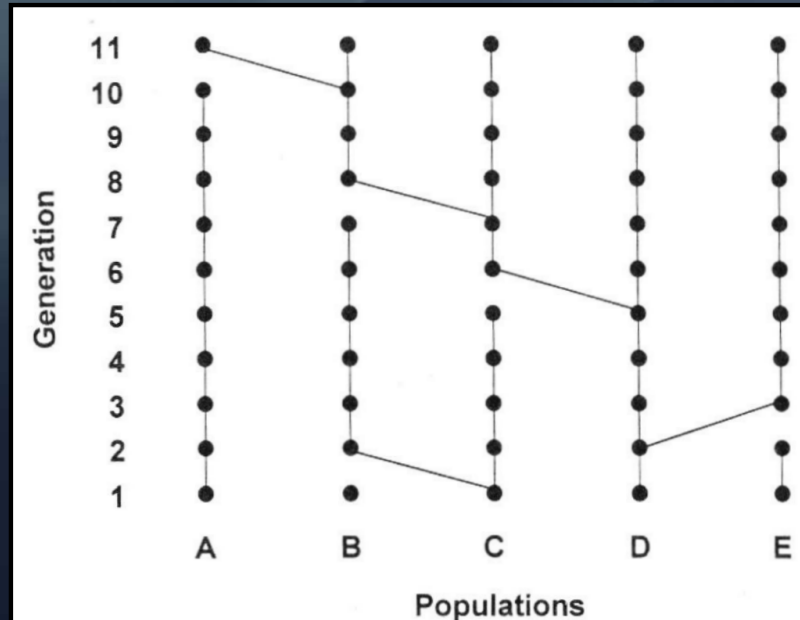
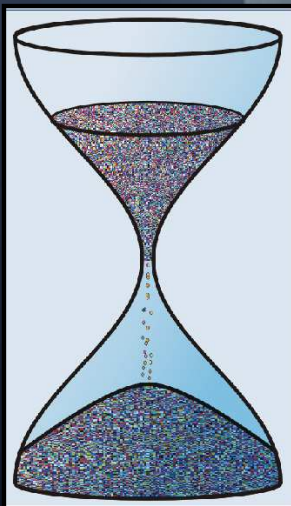
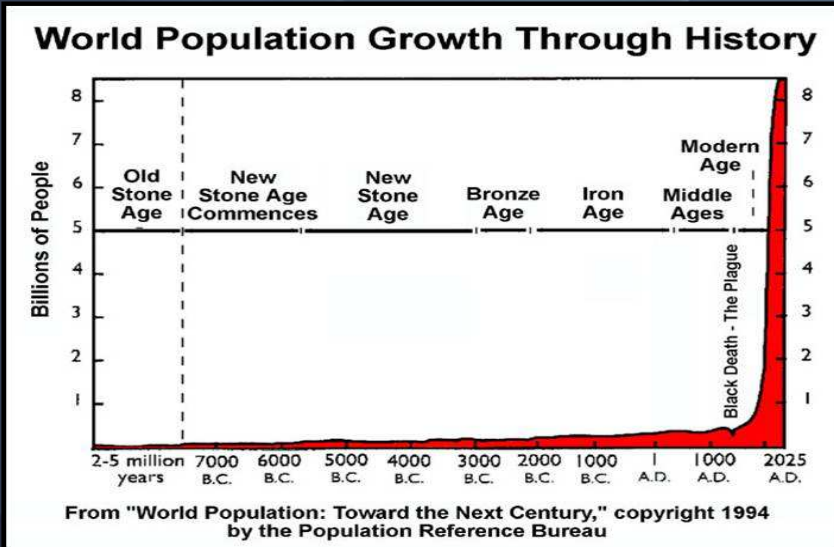


Kolik jsme měli předků?



Kolik jsme měli předků?

1) Velikost populace a demografická historie

2) Rozdílné pohledy na velikost populace

3) Odhad velikostí dávných populací

- Ekologické odhady celkové velikosti populací
- Genetické odhady efektivní velikosti populací

4) Pleistocénní populační exploze

5) Kdy došlo k populační explozi

6) Co bylo před explozí

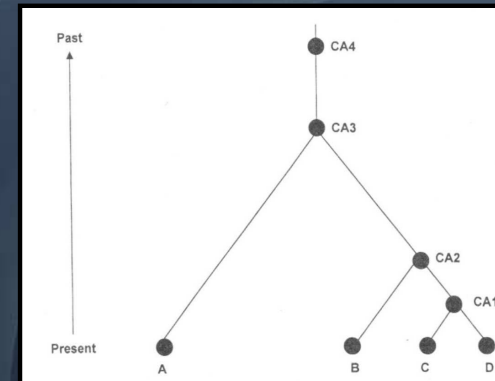
7) Evoluční interpretace

- speciace a nahrazení
- vymírání a rekolonizace lokálních populací

1) Velikost populace a demografická historie

Genetická rozmanitost je v populacích významně ovlivněna velikostí populace – ta má vliv na:

- velikost genového posunu – větší v menších populacích
- rychlost genového toku – větší při stejné migraci do menší populace
- z hlediska teorie koalescence (splývání) – vliv na interpretaci stáří populace = menší populace jsou mladší, mají mladšího společného předka



1) Velikost populace a demografická historie

Velikost populace:

- nebo celého druhu **je odrazem jeho historie**, především pak **rovnováhy mezi porodností a úmrtností**
- **kolísá v závislosti na podmínkách prostředí**, ovlivněna je technologickým rozvojem a chováním

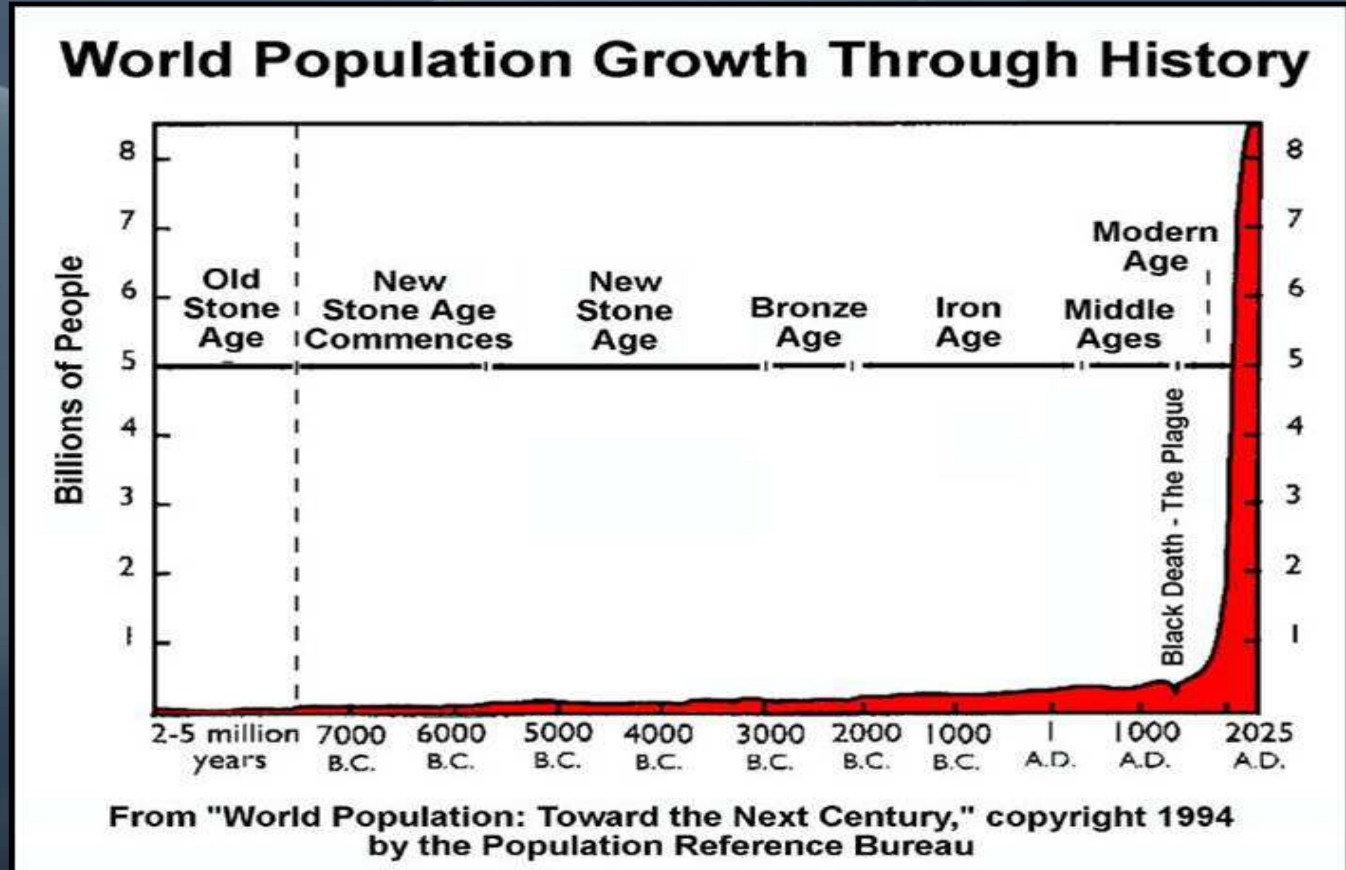
Velikost naší populace je **odrazem její demografické historie**

- tradičně **zkoumána pomocí ekologických a archeologických údajů**
 - vychází se z nálezů koster, věcí denní potřeby, hustoty obydlí apod.
- **genetická data** lepší pohled do naší demografické historie
 - **genetická variabilita je odrazem demografické („reprodukční“) historie**
= **z genetické variability se lze dozvědět další detaily o naší historii**

Velikost populace podle ekologických a antropologických údajů

- za dobu evoluce hominidů až do doby před asi 10 000 lety **žilo na Zemi max. 5 až 10 milionů lidí**
 - např. v průběhu doby kamenné žilo na Zemi méně než 1 000 000 lidí
- dramatická změna nastává asi před 12 000 lety s rozvojem zemědělství – populační exploze
- **dnes** žije na Zemi **kolem 7 miliard lidí** a dramatický růst dále pokračuje
 - za posledních 10 000 let se jedná o dramatický až tisícinásobný nárůst

year	world population (millions)
-10000	4
-8000	5
-7000	5
-6000	5
-5000	5
-4000	7
-3000	14
-2000	27
-1000	50
-750	60
-500	100
-400	160
-200	150
0	170
200	190
400	190
500	190
600	200
700	210
800	220
900	226
1000	310
1100	301
1200	360
1250	400
1300	360
1340	443
1400	350
1500	425
1600	545
1650	470
1700	600
1750	790
1800	980
1815	1000
1850	1260
1900	1650
1910	1750
1920	1860
1927	2000
1930	2070
1940	2300
1950	2400
1960	3020
1970	3700
1974	4000
1980	4430
1987	5000 (July 11th)
1990	5260
1999	6000 (October 12th)
2000	6070
2005	6500 (December 19th)
2007	6576



Velikost populace podle genetických údajů

- **velikost** populace byla **jen kolem 10 000 jedinců** (vysvětleno dále)
- **výrazný nárůst započal už před asi 50 000 lety** (vysvětleno dále)

Lepší znalost naší demografické historie nám pomůže v hledání odpovědi na otázku původu moderního člověka.

Kolik jsme měli předků?

1) Velikost populace a demografická historie

2) Rozdílné pohledy na velikost populace

3) Odhad velikostí dávných populací

- Ekologické odhady celkové velikosti populací
- Genetické odhady efektivní velikosti populací

4) Pleistocénní populační exploze

5) Kdy došlo k populační explozi

6) Co bylo před explozí

7) Evoluční interpretace

- speciace a nahrazení
- vymírání a rekolonizace lokálních populací

2) Rozdílné pohledy na velikost populace

(jak měříme velikost populace)

N_c – „census population size“ = celková velikost populace = celkový počet všech jedinců

- např. dnes na základě sčítání lidu
- pro prehistorické populace **obtížná interpolace** = hrubý odhad
- **nevhodné pro předpověď genetické rozmanitosti** – hlavně počítá se všemi jedinci

N_b – „breeding population size“ = počet reprodukčně schopných, rozmnožujících se jedinců v každé generaci

Každá populace je tvořena třemi skupinami jedinců (věková struktura):

- v **předreprodukčním věku** – ještě se nemohou rozmnožovat a nebo již mohou, ale věkem ještě spadají do této kategorie a započítávají se proto až v další generaci
- v **reprodukčním věku** – jedinci schopní rozmnožování, tvoří N_b
- v **postreprodukčním věku** – často jsou ještě schopni reprodukce, ale jsou již věkem starší, byli započítáni již v předchozí generaci

= reprodukční velikost populace je tak v případě sběračsko-loveckých populací asi poloviční z celkové velikosti a asi třetinová v případě industriálních společenství (lidé se dožívají vyššího věku)



- v případě reprodukční velikosti populace předpokládáme, že je stejný počet mužů i žen, dále monogamii, žádná příbuzenská křížení, žádné rozdíly mezi jedinci či skupinami, konstantní velikost populace v dalších generacích apod.
- jsou to však pro populaci člověka neudržitelné předpoklady (zejména z hlediska dlouhodobé historie předpoklad o konstantní velikosti populace)

N_e – „effective population size“ = **efektivní velikost populace**, je to odhad reprodukční velikosti populace, který bere v úvahu zmíněné předpoklady

1) předpoklad – v populaci je stejný počet samců i samic. Co když tomu tak ale není?

např. je populace tvořena 30 dospělými muži a 270 dospělými ženami

- reprodukční velikost populace $N_b = 30 + 270 = 300$ = předpoklad 150 mužů a 150 žen, což není pravda, tedy ani takto získané výsledky nebudou pravdivé
- skutečnou genetickou velikost vypočítáme podle vzorce pro $N_e = 4mf / m + f$
 m = počet dospělých mužů f = počet dospělých žen

$$N_e = 108$$

- tedy v naší hypotetické populaci 30 mužů a 270 žen působí takový genový posun (nebo inbriding) jako v populaci 108 dospělých jedinců, kde by byl stejný počet mužů a žen (54 žen a 54 mužů)

Pozn.: N_e počítáme u těch populací, kde je významně odlišný počet mužů a žen

např. v populaci 140 mužů a 160 žen je odhadovaná efektivní velikost populace 299, což je stejná hodnota jako pro pozorovanou reprodukční velikost 300 jedinců

- **mnohem významněji však efektivní velikost populace ovlivní časový faktor** – tedy neplatnost předpokladu, že velikost populace zůstává konstantní, nemění se z generace na generaci
- pokud se však reprodukční velikost populace v průběhu času významně mění – mění se také efektivní velikost populace

2) *Př.: hypotetická populace začíná na reprodukční velikosti 100 jedinců a tento počet se zdvojnásobí v každé následující generaci po dobu čtyř následujících generací*

- tedy populační velikosti jsou 100, 200, 400, 800 a 1600
- na začátku předpokládáme nulový inbriding a nulovou migraci do této populace
- **inbriding** použijeme jako funkci velikosti populace – čím je populace menší, tím větší je inbriding, protože jedinci jsou si příbuznější = po pěti generacích je předpokládán inbriding 0,0097 (je to pravděpodobnost, že dva jedinci sdílejí stejné geny, které zdědili od společného předka)

$$N_e = t / \sum(1/N_i)$$

N_i = reprodukční velikost populace v generaci i

t = počet generací

5

$$N_e = \frac{5}{(1/100) + (1/200) + (1/400) + (1/800) + (1/1600)} = 258$$

- pro tuto hypotetickou populaci s $N_e = 258$ bychom vypočítali hodnotu inbridingu $0,0097$ = hodnota je tedy stejná jako pro populaci s měnící se velikostí z generace na generaci
 - = tato **modelová populace s konstantní velikostí** (258, 258, 258, 258, 258) **se chová stejně jako populace s rostoucí velikostí** (100, 200, 400, 800, 1600)
- matematický model nám tak umožňuje složité procesy zjednodušit do modelových situací

Celkovou velikost populace N_c lze použít pro ekologické a archeologické studie, v případě genetických studií používáme efektivní velikost populace N_e .

