

**Univerzita Karlova v Praze
Přírodovědecká fakulta**



Autoreferát dizertačnej práce

**Vplyv geografie a subsistencie na
distribúciu haploskupín chromozómu Y v Európe a Afrike**

Mgr. Jana Nováčková

Praha, 2016

**Doktorské studijné programy v biomedicíne
Univerzita Karlova v Praze a Akademie věd České republiky**

Program: Antropologie a genetika člověka

Předseda oborové rady: Doc. Mgr. Vladimír Sládek, Ph. D.

Školiace pracoviště: Archeologický ústav AV ČR, Praha v. v. i.

Autor: Mgr. Jana Nováčková

Školitel: Doc. Mgr. Viktor Černý, Dr.

S dizertačnou prací je možné zoznámít sa v príslušných knižniciach
Přírodovědecké fakulty Univerzity Karlovy v Praze

Obsah

Abstrakt.....	3
1 Úvod.....	3
2 Ciele práce.....	5
3 Materiál a metódy.....	5
4 Výsledky a diskusia.....	6
5 Záver.....	8
6 Životopis.....	10
Abstract.....	12
1 Introduction.....	12
2 Aims of the study.....	13
3 Material and methods.....	14
4 Results and discussion.....	15
5 Conclusions.....	16
6 Zoznam použitej literatúry/References.....	17
7 Curriculum vitae.....	21
8 Zoznam publikácií/Selected publications.....	22

Abstrakt

Genetická diverzita chromozómu Y je u človeka ovplyvnená viacerými faktormi. V rámci mojej dizertačnej práce sa zaoberám posúdením vplyvu dvoch z nich. Zatiaľ čo v Európe sledujem vplyv geografickej polohy, na vzorkách z afrického sahelu analyzujem vplyv rozdielneho spôsobu života (kočovné pastierske verzus usadlé farmárske populácie).

Vzorky boli analyzované na úrovni jednobodových polymorfizmov (SNP) a tandemových repetícií (STR) chromozómu Y, ktorý je v dôsledku špecifických vlastností ideálnym nástrojom nielen v archeogenetických štúdiách.

V Európe je rozhodujúcim faktorom variability geografia – výsledky rozloženia európskych vzoriek v MDS grafe kopírujú geografickú mapu Európy a aj výsledky hierarchickej AMOVY a Mantelových testov nasvedčujú štatisticky významnej korelácie medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami.

Na druhej strane v subsaharskej Afrike vedľa seba žijú populácie, ktoré sa líšia typom životnej subsistencie a tento ich odlišný spôsob života (migrácie a kontakty s okolitými populáciami) sa podľa môjho zistenia odráža aj v diverzite chromozómu Y, napríklad haploskupinu R1b-M343 som detekovala iba u kočovných pastierskych skupín, zatiaľ čo u usadlých farmárskych populácií som v pomerne vysokej frekvencii zistila haploskupinu E1a-M33. Charakter mediánových sietí oboch skúmaných skupín naznačuje, že na formovaní súčasného genofondu kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií sahelu sa podieľali rôzne genetické príspevky.

1 Úvod

Archeogenetika prešla od prvej publikácie, ktorá sa zaoberala ešte klasickými markermi, radikálnymi zmenami. V súčasnosti študuje DNA a to nielen u súčasného obyvateľstva, ale aj archeologických nálezov (aDNA).

Archeogenetické štúdie sa v prevažnej miere zaoberajú uniparentálnymi genetickými systémami ako je mitochondriálna DNA (mtDNA) a nerekombinujúca časť chromozómu Y (NRY), ktoré svojimi špecifickými vlastnosťami predstavujú ideálne nástroje na štúdium ľudskej minulosti a demografických zmien.

NRY je haploidný, dedí sa výhradne po mužskej línii a efektívna

populačná veľkosť je štvrtinová oproti autozómom. Okrem toho je bohatý na rýchlo mutujúce repetitívne sekvencie a náchylnejší ku genetickému driftu (Jobling et al., 2014). Populačné rozdiely sú pre NRY vyššie než pre mtDNA (Lippold et al., 2014) a NRY je taktiež ovplyvnené variáciou reprodukčného úspechu mužov (Karmin et al., 2015).

