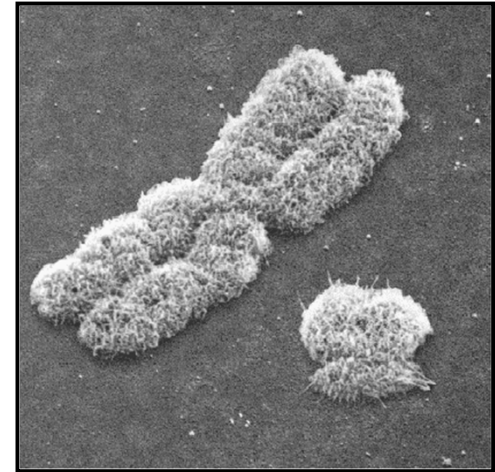


Analýza chromozomu Y

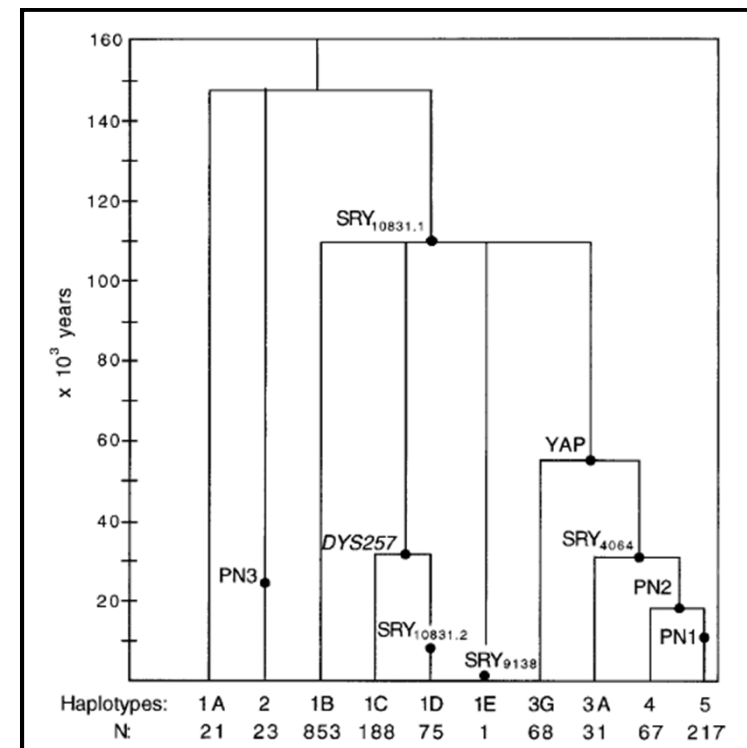


- závěry o původu moderního člověka na základě mtDNA jsou sice přesvědčivé, avšak je potřeba jejich potvrzení použitím jiných zdrojových dat
- dalším vhodným kandidátem pro rekonstrukci je chromozom Y – historie mužské linie
- nehomologický úsek chromozomu Y nerekombinuje (NRPY, nonrecombining portion of the Y chromosome)
- variabilita se analyzuje pomocí RFLP, mikrosatelitů, SNP, přímým sekvencováním
- podobně jako u mtDNA se pomocí variability konstruuji genealogické stromy

Výsledky některých studií chromozomu Y

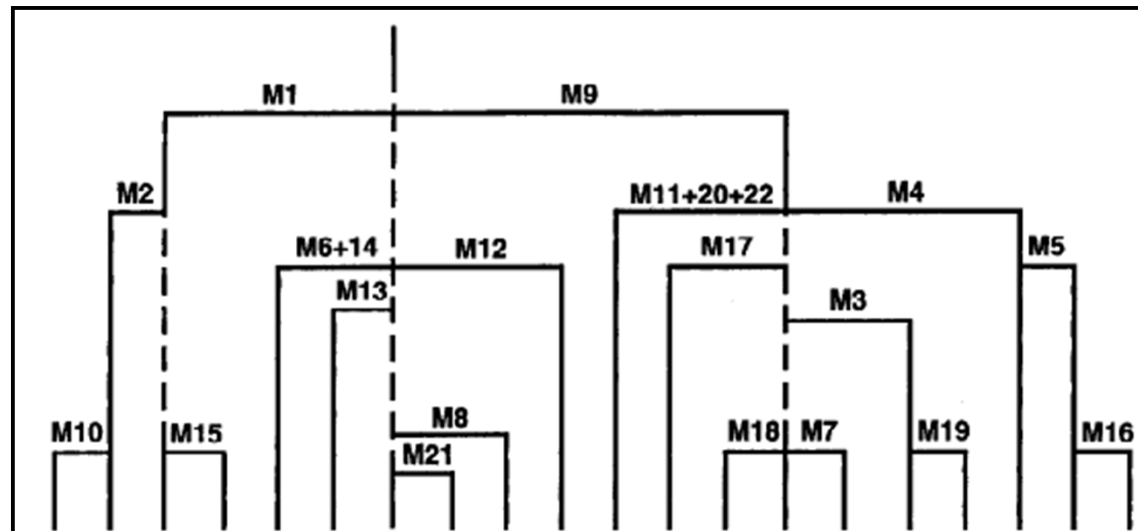
- Michael Hammer (1995)
 - 2,6 kpb dlouhý fragment, 16 mužů, 4 šimpanzi
 - pozoroval mnohem menší variabilitu než je například v sekvencích chromozomu X
 - odhadl stáří společného předka na **188 000 let** (na 95 % hladině významnosti v intervalu 51 000 až 411 000 let)

