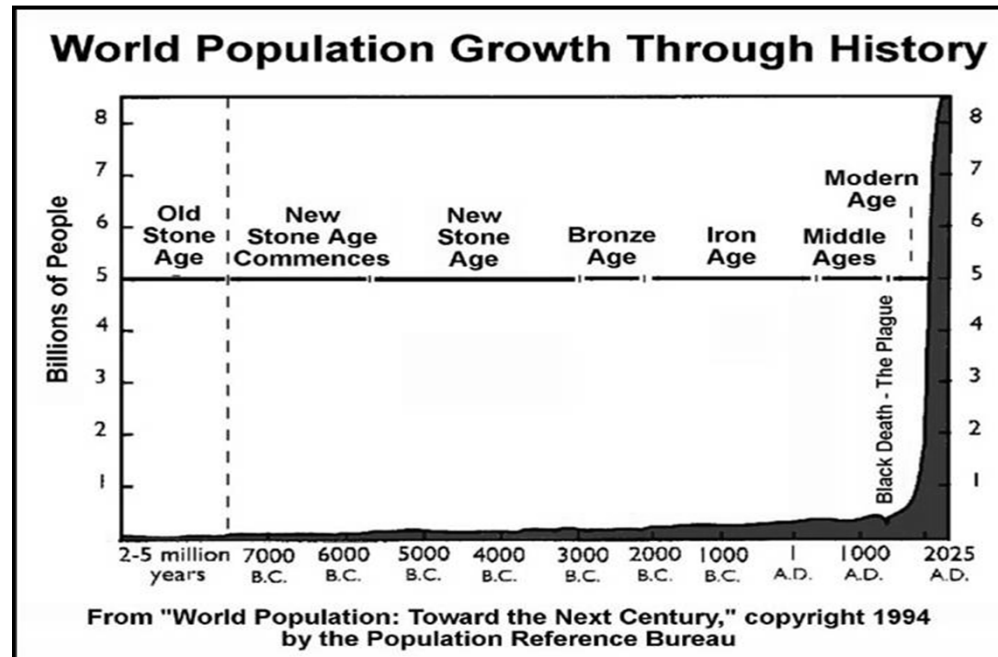


Kolik jsme měli předků?

- 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

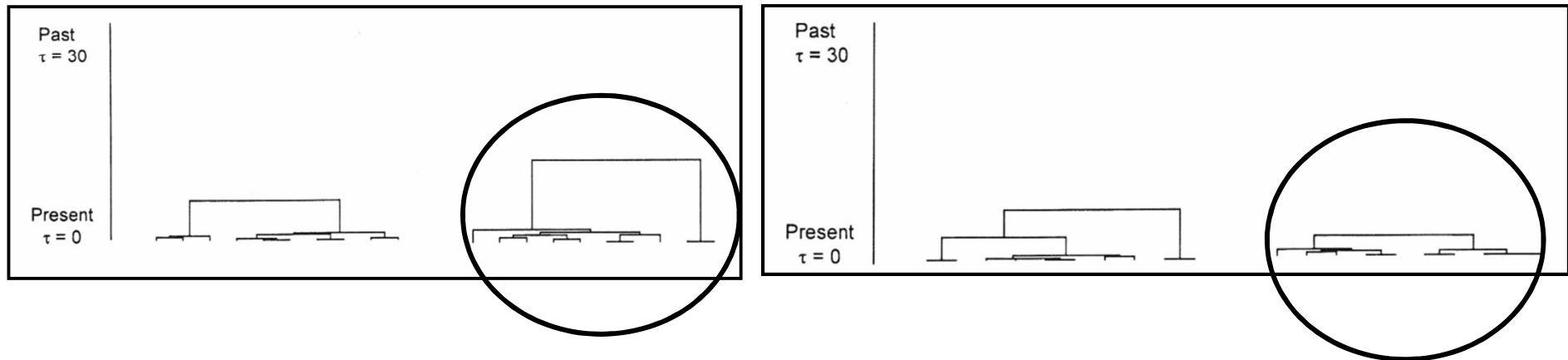
- dle ekologicko-antropologických poznatků je zjevné, že dramatická změna v početnosti naší populace nastává před asi 12 000 lety s rozvojem zemědělství



- **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

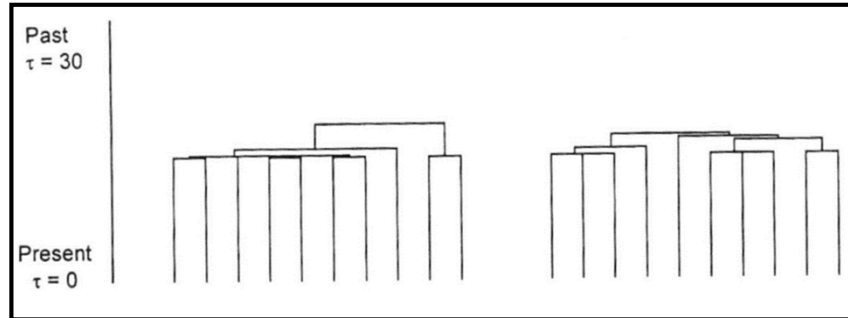


- každá simulace (strom) se liší = náhodný proces
- u některých stromů došlo ke splynutí **dříve**
- u jiných stromů nastalo splývání **později**

= 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)

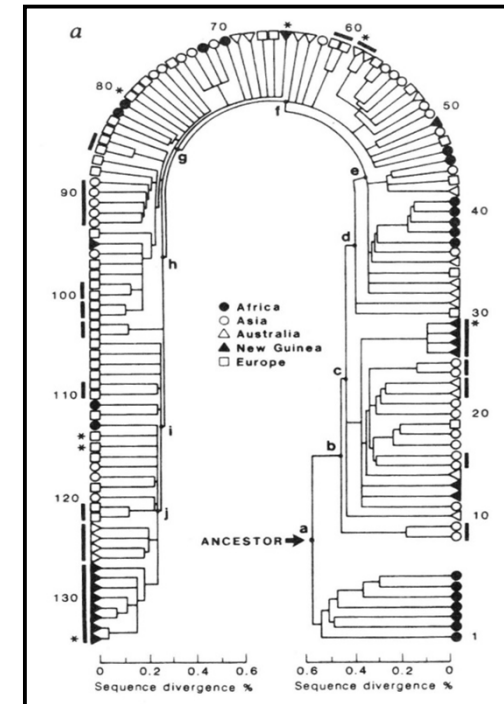
- nyní se podíváme na simulaci s náhlou populační expanzí – velikost populace vzroste náhle někdy v minulosti



