

Geny i dzieje człowieka

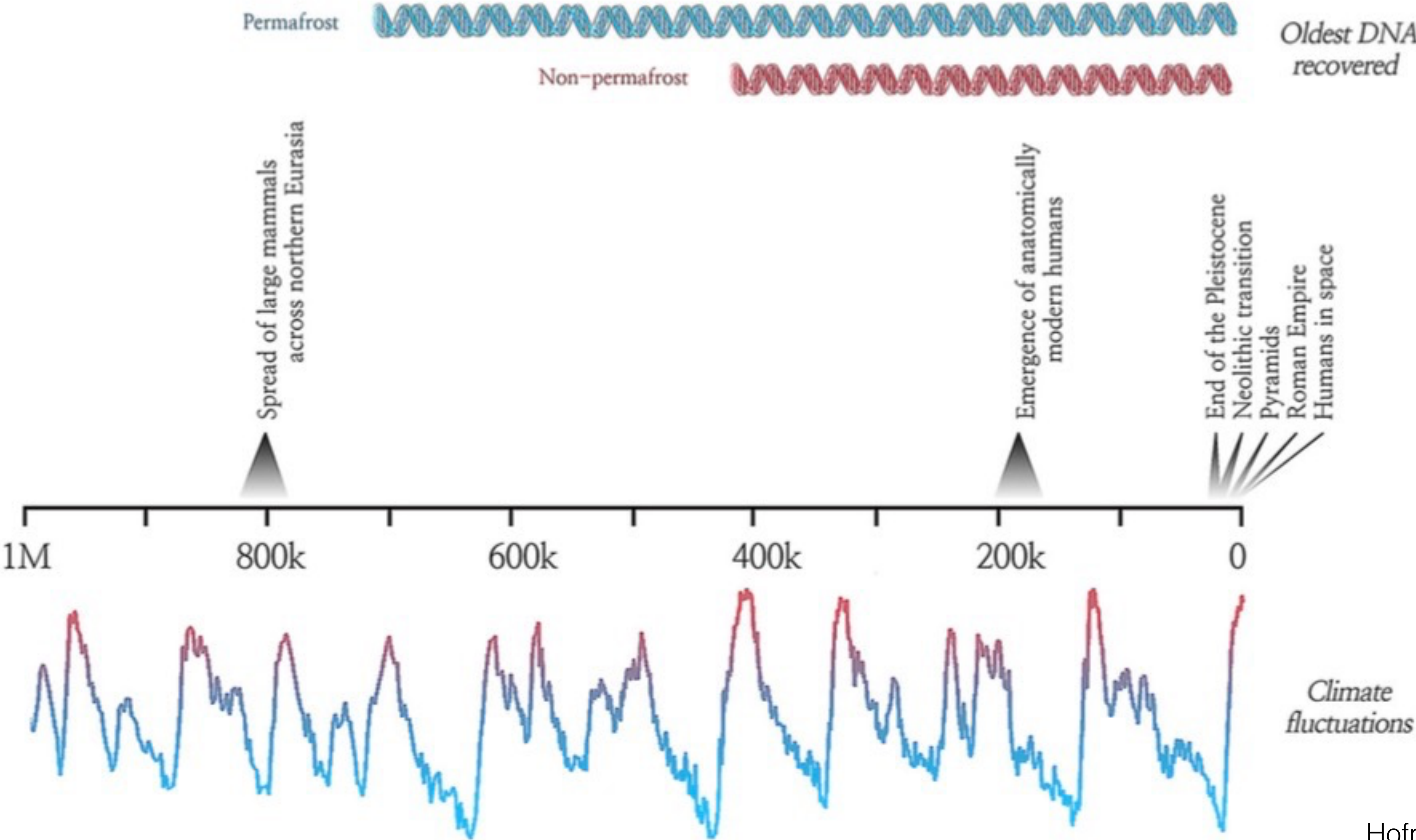


Źródła informacji

- Wykopaliska
- Analiza sekwencji współczesnych
 - inferencja filogenetyczna, koalescencja
- Badanie antycznego DNA (aDNA)
 - częściowe i kompletne sekwencje
 - limit (człowiek) - ok. 400 000 lat (fragmenty mtDNA), 45 000 lat (kompletny genom)
 - pojedyncze doniesienia - 700 000 lat (koniowate, Plejstocen)

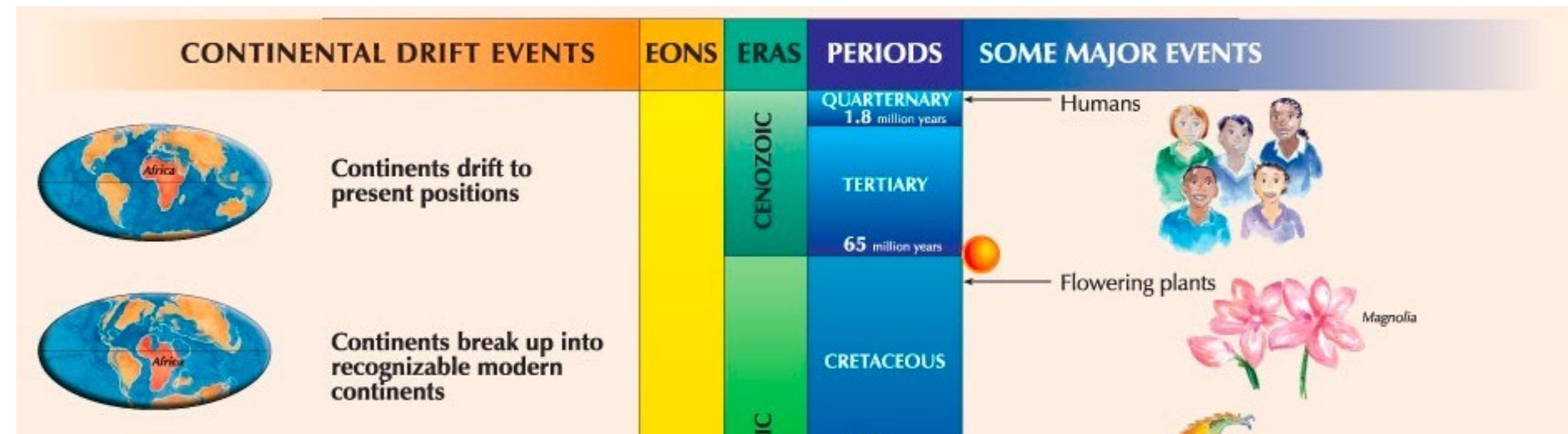


aDNA



Skala czasu: gdyby Ziemia istniała 1 rok...

- 26 XII – wymierają dinozaury
- 28 XII – małpy
- 31 XII, 14:00 – rozdzielenie linii przodków ludzi i szympanсів
- 31 XII, 20:00 – *Homo erectus*
- 31 XII, 23:30 – nasi przodkowie opuszczają Afrykę
- 31 XII, 23:54 – zasiedlenie Europy



Człowiek jest zwierzęciem

I. QUADRUPEDIA.			
<i>Corpus</i> hirsutum. <i>Pedes</i> quatuor. <i>Feminae</i> viviparæ, lactiferæ.			
ANTHROPO- MORPHA. <i>Dentes</i> primores 4. u- trinque: vel nulli.	Homo.	<i>Nosce te ipsam.</i>	H { <i>Europæus</i> albesc. <i>Americanus</i> rubesc. <i>Asiaticus</i> fulcus. <i>Africanus</i> nigr.
	Simia.	ANTERIORES. POSTERIORES. <i>Digiti</i> 5. 5. Polleriores anterioribus similes.	<i>Simia</i> cauda carens. <i>Papio.</i> <i>Satyrus.</i> <i>Cercopithecus.</i> <i>Cynocephalus.</i>
	Bradypus.	<i>Digiti</i> 3. vel 2. . . . 3.	<i>Li.</i> <i>Ignavus.</i> <i>Tardigradus.</i>

Linnaeus, 1735 *Systema Naturae*

Scala naturae

- Wywodzi się od Arystotelesa
- W teologii - św. Tomasz z Akwinu
- Hierarchia bytów
- Człowiek “koroną stworzenia” (silny antropocentryzm)
- ponad zwierzętami, poniżej aniołów

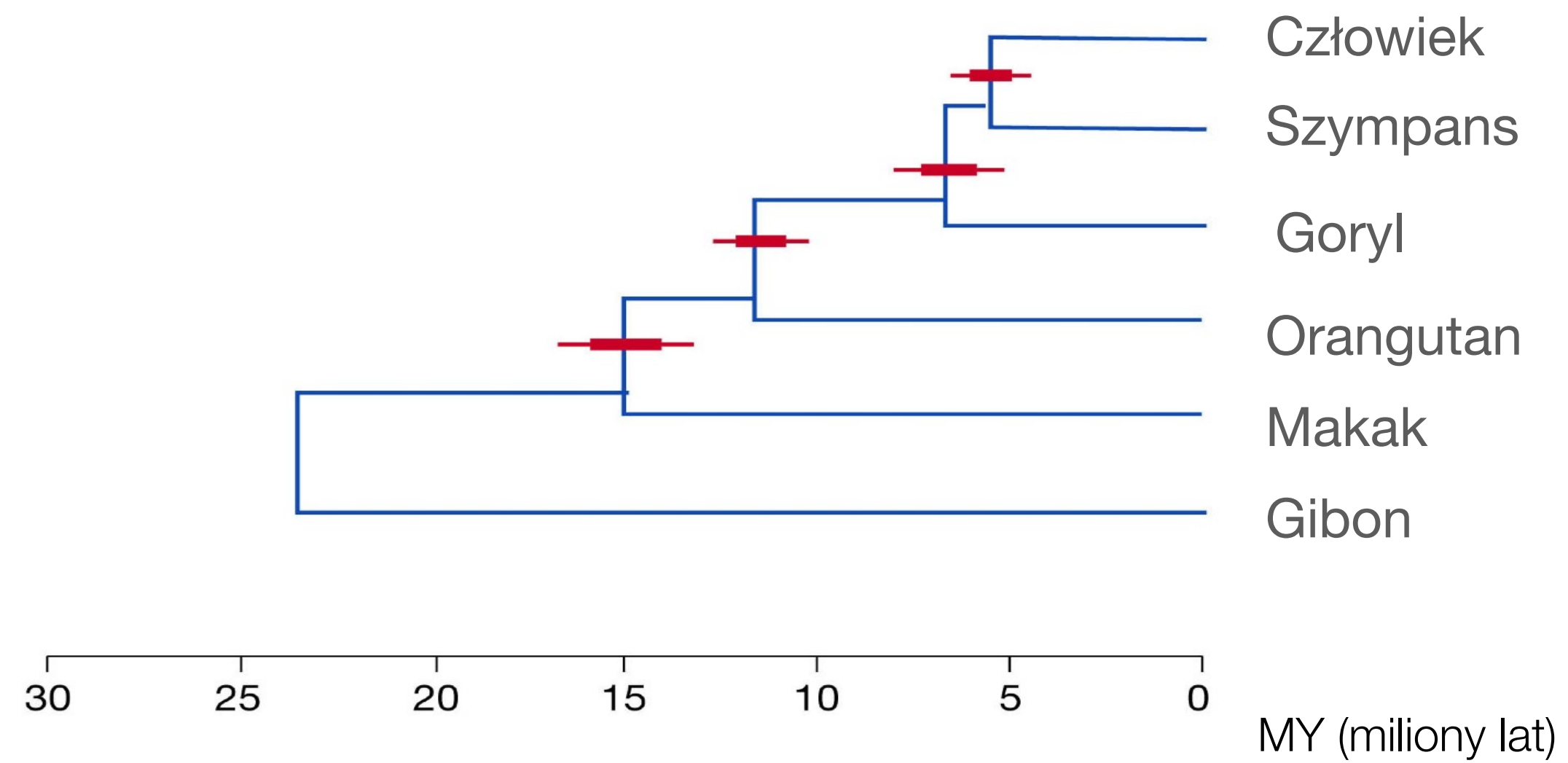


Człowiek jest zwierzęciem

I. QUADRUPEDIA.			
<i>Corpus</i> hirsutum. <i>Pedes</i> quatuor. <i>Feminae</i> viviparæ, lactiferæ.			
ANTHROPO- MORPHA. <i>Dentes</i> primores 4. u- trinque: vel nulli.	Homo.	<i>Nosce te ipsam.</i>	H { <i>Europæus</i> albesc. <i>Americanus</i> rubesc. <i>Asiaticus</i> fulcus. <i>Africanus</i> nigr.
	Simia.	ANTERIORES. POSTERIORES. <i>Digiti</i> 5. 5. Polleriores anterioribus similes.	<i>Simia</i> cauda carens. <i>Papio.</i> <i>Satyrus.</i> <i>Cercopithecus.</i> <i>Cynocephalus.</i>
	Bradypus.	<i>Digiti</i> 3. vel 2. . . . 3.	<i>Li.</i> <i>Ignavus.</i> <i>Tardigradus.</i>

Linnaeus, 1735 *Systema Naturae*

Jesteśmy zwierzętami - naczelnymi



EVOLUTION

THE HUMAN STORY



Sahelanthropus
Tchadensis 7 - 6 mya



Australopithecus
Afarensis 3,7 - 3 mya



Australopithecus
Africanus 3,3 - 2,1 mya



Homo Habilis
2,4 - 1,6 mya



Homo Georgicus
1,8 mya



Homo Ergaster
1,9 - 1,5 mya



Homo Erectus
1,8 mya - 30,000 ya



Homo Antecessor
1,2 mya - 500,000 ya



Homo Heidelbergensis
600,000 - 200,000 ya



Homo Floresiensis
95,000 - 12,000 ya

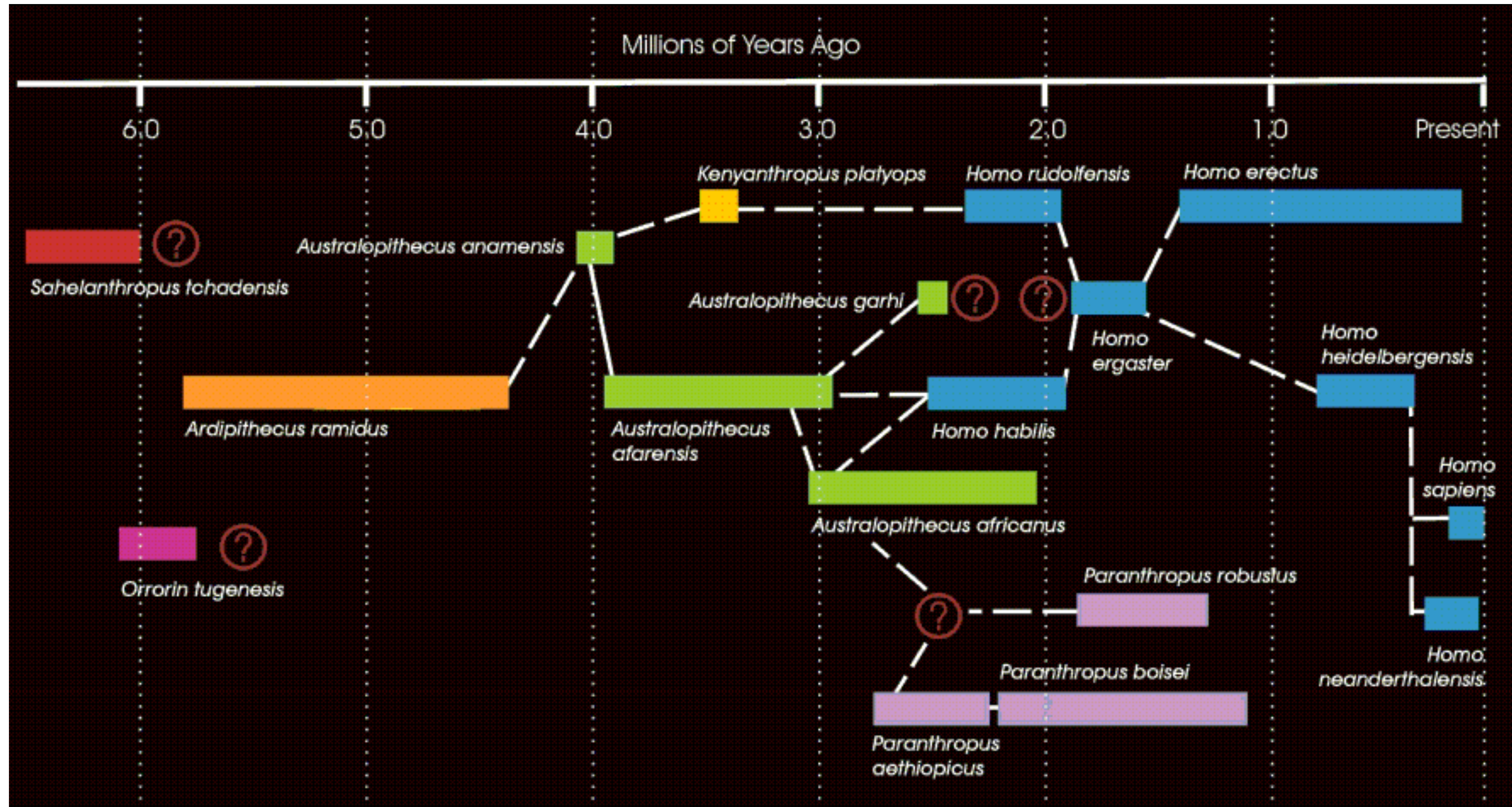


Homo Neanderthalensis
350,000 - 28,000 ya



Homo Sapiens
200,000 ya - Present
(Human)

Przodkowie?



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

Orrorin tugenensis

- Odkrycie: 2001
- Ok. 5 - 6 mln. lat temu
- Czy był przodkiem ludzi?
 - Jeżeli tak, to czy *Australopithecus* był boczną linią?
 - Niektóre cechy bardziej “ludzkie” niż u *Australopithecus*
- Czy był dwunożny?
 - analiza kości – przynajmniej częściowo tak
- Gdzie żył – las czy sawanna?
 - raczej las lub pogranicze

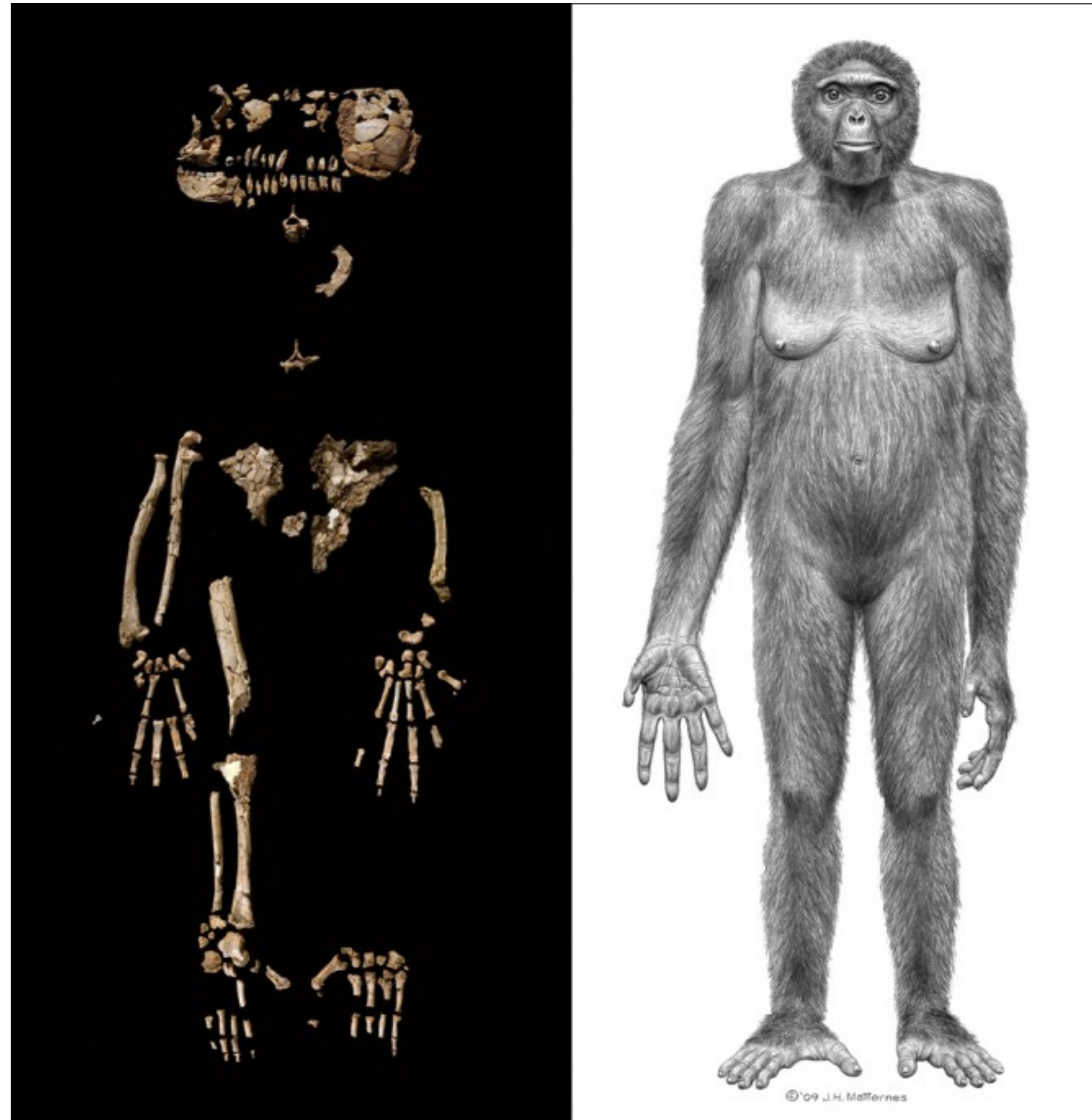


Ardipithecus ramidus - Ardi

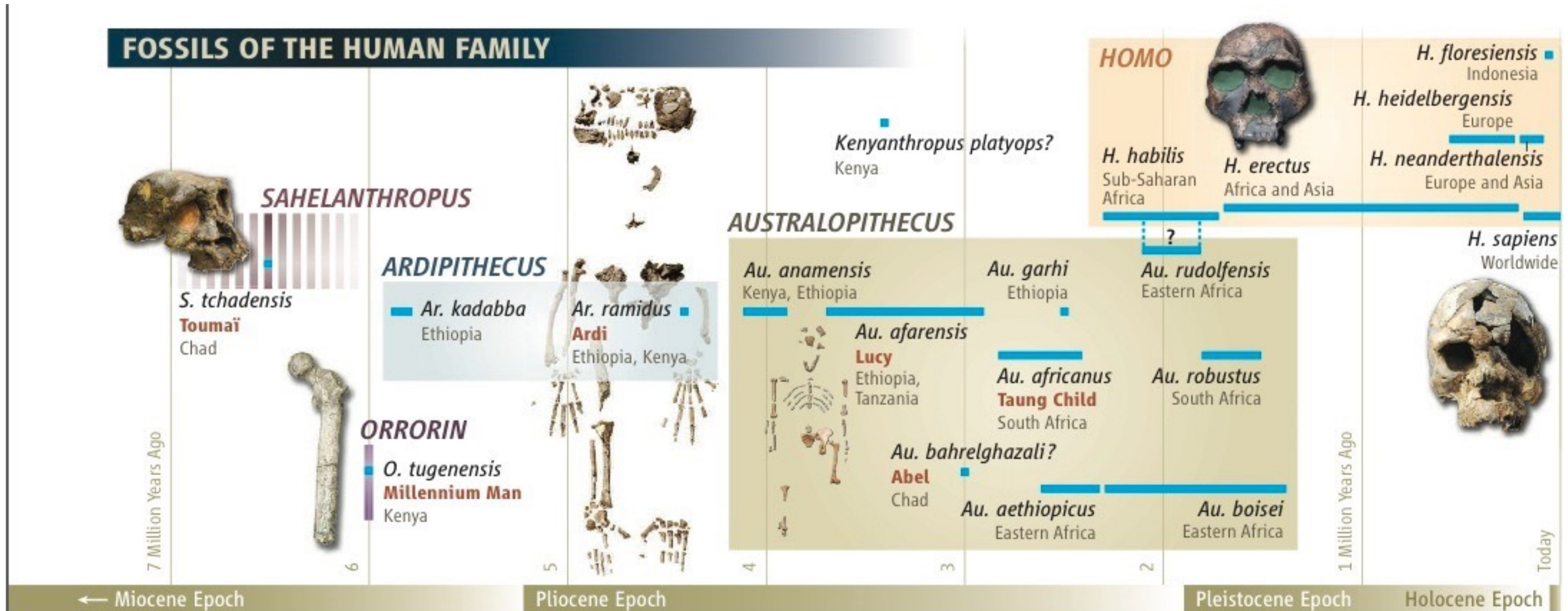
- Odkrycie 1994, publikacja 2009
- 4,4 mln. lat
- Najstarszy znany właściwy hominin
- Przynajmniej częściowo dwunożny,
- Przodek *Australopithecus* (?)