Za jistých okolností lze pak například z efektivní velikosti populace odhadnout reprodukční nebo celkovou velikost populace.

Kolik jsme měli předků?

1) Velikost populace a demografická historie

2) Rozdílné pohledy na velikost populace

3) **Odhad velikostí dávných populací**

- Ekologické odhady celkové velikosti populací
- Genetické odhady efektivní velikosti populací

4) **Pleistocénní populační exploze**

5) **Kdy došlo k populační explozi**

6) **Co bylo před explozí**

7) **Evoluční interpretace**

- speciace a nahrazení
- vymírání a rekolonizace lokálních populací

3) Odhad velikostí dávných populací

- odhad velikosti prehistorických populací = z archeologických údajů
- např. na základě velikosti místa osídlení, počtu a velikosti domů a jiných příbytků, hustoty nalezených artefaktů, nálezů svědčících o druhu stravy apod.
- často jsou potřeba ještě doplňující údaje jako je hustota osídlení
 - odvozována z etnograficky analogických populací – např. žijících lovecko-sběračských populací

1) Ekologické odhady celkové velikosti populací

- odhady celkové velikosti populací našich předků jsou počítány na základě ekologických informací o **velikosti** dané **lokality** (A) v kombinaci s údaji o **hustotě osídlení** (D)

$$N_c = AD$$

Problém:

- A a D jsou však různé v různých podmínkách prostředí (viz severní arktické oblasti x subtropy)
- A a D rostou v čase (archeologické údaje) – osídlováním mimoafrických lokalit a přizpůsobení se těmto novým podmínkám
- kulturní adaptace zvyšují hustotu osídlení

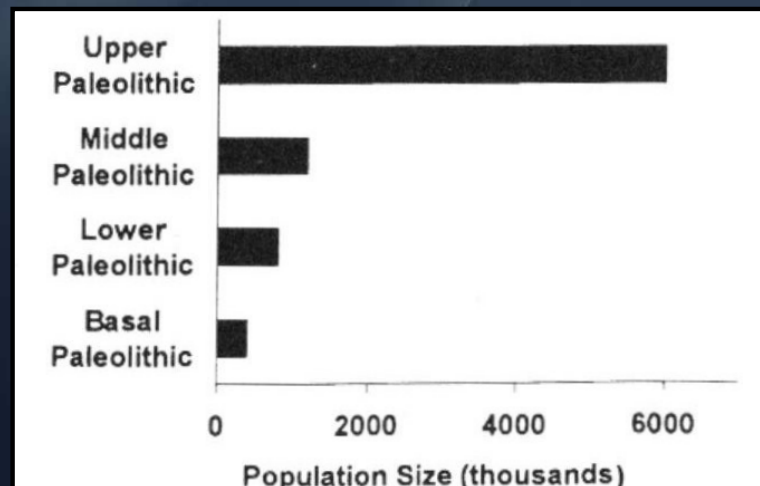
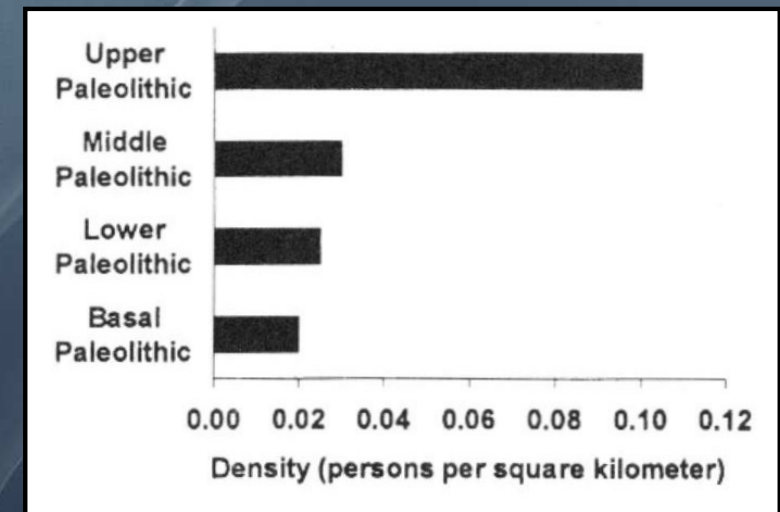
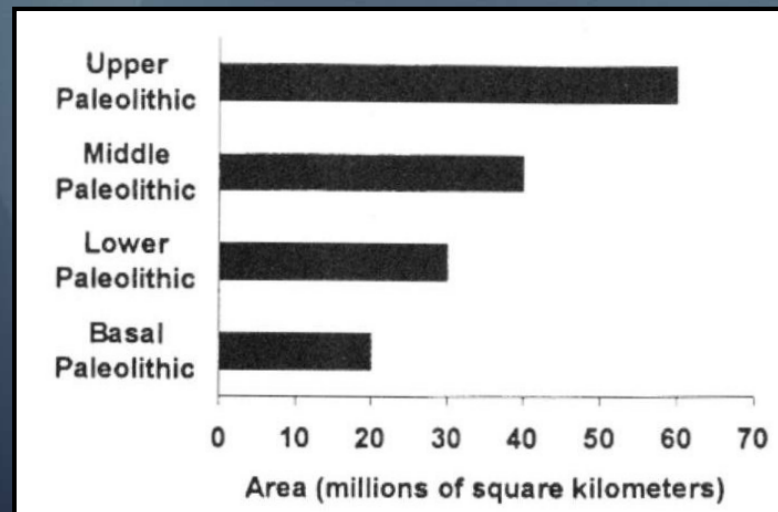
- Fekri Hassan (1981) sledoval změny ve velikosti obývaného prostoru a hustotě osídlení
- použil k tomu kombinaci archeologických údajů s etnografickými analogiemi u současných populací, s ekologickými údaji o biomase a pravděpodobné produkci při lovecko-sběračském způsobu obživy
- odhadl údaje pro uplynulých více než 2,5 milionu let pro jednotlivá období Paleolitu (doba kamenná)

40 000 – 12 000

250 000 – 40 000

2 000 000 – 250 000

2,5 – 2,0 miliony let

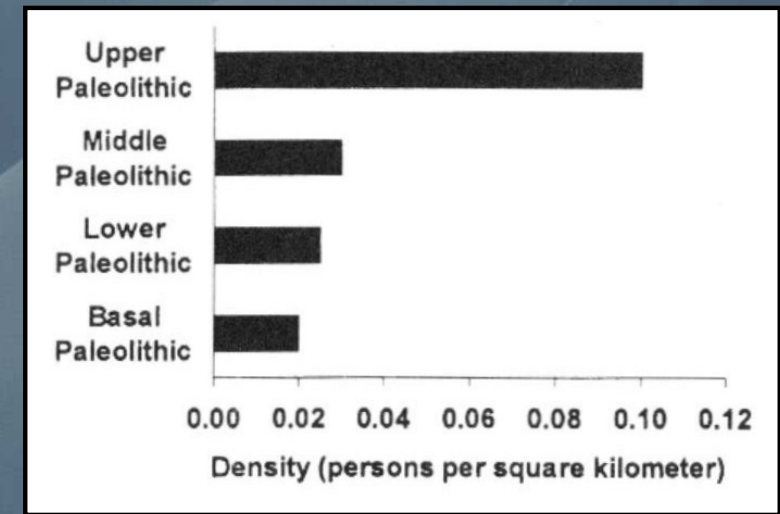
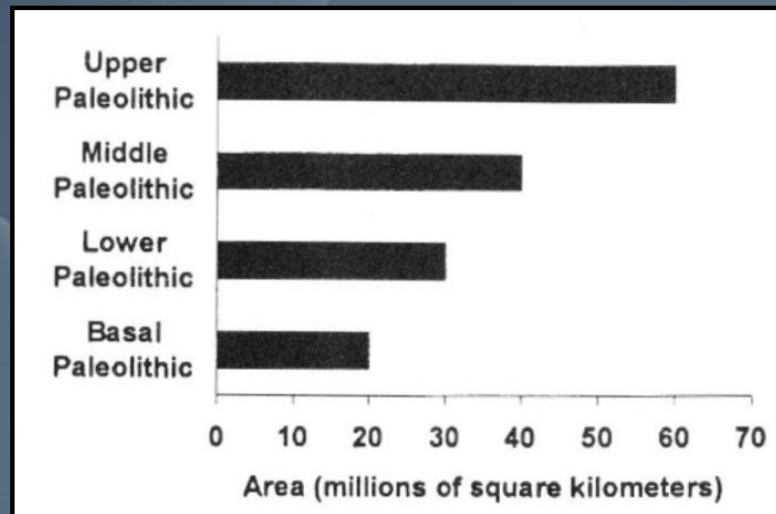


40 000 – 12 000

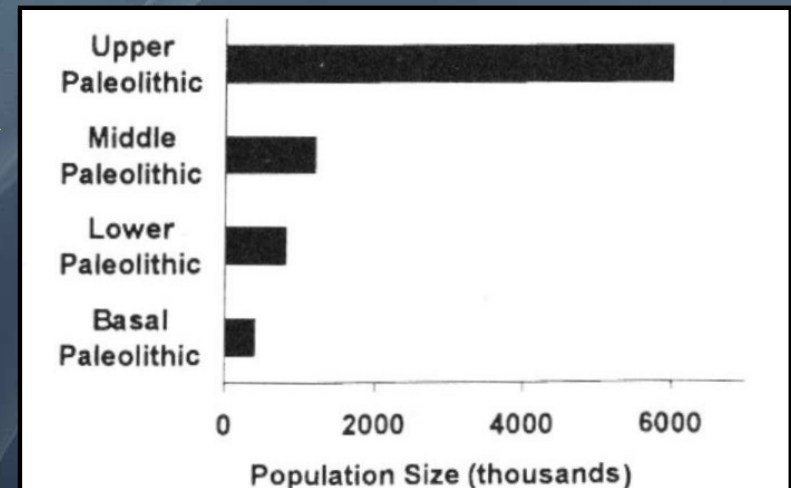
250 000 – 40 000

2 000 000 – 250 000

2,5 – 2,0 miliony let



- velikost obývaného prostoru vzrostla z 20 milionů km² na 60 milionů km²
- hustota osídlení byla po většinu paleolitu nízká, kolem 0,025 obyvatel / km² a zvýšila se až v průběhu posledních 40 000 let na 0,1 osoby / km²
- celkový počet obyvatel se pohyboval od 400 000 před asi 2 miliony let do 6 000 000 obyvatel v době mladšího paleolitu
- většinou jsou uváděny údaje pro období staršího paleolitu (800 000 obyvatel) a středního paleolitu (1,2 milionů obyvatel) = odhad tedy kolem 1 milionů předků
- Hassanem zjištěné údaje o celkovém počtu obyvatel byly později potvrzeny také odhady dalších vědců



Většina analýz ukazuje, že celková velikost starověké populace se pohybovala v rozmezí od několika stovek tisíc až po jeden milion lidí.

2) Genetické odhady efektivní velikosti populací

- odhad na základě stupně genetické rozmanitosti současných populací člověka
- genetická rozmanitost je ovlivněna mutační rychlostí, stářím populace a její velikostí (viz dříve)
- na základě odhadu mutační rychlosti můžeme odhadnout průměrnou efektivní velikost populace
- Např. Nei a Grauer (1984) odhadli efektivní velikost na základě heterozygotnosti v protein kódujících lokusech (pozorovaná heterozygotnost je vztažena k očekávané heterozygotnosti při rovnováze)

$$N_e = 14\ 000$$

Příklady dalších studií výpočtu efektivní velikosti populace na základě mtDNA a jaderných sekvencí

- Takahata (1993) – $N_e = 9\ 000$ až $12\ 000$ (klasické genetické markery)
 $N_e = 8\ 000$ až $11\ 000$ (jaderné DNA sekvence)
 $N_e = 3\ 500$ až $4\ 600$ (mtDNA, efektivní velikost pouze populace žen = tedy celkově pro muže i ženy **7 000 až 9 400**)