splývání/rozštěpení

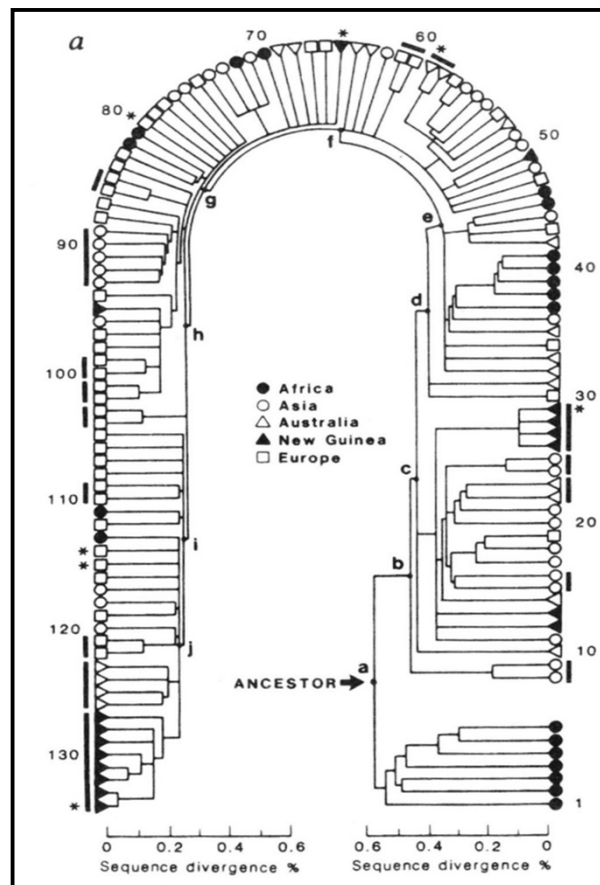
- vliv genového posunu na rozmanitost
- po populační explozi jsou populace velké = nevidíme rozštěpování = hluboké kořeny

- všechny stromy mají mnohem hlubší kořeny
- koalescence nastala dříve v minulosti
- stromy mají charakteristický **tvár hvězdy** (pokud stromy namalujeme jako kruh, pak kořeny vychází z kruhu jako záření z hvězdy) nebo **tvár 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.

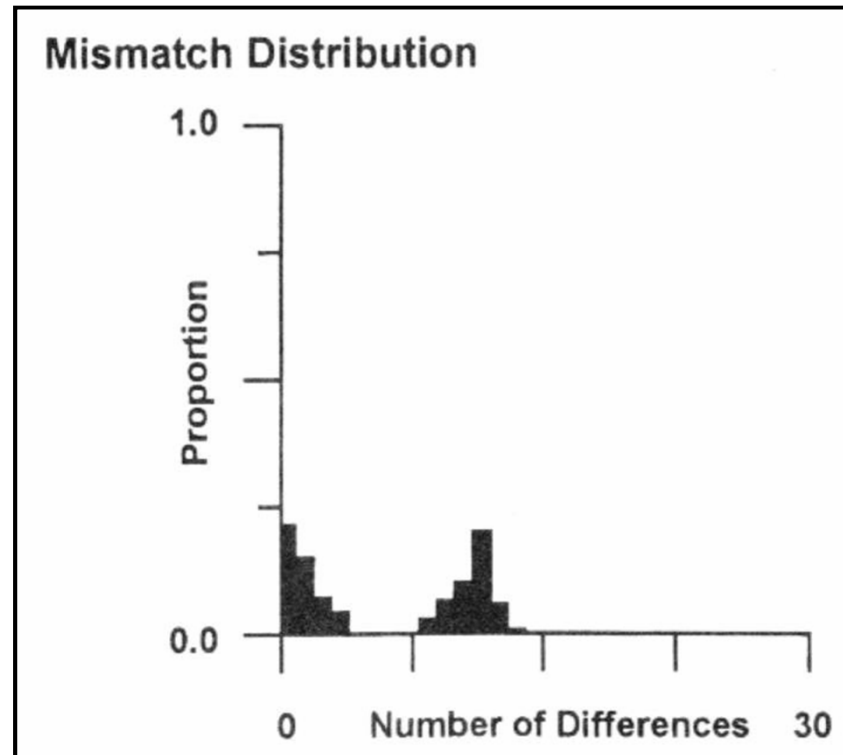
Většina genetických stromů populací člověka vykazuje dávnou koalescenci a tvar hřebene = v minulosti prošla populace člověka významnou explozí.



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

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

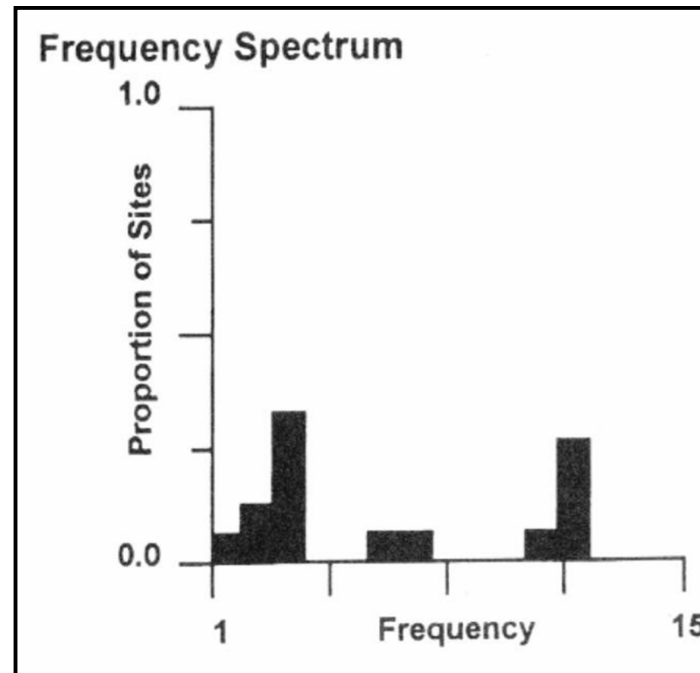
graf - histogram pak ukazuje počet rozdílů mezi porovnávanými sekvencemi



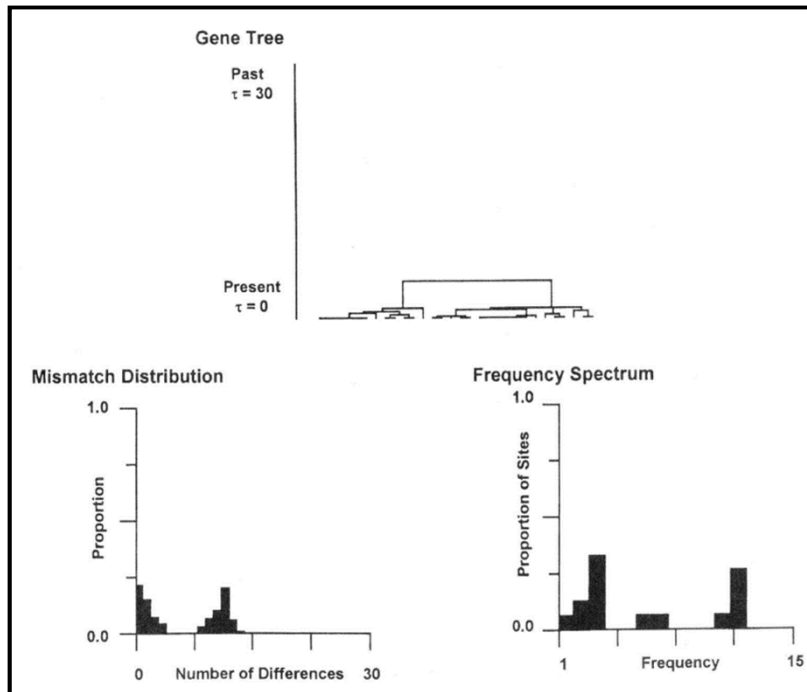
- rozdíly v sekvencích v tomto případě vytvořily dvě diskrétní skupiny

