

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

Přírodovědecká fakulta

Katedra antropologie a genetiky člověka

Studijní program: Biologie

Studijní obor: Antropologie a genetika člověka



Bc. Kristýna Adámková

Migrace v africkém sahelu pohledem genetické diverzity kontrolního úseku
mitochondriální DNA

Migrations in the African Sahel through the view of the genetic diversity of
control segment of mitochondrial DNA

Diplomová práce

Vedoucí práce: prof. Mgr. Viktor Černý, Dr.

Konzultantka: Mgr. Martina Čížková, Ph.D.

Praha 2022

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci vypracovala samostatně pod vedením vedoucího prof. Mgr. Viktora Černého, Dr., a konzultantky Mgr. Martiny Čížkové, Ph.D., a uvedla veškeré bibliografické zdroje, ze kterých jsem čerpala.

V Praze dne

.....

Poděkování

Děkuji vedoucímu své diplomové práce prof. Mgr. Viktorovi Černému, Dr., za čas věnovaný při konzultacích a za odborné rady. Stejně tak patří mé poděkování všem členům laboratoře archeogenetiky Archeologického ústavu AV ČR v Praze, zejména své konzultantce Mgr. Martině Čížkové, Ph.D., která mi za každé situace pomohla. V neposlední řadě děkuji svým blízkým za podporu a pomoc v průběhu celého studia.

Abstrakt

Subsaharská Afrika je oblast s nejvyšší diverzitou anatomicky moderního člověka (AMČ). S využitím genetické analýzy převážně uniparentálních lokusů dokážeme postupně odkrývat migrační aktivitu člověka v minulosti. Tato práce se soustřeďuje na africký sahel. Jedná se o dlouhé, horizontálně probíhající pásmo ohraničené saharskou pouští a tropickými deštnými lesy v šířce celého kontinentu. Příznivé environmentální podmínky a chybějící geografická bariéra je vhodná nejen pro mobilní pastevece, ale i usedlé zemědělce. Tyto předpoklady vytváří v oblasti vysokou migrační aktivitu.

V této práci jsem nově sekvenovala 474 vzorků mitochondriální DNA 11 populací. Populace pastevců a zemědělců pokrývaly celý sahelský pás. Intrapopulační analýza hodnotila diverzitu v rámci populace a ukázala na obecně nízké hodnoty u pasteveckých populací, zejména u pasteveckých Fulbů na západě sahelu. Interpopulační analýza odhalila větší rozdíly mezi jednotlivými populacemi než mezi populacemi sdruženými do subsistenční skupiny pastevců nebo zemědělců, v rámci regionů nebo jazyků. Práce zahrnovala populace s afroasijskou, nigerokonžskou a nilosaharskou jazykovou rodinou. Díky programu Migrate-n jsem v této práci mohla potvrdit dříve publikovanou hypotézu, že sahel funguje jako migrační koridor, a že tok genů je mezi východním a západním sahelem asymetrický – od západu na východ a od pastevců k zemědělcům. Je však třeba také poznamenat, že pastevecká subsistenční strategie je v posledních desetiletích na ústupu a jednotlivé populace se uchylují k zemědělství.

Migrace není omezena jen na oblast Afriky. Přínos eurasijských haploskupin zpět do Afriky není ani zdaleka zanedbatelný. Vytvořením haplotypových sítí pro eurasijské haploskupiny jsem potvrdila jejich vyšší výskyt u pasteveckých populací. Jejich sdílení je patrné hlavně mezi rozdílnými subsistencemi, což patrně souvisí se sympatrií obou skupin na rozdíl od skupin jazykových, které jsou geograficky mnohem více oddělené.

Klíčová slova

mtDNA, sahel, haploskupina, subsistenční strategie, genetická diverzita, Migrate-n, haplotypová síť

Abstract

Sub-Saharan Africa is the region with the highest diversity of anatomically modern humans (AMH). With the use of genetic analysis of mostly uniparental loci, gradually we can uncover the migratory activity of humans long time ago. This work focuses on the African Sahel. It is a long, horizontal strip bordered by the Sahara Desert and tropical rainforests across the entire continent. Favorable environmental conditions and the absence of a geographical barrier are suitable not only for mobile herders, but also for sedentary farmers. These provisos create high migration activity in the area.

In this work, I newly sequenced 474 mitochondrial DNA samples of 11 populations. Populations of pastoralists and farmers are spread all over Sahel/Savannah belt. Intrapopulation analysis assessed diversity within the population and generally showed low values in pastoral populations, especially Fulani pastoralists in the western Sahel. Interpopulation analysis revealed bigger differences between individual populations than between populations clustered in the subsistence group of pastoralists or farmers, within regions or within language. The work included populations with Afro-Asiatic, Niger-Congo and Nilo-Saharan language families. Thanks to the Migrate-n program, in this work I was able to confirm the previously published hypothesis that the Sahel works as a migration corridor and that gene flow is asymmetric between the eastern and western Sahel. From west to east and from pastoralists to farmers. However, it should be noted that the pastoralist subsistence strategy has been on the decline in recent decades and individual populations are resorting to agriculture.

Migration is not limited to the African region. The contribution of Eurasian haplogroups back to Africa is far from insignificant. By creating haplotype networks for Eurasian haplogroups, I confirmed their higher occurrence in pastoral populations. Their sharing is evident mainly between different subsistences, which is probably related to the sympathy of both groups, in contrast to language groups, which are geographically much more separated.

Key words

mtDNA, sahel, haplogroup, subsistence strategy, genetic diversity, Migrate-n, haplotype network

Obsah

1 Úvod.....	8
2 Cíle práce	11
3 Literární přehled	13
3.1 Přírodní poměry afrického sahelu	13
3.2 Strategie obživy v sahelu a jejich rizika.....	15
3.3 Obyvatelé sahelu	18
3.3.1 Fulbové	19
3.3.2 Tuaregové	20
3.3.3 Arabové	21
3.4 Dynamika afrických populací	22
3.4.1 Pleistocén Afriky	23
3.4.2 Holocén Afriky	24
3.5 Fylogeneze mtDNA	28
3.5.1 Subsaharské haploskupiny mtDNA.....	29
3.5.2 Eurasijské haploskupiny mtDNA.....	32
3.5.3 Diverzita mtDNA v sahelu	34
3.5.4 Chromozom Y	35
4 Materiál.....	37
5 Metody	39
5.1 Izolace mtDNA	39
5.2 PCR amplifikace	39
5.3 Gelová elektroforéza	40
5.4 Vyhodnocení dat	41
5.4.1 Intrapopulační analýza.....	42
5.4.2 Interpopulační analýza.....	45

5.4.3 Haplotypové sítě	47
6 Výsledky	50
6.1 Intrapopulační analýza	52
6.2 Interpopulační analýza	57
6.2.1 Analýza molekulárního rozptylu (AMOVA)	57
6.2.2 Genetické vzdálenosti.....	58
6.2.3 Migrate-n	62
6.3 Analýza sdílení haplotypů.....	64
7 Diskuze	74
7.1 Intrapopulační analýza	77
7.2 Interpopulační analýza	79
7.3 Sdílení haplotypů	80
8 Závěr	83
9 Seznam zkratk	85
10 Literatura.....	86
11 Přílohy.....	108

1 Úvod

Studium genetické diverzity současných lidských populací je nezbytným předpokladem pro pochopení jejich minulosti. Oblastí s nejvyšší diverzitou je subsaharská Afrika, což je i důvodem toho, proč přitahuje značnou pozornost antropologů. Tento kontinent badatelé často nazývají „kolébkou lidstva“, myšleno člověka *Homo* a následně i anatomicky moderních lidí *Homo sapiens*. Poukazuje na to právě i populačně genetický pohled – kromě nejvyšší genetické diverzity např. i nižší míra vazebné nerovnováhy nebo hluboké fylogeneze uniparentálních haploskupin (Henry, 2019). Příkladem jsou studie současných populací, ale i populací kosterních z dob minulých (Gaillard et Reid, 2014; Wang et al., 2020). Kromě těchto charakteristik vykazuje Afrika také poměrně vysokou míru populační struktury. Ta byla utvářena po vzniku anatomicky moderního člověka jako reakce na rozdílné přírodní podmínky, jazykovou příslušnost nebo strategii obživy (Henn et al., 2018).

Člověk je tvor s obecně vysokou migrační aktivitou. Podle posledních výzkumů je první expanze archaických populací *Homo* mimo Afriku (*Out of Africa*) datována fosilními nálezy z oblasti Dmanisi do období před 1,8 mil. let (Scardia et al., 2020). Z metapopulace anatomicky moderních lidí, kteří byli v Africe přítomni již před 300 tisíci lety (Richter et al., 2017), se některé skupiny před více než 150 tisíci lety rozšířily do Eurasie. Zdá se ale, že potomci těchto populací do dnešní doby nepřežili. První biologicky úspěšná expanze anatomicky moderních lidí je datována až do období před 65–80 tisíci lety. Tito lidé se mísili s neandertálci a denisovci a postupovali přes Eurasii až do Severní, Střední a Jižní Ameriky, kde se první anatomicky moderní lidé objevili již před více než 16 tisíci lety. Z jihozápadní Asie byla pak již poměrně záhy vedena další expanze do Austrálie, která byla spolu s Melanésii osídlena již před více než 50 tisíci lety (Bae et al., 2017). Strhující poznatky o populačních dějinách těchto světových regionů z poslední doby však poněkud zastínily zájem o mladší období subsaharské Afriky. Ale ani tam se populační vývoj nezastavil (Reich, 2018).

Populační genetika, respektive archeogenetika, která kombinuje poznatky populační genetiky s poznatky archeologickými a paleoantropologickými, je jedním z efektivních nástrojů, jak lépe porozumět pravěku. Možnosti studia archeogenetiky vychází z poznatků molekulární biologie umožňující analyzovat nejen tzv. biparentální lokusy, ale i mitochondriální DNA (mtDNA) nebo nerekombinantní část chromozomu Y

(NRY), tedy ty části genomu, u kterých nedochází k rekombinaci. Tyto lokusy se předávají do dalších generací pouze skrze jedno pohlaví – po linii maternální (mtDNA) nebo naopak paternální (NRY). Můžeme tak sledovat rozdíly v reprodukčním chování mužů a žen (Karmin et al., 2015). Individuální rozdíly v sekvencích DNA jsou v případě těchto lokusů způsobeny pouze mutacemi. Na rozdíl od lokusů umístěných na autozomech je jejich nespornou výhodou to, že haplotypy není třeba rekonstruovat, ale jsou ihned k dispozici. Analýza genetické diverzity těchto lokusů slouží v Africe např. k objasnění migrační aktivity, např. mezi lovci-sběrači a zemědělci tropických pralesů (Verdu et al., 2013), nebo mezi pastevci a zemědělci v sahelu (Nováčková et al., 2020).

V této diplomové studii jsem se rozhodla pro zpracování sekvencí mtDNA. Jde o kruhovou molekulu o délce 16569 bp, složenou z lehkého L (*light*) a těžkého H (*heavy*) řetězce (Anderson et al., 1981). Kódující oblast obsahuje 37 genů, které po transkripci a translaci slouží k vlastní replikaci molekuly (Snustad et Simmons, 2017). Nekódující oblast, tzv. D-loop (*displacement loop*), která byla předmětem mé diplomové práce, sdružuje dva hypervariabilní segmenty HVS-1 a HVS-2. Tyto úseky mají vyšší mutační rychlost, a jsou tudíž i více variabilní, což je pro populační analýzy výhodné (Ohied et Al-Badran, 2020).

Vzorky použité pro experimentální část této práce pocházejí z afrického sahelu. Jedná se o krajinný typ či biom (podobně jako např. pampa v Jižní Americe či tundra v Asii), kde se potkává suché klima Sahary a vlhké podnebí jižněji okolo rovníku situovaných oblastí Afriky. Díky specifickým přírodním podmínkám je sahel osídlen pastevci a zemědělci, populacemi (více či méně) alternativních subsistenčních strategií. Předchozí práce archeogenetického týmu Archeologického ústavu AV ČR v Praze naznačily, že to byla právě subsistence, jež přispěla či přispívá k utváření populační struktury sahelských populací nejvíce, a to i přes geneticky doložitelné výměny partnerů (Čížková et al., 2017b; Nováčková et al., 2020).

Nelze ovšem zapomínat ani na jazykovou příslušnost a geografický původ místních populací, faktory, které jsou pro zjištění populační struktury rovněž důležité. Obyvatelé sahelu jsou podle Greenbergovy jazykové klasifikace rozděleni do tří skupin (Greenberg, 1963). Největší z nich tvoří populace sdružené do nigerokonžské jazykové skupiny, další populace patří do skupiny afroasijské a poslední do skupiny nilosaharské. V této práci jsem sahelské populace dále seskupovala na západní a východní. Bylo ovšem

třeba stanovit nějakou hranici oddělující západ a východ. Za takovou hranici jsem zvolila Čadské jezero, které je významnou geografickou hranicí a křižovatkou kultur, ale stejně tak i místem populační expanze některých specifických populačních skupin (Černý, 2006; Černý et al., 2009).

2 Cíle práce

Cílem této práce je potvrzení, či vyvrácení hypotéz týkajících se genového toku sahelských populací definovaných ve studii Čížková et al. (2017b) a shrnutých v následujícím odstavci. Moje téma by mělo reflektovat evoluční procesy geograficky rozsáhlé oblasti celého afrického sahelu, která je obývaná dvěma skupinami subsistenčně odlišných populací (pastevci a zemědělci), mezi nimiž spatřujeme rozdíly i v morfometrii (Kleisner et al., 2019). Ukazuje se, že pastevectví na straně jedné a zemědělství na straně druhé vytvářelo v sahelu lokální populace s různým zastoupením alel, resp. haplotypů, což je bezesporu odrazem specifické populační historie tohoto regionu, která vychází ze synergie základních evolučních mechanismů – genetického driftu, přirozeného výběru a genového toku (Černý et al., 2011).

Poslední práce naznačily, že vyšší míru genového toku lze mezi pastevci a zemědělci doložit na východě sahelu, kde mezi pastevci dominují Arabové. Naopak v případě západního sahelu, kde mezi pastevci dominují Fulbové, se genový tok zdá být o poznání nižší (Čížková et al., 2017b). Pastevci vykazují také nižší efektivní velikosti, což přispívá pravděpodobně i k výraznějšímu uplatnění genetického driftu, tedy i snížení genetické diverzity subpopulací a zvýšení genetických rozdílů mezi nimi. Zemědělské subpopulace se pak vyznačují vyšší migrační aktivitou v tom smyslu, že odpovídají vzdálenostní izolaci (IBD, *Isolation by Distance*) než subpopulace pastevců. I vyšší procento sdílených haplotypů mezi oběma skupinami je podle analýzy mtDNA výraznější na východě sahelu než v jeho západní části (Čížková et al., 2017b).

Tato diplomová práce si klade za cíl proniknout do diferenciaci lokálních sahelských populací a skupin populací sdružených podle subsistence, jazyka a geografie prostřednictvím analýzy mtDNA nově získaných vzorků z Mauritánie, Malí a Súdánu (celkem 474 vzorků z 11 populací) a má za cíl upřesnit výše uvedené teze o populační historii v tak rozsáhlém regionu, jakým je africký sahel. Důležitou úlohu v mém projektu sehrála i přesná geografická lokalizace lokálních populací, protože jejich vzorky byly zajištěny přímo v terénu archeogenetickým týmem Archeologického ústavu AV ČR, Praha, v.v.i.

Konkrétní postup je složen z následujících kroků. Z nasbíraných vzorků slin izolovat DNA, amplifikovat a nasekvenovat D-loop segment mtDNA. Sekvence následně seřadit a spojit s databází 1454 publikovaných homologních sekvencí 29 populací sahelu

publikovaných dříve (Čížková et al., 2017b). V rámci těchto populací a mezi nimi provést intra a interpopulační analýzy a vytvořit přehledný souhrn haplotypů/haploskupin sdílených mezi populacemi seskupenými podle subsistence, jazyka a geografie především za použití analýzy molekulární variance (AMOVA), haplotypových sítí a v neposlední řadě aplikovat program Migrate-n pro odhad genového toku mezi jednotlivými populacemi či skupinami populací. Otázkou je, zda po doplnění velkého množství nových dat můžeme vyvrátit, potvrdit, anebo ještě i nějakým způsobem upřesnit tezi odlišného genového toku mezi pastevci a zemědělci v západním a východním sahelu.

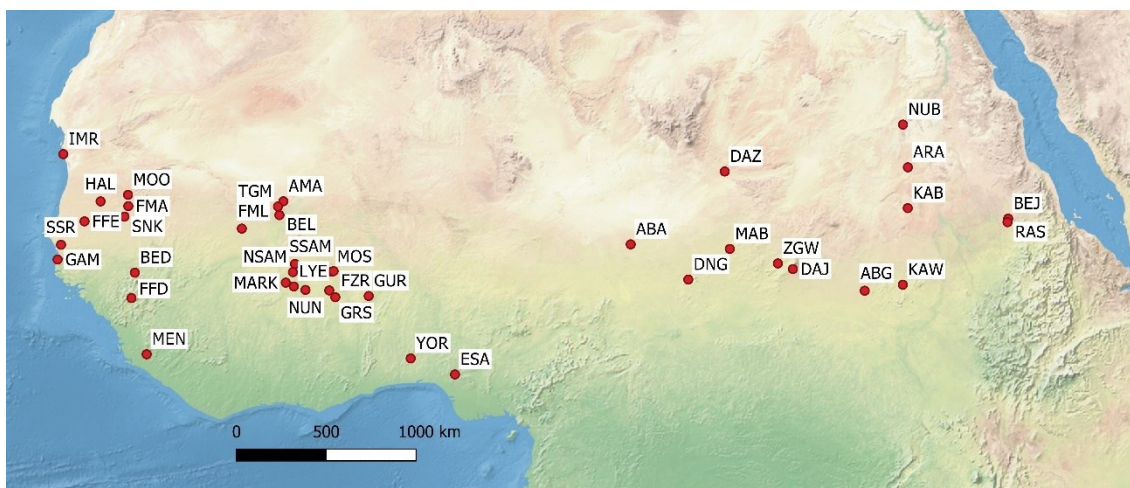
3 Literární přehled

3.1 Přírodní poměry afrického sahelu

Sahelo-súdánské pásmo (zkráceně sahel) je specifický krajinný typ polopouště (Petráčková et Kraus, 1995) nacházející se mezi 10° a 20° severní zeměpisné šířky, jenž se rozprostírá od Atlantického oceánu až po Rudé moře na rozloze 25 milionů km² (obrázek 1). Termín „sahel“ pochází od arabských geografů, kteří slovem „břeh“ označili konec těžko překonatelné saharské pouště (Houerou, 1980). Horní hranice sahelu je vymezena největší pouští na světě – Saharou a jižní hranice končí tam, kde začínají tropické savany, jež dále na jih postupně přecházejí do deštných lesů. Sahel, včetně pásma savan, je oblast na střetu dvou podnebných pásem. Dohromady vytváří polosuché, tzv. semiaridní přírodní prostředí. Polosuchá oblast je vymezena úhrnem srážek, který ročně nepřekračuje 500 mm (Sinclair et Fryxell, 1985). Flóra je zde zastoupena převážně keři a travinami, nenáročnými na zdroj vody.

Trnité rostliny, zejména akácie, často slouží jako živý plot pro vypěstované plodiny zemědělců. Chrání je tak před stády kočovných pastevců, kteří migrují při hledání potravy pro svá stáda, protože sami pro svá zvířata nic nepěstují. Konflikty těchto subsistenčních celků jsou dány úbytkem přírodních zdrojů. Příkladem může být i snížení hladiny Čadského jezera, což je hlavní vodní zdroj pro velkou skupinu obyvatel středního sahelu. Tento problém přesahuje do konfliktů politických, sociálních i ekonomických. Pole zemědělců se rozšiřují a pastevci jsou tak nuceni migrovat do oblastí, jež jsou zemědělsky obhospodařované a kde jejich zvířata působí škody. Konflikty obou subsistenčních celků by měly korigovat tradiční instituce s cílem udržet právo a pořádek zejména na venkově (Aliyu et al., 2019).

Klimatické podmínky se v sahelu mění podle sezóny, i přesto jsou často nevyzpytatelné. Období dešťů trvá od května do srpna s maximálním úhrnem srážek 500 mm za rok. Hustota srážek, stejně jako vegetace a její rozmanitost, postupem na jih roste. Mimo období dešťů jsou hlavními vodními zdroji velké řeky, jako je Senegal, Níger, Lagone, Chari nebo Nil (Foley et al., 2003; Houerou, 1980; Sinclair et Fryxell, 1985). Významnou roli coby zdroj vody hraje i Čadské jezero, které svou polohou zhruba uprostřed pásma sahelu tvoří jakési těžiště, kam se sbíhají východoafrické a západoafrické kulturní vlivy (Černý, 2006).



Obrázek 1: Oblast sahelu s vyznačením lokalit 40 populací analyzovaných v této studii.

V delším časovém horizontu má suché podnebí a s tím související degradace půdy dopad na snížení biologické rozmanitosti a obecně i negativní vliv na potenciál efektivně tuto oblast využívat ať už lovecko-sběračskou, nebo potravně-produkční subsistencí (Zida et al., 2020). Přestože je podnebí sahelu a Sahary dnes obecně spíše suché, během holocénu prodělalo velkou změnu (Kuper et Kröpelin, 2006). Velký počet fosilních jezer ukazuje na posun pásma tropických srážek až o 800 km na sever, kdy po posledním maximu doby ledové nastoupilo období intenzivních monzunových dešťů a mírných podmínek tropického a subtropického pásu.

Z vyprahlé pouště s drsnými podmínkami pro život se tak prostředí Sahary před 10–5,5 tisíci let změnilo na savany s občasnými vodními plochami, tedy na prostředí s příznivými podmínkami pro populační expanzi zvířete i člověka. Expanze a následná migrace populací a s tím související vznik nových genetických variant je časově náročný proces. Rozdílné klimatické podmínky, rozdílný genofond patogenů nebo odlišná sezonalita, která se objevuje podél poledníků, jsou důvodem vyšší migrace mezi obratníky, kde jsou klimatické podmínky podobné v rámci stejného podnebného pásu (Diamond, 2002; Vicente et al., 2021). Populační skupiny jihu migrovaly na sever a severské populace obývající úrodnější údolí se mohly v oblasti více rozptýlit. Dřívější pouště se změnily na pastviny pro lovecko-sběračské populace, které v té době už začínaly s chovem dobytka (Phelps et al., 2020).

Populační imigrace do povodí Nilu ze Sahary se odehrála před 5 tisíci lety a zformovala první neolitické zemědělce, kteří následně vybudovali civilizaci starého

Egypta. Poněkud odlišný společensko-ekonomický vývoj se odehrával v oblasti dnešního sahelu. Podle archeologických nálezů v severní Africe se dobytek později šířil ze severovýchodu na jihozápad spolu s šířením pasteveckých populací před cca 4,5 tisíci lety. Vlivem klimatické změny na konci afrického vlhkého období (z angl. *African Humid Period*) došlo k aridifikaci Sahary. Lokálně vznikaly populace pastevců s početnými stády hovězího dobytka, kteří se nezabývali pěstováním obilovin, neboť africká savana jim poskytovala dostatek zrn divokých trav (Kuper et Kröpelin, 2006; Phelps et al., 2020).

V posledních tisíciletích se úhrn srážek v místech dnešní Sahary opět snížil a v některých oblastech značně převážila evaporace nad precipitací. Monzunové deště přestaly ovlivňovat saharské klima zhruba před 5,5 tisíci lety. V této době se také ukotvilo postavení pastevecké subsistenční strategie v obživě tamních populací. Transhumace pastevců se specializací na skot, ovce a kozy probíhala mezi oázami. Sahelské prostředí je pro pastevectví vhodné a je konkurence schopnou subsistencí k zemědělství. Dále na jih v subsaharské Africe je pastevectví minoritní záležitostí. V kontrastu jsou populace Blízkého východu, kde je převládající subsistenční strategií zemědělství (Lazaridis et al., 2016).

Migraci populačních celků v Africe dokreslují nálezy nejrůznějších artefaktů, včetně keramiky (Phelps et al., 2020). Jednalo se právě o období, kdy se díky archeologickým nálezům setkáváme s prvními zástupci pastevců a následně i zemědělců, jejichž pohyb byl ovlivněn environmentálními poměry sahelu. Zhoršující se environmentální podmínky od poloviny holocénu mohly být hlavní příčinou zvýšené mobility (Kuper et Kröpelin, 2006). Navíc v této oblasti chybí pohoří nebo rozsáhlé vodní plochy, které by v terénu vytvářely migrační bariéru, a sahelské pásmo tak funguje jako migrační koridor (Černý et al., 2007). Na jihozápad se pastevců před 4,5 tisíci lety přemisťovali podél řeky Niger (Triska et al., 2015).

3.2 Strategie obživy v sahelu a jejich rizika

Klimatické podmínky, především časově omezené období dešťů, mají velký vliv na ekonomické možnosti sahelu. Z antropologického či subsistenčního hlediska lze jeho obyvatele rozdělit na usedlé zemědělce a kočovné pastevece. Horizontálně lze pás sahel rozdělit na severní suchou oblast vhodnou pro pastevece či agropastevece a vlhčí jižní část vhodnější spíše pro zemědělskou činnost (Linseele, 2013; McIntosh, 2005).

Populace živící se zemědělstvím, tedy především pěstováním plodin, jsou odkázány často spíše na povodí velkých řek či jezer, které bývají úrodnější díky nánosům bahna (např. tzv. *firgi* nacházející se jihozápadně od Čadského jezera). Intenzita pěstování původních sahelských plodin, jako je dochan klasnatý *Pennisetum glaucum*, širok dvoubarevný *Sorghum bicolor*, africká rýže *Oryza glaberrima*, ale v poslední době i introdukovaná kukuřice, se postupně na jih zvyšuje i díky vyššímu přídeľu dešťových srážek (Vågen et Gumbrecht, 2012).

Doklady o pěstování dochanu pocházejí již z 3. tisíciletí př. n. l. ze severovýchodního Mali konkrétně v údolí Tilemsi. O jeden až dva tisíce let dříve jsou ze stejného místa v otiscích keramiky objeveny doklady divokého ještě nedomestikovaného dochanu (Fuller et al., 2021). Ve státech západní Afriky, jako je Mali a Mauritánie, je dochan spojen s prvními obyvateli oblasti (Himpan et Himpan-Sabatier, 2018). Šíření domestikovaného dochanu sledujeme v sahelu směrem na východ. Ve východní Africe, konkrétně v Súdánu, je rozšíření domestikovaného dochanu ze západní Afriky datováno do doby 1850 př. n. l. (Winchell et al., 2018). Další výraznou obilninou východní Afriky ještě před expanzí dochanu z Mali byl širok. První pěstování široku s prvky domestikace sledujeme z otisků jeho zrn na keramice, která byla nalezena ve východní súdánské poušti Atbai 4 tisíce př. n. l. (Winchell et al., 2018).

Zemědělství je v sahelu nejvíce omezováno nedostatečnými srážkami, přesto existují při pěstování plodin odolných vůči suchu i mnohé další faktory, které snižují jejich výnosnost. Výnos znehodnocuje např. růst plevelů, s čímž souvisí nízké využití pesticidů nebo chemických hnojiv. Nízká pracovní síla jen násobí výše zmíněná rizika růstu plodin. Dalším faktorem, jenž ohrožuje výnosy zemědělců, jsou sarančata a další škůdci (Stonehouse et al., 1997). Pěstování vybraných plodin je zemědělci rozděleno mezi pole o menší rozloze tak, aby dosáhli co největší diverzity pěstovaných plodin. Kromě obilovin pěstují ve větší míře také bavlnu, která je ale spíše produktem určeným pro obchod.

Dosud největší sucho a s tím související nedostatek potravních zdrojů postihl sahel v 70. až 80. letech minulého století. Zmírnit potravinovou krizi měl projekt GGW (z angl. *Great Green Wall*), který představoval systematickou obnovu půdy, zalesnění, stavbu vodních systémů a infrastruktury. Tento boj proti změně klimatu, ale může obnášet i negativní důsledky. Implementace nových druhů, které mají pomoc se zalesněním

krajiny, může nahradit již aridně přizpůsobené druhy a celkově narušit fungování ekosystému. Toto desetileté okno minulého století, během něhož došlo ke klimatickým změnám, je příliš krátké a některé endemické druhy tak nebudou mít schopnost readaptace (Naia et al., 2020).

V severní části sahelu je většina obyvatel závislých na chovu zvířat (skot, ovce, kozy a velbloudi) a kočovné pastevectví převažuje nad usedlým zemědělstvím. Skot se do Afriky dostal z Blízkého východu pravděpodobně již před 9–8 tisíci lety. Poté byl podél vodních toků rozšířen až k Čadskému jezeru (Pitt et al., 2018; Stock et Gifford-Gonzalez, 2013). Jak sám název kočovných populací napovídá, obydlí pastevců bývají mobilní a po vytěžení zdrojů, kterými jsou divoce rostoucí traviny a keře, je pro ně přirozené se přemístit jinam. I pastevcí jsou ale závislí na vodních zdrojích, které se nacházejí často hluboko pod zemí. Hloubené studny jsou pak jedinou možností, jak v takovém prostředí s početnými stády dobytka přežít (Himpan et Himpan-Sabatier, 2018)

Stupeň mobility je základní charakteristika oddělující obě subsistenční strategie. Zemědělská obydlí jsou stálá, a mají tak k dispozici jen omezené množství půdy. Dochází tím k tlaku na pěstování výnosnějších plodin a ke zvyšování jejich množství. Kvalitní půdní zdroje oblasti nejsou samozřejmě neomezené, což vede ke zvyšování rizika neúrody zejména v době, kdy je dešťových srážek méně. Příkladem razantního úbytku srážek může být již zmíněné období v 70. a 80. letech minulého století. Některé populace kombinují zemědělství s pastvou dobytka, pastevectví se může věnovat jen určitá část populace. Taková populace je označena jako semi-pastevecká (Černý et al., 2021; Sinclair et Fryxell, 1985; Vågen et Gumbrecht, 2012).

V celém sahelském pásu je dnes zhruba jen 16 % obyvatel udržujících plně pastevecký životní styl. Jejich mobilita vychází z potřeby zajistit dostatek potravy pro dobytek, s nímž kočují (Schelling et al., 2003). Mezi subpopulacemi pastevců se typ hospodářských zvířat různí. U Fulbů, pastevců západního sahelu, převažuje chov skotu. Další pastevecká populace Tuaregů, žijící více na sever a zejména pak v oázách Sahary, preferuje spíše chov velbloudů.

Během sezóny se počty pastevců a zemědělců mění. Na začátku června, kdy přichází období dešťů, pastevcí migrují na sever a zpět na jih se vrací na konci října. Sezónní změny jsou jedním z významných faktorů ovlivňujících přirozenou mobilitu

populací (zejména transhumace pastevců), která dnes může být ovlivněna populačním růstem (Vågen et Gumbrecht, 2012).

Početnější stáda koz a ovcí, menší stáda skotu a v některých oblastech i velbloudi, jsou v subsaharské Africe dobře patrnou součástí pastevecké subsistence, popřípadě smíšeného agropastevectví. Dostupnost potravy pro dobytek je zajištěna transhumací (Ducrotoy et al., 2017). Riziko tkví v infekčních chorobách, a zde je nutné zmínit nejen samotný výskyt infekčních onemocnění u zvířat, ale i u samotných pastevců, což je dáno mimo jiné i jejich častým kontaktem (Schelling et al., 2003). Jde např. o brucelózu, kterou způsobují gramnegativní bakterie rodu *Brucella*. Nejběžnější cesta přenosu na člověka je konzumací nepasterovaného mléka. Dalším onemocněním je Q-horečka způsobená gramnegativními bakteriemi *Coxiella burnetti* (Ducrotoy et al., 2017; Schelling et al., 2003).

3.3 Obyvatelé sahelu

Rozdílné společensko-ekonomické poměry, náboženství, ale i rasismus a kompetice o zdroje – to je neúplný výčet faktorů, které vytvářejí třecí plochy mezi obyvateli sahelu. Vzájemné konflikty pastevců se zemědělci utvářely historií místních populací. Časté nepokoje mezi pastevci a zemědělci se objevují např. v severní Nigérii následkem zákonů zakazujících otevřenou pastvu. Pokud spolu ale zemědělské a pastevecké populace nepřichází do kontaktu, vede to k sociální nejistotě obou celků. Mnoho zemědělců proto navazuje pracovní vztahy s pastevci (Mohammed et Aisha, 2018).

Dalším státem s historicky doložitelnými kontakty mezi pastevci a zemědělci je Mauritánie. Původními obyvateli regionu byla černošská etnika, která se před několika desítkami let pohybovala po saharské poušti. Převážně se jednalo o pastevce, např. populace Fulbů. Kočovní život strávený v ústraní v oblastech politického vakua jim udržel politickou nezávislost. Zemědělci v Mauritánii jsou reprezentováni populací Serrerů nebo Soninků. Mauritánie byla následně zasažena několika migračními vlnami. Berbeři přišli ze severní Afriky, kde můžeme sledovat klesající severoafrický (berberský) původ od západu na východ (Henn et al., 2012). Berbeři stavěli mimo jiné i hluboké studny propojené štolami, tzv. *foggary*, z nichž některé jsou dodnes funkční. Tyto dovednosti vedly k rozvoji zavlažování především v oblasti saharských oáz a snažšímu průniku skrze suché oblasti. Další migrační vlna dorazila z Arábie. Protržení přehrad

v jemenském Ma'ribu je dnes považováno za symbolický kolaps jihoarabské civilizace, po níž došlo k migraci arabských kmenů do severní a východní Afriky (Černý, 2016; Priehodová et al., 2017). Část populace kočovných Arabů migrovala přes celou severní Afriku až do Mauritánie, kam tito beduíni vstoupili po styku s Berbery první migrační vlny a dali vznik populacím dnešních Maurů a Imragenů hovořících arabsky (dialekt *hassánija*).

Mauritánie je státem s dlouhou nomádskou tradicí. Horko, sucho, lokální deště, velká rovina bez hor, to je ideální prostředí pro pastevectví. Jedná se o tzv. nomádství klimatické. Před nástupem teplé pouště ovšem existoval i jiný typ nomádství, a to nomádství činnosti, jehož hlavní hnací silou je obchod. Zapojení do obchodní činnosti je u klimatického nomádství až sekundární. Dnes z původních obyvatel udržují plně pasteveckou subsistenci jen necelé 2 % obyvatel Mauritánie (Himpan et Himpan-Sabatier, s2018).

3.3.1 Fulbové

Za nejvýznamnější pasteveckou skupinu západního sahelu lze považovat Fulby. Jsou velmi rozšířenou populací od Senegalu a Mauritánie až po Čadské jezero, přičemž menší skupina žije až v Súdánu v oblasti Modrého Nilu. Původem jsou kočovní pastevci, ale řada jich žije dnes i usedlým zemědělským způsobem. K tomu přešli postupně během posledních 500 let. Specifické morální hodnoty, kultura a jazyk, které si Fulbové v západní Africe ponechávají, jsou unikátní a jsou zachovány i na větší vzdálenosti (Azarya et al., 1999; Černý et al., 2011).

Fulbština patří k nigerokonžské jazykové rodině, která se vyskytuje převážně v západní a střední Africe. Dřívější původ Fulbů byl některými archeology odhadován více na východ v oblasti centrální Sahary (Dupuy, 1999). Mezi 11. a 14. stoletím n. l. jsou pak historicky doloženy jejich fulbské migrace z povodí Senegalu do Guineje a pak dále z guinejského pohoří Futa Džalon přes Mali, Burkinu Faso, Niger, Nigérii a Kamerun až do Čadu (Newman, 1995). Západoafrický původ dnes podporuje příslušnost k nigerokonžské jazykové rodině (Greenberg, 1963).

Uvažuje se o tom, že předkové Fulbů převzali dobytek původních obyvatel západní Eurasie. V tomto ohledu je zajímavé, že jejich genofond obsahuje eurasijskou

variantu laktázové persistence (alelu -13910*T). Mléčná produkce a konzumace čerstvého mléka pravděpodobně vyústila v genetickou adaptaci umožňující trávení laktózy po celý život. Alela -13910*T je jednou z pěti známých variant na světě s výskytem v západní Eurasii a západním sahelu, kde byla zjištěna nejen u Fulbů, ale i u Tuaregů a Maurů (Priehodová et al., 2020). Důležitým poznatkem je to, že genové pozadí této varianty je stejné jako u evropské populace, což ukazuje na mísení fulbské ancestrální populace s populacemi severoafrickými potažmo eurasijskými (Vicente et al., 2019). Na severozápadě bylo mísení datováno naposledy před 3 tisíci lety (Fregel et al., 2018).

Evropská komponenta u Fulbů může být spojená ale i s migrací přes Gibraltarský průliv, což naznačují výzkumy mtDNA haploskupin H1cb1 a U5b1b1b (Kulichová et al., 2017). Podíl eurasijských haploskupin je odhadován na 20 %, většinu genofondu ale tvoří subsaharský základ s větším zastoupením haploskupin L1b, L2b, L2c, L2d, L3b a L3d (Černý et al., 2006; Kulichová et al., 2017). Je ovšem možné uvažovat i o vlivu z východu Afriky, který ovšem nebyl dosud dostatečně prostudován (Čížková et al., 2017a).

3.3.2 Tuaregové

Další výraznou pasteveckou populací Afriky jsou již výše zmínění Tuaregové. Mluví jazykem tamašek patřícím k berberské větvi afroasijských jazyků a žijí na pomezí jižní hranice Alžírsko, Libye, Mali a Nigeru. Do této oblasti byly postupně zatlačeny arabskými populacemi, jež obsadily sever afrického kontinentu. Jejich obchodní cesty propojují západní sahel se Středoziemím.

Genetické podobnosti mezi Tuaregy a Bedži z východního Súdánu, kteří jsou řazeni ke kúšitské větvi afroasijských jazyků, naznačují jejich společnou historii, jež je odhadována do doby minimálně před 5 tisíci lety (Cavalli-Sforza et al., 1994). Uvnitř tuarežské populace vyniklo působení genetického driftu. Příkladem může být diverzita subsaharských haploskupin, kterou tvoří jen L2a1 a L0a1a (Pereira et al., 2010a). Rozšíření haploskupiny U6 v celé severní Africe a její absence u Tuaregů lze ostatně také vysvětlit genetickým driftem (Coudray et al., 2009). Osídlení západního sahelu populací Tuaregů je odhadováno nejdříve na 15. století n. l. (Černý et al., 2018).