- Zhao *et al.* (2006) - 10 kb nekódující autozomální region
- Cox *et al.* (2008) - 20 různých 98 kb dlouhých sekvencí chromozomu X

africká populace mimoafrická populace

15 000

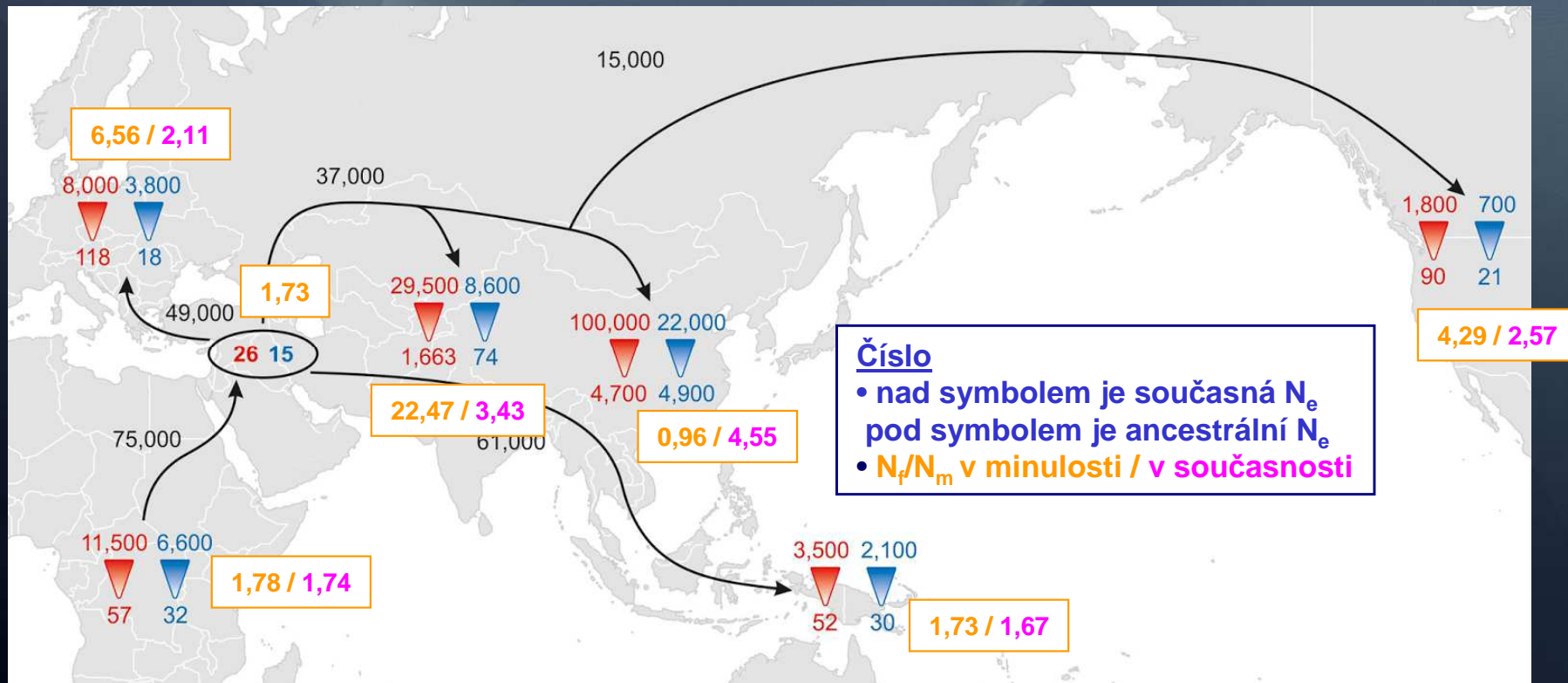
7 500

2 300 až 9 000

300 až 3 300

Příklady dalších studií výpočtu efektivní velikosti populace na základě mtDNA a jaderných sekvencí

- ~500 kb úsek **chromozomu Y** (NRY)
- kompletní sekvence **mtDNA**
- efektivní velikost populace žen = 6 706, mužů = 5 090 (ancestrální $N_e = 11\,796$ ve sledovaných oblastech vs. 198 100 v současnosti)
- poměr mezi efektivní velikostí ženské a mužské populace (N_f/N_m) dosahoval hodnoty větší než 1,0 (celkově 1,32; v současnosti 3,52 = 154 300 / 43 800)
- a směrem do současnosti se zvyšuje v důsledku rychlejšího růstu hodnoty N_f



Příklady dalších studií výpočtu efektivní velikosti populace na základě mtDNA a jaderných sekvencí

Odlišné výsledky:

- některé lokusy poskytují odlišné odhady od 10 000
 - Steve Sherry *et al.* (1997) – *Alu* inzerční polymorfismus, **$N_e = 18\ 000$**
 - Francisco Ayala (1995) – gen *DRB1* (MHC), **$N_e = 100\ 000$**
- **efektivní velikost populace** počítaná **na základě údajů koalescence** (nevýhodou je však široký interval spolehlivosti a tím mnohem vyšší odhady s velkým rozpětím)
 - Alan Templeton (1993, 1997) aktuální efektivní velikost populace
 $N_e = 200\ 000$ až $500\ 000$

Na základě většiny studií dnes předpokládáme, že dlouhodobá efektivní velikost populace našeho druhu byla kolem hodnoty 10 000 jedinců.

Jiný přístup:

- odhad průměrné efektivní velikosti populace **pouze pro období posledních asi 200 000 let** (tedy od současnosti do období koalescence, společného předka)
 - **mtDNA, $N_e = 10\,000$** , průměrná efektivní velikost populace byla v posledních 200 000 letech zhruba 10 000 jedinců
 - **chromozom Y poskytuje podobné odhady**
- Rosalinda Hardingová *et al.* (1997) – **gen pro β -globin, odhadovaná průměrná efektivní velikost 10 000 platí pro posledních asi 800 000 let**

= odlišnosti pouze v délce období, avšak shoda v tom, že **efektivní velikost populace našich předků byla relativně malá**

Závěr:

Drtivá většina genetických analýz je ve shodě s představou, že efektivní velikost populace našich předků byla asi 10 000 v období 1 milionu let zpátky (Hawks *et al.*, 2000)

Neshoda mezi celkovou a efektivní velikostí populace:

celková velikost populace na základě ekologických odhadů $N_c = 500\ 000$ až $1\ 000\ 000$

X

efektivní velikost populace na základě genetických údajů $N_e = 10\ 000$

- ukazují odlišné údaje?
- z N_e jsme schopni odhadnout celkovou velikost populace (na základě poměru mezi reprodukční a celkovou velikostí u současných lovecko-sběračských populací)

$N_c = 20\ 000$ až $50\ 000$

Přesto však i po přepočtu vidíme, že odhady celkové velikosti populace na základě ekologických a genetických údajů se od sebe výrazně liší!

Příčina 1:

- ne všichni jsou našimi předchůdci z genetického pohledu, jejich linie zanikly = nejsou tedy započítáni v N_e a tím odhadnutá hodnota N_c je menší

Závěr:

S efektivní velikostí 10 000 lze tedy počítat jako se skutečnou populací přímých předků.

Neshoda mezi celkovou a efektivní velikostí populace:

celková velikost populace na základě ekologických odhadů $N_c = 500\ 000$ až $1\ 000\ 000$

X

efektivní velikost populace na základě genetických údajů $N_e = 10\ 000$

Příčina 2:

- velikost populace se v průběhu historie mohla významně měnit

Závěr:

Efektivní velikost 10 000 odráží populaci s dlouhodobě konstantní velikostí. Velikost populace ve skutečnosti mohla v průběhu historie významně kolísat.

Příčina 3:

- v populaci byl vyrovnaný poměr mužů a žen

Závěr:

Efektivní velikost 10 000 odráží populaci s dlouhodobě vyrovnaným poměrem počtu mužů a žen. Velikost populace ve skutečnosti mohla být větší s kolísajícím poměrem pohlaví.

Takto malá populace našich předchůdců by mohla znamenat jasnou podporu pro model „Out of Africa“ a jasné vyvrácení modelu multiregionálního.

- počet předchůdců je příliš malý na to, aby se mohli rozšířit po celém Starém Světě a byl mezi nimi stálý genový tok, který uvažuje multiregionální model
- naopak je počet dostatečný pro malé zakladatelské populace moderního člověka, které nahradily populace archaické

!!! K takovému závěru nám však ještě chybí jeden krok – neznáme demografickou historii - dynamiku v početnosti této relativně malé populace!!!

- existuje totiž celá řada možností, kterými mohlo být dosaženo průměrné populační velikosti 10 000 jedinců
 - populace mohla postupně růst
 - nebo naopak byla na začátku větší a její početnost klesala
 - velikost v průběhu času kolísala
 - nebo byla možná po většinu období zhruba stále stejně velká
- bez znalosti podrobnějších údajů o demografické historii jsou jakékoliv závěry z efektivní velikosti populace zatím nepřesné

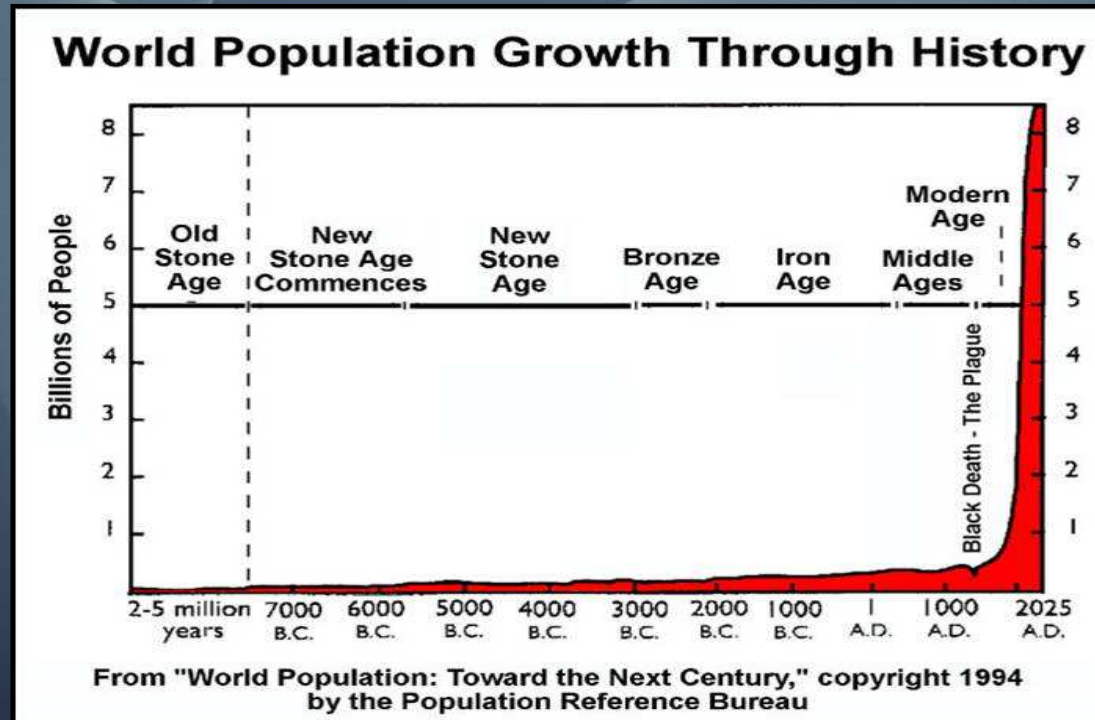
Jaké tedy byly pravděpodobné demografické změny?

Kolik jsme měli předků?

- 1) Velikost populace a demografická historie
- 2) Rozdílné pohledy na velikost populace
- 3) Odhad velikostí dávných populací
 - Ekologické odhady celkové velikosti populací
 - Genetické odhady efektivní velikosti populací
- 4) Pleistocénní populační exploze
- 5) Kdy došlo k populační explozi
- 6) Co bylo před explozí
- 7) Evoluční interpretace
 - speciace a nahrazení
 - vymírání a rekolonizace lokálních populací

4) Pleistocénní populační exploze

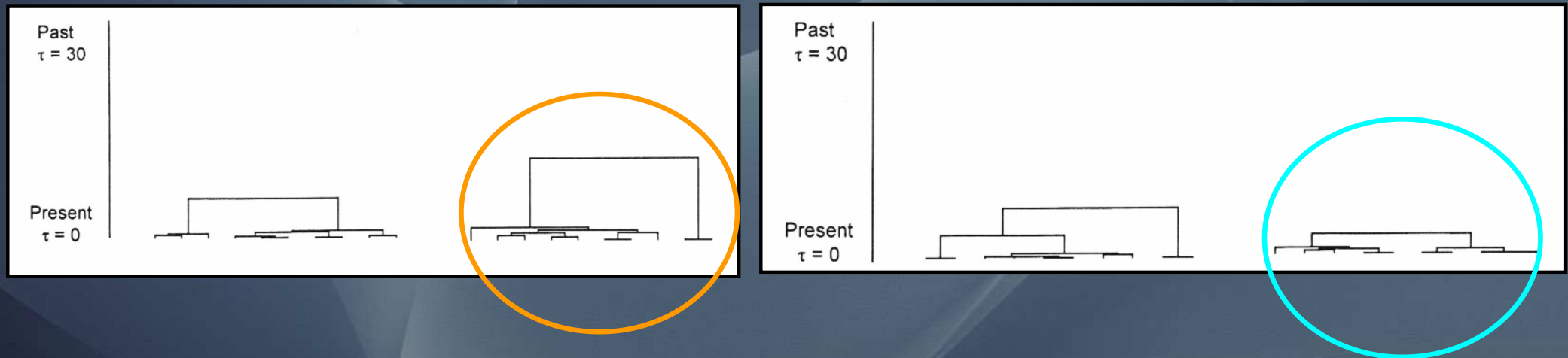
- dle ekologicko-antropologických poznatků je zjevné, že **dramatická změna v početnosti naší populace nastává před asi 12 000 lety** s rozvojem zemědělství



- co se však dělo před tím** – odpověď přináší analýza DNA
- celá řada genetických studií ukazuje, že **naši předchůdci již jednou prošli velmi náhlou populační explozí a to v posledních 50 000 až 100 000 letech**
- důkazy** o této populační explozi **jsou zjevné zejména z řady fylogenetických stromů**, které vykazují charakteristiky typické pro významný populační růst

Nejdříve trochu teorie

Následující obrázek ukazuje čtyři rozdílné simulace tvorby genetických stromů na základě koalescence mezi 10 sekvencemi DNA v populaci s konstantní velikostí

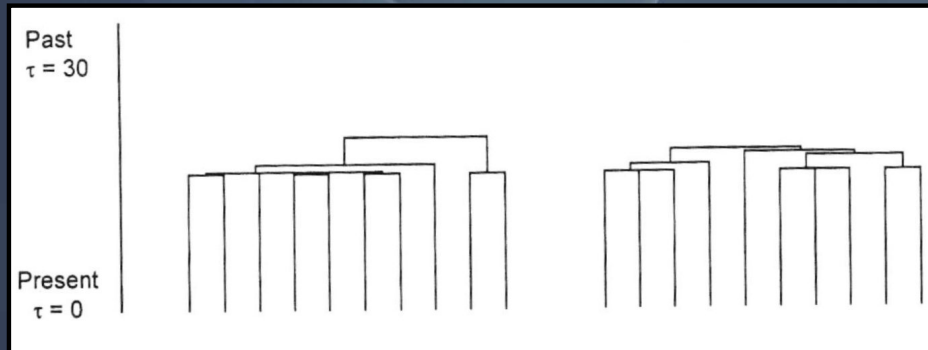


- každá simulace (strom) se liší = náhodný proces
- u některých stromů došlo ke splynutí **dříve**
- u jiných stromů nastalo splyvání **později**

= pozorujeme **variabilitu v čase splynutí mtDNA sekvencí**

= avšak jedno je **společné všem těmto simulacím – většina splynutí nastává ve velmi blízké minulosti s pouze jednou nebo dvěma staršími událostmi** (stromy mají jakoby mělké kořeny, jsou přisednuté)

- nyní se díváme na **simulaci s náhlou populační expanzí** – velikost populace vzroste náhle někdy v minulosti

