

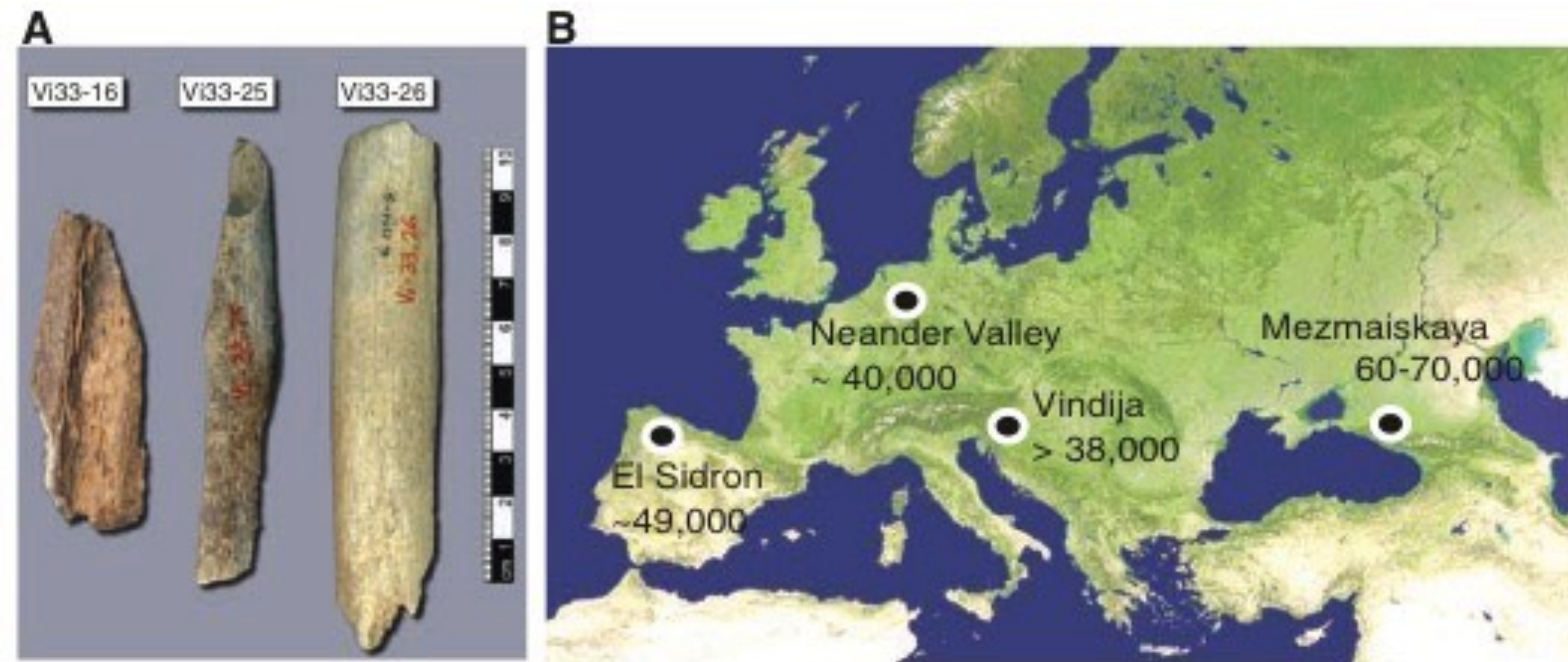
Ewolucja człowieka

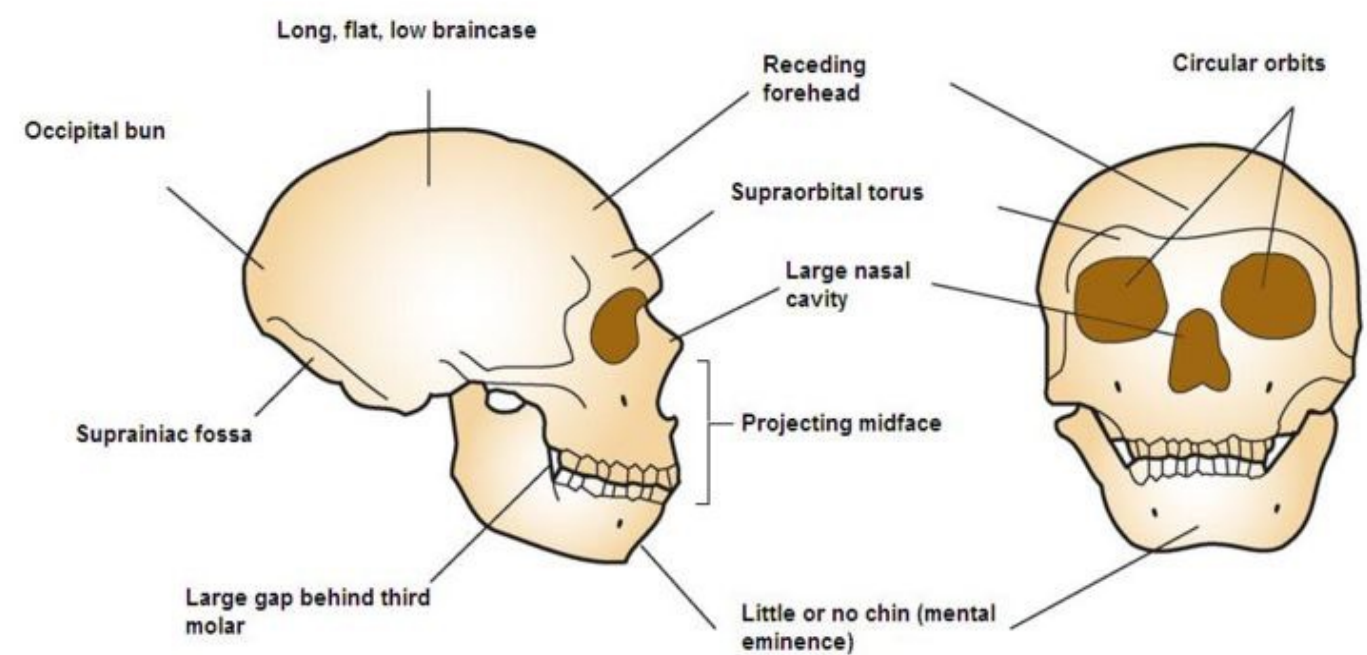
Ślady w ziemi i ślady w genach



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?

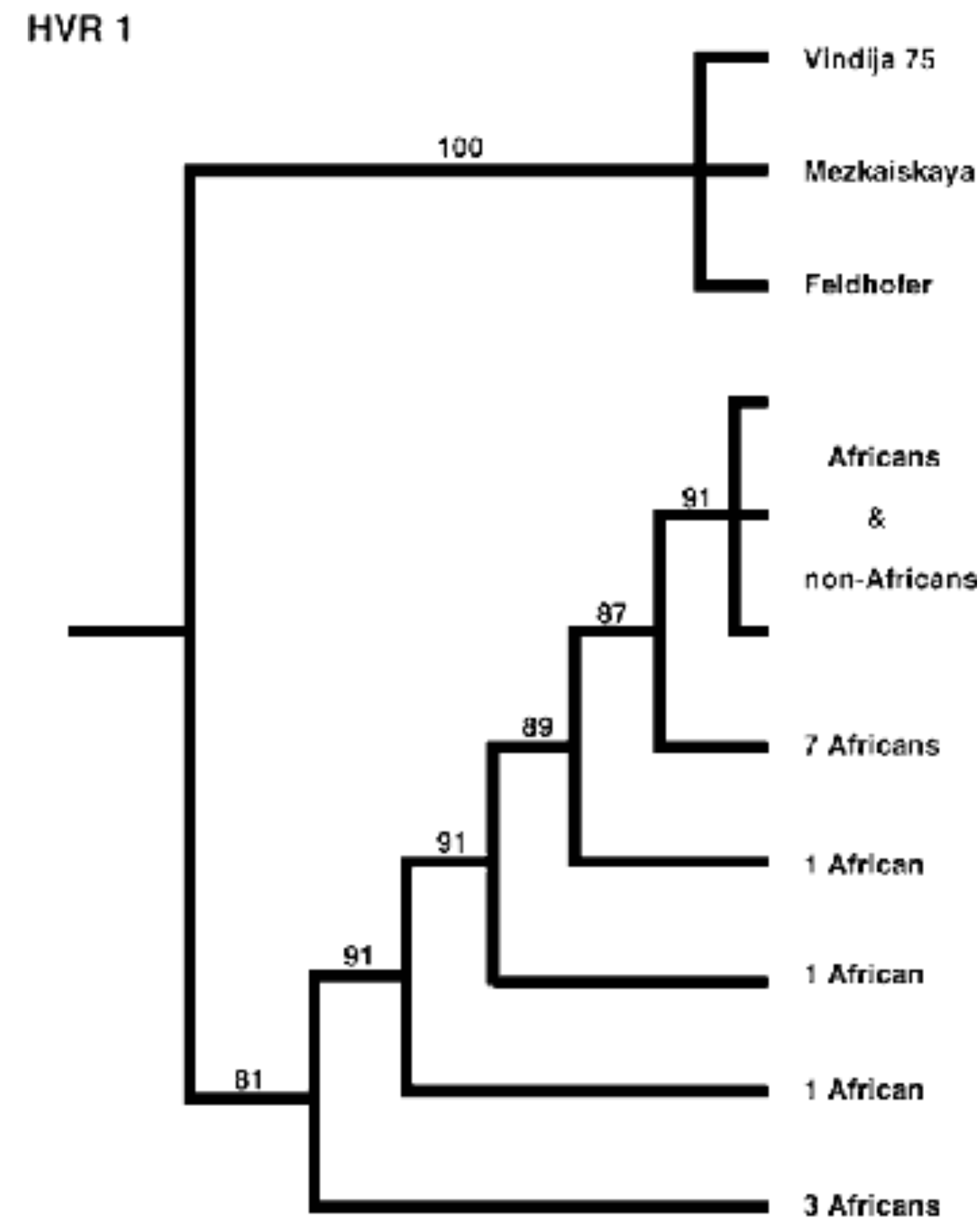




A reconstruction of a Neanderthal is standing at the Neanderthal Museum. The Neanderthal Museum, which is located between Mettmann and Düsseldorf, North Rhine-Westphalia, contains the pre- and early history of human beings and of the Neanderthals, who were named after the place of discovery of the fossil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