V Európskom praveku prebehlo niekoľko významných migračných vln, ktoré ovplyvnili genofond súčasného obyvateľstva. Prvotná kolonizácia anatomicke moderného človeka v Európe sa datuje do obdobia vrchného paleolitu (pred ~ 45 000 rokmi) (Mellars, 2006; Benazzi et al., 2011; Higham et al., 2011). Následne v dôsledku nepriaznivých klimatických zmien, ktoré nastali počas posledného maxima doby ľadovej pred ~ 20 000 rokmi, bolo ľudstvo zo severnej a čiastočne aj zo strednej Európy nútené migrovať do južnejších častí, kde prebývali v refúgiách, konkrétne na Pyrenejskom, Apeninskom a Balkánskom poloostrove a taktiež severne od Čierneho mora. Po oteplení došlo k rekolonizácii severnejšie situovaných častí Európy z týchto refúgií (Soares et al., 2010). Ďalšiu významnú migráciu predstavuje neolitická kolonizácia z Blízkeho východu, ku ktorej došlo približne pred 8 500 rokmi, keď do Európy začali prichádzať prví farmári (Diamond, 2002). K ďalším menším či väčším migráciám dochádzalo aj v neskorších dobách až do súčasnosti. Ukazuje sa, že napríklad doba bronzová predstavuje značne dynamické obdobie s mohutnými migráciami (Allentoft et al., 2015). Za posledných 4 200 rokov došlo na území Európy k 3 460 historicky doloženým pohybom etnických skupín, ktoré mali nezanedbateľný vplyv na našu genetickú štruktúru (Sokal et al., 1996).

Subsaharská oblasť Afriky bola aj v minulosti oddelená saharskou púšťou, ktorej rozsah závisel na glaciálnych a interglaciálnych cykloch. Počas glaciálneho obdobia nadobúdala Sahara púštného charakteru a počas interglaciálneho obdobia prevažovala vegetácia, ktorú dnes stretávame v oblasti saván (Blome et al., 2012). Súčasnnej podoby Sahara začala nadobúdať pred 6 000 rokmi (Kröpelin et al., 2008). Oblasť sahelu predstavuje významný migračný biokoridor, ktorý spája východnú a západnú Afriku, čo je patrné jednak v genetickej diverzite mtDNA tak aj v kultúrnych znakoch ľudí žijúcich okolo Čadského jazera (Černý, 2006; Černý et al., 2007).

Signály starších udalostí v Afrike sú prepísané v dôsledku neskoršej a podstatne významnejšej expanzií haploskupiny E, ktorá bola rozširovaná bantusky hovoriacimi populáciami. Spolu s nimi sa v rovníkovej a južnej Afrike šírilo pred 5 000–5 600 rokmi aj poľnohospodárstvo (Vansina, 1995;

Holden, 2002; Jobling and Tyler-Smith, 2003; Berniell-Lee et al., 2009; Li et al., 2014), ale v oblasti sahelu nemala táto vlna veľký význam.

Počínajúc neolitom, teda zhruba pred 8 000 rokmi sa na zelenej Sahare objavujú pastieri dobytky, ktorí tu žili spolu s lovcami-zberačmi až do doby keď v dôsledku aridifikácie museli presídliť na juh do vlhkejších miest dnešného sahelu. Prvé domestikované rastliny (cirok a proso) sa v archeologickom kontextu subsaharskej Afriky objavujú až pred 3 000 rokmi, teda podstatne neskôr než dobytok, ovce a kozy (Gifford-Gonzalez, 2005; Neumann, 2005).

2 Ciele práce

Práca bola zameraná na posúdenie vplyvu dvoch faktorov na diverzitu chromozómu Y:

- vplyv geografie v Európe
- vplyv rozdielnej subsistencie v Afrike

Hlavným cieľom práce bolo popísanie genetickej diverzity NRY z pohľadu SNP a STR lókusov a pokúsiť sa získané výsledky vysvetliť v kontextu príbuzných odborov ako sú paleoklimatológie archeológie a etnológia.

Konkrétne úlohy boli zamerané na prípravu kombinovanej analýzy SNP a STR lókusov, charakterizáciu základných haploskupín chromozómu Y, zistenie intrapopulačných a interpopulačných charakteristík študovaných populácií a preukázanie štatisticky významných genetických vzdialenosti medzi študovanými populáciami.

3 Materiál a metódy

Materiál pozostával z dvoch datasetov vzoriek DNA. Jeden pochádzal zo Slovenska, ktoré bolo zastúpené 156 vzorkami. Vzorky som sama nazbierala na piatich rôznych miestach (Skalica, Galanta, Nová Baňa, Námestovo a Stará Ľubovňa). Africký sahel bol zastúpený 481 vzorkami usadlých jedincov (18 populácií) a 405 vzoriek pochádzalo od pastierskych populácií (16 populácií) dostupných v archeogenetickom laboratóriu Archeologického ústavu AV ČR, Praha v.v.i.

Laboratórna časť pozostáva z analýzy SNP a STR lókusov.

Na analýzu SNP lókusov som využila dva komerčne dostupné kity: Signet Y-SNP Identification system v2.0 (Marligen biosciences) a SNaPshot multiplex kit (Applied Biosystems).