3.3.3 Arabové

Nejvýraznější skupinou pastevců východního sahelu jsou Arabové. Pochází z jižní Arábie, odkud migrovaly beduínské kmeny nejprve do severní Afriky a dále na jih až k Čadskému jezeru. Mezi nejznámější populace arabských pastevců v Africe dnes patří Baggarové, Rašajdové a Kababíšové. Pro arabské populace v Čadu a Súdánu je specifický chov velbloudů využívaných pro transport materiálu a zboží (Young, 1996; Zeltner, 1980, 2002). Chov skotu začal až po kontaktu s fulbskými pastevci východně od Čadského jezera pravděpodobně v reakci na změnu prostředí; tento proces je označován jako baggarizace (Braukämper, 1994).

Proces baggarizace, resp. kontakty mezi oběma skupinami, studovala Nováčková et al. (2020). Autoři ve 4,5 % potvrdili sdílení mtDNA a v 0,9 % Y chromozomových haplotypů Baggarů s Fulby, ale i s ostatními subsaharskými populacemi. Vzhledem k tomu, že se jednalo v drtivé míře o subsaharské haplotypy, ukazují tak na možný asymetrický tok mezi těmito populacemi, tedy od subsaharských populací (včetně Fulbů) do populace Arabů, která byla ve své původní podobě bezpochyby nositelem převážně eurasijských haploskupin, jako je to např. patrné u dnešních Rašajdů žijících v Súdánu poblíž Rudého moře. Genetické doklady baggarizace představují haploskupinu R1b-V88, o níž se uvažovalo v souvislosti s proto-čadskou migrací skrze Saharu (Cruciani et al., 2010), ale poslední studie ukazuje, že se sahelem šířila spíše s arabským vlivem (Shriner et Rotimi, 2018).

Jak již bylo řečeno, důvodem arabské expanze do Afriky byl rozpad jihoarabské civilizace, obchodu se Středoziemím a následné šíření islámu během 6. a 7. století n. l. přes Egypt a Libyi do okolí Čadského jezera (Černý, 2016). Až poté docházelo sahelským koridorem k expanzi do východně ležícího Súdánu. Ta je podle současného rozložení alelických variant pro laktázovou perzistenci pravděpodobnější než přímá expanze podél Nilu na západ, přestože se jedná o delší cestu (Priehodová et al., 2017). To dokládají i historické prameny (Zeltner, 1980, 2002).

Populace Baggarů ze Súdánu užívá přejatá slova z jazyka, kterým mluví populace v oblasti okolo jezera Čad, např. populace Maba. Přejatá je také berberská abeceda pro značení dobytka, která je používaná u západní populace Tuaregů (Sorkati et al., 2013). Některé expanze arabských populací jsou zcela nedávného data, např. zmíněná skupina Rašajdů, která přišla do Súdánu až v 60. letech 19. století (Young, 1996).

3.4 Dynamika afrických populací

Ze současných genetických dat (genetické diverzity současných populací) lze usuzovat na populační historii často lépe než studiem kosterních pozůstatků, byť tyto představují přímý, nezaměnitelný a často také zcela unikátní doklad pravěkých populací. Existují nejrůznější metody a přístupy schopné rekonstruovat např. vývoj efektivní populační velikosti (N_e) v čase nebo odhadnout stáří posledního společného předka nějaké konkrétní haploskupiny (García-Olivares et al., 2021; Gonder et al., 2007; Lipson et al., 2020; Rosa et Brehm, 2011).

Za posledních zhruba 10 let byl sice učiněn veliký pokrok v analýze aDNA (*ancient DNA*), tedy DNA izolované z kosterních pozůstatků, ale na území subsaharské Afriky, zejména pak v sahelu, mnoho kosterních pozůstatků s dostatečně zachovalou molekulou DNA zatím nalezeno nebylo (Vicente et Schlebusch, 2020).

Vhled do populační historie Afriky přinesly před celogenomovým sekvenováním především analýzy mikrosatelitů a SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*). Výsledky ukázaly na populační strukturu shodnou se strukturou etnických a jazykových skupin a především odlišnost lovců-sběračů, jako jsou pygmejové, Hadzové nebo Khoisané (Tishkoff et al., 2009). Sdílení alel, respektive haplotypů je patrné mezi východní Afrikou a Blízkým východem, naopak izolované haplotypy se objevují v jižní Africe u khoisanských populací. Ti, podobně jako další lovecko-sběračské skupiny, se od ostatních Afričanů oddělili před více jak 160 až 100 tisíci lety (Veeramah et al., 2012). Odhady této divergence se v poslední době ještě dále časově posunuly zahrnutím DNA několika kosterních pozůstatků (Schlebusch et al., 2017), a to do období před 300 až 250 tisíci lety (Schlebusch et Jakobsson, 2018).

Imigrace nově příchozích bantuských zemědělců a pastevců před 3 tisíci lety vedla k postupnému vytěsnění původních lovců-sběračů hovořících khoisanskými jazyky. Ještě předtím ale došlo k příchodu západoeurasijských skupin v několika vlnách. Nejdříve do Etiopie a následně do východní a jižní Afriky (Pickrell et al., 2014). U khoisanských populací je pozorovaná zároveň i přítomnost východoafrické alely pro laktázovou perzistenci (Breton et al., 2014).

Obecně můžeme konstatovat, že v důsledku populační expanze dochází ke kolonizaci nového území (tedy ke snižování genetické diverzity efektem hrdla lahve) nebo k míšení nově příchozích populací s populacemi původními, a tedy ke zvyšování

genetické diverzity. K diverzitě dané geografické oblasti přispívají kromě demografických událostí ovšem i další evoluční mechanismy, jako je rozdílná mutační rychlost genetických lokusů, síla genetického driftu daná efektivní velikostí populace a v neposlední řadě selekce neboli přirozený výběr. Tyto evoluční mechanismy mohou působit v různém časovém období různou intenzitou. Rekonstrukce a pochopení těchto procesů ovšem není jednoduchá. Obecně lze předpokládat, že rané události, které působily na méně početné populace, měly větší dopad na formování změn než události blízké minulosti (Balaresque et al., 2007).

Pokud je velikost populace konstantní nebo jen mírně roste, jedná se o znak typický pro paleolitické a mezolitické lovce-sběrače, který vyplývá z jejich mobilního způsobu života. Změna přišla v období neolitu, kdy vznikaly první vesnice usedlých zemědělců. Právě usedlý způsob života je spojený s vyšším pěstitelským výnosem a zkrácením porodního intervalu (Aimé et al., 2013). Rozvoj zemědělství (někdy i výroba keramiky, hlazených a broušených kamenných nástrojů) a zejména stavba domů pro usedlý způsob života jsou spojeny s tzv. neolitickou revolucí, k níž došlo před cca 11,5 tisíci lety na Blízkém východě a později i v jiných místech světa (Diamond, 2002). Toto období se kryje zhruba s první třetinou holocénu, které lze považovat za současnou dobu meziledovou s tím rozdílem, že vyhynula megafauna (Watkins, 2017).

3.4.1 Pleistocén Afriky

Období lovců-sběračů je jedním z nejdůležitějších období pravěku, během něhož došlo k první populační divergenci a diferenciaci, tedy vzniku populační struktury (Schlebusch et Jakobsson, 2018). Nejstarší fosilní nálezy morfologicky blízké anatomicky modernímu člověku (AMČ) jsou datované do doby před 350–300 tisíci lety (Hublin et al., 2017), ale jejich přesnější taxonomické zařazení je komplikované (Roksandic et al., 2022). K porozumění starověké populační struktury v Africe během pozdního pleistocénu přispívají přístupy populační genomiky více než relativně omezené fosilní nálezy. Celogenomové studie dnešních populací střední Afriky posouvají divergenci předků pygmejů a západoafrických zemědělských populací (často reprezentovaných nigerijskými Joruby) do období před 300–90 tisíci lety s asymetrickým genovým tokem mezi těmito populacemi (Hsieh et al., 2016).

S podobným výsledkem přišly i studie hodnotící exom (Lopez et al., 2018). Lišící se odhady divergence jednotlivých populací jsou ovlivněny nastavením samotných modelů. Jejich výsledky se jistě ověří časem a získáním nových datových souborů. Klíčovým výsledkem celogenomových studií je nicméně příměs archaických homininů do genomu dnešního AMČ. Je známo, že 2% příměs neafrických populací pochází od neandertálců a melanézske populace (Austrálci a Papuánci) mají navíc až 5% příměs denisovců (Patin et Quintana-Murci, 2018). Příměs archaických homininů v genomech současných populací ovšem byla zjištěna i na území Afriky. Introgrese genů archaických homininů v Africe, jejichž oddělení od AMČ je datováno do období před cca 700 tisíci lety, se u různých afrických populací pohybuje okolo 2 % (Hammer et al., 2011).

3.4.2 Holocén Afriky

V období mezi 8–2,5 tisíci lety byl analýzou SNP zjištěn tok genů mezi populacemi lovců-sběračů severovýchodní a jižní Afriky (Llorente et al., 2015). Jihoafričtí lovci-sběrači sdílejí více alel s východoafrickými populacemi, např. Dinky nebo Hadzy, méně se západními Afričany, kteří jsou reprezentováni např. Joruby nebo Mendey. Mezi jihem a východem Afriky existoval patrně genový tok, v menší míře se západní Afrikou. Platí zde model vzdálenostní izolace. Čím blíže byly populace k východu, tím větší podobnost mezi sebou měly. Jiný model naznačuje, že současné západní populace mají předky v bazální africké linii. Tento přídavek je méně výrazný v dnešní populaci východních Afričanů. Jako bazální linii definujeme populaci po nejhlubší divergenci anatomicky moderního člověka, ale ještě před oddělením předků dnešních Sanů. Příspěvek bazální linie je větší u populace Mende než Joruba, což podporuje důkazy o původu archaické linie ve střední Africe (Schlebusch et al., 2017; Skoglund et al., 2017).

Některé středoafriké populace jsou vzdálenější mezi sebou než populace západu a východu z důvodu izolace, kterou představuje tropický deštný prales. Izolaci populací, zejména pasteveckých Fulbů ze západu, Tuaregů ze severu nebo čadsky mluvících populací ze středu Afriky, způsobil naopak vznik Sahary po holocenním klimatickém optimu (Černý et al., 2009). Klimaticky příznivé podmínky daly regionu název Zelená Sahara (*Green Sahara*). Postupným snižováním srážek a vysycháním vodních zdrojů začalo před 5 tisíci lety vznikat prostředí dnešního sahelu, jež bylo osídleno populacemi pastevců a zemědělců (Čížková et al., 2017b; Pereira et al., 2010a).

Genetické analýzy mohou upřesnit samotný rozvoj zemědělství v Africe. Do údolí Nilu pronikali zemědělci z Blízkého východu, což naznačují nejen genetické analýzy, ale i výzkumy afroasijských a nilosaharských jazyků (Ehret et al., 2004). Počátky zemědělských center jsou dnes převážně podle archeologických analýz lokalizovány ve třech na sobě nezávislých oblastech. Jde o oblasti centrálního sahelu, Etiopské vysočiny a západní Afriky, odkud se nezávisle na sobě v rozmezí 4 tisíc let zemědělství postupně šířilo (Mitchell et Lane, 2013). Ale až genetické analýzy mohou odhalit, zda docházelo pouze k šíření kultury, nebo zda docházelo i k demografické expanzi a mísení mezi populacemi.

Nejvýraznější šíření potravně-produkční strategie, bantuskou expanzí vycházející z pomezí Nigérie a Kamerunu, charakterizuje v archeologických nálezech i vyšší využívání železa (Phillipson, 2005). Oblast je zároveň i domovinou blízkce si příbuzných bantuských jazyků. Dnešní populace od Nigérie na západě až po Somálsko na východě a dále k jihu Afriky hovoří bantuskými jazyky, které si jsou velmi blízké, a to i přes veliké geografické vzdálenosti mezi lokálními populacemi. Uvažuje se o raném nebo pozdním rozdělení východní a západní větve bantuských populací s primární migrací do deštných lesů (Tishkoff et al., 2009). Až poté Bantuové migrovali na jih Afriky a na východ, kam donesli západoafrickou komponentu (Schlebusch et Jakobsson, 2018; Vicente et al., 2021).

Významnou změnu přinesla do genomu afrických populací mléčná produkce, jednalo se o schopnost trávit laktózu. Mléčný cukr neboli laktóza je u savců štěpena enzymem laktázou, jejíž produkce je po ukončení příjmu mateřského mléka zastavena. V dospělosti je tento jev označován jako laktózová intolerance. Selekcí regulační oblasti mutovaného *LCT* genu došlo k možnosti štěpit laktózu i v dospělosti, tedy laktázové perzistenci (LP). Ta je v Africe ve větší míře přítomna u jedinců s pasteveckým životním stylem (Swallow, 2003). Jednotlivé varianty *LCT* genu jsou změny o jednom nukleotidu, tzv. SNP (Ségurel et Bon, 2017).

Konkrétní alely LP lze spojit s místem vzniku mutace podobně, jako je tomu např. u mtDNA haploskupin. Evropská mutace -13910*T je ale dnes přítomná i v Africe a to z důvodu zpětné migrace a mísení (Vicente et al., 2019). Není ale jedinou variantou, která byla do Afriky zanesena migrací. Před cca 4 tisíci lety započala domestikace velblouda na Arabském poloostrově, kde vznikla varianta -13915*G u předků dnešních

Arabů (Enattah et al., 2008), což mohlo při migračních vlnách na západ vést k jejímu šíření přes severní Afriku na Saharu a také do sahelu (Priehodová et al., 2020). Získání adaptace lze totiž urychlit genovým tokem, pokud je vhodná alela v sousední populaci již přítomná (Schlebusch et Jakobsson, 2018). Hypotéza rozšíření LP spolu s domestikací velblouda je pravděpodobná, i když byl chov velbloudů dříve spíše záležitostí dopravy zboží než mléčné produkce. K jejímu šíření pomohl pravděpodobně i kolaps jihoarabských království, jehož letopočet odpovídá i odhadovanému věku a růstu alely -13915^*G (Priehodová et al., 2017).

Dalším příkladem genetické změny související s výživou je pravděpodobně i selekce v genu kódujícím amylázu (*AMY1*) u zemědělských, respektive spíše škroby konzumujících populací (Perry et al., 2007). Enzym amyláza štěpí škrob a přináší tak pro jeho konzumenty značnou výhodu stejně jako geny související s trávením lepku, metabolismem mastných kyselin a vitamínů, které byly selekcí také ovlivněny (Schlebusch et Jakobsson, 2018).

Zemědělství, ke kterému se většina afrických populací začala před 4,5 tisíci lety přiklánět, se například u pygmejů neuchytilo. To, že si tito lidé zachovali svou původní lovecko-sběračskou subsistenci uprostřed zemědělských skupin, se odráží i v jejich biologické odlišnosti (jde o tzv. pygmejský fenotyp nízké postavy adaptované na život v deštném pralese) a samozřejmě i genetické diverzitě. Adaptace na nízkou postavu přinesla výhody v oblasti termoregulace, ale i nevýhody ve formě špatné dostupnosti potravy, reprodukce a mobility (Patin et Quintana-Murci, 2018). Je možné, že pygmejský fenotyp nízké postavy mohl být způsoben až selekčním tlakem ovlivňující imunitní systém. Vysoký výskyt patogenů v prostředí, kde pygmejové žijí, zvyšují selekční tlak na lokusy účastníci se imunitní odpovědi. Imunitní reakce jsou řízeny cytokiny – tyto malé signální proteiny přímo ovlivňují geny, jejichž produkty mají také vliv na výšku postavy (Jarvis et al., 2012).

Větší význam subsistenční strategie ovlivňující demografické expanze započal s holocénem (Prendergast et Beyin, 2018). Došlo k expanzi pasteveckých skupin, ovšem nezávisle na expanzi Bantu. Mimo jiné došlo k migraci pasteveckých skupin napříč pásmem sahel. Sahelu pastevců dosáhli zhruba před 3 tisíci lety, ale jejich migrace ze severovýchodní Afriky započala již před 8 tisíci lety (Wright, 2017). Současně byla detekována zpětná migrace do Afriky, kdy sledujeme eurasijskou příměs v genofondu

populací od Čadu na východ, ale i na západ u fulbských populací (Schlebusch et al., 2013). Některé čadské pastevecké populace, např. populace Toubou, jsou Blízkým východem ovlivněny pouze kulturně (Haber et al., 2016). Migrační historie na severovýchodě Afriky ukazuje na nedávný nebo dosud probíhající tok genů, jenž dříve nebyl možný z důvodu geografické izolace pouští (Schlebusch et Jakobsson, 2018).

Pro hodnocení populační dynamiky lidských populací podle genetických dat je tedy dobré brát v úvahu rovněž subsistenční strategii, jazykovou příslušnost nebo přírodní prostředí, které na africkém kontinentu vykazuje značné rozdíly v poměru teploty a vlhkosti. Nutná adaptace na nová prostředí migrujících skupin znamenala i selekci určitých fyzických vlastností. Jedním příkladem za všechny je adaptace barvy kůže, resp. pigmentace, s níž je spojeno až 15 genů, z nichž 6 je silně asociováno s pigmentací v Africe. Polygenně podmíněná pigmentace kůže závisí na zeměpisné šířce (Crawford et al., 2017; Martin et al., 2017). Tmavý fenotyp zajišťuje ochranu proti nadměrnému UV záření, a je proto typický pro rovníkovou Afriku. Naproti tomu světlý fenotyp podporuje produkci vitamínu D, kterého je nedostatek v severněji či jižněji situovaných oblastech. Obecné tvrzení závislosti lokace na pigmentaci kůže nabourávají studie lokálních populací, jejichž předkové migrovali do nového prostředí nedávno (Crawford et al., 2017; Schlebusch et Jakobsson, 2018).

Neméně důležitá a částečně již zmíněná je adaptace vůči patogenům nebo stravě, která je v biomu pouště a tropických deštných lesů značně rozdílná (Balaresque et al., 2007; Fumagalli et al., 2011). Selekcce vůči patogenům je významná hlavně v době rozvoje zemědělství, kdy docházelo k jejich snazšímu přenosu z domestikovaných zvířat (Wolfé et al., 2007). Za nejvýraznější selekci (a typický příklad balancované selekce) je považována adaptace na infekční onemocnění malárii, díky níž je zvýšené procento heterozygotních jedinců pro geny ovlivňující fyziologii červených krvinek (tzv. srpkovitou anémií). Změněná stavba červených krvinek neumožňuje růst *Plasmodia*, parazita, který je na člověka přenášen komárem *Anopheles* (Schlebusch et Jakobsson, 2018).

Holocenní vývoj populací v Africe na pozadí klimatických změn je označován jako radiační, ovšem jejich dynamika na východě a na západě se liší. Na východě je reakcí na sucho migrace a při osidlování nových oblastí diverzifikace činností získávajících potravu. Na západě byly neolitické populace při lovu omezeny jen na určité druhy ryb

a kopytníků a při migraci na jih příležitostně využívaly rozmanitější potravní zdroje. Tento model popisuje oportunistické chování, které je charakteristické pro západní populace, kam neolitická revoluce dorazila se zpožděním (Jousse, 2006).

Zároveň se ukázalo, že v západním sahelu docházelo ke genovému toku mezi pastevcí a zemědělci v menší míře než tomu bylo na východě (Čížková et al., 2017b). Tyto poznatky se v této práci pokusím potvrdit, popřípadě vyvrátit zařazením nových, dosud nehodnocených datových souborů populací pastevců a zemědělců stejnými metodami jako ve výše uvedené studii.

Nejen hodnocení subsistenční strategie bude klíčové. Také jazyková příslušnost jednotlivých populací prošla postupným vývojem. Populaci afrického sahelu lze podle jazykové příslušnosti rozdělit do tří celků. Jedná se o jazyky spadající do rodiny afroasijské, nigerokonžské nebo nilosaharské. Toto rozdělení vychází z Greenbergovy jazykové klasifikace publikované v roce 1963 a rozpracované v řadě dalších studií shrnutých např. v databázi Ethnologue (Eberhard et al., 2021). Afroasijská jazyková rodina zahrnuje 382 jazyků, nilosaharská 207 a nejpočetněji s 1551 jazyky je zastoupena nigerokonžská rodina. Všechny tyto skupiny a většinu jejich větví se nachází v centrální části sahelu, konkrétně v Čadské pánvi, která je považována i za kontaktní zónu východní a západní Afriky (Černý et al., 2009; Diallo et al., 2022).

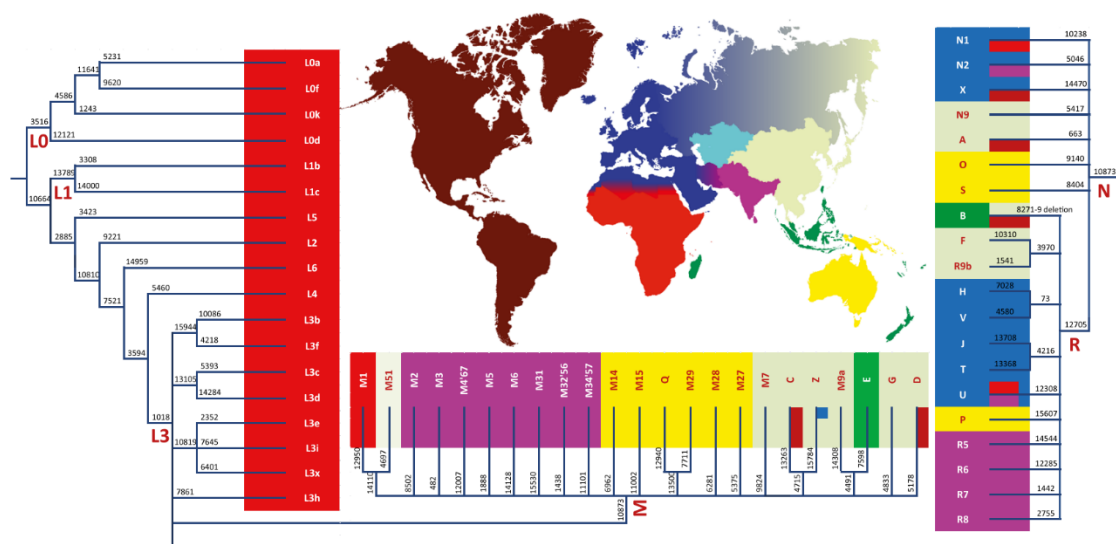
3.5 Fylogeneze mtDNA

MtDNA je děděna z matky na její potomky, tedy uniparentálně. V případě, kdy rodina nemá ženského potomka, konkrétní mtDNA haplotyp matky se do další generace nedostane a v populaci tedy zaniká. Dnešní genofond mtDNA můžeme tedy označit jako potomky jedné mtDNA. Její nositelka je označována jako „mitochondriální Eva“, jež je tedy posledním společným předkem všech mtDNA dnes žijících lidí (Cann et al., 1987). Haploskupiny L0 a L1–6 představují ve fylogenetickém stromě dvě hlavní větve fylogeneze mtDNA a výskytem těchto haploskupin je charakteristická subsaharská Afrika. Mimo Afriku se rozšířily dvě větve haploskupiny L3 s původem ve východní Africe již před 70 tisíci lety. Konkrétně jsou to haploskupiny M a N, které vznikly před 65–50 tisíci lety (Fernandes et al., 2012; Soares et al., 2012). Tento letopočet je i období expanze moderního člověka mimo Afriku (Lipson et al., 2020).

Haploskupina neboli větev mtDNA fylogeneze je označení jedné konkrétní vývojové cesty. Je složena z kladů a jednotlivé klady jsou tvořeny liniemi. V případě mtDNA haploskupiny L0 je jedním z kladů L0a a další větvení se označuje jako L0a1, L0a1a, L0a1a1 ... atd. Větvení (bifurkace) haploskupin sdružuje příbuzné haplotypy vycházející z kořene linie. Odhad věku haploskupiny je definován jako doba, během které došlo ke změně mezi dnes dostupnými sekvencemi a jejich posledním společným předkem. Haplotypové označení je odvozeno na základě mutací odvozených srovnáním s Cambridžskou referenční sekvencí (Andrews et al., 1999). Nové sekvenované vzorky mohou přinést nové znalosti a následnou revizi jednotlivých linií. Příkladem může být eliminace haploskupiny L7 (Behar et al., 2008).

3.5.1 Subsaharské haploskupiny mtDNA

Subsaharská Afrika je charakteristická výskytem makrohaploskupiny L. Mimo Afriku se rozšířily dvě větve haploskupiny L3 s původem ve východní Africe již před 70 tisíci lety. Konkrétně jsou to haploskupiny M a N, které vznikly před 65–50 tisíci lety (Fernandes et al., 2012; Soares et al., 2012). Tento letopočet je i období expanze moderního člověka mimo Afriku (Lipson et al., 2020).



Obrázek 2: Fylogeneze mtDNA a distribuce jednotlivých mtDNA haploskupin ve světě. Červeně jsou označené subsaharské haploskupiny, zbylé barvy označují eurasijské haploskupiny (Kivisild, 2015).

Počátky výzkumu fylogeneze mtDNA subsaharské Afriky se opírají o studii 307 nepříbuzných jedinců z oblasti jihovýchodní Afriky, u kterých byl analyzován hypervariabilní segment HVS-1 (Salas et al., 2002). Kompletní sekvence subsaharských haploskupin L s důrazem na specifčnost některých populačních celků, jako jsou Khoisané, ukotvují maternální dědičnost mtDNA a hypotézu původu anatomicky moderního člověka a jeho rozšíření ze subsaharské Afriky na celý svět (Behar et al., 2008). Přestože je mtDNA pouze záležitostí jedné linie historie lidstva, její vysoká mutační rychlost s dostatečnou akumulací nově vzniklých variant je velmi důležitá pro rekonstrukci relativně nedávných událostí.

Haploskupina L0 je charakteristická pro africký kontinent a představuje nejstarší rozdělení mtDNA genofondu (Rito et al., 2013). Později došlo k rozšíření haploskupiny L1, kterou před 80–60 tisíci lety v četnosti přes 70 % převýšily haploskupiny L2 a L3. Původ haploskupiny L1 je spjat se střední Afrikou, přičemž její klad L1b je lokalizován více na západ (Salas et al., 2002). Shodné šíření na severozápad kladu L1b, ale i L1c je pravděpodobně odrazem obchodu s otroky (Rosa et Brehm, 2011). Tento klad byl spolu s L0a nalezen u koster v Shum Laka v Kamerunu, které jsou datované do dvou období. Starší nálezy koster pochází z mladší doby kamenné (cca před 8 tisíci lety) a mladší ze začátku doby železné (cca před 2,5 tisíci lety) (Lipson et al., 2020). Spolu s velkým skalním úkrytem Iwo Eleru je Shum Laka dalším místem, odkud pochází dosud bohužel sporé nálezy pozdního pleistocénu a holocénu střední Afriky (Černý et al., 2021; Lipson et al., 2020).

Již během rané fáze vývoje mtDNA došlo ke složitým demografickým změnám na africkém kontinentě; s populační strukturou je třeba počítat již v období před 100 tisíci lety. Toto tvrzení dokládá např. výskyt haploskupiny L1c1a ve střední Africe u pygmejů (Quintana-Murci et al., 2008) nebo haploskupiny L0d a L0k u Khoisanů (Tishkoff et al., 2007), kde tyto haploskupiny tvoří většinu mtDNA genofondu těchto populací. Zbylé haploskupiny byly do populace těchto lovců-sběračů zaneseny relativně nedávno, např. bantuskou expanzí a následným mísením ve střední i jižní Africe. Izolované haplotypové mtDNA klady ukazují také na jistá pravidla při uzavírání sňatků. Vzhledem k tomu, že Khoisané a pygmejové nepřijímají dívky z okolních populací, stává se postupem času jejich maternální genofond chudší (Bailey, 1991; Behar et al., 2008; Salas et al., 2002). Trochu jinak je tomu v případě chromozomu Y, který se dědí po linii paternální (Verdu et al., 2013).

Objasnění výskytu dnešních haplotypových variant L0d a L0k u khoisanské populace má dvě verze. První je rozšíření těchto haploskupin do jižní Afriky v důsledku migrace a následné rozdělení populace, jehož důsledkem bylo za pomoci genetického driftu zvýšení frekvence haploskupin L0d a L0k. Evoluce haploskupin L0 i L1–6 probíhala souběžně. Genetický drift je zde umocněn vlivem náhody (Watson et al., 1997). Genetický drift vedoucí ke vzniku haploskupin L0d a L0k je datován do období posledního společného předka pro obě haploskupiny. Jednalo se o haploskupinu L0abfk, k jejímuž oddělení došlo před 140 tisíci lety. Z této haploskupiny o cca 50 tisíc let později vznikl haploskupinový klad L0abf a L0k, který se začal diverzifikovat až v posledních 40 tisíci letech a jeho vznik je datován do jižní Afriky na rozdíl od sesterské větve s pravděpodobným původem ve východní Africe. Druhou variantou je koexistence dvou menších populací, jež se rozdělily před 210–140 tisíci lety. Fylogeneze haploskupin L0 a L1–5 ve východní i jižní Africe vedla v rámci haploskupiny L0 k rané nezávislé evoluci, jejímž výsledkem jsou haploskupiny L0d a L0k. Opět za účinku genetického driftu, který má na menší populace vyšší vliv. Převážná distribuce kladů L0d a L0k v jižní Africe značí původ haploskupiny L0 v jižní Africe. Populační přírůstek před 15 tisíci lety je sice patrný u haploskupin jižní Afriky (L0d a L0k), ale nenacházíme ho u khoisanské populace. Vysvětlením je interakce Khoisanů s okolními populacemi - předky Bantů (Behar et al., 2008; Rito et al., 2013).

V obou případech je oddělení khoisanské populace a pro ně charakteristických haploskupin datováno ještě před první možnou expanzí moderního člověka mimo Afriku. Už tehdy tedy existovala určitá struktura africké populace. Ovšem potvrzení či vyvrácení jednotlivých hypotéz a určení kolébky lidstva mezi jižní a východní Afrikou je jen na základě genetického výzkumu bez dostatečných paleoantropologických nálezů nemožné. Výzkumy nicméně potvrdily, že matrilineární struktura není omezená jen na izolované populace. Toto tvrzení dokládá i osídlení zbytku světa haploskupinami N a M, oproti zbylému počtu v té době se vyskytujících mtDNA linií. Určení jejich počtu, nejen v době osídlení lidstva mimo Afriku, je klíčové pro pochopení minulosti (Behar et al., 2008).

Před 120–140 tisíci lety došlo k oddělení haploskupiny L2 (Kivisild et al., 2004). Její rozšíření ve východní Africe je typické na území Egypta, Súdánu, Etiopie, Keni, Rwandy a Tanzanie (Gonder et al., 2007). Haploskupina L2 je dnes rozšířená v celé Africe a právě ona dokázala objasnit spoustu interakcí. Její původ je lokalizován

na západě kontinentu (Harich et al., 2010; Salas et al., 2002), ale její distribuce byla značně ovlivněna migracemi mezi východní a střední částí Afriky. Průchod haploskupiny L2 východní Afrikou byl ovšem velmi rychlý, nebo žádný. L2a tvoří také až 40 % genofondu populace Tuaregů, kde odkazuje na mísení s východoafrickými populacemi (Ottoni et al., 2009; Pereira et al., 2010a; Salas et al., 2002; Watson et al., 1997). Četnost výskytu L2 byla ovlivněna třemi hlavními expanzemi a obchodem s otroky. Zvýšená efektivní velikost populací s L2 haploskupinou byla během historie detekována dvakrát (Silva et al., 2015). První populační růst nastal při přechodu z pleistocénu na holocén a druhý při bantuské expanzi. Klimatická změna před cca 50 tisíci lety těmito expanzím předchází a může se jednat o událost, jejímž důsledkem mohla být ve sledu různých událostí migrace mimo Afriku tzv. *Out of Africa* (Shriner et Rotimi, 2018; Silva et al., 2015).

Haploskupiny L3 a L4 se od haploskupiny L2 oddělily před 110 tisíci lety (Torroni et al., 2006). Haploskupina L3 je zastoupena na východě Afriky mnohem častěji než haploskupina L4. Obě haploskupiny mají východoafrický původ. Vznik haploskupiny L4 je odhadován před 95 tisíci lety, vznik L3 o něco později (Behar et al., 2008; Salas et al., 2002; Soares et al., 2009). Kromě velmi dobře známé expanze haploskupiny L3 mimo Afriku expandovala také na západ, kde jsou nejčastěji zastoupené její klady L3d a L3b spojené s bantuskou expanzí (Rosa et Brehm, 2011; Watson et al., 1997).

Časové období pro divergenci haploskupiny L5 následuje po oddělení haploskupiny L1 a před oddělením haploskupiny L2, cca před 120–140 tisíci lety (Kivisild et al., 2004). Její rozšíření ve východní Africe je typické na území Egypta, Súdánu, Etiopie, Keni, Rwandy a Tanzanie (Gonder et al., 2007).

L6 haploskupina ve východní Africe byla oddělena teprve před 22 tisíci lety s omezeným výskytem v Etiopii a Jemenu (Behar et al., 2008). Dřívější fylogeneze haploskupiny L6 probíhala spolu s haploskupinami L3 a L4 (Torroni et al., 2006).

3.5.2 Eurasijské haploskupiny mtDNA

Období expanze anatomicky moderního člověka mimo Afriku je spjato s diverzifikací haploskupin N a M ze společné subsaharské větve L3 (Macaulay et al., 2005; Soares

et al., 2012). Tyto haploskupiny označujeme jako eurasijské, jelikož vznikly až mimo Afriku na území Eurasie, viz obrázek 2 (Kivisild, 2015; Macaulay et al., 2005).

Mimoafrická populace je tvořena převážně makrohaploskupinou N, která se dále rozdělila na haploskupinu R, jejíž hlavní podskupinou je haploskupina U. Místem vzniku haploskupiny R je střední Asie. Haploskupina P z R je haploskupinou překračující před cca 40 tisíci lety kontinent Asie do Austrálie a Nového Zélandu. Klady H, H1, H3 a V byly následně přeneseny z Evropy přes Gibraltarský průliv do severní Afriky (Achilli et al., 2005). Haploskupiny J, T a K jsou četnější na severovýchodě Afriky (Kujanová et al., 2009), severozápad je hustěji osídlen haploskupinami U6, H a V (Coudray et al., 2009).

Haploskupina U je rozšířená jak v Evropě, tak i v jihozápadní Asii. Přítomnost jejich různých linií byla v této oblasti značně rozšířená a majoritní až do začátku holocénu a obecně charakterizuje tehdejší lovecko-sběračské populace (Richards et al., 2000; Soares et al., 2010). Ovšem některé údaje potvrzují přítomnost dalších linií haploskupiny R (J, T, K) již během neolitu (Richards et al., 2016). Dnes je pro oblast Blízkého východu charakteristická přítomnost kladu U1 a U3. U4 a U5 má vysoký výskyt hlavně v Evropě (Achilli et al., 2005; Richards et al., 2000).

Specifické je osídlení severní Afriky haploskupinou U6 v době pozdního pleistocénu doložené nedávno i analýzou aDNA (van de Loosdrecht et al., 2018). Sesterská haploskupina U5 se šířila podél jižního pobřeží Středozemního moře. Kontinuita nebo nahrazení populace je u tohoto kladu s odlišnou distribucí spojována s kulturou dabban v severní Africe a na západ spolu s iberomaurusienskou kulturou z Maghrebu (Sahakyan et al., 2017).

Za oblast Maghrebu je považován region severozápadní Afriky, jehož hranici na východě tvoří Nil a na jihu Sahara. Migrace Arabů z Maghrebu do pásma sahel byla Saharou značně omezena. Oblast iberomaurusienské kultury byla vlídnější, co se životních podmínek týče. Právě tohle centrum je jedním ze zdrojů dalších expanzí do subsaharské Afriky ze severu. Ze severozápadní Afriky, konkrétně Alžíru, kde je její výskyt nejvyšší, se U6 rozšířila na Kanárské ostrovy (Galván Santos et al., 1999), konkrétní zakladatelskou linií zde byla haploskupina U6b1 (Rando et al., 1999). Zpět na Blízký východ se poté dostala jen jeho linie U6a1, tato re-expanze je spojována s šířením afroasijských jazyků (Maca-Meyer et al., 2003). Hlavní linie U6a je rozšířená

v celé severní Africe. Původ U6 je potvrzen v jihozápadní Asii nejpozději před 44–48 tisíci lety (Černý et al., 2021; Macaulay et al., 1999; Pereira et al., 2010b).

Dnes jsou v mtDNA genofondu populací severní Afriky vidět haploskupiny U6, U5, M1, R0 a T1 původně z Blízkého východu. Haploskupina T1 je jednou z linií haploskupiny T, která se vyznačuje vysokou vnitřní rozmanitostí, ale i malými rozdíly v kontrolním regionu mtDNA. Tyto rozdíly ztěžují přesné odhady koalescenčního věku haploskupiny a expanze haploskupinových kladů. Známe jsou haploskupinové klady T1 a T2, u nichž sledujeme hvězdčovitou fylogenezi. U dvou linií haploskupiny T1 detekujeme místní expanzi v severní Africe, jež proběhla v posledních 6 tisíci letech. Tato neolitická expanze T1 z Blízkého východu ukazuje, že severní Afrika nebyla nezávislým místem domestikace dobytka (Kujanová et al., 2009).

3.5.3 Diverzita mtDNA v sahelu

S více jak 82 % jsou v sahelu zastoupeny subsaharské haplotypy L0 až L6 (Čížková et al. 2017b; Diallo et al., 2022; Kulichová et al., 2017). Zbytek tvoří eurasijské skupiny, přičemž rozdíl v jejich procentuálním zastoupení mezi pastevcí a zemědělci je pod hranicí významnosti. Statisticky významný rozdíl najdeme ale v zastoupení H1cb a U5b, které se objevují mnohem častěji u fulbských pastevců (Kulichová et al., 2017). Není bez zajímavosti, že odhad stáří těchto haploskupin odpovídá rozšíření pastevectví v Africe. Výskyt H1 v jižní Evropě, stejně jako sdílení haplotypů pro LP mezi Fulby a Evropany (Vicente et al., 2019), ukazuje na migraci a populační kontakty (mísení) přes severní Afriku. Dnes jsou haplotypy H1 jak u populace Fulbů, tak i Tuaregů (Ottoni et al., 2010; Pereira et al., 2010a). Západoeurasijský původ haploskupiny U5 je pravděpodobně stejný jako u haploskupiny H1 (Kulichová et al., 2017).