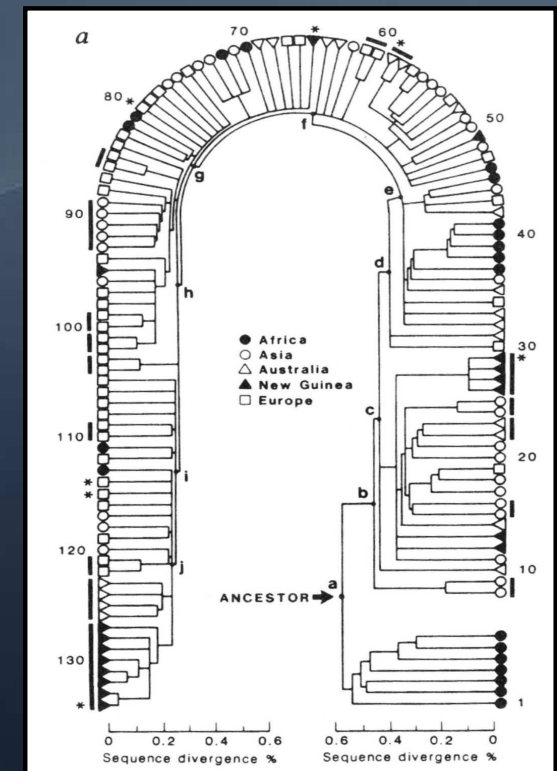


splývání/rozštěpení

- vliv genového posunu na rozmanitost
- po populační explozi jsou populace velké = nevidíme rozštěpování = hluboké kořeny

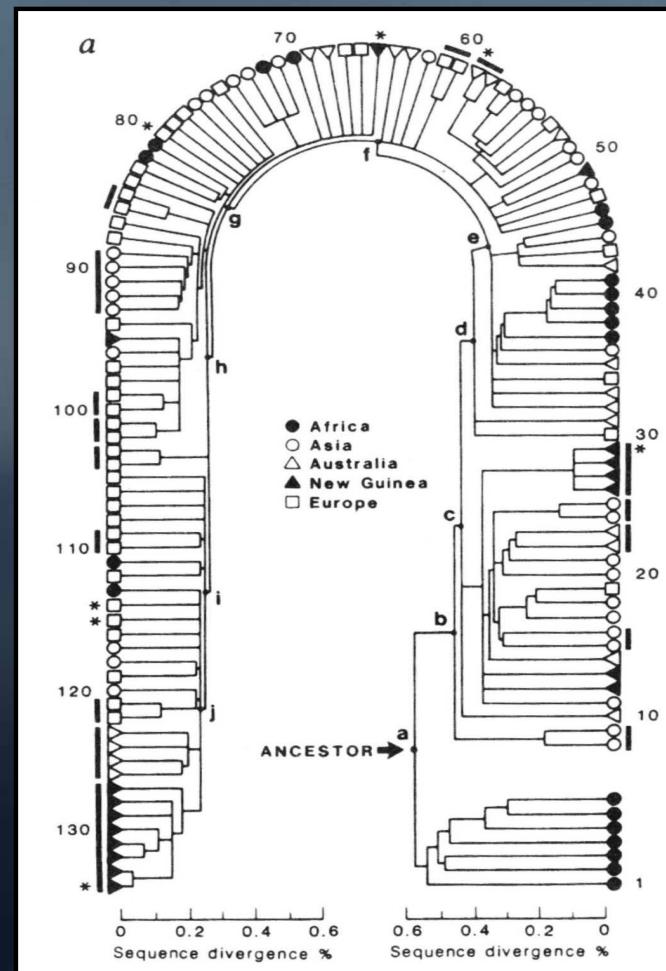


- všechny stromy mají mnohem hlubší kořeny
- koalescence nastala dříve v minulosti
- stromy mají charakteristický **tvar hvězdy** (pokud stromy namalujeme jako kruh, pak kořeny vychází z kruhu jako záření z hvězdy) nebo **tvar hřebene**
- tento charakteristický tvar vzniká tehdy, **pokud nastane změna v populační velikosti**
- je zde relativně **malý počet splynutí po populační expanzi**
 - **populace jsou již větší**, naopak populace byly relativně malé těsně před expanzí



Máme tedy dva demografické modely – **model konstantní velikosti** a **model populační exploze** – a také grafické znázornění jejich důsledků.

Většina genetických stromů populací člověka vykazuje dávno koalescenci a tvar hřebene = v minulosti prošla populace člověka významnou explozí.



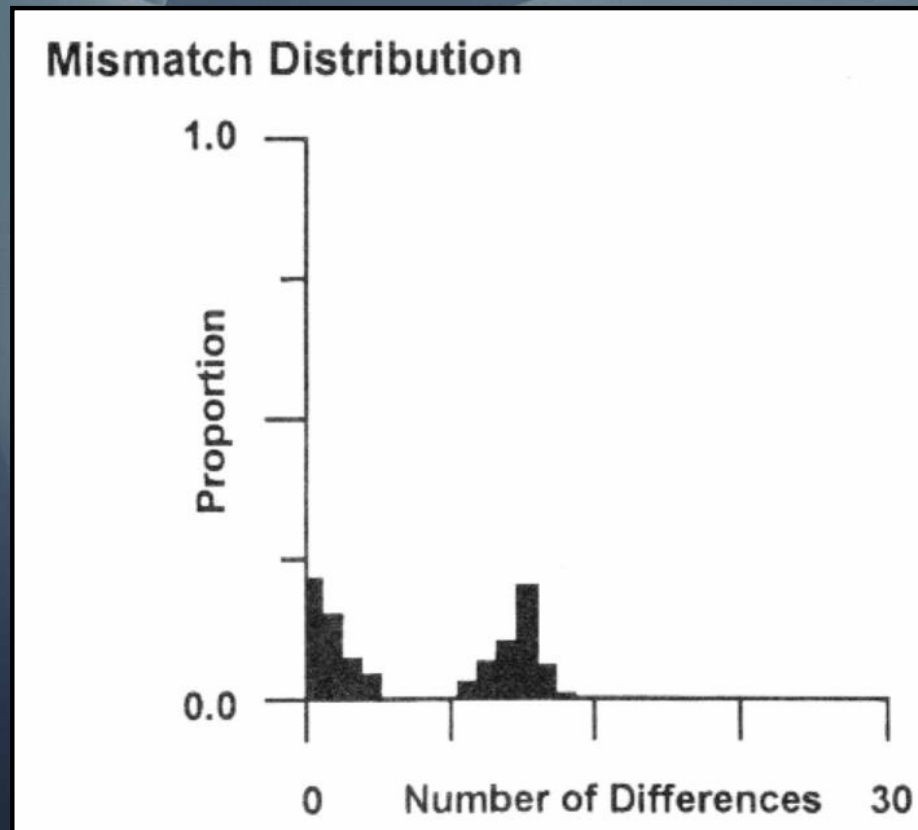
Máme tedy dva demografické modely – **model konstantní velikosti** a **model populační exploze** – a také grafické znázornění jejich důsledků.

Většina genetických stromů populací člověka vykazuje dávnou koalescenci a tvar hřebene = **v minulosti prošla populace člověka významnou explozí.**

- vedle genetických stromů existují ještě **další dvě možnosti grafického důkazu o populační explozi** - tzv. **nespojité distribuce** (mismatch distribution)
 - tzv. **frekvenční spektrum** (frequency spectra)

Metoda nespojité distribuce je založena na párovém porovnávání všech analyzovaných DNA sekvencí

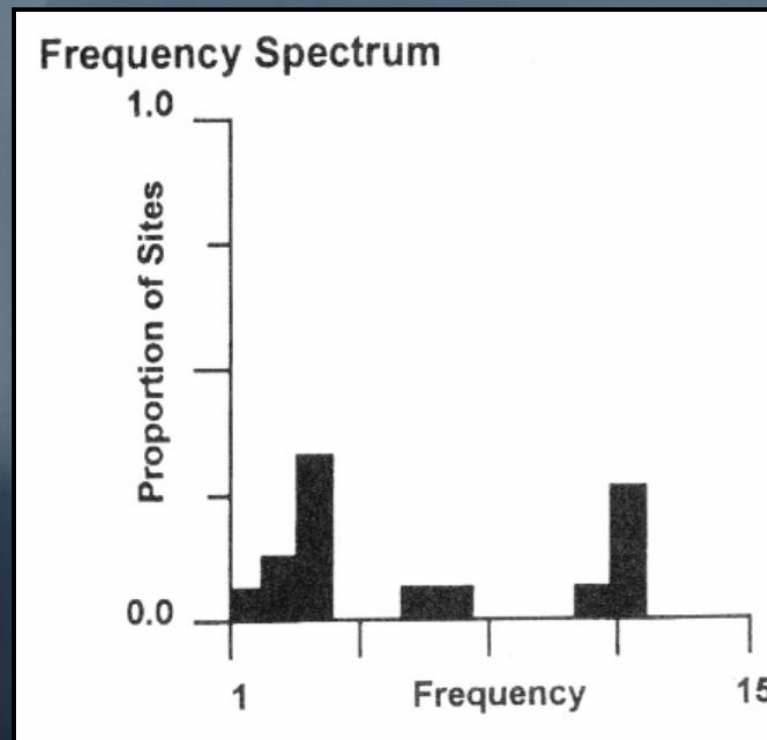
graf - histogram pak ukazuje počet rozdílů mezi porovnávanými sekvencemi



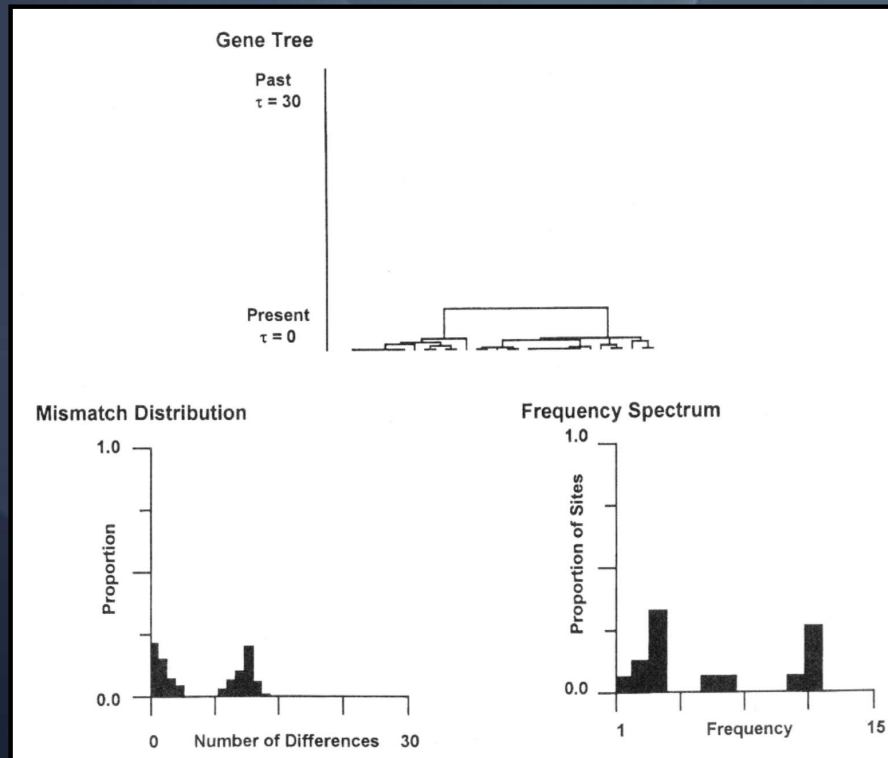
- rozdíly v sekvencích v tomto případě vytvořily dvě diskrétní skupiny

Metoda **frekvenčního spektra** poskytuje jiný pohled na sekvenční rozdíly

- počítá s pravděpodobností (frekvencí) **s jakou nastane nějaká záměna na konkrétním místě v DNA** (výhoda – nemusíme vědět, který nukleotid je původní a který je mutovaný)
 - u kolika jedinců ze vzorku je změna
-
- počítá se pro každý nukleotid v sekvenci = výstupem je **histogram pro jednotlivé počty změn**

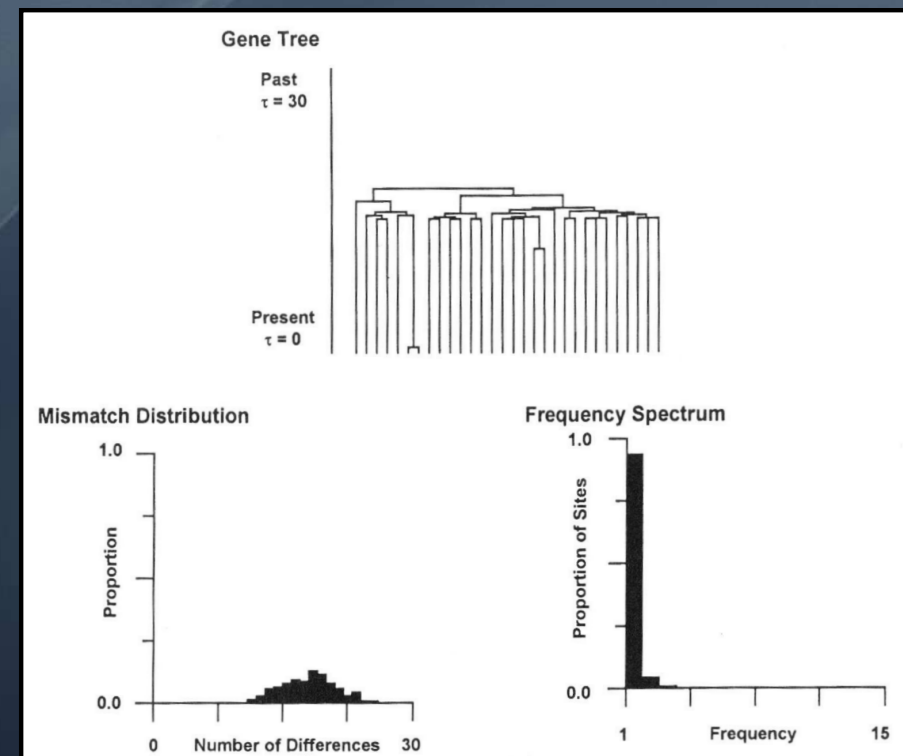


Obě metody poskytují odlišné grafické výstupy v závislosti na demografickém modelu konstantní velikosti populace nebo modelu populační exploze



Model s konstantní velikostí

- simulace 30 mtDNA sekvencí za předpokladu konstantní velikosti populace (parametry stejné jako v předchozí simulaci – viz genetický strom)
- nespojitá distribuce a frekvenční spektrum mají **bimodální charakter** – oddělené skupiny

