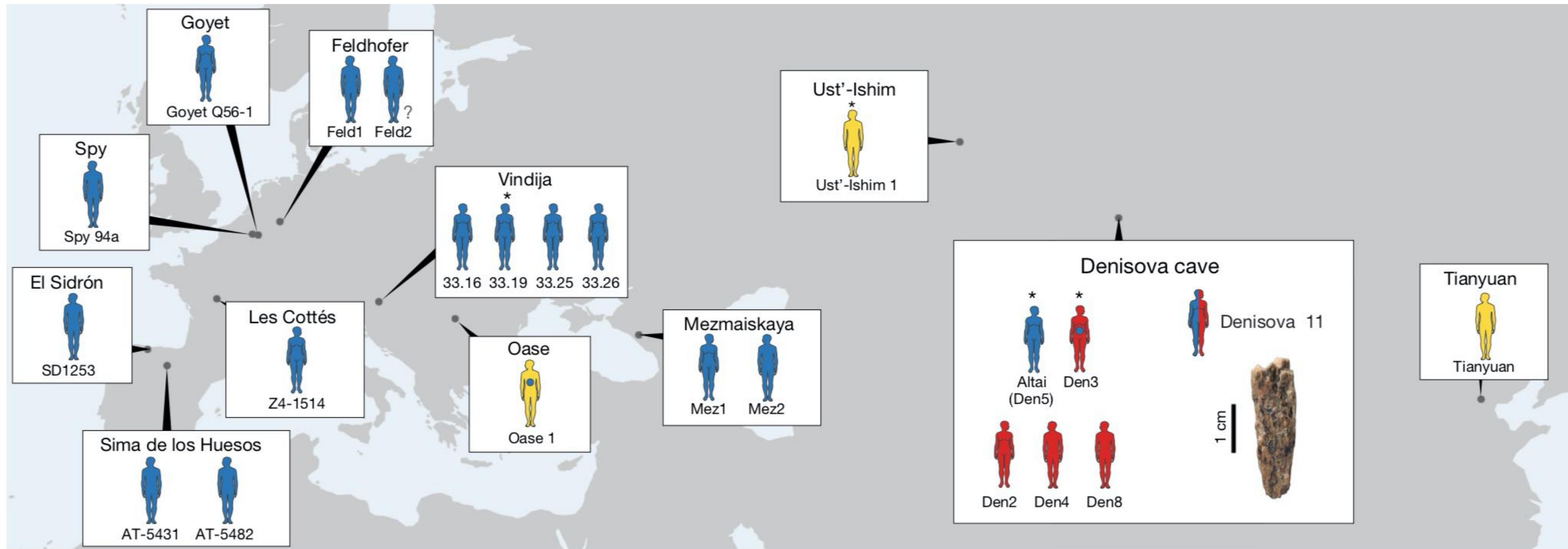


Co zdarzyło się w Denisowej Jaskini

- Kompletna sekwencja genomu z jaskini Denisowej (2013) sugeruje przepływ genów między *H. sapiens*, *H. neanderthalensis* i być może jeszcze jednym, nieznanym gatunkiem



Eurazja, 40 000 lat temu...



Neandertalczycy

Denisowianie

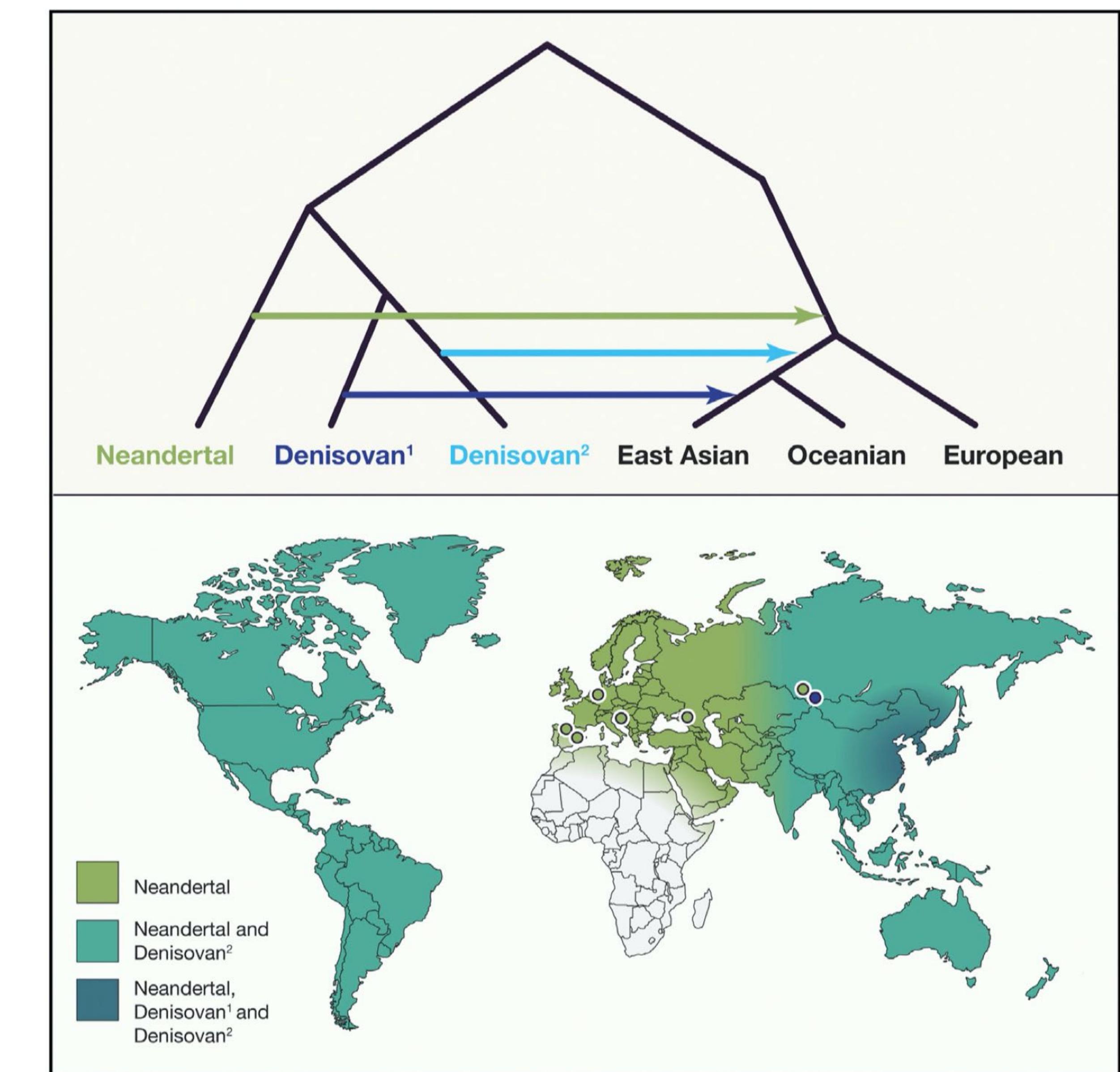
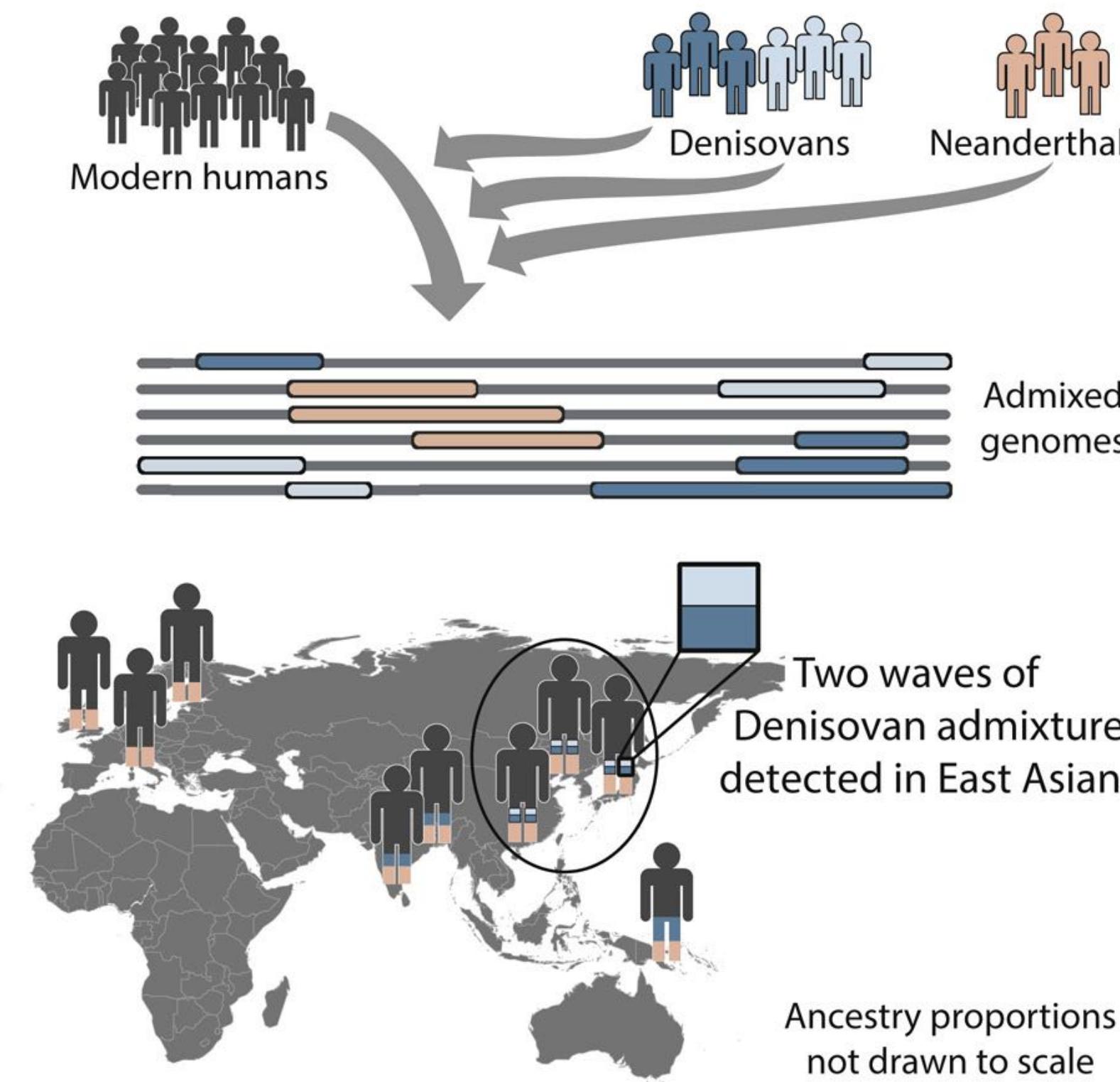
H. sapiens

