

PŘÍRODOVĚDECKÁ FAKULTA UNIVERZITY KARLOVY V PRAZE

Katedra antropologie a genetiky člověka

Studijní program: Biologie

Studijní obor: Antropologie a genetika člověka



Bc. Jan Mašek

Populační struktura a migrace v africkém sahelu z pohledu variability kontrolního úseku  
mtDNA.

Population structure and migrations in the African Sahel as approached from the variability  
of control region of mtDNA.

Diplomová práce

Vedoucí diplomové práce: doc. Mgr. Viktor Černý, Dr.

Praha 2014

## Prohlášení

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracoval samostatně a že jsem uvedl všechny použité informační zdroje a literaturu. Tato práce ani její podstatná část nebyla předložena k získání jiného nebo stejného akademického titulu.

Praha 2014

Jan Mašek

## Poděkování

Rád bych poděkoval doc. Mgr. Viktoru Černému, Dr. za odborné vedení diplomové práce, cenné rady, komentáře a trpělivost. Dále bych chtěl poděkovat všem členům archeogenetické laboratoře Archeologického ústavu AVČR, Praha, v.v.i., především pak Elišce Podgorné za uvedení do laboratorní praxe, ochotu a trpělivost. Děkuji také své rodině a blízkým za podporu během studia.

## **Abstrakt**

Přestože je západní Afrika regionem bohatým na kulturní a jazykovou diverzitu, rozložení genetické diverzity nebyly ještě plně objasněny. Většina dosavadních studií populačních vztahů vycházela z variability prvního hyper variabilního segmentu (HVS-1) kontrolního úseku mitochondriální DNA. V této diplomové práci jsem se zaměřil na celý kontrolní úsek s cílem odhadnout příspěvek HVS-2 k haploskupinové klasifikaci a objasnit genetické vztahy v africkém sahelu. Za těmito účely bylo zpracováno 1075 sekvencí kompletního kontrolního úseku mitochondriální DNA, pocházejících z 24 afrických populací (104 sekvencí bylo nově analyzováno v rámci této práce, ostatní byly publikovány již dříve jinými autory). Výsledky naznačují, že HVS-2 má při určování haploskupin zpřesňující význam za předpokladu, že je referenční databáze dostatečně obsáhlá. V populační úrovni jsou z hlediska mitochondriální DNA populace západoafrického sahelu poměrně homogenní a vykazují signifikantní odlišnosti od populací saharských. Zdá se, že na rozložení genetické diverzity mají geografické faktory větší vliv než jazykové. Genetická blízkost subsaharských populací a jejich odlišnost od saharských, naznačuje větší význam migračního koridoru vedoucího podél sahelského pásma.

## **Klíčová slova**

mtDNA, západní Afrika, fylogenetická klasifikace, genetická diverzita, HVS-2

## **Abstract**

Although West Africa is region rich in its cultural and lingvistical diversity, patterns and distributions of genetic diversity are still not fully understood. Most of the studies dealing with the population genetics of mitochondrial DNA comes from the variability of its hypervariable segment (HVS-1) only. In this diploma work I have focused on whole control region aiming for determination of the contribution of HVS-2 segment to phylogenetical classification and explanation of genetic relationship in African Sahel. To investigate these two goals 1075 sequences from 24 populations have been analyzed (104 sequences comes from this study, the rest was publicated previously by other authors). The results indicated that HVS-2 has a specifying meaning in the phylogenetical classification in case of complete reference database is available. On the population level African Sahel seems to be quite homogeneous and its populations are mostly differentiated from Saharan groups. It seems that geographic factors have bigger impact on distribution of genetic diversity then the lingvistic ones. Close genetic relationships of West African populations and their difference with Saharan populations suggests a higher importance for migratory corridor along Sahel belt.

## **Key words**

mtDNA, West Africa, phylogenetic classificaton, genetic diversity, HVS-2

## Obsah

Úvod.....	8
Cíle práce .....	9
1. Literární přehled .....	10
1.1. Geografie.....	10
1.1.1. Pásmo západoafrického sahelu .....	11
1.1.2. Klima a paleoklima .....	11
1.2. Lingvistická klasifikace .....	15
1.3. Africké populace .....	20
1.3.1. Historie.....	20
1.3.2. Osidlování afrického sahelu.....	21
1.3.3. Členění západoafrických populací.....	26
1.3.3.1. Antropologický aspekt.....	26
1.3.3.2. Genetický aspekt .....	27
1.3.3.3. Etno-lingvistický aspekt .....	29
1.4. Mitochondrie a mitochondriální genom.....	31
1.4.1. Původ mitochondrií.....	32
1.4.2. Mitochondriální genom člověka .....	32
1.4.3. Struktura lidského mitochondriálního genomu.....	33
1.4.4. Haploskupiny a jejich nomenklatura .....	34
1.4.5. Unikátní rysy mitochondriálního genomu .....	35
2. Materiál a metody .....	40
2.1. Materiál .....	40
2.2. Laboratorní postupy .....	41
2.2.1. Izolace DNA .....	41
2.2.2. PCR amplifikace DNA .....	42
2.2.3. Elektroforéza.....	42
2.2.4. Sekvence .....	43
2.3. Zpracování dat.....	43
2.3.1. Určení haploskupin .....	44

2.3.2.	Populační struktura .....	44
2.3.3.	Vazba genetických a geografických vzdáleností .....	45
3.	Výsledky .....	46
3.1.	Fylogenetická klasifikace .....	46
3.2.	Intrapopulační úroveň .....	47
3.3.	Interpopulační úroveň .....	51
3.3.1.	Genetické vzdálenosti .....	51
3.3.2.	Genetická struktura populací .....	54
3.3.3.	Korelace mezi geografickými a genetickými vzdálenostmi .....	55
4.	Diskuse.....	56
4.1.	Fylogenetická klasifikace.....	56
4.2.	Genetická struktura západoafrického sahelu.....	58
5.	Závěr .....	62
6.	Seznam zkratk .....	63
7.	Seznam použité literatury .....	64
	Přílohy.....	78

## Úvod

V Africe najdeme širokou jazykovou, kulturní a přírodní rozmanitost. Podle dostupných údajů zde žije více než dva tisíce etnických skupin a vyskytuje se zde téměř třetina světových jazyků. Populace žijící v Africe zaujímají celou škálu subsistenčních strategií, od různých druhů zemědělství, pastevectví až po původní lovce sběrače. Na tomto kontinentu se nachází rozmanité klimatické zóny od pouští přes mangrovové bažiny, rozsáhlé savany, horské vrchoviny až po tropické deštné lesy. Dnešní klimatické podmínky ale nebyly v Africe vždy takové, africký kontinent prodělal stejně jako i jiné světové regiony dramatické změny v klimatu v nedávné minulosti.

Z genetického hlediska je sice africký kontinent dobře zmapován jako celek, avšak některé jeho části by si zasloužily větší pozornost. Sahelské pásmo a západní Afrika obecně byly prostudovány z hlediska variability prvního hypervariabilního úseku (HVS-1) mitochondriální DNA (mtDNA), ale studií, které se zabývají celým kontrolním úsekem či celogenomovými analýzami není stále ještě mnoho. Vhodnost mtDNA jako nástroje ke studiu populačních či evolučních procesů, které formovaly lidské populace, pramení z jejích výjimečných vlastností. Z hlediska fylogeografie je to její maternální dědičnost s vyšší mutační rychlostí, která umožňuje sledovat mateřské linie do minulosti a pátrat po počátcích genetické diverzity jednotlivých linií, resp. haploskupin charakterizujících některé regiony. Navíc vysoký počet molekul mtDNA obsažených v jedné buňce usnadňuje její izolaci a analýzy degradovaných či velmi starých vzorků.

V této práci jsem se zaměřil na celý kontrolní úsek mtDNA. V této souvislosti jsem se zabýval příspěvkem jeho druhého hypervariabilního úseku (HVS-2) při fylogenetické klasifikaci mitochondriálních haploskupin. Z hlediska celého kontrolního úseku jsem se pokusil poodhalit strukturu a vztahy několika populačních skupin v africkém sahelu.

V úvodní části této práce je literární přehled, který popisuje nejen přírodní podmínky současné a minulé, které se podílely na utváření afrického kontinentu do dnešní podoby, ale také lingvistická klasifikace a stručný přehled o afrických populacích. Druhá část literárního přehledu pak rozebírá mtDNA a její využitelnost v evolučních a populačních studiích. Další kapitoly jsou věnovány laboratorním postupům, zpracování dat a výsledkům, které jsou pak interpretovány v oddílu diskuze.



## **Cíle práce**

Prostřednictvím této práce bylo analyzováno 104 nových sekvencí z Burkiny Faso. Pomocí těchto sekvencí a dat publikovaných jinými autory se tato práce snaží objasnit tyto cíle:

- odhadnout příspěvek HVS-2 segmentu k fylogenetické klasifikaci afrických haploskupin L0-L6
- určit populační strukturu a míru migrační aktivity u populací afrického sahelu analýzou kompletního kontrolního úseku mtDNA

# 1. Literární přehled

## 1.1. Geografie

Afrika je svou rozlohou přes 30 milionů kilometrů čtverečních druhým největším kontinentem na světě a zaujímá tak 20% celkového povrchu souše. Žije zde přibližně 1 miliarda obyvatel, přičemž skoro polovina africké populace obývá pět nejlidnatějších zemí toho kontinentu: Demokratickou republiku Kongo, Egypt, Etiopii, Jihoafrickou republikou, a Nigérii. I přesto, že tento počet odpovídá 15 % světové populace, jsou africké populace nejrychleji rostoucí (van Bavel 2013).

Protože je africký kontinent velmi rozlehlý a zasahuje díky procházejícímu rovníku na obě zemské hemisféry, vyskytují se zde značné klimatické extrémy. Mezi hlavní příčiny přírodních rozdílů patří velké množství slunečního záření, studené mořské proudy, které způsobují ariditu pobřežních oblastí a nepoměr mezi širokou severní částí kontinentu oproti úzké jižní a nevelkou horizontální členitostí. Zatímco se po obou stranách rovníku rozkládá rovníkový podnebný pás, typický svým horkým a vlhkým klimatem s tropickými deštnými lesy (druhý největší deštný prales je právě na africkém kontinentu), směrem od rovníku v obou směrech srážek ubývá, což s sebou přináší sušší podnebí. Rovníkový pás, přibližně od 14° severní šířky a od 18° jižní šířky přechází v tropický vlhký pás charakteristický střídáním období dešťů a sucha a zahrnující vlhké tropické lesy a rozsáhlé savany. Směrem k oběma pólům, přibližně v oblastech obratníků, se rozprostírá tropický suchý pás, vykazující extrémně suché klima. Nacházejí se zde největší africké pouště, Sahara (největší poušť světa, přibližně 9 milionů kilometrů čtverečních) na severu, Namib a Kalahari na jihu. Na severním a jižním okraji kontinentu se pak nachází subtropický podnebný pás, který je typický suchými léty a mírnými zimami.

### **1.1.1. Pásmo západoafrického sahelu**

Jako západní Afrika je považována oblast, ohraničená severní hranicí saharské pouště, pobřežím atlantského oceánu na jihu a západě. Východní hranice je poněkud neostrá a probíhá přes Beninský záliv až k Čadskému jezeru.

Rozsah environmentálních páسů jdoucích horizontálně napříč celou Afrikou, ovlivnil vývoj člověka a kultury i v tomto regionu. Rozmanitost biomů a biotopů od mangrovových bažin na jihu, přes savany a stepi, až po poušť na severu, se odráží v rozdílném materiálním a surovinovém bohatství jednotlivých oblastí, které s sebou přinášelo příležitosti pro obchod nebo výměnu nejrůznějších komodit. Například sůl, dostupná na poušti a v pobřežních oblastech, byla relativně obtížně získatelná v savanách, kde měla pro tamější zemědělské populace význam z fyziologického hlediska (Alexander 1993). Specifický výskyt surovin v těchto environmentálních pásech umožnil rozvoj obchodu a regionálních sítí již přibližně před 3 000 lety.

Pásmo sahelu je označení pro přechodovou zónu, jejíž severní hranici tvoří jižní okraj Sahary a na jihu je vymezena severním okrajem tropického deštného lesa. Skládá se z plochých plání pokrytých stepi a savanou táhnoucí se napříč kontinentem od Senegalu k Súdánu. Právě savana hrála důležitou roli pro vývoj člověka. Díky bohaté nabídce fauny a flóry a snadnému pohybu, byl tento ekosystém vhodný nejen pro lovce-sběrače, ale později i pro zemědělce a pastevce (Connah 2001). Typickými plodinami pěstovanými v pozdním holocénu byly čirok, proso, africká rýže, jamy, rostlinný a palmový olej, podzemnice olejná, vigna a sezam (Harris 1976). Chov skotu, ovcí a koz se soustředil především okolo vodních zdrojů.

### **1.1.2. Klima a paleoklima**

Poloha afrického kontinentu rozkládajícího se na obou hemisférách vytváří pestrý charakter afrického podnebí, které je ovlivněno mnoha klimatotvornými faktory například zeměpisnou šířkou, nadmořskou výškou nebo mořskými proudy. Značný příjem slunečního záření dělá Afriku nejteplejším světadílem. Cirkulace atmosféry významným způsobem ovlivňuje četnost srážek. Vzestupné vzdušné proudy v rovníkové oblasti vytvářejí nízký tlak, který zapříčiňuje pravidelné proudění vzduchu ze subtropické oblasti,

tzv. pasáty, které zde zajišťují prakticky každodenní srážky. V oblastech okolo obratníků je situace poněkud jiná. Zde převládají sestupné vzdušné proudy vytvářející vysoký tlak, který způsobuje nízký úhrn srážek a tím vznikají v těchto oblastech pouště a polopouště (Kalahari, Namib, Sahara).

Na jihu západní Afriky a na východě Afriky se pak sezónně projevují monzunové větry, které přinášejí do těchto oblastí vlhký mořský vzduch, čímž ovlivňují vegetační pásma napříč kontinentem přibližně až k 16° severní šířky.

Četnosti srážek se liší v různých vegetačních pásmech. Rovníkové pásmo je na srážky nejbohatší (asi 1400 mm ročně), což umožňuje existenci deštného pralesa a pěstování zemědělských plodin. Severním směrem se rozprostírá pásmo savan, kde je již srážek o něco méně (1000-400 mm ročně), ale stále dostatek. Na druhou stranu dlouhá období sucha favorizují růst travin na úkor dřevin.

Monzun ještě dosahuje do sahelského pásma, kde je již úhrn srážek nízký (400-150 mm ročně). V této oblasti dochází k desertifikaci, také díky intenzivnímu zemědělství a pastevectví. Severně od sahelu už nemají monzunové větry tak silný vliv, srážek je zde nedostatek a začínají se zde objevovat písečné duny značící začátek pouště (McIntosh a McIntosh 1988).

Klima Západní Afriky je spoluvytvářeno komplexem Hadleyho buněk<sup>1</sup>, které mají vliv na množství srážek. Ojedinelé anomálie na rozhraní těchto komplexů způsobují srážky na Saharské poušti (Nicholson a Flohn 1980).

Podnebí afrického kontinentu se v minulosti měnilo. Klimatické výkyvy ve středním a pozdním pleistocénu mohly hrát zásadní role při formování biologické diverzity, distribuce a chování *Homo sapiens*. Mezi hlavní příčiny těchto klimatických výkyvů patří střídání glaciálů a interglaciálů, jejichž periodicitu je vysvětlena pomocí Milankovičovy teorie, která jako hlavní příčiny předpokládá krouživé pohyby zemské osy, náklon zemské osy vůči oběžné dráze a její excentricitu. Další faktory ovlivňující klimatické změny v dlouhodobém měřítku jsou koncentrace skleníkových plynů, odrazivost planety a s tím spojená míra oblačnosti a pokrytí zemského povrchu sněhem, dále pak oceánské proudění, které významným způsobem ovlivňuje rozložení tepelné energie na Zemi.

---

<sup>1</sup> Hadleyova buňka je cirkulační fenomén, při kterém dochází k ohřívání vzduchu v oblasti rovníku, který pak odtéká směrem k pólům a přibližně v oblasti 30° zeměpisné šířky se ochlazuje a klesá.

V průběhu pleistocénu se v tropických oblastech střídaly pluvialy a interpluvialy, které značně ovlivňovaly nejen velikosti vodních ploch (některá jezera mohla zvýšit svoji rozlohu až několikanásobně, například Mega-čadské jezero), ale měnily i hranice a rozlohu vegetačních pásem.

Na konci středního pleistocénu (150 000 let před současností) a v průběhu pozdního pleistocénu docházelo v Africe ke střídání suchých a vlhkých fází. Na severu afrického kontinentu byla vlhká fáze klimatu datována do období před 135 000 až 115 000 lety, přičemž byla vystřídána suchou fází trvající přibližně 15 000 let. V období od 100 000 let až do 70 000 let před současností probíhala fáze vlhká, po níž však následovala fáze sušší trvající až do období před 35 000 lety, kdy nastoupila opět fáze vlhká. Toto střídání fází mělo za následek změny rozlohy Sahary, zatímco se v suchých fázích klimatu rozšiřovala hranice pouště severním směrem, během vlhkých fází tvořila poušť pouze úzký pruh (rozkládající se v maximu vlhké fáze od 22°-28° severní šířky), který byl na severu kontinentu obklopen středozevní vegetací a z jihu sahelskou stepí. Zdá se, že změny velikosti pouště ovlivnily populační historii nejen severní Afriky ale i přilehlých regionů. Hustota osídlení silně koreluje se střídáním fází, přičemž ve vlhkých fázích byla hustota osídlení větší než v suchých a docházelo k znovu osidlování Sahary zejména v době, kdy této oblasti dominovala savana (Blome et al. 2012).

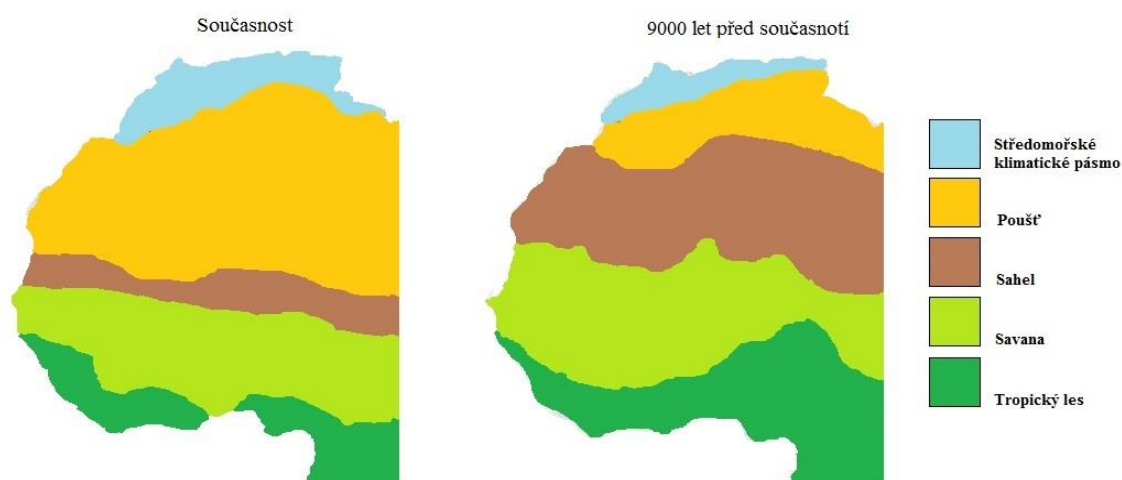
V pozdním pleistocénu, přibližně 20 000 let před současností, se začalo měnit klima v Africe na několika místech na sušší. Nejsušší etapa nastala přibližně mezi 18 000 až 14 000 lety před současností, kdy se začala rozšiřovat jižní hranice Sahary (Nicholson a Flohn 1980). Saharské pouštní duny se posunuly téměř až o 500 km jižním směrem, přičemž ovlivnily vysychání některých řek a jezer v této oblasti (Grove 1993). Po ústupu ledovců na východě Afriky, okolo roku 15 000 před současností (Hamilton 1982), nastala změna klimatu ve prospěch vlhkého. Tento trend pokračoval až do začátku holocénu (12 000-8 000 let před současností). Díky těmto podmínkám, které se začaly projevovat globálně, se začaly objevovat první domestikované rostliny (jihozápadní Asie). Rozvoj trendu směřující k vlhčímu klimatu přerušila jen krátce trvající suchá fáze v období okolo 10 500 let před současností (Grove 1993). Změny měly za následek ústup jižního okraje Sahary severním směrem a vznik savan na těchto místech, k čemuž přispěl i poslední africký pluvial okolo roku 9 500 před současností. Tyto změny vedly také ke zvednutí hladin jezer a řek nejen v sahelském pásmu, ale i na poušti a na africkém kontinentu se v tomto období začíná objevovat první domestikovaný dobytek. V průběhu devátého

tisíciletí byla vlhká fáze ještě posílena monzunovými větry a sahelské pásmo sahalo přibližně až k 25° severní šířky (McIntosh a McIntosh 1988, Hassan 2002) viz obrázek 1.