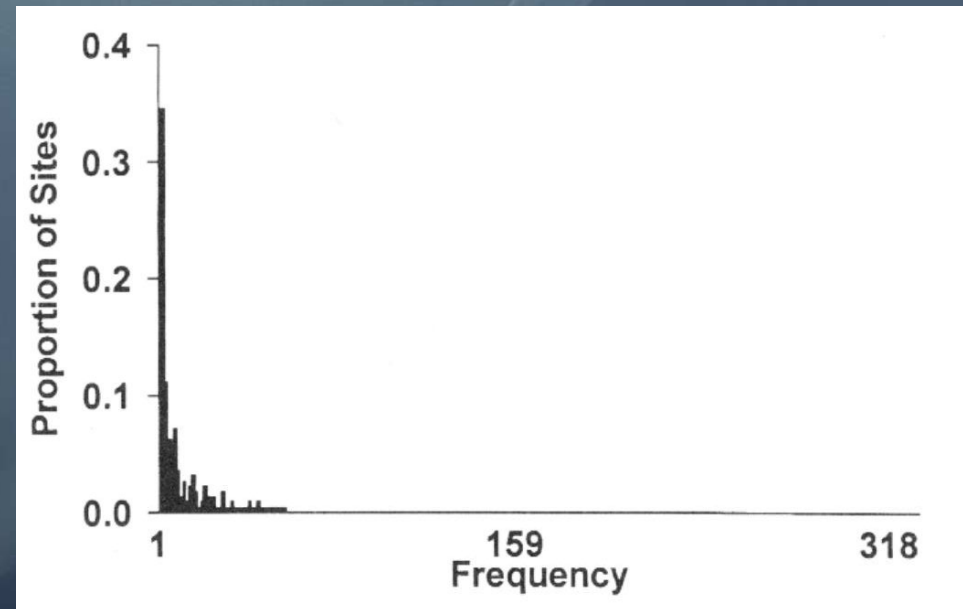
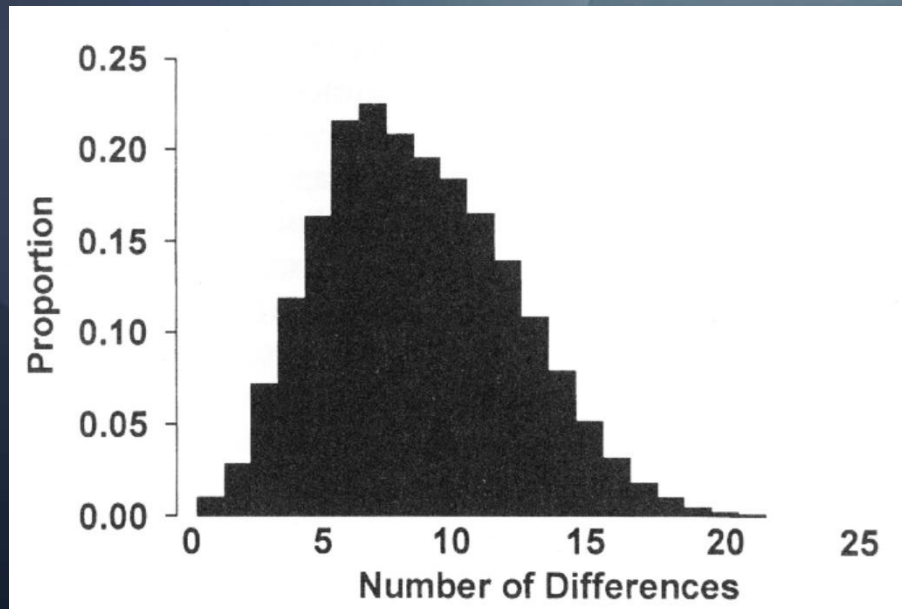


Model s populační explozí

- grafy pro model s konstantní velikostí jsou zcela odlišné od grafu pro model populačního růstu
- **hodnoty se sdružují, jsou si podobnější**
- graf nespojitě distribuce má **tvar zvonu**
- graf frekvenčního spektra – **většina variant se vyskytuje pouze jednou**

Jaké jsou **grafické výstupy pro reálné populace člověka?**

- Harpending *et al.* (1998) - 636 **mtDNA** z celého světa (z toho 411 je v HVS1)



- **graf nespojité distribuce** má podle předpokladu typický **charakter pro populační explozi**
- **graf frekvenčního spektra** tento závěr **potvrzuje**
- **podobné výsledky** získali **také** Harpending *et al.* (1998) **na základě analýzy chromozomu Y a polymorfizmu *Alu* inzercí**

Analýza mikrosatelitní DNA

- využito všech uvedených přístupů
- Anna Di Rienzo *et al.* (1998) – 24 mikrosatelitních lokusů studovala ve třech populacích (Luos v Keni, Kaingang z Brazílie a Sardinie z Evropy) – výsledky **potvrzují populační explozi**
- David Reich a David Goldstein (1998) – 60 mikrosatelitních sekvencí, **populační explozi potvrdili jen pro Afriku, nikoliv však pro mimoafrické populace**
- Marek Kimmel *et al.* (1998) – 60 sekvencí z Afriky, Asie a Evropy – potvrdili dřívější předpoklad o **populační explozi ve všech třech regionech**

Názory proti populační explozi v historii naší populace:

- Hawks *et al.* (2000) – námitka: důkazy o expanzi na základě mtDNA spíše dokládají populační explozi DNA sekvencí než populační explozi člověka jako druhu

x dle všeho však sekvence DNA napodobují populační explozi - doposud nebyly nalezeny takové sekvence, které by vůbec nepodporovaly hypotézu o populační explozi

Závěr:

Genetické stromy, nespojitá distribuce i frekvenční spektrum získané analýzou DNA potvrzují dávnou explozi ve velikosti naší populace.

Kolik jsme měli předků?

1) Velikost populace a demografická historie

2) Rozdílné pohledy na velikost populace

3) Odhad velikostí dávných populací

- Ekologické odhady celkové velikosti populací
- Genetické odhady efektivní velikosti populací

4) Pleistocénní populační exploze

5) Kdy došlo k populační explozi

6) Co bylo před explozí

7) Evoluční interpretace

- speciace a nahrazení
- vymírání a rekolonizace lokálních populací

5) Kdy došlo k populační explozi

- archeologické i historické podklady ukazují **velký rychlý nárůst počtu lidí v posledních 12 000 letech (počátky zemědělství)**
- **podávají stejné důkazy také genetická data** nebo růst populace započal již dříve?
- Alan Rogers a Henry Harpending (1992) vytvořili metodu pro odhad doby exploze na základě nespojitě distribuce mtDNA
- model vychází z **předpokladu rychlého nárůstu velikosti populace z populace relativně malé***
- z analýz vyplývá, že **těsně před explozí dochází k velkému počtu koalescenčních událostí, zatímco po explozi je jich už jen velmi málo**

(*Pozn.: k náhlé populační expanzi ve skutečnosti nedochází (ta je obvykle pozvolná), ale **model umožňuje zjednodušení** (můžeme pak z něj vypočítat čas expanze) - je pro simulaci reálných dějů dobře použitelný a poskytuje spolehlivé výsledky)

5) Kdy došlo k populační explozi

- Steve Sherry *et al.* (1994) aplikovali tuto metodu na údaje z analýz **mtDNA**
- u 23 z 25 vzorků populací získali důkaz o rychlé expanzi v průběhu posledních 100 000 let, s průměrem kolem **40 000 let**
- analyzovali také **oblast HVR I** pro geograficky různé populace a získali následující odhady doby exploze:
 - 58 000 let pro Afriku
 - 51 000 let pro Asii
 - 29 000 let pro Evropu
- jiná analýza **HVS I a II**:
 - 64 000 let Afrika
 - 60 000 let Asie
 - 31 000 let Evropa

= k nárůstu velikosti populace člověka došlo někdy zhruba před 40 000 až 50 000 lety
= populace v subsaharské Africe se zvětšily o něco dříve

= analýza mtDNA tedy dokládá **pleistocénní populační explozi** člověka

Co na to jaderná DNA?

5) Kdy došlo k populační explozi

Odhad doby exploze z mikrosatelitní DNA

- Anna Di Rienzo *et al.* (1998) – 24 mikrosatelitních lokusů ve třech populacích, počátek exploze klade do období zhruba před **49 000 až 490 000 lety**
- **široké rozpětí** je dáno **širokým intervalem odhadu mutační rychlosti** pro mikrosatelitní sekvence (49 000 let platí pro odhady vyšší mutační rychlosti)
- David Reich a David Goldstein (1998) - 60 mikrosatelitních sekvencí, populační explozi potvrdili jen pro Afriku, nikoliv pro mimoafrické populace
 - populační exploze v období **49 000 až 640 000 let**
- přestože obě tyto studie poskytly široké rozpětí pro období exploze, **obě se překrývají s odhady na základě mtDNA**, pro zpřesnění bude **potřeba zpřesnit odhady mutační rychlosti** a vhodný **výběr sekvencí** pro analýzu

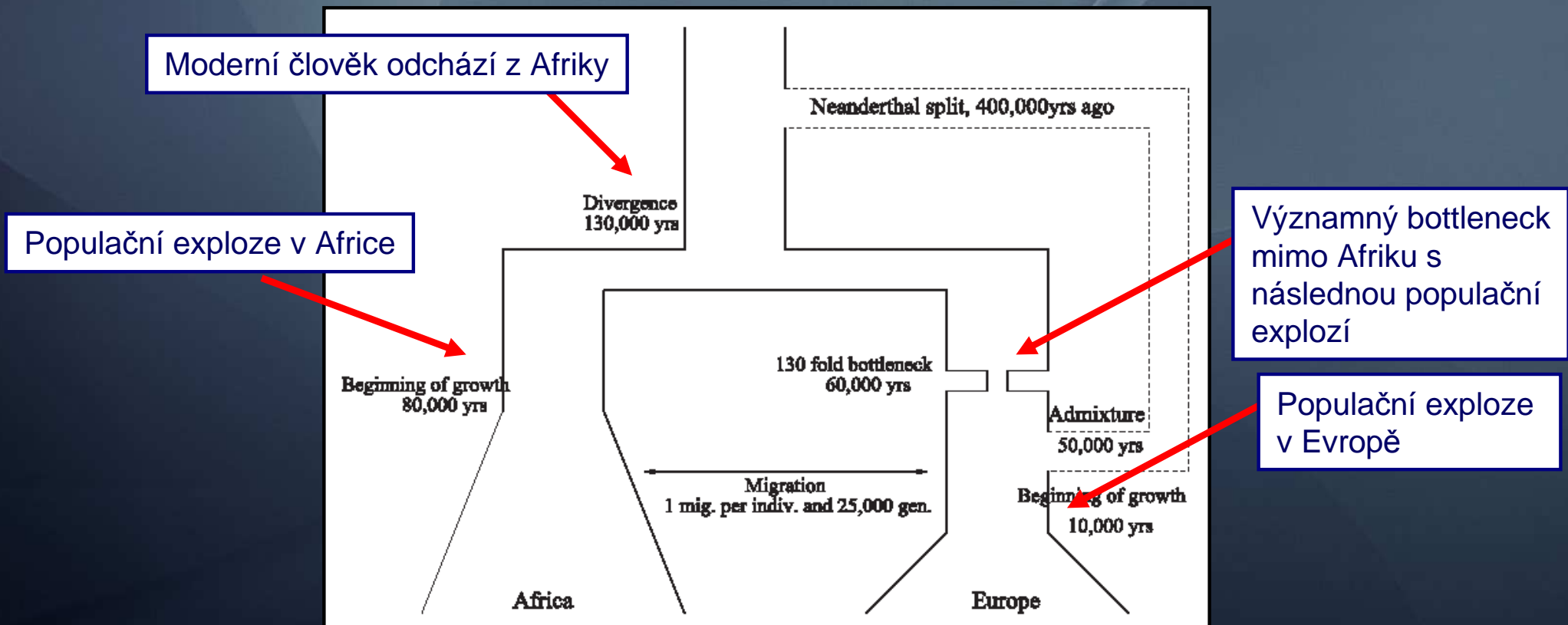
Závěr:

Z uvedených výsledků je však zřejmé, že k explozi došlo ještě před nástupem zemědělství, tedy v období již před 12 000 lety.

5) Kdy došlo k populační explozi

Pozdější studie:

- Vincent Plagnol a Jeffrey Wall (2006) využili sekvenční data z „The Environmental Genome Project“ a aplikovali různé statistické metody
- vytvořili **model demografické historie** znázorňující změny ve velikosti populace



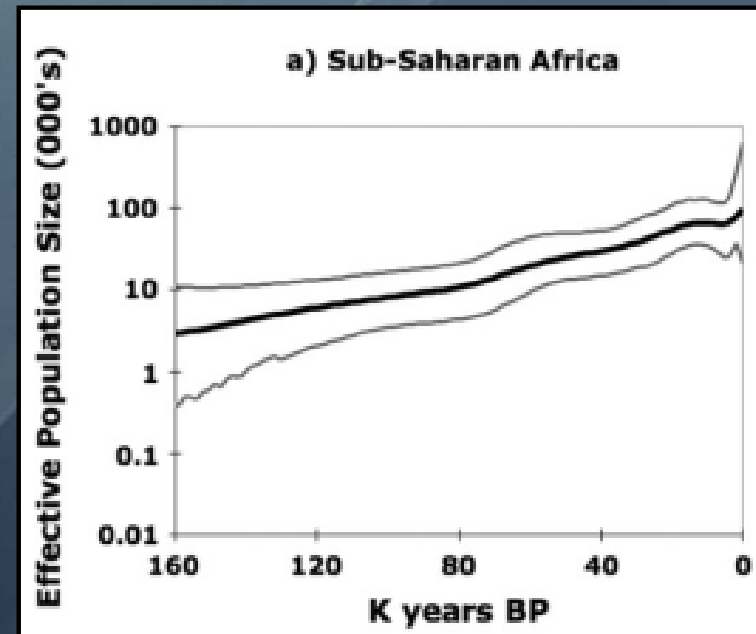
1. populační exploze **v Africe před asi 80 000 lety**
2. populační exploze **mimo Afriku před asi 60 000 lety**
3. populační exploze **v Evropě před asi 10 000 lety**

5) Kdy došlo k populační explozi

Pozdější studie:

Quentin Atkinson *et al.* (2008) – 357 mtDNA sekvencí (kódující region), odvozovali **změny** ve velikosti populací pro 8 hlavních regionů

