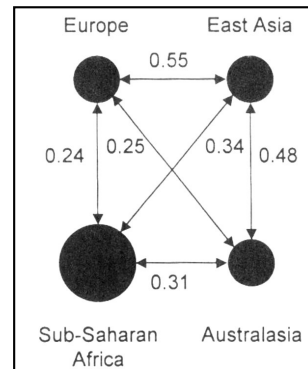
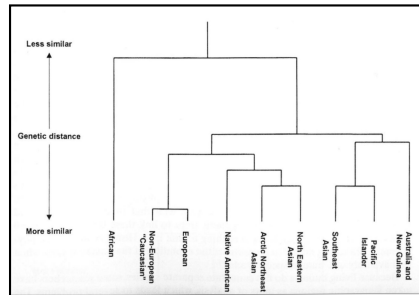
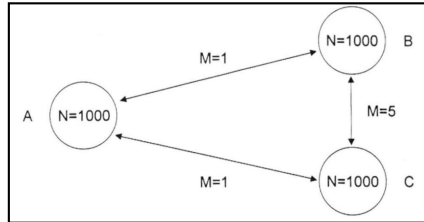


Genetické rozdíly mezi populacemi

aneb něco o migracích a genovém toku



Genetické rozdíly mezi populacemi

aneb něco o migracích a genovém toku

1) Genetická vzdálenost populací a její příčiny

2) Stanovení genetické rozmanitosti mezi populacemi člověka

3) Proč jsou subsaharské africké populace geneticky vzdálenější od populací ostatních?

- Genetická vzdálenost je důsledkem fylogenetického větvení (Out of Africa)

- Genetická vzdálenost je důsledkem rozdílů v genovém toku (Out of Africa + multiregionální model)

- Vliv regionálních rozdílů v populační velikosti

4) Představy o dávné migraci

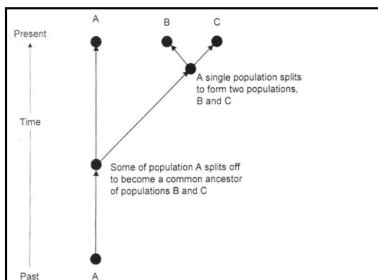
Genetická rozmanitost mezi populacemi

Pomocí genetické rozmanitosti, kterou se populace liší, můžeme určit do jaké míry jsou si příbuznější – **jaká je mezi nimi genetická vzdálenost**

Co může genetickou odlišnost mezi populacemi zapříčinit?

- například populace B a C mohou sdílet mladšího společného předka (jsou si tedy podobnější)

scénář: z populace A se někdy v minulosti odštěpila populace, která se později rozdělila na dvě populace B a C = B a C sdílejí MRCA a jsou si proto navzájem podobnější než se vzdálenější populací A



- toto „štěpení“ populací se označuje jako **fylogenetické (populační) větvení**
- je to jeden ze způsobů, jak vyjádřit genetické rozdíly mezi populacemi – pomocí **fylogenetických stromů** rekonstruujeme **historii**

Genetická rozmanitost mezi populacemi

- konstrukce fylogenetických stromů je vhodnější a běžně používána spíše pro vyjádření genetické vzdálenosti **mezi druhy**, avšak **lze** ji dobře **využít i v rámci druhu**

- **v tomto pojetí je populace A nejstarší**, B a C jsou mladší = takto vyjádřená genetická vzdálenost **odráží stáří populace**

Genetické rozdíly mezi populacemi

aneb něco o migracích a genovém toku

1) Genetická vzdálenost populací a její příčiny

2) Stanovení genetické rozmanitosti mezi populacemi člověka

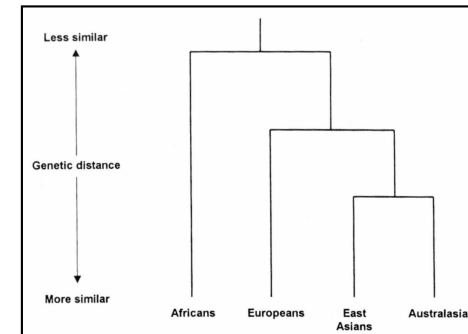
3) Proč jsou subsaharské africké populace geneticky vzdálenější od populací ostatních?

- Genetická vzdálenost je důsledkem fylogenetického větvení (Out of Africa)
- Genetická vzdálenost je důsledkem rozdílů v genovém toku (Out of Africa + multiregionální model)
- Vliv regionálních rozdílů v populační velikosti

4) Představy o dávné migraci

2) Stanovení genetické rozmanitosti mezi populacemi člověka

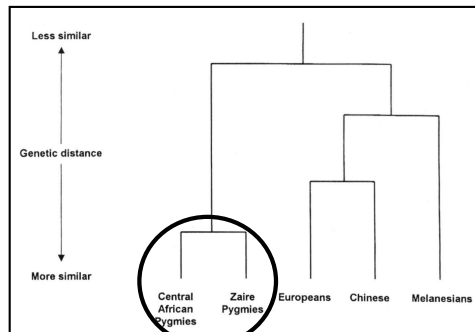
- pokud studujeme genetickou vzdálenost jako rozdíly v genetické informaci (např. polymorfismus alel nebo sekvenční rozdíly)
- pak zjištěné genetické vzdálenosti vyjadřujeme graficky nejčastěji pomocí metody klastrové analýzy – výsledkem jsou fylogenetické stromy, kde jsou si geneticky bližší populace umístěny ve stejném klastru



37 klasických genetických markerů, celkem 93 alel (Relethford a Harpending, 1995)

- východoasijské a australské populace jsou si geneticky nejpodobnější, pak následují evropské populace
- **africké populace jsou geneticky nejodlišnější**

Genetická rozmanitost mezi populacemi



99 RFLP polymorfizmů (Bowcock *et al.*, 1991)



120 klasických genetických markerů (Cavalli-Sforza *et al.*, 1994)

- vytvořily se klastry:
 - Evropa-Střední Východ-Severní Afrika
 - Severovýchodní Asie
 - Jihovýchodní Asie-Austrálie-Oceánie
 - původní obyvatelé Ameriky jsou v klastru Severovýchodní Asie = migrace
 - a opět Afrika jako geneticky nejodlišnější

Genetická rozmanitost mezi populacemi

Většina výsledků studií genetické vzdálenosti mezi lidskými populacemi tedy ukazuje, že Afrika je geneticky nejodlišnější populací od všech ostatních.