Střední holocén probíhal na africkém kontinentu obdobně jako holocén raný. Došlo zde k vystřídání suchých a vlhkých period. Před 8 600 – 7 900 lety došlo ke krátké suché epizodě v sahelu a na Sahaře (Vernet 2002), nicméně došlo také k významnému rozšíření ovcí a koz z jihozápadní Asie a skotu z východní Sahary do oblastí severovýchodní Afriky. Začínají se také objevovat nové osidlovací strategie a kmenová politická organizace (Hassan 2002). Sušší období okolo roku 7 500 před současností bylo provázeno regresí hladin jezer, po které následovalo opět období vlhké, a hladiny jezer se obnovily, avšak nedosáhly již takových výšek jako v raném holocénu (Street-Perrott a Roberts 1983). V období od 6 700 do 5 000 začínají být suché fáze intenzivnější, některá jezera začínají vysychat a místo nich se vytvářely solné planiny, tzv. sabhky. V tomto období se také již rozvíjelo zemědělství podél nilského údolí a začínaly vznikat první politické celky. Vlhké období trvalo přibližně až do doby před 4 500 lety i když se objevují první náznaky vysychání Sahary. První pouště se v severní Africe začínají tvořit již okolo roku 5 000 před současností, k čemuž přispívalo stále více se zvětšující sucho. V průběhu 4. tisíciletí došlo vlivem sucha ke zvětšování Sahary, ale sahelské pásmo stále ještě dosahovalo až k 21° severní šířky, což vedlo k jeho intenzivnějšímu osidlování a zhuštění obyvatel (Hassan 2002). Suché období v pozdním holocénu trvalo přibližně až do roku 3 500 před současností. V této době došlo k velmi masivnímu vysychání Sahary, což mělo za následek přesun populací z jižního okraje této pouště jižněji. Probíhající suchá fáze zapříčinila i vysychání velkých jezer, např. Čadského jezera, u jehož břehů se střetávaly východoafrické a západoafrické vlivy (Černý 2006).

Během druhého tisíciletí před současností došlo k vyschnutí Sahary do dnešní podoby (Vernet 2002) a k poklesu hladiny jezer na úroveň jakou můžeme pozorovat dnes (Grove 1993). V průběhu druhé poloviny prvního století nastalo v oblasti Sahary poslední vlhké období, které umožnilo populacím z jihu západní Afriky migrovat severně, kde se střetly s populacemi Arabů a Berberů (Vernet 2002.) Okolo prvního tisíciletí našeho letopočtu přinesly sucha nevratné změny a došlo tak k vytvoření současné biogeografické zonality.

Obrázek 1: Porovnání rozložení klimatických pásů, současnost a období před 9000 lety



Převzato a upraveno podle McIntosh a McIntosh 1988

## 1.2. Lingvistická klasifikace

V dnešní době se v Africe hovoří přibližně dvěma tisíci jazyků, které jsou rozloženy značně nerovnoměrně po celém kontinentu. Tyto jazyky jsou konvenčně děleny do čtyř, respektive pěti, jazykových větví – nigero-konžská, nilosaharská, afroasijská a khoisanská, přičemž se k těmto původně africkým skupinám řadí ještě austronéská, která je rozšířena na Madagaskaru (Greenberg 1963, Blench 2006). Dvě z nich mají široké zastoupení i mimo Afriku. Jedná se o afroasijskou větev, která je díky arabským expanzím rozšířena na Blízkém východě a větev austronéskou, která je rozšířena především v jihovýchodní Asii a v Oceánii.

Lingvistika sehrála významnou roli v rekonstrukci africké minulosti, především v oblastech tropů, kde se nepodařilo získat fosilní materiál, či archeologické záznamy. Tak jako jiné znakové systémy mohou být i jazyky klasifikovány na základě různých kritérií. Základy lexikální klasifikace afrických jazyků přinesl v polovině dvacátého století Joseph Harold Greenberg, který založil svou klasifikaci na komparativních základech, zahrnující podobnost významu a zvuku specifických forem. Další Greenbergovy inovace spočívaly v hromadném porovnání slov jazyků, namísto porovnávání pouze dvou párů a založení

klasifikace pouze na relevantních lingvistických důkazech, čímž se nahradila klasifikace některých lingvistů využívajících fyzické znaky jako platné kritérium.

K třídění afrických jazyků byly aplikovány čtyři přístupy, které nejsou striktně odděleny, ale vzájemně se překrývají. Převládajícím typem klasifikace pro africký kontinent byl přístup genetický. Genetická klasifikace je založena na logicky uspořádaných množinách, které jsou stupňovitě uspořádány, podobně jako je tomu v biologii u klasifikování rodů či druhů, přičemž jednotky na nižším stupni jsou zahrnuty ve stupni vyšším. Jazyky jsou tedy tříděny pomocí tohoto přístupu na základě vzdálenosti od společného předka (Greenberg 1963, Blench 2006). Dalšími aplikovanými přístupy, které však přispěly menším dílem ke klasifikaci afrických jazyků, byly metody areální, typologická a referenční.

Genetická klasifikace podle Greenberga (1963), tedy návrh rozdělit původní africké jazyky do čtyř jazykových větví, se používá s drobnými úpravami dodnes. Tyto drobné úpravy spočívají ve změnách v rámci jazykových rodin, přerozdělování větších celků na menší a v přesunu některých skupin do jiné úrovně klasifikace. V současné době používaný koncept rozdělení jazyků ukazuje tabulka 1.

Tabulka 1. Rozdělení afrických jazyků; převzato a upraveno podle Lewis et al. 2014

jazyková rodina				
	afroasijská	nigerokonžská	nilosaharská	khoisanská
jazyková větev	semitská	kordofánská	jazyky berta	jazyky hadza
	berbeská	altantskokonžská	centrální súdánská	jazyky sandawe
	čadská	mandingská	východosúdánská	jihoafrická
	kušitská		jazyky fur	
	omotská		kaduglikronžská	
	egyptská*		jazyky komuz	
		jazyky kunama		
		jazyky maban		
		saharská		
		songhajská		

\*označuje vymřelý jazyk



Afroasijská jazyková rodina se skládá přibližně z 300 - 400 jazyků (Blench 2006), kterými se mluví převážně v severní Africe, od Maroka a Mauretánie na západním pobřeží až po Egypt, Súdán, Etiopii a Somálsko na východě. Semitskou větev však najdeme i na Blízkém východě. Zdá se, že základy této jazykové rodiny vznikly v oblasti dnešní Etiopie a odtud se postupně šířily ancestrální větve. Celkem se do této rodiny řadí přibližně 360 milionů lidí, přičemž více než polovina příslušníků této rodiny mluví arabsky (severní Afrika a Blízký východ). Na západě severní Afriky je rozšířena berberská větev, kterou však najdeme i v Nigeru, Nigérii a Mali díky kočovným pastevcům, Tuaregům. Čadská větev je rozšířena v oblasti Čadské pánve a sahá až do Středoafričské republiky. Omotská a kušitská větev se pak nacházejí na východě Afriky (Ruhlen 1987). Zajímavou vlastností afroasijské rodiny je její bohatost pro termíny související s domestikovanými zvířaty.

Nigerokonžská jazyková rodina, s počtem přibližně 430 milionů mluvčích klasifikovaných do patnácti set různých jazyků (Lewis et al. 2014), se řadí mezi nejpočetnější na světě. Tato rodina je rozšířena na většině území Afriky především na jihu západní Afriky, kde jsou její jazyky více diverzifikované, a zabírá téměř dvě třetiny jižní části kontinentu, kde si jsou jazyky podobnější. V této jazykové rodině jsou zahrnuty i bantuské jazyky, které jsou velmi rozšířené ve východní a jižní Africe, i přesto že tvoří pouze minoritní podskupinu nigerokonžské rodiny. Oproti jiným africkým rodinám, nigerokonžské jazyky vytvářejí velké územní bloky s mnohem menší fragmentací s jedinou výjimkou kordofánské větve, která je izolovaná v oblasti pohoří Núba v Súdánu. Takové rozložení poukazuje na recentní expanze a postupné šíření usedlých populací kolonizujících nová území plošně, spíše než na rychle se pohybující populace například podél vodních toků (Blench 2006).

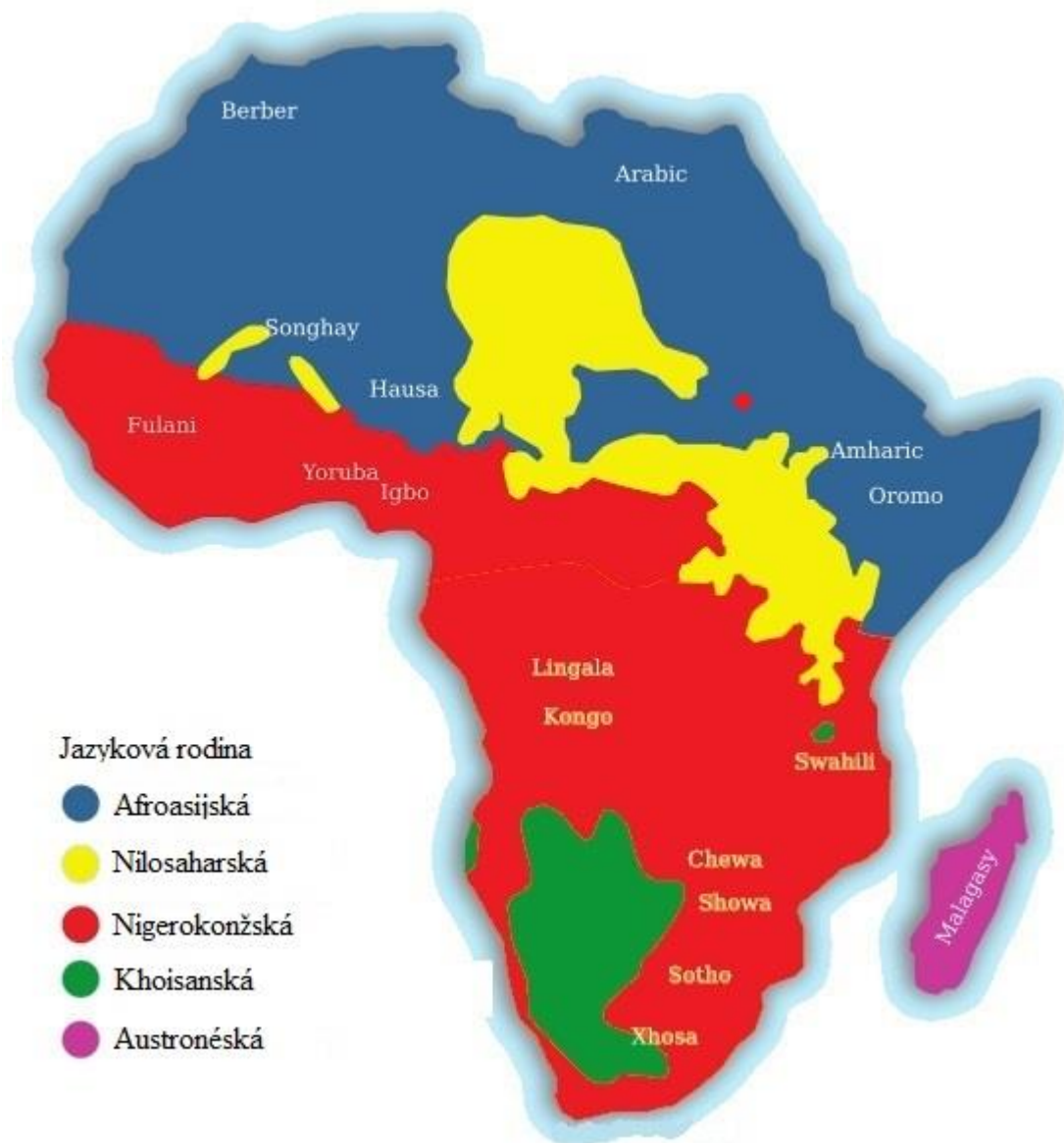
Jazyky patřící do nilosaharské jazykové rodiny se vyskytují napříč Afrikou, od Mali po Tanzanii a zahrnují přibližně 41 milionů mluvčích (Lewis et al. 2014). Protože je tato rodina značně členitá (některé jazyky tvoří samostatné větve), je problematická i její klasifikace, na kterou panují rozdílné názory. Charakteristickým rysem této rodiny je značná fragmentace a rozptýlenost i velkých větví jako například východosúdánské větve. Dalším příkladem může být i větev songhajska, která je izolovaná v západní Africe (střední tok řeky Nigeru). Ačkoli je songhajska větev klasifikována do nilosaharské jazykové rodiny, někteří autoři se přiklánějí k jejímu zařazení do mandingské větve nigerokonžské jazykové rodiny, protože spolu tyto větve sdílí morfologické podobnosti a analogie ve

slovní zásobě (Welmers 1973). Rozptýlený výskyt nilosaharských jazyků je odrazem doby, kdy tato oblast byla řídce osídlená málo početnými populacemi, které migrovaly v závislosti na klimatických podmínkách, ale svou roli pravděpodobně sehrál i obchod otroky v minulých stoletích (Blench 2006).

Nejméně početnou rodinou jazyků v africkém kontinentu je rodina khoisanská. V dnešní době hovoří jazyky této rodiny přibližně půl milionu afrických obyvatel (Lewis et al. 2014), zejména malé, rozptýlené populace v jihozápadní Africe. Zatímco jazykové větve hadza a sandawe se nacházejí na severu Tanzanie, jihoafrická větev se nachází v oblasti Angoly, Namibie a pouště Kalahari. Jihoafrickou větev tvoří Khoiové a Sánové. U Sánů přetrvává lovecko-sběračský způsob života, kdežto Khoiové jsou pastevci. Dříve byly tyto jazyky více rozšířeny a mluvilo se jimi téměř v celé jižní Africe, ale postupně byly vytlačeny na západ, především vlivem bantuských expanzí a později i díky kolonizátorům. Typické pro tuto jazykovou rodinu jsou tzv. mlaskavky, které se používají jako souhlásky a byly převzaty některými sousedními jazyky (Ruhlen 1987, Blench 2006).

Často opomíjenou jazykovou rodinou je rodina austronéská. Jazyky této rodiny se mluví na ostrovech Madagaskaru a Komorech a i přestože je počtem mluvčím srovnatelná s nigerokonžskou rodinou, její zastoupení je v Africe minoritní (Ruhlen 1987, Blench 2006). Výskyt austronéské jazykové větve na Madagaskaru je vysvětlován prvotním osídlením tohoto ostrova migranty z jihovýchodní Asie, což dokazují i genetické studie (ačkoli je Madagaskar v geografické blízkosti africké pevniny, lidé z těchto oblastí pronikly na ostrov až druhotně.) (Hurles et al. 2005, Cox et al. 2012). Rozložení jazyků na Africkém kontinentu znázorňuje obrázek 2.

Obrázek 2: Geografické rozložení afrických jazyků



Převzato z <http://get-software.net/macros/latex/contrib/minitoc/africa-lf.png> a upraveno podle Blench 2006

V oblasti západoafrického sahelu tedy můžeme pozorovat pestrou skladbu jazyků, nacházejí se zde tři ze čtyř hlavních afrických jazykových rodin. Nigerokonžská rodina je zde zastoupena především atlantokonžskou větví, zatímco afroasijskou rodinu reprezentují čadská a berberská větev. Nilosaharská rodina je pak zastoupena songhajsou větví. Jazykové rozložení poukazuje na expanze a šíření některých populací, například bantuská,

fulbská nebo kušitská expanze, které jazyky šířily (Ehret 1979, Clark 1996, Blench 1999, Pakendorf et al. 2011).

Alternativní metodou jak jazyky klasifikovat je areální způsob, který je založen na porovnávání jazyků z hlediska jejich geografických vzdáleností. V tomto kontextu dochází k vytváření jazykových svazů (*sprachbund*), což jsou skupiny jazyků, které sdílejí určité znaky díky geografické blízkosti. Tyto jazyky mohou být jen vzdáleně příbuzné či geneticky nepříbuzné, ale jejich specifické sdílené vlastnosti mohou navozovat dojem, že jsou si mezi sebou blíže, než ve skutečnosti jsou. Problémem však zůstává množství znaků, které musejí geograficky blízké jazyky sdílet, aby mohly být označeny jako jazykový svaz. Díky této ne zcela konzistentní klasifikaci nedošlo k rozšíření a využívání této metody v antropologicko-genetických aplikacích. Příkladem může být oblast centrální Nigérie (Jos Plateau) nebo region čadského jezera. Další možnou metodou je typologický přístup. Typologická metoda klasifikuje jazyky podle sdílených vlastností, například morfologické či fonologické rysy nebo podle slovosledu, přičemž se může jednat o jazyky geneticky nepříbuzné. Referenční přístup je pak založen na vytvoření systémů za účelem snadnější orientace při klasifikování, ale tento přístup měl při klasifikaci afrických jazyků jen minimální přínos.

### **1.3. Africké populace**

#### **1.3.1. Historie**

Podle modelu *Out of Africa*, vysvětlujícího původ člověka, pocházejí všechny neafrické populace z *Homo sapiens*, který se vyvinul v Africe, přibližně před 200 000 lety (Relethford 2008). Tyto předpoklady byly podloženy analýzou mtDNA již v osmdesátých letech minulého století (Cann et al. 1987). Podle tohoto modelu se pak populace rozšířily po celém světě, kde postupně nahrazovaly nebo se mísily s archaickými populacemi rodu *Homo* (Green et al. 2010, Reich et al. 2010). Tento model je podporován fosilními nálezy afrického kontinentu (Stringer a Andrews 1988), zejména pak v Africe východní (jižní a střední Etiopie), kde byly nalezeny nejstarší pozůstatky anatomicky moderního člověka se stářím přibližně 155 tisíc až 195 tisíc let (Clark et al. 2003, Aubert et al. 2012). Paleogenetické studie využívající DNA izolovanou přímo z fosilií a ukazující na možnosti

mísení našich afrických předků s euroasijskými homininy jsou v současnosti natolik dynamické, že můžeme očekávat v tomto ohledu ještě mnohá překvapení (Macholán 2014).

Přechod vedoucí k anatomicky moderním lidem však neproběhl naráz, ale jednalo se spíše o postupný proces změn, které probíhaly v širokém geografickém pásmu (McBrearty a Brooks 2000). Vznik anatomicky moderního člověka v Africe, dělá z toho kontinentu nejvíce geneticky diversifikovaný region na světě. Fylogenetické analýzy mtDNA ukázaly, že nejhlubší fylogenetické větve se nacházejí výhradně v Africe a všechny neafrické genetické linie nesou podmnnožinu genetické variability současných afrických populací (Cann et al. 1987, Tishkoff a Williams 2002, Gonder et al. 2007, Behar et al. 2008). V souladu s archeologickými nálezy se stáří našeho společného předka po mateřské linii („mitochondriální Eva“) odhaduje na zhruba 200 000 let (Ingman et al. 2000, Salas et al. 2002, Behar et al. 2008). Podobné výsledky, byť s poněkud odlišným odhadem koalescence byly dosaženy i analýzou Y chromozomu (Mendez et al. 2013).