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



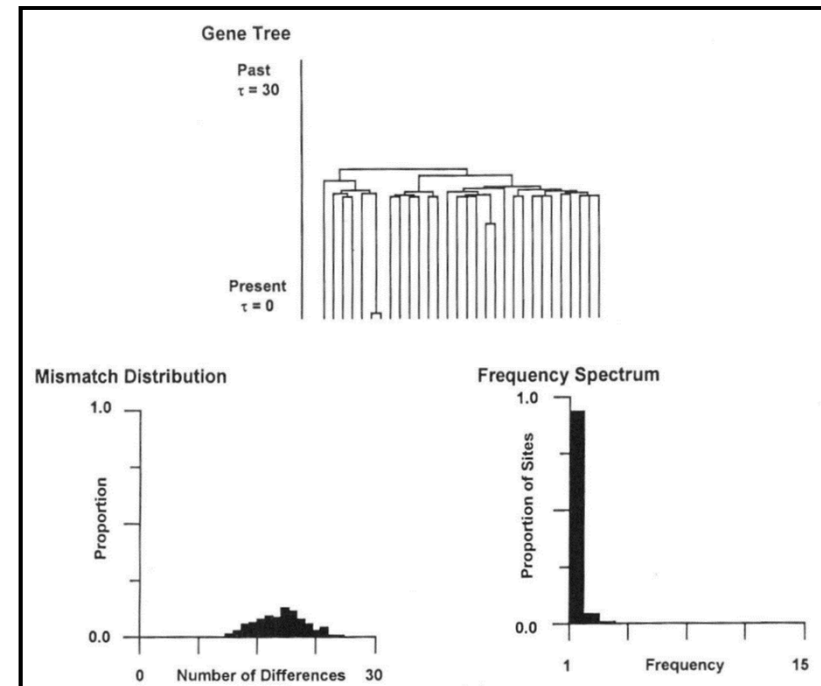
Obě metody poskytují odlišné grafické výstupy v závislosti na demografickém modelu konstantní velikosti populace nebo modelu populační exploze



Model s konstantní velikostí

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

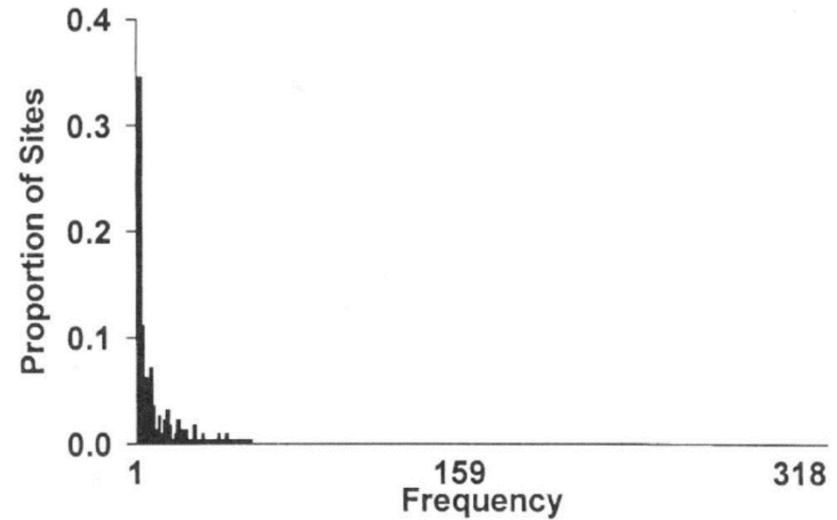
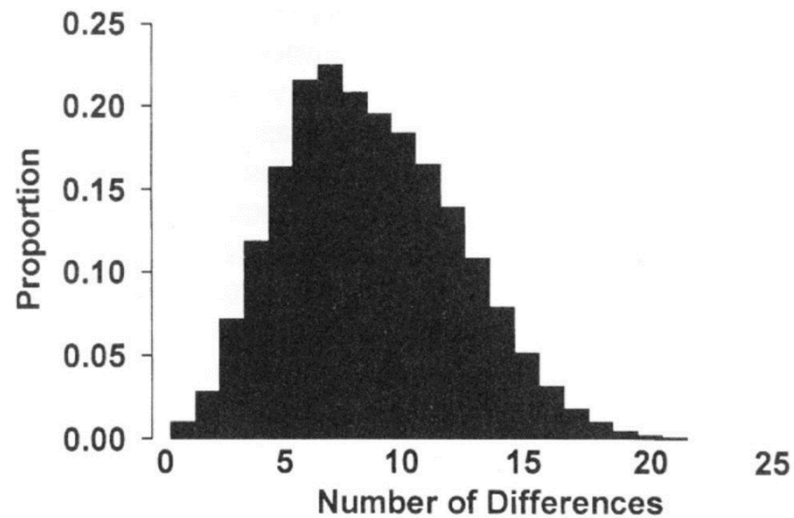
- simulace 30 mtDNA sekvencí za předpokladu konstantní velikosti populace (parametry stejné jako v předchozí simulaci – viz genetický strom)
- nespojitá distribuce a frekvenční spektrum mají bimodální charakter – oddělené skupiny



Model s populační explozí

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 velmi 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)

- 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?