Ardipithecus ramidus - Ardi



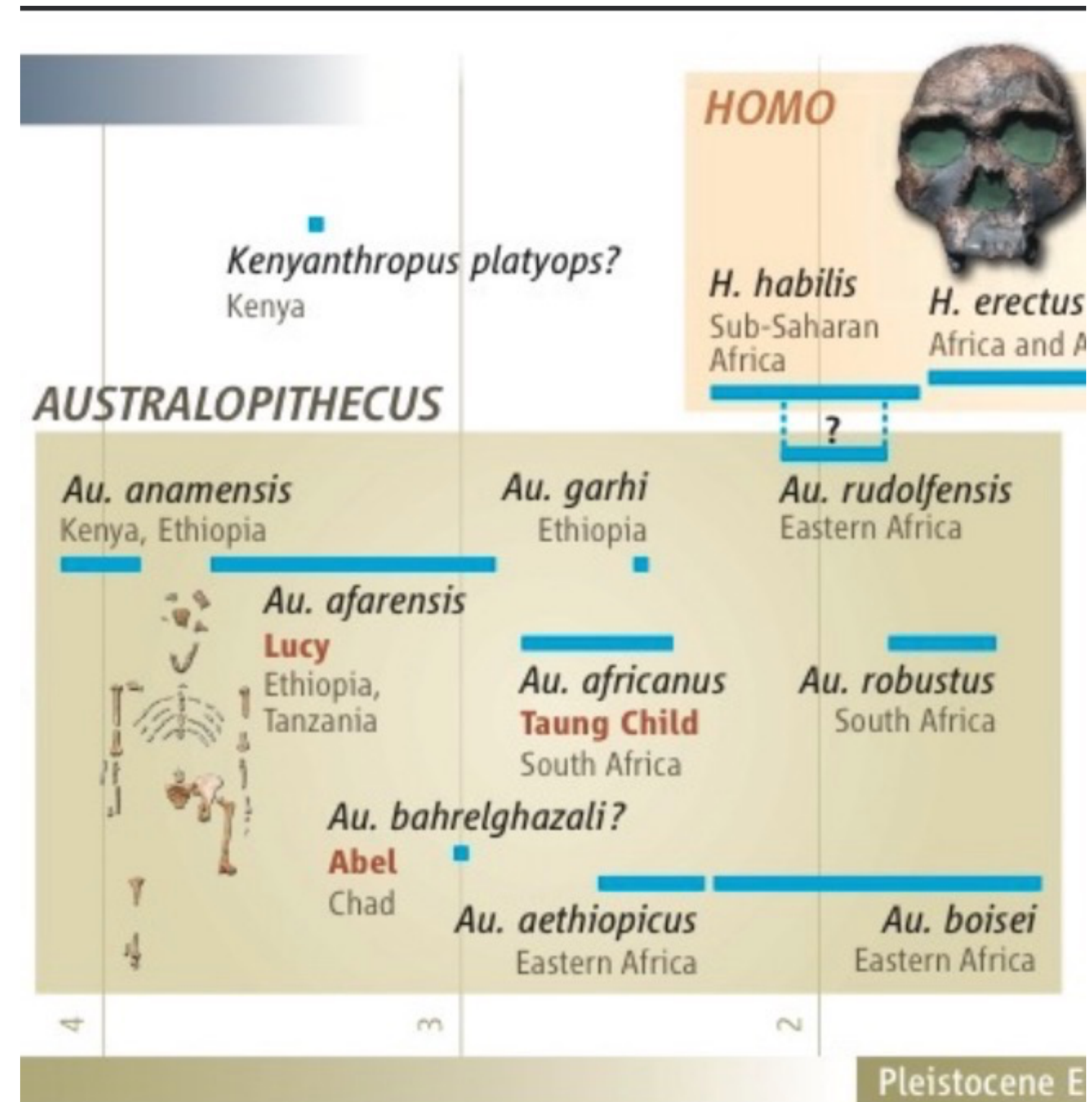
Ardipithecus inni



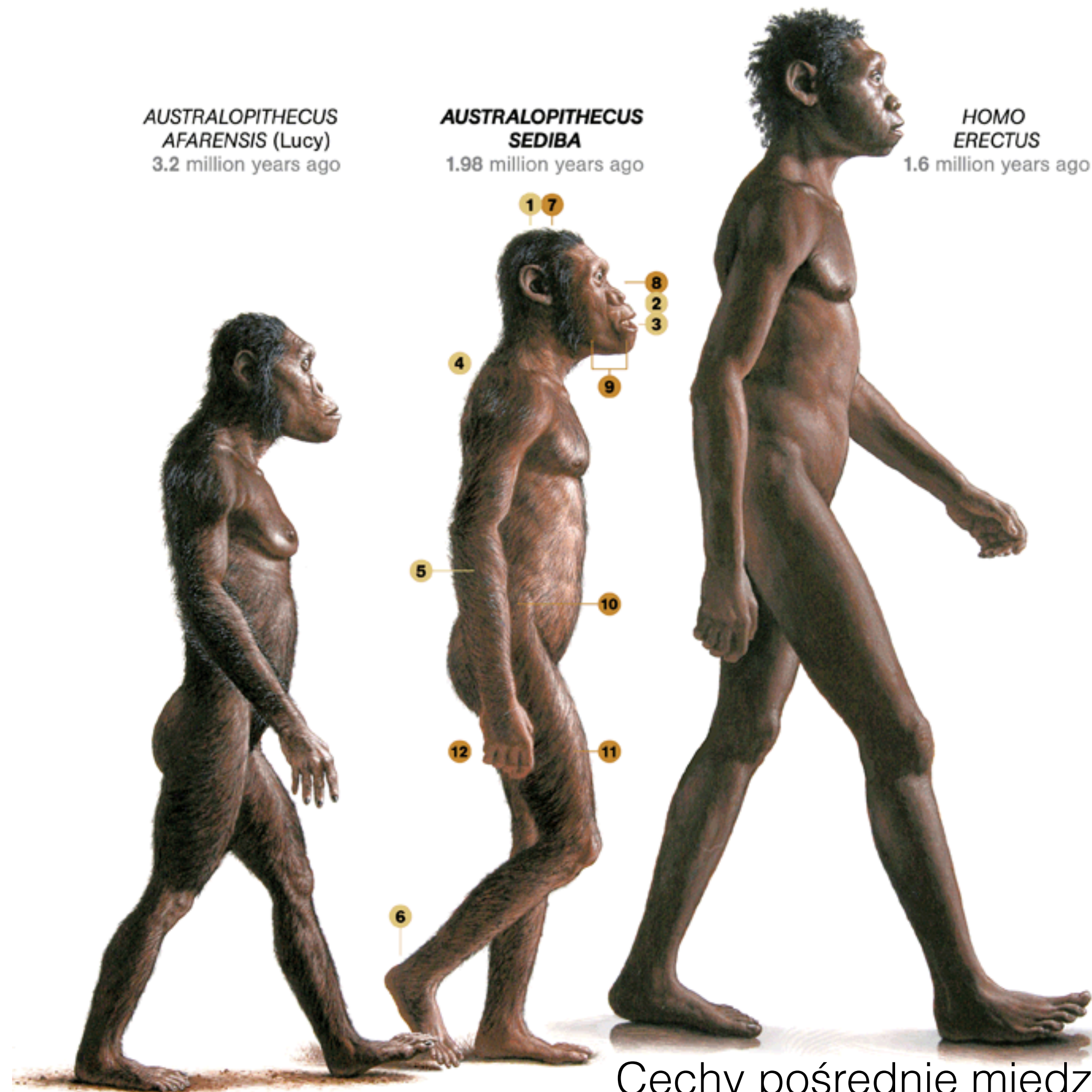
Filling a gap. *Ardipithecus* provides a link between earlier and later hominins, as seen in this timeline showing important hominin fossils and taxa.

Australopiteki

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



Australopithecus sediba



SIMILARITIES WITH AUSTRALOPITHS

- 1 Small brain size
- 2 Long, high cheekbones
- 3 Primitive molar cusps
- 4 Small body size
- 5 Long upper limbs
- 6 Primitive heel bone

SIMILARITIES WITH HOMO

- 7 Front of brain reorganized
- 8 Projecting nose
- 9 Smaller teeth and chewing muscles
- 10 Hips less flared, similar to humans
- 11 Longer legs
- 12 Hand with precision grip

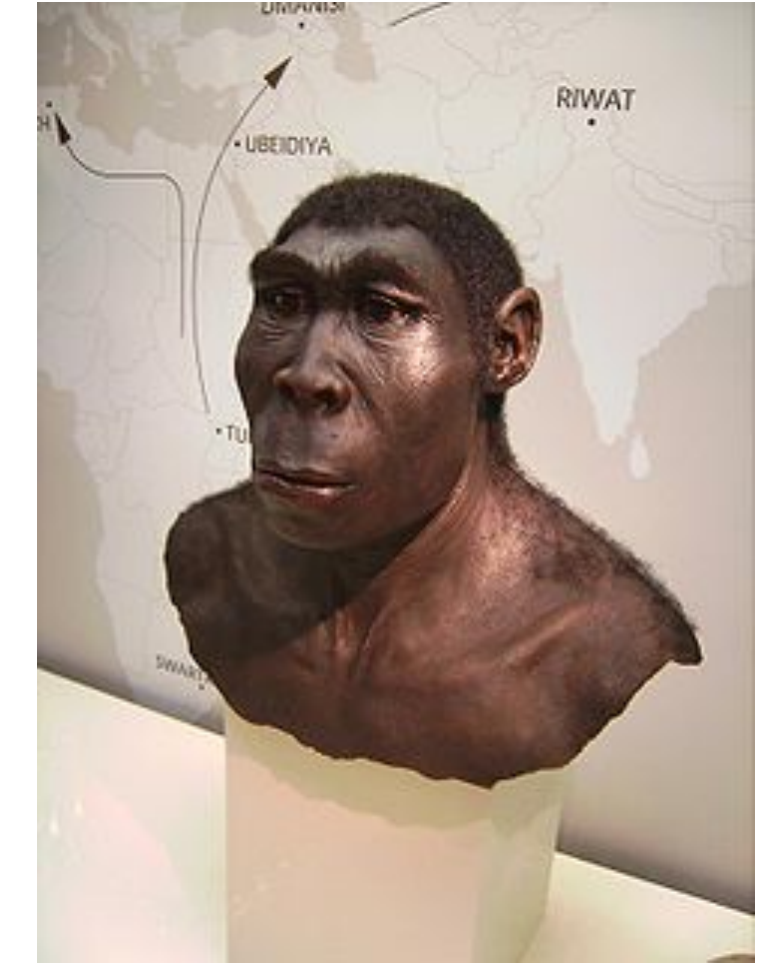


Opisany w 2010,
Wiek: ~ 2 mln. lat

Cechy pośrednie między innymi *Australopithecus* a *Homo*

Rodzaj *Homo*

- Ok. 2,3 MY
- Narzędzia kultury Olduvai (1,9 MYA) – *Homo habilis*
- *Homo erectus*, *H. ergaster*, *H. antecessor* (pitekantropy) – 1,5 mln. lat temu, wymarł 70 tys. lat temu
 - **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

- Odkryte niedawno w Gruzji (Dmanisi) skamieniałości (~1,8 MYA) sugerują, że *H. habilis*, *H. ergaster* i *H. rudolfensis* mogły być jednym gatunkiem - *H. erectus*
- Na podstawie zmienności morfologicznej (nie ma danych genetycznych)



Homo naledi

- Opisany w 2015 r.
- Jaskinia Dinaledi, RPA
- Przedstawiciel pierwotnych *Homo*, wiele cech pośrednich między australopitekami a ludźmi
- Datowanie niepewne, ostatnie dane (2017) - 300 tys. lat!
- Przesłanki, że są to ślady pochówku



Pochodzimy z Afryki



Australopithecus afarensis (Lucy)
najstarsze ślady *Homo* (szczeka ~ 2,3 mln lat)

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

Australopithecus africanus
A. sediba

Najstarsi *H. sapiens*

- Około 500-400 tys. lat temu - rozejście się linii człowieka i Neandertalczyka
- Około 200 tys. lat temu - anatomicznie współczesny *H. sapiens* - populacja przodków
- Około 300 tys. lat temu - 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

8 JUNE 2017 | VOL 546 | NATURE | 289

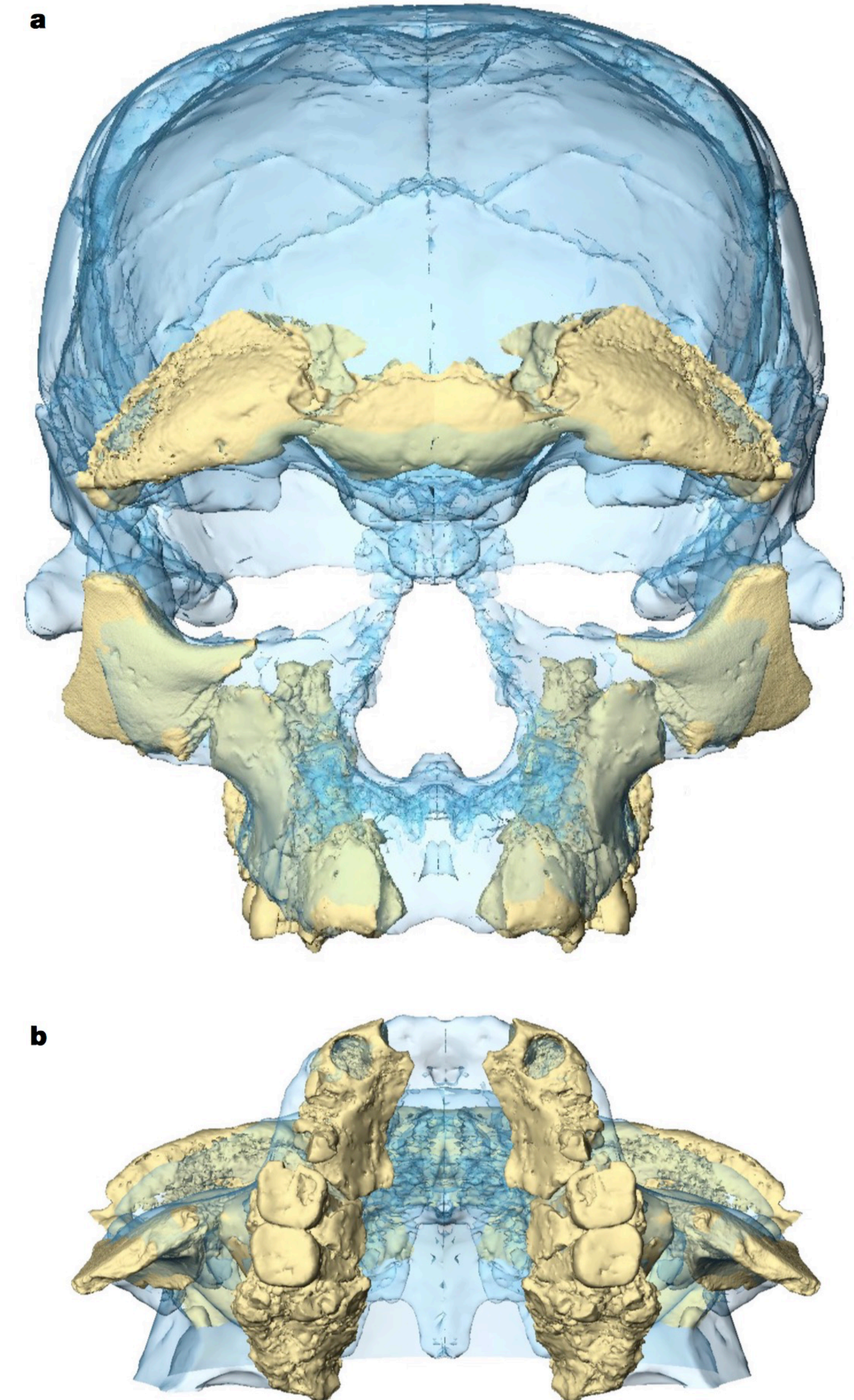
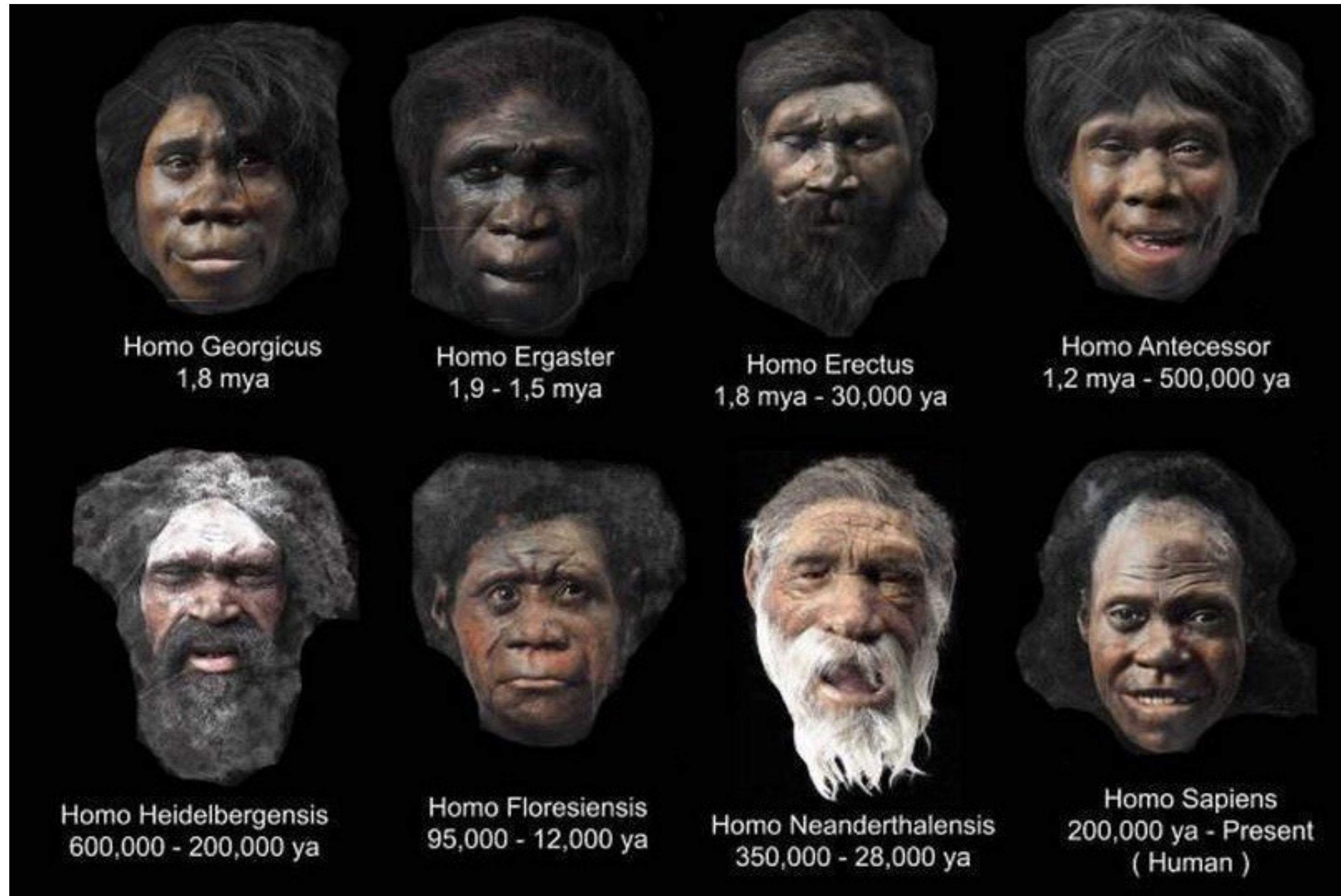


Figure 1 | Facial reconstruction of Irhoud 10. a, b, Frontal (a) and basal (b) views. This superimposition of Irhoud 10 (beige) and Irhoud 1 (light blue) represents one possible alignment of the facial bones of Irhoud 10.

Ponad półtora miliona lat temu - pierwsze migracje



Przodkowie czy kuzyni?