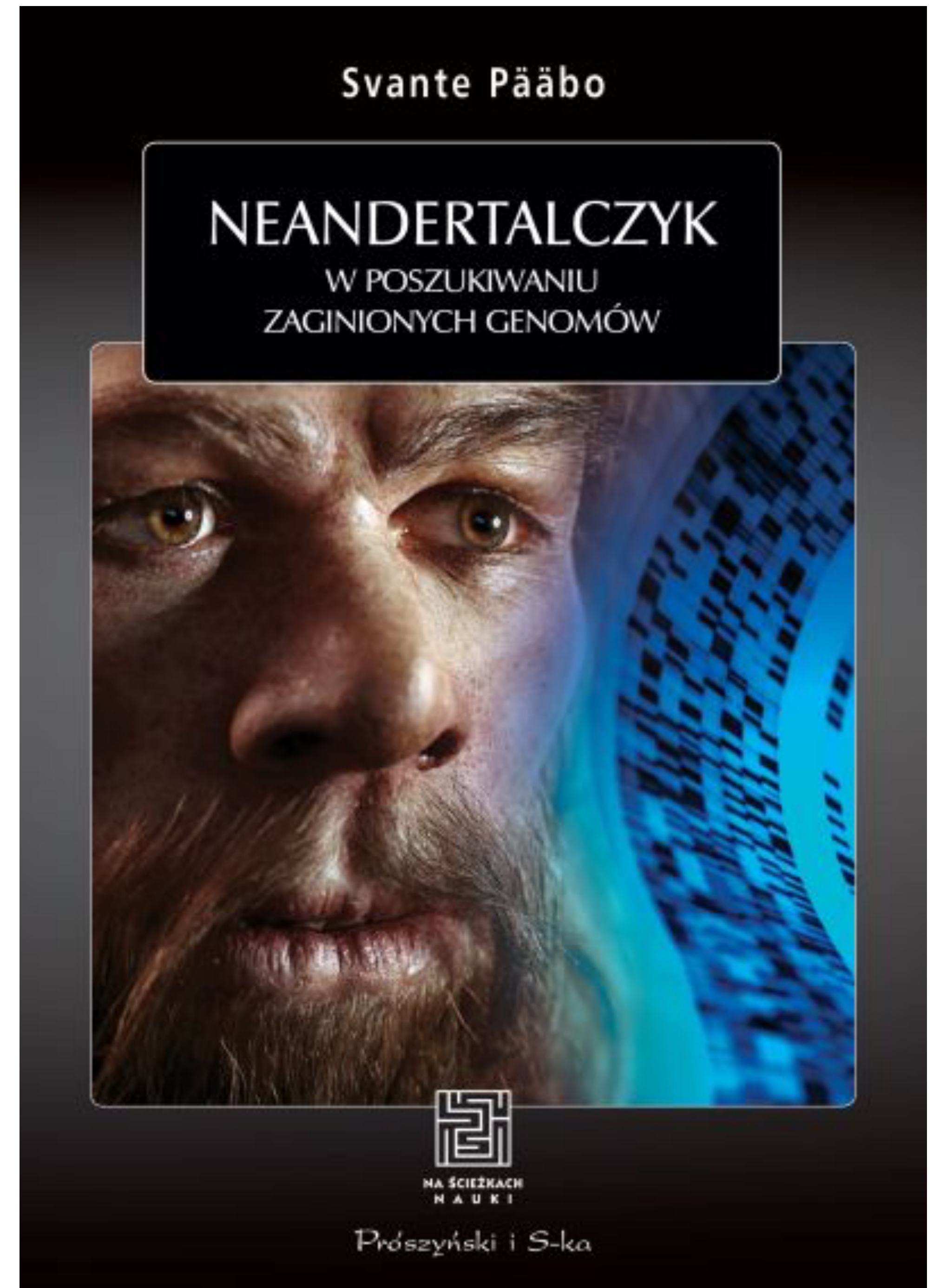
mtDNA - wnioski

- 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



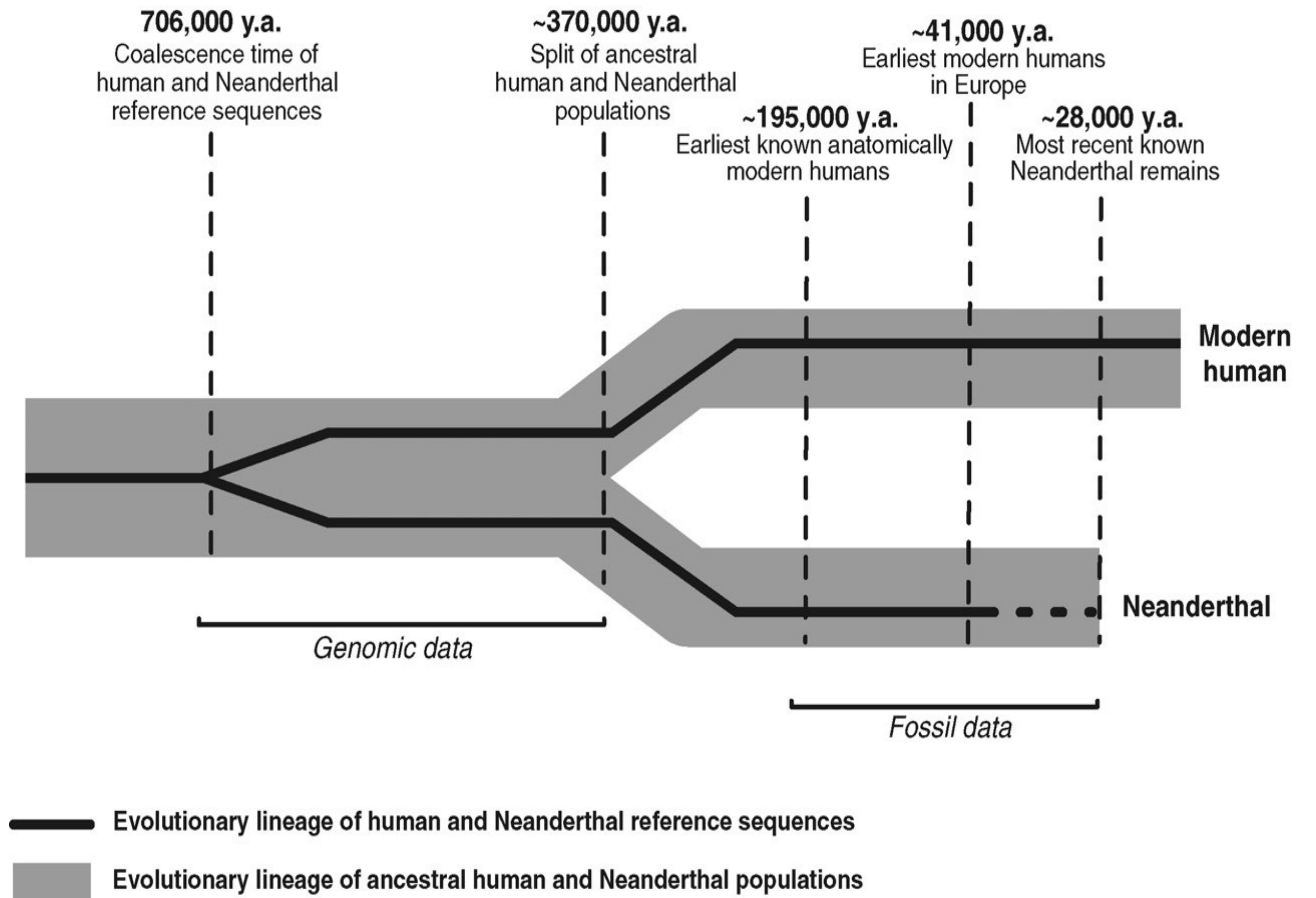
Genom Neandertalczyka

- 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!)



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

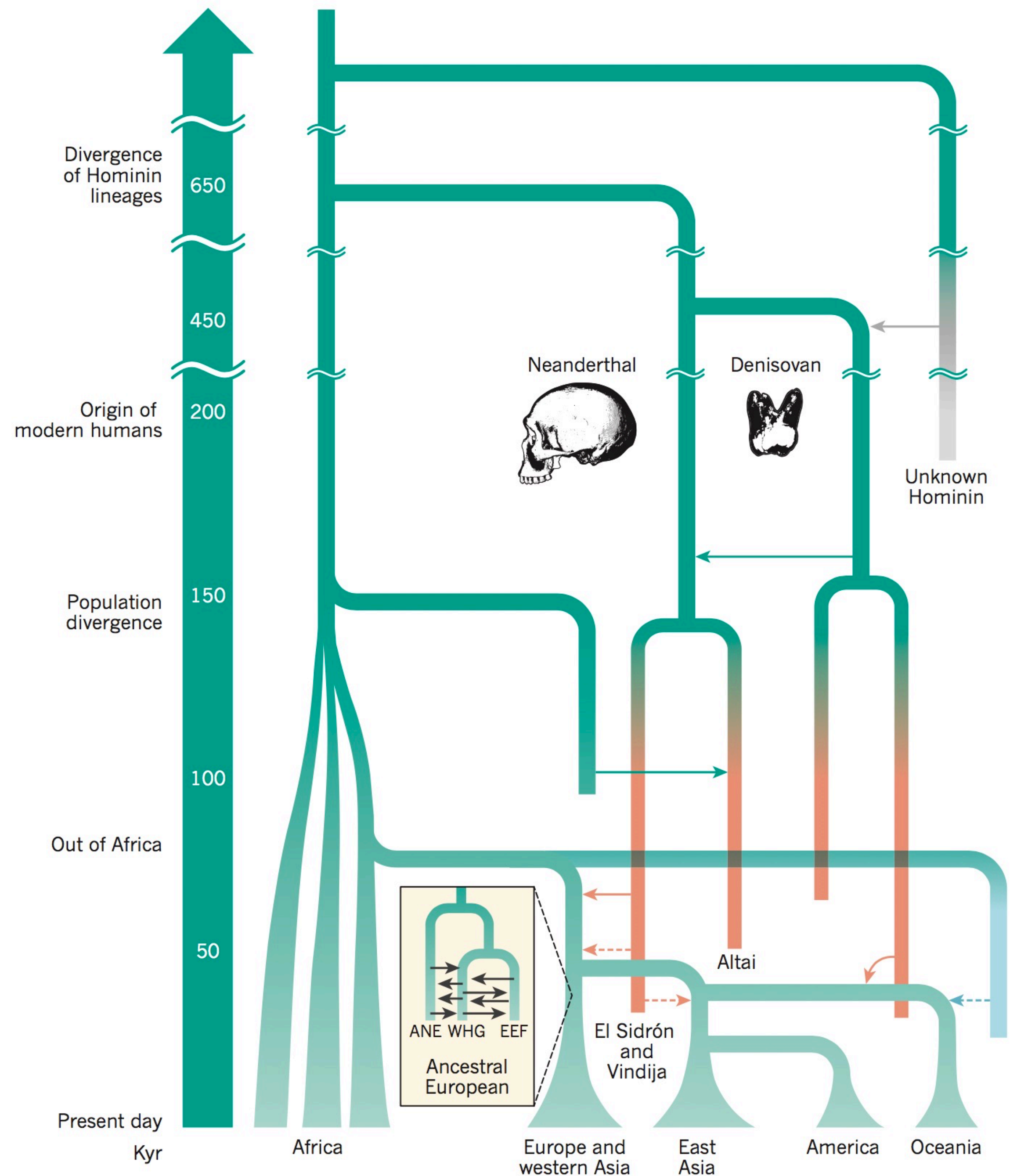
Nie tylko Neandertalczyk

- 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}

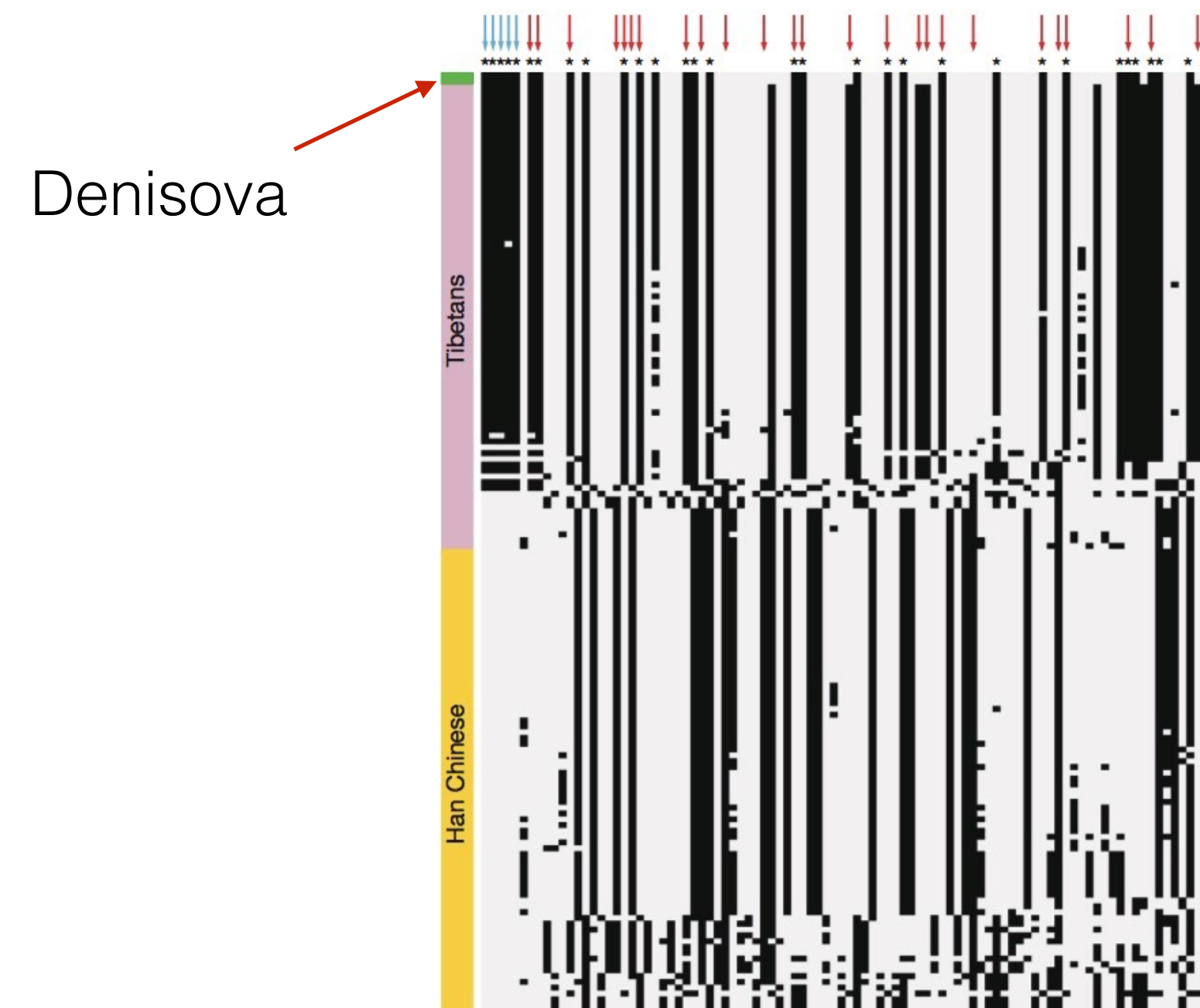
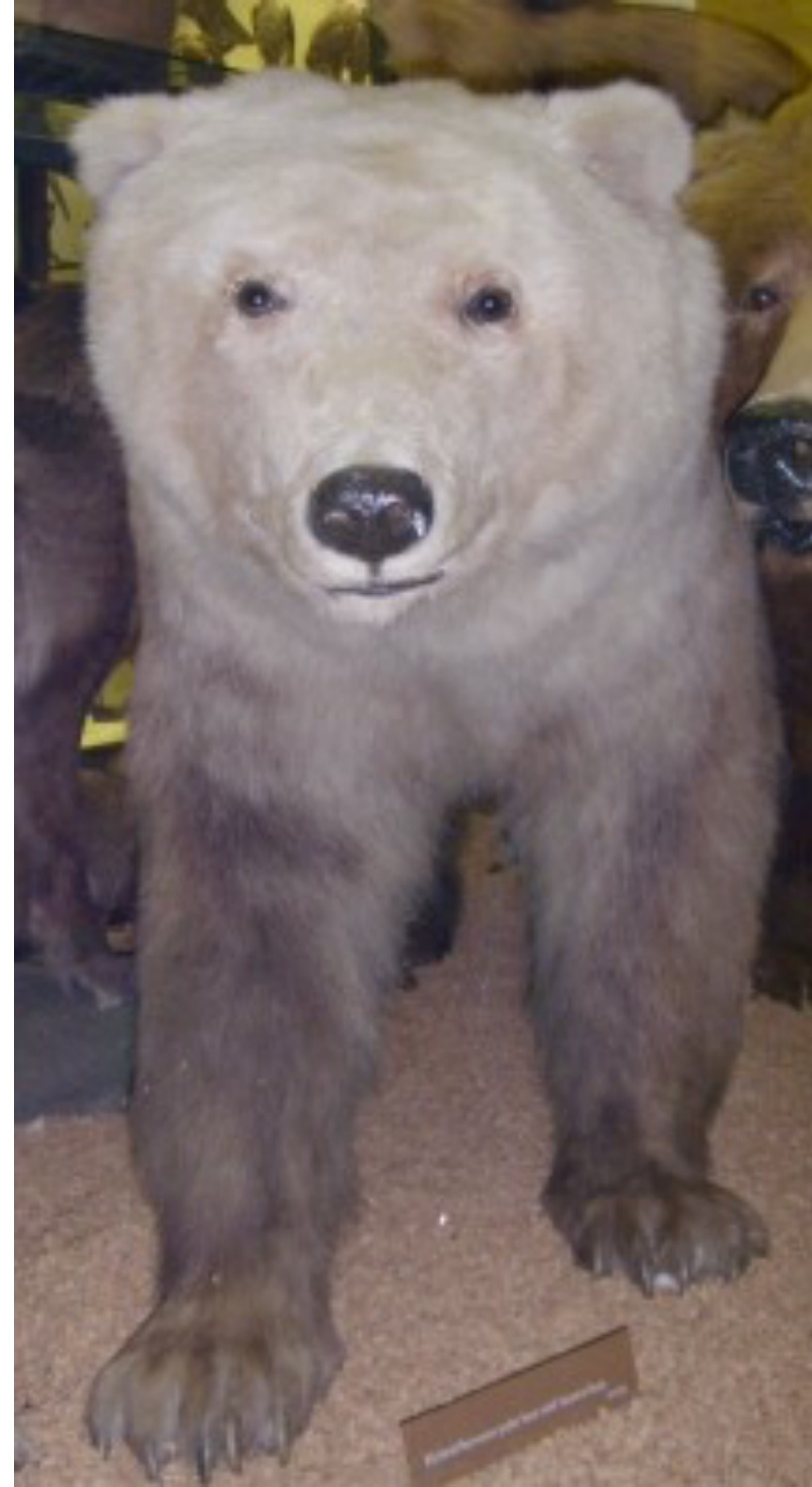


