

Paleogenetyka i paleogenomika

Genom, ewolucja i prehistoria



Źródła informacji

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



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



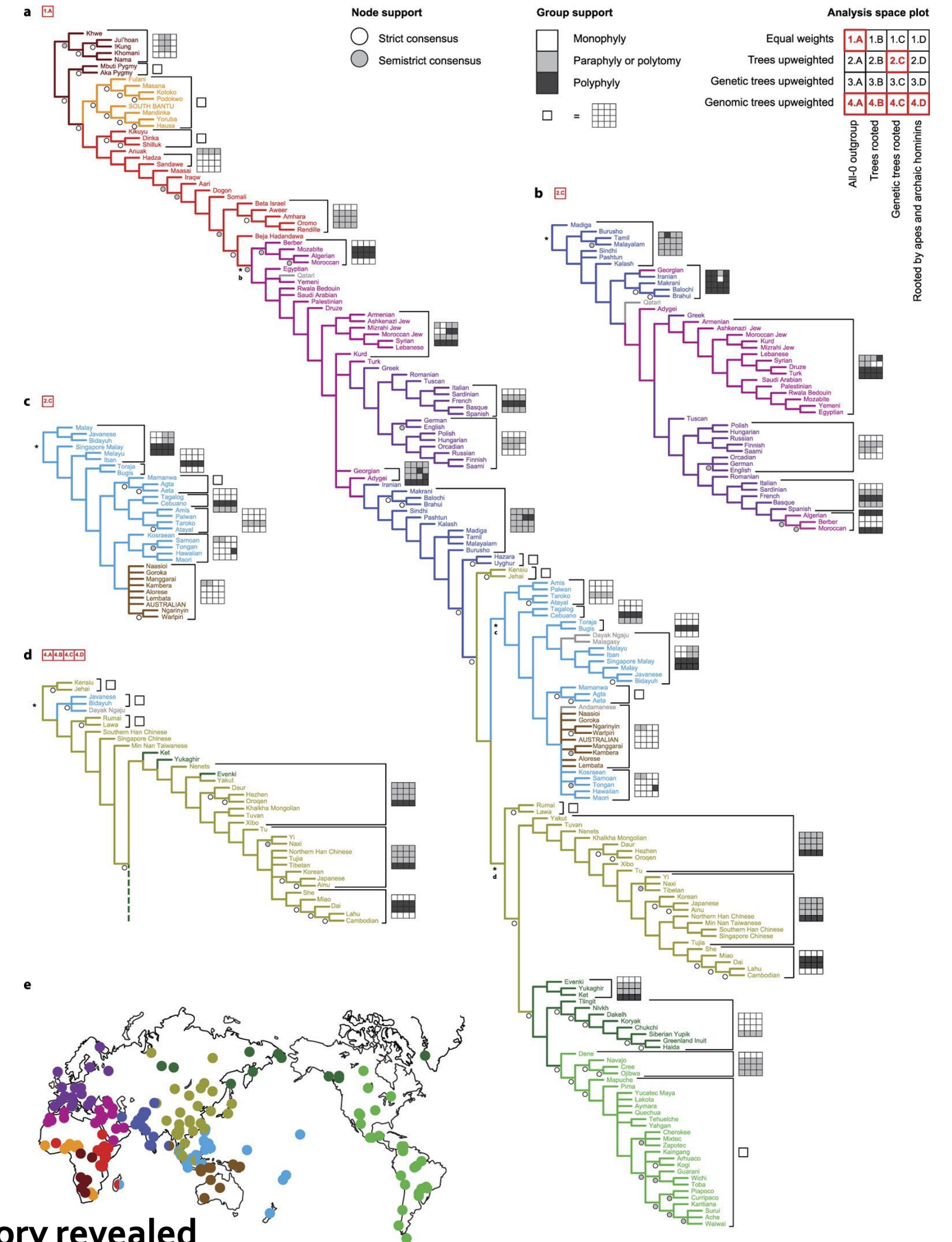
Homo Neanderthalensis
350,000 - 28,000 ya



Homo Sapiens
200,000 ya - Present
(Human)

Źródła informacji - DNA

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



Human population history revealed by a supertree approach

Źródła informacji - DNA

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



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

PHOTOGRAPH BY J. ELOY, AWEM, ARCHÉOLOGIE ANDENNAISE



Najstarsze genomy

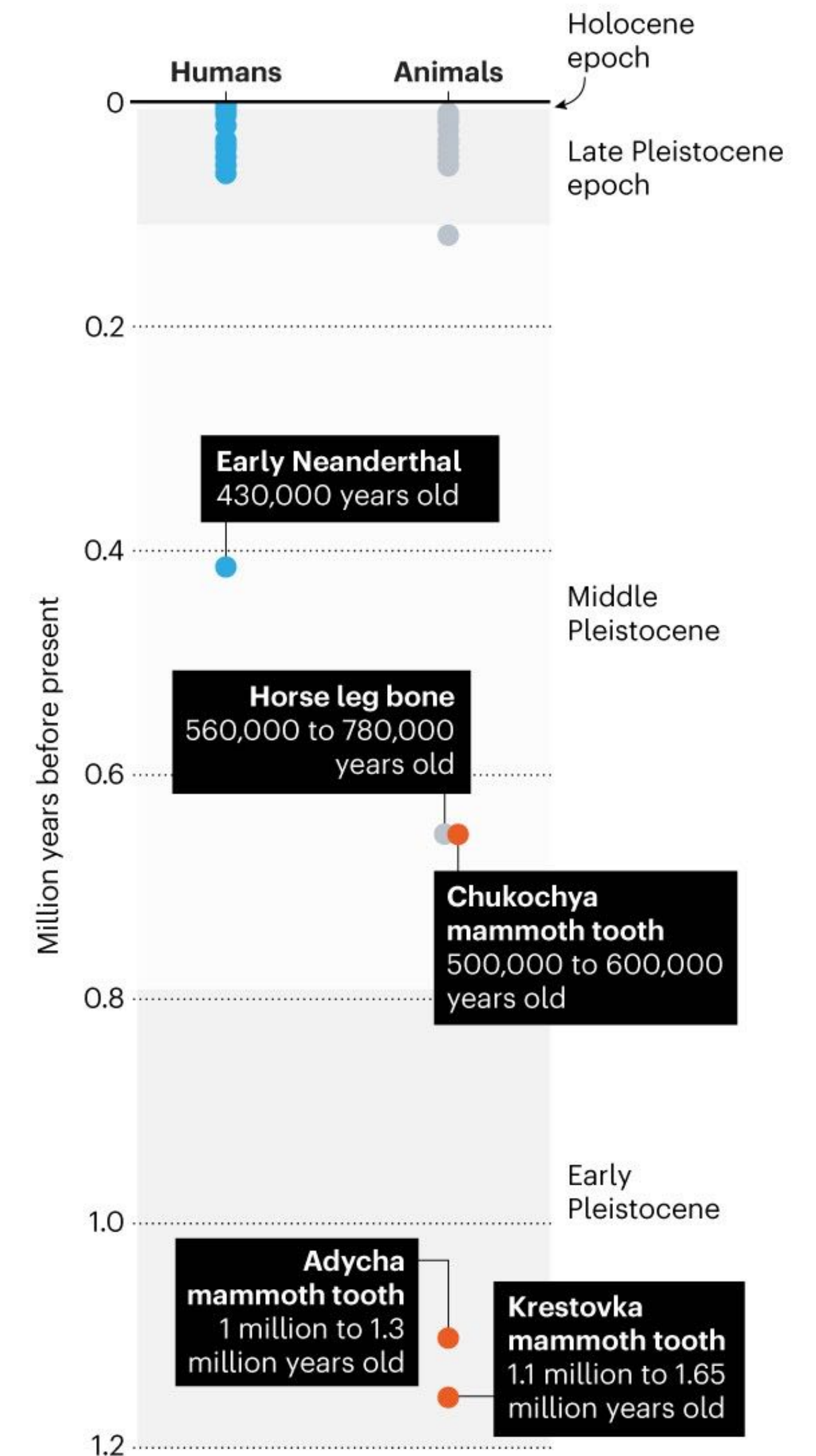
- Mamut syberyjski > 1 MYa

Article | Published: 17 February 2021

Million-year-old DNA sheds light on the genomic history of mammoths

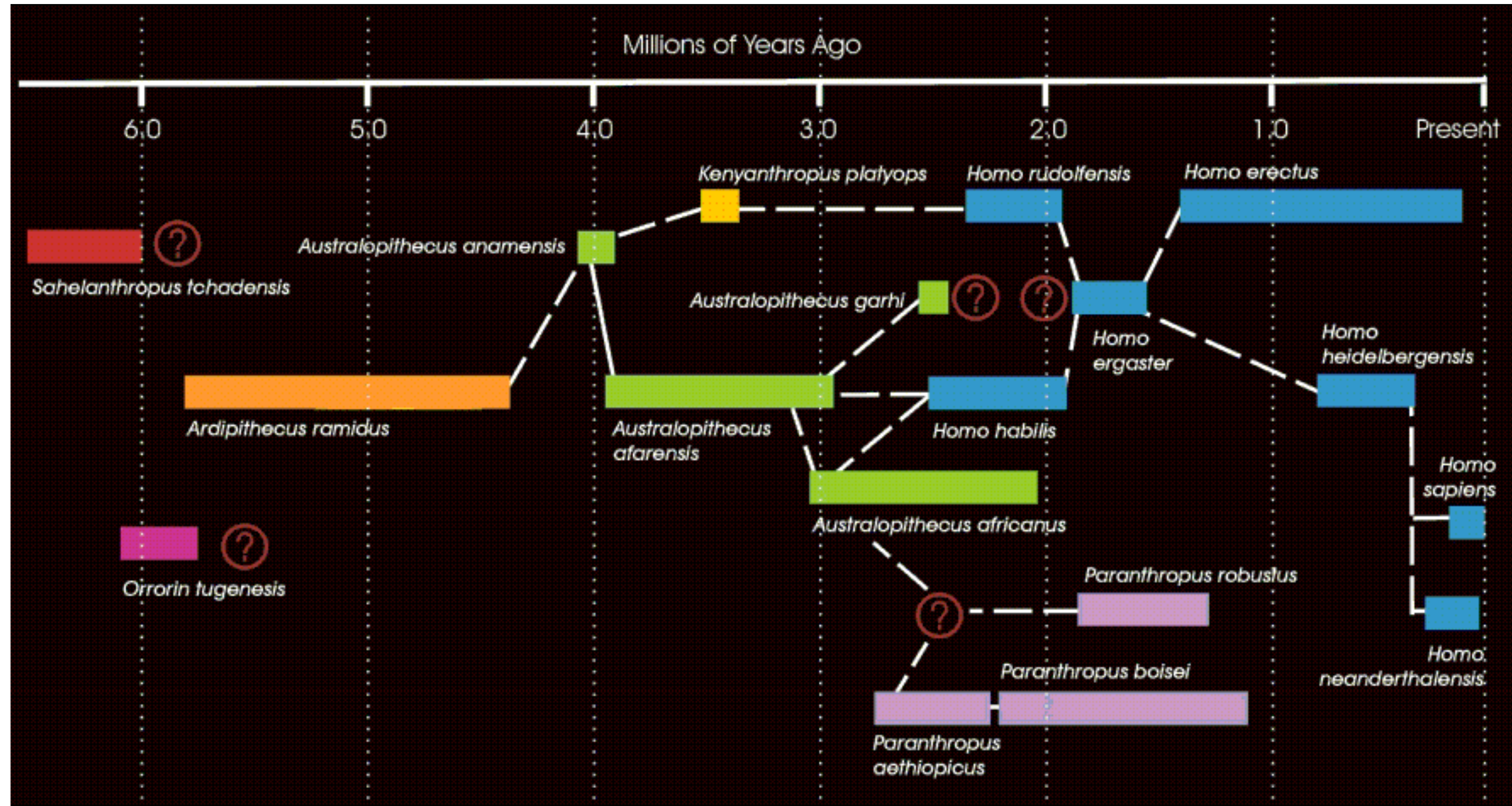
ANCIENT GENOMES

Scientists have for the first time sequenced DNA that is more than one million years old — from mammoths. The oldest DNA sequenced previously dates from between 560,000 and 780,000 years ago.



The upper age bound for the mammoth teeth is based on a genetic dating method; the lower bound is based on the age of the sediments in which the teeth were found.

Przodkowie?

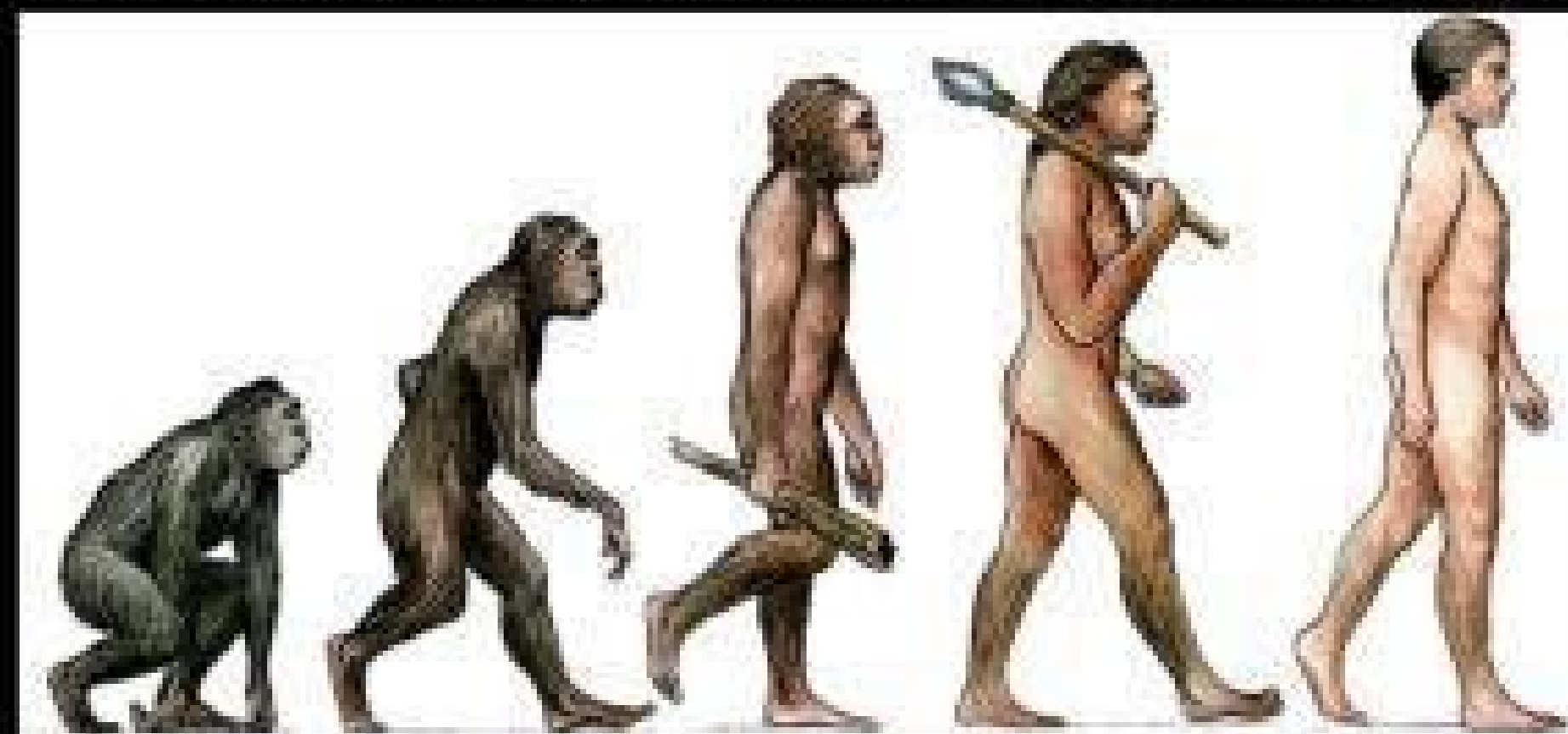


Odnaleziono wiele skamieniałości naczelnych, różne gatunki w tym samym czasie
Trudno ustalić relacje między nimi
Przodkowie, czy boczne odgałęzienia drzewa

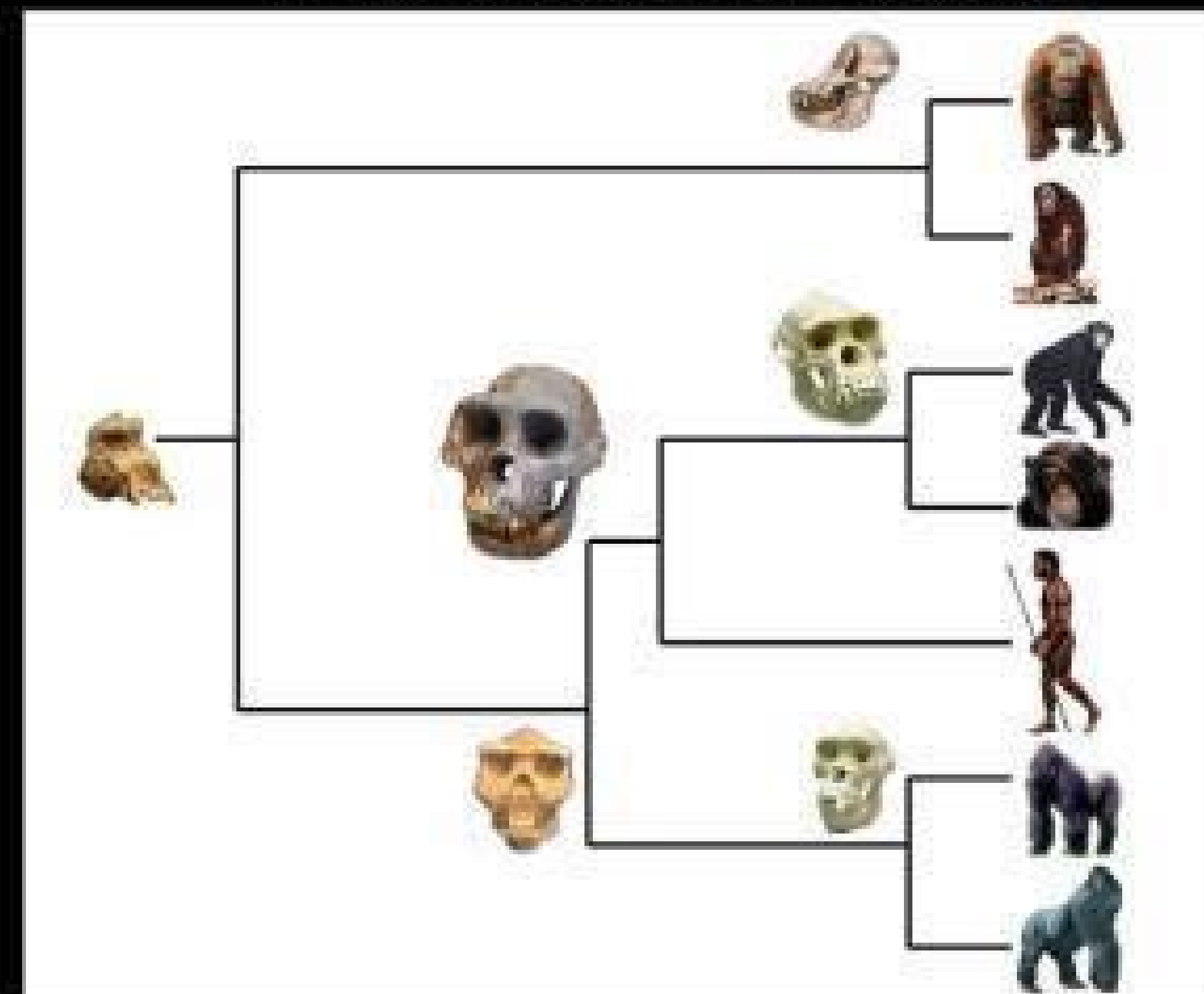
Drzewo

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

WHAT CREATIONISTS THINK EVOLUTION MEANS



WHAT IT ACTUALLY MEANS



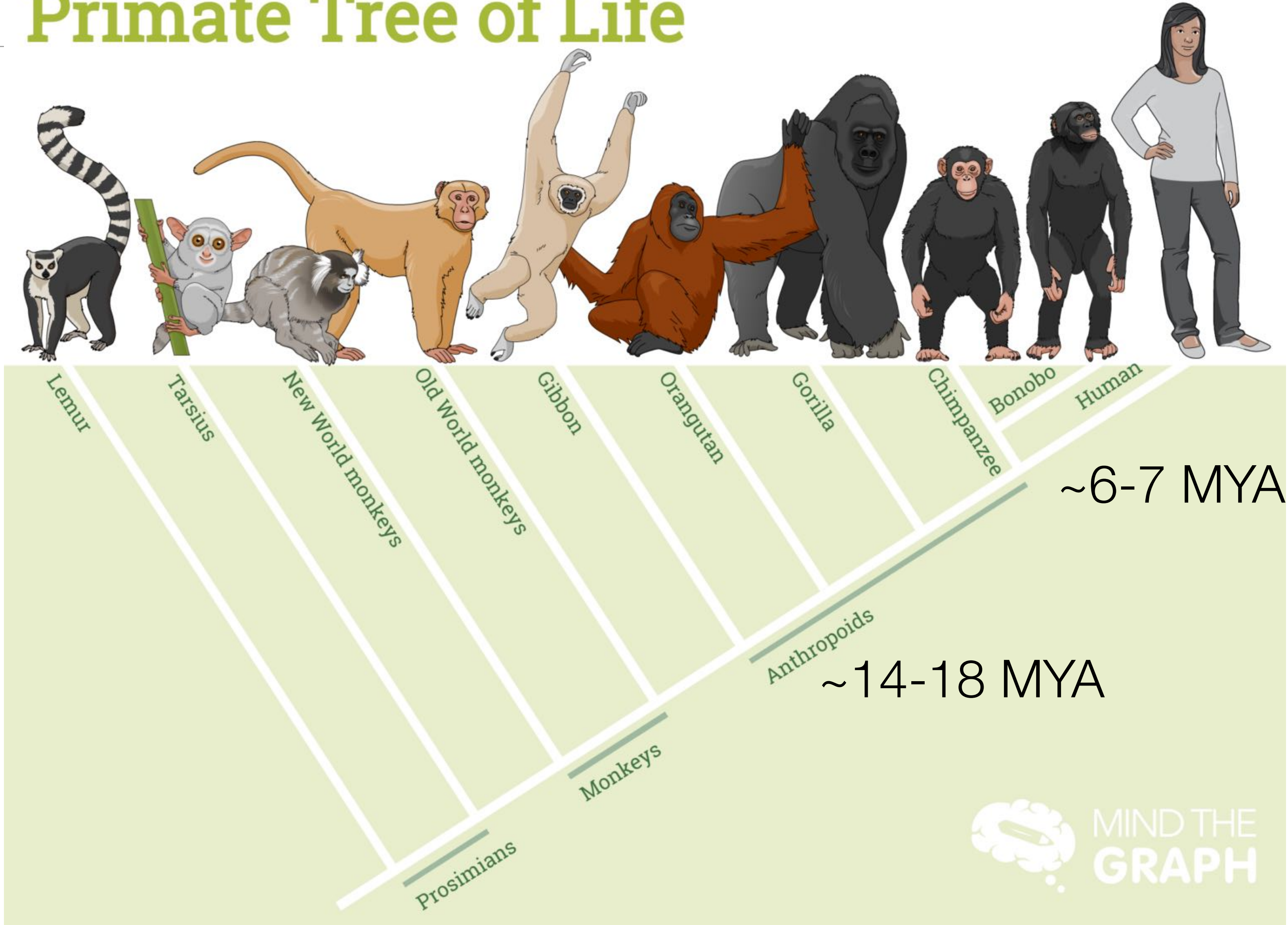
Człowiek jest zwierzęciem

I. QUADRUPEDIA.			
<i>Corpus hirsutum. Pedes quatuor. Femine viviparæ, lactiferæ.</i>			
ANTHROPO- MORPHA. <i>Dentes primarios 4. U- trinq; vel nulli.</i>	Homo.	<i>Nosce te ipsum.</i>	H { <i>Europæus albeſc. Americanus rubefc. Aſiaticus fulcus. Africanus nigr.</i>
	Simia.	ANTERIORES. POSTERIORES. <i>Digni 5. 5. Posteriores anterioribus ſimiles.</i>	<i>Simia cauda carens. Papio. Satyrus. Cercopithecus. Cynocephalus.</i>
	Bradypus.	<i>Digni 3. vel 2. . . . 3.</i>	<i>Ai. Iguana. Tardigradus.</i>

Linnaeus, 1735 *Systema Naturae*

Jesteśmy naczelnymi

Primate Tree of Life



Pojęcia taksonomiczne

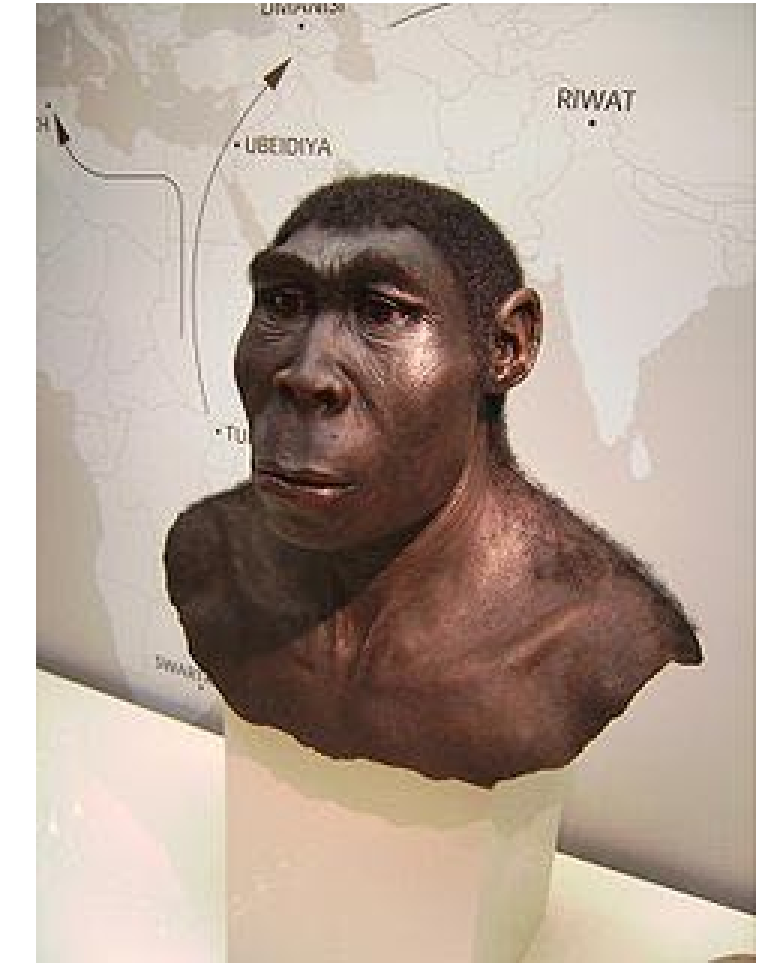
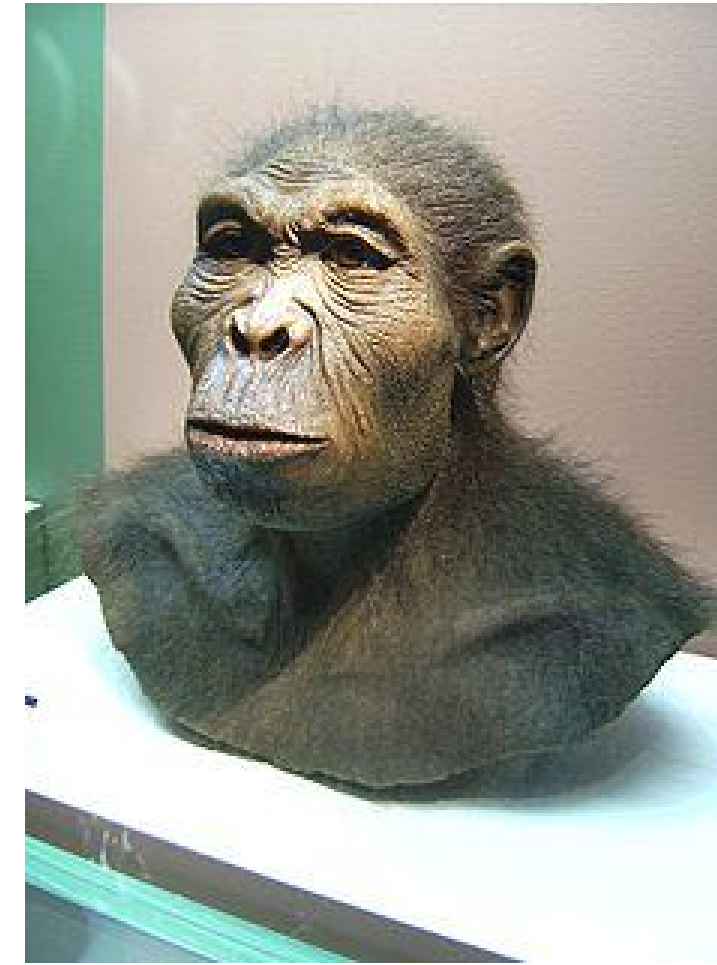
- **Hominidy** - rodzina *Hominidae* (człowiekowate):
 - obecnie: człowiek, szympan (i bonobo), goryl, orangutan
 - najstarsze: ok. 14-18 MYA (mln. lat temu) - oddzielenie od linii gibbonów
 - podrodzina *Homininae* - afrykańskie hominidy (bez orangutanów)
- **Homininy** - człowiek i przodkowie człowieka,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