Genetické rozdíly mezi populacemi aneb něco o migracích a genovém toku

- 1) Genetická vzdálenost populací a její příčiny
- 2) Stanovení genetické rozmanitosti mezi populacemi člověka
- 3) Proč jsou subsaharské africké populace geneticky vzdálenější od populací ostatních?
 - Genetická vzdálenost je důsledkem fylogenetického větvení (Out of Africa)
 - Genetická vzdálenost je důsledkem rozdílů v genovém toku (Out of Africa + multiregionální model)
 - Vliv regionálních rozdílů v populační velikosti
- 4) Představy o dávné migraci

Proč jsou subsaharské africké populace geneticky vzdálenější od populací ostatních?

- A) již v roce 1973 Imaizumi *et al.* navrhují, že příčinou je **izolovanost** populací saharskou pouští = vliv na **genový tok**
- B) když se v 80. letech objevuje model původu moderního člověka „Out of Africa“, začíná se příčina hledat ve fylogenetických přístupech – je to **odraz populačního odvětvení v dávné minulosti**

Genetická vzdálenost je odrazem:

- 1) Fylogenetického větvení (Out of Africa) – odraz jen stáří bez genového toku
nebo
- 2) Rozdílů v genovém toku (Out of Africa + multiregionální model)

Genetická rozmanitost mezi populacemi

1) Genetická vzdálenost je důsledkem fylogenetického větvení - speciace (Out of Africa)

- populace, které se **oddělí jsou mladší** a tedy v současnosti **geneticky podobnější**
- na základě studií o genetické vzdálenosti víme, že evropské a asijské populace jsou si navzájem podobnější než jsou si podobné s africkou populací
= evropské a asijské populace vznikly oddělením od společného předka mnohem později než se kterákoliv z nich oddělila od africké populace

Problém:

- tento fylogenetický přístup dobře funguje, pokud uvažujeme **rozdílné druhy** (viz oddělení člověka od lidoopů, společný předek šimpanze a člověka apod.) – jeden druh se oddělí od původního a zůstává od něj oddělen (trvalá izolace)
 - = není zde genový tok a pokud sledujeme selektivně neutrální znaky, pak zvyšující se genetická vzdálenost je důsledkem mutací (a genového posunu)
 - = genetická vzdálenost = **čas, který uplynul od oddělení obou druhů od společného předka**

Genetická rozmanitost mezi populacemi

Analyzujeme však **současné** lidské populace = **jsme jeden druh**

- **možné řešení:** jako analyzované jednotky můžeme brát jednotlivé **geografické regiony**

s tím však souvisí zase jiné problémy:

- kam přesně umístit hranici např. mezi Evropou a Asií, když se jedná o propojený kontinent
- dále stavíme na předpokladu, že jednotlivé regiony představují oddělené evoluční jednotky



- avšak ani **geografická** vzdálenost (izolace) neeliminuje zcela **genový tok**
- **musíme tedy s genovým tokem tak jako tak počítat**

Nemůžeme tedy dost dobře odhadnout dobu, kdy došlo k odvětvení, oddělení jednotlivých populací (čas odvětvení bude díky genovému toku mladší než ve skutečnosti byl).

Genetická rozmanitost mezi populacemi

- největší genetická odlišnost afrických populací (jak ukazují fylogenetické stromy) může v každém případě odrážet její největší stáří („Out of Africa“)
- avšak to nestačí k tomu, abychom zamítli multiregionální model
 - v případě studia současné lidské populace (jsme jeden druh) **musíme uvažovat i s vlivy genového toku**

Genetické rozdíly mezi populacemi aneb něco o migracích a genovém toku

1) Genetická vzdálenost populací a její příčiny

2) Stanovení genetické rozmanitosti mezi populacemi člověka

3) Proč jsou subsaharské africké populace geneticky vzdálenější od populací ostatních?

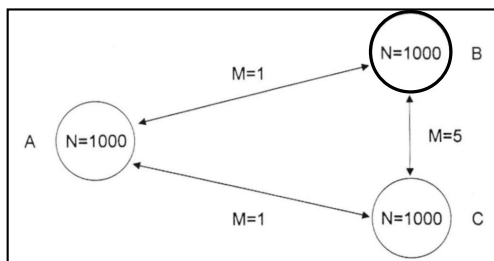
- Genetická vzdálenost je důsledkem fylogenetického větvení (Out of Africa)
- Genetická vzdálenost je důsledkem rozdílů v genovém toku (Out of Africa + multiregionální model)
- Vliv regionálních rozdílů v populační velikosti

4) Představy o dávné migraci

Genetická rozmanitost mezi populacemi

Ukažme si vztah mezi genovým tokem a genetickou vzdáleností na hypotetickém příkladu

- uvažujme tři populace – A, B a C
- každou tvoří 1 000 reprodukčně dospělých jedinců
- velikost populace se z generace na generaci nemění
- mezi populací A a B bude probíhat výměna 1 migrantů za generaci (1 člověk přechází z A do B a jeden z B do A)
- dále probíhá také výměna 1 migrantů za generaci mezi populací A a C
- a mezi populací B a C dochází k výměně 5 migrantů každou generaci



Migrační matice:

| | A | B | C |
|---|-----|-----|-----|
| A | 998 | 1 | 1 |
| B | 1 | 994 | 5 |
| C | 1 | 5 | 994 |

Např. populace B je tvořena 994 původními jedinci, jedním migrantem z populace A a 5 migranty z populace C.