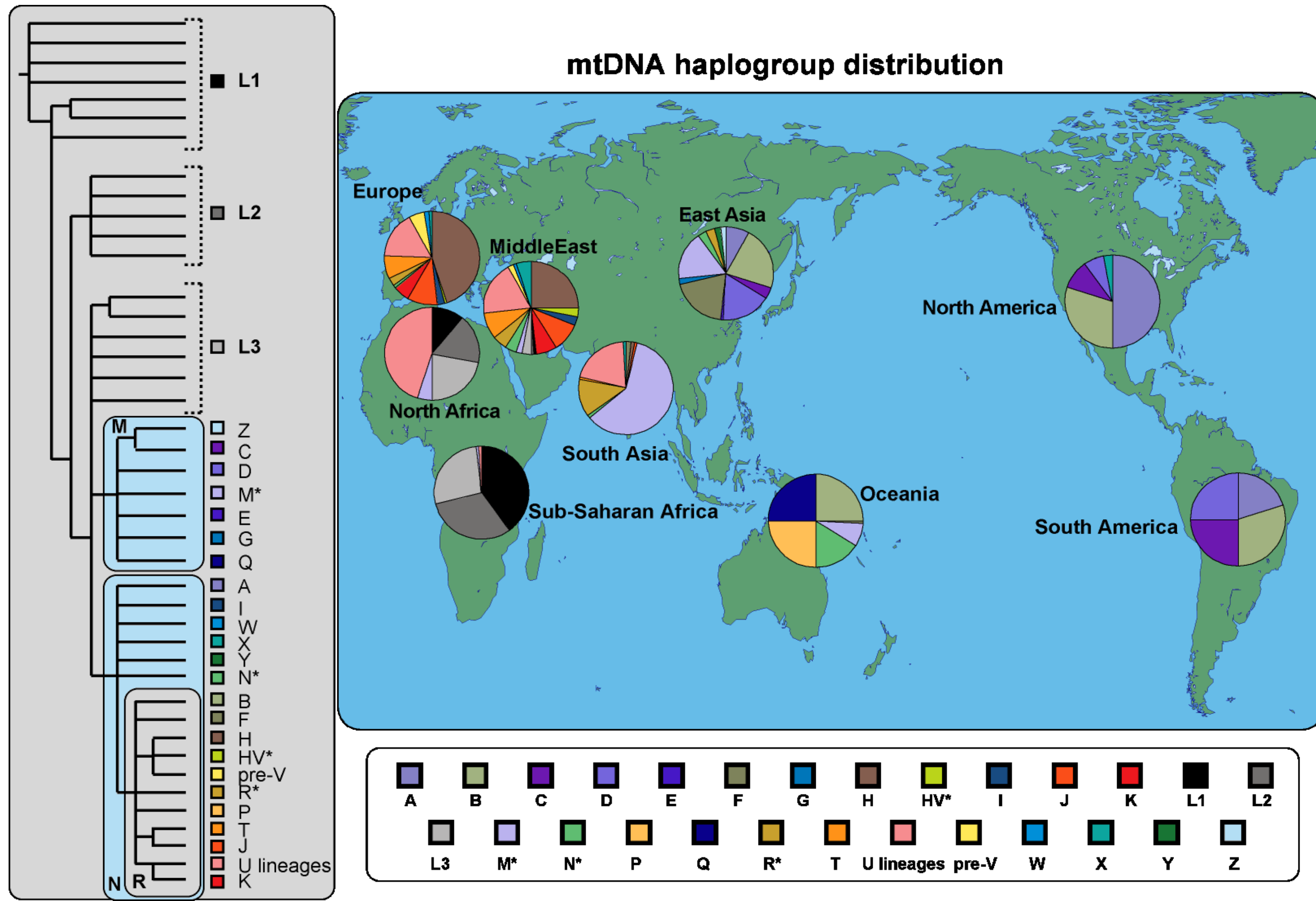
Pytanie

- Kim byli przodkowie współczesnych mieszkańców Ziemi?
- Czy jesteśmy potomkami pierwszych *Homo* opuszczających Afrykę?
 - Np. *H. antecessor* - 800 tys. lat temu na Półwyspie Iberyjskim

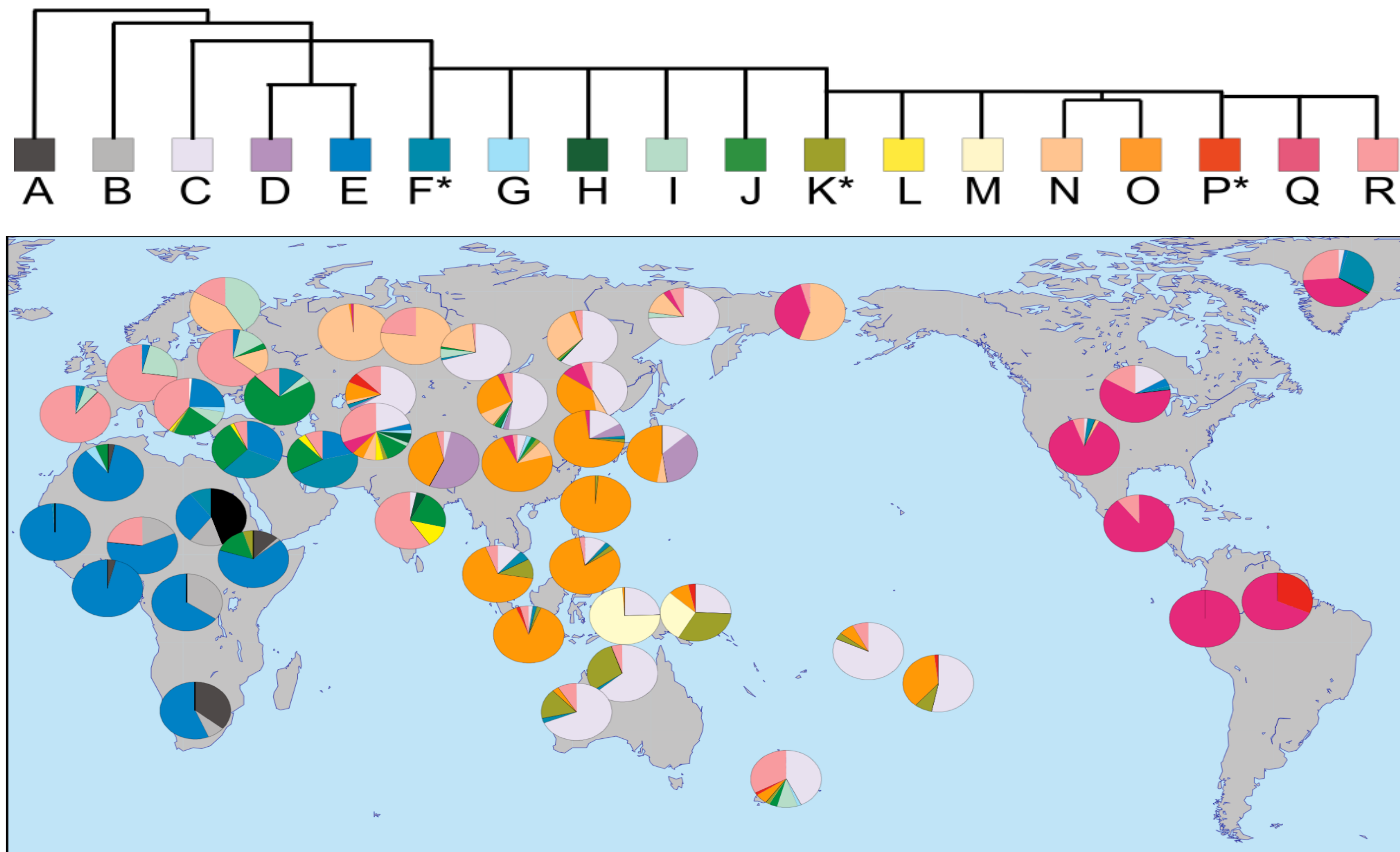
Badania mtDNA

- 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

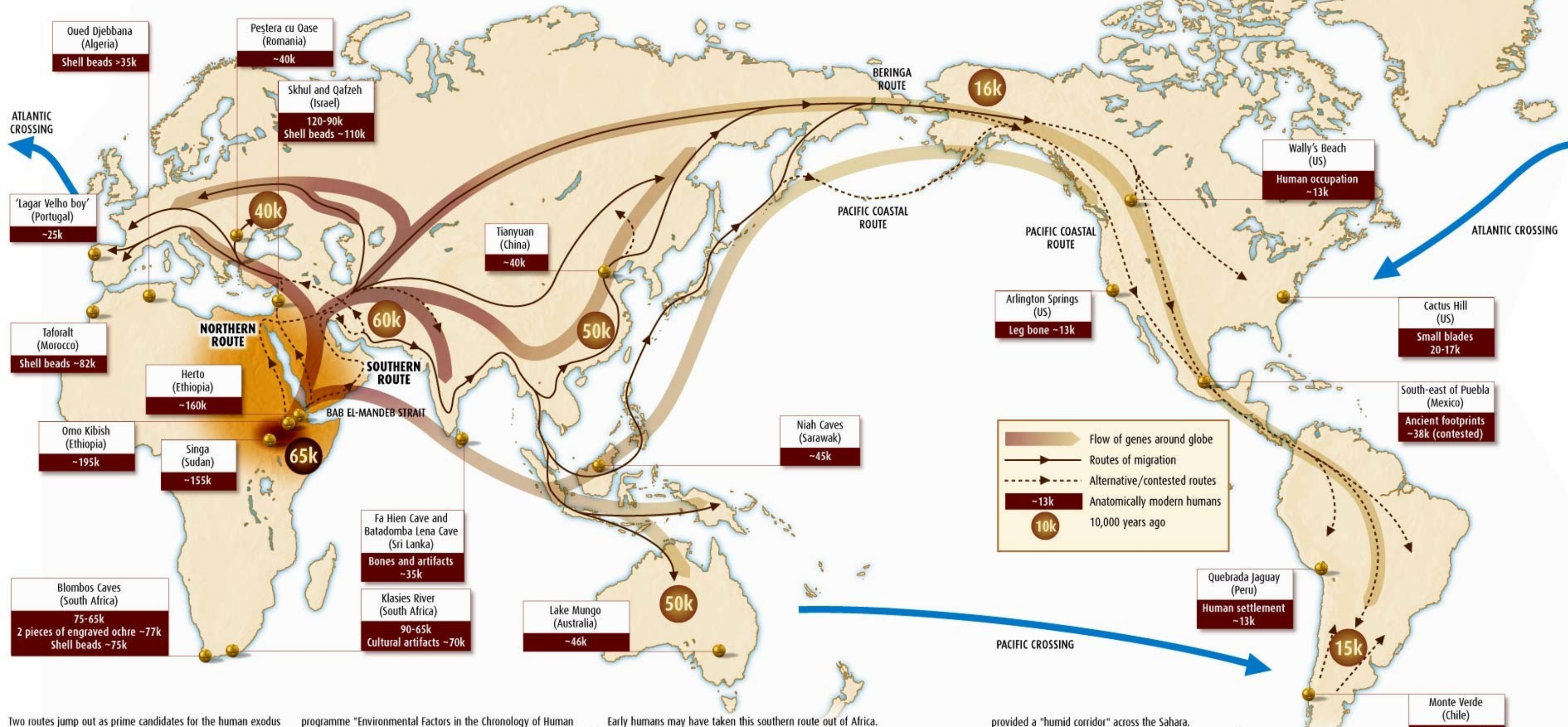


Model OoA (OAR)

- “*Out of Africa (replacement)*” – “Pożegnanie z Afryką”
- Ok. 200 000 lat temu jedna z populacji przodków człowieka (to już był *H. sapiens*) rozpoczęła migrację z Afryki na pozostałe kontynenty
- Nowi migranci wyparli żyjące już w tych regionach hominidy – potomków wcześniejszych migracji
- Wszyscy współcześni ludzie są potomkami tych ostatnich migrantów

THE MIGRATION OF ANATOMICALLY MODERN HUMANS

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

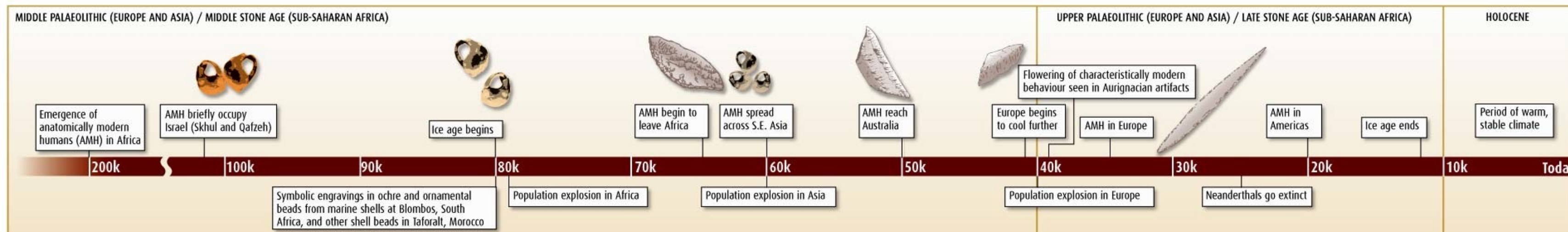


Two routes jump out as prime candidates for the human exodus out of Africa. A northern route would have taken our ancestors from their base in eastern sub-Saharan Africa across the Sahara desert, then through Sinai and into the Levant. An alternative southern route may have charted a path from Djibouti 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.



O co chodzi w teorii OAR

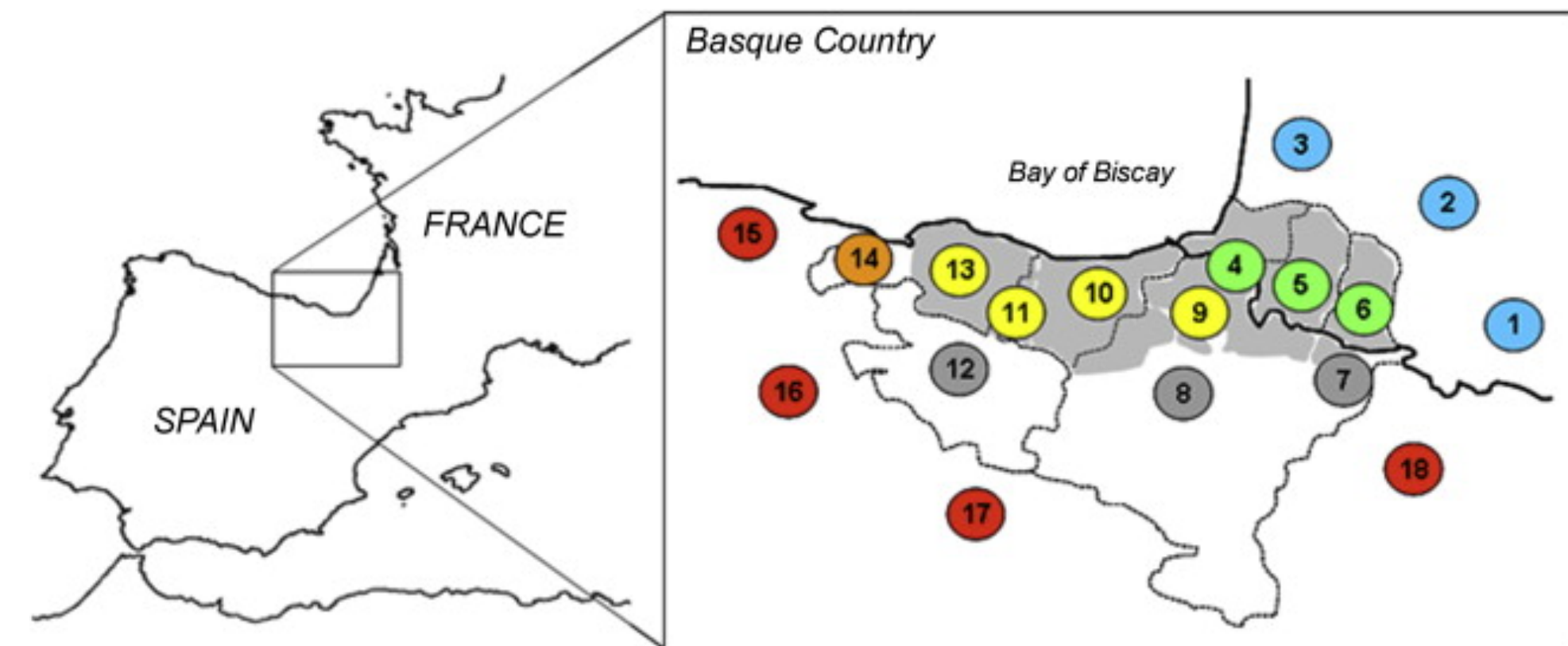
- Nie o to, że pochodzimy z Afryki
 - afrykańskie pochodzenie hominidów jest w praktycznie wszystkich modelach
- Nie o to, że wywodzimy się od 1 kobiety (“Ewy”)
 - jesteśmy potomkami jednej populacji, linie każdego genu (a więc i mtDNA) muszą się zbiegać w którymś momencie
- Ostatni wspólny przodek wszystkich ludzi żył stosunkowo niedawno (~200 tys. lat temu) w Afryce, był to człowiek współczesny (*H. sapiens*)
- Hominidy, które wcześniej opuszczały Afrykę to nie nasi przodkowie, tylko boczne linie

Prehistoria Europy

- Pierwsi osadnicy (z Afryki, bazalna populacja Eurazji, ~ 50 000 lat temu)
- Zlodowacenia - refugia na południu i ponowne zaludnianie północy (18 000 - 10 000 lat temu)
- Migracje neolitycznych rolników z Bliskiego Wschodu (10 000 - 7 000 lat temu)
 - rozprzestrzenianie się cywilizacji neolitycznej - częściowo genetyczne (migracje), częściowo kulturowe
- Późniejsze migracje
 - np. migracja indoeuropejska 4 000 - 1 000 lat temu

Potomkowie pierwszych Europejczyków?

- Dowody na ciągłość populacyjną w linii żeńskiej (mtDNA) od czasów pre-neolitycznych tylko u Basków




AJHG

Volume 90, Issue 3, 9 March 2012, Pages 486–493



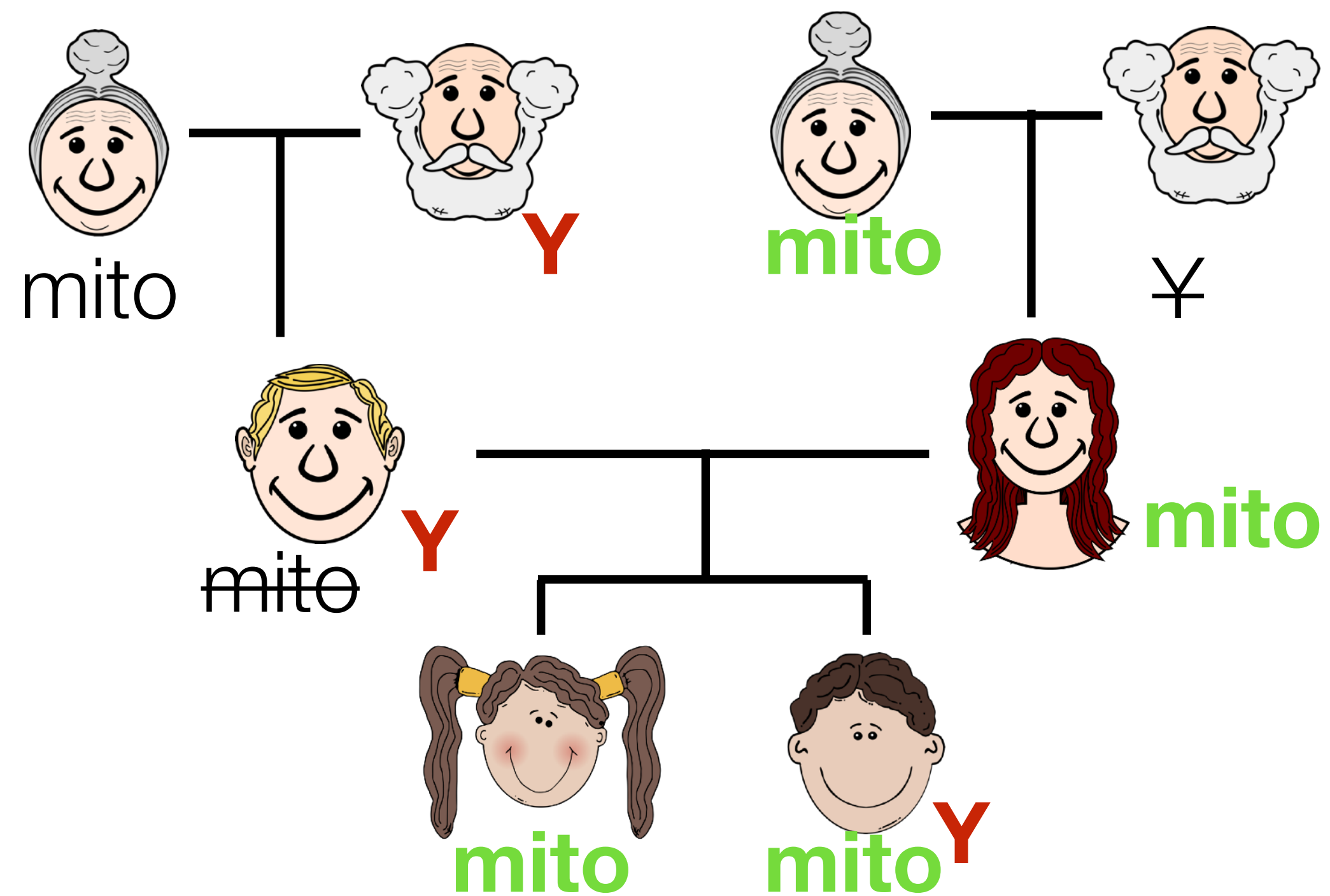
Report

The Basque Paradigm: Genetic Evidence of a Maternal Continuity in the Franco-Cantabrian Region since Pre-Neolithic Times

Doron M. Behar^{1,2}, Christine Harmant^{1,3}, Jeremy Manry^{1,3}, Mannis van Oven⁴, Wolfgang Haak⁵, Begoña Martinez-Cruz⁶, Jasone Salaberria⁷, Bernard Oyharçabal⁷, Frédéric Bauduer⁸, David Comas⁶, Lluís Quintana-Murci^{1,3},  The Genographic Consortium ⁹