Ostatni wspólny przodek ludzi i szympansów

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

Rodzaj *Homo*

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



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

Pochodzimy z Afryki



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

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

Australopithecus africanus
A. sediba

Najstarsi *H. sapiens*

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

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

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

8 JUNE 2017 | VOL 546 | NATURE | 289

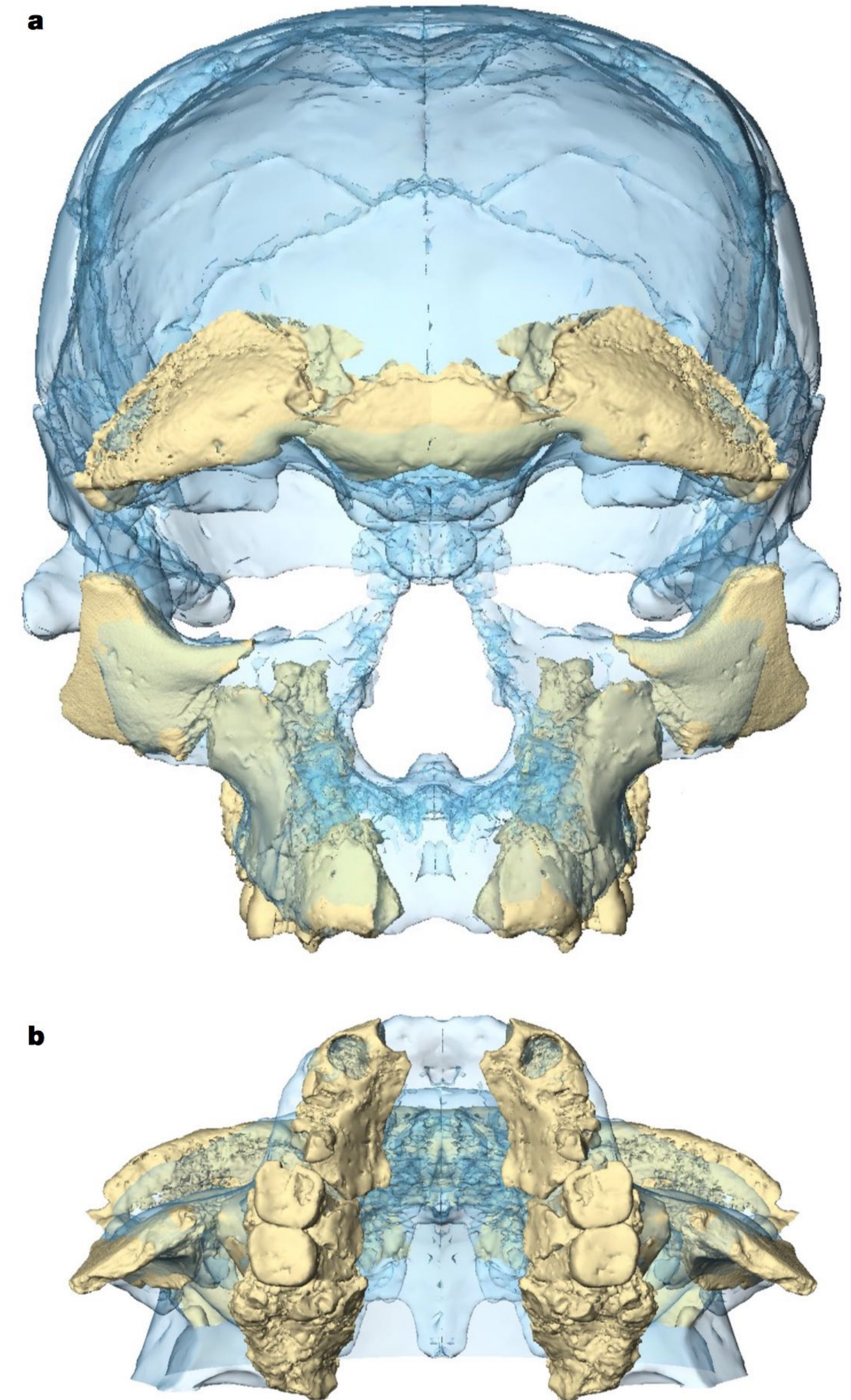
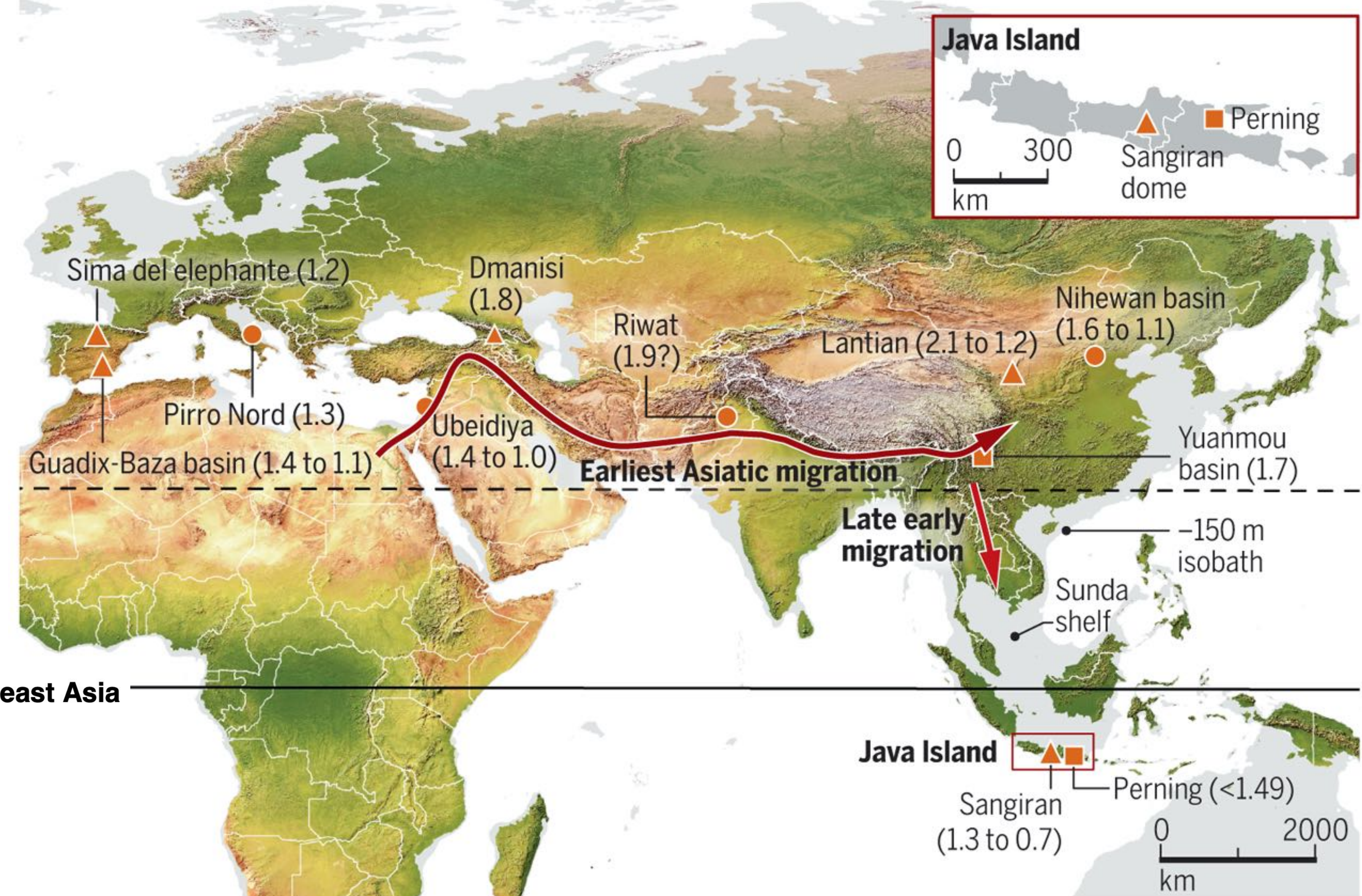


Figure 1 | Facial reconstruction of Irhoud 10. a, b, Frontal (a) and basal (b) views. This superimposition of Irhoud 10 (beige) and Irhoud 1 (light blue) represents one possible alignment of the facial bones of Irhoud 10.

Pierwsze migracje

Some pieces of a complex puzzle

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



A younger "earliest human migration" to Southeast Asia

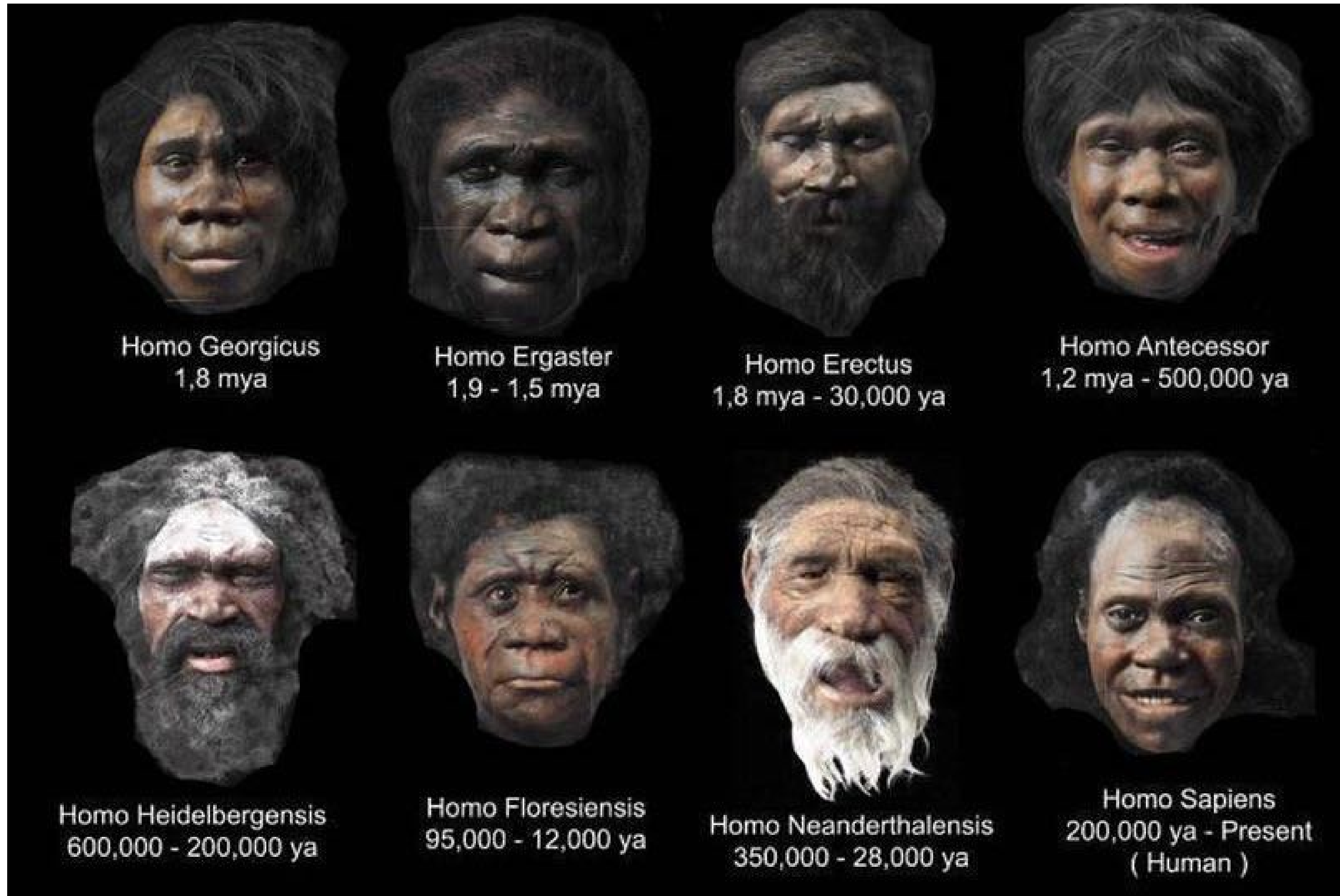
Boris Brasseur

Homo - gatunki?

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



Przodkowie czy kuzyni?



Pytanie

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

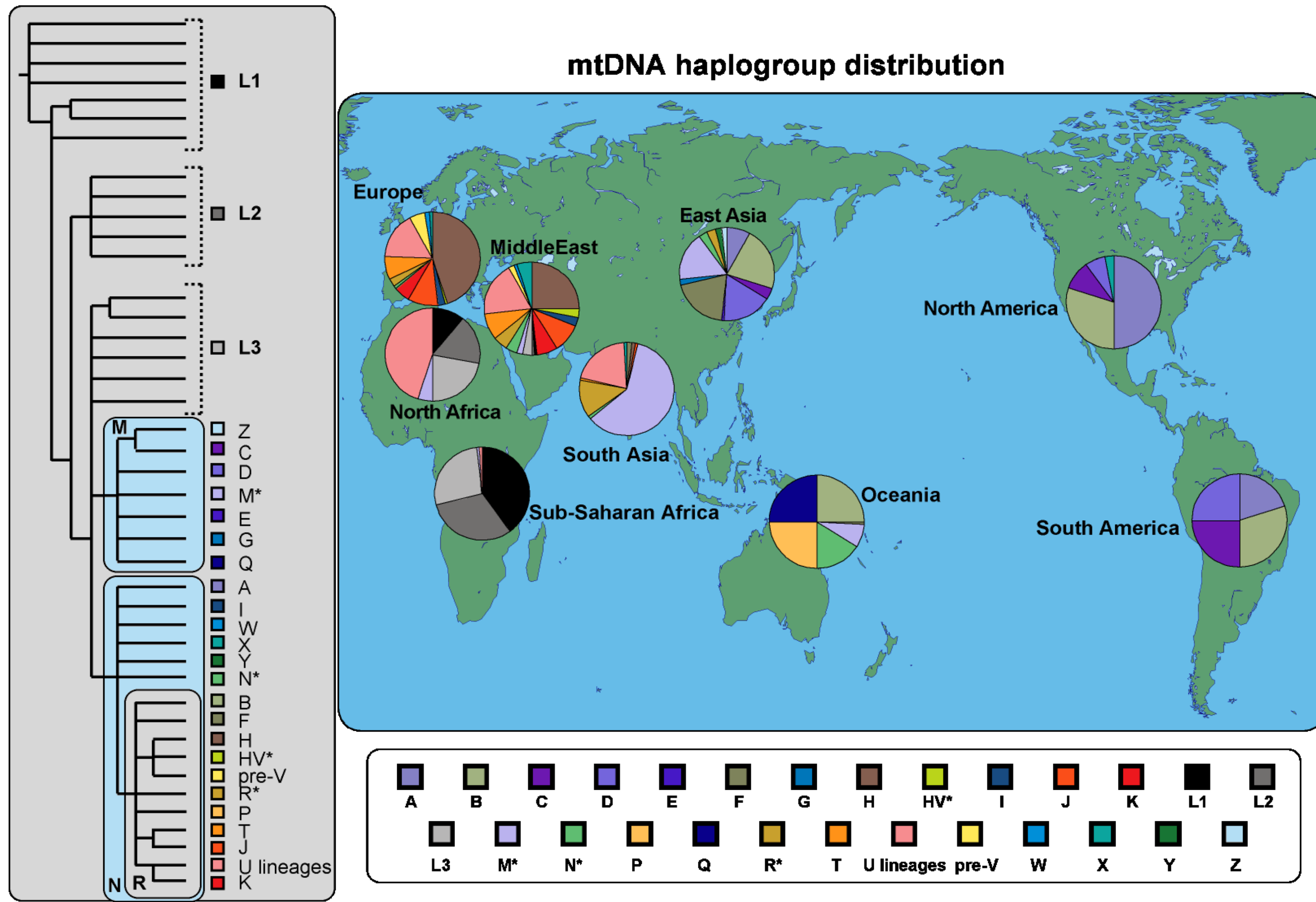
Hipoteza multiregionalna

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

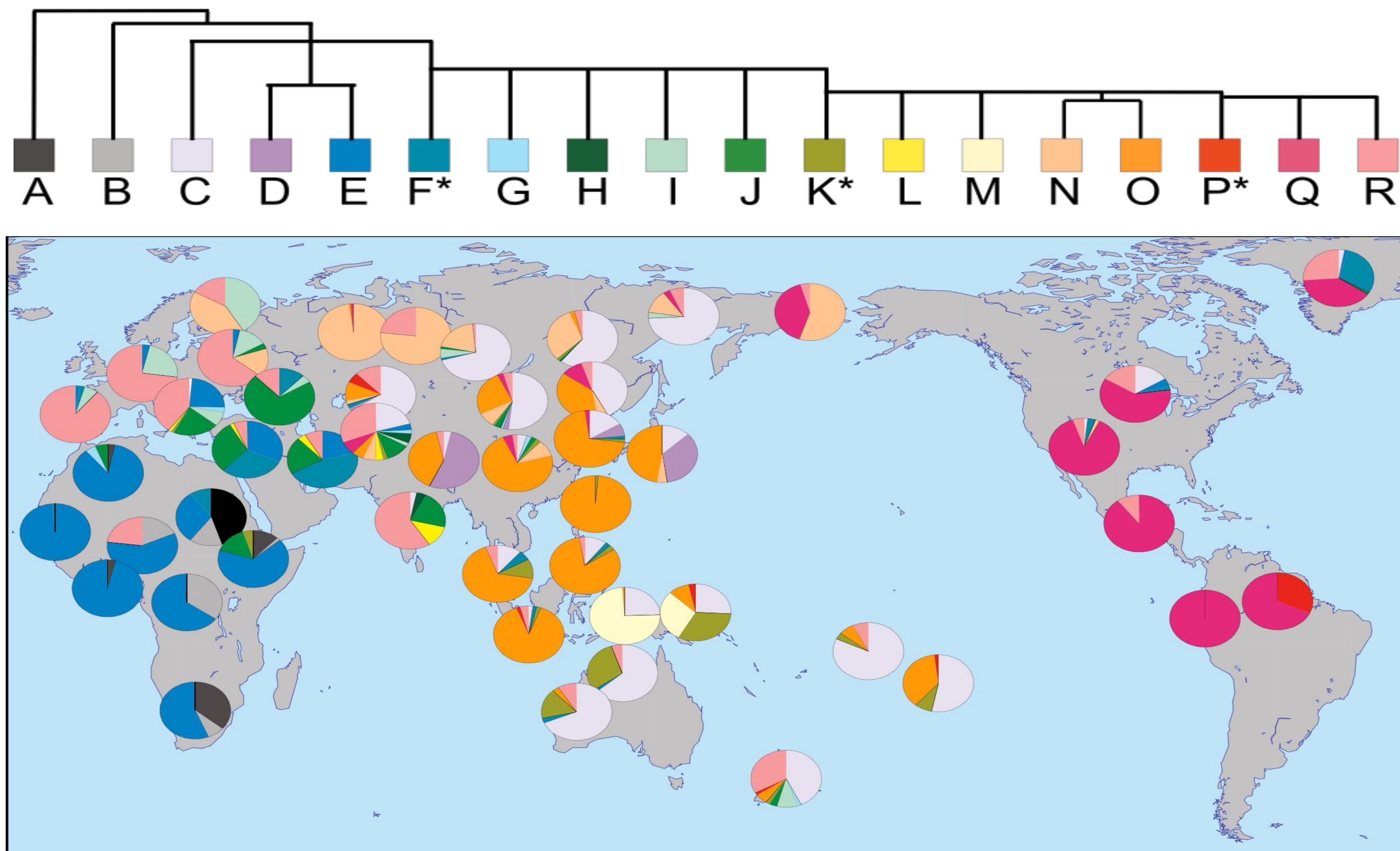
Badania mtDNA

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

Drzewo i dystrybucja haplogrup mtDNA



Dystrybucja haplotypów chromosomu Y



Model OoA (OAR)

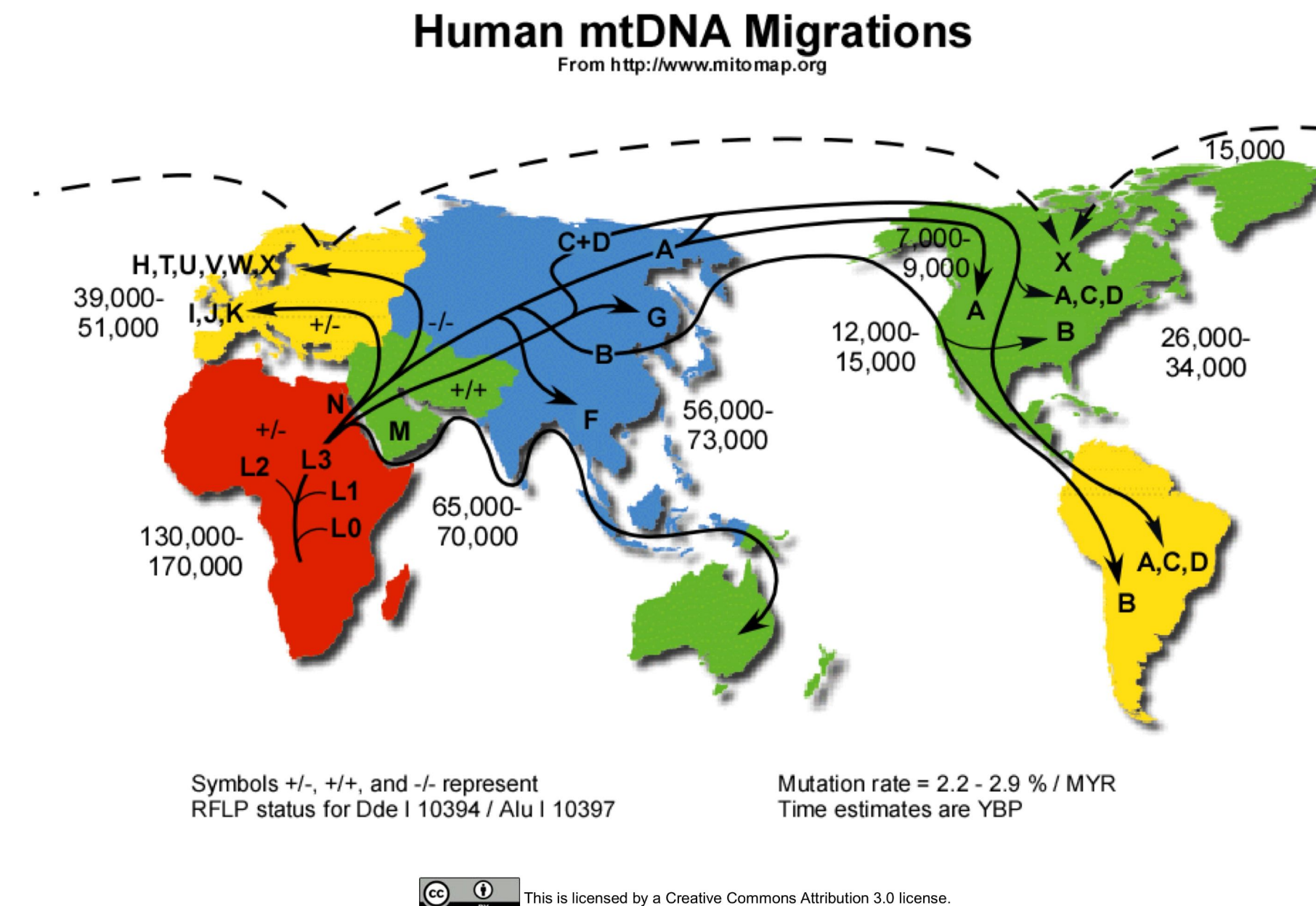
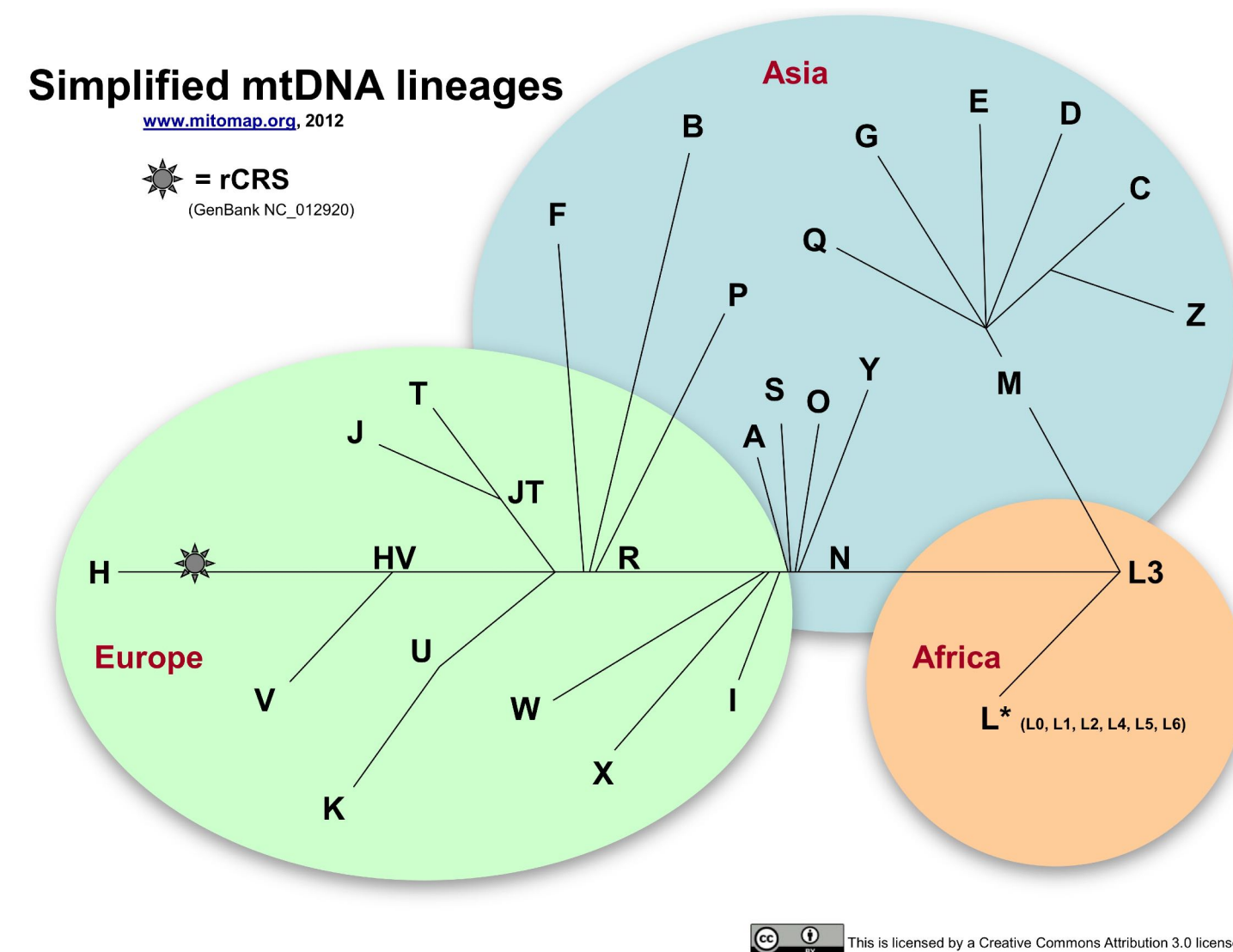
- “Out of Africa (replacement)” – “Pożegnanie z Afryką”
- **Współcześni ludzie pochodzą od populacji, która ~200 kYA jeszcze żyła w Afryce i ~ 100 kYA rozpoczęła migrację z Afryki na pozostałe kontynenty**
- To już był anatomicznie współczesny *H. sapiens*
- Nowi migranci wyparli żyjące już w tych regionach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

O co chodzi w teorii OAR

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

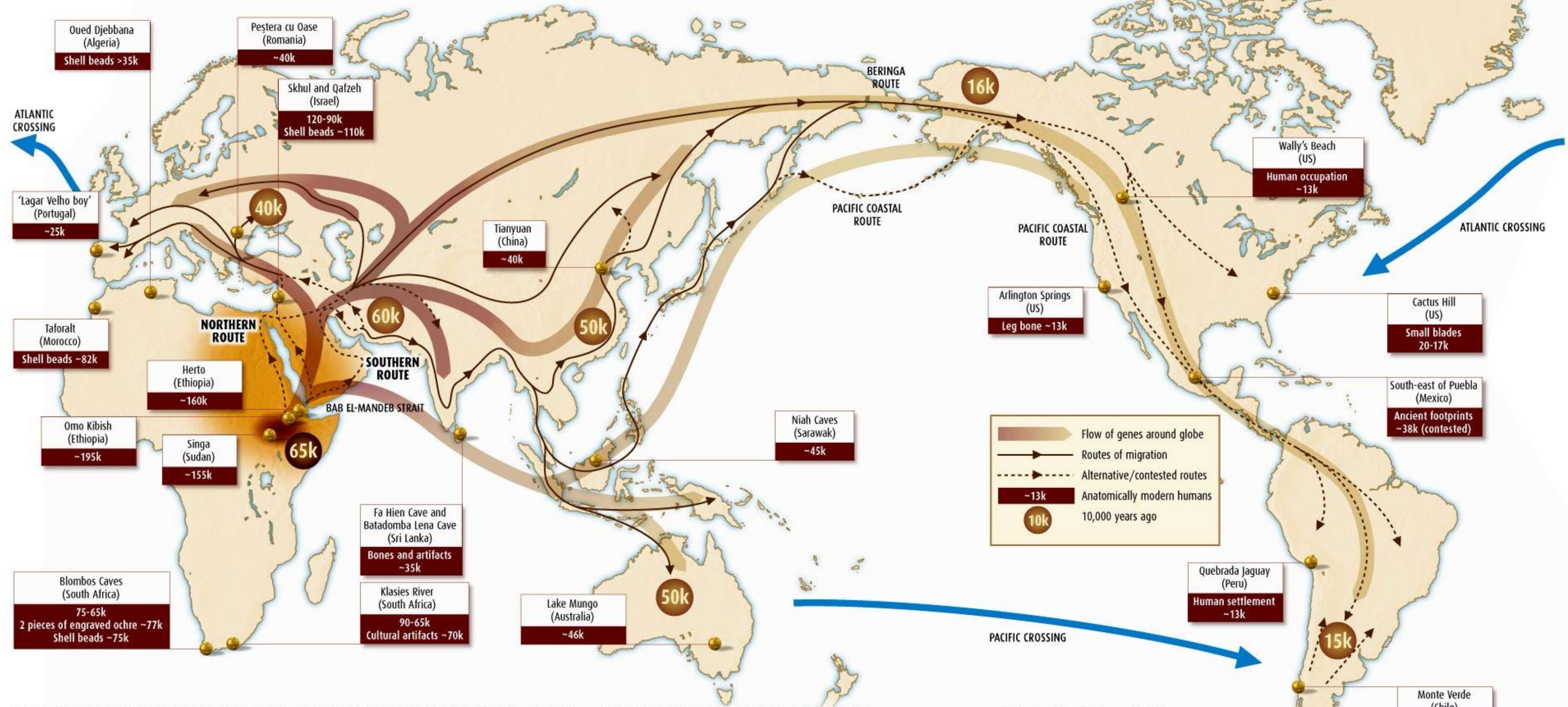
Obraz oparty na mtDNA i chr Y, około 2000 r.

- Historia migracji z Afryki
- Rozgałęziające się linie



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

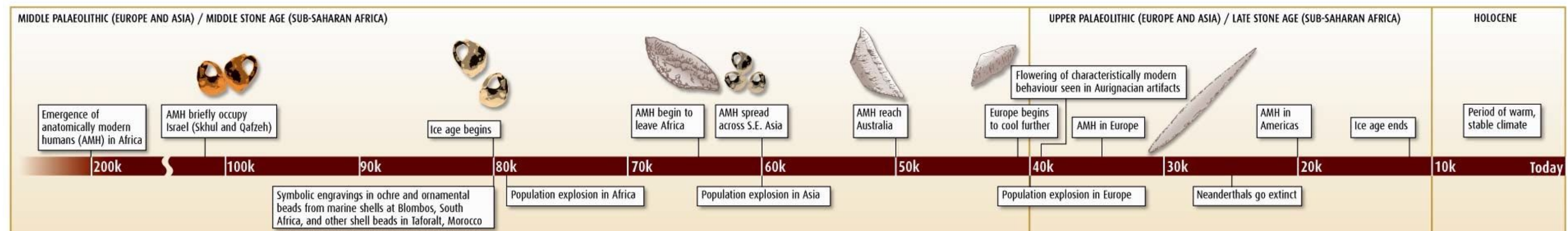
programme "Environmental Factors in the Chronology of Human Evolution & Dispersal" (EFCHED).