- **v Africe** pozvolný růst
- začátek před asi 193 000 až 143 000 lety

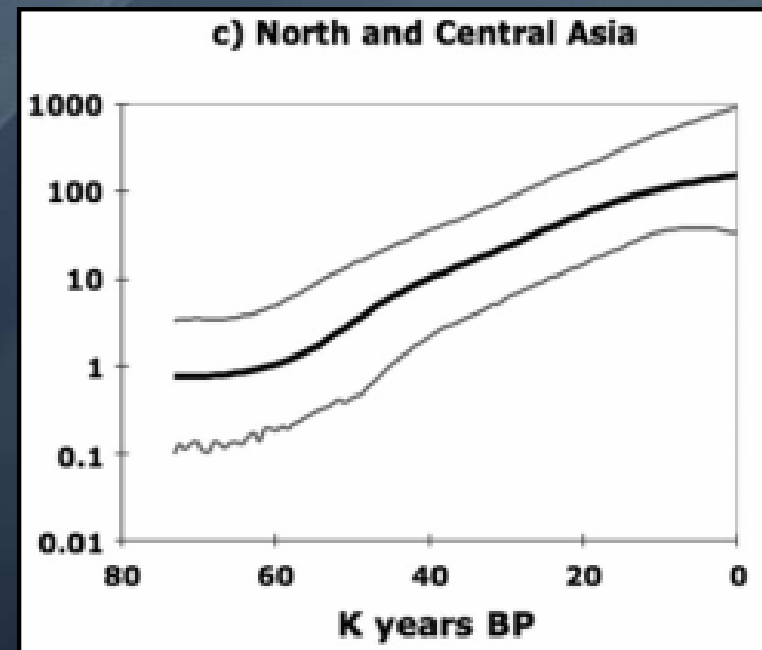
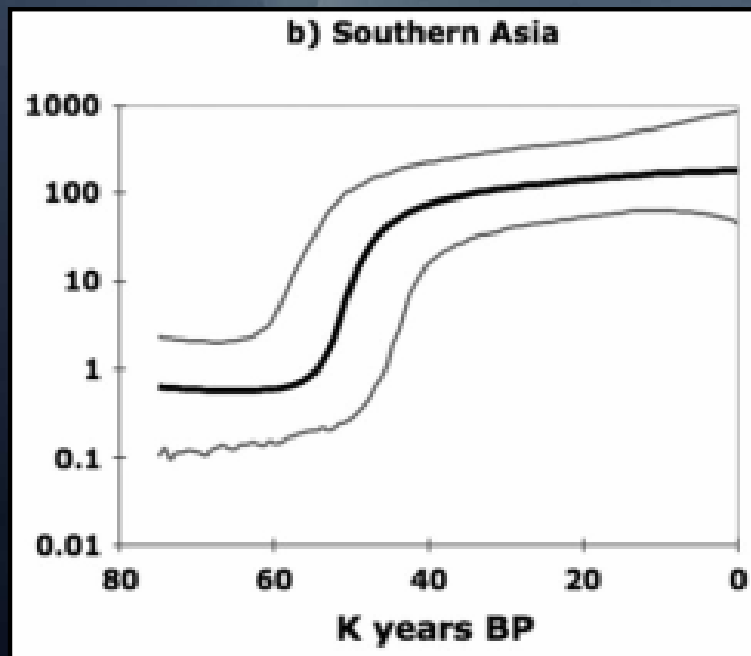


5) Kdy došlo k populační explozi

Pozdější studie:

Quentin Atkinson *et al.* (2008) – 357 mtDNA sekvencí (kódující region), odvozovali změny ve velikosti populací pro 8 hlavních regionů

- **v Asii**
 - populační exploze v jižní Asii před asi 52 000 lety
 - navazující pozvolný růst v posledních 49 000 letech při osidlování centrální a severní Asie

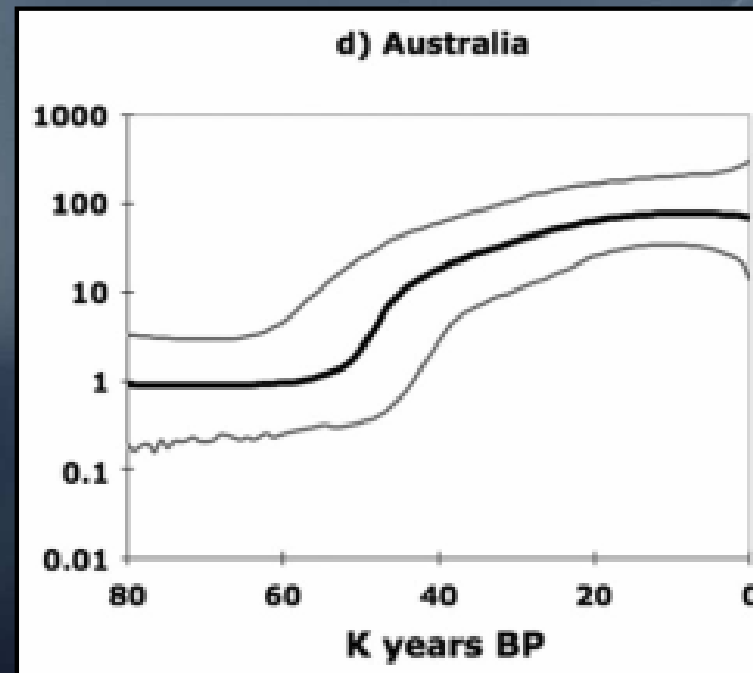


5) Kdy došlo k populační explozi

Pozdější studie:

Quentin Atkinson *et al.* (2008) – 357 mtDNA sekvencí (kódující region), odvozovali změny ve velikosti populací pro 8 hlavních regionů

- explozivní růst **v Austrálii** před asi 48 000 lety – souvisí s osidlováním oblasti

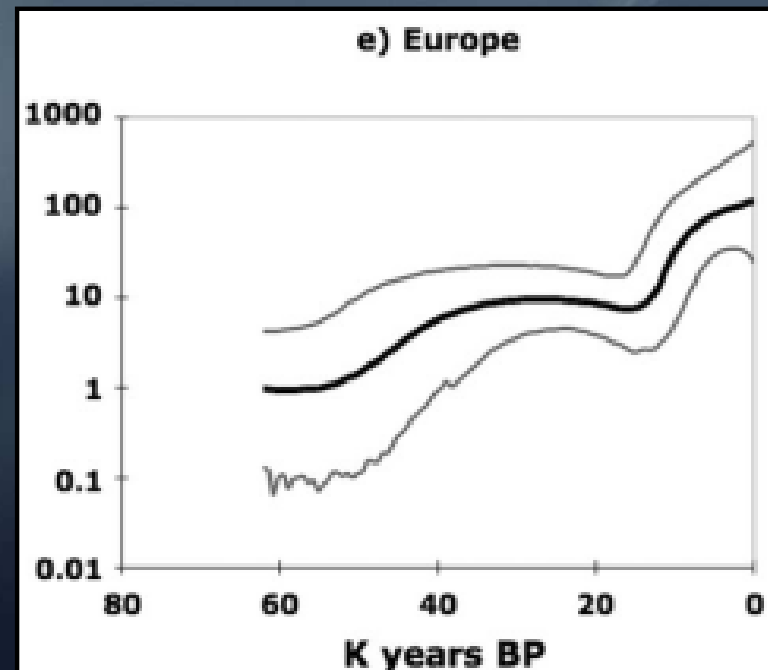


5) Kdy došlo k populační explozi

Pozdější studie:

Quentin Atkinson *et al.* (2008) – 357 mtDNA sekvencí (kódující region), odvozovali změny ve velikosti populací pro 8 hlavních regionů

- **v Evropě** začíná výraznější růst před 42 000 lety – počátek osidlování Evropy
- 2. populační exploze před 15 000 až 10 000 lety – konec doby ledové, nástup zemědělství

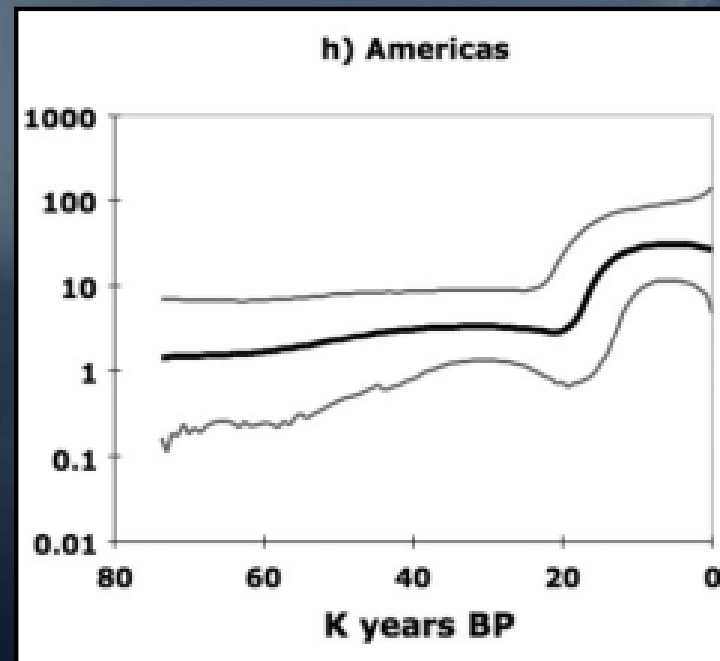


5) Kdy došlo k populační explozi

Pozdější studie:

Quentin Atkinson *et al.* (2008) – 357 mtDNA sekvencí (kódující region), odvozovali změny ve velikosti populací pro 8 hlavních regionů

- **v Americe** výrazný populační růst před asi 18 000 lety – osidlování Ameriky



5) Kdy došlo k populační explozi

Závěr:

Další výzkumy potvrzují populační růst dříve než před 12 000 lety a jsou v souladu s poznatkami osídlování příslušných oblastí.

Kolik jsme měli předků?

1) Velikost populace a demografická historie

2) Rozdílné pohledy na velikost populace

3) Odhad velikostí dávných populací

- Ekologické odhady celkové velikosti populací
- Genetické odhady efektivní velikosti populací

4) Pleistocénní populační exploze

5) Kdy došlo k populační explozi

6) Co bylo před explozí

7) Evoluční interpretace

- speciace a nahrazení
- vymírání a rekolonizace lokálních populací

6) Co bylo před explozí

Otázka:

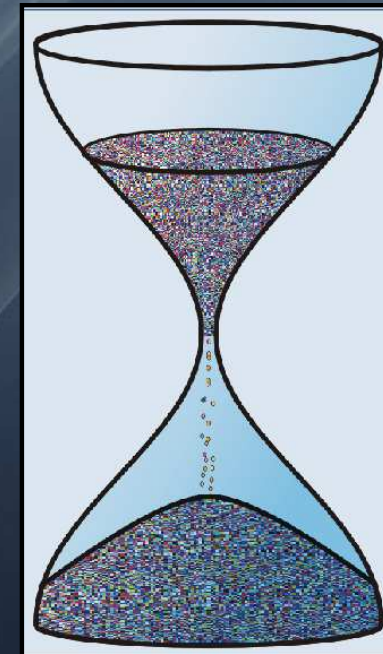
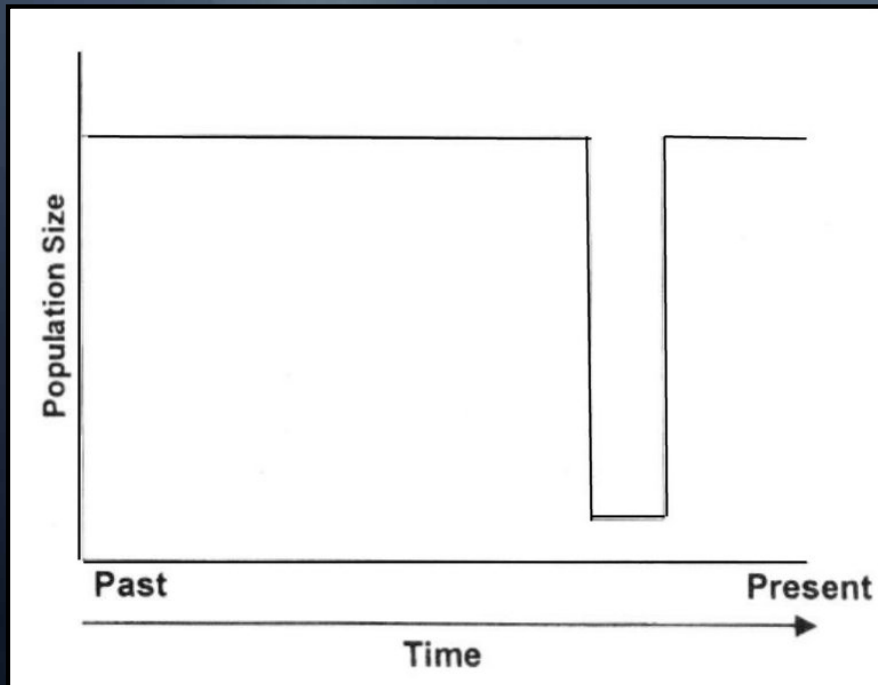
Ale jaká byla velikost populace před explozí??

- rostla populace před explozí pozvolně
- nebo **se** velikost před explozí zmenšila a pak vzrostla - Alan Rogers (1995, 1997)
– populace před expanzí mohla mít velikost i jen několik málo tisíc jedinců
- nebo střídavě kolísala ve své velikosti (ve výsledku s efektivní velikostí 10 000 jedinců)

6) Co bylo před explozí

Henry Harpending *et al.* (1996, 1998) vytvořili dva základní **modely demografické historie v době před explozí**

- 1) **model „přesýpacích hodin“** - populace je po většinu doby své existence **velká** („The Hourglass Model“)
 - v historii pak **občas dojde k náhlému poklesu** početnosti v podobě klasického **bottlenecku**
 - **po průchodu bottleneckem dochází k opětovnému velmi rychlému nárůstu** do původních hodnot

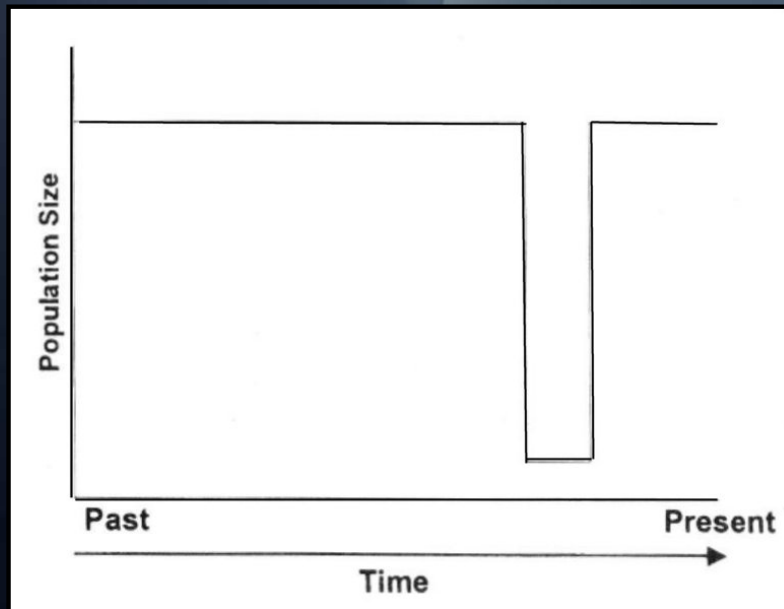


Pleistocénní exploze je podle tohoto modelu obnovením stavu před bottleneckem

6) Co bylo před explozí

Archeolog **Stanley Ambrose (Williams et al., 2009)** - náhlý pokles v početnosti podle modelu přesýpacích hodin možná souvisí s výbuchem supersopky Toba v Indonésii (Sumatra) před 73 500 lety

