

UNIVERZITA KARLOVA
PŘÍRODOVĚDECKÁ FAKULTA

DIZERTAČNÁ PRÁCA

2016

Mgr. Jana Nováčková

Univerzita Karlova v Praze

Přírodovědecká fakulta

Biomedicína

Antropologie a genetika člověka



Mgr. Jana Nováčková

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

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

Dizertačná práca

Školiteľ: doc. Mgr. Viktor Černý, Dr.

Praha, 2016

Prehlásenie

Prehlasujem, že som túto záverečnú prácu vypracovala samostatne za použitia literatúry a informačných zdrojov, ktoré sú uvedené v zozname použitej literatúry. Táto práca ani jej podstatná časť nebola použitá k získaniu iného alebo rovnakého akademického titulu.

V Lázních Toušeni, 30.3.2016

Podpis

Pod'akovanie

Týmto chcem poďakovať svojmu školiteľovi doc. Mgr. Viktorovi Černému, Dr. za odborné vedenie dizertačnej práce a za jeho cenné rady a pripomienky. Taktiež chcem poďakovať Dr. Estelle Poloniovej za pomoc so štatistickým vyhodnotením vzoriek zo Slovenska a profesorovi Andrea Novelletovi za pomoc so štatistickým vyhodnotením vzoriek z Afriky. Ďakujem patrí aj všetkým členom Laboratória archeogenetiky v Archeologickom ústave v Prahe.

Veľké ďakujem patrí aj mojej rodine za podporu počas celého štúdia. Ďakujem patrí aj všetkým dobrovoľným darcom genetického materiálu, bez ktorých by tento výskum nebol možný.

Výskum chromozómu Y na Slovensku bol finančne podporovaný Grantovou agentúrou Univerzity Karlovej, číslo grantu: 270911. Výskum chromozómu Y afrických populácií bol podporený grantom Grantovej agentúry Českej republiky, číslo grantu: 13-37998S-P505.

ABSTRAKT

Chromozóm Y je v dôsledku špecifických vlastností ideálnym nástrojom archeogenetických štúdií. Jeho diverzita je ovplyvnená viacerými faktormi a dvom z nich (geografická poloha a spôsob života) sa venuje aj táto dizertačná práca, ktorá bola založená na analýze SNP a STR lokusov vzoriek pochádzajúcich zo Slovenska (156 vzoriek, 5 oblastí) a subsaharskej Afriky, kde boli zastúpené populácie praktikujuce usadlý farmársky (481 vzoriek, 18 oblastí) a kočovný pastiersky (405 vzoriek, 16 oblastí) spôsob života.

Slovensko leží v mieste stretu dvoch migračných vln. Jedna sa šírila z oblasti dnešnej Ukrajiny smerom na západ a súvisí s rozšírením haploskupiny R1a v Európe a druhá šla z oblasti Pyrenejského poloostrova smerom na východ a je dávaná do súvislosti s rozšírením haploskupiny R1b. Výsledky MDS grafu kopírujú geografickú mapu Európy, kde vzorky zo Slovenska ležia medzi ruskými, balkánskymi a pyrenejskými vzorkami. Závislosť medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami bola preukázaná aj hierarchickou AMOVOU a Mantelovými testami.

V oblasti subsaharskej Afriky vedľa seba žijú populácie, ktoré sa líšia typom životnej subsistencie a tento ich odlišný spôsob života sa odráža aj v diverzite chromozómu Y. Kočovné pastierske a usadlé farmárske populácie sa líšia zastúpením haploskupín chromozómu Y, napríklad haploskupinu R1b-M343 som detekovala iba u kočovných pastierskych skupín, zatiaľ čo u usadlých farmárskych populáciách som v pomerne vysokej frekvencii zistila haploskupinu E1a-M33. Výsledky mediánových sietí naznačujú, že rôzne genetické príspevky sa podieľali na formovaní súčasného genofondu kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií.

Populácia kočovných pastierov Rashayda sa štatisticky významne líši od ostatných analyzovaných afrických populácií, čo odráža len jej nedávny príchod na africký kontinent. Zatiaľ čo redukovaná diverzita svedčí o malej zakladateľskej skupine jedincov, ktorá prišla na africký kontinent.

Kľúčové slová: chromozóm Y, SNP, STR, Slovensko, Afrika, kočovné pastierke populácie, usadlé farmárske populácie

ABSTRACT

Y chromosome is due to its special characteristics the ideal tool of archaeogenetic studies. Its diversity is influenced by several factors and I analysed two of them (geographical location and subsistence). I generated SNPs and STRs data from several loci of samples from Slovakia (156 samples, 5 regions) and sub-Saharan Africa, where I analysed samples of sedentary farmers (481 samples, 18 regions) and nomadic pastoralists (405 samples, 16 regions).

Slovakia is situated at the meeting point of two migration ways. First of them was spread from the east to the west and is associated with enlargement of haplogroup R1a in Europe. The second came from the Iberian Peninsula eastward and is associated with enlargement of haplogroup R1b. Results of MDS graphs replicate the geographical map of Europe. Slovakia is situated in the middle of Russian, Balkanian and Iberian samples. Correlation between genetics and geographic distances is indicated by hierarchical AMOVA analysis and Mantel tests.

Populations in sub-Saharan Africa differ from each other by the subsistence pattern. Different life style influence the diversity of the Y chromosome. Nomadic pastoralists and sedentary farmers share different haplogroups, for example, while haplogroup R1b was detected only in nomadic pastoral groups, sedentary farmers are characterized by the high presence of E1a-M33. Median networks indicated that different sources contributed to the current male-specific gene pool of the nomadic pastoral and sedentary farmer populations.

Pastoral population Rashaayda is statistically and significantly different from other African populations due to their recent arrival to Africa from the Arabian Peninsula. Rashayda also shows reduced diversity of Y chromosome that indicate of small founder population that came into Africa.

Key word: Y Chromosome, SNPs, STRs, Slovakia, Africa, nomadic pastoral populations, sedentary farmer populations

OBSAH

ÚVOD.....	9
1 LITERÁRNY PREHLAD.....	11
1.1 Pojem archeogenetika.....	11
1.2 Chromozóm Y.....	12
1.2.1 Štruktúra chromozómu Y.....	12
1.2.2 Molekulárno-genetické markery chromozómu Y.....	15
1.2.2.1 Jednonukleotidové polymorfizmy.....	15
1.2.2.2 Tandemové opakovania.....	17
1.2.3 Špecifické črty chromozómu Y.....	18
1.2.4 Diverzita chromozómu Y a mutačná rýchlosť.....	20
1.2.5 Datovanie haploskupín chromozómu Y a TMRCA.....	22
1.2.6 Haploskupiny chromozómu Y.....	26
1.2.6.1 Haploskupiny A a B.....	28
1.2.6.2 Haploskupina E.....	31
1.2.6.3 Haploskupina G.....	38
1.2.6.4 Haploskupina H.....	39
1.2.6.5 Haploskupina I.....	41
1.2.6.6 Haploskupina J.....	45
1.2.6.7 Haploskupina R.....	46
1.3 Ostatné molekulárno-genetické markery.....	51
1.3.1 Mitochondriálna DNA.....	51
1.3.2 Autozomálne chromozómy.....	52
1.3.3 Chromozóm X.....	52
1.3.4 Alu inzercie.....	54
1.3.5 Indel polymorfizmy.....	54
1.4 Európsky kontinent – stredná Európa.....	55
1.4.1 Vývoj prostredia a archeologických kultúr.....	55
1.4.1.1 Klimatické zmeny v Európe.....	55
1.4.1.2 Kamenná doba v strednej Európe.....	61
1.4.1.3 Antropologické nálezy na Slovensku.....	68

1.4.2 Archeogenetika Európy.....	70
1.4.2.1 Osídľovanie Európy.....	70
1.4.2.2 Archeogenetické výskumy Európy.....	76
1.4.2.3 Archeogenetické výskumy chromozómu Y na Slovensku.....	80
1.5 Africký kontinent – sahel.....	86
1.5.1 Prírodné a klimatické pomery.....	86
1.5.2 Archeogenetika Afriky.....	88
1.5.3 Počiatky pastierstva v Afrike.....	93
2 CIELE DIZERTAČNEJ PRÁCE.....	96
3 MATERIÁL A METÓDY.....	97
3.1 Materiál.....	97
3.2 Laboratórne metódy.....	101
3.2.1 Izolácia DNA.....	101
3.2.2 Analýza SNP lókusov slovenských a afrických vzoriek.....	101
3.2.3 Analýza STR lókusov afrických a slovenských vzoriek.....	102
3.3 Štatistické vyhodnotenie.....	103
4 VÝSLEDKY.....	106
4.1 Diverzita chromozómu Y na Slovensku.....	106
4.1.1 Zastúpenie hlavných haploskupín na Slovensku.....	106
4.1.2 Slovenské vzorky v európskom kontexte.....	109
4.1.3 MDS graf.....	111
4.1.4 Mantel test.....	115
4.1.5 Hierarchická AMOVA.....	116
4.1.6 Mediánové siete.....	118
4.2 Diverzita chromozómu Y v subsaharskej Afrike.....	124
4.2.1 Distribúcia haploskupín chromozómu Y u kočovného pastierskeho a usadlého farmárskeho obyvateľstva.....	124
4.2.2 Fylogenetické vzťahy.....	130
4.2.3 Mantel test.....	135
5 DISKUSIA.....	137
6 ZÁVER.....	147
7 ZOZNAM POUŽITEJ LITERATÚRY.....	149

8 ZOZNAM POUŽITÝCH SKRATIEK.....	178
9 ZOZNAM TABULIEK.....	180
10 ZOZNAM OBRÁZKOV.....	182
11 PRÍLOHY.....	187
Príloha 1 Zoznam populácií použitých v analýzach.....	187
Príloha 2 Zloženie a príprava lyzačného roztoku.....	192
Príloha 3 Protokoly využité pri izolácii DNA slovenských a afrických vzoriek	193
Príloha 4 Protokol na analýzu SNP lókusov využitím SNaPsho multiplex kitu od Applied Biosystems.....	195
Príloha 5 Protokol pre analýzu SNP využitím kitu Signet Y-SNP Identifacion system.....	199
Príloha 6 Výsledky analýz SNP a STR lókusov slovenskej populácie.....	201
Príloha 7 Matica Reynoldsových párových genetických vzdialenosti medzi 61 európskymi populáciami.....	207
Príloha 8 Matica Reynoldsových párových genetických vzdialenosti medzi africkými populáciami.....	208

ÚVOD

Archeogenetika ako relatívne nový vedný odbor prešiel od prvej publikácie, ktorá sa zaoberala ešte klasickými markermi, radikálnymi zmenami a v súčasnosti študuje mitochondriálnu DNA (ďalej len mtDNA) a jadrovú DNA a to nielen u súčasného obyvateľstva, ale aj DNA archeologických nálezov (aDNA).

Informácia, ktorú má každý z nás zapísaný v jednej molekule DNA, nám umožňuje popísať diverzitu populácie a z nej následne rekonštruovať praveké migrácie a iné demografické zmeny v našej histórii. Nerekombinujúce časti ľudského genómu, medzi ktoré patrí chromozóm Y a mtDNA, predstavujú ideálny nástroj na štúdium populačnej diverzity a evolučnej histórie ľudstva, pričom využitie chromozómu Y sa pri týchto štúdiách dostalo do popredia až v polovici 90. rokov.

Správanie mužov značne ovplyvňuje diverzitu chromozómu Y v jednotlivých regiónoch sveta, keď v dôsledku patrilokality alebo matrilokality dochádza ku geografickým rozdielom v zastúpení jednotlivých haplotypov vo rôzne vzdialených populáciách. Diverzita chromozómu Y je ovplyvnená aj ďalšími faktormi, ktoré v rámci tejto dizertačnej práce študujem. Zamerala som sa na posúdenie diverzity chromozómu Y z dvoch faktorov: a to na vplyv geografickej polohy a odlišného spôsobu života (kočovné pastierske verzus usadlé farmárske populácie). Na dosiahnutie týchto cieľov mám dostupné vzorky pochádzajúce z Európy a Afriky.

Taktiež som sa zamerala aj na posúdenie komplexnej diverzity chromozómu Y u populácie Slovákov z pohľadu SNP a STR lókusov, kde som analyzovala 156 jedincov pochádzajúcich z piatich oblastí Slovenska. Predošlé výskumy slovenského obyvateľstva boli zamerané buď iba na analýzu STR lókusov, alebo sa venovali iba jednej haploskupine, či populácia Slovákov bola analyzovaná spoločne z českou populáciou. U slovenských vzoriek som spravila kombinovanú analýzu SNP a STR lókusov, ktorá umožňuje lepšie pochopenie diverzity chromozómu Y.

Dizertačná práca je rozdelená do jedenástich kapitol, úvodu, slovenského a anglického abstraktu.

V teoretickej časti práce som sa zamerala na popísanie chromozómu Y z pohľadu jeho štruktúry, ale najmä genetických aspektov, ktoré z neho vytvárajú ideálny nástroj na štúdium ľudskej populácie a jej histórie. Veľká pozornosť je

venovaná diverzite chromozómu Y a molekulárnemu datovaniu, s čím súvisí odhad mutačnej rýchlosti. Jedna podkapitola je venovaná charakteristike významných európskych a afrických haploskupín. Taktiež som sa zaoberala archeogenetikou Európy a Afriky, kde som popísala pôvod osídľovania Európy, kostené nálezy zástupcov *Homo* v Európe a na africkom kontinente a klimatickými zmenami, ktoré mali značný vplyv na obývatel'nosť regiónov v jednotlivých časových obdobiach.

V kapitole Ciele dizertačnej práce sú zhrnuté hlavné ciele tejto predkladanej práce.

Ďalšou kapitolou je Materiál a metódy, ktorá sa zaoberá laboratórnymi postupmi pri analýze vzoriek DNA pochádzajúcich zo Slovenska a z oblasti afrického sahelu. Taktiež sa zaoberá popisom štatistických aplikácií, ktoré boli použité pri vyhodnocovaní dát.

Kapitola Výsledky je zameraná na prezentáciu dát v podobe tabuliek a grafov. Vzorky DNA sú vyhodnotené na intrapopulačných, interpopulačných a fylogenetických úrovniach.

V diskusií zhodnocujem moje získané výsledky už z publikovanými výsledkami a rozoberám vplyv jednotlivých faktorov na diverzitu chromozómu Y, ktorou je geografická poloha v Európe a rozdielny spôsob života v Afrike.

V závere som zhodnotila najdôležitejšie výstupy a zistenia mojich analýz.

V prílohe sú uvedené kompletne výsledky SNP a STR analýz slovenského obyvateľ'stva a kompletne výsledky Reynoldsových párových genetických rozdielov európskeho a afrického obyvateľ'stva. Súčasťou prílohy je aj zoznam populácií, ktoré boli použité pri štatistických analýzach. V prílohe sú uvedené aj všetky laboratórne postupy, ktoré boli použité pri analýzach jednotlivých vzoriek a postupy prípravy potrebných roztokov s uvedením ich zloženia.

Súčasťou práce je aj zoznam tabuliek, obrázkov, skratiek a taktiež zoznam použitej literatúry.

1 LITERÁRNY PREHĽAD

1.1 Pojem archeogenetika

Pojem archeogenetika bol po prvýkrát použitý britským archeológom a paleolingvistom Colinom Renfrewom (Renfrew, 2001) ako komentár k článku týkajúceho sa osídlenia Britských ostrovov za využitia molekulárno-genetických postupov (Wilson et al., 2001). Od vtedy vyšla celá rada príspevkov, v ktorých boli archeogenetické prístupy aplikované prakticky na všetky svetové regióny a populácie. Archeogenetike bolo venované napríklad aj celé jedno číslo prestížneho vedeckého časopisu *Current Biology*, 2010, Volume 20, Issue 4.

Archeogenetický prístup aplikuje techniky molekulárnej a populačnej genetiky na štúdium histórie ľudstva a výsledky zrovnáva s poznatkami z iných odborov ako je archeológia, paleoklimatológia či paleoantropológia.

V súčasnosti sa zaoberá dvoma prístupmi:

1. Prvý prístup štúdia zahŕňa analýzu DNA z archeologických pozostatkov (aDNA), čo umožňuje upresniť výsledky získané štúdiom recentných populácií. Tento prístup bol využitý vo viacerých významných prácach. Jedna z najnovších publikovaných prác sa venovala analýze 101 vzorkám aDNA pochádzajúcich z Eurázie (Allentoft et al., 2015). Iná štúdia sa venovala analýze 69 vzorkám aDNA Európanov, ktorí žili pred 8 000–3 000 rokmi (Haak et al., 2015). Analýze aDNA sa venovala aj práca Mathieson et al. (2015), ktorý analyzoval 83 aDNA vzoriek Európanov (Mathieson et al., 2015).
2. Keďže analýza aDNA je pomerne náročnou metódou, tak väčšina prác na poli archeogenetiky sa zaoberá analýzou DNA moderných populácií. Výsledky získané z modernej DNA využíva na študovanie ľudskej minulosti. Tento prístup je využitý aj pri analýze slovenského a afrického obyvateľstva v tejto predkladanej dizertačnej práci.

Archeogenetika ako samostatný vedný odbor má svoj počiatok v štúdiu ľudských krvných skupín, ktoré nám umožnili poskytnúť informáciu o genetickom vzťahu medzi jazykovými a etnickými skupinami človeka.

Za najvýraznejšiu postavu archeogenetiky pred-molekulárneho obdobia môžeme považovať L. Luca Cavalli-Sforzu, ktorý využil klasické genetické markery

na štúdium všetkých kontinentov a výsledky zhrnul v publikácii „*The History and Geography of Human Genes*“ (Cavalli-Sforza et al., 1994).

V súčasnosti je najväčšia pozornosť archeogenetikov venovaná mtDNA a chromozómu Y, ale stále častejšie sa objavujú práce založené na veľkom množstve SNP (*single nucleotide polymorphism*) dát získaných z DNA čipov alebo sekvencií získaných pomocou nových metód ako je NGS (*next-generation sequencing*). Táto práca je založená na analýze chromozómu Y.

1.2 Chromozóm Y

1.2.1 Štruktúra chromozómu Y

Prvá molekulárna mapa chromozómu Y bola zostrojená v roku 1986 využitím rôznych Y-špecifických sond (Vergnaud et al., 1986). V roku 1992 bola vytvorená detailnejšia mapa chromozómu Y využitím STS's¹ (*Sequenced-Tagged Sites*), ktoré boli získané zo stoviek Y-chromozomálnych fragmentov. Fragментy boli odvodené z dvoch rekombinantných lambda fágových knižníc, ktoré boli purifikované pomocou prietokovej cytometrie (Vollrath et al., 1992).

Ľudský chromozóm Y je s veľkosťou približne 60 Mb tretím najmenším chromozómom a tvorí 2–3 % haploidného genómu človeka (Quintana-Murci and Fellous, 2001). Z morfológického hľadiska patrí medzi submetacentrické chromozómy, u ktorých sú chromatidy rozdelené centromérou na malé a veľké ramienka.

Chromozóm Y spolu s chromozómom X patria medzi pohlavné chromozómy, ktoré sa vyvinuli z autozomálnych chromozómov (Graves and Schmidt, 1992) a u cicavcov sa podieľajú na determinácii pohlavia. Tento typ diferenciácie pohlavia u človeka a ostatných cicavcov sa označuje ako typ *Drosophila*. Na diferenciácii pohlavia u mužov sa podieľa 95 % z celkovej veľkosti chromozómu Y. Táto oblasť sa označuje ako mužská špecifická oblasť chromozómu Y (*Male-Specific region of chromosome Y, MSY*), alebo sa taktiež používa označenie NRY (*Non-recombining Region of chromosome Y*) – nerekombinujúca oblasť chromozómu Y² (Skaletsky et

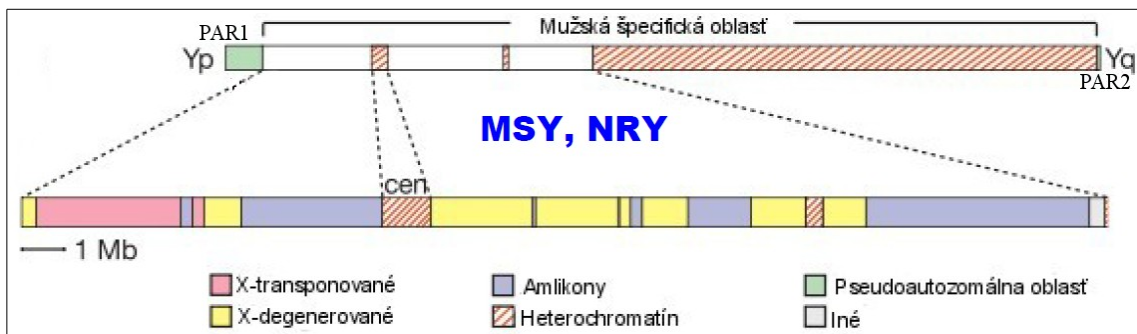
¹STS je krátky úsek genomickej sekvencie, ktorá môže byť detekovaná pomocou PCR.

²Počas meiotického delenia nedochádza ku crossing-overu s chromozómom X, a tak nedochádza k rekombinácii a výmene genetického materiálu.

al., 2003). Zvyšných 5 % chromozómu Y sa označuje ako pseudoautozomálna oblasť (PAR) a nachádza sa na oboch koncoch chromozómu Y.

NRY oblasť je tvorená mozaikou jednej heterochromatickej a troch euchromatických sekvencií, ktoré sa nachádzajú distálne od PAR1 oblasti, ktorá sa nachádza v terminálnej časti krátkeho ramena chromozómu Y.

Schematická stavba chromozómu Y je zobrazená na obrázku 1.



Obrázok 1: Schematické znázornenie štruktúry chromozómu Y (Skaletsky et al., 2003).

Euchromatická oblasť zahŕňa 8 Mb paracentrické oblasti krátkeho ramena, 14,5 Mb oblasti dlhého ramena a oblasť centroméry. Všetky transkripčné jednotky chromozómu Y sú lokalizované práve v euchromatickej oblasti. Je známych viac než 156 transkripčných jednotiek chromozómu Y a viac než polovica sa podieľa na kódovaní proteínov. Euchromatická oblasť je zložená z troch mozaikovite usporiadaných tried, ktoré sa označujú ako X-transponované, X-degenerované a amplikony (Skaletsky et al., 2003).

1. X-transponovaná sekvencia s veľkosťou 3,4 Mb je z 99 % identická s DNA sekvenciou na chromozóme X (Xq21), avšak počas meiotického delenia nepodlieha crossing-overu (Skaletsky et al., 2003). Je výsledkom masívnej transpozície z chromozómu X na Y, ku ktorej došlo asi pred 3–4 miliónmi rokov (Schwartz et al., 1998). X-transponovaná sekvencia vykazuje najnižšiu hustotu génov spomedzi všetkých troch euchromatických oblastí. Vyskytujú sa v nej iba dva gény a to iba v jednej kópii (TGIF2LY a PCDH11Y). Oba gény majú svojho homológa na chromozóme X. Avšak na druhej strane X-transponovaná sekvencia obsahuje najväčšiu hustotu dlhých rozšírených jadrových elementov LINE 1 (*Long Interspersed Nuclear Element 1*), ktoré zaberajú 36 % veľkosti celej X-transponovanej sekvencie (Skaletsky et al., 2003).

2. X-degenerovaná oblasť zaberá 38 % z celkovej euchromatickej oblasti chromozómu Y a sú v nej lokalizované jedno kópiové gény a pseudogény, ktoré majú homológa k 27 génom nachádzajúcich sa na chromozóme X. Gény a pseudogény chromozómu Y u 13 prípadov vykazujú sekvenčnú podobnosť v intrónoch a exonoch z X homológmi a vo zvyšných 14 prípadoch X a Y homológovia kódujú veľmi podobné, ale nie identické izoformy proteínov. Vykazujú 60–96 % nukleotidovú sekvenčnú identitu s génmi na chromozóme X. Sú to prežívajúce relikty autozómov, z ktorých vznikli oba pohlavné chromozómy. Medzi gény na X-degenerovanej oblasti patria: SRY, RPS4Y1, ZFY, AMELY, TBL1Y, PRKY, USP9Y, DBY, UTY, TMSB4Y, NLGN4Y, CYorf15A, CYorf15B, SMCY, EIF1AY a RPS4Y2 (Skaletsky et al., 2003).
3. Amplikony zaberajú 45 % z celkovej euchromatickej oblasti chromozómu Y a sú tvorené zo sekvencií, ktoré vykazujú 99,99 % podobnosť s inými sekvenciami nekódujúceho regiónu chromozómu Y. Amplikony sú zoskupené v siedmych segmentoch o celkovej veľkosti 10,2 Mb, ktoré sú rozptýlené v euchromatickej oblasti dlhého ramena a v proximálnej časti krátkeho ramena chromozómu Y. Amplikonové sekvencie vykazujú najvyššiu koncentráciu génov a najnižšiu frekvenciu výskytu LINE1 elementov. V tejto oblasti bolo identifikovaných deväť NRY špecifických proteín-kódujúcich génových rodín (VCY, XKRY, HSFY, PRY, BPY, CDY, DAZ, RBMY, TSPY), ktoré sa vyskytujú od 2–do cca 35 kópií. Všetkých deväť génových rodín je exprimovaných prevažne alebo výhradne v semenníkoch. Najvýraznejšou amplikonovou štruktúrou je osem masívnych palindrómov³. Sú to fragmenty DNA od 9 kb–1,45 Mb a zaberajú jednu štvrtinu z veľkosti euchromatínu (5,7 Mb). Je v nich lokalizovaných šesť génových rodín, medzi ktoré patria napríklad gény rodiny DAZ (Skaletsky et al., 2003).

Heterochromatická oblasť je lokalizovaná v distálnej časti dlhého ramena, je geneticky inertná a vykazuje dĺžkový polymorfizmus (Quintana-Murci and Fellous, 2001). Je zložená z troch heterochromatických blokov, ktoré sú tvorené vysoko repetitívnymi tandemovými sekvenciami (Skaletsky et al., 2003), predovšetkým dvomi vysoko repetitívnymi sekvenčnými rodinami (DYZ1 a DYZ2).

³Palindróm je sekvencia DNA, ktorá je rovnaká keď sa číta od 5' konca ku 3' koncu na jednom vlákne a od 5' konca ku 3' koncu na komplementárnom vlákne.

Počas meiotického delenia sa chromozóm Y spáruje s chromozómom X a práve cez pseudoautozomálne oblasti dochádza k výmene genetickej informácie medzi pohlavnými chromozómami. Pseudoautozomálna oblasť je rozdelená do dvoch regiónov: väčšej oblasti PAR1 (2 600 kb), ktorá sa nachádza v terminálnej časti krátkého ramena a menšej PAR2 (320 kb), ktorá je na konci dlhého ramena chromozómu Y (Quintana-Murci and Fellous, 2001). V PAR1 oblasti je známych 10 proteín kódujúcich génov, zatiaľ čo v PAR2 oblasti 15 proteín kódujúcich génov. Rekombinačná aktivita pseudoautozomálnych oblasti sa výrazne líši medzi pohlaviami. U mužov je podstatne vyššia a pohybuje sa v rozpätí od 4,33–20,48 cM/Mb, zatiaľ čo u žien je len 0,30–1,55 cM/Mb (Flaquer et al., 2008).

1.2.2 Molekulárno-genetické markery chromozómu Y

V archeogenetických štúdiách sa využívajú rôzne typy molekulárnych markerov a v nasledujúcom texte sa zameriam predovšetkým na markery chromozómu Y. Patria sem jednonukleotidové substitúcie (SNP), tandemové repetície (STR, VNTR a telomerický array), indel polymorfizmy a Alu inzercie. V tejto dizertačnej práci som sa venovala analýze SNP a STR markerov, ktoré sa v populačných a evolučných genetických štúdiách využívajú najčastejšie.

Prvý molekulárny marker na chromozómu Y bol zistený v roku 1985 pod označením delécia 12f2 (Casanova et al., 1985), ktorý v súčasnom fylogenetickom strome chromozómu Y určuje haploskupinu J.

1.2.2.1 Jednonukleotidové polymorfizmy

Jednonukleotidové polymorfizmy sa označujú skratkou SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*). Sú to jednoduché substitúcie jedného nukleotidu za iný nukleotid. Substitúcia spôsobí vytvorenie dvoch variant DNA (alel), pričom jedna sa označuje ako ancestrálna (pôvodná) a druhá je odvodená (mutovaná). Podľa typu substitúcie rozpoznávame tranzície (zámena purínu za purín alebo pyrimidínu za pyrimidín) alebo transverzie (zámena pyrimidínu za purín alebo purínu za pyrimidín). Zistilo sa, že k tranzíciám dochádza častejšie ako k tranverziám (Jobling et al., 2014).

SNP sa v dôsledku svojich vlastností v hojnej miere využívajú v molekulárnych a populačných genetických analýzach. Výhoda ich využívania spočíva v ich pomerne veľkom zastúpení v rámci celého genómu. V roku 2010 medzinárodná skupina vedcov, ktorá bola spojená v projekte *HapMap 3 Consortium*, analyzovala 1,6 miliónov SNPs u 1184 jedincov, ktorí pochádzali z 11 svetových populácií (Consortium, 2010).

Mutácie postihujú jednak kódujúce a taktiež aj nekódujúce úseky ľudského genómu, pričom v niektorých prípadoch dochádza k zmene aminokyseliny. Archeogenetika sa zaujíma predovšetkým o mutácie v nekódujúcich častiach genómu.

SNP sa označujú aj ako unikátne mutačné udalosti, pretože mutačná rýchlosť je tak nízka, že k mutáciám konkrétneho nukleotidu dochádza iba raz počas evolúcie človeka. V tom spočíva aj ďalší dôvod ich využitia a to nielen v populačno-genetických analýzach. Mutačná rýchlosť SNP bola odhadnutá z nepriameho výpočtu a aj priamou analýzou. Mutačná rýchlosť všetkých básových substitúcií je nepriamo odhadnutá na $2,2 \times 10^{-8}$ nukleotid/generácia (Ebersberger et al., 2002). Priamy výpočet mutačnej rýchlosti sekvenovaním genómu 78 rodičov a ich detí spočítal mutačnú rýchlosť na $1,2 \times 10^{-8}$ nukleotid/generácia (Kong et al., 2012).

Ďalšia výhoda spočíva v tom, že analýza SNP je možná aj z malého množstva DNA a v súčasnosti existuje viacero metód, ktoré umožňujú ich analýzu. Najjednoduchším spôsobom analýzy SNP lokusov je RFLP metóda, ktorá využíva enzýmy reštrikčnej endonukleázy, ktoré štiepia DNA na konkrétnom mieste v genóme človeka.

Ďalšou pomerne jednoduchou a rýchlou metódou analýzy SNP je HRM metóda (*High Resolution Melting*), ktorá je založená na analýze meltingových kriviek, ktoré sú charakteristické pre konkrétne nukleotidové substitúcie. Vysoké rozlíšenie je dosiahnuté využitím DNA saturujúcich farbív a pomocou prístroja, ktorý umožňuje presnú a stabilnú kontrolu časového teplotného gradientu.

SNP sa môžu identifikovať aj využitím techník sekvenovania, kde sa od pôvodného Sangerového a Maxam-Gilbertového sekvenovania prechádza k sekvenovaniu ďalšej generácie (*Next Generation Sequencing*, NGS) kam patrí napríklad 454 sekvenovanie či SMRT (*Single Molecule Real-Time*) metóda, ktorá k analýze potrebuje iba jedno vlákno DNA.

Využitím SNP čipov môžeme zároveň analyzovať až 2,5 miliónov SNP (Human Omni 2.5 DNA Bead Chip, Illumina).

1.2.2.2 Tandemové opakovania

Ďalším typom markerov sú tandemové opakovania, ktoré sa podľa počtu opakujúceho sa motívu a veľkosti delia do troch skupín:

1. Krátke tandemové opakovania – označujú sa ako STR (*Short Tandem Repeats*) a v literatúre sa pomerne často stretávame aj s označením ako mikrosatelity. Základný motív opakovania sa pohybuje v rozmedzí 1–6 bp a celkový motív opakovania je do 350 bp. Na molekulárnom poli majú široké využitie. Tvoria hlavný nástroj identifikácie jedincov, umožňujú študovanie evolúcie, využívajú sa v populačnej genetike a pri mapovaní chromozómov a väzobných analýz. Ich mutačná rýchlosť je v porovnaní s SNP podstatne vyššia. Mutačná rýchlosť môže byť určená priamo alebo nepriamo. Zatiaľ čo mutačná rýchlosť vypočítaná nepriamo vychádza na $6,9 \pm 1,3 \times 10^{-4}$ lókus/generácia⁴, čo predstavuje $2,8 \pm 0,5 \times 10^{-5}$ lókus/rok (Zhivotovsky et al., 2004), tak u priameho výpočtu je mutačná rýchlosť STR lókusov vypočítaná na 2×10^{-3} lókus/generácia, čo predstavuje 8×10^{-5} lókus/rok (Heyer et al., 1997).
2. Variabilný počet tandemových opakovaní – je známy pod skratkou VNTR (*Variable Number Tandem Repeats*). Taktiež sa môžeme stretnúť s označením ako minisatelity. Opakujúci sa motív je zložený z 10–100 bp a celková dĺžka polymorfizmu presahuje 1 000 bp. Zvyčajne sú to úseky bohaté na CG s mutačnou rýchlosťou vyššou než je to prípade STR (10^{-2} – 10^{-1}). V dôsledku vysokej variability medzi jednotlivcami sa využívajú hlavne vo forenzných štúdiách (Rubicz et al., 2007).
3. Telomerické arrays a satelity – sú to tandemovo opakujúce sa sekvencie, ktoré sa nachádzajú na koncoch chromozómov. Počet opakovaní je cez tisíce až k miliónu báz. V dôsledku ich obrovskej dĺžky je práca so satelitmi značne obtiažna a v molekulárnej antropológii človeka nie sú preto často využívané (Rubicz et al., 2007).

⁴Jedna generácia predstavuje 25 rokov.

1.2.3 Špecifické črty chromozómu Y

Chromozóm Y sa v niektorých aspektoch líši od ostatných chromozómov ľudského genómu a tieto odlišnosti z neho vytvárajú užitočný nástroj nielen archeogenetických a populačno-genetických štúdií. Taktiež má svoje nenahraditeľné miesto pri forenzných analýzach, lekárskej genetike a genealogických rekonštrukciách.

Chromozóm Y je až na konce haploidný, sex-determinujúci a špecifický pre mužov. Prenáša sa výhradne z otca na syna a nepodlieha rekombinácií. Rekombinácií podlieha v podstate len malá časť chromozómu Y, ktorá sa nachádza na oboch koncoch chromozómu a predstavuje oblasť menšiu než 3 Mb. V dôsledku chýbajúcej rekombinácie sa zvyčajne dedí z generácie na generáciu v nezmenenej podobe, pričom k zmenám chromozómu Y dochádza predovšetkým prostredníctvom mutácií.

V porovnaní s ostatnými chromozómami ľudského genómu má chromozóm Y len veľmi málo génov, čo môže byť výsledkom degenerácie väčšiny génov počas evolučného procesu formovania chromozómu Y (Marshall Graves, 1995). Väčšina génov súvisí s diferenciáciou mužského pohlavia a následnou spermatogenezou a môžeme ich rozdeliť do dvoch kategórií:

1. Prvá skupina génov sa na chromozóme Y vyskytuje v jednej kópii a má svojho homológa na chromozóme X.
2. Druhá skupina génov sa vyskytuje vo viacerých kópiách a nemá svojho homológa na chromozóme X. Tieto gény sú špecificky exprimované v semenníkoch (Quintana-Murci and Fellous, 2001).

Ďalšou špecifickou črtou chromozómu Y je jeho efektívna populačná veľkosť (N_e)⁵. N_e chromozómu Y je štvrtinová v porovnaní s autozómami a tretinová v porovnaní s chromozómom X. Chromozóm Y má rovnakú efektívnu populačnú veľkosť ako mtDNA. Avšak na druhej strane je chromozóm Y viac náchylný genetickému driftu⁶ (Jobling and Tyler-Smith, 2003).

⁵Efektívna populačná veľkosť vyjadruje veľkosť ideálnej panmiktickej populácie, v ktorej by genetické procesy prebiehali rovnakou rýchlosťou ako v danej reálnej populácii.

⁶Genetický drift je evolučný proces, pri ktorom dochádza k náhodnému posunu frekvencie alel v populácii. Tieto zmeny nie sú spôsobené selekčnými tlakmi a spolu so selekciou predstavujú hlavné mechanizmy evolúcie.

Chromozóm Y je bohatý na repetitívne sekvencie s malým počtom opakovaní (Jobling and Tyler-Smith, 2003). Medzi repetitívne sekvencie patria už spomínané STR, VNTR a telemerické array, pričom STR markery predstavujú významný nástroj štúdia chromozómu Y.

Rozdielna migračná aktivita žien a mužov ovplyvňuje geografické klastrovanie a frekvencie výskytu jednotlivých haploskupín. V dôsledku toho, že približne 70 % modernej spoločnosti praktizuje patrilokalitu⁷, dochádza k zvyšovaniu rozdielov medzi chromozómami Y v jednotlivých geografických oblastiach sveta (Jobling and Tyler-Smith, 2003). Haploskupiny chromozómu Y a ich haplotypy majú tendenciu vyskytovať sa v závislosti na geografickej polohe podstatne častejšie než je to u haploskupín mtDNA a autozómov. U žien je pozorovaná vyššia migračná aktivita, ktorá dosahuje dlhších vzdialeností než je to u mužov (Seielstad et al., 1998; Heyer et al., 2012). V dôsledku patrilokality dochádza k zníženiu geografického klastrovania u mtDNA, ktorá sa prenáša iba po materskej línii (Jobling and Tyler-Smith, 2003).

Väčšina genetických markerov vykazuje 80–90 % genetickú variabilitu vo vnútri populácií, avšak chromozóm Y nenasleduje tento vzor. Genetická variabilita medzi populáciami je u Y chromozómu dvakrát vyššia než je to u mtDNA (Seielstad et al., 1998; Wang et al., 2013). Prehľad rozdielov medzi fixačnými indexmi u mtDNA a chromozómu Y je v tabuľke 1 a 2.

Tabuľka 1: Výsledky AMOVA analýzy (Wang et al., 2013).

	F_{ST} (v rámci populácií) (%)	F_{SC} (medzi populáciami v rámci kontinentov) (%)	F_{CT} (medzi kontinentami) (%)
chromozóm Y	56,67	7,72	35,61
mtDNA	80,08	2,45	17,47

⁷V prípade že muž a žena nie sú z jednej oblasti, tak vo väčšine prípadov po svadbe sa žena sťahuje do miesta bydliska svojho manžela.

Tabuľka 2: AMOVA výsledky variability mtDNA a Y chromozómu (Wang et al., 2013).

	Variabilita vo vnútri populácií (%)	Variabilita medzi populáciami vo vnútri skupín (%)
Celosvetovo		
chromozóm Y	61,15	38,85
mtDNA	83,09	16,91
Európa		
chromozóm Y	80,81	19,19
mtDNA	99,16	0,84

1.2.4 Diverzita chromozómu Y a mutačná rýchlosť

Diverzita chromozómu Y je ovplyvnená niekoľkými významnými faktormi, medzi ktoré patrí veľkosť populácie, spôsob života, sociálne aspekty života a geografická poloha. Tieto faktory ovplyvňujú predovšetkým rozdelenie genetickej diverzity chromozómu Y medzi jednotlivými populáciami.

V dôsledku toho, že mutácie sú jediným spôsobom ako chromozóm Y zvyšuje svoju variabilitu, tak pochopenie a odhalenie mutačnej dynamiky zohráva významnú rolu pri pochopení pôvodu a času vzniku jednotlivých haploskupín a haplotypov.

Jednou z prvých prác, ktorá sa zamerala na výpočet mutačnej rýchlosti chromozómu Y bola práca Thomson et al. (2000), ktorý mutačnú rýchlosť spočítal z troch Y chromozomálnych génov (SMCY, DBY a DFFRY) na $1,24 \times 10^{-9}$ bp/rok, pričom mutačná rýchlosť jednotlivých génov bola vypočítaná na: $1,32 \times 10^{-9}$, $1,25 \times 10^{-9}$ a $1,02 \times 10^{-9}$. Celková veľkosť všetkých troch génov predstavuje 64,12 kb. (Thomson et al., 2000).

Ďalšia práca vypočítavala mutačnú rýchlosť NRY využitím DNA 73 nepříbuzných jedincov z troch populácií (Khoisanov z južnej Afriky, populácie Chalka z Mongolska a Papuáncov). Práca bola založená na analýze 26,5 kb úseku NRY, ktorý zahŕňal 11,3 kb úsek ARSD pseudogénu, 941 bp upstream úsek od SRY génu, 994 bp úsek zahrňujúci dva $Y\alpha 5$ Alu elementy, 2,7 kb YAP úsek a 10,5 kb úsek

NRV. Dospeli k podobnému výsledku ako predošle zmienená práca ($1,33 \times 10^{-9}$ bp/rok) (Wilder et al., 2004).

Výpočtu mutačnej rýchlosti NRV oblasti sa venovali aj dve nedávno publikované práce, pričom tieto práce poukazujú na nižšiu mutačnú rýchlosť v porovnaní s dvomi predošle zmieňovanými prácami. Karmin et al. (2015) analyzovala 299 predošle nepublikovaných nepříbuzných jedincov, okrem toho do analýz zahrnula 10 prvostupňových príbuzných z Estónska a 24 párov otec-syn z Dánska a ďalšie už publikované sekvencie. Celkovo do analýz zapojila 456 vzoriek z rôznych svetových geografických lokalít. Mutačnú rýchlosť spočítala na $0,74 \times 10^{-9}$ bp/rok (Karmin et al., 2015). K podobnému záveru došla aj štúdia Fu et al. (2014), ktorá mutačnú rýchlosť spočítala na $0,76 \times 10^{-9}$. Práca je založená na analýze nepříbuzných jedincov (Fu et al., 2014). Prehľad mutačných rýchlostí podľa jednotlivých publikácií je uvedený v tabuľke 3.

Tabuľka 3: Prehľad vypočítaných mutačných rýchlostí podľa štyroch rôznych publikácií.

Analyzovaná oblasť	Veľkosť	Mutačná rýchlosť	Referencia
ARSD pseudogén, upstream od SRY, Y α 5 Alu element, YAP, NRV	26,5 kb	$1,33 \times 10^{-9}$ bp/rok	(Wilder et al., 2004)
SMCY, DBY a DFFRY gény	64,12 kb	$1,24 \times 10^{-9}$ bp/rok	(Thomson et al., 2000)
Sekvenovanie NRV	8,8 Mb	$0,74 \times 10^{-9}$ bp/rok	(Karmin et al., 2015)
Sekvenovanie NRV	1,8 Mb	$0,76 \times 10^{-9}$ bp/rok	(Fu et al., 2014)

Na rozdelenie variability chromozómu Y má výrazný vplyv aj patrilokalita, a keďže väčšina spoločnosti na svete praktizuje práve patrilokalitu, tak je aj diverzita chromozómu Y v porovnaní s diverzitou mtDNA podstatne nižšia (Salem et al., 1996).

Ďalším mechanizmom, ktorý má potenciálny vplyv na diverzitu chromozómu Y je selekcia. V dôsledku chýbajúcej rekombinácie chromozómu Y každá selekcia by mohla ovplyvniť celý chromozóm a spôsobiť početné zvýšenie alebo zníženie haplotypov, na ktorých by sa vyskytovala mutácia zvýhodňujúca svojho nositeľa (Jobling and Tyler-Smith, 2003).

Medzi faktory, ktoré významne ovplyvňujú diverzitu patria aj populačná veľkosť a mobilita populácií. V prípade, že populácia je veľká a žije usadlým spôsobom života, tak zmeny v zastúpení frekvencií haploskupín budú pomalé a lokálny tok génov bude viesť ku klinálnej distribúcií (Jobling et al., 2004).

Rozdelenie genetickej variability môže ovplyvniť taktiež aj spoločenská štruktúra. Napríklad v Indii, ktorá je spoločensky štruktúrovaná do sociálnych kást, dochádza k diverzifikácií a výraznej štrukturalizácií vo vnútri jednotlivých kást. Jednotlivé kasty medzi sebou zdieľajú iba 15 % haplotypov. Najvyšší stupeň diverzity bol pozorovaný medzi jedincami strednej kasty, ktorá bola historicky aj najviac nestabilná. Jedinci najvyššej kasty v rámci regiónu nezdíľali žiaden haplotyp s jedincami nižšej kasty. Medzi jednotlivými kastami dochádza iba k veľmi malému alebo žiadnemu toku génov (Bhattacharyya et al., 1999).

Diverzita chromozómu Y je u veľkých a málo zaľudnených oblastiach silne ovplyvnená genetickým driftom. Dôvodom je nízka efektívna populačná veľkosť a takéto oblasti vykazujú odlišný model diverzity chromozómu Y v porovnaní s husto osídlenými oblasťami (Jobling and Tyler-Smith, 2003).

1.2.5 Datovanie haploskupín chromozómu Y a TMRCA

Na datovanie jednotlivých haploskupín a stanovovanie času k najbližšiemu spoločnému predkovi chromozómu Y (*Time of the Most Recent Common Ancestor*, *TMRCA*) môžeme využiť jednak SNP tak aj STR lókusy, avšak v súčasnej dobe sa stále viac a viac uplatňuje datovanie pomocou sekvenovania rôzne dlhých úsekov chromozómu Y. Výsledky datovania sa výrazne líšia podľa typu použitého markeru, počtu analyzovaných vzoriek, či veľkosťou využitej sekvencie chromozómu Y.

Na výpočet TMRCA sa dá vyžiť niekoľko metód, ktoré k výpočtu využívajú viaceré programy. Jednou z nich je ρ štatistika, ktorá je definovaná ako priemerný počet mutácií, ktorý je pozorovaný medzi unikátnymi líniami pochádzajúcich od ancestrálneho nódu genealogického stromu. Určuje priemerný počet mutačných zmien medzi koreňom haplotypov a každým jedincem v súbore vzoriek. Na výpočet je potrebné skonštruovať fylogenetické siete. Túto metódu na výpočet času využíva napríklad program Network (Bandelt et al., 1995, 1999).

Na datovanie sa dá využiť aj ASD (*Average Squared Distance*) metóda, ktorá na rozdiel od ρ štatistiky, na výpočet nepotrebuje skonštruovanie fylogenetických sietí (Goldstein et al., 1995; Jobling, Hurles, 2004). Túto metódu na výpočet času expanzie haploskupín využíva napríklad Cruciani, ktorý sa venuje analýze haploskupiny R1b (Cruciani et al., 2010, 2011a), či Balaesque et al. (2010), ktorá sa venovala analýze haploskupiny R1b v Európe (Balaesque et al., 2010).

Ďalšími metódami, ktoré sa využívajú na výpočet veku posledného spoločného predka v genealogických stromoch, sú *maximum likelihood* (Meligkotsidou, 2005) a *likelihood-based* metóda (Mendez et al., 2013), ktorá využíva mutačnú rýchlosť vypočítanú podľa Kong et al (2012). Mutačnú rýchlosť *de novo* mutácií spočítal na $1,20 \times 10^{-8}$ nukleotid/generácia, pričom využil celogenómové sekvencie 78 rodičia-potomok triád (Kong et al., 2012).

Pri fylogenetickým analýzach sa pomerne často využívajú aj bayesovské metódy s Markov chain Monte Carlom metódou (MCMC). Túto metódu na výpočet TMRCA využíva napríklad program BATWING (Wilson et al., 2003), alebo aj program BEAST (Drummond et al., 2012).

Využitím rôznych metód dochádza k rozdielnemu datovaniu. Napríklad Batini et al. (2015) použila na datovanie jednak program BEAST, ktorý využíva bayesovskú metódu s MCMC a taktiež aj ρ štatistiku. Rozdiely v datovaní sú zobrazené v tabuľke 4 (Batini et al., 2015). Tieto skutočnosti by sme mali mať na pamäti pri interpretácii molekulárneho datovania. Skôr než na samotný výsledok by sme sa mali sústrediť na interval spoľahlivosti.

Tabuľka 4: Datovanie hlavných európskych haploskupín chromozómu Y využitím dvoch metód (Batini et al., 2015).

Haploskupina	BEAST		ρ štatistika	
	TMRCA	95 % CI interval	TMRCA	95 % CI interval
E1b-M35	17 800	15 400–20 500	17 450	16 010–18 970
I2-P215	18 000	15 800–20 200	17 090	15 670–18 570
J2b-M102	12 200	10 200–14 300	11 240	10 310–12 200
R1a-M198	5 960	4 750–7 340	6 340	5 810–6 890
R1b-M269	5 550	4 750–6 500	4 890	4 480–5 310

Tabuľka 5: Stručný prehľad datovania TMRCA podľa viacerých publikácií.

Metóda	n	TMRCA v rokoch (interval spoľahlivosti)	Referencia
8 STR lókusov	445	46 000 (95 % CI 16 000–126 000)	(Pritchard et al., 1999)
Sekvenovanie 64,12 kb	53–70	59 000 (95 % CI 40 000–140 000)	(Thomson et al., 2000)
Sekvenovanie 205,9 kb	7	141 500 (95 % CI 125 900–157 100)	(Cruciani et al., 2011)
Celogenómové sekvenovanie	69	138 000 (95 % CI 120 000–156 000)	(Poznik et al., 2013)
Sekvenovanie 1,5 Mb	68	196 000 (95 % CI 147 000–248 000)	(Scozzari et al., 2014)
Sekvenovanie 240 kb	8	338 000 (95 % CI 237 000–581 000)	(Mendez et al., 2013)
Prehodnotenie metodológie a dát Mendeza et al. (2013)		208 300 (95 % CI 163 900–260 200)	(Elhaik et al., 2014)
Sekvenovanie 8,8 Mb	456	254 000 (95 % CI 192 000–307 000)	(Karmin et al., 2015)
Sekvenovanie 3,7 Mb	448	125 800 (95 % CI 50 300–419 500)	(Hallast et al., 2015)

Vysvetlivka: n=počet vzoriek

Už v roku 1999 boli na datovanie TMRCA využité STR lókusy. Pritchard et al. (1999) analyzoval osem mikrosatelitov u 445 jedincov, ktorí pochádzali z 50 populácií a etnických skupín. Čas k spoločnému predkovi všetkých súčasných chromozómov Y vypočítal na 46 000 (95 % CI 16 000–126 000) rokov (Pritchard et al., 1999).

Thomson et al. (2000) využitím vysokokapacitnej denaturujúcej kvapalnej chromatografie (DHPLC) analyzoval tri gény chromozómu Y (SMCY, DBY a DFFRY) u jedincov pochádzajúcich s rôznych časti sveta. Celková dĺžka všetkých

troch génov predstavuje 64 120 bp. TMRCA vypočítal na 59 000 (95 % CI 40 000–140 000) rokov (Thomson et al., 2000).

V roku 2011 bol spoločný predok chromozómu Y, ktorý žil pravdepodobne v strednej až severozápadnej časti Afriky, datovaný do obdobia 141 500 (95 % CI 125 900–157 100) rokov. Koalescenčný čas oddelenia haploskupiny A1a od ostatných haploskupín bol spočítaný na 107 600 (95 % CI 95 400–119 800) rokov, zatiaľ čo haploskupina B sa od ostatných oddelila pred 74 500 (95 % CI 62 000–87 000) rokmi. Datovanie oddelenia haploskupiny C spočítali na 38 800 (95 % CI 29 100–48 500) rokov. Tieto výsledky vychádzali zo sekvenovania 205,9 kb (183,5 kb v X-degenerovanej oblasti a 22,4 kb v X-transponovanej oblasti) NRY úseku u siedmych chromozómov, ktoré patrili k haploskupine A1a, A1b, A2, A3, B, C a R. Na výpočet koalescenčného času bola použitá ρ štatistika. Okrem toho detekovali osem indel polymorfizmov v rozsahu 1–12 báz a 138 SNP (Cruciani et al., 2011).

Poznik et al. (2013) sekvenoval kompletný chromozóm Y u 69 jedincov, ktorý pochádzali z deviatich svetových populácií a TMRCA využitím bayesovskej metódy spočítali na 138 000 (95 % CI 120 000–156 000) rokov (Poznik et al., 2013).

Ďalšia štúdia sa venovala sekvenovaniu 1,5 Mb úseku chromozómu Y u 68 nepríbuzných jedincov pochádzajúcich z rôznych častí sveta. Využili techniku NGS s vysokým pokrytím (*high-coverage next generation sequencing*), pri ktorej identifikovali 2 386 SNP, z ktorých bolo 80 % nových. Datovanie spoločného predka pre vzorky zo štúdie spočítali na 196 000 (95 % CI 147 000–248 000) rokov (Scozzari et al., 2014).

Mendez et al. (2013) spoločného predka pre ľudský chromozóm Y datuje do obdobia 338 000 (95 % CI 237 000–581 000) rokov. Štúdia sa zaoberala sekvenovaním 240 kb úseku ôsmich chromozómov Y, ktoré predstavujú zatiaľ najstaršie haploskupiny Y chromozomálneho stromu s označením ako A00 (Mendez et al., 2013). Elhaik et al. (2014) prehodnotil data a metodológiu Mendeza et al. (2013) a spočítal čas k spoločnému predkovi na 208 300 (95 % CI 163 900–260 200) rokov (Elhaik et al., 2014).

Ďalšia publikácia stanovila TMRCA pre koreň Y-chromozomálneho stromu na 125 800 (95 % CI 50 300–419 500) rokov. Výsledky boli získané sekvenovaním 3,7 Mb úseku NRY u 448 jedincov, pričom detekovali 13 261 SNP, z ktorých takmer

66 % nebolo predtým popísaných. Vzorky pokrývali väčšinu známych haploskupín a subhaploskupín (Hallast et al., 2015).

Práca Karmin et al. (2015), využitím Y chromozomálnych sekvencií o veľkosti 8,8 Mb, ktoré pochádzali od 456 jedincov (z toho 299 nebolo predtým publikovaných) z rôznych svetových regiónov a populácií, spočítala TMRCA na 254 000 (95 % CI 192 000–307 000) rokov (Karmin et al., 2015).

1.2.6 Haploskupiny chromozómu Y

Haploskupiny chromozómu Y sú určené prostredníctvom SNP (jednonukleotidových polymorfizmov). Pred rokom 2002 bolo zostavených niekoľko nomenklatúr, ktoré označovali jednotlivé haploskupiny a vytvárali Y chromozomálne stromy. Každá nomenklatúra využívala iné označenie haploskupiny toho istého SNP.

Prvý strom zostavili Su et al. (1999), ktorý označuje haploskupiny pomocou písmena „H“ a čísla (Su et al., 1999).

Ďalšie Y chromozomálne stromy a nomenklatúry haploskupín boli zostavené v roku 2000. Jobling a Tyler-Smith (2000) vytvorili Y-chromozomálny strom, ktorý haploskupiny označuje arabskými číslicami (Jobling and Tyler-Smith, 2000). Semino et al. (2000) označuje jednotlivé haploskupiny skratkou „Eu“ a číslom (Semino et al., 2000). Underhill et al. (2000) haploskupiny rozdelil do 10 skupín, ktoré označil rímskymi číslami I–X a konkrétne haploskupiny označuje arabskými číslami (Underhill et al., 2000).

V roku 2001 pribudli ďalšie tri nové Y-chromozomálne stromy a nomenklatúry. Hammer et al (2001) označuje haploskupiny skratkou „h“ a číslom (Hammer et al., 2001). Capelli et al (2001) už označujú haploskupiny veľkými písmenami abecedy, avšak písmenami abecedy označuje iné haploskupiny než sa používajú dnes (Capelli et al., 2001). Karafet et al. (2001) označuje haploskupiny len prostredníctvom čísel (Karafet et al., 2001).

V roku 2002 medzinárodná skupina vedcov (pod označením *Y Chromosome Consortium* (YCC)), ktorá bola vedená Michaelom Hammerom z Univerzity v Arizone, Petrom Underhilom z Univerzity v Stanfordsu, Markom Joblingom z Leicesterskej univerzity a Crisom Tyler-Smithom z Univerzity v Oxforde, publikáciou „*A nomenclature system for the tree of human Y chromosomal binary*

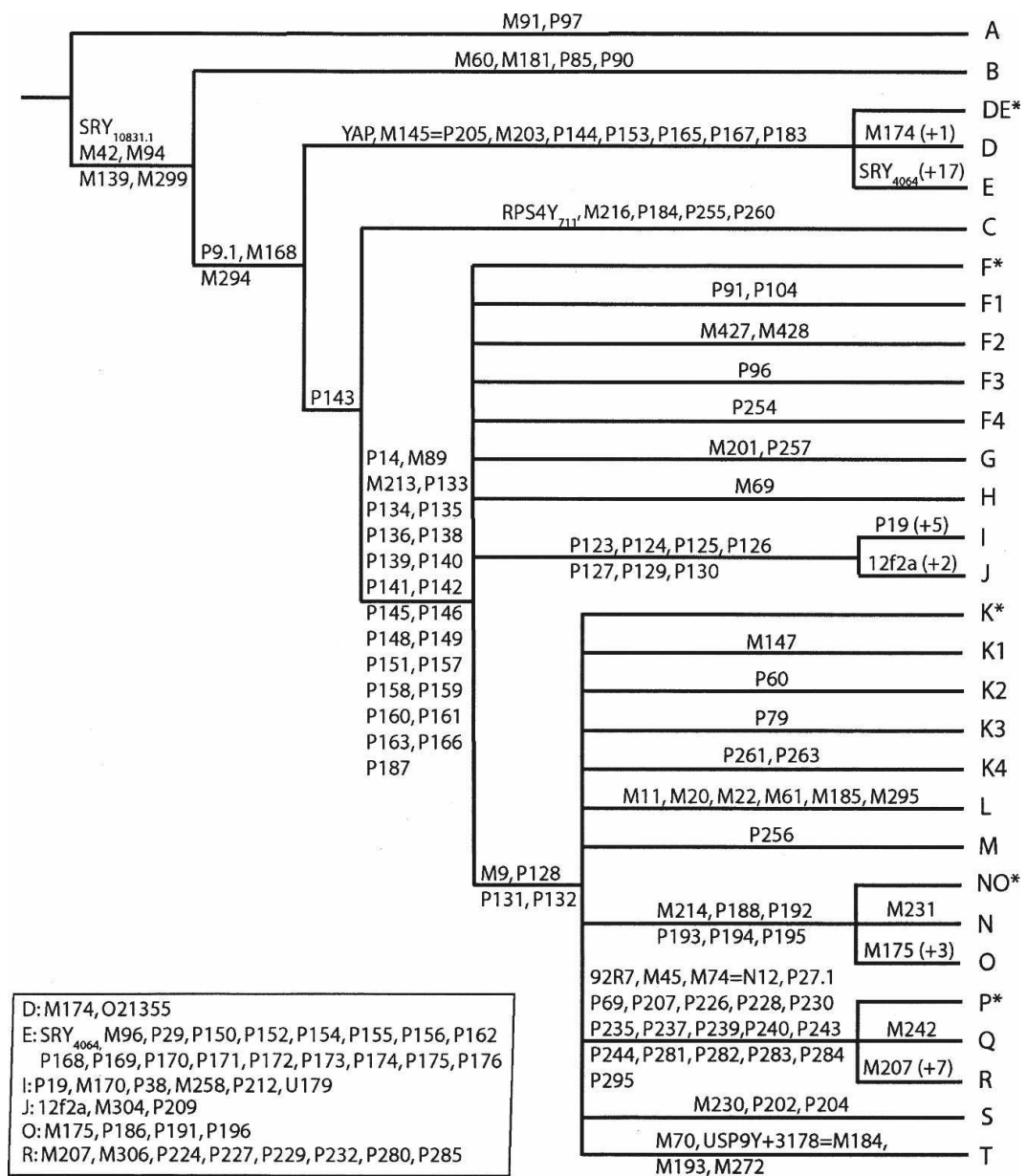
haplogroups“, zjednotila predošlé publikované stromy do jedného. Strom pozostával zo 153 haploskupín, ktoré boli vytvorené 245 mutačnými udalosťami (Consortium, 2002). Tento strom sa s úpravami používa dodnes (Karafet et al., 2008).

YCC taktiež navrhla dve nomenklatúry. Jedna je založená na hierarchickom označení, ktorá využíva veľké písmena na určenie hlavných haploskupín, a potom kombinácie malých písmen a čísel na označenie subhaploskupín, pričom najstaršie haploskupiny označuje prvými písmenami abecedy. Druhá nomenklatúra je založená na označení podľa mutácie, ktorý danú haploskupinu definuje (Consortium, 2002). Keďže k premenovaniu haploskupín dochádza pomerne často, tak je výhodnejšie používať označenie haploskupiny spolu s mutáciou, ktorá ju jednoznačne definuje. Napríklad haploskupina E-M2 sa podľa YCC v roku 2002 označovala ako E3a, v roku 2008 sa už označovala ako E1b1a a v súčasnosti je premenovaná na E1b1a1.

Využitie techník NGS umožnilo odhalenie tisícok nových mutácií, ktoré detailnejšie určujú jednotlivé haploskupiny a subhaploskupiny. Súčasný Y chromozomálny strom je rozdelený do 20 hlavných haploskupín označených veľkými písmenami A–T. Každá haploskupina sa ešte ďalšími mutáciami vetví na ďalšie subhaploskupiny, ktoré sa označujú malými písmenami a číslami. Napríklad haploskupina R, ktorá je definovaná mutáciou M207, sa ďalej vetví na R1a, R1b a R2. Základné vetvenie Y chromozomálneho stromu je zobrazené na obrázku 2.

V ďalšej časti sa zameriam na podrobnejší popis haploskupín, ktoré sa v najvyššej frekvencii vyskytujú v subsaharskej Afrike a v strednej Európe. Pre oblasť subsaharskej Afriky je typický výskyt haploskupiny E a v menšej miere sa vyskytuje aj haploskupina A, B a R. V strednej Európe sa vyskytujú predovšetkým haploskupiny R, I, J, G, H a E.

V ďalšom texte budem používať označenie haploskupín podľa posledného aktualizovaného Y chromozomálneho stromu, ktorý je uvedený online na stránke *International Society of Genetic Genealogy* (www.isogg.org) spolu s mutáciou, ktoré ich definujú.



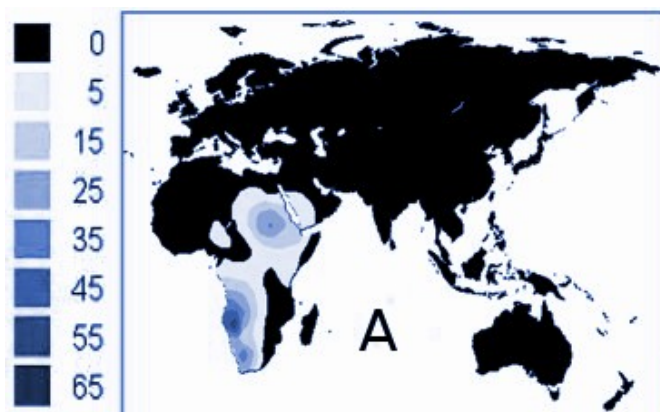
Obrázok 2: Schematické znázornenie základného vetvenia Y-chromozomálneho stromu (Karafet et al., 2008).

1.2.6.1 Haploskupiny A a B

Haploskupiny A a B patria medzi najstaršie haploskupiny Y chromozomálneho stromu a vyskytujú sa naprieč celou Afrikou, ale zvyčajne iba vo veľmi nízkych frekvenciách. Výnimkou je populácia Khoisanov a bantuský

hovoriacich populácií z južnej Afriky, pygmejovia zo strednej Afriky a niektoré populácie zo Sudánu, Etiópie a Mali (Hammer et al., 2001; Underhill et al., 2001a; Cruciani et al., 2002; Semino et al., 2002; Wood et al., 2005). Haploskupina A vykazuje vyššiu diverzitu než haploskupina B (Batini et al., 2011).

Haploskupina A (definovaná napríklad mutáciami AF6, L1284 a L1138) je úplne najstaršou haploskupinou Y chromozomálneho stromu. Je rozšírená od Etiópie až ku Kapskému mestu a bola zistená aj u najstarších lovečsko-zberačských skupinách. Výskyt haploskupiny A je zobrazený na obrázku 3. (Chiaroni et al., 2009).



Obrázok 3: Rozšírenie haploskupiny A (Chiaroni et al., 2009).

Pôvod tejto haploskupiny je pravdepodobne v strednej až severozápadnej Afrike a koalescenčný vek bol vypočítaný na 142 000 rokov (Cruciani et al., 2011b). Avšak najnovší objav mutácie u 11 jedincov populácie Mbo z Kamerunu označuje zatiaľ najstaršie známu haploskupinu ako A00, ktorú datuje do obdobia pred 338 000 (95 % CI = 237 000–581 000) rokov (Mendez et al., 2013). Iná práca využitím dvoch *high-coverage* sekvencií vzoriek haploskupiny A00 spočítala divergenciu haploskupiny na 254 000 (95 % CI 192 000–307 000) rokov (Karmin et al., 2015).

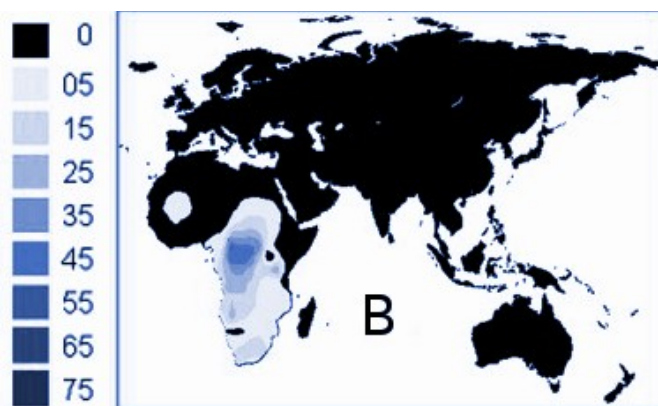
Výskyt haploskupiny A je v jednotlivých jazykových rodinách odlišný. V najvyššej frekvencii sa vyskytuje u jedincov patriacich do khoisanskej jazykovej rodiny, kde bola zistená u takmer polovice populácie. U jedincov nilo-saharskej jazykovej rodiny sa vyskytuje vo frekvencii 12,1 % a v populáciách patriacich do afro-ázijskej jazykovej už len u 5,5 % jedincov. V najnižšej frekvencii bola zistená

u príslušníkov nigero-konzskej jazykovej rodiny, kde ju zdieľa len 2,7 % jedincov (Wood et al., 2005).

Významnou subhaploskupinou haploskupiny A je A1b1b2b-M13, ktorá je považovaná na marker šírenia nilo-saharských jazykov (Gomes et al., 2010).

Hoci je haploskupina A výhradne africkou haploskupinou, tak ju vo veľmi nízkych frekvenciách môžeme nájsť aj v Európe (Capelli et al., 2005) a Arabskom polostrove (Chiaroni et al., 2009).

Haploskupina B, ktorá je definovaná mutáciami M60, M181 a Page32, je rozšírená v subsaharskej a v južnej Afrike, pričom v najvyššej frekvencii bola zistená u pygmejov (Cruciani et al., 2002; Knight et al., 2003; Berniell-Lee et al., 2009). V pomerne vysokej frekvencii je detekovaná aj u bantusky hovoriacich populáciách a taktiež je prítomná aj u Khoisanov (Underhill et al., 2001a; Cruciani et al., 2002; Semino et al., 2002; Wood et al., 2005). Na obrázku 4 je znázornený výskyt haploskupiny B.



Obrázok 4: Rozšírenie haploskupiny B (Chiaroni et al., 2009).

V Afrike sa vyskytujú hlavne jej dve subhaploskupiny: B2a-M150 (Batini et al., 2011), ktorá je datovaná do obdobia 16 600 (6 700–55 500) rokov (Hallast et al., 2015) a B2b-M112 (Batini et al., 2011), ktorá je datovaná na 38 100 (15 200–127 100) rokov (Hallast et al., 2015). Spoločný predok haploskupiny B žil v období pred približne 110 000 rokmi (Scozzari et al., 2014).

Haploskupina B2b-M112 vykazuje vyššiu diverzitu v porovnaní s haploskupinou B2a-M150. O haploskupine B2b*-M112 u bantuských populáciách

sa uvažuje ako o pozostatku pôvodného subsaharského genofondu, ktorý bol vytlačený bantuskou expanziou. Najvyššia diverzita STR lókusov bola pozorovaná u stredoafriických bantuských vzoriek (Batini et al., 2011).

Diverzita haploskupiny B2a-M150 poukazuje na relatívne nedávnu demografickú expanziu. Táto haploskupina je považovaná za marker bantuskej expanzie (Cruciani et al., 2002; Beleza et al., 2005; Berniell-Lee et al., 2009). Gomes et al. (2010) považuje za marker bantuskej expanzie haploskupinu B2a1a1a1-M109, ktorá je odvodená od haploskupiny B2a-M150 (Gomes et al., 2010).

Ak porovnáme zastúpenie haploskupiny B-M60 v jednotlivých jazykových rodinách, tak s najvyššou frekvenciou sa vyskytuje u jedincov nilo-saharskej jazykovej rodiny, kde bola zistená až u 35,2 % jedincov. V khoisanskej jazykovej rodine bola zistená u 14,4 % jedincov a u nigero-konžskej u 9,6 % jedincov. V najnižšej frekvencii bola detekovaná v afro-ázijskej jazykovej rodine, kde sa vyskytuje vo frekvencii len 3,8 % (Wood et al., 2005).