The genome of the offspring of a Neanderthal mother and a Denisovan father

Viviane Slon^{1,7*}, Fabrizio Mafessoni^{1,7}, Benjamin Vernot^{1,7}, Cesare de Filippo¹, Steffi Grote¹, Bence Viola^{2,3}, Mateja Hajdinjak¹, Stéphane Peyrégne¹, Sarah Nagel¹, Samantha Brown⁴, Katerina Douka^{4,5}, Tom Higham⁵, Maxim B. Kozlikin³, Michael V. Shunkov^{3,6}, Anatoly P. Derevianko³, Janet Kelso¹, Matthias Meyer¹, Kay Prüfer¹ & Svante Pääbo^{1,*}

Historia admiksji

- Dwie fale admiksji z dwóch różnych grup
Denisowian w Azji wschodniej
- Tylko jedna w Oceanii

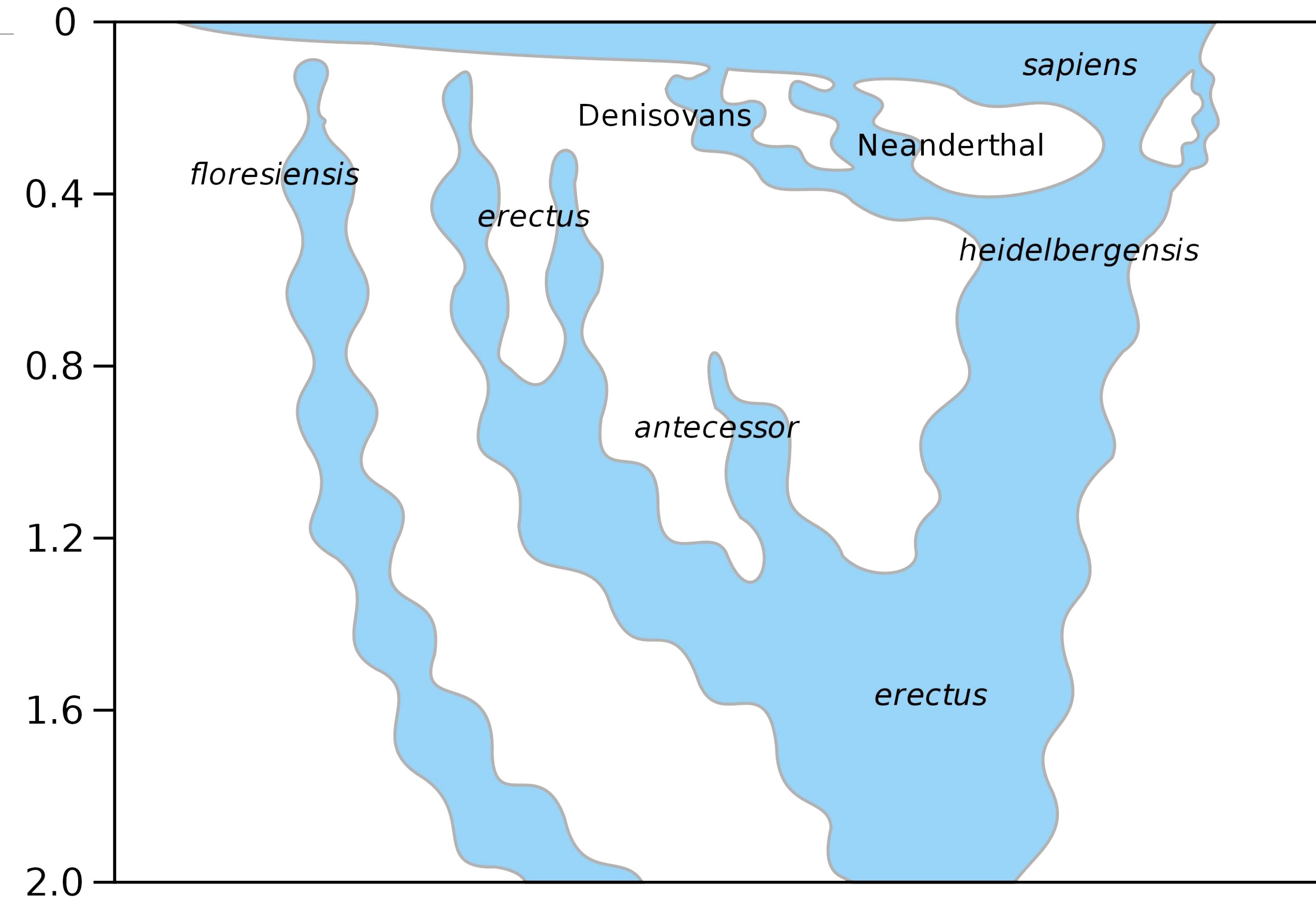


Cell 173, March 22, 2018 © 2018 Elsevier Inc.

Pochodzenie *H. sapiens*

Eurasia

Africa



Homininy z Sima del los Huesos

- -430 kYA, północna Hiszpania (Sierra de Atapuerca), 28 osobników
- Sekwencje mtDNA (2014) bliższe Denisowianom
- Sekwencje nDNA (2016) bliższe neandertalczykom
- Hipotezy
 - *H. heidelbergensis*
 - Wczesny neandertalczyk, później wymiana mtDNA
 - admiksje



Skeleton of a *Homo heidelbergensis* from Sima de los Huesos, a unique cave site in Northern Spain.