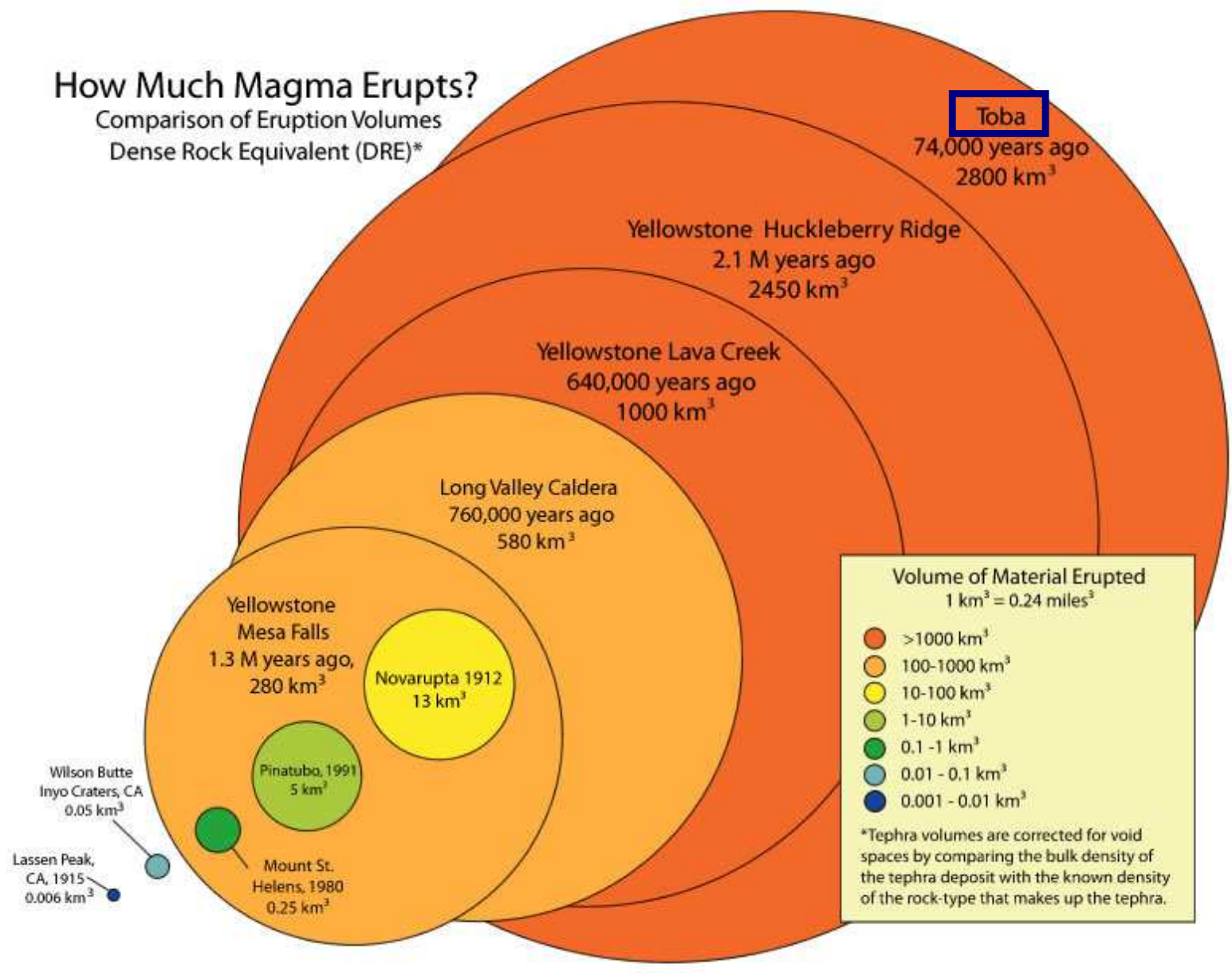
- největší vulkanická erupce za posledních 450 milionů let



kaldera Toby

How Much Magma Erupts?

Comparison of Eruption Volumes
Dense Rock Equivalent (DRE)*

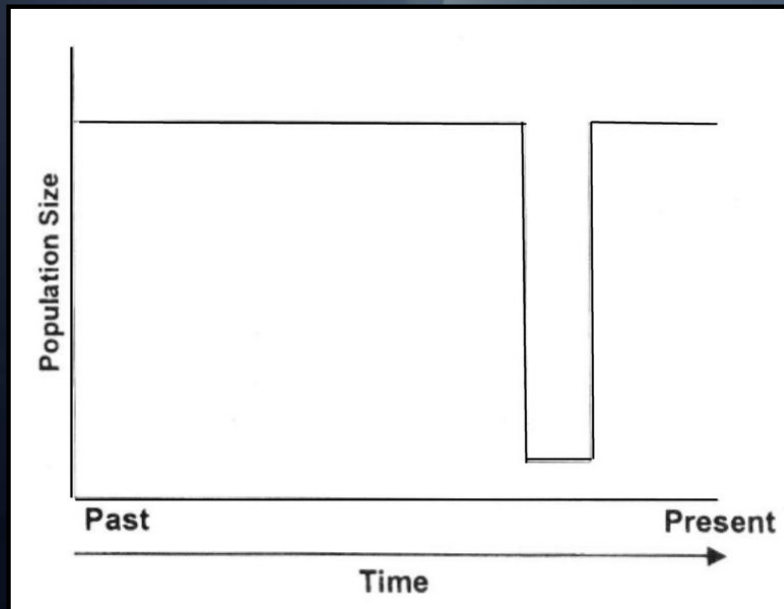


Srovnání velikosti výbuchu supersopky Toba s ostatními supervulkány.

6) Co bylo před explozí

Archeolog Stanley Ambrose (Williams *et al.*, 2009) - náhlý pokles v početnosti podle modelu přesýpacích hodin možná souvisí s výbuchem supersopky Toba v Indonésii (Sumatra) před 73 500 lety

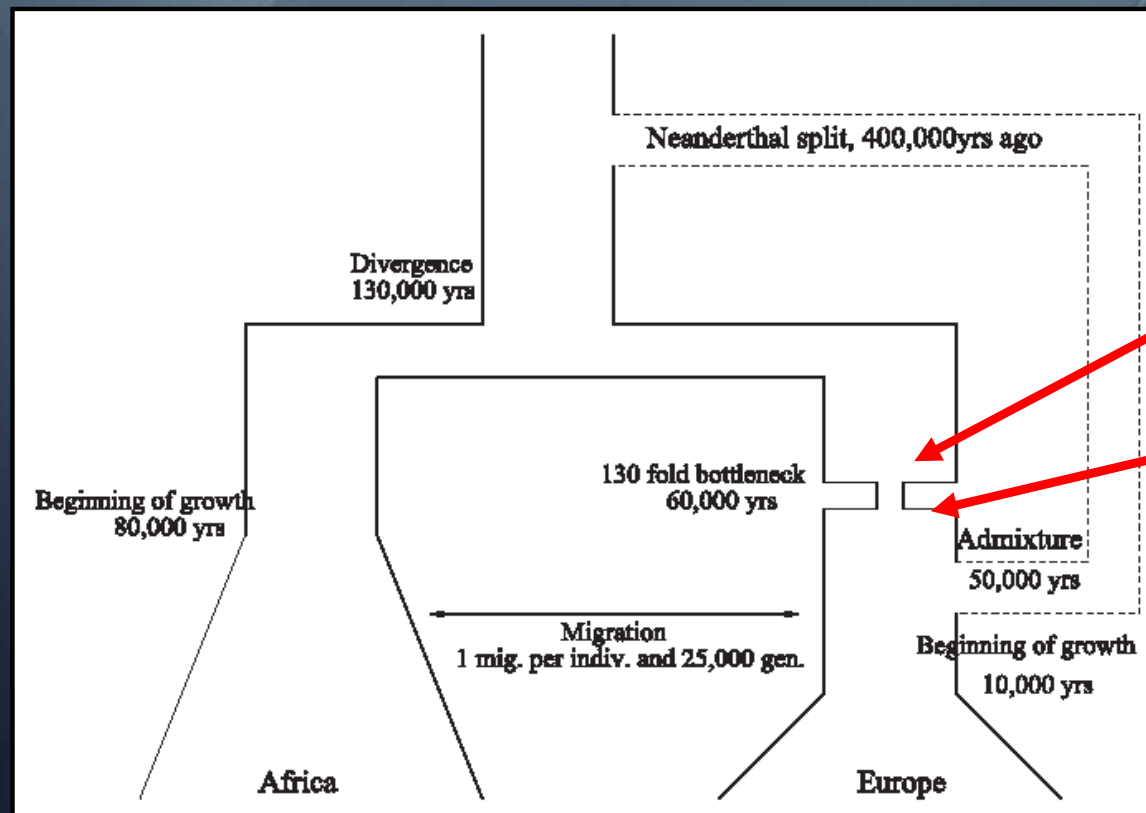
- největší vulkanická erupce za posledních 450 milionů let
- způsobila změnu klimatu a tzv. **sopečnou zimu** (zahynulo zhruba 75 % všech živých bytostí na Zemi)
- **značný dopad** na populaci člověka, **zejména v severních zeměpisných šířkách**
- dle Ambrose byla Pleistocénní exploze **návratem z bottlenecku způsobeného výbuchem tohoto supervulkánu**



kaldera Toby

6) Co bylo před explozí

Vincent Plagnol a Jeffrey Wall (2006) využili sekvenční data z „The Environmental Genome Project“ a aplikovali různé statistické metody



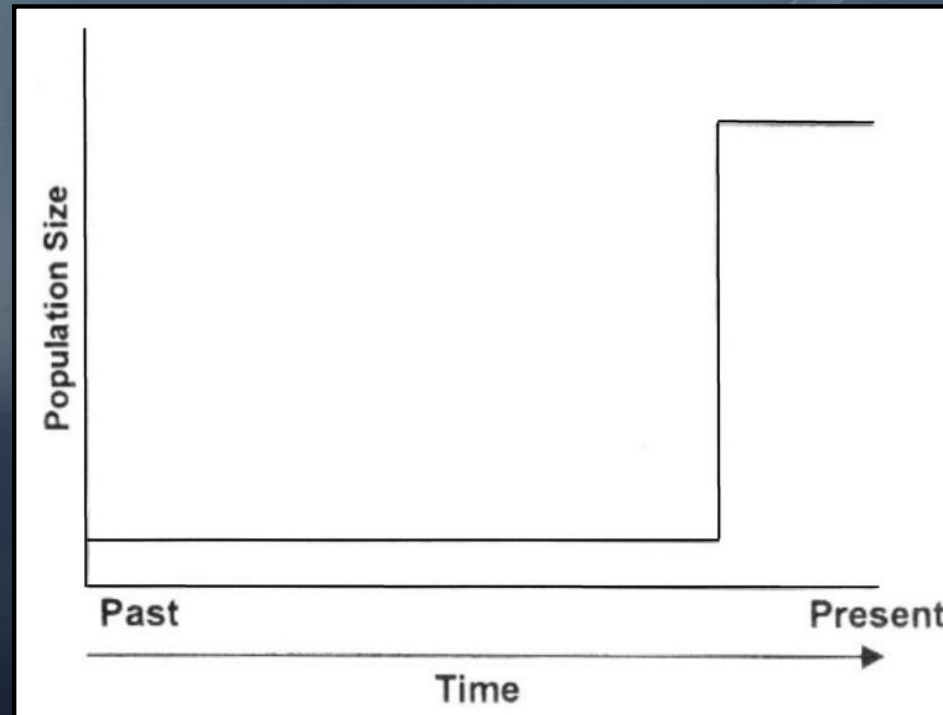
Významný bottleneck mimo Afriku

Následná populační exploze.

6) Co bylo před explozí

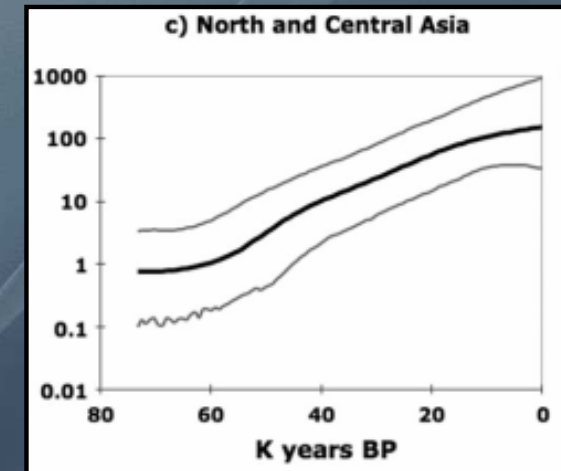
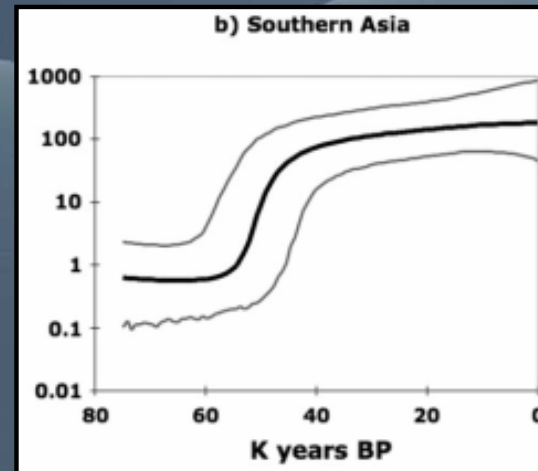
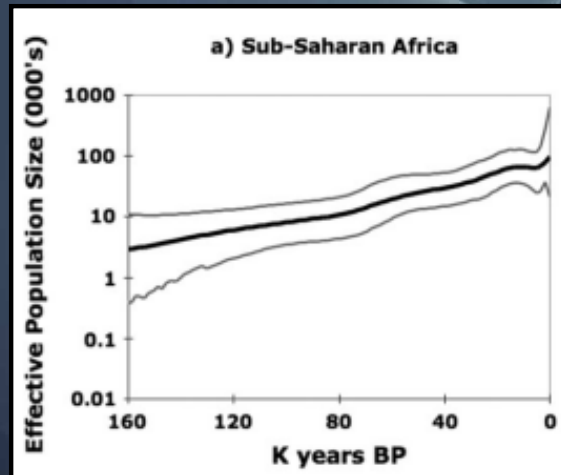
2) **model „láhve s dlouhým hrdlem“, dlouhotrvající bottleneck**

(„The Long-Necked Bottle Model“) - podle tohoto modelu byla populace málo početná už před Pleistocénní expanzí – populace prochází dlouhotrvajícím bottleneckem



6) Co bylo před explozí

Quentin Atkinson *et al.* (2008) – 357 mtDNA sekvencí (kódující region), odvozovali změny ve velikosti populací pro 8 hlavních regionů



Analýza mtDNA podle jednotlivých regionů ukazuje na populační explozi avšak bez zjevného předchozího bottlenecku.

již jsme si uvedli, že:

- Rosalinda Hardingová *et al.* - **efektivní velikost 10 000 jedinců** měla populace člověka **po dobu uplynulých asi 800 000 let** (β -globinový gen)
- Steve Sherry *et al.* - N_e byla 18 000 po dobu 1 až 2 milionů let (*Alu* inserce)

6) Co bylo před explozí

Populace našich předchůdců byla dlouhodobě malá s pozvolným růstem (model dlouhotrvajícího bottlenecku) a v určitých obdobích s populačními explozemi.