Odhad doby exploze z mikrosatelitní DNA

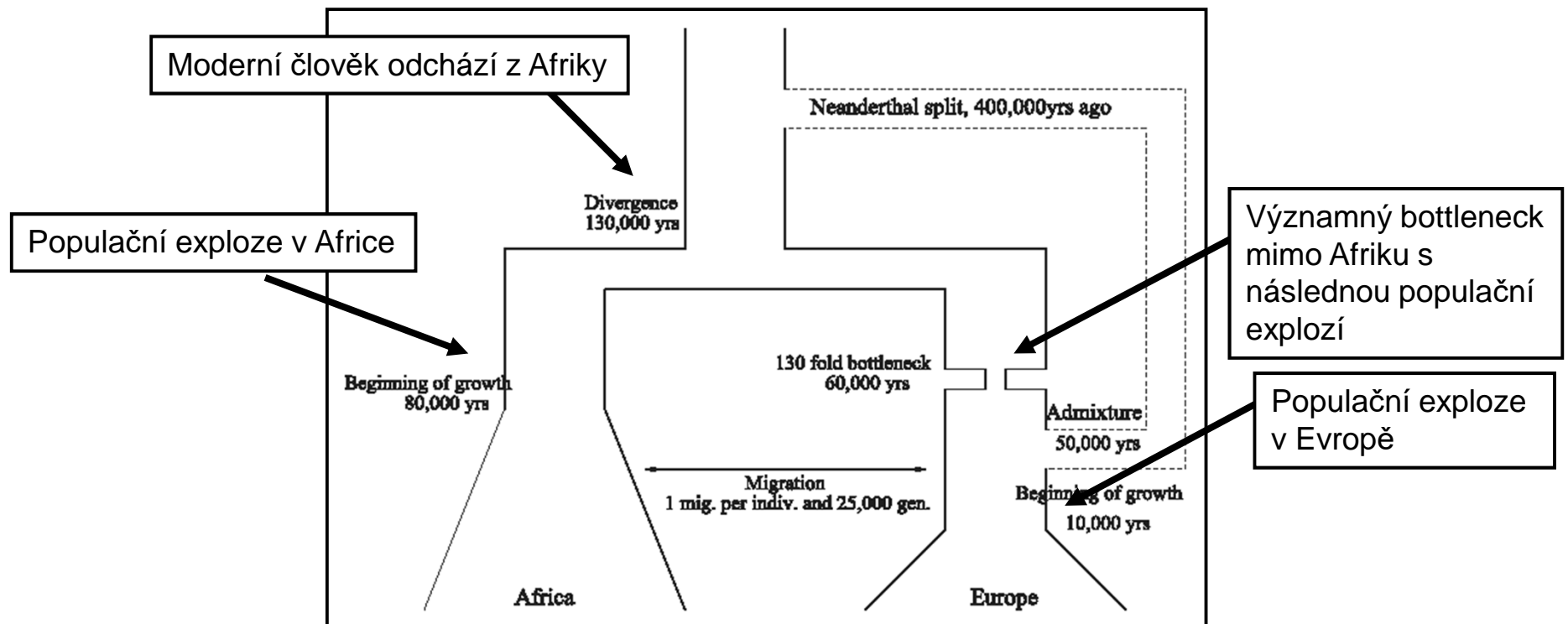
- Anna Di Rienzo *et al.* (1998) – 24 mikrosatelitních lokusů ve třech populacích, počátek exploze klade do období zhruba před 49 000 až 490 000 lety
- široké rozpětí je dáno širokým intervalem odhadu mutační rychlosti pro mikrosatelitní sekvence (49 000 let platí pro odhady vyšší mutační rychlosti)
- David Reich a David Goldstein (1998) - 60 mikrosatelitních sekvencí, populační explozi potvrdili jen pro Afriku, nikoliv pro mimoafriické 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.

Pozdější studie:

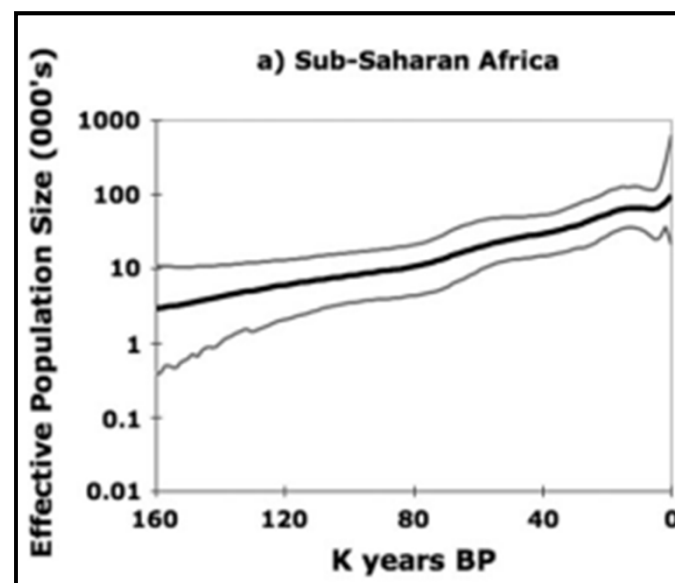
- Vincent Plagnol a Jeffrey Wall (2006) využili sekvenční data z „The Environmental Genome Project“ a aplikovali různé statistické metody
- vytvořili **model demografické historie** znázorňující změny ve velikosti populace



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

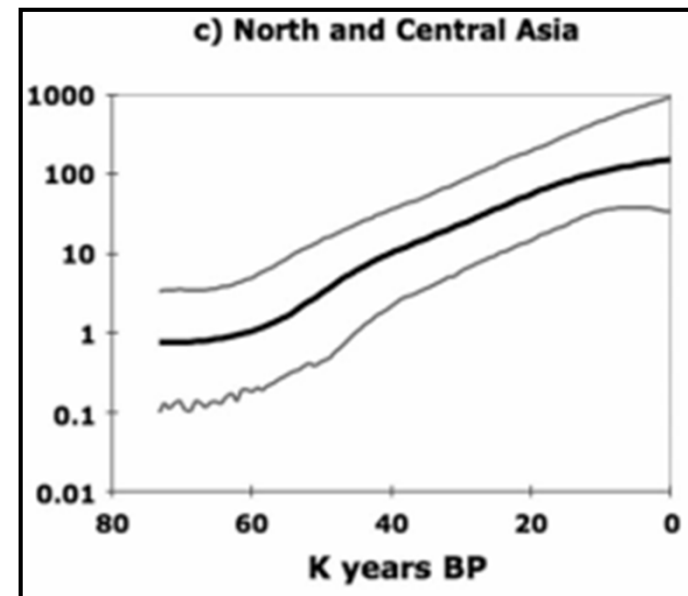
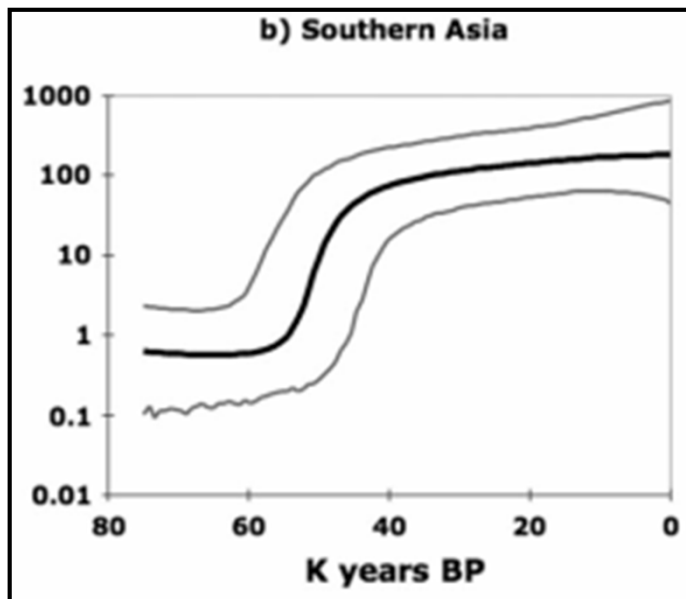
Quentin Atkinson *et al.* (2008) – 357 mtDNA sekvencí (kódující region), odvozovali změny ve velikosti populací pro 8 hlavních regionů