© Javier Trueba, Madrid Scientific Films



The Sima de los Huesos hominins lived approximately 400,000 years ago during the Middle Pleistocene.
© Kennis & Kennis, Madrid Scientific Films

Co nam dały te krzyżówki?

- Genetyczne podłożę adaptacji do życia na dużych wysokościach u Tybetańczyków - warianty genu *EPAS1* (szlak hipoksji)
- Związane z konkretnym haplotypem *EPAS1*, częstym u Tybetańczyków, rzadkim u Chińczyków Han
- Haplotyp ten występuje w sekwencji Denisowian

Altitude adaptation in Tibetans caused by introgression of Denisovan-like DNA

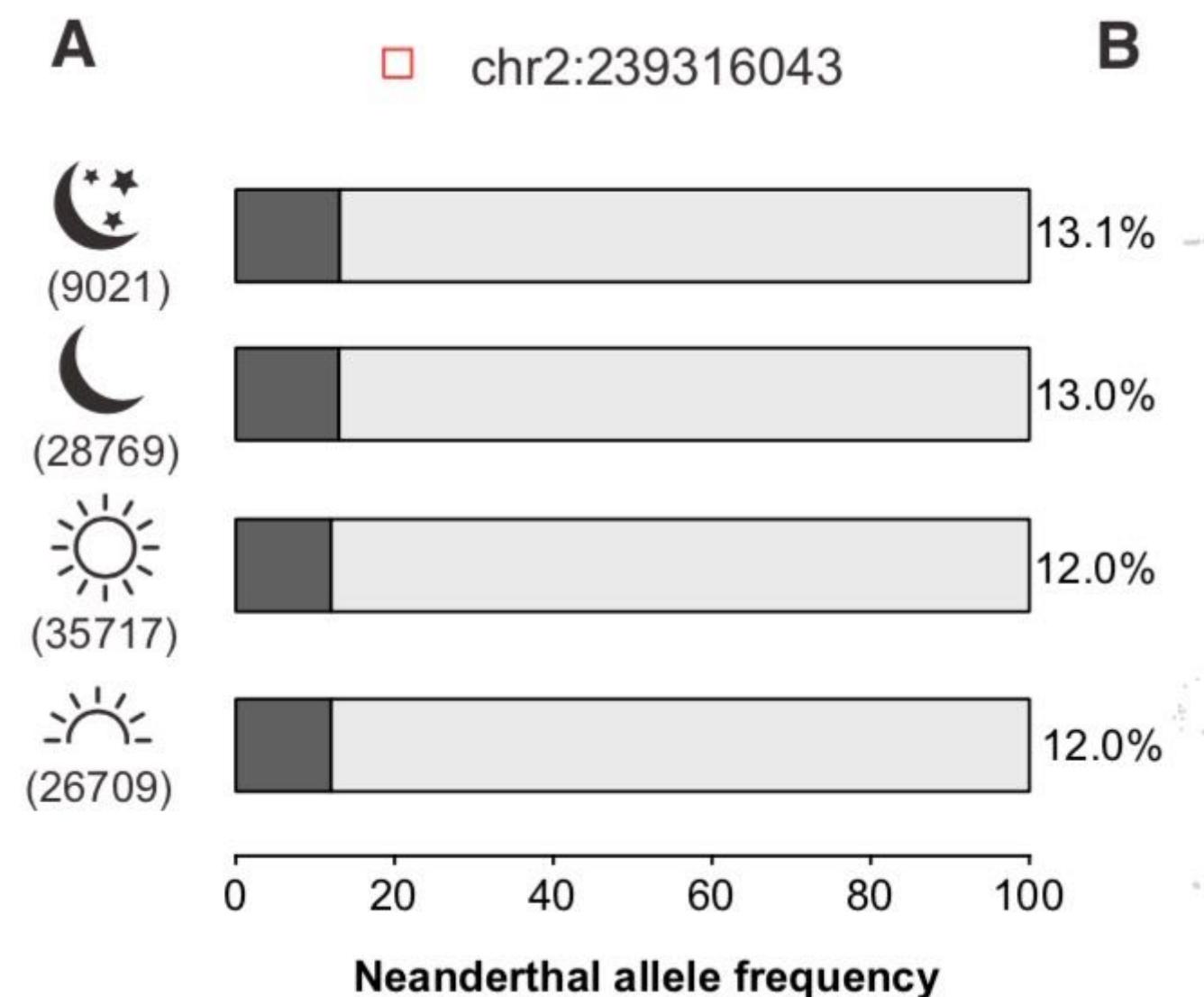
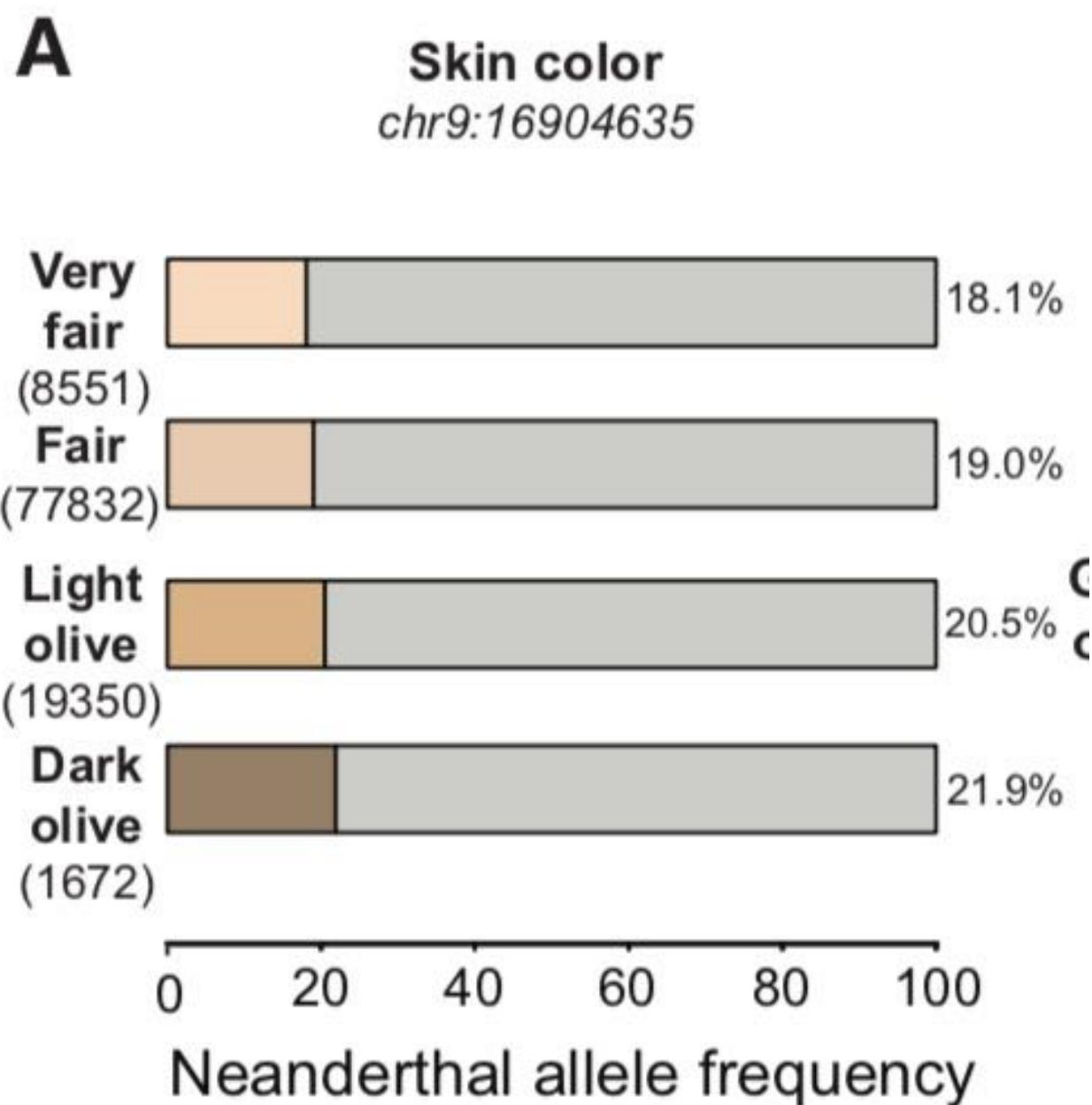
Emilia Huerta-Sánchez^{1,2,3*}, Xin Jin^{1,4*}, Asan^{1,5,6*}, Zhuoma Bianba^{7*}, Benjamin M. Peter², Nicolas Vinckenbosch², Yu Liang^{1,5,6}, Xin Yi^{1,5,6}, Mingze He^{1,8}, Mehmet Somel⁹, Peixiang Ni¹, Bo Wang¹, Xiaohua Ou¹, Huasang¹, Jiangbai Luosang¹, Zha Xi Ping Cuo¹⁰, Kui Li¹¹, Guoyi Gao¹², Ye Yin¹, Wei Wang¹, Xiuqing Zhang^{1,13,14}, Xun Xu¹, Huanming Yang^{1,15,16}, Yingrui Li¹, Jian Wang^{1,16}, Jun Wang^{1,15,17,18,19} & Rasmus Nielsen^{1,2,20,21}