- Hammer *et al.* (1998)
 - 1 544 mužů z celého světa
 - získali 10 odlišných haplotypů
 - ancestrální africký haplotyp omezen pouze na Afriku
 - stáří společného předka je **147 000** (68 000 až 258 000)



Výsledky některých studií chromozomu Y

- Peter Underhill *et al.* (1997)
 - 22 polymorfizmů, 22 haplotypů (M1 až M22)
 - stáří společného předka je **162 000** let (69 000 až 316 000) v případě první sady vzorků
 - **186 000** (77 000 až 372 000) pro druhou sadu vzorků

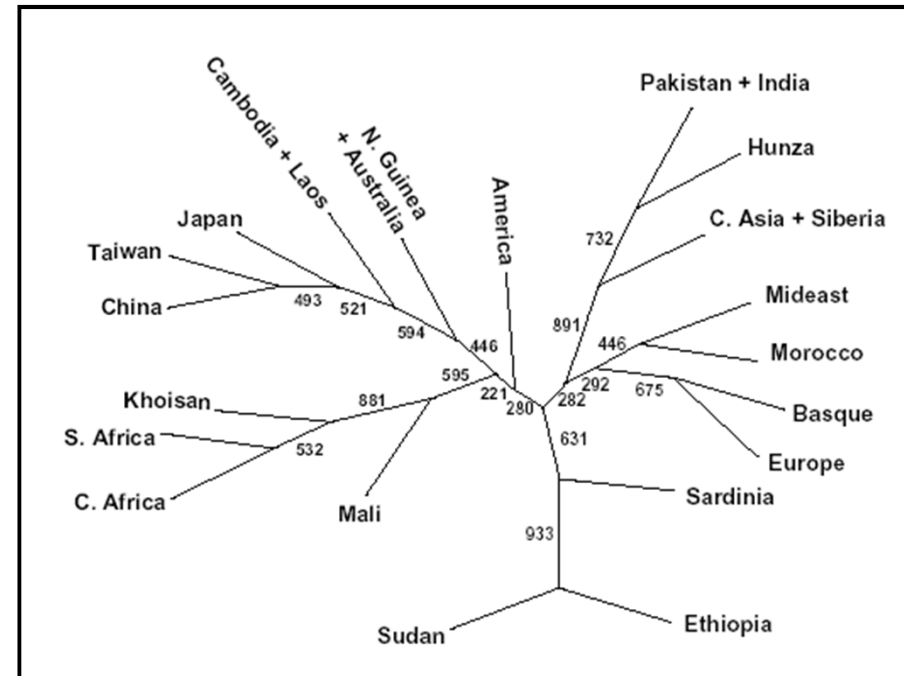
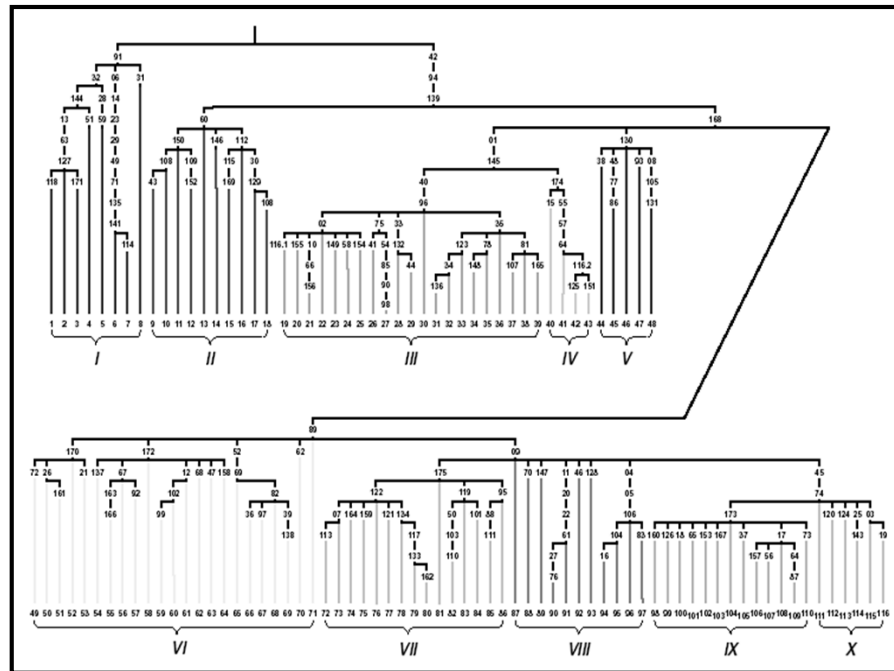


