

**Posudek na disertační práci Mgr. Jany Nováčkové****Vplyv geografie a subsistence na distribúciu haploskupín chromozómu Y v Európe a Afrike**

Předložená disertační práce Mgr. Jany Nováčkové se zaměřuje na molekulárněgenetickou analýzu chromozomu Y lidských populací 1) na Slovensku a v Evropě jako celku a 2) v oblasti afrického sahelu. K tomuto účelu byla použita sada 17, resp. 19 SNP a 10, resp. 9 STR lokusů (mikrosatelitů). V prvním případě autorka zkoumala vliv geografie na rozložení haploskupin v rámci evropského kontinentu a genetické složení slovenských populací, ve druhém pak vliv subsistenční strategie (usedlí zemědělci vs. kočovní pastevcí) na diverzitu chromozomu Y v subsaharské Africe. Práce je psána tradičním způsobem, nicméně její výsledky byly zcela nebo částečně publikovány v mezinárodních časopisech s IF (American Journal of Physical Anthropology 2013; Annals of Human Biology 2015). Výsledky první části ukazují, že rozložení haploskupin přesně odpovídá geografické dispozici jednotlivých vzorků, čemuž odpovídá i statistická významnost Mantelova testu ukazující na existenci izolace vzdáleností. Tento výsledek neodpovídá analýze mtDNA, která žádnou korelaci mezi genetickými a geografickými vzdálenostmi neukazuje, což autorka vysvětluje větší migrací žen. Ve druhé části autorka zjistila významný vliv subsistenční strategie, který se projevuje vyšší variabilitou a současně nižší diferenciací pastýrských populací. Přestože obě skupiny sdílejí nejrozšířenější haploskupinu, na jejich genetickém složení se do značné míry podílely odlišné zdrojové populace.

Není sporu o tom, že disertační práce Mgr. Nováčkové je svým rozsahem monumentální, a to nejen celkově počtem stran, ale i objemností materiálu, laboratorních i statistických analýz a v neposlední řadě i seznamem literárních odkazů přesahujícím 28 stran textu. Platí, že čím víc textu, tím větší je pravděpodobnost formulačních nepřesností a drobných chyb (namátkou: pokud by k mutaci konkrétního nukleotidu docházelo jen jednou během evoluce člověka, jak se tvrdí na str. 16, neexistoval by problém saturace sekvencí – tohle pouze předpokládá pro větší jednoduchost model nekonečných pozic [*infinite sites model*]); i *maximum likelihood* je *likelihood-based* metoda [str. 23]; Sima de los Huesos není oblast [str. 71], ale část jeskyně Cueva Mayor; nejstarší *Homo* je starší než 2,33 mil. let [str. 89], alespoň 2,8 mil., pokud tuto hodnotu nepřekoná *H. naledi*). Jakožto nerodilý mluvčí nemůžu posoudit jazykovou úroveň práce, přesto jsem tam dost zjevných překlepů našel, ty však v žádném případě nesnižují vysokou úroveň práce.

K práci nemám zásadní připomínky, jen by možná mohla být méně deskriptivní. Tím nemám na mysli jen poněkud disproporční úvodní část. I Diskuse je do značné míry popisná, chybí mi větší snaha o nějakou „přidanou hodnotu“. Například skutečnost, že haploskupina R1a se do střední Evropy šířila od Černého moře (tady souhlasím s doc. Munclingerem, že spíše se širých ruských stepí) a haploskupina R1b z Pyrenejského poloostrova, by se v případě nějakých hrabošů zřejmě odbyla tím, že se holt šířili ze dvou glaciálních refugií. Ale tady si můžeme dovolit luxus dávat tento výsledek do souvislosti se známým pohybem lidských kultur. Jestliže novější datování klade šíření obou haploskupin do období před 5550 lety (v Závěru uvedeno před 4750–7340 lety), tj. zhruba do přelomu středního a mladšího eneolitu, je pohyb těchto haploskupin ze dvou protichůdných směrů zvláštní (čekal bych jen migraci z Balkánu do střední Evropy). **Má autorka nějakou představu, které lidské kultury by mohly být spojeny s těmito pohyby?** (Mimochodem tady se ukazuje, jak zásadní je přesné datování divergencí a dalších evolučních počínů.)

S deskriptivností souvisí i obtížná orientace v textu na str. 144–145 týkajícího se diskuze dosažných údajů o diverzitě Y a mtDNA v subsaharské Africe. Navíc porovnávání konkrétních hodnot diverzity a F_{ST} mezi mtDNA, získaných ze sekvencí HVS-I, a Y z mikrosatelitů nemá moc smysl, jde o různé markery s odlišnými vlastnostmi.

Uvítal bych také přesněji popsané cíle (např. použít číslování nebo odrážky). Kombinovaná analýza SNP a STR by neměla být *cílem* práce, ale *prostředkem* k jeho dosažení. Když už jsme u té kombinované analýzy: ta je samozřejmě v pořádku, nicméně nesdílím s autorkou její několikrát zmiňovaný závěr, že tato analýza má lepší výpovědní hodnotu. Když se podívám na graf MDS založený jen na SNP (obr. 46), zdá se mi, že výsledky poskytují zřetelnější strukturu než grafy STR a STR+SNP. To by mohlo být způsobeno vyšším stupněm homoplazie STR markerů vzhledem k jejich vysoké mutační rychlosti. **Do jaké míry mohou být použité mikrosatelity zatíženy tímto potenciálním problémem? Jaký mutační model byl pro STR použit? V analýze se prakticky nevyskytují vzorky z Francie a Velké Británie, z jakého důvodu? Že by v těchto zemích chyběla data?**

Na str. 53 nerozumím větě „Zistili, že diverzita chromozómu X a tiež aj autozómov sa zvyšuje so zväčšujúcou sa vzdialenosťou od génov.“.

Poslední poznámka se týká větší homogenosti mtDNA v porovnání s NRY. Vysvětlení patrilokálnosti, typickou pro náš kulturní okruh, vypadá velmi logicky. Ale: ženy sice odcházely s manželem do jeho rodiny, sňatky však byly v převážné většině omezeny jen na lokální prostředí (s výjimkou vládnoucí třídy a nobility). Naopak migrační vlny a válečná tažení byly mužskou záležitostí (pokud vojáci vyrabovali dobytou vesnici nebo město, zanechali tam svůj Y, kdežto mtDNA zůstala místní). Tento model by korespondoval s tím, že blízkovýchodní mtDNA je v evropských populacích zastoupena méně než autozomální a NRY znaky, tj. v prvním případě to vypadá spíš na neolitickou akulturaci, ve druhém na démickou difúzi. **Nemůže být důvodem pro vyšší rozdíly u Y spíš skutečnost, že má nižší N_e než mtDNA (viz také vyšší variabilitu mt uvnitř populací v Tabulce 2)?**

Závěrem nezbývá než znovu zdůraznit, že tato dizertace je velice kvalitní a svědčí o schopnosti autorky orientovat se v literatuře, zvládnout řadu laboratorních metod a získané výsledky prezentovat v širším kontextu. Plně splňuje všechny požadavky kladené na tento typ kvalifikační práce, a proto ji plně doporučuji k obhajobě.

V Brně dne 10. srpna 2016

Prof. RNDr. Miloš Macholán, CSc.