Archeologické záznamy z období středního paleolitu (před 250 000 – 40 000 lety) naznačují významný rozvoj v kultuře a subsistenčních strategiích v několika lokalitách především v jižní, východní a centrální Africe. Tyto změny měly za následek technologický posun zahrnující lovecké zbraně, symbolické artefakty nebo zvýšené využívání mořských zdrojů (McBrearty a Brooks 2000, Henshilwood a Marean 2003). Díky těmto změnám došlo také v Africe k velkému populačnímu nárůstu, přibližně v období před 60 000 až 80 000 lety, které odstartovaly počátky osidlování jak neafrických regionů, tak i samotného afrického kontinentu (Watson et al. 1997, Henn et al. 2012).

### **1.3.2. Osidlování afrického sahelu**

Ještě na konci pleistocénu byla oblast západní Afriky velmi řídko osídlena, především díky panujícím nepříznivým klimatickým podmínkám. Tento region začal být pravděpodobně osidlován migranty, kteří sem přišli z oblastí refugií Maghrebu, Kyrenaiky nebo z deštných lesů středozápadní Afriky (MacDonald 1998). První doklady osidlování jižního okraje Sahary pocházejí z oblasti pohoří Aïr (Niger), staré přibližně 9 500 – 8 500 let před současností a zejména z lokality Adrar Bous se stářím přibližně 9 000 let před současností (Roset 1987), další avšak již poněkud chudší archeologické záznamy pocházejí ze severozápadu Mali a Mauretánie.

Jižní oblasti západní Afriky vykazují dřívější osídlení. Nejstarší archeologické a antropologické důkazy o obsazení tohoto regionu pocházejí z Iwo Eleru (Nigérie) a jsou datované do období přibližně 11 200 let před současností (Shaw a Daniels 1984). Doklady o osídlení jihu západní Afriky pocházejí z pobřeží Ghany a Pobřeží slonoviny. Mikrolitické industrie pocházející z Birgenville (Pobřeží slonoviny) byly datovány do doby zhruba 13 000 let před současností (Chenorkian 1983).

Poměrně opomíjené je možné osídlení západní Afriky subsaharskými populacemi, které se v období nepříznivých podmínek vyskytovaly v oblastech pobřežních refugií, v oblasti dnes známe jako západocentrální deštný les nacházející se například v Kamerunu. Z těchto refugií migrovaly subsaharské populace po zlepšení klimatu severně, a přispěly tak k osidlování nejen sahelského pásu, ale i celé západní Afriky.

Zdá se tedy, že západní Afrika byla v období před 12 000 lety osídlena pouze rozptýlenými skupinami lidí žijícími lovecko-sběračským způsobem života (MacDonald 1998), které krátce po tomto období expandovaly severně, o čemž svědčí široce rozšířené mikrolitické industrie, nalézané od jižního pobřeží západní Afriky až po sever Mali a Burkiny Faso.

Neolitické období začalo v Africe v průběhu holocénu přibližně před 7 000 lety a přineslo značný technologický rozvoj, zahrnují domestikaci zvířat a zemědělství. Tyto inovace se projevíly nárůstem v populační dynamice, což spolu se změnou klimatu vedlo k prostorové expanzi do nových regionů (McIntosh a McIntosh 1988, Scheinfeld et al. 2010).

Sahelské pásmo a západní Afrika obecně byly pouze řídce osídleny až do konce pleistocénu, zhruba do období před 12 000 lety (Muzzolini 1993). Krátce poté nastaly v tomto regionu významné klimatické změny v podobě přechodu od hyperaridních podmínek, panujících během posledního maxima doby ledové před zhruba 20 000 lety, k podmínkám vlhčím. Tento přechod klimatu a jeho následné drobné výkyvy způsobily posuny hranic biotopů severně, což mělo za následek rozšíření a zachování oblastí travnatých savan. Sahelské pásmo, které sahalo před klimatickou změnou na úroveň 11° severní šířky, dosahovalo před 9 000 lety až k zhruba 25° severní šířky (McIntosh a McIntosh 1988).

Rozšíření těchto oblastí přineslo možnosti ve využívání nových zdrojů a zároveň se tím otevřelo nové příležitosti pro lidské expanze a migrace. Například rozšíření vodních zdrojů a vznik velkých jezer v holocénu dalo vzniknout biotopům, které se staly

atraktivními pro skupiny lidí praktikující rybaření nebo lov vodních zvířat (Drake et al. 2011). Zdá se, že v období raného holocénu (ale i v průběhu dalších vlhkých fází) bylo možné překonávat Saharskou poušť. Pro tento předpoklad hovoří archeozoologické nálezy v severní Africe a paleohydrologické doklady velkých jezer, které popisují vznik vodních sítí a cest, které časem vytvořily koridor spojující severní a jižní okraj Sahary. Původní předpoklad byl, že se k překonání Sahary využíval výhradně nilský koridor, zdá se však, že vodní cesty napříč touto pouští měly větší význam (Drake et al. 2011). Tyto vodní zdroje a jejich využívání jsou spojovány i s šířením nilosaharské jazykové rodiny a některé populační expanze v tomto regionu jsou spojovány i s možným prvním rozšířením nigerokonžské jazykové rodiny (Dimmendal 2008, Drake et al. 2011). Předpokládá se také, že saharská poušť mohla být překonána již v průběhu pleistocénu (před 90 000 – 100 000 lety), díky vzniku velkých jezer v pánvích Chott a Ahnet-Mouydir, které napomáhaly vytvářet „zelené“ koridory.

Klimatické změny sehrály v osidlování nových oblastí ohromnou roli. Například intenzivní suchá fáze klimatu v období před 3 500 lety je zodpovědná za opuštění Sahary nomádskými kmeny a ustalování sahelských populací na geografických pozicích, které přibližně odpovídají jejich dnešnímu výskytu. Sahara se tak začala stávat geografickou bariérou oddělující severoafrické kočovníky a usedlé zemědělce na jihu (Vernet 2002), nicméně tuto překážku dokázali překonávat Berbeři a Arabové.

Směry migrací se odvíjely především od klimatických změn, ale významnou úlohu měla i sociokulturní adaptace. Střídání suchých a vlhkých fází v tomto období formovalo lidské migrace, které tak kopírovaly posuny hranic klimatických pásů, tedy v severním a jižním směru (McIntosh a McIntosh 1988). Zejména v průběhu suchých fází se v sahelo-sudánském pásmu vytvořily migrační linie vedoucí napříč kontinentem, spojující východní a západní Afriku. Tímto způsobem vznikl široký, tisíce let trvající migrační koridor, pro který svědčí nejen lingvistické a archeologické doklady, ale také fylogeografické analýzy mitochondriální DNA (Černý et al. 2007).

Kulturní inovace vedoucí k adaptaci na měnící se klima vedly spolu s migracemi ke snižování vlivu nepříznivých podmínek na efektivní velikosti populací. Kulturní heterogenita v této oblasti je poměrně značná s odkazem na lokální adaptace a změny. Zatímco hlavní klimatické změny na začátku holocénu vedly k významnému demografickému růstu, pozdější nepříznivé výkyvy klimatu a desertifikace již nevyústily

ve snížení populačních velikostí (Barbieri et al. 2012). Zdá se tedy, že v průběhu holocénu byly lidské populace v oblasti sahelu široce a poměrně hustě rozšířené.

Významnou roli v šíření populací a její dynamice sehrálo zemědělství. V západní Africe mělo větší význam chov hovězího dobytka formou pastevectví, který značně předčil rostlinou produkcí. První nepřímé doklady o pastevcích na tomto území pocházejí z centrální Sahary se skalním uměním, jež zobrazuje velká stáda dobytka přibližně z období před 5 000 lety. Je ale třeba počítat s tím, že samotné počátky musely být o několik století či tisícletí starší. Otázkou však zůstává, odkud se zemědělství do této oblasti dostalo a jakým způsobem se šířilo.

Do sahelského pásma se pastevectví rozšířilo pravděpodobně z oblasti dnešní Sahary v době, kdy byli tamní pastevcí nuceni přesunout se do příznivějších přírodních podmínek, hlavně kvůli limitující potřebě stálých vodních zdrojů, které byly především v suchých fázích klimatu v Saharské poušti vzácné (McIntosh a McIntosh 1988). Příchod pastevců ze severu podporují i četné archeologické doklady, jedná se hlavně o pozůstatky dobytka a keramiky, které odrážejí postup pastevectví téměř až na jih západní části afrického kontinentu. Jedny z nejstarších dokladů pocházejí ze severu Nigeru, z oblasti Adrar Bous, s určeným stářím přibližně 6 000 let před současností. Další záznamy o šíření pastevectví pocházejí z oblasti jihozápadně od Adrar Bous, v regionu Talak-Timerosi s datací 4 000 let, a ještě více jihozápadním směrem byly nalezeny pozůstatky dobytka v oblasti In Tuduf (Mali), jehož stáří bylo odhadnuto na 3 700 let (Paris 1997 podle van Neer 2002). Kosterní pozůstatky domestikovaného dobytka a artefakty saharského původu s odhadovaným stářím 3 500 let byly pak dokonce nalezeny v Ghaně v oblasti Kintampo (Stahl 1985).

Jiným možným způsobem jak se pastevectví dostalo do západní Afriky, respektive sahelského pásma, je cestou z Afriky východní. Důkazy pro pohyby pastevců směrem do Sahary z oblasti horního Nilu, pocházejí z Wadi Howar (severozápadní Súdán). Jedná se především o četné zvířecí pozůstatky, datované do období před 5 000 lety, spojované s keramikou mající výrazný motiv. Stejný typ keramiky, byl dále nalezen v různých oblastech od Súdánu, přes Čadské jezero, až po hranice dnešního Mali, což naznačuje možný pohyb pastevců východozápadním směrem (Keding 1993).

Jak je patrné z archeologického záznamu, zemědělství ve formě pastevectví bylo do západní Afriky rozšířeno relativně pozdě, ve srovnání s ostatními regiony. Zdá se, že hlavní příčinou tohoto pozdního šíření byly klimatické změny, ale významnou roli zde



mohla hrát i přítomnost přenašečů spavé nemoci, protože severní pozice pásma, ve kterém se mouchy tse tse vyskytovaly, mohla bránit šíření pastevců na jih (Smith 1979, Gifford-Gonzalez 2000). Dokonce i v dnešní době musí pastevci chránit svá stáda proti těmto parazitům. Pasterectví se tedy mohlo šířit dokonce až za pásmo sahelu (v jižním směru), ale pouze v oblastech, kde se tyto parazité nevyskytovali a to především během suchých fází klimatu.

Ačkoli mělo pasterectví pro obyvatele západní Afriky zásadní význam, rostlinná produkce také stojí za zmínku. Na rozdíl od chovu dobytka se pěstování rostlin objevuje v tomto regionu relativně pozdě. Zdá se, že v sahelo-súdánském pásmu nebyla rostlinná produkce rozšířena až do čtvrtého milénia před současností. Studium pylových zrn z Burkiny Faso a rozbory dřevěného uhlí z Nigérie naznačují větší rozvoj až 3 000 let před současností (Ballouche a Neumann 1995). Jako první byly domestikovány rostliny dochan klasnatý (*Pennisetum glaucum*) a čirok (*Sorghum bicolor*) v období mladšího holocénu. S rozšiřováním rostlinné produkce souvisí i změna životního stylu, která vedla k vytváření usedle žijících komunit.

Se vznikem a šířením zemědělství, vznikala i první hutnická centra. Předpokládá se, že železité rudy byly na většině afrického kontinentu zpracovávány dříve než rudy měděné. První doklady o tavně železa pocházejí přibližně z 8. století př. n. l. ze severní Afriky, západně od dnešního Egypta (van der Merwe 1982, Connah 2001), kde pravděpodobně byla tato technologie převzata od fénických kolonistů. Jiné hypotézy předpokládají africký lokální vznik metalurgie, avšak dnes již nejsou tak silně podporované, jako hypotézy o převzetí této technologie. V západní Africe se první metalurgická centra neobjevují dříve než v polovině 1. tisíciletí př. n. l. a byly pravděpodobně převzaty ze severní Afriky. Zajímavé je, že v tomto regionu se zpracování měděných rud objevuje přibližně ve stejném časovém období (Phillipson 2005). Nejstarší doklady pocházejí z Nigérie a Mali, z areálu Dženné-Dženo, zatímco metalurgické pozůstatky z Ghany a Burkiny Faso se datují až do prvních století našeho letopočtu.

Technologická revoluce ve výrobě železných předmětů přinesla inovace do všech odvětví, kterých se dotýkala. Zemědělství se mohlo díky této technologii intenzifikovat či expandovat, což mělo přímé důsledky na zvýšení populačního růstu. Na druhou stranu, rozšíření hutnictví mělo za následek odlesňování, čímž docházelo k erozi a vzniku stojatých vodních ploch. S postupem času začala vznikat specializovaná hutnická centra. V některých částech západní Afriky je tato technologie spojována se sociální stratifikací,

kde se kovářství stalo dědičné (McIntosh a McIntosh 1988). Například u Mande bylo zpracování železné rudy spojováno s okultismem, což přinášelo těmto jedincům určitý sociální a politický vliv (McIntosh 1984).

Ačkoli se zemědělství rozšířilo v západní Africe jak ve formách pastevectví tak i rostlinné produkce, na jihu toho regionu se stále vyskytovaly populace praktikující lovecko-sběračský způsob života. Lovci-sběrači byli v období středního holocénu hojně rozšířeni především v oblastech povodí velkých řek a pobřežních lesů. Mikrolitické industrie, které po sobě tyto populace zanechaly, se vyskytují pouze na jihu západní Afriky a prakticky chybí severně od sahelského pásma a pásma savan. Je možné, že tyto biotopy fungovaly jako ekologická bariéra bránící změně subsistence. Suchá fáze klimatu před 4 000 – 3 000 lety způsobila posunutí ekologických hranic biotopů jižním směrem, což mělo za následek přesun pastevců a agro-pastevců, kteří žili v polopouštních podmínkách severního okraje sahelu, stejným směrem. V místech, kde tyto populace expandovaly dále na jih, pravděpodobně díky sezónním migracím, se dostávaly do kontaktu s lovci-sběrači, kteří si zachovali svůj původní styl života. Zdá se však, že zde nedošlo k nahrazení lovců-sběračů pastevcí, ale pravděpodobně došlo k jejich fúzi (Stahl 1985). Populace praktikující lovecko-sběračský způsob života vydržely jako rozptýlené, diskrétně oddělené skupiny obklopené zemědělci až do konce 1. tisíciletí našeho letopočtu (MacDonald 1998).

### **1.3.3. Členění západoafrických populací**

#### **1.3.3.1. Antropologický aspekt**

Prostřednictvím kosterních pozůstatků z období pozdního pleistocénu až středního holocénu bylo možné rozeznat v západní Africe tři populační skupiny, resp. tři typy: mechtoidní, súdánský a proto-mediteriánský. Pozůstatky mechtoidní skupiny se vyskytovaly převážně na severu kontinentu, ale nacházely se i na území dnešního Mali, Mauretánie a Nigeru (Serenio et al. 2008). Nejstarší kosterní pozůstatky této skupiny spadají do období konce pleistocénu. Charakteristické pro tento typ je sedlovitá lebeční klenba, nízké, spíše obdélníkovité orbity, výrazná dolní čelist s laterálním rozšířením v oblasti úhlů mezi tělem a ramenem čelisti (*angulus mandibulae*) a značná postkraniální robusticita. Súdánský typ je ve srovnání s mechtoidy více gracilní a představuje několik charakteristických vlastností společné dnešním populacím subsaharské Afriky jako je

alveolární prognatismus a široká nosní apertura. Nejstarší nálezy tohoto typu pocházejí ze začátku holocénu, z oblastí dnešního Alžírska a jihu Mali. Pozůstatky určené jako proto-mediteriánský typ se od ostatních dvou výrazně liší. Nevykazují známky výrazného alveolárního prognatismu a mají úzkou nosní apertura. Proto-mediteriánský typ se v Africe začíná objevovat až v průběhu středního holocénu a to v oblastech dnešního Nigeru a Magrebu (Dutour et al. 1989 podle MacDonald 1998, Chamla 1968 podle MacDonald 1998). Důležité je ale zmínit, že oblasti nálezů různých typů se překrývají a tudíž nelze vytvořit ostrou geografickou hranici jejich výskytu, mimo to, nálezy odlišných populačních skupin spadají do různých časových období. Osteometrické analýzy těchto pozůstatků také ukázaly sdílení některých znaků nezávisle na určeném typu.

### 1.3.3.2. Genetický aspekt

Z molekulárně genetického hlediska lze populační strukturu popsat pomocí fylogenetických rekonstrukcí uniparentálních genetických linií (mtDNA nebo Y-chromozomu) anebo pomocí populačně genetických kritérií beroucích v úvahu dynamiku genetického driftu a genového toku mezi jednotlivými sub-populacemi.

Z hlediska fylogeografie je pro africký kontinent typická mtDNA haploskupina L, která představuje nejstarší mitochondriální linii, která pravděpodobně vznikla ve východní nebo střední Africe (Behar et al. 2008, Rito et al. 2013). Rozpadá se do dvou větví, první je zastoupena haploskupinou L0, přičemž druhá je reprezentována haploskupinami L1 – L6. Zatímco větev L0 je zastoupena především v jižní Africe, větve L1 – L6 pak prakticky po celém kontinentu. V západní Africe jsou pak nejvíce rozšířené haploskupiny L0, L1, L2 a L3.

Haploskupina L0 je charakterizována mutacemi na pozicích mitochondriálního genomu podle revidované *cambridžské* referenční sekvence (rCRS):<sup>2</sup> G263A!, C1048T, C3516a, T5442C, T6185C, C9042T, A9347G, G10589A, G12007A, A12720G (van Oven a Kayser 2009), přičemž velkými písmeny jsou označeny tranzice, transverze jsou označeny písmenem malým, vykřičník u konce mutace pak značí stejnou mutaci jako je v rCRS, ale tyto mutace nemají společný původ.<sup>3</sup> Tato haploskupina je jednou

---

<sup>2</sup> Z anglického *Revised Cambridge Reference Sequence*, první kompletní sekvence lidského mitochondriálního genomu

<sup>3</sup> Pravděpodobně došlo ke stejné mutaci, ale až po oddělení od společného předka

z nejstarších, její stáří se odhaduje na 120 000 až 130 000 let (Rito et al. 2013) a vznikla pravděpodobně na jihu Afriky. Ačkoli je dnes tato haploskupina zastoupena hlavně v jižní Africe, u Khoisanů dokonce až v 70 %, linie L0d a L0k (Barbieri et al. 2013) se vyskytují v menší míře i na ostatních částech kontinentu (Rosa et al. 2004).

Mutace, které odlišují větve L1 – L6 se nacházejí na pozicích C146T, C182T, T4312C, T10664C, C10915T, A11914G, G13276A, G16230A (van Oven a Kaye 2009) a jsou společné všem podskupinám této větve, navíc nesou ještě mutace, které jsou pro tyto podskupiny charakteristické.