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

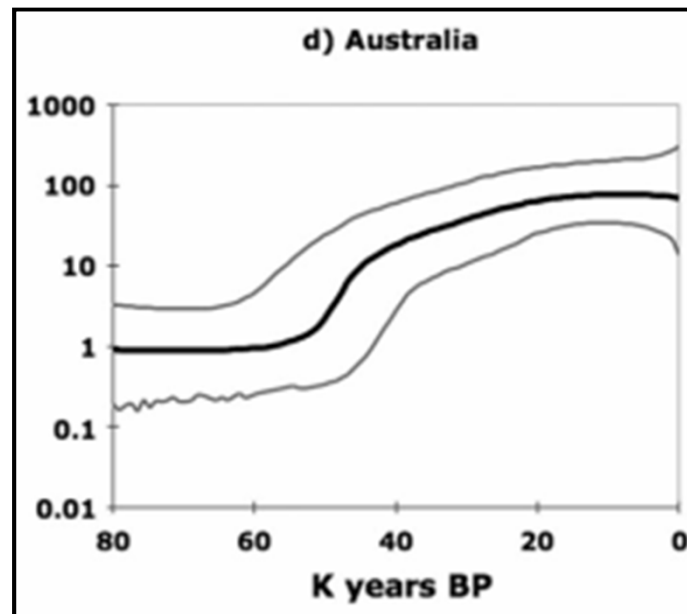


- **v Asii**

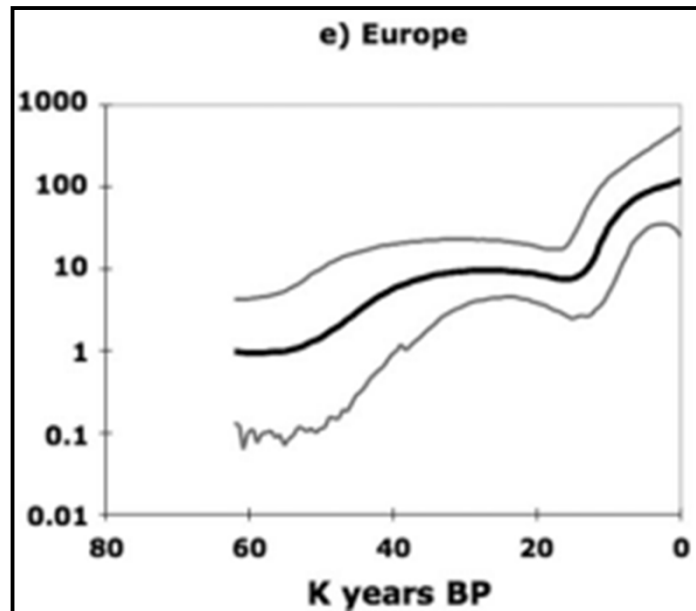
- populační exploze v jižní Asii před asi 52 000 lety
- navazující pozvolný růst v posledních 49 000 letech při osidlování centrální a severní Asie



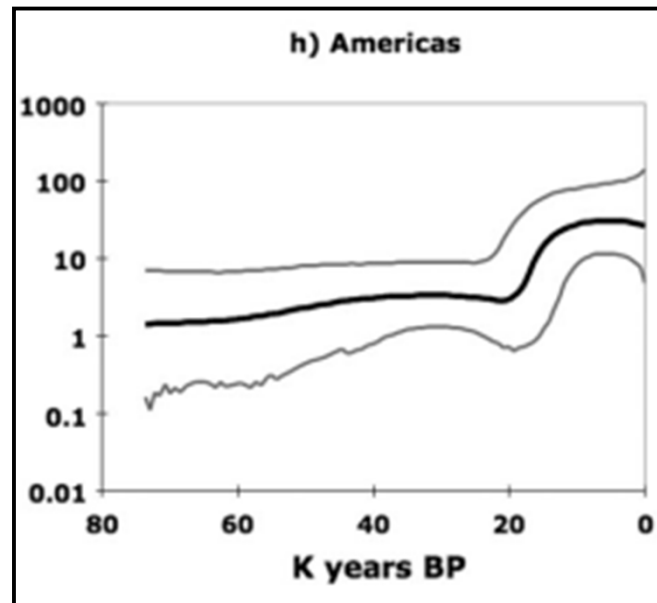
- explozivní růst **v Austrálii** před asi 48 000 lety – souvisí s osidlováním oblasti



- 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



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



Závěr:

Další výzkumy potvrzují populační růst dříve než před 12 000 lety a jsou v souladu s poznatky osidlování 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

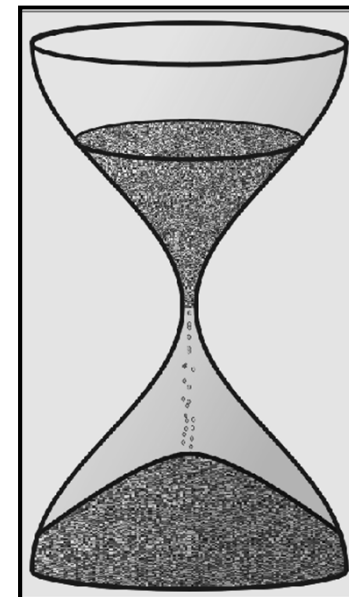
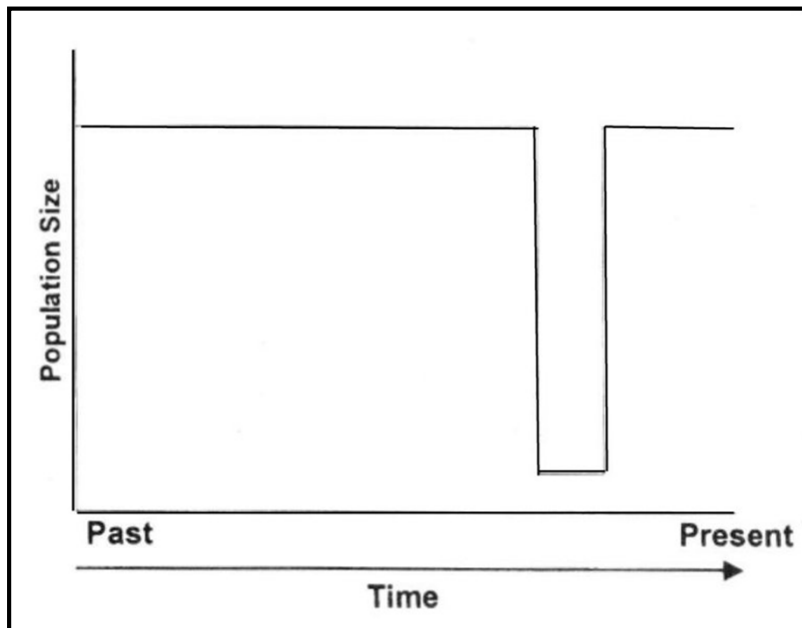
Otázka:

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)