Figure 2 | Haplotype pattern in a region defined by SNPs that are at high frequency in Tibetans and at low frequency in Han Chinese. Each column is a polymorphic genomic location (95 in total), each row is a phased haplotype (80 Han and 80 Tibetan haplotypes), and the coloured column on the left denotes the population identity of the individuals. Haplotypes of the Denisovan individual are shown in the top two rows (green). The black cells represent the presence of the derived allele and the grey space represents the presence of the ancestral allele (see Methods). The first and last columns correspond to the

Co nam dali Neandertalczycy?

- Populacja Neandertalczyków wykazywała zróżnicowanie alleli odpowiadających za wygląd (np. kolor skóry i włosów) - też byli różnorodni
- Niektóre (ale nie wszystkie) allele odpowiadające za te cechy u ludzi mogły pochodzić od Neandertalczyków
- Allele genów układu odpornościowego
- Allele związane ze zmiennością chronotypu
- Neandertalczycy dłużej od nas ewoluowali w obszarach o mniejszym nasłonecznieniu



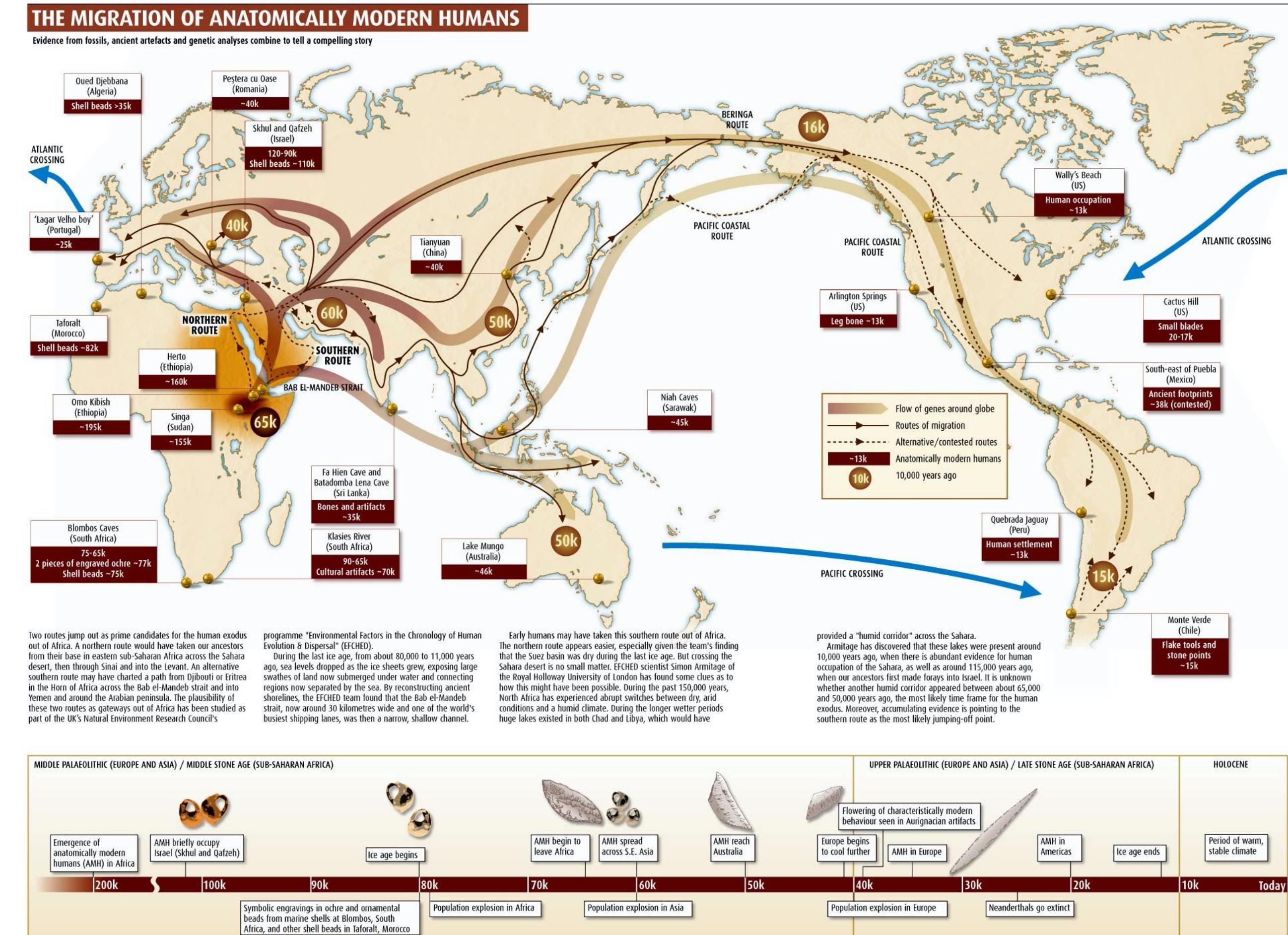
The Contribution of Neanderthals
to Phenotypic Variation in Modern Humans