Výsledky některých studií chromozomu Y

- Russell Thomson *et al.* (2000)
 - analyzovali 3 geny na chr. Y (SMCY, DBY a DFFRY)
 - nejbližší společný předek žil před **59 000** lety (40 000 až 140 000)
 - získané údaje jsou pravděpodobně přesnější, protože byla započítána postupně rostoucí velikost populace
 - avšak odhad stáří je nižší protože jde o kódující oblasti

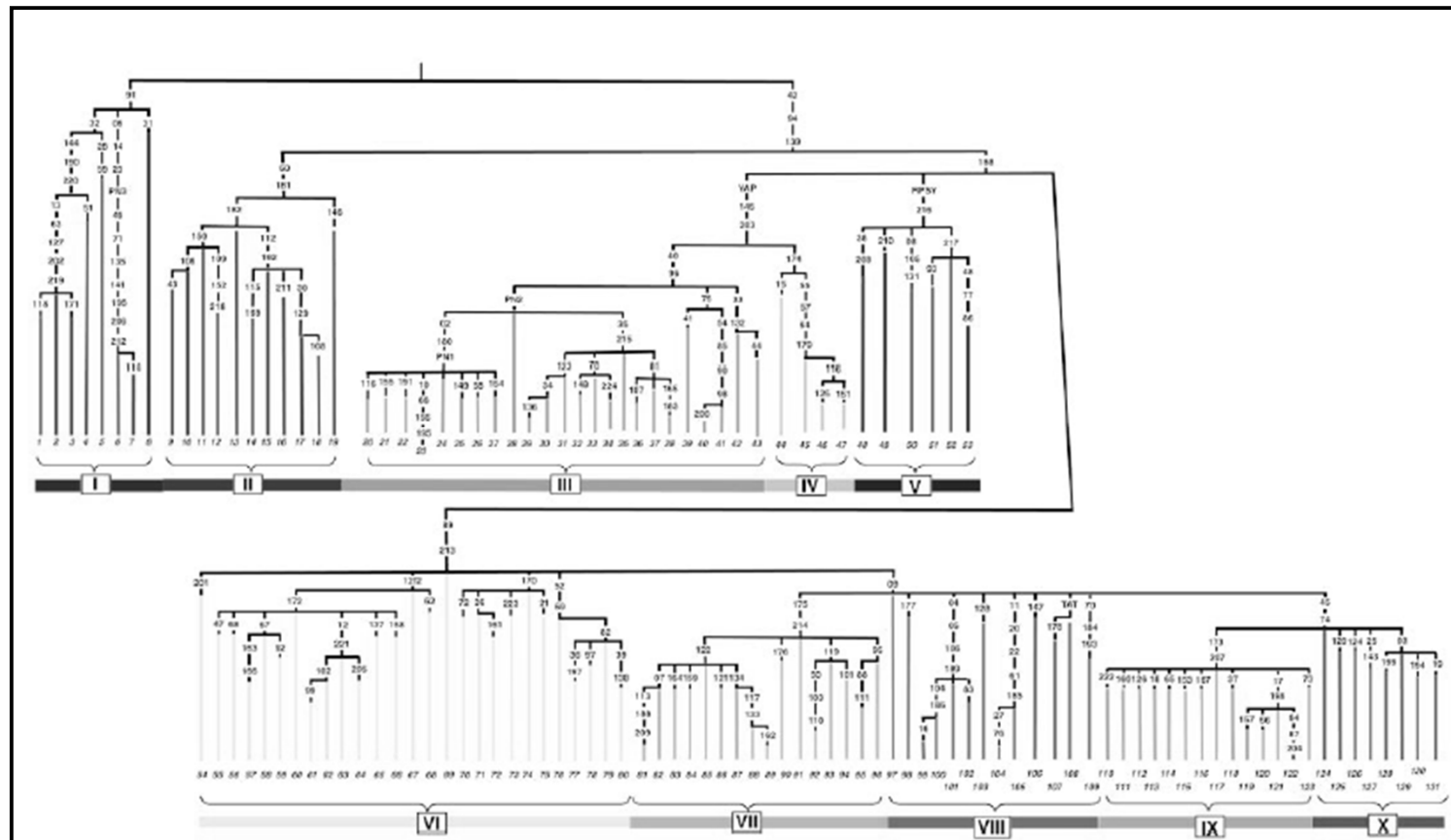