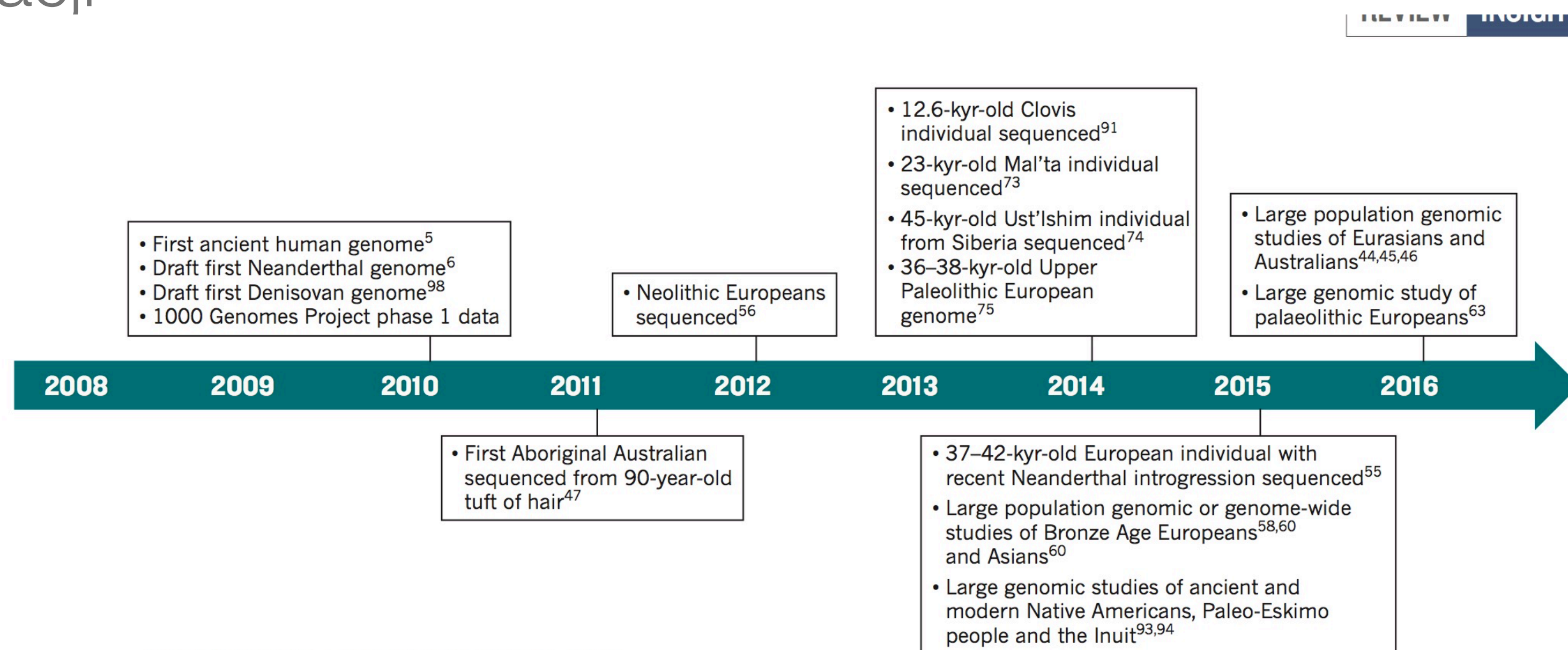
Uproszczenia

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



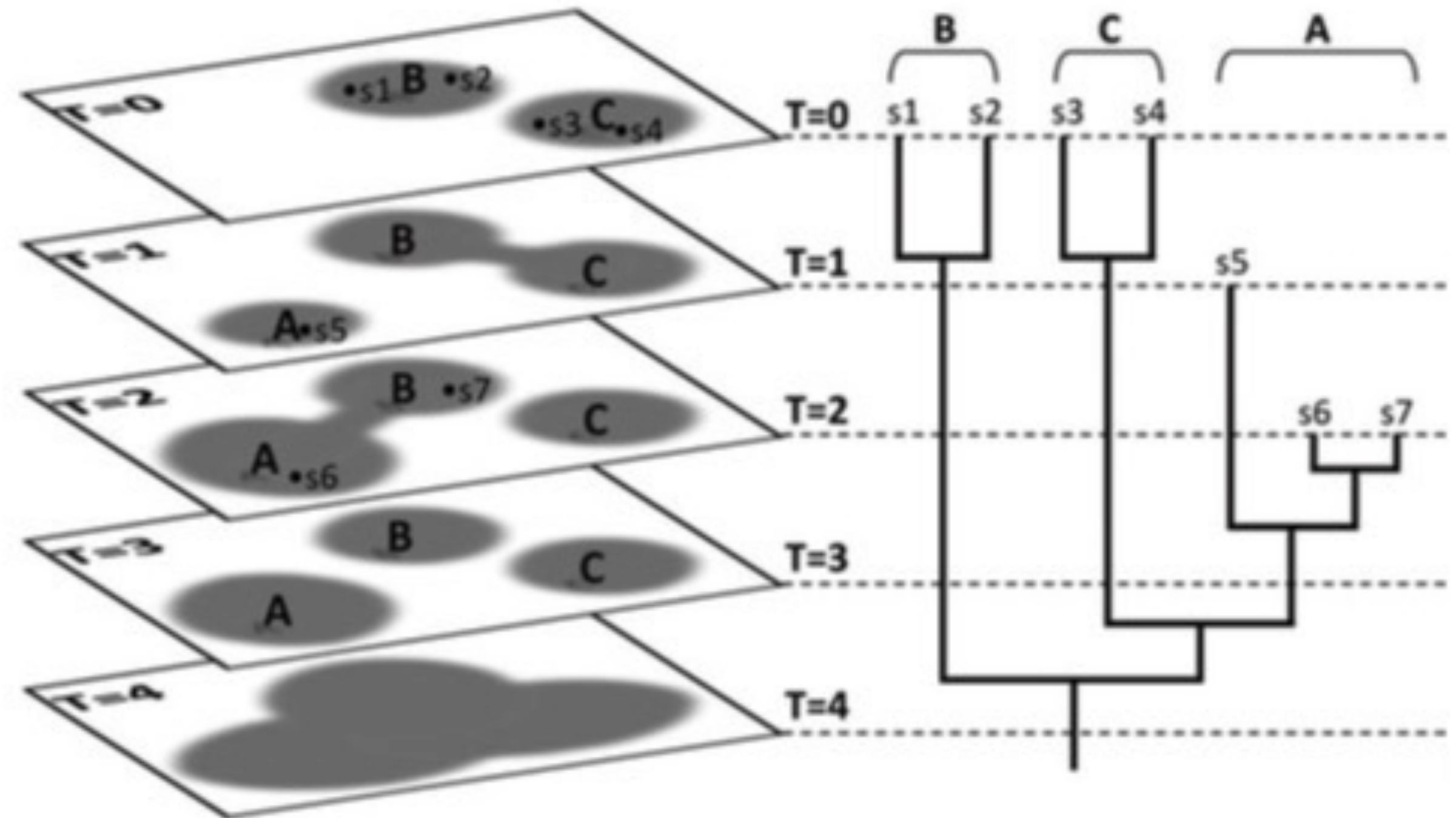
W epoce genomu

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



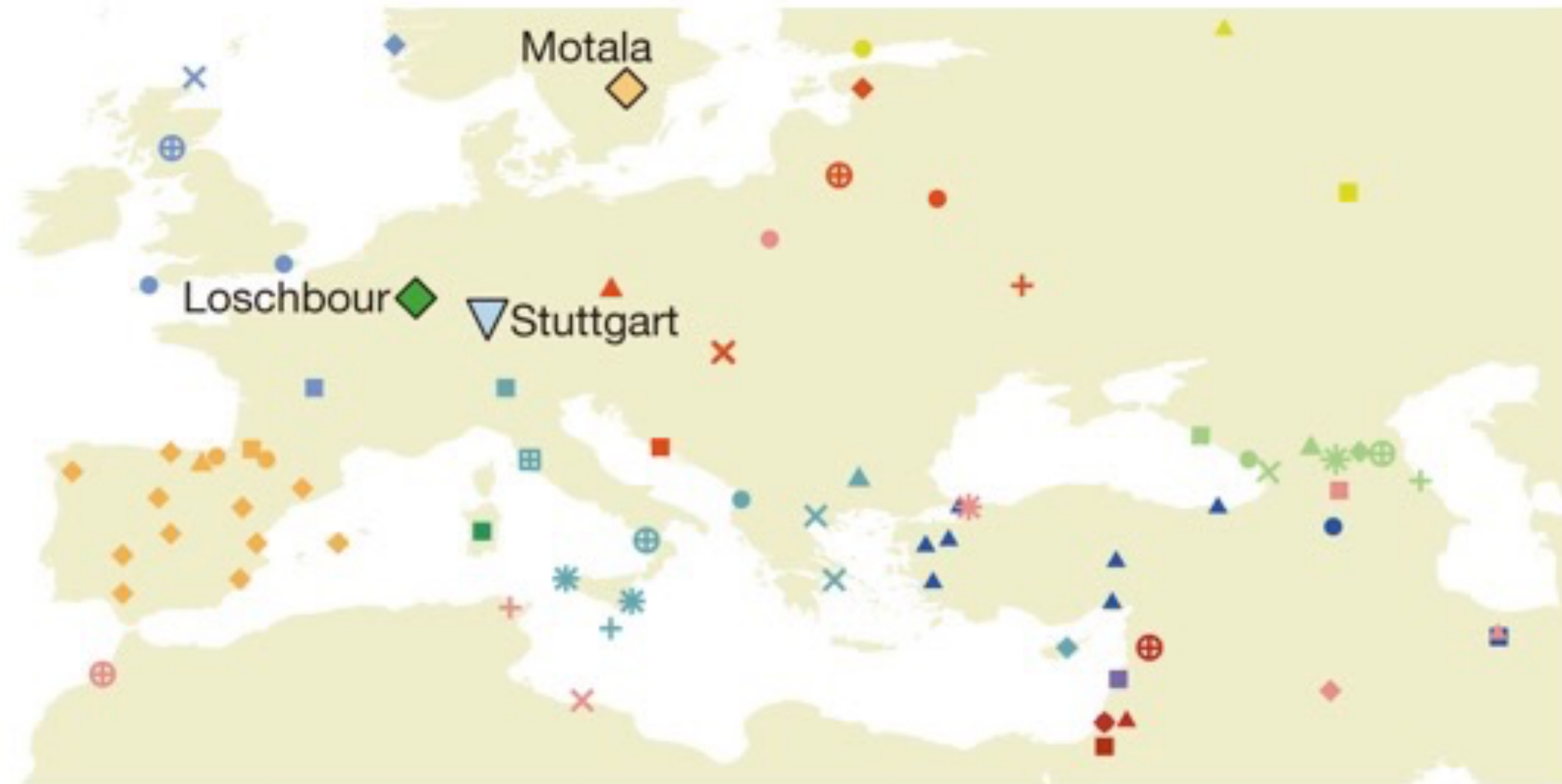
Podójście genomowe

- Trudniejsze w analizie, ale więcej informacji
- Jedyńy sposób analizy admiksji - przepływu informacji między populacjami
- Przejście od analizy drzew pojedynczych genów do analiz dla wielu niesprzężonych *loci* - wyzwanie teoretyczne



Europejska mozaika

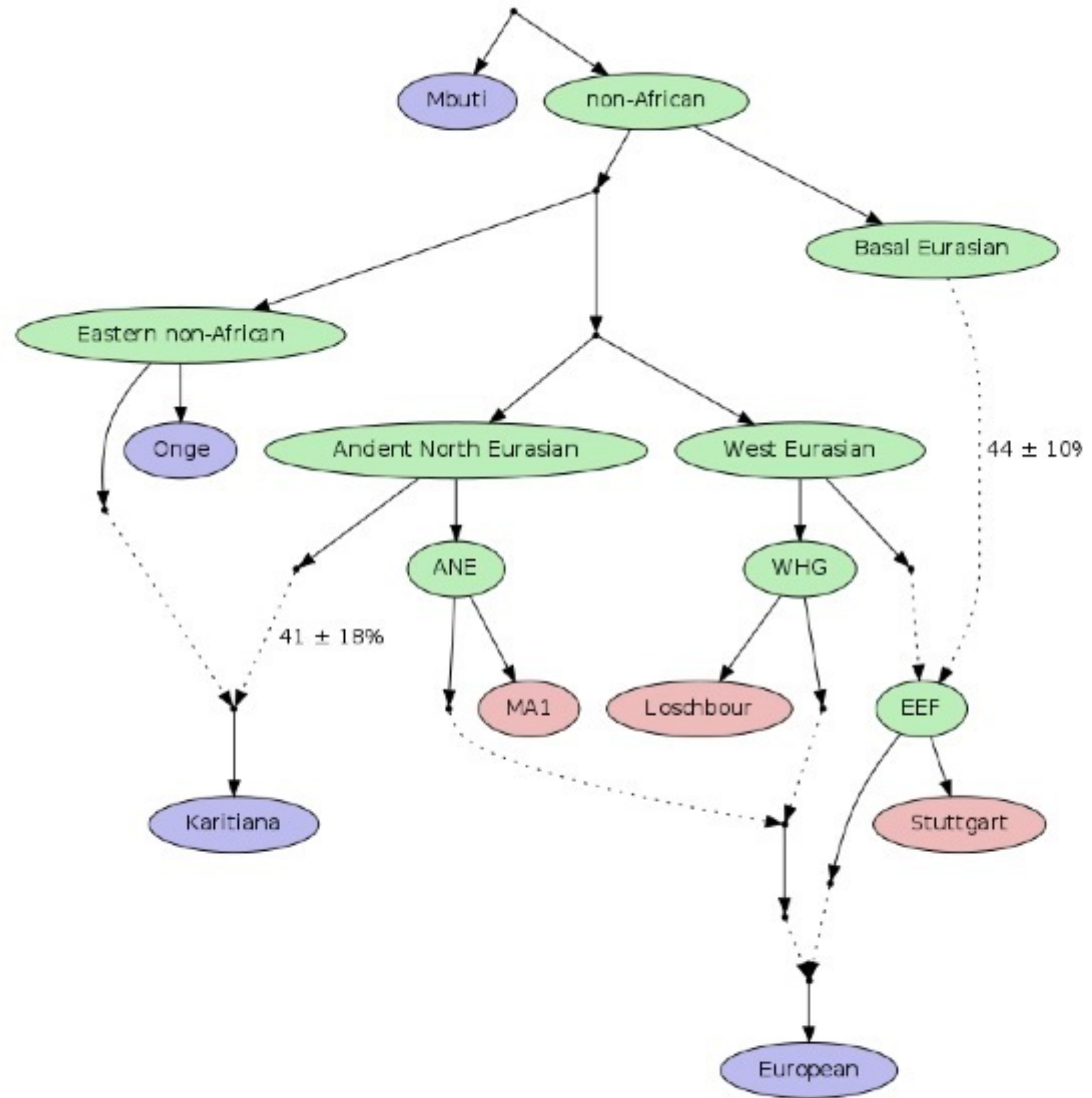
Map of west Eurasian populations.



I [Lazaridis et al. Nature 513, 409-413 \(2014\) doi:10.1038/nature13673](#)

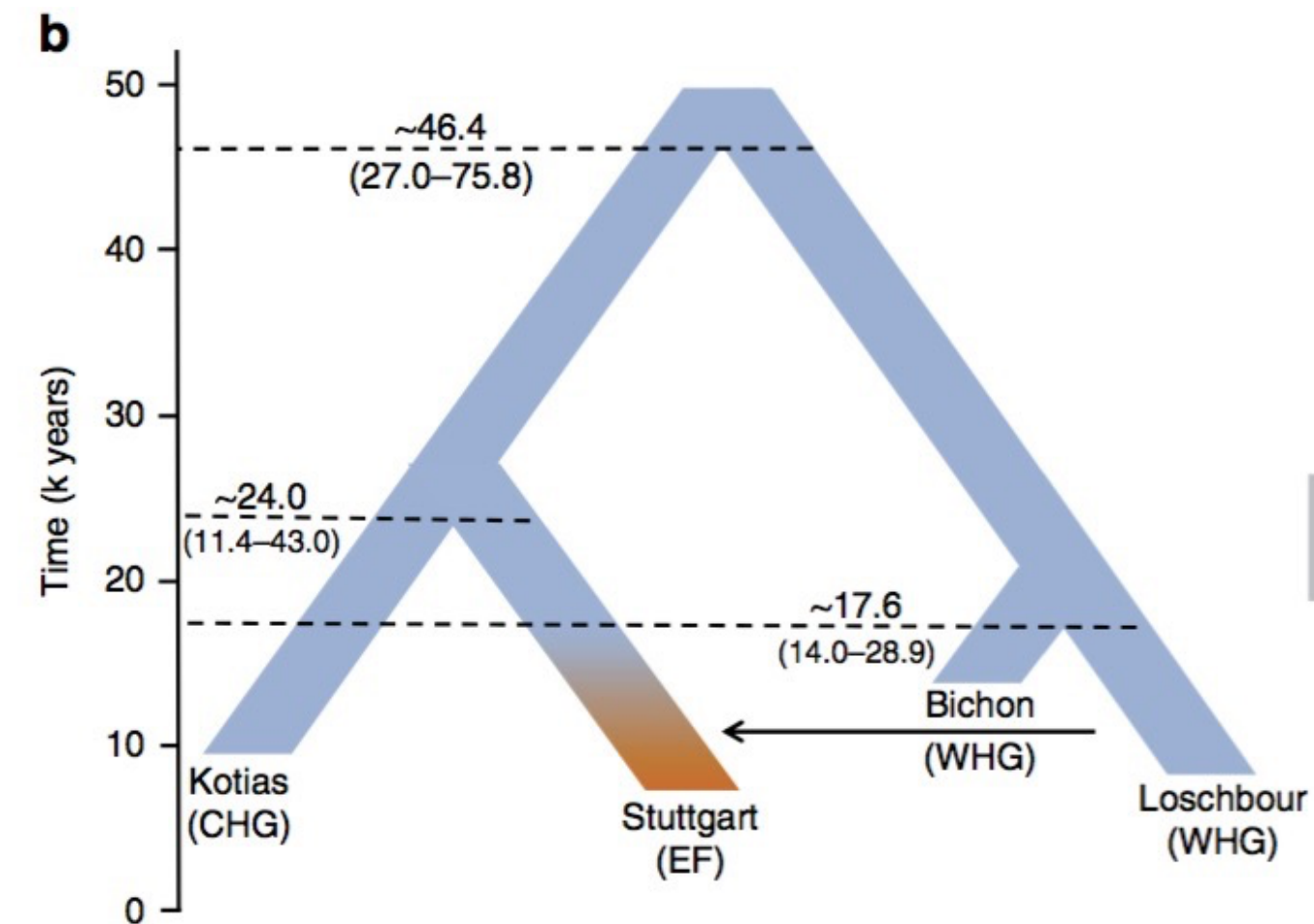
Europejska mozaika

- Co najmniej 3 populacje źródłowe
 - zachodnioeuropejscy łowcy-zbieracze (**WHG**, najwcześniejsze)
 - prawdopodobnie ciemna skóra i jasne oczy
 - dawni mieszkańcy północnej Eurazji (**ANE**, Syberia), też ślady w populacjach rdzennych mieszkańców Ameryki
 - pierwsi rolnicy (**EEF**, Bliski Wschód + Bałkany, rewolucja neolityczna)
 - jasna skóra, ciemne oczy
- na podstawie analizy DNA szkieletów sprzed 7 000 - 8 000 lat i współczesnych Europejczyków

A**B**

Czwarte źródło

- Łowcy-zbieracze z Kaukazu (CHG)
- DNA mężczyzny sprzed 13 300 lat (Kotias, Gruzja)
- Należał do grupy, która oddzieliła się od przodków europejskich łowców-zbieraczy ~45 tys. lat temu, a od przodków neolitycznych rolników ~25 tys. lat temu
- Ich potomkowie - Yamnaya (lud pasterski) migrowali do Europy ~3000 p.n.e., stąd wkład do genomów Europejczyków
- Duży udział u współczesnych mieszkańców Kaukazu



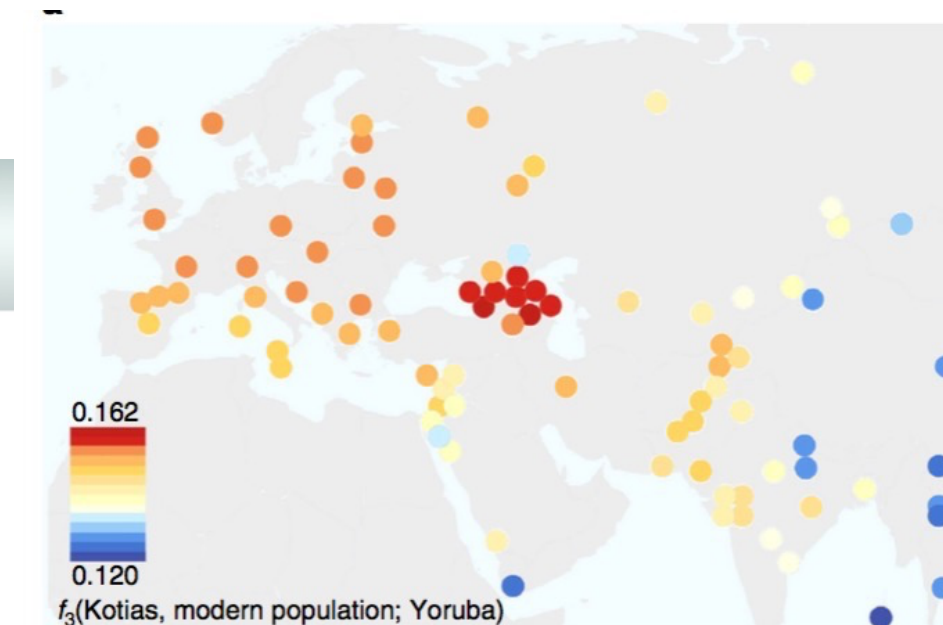
ARTICLE

Received 20 Jul 2015 | Accepted 15 Oct 2015 | Published 16 Nov 2015

DOI: 10.1038/ncomms9912

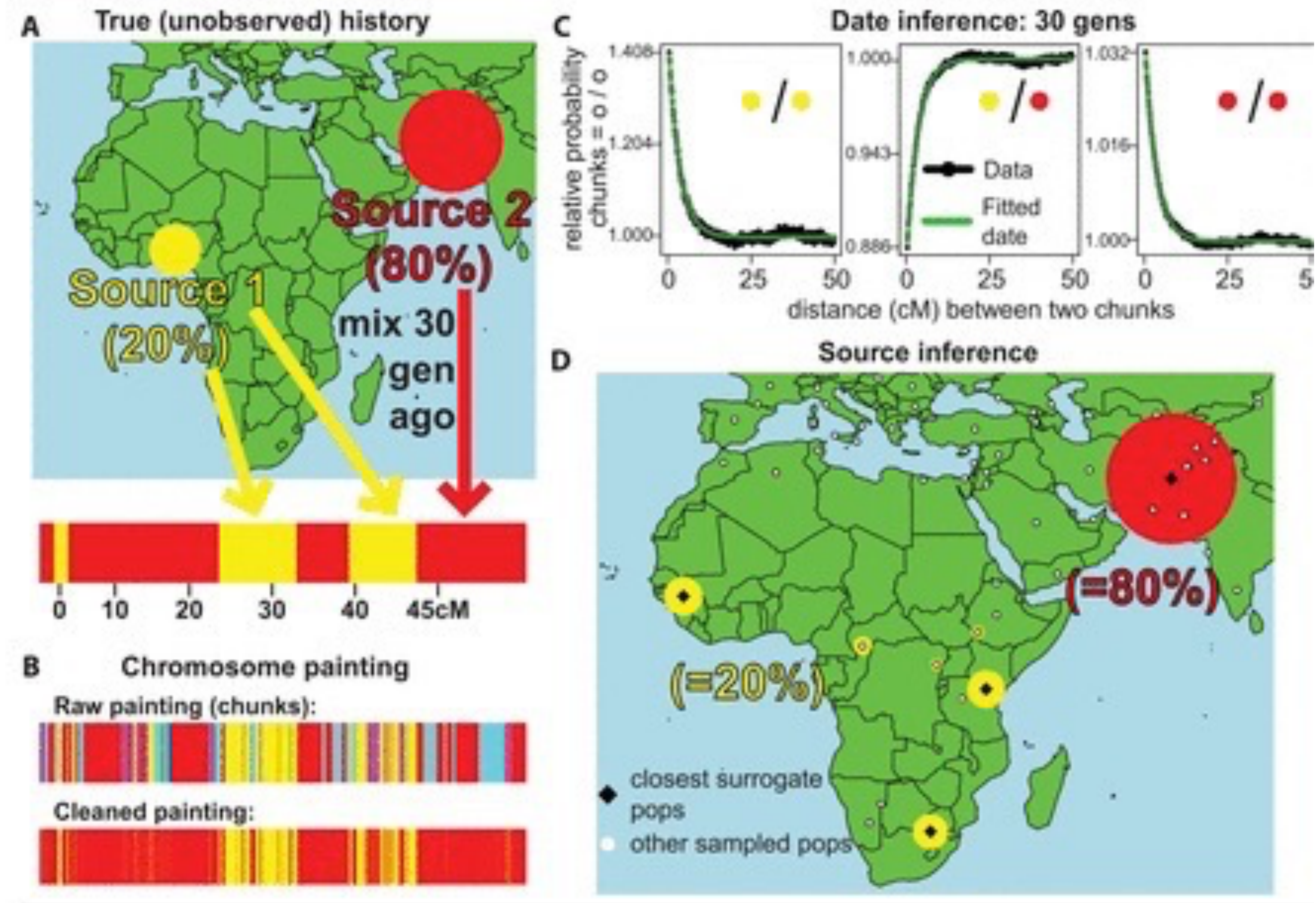
OPEN

Upper Palaeolithic genomes reveal deep roots of modern Eurasians



Czasy historyczne

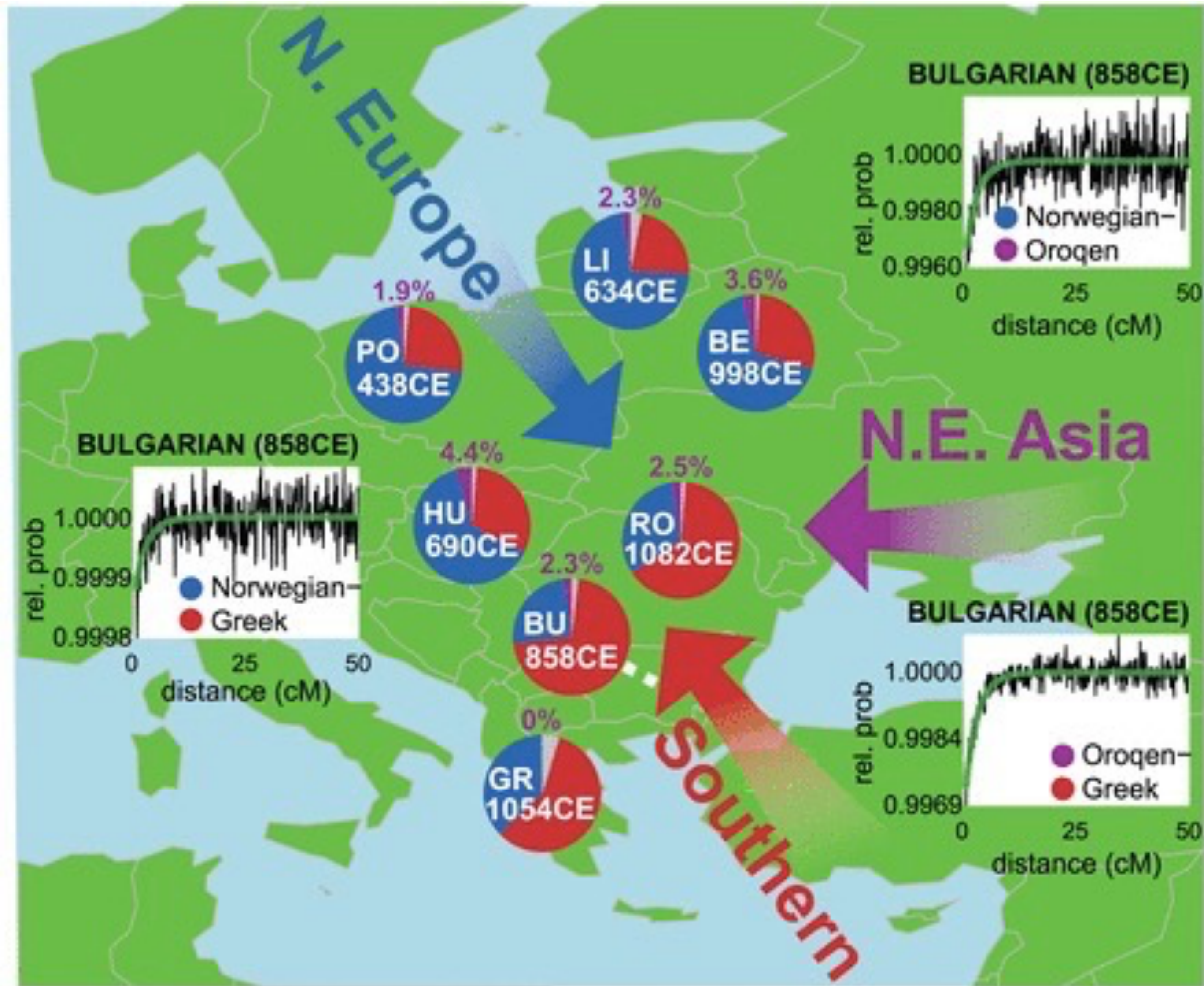
- Badanie admiksji między populacjami w czasie ostatnich 4000 lat na skalę świata



A Genetic Atlas of Human Admixture History

Science 14 February 2014:
vol. 343 no. 6172 747–751

Czasy historyczne



A genetic atlas of human admixture history

Companion website for "[A genetic atlas of human admixture history](#)", Hellenthal et al, Science (2014).