Michael Dannemann¹ and Janet Kelso^{1,*}

The American Journal of Human Genetics 101, 578–589, October 5, 2017

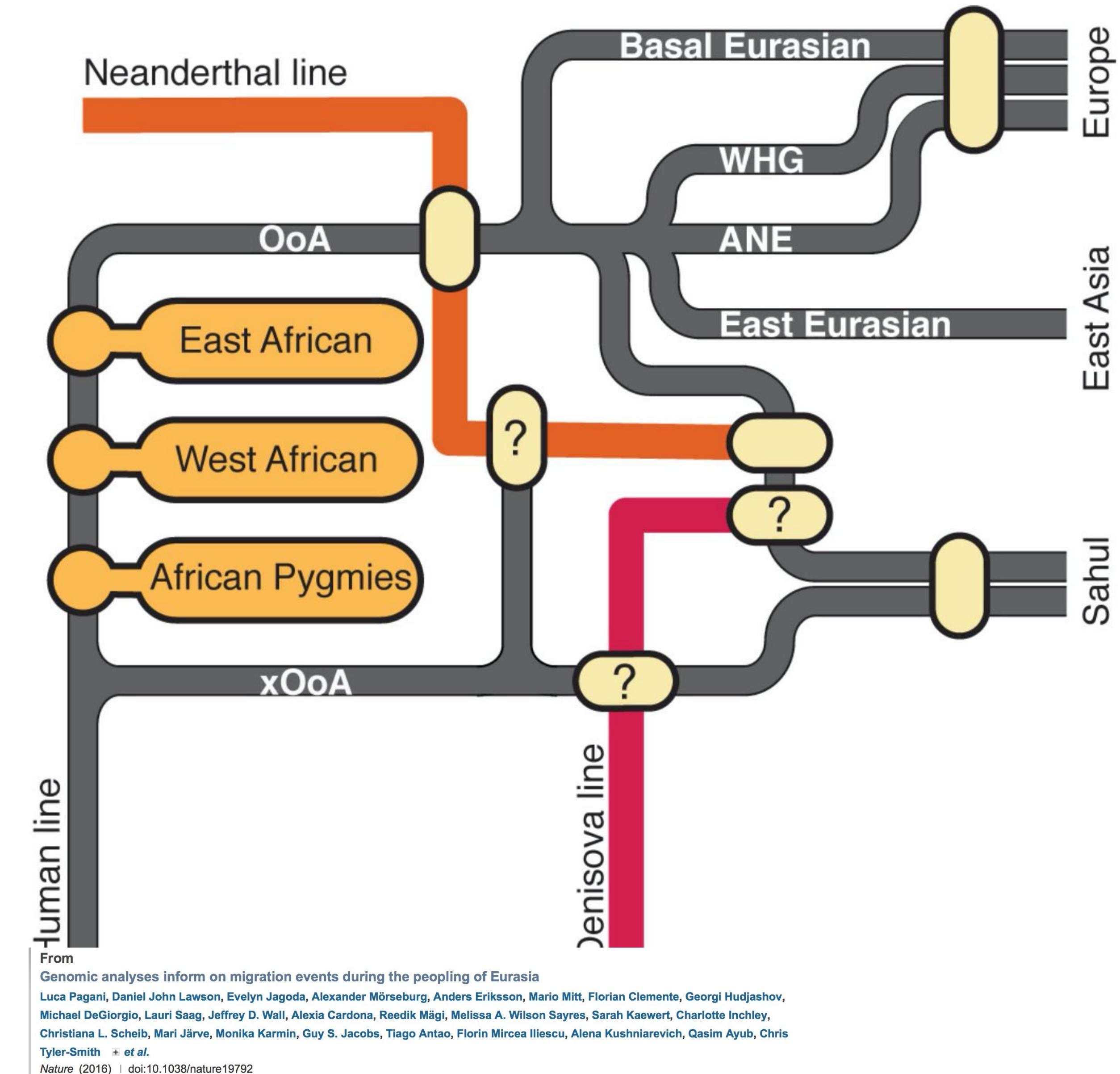
Ile było fal migracji?

- Szczątki *H. sapiens* sprzed ~100 kYA znajdują się poza Afryką (np. Chiny)
- Pierwsza migracja ~120 kYA - przodkowie mieszkańców Australii i Oceanii
- Kolejna fala - ~ 80 kYA - Eurazja



Model dwóch fal migracji

- Pierwsza fala migracji (xOoA): zasiedlili Azję Pd.-Wsch., ale wyginęli
- Druga fala migracji (OoA) - przodkowie wszystkich współczesnych populacji poza Afryką
- Krzyżowanie się xOoA z OoA u przodków dzisiejszych mieszkańców Australii i Oceanii
- Poprzez xOoA większy udział genów Neandertalczyków i Denisowian w Azji Pd.-Wsch.



“Pożegnanie z Afryką”?

