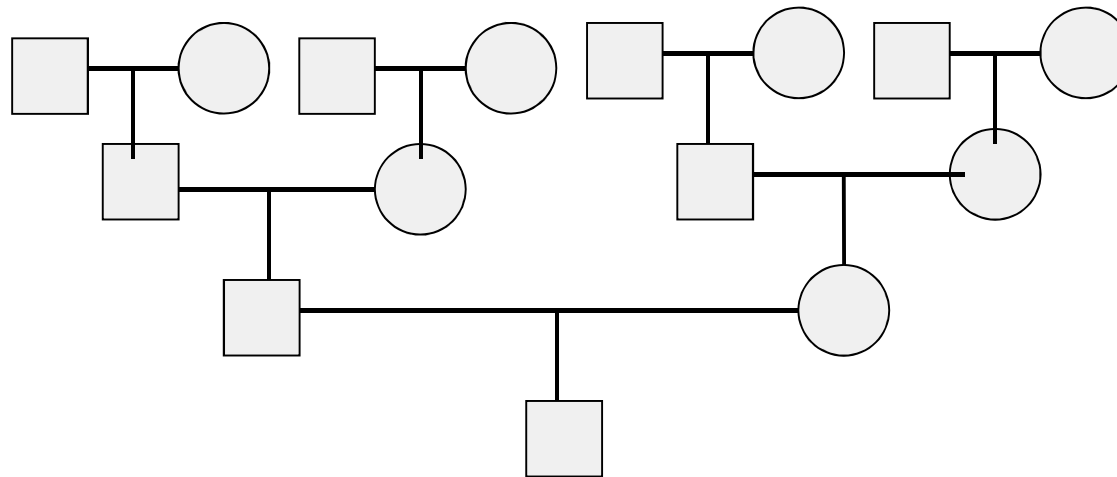


Analýza mtDNA

- 1) Jak to, že máme společného předka**
- 2) Metodika výzkumu mtDNA**
- 3) Analýza mtDNA – mitochondriální Eva, kdy a kde žila**

Jak to, že máme společného předka?

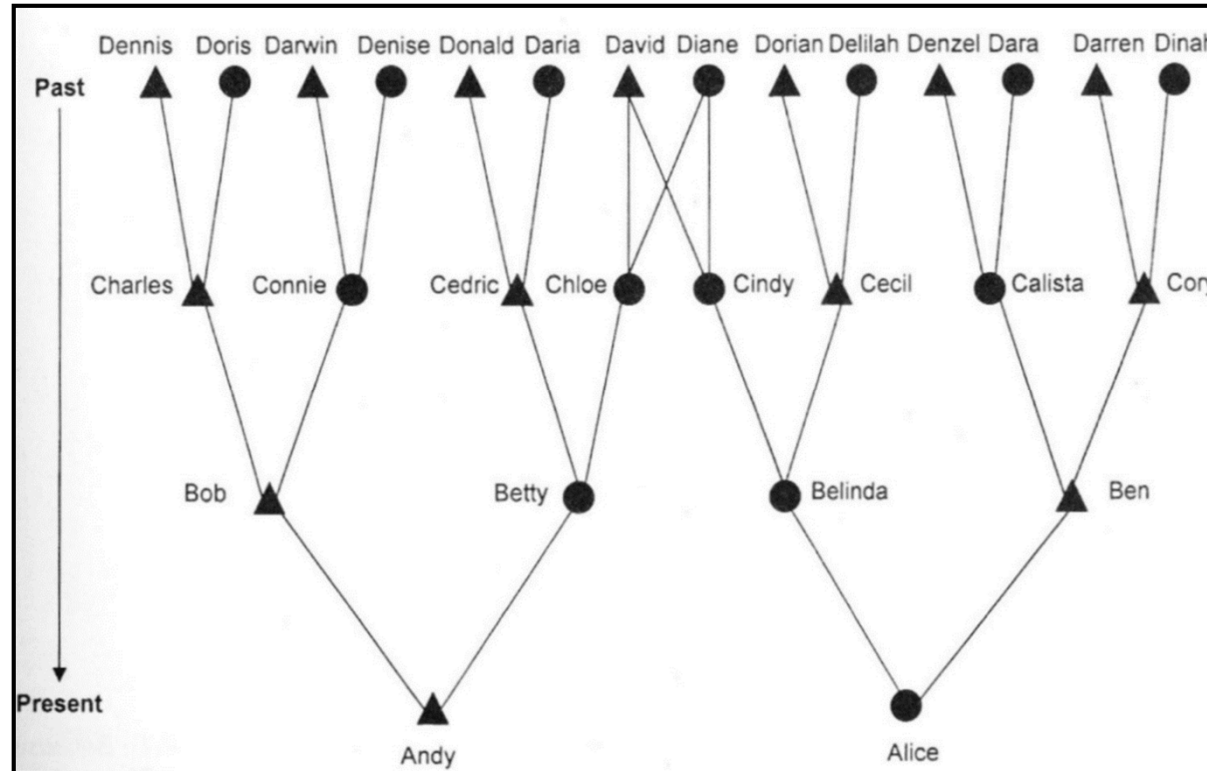
- každý máme dva společné předky v předchozí generaci = rodiče
- v další generaci 4 (babičky a dědečky, prarodiče) a v další již 8 (prababičky a pradědečky, praprarodiče), atd.
- počet předků v generaci n je tedy 2^n



- pokud bychom sledovali například 40. generaci (asi 1000 let zpátky), pak by předků bylo v této 40. generaci $2^{40} = 1,09 \times 10^{12}$
- tolik lidí však ještě na planetě Zemi ani nežilo (dnes žije asi $7,0 \times 10^9$)

Hledání našeho společného předka

- ve skutečnosti, čím více jdeme zpátky, tím je pravděpodobnější, že nějakí dva mí předci si byli příbuzní a tím se **počet předků snižuje**, např.

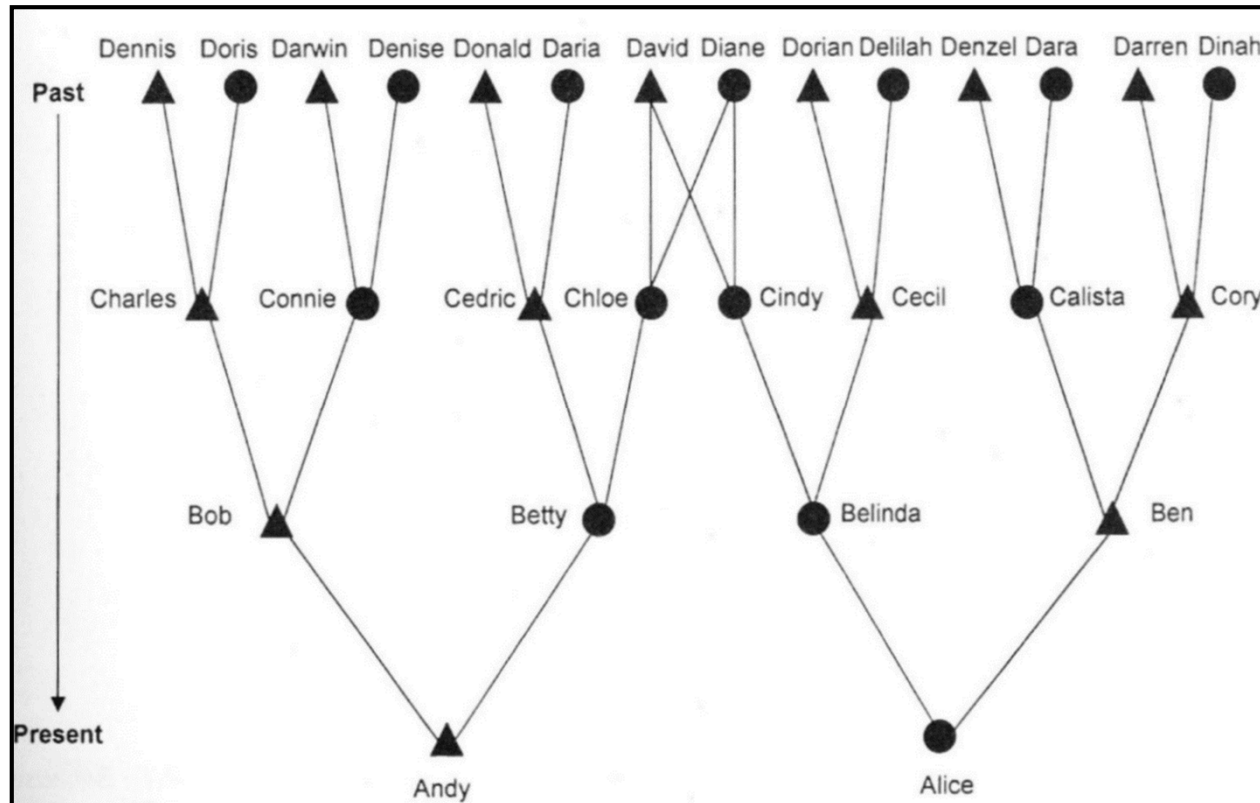


místo $2^4 = 16$, je to jen 14

- čím jdeme **více do historie**, tím častěji budeme narážet na příbuzenská propojení a **počet předků se** tak bude dál a dál výrazněji **snižovat**

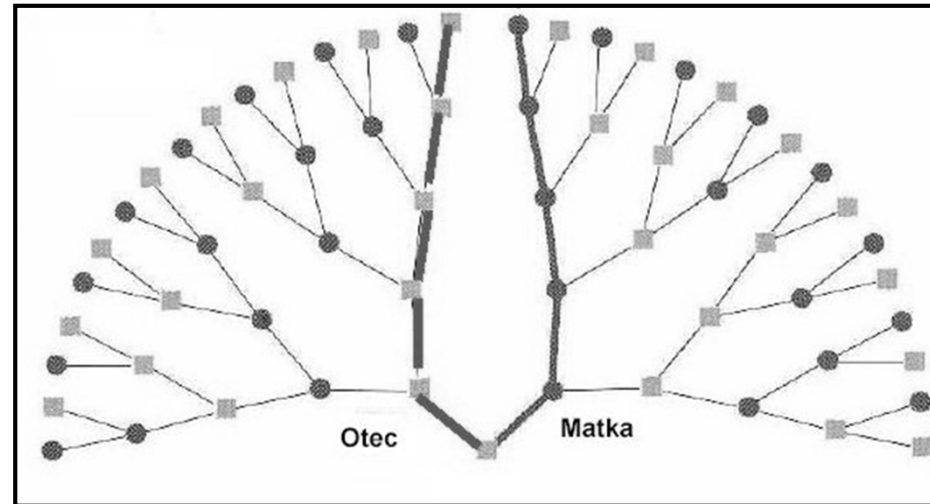
Hledání našeho společného předka

- ovšem hledat příbuznost studiem všech předků v rodokmenu např. studiem jaderné DNA by bylo velmi složité – každý jedinec dostane polovinu genetické informace od své matky a otce a stejně tak oni mají polovinu od své matky a otce atd.

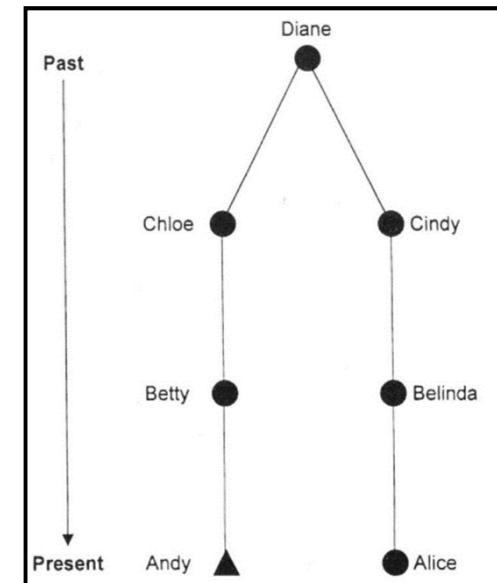
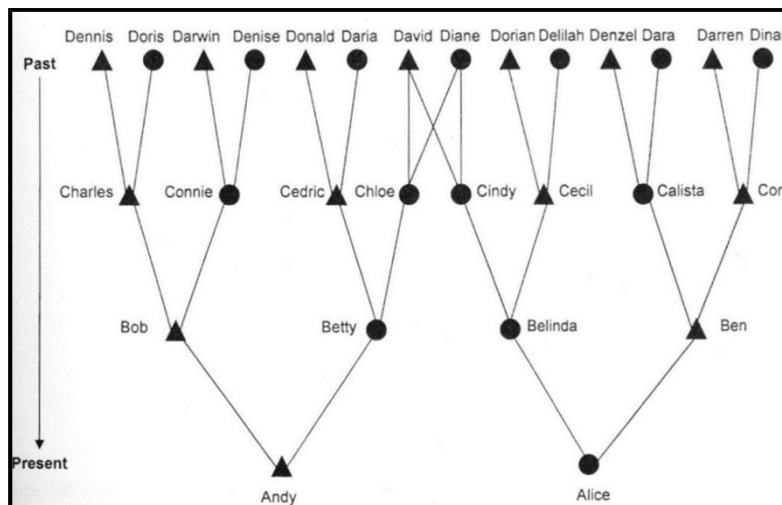