Mimo africký kontinent sa vyskytuje len vo veľmi nízkych frekvenciách, napríklad v Afganistane bola detekovaná u 5 % jedincov patriacich do populácie Hazara (Haber et al., 2012).

Všetky ďalšie haploskupiny Y-chromozomálneho stromu majú mutáciu v polymorfizme M168, ktorá reprezentujú úspešnú migráciu moderných ľudí mimo africký kontinent (Underhill et al., 2001a).

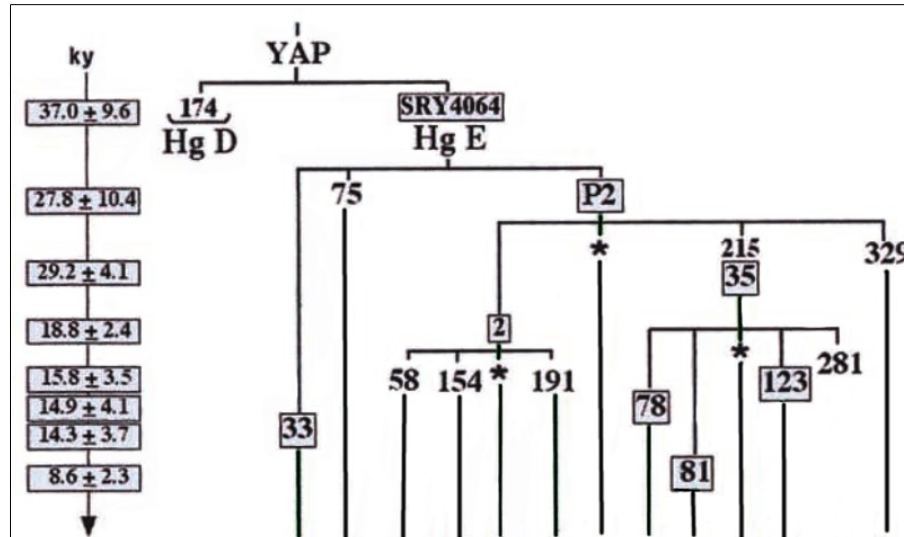
1.2.6.2 Haploskupina E

Haploskupina E (je definovaná napríklad mutáciami M96, CTS433 a M5514) je najrozšírejšou a najviac diverzifikovanou haploskupinou v Afrike, kde sa s najvyššou frekvenciou vyskytuje vetva E1b1-P2, ktorá sa vyznačuje vysokým stupňom vnútornej diverzity (Trombetta et al., 2011).

V súčasnosti je haploskupina E tvorená minimálne 729 mutačnými udalosťami a TMRCA bolo vypočítané na 57 400 (95 % CI 50 000–68 000) rokov (Trombetta et al., 2015). Môžeme ju rozdeliť na dve základné vetvy: E1-P147 a E2-M75, ktoré sa ešte ďalej vetvia.

Vetva E1b1b-M215 je rozšírená od južnej Európy až po severnú a východnú časť afrického kontinentu. Pôvod haploskupiny je pravdepodobne vo východnej

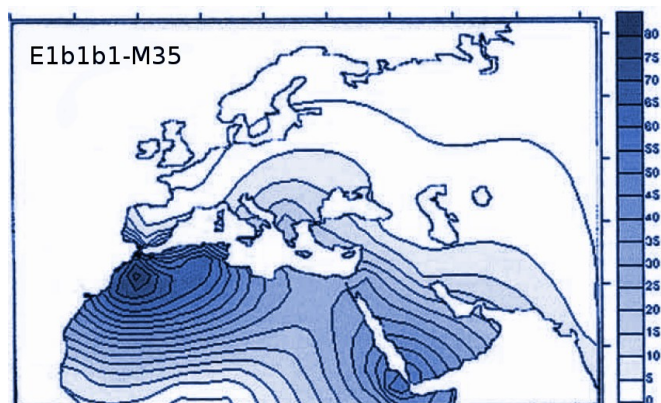
Afrike a TMRCA bolo spočítané na 25 600 (95 % CI 24 300–27 400) rokov (Cruciani et al., 2004). Datovanie ďalších vetiev haploskupiny E podľa Semino et al. (2004) je uvedené na obrázku 5.



Obrázok 5: Datovanie jednotlivých vetiev haploskupiny E (Semino et al., 2004).

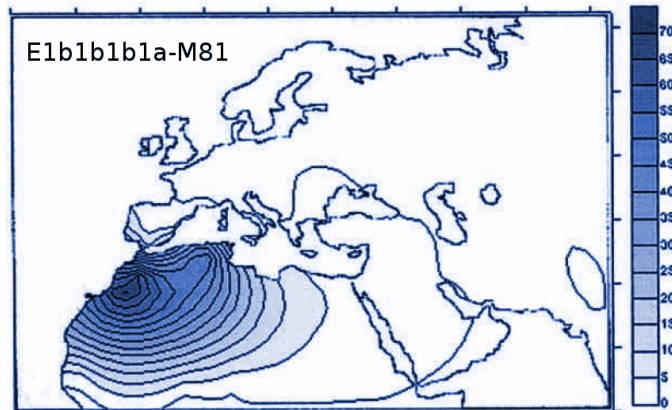
Od vetvy E1b1b-M215 je odvodená aj pre európsky kontinent charakteristická haploskupina E1b1b1-M35 a jej subhaploskupiny: E1b1b1b1a-M81, E1b1b1b2a-M123, E1b1b1a1-M78 a paraskupina E1b1b1-M35*, ktorá sa vyskytuje predovšetkým vo východnej a južnej Afrike. V Európe sa tieto subhaploskupiny v najvyšších frekvenciách vyskytujú v južnej Európe, kde dosahujú frekvencie vyššej než 20 %. Avšak ešte vo vyšších frekvenciách sa vyskytujú na africkom kontinente (Cruciani et al., 2002, 2004; Semino et al., 2004).

Výskyt haploskupiny E1b1b1-M35 môžeme vidieť na obrázku 6. Haploskupina E1b1b1-M35 vznikla vo východnej Afrike asi pred 25 600 (95 % CI 24 300–27 400) rokmi (Cruciani et al., 2004), zatiaľ čo Semino et al. (2004) uvažuje o vzniku haploskupiny pred 29 200±4 100 rokmi (Semino et al., 2004). Vykazuje klinálny charakter šírenia od Stredného východu smerom do Európy (Semino et al., 2000). V Afrike sa vyskytujú dva píky: jeden vo východnej a druhý v severnej časti Afriky, pričom v oboch regiónoch sa v najvyššej frekvencii vyskytuje iná subhaploskupina haploskupiny E1b1b1-M35 (Semino et al., 2004).



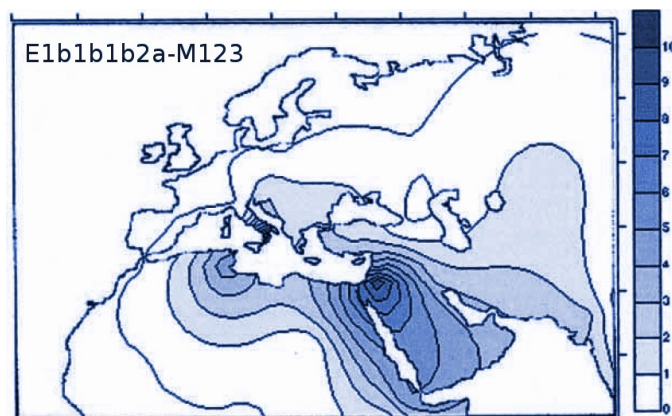
Obrázok 6: Výskyt haploskupiny E1b1b1-M35 (Semino et al., 2004).

Haploskupina E1b1b1b1a-M81 sa vyskytuje hlavne v severozápadnej Afrike, kde jej výskyt dosahuje až 50 %, pričom u Berberov bola zistená až u 80 % jedincov (Cruciani et al., 2002, 2004). Južným a východným smerom dochádza ku klinálnemu poklesu frekvencie výskytu haploskupiny a v subsaharskej Afrike sa už takmer nevyskytuje. Šírenie tejto haploskupiny je dávaný do súvislosti so šírením berbersky hovoriacich populácií po kontinente (Bosch et al., 2001; Cruciani et al., 2002, 2004). V Európe sa táto haploskupina vyskytuje predovšetkým v južnej časti Európy (Cruciani et al., 2004; Battaglia et al., 2009). Predpokladá sa, že do Európy sa dostala len nedávno, keď sa šírila zo severozápadnej Afriky postupne až na Pyrenejský poloostrov pravdepodobne spolu so šírením islamu (Cruciani et al., 2004). Haploskupina E1b1b1b1a-M81 vykazuje nízku variabilitu čo indikuje, že táto haploskupina mohla vzniknúť relatívne nedávno alebo sa len relatívne nedávno rozšírila potom čo prešla efektom hrdla fľaše (Lane et al., 2002). Cruciani et al. (2004) vypočítal TMRCA haploskupiny na 5 600 (95 % CI 4 600–6 300) rokov, taktiež chýbajúca odlišnosť medzi európskymi a africkými haplotypmi podporuje hypotézu o nedávnom toku génov medzi severozápadnou Afrikou a Pyrenejským poloostrovom (Cruciani et al., 2004). Výskyt haploskupiny E1b1b1b1a-M81 môžeme vidieť na obrázku 7.



Obrázok 7: Výskyt haploskupiny E1b1b1b1a-M81 (Semino et al., 2004).

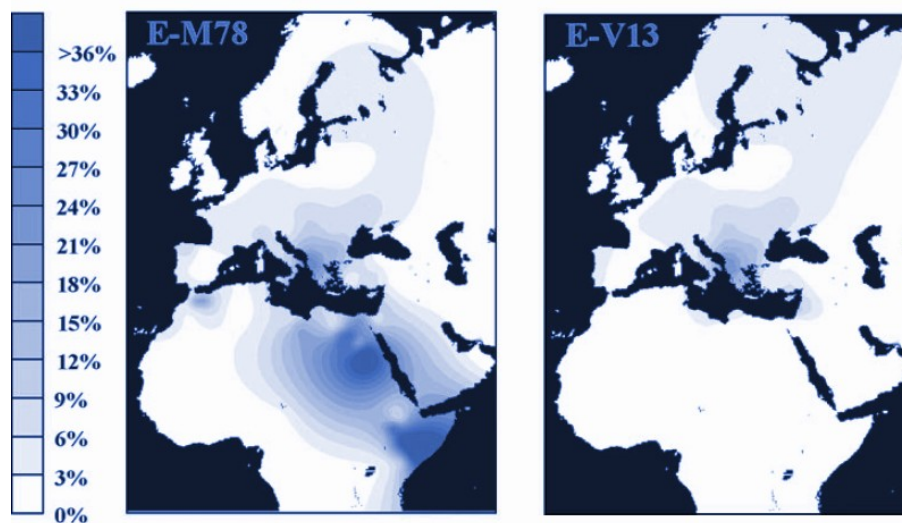
Najrozšírenejšou vetvou haploskupiny E1b1b1b2a-M123 je vetva E1b1b1b2a1-M34. Maximálny výskyt je pozorovaný vo východnej Afrike a na Blízkom východe a ostatnými smermi dochádza ku klinálnemu poklesu výskytu. Do Európy sa dostala z Blízkeho východu prostredníctvom neolitických farmárov a jej výskyt u súčasného obyvateľstva je len v nízkych frekvenciách (Cruciani et al., 2004). Výskyt vetvy E1b1b1b2a-M123 môžeme vidieť na obrázku 8.



Obrázok 8: Výskyt haploskupiny E1b1b1b2a-M123 (Semino et al., 2004).

Haploskupinu E1b1b1a1-M78 môžeme nájsť rozšírenú nielen v severnej a východnej Afrike, ale aj v Európe a západnej časti Ázie (Bosch et al., 2001, 2006; Underhill et al., 2001a; Cinnioglu et al., 2004; Semino et al., 2004; Pericić et al., 2005b). Pôvod haploskupiny je dávaný do východnej Afriky, kde vznikla asi pred

23 200 rokmi (95 % CI 21 100–25 400) (Cruciani et al., 2004). Avšak práca Cruciani et al. (2007) uvažuje skôr o pôvode haploskupiny na severovýchode Afriky, odkiaľ sa potom rozšírila po celej Afrike a aj mimo ňu. Najväčší výskyt tejto haploskupiny je pozorovaný v severnej a východnej Afrike, kde dosahuje frekvencie vyššej než 50 %. Postupne smerom na západ Afriky klesá frekvencia výskytu a v západnej a v strednej Afrike bola zistená vo frekvenciách nižšej než 1 % (Cruciani et al., 2007). Výskyt haploskupiny E1b1b1a1-M78 a jej najvýznamnejšej vetvy E1b1b1a1b1a-V13 je na obrázku 9.



Obrázok 9: Výskyt haploskupiny E1b1b1a1-M78 a E1b1b1a1b1a-V13 (Cruciani et al., 2007).

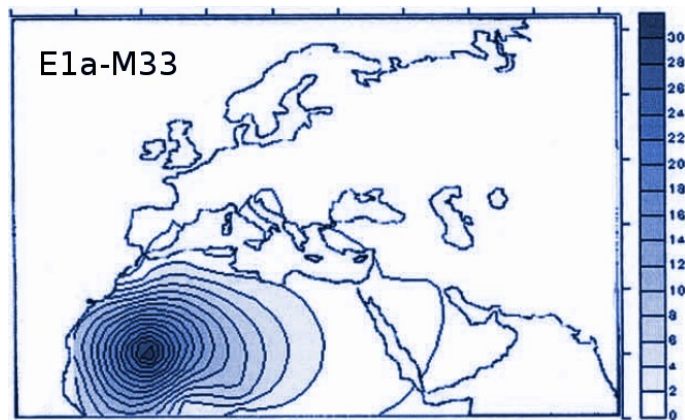
Haploskupina E1b1b1a1b1a-V13 je jedinou líniou haploskupiny E1b1b1a1-M78, ktorá sa v najvyšších frekvenciách vyskytuje mimo africký kontinent. V Európe do tejto línie spadá okolo 85 % všetkých línií haploskupiny E a vykazuje klinálny charakter rozšírenia s maximálnym výskytom na Balkánskom poloostrove (19,6 %) a postupným poklesom smerom do západnej Európy (2,5 %). TMRCA haploskupiny E1b1b1a1b1a-V13 v Európe sa datuje na 4 000–4 700 rokov a pôvod haploskupiny je dávaný do západnej Ázie do obdobia pred 11 000 rokmi (Cruciani et al., 2007; Battaglia et al., 2009). Battaglia et al. (2009) uvažuje o pôvode haploskupiny v Grécku alebo na juhu Balkánu. K expanzií haploskupiny v Európe došlo počas obdobia mezolitu (Battaglia et al., 2009).

Jednotlivé jazykové rodiny v Afrike sa líšia zastúpením subhaploskupín haploskupiny E. Stručný prehľad môžeme vidieť v tabuľke 6. Jedinci, ktorí patria do afro-ázijskej jazykovej rodiny v najvyššej frekvencii zdieľajú haploskupinu E1b1b1a1-M78. Haploskupina E1b1b1a1-M81 sa v najvyššej frekvencii vyskytuje u zástupcov nigero-konžskej jazykovej rodiny, zatiaľ čo haploskupina E1b1b1-M35 sa v najvyššej frekvencii vyskytuje u príslušníkov nilo-saharskej a khoisanskej jazykovej rodiny (Wood et al., 2005).

Tabuľka 6: Výskyt vetiev haploskupiny E v jednotlivých jazykových rodinách (Wood et al., 2005).

Jazyková rodina	E1b1b1a1-M81	E1b1b1-M35	E1b1b1a1-M78	E1a-M33
afro-ázijská	5,9 %	6,4 %	22,5 %	0,4 %
nigero-konžská	0,40%	3,1 %	0,4 %	4,5 %
nilo-saharská	0 %	9,9 %	4,4 %	0 %
khoisanská	0 %	6,7 %	0 %	0 %

Haploskupina E1a-M33 sa v pomerne vysokej frekvencii vyskytuje v oblasti subsaharskej Afriky ako to môžeme vidieť na obrázku 10.

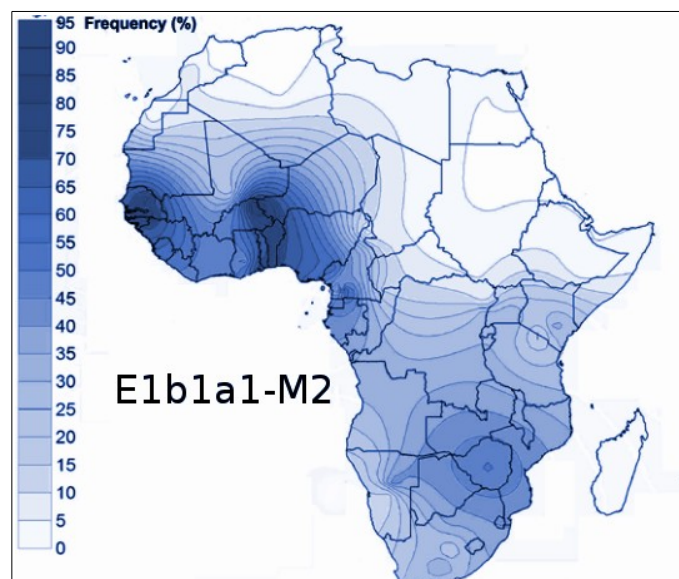


Obrázok 10: Výskyt haploskupiny E1a-M33 (Semino et al., 2004).

U haploskupiny E1a-M33 je pozorovaný klinálny gradient frekvencie výskytu s maximálnym výskytom v subsaharskej Afrike a postupným poklesom ostatnými smermi. Pôvod haploskupiny sa datuje na obdobie pred $14\,300 \pm 3\,700$ rokmi (Semino et al., 2004). Cruciani et al. (2002) uvažuje o haploskupine E1a-M33 a jej niektorých

subhaploskupinách ako o možnom kandidátovi pre-neolitického osídlenia subsaharskej Afriky (Cruciani et al., 2002).

Najrozšírenejšou haploskupinou subsaharskej Afriky je haploskupina E1b1a1-M2, ktorá sa v maximálnej frekvencii vyskytuje v západnej Afrike (okolo 80 %) a v strednej Afrike (okolo 60 %). V severnej Afrike bola pozorovaná väčšinou vo frekvencii nižšej než 10 % a vo východnej Afrike sa už takmer nevyskytuje (Cruciani et al., 2002; Semino et al., 2004; Wood et al., 2005; Rosa et al., 2007). Výskyt haploskupiny bol pozorovaný aj v južnej Afrike (Rosa et al., 2007). O haploskupine E1b1a1-M2 sa uvažuje ako o ďalšom markeru bantuskej expanzie (Passarino et al., 1998; Scozzari et al., 1999; Underhill et al., 2001b; Berniell-Lee et al., 2009). Aj keď sa táto haploskupina v najvyššej frekvencii vyskytuje v subsaharskej Afrike, tak jej pôvod je pravdepodobne vo východnej Afrike (Trombetta et al., 2011), kde vznikla asi pred 6 900 (2 700–22 900) rokmi (Hallast et al., 2015). K expanzii haploskupiny došlo pred približne 5 800 rokmi, čo odpovedá dobe expanzie bantuských jazykov (Berniell-Lee et al., 2009). Na obrázku 11 je výskyt haploskupiny E1b1a1-M2 na Africkom kontinente.



Obrázok 11: Výskyt haploskupiny E1b1a1-M2 na africkom kontinente (Rosa et al., 2007).

Ďalšiu subkladu línie M168 predstavuje F-M89, ktorá následne dala vzniknúť geograficky špecifickým haploskupinám (G, J, I a H), ktoré sa s maximálnym

výskytom nachádzajú vo rôznych geografických regiónoch. Haploskupiny G a J sa v najvyššej frekvencii vyskytujú na Blízkom a Strednom východe. Haploskupina I je rozšírená hlavne v Európe a haploskupina H je dominantnou haploskupinou južnej Ázie.

O makroskupine F-M89 sa uvažuje ako o druhej hlavnej migrácii *Homo sapiens* von z Afriky, ktorá viedla cez Arabský poloostrov až na Stredný východ a postupne až do Európy (Underhill et al., 2000).

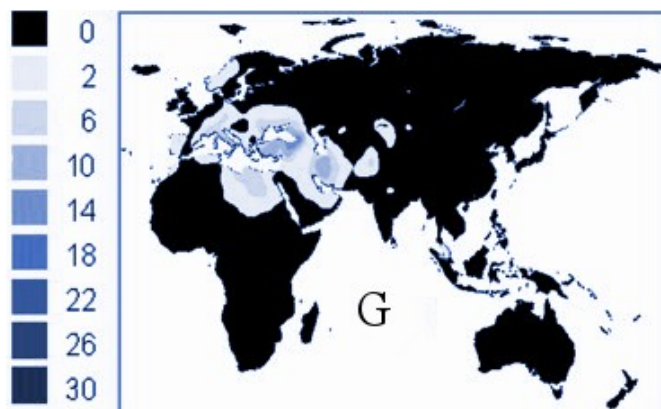
1.2.6.3 Haploskupina G

Vznik haploskupiny G (definovaná napríklad mutáciami M201, M3490 a PF2957) sa podľa Semino et al (2000) datuje do obdobia pred 17 000 rokmi v oblasti Stredného východu (Semino et al., 2000). Najvyššia haplotypová diverzita je pozorovaná v Iráne a východnej Anatólii, kde patrne aj vznikla (Rootsi et al., 2012). Cinnioglu et al. (2004) datuje vznik tejto haploskupiny do obdobia pred 14 300 rokmi (Cinnioglu et al., 2004).

Haploskupina G je považovaná za marker neolitickej expanzie. Avšak najnovšia práca hovorí o vzniku haploskupiny na obdobie pred 23 100 (9 200–77 000) rokmi (Hallast et al., 2015), čo svedčí skôr o jej paleolitickom pôvode.

Haploskupina G-M201 sa často vyskytuje aj u archeologických nálezoch, napríklad u piatich jedincov na severovýchode Španielska, ktoré boli radiokarbonovo datované na 7 000 rokov (Lacan et al., 2011b) alebo aj u 20 vzoriek aDNA pochádzajúcich z oblasti Treilles na juhu Francúzska, ktoré je považované za neskoro neolitické a je datované do obdobia pred 5 000 rokmi (Lacan et al., 2011a).

Haploskupina G sa v najvyššej frekvencii vyskytuje na Kaukaze v oblasti Severného Osetska (70 %) (Balanovsky et al., 2011; Yunusbayev et al., 2012). Vo frekvencii 5–15 % sa vyskytuje na Blízkom a Strednom východe a v oblasti južnej Európy, pričom výskyt haploskupiny G nevykazuje žiadny klinálny charakter šírenia (Semino et al., 2000; Rootsi et al., 2012). Na obrázku 12 môžeme vidieť výskyt haploskupiny G.



Obrázok 12: Rozšírenie haploskupiny G (Chiaroni et al., 2009).

Haploskupina G-M201 sa delí na dve základne vetvy G1-M285 a G2-P287.

Vetva G1-M285 sa vyskytuje prevažne na Blízkom a Strednom východe vrátane Anatólie. Čas vzniku sa odhaduje na $19\,975 \pm 5\,642$ rokov a krátko po svojom vzniku sa začala aj šíriť (doba expanzie sa odhaduje na $19\,271 \pm 6\,158$ rokov). Taktiež ju môžeme nájsť aj na Arabskom polostrove. V Európe sa táto vetva takmer nevyskytuje (Rootsi et al., 2012).

Väčšina Európanov patrí do druhej vetvy G2-P15. Datovanie tejto vetvy sa odhaduje na $15\,983 \pm 2\,219$ rokov (Rootsi et al., 2012). Cinnioglu et al. (2004) ju datuje do obdobia pred 12 500 rokmi (Cinnioglu et al., 2004). Okrem Európy bola v nízkych frekvenciách zistená aj v Indii a v Pakistane (Sengupta et al., 2006). Významnou subhaploskupinou tejto druhej vetvy je G2a3b1c-L497, ktorá sa vyskytuje v zásade len v európskych populáciách a je dávaná do súvislosti z LBK kultúrou (*Linearbandkeramik*, teda kultúra s lineárnou keramikou) v strednej Európe, kde sa vyskytuje aj v najvyššej frekvencii. Čas divergencie tejto subhaploskupiny v strednej Európe je vypočítaný na $10\,870 \pm 3029$ rokov (Rootsi et al., 2012).

1.2.6.4 Haploskupina H

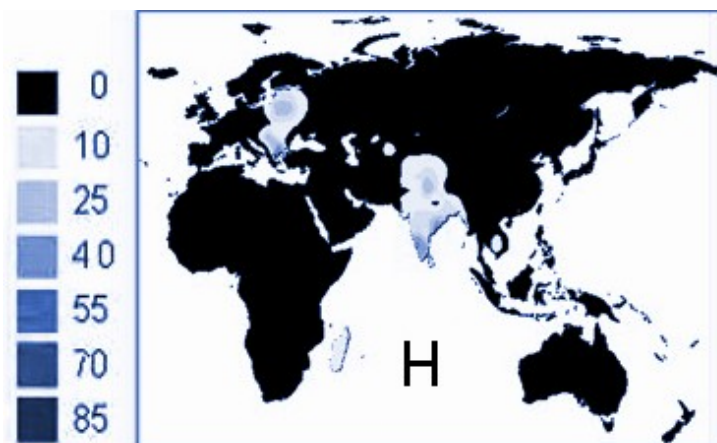
Haploskupina H (definovaná napríklad mutáciami L901, M2856 a Z4205) sa v najvyššej frekvencii vyskytuje v Indii, kde bola zistená u štvrtiny obyvateľstva

(Sengupta et al., 2006). V nízkych frekvenciách bola zistená aj na Arabskom poloostrove a v Afrike (Sahoo et al., 2006; Cadenas et al., 2008).

V Európe sa vo vysokej frekvencii vyskytuje v rómskej populácii, čo odráža ich indický pôvod. Charakteristickou haploskupinou je H1a1-M82, ktorá u rómskych populácií v Európe vykazuje diverzitu, ktorá je veľmi blízka indickým haplotypom, čo svedčí o ich len relatívne nedávnej migrácii z Indie.

Haploskupina H1a1-M82 bola s maximálnym výskytom zistená v južnej Indii odkiaľ sa klinálne znižuje jej frekvencia výskytu severovýchodným aj severozápadným smerom. TMRCA haploskupiny H1a1-M82 bolo využitím ρ štatistiky spočítané na približne 22 000 rokov a pôvod je dávaný do oblasti južnej Ázie. Pôvod Rómov sa na základe haploskupiny H1a1-M82 a jej haplotypovej diverzity odvodzuje od populácií žijúcich v severozápadnej časti Indie (Rai et al., 2012).

Na Slovensku bola haploskupina H zistená u viac než 30 % rómskych jedincov a predstavuje najčastejšie sa vyskytujúcu haploskupinu rómskeho etnika na Slovensku (Petrejčíková et al., 2009; Pamjav et al., 2011). Ešte vo vyššej frekvencii bola detekovaná v populáciách Rómov z Litvy a Bulharska (Gresham et al., 2001). Na obrázku 13 je znázornený výskyt haploskupiny H.



Obrázok 13: Rozšírenie haploskupiny H (Chiaroni et al., 2009).

Spoločná ancestrálna haploskupina IJ-M429* sa do Európy dostala cez Balkánsky poloostrov pred posledným maximom doby ľadovej, kde sa vyvinula v haploskupinu I, zatiaľ čo na Strednom východe sa z nej vyvinula haploskupina J (Battaglia et al., 2009).

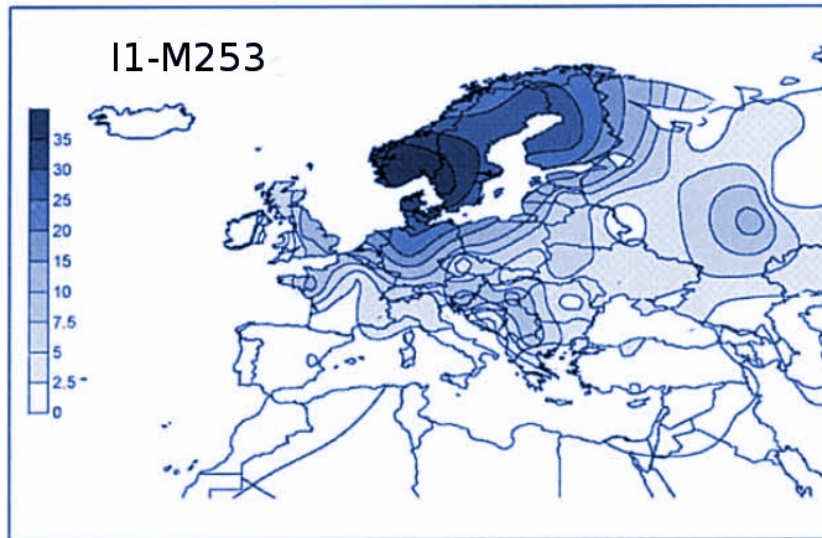
1.2.6.5 Haploskupina I

Haploskupina I (definujú ju napríklad mutácie M170, PF3715 a CTS48) predstavuje ďalšiu „paleolitickú“ európsku haploskupinu a pravdepodobne je jedinou, ktorá má pôvod práve na európskom kontinente. Vyskytuje sa hlavne v Európe a iba vo vzácných prípadoch ju môžeme nájsť v Ázii alebo v Afrike. Má sa zato, že k diferenciácii haploskupiny I z ancestrálnej haploskupiny IJ-M429* došlo pred 20 000–25 000 rokmi a taktiež je dávaná do súvislosti s kultúrou gravettien (Semino et al., 2000). Jedna z najnovších prác spočítala vek haploskupiny I-M170 na 20 600 (8 200-68 600) rokov (Hallast et al., 2015). Divergenčný čas haploskupiny I podľa STR lokusov bol vypočítaný na 24 000±7 100 rokov (Rootsi et al., 2004). V Európe sa vyskytuje približne u 20 % obyvateľstva a jej rozšírenie môžeme vidieť na obrázku 14 (Rootsi et al., 2004).



Obrázok 14: Rozšírenie haploskupiny I v Európe (Rootsi et al., 2004).

Haploskupina I sa delí na dve základné vetvy I1-M253 a I2-P215, ktoré sú tvorené veľkým množstvom mutácií. V Európe majú majoritné zastúpenie predovšetkým štyri vetvy haploskupiny I: I1-M253, I2a1b-M423, I2a1a1-M26, I2a2a-M223, do ktorých spadá až 95 % všetkých Európanov, ktorí sú nositeľmi haploskupiny I (Rootsi et al., 2004). Výskyt vetvy I1-M253 v Európe je na obrázku 15.

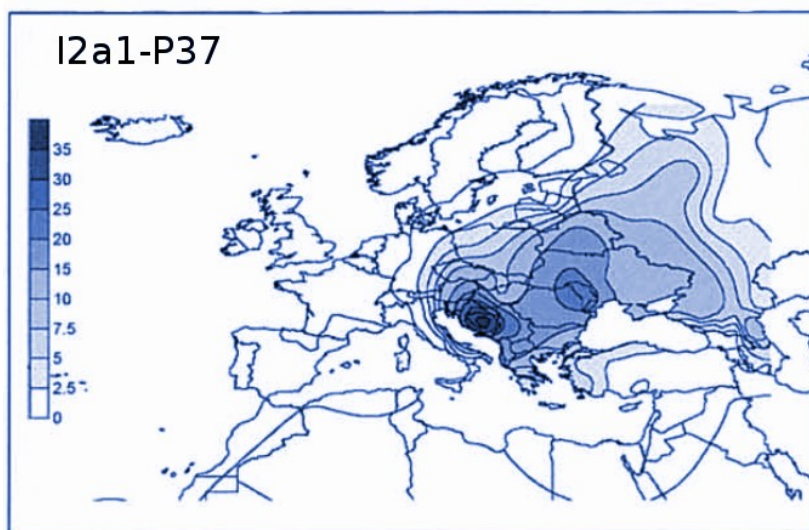


Obrázok 15: Výskyt vetvy I1-M253 v Európe (Rootsi et al., 2004).

Vetva I1-M253 sa v najvyššej frekvencii vyskytuje v Škandinávií (29–35 %) a postupne smerom na východ a juh Európy klesá jej frekvencia výskytu. Táto vetva sa pravdepodobne rozšírila z refúgia na Pyrenejskom poloostrove a z refúgia, ktoré bolo vytvorené na území dnešnej Ukrajiny. Diverzita STR lokusov klesá od západnej Európy smerom na východ a vykazuje signifikantnú negatívnu koreláciu so zemepisnou dĺžkou. K divergencii tejto vetvy došlo pred $15\,900 \pm 5\,200$ rokmi (Rootsi et al., 2004). Táto vetva vykazuje signifikantne pozitívnu koreláciu s mtDNA haploskupinami V a U5b, ktoré sa považujú za marker postglaciálnej populačnej expanzie z Pyrenejského poloostrova (Torroni et al., 1998, 2001; Tambets et al., 2004).

Ďalšie tri vetvy sú odvodené od druhej línie haploskupiny I. TMRCA haploskupiny I2-P215 je spočítaný na 17 100 (6 800-57 000) rokov (Hallast et al., 2015).

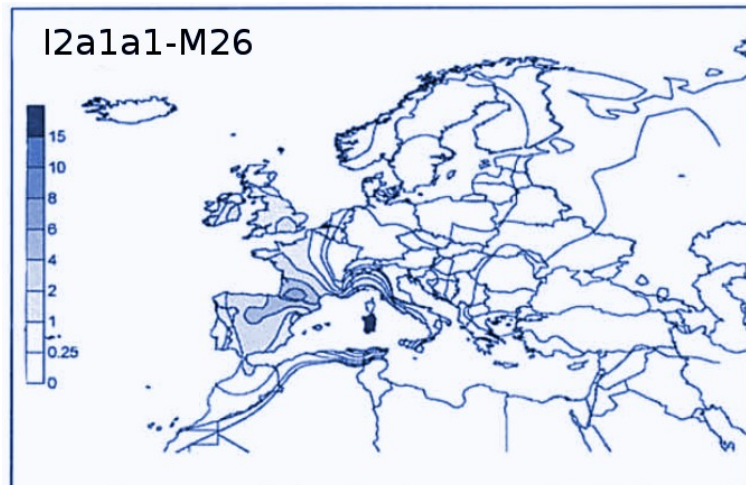
Na obrázku 16 je znázornený výskyt vetvy I2a1-P37, do ktorej spadajú vetvy I2a1b-M423 a I2a1a1-M26.



Obrázok 16: Výskyt vetvy I2a1-P37 v Európe (Rootsi et al., 2004).

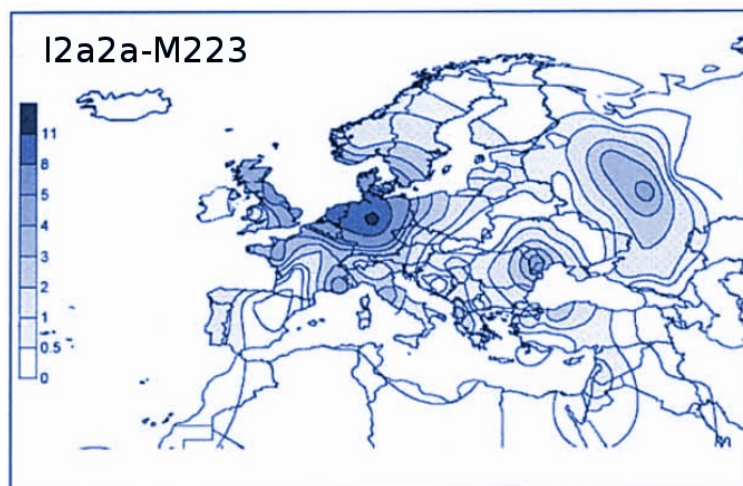
Na Balkánskom poloostrove sa vyskytuje hlavne vetva I2a1b-M423, ktorá bola v maximálnej frekvencii pozorovaná v Bosne a Hercegovine, kde ju zdieľa až 60 % jedincov (Perić et al., 2005b), a práve aj tam bola zistená najväčšia diverzita STR lokusov. Pomerne vysoká haplotypová diverzita bola pozorovaná aj u slovenských a českých vzorkách (Rootsi et al., 2004). Postupne ostatnými smermi od Balkánskeho poloostrova dochádza ku klinálnemu poklesu výskytu tejto haploskupiny. Battaglia et al. (2009) uvažuje o šírení haploskupiny I2a1b-M423 spolu so šírením poľnohospodárstva na Balkáne a v strednej Európe (Battaglia et al., 2009). Táto haploskupina bola zistená aj u mezolitických fosílii zo Švédska a Luxemburska (Lazaridis et al., 2014).

Vetva I2a1a1-M26 je považovaná za marker osídlenia Sardínie, ku ktorému došlo asi pred 9 000 rokmi. Divergencia vetvy je vypočítaná na $9\,300 \pm 7\,600$ rokov (Rootsi et al., 2004). Táto vetva sa pravdepodobne šírila z refúgia, ktoré bolo vytvorené na Pyrenejskom poloostrove (López-Parra et al., 2009). V najvyššej frekvencii okolo 40 % sa vyskytuje na ostrove Sardínia. V ostatných častiach Európy, hlavne južnej časti Európy, je zistená len vo veľmi nízkych frekvenciách (Rootsi et al., 2004). Výskyt tejto vetvy môžeme vidieť na obrázku 17.



Obrázok 17: Výskyt haploskupiny I2a1a1-M26 v Európe (Rootsi et al., 2004).

Ďalšou vetvou haploskupiny I je I2a2a-M223, ktorá bola v najvyššej frekvencii zistená u 12,5 % obyvateľstva z Nemecka. Vo frekvencii okolo 10 % bola zistená aj v Holandsku. V ostatných častiach Európy sa vyskytuje vo frekvencii nižšej než 5 %. Výskyt tejto vetvy nevykazuje žiadnu signifikantnú geografickú alebo jazykovú koreláciu rozšírenia po kontinente (Rootsi et al., 2004). Na obrázku 18 môžeme vidieť jej rozšírenie v Európe.



Obrázok 18: Rozšírenie vetvy I2a2a-M253 v Európe (Rootsi et al., 2004).

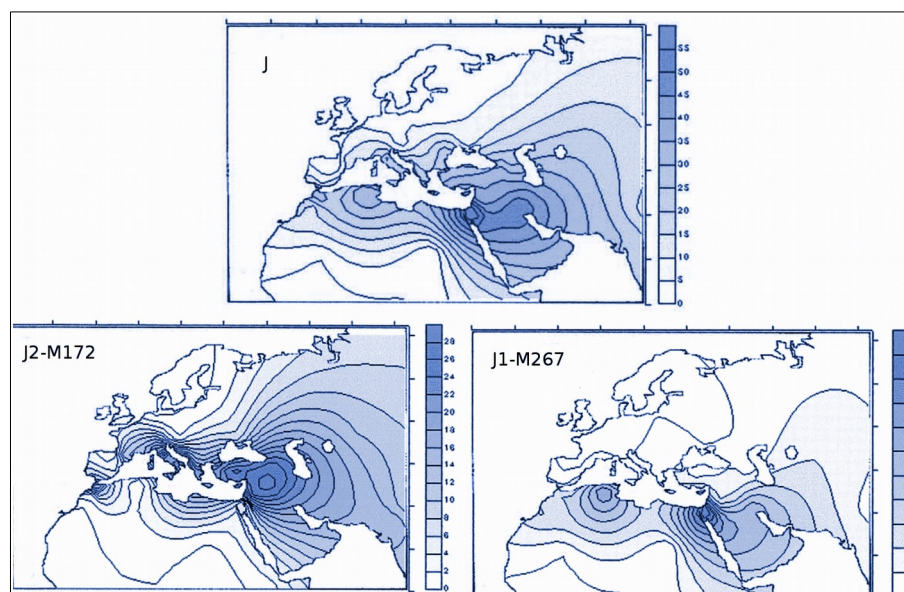
1.2.6.6 Haploskupina J

Haploskupinu J (definovaná napríklad mutáciami M304, Page16 a PF4609) môžeme nájsť rozšírenú v Európe, Ázii a taktiež v Afrike (Arredi et al., 2004; Cinnioglu et al., 2004; Flores et al., 2004; Semino et al., 2004; Capelli et al., 2005; El-Sibai et al., 2009). V Afrike sa vyskytuje predovšetkým u zástupcov afro-ázijskej jazykovej rodiny, kde bola zistená u 19,5 % jedincov (Wood et al., 2005).

Pôvod haploskupiny J je odhadovaný na 31 700±12 800 rokov (Semino et al., 2004). Cinnioglu datuje haploskupinu J na 20 000 rokov (Cinnioglu et al., 2004).

Delí sa na dve základné vetvy J1-M267 a J2-M172, ktoré majú pôvod na Strednom východe. Každá z vetiev sa vo vysokej frekvencii vyskytuje v inej geografickej oblasti. Najvyššia diverzita haploskupiny J je pozorovaná v Turecku, Egypte a v troch oblastiach južnej Európy (Bulharsko, kontinentálne Grécko a južné Taliansko) (Di Giacomo et al., 2004).

Výskyt haploskupiny J a jej dvoch hlavných haploskupín môžeme vidieť na obrázku 19 (Semino et al., 2004).



Obrázok 19: Rozšírenie haploskupiny J a jej dvoch hlavných vetiev J2-M172 a J1-M267 (Semino et al., 2004).

Vetva J1-M267 sa v najvyššej frekvencii vyskytuje na Strednom východe, severnej Afrike a Etiópii. V Európe bola táto vetva pozorovaná iba v nízkych frekvenciách, a to najmä okolo Stredozemného mora. Datovanie haploskupiny

J-M267 bolo spočítané na $24\,100 \pm 9\,400$ rokov (Semino et al., 2004) a Cinnioğlu využitím STR lókusov datuje túto vetvu na 18 200 rokov (Cinnioğlu et al., 2004).

Druhá vetva, ktorá sa označuje ako J2-M172, vznikla na konci posledného glaciálu pred $18\,500 \pm 3\,500$ rokmi (Semino et al., 2004), k takmer rovnakému datovaniu dospel aj Cinnioğlu et al. (2004) využitím STR lókusov. Výskyt haploskupiny vykazuje klinálnu distribúciu (Cinnioğlu et al., 2004). Vo vyššej frekvencií sa táto haploskupina vyskytuje na juhu Európy, kde dosahuje frekvencie vyššej než 20% (Semino et al., 2004).

Významnou haploskupinou je J2a-M410 a jej vetvy J-DYS445-6 a J-M67, ktoré sú spojované so šírením poľnohospodárstva v stredozemnej oblasti (Di Giacomo et al., 2004; King et al., 2008). Ich pôvod je pravdepodobne v oblasti Anatólie (Cinnioğlu et al., 2004). Datovanie haploskupiny J-DYS445-6 vychádza na $7\,700 \pm 2\,600$ rokov a haploskupiny J-M67 spadá do obdobia $11\,000 \pm 2\,400$ rokov (Battaglia et al., 2009).

1.2.6.7 Haploskupina R

Haploskupina R je najčastejšie sa vyskytujúcou európskou haploskupinou. Výskyt nie je obmedzený len na európsky kontinent, ale môžeme ju nájsť aj v Ázii a v niektorých oblastiach Afriky a Ameriky (Cruciani et al., 2002, 2010; Sengupta et al., 2006; Balaesque et al., 2010; Underhill et al., 2010, 2015; Myres et al., 2011).

Haploskupina R je určená napríklad mutáciou M207, Page37 a UTY2 a delí sa na dve základné subhaploskupiny R1-M173 a R2-M479.

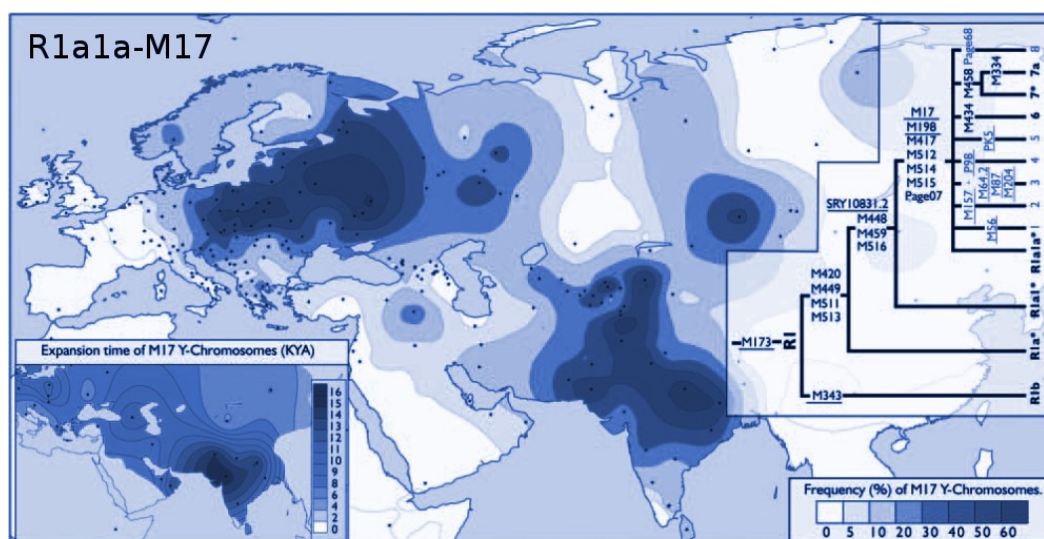
Marker M173 je starodávny eurázijský marker, ktorý pravdepodobne vznikol v severnej Ázii a približne pred 30 000 rokmi sa začal šíriť smerom do Európy, na Kaukaz, na Stredný východ, do strednej Ázie a na sever Indie. Tento marker je dávany do súvislosti so šírením kultúry aurignacien (Semino et al., 2000). V Európe a v Afrike sa vyskytuje predovšetkým vetva R1-M173, ktorú môžeme ďalej diferencovať na R1a-M420, R1b-M343 a nerozlíšenú paraskupinu R1*. Haploskupina R1-M173 sa v Európe vyskytuje u takmer 50 % obyvateľstva a k rozdeleniu na jej dve základné vetvy došlo približne pred 25 100 rokmi (95 % CI 21 300–29 000) (Underhill et al., 2015).

Haploskupina R1a a jej významné subhaploskupiny

Underhill et al. (2015) dáva pôvod haploskupiny R1a-M420 do oblasti Stredného východu pravdepodobne na územie dnešného Iránu. Priestorová distribúcia haploskupiny R1a a jej subhaploskupín jasne rozlišuje dve hlavné skupiny R1a1a1b1a-Z282 a R1a1a1b2-Z93, z ktorých sa prvá vyskytuje hlavne v Európe a druhá v strednej a južnej časti Ázie. Priestorové autokorelácie pre obe skupiny vyšli signifikantne významné a taktiež bola pozorovaná ich klinálna distribúcia výskytu (Underhill et al., 2015).

Väčšina Európanov patrí k haploskupine R1a1a-M17 a jej subhaploskupinám (Underhill et al., 2010).

Semino et al. (2000) uvažuje o pôvode haploskupiny R1a1a-M17 na území dnešnej Ukrajiny, kde bola pozorovaná najvyššia STR diverzita a k rozšíreniu haploskupiny po kontinente došlo po poslednom glaciálnom maximu (Semino et al., 2000). V Európe vykazuje klinálny charakter šírenia, keď v najvyšších frekvenciách sa vyskytuje vo východnej Európe a v Poľsku, kde dosahuje frekvencie výskytu až k 60 % (Malyarchuk et al., 2004; Kayser et al., 2005; Roewer et al., 2008). Postupne smerom na západ a juh Európy klesá frekvencia výskytu tejto vetvy. V Nemecku a Rakúsku sa vyskytuje vo frekvencií okolo 20 % a na Balkánskom poloostrove dosahuje len k 10% (Kayser et al., 2005; Pericić et al., 2005a; b; Bosch et al., 2006; Niederstätter et al., 2012). Na Pyrenejskom poloostrove bola zistená len vo veľmi nízkych frekvenciách, pričom v niektorých oblastiach ani nebola detekovaná (Beleza et al., 2006; Adams et al., 2008). Výskyt haploskupiny R1a1a-M17 môžeme vidieť na obrázku 20.



Obrázok 20: Rozšírenie haploskupiny R1a1a-M17 (Underhill et al., 2010).

Významnou haploskupinou, ktorá je odvodená od haploskupiny R1a1a-M17, je R1a1a1b1a1-M458, ktorá je charakteristická pre strednú a východnú časť Európy. V najvyššej frekvencií bola zistená v strednej a južnej časti Poľska (30 %). Vo frekvencií okolo 10 % sa objavuje u západoeurópskych a východoeurópskych slovanských populáciách (Underhill et al., 2010).

Najstaršie haploskupiny R1a1a1b1a1-M458 boli nájdené v Poľsku a boli datované do obdobia okolo 10 700±4 100 rokov. Najvyššia haplotypová diverzita a frekvencia výskytu haploskupiny R1a1a1b1a1-M458 je pozorovaná v údoliach riek v strednej Európe, kde boli sústredený aj neolitický farmári, a tak výskyt haploskupiny R1a1a1b1a1-M458 môže byť dávaný do súvislosti s niekoľkými rannými a neskorými neolitickými kultúrami. Distribúcia haploskupiny R1a1a1b1a1-M458 vykazuje pozoruhodnú geografickú zhodu s rozšírením kultúry so šnúrovou keramikou (Underhill et al., 2010).

R1a1a1b1a1-M458* haploskupina je menej frekventovaná v Poľsku a maximum výskytu je pozorovaný v Bielorusku a juhozápadnej časti Ruska. Analýzy diverzity STR lókusov haploskupiny R1a1a1b1a1-M458* zistili, že najvyššia haplotypová diverzita je pozorovaná v údolí rieky Indus a koalescenčný čas spočítali na 14 000 rokov. Smerom do Európy dochádza k poklesu haplotypovej diverzity a aj koalescenčného času, pričom najvyššia diverzita je pozorovaná v Poľsku, na Slovensku a na Kréte s koalescenčným časom 11 200 rokov. Kréta ako ostrov bola niekoľkokrát kolonizovaná z rôznych regiónov a preto aj spočítaný koalescenčný čas nepoukazuje na jej prvotnú kolonizáciu (Underhill et al., 2010).

Haploskupina R1b a jej významné haploskupiny

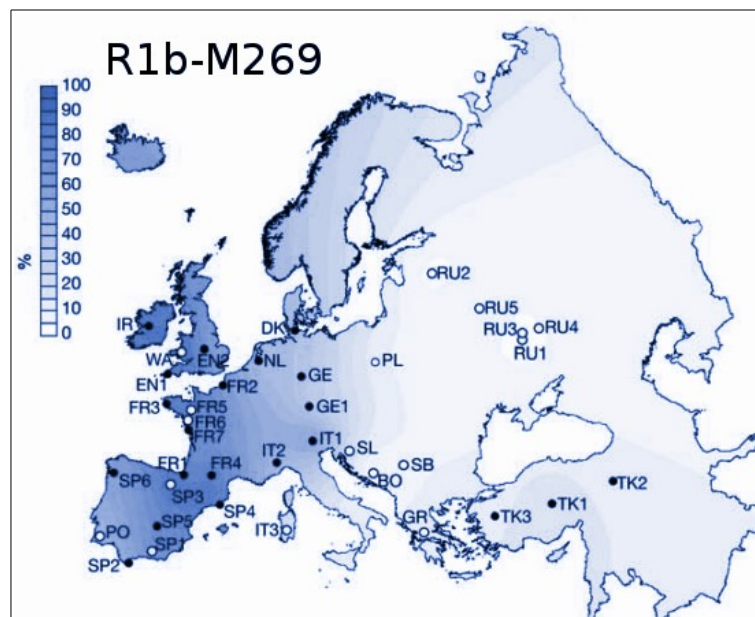
Ďalšou významnou subhaploskupinou haploskupiny R1-M173 je R1b-M343, ktorá hraje významnú rolu jednak v Európe a taktiež v subsaharskej Afrike. V Afrike sa vyskytuje hlavne vetva R1b1c-V88 a pre Európu je typický výskyt vetvy R1b1a2-M269 (Cruciani et al., 2002, 2010, 2011a; Balaesque et al., 2010; Myres et al., 2011). Rozdiely medzi haploskupinou R1b v Európe a v Afrike spočívajú v odlišnej demografickej histórii. Zatiaľ čo v Európe došlo k pomerne rýchlej expanzii haploskupiny ihneď po vstupe do Európy, tak v Afrike expanzia začala z väčšieho počtu jedincov a trvala podstatne dlhšie (Sikora et al., 2013).

V Afrike sa v najvyššej frekvencii vyskytuje v severnom Kamerune, kde v populácii Ouldeme dosahuje výskytu až 95,5 %. Vo vysokej frekvencii bola zistená aj v severnej Afrike, hlavne u populácie marockých Berberov (Cruciani et al., 2002).

Do subsaharskej Afriky sa táto typická eurázijská haploskupina dostala pravdepodobne spätnou migráciou z Ázie (Cruciani et al., 2002). Koalescenčný čas haploskupiny R1b1c-V88 bol vypočítaný na 9 200–5 600 (95 % CI 7 600–10 800) rokov. Cruciani et al. (2010) uvažuje o haploskupine R1b1c-V88 ako o genetickom zázname holocénnej migrácie protočadských afro-ázijsky hovoriacich skupín zo severnej časti Afriky cez strednú Saharu do oblasti okolo Čadského jazera (Cruciani et al., 2010). Pôvod haploskupiny je dávaný do stredno-západnej časti Afriky (González et al., 2012).

Tretina jedincov patriacich do haploskupiny R1b1c-V88 zdieľa haploskupinu R1b1c3-V69. Táto haploskupina nebola pozorovaná mimo africký kontinent a jej koalescenčný čas bol spočítaný na 6 000 rokov (95 % CI 4 200-8 200 rokov) (Cruciani et al., 2010).

Výskyt haploskupiny R1b1a2-M269 a aj jej viacerých subhaploskupín vykazuje klinálnu distribúciu s najvyšším výskytom v západnej Európe a postupným poklesom smerom na východ kontinentu (Semino et al., 2000; Tambets et al., 2004; Kayser et al., 2005; Balaesque et al., 2010; Myres et al., 2011). V najvyššej frekvencii (vyššej než 80 %) sa vyskytuje u obyvateľstva Írska a Veľkej Británie (Rosser et al., 2000; Capelli et al., 2003; Balaesque et al., 2010). Na Pyrenejskom poloostrove sa vyskytuje vo frekvencii 55 % (Adams et al., 2008) a vo Francúzsku bola zistená u takmer 60 % jedincov. Postupne smerom na východ kontinentu dochádza k postupnému znižovaniu výskytu (Rosser et al., 2000; Capelli et al., 2003; Balaesque et al., 2010). Výskyt haploskupiny R1b1a2-M269 v Európe je na obrázku 21.



Obrázok 21: Výskyt haploskupiny R1b1a2-M269 v Európe (Balaesque et al., 2010).

O pôvode a šírení haploskupiny R1b1a2-M269 v Európe panuje niekoľko názorov. Semino et al. (2000) uvažuje o jej paleolitickom pôvode a klinálna distribúcia je spôsobená rekolonizáciou z refúgia z Pyrenejského poloostrova po poslednom glaciálnom maxime. Jeho závery sú založené na distribúcií frekvencií s najvyšším výskytom na západe a najnižším na východe kontinentu (Semino et al., 2000).

Balaesque et al. (2010) uvažuje o neolitickom rozšírení tejto haploskupiny z Blízkeho východu. Vychádza zo zistení, že najvyššia haplotypová diverzita je pozorovaná na Blízkom východe a postupne smerom do Európy dochádza k jej poklesu. Haploskupinu datuje na približne 6 000 rokov (Balaesque et al., 2010).

Myres et al. (2011) analyzovala taktiež haploskupinu R1b1a2-M269, pričom zistila niekoľko nových SNP a u viacerých haploskupín pozorovala klinálnu distribúciu šírenia a taktiež uvažuje skôr o neolitickom pôvode haploskupiny (Myres et al., 2011).

Cruciani et al. (2011), ktorý analyzoval haploskupinu R1b1a2-M269 a jej dva subhaploskupiny R1b1a2a1a1-U106 a R1b1a2a1a2b-U152, u ktorých spočítal čas expanzie na 8 300 (95 % CI 10 900–5 800) rokov a 7 400 (95 % CI 10 200–5 300)

rokov uvažuje o oboch možných scenároch, jak postglaciálnej tak aj neolitickej expanzie Cruciani et al., 2011a).

Analýze haploskupiny R1b1a2-M269 sa venoval aj Busby et al. (2012), ktorý analyzoval zatiaľ najväčší dataset jedincov patriacich do haploskupiny R1b1a2-M269. Nezistil žiadnu koreláciu medzi STR diverzitou jednotlivých populácií a geografickou šírkou ani dĺžkou (Busby et al., 2012), pričom Balaesque et al. (2010) detekovala signifikantnú koreláciu diverzity STR lokusov s geografickou dĺžkou (Balaesque et al., 2010).

1.3 Ostatné molekulárno-genetické markery

1.3.1 Mitochondriálna DNA

Ďalším významným molekulárnym markerom, ktorý sa využíva pri archeogenetických štúdiách je mtDNA. Na poli populačnej a evolučnej genetiky sa študuje podstatne dlhšiu dobu než chromozóm Y. Rovnako ako chromozóm Y, tak aj mtDNA podlieha uniparentálnej dedičnosti, avšak na rozdiel od chromozómu Y sa dedí výhradne po materskej línii. Využitím mtDNA môžeme sledovať evolúciu ľudstva po materskej línii. Ďalšou významnou črtou je, že nepodlieha rekombináciám rovnako ako NRY.

Prvý fylogenetický strom pre mtDNA bol publikovaný v roku 1987 (Cann et al., 1987).

MtDNA je malá kruhová molekula o veľkosti 16 569 bp, ktorá je zložená z kódovacej oblasti, ktorá kóduje 37 génov a dvoch nekódovacích oblastí, ktoré sa označujú aj ako hypervariabilné úseky (HVS-I a HVS-II). Z počiatku sa pri analýzach pozornosť venovala hlavne hypervariabilným úsekom, avšak v poslednej dobe je prednosť dávaná celogénomovému sekvenovaniu mtDNA.

Výsledky analýz poukazujú, že v strednej Európe sa s najvyššou frekvenciou vyskytuje haploskupina H a jej subhaploskupiny. V pomerne vysokej frekvencii sa vyskytujú aj haploskupiny U, J a T. V nízkych frekvenciách tu boli detekované aj haploskupiny W, X, V, K a I (Malyarchuk et al., 2004, 2008b; Grzybowski et al., 2007; Mielnik-Sikorska et al., 2013a).

1.3.2 Autozomálne chromozómy

Autozomálne chromozómy a taktiež aj chromozóm X podliehajú rekombináciám, pri ktorých dochádza k výmene genetického materiálu medzi jednotlivými chromozómovými párami. Aj napriek tomu majú svoje uplatnenie pri štúdiu fylogénzy, ale v pomerne menšej miere než mtDNA alebo chromozómu Y.

Zistilo sa, že analýzou polymorfizmov, ktoré sa nachádzajú vo vzdialenosti menšej než 10 kb je možné minimalizovať alebo až úplne odstrániť efekt rekombinácie (Jobling et al., 2014).

Aj analýzy autozómov preukázali, že africké populácie sú variabilnejšie než neafrické populácie (Bowcock et al., 1994).

Harding et al. (1997) vo svojej práci analyzoval 3 kb región β -globínového génu v deviatich populáciách Afriky, Ázie a Európy. Spoločný predok β -globínového stromu bol zistený v Afrike a bol datovaný do obdobia pred 750 000 rokmi (95% CI 400 000–1 300 000) (Harding et al., 1997).

Mitchell et al (1999) analyzoval autozomálny polymorfizmus ľudského $\alpha 2$ kolagénového génu typu 1, kde zistil vysokú frekvenciu delécie u neafrických populácií a absolútnu absenciu delécie u populáciách subsaharskej Afriky. Došli k záveru, že k delécií došlo tesne pred alebo tesne potom čo moderný človek opustil africký kontinent. Analýzy dávajú za kolísku ľudstva subsaharskú Afriku (Mitchell et al., 1999).

Clark et al. (1998) analyzoval 9,7 kb oblasť ľudského lipoproteínového lipázového génu u 142 chromozómoch (71 jedincov) pochádzajúcich z troch populácií (Clark et al., 1998).

1.3.3 Chromozóm X

Chromozóm X má veľkosť približne 150 Mb a má troj štvrtinovú efektívnu populačnú veľkosť v porovnaní s autozómami. Prvý fylogenetický strom polymorfizmov chromozómu X bol skonštruovaný až v roku 1999 (Harris and Hey, 1999; Kaessmann et al., 1999). Chromozóm X ako evolučný marker bol využitý v niekoľkých štúdiách.

Napríklad v práci Arbiza et al. (2014), ktorá sa zaoberá diverzitou chromozómu X a autozómami analyzovali 14 jedincov pochádzajúcich z niekoľkých svetových populácií. Zistili, že diverzita chromozómu X a taktiež aj autozómov sa zvyšuje so zväčšujúcou sa vzdialenosťou od génov (Arbiza et al., 2014).

Harris a Hay sa zamerali na štúdium X-génu PDHA1 (pyruvát dehydrogenáza E1 α podjednotky). Sekvencia bola dlhá 4,2 kb a pochádzala od 35 mužov. PDHA1 je pomerne starý gén, ktorý je datovaný do obdobia neskorého pliocénu (1,86 miliónov rokov) a vykazuje nízku variabilitu medzi neafrickými populáciami. Zistili, že k rozdeleniu afrických a neafrických populácií došlo pred približne 200 000 rokmi, avšak v porovnaní s mikrosatelitami a mtDNA nevykazuje dôkazy o populačnej expanzii ľudstva (Harris and Hey, 1999).

Kaessmann et al. (1999) sa venovali analýze variability nekódujúcej oblasti chromozómu X (Xq13.3), kde sekvenovali oblasť o veľkosti 10 kb u 69 jedincov, ktorí zastupovali hlavné jazykové skupiny. Najvyššiu diverzitu zistili u afrických populácií, ale pomerne dosť diverzifikované vyšli aj populácie v Ázii. TMRCA spočítali na $535\,000 \pm 119\,000$ rokov (Kaessmann et al., 1999).

V tabuľke 7 sú zhrnuté základné charakteristiky jednotlivých genetických markerov (mtDNA, chromozóm Y, chromozóm X a autozómy).

Tabuľka 7: Porovnanie jednotlivých populačných genetických markerov (Upravené podľa Montgomery et al., 2013).

	mtDNA	Chromozóm Y	Chromozóm X	Autozómy
Veľkosť (Mb)	0,017	60	150	3 000
Mutačná rýchlosť (mutácie/Mb/generáciu)	Veľmi vysoká (1–300)	Vysoká (0,033)	Nízka (0,015)	Stredná (0,020)
Rekombinačná rýchlosť (cM/Mb)	0	0	0,8	1,1
Diverzita	Veľmi vysoká (0,4%)	Nízka (0,02%)	Stredná (0,04%)	Vysoká (0,08%)
Genetický drift	Vysoký	Vysoký	Stredný	Nízky
Efektívna populačná veľkosť k autozómom	1/4	1/4	3/4	1

1.3.4 Alu inzercie

K ďalším významným markerom patria aj Alu inzercie. Alu inzercie patria do rodiny retroelementov (retrotranspozómov) a sú schopné transpozície pomocou mechanizmu „*copy and past*“, pri ktorom dochádza ku skopírovaniu Alu elementu a následne sa nový element začlení na iné miesto v genóme. Alu inzercie boli využité vo viacerých analýzach, ktoré sa venovali variabilite populácií.

Napríklad Batzer et al. (1994) využil štyri polymorfne Alu inzercie pri štúdiu 16 svetových populácií (Batzer et al., 1994).

Stoneking et al. (1997) využil osem Alu polymorfizmov pri štúdiu 34 svetových populácií. Výsledky jeho štúdie podporili teóriu o africkom pôvode moderného ľudstva (Stoneking et al., 1997).

Distribúcia a štruktúra ľudskej genetickej diverzity využitím 100 Alu inzercií bola študovaná aj v práci Watkins et al. (2003), ktorý analyzoval 31 populácií, ktoré pochádzali z Afriky, východnej Ázie, Európy a Indie. Najvyššiu diverzitu pozoroval v Afrike a najnižšiu v Európe (Watkins et al., 2003). Taktiež aj práca Bamshad et al. (2003) využíva 100 Alu inzercií, ktoré ešte kombinuje s analýzou STR lokusov (Bamshad et al., 2003).

Alu inzercie pri svojej štúdií využil aj Nasidze et al. (2001) u šiestich kaukazských populácií, kde analyzoval osem Alu inzercií a pokúsil sa zistiť vzťah medzi geneticou diverzitou v porovnaní s geografickou polohou a jazykovou príslušnosťou (Nasidze et al., 2001).

1.3.5 Indel polymorfizmy

Indel polymorfizmy sa stávajú čoraz častejším typom polymorfizmov, ktoré sa používajú pri populačno-genetických štúdiách. Odhaduje sa, že indel polymorfizmy zaberajú 8 % zo všetkých ľudských polymorfizmov. Inzercie alebo delécie sa môžu pohybovať od jedného nukleotidu až k niekoľkým miliónom nukleotidov. Rovnako ako SNP tak aj indely sa považujú za stabilné mutačné udalosti, u ktorých nedochádza k reverzným alebo konvergentným mutáciám (Tripathi et al., 2008).

V roku 2007 v práci Chaux a kolektív bolo identifikovaných 188 379 inzercií a 329 433 delécií, pričom väčšinu indelov zistili mimo kódujúce sekvencie. V proteín

kódujúcich sekvenciách bolo detekovaných iba 0,14 % indelov (de la Chaux et al., 2007).

Montgomery et al. (2013) sa vo svojej štúdií zaoberal pôvodom, evolúciou a funkčným dopadom krátkych indelových variant⁸. Indely sú druhým najčastejšie sa vyskytujúcim polymorfizmom v ľudskom genóme. Zistili 1,6 miliónov indelov u 179 jedincov pochádzajúcich z troch populácií (Montgomery et al., 2013).

Indel polymorfizmy boli využité aj pre štúdiu populácie v Kolumbií, kde sa zamerali na 32 indelov chromozómu X u 869 jedincov (Ibarra et al., 2014).

1.4 Európsky kontinent – stredná Európa

1.4.1 Vývoj prostredia a archeologických kultúr

1.4.1.1 Klimatické zmeny v Európe

V súčasnosti je podnebie Európy rozdelené prostredníctvom dvoch hlavných gradientov. Severno-južný gradient od arktického podnebia k subtropickému stredozemnému podnebiu, ktorý je v západno-východnom smere prerušený horskými bariérami (Pyreneje, Alpy a Karpaty) (Davies and Gollop, 2003). V minulosti v Európe dochádzalo k striedaniu klimatických období, keď sa striedalo teplejšie a chladnejšie obdobie, pričom výkyvy počasia mali vplyv na osídlenie Európy v jednotlivých obdobiach a tieto historické udalosti sa odrážajú aj v diverzite chromozómu Y.

Obdobie pleistocénu je charakterizované masívnymi klimatickými fluktuáciami, počas ktorého nastupovali chladné a teplé obdobia v nepravidelných intervaloch s rôznou dĺžkou trvania (Hofreiter and Stewart, 2009).

Počas neskorého pleistocénu pred 135 000–11 650 rokmi došlo k rapídnej zmene podnebia, čo malo vplyv na všetky žijúce organizmy na Zemi, vrátane človeka. Počas tohto obdobia prebehli dve hlavné chladné obdobia, ktoré sa označujú

⁸Medzi krátke indelové varianty sú zaradené inzercie a delécie o veľkosti do 50bp v jednom lókuse (Montgomery et al., 2013).

ako MIS4 a MIS2 (*Marine Isotope Stage*–morské izotopové štádium⁹) (Hetherington, 2012).

Eemský interglaciál predstavuje medziľadovú dobu, ktorá začala pred cca 130 000 rokmi a skončila asi pred 115 000 rokmi. Označuje sa aj ako riss-würmský interglaciál, podľa ľadových dôb, ktoré ho ohraničujú (Dahl-Jensen et al., 2013). Toto obdobie sa vyznačuje teplejšou priemernou ročnou teplotou než je v súčasnosti (Yin and Berger, 2012), a taktiež aj morská hladina bola o 1,2–3,5 m vyššie než je v súčasnosti (Helsen et al., 2013).

Pred 74 000–66 000 rokmi bolo podnebie v Európe prechodného charakteru, po ktorom nastúpilo chladné obdobie, ktoré sa označuje aj ako prvé glaciálne maximum (MIS4), ktoré trvalo 6 000 rokov (Davies and Gollop, 2003).

Pred 59 000–42 000 rokmi nastúpilo relatívne dlhé, teplé a stabilné obdobie (MIS3), ktoré bolo prerušené niekoľkými krátkymi chladnejšími výkyvmi. V tomto období bolo o niečo chladnejšie než je v súčasnosti. Priemerné letné teploty nad 18 °C sa vyskytovali iba na juhu Španielska a západe Stredozemia. Potom nasledovalo prechodné obdobie, ktoré trvalo 5 000 rokov a vyústili opäť do chladnejšej éry (Davies and Gollop, 2003).