Výsledky některých studií chromozomu Y

- Underhill *et al.* (2000)
 - analyzovali lokus NRY, 167 mutací
 - 116 haplotypů seřazených do 10 haploskupin
 - předek moderních lidí žil v Africe před **62 000 lety** (35 000 až 89 000)



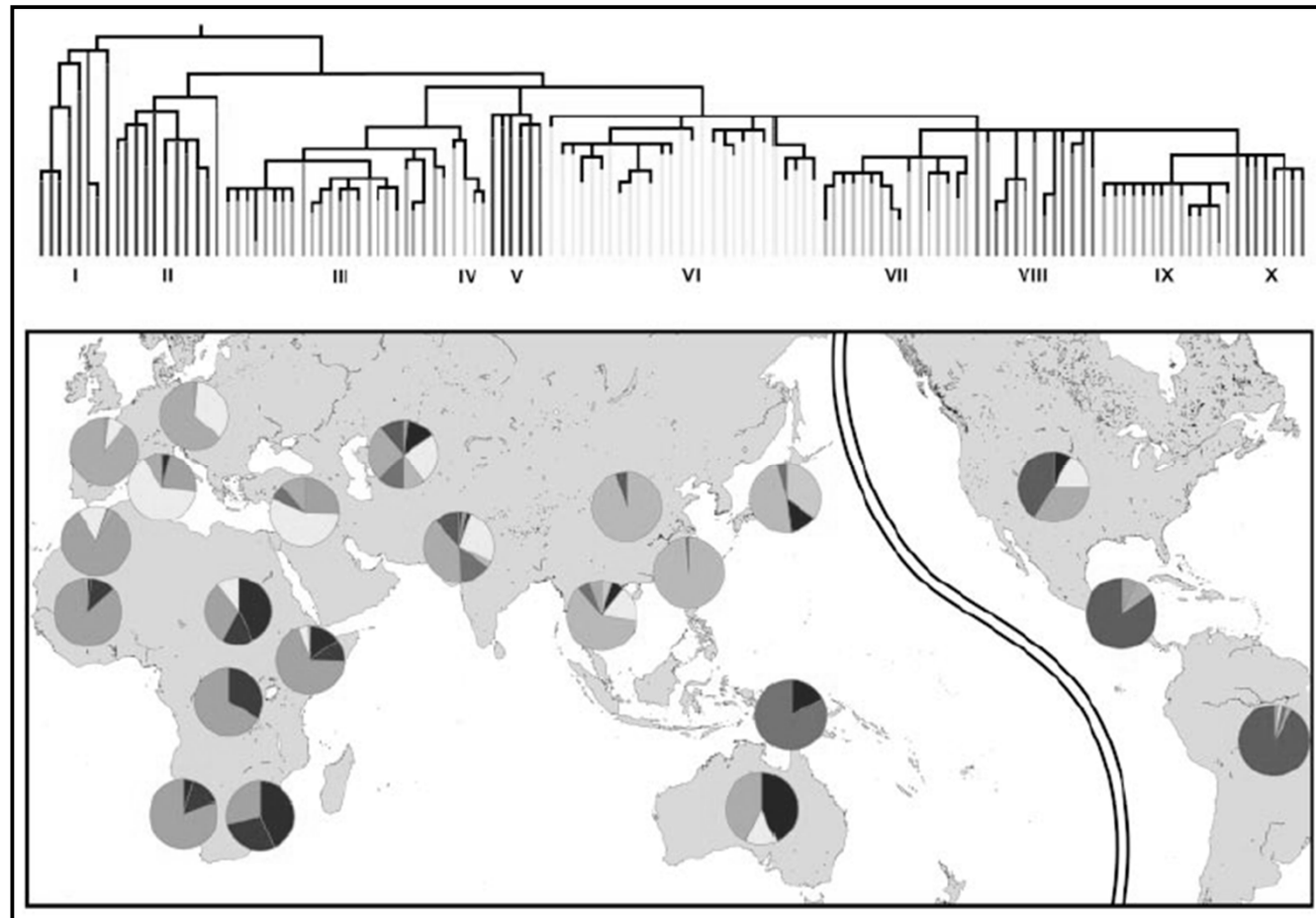
Výsledky některých studií chromozomu Y

- Underhill *et al.* (2001)
 - rozšířili počet zkoumaných markerů
 - 131 jedinečných haplotypů, 10 haploskupin

