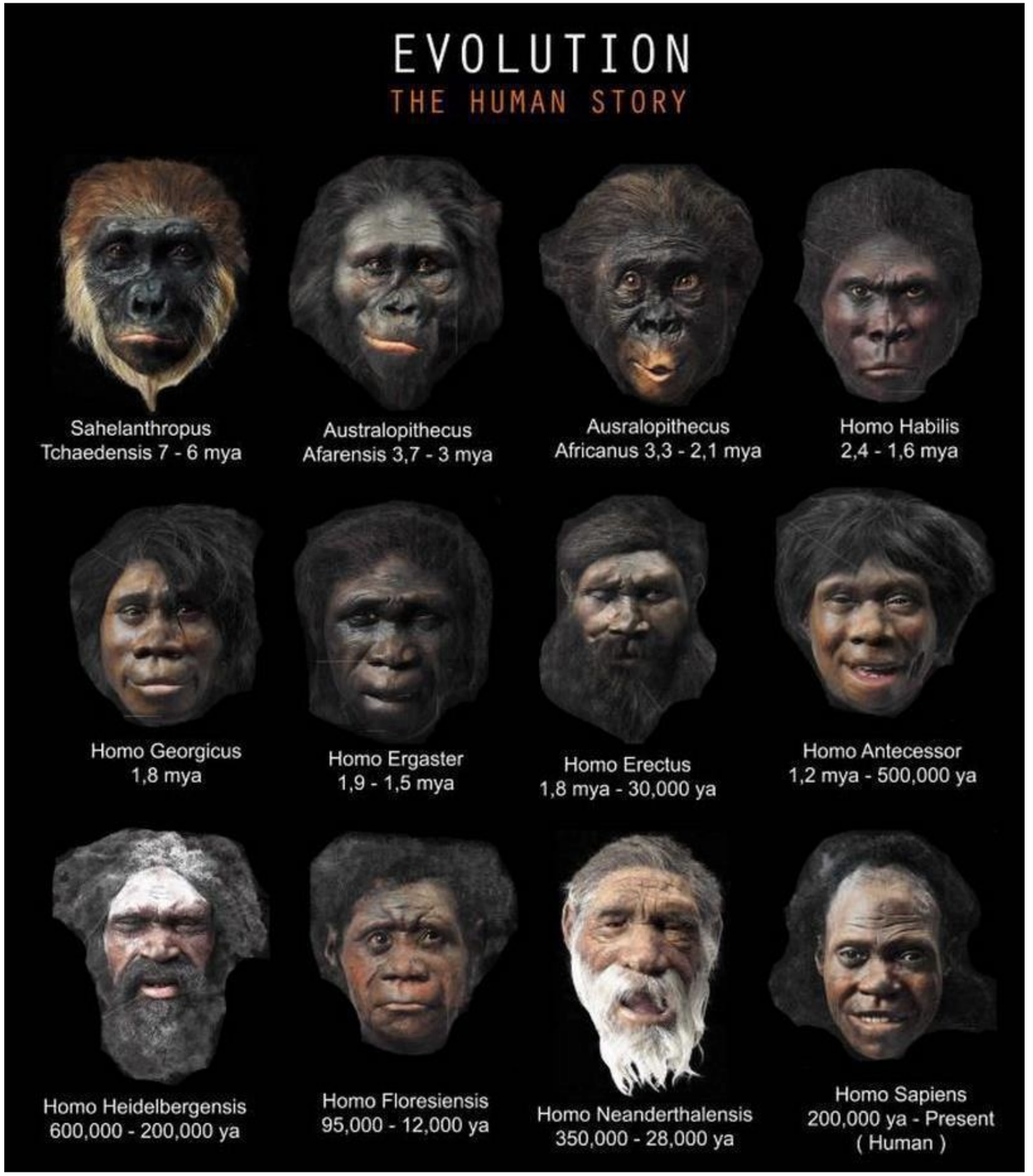
Genetyka, genomika i paleogenomika a prehistoria człowieka

Źródła informacji

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



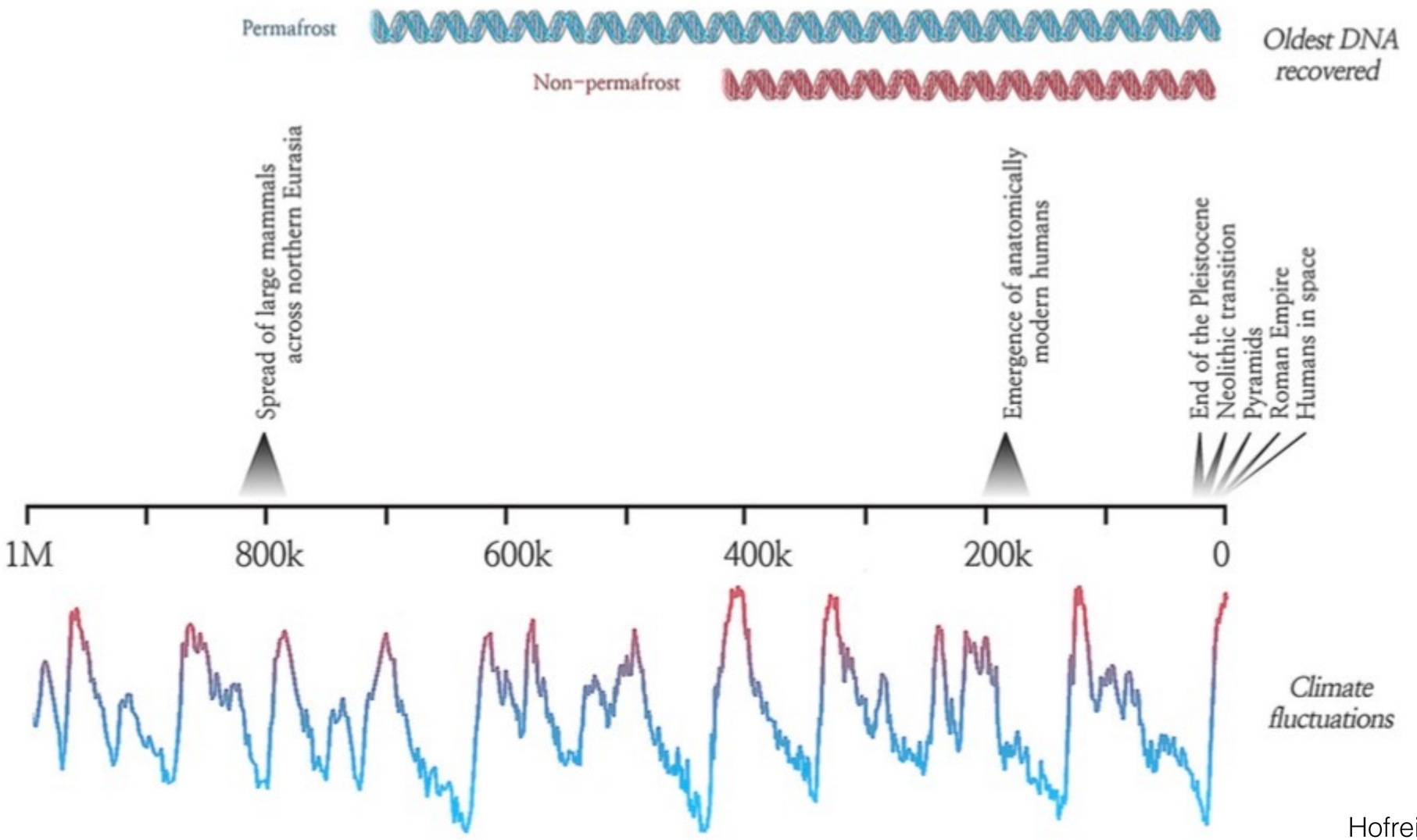
© nationalgeographic.com

Źródła informacji - DNA

- **Analiza sekwencji współczesnych**
  - inferencja filogenetyczna
  - analiza populacji (admiksja, historia demograficzna)
- **Badanie kopalnego 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) - wieczna zmarzlina

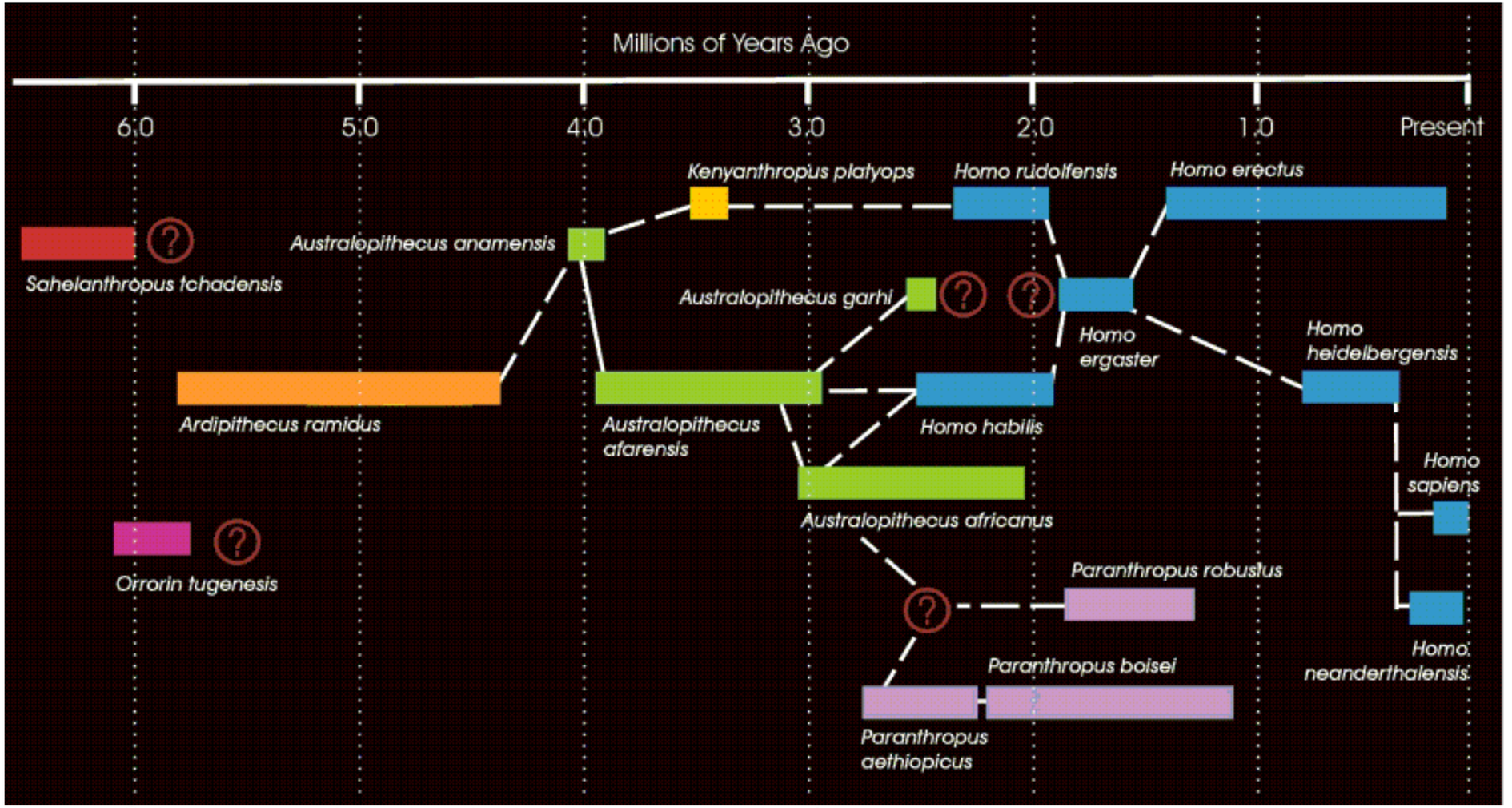
Bence Viola, MPI EVA, za nature.com

aDNA



Hofreiter et al. 2014, Bioessays 36

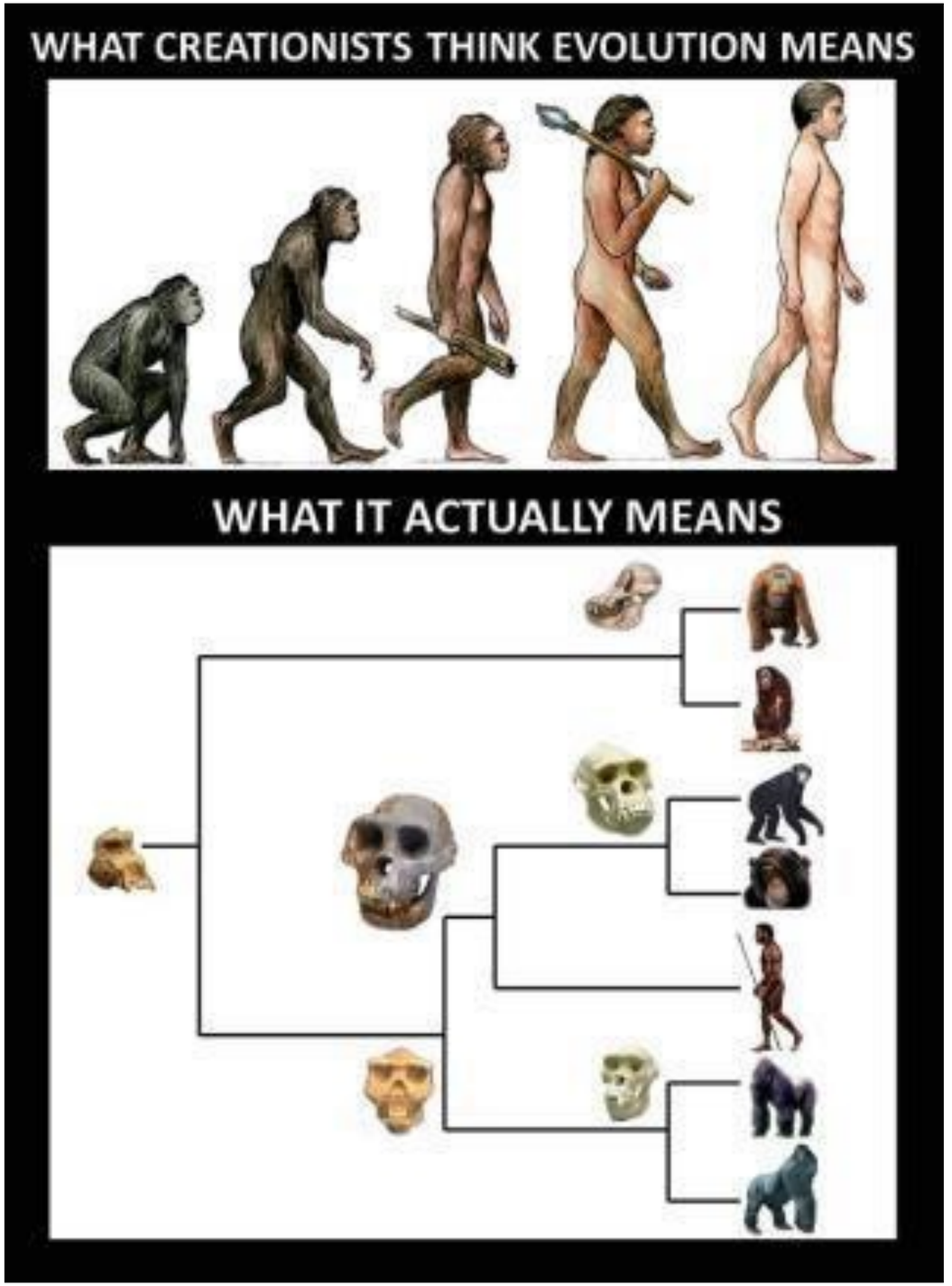
Przodkowie?



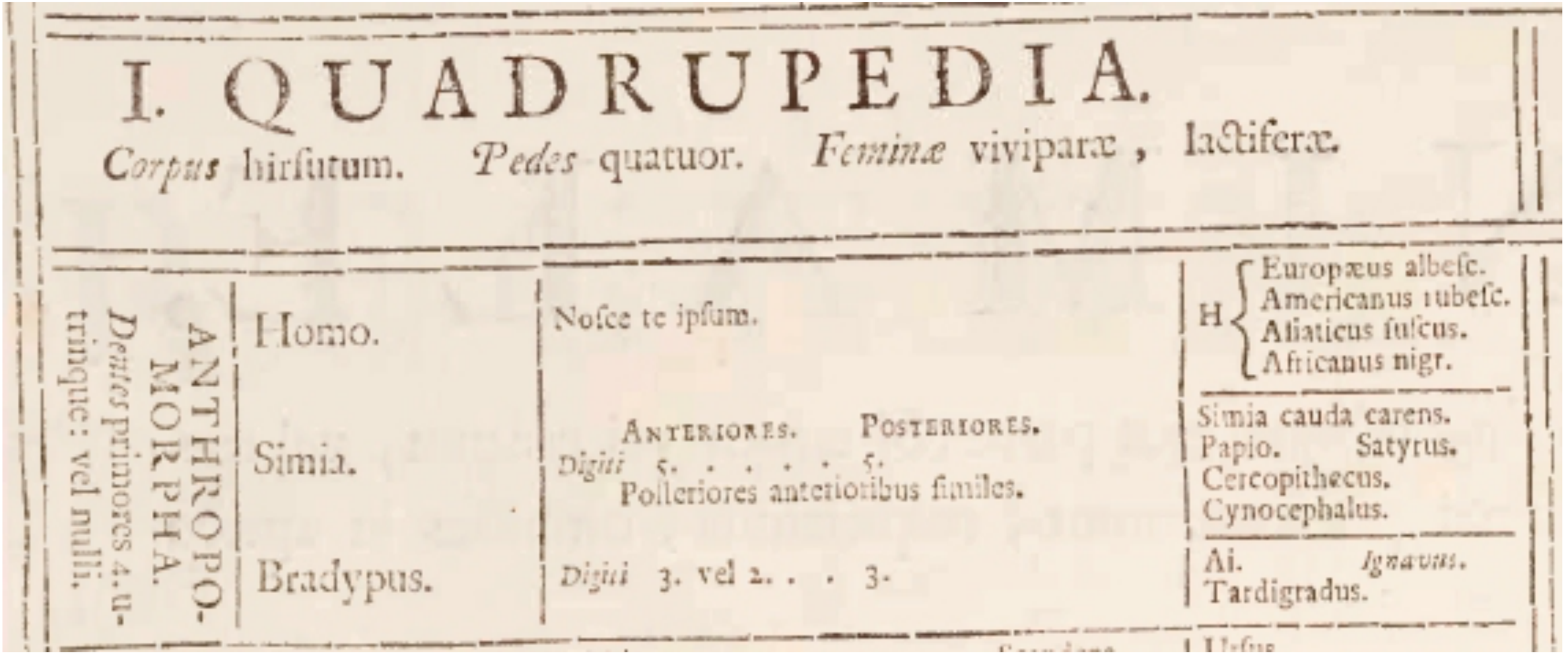
Odnaleziono wiele skamieniałości naczelnych, różne gatunki w tym samym czasie
Trudno ustalić relacje między nimi
Przodkowie, czy boczne odgałęzienia drzewa

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



Człowiek jest zwierzęciem



I. QUADRUPEDIA.

Corpus hirſutum. *Pedes* quatuor. *Feminæ* viviparæ, lactiferæ.

ANTHROPOMORPHA. *Dentes primores* 4. *unguiculati*: vel nulli.

Homo. Noſce te ipſum.

H { Europæus albeſc. / Americanus rubeſc. / Aſiaticus fuſcus. / Africanus nigr.

Simia. ANTERIORES. POSTERIORES. *Digiti* 5. . . . . 5. Poſteriores anterioribus ſimiles.

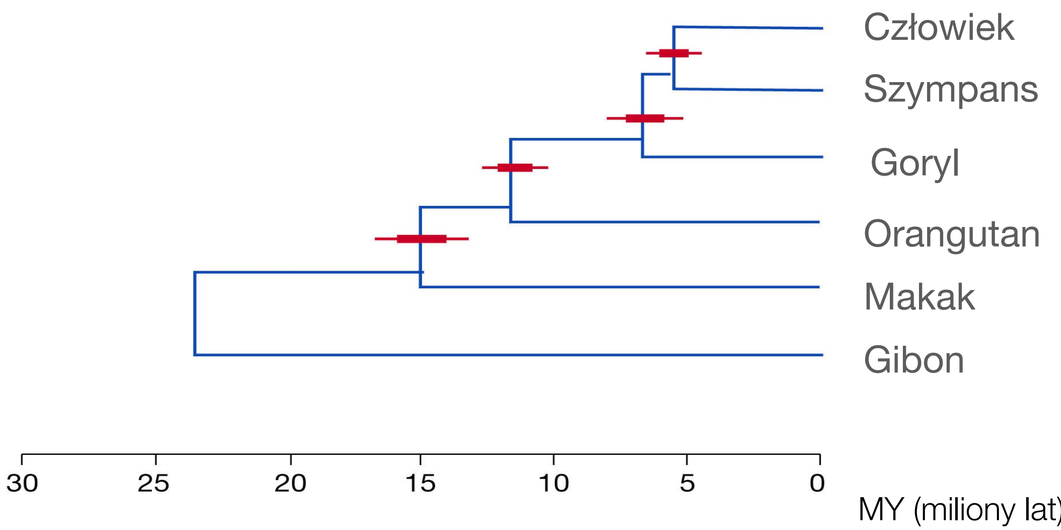
Simia cauda carens. Papio. Satyrus. Cercopithecus. Cynocephalus.

Bradypus. *Digiti* 3. vel 2. . . 3.

Ai. *Ignavus.* Tardigradus.

Linnaeus, 1735 *Systema Naturae*

Jesteśmy zwierzętami - naczelnymi



Pojęcia

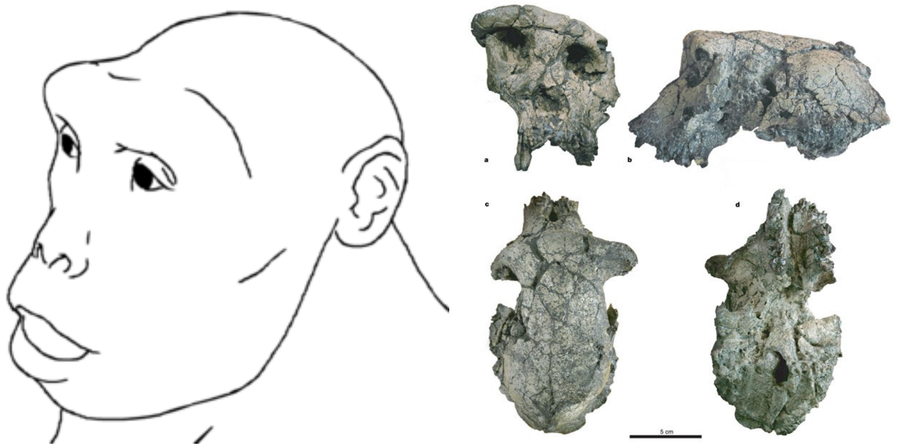
- **Hominidy** - rodzina *Hominidae* (człowiekowate):
  - obecnie: człowiek, szympans (i bonobo), goryl, orangutan
  - najstarsze: ok. 14-18 MYA (mln. lat temu) - oddzielenie od linii gibbonów
  - podrodzina *Homininae* - afrykańskie hominidy (bez orangutanów
- **Homininy** - człowiek i przodkowie człowieka,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

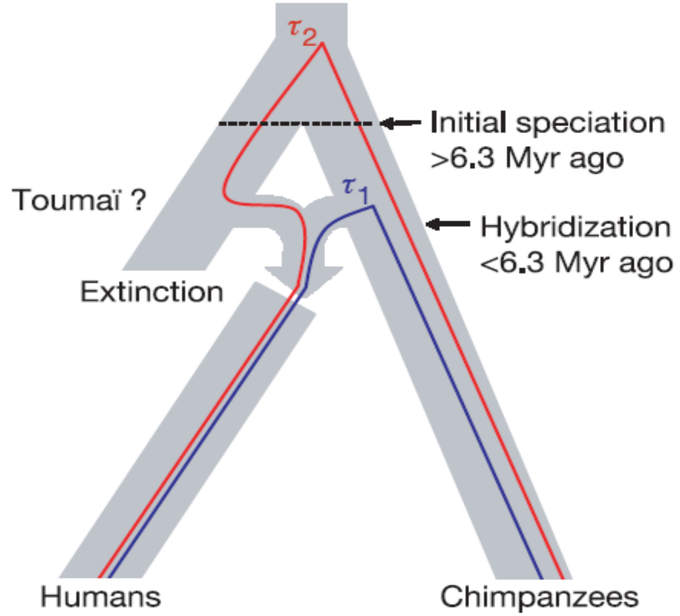
Ostatni wspólny przodek ludzi i szympansów

- 6 – 8 MYA (mln. lat temu) – 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 szympansów?
- Czaszka rozmiarów szympansa, ale proporcje bardziej “ludzkie”
- Z czasów specjacji?
- Boczna gałąź?