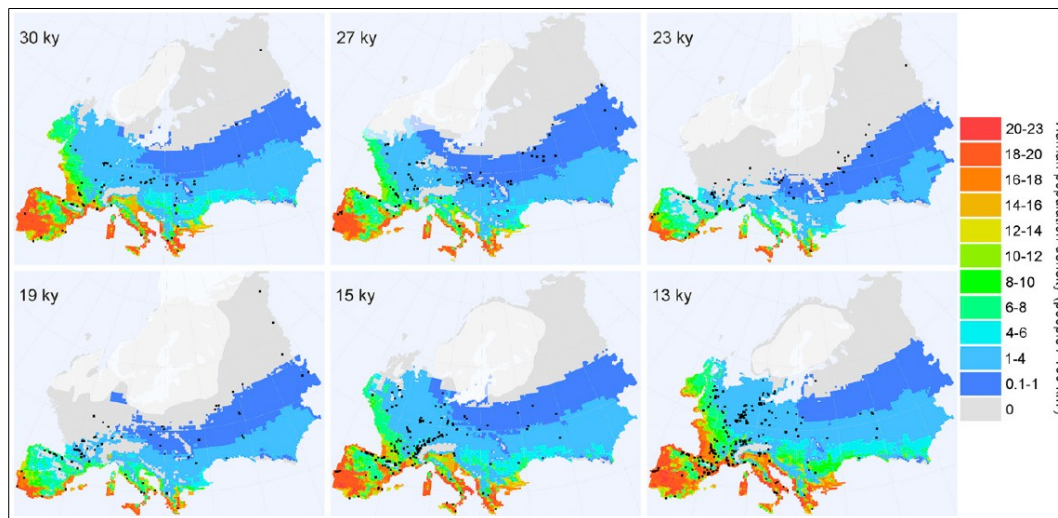
Obdobie pred 31 000–23 000 rokmi predstavuje posledné teplejšie a vlhkejšie klimatické obdobie pred posledným glaciálnym maximom. Aj v tomto období je patrných niekoľko teplejších a chladnejších výkyvov, ktoré sa označujú ako Dansgaard-Oeschgerové a Heinrichové udalosti (Hemming, 2004; Ditlevsen et al., 2005).

Oblasť Európy prešla významnou zmenou klimatu, ktorá kulminovala počas posledného glaciálneho maxima (*Last Glacial Maximum*, LGM), ktoré sa označuje aj ako MIS2. LGM nastalo pred 23 000–15 000 rokmi. Teplota v lete nad 18 °C vystúpila iba v najjužnejších častiach Európy a v západnej Európe dosahovala len 10°C. Najvyššia teplota v zime dosahovala len okolo 4–6 °C a vyskytovala sa na atlantickom pobreží vo Francúzsku, Pyrenejskom poloostrove a v oblasti

⁹Je definované na základe zmeny pomeru $^{18}\text{O}/^{16}\text{O}$ v organických a anorganických nálezoch. Počas chladného obdobia dochádza k zvyšovaniu pomeru izotopov kyslíku a počas teplého obdobia klesá pomer. V niektorých prácach sa označuje aj ako OIS (Oxygene Isotope Stage – kyslíkové izotopové štádium).

stredozemného pobrežia. V ostatných častiach Európy bola priemerná zimná teplota od -8°C až po -30°C v oblasti ľadovca (Davies and Gollop, 2003).

Veľmi chladné podmienky a postupujúci ľadovec mali dopad na rastlinné a živočíšne populácie vrátane človeka. Veľkosť populácie Európy postupne klesala od 330 000 ľudí, ktorí žili pred 30 000 rokmi na 130 000 jedincov pred 23 000 rokmi. Po oteplení došlo k rýchlemu rastu obyvateľstva Európy a pred 13 000 rokmi dosahovalo 410 000 jedincov (Tallavaara et al., 2015).



Obrázok 22: Rozsah a hustota osídlenia (Tallavaara et al., 2015).

Výkyvy teplôt mali vplyv na hustotu a rozsah osídlenia jednotlivých častí Európy. Počas chladnejšieho obdobia ľudstvo migrovalo do južnejšej časti Európy a po oteplení sa opäť šírili späť do severnejších častí. Na obrázku 22 je znázornená hustota a rozsah osídlenia Európy počas jednotlivých časových období pred 30 000–13 000 rokmi (Tallavaara et al., 2015).

Nasledujúce obdobie sa označuje ako neskorý glaciál (15 000–10 000 BP rokov) a predstavuje koniec wümského glaciálu. Je považovaný za prechodné obdobie k holocénu. Počas tohto obdobia sú zaznamenané tri epizódy s chladnejším podnebím, ktoré sa označujú ako:

1. starší dryas¹⁰ (15 000–12 750 BP rokov) – toto obdobie je charakterizované subarktickou klímou a nízkym množstvom zrážok.

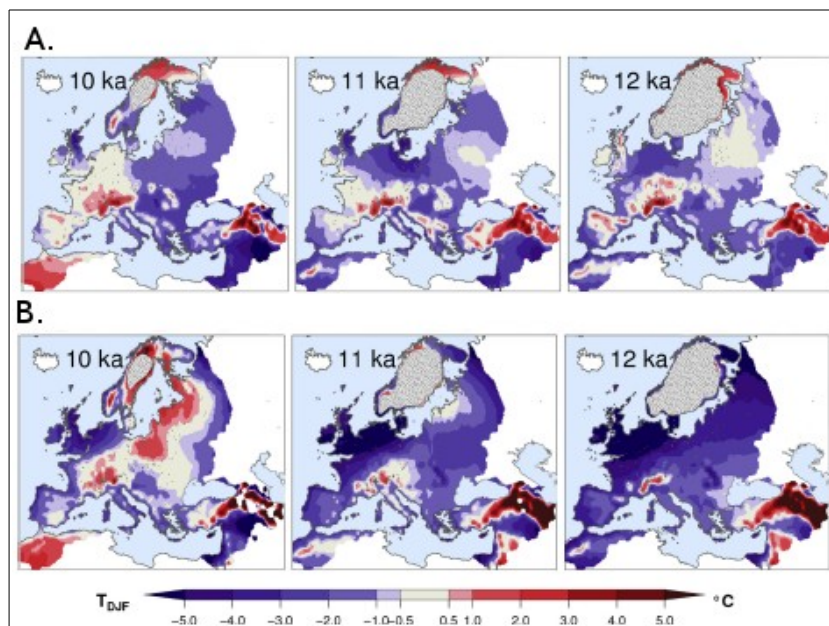
¹⁰Označenie dryas je odvodené od alpskej tundrovej rastliny *Dryas octopetala*.

2. stredný dryas (12 500–12 000 BP rokov) – nemusí sa objavovať vo všetkých klimatických záznamoch z rôznych regiónov. Toto obdobie je charakterizované variabilným chladným a suchým podnebím.
3. mladší dryas (10 950–10 150 BP rokov) – teplota počas najchladnejšej fázy, ktorá predstavovala počiatok mladšieho dryasu bola o 3–6 °C nižšia než je v súčasnosti. Od približne roku 10 550 BP dochádzalo k postupnému otepľovaniu (Isarin and Bohncke, 1999).

Počas neskorého glaciálu sa vyskytli aj dve interštadiálne obdobia, ktoré sa označujú ako:

1. Böling (okolo 12 750–12 500 BP rokov) – pomenovaný podľa rašeliniska v jazere v Dánsku. Predstavuje teplejšie obdobie neskorého glaciálu medzi starším a stredným dryasom.
2. Alleröd (okolo 12 600–11 000 BP rokov) – predstavuje teplé klimatické obdobie s teplotou dosahujúcou takmer súčasného stavu, ktoré nastúpilo medzi stredným a mladším dryasom.

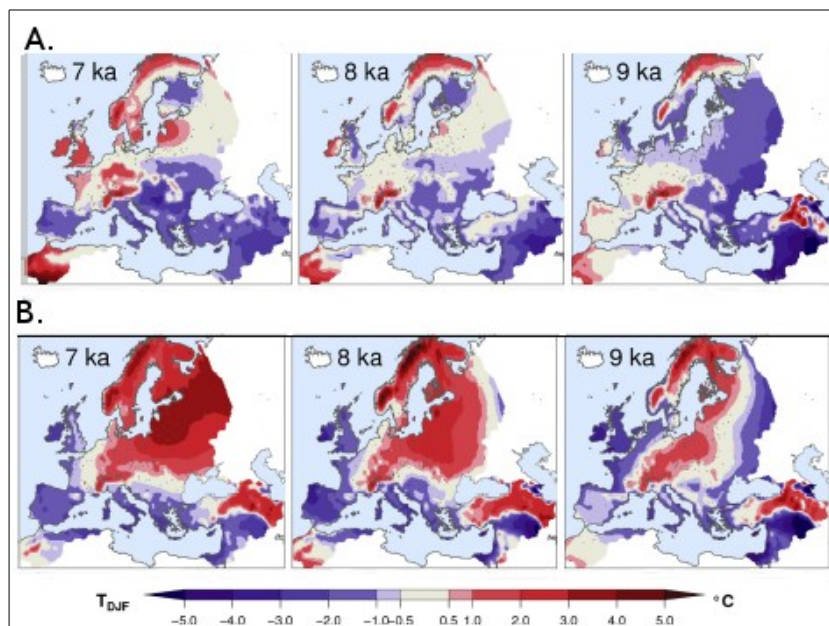
Súčasný interglaciál začal asi pred 11 700 rokmi rapídnu zmenou od chladného obdobia, ktoré sa označuje ako mladší dryas k teplému a relatívne stabilnému klimatu (Wanner et al., 2011). Mauri et al. (2015) na základe peľových dát zrekonštruoval teplotné odchýlky počas posledných 12 000 rokov. Počas holocénu boli letá vlhkejšie na juhu Európy a suchšie na severe, výnimku tvoril počiatok holocénu (pred 12 000–10 000 rokmi), keď v Európe prevažovali suché podmienky. Najvlhkejšie obdobie nastalo pred 8 000–6 000 rokmi, keď množstvo zrážok bolo o 20 mm/mesiac vyššie než je v súčasnosti (Mauri et al., 2015). Na obrázku 23 môžeme vidieť odchýlky teplôt od súčasného stavu v troch časových obdobiach (pred 12 000–10 000 rokmi) (Mauri et al., 2015).



Obrázok 23: Odchýlky teplôt od súčasného obdobia v jednotlivých regiónoch Európy; A. letné obdobie a B. zimné obdobie (Mauri et al., 2015).

Spodný holocén trval medzi rokmi 10 000–4 700 BP. a rozlišujeme u neho tri fázy:

1. Preboreál (10 000–9 000 BP) – začalo postupné otepľovanie podnebia a zalesňovanie. Priemerná ročná teplota bola o niečo vyššia než je dnes. Chladnejšie obdobie bolo pozorované pred 9 600–9 200 rokmi (Haas et al., 1998).
2. Boreál (9 000–8 000 BP) – pokračovalo otepľovanie, ale stále bez zvyšovania vlhkosti. Priemerná ročná teplota bola o 2–3 °C vyššia než je to dnes. V strednej Európe nastalo ochladenie pred 8 500–7 800 rokmi (Berger and Guilaine, 2009; Wanner et al., 2011).



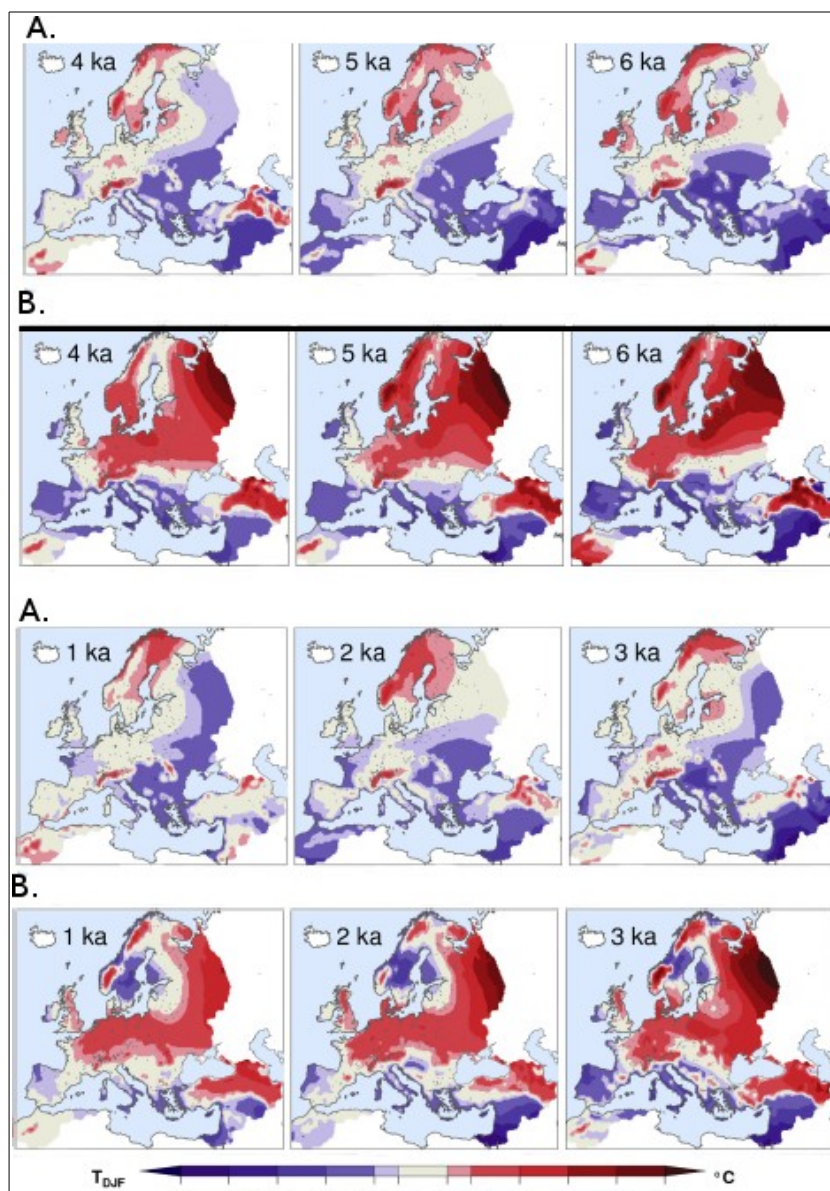
Obrázok 24: Odchýlky teplôt od súčasného obdobia v jednotlivých regiónoch Európy; A. letné obdobie a B. zimné obdobie (Mauri et al., 2015).

3. Atlantik (8 000–4 700 BP) – predstavuje holocenné klimatické optimum s rýchlym zvýšením vlhkosti. Teplota pred 8 000 rokmi bola asi o 1 °C vyššia než je v súčasnosti a približne pred 6 000 rokmi panovalo teplotné holocenné maximum (Davis et al., 2003), keď priemerná ročná teplota bola o 3 °C vyššia než je dnes. Avšak aj počas tohto obdobia sa vyskytlo chladnejšie obdobie, ktoré bolo zaznamenané pred 6 500–5 900 rokmi (Wanner et al., 2011).

Chladnejšie obdobia sú patrné pred 4 800–4 500 rokmi a 3 300–2 500 rokmi (Wanner et al., 2011).

Posledné dva chladnejšie obdobia boli zaznamenaná v našom letopočte a to medzi rokmi 300–500 n. l. a medzi rokmi 1250–1850 n. l., ktoré sa označuje ako malá ľadová doba. Obdobie medzi rokmi 300–500 n. l. sa označuje ako „doba sťahovania národov“ a je poznamenaná rozsiahlymi migráciami populácií v Európe (Wanner et al., 2011).

Na obrázku 25 sú zobrazené odchýlky teplôt v zime a v lete od súčasného stavu pred 6 000–1 000 rokmi.



Obrázok 25: Odchýlky teplôt od súčasného obdobia v jednotlivých regiónoch Európy; A. letné obdobie a B. zimné obdobie (Mauri et al., 2015).

1.4.1.2 Kamenná doba v strednej Európe

Kamenná doba predstavuje najstaršiu fázu ľudských dejín a je datovaná približne medzi 3 000 000–3 000/1 500 rokmi. Delíme ju na paleolit, mezolit, neolit a eneolit. Jednotlivé obdobia tejto fázy sa medzi sebou líšia najmä spôsobom

opracovania nástrojov a spôsobom obživy. Datovanie jednotlivých období kamennej doby sa v jednotlivých oblastiach sveta líši.

Paleolit

Paleolit (staršia kamenná doba) predstavuje najstaršie a zároveň aj najdlhšie obdobie ľudských dejín. Geologický spadá do obdobia pleistocénu. Zdrojom obživy bol lov zvierat a zber plodín. Paleolit sa delí na štyri obdobia.

1. Najstarší paleolit – z tohto obdobia zatiaľ nie sú na Slovensku známe žiadne kostené nálezy človeka.
2. Starý paleolit – do obdobia starého paleolitu spadajú glaciály gūnz, mindel a časť rissu a k tomu príslušné interglaciály. K nálezom zo starého paleolitu na Slovensku patria nálezy kamenných nástrojov patriacich medzi okruhliakovú industriu (oldowanská kultúra), ktoré sa našli v Bratislave a na Myjavskej pahorkatine. Táto kultúra patrí medzi najstaršie známe archeologické kultúry a bola rozšírená v Afrike, Európe a Ázii. Je charakterizovaná výrobou primitívnych kamenných nástrojov. Na Slovensku sa taktiež našli aj nálezy pästných klinov patriacich k acheulénskej kultúre a taktiež nálezy clactonienskej kultúry. Acheulénska kultúra bola rozšírená v Afrike, západnej a strednej Európe, západnej a južnej Ázii. Vyznačuje sa používaním hlavne pästného klinu, ale používali sa aj sekáče a zúbkové nástroje. Nositeľom acheulénskej kultúry boli *Homo heidelbergensis* a *Homo erectus*. Najstaršie stratifikované nálezy na Slovensku sú známe z obdobia pred 200 000–250 000 rokmi z Mnešickej tehelni v Novom Meste nad Váhom (na obrázku 26 lokalita označená číslom 1.). Staršie nálezy sú známe zatiaľ iba z povrchových nálezov z terás Dunaja, u ktorých je datovanie otázne (Žaár, 2015).
3. Stredný paleolit – do obdobia stredného paleolitu patrí časť glaciálu riss a wūrm a interglaciál riss-wūrm. Z tohto obdobia sa už na území Slovenska vyskytuje väčší počet nálezov, ktoré sú veľmi často viazané na minerálne pramene a travertíny (Žaár, 2015). Z obdobia stredného paleolitu sú na Slovensku známe aj kostrové nálezy. Jedna sa napríklad o fragment ženskej lebky, ktorý bol nájdený v Hôrke (na obrázku 26 lokalita označená číslom 2.) v okrese Poprad. Táto lokalita je významná aj početným nálezom štiepanej industrie zo stredného

paleolitu, ktorý je známy kultúrou moustérien (Kaminská, 1990), ktorá je spojovaná s archaickými sapientami a taktiež s neandertálcami.

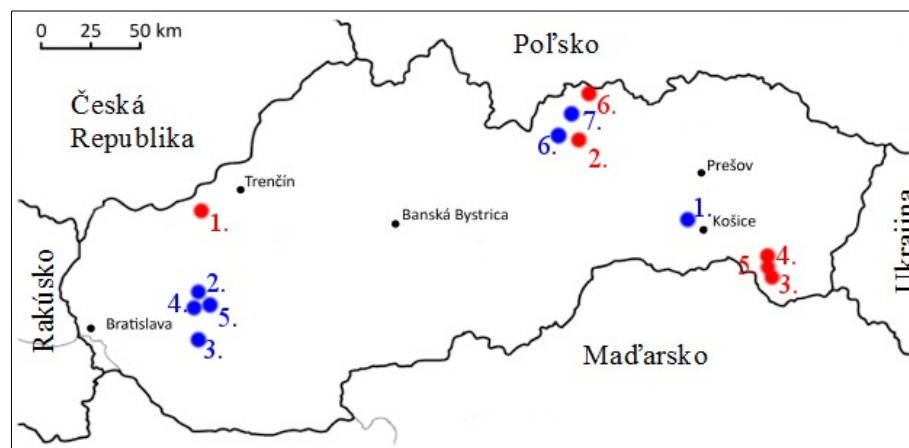
4. Mladý paleolit – do obdobia mladého paleolitu spadá časť glaciálu würm. V mladom paleolitu už prevládal *Homo sapiens*, ktorý je nositeľom dvoch hlavných kultúr: aurignacien (pred 38 000–30 000 rokmi) a gravettien (pred 30 000–20 000 rokmi), ktorý je najvýznamnejšou kultúrou na Slovensku. V tomto období nastal aj najväčší rozmach osídlenia Slovenska (Žaár, 2015). Kultúra gravettien je pomenovaná podľa lokality La Gravette vo francúzskej Dordogni. Nálezy gravettien sa našli napríklad v obci Cejkov a Kysta (na obrázku 26 lokality označené číslom 3 a 4.) v okrese Trebišov na východnom Slovensku (Bánesz, 1981) alebo v obci Kašov (na obrázku 26 lokalita označená číslom 5.), kde sa našlo okolo 950 paleolitických artefaktov (Bánesz, 1984). Kultúra aurignacien bola rozšírená od Blízkeho východu až po západnú Európu a je pomenovaná podľa náleziska u mestečka Aurignac v južnej časti Francúzska. Na konci pleistocénu došlo k čiastočnému vyľudneniu územia Slovenska, ktoré bolo spôsobené posledným maximom doby ľadovej. V tomto období doznieva kultúra epigravettien a známa je kultúra magdalénien, ktorá je najmladšou kultúrou paleolitu v západnej, severnej a stredozápadnej Európe a spadá do obdobia pred 15 000–9 000 rokmi. Nálezy, ktoré boli datované do obdobia aurignacien, sa našli napríklad v katastri obce Haligovce (na obrázku 26 lokalita označená číslom 6.) v jaskyni Axamitka (okres Stará Ľubovňa) (Žaár, 2015).

Mezolit

Mezolit (stredná kamenná doba) je na Slovensku datovaná do obdobia 8 300–5 700 pred n. l. a geologický spadá do holocénu, konkrétne časť boreálu a časť atlantiku, ktorý je charakterizovaný početnými zrážkami. Slovensko v čase mezolitu bolo osídlené len veľmi riedko. V mezolite ľadovec už úplne ustúpil. Typickými mezolitickými nástrojmi sú mikrolity, ktoré sú už vsadené do násad. Zdrojom obživy bol zber a lov a taktiež sú už patrné prvé náznaky chovu domácich zvierat. Zmenil sa aj spôsob života, keď ľudia začali žiť polousadlým spôsobom života.

Na Slovensku sa v mezolite vyskytujú hlavne dve kultúry: západné Slovensko je charakterizované seredskou skupinou sauveterien a na východe bola rozšírená potiská skupina.

Dôkazy mezolitických lovcov-zberačov boli nájdené v Medvedej jaskyni pri Košickej Belej (na obrázku 26 lokalita označená číslom 1.) na východnom Slovensku, kde sa našli hroty a čepele, ktoré sú prvý dôkazom lovu medveďov diaľkovou zbraňou. Takéto hroty sú známe iba z niekoľkých mezolitických sídlisk severnej Európy, južného Uralu a Sibíru (Bárta, 1990, Bárta, 1981). Medzi významné mezolitické lokality patria aj Mačianské vršky v Seredi, Tomášikovo, Veľká Mača a Dolná Streda (na obrázku 26 lokality označené číslom 2., 3., 4. a 5.). Na severnom Slovensku sa vyskytujú početné mezolitické lokality v oblasti Spišskej Teplice a Spišskej Belej (na obrázku 26 lokality označené číslom 6. a 7.) (Žaár, 2015). Dve mezolitické lokality boli nájdené aj v Bratislave-Dúbravke (Hromada and Cuper, 1992).



Obrázok 26: Mapa Slovenska so zobrazením paleolitických a mezolitických oblastí spomínaných v texte. Červenou farbou sú označené paleolitické lokality a modrou farbou mezolitické lokality.

Neolit

Neolit (mladšia kamenná doba) je na Slovensku datovaný do obdobia od 5 700–4 400 pred n. l a predstavuje obdobie, v ktorom je lov a zber nahradený poľnohospodárstvom.

Neolit začína príchodom nových ľudí s kultúrou s lineárnou keramikou (LBK), ktorá sa na západ Európy šírila veľmi rýchlo. LBK bola rozšírená od juhozápadnej oblasti Ukrajiny a Moldavska až k Parížskej kotline. Európa je klasickým príkladom možnosti šírenia poľnohospodárstva, keď populácia mezolitických lovcov-zberačov bola veľmi nízka a podmienky pestovania obilia boli vhodné (Shennan, 2009).

So šírením poľnohospodárstva z Blízkeho východu sa postupne zväčšovala aj veľkosť populácie Európy (Shennan and Edinborough, 2007; Shennan, 2009). Proces neolitizácie je v Európe sprevádzaný biologickými a taktiež kultúrnymi procesmi, avšak v jednotlivých regiónoch Európy je ich vzájomný podiel rozdielny (Currat and Silva, 2013). Otázka šírenia poľnohospodárstva cez Balkán, Karpatskú kotlinu až do strednej Európy a postupne ďalej je ešte stále predmetom mnohých diskusií a je vypracovaných niekoľko demografických modelov, ktoré simulujú neolitickú disperziu v strednej Európe, napríklad Galeta et al. (2011) vypracoval tri stochastické demografické modely. Prvý model je založený na raste LBK populácie pozdĺž celej oblasti, druhý model počíta s rastom populácie v aktívnych zónach s konštantnou absolútnou veľkosťou a tretí model je založený na raste populácie v aktívnych zónach s konštantnou relatívnou veľkosťou. Pre strednú Európu sa z týchto troch modelov javí ako najviac pravdepodobný prvý model. Taktiež došli k záveru, že na rastu poľnohospodárskych lokalít sa museli podieľať aj lovci-zberači a príspevok lovcov-zberačov bol 55–72 % (Galeta et al., 2011). Na Slovensku a v Potísi ľudia patriaci k LBK osídľovali rovinné oblasti s nadmorskou výškou do 300–350 m (Šiška, 1999).

Významnou neolitickou kultúrou na Slovensku bola bukovohorská kultúra (5 000–4 700 pred n. l.), ktorá je známa bohato zdobenými hrnčiarskymi výrobkami, ktoré patrili medzi najdokonalejšie v neolite. Bukovohorská kultúra bola rozšírená predovšetkým na strednom a východnom Slovensku a severovýchodnom Maďarsku. Nálezy s bukovohorskou keramikou boli nájdené napríklad v Čiernom Poli (na obrázku 27 lokalita označená číslom 1.) (Bánesz, 1981) a taktiež aj v okrese Poprad v obci Gánovce (na obrázku 27 lokalita označená číslom 2.) (Novotný, 1990).

Medzi ďalšiu významnú neolitickú kultúru, ktorá sa začala objavovať v záverečnej fáze trvania LBK, patrí železovská skupina, ktorá bola definovaná

Herbertom Mitschom-Märheimom v roku 1924 a s týmto menom sú spojené aj počiatky výskumu mladšej kamennej doby na Slovensku. Venoval sa štúdiu vývoja kultúry s lineárnou keramikou a v rámci nej definoval železovský typ, ktorý predstavoval mladšiu vývojovú fázu s podielom juhovýchodných vplyvov. Nádoby mali hruškovitý tvar a boli zdobené rytým a maľovaným lineárnym ornamentom. Železovská skupina bola rozšírená na juhozápadnom Slovensku, na Spiši, v západnom Maďarsku, na južnej Morave, v Rakúsku, v južnom a juhovýchodnom Poľsku. Nálezy železovskej kultúry sa našli napríklad v okrese Komárno (na obrázku 27 lokalita označená číslom 3.) (Čaplovič et al., 1990). Medzi ďalšie neolitické kultúry patrí lengyelská kultúra, potiská kultúra (známa už z mezolitu) a polgárska kultúra, ktorá pokračuje až do eneolitu.

Lengyelská kultúra nesie meno podľa náleziska Lengyel (západné Maďarsko) a bola rozšírená v západnom Maďarsku, juhozápadnom Slovensku a príslušných územiach Českej republiky, Rakúska, Slovinska a Chorvátska. Vznikla z kultúry so západnou lineárnou keramikou avšak niektoré prvky ju spájajú aj s juhovýchodnou Európou (maľovaná keramika). Nálezy Lengyelskej keramiky boli zistené napríklad v okrese Trnava v obci Bučany (na obrázku 27 lokalita označená číslom 4.) (Bujna and Romsauer, 1981). Rozsiahle sídlisko lengyelskej kultúry bolo objavené v katastru obce Budmerice (na obrázku 27 lokalita označená číslom 5.) na západnom Slovensku, ktoré je významné aj pre možnosti štúdia a rekonštrukcie pravekých ekologických podmienok (Pavúk, 1981).

Polgárska kultúra sa vyskytovala na východnom Slovensku, Maďarsku, západnom Rumunsku a v Podkarpatskej Rusi. Na zdobenie keramiky sa už využívalo maľovanie.

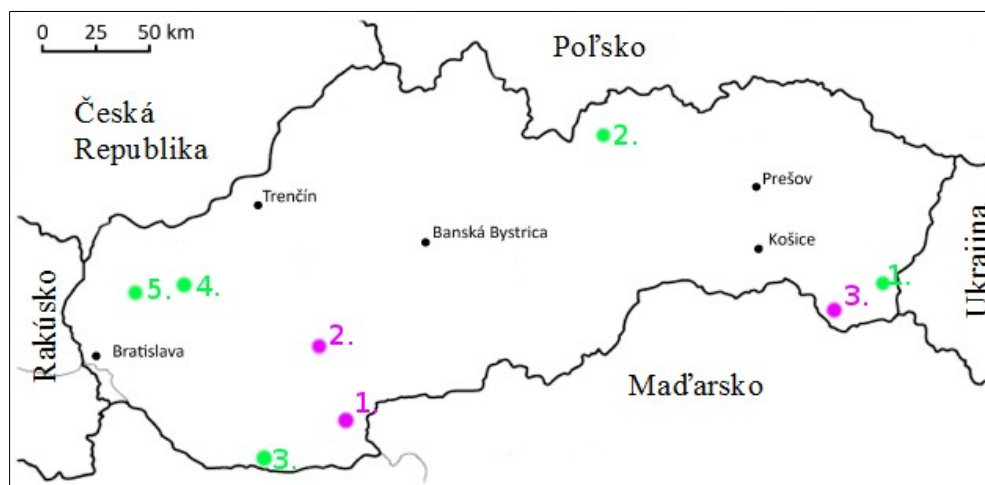
Eneolit

Obdobie eneolitu, čiže neskorej kamennej doby (niekedy sa stretávame aj s označením ako medená doba), je známe používaním kovov a to predovšetkým medi na výrobu ozdôb. Avšak ešte stále sa používajú tradičné kamenné nástroje. Podnebie bolo epiatlantické, čiže o niečo teplejšie ako je dnes so suchými a vlhkými výkyvmi. Eneolit je datovaný do obdobia od 4 400–2 200 pred n. l.. V tomto období dochádza k zdokonaľovaniu poľnohospodárskej výroby využitím ťažného dobytku a oradla.

Z neolitu pokračuje lengyelská kultúra na západnom Slovensku a polgárska kultúra na východnom Slovensku. Pre eneolit je typická badenská kultúra a taktiež vetva kultúry so šnúrovou keramikou, ktorá sa na Slovensku označuje ako skupina východoslovenských mohýl.

Nálezy fragmentov lengyelskej kultúry a taktiež bohaté nálezy keramiky badenskej keramiky boli objavené v obci Bíňa (na obrázku 27 lokalita označená číslom 1.) v okrese Nové Zámky na západnom Slovensku (Holčík, 1981).

Badenská kultúra dostala pomenovanie podľa dolnorakúskeho mesta Badene a okrem toho sa vyskytuje na Slovensku, v južnom Nemecku, Česku, Maďarsku, južnom Poľsku, Chorvátsku, Srbsku a Macedónsku. Je charakterizovaná plytkým žliabkom, ktorý sa označuje ako kanelúra (staršie označenie tejto kultúry je kultúra s kanelovanou keramikou). Táto kultúra je jednotná pre celé Slovensko. Nálezy s badenskou keramikou sa našli napríklad v katastri obce Mochovce (na obrázku 27 lokalita označená číslom 2.) v okrese Levice (Bátora and Benadik, 1981)) alebo v okrese Trebišov z lokality Somotorská hora (na obrázku 27 lokalita označená číslom 3.) (Béreš, 1981).



Obrázok 27: Mapa Slovenska so zobrazením neolitických a eneolitických oblasti spomínaných v textu. Zelenou farbou zobrazené neolitické oblasti a ružovou farbou eneolitické oblasti.

1.4.1.3 Antropologické nálezy na Slovensku

Slovensko je so svojou rozlohou 49 036 km² pomerne malý vnútrozemský štát, ktorý leží v strede Európy a susedí s piatimi štátmi: na východe s Ukrajinou, na severe s Poľskom, na juhu s Maďarskom a na západe s Rakúskom a Českom.

Prvé známky osídlenia Slovenska sú známe už z obdobia paleolitu. Z najstarších dôb paleolitu sú známe len nástroje bez kostených nálezov. Na území Slovenska sa našli kostené nálezy jednak neandertálcov a taktiež aj anatomicky moderného človeka (AMČ).

Doposiaľ sú na Slovensku známe štyri kostené nálezy neandertálcov. Dva pochádzajú z Gánoviec a dva sú známe zo Šale.

1. Gánovce – pozostatky sa našli na travertínovej kope a patria najstaršej forme neandertálskeho človeka. V roku 1926 tu bol objavený travertínový odliatok s časťami kostí lebky, ktorá pravdepodobne patrila dospeljej žene. Pri výskumoch sa v roku 1955 našli odtlačky ľavostrannej vretennej kosti a ihlice, ktoré mohli patriť buď dieťaťu alebo gracilnejšiemu dospelému jedincovi (Vlček, 1995).
2. Šaľa – v roku 1961 sa tu našla dobre zachovaná fosilizovaná čelová kosť, ktorá patrila dospelému neskoro paleolitickému stredoeurópskemu neandertálcovi. Datovanie fosílie vyšlo na cca 100 000–80 000 (75 000) rokov (Šefčáková et al., 2005). Druhý nález neandertálcov v Šali je z roku 1993 a 1995, keď sa našli dve časti kostry jedného jedinca a to ľavá temenná kosť a ľavá polovica čelovej kosti. Kosti patria staršiemu, robustnejšiemu a pravdepodobne dospelému jedincovi (Jakab, 2005).

Najvýznamnejšie kostené nálezy *Homo sapiens sapiens* pochádzajú z obdobia mladého paleolitu a sú známe z niekoľkých oblastí Slovenska a v nasledujúcom prehľade spomeniem niektoré z nich:

1. jaskyňa Dzeravá skala – jaskyňa sa nachádza v obci Plavecký Mikuláš v okrese Malacky na západnom Slovensku. Bol tu nájdený zub, ktorý patril 6–7 ročnému dieťaťu (Šefčáková, 2007). Výskumy z roku 2004 ho datujú do obdobia 34 000–37 000 BP rokov (Kaminská et al., 2004).
2. jaskyňa Malá Ladnice – sa nachádza pri obci Silická Brezová v okrese Rožňava na východnom Slovensku. Vyznačuje sa nálezom zubu, ktorý je na základe fosilizácie a zafarbenia datovaný do obdobia pleistocénu (Šefčáková, 2007).

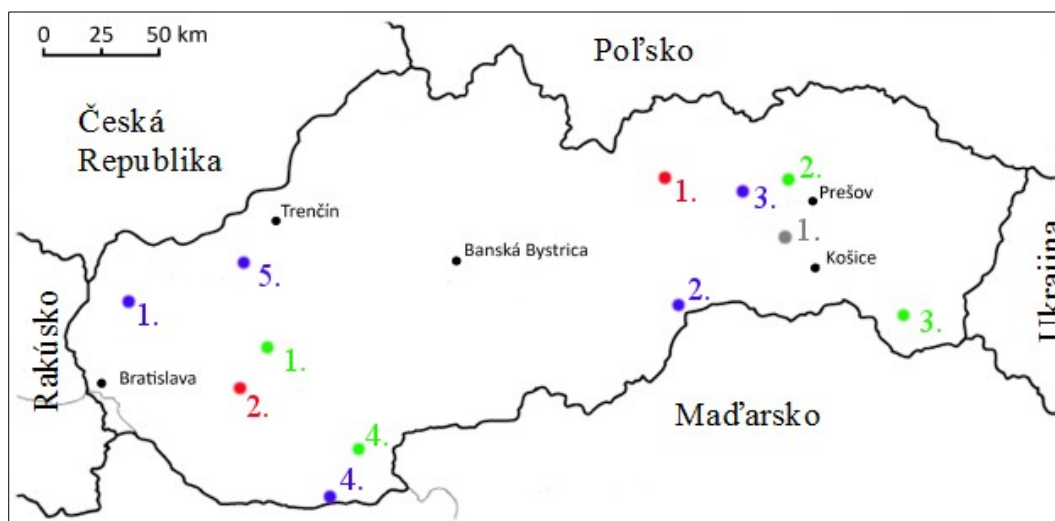
Našli sa tu aj pozostatky človeka z obdobia holocénu a v hlbších častiach jaskyne aj pleistocénne zvyšky (Vlček, 1957).

3. Dreveník pri Spišskom Podhradí – lebka, môže byť aj zo stredného paleolitu, pretože časť travertínov pochádza z konca treťohôr (Bánesz, 1965). Mala zachované vypuklé nadočnicové oblúky a čelo zošíkmené dozadu (Šefčáková, 2007).
4. obec Moča – lebka, ktorá bola nájdená na slepom ramene Dunaja v okrese Komárno sa datuje do obdobia $11\,255 \pm 80$ BP rokov. Lebka pravdepodobne patrila žene vo veku 40 ± 10 rokov (Sefcakova et al., 2011).
5. obec Ratanovce – patrí medzi mladopaleolitické archeologické náleziska. Našli sa tu dva izolované zuby, ktoré na základe s fosílnymi zvyškami pleistocénnej fauny patria pravdepodobne do obdobia gravettien (Thurzo, 2006).

Medzi najstaršie holocénne nálezy *Homo sapiens sapiens* na Slovensku z obdobia mezolitu patrí pravá stehenná kosť z Hadej jaskyne pri obci Ružín (v okrese Košice) (Šefčáková, 2007).

S obdobia neolitu je v porovnaní s predošlými obdobiami na Slovensku známych už podstatne viac kostrových nálezov. Kostrové nálezy patria k rôznym neolitickým kultúram. Neolitické kostrové nálezy sa našli napríklad:

1. nádvorie hradu Devín v Bratislave – našli sa tu kostrové pozostatky, ktoré patrili jedincom LBK (Farkaš et al., 2012).
2. Nitra – predstavuje pomerne rozsiahle nálezisko, kde sa našlo 93 kostier, ktoré boli zaradené do obdobia mladšej lineárnej keramiky až k záveru železovskej skupiny (Farkaš, 2002).
3. Šarišské Michaľany – jedinci patrili do kultúry s východnou lineárnou keramikou a taktiež sa tu našli aj kostrové pozostatky patriace do bukovohorskej a badenskej kultúry (Šiška, 1982, Šiška, 1984).
4. Oborín – v okrese Trebišov sa našli neskoroneolitické nálezy troch kostier (Vizdal, 1970).
5. Svodín – v okrese nové Zámky sa našli ďalšie kostené nálezy a táto lokalita patrí k najväčším sídliskám lengyelskej kultúry na juhozápadnom Slovensku (Lichardus, Šiška, 1970).



Obrázok 28: Mapa kostných nálezov spomenutých v texte. Červená farba – nálezy neandertálcov: 1. Gánovce; 2. Šaľa. Modrá farba – paleolitické nálezy: 1. Plavecký Mikuláš; 2. Silická Brezová; 3. Spišské Podhradie; 4. Moča; 5. Ratanovce. Sivá farba – mezolitický nález: 1. Ružín. Zelená farba – neolitické nálezy: 1. Nitra; 2. Šarišské Michalany; 3. Oborín; 4. Svodín.

1.4.2 Archeogenetika Európy

1.4.2.1 Osídľovanie Európy

Európa je so svojou rozlohou 10,4 miliónov km² druhý najmenší svetadiel a zaberá asi 7% celkovej súše Zeme. V porovnaní s ostatnými svetadielmi má najčlenitejšie pobrežie. Európa je situovaná v strede severnej pologule, kde zaberá výhodnú pozíciu, ktorá jej umožňuje kontakt s ostatnými svetadielmi. Na území dnešnej Európy sa našli početné nálezy predkov človeka.

Na hraniciach medzi Európou a Áziou v mestečku Dmanisi sa našli fosílie, ktoré boli datované do obdobia pred 1,7–1,8 miliónov rokov. Nálezy boli označené ako nový druh *Homo georgicus*, ktorý pravdepodobne pochádzal z pleistocénnej expanzie *Homo erectus* z Afriky. Lebka sa vyznačuje primitívnymi kraniomandibulárnymi črtami a malou kraniálnou kapacitou. Telo je strednej veľkosti a sú na ňom patrné primitívne aj modernejšie morfológické znaky (Gabunia et al.,

2000; Rightmire et al., 2006; Garcia et al., 2010; Lordkipanidze et al., 2013; Bermúdez de Castro et al., 2014).

Ďalšie pomerne staré nálezy zástupcov rodu *Homo* na území dnešnej Európy sa datujú do obdobia skorého pleistocénu pred približne 1,1–1,2 miliónov rokov. Tieto nálezy pochádzajú z oblasti Sima del Elefante v severnom Španielsku v pohorí Sierra de Atapuerco. Jednalo sa o nález ľudskej *mandibuly* jedinca *Homo antecessor* (Carbonell et al., 2008). Taktiež sa tu našli nálezy pozostatkov minimálne 6 jedincov patriacich k druhu *Homo antecessor*, ktoré boli datované do obdobia pred 800 000 rokov (Bermúdez De Castro et al., 2004).

V španielskej oblasti Gran Dolina boli nájdené aj ďalšie pomerne staré kostené nálezy, ktoré sú datované do obdobia pred približne 780 000 rokmi a pravdepodobne patrili jedincovi primitívnej formy *Homo heidelbergensis* (Carbonell et al., 1995).

V oblasti Sima de los Huesos sa našlo viac než 4 000 ľudských fosílií, ktoré boli datované do obdobia stredného pleistocénu (Bermúdez De Castro et al., 2004).

K významnej skupine európskych homininov patria aj neandertálci. V Európe sa objavili asi pred 350 000 rokmi (Lacan et al., 2013) a k ich vyhynutiu došlo pred 41 000–39 000 rokmi (Higham et al., 2014). Využitím párového Markovianového koalescenčného modelu Prüfer et al. (2014) vypočítal, že k oddeleniu medzi neandertálcami a denisovcami¹¹ na jednej strane a anatomicky moderným človekom na druhej strane došlo pred 553 000–589 000 rokmi. Využitím iného prístupu bolo vypočítané oddelenie neandertálcov a denisovcov od AMČ na 550 000–765 000 rokov (Prüfer et al., 2014). Novšia práca spočítala oddelenie neandertálcov a denisovcov od predka súčasných ľudí na 484 000–640 000 rokov (Kuhlwilm et al., 2016).

¹¹Denisovci predstavujú vyhynutý druh zástupcov rodu *Homo*. Názov je odvodený podľa miesta nálezu v jaskyni Denisova na Altaji na Sibíru, kde sa našlo niekoľko úlomkov kosti, ktoré boli datované na 41 000 rokov. Majú spoločného predka z neandertálcami (sesterská skupina neandertálcov) a ich príspevok do genómu dnešných Melánezanov predstavuje 4–6 %. Pravdepodobne boli rozšírení v Ázii počas neskorého pleistocénu (Reich et al., 2010; Meyer et al., 2012). K oddeleniu neandertálcov od denisovcov došlo pred 381 000 rokmi, iný prístup hovorí o oddelení neandertálcov a denisovcov na 445 000–473 000 rokmi (Prüfer et al., 2014).

Vyššie uvedené skupiny homininov študuje dnes taktiež aj archeogenetika. Zistilo sa napríklad, že viac než polovica HLA-A¹² markerov súčasných Európanov a Aziatov je odvodených práve od archaických homininov. Variabilita molekulárnych polymorfizmov, ktoré predstavujú náplň štúdie, je daná predovšetkým evolučnými procesmi AMČ (Abi-Rached et al., 2011).

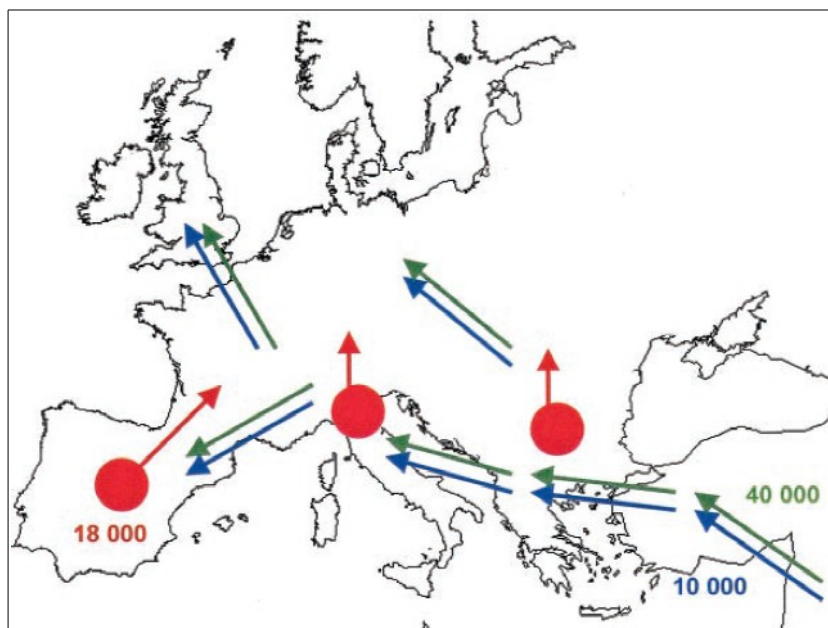
Ukazuje sa, že každá migračná udalosť, ku ktorej v minulosti došlo, tak v menšej alebo väčšej miere ovplyvnila genofond súčasného európskeho obyvateľstva. História moderného človeka v Európe a formovanie súčasného európskeho genofondu môžeme rozdeliť do piatich hlavných udalostí:

1. Prvotná kolonizácia Európy počas vrchného paleolitu – príchod AMČ sa podľa archeologických nálezov datuje do obdobia rannej fázy vrchného paleolitu (~45 000 rokmi) (Mellars, 2006; Benazzi et al., 2011; Higham et al., 2011). Nález molárov z Grotta del Cavallo na juhu Talianska je datovaný do obdobia pred 43 000–45 000 rokmi (Benazzi et al., 2011). Na územie okolo strednej oblasti Dunaja (Morava, Slovensko, Rakúsko a Maďarsko) sa podľa rádiokarbonového datovania anatomicky moderní ľudia dostali o 2 000–6 000 rokov neskôr. Data z Rakúskeho Willendorfu (43 200–38 900 rokov), ktorý sa nachádza na západnom brehu rieky Dunaja, 70 km od Viedne, sa považuje za počiatok aurignacien na území strednej Európy. Spoľahlivé data a archeologické nálezy z Moravy a zo Slovenska sú datované do obdobia pred 37 700–30 000 rokmi (Neruda and Nerudová, 2013). Y chromozomálna haploskupina I rovnako ako mtDNA haploskupina U5 je považovaná za najlepšieho kandidáta, ktorý signalizuje primárnu paleolitickú kolonizáciu Európy (Rootsi et al., 2004). Na európskom území v dobe príchodu AMČ už žila populácia neandertálcov a následne obe skupiny koexistovali na jednom území (Mellars 2004). O tom či došlo alebo nedošlo k miešaniu neandertálcov a AMČ panujú odlišné názory. V dôsledku toho, že sa u Európanov nenašla žiadna špecifická alela, ktorú by zdieľali s neandertálcami, tak nie je pravdepodobné, aby k miešaniu neandertálcov a AMČ došlo počas ich koexistencie na európskom kontinente (Jobling et al., 2014). Green et al. (2010) prezentoval draft

¹²HLA-A sú membránové glykoproteíny, ktoré predstavujú vrchol organizácie a fungovania imunitného systému. Predstavujú genetický systém, ktorý je zodpovedný za rozpoznávanie vlastných a cudzorodých antigénov.

neandertálskeho genómu od troch neandertálskych jedincov. Následne sekvencie porovnal s piatimi sekvenciami súčasných ľudí z rôznych časti sveta a zistil, že neandertálci zdieľajú viac genetických variant so súčasnými ľuďmi z Eurázie než s ľuďmi zo subsaharskej Afriky a uvažuje o miešaní neandertálcov s AMČ ešte na Blízkom východe predtým než sa ďalej rozšírili do Európy (Green et al., 2010). Príspevok neandertálskej DNA do genómu súčasných európskych a ázijských populácií predstavuje 1,5–2,1 % (Prüfer et al., 2014). Iná práca spočítala že k interbrídingu medzi neandertálcami a AMČ došlo pravdepodobne pred 47 000–65 000 rokmi (Sankararaman et al., 2012). Štúdia, ktorá bola publikovaná začiatkom roku 2016, posunula čas interbrídingu takmer na 100 000 rokov (Kuhlwilm et al., 2016). Iná práca si podobnosti v genómu neandertálcov a AMČ vysvetľuje tým, že mali spoločného predka a nie tým že medzi týmito skupinami dochádzalo k interbrídingu (Eriksson and Manica, 2012).

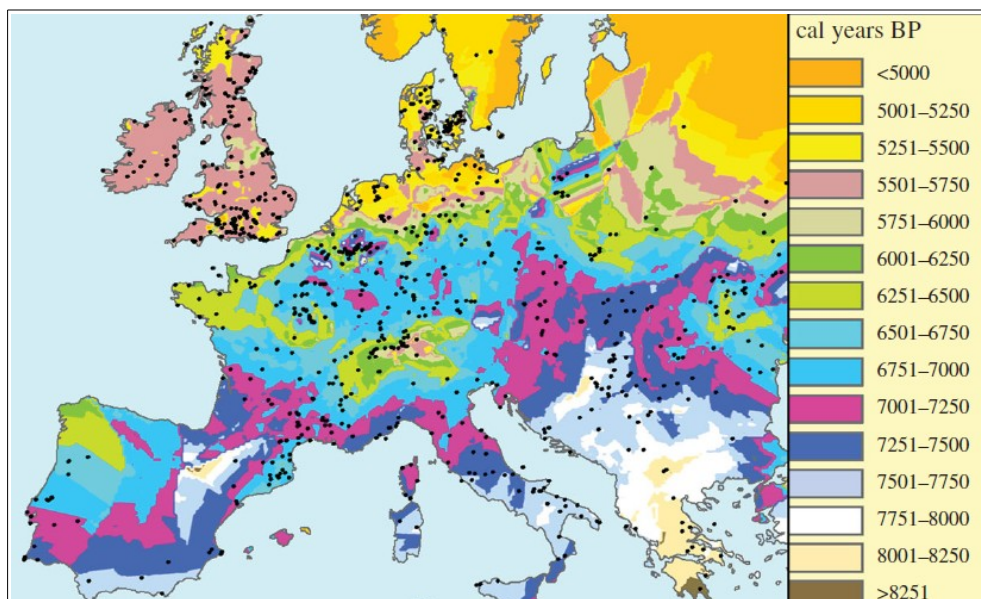
2. Rekolonizácia kontinentu z juhoeurópskych refúgií po poslednom maxime doby ľadovej – po nástupe posledného maxima doby ľadovej bolo ľudstvo severných oblastí nútené migrovať na juh, kde prežívali v tzv. refúgiách. Boli sústredení najmä v troch oblastiach: na Pyrenejskom poloostrove, na Balkánskom poloostrove a severne od Čierneho mora (územie dnešnej Ukrajiny). Predpokladalo sa, že najväčšia diverzita súčasného obyvateľstva je spojená práve s rekolonizáciou Európy z refúgií po oteplení. Niektoré haploskupiny chromozómu Y poukazujú na neskorú glaciálnu či postglaciálnu expanziu z refúgií smerom na sever. Niektoré subhaploskupiny haploskupiny I sa šírili z refúgia na Pyrenejskom polostrove a refúgia na Balkánskom polostrove (Marjanovic et al., 2005; Rootsi et al., 2004). Z refúgií sa taktiež šírili aj haploskupiny R1a a R1b. Haploskupina R1b sa šírila z refúgia vytvoreného v západnej Európe smerom na východ, zatiaľ čo haploskupina R1a poukazuje na expanziu z refúgia, ktoré bolo vytvorené vo východnej časti Európy smerom na západ (Semino et al., 2000). Avšak jedna z novších prác zistila relatívne nedávne šírenie troch hlavných haploskupín (Batini et al., 2015) (viď kapitolu Archeogenetické výskumy Európy). Na obrázku 29 je schematicky zobrazené formovanie súčasného európskeho genofondu.



Obrázok 29: Schéma formovania európskeho genofondu. Zelená šípka–prvotná paleolitická kolonizácia, červená šípka–rekolonizácia z refúgií, ktoré sú označené červenými kruhmi, modrá šípka–neolitická kolonizácia (Niederstätter et al., 2012).

3. Postglaciálna rekolonizácia mezolitickými skupinami na konci pleistocénu a začiatku holocénu – mezolitické obdobie sa vyznačuje teplejším podnebím, čo ovplyvnilo aj spôsob života. V lesnatých stredo európskych oblastiach boli mezolitické skupiny ľudí mobilnejšie a oblasti boli riedko osídlené. Mezolitické populácie a ich predchodcovia zanechali stopy v genóme dnešného obyvateľstva (Richards et al., 2000; Semino et al., 2000; Richards, 2003). Haploskupina J2 chromozómu Y sa považuje za najdôležitejší marker, ktorý má súvislosť s rozširovaním farmárstva v juhovýchodnej Európe (Semino et al., 2000). Dôkazy z troch Y chromozómových haploskupín I2a1b-M423, E1b1b1a1b1a-V13 a J2b2-M241 vytvárajú možné odlišenia medzi holocennými mezolitickými skupinami a následnými neolitickými expanziami z Blízkeho východu. Prví farmári boli nositeľmi haploskupín J2a-M410 a G-M201 a následne sa do ich genofondu začlenila aj haploskupina E1b1b1a1b1a-V13 (Battaglia et al., 2009), ktorá sa považuje za pôvodne mezolitickú haploskupinu (King et al., 2008).

4. Neolitická kolonizácia z Blízkeho východu – príchod farmárov do Európy začal pred približne 8 500 rokmi a vyžadoval tak ako i inde vo svete adaptáciu novo prichádzajúcich ľudí na nové prírodné podmienky, patogénov, stravu a sociálnu organizáciu (Diamond, 2002). Neolitickú expanziu do Európy môžeme vysvetliť dvoma modelmi: kultúrna a demická difúzia. Kultúrna difúzia je spojená len so šírením novej technológie medzi lovcami-zberačmi bez pohybu obyvateľstva (Zvelebil, 1986). V tomto prípade nedochádza ku genetickým zmenám vo frekvenciách jednotlivých haploskupín ani príchodu nových mutácií. Demická difúzia súvisí s priamou migráciou obyvateľstva do nových oblastí, kde sa miešajú s pôvodným obyvateľstvom lovcov-zberačov (Ammerman and Cavalli-Sforza, 1984). Tento model bol podporený aj ďalšou štúdiou, ktorá analyzovala mtDNA a chromozóm Y a oba začlenila do toho istého „*admixture*“ prístupu (Rasteiro and Chikhi, 2013). Tento typ expanzie mení frekvencie haploskupín na danom území a taktiež prináša nové haploskupiny do genofondu. Analýzy mtDNA európskeho obyvateľstva poukázali, že menej než 15 % línií sa na územie dnešnej Európy dostalo z Blízkeho východu počas neolitu (Richards et al., 2000). Analýzy chromozómu Y dospeli k číslu 22 % (Semino et al., 2000), avšak niektoré línie haploskupiny J a E1b1b1 mohli dôjsť do Európy z Blízkeho východu alebo severnej Afriky aj v inom období (Semino et al., 1996). Počas obdobia neskorého neolitu došlo aj k príchodu pastierskej populácie z okruhu archeologickej kultúry jamnaja z Pontských stepí (severne od Čierneho a Kaspického mora) (Haak et al., 2015). Neolitizácia Európy môže byť rozdelená do niekoľkých hlavných prúdov. Ako prvá oblasť v Európe bola kolonizovaná Kréta a Grécko. Následne sa farmári šírili ďalej do Európy dvomi cestami: jedna viedla cez Balkánsky poloostrov a druhá pozdĺž pobrežia. Následne dosiahli až Karpatskú kotlinu a Pyrenejský poloostrov a postupne sa ďalej rozšírili po celom kontinente. Na obrázku 30 je znázornená mapa šírenia neolitickej tranzície v Európe (Lacan et al., 2013; Fort, 2015).



Obrázok 30: Izochronná mapa. Šírenie neolitickej tranzície u 918 ranno neolitických oblasti v Európe. Datovanie uvedené v kalibrovaných BP rokov (Fort, 2015).

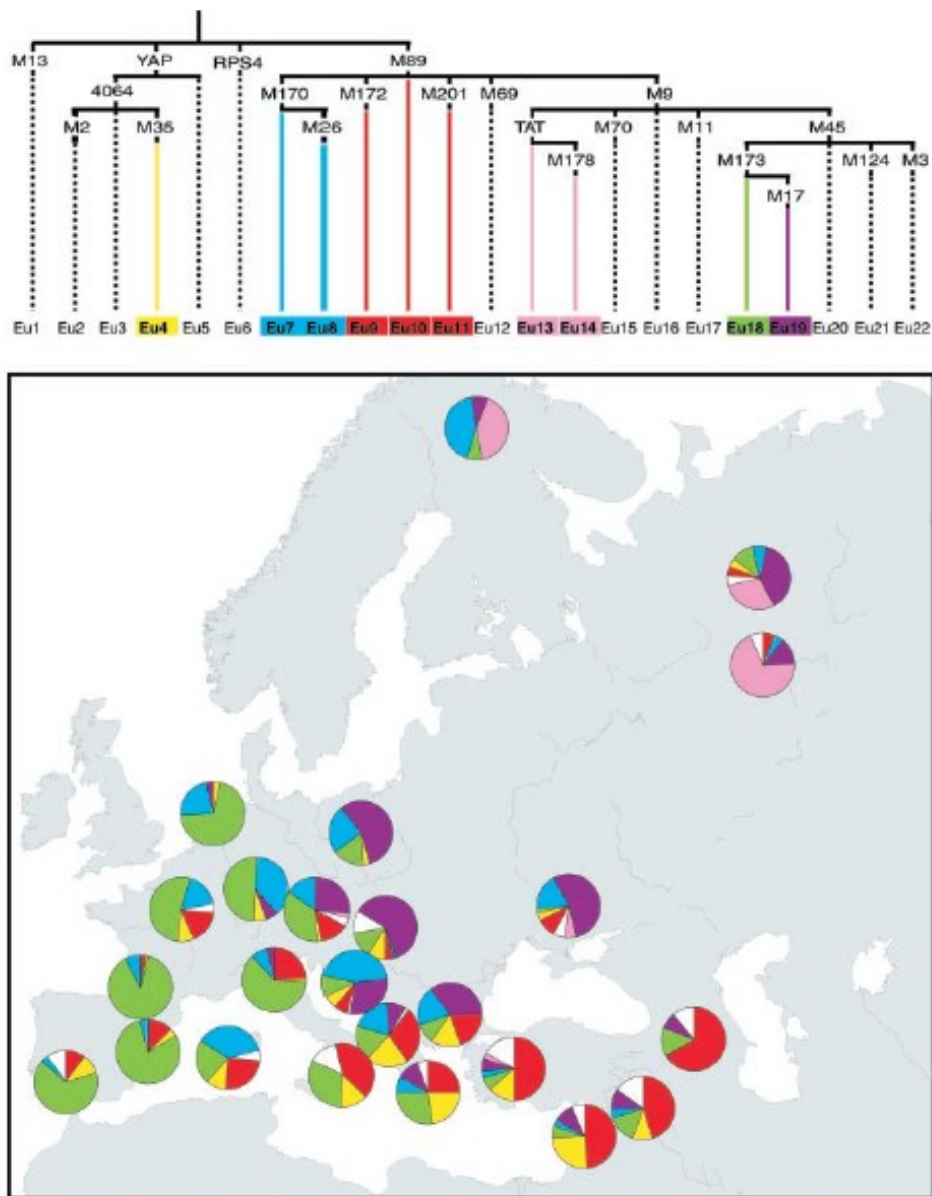
5. Malé migrácie pozdĺž kontinentu od doby medenej až dodnes. Allentoft et al. (2015) poukázal, že doba bronzová bola značne dynamické obdobie, ktoré bolo doprevádzané mohutnými migráciami obyvateľstva v Európe a v Ázii (Allentoft et al., 2015). Sokal et al. (1996) zostavil databázu 3 460 historicky doložených pohybov etnických skupín, ku ktorým došlo na území Európy za posledných 4 200 rokov, a ktoré mali nezanedbateľný vplyv na našu genetickú štruktúru (Sokal et al., 1996). K migráciám obyvateľstva dochádza neustále aj v súčasnom období.

1.4.2.2 Archeogenetické výskumy Európy

Genetickému výskumu Európy sa venuje veľké množstvo publikácií. Prvé významné štúdie, ktoré sa zaoberali posúdením diverzity chromozómu Y v Európe boli publikované v roku 2000. Jednalo sa o štúdie, ktorú publikovala Semino a kolektív a Rosser a kolektív.

Komplexná analýza Európy z pohľadu variability chromozómu Y je popísaná v práci Semino et al. (2000), ktorá analyzovala 1007 vzoriek pochádzajúcich z 25

regiónov Európy a Stredného východu. Práca bola založená na analýze 22 SNP markerov chromozómu Y. Zistila klinálne rozšírenie jednotlivých haploskupín a taktiež poukázala, že v Európe prebehli dve paleolitické a jedna neolitická migračná vlna, ktoré ovplyvnili distribúciu alel chromozómu Y. Výsledky poukázali, že 78% európskeho genofondu má paleolitický pôvod a zvyšných 22 % pripadá na neolitický príspevok. Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y môžeme vidieť na obrázku 31 (Semino et al., 2000).



Obrázok 31: Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y v Európe (Semino et al., 2000).

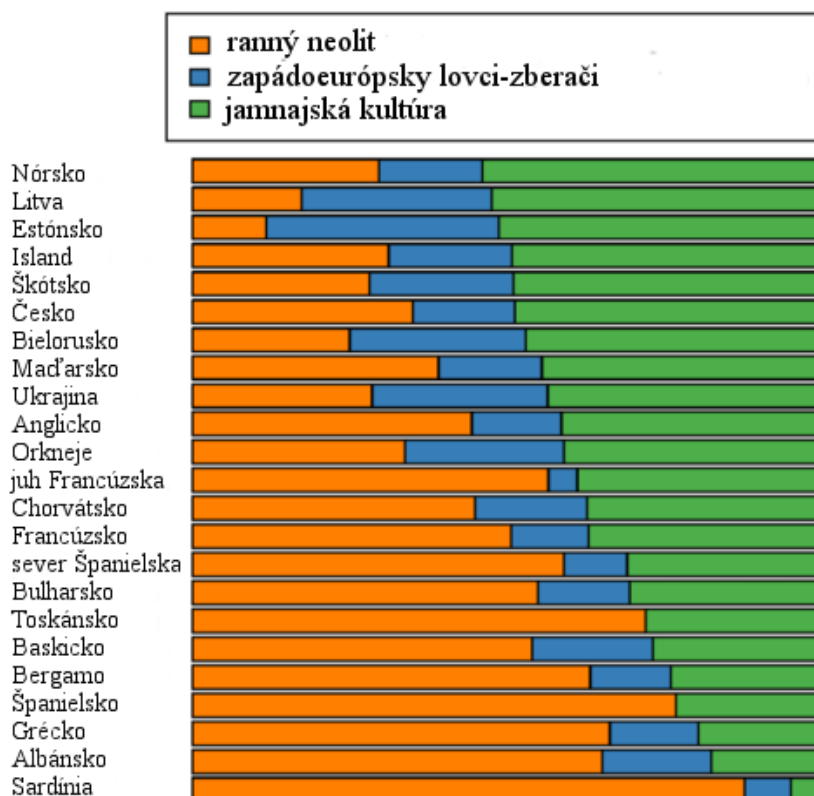
Rosser et al. (2000) sa vo svojej práci zaoberá diverzitou chromozómu Y u 3 616 vzoriek, ktoré pochádzali zo 47 európskych populácií. Práca bola založená na analýze 11 SNP. V článku analyzoval geografické rozloženie haploskupín chromozómu Y, pričom zistil klinálnu distribúciu u piatich haploskupín (R1-M173 (xR1a1a-M17), R1a1a-M17, J, E, a N3). Haploskupina R1-M173 (xR1a1a-M17) vykazuje klinálnu distribúciu od západu smerom na východ. Haploskupina J sa šíri od juhovýchodu smerom na severozápad. Silnú klinálnu distribúciu zistil aj u haploskupiny R1a1a-M17 s maximálnym výskytom v strednej a východnej Európe. Severojužný klín pozoroval u haploskupiny E, ktorá sa v pomerne vysokej frekvencii vyskytuje v Grécku a na Cypre, čo môže poukazovať na bariéru medzi tokom génov medzi Afrikou a Európou. Lokálnu klinálnu distribúciu zistil u haploskupiny N3, ktorá sa vyskytuje hlavne na severe Európy a východe Baltského mora. Okrem toho Mantelovým testom detekoval aj štatisticky významnú a pozitívnu koreláciu medzi genetickými vzdialenosťami a jazykovou príslušnosťou ($p=0,014$) (Rosser et al., 2000).

Ďalšia práca sa venovala predovšetkým neolitickému príspevku v genofonde súčasných Európanov, ktorý klesá so zvyšujúcou sa vzdialenosťou od Blízkeho východu, čo potvrdzuje model o demickej difúzií. Štúdia dospela k záveru, že efektívna veľkosť žien bola väčšia než mužov a taktiež u žien pozorovali vyššiu migračnú rýchlosť než u mužov. Počas neolitickej tranzície došlo aj k zmene sociálnych a kultúrnych zvyklostí od polygamie k monogamií. Taktiež došlo k zvyšovaniu patrilokality, čo malo významný vplyv na diverzitu chromozómu Y (Rasteiro and Chikhi, 2013).

Zatiaľ čo prvé dve spomenuté práce (Rosser et al., 2000; Semino et al., 2000), ktoré sú založené na analýze malého počtu SNP markerov poukazujú na paleolitický pôvod takmer 80% NRY haploskupín, tak jedna z najnovších prác datuje tri hlavné európske haploskupiny (R1a, R1b a I1, čo predstavuje až 64 % všetkých analyzovaných vzoriek) s koalescenčným časom, ktorý sa pohybuje v rozmedzí 3 180–7 340 rokov, čo naznačuje podstatne mladší pôvod týchto haploskupín. Táto prevratná práca, ktorú publikovala Batini et al. (2015) sa venovala sekvenovaniu 3,7 Mb NRY oblasti u 334 mužov pochádzajúcich zo 17 európskych a stredovýchodných populácií (Batini et al., 2015).

Výsledky, ktoré sú získané analýzou modernej DNA môžu byť upresnené a doplnené analýzou aDNA vzoriek.

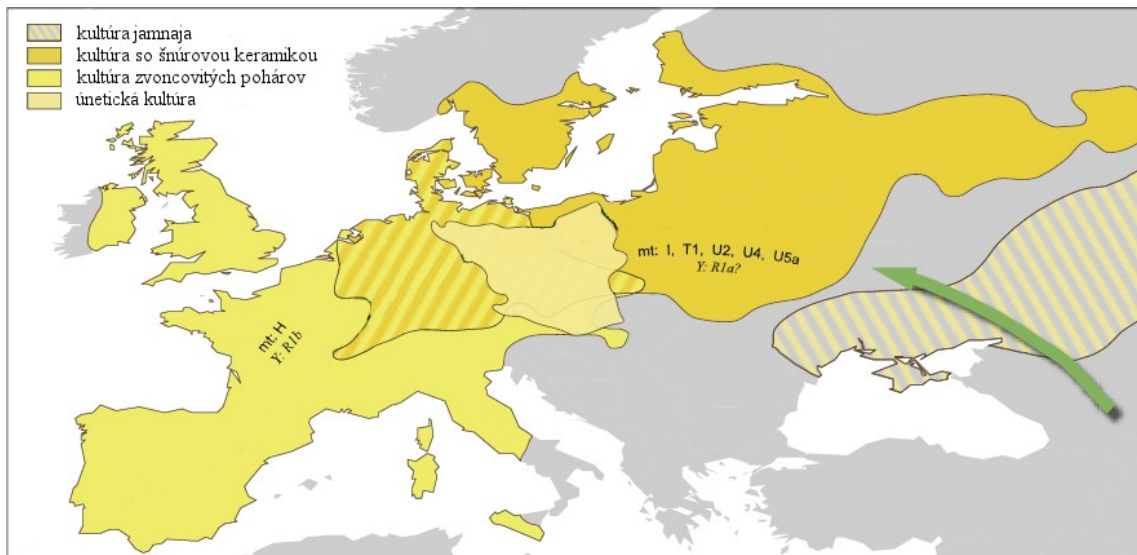
Haak et al. (2015) analýzou 69 aDNA vzoriek Európanov (z ktorých bolo 34 mužských) žijúcich pred 8 000–3 000 rokmi zistil, že západoeurópske a východoeurópske populácie sa šírili pred 8 000–5 000 rokmi a k ich vzájomnému stretu došlo pred 4 500 rokmi. Taktiež poukázal, že haploskupiny R1a a R1b sa v Európe pravdepodobne šírili až pred približne 5 000 rokmi. Okrem toho zistil, že súčasný európsky genofond je okrem pôvodného paleolitického obyvateľstva a novo prichádzajúcich neolitických farmárov ovplyvnený aj pastierskou populáciou z okruhu jamnajskej kultúry, ktorá sa do Európy dostala s Pontsko-Kaspických stepí. Táto migrácia mohla súvisieť aj s rozširovaním niektorých indoeurópsky jazykov v Európe. Na obrázku 32 môžeme vidieť podiel všetkých troch zložiek, ktoré sa podieľajú na formovaní genofondu niektorých európskych populácií.