[Historical event ↓](#) [Target population ↓](#) [Data ↓](#) [Preferences ↓](#) [Help and FAQ ↓](#)

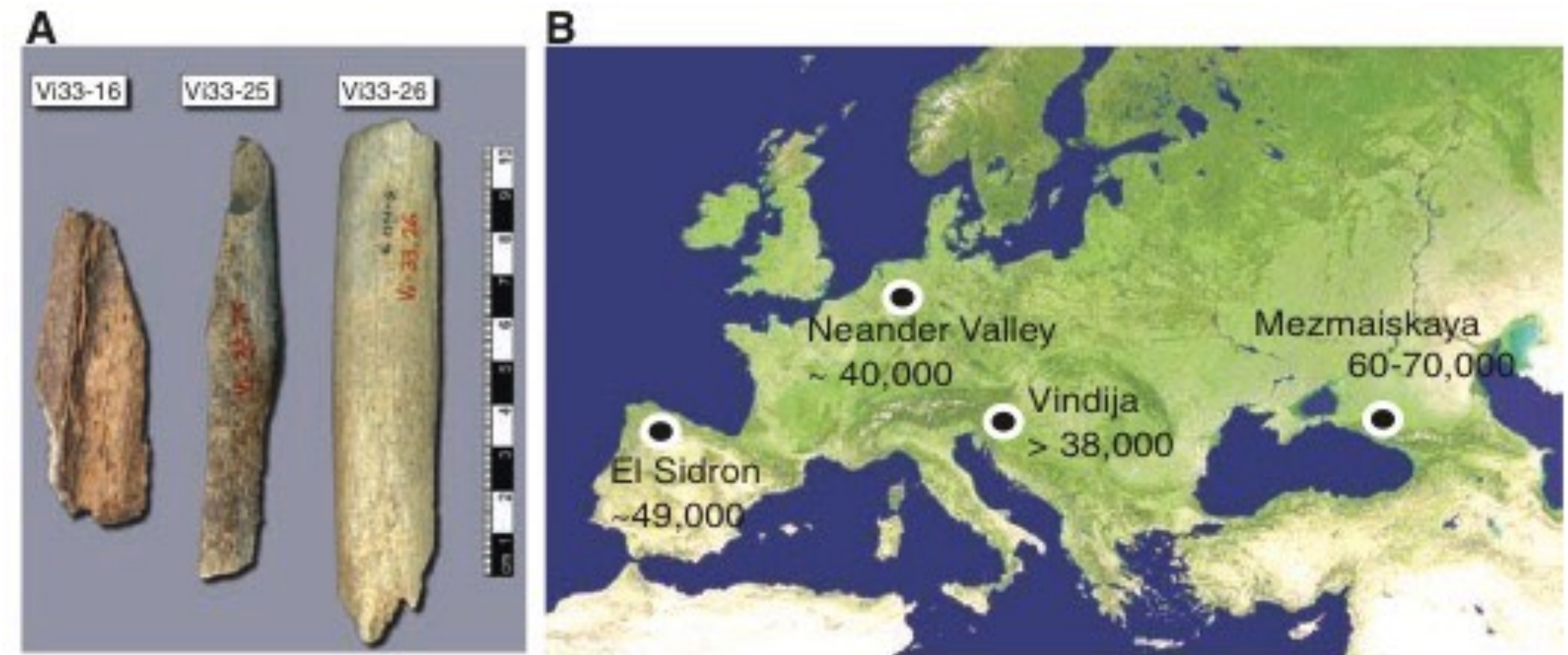


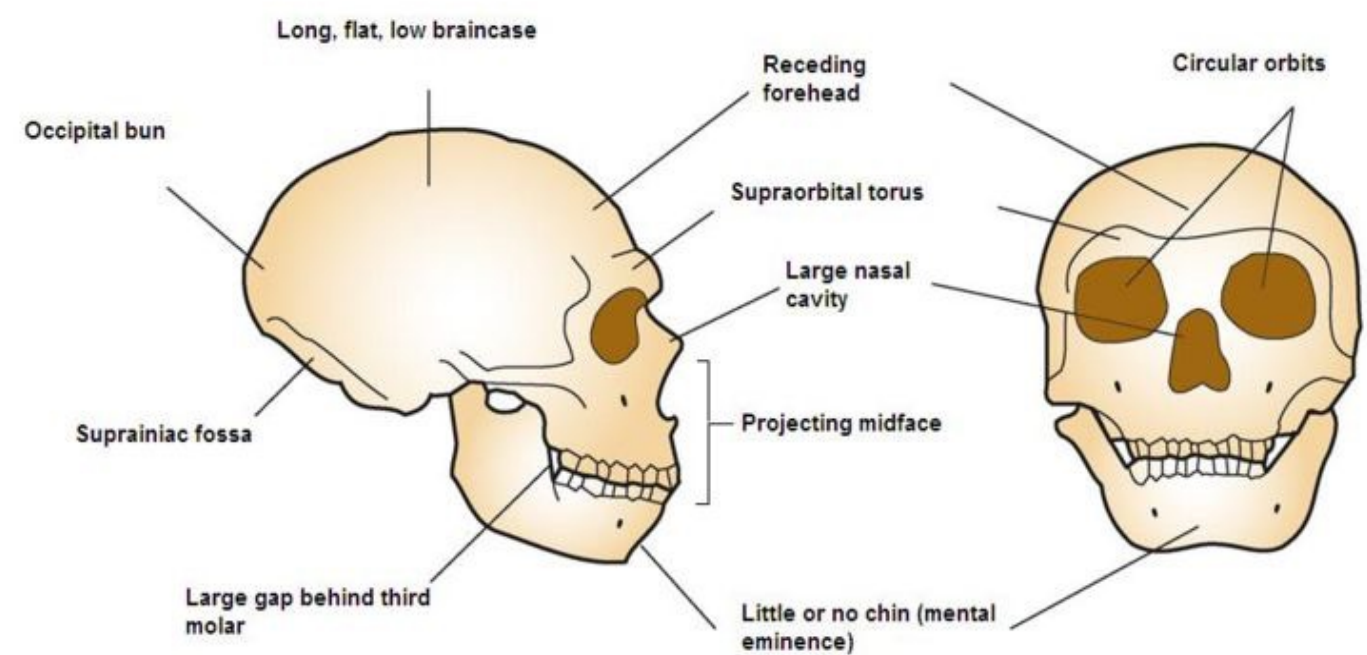
This site is built using the [Google maps API](#), with [SVG](#), [jQuery](#), [miniColors](#), and [D3.js](#), and has been tested in recent versions of [Firefox](#), [Safari](#), [Chrome](#), and [Internet Explorer v9](#) and above. For technical problems please [email us](#).

<http://admixturemap.paintmychromosomes.com>

Neandertalczycy

- Pierwsze ślady o cechach neandertalskich (Azja) już ok. 400 000 lat temu
- Żył w Europie, wyginął około 30 000 lat temu
- Przodkowie człowieka współczesnego zasiedlili Europę ok. 40 000 - 50 000 lat temu
- Czy Neandertalczycy byli przodkami Europejczyków, czy krzyżowali się z ludźmi?





A reconstruction of a Neanderthal is standing at the Neanderthal Museum. The Neanderthal Museum, which is located between Mettmann and Düsseldorf, 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 Neanderthal 1. Picture from 23 August 2013.

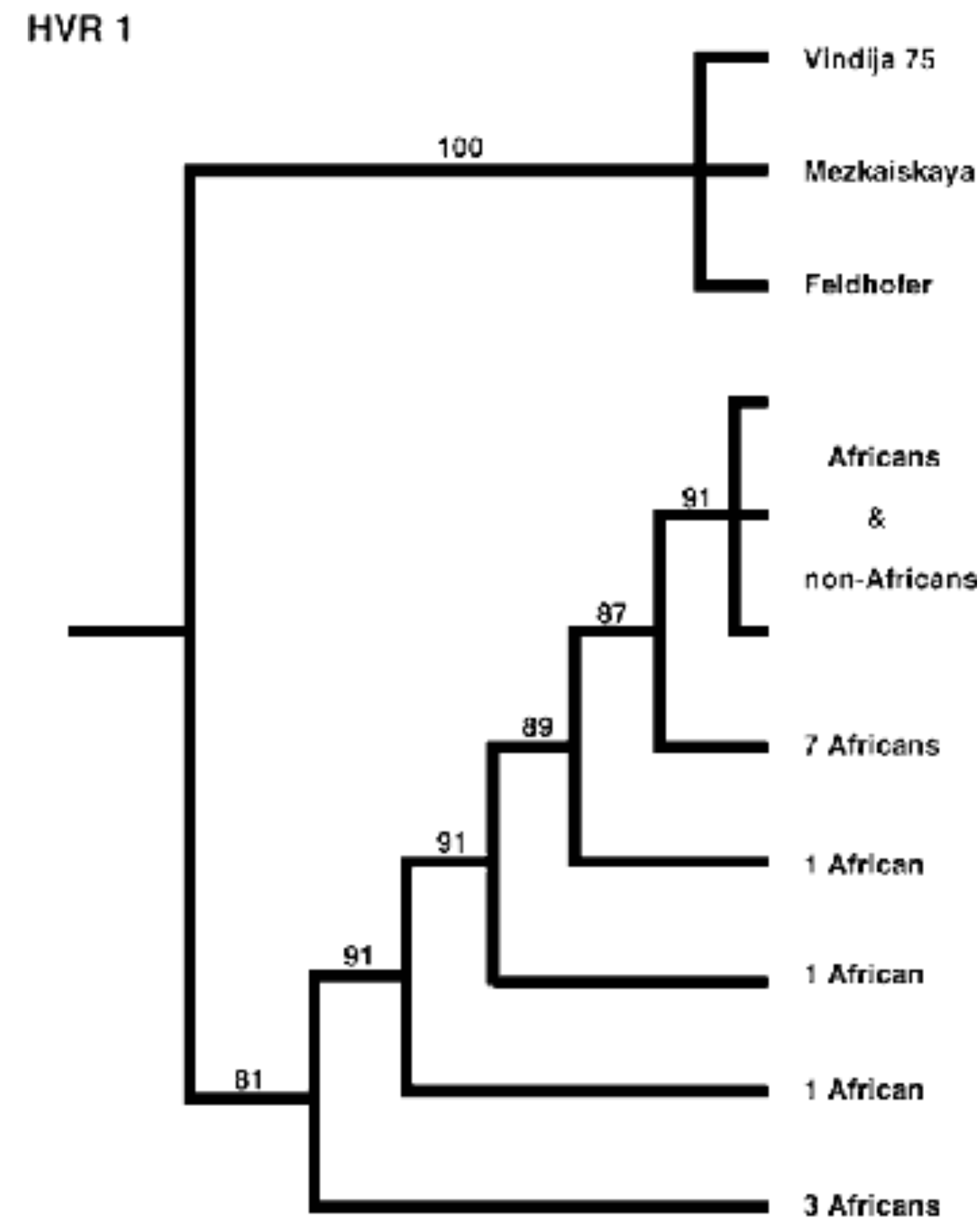
Genom Neandertalczyka

- Zsekwencjonowano fragmenty mtDNA z kilku próbek (1997) - Neandertalczyk boczną linią, a nie przodkiem człowieka
- Zsekwencjonowano ok. 10^6 bp DNA jądrowego (2006)
- 60% genomu jądrowego (2010)
- Obecnie - 99% genomu z pokryciem 50x dla pojedynczych osobników (z ~40 mg kości!)



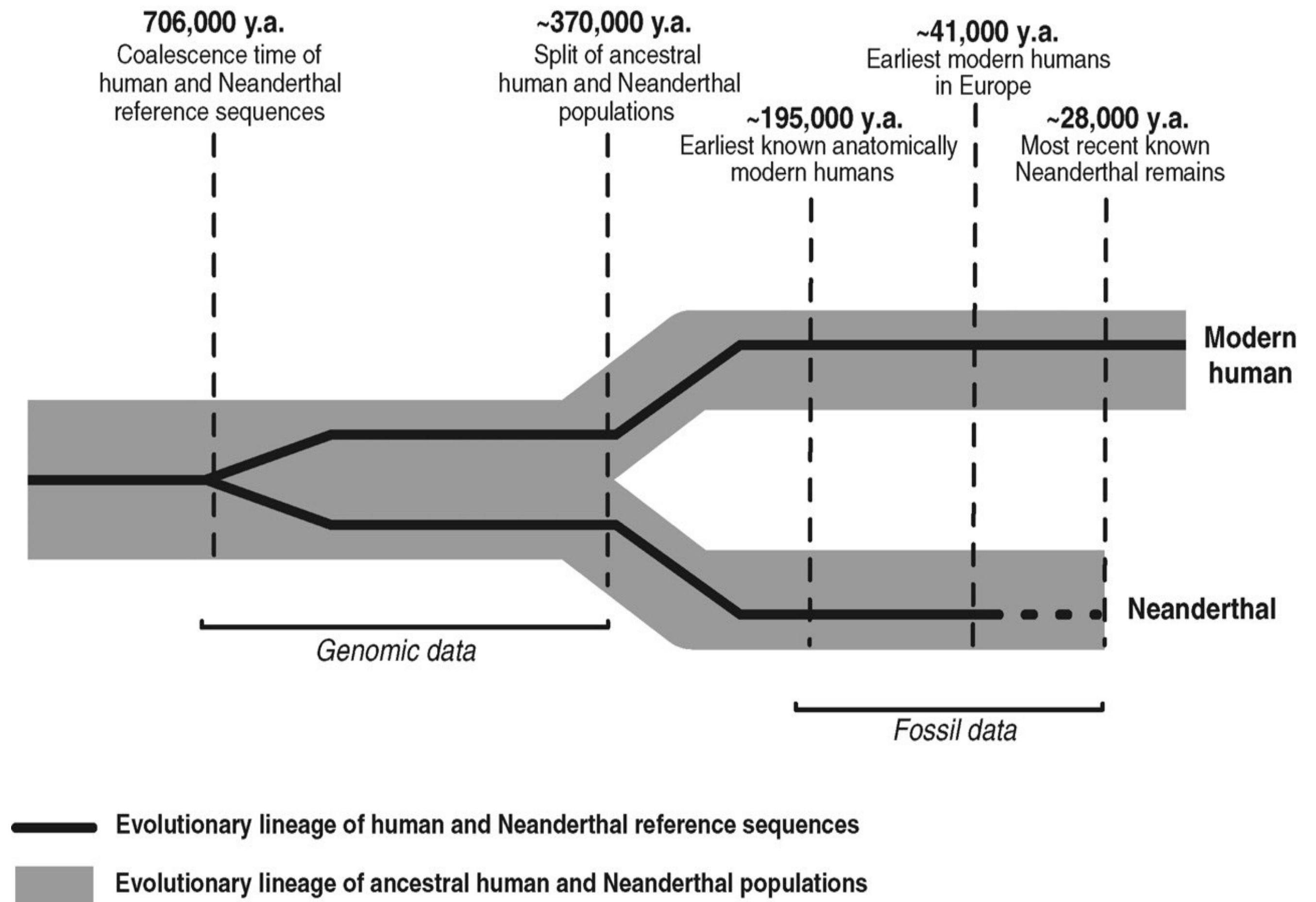
mtDNA - wnioski

- 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



Analiza DNA genomowego - 2006

- Rozejście się linii człowieka i Neandertalczyka znacznie wcześniejsze niż ekspansja człowieka z Afryki
- Ślady krzyżówek 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
- Prawdopodobnie dochodziło do krzyżowania przodków mieszkańców Eurazji z Neandertalczykami, ale już po wyjściu z Afryki

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
- Ślady mieszania odnaleziono też w genomach Neandertalczyków



DNA taken from a 40,000-year-old modern human jawbone from the cave Pesterța 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

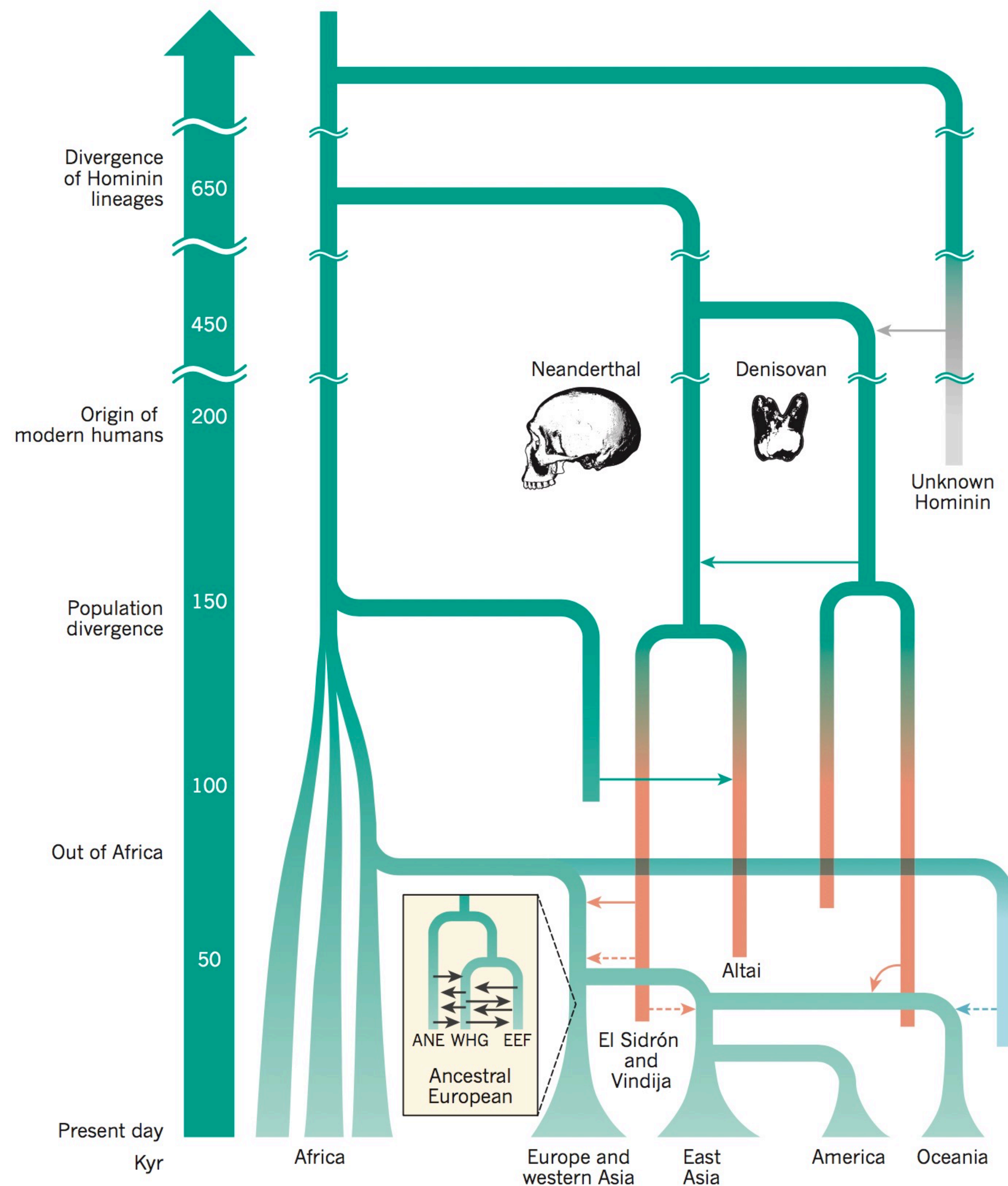
Nie tylko Neandertalczyk

- Szczątki z jaskini Denisowa (Ałtaj)
- Współcześni Neandertalczykom
 - Prawdopodobnie grupa siostrzana
- Ślady krzyżowania z ludzkimi migrantami w populacjach Oceanii
 - Epizody krzyżowania podczas migracji do Azji Pd.-Wsch.



Sekrety naszych przodków

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



Co nam dały te krzyżówki?

