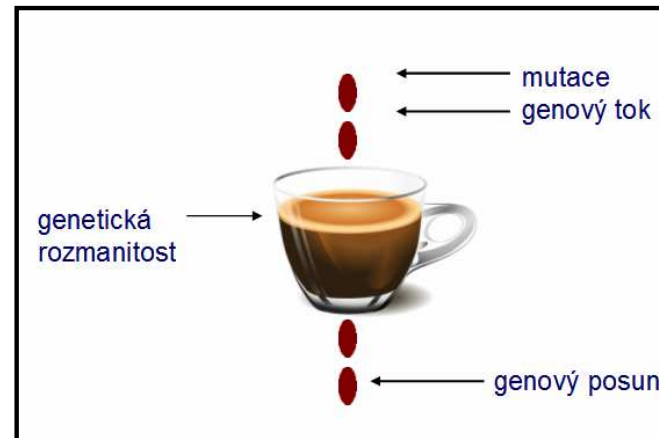
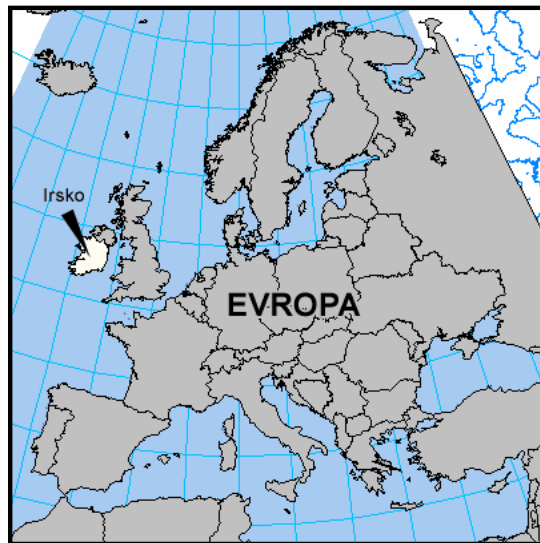
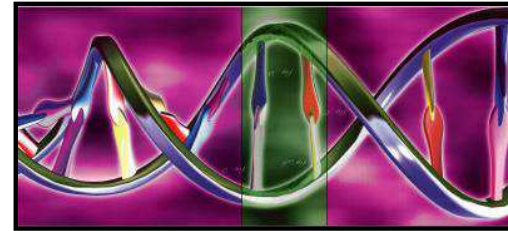


## Metody studia historie populací

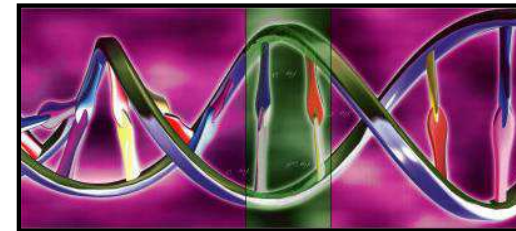


## Metody studia historie populací

- 1) **Metody studia genetické rozmanitosti** – komplexní fenotypové znaky, molekulární znaky.
- 2) **Mechanismy evoluce** – mutace, přírodní výběr, genový posun a genový tok
- 3) **Anageneze x kladogeneze** - co je vlastně druh
- 4) **Dva příklady studia historie populací** - historie irské populace  
- odštěpení člověka od lidoopů
- 5) **Rozšíření zemědělství do Evropy** – migrace technologie nebo zemědělců  
(příklad užitečnosti genetických analýz)

řekneme si:

- **jaké** genetická údaje lze získat analýzou žijících populací
  - **co** přesně znamenají
  - **co** nám říkají o genetické variabilitě (rozmanitosti) existující uvnitř a mezi žijícími populacemi
  - **jak** můžeme vysvětlit tuto variabilitu ve vztahu k evoluci
- ke studiu genetické rozmanitosti a evoluce člověka se používají **geneticky podmíněné znaky**
  - některé z těchto znaků studujeme na
    - fenotypové úrovni
    - genotypové úrovni či dokonce **na úrovni DNA sekvence**



- zajímají nás přitom takové znaky, které jsou tzv. **polymorfní a mají stupeň polymorfismu co nejvyšší**

**A) Studium rozmanitosti pomocí komplexních fenotypových znaků**

## A) Studium rozmanitosti pomocí komplexních fenotypových znaků

- antropologové po dlouho dobu používali právě takovéto znaky, především fyzického charakteru

např. výška, barva kůže, morfologie lebky apod.