U5b1b1b se převážně vyskytuje v populaci pasteveckých Berberů. Původně západoeurasijská haploskupina s odhadem diverzifikace až po expanzi pastevectví se do afrických fulbských populací musela dostat odlišnou expanzí v jiné době (Kulichová et al., 2017).

Další významná sahelská haploskupina L3f a především pak její větev L3f3 byla objevena u čadsky mluvících populací (Černý et al., 2009). Analýza haploskupiny L3f podporuje jazykovou tezi Rogera Blenche (Blench, 1999), kdy předkové dnešních čadsky

mluvících populací Čadské pánve obývali před 8 tisíci lety oblast východní Afriky. Z povodí středního Nilu migrovali údolím Wádí Howar přes Saharu na západ k Čadskému jezeru. Zatímco podle teorie Christophera Ehreta pronikly čadské populace k Čadskému jezeru ze severu (Blench, 1999; Ehret, 2002). Zpočátku se zdálo, že tuto variantu šíření podporuje již dříve zmíněná haploskupina R1b-V88 u NRY (Cruciani et al., 2010), ale pozdější studie ukázaly, že tomu tak nemusí být (Kulichová et al., 2017; Shriner et Rotimi, 2018).

Mezi dalšími větvemi afroasijské jazykové rodiny (berberské, semitské a kušitské) je čadská větev velmi homogenní s nízkou diverzifikací. Původ haplotypového kladu L3e5 je lokalizován před 10 tisíci lety v oblasti Čadské pánve, ale nejen u čadských populací. Odsud byla přenesena do severozápadní Afriky až do oblasti Maghrebu (Černý et al., 2007; Podgorná et al., 2013). Migrace mohla nastat na začátku holocénu během vhodných klimatických podmínek tzv. Zelené Sahary (Podgorná et al., 2013).

Výše zmíněné poznatky o haploskupinách U5 i H1 (eurasijských haploskupin) a L3 s vazbou na západní a střední sahel jsou odrazem holocénních demografických expanzí, které ukazují nejspíše na šíření potravně produkčních technologií, nejspíše pastevectví (Diallo et al., 2022). V genofondu sahelských pastevců sledujeme podobné haplotypy, což může být způsobeno nedávnou divergencí, izolací, nízkým genovým tokem nebo malou efektivní velikostí populace (Nováčková et al., 2020). Toto obecné tvrzení platí zejména pro pastevecké populace západního sahelu, u nichž je diverzita nižší. Východosahelští pastevcí zvyšují rozmanitost genofondu imigrací arabských kmenů a mísením se subsaharskými populacemi východní Afriky (Čížková et al., 2017b; Triska et al., 2015). Rozsáhlá databáze mtDNA sahelu a severní Afriky dokládá vyšší rozmanitost ve východní části tohoto regionu oproti části západní a celkově i sahelu oproti severní Africe (Diallo et al., 2022).

3.5.4 Chromozom Y

Na populační historii člověka můžeme nahlížet samozřejmě i analýzou dalšího uniparentálního lokusu, a to diverzitou nerekombinantní části chromozomu Y, který se dědí po otcovské linii. Poslední společný předek pro chromozom Y žil v době před cca 140 tisíci lety. Nejhlubší klad chromozomu Y je detekován do střední

nebo západní Afriky a tyto odhady podporují vznik AMČ na tomto kontinentu (Cruciani et al., 2011).

Arabský genofond s haploskupinou R1b-V88 sledovaný v Čadské pánvi přisuzujeme dnes spíše šíření arabských populací (Shriner et Rotimi, 2018). To je pak spojeno s procesem baggarizace (Braukämper, 1994), nikoli s migrací čadsky mluvících populací (Kulichová et al., 2017), jak se předpokládalo dříve (Cruciani et al., 2010). Zpětná migrace R1b do východní Afriky s Araby se datuje až po introgresi západoasijských haplotypů do arabské populace, která proběhla ve 13. století v Egyptě. Tato migrace vstupovala dál na západ a je zřejmá výskytem haploskupiny R1 v celém sahelu. Důsledkem je vznik populace Baggarů (v arabštině znamená *baggara* v překladu kráva) (Shriner et Rotimi, 2018). Další euroasijské haploskupiny sledujeme ve východní Africe nejen u Baggarů, ale i u jiných Arabů, Núbijců a obecně u beduínů (Hassan et al., 2008).

4 Materiál

Materiál pro praktickou část diplomové práce mi byl poskytnut laboratoří archeogenetiky Archeologického ústavu AV ČR v Praze. Sběr vzorků proběhl v letech 2018–2020 při expedicích do Súdánu (2018) a Mauritánie (2019, 2020) prof. Mgr. Viktorem Černým, Dr., Mgr. Eliškou Podgornou a Mgr. Martinou Čížkovou, Ph.D., pod jejímž dozorem proběhla také laboratorní práce. Sběr vzorků malijských populací proběhl v uprchlickém táboře Mbera na mauritánské straně při hranici s Mali za účasti mauritánských kolegů. K analýze jsem využila celkem 474 vzorků slin. Počet vzorků u 11 sahelských populací, jejich jazyková příslušnost, subsistence a geografická lokalizace populace je uvedena v tabulce 1.

Tabulka 1: Seznam vzorků 11 populací, které byly nově sekvenované, včetně jejich jazykové, subsistenční a regionální příslušnosti.

Název populace	Zkratka	Počet	Lokace (země)	Zeměpisná délka	Zeměpisná šířka	Jazyková rodina	Životní strategie	Rok sběru
Arabové z Mali	AMA	18	Z (Mali)	-4,037	16,515	AA	Ze	2020
Bellové	BEL	22	Z (Mali)	-4,257	15,743	AA	P	2020
Dadžové	DAJ	54	V (Súdán)	24,345	12,738	NS	Ze	2018
Fulbové z Mauritánie	FMA	47	Z (Mauritánie)	-12,676	16,248	NK	P	2019
Fulbové z Mali	FML	44	Z (Mali)	-6,351	14,993	NK	P	2020
Imragenové	IMR	32	Z (Mauritánie)	-16,294	19,144	AA	Ze	2020
Kababíšové	KAB	45	V (Súdán)	30,746	16,133	AA	P	2018
Maurové	MOO	49	Z (Mauritánie)	-12,693	16,874	AA	P	2019
Soninkové	SNK	51	Z (Mauritánie)	-12,889	15,661	NK	Ze	2019
Tuaregové	TGM	63	Z (Mali)	-4,337	16,225	AA	P	2020
Zaghawové	ZGW	49	V (Súdán)	23,510	13,052	NS	P	2018

Z=západ/V=východ

P=pastevci/Ze=zemědělci

AA=afroasijská/NK=nigerokonžská/NS=nilosaharská

Přípravu malijských vzorků na sekvenaci a další laboratorní postup jsem provedla osobně u HVS-2 a částečně u HVS-1 (DAJ, FMA, KAB, MOO, SNK a ZGW). Izolaci, PCR amplifikaci a přípravu na sekvenování HVS-1 zbylých populací provedl Mgr. Mame Yoro Diallo, který mi výsledky poskytl pro kompletní datový soubor.

5 Metody

5.1 Izolace mtDNA

Vzorky slin byly sbírány do odběrových zkumavek, které jsou součástí kitu Oragene•DNA | OG-500 vyráběného firmou DNA Genotek a obsahujícího konzervační roztok pro stabilizaci DNA. Postup izolace jsem provedla podle protokolu dodávaného spolu s výše uvedeným kitem (příloha 1). K izolaci DNA jsem použila purifikační roztok OragenePurifier (OG-2LP), který oddělí DNA od nežádoucích složek. 95% etanol vysráží DNA a její další promývání 70% etanolem odstraní zbytek nečistot. Vyizolovanou DNA jsem rozpustila v deionizované vodě. Takto připravené vzorky jsem ihned použila k dalšímu postupu amplifikace nebo zamrazila při teplotě -20 °C.

5.2 PCR amplifikace

In vitro namnožení (amplifikace) vybrané části izolované DNA pomocí polymerázové řetězové reakce (PCR) je rychlý a efektivní způsob, jak získat vybraný úsek DNA ve velkém množství kopií. Amplifikovaný úsek je ohraničený primery, které jsou komplementární ke známé sekvenci templátové DNA. Primery označené F a R (z angl. *forward* a *reverse*) jsou krátké oligonukleotidové řetězce o velikosti cca 20 párů bazí (bp). Tyto sekvence nevykazují specifickou vazbu s další částí izolované DNA, tvoří vlásenky a ani se komplementárně navzájem nevážou. Samotná reakce je závislá na přítomnosti DNA-polymerázy, která připojuje volné deoxyribonukleotidy (dATP, dCTP, dTTP, dGTP) komplementárně k templátovému vláknu DNA. Další nezbytné složky PCR reakční směsi, kromě DNA-polymerázy, primerů, templátové DNA a volných deoxyribonukleotidů jsou hořčnaté ionty, deionizovaná voda a pufr.

Při PCR amplifikaci jsem používala Master Mix od firmy Promega. GoTaq® G2 Green Master Mix, který obsahuje pufr, hořčnaté ionty, DNA-polymerázu (GoTaq-polymeráza) a deoxyribonukleotidy (dNTP). K Master Mixu jsem přidala vodu zbavenou nukleáz a *forward* a *reverse* primery. Jednotlivé objemy chemikálií a protokol PCR amplifikace je součástí přílohy 2. Amplifikace proběhla v termocykleru Eppendorf AG. Cyklické opakování amplifikačních reakcí spočívá ve střídání tří kroků v následujícím pořadí – 1) denaturaci, rozrušení vyšších než sekundárních struktur templátového vlákna DNA, 2) annealingu – nasednutí primerů s vysokou specifitou

(v mém případě byla zvolena specifická teplota 58 °C) a 3) elongaci – syntézy nového DNA vlákna přidáváním volných deoxynukleotidů DNA-polymerázou. Pro každý krok existuje úzké teplotní i časové rozmezí. Optimalizovaný teplotní program PCR amplifikace pro potřeby analýzy je součástí přílohy 3.

Cílem amplifikace bylo namnožení hypervariabilních úseků HVS-1 a HVS-2 mtDNA s pomocí primeru P23F a P23R pro HVS-1 a P24F a P24R pro HVS-2. Délka, sekvence primerů a pozice nasednutí v rámci mitochondriálního genomu je součástí přílohy 4.

5.3 Gelová elektroforéza

Fragmenty DNA různé délky se pohybují rozdílnou rychlostí. Menší fragmenty se pohybují rychleji než ty delší. Těchto vlastností se využívá při separaci nukleových kyselin v elektroforetickém gelu. Záporný náboj DNA umožňuje jejich pohyb v elektrickém poli jedním směrem k anodě pouze podle velikosti fragmentů, kratší fragmenty doputují k anodě dříve než delší. Tuto vlastnost jsem sice nevyužila, ale separace ampliconů mi sloužila ke změření jejich koncentrace a k primárnímu ověření, že vzorek obsahoval DNA a zda PCR správně proběhla.

Připravila jsem 1,5% agarózový gel. 0,8 g agarózy bylo smícháno s 12 ml TBE (Tris, kyselina boritá, EDTA) pufru a doředěno do 60 ml destilovanou vodou. Po rozehtání a rozpuštění jsem do gelu přidala 3 µl interkalačního barviva GelRed™. Barvivo vizualizuje amplifikované fragmenty DNA po prosvícení gelu UV světlem.

Při chladnutí se vytváří mezi molekulami agarózy v gelu nekovalentní vazby a vzniká síto. Tímto sítem prochází fragmenty nukleových kyselin. Do jamek gelu jsem pipetovala 1 µl PCR produktu a 10 µl markeru molekulové hmotnosti GeneRuler™ 50 bp DNA Ladder. Marker molekulové hmotnosti umožňuje relativní zhodnocení velikosti separovaných fragmentů HVS-1 a HVS-2. Přesný postup přípravy agarózového gelu a podmínky separace jsem popsala v příloze 5.

Z elektroforetogramu, který obsahoval i marker relativní molekulové hmotnosti, jsem odečetla koncentrace PCR produktů pomocí programu SynGene. Podle koncentrací jsem jednotlivé vzorky naředila na cca 40 µg/µl a spolu s primery (0,1 mM koncentrace)

je odeslala na sekvenaci. Sekvenační reakci spolu s purifikací provedla firma MacroGen Europe B.V. v Holandsku.

5.4 Vyhodnocení dat

Sekvence mtDNA 474 vzorků jsem odečítala z chromatogramů. Z prvního úspěšného sekvenování HVS-1 u populace Maurů, Zaghawů, Fulbů, Kababíšů, Soninků a Dadžů jsem získala sekvence o délce cca 800 bp. U zbytku populací HVS-1 mi byl poskytnut již výsledný dataset pro kompletaci s HVS-2. Asi 11 % všech chromatogramů HVS-1 bylo kvůli heteroplasmii (polyC úsek) osekvenováno pouze z části (cca jen 350 bp). Sekvenování těchto úseků jsem opakovala za použití stejného amplikonu, ale reverzního primeru (P23R).

Výsledné chromatogramy *forward* a *reverse* sekvenování HVS-1 jsem následně složila. Jen u velmi malého procenta vzorků (~ 1 %) byla nutná úplná reamplifikace z důvodu špatného odečtení nukleotidů.

Sekvence vzorků s primery (P24F) pro HVS-2 byla provedena stejně a dosáhla podobné procentuální úspěšnosti jako s P23F. Sekvence s P24R byla nutná jen u 7 % vzorků a nutná reamplifikace vzorků HVS-2 byla procentuálně stejná. Délka získaného fragmentu HVS-2 byla cca 900 bp a kolem 440 bp a 650 bp jsou v oblasti heteroplasmické polyC úseky.

2 % všech vzorků získaných pro analýzu nebylo možné použít k odeslání na sekvenaci ať už z důvodu chyby během laboratorního postupu, nebo špatného vstupního materiálu, který DNA neobsahoval. V obou případech se nemožnost použití vzorku ukázala na elektroforetogramu, kde chyběl detekovaný band.

Začátky a konce chromatogramů jsem opravila v programu Chromas 2.6.6 (www.technelysium.com.au), pro alignment celého datového souboru jsem použila program BioEdit 7.2.0 (Hall, 1999). Připravený dataset jsem použila pro intra a intrapopulační analýzy. Identifikace mutací proběhla srovnáním s Cambridžskou referenční sekvencí (rCRS), kterou prvně publikoval Anderson et al. (1981) a později revidoval Andrews et al. (1999).

Intra a interpopulační analýzy byly provedeny s 1909 sekvencemi mtDNA. Z nově analyzovaných vzorků jsem použila 96 % sekvencí, zbytek byl pro nedostatečnou

kvalitu vyloučen. Přesná délka sekvence složená ze segmentu HVS-1 a HVS-2 je 1119 bp na pozicích 16024–16569 a 1–573 mtDNA genomu (který má celkem 16569 bp) (Anderson et al., 1981; Andrews et al., 1999). Ještě před samotnou populační analýzou jsem z dat odstranila délkovou heteroplazmii. Ta vzniká v důsledku delšího úseku cytosinů v řadě (polyC úsek), který je obvykle přerušen thyminem (CCCCCTCCCC), takže nedochází ke sklouznutí DNA-polymerázy při replikaci. V důsledku mutace T→C vzniká u molekul s řadou cytosinů (CCCCCCCCC) délková heteroplazmie. Součástí analyzované sekvence byly tři délkové heteroplazmie. U HVS-1 se jedná o pozice 16184–16194 a u HVS-2 o pozice 303–315 a 515–524. Odstranění těchto segmentů bylo nutné tak, aby výsledky neobsahovaly falešné delece a inserce a vzorky šlo mezi sebou porovnat. Nejčastěji objevené mutace mimo heteroplazmický úsek jsou tranzice a transverze, méně často delece a inserce (ztráta či vložení jednoho nebo více nukleotidů).

Konečná délka sekvence byla 1085 bp, což odpovídá i délce mtDNA segmentu datasetu publikovaného již dříve (Čížková et al., 2017b). Konkrétně se jedná o vzorky populací dosud nasbíraných laboratoří archeogenetiky Archeologického ústavu AV ČR v Praze, plus populace z publikační činnosti jiných badatelských týmů. Detailní informace k souboru, který sloužil k vypracování této diplomové práce, jsou součástí přílohy 6.

5.4.1 Intrapopulační analýza

Podstatou intrapopulační analýzy je zhodnocení diverzity v rámci jednoho populačního celku. Pro tento účel jsem využila program Arlequin 3.5.1.2. (Excoffier et al., 2005). Pro hodnocení genetické diverzity jsem jako základní parametry k porovnání vybrala počet haplotypů, počet polymorfních míst, genovou diverzitu, nukleotidovou diverzitu, průměrný počet párových rozdílů a testy selekční neutrality, kam patří Tajimův D test (Tajima, 1989) a Fuův Fs test (Fu, 1997).

Specifickou kombinací mutací pro danou sekvenci DNA označujeme jako haplotyp. Mutace (tranzice, transverze, delece, inserce) je lokalizovaná na pozici, kterou označujeme jako polymorfní. Každý haplotyp je určen specifickou sadou mutací vzhledem k referenční sekvenci, v mém případě rCRS. Rozdělení mtDNA haplotypů do příslušných haplogrupin jsem provedla pomocí programu Haplogrep, jenž jednotlivé sekvence porovnává v celosvětové databázi PhyloTree (van Oven et Kayser, 2009). Skóre

spolehlivosti přiřazení haploskupiny k sekvenci nabývá hodnot 0,5–1. Při hodnotě 0,5 v analyzované sekvenci nebyla nalezena žádná mutace jednoznačná pro určení haploskupiny a hodnota 1 značí perfektní shodu. Algoritmus programu pracuje se systémem okamžité kontroly kvality QC (z angl. *Quality Control*). Pokud je výsledek přiřazené haploskupiny nejednoznačný, jsou součástí výstupního souboru také další možné haploskupiny (Weissensteiner et al., 2016).

Genová diverzita (respektive haplotypová diverzita haploidní sekvence) se pohybuje v rozmezí hodnot 0 až 1 a je ekvivalentem očekávané heterozygotity u diploidních dat. Lze ji definovat jako pravděpodobnost, že dva náhodně vybrané haplotypy budou stejné. U populací, kde je genová diverzita 1, je počet specifických haplotypů roven počtu analyzovaných vzorků a naopak. Tedy čím více je haplotypů, tím vyšší je poměr heterozygotnosti populace jako celku. Heterozygotnost vyjadřuje podíl heterozygotních jedinců pro daný lokus (Jobling et al., 2005).

Pro popis naměřených hodnot genové diverzity v grafickém zobrazení jsem zvolila krabicový graf, který datový soubor vzorků rozděluje třemi kvartily na čtyři sady dat. Střední část grafu, tzv. krabice, ohraničená prvním a třetím kvantilem zahrnuje hodnoty vyšší než 25 % a nižší než 75 % dat v souboru. Ve stanoveném rozmezí je 50 % všech hodnot. Úsečka protínající krabici vodorovně je medián, zobrazuje hodnotu, která dělí datový soubor na dvě stejné poloviny podle počtu dat, nikoli podle hodnoty. Křížek uvnitř krabice značí průměr hodnot. Hodnoty nižší než 25 % a vyšší než 75 %, jejichž variabilita je menší než 1,5 násobek rozdílu prvního a třetího kvartilu, jsou v grafu vyobrazeny jako směrodatná odchylka ve svislé úsečce nahoru i dolů od střední části grafu. Zbylé odlehlé hodnoty jsou vyobrazené jako jednotlivé body grafu mimo vodorovnou linii (Pecen et Kasík, 2014). Stejně grafické znázornění jsem dále využila pro hodnoty nukleotidové diverzity a průměrného počtu párových rozdílů.

Nukleotidová diverzita se značí písmenem řecké abecedy π . Je definována jako průměrný rozdíl dvou homologních nukleotidů v každém možném místě sekvence DNA náhodně vybraného populačního vzorku. Vyjádření rozdílu mezi homologními sekvencemi koresponduje s očekávanou heterozygotností a je vhodná pro popis diverzity mezi a uvnitř populací či subpopulací, jejich příbuznosti včetně evolučních vztahů, a to nejen u populace živočišné, ale i rostlinné (Nei et Li, 1979; Jobling et al., 2005; Kilian et al., 2007).

Pokud je pár homologních nukleotidů rozdílný, jejich počet lze vyjádřit jako průměrný počet párových rozdílů, což je součet všech rozdílů dělený počtem všech párů. Důležitým parametrem je rozložení párových rozdílů v populaci, které je dobrým ukazatelem předchozí populační expanze nebo naopak stagnace. Teorie hrdla lahve (tzv. *bottleneck*), tak je popsána situace, kdy populace klesá na početnosti, naopak při zvyšující se populační velikosti zažívá expanzi (Bonneuil, 1998).

Rozdíly mezi sekvencemi vyhodnocují i testy selekční neutrality, např. bilaterální Tajimův test D a unilaterální F_u vs F_s test (Ferretti et al., 2010; Fu et Li, 1993). Tajimův D test porovnává rozdíly mezi dvěma ukazateli genetické diverzity - rozdíl mezi průměrným počtem párových rozdílů a počtem segregujících míst v sekvenci (Tajima, 1989), zatímco F_u vs F_s test funguje na základě porovnávání celkového počtu mutací a mutací, které se genealogicky vyskytují prvně. Tento test má vyšší citlivost než výše zmíněný Tajimův D test a je obecně vhodnější k detekci ve velkých datových souborech. Uvádí se, že pro malé velikosti souborů je vhodnější R_2 test (Ramos-Onsins et Rozas, 2002; Subramanian, 2016).

Nulová hypotéza u testů selekční neutrality říká, že na lokus selekce nepůsobí. Testy ovšem nejsou schopny dostatečně dobře odfiltrovat vliv demografických událostí, resp. změn efektivní velikosti populace. Proto mohou indikovat jednak různé typy selekce, zároveň ale i demografické změny, čehož jsem využila i ve své diplomové práci. U získaných výsledků testů selekční neutrality se v našem případě nepředpokládá, že ukážou selekční historii, neboť u lidské mtDNA je selekce nepravděpodobná (Kivisild et al., 2006). Oba testy zachycují spíše demografické změny populace. Kladné hodnoty mohou naznačovat zmenšení efektivní velikosti, protože jsou způsobené nízkými počty polymorfismů (s malou a vysokou frekvencí). Naproti tomu výsledkem nárůstu polymorfismů jsou negativní hodnoty Tajimova D , což poukazuje na populační expanzi (např. po kontrakci z důvodu efektu hrdla lahve).

Zhodnocení statistické významnosti (p -hodnota) testů selekční neutrality probíhá v programu Arlequin pomocí simulace (simulovaná vs. pozorovaná data). Výsledná hodnota udává pravděpodobnost, s jakou je hodnota Tajimova testu D u simulovaných dat stejná, nebo větší než u pozorovaných dat. Výsledek testu a jeho p -hodnota jsou potom posouzeny v kontextu tradiční hladiny významnosti ($p > 0,05$; $p < 0,05$) (Tajima, 1989).

Vzhledem k unilaterálnosti Fuova testu F_s je doporučeno zpřísnit posouzení hladiny významnosti na 0,02 (Fu, 1997).

5.4.2 Interpopulační analýza

Pro porovnání rozdílů mezi jednotlivými populacemi jsem rovněž použila nabídku analýz v programu Arlequin 3.5.1.2. Jednou z možností, jak populace mezi sebou hodnotit, je sdílení haplotypů, a to buď napřímo, nebo prostřednictvím haplotypové sítě, viz dále.

Pro popis populační struktury slouží analýza molekulárního rozptylu (AMOVA) (Excoffier et al., 2005). Dnešní lidské populace si jsou více podobné než rozdílné, rozdíl se pohybuje okolo 5–10 %, což můžeme popsat F statistikou podle Sewalla Wrighta, který definoval fixační indexy již ve 20. letech minulého století. Evoluční procesy přímo ovlivňují genetickou diverzitu populací. Mezi hlavní patří genetický drift a přirozený výběr (Wright, 1931; Holsinger et Weir, 2009).

Strukturu jsem hodnotila na základě tří parametrů – podle strategie obživy, jazykové a regionální příslušnosti. K vyjádření variance slouží fixační indexy Φ_{CT} , Φ_{SC} , a Φ_{ST} . První z nich, Φ_{CT} , udává variabilitu mezi skupinami, tedy např. rozdíly mezi populacemi různé jazykové příslušnosti (Afroasijsci vs. Nilosaharci vs. Nigerokonžané), populacemi různého regionálního původu (východ vs. západ sahelu) nebo skupinami odlišného životního stylu (pastevci vs. zemědělci). Φ_{SC} hodnotí variabilitu mezi populacemi uvnitř skupin a Φ_{ST} hodnotí variabilitu mezi všemi populacemi bez jakéhokoliv zařazení do skupiny. Proto je pro zhodnocení populační struktury klíčové porovnání hodnot Φ_{CT} a Φ_{SC} . Vyšší hodnota Φ_{CT} než Φ_{SC} ukazuje na větší genetické rozdíly mezi sledovanými skupinami než uvnitř těchto skupin.

Statistická analýza haploidního genomu mtDNA v oblasti D-loop je hodnocena v celé práci pomocí fixačního indexu F_{ST} , respektive Φ_{ST} , který souvisí přímo s frekvencí alel mezi populačními celky a v rámci jedné populace hodnotí míru podobnosti jednotlivých haplotypů. Hodnota je tím menší, čím je vyšší míra podobnosti, tedy nižší diverzita. Naopak vysokou diverzitu značí vysoká hodnota Φ_{ST} indexu. Při interpopulační analýze se ke korekci Φ_{ST} indexů používá θ korekce, jež závisí na velikosti daného Φ_{ST} indexu (Holsinger et Weir, 2009).

K párovému porovnání genetických vzdáleností podle Reynoldse et al. (1983) mezi populacemi jsem použila opět program Arlequin 3.5.1.2. (Excoffier et al., 2005). Jako korekční parametr jsem použila model Kimura 2P (*Kimura 2-parameter distance*), který odhaduje evoluční vzdálenosti. Jedná se o metodu korekce výpočtů genetických vzdáleností, kdy zohledňujeme různé váhy substitucí v genomu. Konkrétně Kimura 2P počítá s vícečetnými substitucemi na lokus a s jejich různými četnostmi. Substituce nukleotidu v sekvenci DNA lze dělit na tranzice a transverze. Transverze a tranzice vznikají v rozdílném poměru. V případě homologního místa tvořeného stejnými purinovými nukleotidy (AA) může dojít v páru k záměně za purin (AG) nebo k záměně za pyrimidin (AC nebo AT). Pro čtyři typy bází tak mohou nastat celkem 4 možné změny tranzic, u transverzí dokonce až 8. U tranzice se poměr možných substitucí, respektive rychlost změny nukleotidu značí α , ale poměr možných substitucí transverze je dvakrát vyšší, lze ji vyjádřit jako 2β . Přesto je reálný výskyt transverzí nižší. V případě mtDNA jsou tedy tranzice častější než transverze. Záměna purinu za purin nebo pyrimidinu za pyrimidin, tedy substituce tranzicí, je častější a v průběhu evoluce tak nedochází ke změně aminokyseliny (Kimura, 1980). Gamma hodnota – míra substituce se často liší od místa k místu v rámci sekvence. Tvar tohoto rozdělení je potom určen hodnotou známou jako parametr gamma, tzv. parametr tvaru. V rámci analýzy s mtDNA jsem konsenzuálně využila hodnotu 0,4 (Poloni et al., 2009).

Matrice Reynoldsových vzdáleností byla logaritmičtě převedena na matici koancestrálních koeficientů, které jsem využila pro sestavení grafu pomocí metody MDS (z angl. *Multidimensional Scaling*). K tomuto účelu jsem použila programovací jazyk R a jeho GUI (z angl. *Graphical User Interface*) aplikace RStudio 1.4.1103 (R Core Team, 2017).

Graficky znázorněné genetické vzdálenosti pomohou lépe definovat rozdílnost, resp. podobnost jednotlivých populací. Zobrazeny jsou ve dvojrozměrné rovině pomocí MDS grafu, konkrétně v dimenzích 1 (MDS1) a 2 (MDS2). K dispozici je také zátěžová hodnota (tzv. *stress value*) udávající spolehlivost grafu, resp. jak moc byly jednotlivé vzdálenosti rozloženy do grafu ovlivněny. Blízkost nule ukazuje na spolehlivé zobrazení, spolehlivost do 0,1 označuje solidní výsledek a nad 0,2 je výsledek věrohodný již méně (Manly et Navarro Alberto, 2020).

Pomocí programu Migrate-n 4.0 jsem hodnotila míru migrace mezi jednotlivými skupinami populací (Beerli, 2009). Migrační matice umožňuje vypočítat míru migrace, přičemž uvažuje asymetričnost intenzity migrace, velikosti a složení populací. Veškeré parametry jsou podloženy Bayesovou interferencí, která odhaduje nejpravděpodobnější výsledek na základě Monte Carlo Markovových řetězců (MCMC). Jedná se o integrační autokorekční techniku, jenž bere v potaz poslední výsledek, a zároveň se jedná o metodu bez paměti, tudíž další výběr vzorku pro výpočet není předem ovlivněn. Technika má základy v koalescenční teorii (Kingman, 1982), na níž jsou postaveny metody F statistiky populační genetiky (Beerli, 2009).

Cílem bylo zhodnotit genový tok mezi populačními celky. Všechny 40 populací (1909 vzorků) jsem podle regionální příslušnosti a subsistence rozdělila do čtyř populačních setů. Pastevci na východě (335 vzorků), pastevci na západě (327 vzorků), zemědělci na východě (281 vzorků) a zemědělci na západě (966 vzorků).

Vstupní textový soubor jednoho lokusu (D-loop) pro Migrate-n požadoval pouze specifickou příponu mig. Nastavení analýzy funguje přes příkazový řádek. Oproti předvolenému nastavení konstantní mutační rychlosti jsem volila možnost vlastního odhadu ze vstupních dat. Ostatní parametry byly ponechány ve vstupní předvolbě. Genový tok (M) je zde vyjádřen jako poměr variability populace vytvořené imigrací za generaci k variabilitě vytvořené mutací. V nastavení strategie analýzy jsem ponechala pouze opakování jednoho běhu. Vyšší číslo opakování algoritmu nedodá spolehlivější výsledky, což je v souladu s Bayesovským přístupem. První výpočty analýzy jsou nehodnotitelné a mohly by vnést chybu, proto se v nastavení udává prvních 10 000 výpočtů neuvažovat. Z důvodu velkého datového souboru jsem tuto tzv. *burn-in* hodnotu nastavila na 100 000 výpočtů.

5.4.3 Haplotypové sítě

Fylogenetické rekonstrukce dokáží zobrazit evoluci sekvence DNA. V podstatě máme na výběr mezi dendrogramy (stromy) a networky (sítě). Fylogenetické stromy ale vybírají jen jedinou (nejpravděpodobnější) evoluční cestu a mohou tedy zastínit paralelní vývoj prostým výběrem jednoho výsledného větvení. Ke znázornění evoluce haplotypů jednoho druhu (v našem případě *Homo sapiens*) se častěji využívají haplotypové sítě, které jsem použila i já.

Výpočet networku je založen na algoritmu *median-joining* (Bandelt et al., 1999; Kong et Santiago, 2015). Základem je síť (co nejúspornější vzájemné pospojování haplotypů) minimálního rozsahu. K těmto sítím je přiřazeno několik podobných haplotypů tzv. mediánové vektory, které jsou pojítkem mezi haplotypy. Mediánové vektory lze interpretovat jako haplotypy, jež nebyly součástí vzorkovaného datasetu nebo ty, které již vyhynuly. Výběr vektoru pod algoritmem upřednostňuje pouze ty vektory, které mají vysokou pravděpodobnost být v další síti bodem k rozvětvení.

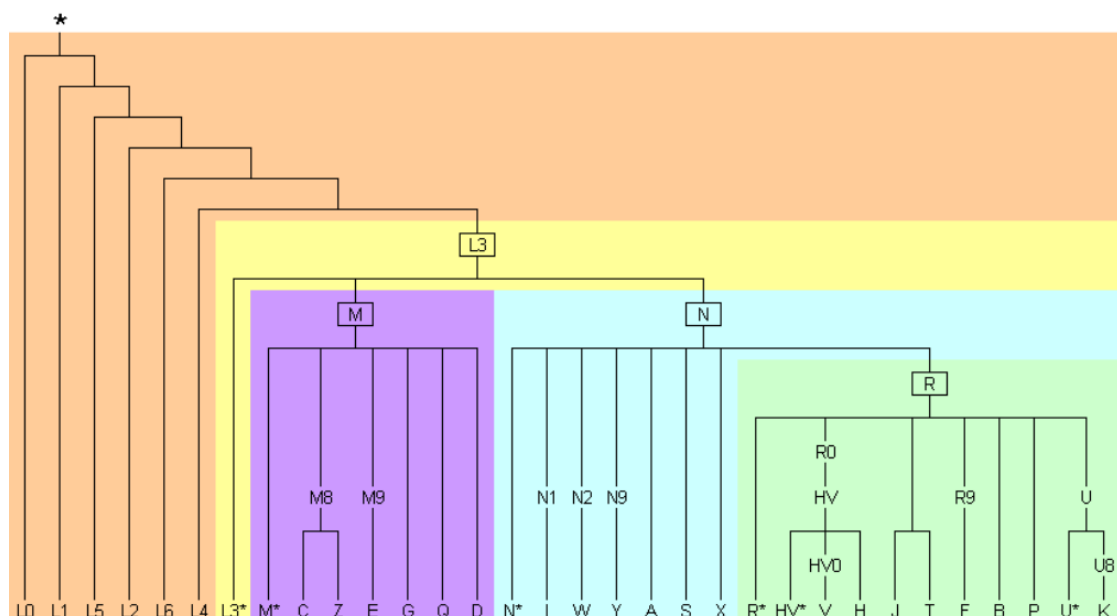
Během konstrukce haplotypové sítě se využívá parametru ϵ , jenž během každého cyklu vyhodnocuje míru správnosti přiřazených mediátorových vektorů. Doporučené nastavení parametru ϵ pro analýzu mtDNA je 0, ale čím vyšší tato hodnota bude, tím pevnější bude tvorba sítě. Vyšší hodnota je doporučena u malého počtu nasbíraných dat. U velkých datových sad je hodnota $\epsilon = 0$ jasná volba. Hybridní přístup ukazuje možnost analýzy s $\epsilon = 0$ a $\epsilon = 1$ a následné porovnání výsledků (Bandelt et al., 1999).

Fasta soubor všech zarovnaných haplotypů jsem v programu DNA Sequence Polymorphism v6.12.03. převedla na nexus formát (Rozas et al., 2017), s nímž jsem v programu PopART vytvořila síť za užití parametru $\epsilon = 0$ (Leigh et Bryant, 2015). Porovnání polymorfních míst proběhlo na základě srovnání s rCRS (Andrews et al., 1999). Na základě předlohy v manuálu programu PopART jsem sestavila textový soubor všech sdílených haplotypů, které byly doplněny o charakteristické rysy. Každý haplotyp tak odkazoval na počet vzorků, jež se hlásí zvlášť k jazykové, subsistenční a regionální příslušnosti.

Haplotypy vyobrazené jako uzly (nody) jsou při neznámé evoluci k dalšímu haplotypu propojeny na spojnicí uzlem černé barvy, jedná se o neznámé mediánové vektory představující chybějící sekvence v datasetu. V některých případech se vytváří oka, tzv. retikulace. Velikost kruhu v síti odpovídá počtu zastoupení daného haplotypu. Koláčové rozdělení kruhu pak souvisí s příslušností k dané skupině (jazykové, regionální nebo subsistenční). Vzdálenost spojnice dvou haplotypů od sebe je přímo úměrná počtu mutovaných míst mezi haplotypy. Mutovaná místa určují vzdálenost mezi sledovanými haplotypy. Počet změn je na spojnicí vyznačen počtem kolmých čar. Každou změnu, např. podle frekvence mutace, lze váhově ohodnotit. Vážená vzdálenost mezi nody (uzly) se označuje jako Hammingova a je součtem váhových změn mezi stejnými pozicemi opačných směrů (Bandelt et al., 1999).

Haplotypy s více než 5 % chybějících dat byly programem PopART vyloučeny. Z celého souboru bylo pro zpracování haplotypových sítí programu PopART vybráno několik haploskupin. Soubor sekvencí s přiřazenými haploskupinami z programu Haplogrep byl stejný jako ten, který jsem použila pro intrapopulační analýzu.

Pro zobrazení v haplotypových sítích jsem volila původem eurasijské haploskupiny. Důvodem tohoto výběru byla teze, že eurasijské haploskupiny se častěji objevují u pasterveckých skupin (Čížková et al., 2017b). Po dosažení většího množství nových vzorků mohu toto tvrzení vyvrátit, nebo potvrdit. Studium variability eurasijských haploskupin v sahelu-súdánském pásmu pomůže také v pochopení šíření eurasijských populací přes Saharu. Z datasetu jsem vyloučila haploskupiny s nízkým počtem vzorků, jež by po vytvoření sítě neměly informační hodnotu pro dané téma. K vyobrazení v haplotypových sítích zůstaly haploskupiny M, H, HV, V, R, U a K, které byly dále složeny tak, aby co nejlépe objasňovaly evoluční vztahy mezi haplotypy, viz obrázek 3. Vytvořila jsem tedy celkem 3 sítě. První haplotypová síť je tvořena haplotypy haploskupiny M. Makrohaploskupina R je rozdělena do dalších haploskupin, z nichž jsem vytvořila dvě haplotypové sítě. H, HV, V, R0 a R* jsem sloučila do jedné sítě. A poslední síť znázorňuje evoluční vztahy haplotypů haploskupin U a K. U každé sítě jsem haplotypy znázornila s jazykovou, regionální a subsistenční příslušností.



Obrázek 3: Fylogenetický mtDNA strom znázorňující větvení nejstarších L (subsaharských) haploskupin z kořene označeného znakem hvězdy a větvení haploskupiny L3 na další eurasijské haploskupiny (van Oven et Kayser, 2009).

6 Výsledky

Z datového souboru 1909 sekvencí o délce 1085 bp na pozicích 16024–16569 a 1–573 mtDNA genomu jsem identifikovala celkem 1189 haplotypů. Seznam 474 nově osekvenovaných sekvencí spolu s kompletním seznamem všech 1189 haplotypů je příliš rozsáhlý a je na vyžádání u mě.