Haploskupina L1 pravděpodobně pochází z východní nebo centrální Afriky a její stáří se odhaduje přibližně na 150 000 let (Ingman et al. 2000, Behar et al. 2008, Soares et al. 2009). Charakteristické polymorfismy jsou na pozicích: G3666A, A7055G, T7389C, T13789C, T14178C a G14560A (van Oven a Kaye 2009). Výskyt této haploskupiny je především v západní a centrální Africe, hojně se vyskytuje u pygmejů, kde dosahuje téměř 100% zastoupení (Batini et al. 2007, Quintana-Murci et al. 2008). Menší zastoupení má pak tato haploskupina v západní Africe (Rosa et al. 2004, Fendt et al. 2012)

Pro haploskupinu L2 jsou typické mutace na pozicích T146C, C150T, T152C, T2416C, G8206A, A9221G, T10115C, G13590A, C16311T a G16390A (van Oven a Kaye 2009). Stáří této haploskupiny je odhadováno na 90 000 let (Gonder et al. 2007, Soares et al. 2009) avšak její původ je poněkud nejasný. Zatímco nejstarší linie této haploskupiny poukazují spíše na původ ve východní Africe, největší diverzity dosahuje tato haploskupina v Africe západní. Pravděpodobný vznik je tedy odhadován do oblasti mezi východem a západem, kde zřejmě došlo k brzkému rozvětvení po skončení posledního maxima doby ledové a rozšíření podél sahelského pásma do obou okrajů kontinentu. V západní Africe dosahuje haploskupina L2 četnosti okolo 20% (Salas et al. 2002). Zejména u populace Mandenků je frekvence této haploskupiny přes 50% (Graven et al. 1995). Relativně vysoká četnost L2 je i u Jorubů a Tuaregů, kde je její výskyt přibližně 20% (Watson et al. 1997). Poměrně vysoké zastoupení haploskupiny L2 a jejích linií můžeme pozorovat i v jiných regionech. Za nejvíce rozšířenou linii, prakticky po celém kontinentu, je považována L2a, přičemž nejvyšších frekvencí dosahuje v západní a centrální Africe. Ostatní linie (spadající pod L2b'c'd'e) jsou rozšířeny především v západní a středozápadní Africe. Minoritní zastoupení těchto linií je pak v jihovýchodní části kontinentu. Za zmínku stojí ještě rozšíření L2b ve východní a severní Africe a výskyt L2d a L2c na severozápadě Afriky (Salas et al. 2002, Rosa a Brehm 2011).

Haploskupina L3 je definována na základě mutací v pozicích: A769G, A1018G a C16311T (van Oven a Kayser 2009). Tato haploskupina vznikla pravděpodobně ve východní Africe a její stáří se odhaduje na 50 000 – 90 000 let (Watson et al. 1997, Gonder et al. 2007, Soares et al. 2012). Přestože se vyskytuje prakticky po celém kontinentu, nejvyšších frekvencí a diverzity dosahuje ve východní Africe, kde tvoří zhruba polovinu všech haploskupin. Důležité větve haploskupiny L3 jsou M a N, které daly vzniknout všem neafrickým liniím a jsou spojovány s migrací „*Out of Africa*“. Linie L3 je také rozšířena v jižní Africe, kam byla pravděpodobně rozšířena bantuskými migracemi. V sahelském pásmu a západní Africe se tato haploskupina vyskytuje s 20% četností.

### 1.3.3.3. Etno-lingvistický aspekt

Z hlediska etno-lingvistického je sahelské pásmo velmi pestré. Pro účely této práce se však omezím na přehled skupin, s jejichž vzorky budu pracovat.

Jedna z největších afrických etnických skupin jsou Jorubové, jejichž velikost se odhaduje na 40 miliónů lidí a jorubské jazyky se řadí do benue-konžské větve nigerokonžské jazykové rodiny. Žijí převážně v jihozápadní Nigerii, kde tvoří 20% celkové populace, ale vyskytují se i v jiných částech západní Afriky, především západně od této oblasti. Většina Jorubů jsou zemědělci, specializující se na rostlinnou produkci. Během posledních čtyř století bylo díky transatlantickému obchodu s otroky přesunuto přibližně 1,5 milionu Jorubů na americký kontinent (Anda 1996). Zajímavé je, že u této etnické skupiny je nejvyšší četnost dvojčat nejen v Nigérii, ale i v rámci celého světa. Pravděpodobnost, že se v této etnické skupině narodí dvojčata je téměř 5% (Akinboro et al. 2008).

Velmi rozšířenou skupinou, s počtem 20 milionů, která se nachází v západní Africe, jsou Akanové, kteří náleží z lingvistického hlediska do altantskokonžské větve (jazyky kwa) nigerokonžské jazykové rodiny. Toto etnikum je nejrozšířenější v Ghaně (tvoří zde 45 % celkové populace) v oblasti povodí Černé Volty. Předpokládá se však, že jejich předkové migrovali do tohoto regionu ze severu, z oblastí dnešní Sahary a sahelu přibližně v období 13. století n. l. (Fendt et al. 2012). Obecně jsou orientováni na zemědělství, přičemž v minulosti byla tato společnost řízena náčelníkem se silným matriarchálním vlivem.

Mandenkové jsou etno-lingvistickou skupinou s populací přibližně 11 milionů, která se původně vyskytovala na území dnešního Mali a jsou řezeni do větve mande nigerokonžské jazykové rodiny. Zhruba v průběhu 13. století našeho letopočtu však migrovali na západ za lepšími zemědělskými podmínkami. Dnes jsou Mandenkové rozšířeni především na samotném pobřeží západní Afriky, v Senegal, Gambii a Guinea Bissau. Jsou to převážně zemědělci specializující se na rostlinnou produkci. Z genetického hlediska je zajímavé, že se u Mandenků vyvinula mutace v genu pro hemoglobin, která sice způsobuje těžkou anemii u homozygotů, ale heterozygoti jsou odolnější proti malárii. Ačkoli tato mutace vznikla v Africe několikrát a nezávisle u různých populačních skupin, u Mandenků má jedinečný původ (Currat et al. 2002). Rozkvět obchodu otroky však zapříčinil, že necelá třetina mandenckého etnika byla přesunuta na americký kontinent.

Mossiové patří k typickým usedlým farmářům v sahelském pásmu, kteří pěstují převážně proso a čirok. Žijí především v Burkině Faso, kde tvoří asi 40% (6 milionu) všech obyvatel, ale v hojném zastoupení je nalezneme i v sousedních státech. Mluví jazyky atlantokonžské větve (podvětev Gur), která náleží do nigerokonžské jazykové rodiny. Tato skupina je značně heterogenní a hierarchická dokonce až na úroveň rodiny. Ačkoli je původ Mossiů nejasný, zdá se, že to jsou potomci původních obyvatel, kteří se začali v oblasti Burkiny Faso usazovat přibližně v období 3. tisíciletí před naším letopočtem. Demografický růst a expanze daly za vznik několika velkým královstvím, které se rozrůstaly až do pre-koloniálního období. Tyto expanze zastavila až francouzská kolonizace (Shoup 2001).

Tuaregové jsou kočovní nebo polo-kočovní pastevci žijící na Sahaře a částečně i v sahelu, především v jihozápadní Libyi, Alžírsku, Mali a Nigeru a Burkině Faso. Hovoří jazykem tamašek, který patří do berberské větve afro-asijské jazykové rodiny. Celkový počet těchto pastevců se odhaduje zhruba na 1,2 milionu. Původ této etno-lingvistické skupiny je stále otázkou. Z historického hlediska jsou Tuaregové potomci arabských nebo semitských populací, které se do Magrebu dostali skrze různá vojenská tažení a spojili se tak s místními populacemi Berberů (Lhote 1955 podle Ottoni et al. 2009). Biologické důkazy, které poskytly klasické genetické markery nicméně naznačují spojitost Tuaregů s populacemi východního Súdánu (Cavalli-Sforza et al. 1994). Genetické analýzy však spíše indikují původ Tuaregů z oblasti západní Eurasie a severní Afriky, přičemž do sahelského pásma migrovali v období před 9 000 – 3 000 lety (Pereira et al. 2010). Na začátku evropské kolonizace Sahary a sahelu byli Tuaregové známí především jako

obchodníci propojující subsaharskou a středozevní kulturu. Kontakt s jinými populacemi v subsaharské Africe nebyl ale vždy mírový. Tuaregové si často brali válečné zajatce, které zotročili. Nicméně dlouhodobý oboustranně výhodný vztah vedl k asimilaci některých skupin Tuaregy. Před kolonizací byla společnost Tuaregů založena na pevném rozdělení do sociálních tříd a částečně tak odrážela izolaci jednotlivých skupin. S příchodem koloniální nadvlády se takto uspořádaná společnost začala měnit, nejen díky zrušení otroctví, ale také díky omezení pastevevství na několik málo oblastí.

Maurové jsou většinou usedlí zemědělci, vyskytující se převážně na území dnešní Mauretánie, ale jsou přítomni i v sousedních regionech například v Senegalu nebo Gambii. Maurské etnikum čítá okolo 950 000 lidí, kteří mluví berberskými jazyky a jsou tedy řazeni do afroasijské jazykové rodiny. Původ Maurů je smíšený, původní obyvatelé byli anektováni Berbery a Araby, což se odráží i v maurské společnosti, která je značně stratifikovaná a kde jsou rozdíly mezi lidmi dědičné, založené na profesi a postavení (Shoup 2001). Historické následky jsou viditelné i v dnešní době ve formě otroctví, které v Mauretánii stále přetrvává.

#### **1.4. Mitochondrie a mitochondriální genom**

Mitochondrie jsou buněčné organely vyskytující se v cytoplazmě většiny eukaryotických buněk, jejichž primárním úkolem je převádět energii do formy, která umožňuje její další využití v řízení buněčných reakcí. Počet těchto organel v buňce se odvíjí od typu organismu a tkáně. V lidských buňkách se mitochondrie vyskytují až v řádu několika stovek. Charakteristickým znakem mitochondrií je dvojitá membrána. Zatímco vnější membrána obsahuje velké množství porinových kanálů a je tak schopna propouštět většinu hydrofilních molekul, vnitřní membrána je schopná propouštět molekuly jen velmi selektivně. Zvláštností vnitřní membrány je její vychlípení do mitochondriálního matrixu, čímž zvětšuje svojí plochu a vytváří zvláště útvar, tzv. krysty. Velikost plochy této membrány je přímo úměrná metabolické aktivitě celé buňky, protože se zde nacházejí komplexy enzymů účastnící se oxidativní fosforylace. V mitochondriálním matrixu se nachází velké množství enzymů, například enzymy potřebné při oxidaci pyruvátu a mastných kyselin a vyskytuje se zde také enzymový aparát zajišťující transkripci a translaci

mitochondriální genů, ribozomy a v několika identických kopiích se zde nachází i mitochondriální DNA (Alberts et al. 1994).

#### **1.4.1. Původ mitochondrií**

Původ mitochondrií vysvětluje endosymbiotická teorie, která předpokládá, že mitochondrie byly původně prokaryotické organismy (proteobakterie), které byly pohlceny protoeukaryotickým organismem (Margulis 1981). Odhadovaný průběh této události je v období zhruba před 2 miliardami let. Tyto „proto-mitochondrie“ nabízely svým hostitelům možnost využívání oxidativních mechanismů, které postrádaly, čímž jim poskytovaly velkou výhodu. Na oplátku jim bylo poskytnuto stabilní a bezpečné prostředí. Jiná teorie však předpokládá vznik mitochondrie autogenně, tedy vnitřní diferenciací buňky. Tato hypotéza je však zastoupena jen minoritně.

Pro endosymbiotický původ těchto organel hovoří jejich podoba dnešním organismům z rodu *Rickettsia*, od kterých jsou pravděpodobně mitochondrie odvozeny (Emelyanov 2003). Mezi další důkazy podporující tuto hypotézu patří fylogenetické analýzy, které prokázaly podobnost některých genů mitochondrií a gram-negativních bakterií, dále pak podobnost ribozomálních podjednotek, kruhovitá struktura molekuly DNA, absence histonů a intronů. Také mtDNA replikace probíhá stejně jako u některých bakterií z více počátků, avšak transkripční aparát začíná jen z jednoho promotoru na každém vlákně (Andersson a Kurland 1999, Tannman 1999).

#### **1.4.2. Mitochondriální genom člověka**

Ačkoli jsou mitochondrie semi-autonomní orgány s vlastním proteosyntetickým aparátem, zachovaly si pouze část svého genomu a část genů byla přesunuta do jaderného genomu hostitelské buňky. Mezi přesunutými geny, byly i takové, které kódují polymerázu pro mitochondriální DNA a RNA, některé strukturální geny důležité pro oxidativní fosforylaci a geny kódující metabolické enzymy, ribozomální proteiny či regulační faktory mtDNA, čímž se staly mitochondrie plně závislé na jaderném genomu buňky (Anderson et al. 1981). Produkty mitochondriálních genů zahrnuté v jaderném genomu jsou



syntetizovány v cytosolu a poté dopraveny do organely. Zůstává však otázkou, proč některé geny zůstaly zachovány v organelovém genomu a jiné byly přesunuty. Předpokládá se, že v mitochondriích zůstaly jen ty geny, jejichž expresi reguluje oxidačně redukční potenciál, který je vytvářen mitochondriálním prostředím (Allen a Raven 1996). Zatímco výše zmíněné přesuny probíhaly prakticky od začátku soužití mitochondrií a hostitelské buňky, ukazuje se, že přesuny některých částí mitochondriálního genomu do genomu jaderného proběhly relativně nedávno. Jedná o tzv. numts (*nuclear mtDNA insertions*), které jsou společné pro všechny primáty, ale existují i takové, které jsou specifické pro člověka (Bensasson et al. 2001). Zajímavé je, že genetický kód, tedy soubor pravidel, podle kterých se informace uložená v DNA převádí na primární strukturu bílkovin, se liší mezi mitochondriálním a jaderným genomem. Například triplet UGA je zde překládán jako tryptofan, ale v jaderném genomu značí tento triplet konec translace. Naproti tomu AGA nebo AGG v jaderném genomu kódující aminokyselinu arginin, jsou triplety končící translaci v mitochondriích (Anderson et al 1981, Wallace 1982).

### 1.4.3. Struktura lidského mitochondriálního genomu

Lidská mtDNA je uspořádána do uzavřené kruhové molekuly, jejíž délka je 16 569<sup>4</sup> páru bazí (Andrews et al. 1999). Tato molekula je uložena v mitochondriálním matrixu, přičemž se v jedné buňce vyskytuje až v několika tisíci kopiích a je tvořena dvěma vlákny. Tyto vlákna se od sebe liší svým složením, tzv. těžké vlákno je bohaté na guanin, zatímco v lehkém vlákne je hojně zastoupen cytosin. V mitochondriálním genomu je obsaženo 37 genů, z čehož 13 kóduje proteiny, 2 rRNA a 22 tRNA. Tyto geny neobsahují introny a jsou uspořádány vedle sebe, přičemž se některé dokonce překrývají. Jediným nekódujícím segmentem tohoto genomu je kontrolní úsek<sup>5</sup>, dlouhý 1121 páru bazí a označovaný také někdy jako D-smyčka (D-loop), která v sobě zahrnuje dva hypervariabilní segmenty; HVS-1 a HVS-2.

Kontrolní úsek je vymezen pozicemi podle rCRS 16 024 až 576 a je považován za nejvíce polymorfní oblast v celé mtDNA, přičemž nejvíce mutací je koncentrováno právě v hypervariabilních segmentech. Ačkoli kontrolní úsek vykazuje značnou variabilitu, zdá

---

<sup>4</sup> Jedná se délku rCRS, individuálně se délka molekuly může lišit.

<sup>5</sup> Obecně je termín D-smyčka synonymem pro název kontrolní úsek, je zde však rozdíl, jako kontrolní úsek se obvykle označuje D-smyčka a přilehlé geny pro tRNA (Walberg a Clayton, 1981)

se, že jeho RNA transkript má konzervativní sekundární strukturu a podléhá selekčnímu tlaku (Pereira et al. 2008). Jako kontrolní je tato oblast nazývána z důvodů počátků replikace a obsahu transkripčních promotorů.

D-smyčka je v podstatě troj-šroubovicová struktura, kde dochází k navázání komplementárního řetězce k řetězci lehkému a těžký řetězec je uvolněný, což vytváří smyčku ve tvaru písmena „D“ (odtud poté název *displacement loop*, *D-loop*) (Kasamatsu et al. 1971). Přítomnost D-smyčky je vysvětlována jejím vlivem na tvorbu vyšších organizačních jednotek, díky schopnosti vytvářet vazbu se specifickými proteiny (He et al. 2007). Předpokládá se také, že komplementární řetězec navázaný na řetězec lehký má úlohu primeru, který funguje jako iniciátor replikace těžkého řetězce (Walberg a Clayton 1981).

Úsek HVS-1 je vymezen pozicemi podle rCRS 16 024 až 16 365, zatímco HVS-2 pozicemi rCRS 73 až 340. Mutace, kterými se jedinec liší od rCRS určují jeho haplotyp. Ten je definován jako konkrétní kombinace mutací. Příbuzné haplotypy tvoří haploskupiny.

#### **1.4.4. Haploskupiny a jejich nomenklatura**

Pro nomenklaturu mtDNA haploskupin je využíván komplexní systém, který je ale dostatečně pružný k možným změnám jako například nálezu nových haploskupin a přidávání nových variant. Názvosloví je založeno na kladistických postupech, které popisují vztahy mezi jednotlivými sekvencemi. Základní linie tohoto systému jsou označeny velkým písmenem a jejich dceřiné větve číslem, které se k velkému písmenu přidružuje. Další větvení je pak značeno střídáním malých písmen a číslic.

V minulosti byly haploskupiny určovány pomocí RFLP analýz, od kterých se postupně opouštělo pod dostupností modernějších technologií. Dnes se využívají sekvenční analýzy kontrolní oblasti, a RFLP analýzy jsou využívány jen selektivně pro potvrzení či upřesnění klasifikace méně známého haplotypu. Výjimkou nejsou ani celo-genomové studie mtDNA, které jsou zařazovány do databáze PhyloTree.org čítající dnes 20 666 mtDNA haplotypů (van Oven a Kaye 2009).

Některé haploskupiny vykazují vazbu na jazykové větve a/nebo na geografické polohy, například haploskupina L3f3 byla ve vyšších četnostech zjištěna téměř výhradně u

populací čadské jazykové větve v oblasti Čadského jezera (Černý et al. 2009) nebo L3e5 v Čadské pánvi a severozápadní Africe (Podgorná et al. 2013). Přestože jsou mezi populacemi ve výskytu haploskupin značné rozdíly, nelze mezi nimi definovat nějaké ostřejší hranice. Každá populace je totiž složena s poměrně velkého počtu haploskupin, které sdílí s tou či onou sousední či vzdálenější populací.

#### 1.4.5. Unikátní rysy mitochondriálního genomu

Mitochondriální genom vykazuje výjimečné vlastnosti, které ho činí vhodným prostředkem pro fylogenetické studie a evoluční genetiku obecně. Tyto vlastnosti vznikly především díky cytoplasmatickému umístění mitochondrií, jejímu původu a vysokému počtu mtDNA na buňku. Jedná se o vyšší mutační rychlost, maternální dědičnost a cytoplasmatickou segregaci. Vysoká mutační rychlost umožňuje rychlý růst genetické diverzity a vysoký počet mitochondrií v buňce usnadňuje izolaci DNA, analýzy z degradovaných vzorků a izolaci archaické DNA (tzv. *ancient DNA*).

Mutační rychlost mitochondriálního genomu je různá na základě toho, o jaký typ mutace se jedná. Nejběžnějšími typy mutací jsou substituce, mnohem méně časté jsou inserce a delece. Ve srovnání s jaderným genomem, můžeme říci, že mutační rychlost mtDNA je vysoká. Uvádí se, že základní substituční mutační rychlost mitochondriálního genomu je až 10x vyšší než průměrná rychlost mutací v jaderném genomu, což dokazují srovnávací analýzy mtDNA lidí a ostatních primátů (Soares et al 2009).