Hledání našeho společného předka

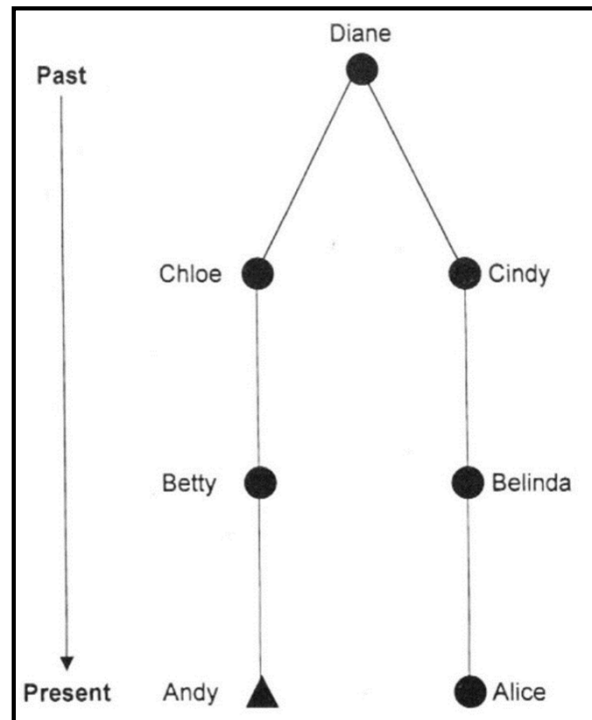
- proto k těmto studiím s výhodou **využíváme mtDNA**, kterou každý jedinec získává jen od matky (modrá kolečka) a nebo **chromozom Y**, který dědí pouze synové od svých otců (žluté čtverečky)



- počet takto studovaných příbuzných se nám výrazně zmenší

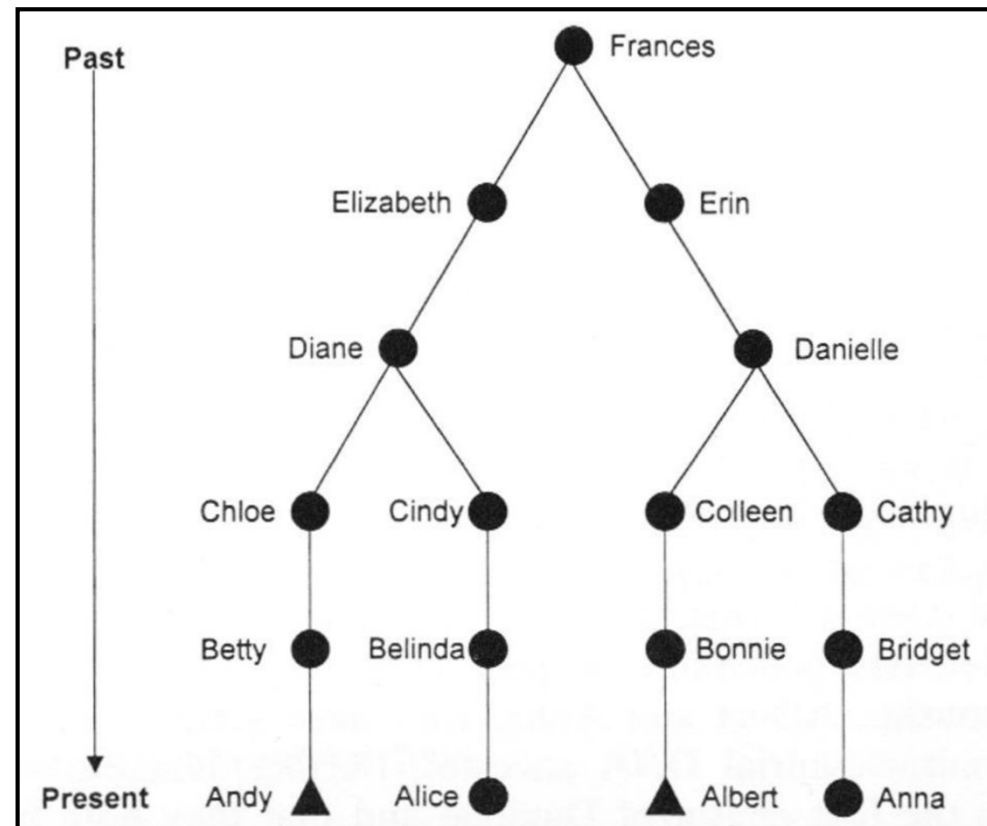


Hledání našeho společného předka



- Andy a Alice tak mají, co se týče mtDNA, pouze jediného předka – neboli jejich **společným předkem je Diana**, žijící před třemi generacemi

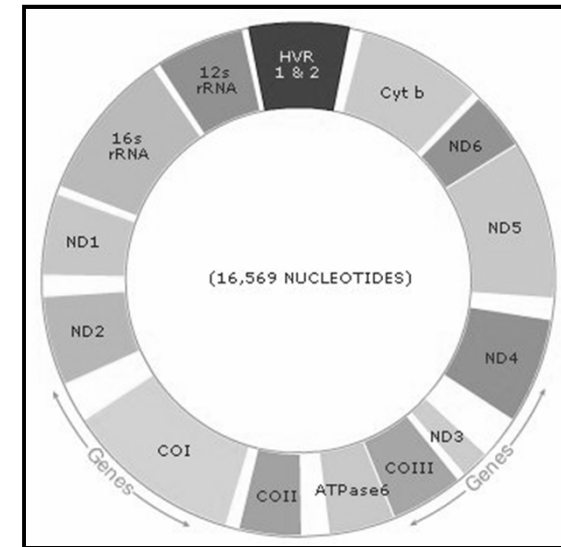
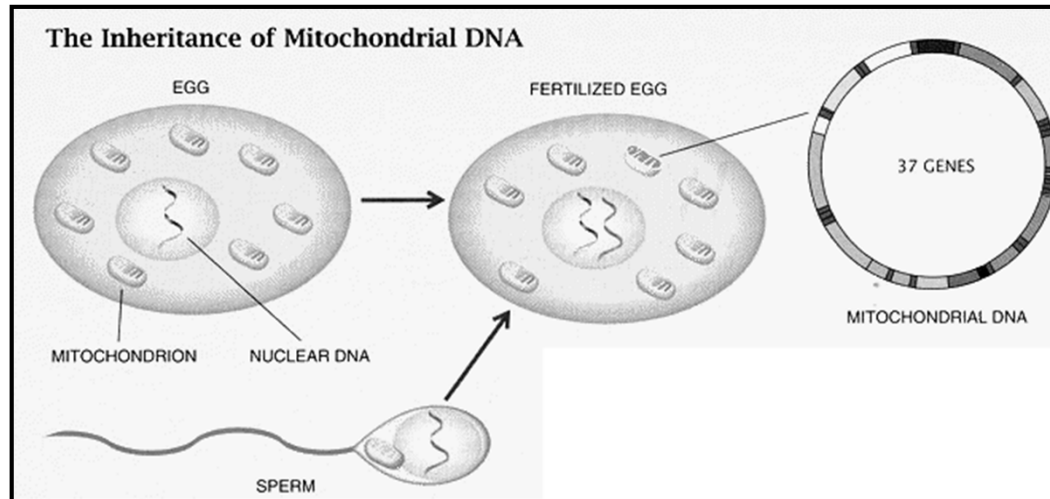
- obdobná situace u rozsáhlejšího rodokmene méně příbuzných jedinců



Analýza mtDNA

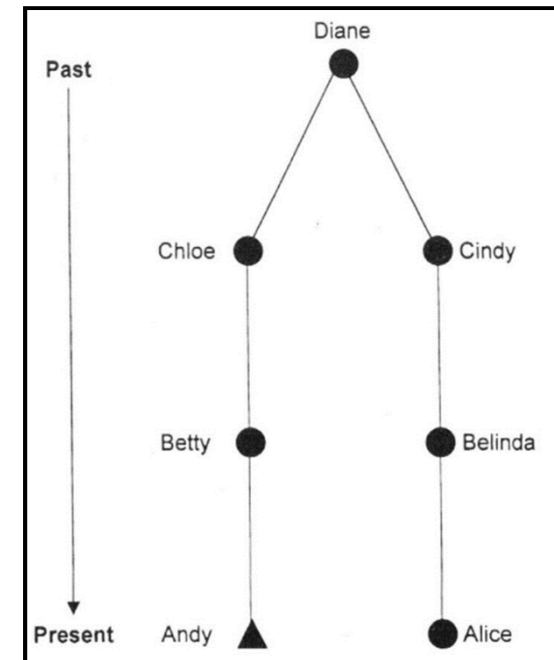
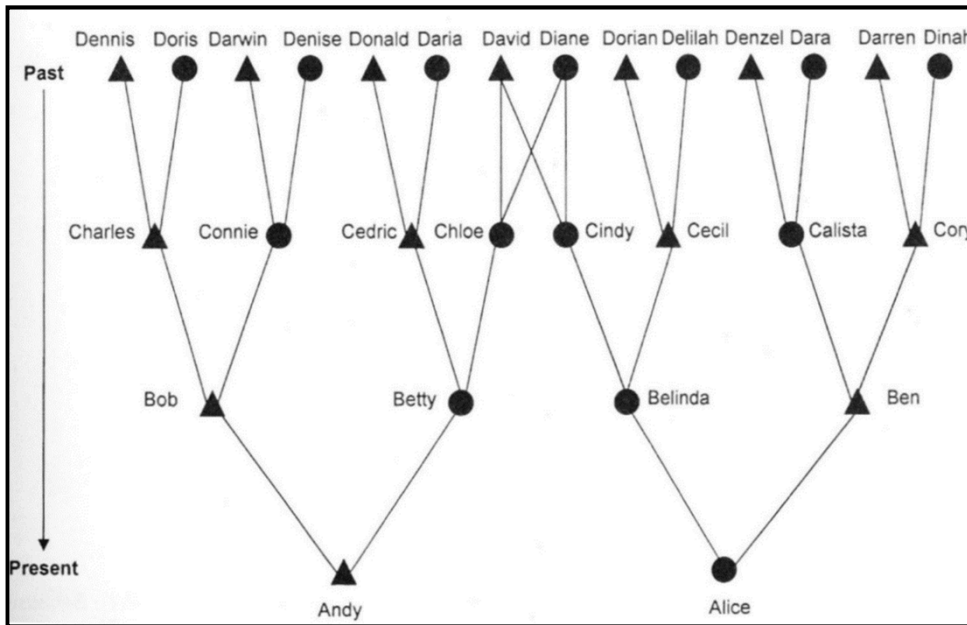
- 1) Jak to, že máme společného předka**
- 2) Metodika výzkumu mtDNA**
- 3) Analýza mtDNA – mitochondriální Eva, kdy a kde žila**

Mitochondriální DNA (mtDNA) člověka

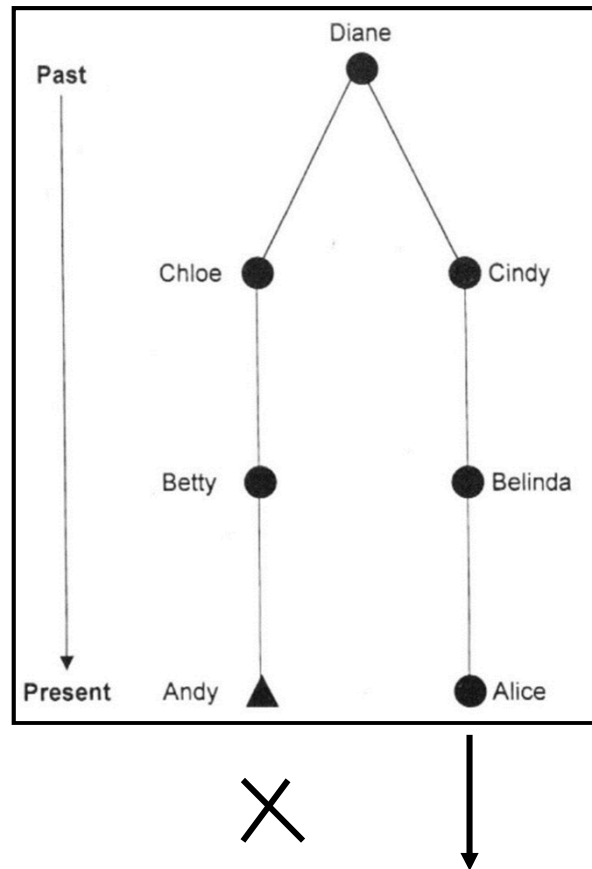


- součástí mitochondrií
- kruhová molekula DNA o průměrné velikosti 16 569 pb, dnes známe kompletní sekvenci
- 5-10 molekul v jedné organelce, 1 000 až 10 000 mitochondrií v buňce
- 37 různých genů, dědí se jako celek
- **neprobíhá rekombinace, mění se pouze procesem mutace**
- **vysoká mutační rychlost** (až 10násobná oproti jaderné DNA)
- **maternální dědičnost**