- **využití** takových znaků je ale značně **problematické** – u těchto znaků neexistuje totiž jednoduchý vztah mezi fenotypem a genotypem, **jsou ovlivněny** také **prostředím** a často se **mění v průběhu života jedince**
- **např. dva lidé se stejnou barvou kůže**
  - mohou být zcela **odlišných genotypů**
    - kombinace genů však dává **podobný fenotypový** projev
    - vliv **podobného prostředí** způsobí **podobný fenotyp**
    - **podobný fenotyp** může být i v **odlišném prostředí** (tmavá kůže eskymáků)
- naopak odlišnost v barvě kůže – vliv genů, prostředí nebo kombinace obou?



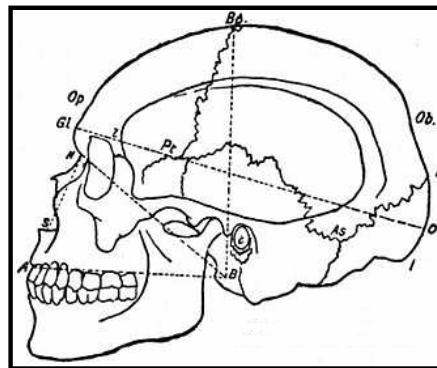
## A) Studium rozmanitosti pomocí komplexních fenotypových znaků

- jiný znak - výška postavy se může velmi rychle měnit z generaci na generaci
- hlavním problémem těchto znaků je, že **jsou extrémně plastické**
- avšak **dlouho dobu to byly jediné znaky**, které bylo možné analyzovat na kosterních pozůstatcích

**Období antropometrie**

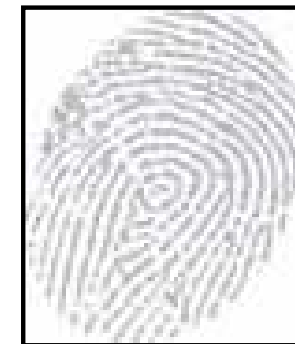
## A) Studium rozmanitosti pomocí komplexních fenotypových znaků

- tyto znaky byly předmětem studií např. **Paula Broca** (kranioetrie), **Francise Galtona** (začal měřit celou řadu znaků, zneužito eugeniky) a dalších antropologů
- **rozvoj antropometrie**
  - zavedeny jsou metodiky pro měření konkrétních znaků lidského těla (výška, váha, distribuce tuku, šíře ramen, těla nebo jeho obvod), lebky a obličeje (craniometrie), kostry (osteometrie)



## A) Studium rozmanitosti pomocí komplexních fenotypových znaků

- tyto znaky byly předmětem studií např. Paula Broca (kranioetrie), Francise Galtona (začal měřit celou řadu znaků, zneužito eugeniky) a dalších antropologů
- rozvoj antropometrie
  - zavedeny jsou metodiky pro měření konkrétních znaků lidského těla (výška, váha, distribuce tuku, šíře ramen, těla nebo jeho obvod), lebky a obličeje (craniometrie), kostry (osteometrie)
  - další metody využívají měření znaků jako je barva kůže, velikost zubů nebo třeba vzorů otisku prstů





**A) Studium rozmanitosti pomocí komplexních fenotypových znaků**

- tyto znaky byly předmětem studií např. Paula Broca (kranioetrie), Francise Galtona (začal měřit celou řadu znaků, zneužito eugeniky) a dalších antropologů
- rozvoj antropometrie
  - zavedeny jsou metodiky pro měření konkrétních znaků lidského těla (výška, váha, distribuce tuku, šíře ramen, těla nebo jeho obvod), lebky a obličeje (craniometrie), kostry (osteometrie)
  - další metody využívají měření znaků jako je barva kůže, velikost zubů nebo třeba vzorů otisku prstů
- **lidská morfologie je sice závislá na genotypu, ale její variabilitu kontrolují desítky a možná stovky jednotlivých genů**, což je druhý problém těchto znaků
- fyzická antropologie **nutně potřebovala soubor proměnlivých znaků – polymorfizmů s jednoduchým mendelovským typem dědičnosti**