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

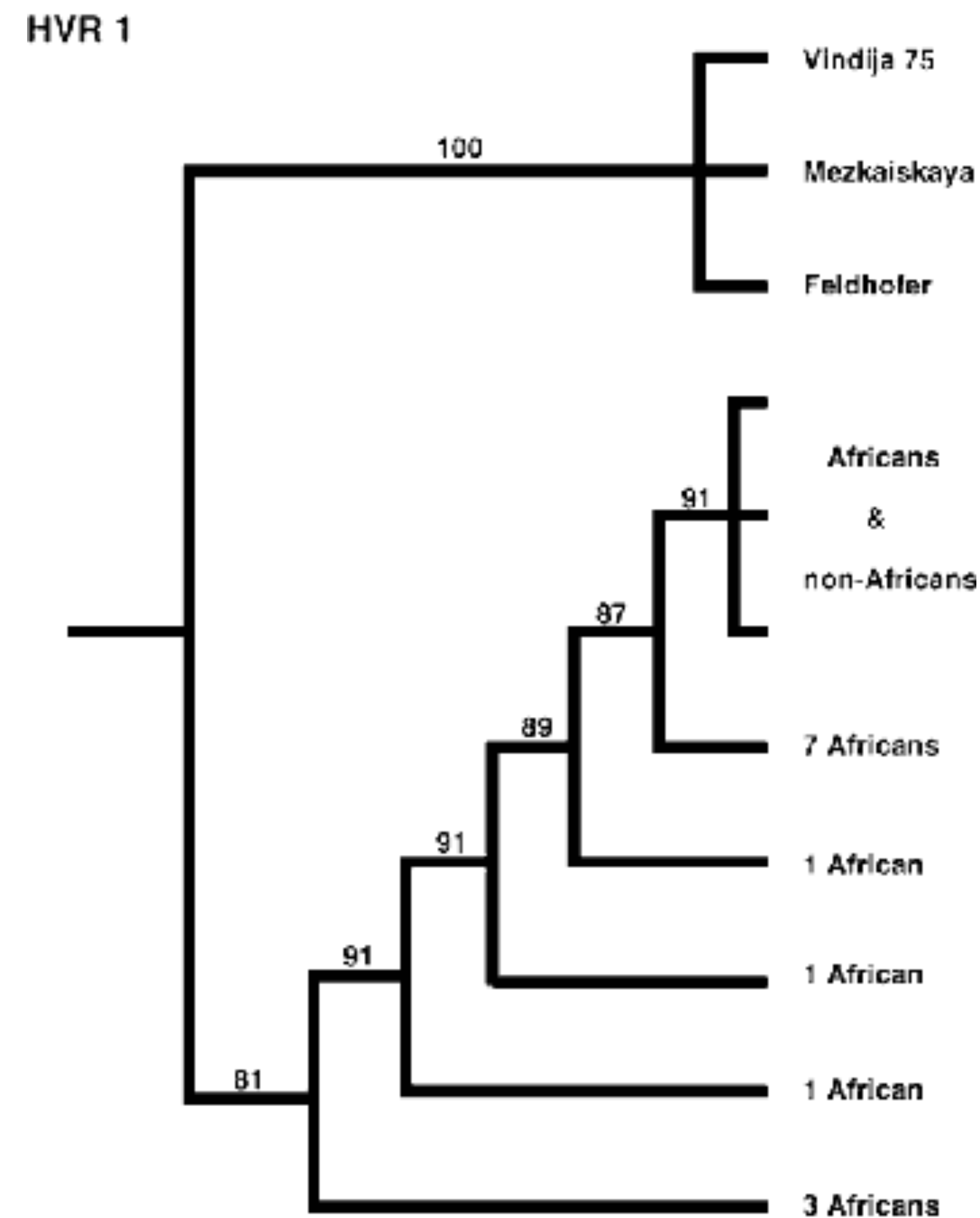
provided a "humid corridor" across the Sahara.

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.



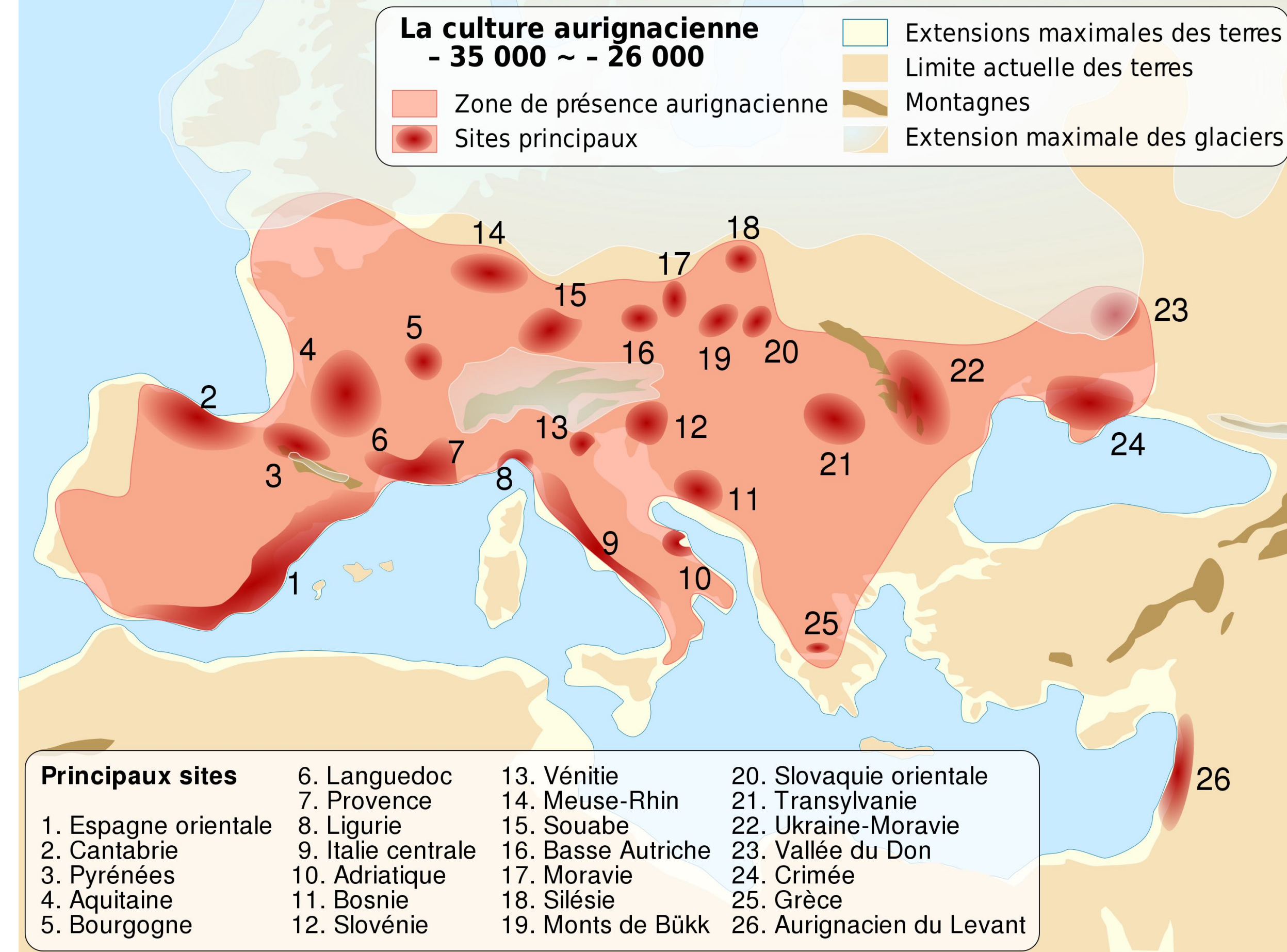
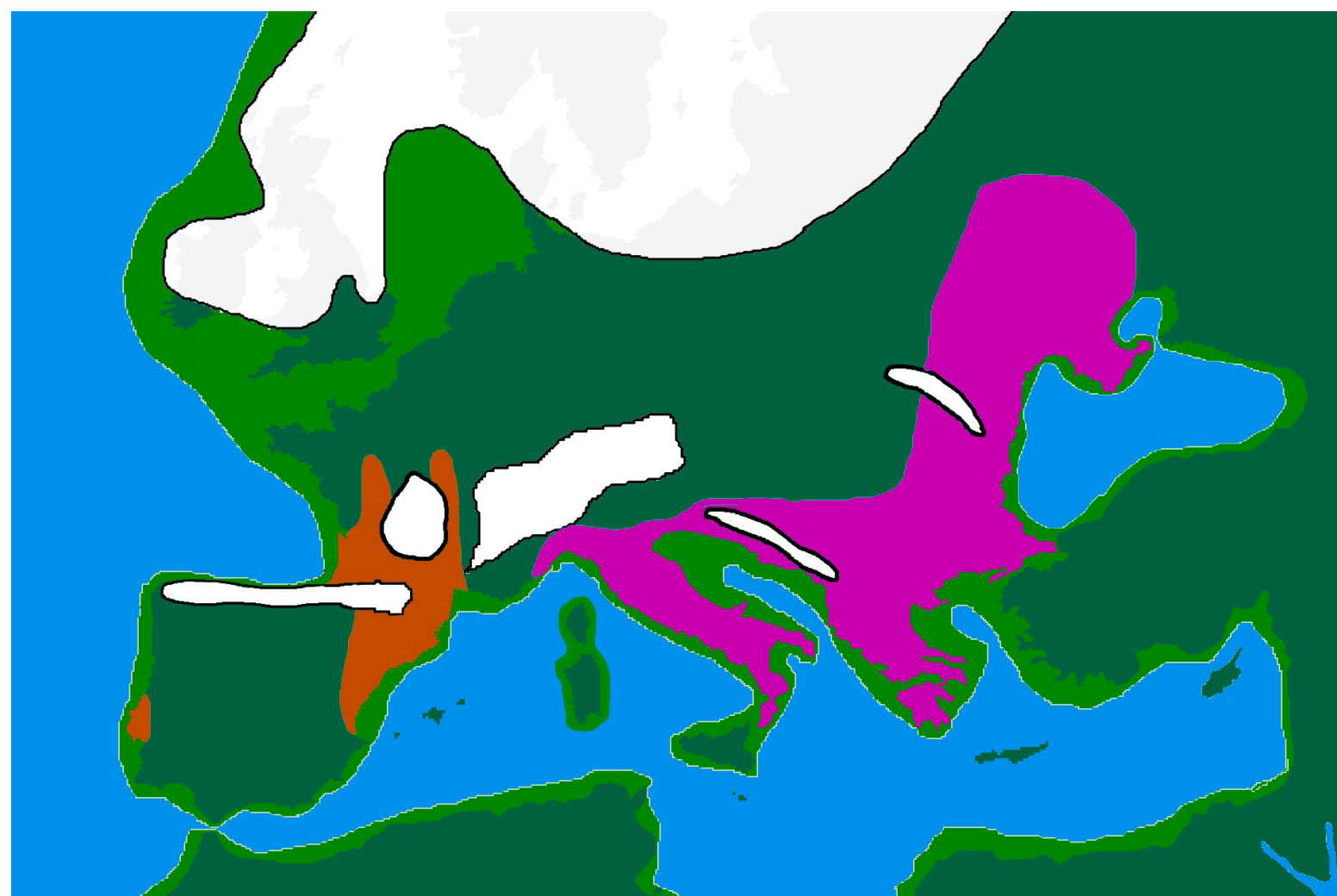
mtDNA a neandertalczyk

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



Prehistoria Europy

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



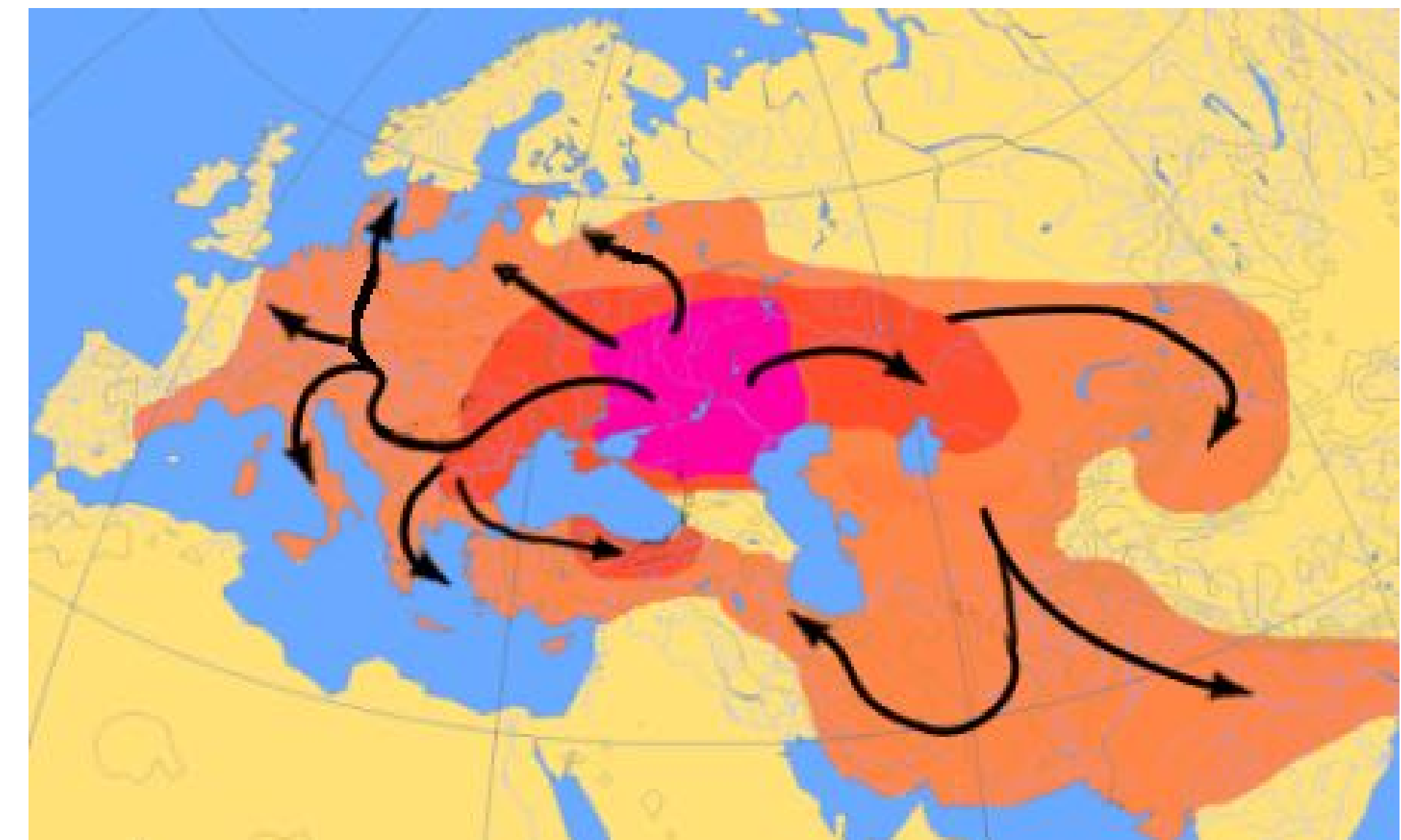
CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/>

Prehistoria Europy

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

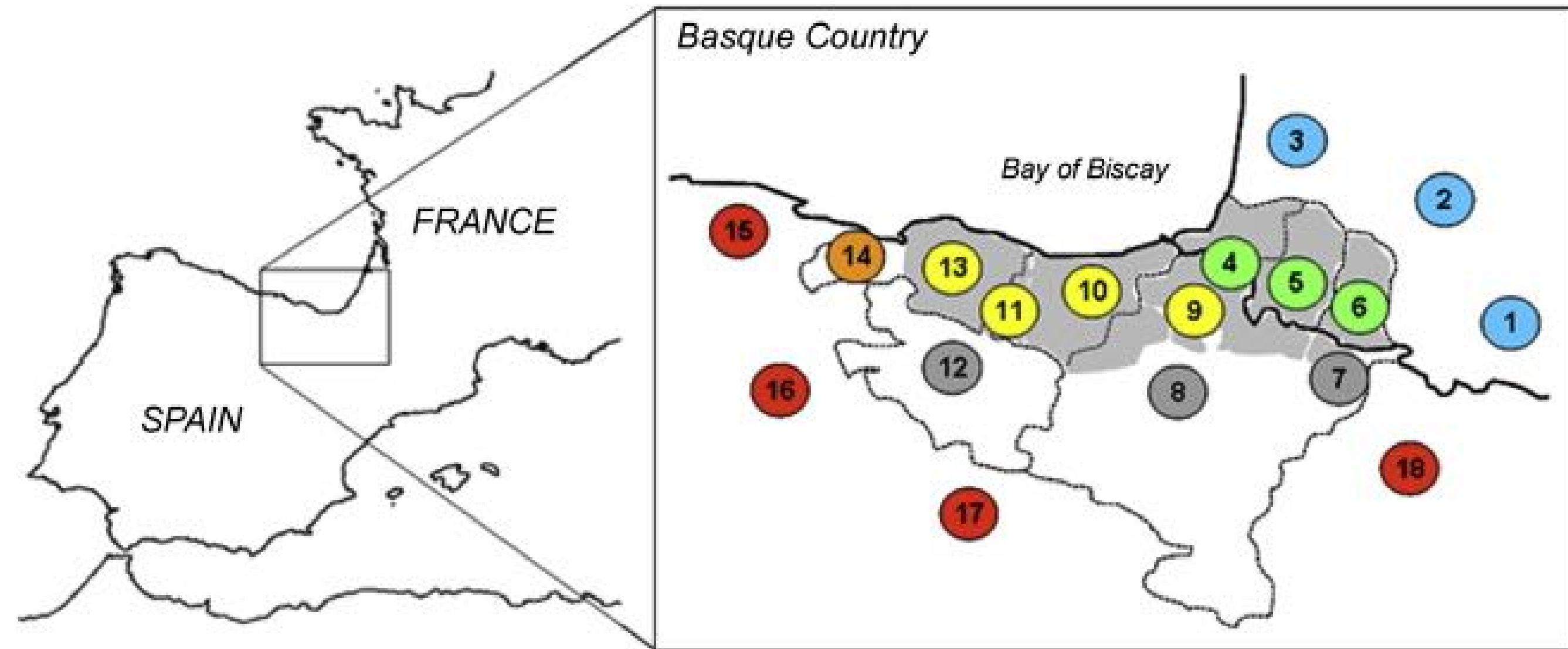


CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/>



Potomkowie pierwszych Europejczyków?

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



Antxina, bedar txori abere ta patariak euren berbetea aztu baino lentxoago, efege bat bizi zan, gizon zintzo, buruargi, biotz-andi, mendekoak maite ebazan efege. Seme bat eukan ta bera alper, buru-eritxi, biotz-gogor, mendekoen ardura bagea. Diru baten aŕŕea ta atzea baino bère hanago ziran aita-seme aren izateak. Aitaren ontasun guztien artean agiriena mendekoak seme-alabatzat lez eukitea zan. Semearen gaiztakeri ezagunena baŕiz mendekoak aintzat artu ez eze beste gisaren bateko izakitzat eukitea. Eztago zetan esan aita maite maite ebela efi atako lagunak, semea uŕetan bère ez.



AJHG

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



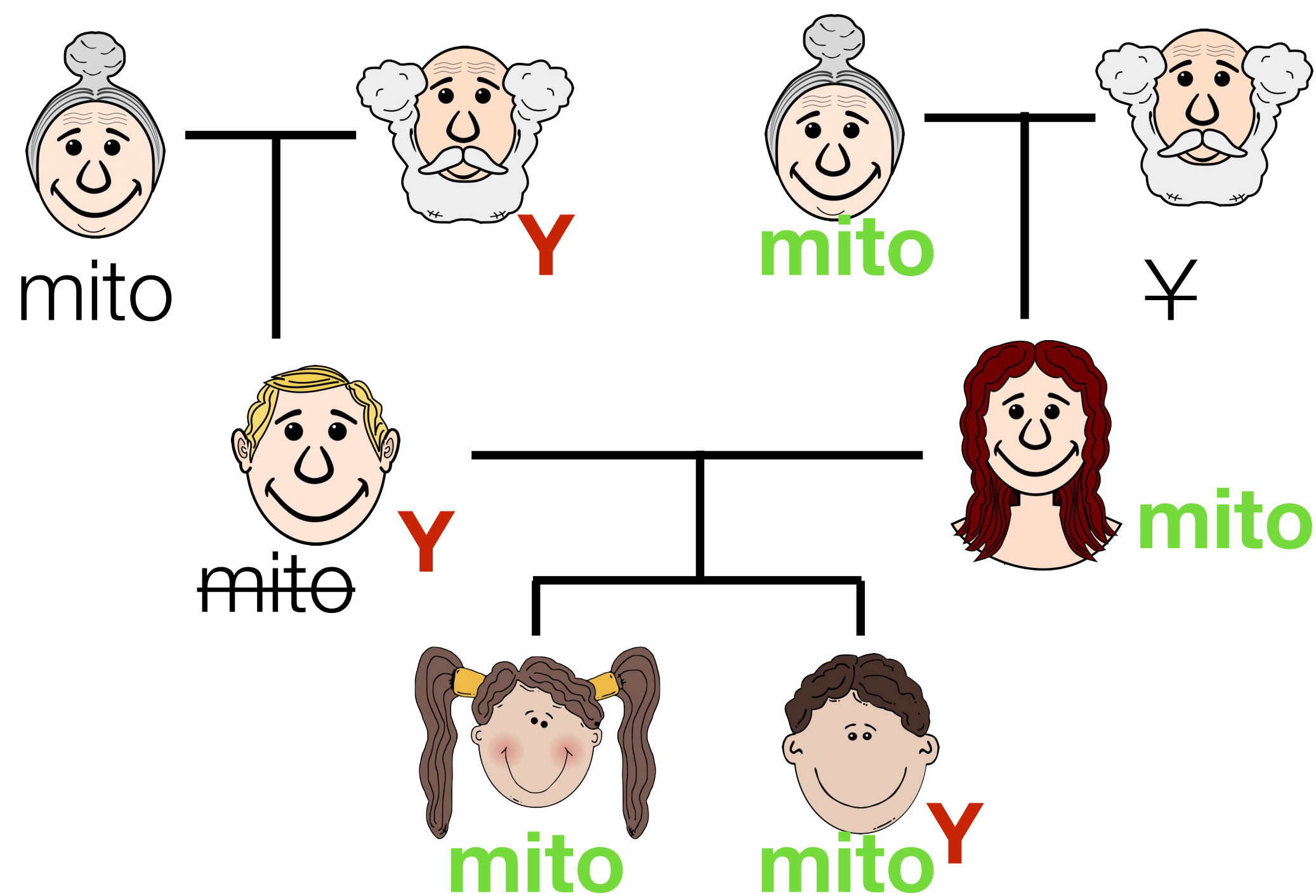
Report

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

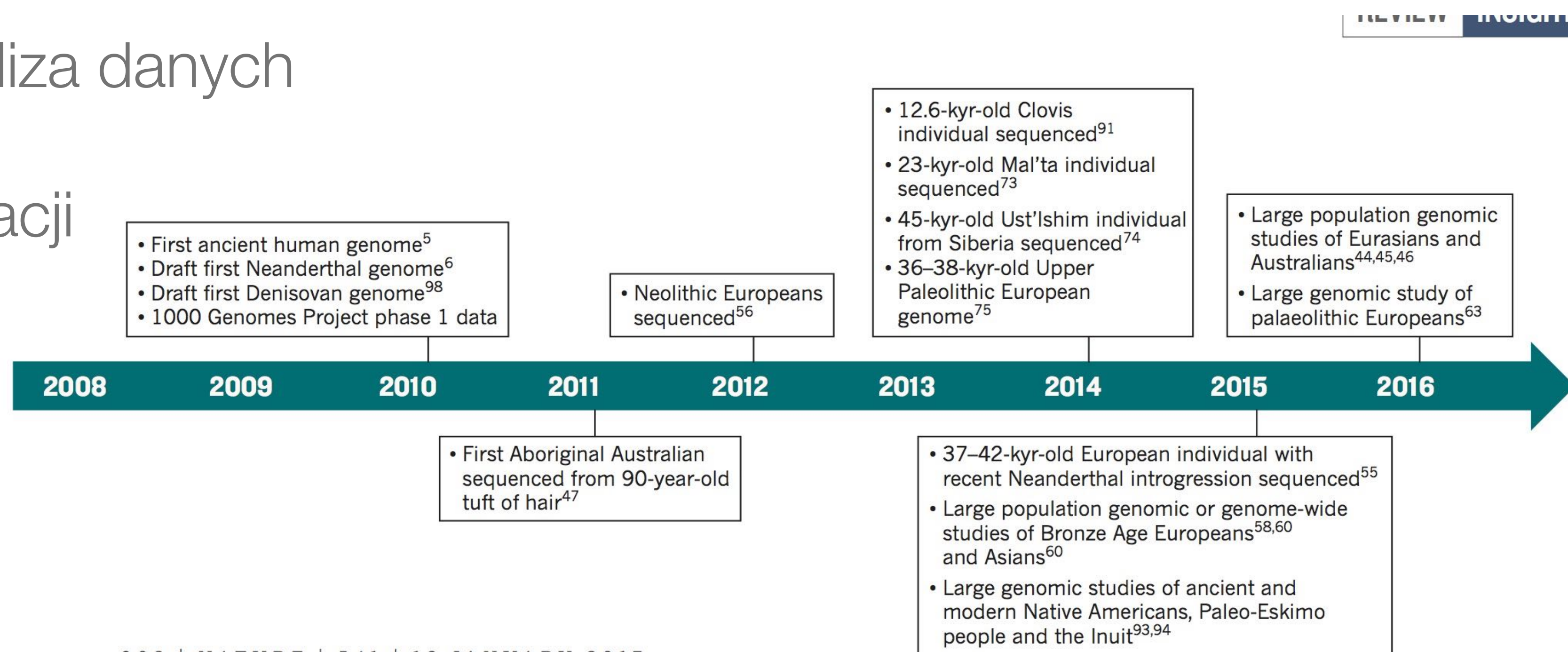
Uproszczenia

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



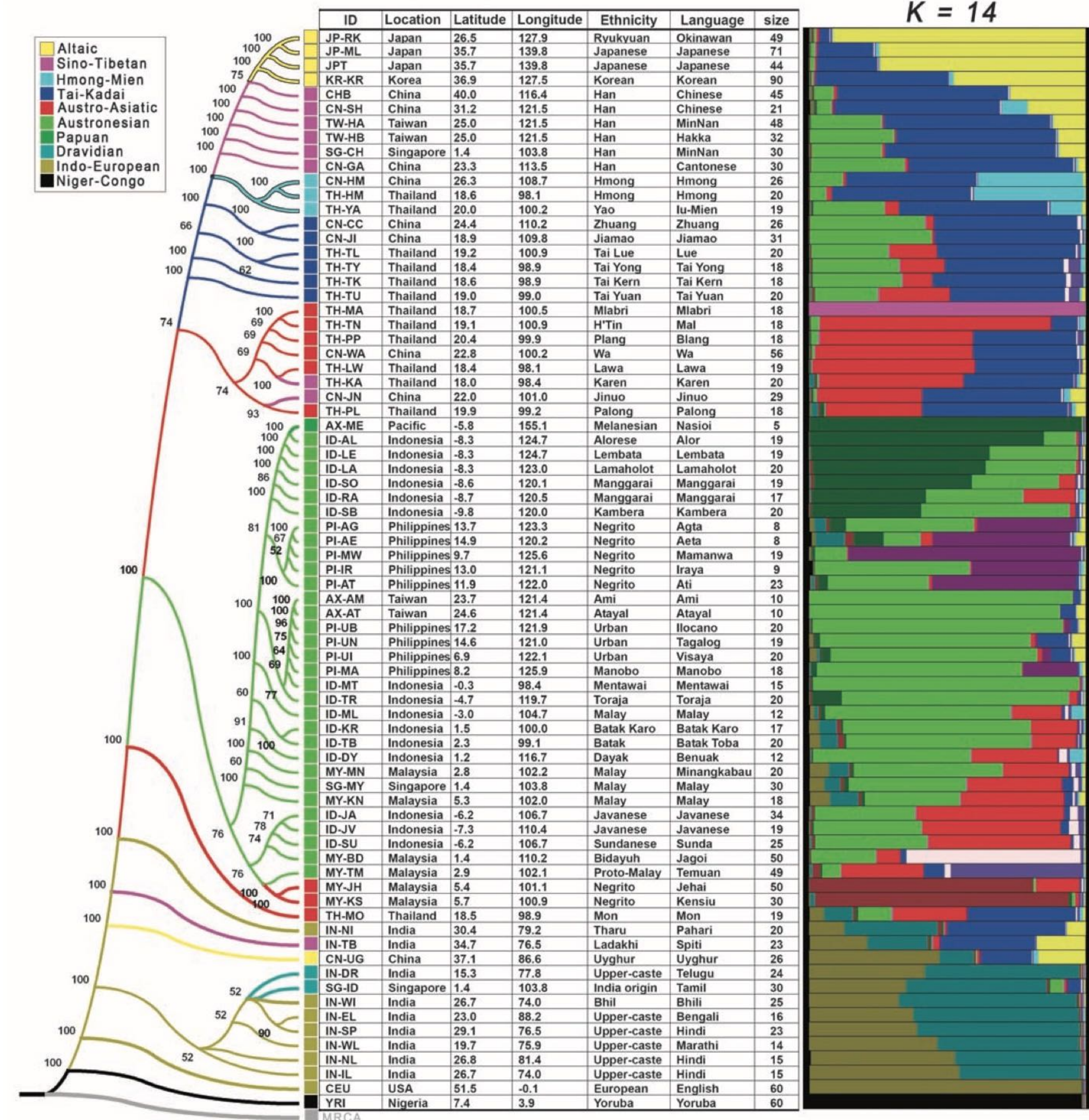
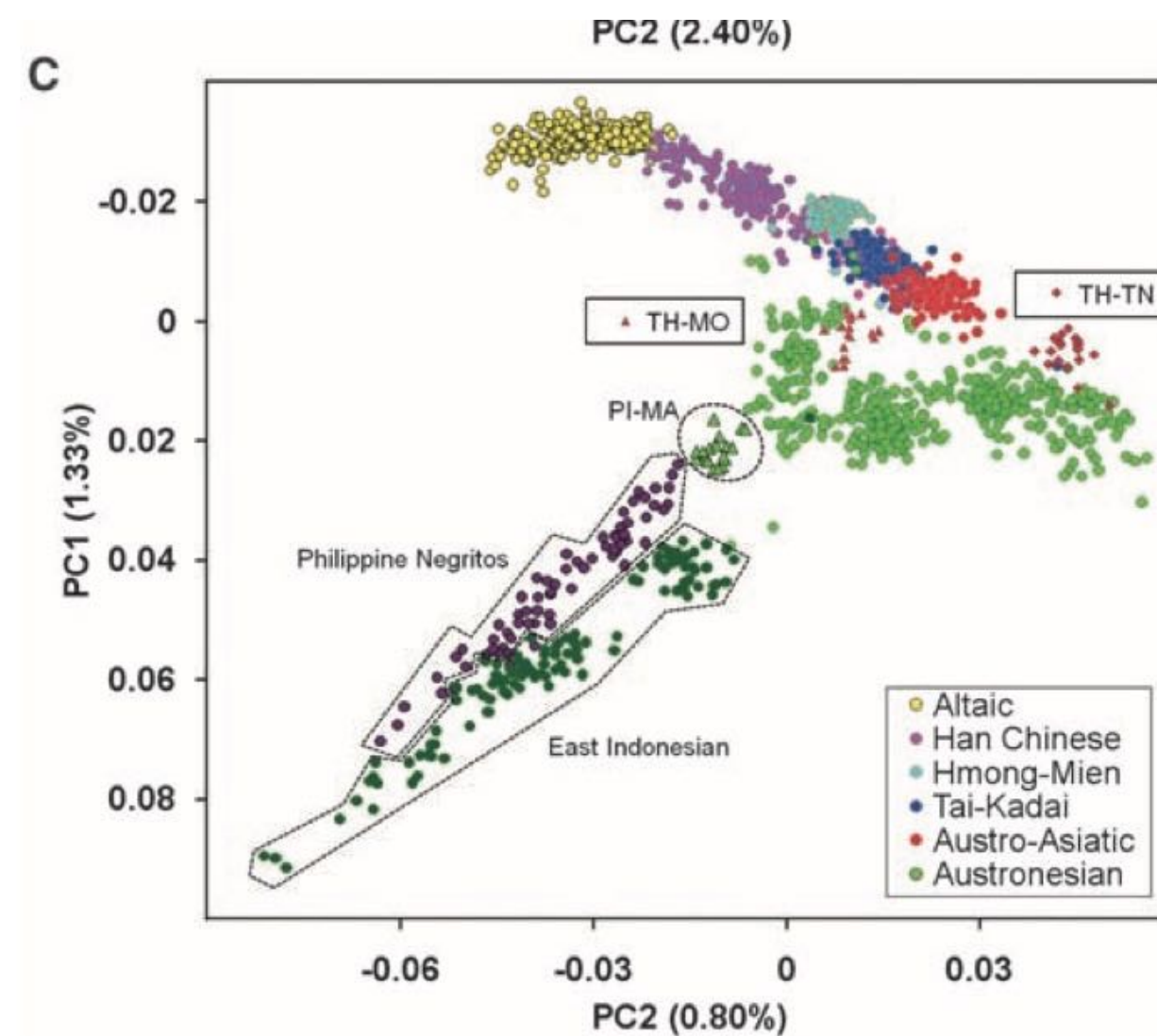
W epoce genomu