Obrázok 32: Podiel neolitickej, lovecko-zberačskej a jamnajskej komponenty vo vybraných európskych populáciách (Haak et al., 2015).

Podiel jednotlivých troch komponent je v jednotlivých európskych populáciách rozdielny. V juhoeurópskych populáciách (Sardínia, Španielsko, Toskánsko, juh Francúzska) je najviac zastúpená neolitická komponenta. Postupne smerom na sever kontinentu sa znižuje neolitický podiel a zvyšuje sa podiel jamnajskej komponenty. Okrem toho je populácia z okruhu jamnajskej kultúry spojovaná s kultúrou so šnúrovou keramikou (datovaná do obdobia pred cca 4 800–4 050/4 000 rokmi), ktorá bola rozšírená hlavne vo východnej a strednej Európe (Haak et al., 2015).

V západnej a taktiež v strednej Európe, kde sa prelínala s predošle zmieňovanou kultúrou, bola rozšírená kultúra zvoncových pohárov (datovaná do obdobia pred cca 4 800–3 800 rokmi) a je dávaná do súvislosti s haploskupinou R1b. Rozsah oboch zmieňovaných kultúr je na obrázku 33 (Brandt et al., 2015).



Obrázok 33: Rozsah kultúr spomínaných v textu (Brandt et al., 2015).

Ďalšie články, ktoré sa zaoberajú analýzou jednotlivých haploskupín v Európe, sú uvedené v nasledujúcej kapitole, ktorá je založená predovšetkým na výskum chromozómu Y na Slovensku.

1.4.2.3 Archeogenetické výskumy chromozómu Y na Slovensku

Populácia Slovákov patri do etnickej a jazykovej rodiny Slovanov, ktorá je súčasťou indoeurópskej jazykovej rodiny. Slovania predstavujú najrozšírenejšiu

populáciu v Európe. V súčasnej dobe žijú predovšetkým v strednej, východnej a juhovýchodnej Európe a ich počet sa odhaduje na približne 280 miliónov.

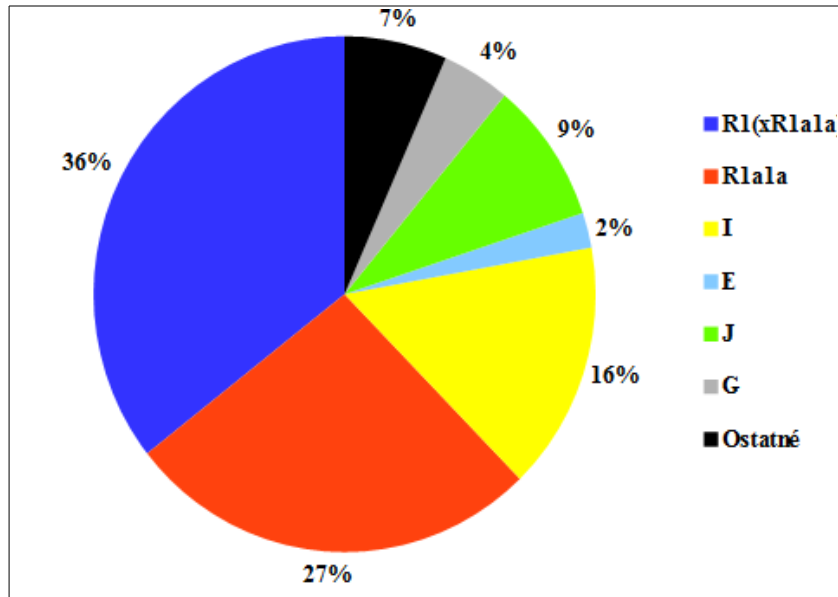
Prvé zmienky o populácií Slovanov sú známe z písomných zdrojov ranných rímskych a byzantských autorov z obdobia okolo roku 550 n. l. (Curta, 2001).

Komplexná diverzita z pohľadu SNP a STR lókusov chromozómu Y slovenského obyvateľstva nebola doposiaľ popísaná. Jednotlivé práce sa venovali buď len analýze SNP alebo STR lókusom, alebo sa venovali iba jednej haploskupine.

Jedna z prvých analýz chromozómu Y slovenskej populácie bola spravená na 100 vzorkách pochádzajúcich z Česka a Slovenska. Analýza sa venovala štúdiu dvoch markerov p12f2 a 49a,f, ktoré sa vyskytujú vo frekvenciách 6 % a 11,4 % (Santachiara Benerecetti et al., 1993). Tie dva markery sa považujú za indikátor neolitickej demickej difúzie a pôvodného paleolitického osídlenia. Marker p12f2 sa vyskytuje v dvoch alelických fragmentoch 8 a 10 kb a patrí do skupiny indelov (Casanova et al., 1985). 8 kb alela vykazuje klinálnu distribúciu šírenia s maximálnym výskytom na Blízkom východe a postupným poklesom smerom na severozápad Európy a je považovaná za indikátor neolitickej demickej difúzie v Európe. Marker 49a,f je špecifický pre európske populácie a je považovaný za protoeurópsky marker, ktorý zohráva dôležitú funkciu pri posudzovaní paleolitického príspevku (Semino et al., 1996).

Čiastočné výskumy SNP polymorfizmov chromozómu Y boli spravené v práci Semino et al. (2000), ktorá mala dostupných 45 vzoriek, ktoré pochádzali spoločne zo Slovenskej a Českej republiky. Medzi tri najčastejšie sa vyskytujúce haploskupiny patrí R1-M173 (xM17)¹³, ktorú zdieľa 35,6 % jedincov, R1a1a-M17 (26,7 %) a I-M170 (15,6 %). Tieto tri haploskupiny patria medzi najčastejšie sa vyskytujúce haploskupiny v Európe. Vo frekvenciách vyššej než 5 % ešte detekovala haploskupinu J-M304 (8,9 %), ktorá je považovaná za jeden z markerov neolitickeho osídlenia. Ostatné haploskupiny sa vyskytujú vo frekvenciách nižšej než 5 %. Výskyt jednotlivých haploskupín chromozómu Y môžeme vidieť na obrázku 34 (Semino et al., 2000).

¹³Táto haploskupina v sebe zahŕňa aj haploskupinu R1b-M343.



Obrázok 34: Zastúpenie haploskupín chromozómu Y v slovenskej a českej populácii (Semino et al., 2000).

V práci Rosser et al. (2000) bolo zaradených aj 70 vzoriek pochádzajúcich zo Slovenska. V najvyššej frekvencii zistil výskyt haploskupiny R1a1a-M17 (47 %), následne je to haploskupina R-M207 (xR-M17), ktorú zistil u 17 % jedincov. Treťou najčastejšie sa vyskytujúcou haploskupinou bol haplotyp 2¹⁴ (17 % jedincov) a haploskupinu E-M96 sa vyskytuje u 10 % jedincov. Tieto haploskupiny vykazujú klinálny výskyt na kontinente. Ďalšie haploskupiny boli zistené vo frekvenciách nižšej než 5 % (Rosser et al., 2000).

Underhill et al. (2010) sa vo svojej práci zaoberal výhradne haploskupinou R1a a jej vetvami v Európe a v Ázii. Haploskupina vykazuje klinálny gradient šírenia v Európe s maximom v Rusku a Poľsku. Väčšina Európanov spadá do haploskupiny R1a1a1b1a1-M458, ktorá sa v Ázii takmer nevyskytuje a jej koalescenčný čas je spočítaný na 7 900±2 600 rokov. V analýzach mal zastúpené aj vzorky pochádzajúce zo Slovenska. Počet analyzovaných vzoriek a ich frekvencia výskytu v jednotlivých oblastiach Slovenska je uvedená v tabuľke 8 (Underhill et al., 2010).

¹⁴Rosserove označenie „Haplotyp 2“ v súčasnom Y-chromozomálnom strome zahŕňa haploskupiny I a G.

Tabuľka 8: Frekvencie výskytu haploskupiny R1a v jednotlivých oblastiach Slovenska (Underhill et al., 2010).

Oblasť	n	Frekvencia výskytu R1a (%)
Bratislava	82	45
Západné Slovensko	109	44
Južné Slovensko	23	60,9
Severné Slovensko	22	45,5
Východné Slovensko	38	52,6

Vysvetlivka: n=počet vzoriek

Myres et al. (2011) sa vo svojej práci venovala výskumu haploskupiny R1b, kde mala zaradených aj 276 jedincov zo Slovenska. Táto haploskupina sa v maximálnej frekvencii vyskytuje v západnej Európe a smerom na východ dochádza k jej klinálnemu poklesu. V Európe sa vyskytuje hlavne vetva R1b1a2-M269, ktorú zistila u 16,3% jedincov pochádzajúcich zo Slovenska (Myres et al., 2011).

Analýze haploskupiny I v Európe sa venuje Rootsi et al. (2004), ktorý analyzoval aj 27 jedincov pochádzajúcich spoločne zo Slovenskej a Českej republiky. Haploskupinu I zistil u 13,6 % jedincov, pričom jedinci spadajú najmä do dvoch vetiev haploskupiny I: I2a1-P37 (7,1 %), ktorá sa v maximálnej frekvencii vyskytuje na Balkánskom poloostrove a I1-M253 (4,5 %), ktorá sa v najvyššej frekvencii vyskytuje v Škandinávií (Rootsi et al., 2004).

Štúdia, ktorá sa venovala analýze haploskupiny G, zistila jej výskyt u slovenského obyvateľstva u 1,1 % jedincov, pričom jedinci spadajú do troch subhaploskupín G2a2b-M485, G2a2b2a-P303 a G2a2b2a1a1b-L497. Posledná z nich sa vyskytuje výhradne v Európe a je dávaná do súvislosti s kultúrou s lineárnou keramikou (Rootsi et al., 2012).

Cruciani et al (2007) detekoval v slovenskej populácii výskyt haploskupiny E1b1b1a1-M78 u 8,33 % jedincov, konkrétne sa na Slovensku vyskytuje vetva E1b1b1a1b1a-V13 (Cruciani et al., 2007).

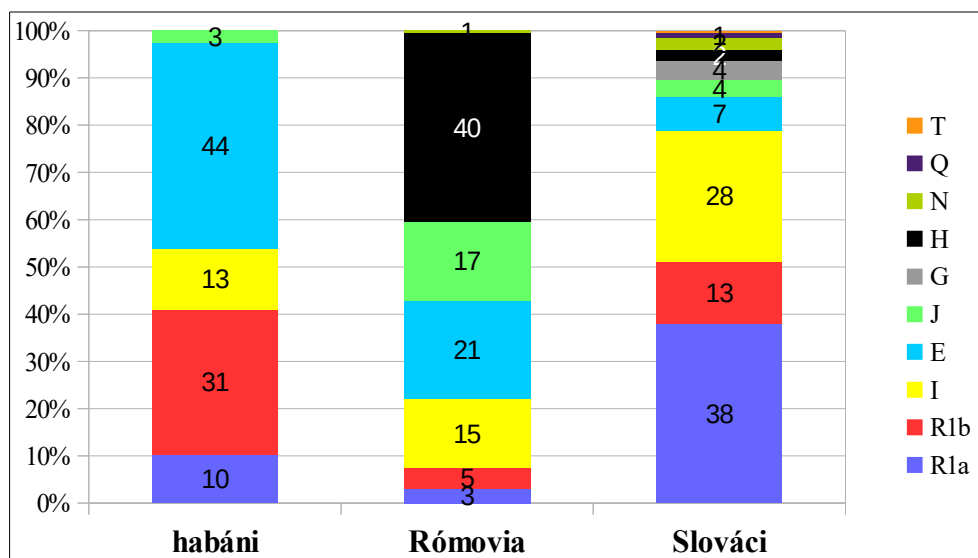
Haploskupina J bola zistená u 8,6 % jedincov Slovenskej republiky, zatiaľ čo v Českej republike bola zistená len u 3,2 % jedincov. Haploskupina J je považovaná za neolitický marker (Di Giacomo et al., 2004).

Ďalšie práce sa venovali diverzite chromozómu Y Slovenska z pohľadu STR polymorfizmov. Práce boli založené na predikcii haploskupín chromozómu Y podľa STR markerov využitím programu Haplogroup Predictor (Athey 2005; Athey 2006).

Petrejčíková et al. (2009a) sa zaoberala diverzitou chromozómu Y u 200 jedincov rómskej národnostnej menšiny na Slovensku. Frekvencie výskytu jednotlivých haploskupín rómskeho etnika (obrázok 35) sa výrazne líšia od frekvencií haploskupín, ktoré sú pozorované na európskom kontinente. S najvyššou frekvenciou bola u nich zistená haploskupina H, ktorú zdieľa 40 % jedincov (Petrejčíková et al., 2009a). Táto haploskupina sa v Európe vyskytuje iba vo veľmi nízkych frekvenciách a jej maximum výskytu je v Indii (Sengupta et al., 2006). Druhou najčastejšou haploskupinou je E, ktorú zdieľa 21 % jedincov. Haploskupinu I zistila u 14,5 % jedincov a haploskupinu J u 16,5 % jedincov. Dve najčastejšie sa vyskytujúce európske haploskupiny R1a a R1b detekovala iba u 3% a 4,5 % jedincov. Populácia Rómov na Slovensku predstavuje geneticky izolovanú populáciu a vysoký výskyt haploskupiny H nasvedčuje ich indickému pôvodu (Petrejčíková et al., 2009a).

Petrejčíková et al. (2009b) sa zaoberala aj diverzitou chromozómu Y z pohľadu STR polymorfizmov u 39 jedincov habánskej populácie¹⁵ na Slovensku. Frekvencie výskytu jednotlivých haploskupín predikovaných pomocou STR u habánov sa líši od ich frekvenčného výskytu u ostatného slovenského obyvateľstva (obrázok 35). S najvyššou frekvenciou u habánov detekovala haploskupinu E, ktorú zdieľa takmer polovica populácie (43,6 % jedincov), následne to bola haploskupina R1b, ktorá sa vyskytuje vo frekvencií 30,8 %. Treťou najrozšírenejšou haploskupinou je I, ktorú zdieľa 13 % jedincov habánskej subpopulácie. Haploskupinu R1a, ktorá sa na Slovensku vyskytuje v najvyššej frekvencií, zistila len u 10,2 % jedincov. Populácia habánov na Slovensku predstavuje geneticky izolovanú populáciu (Petrejčíková et al., 2009b).

¹⁵Subpopulácia habánov je anabaptistická skupina, ktorá ma svoj pôvod vo Švajčiarsku, Nemecku a Rakúsku, ktorí následne emigrovali do strednej Európy.



Obrázok 35: Výskyt hlavných haploskupín chromozómu Y predikovaných pomocou programu Whit Athey's Haplogroup Predictor version 5 (Petrejčíková et al., 2009a; Petrejčíková et al., 2009b, Petrejčíková et al., 2010).

Petrejčíková et al. (2010) využitím Y-STR markerov analyzovala 250 jedincov zo Slovenska a programom na predikciu haploskupín zistila výskyt následných haploskupín. S najvyššou frekvenciou detekovala haploskupinu R1a u 38 %, druhou najčastejšou haploskupinou bola I, ktorú zistila u 27,3 %. Haploskupinu R1b zdieľa 13,2% jedincov a haploskupinu E 7,2 %. Ostatné haploskupiny J, G, H, N, Q a T zistila u menej než 5 % obyvateľstva. Podrobný prehľad haploskupín je uvedený na obrázku 35. Populácia Slovákov nevykazuje na úrovni STR lokusov významné štatistické rozdiely so susediacimi populáciami (Petrejčíková et al., 2010).

Petrejčíková et al. (2011) sa zaoberala aj analýzou STR lokusov chromozómu Y u 629 jedincov pochádzajúcich z východného Slovenska. Vzorky vykazujú vysokú hodnotu haplotypovej diverzity ($0,9982 \pm 0,0003$). Zistila výskyt 474 (83,33 %) unikátnych STR haplotypov. Zvyšných 69 haplotypov sa vyskytovalo v 2–12 kópiách (Petrejčíková et al., 2011).

Analýzou STR lokusov 164 slovenských vzoriek sa zoberal aj Rebała et al. (2007), ktorý analyzoval 18 STR lokusov. Okrem toho zistil že populácia Slovanov je zastúpením STR haplotypov rozdelená do dvoch geneticky odlišných skupín. Populácie východných a západných Slovanov sa významne líši od južných Slovanov

(okrem Slovinska a západného Chorvátska). Za pravlast' Slovanov považuje strednú časť Dnepru (Ukrajina) (Rebała et al., 2007). Z výsledkov STR lókusov predikoval haploskupiny chromozómu Y (Rebała et al., 2012).

1.5 Africký kontinent – sahel

1.5.1 Prírodné a klimatické pomery

Afrika je so svojou rozlohou 30,37 miliónov km² tretí najväčší kontinent a zaberá približne 20 % celkovej pevnej plochy Zeme. Obyvateľstvo Afriky tvorí viac ako 15 % z celkovej svetovej populácie. Rozkladá sa po oboch stranách rovníka a je svetadielom s najteplejším podnebím. Na východe je v oblasti Suezskej šije spojená s Arabským poloostrovom a na severe je od Európy oddelená úzkou úžinou Gibraltárskeho prielivu, ktorý v najužšom mieste dosahuje šírky len 15 km.

Podnebie Afriky je od extrémne suchého k extrémne vlhkému a na základe podnebia ju môžeme rozdeliť do niekoľkých klimatických pásem:

1. Ekvatoriálne – nachádza sa okolo rovníka a je charakterizované silnými zrážkami, konštantnou vysokou teplotou a vysokou vlhkosťou ovzdušia.
2. Tropické – zaberá približne tretinu územia a je tvorené savanami, v ktorých prevláda teplé a vlhké podnebie. Pre toto klimatické pásmo je charakteristické striedanie vlhkého teplého a suchého zimného obdobia, ktoré je ovplyvnené monzúnovými vetrami.
3. Púštne – je charakterizované veľkými teplotnými výkyvmi počas dňa a noci a podnebie je veľmi suché.
4. Stredomorské – je typické s vlhkými miernymi zimami a suchými horúcimi letami.

Sahara je najväčšou púšťou sveta a svojou rozlohou zaberá štvrtinu plochy Afriky. Tiahne sa od Červeného mora až po okraj Atlantického oceánu a rozprestiera sa na území 11 štátov. Územie Sahary a s tým súvisiace aj územie sahelu nemalo stále rovnaký charakter a počas jednotlivých období prechádzalo radikálnymi zmenami, keď sa striedali obdobia sucha s obdobiami vlhka.

V rámci tejto dizertačnej práce sa venujem oblasti subsaharskej Afriky, konkrétne oblasti sahelu, ktorý predstavuje významný migračný bio koridor, ktorý

spája východnú a západnú Afriku (Černý, 2006). Táto časť zahŕňa tropické a púštne pásmo a v nasledujúcom texte by som chcela popísať ako sa v jednotlivých dobách tieto dva regióny menili. Zatiaľ čo v Európe sa striedali chladnejšie a teplejšie periódy, tak v Afrike dochádzalo k striedaniu suchých a vlhkých období.

Rozloha a ráz Sahary sa menil v závislosti na glaciálnych a interglaciálnych cykloch. Počas glaciálnej periódy nadobúdala púštneho charakteru s púštnou vegetáciou, zatiaľ čo v interglaciálnych obdobiach prevažovala stredomorská vegetácia (Blome et al., 2012).

Paleoklimatické data (paleoenvironmentálne záznamy) poukazujú, že vlhké podmienky na Sahare začali pred 135 000 rokmi (eemský interglaciál) a trvali približne 20 000 rokov. Ďalšie obdobie vlhka je patrné v období pred 100 000–75 000 rokmi. Počas týchto vlhkých období bola Sahara obývaná populáciami homíninov. Suché podmienky na Sahare sú zaznamenané pred 115 000–100 000 rokmi a pred 75 000–45 000 rokmi. Následne pred 45 000–35 000 rokmi zavládli na Sahare opäť vlhké podmienky (Blome et al., 2012).

Počas posledného maxima doby ľadovej bola Sahara v hyperaridnom stave a ďalšie obdobie sucha nastalo počas Allerödného interštadiálu (Kuper and Kröpelin, 2006).

Pred 15 000 rokmi nastúpilo vlhké obdobie, ktoré trvalo 10 000 rokov, avšak aj v tomto období je patrných niekoľko suchších výkyvov. V tomto období v severnej Afrike prevládalo vlhkejšie podnebie než je v súčasnosti. Počas ranného a stredného vlhkého obdobia holocénu dosahovalo Čadské jazero (označuje sa aj ako Mega-Čadské jazero) rozlohy 361 000 km² a hĺbky až 160 m (Armitage et al., 2015). Počas tohto vlhkého obdobia sa na Sahare vyskytovalo množstvo jazier a riek a Sahara predstavovala migračný koridor v severojužnom smere (Drake et al., 2011).

Posledných 14 000 rokov Sahara prešla minimálne 30 klimatickými udalosťami, ktoré sa menili v 100–400 až 700–1 000 rokmi. Klimatické zmeny mali vplyv na množstvo, kvalitu, rozloženie a medziročnú variabilitu v potravinových a vodných zdrojoch, ktoré ovplyvnili aj kultúrne zmeny a obyvateľstvo bolo nútené sa novým podmienkam prispôbiť (Hassan, 2002).

Počas obdobia ranného holocénu došlo k nástupu monzúnových dažďov, čo umožnilo vytvorenie priaznivých obývatel'ných podmienok a vytvorenie saván. Pred

8 000–7 000 rokmi dochádzalo k migráciám v rozsahu niekoľkých stoviek kilometrov. Pred 7 000 rokmi bola Sahara vo fáze maximálneho vlhka, ktoré trvalo približne 500 rokov. Počas vlhkého ranno-holocéneho obdobia lovci-zberači preferovali menej zalesnené trávnaté oblasti na severe Sahary oproti pravidelne zaplavovaným a zalesneným oblastiam na juhu Sahary. Pomerne stabilné vlhké podmienky na Sahare trvali 3 200 rokov medzi obdobím pred 8 500–5 300 rokmi (Kuper and Kröpelin, 2006).

Následne na Sahare došlo k dramatickým poveternostným zmenám a nastalo suché a veľmi teplé obdobie, ktoré úplne transformovalo jej povrch. Dôsledkom toho je pred 4 000 rokmi patrný pokles usadlého obyvateľstva (Cremaschi and Lernia, 1999; Vernet, 2002). V subsaharskej Afrike došlo u populácií k zmene životnej subsistencie z usadlých a lovcov-zberačov na nomádskych pastierov (Kuper and Kröpelin, 2006).

Postupne ako dochádzalo k zmene poveternostných podmienok k aridnému stavu, tak klesal aj ročný úhrn zrážok, ktorý ešte pred 6 000 rokmi dosahoval 250 mm, pred 4 300 rokmi to bolo už menej než 150 mm za rok a pred 2 700 rokmi, keď Sahara už začína nadobúdať podoby, akú má aj v súčasnosti, dosahoval ročný úhrn zrážok menej než 50 mm (Kröpelin et al., 2008).

Zatiaľ posledné vlhké obdobie sa na Sahare objavilo okolo roku 500 n. l. a umožnilo obyvateľom vrátiť sa naspäť na sever, kde sa stretli najprv s berberskými a potom aj s arabskými obyvateľmi (Vernet, 2002).

V súčasnosti je Sahara obývaná populáciami, ktoré patria predovšetkým k afro-ázijskej jazykovej rodine (Berberi a Arabi). V menšej miere sa tam vyskytujú aj jedinci nilo-saharskej jazykovej rodiny a to hlavne v oblasti severného Čadu a Mali. V Nigeru je zase rozšírený jazyk songhai. V minulosti bola Sahara obývaná hlavne jedincami nilo-saharskej jazykovej rodiny. Príchod berbersky hovoriacich Tuarégov do oblasti strednej časti Sahary sa datuje až do obdobia pred 1 500 rokmi (Drake et al., 2011).

1.5.2 Archeogenetika Afriky

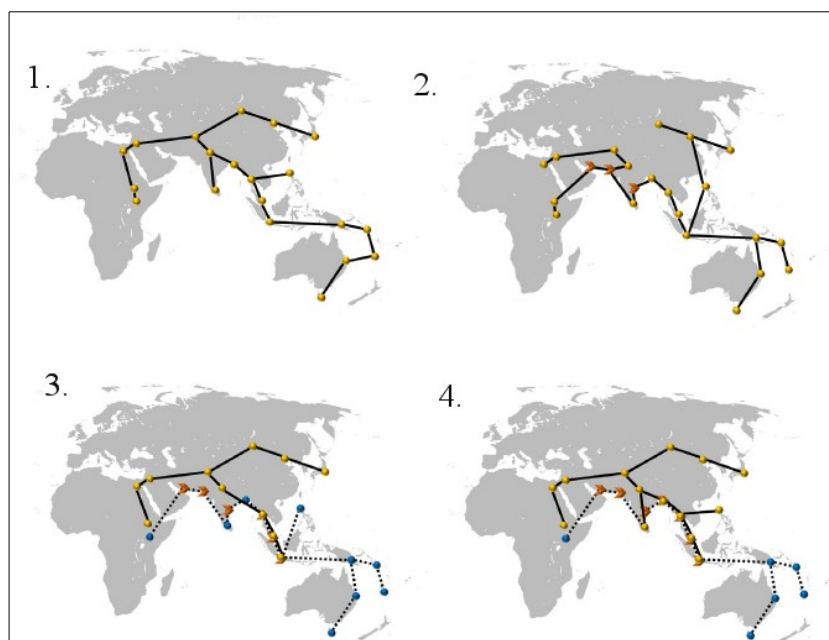
Afrika, ako kolíska ľudstva, má na poli genetiky a štúdiá histórie ľudstva neodmysliteľnú rolu. Na africkom kontinente sa našli doposiaľ najstaršie známe

kostené nálezy predkov človeka, ktoré spadajú do obdobia z prelomu miocénu a pliocénu a pochádzajú z územia dnešného Čadu (Brunet et al., 2002).

Najstaršie nálezy zástupcov *Homo* pochádzajú z Hadaru v Etiópií a boli datované na 2,33 miliónov rokov (Kimbel et al., 1996).

Za najstarší nález zástupcov *Homo sapiens* v Afrike sa považuje nález pri rieke Omo v Etiópií v lokalite Omo Kibish, ktorý je datovaný do obdobia pred 195 000 rokmi (McDougall et al., 2005). Ďalšie pomerne staré nálezy boli zistené v Etiópií v oblasti Herto, ktoré boli radioizotopicky datované na 154 000–160 000 rokov (White et al., 2003).

Anatomicky moderný človek opustil Afriku a šírili sa do Eurázie asi pred 50 000 rokmi a postupne nahradili všetky homininné druhy na našej planéte (Klein, 2008). Reyes-Centeno et al. (2015) sa vo svojej práci zaoberal štyrom hypotézami o šírení AMČ mimo Afriku, ktoré sú zobrazené na obrázku 36.



Obrázok 36: Hypotézy šírenia AMČ (Reyes-Centeno et al., 2015).

Prvá hypotéza počíta iba s jedným šírením AMČ mimo africký kontinent. Druhá hypotéza je založená na šírení AMČ v Ázii pozdĺž pobrežia. Obe hypotézy počítajú z viacerými zakladateľskými efektami hrdla fľaše počas expanzie AMČ. Tretia hypotéza uvažuje o viacerých cestách AMČ mimo Afriku vo viacerých časových obdobiach a geografických cestách. Výsledky jeho štúdie najviac podporujú

štvrtú hypotézu šírenia AMČ mimo africký kontinent, ktorá uvažuje o viacerých cestách von z Afriky s izoláciou populácií. Austrálo-Melánežania predstavujú izolované populácie, ktoré vykazujú genetický signál južnej cesty AMČ von z Afriky (Reyes-Centeno et al., 2015).

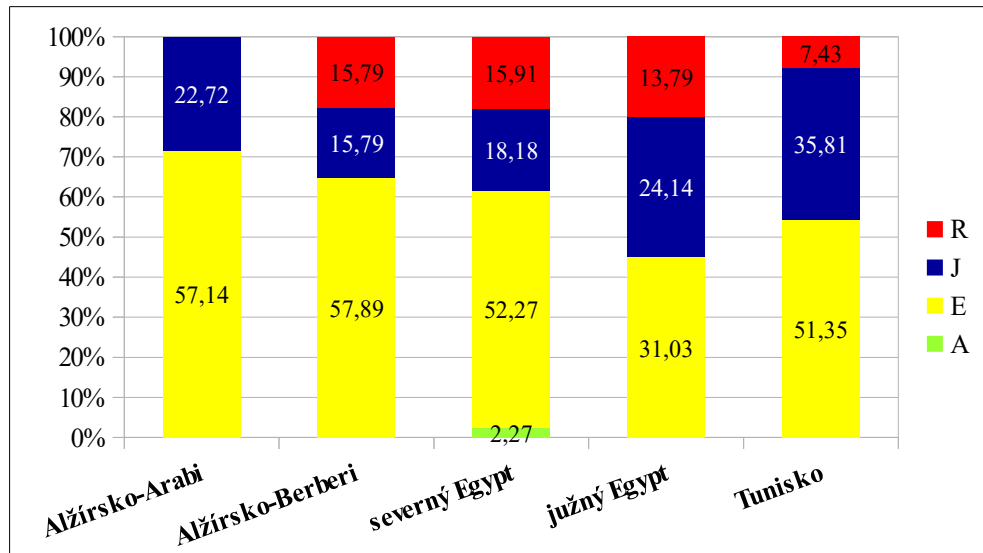
Dopad paleolitických udalostí na diverzitu chromozómu Y v Afrike je len málo zaznamenateľný kvôli neskoršej a podstatne významnejšie expanzií haploskupiny E, ktorá bola rozširovaná bantusky hovoriacimi farmármi zo západnej Afriky. Dôsledkom toho sa v Afrike haploskupiny A a B vyskytuje v nízkej frekvencii a naopak väčšina jedincov patrí do haploskupiny E (Jobling and Tyler-Smith, 2003). Počiatok expanzie bantusky hovoriacich populácií začal pred približne 5 000–5 600 rokmi s oblasti severozápadného Kamerunu a južnej Nigérie a rozšírili sa v subsaharskej Afrike a postupne smerom na východ a juh kontinentu. Spolu s nimi sa šírilo aj poľnohospodárstvo (Vansina, 1995; Holden, 2002; Berniell-Lee et al., 2009; Li et al., 2014). Bantuská expanzia nebola demograficky homogénnou migráciou s nahradzovaním populácií, ale smerom juh produkovala rôzne stupne asimilácie s pôvodnými lovecko-zberačskými populáciami (Sikora et al., 2011).

Migrácie boli pre obyvateľov Afriky súčasťou života už od prvých počiatkoch rozvoja človeka. V minulosti boli migrácie ovplyvnené meniacimi sa klimatickými podmienkami. K migráciám dochádza aj v súčasnosti v dôsledku politických, ekonomických či sociálnych dôvodov (Robertshaw, 2014).

Diverzita chromozómu Y v Afrike bola popísaná vo viacerých prácach a v nasledujúcom texte venujem pozornosť niekoľkým z nich.

Štúdia Arredi et al. (2004) sa zaoberala analýzou 275 mužských vzoriek pochádzajúcich z piatich populácií severnej Afriky (Alžírsko, Tunis a Egypt). V najvyššej frekvencii detekovala haploskupinu E, ktorá okrem populácie z južného Egyptu sa vyskytuje vo frekvencii vyššej než 50 %. V pomerne vysokej frekvencii sa v severnej Afrike vyskytuje aj haploskupina J, ktorú zistila vo frekvencii od 15,79 % u Berberov z Alžírsku až po 35,81 %, ktorá bola detekovaná v Tunisku. Haploskupinu R vo frekvencii vyššej než 10 % detekovala u Berberov z Alžírsku, v severnom a južnom Egypte. V Tunisku bola zistená u 6,76 % jedincov a u Arabov z Alžírsku nebola zistená. Kompletné výsledky výskytu jednotlivých haploskupín v piatich populáciách severnej Afriky sú zobrazené na obrázku 37. Diverzita chromozómu Y

v severnej Afrike je geograficky štruktúrovaná a odpovedá vzoru, ktorý očakávame podľa modelu „*isolation-by-distance*.“ Severná Afrika vykazuje neolitický pôvod a datovanie jednotlivých haploskupín je značne recentné (Arredi et al., 2004).



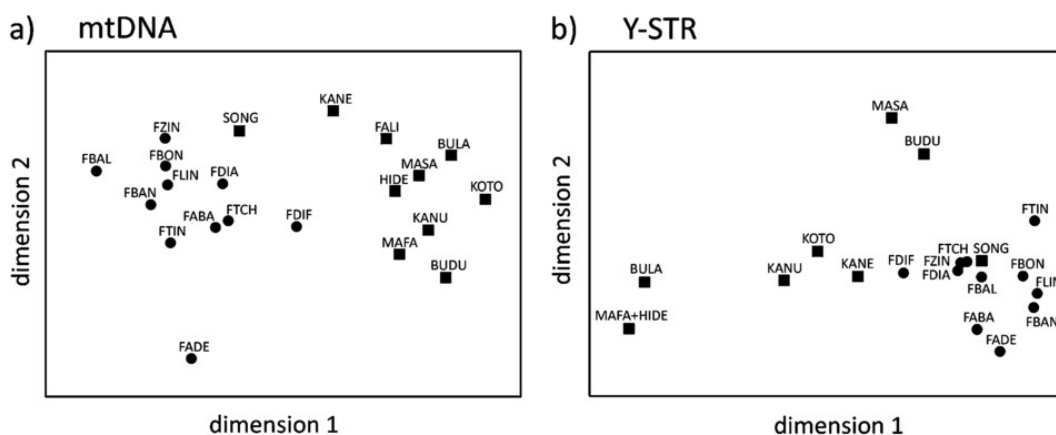
Obrázok 37: Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y v severnej Afrike (Arredi et al., 2004).

Ďalšie významné práce, ktoré sa zaoberali diverzitou nielen subsaharskej Afriky boli publikované Crucianim v roku 2002 a 2010 (Cruciani et al., 2002, 2010). Prvá z nich sa zaoberá analýzou 77 SNP a 7 STR lókusov u 608 jedincov pochádzajúcich z 22 afrických populácií. Najčastejšie sa vyskytujúcou haploskupinou je E, ktorá je rozšírená naprieč celým kontinentom a spadá do nej až 73 % jedincov. Najstaršie haploskupiny Y chromozomálneho stromu (A a B) zistil u 7 % a 6 % jedincov. Haploskupinu R1b detekoval u populáciách pochádzajúcich z Kamerunu, kde sa vyskytuje vo frekvencií 26 %. Táto haploskupina sa do Afriky pravdepodobne dostala spätnou migráciou z Ázie. Ostatné haploskupiny sa vyskytovali iba v niektorých oblastiach v nízkych frekvenciách. Zistil vysokú interpopulačnú haplotypovú diverzitu a jednotlivé populácie vytvárajú tri základné klastry: populácie zo severu kontinentu, východu a subsaharskej Afriky, pričom zdieľanie haplotypov medzi týmito tromi klastrami je značne limitované (Cruciani et al., 2002). Haploskupine R1b sa venuje druhý článok publikovaný v roku 2010. V tomto článku, analyzoval 5 326 jedincov pochádzajúcich z Afriky a Eurázie, pričom haploskupinu, R1b detekoval u 997 jedincov. V práci popísal šesť nových mutácií (V7, V8, V35,

V45, V69 a V88), ktoré definujú vzťah medzi africkými R1b haploskupinami, pričom najvýznamnejšou je haploskupina R1b1c-V88 do ktorej spadá väčšina jedincov z afrického kontinentu. Koalescenčný čas haploskupiny R1b1c-V88 vypočítal na 9 200–5 600 rokov a túto haploskupinu považuje za migračný marker proto-čadských afroázijských populácií zo strednej Sahary do oblasti Čadskej panve (Cruciani et al., 2010).

Asociácie medzi genetickou, jazykovou a geografickou variabilitou v Afrike bola študovaná v práci Wood et al. (2005), ktorá analyzovala 50 SNP u 1122 jedincov, ktorí pochádzali zo 40 afrických populácií. Mantelovým testom zistila silnú čiastočnú koreláciu medzi genetickými a jazykovými vzdialenosťami a bez štatisticky významnej korelácie vyšiel vzťah medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami (Wood et al., 2005).

Genetickej štruktúre pastierskych a usadlých populácií z pohľadu ôsmich STR lokusov chromozómu Y a HVS-I segmentu mtDNA sa venovala aj štúdia Černý et al. (2011), ktorý analyzoval 206 kočovných pastierskych vzoriek a 158 jedincov praktizujúcich usadlý farmársky spôsob života. Štyri populácie vykazujú nízku hladinu génovej diverzity ($<0,80$), z ktorých je jedna kočovná pastierska populácia a tri usadlé farmárske populácie. F_{ST} kočovných pastierskych populácií vyšlo podstatne nižšie než usadlých farmárskych populácií (0,049 verus 0,241). Využitím Wilcoxonového testu nezistil signifikantné rozdiely v génovej diverzite medzi skupinami praktizujúcimi odlišný spôsob života. Mantelovým testom nepozoroval štatisticky významnú závislosť medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami pre chromozóm Y jednak u kočovných pastierskych tak aj u usadlých farmárskych populácií. Pozoroval rozdiely v MDS grafu pre mtDNA a chromozóm Y, ktoré môžeme vidieť na obrázku 38. Kočovné pastierske a usadlé farmárske skupiny u mtDNA vytvárajú dve samostatne zhluky populácií, výnimku tvorí populácia Songhai, ktorá vykazuje blízku príbuznosť s kočovnými pastierskymi populáciami. U chromozómu Y sú vzdialenosti medzi kočovnými pastierskymi skupinami podstatne menšie než je to u usadlých farmárskych populáciách (Černý et al., 2011).



Obrázok 38: MDS graf pre mtDNA a chromozóm Y. Kruhové značky označujú kočovné pastierske skupiny a štvorcové značky usadlé farmárske skupiny (Černý et al., 2011).

Ďalšia práca Sikora et al. (2011) analyzovala 2 841 SNP lokusov u 12 subsaharských populácií. Dospeli k záveru, že pygmejovia vykazujú blízku príbuznosť s Khoisanami. Špecifický komponent, ktorý identifikuje lovecko-zberačské populácie, bol v malej miere nájdený aj u ostatných afrických populácií ako možný výsledok introgresie predošlým osídľovaním väčšiny afrického územia. Najväčší rozdiel zistili medzi nigero-konžskými skupinami a ostatnými skupinami. Genetické rozdiely nigero-konžských populácií môžu odrážať expanziu smerom na západ, ktorá bola spojená so šírením železnej technológie a nigero-konžského jazyka. Taktiež zistili, že populácia Bantu z juhovýchodnej oblasti Mozambiku je výrazne odlišná od západných populácií, ktoré patria do nigero-konžskej jazykovej rodiny (Mandenka alebo Yoruba). Taktiež sa líšia aj od východných bantutsky hovoriacich populácií Luhya. Výsledky nasvedčujú, že Bantuská expanzia jazykov nastala pred približne 5 000 rokmi v oblasti medzi Nigériou a Kamerunom (Sikora et al., 2011).

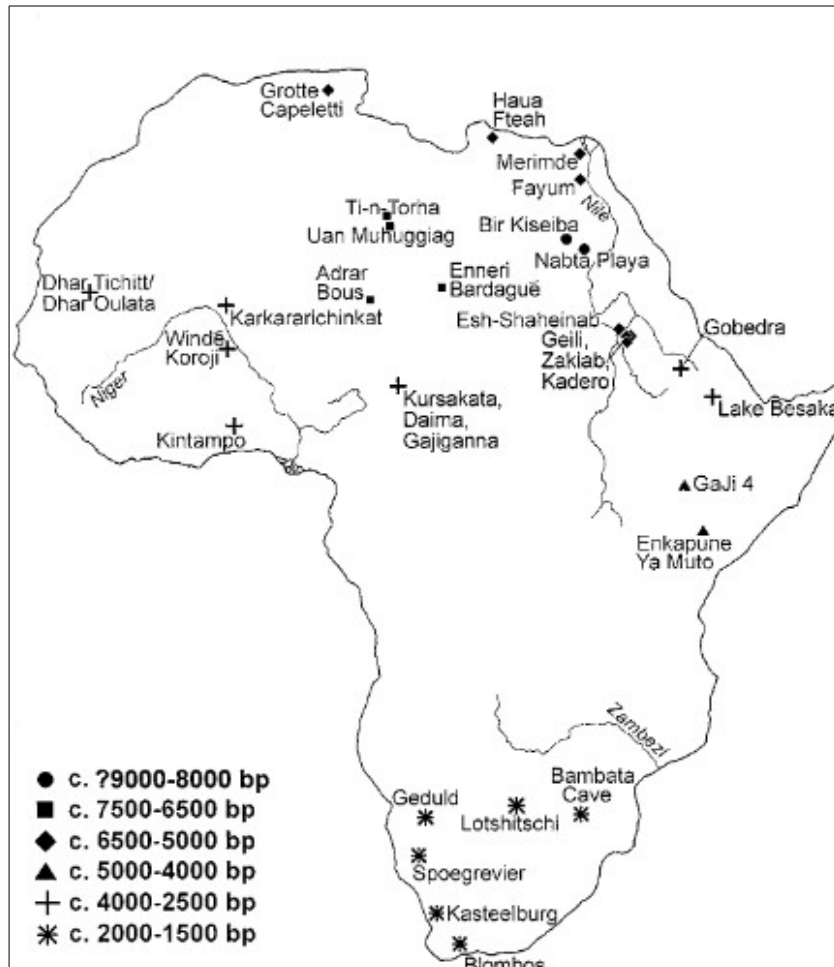
1.5.3 Počiatky pastierstva v Afrike

Väčšina svetových regiónov je charakteristická prvotnou domestikáciou rastlín a až následným domestikovaním zvierat. Africký kontinent predstavuje výnimku, kde ako prvé boli domestikované zvieratá a až následne to boli rastliny

(Marshall and Hildebrand, 2002). Pastierstvo dobytku predstavuje dôležitý znak africkej kultúry. Výsledky etnografických štúdií poukazujú, že dobytok má významnú sociálnu hodnotu a je chodiacim meradlom majetku a váženosti jednotlivcov (di Lernia et al., 2013).

K prvému domestikovaniu dobytku (*Bos primigenius*) došlo pravdepodobne vo východnej časti Sahary, pravdepodobne v oblasti severozápadného Sudánu, pred približne 10 000–8 000 rokmi. Domestikovanie obilnín sa datuje podstatne neskôr (asi pred 4 000 rokmi). Z oblasti severozápadného Sudánu sa domestikovanie dobytku pomerne rýchlo šírilo do ďalších častí Afriky. Pastierstvo, v porovnaní s lovom a zberom, predstavovalo lepší spôsob životnej subsistencie počas nestabilných suchých klimatických podmienok. Avšak kočovní pastieri v Afrike úplne nenahradili lovecko-zberačské populácie, ale oba typy životného štýlu existovali vedľa seba. Prvé známky domestikovaného dobytku v západnej časti Afriky sú patrne pred 7 000–5 000 rokmi (Marshall and Hildebrand, 2002). V oblasti sahelu sa prvé domestikované zvieratá objavili až pred 4 000 rokmi (Smith, 1993) a približne v tom istom čase sa malá skupina kočovních pastierov dostala až na územie dnešnej Keni. Vo východnej časti Afriky sa prvé zmienky o domestikovanom dobytku datujú do obdobia pred 3 500–2 500 rokmi (Marshall and Hildebrand, 2002). Do južnej Afriky sa pastierstvo šírilo pred cca 2 000 rokmi a nešlo len o preberanie kultúry, ale jednalo sa o skutočnú migráciu (Henn et al., 2008). Na obrázku 39 je prehľad počiatkov domestikácie dobytku na africkom kontinente, pričom k najstarším lokalitám patria Bir Kiseiba a Nabta Playa (Marshall and Hildebrand, 2002).

Okrem dobytku k ďalším rozšíreným zvieratám u pastierov patria ovce a kozy, ktoré sú dobre adaptované na suché podmienky. Prvé zmienky o ich domestikácii sa datujú do obdobia 6 000 pred. n. l. do oblasti východného a západného Egypta. Do oblasti subsaharskej Afriky sa dostali až v období 2 200–850 pred. n. l. (Linseele, 2013). Niektoré pastierske populácie sa zaoberajú aj chovom koni a tiav.



Obrázok 39: Distribúcia počiatkov domestikovaného dobytku (Marshall and Hildebrand, 2002).

Dominantnou pastierskou skupinou sahelu je populácia Fulbov, ktorej diverzitu chromozómu Y som publikovala v článku Bučková et al. (2013) a taktiež v mojej diplomovej práci, ktorá bola založená na analýze SNP polymorfizmov fulbských populácií, ktorí pochádzali z 11 oblasti afrického sahelu.

Fulbovia ešte aj v súčasnosti praktizujú transhumanciu, keď počas obdobia dažďov putujú smerom na sever a v čase sucha sa sťahujú naspäť do južnejších oblastí sahelu. Jednotlivé populácie Fulbov sa od seba líšia spôsobom života a stupňom mobility. Hlavná pozornosť kočovných Fulbov je zameraná na chov dobytku. V rámci tejto predkladanej dizertačnej práce mám zastúpené iba kočovné skupiny Fulbov.

2 CIELE DIZERTAČNEJ PRÁCE

Diverzita chromozómu Y je ovplyvnená viacerými faktormi. Cieľom tejto predkladanej dizertačnej práce bolo posúdenie vplyvu geografie a životnej subsistencie na distribúciu haploskupín chromozómu Y v Európe a subsaharskej Afrike.

Keďže komplexná diverzita chromozómu Y slovenského obyvateľstva ešte nebola detailne popísaná, tak jedným cieľom bolo zistiť genetickú diverzitu slovenského obyvateľstva z pohľadu SNP a STR lokusov a pokúsiť sa ju vysvetliť na základe výsledkov z ostatných časti Európy.

Dielčím cieľom na vzorkách z Európy bolo spraviť kombinovanú analýzu SNP a STR lokusov, ktorá umožní lepšie pochopenie diverzity tohto paternalného lokusu u slovenského obyvateľstva a jeho vzťahu k ostatným európskym populáciám.

Zistiť genetickú diverzitu chromozómu Y populácií, ktoré praktikujú kočovný pastiersky a usadlý farmársky spôsob života.

Ďalší cieľ práce bol zameraný na posúdenie intrapopulačných a interpopulačných charakteristík študovaných populácií a preukázať štatisticky významné genetické vzdialenosti medzi študovanými populáciami.

Výsledky, ktoré boli získané analýzou chromozómu Y konfrontovať s výsledkami mtDNA, ktorá bola publikovaná v článku Černý et al. (2011) (vzorky zo subsaharskej Afriky) a v diplomovej práci Mgr. Moniky Veselej (vzorky zo Slovenska).

3 MATERIÁL A METÓDY

3.1 Materiál

V tejto dizertačnej práci som použila dva geograficky odlišné súbory vzoriek DNA.

Prvý súbor vzoriek pozostáva zo slín pochádzajúcich z piatich regiónov Slovenska. Boli zastúpené vzorky pochádzajúce z východného, stredného aj západného Slovenska, ktoré som v rámci projektu sama nazbierala. Sliny boli zbierané využitím špeciálnych zberných skúmaviek Oragene DNA (DNA Genotek, Ontario, Kanada), ktoré vo veku obsahujú stabilizačný roztok. Stabilizačný roztok sa po nazbieraní zmieša so slinami a následne takto pripravené vzorky môžeme uchovávať pri laboratórnej teplote bez poškodenia DNA.

Zberu slín sa zúčastnili študenti 4. ročníkov miestnych gymnázií. Bola zbieraná DNA u dobrovoľných nepríbuzných jedincov mužského pohlavia a všetci darcu podpísali informovaný súhlas. Vzorky boli následne prevezené a sú uchované v Laboratóriu archeogenetiky v Archeologickom ústave AVČR v Prahe v.v.i..

Na obrázku 40 sú vyznačené vzorkované oblasti Slovenska (Stará Ľubovňa, Galanta, Skalica, Nová Baňa a Námestovo) a v tabuľke 9 je zoznam vzorkovaných oblastí s uvedením počtov jedincov a geografickou lokalitou.



Obrázok 40: Mapa Slovenska z vyznačením vzorkovaných oblastí a veľkých slovenských miest (vzorkované oblasti sú označené tmavými štvorcami).

Tabuľka 9: Zoznam vzorkovaných slovenských oblastí, počet vzoriek a geografická poloha.

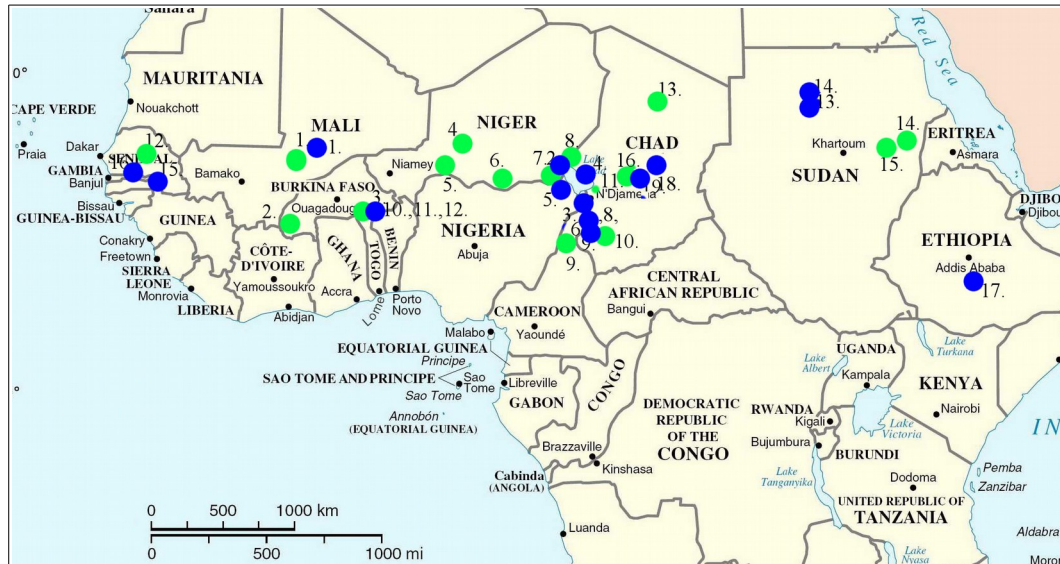
Oblasť	Kód	n	Zemepisná dĺžka	Zemepisná šírka
Stará Ľubovňa	SSL	30	20,69	49,30
Námestovo	SNM	36	19,48	49,41
Skalica	SSK	30	17,23	48,85
Nová Baňa	SNB	27	18,64	48,43
Galanta	SGL	33	17,73	48,19

Vysvetlivka: n=počet jedincov

Slovenské vzorky som porovnávala s ďalšími už publikovanými datami z európskych populácií. Lokality európskych vzoriek sú zobrazené na obrázku 44 (strana 110) a taktiež v Prílohe 1. Pre hierarchickú AMOVU som vytvorila štyri geografické skupiny (Slovensko, Balkán, Rusko a Pyrenejský poloostrov). V skupine Slovensko bolo zaradených päť skúmaných regiónov: Stará Ľubovňa, Skalica, Galanta, Nová Baňa a Námestovo. Balkánska geografická skupina pozostávala z 10 populácií: Aromuni z Rumunska, Aromuni z Albánska, Rumuni z Constanty, Aromuni z Albánska, Aromuni z Macedónska z oblasti Stip, Aromuni z Macedónska z Kruseva, Grécko, Albánsko, Macedónsko a Rumoni z Ploiesti. Do pyrenejskej skupiny som zaradila vzorky z nasledujúcich oblastí: Aragón, východná Andalúzia, západná Andalúzia, Astúria, Baskicko, Kastília la Mancha, severovýchodná Kastília, severozápadná Kastília, Katalánsko, Extremadura, Galícia, Gaskonsko, severné Portugalsko, južné Portugalsko, Valencia, Malorka, Minorca a Ibiza. Ruská skupina pozostávala z nasledujúcich 24 populácií, ktoré pochádzajú z európskej časti Ruska: Belgorod, Kaluga, Stavropol, Nizhnii Novgorod, Orel, Pskov, Saratov, Tula, Vladimir, Velikii Novgorod, Volot, Yaroslav, Archangelskaja, Brianskaja, Iwanovskaja, Lipezkaja, Nowgorodskaja, Orlovskaja, Penzenskaja, Ryazanskaja, Smolenskaja, Tambovskaja, Tverskaja a Vologodskaja.

Druhý súbor vzoriek predstavuje zber slín a bukálnych sterov z 35 oblastí afrického sahelu. Vzorkované oblasti sú zobrazené na obrázku 41. Vzorky pochádzajú z 9 štátov Afriky (Mali, Burkina Faso, Niger, Kamerun, Čad, Senegal, Sudán, Nigéria a Etiópia), ktoré boli nazbierané doc. Mgr. Viktorom Černým, Dr. Všetky vzorky sú uchovávané v Laboratóriu archeogenetiky v Archeologickom

ústave AVČR v Prahe v.v.i.. Zastúpené sú jednak usadlé skupiny tradičných poľnohospodárov a taktiež kočovné pastierske skupiny. Populáciu Mafa a Hide som v ďalších analýzach spojila do jednej populačnej skupiny s označením Hide. Jedná sa o geograficky aj etnicky veľmi príbuzné skupiny, medzi ktorými nie je patrný významný genetický rozdiel.



Obrázok 41: Mapa z vyznačením analyzovaných oblasti afrického sahelu. Zelenou farbou sú vyznačené pastierske skupiny a modrou usadlé skupiny: 1. Fulbovia z Diafarabe, 2. Fulbovia z Banfory, 3. Fulbovia z Tindangou, 4. Fulbovia z Abala, 5. Fulbovia z Aderu, 6. Fulbovia zo Zinderu, 7. Fulbovia z Diffa, 8. Fulbovia z Balatunguru, 9. Fulbovia z Tcheboua, 10. Fulbovia z Bongoru, 11. Fulbovia z Linie, 12. Fulbovia z Ferlo, 13. Daza, 14. Rashayda, 15. Bedja, 16. Arabovia. Usadlé skupiny: 1. Songhai, 2. Buduma, 3. Bulahay, 4. Kanembou, 5. Kanuri, 6. Kotoko, 7. Mafa, 8. Hide, 9. Masa, 10. Gourmantche, 11. Gurunsi, 12. Mossi, 13. Arabovia, 14. Núbijci, 15. Bedici, 16. Serer, 17. Oromo, 18. Maba, 19. Dangaléat.

Celkovo som k analýze mala dostupných 886 vzoriek afrického sahelu, z toho 18 populácií žije usadlým farmárskym spôsobom života (481 vzoriek) a 16 populácií praktizuje kočovný pastiersky spôsob života (405 vzoriek). V tabuľke 10 sú uvedené jednotlivé vzorkované oblasti s geografickou lokalizáciou, počtom vzoriek a spôsob života.

Tabuľka 10: Zoznam jednotlivých populácií afrického sahelu, počet jedincov, spôsob života a geografická lokalita.

Populácia	Kód	n	Štát	Spôsob života	Zemepisná dĺžka	Zemepisná šírka
Fulbovia z Diafarabe	FDIA	23	Mali	kočovný	-4,53	14,66
Fulbovia z Banfory	FBAN	26	Burkina Faso	kočovný	-4,83	10,48
Fulbovia z Tindangou	FTIN	12	Burkina Faso	kočovný	1,84	11,96
Fulbovia z Abala	FABA	21	Niger	kočovný	6,28	15,46
Fulbovia z Aderu	FADE	20	Niger	kočovný	5,10	14,19
Fulbovia zo Zinderu	FZIN	16	Niger	kočovný	9,00	13,81
Fulbovia z Diffa	FDIF	13	Niger	kočovný	12,61	13,31
Fulbovia z Balatunguru	FBAL	13	Niger	kočovný	13,36	13,73
Fulbovia z Tcheboua	FTCH	22	Kamerun	kočovný	13,19	8,97
Fulbovia z Bongoru	FBON	25	Čad	kočovný	15,89	9,96
Fulbovia z Linie	FLIN	11	Čad	kočovný	15,31	12,05
Fulbovia z Ferlo	FFE	38	Senegal	kočovný	-15,11	15,40
Daza	DAZ	40	Čad	kočovný	20,55	18,18
Rashayda	RAS	27	Sudán	kočovný	36,30	15,35
Bedja	BEJ	48	Sudán	kočovný	36,34	15,55
Arabovia	ABA	42	Čad	kočovný	17,95	13,18
Songhai	SONG	23	Mali	usadlý	0,94	15,83
Buduma	BUDU	15	Niger	usadlý	13,56	13,75
Bulahay	BULA	25	Kamerun	usadlý	13,82	10,72
Kanembou	KANE	11	Čad	usadlý	14,73	13,81
Kanuri	KANU	28	Nigéria	usadlý	13,53	12,09
Kotoko	KOTO	15	Kamerun	usadlý	15,04	11,75
Mafa	MAFA	7	Kamerun	usadlý	14,25	10,80
Hide	HIDE		Kamerun	usadlý	13,79	11,00
Masa	MASA	16	Kamerun	usadlý	15,08	10,50
Gourmantche	GUR	21	Burkina Faso	usadlý	0,72	11,24
Gurunsi	GRS	21	Burkina Faso	usadlý	-1,14	11,17
Mossi	MOS	19	Burkina Faso	usadlý	-1,34	12,59
Arabovia	ARA	42	Sudán	usadlý	30,75	18,41
Núbijci	NUB	40	Sudán	usadlý	30,48	20,79
Bedici	BED	33	Senegal	usadlý	-12,31	12,54
Serer	SSR	31	Senegal	usadlý	-16,42	14,09
Oromo	ORO	34	Etiópia	usadlý	38,754	9,02
Maba	MAB	23	Čad	usadlý	20,83	13,86
Dangaléat	DNG	42	Čad	usadlý	18,52	12,15

Vysvetlivka: n=počet jedincov

3.2 Laboratórne metódy

3.2.1 Izolácia DNA

DNA som izolovala dvomi rôznymi metódami. Jeden spôsob izolácie bol použitý na izoláciu DNA z bukálnych sterov časti afrických vzoriek a druhá metóda izolácie bola využitá na vyizolovanie DNA zo slín vzoriek pochádzajúcich zo Slovenska a druhej časti vzoriek z afrického sahelu.

Z bukálnych sterov som DNA vyizolovala za použitia kitu QIAquick PCR Purification Kit (QIAGEN). Kefka z bukálnym sterom bola ihneď po odobratí vzorky ponorená do 1,5 ml skúmavky s 1 ml lyzačného roztoku. Zloženie a príprava roztoku je uvedená v Prílohe 2. Následne po prevezení vzoriek do laboratória som z nich vyizolovala DNA podľa protokolu uvedeného v Prílohe 3.

Sliny, ktoré boli nazbierané využitím skúmaviek Oragene DNA som hneď po nazbieraní zmiešala s Oragene DNA roztokom, ktorý je vo veku skúmavky a umožňuje stabilizáciu DNA pri laboratórnej teplote. Takto pripravené vzorky boli prevezené do laboratória, kde som z nich následne vyizolovala DNA podľa protokolu uvedeného v Prílohe 3.

3.2.2 Analýza SNP lókusov slovenských a afrických vzoriek

Na analýzu SNP lókusov som využila dve metódy. Populácia Fulbov a populácia Songhai bola analyzovaná využitím komerčného súboru kitov Signet Y-SNP Identififacion system v 2.0 (Marligen biosciences), z ktorého som použila 3 kity:

Y-SNP Genotyping Core Kit (Marligen biosciences)

Y-SNP Primary Screening Kit (Marligen biosciences)

Y-SNP E Genotyping Kit (Marligen biosciences)

Firma Marligen následne prestala vyrábať kity na detekciu SNP, a tak som musela nájsť inú vhodnú metódu, ktorou by som dokončila analýzy SNP jednak afrických usadlých vzoriek a taktiež spravila analýzu SNP lókusov slovenských vzoriek. Druhou zvolenou metódou bola analýza SNP lókusov využitím komerčného kitu SNaPshot multiplex kit (Applied Biosystems).

U slovenských vzoriek som analyzovala 17 SNP lókusov: M9, M20, M69, M70, M75, M89, M168, M170, M181, M201, M207, M231, M242, M304, P147, SRY10831.2 a M343.

U afrických vzoriek som analyzovala následných 19 lókusov chromozómu Y: DYS391, M2, M9, M33, M35, M45, M58, M75, M78, M81, M89, M96, M122, M123, M168, M175, M207, M304 a M343. Tieto mutácie určujú základne vetvy Y chromozomálneho stromu (Karafet et al., 2008).

SNaPshot multiplex kit umožňuje multiplexovanie až do 10 analyzovaných SNP lókusov. V prvom kroku som všetky lókusy otestovala v „*singleplex*“ reakciách a následne som vytvorila dve sady reakcií. Protokol na analýzu, vrátane sekvencií jednotlivých primerov a reakčnej koncentrácie je uvedený v Prílohe 4.

Signet Y-SNP Identififacion system od firmy Marligen umožňujú pomerne rýchlu analýzu SNP lókusov využitím technológie LabMAP Luminex Systému. Táto technológia patrí medzi tzv. guľôčkové mikročipy (*bead arrays*), u ktorých sa ako nosiče sond používajú polystyrénové mikrosféry o priemere 5,6 μm . Protokol na analýzu SNP lókusov pomocou tejto technológie je uvedený v Prílohe 5.

3.2.3 Analýza STR lókusov afrických a slovenských vzoriek

U slovenských vzoriek som analyzovala 10 Y-STR lókusov. Jednalo sa o: DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438 a DYS439. Analýzy boli spravené firmou Preventions Genetics (Marshfield, Wisconsin). Vzorky boli pripravené podľa ich požiadaviek na analýzu.

Africké vzorky som analyzovala na 9 nasledujúcich Y-STR lókusov: DYS19, DYS388, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 a DYS439. Vzorky, ktoré boli publikované v článku Bučková et al. (2013) boli analyzované v laboratóriu v Taliansku u profesora A. Novelletu, podľa protokolu uvedeného v článku (Bučková et al., 2013). Zvyšné vzorky som pripravila podľa požiadaviek firmy Preventions Genetics a odoslala na analýzu.

3.3 Štatistické vyhodnotenie

Získane výsledky som následne vyhodnocovala využitím viacerých programov: Arlequin ver. 3.5.1. (Excoffier and Lischer, 2010), R (R Development Core Team, 2013), GenAlEx 6.5 (Peakall and Smouse, 2012), Network ver. 4.6.1.1 (Bandelt et al., 1999), ArcView ver. 3.2. a PASSaGE (Rosenberg and Anderson, 2011).

Vzorky boli vyhodnotené na intrapopulačnej, interpopulačnej a fylogenetickej úrovni.

Intrapopulačné metódy

V rámci intrapopulačných analýz som v programe Arlequin vypočítala génovú diverzitu (*Gene diversity*), ktorá je definovaná ako pravdepodobnosť, že dva náhodne vybrané haplotypy budú odlišné (Nei, 1987), priemernú génovú diverzitu na lókus (*Average gene diversity over loci*) a u SNP polymorfizmov som spočítala aj priemerný počet párových rozdielov na haplotyp (*Mean number of pairwise differences between haplotypes*).

Interpopulačné metódy

Interpopulačné metódy nám umožňujú porovnávať jednotlivé populácie medzi sebou. Spočítala som AMOVU (*Analysis of Molecular Variance*) a genetické párové vzdialenosti Φ_{CT} (pre SNP) a R_{ST} (pre STR) v programe Arlequin (Excoffier and Lischer, 2010). Pre ďalšie výpočty som používala Reynoldsove párové genetické vzdialenosti (Reynolds et al., 1983). Spravila som globálnu AMOVU pre SNP a STR lókusy a pre testovanie genetických rozdielov medzi jednotlivými geografickými skupinami (Slovensko, Balkán, Pyrenejský poloostrov a Rusko) som spravila hierarchickú AMOVU. Zaradenie jednotlivých populácií do geografických skupín je uvedené v kapitole Materiál na strane 98. Testovala som každú geografickú oblasť s každou. Všetky analýzy bežali s 10 000 permutáciami a pri hierarchickej AMOVE som získala tri fixačné indexy. F_{CT} index (Φ_{CT} pre SNPs a R_{CT} pre STR) odráža celkovú genetickú variabilitu medzi skupinami v populácií. Fixačný index F_{SC} (Φ_{SC} pre SNPs a R_{SC} pre STR) určuje genetickú variabilitu medzi populáciami

v geografických skupinách. A tretí fixačný index F_{ST} (Φ_{ST} pre SNPs a R_{ST} pre STR) odráža genetickú variabilitu jednotlivých skupín.

Mantel test

Mantel test je založený na testovaní signifikantnej korelácie medzi dvomi alebo viacerými maticami a bol prevedený v programe GenAlEx 6.5 (Peakall and Smouse, 2012). Testovala som závislosť medzi genetickými vzdialenosťami a geografickou polohou. Pre výpočet som použila 10 000 permutácií. Genetické vzdialenosti boli zastúpené Reynoldsovými genetickými párovými vzdialenosťami a geografické vzdialenosti boli určené v kilometroch. Matrica z geografickými vzdialenosťami bola vypočítaná taktiež v programe GenAlEx 6.5 zo zadaných geografických šírok a dĺžok pre jednotlivé lokality.

MDS graf (Multi-dimensional Scaling)

MDS graf bol spravený programom R z výsledkov Reynoldsových párových genetických vzdialenosti, ktoré boli spravené pre SNP a STR lókusy dohromady a pre SNP a STR lókusy oddelene. Mala som dostupných 61 populácií z Európy, ktoré som pre výpočet spočítavala každý s každým. V prvom kroku som spočítala 1 830 nezávislých AMOVA výpočtov pre SNP lókusy a taktiež 1 830 nezávislých STR AMOVA výpočtov. Počet permutácií bol nastavený na 10 000. Následne som podľa vzorca pre F_{ST} spočítala hodnotu F_{ST} pre kombinované SNP+STR hodnoty.

$$\text{Vzorec pre výpočet } F_{ST}: F_{ST} = \frac{Va(SNP) + Va(STR)}{(Va + Vb)_{SNP} + (Va + Vb)_{STR}}$$

Potom som z F_{ST} hodnoty podľa nasledujúceho vzorca vypočítala Reynoldsove genetické párové vzdialenosti: $D = -\ln(1 - F_{ST})$ a tieto hodnoty som následne použila pri Mantelovom teste a MDS grafe.

Štatistická významnosť tých kombinovaných výpočtov bola spočítaná fisherovým kombinovaným pravdepodobnostným testom (Fisher, 1932).

Mediánové siete

Mediánové siete (*median networks*) patria medzi fylogenetické metódy, ktoré sa využívajú pre hodnotenie evolučných vzdialenosti medzi haplotypmi v rámci jedného druhu. Skonstruovala som mediánové siete pre tri najčastejšie sa vyskytujúce

slovenské haploskupiny (R1a, R1b a I) a šesť mediánových sietí pre európske data (R1a, R1b, I, J, G a E). Na konštrukciu sietí som použila program Network ver. 4.6.1.1. (Bandelt et al., 1999). Mediánové siete boli zostrojené využitím deväť STR lókusov pre slovenské data. Nepoužili sme marker DYS389I a pre mediánové siete európskych populácií sme použili osem STR lókusov. Z výpočtov som vyradila lókus DYS439, pretože nie všetky vzorky boli analyzované pre tento lókus. Ďalším vyradeným lókusom bol a DYS389I, pretože lókus DYS389II je zložený z DYS389I a DYS389b, a tak by sa DYS389I vyskytol vo výpočtoch dvakrát.

Analýzy som spravila iba pre tie vzorky, ktoré boli úspešne analyzované na všetky STR lókusy.