Genetická rozmanitost mezi populacemi

- údaje o počtech migrantů v matici můžeme převést na četnosti genového toku (vydělíme počtem jedinců ve sloupci)

Migrační matice:

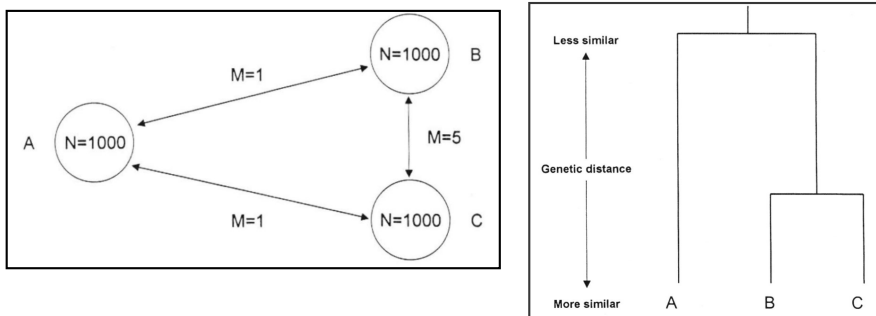
| | A | B | C |
|---|-------|-------|-------|
| A | 0,998 | 0,001 | 0,001 |
| B | 0,001 | 0,994 | 0,005 |
| C | 0,001 | 0,005 | 0,994 |

- údaje v matici nyní představují pravděpodobnosti, že gen v daném sloupci přejde z daného řádku a naopak
např. vidíme, že pravděpodobnost ve sloupci C pro řádek B je 0,005, což znamená, že je zde pravděpodobnost 0,005 pro to, že jakýkoliv gen přejde z populace C do populace B a naopak
- tyto hodnoty jsou jednoduše interpretovatelné jako **rychlost genového toku**

= největší rychlost genového toku je mezi populacemi B a C (0,005), která je větší než úroveň genového toku mezi populacemi A a B (0,001) nebo mezi A a C (0,001)

= na základě genového toku jsme schopni předpovědět, že populace **B a C si budou geneticky podobnější jedna druhé než každá z nich s populací A**

Genetická rozmanitost mezi populacemi



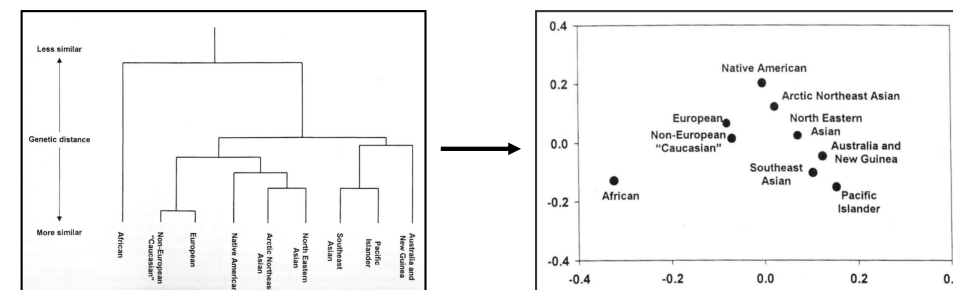
- podle tohoto modelu jsou odvozené genetické vzdálenosti vyjádřeny ve výše uvedeném dendrogramu
 - vidíme, že populace B a C jsou si geneticky podobnější než s populací A
 - příčinou této podobnosti je však větší genový tok mezi populacemi B a C než s populací A
- = tento strom jsme tedy schopni vysvětlit pouze na základě genového toku bez potřeby populačního odvětvení, vůbec nepotřebujeme znát detailně historii

Genetická rozmanitost mezi populacemi

Závěr:

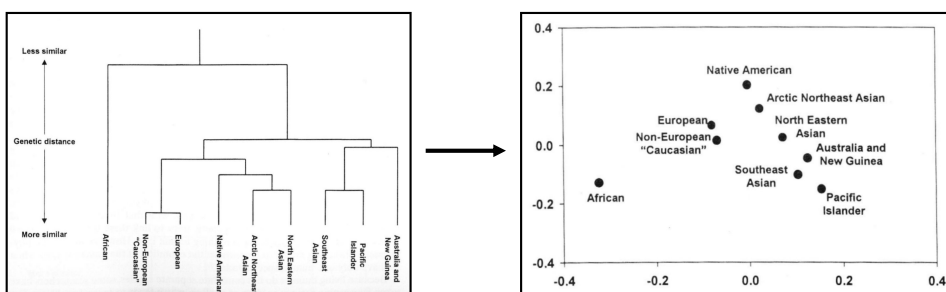
Genetická odlišnost Afriky tedy může odrážet nízkou úroveň genového toku s ostatními regiony mimo Afriku.

Pro popis **vlivu rozdílného genového toku** mezi populacemi různých regionálních oblastí je mnohem vhodnějším použití jiné grafické metody v podobě „mapy“



- v tomto grafickém znázornění jsou si geneticky podobnější populace umístěny blíže k sobě
- lze je číst jako mapy – mapy genetických vzdáleností – bližší body na mapě jsou si bližší také geneticky

Genetická rozmanitost mezi populacemi



- dobře vystihuje genetickou odlišnost

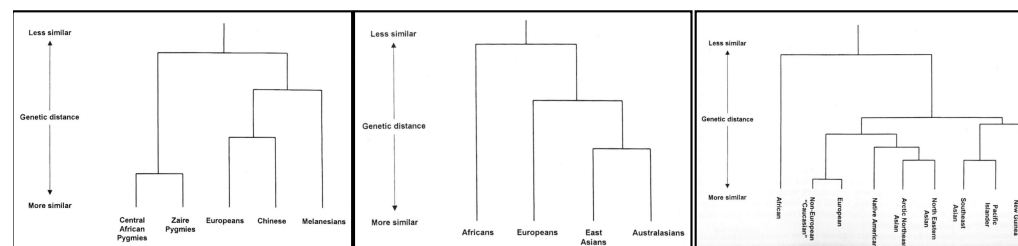
- dobře vystihuje genetickou vzdálenost, která je ovlivněna genovým tokem, vykazuje tak vysokou korelaci s geografickou polohou a vzdáleností

s geografickou vzdáleností se snižuje genový tok

Používají se obě znázornění.