Výsledky analýzy 455 nových sekvencí Mauritánie, Mali a Súdánu ukázaly za pomoci programu Haplogrep haplotypovou příslušnost. Spolehlivost, s jakou program Haplogrep určil přiřazení sekvence ke konkrétní haploskupině, se pohybovala v rozmezí 0,597–1,000. Naprostá většina (99 %) mtDNA sekvencí byla přiřazena k haploskupině se spolehlivostí nad hodnotu 0,7. Hodnoty spolehlivosti nižší než 0,7 (jednalo se o pouhých 20 sekvencí) byly překontrolovány. Tato analýza doplňuje dříve publikovaný dataset (Čížková et al., 2017b) o 250 nových haplotypů získaných z 308 nových sekvencí, viz tabulka 1. Haplotyp může být zastoupen samozřejmě větším počtem sekvencí. Proto je sekvencí víc než haplotypů. Zbylých 147 nových sekvencí, z původního počtu 455 sekvencí, bylo přiřazeno k již dříve známým haplotypům, které byly publikované v předchozí studii (Čížková et al., 2017b). Analýzou nově získaných sekvencí těchto 11 populací jsem tedy výrazně rozšířila databázi haplotypového zastoupení populací afrického sahelu.

Pro utřídění výsledků jsou populace seřazeny podle zastoupení eurasijských a subsaharských haplotypů. Subsaharské jsou sdruženy pod L makrohaploskupinu, eurasijské pod M a N, které vychází z větve L3 a další, které se z nich odvozují. V datovém souboru 11 nových populací tvoří eurasijské haploskupiny 26,8 %, resp. 122 haplotypů. Zbylých 73,2 % (333 haplotypů) jsou zastoupeny subsaharskými haploskupinami. V souboru subsaharských haploskupin převažuje s počtem 137 haplotypových linií L2. Haploskupina L3 je zastoupena 112krát, ale s větším počtem jednotlivých haplotypů. Početnost dalších haploskupin postupně klesá.

Nejpočetněji zastoupená eurasijská haploskupina je H1 s 16,9 % u Tuaregů. Současně je haploskupina H1 i H2a s 16,7 % detekována u Arabů z Mali. Ze subsaharských haploskupin převládá haploskupina L2a, nejvíce je zastoupena u Dadžů (54,9 %) a Zaghawů (34 %).

Nejvíce eurasijských haploskupin (61,1 %) jsem zjistila u Arabů z Mali. Jde zejména o H2a a H1 a dále U6a, V7a a U4. Zbytek (38,9 %) je tvořen subsaharskými haplotypy. Nejvíce se vyskytuje haploskupina L3b, L1b, L3e a L3a.

Druhé nejčetnější zastoupení eurasijských haploskupin jsem shledala u Maurů (53,3 %). Jedná se o R0a, U6a, H1e, T, H1a, H2a, H6, HV0, J1c, R30a, U5b a V. Haploskupiny subsaharské se vyskytují ve složení L1b, L2a, L3e, L2c, L3b a L2b. U zbylých devíti populací převažují subsaharské haploskupiny.

Tuaregové s 49,2 % eurasijských haploskupin mají nejvíce zastoupenou haploskupinu H1, dále H2a, U6, R0a, M1b a U5b. Subsaharské haploskupiny L2a, L3f, L1b, L2f, L4b, L0a, L1c a L3d tvoří 50,8 %.

Populace Imragenů s 38,7 % eurasijských haploskupin je tvořena haploskupinami H2a, U5b, U6a, K1a a U. Haploskupiny subsaharského původu (61,3 %) tvoří haploskupiny L1b, L2c, L2a, L1c, L2b a L3e.

O 6,9 % je nižší počet haplotypového zastoupení eurasijských haploskupin u Kababíšů než u populace Imragenů. Nejčetněji je zastoupena haploskupina HV0f a M1a, další haploskupiny jako H14b, J1b, J1d, K1a, R0a, R1, R30a, T1 a T2c jsou procentuálně zastoupeny stejně. Subsaharské haploskupiny s 68,2 % jsou zastoupeny haplotypy, které jsou zahrnuty do haploskupin L3f, L2a, L0a, L1b, L2b, L3e, L3h, L4a, L4b a L5b.

Eurasijské haploskupiny H2a, U6a a H3b tvoří u Bellů 23,8 %. Zbylých 76,2 % jsou haploskupiny subsaharské. Procentuálně zastoupené jsou v sestupném sledu od haploskupiny L3f, L3d, L2b, L0a, L1b, L1c, L2a, L3b, L3e a L4b.

Haploskupiny H3p a U5b tvoří 23,8 % eurasijských haploskupin populace Fulbů. Zbytek haploskupin, subsaharské L1b, L2c, L1c, L2b, L2a, L2e, L3b, L3d, L3e a L4b tvoří 76,2 % populace.

U populace Fulbů z Mali tvoří eurasijské haploskupiny 15,9 %. Jedná se o haploskupiny U5b, H57, K1a, K2 a R0a. Subsaharské haploskupiny jsou v této populaci zastoupeny haploskupinami L3b, L2c, L1b, L3f a L3d v 84,1 %.

Nižší procentuální zastoupení eurasijských haploskupin o 1 % než u populace Fulbů z Mali je u Zaghawů. Tuto skupinu tvoří haploskupiny T1a, D4a, H1, H3b, J1 a X.

85,1 % je u této populace procentuální zastoupení subsaharských haploskupin, konkrétně haploskupiny L2a, L0a, L3f, L3b, L3d, L3e, L1b, L2b a L4b.

Poslední dvě populace jsou zastoupeny eurasijskými haploskupinami z necelých 10 %. Konkrétně je to u populace Dadžů 5,9 % s haploskupinami R1 a U6a. V subsaharském haplotypovém zastoupení (94,1 %) převažuje haploskupina L2a, dále L0a, L3b, L2d, L3e, L3f, L1b, L3h, L3i a L4b.

Populace Soninků obsahuje nejméně eurasijských haploskupin. 2,1 % je tvořeno haploskupinou U6a. Zbylých 97,9 % tvoří subsaharské haploskupiny L2a, L2c, L3e, L3b, L1b, L3f, L3d, L1c a L3h.

Procentuální zastoupení haploskupin a jejich počty u jednotlivých populací jsou součástí přílohy 7.

6.1 Intrapopulační analýza

Z intrapopulační analýzy jsem hodnotila počet haplotypů, počet polymorfních míst, genovou diverzitu, průměrný počet párových rozdílů, nukleotidovou diverzitu a testy selekční neutrality (Tajimovo D a Fuovo Fs). Získané hodnoty včetně počtu jedinců v každé populaci jsou uvedeny v tabulce 2. Celkově bylo hodnoceno 40 populací, v příloze 6 je uvedena jejich jazyková příslušnost, subsistence, region a populační zkratka.

Tabulka 2: Výsledky intrapopulační analýzy datasetu včetně výsledků testů selekční neutrality.

Název populace	Počet sekvencí	Počet haplotypů	Počet polymorfních míst	Genová diverzita	Průměrný počet párových rozdílů	Nukleotidová diverzita	Tajima D	p-hodnota D	Fu Fs	p-hodnota Fs
Arabové z Čadu	51	42	101	0,991 +/- 0,006	14,610 +/- 6,650	0,013 +/- 0,007	-1,228	0,085	-20,232	0,000*
Arabové ze Súdánu	46	43	109	0,997 +/- 0,005	16,046 +/- 7,286	0,015 +/- 0,007	-1,278	0,079	-24,165	0,000*
Bedikové	41	33	76	0,988 +/- 0,009	14,348 +/- 6,563	0,013 +/- 0,007	-0,695	0,261	-12,079	0,003*
Bedžové	48	16	68	0,725 +/- 0,070	10,756 +/- 4,982	0,010 +/- 0,005	-1,05	0,14	1,742	0,766
Dazové	40	27	63	0,977 +/- 0,011	12,988 +/- 5,974	0,012 +/- 0,006	-0,443	0,366	-5,679	0,053
Dangaleat	50	35	84	0,982 +/- 0,008	15,268 +/- 6,938	0,014 +/- 0,007	-0,657	0,288	-9,047	0,016*
Fulbové z Ferla	56	24	63	0,840 +/- 0,048	10,369 +/- 4,802	0,010 +/- 0,005	-0,806	0,221	-2,002	0,287
Gurunsi	33	29	58	0,992 +/- 0,009	10,453 +/- 4,890	0,010 +/- 0,005	-0,992	0,164	-15,848	0,000*
Gurmanče	36	33	70	0,994 +/- 0,009	12,567 +/- 5,804	0,016 +/- 0,006	-0,951	0,171	-19,07	0,000*
Maba	42	31	84	0,985 +/- 0,008	16,769 +/- 7,614	0,015 +/- 0,008	-0,51	0,344	-6,845	0,031
Mossi	35	34	70	0,998 +/- 0,007	13,050 +/- 6,019	0,012 +/- 0,006	-0,857	0,21	-22,892	0,000*
Núbijci	54	47	97	0,995 +/- 0,005	14,183 +/- 6,459	0,015 +/- 0,007	-1,161	0,108	-24,212	0,000*
Serrerové	47	40	71	0,993 +/- 0,006	14,045 +/- 6,414	0,013 +/- 0,007	-0,465	0,366	-20,576	0,000*
Baggara	53	49	115	0,995 +/- 0,006	15,825 +/- 7,173	0,015 +/- 0,007	-1,327	0,075	-24,245	0,000*
Fulbové z Futa Džalonu	51	42	80	0,991 +/- 0,006	12,789 +/- 5,859	0,012 +/- 0,006	-0,986	0,159	-22,76	0,000*
Fulbové z Burkiny Faso	55	27	67	0,946 +/- 0,016	11,671 +/- 5,367	0,011 +/- 0,005	-0,702	0,262	-3,157	0,19
Nubové Koalib	38	28	70	0,980 +/- 0,012	14,516 +/- 6,647	0,015 +/- 0,008	-0,511	0,341	-4,48	0,084
Rašajdi	52	24	71	0,923 +/- 0,023	11,974 +/- 5,504	0,012 +/- 0,006	-0,831	0,214	-1,039	0,412
Fulbové Halpuralen	47	43	100	0,996 +/- 0,005	16,684 +/- 7,560	0,015 +/- 0,008	-0,943	0,177	-23,542	0,000*
Sámové z jihu	39	34	76	0,991 +/- 0,009	11,379 +/- 5,274	0,011 +/- 0,005	-1,337	0,073	-19,376	0,000*
Sámové ze severu	35	31	63	0,993 +/- 0,009	10,664 +/- 4,975	0,010 +/- 0,005	-1,113	0,121	-15,659	0,000*
Nuna	26	26	59	1,000 +/- 0,011	11,378 +/- 5,333	0,010 +/- 0,005	-1,016	0,147	-14,471	0,000*
Marka	28	26	60	0,995 +/- 0,011	12,630 +/- 5,872	0,012 +/- 0,006	-0,688	0,263	-12,76	0,001*
Lyela	37	36	72	0,999 +/- 0,007	13,431 +/- 6,177	0,012 +/- 0,006	-0,81	0,226	-16,754	0,000*
Bisa	31	31	70	1,000 +/- 0,008	12,370 +/- 5,740	0,011 +/- 0,006	-1,106	0,127	-22,612	0,000*
Joruba	104	93	108	0,997 +/- 0,002	13,141 +/- 5,962	0,012 +/- 0,006	-1,187	0,100	-24,192	0,001*
Esan	98	85	109	0,996 +/- 0,002	14,493 +/- 6,547	0,013 +/- 0,007	-1,04	0,141	-24,137	0,000*
Gambian	113	96	98	0,997 +/- 0,002	12,488 +/- 5,677	0,012 +/- 0,006	-1,035	0,143	-24,203	0,000*
Mende	68	62	89	0,997 +/- 0,003	13,817 +/- 6,279	0,013 +/- 0,006	-0,873	0,209	-24,277	0,000*
Arabové z Mali	18	14	153	0,967 +/- 0,030	25,464 +/- 11,726	0,023 +/- 0,012	-0,915	0,182	0,367	0,564
Bellové	21	20	85	0,995 +/- 0,017	14,924 +/- 6,955	0,015 +/- 0,008	-1,493	0,052	-7,401	0,007*
Dadžové	51	40	309	0,983 +/- 0,010	26,157 +/- 11,658	0,024 +/- 0,012	-1,247	0,088	-7,898	0,032
Fulbové z Mauritánie	47	30	144	0,965 +/- 0,015	18,317 +/- 8,270	0,017 +/- 0,008	-0,705	0,262	-3,405	0,161
Fulbové z Mali	44	24	60	0,944 +/- 0,019	11,723 +/- 5,411	0,011 +/- 0,006	-0,532	0,345	-2,857	0,196
Imragenové	31	21	93	0,951 +/- 0,026	15,112 +/- 6,943	0,014 +/- 0,007	-0,623	0,298	-2,216	0,217
Kababíšové	44	39	352	0,995 +/- 0,006	36,034 +/- 15,984	0,033 +/- 0,016	-1,629	0,025*	-8,004	0,022
Maurové	45	38	150	0,983 +/- 0,013	16,623 +/- 7,540	0,015 +/- 0,008	-1,278	0,083	-15,514	0,001*
Soninkové	48	45	126	0,997 +/- 0,006	16,296 +/- 7,389	0,015 +/- 0,008	-1,281	0,081	-24,234	0,000*
Tuaregové	59	42	272	0,975 +/- 0,010	30,288 +/- 13,419	0,028 +/- 0,014	-1,467	0,042*	-4,025	0,156
Zaghawové	47	41	110	0,994 +/- 0,006	14,497 +/- 6,610	0,013 +/- 0,007	-1,175	0,107	-22,088	0,000*

* p-hodnota < 0,05

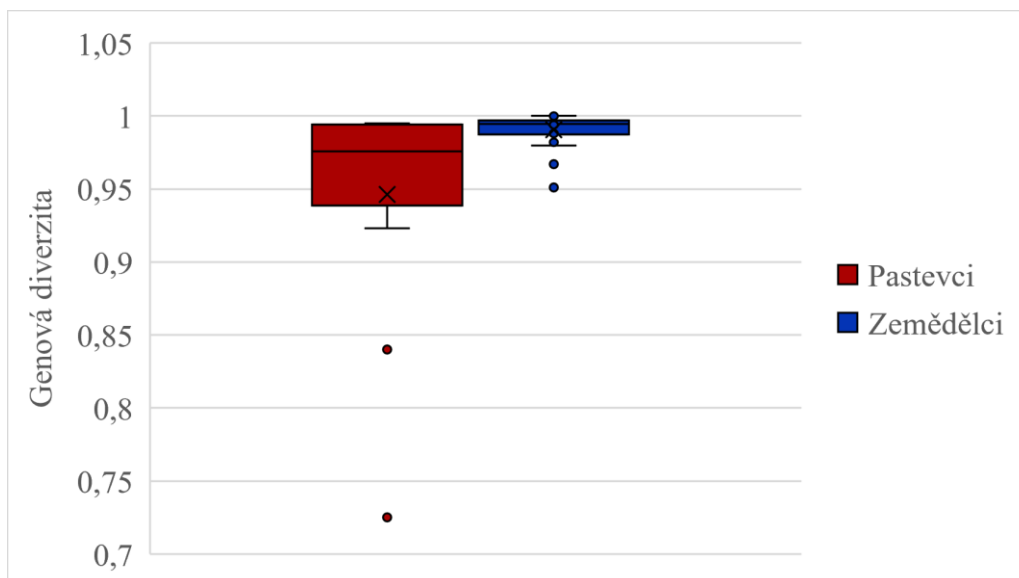
Hodnoty počtu polymorfních míst, tedy nukleotidové variace lišící se od referenční sekvence, jsou nejvyšší u populace Kababíšů (352), Dadžů (309) a Tuaregů (272). Ostatní hodnoty se v průměru pohybují kolem hodnoty 100, nejnižší počet polymorfních míst je u populace Gurunsi (58).

Genová diverzita v rozmezí hodnot 0 až 1 je v souboru podle očekávání značně vysoká, u většiny populací se pohybuje kolem hodnoty 0,9. U Nuna a Bisa je hodnota genové diverzity 1. Naopak nejméně diverzifikovaná je populace Bedžů s hodnotou genové diverzity 0,725 a populace Fulbů z Ferla s hodnotou 0,84.

Nejnižší hodnoty nukleotidové diverzity jsou u Bedžů, Fulbů z Ferla, Gurunsi, Sámů ze severu a populace Nuna (0,01). Až na Bedže jsou populace regionálně řazeny k západnímu sahelu. Vysoká míra nukleotidové diverzity je u Arabů z Mali (0,023), Dadžů (0,024), Tuaregů (0,028) a Kababíšů, kde je hodnota nukleotidové diverzity nejvyšší (0,033). S nukleotidovou diverzitou souvisí i počet polymorfních míst, který je vysoký u všech zmíněných populací. Až trojnásobné hodnoty počtu polymorfních míst se pak vyskytují u východních populací Kababíšů a Dadžů.

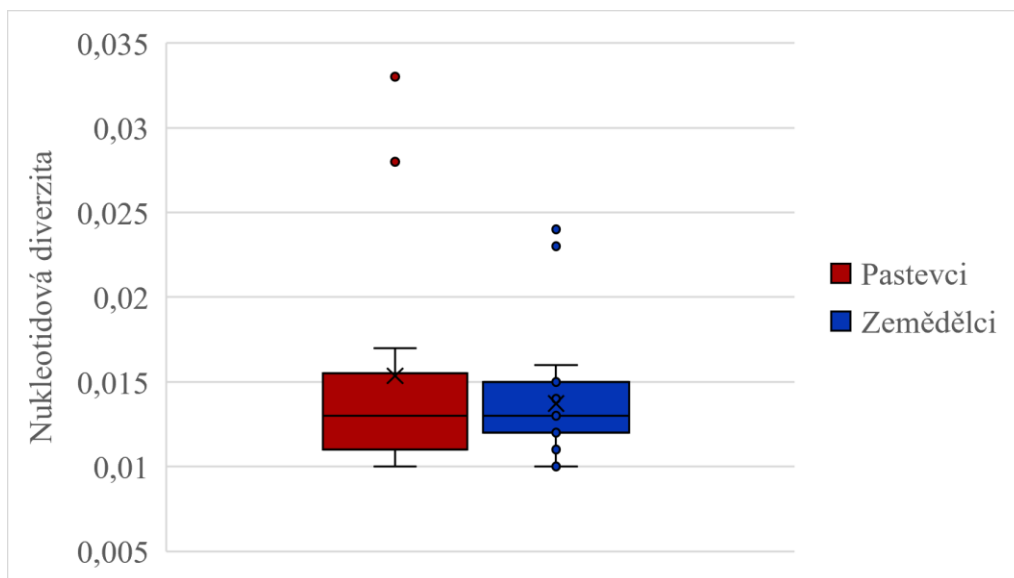
Vysokou nukleotidovou diverzitu doprovází i průměrný počet párových rozdílů, který u všech čtyř populací s vyšší hodnotou nukleotidové diverzity neklesá pod 20. Nejvyšší průměrný počet párových rozdílů je u Kababíšů (36,034). Nízká nukleotidová diverzita, jako je u Fulbů z Ferla, Gurunsi a Bedžů, souvisí s počtem polymorfních míst i počtem haplotypů. I tyto hodnoty jsou u zmíněných populací nízké, viz tabulka 2.

Ke grafickému znázornění naměřených hodnot genové a nukleotidové diverzity a průměrného počtu párových rozdílů jsem využila krabicové grafy, jež znázorňují rozdíly mezi pastevcí a zemědělci. Vynesení hodnot genové diverzity v krabicovém grafu (obrázek 4) s třemi kvartily znázorňuje nižší hodnoty u pastevců než u zemědělců. Graf zároveň ukazuje, že průměr je nižší než medián jak u pastevců, tak u zemědělců. Jednotlivé hodnoty datového souboru jsou variabilnější v nižších hodnotách. Opačným směrem roste variabilita genové diverzity. Ta se drží u zemědělských populací v úzkém profilu. Odlehlé hodnoty pastevců jsou u Bedžů a Fulbů z Ferla. Tyto populace mají nízkou genovou diverzitu.



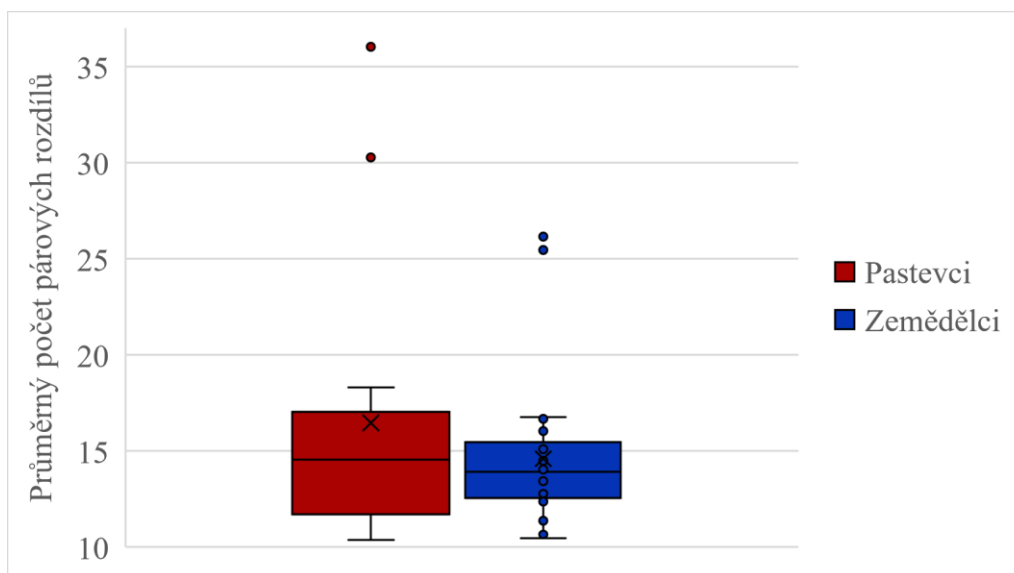
Obrázek 4: Výsledky genové diverzity pastevců a zemědělců. Genová diverzita nabývá hodnot v rozmezí 1 až 0. Úsečka protínající krabicový graf vodorovně je medián a křížek uvnitř průměr.

Obrázek 5 znázorňující nukleotidovou diverzitu pastevců a zemědělců se v zobrazení mezi prvním a třetím kvantilem příliš neliší, medián je takřka stejné hodnoty. Významným rozdílem je průměr naměřených hodnot u pastevců, který leží na horní hranici, tedy na úrovni prvního kvartilu. V porovnání nukleotidové diverzity s genovou diverzitou se u pastevců projevuje trend větší rozdílnosti jednotlivých nukleotidů než genové diverzity. Pastevecké populace Kababíšu ze Súdánu a Tuaregů z Mali se spolu se zemědělskými populacemi Dadžů ze Súdánu a Arabů z Mali nacházejí mimo hodnocené pásmo, jejich naměřené hodnoty nukleotidové diverzity jsou odlehlé.



Obrázek 5: Výsledky nukleotidové diverzity populace pastevců a zemědělců. Úsečka protínající krabici vodorovně je medián a křížek uvnitř krabice značí průměr hodnot.

Hodnoty průměrného počtu párových rozdílů korespondují s nukleotidovou diverzitou. Odlehlých hodnot dosáhli Kababíšové ze Súdánu a Tuaregové z Mali u pastevců a Dadžové ze Súdánu a Arabové z Mali u zemědělců. Vyšší průměrná hodnota průměrného počtu párových rozdílů je patrná z obrázku 6 u pastevců.



Obrázek 6: Výsledky průměrného počtu párových rozdílů populace pastevců a zemědělců. Úsečka protínající krabici vodorovně je medián a křížek uvnitř krabice značí průměr hodnot.

Hodnota Tajimova D se u všech populací pohybuje v záporných hodnotách, avšak p -hodnota udává, že výsledek testu selekční neutrality není signifikantní, kromě Kababíšů (-1,629 s p -hodnotou 0,025) a Tuaregů (-1,467 s p -hodnotou 0,042). Větší citlivost poskytuje Fuovův F_s test, kde jsou výsledné hodnoty signifikantní u 65 % populací. U všech 26 populací, jejichž výsledky jsou signifikantní, jsou hodnoty Fuova F_s záporné, což naznačuje populační expanzi. Populace Bedžů měla jako jediná kladnou hodnotu Fuova F_s , která byla ovšem na 2% hladině statisticky nevýznamná.

6.2 Interpopulační analýza

Stejný datový soubor 1909 sekvencí o délce 1085 bp jsem podrobila také interpopulační analýze. Připravila jsem čtyři verze vstupního souboru. První obsahoval nedefinovanou strukturu a porovnání probíhalo mezi každým párem populací. V dalších třech verzích jsem populace rozdělila do skupin podle regionu, jazykové rodiny a subsistence.

6.2.1 Analýza molekulárního rozptylu (AMOVA)

Analýza molekulárního rozptylu (AMOVA) hodnotí míru populační struktury s ohledem na jednotlivé kategorie populačního seskupování. Konkrétní výsledky jsou uvedeny v tabulce 3. Hodnota Φ_{SC} je u všech definovaných skupin větší než hodnoty Φ_{CT} . Z výsledků, které jsou na hladině významnosti 0,05 % signifikantní, tudíž vyplývá, že rozdíly uvnitř skupin jsou větší než ty, jež mají skupiny mezi sebou. Největší rozdíl je patrný u pastevců a zemědělců, kteří si jsou podobnější než jednotlivé pastevecké či zemědělské populace uvnitř skupiny. Odlišnost jazyková a regionální je oproti subsistenční lehce vyšší.

Tabulka 3: Výsledky analýzy molekulární variance (AMOVA).

Specifikace skupin	Fixační indexy				
	Počet skupin	Počet populací	Φ_{CT}	Φ_{SC}	Φ_{ST}
Všechny populace	1	40	-	-	0,062*
Subsistence (pastevci vs. zemědělci)	2	40	0,013*	0,057*	0,069*
Region (západ vs. východ)	2	40	0,033*	0,048*	0,079*
Jazyk (nilosaharská vs. afroasijská vs. nigerokonžská)	3	40	0,032*	0,045*	0,076*

* p -hodnota < 0,05

6.2.2 Genetické vzdálenosti

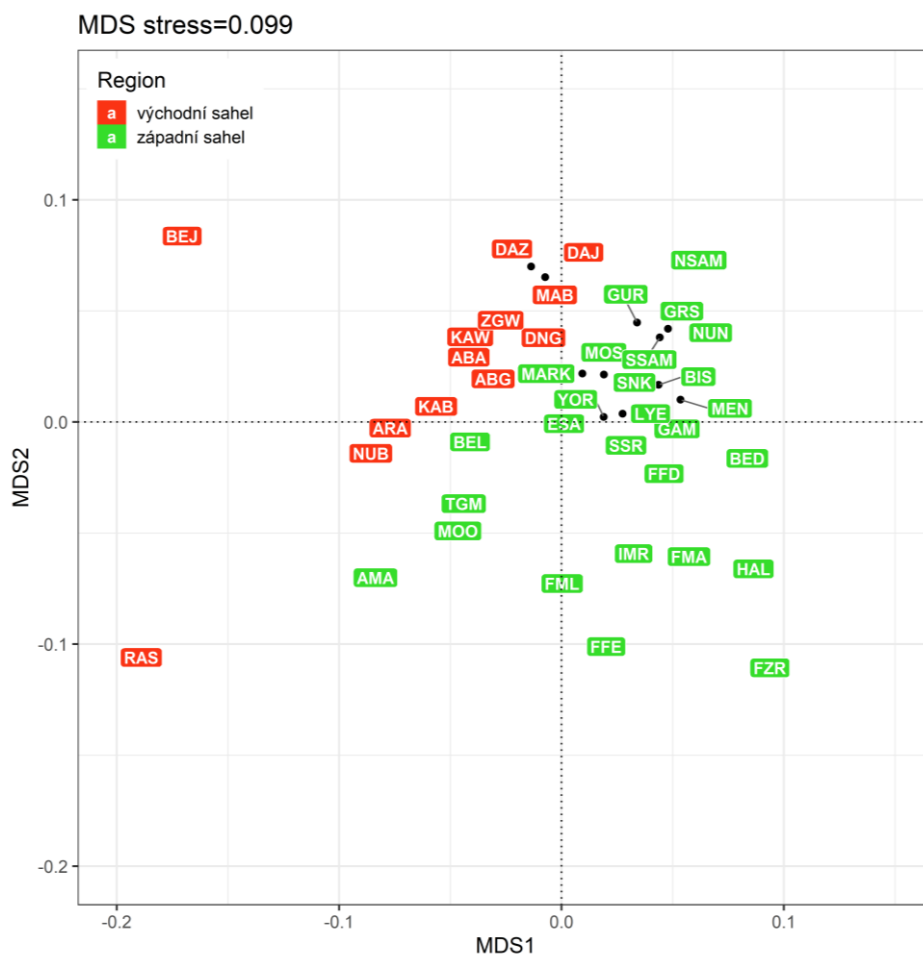
Další analýzou bylo porovnání genetických vzdáleností populačních párů v programu Arlequin 3.5.1.2. s grafickým výstupem v MDS grafu. Výsledky vypovídají o genetické (mtDNA) afinitě lokálních populací sahelu. Logaritmické vyjádření koancestrálních kladných hodnot včetně vyznačení těch statisticky významných na hranici 0,05 % jsou součástí přílohy 8.

Statisticky významné hodnoty v tabulce, jež jsou součástí přílohy 8, pozorujeme hlavně u Bedžů, Rašajdů, Fulbů z Burkiny Faso, Fulbů Halpuralen, Fulbů z Ferla, Fulbů z Mali, Imragenů, Maurů, Arabů ze Súdánu, Arabů z Mali, Fulbů z Mauritánie a Tuaregů. Mezi relativně izolovanější populace tedy patří fulbští pastevci na západě a Arabové na východě sahelu. Výše zmíněné východní populace jsou shodně řazeny do afroasijské jazykové skupiny.

Populace Bedžů nabývá s většinou populací vysokých hodnot genetické vzdálenosti. Nejvyšší genetickou vzdálenost s populací Bedžů vykazuje populace Fulbů z Burkiny Faso. Nejkratší vzdálenost byla naměřena u populace Bedžů s populací Kababíšů. Další populací, jež má vysoké distanční hodnoty, je populace Rašajdů, která si je nejbližší s Núbijci. Populace Rašajdů má nejdelší genetické vzdálenosti mezi populacemi datasetu. Fulbové z Burkiny Faso si jsou nejvíce geneticky blízcí s populací Fulbů z Mauritánie, s níž si je blízká i populace Fulbů Halpuralen a Fulbů

z Futa Džalonu. Nízké hodnoty genetických vzdáleností vidíme u Arabů ze Súdánu s populací Baggara a s Araby z Mali. Přestože populace Arabů z Čadu nepatří mezi populace s vysokým podílem statisticky významných genetických vzdáleností, převážná většina těchto hodnot je nízká a ukazuje na blízkou vzdálenost s populacemi Gurunsi, Gurmanče, Maba, Mossi a Serrery. Stejný trend sleduje i populace Mossi, která si je blízká hlavně s nově sekvenovanými populacemi, jako jsou Bellové, Fulbové z Mali, Fulbové z Mauritanie, Imragenové, Maurové, Tuaregové, ale i Kababíši a Dadžové.

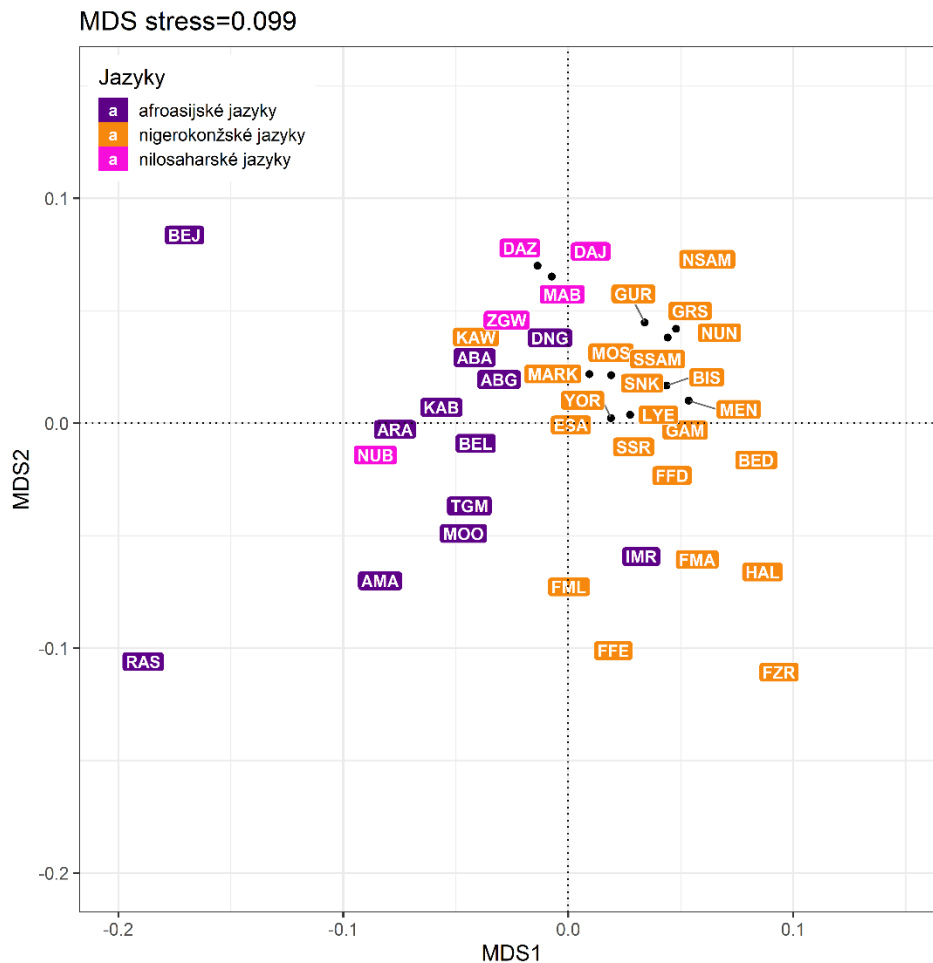
MDS graf (obrázek 7a) hodnotící regionální rozdělení populací ukazuje velmi dobře na rozdíly mezi západem a východem sahelu. V levé části grafu jsou značně odlehle východní populace Rašajdů (RAS) a Bedžů (BEJ), přestože geograficky si jsou tyto súdánské populace velmi blízké. Dalším příkladem může být populace Arabů ze Súdánu (ARA) vykazující těsnou genetickou vzdálenost s populacemi Núbijců (NUB), Kababíšů (KAB), a dokonce i Bellů (BEL). Tyto populace jsou řazeny k Súdánu kromě Bellů z Mali. Mali je také lokací další nově analyzované populace Tuaregů. Tuaregové (TGM), Bellové (BEL) a další populace z Mali vykazující delší genetické vzdálenosti mezi sebou navzájem. Tyto genetické vzdálenosti jsou delší než vzdálenosti, jež dělí v MDS grafu malijské populace s nejbližšími sousedními populacemi, které nepochází z Mali. U populace Bellů (BEL) se jedná o východní populaci Kababíšů (KAB). Z grafu je patrná jasná linie rozdělující východ a západ.



Obrázek 7a: MDS graf populací sahelu na základě porovnání párových genetických vzdáleností podle Reynoldse s regionální příslušností. Populační zkratky jsou uvedeny v příloze 6.

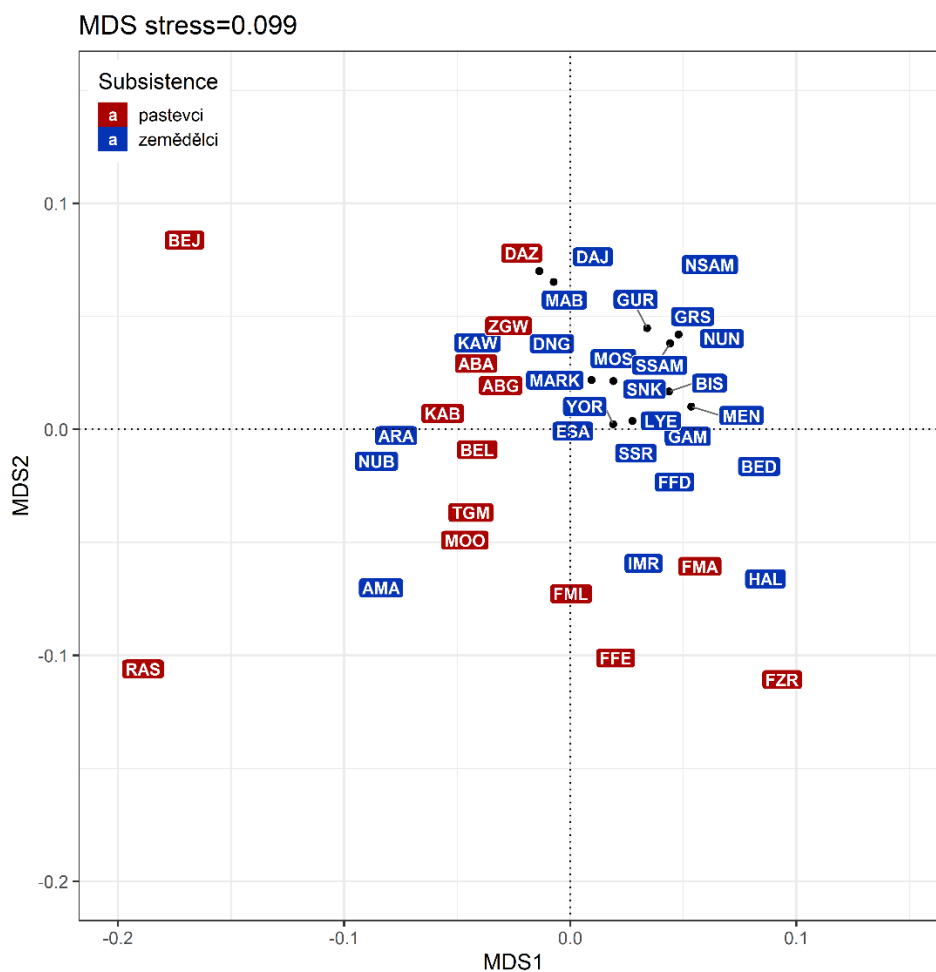
Jazyková příslušnost je v grafu MDS také dobře patrná, viz obrázek 7b. Majoritní skupinou jsou populace řadící se k nigerokonžským jazykům, jež jsou na obrázku 7b vpravo, a mezi něž se dostala jen populace Imragenů. V pravé dolní části grafu můžeme sledovat značně odlehlou skupinu fulbských populací, včetně populace Fulbů Halpuralen (HAL). Vlevo nahoře je skupina afroasijských jazyků, která tak kompaktní celek netvoří, a méně zastoupené jsou populace nilosaharských jazyků, k nimž se řadí Dazové (DAZ), Dadžové (DAJ), Mabové (MAB), Zaghawové (ZGW) a Núbijci (NUB). Posledně jmenovaní mají geneticky blíže ke skupině afroasijských jazyků. Podobně je na tom i populace Nubů Koalib (KAW), která sice patří ke skupině nigerokonžských jazyků, ale geneticky má blíže k sousedním skupinám afroasijské jazykové afiliace. Grafické znázornění jazykové příslušnosti potvrzuje výsledky analýzy molekulární variance

(AMOVA). Jednotlivé populace rozmístěné v grafu dál od sebe, k sobě mají blíže než jednotlivé skupiny.