Figure 2 | Haplotype pattern in a region defined by SNPs that are at high frequency in Tibetans and at low frequency in Han Chinese. Each column is a polymorphic genomic location (95 in total), each row is a phased haplotype (80 Han and 80 Tibetan haplotypes), and the coloured column on the left denotes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

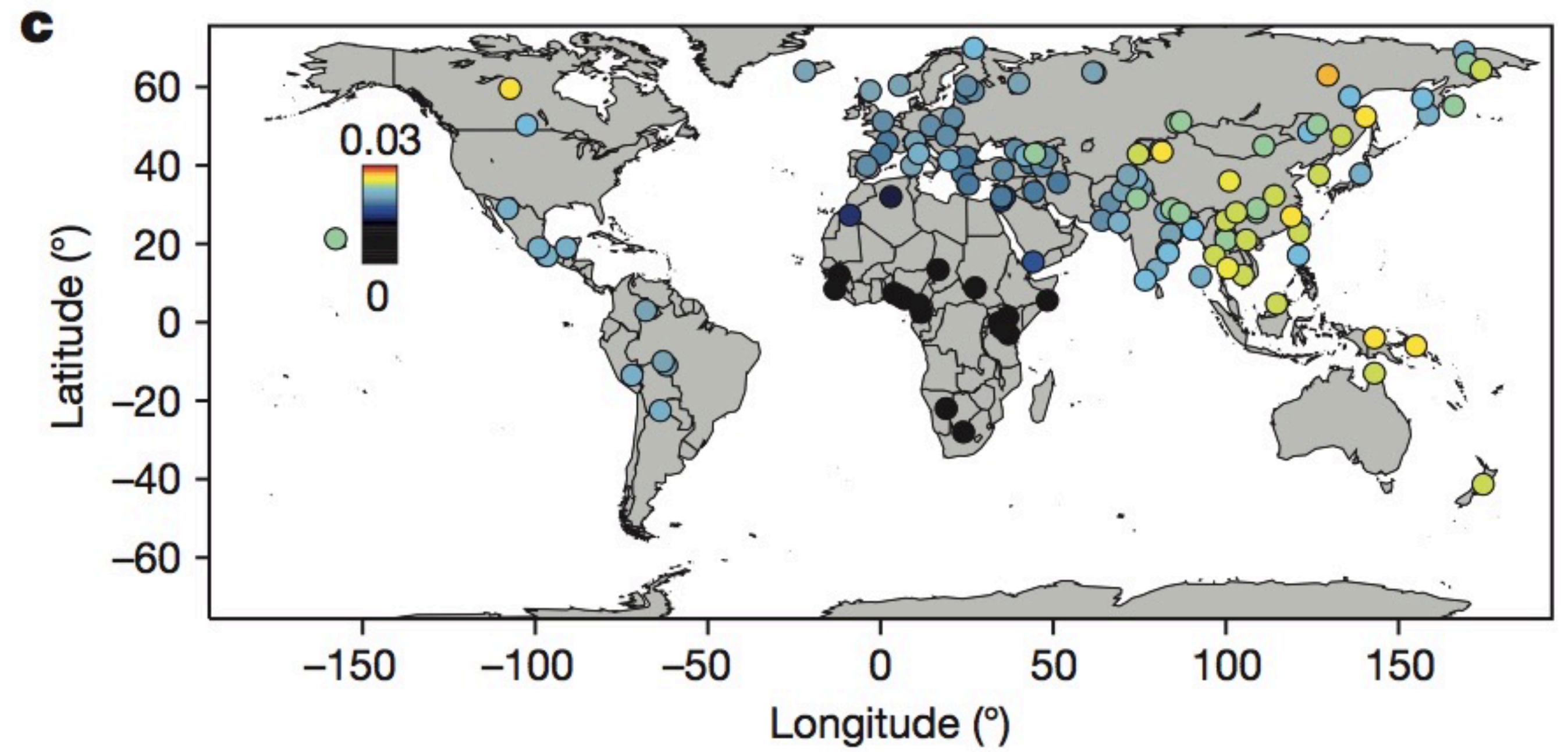
Czy różne gatunki mogą się krzyżować?

- 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

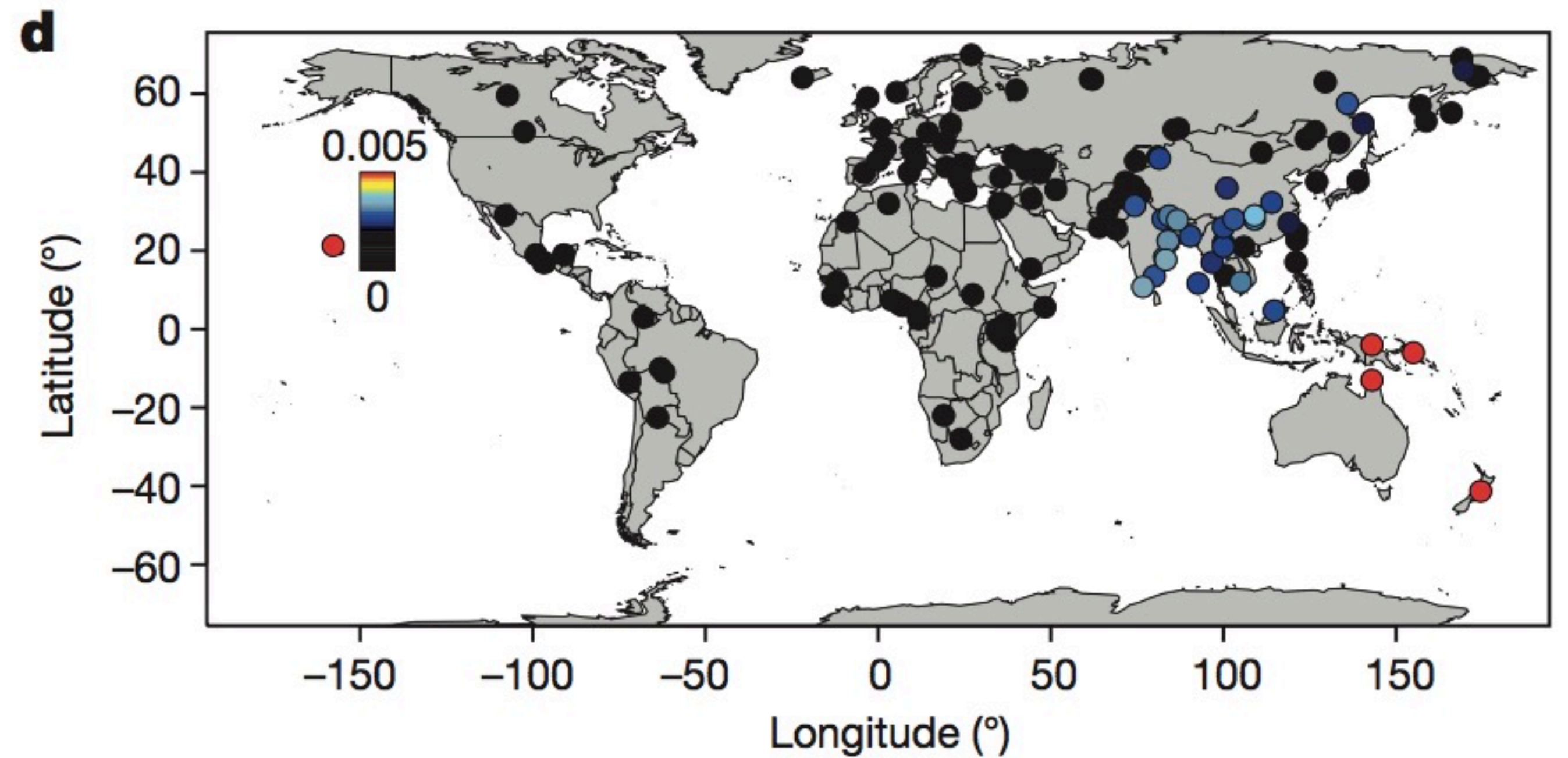


Ile w nas Neandertalczyka?

- Wkład Neandertalczyków

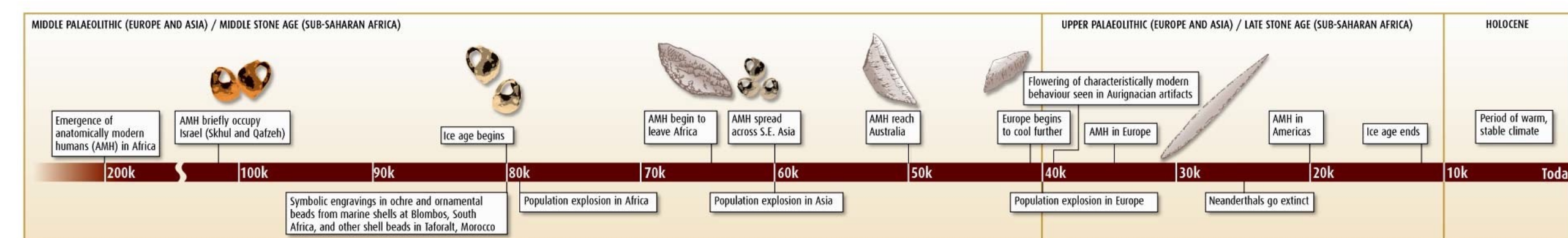
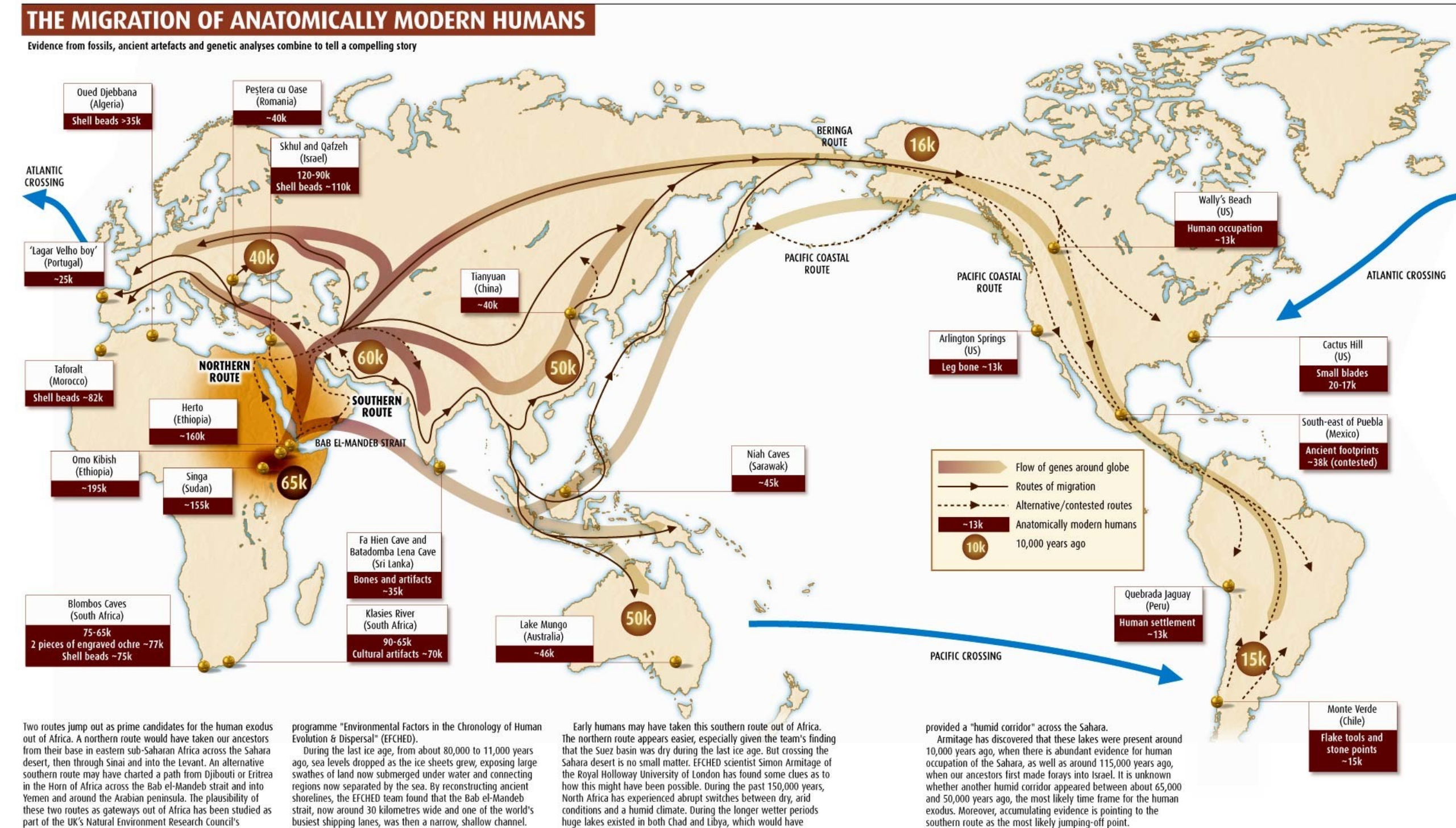