Tato dlouhodobě **malá velikost populace před explozí**:

- **znemožňovala kontinuální genový tok mimo Afriku** – populace byly malé a od sebe příliš vzdálené
- **je v protikladu s multiregionálním modelem**, který genový tok mezi populacemi moderního člověka v období posledních 2 milionů let předpokládá

= potvrzená podpora modelu „Out of Africa“

Out of Africa x Multiregionální model

Velikost populace



6) Co bylo před explozí

Otázka:

Co mohlo způsobit populační explozi před asi 50 000 lety?

Podle některých antropologů souvisí nárůst v početnosti populace před 40 000 až 50 000 lety s tzv. „**tvůrčí explozí**“

- objevení řady nových technologií jako např. nástroje s čepelí, abstraktní vyjadřování formou symbolů (jeskynní obrazy) apod. = **kulturní adaptace** = populační růst

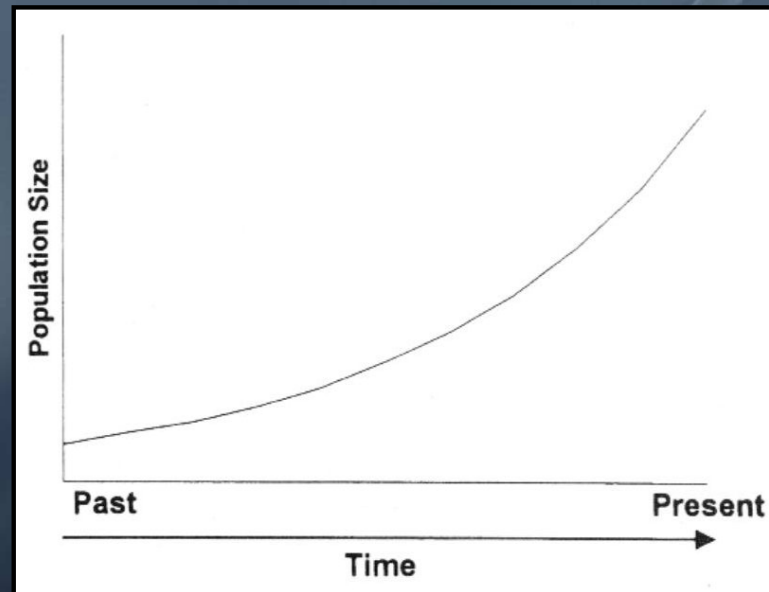
Henry Harpending et al. (1993) – „...růst populace našich předchůdců spíše zažehl kulturní než biologický rozvoj...“

Jiní tvrdí, že náhlá bohatost a rozmanitost nástrojů a technologií je spíše **naší představou** - Geoffrey Clark – **nástroje z kostí i kulturní znaky nalézáme už v Africe mnohem dříve (před 90 000 lety) než později v Evropě**

6) Co bylo před explozí

Hypotéza proti – Model exponenciálního růstu (bez populační exploze)

- **John Hawks et al. (2000)** - počátek bottlenecku klade 2 miliony let zpátky k druhu *H. erectus*
- **10 000** jedinců dle nich představuje **novou evoluční linii**, která **zpočátku** (500 až 800 tisíc let) **roste pomalu** a **postupně** a **později rychleji** až na **6 miliard** jedinců v posledních 10 000 letech = **model exponenciálního růstu**



- dle nich také **archeologické nálezy** svědčí spíše o **postupném růstu velikosti a hustoty populace**

= tedy **k růstu populace podle této hypotézy dochází již dříve než v pozdním Pleistocénu**

6) Co bylo před explozí

Podporují však tuto hypotézu o exponenciálním růstu také genetické údaje?

- pouze **analýza β -globinového genu a *Alu* inzercí** (na rozdíl od mtDNA a mikrosatelitní DNA) **neukazují na náhlou populační explozi** – jsou tedy v souladu s modelem postupného déletrvajícího růstu
- = **ovšem** tyto výsledky jsou získány **analýzou jednoho genu či typu sekvencí** – pro **ověření** bude nutno získat podobné výsledky pro širší spektrum různých lokusů a sekvencí

Závěr:

Prozatím se zdá být jako nejpravděpodobnější model populační exploze získaný analýzou mtDNA a mikrosatelitních sekvencí – populační exploze v Pleistocénu

Kolik jsme měli předků?

1) Velikost populace a demografická historie

2) Rozdílné pohledy na velikost populace

3) Odhad velikostí dávných populací

- Ekologické odhady celkové velikosti populací
- Genetické odhady efektivní velikosti populací

4) Pleistocénní populační exploze

5) Kdy došlo k populační explozi

6) Co bylo před explozí

7) Evoluční interpretace

- **speciace a nahrazení**
- **vymírání a rekolonizace lokálních populací**

7) Evoluční interpretace - speciace a nahrazení

Předpoklad:

Populace našich předků byla malá s efektivní velikostí asi 10 000 jedinců = v rozporu s multiregionálním modelem, v souladu s modelem nahrazení.

$N_e = 10\,000$ = celková velikost lovecko-sběračské populace byla asi 20 000 X ekologický odhad je několik stovek tisíc až milion

Proč takový rozdíl? Lze těmto odhadům věřit?

- měříme dvě různé věci – ekologické odhady počítají celkový počet všech hominidů bez ohledu na to, zda tito byli nebo nebyli předchůdci moderního člověka (např. v Evropě jsou otázkou Neandrtálci – byli našimi předchůdci?)
- příspěvek Neandrtálců dle posledních studií do moderní DNA byl prokázán, ale je malý = mají být započítáni a kolik
- v genetickém odhadu N_e se počty Neandrtálců nemusí zobrazovat, nejsou započítány vymřelé linie = N_e představuje pouze část tehdejší populace

Předpoklad:

Multiregionální model je zamítán, protože efektivní velikost populace byla tak malá, že nemohl probíhat genový tok (alespoň do populační exploze).

- reprodukční velikost 20 000 jedinců (jedná se o odhad z efektivní = pouze přímé linie)
- **při minimální hustotě osídlení 0,03 osoby/km²** (F. Hassan; v ČR je dnes 132 osob/km²)
= **obývali odhadem území o minimální rozloze asi 700 000 km²** (např. velikost státu Texas, rozloha ČR asi 78 000 km²)
- **v době středního Paleolitu je obýváno území o mnohem větší rozloze asi 40 milionů km²**
 - = hustota je tak výrazně menší
 - = to odpovídá při 20 000 lidech například rozšíření **800 drobných populací po 25 jedincích**
 - = tedy asi **každých 50 000 km² jedna malá populace**
 - = **každá asi 230 km vzdálená od druhé** = malá pravděpodobnost velkého genového toku – nesplnění multiregionálního modelu, který vyžaduje genový tok mimo Afriku



Svědčí ve prospěch modelu nahrazení.

Předpoklad:

Pokud platí model dlouhotrvajícího bottlenecku a to po dobu posledních 2 milionů let

= lze předpokládat několik speciálních událostí

- je to možné - podle paleoantropologů vznikl moderní *H. sapiens* sérií speciálních událostí v průběhu Pleistocénu: *H. ergaster*, *H. antecessor* a *H. heidelbergensis*

= **vývoj** neprobíhal ve vývojové linii jednoho druhu (multiregionální model), ale postupným fylogenetickým odvětčováním, **speciací = podpora modelu nahrazení**

Závěr celkový:

Na rozdíl od mitochondriální Evy nebo rozmanitosti afrických populací nemá malá efektivní velikost populace našich předchůdců vysvětlení v alternativním modelu a je tak prvním jasným důkazem, pomocí kterého lze zamítnout multiregionální model.

Out of Africa x Multiregionální model

Velikost populace

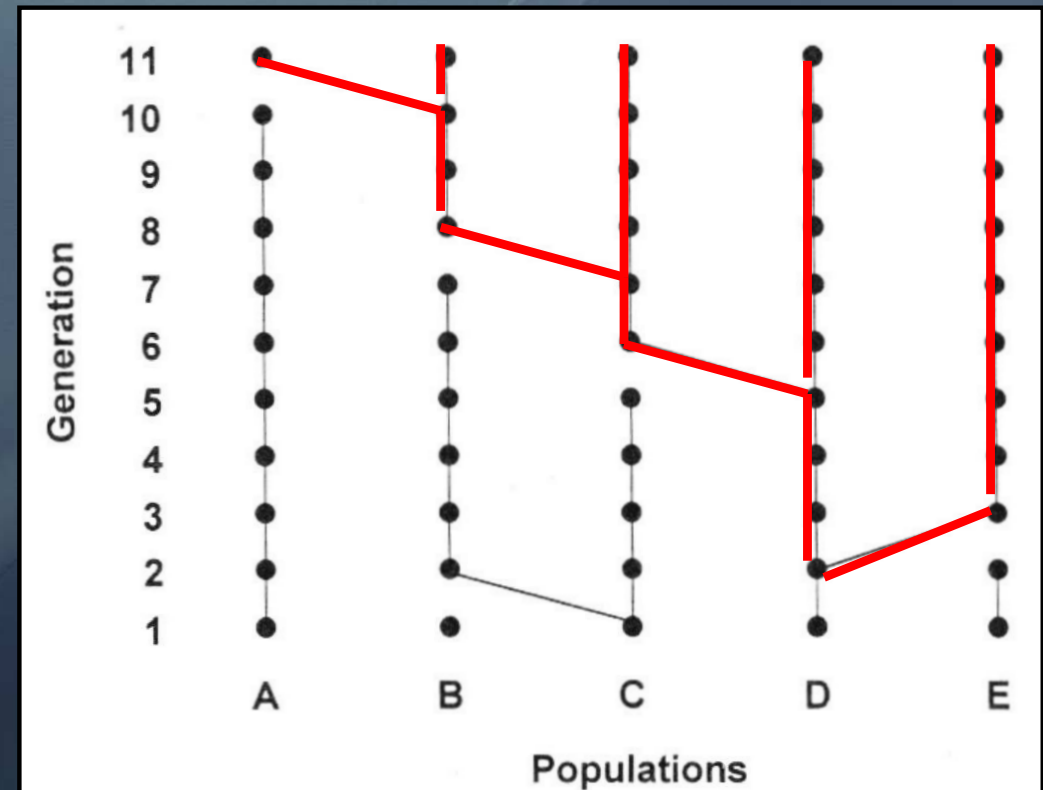


7) Evoluční interpretace - vymírání a rekolonizace lokálních populací

Jakým mechanismem mohla být po tak dlouhou dobu udržována tak malá efektivní velikost populace?

Vyčkejte na animaci

- mimo Afriku **existovaly malé lokální populace** (průměrně stovky až tisíc jedinců v každé)
- tyto populace **často zanikaly** (nepříznivý vliv podmínek prostředí)
- **a byly nahrazovány jedinci z populací jiných**
- vznikaly takto nové nahrazující populace
- **celková velikost** populace **se** tak **neměnila**
- **genetická informace** původní lokálních populací zanikala a **byla nahrazena** genetickou informací rekolonizujících populací
- **genetická rozmanitost se touto cestou zmenšila** (možná, že velikost populací tedy byla v minulosti ve skutečnosti větší než odhadujeme na základě takto podhodnocených údajů)



- dle Takahaty (1994, 1995) tento model velmi dobře odpovídá tomu, co se dělo zejména v euroasijské oblasti, kde byly populace mnohem častěji vystaveny nepříznivých podmínkám a vymírání než populace africké
- = **model postupného vymírání a nahrazení** je velmi reálnou **alternativou k jinému možnému scénáři velmi rychlého nahrazení** (např. vymírání v důsledku válek, genocid, epidemií apod. = méně pravděpodobný scénář)
-

- model však **předpokládá úplné vymírání a úplné nahrazení** – **neuvažuje genový tok** (migraci)
- jak to bude vypadat s probíhajícím genovým tokem ukazuje obrázek

- výsledek je stejný
 - všichni mají společného předka v populaci D
 - ovšem **genetická informace může být v každé generaci ovlivněna příměsí DNA z jiné populace v důsledku migrace**

= každá populace tak má vlastně více předků v linii v důsledku migrace, což je však v souladu spíše s multiregionálním modelem

Vyčkejte na animaci



Demografickou historii moderního člověka lze na základě těchto poznatků vysvětlit tak, že:

Populační exploze v pozdním Pleistocénu vedla ke zvýšení efektivní velikosti populace, která se odrazila v:

- 1) nárůstu celkové velikosti populace
- 2) poklesu rychlosti lokálního vymírání a rekolonizací
- 3) poklesu stupně rozrůznění – menší hodnoty F_{ST}

Platnost tohoto modelu však bude potřeba dále studovat a potvrdit dalšími genetickými a archeologickými výzkumy.

Shrnutí:

- 1) celková velikost starověké populace se pohybovala v rozmezí **od několika stovek tisíc až po jeden milion lidí**
- 2) dlouhodobá průměrná efektivní velikost populace člověka byla v několika posledních stovkách tisíc let **velmi malá (asi 10 000)**
- 3) populace našich předchůdců byla **malá po dlouhou dobu** (možná až k *H. erectus*) = model dlouhotrvajícího bottlenecku
- 4) k **velkému nárůstu** ve velikosti populace **dochází** ještě před nástupem zemědělství v **pozdním Pleistocénu v období mezi 40 000 až 50 000 lety** (avšak s velkým intervalem spolehlivosti)
- 5) na základě některých studií se zdá, že **expanze mohla začít již dříve v Africe**
- 6) malá efektivní velikost populace našich předchůdců nemá vysvětlení v alternativním modelu a je důkazem, pomocí kterého **lze zamítnout multiregionální model**
- 7) **model postupného vymírání a nahrazení** je velmi reálnou alternativou k modelu velmi rychlého nahrazení (bude potřeba dále studovat a potvrdit genetickými a archeologickými výzkumy)
- 8) **v důsledku scénáře vymírání a nahrazení** mohou být **odhady velikosti populace** našich předchůdců **podhodnoceny**

Zajímavost: velikost archaických populací Neandrtálců

- Prüfer *et al.* (2014) vycházeli ze **srovnání sekvencí Neandrtálců, Děnisovanů a moderních lidí**
- všechny genomy populací předků archaických a moderních lidí **vykazovaly pokles ve velikosti před více než 1 milionem let**
- následně se později **v genomu moderních lidí objevuje nárůst populace** (populační exploze)
- zatímco **populace altajských Neandrtálců a Děnisovanů pokračují v poklesu** početnosti
- **populace Děnisovanů byly v této oblasti** oproti neandrtálským populacím **větší**, s větší rozmanitostí a/nebo s rozdělením do více subpopulací
- **Děnisované pravděpodobně mohli obývat rozsáhlé geografické území**