- **maternální dědičnost** výrazně zmenší počet studovaných příbuzných

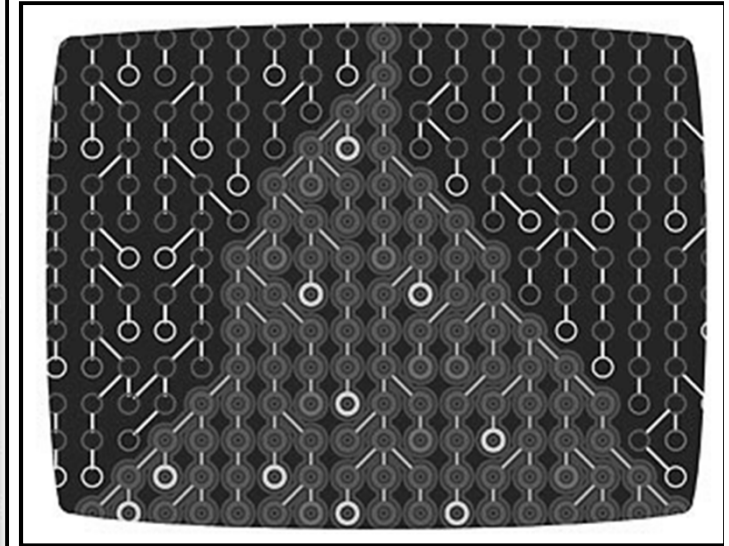
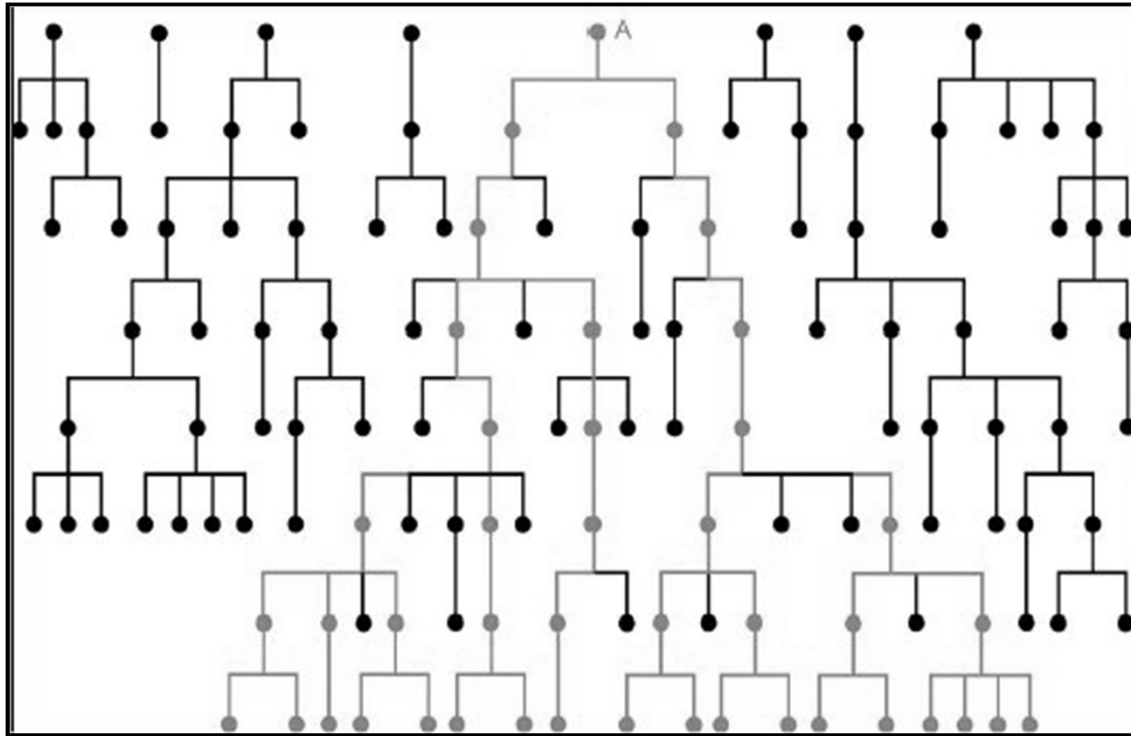


Hledání našeho společného předka



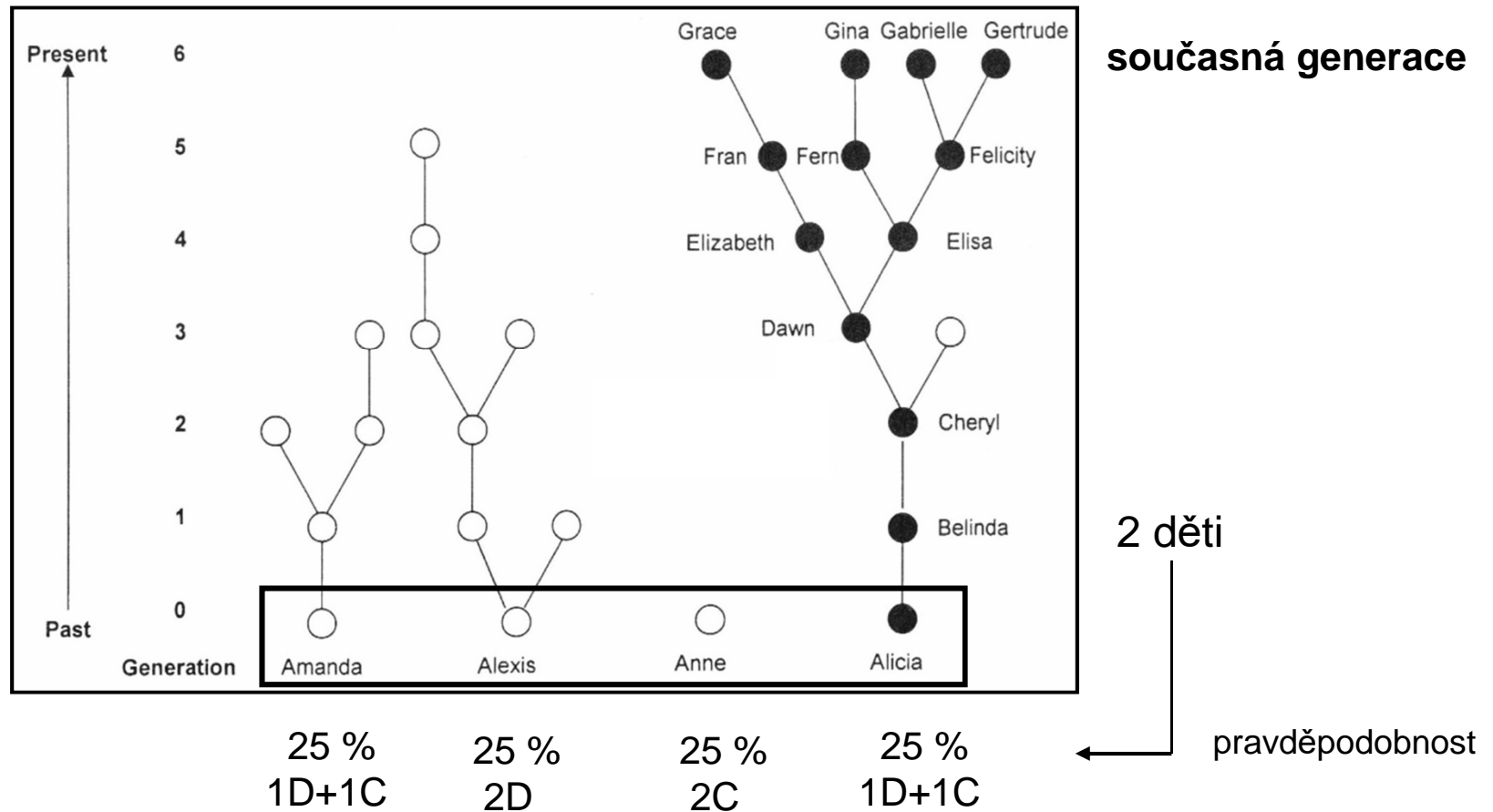
- Andy a Alice, mají pouze jediného předka – neboli jejich **společným předkem je Diana**, žijící před třemi generacemi
- v další generaci se mtDNA tohoto společného předka bude předávat už pouze v rodokmenu Alice, protože Andy jako muž mtDNA do dalších generací nepředává
- stejně tak se přenos zastaví, pokud Alice bude mít pouze syny

Hledání našeho společného předka



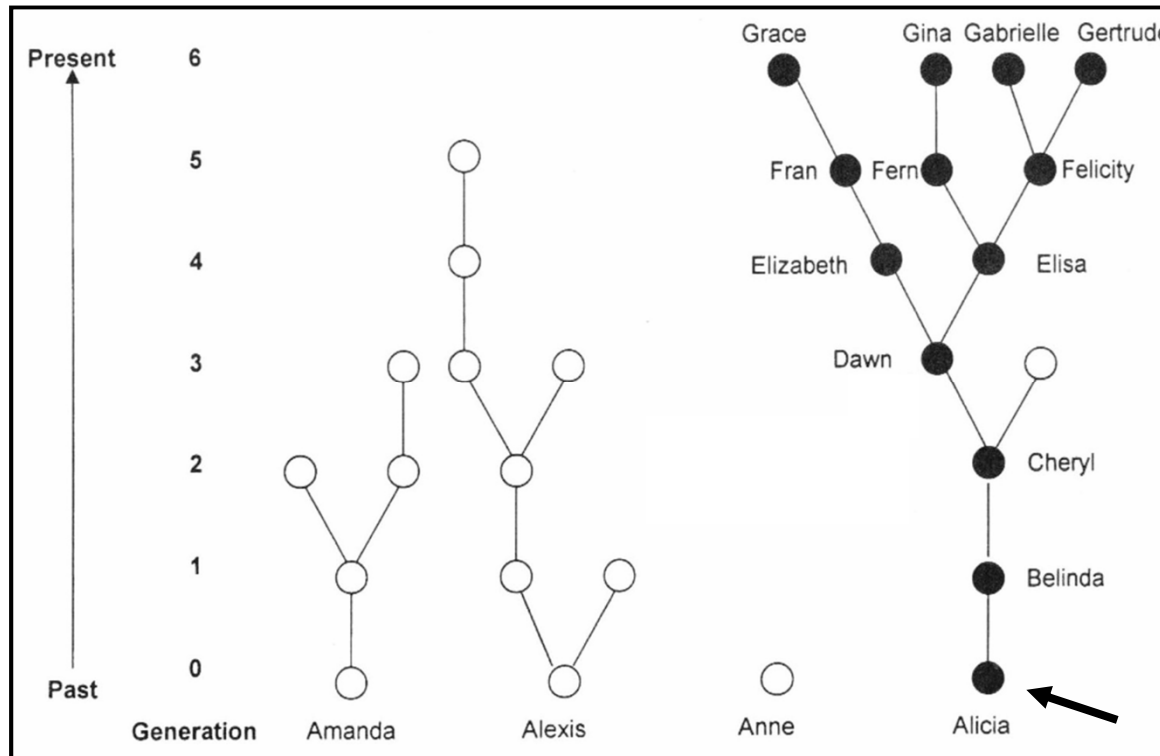
- vzhledem k tomuto postupnému **zanikání** a **předávání mtDNA** pouze přes ženskou linii, jsme nakonec schopni v daleké minulosti dospět až k jediné ženě – společnému předku, jejíž mtDNA se přenášela nejdéle – „**pramáti Eva**“
- některé mtDNA linie tak zanikají a jiné se přenáší dál a „pomnožují“
- díky tomu při pohledu ze současnosti do minulosti sledujeme tzv. **koalescenci** = = splývání linií mtDNA
- systém zanikání a splývání mtDNA linií ukazuje následující obrázek

Hledání našeho společného předka



- simulaci začínáme někde v minulosti se čtyřmi ženami – Amandou, Alexis, Anne a Alicí
- každé se narodí dvě děti (C-chlapec, D-děvče)
- mtDNA Ann zaniká – má pouze chlapce
- u ostatních žen se přenáší do další generace, protože mají alespoň jedno děvče

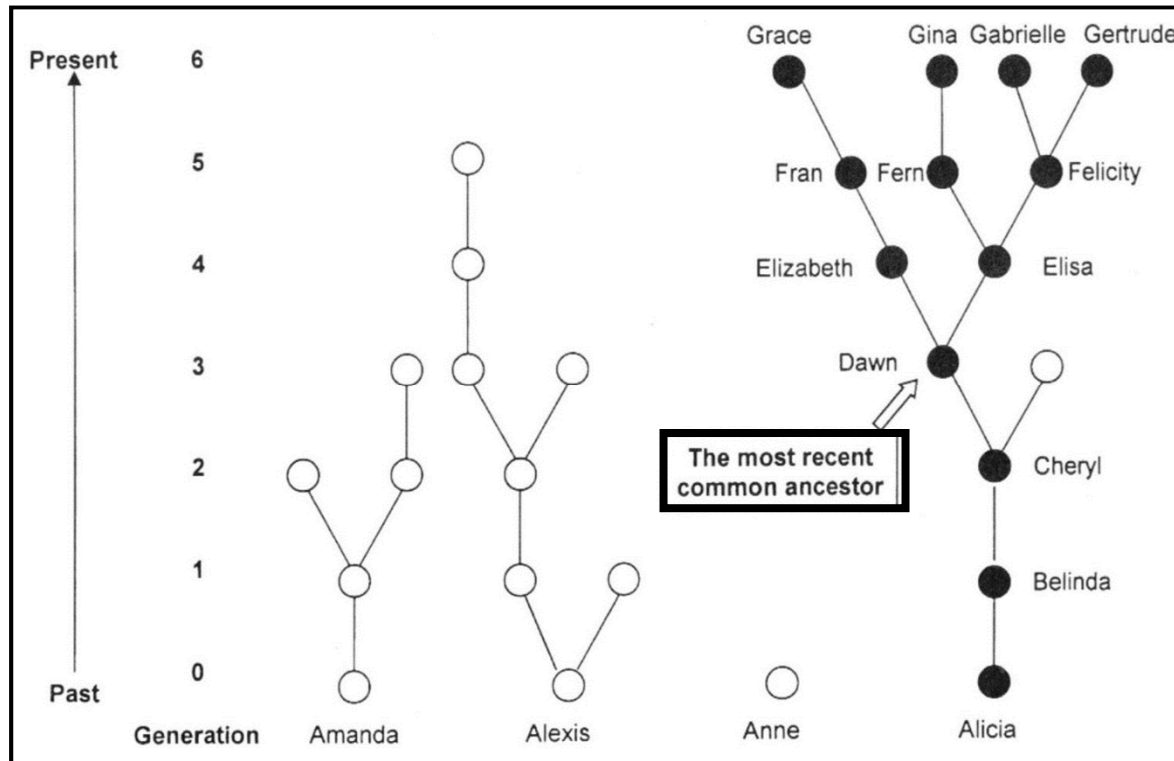
Hledání našeho společného předka



současná generace

- v každé generaci se pak situace opakuje
- po šesti generacích vidíme, že se zachovala mtDNA pouze Alice, jejíž potomci měli v každé generaci alespoň jednu dceru
- u Grace, Giny, Gabriely a Gertrudy nalezneme „stejnou“ mtDNA jakou měla Alice