- Wkład Denisowian



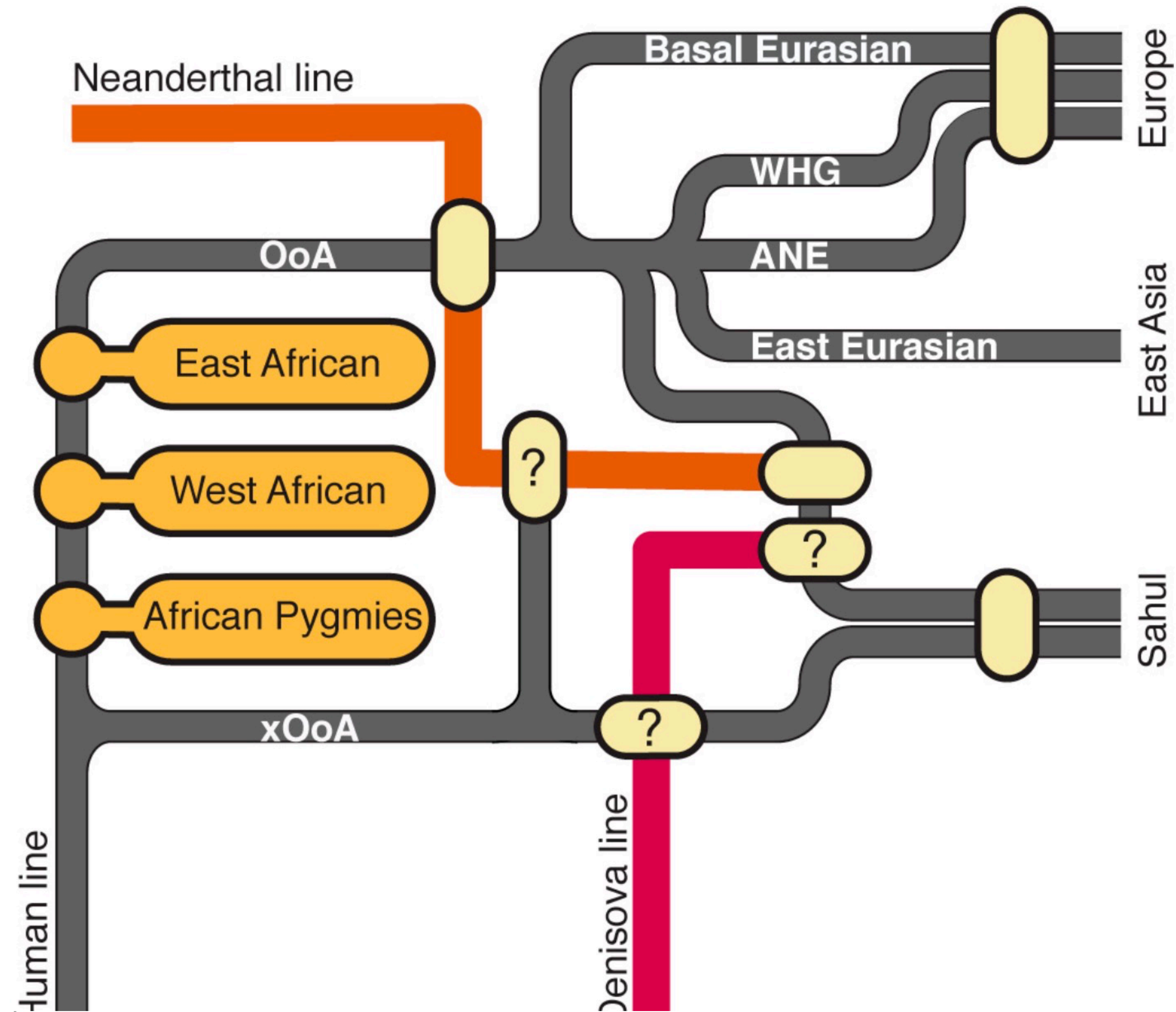
Ile było fal migracji?

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

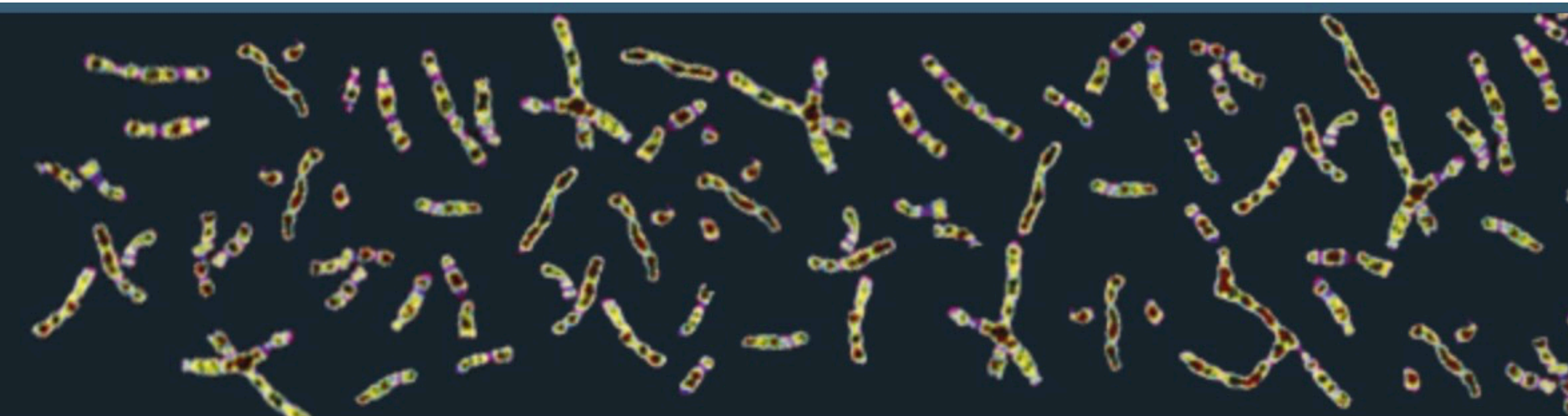


From
Genomic analyses inform on migration events during the peopling of Eurasia
Luca Pagani, Daniel John Lawson, Evelyn Jagoda, Alexander Mörseburg, Anders Eriksson, Mario Mitt, Florian Clemente, Georgi Hudjashov, Michael DeGiorgio, Lauri Saag, Jeffrey D. Wall, Alexia Cardona, Reedik Mägi, Melissa A. 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

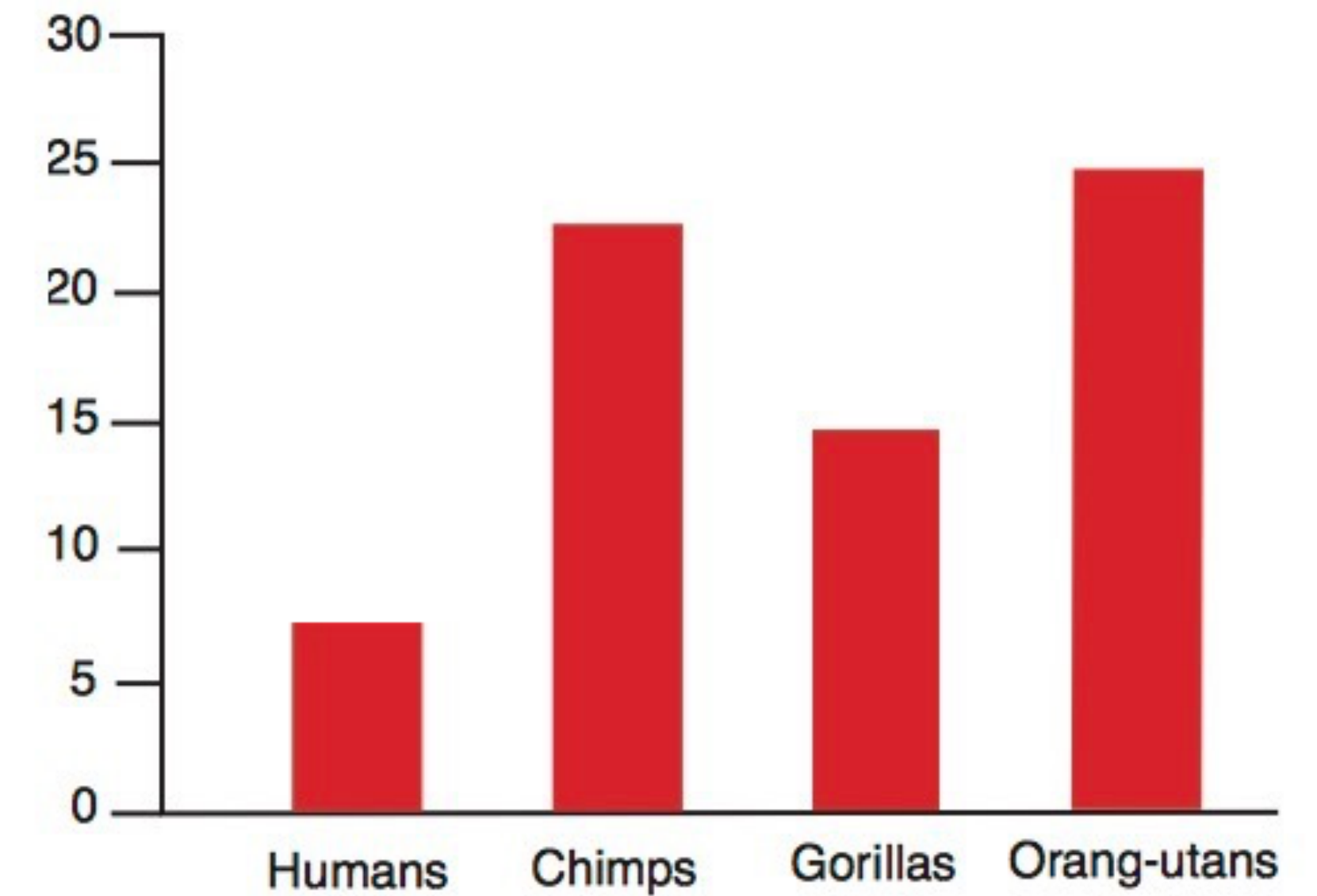
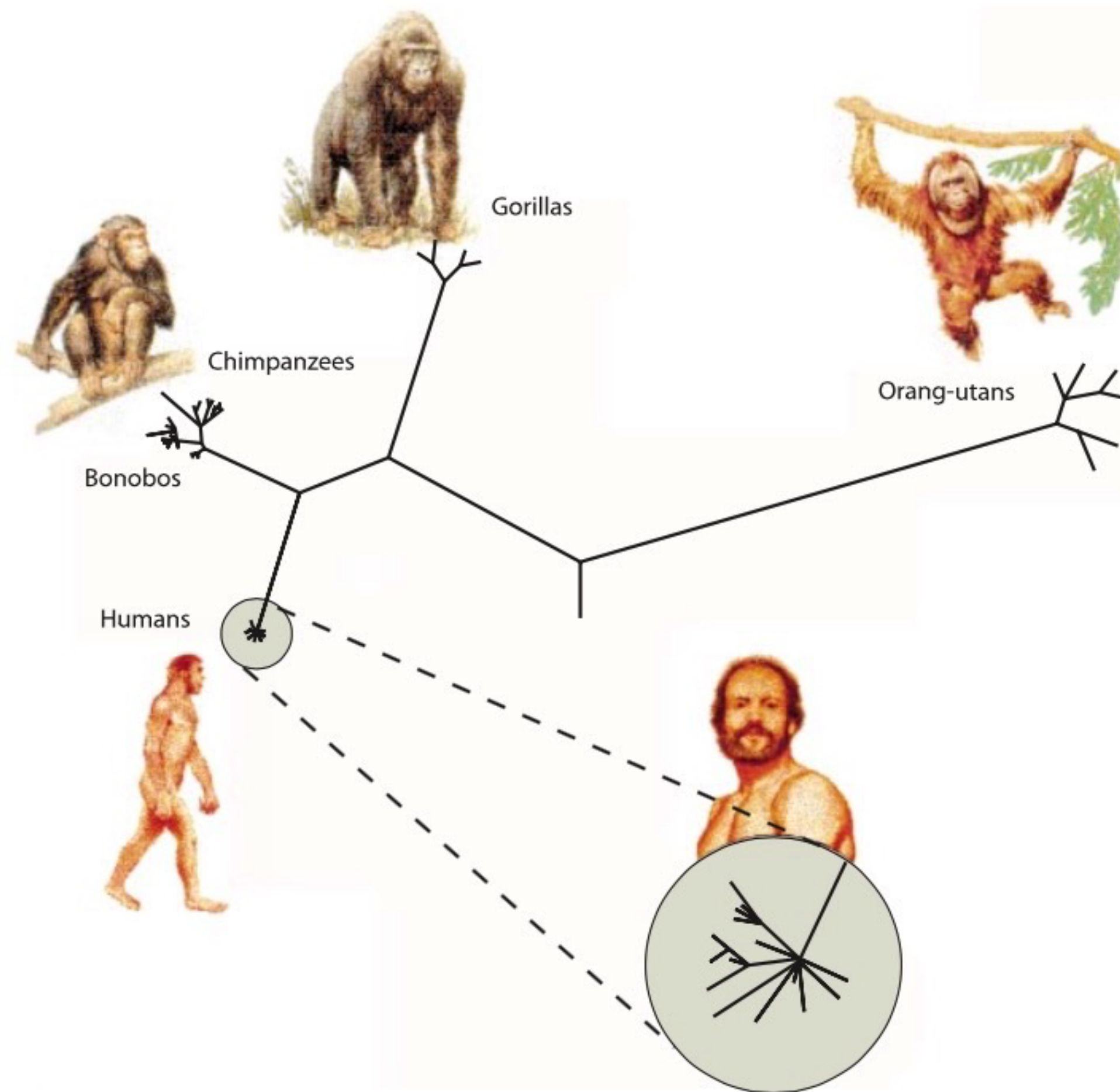
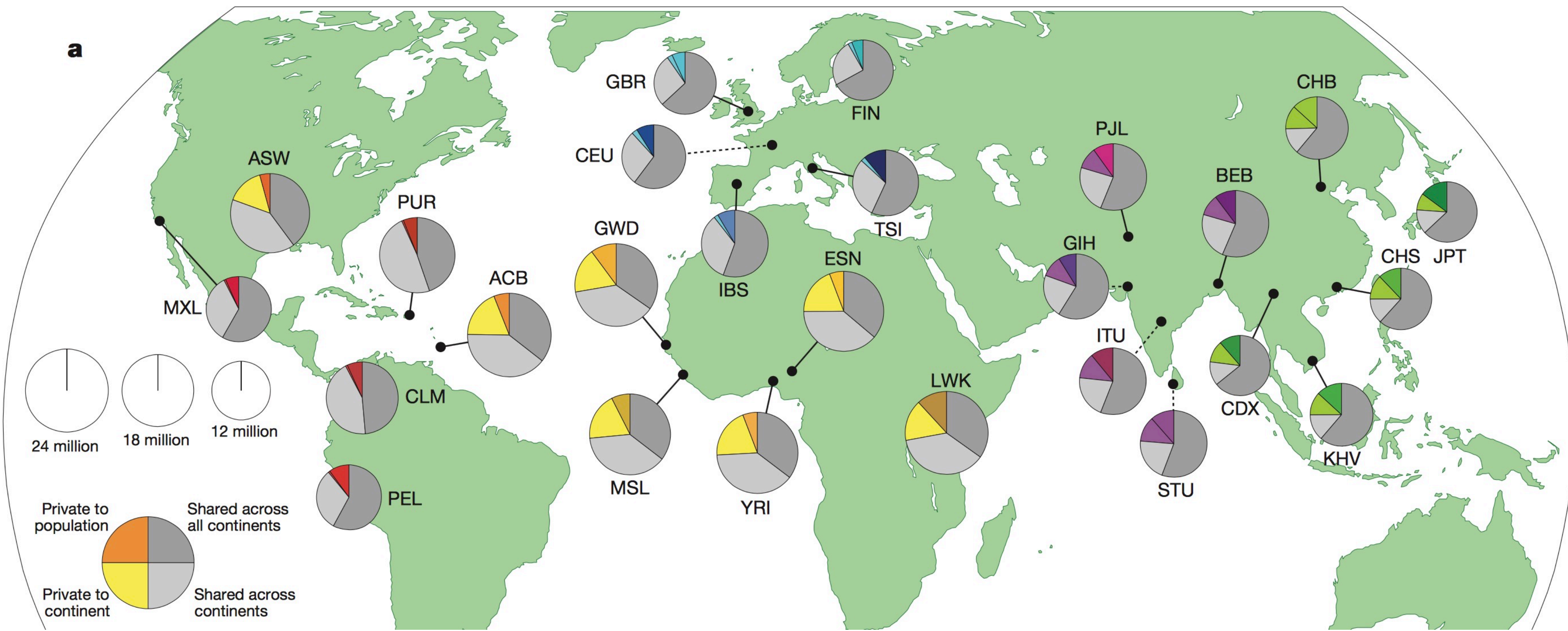