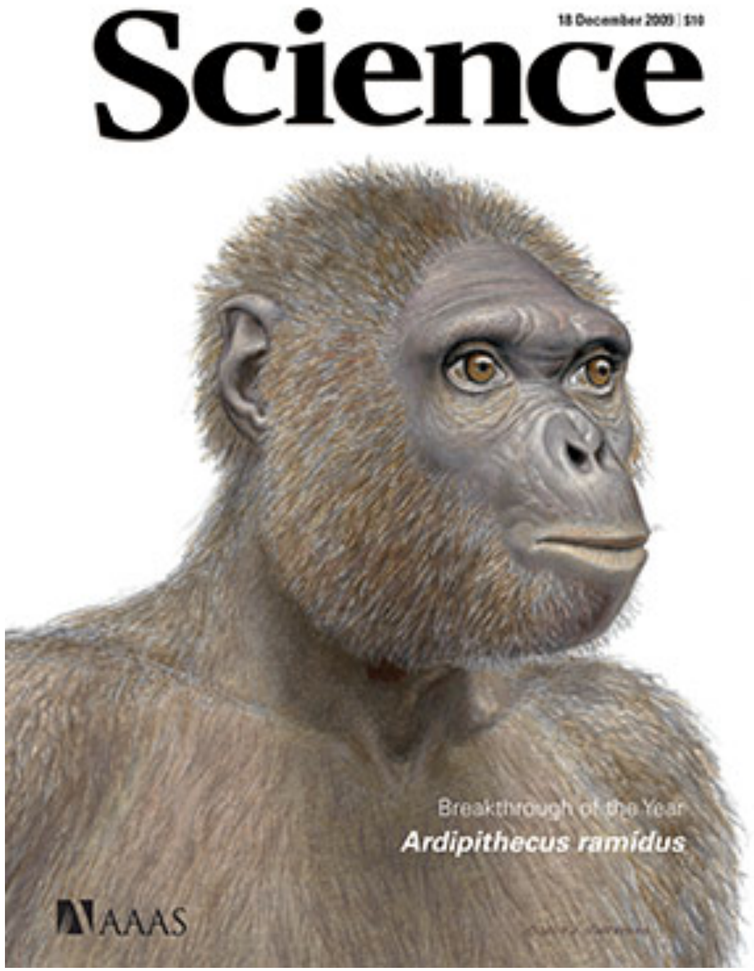
Orrorin tugenensis

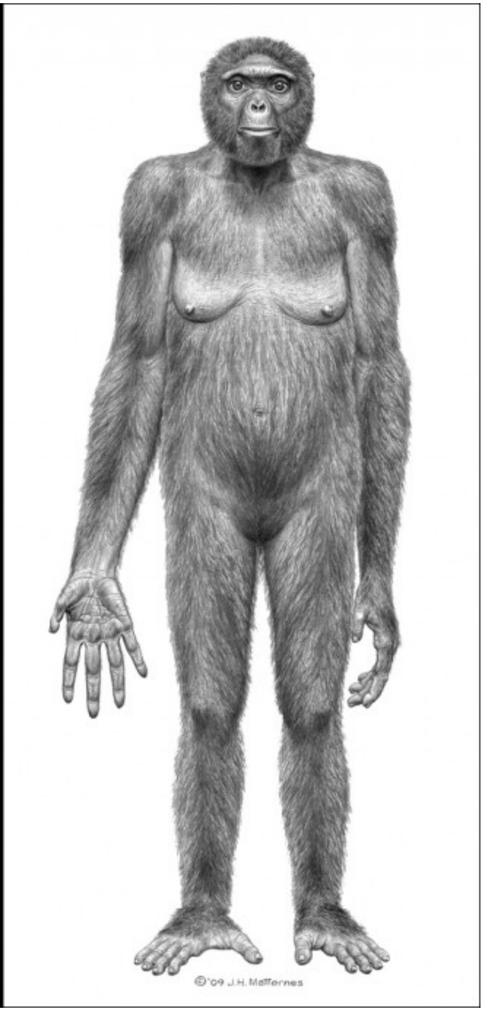
- Odkrycie: 2001 (“*millenium man*”)
- Ok. 5 - 6 mln. lat temu
- Czy był homininem?
    - Niektóre cechy bardziej “ludzkie” niż u późniejszych *Australopithecus*
- Czy był dwunożny?
    - analiza kości – przynajmniej częściowo tak
- Gdzie żył – las czy sawanna?
    - raczej las lub pogranicze

Ardipithecus ramidus - Ardi

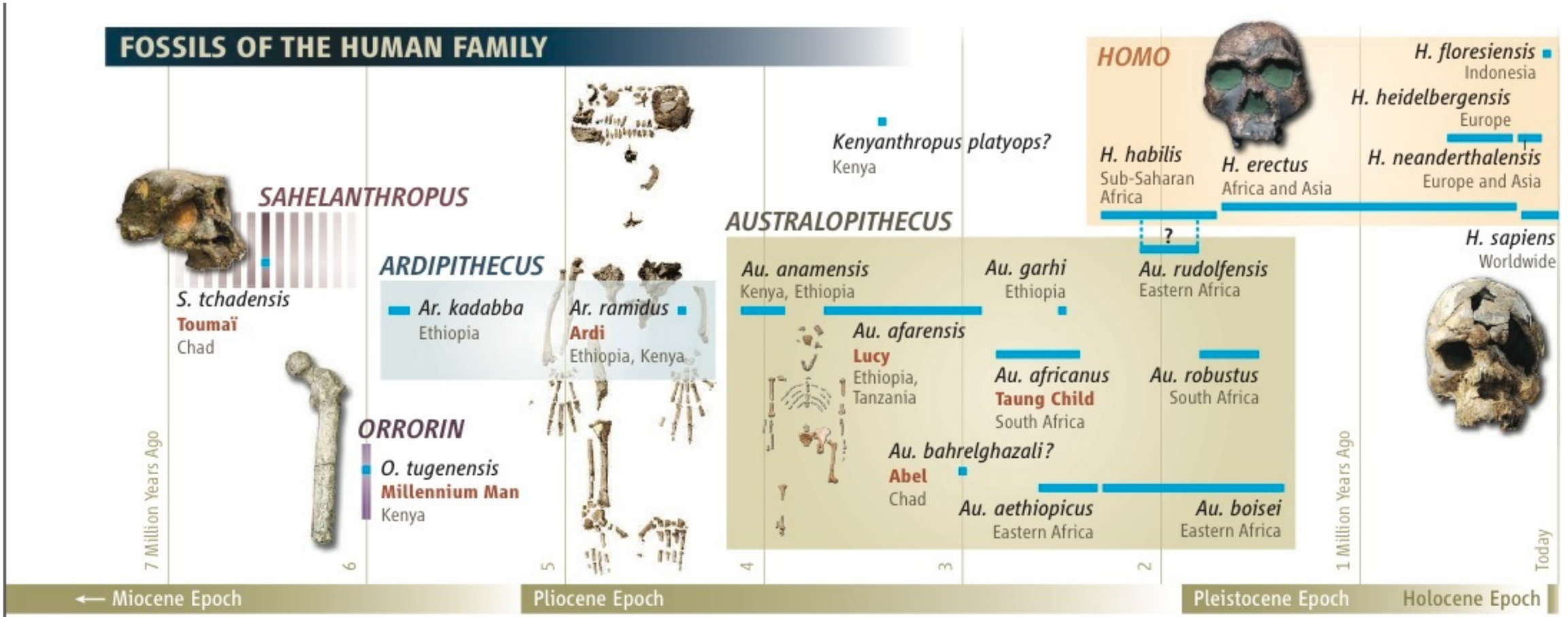
- Odkrycie 1994, publikacja 2009
- 4,4 mln. lat
- Najstarszy znany właściwy hominin
- Przynajmniej częściowo dwunożny,
- Przodek *Australopithecus* (?)

Ardipithecus ramidus - Ardi





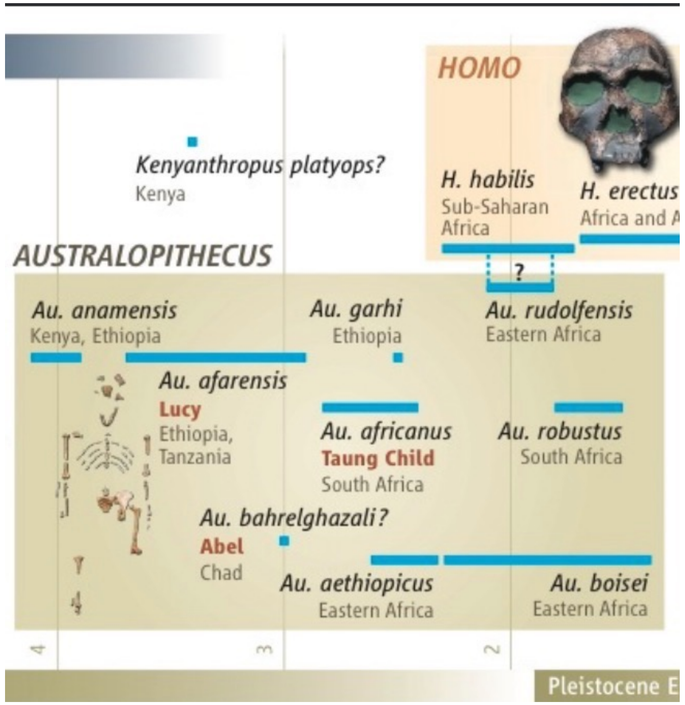
Ardipithecus i inni

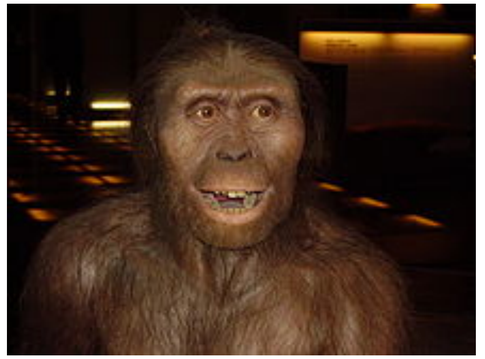


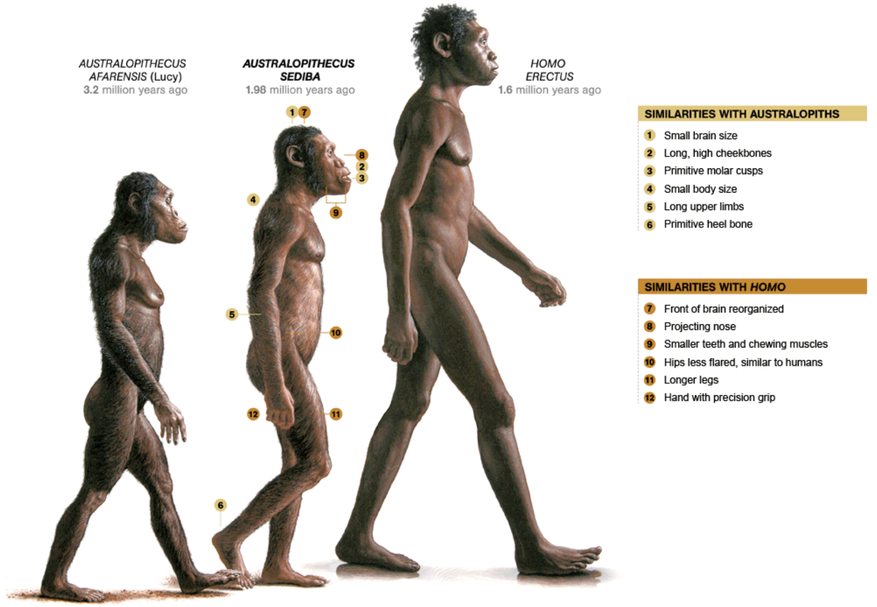
Filling a gap. *Ardipithecus* provides a link between earlier and later hominins, as seen in this timeline showing important hominin fossils and taxa.

Australopiteki

- Grupa wielu gatunków
  - gracylne
  - masywne (*Paranthropus*)
- 4 – 2 MYA
- Różne równoległe linie (*A. sediba* - Afryka pd., *A. afarensis* - Etiopia)

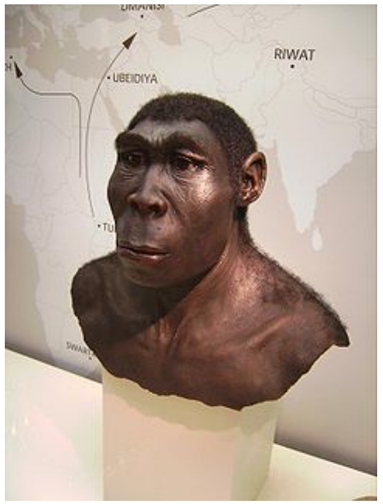






Rodzaj *Homo*

- Pojawił się ~ 2,3 mln. lat temu (MYA) w Afryce
- *Homo erectus* - od 1.8 MYA do ~ 40 000 YA
  - **pierwsi wyszli z Afryki**
- Wiele innych gatunków
- *H. sapiens* jest jedynym pozostałym przy życiu przedstawicielem



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 tys. lat temu)
- Czy krzyżował się z *H. sapiens* w Afryce?

Pochodzimy z Afryki

Australopithecus afarensis (Lucy)
najstarsze ślady *Homo* (szczęka ~ 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 190 tys. lat temu - anatomicznie współczesny *H. sapiens* - Etiopia
- Około 300 tys. lat temu - najstarsze znane ślady *H. sapiens* (anatomicznie pierwotny) - Maroko

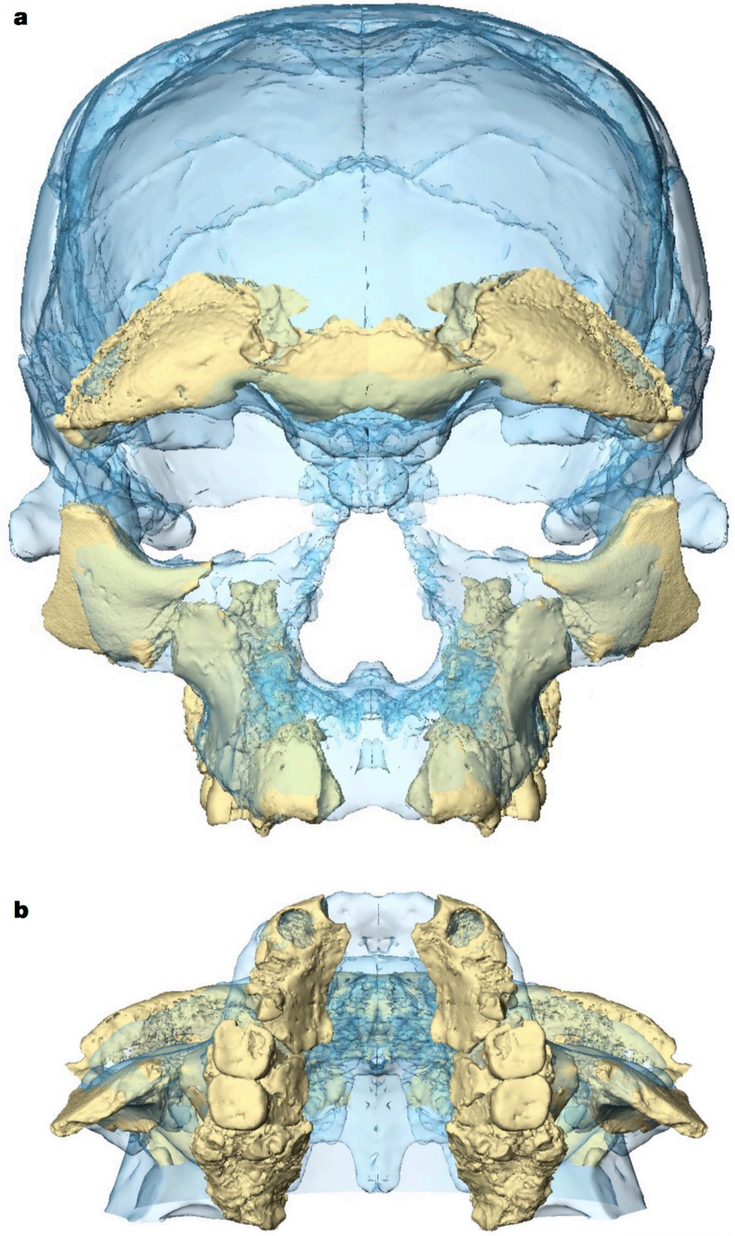


Figure 1 | Facial reconstruction of Irhoud 10. a, **b**, Frontal (**a**) and basal (**b**) views. This superimposition of Irhoud 10 (beige) and Irhoud 1 (light blue) represents one possible alignment of the facial bones of Irhoud 10.

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

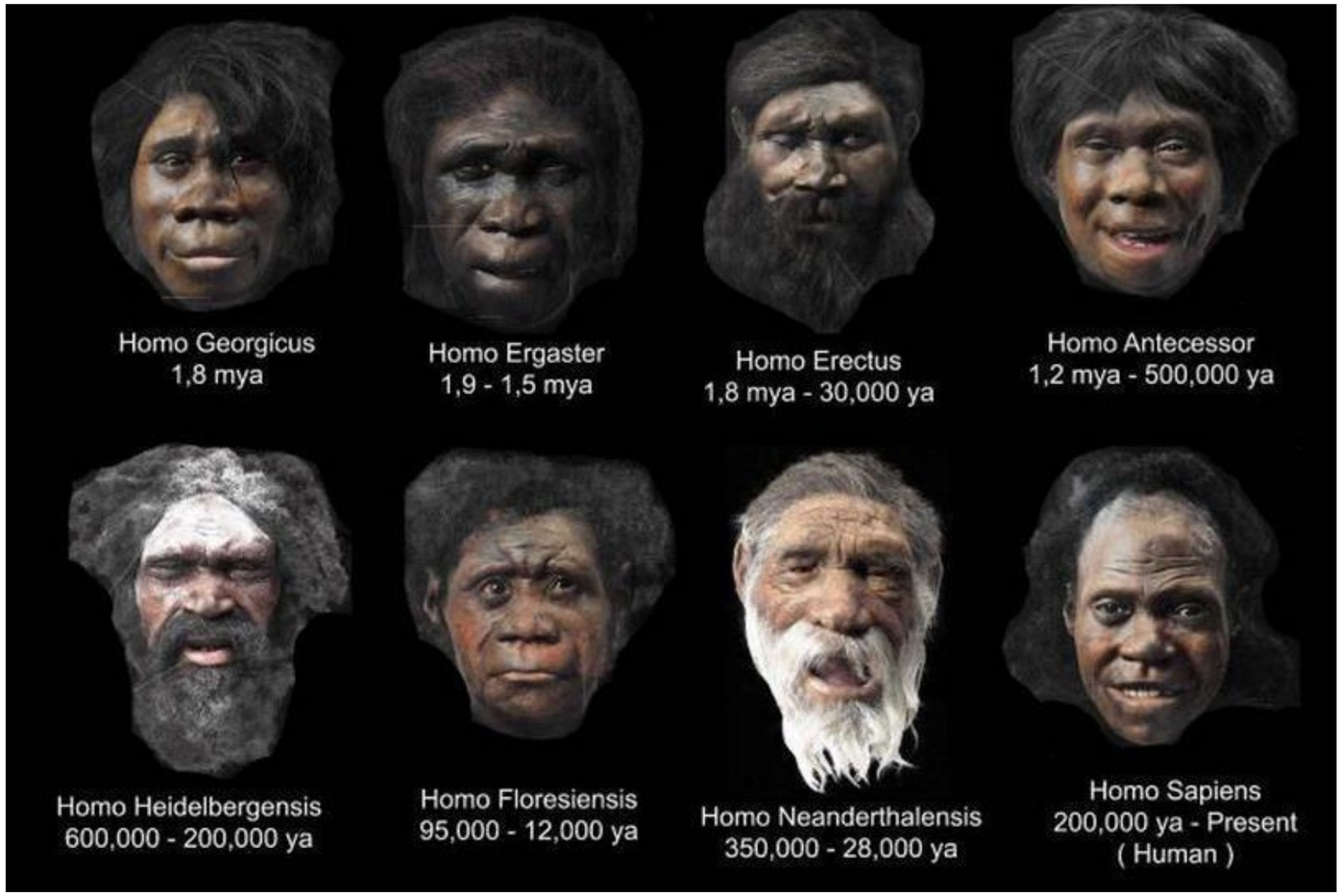
Jean-Jacques Hublin[1,2], Abdelouahed Ben-Ncer[3], Shara E. Bailey[4], Sarah E. Freidline[1], Simon Neubauer[1], Matthew M. Skinner[5], Inga Bergmann[1], Adeline Le Cabec[1], Stefano Benazzi[6], Katerina Harvati[7] & Philipp Gunz[1]

8 JUNE 2017 | VOL 546 | NATURE | 289

Ponad półtora miliona lat temu - pierwsze migracje

Pytania

- Kim byli przodkowie współczesnych ludzi zamieszkujących Ziemię?
- Czy jesteśmy potomkami pierwszych *Homo* opuszczających Afrykę?
  - Np. *H. antecessor* - 800 tys. lat temu w Europie, neandertalczyk?