Genetická rozmanitost mezi populacemi

Shrnutí obou přístupů:



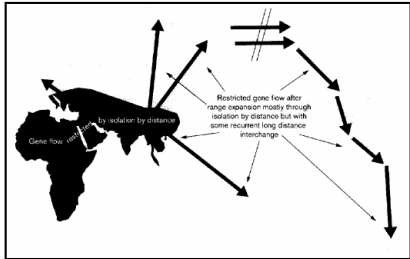
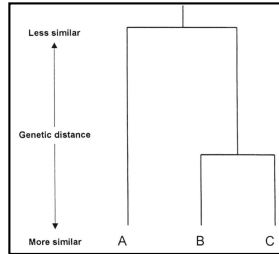
Stejné výsledky ze studia regionální genetické vzdálenosti (viz stromy výše) **mohou být odrazem jak fylogenetického větvení, tak mohou být odrazem variability genového toku mezi regionálními populacemi.**

Pokusme se nyní ověřit, že genetická odlišnost afrických populací je důsledkem menšího genového toku s populacemi mimo Afriku.

Hypotéza:

Genetická odlišnost Afriky může odrážet nízkou úroveň genového toku mezi Afrikou a ostatními regiony mimo Afriku.

- genový tok dělá populace podobnějšími = je-li nějaká populace výrazněji odlišná (A), pak je zde genový tok s těmito populacemi slabší než je mezi populacemi podobnějšími
 - tedy např. by to znamenalo, že počet migrantů mezi Afrikou a Asií je menší než mezi Asií a Evropou
- = **hypotéza o omezeném genovém toku** afrických populací

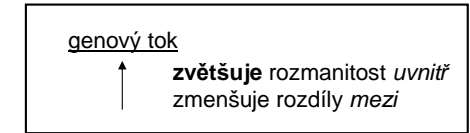
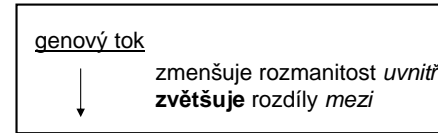


(Templeton 1997)

- **genový tok mezi Afrikou a Asií nebo Afrikou a Evropou je slabší** než mezi asijskými a evropskými populacemi **z důvodu geografické izolace vzdáleností** = asijské a evropské populace jsou si podobnější (silnější genový tok dělá populace podobnějšími)

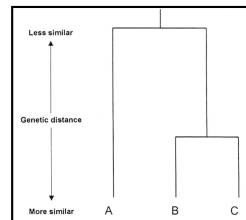
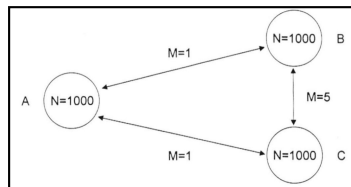
Hypotéza:

Genetická odlišnost Afriky může odrážet nízkou úroveň genového toku mezi Afrikou a ostatními regiony mimo Afriku.

Problém:

Víme ale, že uvnitř afrických populací je jak **větší** rozmanitost, tak je i **nejodlišnější** v porovnání s ostatními populacemi = vysvětlení větší odlišnosti africké populace pouze na základě uvedeného předpokladu o omezeném genovém toku nestačí.

Proč tomu tak je?



- vycházíme totiž z předpokladu rozdílů v genovém toku u populací o přibližně **stejně velikosti**
- již z předchozí kapitoly ale víme, že **africké populace však byly v minulosti několikrát větší** než populace ve zbytku světa

1) jednak víme, že v menších populacích působí silněji genový posun = zvyšuje genetickou vzdálenost (odlišnosti mezi populacemi) a snižuje rozmanitost uvnitř populací

2) vezmeme-li v úvahu **menší velikost populace při stejném počtu migrantů**, pak je **rychlost migrace zcela odlišná**

např. A = 2 000 jedinců B = 500 jedinců počet migrantů = 1
pak rychlost migrace pro A = $1 / 2\,000 = 0,0005$ a pro B = $1 / 500 = 0,002$

= v populaci B je vyšší rychlost migrace, přestože počet migrantů je stejný
= **ve větších populacích je genový tok slabší**

Genetické rozdíly mezi populacemi

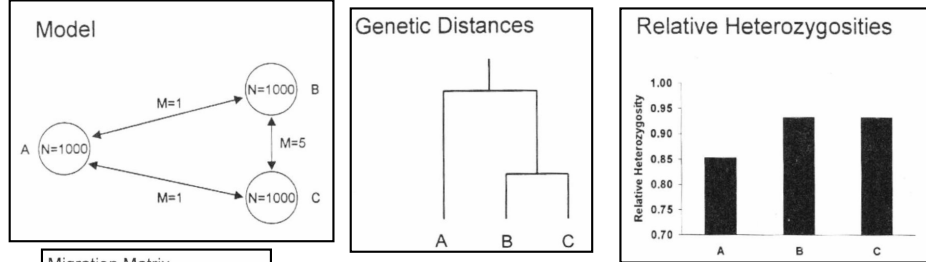
aneb něco o migracích a genovém toku

- 1) Genetická vzdálenost populací a její příčiny
- 2) Stanovení genetické rozmanitosti mezi populacemi člověka
- 3) Proč jsou subsaharské africké populace geneticky vzdálenější od populací ostatních?
 - Genetická vzdálenost je důsledkem fylogenetického větvení (Out of Africa)
 - Genetická vzdálenost je důsledkem rozdílů v genovém toku (Out of Africa + multiregionální model)
 - Vliv regionálních rozdílů v populační velikosti
- 4) Představy o dávné migraci