Fig. 11 DNA sequence diversity within humans and great apes. Values are based on the number of variable positions within each species taking the number of sequences determined into account (Watterson's diversity estimator, θ_w).

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

Problem ras ludzkich

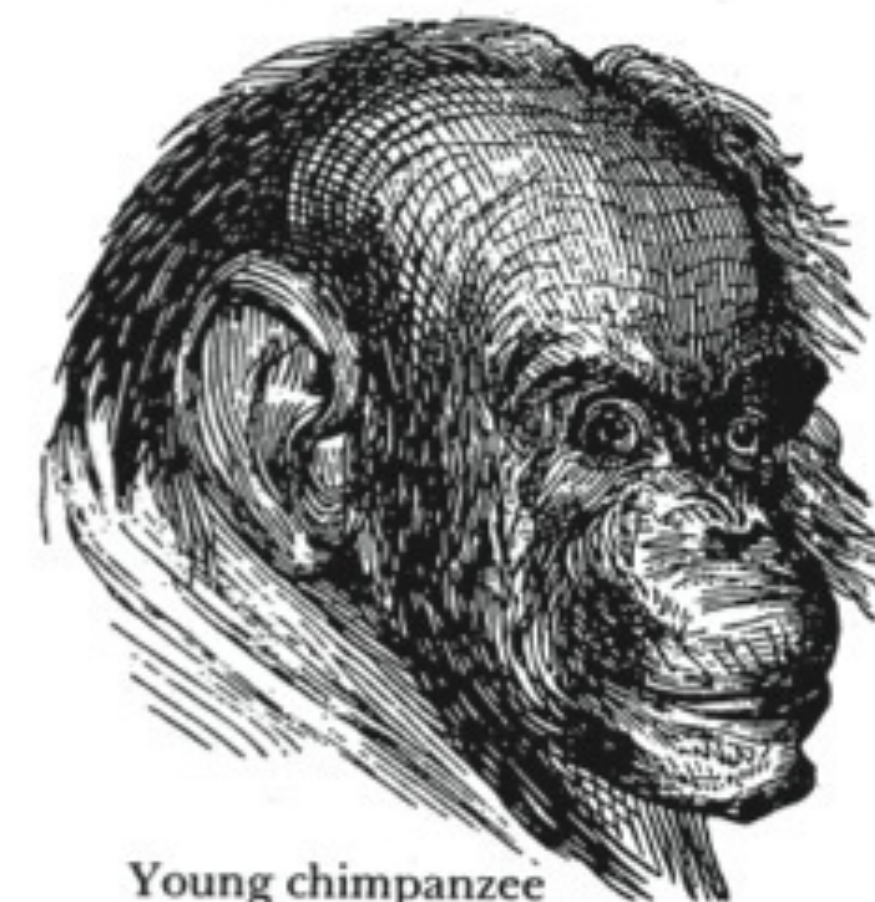
- Zagadnienie zmienności genetycznej człowieka
- Czy biologia uzasadnia podziały rasowe?



Apollo Belvidere



Negro



Young chimpanzee

Nott JC i Gliddon GR (1868) Indigenous Races of the Earth

PRIMATES.

Dentes primores superiores IV paralleli.
Mammæ pectorales, binæ.

I. HOMO nosce Te ipsum.

1. H. diurnus. (*) *vagans cultura, loco.*

a. H. rufus, cholericus, reclusus.

β. H. albus, sanguineus torosus.

γ. H. luridus, melancholicus rigidus.

δ. H. niger, phlegmaticus, laxus.

Americanus.
Europæus.
Asiaticus.
Afer.

1. H. monstruosus solo (a), vel arte (b. c.)

a. *Alpini parvi, agiles, timidi: Patagonici magni, segnes.*

b. *Monorchides ut minus fertiles: Hottentotti.*

Juncæ puellæ abdomine attenuato: Europææ.

c. *Macrocephali capite conico. Chineses.*

Plagioccephali capite antice compresso. Canadenses.

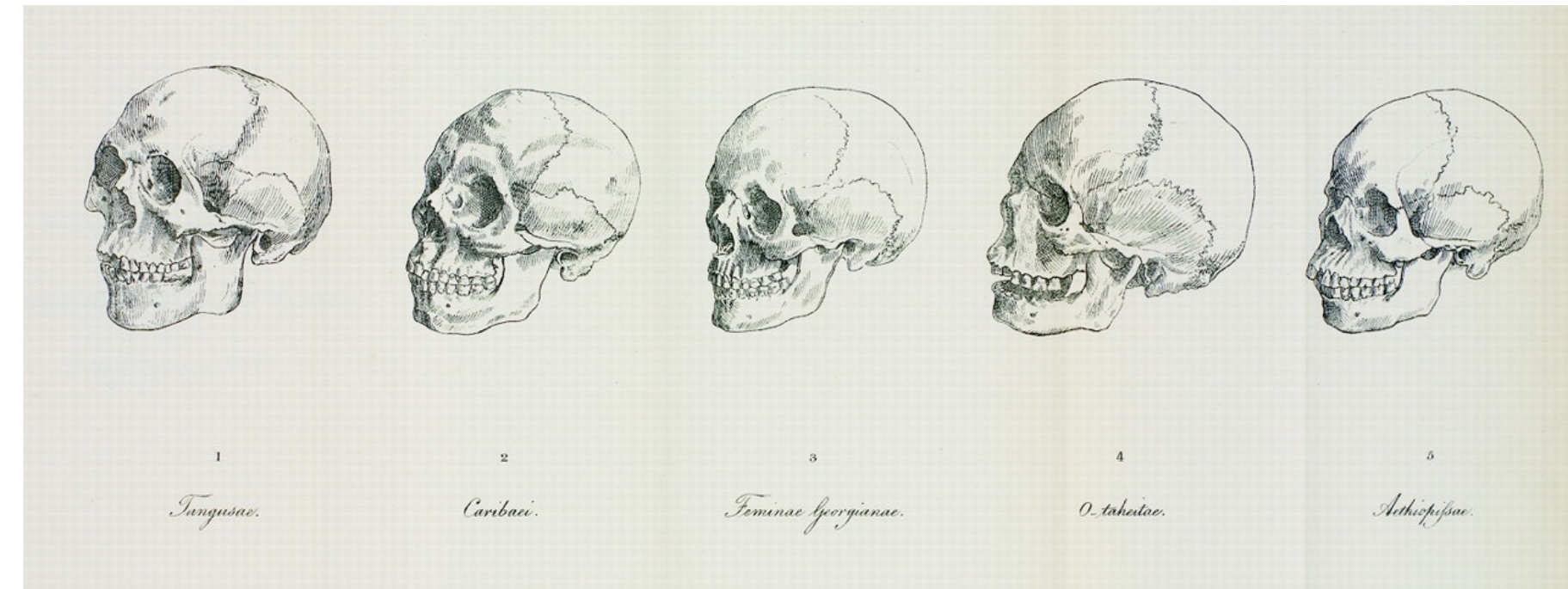
2. Homo nocturnus. Ourang Outang *Bont. jav. 84. t. 84.*

Genus Trogloditæ seu Ourang Outang ab Homine vero distictum, adhibita quamvis omni attentione, obtinere non potui, nisi assererem notam lubricam, in aliis generibus non constantem. Nec Dentes laniarii minime a reliquis remoti; nec Nymphae castre, quibus carent Simiæ, hunc ad Simias reducere admittebant. Inquirant astuta in vivo, qua ratione, modo notæ aliqua existant, ab Hominis genere separari queat, nam inter Simias versantem oportet esse Simiam. Apollodor.

Figure 10.2: Linnaeus' 1756 classification of humans.

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”



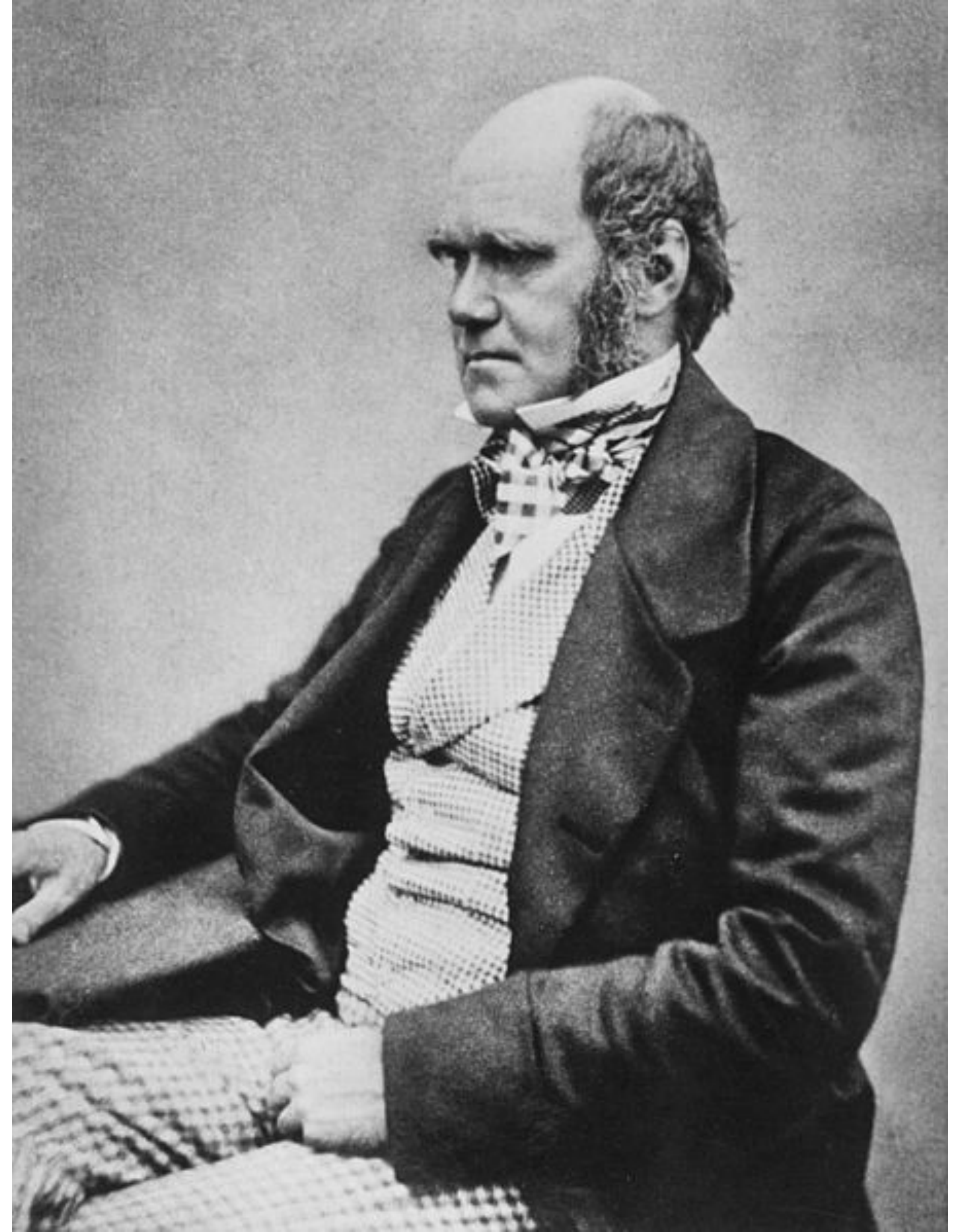
Arthur de Gobineau

- *Essai sur l'inégalité des races humaines* (1853)
- Twórca koncepcji “rasy aryjskiej”