- Genetyczne podłoże 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}

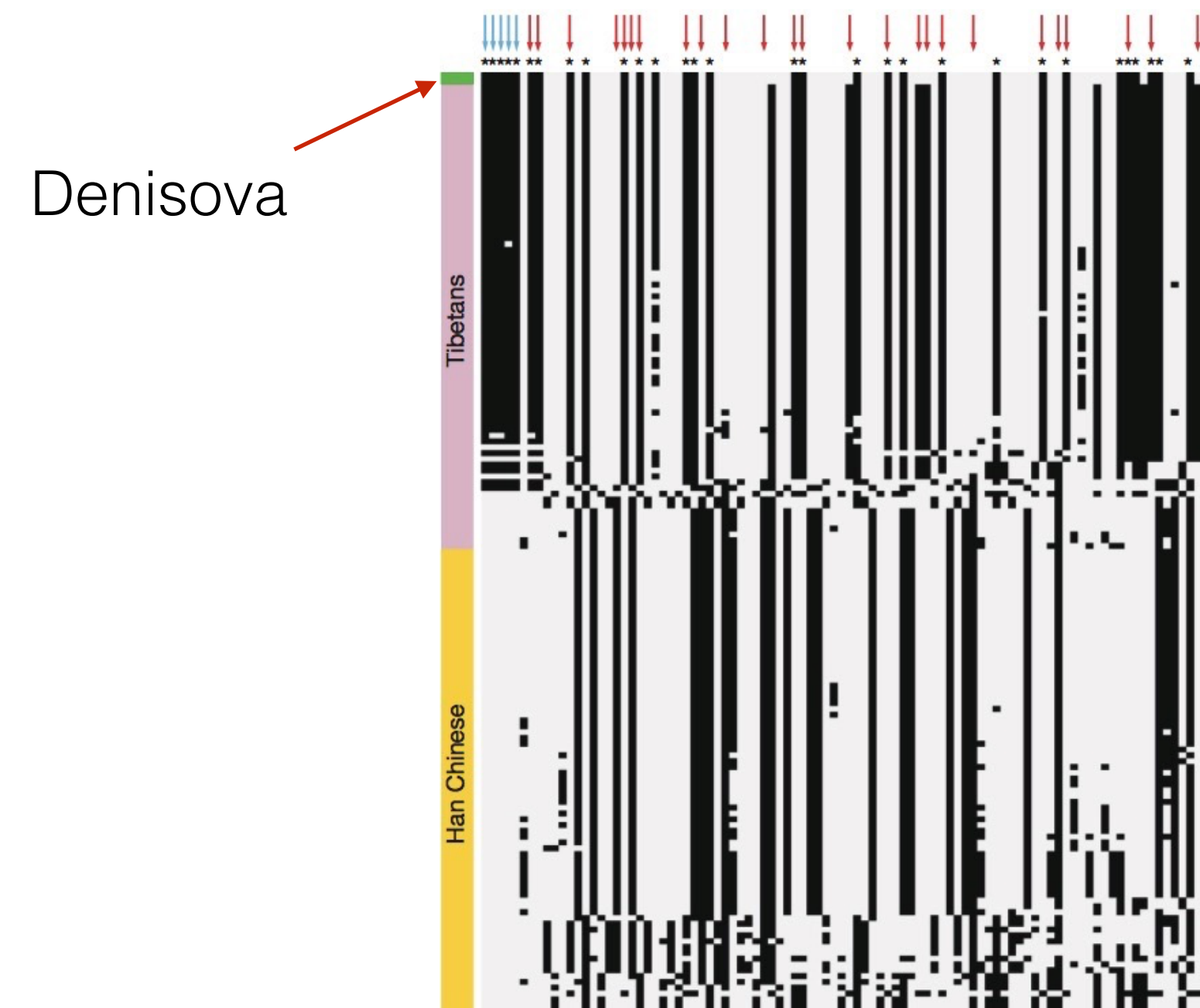
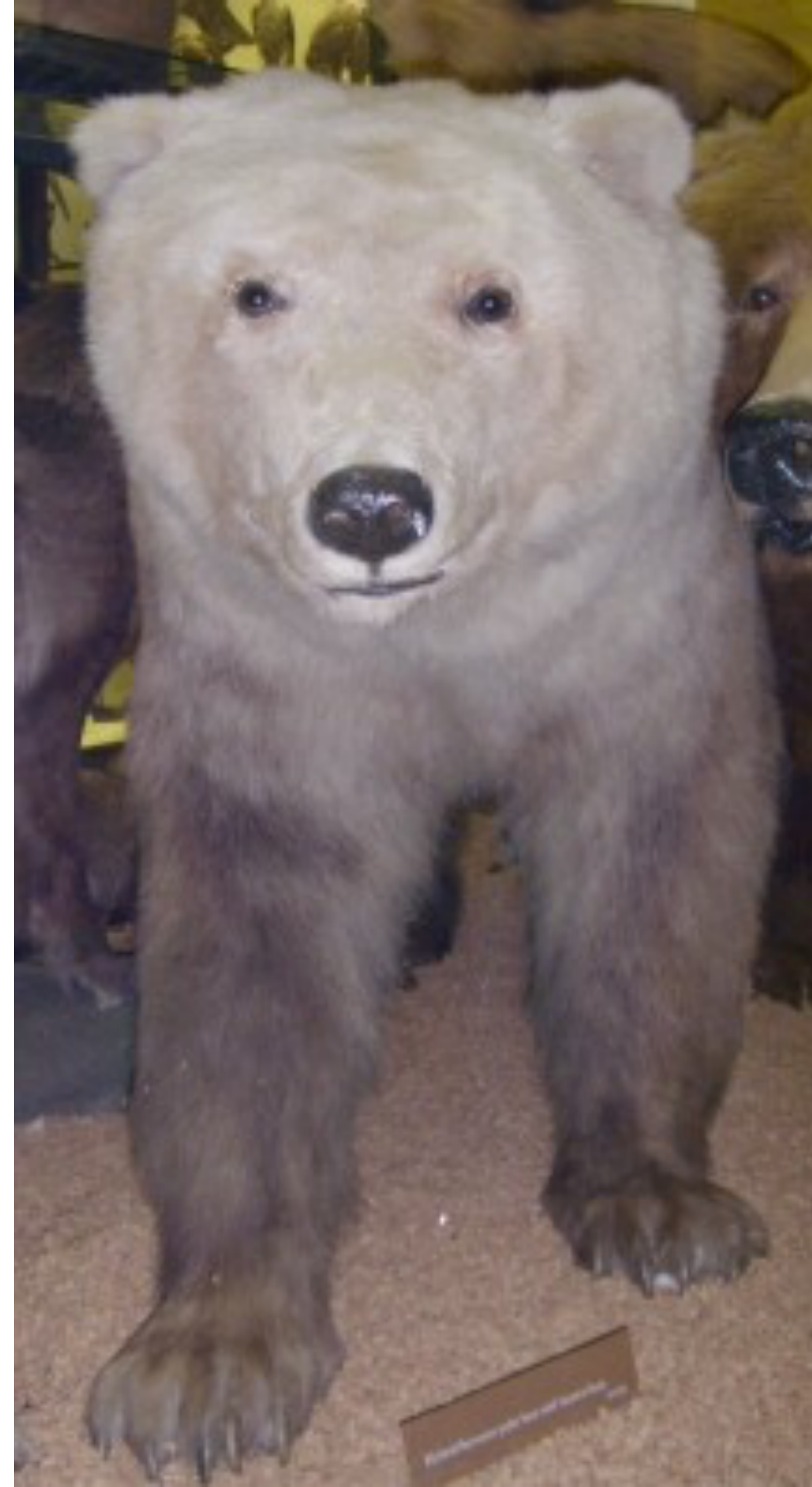


Figure 2 | Haplotype pattern in a region defined by SNPs that are at high frequency in Tibetans and at low frequency in Han Chinese. Each column is a polymorphic genomic location (95 in total), each row is a phased haplotype (80 Han and 80 Tibetan haplotypes), and the coloured column on the left denotes 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

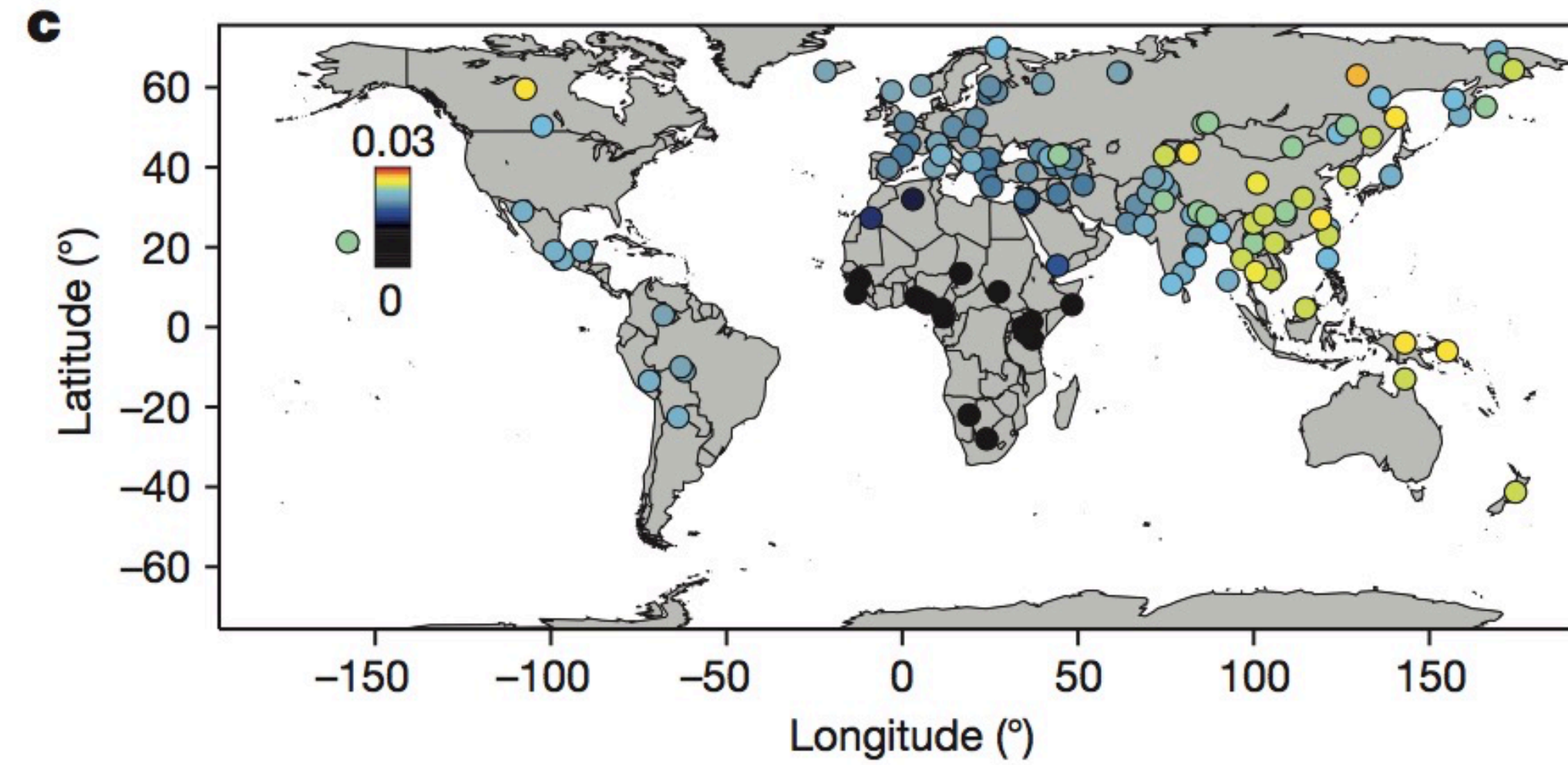
Czy różne gatunki mogą się krzyżować?

- 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 Neandertalczyka

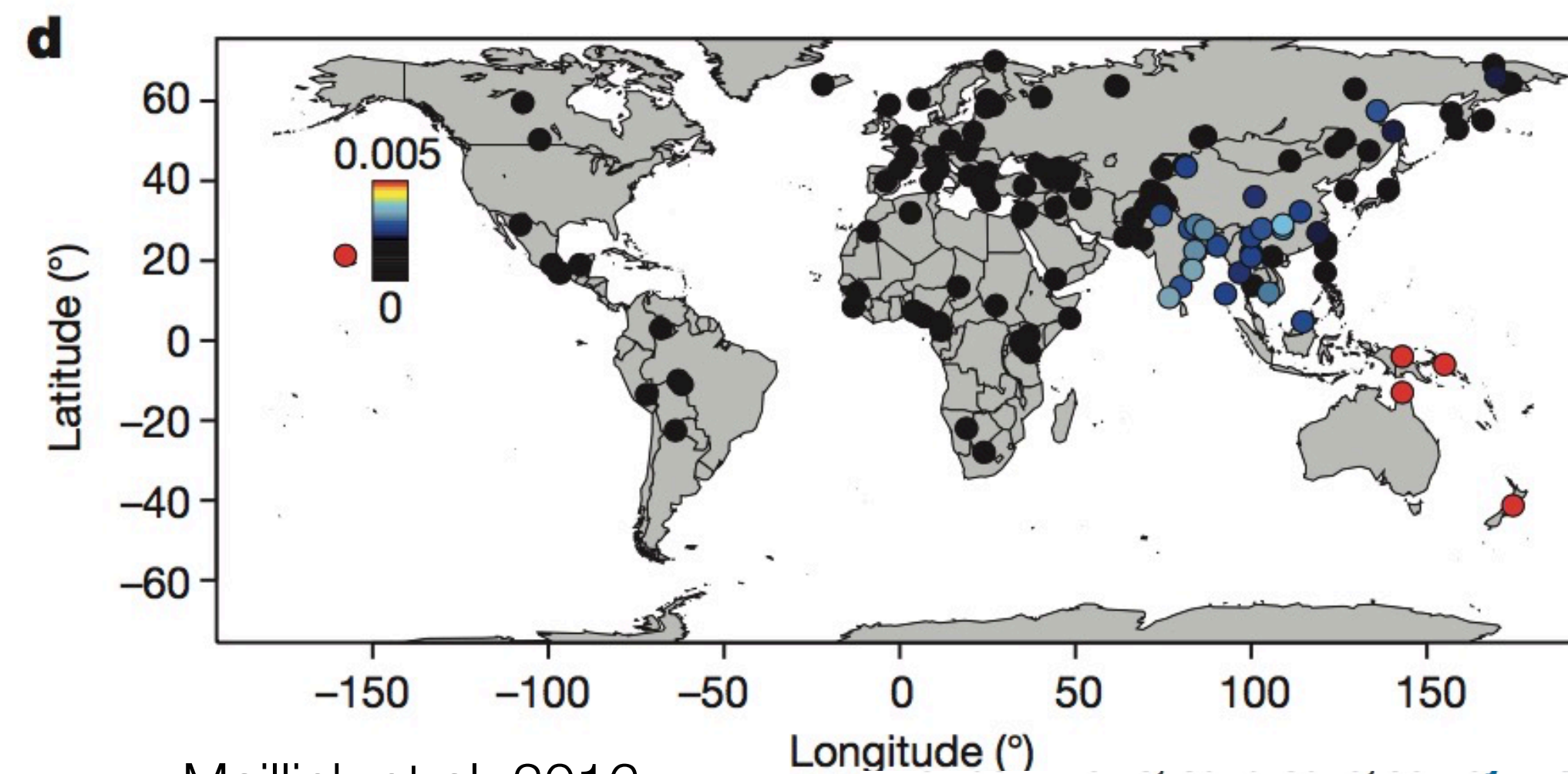


Ile w nas Neandertalczyka?

- Wkład Neandertalczyków

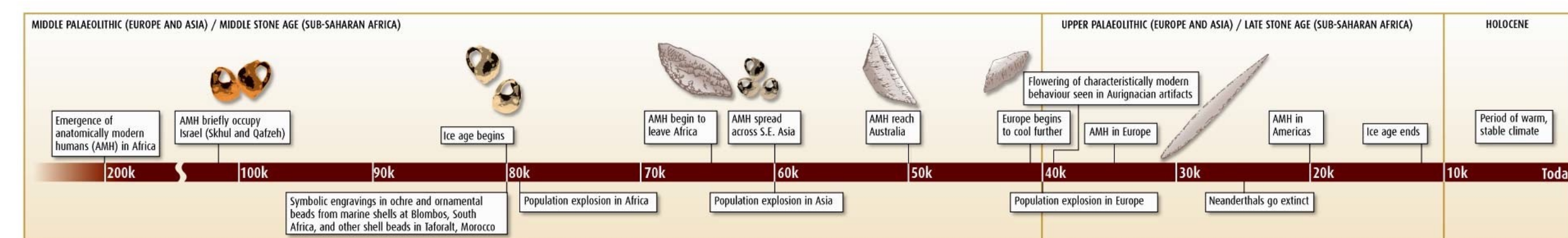
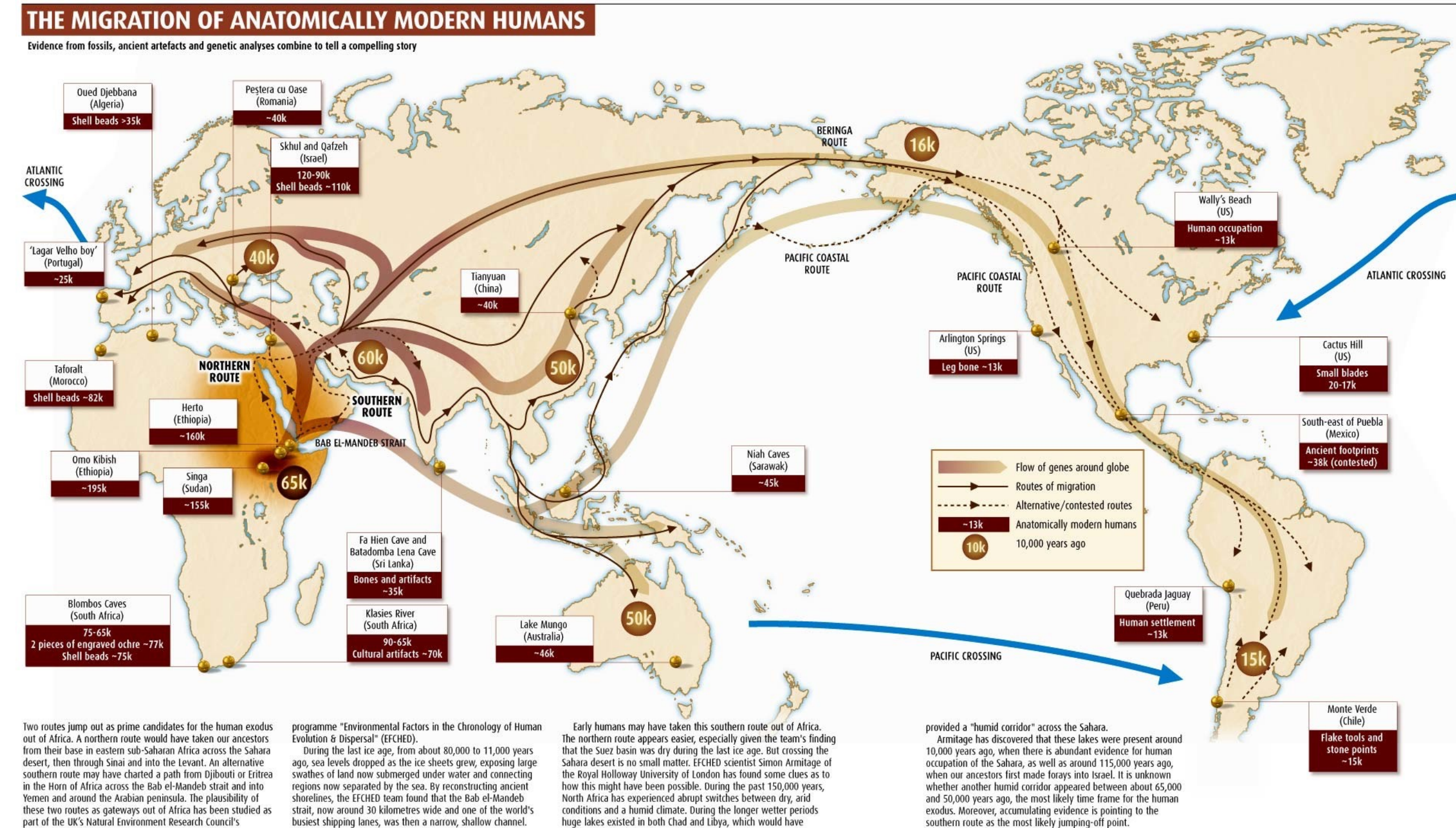


- Wkład Denisowian



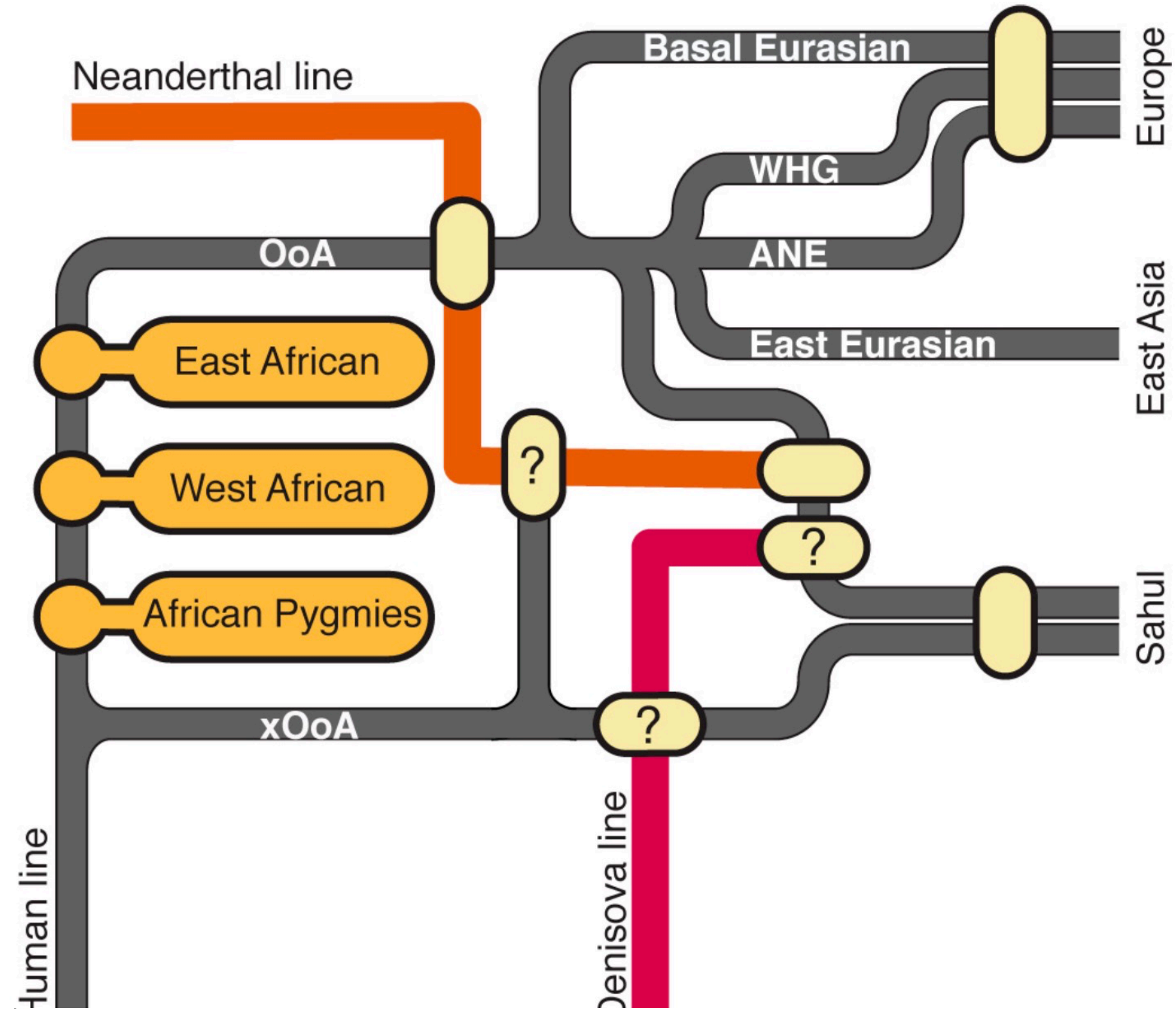
Ile było fal migracji?

- Szczątki *H. sapiens* sprzed ~100 tys. lat znajdowane poza Afryką (np. Chiny)
- Pierwsza migracja ~120 kYA - przodkowie mieszkańców Australii i Oceanii
- Kolejna fala - ~ 80-60 kYA - Eurazja



Ile było fal migracji? - najnowszy model

- Pierwsza fala migracji (xOoA): zasiedlił 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.