V prvom kroku som spravila *reduced median* (RM) výpočet, ktorý som následne podrobila *median joining* (MJ) výpočtu. Výsledok MJ kalkulácie som ešte podrobila *post-processing MP* výpočtu a nakoniec som vykreslila jednotlivé mediánové siete.

Európske mediánové siete boli vytvorené iba pre haplotypy s frekvenciou výskytu väčšou než jedna a váhu som znížila z 10 na 1 u tých mutácií, ktoré sa vyskytovali vo frekvenciách väčšej než 20.

Mediánové siete som taktiež spravila aj pre usadlé a pastierske populácie s rovnakým nastavením ako to bolo u dát pre európske populácie. Mediánové siete pre jednotlivé haploskupiny africkým populácií sú prevzaté z článku Bučková et al. (2013), ktoré boli skonštruované profesorom A. Novelletom.

Frekvenčné mapy

Slovenské výsledky som porovnala s ďalšími 159 európskymi populáciami a skonštruovala som mapy frekvencie výskytu R1a a R1b haploskupiny využitím „Spatial Analyst Extension“ programu ArcView ver. 3.2. Tento istý dataset bol využitý programom PASSaGE k vypočítaniu „Spatial autocorrelation analysis“ a Moranového I indexu pre jednotlivé korelogramy. Celkovo som spravila 10 tried.

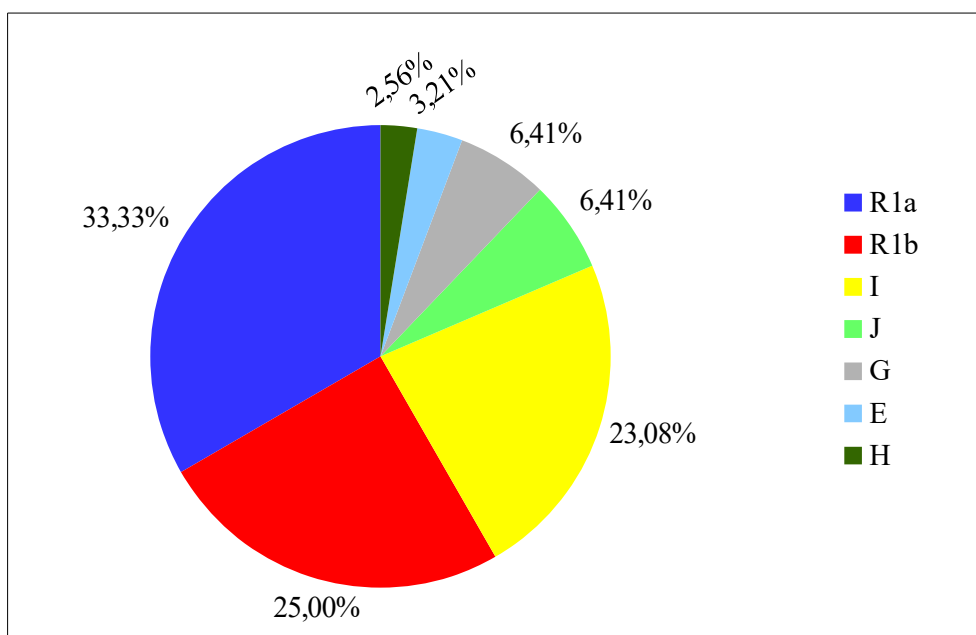
4 VÝSLEDKY

4.1 Diverzita chromozómu Y na Slovensku

Výsledky výskumu, ktoré boli zamerané na posúdenie kompletnej diverzity chromozómu Y z pohľadu SNP a STR lókusov slovenskej populácie, som publikovala v časopise *Annals of Human Biology* pod názvom, „ *The place of Slovakian paternal diversity in the clinal European landscape*” (Nováčková et al., 2015). Následné prezentované výsledky sú prevažne z publikovaného článku.

4.1.1 Zastúpenie hlavných haploskupín na Slovensku

Analýzou 17 SNP lókusov, ktorú určujú hlavné haploskupiny Y chromozomálneho stromu, som u 156 jedincov, ktorí pochádzali z piatich oblastí Slovenska (Stará Ľubovňa, Námestovo, Nová Baňa, Galanta a Skalica) detekovala sedem hlavných haploskupín (R1a, R1b, I, J, G, E a H), ktorých percentuálne zastúpenie je na obrázku 42.

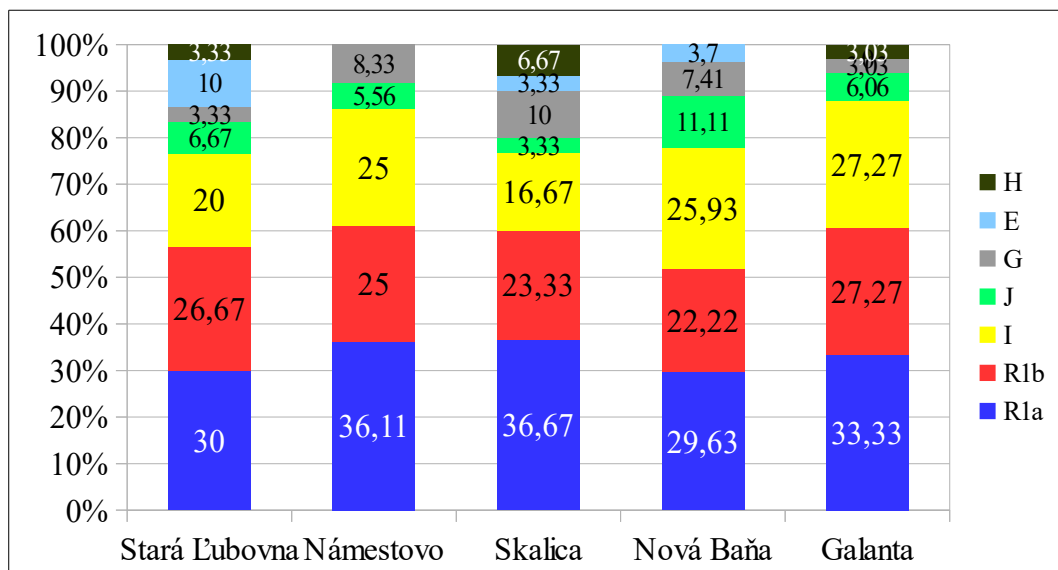


Obrázok 42: Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y v slovenskej populácii.

Kompletné výsledky analýzy SNP lókusov slovenskej populácie sú uvedené v Prílohe 6. Až 81,4 % jedincov zdieľa prvé tri menované haploskupiny, pričom najviac zastúpenou haploskupinou je haploskupina R1a, ktorá bola detekovaná u 33,33 % jedincov. Druhou najčastejšie sa vyskytujúcou haploskupinou je haploskupina R1b s frekvenciou výskytu 25,00 % a v poradí treťou najrozšírenejšou haploskupinou je haploskupina I, ktorú som u slovenských vzoriek zistila vo frekvencií 23,08%.

Ostatné haploskupiny boli zistené len v nízkych frekvenciách, pričom haploskupiny J a G boli detekované u 6,41 % jedincov, haploskupinu E zdieľa 3,21 % jedincov a haploskupinu H len 2,56 % jedincov.

Zastúpenie jednotlivých haploskupín v piatich oblastiach Slovenska je znázornené na obrázku 43. Vo všetkých piatich oblastiach Slovenska som detekovala päť haploskupín R1a, R1b, I, J a G, zvyšné haploskupiny boli zistené iba v populácií zo Starej Ľubovni, Skalice a Galanty (haploskupina H) a Starej Ľubovni, Skalice a Novej Bani (haploskupina E).



Obrázok 43: Zastúpenie jednotlivých haploskupín v piatich oblastiach Slovenska.

Vo všetkých vzorkovaných oblastiach sa s najvyššou frekvenciou vyskytuje haploskupina R1a, pričom s najvyššou frekvenciou som ju zistila v Skalici (37 %) a s najnižšou v Starej Ľubovni a v Novej Bani (30 %). Druhou najčastejšie sa vyskytujúcou haploskupinou je R1b, ktorá sa vyskytuje v rozpätí od 22 % v Novej

Bani až do 27 % v Galante a v Starej Ľubovni. Haploskupinu I som v najvyššej frekvencií zistila v Galante, kde dosahuje výskytu 27 %, zatiaľ čo v Skalici ju zdieľa iba 17 % jedincov. Haploskupinu J som zistila vo frekvencií od 3 % u jedincov zo Skalice až po 11 % u jedincov pochádzajúcich z Novej Bane. Haploskupina G sa v najvyššej frekvencií vyskytuje v Skalici, kde bola detekovaná u 10 % jedincov a v najnižšej frekvencií bola detekovaná u jedincov pochádzajúcich zo Starej Ľubovni a Galanty, kde frekvencia výskytu dosiahla iba 3 %.

Analýzou 10 Y-STR lókusov som zistila 121 rozdielnych haplotypov. Kompletné výsledky STR analýz slovenského obyvateľstva sú uvedené v Prílohe 6.

V programe Arlequin som spočítala génovú diverzitu, priemernú génovú diverzitu na lókus a pre SNP lókusy aj priemerný počet párových rozdielov medzi haplotypmi. Kompletné výsledky týchto intrapopulačných analýz sú uvedené v tabuľke 11.

Tabuľka 11: Kompletné výsledky intrapopulačných analýz.

Populácia (kód)	Marker	n	k	Hs (SE)	π (SE)	Dii (SE)
Stará Ľubovňa (SSL)	SNP	30	7	0,809 (0,040)	0,134 (0,081)	2,82 (1,53)
	STR	30	28	0,995 (0,010)	0,568 (0,311)	
Námestovo (SNM)	SNP	36	5	0,756 (0,035)	0,112 (0,073)	2,49 (1,37)
	STR	36	31	0,992 (0,008)	0,592 (0,322)	
Skalica (SSK)	SNP	30	7	0,793 (0,046)	0,126 (0,080)	2,65 (1,45)
	STR	30	28	0,995 (0,010)	0,540 (0,298)	
Nová Baňa (SNB)	SNP	27	6	0,806 (0,037)	0,130 (0,079)	2,72 (1,49)
	STR	27	26	0,997 (0,011)	0,686 (0,418)	
Galanta (SGL)	SNP	33	6	0,758 (0,035)	0,119 (0,073)	2,50 (1,38)
	STR	33	32	0,998 (0,008)	0,619 (0,339)	

Vysvetlivky značiek: n=počet jedincov; k=počet haplotypov; Hs=génová diverzita; π =priemerná génová diverzita na lókus; SE=štandardná chyba; Dii=priemerný počet párových rozdielov

Hladiny génovej diverzity pre SNP lókusy boli u všetkých piatich slovenských populácií veľmi podobné a vyskytovali sa v rozpätí od 0,756 v Námestove

až po 0,809, ktorú som zistila v populácií zo Starej Ľubovni. Hodnoty génovej diverzity pre STR markery dosahujú u všetkých piatich populáciách takmer maximálnej hodnoty.

Priemerná génová diverzita na lókus pre SNP a STR markery a taktiež aj priemerný počet párových rozdielov medzi haplotypmi pre SNP markery dosahuje podobných hodnôt u všetkých analyzovaných populáciách. Najvyššiu priemernú génovú diverzitu na lókus u SNP som zistila v Starej Ľubovni, kde dosahuje hodnoty 0,134 a najnižšiu v Námestove, kde dosahuje hodnoty 0,112. Zatiaľ čo u STR lókusov to bolo v rozpätí od 0,540 v Skalici do 0,686 v Novej Bani.

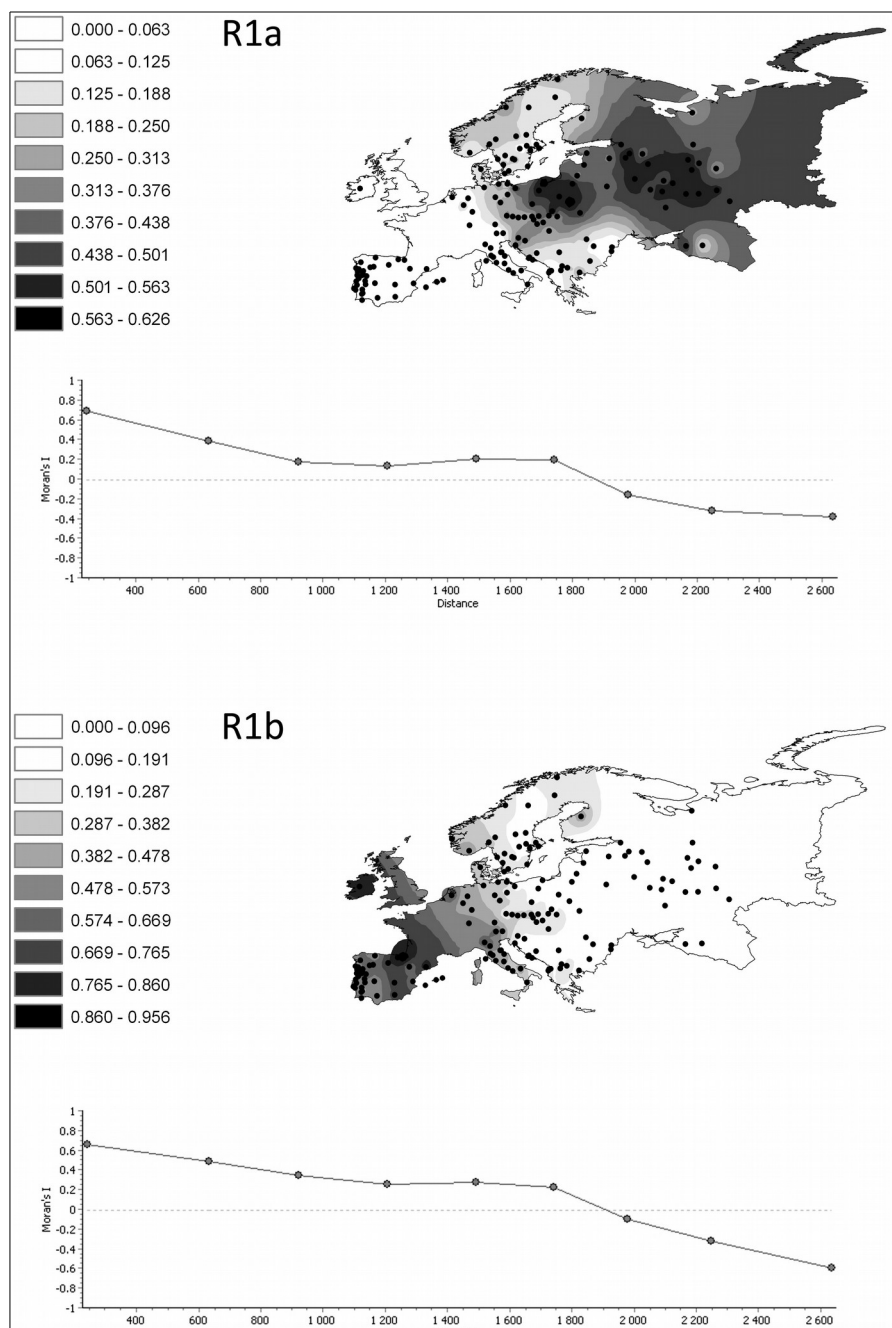
Priemerný počet párových rozdielov medzi haplotypmi SNP lókusov sa vyskytuje v rozpätí od 2,49 v Námestove až po 2,82 v Starej Ľubovni.

4.1.2 Slovenské vzorky v európskom kontexte

Slovenské výsledky som porovnala s publikovanými výsledkami zo 159 európskych populácií a v programe PASSaGe som spravila priestorové frekvenčné rozloženie a priestorové autokorelačné analýzy pre dve najčastejšie sa vyskytujúce haploskupiny (R1a a R1b). Zoznam populácií, s ktorými som naše slovenské vzorky porovnávala je uvedený v Prílohe 1. Korelogramy pre obe haploskupiny sú podobné a signifikantne významné na všetkých vzdialenostných triedach v rámci celých 1 800 km.

Na obrázku 44 môžeme vidieť zastúpenie haploskupiny R1a v Európe. Frekvencia výskytu haploskupiny R1a je najvyššia vo východnej Európe (Rusko a Ukrajina). Druhý pík výskytu je patrný aj na území Poľska a postupne smerom na západ a juhozápad dochádza k poklesu výskytu tejto haploskupiny a v oblasti Pyrenejského poloostrova sa už takmer nevyskytuje. Pozorujeme klinálny výskyt haploskupiny R1a v horizontálnom smere od východu smerom na západ.

Interpoláčná mapa haploskupiny R1b, ktorá je na obrázku 44, taktiež vykazuje klinálnu distribúciu v horizontálnom smere, ale s opačným priebehom ako je to u haploskupiny R1a. Táto haploskupina sa v najvyššej frekvencií vyskytuje v západnej Európe na Pyrenejskom poloostrove a vo Veľkej Británii. Postupne smerom na východ a juh kontinentu dochádza k poklesu výskytu, pričom v niektorých oblastiach Ruska nebola detekovaná.



Obrázok 44: Mapy frekvencií výskytu haploskupiny R1a a R1b v Európe. Bodkami sú vyznačené oblasti odkiaľ pochádzajú analyzované data. Pod mapami je Moranov I priestorový autokorelačný index, ktorý je na všetkých distančných triedach (uvedené v kilometroch) štatisticky významný.

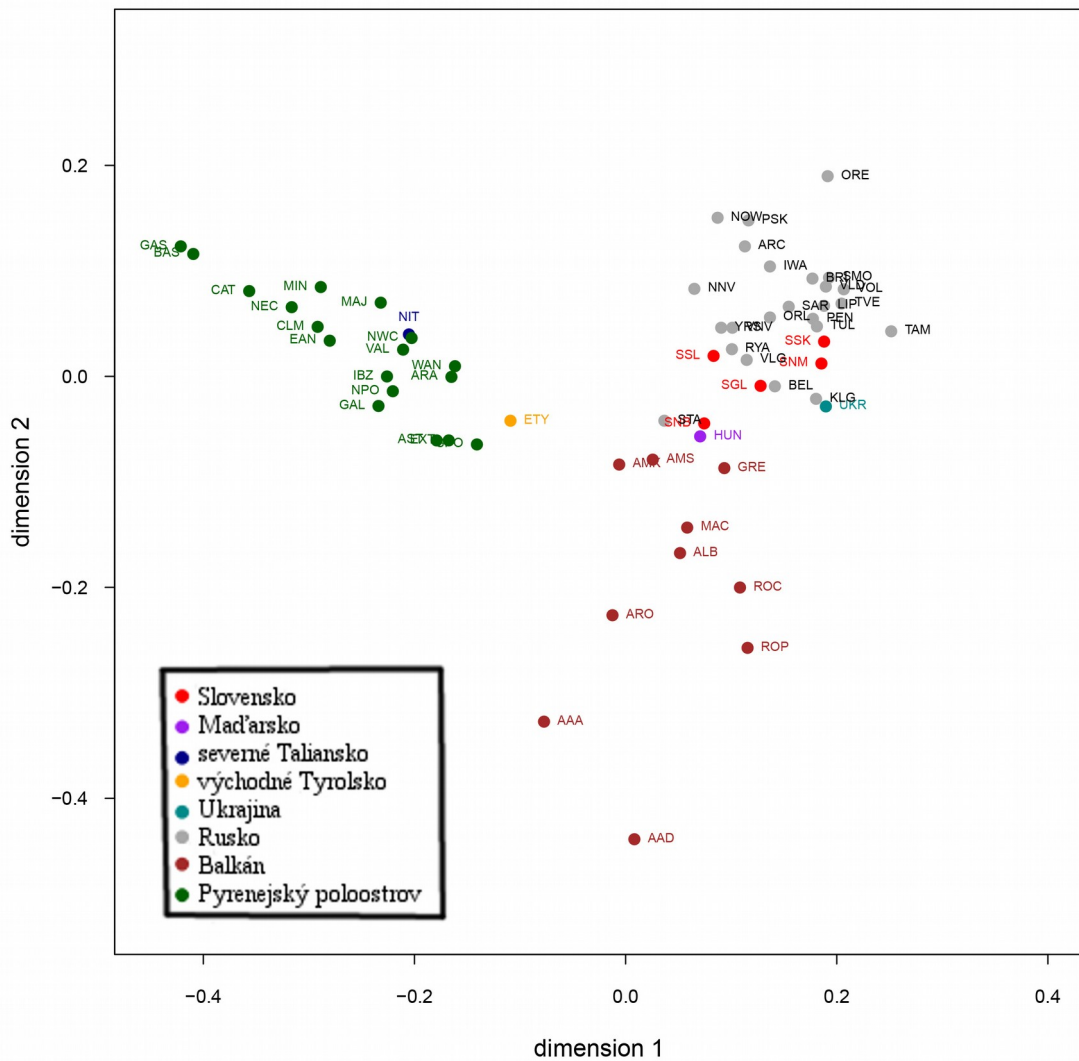
Oblasť strednej Európy, kde leží aj územie Slovenska, je miestom stretu oboch haploskupín. Obe haploskupiny sa tu vyskytujú v približne rovnakej frekvencii.

4.1.3 MDS graf

Slovenské vzorky, ktoré boli úspešne analyzované na SNP a STR markery som porovnala s ďalšími 56 európskymi populáciami, ku ktorým som mala dostupné rovnaké SNP aj STR markery. V programe R som z výsledkov Reynoldsových párových genetických vzdialenosti pre kombinovanú analýzu SNP a STR lokusov vytvorila MDS graf, ktorý ukazuje vzťahy medzi jednotlivými európskymi populáciami. Kompletná matrica Reynoldsových párových genetických vzdialenosti s vyznačením štatisticky významných rozdielov medzi jednotlivými európskymi populáciami je v Prílohe 7. Farebne som odlišila jednotlivé geografické populácie ako to ukazuje legenda grafu.

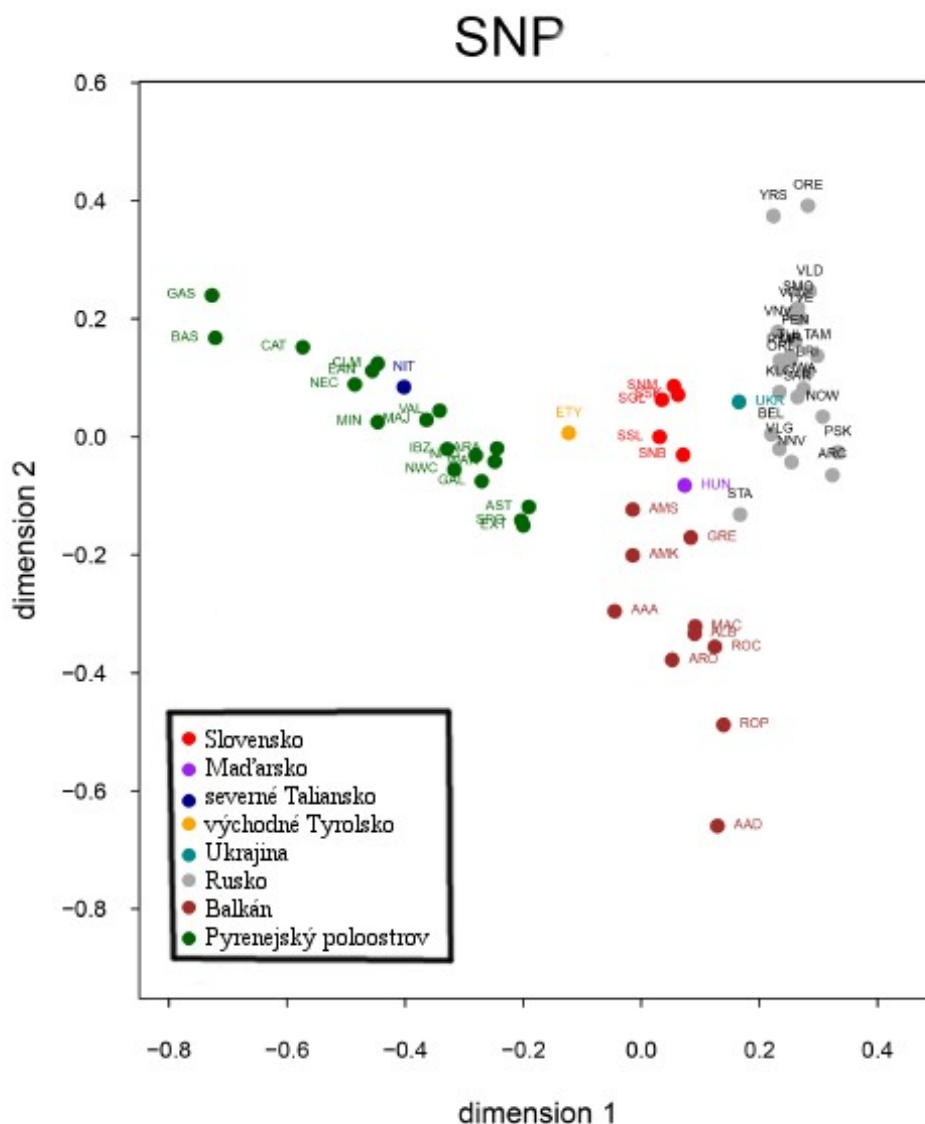
Slovenské vzorky, ktoré sú označené červenou farbou sa štatisticky významne líšia od všetkých populácií z Pyrenejského polostrova (na obrázku znázornené zelenou farbou), severného Talianska (modrá farba), Rakúskeho Tirolska (žltá farba), niektorých populácií z Ruska (sivá farba) a Balkánskeho polostrova (hnedá farba). Žiadnu signifikantnú významnosť som nezistila medzi piatimi skúmanými oblasťami Slovenska.

Na MDS grafe sú slovenské vzorky situované takmer v strede grafu. Na ľavo od nich sú zoskupené vzorky z Pyrenejského poloostrova, Talianska a Rakúska. Na pravo od slovenských vzoriek sú vzorky z Ukrajiny a Ruska. Vzorky z Balkánskeho poloostrova a Maďarska sa nachádzajú smerom dole od slovenských vzoriek. Rozloženie vzoriek na MDS grafe kopíruje geografické rozloženie jednotlivých populácií na geografickej mape Európy. Na obrázku 45 môžeme vidieť výsledok kombinovanej SNP a STR analýzy Reynoldsových párových genetických rozdielov.



Obrázok 45: MDS graf kombinovanej SNP a STR analýzy európskych populácií.

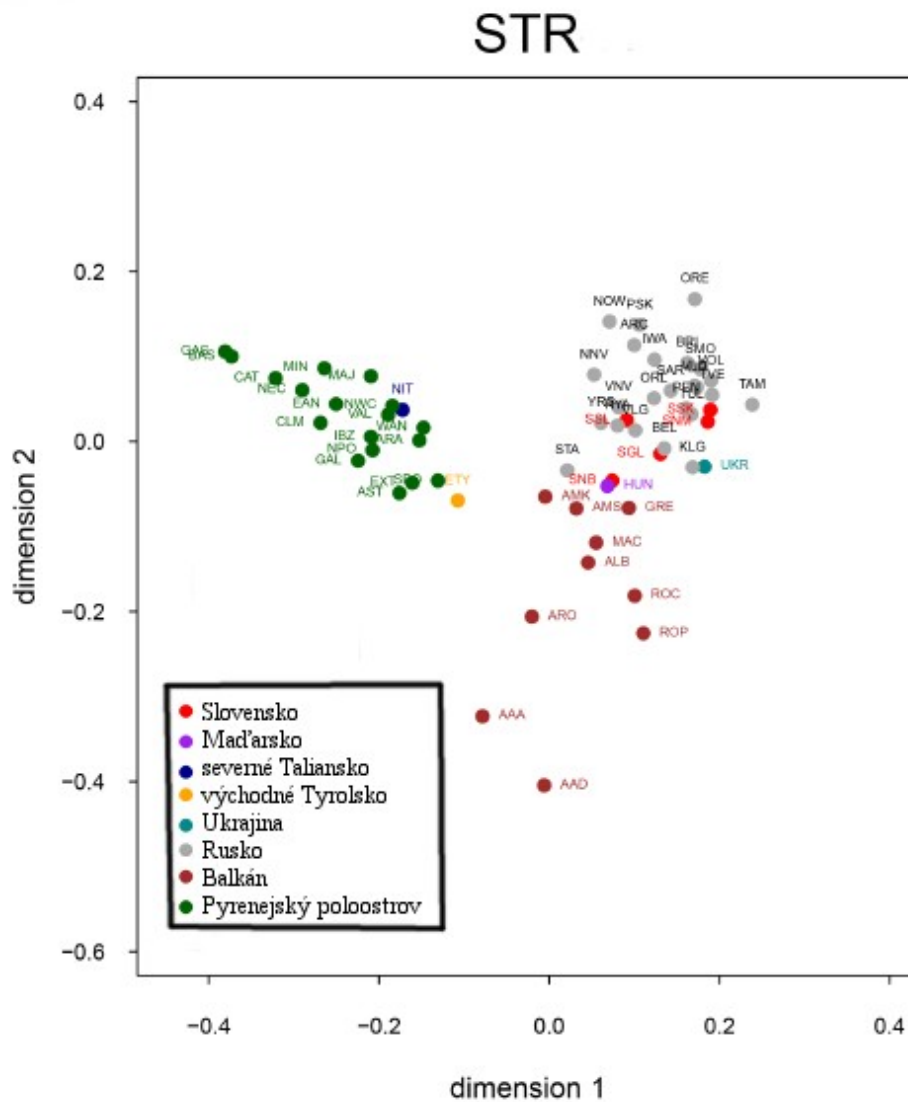
Okrem kombinovanej analýzy pre SNP a STR markery spoločne som spravila aj MDS graf len pre samostatné SNP markery a taktiež len pre STR markery. Na obrázkoch 46 a 47 môžeme vidieť výsledky jednotlivých analýz.



Obrázok 46: MDS graf pre samostatné SNP lokusy.

Rovnako ako u kombinovanej analýze, tak aj u analýzy SNP markerov (obrázok 46) sa populácia Slovákov vyskytuje v strede grafu a ostatné európske populácie sú v rovnakej polohe v akej sa vyskytujú aj na geografickej mape Európy.

Populácia Slovákov vykazuje štatisticky významnú odlišnosť od všetkých populácií Pyrenejského poloostrova, od populácie severného Talianska, Tirolska a niektorých subpopulácií z Ruska a Balkánskeho poloostrova.



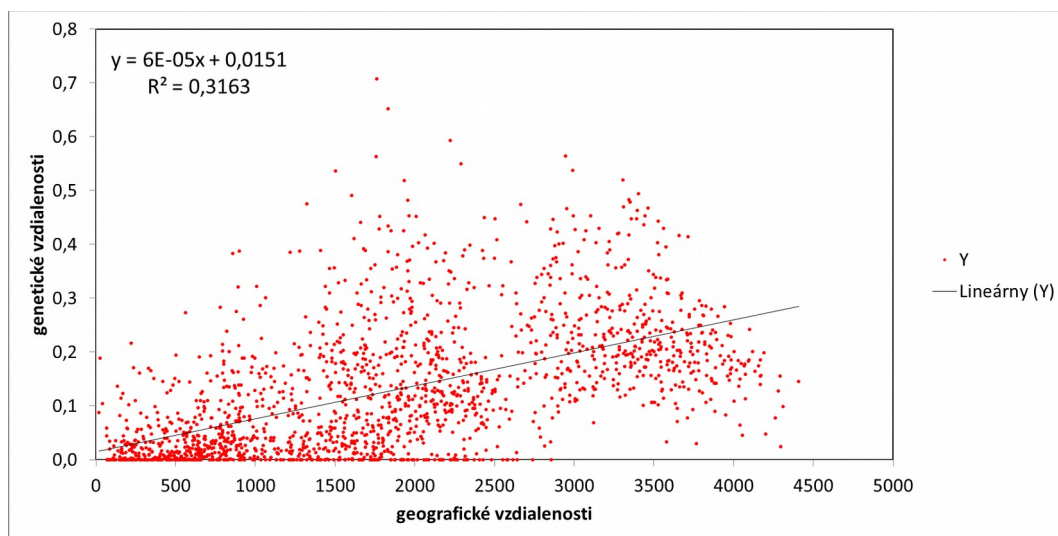
Obrázok 47: MDS graf pre samostatné STR lokusy.

Na obrázku 47 sú zobrazené výsledky Reynoldsových genetických párových vzdialenosti len pre samostatné STR lokusy. Populácia Slovákov sa na základe STR lokusov vyskytuje roztrúsená medzi ruskými populáciami, nevytvára samostatne oddelenú skupinu ako je to podľa SNP lokusov. Na základe STR lokusov som zistila štatisticky významnú odlišnosť slovenských populácií od všetkých populácií Pyrenejského poloostrova, severného Talianska, niektorých ruských a balkánskych populácií.

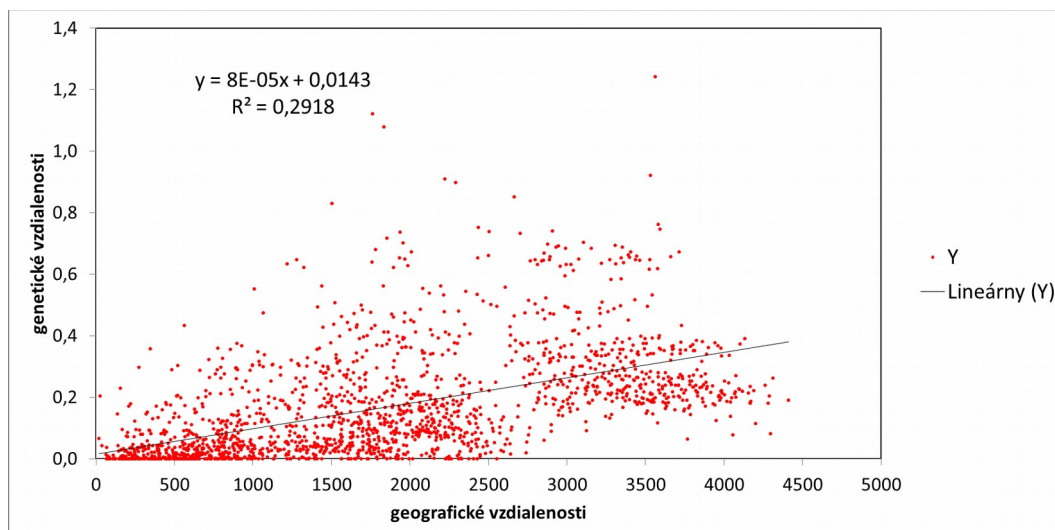
4.1.4 Mantel test

V programe GenAlex som spravila Mantel test pre samostatné SNP, STR lókusy a pre kombinované SNP+STR lókusy. Mantelovým testom som zistovala závislosť medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami.

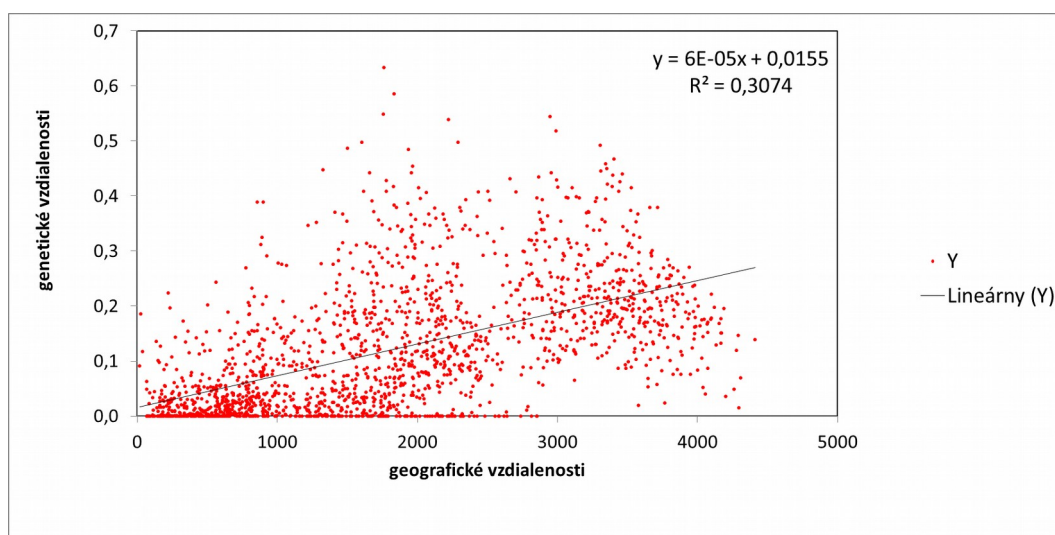
Na obrázkoch 48, 49 a 50 môžeme vidieť výsledky Mantelových testov. Všetky tri korelačné koeficienty vyšli pozitívne a štatisticky významné. Korelačný koeficient Mantelovho testu pre STR lókusy vyšiel $r=0,554$, pre SNP lókusy vyšiel $r=0,540$ a pre kombinovanú analýzu SNP+STR lókusov vyšiel $r=0,562$. Všetky tri výpočty boli signifikantne významné na hladine významnosti $p<0,00001$.



Obrázok 48: Mantel test kombinovaných SNP a STR lókusov európskych populácií.



Obrázok 49: Mantel test SNP lókusov 61 európskych populácií.



Obrázok 50: Mantel test STR lókusov 61 európskych populácií.

4.1.5 Hierarchická AMOVA

Spočítala som taktiež hierarchickú AMOVU pre jednotlivé geografické skupiny. (Slovensko, Rusko, Balkán a Pyrenejský poloostrov). Zaradenie vzoriek k jednotlivým geografickým skupinám je uvedené v kapitole Materiál na strane 98.

Populácia Slovenska nevykazuje štatisticky významnú odlišnosť F_{SC} hodnoty iba s populáciou z Ruska a to pre SNP lókusy. Ostatné porovnania jednotlivých geografických oblastí medzi sebou sú štatisticky významné.

Hodnoty F_{SC} dosahujú nižších hodnôt než sú hodnoty F_{CT} , okrem Slovenska a Ruska pre STR lókusy, kde sú obe hodnoty rovnaké.

F_{SC} hodnoty sa pohybujú v rozpätí od 0,6 % (Slovensko a Rusko) až po 4,2 % (Pyrenejský a Balkánsky poloostrov) u SNP lókusov, zatiaľ čo u STR sa hodnoty pohybujú v rozpätí od 0,8 % (Slovensko a Rusko) po 4,6 % (Slovensko a Balkán).

F_{CT} hodnoty sa zvyšujú so zvyšujúcou sa vzdialenosťou medzi jednotlivými geografickými lokalitami. Najnižšia hodnota pre SNP lókusy je medzi Slovenskom a Ruskom, kde dosahuje 4,6 % a najvyššia medzi Ruskom a Pyrenejským poloostrovom, kde dosahuje hodnoty 24,3 %. U STR lókusov sa F_{CT} hodnoty pohybujú v rozpätí od 0,8 % (Slovensko a Rusko) až po 18,2 % (Rusko a Pyrenejský poloostrov).

Tabuľka 12: Výsledky hierarchickej AMOVY SNP a STR lókusov pre geografické skupiny porovnané každý s každým: Pod diagonálou F_{CT} hodnoty (v %) genetických rozdielov a nad diagonálou F_{SC} hodnoty (v %) genetických rozdielov.

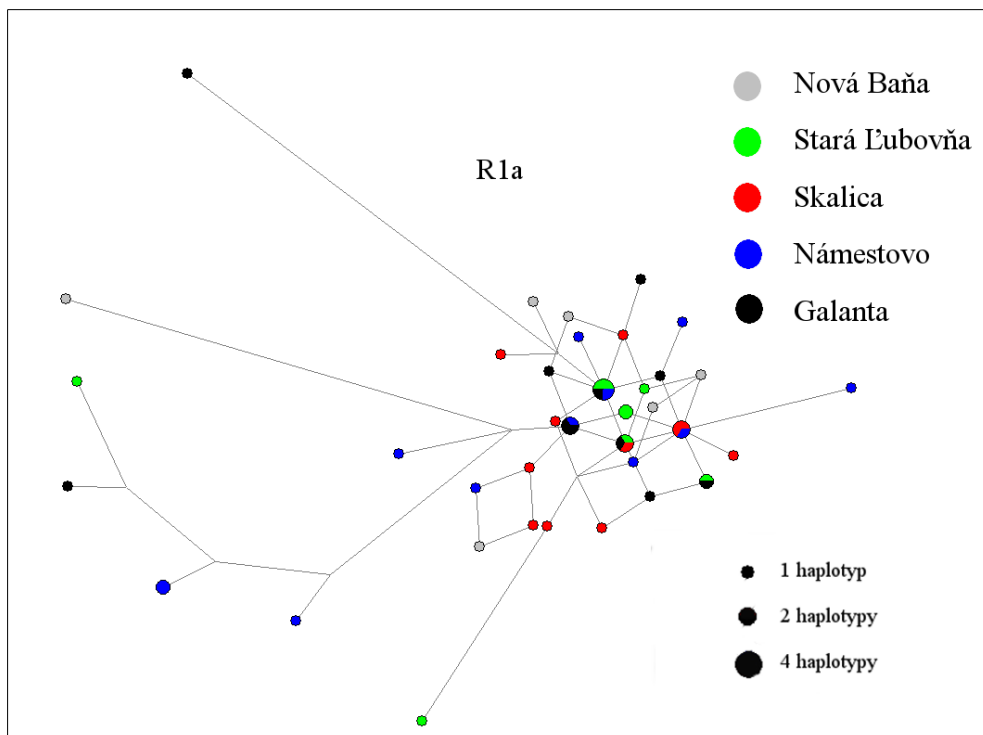
SNP lókusy				
	Slovensko	Rusko	Balkán	Pyrenejský poloostrov
Slovensko	-	0,6 n.s.	2,3 *	3,6 ***
Rusko	4,6 ***	-	1,9 ***	2,8 ***
Balkán	8,8 **	15,4 ***	-	4,2 ***
Pyrenejský poloostrov	12,5 ***	24,3 ***	20,1 ***	-
STR lókusy				
	Slovensko	Rusko	Balkán	Pyrenejský poloostrov
Slovensko	-	0,8 *	4,6 ***	2,1 ***
Rusko	0,8 +	-	2,4 ***	1,6 ***
Balkán	6,1 **	8,8 ***	-	3,4 ***
Pyrenejský poloostrov	17,8 ***	18,2 ***	14,3 ***	-

Hladiny významnosti: *** : $p < 0,0001$; ** : $p < 0,001$; * : $p < 0,01$; + : $p < 0,05$; n.s.: $p > 0,05$.

4.1.6 Mediánové siete

V programe Network som spravila mediánove siete pre tri na Slovensku sa najčastejšie vyskytujúce haploskupiny (R1a, R1b a I). Jednotlivé oblasti Slovenska sú farebné odlišené. Zistila som, že väčšina haplotypov je unikátnych, pričom iba malá časť haplotypov je zdieľaná 2–4 jedincami.

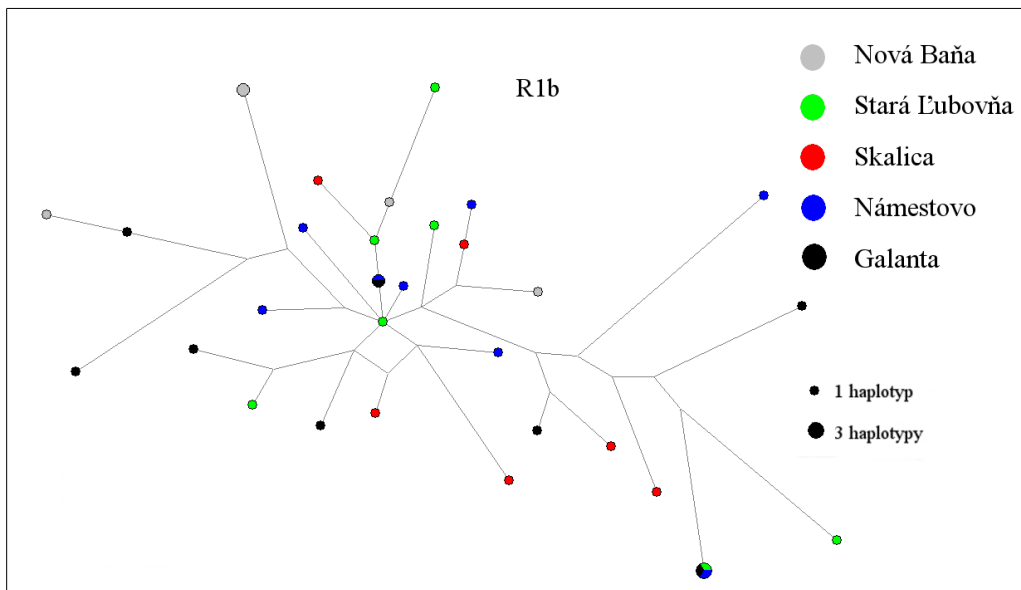
Na obrázku 51 je znázornená mediánová sieť pre slovenské vzorky, ktoré zdieľajú haploskupinu R1a. Táto mediánová sieť vykazuje väčšie množstvo retikulácií. Z celkového počtu 36 rozdielnych haplotypov je jeden haplotyp zdieľaný 4 jedincami, 3 haplotypy zdieľajú traja jedinci a 3 haplotypy sú zdieľané medzi 2 jedincami.



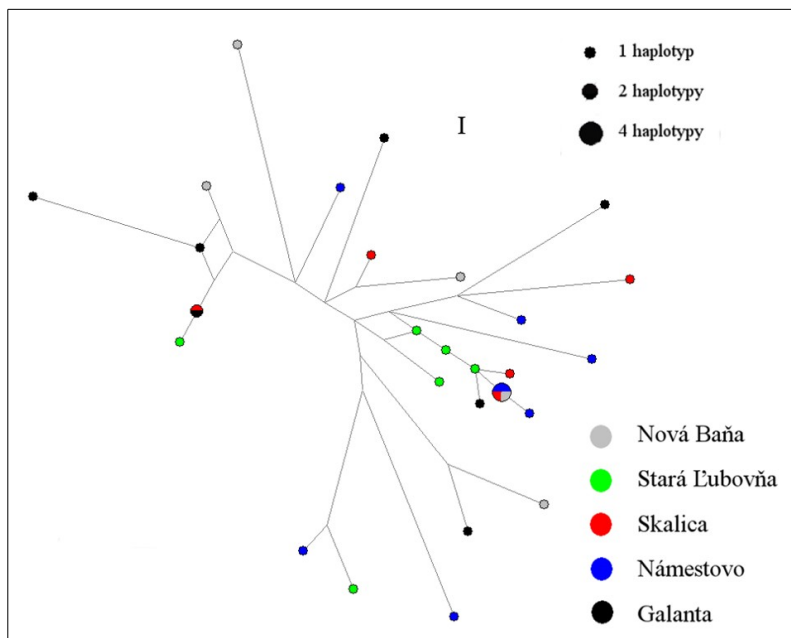
Obrázok 51: Mediánová sieť haploskupiny R1a slovenských vzoriek. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu a farebne sú odlišené jednotlivé oblasti.

Na obrázku 52 je zobrazená mediánová sieť haploskupiny R1b. Mediánová sieť slovenských vzoriek, ktoré zdieľajú haploskupinu R1b je oproti mediánovej sieti haploskupiny R1a takmer bez retikulácií. Zistila som výskyt 29 rozdielnych

haplotypov, z ktorých je iba jeden haplotyp zdieľaný tromi jedincami a dva haplotyp sú zdieľane dvomi jedincami.



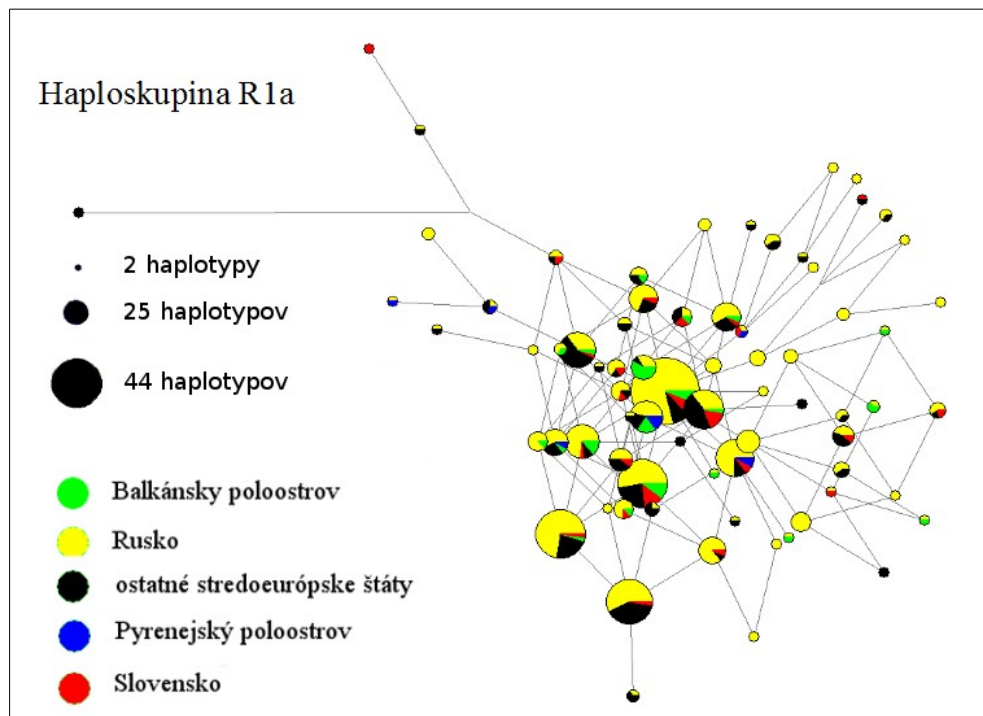
Obrázok 52: Mediánová sieť haploskupiny R1b slovenských vzoriek. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu a farebne sú odlišené jednotlivé oblasti.



Obrázok 53: Mediánová sieť haploskupiny I slovenských vzoriek. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu a farebne sú odlišené jednotlivé oblasti.

Na obrázku 53 je zobrazená mediánová sieť tretej najrozšírenejšej haploskupiny slovenskej populácie. Mediánová sieť haploskupiny I má niekoľko retikulácií avšak menej než je to u haploskupiny R1a. Z celkového počtu 27 haplotypov je iba jeden zdieľaný medzi štyrmi jedincami a jeden zdieľajú dvaja jedinci. Zvyšné haplotypy sa vyskytujú iba v jednej kópii. Štyria jedinci zo šiestich jedincov zo Starej Ľubovni sa líšia maximálne piatimi mutáciami.

Taktiež som spravila mediánové siete pre haploskupiny R1a, R1b, I, E, J a G, kde som okrem slovenských vzoriek zahrnula aj ostatné európske populácie, ku ktorým som mala dostupné STR polymorfizmy. Farebne som odlišila jednotlivé regióny Európy.

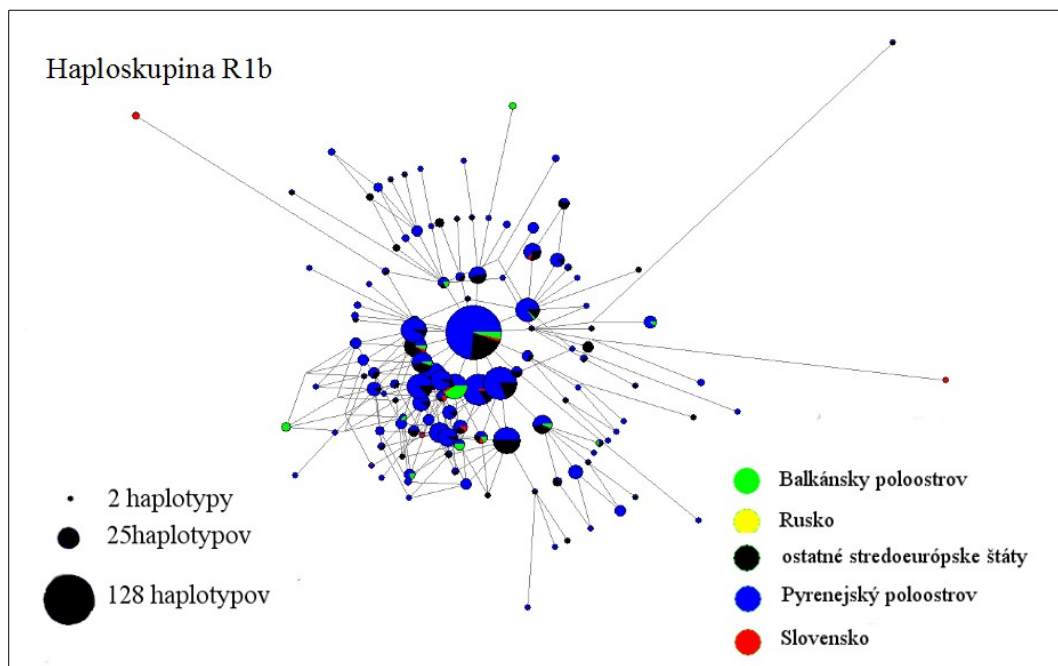


Obrázok 54: Mediánová sieť haploskupiny R1b v Európe. Farebne odlišené jednotlivé geografické oblasti Európy. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.

Na obrázku 54 môžeme vidieť mediánovú sieť haploskupiny R1a, ktorá v Európe nevytvára významné geografické klastry haplotypov. Niektoré haplotypy sa vyskytujú len v jednej geografickej oblasti. Avšak na druhej strane niektoré haplotypy sa vyskytujú vo všetkých geografických oblastiach. Pre Slovensko som zistila výskyt jedného unikátneho haplotypu. Pre ostatné stredoeurópske populácie, ktoré zahŕňajú

vzorky pochádzajúce z Ukrajiny, Maďarska, Rakúska, severnej časti Talianska, je typický výskyt štyroch unikátnych haplotypov. Pre Balkánsky a Pyrenejský poloostrov nebol pozorovaný žiaden výskyt unikátnych haplotypov. Najviac až 19 unikátnych haplotypov je pozorovaný v európskej časti Ruska.

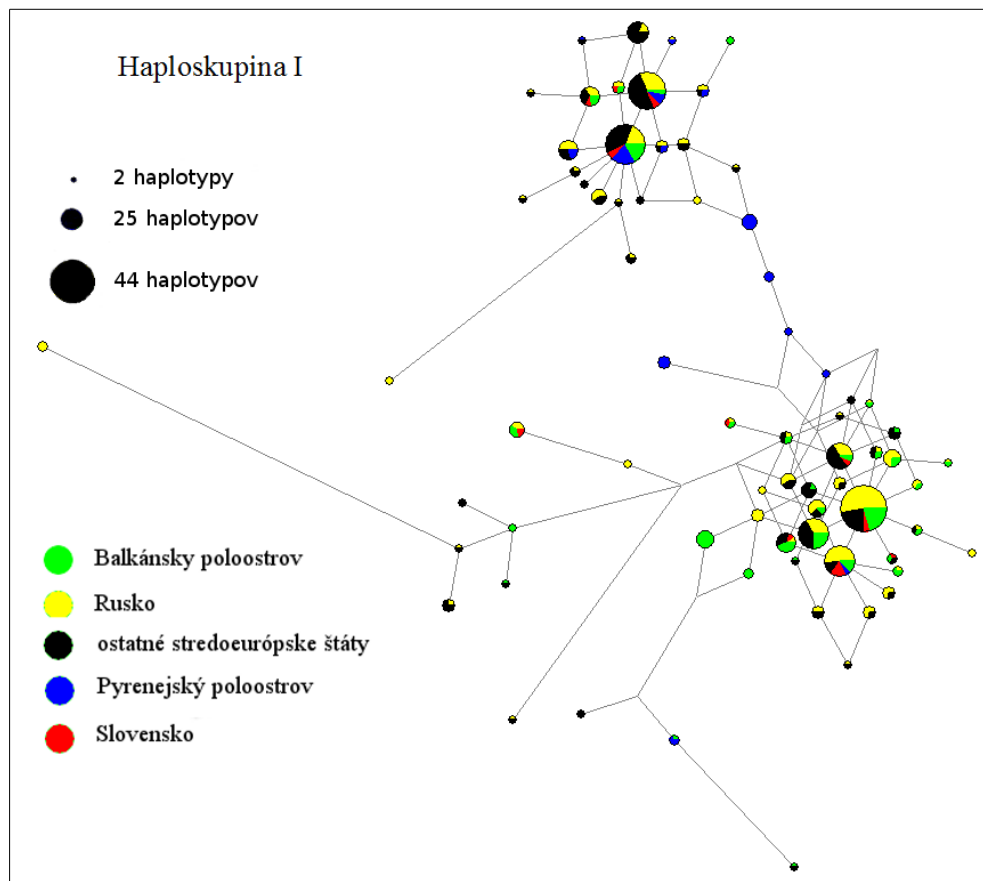
Obrázok 55 ukazuje mediánovú sieť haploskupiny R1b, ktorá bola zostrojená pre európske vzorky. Mediánová sieť haploskupiny R1b vytvára niekoľko haplotypov, ktoré sa vyskytujú len v jednej geografickej oblasti. Taktiež môžeme pozorovať výskyt haplotypov, ktoré môžeme nájsť vo všetkých geografických oblastiach. Pre Slovensko som zistila výskyt dvoch unikátnych haplotypov, ktoré sú zdieľané dvomi a tromi jedincami. Na Balkánskom poloostrove som zistila výskyt taktiež dvoch unikátnych haplotypov, ktoré sú zdieľané tromi a štyrmi jedincami. Pre ostatné stredoeurópske populácie je typických 9 unikátnych haplotypov. Keďže haploskupina R1b sa s najvyššou frekvenciou vyskytuje na Pyrenejskom poloostrove, tak aj najväčší počet unikátnych haplotypov je detekovaný práve na Pyrenejskom poloostrove.



Obrázok 55: Mediánová sieť haploskupiny R1b v Európe. Farebne odlíšené jednotlivé geografické oblasti Európy. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.

Na obrázku 56 môžeme vidieť mediánovú sieť, ktorá bola zostrojená pre haploskupinu I. Mediánová sieť haploskupiny I vytvára dve vetvy. Niekoľko

haplotypov sa vyskytuje len v jednej geografickej oblasti. Na Pyrenejskom poloostrove a taktiež aj v strednej Európe som zistila výskyt piatich unikátnych haplotypov. Až sedem haplotypov sa vyskytuje len v ruskej populácii. Pre vzorky zo Slovenska nebol pozorovaný žiaden unikátny haplotyp. Pre Balkánsky poloostrov bol zaznamenaný výskyt štyroch unikátnych haplotypov. Niektoré haplotypy sa vyskytujú vo všetkých geografických oblastiach Európy.

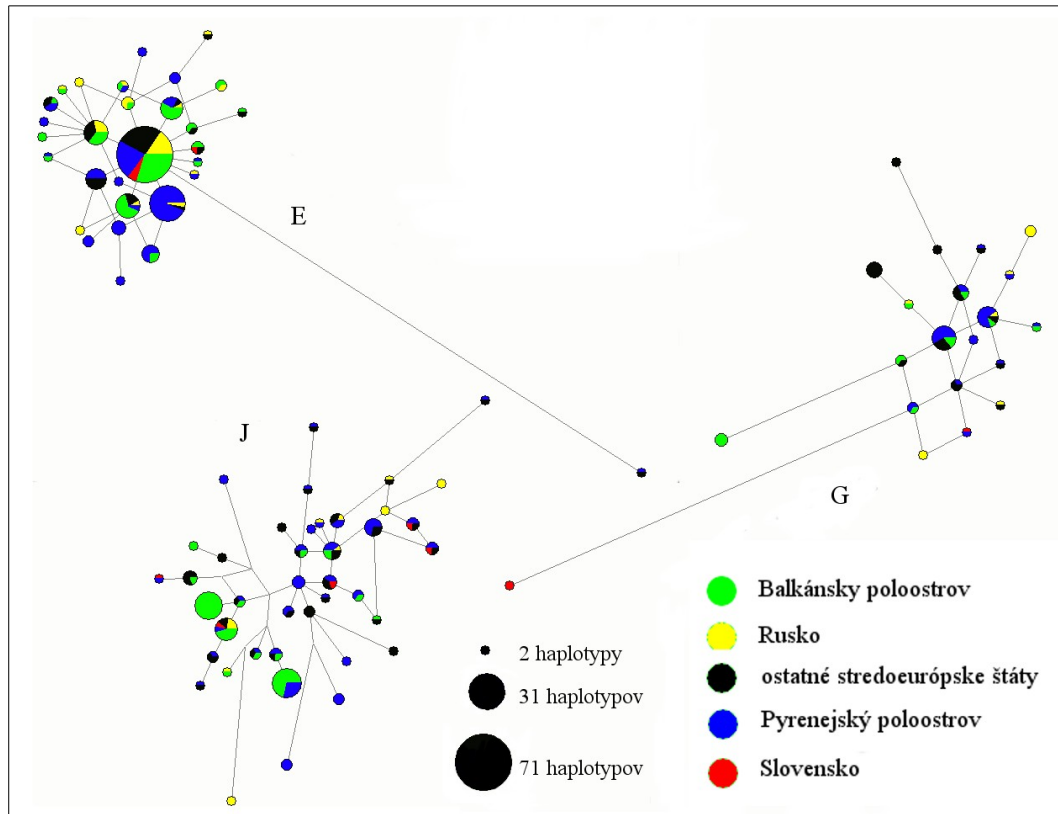


Obrázok 56: Mediánová sieť haploskupiny I v Európe. Farebne odlišené geografické oblasti Európy. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.

Mediánové siete haploskupín J, G a E sú zobrazené na obrázku 57. Sú menej retikulované než mediánové siete predošlých troch haploskupín.

Jeden haplotyp haploskupiny E, ktorý sa vyskytuje v strednej Európe a na Pyrenejskom poloostrove, sa od ostatných haplotypov líši väčším počtom mutácií. Na Pyrenejskom poloostrove som zaznamenala sedem haplotypov, ktoré sa vyskytujú u 2–5 jedincov, pričom tieto haplotypy neboli detekované v ostatných

častiach Európy. Dva unikátne haplotypy, ktoré boli zistené u dvoch jedincov sú typické pre Rusko a jeden, ktorý zdieľajú taktiež dvaja jedinci sa vyskytuje iba na Balkánskom poloostrove. Vo všetkých geografických regiónoch Európy som zistila výskyt troch haplotypov.



Obrázok 57: Mediánové siete haploskupín E, G a J v Európe. Farebne odlišené jednotlivé geografické oblasti Európy. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.

Mediánová sieť haploskupiny G vykazuje niekoľko geograficky unikátnych haplotypov. Dvaja jedinci so Slovenska zdieľajú jeden haplotyp. Štyria jedinci z Balkánskeho poloostrova zdieľajú taktiež jeden haplotyp. U stredoeurópskych populácií sa vyskytujú tri haplotypy, ktoré sú zdieľané 2–6 jedincami a jeden haplotyp, ktorý majú dvaja jedinci je typický pre Pyrenejský poloostrov. Pre východnú Európu, ktorá je zastúpená vzorkami z Ruska, sú typické dva haplotypy, ktoré sú zdieľané dvomi a tromi jedincami. Jeden haplotyp sa vyskytuje vo všetkých geografických regiónoch Európy.

Mediánová sieť haploskupiny J je význačná výskytom haplotypov, ktoré sú typické pre jednotlivé geografické regióny. 18 jedincov z Balkánskeho poloostrova zdieľa jeden haplotyp a ďalší dvaja jedinci z Balkánskeho poloostrova zdieľajú iný rovnaký haplotyp. Pre Pyrenejský poloostrov je typických šesť haplotypov, ktoré sú zdieľané 2–4 jedincami. Celkovo tri haplotypy, ktoré sa vyskytujú u dvoch jedincov sú nájdené len v ruskej populácii. Pre stredoeurópske populácie, ktoré sú označené čiernou farbou, sú charakteristické štyri haplotypy, ktoré sú zdieľané 2–3 jedincami. Iba dva haplotypy sa vyskytujú vo všetkých geografických oblastiach.

4.2 Diverzita chromozómu Y v subsaharskej Afrike

Časť prezentovaných výsledkov, ktoré sa zaoberajú genetickou diverzitou chromozómu Y v subsaharskej Afrike som publikovala v časopise **American Journal of Physical Anthropology** v článku, „*Multiple and differentiated contributions to the male gene pool of pastoral and farmer populations of the African sahel*“ (Bučková et al., 2013).

V článku som vyhodnotila 342 mužských vzoriek z 19 populácií afrického sahelu. Mala som zastúpených 202 jedincov, ktorí praktizujú kočovný pastiersky spôsob života a 140 jedincov praktikujúcich usadlý farmársky spôsob života. U týchto vzoriek som spravila analýzy jednak pre SNP a taktiež aj pre STR lokusy. Diverzita chromozómu Y z pohľadu SNP polymorfizmov fulbských subpopulácií bola prezentovaná v mojej diplomovej práci „*SNP polymorfismus na Y chromozomu u populace afrických Fulbů*“, ktorá bola obhájená v roku 2010.

Ďalšia časť výsledkov, ktorá zatiaľ ešte nebola publikovaná, pozostáva z analýzy 9 Y-STR lokusov, ktoré som spravila pre 886 afrických vzoriek.

4.2.1 Distribúcia haploskupín chromozómu Y u kočovného pastierskeho a usadlého farmárskeho obyvateľstva

Vzorky z afrického kontinentu som rozdelila do dvoch skupín podľa životnej stratégie na kočovné pastierske a usadlé farmárske skupiny. V oboch skupinách som s najvyššou frekvenciou zistila výskyt haploskupiny E1b1a1-M2.

U usadlého farmárskeho obyvateľstva sa haploskupina E1b1a1-M2 vyskytuje vo frekvenciách od 38 % u populácie Hide až do 74 % u populácie Buduma.

S druhou najvyššou frekvenciou som u usadlého farmárskeho obyvateľstva detekovala haploskupinu E1a-M33, ktorá sa pohybuje v rozpätí od 18 % u jedincov z populácie Kanembou až po 40 % u populácie Kotoko. Túto haploskupinu som nezistila v populáciách Buduma a Hide.

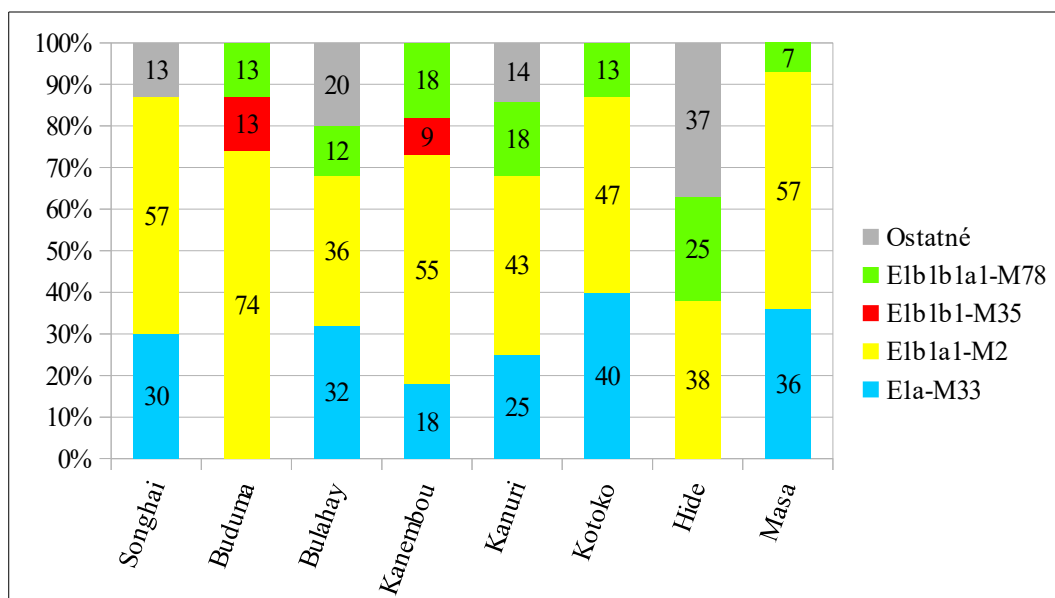
Tretou najčastejšie sa vyskytujúcou haploskupinou je haploskupina E1b1b1a1-M78, ktorú som detekovala u 7 % u populácie Masa až po 25 % u populácie Hide. Detailnejšie zastúpenie haploskupín v jednotlivých populáciách usadlého obyvateľstva a taktiež zastúpenie ostatných haploskupín môžeme vidieť na obrázku 58.

U pastierskeho kočovného obyvateľstva som haploskupinu E1b1a1-M2 zistila vo frekvenciách od 29 % u fulbskej populácie z oblasti Abala až do 83 % u Fulbov z oblasti Tindangou.