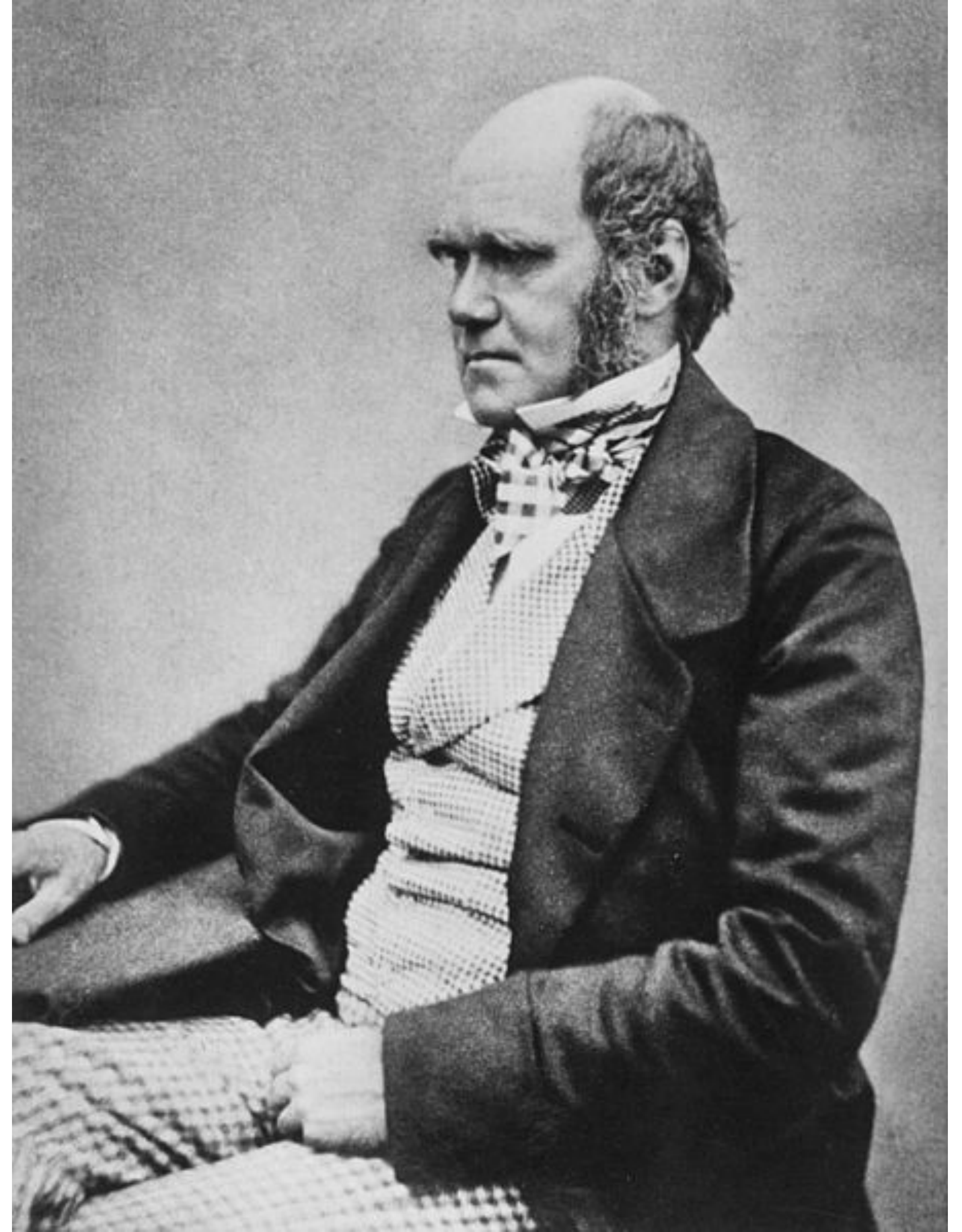
A Darwin?

- Używał terminu “rasa” wobec odmian zwierząt i roślin
- U człowieka rozróżnienie kulturowe, a nie biologiczne
 - “dzicy” i “cywilizowani”
- Podkreślał, że człowiek to jeden gatunek



Darwin o rasach

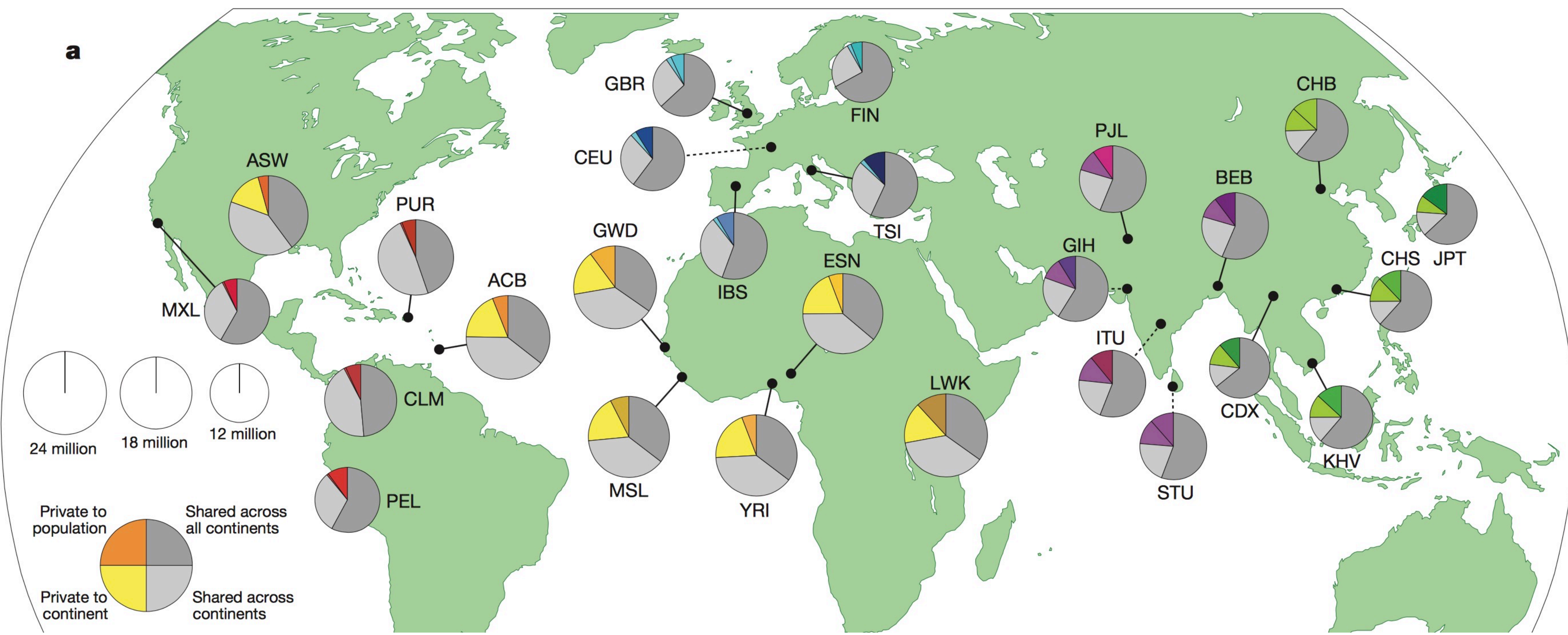
- “It may be doubted whether any character can be named, which is distinctive of a race and is constant ... they graduate into each other, and ... it is hardly possible to discover clear, distinctive characters between them ... “
- “There is, however, no doubt that the various races, when carefully compared and measured, differ much from each other”