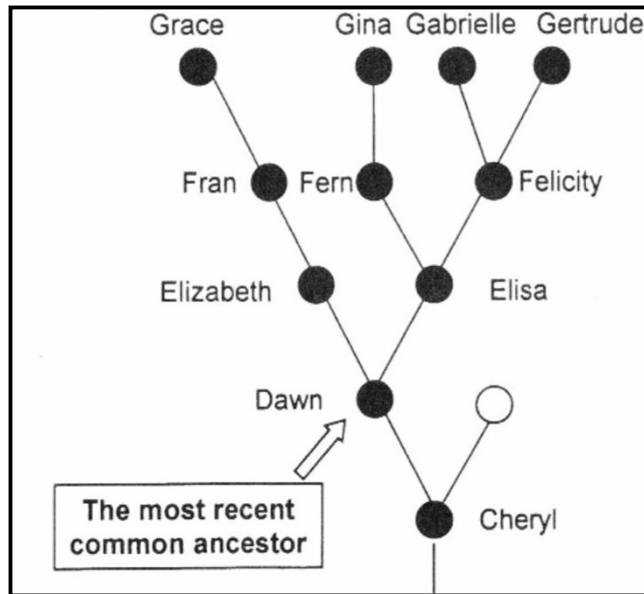
Hledání našeho společného předka



současná generace

- zachovala se pouze mtDNA Alice, přičemž pomocí mtDNA můžeme zjistit, že **nejbližším společným předkem** Grace, Giny, Gabriely a Gertrudy **byla Dawn** (MRCA – most recent common ancestor)

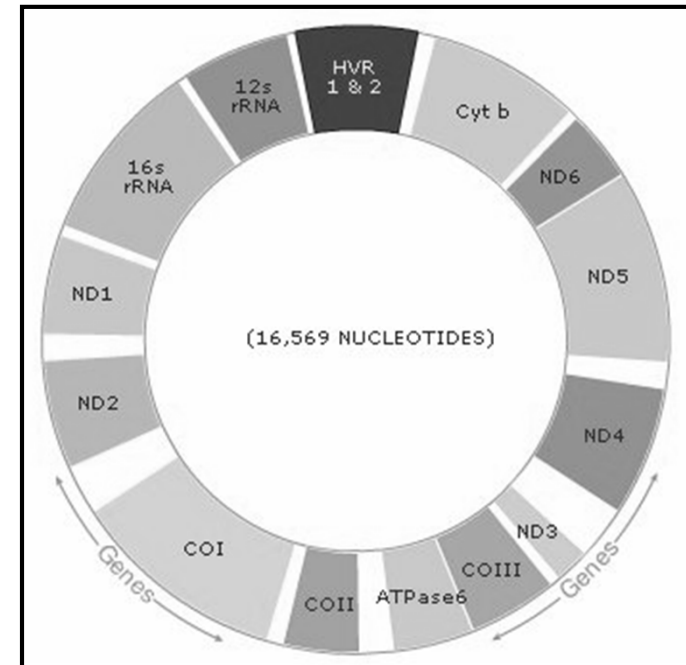
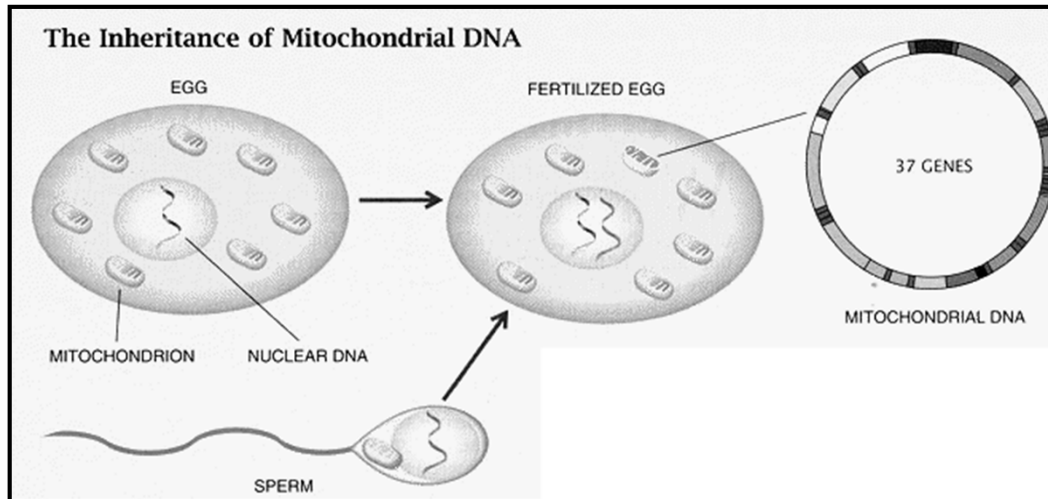
Hledání našeho společného předka



- avšak to, že mají Grace, Gina, Gabriela a Gertruda „stejnou“ mtDNA jako Dawn nebo Alice není ve skutečnosti úplně pravda (ani být nemůže, protože pokud by přežila do současnosti mtDNA jediné ženy, pak bychom dle tohoto postulátu měli všichni stejnou mtDNA)
- ve skutečnosti se jejich mtDNA navzájem liší – např. mtDNA Gertrudy a Gabriely jsou si podobnější než je jejich mtDNA podobná k mtDNA Grace

- to, čím se mtDNA těchto žen liší, jsou náhodné mutace, které v ní vznikly
- jakmile se tedy objeví v mtDNA nějaká mutace, tato je pak dále předávána v dané linii
- čím je tato linie starší, tím více mutací se v ní nahromadí

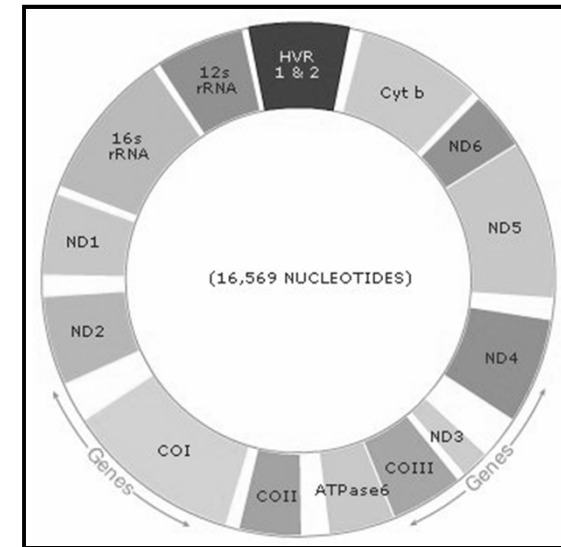
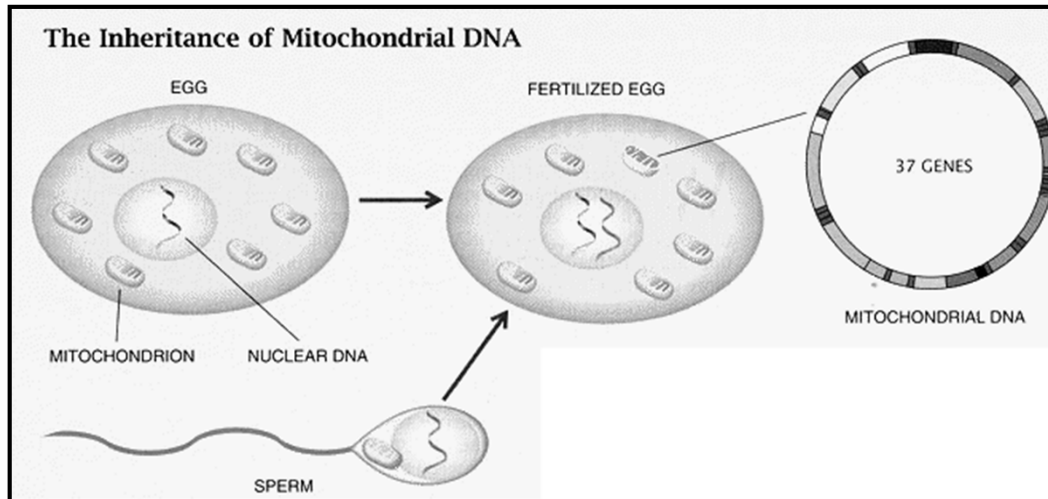
Hledání našeho společného předka



Kde v mtDNA mutace hledáme:

- kódující region x kontrolní region HVR (regulace replikace mtDNA, HVSI a HVSII)
- kódující region – lze analyzovat pomocí RFLP, specifickou sadou restričních enzymů
- kontrolní region – variabilita studována přímým sekvencováním

Hledání našeho společného předka



Co v mtDNA zkoumáme:

- některé mutace se předávají na potomky vždy spolu = **haplotyp** = určují tedy dědičnou linii
- některé haplotypy jsou si podobnější (sdílejí stejné mutace) a ukazují na společného příbuzného předka – tyto haplotypy se sdružují do tzv. **haploskupin**

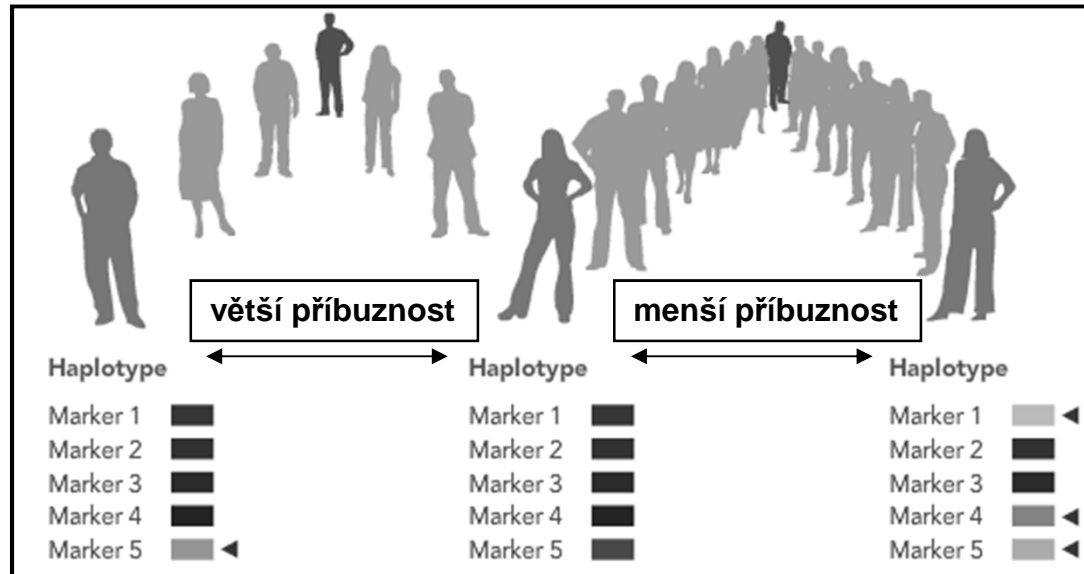
Haplotypy x haploskupiny

Lze si to přiblížit na analogii se značkou aut:

- na světě existuje mnoho automobilek – Škoda, Ford, Honda apod.
- každá vyrábí **mnoho různých modelů** – např. Škodovka – Fabia, Octavia; Honda – Civic, Acord = **tyto modely představují jednotlivé haplotypy**
- některá tato auta různých značek jsou vybavena **například klimatizací** nebo GPS navigací (nesou podobné mutace) – **jsou si tedy v tomto podobnější a tvoří haploskupiny (např. malé vozy x limuzíny)**



Haplotypy x haploskupiny



Haplotyp

- sestava mutací
- podobnější haplotypy sdílejí příbuznější jedinci



Haploskupina

- příbuzné haplotypy sdílejí stejné nebo podobné sestavy mutací
- tvoří haploskupinu
- mají svůj geografický původ (vzhledem k původnímu předkovi)

Hledání našeho společného předka



Haploskupiny lidské mitochondriální DNA (mtDNA)	
Poslední společný předek (mtDNA)	
L0	L1
L2	L3 L4 L5 L6 L7
M	N
CZ D E G Q	A I R S W X Y
C Z	B F pre-HV pre-JT P UK
	HV JT UK
	H V J T

Haploskupiny chromozómu Y lidské DNA (Y-DNA)	
Poslední společný předek (Y-DNA)	
I	
A	BR
B	CR
C	DE F
D E	G H IJ K
	I J L M NO P
	N O Q R

Haplotypy x haploskupiny

- na základě haplotypů a haploskupin jsme schopni určit, ke které linii daní jedinci náleží (hledáme příbuznost na základě rozdílů a podobností) = **identifikace společného předka**
- již víme - **selekčně neutrální mutace** – v čase se hromadí konstantní rychlostí = **molekulární hodiny**
- podle počtu těchto mutací lze také odvodit **stáří sledované linie, předka**

Problémy:

- stanovit podobnost (příbuznost) mezi jedinci na základě rozdílů v sekvenci nemusí být vždy úplně jednoduché (viz následující příklad)
- ukážeme si na příkladu tří žen – Alice, Betty a Cindy, u nichž známe část nějaké sekvence mtDNA a víme, že se liší mezi sebou v jednom nukleotidu

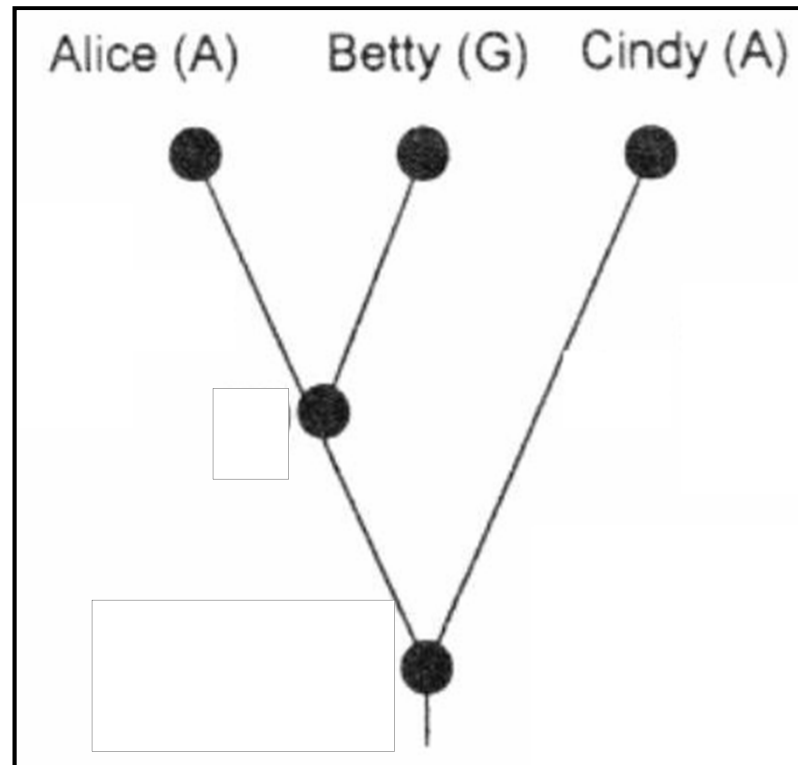
Alice (A)