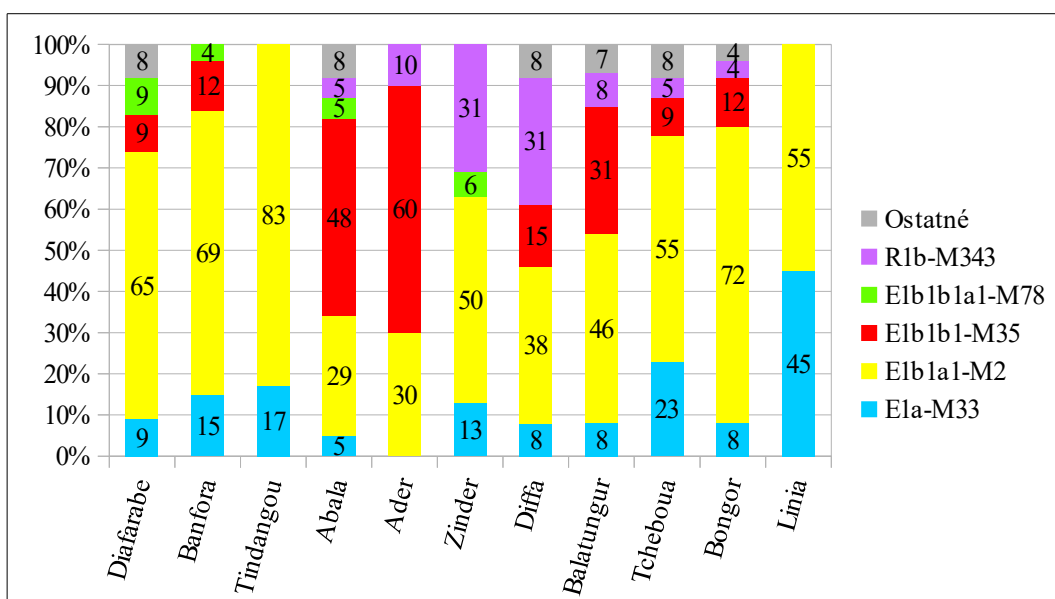
S druhou najvyššou frekvenciou som zistila výskyt haploskupiny E1b1b1-M35, ktorú som detekovala vo frekvenciách od 9 % u populácie Fulbov z oblasti Diafarabe a Tcheboua až po 60 % u Fulbov z oblasti Ader, nezistila som ju u Fulbov z oblasti Tindangou a Linia.

Tretou najčastejšou haploskupinou je haploskupina E1a-M33, ktorú som zistila vo frekvenciách od 5 % u populácie Fulbov z oblasti Abala až po 45 % u Fulbov z oblasti Linia. V kočovnej pastierskej skupine som na rozdiel od usadlých farmárskych skupín detekovala aj výskyt haploskupiny R1b-M343, ktorú som v najvyššej frekvencii zistila u Fulbov z oblasti Zinder a Diffa, kde sa vyskytuje u 31 % jedincov. Vo frekvenciách 10 % sa vyskytuje u Fulbov z oblasti Ader. V ostatných fulbských populáciách sa vyskytuje vo frekvenciách nižšej než 10 %.

Kompletný výskyt haploskupín v jednotlivých kočovných pastierskych skupinách je uvedený na obrázku 59. V dvoch populáciách som zistila výskyt iba dvoch haploskupín E1b1a1-M2 a E1a-M33 a to u Fulbov z oblasti Tindangou a Linia.



Obrázok 58: Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y u usadlého farmárskeho obyvateľstva v Afrike.



Obrázok 59: Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y u kočovného pastierskeho obyvateľstva v Afrike.

Následne som spravila analýzu STR lókusov u 34 populácií, z ktorých 18 populácií praktizuje usadlý farmársky spôsob života (481 vzoriek) a 16 populácií (405 vzoriek) je kočovného pastierskeho spôsobu života. Všetky vzorky boli

analyzované na 9 Y-STR lókusov (DYS19, DYS388, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 a DYS439).

Pre STR lókusy som vypočítala génovú diverzitu a priemernú génovú diverzitu na lókus. Kompletné výsledky sú uvedené v tabuľke 13 (usadlé farmárske populácie) a tabuľke 14 (kočovné pastierske populácie). Taktiež je tam uvedený počet unikátnych haplotypov jednotlivých populácií.

Tabuľka 13: Výsledky intrapopulačných analýz u usadlých farmárskych populácií: počet vzoriek, počet haplotypov, génová diverzita a priemerná génová diverzita na lókus.

Populácia	Kód	n	k	Hs (SE)	π (SE)
Gourmantche	GUR	21	17	0,976 (0,023)	0,388 (0,230)
Gurunsi	GRS	21	11	0,781 (0,094)	0,313 (0,192)
Mossi	MOS	19	11	0,889 (0,058)	0,357 (0,215)
Arabovia zoSudánu	ARA	42	26	0,926 (0,032)	0,550 (0,303)
Núbijci	NUB	40	31	0,977 (0,014)	0,515 (0,291)
Bedici	BED	33	23	0,975 (0,013)	0,541 (0,301)
Serer	SSR	31	24	0,972 (0,020)	0,394 (0,255)
Oromo	ORO	34	31	0,995 (0,009)	0,481 (0,298)
Maba	MAB	23	17	0,964 (0,026)	0,558 (0,314)
Dangaléat	DNG	42	28	0,961 (0,017)	0,525 (0,291)
Buduma	BUDU	15	8	0,895 (0,053)	0,438 (0,265)
Boulahay	BULA	26	20	0,935 (0,043)	0,214 (0,140)
Hide	HIDE	17	13	0,956 (0,037)	0,107 (0,113)
Kanembou	KANE	14	13	0,989 (0,031)	0,590 (0,368)
Kanuri	KANU	31	24	0,963 (0,025)	0,512 (0,292)
Kotoko	KOTO	25	23	0,993 (0,013)	0,611 (0,343)
Masa	MASA	22	14	0,896 (0,056)	0,436 (0,254)
Songhai	SONG	25	23	0,993 (0,013)	0,532 (0,304)

Vysvetlivky značiek: n=počet jedincov; k=počet haplotypov; Hs=génová diverzita; π =priemerná génová diverzita na lókus; SE=štandardná chyba; Dii=priemerný počet párových rozdielov

Tabuľka 14: Výsledky intrapopulačných analýz u kočovných pastierskych populácií: počet vzoriek, počet haplotypov, génová diverzita a priemerná génová diverzita na lókus.

Populácia	Kód	n	k	Hs (SE)	π (SE)
Fulbovia z Ferlo	FFE	38	32	0,990 (0,009)	0,551 (0,305)
Daza	DAZ	40	29	0,976 (0,013)	0,492 (0,275)
Rashayda	RAS	27	7	0,456 (0,118)	0,075 (0,066)
Bedja	BEJ	48	31	0,940 (0,026)	0,529 (0,296)
Fulbovia z Abalaku	FABA	21	10	0,814 (0,081)	0,473 (0,273)
Fulbovia z Aderu	FADE	22	10	0,753 (0,096)	0,472 (0,271)
Fulbovia z Balatunguru	FBAL	13	10	0,949 (0,051)	0,526 (0,309)
Fulbovia z Banfori	FBAN	26	19	0,960 (0,027)	0,481 (0,274)
Fulbovia z Bongoru	FBON	25	16	0,953 (0,024)	0,474 (0,271)
Fulbovia z Diafarabe	FDIA	26	22	0,979 (0,021)	0,458 (0,263)
Fulbovia z Diffy	FDIF	14	11	0,967 (0,037)	0,580 (0,335)
Fulbovia z Linie	FLIN	11	8	0,946 (0,054)	0,523 (0,313)
Fulbovia z Tcheboua	FTCH	22	15	0,952 (0,029)	0,519 (0,299)
Fulbovia z Tindangou	FTIN	13	9	0,923 (0,057)	0,282 (0,198)
Fulbovia zo Zinderu	FZIN	17	17	1,000 (0,020)	0,561 (0,321)
Arabovia z Čadu	ABA	42	21	0,949 (0,018)	0,500 (0,279)

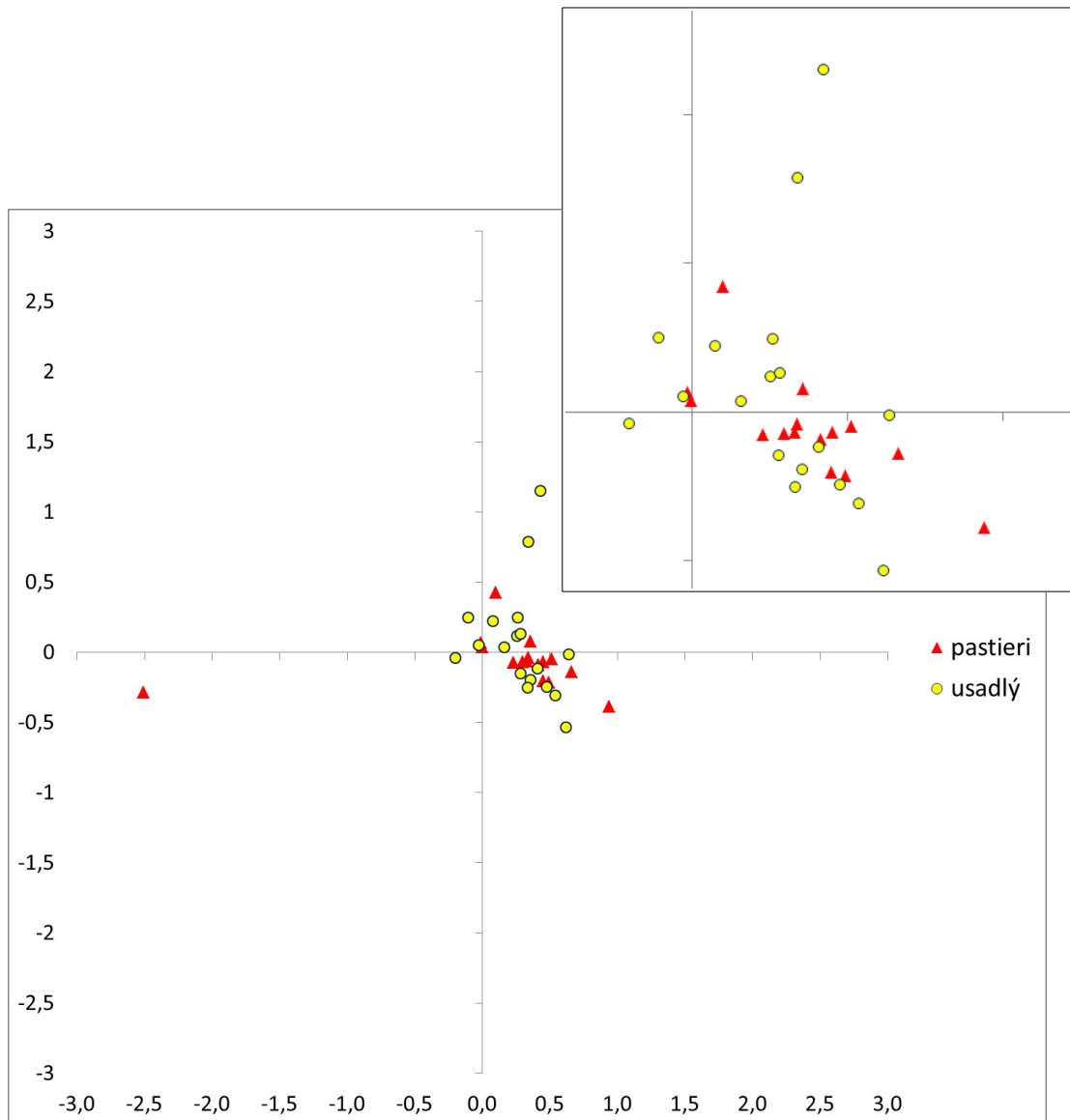
Vysvetlivky značiek: n=počet jedincov; k=počet haplotypov; Hs=génová diverzita; π =priemerná génová diverzita na lókus; SE=štandardná chyba; Dii=priemerný počet párových rozdielov

Génová diverzita vykazuje širšieho rozpätia u kočovných pastierskych populácií. Génová diverzita usadlých farmárskych populácií sa pohybuje v rozpätí od 0,781 v populácií Gurunsi do 0,995 u populácie Oromo, zatiaľ čo u kočovných pastierskych populácií je to od 0,456 v arabskej populácií Rashayda až do 1,000 vo fulbskej populácií z oblasti Zinder.

Priemerná génová diverzita u usadlých farmárskych populácií je najnižšia v populácií Hide, kde dosahuje hodnotu 0,107 a najvyššia bola zistená v populácií Kotoko s hodnotou 0,611. Priemerná génová diverzita u kočovných pastierskych populácií je v najnižšej hodnote pozorovaná u populácie Rashayda, kde som zistila

hladinu 0,075 a najvyššiu u populácie Fulbov z oblasti Diffa, u ktorých bola zistená hodnota 0,580.

Iba populácia Fulbov z oblasti Zinder má všetky STR haplotypy unikátne. V ostatných populáciách sú niektoré haplotypy zdieľané dvomi alebo viacerými jedincami. Najmenej diverzifikovanou populáciou je arabská populácia Rashayda, u ktorej som u 27 jedincov zistila výskyt len 7 rozdielnych haplotypov.



Obrázok 60: PCoA analýza STR lókusov afrických vzoriek. Vo výrezu je detailnejší pohľad na vzorky bez populácie Rashayda, ktorá zaoberá osamotenú polohu v ľavej časti grafu.

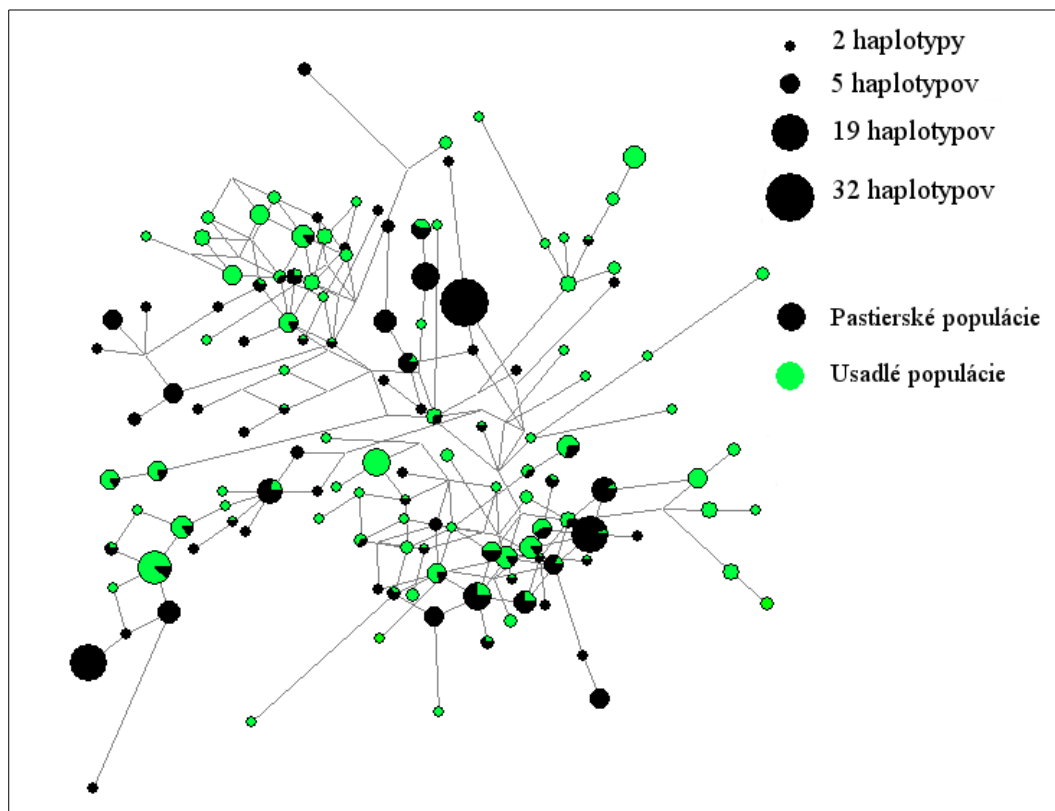
Obrázok 60 ukazuje výsledky PCoA analýzy, ktorá bola spravená z Reynoldsových párových genetických vzdialenosti. Kompletné výsledky genetických vzdialenosti s vyznačením štatisticky významných hodnôt sú uvedené v Prílohe 8. Väčšina populácií sa štatisticky významne líši od ostatných populácií.

Väčšina kočovných pastierskych populácií je sústredená v jednom zhluku. Výnimku tvorí populácia Rashayda, ktorá sa do Afriky dostala len pomerne v nedávnej dobe, a preto aj ich príbuznosť s ostatnými a to nielen kočovnými pastierskymi populáciami je značne odlišná.

Ak neberieme do úvahy populáciu Rashayda, tak genetické vzdialenosti medzi kočovnými pastierskymi populáciami sú podstatne menšie než medzi usadlými farmárskymi populáciami.

4.2.2 Fylogenetické vzťahy

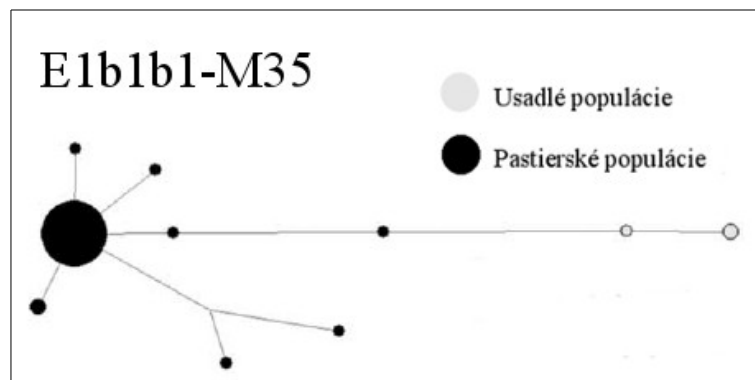
Následne som spravila mediánové siete pre kočovné pastierske populácie, ktoré sú zobrazené čiernou farbou a usadlé farmárske populácie, ktoré sú znázornené zelenou farbou. Ako môžeme vidieť na obrázku 61, tak pomerne veľa haplotypov (i jednotlivých klastrov) je typických len pre jedincov praktikujúcich určitý spôsob subsistencie. Celkovo som zistila 136 rozdielnych haplotypov, ktoré zdieľajú dva a viac jedincov. Pre kočovné pastierske populácie je výhradných 39 haplotypov. Pre usadlé farmárske populácie je unikátnych 55 haplotypov a zvyšných 42 haplotypov je zdieľaných obomi skupinami. Najviac, až 32 jedincov patriacich ku kočovným pastierskym populáciám, zdieľa jeden haplotyp.



Obrázok 61: Mediánová sieť kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.

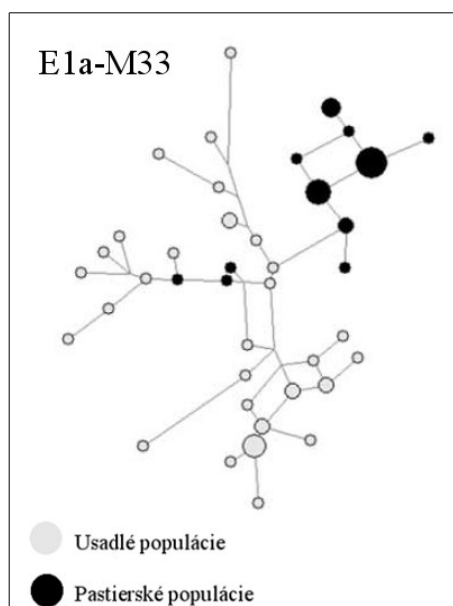
Na nasledujúcich 5 obrázkoch (obrázok 62–66) vidíme mediánové siete piatich haploskupín, ktorá sa s najvyššou frekvenciou vyskytujú v kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populáciách. Kočovné pastierske populácie sú znázornené čiernou farbou a usadlé farmárske populácie sivou farbou. Výsledky mediánových sietí sú prevzaté z publikovaného článku (Bučková et al., 2013).

Jedine mediánova sieť haploskupiny E1b1b1-M35, ktorá je zobrazená na obrázku 62, vytvára jasný modálny haplotyp. Mediánova sieť je jednoduchá a najväčší počet haplotypov je z fulbskej populácie z oblasti Abalak a Ader z Nigeru. Nedochádza k zdieľaniu haplotypov medzi kočovnými pastierskymi a usadlými farmárskymi skupinami.



Obrázok 62: Mediánová sieť haploskupiny E1b1b1-M35 u kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu

Mediánove siete ďalších dvoch haploskupín E1a-M33 a E1b1a1-M2 (obrázok 63 a 64) vykazujú radiálny charakter.

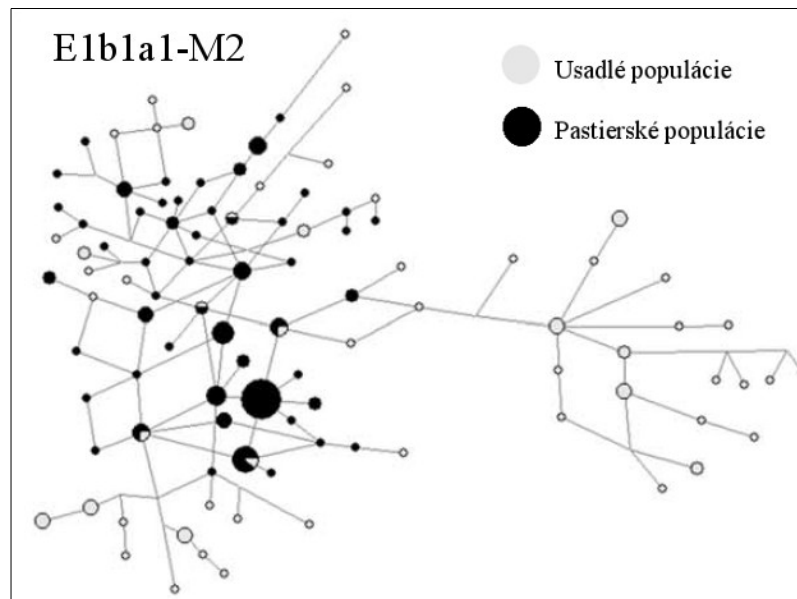


Obrázok 63: Mediánová sieť haploskupiny E1a-M33 u kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.

Mediánová sieť haploskupiny E1a-M33 (obrázok 63) vytvára 4 vetvy, z ktorých je jedna tvorená iba haplotypmi kočovných pastierskych skupín, zatiaľ čo

zvyšné tri sú tvorené haplotypmi usadlých farmárskych populácií. Nedochádza k miešaniu haplotypov medzi kočovným pastierskym a usadlým farmárskym obyvateľstvom.

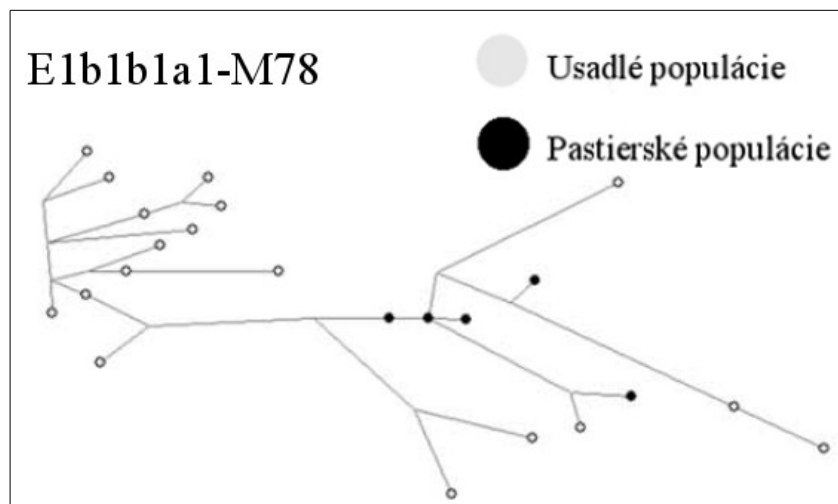
Mediánová sieť haploskupiny E1b1a1-M2 (obrázok 64) vykazuje vysokú diverzitu haplotypov. Niektoré haplotypy sú zdieľané medzi kočovnými pastierskymi a usadlými farmárskymi obyvateľmi, avšak väčšina z nich je tvorená iba jednou z nich, pričom niektoré haplotypy usadlých farmárskych populácií vytvárajú samostatnú vetvu.



Obrázok 64: Mediánová sieť haploskupiny E1b1a1-M2 kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.

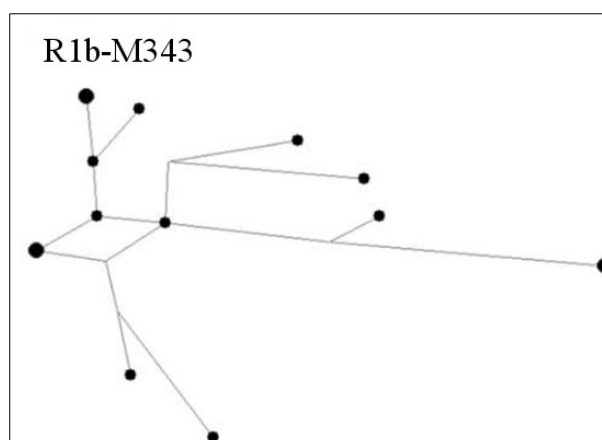
Ostatné dva mediánove siete (E1b1b1a1-M78 a R1b-M343), ktoré sú na obrázku 64 a 65, nevykazujú žiaden modálny haplotyp, pričom jednotlivé haplotypy sa vyskytujú raz alebo dvakrát. Taktiež nedochádza k zdieľaniu haplotypov medzi kočovnými pastierskymi a usadlými farmárskymi populáciami.

U mediánovej sieti haploskupiny E1b1b1a1-M78 (obrázok 65) sa všetky haplotypy vyskytujú iba v jednej kópii. Štyri z piatich kočovných pastierskych haplotypov sú oddelené najviac štyrmi mutáciami, zatiaľ čo haplotypy usadlých farmárskych populácií vykazujú väčšiu variabilitu a sú zoskupené do troch vetiev.



Obrázok 65: Mediánová sieť haploskupiny E1b1b1a1-M78 u kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.

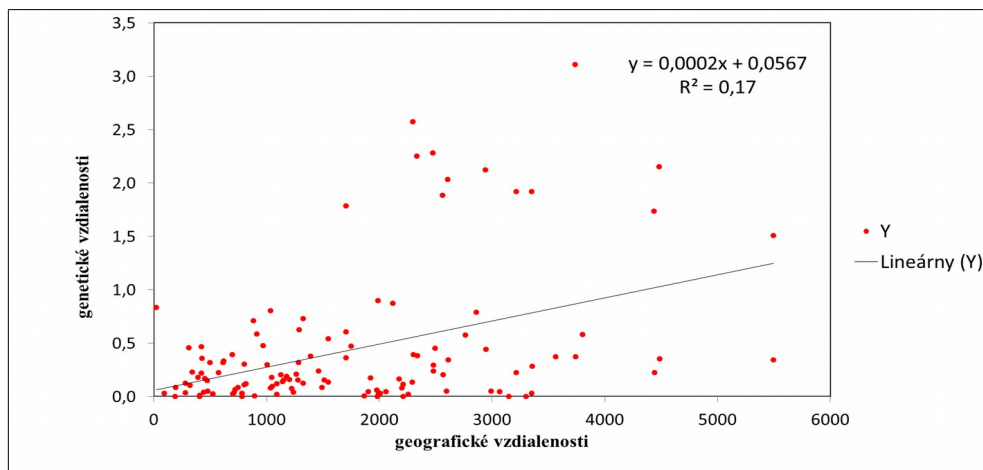
Mediánová sieť haploskupiny R1b-M343 (obrázok 66) pozostáva len z haplotypov kočovných pastierskych fulbskych populácií a štruktúra siete vypovedá o rôznych zdrojoch, ktoré ovplyvnili genofond fulbskej populácie.



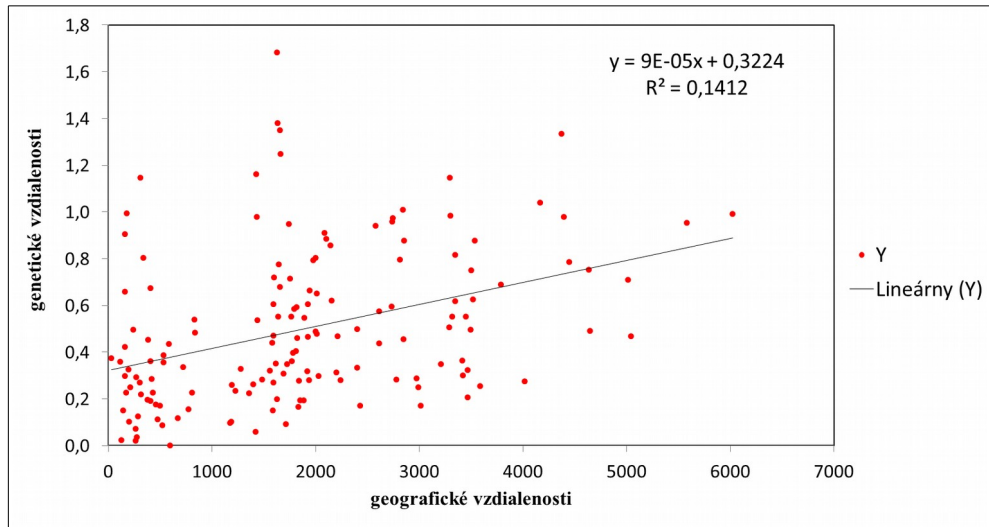
Obrázok 66: Mediánová sieť haploskupiny E1b1b1a1-M78 u kočovných pastierskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.

4.2.3 Mantel test

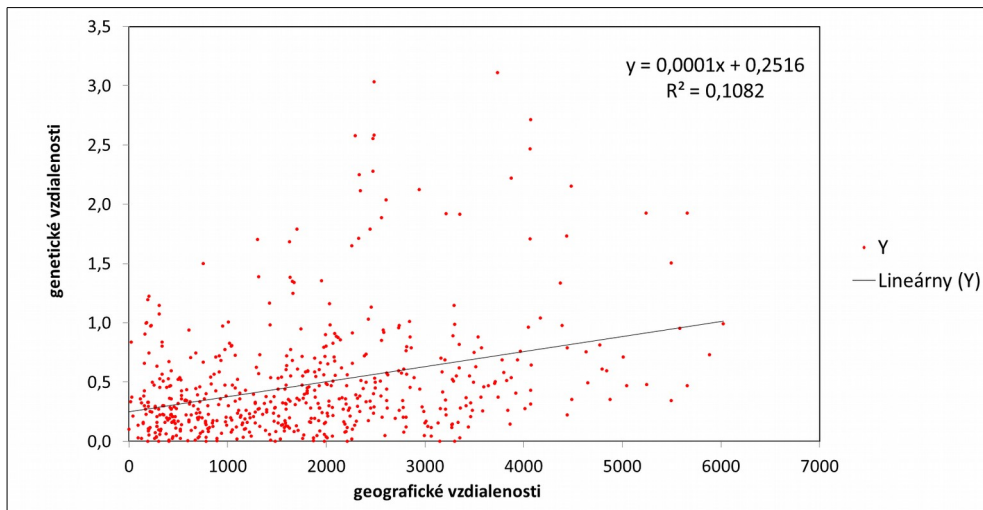
Taktiež som spravila aj Mantel test závislosti medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami pre usadlé farmárske populácie, kočovné pastierske populácie a všetky populácie dohromady. Korelačný koeficient pre kočovné pastierske populácie vyšiel $r=0,412$. Korelačný koeficient pre usadlé farmárske populácie vyšiel na $r=0,376$ a pre všetky populácie na $r=0,329$. Výsledky jednotlivých Mantelových testov sú na obrázkoch 67, 68 a 69. Všetky tri korelačné koeficienty vyšli štatisticky významné a pozitívne s hladinou významnosti $p=0,028$ pre kočovné pastierske populácie, $p=0,004$ pre usadlé farmárske populácie a $p=0,001$ pre všetky populácie dohromady.



Obrázok 67: Mantel test kočovných pastierskych afrických populácií.



Obrázok 68: Mantel test usadlých farmárskych afrických populácií.



Obrázok 69: Mantel test všetkých afrických populácií.

5 DISKUSIA

V tejto dizertačnej práci som analyzovala vzorky pochádzajúce jednak z Európy, kde som mala nazbieraných 156 vzoriek z piatich regiónov Slovenska. Následne som ich porovnávala s ostatnými publikovanými datami z celej Európy.

Druhá pozornosť bola venovaná africkému kontinentu, ktorý bol zastúpený 886 vzorkami z 34 populácií a jedincami praktikujúcimi dva odlišné spôsoby života (kočovné pastierske verzus usadlé farmárske skupiny). Zaoberala som sa určením len hlavných haploskupín chromozómu Y.

Diverzita chromozómu Y je ovplyvnená viacerými faktormi, ku ktorým okrem iného patrí aj geografická poloha a spôsob života populácií. Vplyv geografickej polohy na chromozóm Y som testovala na vzorkách pochádzajúcich zo Slovenska. Rozdiely medzi kočovným pastierskym spôsobom života a usadlým farmárskym typom životnej stratégie má vplyv na diverzitu chromozómu Y v subsaharskej Afrike.

Pri analýzach slovenských vzoriek som využila spojenie informácií, ktoré nám poskytujú SNP a STR lókusy dohromady a tým som získala lepší prehľad o štruktúre a postavení Slovenska v rámci Európy. Tento druh analýzy má lepšiu vypovedaciu hodnotu, keďže sleduje dva typy markerov v rámci jednej analýzy.

V populácií Slovákov som zistila výskyt siedmich hlavných haploskupín, pričom viac než trištvrte z nich zdieľa tri haploskupiny (R1a, R1b a I). Tieto tri haploskupiny predstavujú aj tri najrozšírenejšie európske haploskupiny.

Haploskupiny R1a a R1b vykazujú klinálnu distribúcia rozšírenia v Európe. Výskyt haploskupiny R1a som na Slovensku zistila u 33 % jedincov. V podobnej frekvencií sa vyskytuje aj v Českej republike (32 %) (Kračmarová, 2004) a v Maďarsku, kde ju zdieľa 26 % jedincov (Völgyi et al., 2009). Smerom na východ dochádza k postupnému nárastu výskytu tejto haploskupiny a v Poľsku sa vyskytuje vo frekvencií 57 % (Kayser et al., 2005). Na Ukrajine a v európskej časti Ruska je priemerný výskyt haploskupiny okolo 45 % jedincov, pričom niektoré oblasti európskej časti Ruska dosahujú výskytu až okolo 60 % (Malyarchuk et al., 2004; Roewer et al., 2005; Mielnik-Sikorska et al., 2013b). Smerom na juh a západ frekvencia výskytu pomaly klesá. V Nemecku bola zistená u 18 % jedincov (Kayser et al., 2005) a v Rakúsku u 14 % jedincov (Niederstätter et al., 2012). Na Balkánskom polostrove sa vyskytuje ešte v nižšej frekvencií a to len okolo 10 % (Bosch et al.,

2006). V Taliansku a na Pyrenejskom polostrove sa už takmer nevyskytuje (1 % a 2 %) (Adams et al., 2008; Ferri et al., 2009). U haploskupiny R1a pozorujeme klinálny gradient výskytu s maximom v Rusku a v Poľsku a postupným poklesom smerom na západ a juh kontinentu.

Haploskupina R1b vykazuje taktiež klinálny gradient avšak opačným smerom než je to u haploskupiny R1a, keď maximálny výskyt pozorujeme na Pyrenejskom polostrove a v Taliansku (Adams et al., 2008; Ferri et al., 2009), kde dosahuje frekvencie vyššej než 65 %. Postupne smerom na východ dochádza ku klinálnemu poklesu výskytu. V Nemecku je detekovaná už len u 39 % jedincov (Kayser et al., 2005) a v Rakúsku u 42 % jedincov (Niederstätter et al., 2012). Na Balkánskom polostrove ju zdieľa 18 % jedincov (Bosch et al., 2006) a v Maďarsku 20 % jedincov (Völgyi et al., 2009). V Českej republike bola zistená u 28 % (Kračmarová, 2004) a u slovenského obyvateľstva bola detekovaná u 25 % jedincov. Na Ukrajine a v Rusku sa vyskytuje vo frekvenciách nižšej než 10 % (Malyarchuk et al., 2004; Roewer et al., 2008; Mielnik-Sikorska et al., 2013b). U haploskupiny R1b som nepozorovala žiadnu geografickú distribúciu unikátnych STR haplotypov (R1b mediánová sieť pre európske data pre haploskupinu R1b). Datovanie tejto haploskupiny podľa najnovších výskumov vychádza na 5 550 (95 % CI 4 750–6 500) rokov (Batini et al., 2015).

Haploskupina I nevykazuje tak jednoznačný gradient ako je to u haploskupín R1a a R1b. V Európe sa vyskytuje u jednej pätiny obyvateľstva, pričom 95 % z nich spadá do štyroch subhaploskupín: I1-M253, I2a1b-M423, I2a1a1-M26 a I2a2a-M223. V strednej Európe sa vyskytuje vo frekvenciách medzi 15–30% (Rootsi et al., 2004). Ja som ju u slovenského obyvateľstva detekovala u 23 % jedincov. Na Ukrajine bola zistená u 29 % obyvateľstva (Mielnik-Sikorska et al., 2013) a v Rusku a Rakúsku u 20% jedincov (Malyarchuk et al., 2004; Roewer et al., 2008; Niederstätter et al., 2012). Na Balkáne sa vyskytuje u 26 % jedincov (Bosch et al., 2006). Západoeurópske populácie Pyrenejského polostrova a Talianska ju majú vo frekvenciách okolo 5 % (Adams et al., 2008; Ferri et al., 2009). Rootsi et al. (2004) zistil výskyt haploskupiny Y u slovenského a českého obyvateľstva u takmer 14 % populácie, pričom detekoval výskyt hlavne vetiev I2a1-P37 u 7 % jedincov a vetvy I1-M253 u 4,5 % jedincov. Vo frekvenciách 1 % zistil výskyt vetvy I2a2a-M223 a vo frekvenciách

0,5 % vetvy I-M170 a I1a1a-M227 (Rootsi et al., 2004). Haploskupina I v Európe vykazuje dva maximálne píky výskytu, jeden je v oblasti Škandinávie, kde sa vyskytuje vo frekvencií vyššej než 40 % (Passarino et al., 2002; Rootsi et al., 2004; Lappalainen et al., 2009) a druhý pík sa nachádza na Balkánskom poloostrove, kde frekvencia výskytu dosahuje taktiež okolo 40 %. Avšak obe oblasti sú charakteristické výskytom inej vetvy haploskupiny I (Semino et al., 2000; Barac et al., 2003; Rootsi et al., 2004; Bosch et al., 2006).

Územie Slovenska a s tým súvisiaca prakticky aj celá stredná Európa leží v mieste stretu dvoch migračných vln. Jedna migračná vlna sa šírila z východu smerom na západ a rozširovala so sebou haploskupinu R1a, zatiaľ čo migračná vlna, ktorá je zodpovedná za rozšírenie haploskupiny R1b smerovala z Pyrenejského poloostrova smerom na východ. Práca Semino et al. (2000), ktorá bola založená na analýze 22 SNP, uvažuje o týchto dvoch migračných vlnách (R1a a R1b haploskupine) a rovnako aj o haploskupine I ako o paleolitickej rekolonizácii z európskych refúgií po zlepšení klimatických podmienok po poslednom maxime doby ľadovej (Semino et al., 2000), zatiaľ čo novšia práca, ktorá bola založená na sekvenovaní 3,7 Mb oblasti NRY datuje tieto tri najrozšírenejšie európske haploskupiny (R1a, R1b a I) do podstatne mladšieho obdobia (3 180–7 340 rokov) (Batini et al., 2015). Neolitickému pôvodu haploskupín sa prikláňa aj Haak et al. (2015), ktorý sa venoval analýze 34 vzoriek aDNA, kde haploskupinu R1b zistil iba u jednej vzorky s obdobia skorého neolitu v Španielsku, avšak vo vysokej frekvencií (až 60 %) sa haploskupiny R1a a R1b vyskytujú u európskych nálezov z obdobia neskorého neolitu a doby bronzovej. Výsledky jeho analýz poukazujú, že šírenie haploskupín R1a a R1b v Európe nastalo približne pred 5 000 rokmi (Haak et al., 2015).

Problémom datovania jednotlivých haploskupín chromozómu Y je spojený s výpočtom mutačnej rýchlosti, typom použitého markeru (SNP, STR, genómové sekvencie), počtu analyzovaných vzoriek, využitie vhodnej štatistickej aplikácie a metódy (p štatistika, ASD metóda, *maximum likelihood* či bayesovské metódy s Markov chain Monte Carlo metódov). Všetky tieto spomínané zložky majú väčší alebo menší vplyv na výsledný vypočítaný čas vzniku a expanzie jednotlivých haploskupín. Staršie práce, ktoré využívajú menší počet markerov (predovšetkým

SNP a STR lókusy) poukazujú na staršie udalosti, zatiaľ čo nové metódy, ktoré využívajú rozsiahle genómové sekvencie sa prikláňajú k recentnejším udalostiam.

Územie Slovenska (viacmenej i celej strednej Európy) predstavuje dôležitú križovatku civilizácií už od včasného praveku, ktorá je doložená veľkým počtom paleolitických a mezolitických lokalít, ktoré boli na území dnešného Slovenska objavené v priebehu posledných 60 rokov. V súčasnosti je známych okolo 960 lokalít (Žaár, 2015).

Medzi ďalšie haploskupiny, ktoré som detekovala na Slovensku patria haploskupiny E, G, H a J.

Haploskupina G spolu s haploskupinou J2 sa dávajú do súvislosti s rozširovaním poľnohospodárstva hlavne na európskom kontinente. Rootsi et al. (2012) zistil u slovenského obyvateľstva výskyt haploskupiny G u 1,1 % jedincov pričom jedinci spadajú do troch subhaploskupín G2a2b-M485, G2a2b2a-P303 a G2a2b2a1a1b-L497. Koalescenčný vek pre haploskupinu G-M303 je spočítaný na 12 600 rokov. Vetva G2a2b2a1a1b-L497 sa vyskytuje v zásade iba v Európe a je dávaná do súvislosti s kultúrou s lineárnou keramikou (Rootsi et al., 2012) a jej divergenčný čas bol spočítaný na $10\,870 \pm 3\,029$. Ja som haploskupinu G zistila u 6,4 % jedincov slovenského obyvateľstva. V rovnakej frekvencii som zistila aj výskyt haploskupiny J, ktorú Di Giacomo et al. (2004) detekoval u 8,6 % jedincov slovenského obyvateľstva (Di Giacomo et al., 2004).

Haploskupinu E som u slovenského obyvateľstva detekovala vo frekvencii nižšej než 5 %. V datasete vzoriek DNA som ju zistila vo frekvencii 3,21 % a Cruciani et al (2007) ju detekoval u 8,33 % jedincov, pričom všetci sú nositeľmi vetvy E1b1b1a1b1a-V13 (Cruciani et al., 2007). Haploskupina E1b1b1a1b1a-V13 je jedinou subhaploskupinou haploskupiny E, ktorá sa s najvyššou frekvenciou vyskytuje mimo africký kontinent a TMRCA v Európe sa datuje na 4 000–4 700 rokov. Pôvod haploskupiny je dávaný do západnej Ázií do obdobia pred 11 000 rokmi (Cruciani et al., 2007; Battaglia et al., 2009).

Diverzita chromozómu Y v Európe je ovplyvnená hlavne geografickou polohou. Závislosť medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami môžeme vidieť na jednotlivých výsledkoch Mantelových testov pre samostatné SNP, STR

a spoločnú analýzu SNP a STR lókusov. Všetky tri korelačné koeficienty vyšli pozitívne a štatisticky významne ($r=0,540$, $r=0,554$ a $r=0,562$ pri $p<0,00001$).

Geografickej závislosti nasvedčujú aj výsledky hierarchickej AMOVY, ktoré boli spravené pre štyri geografické skupiny (Slovensko, Rusko, Balkán a Pyrenejský poloostrov). Všetky porovnania vyšli štatisticky významne pre SNP a aj pre STR lókusy. Rozdiely medzi jednotlivými geografickými oblasťami sa zväčšujú s geografickou vzdialenosťou, pričom najväčší rozdiel Φ_{CT} je pozorovaný medzi Ruskom a Pyrenejským poloostrovom (24,3 %) a najmenší medzi Slovenskom a Ruskom (4,6 %). Slovensko od Balkánu sa líši Φ_{CT} 8,8 % a rozdiel od Pyrenejského poloostrova predstavujú 12,5 %. 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 hladine významnosti $p<0,05$. Slovensko od Balkánskeho poloostrova sa líši o 6,1 % a od Pyrenejského poloostrova o 17,8 %. Jednotlivé geografické skupiny (Slovensko, európska časť Ruska, Balkánsky a Pyrenejský poloostrov) sa signifikantne líšia každý od každého.

Geografická závislosť európskych vzoriek je patrná aj s výsledkov MDS grafu. Rozloženie vzoriek kopíruje geografickú mapu Európy. Slovenské vzorky ležia približne v strede grafu, zatiaľ čo vzorky z Ruska a Ukrajiny sú východne od nich, tak vzorky z Maďarska a Balkánskeho poloostrova sa nachádzajú južne od nich a vzorky s Rakúska a Pyrenejského poloostrova západne.

Slovenské vzorky, ktoré som analyzovala na chromozóm Y, boli v diplomovej práci Mgr. Moniky Veselej (Veselá, 2015) analyzované na úrovni mtDNA. Hladina génovej diverzity sa pohybovala v rozpätí od $0,967\pm 0,020$ (vzorky z Námestova) až po $0,996\pm 0,009$ (vzorky z Galanty a Skalice). Hladina génovej diverzity pre SNP lókusy chromozómu Y v rámci môjho výskumu sa pohybovala v rozmedzí od $0,756\pm 0,035$ (vzorky z Námestova) až po $0,809\pm 0,040$ (vzorky zo Starej Ľubovni). Podstatne väčšie rozdiely boli zaznamenané u priemerného počtu párových rozdielov, kde hodnoty pre mtDNA sa pohybujú v rozpätí od $4,57\pm 2,31$ pre Starú Ľubovňu až po $6,03\pm 2,95$ pre Galantu, zatiaľ čo u chromozómu Y dosahujú nižších hodnôt, ktoré sú v rozpätí od $2,49\pm 1,37$ v Námestove po $2,82\pm 1,53$ v Starej Ľubovni.

Podstatne zaujímavejší rozdiel je vo výsledkoch Mantelových testov, zatiaľ čo u chromozómu Y som zistila výraznú štatistickú významnosť medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami, kde korelačné koeficienty Mantelových testov pre SNP, STR a SNP+STR ($r=0,540$; $r=0,554$ a $r=0,562$) vyšli pozitívne a štatistický významné na hladine významnosti $p<0,00001$, tak Mantelov test, ktorý bol skonštruovaný pre mtDNA, nepreukázal štatisticky významnú koreláciu medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami ($r=0,01$; $p=0,485$). Zistené rozdiely by sa dali vysvetliť rozdielnou migračnou aktivitou mužov a žien, ktorá je vyššia u žien a taktiež u žien dosahuje dlhších vzdialeností (Seielstad et al., 1998; Heyer et al., 2012).

Ďalším faktorom, ktorý má vplyv na diverzitu chromozómu Y je typ životnej stratégie, ktorú jednotlivé skupiny preferujú. V oblasti afrického sahelu vedľa seba žijú populácie, ktoré praktizujú odlišné spôsoby života, čo sa následne odráža aj na genetickej diverzite. V tejto predkladanej práci som mala zastúpené populácie, ktoré praktikujú usadlý farmársky a kočovný pastiersky spôsob života. Tieto populácie sa líšia stupňom mobility.

Najväčší rozdiel medzi jednotlivými skupinami je patrný v absencii haploskupiny R1b-M343 a nízkej frekvencií výskytu haploskupiny E1b1b1-M35 u usadlých farmárskych populácií. Väčšina jedincov s haploskupinou R1b-M343 spadá do vetvy R1b1c-V88, ktorá sa vyskytuje hlavne v oblasti stredného sahelu a južným smerom drasticky klesá frekvencia výskytu tejto haploskupiny. Výskyt tejto haploskupiny bol zaznamenaný aj v severnej Afrike, kde sa frekvencia výskytu pohybuje od 0,3 % v Maroku, 3 % v Alžírsku, 11,5 % v Egypte a s maximálnym výskytom 26,9 % v berberskej populácii z oblasti Siwa Oasis. Koalescenčný čas oddelenia vetiev R1b-M343 a R1b1-P25 bol spočítaný na 12 900 (95 % CI 11 600–14 300) a datovanie haploskupiny R1b1c-V88 vychádza na 9 200–5 600 rokov (Cruciani et al., 2010). Haploskupina R1b má pôvod v Eurázií a jej prítomnosť u afrických kočovných pastierov (predovšetkým Fulbov) ukazuje na genetické kontakty so severnou Afrikou. Toto pozorovanie dopĺňa v úrovni mtDNA haploskupina U5b a H1, ktorých výskyt je v africkom sahelu podľa výskumu mojej kolegyne Ivy Kulichovej obmedzený rovnako iba na kočovné pastierske populácie.

Haploskupina E1b1b1-M35 vznikla vo východnej Afrike pred 25 600–29 200 rokmi a v súčasnosti sa vyskytuje vo východnej, severnej a subsaharskej Afrike (Cruciani et al., 2004; Semino et al., 2004).

Obe skupiny sa vyznačujú najvyšším podielom haploskupiny E1b1a1-M2, ktorá je považovaná za marker bantuskej expanzie, ku ktorej došlo pred 5 000–5 600 rokmi a pomocou, ktorej sa šírilo aj poľnohospodárstvo (Vansina, 1995; Holden, 2002; Berniell-Lee et al., 2009; Li et al., 2014).

Okrem toho som u usadlých farmárskych populácií v porovnaní z kočovnými pastierskymi skupinami zistila vyšší výskyt haploskupiny E1a-M33. Táto haploskupina je datovaná na 14 300±3 700 rokov (Semino et al., 2004) a je považovaná za marker pre-neolitického osídlenia subsaharskej Afriky, kde sa aj v súčasnosti vyskytuje v najvyššej frekvencii (Cruciani et al., 2002; Semino et al., 2004).

Výsledky mediánových sietí hovoria a rozličných príspevkoch, ktoré sa podieľali na formovaní súčasného genofondu kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií afrického sahelu. Pomerne veľa haplotypov je typických len pre populácie, ktoré praktizujú jeden alebo druhý spôsob životnej subsistencie.

Genofond stredného sahelu je ovplyvnený príspevkom zo severnej Afriky (Cruciani et al., 2010).

Wood et al. (2005) zistila u chromozómu Y koreláciu medzi genetickými a jazykovými ($r=0,33$, $p=0,001$) vzdialenosťami, ale medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami významnú koreláciu nedetekovala ($r=-0,08$, $p>0,10$). U mtDNA zistila veľmi slabú koreláciu jednak medzi genetickými a jazykovými vzdialenosťami ($r=0,16$, $p=0,046$) a taktiež medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami ($r=0,17$, $p=0,035$) (Wood et al., 2005). Černý et al. (2011), ktorý sa zaoberal rozdielami medzi kočovnými pastierskymi a usadlými farmárskymi populáciami, zistil pomerne silnú a štatisticky významnú a pozitívnu koreláciu medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami mtDNA u usadlých farmárskych populácií ($r=0,70$, $P=0,006$), zatiaľ čo u kočovných pastierskych skupín nepozoroval žiadnu koreláciu medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami ($r=0,22$, $p=0,891$) (Černý et al., 2011). Ja som v rámci tejto dizertačnej práce (analýza STR) zistila štatistickú významnosť medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami

u kočovných pastierskych populácií ($r=0,412$, $p=0,028$) a aj u usadlých farmárskych populácií ($r=0,376$, $p=0,004$). U všetkých populáciách som zistila významnú koreláciu medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami s korelačným koeficientom $r=0,329$ a $p=0,001$.

Hladiny génových diverzít variujú u chromozómu Y v porovnaní s mtDNA v širšom rozpätí aj u kočovných pastierskych populácií a taktiež aj u usadlých farmárskych populácií. Rozdiely medzi génovými diverzitami mtDNA a chromozómu Y boli zaznamenané aj u slovenských vzoriek, kde chromozóm Y taktiež vykazuje širšie rozpätie hodnôt.

Génová diverzita u kočovných pastierskych populácií sa pre HVS-I segment mtDNA pohybuje v rozpätí 0,893–0,980 a pre STR lókusy chromozóm Y je rozpätie hodnôt pre jednotlivé populácie širšie a pohybuje sa v rozpätí 0,724–0,993. Génová diverzita u usadlých farmárskych populácií pre mtDNA sa pohybuje v rozpätí 0,943–0,991 a u chromozómu Y boli zistené hladiny génovej diverzity pre jednotlivé populácie v rozmedzí 0,733–0,985. Taktiež nepozoroval štatistickú významnú odlišnosť medzi génovými diverzitami medzi kočovnými pastierskymi a usadlými farmárskymi populáciami (Wilcoxon test, $p=0,804$) (Černý et al., 2011).

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

Tradičný kočovný pastiersky spôsob života je okrem Afriky rozšírený aj v strednej Ázii. Taktiež boli publikované práce, ktoré zisťovali rozdiely medzi kočovnými pastierskymi a usadlými farmárskymi populáciami z oblasti strednej Ázie.

Štúdia Chaix et al. (2007) sa venovala analýze jedenástich kočovných pastierskych a siedmich usadlých farmárskych populácií, u ktorých analyzovala šesť STR lókusov. Tieto populácie praktizujú patrilocálnu. Zistili že chromozóm Y kočovných pastierskych populácií vykazuje značnú stratu genetickej diverzity

v porovnaní z usadlými farmárskymi populáciami. Avšak u mtDNA neboli pozorované tak značné rozdiely v diverzite (Chaix et al., 2007).

Analýze kočovných pastierov a usadlých farmárskych populácií sa venovala aj štúdia Ségurel et al. (2008), ktorá sa zaoberala analýze jedenástich STR lókusov u desiatich usadlých farmárskych a ôsmich kočovných pastierskych populácií. Vo svojej štúdie okrem mtDNA a Y chromozómu hodnotili aj autozomálne a X-chromozomálne markery. F_{ST} hodnota pre jednotlivé STR lókusy chromozómu Y u kočovných pastierskych populácií sa pohybuje v rozpätí 0,1081–0,3326 a u mtDNA je F_{ST} hodnota u kočovných pastierskych populácií 0,0098. Usadlé farmárske populácie sa výrazne líšia hodnotou F_{ST} pre chromozóm Y v porovnaní z kočovnými pastierskymi populáciami. Hodnota F_{ST} chromozómu Y sa u usadlých farmárskych populácií pre jednotlivé STR markery pohybuje v rozpätí 0,0068–0,1395 a hodnota F_{ST} pre mtDNA markery dosahuje hladiny 0,0343. U markerov chromozómu X sa hladiny F_{ST} pohybujú v rozpätí -0,0021–0,0095 pre kočovné pastierske populácie a v rozpätí 0,0007–0,0225 pre usadlé farmárske populácie. Hladina F_{ST} u autozomálnych markerov sa pohybuje -0,0023–0,0246 u kočovných pastierskych populácií a v rozpätí 0,056–0,0265 u usadlých farmárskych populácií (Ségurel et al., 2008). Rozdiely medzi kočovnými pastierskymi a usadlými farmárskymi populáciami sú patrne v hodnotách génových diverzít a F_{ST} hladín.

Súčasná africká pastierska populácia Rashayda vykazuje značnú odlišnosť od ostatných afrických populácií. Táto populácia v porovnaní s ostatnými africkými populáciami vykazuje nízku hodnotu génovej diverzity (0,456) a nízku hodnotu priemernej génovej diverzity na lókus (0,075). Taktiež som u 27 jedincov zistila výskyt len 7 rozdielnych STR haplotypov, čo je pravdepodobné spôsobené malým počtom jedincov, ktorý emigrovali do Afriky. Táto populácia sa do Afriky dostala až v roku 1846 z Arabského poloostrova (Fadlalla, 2007), a v dôsledku toho vykazuje tak rozdielnu odlišnosť od ostatných afrických populácií.

Nielen spôsob života ale aj sociálna organizácia spoločnosti má veľký vplyv na genetickú diverzitu jednotlivých populácií. Patrilocálna a matrilocálna významne ovplyvňujú genetickú diverzitu populácií (Hamilton et al., 2005). Africké populácie praktizujú predovšetkým patrilocálny spôsob života, čo má taktiež vplyv na diverzitu chromozómu Y a spôsobuje odlišnosti medzi mtDNA a chromozómom Y.

Diverzita chromozómu Y je ovplyvnená komplexom jednotlivých faktorov (geografická poloha, stupeň mobility populácií, patrilokalita a matrilokalita, izolácia populácií, jazyková príslušnosť, sociálna štruktúra spoločnosti...). Každý z faktorov v menšej alebo väčšej miere ovplyvňuje výslednú diverzitu a rozdiely medzi chromozómom Y a ostatnými molekulárno-genetickými markermi (mtDNA, autozómy a chromozóm X).

V rámci ďalších výskumov chromozómu Y by bolo vhodné zamerať sa na lepšie rozlíšenie jednotlivých haploskupín využitím väčšieho množstva SNP lókusov, poprípade zamerať sa na NGS, čo poskytne oveľa lepší a detailnejší náhľad na jednotlivé skúmané populácie.

6 ZÁVER

Táto predkladaná dizertačná práca sa zaoberala posúdením vplyvu geografie a subsistencie na diverzitu chromozómu Y v Európe a Afrike využitím analýzy SNP a STR lókusov.

Diverzita chromozómu Y v Európe je silne ovplyvnená geografickou polohou, čo je patrné na výsledkom MDS grafu, Mantelových testov a hierarchickej AMOVY.

Rozloženie vzoriek v MDS grafu kopíruje geografickú mapu Európy, kde slovenské vzorky sú situované v strede grafu, na východ od nich sú vzorky z Ruska a Ukrajiny, smerom na západ vzorky z Rakúska a Pyrenejského poloostrova a južne vzorky z Maďarska a Balkánskeho poloostrova. Geografickej závislosti haploskupín chromozómu Y nasvedčujú aj výsledky hierarchickej AMOVY, ktorá vykazuje štatistickú významnosť medzi jednotlivými geografickými regiónmi (Slovensko, Balkán, Rusko a Pyrenejský poloostrov) pre oba typy genetických markerov (SNP a STR lókusy). Taktiež aj korelačné koeficienty Mantelových testov závislosti genetických a geografických vzdialenosti vyšli pozitívne a štatisticky signifikantne.

Ak výsledky chromozómu Y konfrontujeme s výsledkami mtDNA (výsledky z diplomovej práce Moniky Veselej), tak zaujímavým zistením je že, Mantelov test, ktorý bol spočítaný pre mtDNA nevykazuje žiadnu koreláciu medzi genetickými a geografickými vzdialenosťami, zatiaľ čo u chromozómu Y som pozorovala výraznú a štatisticky signifikantnú koreláciu genetických a geografických vzdialenosti pre oba typy genetických markerov. Tieto rozdiely sa dajú vysvetliť rozdielnou migračnou aktivitou mužov a žien, ktorá u žien je vyššia a dosahuje dlhších vzdialenosti.

Kombinovaná analýza SNP a STR lókusov európskych vzoriek mi umožnila komplexnejší pohľad na študované populácie, keďže v rámci jednej analýzy, analyzujem dva druhy genetických markerov.

V slovenskej populácii sa najčastejšie vyskytujú tri haploskupiny a to R1a, R1b a I vo frekvenciách 33,33 %, 25 % a 23,08 %. Tieto haploskupiny sú aj tri najčastejšie sa vyskytujúce európske haploskupiny. Okrem toho som detekovala aj haploskupiny J, G, E a H vo frekvenciách 6,41 %, 6,41 %, 3,21 % a 2,56 %.

Slovensko zaberá polohu miesta stretu dvoch migračných vln. Jedna šla od Čierneho mora smerom na západ a spolu s ňou sa šírila aj haploskupina R1a a druhá migračná vlna smerovala z Pyrenejského poloostrova smerom na východ

Európy a je dávaná do súvislosti s haploskupinou R1b. Novšie práca poukazujú na recentnejšie rozšírenie týchto haploskupín (4 750–7 340) rokov, zatiaľ čo staršie práce uvažujú o paleolitickom šírení.

Na diverzitu chromozómu Y v subsaharskej Afrike vplýva rozdielny spôsob životnej subsistencie. Toto tvrdenie je založené na nasledujúcich zisteniach. Kočovní pastierske populácie sa od usadlých farmárskych líšia zastúpením haploskupiny R1b-M343, E1b1b1-M35, E1b1b1a1-M78 a E1a-M33, pričom prvá z nich bola výhradne zistená iba u kočovních pastierov a dokladá kontakty kočovních pastierov mimo oblasť ich súčasného výskytu. U oboch skupín som v najvyššej frekvencii detekovala haploskupinu E1b1a1-M2, ktorá predstavuje najrozšírenejšiu haploskupinu subsaharskej Afriky. Kočovní pastierske populácie sa vyznačujú širším rozpätím hodnôt génovej diverzity a genetické vzdialenosti medzi kočovními pastierskymi populáciami sú podstatne menšie než medzi usadlými farmárskymi populáciami.

Výsledky mediánových sietí svedčia o rôznych genetických príspevkoch, ktoré sa podieľali na formovaní genofondu kočovních pastierskych a usadlých farmárskych populácií afrického sahelu. Zistila som vysoký podiel haplotypov, ktoré sa vyskytujú buď iba v kočovních pastierskych alebo iba usadlých farmárskych populáciách.

Nomádska populácia Rashayda predstavuje geneticky značne odlišnú populáciu, keďže sa na územie Afriky dostali len v polovici 19. storočia z Arabského poloostrova. Vykazuje redukovanú diverzitu, čo nasvedčuje malej zakladateľskej skupine, ktorá prišla na africký kontinent.

Tieto závery je možné interpretovať na základe odlišných ekologických a kultúrnych podmienok, ktoré na oboch 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.

7 ZOZNAM POUŽITEJ LITERATÚRY

- Abi-Rached L, Jobin MJ, Kulkarni S, McWhinnie A, Dalva K, Gragert L, Babrzadeh F, Gharizadeh B, Luo M, Plummer FA, Kimani J, Carrington M, Middleton D, Rajalingam R, Beksac M, Marsh SGE, Maiers M, Guethlein LA, Tavoularis S, Little A-M, Green RE, Norman PJ, Parham P. 2011. The Shaping of Modern Human Immune Systems by Multiregional Admixture with Archaic Humans. *Science* 334: 89–94.
- Abu-Amero KK, Hellani A, González AM, Larruga JM, Cabrera VM, Underhill PA. 2009. Saudi Arabian Y-Chromosome diversity and its relationship with nearby regions. *BMC Genet* 10: 59–67.
- Adams SM, Bosch E, Balaesque PL, Ballereau SJ, Lee AC, Arroyo E, López-Parra AM, Aler M, Grifo MSG, Brion M, Carracedo A, Lavinha J, Martínez-Jarreta B, Quintana-Murci L, Picornell A, Ramon M, Skorecki K, Behar DM, Calafell F, Jobling MA. 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 KG, Rasmussen S, Rasmussen M, Stenderup J, Damgaard PB, Schroeder H, Ahlstrom T, Vinner L, Malaspinas A-S, Margaryan A, Higham T, Chivall D, Lynnerup N, Harvig L, Baron J, Casa P Della, Dabrowski P, Duffy PR, Ebel A V, Epimakhov A, Frei K, Furmanek M, Gralak T, Gromov A, Gronkiewicz S, Grupe G, Hajdu T, Jarysz R, Khartanovich V, Khokhlov A, Kiss V, Kolar J, Kriiska A, Lasak I, Longhi C, McGlynn G, Merkevicus A, Merkyte I, Metspalu M, Mkrtychyan R, Moiseyev V, Paja L, Palfi G, Pokutta D, Pospieszny L, Price TD, Saag L, Sablin M, Shishlina N, Smrcka V, Soenov VI, Szeverenyi V, Toth G, Trifanova SV, Varul L, Vicze M, Yepiskoposyan L, Zhitenev V, Orlando L, Sicheritz-Ponten T, Brunak S, Nielsen R, Kristiansen K, Willerslev E. 2015. Population genomics of Bronze Age Eurasia. *Nature* 522: 167–172.
- Ammerman A, Cavalli-Sforza LL. 1984. *The Neolithic transition and the genetics of populations in Europe*. Princeton: Princeton University Press.
- Arbiza L, Gottipati S, Siepel A, Keinan A. 2014. Contrasting X-linked and autosomal diversity across 14 human populations. *Am J Hum Genet* 94: 827–844.
- Armitage SJ, Bristow CS, Drake NA. 2015. West African monsoon dynamics inferred from abrupt fluctuations of Lake Mega-Chad. *Proc Natl Acad Sci* 112: 8543–8548.

- Arredi B, Poloni ES, Paracchini S, Zerjal T, Fathallah DM, Makrelouf M, Pascali VL, Novelletto A, Tyler-Smith C. 2004. A predominantly neolithic origin for Y-chromosomal DNA variation in North Africa. *Am J Hum Genet* 75: 338–345.
- Athey TW. 2005. Haplogroup Prediction from Y-STR Values Using an Allele-Frequency Approach. *J Genet Geneal* 1:1–7.
- Athey TW. 2006. Haplogroup Prediction from Y-STR Values Using a Bayesian-Allele-Frequency Approach. *J Genet Geneal* 2:34–39.
- Balanovsky O, Dibirova K, Dybo A, Mudrak O, Frolova S, Pocheshkhova E, Haber M, Platt D, Schurr T, Haak W, Kuznetsova M, Radzhabov M, Balaganskaya O, Romanov A, Zakharova T, Soria Hernanz DF, Zalloua P, Koshel S, Ruhlen M, Renfrew C, Wells RS, Tyler-Smith C, Balanovska E. 2011. Parallel evolution of genes and languages in the Caucasus region. *Mol Biol Evol* 28: 2905–2920.
- Balaresque P, Bowden GR, Adams SM, Leung H-Y, King TE, Rosser ZH, Goodwin J, Moisan J-P, Richard C, Millward A, Demaine AG, Barbujani G, Previderè C, Wilson IJ, Tyler-Smith C, Jobling MA. 2010. A predominantly neolithic origin for European paternal lineages. *PLoS Biol* 8: e1000285.
- Bamshad MJ, Wooding S, Watkins WS, Ostler CT, Batzer MA, Jorde LB. 2003. Human population genetic structure and inference of group membership. *Am J Hum Genet* 72: 578–589.
- Bandelt HJ, Forster P, Röhl A. 1999. Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies. *Mol Biol Evol* 16: 37–48.
- Bandelt HJ, Forster P, Sykes BC, Richards MB. 1995. Mitochondrial portraits of human populations using median networks. *Genetics* 141: 743–753.
- Bánész L. 1965. Z histórie objavu pračloveka na Spiši. *Vlastived Bull* 49-50: 6–7.
- Bánész L. 1981. Prieskum Východoslovenskej nížiny. In: *Archeologické výskumy a nálezy na Slovensku v roku 1980*. Nitra: Archeologický ústav Slovenskej akadémie vied v Nitre. p 23–26.
- Bánész L. 1984. Výskum v Kašove pred dokončením. In: *Archeologické výskumy a nálezy na Slovensku v roku 1983*. Nitra: Archeologický ústav Slovenskej akadémie vied v Nitre. p 23–24.
- Barac L, Pericić M, Klarić IM, Rootsi S, Jančićević B, Kivisild T, Parik J, Rudan I, Villems R, Rudan P. 2003. Y chromosomal heritage of Croatian population and its island isolates. *Eur J Hum Genet* 11: 535–42.

- Bárta J. 1981. Dôkazy pobytu mezolitických lovcov v Medvedej jaskyni pri Ružíne. In: Archeologické výskumy a nálezy na Slovensku v roku 1980. Nitra: Archeologický ústav Slovenskej akadémie vied v Nitre. p 27–28.
- Bárta J. 1990. Mezolitický lovci v medvedej jaskyni pri Ružíne. In: Chropovský B, editor. Slovenská archeologia. Nitra: Veda-vydavateľstvo Slovenskej akadémie vied. p 5–30.
- Batini C, Ferri G, Destro-Bisol G, Brisighelli F, Luiselli D, Sanchez-Diz P, Rocha J, Simonson T, Brehm A, Montano V, Elwali NE, Spedini G, D'Amato ME, Myres N, Ebbesen P, Comas D, Capelli C. 2011. Signatures of the pre-agricultural peopling processes in sub-Saharan Africa as revealed by the phylogeography of early Y chromosome lineages. *Mol Biol Evol* 28: 2603–2613.
- Batini C, Hallast P, Zadik D, Delsler PM, Benazzo A, Ghirotto S, Arroyo-Pardo E, Cavalleri GL, de Knijff P, Dupuy BM, Eriksen HA, King TE, de Munain AL, López-Parra AM, Loutradis A, Milasin J, Novelletto A, Pamjav H, Sajantila A, Tolun A, Winney B, Jobling MA. 2015. Large-scale recent expansion of European patrilineages shown by population resequencing. *Nat Commun* 6: 7152.
- Battaglia V, Fornarino S, Al-Zahery N, Olivieri A, Pala M, Myres NM, King RJ, Rootsi S, Marjanovic D, Primorac D, Hadziselimovic R, Vidovic S, Drobnic K, Durmishi N, Torroni A, Santachiara-Benerecetti AS, Underhill PA, Semino O. 2009. Y-chromosomal evidence of the cultural diffusion of agriculture in southeast Europe. *Eur J Hum Genet* 17: 820–830.
- Beleza S, Gusmão L, Amorim A, Carracedo A, Salas A. 2005. The genetic legacy of western Bantu migrations. *Hum Genet* 117: 366–375.
- Beleza S, Gusmão L, Lopes A, Alves C, Gomes I, Giouzeli M, Calafell F, Carracedo A, Amorim A. 2006. Micro-phylogeographic and demographic history of Portuguese male lineages. *Ann Hum Genet* 70: 181–194.
- Benazzi S, Douka K, Fornai C, Bauer CC, Kullmer O, Svoboda J, Pap I, Mallegni F, Bayle P, Coquerelle M, Condemi S, Ronchitelli A, Harvati K, Weber GW. 2011. Early dispersal of modern humans in Europe and implications for Neanderthal behaviour. *Nature* 479: 525–528.
- Berger J-F, Guilaine J. 2009. The 8200 cal BP abrupt environmental change and the Neolithic transition: A Mediterranean perspective. *Quat Int* 200: 31–49.
- Bermúdez De Castro JM, Martín-Torres M, Carbonell E, Sarmiento S, Rosas A, van der Made J, Lozano M. 2004. The Atapuerca Sites and Their Contribution to the Knowledge of Human Evolution in Europe. *Evol Anthropol* 13: 25–41.