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

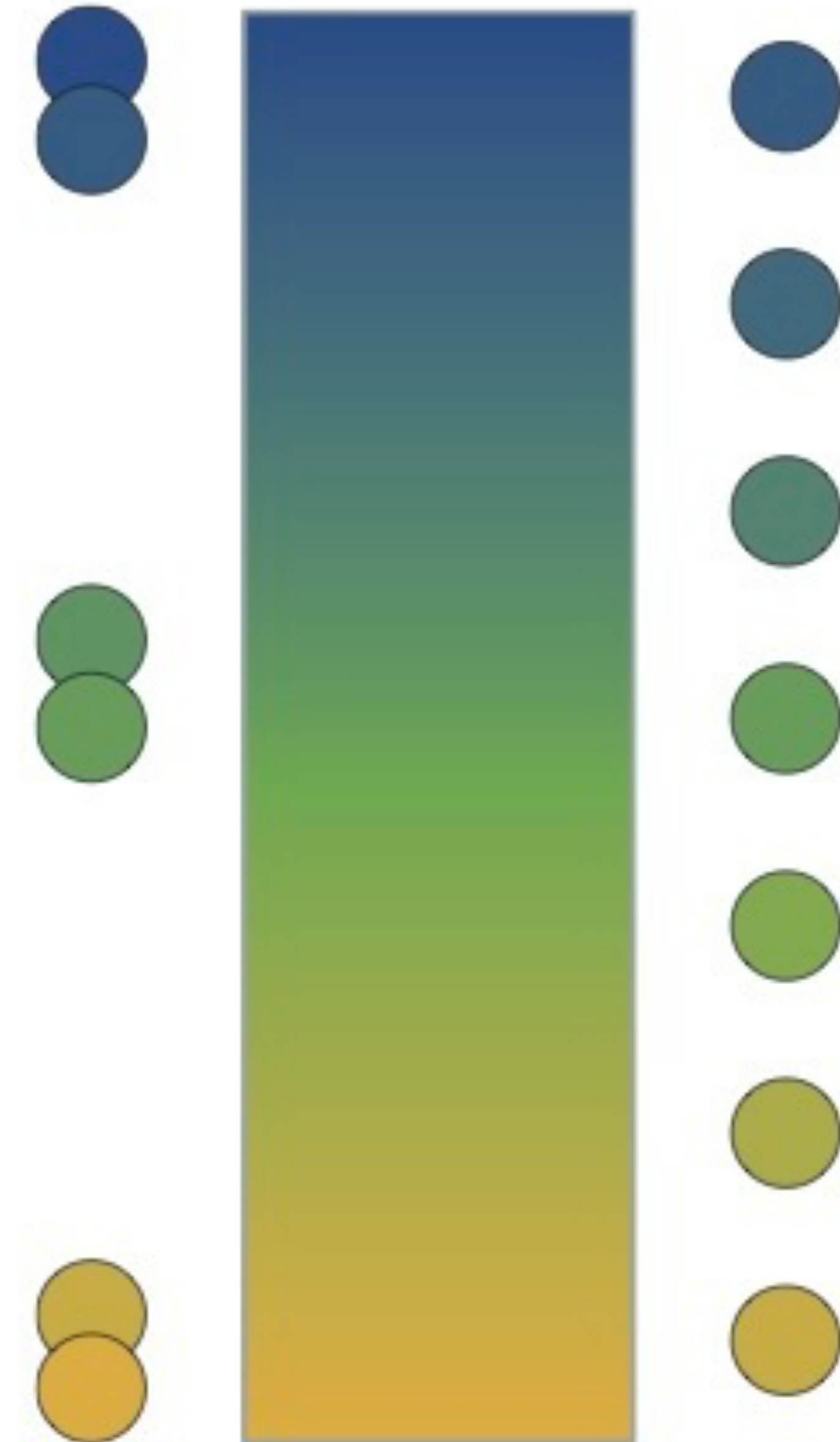


A global reference for human genetic variation

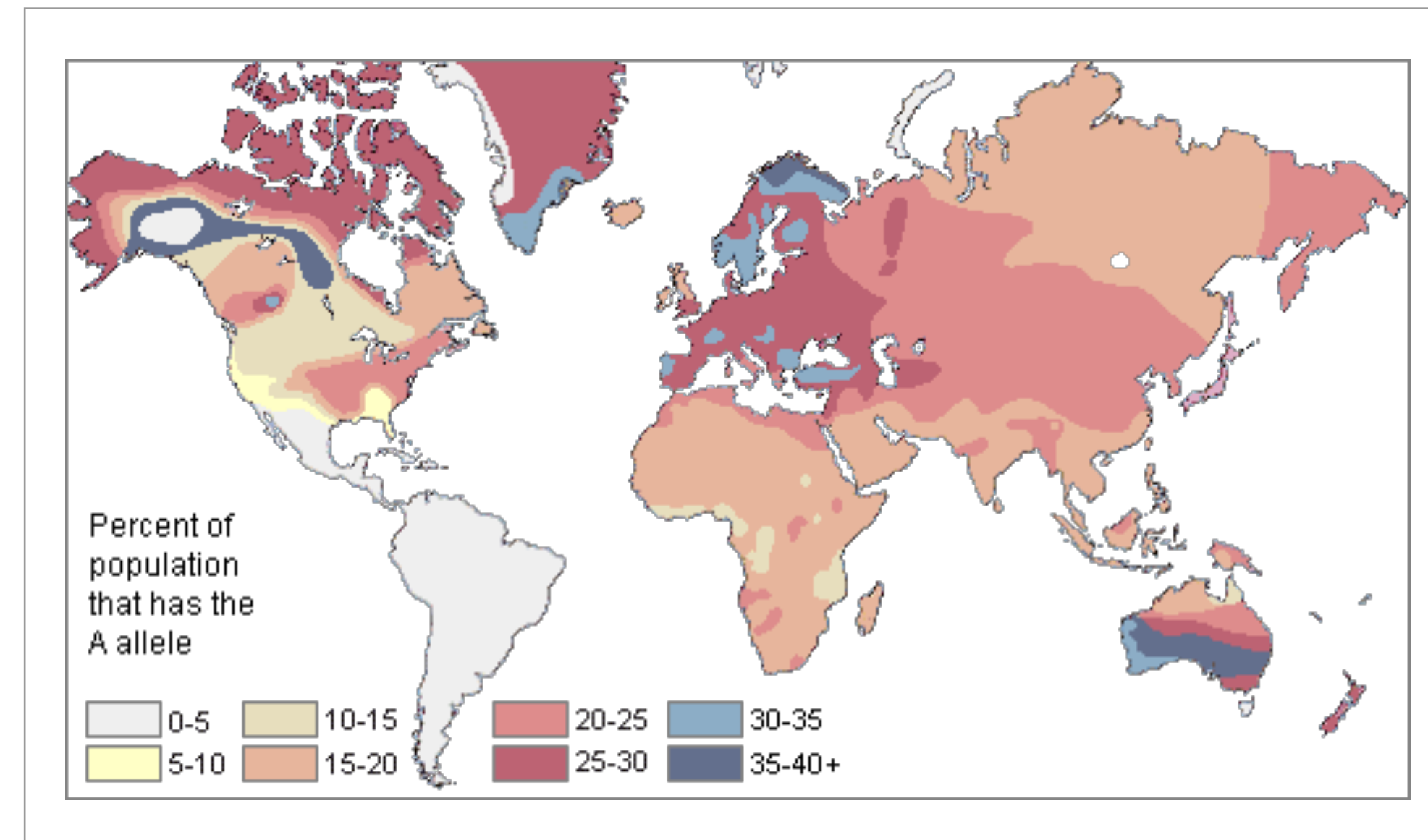
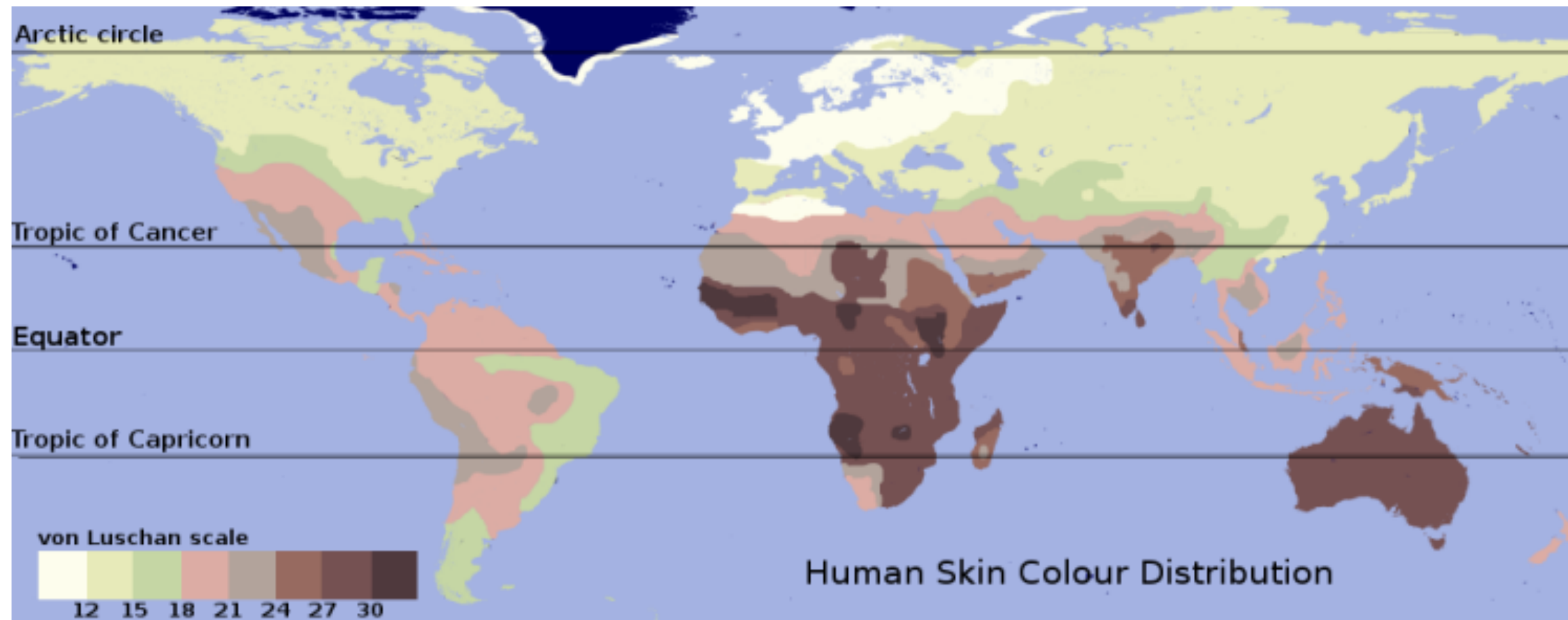
The 1000 Genomes Project Consortium*

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.)



Różne cechy - różne podziały



Zagadnienie ras ludzkich

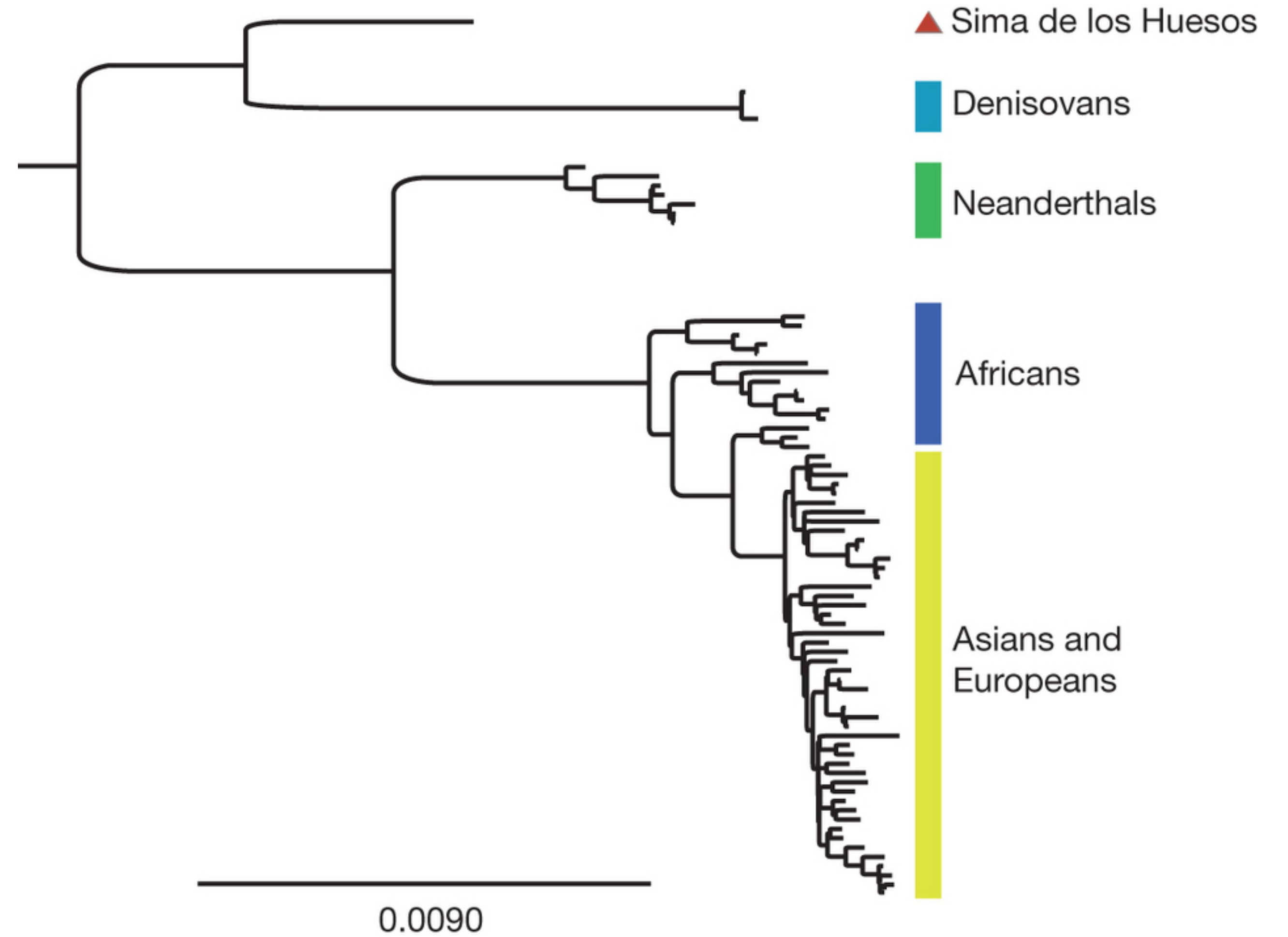
- Tradycyjne podziały rasowe oparte na cechach, które nie są dobrą miarą różnorodności genetycznej
 - kolor skóry (~6 genów), kształt nosa i oczu – wpływ doboru

Istota rasy z biologicznego punktu widzenia

- Populację człowieka można podzielić na kilka dużych grup, które:
 - są homogenne wewnątrz grupy
 - różnią się pomiędzy sobą
- Takie grupy **nie istnieją**, niezależnie od tego, czy analizuje się korelację wielu alleli (Edwards), czy nie
- To, że można znaleźć markery, które przypiszą osobę do danej grupy etnicznej nie ma z tym nic wspólnego

Rasy a taksonomia

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

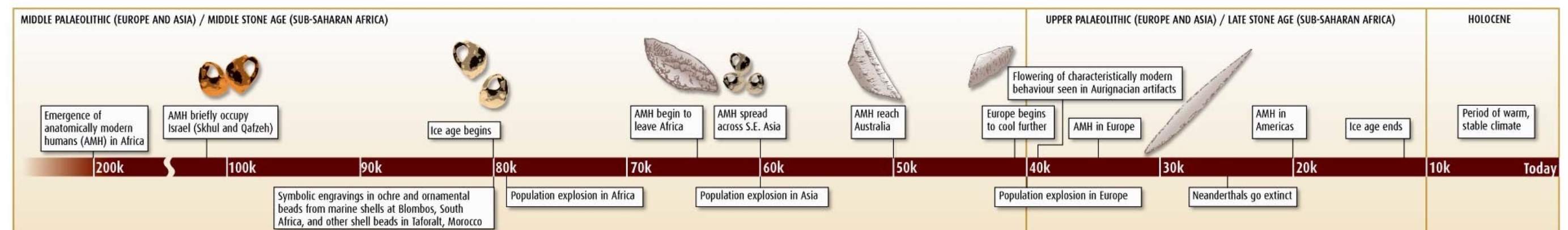
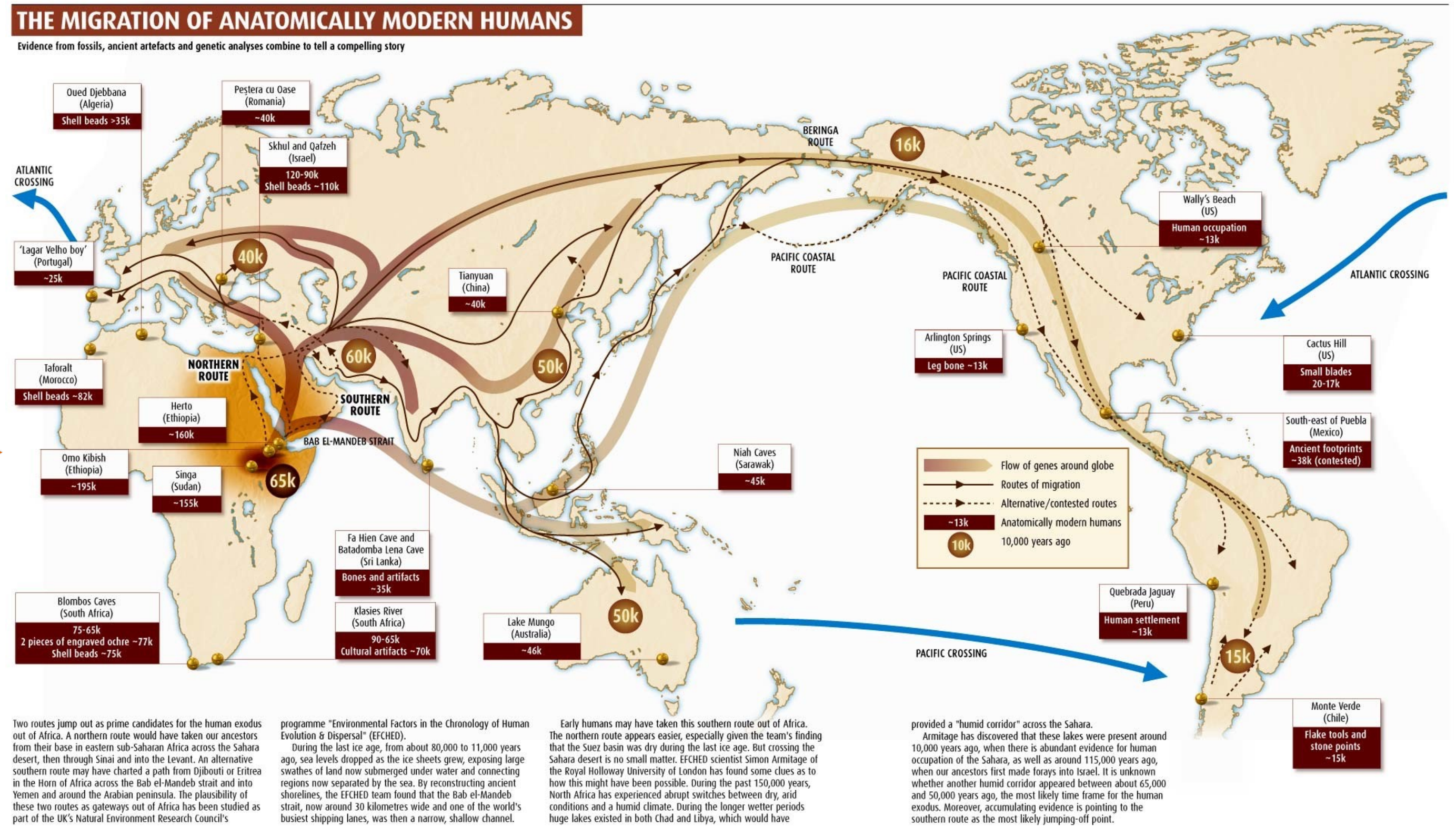