Mutační rychlost však není v celém mitochondriálním genomu stejná, rozdíly jsou v kódujících a nekódujících oblastech. Zdá se, že nejnižší substituční rychlost, přibližně  $8,87 \times 10^{-9}$  na nukleotid za rok, vykazují geny pro RNA a také první dvě pozice kodonů genů kódujících proteiny. Přibližně stejnou mutační rychlost,  $1,9 \times 10^{-8}$  mají třetí pozice kodonů u proteinů kódujících genů a u kontrolního úseku bez hypervariabilních segmentů. U hypervariabilních segmentů je rychlost nejvyšší – v HVS-1 dosahuje hodnota mutační rychlosti  $1,64 \times 10^{-7}$  na nukleotid za rok, zatímco u HVS-2 je tato hodnota přibližně  $2,3 \times 10^{-7}$  na nukleotid za rok (Soares et al. 2009). Charakteristický pro mtDNA je také její vysoký poměr tranzic (mutace, kdy dochází k záměně purinové baze za jinou purinovou bazi nebo pyrimidinová za pyrimidinovou) vůči tranzverzím (změna purinové baze na

pyrimidinovou nebo naopak), který dosahuje poměru až 30:1, což je desetkrát více než u jaderného genomu (Jobling et al. 2014)

Vyšší četnost mutací v mitochondriálním genomu oproti genomu jadernému je způsobena několika jevy, které vyplývají ze specifických vlastností mitochondrií. Vzhledem k funkci těchto organel a jejich roli v generování energie skrze oxidativní fosforylaci, obsahují mitochondrie větší koncentraci volných kyslíkových radikálů, které působí coby mutageny. Navíc úloha mitochondrií v metabolických procesech může také zvyšovat četnost mutací (Lightowers et al. 1997). Mimoto, mtDNA postrádá DNA chránící proteiny, jako například histony a je fyzicky přidružena k vnitřní mitochondriální membráně, což zvyšuje pravděpodobnost mutací. Zdá se také, že zvýšená míra mutační rychlosti je způsobena replikačním procesem těchto organel. Nejen, že se mtDNA replikuje častěji než jaderná DNA, ale také způsob jakým je replikována zvyšuje náchylnost k mutacím. Vlákno mtDNA zůstává při replikaci déle rozvolněné, tedy v jednotězcové formě, než je tomu u jaderné replikace a tudíž se stává více zranitelné. Kromě toho, přestože jsou mitochondriální reparační procesy aktivní, zdá se, že nejsou tak účinné jako je tomu u jaderné DNA (Bogenhagen 1999). DNA polymeráza gama, která je kódována genem v jaderném genomu, je také zodpovědná za replikaci mitochondriálního genomu. Tato polymeráza se skládá ze dvou částí: katalytická, která ovlivňuje polymerázovou aktivitu a exonukleázová, jejímž úkolem je vyhledávat a odstraňovat špatně spárované nukleotidy při replikačním procesu. Předpokládá se, že mitochondrie mohou vykazovat nepoměr v počtu volných nukleotidů, což by mohlo vést k poklesu přesnosti polymerázy gama a zvýšit tak mutační rychlost (Song et al. 2005).

Ačkoli se mutační rychlost odvíjí od vnitřního prostředí a vlastností mitochondrií, určitý vliv má i prostředí vnější, například přirozená radioaktivita, která mutace urychluje (Forster et al. 2002).

Povaha mutací v kontrolních úsecích mtDNA je považována ze selekčně neutrální, bez vlivu na zdatnost nositele, její nositel není přírodním výběrem znevýhodňován, ale ani mu nepřináší evoluční výhodu. V důsledku neutrality většiny mutací je zde mutační rychlost také vyšší. Předpokládá se, že diverzita mtDNA, pozorovaná v současnosti je výsledkem působení pouze genetického driftu a genového toku s uplatněním efektu zakladatele efektu hrdla lahve.

Další významnou vlastností mtDNA je její maternální dědičnost, čímž se vymyká klasické mendelovské genetice. Znamená to, že matka předá celý svůj mitochondriální

genom všem svým potomkům, ale do dalších generací ho předají jen její dcery. Mechanismus tohoto procesu však není ještě plně objasněn.

Spermie, které nesou otcovskou mtDNA, vstupují po oplodnění do cytoplasmy oocyty. Zde je však otcovská mtDNA v menšině oproti maternální mtDNA a je zde pouze dočasně, neboť dochází k její eliminaci a není tak přenášena do dalších generací (Ankel-Simons a Cummins 1996). Tento proces je však v rozporu s dřívějšími názory, které vycházely z předpokladu, že parentální DNA ve spermiích do mitochondrií vůbec nepronikne díky lokalizaci mitochondrií v blízkosti bičíku, který se u spermií při pronikání do oocyty, odlomí. Nicméně prokázání parentálních mitochondrií v oocyty i v období vícebuněčného embrya (dvou až čtyř buněčné stádium) předchozí představu vyvrátilo (Ankel-Simons a Cummins 1996, Manfredi et al. 1997).

Eliminační proces parentálních mitochondrií je vysvětlován dvěma hypotézami. První hypotéza je založena na počtu DNA kopií zděděných od otce a matky. Oocyt obsahuje přibližně 100 000 mitochondrií, což několikanásobně převyšuje počet otcovských mitochondrií (50 – 75) (Chen et al. 1995, Manfredi et al. 1997). Předpokládá se tedy, že se parentální příměs vyskytuje v tak nízkém poměru, že je vytlačen převahou maternálních mitochondrií a je tak velmi obtížně detekovatelný v generaci potomků (Gyllensten et al. 1991). Druhá hypotéza podává vysvětlení v předpokladu, že jsou otcovské mitochondrie selektivně degradovány již před anebo po oplodnění oocyty. Tento aktivní mechanismus degradace, který je založen na ubiquitinizaci, tak účinně zabraňuje přenosu otcovské mtDNA do dalších generací (Sato a Sato 2013). Zdá se, že pravděpodobnější je mechanismus druhé hypotézy, jenž je podporován experimenty pozměňující mtDNA pomocí techniky intracytoplazmatické injekce, při nichž jsou celé spermie vloženy přímo do oocyty. Takto zmanipulované oocyty nakonec vykazují maternální typ mtDNA, což svědčí o aktivní destrukci paternálních mtDNA (Houshmand et al. 1997). Vyloučená však není ani kombinace zmíněných procesů (Sato a Sato 2013).

Několik dalších mechanismů degradace otcovských mitochondrií bylo popsáno u jiných živočišných druhů, jako například degradace ještě před oplozením oocyty u ryb (*Oryzias latipes*), odbourání mitochondrií v průběhu spermatogeneze u hmyzu (*Drosophila melanogaster*) nebo ihned po splynutí gamet u prvoků (*Physarum polycephalum*).

Ačkoli existuje mnoho způsobů eliminace parentálních mitochondrií, v několika případech její přenos zaznamenán byl. Jednalo se ale o patologický jev na úrovni blastocysty, při *in vitro* oplodnění (St John et al. 2000). Přenos paternitních mitochondrií se

prokázal i u lidí, ovšem jednalo se opět o patologický jev, kdy daný jedinec trpěl mitochondriální myopatií (Schwartz a Vissing 2002).

Proč jsou otcovské mitochondrie eliminovány, není ještě plně objasněno. Předpokládá se, že důvodem může být potřeba mitochondrie chránit se před potencionálními mutacemi v mtDNA spermií. Během pohybu spermie totiž dochází k intenzivnímu metabolismu, což může vést k zvýšenému riziku mutace. Jinou příčinou degradace parentální mtDNA může být také prevence genomového konfliktu, v případě pokud by se střetly velmi odlišné typy mtDNA.

Pro využívání mtDNA jako nástroje ve fylogenetických studiích se mimo jiné předpokládá, že DNA v mitochondriích nerekombinuje. Ačkoli molekulární aparát pro uskutečnění rekombinace mitochondrie vlastní, je otázkou jak často tento jev probíhá (Thyagarajan et al. 1996, Ladoukakis a Eyre-Walker 2004). Evoluční význam by rekombinace měla pouze v případě, kdy by se v jedné buňce setkaly dvě rozdílné mtDNA, což je vzhledem k eliminaci otcovských mitochondrií prakticky nemožné. I když byla mitochondriální rekombinace prokázána u některých živočišných druhů (Piganeau et al. 2004), například u kvasinek (Shannon et al. 1972), je tento proces u lidí velmi vzácný. Nepřímé důkazy hovořící pro rekombinaci v lidské mtDNA (Awadalla et al. 1999), byly silně kritizovány na základě použitých metod (Kivisild a Villems 2000, Kumar et al. 2000, Sun et al. 2011). Zdá se tedy, že pokud mitochondriální rekombinace probíhá, jsou evoluční dopady tohoto procesu zanedbatelné (White et al. 2013) a v současnosti pro něj neexistuje dostatečné množství důkazů (Piganeau a Eyre-Walker 2004)

Cytoplazmatickou segregaci lze charakterizovat jako proces, při kterém dochází k náhodnému rozchodu mitochondrií do dceřiných buněk. Každá buňka obsahuje několik mitochondrií, z nichž každá obsahuje několik molekul mtDNA, čímž vznikají velké populace mtDNA uvnitř buněk. Ve většině případů jsou všechny molekuly mtDNA v buňce identické, tento stav se nazývá homoplazie. Pokud se však v některé mtDNA objeví mutace, vznikne uvnitř buňky mix mutantních a původních molekul, což se označuje jako heteroplazmie. Je však často poněkud obtížné heteroplasmii prokázat, neboť mutované mtDNA se mohou v buňce vyskytovat v tak nízkých koncentracích, že je téměř nemožné je detekovat (Jobling et al. 2014). Cytoplazmatická segregace nehraje velkou roli u homoplazií. U heteroplazií je však situace jiná. Segregační proces při dělení buňky náhodně rozdělí mitochondrie do dceřiných buněk, v kterých se změní počet a zastoupení mutovaných a nemutovaných organel. Tento jev je také často popisovaný jako genetický

*bottleneck*. Cytoplazmatická segregace se odehrává již ve fetálním vývoji v průběhu oogeneze. Následně v časném postnatálním období, dochází k replikaci už jen u některých mtDNA. Výsledkem toho procesu je možnost, že i když se mutovaná mtDNA vyskytuje v minimálním množství v somatických buňkách matky, může se projevit v různé míře u potomků, právě díky segregaci (Brown et al. 2001).

## 2. Materiál a metody

### 2.1. Materiál

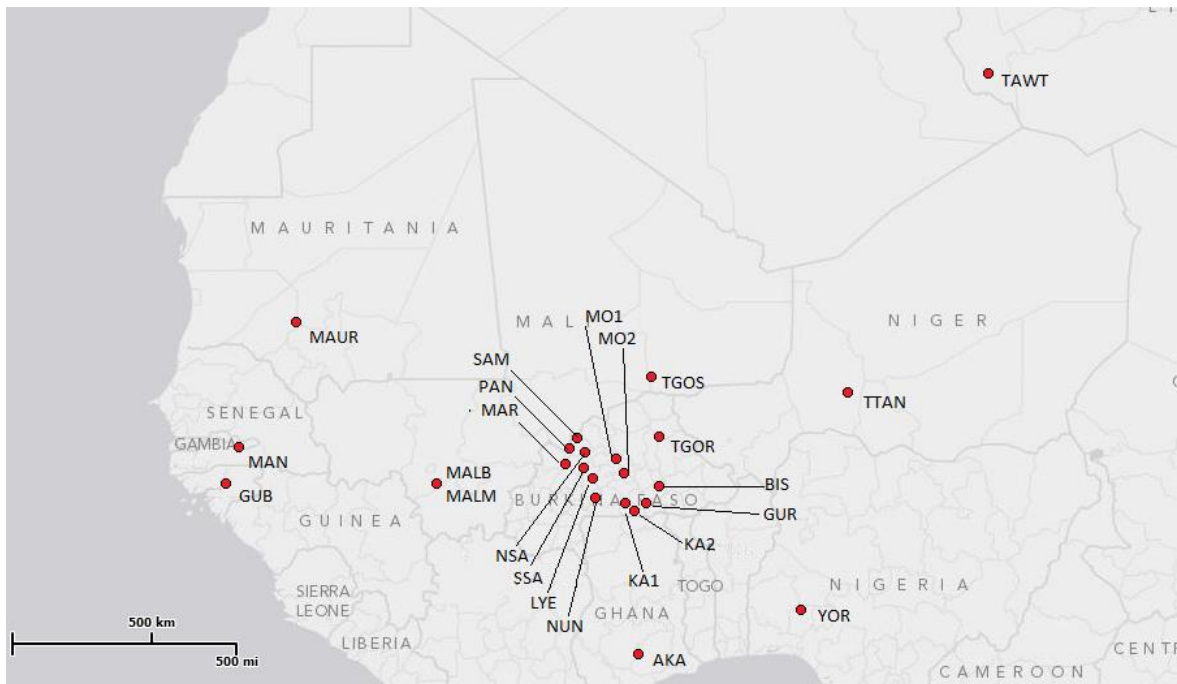
Biologický materiál (vzorky slin se stabilizovanou DNA) zpracovaný v této práci byl zajištěn laboratoří archeogenetiky Archeogenetického ústavu AVČR, Praha, v. v. i. Vzorky byly získány v Burkině Faso v roce 2010, na základě informovaného souhlasu pomocí Oragene izolačních kitů. Celkem byly sebrány vzorky ze tří populací: Gurmanče (GUR), Mossiové (MO1) a Kassenové (KA1), přičemž byla vyloučena příbuznost jednotlivých dárců. U všech vzorků byl hodnocen celý kontrolní úsek mitochondriální DNA včetně okolních oblastí v celkovém rozsahu od pozice 15 882 do 727. Sekvence z úseku HVS-I již byly zpracovány laboratoří archeogenetiky a byly mi poskytnuty pro účely této práce, zatímco sekvence z úseku HVS-II jsem připravil sám.

Populační soubor Gurmanče obsahující 36 jedinců, byl získán v jihovýchodní části Burkina Faso, nedaleko města Pama. Druhým souborem jsou Mossiové o velikosti 35 jedinců z centrální Burkiny Faso, východně od města Ziniare. Třetím populačním vzorkem jsou Kassenové ( $n = 33$ ), kteří jsou součástí většího etnického celku Gurunsi. Kassenové se začali izolovat od populace Gurunsi na začátku 20. století v důsledku kolonialismu. Tyto vzorky pocházejí z města Po, ležící na jihu Burkina Faso. Všechny tři populační skupiny žijí usedlým, zemědělským způsobem života a řadí se do nigero-konžské jazykové rodiny, atlanto-konžské větve.

Datové soubory byly doplněny o publikované mtDNA sekvence z oblasti západní Afriky. Vybrány byly sekvence kontrolního úseku ve stejném rozsahu jako mnou zpracované vzorky, tedy pozice mitochondriálního genomu 15882 – 16569 pro HVS-I a pozice 1 – 727 pro úsek HVS-II. Použité populační soubory ukazuje tabulka S1 a oblasti původu vzorků ukazuje obrázek 3.



Obrázek 3: Mapa západní Afriky s vyznačenými oblastmi původu vzorků



## 2.2. Laboratorní postupy

Izolace, amplifikace a statistické zpracování proběhlo v laboratoři archeogenetiky Archeologického ústavu AVČR, Praha, v. v. i, sekvenace DNA byla provedena korejskou firmou Macrogen.

### 2.2.1. Izolace DNA

DNA byla izolována ze slin pomocí Oragene izolačního kitu (DNA Genotek). Tato extrakce je založena na principu srážení organických rozpouštědel, v tomto případě pomocí ethanolu. Dílčí kroky se skládají z přečištění (Oragene Purifier OG-L2P), centrifugace, vortexování a srážení ethanolem. Srážení se provádí při nižších teplotách, k zamezení degradace molekul DNA. Jednotlivé kroky izolačního protokolu jsou v příloze 4. Takto izolované vzorky měly koncentraci v rozmezí 20-100 ng/μl DNA. Metoda je časově nenáročná a umožňuje skladování DNA izolátů v pokojové teplotě po dlouhou dobu.

### 2.2.2. PCR amplifikace DNA

Amplifikace proběhla mezi pozicemi 16400 až 794 HVS-II kontrolního úseku mitochondriálního genomu podle rCRS (Andrews et al. 1999) za využití polymerázové řetězové reakce (PCR). Použity byly primery o sekvencích F (*forward*): 5' - CACCATTCTCCGTGAAATCA-3' a R (*reverse*) 5' - AGGCTAAGAGTTTTGAGCTG-3' (Gonder et al. 2007). Samotná PCR reakce byla provedena v termocykleru (Eppendorf Mastercycler® ep) za využití GoTag® Green Master Mixu, směsi, obsahující polymerázu, reakční pufr (ph 8,5), jednotlivé nukleotidy, MgCl<sub>2</sub> a barviva potřebná pro elektroforézu. Do reakce byly použity 2,5 μl vzorku do celkového objemu 25 μl. Teplotní program termocykleru byl nastaven následovně:

1x 94° po dobu 1 minuty,

40x ( 94°C – 10sekund, 58°C – 30sekund, 72°C – 1 minuta)

1x 72°C po dobu 7 minut.

### 2.2.3. Elektroforéza

Tuto metodu jsem využil k ověření proběhlé PCR reakce a vyhodnocení koncentrací DNA daného vzorku. Podstatou elektroforézy je pohyb nabitých molekul v elektrickém poli. Protože je DNA nabitá, díky svým fosfátovým skupinám negativním nábojem, pohybuje se směrem k anodě. Tento pohyb je umožněn pomocí vhodného nosiče, obvykle agarozový nebo polyakrylamidový gel. Před reakcí je nutné DNA obarvit barvivem reagujícím s ultrafialovým zářením (například etidiumbromid, SYBR). DNA se pak při průchodu póry gelu separuje podle své velikosti a vytváří pod UV-zářením typické proužky značící velikost molekuly a podle intenzity záření je možné odečíst koncentraci DNA ve vzorku (Šmarda et al. 2010).

V našem případě jsem 1 μl PCR produktu nanášeli do agarozového gelu (1,5%). Jako barvivo jsem použil GelRed® (2 μl) a jako žebříček pro odečítání koncentrací MassRuler LR™ (5 μl). Celá reakce trvala 46 minut při napětí 88 V. Následné odečítání

koncentrací DNA ve vzorcích proběhlo za využití transiluminátoru, kamery a softwaru SynGene.

#### **2.2.4. Sekvenace**

Samotná sekvenace byla provedena Sangerovou metodou za pomoci forward primeru. Po amplifikaci a naředění vzorků na koncentraci 50 ng/μl byly vzorky odeslány do korejské firmy Macrogen. Výsledky sekvenační analýzy byly zaslány zpět v elektronické podobě ve formě chromatogramů. U vzorků vykazujících délkovou heteroplazmii byl pak dodatečně sekvenován ještě těžký řetězec pomocí reverzního primeru. U všech populačních vzorků nebyl polycytosinový úsek v pozicích 303 – 315 (HVS-II) zahrnut do dalších analýz, z důvodu obsahu vysokého počtu nejednoznačných bodových mutací. Totéž bylo provedeno u sekvencí získaných z převzatých dat pro polycytosinový úsek HVS-I v pozicích 16 183 – 16 194.

### **2.3. Zpracování dat**

Celkem bylo zpracováno 1 075 D-loop sekvencí, z čehož 104 sekvencí pocházelo z laboratoře archeogenetiky ArÚ Praha a 971 sekvencí z literatury (viz tabulka S1). Získané chromatogramy byly zrevidovány pomocí programu Chromas Lite 2.1. Zarovnání a seřazení podle rCRS (Andrews et al. 1999) jednotlivých sekvencí bylo provedeno v programu BioEdit Sequence Alignment Editor, verze 7.1.3. Sekvence ve formě variant (pouze záznam mutovaných pozic) byly převedeny v programech v2nall a mtDNA GeneSyn 1.0 (Pereira et al. 2009). Celková délka zpracovávaných sekvencí byla 1 424 bp. Pokud byly sekvence delší (některé převzaté sekvence), byly zarovnány na délku odpovídající ostatním úsekům a dále zpracovávány právě v takové délce. Všechny takto upravené sekvence byly převedeny do textového editoru TexPad 4.6.2. za účelem dalšího zpracování.

Populační vzorky z místa sběru Al Awaynat a Tahala byly sloučeny do jednoho populačního souboru vzhledem k nízkému počtu zastoupených jedinců, blízké geografické

poloze obou oblastí a v mezipopulační rovině se lybijští Tuaregové, jako celek, zdají být velmi homogenní (Ottoni et al. 2009).

### 2.3.1. Určení haploskupin

K určení haploskupin na základě celého kontrolního úseku jsem použil webovou aplikaci HaploGrep (Kloss-Brandstätter et al. 2011). Tato aplikace využívá databázi PhyloTree, která obsahuje kompletní sekvence 20 666 (Build 16) mitochondriálních DNA z celého světa (van Oven a Kaye 2009). Aplikace pracuje na algoritmu porovnávajícím testované úseky DNA se sekvencemi v databázi. Výsledkem je pravděpodobnost náležitosti k dané haploskupině na základě testované sekvence.