Betty (G)

Cindy (A)

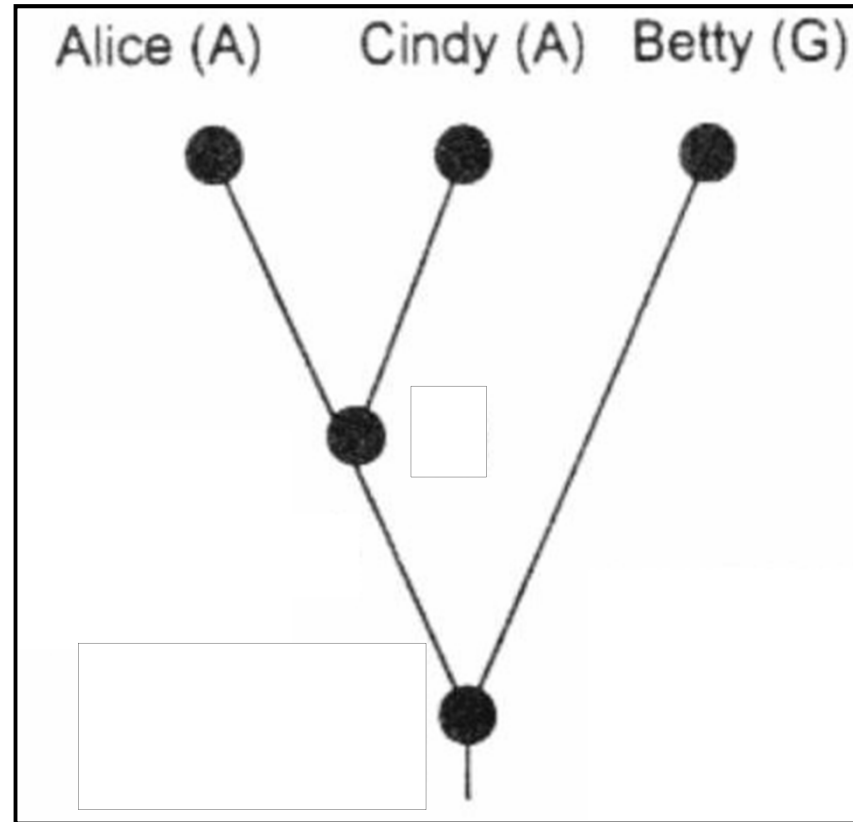
- existují tři možnosti (vývojové stromy), které ukazují, jak k těmto odlišnostem (mutaci) mohlo dojít

Varianta 1



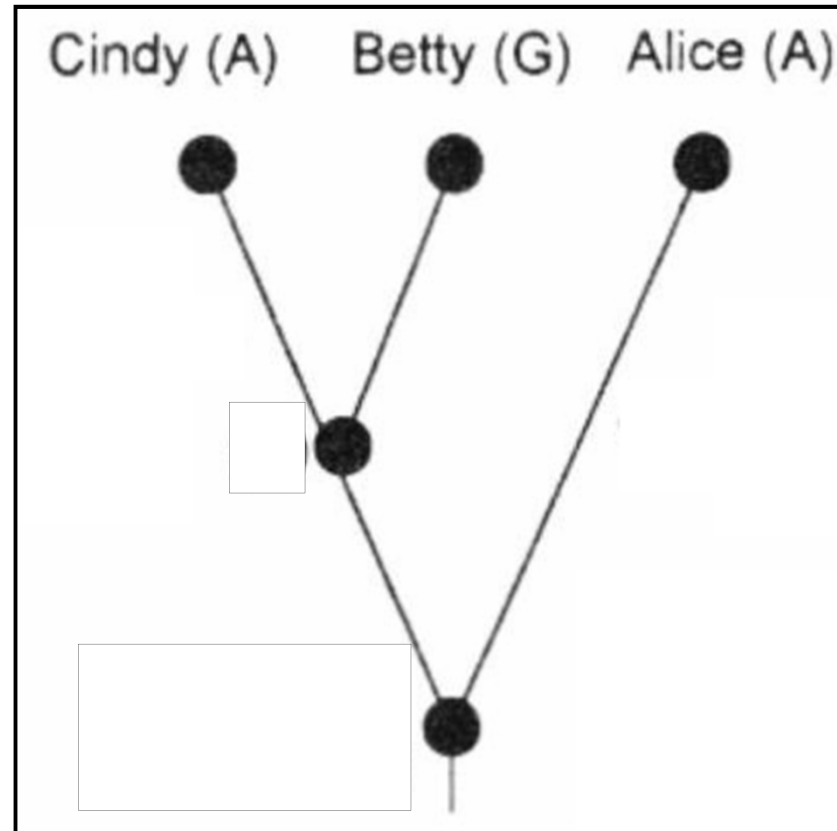
Alice a Betty jsou si podobnější (příbuznější) než je každá z nich k Cindy

Varianta 2



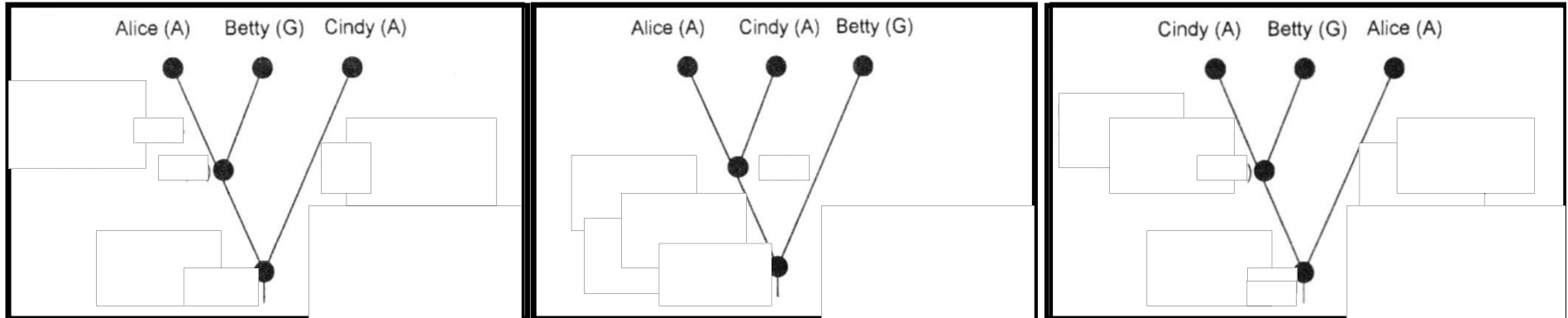
Alice a Cindy jsou si podobnější (příbuznější) než je každá z nich k Betty

Varianta 3



Betty a Cindy jsou si podobnější (příbuznější) než je každá z nich k Alici

Hledání našeho společného předka

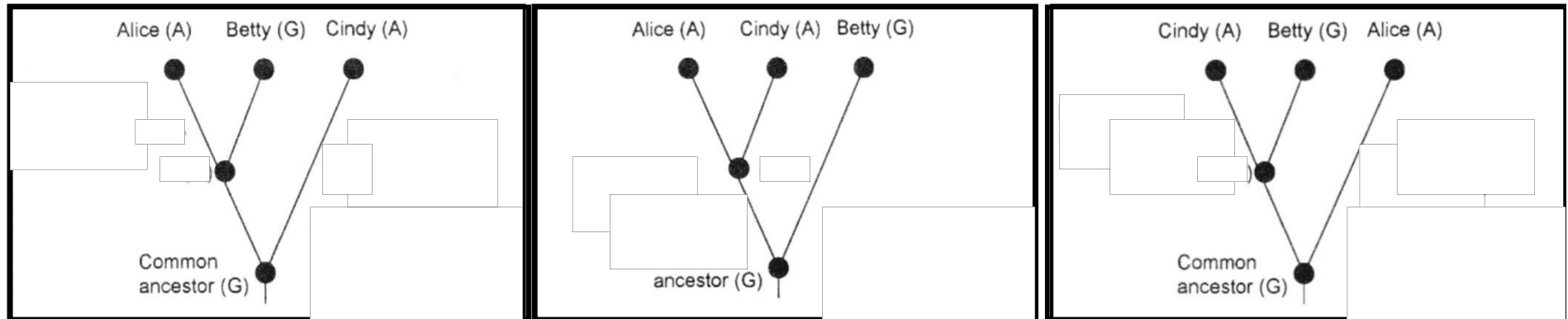


Který z těchto stromů je nejpravděpodobněji správný?

- Alice i Cindy nesou obě stejný nukleotid A, zatímco Betty má ve stejném místě G
- první možností je, že v minulosti došlo k jedné mutační události, kdy se pravděpodobně A zaměnil za G nebo naopak G za A
- druhou možností je, že již oba nukleotidy jsou mutací nějakého jiného nukleotidu = dvě mutační události

Ockhamova břitva – budeme uvažovat jednu mutační událost

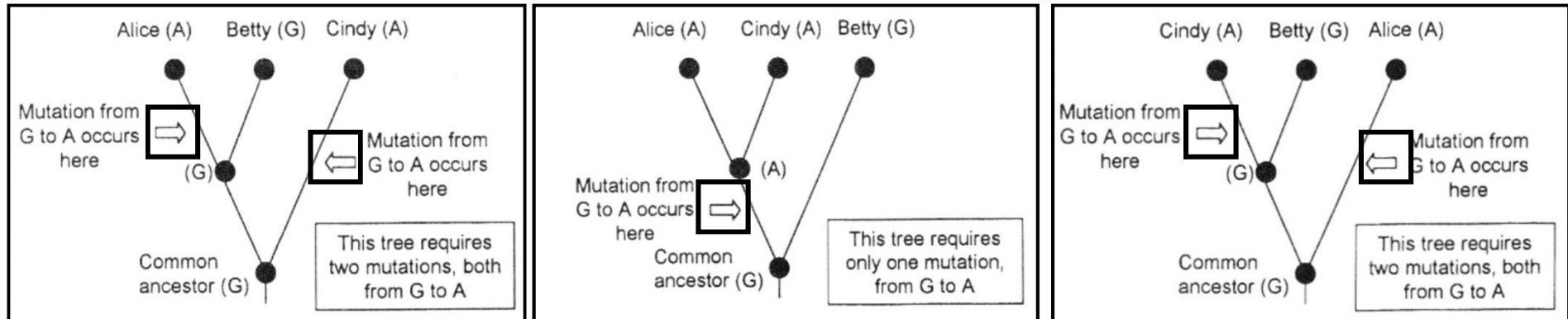
Hledání našeho společného předka



Který z těchto stromů je nejpravděpodobněji správný?

- abychom mohli konstruovat strom, musíme vědět, kdo byl společným předkem všech tří lidí, tak budeme vědět, který nukleotid je původní a který je mutovanou formou
- jak to můžeme zjistit – nejvhodnější metodou je sekvencování nějaké jiné blízce příbuzné skupiny jedinců („outgroup“) – pro člověka je např. nejvhodnější šimpanz
- hypotetické srovnání se šimpanzí DNA nám odhalí, že původní je báze G
- v našich třech uvažovaných stromech tedy máme nastaveno, že společný předek všech tří žen měl ve své sekvenci G

Hledání našeho společného předka



Který z těchto stromů je nejpravděpodobněji správný?

- první strom – Alice a Betty mají společného předka, který se odštěpil ze společného předka se Cindy
- víme, že původní byl v sekvenci G = muselo zde dojít ke dvěma odděleným mutačním událostem – v obou případech mutoval G na A
- pro vysvětlení druhého stromu, kde mají Alice a Cindy společného předka, který vzniknul ze společného předka s Betty, nám stačí jediná mutační událost, která nastala u společného předka Alice a Cindy
- u třetího stromu opět potřebujeme dvě mutační události

Ockhamova břitva nám říká, že nejpravděpodobnější je to jednodušší, tedy **strom č. 2**

- takto však ve skutečnosti nepostupujeme, změna jediné báze v jedné sekvenci je málo informativní – **vycházíme z mnoha změn na různých místech a také u většího vzorku jedinců**
 - například pokud bychom analyzovali sekvenční rozdíl v jiné sekvenci, mohl by jako pravděpodobnější vyjít např. strom č. 1
- pokud však budeme uvažovat více sekvencí, pak nám ale geometrickou řadou narůstá počet možných stromů, s nimiž musíme počítat – celková analýza je velmi náročná a složitá
 - např. máme 3 jedince a 3 odlišné sekvence (každá sekvence od jednoho jedince), pak jsou 3 možné stromy, ale při **4 odlišných sekvencích** už je počet možných **stromů 15** atd.