Różne geny - różne historie



mtDNA →

chr. Y →



Rasy a medycyna

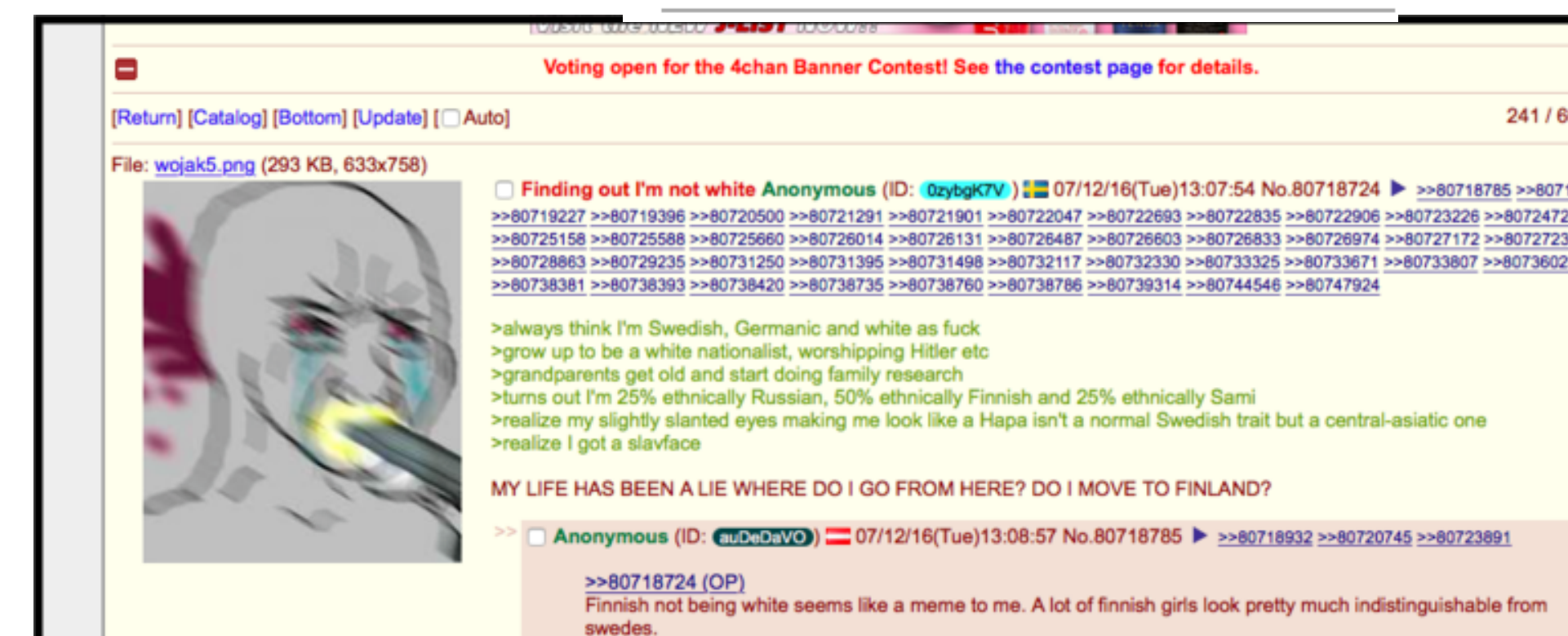
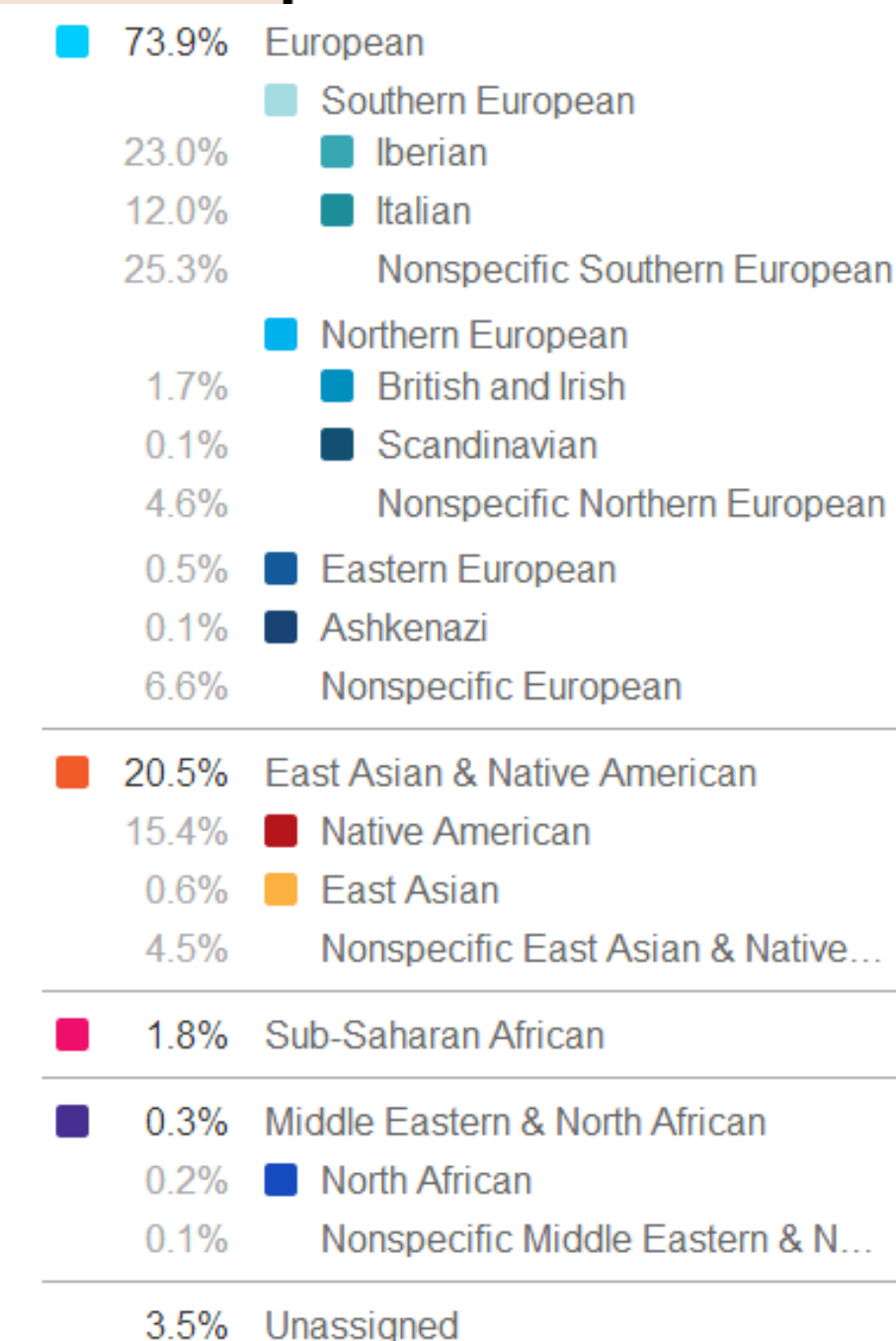
- Istnieją choroby genetyczne, których częstość jest różna w różnych populacjach
 - np. mukowiscydoza (częsta na północy Europy) i talasemia (częsta w obszarze śródziemnomorskim)
- Jednak stosowanie kryterium etnicznego w diagnozie jest bardzo ryzykowne
 - potwierdzone przypadki błędnego diagnozowania - nie uwzględnienie choroby rzadszej w danej populacji
 - np. mukowiscydozy u Afroamerykanów

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

R1a - słowiańska haplogrupa chromosomu Y?

Newsweek^{POLSKA}



WSZYSTKIE
DZIAŁY

POLSKA

ŚWIAT

BIZNES

KULTURA

WIEDZA

TRENDY I INSPIRACJE



NEWSWEEK PLUS

Newsweek.pl • Wiedza • Historia

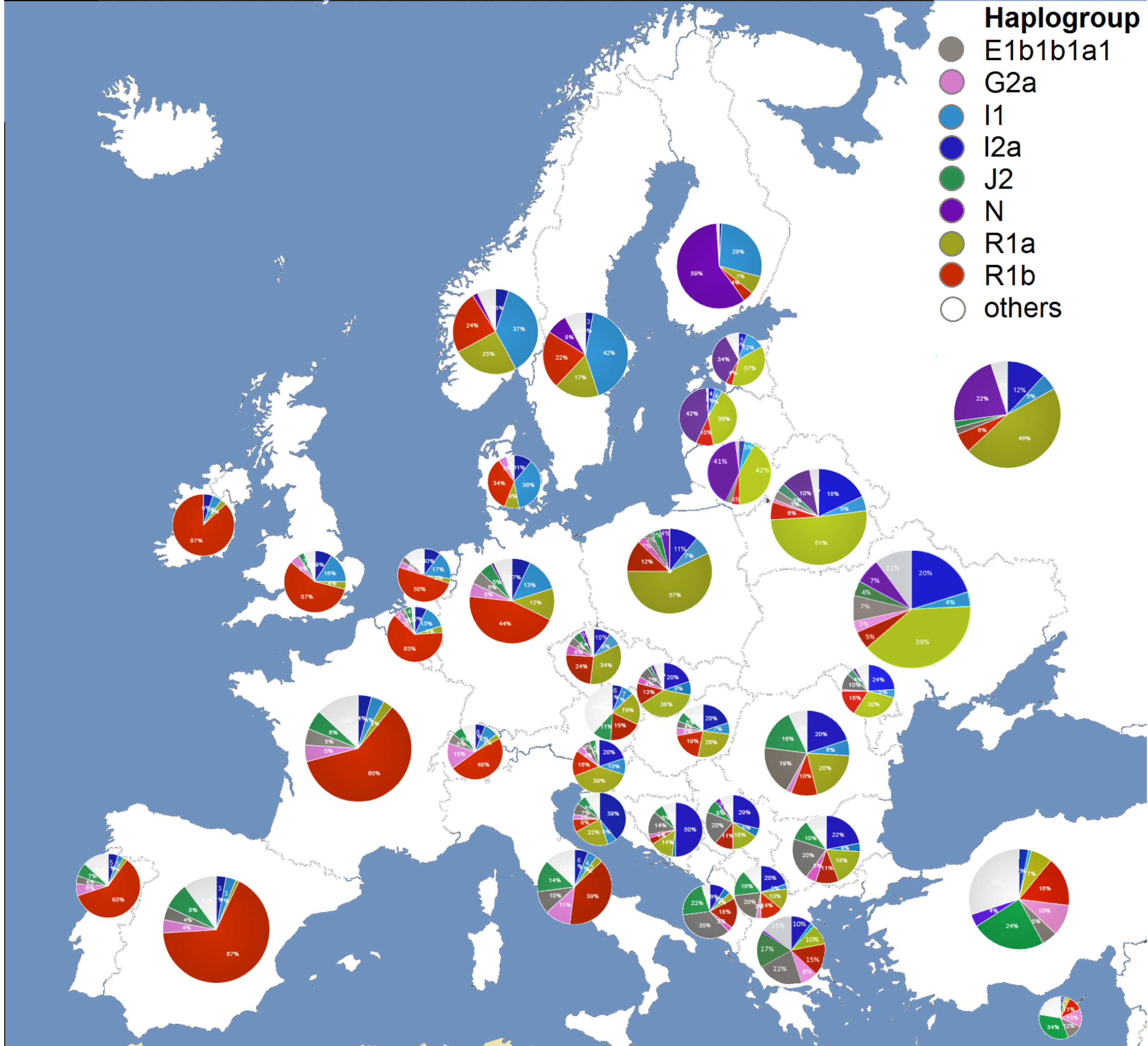
Tajemnicze haplogrupy, czyli dowód na istnienie imperium Słowian?

Data publikacji: 28.12.2016, 14:00 • Ostatnia aktualizacja: 29.01.2017, 16:00

ROMAN ŻUCHOWICZ

Czy na olbrzymich obszarach Wschodniej Europy istniało przed wiekami potężne imperium stworzone przez Słowian? Niektórzy usiłują dowodzić tego na podstawie badań genetycznych. Koronnym argumentem jest rozpowszechnienie na dużym obszarze tzw. haplogrupy R1a. Czy taki dowód ma jakikolwiek sens?

R1a w rzeczywistości



Grupy - nie osoby

- Da się odróżnić różne grupy etniczne (ale nie da się ich spójnie zgrupować w kilka ras)
- Przeważnie nie da się przypisać jednoznacznie osoby do jednej z kilku bliskich genetycznie (ale niekoniecznie kulturowo) grup