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



Metody analizy

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



Mapping Human Genetic Diversity in Asia

The HUGO Pan-Asian SNP Consortium

Kopalne genomy

- Ostatnia dekada to gwałtowny rozwój sekwencjonowania genomów kopalnych
- Pierwsze pełne genomy kopalne: 2010

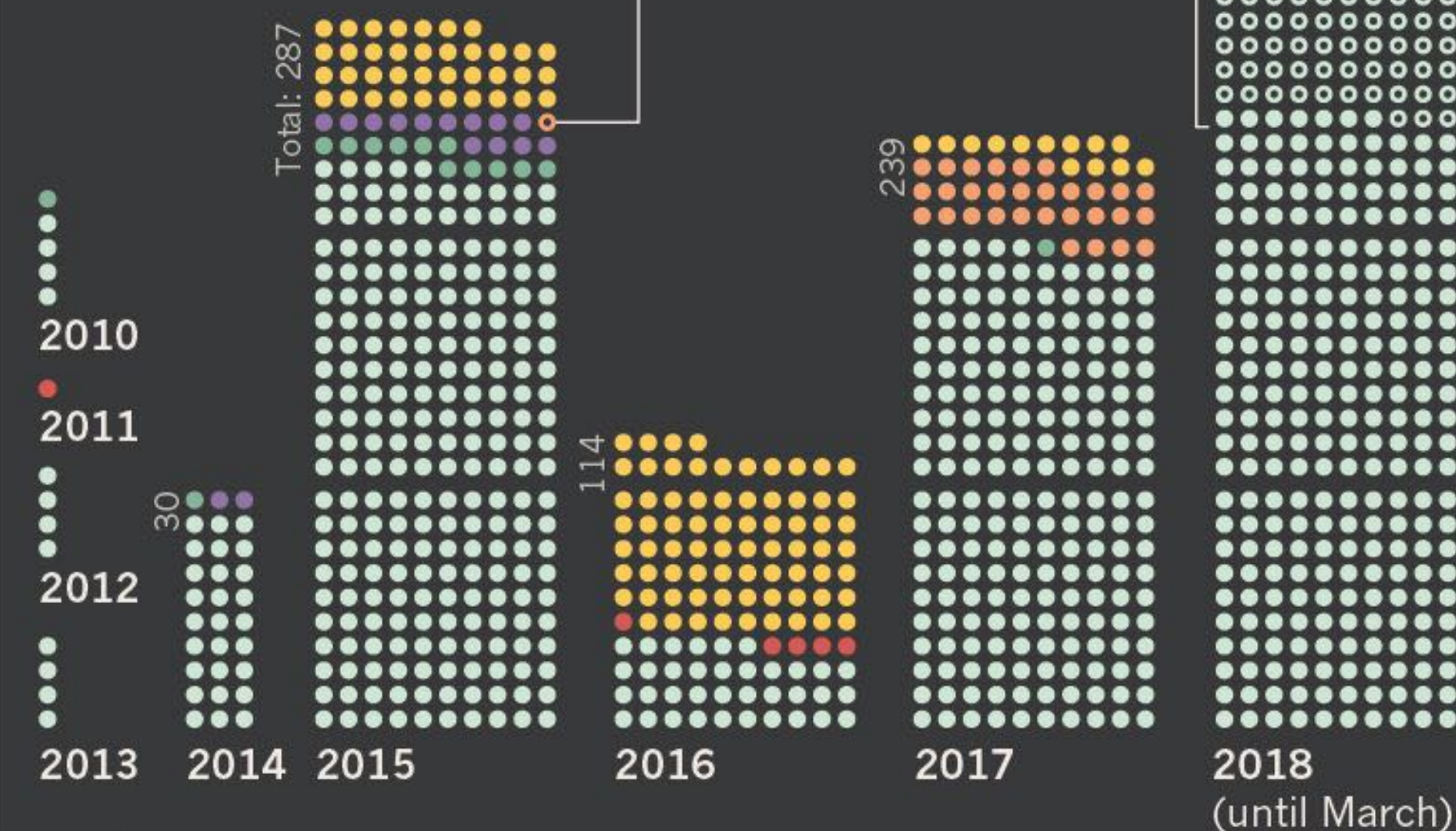
ANCIENT GENOMES

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

● Europe ● North America ● South America ● Oceania ● Africa ● Asia

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

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

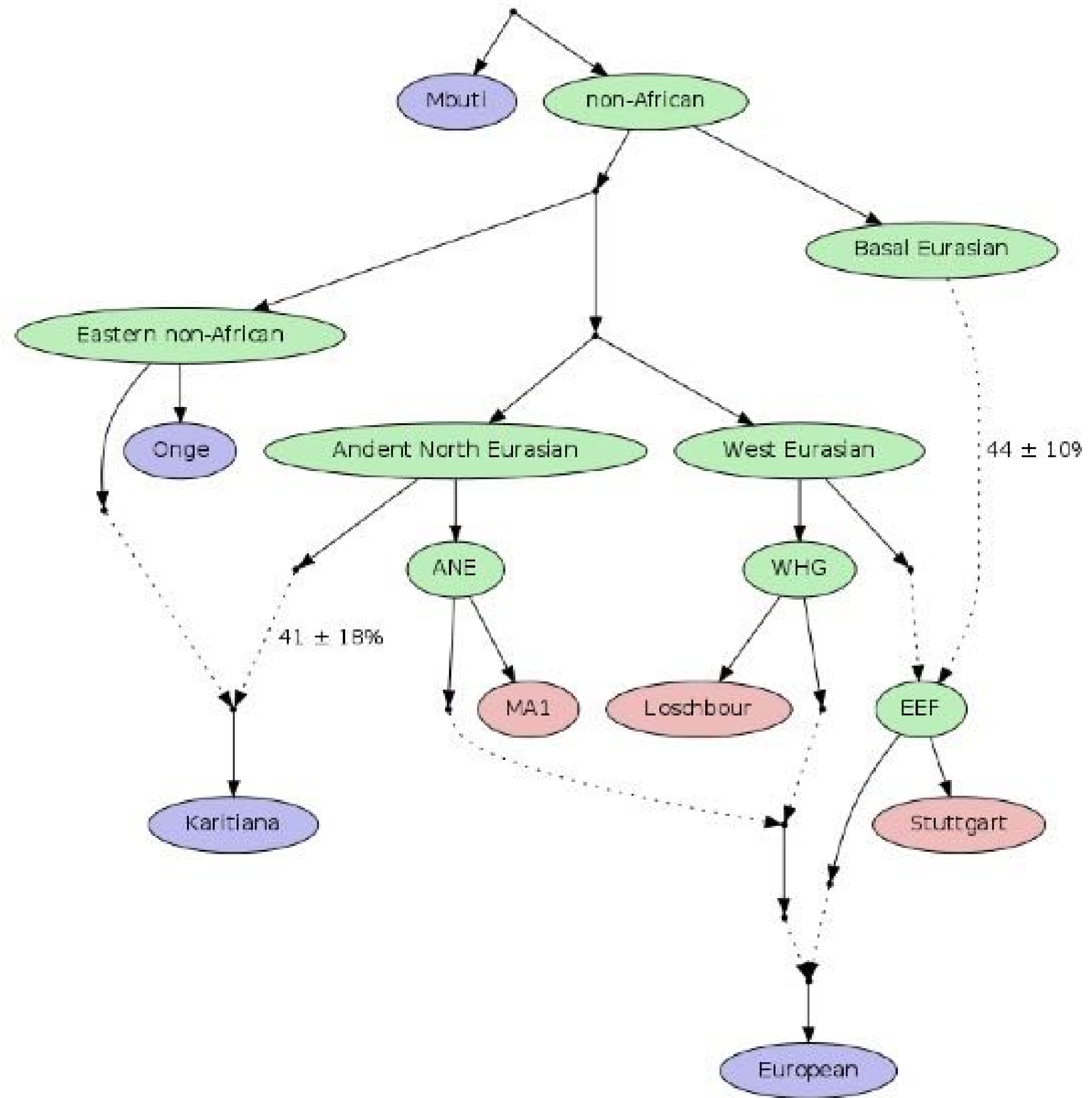


Europejska mozaika

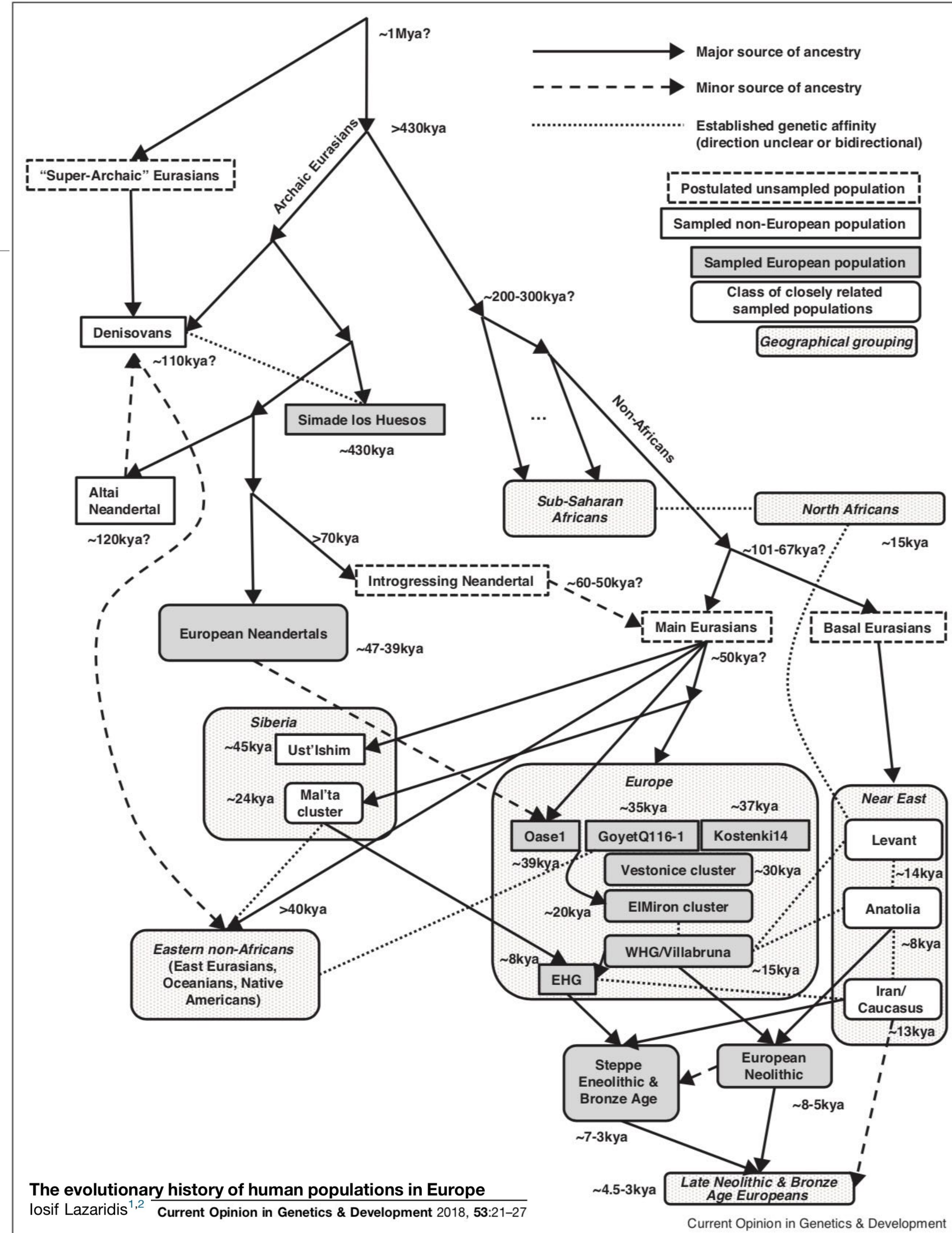
- Publikacja 2015 (Lazaridis et al.): co najmniej 3 populacje źródłowe współczesnych Europejczyków
 - zachodnioeuropejscy łowcy-zbieracze (**WHG - western hunter-gatherer**)
 - pierwsi przybysze z Afryki, ciemna skóra, człowiek z Cro-Magnon
 - pierwsi rolnicy (**EEF - early eastern farmers**), migracja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

Europejska mozaika

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

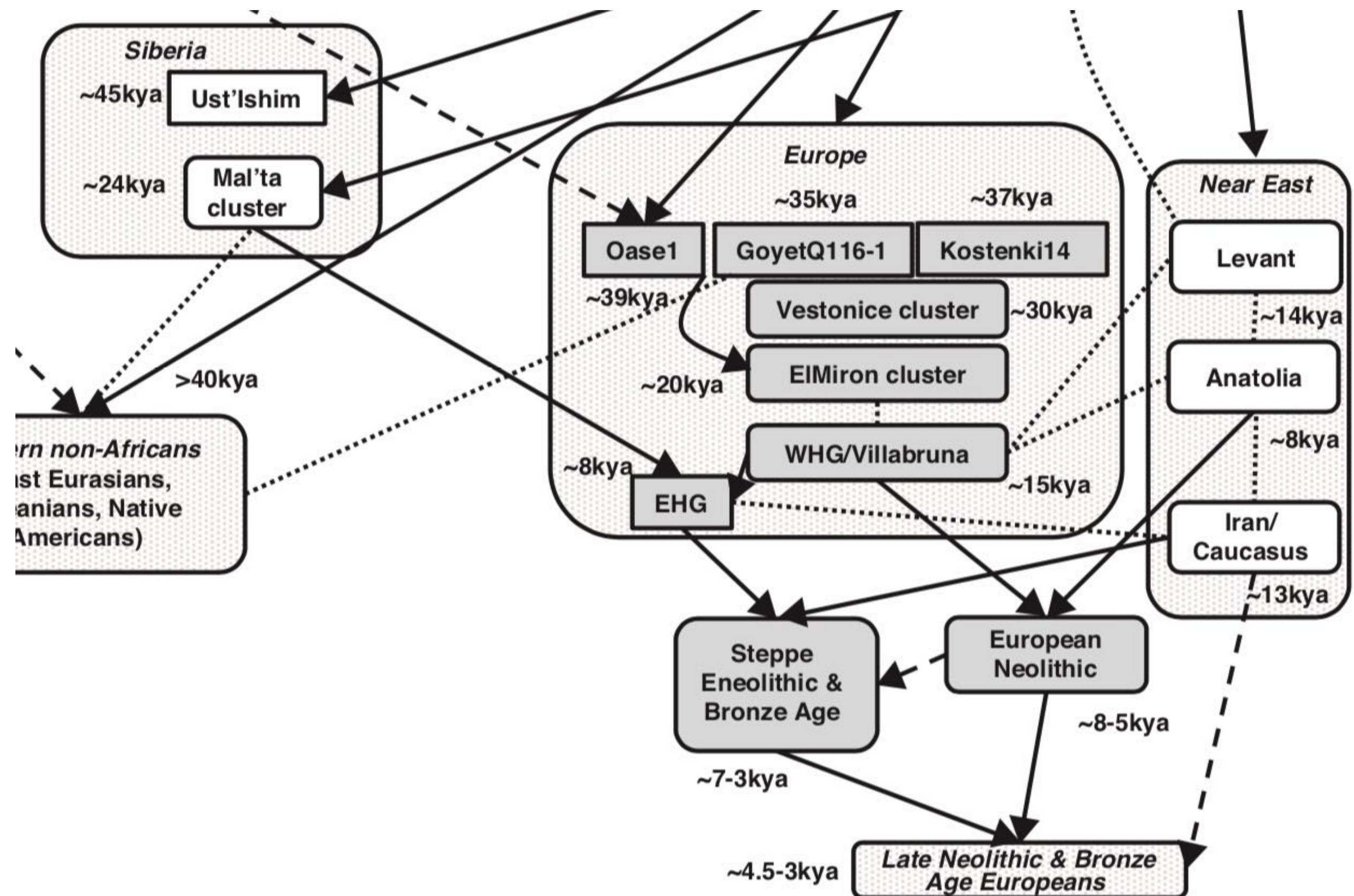
A**B**

Prehistoria Europy - obraz współczesny



Prehistoria Europy - obraz współczesny

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



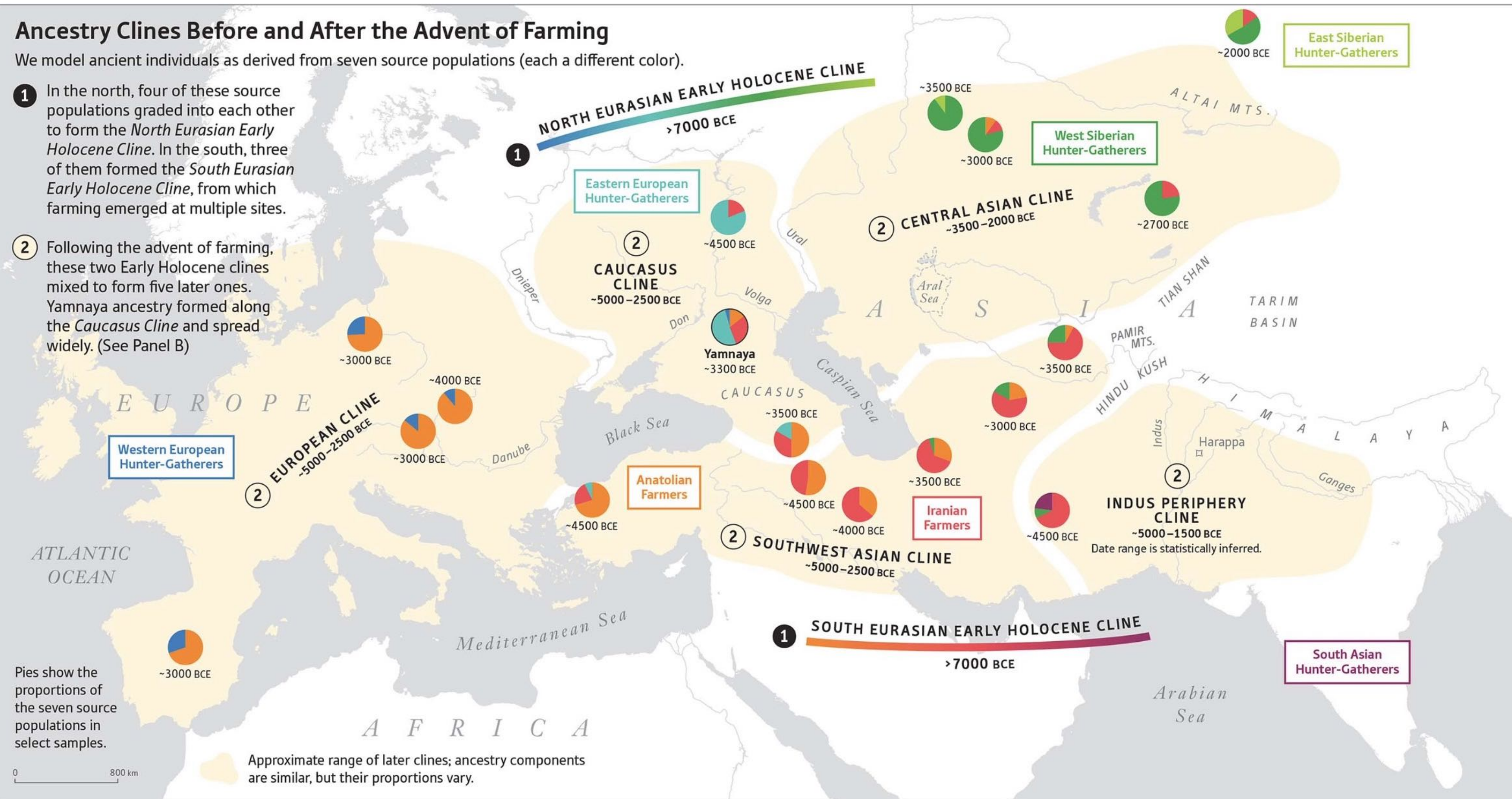
Prehistoria Eurazji - neolit

Ancestry Clines Before and After the Advent of Farming

We model ancient individuals as derived from seven source populations (each a different color).

1 In the north, four of these source populations graded into each other to form the *North Eurasian Early Holocene Cline*. In the south, three of them formed the *South Eurasian Early Holocene Cline*, from which farming emerged at multiple sites.

2 Following the advent of farming, these two Early Holocene clines mixed to form five later ones. Yamnaya ancestry formed along the *Caucasus Cline* and spread widely. (See Panel B)



Pies show the proportions of the seven source populations in select samples.

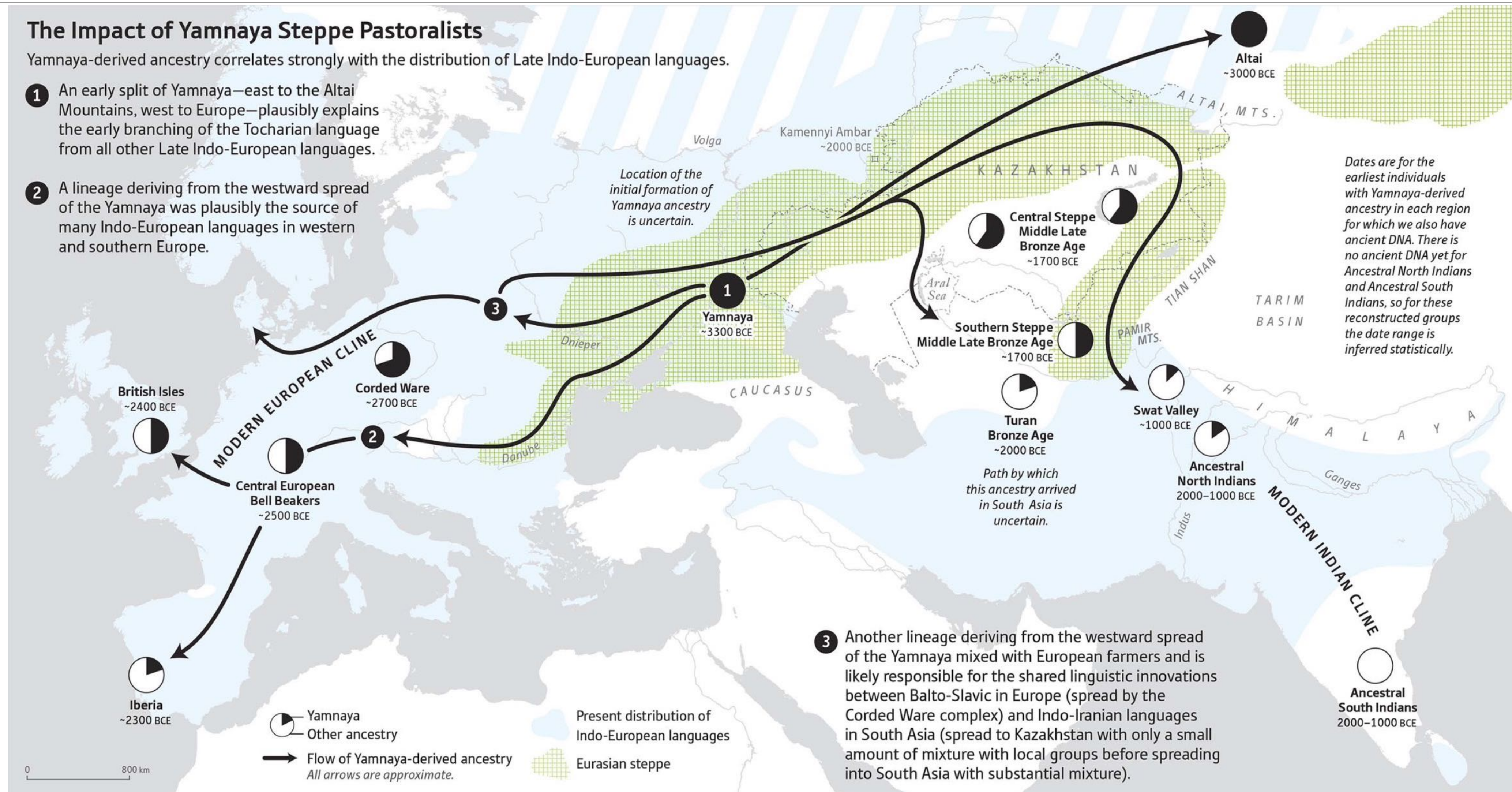
Approximate range of later clines; ancestry components are similar, but their proportions vary.

Prehistoria Eurazji - inwazja ze stepów

The Impact of Yamnaya Steppe Pastoralists

Yamnaya-derived ancestry correlates strongly with the distribution of Late Indo-European languages.

- 1 An early split of Yamnaya—east to the Altai Mountains, west to Europe—plausibly explains the early branching of the Tocharian language from all other Late Indo-European languages.
- 2 A lineage deriving from the westward spread of the Yamnaya was plausibly the source of many Indo-European languages in western and southern Europe.



Prehistoria Francji

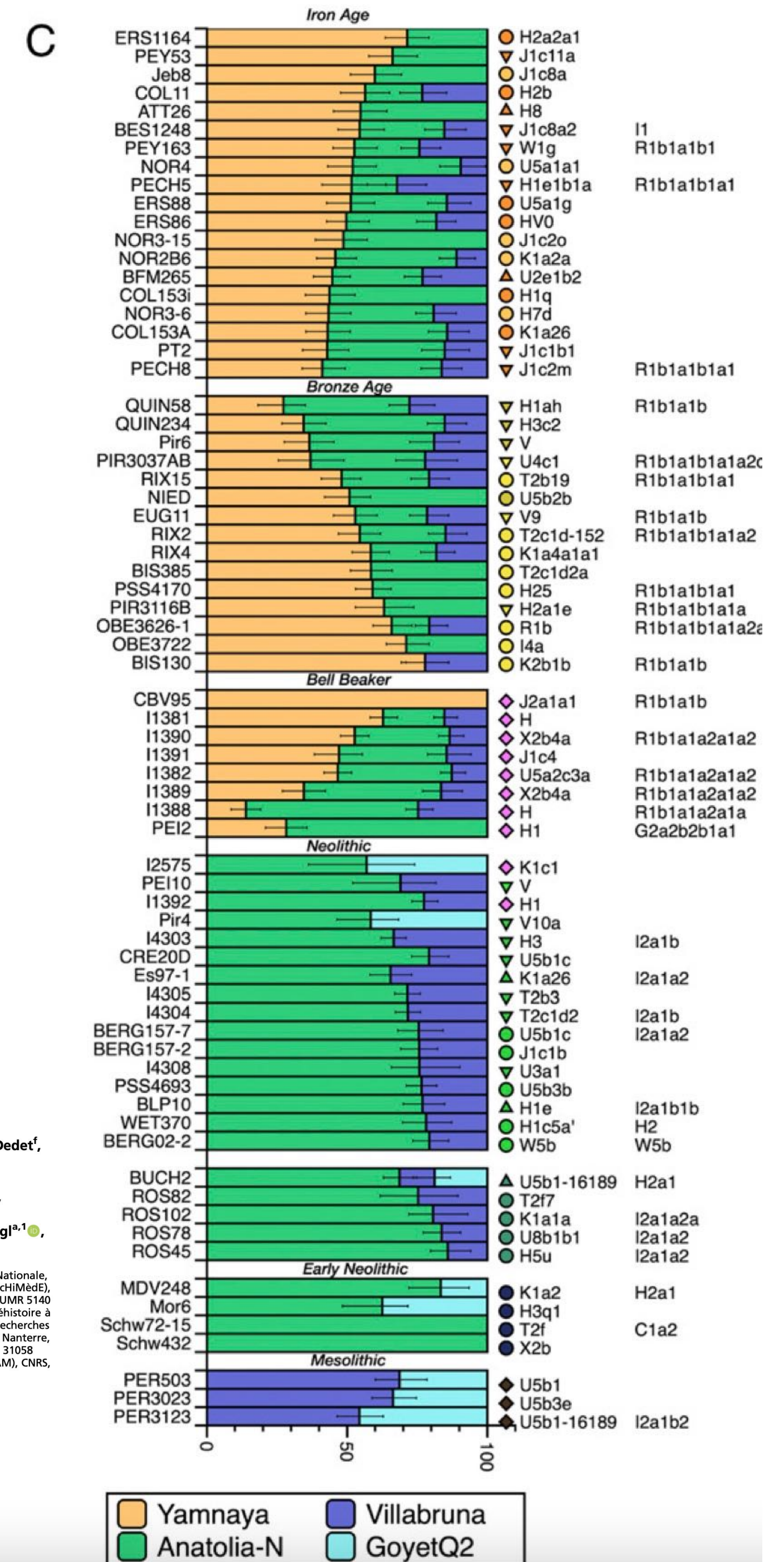
- Goyet Q2 (kultura Magdaleńska) - paleolityczni łowcy zbieracze
- Villabruna - późniejsi paleolityczni łowcy-zbieracze z refugium polodowcowego na Półwyspie Apenińskim

Ancient genomes from present-day France unveil 7,000 years of its demographic history

Samantha Brunel^a, E. Andrew Bennett^a, Laurent Cardin^{a,b}, Damien Garraud^{a,b}, Hélène Barrand Emam^{c,d}, Alexandre Beylier^{e,f}, Bruno Boulestin^g, Fanny Chenal^{d,h}, Elsa Ciesielskiⁱ, Fabien Convertini^{f,h}, Bernard Dedet^f, Stéphanie Desbrosse-Degobertiere^h, Sophie Desenne^{h,i}, Jérôme Duboulozⁱ, Henri Duday^g, Gilles Escalon^{f,h}, Véronique Fabre^{f,h}, Eric Gailledrat^f, Muriel Gandelin^{h,j}, Yves Gleize^{g,h}, Sébastien Goepfert^g, Jean Guilaine^{h,k}, Lamys Hachem^{h,i}, Michael Ilett^l, François Lambach^g, Florent Maziere^{f,h}, Bertrand Perrin^{c,d}, Suzanne Plouin^d, Estelle Pinard^{h,i}, Ivan Praud^{h,i}, Isabelle Richard^{h,i}, Vincent Riquier^{h,i}, Réjane Roure^f, Benoit Sendra^{f,h}, Corinne Thevenet^{h,i}, Sandrine Thiol^h, Elisabeth Vauquelin^h, Luc Vergnaud^{c,d}, Thierry Grange^{a,1}, Eva-Maria Geigl^{a,1}, and Melanie Pruvost^{a,9,1}