Výber SNP polymorfizmov sa riadil súčasnými znalosťami o svetovej distribúcii NRY haploskupín. U slovenských vzoriek som spravila analýzy 17 SNPs: M9, M20, M69, M70, M75, M89, M168, M170, M181, M201, M207, M231, M242, M304, P147, SRY10831.2 a M343 a u afrických vzoriek som analyzovala následných 19 lókusov: DYS391, M2, M9, M33, M35, M45, M58, M75, M78, M81, M89, M96, M122, M123, M168, M175, M207, M304 a M343. Tieto mutácie určujú základne haploskupiny Y chromozomálneho stromu (Karafet et al., 2008).

Analýzy STR lókusov boli spravené firmou Preventions Genetics (Marshfield, Wisconsin). Slovenské vzorky boli analyzované na 10 nasledujúcich Y-STR lókusov: DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438 a DYS439 a africké vzorky na týchto 9 lókusov: DYS19, DYS388, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 a DYS439.

Výsledky som následne vyhodnotila na intrapopulačnej, interpopulačnej a fylogenetической úrovni.

4 Výsledky a diskusia

Slovenské obyvateľstvo zdieľa 7 hlavných NRY haploskupín (R1a, R1b, I, J, G, E a H), pričom až 81,4 % zdieľa len prvé tri zmieňované. Tieto frekvencie odpovedajú už na prvý pohľad frekvenciám vyskytujúcich sa v okolitých štátoch.

Dalo by sa povedať, že Slovenská republika leží v mieste stretu dvoch migračných vln. Jedna smerovala z východu odkiaľ sa šírila haploskupina R1a, druhá smerovala z Pyrenejského poloostrova smerom na východ a spolu s ňou sa šírila aj haploskupina R1b. Haploskupina R1a sa v maximálnej frekvencii vyskytuje v Rusku a v Poľsku a postupným smerom na západ dochádza k jej poklesu, zatiaľ čo haploskupina R1b sa v maximálnej frekvencii, ktorá dosahuje viac než 65 % vyskytuje na Pyrenejskom poloostrove a postupne smerom na východ klesá jej frekvencia výskytu (Malyarchuk et al., 2004; Kayser et al., 2005; Adams et al., 2008). Územie Slovenska a s tým aj celá stredná Európa teda pravdepodobne predstavuje dôležitú križovatku populácií už od včasného praveku. Takúto predstavu navodzujú aj archeologické interpretácie paleolitických a mezolitických dát (Žaár, 2015).

Aby som takúto predstavu overila, spravila som medzi európskymi populáciami detailnejšiu analýzu genetických vzdialenosti. Ukázala som, že rozdiely medzi európskymi chromozómami Y sú silne ovplyvnené

geografickou polohou. To môžeme vidieť na výsledkoch Mantelových testov, MDS grafu a hierarchickej AMOVY.

Korelačné koeficienty Mantelových testov pre SNP, STR a SNP+STR vyšli pozitívne a štatistický významne ($r=0,540$, $r=0,554$ a $r=0,562$ pri $p<0,00001$).

Rozloženie vzoriek v MDS grafu kopíruje geografickú mapu Európy. Vzorky zo Slovenska sú situované v strede grafu, na východ od nich sú vzorky z Ruska a Ukrajiny, na juh vzorky z Maďarska a Balkánu a na západ vzorky z Pyrenejského poloostrova a Rakúska.

Geografickej závislosti nasvedčujú aj výsledky hierarchickej AMOVY, ktoré boli spravené pre štyri geografické skupiny (Slovensko, Rusko, Balkán a Pyrenejský poloostrov), ktoré vyšli štatistický významne pre SNP a aj pre STR lókusy. Rozdiely medzi jednotlivými geografickými oblasťami sa zväčšujú s geografickou vzdialenosťou, pričom najväčší rozdiel u SNP lókusov Φ_{CT} je pozorovaný medzi Ruskom a Pyrenejským poloostrovom (24,3 %) a najmenší medzi Slovenskom a Ruskom (4,6 %). Podobné výsledky vykazujú aj analýzy, ktoré boli spravené pre STR lókusy, kde taktiež najväčší rozdiel bol pozorovaný medzi Ruskom a Pyrenejským poloostrovom ($R_{CT} = 18,2$ %) a najmenší rozdiel bol zistený medzi Slovenskom a Ruskom, kde dosahuje hodnoty 0,8 % pri $p<0,05$. Hodnoty Φ_{CT} a R_{CT} sú väčšie (až na jednu výnimku u STR porovnania medzi Slovenskom a Ruskom) než hodnoty Φ_{SC} a R_{SC} . To znamená, že diferenciácia medzi týmito geografickými regiónmi Európy je vyššia než diferenciácia medzi populáciami v rámci každého analyzovaného regiónu.