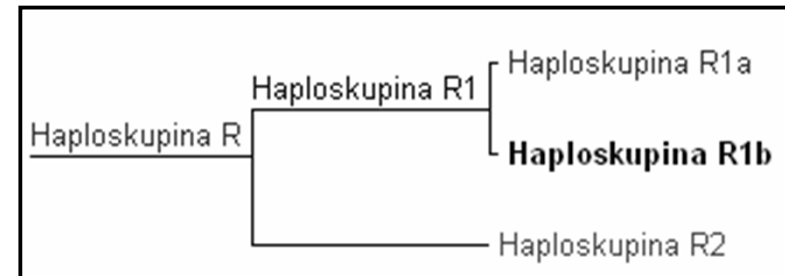
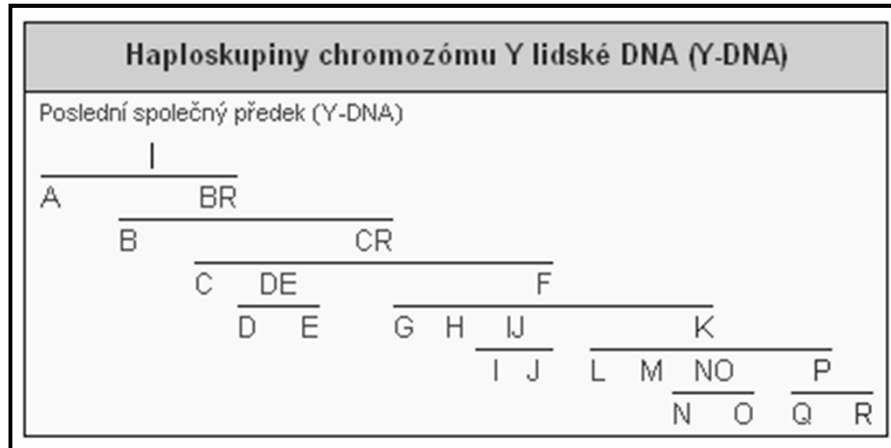


Výsledky některých studií chromozomu Y

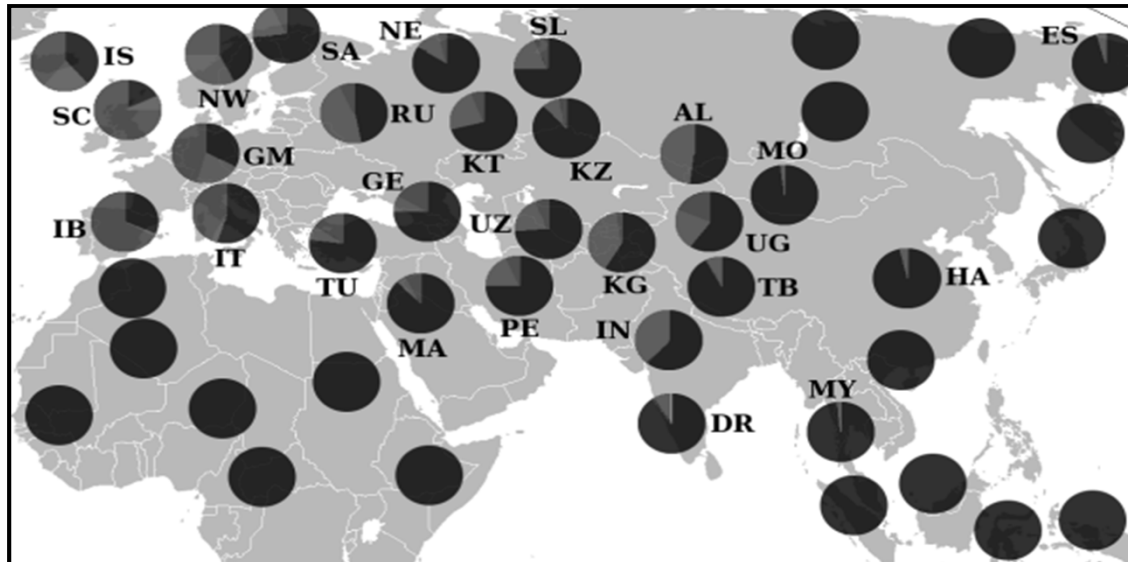
- Underhill *et al.* (2001)
 - rozšířili počet zkoumaných markerů
 - 131 jedinečných haplotypů, 10 haploskupin