- Bermúdez de Castro JM, Martínón-Torres M, Sier MJ, Martín-Francés L. 2014. On the Variability of the Dmanisi Mandibles. *PLoS One* 9: e88212.
- Berniell-Lee G, Calafell F, Bosch E, Heyer E, Sica L, Mouguiama-Daouda P, Van Der Veen L, Hombert JM, Quintana-Murci L, Comas D. 2009. Genetic and demographic implications of the bantu expansion: Insights from human paternal lineages. *Mol Biol Evol* 26: 1581–1589.
- Bhattacharyya NP, Basu P, Das M, Pramanik S, Banerjee R, Roy B, Roychoudhury S, Majumder PP. 1999. Negligible male gene flow across ethnic boundaries in India, revealed by analysis of Y-chromosomal DNA polymorphisms. *Genome Res* 9: 711–719.
- Blome MW, Cohen AS, Tryon CA, Brooks AS, Russell J. 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.
- Bosch E, Calafell F, Comas D, Oefner PJ, Underhill PA, Bertranpetit J. 2001. High-resolution analysis of human Y-chromosome variation shows a sharp discontinuity and limited gene flow between northwestern Africa and the Iberian Peninsula. *Am J Hum Genet* 68: 1019–1029.
- Bosch E, Calafell F, González-Neira A, Flaiz C, Mateu E, Scheil H-G, Huckenbeck W, Efremovska L, Mikerezi I, Xirotiris N, Grasa C, Schmidt H, Comas D. 2006. Paternal and maternal lineages in the Balkans show a homogeneous landscape over linguistic barriers, except for the isolated Aromuns. *Ann Hum Genet* 70: 459–87.
- Bowcock AM, Ruiz-Linares A, Tomfohrde J, Minch E, Kidd JR, Cavalli-Sforza LL. 1994. High resolution of human evolutionary trees with polymorphic microsatellites. *Nature* 368: 455–457.
- Brandt G, Szécsényi-Nagy A, Roth C, Alt KW, Haak W. 2015. Human paleogenetics of Europe – The known knowns and the known unknowns. *J Hum Evol* 79: 73–92.
- Brunet M, Guy F, Pilbeam D, Mackaye HT, Likius A, Ahounta D, Beauvilain A, Blondel C, Bocherens H, Boisserie J-R, De Bonis L, Coppens Y, Dejax J, Denys C, Düringer P, Eisenmann V, Fanone G, Fronty P, Geraads D, Lehmann T, Lihoreau F, Louchart A, Mahamat A, Merceron G, Mouchelin G, Otero O, Pelaez Campomanes P, Ponce De Leon M, Rage J-C, Sapanet M, Schuster M, Sudre J, Tassy P, Valentin X, Vignaud P, Viriot L, Zazzo A, Zollikofer C. 2002. A new hominid from the Upper Miocene of Chad, Central Africa. *Nature* 418: 145–151.

- 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.
- Busby GBJ, Brisighelli F, Sánchez-Diz P, Ramos-Luis E, Martínez-Cadenas C, Thomas MG, Bradley DG, Gusmão L, Winney B, Bodmer W, Vennemann M, Coia V, Scarnicci F, Tofanelli S, Vona G, Ploski R, Vecchiotti C, Zemunik T, Rudan I, Karachanak S, Toncheva D, Anagnostou P, Ferri G, Rapone C, Hervig T, Moen T, Wilson JF, Capelli C. 2012. The peopling of Europe and the cautionary tale of Y chromosome lineage R-M269. *Proc Biol Sci* 279: 884–92.
- Cadenas AM, Zhivotovsky LA, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA, Herrera RJ. 2008. Y-chromosome diversity characterizes the Gulf of Oman. *Eur J Hum Genet* 16: 374–386.
- Cann RL, Stoneking M, Wilson AC. 1987. Mitochondrial DNA and human evolution. *Nature* 325: 31–36.
- Capelli C, Redhead N, Abernethy JK, Gratrix F, Wilson JF, Moen T, Hervig T, Richards M, Stumpf MPH, Underhill PA, Bradshaw P, Shaha A, Thomas MG, Bradman N, Goldstein DB. 2003. A Y chromosome census of the British Isles. *Curr Biol* 13: 979–984.
- Capelli C, Redhead N, Romano V. 2005. Population structure in the Mediterranean basin: A Y chromosome perspective. *Ann Hum Genet* 70: 207–225.
- Capelli C, Wilson JF, Richards M, Stumpf MP, Gratrix F, Oppenheimer S, Underhill P, Pascali VL, Ko TM, Goldstein DB. 2001. A predominantly indigenous paternal heritage for the Austronesian-speaking peoples of insular Southeast Asia and Oceania. *Am J Hum Genet* 68: 432–443.
- Carbonell E, Bermúdez de Castro JM, Arsuaga JL, Diez J, Rosas A, Cuenca-Bescos G, Sala R, Mosquera M, Rodríguez XP. 1995. Lower Pleistocene hominids and artifacts from Atapuerca-TD6 (Spain). *Science* 269: 826–830.
- Carbonell E, Bermúdez de Castro JM, Pares JM, Pérez-González A, Cuenca-Bescos G, Olle A, Mosquera M, Huguet R, van der Made J, Rosas A, Sala R, Vallverdú J, García N, Granger DE, Martín-Torres M, Rodríguez XP, Stock GM, Verges JM, Allue E, Burjachs F, Cáceres I, Canals A, Benito A, Diez C, Lozano M, Mateos A, Navazo M, Rodríguez J, Rosell J, Arsuaga JL. 2008. The first hominin of Europe. *Nature* 452: 465–469.
- Casanova M, Leroy P, Boucekkine C, Weissenbach J, Bishop C, Fellous M, Purrello M, Fiori G, Siniscalco M. 1985. A human Y-linked DNA polymorphism and its

- potential for estimating genetic and evolutionary distance. *Science* 230: 1403–1406.
- Cavalli-Sforza LL, Menozzi P, Piazza A. 1994. *The History and Geography of Human Genes*. 1. vyd. New Jersey: Princeton University Press.
- Cinnioğlu C, King R, Kivisild T, Kalfoğlu E, Atasoy S, Cavalleri GL, Lillie AS, Roseman CC, Lin AA, Prince K, Oefner PJ, Shen P, Semino O, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA. 2004. Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia. *Hum Genet* 114: 127–148.
- Clark A, Weiss KM, Nickerson DA, Taylor SL, Buchanan A, Stengård J, Salomaa V, Vartiainen E, Perola M, Boerwinkle E, Sing CF. 1998. Haplotype structure and population genetic inferences from nucleotide-sequence variation in human lipoprotein lipase. *Am J Hum Genet* 63: 595–612.
- Consortium TIH 3. 2010. Integrating common and rare genetic variation in diverse human populations. *Nature* 467: 52–58.
- Consortium TYC. 2002. A Nomenclature System for the Tree of Human Y-Chromosomal Binary Haplogroups. *Genome Res* 12: 339–348.
- Cremaschi M, Lernia S Di. 1999. Holocene climatic changes and cultural dynamics in the Libyan Sahara. *African Archaeol Rev* 16: 211–238.
- Cruciani F, La Fratta R, Santolamazza P, Sellitto D, Pascone R, Moral P, Watson E, Guida V, Colomb EB, Zaharova B, Lavinha J, Vona G, Aman R, Cali F, Akar N, Richards M, Torroni A, Novelletto A, Scozzari R. 2004. Phylogeographic analysis of haplogroup E3b (E-M215) Y chromosomes reveals multiple migratory events within and out of Africa. *Am J Hum Genet* 74: 1014–1022.
- Cruciani F, La Fratta R, Trombetta B, Santolamazza P, Sellitto D, Colomb EB, Dugoujon J-M, Crivellaro F, Benincasa T, Pascone R, Moral P, Watson E, Melegh B, Barbujani G, Fuselli S, Vona G, Zagradsnik B, Assum G, Brdicka R, Kozlov AI, Efremov GD, Coppa A, Novelletto A, Scozzari R. 2007. Tracing past human male movements in northern/eastern Africa and western Eurasia: new clues from Y-chromosomal haplogroups E-M78 and J-M12. *Mol Biol Evol* 24: 1300–11.
- Cruciani F, Santolamazza P, Shen P, Macaulay V, Moral P, Olckers A, Modiano D, Holmes S, Destro-Bisol G, Coia V, Wallace DC, Oefner PJ, Torroni A, Cavalli-Sforza LL, Scozzari R, Underhill PA. 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.
- Cruciani F, Trombetta B, Antonelli C, Pascone R, Valesini G, Scalzi V, Vona G, Melegh B, Zagradsnik B, Assum G, Efremov GD, Sellitto D, Scozzari R. 2011a.

- Strong intra- and inter-continental differentiation revealed by Y chromosome SNPs M269, U106 and U152. *Forensic Sci Int Genet* 5: e49–52.
- Cruciani F, Trombetta B, Massaia A, Destro-Bisol G, Sellitto D, Scozzari R. 2011b. A revised root for the human Y chromosomal phylogenetic tree: The origin of patrilineal diversity in Africa. *Am J Hum Genet* 88: 814–818.
- Cruciani F, Trombetta B, Sellitto D, Massaia A, Destro-Bisol G, Watson E, Beraud Colomb E, Dugoujon JM, Moral P, 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. *Eur J Hum Genet* 18: 800–807.
- Currat M, Silva NM. 2013. Investigating European genetic history through computer simulations. *Hum Hered* 76: 142–153.
- Curta F. 2001. *The Making of the Slavs. History and archaeology of the Lower Danube Region, ca. 500–700.* New York: Cambridge University Press.
- Čaplovič D, Cheben I, Ruttkay M. 1990. Pokračovanie výskumu v Bajči. In: *Archeologické výskumy a nálezy na Slovensku v roku 1988.* Nitra: Archeologický ústav Slovenskej akadémie vied v Nitre. p 47–50.
- Černý V, Pereira L, Musilová E, Kujanová M, Vašíková A, Blasi P, Garofalo L, Soares P, Diallo I, Brdička R, Novelletto A. 2011. Genetic structure of pastoral and farmer populations in the African Sahel. *Mol Biol Evol* 28: 2491–2500.
- Černý V. 2006. *Lidé od Čadského jezera.* 1. vyd. Praha: Academia.
- Dahl-Jensen D, Balslev-Clausen D, Blunier T, Buchardt SL, Buizert C, Clausen H., Cvijanovic I, Ditlevsen P, Gkinis V, Grinsted A, Guillevic M, Hansen SB, S HC, Jenk T, Johnsen SJ, Karlson NB, Kettner E, Kjaer HA, Langen PL, Larsen LB, Panton C, Popp T, Rasmussen SO, Reutenauer C, Rubino M, Schmidt AMZ, Seierstad P, Sheldon S, Simonsen SB, Sjolte J, Solgaard AM, Sperlich P, Steen-Larsen HC, Steffensen JP, Stowasser C, Svensson A, Vallelonga P, Vinther B, Winstrup M. 2013. Eemian interglacial reconstructed from a Greenland folded ice core. *Nature* 493: 489–494.
- Davies W, Gollop P. 2003. The human presence in Europe during the Last Glacial Period II. Climate tolerance and climate preferences of Mid- and Late Glacial hominids. In: Van Andel TH, Davies W, editors. *Neanderthals and Modern Humans in the European Landscape of the Last Glaciation – Archaeological Results of the Stage 3 Project.* Cambridge: The McDonald Institute for Archaeological Research. p 131–146.

- Davis BAS, Brewer S, Stevenson AC, Guiot J. 2003. The temperature of Europe during the Holocene reconstructed from pollen data. *Quat Sci Rev* 22: 1701–1716.
- Diamond J. 2002. Evolution, consequences and future of plant and animal domestication. *Nature* 418: 700–707.
- Ditlevsen PD, Kristensen MS, Andersen KK. 2005. The recurrence time of Dansgaard-Oeschger events and limits on the possible periodic component. *J Clim* 18: 2594–2603.
- Drake NA, Blench RM, Armitage SJ, Bristow CS, White KH. 2011. Ancient watercourses and biogeography of the Sahara explain the peopling of the desert. *Proc Natl Acad Sci* 108: 458–462.
- Drummond AJ, Suchard MA, Xie D, Rambaut A. 2012. Bayesian phylogenetics with BEAUti and the BEAST 1.7. *Mol Biol Evol* 29: 1969–1973.
- Ebersberger I, Metzler D, Schwarz C, Paabo S. 2002. Genomewide Comparison of DNA Sequences between Humans and Chimpanzees. *Annu J Hum Genet* 70: 1490–1497.
- Elhaik E, Tatarinova TV, Klyosov AA, Graur D. 2014. The “extremely ancient” chromosome that isn’t: a forensic bioinformatic investigation of Albert Perry’s X-degenerate portion of the Y chromosome. *Eur J Hum Genet* 22: 1111–1116.
- El-Sibai M, Platt DE, Haber M, Xue Y, Youhanna SC, Wells RS, Izaabel H, Sanyoura MF, Harmanani H, Bonab MA, Behbehani J, Hashwa F, Tyler-Smith C, Zalloua PA. 2009. Geographical structure of the Y-chromosomal genetic landscape of the Levant: a coastal-inland contrast. *Ann Hum Genet* 73: 568–581.
- Eriksson A, Manica A. 2012. Effect of ancient population structure on the degree of polymorphism shared between modern human populations and ancient hominins. *PNAS* 109: 13956–13960.
- Excoffier L, Lischer HEL. 2010. Arlequin suite ver 3.5: A new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Mol Ecol Resour* 10: 564–567.
- Fadlalla AH. 2007. *Embodying Honor: Fertility, Foreignness, and Regeneration in Eastern Sudan*. Madison, Wisconsin: The University of Wisconsin Press.
- Farkaš Z, Jelínek P, Plachá V. 2012. Skupina kostrových hrobů z Bratislavy, hradu Devín. *Sborník prací Filozofické Fak Brněnské univerzity*: 27–38.
- Farkaš Z. 2002. Nález ľudských pozostatkov v prostredí kultúry ľudu s lineárnou keramikou na Slovensku. *Archeol Rozhl LIV*: 23–43.

- Fisher RA. 1932. Statistical Methods for Research Workers. *Can Med Assoc J* 27: 460.
- Flaquer A, Rappold GA, Wienker TF, Fischer C. 2008. The human pseudoautosomal regions: a review for genetic epidemiologists. *Eur J Hum Genet* 16: 771–779.
- Flores C, Maca-Meyer N, González AM, Oefner PJ, Shen P, Pérez JA, Rojas A, Larruga JM, Underhill PA. 2004. Reduced genetic structure of the Iberian peninsula revealed by Y-chromosome analysis: implications for population demography. *Eur J Hum Genet* 12: 855–863.
- Fort J. 2015. Demic and cultural diffusion propagated the Neolithic transition across different regions of Europe. *J R Soc Interface* 12: 20150166.
- Fu Q, Li H, Moorjani P, Jay F, Slepchenko SM, Bondarev AA, Johnson PLF, Aximu-Petri A, Prüfer K, de Filippo C, Meyer M, Zwyns N, Salazar-García DC, Kuzmin YV, Keates SG, Kosintsev PA, Razhev DI, Richards MP, Peristov NV, Lachmann M, Douka K, Higham TFG, Slatkin M, Hublin JJ, Reich D, Kelso J, Viola TB, Pääbo S. 2014. Genome sequence of a 45,000-year-old modern human from western Siberia. *Nature* 514: 445–449.
- Gabunia L, Vekua A, Lordkipanidze D, Swisher CC, Ferring R, Justus A, Nioradze M, Tvalchrelidze M, Antón SC, Bosinski G, Jöris O, Lumley MA, Majsuradze G, Mouskhelishvili A. 2000. Earliest Pleistocene hominid cranial remains from Dmanisi, Republic of Georgia: taxonomy, geological setting, and age. *Science* 288: 1019–1025.
- Galeta P, Sládek V, Sosna D, Bruzek J. 2011. Modeling neolithic dispersal in central Europe: demographic implications. *Am J Phys Anthropol* 146: 104–115.
- Garcia T, Féraud G, Falguères C, de Lumley H, Perrenoud C, Lordkipanidze D. 2010. Earliest human remains in Eurasia: New $^{40}\text{Ar}/^{39}\text{Ar}$ dating of the Dmanisi hominid-bearing levels, Georgia. *Quat Geochronol* 5: 443–451.
- Di Giacomo F, Luca F, Popa LO, Akar N, Anagnou N, Banyko J, Brdicka R, Barbujani G, Papola F, Ciavarella G, Cucci F, Di Stasi L, Gavrila L, Kerimova MG, Kovatchev D, Kozlov AI, Loutradis A, Mandarino V, Mammi C, Michalodimitrakis EN, Paoli G, Pappa KI, Pedicini G, Terrenato L, Tofanelli S, Malaspina P, Novelletto A. 2004. Y chromosomal haplogroup J as a signature of the post-neolithic colonization of Europe. *Hum Genet* 115: 357–371.
- Goldstein DB, Linares AR, Cavalli-Sforza LL, Feldman MW. 1995. An evaluation of genetic distances for use with microsatellite loci. *Genetics* 139: 463–471.
- Gomes V, Sánchez-Diz P, Amorim A, Carracedo Á, Gusmão L. 2010. Digging deeper into East African human Y chromosome lineages. *Hum Genet* 127: 603–613.

- González M, Gomes V, López-Parra AM, Amorim A, Carracedo Á, Sánchez-Diz P, Arroyo-Pardo E, Gusmão L. 2012. The genetic landscape of Equatorial Guinea and the origin and migration routes of the Y chromosome haplogroup R-V88. *Eur J Hum Genet* 21: 324–331.
- Graves JA, Schmidt MM. 1992. Mammalian sex chromosomes: design or accident? *Curr Opin Genet Dev* 2: 890–901.
- Green RE, Krause J, Briggs AW, Maricic T, Stenzel U, Kircher M, Patterson N, Li H, Zhai W, Fritz MH-Y, Hansen NF, Durand EY, Malaspina AS, Jensen JD, Marques-Bonet T, Alkan C, Prüfer K, Meyer M, Burbano HA, Good JM, Schultz R, Aximu-Petri A, Butthof A, Höber B, Höffner B, Siegemund M, Weihmann A, Nusbaum C, Lander ES, Russ C, Novod N, Affourtit J, Egholm M, Verna C, Rudan P, Brajkovic D, Kucan Ž, Gušić I, Doronichev VB, Golovanova L V, Lalueza-Fox C, de la Rasilla M, Fortea J, Rosas A, Schmitz RW, Johnson PLF, Eichler EE, Falush D, Birney E, Mullikin JC, Slatkin M, Nielsen R, Kelso J, Lachmann M, Reich D, Pääbo S. 2010. A Draft Sequence of the Neandertal Genome. *Science* 328: 710–722.
- Gresham D, Morar B, Underhill P, Passarino G, Lin A, Wise C, Angelicheva D, Calafell F, Oefner PJ, Shen P, Tournev I, de Pablo R, Kučinskas V, Perez-Lezaun A, Marushiakova E, Popov V, Kalaydjieva L. 2001. Origins and divergence of the Roma (gypsies). *Am J Hum Genet* 69: 1314–1331.
- Grzybowski T, Malyarchuk BA, Derenko M V, Perkova MA, Bednarek J, Woźniak M. 2007. Complex interactions of the Eastern and Western Slavic populations with other European groups as revealed by mitochondrial DNA analysis. *Forensic Sci Int Genet* 1: 141–147.
- Haak W, Lazaridis I, Patterson N, Rohland N, Mallick S. 2015. Massive migration from the steppe is a source for Indo-European languages in Europe. *Nature* 522: 207–211.
- Haas JN, Richoz I, Tinner W, Wick L. 1998. Synchronous Holocene climatic oscillations recorded on the Swiss Plateau and at timberline in the Alps. *The Holocene* 8: 301–309.
- Haber M, Platt DE, Ashrafian Bonab M, Youhanna SC, Soria-Hernanz DF, Martínez-Cruz B, Douaihy B, Ghassibe-Sabbagh M, Rafatpanah H, Ghanbari M, Whale J, Balanovsky O, Wells RS, Comas D, Tyler-Smith C, Zalloua PA. 2012. Afghanistan's ethnic groups share a Y-chromosomal heritage structured by historical events. *PLoS One* 7: e34288.
- Hallast P, Batini C, Zadik D, Delser PM, Wetton JH, Arroyo-Pardo E, Cavalleri GL, Knijff P De, Destro-Bisol G, Dupuy BM, Eriksen HA, Jorde LB, King TE,

- Larmuseau MH, López de Munain A, López-Parra AM, Loutradis A, Milasin J, Novelletto A, Pamjav H, Sajantila A, Schempp W, Sears M, Tolun A, Tyler-Smith C, Van Geystelen A, Watkins S, Winney B, Jobling MA. 2015. The Y-chromosome tree bursts into leaf: 13,000 high-confidence SNPs covering the majority of known clades. *Mol Biol Evol* 32: 661–673.
- Hamilton G, Stoneking M, Excoffier L. 2005. Molecular analysis reveals tighter social regulation of immigration in patrilocal populations than in matrilineal populations. *PNAS* 102: 7476–7480.
- Hammer MF, Karafet TM, Redd AJ, Jarjanazi H, Santachiara-Benerecetti S, Soodyall H, Zegura SL. 2001. Hierarchical patterns of global human Y-chromosome diversity. *Mol Biol Evol* 18: 1189–1203.
- Harding RM, Fullerton SM, Griffiths RC, Bond J, Cox MJ, Schneider J, Moulin DS, Clegg JB. 1997. Archaic African and Asian lineages in the genetic ancestry of modern humans. *Am J Hum Genet* 60: 772–789.
- Harris EE, Hey J. 1999. X chromosome evidence for ancient human histories. *PNAS* 96: 3320–3324.
- Hassan FA. 2002. Palaeoclimate, food and culture change in Africa: An overview. In: *Droughts, Food and Culture*. 1. vyd. New York: Kluwer Academic/Plenum. p 347.
- Helsen MM, Van De Berg WJ, van de Wal RSW, van den Broeke MR, Oerlemans J. 2013. Coupled regional climate-ice-sheet simulation shows limited Greenland ice loss during the Eemian. *Clim Past* 9: 1773–1788.
- Hemming SR. 2004. Heinrich events: Massive late Pleistocene detritus layers of the North Atlantic and their global climate imprint. *Rev Geophys* 42: RG1005.
- Henn BM, Gignoux C, Lin AA, Oefner PJ, Shen P, Scozzari R, Cruciani F, Tishkoff SA, Mountain JL, Underhill PA. 2008. Y-chromosomal evidence of a pastoralist migration through Tanzania to southern Africa. *PNAS* 105: 10693–10698.
- Hetherington R. 2012. *Living in a dangerous climate. Climate change and human evolution*. 1. vyd. New York: Cambridge University Press.
- Heyer E, Chaix R, Pavard S, Austerlitz F. 2012. Sex-specific demographic behaviours that shape human genomic variation. *Mol Ecol* 21: 597–612.
- Heyer E, Puymirat J, Dieltjes P, Bakker E, de Knijff P. 1997. Estimating Y chromosome specific microsatellite mutation frequencies using deep rooting pedigrees. *Hum Mol Genet* 6: 799–803.
- Higham T, Compton T, Stringer C, Jacobi R, Shapiro B, Trinkaus E, Chandler B, Groning F, Collins C, Hillson S, O'Higgins P, FitzGerald C, Fagan M. 2011. The

- earliest evidence for anatomically modern humans in northwestern Europe. *Nature* 479: 521–524.
- Higham T, Douka K, Wood R, Ramsey CB, Brock F, Basell L, Camps M, Arrizabalaga A, Baena J, Barroso-Ruíz C, Bergman C, Boitard C, Boscato P, Caparrós M, Conard NJ, Draily C, Froment A, Galván B, Gambassini P, Garcia-Moreno A, Grimaldi S, Haesaerts P, Holt B, Iriarte-Chiapusso M-J, Jelinek A, Jordá Pardo JF, Maíllo-Fernández J-M, Marom A, Maroto J, Menéndez M, Metz L, Morin E, Moroni A, Negrino F, Panagopoulou E, Peresani M, Pirson S, de la Rasilla M, Riel-Salvatore J, Ronchitelli A, Santamaria D, Semal P, Slimak L, Soler J, Soler N, Villaluenga A, Pinhasi R, Jacobi R. 2014. The timing and spatiotemporal patterning of Neanderthal disappearance. *Nature* 512: 306–309.
- Hofreiter M, Stewart J. 2009. Ecological change, range fluctuations and population dynamics during the Pleistocene. *Curr Biol* 19: R584–R594.
- Holčík Š. 1981. Eneolitický detský hrob v Bíni. In: *Archeologické výskumy a nálezy na Slovensku v roku 1980*. Nitra: Archeologický ústav Slovenskej akadémie vied v Nitre. p 86–88.
- 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.
- Hromada J, Cuper J. 1992. Mezolitické stanice v Bratislave-Dúbravke. In: *Archeologické výskumy a nálezy na Slovensku v roku 1991*. Nitra: Archeologický ústav Slovenskej akadémie vied v Nitre. p 57–59.
- Chaix R, Quintana-Murci L, Hegay T, Hammer MF, Mobasher Z, Austerlitz F, Heyer E. 2007. From social to genetic structures in central Asia. *Curr Biol* 17: 43–48.
- Chiaroni J, Underhill PA, Cavalli-Sforza LL. 2009. Y chromosome diversity, human expansion, drift, and cultural evolution. *PNAS* 106: 20174–20179.
- Ibarra A, Restrepo T, Rojas W, Castillo A, Amorim A, Martínez B, Burgos G, Ostos H, Álvarez K, Camacho M, Suarez Z, Pereira R, Gusmão L. 2014. Evaluating the X chromosome-specific diversity of Colombian populations using insertion/deletion polymorphisms. *PLoS One* 9: 1–10.
- Isarin RFB, Bohncke SJP. 1999. Mean July Temperatures during the Younger Dryas in Northwestern and Central Europe as Inferred from Climate Indicator Plant Species. *Quat Res* 51: 158–173.
- Jakab J. 2005. Šaľa II: Documentation and Description of a *Homo sapiens neanderthalensis* Find from Slovakia. *Anthropologie* 43: 325–330.
- Jobling MA, Hollox EJ, Hurles ME, Kivisild T, Tyler-Smith C. 2014. *Human Evolutionary Genetics*. 2. vyd. Garland Science, Taylor and Francis Group, LLC.

- Jobling MA, Tyler-Smith C. 2000. New uses for new haplotypes: The human Y chromosome, disease and selection. *Trends Genet* 16: 356–362.
- Jobling MA, Tyler-Smith C. 2003. The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age. *Nat Rev Genet* 4: 598–612.
- Jobling MA, Hurles M, Tyler-Smith C. 2004. *Human evolutionary genetics : origins, peoples & disease*. New York: Garland Science, Taylor and Francis Group, LLC,.
- Kaessmann H, Heissig F, von Haeseler A, Pääbo S. 1999. DNA sequence variation in a non-coding region of low recombination on the human X chromosome. *Nat Genet* 22: 78–81.
- Kaminská L. 1990. Pokračovanie výskumu v Hôrke-Ondreji. In: *Archeologické výskumy a nálezy na Slovensku v roku 1988*. Nitra: Archeologický ústav Slovenskej akadémie vied v Nitre. p 91.
- Kaminská L, Kozłowski JK, Svoboda JA. 2004. Excavation in the Dzeravá skala Cave, West Slovakia. *Anthropologie* 42: 311 – 322.
- Karafet T, Xu L, Du R, Wang W, Feng S, Wells RS, Redd A, Zegura SL, Hammer MF. 2001. Paternal population history of East Asia: sources, patterns, and microevolutionary processes. *Am J Hum Genet* 69: 615–628.
- Karafet TM, Mendez FL, Meilerman MB, Underhill PA, Zegura SL, Hammer MF. 2008. New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree. *Genome Res* 18: 830–838.
- Karmin M, Saag L, Vicente M, Sayres MAW, Järve M, Talas UG, Rootsi S, Ilumäe A-M, Mägi R, Mitt M, Pagan L, Puurand T, Faltyskova Z, Clemente F, Cardona A, Metspalu E, Sahakyan H, Yunusbayev B, Hudjashov G, Degiorgio M, Loogväli E, Eichstaedt C, Eelmets M, Chaubey G, Tambets K, Litvinov S, Momyaliev K, Ricaut FX, Kusuma P, Sultana N, Willerslev R, Muller C, Westaway M, Dalimova D, Khusainova R, Trofimova N, Akhmetova V, Khidiyatova I, Lichman D V., Isakova J, Pocheshkhova E, Sabitov Z, Barashkov NA., Nymadawa P, Primorac D, Atramentova L, Utevska O, Kushniarevich A, Behar M, Gilissen C, Vissers L, Veltman JA, Balanovska E, Derenko M, Malyarchuk B, Metspalu A, Fedorova S, Eriksson A, Manica A, Mendez FL, Osipova LP, Balanovsky O, Khusnutdinova EK, Johnsen K, Remm M, Thomas MG, Tyler-Smith C, Underhill PA., Willerslev E, Nielsen R, Metspalu M. 2015. A Recent Bottleneck of Y Chromosome Diversity Coincides with a Global Change in Culture. *Genome Res* 25: 1–8.
- Kayser M, Lao O, Anslinger K, Augustin C, Bargel G, Edelman J, Elias S, Heinrich M, Henke J, Henke L, Hohoff C, Illing A, Jonkisz A, Kuzniar P, Lebioda A, Lessig R, Lewicki S, Maciejewska A, Monies DM, Pawłowski R, Poetsch M,

- Schmid D, Schmidt U, Schneider PM, Stradmann-Bellinghausen B, Szibor R, Wegener R, Wozniak M, Zoledziewska M, Roewer L, Dobosz T, Ploski R. 2005. Significant genetic differentiation between Poland and Germany follows present-day political borders, as revealed by Y-chromosome analysis. *Hum Genet* 117: 428–43.
- Kimbel WH, Walter RC, Johanson DC, Reed KE, Aronson JL, Assefa Z, Marean CW, Eck GG, Bobe R, Hovers E, Rak Y, Vondra C, Yemane T, York D, Y Chen, Evensen NM, Smith PE. 1996. Late Pliocene Homo and Oldowan Tools from the Hadar Formation (Kada Hadar Member), Ethiopia. *J Hum Evol* 31: 549–561.
- King RJ, Özcan SS, Carter T, Kalfoglu E, Atasoy S, Triantaphyllidis C, Kouvatsi A, Lin AA, Chow CET, Zhivotovsky LA, Michalodimitrakis M, Underhill PA. 2008. Differential Y-chromosome anatolian influences on the greek and cretan neolithic. *Ann Hum Genet* 72: 205–214.
- Klein RG. 2008. Out of Africa and the evolution of human behavior. *Evol Anthropol* 17: 267–281.
- Knight A, Underhill PA, M HM, Zhivotovsky LA, Lin AA, Henn BM, Louis D, Ruhlen M, Mountain JL. 2003. African Y Chromosome and mtDNA Divergence Provides Insight into the History of Click Languages. *Curr Biol* 13: 464–473.
- Kong A, Frigge ML, Masson G, Besenbacher S, Sulem P, Magnusson G, Gudjonsson SA, Sigurdsson A, Jonasdottir A, Wong W, Sigurdsson G, Bragi G, Steinberg S, Helgason H, Thorleifsson G, Daniel F, Helgason A, Magnusson OT, Thorsteinsdottir U, Stefansson K. 2012. Rate of de novo mutations, father's age, and disease risk. *Nature* 488: 471–475.
- Kračmarová A. 2004. LabMAP Luminex technologie pro detekci Y-chromozomových haploskupin v České republice.
- Kröpelin S, Kröpelin S, Verschuren D, Verschuren D, Lézine A-M, Lézine A-M, Eggermont H, Eggermont H, Cocquyt C, Cocquyt C, Francus P, Francus P, Cazet J-P, Cazet J-P, Fagot M, Fagot M, Rumes B, Rumes B, Russell JM, Russell JM, Darius F, Darius F, Conley DJ, Conley DJ, Schuster M, Schuster M, von Suchodoletz H, von Suchodoletz H, Engstrom DR, Engstrom DR. 2008. Climate-driven ecosystem succession in the Sahara: the past 6000 years. *Science* 320: 765–768.
- Kuhlwilm M, Gronau I, Hubisz MJ, de Filippo C, Prado-Martinez J, Kircher M, Fu Q, Burbano HA, Lalueza-Fox C, de la Rasilla M, Rosas A, Rudan P, Brajkovic D, Kucan Ž, Gušić I, Marques-Bonet T, Andrés AM, Viola B, Pääbo S, Meyer M, Siepel A, Castellano S. 2016. Ancient gene flow from early modern humans into Eastern Neanderthals. *Nature* 530: 429–435.

- Kuper R, Kröpelin S. 2006. Climate-controlled Holocene occupation in the Sahara: motor of Africa's evolution. *Science* 313: 803–807.
- de la Chaux N, Messer PW, Arndt PF. 2007. DNA indels in coding regions reveal selective constraints on protein evolution in the human lineage. *BMC Evol Biol* 7: 191.
- Lacan M, Keyser C, Crubézy E, Ludes B. 2013. Ancestry of modern Europeans: contributions of ancient DNA. *Cell Mol Life Sci* 70: 2473–2487.
- Lacan M, Keyser C, Ricaut FX, Brucato N, Duranthon F, Guilaine J, Crubézy E, Ludes B. 2011a. Ancient DNA reveals male diffusion through the Neolithic Mediterranean route. *Proc Natl Acad Sci U S A* 108: 9788–9791.
- Lacan M, Keyser C, Ricaut FX, Brucato N, Tarrus J, Bosch A., Guilaine J, Crubezy E, Ludes B. 2011b. Ancient DNA suggests the leading role played by men in the Neolithic dissemination. *Proc Natl Acad Sci* 108: 18255–18259.
- Lane AB, Soodyall H, Arndt S, Ratshikhopha ME, Jonker E, Freeman C, Young L, Morar B, Toffie L. 2002. Genetic substructure in South African Bantu-speakers: Evidence from autosomal DNA and Y-chromosome studies. *Am J Phys Anthropol* 119: 175–185.
- Lappalainen T, Hannelius U, Salmela E, von Döbeln U, Lindgren CM, Huoponen K, Savontaus ML, Kere J, Lahermo P. 2009. Population structure in contemporary Sweden--a Y-chromosomal and mitochondrial DNA analysis. *Ann Hum Genet* 73: 61–73.
- Lazaridis I, Patterson N, Mittnik A, Renaud G, Mallick S, Kirsanow K, Sudmant PH, Schraiber JG, Castellano S, Lipson M, Berger B, Economou C, Bollongino R, Fu Q, Bos KI, Nordenfelt S, Li H, de Filippo C, Prufer K, Sawyer S, Posth C, Haak W, Hallgren F, Fornander E, Rohland N, Delsate D, Francken M, Guinet J-M, Wahl J, Ayodo G, Babiker HA, Bailliet G, Balanovska E, Balanovsky O, Barrantes R, Bedoya G, Ben-Ami H, Bene J, Berrada F, Bravi CM, Brisighelli F, Busby GBJ, Cali F, Churnosov M, Cole DEC, Corach D, Damba L, van Driem G, Dryomov S, Dugoujon J-M, Fedorova SA, Gallego Romero I, Gubina M, Hammer M, Henn BM, Hervig T, Hodoglugil U, Jha AR, Karachanak-Yankova S, Khusainova R, Khusnutdinova E, Kittles R, Kivisild T, Klitz W, Kucinkas V, Kushniarevich A, Laredj L, Litvinov S, Loukidis T, Mahley RW, Melegh B, Metspalu E, Molina J, Mountain J, Nakkalajarvi K, Nesheva D, Nyambo T, Osipova L, Parik J, Platonov F, Posukh O, Romano V, Rothhammer F, Rudan I, Ruizbakiev R, Sahakyan H, Sajantila A, Salas A, Starikovskaya EB, Tarekegn A, Toncheva D, Turdikulova S, Uktveryte I, Utevska O, Vasquez R, Villena M,

- Voevoda M, Winkler CA, et al. 2014. Ancient human genomes suggest three ancestral populations for present-day Europeans. *Nature* 513: 409–413.
- di Lernia S, Tafuri MA, Gallinaro M, Alhaique F, Balasse M, Cavorsi L, Fullagar PD, Mercuri AM, Monaco A, Perego A, Zerboni A. 2013. Inside the “ African Cattle Complex”: Animal Burials in the Holocene Central Sahara. *PLoS One* 8: e56879.
- 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 B* 281: 20141448.
- Lichardus J, Šiška S. 1970. Záchranný výskum pohrebiska a sídliska lengyelskej kultúry vo Svodíne roku 1965. In: Točík A, editor. *Slovenská archeologia*. Bratislava: Vydavateľstvo Slovenskej akadémie vied. p 311–341.
- Linseele V. 2013. From the First Stock Keepers to Specialised Pastoralists in the West African Savannah. In: Bolling M, Schnegg M, Wotzka H-P, editors. *Pastoralism in Africa: Past, Present and Future*. New York: Berghahn Books. p 145–170.
- López-Parra AM, Gusmão L, Tavares L, Baeza C, Amorim A, Mesa MS, Prata MJ, Arroyo-Pardo E. 2009. In search of the pre- and post-neolithic genetic substrates in Iberia: Evidence from Y-chromosome in Pyrenean populations. *Ann Hum Genet* 73: 42–53.
- Lordkipanidze D, León MSP De, Margvelashvili A, Rak Y, Rightmire GP, Vekua A, Zollikofer CPE. 2013. A Complete Skull from Dmanisi, Georgia, and the Evolutionary Biology of Early Homo. *Science* 342: 326–331.
- Malyarchuk BA, Grzybowski T, Derenko MV, Czarny J, Woźniak M, Miścicka-Sliwka D. 2002. Mitochondrial DNA variability in Poles and Russians. *Ann Hum Genet* 66: 261–283.
- Malyarchuk BA, Perkova MA, Derenko MV, Vanecek T, Lazur J, Gomolcak P. 2008a. Mitochondrial DNA variability in Slovaks, with application to the Roma origin. *Ann Hum Genet* 72: 228–240.
- Malyarchuk B, Derenko M, Grzybowski T, Lunkina A, Czarny J, Rychkov S, Morozova I, Denisova G, Miścicka-Sliwka D. 2004. Differentiation of mitochondrial DNA and Y chromosomes in Russian populations. *Hum Biol* 76: 877–900.
- Malyarchuk B, Grzybowski T, Derenko M, Perkova M, Vanecek T, Lazur J, Gomolcak P, Tsybovsky I. 2008b. Mitochondrial DNA phylogeny in Eastern and Western Slavs. *Mol Biol Evol* 25: 1651–1658.
- Marjanovic D, Fornarino S, Montagna S, Primorac D, Hadziselimovic R, Vidovic S, Pojskic N, Battaglia V, Achilli A, Drobnic K, Andjelinovic S, Torroni A,

- Santachiara-Benerecetti AS, Semino O. 2005. The peopling of modern Bosnia-Herzegovina: Y-chromosome haplogroups in the three main ethnic groups. *Ann Hum Genet* 69: 757–63.
- Marshall F, Hildebrand E. 2002. Cattle before crops: The beginnings of food production in Africa. *J World Prehistory* 16: 99–144.
- Marshall Graves JA. 1995. The origin and function of the mammalian Y chromosome and Y-borne genes – an evolving understanding. *Bioessays* 17: 311–321.
- Mathieson I, Lazaridis I, Rohland N, Mallick S, Llamas B, Pickrell J, Meller H, Guerra MAR, Krause J, David A, Brown D, Fox CL, Cooper A, Alt KW, Haak W, Petterson N, Reich D. 2015. Eight thousand years of natural selection in Europe. *BioRxiv*. doi: <http://dx.doi.org/10.1101/016477>.
- Mauri A, Davis BAS, Collins PM, Kaplan JO. 2015. The climate of Europe during the Holocene: a gridded pollen-based reconstruction and its multi-proxy evaluation. *Quat Sci Rev* 112: 109–127.
- McDougall I, Brown FH, Fleagle JG. 2005. Stratigraphic placement and age of modern humans from Kibish, Ethiopia. *Nature* 433: 733–736.
- Meligkotsidou L. 2005. Maximum-Likelihood Estimation of Coalescence Times in Genealogical Trees. *Genetics* 171: 2073–2084.
- Mellars P. 2004. Neanderthals and the modern human colonization of Europe. *Nature* 432: 461–465.
- Mellars P. 2006. Archeology and the dispersal of modern humans in Europe: Deconstructing the “Aurignacian.” *Evol Anthropol* 15: 167–182.
- Mendez FL, Krahn T, Schrack B, Krahn AM, Veeramah KR, Woerner AE, Fomine FLM, Bradman N, Thomas MG, Karafet TM, Hammer MF. 2013. An African American paternal lineage adds an extremely ancient root to the human Y chromosome phylogenetic tree. *Am J Hum Genet* 92: 454–459.
- Meyer M, Kircher M, Gansauge M, Li H, Racimo F, Mallick S, Schraiber JG, Jay F, Prüfer K, Filippo C De, Sudmant PH, Alkan C, Fu Q, Do R, Rohland N, Tandon A, Siebauer M, Green RE, Bryc K, Briggs AW, Stenzel U, Dabney J, Shendure J, Kitzman J, Hammer MF, Shunkov M V, Derevianko AP, Patterson N, Andrés AM, Eichler EE. 2012. A High-Coverage Genome Sequence from an Archaic Denisovan Individual. *Science* 338: 222–226.
- Mielnik-Sikorska M, Daca P, Malyarchuk B, Derenko M, Skonieczna K, Perkova M, Dobosz T, Grzybowski T. 2013a. The History of Slavs Inferred from Complete Mitochondrial Genome Sequences. *PLoS One* 8: 1–11.

- Mielnik-Sikorska M, Daca P, Woźniak M, Malyarchuk BA, Bednarek J, Dobosz T, Grzybowski T. 2013b. Genetic data from Y chromosome STR and SNP loci in Ukrainian population. *Forensic Sci Int Genet* 7: 200–203.
- Mitchell RJ, Howlett S, White N., Federle L, Papiha SS, Briceno I, Comb MJ, Schanfield M, Tyler-Smith C, Osipova L, Livshits G, Crawford MH. 1999. Deletion polymorphism in the Human COL1A2 Gene: Genetic Evidence of a Non-African Population Whose Descendants Spread to All Continents. *Hum Biol* 71: 901–914.
- Montgomery SB, Goode DL, Kvikstad E, Albers C a, Zhang ZD, Mu XJ, Ananda G, Howie B, Karczewski KJ, Smith KS, Anaya V, Richardson R, Davis J, Genomes T, Consortium P, Makova KD, Marchini J, Mcvean G, Lunter G. 2013. The origin, evolution, and functional impact of short insertion – deletion variants identified in 179 human genomes. *Genome Res* 23: 749–761.
- Myres NM, Rootsi S, Lin AA, Järve M, King RJ, Kutuev I, Cabrera VM, Khusnutdinova EK, Pshenichnov A, Yunusbayev B, Balanovsky O, Balanovska E, Rudan P, Baldovic M, Herrera RJ, Chiaroni J, Di Cristofaro J, VILLEMS R, Kivisild T, Underhill PA. 2011. A major Y-chromosome haplogroup R1b Holocene era founder effect in Central and Western Europe. *Eur J Hum Genet* 19: 95–101.
- Nasidze I, Risch GM, Robichaux M, Sherry ST, Batzer MA, Stoneking M. 2001. Alu insertion polymorphisms and the genetic structure of human populations from the Caucasus. *Eur J Hum Genet* 9: 267–272.
- Nei M. 1987. Molecular evolutionary genetics. In: New York: Columbia University Press. p 512.
- Neruda P, Nerudová Z. 2013. The Middle-Upper Palaeolithic transition in Moravia in the context of the Middle Danube region. *Quat Int* 294: 3–19.
- Niederstätter H, Rampl G, Erhart D, Pitterl F, Oberacher H, Neuhuber F, Hausner I, Gassner C, Schennach H, Berger B, Parson W. 2012. Pasture names with Romance and Slavic roots facilitate dissection of Y chromosome variation in an exclusively German-speaking alpine region. *PLoS One* 7: e41885.
- Nováčková J, Dreslerová D, Cerný V, Poloni ES. 2015. The place of Slovakian paternal diversity in the clinal European landscape. *Ann Hum Biol* 42: 511–522.
- Novotný B. 1990. Pokračovanie záchranného výskumu v Gánovciach. In: Archeologické výskumy a nálezy na Slovensku v roku 1988. Nitra: Archeologický ústav Slovenskej akadémie vied v Nitre. p 129.
- Pamjav H, Zalán A, Béres J, Nagy M, Chang YM. 2011. Genetic structure of the paternal lineage of the Roma People. *Am J Phys Anthropol* 145: 21–29.

- Passarino G, Cavalleri GL, Lin AA, Cavalli-Sforza LL, Børresen-Dale A-L, Underhill PA. 2002. Different genetic components in the Norwegian population revealed by the analysis of mtDNA and Y chromosome polymorphisms. *Eur J Hum Genet* 10: 521–529.
- Passarino G, Semino O, Quintana-Murci L, Excoffier L, Hammer M, Santachiara-Benerecetti AS. 1998. Different genetic components in the Ethiopian population, identified by mtDNA and Y-chromosome polymorphisms. *Am J Hum Genet* 62: 420–34.
- Pavúk J. 1981. Sídliisko lengyelskej kultúry v Budmericiach. In: Archeologické výskumy a nálezy na Slovensku v roku 1980. Nitra: Archeologický ústav Slovenskej akadémie vied v Nitre. p 220–222.
- Peakall R, Smouse PE. 2012. GenALEX 6.5: Genetic analysis in Excel. Population genetic software for teaching and research-an update. *Bioinformatics* 28: 2537–2539.
- Perić M, Barać Lauc L, Martinović Klarić I, Jančićević B, Rudan P. 2005a. Review of Croatian genetic heritage as revealed by mitochondrial DNA and Y chromosomal lineages. *Croat Med J* 46: 502–513.
- Perić M, Lauc LB, Klarić IM, Rootsi S, Jančićević B, Rudan I, Terzić R, Colak I, Kvesić A, Popović D, Sijacki A, Behluli I, Dorđević D, Efremovska L, Bajec DD, Stefanović BD, Villems R, Rudan P. 2005b. High-resolution phylogenetic analysis of southeastern Europe traces major episodes of paternal gene flow among Slavic populations. *Mol Biol Evol* 22: 1964–1975.
- Petrejčíková E, Soták M, Bernasovská J, Bernasovský I, Sovicová A, Bôžiková A, Boronová I, Gabriková D, Švíčková P, Maceková S, Cverhová V. 2010. The genetic structure of the Slovak population revealed by Y-chromosome polymorphisms. *Anthropol Sci* 118: 23–30.
- Petrejčíková E, Soták M, Bernasovská J, Bernasovský I, Sovicová A, Bôžiková A, Boronová I, Švíčková P, Gabriková D, Maceková S. 2009. Y-haplogroup frequencies in the Slovak Romany population. *Anthropol Sci* 117: 89–94.
- Petrejčíková E, Siváková D, Soták M, Bernasovská J, Bernasovský I, Sovičová A, Boroňová I, Bôžiková A, Gabriková D, Švíčková P, Mačeková S, Čarnogurská J. 2009. Y-STR Haplotypes and Predicted Haplogroups in the Slovak Haban Population. *J Genet Geneal* 5: 69–74.
- Petrejčíková E, Soták M, Bernasovská J, Bernasovský I, Rębała K, Sovičová A, Boroňová I, Bôžiková A, Gabriková D, Švíčková P, Mačeková S, Carnogurská J, Lohaj R, Vlček D. 2011. Allele frequencies and population data for 11 Y-

- chromosome STRs in samples from Eastern Slovakia. *Forensic Sci Int Genet* 5: e53–e62.
- Poznik GD, Henn BM, Yee M-C, Sliwerska E, Euskirchen GM, Lin AA, Snyder M, Quintana-Murci L, Kidd JM, Underhill PA, Bustamante CD. 2013. Sequencing Y chromosomes resolves discrepancy in time to common ancestor of males versus females. *Science* 341: 562–565.
- Pritchard JK, Seielstad MT, Perez-Lezaun A, Feldman MW. 1999. Population growth of human Y chromosomes: a study of Y chromosome microsatellites. *Mol Biol Evol* 16: 1791–1798.
- Prüfer K, Racimo F, Patterson N, Jay F, Sankararaman S, Sawyer S, Heinze A, Renaud G, Sudmant PH, Filippo C De, Li H, Mallick S, Dannemann M, Fu Q, Kircher M, Kuhlwilm M, Lachmann M, Meyer M, Ongyerth M, Theunert C, Tandon A, Moorjani P, Pickrell J, Mullikin C, Vohr SH, Green RE, Hellmann I, Johnson PLF, Blanche H, Cann H, Kitzman JO, Shendure J, Eichler EE. 2014. The complete genome sequence of a Neandertal from the Altai Mountains. *Nature* 505: 43–49.
- Quintana-Murci L, Fellous M. 2001. The Human Y Chromosome: The Biological Role of a “Functional Wasteland.” *J Biomed Biotechnol* 1: 18–24.
- R Development Core Team. 2013. R: A language and environment for statistical computing. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria. URL <http://www.R-project.org/>. R Found Stat Comput Vienna, Austria.
- Rai N, Chaubey G, Tamang R, Pathak AK, Singh VK, Karmin M, Singh M, Rani DS, Anugula S, Yadav BK, Singh A, Srinivasagan R, Yadav A, Kashyap M, Narvariya S, Reddy AG, van Driem G, Underhill PA, Villems R, Kivisild T, Singh L, Thangaraj K. 2012. The Phylogeography of Y-Chromosome Haplogroup H1a1a-M82 Reveals the Likely Indian Origin of the European Romani Populations. *PLoS One* 7: 1–7.
- Rasteiro R, Chikhi L. 2013. Female and Male Perspectives on the Neolithic Transition in Europe: Clues from Ancient and Modern Genetic Data. *PLoS One* 8: e60944.
- Rębała K, Martínez-Cruz B, Tönjes A, Kovacs P, Stumvoll M, Lindner I, Büttner A, Wichmann HE, Siváková D, Soták M, Quintana-Murci L, Szczerkowska Z, Comas D. 2012. Contemporary paternal genetic landscape of Polish and German populations: from early medieval Slavic expansion to post-World War II resettlements. *Eur J Hum Genet* 21: 415–422.
- Rebała K, Mikulich AI, Tsybovsky IS, Siváková D, Dzapinková Z, Szczerkowska-Dobosz A, Szczerkowska Z. 2007. Y-STR variation among Slavs: evidence for the Slavic homeland in the middle Dnieper basin. *J Hum Genet* 52: 406–414.

- Reich D, Green RE, Kircher M, Krause J, Patterson N, Durand EY, Viola B, Briggs AW, Stenzel U, Johnson PLF, Maricic T, Good JM, Marques-Bonet T, Alkan C, Fu Q, Mallick S, Li H, Meyer M, Eichler EE, Stoneking M, Richards M, Talamo S, Shunkov MV, Derevianko AP, Hublin JJ, Kelso J, Slatkin M, Pääbo S. 2010. Genetic history of an archaic hominin group from Denisova Cave in Siberia. *Nature* 468: 1053–1060.
- Renfrew C. 2001. From molecular genetics to archaeogenetics. *PNAS* 98: 4830–4832.
- Reyes-Centeno H, Hubbe M, Hanihara T, Stringer C, Harvati K. 2015. Testing modern human out-of-Africa dispersal models and implications for modern human origins. *J Hum Evol* 87: 95–106.
- Reynolds J, Weir BS, Cockerham CC. 1983. Estimation of the coancestry coefficient: Basis for a short-term genetic distance. *Genetics* 105: 767–779.
- Rightmire GP, Lordkipanidze D, Vekua A. 2006. Anatomical descriptions, comparative studies and evolutionary significance of the hominin skulls from Dmanisi, Republic of Georgia. *J Hum Evol* 50: 115–141.
- 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, Cali F, Vona G, Demaine A, Papiha S, Triantaphyllidis C, Stefanescu G, Hatina J, Belledi M, Di Rienzo A, Novelletto A, Oppenheim A, Nørby S, Al-Zaheri N, Santachiara-Benerecetti S, Scozari R, Torroni A, Bandelt HJ. 2000. Tracing European founder lineages in the Near Eastern mtDNA pool. *Am J Hum Genet* 67: 1251–1276.
- Richards M. 2003. The Neolithic Invasion of Europe. *Annu Rev Anthropol* 32: 135–162.
- Robertshaw P. 2014. Sub-Saharan Africa: archaeology. In: Bellwood P, editor. *The Global prehistory of Human Migration*. Wiley-Blackwell. p 448.
- Roewer L, Croucher PJP, Willuweit S, Lu TT, Kayser M, Lessig R, de Knijff P, Jobling MA, Tyler-Smith C, Krawczak M. 2005. Signature of recent historical events in the European Y-chromosomal STR haplotype distribution. *Hum Genet* 116: 279–91.
- Roewer L, Willuweit S, Krüger C, Nagy M, Rychkov S, Morozowa I, Naumova O, Schneider Y, Zhukova O, Stoneking M, Nasidze I. 2008. Analysis of Y chromosome STR haplotypes in the European part of Russia reveals high diversities but non-significant genetic distances between populations. *Int J Legal Med* 122: 219–223.

- Rootsi S, Magri C, Kivisild T, Benuzzi G, Help H, Bermisheva M, Kutuev I, Barac L, Peric M, Pshenichnov A, Dion D, Grobei M, Zhivotovsky LA, Battaglia V, Achilli A, Al-zahery N, King R, Khusnutdinova E, Rudan P, Balanovska E, Scheffrahn W, Simonescu M, Brehm A, Goncalves R, Rosa A, Moisan J, Chaventre A, Ferak V, Fu S, Primorac D, Cambon-thomsen A, Krumina A, Torroni A, Underhill PA, Santachiara-benerecetti AS, VILLEMS R, Semino O. 2004. Phylogeography of Y-Chromosome Haplogroup I Reveals Distinct Domains of Prehistoric Gene Flow in Europe. *Am J Hum Genet* 75: 128–137.
- Rootsi S, Myres NM, Lin AA, Järve M, King RJ, Kutuev I, Cabrera VM, Khusnutdinova EK, Varendi K, Sahakyan H, Behar DM, Khusainova R, Balanovsky O, Balanovska E, Rudan P, Yepiskoposyan L, Bahmanimehr A, Farjadian S, Kushniarevich A, Herrera RJ, Grugni V, Battaglia V, Nici C, Crobu F, Karachanak S, Hooshiar Kashani B, Houshmand M, Sanati MH, Toncheva D, Lisa A, Semino O, Chiaroni J, Di Cristofaro J, VILLEMS R, Kivisild T, Underhill PA. 2012. Distinguishing the co-ancestries of haplogroup G Y-chromosomes in the populations of Europe and the Caucasus. *Eur J Hum Genet* 20: 1275–82.
- Rosa A, Ornelas C, Jobling MA, Brehm A, VILLEMS R. 2007. Y-chromosomal diversity in the population of Guinea-Bissau: a multiethnic perspective. *BMC Evol Biol* 7: 124–134.
- Rosenberg MS, Anderson CD. 2011. PASSaGE: Pattern Analysis, Spatial Statistics and Geographic Exegesis. Version 2. *Methods Ecol Evol* 2: 229–232.
- Rosser ZH, Zerjal T, Hurles ME, Adojaan M, Alavantic D, Amorim a, Amos W, Armenteros M, Arroyo E, Barbujani G, Beckman G, Beckman L, Bertranpetit J, Bosch E, Bradley DG, Brede G, Cooper G, Côrte-Real HB, de Knijff P, Decorte R, Dubrova YE, Evgrafov O, Gilissen A, Glisic S, Gölge M, Hill EW, Jeziorowska A, Kalaydjieva L, Kayser M, Kivisild T, Kravchenko SA, Krumina A, Kucinskas V, Lavinha J, Livshits LA, Malaspina P, Maria S, McElreavey K, Meitinger TA, Mikelsaar AV, Mitchell RJ, Nafa K, Nicholson J, Nørby S, Pandya A, Parik J, Patsalis PC, Pereira L, Peterlin B, Pielberg G, Prata MJ, Previderé C, Roewer L, Rootsi S, Rubinsztein DC, Saillard J, Santos FR, Stefanescu G, Sykes BC, Tolun A, VILLEMS R, Tyler-Smith C, Jobling MA. 2000. Y-chromosomal diversity in Europe is clinal and influenced primarily by geography, rather than by language. *Am J Hum Genet* 67: 1526–43.
- Rubicz R, Melton P, Crawford MH. 2007. Molecular Markers in Anthropological Genetic Studies. In: Crawford MH, editor. *Anthropological Genetics. Theory, Methods and Applications*. 1. vydanie. Cambridge: Cambridge University Press. p 141–186.

- Sahoo S, Singh A, Himabindu G, Banerjee J, Sitalaximi T, Gaikwad S, Trivedi R, Endicott P, Kivisild T, Metspalu M, Villems R, Kashyap VK. 2006. A prehistory of Indian Y chromosomes: evaluating demic diffusion scenarios. *PNAS* 103: 843–848.
- Salem AH, Badr FM, Gaballah MF, Paabo S. 1996. The genetics of traditional living: Y-chromosomal and mitochondrial lineages in the Sinai Peninsula. *Am J Hum Genet* 59: 741–743.
- Sankararaman S, Patterson N, Li H, Pääbo S, Reich D. 2012. The Date of Interbreeding between Neandertals and Modern Humans. *PLoS Genet* 8: e1002947.
- Santachiara Benerecetti AS, Semino O, Passarino G, Torroni A, Brdicka R, Fellous M, Modiano G. 1993. The common, Near-Eastern origin of Ashkenazi and Sephardi Jews supported by Y-chromosome similarity. *Ann Hum Genet* 57: 55–64.
- Scozzari R, Cruciani F, Santolamazza P, Malaspina P, Torroni A, Sellitto D, Arredi B, Destro-Bisol G, De Stefano G, Rickards O, Martinez-Labarga C, Modiano D, Biondi G, Moral P, Olckers A, Wallace DC, Novelletto A. 1999. Combined use of biallelic and microsatellite Y-chromosome polymorphisms to infer affinities among African populations. *Am J Hum Genet* 65: 829–46.
- Scozzari R, Massaia A, Trombetta B, Bellusci G, Myres NM, Novelletto A, Cruciani F. 2014. An unbiased resource of novel SNP markers provides a new chronology for the human y chromosome and reveals a deep phylogenetic structure in Africa. *Genome Res* 24: 535–544.
- Sefcakova A, Katina S, Mizera I, Halouzka R, Barta P., Thurzo M. 2011. A late upper palaeolithic skull from Moca (The Slovak Republic) in the context of central Europe. *Acta Musei Natl Pragae* 67: 3–24.
- Ségurel L, Martínez-Cruz B, Quintana-Murci L, Balaesque P, Georges M, Hegay T, Aldashev A, Nasyrova F, Jobling MA, Heyer E, Vitalis R. 2008. Sex-specific genetic structure and social organization in Central Asia: insights from a multi-locus study. *PLoS Genet* 4: e1000200.
- Seielstad MT, Minch E, Cavalli-Sforza LL. 1998. Genetic evidence for a higher female migration rate in humans. *Nat Genet* 20: 278–280.
- Semino O, Lin AA, Arbuzova S, Beckman LE, Benedictis GD, Francalacci P, Kouvatsi A, Limborska S, Mika A, Mika B, Primorac D, Santachiara-benerecetti AS, Cavalli-sforza LL, Underhill PA. 2000. The Genetic Legacy of Paleolithic. *Science* 290: 1155–1159.

- Semino O, Magri C, Benuzzi G, Lin AA, Al-Zahery N, Battaglia V, Maccioni L, Triantaphyllidis C, Shen P, Oefner PJ, Zhivotovsky LA, King R, Torroni A, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA, Santachiara-Benerecetti AS. 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.
- Semino O, Passarino G, Brega A, Fellous M, Santachiara-Benerecetti AS. 1996. A view of the Neolithic demic diffusion in Europe through two Y-chromosome specific markers. *Am J Hum Genet* 59: 964–968.
- Semino O, Santachiara-Benerecetti AS, Falaschi F, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA. 2002. Ethiopians and Khoisan share the deepest clades of the human Y-chromosome phylogeny. *Am J Hum Genet* 70: 265–268.
- Sengupta S, Zhivotovsky LA, King R, Mehdi SQ, Edmonds CA, Chow C-ET, Lin AA, Mitra M, Sil SK, Ramesh A, Usha Rani MV, Thakur CM, Cavalli-Sforza LL, Majumder PP, Underhill PA. 2006. Polarity and temporality of high-resolution y-chromosome distributions in India identify both indigenous and exogenous expansions and reveal minor genetic influence of Central Asian pastoralists. *Am J Hum Genet* 78: 202–221.
- Shennan S, Edinborough K. 2007. Prehistoric population history: from the Late Glacial to the Late Neolithic in Central and Northern Europe. *J Archaeol Sci* 34: 1339–1345.
- Shennan S. 2009. Evolutionary Demography and the Population History of the European Early Neolithic. *Hum Biol* 81: 339–355.
- Schwartz A, Chan DC, Brown LG, Alagappan R, Pettay D, Disteché C, McGillivray B, De La Chapelle A, Page DC. 1998. Reconstructing hominid Y evolution: X-homologous block, created by X-Y transposition, was disrupted by Yp inversion through LINE-LINE recombination. *Hum Mol Genet* 7: 1–11.
- Sikora M, Laayouni H, Calafell F, Comas D, Bertranpetit J. 2011. A genomic analysis identifies a novel component in the genetic structure of sub-Saharan African populations. *Eur J Hum Genet* 19: 84–88.
- Sikora MJ, Colonna V, Xue Y, Tyler-Smith C. 2013. Modeling the contrasting Neolithic male lineage expansions in Europe and Africa. *Investig Genet* 4:25.
- Skaletsky H, Kuroda-Kawaguchi T, Minx PJ, Cordum HS, Hillier L, Brown LG, Repping S, Pyntikova T, Ali J, Bieri T, Chinwalla A, Delehaunty A, Delehaunty K, Du H, Fewell G, Fulton L, Fulton R, Graves T, Hou S-F, Latrielle P, Leonard S, Mardis E, Maupin R, McPherson J, Miner T, Nash W, Nguyen C, Ozersky P,

- Pepin K, Rock S, Rohlfing T, Scott K, Schultz B, Strong C, Tin-Wollam A, Yang S-P, Waterston RH, Wilson RK, Rozen S, Page DC. 2003. The male-specific region of the human Y chromosome is a mosaic of discrete sequence classes. *Nature* 423: 825–837.
- Smith AB. 1993. Origins and spread of pastoralism in Africa. *Nomad People* 32: 91–105.
- Sokal RR, Oden NL, Walker J, Di Giovanni D, Thomson BA. 1996. Historical population movements in Europe influence genetic relationships in modern samples. *Hum Biol* 68: 873–898.
- Stoneking M, Fontius JJ, Clifford SL, Soodyall H, Arcot SS, Saha N, Jenkins T, Tahir MA, Deininger PL, Batzer MA. 1997. Alu Insertion Polymorphisms and Human Evolution: Evidence for a Larger Population Size in Africa. *Genome Res* 8: 1061–1071.
- Su B, Xiao J, Underhill P, Deka R, Zhang W, Akey J, Huang W, Shen D, Lu D, Luo J, Chu J, Tan J, Shen P, Davis R, Cavalli-Sforza L, Chakraborty R, Xiong M, Du R, Oefner P, Chen Z, Jin L. 1999. Y-Chromosome evidence for a northward migration of modern humans into Eastern Asia during the last Ice Age. *Am J Hum Genet* 65: 1718–1724.
- Šefčáková A, Halouzka R, Thurzo M. 2005. Príspevok k histórii, stratigrafii a datovaniu neandertálcu Šaľa 1 zo Slovenska. *Acta Rer Natur Mus Nat Slov* LI: 71–87.
- Šefčáková A. 2007. Pleistocénne antropologické nálezy z územia Slovenska. *Acta Rer Natur Mus Nat Slov* LIII: 26–45.
- Šiška S. 1982. Sídliisko z mladšej doby kamennej v Šarišských Michaľanoch. In: Chropovský B, editor. *Archeologické výskumy a nálezy na Slovensku v roku 1981*. Nitra: Archeologický ústav Slovenskej akadémie vied v Nitre. p 272–275.
- Šiška S. 1999. Výšinné sídliská bukovohorskej kultúry. *Sborník práci Filoz Fak Brněnské univerzity* 4: 47–60.
- Tallavaara M, Luoto M, Korhonen N, Järvinen H, Seppä H. 2015. Human population dynamics in Europe over the Last Glacial Maximum. *PNAS* 112: 8232–8237.
- Tambets K, Rootsi S, Kivisild T, Help H, Serk P, Loogväli E-L, Tolk H-V, Reidla M, Metspalu E, Pliss L, Balanovsky O, Pshenichnov A, Balanovska E, Gubina M, Zhadanov S, Osipova L, Damba L, Voevoda M, Kutuev I, Bermisheva M, Khusnutdinova E, Gusar V, Grechanina E, Parik J, Pennarun E, Richard C, Chaventre A, Moisan J-P, Barác L, Perić M, Rudan P, Terzić R, Mikerezi I, Krumina A, Baumanis V, Koziel S, Rickards O, De Stefano GF, Anagnou N,

- Pappa KI, Michalodimitrakis E, Ferák V, Füredi S, Komel R, Beckman L, Villems R. 2004. The western and eastern roots of the Saami--the story of genetic“ outliers” told by mitochondrial DNA and Y chromosomes. *Am J Hum Genet* 74: 661–682.
- Thomson R, Pritchard JK, Shen P, Oefner PJ, Feldman MW. 2000. Recent common ancestry of human Y chromosomes : Evidence from DNA sequence data. *Proc Natl Acad Sci* 97: 7360–7365.
- Thurzo D. 2006. Nové nálezy pleistocénného človeka na západnom Slovensku. In: *Morfológia v súčasnosti*. 1. vyd. Bratislava: Lekárska UK, Fakulta. p 402–407.
- Torrioni A, Bandelt H-J, D’Urbano L, Lahermo P, Moral P, Sellitto D, Rengo C, Forster P, Savontaus M-L, Bonn -Tamir B, Scozzari R. 1998. mtDNA Analysis Reveals a Major Late Paleolithic Population Expansion from Southwestern to Northeastern Europe. *Am J Hum Genet* 62: 1137–1152.
- Torrioni A, Bandelt HJ, Macaulay V, Richards M, Cruciani F, Rengo C, Martinez-Cabrera V, Villems R, Kivisild T, Metspalu E, Parik J, Tolk H V, Tambets K, Forster P, Karger B, Francalacci P, Rudan P, Janicijevic B, Rickards O, Savontaus ML, Huoponen K, Laitinen V, Koivumäki S, Sykes B, Hickey E, Novelletto A, Moral P, Sellitto D, Coppa A, Al-Zaheri N, Santachiara-Benerecetti AS, Semino O, Scozzari R. 2001. A signal, from human mtDNA, of postglacial recolonization in Europe. *Am J Hum Genet* 69: 844–52.
- Tripathi M, Chauhan UK, Tripathi P, Agrawal S. 2008. Role of Alu element in detecting population diversity. *Int J Hum Genet* 8: 61–74.
- Trombetta B, Cruciani F, Sellitto D, Scozzari R. 2011. A new topology of the human Y chromosome haplogroup E1b1 (E-P2) revealed through the use of newly characterized binary polymorphisms. *PLoS One* 6: 6–9.
- Trombetta B, D’Atanasio E, Massaia A, Ippoliti M, Coppa A, Candilio F, Coia V, Russo G, Dugoujon JM, Moral P, Akar N, Sellitto D, Valesini G, Novelletto A, Scozzari R, Cruciani F. 2015. Phylogeographic Refinement and Large Scale Genotyping of Human Y Chromosome Haplogroup E Provide New Insights into the Dispersal of Early Pastoralists in the African Continent. *Genome Biol Evol* 7: 1940–1950.
- Underhill PA, Myres NM, Rootsi S, Metspalu M, Zhivotovsky LA, King RJ, Lin AA, Chow CET, Semino O, Battaglia V, Kutuev I, Järve M, Chaubey G, Ayub Q, Mohyuddin A, Mehdi SQ, Sengupta S, Rogaev EI, Khusnutdinova EK, Pshenichnov A, Balanovsky O, Balanovska E, Jeran N, Augustin DH, Baldovic M, Herrera RJ, Thangaraj K, Singh V, Singh L, Majumder P, Rudan P, Primorac D, Villems R, Kivisild T. 2010. Separating the post-Glacial coancestry of

- European and Asian Y chromosomes within haplogroup R1a. *Eur J Hum Genet* 18: 479–84.
- Underhill P a, Passarino G, Lin AA, Shen P, Mirazón Lahr M, Foley RA, Oefner PJ, Cavalli-Sforza LL. 2001a. The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Ann Hum Genet* 65: 43–62.
- Underhill PA, Poznik GD, Rootsi S, Järve M, Lin AA, Wang J, Passarelli B, Kanbar J, Myres NM, King RJ, Di Cristofaro J, Sahakyan H, Behar DM, Kushniarevich A, Sarac J, Saric T, Rudan P, Pathak AK, Chaubey G, Grugni V, Semino O, Yepiskoposyan L, Bahmanimehr A, Farjadian S, Balanovsky O, Khusnutdinova EK, Herrera RJ, Chiaroni J, Bustamante CD, Quake SR, Kivisild T, Villems R. 2015. The phylogenetic and geographic structure of Y-chromosome haplogroup R1a. *Eur J Hum Genet* 23: 124–31.
- Underhill PA, Passarino G, Lin AA, Shen P, Mirazón Lahr M, Foley RA, Oefner PJ, Cavalli-Sforza LL. 2001b. The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Am J Hum Genet* 65: 43–62.
- Underhill PA, Shen P, Lin AA, Jin L, Passarino G, Yang WH, Kauffman E, Bonn -Tamir B, Bertranpetit J, Francalacci P, Ibrahim M, Jenkins T, Kidd JR, Mehdi SQ, Seielstad MT, Wells RS, Piazza A, Davis RW, Feldman MW, Cavalli-Sforza LL, Oefner PJ. 2000. Y chromosome sequence variation and the history of human populations. *Nat Genet* 26: 358–361.
- Vansina J. 1995. New Linguistic Evidence and “The Bantu Expansion.” *J Afr Hist* 36: 173.
- Vergnaud G, Page DC, Simmler MC, Brown L, Rouyer F, Noel B, Botstein D, de la Chapelle A, Weissenbach J. 1986. A deletion map of the human Y chromosome based on DNA hybridization. *Am J Hum Genet* 38: 109–124.
- Vernet R. 2002. Climate during the late holocene in the Sahara and the Sahel: Evolution and consequences on human settlement. In: *Droughts, Food and Culture*. New York: Kluwer Academic/Plenum. p 47–63.
- Vesel  M. 2015. Variabilita mitochondri ln  DNA u populac  stredn  Evropy.
- Vizdal J. 1970. Neskoroneolitick  n lezy z Obor na. In: To  k A, editor. *Slovensk  archeologia*. Bratislava: Vydavatel’stvo Slovenskej akademie vied. p 217–234.
- Vl ek E. 1957. Lidsk  zub pleistoc nn ho st r  ze Silick  Brezov . *Anthropozoikum* 6: 397 – 405.