3) Vliv regionálních rozdílů v populační velikosti

Podívejme se na ukázky, jaký vliv může mít variabilita ve velikosti populace jak na genetickou vzdálenost, tak na heterozygotnost (rozmanitost uvnitř populací)

1)

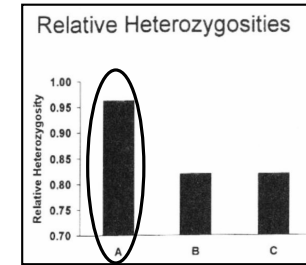
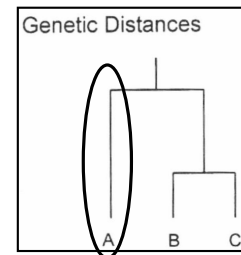


Migration Matrix

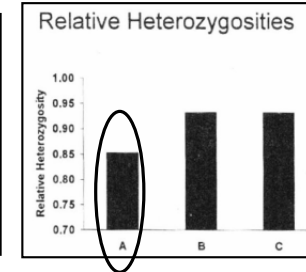
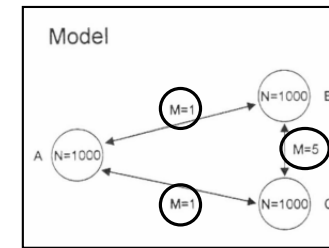
| | A | B | C |
|---|--------|--------|--------|
| A | 0.9980 | 0.0010 | 0.0010 |
| B | 0.0010 | 0.9940 | 0.0050 |
| C | 0.0010 | 0.0050 | 0.9940 |

- původní situace – stejná velikost všech tří populací
- rychlost migrace z populace B nebo C do populace A je menší než je rychlost mezi B a C

- dendrogram ukazuje větší podobnost mezi B a C, zatímco A je odlišnější (vzdálenější)
- graf heterozygotnosti - populace A vykazuje nejmenší rozmanitost – důsledek menší rychlosti genového toku (0,001 vs. 0,005)



Africká populace

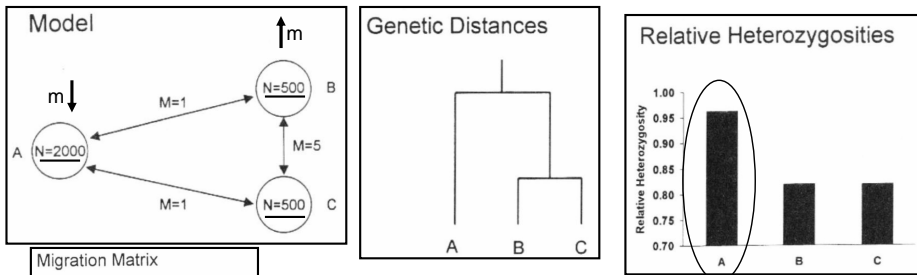


Modelová populace

- africká populace by tak měla mít menší rozmanitost = **nesouhlasí**

Tento model není platný pro lidskou populaci, protože nejodlišnější populace má nejmenší rozmanitost.

Model 2



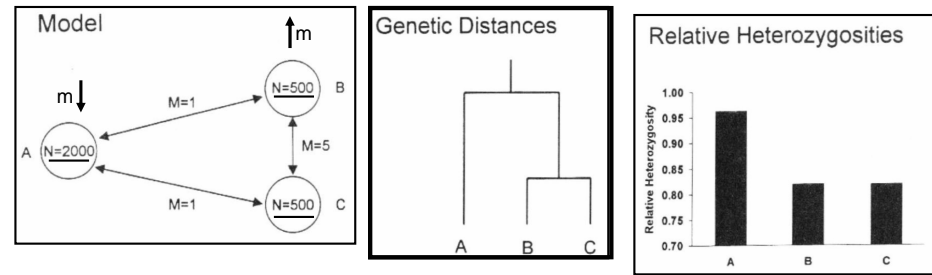
Migration Matrix

| | A | B | C |
|---|--------|--------|--------|
| A | 0.9990 | 0.0020 | 0.0020 |
| B | 0.0005 | 0.9880 | 0.0100 |
| C | 0.0005 | 0.0100 | 0.9880 |

- počet migrantů zůstává stejný, avšak populace A je větší než B a C
- stejně jako v předchozím je rychlost genového toku mezi B a C větší než je do populace A

- stejně tak dendrogram zůstává stejný – populace A je k B a C nejodlišnější, vykazuje větší genetickou vzdálenost
- avšak rozdíly jsou ve výsledné rychlosti migrace – do A z B nebo z C je rychlost menší (0,0005) než je rychlost z A do B nebo C (0,002)
- heterozygotnost je tak nyní větší v populaci A

Model 2

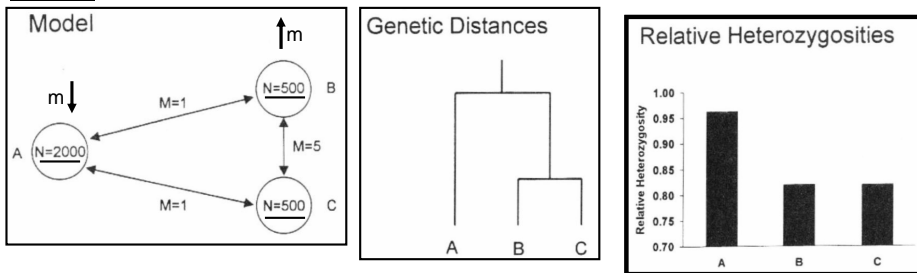


Genový tok:

- menší do A než do B = heterozygotnost roste v A pomaleji, v B rychleji = **zvětšuje se odlišnost mezi A a B**
- mezi B a C je silný = **B a C se stávají podobnějšími**

