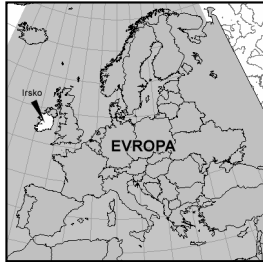
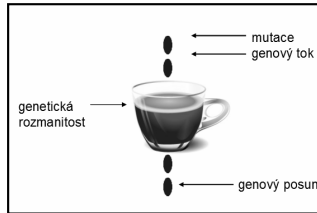
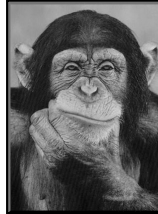
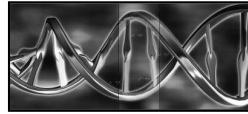
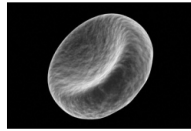


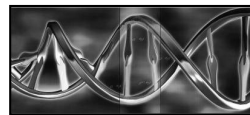
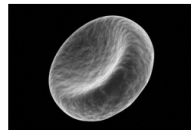
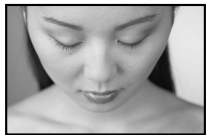
Metody studia historie populací**Metody studia historie populací**

- 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)

Metody studia genetické rozmanitosti**Metody studia historie populací**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. polymorfni a mají stupeň polymorfismu co nejvyšší**

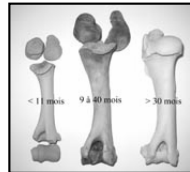
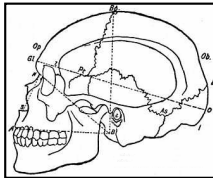
Metody studia genetické rozmanitosti**Metody studia historie populací****A) Studium rozmanitosti pomocí komplexních fenotypových znaků**

A) Studium rozmanitosti pomocí komplexních fenotypových znaků

- antropologové po dlouhou 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**

- tyto znaky byly předmětem studií např. **Paula Brocy** (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 (kranioetrie), kostry (osteometrie)

**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 dlouhou 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 Brocy** (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 (kranioetrie), 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 metodiky elektroforézy – sledování genotypu jedince bylo mnohem snazší

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

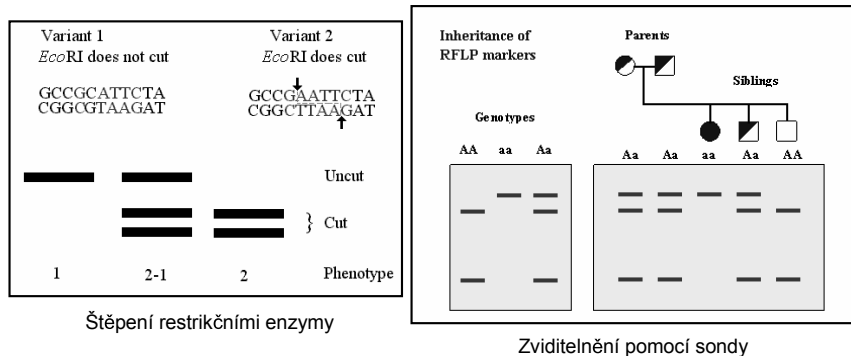
B) Studium rozmanitosti pomocí jednoduchých mendelovských znaků

- 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**

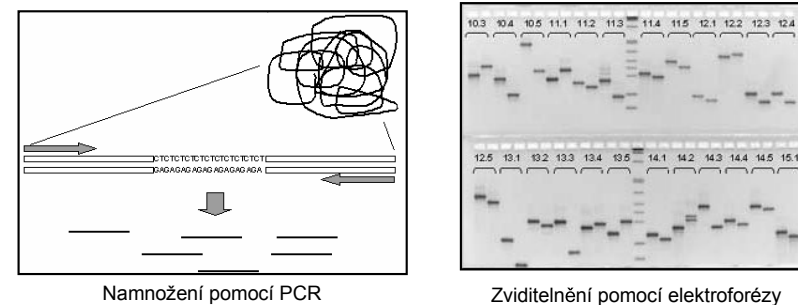
- **DNA markery** - odráží rozmanitost v sekvenci nukleotidů
 - **RFLP** (Restriction Fragment Length Polymorphism) - polymorfismus délky restričních fragmentů - vzniká v důsledku mutace ve štěpném místě restričního enzymu



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

C) Studium rozmanitosti pomocí variability v DNA

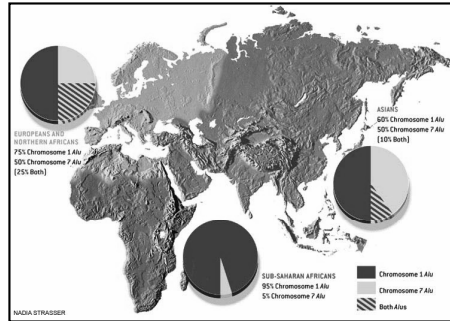
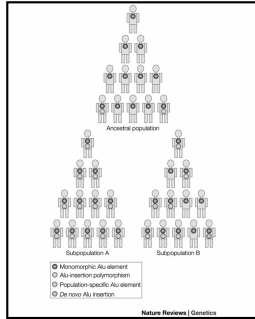
- **DNA markery** - odráží rozmanitost v sekvenci nukleotidů
 - **Mikrosatelity** - krátká několikanukleotidová opakování, polymorfismus spočívá v **počtu opakování**, která se dědí jako mendelistický znak
 - zviditelnění pomocí techniky **PCR**



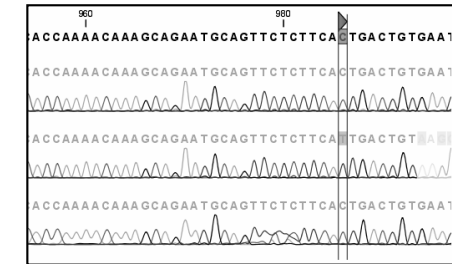
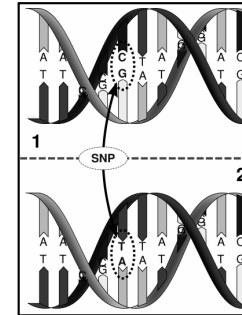
výhoda: vysoký polymorfismus, obrovská rozmanitost
nevýhoda: rozmanitost jen v nekódujících opakujeících se sekvencích

C) Studium rozmanitosti pomocí variability v DNA

- **DNA markery** - odráží 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)