## A) Studium rozmanitosti pomocí komplexních fenotypových znaků

*výhoda*: vysoký polymorfismus, obrovská rozmanitost

*nevýhoda*: vliv prostředí „důkazy“ upravuje = nepřesné závěry

- fyzická antropologie **nutně potřebovala soubor proměnlivých znaků – polymorfizmů s jednoduchým mendelovským typem dědičnosti**

**B) Studium rozmanitosti pomocí jednoduchých mendelovských znaků**

**B) Studium rozmanitosti pomocí jednoduchých mendelovských znaků**

- antropologové při rekonstrukci historie populací postupem času začali využívat variabilitu dalších znaků (**klasické markery**), např.:
  - krevní skupiny
  - krevní proteiny a enzymy
- nejpoužívanější jsou asi **skupiny AB0 systému** – 3 alely, jedna recesivní a dvě kodominantní
- dalšími jsou např. **RH systém** – alela D = pozitivita, d = negativita
- další skupiny jako **MN, Diego, Duffy, Lutheran, P, Lewis** a další
- u krevních skupin s kodominantními alelami – fenotyp = genotyp – **sledujeme variabilitu na genotypové úrovni**
- **od roku 1960 hlavní roli přebírají krevní proteiny a enzymy** – identifikace polymorfizmů pomocí metody elektroforézy – sledování genotypu jedince bylo mnohem snazší

**Nelze však použít při studiu vymřelých populací, jen u současných.**

## B) Studium rozmanitosti pomocí jednoduchých mendelovských znaků

- antropologové při rekonstrukci historie populací postupem času začali využívat variabilitu dalších znaků (**klasické markery**), např.:
  - krevní skupiny
  - krevní proteiny a enzymy

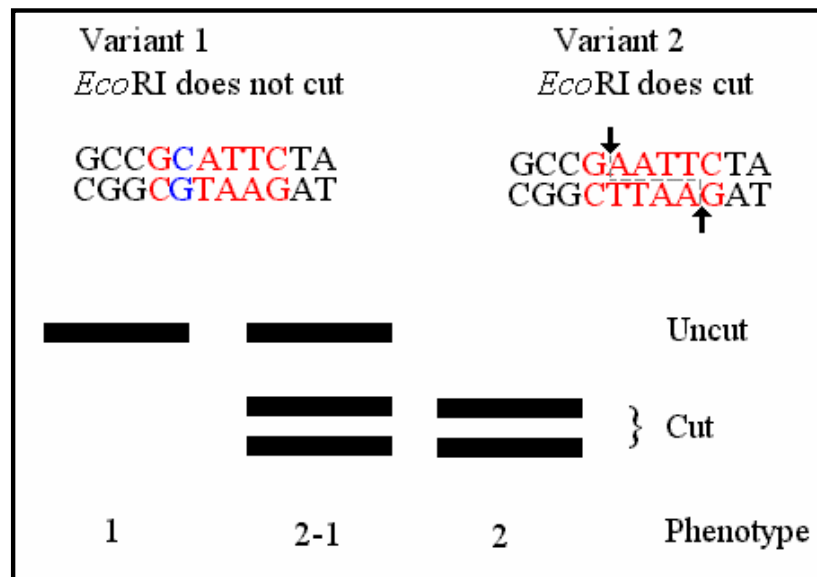
*výhoda*: není vliv prostředí na projev znaku