Čo sa týka afrického sahelu, zistila som, že na diverzitu chromozómu Y má vplyv rozdielny spôsob subsistencie. U oboch skupín som v najvyššej frekvencii detegovala haploskupinu E1a1a1-M2, ktorá predstavuje aj najrozšírenejšiu haploskupinu sub-saharskej Afriky (Cruciani et al., 2002; Semino et al., 2004). Kočovní pastierske populácie sa vyznačujú vysokým výskytom haploskupiny E1b1b1-M35, zatiaľ čo u usadlých farmárskych skupín je to haploskupina E1a-M33 a E1b1b1a1-M78. Podstatne zaujímavejšie je, že haploskupinu R1b-M343 som detegovala iba u kočovních pastierskych populácií. Táto haploskupina má pôvod v Eurázií a jej prítomnosť u afrických pastierov (predovšetkým Fulbov) ukazuje na genetické kontakty týchto široko migrujúcich ľudí so severnou Afrikou. Toto pozorovanie dopĺňujú v úrovni mitochondriálnej DNA haploskupiny U5b a H1, ktorých výskyt je v africkom sahelu podľa výskumu mojej kolegyne Ivy Kulichovej obmedzený rovnako iba na kočovní pastierske populácie.

Génová diverzita dosahuje širšieho rozpätia hodnôt u kočovného pastierskeho obyvateľstva a PCoA graf vykazuje menšie rozdiely medzi kočovnými pastierskymi populáciami. To naznačuje vyššiu úlohu génového toku, obmedzujúceho efektu genetického driftu v lokálnych populáciách pastierov v porovnaní s usadlými farmárskymi populáciami (toto avšak neplatí pre populáciu beduínov Rashajda, ktorá je v dôsledku arabského pôvodu, značne odlišná od ostatných afrických populácií).

Obrázok populačnej histórie Európy a Afriky dopĺňujú mediánové siete, ktoré poukazujú na vnútornú diverzitu jednotlivých haploskupín u analyzovaných populácií.

5 Záver

V rámci dizertačnej práce som došla k týmto záverom:

Populačné rozdiely hodnotené pomocou diverzity chromozómu Y sú v Európe silne ovplyvnené geografickou polohou. Toto zistenie môžem podložiť týmito argumentami:

- Rozloženie vzoriek na MDS grafe kopíruje rozloženie štátov na geografickej mape Európy.
- Mantelové testy závislosti genetických a geografických vzdialeností vyšli pozitívne a štatisticky významné.
- Hierarchická AMOVA pre jednotlivé geografické regióny taktiež vyšla pre všetky porovnania štatisticky významne.

Slovensko (a viac menej aj celá stredná Európa) je z genetického hľadiska prechodovou zónou dvoch geneticky odlišných regiónov (západnej a východnej Európy), čo môžem podložiť tým, že:

- Dve najčastejšie sa vyskytujúce slovenské haploskupiny (R1a a R1b) sú tie isté ako sa v najvyšších frekvenciách vyskytujú aj vo východnej a západnej Európe.

Na diverzitu chromozómu Y v subsaharskej Afrike vplýva rozdielna subsistencia. Pre toto tvrdenie predkladám tieto zistenia:

- Kočovné pastierske populácie sa od usadlých farmárskych sympatricky žijúcich populácií líšia zastúpením haploskupiny R1b-M343, E1b1b1-M35, E1b1b1a1-M78 a E1a-M33, pričom prvá z nich (pôvodom z Eurázie dokladá kontakty pastierov mimo oblasť ich súčasného výskytu) bola výhradne zistená iba u kočovných pastierov.
- Výsledky mediánových sietí jednotlivých haploskupín svedčia o rôznych genetických príspevkoch, ktoré sa podieľali na

formovaní genofondu kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií afrického sahelu.

- Hodnoty génovej diverzity dosahujú širšieho rozpätia u pastierskych populácií a medzi ich subpopuláciami existujú menšie rozdiely.

Tieto závery je možné interpretovať na základe odlišných ekologických a kultúrnych podmienok, ktoré na oboch výše spomenutých kontinentoch panovali. Zatiaľ čo stredná Európa bola po ústupe posledného maxima doby ľadovej znovu osídlená mezolitickými lovcami-zberačmi, populácie afrického sahelu boli po ústupe holocenného klimatického optima cieľom imigrácie pastierov zo Sahary.

6 Životopis

Meno: Jana
Priezvisko: Nováčková
Narodenie: 19. 8. 1986, Stará Ľubovňa, SR
Adresa: Za Školou 11, 250 89 Lázně Toušeň
E-mail: novackova.janka@gmail.com

Vzdelanie

2010 – doteraz Ph. D., odbor Antropologie a genetika člověka
Přírodovědecká fakulta, Univerzita Karlova v
Praze
2008 – 2010 Mgr., odbor Antropologie a genetika člověka
Přírodovědecká fakulta, Univerzita Karlova
v Praze
2005 – 2008 Bc. odbor Biológia,
Fakulta humanitných a prírodných vied,
Prešovská univerzita v Prešove

Zamestnanie

2009 – doteraz Archeologický ústav AV ČR, Praha, v. v. i.
2009 – 2011 stáž, Ústav hematologie a krevní transfúze,
Praha.