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

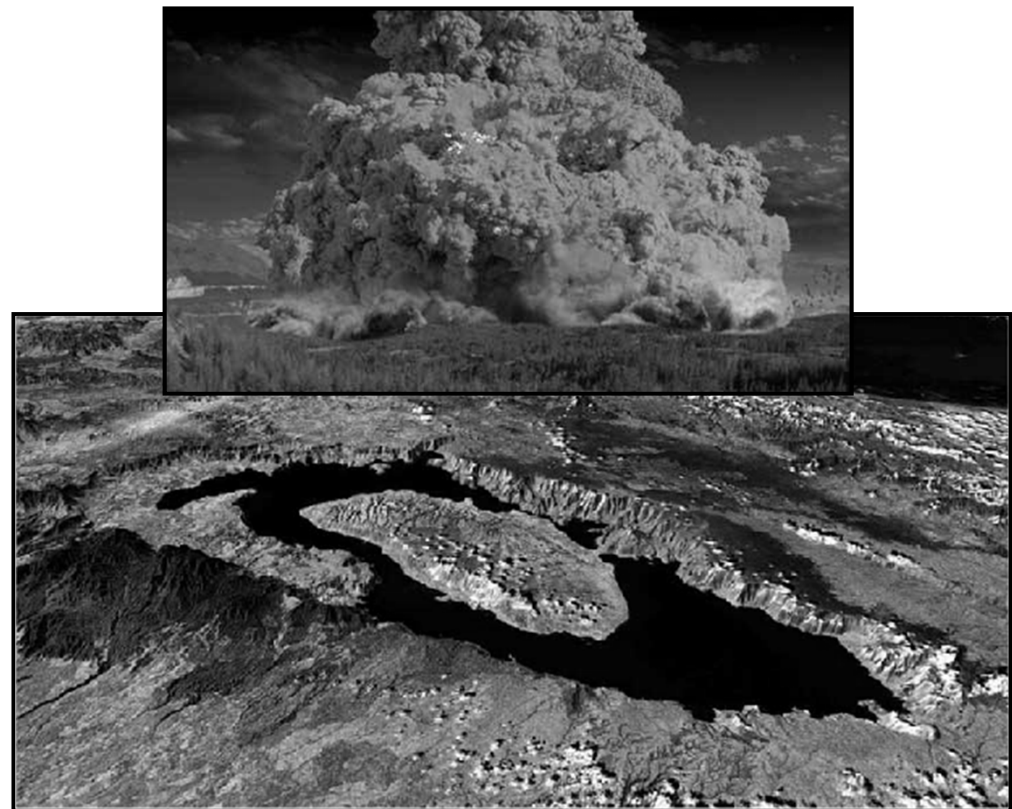
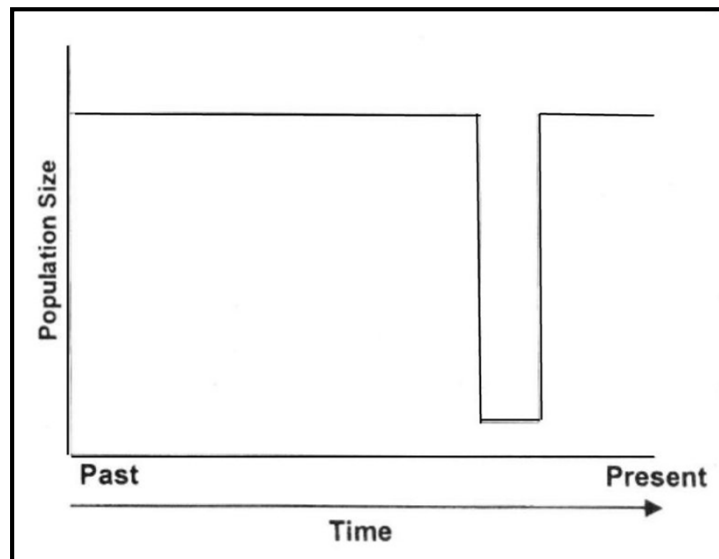
- 1) **model „přesýpacích hodin“** - populace je po většinu doby své existence velká („The Hourglass Model“)
- v historii pak občas dojde k náhlému poklesu početnosti v podobě klasického bottlenecku
 - po průchodu bottleneckem dochází k opětovnému velmi rychlému nárůstu do původních hodnot



Pleistocénní exploze je podle tohoto modelu obnovením stavu před bottleneckem

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

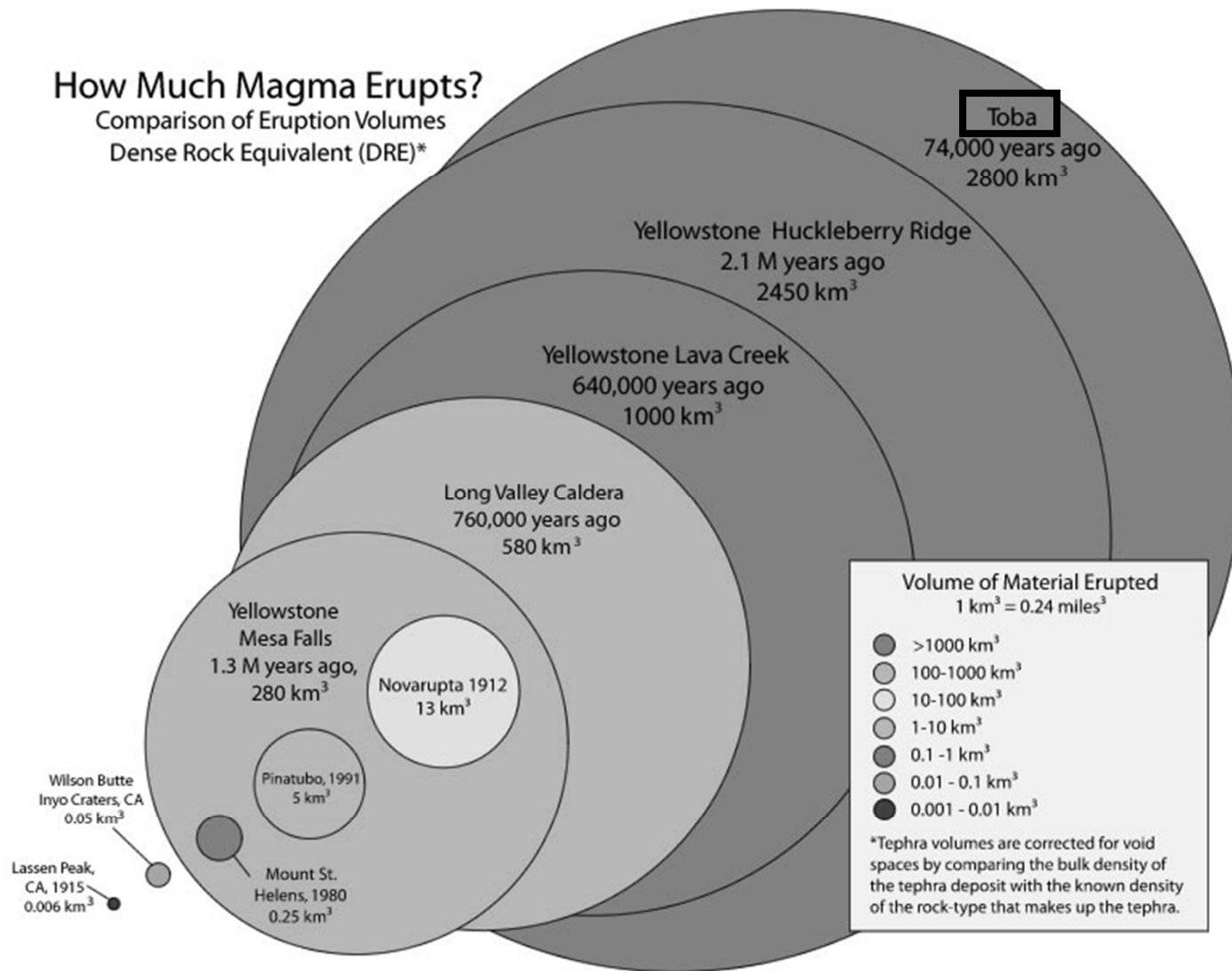
- největší vulkanická erupce za posledních 450 milionů let



kaldera Toba

How Much Magma Erupts?