*nevýhoda*: nízký polymorfismus, omezené množství těchto znaků

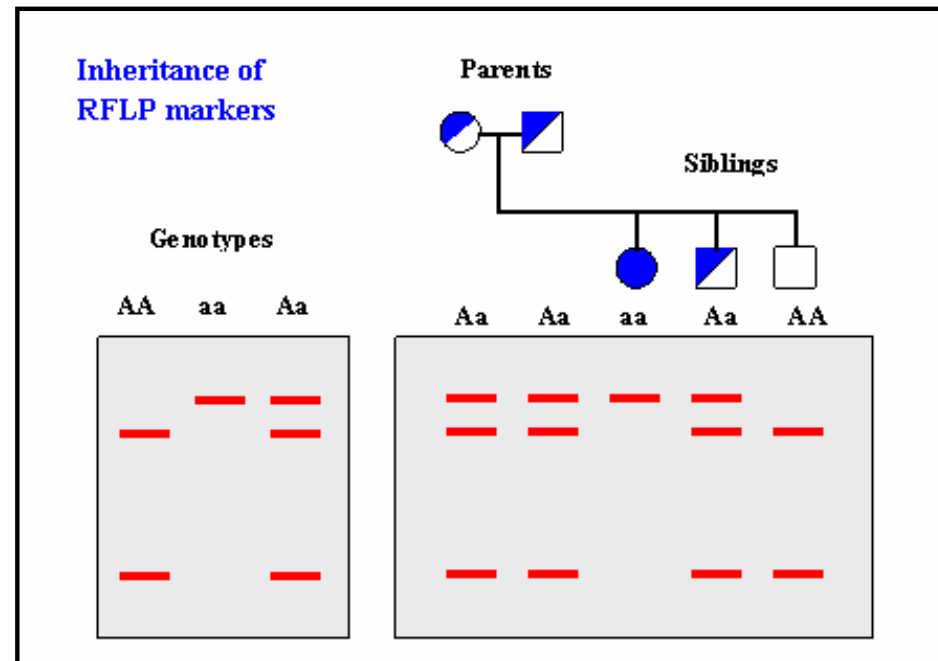
**C) Studium rozmanitosti pomocí variability v DNA**

### C) Studium rozmanitosti pomocí variability v DNA

- **DNA markery** - odráží rozmanitost v sekvenci nukleotidů
  - **RFLP** (Restriction Fragment Length Polymorphism) - polymorfismus délky restričních fragmentů - vzniká v důsledku mutace ve štěpném místě restričního enzymu



Štěpení restričními enzymy

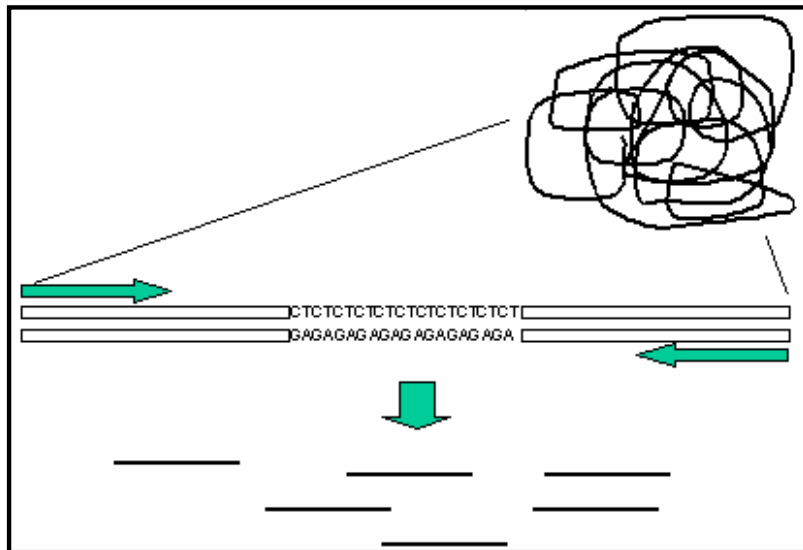


Zviditelnění pomocí sondy

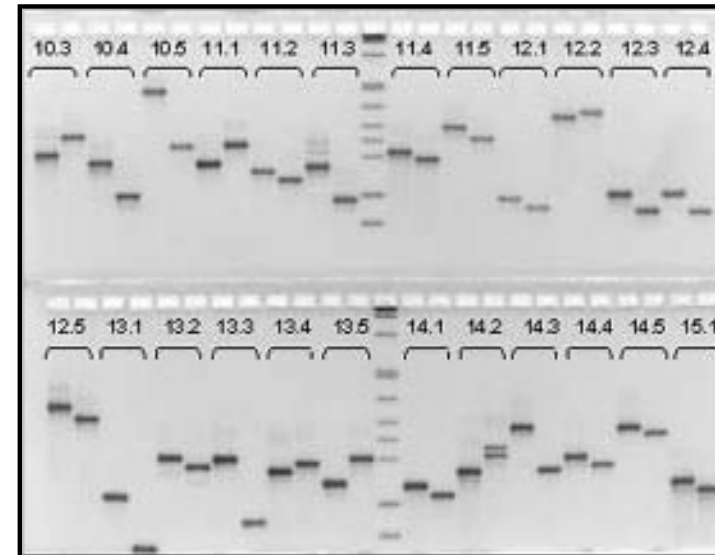
*výhoda*: vysoký polymorfismus, obrovská rozmanitost  
*nevýhoda*: metoda je pracná a časově náročná