Granty

2012 – 2014 Laktázová persistence a její asociace k
subsistenční strategii: příspěvek k populační
historii afrického sahelu (GAUK 651112);
spoluriešitel grantu
2011 – 2013 Chronologické a geografické perspektívy
v genetickej diverzite nerekombinantných
lókusoch z Česka a Slovenska (GAUK 270911);
hlavný riešiteľ grantu

Jazykové znalosti

Anglický jazyk – B2; stredne pokročilý (FCE
certifikát)
Nemecký jazyka – A2; začiatocník

Cena

2013 Cena časopisu Živa za najlepší článok roku v
kategórií Junior.

**Charles University in Prague
Faculty of Science**



Summary of the Ph. D. Thesis

**The impact of geography and subsistence on distribution of
NRY haplogroups in Europe and Africa**

Mgr. Jana Nováčková

Prague, 2016

Abstract

Human genetic diversity of Y chromosome is influenced by several factors. I provide here the results of my PhD study that has been focused on two of them (geographical location in Europe and lifestyle in Africa)

Samples were genotyped for single nucleotide polymorphisms (SNPs) and short tandem repeats (STRs) loci of Y chromosome, which is – due to its specific feature – ideal tool in archaeogenetics studies.

The geography is the main factor when analysing European populations – samples in MDS graphs copy position on geographical maps of Europe and results of hierarchical AMOVA and Mantel tests also show positive and statistically significant correlation between genetics and geographic distances.

On the other hand, sympatric populations of sub-Saharan Africa can be divided by their subsistence (pastoral nomads and sedentary farmers) and these differences (migrations and contacts with neighbouring populations) are reflected in diversity of Y chromosome: for example while haplogroup R1b-M343 was detected only in pastoral population, sedentary populations are characterised mainly by high frequency of E1a-M33. Median networks indicate that different sources contributed to the current male-specific gene pool of the pastoral and farmer populations of the African Sahel.

1 Introduction

Archaeogenetics has changed significantly from the time of the first publications on classical markers. It currently studies DNA data of modern populations and also aDNA.

It is specialized on uni-parental genetic systems such as mtDNA and non-recombinant part of Y chromosome, that are due to its special features ideal tools for the study of human population history and demographic changes.

NR1Y is haploid, inherited exclusively on male line, and effective population size is one-quarter of the autosome. Moreover, it is rich on rapidly evolving tandem repeats and prone to genetic drift (Jobling et al., 2014). Therefore, observed differences between populations are bigger for the NR1Y than for mtDNA (Lippold et al., 2014) and NR1Y is also affected by variance of reproductive success among males (Karmin et al., 2015).

Several significant migratory waves are known from the prehistory of

Europe. Each of them has influenced the gene pool of the current European populations. First settlement of Europe by anatomically modern humans is dated to the Upper Palaeolithic (~ 45 ka) (Mellars, 2006; Benazzi et al., 2011; Higham et al., 2011). Subsequently, during the last glacial maximum some 20 ka the northern and mostly also central European population had to move to the southern European refugia such as the Iberian, Italian and the Balkan Peninsulas and also north of the Black Sea and re-colonised Europe only when harsh conditions retreated (Soares et al., 2010). Another important migration represents the Neolithic colonization of first farmers from the Middle East (approximately 8.5 ka) (Diamond, 2002). Smaller or larger migrations occurred from the Copper Age to the present. For example, it seems that the Bronze Age was a very dynamic period with massive migrations (Allentoft et al., 2015). At least 3 460 historically recorded movements of ethnic groups were recorded in Europe over the last 4 200 years and these migrations had also significant impact on the genetic structure of the European populations (Sokal et al., 1996).

Sub-Saharan Africa was separated by the Sahara desert whose extent depended on glacial and inter-glacial cycles. During the glacial phase the Sahara changed to an inhospitable place and during the inter-glacial period the same place had the vegetation cover we meet today in the Sahel (Blome et al., 2012). Desertification of the Sahara began 6 ka (Kröpelin et al., 2008). The region of the Sahel represents an important migratory bio corridor, which connects eastern and western Africa, what is evident both in the genetic diversity of mtDNA and in cultural features of the peoples living in the Lake Chad Basin (Černý, 2006; Černý et al., 2007).

In the Neolithic ~ 8 ka nomadic cattle keepers started to penetrate the green Saharan plains and lived there side by side with hunter-gathers until they were forced by the desertification to move southwards to the wetter Sahel belt. The first domesticated plants (sorghum and millet) appeared in the archaeological context of sub-Saharan Africa only ~ 3 ka, therefore much later than cattle, sheep and goats were introduced (Gifford-Gonzalez, 2005; Neumann, 2005).