Celkem jsem zjišťoval pravděpodobnosti příslušnosti k daným haploskupinám u všech zpracovávaných sekvencí (mnou testované sekvence z Burkiny Faso a sekvence publikované jinými autory). Celkový počet sekvencí vhodných k této analýze byl 950, 125 sekvencí nebylo do porovnávání zařazeno z důvodu chybějících úseků. Nejprve jsem haploskupiny určil podle úseků HVS-I a HVS-II a poté jsem prověřil celou kontrolní oblast.

### 2.3.2. Populační struktura

Analýza populační struktury byla uskutečněna pomocí softwaru Arlequin 3.5 (Excoffier a Lischer 2010). Na intrapopulační úrovni jsem hodnotil základní parametry genetické diverzity: genová diverzita, nukleotidová diverzita a průměrný počet párových rozdílů. Na základě rozložení párových rozdílů, lze vypočítat tzv. Harpendingův index ( $r$ , *ragedness statistics*), který vypovídá o stabilitě populace. Jsou-li hodnoty vyšší, signalizují populační stabilitu, zatímco hodnoty nižší populační expanzi. Dále jsem testoval selektivní neutralitu pomocí testů Tajima's  $D$  a Fu's  $F_s$ , poukazujících na možné demografické změny. Kladné a statisticky významné hodnoty obou testů naznačují na průběh genetického driftu a na vliv efektu hrdla láhve v populační historii zkoumaného vzorku. Naproti tomu záporné a statisticky významné hodnoty naznačují možnou populační expanzi (Tajima 1989, Fu 1997).

Na interpopulační úrovni jsem hodnotil standardizované genetické vzdálenosti populací ( $F_{ST}$ ). Hodnocení je založeno na párových rozdílech a měří se proporce rozptylu alelických frekvencí v subpopulacích. (Weir a Cockerham 1984). K výpočtu byl použit program Arlequin 3.5 (Excoffier a Lischer 2010). Zvolenou metodou k odhadu genetických vzdáleností bylo použití Reynoldsovy matice genetických vzdáleností (Reynolds et al. 1983). Tato metoda byla vybrána, protože předpokládá, že všechny změny genové frekvence jsou především díky genetickému driftu a zahrnuje také předpoklad, že populační velikost nenarůstá lineárně s časem, ale odvíjí se od efektivní velikosti populace. Použití Reynoldsovy metody je tedy vhodnější pro výpočty týkající se menších populací. Díky nestejněměrné substituční rychlosti mezi tranzicemi a transverzemi byla použita korekce pomocí modelu Kimura-2P (poměr tranzic k transverzím byl stanoven 10/1). Protože mutační rychlost není pro všechny místa v kontrolním úseku stejná, byla ještě použita korekce Gama, s hodnotou 0,4 podle Poloni et al. 2009. Výsledkem byla matice, která ukazuje vzdálenosti mezi jednotlivými populacemi. Hodnota  $F_{ST}$  nabývá hodnot od 0 do 1, přičemž vyšší hodnoty ukazují na významnější úlohu genetického driftu, čímž nižší tato hodnota je, tím silnější byla role genového toku mezi populacemi. Vizualizace této matice bylo provedeno pomocí mnohorozměrného škálování (MDS) v programu R 3.0.0 (R Core Team 2013).

Genetickou diverzitu s ohledem na geografické a lingvistické aspekty jsem hodnotil prostřednictvím analýzy molekulárního rozptylu (AMOVA, Excoffier et al. 1992).

### **2.3.3. Vazba genetických a geografických vzdáleností**

Pro zjištění vztahu mezi genetickými a geografickými vzdálenostmi byl použit Mantel test. Genetické vzdálenosti byly vypočteny za pomoci programu Arlequin 3.5 podle výše uvedeného nastavení (Excoffier a Lischer 2010) a geografické vzdálenosti byly vypočítány na základě GPS (*Global Positioning System*) souřadnic z oblastí sběru dat. Samotná korelace obou veličin proběhla v programu R 3.0.0 (R Core Team 2013), využívající rozšíření Vegan (Oksanen et al. 2011). Porovnány byly všechny páry populačních vzorků s výjimkou Jorubů a Mandenků, u nichž se nepodařilo přesně určit GPS souřadnice.

### 3. Výsledky

Z odebraných vzorků ze tří lokalit v Burkině Faso jsem získal 104 nových sekvencí HVS-II mitochondriálního genomu. Seznam všech vzorků a jejich jednotlivých mutací, v porovnání s rCRS jsou uvedeny v tabulce S3.

#### 3.1. Fylogenetická klasifikace

U jednotlivých vzorků byla pomocí HaploGrep zjišťována rovněž kvalita určení haploskupiny, čím vyšších hodnot nabývá, tím je určení haploskupiny pravděpodobnější. Celkem bylo určeno 28 haploskupin na základě celé kontrolní oblasti. Protože se u několika linií vyskytoval nízký počet jedinců, byli tito jedinci zařazeni do haploskupiny jím nejbližše nadřazené, pokud to bylo možné.

Určení haploskupin pomocí HVS-1 ukázalo 100% kvalitu určení u 353 vzorků a průměrná kvalita určení dosáhla hodnoty 91%. Mezi HVS-1 a celou kontrolní oblastí byla shoda v určení haploskupiny v 570 případech z 950, zatímco v porovnání určení mezi HVS-1 a HVS-2 byla shoda zjištěna jen u 114 vzorků z 950. Prostřednictvím HVS-2 dosáhlo 100% kvality určení 547 haplotypů, přičemž průměrná hodnota kvality určení byla 95,5%. Shoda v klasifikaci vzorků pomocí HVS-2 a kontrolní oblasti byla v 318 z 950. Z hlediska celé kontrolní oblasti bylo vymezeno 176 vzorků se 100% kvalitou určení, avšak její průměrná hodnota nabývá 92,5 %. Za využití všech 3 částí (HVS-1, HVS-2, kontrolní úsek) byla shodně určena haploskupina u 114 vzorků.

Po otestování kompletního kontrolního úseku se kvalita určení u 408 z 950 vzorků zvýšila, oproti analýze pouze za pomoci HVS-1. U 376 testovaných sekvencí však došlo ke snížení a 166 vzorků zůstalo s kvalitou určení na stejné hodnotě. U většiny vzorků lze doložit subsaharský původ (haploskupiny typu L), ale v několika případech jsem zjistil původ euroasijský. Jednalo se o haploskupiny H, M, N, R, U a X.

Největšího nárůstu kvality určení bylo dosaženo u haploskupin L1c o 76,6 %, H1 o 81 % a u H2a o 92,9 %. Naopak největší poklesu kvality určení bylo pozorováno u haploskupin L0a, L1b, L2b, a sice přibližně o 60 %. U haploskupin M1a a M1b došlo k poklesu kvality určení u všech testovaných jedinců pouze s jedinou výjimkou, viz tabulka 3.

Tabulka 3: Porovnání kvality určení mezi jednotlivými haploskupinami

Haploskupina	Počet jedinců (n)	Kvalita určení v % (n)		
		Nárůst	Pokles	Bez změny
H1	11	82 (9)	0	18(2)
H2a	14	93(13)	0	7(1)
HV0	20	80(16)	20(4)	0
L0a	32	28(9)	69(22)	3(1)
L1b	107	33(35)	58(62)	9(10)
L1c	47	77(36)	21(10)	2(1)
L2a	294	37(109)	35(104)	28(81)
L2b	29	34(10)	59(17)	7(2)
L2c	60	48(29)	42(25)	10(6)
L2d	10	40(4)	50(5)	10(1)
L2e	3	0	67(2)	33(1)
L3b	24	62(15)	21(5)	17(4)
L3d	98	52(50)	36(36)	12(12)
L3e	110	41(45)	36(40)	23(25)
L3f	32	66(21)	25(8)	9(3)
L3h	5	60(3)	40(2)	0
L3i	3	100(3)	0	0
L3k	2	0	50(1)	50(1)
L4b	6	50(3)	50(3)	0
M1a	9	0	100(9)	0
M1b	5	0	80(4)	20(1)
N9b	1	100(1)	0	0
R0	6	17(1)	0	83(5)
U3a	1	100(1)	0	0
U5b	2	0	0	100(2)
U6a	12	8(1)	83(10)	8(1)
X	7	0	100(7)	0

### 3.2. Intrapopulační úroveň

Populace z Burkiny Faso (GUR, KA1, MO1) jsou charakterizovány poměrně vysokou haplotypovou rozmanitostí. U populačního souboru Gurmančé (GUR), který obsahuje 36 jedinců, je 33 rozdílných haplotypů, určených 89 polymorfními místy. Celkový počet substitucí je 82, z čehož je 78 tranzic a 4 tranzverzí. Populační soubor Kassenové (KA1), který tvoří 33 jedinců, obsahuje 32 odlišných haplotypů vymezených 78 polymorfními místy. Substitucí je zde 72, kde 65 připadá na tranzice a 7 na tranzverze. U

Mossiů (MOS1), kteří tvoří populační soubor o 35 jedincích, je 34 různých haplotypů definovaných 92 polymorfními místy. Zjištěných substitucí je zde 86, což odpovídá 79 tranzicím a 7 tranzverzím.

K hodnocení genetické diverzity jsem využil základních parametrů, jako jsou genová diverzita, nukleotidová diverzita, párové rozdíly, Harpendingův index, Tajimův D a Fuův  $F_s$  test neutrality. Genetickou diverzitu jsem hodnotil jak u mnou zpracovaných souborů, tak i u souborů publikovaných jinými autory, viz tabulka 4.

Genová diverzita pro kontrolní úsek mtDNA u mnou zpracovaných vzorků z Burkiny Faso vykazuje vysoké hodnoty blížíící se 1. Dosahuje podobných hodnot u všech tří populací, genová diverzita pro GUR je 0,993, pro KA1 0,998 a pro MO1 0,998. Ostatní zkoumané populace vykazují hodnoty více rozdílné. Vysokých hodnot, 1 nebo blížíící se 1, dosahují populace z Burkiny Faso a Jorubové z Nigérie. Nižší hodnoty pak mají populace z Mali (0,993 a 0,997) a Ghany (0,990), zatímco populace z Mauritánie dosahují ještě o něco nižší genové diverzity (0,981). Relativně nízké hodnoty vykazují populace Tuaregů, především pak Tuaregové z Libye (0,677), a Mandenkové ze Senegalu (0,969). Zdá se tedy, podle geografického výskytu těchto populací, že genová diverzita klesá od populací žijících na východě západní Afriky směrem k populacím vyskytujícím se na západě tohoto regionu a také od jihu na sever.

Nukleotidová diverzita populačních vzorků z Burkiny Faso vykazuje podobnost. Zatímco u MO1 (0,012) a GUR (0,011) je její hodnota obdobná, u KA1 (0,009) je hodnota nižší. Stejně je tomu tak i u převzatých populačních vzorků z Burkiny Faso, jejichž jednotlivé populace mají hodnoty tohoto parametru velmi podobné. Z hlediska všech populačních souborů, dosahuje nejvyšších hodnot populace z Guinea-Bissau (0,02), čímž výrazně převyšuje ostatní populace. Poměrně vysokých hodnot dosahují ještě populace z Ghany (0,013) a Tuaregů z Nigeru (0,012). Naopak nejnižší hodnotu nukleotidové diverzity má soubor z Mauritánie (0,006). Na rozdíl od genové diverzity zde není zřetelný geografický trend, populační vzorky se zdají být z hlediska nukleotidové diverzity poměrně homogenní, s vybočujícími populacemi zmíněnými výše.



Tabulka 4 : Genetická diverzita všech zkoumaných souborů

Populace	Zkratka	<i>n</i>	<i>k</i>	<i>S</i>	Genová diverzita (SD)	Nukleotidová diverzita (SD)	Průměrný počet párových rozdílů (SD)	<i>r</i>	<i>D</i>	<i>F<sub>s</sub></i>
Gurmančé	GUR	36	33	89	0,993 +/- 0,009	0,011 +/- 0,005	16,11 +/- 7,35	0,011	-0,943	-15,405**
Kassenové 1	KA1	33	32	78	0,998 +/- 0,008	0,009 +/- 0,005	14,02 +/- 6,45	0,004	-1,057	-19,625**
Mossiové 1	MO1	35	34	92	0,998 +/- 0,007	0,012 +/- 0,006	17,12 +/- 7,8	0,003	-0,881	-18,887**
Bisa	BIS	31	31	88	1,000 +/- 0,008	0,010 +/- 0,005	15,12 +/- 6,95	0,005	-1,245	-19,863**
Kassenové 2	KA2	27	25	80	0,994 +/- 0,011	0,009 +/- 0,005	14,06 +/- 6,51	0,005	-1,318	-10,690**
Lyela	LYE	37	36	88	0,998 +/- 0,006	0,011 +/- 0,005	16,47 +/- 7,51	0,004	-0,893	-21,578**
Marka	MAR	28	27	78	0,997 +/- 0,010	0,010 +/- 0,005	15,54 +/- 7,15	0,011	-0,842	-13,106**
Mossiové 2	MO2	34	31	73	0,992 +/- 0,009	0,008 +/- 0,004	12,15 +/- 5,63	0,005	-1,226	-14,919**
Nuna	NUN	26	26	79	1,000 +/- 0,010	0,010 +/- 0,005	15,19 +/- 7,02	0,006	-1,073	-14,587**
Pana	PAN	18	18	63	1,000 +/- 0,018	0,009 +/- 0,005	13,63 +/- 6,43	0,011	-1,129	-8,201**
Samové (sever)	NSA	35	31	79	0,993 +/- 0,008	0,009 +/- 0,004	13,36 +/- 6,16	0,005	-1,220	-14,689**
Samové (jih)	SSA	39	35	91	0,993 +/- 0,008	0,009 +/- 0,004	13,81 +/- 6,33	0,008	-1,354	-18,538**
Samoja	SAM	16	14	64	0,983 +/- 0,027	0,011 +/- 0,005	15,9 +/- 7,49	0,014	-0,820	-2,214
Jorubové	YOR	22	22	57	1,000 +/- 0,013	0,010 +/- 0,005	14,71 +/- 6,84	0,006	-0,316	-11,114**
Mandenkové	MAN	22	16	53	0,969 +/- 0,021	0,011 +/- 0,005	15,84 +/- 7,35	0,023	0,349	-1,074
Akanové	AKA	191	121	139	0,990 +/- 0,002	0,013 +/- 0,006	15,24 +/- 6,84	0,002	-1,120	-23,855**
Malinké	MALM	31	29	74	0,993 +/- 0,011	0,010 +/- 0,005	15,06 +/- 6,92	0,005	-0,669	-13,736**
Bambara	MALB	52	49	109	0,997 +/- 0,004	0,011 +/- 0,005	16,56 +/- 7,49	0,002	-1,175	-24,223**
Maurové	MAUR	64	44	67	0,981 +/- 0,007	0,006 +/- 0,003	9,43 +/- 4,39	0,005	-1,174	-24,133**
Tuareg Aw Ta	TAWT	129	21	59	0,677 +/- 0,045	0,009 +/- 0,005	7,61 +/- 3,57	0,138	-0,938	0,791
Guinea-Bissau	GUB	79	70	97	0,996 +/- 0,002	0,020 +/- 0,010	14,51 +/- 6,57	0,002	-0,862	-24,206**
Tuareg (Tanut)	TTAN	31	23	76	0,969 +/- 0,019	0,012 +/- 0,006	14,34 +/- 6,60	0,009	-0,938	-4,329
Tuareg (Gossi)	TGOS	21	13	45	0,928 +/- 0,035	0,009 +/- 0,005	10,83 +/- 5,13	0,045	-0,515	-0,366
Tuareg (Gorom - Gorom)	TGOR	38	12	38	0,881 +/- 0,025	0,008 +/- 0,004	9,84 +/- 4,61	0,064	0,441	2,945

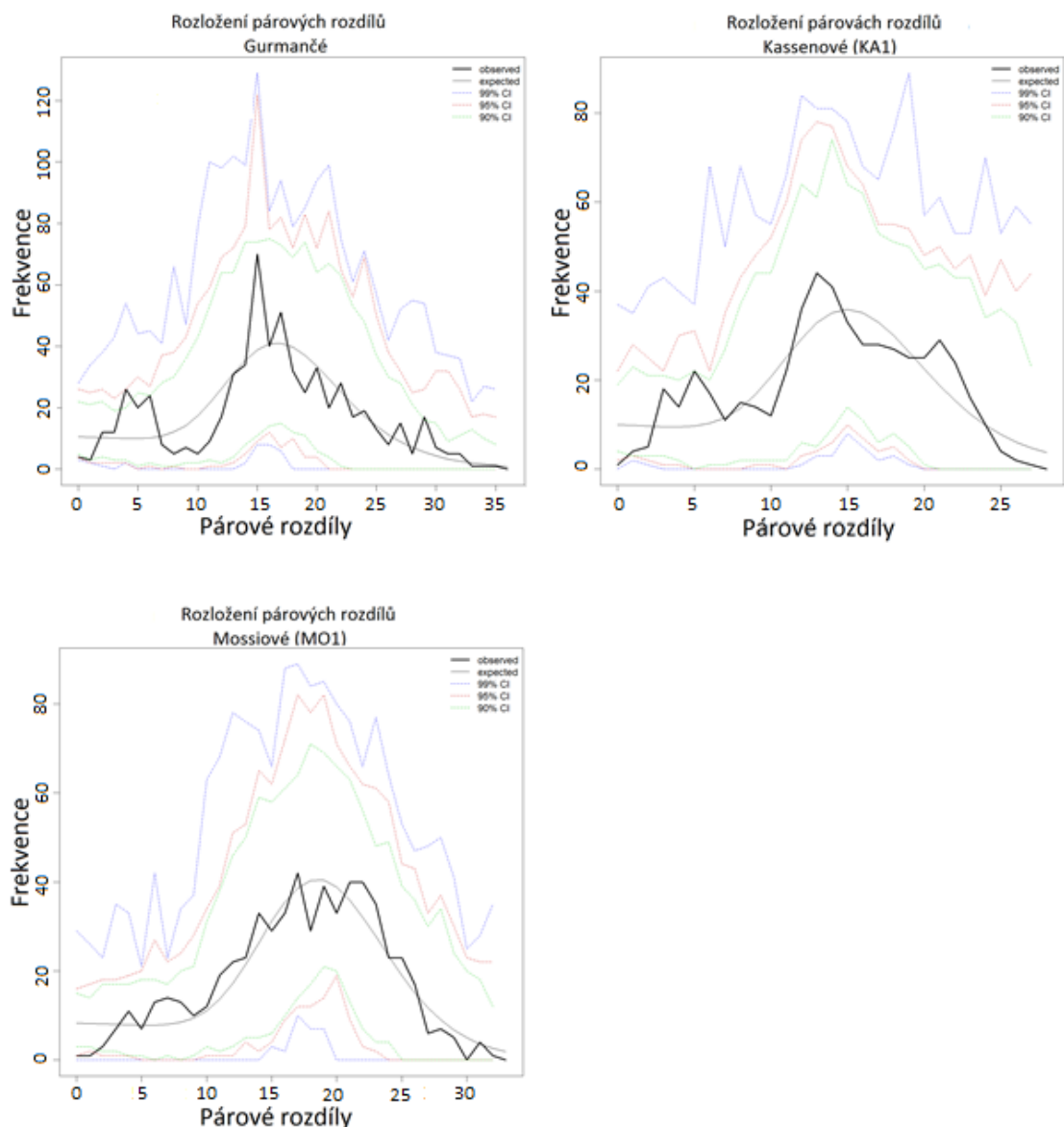
*n* – počet jedinců, *k* – počet rozdílných haplotypů, *S* – počet polymorfních míst, *r* – Harpendingův (Ragedness) index, *D* - Tajima *D*, Tajimův test neutrality, *F<sub>s</sub>* – Fuův test neutrality  
 \*\**p* < 0,01

Průměrný počet párových rozdílů pro kontrolní oblast mtDNA dosahuje nejvyšších hodnot u Mossiů (MO1 – 17,12) z Burkiny Faso. U ostatních populací jsou hodnoty průměrného počtu párových rozdílů víceméně srovnatelné. Ze souboru vystupují populace Tuaregů, kteří vykazují znatelně nižší hodnoty, jedná se především o Tuaregy z Libye (7,61), Mali (10,83) a Burkiny Faso (9,84). Tuaregové vyskytující se na území Nigeru však mají hodnotu srovnatelnou s ostatními populacemi (14,34). Nízké hodnoty vybočující z ostatních populací, dosáhli ještě Maurové (9,43).