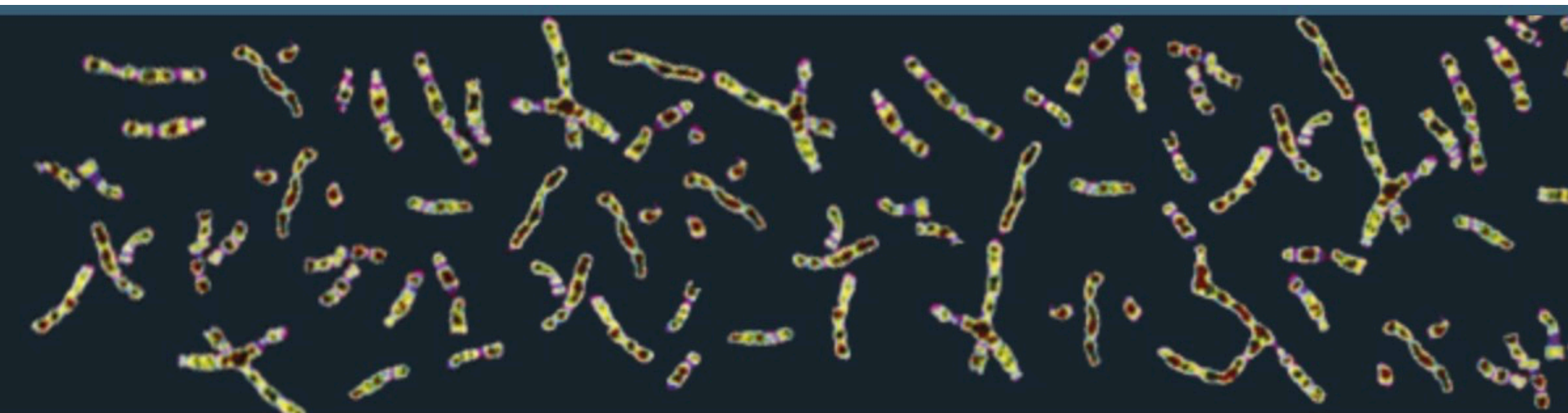


From
Genomic analyses inform on migration events during the peopling of Eurasia
Luca Pagani, Daniel John Lawson, Evelyn Jagoda, Alexander Mörseburg, Anders Eriksson, Mario Mitt, Florian Clemente, Georgi Hudjashov, Michael DeGiorgio, Lauri Saag, Jeffrey D. Wall, Alexia Cardona, Reedik Mägi, Melissa A. Wilson Sayres, Sarah Kaewert, Charlotte Inchley, Christiana L. Scheib, Mari Järve, Monika Karmin, Guy S. Jacobs, Tiago Antao, Florin Mircea Iliescu, Alena Kushniarevich, Qasim Ayub, Chris Tyler-Smith *et al.*
Nature (2016) | doi:10.1038/nature19792

Różnorodność genomów człowieka dzisiaj

IGSR: The International Genome Sample Resource

Providing ongoing support for the 1000 Genomes Project data



[Home](#) [About](#) [Data](#) [Portal](#) [Analysis](#) [Contact](#) [Browser](#) [FAQ](#)

Search 1000genomes



IGSR and the 1000 Genomes Project



Populations: ● - African; ● - American; ● - East Asian; ● - European; ● - South Asian;

The International Genome Sample Resource (IGSR) was established to ensure the ongoing usability of data generated by the 1000 Genomes Project and to extend the data set. More information is available [about the IGSR](#).

Links

[Announcements](#)

[IGSR Sample Collection Principles](#)

[1000 Genomes Project Publications](#)

[File formats](#)

[Software tools](#)

[Download data](#)

[User survey](#)

[Twitter](#)

Projekt 1000 genomów

A global reference for human genetic variation

The 1000 Genomes Project Consortium*

NATURE | VOL 526 | 1 OCTOBER 2015

Table 1 | Median autosomal variant sites per genome

	AFR		AMR		EAS		EUR		SAS	
Samples	661		347		504		503		489	
Mean coverage	8.2		7.6		7.7		7.4		8.0	
	Var. sites	Singletons	Var. sites	Singletons	Var. sites	Singletons	Var. sites	Singletons	Var. sites	Singletons
SNPs	4.31M	14.5k	3.64M	12.0k	3.55M	14.8k	3.53M	11.4k	3.60M	14.4k
Indels	625k	-	557k	-	546k	-	546k	-	556k	-
Large deletions	1.1k	5	949	5	940	7	939	5	947	5
CNVs	170	1	153	1	158	1	157	1	165	1
MEI (Alu)	1.03k	0	845	0	899	1	919	0	889	0
MEI (L1)	138	0	118	0	130	0	123	0	123	0
MEI (SVA)	52	0	44	0	56	0	53	0	44	0
MEI (MT)	5	0	5	0	4	0	4	0	4	0
Inversions	12	0	9	0	10	0	9	0	11	0
Nonsynon	12.2k	139	10.4k	121	10.2k	144	10.2k	116	10.3k	144
Synon	13.8k	78	11.4k	67	11.2k	79	11.2k	59	11.4k	78
Intron	2.06M	7.33k	1.72M	6.12k	1.68M	7.39k	1.68M	5.68k	1.72M	7.20k
UTR	37.2k	168	30.8k	136	30.0k	169	30.0k	129	30.7k	168
Promoter	102k	430	84.3k	332	81.6k	425	82.2k	336	84.0k	430
Insulator	70.9k	248	59.0k	199	57.7k	252	57.7k	189	59.1k	243
Enhancer	354k	1.32k	295k	1.05k	289k	1.34k	288k	1.02k	295k	1.31k
TFBSs	927	4	759	3	748	4	749	3	765	3
Filtered LoF	182	4	152	3	153	4	149	3	151	3
HGMD-DM	20	0	18	0	16	1	18	2	16	0
GWAS	2.00k	0	2.07k	0	1.99k	0	2.08k	0	2.06k	0
ClinVar	28	0	30	1	24	0	29	1	27	1

Różnorodność genetyczna ludzi jest stosunkowo niewielka

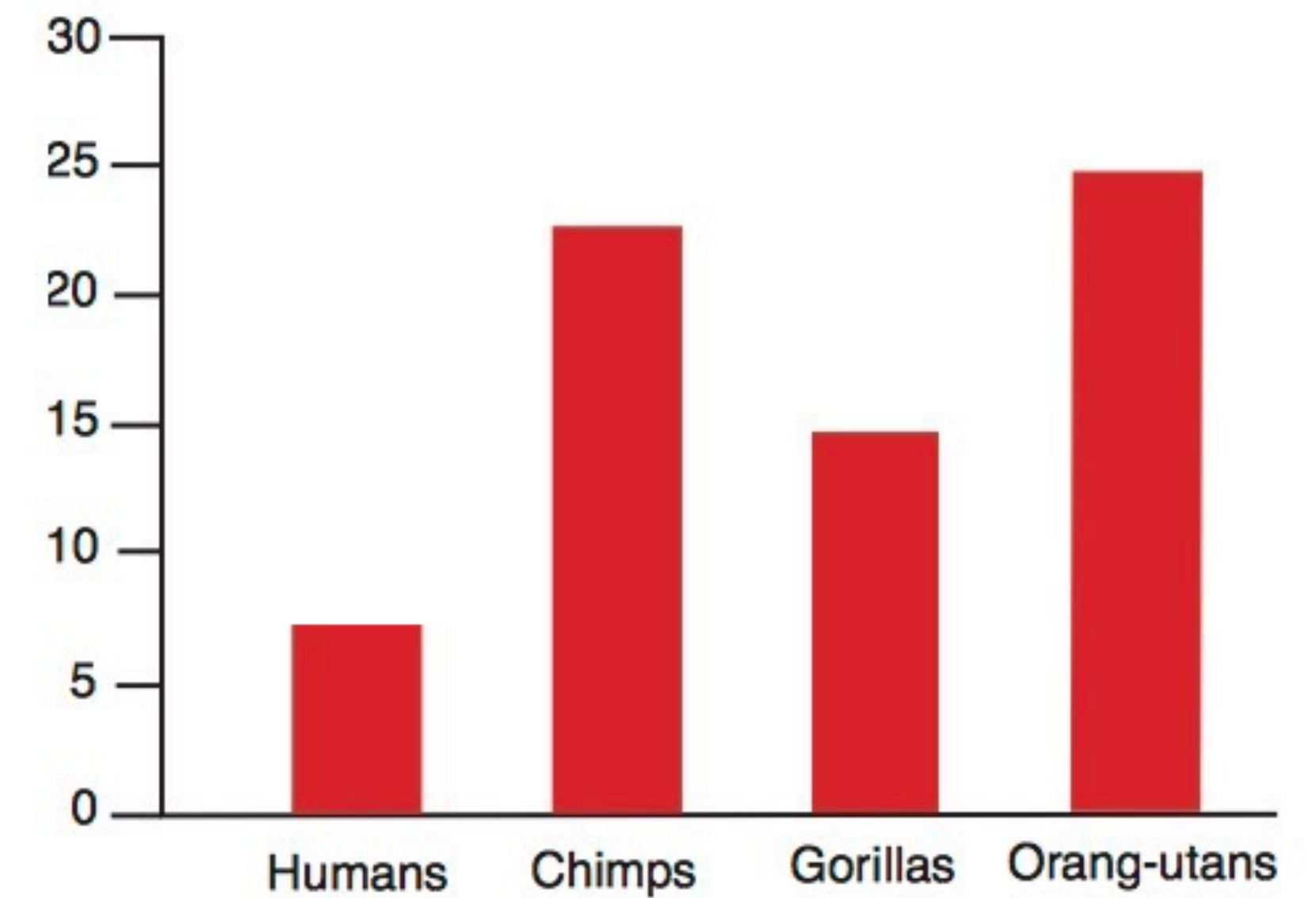
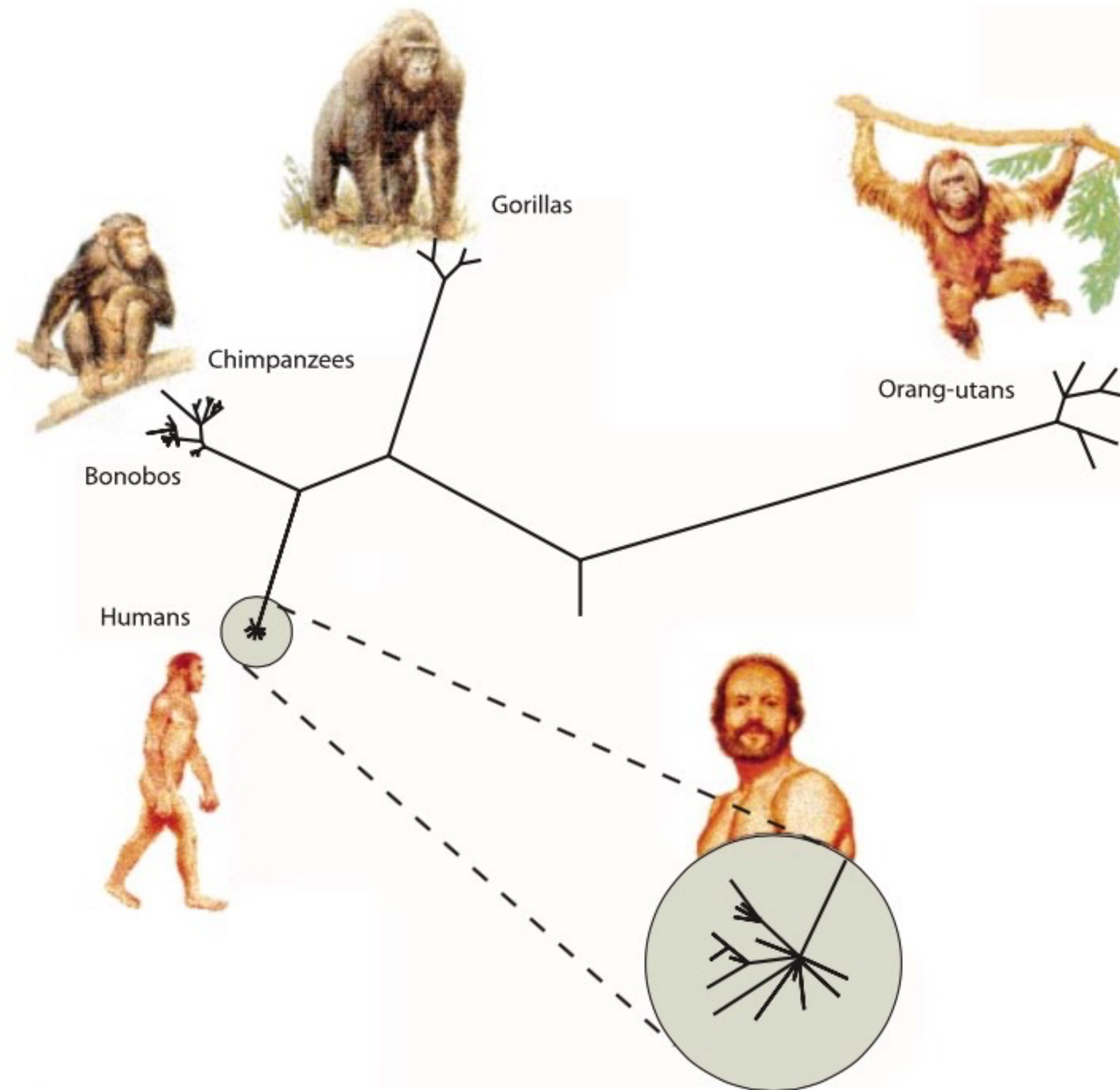
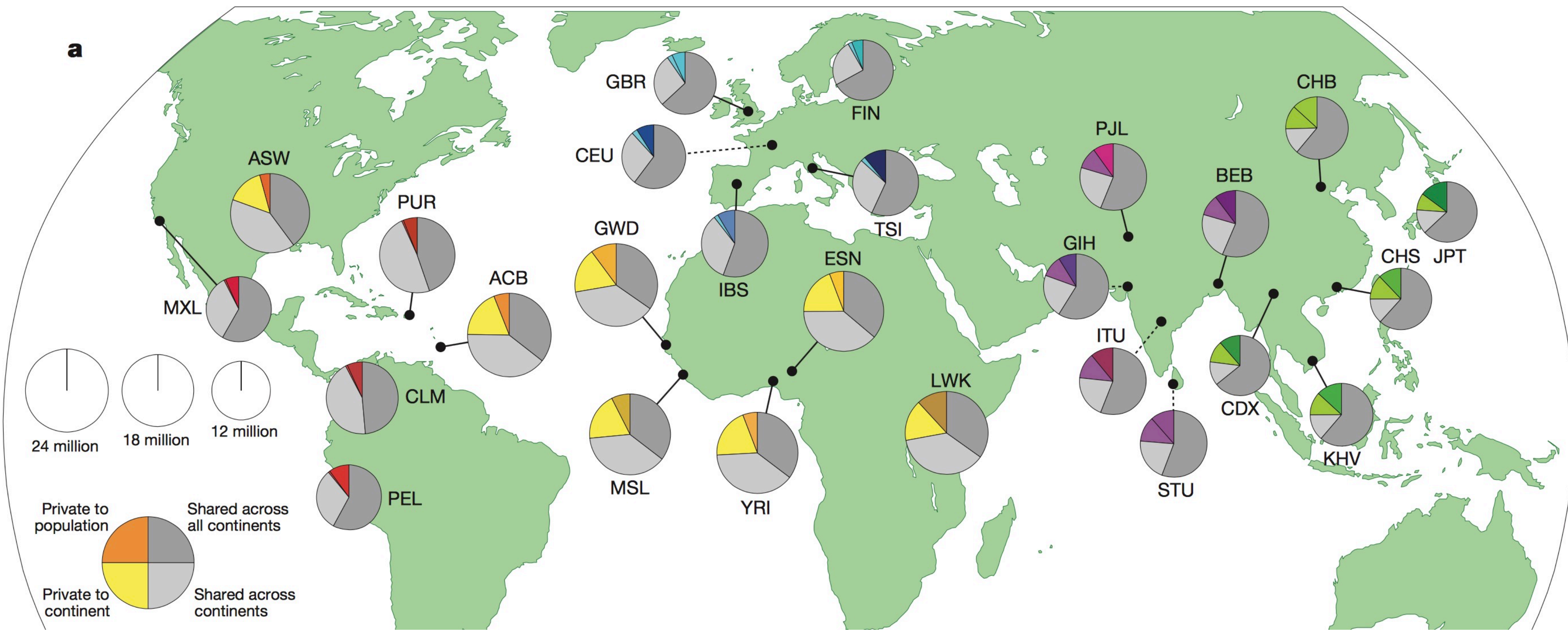


Fig. 11 DNA sequence diversity within humans and great apes. Values are based on the number of variable positions within each species taking the number of sequences determined into account (Watterson's diversity estimator, θ_w).

Kassemann & Pääbo, 2002, J. Int. Med. 251:1-18

Większość wariantów wspólna dla różnych populacji



A global reference for human genetic variation

The 1000 Genomes Project Consortium*
NATURE | VOL 526 | 1 OCTOBER 2015

Idea rasy

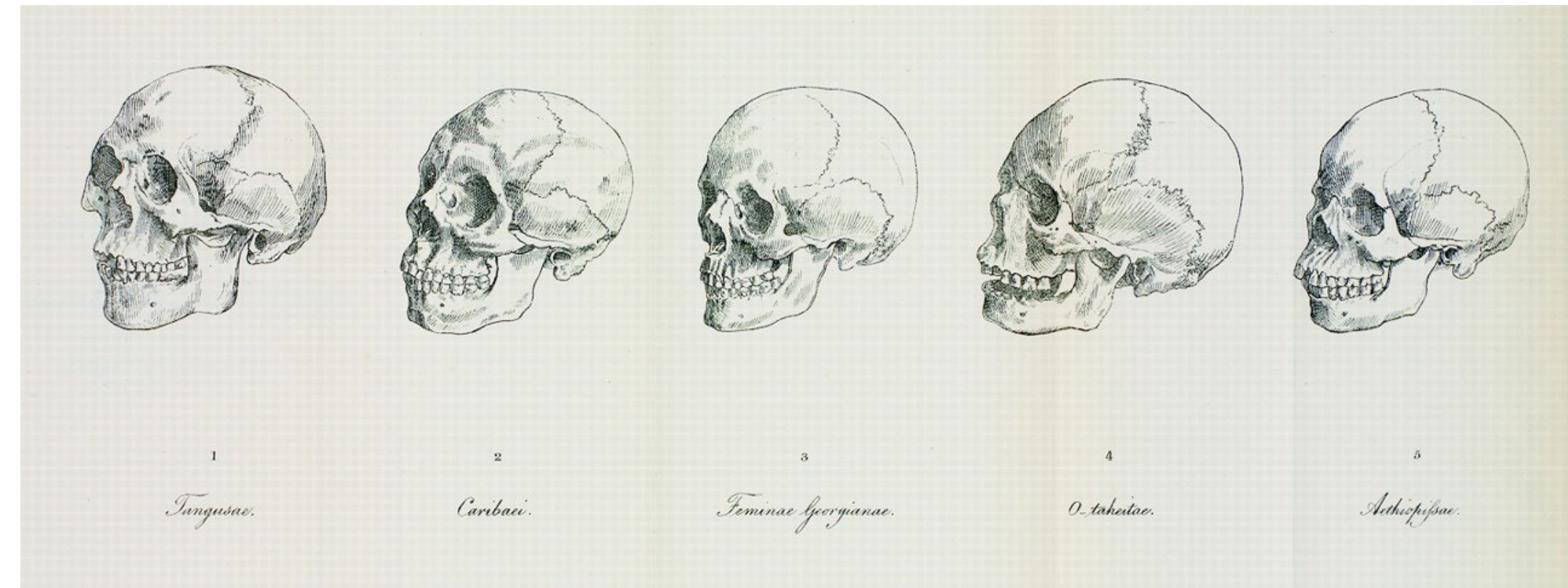
- Populacje ludzkie można połączyć w duże grupy (3-5), które
 - wykazują podobieństwo wewnątrz grupy
 - wykazują różnice między grupami
 - wykazują znaczące różnice w zdrowiu, zdolnościach, cechach charakteru itp.

Idea rasy

- Populacje ludzkie można połączyć w duże grupy (3-5), które
 - wykazują podobieństwo wewnątrz grupy
 - wykazują różnice między grupami
 - wykazują znaczące różnice w zdrowiu, zdolnościach
- Takie grupy **nie istnieją**
- Możemy śledzić historie genów, migracji, grup, ale nie da się na ich podstawie tworzyć podziałów

Johann Friedrich Blumenbach

- 1775 - *De generis humani varietate nativa*
- 5 ras
 - kaukaska
 - mongolska
 - malajska
 - etiopska
 - amerykańska
- Nie uważał żadnej rasy za “gorszą” co do zdolności
- Adam i Ewa byli rasy kaukaskiej i pochodzili z Azji



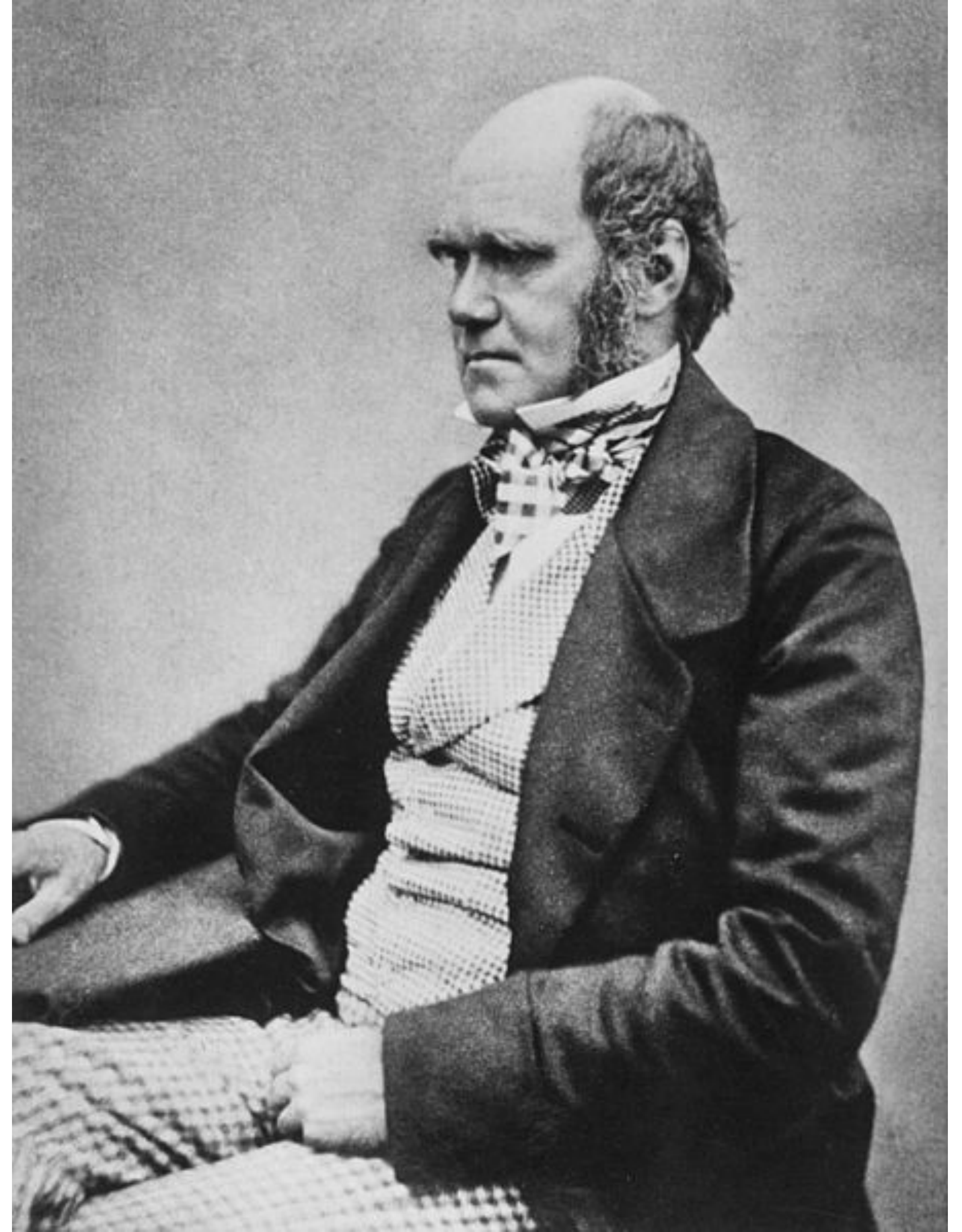
Georges Cuvier

- Tableau élémentaire de l'histoire naturelle des animaux (1798)
- podział ludzkości na trzy rasy: kaukaską, mongolską i etiopską
- Adam i Ewa byli rasy kaukaskiej
- “rasa biała przewyższa inne pod względem geniuszu, odwagi i aktywności”