2 Aims of the study

This thesis was aimed at reviewing two factors shaping the diversity of the Y chromosome:

- influence of geography in Europe
- influence of subsistence in African Sahel

The main aim was a description of genetic diversity of NRY by SNPs and STRs loci and explanation of results in context of other disciplines such as palaeoclimatology, archaeology, and ethnology.

Specifically I prepared the combined analysis of SNPs and STRs loci, genotyped the main haplogroups of Y chromosome, detected intra-population and inter-populations characteristic of analysed populations and showed statistically significant genetic distances between studied populations.

3 Material and methods

I analysed DNA samples from the Slovak republic (156 samples, 5 regions, Skalica, Galanta, Nová Baňa, Námestovo and Stará Lubovňa) where I have undertaken the sampling. and from From the African Sahel I analysed samples of sedentary farmers (481 samples, 18 populations) and nomadic pastoralists (405 samples, 16 populations) available in the Archaeogenetic laboratory of the Institute of Archaeology in Prague V.V.I.

I performed analysis of SNPs and STRs loci of Y chromosome.

SNPs were genotyped using two kits: Signet Y-SNP Identification system v2.0 (Marligen biosciences) and SNaPshot multiplex kit (Applied Biosystems).

Selection of sites SNPs was according the extant knowledge of the worldwide distribution of NRY haplogroups. Slovakian samples were analysed for 17 SNPs: M9, M20, M69, M70, M75, M89, M168, M170, M181, M201, M207, M231, M242, M304, P147, SRY10831.2 and M343 and African samples for 19 SNPs: DYS391, M2, M9, M33, M35, M45, M58, M75, M78, M81, M89, M96, M122, M123, M168, M175, M207, M304 and M343. All mutation characterised the main haplogroups of Y-chromosomal tree (Karafet et al., 2008).

Genotyping of STRs were outsourced to Prevention Genetics in Marshfield (Wisconsin). Slovakian samples were genotyped for 10 STRs: DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438 and DYS439 and African samples were analysed for 9 STRs: DYS19, DYS388, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 and DYS439.

4 Results and discussion

Slovakian shared 7 major NRY haplogroups (R1a, R1b, I, J, G, E and H), wherein up to 81.4% of them are classified as R1a, R1b and I. These frequencies correspond at first glance the frequencies found in neighbouring countries.

It can be said that the Slovak Republic is located at the meeting place of two migratory waves. One of them was spreading from east to the west and disseminated with haplogroup R1a. Second one came from the Iberian Peninsula eastward and is connected with spreading of haplogroup R1b. Haplogroup R1a is detected in the highest frequency in Russia and Poland and the frequency drops gradually to Western Europe. On the other hand haplogroup R1b is detected in frequency of 65 % in the Iberian Peninsula and drops to the eastward (Malyarchuk et al., 2004; Kayser et al., 2005; Adams et al., 2008). Slovakia and hence all Central Europe represents an important crossroad of migrations since the prehistoric times. That picture can be inferred also by the interpretation of Palaeolithic and Mesolithic archaeological sites (Žaár, 2015).

However, in order to check up these interpretations, I analysed the genetic distances among the European populations by more detailed way. I showed that the distinction of Y chromosomes in Europe is highly dependent by the geographical location. It can be seen by the results of Mantel tests, MDS graphs, and hierarchical AMOVA.

Correlation coefficients of Mantel tests for SNP, STR and SNP+STR were positive and statistically significant ($r=0.540$, $r=0.554$ and $r=0.562$; $p<0.00001$).

The distribution of samples in the MDS graph replicates the geographical map of Europe. Samples from Slovakia are situated in the middle of graph. Samples from Russia and Ukraine to the right from them. Samples from Hungary and the Balkan peninsula are located below and samples from the Iberian Peninsula and Austria to the left.

Hierarchical AMOVA was carried out for four geographical regions (Slovakia, Russia, the Balkan and the Iberian Peninsula). All comparisons are statistically significant for both markers (SNPs and STRs). Differences between geographical regions increased with distances. The largest difference of Φ_{CT} (for SNPs) is observed between Russia and the Iberian Peninsula (24.3 %) and the lowest between Slovakia and Russia (4.6 %). Similar results also show analysis of STRs, where the highest difference was detected between Russia and the Iberian Peninsula ($R_{CT}=18.2$ %) and

the smallest one was found between Slovakia and Russia (0.8 %; $p < 0.5$). Φ_{CT} a R_{CT} indices were always greater than Φ_{SC} a R_{SC} estimates, with one exception of the STR comparison of Slovaks and Russians. This means that the differentiation between these European regions is higher than the differentiation between populations within each region.