© nationalgeographic.com

Hipoteza multiregionalna

- Przodkowie człowieka, którzy opuścili Afrykę ponad milion lat temu ewoluowali na różnych kontynentach

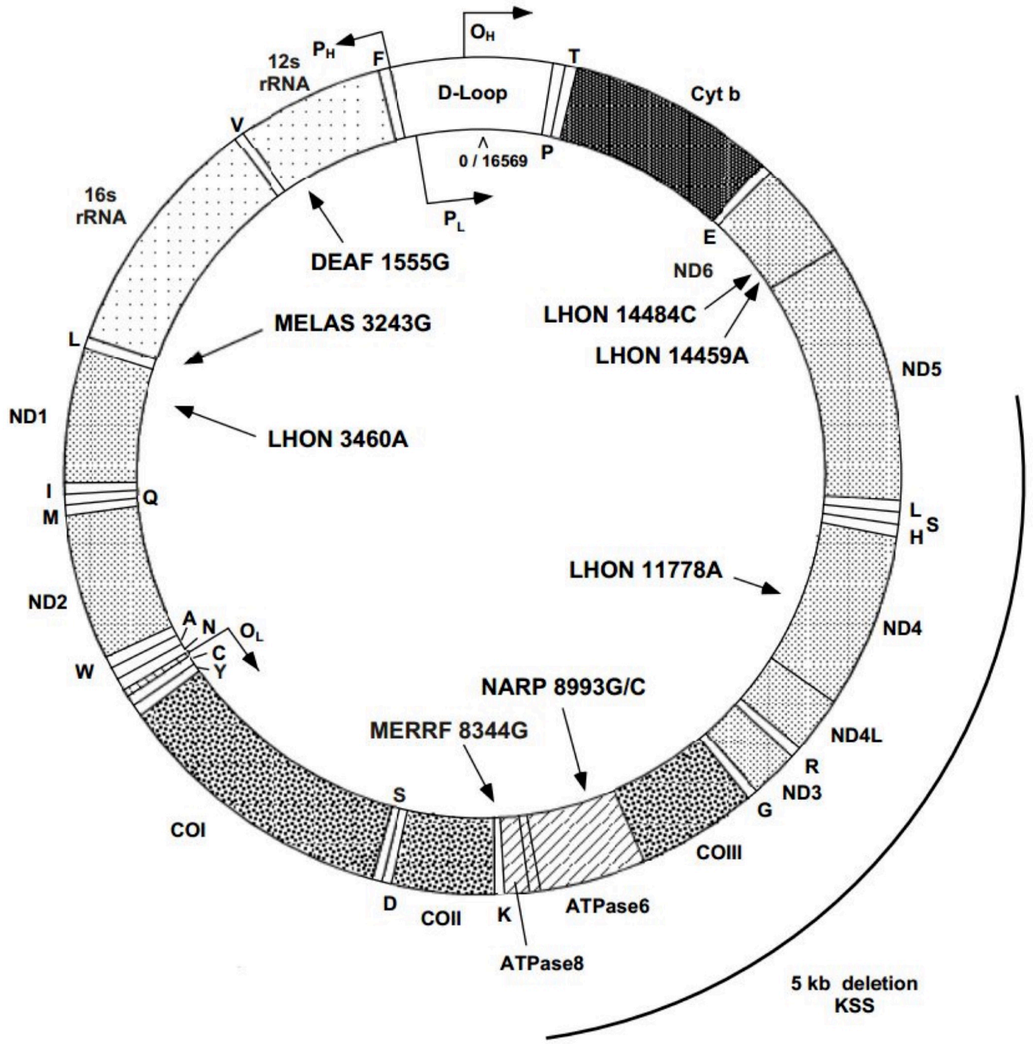
- Następowała wymiana genetyczna (ciągłość) między populacjami regionalnymi

Epoka DNA

- Pierwsze dostatecznie wydajne metody sekwencjonowania DNA - 1977
- Lata 80. - pierwsze zastosowania do badania różnorodności genetycznej i ewolucji człowieka

Badania mtDNA

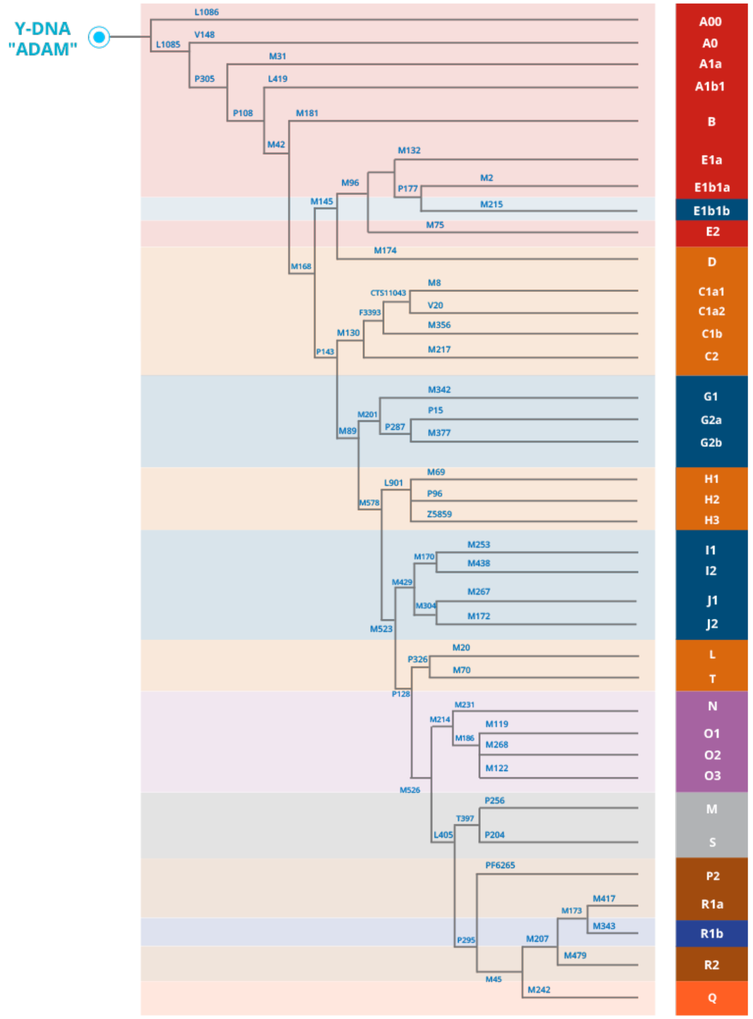
- Mała cząsteczka DNA (13 genów, 16,5 tys. par nukleotydów)
  - cały genom człowieka: 3 miliardy (3×10^9) par zasad
- Dziedziczy się tylko od matki - łatwo śledzić historię
- Wiele kopii w komórce - łatwa izolacja

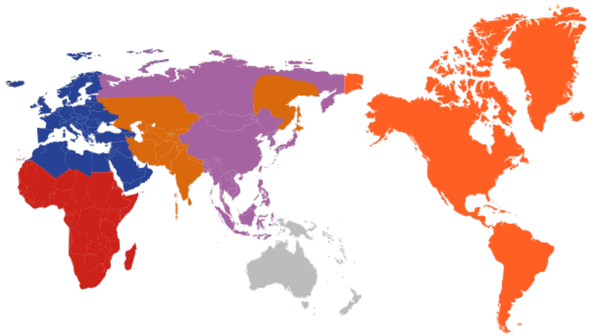


Re-use with attribution permitted. www.mitomap.org.

Historia mtDNA (i chromosomu Y)

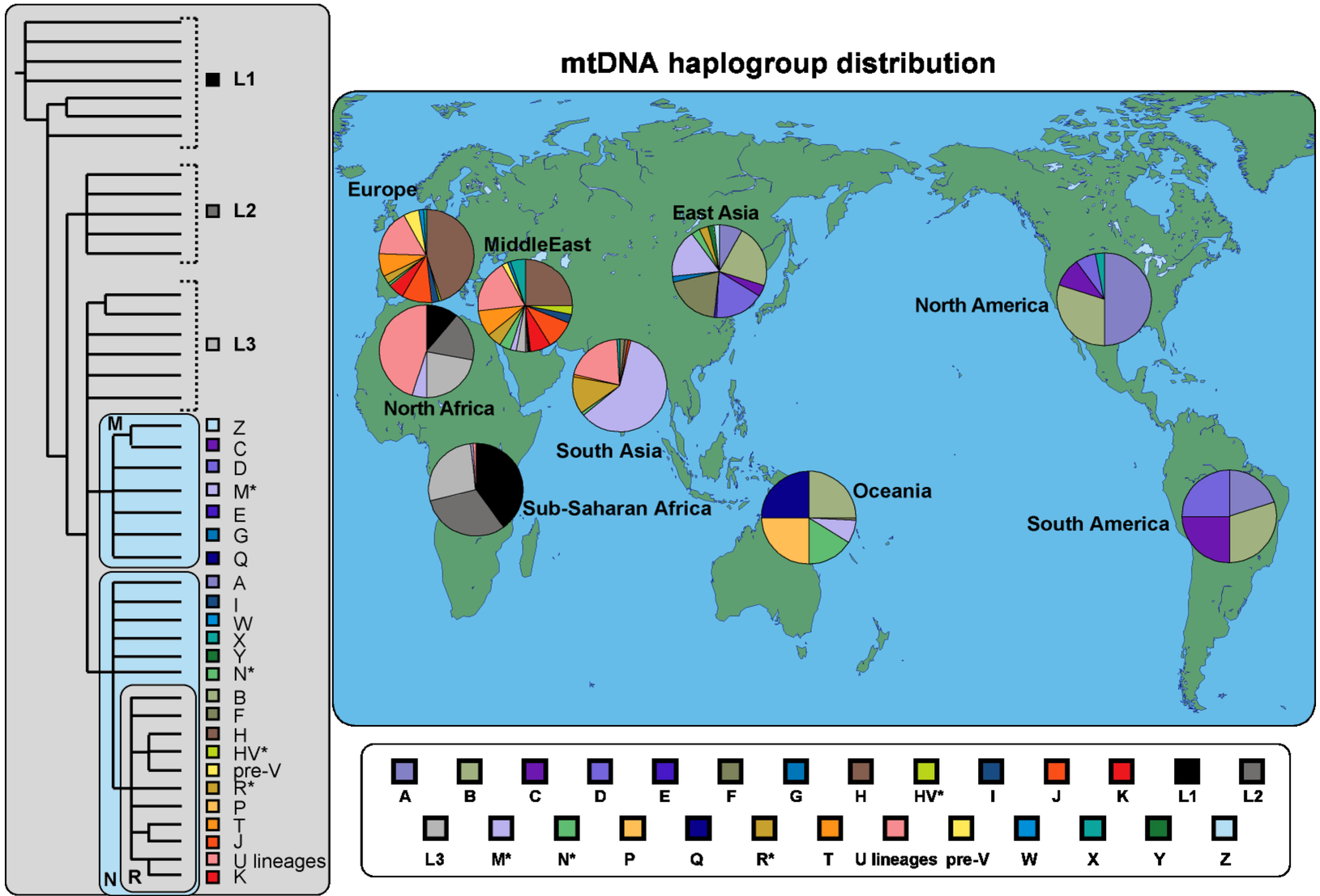
- Badania od 1987
  - najpierw polimorfizmy restrykcyjne, od lat 90. kompletne sekwencje
- Chromosom Y - przekazywany od ojca do syna, większy i bardziej zmienny



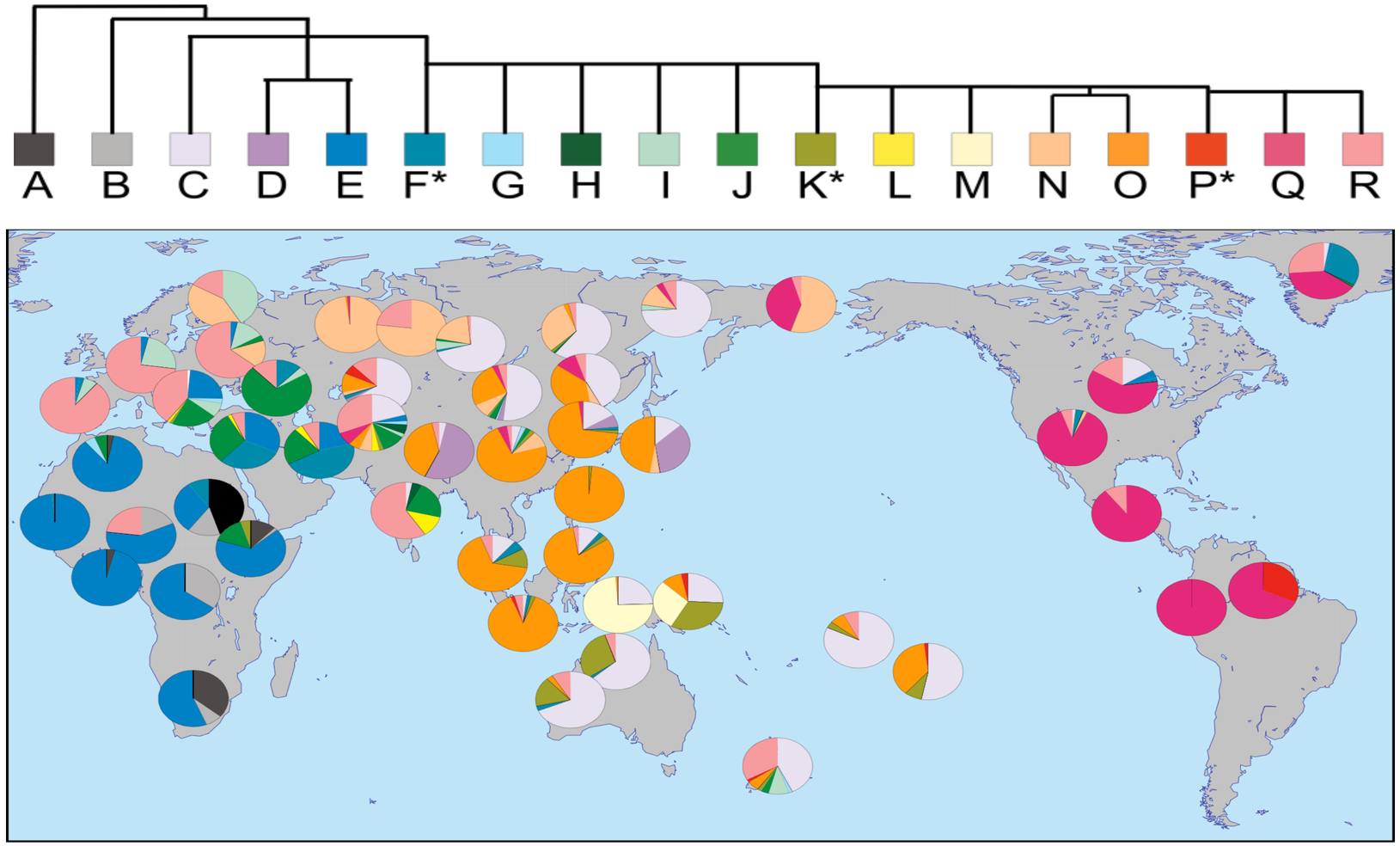


Genographic Project - National Geographic

Drzewo i dystrybucja haplogrup mtDNA



Dystrybucja haplotypów chromosomu Y



Jobling & Tyler-Smith (2003) Nature Rev. Genet. 4, 598-612

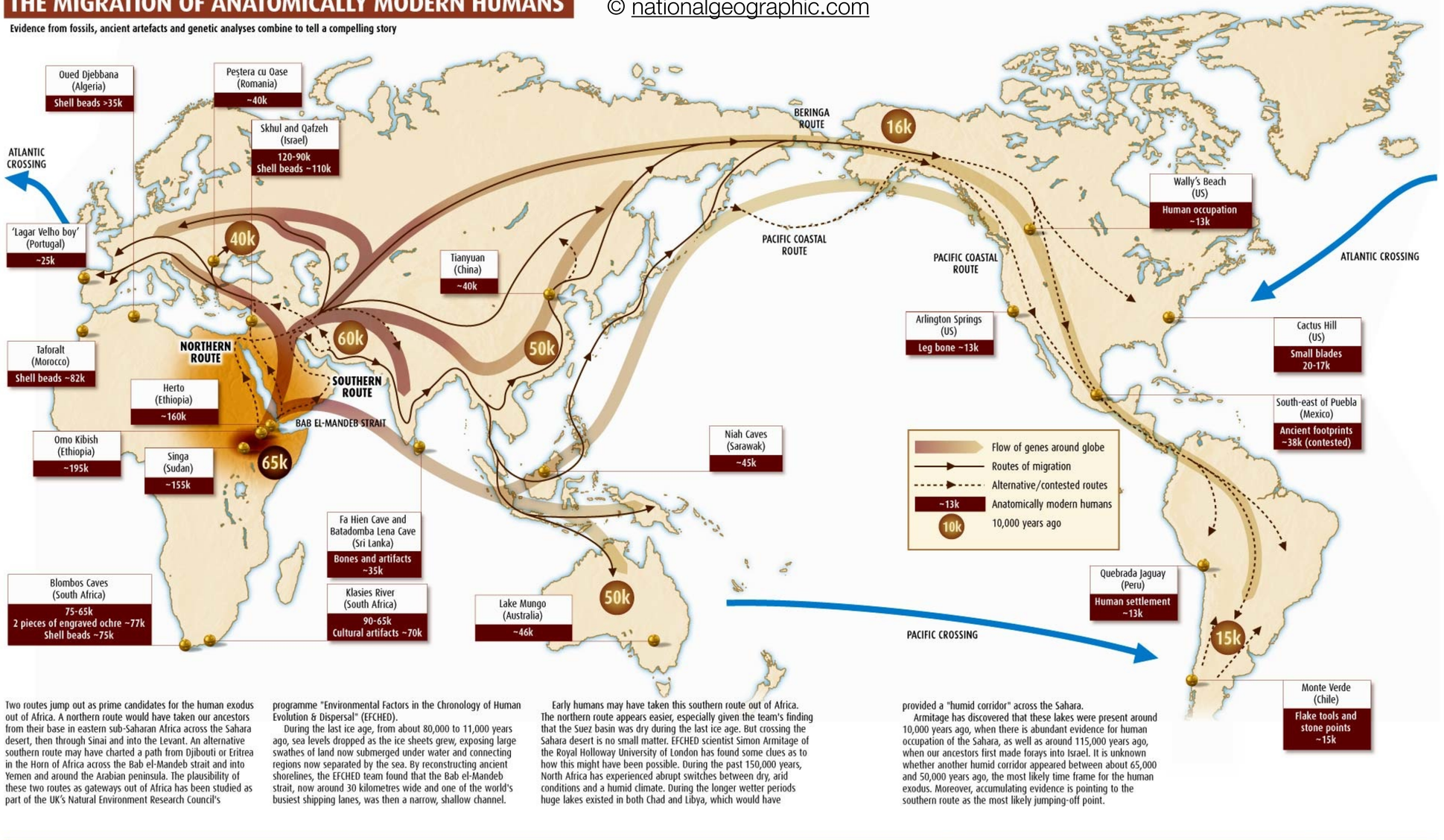
Model OoA (OAR)

- “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

© nationalgeographic.com

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

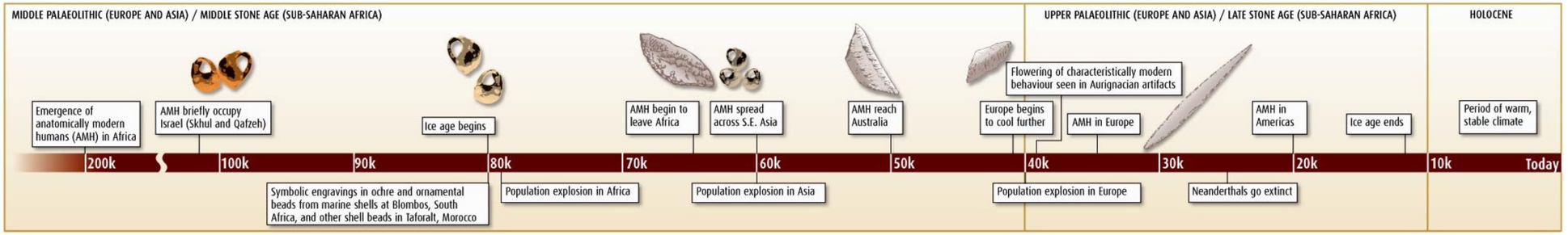


Two routes jump out as prime candidates for the human exodus out of Africa. A northern route would have taken our ancestors from their base in eastern sub-Saharan Africa across the Sahara desert, then through Sinai and into the Levant. An alternative southern route may have charted a path from Djibouti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

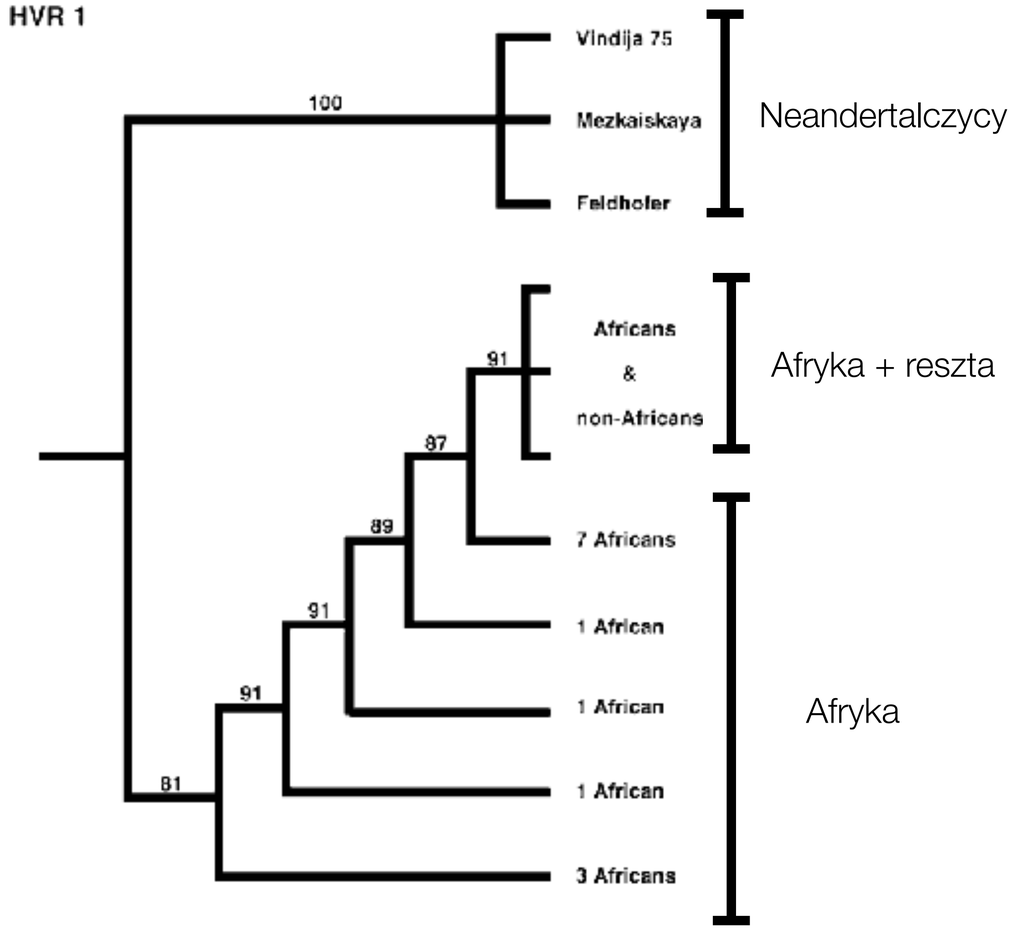


O co chodzi w teorii OAR

- 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 (~200-300 tys. lat temu) w Afryce, był to człowiek współczesny (*H. sapiens*)
  - Homininy, które wcześniej opuszczały Afrykę to nie nasi przodkowie, tylko boczne linie

mtDNA i Neandertalczyk

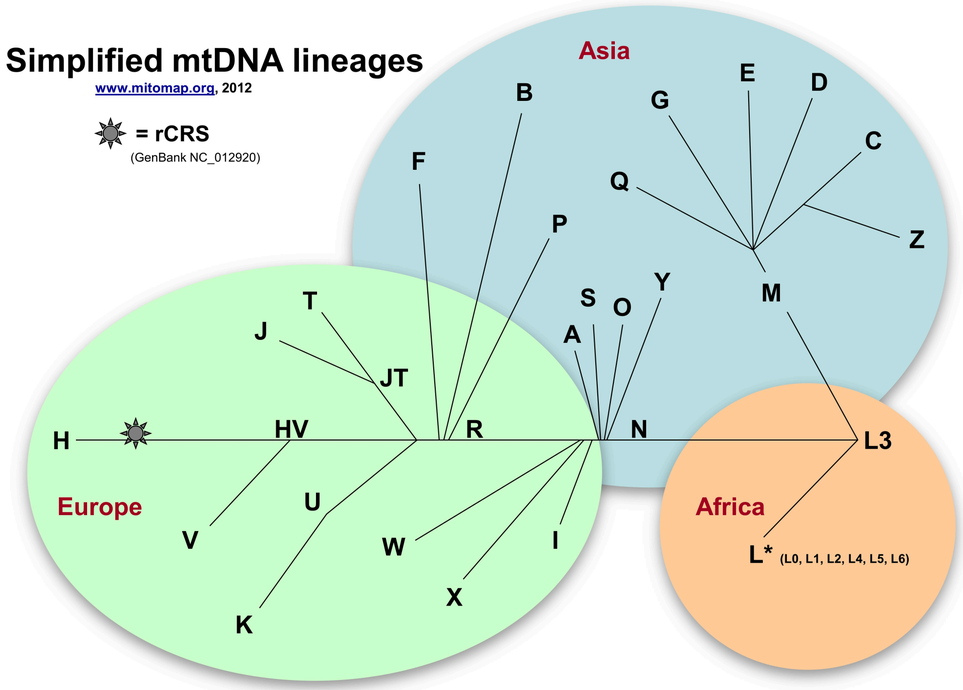
- Sekwencje mtDNA Neandertalczyka lokują się poza drzewem populacji ludzkich
  - Linie rozdzieliły się zanim przodkowie człowieka opuścili Afrykę
- Nie są bardziej podobne do sekwencji europejskich
- Brak śladów mieszania się Neandertalczyków i ludzi współczesnych



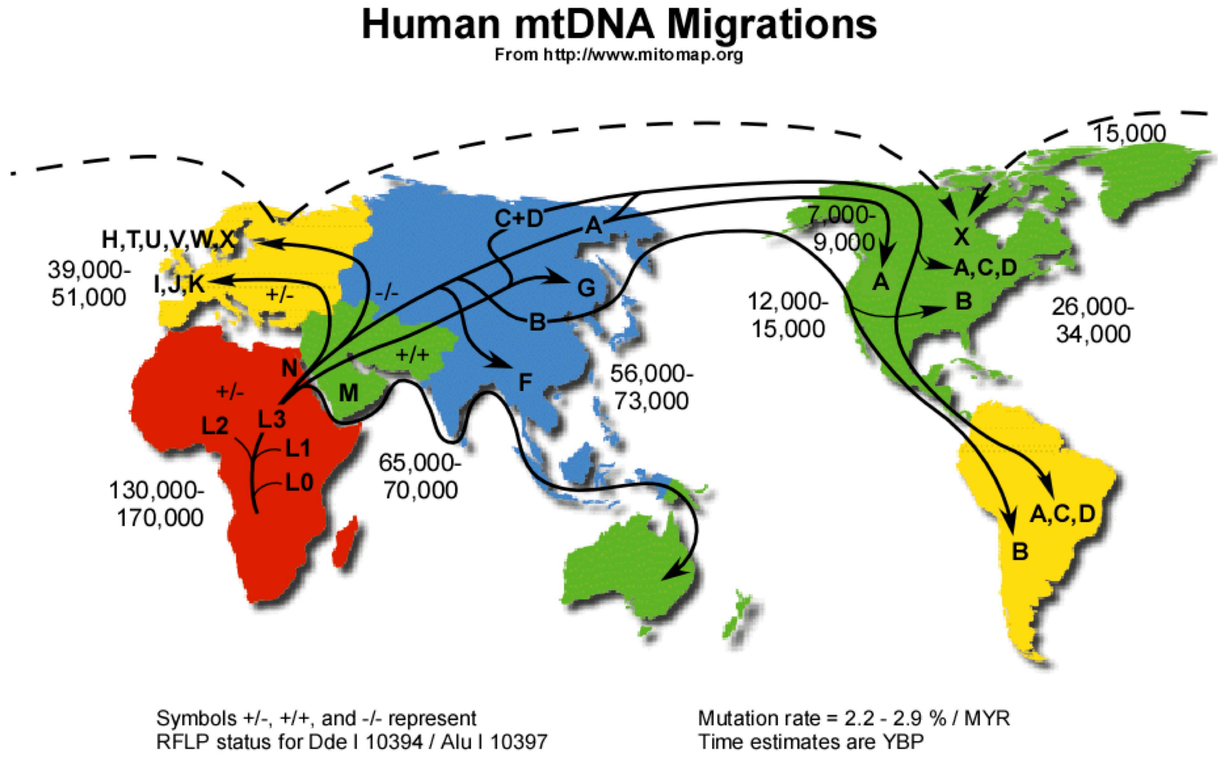
Knight A. (2003): Journal of Human Evolution, 44:627-32.