^aUniversité de Paris, CNRS, Institut Jacques Monod, UMR 7592, 75205 Paris Cedex 13, France; ^bInstitut de Recherche Criminelle de la Gendarmerie Nationale, 95000 Pontoise, France; ^cANTEA-Archéologie, 68440 Habsheim, France; ^dUMR 7044 Archéologie et Histoire ancienne: Méditerranée - Europe (ArchIMéde), CNRS, Université de Strasbourg, 67083 Strasbourg Cedex, France; ^eService Archéologie Sète Agglopolie Méditerranée, 34110 Frontignan, France; ^fUMR 5140 Archéologie des Sociétés Méditerranéennes (ASM), CNRS, Université Paul Valéry Montpellier 3, 34199 Montpellier, France; ^gUMR 5199 De la Préhistoire à l'Actuel: Culture, Environnement et Anthropologie (PACEA), CNRS, Université de Bordeaux, 33615 Pessac Cedex, France; ^hInstitut National de Recherches Archéologiques Préventives (INRAP), 75685 Paris Cedex 14, France; ⁱUMR 8215 Trajectoires, CNRS, Université Paris 1 Pantheon Sorbonne, 92023 Nanterre, France; ^jUMR 5608 Travaux et Recherches Archéologiques sur les Cultures, les Espaces et les Sociétés (TRACES), CNRS, Université de Toulouse II, 31058 Toulouse, France; ^kCollège de France, 75231 Paris cedex 05; and ^lUMR 7264 Cultures et Environnements Préhistoire, Antiquité, Moyen Âge (CEPAM), CNRS, Université Nice Sophia Antipolis, 06357 Nice Cedex 4, France

Edited by Anne C. Stone, Arizona State University, Tempe, AZ, and approved April 9, 2020 (received for review November 8, 2019)



Ötzi - neolityczny Europejczyk

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



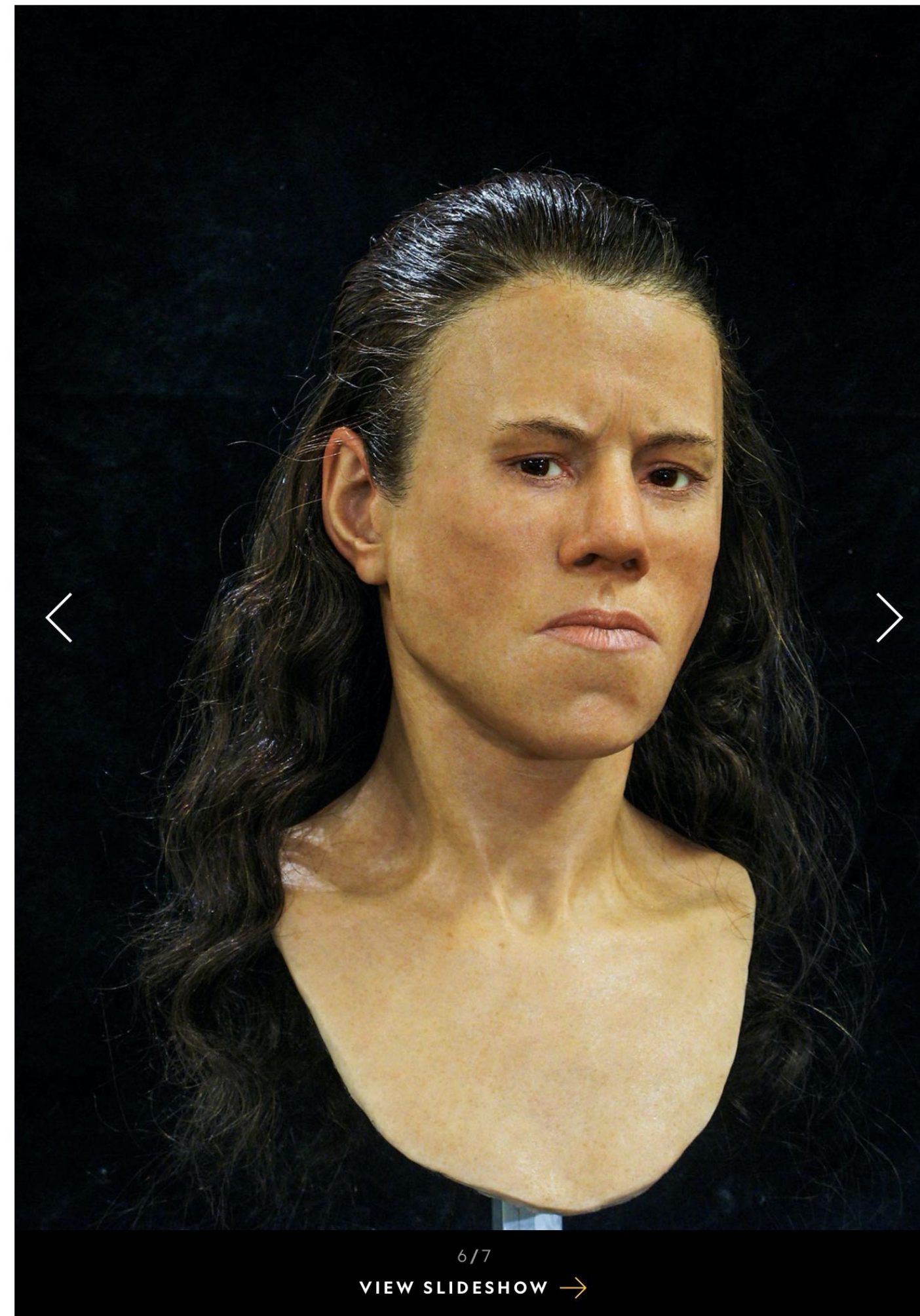
Przedstawicielka łowców-zbieraczy, Szwecja ~7 kYA



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

PHOTOGRAPH BY GERT GERMERAAD, TRELLEBORGS MUSEUM

Przedstawicielka neolitycznych rolników, Grecja ~ 9 kYA



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

PHOTOGRAPH BY OSCAR NILSSON

Kultura pucharów dzwonowatych

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

ARTICLE

doi:10.1038/nature25738

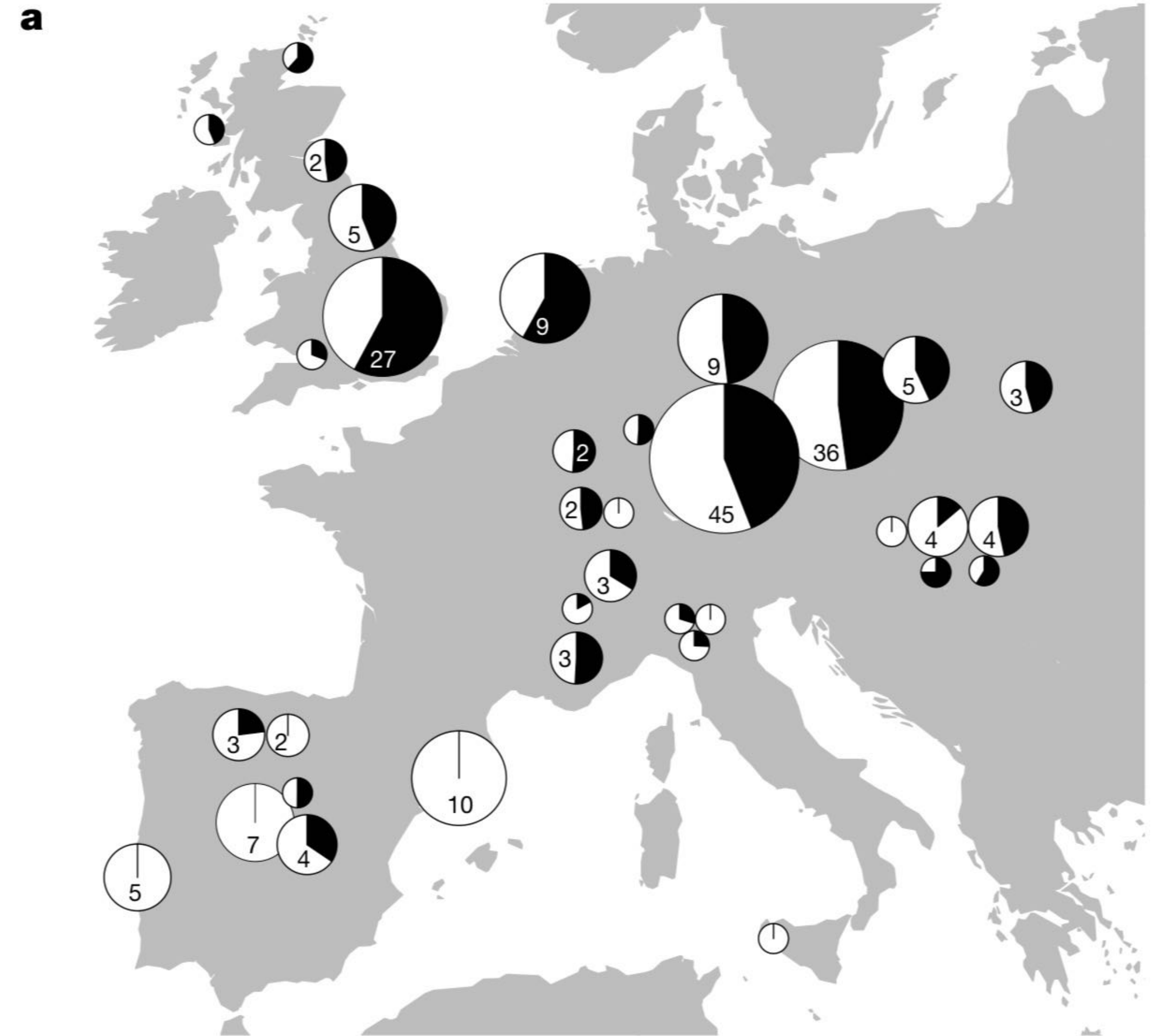
The Beaker phenomenon and the genomic transformation of northwest Europe



Ashmolean Museum/Univ. Oxford/Bridgeman

Kultura pucharów dzwonowatych

- Pochodziła z Europy Środkowej, duży udział genotypów stepowej kultury grobów jamowych
- W Europie południowej i na Półwyspie Iberyjskim zachowana ciągłość poprzednich populacji - rozprzestrzenianie kultury, ale bez całkowitej wymiany ludności



ARTICLE

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

The Beaker phenomenon and the genomic transformation of northwest Europe

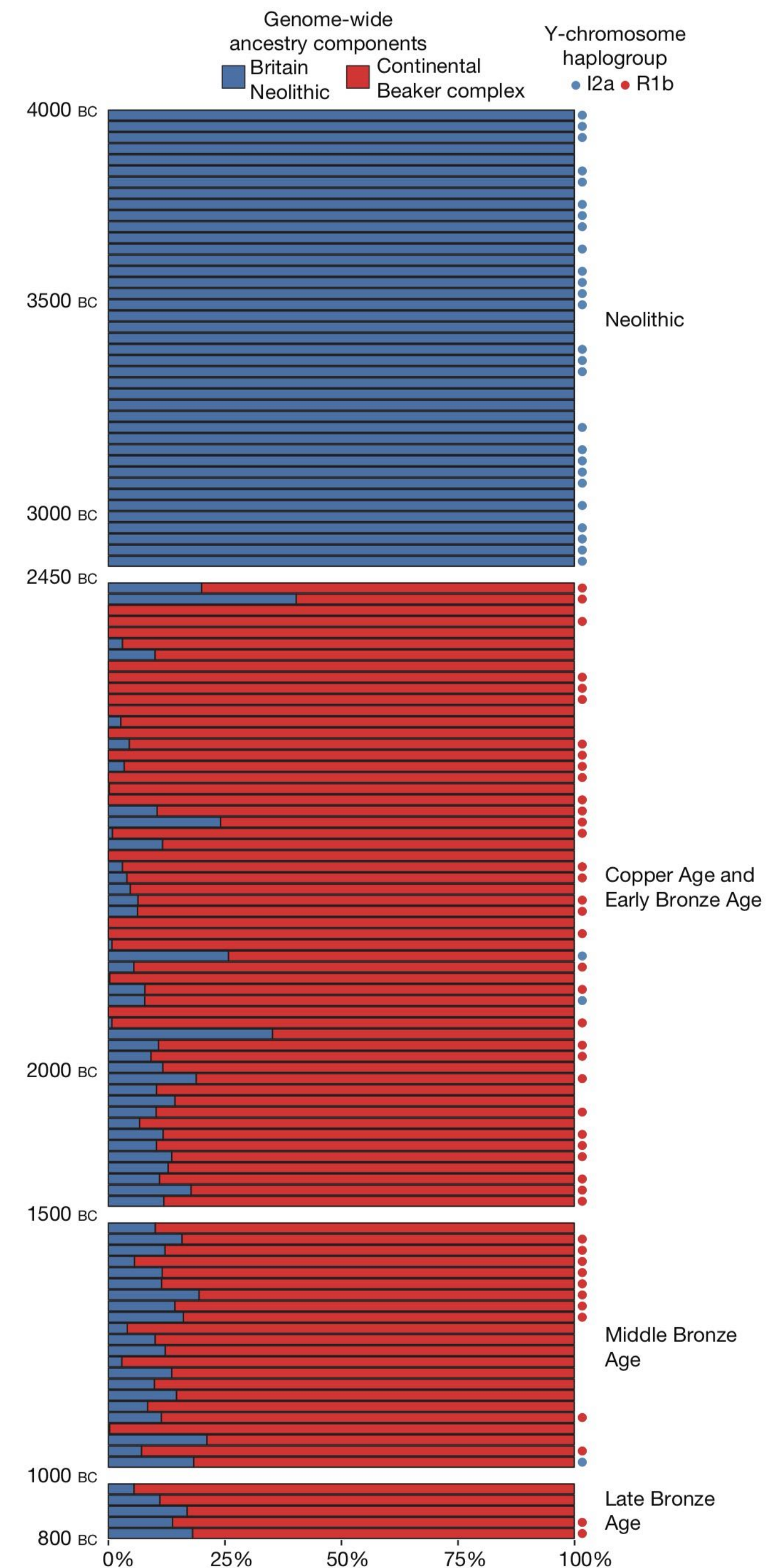
Zagadka pucharów dzwonowatych

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

ARTICLE

doi:10.1038/nature25738

The Beaker phenomenon and the genomic transformation of northwest Europe



Przedstawiciel kultury pucharów dzwonowatych, Anglia, ~4.4 kYA



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

COURTESY ROYAL PAVILION & MUSEUMS, BRIGHTON & HOVE

Mieszkanka Anglii ~5.6 kYA, sprzed inwazji



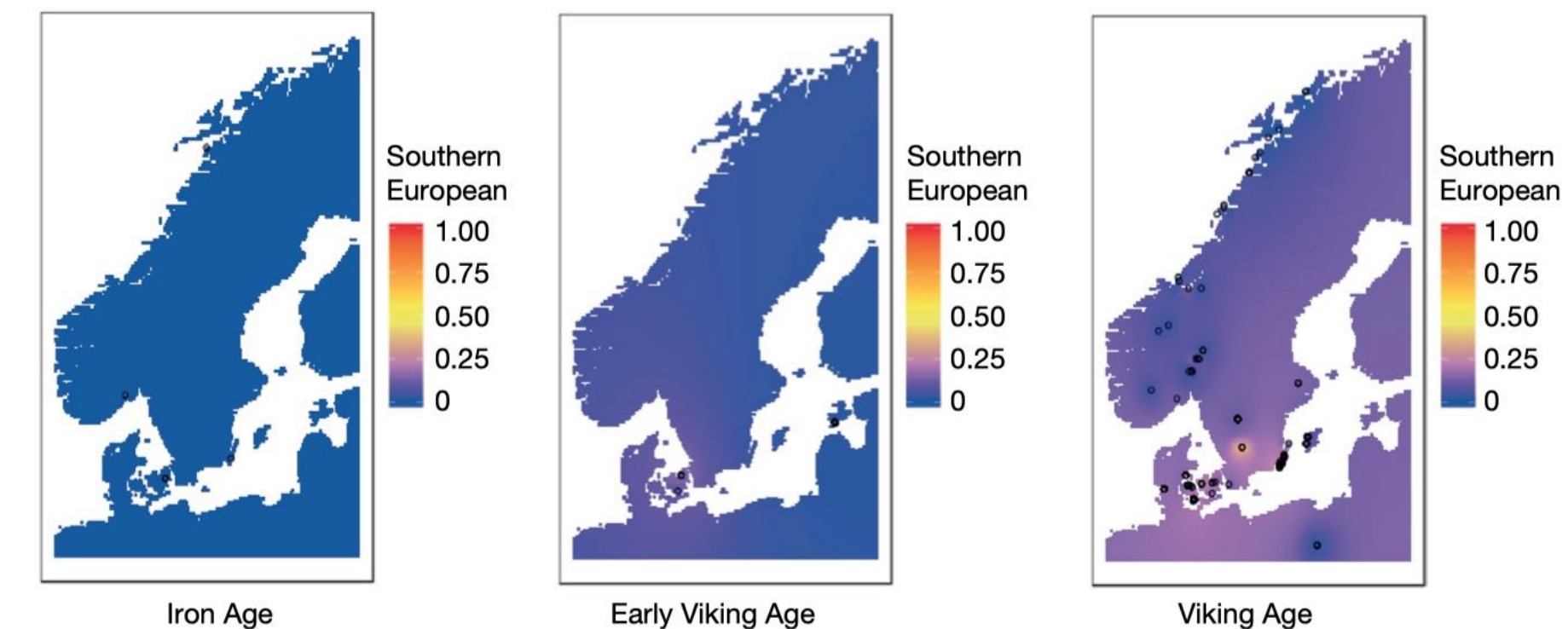
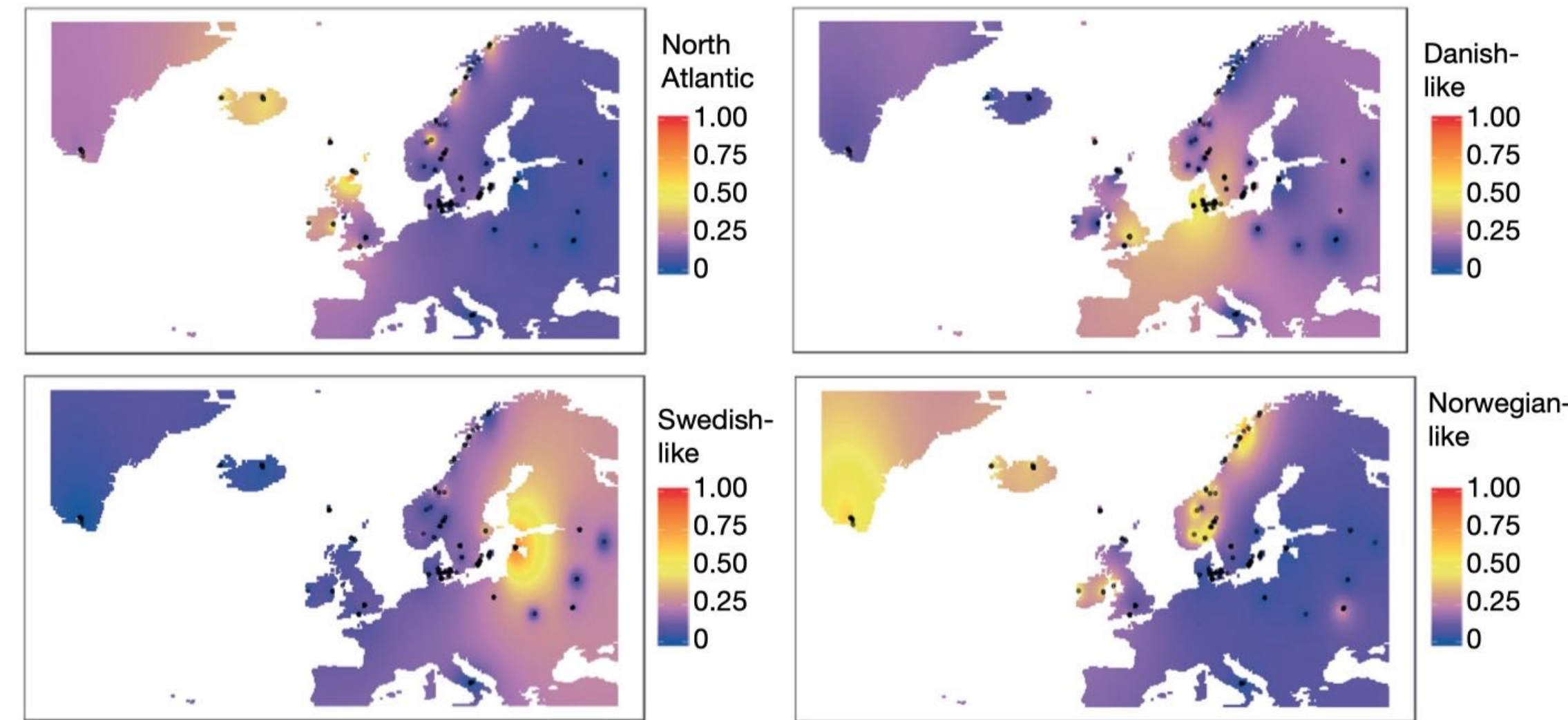
WHITEHAWK WOMAN

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

COURTESY ROYAL PAVILION & MUSEUMS, BRIGHTON & HOVE

Historia Wikingów

- Na podstawie 442 sekwencji genomowych aDNA (750- 1050 r.)
- Wikingowie byli elitą, odmienną od populacji rolniczych z tych samych okolic
- W wyprawach często brali udział członkowie rodzin
- Wikingowie z Danii -> Anglia
- Wikingowie z Norwegii -> Irlandia, Islandia, Grenlandia
- Wikingowie ze Szwecji -> Bałtyk i dalej na południe
- Admiksja z południa do Skandynawii



Population genomics of the Viking world

390 | Nature | Vol 585 | 17 September 2020

Wiele innych historii

- Kontakty między Polinezją a Ameryką Południową



Native American gene flow into Polynesia predating Easter Island settlement

572 | Nature | Vol 583 | 23 July 2020

Wiele innych historii

- Prehistoria Arktyki - kolejne migracje, admiksja i zastępowanie

Palaeo-Eskimo genetic ancestry and the peopling of Chukotka and North America

Pavel Flegontov^{1,2,3*}, N. Ezgi Altınışık^{1,27}, Piya Changmai^{1,27}, Nadin Rohland⁴, Swapan Mallick^{4,5,6}, Nicole Adamski^{4,5}, Deborah A. Bolnick^{7,8}, Nasreen Broomandkhoshbacht^{4,5}, Francesca Candilio^{9,10}, Brendan J. Culleton¹¹, Olga Flegontova^{1,2}, T. Max Friesen¹², Choongwon Jeong¹³, Thomas K. Harper¹⁴, Denise Keating⁹, Douglas J. Kennett^{11,14,26}, Alexander M. Kim^{4,15}, Thiseas C. Lamnidis¹³, Ann Marie Lawson^{4,5}, Iñigo Olalde⁴, Jonas Oppenheimer^{4,5}, Ben A. Potter¹⁶, Jennifer Raff¹⁷, Robert A. Sattler¹⁸, Pontus Skoglund^{4,19}, Kristin Stewardson^{4,5}, Edward J. Vajda²⁰, Sergey Vasilyev²¹, Elizaveta Veselovskaya²¹, M. Geoffrey Hayes^{22,23,24}, Dennis H. O'Rourke¹⁷, Johannes Krause¹³, Ron Pinhasi²⁵, David Reich^{4,5,6*} & Stephan Schiffels^{13*}

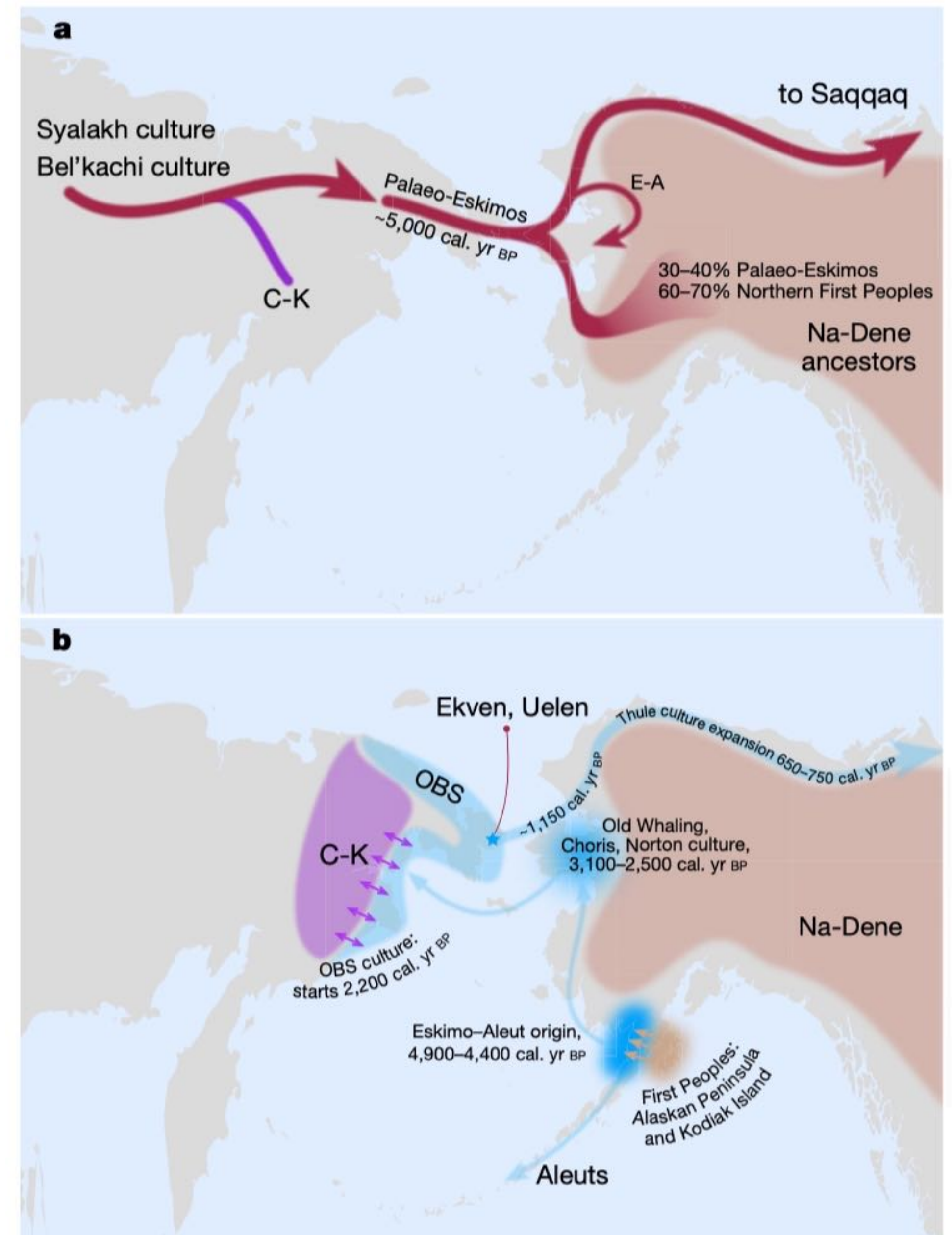
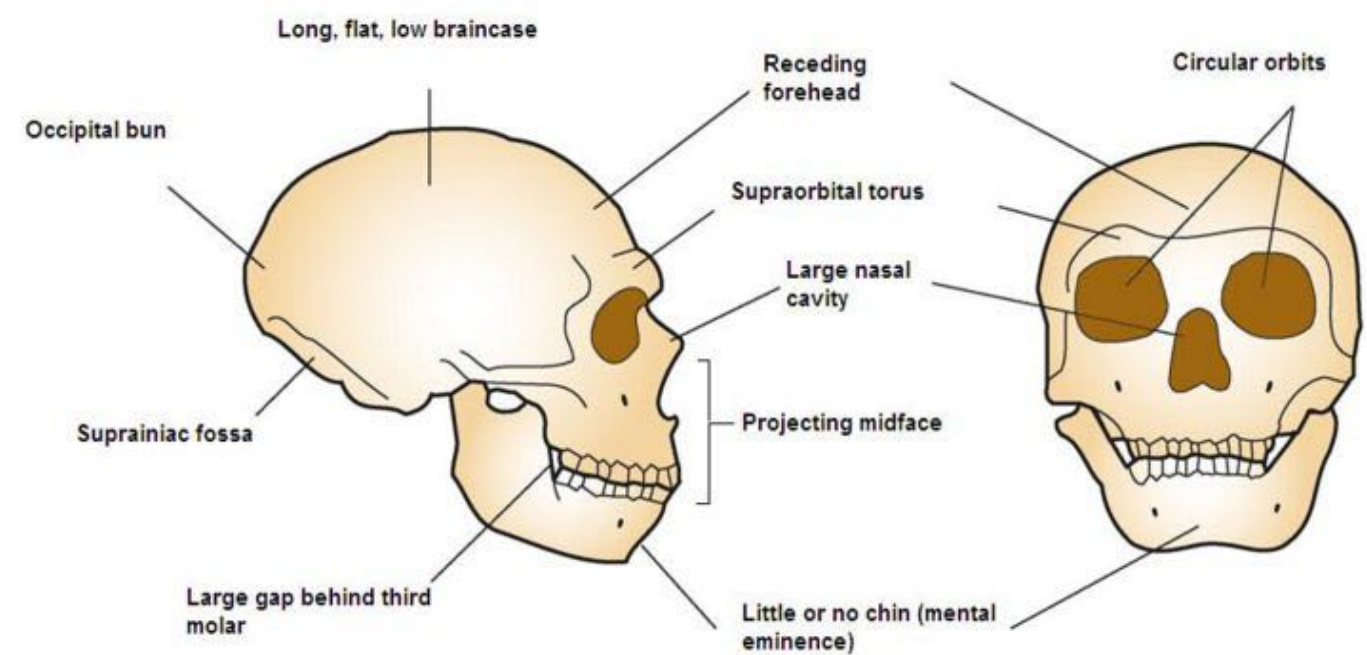


Fig. 3 | Archaeological and geographical interpretation of our model.

Neandertalczycy

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





A reconstruction of a Neanderthal is standing at the 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.