Concerning the African Sahel, I showed that more important impact on diversity of Y chromosome has different type of subsistence. Haplogroup E1a1a1-M2 was detected in the highest frequency in both groups. This haplogroup is also the most widespread in sub-Saharan Africa (Cruciani et al., 2002; Semino et al., 2004). Nomadic pastoral populations are characterized by a high incidence of haplogroup E1b1b1-M35, while sedentary farmers are characterized by higher frequency of haplogroups E1a-M33 and E1b1b1a1-M78. Interestingly, the haplogroup R1b-M343 was detected only among pastoral populations. It originated in Eurasia and its presence in African nomadic pastoral population (mainly the Fulani) suggests on genetics contacts with northern Africa. This observation is completed by mtDNA haplogroups such as U5b and H1 occurring in also in the pastoral populations only (current research undertaken by my colleague Iva Kulichová).

Gene diversity achieves wider range of values within nomadic pastoral populations and PCoA graph shows lower differences among nomadic pastoral than sedentary farmer populations. It suggests a higher role of gene flow restricting the effect of genetic drift in the nomadic pastoral subpopulations. This is not true for the Rashaayda Bedouins, that are, however, significantly different from other African populations, due to their Arabic origin.

The picture of population history of Europe and Africa complement the median networks showing the internal diversity of particular haplogroups in analysed populations.

5 Conclusions

I came to following conclusions:

Population distances analysed by Y chromosome diversity in Europe are strongly influenced by the geographical location. I can support this statement with following arguments:

- Samples in MDS graphs copy the geographical map of Europe.
- Mantel tests were based on geographical and genetics distances, were positive and statistically significant.

- Hierarchical AMOVA undertaken four geographical regions was statistically significant for all comparisons.

Slovakia (and also more or less the whole Central Europe) is from genetic point of view the transitional zone of two genetically different regions (Western and Eastern Europe). It can be support by:

- Two commonly occurring Slovaks haplogroups (R1a and R1b) are the same as those detected in the highest frequency in Western and Eastern Europe.

Diversity of Y chromosome in sub-Saharan Africa is influenced by different subsistence and this statement is supported by the following findings:

- Nomadic pastoral populations differ from sedentary farmers by the frequencies of several haplogroups such as R1b-M343, E1b1b1-M35, E1b1b1a1-M78 and E1a-M33. First of them was exclusively found only among nomadic pastoral populations. It originated in Eurasia and demonstrate contacts with populations out of the area where they live today.
- Results of median networks of individual haplogroups testify different genetics sources that have participated in the shaping of gene pool of nomadic pastoral and sedentary farmer populations.
- Values of gene diversity have higher span in nomadic pastoral populations and nomadic pastoral sub-populations shows also lower differentiation.

These conclusions/findings can be interpreted on the basis of different environmental and cultural conditions of two analysed continents. While Central Europe was recolonized by Mesolithic hunter-gatherers after the retreat of the Last Glacial Maximum, the population of the African Sahel was hit by immigrations of pastoralists from the Sahara after the retreat of the Holocene climatic optimum.

6 Zoznam použitej literatúry/References

Adams SM, Bosch E, Balaesque et al. 2008. The genetic legacy of religious diversity and intolerance: paternal lineages of Christians, Jews, and Muslims in the Iberian Peninsula. *Am J Hum Genet* 83: 725–36.

Allentoft ME, Sikora M, Sjogren 2015. Population genomics of Bronze Age Eurasia. *Nature* 522: 167–172.

- Benazzi S, Douka K, Fornai C et al. 2011. Early dispersal of modern humans in Europe and implications for Neanderthal behaviour. *Nature* 479:525–528.
- Berniell-Lee G, Calafell F, Bosch E et al. 2009. Genetic and Demographic Implications of the Bantu Expansion: Insights from Human Paternal Lineages. *Mol Biol Evol* 26:1581–1589.
- Blome MW, Cohen AS, Tryon CA, et al. 2012. The environmental context for the origins of modern human diversity: A synthesis of regional variability in African climate 150,000–30,000 years ago. *J Hum Evol* 62:563–592.
- Cruciani F, Santolamazza P, Shen P et al. 2002. A back migration from Asia to sub-Saharan Africa is supported by high-resolution analysis of human Y-chromosome haplotypes. *Am J Hum Genet* 70:1197–214.
- Černý V, Salas A, Hájek M et al. 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. *Ann Hum Genet* 71:433–452.
- Černý V. 2006. Lidé od Čadského jezera. 1. vyd. Praha: Academia.
- Diamond J. 2002. Evolution, consequences and future of plant and animal domestication. *Nature* 418:700–707.
- Gifford-Gonzalez D. 2005. Pastoralism and its Consequences. In: AB S, editor. *African Archaeology. A Critical Introduction*. Malden:Blackwell Publishing Ltd. p 187–224.
- Higham T, Compton T, Stringer C et al. 2011. The earliest evidence for anatomically modern humans in northwestern Europe. *Nature* 479:521–524.
- Holden CJ. 2002. Bantu language trees reflect the spread of farming across sub-Saharan Africa: a maximum-parsimony analysis. *Proc Biol Sci* 269:793–799.
- Jobling MA, Hollox EJ, Hurles ME et al. 2014. *Human Evolutionary Genetics*. 2. vyd.
- Jobling MA, Tyler-Smith C. 2003. The human Y chromosome: an