Obraz mtDNA (i Chr Y)

- Historia migracji z Afryki
- Rozgałęziające się odrębne linie



This is licensed by a Creative Commons Attribution 3.0 license.



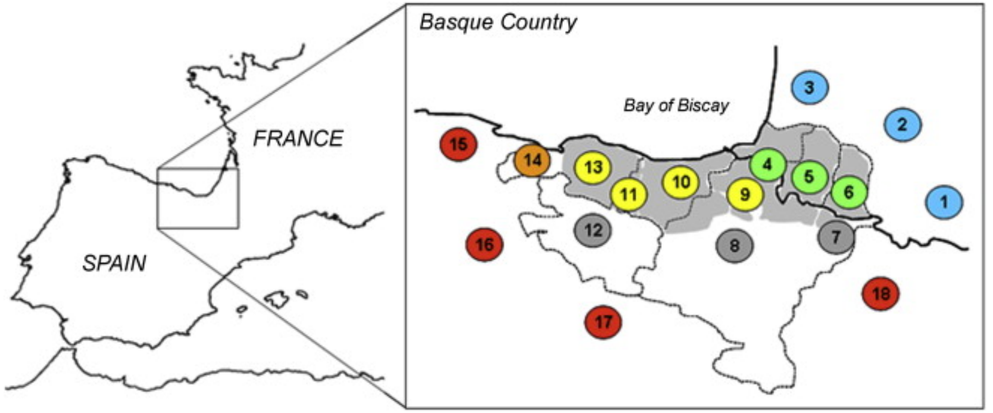
This is licensed by a Creative Commons Attribution 3.0 license.

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 ~4 500 lat temu

Potomkowie pierwszych Europejczyków?

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



AJHG

Cell PRESS

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

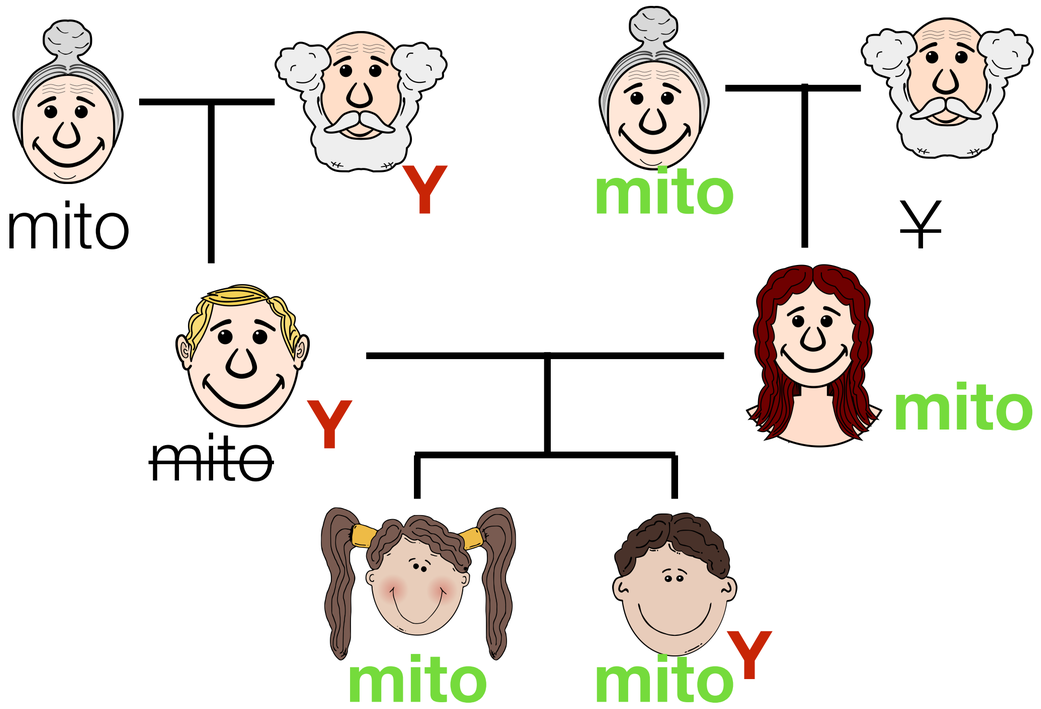
Report

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 Oven[4], Wolfgang Haak[5], Begoña Martinez-Cruz[6], Jasone Salaberria[7], Bernard Oyharçabal[7], Frédéric Bauduer[8], David Comas[6], Lluis Quintana-Murci[1, 3], The Genographic Consortium 9

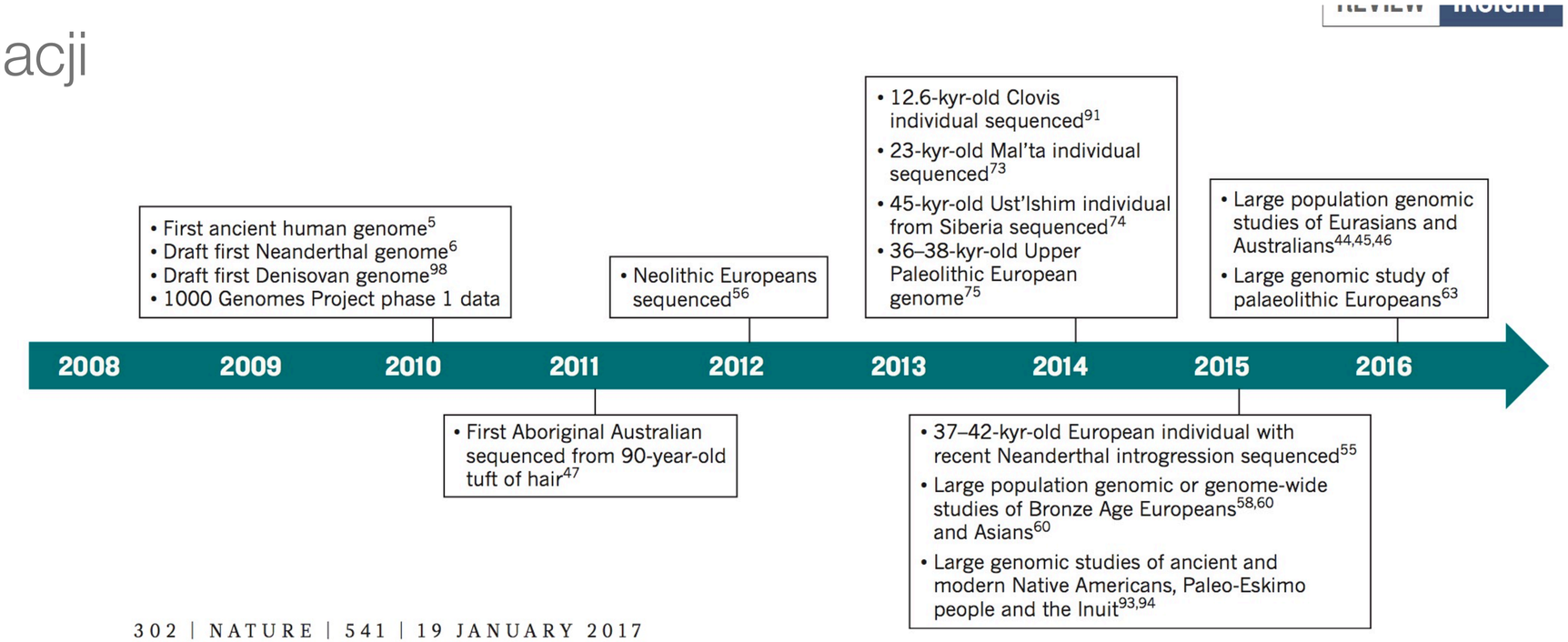
Uproszczenia

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



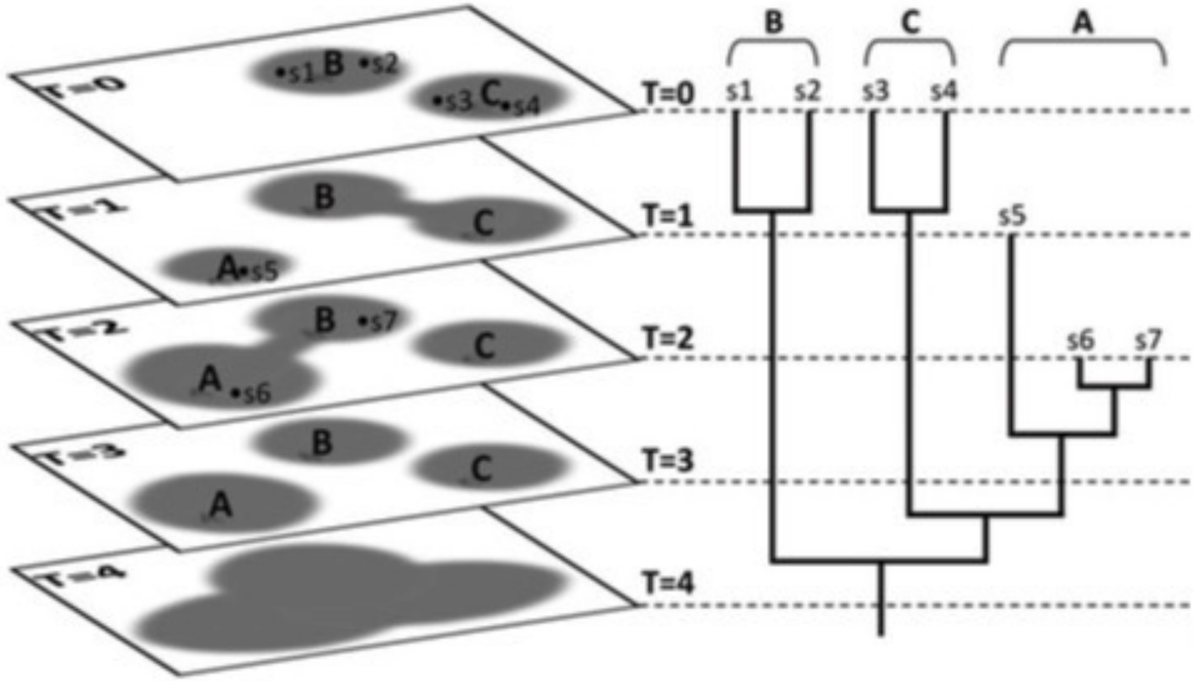
W epoce genomu

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



Podejście genomowe

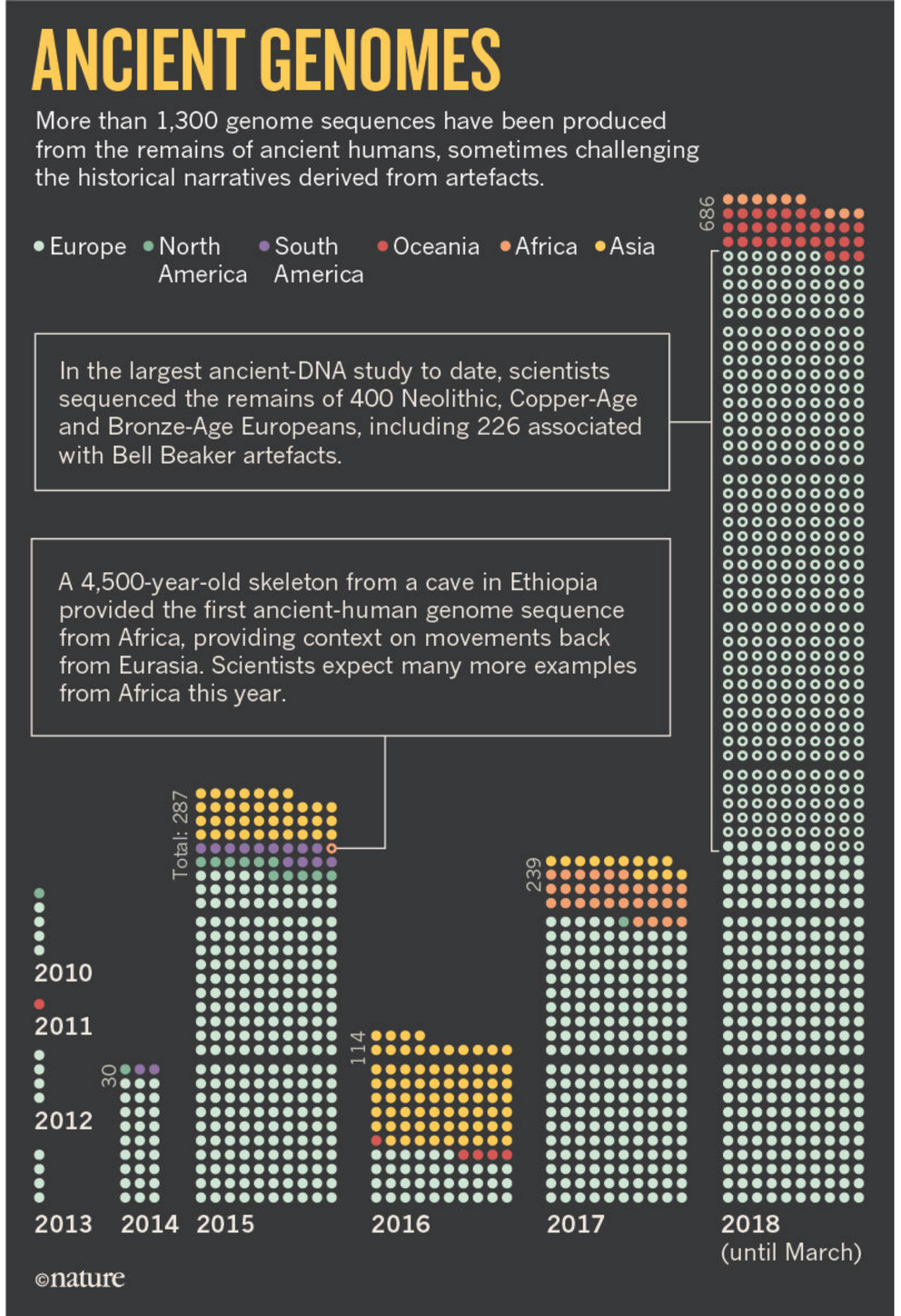
- Trudniejsze w analizie, ale więcej informacji
- Jedyny sposób analizy admiksji - przepływu informacji między populacjami
- Przejście od analizy drzew pojedynczych genów do analiz dla wielu niesprzężonych *loci* - wyzwanie teoretyczne
- Odtwarzanie wkładu populacji źródłowych do współczesnych: programy np. ADMIXTURE, STRUCTURE, DIYABC



Hofreiter et al. 2014, Bioessays 36

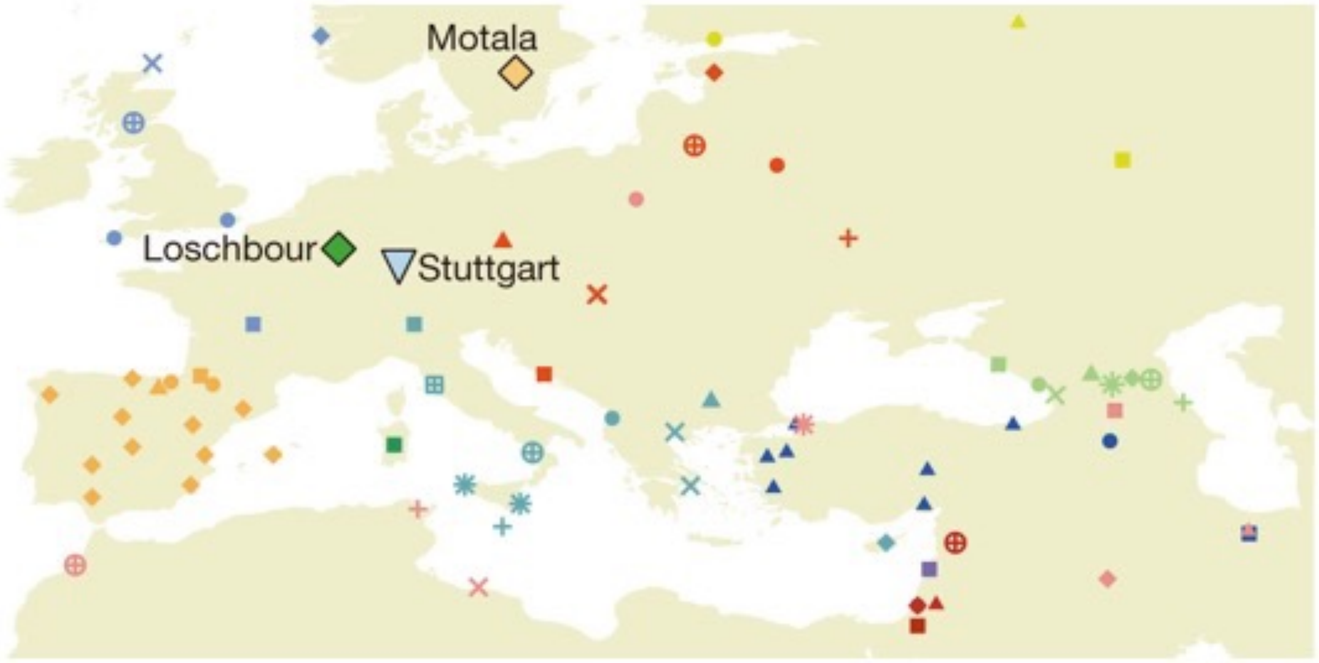
Kopalne genomy

- Ostatnia dekada to gwałtowny rozwój sekwencjonowania genomów kopalnych



Europejska mozaika

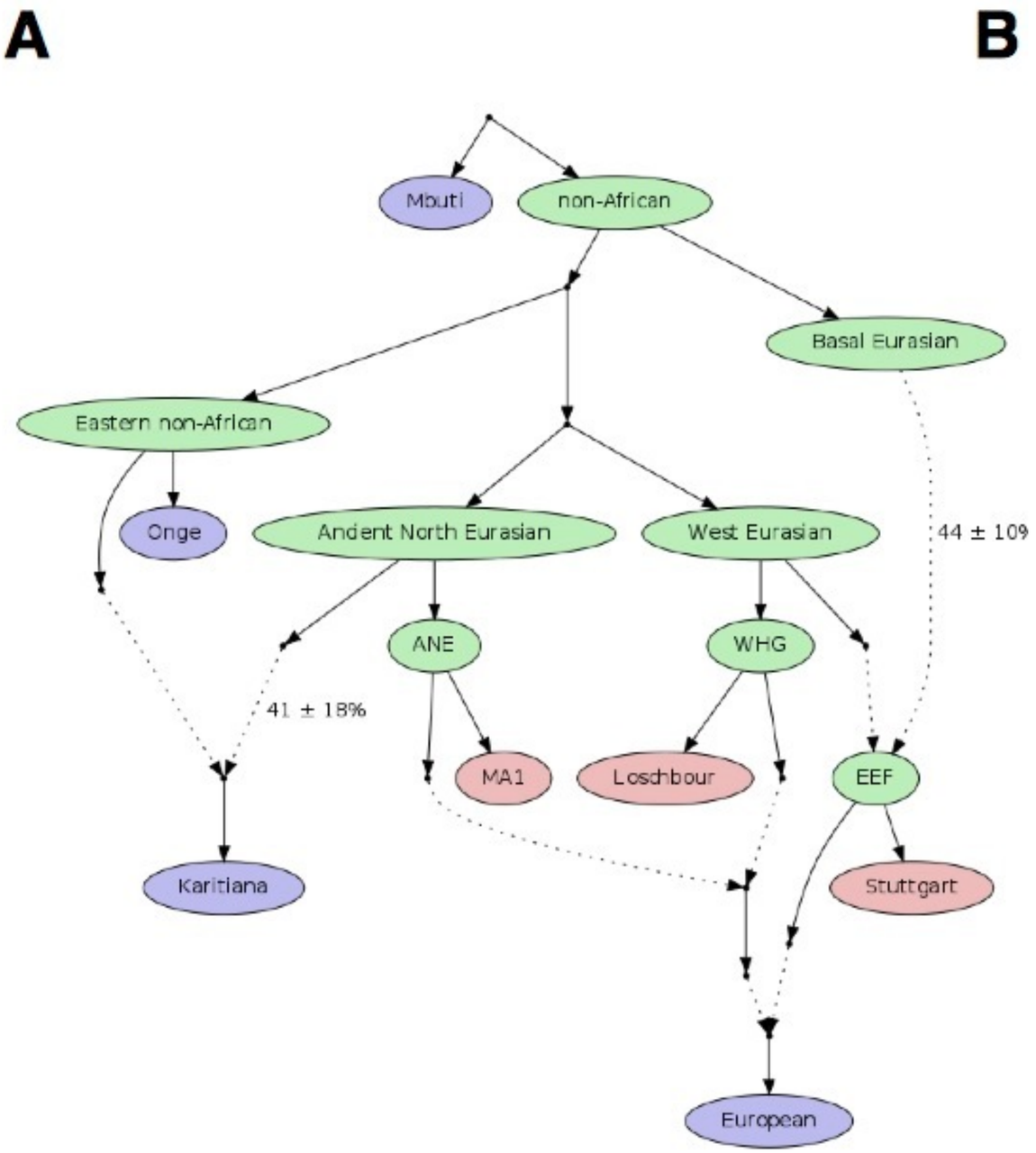
Map of west Eurasian populations.