Rozložení párových rozdílů (*mismatch distribution*), u nichž jsem sledoval Harpendingův (*Ragedness*) index, dosáhlo u zpracovaných burkinských populací značně

rozdílných hodnot. Populace Kassenů (KA1 – 0,004) a Mossiů (MO1 – 0,003) dosáhly relativně nižších hodnot ve srovnání s Gurmančé (0,011), která vykazuje hodnotu výrazně vyšší (obrázek 4). Vysoké hodnoty se opět ukázaly u populací Tuaregů, především z Libye (0,138). K populacím s vysokou hodnotou  $r$  se řadí i Mandenkové ze Senegalu (0,023). Ostatní populační vzorky vykazují relativně rozkolísané hodnoty, přičemž nejnižší hodnoty mají populace Ghany (0,002) a Guinea-Bissau (0,002).

Obrázek 4: Rozložení párových rozdílů pro kontrolní oblast mtDNA populací z Burkiny Faso.



Tajimův test selektivní neutrality posloužil jako další ukazatel vývoje. Téměř u všech populací vyšla tato hodnota záporná, což poukazuje na recentní populační růst nebo expanzi. Nejvyšších záporných hodnot dosáhly populace jižních Samů (-1,354) a Kassenů (KA2 -1,318) z Burkiny Faso. Výjimku tvoří populační vzorky Mandenků ze Senegalu a Tuaregů z Burkiny Faso, které v tomto testu získaly kladné hodnoty, což naznačuje možnou dlouhodobou stálost v populačním rozvoji nebo recentní efekt hrdla lahve. U žádné z populací nevyšla hodnota tohoto testu statisticky signifikantní.

Obdobným testem pro zjišťování populační dynamiky, avšak citlivějším, je Fu's Fs test. Záporná hodnota tohoto testu opět poukazuje na nedávný populační růst či expanzi, která se ukázala téměř u všech zkoumaných populací. Nejvyšší statisticky signifikantní záporné hodnoty mají populace z Mali (-24,223) a z Guinei-Bissau (-24,206). Kladných hodnot, a tedy předpokládané dlouhodobé populační stálosti nebo recentní efekt hrdla lahve, dosáhly populace Tuaregů z Burkiny Faso, Libye a Mali, pro které však hodnota statistické pravděpodobnosti nebyla signifikantní.

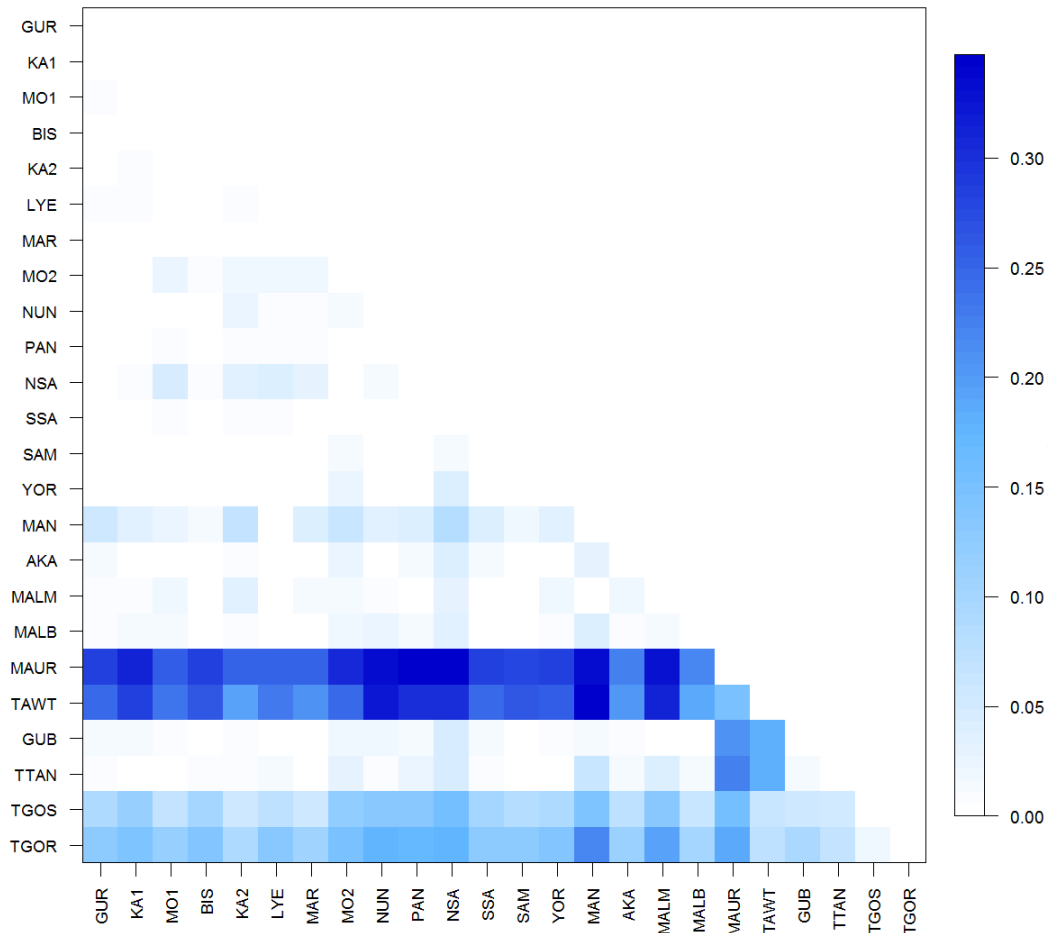
### **3.3. Interpopulační úroveň**

#### **3.3.1. Genetické vzdálenosti**

Genetické vzdálenosti všech párů populačních vzorků a jejich statistická významnost jsou uvedeny v tabulce S2 a znázorněny na obrázku 5. Hodnocené populace z Burkiny Faso (GUR, KA1 a MO1) mezi sebou nevykazují signifikantní rozdíly ( $p=5\%$ ). Všechny tři však prokázaly statistickou odlišnost na 1% hladině významnosti s populacemi Maurů a libyjských, malijských a burkinských Tuaregů. Gurmančé navíc prokázali rozdílnost od populací z Guinei-Bissau a Kassenů (KA1) a s Mandenky ( $p=5\%$ ).

Ostatní populace vykazují celou řadu zajímavých podobností a rozdílů. Jedná se především o populace severních Samů, Mandenků, Maurů, Tuaregů z Mali, Burkiny Faso a Libye, které se od ostatních populací signifikantně odlišují ( $p=1\%$ ). Statisticky prokázanou odlišnost vykazují populace Tuaregů téměř od všech ostatních populací, s výjimkou Tuaregů z Nigeru, kteří jsou nejbližší ostatním populacím.

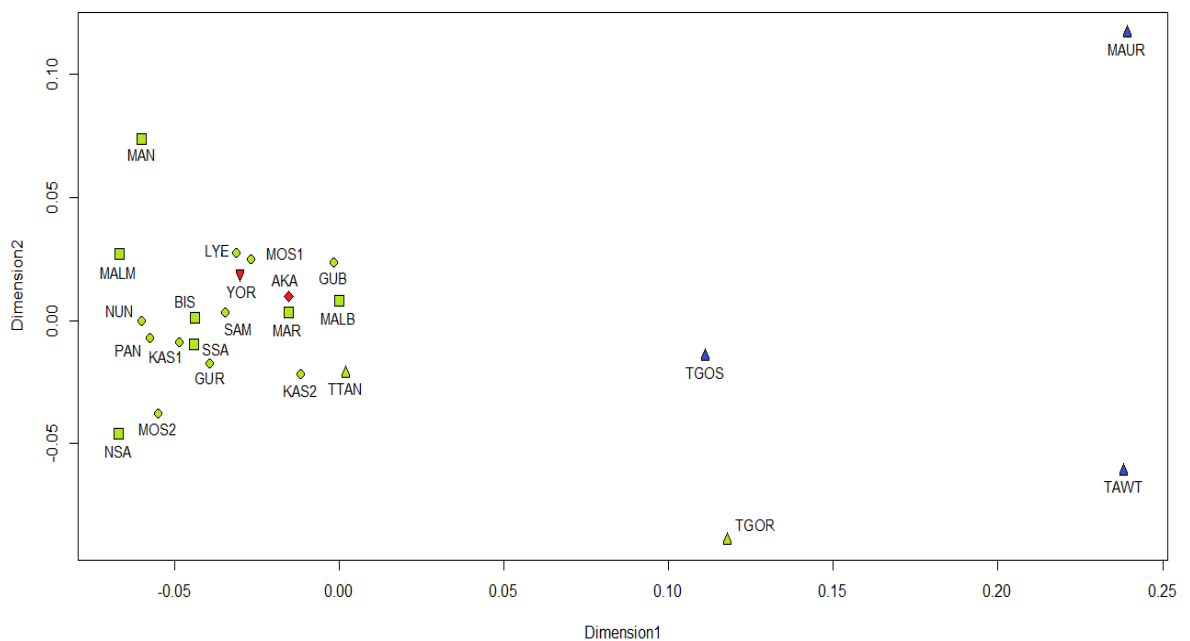
Obrázek 5: Graf znázorňující matici genetických vzdáleností



Výsledky zmíněné výše dokládá analýza genetických vzdáleností všech zpracovaných populačních vzorků pomocí mnohorozměrného škálování, viz obrázek 6. Je zde vidět především separace Maurů a Tuaregů (s výjimkou nigerských), menší izolovanost můžeme pak pozorovat také u Mandenků, severních Samů a Mossiů (MO1). Relativní homogenitu vykazují populace z Burkiny Faso mezi sebou a mezi populacemi Akanů a Jorubů. Zajímavá je i poměrně značná odlišnost sousedících populací z Mali. Pro lepší vyhodnocení výsledků byly populace rozděleny z geografického hlediska do tří skupin: skupina saharská, kam patří populační soubory z Mauritánie, Libye a Tuaregové z Mali, dále pak skupina sahelská, k níž náleží soubory ze Senegalu, Guinei-Bissau,

Burkiný Faso, Mali, Tuaregů z Burkiný Faso a Nigeru, a skupina jižní, kam jsem zařadil populační vzorky z Ghany a Nigerie. Zatímco se sahelská a jižní skupina od sebe téměř neliší, obě skupiny se výrazně odlišují od skupiny saharské. Z lingvistického hlediska je situace obdobná. Oddělenou skupinu zde tvoří pouze berberská jazyková větev, výrazně se odlišující od ostatních, ale i jednotlivé soubory uvnitř této větve mezi sebou. Nejbližší k ostatním populacím mají Tuaregové z Nigeru. Ostatní jazykové větve lze jen obtížně rozlišit, nevykazují žádnou strukturu rozložení.

Obrázek 6: Genetické vzdálenosti souborů zobrazeny pomocí mnohorozměrného škálování (MDS).



Symbole jsou odlišené jazykové skupiny: nigerokonžská - □ mande, ○ gur, ▽ benue-kongo, ◇ kwa; afroasijská - △ berber; barvami jsou odlišené geografické skupiny: sahelská (zeleně), saharská (modře), jižní (červeně)

### 3.3.2. Genetická struktura populací

Genetickou strukturu jsem zjišťoval za využití analýzy molekulárního rozptylu (AMOVA). Nejdříve jsem hodnotil všechny populace jako jednu skupinu. Jak můžeme vidět v tabulce 6, rozdíly mezi všemi populacemi zahrnutými v naší práci odpovídá 7,94 % genetické variability. Tato hodnota spíše poukazuje na homogenitu v této skupině. Dále jsem hodnotil genetickou strukturu podle několika kritérií, k objasnění jejího rozložení v souboru, viz tabulka 6.

Z lingvistického hlediska jsem populace rozdělil do skupin podle příslušnosti k jazykové rodině a příslušných jazykových větví. Rozdíly mezi skupinami na základě jazykových rodin (nigerokonžská a afroasijská) vysvětlují 11,94% genetické variability, přičemž 2,64% variability odpovídá rozdílu mezi populacemi patřící do každé z jazykových rodin. Samostatná analýza jazykových rodin jako jednoho souboru ukázala heterogenitu afroasijské rodiny (variabilita skupiny – 12,3%), a homogenitu nigerokonžské rodiny (0,87% genetické variability). Obdobnou strukturu jsem získal i po seskupení populací s ohledem na příslušnost k jazykové větvi (gur, mande, berber, benue-kongo, kwa). Diference mezi takto vytvořenými skupinami (jednotlivé větve) jsou zodpovědné za 6,08 % genetické variability, zatímco rozdíl mezi jednotlivými populacemi v rámci jazykových větví činí 3,48 % genetické variability.

Rozdělení populací do skupin podle jejich geografického výskytu (saharská skupina, sahelská a jižní skupina) vedlo k vysvětlení rozložení genetické struktury následovně: 7,91% připadlo na rozdíly mezi skupinami, kdežto 2,94% vysvětluje rozdíly mezi populacemi v jednotlivých geografických regionech. Porovnání párů geografických oblastí prokázalo minimální rozdíly mezi sahelskou a jižní skupinou (rozdíl mezi těmito skupinami je vysvětlen 0,02% genetické variability), zatímco rozdíly mezi sahelskou a saharskou skupinou jsou znatelně větší (13,9 % genetické variability). Seskupení populací na základě grafu MDS ukázalo podobné výsledky jako u geografického rozdělení. Podíl genetické variability mezi jednotlivými skupinami je 7,5% a mezi populacemi uvnitř z každé skupin je 1,6%, pokud však byly odstraněny odlehlé populace: Mandenkové, Maurové, Tuaregové z Libye, Mali a Burkiny Faso, rozdíly mezi všemi populacemi klesly na 0,76% genetické variability.

Tabulka 6: Analýza molekulárního rozptylu (AMOVA).

Kriterium	Počet skupin	Variabilita mezi skupinami	Variabilita mezi populacemi uvnitř skupiny	Variabilita uvnitř populací
Všechny populace	1		7,94%	92,06%
Jazykové rodiny	2	11,94%	2,64%	90,44%
-afroasijská	1		12,3%	87,7%
-nigerokonžká	1		0,87%	99,13%
Jazykové větve	5	6,08%	3,48%	85,94%
Geografické rozdělení	3	7,91%	2,94%	89,15%
-Sahelská a jižní skupina	2	0,02%	1,85%	98,13%
-Sahelská a saharská skupina	2	13,90%	3,18%	82,82%
Na základě $F_{ST}$ (MDS)	6	7,50%	1,60%	90,91%
-bez odlehlých populací	1		0,76%	99,24%

### 3.3.3. Korelace mezi geografickými a genetickými vzdálenostmi

Mantelův test korelace matic mezi geografickými a genetickými vzdálenostmi demonstruje vliv geografie. Korelace mezi těmito vzdálenostmi vykazuje signifikantní lineární závislost ( $r = 0,523$ ;  $p = 0,012$ ).

## 4. Diskuse

### 4.1. Fylogetická klasifikace

Databáze PhyloTree (van Oven a Kayser 2009) je dobrým nástrojem pro klasifikaci haploskupin, třeba ve spojení s aplikací HaploGrep. Hojně je tato databáze využívána v recentních studiích, např. Barbieri et al. 2013, 2014, Boattini et al. 2013, Rito et al. 2013 a další. Ačkoli byl v minulosti k určování mtDNA haploskupin využíván pouze HVS-1 (v mnoha případech doplněn o RFLP kódujícího úseku), zdá se, že úsek HVS-2 je rovněž vysoce informativní. Předpoklad, že na základě delší sekvence bude klasifikace přesnější, se zdá být správný, ale je tomu skutečně tak? V našem souboru byl prokázán nárůst pravděpodobnosti určení haploskupiny u 408 haplotypů po otestování celé kontrolní oblasti mtDNA (tedy HVS-1 a HVS-2). V tomto případě je příspěvek HVS-2 znatelný a má upřesňující charakter. U 376 haplotypů však došlo po analýze celé kontrolní oblasti ke snížení kvality určení, což může být způsobeno nedostatečným množstvím dat v referenční databázi. Sekvence, kterým byla přiřazena odlišná haploskupina na základě úseků HVS-1 a HVS-2, pravděpodobně nesou méně obvyklou kombinaci mutací, která se v referenční databázi nevyskytuje, respektive porovnávané sekvence neobsahují všechny mutace, kterými je daná haploskupina definována. V 278 případech byla haploskupina určena shodně, ale kvalita určení klesla. To může být způsobeno tím, že čím delší je testovaný úsek, tím je pravděpodobnost přesné shody za neúplné databáze nižší, a tudíž klesá i kvalita určení. Tato skutečnost by mohla vysvětlit i nejnižší počet 100% určených haploskupin pomocí celé kontrolní oblasti a vyšší počet 100% určení u kratších úseků. Nejvyšší počet 100% kvality určení haploskupin byl pomocí úseku HVS-2, nicméně většina haploskupin byla určena odlišně v porovnání s HVS-1 a celým kontrolním úsekem. Shoda v určení haploskupiny mezi HVS-1 a celým kontrolním úsekem dosáhla největšího počtu (oproti HVS-1 a HVS-2, a HVS-2 a kontrolní oblasti), což může poukazovat na upřesňující úlohu HVS-2 i když by tyto haploskupiny mohly být určeny pouze na základě HVS-1. Je třeba rovněž vzít do úvahy skutečnost, že badatelé k celogenomovým analýzám často vybírají jen ty vzorky, které jsou diferencovány na základě HVS-1. Variabilita tohoto



úseku je pak ve PhyloTree zastoupena více než HVS-2. Na druhou stranu některé fylogenetické linie by nemohly být určeny bez HVS-2 úseku přesně. Například haploskupinu L2 nelze odlišit od její linie L2c bez informací obsažených v HVS-2 (Salas et al. 2002).

V této práci byla ke klasifikaci použita verze 16 (*Build 16*) databáze PhyloTree a výsledky byly porovnány s přecházející verzí 15. Určení haploskupiny se v 798 případech (z 950) tedy v 84 % shodovalo, u ostatních populačních vzorků byly základní haploskupiny určeny stejně, ale lišily se v klasifikaci hlubších větví. Tyto rozdíly lze přičíst aktualizacím databáze a navýšení počtu sekvencí dostupných ke srovnání (Build 15 obsahoval 16 810 sekvencí, zatímco Build 16 zahrnuje již 20 666 sekvencí). Množství sekvencí v databázi hraje tedy upřesňovací roli při určování haploskupin a podílí se tak i na kvalitě určení. Bohužel se nepodařilo nalézt studie, které by se zabývaly určováním haploskupin na základě různých segmentů mtDNA a jejich porovnáváním. Nejvíce zastoupenou haploskupinou v souboru zpracovaném v této práci byla haploskupina L a její větve L0 – L4. Výkyvy v kvalitě určení byly pozorovány i u ostatních haploskupin, avšak s výjimkou haploskupin M, N a U, což bylo zřejmě způsobeno nízkým počtem jedinců.

Skladba haploskupin v našem západoafrickém souboru přibližně odpovídá distribuci popsané pro tuto oblast jinými autory (Salas et al. 2002, Černý et al. 2007, Podgorná et al. 2013), s výjimkou haploskupiny H, které je typická pro Evropu, ale poměrně početná je i v severní Africe (Ennafaa et al. 2009, Bekada et al. 2013). Neobvyklým nálezem byla ovšem haploskupina X (průměrná kvalita určení v rámci této haploskupiny byla 86,9 %), která není pro západní Afriku příliš typická, zřejmě byla do této oblasti zanesena ze severovýchodní Afriky či Blízkého východu, kde je považována za jeden z reliktních prvních úspěšné mimo-africké expanze anatomicky moderních lidí (Fernandes et al. 2012).