- evolutionary marker comes of age. *Nat Rev Genet* 4:598–612.
- Karafet TM, Mendez FL, Meilerman MB et al. 2008. New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree. *Genome Res* 18:830–838.
- Kayser M, Lao O, Anslinger K et al. 2005. Significant genetic differentiation between Poland and Germany follows present-day political borders, as revealed by Y-chromosome analysis. *Hum Genet* 117:428–43.
- Kröpelin S, Verschuren D, Lézine A-M et al. 2008. Climate-driven ecosystem succession in the Sahara: the past 6000 years. *Science* 320:765–768.
- Li S, Schlebusch C, Jakobsson M. 2014. Genetic variation reveals large-scale population expansion and migration during the expansion of Bantu-speaking peoples. *Proc R Soc London B (Biological Sci)* 281:20141448.
- Lippold S, Xu H, Ko A, et al. 2014. Human paternal and maternal demographic histories: insights from high-resolution Y chromosome and mtDNA sequences. *Investig Genet* 5:1–17.
- Malyarchuk B, Derenko M, Grzybowski T et al. 2004. Differentiation of mitochondrial DNA and Y chromosomes in Russian populations. *Hum Biol an Int Rec Res* 76:877–900.
- Mellars P. 2006. Archeology and the dispersal of modern humans in Europe: Deconstructing the “Aurignacian.” *Evol Anthropol* 15:167–182.
- Neumann K. 2005. The Romance of Farming: Plant Cultivation and Domestication in Africa. In: AB S, editor. *African Archaeology: A Critical Introduction*. Malden:Blackwell Publishing Ltd. p 249–275.
- Semino O, Magri C, Benuzzi G, et al. 2004. Origin, diffusion, and differentiation of Y-chromosome haplogroups E and J: inferences on the neolithization of Europe and later migratory events in the Mediterranean area. *Am J Hum Genet* 74:1023–1034.
- Soares P, Achilli A, Semino O et al. 2010. The Archaeogenetics of Europe. *Curr Biol* 20:174–183.

- Sokal RR, Oden NL, Walker J, et al. 1996. Historical population movements in Europe influence genetic relationships in modern samples. *Hum Biol* 68:873–898.
- Vansina J. 1995. New Linguistic Evidence and “The Bantu Expansion.” *J Afr Hist* 36:173.
- Žaár O. 2015. Topografia paleolitických a mezolitických lokalít na Slovensku. *Študijné zvesti Archeol ústavu SAV* 57: 167–184.

7 Curriculum vitae

Name: Jana
Surname: Nováčková
Date of Birth: 19. 8. 1986
Place of Birth: Stará Lubovňa, SR
Address: Za Školou 11, 250 89 Lázně Toušeň
E-mail: novackova.janka@gmail.com

Education

2010 – now PhD study, Anthropology and Human Genetics, Faculty of Science, Charles University in Prague
2008 – 2010 Master's degree, Anthropology and Human Genetics, Faculty of Science, Charles University in Prague
2005 – 2008 Bachelor's degree, Biology, Faculty of Humanities and Natural Sciences, University of Prešov

Working experience

2009 – present Institute of Archaeology of the CAS, Prague, V. V. I.
2009 – 2011 internship, Institute of Hematology and Blood Transfusion, Prague

Grants

2012 – 2014 Lactase persistence and association with life style: contribution to the population history of the African Sahel (GAUK 651112); co-leader of grant
2011 – 2013 Chronological and geographical perspectives in genetic diversity of non-recombinant loci in Czechia and Slovakia (GAUK 270911); leader of grant

Skills

Languages: English: upper-intermediate; FCE certificate
German: pre-intermediate

Award

2013 Award of Živa journal for the best article of the year in category Junior.

8 Zoznam publikácií/Selected publications

1. Publikácie *in extenso*, ktoré sú podkladom dizertačnej práce/
Publications *in extenso*, which are base of thesis

- a) s IF/ with IF

Bučková J, Černý V, Novelletto A. 2013. Multiple and differentiated contributions to the male gene pool of pastoral and farmer populations of the African Sahel. *Am J Phys Anthropol* 151: 10–21.

Nováčková J, Dreslerová D, Černý V, Poloni ES. 2015. The place of Slovakian paternal diversity in the clinal European landscape. *Ann Hum Biol* 42: 511–522.

- b) bez IF/ without IF

Bučková, J. 2011. Genetické kořeny střeoevropské populace z pohledu variability chromozomu Y. *Živa* 6: 262 – 263.