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

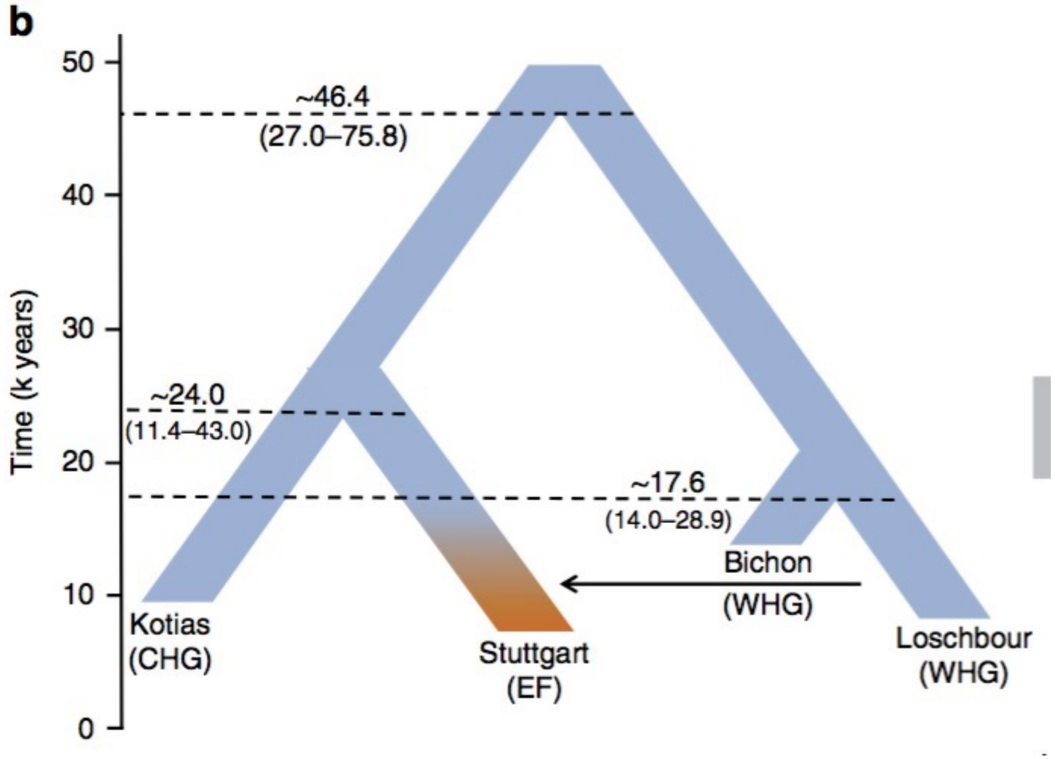
Europejska mozaika

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


A
B
Mbuti
non-African
Basal Eurasian
Eastern non-African
Onge
Ancient North Eurasian
West Eurasian
44 ± 109
ANE
WHG
41 ± 18%
MA1
Loschbour
EEF
Karitiana
Stuttgart
European

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 (kultura grobów jamowych) migrowali do Europy ~3000 p.n.e., stąd wkład do genomów Europejczyków
- Duży udział u współczesnych mieszkańców Kaukazu



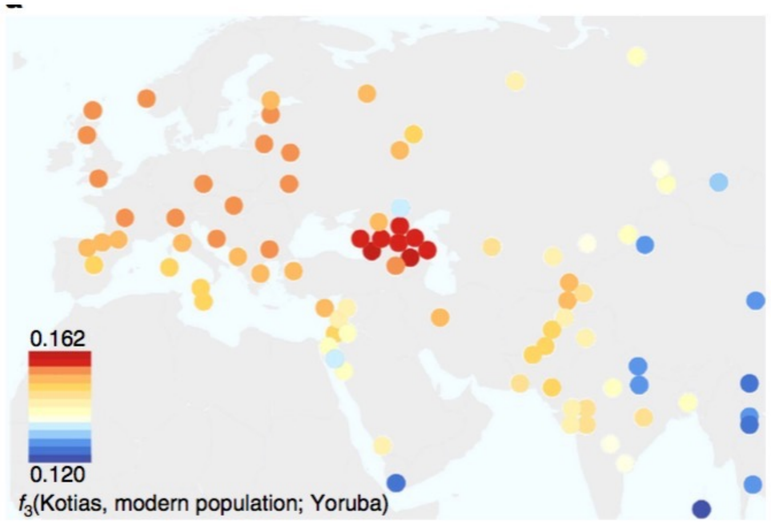
nature COMMUNICATIONS

ARTICLE

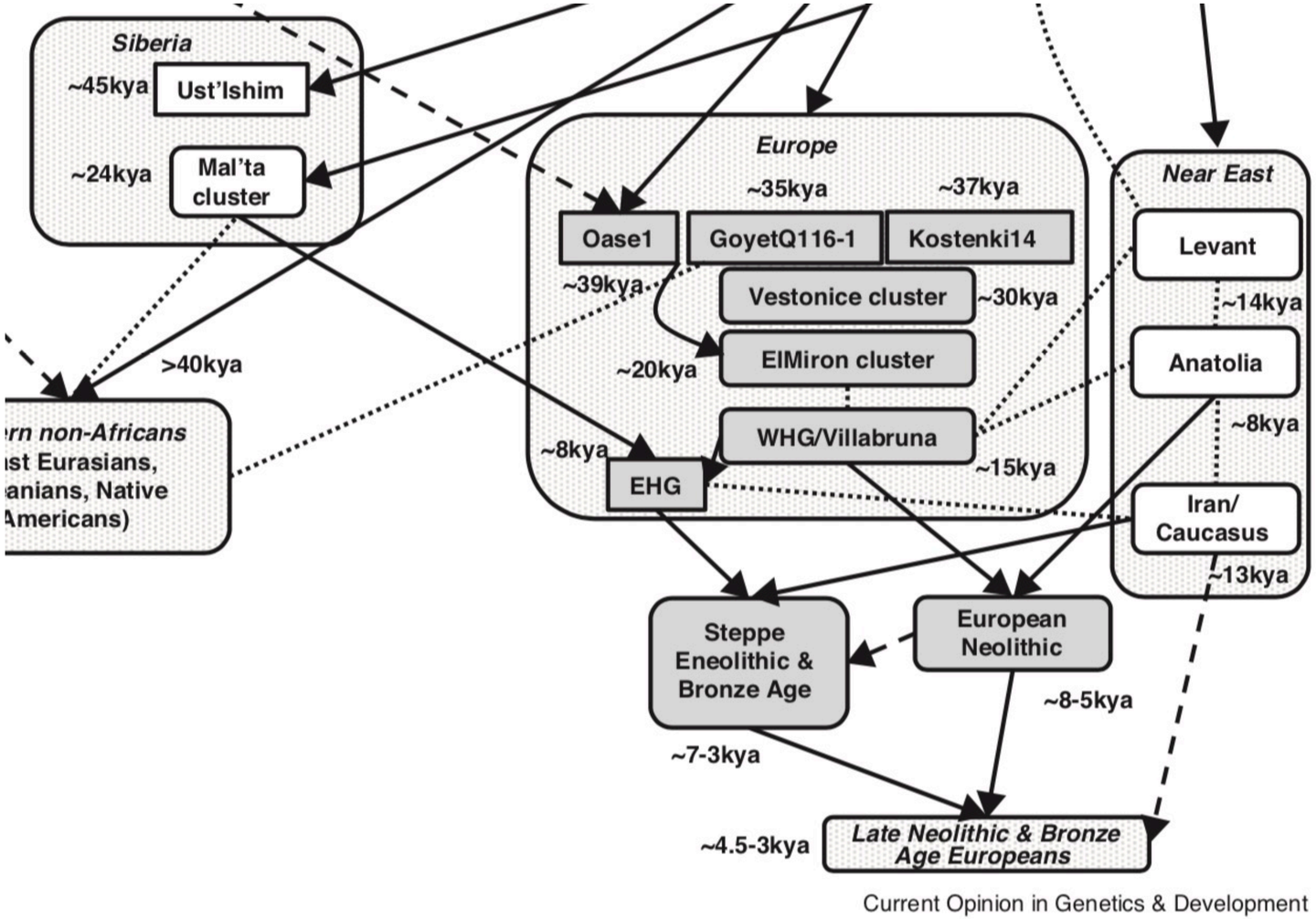
Received 20 Jul 2015 | Accepted 15 Oct 2015 | Published 16 Nov 2015

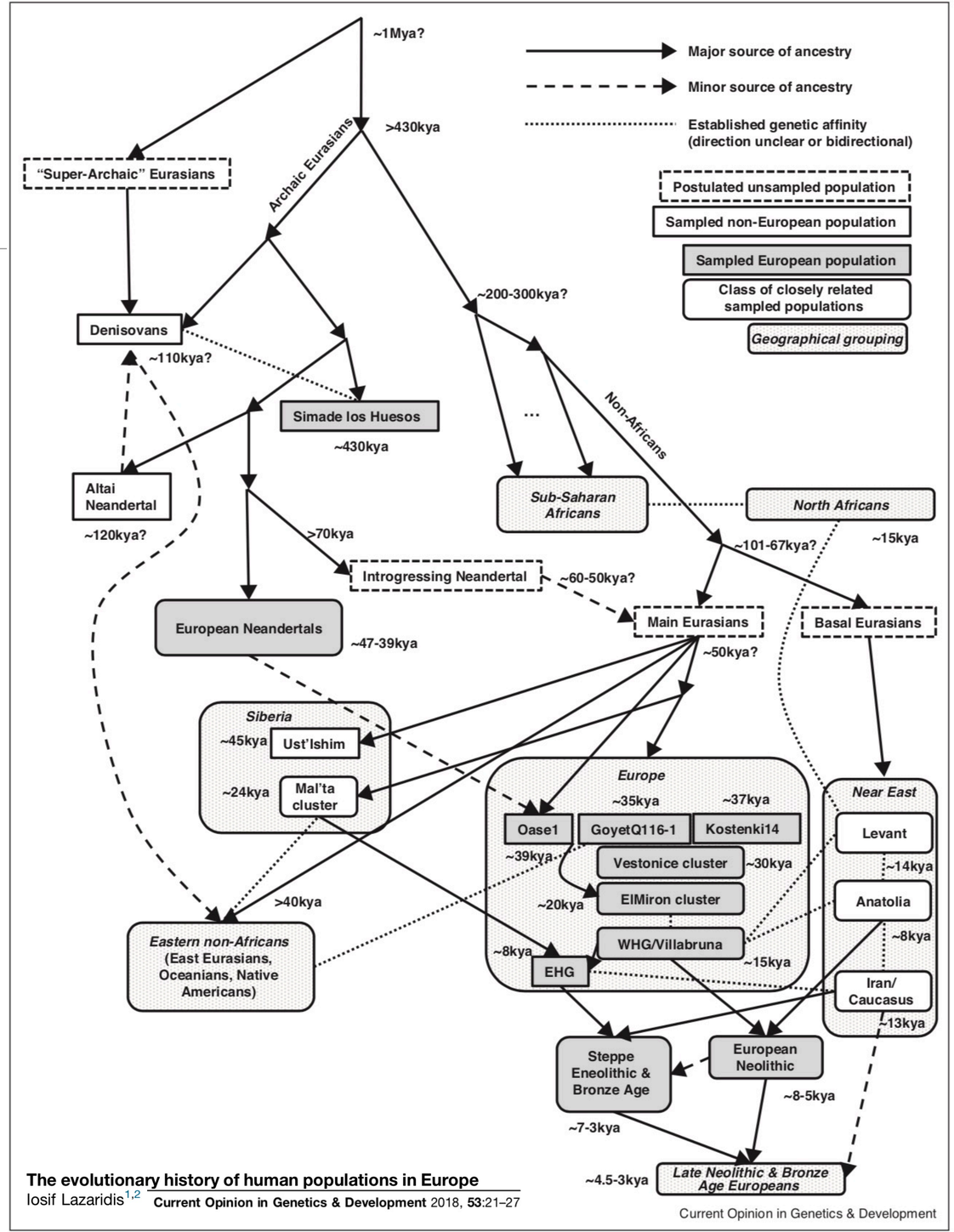
DOI: 10.1038/ncomms9912 OPEN

Upper Palaeolithic genomes reveal deep roots of modern Eurasians



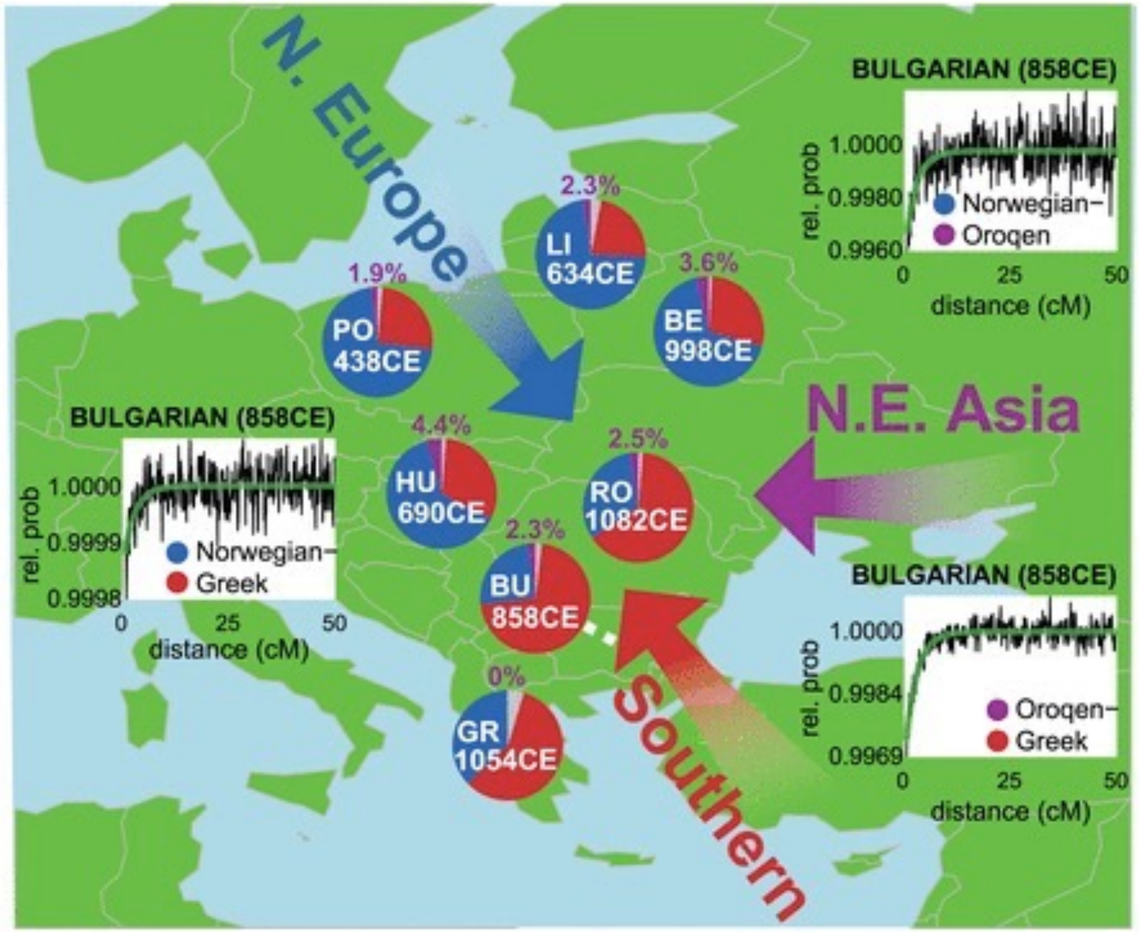
Prehistoria Europy - obraz 2018





Admiksje

- Analiza genomów pokazuje, że nie ma “czystych” linii
- Można odtworzyć przepływ genów, aż do czasów historycznych



http://admixturemap.paintmychromosomes.com

Zagadka pucharów dzwonowatych

- Kultura pucharów dzwonowatych rozprzestrzeniła się w Europie zachodniej i środkowej między 2750 a 2500 lat p.n.e.

- Analiza kopalnego DNA 400 ludzi, w tym 226 z kultury pucharów dzwonowatych (02.2018)

Ashmolean Museum/Univ. Oxford/Bridgeman

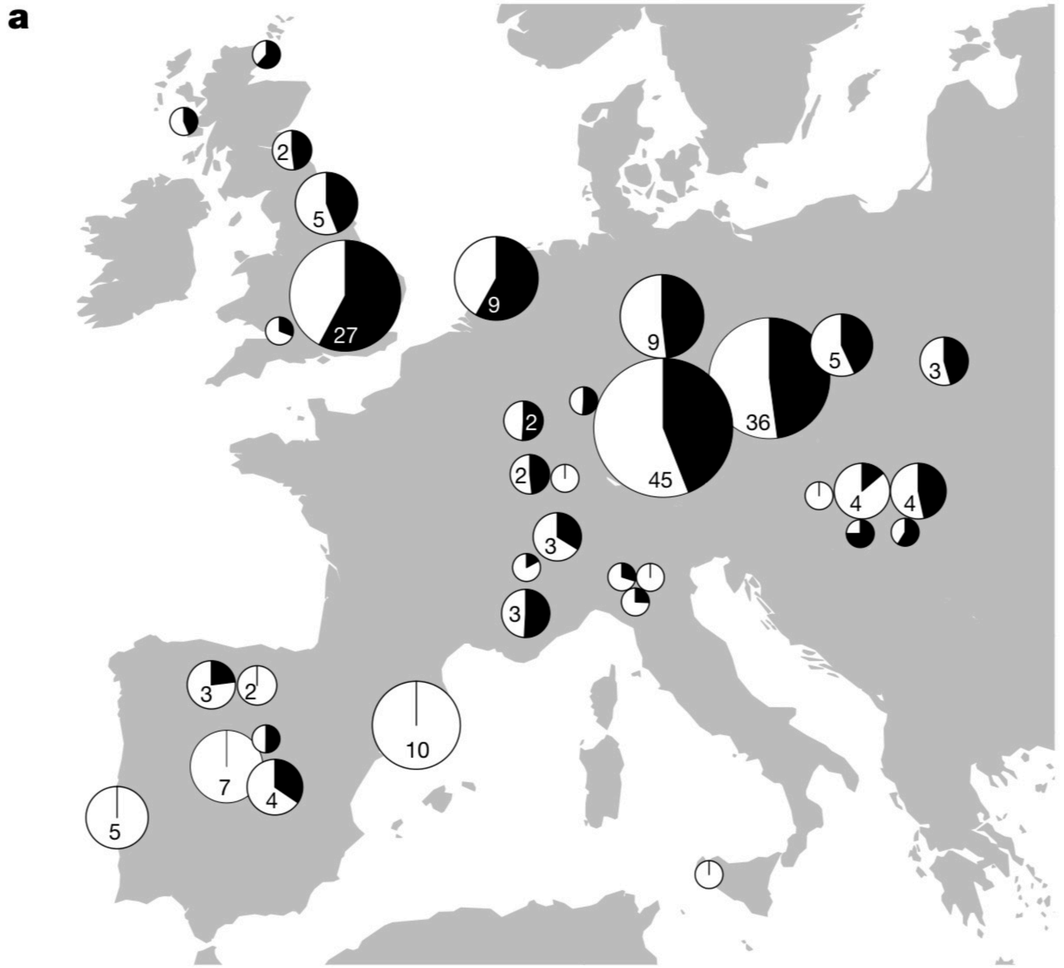
ARTICLE

doi:10.1038/nature25738

The Beaker phenomenon and the genomic transformation of northwest Europe

Zagadka pucharów dzwonowatych

- Na kontynencie europejskim ciągłość genetyczna między poprzedzającymi populacjami, a przedstawicielami kultury pucharów dzwonowatych
- Odrębne populacje w Europie środkowej i na Półwyspie Iberyjskim
- Rozprzestrzenianie kultury, ale bez wymiany ludności



ARTICLE
doi:10.1038/nature25738

The Beaker phenomenon and the genomic transformation of northwest Europe

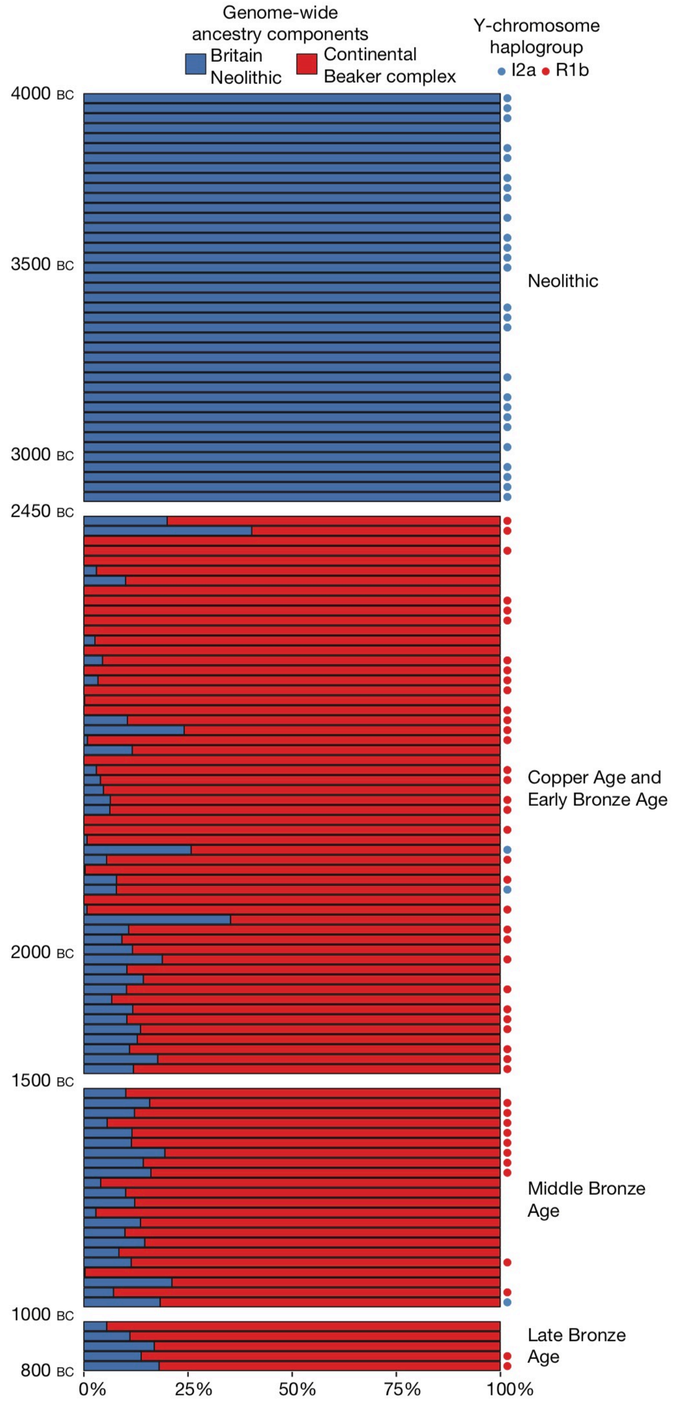
Zagadka pucharów dzwonowatych

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

ARTICLE

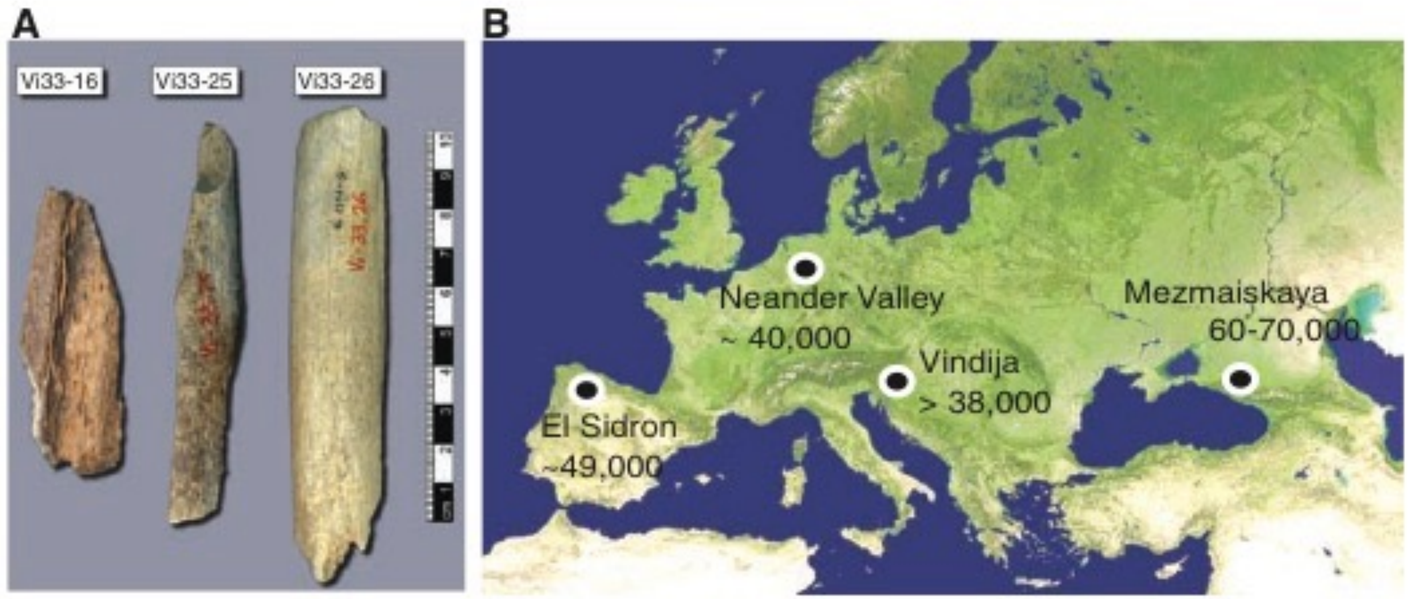
doi:10.1038/nature25738

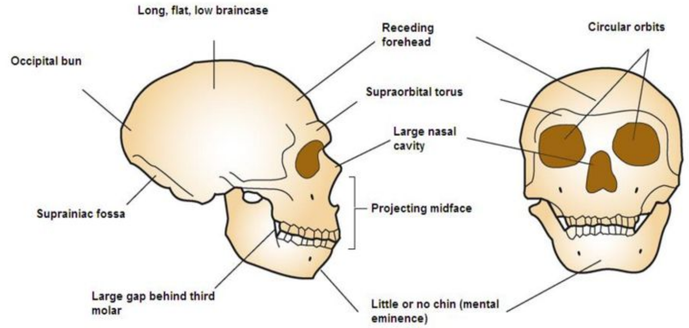
The Beaker phenomenon and the genomic transformation of northwest Europe



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?