### C) Studium rozmanitosti pomocí variability v DNA

- DNA markery - odráží rozmanitost v sekvenci nukleotidů
- **Mikrosatelity** - krátká několikanukleotidová opakování, polymorfismus spočívá **v počtu opakování**, která se dědí jako mendelistický znak
- zviditelnění pomocí techniky **PCR**



Namnožení pomocí PCR



Zviditelnění pomocí elektroforézy

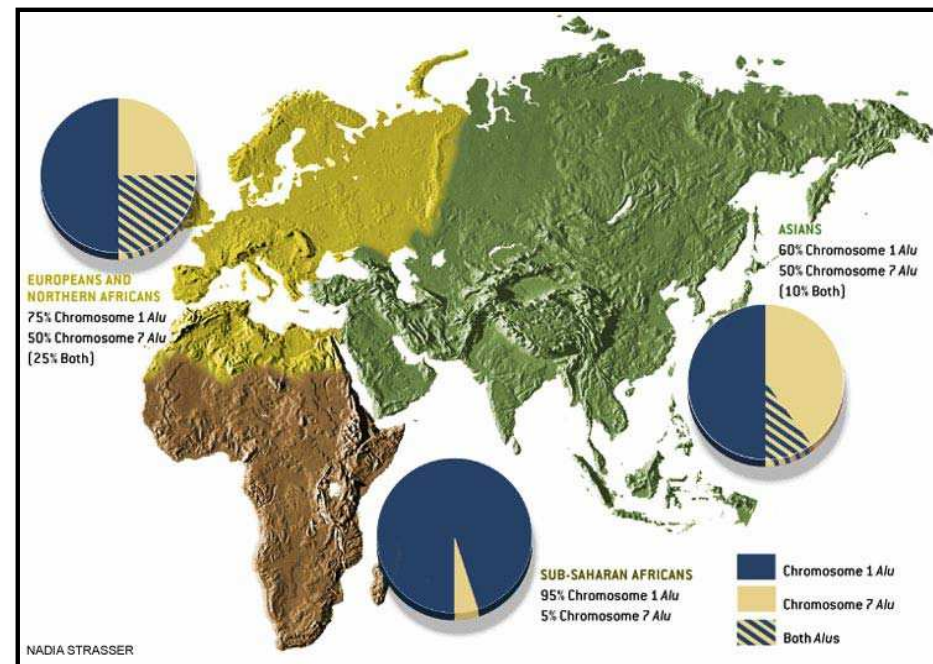
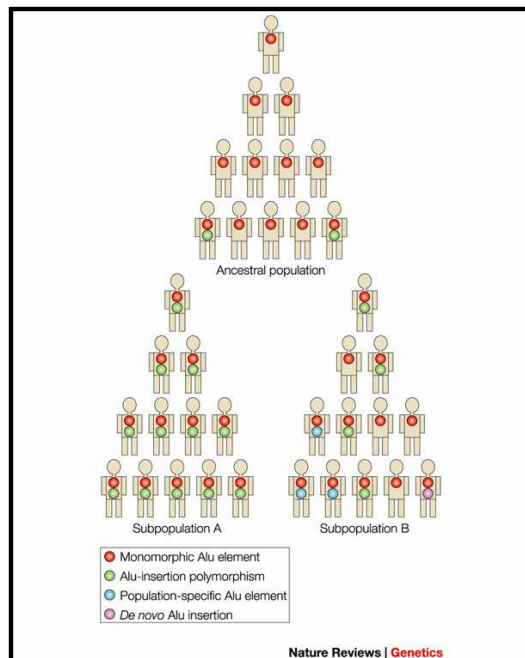
*výhoda*: vysoký polymorfismus, obrovská rozmanitost