Genetická rozmanitost mezi populacemi

Model 2



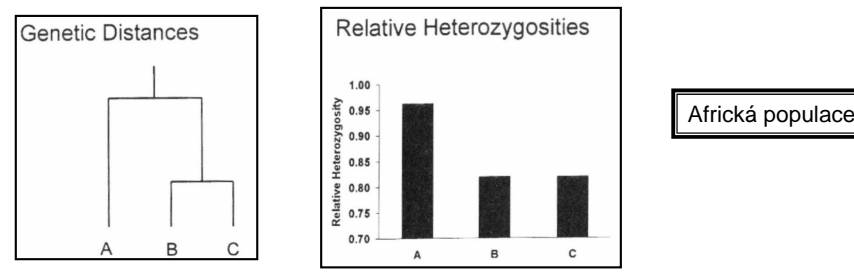
Genový tok:

- menší do A než do B = heterozygotnost roste v A pomaleji, v B rychleji = **zvětšuje se odlišnost mezi A a B**
- mezi B a C je silný = **B a C se stávají podobnějšími**

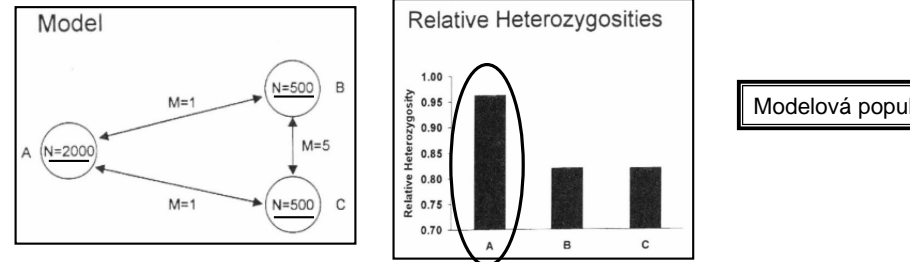
Genový posun:

- B a C jsou menší = **heterozygotnost se zmenšuje** vlivem genového posunu
- A je větší = **heterozygotnost neklesá**
- + se **heterozygotnost zvyšuje** i vlivem genového toku mezi africkými populacemi navzájem = další **nárůst odlišnosti africké populace od neafrických** a současně se v africké populaci **udržuje větší rozmanitost**

Genetická rozmanitost mezi populacemi



Africká populace



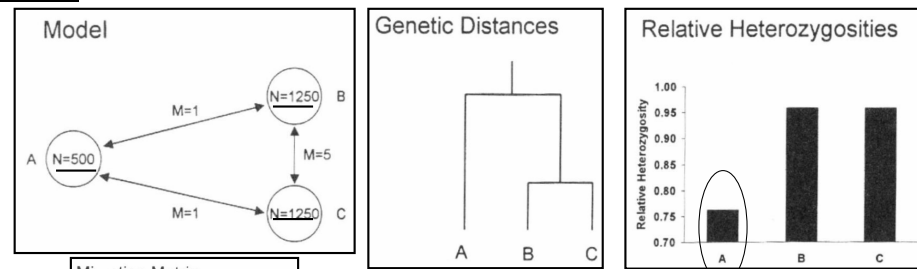
Modelová populace

- africká populace je větší – rozmanitost uvnitř africké populace je větší než uvnitř populací neafrických = **souhlasí**

Tento model je platný pro lidskou populaci, protože nejodlišnější populace má i největší rozmanitost.

Genetická rozmanitost mezi populacemi

Model 3



Migration Matrix

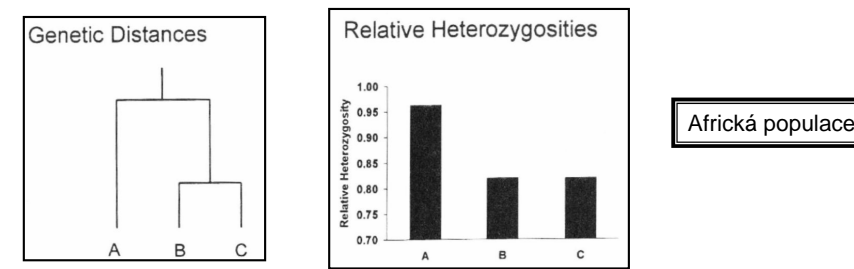
| | A | B | C |
|---|--------|--------|--------|
| A | 0.9960 | 0.0008 | 0.0008 |
| B | 0.0020 | 0.9952 | 0.0040 |
| C | 0.0020 | 0.0040 | 0.9952 |

- od předchozího se liší tím, že tentokrát je populace A menší než B a C
- nejodlišnější je opět populace A (dendrogram)
- avšak heterozygotnost má nejmenší

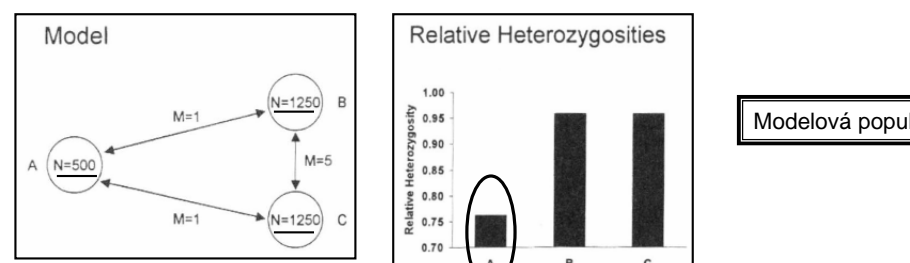
Kombinací:

silnějšího genového toku do populace A než do B a C (vzrůstá odlišnost) a **silnějšího genového posunu** v populaci A (klesá rozmanitost uvnitř)

Genetická rozmanitost mezi populacemi



Africká populace



Modelová populace

- neafrické populace jsou větší než africká – africká populace má menší rozmanitost = **nesouhlasí**

Tento model není platný pro lidskou populaci, protože nejodlišnější populace má nejmenší rozmanitost.