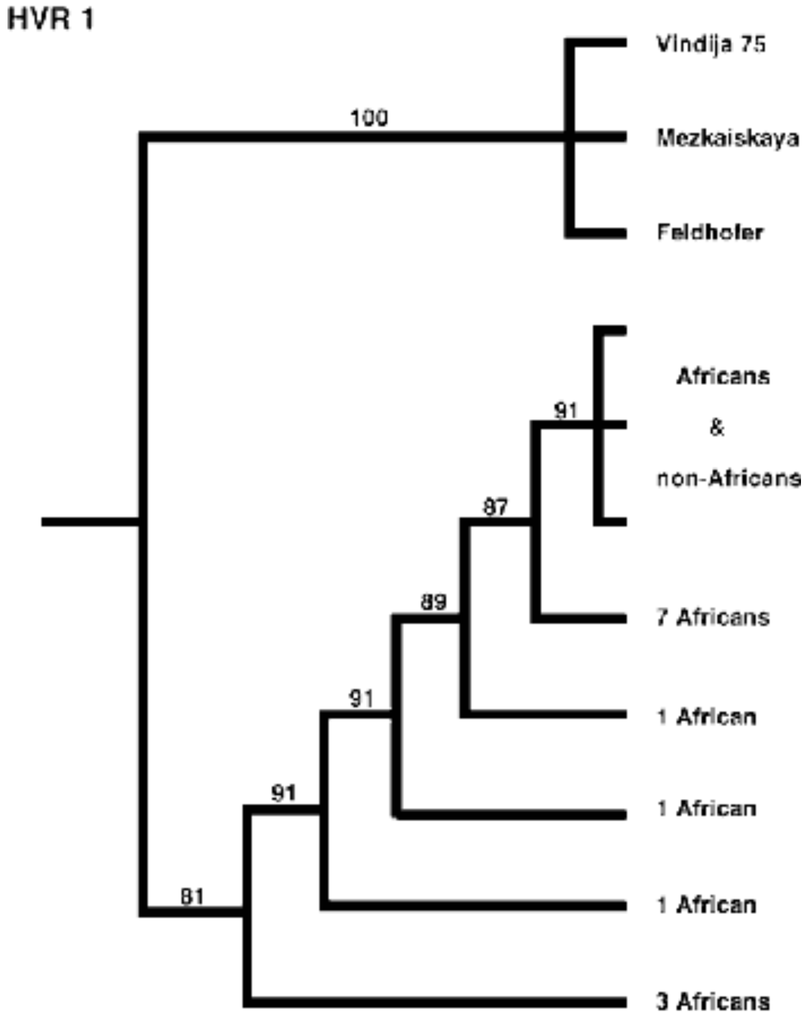




A reconstruction of a Neanderthal is standing a the Neandertal Museum. The Neandertal Museum, which is located between Mettmann and Dusseldorf, North Rhine-Westphalia, contains the pre- and early history of human beings and of the Neanderthals, who were named after the place of discovery of the fossil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

mtDNA - wnioski

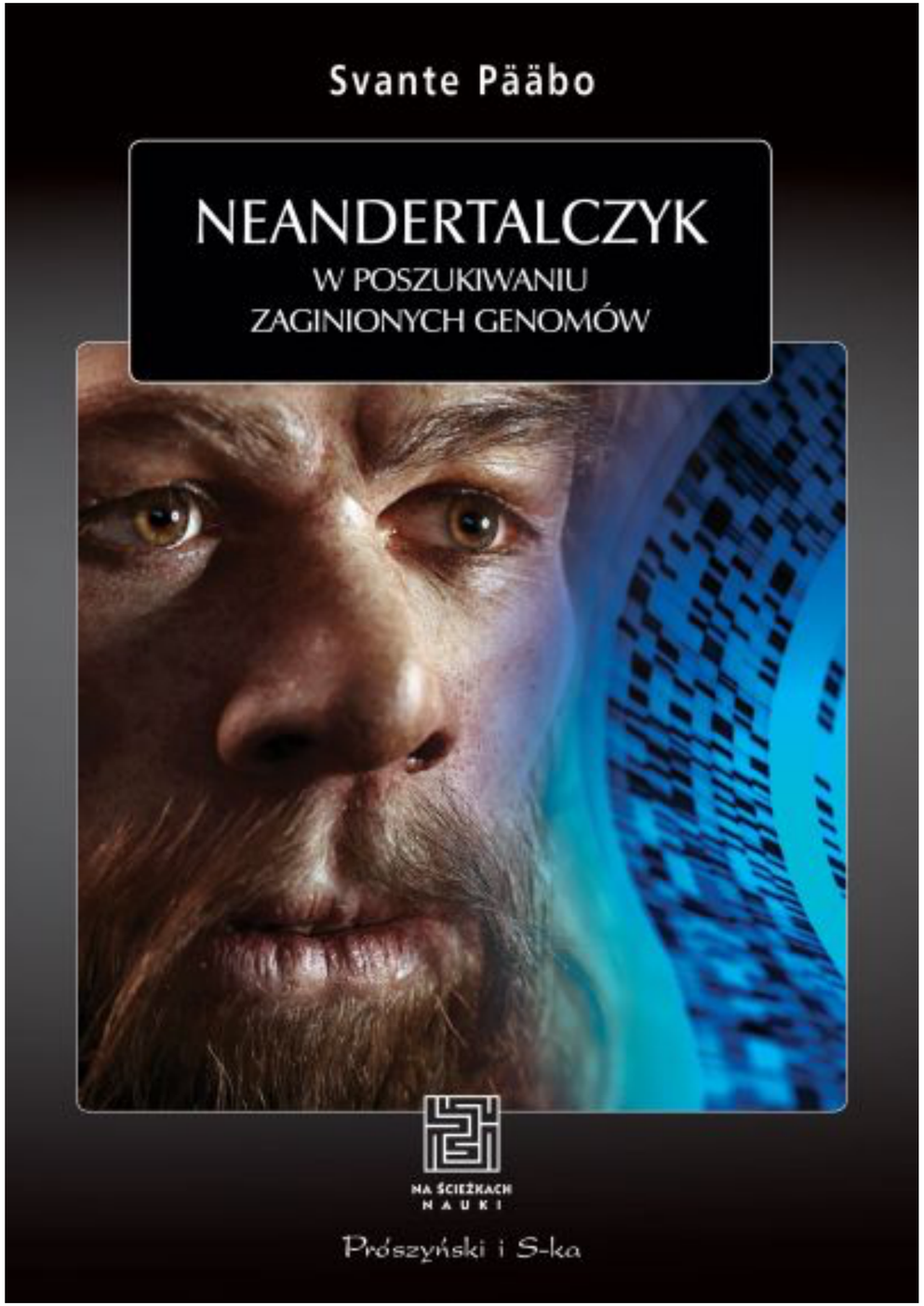
- Sekwencje mtDNA Neandertalczyka lokują się poza drzewem populacji ludzkich
  - Linie rozdzieliły się zanim przodkowie człowieka opuścili Afrykę
- Nie są bardziej podobne do sekwencji europejskich
- Brak śladów mieszania się Neandertalczyków i ludzi współczesnych



Knight A. (2003): Journal of Human Evolution, 44:627-32.

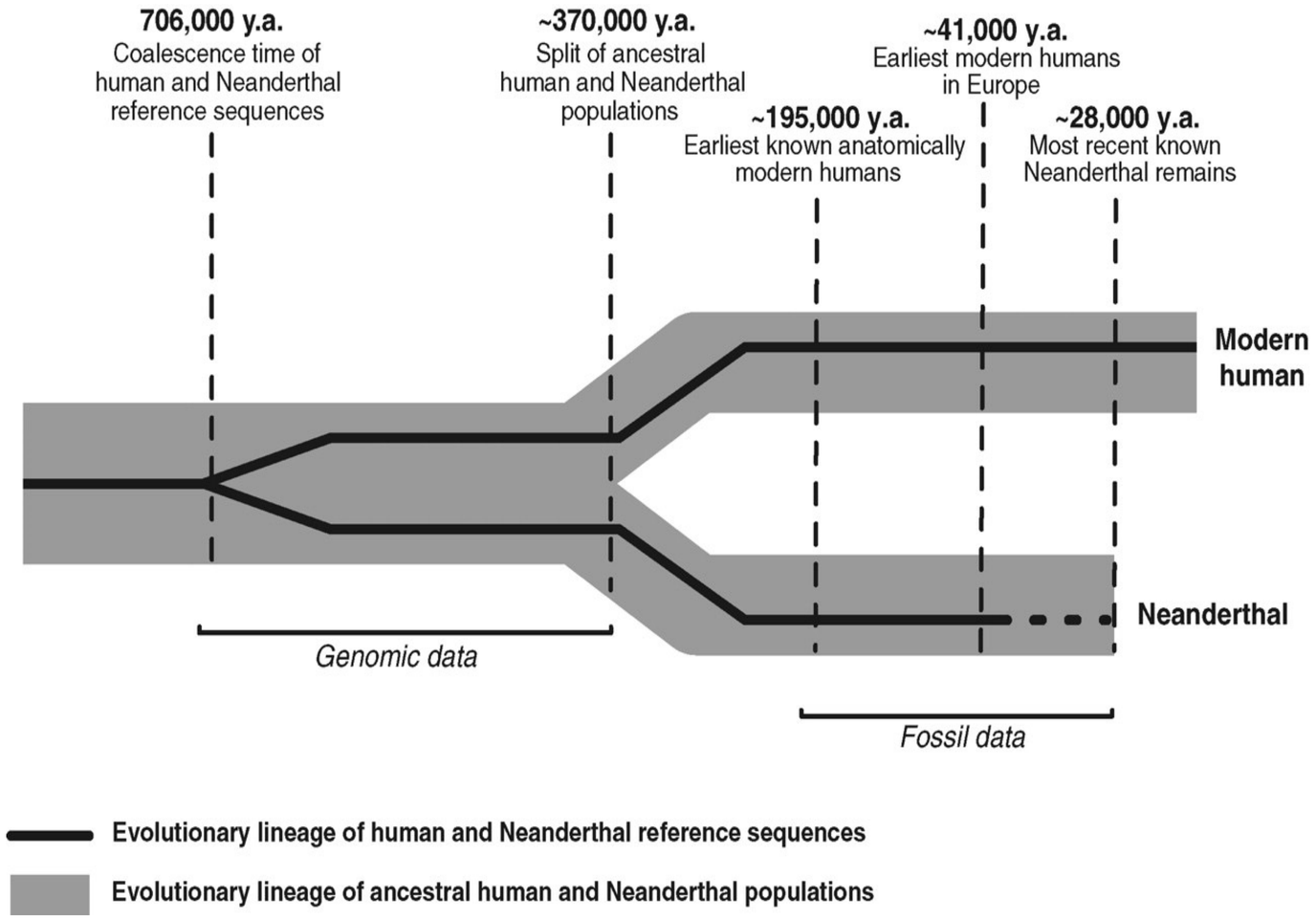
Genom Neandertalczyka

- 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*

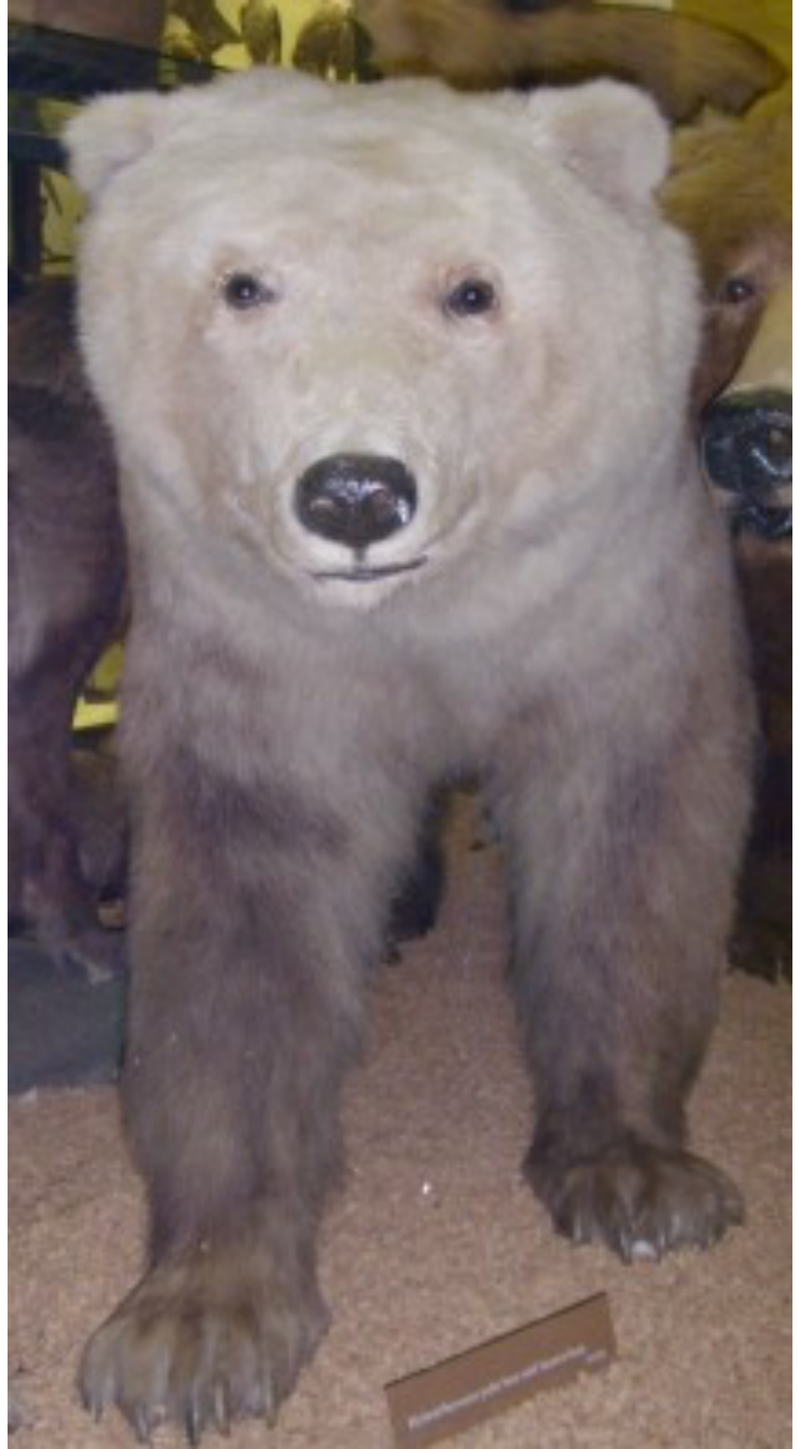


Czy człowiek i Neandertalczyk się krzyżowali?

- Większe podobieństwo u mieszkańców Eurazji niż Afryki
- ~ 2-4% miejsc zmiennych genomów Eurazji z wariantami pochodzenia neandertalskiego
  - 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 Neandertalczyka



Mieszaniec niedźwiedzia brunatnego i polarnego
Rothschild Museum, Tring
© wikipedia

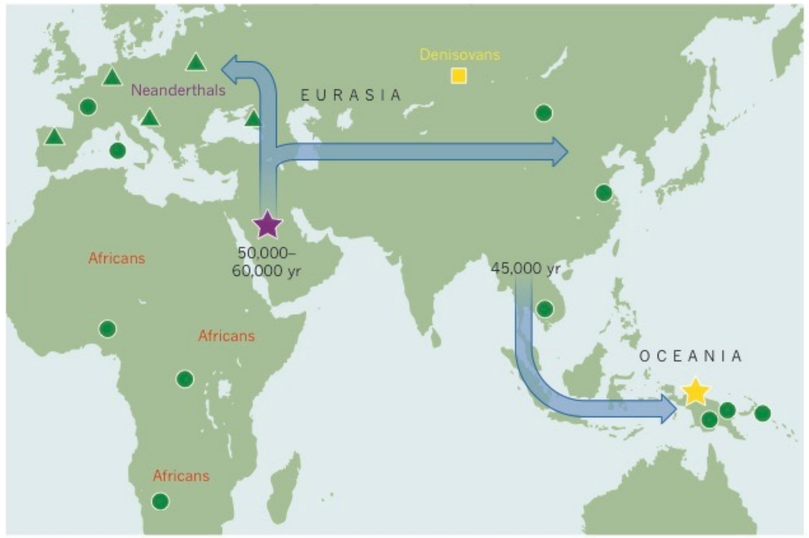
Neandertalczycy i ludzie

- 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 wcześniejszych admiksji, ale nie tej ostatniej
- Ślady mieszania odnaleziono też w genomach Neandertalczyków

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

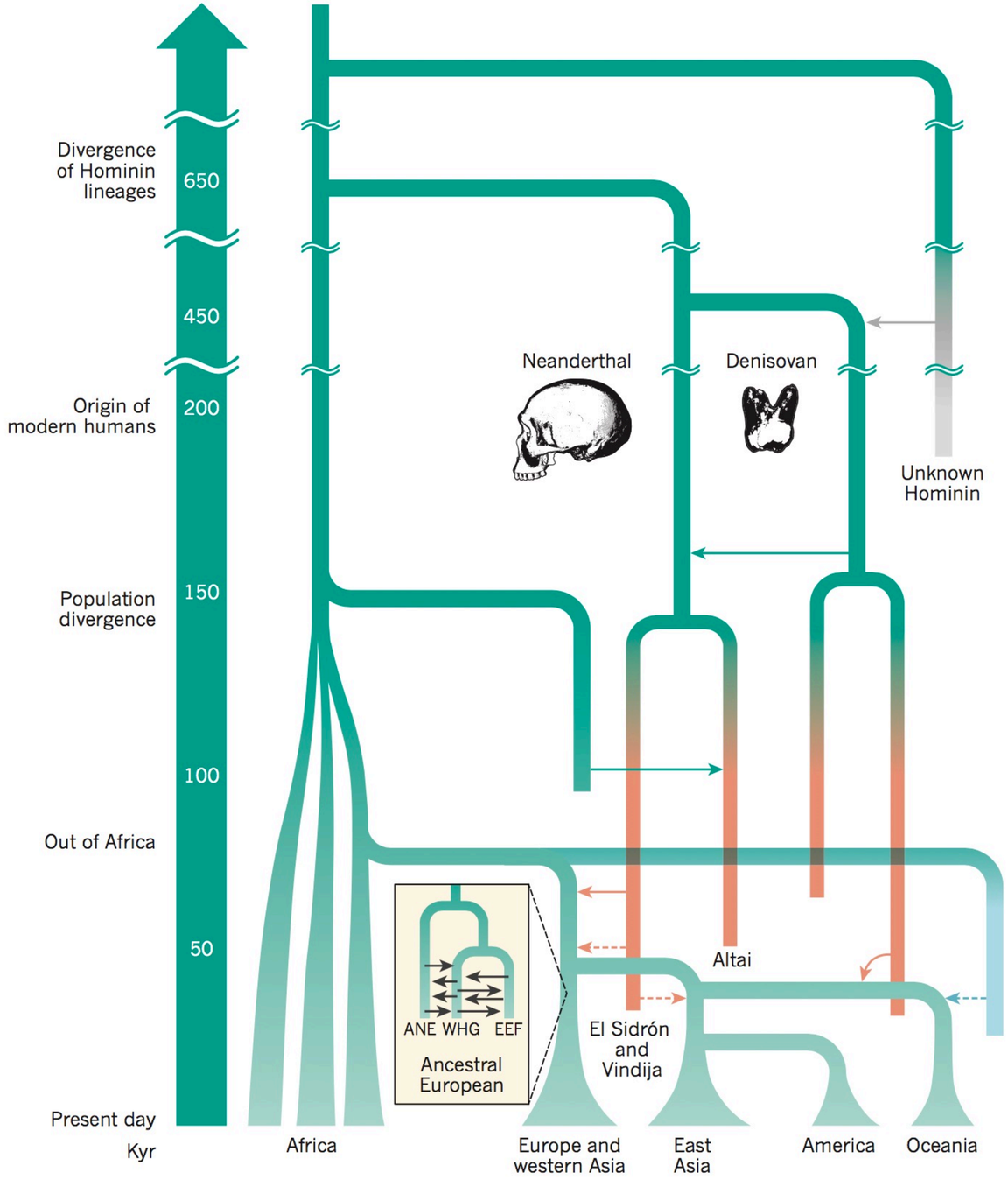
Nie tylko Neandertalczyk

- 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.

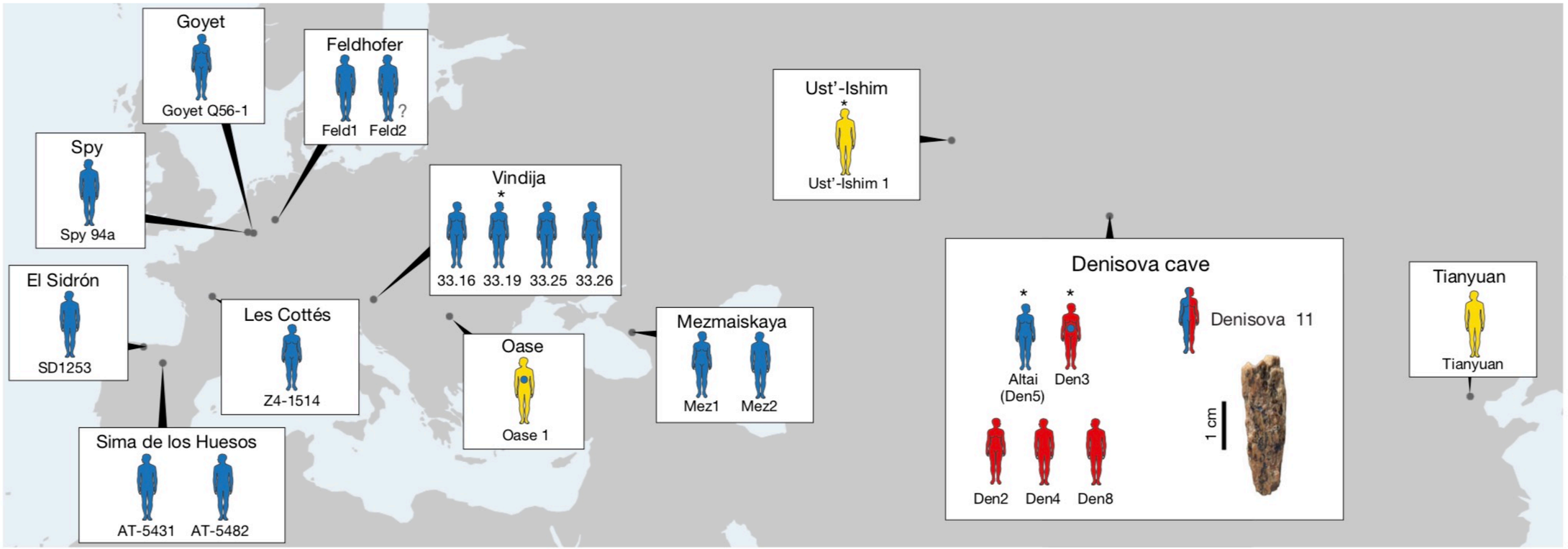


Sekrety naszych przodków

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



Eurazja, 40 000 lat temu…



Neandertalczycy

Denisowianie

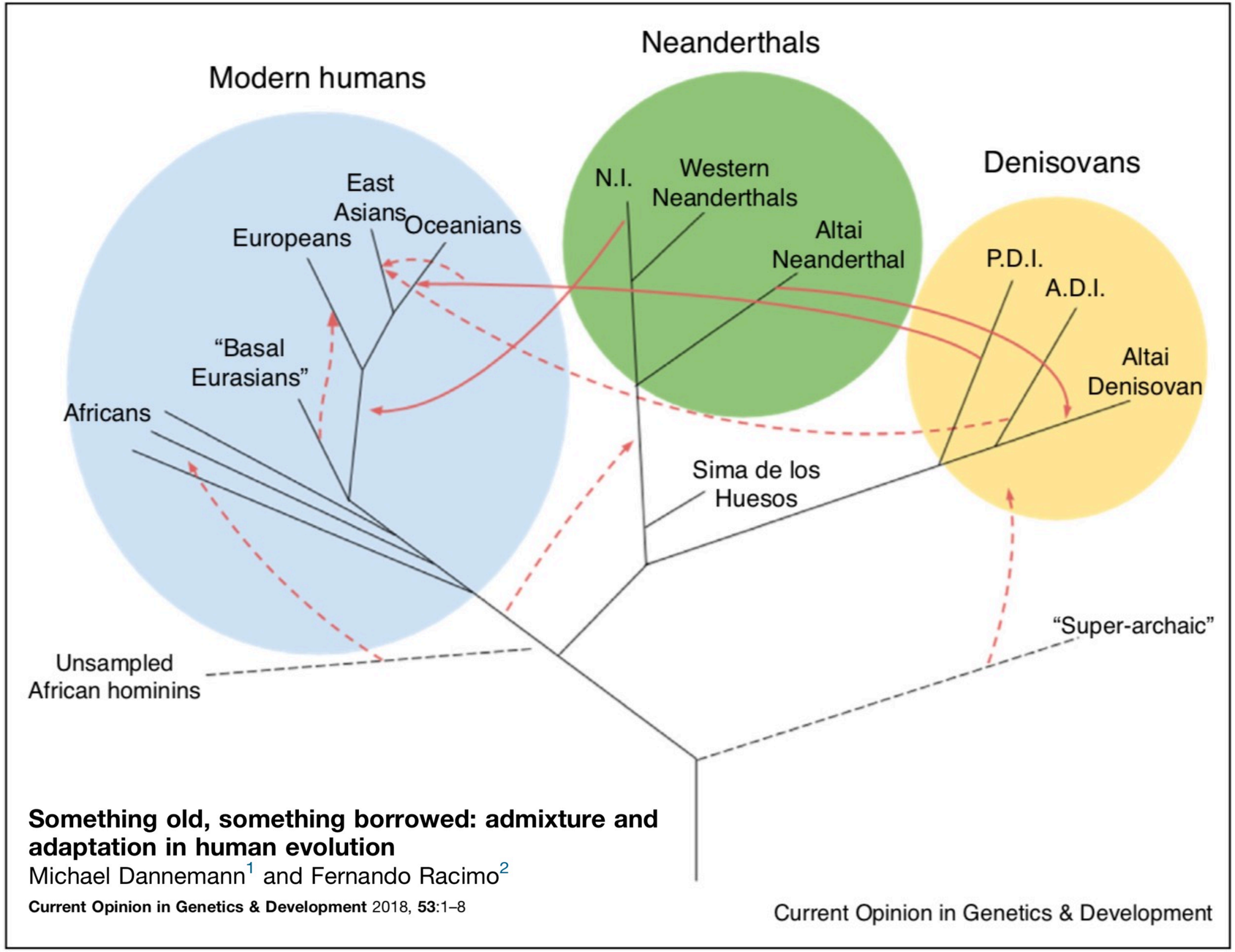
H. sapiens

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 Filippo[1], Steffi Grote[1], Bence Viola[2,3], Mateja Hajdinjak[1], Stéphane Peyrégne[1], Sarah Nagel[1], Samantha Brown[4], Katerina Douka[4,5], Tom Higham[5], Maxim B. Kozlikin[3], Michael V. Shunkov[3,6], Anatoly P. Derevianko[3], Janet Kelso[1], Matthias Meyer[1], Kay Prüfer[1] & Svante Pääbo[1]*