Obrázek 7b: MDS graf rozložení populací sahelu na základě porovnání párových genetických vzdáleností podle Reynoldse s jazykovou příslušností. Populační zkratky jsou uvedeny v příloze 6.

Tyto závěry potvrzuje i třetí MDS graf (obrázek 7c) hodnotící subsistenční příslušnost. Populace, které jsou umístěny v pravé horní části grafu, spojuje zemědělská subsistenční strategie. Genetické vzdálenosti zbylých populací zemědělců jako Arabové ze Súdánu (ARA), Núbijci (NUB), Arabové z Mali (AMA), Imragenové (IMR) a populace Fulbů Halpuralen (HAL) jsou od centrální skupiny zemědělců vzdálenější a svojí genetickou vzdáleností blíže k populacím pastevců. Jak pastevecká populace Bedžů (BEJ), tak i populace Rašajďů (RAS) se svojí genetickou vzdáleností opět výrazně odlišují od ostatních populací.



Obrázek 7c: MDS graf rozložení populací sahelu na základě porovnání párových genetických vzdáleností podle Reynoldse se subsistenční příslušností. Populační zkratky jsou uvedeny v příloze 6.

6.2.3 Migrate-n

Jeden z hlavních výstupních parametrů programu Migrate-n 4.0 je populační parametr θ , ze kterého lze odvodit efektivní velikost populace. Parametr M určující imigrace v efektivním počtu ukazuje na genový tok mezi populačními celky. Migrace jsem hodnotila jak mezi východem a západem sahelu bez ohledu na subsistenci, tak mezi pastevci a zemědělci na východě a na západě zvlášť. Výsledky jsou uvedeny v tabulce 4.

Tabulka 4: Výsledky Migrate-n s imigračními hodnotami mezi populačními celky.

Skupiny		Populační parametr θ	Parametr efektivní imigrace M	Směr migrace	Teoretický počet migrantů ($\theta * M$)
Východ	pastevci	0,0788	340,3	zemědělci → pastevci	27
	zemědělci	0,0978	623,7	pastevci → zemědělci	61
Západ	pastevci	0,0532	451,7	zemědělci → pastevci	24
	zemědělci	0,0997	967,7	pastevci → zemědělci	96
Pastevci	východ	0,0788	439,0	západ → východ	35
	západ	0,0532	203,7	východ → západ	11
Zemědělci	východ	0,0978	599,0	západ → východ	59
	západ	0,0997	507,0	východ → západ	51

Z výsledků vyplývá, že parametr efektivní imigrace (genového toku) nabývá vyšších hodnot u zemědělských populací a u pastevců je nižší. Mezi populacemi pastevců a zemědělců na východě, ale i na západě sahelu ukazuje na vyšší genový tok jdoucí od pastevců k zemědělcům než naopak. Pastevci jsou tedy častějšími imigranty směřujícími do populací zemědělců. Od zemědělců k pastevcům pak přechází podle této analýzy mnohem menší počet osob. Při porovnání pastevců a zemědělců tak v obou případech populací rozdílné subsistenční strategie pozorujeme vyšší genový tok ze západu na východ. Obecně lze tedy pozorovat asymetrický genový tok, který je slabší u pasteveckých populací napříč africkým sahelem bez ohledu na velikost lokálních populací.

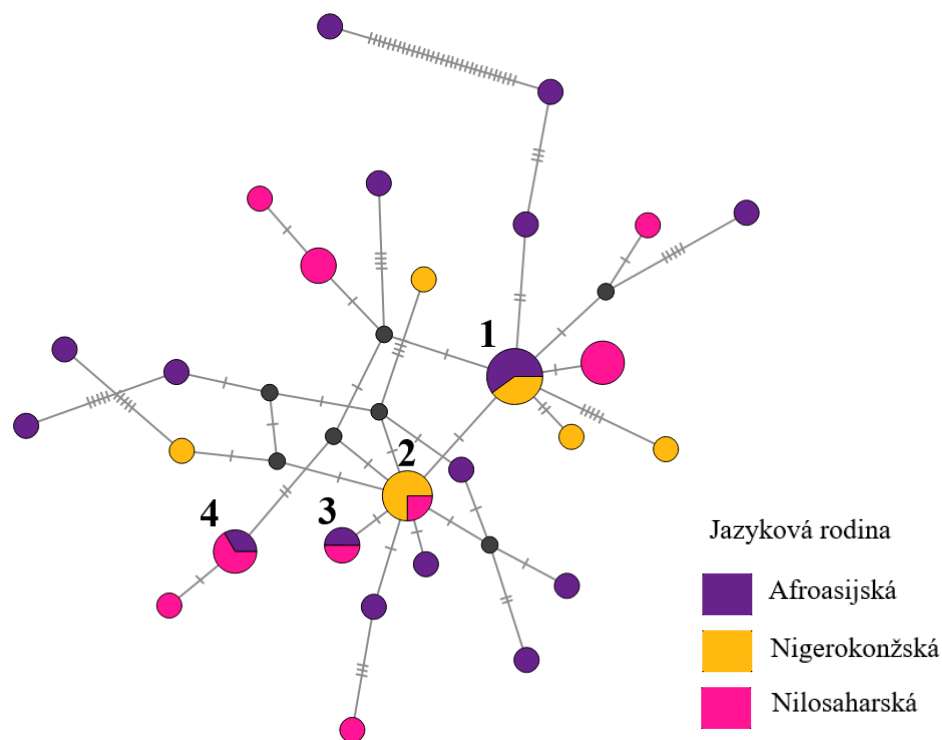
Hodnoty parametru efektivní imigrace (M) jsem uvažovala jako medián všech hodnot. Vyšší rozdíl hodnot tohoto parametru můžeme jednoznačně sledovat u pastevců. Při hodnocení migrace na východě, západě a u pastevců sledujeme rozdíly parametru efektivní imigrace mnohem vyšší než u zemědělské skupiny. Nízký rozdíl parametrů imigrace mezi východem a západem je zde podpořen usudlým způsobem života. Migrace určitým způsobem probíhá, ale od předešlých skupin je více symetrická, což podporují i podobné hodnoty populačního parametru θ , který je vyšší při imigraci na západ.

6.3 Analýza sdílení haplotypů

Přiřazení analyzovaných sekvencí (haplotypů) k haploskupinám umožnilo pomocí sítí analyzovat jejich sdílení podle třech výše popsaných kritérií. Pro každou haploskupinu jsem volila tři zobrazení podle jazykové, regionální a subsistenční příslušnosti. Součástí diplomové práce jsou sítě, u kterých lze studovat sdílení haplotypů mezi uvedenými skupinami, ale i sítě zobrazující regionální příslušnost, kde jsem sdílení haplotypů nepozorovala. Sdílené haplotypy jsou označeny číslicí pro snazší orientaci.

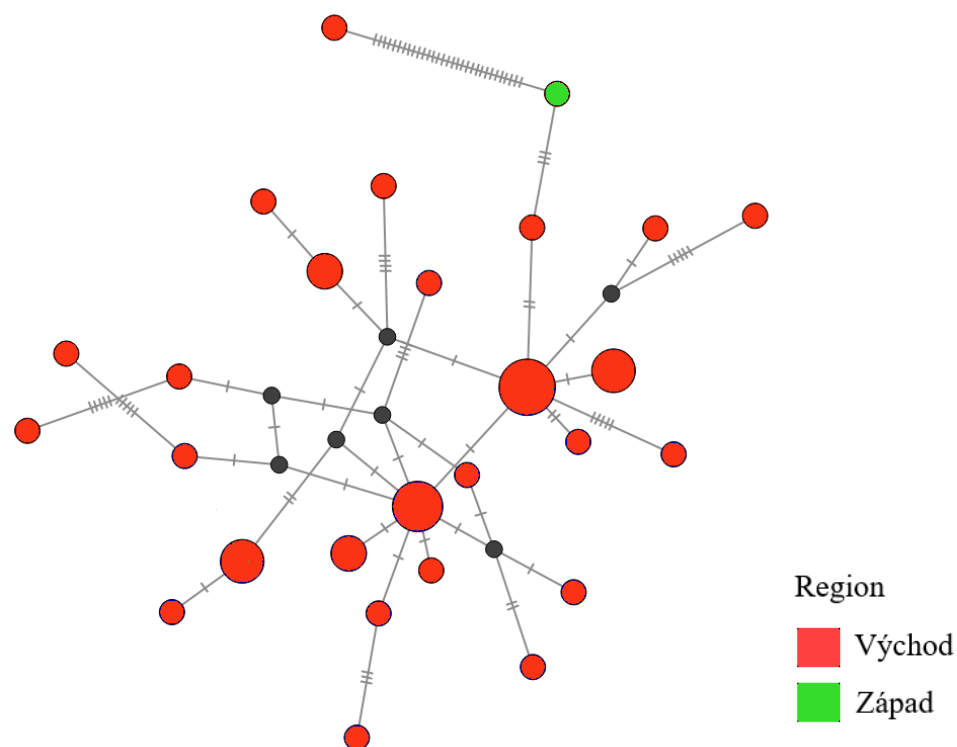
Haploskupina M zahrnuje 27 haplotypů. Jeden vzorek byl vyloučen programem PopART z důvodu chybějících dat. Celkové populační rozložení afroasijské jazykové skupiny v této haploskupině je 45 %, nigerokonžská jazyková skupina zahrnuje 22,5 % a 32,5 % je řazeno k nilosaharské jazykové skupině. Obrázek 8a ukazuje na čtyři sdílené haplotypy (označené čísly 1, 2, 3 a 4) v rámci různých jazykových rodin. Haplotypy 1 a 2 jsou v síti uloženy centrálně. Mohou být označeny za ancestrální, z nichž vznikaly další odvozené haplotypy, které jsou více či méně v hvězdicovitém uspořádání a navozují dojem populační expanze.

Haplotyp č. 1 je zastoupen třemi sekvencemi afroasijské skupiny Rašajdů a dvěma sekvencemi nigerokonžské populace Nubové Koalib. Haplotyp č. 2 je zastoupen čtyřmi sekvencemi. Jsou to tři sekvence populace Nubové Koalib a jedna sekvence populace Núbijců, která se řadí k nilosaharské jazykové skupině. Haplotyp č. 3 je sdílen mezi jazykovou skupinou afroasijskou (Arabové ze Súdánu) a nilosaharskou (Núbijci) po jednom vzorku. Stejně populace jsou také u sdíleného haplotypu č. 4, kde je ale populace Núbijců zastoupena dvěma vzorky. Sekvence konkrétních haplotypů se sdílenými vzorky jsou součástí přílohy 9.



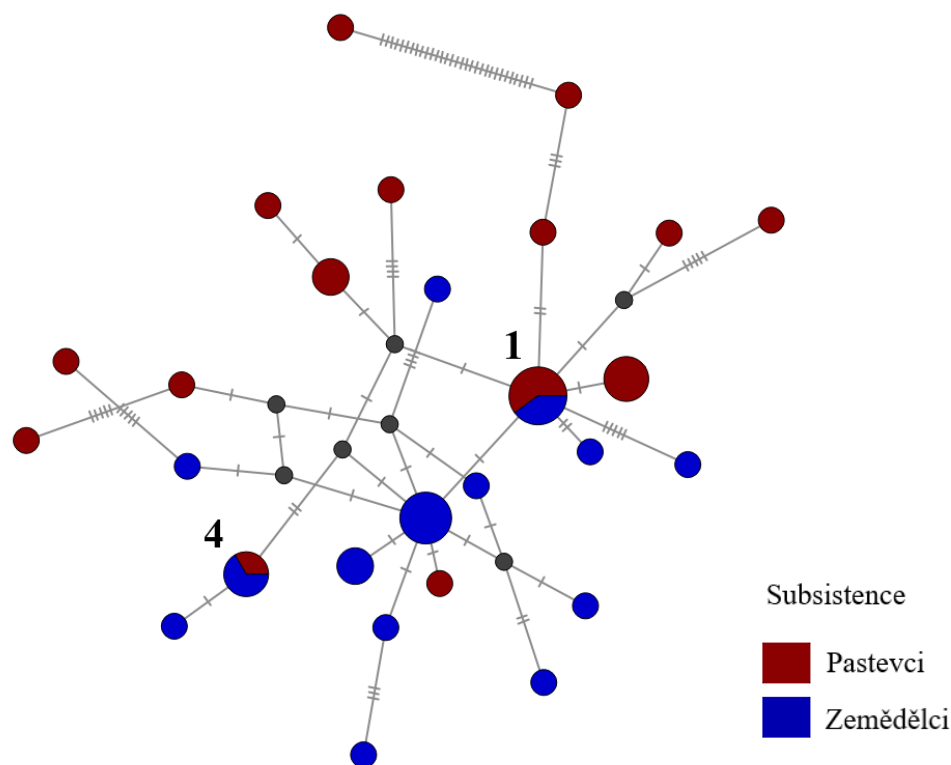
Obrázek 8a: Síť haploskupiny M se zobrazením jazykové příslušnosti. Černé nody označují chybějící haplotyp datasetu. Kolmé čáry na spojnici zobrazují počet mutací odlišujících sousední haplotypy. Velikost kruhu v síti odpovídá počtu zastoupení daného haplotypu.

Síť znázorňující regionální příslušnost k západnímu a východnímu sahelu je u haploskupiny M jednoznačná, viz obrázek 8b. Východní sahel je zastoupen v 97,5 %. Západní sahel v síti reprezentuje pouze jeden haplotyp populace Tuaregů (2,5 %). Haplotypy mezi východním a západním sahelem u haploskupiny M nejsou sdíleny.



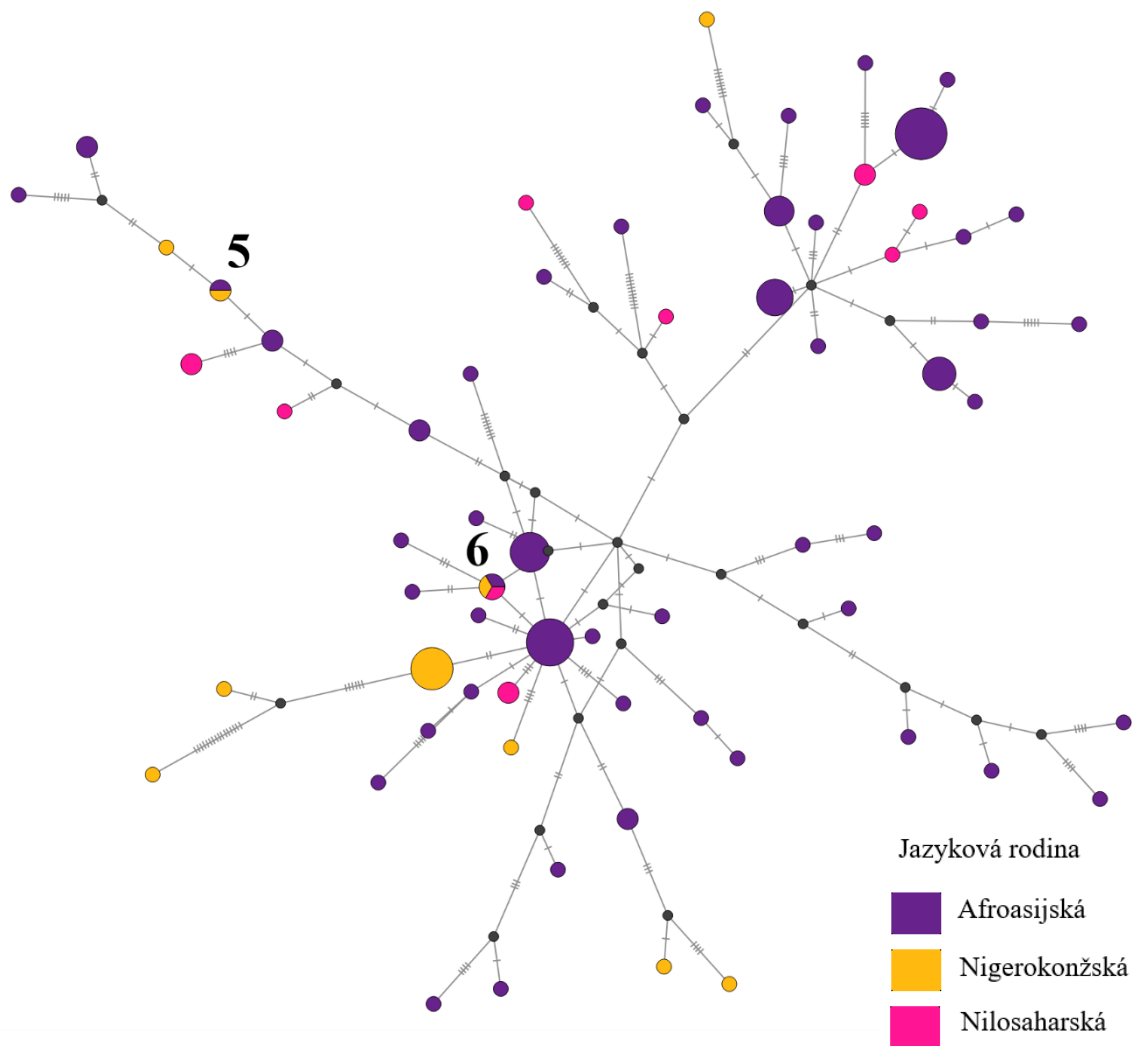
Obrázek 8b: Síť haploskupiny M se zobrazením regionální příslušnosti. Černé nody označují chybějící haplotyp datasetu. Kolmé čáry na spojnici zobrazují počet mutací odlišujících sousední haplotypy. Velikost kruhu v síti odpovídá počtu zastoupení daného haplotypu.

Celkové rozložení v síti na obrázku 8c je 50 % pastevců a 50 % zemědělců. Populace pastevců a zemědělců spolu sdílejí dva haplotypy, které jsou označeny čísly 1 a 4. Jedná se o identické haplotypy k haplotypům 1 a 4 sítě na obrázku 8a zobrazující jazykovou příslušnost. Sekvence konkrétních haplotypů se sdílenými vzorky jsou součástí přílohy 9. Společným rysem sdílených haplotypů je jejich geografická příslušnost k východu sahelu.



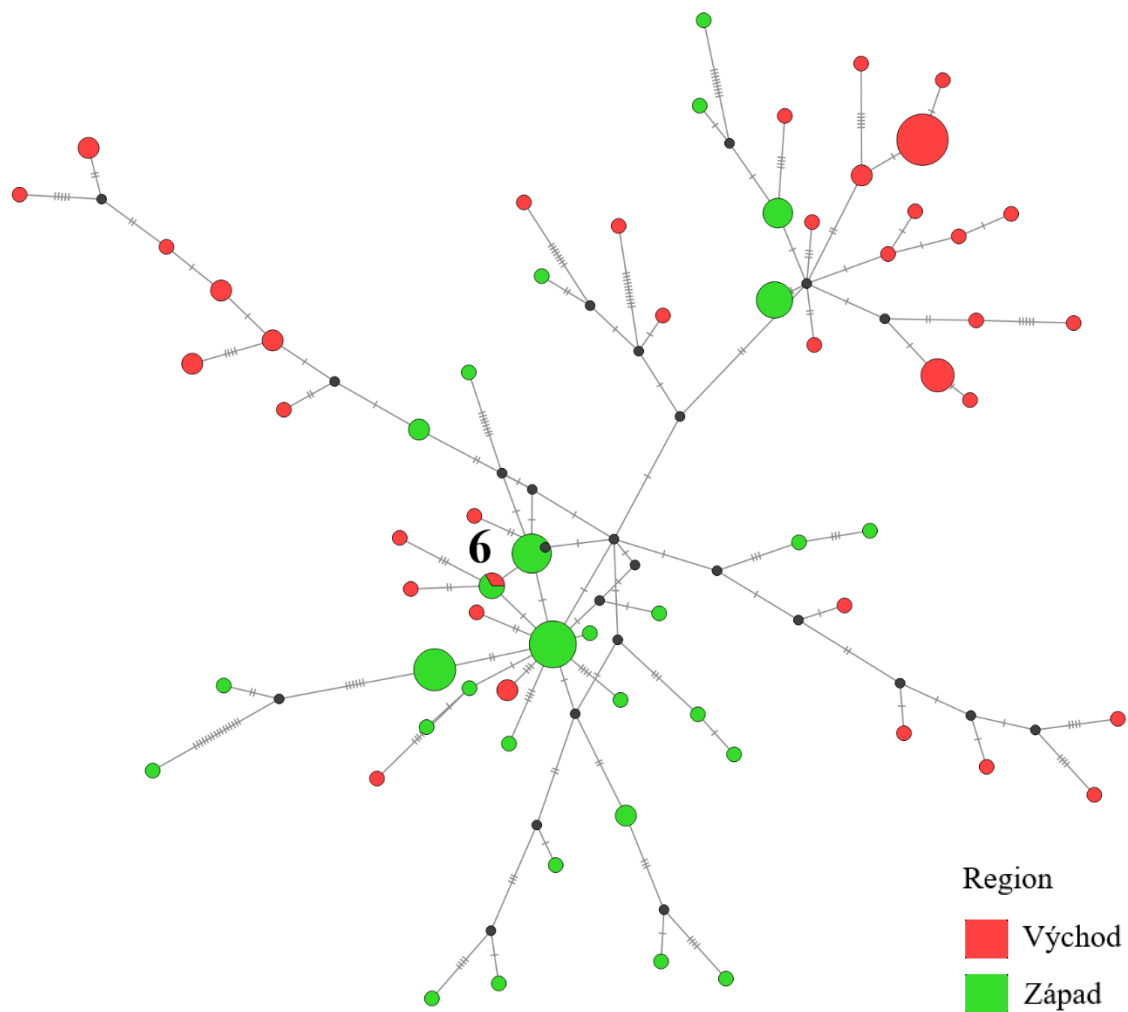
Obrázek 8c: Síť haploskupiny M se zobrazením subsistenční příslušnosti. Černé nody označují chybějící haplotyp datasetu. Kolmé čáry na spojnici zobrazují počet změn mezi sousedními haplotypy. Velikost kruhu v síti odpovídá počtu zastoupení daného haplotypu.

Síť haploskupin H, HV, V, R0 a R* čítá 65 haplotypů. Ze souboru bylo programem PopART vyloučeno 9 vzorků z důvodu chybějících úseků. Spletitá síť (viz obrázek 9a), na první pohled radiálně uspořádaná, sdílí v rámci jazykové příslušnosti dva haplotypy. Haplotyp sdružující Nuby Koalib a Araby ze Súdánu je označen číslem 5. Haplotyp č. 6 je pak sdílen mezi afroasijskou (Arabové z Mali), nigerokonžskou (Markové) i nilosaharskou (Zaghawové) jazykovou skupinu. Oproti předchozí haploskupině M výrazněji převládají jazyky afroasijské rodiny (75,8 %). Nigerokonžská jazyková rodina je v síti zastoupena pouze 14,2 % a nilosaharská jen 10 % haplotypů. Sekvence konkrétních haplotypů se sdílenými vzorky jsou součástí přílohy 9.



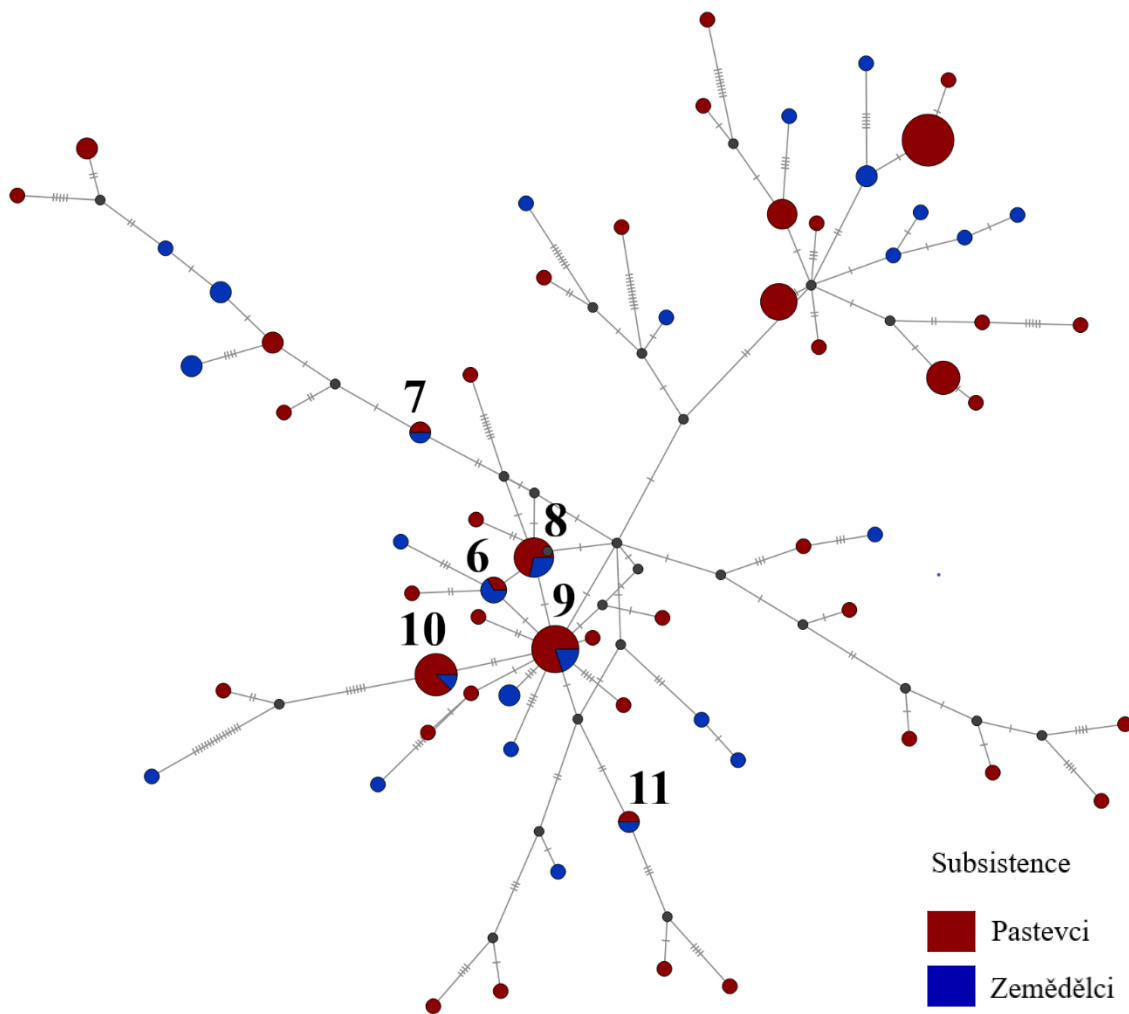
Obrázek 9a: Síť haploskupin H, HV, V, R0 a R* se zobrazením jazykové příslušnosti. Černé nody označují chybějící haplotyp datasetu. Kolmé čáry na spojnici zobrazují počet změn mezi sousedními haplotypy. Velikost kruhu v síti odpovídá počtu zastoupení daného haplotypu.

Stejný haplotyp č. 6 jako u sítě znázorňující jazykovou příslušnost je sdílen mezi východními a západními populacemi sahelu (obrázek 9b). Západ je zastoupen Araby z Mali a Marky a východ Zaghawy. Procentuální zastoupení východu a západu je téměř vyrovnané s 48,3 % a 51,7 %. Sekvence konkrétních haplotypů se sdílenými vzorky jsou součástí přílohy 9.



Obrázek 9b: Síť haploskupin H, HV, V, R0 a R* se zobrazením regionální příslušnosti. Černé nody označují chybějící haplotyp datasetu. Kolmé čáry na spojnici zobrazují počet změn mezi sousedními haplotypy. Velikost kruhu v síti odpovídá počtu zastoupení daného haplotypu.

Největší počet sdílených haplotypů u haploskupin H, HV, V, R0 a R* je patrný při zobrazení subsistenční příslušnosti viz obrázek 9c. Pastevci a zemědělci spolu sdílí celkem šest haplotypů, které jsou označeny čísly 6–11. Sekvence konkrétních haplotypů se sdílenými vzorky jsou součástí přílohy 9. Soubor haplotypů je tvořen 71,7 % pastevců a 28,3 % zemědělců. Ve sdílených haplotypech mezi subsistencemi, které jsou tvořeny větším počtem vzorků (haplotyp 8, 9 a 10), převažuje zastoupení pastevecké strategie a zároveň jsou sdílené haplotypy ze 100 % řazeny do západního sahelu.

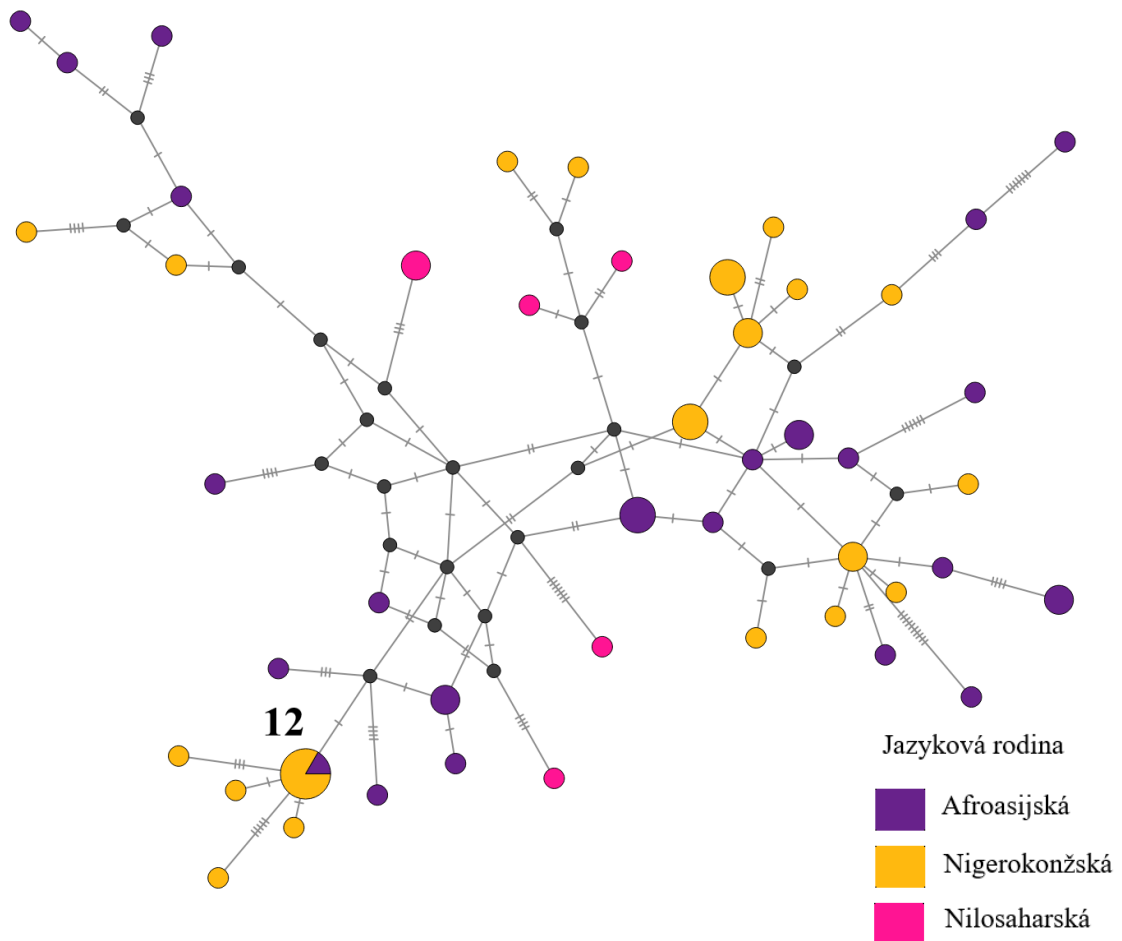


Obrázek 9c: Síť haploskupin H, HV, V, R0 a R* se zobrazením subsistenční příslušnosti. Černé nody označují chybějící haplotyp datasetu. Kolmé čáry na spojnici zobrazují počet změn mezi sousedními haplotypy. Velikost kruhu v síti odpovídá počtu zastoupení daného haplotypu.

Třetí série haplotypových sítí zobrazuje haploskupiny U a K čítající 47 haplotypů, dva vzorky byly z důvodu nekompletní sekvence programem PopART z analýzy vyloučeny. Z pohledu regionální příslušnosti nedochází ke sdílení haplotypů.

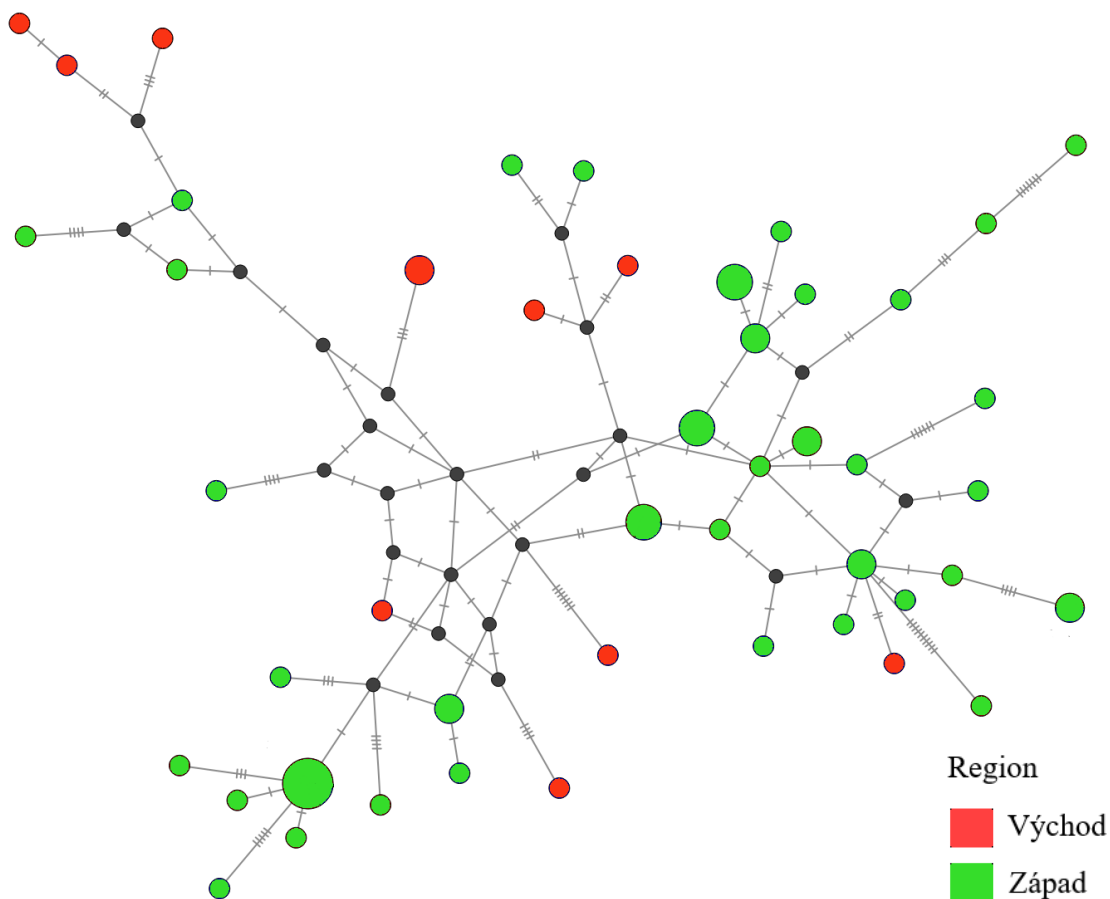
Sdílení s ohledem na jazykovou příslušnost je u sítě haploskupin U a K patrné na obrázku 10a. Jedná se o jeden jediný haplotyp s číslem 12, který je reprezentován sekvencemi Fulbů z Futa Džallonu, Fulbů z Mauritánie, Fulbů a Tuaregů z Mali. Více jak 80 % sdíleného haplotypu tvoří zástupci nigerokonžské jazykové rodiny, zbytek se řadí k rodině afroasijské. V procentuálním zastoupení jazykových rodin převažuje afroasijská

jazyková rodina (43,8 %), dále nigerokonžská (46,9 %) a nilosaharská je zastoupena pouze v 9,3 %. Sekvence konkrétních haplotypů se sdílenými vzorky jsou součástí přílohy 9.