Neandertalka, Anglia ~40 kYA

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



JONATHAN BRADY/PA/AP IMAGES

H. sapiens z Wlk. Brytanii, ~10 kYA



4 / 7

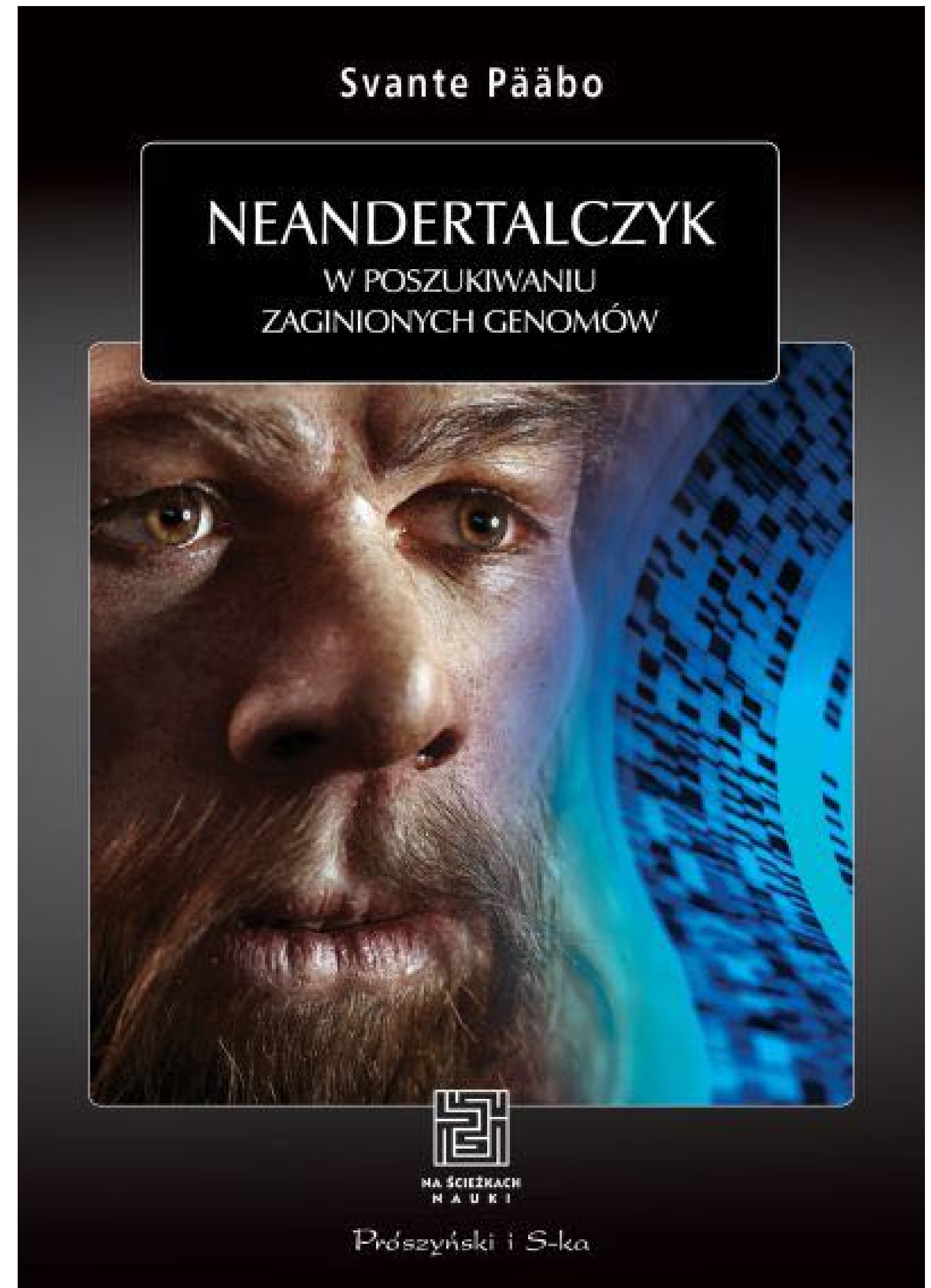
[VIEW SLIDESHOW →](#)

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

COURTESY ROYAL PAVILION & MUSEUMS, BRIGHTON & HOVE

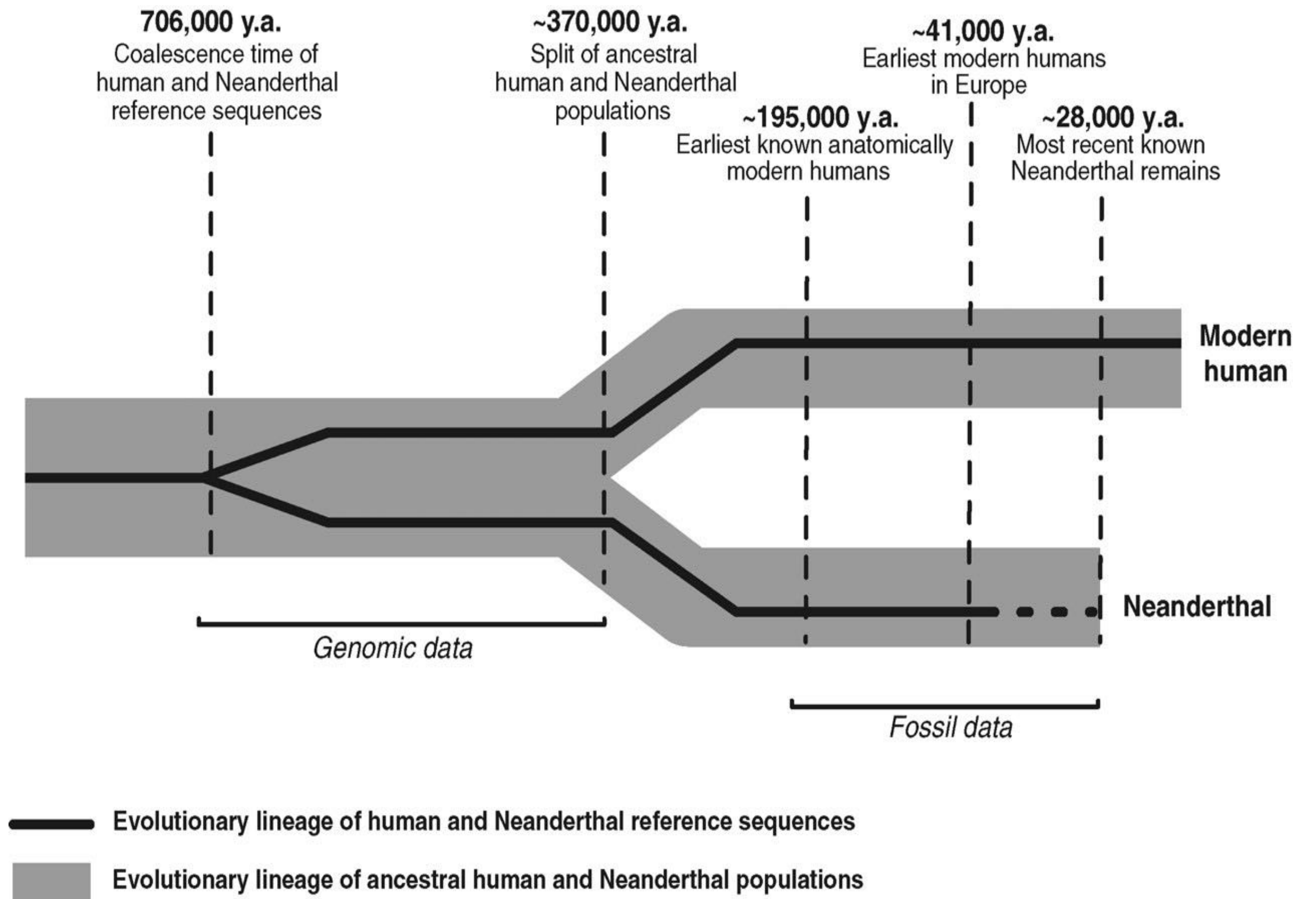
Genom neandertalczyka

- $\sim 10^6$ 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



Neandertalczycy i ludzie

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

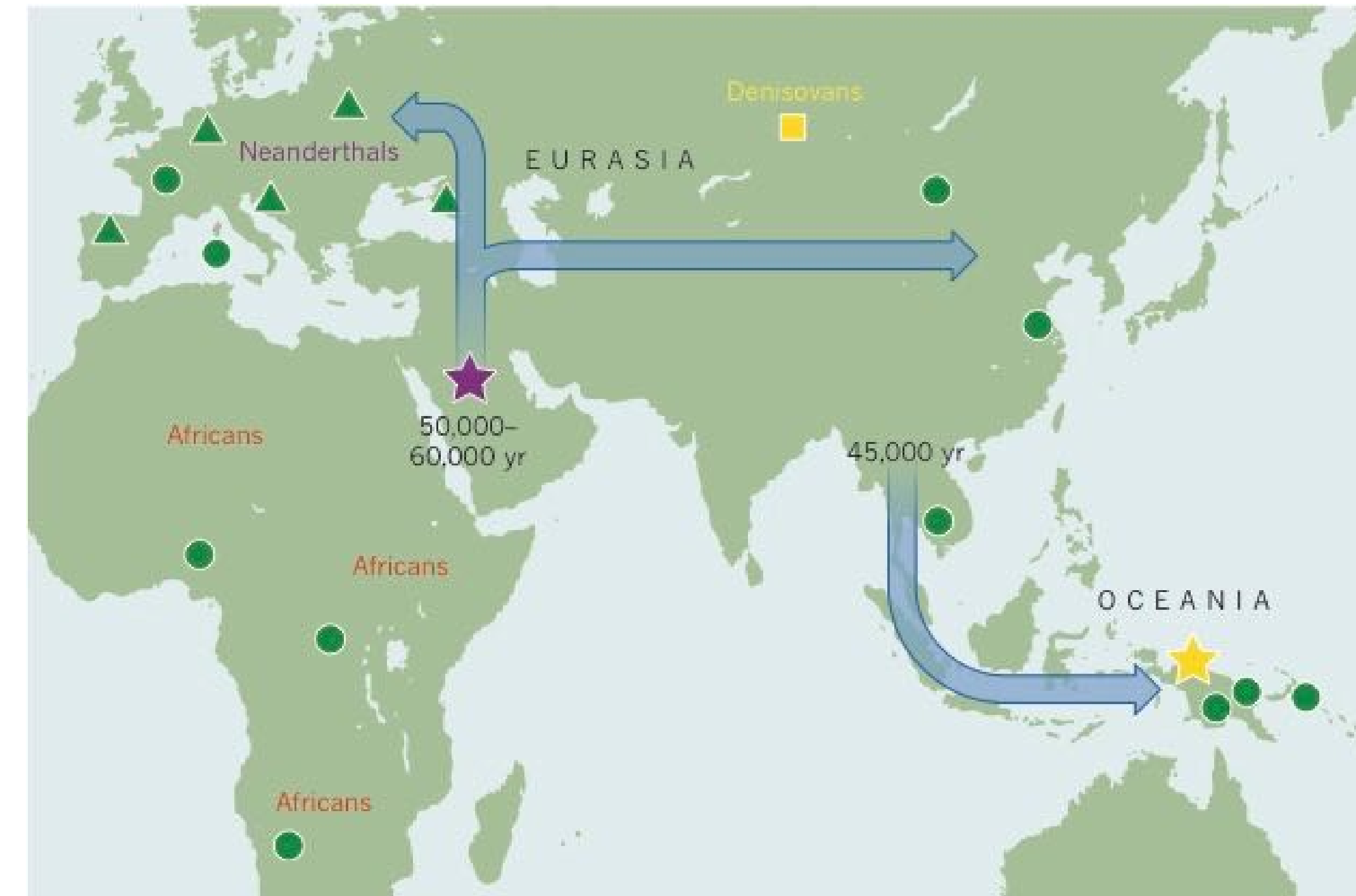


DNA taken from a 40,000-year-old modern human jawbone from the cave Pesterța cu Oase in Romania reveals that this man had a Neandertal ancestor as recently as four to six generations back.

IMAGE, SVANTE PAABO, MAX PLANCK INSTITUTE FOR EVOLUTIONARY ANTHROPOLOGY

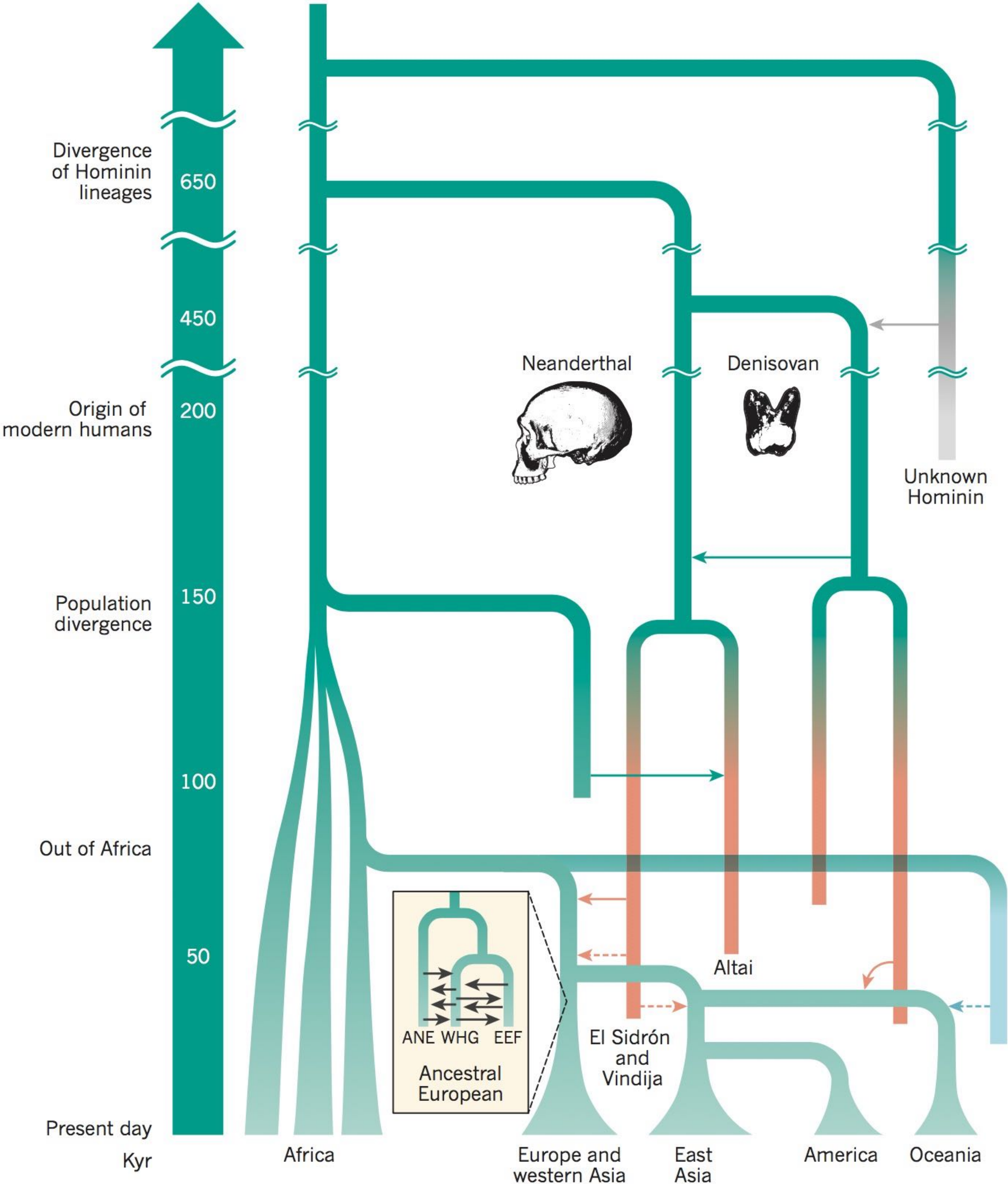
Nie tylko Neandertalczyk

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

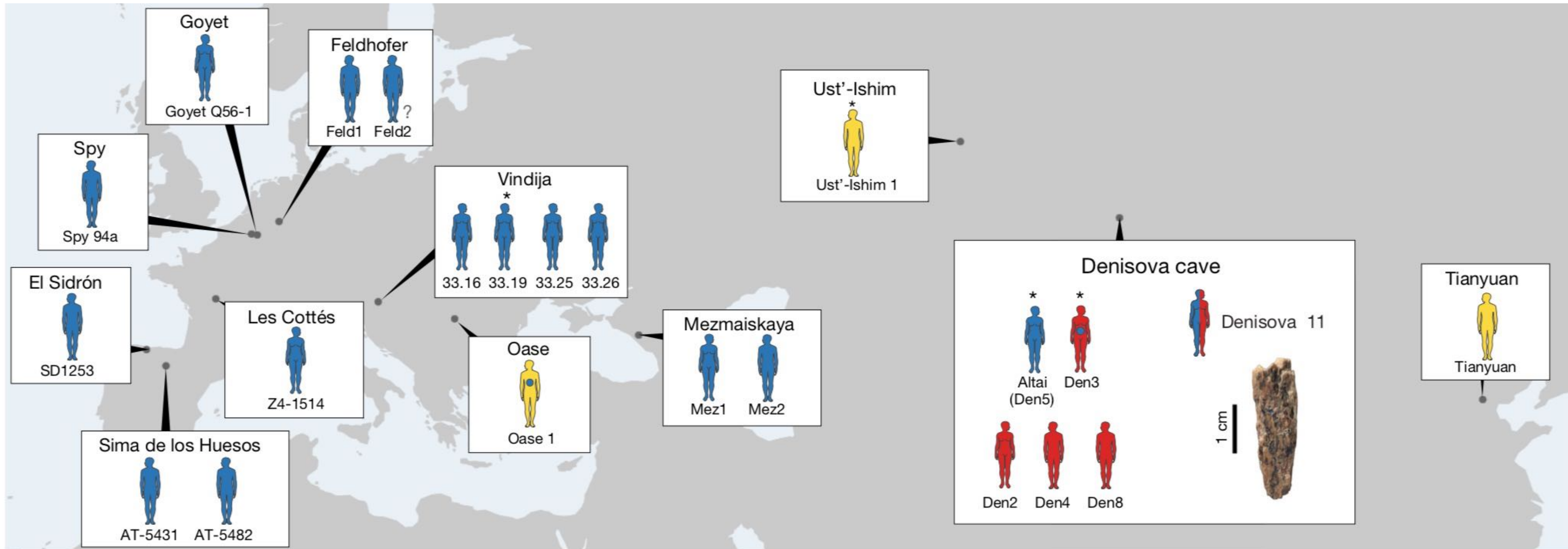





Co zdarzyło się w Denisowej Jaskini

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



Eurazja, 40 000 lat temu...



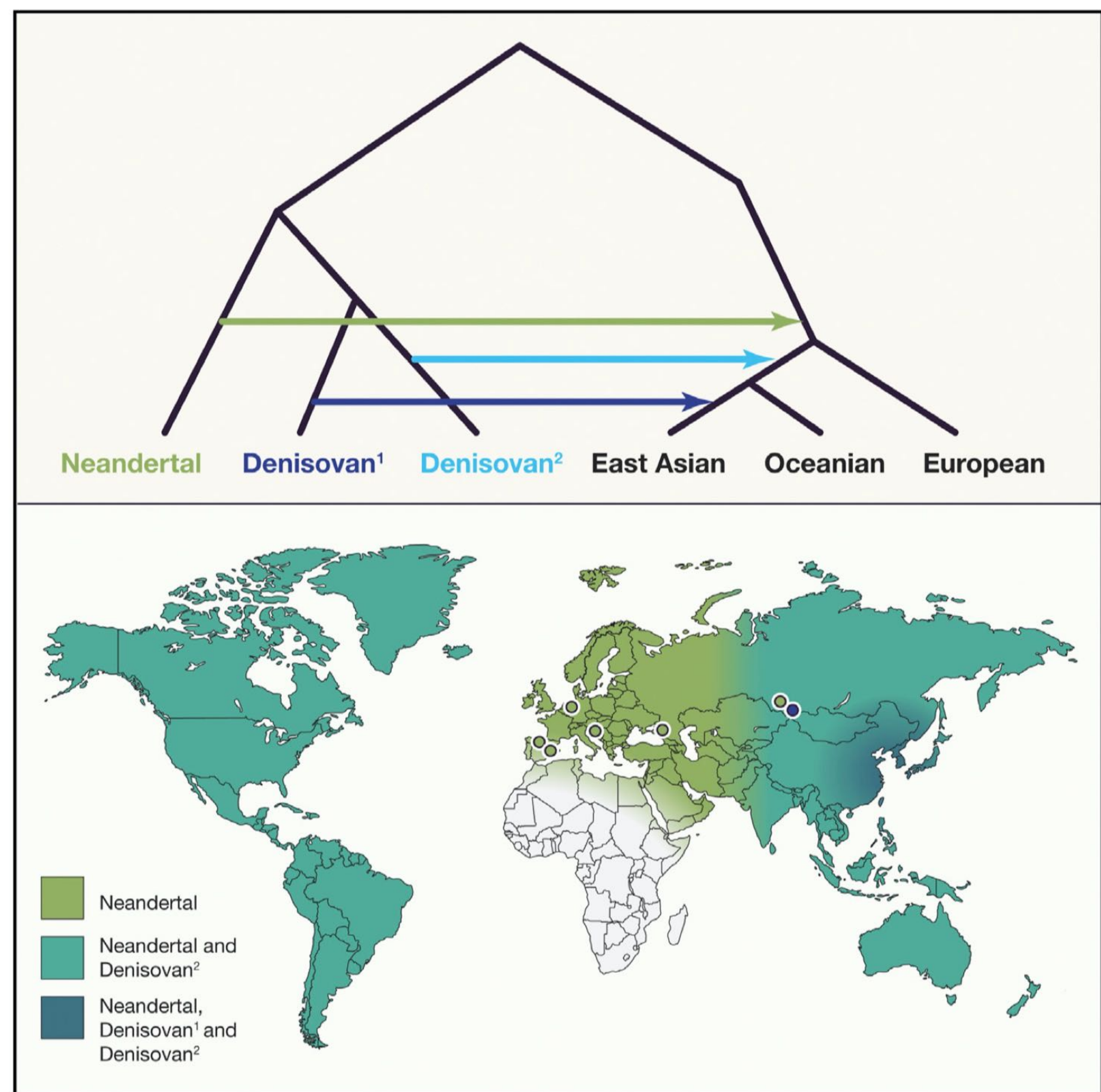
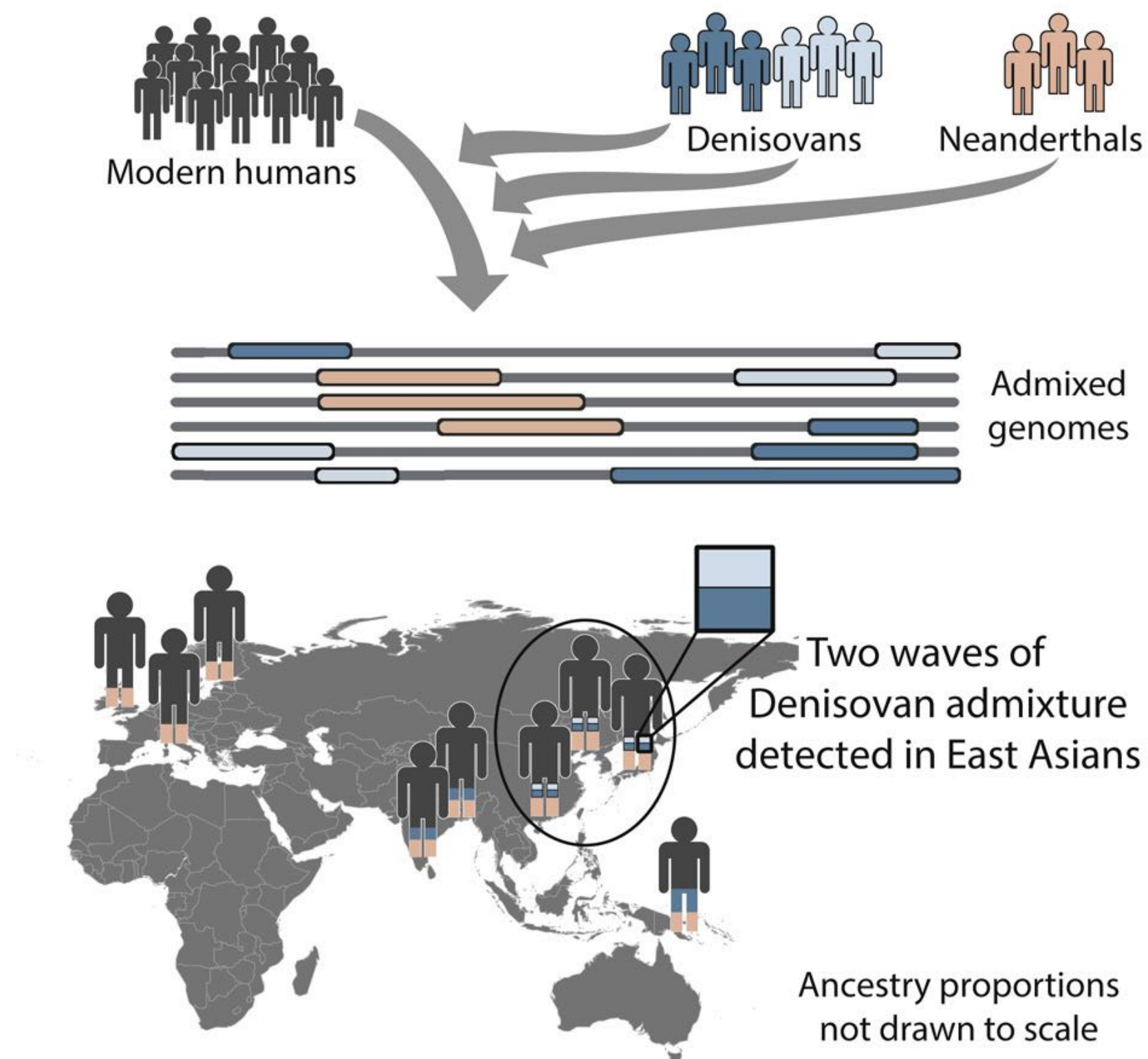
-  Neandertalczycy
-  Denisowianie
-  *H. sapiens*

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

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

Historia admiksji

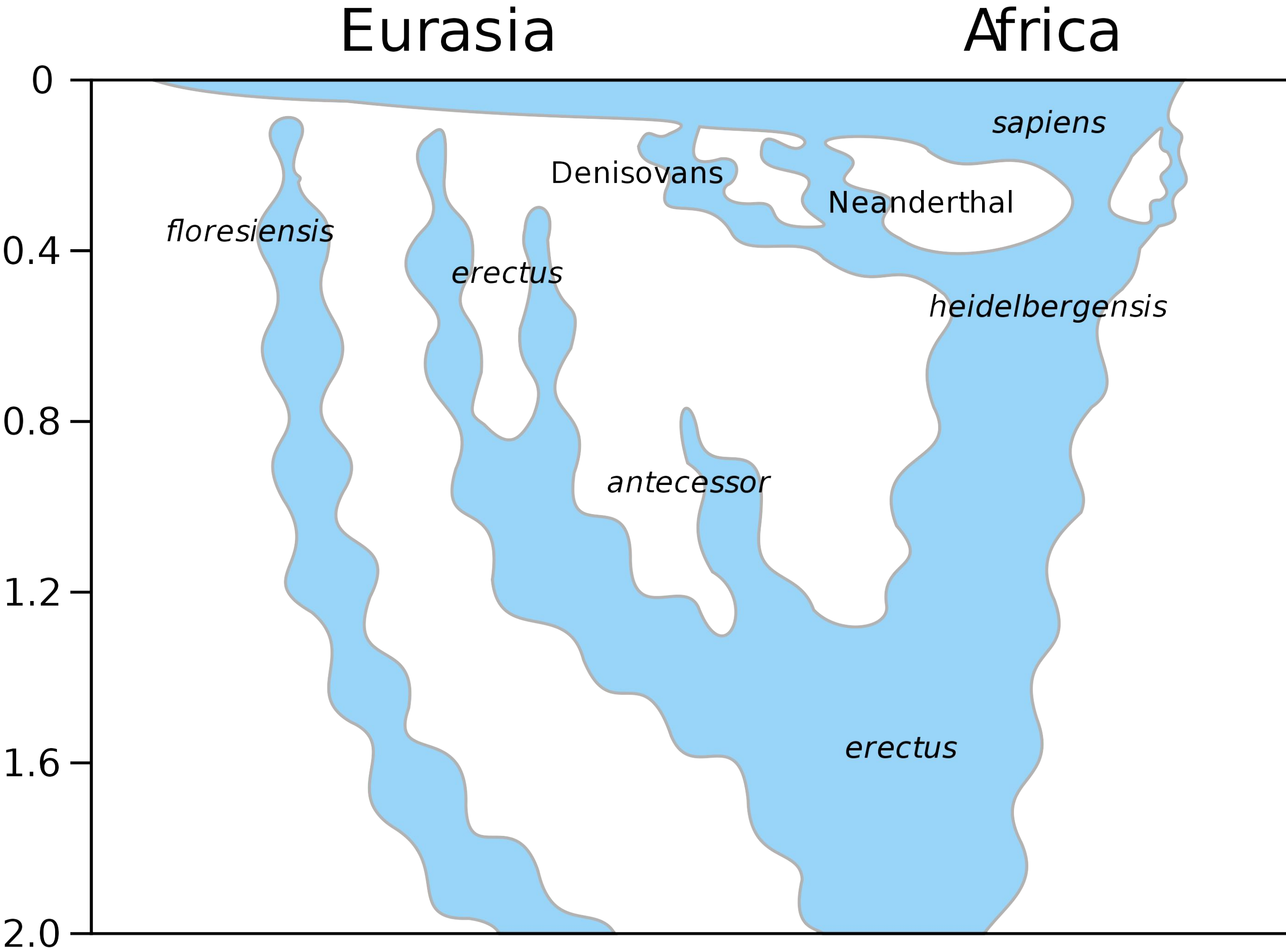
- Dwie fale admiksji z dwóch różnych grup Denisowian w Azji wschodniej
- Tylko jedna w Oceanii



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

Browning et al., 2018, Cell 173, 53–61
March 22, 2018 © 2018 Elsevier Inc.
<https://doi.org/10.1016/j.cell.2018.02.031>

Pochodzenie *H. sapiens*



Homininy z Sima del los Huesos

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



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



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

Co nam dały te krzyżówki?