- dnes se podrobně zkoumají jednotlivé haploskupiny v rámci celého světa nebo jen jednotlivých regionů



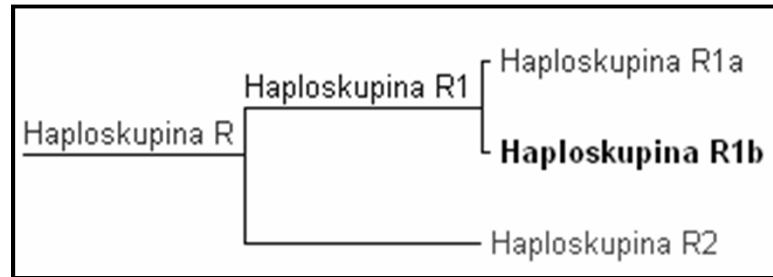
- například studium haploskupiny R



Rozšíření R1a (fialová) a R1b (červená).

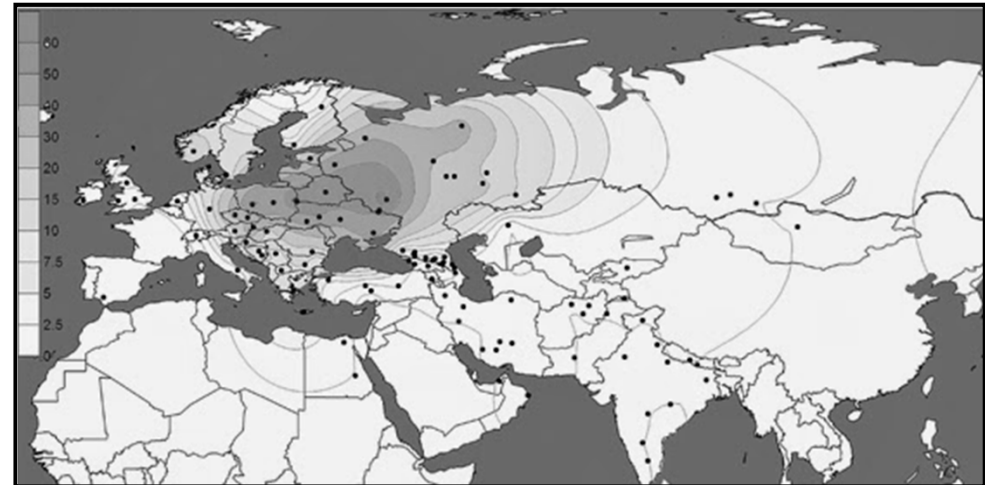
- R1b je nejčastější v Západní Evropě

- podskupiny R1b1a (M18), R1b1b (M73) a R1b1d (M335)