Počet DNA sekvencí	Počet možných stromů
3	3
4	15
5	105
6	945
7	10 395
8	135 135
9	2 027 025
10	4 459 425
20	$8,2 \times 10^{21}$
50	$2,8 \times 10^{76}$

- většinou však analyzujeme stovky sekvencí – počet možných stromů je pak astronomický
např. Linda Vigilant a kol. analyzovali 135 mtDNA sekvencí, jejichž rozdíly vedly až k 10^{267} možných stromů
- jakkoliv rozumně velký vzorek nám vždy bude generovat takový počet možných stromů, které nejsme schopni analyzovat ani pomocí moderní výpočetní techniky
- avšak byly vytvořeny programy, které umí vyhledat a pracovat se skupinou statisticky nejpravděpodobnějších stromů – nejpoužívanějším je **PAUP** (Phylogenetic Analysis Using Parsimony, D. Swofford)

PAUP*
Sinauer Associates, Sunderland, MA

- About PAUP*
- To Order
- Versions**
- Macintosh
- UNIX/VMS
- DOS
- Windows
- Support**
- FAQ
- Tech exchange
- Downloads
- Known problems
- Mailing list

PAUP* Version 4
...tools for inferring and interpreting phylogenetic trees

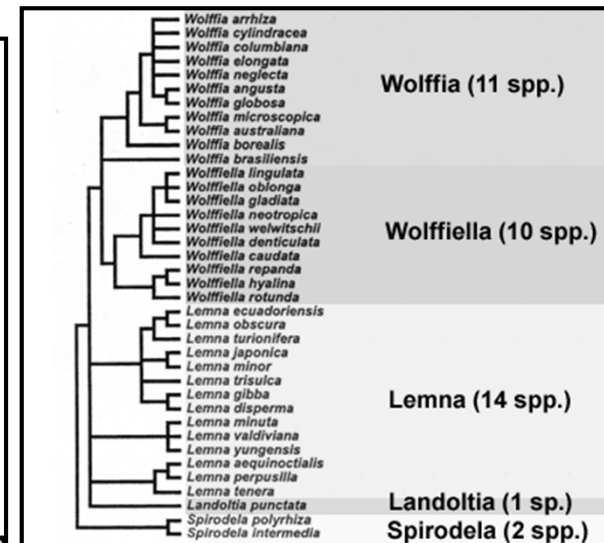
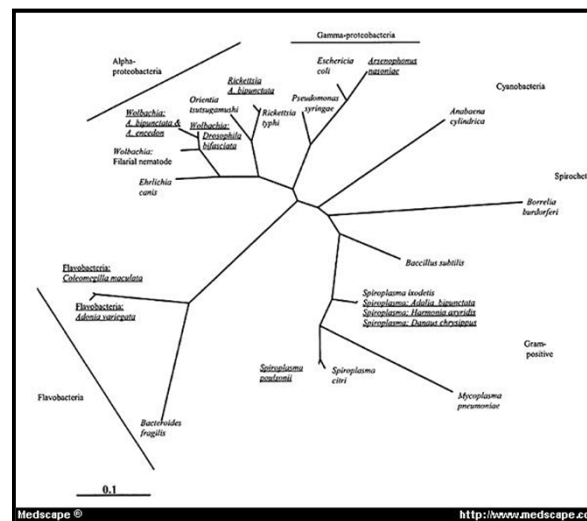
Analyze

- Molecular sequences
- Morphological data
- Other data types

Using

- Maximum likelihood
- Parsimony
- Distance methods

Getting Started Purchase PAUP*



- z pohledu analýzy dat je tu však ještě jeden problém – vícenásobné substituce, kdy v jedné sekvenci proběhne více změn

např. u společného předka máme sekvenci CAGT, ale následně došlo ke dvěma záměnám – u jedné linie mutoval A na C a v jiné následné linii A na T = máme tady dvě následovnické linie se sekvencí CCGT a CTGT

porovnáme-li tyto dvě linie, vypadá to jakoby šlo o jednu mutační událost – C na T nebo T na C, ve skutečnosti však jde o dvě mutace ve stejném místě – to může vést k podhodnocení výsledků – PAUP a podobné programy však umí tento problém také vyřešit

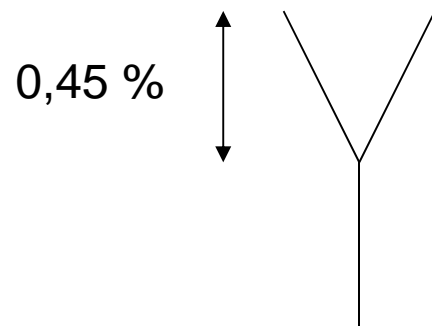
- po úspěšné konstrukci vývojového stromu se dále snažíme odpovědět na otázku:

Kdy žil společný předek?

- na základě fylogenetického stromu dokážeme odhadnout počet genetických změn pro každou skupinu, při znalosti průměrné mutační rychlosti na generaci je pak možné lehce dopočítat počet generací ke společnému předku (viz dříve molekulární hodiny, zde aplikujeme uvnitř druhu)

Ilustrační příklad:

Zcela hypoteticky - víme, že průměrná sekvenční odlišnost mezi žijícími lidmi a kmenem vývojového stromu je 0,45 %.



Ilustrační příklad:

- pokud je průměrná mutační rychlost 3 % za 50 000 generací, což je 0,00006 % na generaci
- pak můžeme odhadnout dobu od společného předka jako $0,45 / 0,00006 =$
 $= 7\,500$ generací
- budeme-li uvažovat 28 let na generaci, pak je výsledek $7\,500 \times 28 = 210\,000$ let zpátky
- výsledek však, jak vidíme, hodně záleží na správnosti hodnot, které do výpočtu vstupují (o tom bude řeč ještě později)

Nyní se již můžeme podívat, na co přišli ve svém převratném článku Cann, Stoneking a Wilson (Nature, 1987, „Mitochondrial DNA and human evolution“)

Analýza mtDNA

- 1) Jak to, že máme společného předka**
- 2) Metodika výzkumu mtDNA**
- 3) Analýza mtDNA – mitochondriální Eva, kdy a kde žila**

Co bylo zjištěno – kde a kdy Eva žila

- Cann a kol. analyzovali mtDNA **147** lidí (145 izolováno z placenty z USA, Austrálie, Nová Guinea), jako zdroj kromě placenty lze využít také např. vlasy
- každý vzorek byl na základě informací příbuzných přidělen do jedné skupiny podle geografického původu
 - **sub-saharská Afrika, kavkazsko** (zahrnující Evropu, Severní Afriku a Blízký Východ), **Východní Asie, Austrálie** (původní obyvatelé) a **Nová Guinea** (původní obyvatelé)
- k analýze použili 12 restričních enzymů (průměrně připadlo 370 restričních míst na osobu)
- v některých případech poskytlo štěpení různých mtDNA shodné výsledky – tyto vzorky proto byly z analýzy vyloučeny = analyzováno tak bylo **133** jedinečných mtDNA
- analýza pomocí PAUP, bez systému „outgroup“ pro stanovení kmene stromu (nebyla k dispozici mtDNA šimpanze)

Výsledek 1

- získaný strom obsahuje dva významné shluky:

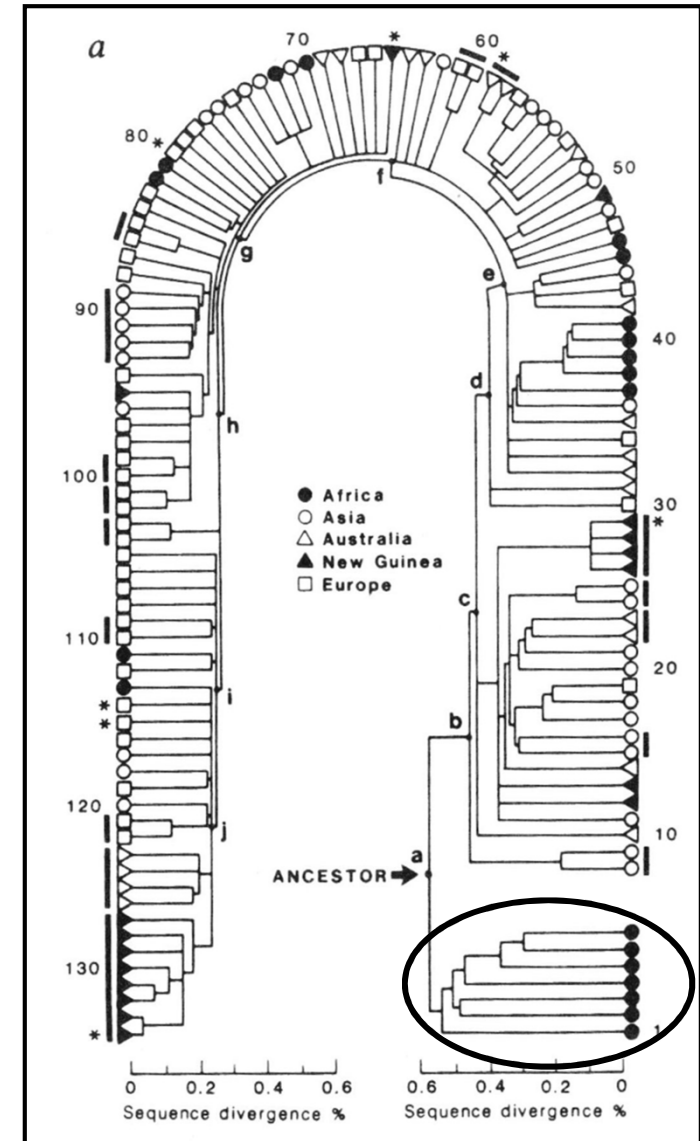
- 1) zástupci se sub-saharským předkem
- 2) ostatní regiony včetně Afriky

= s největší pravděpodobností byl **společný předek z Afriky**

= druhé vysvětlení je méně pravděpodobnější a vyžadovalo by opakované oboustranné migrace mezi Afrikou a ostatními kontinenty

- společný africký předek je však v souladu jak s hypotézou nahrazení, tak i s multiregionálním modelem
- dávný africký předek (*Homo erectus*) je zřejmý v obou modelech
- avšak africký model počítá s ještě jedním mladším předkem
- oba základní modely se tedy liší názorem na to, **jak a kdy** k tomu došlo

Hledání našeho společného předka



Výsledek 2

Hledání našeho společného předka

- Cann a kol. se na základě odhadu četnosti mutací v mtDNA a sledované variability pokusili o výpočet, **kdy došlo k oddělení** od tohoto společného předka
- vycházeli z rozdílů v četnostech mutací domorodých obyvatel Nové Guineje a Austrálie – kalibrace pomocí archeologických dat, známe dobu, kdy předchůdci kolonizovali tyto světy
- vypočítaná četnost je v průměru 2 – 4 % rozdílů za milion let (zhruba odpovídá četnosti změn vypočítané u řady druhů obratlovců)



- vypočítali, že společný předek žil před 285 000 lety (2 % na milion let) až 143 000 lety (při divergenci 4 % za milion let) = průměrný odhad tedy je **214 000 let**

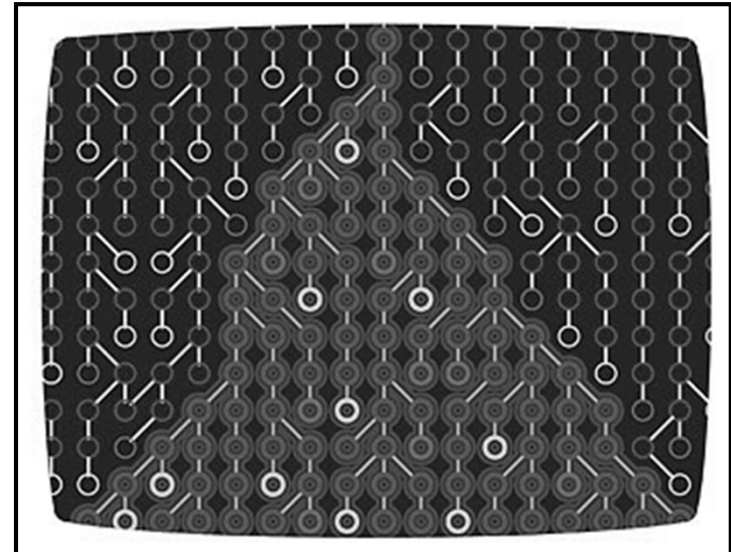
mtDNA moderních lidí pochází od společného předka, který žil v Africe před zhruba 200 000 lety.

? Co se stalo s mtDNA předků, kteří v té době žili mimo Afriku?