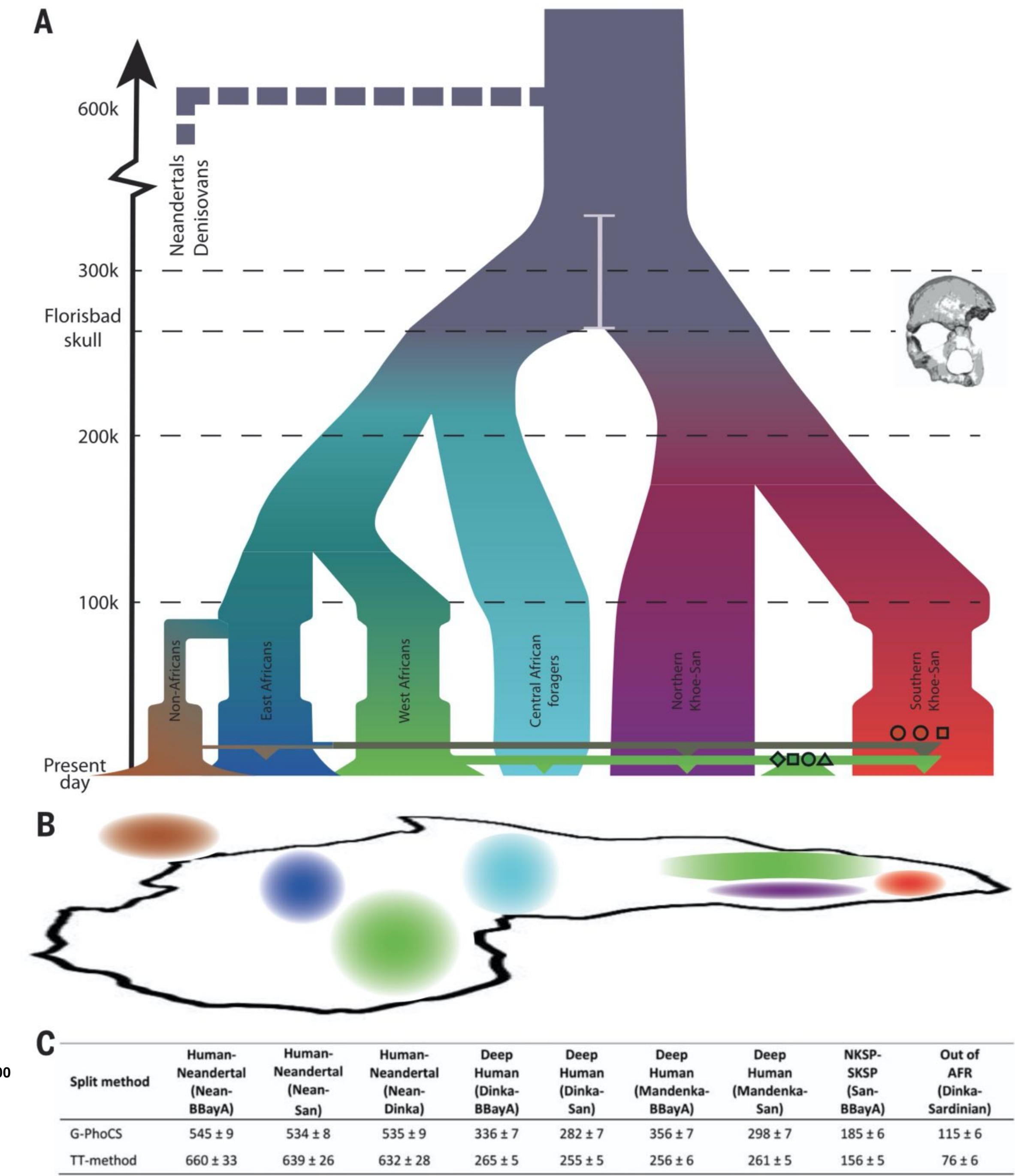
- Wcześniej wersje koncepcji OAR niedoszacowały zróżnicowanie mieszkańców Afryki
 - badania skoncentrowane na mieszkańcówach Europy i USA
- *H. sapiens* był szeroko rozpowszechniony w Afryce już w czasach, gdy powstawał człowiek anatomicznie współczesny
- Wąskie gardło populacyjne dotyczy głównie przodków populacji nieafrykańskich
- Genomowe analizy prehistorii Afryki (aDNA) dopiero od niedawna (2017-19)

Southern African ancient genomes estimate modern human divergence to 350,000 to 260,000 years ago

Carina M. Schlebusch, Helena Malmström, Torsten Günther, Per Sjödin, Alexandra Coutinho, Hanna Edlund, Arielle R. Munters, Mário Vicente, Maryna Steyn, Himla Soodyall, Marlize Lombard and Mattias Jakobsson

Science 358 (6363), 652-655.