*nevýhoda*: rozmanitost jen v nekódujících opakujících se sekvencích



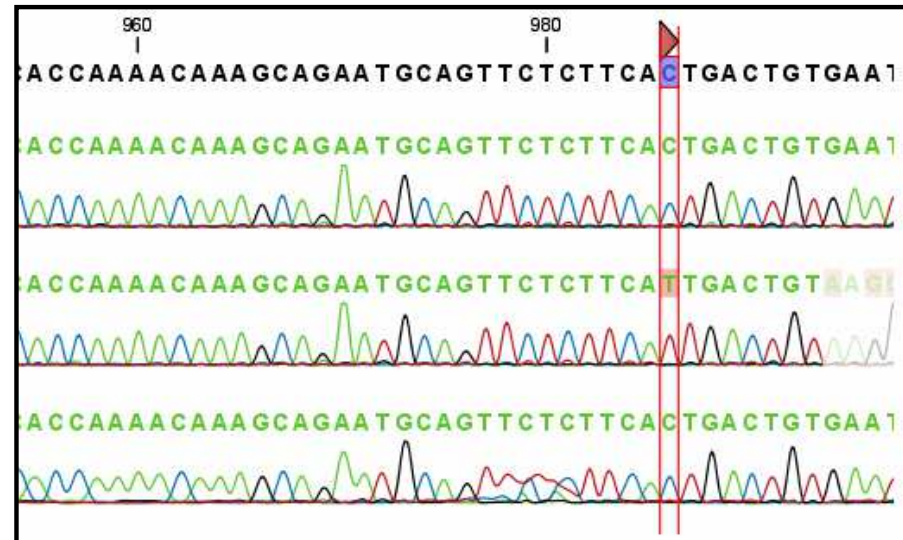
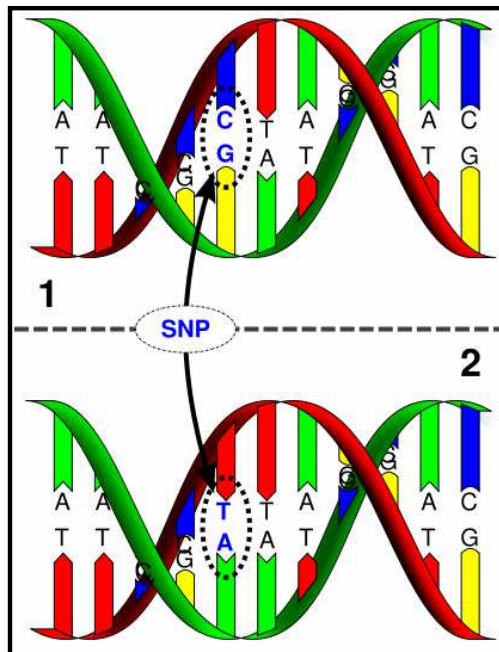
### C) Studium rozmanitosti pomocí variability v DNA

- DNA markery - odrážejí rozmanitost v sekvenci nukleotidů
  - **Alu inzerce** - polymorfismus v Alu inzercích
    - asi 300 párů bazí dlouhá **opakování**, vyskytují se po celém genomu
    - u člověka je jich více než milion (asi 10 % genomu)
    - některé z nich jsou **typické jen pro člověka** (nevyskytují se u blízkých žijících příbuzných jako třeba u afrických opic)



### C) Studium rozmanitosti pomocí variability v DNA

- DNA markery - odráží rozmanitost v sekvenci nukleotidů
  - **SNP** - Single Nucleotide Polymorphism - **jednonukleotidový polymorfismus**
    - pravděpodobně **nejvariabilnější znak**
    - v současnosti **nejpoužívanější typ genetického znaku pro studium variability**
    - v lidském genomu existuje již více než 200 000 SNP v genech a 10x více v nekódujících oblastech (potencionálně přes 10 milionů v genomu člověka; v NCBI v roce 2011 přes 60 milionů záznamů)



### C) Studium rozmanitosti pomocí variability v DNA

- DNA markery - odráží rozmanitost v sekvenci nukleotidů

**Výhodou DNA markerů je možnost analyzovat rozmanitost nejen u současné DNA, ale i u aDNA.**

- všechny tyto markery umožňují hledat malé rozdíly v sekvenci jednotlivých jedinců

#### Budoucnost?

- dnes je snaha charakterizovat těchto sekvencí co možná nejvíce
- v budoucnu při studiu rozmanitosti **analyzovat rozsáhlé sekvence**
- **až nakonec analyzovat celé genomy** (maximální popis rozmanitosti)