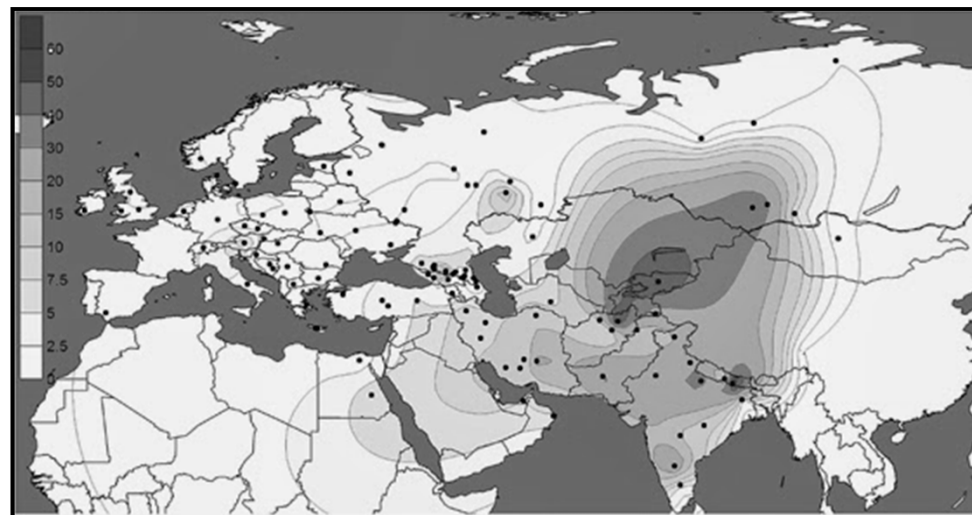


Underhill *et al.*, 2014

- **R1a** – 2 centra výskytu
 - **Evropa**
 - **Centrální a Jižní Asie**

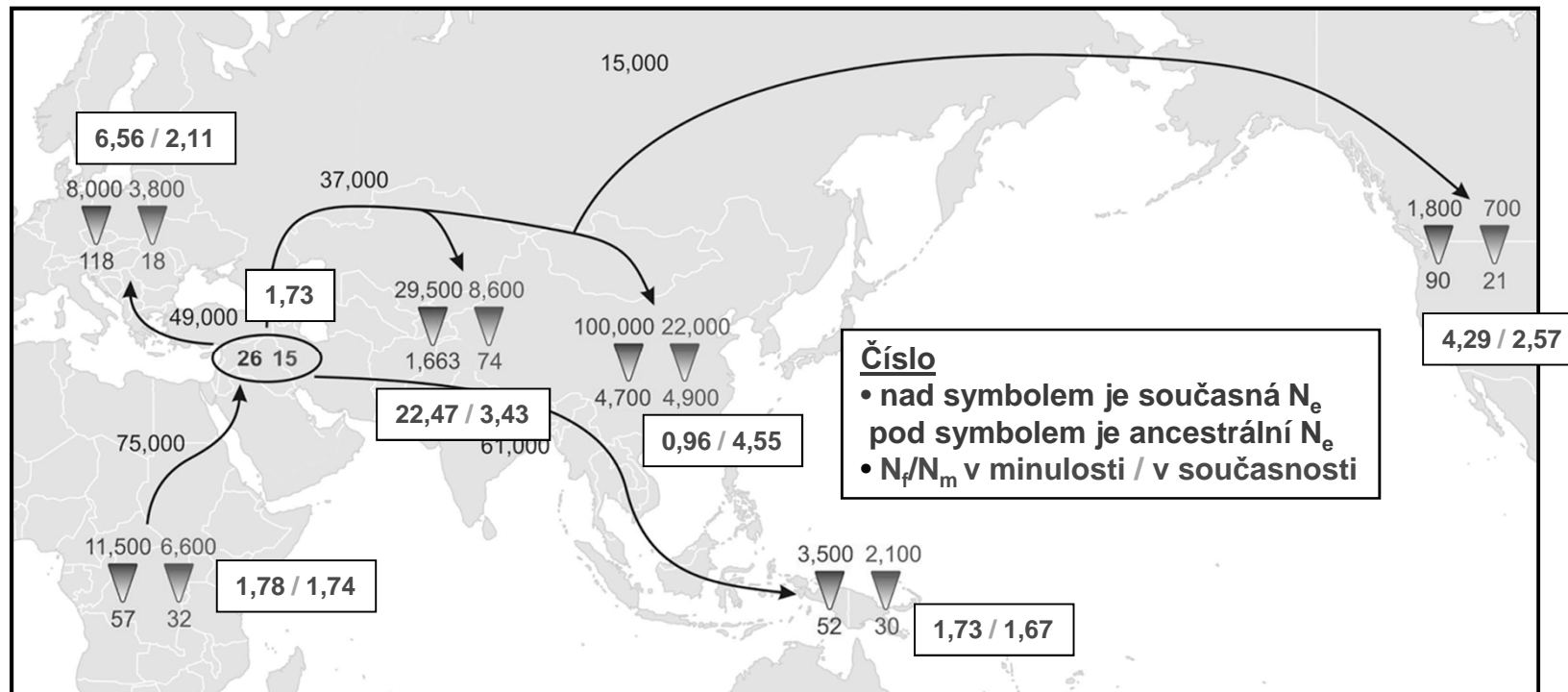


- oddělení R1a nastalo **před asi 25 000 lety**
- rozrůznění R1a začíná na území dnešního Íránu **před asi 5 800 lety**



Odlišná velikost populace mužů a žen

- ~500 kb úsek chromozomu Y (NRY)
- kompletní sekvence mtDNA
- ukazuje na to, že poměr mezi efektivní velikostí ženské a mužské populace (N_f/N_m) dosahoval hodnoty větší než 1,0
- a směrem do současnosti se zvyšuje v důsledku rychlejšího růstu hodnoty N_f



Možný důvod nepoměru pohlaví

- **nepoměr pohlaví jako reakce na nehostinné podmínky** mimo Afriku zejména na kontinentální evropskou tundru
 - **ztráta významného podílu sběračství** (vidíme u dnešních Inuitů – jen 10 % zajištěno sběrem)
 - **většinu potravy tak musí zajistit lov**
 - **lov je nyní na větším území** - musí se ulovit **více zvířete** (výpadek ze sběru) + **zvířata se pohybují** za potravou po větším území
- = **hlad, vyčerpání, nehody při lovu = zvýšuje se úmrtnost mladých mužů**
(například u dnešních Inuitů je výrazná převaha žen, v 19. st. 57 mužů na 100 žen)
- **ženy jsou přitom na mužích z hlediska obživy zcela závislé**
 - mělo by vést **k polygynii – nevede**
 - = převaha lovu a jeho obtížnost **znemožňuje zajistit více manželek**
 - = příliš mnoho žen soutěží o příliš málo mužů – **výběr tak provádí muži**