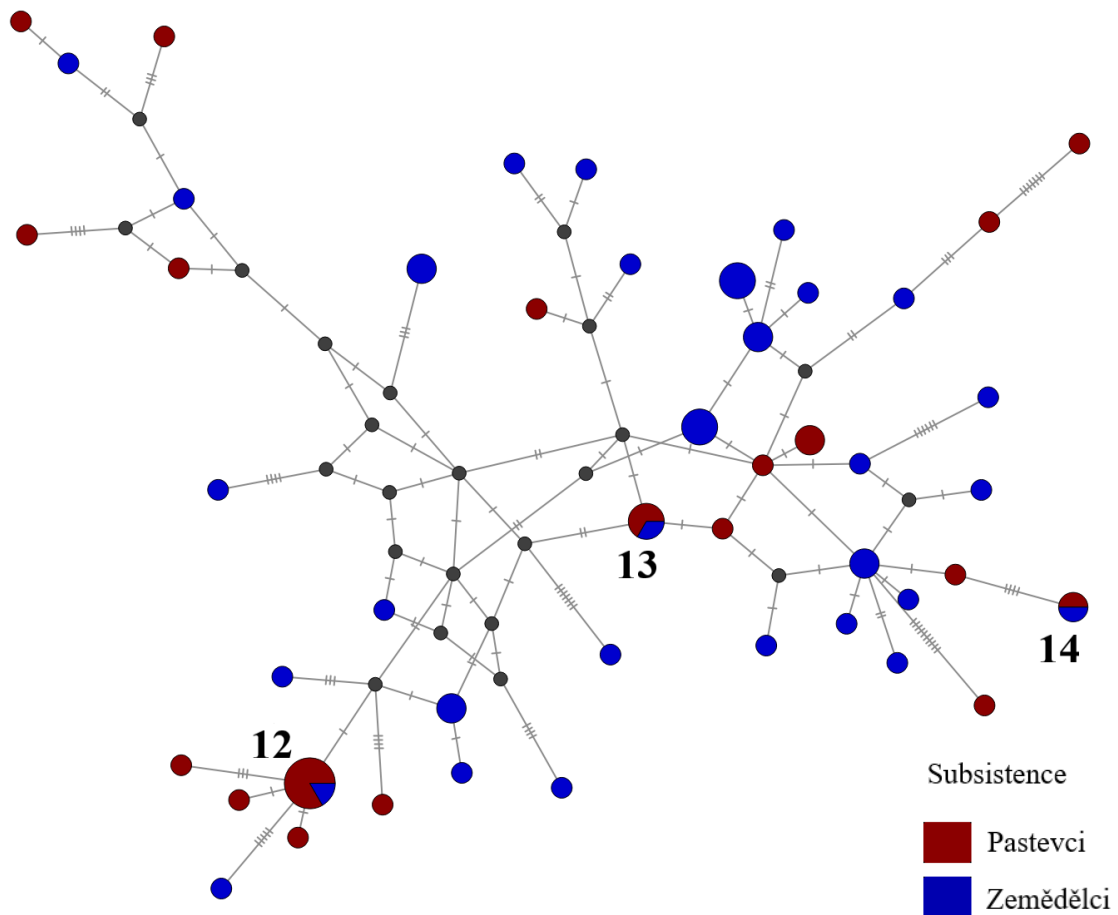
Obrázek 10a: Síť haploskupin U a K se zobrazením jazykové příslušnosti. Černé nody označují chybějící haplotyp datasetu. Kolmé čáry na spojnici zobrazují počet změn mezi sousedními haplotypy. Velikost kruhu v síti odpovídá počtu zastoupení daného haplotypu.

Zobrazení regionální příslušnosti sahelu haplotypové sítě U a K neukazuje sdílené haplotypy, viz obrázek 10b. Na rozdíl od sítě haploskupiny M je haplotypové přiřazení k západu nebo východu vyváženější. Západní haplotypy jsou zobrazeny v 82,8 % a 17,2 % je zastoupení haplotypů východního sahelu.



Obrázek 10b: Síť haploskupin U a K se zobrazením jazykové příslušnosti. Černé nody označují chybějící haplotyp datasetu. Kolmé čáry na spojnici zobrazují počet změn mezi sousedními haplotypy. Velikost kruhu v síti odpovídá počtu zastoupení daného haplotypu.

Subsistenční zobrazení haplotypů na obrázku 10c síť U a K sdílí mezi pastevcí a zemědělci tři haplotypy označené čísly 12, 13 a 14. Sekvence sdílených haplotypů jsou uvedeny v příloze 9. Pastevecká subsistence je zde zastoupena z 39,1 %, zemědělská z 61,9 %. Přestože v souboru haploskupin U a K převládá zemědělská subsistence, ve sdílených haplotypech převládá naopak subsistence pastevecká. Zároveň lze sdílené haplotypy jednotlivě přiřadit k západu.



Obrázek 10c: Síť haploskupin U a K se zobrazením subsistenční příslušnosti. Černé nody označují chybějící haplotyp datasetu. Kolmé čáry na spojnici zobrazují počet změn mezi sousedními haplotypy. Velikost kruhu v síti odpovídá počtu zastoupení daného haplotypu.

Celkově je mezi 1909 jedinci, respektive 290 jedinci, kteří nesou eurasijské haploskupiny, zapojeno do haplotypového sdílení 60 jedinců, kteří spolu sdílí 14 haplotypů. Na tomto sdílení se účastní 16 populací.

7 Diskuze

Cílem této diplomové práce bylo vyvrátit, nebo potvrdit hypotézu asymetrického genového toku mezi dvěma regiony afrického sahelu (západ vs. východ) i s ohledem na subsistenci a jazykovou příslušnost jednotlivých populací, a to po doplnění značného množství nově generovaných mtDNA sekvencí; jednalo se o 455 vzorků z 11 populací ze západního a východního sahelu, jimiž byl doplněn původní dataset 1454 vzorků u 29 populací, který byl publikován ve studii Čížkové et al. (2017b). Dalším cílem bylo potvrdit, nebo vyvrátit tezi o relativně častějším zastoupení eurasijských haploskupin u pastevců (Cerezo et al., 2011).

Haplotypy haploskupin L4 a L5 se vyskytují na východě sahelu převážně u pasteveckých populací. Stejně jako ve studii Rosa et Brehm (2011) se haploskupina L4 vyskytuje s nízkou frekvencí ve východním sahelu, přesto je pro tuto část sahelu charakteristická. S výskytem v Súdánu jsem haploskupinu L4a našla u populace Kababíšů. Na východě sahelu haploskupina L4 před 95 tisíci lety vznikla (Behar et al., 2008). Klad L4b se vyskytuje i u západních populací, kam pravděpodobně tato haploskupina doputovala z východu.

Jak udává Silva et al. (2015), také haploskupina L3 je zastoupena převážně na východě Afriky a můžeme ji vidět v této práci ve vysoké míře u východních populací sahelu. Zajímavá je zde haploskupina L3f, jejíž zvýšený podíl sledujeme u Zaghawů a Kababíšů (v průměru 18,8 %). Najdeme ji ale i u západosahelské populace Bellů, kde je její výskyt také vysoký (19 %). Studie Černý et al. (2009) rekonstruuje migraci čadsky hovořících pastevců, kteří měli přinést tuto haploskupinu z východní Afriky na západ do povodí jezera Čad. Výskyt haploskupiny L3f z východu na západ sahelu skutečně klesá, ale nejedná se pouze o populace afroasijské jazykové skupiny. Ukazují na to západní populace Bellů a Tuaregů (afroasijská jazyková rodina) s 19% a 13,6% podílem L3f, ale i populace Fulbů z Mali (11,4 %) a Soninků z Mauritánie (8,3 %), kteří jsou řazeni do nigerokonžské jazykové rodiny. Populace Fulbů z Mauritánie a Maurů, které jsou z výše zmiňovaných geograficky nejdále od Čadského jezera, tuto haploskupinu v datasetu neobsahují. Mohu nicméně konstatovat, že dceřiná haploskupina L3f3 má menší varianci a její rozšíření z východní Afriky muselo být nedávné. Podporují to specifické haplotypy haploskupiny L3f3 u Kababíšů a Zaghawů, tedy populací žijících východně od čadsky hovořících skupin.

Haploskupiny H1, H3 nebo V se ve vyšší frekvenci vyskytují na západě sahelu (Pereira et al., 2010b). Obyvatelé tohoto regionu, např. Arabové z Mali, mají vysoký podíl haploskupin (H1, H2a nebo V7a). Tyto haploskupiny jsou ve větší míře detekovány ale také u západosahelských Maurů. Je ale zajímavé, že ti jsou četnými nositeli i haploskupin R nebo T, jejichž původ je na Blízkém východě. O Maurech pojednává publikace Himpan et Himpan-Sabatier (2018) a stejně jako Soninkové patřili k prvním obyvatelům Mauritánie, kteří zprostředkovali obchod se severovýchodní Afrikou, odkud mohlo dojít k šíření těchto haploskupin z Blízkého východu.

Z mého datasetu vyplývá, že u některých pasteveckých populací dosahují eurasijské haploskupiny až polovičního zastoupení (např. u Maurů 53,3 % nebo Tuaregů 49,2 %), což u zemědělských populací nikdy nenalezneme. U zbylých pasteveckých populací se sice hladina eurasijských haploskupin nedostane přes 32 %, ale i tak se jedná na subsaharskou Afriku o relativně vysokou frekvenci. Pokud porovnáme pastevece a zemědělce mezi sebou, poměr subsaharských a eurasijských haploskupin se výrazně liší – u pastevců dosahují eurasijské haploskupiny v průměru 30,9 % a u zemědělců se eurasijské haploskupiny pohybují kolem průměru 18,2 %. Je třeba zdůraznit, že zastoupení eurasijských haploskupin je v sahelu oproti severní Africe celkově mnohem nižší (Diallo et al., 2022; Rosa et Brehm, 2011). Kulichová et al. (2017) udává, že eurasijské haploskupiny tvoří v sahelském pásmu Afriky pouhých 17 %, ve své práci jsem dospěla k podobnému výsledku 16 %.

Konkrétní zastoupení, v jakých se vyskytují eurasijské haploskupiny na západě a východě sahelu, odpovídá posledním výzkumům (Coudray et al., 2009; Kujanová et al., 2009). Haploskupiny U6, H a V jsou ve vysoké míře zastoupeny u západosahelských populací, konkrétně Arabů z Mali, Bellů nebo Fulbů. U Kababíšů a Zaghawů je vyšší četnost J, K a T. Zajímavá je populace Maurů, jež nese kromě typických eurasijských haploskupin s vyšším výskytem v této oblasti i poměrně hojné zastoupení eurasijských haploskupin s převládajícím výskytem ve východním sahelu, jako např. J1c, R0a nebo T2c, která se vyskytuje také u Kababíšů. Zároveň lze Maury označit za populaci s nejvyšším počtem různých eurasijských haploskupin. Není vyloučeno, že právě tato populace byla ovlivněna arabskou expanzí z Blízkého východu (Himpan et Himpan-Sabatier, 2018).

Nové sekvence celé mtDNA D-smyčky fulbských populací z Mali a Mauritánie ukazují na vyšší frekvenci haploskupiny U5b oproti dříve publikovaným vzorkům Fulbů ze Senegalu a Guineje (Čížková et al., 2017b). Vyšší výskyt haploskupiny H3p se objevuje jak u nově sekvenované populace Fulbů z Mauritánie, tak i u populace Fulbů z Burkiný Faso, která byla analyzována v předchozím datasetu. Příměs eurasijských haploskupin ukazuje na migraci ze severu (Hernández et al., 2017), odkud se šíří také linie U5b1b1 haploskupiny U (Dupuy, 1999; Černý et al., 2006). Letos publikovaná studie Diallo et al. (2022) poukazuje na události po konci neolitu, jež ovlivnily současné mtDNA zastoupení v sahelu a severní Africe. Studie podporuje příměs západoeurasijských haploskupin na západě sahelu migrací ze severní Afriky, což ovšem není jediná cesta. Linie U5b1b1 ukazuje na šíření až na sever Evropy s odhadovaným posledním společným předkem v jihozápadní Evropě před 8 tisíci lety (Kulichová et al., 2017). Haploskupinu U5b1b můžeme sledovat u Berberů a Fulbů v severní Africe (Achilli et al., 2005), ale i mezi populacemi Evropy, z nichž Saamové ze Skandinávie s četností výskytu haploskupiny U5b1b značně převyšují (48 %).

Analýza haploskupin H1, H3, V a T pomohla odhalit nedávné kontakty mezi populacemi Skandinávie a severní Afriky. Právě tyto haploskupiny totiž přispěly k obohacení genofondu nejen severní a střední Evropy, ale i severní Afriky. Jejich původ je lokalizován do španělské Kantábie, odkud nejspíš probíhala migrace na sever Afriky přes Gibraltarský průliv (Achilli et al., 2005; Kulichová et al., 2017). Haploskupina H1 je mezi sahelkými populacemi dnes zastoupená především u Tuaregů. Její četnost je ale nejvyšší podél severního pobřeží Středozemního moře, odkud se do Afriky dostala přes Gibraltarský průliv (Ennafaa et al., 2009).

Haploskupina U6 spolu s M1 charakterizuje populační expanzi ze Středomoří do Afriky (Olivieri et al., 2006). Frekvence a distribuce M1 a U6, jež se kromě severní Afriky vyskytují pouze mimo Afriku, se podle výzkumu Pennaruna et al. (2012) liší. Dynamika haploskupiny M1 byla rychlejší než dynamika U6, která představuje konzistentní evoluci za pozvolné expanze. Jedinou výjimkou je expanze kladů U6a1 a M1b v severozápadní Africe. Časově je tato expanze datována do období před 22–20 tisíci lety a je spojována s rozvojem iberomaurusienské kultury. Vhodné podmínky po posledním maximu doby ledové a značné demografické změny vedly k rozšíření haploskupiny U6 i M1 v severní Africe.

Specifické klady U6a1 a M1b1 pravděpodobně korelují s šířením afroasijské jazykové rodiny v Africe, ovšem některé linie haploskupiny U6 expandovaly dříve než haploskupina M1. Populace Maurů, Tuaregů, Bellů, Imragenů a Arabů z Mali, které jsem hodnotila v této diplomové práci, jsou všechny populace afroasijské jazykové rodiny. Z důvodu odlišné distribuce populací řadících se k afroasijské jazykové rodině je haplotyp U6 typičtější pro severozápadní Afriku a na východě se vyskytuje jen ojediněle, a to linie U6a2. Různorodý výskyt má i haploskupina M1. M1a převládá v severovýchodní a M1b v severozápadní Africe. Zajímavá je linie M1a1b2 omezená pouze na oblast Kavkazu, což zde mohlo být způsobeno efektem zakladatele (Pennarun et al., 2012). Výše zmíněné nově generované mtDNA sekvence populací západního sahelu korespondují s popsáním rozšířením kladů haploskupiny U6 (U6a) i M1 (M1a i M1b).

7.1 Intrapopulační analýza

Základní parametry, jako je počet sekvencí a počet haplotypů, udávají první představu o celkovém datasetu. Z tabulky 2 vyplývá, že počet haplotypů je u pastevců procentuálně nižší než u zemědělských populací.

Podobně jako Čížková et al. (2017b) ve své studii potvrzuje již dříve získané výsledky z centrálního sahelu (Černý et al., 2011), i v mojí práci lze vidět zřetelný trend k nižším hodnotám jednotlivých parametrů genetické diverzity u pasteveckých populací, a to zejména u genové diverzity. Nižších hodnot však pastevci dosahují i u nukleotidové diverzity a průměrného počtu párových rozdílů. Soudím tak nejen podle výsledků, kterých bylo dosaženo např. u lokálních populací Bedžů a Rašajdů ve výše uvedené studii Martiny Čížkové a zároveň i její diplomové práci (Čížková, 2014), ale i z výsledků mnou nově analyzované populace Arabů z Mali. Naopak hodnoty parametrů genetické diverzity u Kababíšů a Dadžů mohou být odrazem vyšší míry genového toku na východě sahelu.

Při zaměření se na jednotlivé hodnoty genové a nukleotidové diverzity je vidět, že populace východního sahelu se liší od průměrných hodnot. Z výsledků vyplývá, že hodnoty jejich genové diverzity jsou s výjimkou Bedžů vyšší. Populaci Bedžů byl přisuzován arabský původ (Paul, 1954), stejně jako je doložen u Rašajdů, jejichž předkové ale migrovali do Súdánu mnohem později až v 19. století n. l. (Young, 1996). Bedžové jsou známí v Súdánu již před 5 tisíci lety a převážně zastoupení

subsaharské haploskupiny L0 a L3 dokládá jejich africký původ. Izolovanost pasteveckých Bedžů společně s efektem hrdla lahve maternálního genofondu mohlo způsobit nízkou genovou diverzitu.

Pokud nezahrneme Bedže do hodnocení nukleotidové diverzity regionů, nižší hodnoty jsou patrné spíše u západních populací. Nízké hodnoty v celém regionu by odrážely mladý a společný genetický původ celého regionu, což neplatí pro celou oblast. Mezi výrazně se vymykající západosahelské populace s vysokou nukleotidovou diverzitou patří Arabové z Mali, Tuaregové, dále Fulbové z Mauritanie, Bellové, Maurové nebo Soninkové. Opět bych odkázala na knihu *Nomads of Mauritania*, Himpan et Himpan-Sabatier (2018), jež ukazuje migrační vlny západní Afriky a následně další migrace na jih, které nebyly způsobeny konflikty mezi populacemi, ale spíše suchem.

Pasteveckým populacím je mobilita přirozená z podstaty subsistenční strategie. Mobilita neboli pohyb v prostoru ale neodráží míru genového toku (migraci). Migrace je u pastevců vlastně naopak nižší než u zemědělců, jejich mobilita je tedy de facto izoluje od ostatních populací. Celkový směr migrace podle výsledků Migrate-n ukazuje na směr od pastevců k zemědělcům. Stejných výsledků dosáhla i studie Priehodová et al. (2017), která poukazuje na imigraci subsaharských mtDNA haplotypů do arabských populací. U pastevců sledujeme mimochodem také nižší genovou diverzitu. Průměrné hodnoty genové diverzity u pastevců (0,946) a zemědělců (0,991) korelují s popisem jednotlivých hodnot, u pastevců je však hodnota nižší. Tyto výsledky lze vysvětlit právě jejich vyšší emigrací, ale i opouštěním tohoto specifického životního stylu.

Nižší počet haploskupin může být odrazem genetického driftu, resp. zamezení migrace. V lokální populaci tak mohou určité haplotypy po čase dominovat, jiné vymizet. Tento trend by mohl charakterizovat např. populaci Dadžů (L2a až v 54,9 %), kteří byli pravděpodobně vystaveni nepříznivým podmínkám. Zároveň je ale jejich populace bohatá na další subsaharské haploskupiny, v nichž je zastoupena sice s menší četností, ale výrazně haploskupina L3, konkrétně její klady L3b, L3e, L3f, L3h a L3i. Vyšší počet dalších haploskupin tak pravděpodobně reaguje na odeznění nepříznivých podmínek, resp. obnovení biologického kontaktu s okolními populacemi.

Demografická expanze sledovaná pomocí testů selekční neutrality udává v případě testu Tajimovo D nesignifikantní záporné hodnoty. Citlivější Fu_uv test Fs nese signifikantní záporné hodnoty v 65 % jak u zemědělců, tak i pastevců. Můžeme

tak odkazovat na růst těchto potravně-produkčních populací. Takové hodnoty těchto ukazatelů nebyly u lovecko-sběračských populací zaznamenány (Pereira et al., 2001; Quintana-Murci et al., 2008).

7.2 Interpopulační analýza

Analýza molekulárního rozptylu (AMOVA) ukazuje na menší rozdíly mezi subsistenční, jazykovou nebo regionální skupinou, než jak jsou rozdílné jednotlivé populace v rámci jedné skupiny. Lingvistická bariéra spolu s geografickou vzdáleností mezi východem a západem jsou podle této analýzy obecně většími překážkami genového toku než sama subsistence. Nilosaharská jazyková skupina je striktně lokalizovaná pouze na východě sahelu. Jediná populace Nubové Koalib, která je spojena s nigerokonžskou jazykovou rodinou, patří také k východu, zbylých 22 populací stejné jazykové rodiny je na západě (Čížková et al., 2017b).

Větší genetické vzdálenosti mezi populacemi v rámci skupiny než mezi skupinami populací seskupených podle zvolených kritérií (region, subsistence a jazyk) je podobným výsledkem jako ve studii Nováčková et al. (2020). Nejmenší rozdíly vidíme mezi pastevcí a zemědělci (1,3 %) a rozdíly mezi populacemi subsistenční skupiny dosahují 5,7 %. Nováčková et al. (2020) hodnotila až 15 pasteveckých populací Fulbů, které vykazují vysokou genetickou afinitu. Oproti výsledkům uvedené studie jsem dospěla i k poněkud nižším hodnotám fixačních indexů Φ_{ST} hodnotících variabilitu mezi všemi populacemi, tedy bez zařazení do skupiny (6,2 % oproti 8,0 %). Nižší hodnoty mohou být způsobeny jiným výběrem populací nebo i vyšším molekulárním rozlišením v mé studii (ve studii Nováčková et al. (2020) je hodnocen pouze HVS-1).

Genetické vzdálenosti mezi populacemi celkem dobře zobrazují MDS grafy. Studované populace jsou soustředěny více či méně centrálně a až na populaci Rašajdů a Bedžů si jsou navzájem geneticky docela blízké. Pastevecká populace Tuaregů podle výsledků genetických vzdáleností na MDS grafu nevykazuje blízkost s populací Bedžů, jak to naznačovaly některé starší studie (Cavalli-Sforza et al., 1994). Přestože tyto populace nyní dělí velká geografická vzdálenost, jejich společná historie je odhadována do doby před 5 tisíci lety na základě šíření populací kušitské jazykové rodiny. I přes genetické vzdálenosti mezi Tuaregy a Bedži je populace Tuaregů spolu s jedinou východní populací Kababíšů v genofondu nositelem haploskupiny M1. Rozložení

haploskupinových kladů M1a a M1b u populací korespondují s výsledky v článku Pennarun et al. (2012). M1a se tedy vyskytuje u východosahelské populace Kababíšů a M1b u západosahelské populace Tuaregů.

Zajímavé jsou arabské populace, které migrovaly do východní Afriky až v posledních 2 tisících letech, pravděpodobně ve třech oddělených migračních vlnách (Fernandes et al., 2015). Konkrétně předkové dnešních Rašajdů přišli do Súdánu nedávno (Young, 1996) a jejich genetická vzdálenost od sousedních populací je velmi vysoká (Čížková et al., 2017b). V této práci na odlišný genofond odkazují také výsledky MDS grafu. Baggarové ze Súdánu vykazují bližší afinitu s populací Arabů z Čadu než s populací Arabů ze Súdánu. Možným vysvětlením se zdá být subsistenční strategie zmíněných populací, kdy Arabové ze Súdánu jsou zemědělci, stejně jako Arabové z Mali a Núbijci. Zobrazení pasteveckých populací na obrázku 7a a 7c jasně zobrazuje větší genetické vzdálenosti mezi arabskými pastevcí východu a fulbskými pastevcí západu. Obě tyto pastevecké populace sahelu mají ostatně odlišný původ (Nováčková et al., 2020).

Migrate-n ve srovnání s předchozími studiemi upřesnil naši představu o genovém toku mezi zemědělci a pastevcí (Čížková et al., 2017b). Vyšší hodnoty parametru efektivní imigrace jsou u zemědělců. Tok genů probíhá tedy od pastevců k zemědělcům, a to jak na východě, tak i na západě sahelu, kde je migrace dokonce intenzivnější. Studie Diallo et al. (2022) taktéž shledala vyšší tok genů od pastevců k zemědělcům, ovšem liší se výsledkem na východě sahelu, kde migrace probíhala spíše směrem od zemědělců k pastevcům. Výsledky této diplomové práce přinesly opačný závěr. Zemědělci častěji přijímají jedince, což z podstaty vysoké migrační aktivity pastevců dává smysl. Je třeba rovněž uvážit opouštění kočovného života v posledních desetiletích, což se může prezentovat právě vyvádáním dívek z pasteveckých populací do populací zemědělských, podobně jako je tomu v případě pygmejských lovců-sběračů a bantuských zemědělců (Verdu et al., 2013).

7.3 Sdílení haplotypů

Znázornění sahelských haplotypů v sítích slouží k dokreslení jejich evolučních vztahů a migrací mezi skupinami populací. Brala jsem zde v potaz tři kritéria (subsistenční, regionální a jazykové). Mezi haplotypy většiny eurasijských haploskupin (nebyly

hodnoceny pouze haploskupiny D, J, O, N, S, T, X a W) došlo k nejčastějšímu sdílení v rámci subsistenční příslušnosti. Sdílení mezi pastevcí a zemědělci je znázorněno ve všech třech sítích. U sítě haploskupiny M a haploskupiny U a K v rámci regionu jsem sdílení haplotypů nezjistila; dalo by se říci, že některé haploskupiny jsou spíše jen v západním sahelu a jiné spíše jen na východě tohoto regionu. Ve východním sahelu jsou, kromě jednoho haplotypu (M1b1a), lokalizovány všechny ostatní haplotypy haploskupiny M. Ve východním sahelu jsou lokalizované sekvence haploskupin U2, U3 a tři sekvence haploskupiny U6a, převážná část sekvencí haploskupiny U6 je spolu s U4 a U5 řazena k západnímu sahelu. Pod haploskupinou K jsou na západě nalezeny sekvence Fulbů z Mali a Imragenů.

Je překvapující, že aplikace Haplogrep detekovala i haploskupiny D a X (nebyly použity k zobrazení v sítích). Tyto haploskupiny jsou podle Torroni et al. (1993) východoasijskou variantou mtDNA haploskupin, které tvoří spolu s dalšími haploskupinami (A, B a C) zakladatelské linie původních obyvatel Ameriky. Jediným vysvětlením jejich výskytu u populace Zaghawů ve východním sahelu je jejich nedávná migrace z východní Asie, podobně jako např. polynézký motiv (haploskupina B4a1a1a) v Somálsku (Brucato et al., 2019). Nelze ale vyloučit ani podobný mutační profil v D-loop segmentu u jiné africké haploskupiny, která není v databázi, na niž je Haplogrep založen, dostatečně dobře zastoupena. Pro potvrzení přítomnosti těchto haploskupin by bylo třeba genotypizovat SNP varianty v kódujícím úseku mtDNA (pozici 5178 u D a 14470 u X).

Sdílení haplotypů v rámci subsistence (mezi pastevcí a zemědělci) je nejvýraznější mezi haploskupinami H, HV, V, R0 a R*. K haploskupině H je řazena také revidovaná Cambridžská referenční sekvence (rCRS) (Andrews et al., 1999). Ve sdílených haplotypech těchto haploskupin, stejně tak u haploskupin M, U a K, se objevují vzorky převážně Tuaregů, Arabů z Mali a Fulbů, z dalších nově analyzovaných populací hodnocených v této diplomové práci to jsou Maurové, Fulbové z Mali, Imragenové a Zaghawové. Tyto populace se věnují převážně pastevectví až na Araby z Mali, byť i ti mohli být původně pastevcí. Pastevcí kočují na delší vzdálenosti a jsou častějšími imigranty do populace zemědělců, což ostatně potvrzují i výsledky analýzy Migrate-n.

Z dříve publikovaných vzorků sdílí haplotypy D-loop segmentu výrazně Nubové Koalib, Núbijci, Rašajdi a Arabové ze Súdánu, ale mezi další populace, které sdílí haplotypy, patří ještě Fulbové ze senegalského Ferla, guinejského Futa Džallonu a Burkiny Faso. Z přílohy 9 navíc vyplývá, že Fulbové sice sdílí haplotypy, ale převážně mezi fulbskými populacemi. Proto je také genetická diverzita pastevců na západě nižší než usedlých zemědělců a značí vyšší migrační aktivitu mezi lokálními populacemi Fulbů nebo jejich nedávný společný původ, byť mají samozřejmě mnoho dalších haplotypů, které nesdílejí (Azarya et al., 1999; Černý et al., 2011). V rozporu je ale tvrzení, kdy migrace probíhá spíše na východ. Až na populaci Imragenů jsou totiž sdílené eurasijské haplotypy lokalizovány v západních populacích.

Při pohledu na síť haploskupin U a K je patrné, že ancestrální, tedy centrální, haplotypy chybí, což je celkem logické, neboť sahel jistě nelze považovat za místo, kde tato haploskupina vznikla. Koncové haplotypy jsou diverzifikovanější, odvozenější, a tedy mladšího stáří. Sdílené haplotypy na okraji sítě jsou přiřazeny k haploskupinám U5 a U6, jejichž vznik je odhadován před cca 30–20 tisíci lety expanzí dřívějších haploskupin západně podél severního a jižního pobřeží Středozemního moře (Pereira et al., 2010b).

8 Závěr

Tato diplomová práce je založena na sekvenaci D-loop segmentu mtDNA 11 populací z východního Súdánu, jižní Mauritanie a středního Mali (střední delty Nigeru). Nová data v databázi představovala jak pastevecké, tak i zemědělské skupiny spadající do různých jazykových rodin.

Sahelský koridor mezi Saharou a tropickými pralesy přirozeně překonávají migrující populace mezi východem a západem (Černý et al., 2007). Pokud ale odhlédneme od sahelu jako takového, migrují tudy samozřejmě i lidé ze severní Afriky na jih a protipólem je cesta subsaharských Afričanů na sever, což souvisí především se změnami klimatu a přírodního prostředí v pozdním pleistocénu a následně i holocénu (Diallo et al., 2022). Že docházelo k několika kontaktům mezi eurasijskou a subsaharskou populací je zřejmé ze studií, u nichž bylo možné tyto události datovat (Kulichová et al., 2017, Vicente et al., 2019). To ale nebylo předmětem mé studie. V kontextu genetických adaptací na potravu, patogeny a klima pomáhají genetické analýzy pochopit populační historii lidské populace, která je výsledkem souhry mísení původně izolovaných skupin a selekčního tlaku prostředí (Černý et al., 2021).

Některé studie zjistily relativní převahu eurasijských mtDNA haplotypů u pasteveckých skupin, zejména ve středním sahelu v oblasti Čadské pánve (Cerezo et al., 2011). Doplněním vzorků z východní a západní části sahelu jsme analýzou sdílení haplotypů prostřednictvím haplotypových sítí tuto tezi pro celý sahel potvrdili. Eurasijské haploskupiny v síti reflektující západ a východ sahelu sdíleny nejsou, sdílení mezi těmito regiony je tedy spíše v úrovni subsaharských haploskupin. V datovém souboru jsou haplotypy eurasijských mtDNA nejpočetnější u zemědělské populace Arabů z Mali, ale zde můžeme předpokládat, že jejich předkové přišli do regionu jako pastevcí a usadili se tu relativně nedávno. Další pastevecké populace na západě Afriky (např. Maurové nebo Tuaregové) mají vysoký podíl eurasijských haploskupin, ale je vyvážený se zastoupením haploskupin subsaharských.

Výsledkem genového toku odehrávajícího se především v dobách populační expanze spjaté s výrobou potravin je, že většina subsaharských populací sdílí své předky mimo svůj nynější regionální výskyt. Mísení populací v neolitu a v pozdějších dobách je patrné ve všech regionech Afriky (Schlebusch et Jakobsson, 2018) a dalším vzorkováním prakticky jakéhokoli afrického regionu můžeme získat nové informace (Pereira et al.,

2021). Jako hlavní migrační cesty lze pozorovat zpětnou expanzi eurasijských populací do Afriky (Olivieri et al., 2006; Pennarun et al., 2012) a v subsaharské Africe bantuskou expanzi ze středozápadu na jih a na východ (de Filippo et al., 2012). Genový tok byl identifikován napříč sahelským regionem (Černý et al., 2007), ale i v jižní Africe, kam před bantuskou expanzí dospěla migrace až z Blízkého východu, tedy ze západní Eurasie (Pickrell et al., 2014). Některé studie ukazují, že migrace mohly být relativně rychlé i na delší vzdálenosti (Busby et al., 2016).

Závěrem mohu konstatovat, že analýza nově získaného datasetu potvrzuje výsledky práce Čížkové et al. (2017b), a sice to, že na západě sahelu, kde je převaha fulbských populací, které se dnes nutně všechny nevěnují pastevectví, sledujeme vyšší míru genového toku od pastevců k zemědělcům. Genetické vzdálenosti západních a východních pastevců jsou zároveň vyšší než při porovnání s regionálně bližšími populacemi zemědělců, což nepřímo poukazuje na předěl v Čadské pánvi, která sloužila jako hranice mezi západním a východním sahemem (Černý, 2006). Populace pastevců jsou ale méně početné, genový tok je u nich omezenější, což dává příležitost k působení genetického driftu. Dalším závěrem je vyšší četnost eurasijských haploskupin u dnešních pasteveckých populací sahelu, což může souviset s příchodem domestikovaného skotu vedeného pastevcí ze severní Afriky, potažmo západní Eurasie, jak naznačují archeologické studie (Wright, 2017).

9 Seznam zkratek

bp	pár bází
dATP	deoxyadenosintrifosfát
dCTP	deoxycytosintrifosfát
dGTP	deoxyguanosintrifosfát
DNA	deoxyribonukleotidová kyselina
dNTP	deoxynukleosidtrifosfát
dTTP	deoxythymidintrifosfát
DNA	deoxyribonukleotidová kyselina
EDTA	etylendiamintetraoctová kyselina
g	tíhové zrychlení
HVS-1, 2	hypervariabilní segment 1, 2
MDS	multidimenzionální škálování
ml	mililitr
mtDNA	mitochondriální DNA
n. l.	našeho letopočtu
NR1	nerekombinantní část Y chromozomu
PCR	polymerázová řetězová reakce
rCRS	revidovaná cambridžská referenční sekvence
SNP	Single Nucleotide Polymorphism
V	volt
μl	mikrolitr

10 Literatura

- Aimé, C., Laval, G., Patin, E., Verdu, P., Segurel, L., Chaix, R., Hegay, T., Quintana-Murci, L., Heyer, E., et Austerlitz, F. (2013). Human Genetic Data Reveal Contrasting Demographic Patterns between Sedentary and Nomadic Populations That Predate the Emergence of Farming. *Molecular Biology and Evolution*, 30(12), 2629–2644.
- Achilli, A., Rengo, C., Battaglia, V., Pala, M., Olivieri, A., Fornarino, S., Magri, C., Scozzari, R., Babudri, N., Santachiara-Benerecetti, A. S., Bandelt, H. J., Semino, O., et Torroni, A. (2005). Saami and Berbers—An Unexpected Mitochondrial DNA Link. *The American Journal of Human Genetics*, 76(5), 883–886.
- Aliyu, A., Mukhtar, J. I., et Salihu, M. (2019). The Role of Triaditional Institutions in Managing Farmers-Pastoralists Conflict in Northern Nigeria. *Dutse International Journal of Social and Economic*, 3(2), 199–207.
- Anderson, S., Bankier, A. T., Barrell, B. G., De Bruijn, M. H. L., Coulson, A. R., Drouin, J., Eperon, I. C., Nierlich, D. P., Roe, B. A., Sanger, F., Schreier, P. H., Smith, A. J. H., Staden, R., et Young, I. G. (1981). Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature*, 290(5806), 457–465.
- Andrews, R. M., Kubacka, I., Chinnery, P. F., Lightowlers, R. N., Turnbull, D. M., et Howell, N. (1999). Reanalysis and revision of the Cambridge reference sequence for human mitochondrial DNA - Nature Genetics. *Nature Genetics*, 23(2), 147.
- Azarya, V., Anneke, B., De Bruijn, M., et Van Dijk, H. (1999). *Pastoralists under Pressure?* (R. Schulze (Ed.)). Brill, 90-04-11364-9.
- Bae, C. J., Douka, K., et Petraglia, M. D. (2017). On the origin of modern humans: Asian perspectives. *Science*, 358(6368).
- Bailey, R. C. (1991). *The Behavioral Ecology of Efe Pygmy Men in the Ituri Forest, Zaire*. Museum of Anthropology.
- Balaresque, P. L., Ballereau, S. J., et Jobling, M. A. (2007). Challenges in human genetic diversity: Demographic history and adaptation. *Human Molecular Genetics*, 16(R2), 134–139.

- Bandelt, H.-J., Forster, P., et Röhl, A. (1999). Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies. *Molecular Biology and Evolution*, 16(1), 37–48.
- Beerli, P. (2009). How to use MIGRATE or why are Markov chain monte Carlo programs difficult to use? In *Population Genetics for Animal Conservation* (pp. 42–79). Cambridge: Cambridge University Press.
- Behar, D. M., Villems, R., Soodyall, H., Blue-Smith, J., Pereira, L., Metspalu, E., Scozzari, R., Makkan, H., Tzur, S., Comas, D., Bertranpetit, J., Quintana-Murci, L., Tyler-Smith, C., Wells, R. S., et Rosset, S. (2008). The Dawn of Human Matrilineal Diversity. *American Journal of Human Genetics*, 82(5), 1130–1140.
- Blench, R. (1999). The Westward Wanderings of Cushitic Pastoralists: Explorations in the Prehistory of Central Africa. In *L'Homme et l'animal dans le bassin du lac Tchad* (pp. 39–80). Editions IRD: Paris, France.
- Bonneuil, N. (1998). Population paths implied by the mean number of pairwise nucleotide differences among mitochondrial DNA sequences. *Annals of Human Genetics*, 62(1), 61–73.
- Braukämper, U. (1994). Notes on the origin of Baggara Arab culture with special reference to the Shuwa. In J. Ownes (Ed.), *Arabs and Arabic in the Lake Chad region* (pp. 13–46). Köln: Rüdiger Köppe Verlag.
- Breton, G., Schlebusch, C. M., Lombard, M., Sjödin, P., Soodyall, H., et Jakobsson, M. (2014). Lactase Persistence Alleles Reveal Partial East African Ancestry of Southern African Khoe Pastoralists. *Current Biology*, 24(8), 852–858.
- Busby, G. B., Band, G., Le, Q. S., Jallow, M., Bougama, E., Mangano, V. D., Amenga-Etego, L. N., Enimil, A., Apinjoh, T., Ndila, C. M., Manjurano, A., Nyirongo, V., Doumba, O., Rockett, K. A., Kwiatkowski, D. P., Spencer, C. C. A., Vanderwal, A., Elzein, A., Nyika, A., ... Davis, T. M. E. (2016). Admixture into and within sub-Saharan Africa. *ELife*, 5, 1–44.
- Brucato, N., Fernandes, V., Kusuma, P., Černý, V., Mulligan, C. J., Soares, P., Rito, T., Besse, C., Boland, A., Deleuze, J.-F., Cox, M. P., Sudoyo, H., Stoneking, M., Pereira, L., et Ricaut, F.-X. (2019). Evidence of Austronesian Genetic Lineages in East Africa and South Arabia: Complex Dispersal from Madagascar and Southeast Asia. *Genome Biology and Evolution*, 11(3), 748–758.