Darwin o rasach

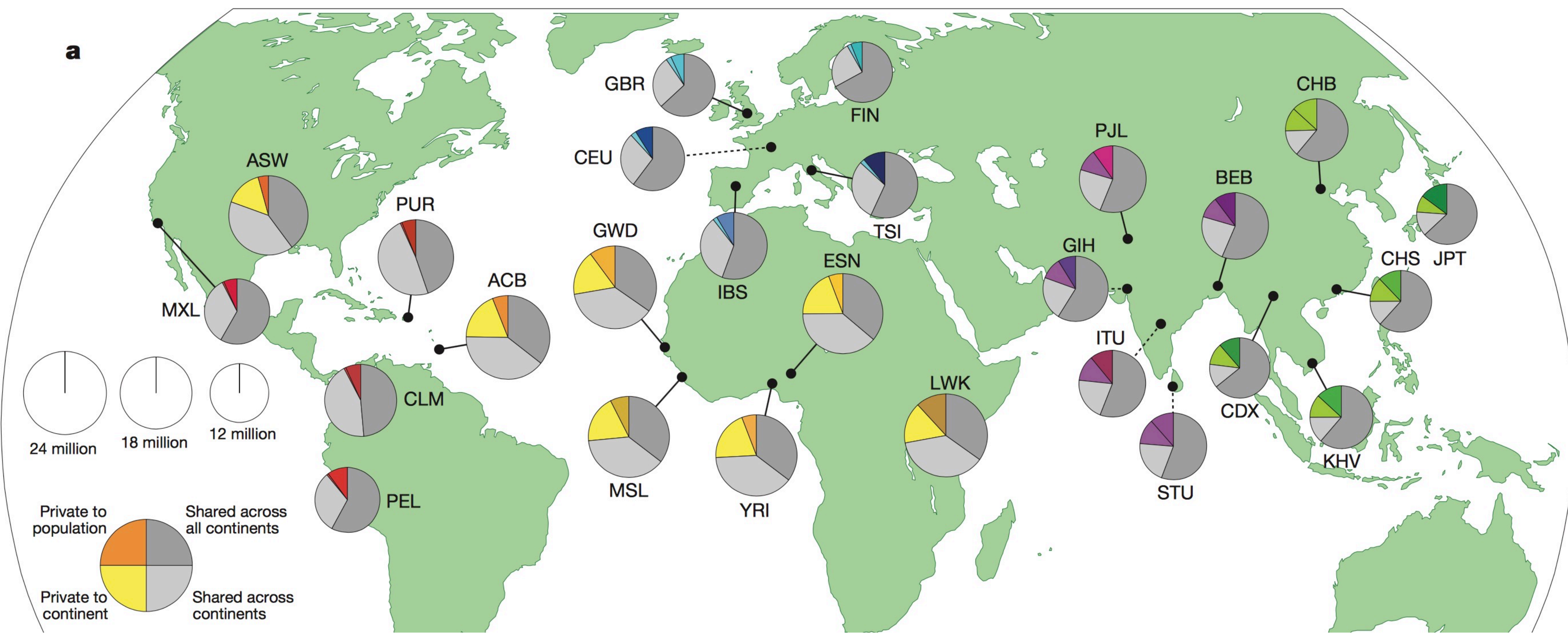
- “It may be doubted whether any character can be named, which is distinctive of a race and is constant ... they graduate into each other, and ... it is hardly possible to discover clear, distinctive characters between them ... “



Zagadnienie ras ludzkich

- Argument Lewontina (1972)
- Na podstawie analiz zmienności białek (pierwsze analizy molekularne)
 - zmienność wewnątrz grup kontynentalnych większa niż między grupami (85%/15%)
 - markery jednoznacznie odróżniające “rasy” - ~6% zmienności

Większość wariantów wspólna dla różnych populacji - argument Lewontina w epoce genomu

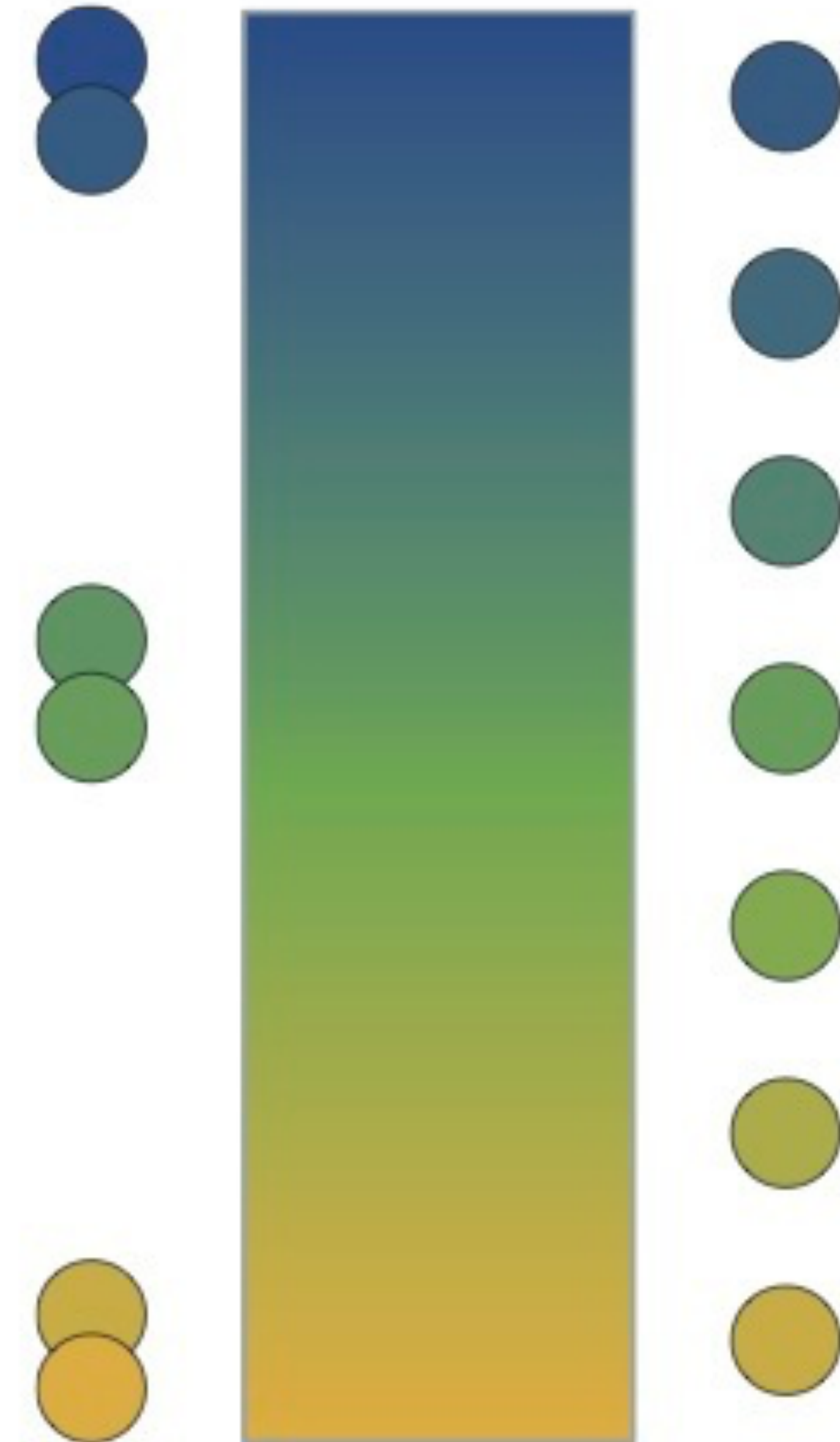


A global reference for human genetic variation

The 1000 Genomes Project Consortium*

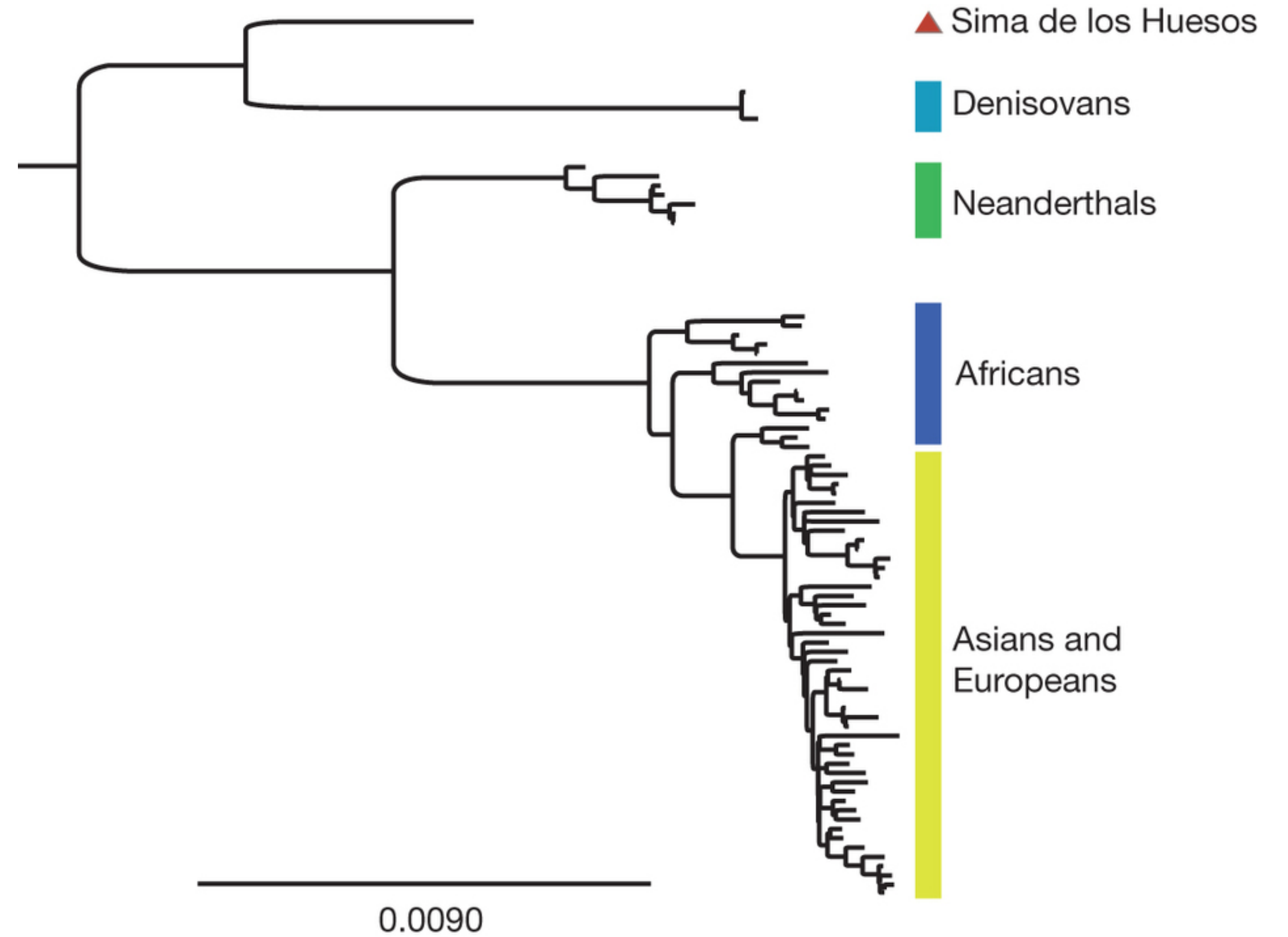
Zmienność a rasy

- 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.)



Rasy a taksonomia

- Z punktu widzenia taksonomii wszyscy jesteśmy Afrykanami
- W Afryce jest największa różnorodność

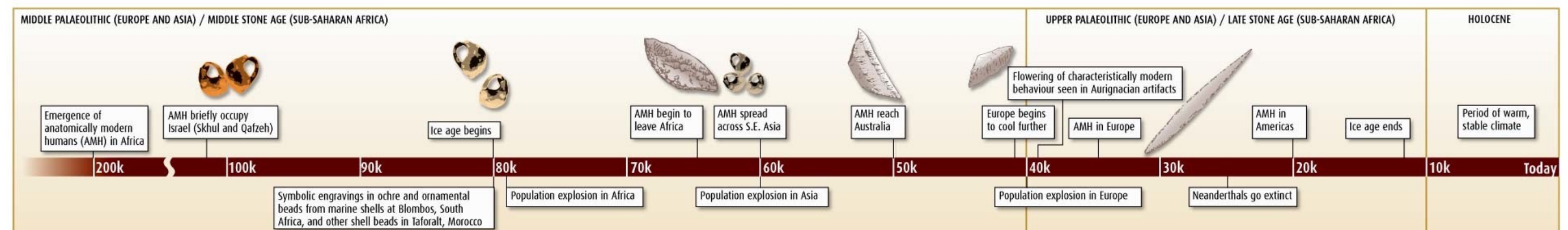
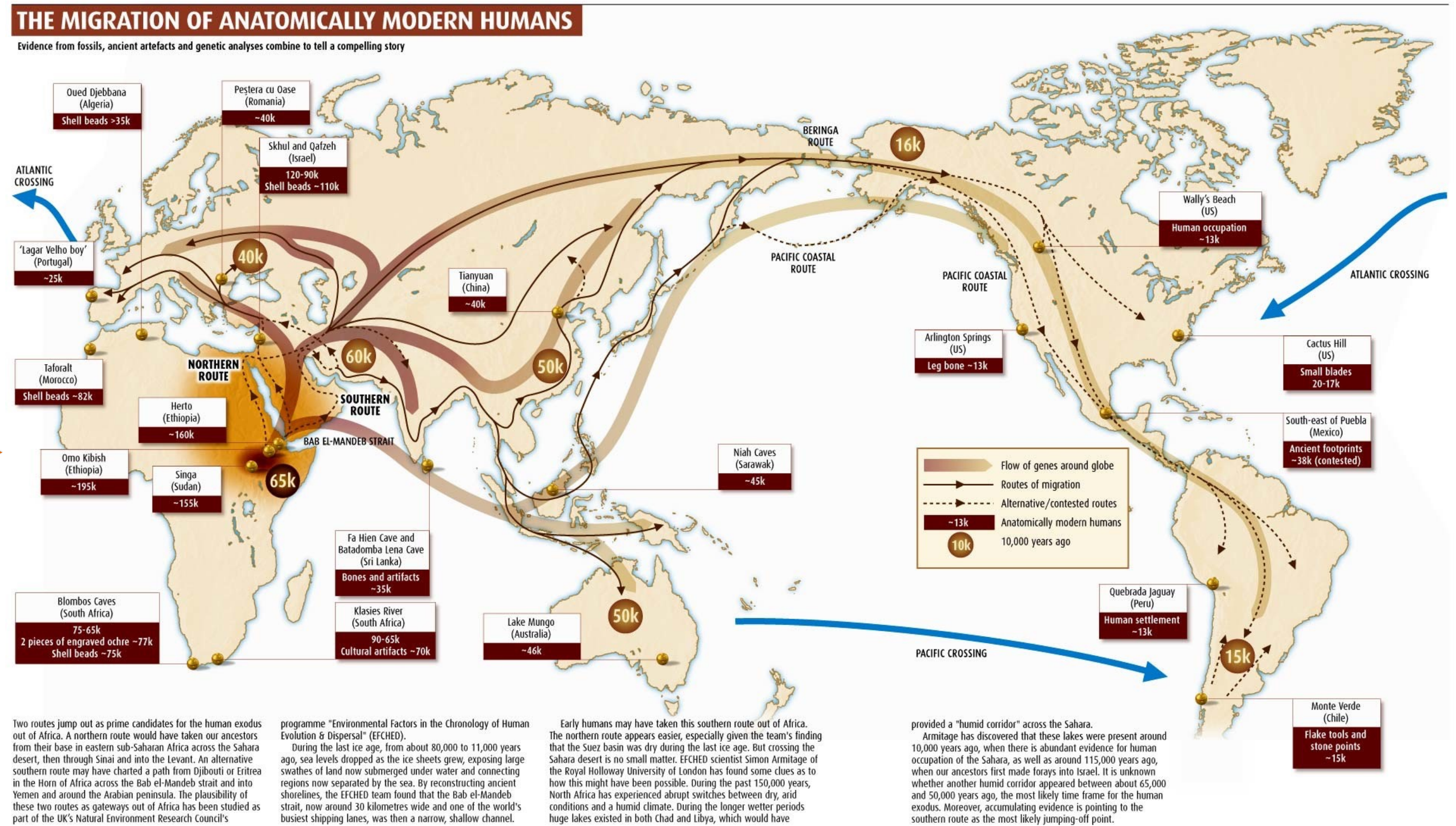


Różne geny - różne historie



mtDNA →

chr. Y →

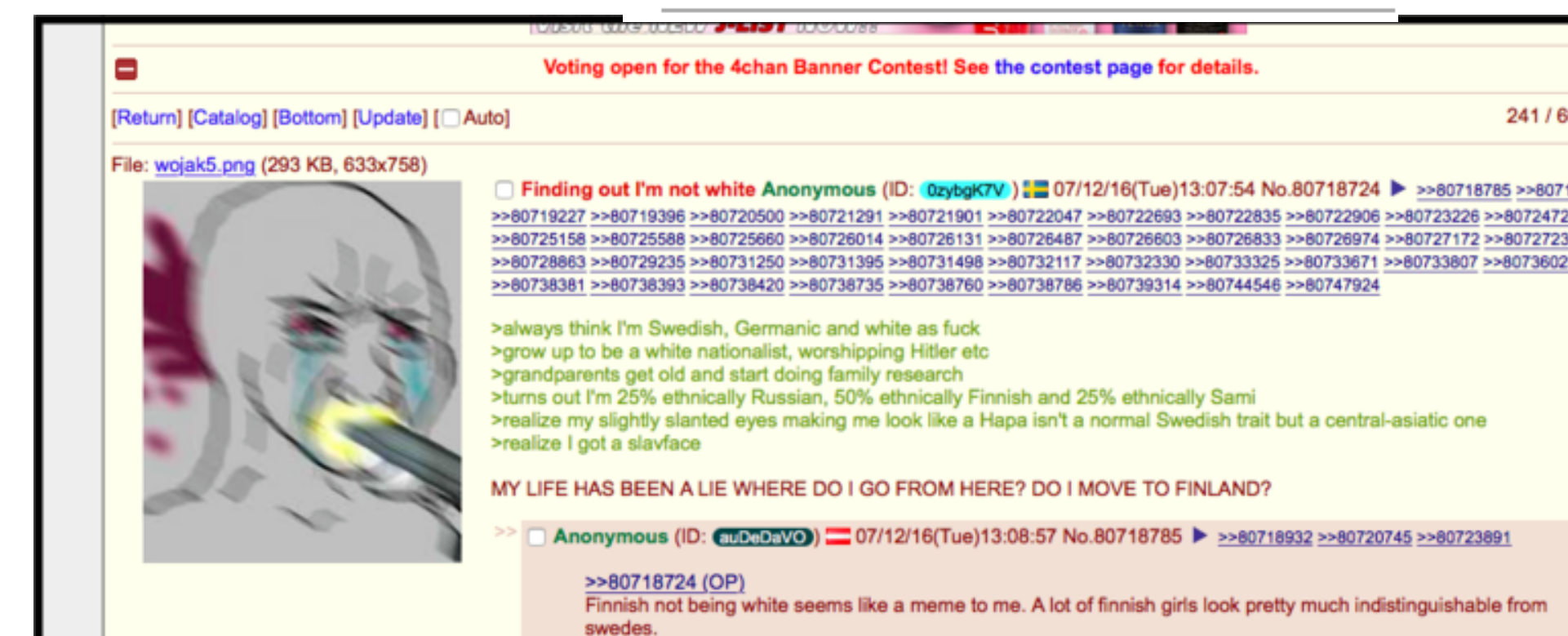
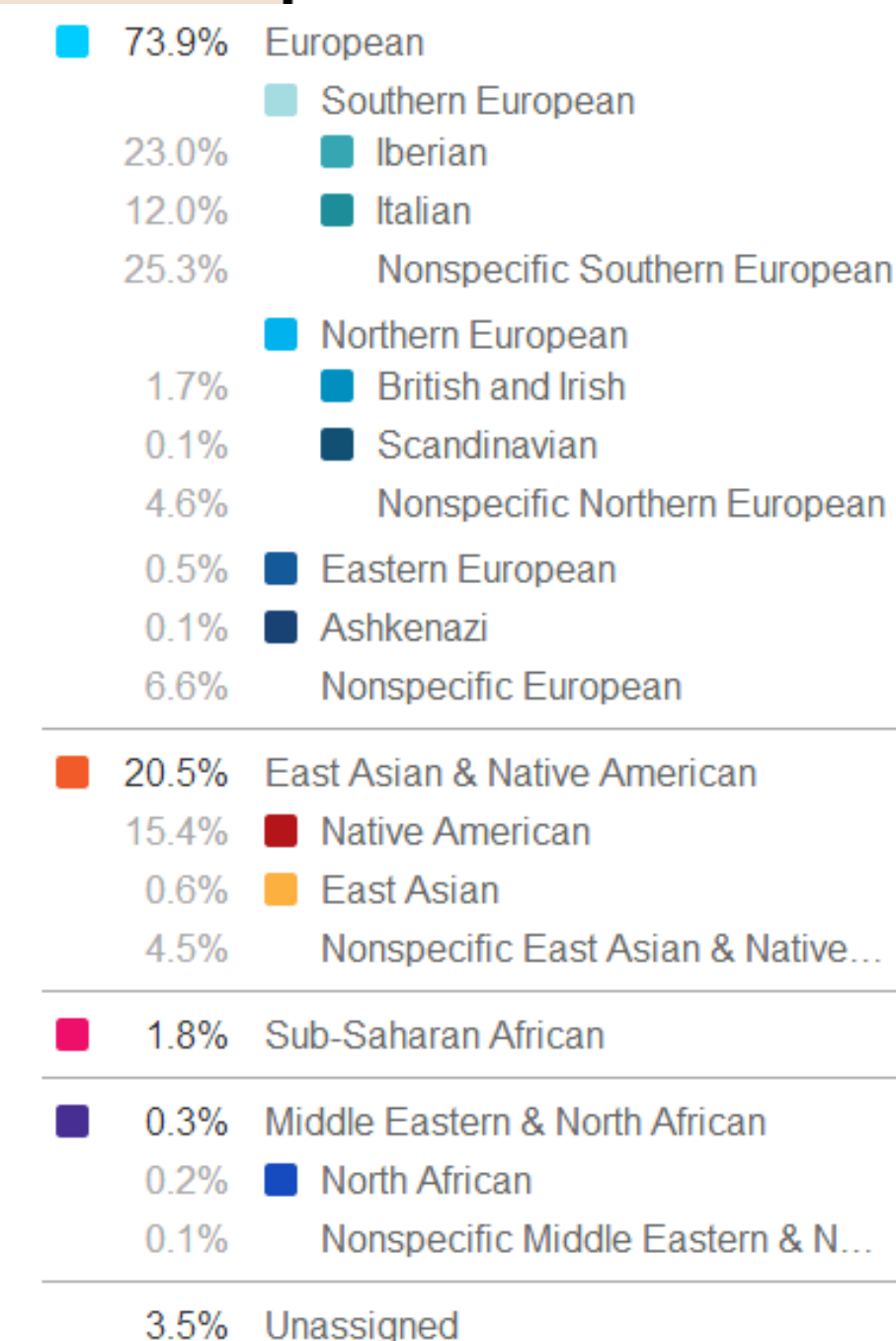


Genetyka i “rasy”

- Istnieje zmienność genetyczna człowieka (ale jest stosunkowo niewielka, około 0,1% genomu)
- Może nam wiele opowiedzieć o naszej historii (a raczej o wielu historiach)
- Nie może (i nie powinna) być wykorzystywana by nas dzielić

Geny a etniczność

- Istnieją warianty genetyczne uznawane za wyróżniki danych populacji
- Występują w nich częściej, niż w innych
- Nie oznacza to, że
 - muszą wystąpić u wszystkich przedstawicieli
 - nie mogą wystąpić u innych populacji
- Stosowanie genetyki do rozstrzygnięcia kwestii etnicznych jest wątpliwe



Różnorodność genetyczna a rasy

- Analiza zmienności genetycznej nie wspiera podziału na duże jednostki (rasy)
- Pozwala na odtworzenie złożonych i splątanych losów różnych grup ludzi
 - Ale nie jednostek
 - Nie da się stworzyć genetycznego testu jednoznacznie przypisującego do danej grupy