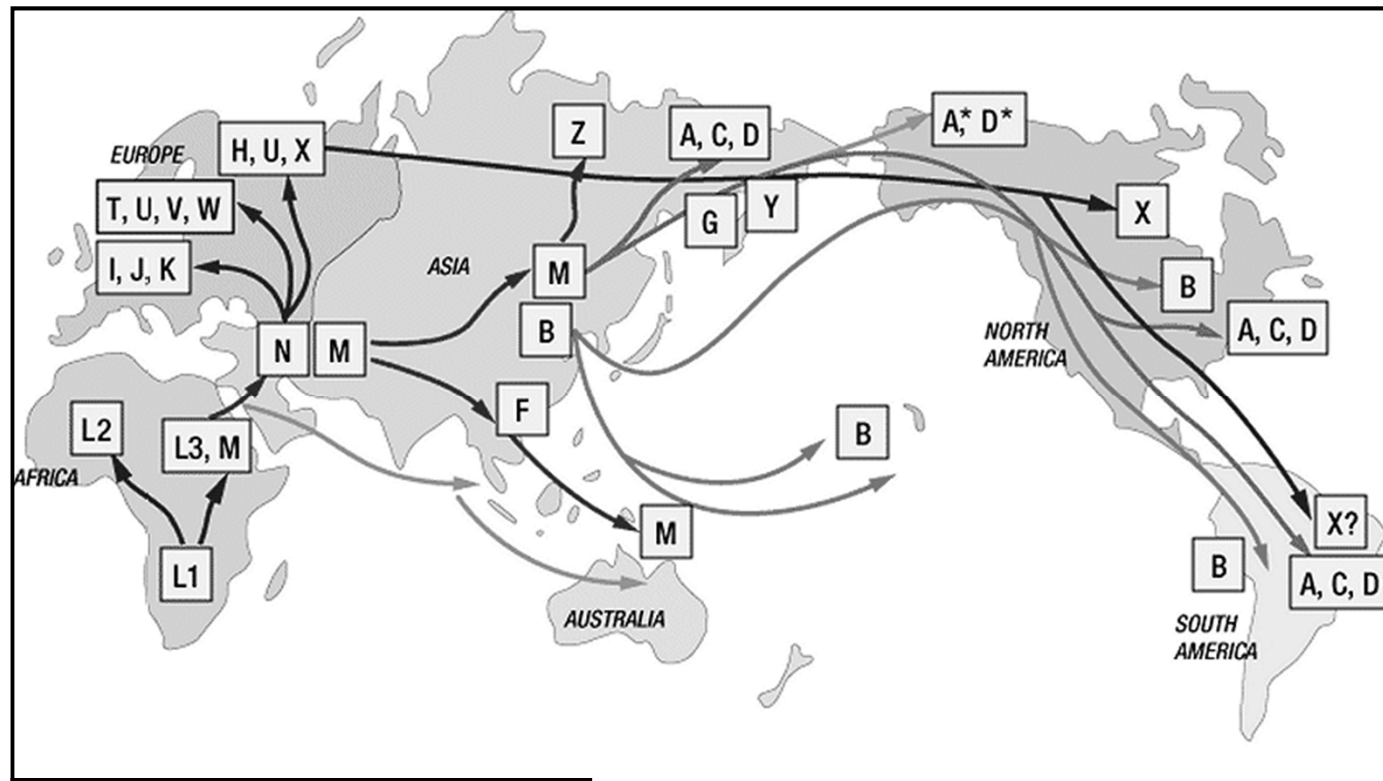
- podle všeho byl *H. erectus*, *neanderthalensis* aj. zcela nahrazen moderním člověkem bez vzájemného křížení, jinak bychom našli nějaké starší stopy v mtDNA = **budeme testovat v kapitole „Analýza archaické DNA“**

mtDNA moderních lidí pochází od společného předka, který žil v Africe před zhruba 200 000 lety.

- tento společný předek, žena, začala být nazývána Evou nebo **mitochondriální Evou** na základě srovnání s biblickým původem lidí v Evě a Adamovi
- avšak pozor, ve skutečnosti **neexistovala** v té době v Africe **pouze jediná Eva**, ale těchto Ev, **předchůdkyň bylo** zcela logicky určitě několik stovek nebo **tisíce**
 - z Afriky expandovala řada malých populací, avšak postupem času mtDNA linie ostatních předchůdkyň zanikaly (neměly dcery, zanikaly populace apod.) až se do současnosti zachovala mtDNA té jediné africké předchůdkyně (viz dříve recept na impalí polévku, nebo stejně jako zanikají ženská jména)
- každá z dalších (mladších) předchůdkyň nám zanechala část své mtDNA v té naší = můžeme tak provést další dělení podle geografického původu (viz sedm dcer Eviných) a stopovat tak např. postupné osidlování Evropy těmito mladšími předchůdkyněmi současného člověka



Hledání našeho společného předka



EXPANSION TIMES (years ago)

Africa	120,000 - 150,000
Out of Africa	55,000 - 75,000
Asia	40,000 - 70,000
Australia/PNG	40,000 - 60,000
Europe	35,000 - 50,000
Americas	15,000 - 35,000
Na-Dene/Esk/Aleuts	8,000 - 10,000

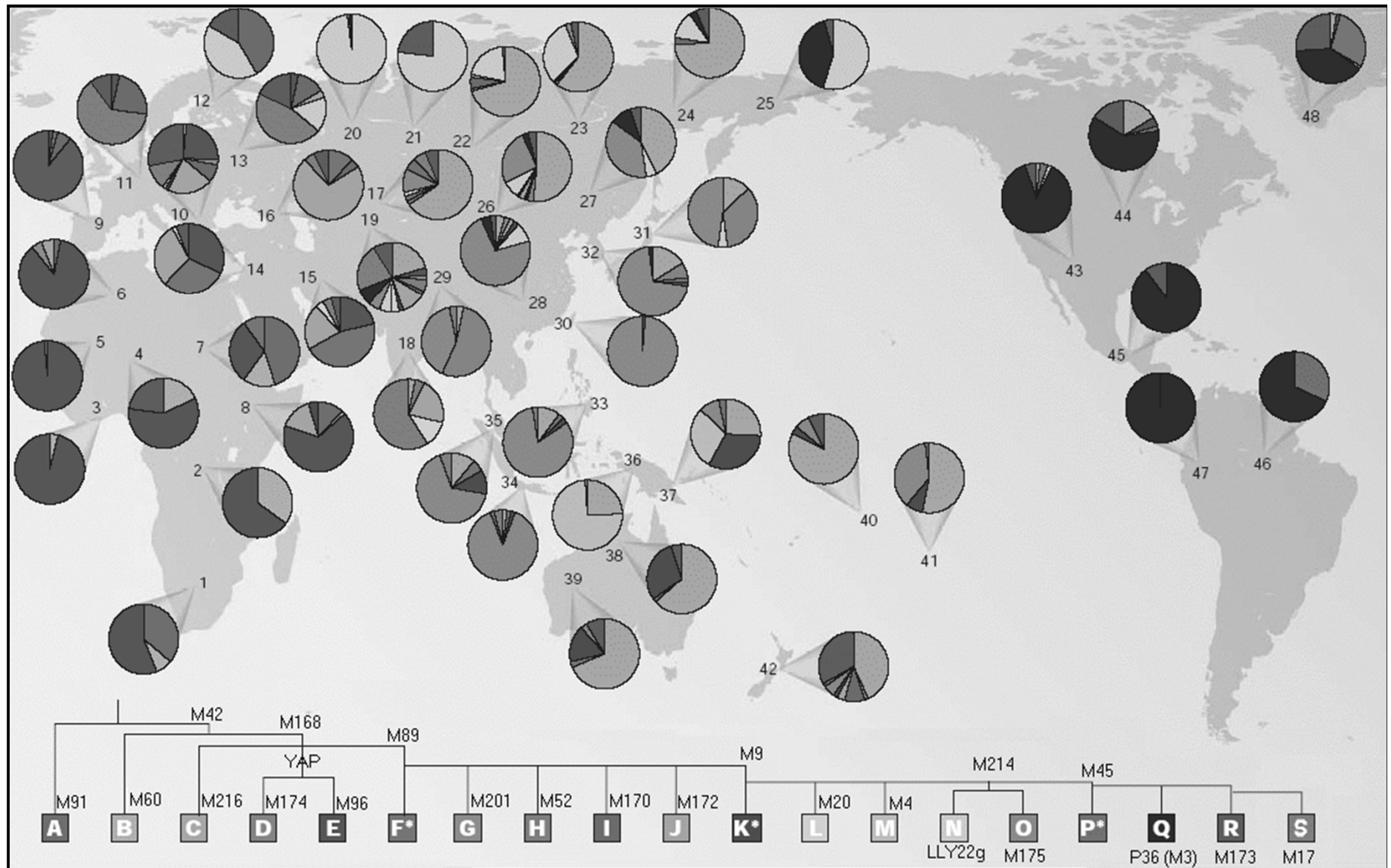
3 v Africe (haploskupiny L1, L2 a L3)

7 v Asii (odvozené od společné předchůdkyně z Afriky označované jako M: A, B, C, D, E, F a G)

9 v Evropě, z toho 7 tzv. hlavních (H - Helena, J - Jasmina, K - Kateřina, T - Tara, U - Uršula, V - Valda a X - Xenie)

4 v Americe - A, B, C, D (nedávné osídlení z Asie)

Hledání našeho společného předka



Námitky proti modelu nahrazení

- přestože řada prací i z nedávné doby (viz dále) potvrzuje získané výsledky, zmíníme si i názory proti africkému původu člověka vycházející z mtDNA
- rozdělení mtDNA na africkou a neafrickou nemusí odrážet reálné rozdělení populací (neboli geografická asociace tohoto rozdělení nemusí představovat ono následné nahrazení expandující africkou populací)

Otázka interpretace genetických stromů (Alan Templeton, 1993, 1997, 1998)

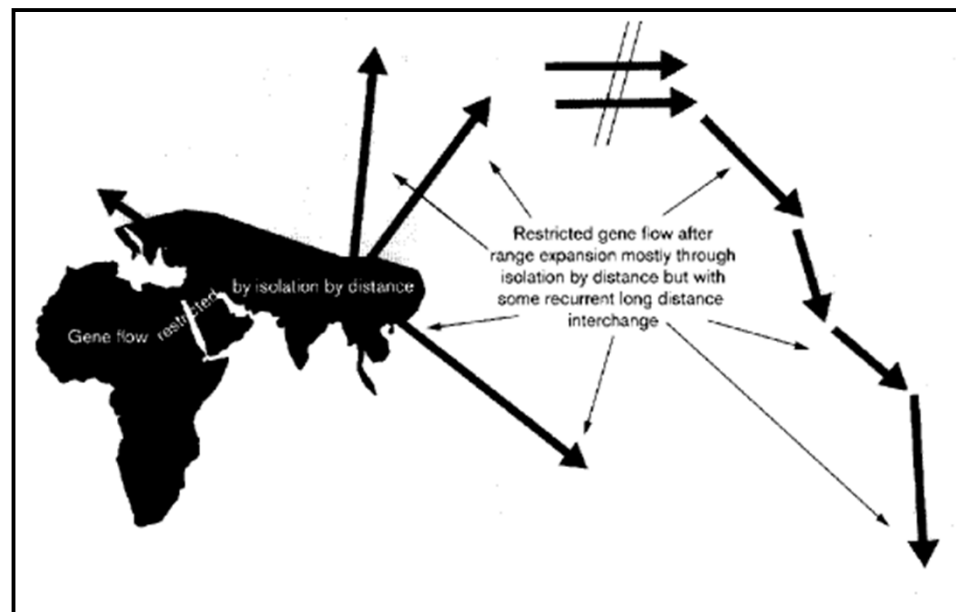
1) získané genetické stromy nemusí odpovídat populačním stromům

- avšak řada studií až do současnosti ukazuje na vysokou korelaci mezi genetickými a populačními údaji = **námitku lze zamítnout**

2) **odlišnost afrických populací** od ostatních nemusí být důsledkem nahrazení, ale příčinou může být **omezený genový tok** v důsledku **prostorové izolace**

- jsou-li populace příliš vzdálené, neprobíhá genový tok a výsledek vypadá jako při nahrazení jedněch populací jinými

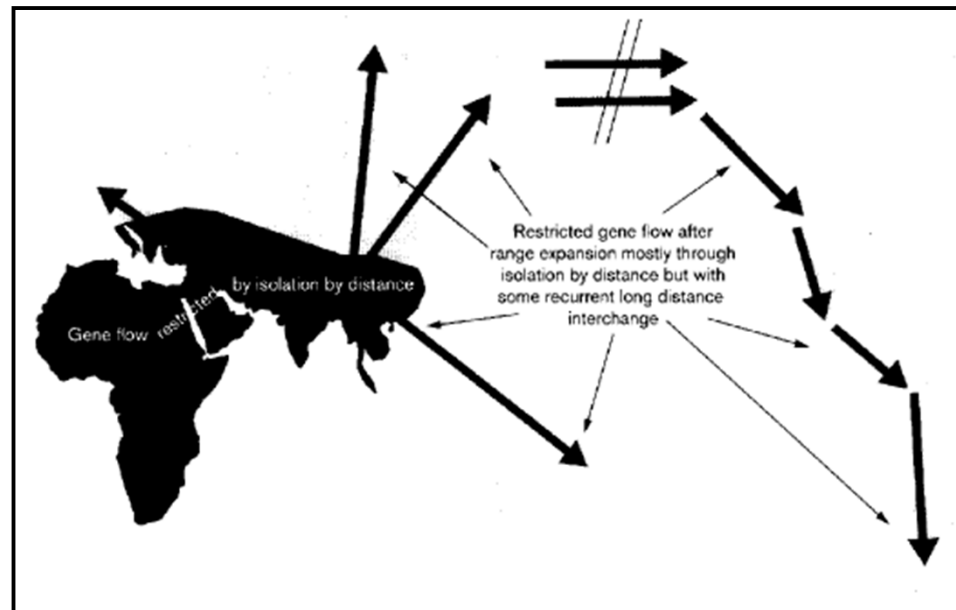
= Templetonův model omezeného genového toku



Templeton 1997

- omezený genový tok prostorovou izolací je tak příčinou odlišnosti africké populace od ostatních (nikoliv její největší stáří jako původní populace)