Historia admiksji

- N.I.: Introgressing Neanderthal population
- P.D.I.: Papuan-Introgressing Denisovan population
- A.D.I.: Asian- Introgressing Denisovan population



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. Peter[2], Nicolas Vinckenbosch[2], Yu Liang[1,5,6], Xin Yi[1,5,6], Mingze He[1,8], Mehmet Somel[9], Peixiang Ni[1], Bo Wang[1], Xiaohua Ou[1], Huasang[1], Jiangbai Luosang[1], Zha Xi Ping Cuo[10], Kui Li[11], Guoyi Gao[12], Ye Yin[1], Wei Wang[1], Xiuqing Zhang[1,13,14], Xun Xu[1], Huanming Yang[1,15,16], Yingrui Li[1], Jian Wang[1,16], Jun Wang[1,15,17,18,19] & Rasmus Nielsen[1,2,20,21]

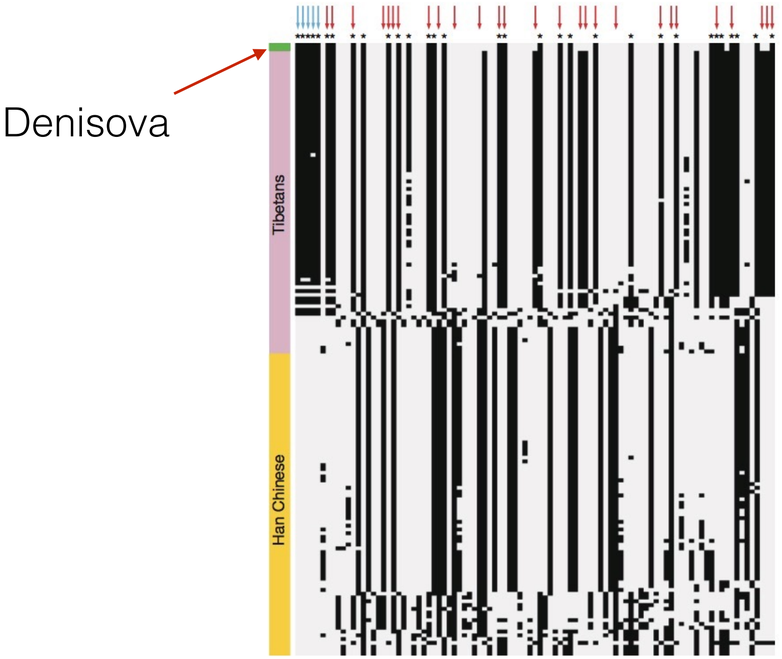
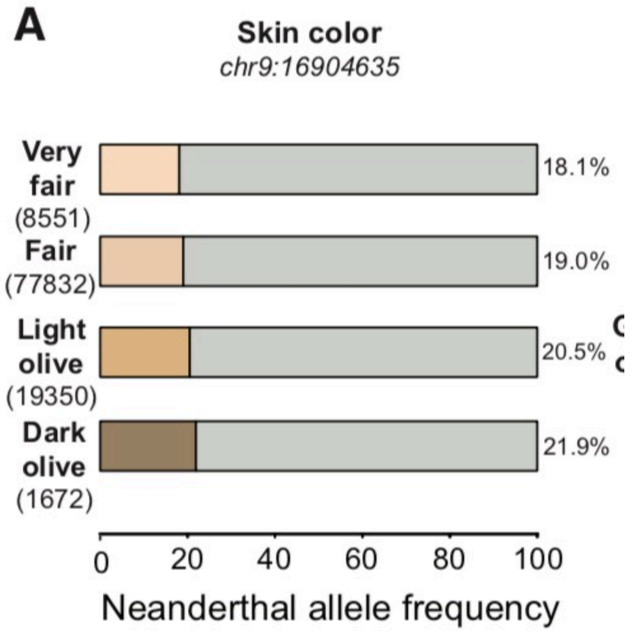
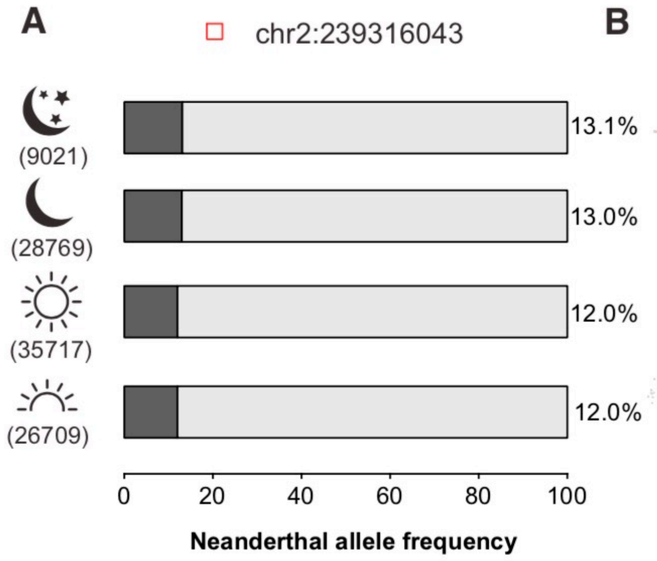


Figure 2 | Haplotype pattern in a region defined by SNPs that are at high frequency in Tibetans and at low frequency in Han Chinese. Each column is a polymorphic genomic location (95 in total), each row is a phased haplotype (80 Han and 80 Tibetan haplotypes), and the coloured column on the left denotes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

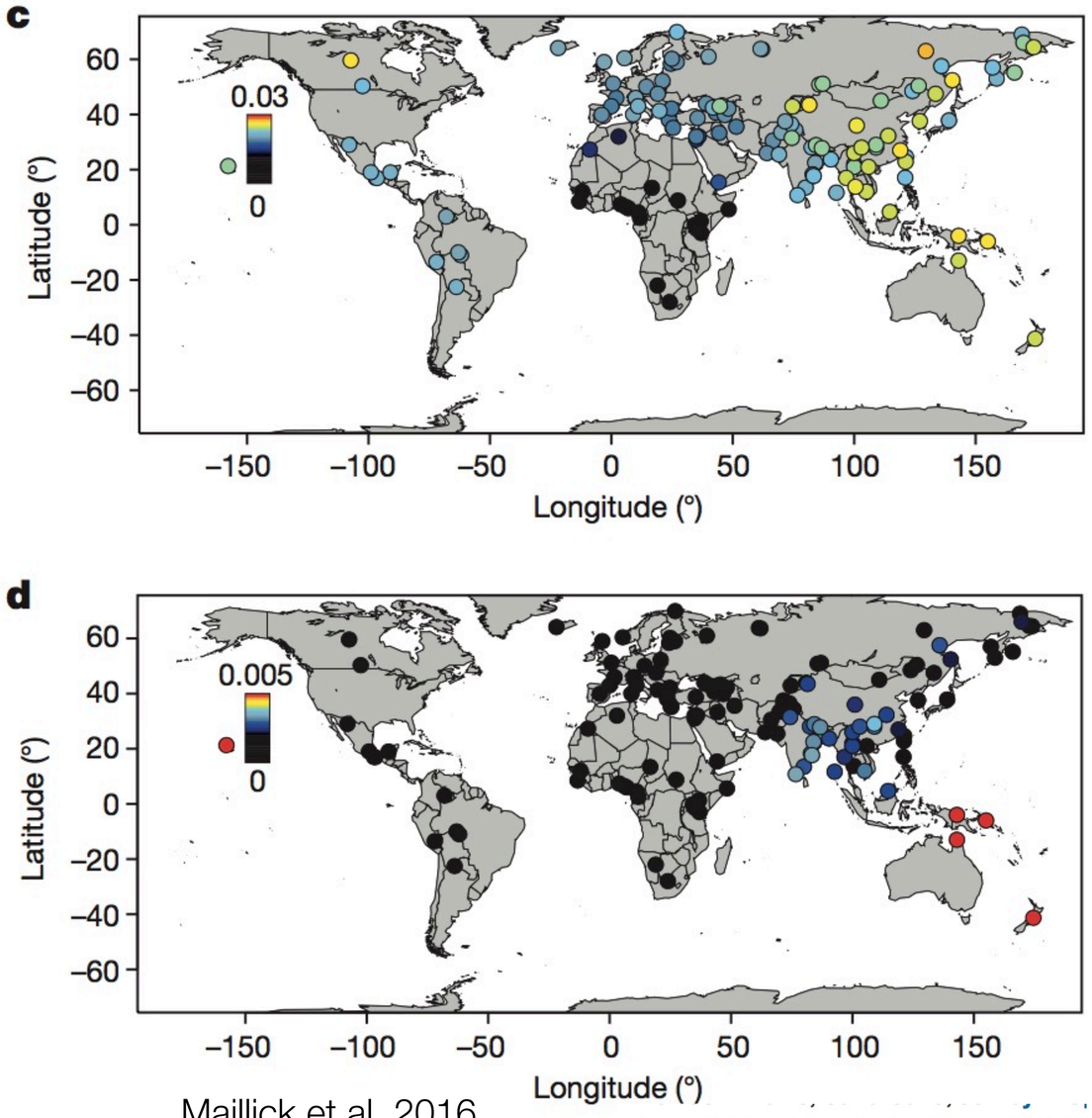
Michael Dannemann[1] and Janet Kelso[1,*]

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

Ile w nas Neandertalczyka?

- Wkład Neandertalczyków

- Wkład Denisowian

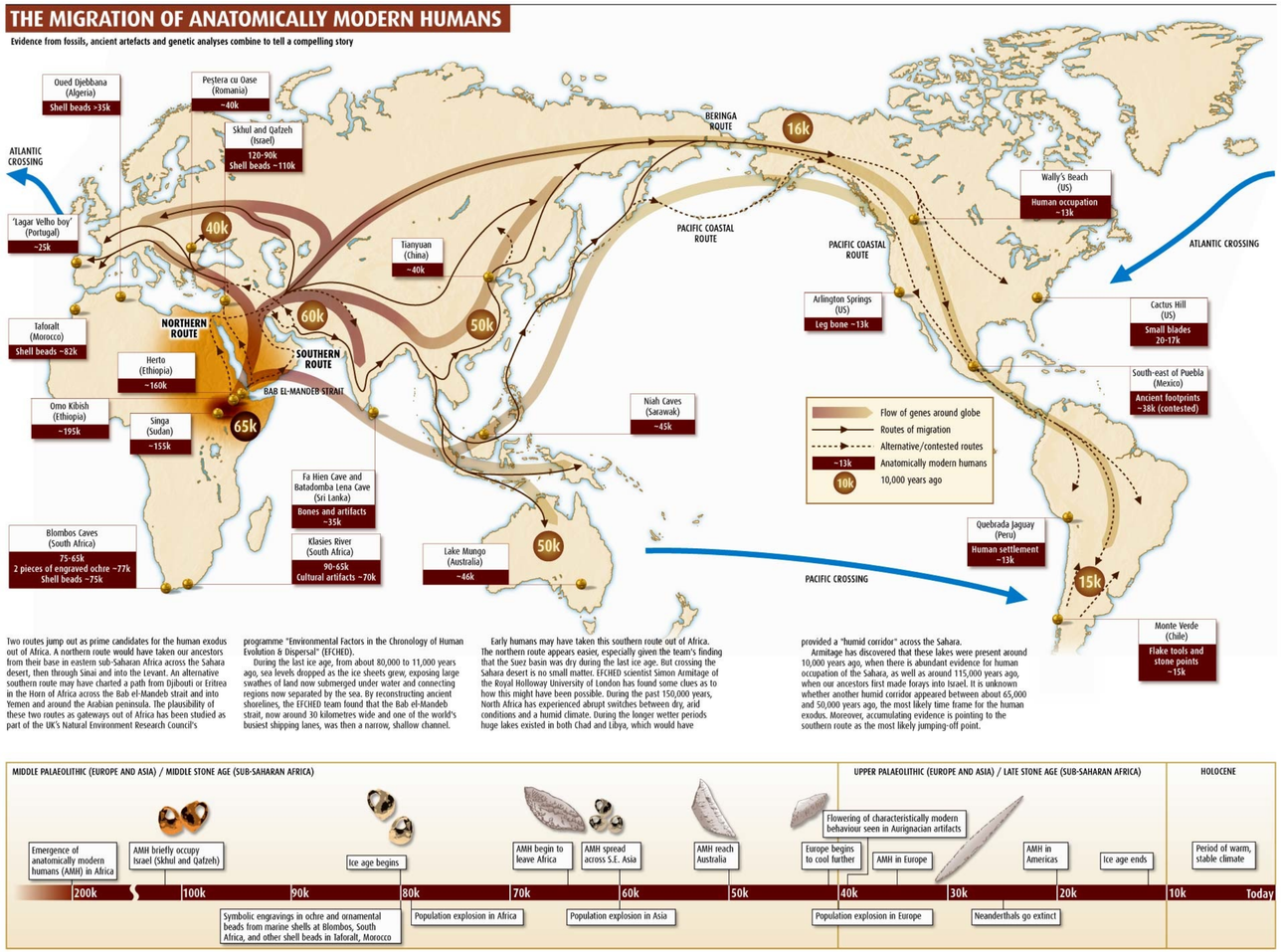


Maillick et al. 2016

Nature (2016) | doi:10.1038/nature18964

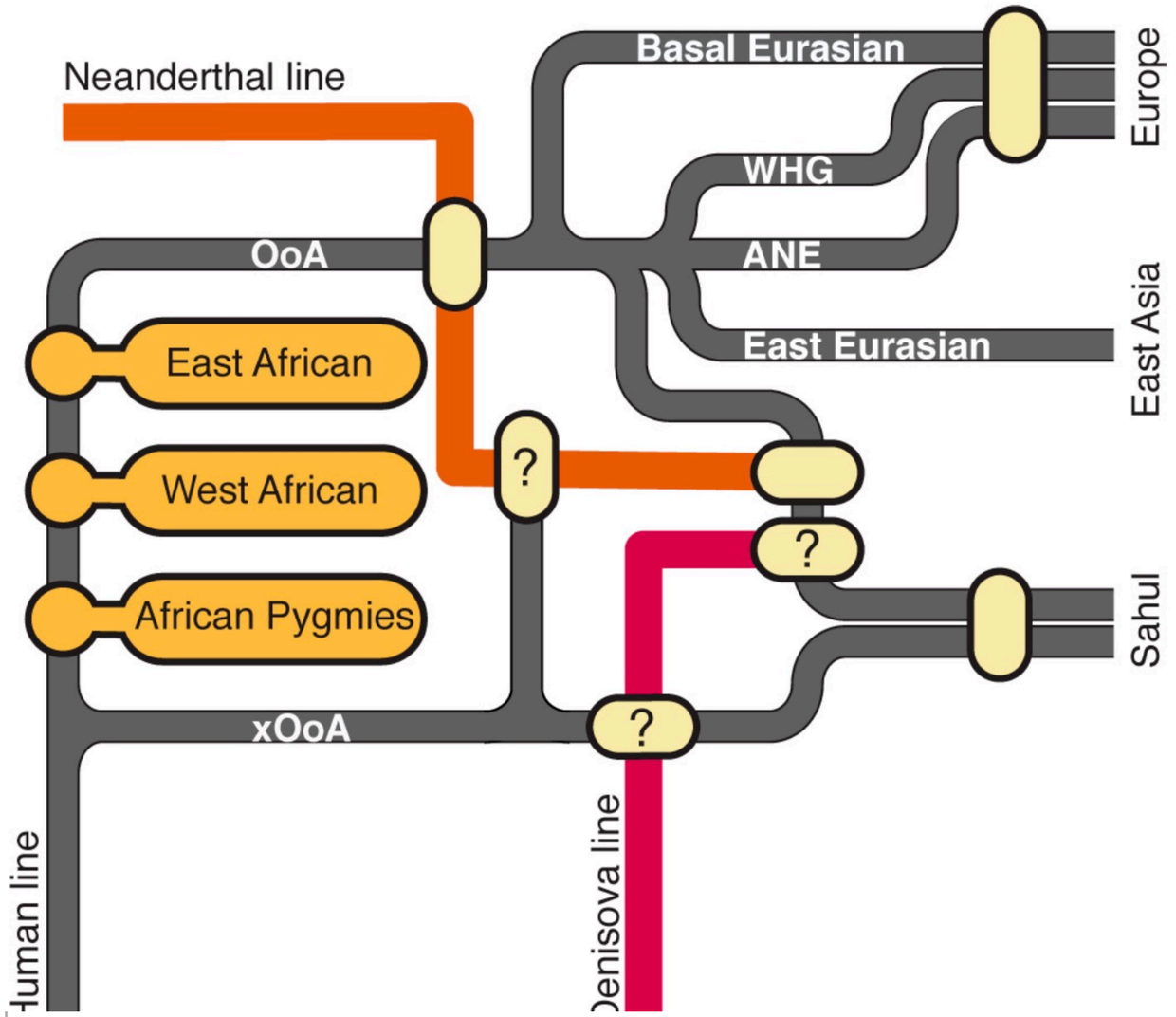
Ile było fal migracji?

- 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



Model dwóch fal migracji

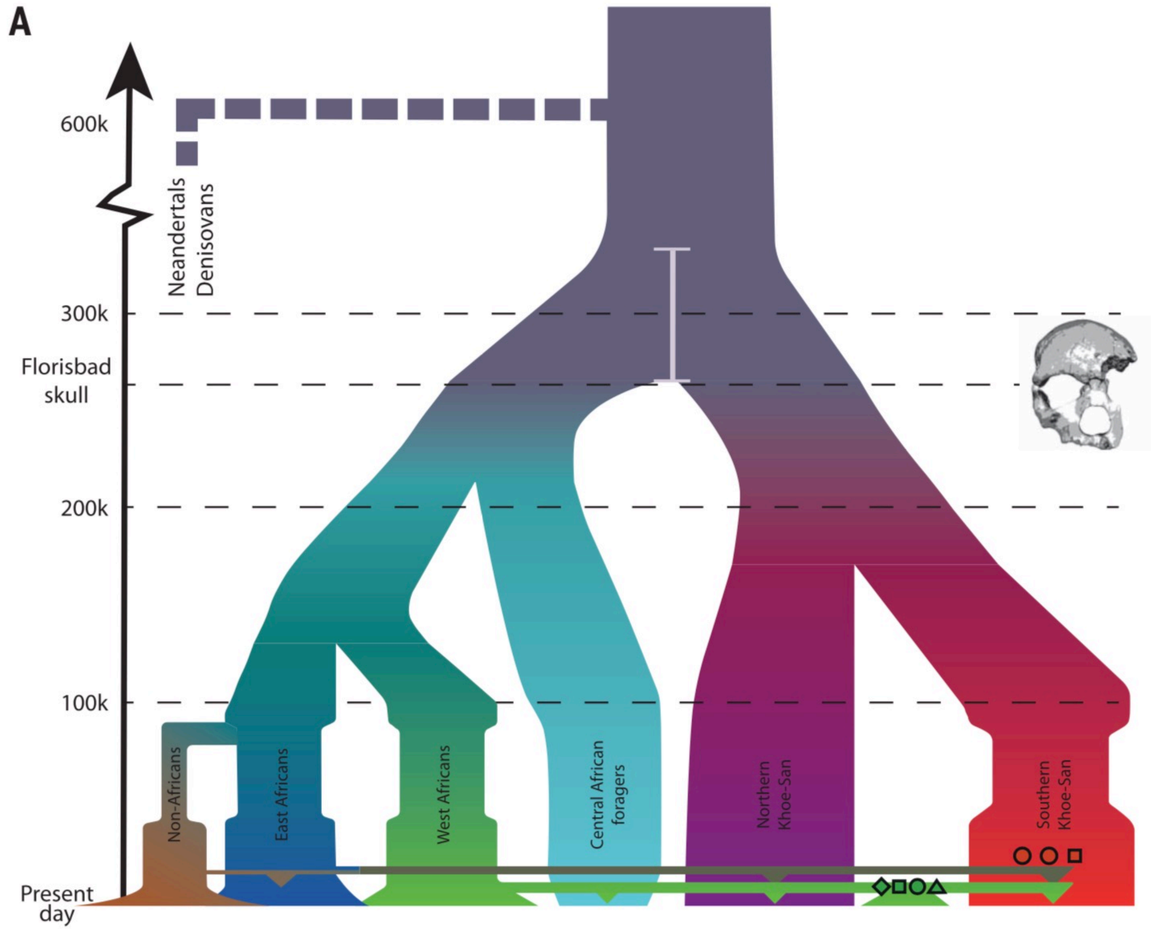
- Pierwsza fala migracji (xOoA): zasiedlil Azję Pd.-Wsch., ale wyginęli
- Druga fala migracji (OoA) - przodkowie wszystkich współczesnych populacji poza Afryką
- Krzyżowanie się xOoA z OoA u przodków dzisiejszych mieszkańców Australii i Oceanii
- Poprzez xOoA większy udział genów Neandertalczyków i Denisowian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

“Pożegnanie z Afryką”?