- Cann, R. L., Stoneking, M., et Wilson, A. C. (1987). Mitochondrial DNA and human evolution. *Nature*, 325(1), 31–35.
- Cavalli-Sforza, L. L., Menozzi, P., et Piazza, A. (1994). *The history and geography of human genes*. Princeton: Princeton University Press.
- Cerezo, M., Černý, V., Carracedo, Á., et Salas, A. (2011). New Insights into the Lake Chad Basin Population Structure Revealed by High-Throughput Genotyping of Mitochondrial DNA Coding SNPs. *PLoS ONE*, 6(4), e18682.
- Coudray, C., Olivieri, A., Achilli, A., Pala, M., Melhaoui, M., Cherkaoui, M., El-Chennawi, F., Kossmann, M., Torroni, A., et Dugoujon, J. M. (2009). The Complex and Diversified Mitochondrial Gene Pool of Berber Populations. *Annals of Human Genetics*, 73(2), 196–214.
- Crawford, N. G., Kelly, D. E., Hansen, M. E. B., Beltrame, M. H., Fan, S., Bowman, S. L., Jewett, E., Ranciaro, A., Thompson, S., Lo, Y., Pfeifer, S. P., Jensen, J. D., Campbell, M. C., Beggs, W., Hormozdiari, F., Mpoloka, S. W., Mokone, G. G., Nyambo, T., Meskel, D. W., ... Tishkoff, S. A. (2017). Loci associated with skin pigmentation identified in African populations. *Science*, 358(6365), 1–25.
- Cruciani, F., Trombetta, B., Massaia, A., Destro-Bisol, G., Sellitto, D., et Scozzari, R. (2011). A Revised Root for the Human Y Chromosomal Phylogenetic Tree: The Origin of Patrilineal Diversity in Africa. *The American Journal of Human Genetics*, 88(6), 814–818.
- Cruciani, F., Trombetta, B., Sellitto, D., Massaia, A., Destro-Bisol, G., Watson, E., Beraud Colomb, E., Dugoujon, J-M., Moral, P., et Scozzari, R. (2010). Human Y chromosome haplogroup R-V88: a paternal genetic record of early mid Holocene trans-Saharan connections and the spread of Chadic languages. *European Journal of Human Genetics*, 18(7), 800–807.
- Černý, V. (2006) *Lidé od Čadského jezera*. Praha: Academia.
- Černý, V. (2016). *Po stopách Ádů. Jižní Arábie v čase a prostoru*. Praha: Academia.
- Černý, V., Hájek, M., Bromová, M., Čmejla, R., Diallo, I., et Brdička, R. (2006). mtDNA of Fulani nomads and their genetic relationships to neighboring sedentary populations. *Human Biology*, 78(1), 9–27.

- Černý, V., Fernandes, V., Costa, M. D., Hájek, M., Mulligan, C. J., et Pereira, L. (2009). Migration of Chadic speaking pastoralists within Africa based on population structure of Chad Basin and phylogeography of mitochondrial L3f haplogroup. *BMC Evolutionary Biology*, 9(1), 1–9.
- Černý, V., Fortes-Lima, C., et Tříška, P. (2021). Demographic history and admixture dynamics in African Sahelian populations. *Human Molecular Genetics*, 30(2), R29–R36.
- Černý, V., Kulichová, I., Poloni, E. S., Nunes, J. M., Pereira, L., Mayor, A., et Sanchez-Mazas, A. (2018). Genetic history of the African Sahelian populations. *HLA: Immune Response Genetics*, 91(3), 153–166.
- Černý, V., Pereira, L., Musilová, E., Kujanová, M., Vašíková, A., Blasi, P., Garofalo, L., Soares, P., Diallo, I., Brdička, R., et Novelletto, A. (2011). Genetic structure of pastoral and farmer populations in the African Sahel. *Molecular Biology and Evolution*, 28(9), 2491–2500.
- Černý, V., Salas, A., Hájek, M., Žaloudková, M., et Brdička, R. (2007). A Bidirectional Corridor in the Sahel-Sudan Belt and the Distinctive Features of the Chad Basin Populations: A History Revealed by the Mitochondrial DNA Genome. *Annals of Human Genetics*, 71(4), 433–452.
- Čížková, M. (2014). Genetické vazby v okolí Rudého moře hodnocené pomocí mtDNA [Diplomová práce]. Univerzita Karlova.
- Čížková, M., Hofmanová, Z., Mokhtar, M. G., Janoušek, V., Diallo, I., Munclinger, P., et Černý, V. (2017a). Alu insertion polymorphisms in the African Sahel and the origin of Fulani pastoralists. *Annals of Human Biology*, 44(6), 537–545.
- Čížková, M., Munclinger, P., Diallo, M. Y., Kulichová, I., Mokhtar, M. G., Dème, A., Pereira, L., et Černý, V. (2017b). Genetic structure of the western and eastern African Sahel/Savannah belt and the role of nomadic pastoralists as inferred from the variation of D-loop mitochondrial DNA sequences. *Human Biology*, 89(4), 281–302.
- de Filippo, C., Bostoen, K., Stoneking, M., et Pakendorf, B. (2012). Bringing together linguistic and genetic evidence to test the Bantu expansion. *Proceedings of the Royal Society B: Biological Sciences*, 279(1741), 3256–3263.

- Diamond, J. (2002). Evolution, consequences and future of plant and animal domestication. *Nature*, 418(6898), 700–707.
- Diallo, M. Y., Čížková, M., Kulichová, I., Podgorná, E., Priehodová, E., Nováčková, J., Fernandes, V., Pereira, L., et Černý, V. (2022). Circum-Saharan Prehistory through the Lens of mtDNA Diversity. *Genes*, 13(533), 1–18.
- Ducrotoy, M., Bertu, W. J., Matope, G., Cadmus, S., Conde-Álvarez, R., Gusi, A. M., Welburn, S., Ocholi, R., Blasco, J. M., et Moriyón, I. (2017). Brucellosis in Sub-Saharan Africa: Current challenges for management, diagnosis and control. *Acta Tropica*, 165, 179–193.
- Dupuy, C. (1999). Les apports de l'achéologie et de l'ethnologie a la connaissance de l'histoire ancienne des Peuls. In *Figures peules*, R. Botte, J. Boutrais, and J. Schmitz, eds. Paris: Karthala, 53–72.
- Eberhard, D. M., Simons, G. F., et Fennig C. D. (2021). *Ethnologue: Languages of the World*. Twenty-fourth edition. Dallas, Texas: SIL International.
- Ehret, C. (2002). *The civilizations of Africa: A history to 1800*. Oxford: J. Currey.
- Ehret, C., Keita, S. O., et Newman, P. (2004). The origins of Afroasiatic. *Science*, 306(5702), 1680–1680.
- Enattah, N. S., Jensen, T. G. K., Nielsen, M., Lewinski, R., Kuokkanen, M., Rasinpera, H., El-Shanti, H., Seo, J. K., Alifrangis, M., Khalil, I. F., Natah, A., Ali, A., Natah, S., Comas, D., Mehdi, S. Q., Groop, L., Vestergaard, E. M., Imtiaz, F., Rashed, M. S., ... Peltonen, L. (2008). Independent Introduction of Two Lactase-Persistence Alleles into Human Populations Reflects Different History of Adaptation to Milk Culture. *The American Journal of Human Genetics*, 82(1), 57–72.
- Ennafaa, H., Cabrera, V. M., Abu-Amero, K. K., González, A. M., Amor, M. B., Bouhaha, R., Dzimir, N., Elgaaïed, A. B., et Larruga, J. M. (2009). Mitochondrial DNA haplogroup H structure in North Africa. *BMC Genetics*, 10(8), 1–10.
- Excoffier, L., Laval, G., et Schneider, S. (2005). Arlequin (version 3.0): An integrated software package for population genetics data analysis. *Evolutionary Bioinformatics*, 1, 117693430500100.

- Fernandes, V., Alshamali, F., Alves, M., Costa, M. D., Pereira, J. B., Silva, N. M., Cherni, L., Harich, N., Cerny, V., Soares, P., Richards, M. B., et Pereira, L. (2012). The Arabian Cradle: Mitochondrial Relicts of the First Steps along the Southern Route out of Africa. *The American Journal of Human Genetics*, *90*(2), 347–355.
- Fernandes, V., Triska, P., Pereira, J. B., Alshamali, F., Rito, T., Machado, A., Fajkošová, Z., Cavadas, B., Černý, V., Soares, P., Richards, M. B., et Pereira, L. (2015). Genetic Stratigraphy of Key Demographic Events in Arabia. *PLOS ONE*, *10*(3), e0118625.
- Ferretti, L., Perez-Enciso, M., et Ramos-Onsins, S. (2010). Optimal neutrality tests based on the frequency spectrum. *Genetics*, *186*(1), 353–365.
- Foley, J. A., Coe, M. T., Scheffer, M., et Wang, G. (2003). Regime Shifts in the Sahara and Sahel: Interactions between Ecological and Climatic Systems in Northern Africa. *Ecosystems*, *6*(6), 524–539.
- Fregel, R., Méndez, F. L., Bokbot, Y., Martín-Socas, D., Camalich-Massieu, M. D., Santana, J., Morales, J., Ávila-Arcos, M. C., Underhill, P. A., Shapiro, B., Wojcik, G., Rasmussen, M., Soares, A. E. R., Kapp, J., Sockell, A., Rodríguez-Santos, F. J., Mikdad, A., Trujillo-Mederos, A., et Bustamante, C. D. (2018). Ancient genomes from North Africa evidence prehistoric migrations to the Maghreb from both the Levant and Europe. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, *115*(26), 6774–6779.
- Fu, Y. X. (1997). Statistical tests of neutrality of mutations against population growth, hitchhiking and background selection. *Genetics*, *147*(2), 915–925.
- Fu, Y. X., et Li, W. H. (1993). Statistical tests of neutrality of mutations. *Genetics*, *133*(3), 693–709.
- Fuller, D. Q., Barron, A., Champion, L., Dupuy, C., Commelin, D., Raimbault, M., et Denham, T. (2021). Transition From Wild to Domesticated Pearl Millet (*Pennisetum glaucum*) Revealed in Ceramic Temper at Three Middle Holocene Sites in Northern Mali. *African Archaeological Review*, *38*(2), 211–230.

- Fumagalli, M., Sironi, M., Pozzoli, U., Ferrer-Admetlla, A., Pattini, L., et Nielsen, R. (2011). Signatures of Environmental Genetic Adaptation Pinpoint Pathogens as the Main Selective Pressure through Human Evolution. *Plos Genetics*, 7(11), e1002355.
- Gaillard, J., et Reid, R. (2014). Challenges to the analysis of ancestral influence using hypervariable region 1 mitochondrial DNA typing. *International Journal of Health Sciences*, 2(2), 1–15.
- Galván Santos, B., Hernández Gómez, C. M., Alberto Barroso, V., Barro Rois, A., Eugenio Florido, C. M., Matos Lorenzo, L., Velasco Vázquez, J., Machado Yanes, M. C., Rodríguez Rodríguez, A. C., Febles, J. V., et Rivero, D. (1999). Poblamiento prehistórico en la costa de Buenavista del Norte (Tenerife). El conjunto arqueológico Fuente-Arenas. *Investigaciones Arqueológicas*, 6(1), 9–258.
- García-Olivares, V., Muñoz-Barrera, A., Lorenzo-Salazar, J. M., Zaragoza-Trello, C., Rubio-Rodríguez, L. A., Díaz-de Usera, A., Jáspez, D., Iñigo-Campos, A., González-Montelongo, R., et Flores, C. (2021). A benchmarking of human mitochondrial DNA haplogroup classifiers from whole-genome and whole-exome sequence data. *Scientific Reports*, 11(20510), 1–11.
- Gonder, M. K., Mortensen, H. M., Reed, F. A., De Sousa, A., et Tishkoff, S. A. (2007). Whole-mtDNA genome sequence analysis of ancient african lineages. *Molecular Biology and Evolution*, 24(3), 757–768.
- Greenberg, J. H. (1963). *Essays in linguistics*. Chicago: University of Chicago Press.
- Hall, T. A. (1999). BioEdit: a user-friendly biological sequence alignment editor and analysis program for Windows 95/98/NT. In *Nucleic Acids Symposium* (Vol. 41, pp. 95–98). Haber, M., Mezzavilla, M., Bergström, A., Prado-Martinez, J., Hallast, P., Saif-Ali, R., Al-Habori, M., Dedoussis, G., Zeggini, E., Blue-Smith, J., Wells, R. S., Xue, Y., Zalloua, P. A., et Tyler-Smith, C. (2016). Chad Genetic Diversity Reveals an African History Marked by Multiple Holocene Eurasian Migrations. *The American Journal of Human Genetics*, 99(6), 1316–1324.
- Hammer, M. F., Woerner, A. E., Mendez, F. L., Watkins, J. C., et Wall, J. D. (2011). Genetic evidence for archaic admixture in Africa. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 108(37), 15123–15128.

- Harich, N., Costa, M. D., Fernandes, V., Kandil, M., Pereira, J. B., Silva, N. M., et Pereira, L. (2010). The trans-Saharan slave trade—Clues from interpolation analyses and high-resolution characterization of mitochondrial DNA lineages. *BMC Evolutionary Biology*, *10*(138), 1–18.
- Hassan, H. Y., Underhill, P. A., Cavalli-Sforza, L. L., et Ibrahim, M. E. (2008). Y-chromosome variation among Sudanese: Restricted gene flow, concordance with language, geography, and history. *American Journal of Physical Anthropology*, *137*(3), 316–323.
- Henn, B. M., Botigué, L. R., Gravel, S., Wang, W., Brisbin, A., Byrnes, J. K., Fadhlouli-Zid, K., Zalloua, P. A., Moreno-Estrada, A., Bertranpetit, J., Bustamante, C. D., et Comas, D. (2012). Genomic Ancestry of North Africans Supports Back-to-Africa Migrations. *PLoS Genet*, *8*(1), 1–11.
- Henn, B. M., Steele, T. E., et Weaver, T. D. (2018). Clarifying distinct models of modern human origins in Africa. *Current Opinion in Genetics and Development*, *53*, 148–156.
- Henry, J.-P. (2019). Genetics and origin of Homo sapiens. *Medecine Sciences*, *35*(1), 39–45.
- Hernández, C. L., Dugoujon, J. M., Novelletto, A., Rodríguez, J. N., Cuesta, P., et Calderón, R. (2017). The distribution of mitochondrial DNA haplogroup H in southern Iberia indicates ancient human genetic exchanges along the western edge of the Mediterranean. *BMC Genetics*, *18*(46), 1–14.
- Himpan, B., et Himpan-Sabatier, D. (2018). *Nomads of Mauritania*. Wilmington: Vernon Press.
- Holsinger, K. E., et Weir, B. S. (2009). Genetics in geographically structured populations: Defining, estimating and interpreting FST. *Nature Reviews Genetics*, *10*(9), 639–650.
- Houerou, H. N. Le. (1980). The Rangelands of the Sahel. *Journal of Range Management*, *33*(1), 41.

- Hsieh, P., Veeramah, K. R., Lachance, J., Tishkoff, S. A., Wall, J. D., Hammer, M. F., et Gutenkunst, R. N. (2016). Whole-genome sequence analyses of Western Central African Pygmy hunter-gatherers reveal a complex demographic history and identify candidate genes under positive natural selection. *Genome Research*, 26(3), 279–290.
- Hublin, J.-J., Ben-Ncer, A., Bailey, S. E., Freidline, S. E., Neubauer, S., Skinner, M. M., Bergmann, I., Le Cabec, A., Benazzi, S., Harvati, K., et Gunz, P. (2017). New fossils from Jebel Irhoud, Morocco and the pan-African origin of Homo sapiens. *Nature*, 546(7657), 289–292.
- Jarvis, J. P., Scheinfeldt, L. B., Soi, S., Lambert, C., Omberg, L., Ferwerda, B., Froment, A., Bodo, J.-M., Beggs, W., Hoffman, G., Mezey, J., et Tishkoff, S. A. (2012). Patterns of Ancestry, Signatures of Natural Selection, and Genetic Association with Stature in Western African Pygmies. *PLoS Genetics*, 8(4), e1002641.
- Jobling, M. A., Hollox, E., Hurles, M., Kivisild, T., et Tyles-Smith, C. (2005). *Human Evolutionary Genetics*. New York: Garland Science.
- Jousse, H. (2006). What is the impact of Holocene climatic changes on human societies? Analysis of West African Neolithic populations dietary customs. *Quaternary International*, 151(1), 63–73.
- Karmin, M., Saag, L., Vicente, M., Wilson Sayres, M. A., Järve, M., Talas, U. G., Rootsi, S., Ilumäe, A. M., Mägi, R., Mitt, M., Pagani, L., Puurand, T., Faltyskova, Z., Clemente, F., Cardona, A., Metspalu, E., Sahakyan, H., Yunusbayev, B., Hudjashov, G., ... Kivisild, T. (2015). A recent bottleneck of Y chromosome diversity coincides with a global change in culture. *Genome Research*, 25(4), 459–466.
- Kilian, B., Özkan, H., Walther, A., Kohl, J., Dagan, T., Salamini, F., et Martin, W. (2007). Molecular diversity at 18 loci in 321 wild and 92 domesticate lines reveal no reduction of nucleotide diversity during Triticum monococcum (einkorn) domestication: Implications for the origin of agriculture. *Molecular Biology and Evolution*, 24(12), 2657–2668.

- Kimura, M. (1980). A simple method for estimating evolutionary rates of base substitutions through comparative studies of nucleotide sequences. *Journal of Molecular Evolution*, 16(2), 111–120.
- Kivisild, T. (2015). Maternal ancestry and population history from whole mitochondrial genomes. *Investigative Genetics*, 6(3), 1–10.
- Kivisild, T., Reidla, M., Metspalu, E., Rosa, A., Brehm, A., Pennarun, E., Parik, J., Geberhiwot, T., Usanga, E., et Villems, R. (2004). Ethiopian Mitochondrial DNA Heritage: Tracking Gene Flow Across and Around the Gate of Tears. *American Journal of Human Genetics*, 75(5), 752–770.
- Kivisild, T., Shen, P., Wall, D. P., Do, B., Sung, R., Davis, K., Passarino, G., Underhill, P. A., Scharfe, C., Torroni, A., Scozzari, R., Modiano, D., Coppa, A., de Knijff, P., Feldman, M., Cavalli-Sforza, L. L., et Oefner, P. J. (2006). The Role of Selection in the Evolution of Human Mitochondrial Genomes. *Genetics*, 172(1), 373–387.
- Kleisner, K., Pokorný, Š., Čížková, M., Froment, A., et Černý, V. (2019). Nomadic pastoralists and sedentary farmers of the Sahel/Savannah Belt of Africa in the light of geometric morphometrics based on facial portraits. *American Journal of Physical Anthropology*, 169(4), 632–645.
- Kong, S., et Santiago, J. S. (2015). *Cladistics On the use of median-joining networks in evolutionary biology*. 37, 1–9.
- Kujanová, M., Pereira, L., Fernandes, V., Pereira, J. B., et Černý, V. (2009). Near Eastern Neolithic genetic input in a small oasis of the Egyptian Western Desert. *American Journal of Physical Anthropology*, 140(2), 336–346.
- Kulichová, I., Fernandes, V., Deme, A., Nováčková, J., Stenzl, V., Novelletto, A., Pereira, L., et Černý, V. (2017). Internal diversification of non-Sub-Saharan haplogroups in Sahelian populations and the spread of pastoralism beyond the Sahara. In *American Journal of Physical Anthropology* 164(2), 424–434.
- Kuper, R., et Kröpelin, S. (2006). Climate-controlled holocene occupation in the Sahara: Motor of Africa's evolution. *Science*, 313(5788), 803–807.

- Lazaridis, I., Nadel, D., Rollefson, G., Merrett, D. C., Rohland, N., Mallick, S., Fernandes, D., Novak, M., Gamarra, B., Sirak, K., Connell, S., Stewardson, K., Harney, E., Fu, Q., Gonzalez-Fortes, G., Jones, E. R., Roodenberg, S. A., Lengyel, G., Bocquentin, F., ... Reich, D. (2016). Genomic insights into the origin of farming in the ancient Near East. *Nature*, *536*(7617), 419–424.
- Leigh, J. W., et Bryant, D. (2015). POPART: Full-feature software for haplotype network construction. In *Methods in Ecology and Evolution*, *6*(9), 1110–1116.
- Linseele, V. (2013). Early stock keeping in northeastern Africa. Near Eastern influences and local developments. In N. Shirai (Ed.), *Neolithisation of Northeastern Africa. Studies in Early Near.* (Eastern Pr, pp. 97–108). Berlin: Ex Oriente.
- Lipson, M., Ribot, I., Mallick, S., Rohland, N., Olalde, I., Adamski, N., Broomandkhoshbacht, N., Lawson, A. M., López, S., Oppenheimer, J., Stewardson, K., Asombang, R. N., Bocherens, H., Bradman, N., Culleton, B. J., Cornelissen, E., Crevecoeur, I., de Maret, P., Fomine, F. L. M., ... Reich, D. (2020). Ancient West African foragers in the context of African population history. *Nature*, *577*(7792), 665–670.
- Llorente, M. G., Jones, E. R., Eriksson, A., Siska, V., Arthur, K. W., Arthur, J. W., Curtis, M. C., Stock, J. T., Coltorti, M., Pieruccini, P., Stretton, S., Brock, F., Higham, T., Park, Y., Hofreiter, M., Bradley, D. G., Bhak, J., Pinhasi, R., et Manica, A. (2015). Ancient Ethiopian genome reveals extensive Eurasian admixture in Eastern Africa. *Science*, *350*(6262), 820–822.
- Lopez, M., Kousathanas, A., Quach, H., Harmant, C., Mouguiama-Daouda, P., Hombert, J.-M., Froment, A., Perry, G. H., Barreiro, L. B., Verdu, P., Patin, E., et Quintana-Murci, L. (2018). The demographic history and mutational load of African hunter-gatherers and farmers. *Nature Ecology & Evolution*, *2*(4), 721–730.
- Maca-Meyer, N., González, A. M., Pestano, J., Flores, C., Larruga, J. M., et Cabrera, V. M. (2003). Mitochondrial DNA transit between West Asia and North Africa inferred from U6 phylogeography. *BMC Genetics*, *4*, 1–11.

- Macaulay, V., Hill, C., Achilli, A., Rengo, C., Clarke, D., Meehan, W., Blackburn, J., Semino, O., Scozzari, R., Cruciani, F., Taha, A., Shaari, N. K., Raja, J. M., Ismail, P., Zainuddin, Z., Goodwin, W., Bulbeck, D., Bandelt, H. J., Oppenheimer, S., ... Richards, M. (2005). Single, Rapid Coastal Settlement of Asia Revealed by Analysis of Complete Mitochondrial Genomes. *Science*, *308*(5724), 1034–1036.
- Macaulay, V., Richards, M., Hickey, E., Vega, E., Cruciani, F., Guida, V., Scozzari, R., Bonn -Tamir, B., Sykes, B., et Torroni, A. (1999). The Emerging Tree of West Eurasian mtDNAs: A Synthesis of Control-Region Sequences and RFLPs. *The American Journal of Human Genetics*, *64*(1), 232–249.
- Manly, B. F. J., et Navarro Alberto, J. A. (2020). Multidimensional scaling. *Multivariate Statistical Methods*, 219–234.
- Martin, A. R., Lin, M., Granka, J. M., Myrick, J. W., Liu, X., Sockell, A., Atkinson, E. G., Werely, C. J., M ller, M., Sandhu, M. S., Kingsley, D. M., Hoal, E. G., Liu, X., Daly, M. J., Feldman, M. W., Gignoux, C. R., Bustamante, C. D., et Henn, B. M. (2017). An Unexpectedly Complex Architecture for Skin Pigmentation in Africans. *Cell*, *171*(6), 1340–1353.e1–e4.
- McIntosh, R. J. (2005). *Ancient Middle Niger: Urbanism and the self-organizing landscape*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Mitchell, P., et Lane, P. (2013). *The Oxford handbook of African archaeology*. New York: Oxford University Press.
- Mohammed, I. S., et Aisha, A. A. (2018). *Fulani/Herdsmen-Farmers Conflict in Nigeria*. Lap Lambert Academic Publishing.
- Naia, M., Tarroso, P., Sow, A. S., Liz, A. V., Gonalves, D. V., Mart nez-Freir a, F., Santar m, F., Yusefi, G. H., Velo-Ant n, G., Avella, I., Hanson, J. O., Khalatbari, L., da Silva, M. J. F., Camacho-Sanchez, M., Boratyński, Z., Carvalho, S. B., et Brito, J. C. (2020). Potential negative effects of the Green Wall on Sahel’s biodiversity Marisa. *Conservation Biology*, *35*(6), 1–7.
- Nei, M. (1986). Definition and Estimation of Fixation Indices. *Evolution*, *40*(3), 643–645.
- Nei, M., et Li, W. H. (1979). Mathematical model for studying genetic variation in terms of restriction endonucleases. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, *76*(10), 5269–5273.

- Newman, J. L. (1995). *The Peopling of Africa: A Geographic Interpretation*. New Haven: Yale University Press.
- Nováčková, J., Čížková, M., Mokhtar, M. G., Duda, P., Stenzl, V., Tříška, P., Hofmanová, Z., et Černý, V. (2020). Subsistence strategy was the main factor driving population differentiation in the bidirectional corridor of the African Sahel. *American Journal of Physical Anthropology*, 171(3), 496–508.
- Ohied, B. M., et Al-Badran, A. I. (2020). Mitochondrial DNA (hypervariable region I) diversity in Basrah population – Iraq. In *Genomics*, 112(5), 3560–3564.
- Olivieri, A., Achilli, A., Pala, M., Battaglia, V., Fornarino, S., Al-Zahery, N., Scozzari, R., Cruciani, F., Behar, D. M., Dugoujon, J-M., Coudray, C., Santachiara-Benerecetti, A. S., Semino, O., Bandelt, H-J., et Torroni, A. (2006). The mtDNA Legacy of the Levantine Early Upper Palaeolithic in Africa. *Science*, 314(5806), 1767–1770.
- Otoni, C., Martínez-Labarga, C., Loogväli, E.-L., Pennarun, E., Achilli, A., De Angelis, F., Trucchi, E., Contini, I., Biondi, G., et Rickards, O. (2009). First Genetic Insight into Libyan Tuaregs: A Maternal Perspective. *Annals of Human Genetics*, 73(4), 438–448.
- Otoni, C., Primativo, G., Hooshiar Kashani, B., Achilli, A., Martínez-Labarga, C., Biondi, G., Torroni, A., et Rickards, O. (2010). Mitochondrial Haplogroup H1 in North Africa: An EarlyHolocvan deene Arrival from Iberia. *PLoS ONE*, 5(10), e13378.
- Patin, E., et Quintana-Murci, L. (2018). The demographic and adaptive history of central African hunter-gatherers and farmers. *Current Opinion in Genetics and Development*, 53, 90–97.
- Paul, A. (1954): *A History of the Beja tribes of the Sudan*. London: Cambridge University Press.
- Pecen, L., et Kasík, P. (2014). *Základy biostatistiky a modelování lékařských dat*. Praha: Karolinum.

- Pennarun, E., Kivisild, T., Metspalu E., Metspalu, M., Reisberg, T., Moisan, J-P., Behar, D. M., Jones, S. C., et Villems, R. (2012). Divorcing the Late Upper Palaeolithic demographic histories of mtDNA haplogroups M1 and U6 in Africa. *BMC Evolutionary Biology*, 12(234), 1–12.
- Pereira, L., Černý, V., Cerezo, M., Silva, N. M., Hájek, M., Vašíková, A., Kujanová, M., Brdika, R., et Salas, A. (2010a). Linking the sub-Saharan and West Eurasian gene pools: Maternal and paternal heritage of the Tuareg nomads from the African Sahel. *European Journal of Human Genetics*, 18(8), 915–923.
- Pereira, L., Macaulay, V., Torroni, A., Scozzari, R., Prata, M. J., et Amorim, A. (2001). Prehistoric and historic traces in the mtDNA of Mozambique: insights into the Bantu expansions and the slave trade. *Annals of Human Genetic*, 65(5), 439–455.
- Pereira, L., Mutesa, L., Tindana, P., et Ramsay, M. (2021). African genetic diversity and adaptation inform a precision medicine agenda. *Nature Reviews Genetics*, 22(5), 284–306.
- Pereira, L., Silva, N. M., Franco-Duarte, R., Fernandes, V., Pereira, J. B., Costa, M. D., Martins, H., Soares, P., Behar, D. M., Richards, M. B., et Macaulay, V. (2010b). Population expansion in the North African Late Pleistocene signalled by mitochondrial DNA haplogroup U6. *BMC Evolutionary Biology*, 10(1).
- Perry, G. H., Dominy, N. J., Claw, K. G., Lee, A. S., Fiegler, H., Redon, R., Werner, J., Villanea, F. A., Mountain, J. L., Misra, R., Carter, N. P., Lee, C., et Stone, A. C. (2007). Diet and the evolution of human amylase gene copy number variation. *Nature Genetics*, 39(10), 1256–1260.
- Petráčeková, V., et Kraus, J. (1995). *Akademický slovník cizích slov*. Praha: Academia.
- Phelps, L. N., Broennimann, O., Manning, K., Timpson, A., Jousse, H., Mariethoz, G., Fordham, D. A., Shanahan, T. M., Davis, B. A. S., et Guisan, A. (2020). Reconstructing the climatic niche breadth of land use for animal production during the African Holocene. *Global Ecology and Biogeography*, 29(1), 127–147.
- Phillipson, D. W. (2005). *African archaeology*. Cambridge: Cambridge University Press.

- Pickrell, J. K., Patterson, N., Loh, P.-R., Lipson, M., Berger, B., Stoneking, M., Pakendorf, B., et Reich, D. (2014). Ancient west Eurasian ancestry in southern and eastern Africa. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, *111*(7), 2632–2637.
- Pitt, D., Sevane, N., Nicolazzi, E. L., MacHugh, D. E., Park, S. D. E., Colli, L., Martinez, R., Bruford, M. W., et Orozco-terWengel, P. (2018). Domestication of cattle: Two or three events? *Evolutionary Applications*, *12*(1), 123–136.
- Podgorná, E., Soares, P., Pereira, L., et Černý, V. (2013). The Genetic Impact of the Lake Chad Basin Population in North Africa as Documented by Mitochondrial Diversity and Internal Variation of the L3e5 Haplogroup: Genetic impact of the LCB in North Africa. *Annals of Human Genetics*, *77*(6), 513–523.
- Poloni, E. S., Naciri, Y., Bucho, R., Niba, R., Kervaire, B., Excoffier, L., Langaney, A., et Sanchez-Mazas, A. (2009). Genetic evidence for complexity in ethnic differentiation and history in East Africa. *Annals of Human Genetics*, *73*(6), 582–600.
- Prendergast, M. E., et Beyin, A. (2018). Fishing in a fluctuating landscape: Terminal Pleistocene and early Holocene subsistence strategies in the Lake Turkana Basin, Kenya. *Quaternary International*, *471*, 203–218.
- Priehodová, E., Abdelsawy, A., Heyer, E., et Černý, V. (2014). Lactase Persistence Variants in Arabia and in the African Arabs. *Human Biology*, *86*(1), 7–18.
- Priehodová, E., Austerlitz, F., Čížková, M., Mokhtar, M. G., Poloni, E. S., et Černý, V. (2017). The historical spread of Arabian Pastoralists to the eastern African Sahel evidenced by the lactase persistence –13,915*G allele and mitochondrial DNA. *American Journal of Human Biology*, *29*(3), 1–11.
- Priehodová, E., Austerlitz, F., Čížková, M., Nováčková, J., Ricaut, F., Hofmanová, Z., Schlebusch, C. M., et Černý, V. (2020). Sahelian pastoralism from the perspective of variants associated with lactase persistence. *American Journal of Physical Anthropology*, *173*(3), 423–436.

- Quintana-Murci, L., Quach, H., Harmant, C., Luca, F., Massonnet, B., Patin, E., Sica, L., Mougouma-Daouda, P., Comas, D., Tzur, S., Balanovsky, O., Kidd, K. K., Kidd, J. R., van der Veen, L., Hombert, J.-M., Gessain, A., Verdu, P., Froment, A., Bahuchet, S., ... Behar, D. M. (2008). Maternal traces of deep common ancestry and asymmetric gene flow between Pygmy hunter-gatherers and Bantu-speaking farmers. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, *105*(5), 1596–1601.
- Ramos-Onsins, S. E., et Rozas, J. (2002). Statistical properties of new neutrality tests against population growth. *Molecular Biology and Evolution*, *19*(12), 2092–2100.
- Rando, J. C., Cabrera, V. M., Larruga, J. M., Hernández, M., González, A. M., Pinto, F., et Bandelt, H. J. (1999). Phylogeographic patterns of mtDNA reflecting the colonization of the Canary Islands. *Annals of Human Genetics*, *63*(5), 413–428.
- R Core Team. (2017). *R: A language and environment for statistical computing*. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria.
- Reich, D. (2018). *Who we are and how we got here: Ancient DNA and the new science of the human past*. New York: Pantheon Books.
- Reynolds, J., Weir, B. S., et C., C. C. (1983). Estimation of the Coancestry Coefficient: Basis for a Short-term Genetic Distance. *Genetics*, *105*, 767–779.
- Richards, M., Macaulay, V., Hickey, E., Vega, E., Sykes, B., Guida, V., Rengo, C., Sellitto, D., Cruciani, F., Kivisild, T., Villems, R., Thomas, M., Rychkov, S., Rychkov, O., Rychkov, Y., Gölge, M., Dimitrov, D., Hill, E., Bradley, D., Romano, V., ... Bandelt, H. J. (2000). Tracing European founder lineages in the Near Eastern mtDNA pool. *American journal of human genetics*, *67*(5), 1251–1276.
- Richards, M., Soares, P., et Torroni, A. (2016). Palaeogenomics: Mitogenomes and Migrations in Europe's Past. *Current Biology*, *26*(6), R243–R246.
- Richter, D., Grün, R., Joannes-Boyau, R., Steele, T. E., Amani, F., Rué, M., Fernandes, P., Raynal, J. P., Geraads, D., Ben-Ncer, A., Hublin, J. J., et McPherron, S. P. (2017). The age of the hominin fossils from Jebel Irhoud, Morocco, and the origins of the Middle Stone Age. In *Nature*, *546*(7657), 293–296.
- Rito, T., Richards, M. R., Fernandes, V., Alshamali, F., Černý, V., Pereira, L., et Soares, P. (2013). The First Modern Human Dispersals across Africa. *PLoS ONE*, *8*(11), 1–16.

- Roksandic, M., Radović, P., Wu, X., et Bae, C. J. (2022). Resolving the “muddle in the middle”: The case for *Homo bodoensis* sp. nov. *Evolutionary Anthropology: Issues, News, and Reviews*, 31(1), 20–29.
- Rosa, A., et Brehm, A. (2011). African human mtDNA phylogeography at-a-glance. *Journal of Anthropological Sciences*, 89, 1–34.
- Rozas, J., Ferrer-Mata, A., Sanchez-DelBarrio, J. C., Guirao-Rico, S., Librado, P., Ramos-Onsins, S. E., et Sanchez-Gracia, A. (2017). DnaSP 6: DNA sequence polymorphism analysis of large data sets. *Molecular Biology and Evolution*, 34(12), 3299–3302.
- Sahakyan, H., Kashani, B. H., Tamang, R., Kushniarevich, A., Francis, A., Costa, M. D., Pathak, A. K., Khachatryan, Z., Sharma, I., Van Oven, M., Parik, J., Hovhannisyan, H., Metspalu, E., Pennarun, E., Karmin, M., Tamm, E., Tambets, K., Bahmanimehr, A., Reisberg, T., ... Villems, R. (2017). Origin and spread of human mitochondrial DNA haplogroup U7. *Scientific Reports*, 7, 1–9.
- Salas, A., Richards, M., De la Fe, T., Lareu, M-V., Sobrino, B., Sánchez-Diz, P., Macaulay, V., et Carracedo, A. (2002). The making of the African mtDNA landscape. *American Journal of Human Genetics*, 71(5), 1082–1111.
- Scardia, G., Neves, W. A., Tattersall, I., et Blumrich, L. (2020). What kind of hominin first left Africa? *Evolutionary Anthropology*, August, 1–6.
- Ségurel, L., et Bon, C. (2017). On the Evolution of Lactase Persistence in Humans. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 18(1), 297–319.
- Schelling, E., Diguimbaye, C., Daoud, S., Nicolet, J., Boerlin, P., Tanner, M., et Zinsstag, J. (2003). Brucellosis and Q-fever seroprevalences of nomadic pastoralists and their livestock in Chad. *Preventive Veterinary Medicine*, 61(4), 279–293.
- Schlebusch, C. M., et Jakobsson, M. (2018). Tales of human migration, admixture, and selection in Africa. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 19, 405–428.
- Schlebusch, C. M., Malmström, H., Günther, T., Sjödin, P., Coutinho, A., Edlund, H., Munters, A. R., Vicente, M., Steyn, M., Soodyall, H., Lombard, M., et Jakobsson, M. (2017). Southern African ancient genomes estimate modern human divergence to 350,000 to 260,000 years ago. *Science*, 358(6363), 652–655.

- Schlebusch, C. M., Sjödin, P., Skoglund, P., et Jakobsson, M. (2013). Stronger signal of recent selection for lactase persistence in Maasai than in Europeans. *European Journal of Human Genetics*, 21(5), 550–553.
- Shriner, D., et Rotimi, C. N. (2018). Genetic history of Chad. *American Journal of Physical Anthropology*, 167(4), 804–812.
- Silva, M., Alshamali, F., Silva, P., Carrilho, C., Mandlate, F., Jesus Trovoadá, M., Cerny, V., Pereira, L., et Soares, P. (2015). 60,000 years of interactions between Central and Eastern Africa documented by major African mitochondrial haplogroup L2. *Scientific Reports*, 5(12526), 1–13.
- Sinclair, A. R. E., et Fryxell, J. M. (1985). The Sahel of Africa: ecology of a disaster. *Canadian Journal of Zoology*, 63(5), 987–994.
- Skoglund, P., Thompson, J. C., Prendergast, M. E., Mitnik, A., Sirak, K., Hajdinjak, M., Salie, T., Rohland, N., Mallick, S., Peltzer, A., Heinze, A., Olalde, I., Ferry, M., Harney, E., Michel, M., Stewardson, K., Cerezo-Román, J. I., Chiumia, C., Crowther, A., ... Reich, D. (2017). Reconstructing Prehistoric African Population Structure. *Cell*, 171(1), 59–71.
- Snustad, D. P., et Simmons, M. J. (2017). *Genetika*. Brno: Masarykova Univerzita.
- Soares, P., Achilli, A., Semino, O., Davies, W., Macaulay, V., Bandelt, H.-J., Torroni, A., et Richards, M. B. (2010). The Archaeogenetics of Europe. *Current Biology*, 20(4), R174–R183.
- Soares, P., Alshamali, F., Pereira, J. B., Fernandes, V., Silva, N. M., Afonso, C., Costa, M. D., Musilova, E., Macaulay, V., Richards, M. B., Cerny, V., et Pereira, L. (2012). The Expansion of mtDNA Haplogroup L3 within and out of Africa. *Molecular Biology and Evolution*, 29(3), 915–927.
- Soares, P., Ermini, L., Thomson, N., Mormina, M., Rito, T., Röhl, A., Salas, A., Oppenheimer, S., Macaulay, V., et Richards, M. B. (2009). Correcting for Purifying Selection: An Improved Human Mitochondrial Molecular Clock. *The American Journal of Human Genetics*, 84(6), 740–759.
- Sorkati, H., Daoud, M., et Mokhtar, M. (2013). Loaning some words in Miseria dialect (in Arabic). *Journal of Kordofan University for Arts and Humanities*, V(1), 27–48.