Souhrn modelů:

- ve všech případech byl počet migrantů stejný (5 migrantů mezi B a C, s populací A jen 1)
- jediné, co se měnilo, byla velikost populací
- u populace A sledujeme genetickou odlišnost (divergenci k ostatním populacím) a heterozygotnost (rozmanitost uvnitř jednotlivých populací)

Model 1:

Pokud je velikost populací přibližně stejná, pak populace A vykazuje větší odlišnost a menší rozmanitost.

Model 2:

Pokud je populace A větší, vykazuje větší odlišnost a také větší rozmanitost.

Model 3:

Pokud je populace A menší, vykazuje větší odlišnost a menší rozmanitost.

Souhrn modelů:Model 2:

Pokud je populace A větší, vykazuje větší odlišnost a také větší rozmanitost.

- ve všech třech modelech je populace A geneticky nejvzdálenější, nejodlišnější, avšak pouze u modelu 2, kdy je populace A větší než ostatní, má také větší rozmanitost

Afrika má neirozmanitější a také nejodlišnější populaci – lze vysvětlit:

1) nejenom pomocí modelu Out of Africa (na základě největšího stáří Afriky)

ale také

2) pomocí multiregionálního modelu

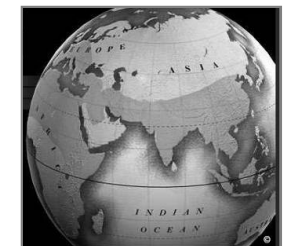
- větší **rozmanitost i genetickou vzdálenost** lze **uspokojivě vysvětlit pomocí genového toku a genového posunu** (platné nejen pro Out of Africa, ale částečně i pro multiregionální model)
- přičemž je zřejmé, že **afriká populace byla po většinu doby významně větší** než byly ostatní populace (+ *podpora závěry z předchozí kapitoly, kdy zjištěná největší rozmanitost uvnitř afrických populací je důsledkem jejich větší velikosti*)

Tedy ať už migrace probíhala nebo ne a počet migrantů byl větší nebo menší, výsledek bude vlivem větší početnosti africké populace velmi podobný.

Větší genetickou rozmanitost i odlišnost africké populace od ostatních populací lze jednoduše vysvětlit jako důsledek větší velikosti africké populace v její minulosti.

Stejně jako v předchozích případech, kdy nejsme schopni z výsledků studia mtDNA nebo genetických rozdílů uvnitř populací vyvrátit jeden ze dvou modelů, tak nejsme schopni rozhodnout o konečné platnosti jednoho z modelů ani na základě studia genetických rozdílů mezi populacemi.

| | Out of Africa | x | Multiregionální model |
|--|---------------|---|-----------------------|
| Genetická rozmanitost - uvnitř populací | ✓ | | ✓ |
| - mezi populacemi | ✓ | | ✓ |



Genetické rozdíly mezi populacemi

aneb něco o migracích a genovém toku

1) Genetická vzdálenost populací a její příčiny

2) Stanovení genetické rozmanitosti mezi populacemi člověka

3) Proč jsou subsaharské africké populace geneticky vzdálenější od populací ostatních?

- Genetická vzdálenost je důsledkem fylogenetického větvení (Out of Africa)

- Genetická vzdálenost je důsledkem rozdílů v genovém toku (Out of Africa + multiregionální model)

- Vliv regionálních rozdílů v populační velikosti

4) Představy o dávné migraci

4) Představy o dávné migraci a genovém toku

- v případě obou modelů původu moderního člověka uvažujeme, že musel probíhat genový tok mezi různými geografickými regiony (populacemi) = musela probíhat migrace
- největší spory tedy nejsou o to zda, ale kdy k těmto migracím došlo, čímž byl umožněn i genový tok a jak dlouho probíhal (2 000 000 vs. 50 000 let)

• multiregionální model

- meziregionální genový tok probíhal v celé prehistorii člověka, už od první migrace zástupců *Homo erectus* z Afriky (viz anageneze)

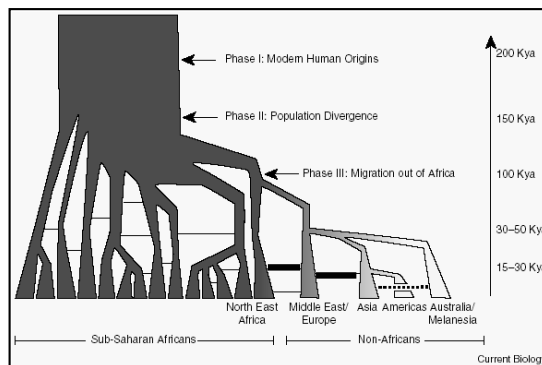
- se bez migrace a genového toku (ať už v rámci nebo mezi geografickými regiony) neobejde

• model nahrazení (Out of Africa)

- genový tok neprobíhal mezi moderními a archaickými populacemi (kladogeneze)
- genový tok neprobíhal ani po jistou dobu mezi moderními populacemi mimo Afriku – populace byly velmi malé + expandují do nových míst
- genový tok byl umožněn až populační explozí (před asi 50 000 nebo 10 000 lety)

Genetická rozmanitost mezi populacemi

Popsanému stavu genového toku podle modelu nahrazení odpovídají výsledky některých prací.



Campbell and Tishkoff (2008, 2010)

Genový tok na obrázku znázorňují horizontální spojení mezi populacemi

- po většinu období probíhal pouze mezi africkými populacemi
- mezi ostatními populacemi probíhal pravděpodobně nejdříve až před 30 až 15 000 lety (v době populační exploze)

Váhy se naklánějí na stranu modelu nahrazení.