- Genetyczne 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}

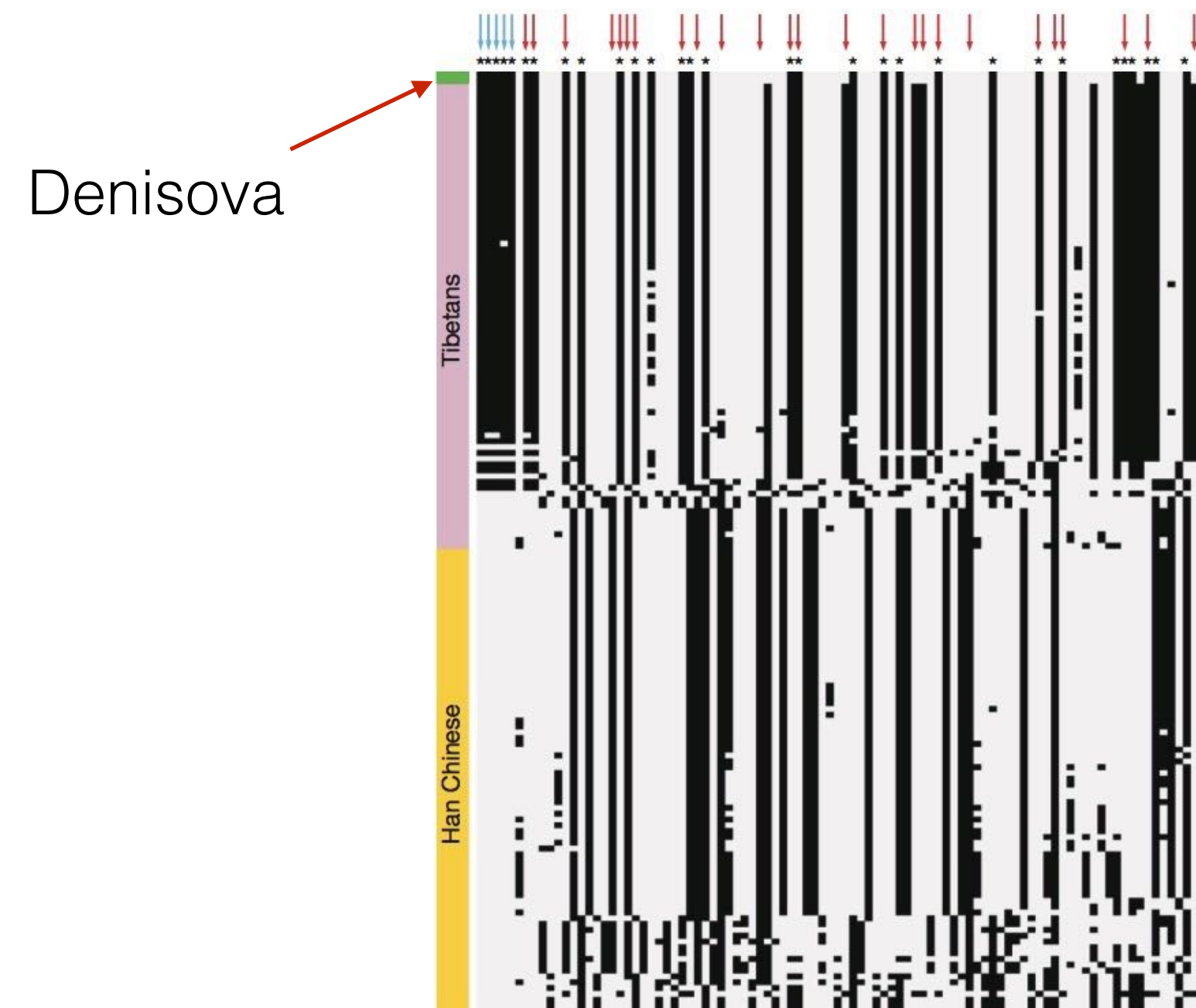
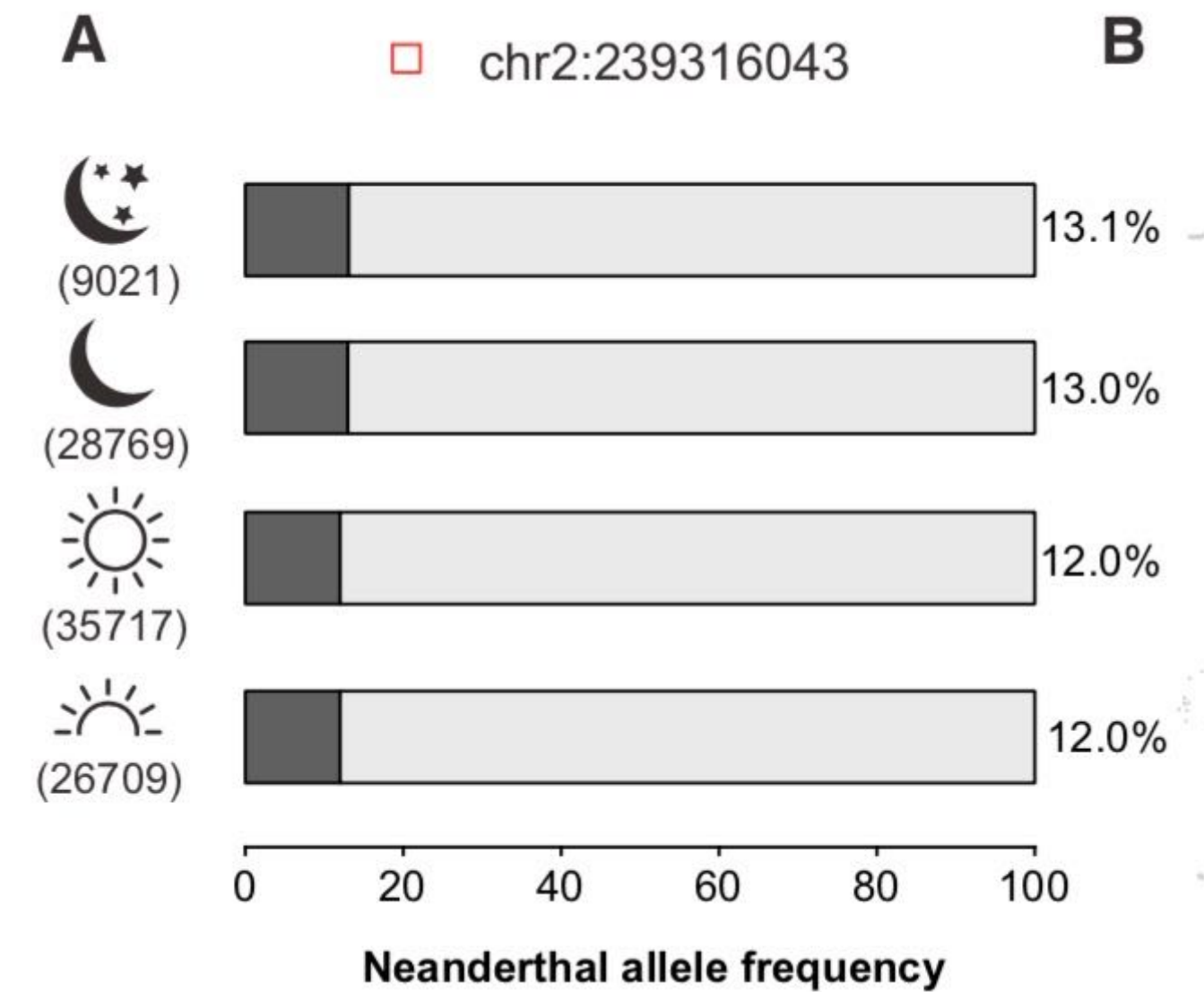
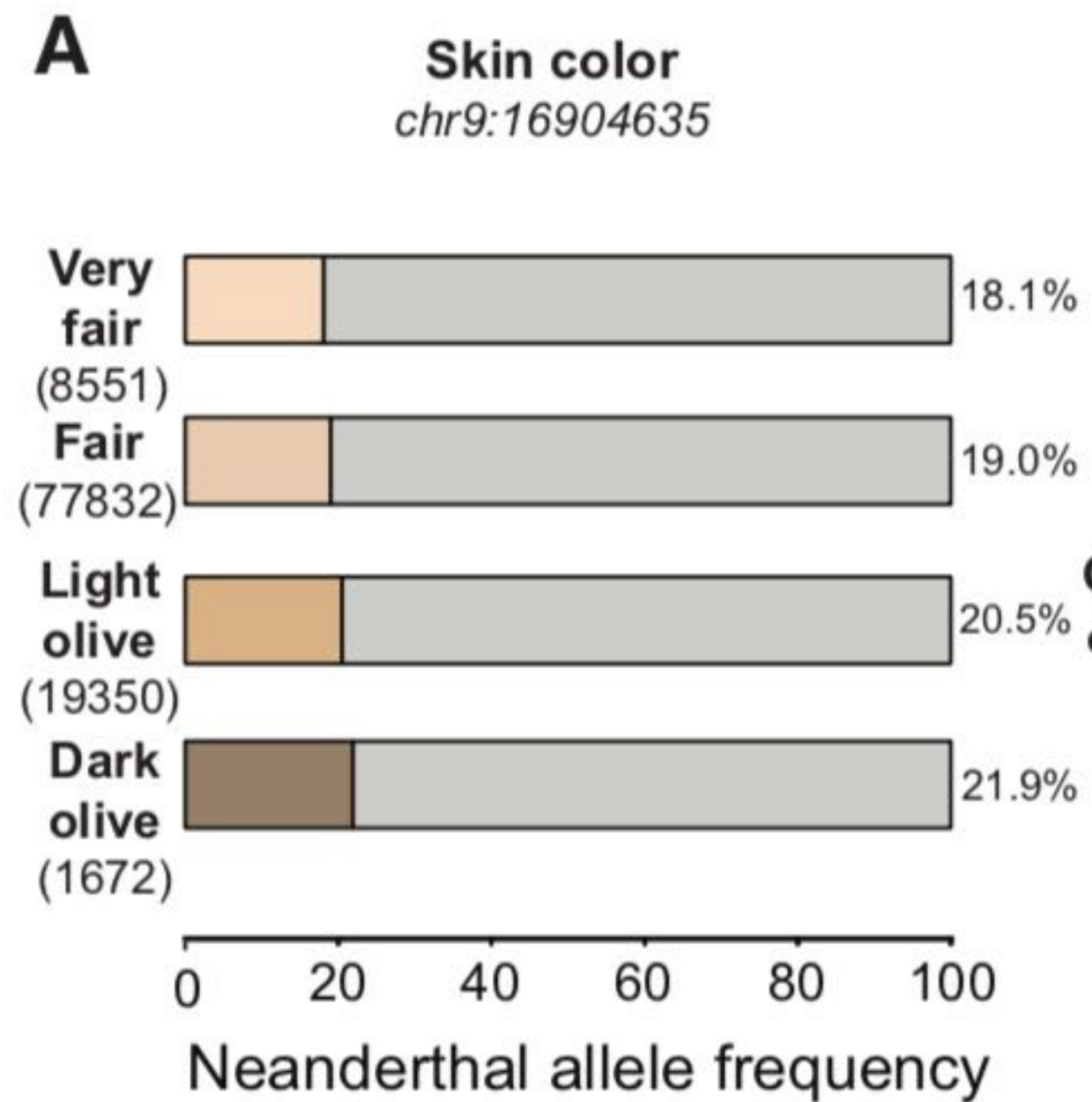


Figure 2 | Haplotype pattern in a region defined by SNPs that are at high frequency in Tibetans and at low frequency in Han Chinese. Each column is a polymorphic genomic location (95 in total), each row is a phased haplotype (80 Han and 80 Tibetan haplotypes), and the coloured column on the left denotes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

Co nam dali Neandertalczycy?

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



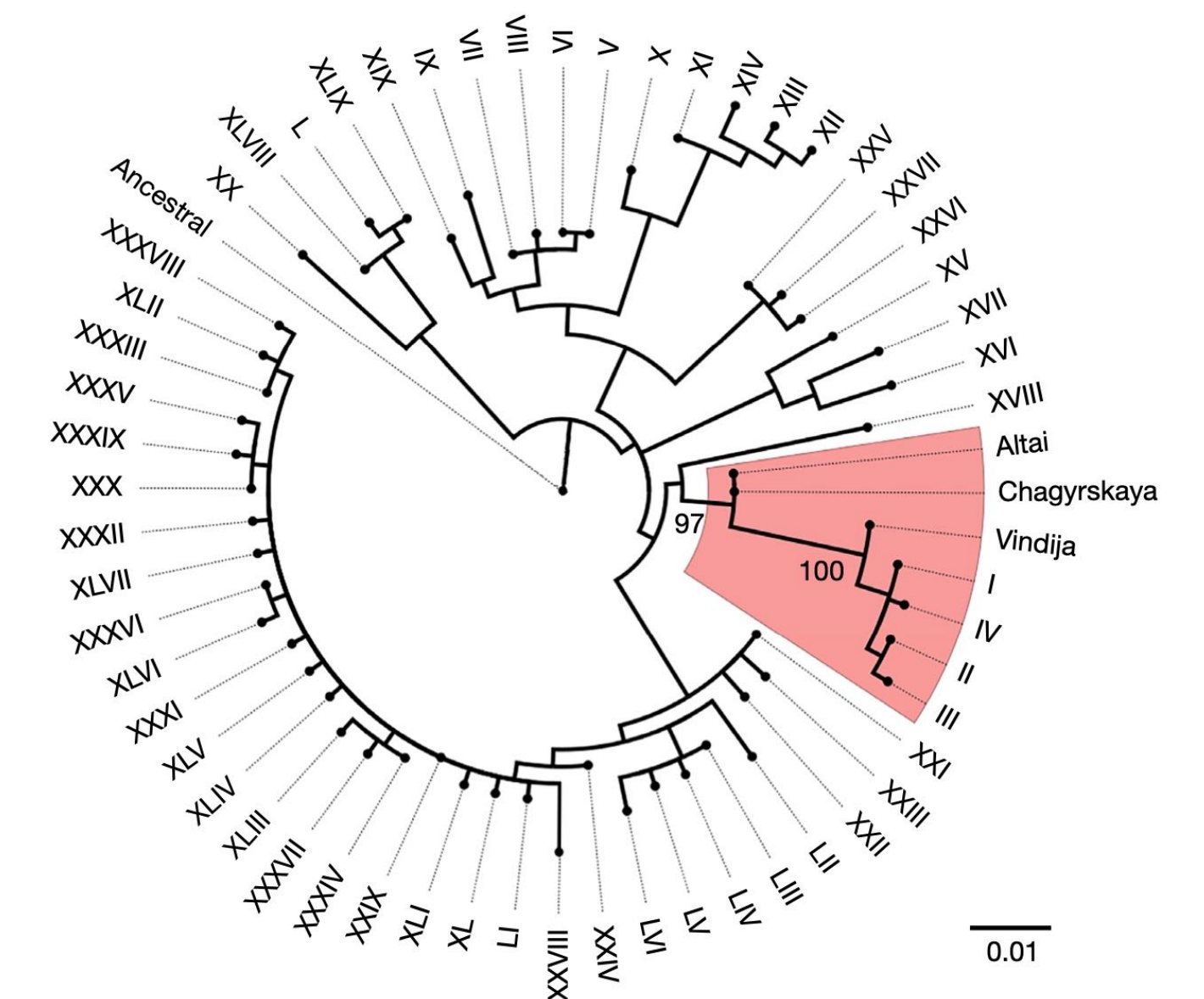
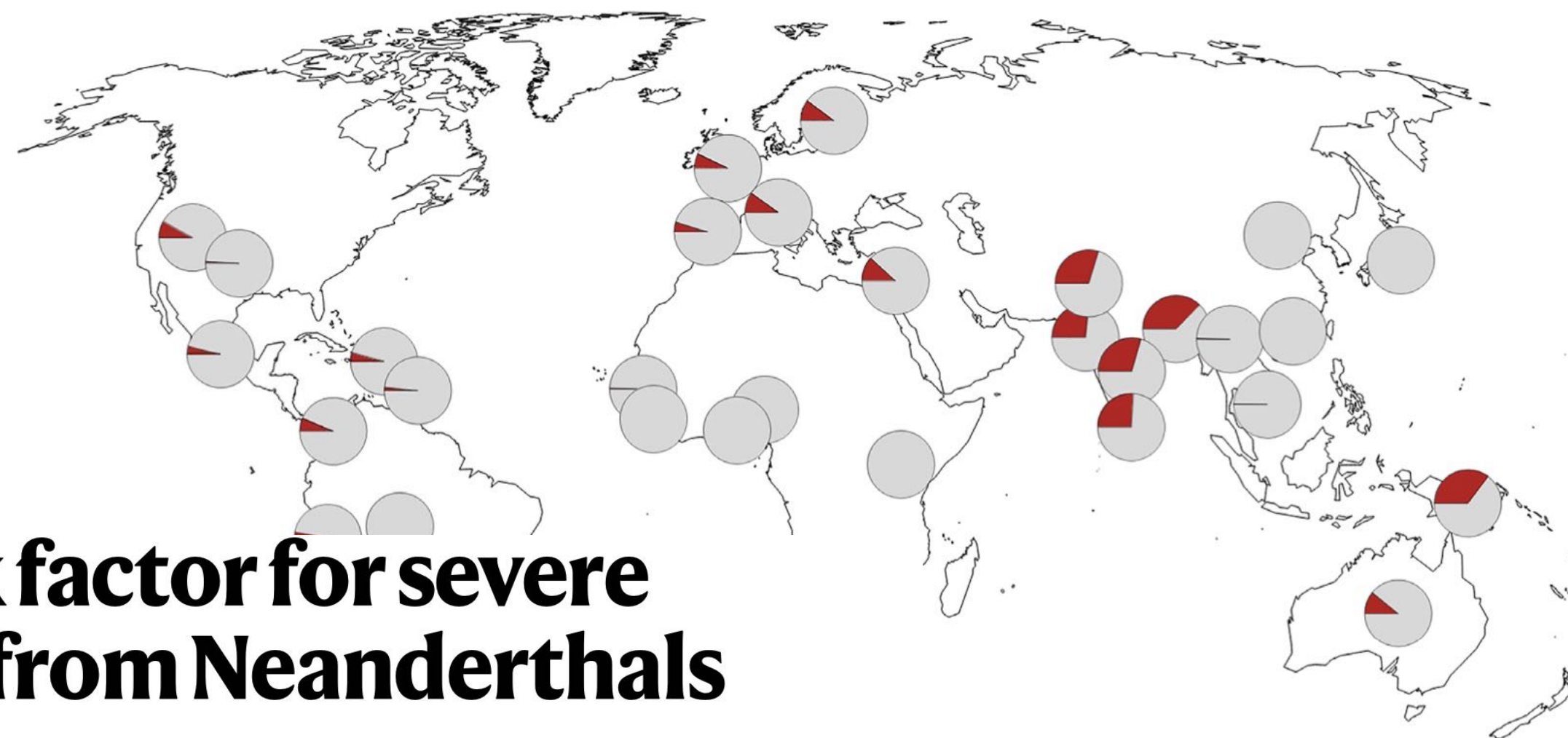
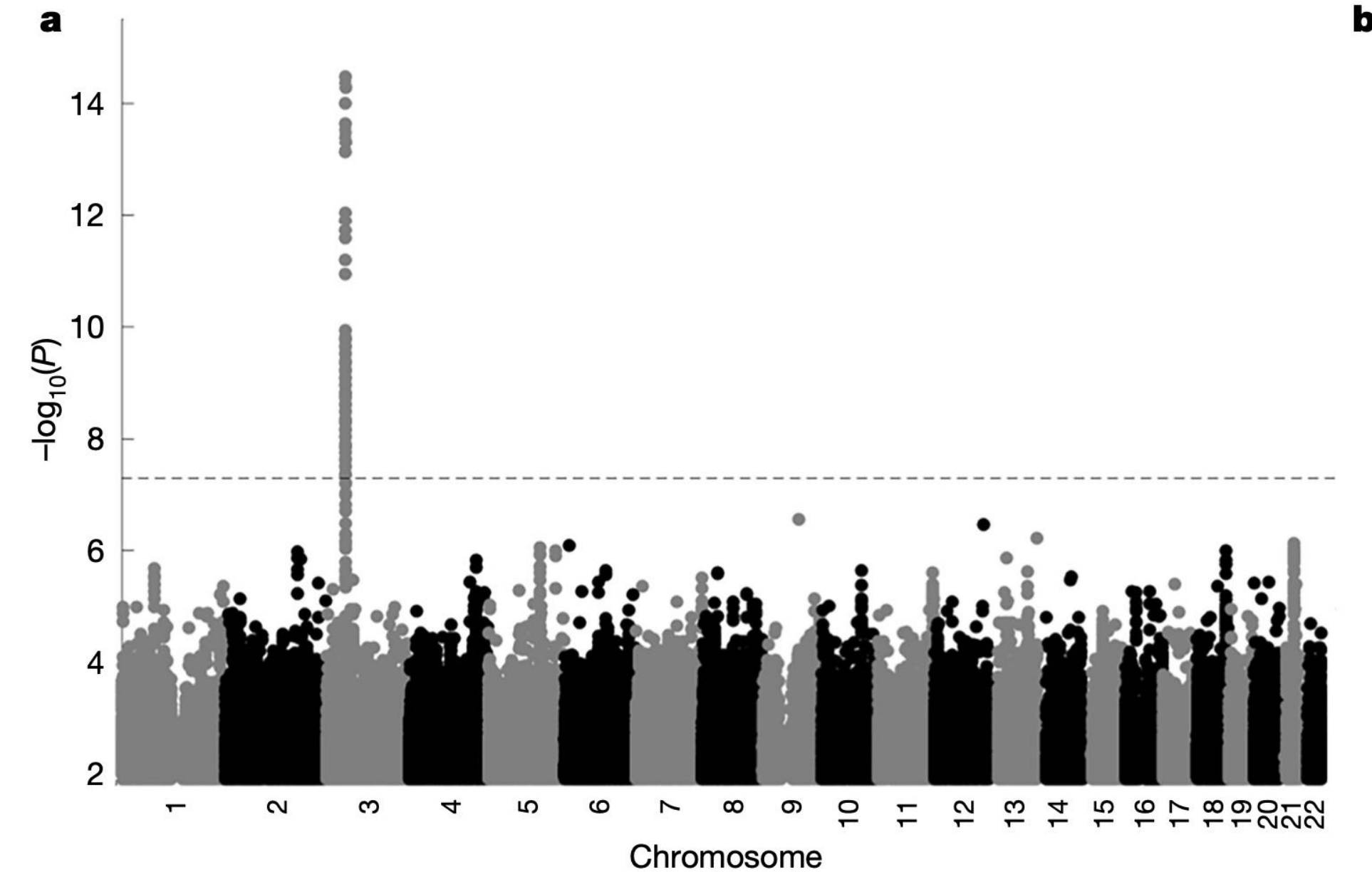
The Contribution of Neanderthals to Phenotypic Variation in Modern Humans

Michael Dannemann¹ and Janet Kelso^{1,*}

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

Admiksja neandertalska i COVID-19

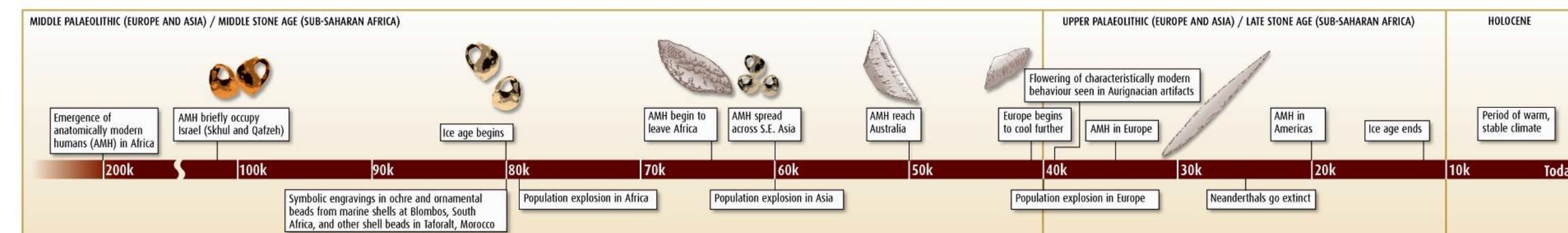
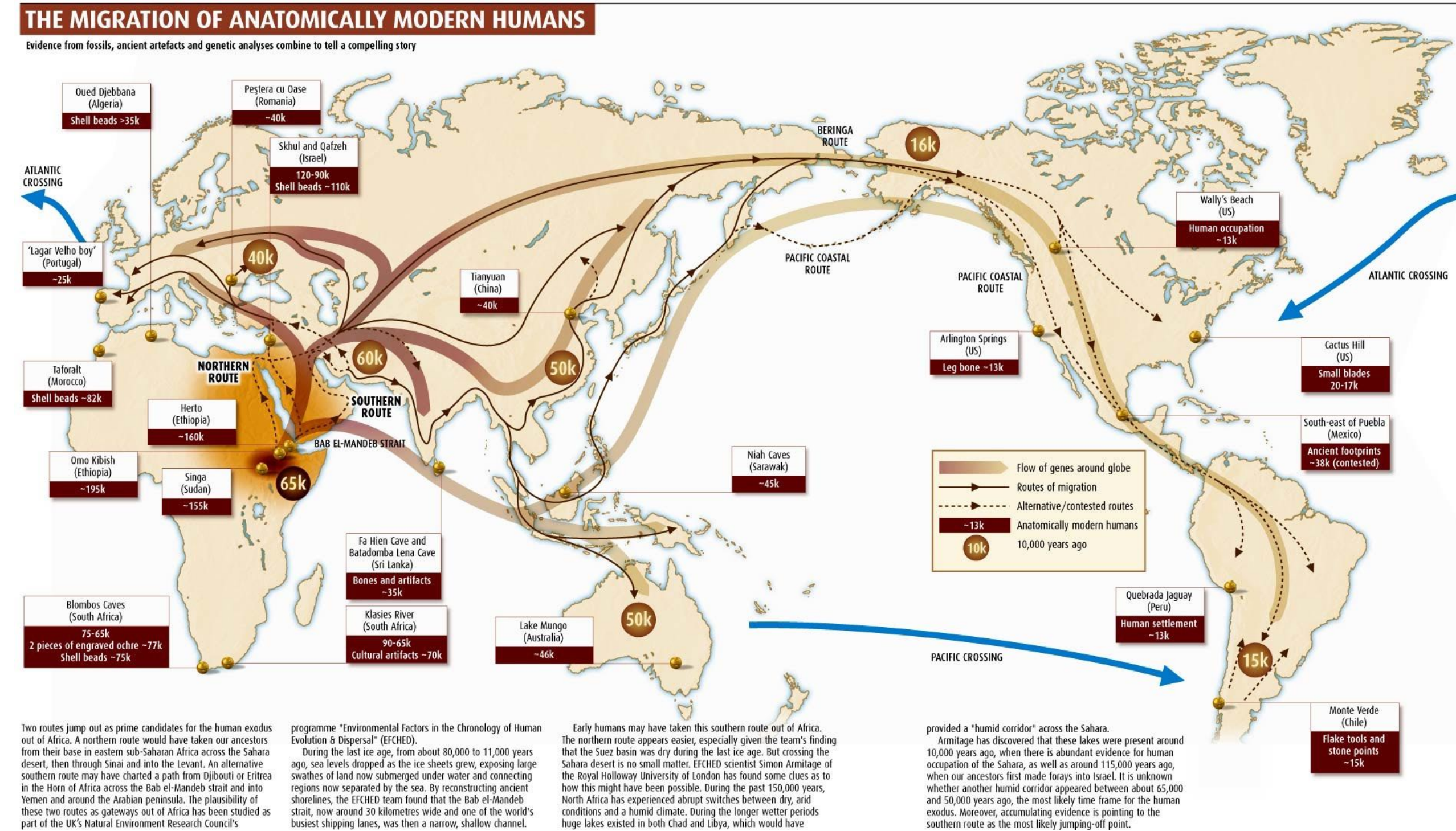
- Asocjacja między ryzykiem ciężkiego przebiegu COVID-19 a polimorfizmami na chromosomie 3
- Warianty wysokiego ryzyka mają pochodzenie neandertalskie
- Częstość ~16% w Europie, ~50% w Azji Pd.



The major genetic risk factor for severe COVID-19 is inherited from Neanderthals

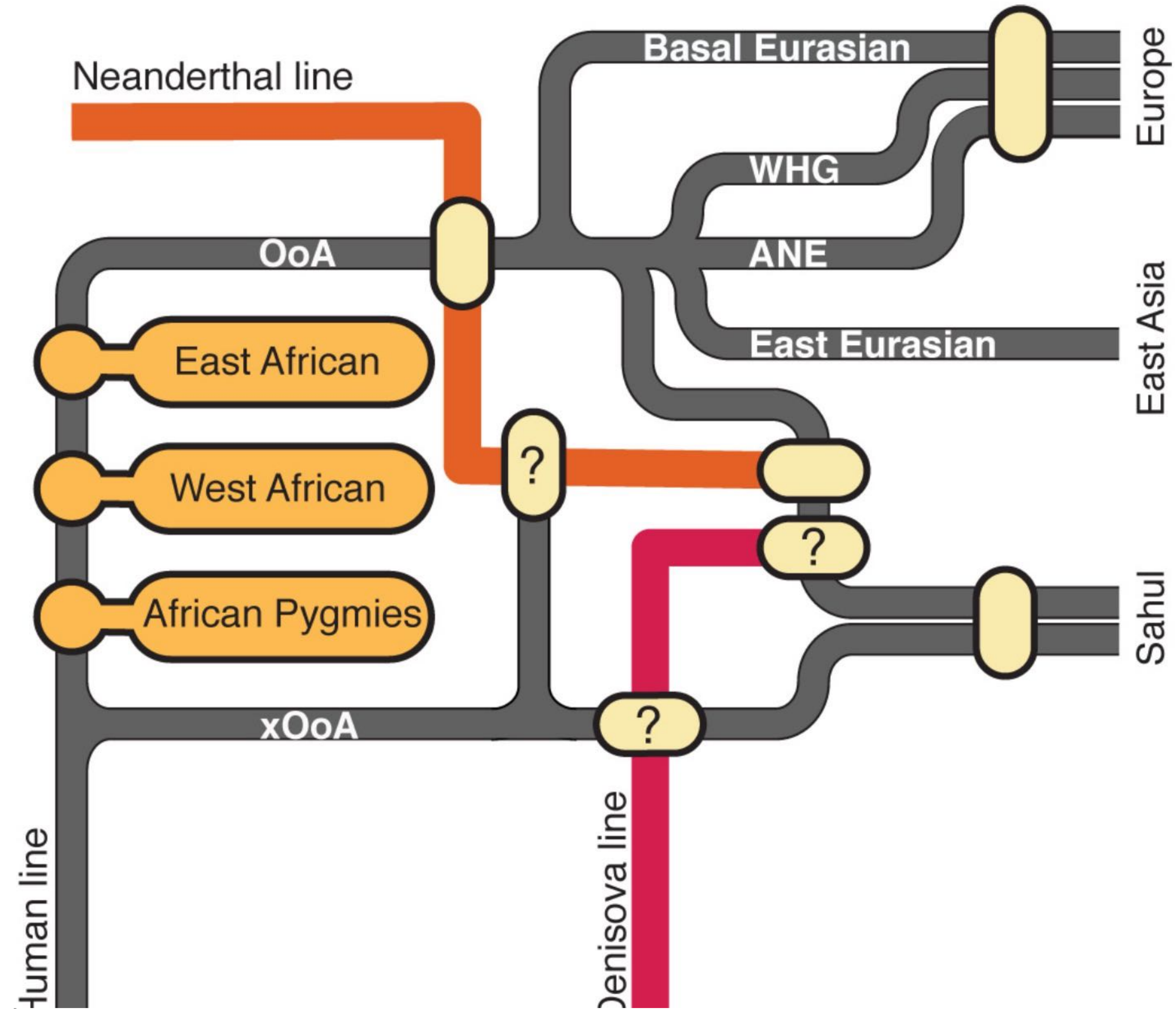
Ile było fal migracji?