- Vlček E. 1995. Kamenný mozek. Výlitek mozkovny neandertálce, Hrádok v Gánovcích na Spiši. *Vesmír* 74: 615 – 624.
- Völgyi A, Zalán A, Szvetnik E, Pamjav H. 2009. Hungarian population data for 11 Y-STR and 49 Y-SNP markers. *Forensic Sci Int Genet* 3: e27–e28.
- Vollrath D, Foote S, Hilton A, Brown LG, Beer-Romero P, Bogan JS, Page DC. 1992. The human Y chromosome: a 43-interval map based on naturally occurring deletions. *Science* 258: 52–59.
- Wang CC, Jin L, Li H. 2013. Global patterns of sex-biased migrations in humans. *ArXiv: 1310.7883 [q-bio. PE]*.
- Wanner H, Solomina O, Grosjean M, Ritz SP, Jetel M. 2011. Structure and origin of Holocene cold events. *Quat Sci Rev* 30: 3109–3123.
- Watkins WS, Rogers AR, Ostler CT, Wooding S, Bamshad MJ, Brassington AME, Carroll ML, Nguyen SV, Walker JA., Prasad BVR, Reddy PG, Das PK, Batzer MA, Jorde LB. 2003. Genetic variation among world populations: Inferences from 100 Alu insertion polymorphisms. *Genome Res* 13: 1607–1618.
- White TD, Asfaw B, DeGusta D, Gilbert H, Richards GD, Suwa G, Clark Howell F. 2003. Pleistocene *Homo sapiens* from Middle Awash, Ethiopia. *Nature* 423: 742–747.
- Wilder JA., Mobasher Z, Hammer MF. 2004. Genetic evidence for unequal effective population sizes of human females and males. *Mol Biol Evol* 21: 2047–2057.
- Wilson I, Balding D, Weale M. 2003. Bayesian Analysis of Tree With Internal Node Generation. *J R Stat Soc Ser A* 166: 155–188.
- Wilson JF, Weiss DA, Richards M, Thomas MG, Bradman N, Goldstein DB. 2001. Genetic evidence for different male and female roles during cultural transitions in the British Isles. *PNAS* 98: 5078–5083.
- Wood ET, Stover DA, Ehret C, Destro-Bisol G, Spedini G, McLeod H, Louie L, Bamshad M, Strassmann BI, Soodyall H, Hammer MF. 2005. Contrasting patterns of Y chromosome and mtDNA variation in Africa: evidence for sex-biased demographic processes. *Eur J Hum Genet* 13: 867–76.
- Yin QZ, Berger A. 2012. Individual contribution of insolation and CO₂ to the interglacial climates of the past 800,000 years. *Clim Dyn* 38: 709–724.
- Yunusbayev B, Metspalu M, Järve M, Kutuev I, Rootsi S, Metspalu E, Behar DM, Varendi K, Sahakyan H, Khusainova R, Yepiskoposyan L, Khusnutdinova EK, Underhill PA, Kivisild T, Villems R. 2012. The caucasus as an asymmetric semipermeable barrier to ancient human migrations. *Mol Biol Evol* 29: 359–365.

- Zhivotovsky LA, Underhill PA, Cinnioglu C, Kayser M, Morar B, Kivisild T, Scozzari R, Cruciani F, Destro-Bisol G, Spedini G, Chambers GK, Herrera RJ, Yong KK, Gresham D, Tournev I, Feldman MW, Kalaydjieva L. 2004. The effective mutation rate at Y chromosome short tandem repeats, with application to human population-divergence time. *Am J Hum Genet* 74: 50–61.
- Zvelebil M. 1986. *Hunters in transition: mesolithic societies of temperate Eurasia and their transition to farming.*
- Žaár O. 2015. Topografia paleolitických a mezolitických lokalít na Slovensku. Študijné zvesti Archeol ústavu SAV 57: 167–184.

8 ZOZNAM POUŽITÝCH SKRATIEK

- aDNA–archaická DNA (*ancient DNA*)
- AMČ–anatomicky moderný človek
- AMOVA–analýza molekulárnej variancie (*analysis of molecular variance*)
- ASD–average squared distance
- AVČR–Akadémia vied Českej republiky
- bp–bázový pár
- BP–before present
- CI–interval istoty (*confidence interval*)
- cM–centimorgan
- DHPLC–denaturačná vysokotlaková kvapalinová chromatografia (*denaturing high performance liquid chromatography*)
- DNA–kyselina deoxyribonukleová
- ExoI–Exonukleáza I, enzým
- F_{CT} (Φ_{CT} pre SNPs a R_{CT} pre STR)–fixačný index, ktorý odráža celkovú genetickú variabilitu medzi skupinami v populácií.
- F_{SC} (Φ_{SC} pre SNPs a R_{SC} pre STR)–fixačný index, ktorý určuje genetickú variabilitu medzi populáciami v geografických skupinách.
- F_{ST} (Φ_{ST} pre SNPs a R_{ST} pre STR)–fixačný index, ktorý odráža genetickú variabilitu jednotlivých skupín.
- HRM–high resolution melting
- HVS-I a HVS-II–hypervariabilné úseky mitochondriálnej DNA (*hypervariable segment I a II*)
- LBK–Kultúra lineárnej keramiky
- LGM–posledné glaciálne maximum (*last glacial maximum*)
- LINE–dlhé rozšírené jadrové elementy (*long interspersed nuclear element*)
- MCMC–Markov chain Monte Carlo
- MDS–viacrozmerné škálovanie (*multidimensional scaling*)
- MIS–morské izotopové štádium (*marine isotope stage*)
- MJ–median joining
- mtDNA–mitochondriálna DNA

MSY–mužská špecifická oblasť chromozómu Y (*male-specific region of the Y chromosome*)

N_e –efektívna veľkosť

NGS–sekvenovanie ďalšej generácie (*next-generation sequencing*)

NR1–nerekombinujúca časť chromozómu Y (*non-recombining region of the human Y chromosome*)

OIS–kyslíkové izotopové štádium (*oxygen isotope stage*)

p–hladina významnosti

PAR–pseudoautozomálna oblasť

PcoA- analýza hlavných koordinát (*principal coordinates analysis*)

RFLP–polymorfizmus dĺžky reštrikčných fragmentov (*restriction fragment length polymorphism*)

RM–*reduced median*

rpm–otáčiek za minútu (*rotatory per minute*)

SMRT–sekvenovanie jednej molekuly DNA v reálnom čase (*single molecule real-time*)

SNP–jednonukleotidové polymorfizmy (*single nucleotide polymorphism*)

STR–krátke tandémové repetície (*short tandem repeats*)

STS–*sequenced-tagged sites*

SAP–*shrimp alkaline phosphatase*, enzým

TMRC1–čas k najbližšiemu spoločnému predkovi (*time of the most recent common ancestor*)

VNTR–variabilný počet tandemových repetícií (*variable number of tandem repetitions*)

YCC–Y-chromozomálne konzorcium (*Y chromosome consortium*)

9 ZOZNAM TABULIEK

Tabuľka 1: Výsledky AMOVA analýzy (Wang et al., 2013).....	19
Tabuľka 2: AMOVA výsledky variability mtDNA a Y chromozómu (Wang et al., 2013).....	20
Tabuľka 3: Prehľad vypočítaných mutačných rýchlostí podľa štyroch rôznych publikácií.....	21
Tabuľka 4: Datovanie hlavných európskych haploskupín chromozómu Y využitím dvoch metód (Batini et al., 2015).....	23
Tabuľka 5: Stručný prehľad datovania TMRCa podľa viacerých publikácií.....	24
Tabuľka 6: Výskyt vetiev haploskupiny E v jednotlivých jazykových rodinách (Wood et al., 2005).....	36
Tabuľka 7: Porovnanie jednotlivých populačných genetických markerov (Upravené podľa Montgomery et al., 2013.....	53
Tabuľka 8: Frekvencie výskytu haploskupiny R1a v jednotlivých oblastiach Slovenska (Underhill et al., 2010).....	83
Tabuľka 9: Zoznam vzorkovaných slovenských oblastí, počet vzoriek a geografická poloha.....	98
Tabuľka 10: Zoznam jednotlivých populácií afrického sahelu, počet jedincov, spôsob života a geografická lokalita.....	100
Tabuľka 11: Kompletné výsledky intrapopulačných analýz.....	108
Tabuľka 12: Výsledky hierarchickej AMOVY SNP a STR lókusov pre geografické skupiny porovnané každý s každým: Pod diagonálou FCT hodnoty (v %) genetických rozdielov a nad diagonálou FSC hodnoty (v %) genetických rozdielov.....	117
Tabuľka 13: Výsledky intrapopulačných analýz u usadlých farmárskych populácií: počet vzoriek, počet haplotypov, génová diverzita a priemerná génová diverzita na lókus.....	127
Tabuľka 14: Výsledky intrapopulačných analýz u kočovných pastierskych populácií: počet vzoriek, počet haplotypov, génová diverzita a priemerná génová diverzita na lókus.....	128
Tabuľka 15: Lókusy, forward a revers primer a ich koncentrácia.....	195
Tabuľka 16: Miešanie reagensí na pozitívnu a negatívnu kontrolu.....	196
Tabuľka 17: Miešanie MasterMixu na prípravu vlastných vzoriek.....	196

Tabuľka 18: Zoznam lokusov, ich minisekvenčný primer, orientácia primeru, veľkosť konečného produktu a koncentrácia primeru v reakcií.....	197
Tabuľka 19: Zoznam a množstvo reagensí na vlastnú analýzu SNP.....	199
Tabuľka 20: Zoznam reagensí a množstvo na fluorescenčne značenie.....	200

10 ZOZNAM OBRÁZKOV

Obrázok 1: Schematické znázornenie štruktúry chromozómu Y (Skaletsky et al., 2003).....	13
Obrázok 2: Schematické znázornenie základného vetvenia Y-chromozomálneho stromu (Karafet et al., 2008).....	28
Obrázok 3: Rozšírenie haploskupiny A (Chiaroni et al., 2009).....	29
Obrázok 4: Rozšírenie haploskupiny B (Chiaroni et al., 2009).....	30
Obrázok 5: Datovanie jednotlivých vetiev haploskupiny E (Semino et al., 2004).....	32
Obrázok 6: Výskyt haploskupiny E1b1b1-M35 (Semino et al., 2004).....	33
Obrázok 7: Výskyt haploskupiny E1b1b1b11a-M81 (Semino et al., 2004).....	34
Obrázok 8: Výskyt haploskupiny E1b1b1b2a-M123 (Semino et al., 2004).....	34
Obrázok 9: Výskyt haploskupiny E1b1b1a1-M78 a E1b1b1a1b1a-V13 (Cruciani et al., 2007).....	35
Obrázok 10: Výskyt haploskupiny E1a-M33 (Semino et al., 2004).....	36
Obrázok 11: Výskyt haploskupiny E1b1a1-M2 na africkom kontinente (Rosa et al., 2007).....	37
Obrázok 12: Rozšírenie haploskupiny G (Chiaroni et al., 2009).....	39
Obrázok 13: Rozšírenie haploskupiny H (Chiaroni et al., 2009).....	40
Obrázok 14: Rozšírenie haploskupiny I v Európe (Rootsi et al., 2004).....	41
Obrázok 15: Výskyt vetvy I1-M253 v Európe (Rootsi et al., 2004).....	42
Obrázok 16: Výskyt vetvy I2a1-P37 v Európe (Rootsi et al., 2004).....	43
Obrázok 17: Výskyt haploskupiny I2a1a1-M26 v Európe (Rootsi et al., 2004).....	44
Obrázok 18: Rozšírenie vetvy I2a2a-M253 v Európe (Rootsi et al., 2004).....	44
Obrázok 19: Rozšírenie haploskupiny J a jej dvoch hlavných vetiev J2-M172 a J1-M267 (Semino et al., 2004).....	45
Obrázok 20: Rozšírenie haploskupiny R1a1a-M17 (Underhill et al., 2010).....	47
Obrázok 21: Výskyt haploskupiny R1b1a2-M269 v Európe (Balaresque et al., 2010).	50
Obrázok 22: Rozsah a hustota osídlenia (Tallavaara et al., 2015).....	57
Obrázok 23: Odchýlky teplôt od súčasného obdobia v jednotlivých regiónoch Európy; A. letné obdobie a B. zimné obdobie (Mauri et al., 2015).....	59

Obrázok 24: Odchýlky teplôt od súčasného obdobia v jednotlivých regiónoch Európy; A. letné obdobie a B. zimné obdobie (Mauri et al., 2015).....	60
Obrázok 25: Odchýlky teplôt od súčasného obdobia v jednotlivých regiónoch Európy; A. letné obdobie a B. zimné obdobie (Mauri et al., 2015).....	61
Obrázok 26: Mapa Slovenska so zobrazením paleolitických a mezolitických oblastí spomínaných v texte. Červenou farbou sú označené paleolitické lokality a modrou farbou mezolitické lokality.....	64
Obrázok 27: Mapa Slovenska so zobrazením neolitických a eneolitických oblastí spomínaných v texte. Zelenou farbou zobrazené neolitické oblasti a ružovou farbou eneolitické oblasti.....	67
Obrázok 28: Mapa kostných nálezov spomenutých v texte. Červená farba – nálezy neandertálcov: 1. Gánovce; 2. Šaľa. Modrá farba – paleolitické nálezy: 1. Plavecký Mikuláš; 2. Silická Brezová; 3. Spišské Podhradie; 4. Moča; 5. Ratanovce. Sivá farba – mezolitický nález: 1. Ružín. Zelená farba – neolitické nálezy: 1. Nitra; 2. Šarišské Michaľany; 3. Oborín; 4. Svodín.....	70
Obrázok 29: Schéma formovania európskeho genofondu. Zelená šípka–prvotná paleolitická kolonizácia, červená šípka–rekolonizácia z refúgií, ktoré sú označené červenými kruhmi, modrá šípka–neolitická kolonizácia (Niederstätter et al., 2012)....	74
Obrázok 30: Izochronná mapa. Šírenie neolitickej tranzície u 918 ranno neolitických oblastí v Európe. Datovanie uvedené v kalibrovaných BP rokov (Fort, 2015).....	76
Obrázok 31: Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y v Európe (Semino et al., 2000).....	77
Obrázok 32: Podiel neolitickej, lovečsko-zberačskej a jamnajskej komponenty vo vybraných európskych populáciách (Haak et al., 2015).....	79
Obrázok 33: Rozsah kultúr spomínaných v texte (Brandt et al., 2015).....	80
Obrázok 34: Zastúpenie haploskupín chromozómu Y v slovenskej a českej populácii (Semino et al., 2000).....	82
Obrázok 35: Výskyt hlavných haploskupín chromozómu Y predikovaných pomocou programu Whit Athey`s Haplogroup Predictor version 5 (Petrejčikova et al., 2009a; Petrejčíková et al., 2009b, Petrejčíková et al., 2010).....	85
Obrázok 36: Hypotézy šírenia AMČ (Reyes-Centeno et al., 2015).....	89

Obrázok 37: Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y v severnej Afrike (Arredi et al., 2004).....	91
Obrázok 38: MDS graf pre mtDNA a chromozóm Y. Kruhové značky označujú kočovné pastierske skupiny a štvorcové značky usadlé farmárske skupiny (Černý et al., 2011).....	93
Obrázok 39: Distribúcia počiatkov domestikovaného dobytku (Marshall and Hildebrand, 2002).....	95
Obrázok 40: Mapa Slovenska z vyznačením vzorkovaných oblasti a veľkých slovenských miest (vzorkované oblasti sú označené tmavými štvorcami).....	97
Obrázok 41: Mapa z vyznačením analyzovaných oblasti afrického sahelu. Zelenou farbou sú vyznačené pastierske skupiny a modrou usadlé skupiny: 1. Fulbovia z Diafarabe, 2. Fulbovia z Banfory, 3. Fulbovia z Tindangou, 4. Fulbovia z Abala, 5. Fulbovia z Aderu, 6. Fulbovia zo Zinderu, 7. Fulbovia z Diffa, 8. Fulbovia z Balatunguru, 9. Fulbovia z Tcheboua, 10. Fulbovia z Bongoru, 11. Fulbovia z Linie, 12. Fulbovia z Ferlo, 13. Daza, 14. Rashayda, 15. Bedja, 16. Arabovia. Usadlé skupiny: 1. Songhai, 2. Buduma, 3. Bulahay, 4. Kanembou, 5. Kanuri, 6. Kotoko, 7. Mafa, 8. Hide, 9. Masa, 10. Gourmantche, 11. Gurunsi, 12. Mossi, 13. Arabovia, 14. Núbijci, 15. Bedici, 16. Serer, 17. Oromo, 18. Maba, 19. Danggaléat.....	99
Obrázok 42: Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y v slovenskej populácii.....	106
Obrázok 43: Zastúpenie jednotlivých haploskupín v piatich oblastiach Slovenska....	107
Obrázok 44: Mapy frekvencií výskytu haploskupiny R1a a R1b v Európe. Bodkami sú vyznačené oblasti odkiaľ pochádzajú analyzované data. Pod mapami je Moranov I priestorový autokorelačný index, ktorý je na všetkých distančných triedach (uvedené v kilometroch) štatisticky významný.....	110
Obrázok 45: MDS graf kombinovanej SNP a STR analýzy európskych populácií.....	112
Obrázok 46: MDS graf pre samostatné SNP lókusy.....	113
Obrázok 47: MDS graf pre samostatné STR lókusy.....	114
Obrázok 48: Mantel test kombinovaných SNP a STR lókusov európskych populácií.	115
Obrázok 49: Mantel test SNP lókusov 61 európskych populácií.....	116
Obrázok 50: Mantel test STR lókusov 61 európskych populácií.....	116

Obrázok 51: Mediánová sieť haploskupiny R1a slovenských vzoriek. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu a farebne sú odlišené jednotlivé oblasti.....	118
Obrázok 52: Mediánová sieť haploskupiny R1b slovenských vzoriek. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu a farebne sú odlišené jednotlivé oblasti.....	119
Obrázok 53: Mediánová sieť haploskupiny I slovenských vzoriek. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu a farebne sú odlišené jednotlivé oblasti.....	119
Obrázok 54: Mediánová sieť haploskupiny R1b v Európe. Farebne odlišené jednotlivé geografické oblasti Európy. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.....	120
Obrázok 55: Mediánová sieť haploskupiny R1b v Európe. Farebne odlišené jednotlivé geografické oblasti Európy. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.....	121
Obrázok 56: Mediánová sieť haploskupiny I v Európe. Farebne odlišené geografické oblasti Európy. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.....	122
Obrázok 57: Mediánové siete haploskupín E, G a J v Európe. Farebne odlišené jednotlivé geografické oblasti Európy. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.....	123
Obrázok 58: Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y u usadlého farmárskeho obyvateľstva v Afrike.....	126
Obrázok 59: Zastúpenie hlavných haploskupín chromozómu Y u kočovného pastierskeho obyvateľstva v Afrike.....	126
Obrázok 60: PCoA analýza STR lokusov afrických vzoriek. Vo výreze je detailnejší pohľad na vzorky bez populácie Rashayda, ktorá zaoberá osamotenú polohu v ľavej časti grafu.....	129
Obrázok 61: Mediánová sieť kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.....	131
Obrázok 62: Mediánová sieť haploskupiny E1b1b1-M35 u kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.....	132
Obrázok 63: Mediánová sieť haploskupiny E1a-M33 u kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.....	132

Obrázok 64: Mediánová sieť haploskupiny E1b1a1-M2 kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.....	133
Obrázok 65: Mediánová sieť haploskupiny E1b1b1a1-M78 u kočovných pastierskych a usadlých farmárskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.....	134
Obrázok 66: Mediánová sieť haploskupiny E1b1b1a1-M78 u kočovných pastierskych populácií. Veľkosť kruhu odpovedá početnému výskytu haplotypu.....	134
Obrázok 67: Mantel test kočovných pastierskych afrických populácií.....	135
Obrázok 68: Mantel test usadlých farmárskych afrických populácií.....	136
Obrázok 69: Mantel test všetkých afrických populácií.....	136

11 PRÍLOHY

Príloha 1 Zoznam populácií použitých v analýzach

Populácia	Kód	n	Referencia
Stará Ľubovňa	SSL	30	(Nováčková et al., 2014)
Námestovo	SNM	36	(Nováčková et al., 2014)
Skalica	SSK	30	(Nováčková et al., 2014)
Nová Baňa	SNB	27	(Nováčková et al., 2014)
Galanta	SGL	33	(Nováčková et al., 2014)
Maďarsko	HUN	215	(Völgyi et al., 2009)
Ukrajina	UKR	152	(Mielnik-Sikorska et al. 2012)
Severné Taliansko	NIT	130	(Ferri et al. 2009)
Belgorod	BEL	37	(Malyarchuk et al., 2004)
Kaluga	KLG	37	(Malyarchuk et al., 2004)
Stavropol	STA	11	(Malyarchuk et al., 2004)
Nizhnii Novgorod	NNV	54	(Malyarchuk et al., 2004)
Orel	ORE	31	(Malyarchuk et al., 2004)
Pskov	PSK	40	(Malyarchuk et al., 2004)
Saratov	SAR	25	(Malyarchuk et al., 2004)
Tula	TUL	43	(Malyarchuk et al., 2004)
Vladimir	VLD	50	(Malyarchuk et al., 2004)
Velikii Novgorod	VNV	38	(Malyarchuk et al., 2004)
Volot	VOL	32	(Malyarchuk et al., 2004)
Yaroslav	YRS	7	(Wozniak et al. 2010)
Archangelskaja	ARC	40	(Roewer et al., 2008)
Brianskaja	BRI	43	(Roewer et al., 2008)
Iwanovskaja	IWA	40	(Roewer et al., 2008)
Lipezkaja	LIP	47	(Roewer et al., 2008)
Nowgorodskaja	NOW	40	(Roewer et al., 2008)
Orlovskaja	ORL	42	(Roewer et al., 2008)
Penzenskaja	PEN	81	(Roewer et al., 2008)
Rjazanskaja	RYA	36	(Roewer et al., 2008)
Smolenskaja	SMO	43	(Roewer et al., 2008)
Tambovskaja	TAM	48	(Roewer et al., 2008)

Príloha 1. pokračovanie

Tverskaja	TVE	43	(Roewer et al., 2008)
Vologodskaja	VLG	40	(Roewer et al., 2008)
Tirolsko	ETY	270	(Niederstätter et al., 2012)
Aromuni z Rumunska	ARO	48	(Bosch et al., 2006)
Aromuni z Albánska	AAA	19	(Bosch et al., 2006)
Rumuni z Constanty	ROC	31	(Bosch et al., 2006)
Aromuni z Albánska	AAD	40	(Bosch et al., 2006)
Aromuni z Macedónska	AMK	43	(Bosch et al., 2006)
Aromuni z Macedónska	AMS	58	(Bosch et al., 2006)
Grécko	GRE	39	(Bosch et al., 2006)
Albánsko	ALB	34	(Bosch et al., 2006)
Macedónsko	MAC	51	(Bosch et al., 2006)
Rumoni z Ploiesti	ROP	36	(Bosch et al., 2006)
Aragon	ARA	34	(Adams et al., 2008)
východ Andalúzie	EAN	95	(Adams et al., 2008)
západ Andalúzie	WAN	73	(Adams et al., 2008)
Astúria	AST	20	(Adams et al., 2008)
Baskicko	BAS	116	(Adams et al., 2008)
Castilla la Mancha	CLM	63	(Adams et al., 2008)
severovýchod Kastílie	NEC	31	(Adams et al., 2008)
severozápad Kastílie	NWC	100	(Adams et al., 2008)
Katalánsko	CAT	80	(Adams et al., 2008)
Extremadura	EXT	52	(Adams et al., 2008)
Galícia	GAL	88	(Adams et al., 2008)
Gaskonsko	GAS	24	(Adams et al., 2008)
sever Portugalska	NPO	60	(Adams et al., 2008)
juh Portugalska	SPO	78	(Adams et al., 2008)
Valencia	VAL	73	(Adams et al., 2008)
Malorka	MAJ	62	(Adams et al., 2008)
Minorka	MIN	37	(Adams et al., 2008)
Ibiza	IBZ	54	(Adams et al., 2008)
sever Nórska	NNO	377	(Dupuy et al., 2006)
stred Nórska	MNO	317	(Dupuy et al., 2006)

Príloha 1. pokračovanie

východ Nórska	ENO	493	(Dupuy et al., 2006)
západ Nórska	WNO	301	(Dupuy et al., 2006)
Bergen	BRG	93	(Dupuy et al., 2006)
Oslo	OSL	109	(Dupuy et al., 2006)
juh Nórska	SNO	76	(Dupuy et al., 2006)
Klatovy	KLT	30	(Dupuy et al., 2006)
Písek	PIS	30	(Kračmárová, 2005)
Jindřichův Hradec	JHR	30	(Kračmárová, 2005)
Třebíč	TRB	30	(Kračmárová, 2005)
Vyškov	VYS	30	(Kračmárová, 2005)
Vsetín	VSE	30	(Kračmárová, 2005)
Bielorusko	BYE	41	(Rosser et al., 2000)
Bulharsko	BUL	24	(Rosser et al., 2000)
Wroclaw	WRO	101	(Kayser et al., 2005)
Varšava	WAR	121	(Kayser et al., 2005)
Lublin	LUB	112	(Kayser et al., 2005)
Gdansk	GDA	150	(Kayser et al., 2005)
Krakow	KRW	100	(Kayser et al., 2005)
Szczecin	SZC	105	(Kayser et al., 2005)
Suwalki	SWL	82	(Kayser et al., 2005)
Bydgoszcz	BYD	142	(Kayser et al., 2005)
Berlín	BER	103	(Kayser et al., 2005)
Lipko	LEI	144	(Kayser et al., 2005)
Magdeburg	MAG	100	(Kayser et al., 2005)
Rostock	RST	96	(Kayser et al., 2005)
Greifswald	GFS	104	(Kayser et al., 2005)
Hamburg	HBG	161	(Kayser et al., 2005)
Muenster	MUE	102	(Kayser et al., 2005)
Freiburg	FRE	102	(Kayser et al., 2005)
Cologne	COL	96	(Kayser et al., 2005)
Mainz	MAN	95	(Kayser et al., 2005)
Mníchov	MUN	112	(Kayser et al., 2005)
Rumunsko	RMN	45	(Rosser et al., 2000)

Príloha 1. pokračovanie

Dánsko	DAN	194	(Sanchez et al., 2004)
Holandsko	DCH	27	(Semino et al., 2000)
Estónsko	ETN	207	(Rosser et al., 2000)
Írsko	IRS	222	(Hill et al., 2000)
Lotyšsko	LTV	34	(Rosser et al., 2000)
Litva	LIT	38	(Rosser et al., 2000)
Norrbotten	NOR	43	(Lappalainen et al., 2009)
Västerbotten	VBO	32	(Lappalainen et al., 2009)
Gävleborg	GAV	48	(Lappalainen et al., 2009)
Dalarna	DAL	51	(Lappalainen et al., 2009)
Västmanland	VMA	24	(Lappalainen et al., 2009)
Uppsala	UPP	33	(Lappalainen et al., 2009)
Södermanland	SMA	26	(Lappalainen et al., 2009)
Örebro	ORE	32	(Lappalainen et al., 2009)
Štokholm	STC	228	(Lappalainen et al., 2009)
Östra Götaland	OGO	37	(Lappalainen et al., 2009)
Västra Götaland	VGO	75	(Lappalainen et al., 2009)
Jönköping	JON	28	(Lappalainen et al., 2009)
Halland	HAL	34	(Lappalainen et al., 2009)
Kalmar	KAL	39	(Lappalainen et al., 2009)
Skane	SKN	73	(Lappalainen et al., 2009)
Gothenburg	GOB	51	(Lappalainen et al., 2009)
Malmö	MLM	29	(Lappalainen et al., 2009)
Bosna	BSN	85	(Marjanovic et al., 2005)
Chorvátsko	MCR	108	(Perić et al., 2005a)
Krk	KRK	73	(Perić et al., 2005a)
Brač	BRC	47	(Perić et al., 2005a)
Hvar	HVR	91	(Perić et al., 2005a)
Korčula	KRC	132	(Perić et al., 2005a)
Srbsko	SRB	113	(Perić et al., 2005b)
Viana do Castelo	VDC	59	(Beleza et al., 2006)
Braga	BAA	51	(Beleza et al., 2006)
Porto	POR	118	(Beleza et al., 2006)

Príloha 1. pokračovanie

Braganca	BRA	25	(Beleza et al., 2006)
Vila real	VLR	39	(Beleza et al., 2006)
Aveiro	AVR	66	(Beleza et al., 2006)
Viseu	VIS	30	(Beleza et al., 2006)
Coimbra	COM	20	(Beleza et al., 2006)
Guarda	GUR	30	(Beleza et al., 2006)
Castelo Branco	CAB	28	(Beleza et al., 2006)
Leiria	LIR	35	(Beleza et al., 2006)
Santarém	SAT	8	(Beleza et al., 2006)
Lisabon	LIS	35	(Beleza et al., 2006)
Setúbal	SET	27	(Beleza et al., 2006)
Portalegre	PRT	28	(Beleza et al., 2006)
Évora	EVO	29	(Beleza et al., 2006)
Beja	BEJ	8	(Beleza et al., 2006)
Faro	FAR	21	(Beleza et al., 2006)
Slovinsko	SLV	70	(Rosser et al., 2000)
Val Badia	VBD	34	(Onofri et al., 2007)
stred severného Talianska	CNT	50	(Onofri et al., 2007)
Rimini	RIM	98	(Onofri et al., 2007)
Val Marecchia	VMR	65	(Onofri et al., 2007)
stred Toskánska	CTU	41	(Onofri et al., 2007)
stred Marche	CMA	59	(Onofri et al., 2007)
ostrov Elba	ELB	95	(Onofri et al., 2007)
Sub-apeňinský Marche	SAM	162	(Onofri et al., 2007)
Tuscany Latium border	TLT	79	(Onofri et al., 2007)
severovýchodné Latium	NEL	55	(Onofri et al., 2007)
južné Latium	SLT	51	(Onofri et al., 2007)
severozápadná Apulia	NWA	46	(Onofri et al., 2007)
západná Kampania	WCP	71	(Onofri et al., 2007)
západná Kalábria	WCL	57	(Onofri et al., 2007)

Vysvetlivka: n=počet vzoriek

Príloha 2 Zloženie a príprava lyzačného roztoku

Zloženie lyzačného roztoku

50 mM Tris ph 8,0

50 mM EDTA

50 mM sacharózy

100 mM NaCl

1 % SDS

Príprava lyzačného roztoku (100 ml)

1,71 g sacharózy

0,58 g NaCl

1 g SDS

10 ml 0,5 M Tris ph 8,0

10 ml 0,5 EDTA

doplníme vodou na 100 ml

Príloha 3 Protokoly využité pri izolácii DNA slovenských a afrických vzoriek

Protokol na izoláciu DNA využitím kitu QIAquick PCR Purification Kit (QIAGEN)

1. Kefku v skúmavke je nutné aspoň 1 min vortexovať, aby sa do lyzačného roztoku uvoľnili prichytené bunky z kefky.
2. Odpipetujeme 200 µl roztoku, ktorý preniesieme do sterilnej 1,5 ml skúmavky.
3. Pridáme 1000 µl extrakčného PB pufru a dôkladne zortexujeme.
4. Necháme inkubovať v inkubátore pri teplote 60 °C s miešaním 200 otočiek za minútu 1 hodinu.
5. Po inkubácii supernatant centrifugujeme 1 min pri otáčkach 12 000 rpm.
6. Do kolónky na dvakrát preniesiem supernatant a centrifugujeme 1,5 min pri otáčkach 12 000 rpm.
7. Pridáme 200 µl extrakčného PB pufru a opäť centrifugujeme 1,5 min pri otáčkach 12 000 rpm.
8. Pridáme 700 µl preplachovacieho PE pufru s etanolom a centrifugujeme 1,5 min pri otáčkach 12 000 rpm.
9. Vylejeme kolónku a osušime okraje kolónky a znovu centrifugujeme 3 min pri otáčkach 12 000 rpm. Skúmavky necháme otvorené v boxe odvetrať od etanol (cca 10 min).
10. Vymeníme skúmavku, pridáme 40 µl elučného EB pufru a necháme inkubovať pri laboratórnej teplote 5 min a potom centrifugujeme 1,5 min pri otáčkach 12 000 rpm.
11. Kolónku vyhodíme a skúmavku s DNA dáme do mrazničky.

Protokol na izoláciu DNA, ktoré bola nazbieraná využitím skúmaviek Oragene DNA

1. Vzorky sme inkubovali 2 h pri teplote 50 °C vo vzdušnom inkubátore.
2. Prenesieme 500 µl roztoku slín do 1,5 ml sterilnej skúmavky.
3. Pridáme 20 µl Oragene purifikačného roztoku (OG-L2P) a zortexujeme po dobu niekoľkých sekúnd.

4. Inkubujeme na ľade 10 min a následne centrifugujeme 5 min pri otáčkach 13 000 rpm.
5. Opatrne prelejeme a prepipetujeme supernatant do novej skúmavky. Starú skúmavky s peletou nečistôt vyhodíme.
6. Pridáme 500 μ l 95–100 % etanolu a jemne 10 – krát prevraciame skúmavku.
7. Vzorky necháme pri laboratórnej teplote precipitovať 10 min.
8. Skúmavky umiestnime do centrifúgy do známej polohy a centrifugujeme 2 min pri otáčkach 13 000 rpm.
9. Opatrne odstránime supernatant. Dávame pozor, aby sme nerozrušili peletu DNA, ktorá sa prichytila na stenu skúmavky.
10. Pridáme 250 μ l 70 % etanolu a inkubujeme 1 min pri laboratórnej teplote. Úplne odstránime etanol a vzorky necháme v boxe odvetrať od etanolu.
11. Pridáme 100 μ l vody a vortexujeme aspoň 5 s.
12. Pre úplnú hydratáciu DNA necháme skúmavky inkubovať cez noc pri laboratórnej teplote a následne druhý deň inkubujeme 1 h pri 50 °C s občasným vortexovaním.
13. Pre dlhodobé uchovanie DNA skladujeme v mrazničke.

Príloha 4 Protokol na analýzu SNP lókusov využitím SNaPsho multiplex kitu od Applied Biosystems

1. Multiplex amplifikácia SNP polymorfizmov – spravila som 2 sady multiplex reakcií. Sekvencie primerov a ich koncentrácia v reakcií, vid' tabuľka 14. Amplifikácia vzoriek prebiehala podľa nasledujúceho programu:

Počiatková denaturácia: 94°C po dobu 5 min

Amplifikácia: 95°C po dobu 30 s

60°C po dobu 30 s

72°C po dobu 30 s

} 30 cyklov

Konečná extenzia: 72°C po dobu 5 min

Tabuľka 15: Lókusy, forward a revers primer a ich koncentrácia.

Lókus	Forward primer	Revers primer	c (ng/μl)
M168	TGTTTTGCAGAGAGCTTGGA	AGCTGCCCCTCTATCAGACC	0,18
M9	CTGCAAAGAAACGGCCTAAG	CCTCATTTTTGAAGCTCGTGA	0,22
M242	TTGTGCAAAAAGGTGACCAA	TTTCGCTTTAAGGGCTTCA	0,45
M89	TGGATTCAGCTCTCTTCCTAA GGTTAT	CTGCTCAGGTACACACAGAGTATC	0,2
M207	GGGGCAAATGTAAGTCAAGC	TTTCTAGGCTGTTTCGCTGCT	0,15
M231	CATTGCCTGTGCATGAAAAA	TGACGATCTTTCCCCCAAT	0,38
M201	TTCGGTTGTTACCTTGAGCA	CCAGCATCCTATCAGCTTCA	0,25
M170	GGCACATTAATGGGTTCCA	TGAGACACAACCCACACTGAA	0,3
M70	TCACGTCTCCTCAATGCTG	ATGTGATCTGAGGGCTGGAC	0,15
M181	GGCTTGGGATTTTTCTCCTG	TGGAAGAAACAACAATGACCA	0,22
M20	GGCCCTTGTGTCTGTGAGT	CCTACACACATCCTCCCGTA	0,25
M69	GCCTGTTCAAATCCAAAAGC	TCAAATGGCATGAAGCATGT	0,22
SRY10831.2	AAATGACACAAGGCACCACA	TCCCCACAACCTCTTTCATC	0,22
P147	AAGGACTGGGCAAGTAATGC	CCTGCTTCATCTCAGGGTTC	0,35
M343	GGCTCAGGGTATTGGTTTGA	TTCCCACCTTTGTCCTCTTG	0,18
M75	CTTGTCAAAAGCCAAAACAGA TTTC	TTGAACAGAGGCATTTGTGAAT	0,28
M304	GGGTATTGGGGTAGGCAAAG	TGCCTTCAGGCTTCTAGCTT	0,35

Vysvetlivka: c= koncentrácia

2. Gélová elektroforéza–úspešnosť amplifikácie som skontrolovala na 1,5 % gélu.
3. Inkubácia so zmesou enzýmov SAP (Shrimp Alkaline Phosphatase) a ExoI (Exonukleáza I)–do reakcie som na 15 μ l PCR produktu pridala 5 U enzýmu SAP a 2 U enzýmu ExoI. Následne som to inkubovala pri 37 °C po dobu 1 h a potom pri 75 °C po dobu 15 min došlo k inaktivácii enzýmu. Takto pripravené vzorky sa môžu dlhšiu dobu uchovávať pri teplote -20 °C.
4. Príprava pozitívnej a negatívnej kontroly–každý beh na sekvenátore vyžadoval prípravu pozitívnej a negatívnej kontroly. SNaPshot kit obsahuje všetky zložky, ktoré sú k tomu potrebné. Pozitívnu a negatívnu kontrolu som pripravila podľa tabuľky 16. Miešanie reagensí prebiehalo na ľade.

Tabuľka 16: Miešanie reagensí na pozitívnu a negatívnu kontrolu.

Reagencie	Pozitívna kontrola	Negatívna kontrola
SnaPshot Multiplex Ready Reaction Mix	5 μ l	5 μ l
SnaPshot Multiplex Control Template	2 μ l	0 μ l
SnaPshot Multiplex Control Primer Mix	1 μ l	1 μ l
Voda	2 μ l	4 μ l

5. Vlastná príprava vzoriek prebiehala taktiež na ľade. Reagencie som namiešala podľa tabuľky 17. Sekvencia minisekvenčných primerov, orientácia primeru a ich reakčná koncentrácia sú uvedené v tabuľke 17.

Tabuľka 17: Miešanie MasterMixu na prípravu vlastných vzoriek.

Reagencie	Množstvo
SnaPshot Multiplex Ready Reaction Mix	5 μ l
PCR produkt	3 μ l
minisekvenčné primery	1 μ l
Voda	1 μ l

Tabuľka 18: Zoznam lokusov, ich minisekvenčný primer, orientácia primeru, veľkosť konečného produktu a koncentrácia primeru v reakcií.

Lokus	Mini-sekvenčný primer	Primer	Veľkosť produktu (bp)	c (ng/μl)
M168	GTATGTGTTGGAGGTGAGT	F	19	0,2
M9	GATCCGGCCTAAGATGGTTGAAT	F	23	0,2
M242	TCTGACAAACGTTAAGACCAATGCCAA	R	27	0,2
M89	AGTCTGACAAAACCTCAGGCAAAGTGAGA GAT	R	31	0,2
M207	GTCTGACAACAAATGTAAGTCAAGCAAGA AATTTA	F	35	0,2
M231	ACTGACTGACTGACTGACTGAACGATCTT TCCCCCAATT	R	39	0,2
M201	GTCGTGAAAGTCTGACAACAACACTAAGT ACCTATTACGAAAA	R	43	0,2
M170	AACTAGGTGCCACGTCGTGAAAGTCTGAC AAACAACCCACACTGAAAAAAA	R	51	0,2
M70	GATTCTGTTGTGGTAGTCTTAG	R	22	0,2
M181	GATCGGACAACCTTGATCATCTTTTTGA	F	27	0,2
M20	TAATGCAACCATCTATTTTTAATTTTCAA	R	31	0,2
M69	GTGAAAGTCTGACAAGGCTGTTTACTC CTGAAA	F	35	0,2
SRY10831.2	TCGTGAAAGTCTGATCTGTATCTGACTTTT TCACACAGT	F	39	0,2
P147	TAGGTGCCACGTCGTGAAAGTCTGACAAC CAAAAGTTCTTCTCCTGG	R	47	0,2
M343	CTAAACTAGGTGCCACGTCGTGAAAGTCT GACAACCACATATCTCCAGGTGT	R	52	0,2
M75	ACTAAACTAGGTGCCACGTCGTGAAAGTC TGACAAAAAGACAATTATCAAACCACATC C	F	59	0,2
M304	CTGACTAAACTAGGTGCCACGTCGTGAAA GTCTGACAACCTTATACCAAATATCACCAG TTGT	R	63	0,2

Vysvetlivka: c=koncentrácia

Vlastné vzorky a pozitívna a negatívna kontrola sa fluorescenčne značili podľa nasledujúceho programu:

96 °C po dobu 10 s	}	25 cyklov
50 °C po dobu 5 s		
60 °C po dobu 30 s		

6. Fluorescenčné značené vzorky sme inkubovali pri 37 °C 1 h s 1 U enzýmu SAP a potom ešte pri teplote 75 °C sa 15 min sa enzým inaktivoval.
7. Následne sa vzorky pripravili na analýzu SNP na kapilárnej elektroforéze. K 0,5 µl SnaPshot produktu sa pridalo 0,5 µl GeneScan-120 LIZ veľkostného štandardu a 9 µl HI-DI formamidu. Reakčná zmes sa denaturovala pri teplote 95 °C po dobu 5 min.
8. Takto pripravené vzorky sme následne analyzovali na kapilárnej elektroforéze. Podľa typu použitého prístroja boli nastavené parametre behu odporúčané výrobcom kitu.

Príloha 5 Protokol pre analýzu SNP využitím kitu Signet Y-SNP Identifacion system

1. Amplifikácia Y-chromozomálnej DNA–všetky Y-SNP PCR zmesi je nutné pred použitím zvortexovať. Následne som si pripravila Master Mix do 1,5 ml skúmavky podľa tabuľky 19. Amplifikácia bežala v termocyklere s vyhrievaním vekom (Eppendorf) podľa nasledujúcich podmienok:

Počiatočná denaturácia: 94°C po dobu 5 min

Amplifikácia: 94 °C po dobu 30 s	}	30 cyklov
58 °C po dobu 20 s		
72 °C po dobu 90 s		

Konečná extenzia: 72 °C po dobu 3 min

Tabuľka 19: Zoznam a množstvo reagensí na vlastnú analýzu SNP.

Reakčné zložky	Množstvo na jednu reakciu
Y-SNP PCR Mix	5 µl
Platinum Tag DNA polymeráza (5 U/µl)	0,2 µl
Kontrolná/testovaná DNA	1–10 ng
Deionizovaná voda	doplniť do 10 µl

2. Gélová elektroforéza
3. Vzorky som inkubovala s 0,25 µl Exonukleázy I (2 U/µl) po dobu 30 min pri 37 °C a následne sa enzým inaktivoval 20 min pri teplote 80 °C.
4. Fluorescenčné značenie amplifikovanej DNA–reagencie na značenie je nutné chrániť pred svetlom a pred prácou je ich potrebné 5–10 s zvortexovať. Podľa tabuľky 20 som si pripravila Master Mix a reakcia prebehla v termocyklere Eppendorf podľa nasledujúcich reakčných podmienok:

Počiatočná denaturácia: 94 °C po dobu 5 min

Amplifikácia: 94 °C po dobu 30 s	}	30 cyklov
55 °C po dobu 30 s		
72 °C po dobu 30 s		

Konečná extenzia: 72 °C po dobu 3 min

Tabuľka 20: Zoznam reagensíí a množstvo na fluorescenčné značenie.

Reakčné zložky	Množstvo na jednu reakciu
Y-SNP Labeling Mix	2,5 µl
Platinum Tag DNA polymeráza (5 U/µl)	0,125 µl
Amplifikovaná DNA	0,5–1 µl
Deionizovaná voda	Doplniť do 12,5 µl

5. Alelický špecifická hybridizácia–fluorescenčné značené produkty sa následne hybridizujú so zmesou mikrosfér, ktoré sú taktiež fluorescenčné značené. Do jamiek mikrotitračnej doštičky som napipetovala 17,5 µl hybridizačného roztoku a pridala fluorescenčné značené produkty. Takto pripravenú doštičku som vložila do na hriatej XY jednotky Luminexu. Zmesi mikrosfér som 15–20 sekúnd zvertexovala a následne 2 min sonikovala vo vodnom sonikátore (Teson). Následne som si pripravila Hybridizačný bead mix, ktorý pozostáva zo 17,5 µl hybridizačného roztoku a 1 µl suspendovaných mikrosfér (1 vzorka). Zmes som opäť zvertexovala a 1 min sonikovala. Ku každej vzorke v doštičke som pridala 18,5 µl master mixu a všetko sa spolu hybridizovalo pri 55 °C po dobu 30 min.
6. Vlastná detekcia SNPs pomocou prístroja Luminex 100–analýzu je potrebné spraviť ihneď po skončení hybridizácie. Vyhodnotenie jednej vzorky trvá cca 30 s. Parametre potrebné na analýzu SNP boli nastavené podľa doporučení od výrobcu kitu.

Príloha 6 Výsledky analýz SNP a STR lókusov slovenskej populácie

No.	populácia	DYS19	DYS389I	DYS389II	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS437	DYS438	DYS439
1	SSL1	17	13	31	24	10	11	13	15	10	12
2	SSL2	16	13	31	24	10	11	13	15	10	12
3	SSL3	14	12	28	23	10	11	14	16	10	11
4	SSL4	15	13	30	25	11	11	13	14	11	10
5	SSL5	16	13	31	24	11	11	13	15	10	13
6	SSL6	15	13	30	21	11	11	12	14	9	14
7	SSL7	15	13	28	23	10	13	13	15	13	12
8	SSL8	16	13	30	25	11	11	13	14	11	11
9	SSL9	17	13	30	25	10	11	13	14	11	10
10	SSL10	14	13	30	24	11	13	13	0	12	12
11	SSL11	13	13	30	24	10	11	13	14	10	11
12	SSL12	16	13	30	25	11	11	13	14	12	12
13	SSL13	17	13	30	25	10	11	13	14	11	10
14	SSL14	16	13	31	24	11	11	13	15	10	12
15	SSL15	14	13	30	24	11	13	12	14	12	12
16	SSL16	15	13	32	23	11	12	14	14	10	11
17	SSL17	16	13	31	23	10	12	15	14	10	10
18	SSL18	16	13	30	25	10	11	13	14	11	10
19	SSL19	17	13	32	24	10	11	13	15	10	14
20	SSL20	15	13	31	24	10	11	14	15	10	11
21	SSL21	15	13	29	24	11	13	13	15	12	12
22	SSL22	15	13	29	23	11	14	14	14	10	10
23	SSL23	13	13	30	24	10	11	13	14	11	12
24	SSL24	14	13	30	24	11	14	13	15	12	11
25	SSL25	16	13	30	25	11	11	13	14	11	11
26	SSL26	14	13	29	23	11	13	13	15	12	12
27	SSL27	16	14	31	25	11	11	13	14	11	11
28	SSL28	16	13	30	24	10	11	13	14	11	10
29	SSL29	14	13	29	24	11	14	13	15	12	11
30	SSL31	13	13	30	24	10	11	13	14	10	12
31	SNM1	0	13	29	25	10	0	13	14	11	11
32	SNM2	17	12	29	25	10	11	13	14	11	10
33	SNM3	14	14	29	23	10	13	13	15	12	11
34	SNM4	15	13	32	24	11	11	13	15	10	13
35	SNM5	15	13	31	25	11	11	13	15	10	12
36	SNM6	15	12	29	23	10	11	14	16	10	11
37	SNM7	16	14	31	25	11	11	13	14	11	10
38	SNM8	14	13	29	24	11	13	13	15	12	12
39	SNM9	14	14	31	25	10	13	13	14	11	10
40	SNM10	14	13	29	24	11	13	13	15	12	12
41	SNM11	15	14	31	24	10	13	13	15	12	12
42	SNM12	15	14	30	24	11	13	13	15	12	12
43	SNM13	15	13	29	25	10	13	13	15	12	13
44	SNM14	15	13	29	24	11	14	14	14	10	10
45	SNM15	15	12	28	24	10	11	12	16	9	12
46	SNM16	16	13	31	24	11	11	13	16	10	13
47	SNM17	16	13	32	24	11	11	13	15	10	13
48	SNM18	16	13	30	25	10	11	13	14	11	11
49	SNM19	15	14	30	24	11	13	13	0	12	12
50	SNM20	16	13	31	24	11	11	13	16	10	13
51	SNM21	16	13	30	24	10	11	13	14	11	10
52	SNM22	17	14	30	26	11	11	13	14	11	10
53	SNM23	13	13	30	24	10	11	13	14	10	11

Priloha 6. pokračovanie

54	SNM24	16	13	30	25	10	11	13	14	0	10
55	SNM25	16	13	29	26	10	11	13	14	11	11
56	SNM26	16	14	33	25	11	11	13	14	11	10
57	SNM27	16	14	30	25	11	11	13	14	11	10
58	SNM28	16	13	32	24	11	11	13	15	10	13
59	SNM29	16	13	29	24	11	11	13	15	12	12
60	SNM30	16	14	31	25	11	11	13	14	11	10
61	SNM31	15	13	29	23	11	14	14	14	10	10
62	SNM32	17	13	30	25	10	11	13	14	11	10
63	SNM33	17	14	31	23	10	11	12	14	10	11
64	SNM34	16	13	29	24	10	11	13	14	11	12
65	SNM35	14	14	31	23	10	11	12	14	10	11
66	SNM36	17	13	31	25	10	11	13	15	11	11
67	SSK1	17	13	30	25	10	11	14	14	11	11
68	SSK2	16	14	30	25	11	11	13	14	11	10
69	SSK3	16	13	30	24	10	11	13	14	11	11
70	SSK4	15	13	31	24	11	11	13	15	10	13
71	SSK5	15	13	31	23	10	12	13	14	10	11
72	SSK6	16	13	30	25	10	11	13	14	11	10
73	SSK7	17	13	31	25	10	11	13	14	11	10
74	SSK8	15	14	31	25	10	11	13	14	11	10
75	SSK9	16	13	29	25	10	11	13	14	11	11
76	SSK10	17	13	30	23	9	11	13	14	11	10
77	SSK11	17	13	30	24	10	11	13	14	11	10
78	SSK12	16	13	30	25	10	11	13	14	11	10
79	SSK13	16	13	31	25	10	11	13	14	12	10
80	SSK14	14	13	30	23	11	14	13	15	12	13
81	SSK15	14	13	30	22	11	13	13	15	12	12
82	SSK17	16	13	29	24	11	11	13	14	11	10
83	SSK18	14	15	32	24	0	13	0	0	12	0
84	SSK19	14	13	29	24	10	13	13	15	12	11
85	SSK20	14	12	28	23	10	11	13	16	10	11
86	SSK21	15	13	30	25	10	11	13	14	11	10
87	SSK22	14	12	28	22	10	11	13	16	10	11
88	SSK23	16	14	30	25	11	11	13	14	11	10
89	SSK24	16	13	32	24	11	11	13	15	10	13
90	SSK25	16	13	29	25	11	11	13	14	11	10
91	SSK27	15	13	29	25	10	11	13	14	11	11
92	SSK28	16	13	31	24	11	11	14	15	10	13
93	SSK29	15	14	30	23	10	11	12	15	9	12
94	SSK30	16	13	30	25	10	11	13	14	11	12
95	SSK31	14	13	29	24	11	13	12	15	12	13
96	SSK33	13	13	30	24	10	11	13	14	10	13
97	SNB1	14	12	29	22	10	11	13	16	10	11
98	SNB2	14	13	29	22	11	13	13	15	12	0
99	SNB3	14	12	28	22	10	11	13	15	10	11
100	SNB4	14	13	29	24	11	13	12	15	12	12
101	SNB5	16	13	30	25	0	11	0	14	0	0
102	SNB6	13	13	30	24	10	11	13	14	10	12
103	SNB7	17	13	30	24	10	11	13	14	11	11
104	SNB8	15	13	29	23	0	14	0	0	0	10
105	SNB9	16	13	30	24	11	11	13	14	11	10
106	SNB10	16	13	31	24	10	11	13	15	10	13
107	SNB11	17	13	31	24	11	12	13	15	10	12
108	SNB12	14	13	29	23	10	11	12	15	9	12
109	SNB13	17	12	28	24	10	11	12	16	9	12
110	SNB14	15	13	29	26	10	11	13	14	11	11
111	SNB15	15	12	28	25	10	11	12	16	9	11
112	SNB16	17	13	31	24	11	12	13	15	10	12
113	SNB17	16	14	31	24	11	11	13	14	11	10
114	SNB18	0	13	29	23	11	0	13	15	12	13
115	SNB19	14	13	30	23	11	13	13	15	12	11

Priloha 6. pokračovanie

116	SNB20	16	13	32	24	11	11	13	15	10	13
117	SNB21	0	12	29	22	10	0	14	16	10	11
118	SNB22	14	12	28	22	10	11	14	16	10	11
119	SNB23	15	14	32	22	10	12	15	14	10	12
120	SNB24	17	14	31	25	10	11	14	14	11	10
121	SNB25	16	14	30	25	11	11	13	14	11	0
122	SNB26	14	12	28	23	11	13	13	15	12	12
123	SNB27	16	13	30	24	10	11	12	15	9	12
124	SGL1	14	13	30	25	11	13	12	14	12	12
125	SGL2	16	14	32	25	10	11	13	14	11	10
126	SGL3	15	12	29	22	10	11	13	16	11	11
127	SGL4	16	13	30	25	10	11	13	14	11	10
128	SGL5	17	13	30	24	9	11	13	14	11	10
129	SGL6	17	13	33	0	10	11	13	0	11	10
130	SGL7	16	13	30	25	10	11	13	14	11	11
131	SGL8	15	12	29	22	10	11	14	16	10	12
132	SGL9	14	13	29	24	11	13	13	15	12	12
133	SGL10	15	14	30	25	11	11	13	14	11	10
134	SGL11	14	12	28	23	10	11	13	0	10	11
135	SGL12	14	12	28	23	10	11	13	16	10	11
136	SGL13	16	13	30	24	11	11	13	15	10	13
137	SGL14	15	14	30	23	10	11	12	15	9	14
138	SGL15	16	14	30	23	10	12	15	14	10	11
139	SGL16	14	12	28	22	10	11	13	16	10	12
140	SGL17	15	13	29	23	11	14	14	14	10	10
141	SGL18	15	14	30	23	10	14	14	14	10	10
142	SGL19	14	14	31	23	10	11	12	14	9	11
143	SGL20	16	13	30	25	10	11	13	14	11	11
144	SGL21	14	12	28	22	10	11	13	16	10	13
145	SGL23	15	14	32	23	10	12	14	14	10	11
146	SGL24	15	13	29	25	11	11	13	14	11	11
147	SGL25	0	13	30	24	11	0	14	15	10	13
148	SGL26	17	13	30	25	10	11	13	14	11	11
149	SGL27	17	13	30	25	10	11	13	14	11	10
150	SGL28	14	13	29	23	11	11	12	14	10	12
151	SGL29	17	13	32	24	12	11	13	15	10	13
152	SGL30	16	13	31	24	11	11	13	15	10	13
153	SGL31	17	13	30	25	11	11	13	14	11	10
154	SGL32	15	13	30	25	10	11	13	14	11	10
155	SGL33	16	13	31	24	11	11	13	14	10	13
156	SGL34	14	13	30	24	11	13	12	15	12	12

Príloha 6. pokračovanie

populácia	M69	M70	M89	M9	M75	M168	M181	M207	M231	M201	M170	M242	SRY 10831.2	M304	P147	M343	M20	HPG
SSL1	C	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	A	T	C	A	H
SSL2	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSL3	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSL4	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSL5	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSL6	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	C	T	C	A	J
SSL7	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSL8	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSL9	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSL10	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSL11	T	A	C	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	A	T	A	C	E
SSL12	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSL13	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSL14	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSL15	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSL16	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	C	T	C	A	J
SSL17	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSL18	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSL19	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSL20	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSL21	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSL22	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSL23	T	A	C	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	A	A	C	A	E
SSL24	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSL25	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSL26	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSL27	T	A	T	C	G	T	T	A	G	T	A	C	G	A	T	C	A	G
SSL28	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSL29	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	C	A	R1b
SSL31	T	A	C	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	A	T	A	C	E
SNM1	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNM2	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM3	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNM4	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNM5	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM6	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNM7	T	A	T	C	G	T	T	A	G	T	A	C	G	A	T	C	A	G
SNM8	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNM9	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNM10	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNM11	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNM12	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNM13	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNM14	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNM15	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	C	T	C	A	J
SNM16	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM17	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNM18	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM19	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNM20	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM21	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNM22	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM23	T	A	T	C	G	T	T	A	G	T	A	C	G	A	T	C	A	G
SNM24	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM25	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM26	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM27	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM28	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNM29	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNM30	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM31	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNM32	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNM33	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNM34	T	A	T	C	G	T	T	A	G	T	A	C	G	A	T	C	A	G
SNM35	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	C	T	C	A	J
SNM36	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK1	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK2	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK3	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	C	T	C	A	J
SSK4	C	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	A	T	C	A	H
SSK5	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b

Priloha 6. pokračovanie

SSK6	C	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	A	T	C	A	H
SSK7	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK8	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK9	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK10	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSK11	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK12	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK13	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK14	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSK15	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSK17	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSK18	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSK19	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSK20	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSK21	T	A	T	C	G	T	T	A	G	T	A	C	G	A	T	C	A	G
SSK22	T	A	T	C	G	T	T	A	G	T	A	C	G	A	T	C	A	G
SSK23	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK24	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSK25	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK27	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SSK28	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSK29	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SSK30	T	A	T	C	G	T	T	A	G	T	A	C	G	A	T	C	A	G
SSK31	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SSK33	T	A	C	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	A	A	C	A	E
SNB1	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNB2	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNB3	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNB4	T	A	T	C	G	T	T	A	G	T	A	C	G	A	T	C	A	G
SNB5	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNB6	T	A	C	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	A	A	C	A	E
SNB7	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNB8	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNB9	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNB10	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNB11	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNB12	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNB13	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	C	T	C	A	J
SNB14	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNB15	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNB16	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNB17	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNB18	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNB19	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNB20	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNB21	T	A	T	C	G	T	T	A	G	T	A	C	G	A	T	C	A	G
SNB22	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	C	T	C	A	J
SNB23	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SNB24	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNB25	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SNB26	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SNB27	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	C	T	C	A	J
SGL1	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SGL2	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SGL3	T	A	T	C	G	T	T	A	G	T	A	C	G	A	T	C	A	G
SGL4	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SGL5	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SGL6	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SGL7	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SGL8	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SGL9	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SGL10	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SGL11	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SGL12	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SGL13	T	A	T	G	G	T	T	A	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SGL14	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	C	T	C	A	J
SGL15	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SGL16	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SGL17	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SGL18	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SGL19	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	C	T	C	A	J
SGL20	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a

Priloha 6 pokračovanie

SGL21	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SGL23	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SGL24	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SGL25	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b
SGL26	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SGL27	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SGL28	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SGL29	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SGL30	C	A	T	C	G	T	T	A	G	G	A	C	G	A	T	C	A	H
SGL31	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SGL32	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	A	A	T	C	A	R1a
SGL33	T	A	T	C	G	T	T	A	G	G	C	C	G	A	T	C	A	I
SGL34	T	A	T	G	G	T	T	G	G	G	A	C	G	A	T	A	A	R1b

Príloha 8 Matica Reynoldsových párových genetických vzdialenosti medzi africkými populáciami

	GUR	GRS	MOS	ARA	NUB	FFE	BED	DAZ	RAS	BEJ	SSR	ORO	ABA	MAB	DNG	BUDU	BULA	FABA	FADE	FBAL	FBAN	FBON	FDIA	FDIF	FLIN	FTCH	FTIN	FZIN	HIDE	KANE	KANU	KOTO	MASA	SONG			
GUR	0,000																																				
GRS	0,102	0,000																																			
MOS	0,293	0,657	0,000																																		
ARA	0,551	0,625	0,495	0,000																																	
NUB	0,816	0,876	0,750	0,072	0,000																																
FFE	0,053	0,172	0,212	0,352	0,593	0,000																															
BED	0,058	0,233	0,258	0,490	0,752	0,020	0,000																														
DAZ	0,910	1,128	1,026	0,335	0,725	0,580	0,787	0,000																													
RAS	2,220	2,714	2,463	0,741	0,566	1,504	1,922	1,786	0,000																												
BEJ	0,534	0,641	0,428	0,006	0,125	0,341	0,476	0,359	0,834	0,000																											
SSR	0,193	0,306	0,550	0,467	0,708	0,050	0,111	0,757	1,921	0,468	0,000																										
ORO	1,040	1,334	0,977	0,224	0,439	0,729	0,953	0,559	1,497	0,167	0,990	0,000																									
ABA	0,585	0,673	0,553	0,000	0,115	0,369	0,520	0,332	0,896	0,035	0,502	0,291	0,000																								
MAB	0,313	0,498	0,333	0,097	0,327	0,144	0,255	0,274	1,337	0,079	0,275	0,297	0,087	0,000																							
DNG	0,663	0,855	0,618	0,283	0,603	0,470	0,617	0,269	1,355	0,238	0,687	0,279	0,324	0,218	0,000																						
BUDU	0,262	0,718	0,470	0,466	0,792	0,116	0,283	0,718	2,550	0,398	0,349	0,795	0,522	0,226	0,433	0,000																					
BULA	0,978	1,380	1,246	0,477	0,884	0,583	0,876	0,521	2,580	0,499	0,983	0,956	0,514	0,483	0,354	0,801	0,000																				
FABA	0,357	0,679	0,423	0,281	0,559	0,133	0,337	0,539	1,920	0,220	0,339	0,458	0,316	0,083	0,315	0,140	0,773	0,000																			
FADE	0,344	0,667	0,456	0,339	0,606	0,163	0,369	0,606	1,916	0,280	0,362	0,487	0,374	0,129	0,377	0,171	0,826	0,000	0,000																		
FBAL	0,245	0,636	0,311	0,281	0,562	0,042	0,202	0,585	2,279	0,237	0,267	0,562	0,318	0,081	0,344	0,101	0,834	0,000	0,002	0,000																	
FBAN	0,179	0,463	0,161	0,404	0,683	0,040	0,154	0,786	2,153	0,352	0,276	0,812	0,448	0,202	0,507	0,237	0,980	0,124	0,152	0,028	0,000																
FBON	0,123	0,425	0,158	0,428	0,715	0,028	0,124	0,801	2,248	0,378	0,261	0,850	0,465	0,200	0,527	0,208	0,997	0,139	0,158	0,037	0,000	0,000															
FDIA	0,180	0,422	0,156	0,262	0,511	0,019	0,103	0,576	1,732	0,221	0,195	0,606	0,289	0,075	0,382	0,148	0,707	0,075	0,118	0,000	0,008	0,018	0,000														
FDIF	0,269	0,532	0,439	0,211	0,505	0,049	0,190	0,296	1,884	0,204	0,155	0,536	0,221	0,024	0,297	0,134	0,526	0,065	0,117	0,028	0,170	0,169	0,045	0,000													
FLIN	0,127	0,324	0,447	0,406	0,700	0,000	0,153	0,709	2,574	0,392	0,118	0,918	0,454	0,219	0,506	0,204	0,970	0,179	0,202	0,124	0,079	0,083	0,114	0,101	0,000												
FTCH	0,092	0,315	0,337	0,366	0,655	0,000	0,121	0,624	2,033	0,340	0,139	0,763	0,389	0,132	0,445	0,102	0,741	0,078	0,094	0,023	0,058	0,034	0,044	0,048	0,000	0,000											
FTIN	0,159	0,565	0,219	0,412	0,683	0,004	0,018	0,872	3,109	0,372	0,158	0,963	0,471	0,215	0,589	0,396	1,386	0,314	0,354	0,207	0,081	0,082	0,030	0,189	0,235	0,154	0,000										
FZIN	0,067	0,218	0,358	0,443	0,736	0,047	0,167	0,727	2,123	0,439	0,259	0,889	0,472	0,243	0,473	0,206	0,703	0,227	0,219	0,147	0,132	0,106	0,153	0,179	0,035	0,026	0,300	0,000									
HIDE	1,162	1,681	1,350	0,488	0,910	0,701	1,009	0,448	3,032	0,531	1,145	0,973	0,533	0,539	0,385	1,146	0,373	0,972	1,003	1,072	1,159	1,195	0,825	0,631	1,224	0,975	1,700	0,935	0,000								
KANE	0,350	0,593	0,404	0,092	0,360	0,115	0,250	0,239	1,645	0,101	0,299	0,437	0,096	0,001	0,191	0,248	0,362	0,165	0,235	0,113	0,257	0,267	0,076	0,000	0,243	0,163	0,280	0,238	0,453	0,000							
KANU	0,536	0,774	0,679	0,279	0,650	0,272	0,454	0,202	1,786	0,279	0,506	0,595	0,291	0,154	0,169	0,325	0,150	0,306	0,382	0,294	0,469	0,471	0,282	0,106	0,380	0,300	0,570	0,340	0,357	0,035	0,000						
KOTO	0,320	0,551	0,397	0,277	0,604	0,142	0,287	0,354	1,708	0,249	0,363	0,573	0,300	0,116	0,196	0,124	0,227	0,196	0,262	0,157	0,271	0,268	0,142	0,054	0,213	0,159	0,330	0,199	0,422	0,021	0,021	0,000					
MASA	0,268	0,585	0,460	0,546	0,803	0,157	0,169	0,807	2,110	0,511	0,205	0,939	0,594	0,334	0,672	0,225	0,903	0,403	0,430	0,273	0,355	0,330	0,211	0,205	0,329	0,280	0,169	0,398	0,994	0,285	0,496	0,298	0,000				
SONG	0,087	0,174	0,268	0,322	0,550	0,006	0,102	0,716	1,708	0,311	0,151	0,785	0,358	0,170	0,466	0,198	0,713	0,174	0,198	0,107	0,089	0,084	0,060	0,139	0,029	0,025	0,140	0,031	0,948	0,164	0,349	0,192	0,316	0,000			

Štatisticky významné hodnoty sú označené červenou farbou, ($p > 0,05$).