Genetická rozmanitost mezi populacemi

Ovšem na základě výsledků z poslední doby víme, že:

- byl nalezen genový tok mezi neandrtálci a moderními euro-asiaty (Green *et al.*, 2010)
- byl nalezen genový tok mezi děnisovany a moderními melanésany (Krause *et al.*, 2010)

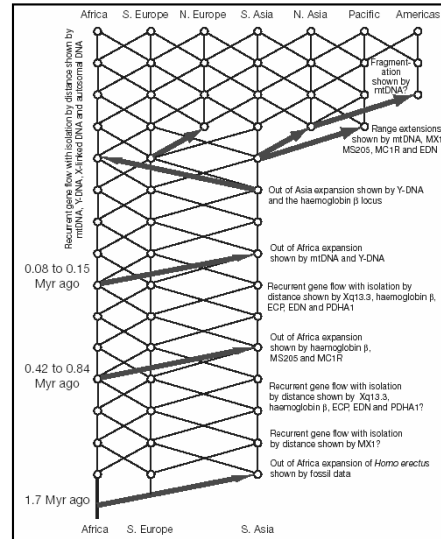
Váhy se naklánějí na stranu multiregionálního modelu.

- přestože migrace/genový tok stačí k dosažení pozorovaných hodnot genetických vzdáleností, nedokazuje to, že migrace/genový tok je pouze jediným faktorem, který má na to vliv
- jinými slovy, **historie člověka může být ve skutečnosti kombinací obou mechanismů**
- jak populačního větvení, tak i genového toku
- **stopy fylogenetického větvení** mohou být už dávno **smazány** právě působením genového toku (podobně jako stopy o regionálním původu u multiregionálního modelu)
- sledujeme tak pouze nejmladší migrační vlnu

Opět je zřejmé, že na základě genetických poznatků nelze uspokojivě využít ani jeden ze dvou testovaných modelů.

Pomůže nám model „Out of Africa again and again“ (Templeton 2002)

- první expanze proběhla před 1,7 miliony let – *Homo erectus*
- druhá vlna před 800 až 400 000 lety
- třetí vlna před asi 150 000 lety



- migračních vln bylo v historii více
- vždy následoval silný genový tok do stávajících populací mimo Afriku
- = neafrické populace jsou si podobnější
- = opakovaný genový tok zmenšil celkovou variabilitu populace člověka = malé hodnoty F_{ST}

Model „Out of Africa again and again“ však také nestačí.

- již jsme si uvedli, že populace člověka je relativně homogenní (nízké F_{ST}), což se dá vysvětlit právě jako důsledek probíhajícího genového toku
- stejně tak jsme již odhadli, že průměrná rychlost migrace mezi dvěma regiony byla 0,25-0,5 migrantů na generaci

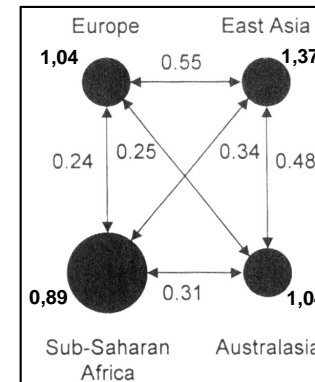
Pokud je však Afrika geneticky nejodlišnější, pak pro Afriku **potřebujeme uvažovat menší rychlost migrace/genového toku** než je rychlost migrace mezi neafrickými regiony (viz předchozí analýzy)

Genetická rozmanitost mezi populacemi

Ověření

- Relethford a Harpending (1995) vyvinuly metodu k odhadu migračních matic pomocí genetických vzdáleností
- metoda umožňuje získat matici genetických podobností, odhadnout relativní populační velikost a vypočítat počet migrantů na generaci mezi párem populací, aby bylo dosaženo pozorované genetické vzdálenosti mezi dvěma populacemi
- pro čtyři regiony (sub-saharská Afrika, Evropa, Austrálie a Východní Asie) byly použity dvě sady údajů – první sadu představovalo **57 craniometrických měření současných lidí** a druhá sada představovala **93 alel 37 klasických genetických markerů**
- dále použili relativní velikost populací – **50 % pro Afriku a po 17 % pro ostatní regiony** (3x17) - výpočet z craniometrických dat (viz předchozí kapitola)

Relethford a Harpending (1995)



Genetická rozmanitost mezi populacemi

- obrázek ukazuje výsledek takového velmi zjednodušeného modelu
- čísla jsou odhadem počtu migrantů mezi populacemi na jednu generaci 0,24 až 0,55, průměrná hodnota 0,36 migrantů na generaci, což zhruba odpovídá dřívějšímu výpočtu 1 migranta na tři generace

Závěry z tohoto modelu:

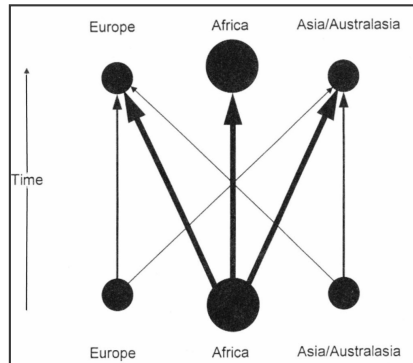
- 1) Samotnou migrací je možné dospět k pozorovaným hodnotám genetických vzdáleností mezi regiony – fylogenetické větvení tedy není potřeba (viz v souladu s předchozími zjištěními)
- 2) Tento model ukazuje, že celkový počet migrantů na generaci směřujících do Afriky (0,89) je menší než do jakéhokoliv jiného regionu (> 1)

Tento malý počet migrantů v kombinaci s větší velikostí populace ukazuje na **malou rychlost genového toku do Afriky než mezi ostatními regiony** = větší genetická odlišnost i rozmanitost africké populace.

Nový model (John Relethford, 2001)

Pravděpodobným scénářem by mohl být model „**Mostly out of Africa**“

- kombinuje africký původ (Out of Africa) a následný genový tok i mezi populacemi archaického a moderního člověka (Multiregionální model)
- genový tok probíhá přitom převážně z Afriky (jako kolébky moderního druhu)
- převažující genový tok z africké než do africké populace pak způsobuje její větší odlišnost od populací neafrických



„Mostly out of Africa“