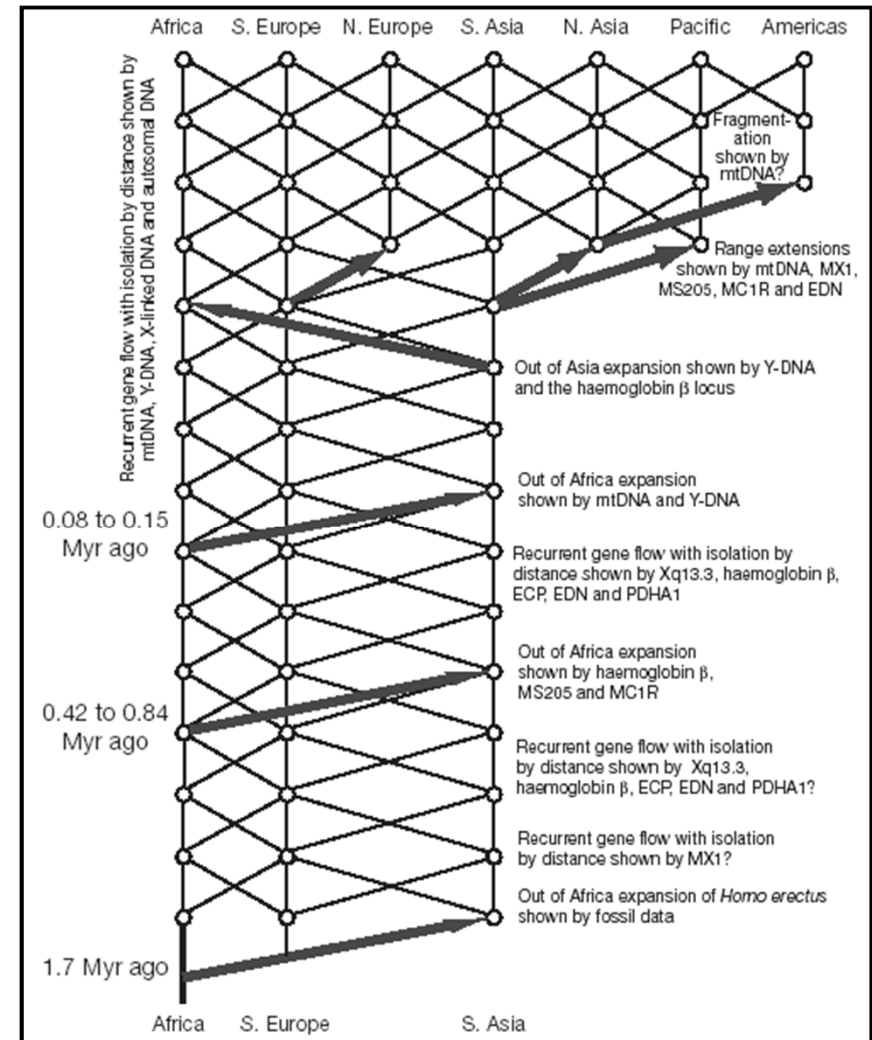
- dle Templetona **neexistuje důkaz o expanzi africké populace mimo Afriku**
- africké stopy přítomné ve všech populacích jsou spíše důsledkem stálého genového toku mezi geograficky blízkými oblastmi v uplynulých několika stech tisících letech (africké znaky se tak do těchto populací rozšířily)



Templeton (2002)

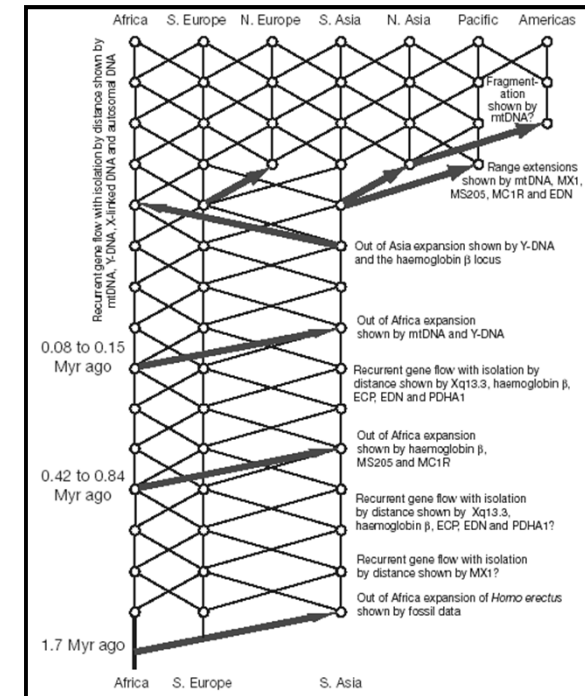
- nové analýzy genetických stromů (kombinuje až 10 různých znaků) ukazují dle něj na **několik migrací z Afriky s neustálým genovým tokem**

- první expanze proběhla před 1,7 miliony let – *Homo erectus*
- druhá vlna před 800 až 400 000 lety
 - a) expanze *Homo heidelbergensis* (předek Neandrtálce)
nebo
 - b) možná migrace jiného předka Neandrtálce a moderního člověka
- třetí vlna před asi 150 000 lety



Templetonovy výsledky svědčící o **opakovaném genovém toku** (expanze z Afriky a následné křížení) v průběhu posledních 2 milionů let:

- podporují africké genetické kořeny = moderní člověk se mohl rozšířit z Afriky, avšak nejen odtud = Eva mohla žít kdekoliv
- do jisté míry podporuje multiregionální model
 - opakované migrace s genovým tokem vedou ke stejnému výsledku, tedy africkému původu, přestože je původ ve skutečnosti multiregionální
- plně však nepodporuje ani jeden ze dvou modelů
 - = uznáván jako další model



„Out of Africa again and again“

V současné době probíhá tzv. „**Genographic Project**“
(www.nationalgeographic.com/genographic) odkaz

The screenshot shows the homepage of the National Geographic Genographic Project. At the top left is the National Geographic logo. To the right, there is a link for "Already Have An Account? Sign In". Below the logo is the project name "THE GENOGRAPHIC PROJECT" and a navigation menu with links for "ABOUT", "NEWS", "RESULTS", "BUY THE KIT", and "RESOURCES".

The Human Story

Join The Project To Learn About Your Story

Since its launch in 2005, National Geographic's Genographic Project has used advanced DNA analysis and worked with indigenous communities to help answer fundamental questions about where humans originated and how we came to populate the Earth. Now, cutting-edge technology is enabling us to shine a powerful *new* light on our collective past. By participating in the latest phase of this real-time scientific project, you can learn more about yourself than you ever thought possible.

742,652 PARTICIPANTS IN THE GENOGRAPHIC PROJECT

IN OVER 140 COUNTRIES

The page features a large video player with a play button and a world map showing migration routes. A sidebar on the right contains a Q&A article with a "Read More" link.

Hledání našeho společného předka

- cílem je vytvořit celosvětovou, rozsáhlou, veřejně přístupnou databázi mtDNA
- u každého vzorku je přímým sekvencováním analyzována oblast HVS-I a dále 22 SNP v kódující oblasti

- projekt byl spuštěn začátkem roku 2005
- na začátku se do něj přihlásilo přes 188 000 dobrovolníků a více než 55 000 také zaslalo svoji DNA pro analýzu mtDNA nebo MSY (studium variability chromozomu Y), zatím převládají vzorky z USA a Západní Evropy (95 % databáze)

- v polovině roku 2007 (Behar *et al.*, 2007) bylo analyzováno již 78 590 různých mtDNA

- spuštěn projekt 2.0
 - analyzuje se 750 000* markerů v kompletní DNA
 - umožňuje popsat vlastní dávnou historii mateřskou, otcovskou
 - migrační vlny
 - zjišťuje příměs neandrtálské a děnisovanské DNA
 - analyzováno již více než 740 000* vzorků DNA



* aktualizováno 2016

Hledání našeho společného předka



ZOOM +

VIDEO ▶

[View Sample Results >](#)

[Frequently Asked Questions >](#)



Geno 2.0 Next Generation Genographic Project Participation and DNA Ancestry Kit

★★★★★ Read 193 Reviews

Free Shipping on Geno 2.0 for a limited time

Your Price ~~\$159.95~~
Original Price ~~\$499.95~~

Quantity

Shipping To Shipping Rates

I have read and accept the Geno 2.0 Terms & Conditions

BUY NOW >

OR

Check Out with **PayPal**

Our revolutionary Geno 2.0 Next Generation test has been enhanced to offer the most up to date ancestry available and now has:

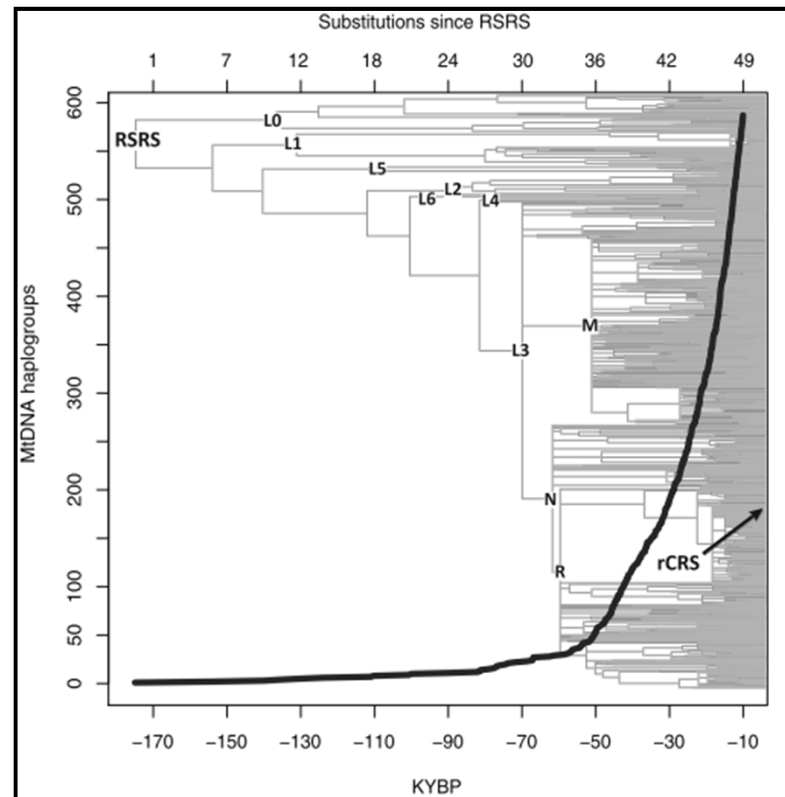
- Improved results based on a higher-capacity DNA-testing chip
- More accurate regional ancestry—double the number of regions and 50+ reference populations
- Improved DNA haplogroup calls and 20 new ancestral stories.

Join the more than 700,000 people who have already taken part in National Geographic's groundbreaking Genographic Project—contribute to this real-time scientific effort and learn more about yourself than you ever thought possible.

About the test

National Geographic Explorer-in-Residence Dr. Spencer Wells and team designed Geno 2.0 Next Generation based on the new technologies and insights that emerged since the launch of the Genographic Project ten years ago. Using a custom-built genotyping chip, we test nearly **750,000 DNA markers**, many of which have been specifically selected to provide highly detailed ancestry-related information.

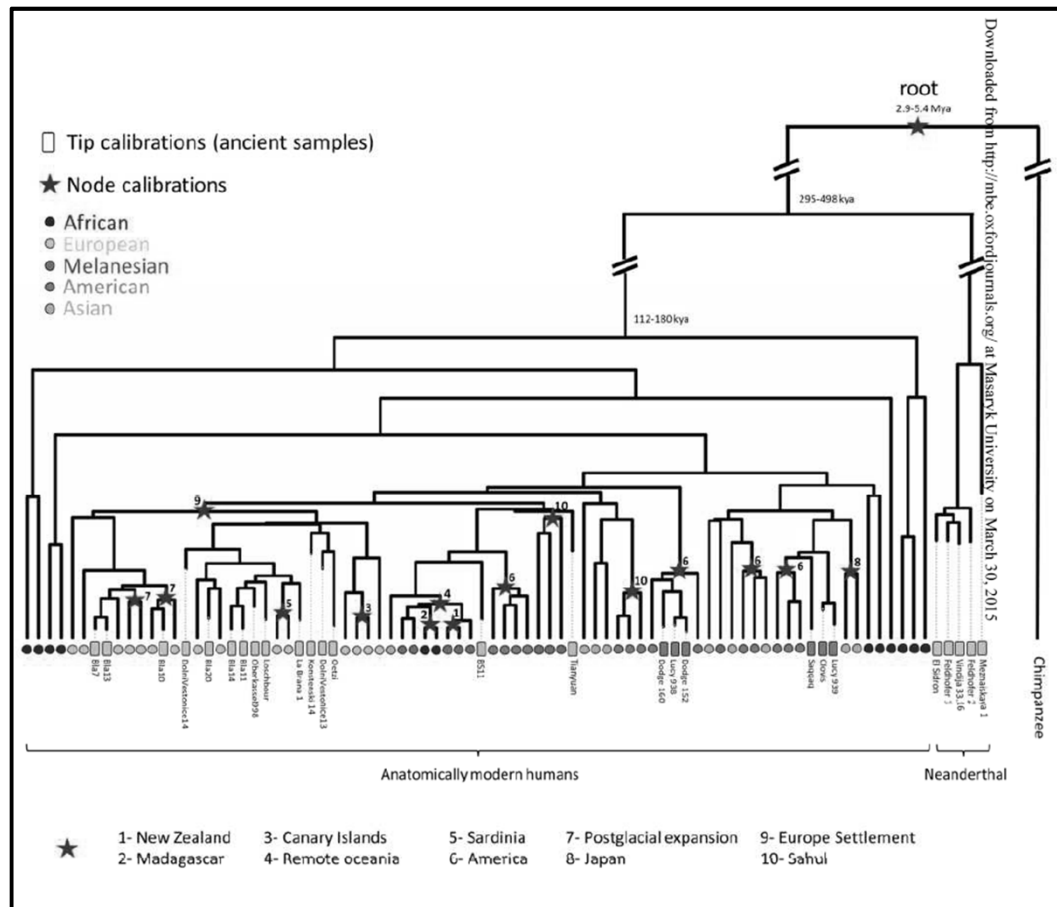
Výsledky dalších aktuálních studií mtDNA



Behar *et al.*, 2012

- **Behar *et al.* - 18 843 kompletních sekvencí mtDNA** (z toho je 8 216 z dobrovolnické genealogické databáze Family Tree DNA = zejména západní euroasijský původ)
- jako „**outgroup**“ poprvé použita **mtDNA Neandrtálce**
- **stáří společného předka** moderního člověka přepočteno na ~ **177 000 let**

Výsledky dalších aktuálních studií mtDNA



Rieux *et al.*, 2014

- **Rieux *et al.*** – využili nejnovější údaje o mutační rychlosti (substitucí), do jejíž výpočtů (vedle lidské a šimpanzí) byla zahrnuta i mutační rychlost stanovená **v archaických sekvencích** (celkem 146 archaických mitochondriálních genomů)
- **stáří společného předka** moderního člověka přepočteno na **~ 143 000 let** (112 000 – 180 000 let)

Celkový závěr

mtDNA lze použít jako bohatý zdroj genetických informací pro evoluční studie, avšak s nevýhodou studia pouze evoluce ženské části populací.