DOI: 10.1126/science.aao6266 originally published online September 28, 2017



Różnorodność genetyczna ludzi jest stosunkowo niewielka

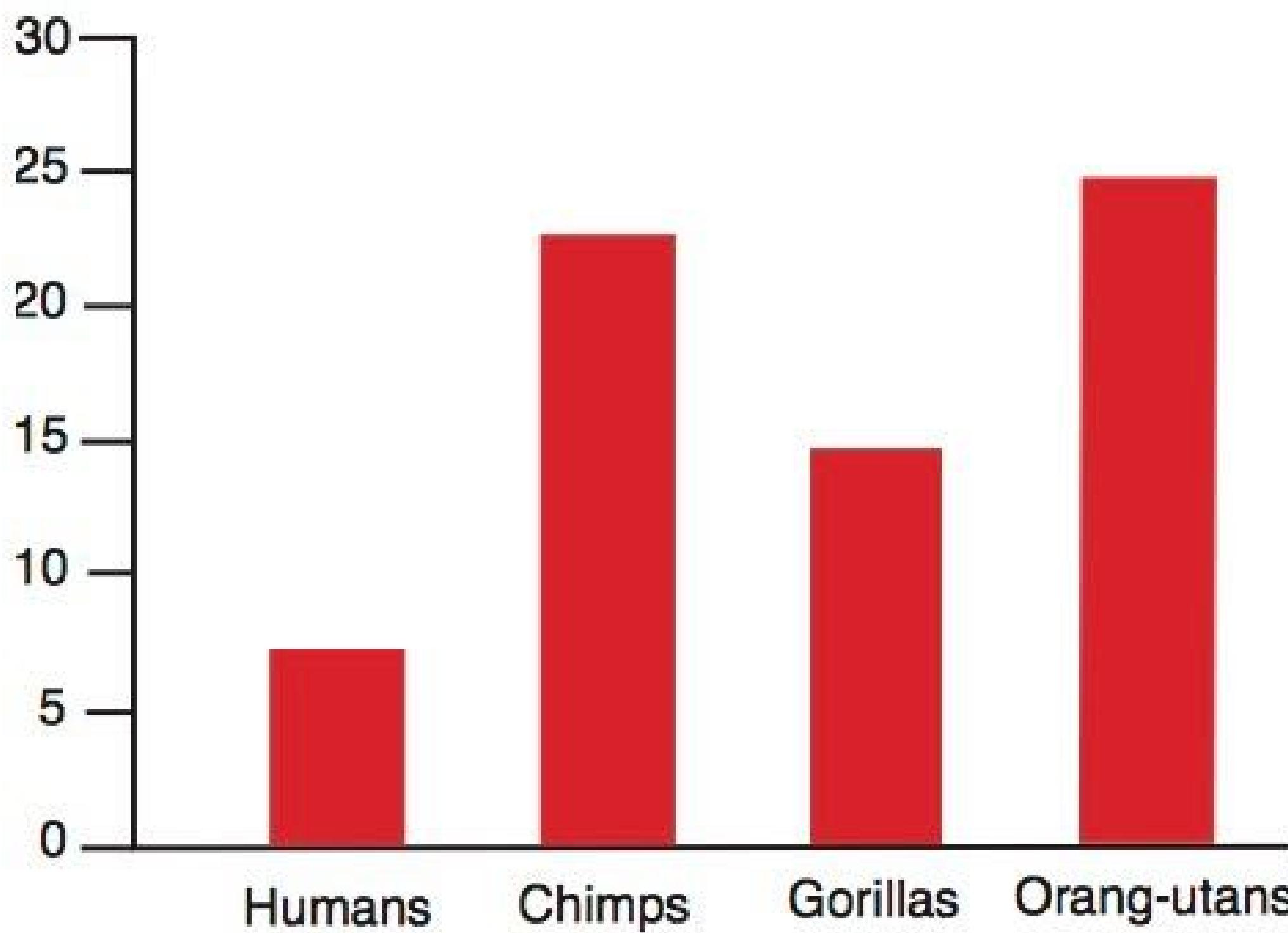
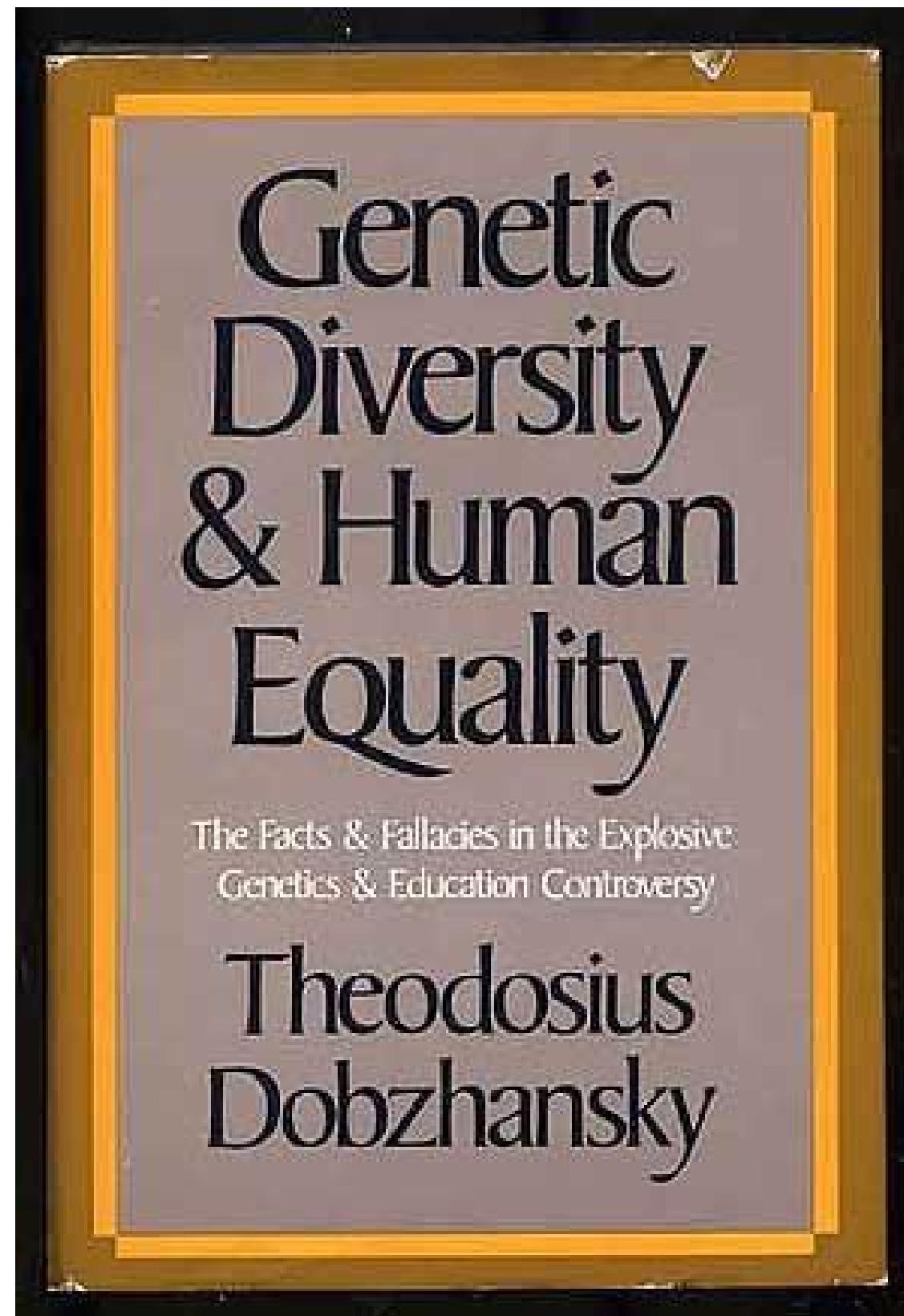


Fig. 11 DNA sequence diversity within humans and great apes. Values are based on the number of variable positions within each species taking the number of sequences determined into account (Watterson's diversity estimator, θ_w).

Różnorodność i równość

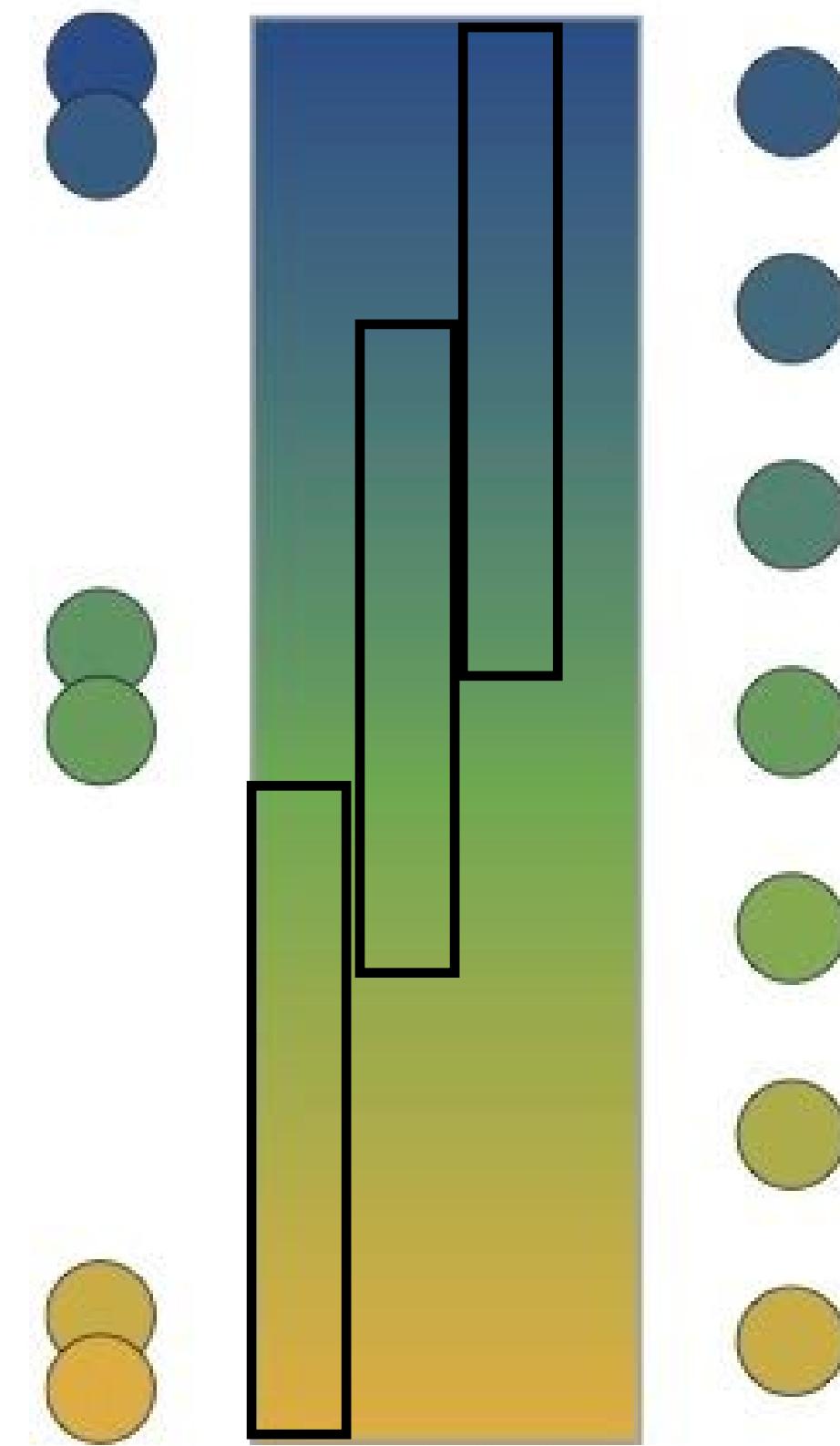
- Różnice biologiczne między ludźmi są faktem
- Nie odpowiadają tradycyjnie pojmowanym rasom
 - ale mogą rozróżniać grupy etniczne o różnej historii
- Idea równości nie polega na negowaniu istnienia różnorodności!