- Wcześniejsze wersje koncepcji OAR niedoszacowały zróżnicowanie mieszkańców Afryki
  - badania skoncentrowane na mieszkańcach 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 (2017-18)



C

Split method	Human-Neandertal (Nean-BBayA)	Human-Neandertal (Nean-San)	Human-Neandertal (Nean-Dinka)	Deep Human (Dinka-BBayA)	Deep Human (Dinka-San)	Deep Human (Mandenka-BBayA)	Deep Human (Mandenka-San)	NKSP-SKSP (San-BBayA)	Out of AFR (Dinka-Sardinian)
G-PhoCS	545 ± 9	534 ± 8	535 ± 9	336 ± 7	282 ± 7	356 ± 7	298 ± 7	185 ± 6	115 ± 6
TT-method	660 ± 33	639 ± 26	632 ± 28	265 ± 5	255 ± 5	256 ± 6	261 ± 5	156 ± 5	76 ± 6

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.aao6266originally published online September 28, 2017

Różnorodność genetyczna ludzi jest stosunkowo niewielka

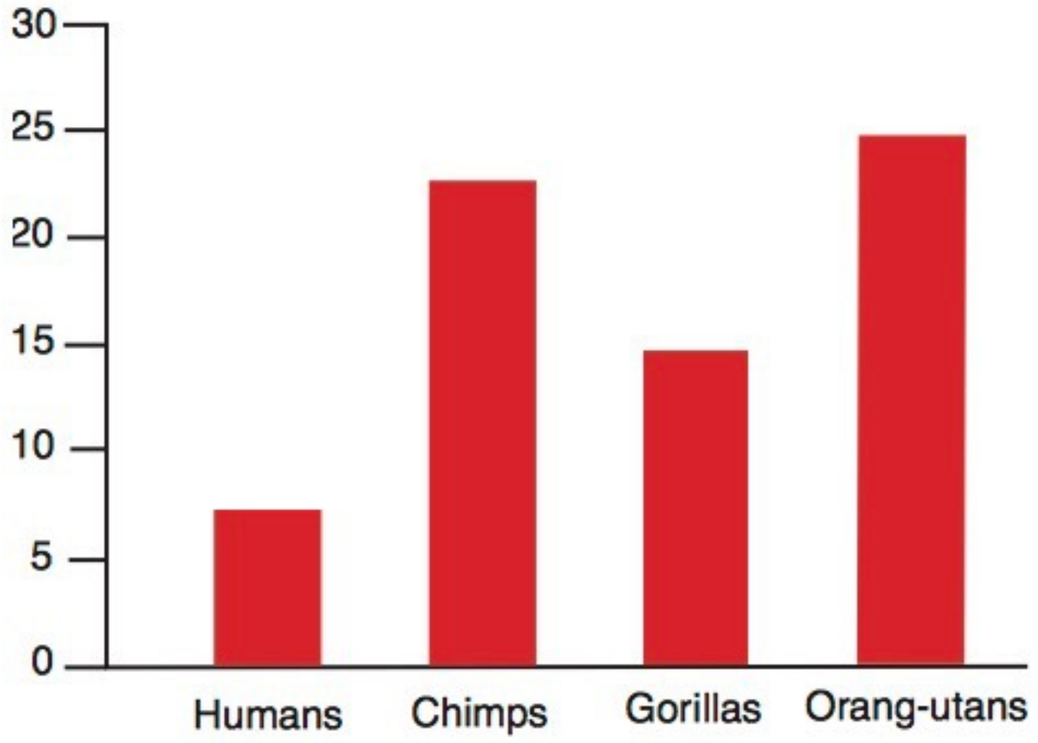
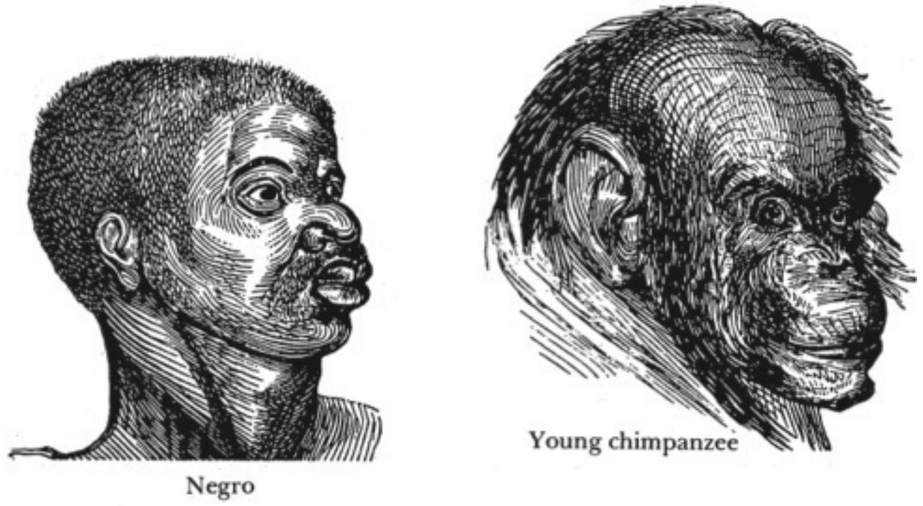


Fig. 11 DNA sequence diversity within humans and great apes. Values are based on the number of variable positions within each species taking the number of sequences determined into account (Watterson's diversity estimator, θ_w).

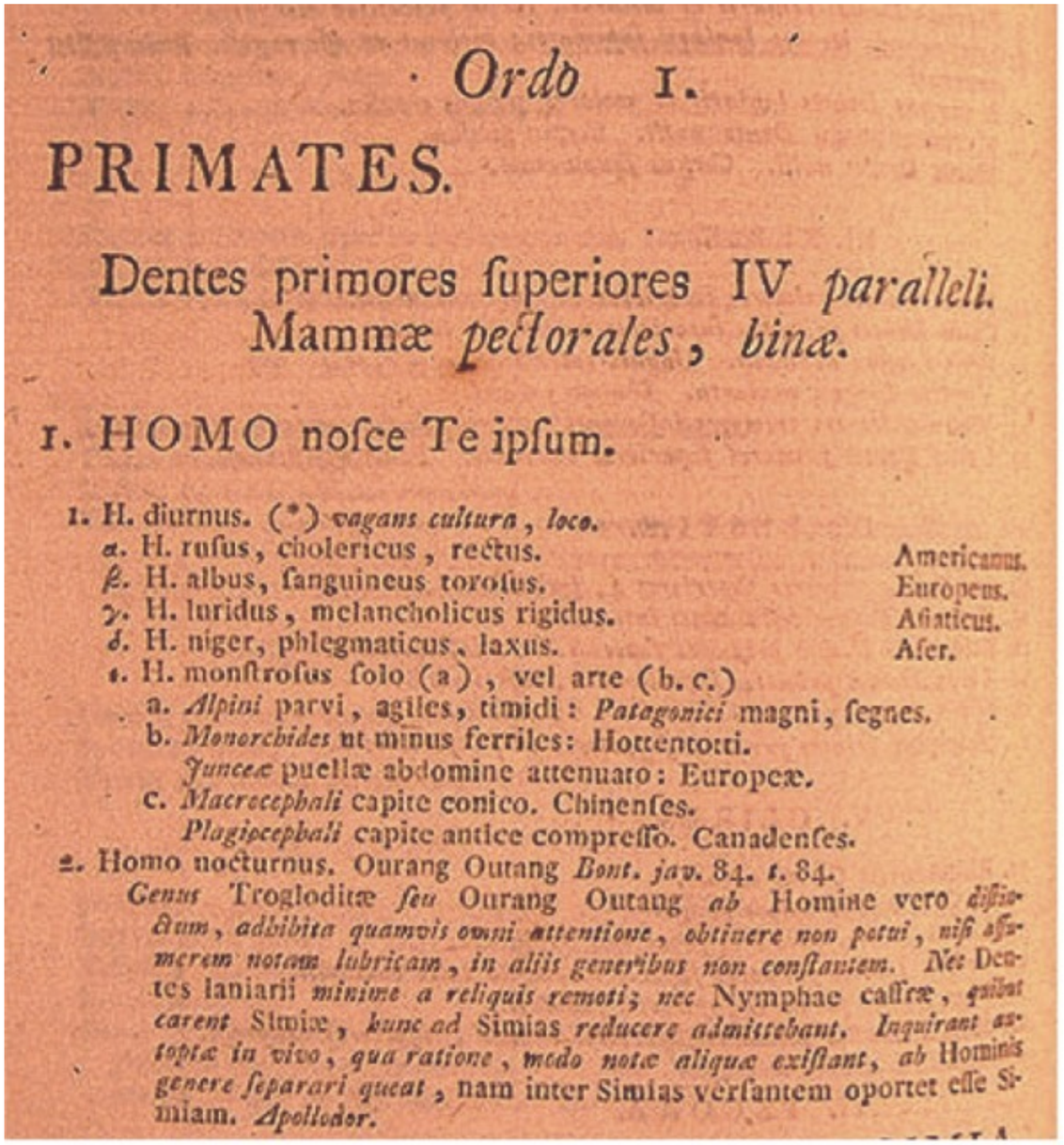
Kassemann & Pääbo, 2002, J. Int. Med. 251:1-18

Problem ras ludzkich

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



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



Ordo 1.

PRIMATES.

Dentes primores ſuperiores IV *paralleli.*
Mammæ *pectorales*, *binæ.*

1. HOMO noſce Te ipſum.

1. H. diurnus. (*) *vagans cultura, loco.*
   α. H. ruſus, cholericus, rectus. Americanus.
   β. H. albus, ſanguineus toroſus. Europeus.
   γ. H. luridus, melancholicus rigidus. Aſiaticus.
   δ. H. niger, phlegmaticus, laxus. Afer.
   ε. H. monſtroſus ſolo (a), vel arte (b. c.)
   a. *Alpini* parvi, agiles, timidi: *Patagonici* magni, ſegnes.
   b. *Monorchides* ut minus ferriles: Hottentotti.
   Junceæ puellæ abdomine attenuato: Europeæ.
   c. *Macrocephali* capite conico. Chineſes.
   Plagiocephali capite antice compreſſo. Canadenſes.
2. Homo nocturnus. Ourang Outang *Bont. jav.* 84. *t.* 84.
   Genus Troglodytæ *ſeu* Ourang Outang *ab* Homine vero *diſſidium, adhibita quamvis omni attentione, obtinere non potui, niſi aſſumerem notam lubricam, in aliis generibus non conſtantem. Nec* Dentes laniarii *minime a reliquis remoti; nec* Nymphae caſſræ, *quibus carent* Simiæ, *hunc ad* Simias *reducere admittebant. Inquirant autoptæ in vivo, qua ratione, modo notæ aliquæ exiſtant, ab* Hominis *genere ſeparari queat*, nam inter Simias verſantem oportet eſſe Simiam. *Apollodor.*

Figure 10.2: Linnaeus' 1756 classification of humans.

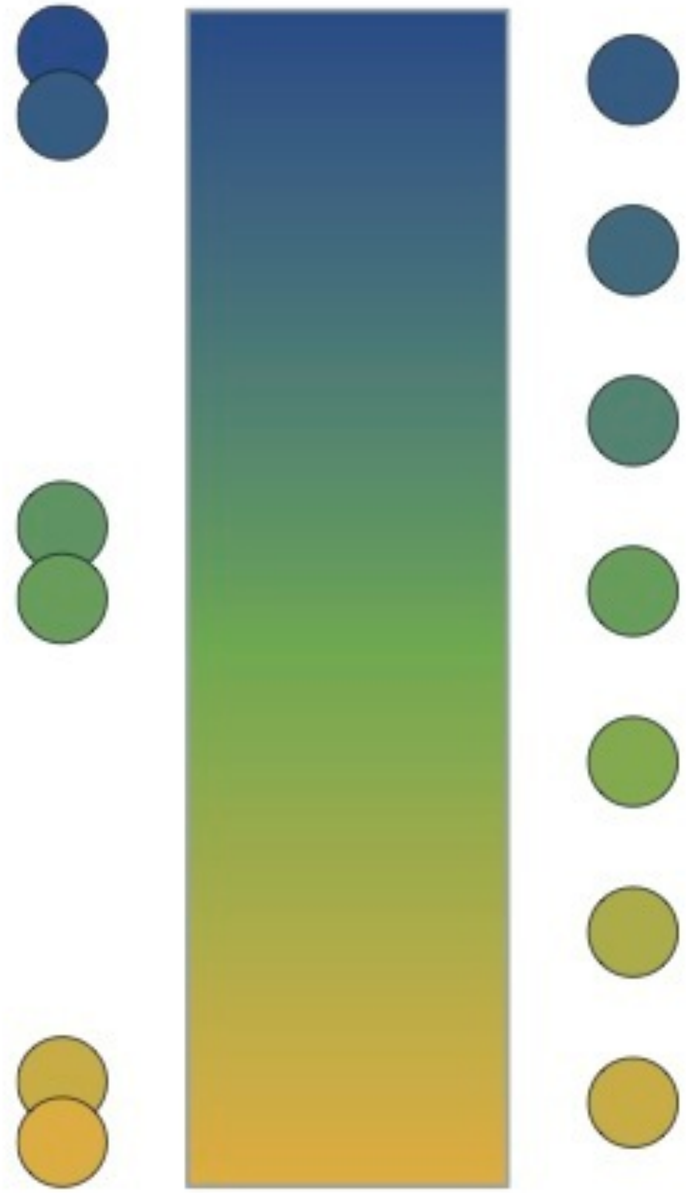
Zagadnienie ras ludzkich

- Tradycyjne podziały rasowe oparte na cechach, które nie są dobrą miarą różnorodności genetycznej

  - kolor skóry (~6 genów), kształt nosa i oczu – wpływ doboru

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.)

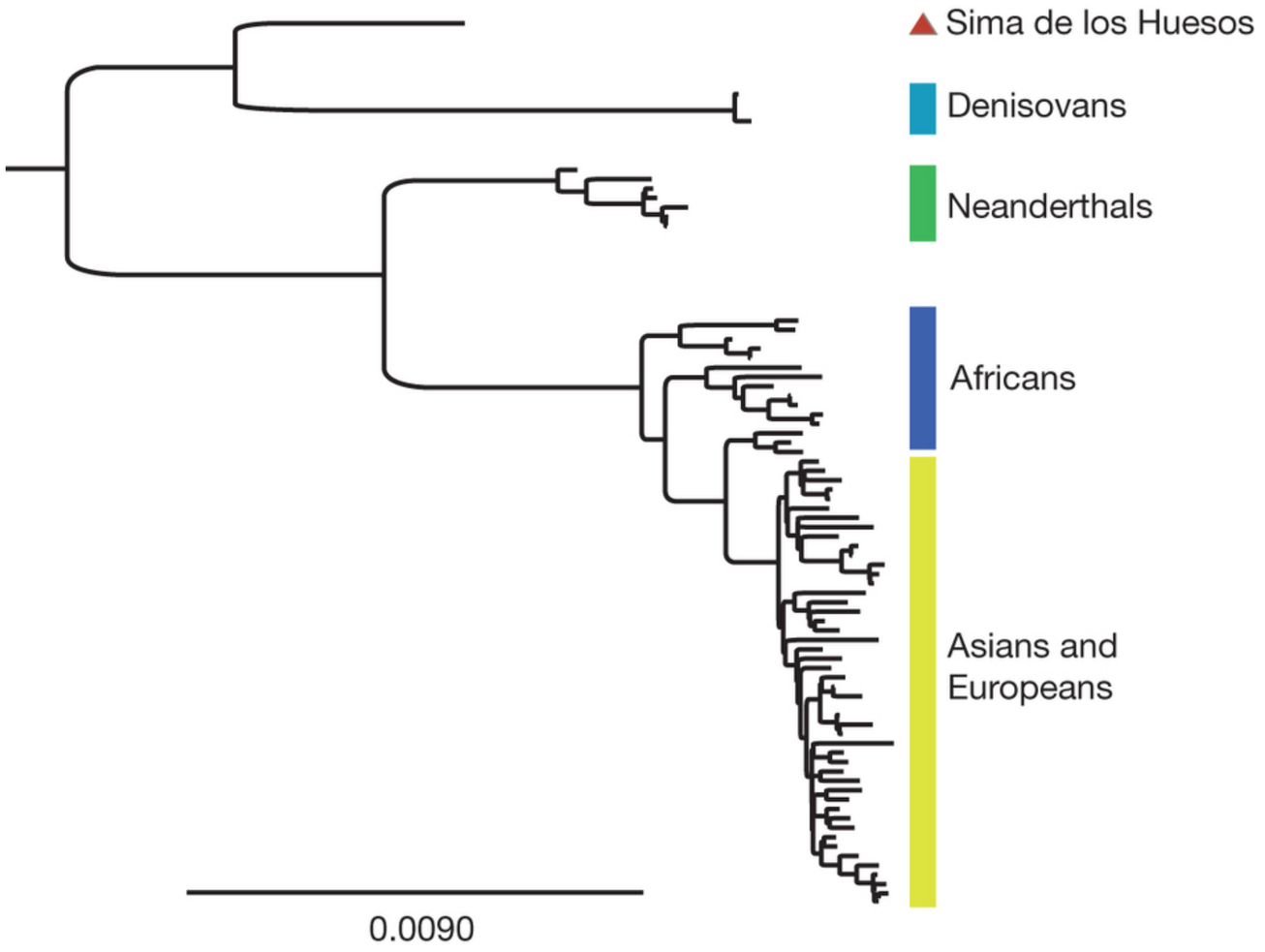


Istota rasy z biologicznego punktu widzenia

- 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
- Różnice między dwoma mieszkańcami Afryki większe, niż między jednym z nich a np. Europejczykiem



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

Zagadnienie ras ludzkich

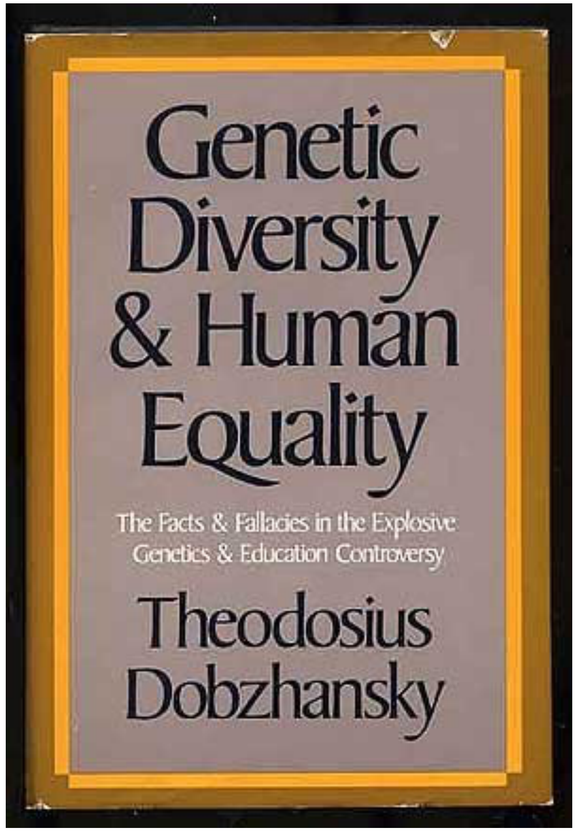
- Argument Lewontina (1972)
- Na podstawie analiz zmienności białek (pierwsze analizy molekularne)
  - zmienność wewnątrz grup kontynentalnych większa niż między grupami (85%/15%)
  - markery jednoznacznie odróżniające “rasy” - ~6% zmienności

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

Różnorodność i równość

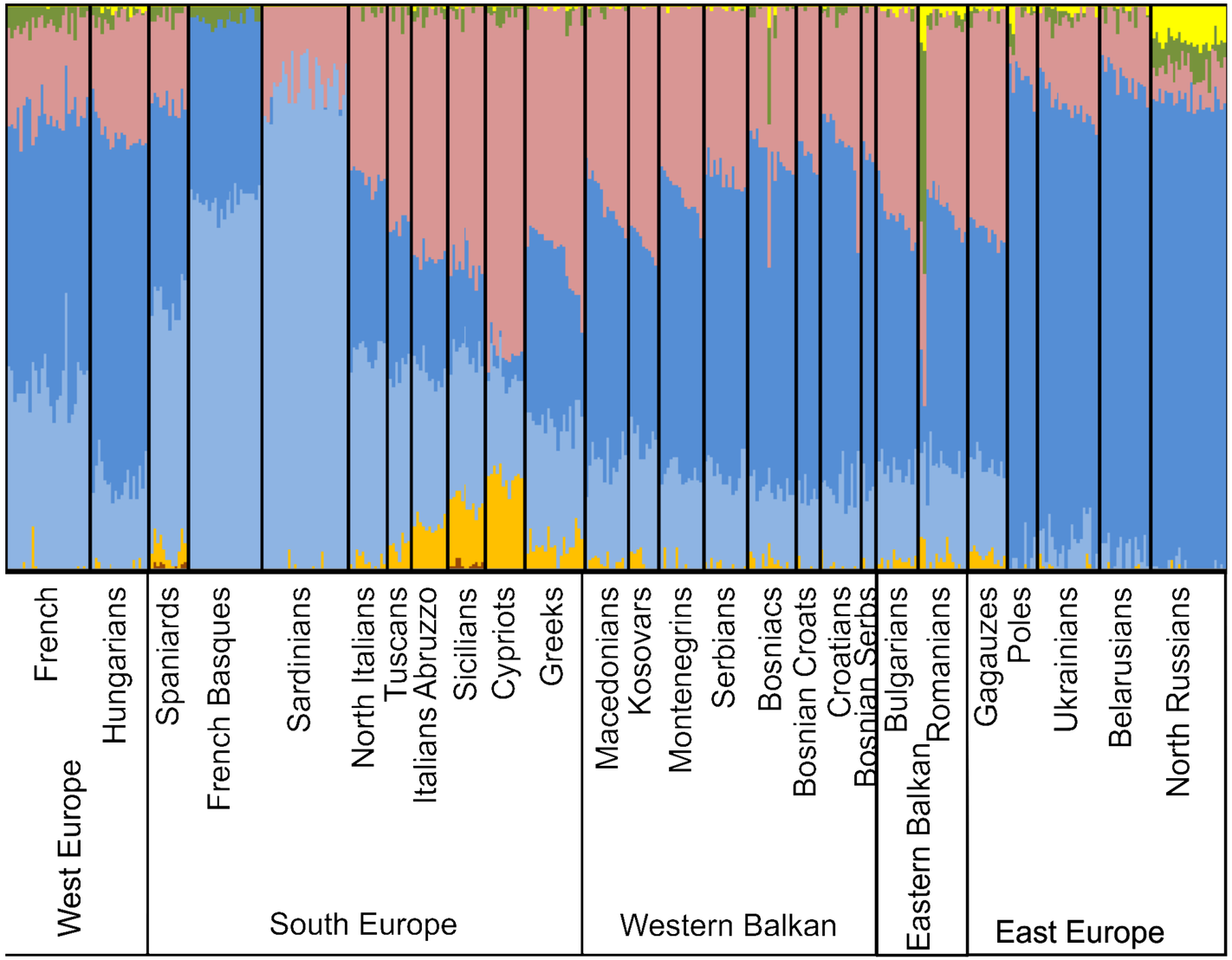
- Różnice biologiczne między ludźmi są faktem
- Nie odpowiadają tradycyjnie pojmowanym rasom
  - ale mogą rozróżniać grupy etniczne o różnej historii
- Idea równości nie polega na negowaniu istnienia różnorodności!



1973

Czyste linie?

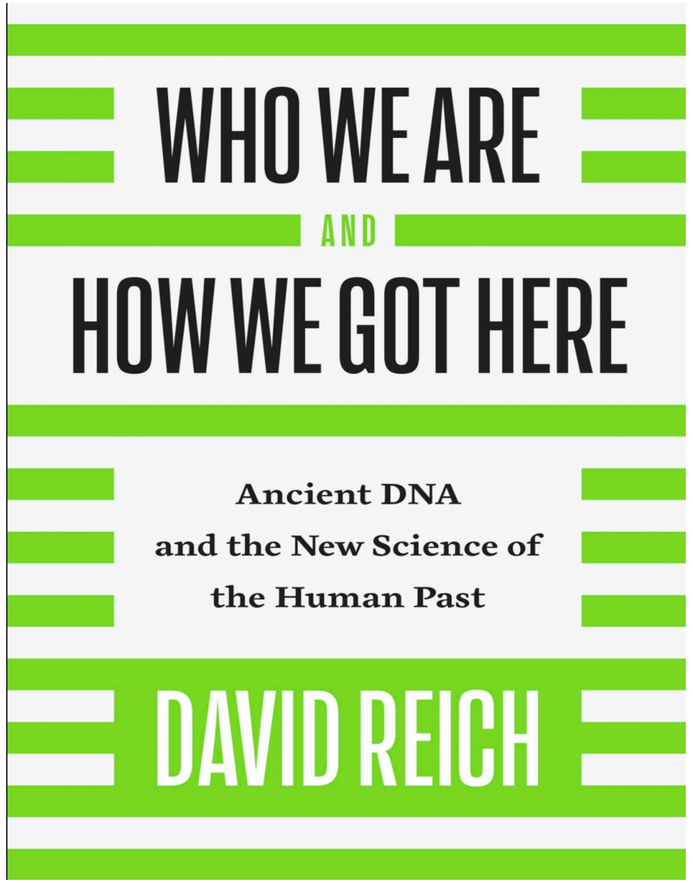
- Przeważnie nie da się przypisać jednoznacznie osoby do jednej z kilku bliskich genetycznie (ale niekoniecznie kulturowo) grup



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 Tambets[1], Anne-Mai Ilumäe[1], Alena Kushniarevich[1], Bayazit Yunusbayev[1,3], Anu Solnik[1], Tamer Bego[4], Dragan Primorac[5], Vedrana Skaro[6], Andreja Leskovac[7], Zlatko Jakovski[8], Katja Drobnic[9], Helle-Viivi Tolk[1], Sandra Kovacevic[10], Pavao Rudan[11], Ene Metspalu[1], Damir Marjanovic[2,5]

Dla zainteresowanych



Wyd. polskie “Kim jesteśmy, skąd przyszliśmy” w 2019