(muži tak pravděpodobně mimo jiné preferovali ženy se světlejším fenotypem jako signálem mládí, zdraví a plodnosti = např. rozšíření modrých očí v evropských populacích)

Problém:

Analýzou mtDNA a chromozomu Y však sledujeme buď evoluční historii žen nebo mužů

- pohlaví se mohou v různých populacích lišit mírou, jakou se uplatňují na genovém toku ať už v rámci populace nebo mezi populacemi
 - patriarchát vs. matriarchát
 - pohyb např. mužů za obchodem v patriarchální společnosti – na genovém toku se pak muži uplatňují více než ženy
 - vedení válek – z poražené populace je asimilováno pouze malé procento mužů, avšak většina žen je včleněna do vítězné populace = větší podíl na genovém toku tak mají ženy z poražené populace než jejich muži

Výsledky dalších analýz

Diploidní znaky (dědí se od obou rodičů), jaderné geny

- Wei Huang *et al.* (1998) – gen *ZFX*, společný předek žil před 306 000 lety (162 000 až 952 000)
- Ingman *et al.* (2000) – analyzovali oblast Xq13.3, společný předek žil před 479 000 let
- Rosalinda Harding *et al.* (1997) – gen pro beta-globin, stáří společného předka odhadli na 750 000 (400 000 až 1 300 000)

Oponenti

- výsledky pro diploidní a jaderné markery se liší od mtDNA a chr. Y
= nepodporují model nahrazení – tyto výsledky jsou 4x větší
- avšak u těchto znaků se nejedná o uniparentální dědičnost, nutný přepoččet
 - pro beta-globin $750\,000 / 4 = \mathbf{187\,500}$
 - pro *ZFX* a Xq13.3 – $306\,000 / 3 = \mathbf{102\,000}$ a $479\,000 / 3 = \mathbf{159\,666}$

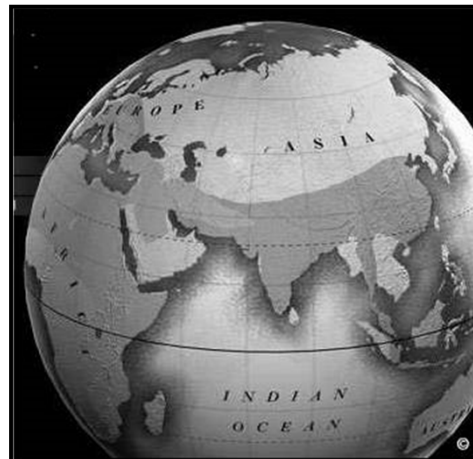
Shrnutí

- výsledky a závěry analýzy mtDNA a chromozomu Y jsou navzájem kompatibilní =
= můžeme je považovat za správné (včetně diploidních a jaderných znaků)
- společný předek moderních lidí **žil v Africe** - Model afrického původu = OK
- Multiregionální model = OK + i jinde

Zatím tedy ještě nelze uspokojivě odpovědět, který ze dvou základních modelů původu moderního člověka je správný.

Out of Africa x Multiregionální model

Hledání společného předka



Shrnutí – mtDNA a Y

Přehled výsledků výpočtů stáří společného předka moderního člověka

mtDNA

Cann <i>et al.</i>	1987	214 000 let	(teorie koalescence 290 000 let)
Vigilantová <i>et al.</i>	1991	208 000 let	(tk 225 000)
Ingmann <i>et al.</i>	2000	171 500 let	(kódující oblast mtDNA)
Behar <i>et al.</i>	2012	177 000 let	(kompletní sekvenace)
Rieux <i>et al.</i>	2014	143 000 let	(kompletní sekvenace + archaické sekv.)

Chromozom Y

Dorit <i>et al.</i>	1995	270 000 let	(intronová sekvence)
Hammer	1995	188 000 let	(nekódující fragment)
Hammer <i>et al.</i>	1998	147 000 let	(široký polymorfismus)
Underhill <i>et al.</i>	1997	162 000 let	(široký polymorfismus)
		186 000 let	(široký polymorfismus)

Thomson <i>et al.</i>	2000	59 000 let	(3 geny) kódující sekvence - mají nižší
Underhill <i>et al.</i>	2000	62 000 let	(NRY) variabilitu