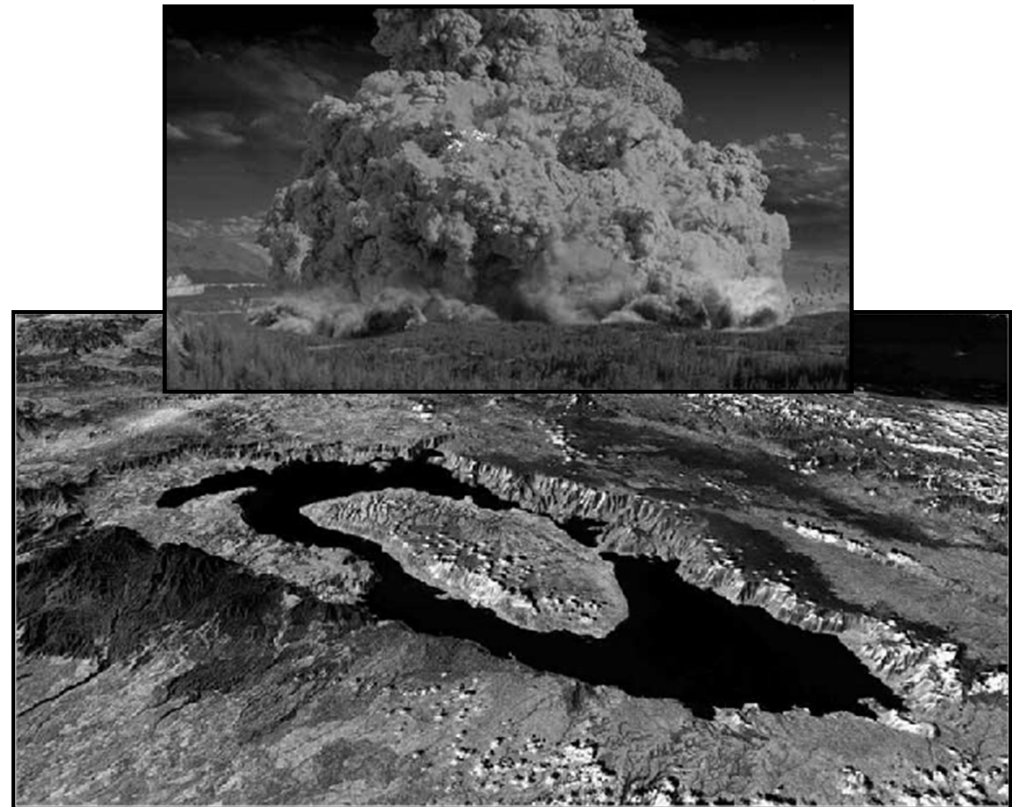
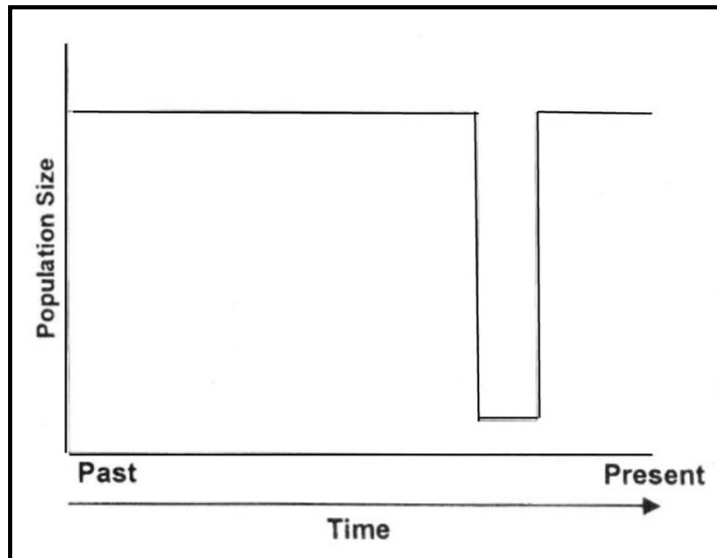
Comparison of Eruption Volumes
Dense Rock Equivalent (DRE)*



Srovnání velikosti výbuchu supersopky Toba s ostatními supervulkány.

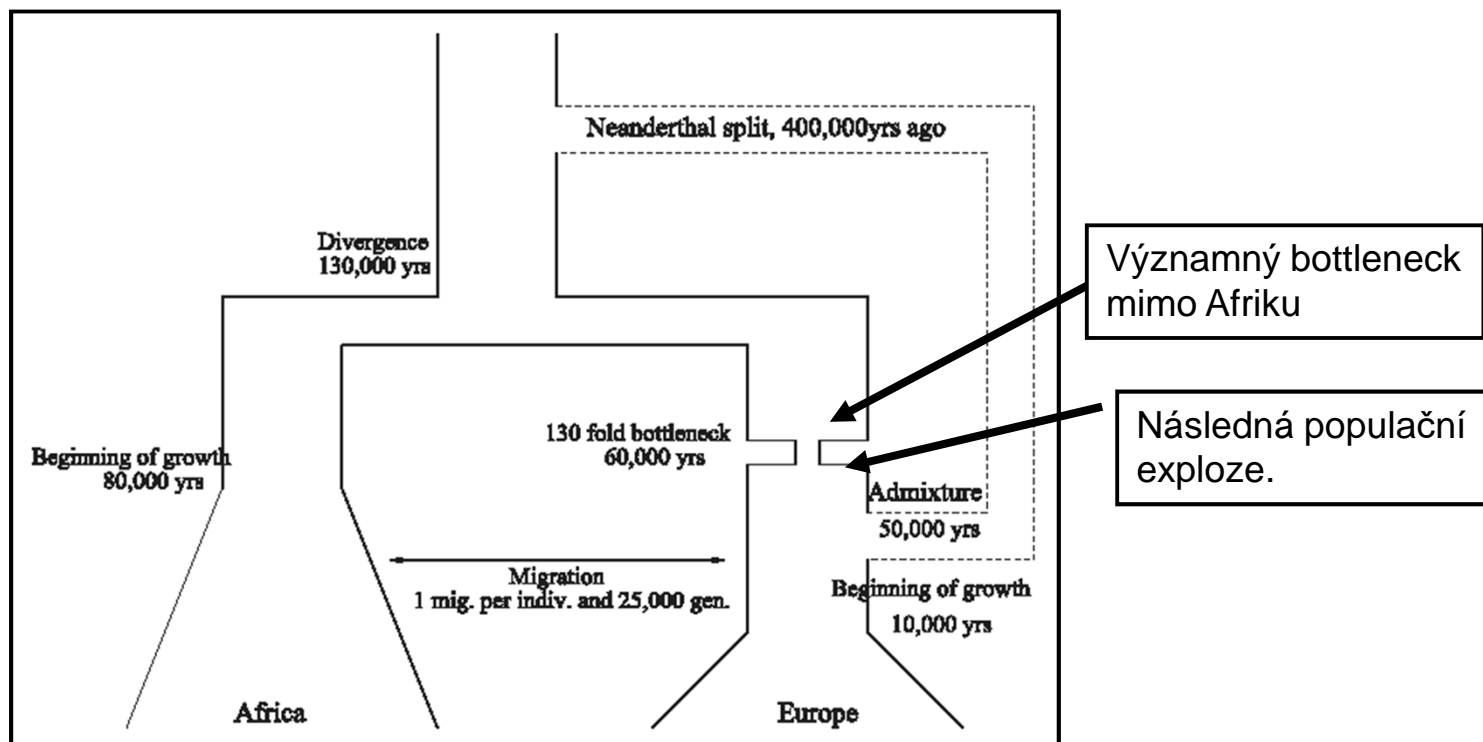
Archeolog Stanley Ambrose (Williams *et al.*, 2009) - náhlý pokles v početnosti podle modelu přesýpacích hodin možná souvisí s výbuchem supersopky Toba v Indonésii (Sumatra) před 73 500 lety