- Szczątki *H. sapiens* sprzed ~100 kYA 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): 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

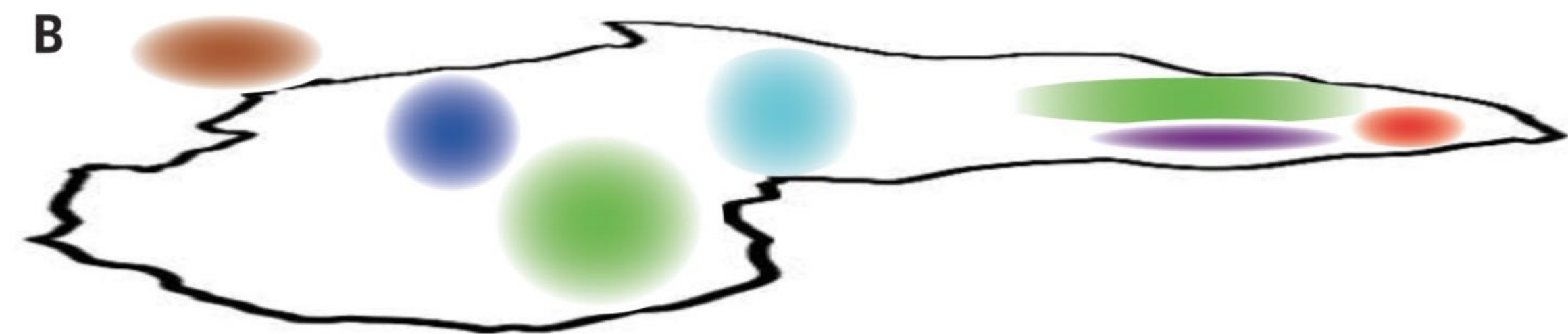
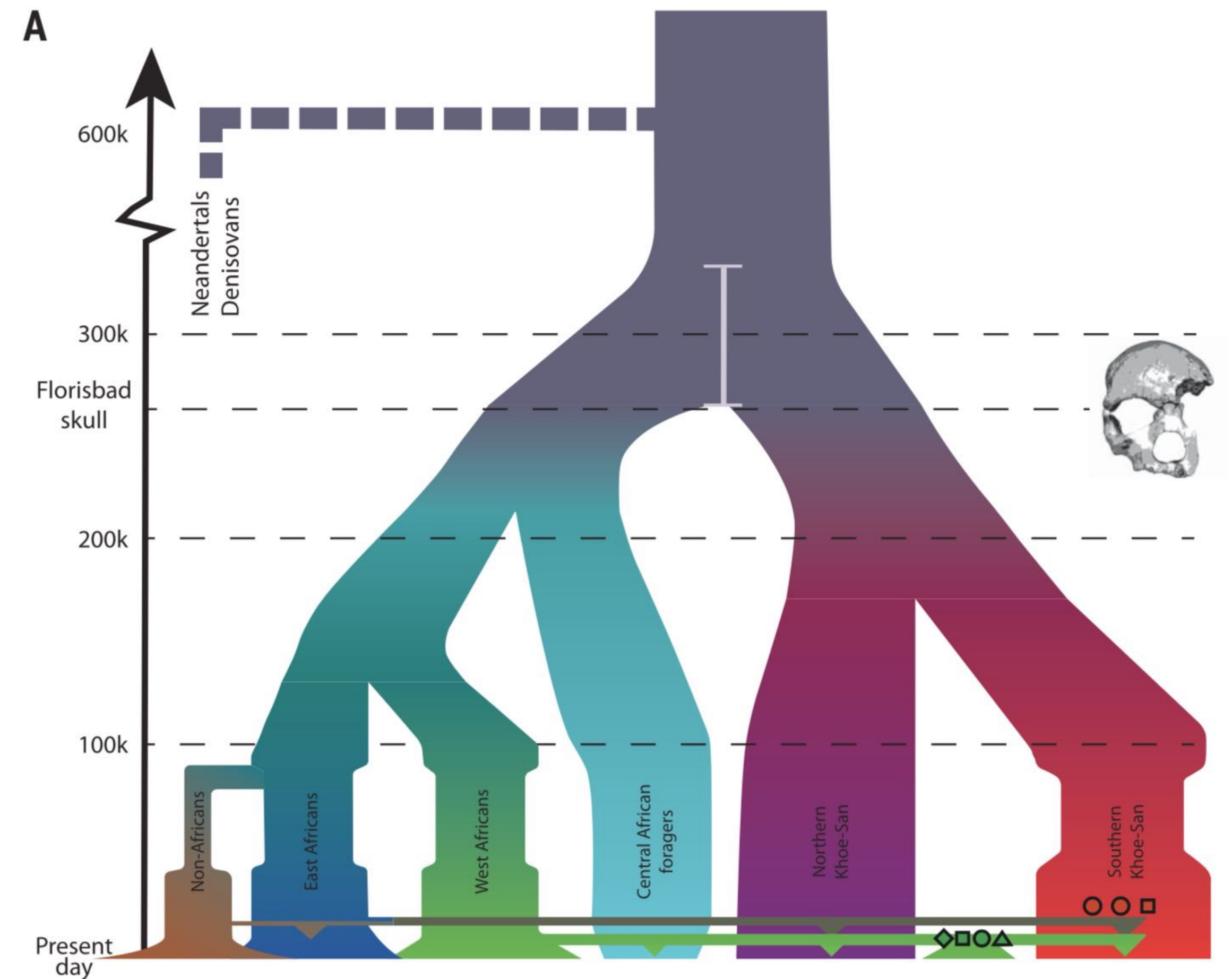
Genomic analyses inform on migration events during the peopling of Eurasia

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

“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 (2017-19)



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, Marelize Lombard and Mattias Jakobsson

Prehistoria Afryki

- Publikacja z 2020 r.
- Sekwencje 426 osób należących do 50 różnych grup etnolingwistycznych (spośród ok. 2000 w Afryce!!)
- Złożona historia migracji i admiksji
- Ekspansja grupy Bantu (5 -2 kYA) - powiązana z rolnictwem
- Wiele wcześniej nieznanymi polimorfizmów (>3,5 mln nowych SNP)

High-depth African genomes inform human migration and health

<https://doi.org/10.1038/s41586-020-2859-7>

Received: 10 May 2019

Accepted: 7 August 2020

Published online: 28 October 2020

Open access

Check for updates

Ananyo Choudhury¹, Shaun Aron¹, Laura R. Botigué², Dhriti Sengupta¹, Gerrit Botha³, Taoufik Bensellak⁴, Gordon Wells^{5,6}, Judit Kumuthini^{5,6}, Daniel Shriner⁷, Yasmina J. Fakim^{8,9}, Anisah W. Ghoorah⁹, Eileen Dareng^{10,11}, Trust Odia¹², Oluwadamilare Falola¹², Ezekiel Adebisi^{12,13}, Scott Hazelhurst¹⁴, Gaston Mazandu³, Oscar A. Nyangiri¹⁵, Mamana Mbiyavanga³, Alia Benkahl¹⁶, Samar K. Kassim¹⁷, Nicola Mulder³, Sally N. Adebamowo^{18,19}, Emile R. Chimusa²⁰, Donna Muzny²¹, Ginger Metcal²¹, Richard A. Gibbs^{21,22}, TrypanoGEN Research Group*, Charles Rotimi⁷, Michèle Ramsay^{1,23}, H3Africa Consortium*, Adebowale A. Adeyemo^{7,23}, Zané Lombard^{23,24} & Neil A. Hanchard^{22,23}

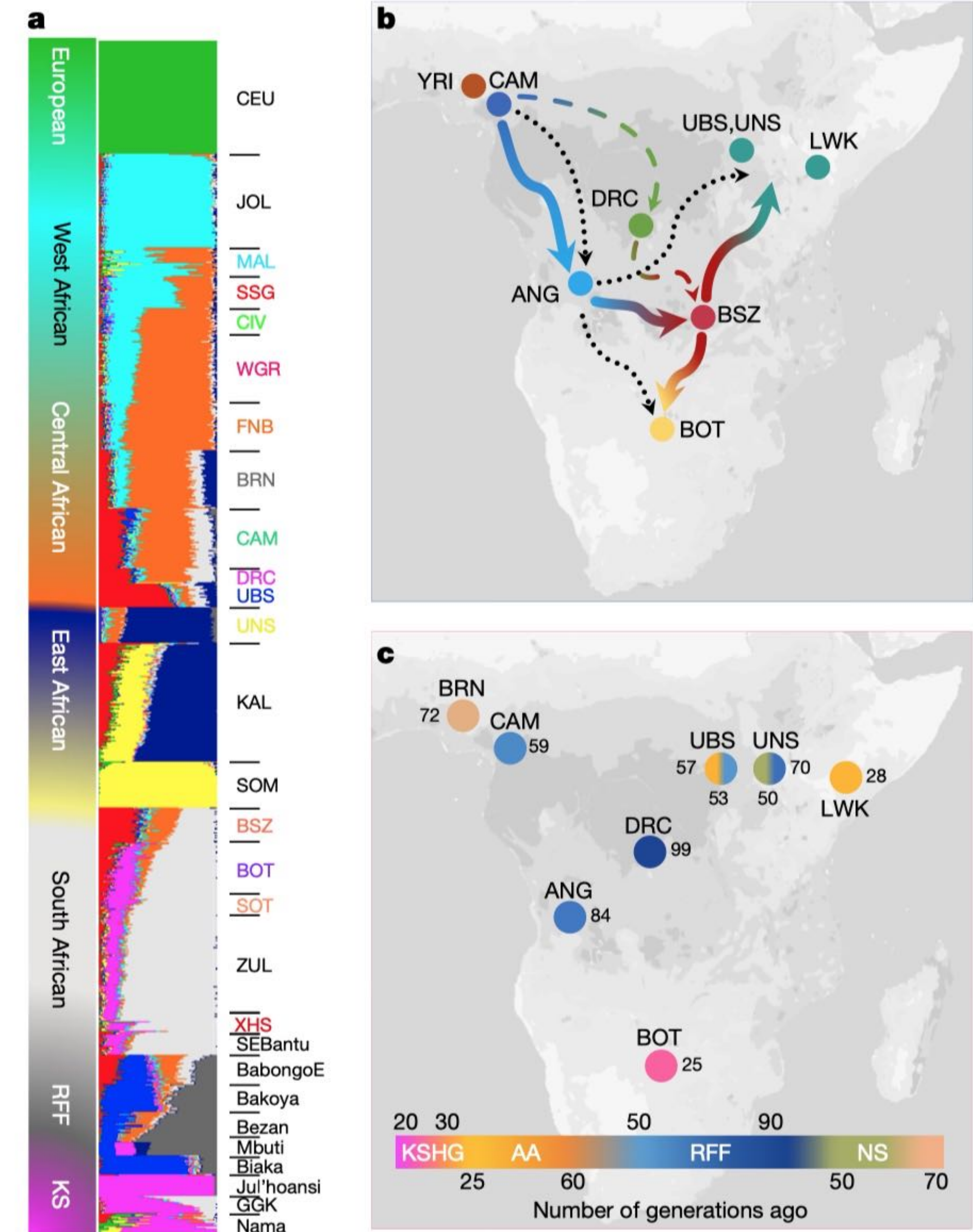
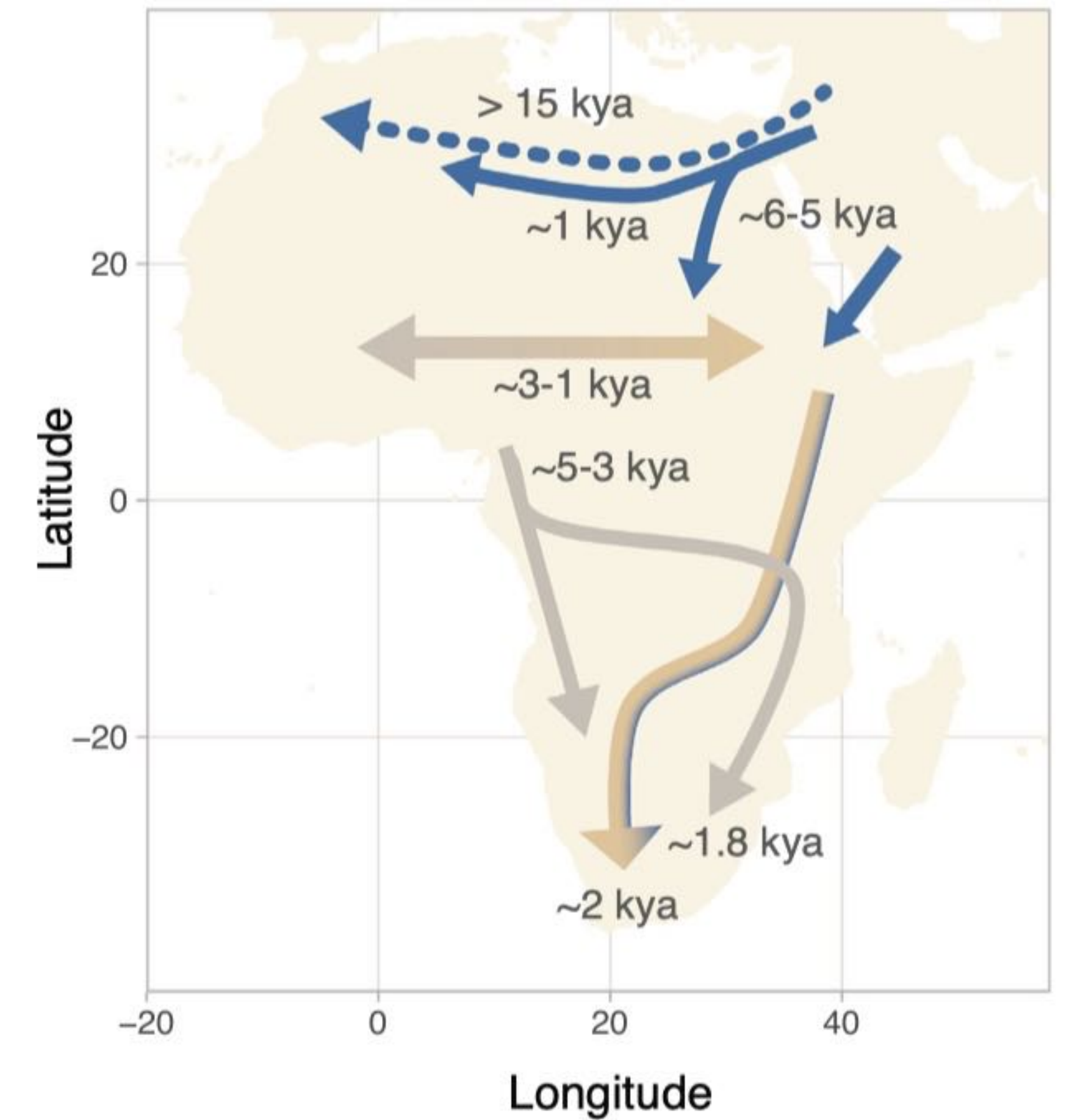


Fig. 2 | Population admixture and genetic ancestry among African populations. a, Admixture plot showing select African populations based on WGS and array data for $K=10$. **b**, Proposed movement during the Bantu migration, showing the populations that were used for inference. Blue line

Prehistoria Afryki

- Po wynalezieniu rolnictwa
- Ekspansja Bantu
- Powrotne migracje z Europy i Bliskiego Wschodu

(b)

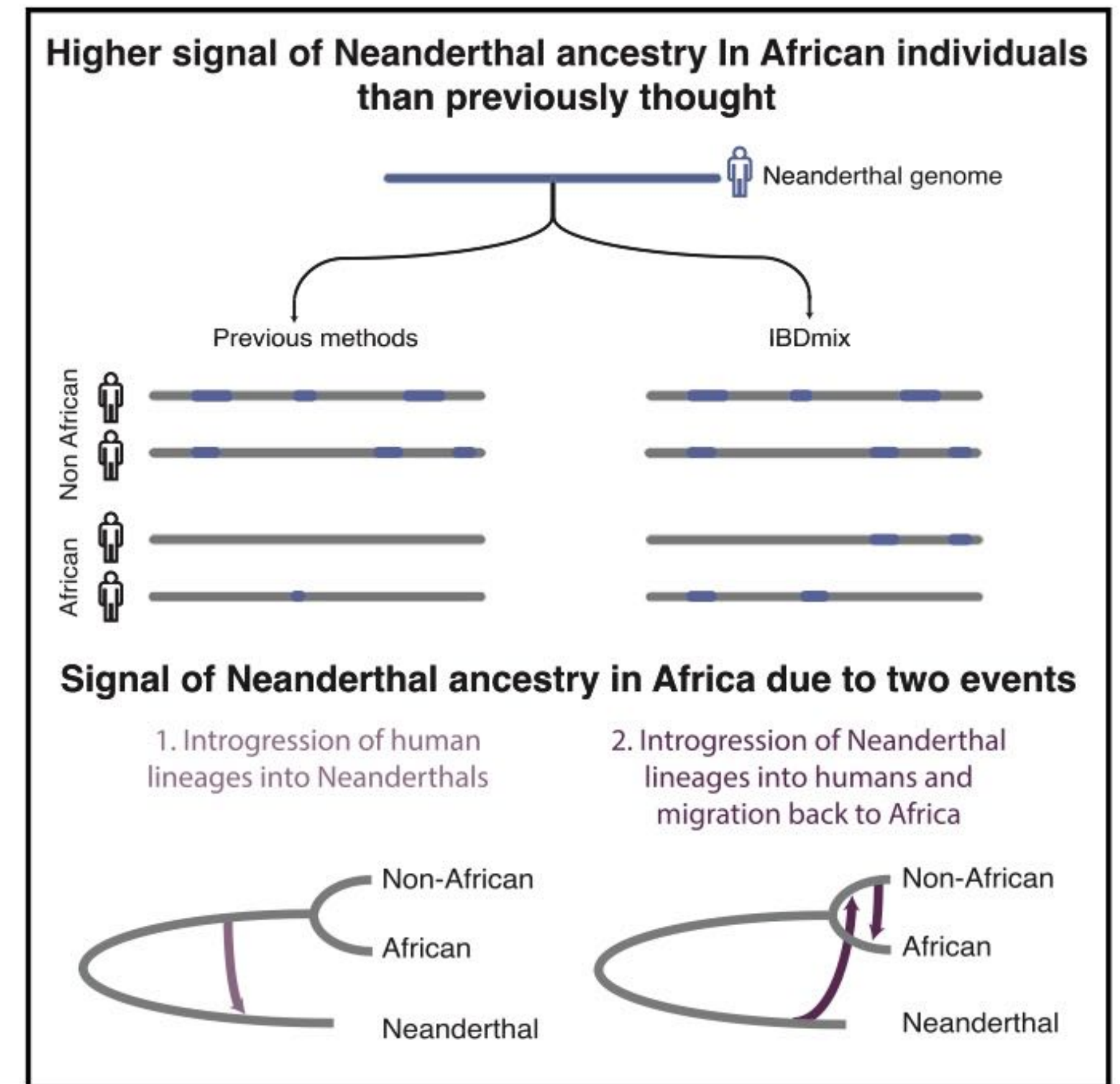


Current Opinion in Genetics & Development

African population history: an ancient DNA perspective
Mário Vicente¹ and Carina M Schlebusch^{1,2,3}

Neandertalczycy i Afryka

- Publikacja (2020) sugerująca większy udział admiksji neandertalskiej w genomach mieszkańców Afryki (ok. 30% tego, co poza Afryką)
- Przyczyny:
 - powrotne migracje do Afryki *H. sapiens* z admiksją
 - admiksja u neandertalczyków od przodków *H. sapiens* przed opuszczeniem Afryki - obserwujemy bardzo dawną admiksję od przodków *H. sapiens* w genomach obu gatunków
- Nie zmienia zasadniczego scenariusza - krzyżowanie z neandertalczykami po opuszczeniu Afryki

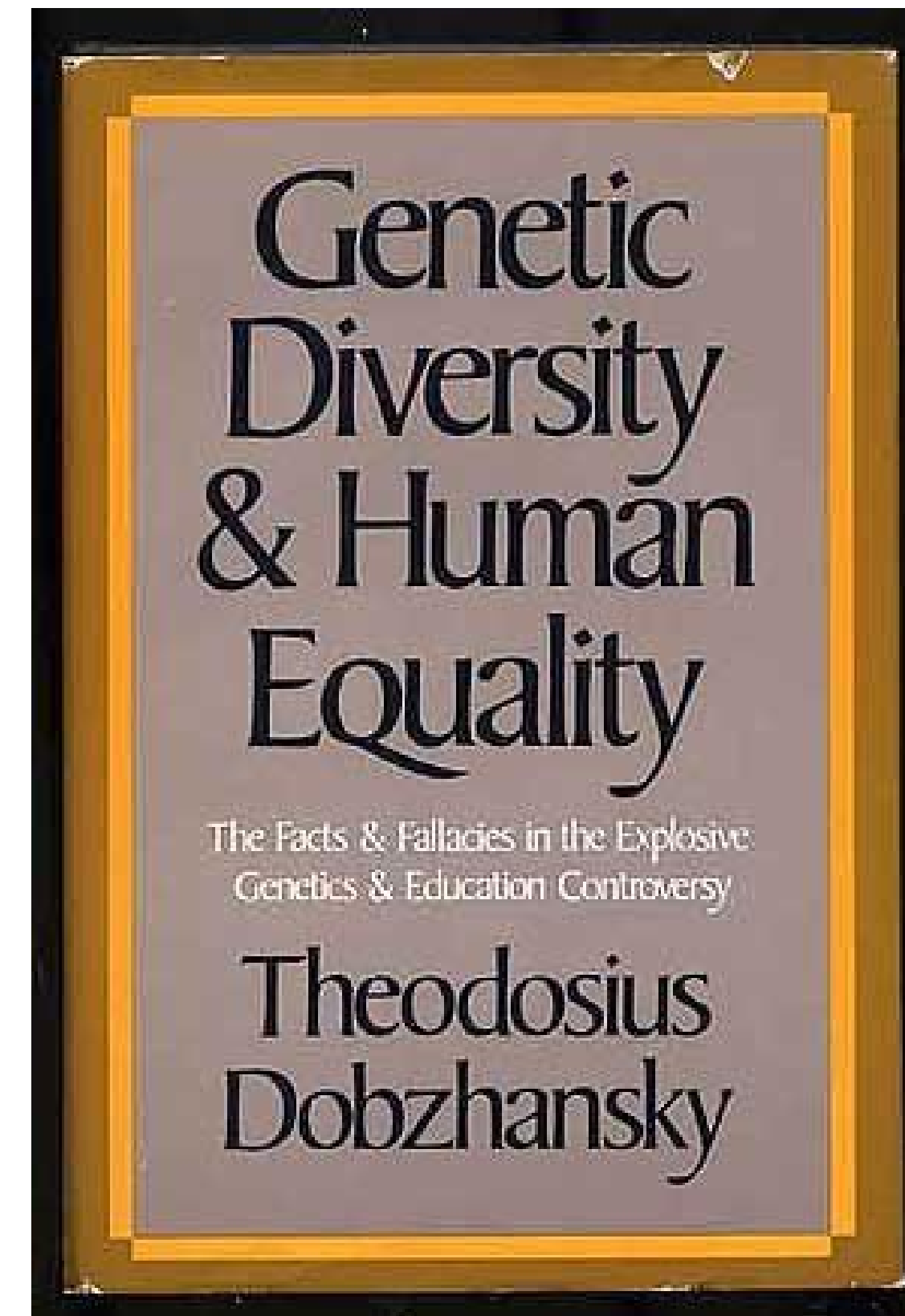


Identifying and Interpreting Apparent Neanderthal Ancestry in African Individuals

Chen et al., 2020, Cell 180, 1–11
February 20, 2020 © 2020 Published by Elsevier Inc.
<https://doi.org/10.1016/j.cell.2020.01.012>

Różnorodność i równość

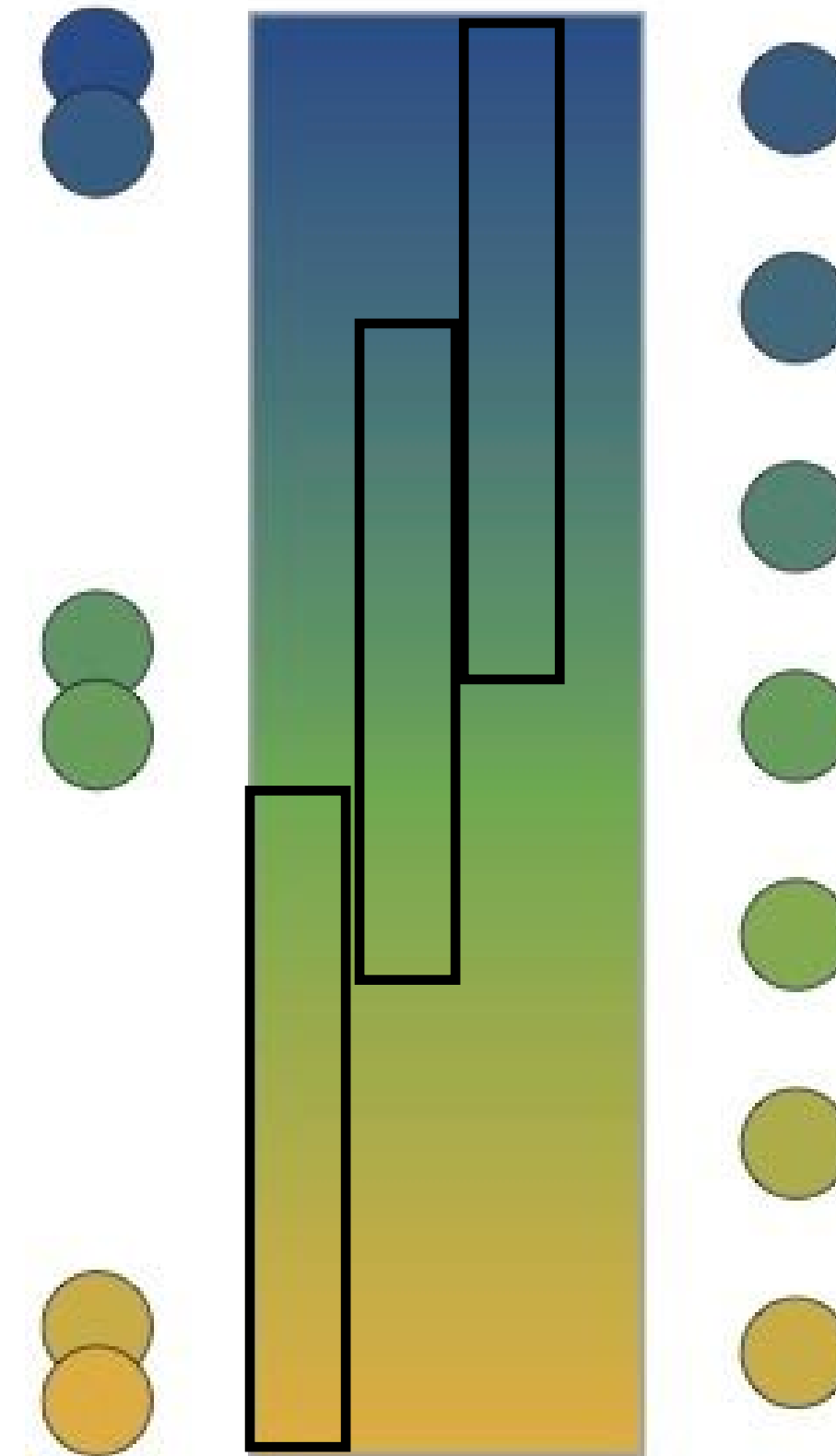
- Różnice biologiczne między ludźmi są faktem
- Nie odpowiadają tradycyjnie pojmowanym rasom
 - ale mogą rozróżniać grupy etniczne o różnej historii
- Idea równości nie polega na negowaniu istnienia różnorodności!



1973

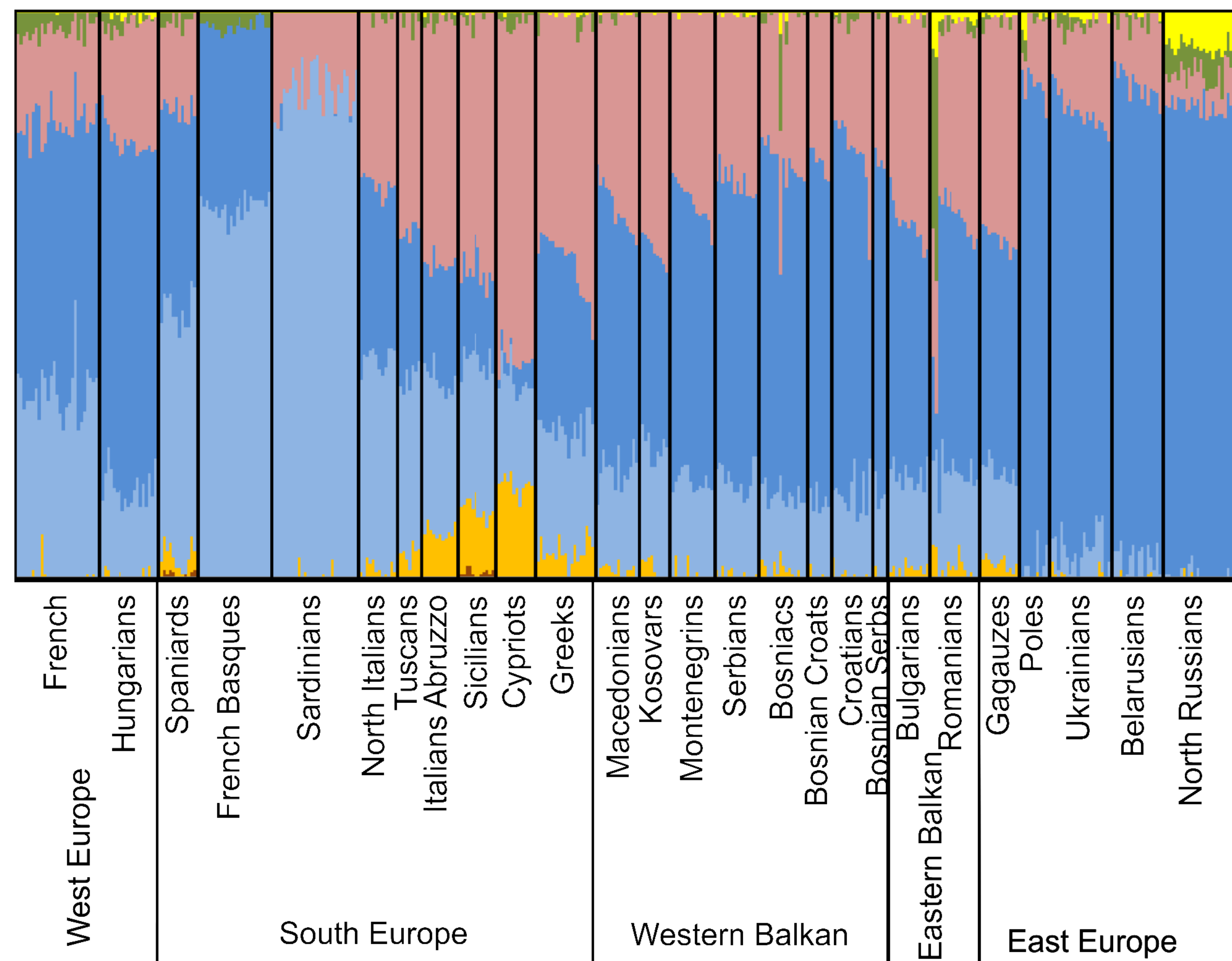
Zmienność a rasy

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



Czyste linie?

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



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

Lejla Kovacevic^{1,2,3*}, Kristiina Tambets¹, Anne-Mai Ilumäe¹, Alena Kushniarevich¹, Bayazit Yunusbayev^{1,3}, Anu Solnik¹, Tamer Bego⁴, Dragan Primorac⁵, Vedrana Skaro⁶, Andreja Leskovac⁷, Zlatko Jakovski⁸, Katja Drobnic⁹, Helle-Viivi Tolk¹, Sandra Kovacevic¹⁰, Pavao Rudan¹¹, Ene Metspalu¹, Damir Marjanovic^{2,5}

Dla zainteresowanych