1973

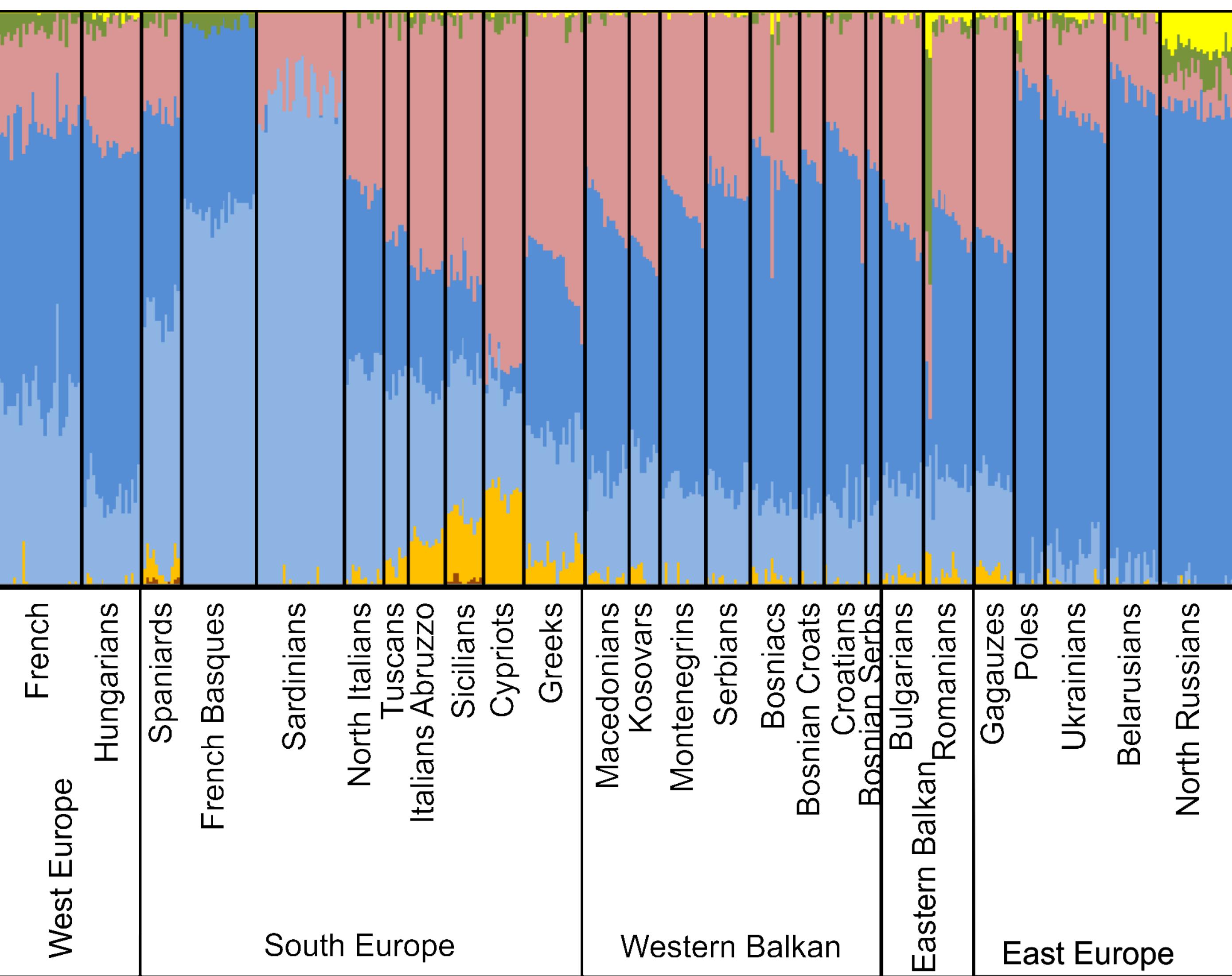
Zmienność a rasy

- Istnieją cechy, których zmienność wykazuje korelację (kowariancja)
 - nie tworzą wyraźnych zgrupowań, tylko gradienty
 - nie dzielą na tradycyjnie pojmowane rasy (nawet takie cechy, jak odcień skóry)
 - dają różne wyniki zależnie od wybranych do analizy genów
- Podziały są zależne od kontekstu społecznego (np. Sycylijczycy w USA na początku XX w.)



Czyste linie?

- Przeważnie nie da się przypisać jednoznacznie osoby do jednej z kilku bliskich genetycznie (ale niekoniecznie kulturowo) grup
- Konflikty najczęściej między bardzo bliskimi grupami



Standing at the Gateway to Europe - The Genetic Structure of Western Balkan Populations Based on Autosomal and Haploid Markers

Lejla Kovacevic^{1,2,3*}, Kristiina Tambets¹, Anne-Mai Illumäe¹, Alena Kushniarevich¹, Bayazit Yunusbayev^{1,3}, Anu Solnik¹, Tamer Bego⁴, Dragan Primorac⁵, Vedrana Skaro⁶, Andreja Leskovac⁷, Zlatko Jakovski⁸, Katja Drobnic⁹, Helle-Viivi Tolk¹, Sandra Kovacevic¹⁰, Pavao Rudan¹¹, Ene Metspalu¹, Damir Marjanovic^{2,5}

Dla zainteresowanych