- Stock, F., et Gifford-Gonzalez, D. (2013). Genetics and African Cattle Domestication. *African Archaeological Review*, 30(1), 51–72.
- Stonehouse, J. M., Gbongboui, C., De Groot, A., Lomer, C., Ly, S., Maïga, I., et Tijani. (1997). Grasshopper control in the Sahel: Farmer perceptions and participation. *Crop Protection*, 16(8), 733–741.
- Subramanian, S. (2016). The effects of sample size on population genomic analyses - implications for the tests of neutrality. *BMC Genomics*, 17(1), 1–13.
- Swallow, D. M. (2003). Genetics of Lactase Persistence and Lactose Intolerance. *Annual Review of Genetics*, 37(1), 197–219.
- Tajima, F. (1989). Statistical method for testing the neutral mutation hypothesis by DNA polymorphism. *Genetics*, 123(3), 585–595.
- Technilysium*: Chromas 2.6.6 [online]. 2021 [cit. 2021-04-04]. Dostupné z: <http://technelysium.com.au/wp/chromas/>
- Tishkoff, S. A., Reed, F. A., Friedlaender, F. R., Ranciaro, A., Froment, A., Hirbo, J. B., Awomoyi, A. A., Bodo, J., Doumbo, O., Ibrahim, M., Juma, A. T., Maritha, J., Lema, G., Moore, J. H., Mortensen, H., Nyambo, T. B., Omar, S. A., Powell, K., Pretorius, G. S., ... Williams, S. M. (2009). The Genetic Structure and History of Africans and African Americans. *Science*, 324(5930), 1035–1044.
- Torrioni, A., Achilli, A., Macaulay, V., Richards, M., et Bandelt H. J. (2006). Harvesting the fruit of the human mtDNA tree. *Trends in Genetics*, 22(6), 339–345.
- Torrioni, A., Schurr, T. G., Cabell, M. F., Brown, M. D., Neel, J. V., Larsen, M., Smith, D. G., Vullo, C. M., et Wallace, D. C. (1993). Asian affinities and continental radiation of the four founding Native American mtDNAs. *American Journal of Human Genetics*, 53(3), 563–590.
- Triska, P., Soares, P., Patin, E., Fernandes, V., Černý, V., et Pereira, L. (2015). Extensive admixture and selective pressure across the sahel belt. *Genome Biology and Evolution*, 7(12), 3484–3495.
- Vågen, T. G., et Gumbricht, T. (2012). *Sahel Atlas of Changing Landscapes*. Valletta: United Nations Environment Programme.

- van de Loosdrecht, M., Bouzouggar, A., Humphrey, L., Posth, C., Barton, N., Aximu-Petri, A., Nickel, B., Nagel, S., Talbi, E. H., El Hajraoui, M. A., Amzazi, S., Hublin, J.-J., Pääbo, S., Schiffels, S., Meyer, M., Haak, W., Jeong, C., et Krause, J. (2018). Pleistocene North African genomes link Near Eastern and sub-Saharan African human populations. *Science*, *360*(6388), 548–552.
- van Oven, M., et Kayser, M. (2009). Updated comprehensive phylogenetic tree of global human mitochondrial DNA variation. *Human Mutation*, *30*(2), 386–394.
- Veeramah, K. R., Wegmann, D., Woerner, A., Mendez, F. L., Watkins, J. C., Destro-Bisol, G., Soodyall, H., Louie, L., et Hammer, M. F. (2012). An early divergence of KhoeSan ancestors from those of other modern humans is supported by an ABC-based analysis of autosomal resequencing data. *Molecular Biology and Evolution*, *29*(2), 617–630.
- Verdu, P., Becker, N. S., Froment, A., Georges, M., Grugni, V., Quintana-Murci, L., Hombert, J.-M., Van der Veen, L., Le Bomin, S., Bahuchet, S., Heyer, E., et Austerlitz, F. (2013). Sociocultural behavior, sex-biased admixture, and effective population sizes in central African pygmies and non-pygmies. *Molecular Biology and Evolution*, *30*(4), 918–937.
- Vicente, M., Lankheet, I., Russell, T., Hollfelder, N., Coetzee, V., Soodyall, H., Jongh, M. De, et Schlebusch, C. M. (2021). Male-biased migration from East Africa introduced pastoralism into southern Africa. *BMC Biology*, *19*(1), 1–16.
- Vicente, M., Priehodová, E., Diallo, I., Podgorná, E., Poloni, E. S., Černý, V., et Schlebusch, C. M. (2019). Population history and genetic adaptation of the Fulani nomads: Inferences from genome-wide data and the lactase persistence trait. *BMC Genomics*, *20*(915), 1–12.
- Vicente, M., et Schlebusch, C. M. (2020). African population history: An ancient DNA perspective. *Current Opinion in Genetics & Development*, *62*, 8–15.

- Wang, K., Goldstein, S., Bleasdale, M., Clist, B., Clist, B., Bostoen, K., Bakwa-Lufu, P., Buck, L. T., Buck, L. T., Crowther, A., Crowther, A., Dème, A., McIntosh, R. J., Mercader, J., Mercader, J., Ogola, C., Power, R. C., Power, R. C., Sawchuk, E., ... Schiffels, S. (2020). Ancient genomes reveal complex patterns of population movement, interaction, and replacement in sub-Saharan Africa. *Science Advances*, 6(24), 1–15.
- Watkins, T. (2017). From Pleistocene to Holocene: the prehistory of southwest Asia in evolutionary context. *History and Philosophy of the Life Sciences*, 39(3), 1–15.
- Watson, E., Forster, P., Richards, M., et Bandelt, H.-J. (1997). Mitochondrial Footprints of Human Expansions in Africa. *The American Journal of Human Genetics*, 61(3), 691–704.
- Weissensteiner, H., Pacher, D., Kloss-Brandstätter, Anita, Forer, L., Specht, G., Bandelt, H.-J., Kronenberg, F., Salas, A., et Schönherr, S. (2016). HaploGrep 2 mitochondrial haplogroup classification in the era of high-throughput sequencing. *Nucleic Acid Research*, 44(W1), W58–W63.
- Winchell, F., Brass, M., Manzo, A., Beldados, A., Perna, V., Murphy, C., Stevens, C., et Fuller, D. Q. (2018). On the Origins and Dissemination of Domesticated Sorghum and Pearl Millet across Africa and into India: A View from the Butana Group of the Far Eastern Sahel. *African Archaeological Review*, 35(4), 483–505.
- Wolfe, N. D., Dunavan, C. P., et Diamond, J. (2007). Origins of major human infectious diseases. *Nature*, 447(7142), 279–283.
- Wright, D. K. (2017). Humans as Agents in the Termination of the African Humid Period. *Frontiers in Earth Science*, 5(4), 1–14.
- Wright, S. (1931). Evolution in mendelian populations. *Genetics*, 16(2), 97–159.
- Wright, S. (1951). The genetical structure of populations. *Annals of Eugenics*, 15(1), 323–354.
- Young, W. C. (1996). *The Rashaayda Bedouin: Arab pastoralists of eastern Sudan*. Fort Worth, Tex.: Harcourt Brace College Publishers.
- Zeltner, J. C. (1980). *Pages d'histoire du Kanem, pays tchadien*. Paris: l'Harmattan.
- Zeltner, J. C. (2002). *Histoire des Arabes sur les rives du lac Tchad*. Paris: Karthala.

Zida, W. A., Bationo, B. A., et Waaub, J. (2020). Re-greening of agrosystems in the Burkina Faso Sahel : greater drought resilience but falling woody plant diversity. *Environmental Conservation*, 1–8.

11 Přílohy

Příloha 1: Postup izolace DNA podle laboratorního protokolu Oragene®•DNA kitu - podle Laboratory protocol for manual purification of DNA from 0,5 ml of OrageneDNA/saliva (dostupné online: <http://www.dnagenotek.com/ROW/pdf/PD-PR-006.pdf>)

- 1) Pečlivě promíchat vzorek slin a konzervační roztok odběrové zkumavky Oragene®•DNA kitu.
- 2) Odběrovou zkumavku setu Oragene®•DNA inkubovat 1 hodinu při 50 °C ve vodním inkubátoru.
- 3) 500 µl zinkubovaného roztoku odebrat do nové 1,5ml mikrozkušavky.
- 4) Přidat 20 µl purifikačního roztoku OragenePurifier (OG-2LP). Obsah mikrozkušavky krátce promíchat pomocí vortexu.
- 5) Inkubovat 10 minut na ledu.
- 6) Při pokojové teplotě centrifugovat mikrozkušavku 5 minut při 15000 g za vytvoření pelety nečistot na dně mikrozkušavky.
- 7) Přepipetovat supernatant do nové 1,5ml mikrozkušavky. Mikrozkušavku s peletou vyhodit.
- 8) Přidat 500 µl 95–100% ethanolu k zhruba 500 µl přepipetovanému supernatantu. Zkušavku promíchat, začne se vytvářet sraženina mtDNA.
- 9) Dalších 10 minut nechte obsah zkumavky dále precipitovat.
- 10) Centrifugovat 2 minuty na 15000 g za vytvoření pelety mtDNA na dně mikrozkušavky.
- 11) Odstranit supernatant.
- 12) K zachované peletě mtDNA napipetovat 250 µl 70% ethanolu. Nechat 1 minutu stát při pokojové teplotě.
- 13) Ethanol ze zkumavky odstranit a nechat zkumavky v boxu odpařit do sucha.
- 14) K izolované mtDNA přidat 100 µl vody a rozpustit promícháním.

Příloha 2: Postup práce polymerázové řetězové reakce tzv. PCR.

- 1) Protřepat na vortexu primery, vodu a vzorky s izolovanou mtDNA.
- 2) Krátce centrifugovat primery, vodu, vzorky s izolovanou mtDNA a MasterMix.
- 3) Připravit reakční mix.
 - a. Do nové zkumavky napipetovat 9,5 μ l deionizované vody a 0,5 μ l primeru R a 0,5 μ l primeru F.
 - b. Zkumavku zvortexovat a krátce centrifugovat.
 - c. Přidat 12,5 μ l MasterMixu.
 - d. Krátce propipetovat pipetou.
- 4) Do PCR mikrozkušavky napipetovat 23 μ l reakčního mixu.
- 5) Přidat do PCR mikrozkušavky 2 μ l vyizolované mtDNA.
- 6) Vložit PCR mikrozkušavku do termocycleru a spustit polymerázovou řetězovou reakci.

Příloha 3: Teplotní program PCR:

- 1) Opakování 1 krát
 - a. 5 minut, 94 °C
- 2) Opakování 30 krát
 - a. 50 sekund, 94 °C (denaturace)
 - b. 30 sekund, 58 °C (annealing)
 - c. 45 sekund, 72 °C (elongace)
- 3) Opakování 1 krát
 - a. 5 minut, 72 °C

Příloha 4: Seznam primerů použitých pro amplifikaci HVS-1 a HVS-2 mtDNA.

Oblast	Primer	Směr	Délka primeru	Sekvence (5'-3')	Délka (bp)	Pozice
HVS-1	P23	F	20-mer	TCATTGGACAAGTAGCATCC	809	15792–31
	P23	R	22-mer	GAGTGGTTAATAGGGTGATAG		
HVS-2	P24	F	20-mer	CACCATTCTCCGTGAAATCA	964	16400–794
	P24	R	20-mer	AGGCTAAGAGTTTTGAGCTG		

Příloha 5: Postup práce pro gelovou elektroforézu.

- 1) Navážit 0,8 g práškové agarózy.
- 2) K agaróze přidat 12 ml 5x TBE (Tris, kyselina boritá, EDTA) pufru.
- 3) Objem doplnit do 60 ml destilovanou vodou.
- 4) V mikrovlnné troubě zahřívát roztok po dobu cca 2 minut do rozpuštění krystalů agarózy.
- 5) Ihned po rozpuštění přidat 3 μ l interkalačního barviva GelRed™. a promíchat krouživými pohyby.
- 6) Agarózový gel nalít na sestavenou elektroforetickou vanu s elektroforetickou komůrkou pro gel a hřebínky. Případné bublinky odstranit.
- 7) Gel nechat zatuhnout.
- 8) Po zatuhnutí opatrně vytáhnout hřebínky, elektroforetickou komůrku otočit a do vany nalít 0,5x TBE pufr tak, aby byly zalité všechny jamky a gel.
- 9) Do jamek pipetujeme 1 μ l PCR produktu a 10 μ l markeru molekulové hmotnosti - GeneRuler™ 50 bp DNA Ladder.
- 10) Elektroforetickou vanu přikrýt víkem, připojit elektrody ke zdroji s příkonem 88 V na cca 45 minut.

Příloha 6: Seznam populací použitých k sestavení datasetu pro intra i interpopulační analýzu, včetně počtu jedinců v populaci vybraných k analýze, jazykové, regionální i subsistenční příslušnosti.

Název populace	Zkratka	Počet	Lokace (země)	Zeměpisná délka	Zeměpisná šířka	Jazyková rodina	Životní strategie	Rok sběru	Reference
Arabové z Čadu	ABA	51	V (Čad)	15,312	14,116	AA	P	2003	Čížková et al., 2017b
Arabové ze Súdánu	ARA	46	V (Súdán)	30,752	18,408	AA	Ze	2011	Čížková et al., 2017b
Bedikové	BED	41	Z (Senegal)	-12,310	12,539	NK	Ze	2013	Čížková et al., 2017b
Bedžové	BEJ	48	V (Súdán)	36,342	15,551	AA	P	2012	Čížková et al., 2017b
Dazové	DAZ	40	V (Čad)	20,552	18,177	NS	P	2010	Čížková et al., 2017b
Dangaleat	DNG	50	V (Čad)	18,519	12,155	AA	Ze	2014	Čížková et al., 2017b
Fulbové z Ferla	FFE	56	Z (Senegal)	-15,115	15,396	NK	P	2013	Čížková et al., 2017b
Gurunsi	GRS	33	Z (Burkina Faso)	-1,144	11,170	NK	Ze	2010	Čížková et al., 2017b
Gurmanče	GUR	36	Z (Burkina Faso)	0,716	11,239	NK	Ze	2010	Čížková et al., 2017b
Maba	MAB	42	V (Čad)	20,834	13,861	NS	Ze	2014	Čížková et al., 2017b
Mossi	MOS	35	Z (Burkina Faso)	-1,339	12,592	NK	Ze	2010	Čížková et al., 2017b
Núbijci	NUB	54	V (Súdán)	30,482	20,788	NS	Ze	2011	Čížková et al., 2017b
Serrerové	SSR	47	Z (Senegal)	-16,423	14,091	NK	Ze	2013	Čížková et al., 2017b
Baggara	ABG	53	V (Súdán)	28,349	11,532	AA	P	2015	Čížková et al., 2017b
Fulbové z Futa Džalonu	FFD	51	Z (Guinea)	-12,500	11,123	NK	Ze	2016	Čížková et al., 2017b
Fulbové z Burkina Faso	FZR	55	Z (Burkina Faso)	-1,241	12,621	NK	P	2015	Čížková et al., 2017b
Nubové Koalib	KAW	38	V (Súdán)	30,470	11,865	NK	Ze	2015	Čížková et al., 2017b
Rašajdi	RAS	52	V (Súdán)	36,304	15,349	AA	P	2012	Čížková et al., 2017b
Fulbové Halpuralen	HAL	47	Z (Senegal)	-14,221	16,509	NK	Ze	2017	Čížková et al., 2017b
Sámové z jihu	SSAM	39	Z (Burkina Faso)	-3,393	13,024	NK	Ze	2012	Barbieri et al., 2012

Z=západ/V=východ

P=pastevci/Ze=zemědělci

AA=afroasijská/NK=nigerokonžská/NS=nilosaharská

Pokračování přílohy 6: Seznam populací použitých k sestavení datasetu pro intra i interpopulační analýzu, včetně počtu jedinců v populaci vybraných k analýze, jazykové, regionální i subsistenční příslušnosti.

Název populace	Zkratka	Počet	Lokace (země)	Zeměpisná délka	Zeměpisná šířka	Jazyková rodina	Životní strategie	Rok sběru	Reference
Sámové ze severu	NSAM	35	Z (Burkina Faso)	-3,507	12,570	NK	Ze	2012	Barbieri et al., 2012
Nuna	NUN	26	Z (Burkina Faso)	-2,808	11,577	NK	Ze	2012	Barbieri et al., 2012
Marka	MARK	28	Z (Burkina Faso)	-3,904	11,981	NK	Ze	2012	Barbieri et al., 2012
Lyela	LYE	37	Z (Burkina Faso)	-3,456	11,769	NK	Ze	2012	Barbieri et al., 2012
Bisa	BIS	31	Z (Burkina Faso)	-1,482	11,548	NK	Ze	2012	Barbieri et al., 2012
Joruba	YOR	104	Z (Nigeria)	3,056	7,760	NK	Ze	2008	1000 Genomes
Esan	ESA	98	Z (Nigeria)	5,524	6,866	NK	Ze	2008	1000 Genomes
Gambian	GAM	113	Z (Gambia)	-16,614	13,269	NK	Ze	2008	1000 Genomes
Mende	MEN	68	Z (Sierra Leone)	-11,653	7,991	NK	Ze	2008	1000 Genomes
Arabové z Mali	AMA	18	Z (Mali)	-4,037	16,515	AA	Ze	2020	tato práce
Bellové	BEL	22	Z (Mali)	-4,257	15,743	AA	P	2020	tato práce
Dadžové	DAJ	54	V (Súdán)	24,345	12,738	NS	Ze	2018	tato práce
Fulbové z Mauritánie	FMA	47	Z (Mauritánie)	-12,676	16,248	NK	P	2019	tato práce
Fulbové z Mali	FML	44	Z (Mali)	-6,351	14,993	NK	P	2020	tato práce
Imragenové	IMR	32	Z (Mauritánie)	-16,294	19,144	AA	Ze	2020	tato práce
Kababíšové	KAB	45	V (Súdán)	30,746	16,133	AA	P	2018	tato práce
Maurové	MOO	49	Z (Mauritánie)	-12,693	16,874	AA	P	2019	tato práce
Soninkové	SNK	51	Z (Mauritánie)	-12,889	15,661	NK	Ze	2019	tato práce
Tuaregové	TGM	63	Z (Mali)	-4,337	16,225	AA	P	2020	tato práce
Zaghawové	ZGW	49	V (Súdán)	23,510	13,052	NS	P	2018	tato práce

Z=západ/V=východ

P=pastevci/Ze=zemědělci

AA=afroasijská/NK=nigerokonžská/NS=nilosaharská

Příloha 7: Zastoupení haploskupin podle programu Haplogrep u nově sekvenovaných 11 populací.

Populace	Eurasijské haploskupiny	Počet	Četnost [%]	Subsaharské haploskupiny	Počet	Četnost [%]
AMA	H1	3	16,7	L3b	3	16,7
	H2a	3	16,7	L1b	2	11,1
	U6a	2	11,1	L3e	1	5,6
	V7a	2	11,1	L2a	1	5,6
	U4	1	5,6			
	Celkem	11	61,1	Celkem	7	38,9
MOO	R0a	6	13,3	L1b	5	11,1
	U6a	4	8,9	L2a	5	11,1
	H1e	3	6,7	L3e	5	11,1
	T	3	6,7	L2c	3	6,7
	H1a	1	2,2	L3b	2	4,4
	H2a	1	2,2	L2b	1	2,2
	H6	1	2,2			
	HV0	1	2,2			
	J1c	1	2,2			
	R30a	1	2,2			
	U5b	1	2,2			
	V	1	2,2			
	Celkem	24	53,3	Celkem	21	46,7
	TGM	H1	10	16,9	L2a	10
H2a		7	11,9	L3f	8	13,6
U6		6	10,2	L1b	5	8,5
R0a		4	6,8	L2b	2	3,4
M1b		1	1,7	L4b	2	3,4
U5b		1	1,7	L0a	1	1,7
				L1c	1	1,7
				L3d	1	1,7
Celkem	29	49,2	Celkem	30	50,8	
IMR	H2a	4	12,9	L1b	8	25,8
	U5b	4	12,9	L2c	5	16,1
	U6a	2	6,5	L2a	3	9,7
	K1a	1	3,2	L1c	1	3,2
	V	1	3,2	L2b	1	3,2
				L3e	1	3,2
Celkem	12	38,7	Celkem	19	61,3	
KAB	HV0f	3	6,8	L3f	10	22,7
	M1a	2	4,5	L2a	8	18,2
	H14b	1	2,3	L0a	5	11,4
	J1b	1	2,3	L1b	1	2,3
	J1d	1	2,3	L2b	1	2,3
	K1a	1	2,3	L3e	1	2,3
	R0a	1	2,3	L3h	1	2,3
	R1	1	2,3	L4a	1	2,3
	R30a	1	2,3	L4b	1	2,3
	T1	1	2,3	L5b	1	2,3
	T2c	1	2,3			
	Celkem	14	31,8	Celkem	30	68,2

Pokračování přílohy 7: Zastoupení haploskupin podle programu Haplogrep u nově sekvenovaných 11 populací.

Populace	Eurasijské haploskupiny	Počet	Četnost [%]	Subsaharské haploskupiny	Počet	Četnost [%]
BEL	H2a	2	9,5	L3f	4	19
	U6a	2	9,5	L3d	3	14,3
	H3b	1	4,8	L2b	2	9,5
				L0a	1	4,8
				L1b	1	4,8
				L1c	1	4,8
				L2a	1	4,8
				L3b	1	4,8
				L3e	1	4,8
				L4b	1	4,8
	Celkem	5	23,8	Celkem	16	76,2
FMA	H3p	5	10,6	L1b	14	29,8
	U5b	4	8,5	L2c	10	21,3
				L1c	3	6,4
				L2b	3	6,4
				L2a	2	4,3
				L2e	2	4,3
				L3b	1	2,1
				L3d	1	2,1
				L3e	1	2,1
				L4b	1	2,1
	Celkem	9	23,8	Celkem	38	76,2
FML	U5b	3	6,8	L3b	15	34,1
	H57	1	2,3	L2c	10	22,7
	K1a	1	2,3	L1b	5	11,4
	K2	1	2,3	L3f	5	11,4
	R0a	1	2,3	L3d	2	4,5
	Celkem	7	15,9	Celkem	37	84,1
ZGW	T1a	2	4,3	L2a	16	34
	D4a	1	2,1	L0a	7	14,9
	H1	1	2,1	L3f	7	14,9
	H3b	1	2,1	L3b	3	6,4
	J1	1	2,1	L3d	2	4,3
	X	1	2,1	L3e	2	4,3
				L1b	1	2,1
				L2b	1	2,1
				L4b	1	2,1
		Celkem	7	14,9	Celkem	40

Pokračování přílohy 7: Zastoupení haploskupin podle programu Haplogrep u nově sekvenovaných 11 populací.

Populace	Eurasijské haploskupiny	Počet	Četnost [%]	Subsaharské haploskupiny	Počet	Četnost [%]
DAJ	R1	2	3,9	L2a	28	54,9
	U6a	1	2	L0a	6	11,8
				L3b	4	7,8
				L2d	2	3,9
				L3e	2	3,9
				L3f	2	3,9
				L1b	1	2
				L3h	1	2
				L3i	1	2
				L4b	1	2
		Celkem	3	5,9	Celkem	48
SNK	U6a	1	2,1	L2a	12	25
				L2c	8	16,7
				L3e	7	14,6
				L3b	6	12,5
				L1b	5	10,4
				L3f	4	8,3
				L3d	3	6,3
				L1c	1	2,1
				L3h	1	2,1
	Celkem	1	2,1	Celkem	47	97,9

Příloha 8: Logaritmičky převedené koancestrální hodnoty genetických vzdáleností mezi populacemi. Označení statisticky významných hodnot *.

Statisticky nevýznamné hodnoty jsou podbarveny červenou barvou.

	ABA	ARA	BED	BEJ	DAZ	DNG	FFE	GRS	GUR	MAB	MOS	NUB	SSR	ABG	FFD	FZR	KAW	RAS	HAL	SSAM	
ABA	0																				
ARA	0,02393*	0																			
BED	0,09837*	0,12938*	0																		
BEJ	0,11252*	0,09402*	0,26044*	0																	
DAZ	0,01942	0,05431*	0,10138*	0,15354*	0																
DNG	0,00801	0,05240*	0,07488*	0,13289*	0,00977	0															
FFE	0,11499*	0,11322*	0,08251*	0,25074*	0,14699*	0,09128*	0														
GRS	0,06095*	0,10482*	0,04697*	0,25159*	0,03087*	0,02576*	0,10183*	0													
GUR	0,04923*	0,09103*	0,05022*	0,21684*	0,02354	0,02365*	0,10993*	0	0												
MAB	0,02276*	0,05974*	0,08393*	0,17304*	0,01732	0,00981	0,13980*	0,04200*	0,03522*	0											
MOS	0,02654*	0,05765*	0,03932*	0,17584*	0,01802	0,01339	0,08340*	0	0,00757	0,02933*	0										
NUB	0,03231*	0	0,14238*	0,10430*	0,07132*	0,06240*	0,11000*	0,11878*	0,09897*	0,07660*	0,07366*	0									
SSR	0,05002*	0,07776*	0,02945*	0,17535*	0,05353*	0,02817*	0,05289*	0,02675*	0,02742*	0,05104*	0,01192	0,08741*	0								
ABG	0	0,02013*	0,08336*	0,10123*	0,01535	0,00503	0,08644*	0,04689*	0,03923*	0,018	0,02395*	0,02533*	0,04016*	0							
FFD	0,06703*	0,08671*	0,01258	0,22183*	0,07649*	0,05135*	0,03523*	0,02388*	0,03758*	0,07181*	0,00968	0,10010*	0,01349	0,05568*	0						
FZR	0,16267*	0,15031*	0,06302*	0,29088*	0,18932*	0,14493*	0,06841*	0,14527*	0,16399*	0,16410*	0,09196*	0,17298*	0,07936*	0,13856*	0,03453*	0					
KAW	0,02761*	0,02947*	0,09383*	0,11227*	0,01784	0,02638*	0,11673*	0,06531*	0,05112*	0,03818*	0,02840*	0,04206*	0,04087*	0,00957	0,06916*	0,14618*	0				
RAS	0,16743*	0,10559*	0,30358*	0,27756*	0,24575*	0,21907*	0,24716*	0,28752*	0,25378*	0,24124*	0,23544*	0,08850*	0,24395*	0,17457*	0,24702*	0,32803*	0,20225*	0			
HAL	0,11841*	0,12734*	0,04760*	0,23683*	0,13478*	0,10062*	0,08822*	0,09572*	0,10013*	0,11576*	0,07168*	0,14065*	0,05263*	0,09823*	0,04466*	0,06631*	0,10428*	0,27217*	0		
SSAM	0,05824*	0,09907*	0,04616*	0,24156*	0,03839*	0,02756*	0,08714*	0	0	0,04781*	0,00702	0,10688*	0,02971*	0,04746*	0,02622*	0,14198*	0,06084*	0,25570*	0,09816*	0	
NSAM	0,09258*	0,13083*	0,07254*	0,27432*	0,04282*	0,05248*	0,15248*	0,00125	0	0,05969*	0,03744*	0,14208*	0,05632*	0,07380*	0,06932*	0,21412*	0,08536*	0,31329*	0,13573*	0,00055	
NUN	0,07628*	0,11469*	0,04662*	0,27019*	0,03748*	0,03608*	0,12427*	0	0	0,04053*	0,00166	0,13531*	0,03559*	0,06246*	0,03014*	0,13971*	0,06897*	0,30384*	0,09672*	0	
MARK	0,00913	0,04337*	0,04019*	0,16192*	0,00896	0	0,08128*	0	0	0,00496	0	0,05707*	0,00525	0,00348	0,01694	0,11949*	0,01898	0,22636*	0,07414*	0,00316	
LYE	0,03279*	0,05913*	0,01289	0,18253*	0,03818*	0,01948*	0,06351*	0,00496	0,00607	0,02635*	0	0,07457*	0,00104	0,02381*	0	0,06811*	0,03573*	0,23835*	0,05140*	0,00751	
BIS	0,06240*	0,09529*	0,02275*	0,22896*	0,04234*	0,02560*	0,06570*	0	0	0,04177*	0,00097	0,10491*	0,00811	0,04412*	0,00686	0,10402*	0,05250*	0,26388*	0,06821*	0	
YOR	0,03891*	0,06534*	0,03912*	0,16661*	0,04215*	0,02187*	0,05328*	0,01073	0,01102	0,04983*	0,00061	0,07195*	0,00302	0,02664*	0,01175	0,09117*	0,03621*	0,22563*	0,07089*	0,01271	
ESA	0,02659*	0,04807*	0,05217*	0,13711*	0,04224*	0,01621*	0,06777*	0,02999*	0,02777*	0,03516*	0,00701	0,05490*	0,00923	0,01745*	0,02749*	0,09927*	0,02738*	0,21398*	0,07707*	0,03052*	
GAM	0,07229*	0,10697*	0,01921*	0,22433*	0,07337*	0,04837*	0,05395*	0,01363	0,01653*	0,07659*	0,02292*	0,10913*	0,01011	0,05908*	0,00755	0,09965*	0,06968*	0,25231*	0,07007*	0,01031	
MEN	0,06416*	0,10200*	0,00876	0,21870*	0,05678*	0,03992*	0,07352*	0,00742	0,01311	0,04956*	0,0125	0,11405*	0,0097	0,05438*	0,00825	0,09102*	0,06139*	0,26765*	0,06311*	0,01322	
AMA	0,08418*	0,03762*	0,14953*	0,18835*	0,13483*	0,10080*	0,10204*	0,16283*	0,13467*	0,12258*	0,11168*	0,02419	0,10650*	0,06216*	0,10502*	0,17580*	0,08940*	0,10910*	0,12644*	0,13363*	
BEL	0,01584	0,013	0,09456*	0,10004*	0,05625*	0,01812	0,07367*	0,07812*	0,06078*	0,05100*	0,03868*	0,01072	0,02399	0,00669	0,05941*	0,14477*	0,02212	0,13981*	0,08802*	0,06798*	
DAJ	0,03078*	0,08144*	0,08967*	0,19240*	0,0041	0,02022*	0,15153*	0,01863	0,01207	0,02104*	0,02465*	0,09671*	0,06345*	0,03257*	0,07296*	0,19558*	0,05201*	0,24287*	0,13257*	0,02248*	
FMA	0,10650*	0,10643*	0,01449	0,23168*	0,12610*	0,08762*	0,05719*	0,08001*	0,08590*	0,09787*	0,05606*	0,12195*	0,03089*	0,08454*	0,01331	0,02278*	0,08940*	0,25546*	0,03593*	0,07940*	
FML	0,08567*	0,08408*	0,06692*	0,21216*	0,12457*	0,07266*	0,01774	0,08435*	0,08911*	0,11040*	0,06960*	0,07876*	0,04239*	0,06519*	0,03309*	0,09494*	0,09292*	0,21147*	0,07070*	0,07275*	
IMR	0,08400*	0,07500*	0,02563*	0,21870*	0,11289*	0,08340*	0,08154*	0,08112*	0,08306*	0,09178*	0,04606*	0,08717*	0,03662*	0,06967*	0,01485	0,04441*	0,07841*	0,21831*	0,04594*	0,07981*	
KAB	0,01299	0,00598	0,11355*	0,07933*	0,03336*	0,02248*	0,09974*	0,07408*	0,06091*	0,04799*	0,04028*	0,00838	0,06114*	0,00442	0,07616*	0,15598*	0,01778*	0,11773*	0,11061*	0,06640*	
MOO	0,05701*	0,03139*	0,09485*	0,16644*	0,09279*	0,07212*	0,07687*	0,08639*	0,07274*	0,09617*	0,05700*	0,02171*	0,06005*	0,05226*	0,05893*	0,13218*	0,06795*	0,09128*	0,10155*	0,07276*	
SNK	0,04566*	0,08300*	0,02622*	0,19754*	0,04104*	0,02468*	0,07537*	0	0,0023	0,04731*	0,00421	0,08683*	0,01314	0,03457*	0,02160*	0,12430*	0,04531*	0,23830*	0,07487*	0,00281	
TGM	0,05243*	0,03182*	0,10480*	0,16884*	0,07264*	0,05669*	0,06366*	0,07338*	0,06024*	0,07449*	0,05549*	0,02310*	0,06109*	0,03791*	0,05822*	0,13848*	0,05928*	0,11468*	0,10712*	0,05824*	
ZGW	0	0,03033*	0,10441*	0,13273*	0,00221	0,001	0,12045*	0,03696*	0,02869*	0,01421	0,01833	0,04020*	0,05360*	0	0,06677*	0,17998*	0,02932*	0,18579*	0,12775*	0,03813*	

Pokračování přílohy 8: Logaritmicky převedené koancestrální hodnoty genetických vzdáleností mezi populacemi. Označení statisticky významných hodnot *. Statisticky nevýznamné hodnoty jsou podbarveny červenou barvou.

	NSAM	NUN	MARK	LYE	BIS	YOR	ESA	GAM	MEN	AMA	BEL	DAJ	FMA	FML	IMR	KAB	MOO	SNK	TGM	ZGW
NSAM	0																			
NUN	0,00168	0																		
MARK	0,02168	0,0069	0																	
LYE	0,03689*	0,00785	0	0																
BIS	0,00496	0	0	0	0															
YOR	0,03803*	0,02262*	0	0	0,00035	0														
ESA	0,05789*	0,03890*	0	0,00034	0,01863*	0,00022	0													
GAM	0,03580*	0,02540*	0,01146	0,0054	0	0,00991*	0,02676*	0												
MEN	0,02959*	0,01068	0,00531	0	0	0,01305*	0,02292*	0,00308	0											
AMA	0,18634*	0,18414*	0,09990*	0,10499*	0,12663*	0,08892*	0,08047*	0,10682*	0,12383*	0										
BEL	0,11098*	0,09557*	0,01729	0,03544*	0,05473*	0,02549*	0,01158	0,05448*	0,06687*	0,04371*	0									
DAJ	0,02512*	0,0223	0,01389	0,03948*	0,03395*	0,04748*	0,05502*	0,06596*	0,04891*	0,13492*	0,07257*	0								
FMA	0,12389*	0,08251*	0,05302*	0,02696*	0,04631*	0,04699*	0,05237*	0,03758*	0,03324*	0,10286*	0,07110*	0,12395*	0							
FML	0,13112*	0,11105*	0,05656*	0,04796*	0,05699*	0,04482*	0,04933*	0,03380*	0,05805*	0,06932*	0,03669*	0,12629*	0,04257*	0						
IMR	0,12594*	0,08558*	0,05053*	0,02616*	0,05326*	0,04394*	0,04715*	0,03723*	0,03630*	0,06777*	0,06011*	0,10698*	0	0,04476*	0					
KAB	0,10189*	0,08718*	0,02596*	0,04917*	0,06713*	0,04862*	0,03684*	0,08191*	0,08140*	0,03539*	0	0,05437*	0,09864*	0,06656*	0,07125*	0				
MOO	0,11044*	0,10224*	0,05458*	0,05625*	0,06956*	0,05181*	0,05480*	0,06425*	0,07504*	0,00539	0,02085*	0,09090*	0,07767*	0,04968*	0,03789*	0,02697*	0			
SNK	0,02419*	0,00862	0	0,00314	0	0,0054	0,01615*	0,00362	0,00168	0,10740*	0,04005*	0,03308*	0,05636*	0,04737*	0,05117*	0,05316*	0,05694*	0		
TGM	0,09262*	0,08505*	0,03974*	0,05397*	0,05615*	0,04834*	0,05136*	0,05983*	0,07425*	0,00337	0,01886	0,07515*	0,08258*	0,04659*	0,05363*	0,02310*	0,00228	0,05581*	0	
ZGW	0,06267*	0,04974*	0,0008	0,03090*	0,04664*	0,03403*	0,03024*	0,06597*	0,06252*	0,09397*	0,02356	0,01161	0,11738*	0,09162*	0,09777*	0,01118	0,06157*	0,03694*	0,04421*	0

Příloha 9: Sekvence sdílených haplotypů včetně zastoupených vzorků a jejich označení v haplotypových sítích M, H, HV, V, R0 a R*, U a K. Haplotyp je zapsán ve formě číselné pozice rCRS, na které je zaznamenána mutace a písmenem, které nahrazuje původní nukleotid na této pozici.

Haploskupina	Číslo haplotypu	Vzorky	Haplotyp	
M	Haplotyp 1	KAW067, KAW087, RAS002, RAS009, RAS011	73G 195C 263G 489C 16129A 16223T 16249C 16311C 16519C	
	Haplotyp 2	KAW073, KAW074, KAW091, NUB082	73G 195C 263G 489C 16129A 16223T 16249C 16311C 16359C 16519C	
	Haplotyp 3	ARA011, NUB064	73G 195C 263G 280T 489C 16129A 16223T 16249C 16311C 16359C 16519C	
	Haplotyp 4	ARA035, NUB049, NUB066	73G 195C 263G 489C 16129A 16163G 16172C 16223T 16249C 16278T 16311C 16359C 16519C	
H, HV, V, R0 a R*	Haplotyp 5	ARA007, KAW055	73G 195C 263G 16298C 16311C	
	Haplotyp 6	AMA03, MARK207, ZGW35	152C 263G 16519C	
	Haplotyp 7	IMR12, MOO37	263G 16129A 16298C 16311C	
	Haplotyp 8	AMA06, AMA12, TGM07, TGM23, TGM52, TGM57, TGM63	263G 16129A 16519C	
	Haplotyp 9	AMA14, AMA15, BEL3, BEL7, TGM03, TGM08, TGM34, TGM48, TGM49, TGM50	263G 16519C	
	Haplotyp 10	FFD015, FMA24, FMA37, FMA38, FZR035, FZR041, FZR044, FFE017	263G 16145A 16222T 16519C	
	Haplotyp 11	AMA16, MOO12	263G 332A 345T 529T 16519C	
	U a K	Haplotyp 12	FFD038, FMA20, FMA7, FML42, FML5, TGM32	73G 150T 263G 16270T 16320T
		Haplotyp 13	AMA17, BEL14, TGM26	73G 152C 263G 16172C 16219G
		Haplotyp 14	AMA07, MOO45	73G 195C 228A 263G 16153A 16172C 16219G 16262T 16278T 16320T 16519C