- 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



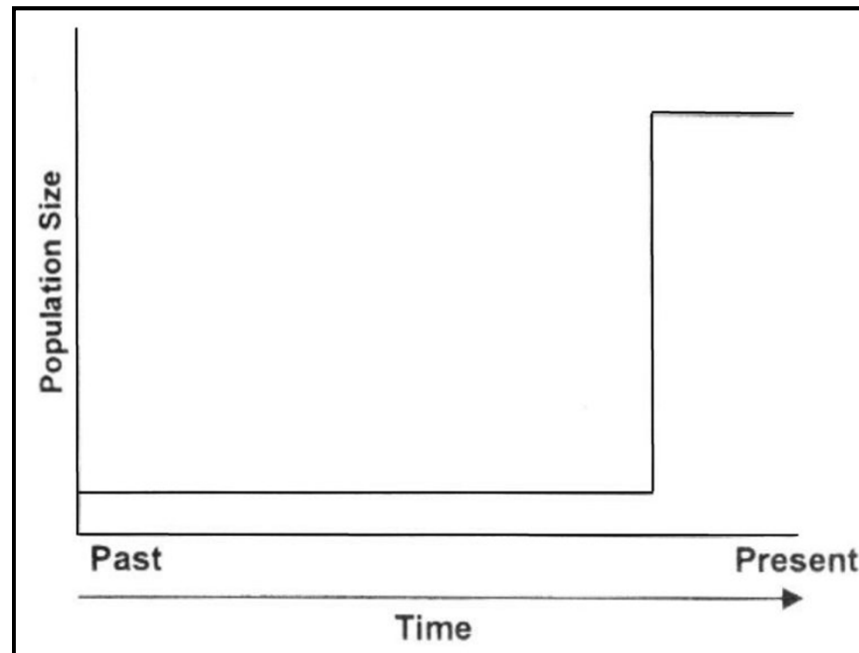
kaldera Toba

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

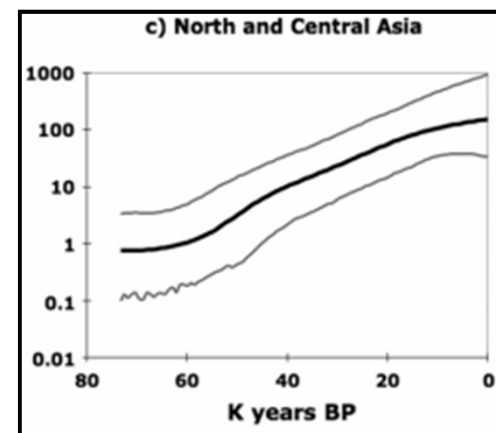
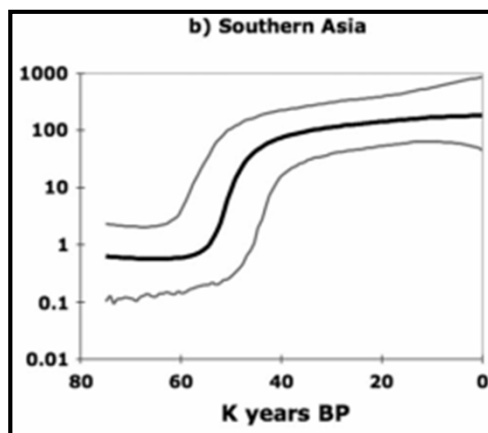
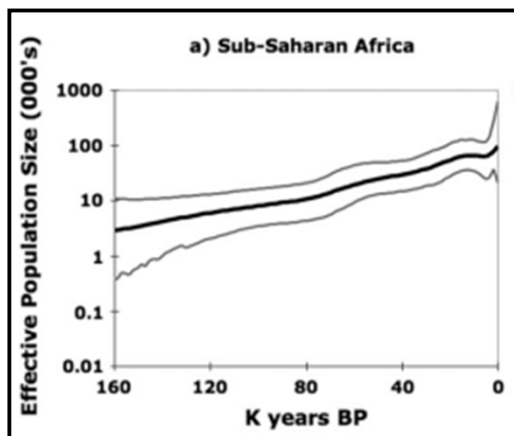


2) model „láhve s dlouhým hrdlem“, dlouhotrvající bottleneck

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



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.

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

✓



x



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“

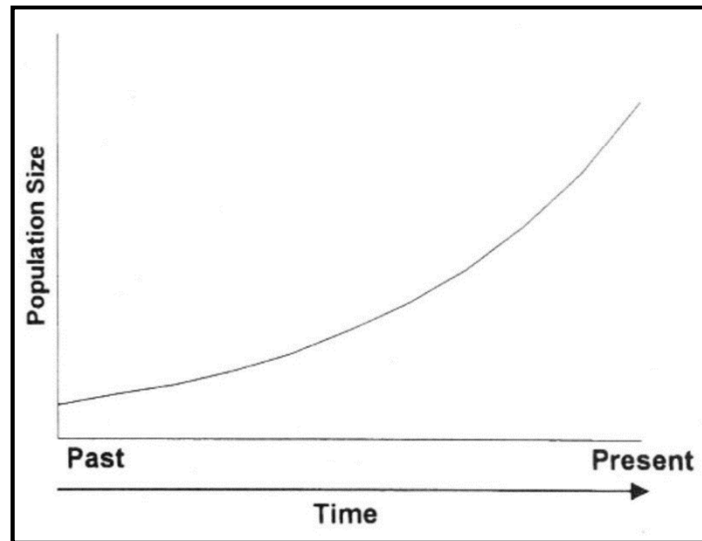
- objevení řady nových technologií jako např. nástroje s čepelí, abstraktní vyjadřování formou symbolů (jeskynní obrazy) apod. = kulturní adaptace = populační růst

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

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**

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