Ačkoli nejvíce zastoupenými haploskupinami byly L0 - L4 a jejich větve, hojně rozšířené byly i severoafrické haploskupiny a linie U a H, které byly určeny především u maurských a tuarežských populací. Nejvyšší zastoupení měly tyto haploskupiny u Tuaregů v rozpětí 16 % (TTAN) - 70 % (TGOR), což však výrazně převyšuje ostatní populace, kde je četnost těchto haploskupin v průměru 2,5 %. Výskyt severoafrických haploskupin u Maurů a Tuaregů může naznačovat příchod těchto populací do sahelu ze severu, což by mohlo souviset i s klimatickými změnami v průběhu holocénu.

## 4.2. Genetická struktura západoafrického sahelu

Hlavním cílem této diplomové práce bylo stanovit populační strukturu a míru migrační aktivity v africkém sahelu. Pokud jsem hodnotil celý soubor jako celek, byl zřetelný vzor v rozložení genetické variability mezi populacemi, ale po odstranění odlehlých populací (MAN, MAUR, TAWT, TGOS, TGOR) na základě MDS, tato struktura vymizela. Relativně nižší genetické rozrůznění v západoafrickém sahelu z pohledu mtDNA bylo popsáno i jinými autory (Černý et al. 2007, Barbieri et al. 2012, Podgorná et al. 2013) a tento fakt je podepřen i výzkumy autozomálních lokusů (Adeyemo et al. 2005, Reed a Tishkoff 2006). Tyto skutečnosti poukazují na homogenitu jeho populací, způsobenou silným genovým tokem nebo nedávným původem ancestrální populace.

Vyšší genetická struktura celého souboru by se dala vysvětlit vlivem geografických (resp. klimatických) a lingvistických faktorů nebo příchodem geneticky odlišných populací ze severu. Genetické rozdíly měřené pomocí  $F_{ST}$  vzdáleností jistý geografický vzor vykazují, což je dobře vidět i z grafu MDS. Geografický vzor struktury mtDNA variability byl také zaznamenán již dříve v západní Africe (González et al. 2006, Fendt et al. 2012). Je třeba ale upozornit na skutečnost, že členění afrických regionů není přesně definováno a může se v různých studiích lišit, přičemž často bývá omezeno jen základním dělením na saharskou a subsaharskou oblast. Pro účely této práce jsem rozdělil region západní Afriky na tři geografické oblasti podle klimatických zón na skupinu saharskou, sahelskou a jižní. Zatímco sahelská a jižní skupina jsou si geneticky blízké, saharská skupina se odlišuje. Toto zjištění staví Saharu do role geografické bariéry a může indikovat osídlení západní Afriky z jihu nebo východu subsaharskými populacemi a reflektuje rozdíly mezi severní a subsaharskou částí Afriky, které jsou popisovány řadou autorů (Rando et al. 1998, Salas et al. 2002, 2004).

Dříve popsané migrace v severo-j jižním (a opačném) směru v závislosti na klimatických výkyvech (McIntosh a McIntoch 1988, Drake et al. 2011) ne zcela odpovídají mým zjištěním. Vzhledem k výsledkům distribuce párových rozdílů, které vypovídají o populačních expanzích, respektive vyšší efektivní velikosti a tudíž i vyšší pravděpodobnosti genového toku, by se dalo u sahelských populací usuzovat, že migrace probíhaly mezi populacemi sahelu navzájem. Tyto výsledky tedy podporují větší význam obousměrného migračního koridoru podél afrického sahelu (Černý et al. 2007), s relativně

nižším významem migrací v severojižním směru i za předpokladu existence vodních zdrojů ve vlhkých fázích klimatu (Drake et al. 2011). Zdá se, že saharskou bariéru mohly překonat jen malé populační skupiny, které šířily některé subsaharské haploskupiny nejen do severní Afriky (Podgorná et al. 2013), ale i dále přes Gibraltarskou úžinu do Evropy (Cerezo et al. 2012). Opačný směr je patrný naopak ve výskytu euroasijských mtDNA haploskupin jako jsou U6 a M1 (Pennarun et al. 2012), ale i R1b v úrovni Y chromozomu (Cruciani et al. 2010, González et al. 2013).

Ačkoli geografické rozdělení vykazuje relativní homogenitu mezi populacemi uvnitř skupin, v porovnání s MDS jsou zde v rámci skupin viditelné odchylky jednotlivých populací. Od ostatní populací západoafrického sahelu se liší Mandenkové a burkinští Tuaregové. U Mandenků může být jejich odlehlost dána geografickou vzdáleností, kdežto u Tuaregů by mohl hrát jistou roli i odlišný původ a jazyková diferenciacce. Větší rozdíly jsou pozorovatelné v saharské skupině. Přestože sdílí stejný jazyk (berberská větev afroasijské jazykové rodiny) jsou si navzájem geneticky vzdálenější. V tomto případě hraje roli geografická vzdálenost, ale izolovanost Tuaregů by mohla být vysvětlena i soudržností a opozicí vůči ostatním pastevcům zapříčiněnou soutěží o omezený přístup k pastvinám tak jako je tomu i v jiných oblastech Afriky (Thebaud a Batterbury 2001).

Analýza korelace genetických a geografických vzdáleností pomocí Mantelova testu prokázala stav vzdálenostní izolace i tehdy, když byly geneticky odlišné skupiny Tuaregů do analýzy začleněny. Ottoni et al. (2009) vysvětluje genetickou odlehlost libyjských Tuaregů působením genetického driftu a efektu zakladatele spojeným s oddělením této skupiny od ancestrální populace, přičemž působení genetického driftu naznačují i výsledky této diplomové práce. Migrace však musely probíhat i přes izolace způsobené klimatickými poměry v pozdním holocénu.

V otázce lingvistických faktorů je také možné pozorovat strukturu genetické variability a to především na úrovni jazykových rodin. Tato struktura se zdá být odpovídající geografickému výskytu populací. Je zde patrná homogenita nigerokonžské a heterogenita afroasijské rodiny, ale i jejich vzájemná odlišnost. Heterogenita afroasijské jazykové rodiny by mohla být dána geografickou vzdáleností jednotlivých populací nebo jejím nízkým zastoupením. Zajímavá je výjimka tvořena nigerskými Tuaregy, u kterých ačkoli jsou klasifikováni do afroasijské jazykové rodiny, jsou geneticky blíže rodině nigerokonžské, což je dobře vidět na grafu mnohorozměrného škálování (MDS). Spojitost Tuaregů z Nigeru se subsaharskými populacemi byla detekována již dříve (Pereira et al.

2010), prozatím však pro ni není žádné vysvětlení. V úrovni jazykových větví již není struktura genetické diverzity tak patrná a je spíše odrazem rozdělení jazykových rodin. Odlehlost kordofánské větve může poukazovat na brzkou migraci západoafrických populací východním směrem, ale pro toho tvrzení chybí genetické důkazy. Genetická struktura mtDNA na úrovni jazykových větví nebyla v západní Africe pozorována, ale byl zde popsán vztah mezi jazykovou příslušností a genetickou diverzitou Y chromozomu, z čehož vyplývá vliv patrilokality v této oblasti, kdy se žena přivádá do cizí etnolingvistické komunity (Barbieri et al. 2012).

Z intrapopulačních analýz usuzují, že populace západoafrického sahelu hodnocené v této diplomové studii vykazují poměrně vysoký stupeň genetické diverzity, což je v souladu s již dříve publikovanými výsledky (Salas et al. 2002, Watson et al. 1996). Vysoký stupeň genetické diverzity a populační diferenciace může být zajištěn dvěma mechanismy – buď mohlo dojít k osídlení této oblasti již dříve (nejpozději v průběhu holocéního klimatického optima) anebo zde mohlo probíhat mísení lingvisticky a geneticky různých populací, za předpokladu jejich zvýšené mobility. Rozšíření nigerokonžské jazykové rodiny, ke které většina zkoumaných populací západoafrického sahelu patří, vykazuje dle lingvistů známky prostorové expanze – postupné šíření populací a kolonizaci nových území plošně spíše než rychlé šíření populací jako tomu bylo v případě bantuské expanze ve střední a jižní Africe (Blench 2006). Souvislost osídlení západní Afriky s holocéním klimatickým optimem podporují archeologické nálezy (Roset 1987, Shaw a Daniels 1984, Chenorkian 1983) a naznačují to i genetické studie (Barbieri et al. 2012). Na rozdíl od Afriky východní, kde se střídaly epizody mísení a delší genetické izolace (Poloni et al. 2009), se zdá, že v západní části kontinentu probíhal genový tok mezi populacemi po delší dobu a úloha genetického driftu zde byla minimální.

Z tohoto schématu ovšem vybočují Maurové a Tuaregové (s výjimkou nigerských), jejichž hodnoty genetické diverzity jsou znatelně nižší a poukazují tak na genetickou izolaci, která byla popsána i u jiných berberských populací (Fadhlaoui-Zid et al. 2013). Zdá se, že v rámci izolace v saharské poušti došlo k působení genetického driftu, který tyto skupiny odlišil od sousedních populací. Na odlišnost Maurů od subsaharských, ale i severoafrických populací poukazují i další autoři (Rando et al. 1998, González et al. 2006). Genetická izolace tuarežských skupin může být podmíněna také odlišnou jazykovou příslušností, válečnými vztahy se sousedními skupinami, silnou sociální hierarchií, ale i odlišnou subsistenční strategií. Tuaregové jsou tradičními pastevcí, u kterých se obecně

předpokládá nižší efektivní velikost než u zemědělců – farmářů (Cavali-Sforza 1996), což ještě více podporuje roli genetického driftu a tím i odlišnosti od sousedních populací. Nízké hodnoty genetické diverzity byly také popsány ve studii Ottoni et al. 2009. Hodnoty genetické diverzity nigerských Tuaregů se ovšem podobají spíše ostatním populacím sahelu. Jejich bližší vztah k ostatním skupinám je patrný i z MDS. Tento vztah mezi nigerskými Tuaregy z oblasti Tanut a populacemi žijícími se v sahelském pásmu může být zapříčiněn klimatickými výkyvy v průběhu holocénu, kdy byly populace Tuaregů nuceny se stáhnout ze Sahary do jižnějších oblastí a přijít tak do kontaktu se subsaharskými populacemi. Neumím ovšem vysvětlit, proč se jednalo jen o jednu skupinu Tuaregů. Jinou interpretací by mohl být i obchod otroky, při kterém Tuaregové zotročili části populací v sahelu, které později přijali za své. Jedna ze sahelských skupin hovořících jazykem tamašek a označovaná jako Bella je dokonce složena pouze z potomků tuarežských otroků (Černý, osobní sdělení).

Z pohledu genetické diverzity se mnou zpracované vzorky (GUR, KA1, MO1) jeví homogenně a je pravděpodobné, že jsou odvozeny z jedné ancestrální populace a/nebo že mezi nimi působil silný genový tok. Podobné vlastnosti vykazují i jiné populační soubory z Burkiny Faso publikované již dříve (Barbieri et al. 2012). Z hlediska celého souboru lze pozorovat východo-západní trend poklesu genové diverzity v této oblasti, který odpovídá již dřívějším pozorováním (Chen et al. 1995, Ingman et al. 2000). Nukleotidová diverzita a průměrný počet párových rozdílů nevykazují, na rozdíl od genové diverzity, pozorovatelný geografický trend. Oba tyto parametry spíše potvrzují odlišnost Maurů a Tuaregů od ostatních populací. Signifikantních hodnot Fuova Fs testu, který by mohl vypovídat o populační expanzi, dosáhly téměř všechny populace v tomto souboru. Výjimkou jsou Samoja, Mandenkové a všechny skupiny Tuaregů. Nesignifikantní hodnoty testů Fuova Fs a Tajimova D v úrovni mtDNA mohou poukazovat na ztrátu signálu demografické expanze v důsledku průběhu následných populačních událostí (Bandelt a Foster 1997, Excoffier and Schneider 1999). Tento jev byl popsán u lovecko-sběračských populací střední a jižní Afriky (Pereira et al. 2001) u sahelských Fulbů (Černý et al. 2006, 2011) a některých severoafrických populací (Cherni et al. 2005) a předpokládá se, že vzniká jako dopad specifického výběru partnerů, kdy jsou dívky vyvádány do okolních populací (Destro-Bisol et al. 2004). Nesignifikantní hodnoty testů selektivní neutrality v souvislosti s nízkou hodnotou rozložení párových rozdílů, mohou naznačovat konstantní populační velikosti po dlouhou dobu (Ramos-Onsins a Rozas 2002).

## 5. Závěr

V této práci jsem zjišťoval jakou úlohu má při fylogenetické klasifikaci mtDNA haplotypů HVS-2 a také jsem se pokusil, z pohledu celého kontrolního úseku, poodhalit populační strukturu a migrace v africkém sahelu. Součástí této práce byla také analýza 104 nových sekvencí kontrolního úseku mtDNA z Burkiny Faso.

Zdá se, že při fylogenetické klasifikaci hraje úsek HVS-2 poměrně významnou roli a má upřesňující charakter nejen pro linie L0-L4, ale i pro ostatní haploskupiny. Některé fylogenetické linie by nemohly být bez tohoto úseku spolehlivě určeny. Z analýz také vyplývá, že k přesnému určení haploskupiny je vhodnější delší úsek, ovšem za předpokladu že referenční databáze obsahuje dostatečné množství dat.

Výsledky analýz genetické diverzity poukazují na její relativně vysoké hodnoty a homogenitu v africkém sahelu, jsou zde viditelné rozdíly mezi severní a subsaharskou Afrikou. Zdá se, že na genetickou strukturu západní Afriky působí jazykové vlivy méně než geografické faktory, jejichž struktura je více patrná. Vzhledem k závislosti genového toku na geografických vzdálenostech, relativní homogenitu sahelského pásma a jeho odlišnost od severně se vyskytujících populací, se jeví pravděpodobněji migrace podél sahelského pásma, než trans-saharské migrace, což poukazuje na roli Sahary jako geografické bariéry.

## 6. Seznam zkratk

aDNA	ancient DNA; starobylá DNA
AMOVA	Analysis of Molecular Variance; analyza molekulárního rozptylu
AVČR	Akademie věd České republiky
CRS	Cambridge Reference Sequence; Cambridgeská referenční sekvence (Anderson et al. 1981)
HVS-1,2	hypervariable segment 1,2; hypervariabilní segment 1, 2
MDS	Multidimensional scaling; mnohorozměrné škálování
mtDNA	mitochondrial DNA; mitochondriální DNA
PCR	Polymerase chain reaction; polymerazová řetězová reakce
rCRS	revised Cambridge Reference Sequence; Cambridgeská referenční sekvence revidovaná podle Andrews et al. 1999
rRNA	ribozomalní RNA
tRNA	transferová RNA

## 7. Seznam použité literatury

- Adeyemo AA, Chen GJ, Chen YX, and Rotimi C. 2005. Genetic structure in four West African population groups. *Bmc Genetics* 6.
- Akinboro A, Azeez MA, and Bakare AA. 2008. Frequency of twinning in southwest Nigeria. *Indian J Hum Genet* 14(2):41-47.
- Alberts B, Bray D, Lewis J, Raff M, Roberts K & Watson JD. 1994. Energy conversion: Mitochondria and chloroplasts. In: Alberts B, Bray D, Lewis J, Raff M, Roberts K, Watson JD, editors. *Molecularbiology of the cell*. New York: Garland Publishing, Inc. p 653-720.
- Alexander, J. 1993. The salt industries of West Africa: a preliminary study. In: Shaw T, Sinclair P, Andah B and Okpoko A, editors. *The Archeology of Africa: Food, Metals and Towns*. London: Routledge. p 652-657.
- Allen JF, and Raven JA. 1996. Free-radical-induced mutation vs redox regulation: Costs and benefits of genes in organelles. *Journal of Molecular Evolution* 42(5):482-492.
- Anda MO. 1996. *Yoruba: Heritage library of African peoples*. New York: Rosen Publishing Group. ISBN-10: 0823919889.
- Anderson S, Bankier AT, Barrell BG, Debruijn MHL, Coulson AR, Drouin J, Eperon IC, Nierlich DP, Roe BA, Sanger F et al. 1981. Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature* 290(5806):457-465.
- Andersson SGE, and Kurland CG. 1999. Origins of mitochondria and hydrogenosomes. *Current Opinion in Microbiology* 2(5):535-541.
- Andrews RM, Kubacka I, Chinnery PF, Lightowlers RN, Turnbull DM, and Howell N. 1999. Reanalysis and revision of the Cambridge reference sequence for human mitochondrial DNA. *Nat Genet* 23(2):147.
- Ankel-Simons F, and Cummins JM. 1996. Misconceptions about mitochondria and mammalian fertilization: Implications for theories on human evolution. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 93(24):13859-13863.
- Aubert M, Pike AWG, Stringer C, Bartsiokas A, Kinsley L, Eggins S, Day M, and Gruen R. 2012. Confirmation of a late middle Pleistocene age for the Omo Kibish 1 cranium by direct uranium-series dating. *Journal of Human Evolution* 63(5):704-710.



- Awadalla P, Eyre-Walker A, and Smith JM. 1999. Linkage disequilibrium and recombination in hominid mitochondrial DNA. *Science* 286(5449):2524-2525.
- Ballouche A, and Neumann K. 1995. A new contribution to the holocene vegetation history of the West-African Sahel - pollen from Oursi, Burkina-Faso and charcoal from 3 sites in Northeast Nigeria. *Vegetation History and Archaeobotany* 4(1):31-39.
- Bandelt HJ, and Forster P. 1997. The myth of bumpy hunter-gatherer mismatch distributions. *American Journal of Human Genetics* 61(4):980-983.
- Barbieri C, Vicente M, Rocha J, Mpoloka SW, Stoneking M, and Pakendorf B. 2013. Ancient substructure in early mtDNA lineages of Southern Africa. *American Journal of Human Genetics* 92(2):285-292.
- Barbieri C, Whitten M, Beyer K, Schreiber H, Li M, and Pakendorf B. 2012. Contrasting maternal and paternal histories in the linguistic context of Burkina Faso. *Molecular Biology and Evolution* 29(4):1213-1223.
- Batini C, Coia V, Battaglia C, Rocha J, Pilkington MM, Spedini G, Comas D, Destro-Bisol G, and Calafell F. 2007. Phylogeography of the human mitochondrial L1c haplogroup: Genetic signatures of the prehistory of Central Africa. *Molecular Phylogenetics and Evolution* 43(2):635-644.
- Bekada A, Fregel R, Cabrera VM, Larruga JM, Pestano J, Benhamamouch S, and Gonzalez AM. 2013. Introducing the Algerian Mitochondrial DNA and Y-Chromosome Profiles into the North African Landscape. *Plos One* 8(2).
- Behar DM, Villemans R, Soodyall H, Blue-Smith J, Pereira L, Metspalu E, Scozzari R, Makkan H, Tzur S, Comas D et al. 2008. The dawn of human matrilineal diversity. *American Journal of Human Genetics* 82(5):1130-1140.
- Bensasson D, Zhang DX, Hartl DL, and Hewitt GM. 2001. Mitochondrial pseudogenes: evolution's misplaced witnesses. *Trends in Ecology & Evolution* 16(6):314-321.
- Blench R. 1999. The westward wandering of Cushitic pastoralists. Explorations in the prehistory of Central Africa. In: Baroin C & Boutrais J, editors. *L'Homme et l'animal dans le bassin du lac Tchad*. Paris. p 39-80.
- Blench R. 2006. *Archaeology, Language, and the African Past*. AltaMira Press.
- Blome MW, Cohen AS, Tryon CA, Brooks AS, and 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(5):563-

592.

- Boattini A, Castri L, Sarno S, Useli A, Cioffi M, Sazzini M, Garagnani P, De Fanti S, Pettener D, and Luiselli D. 2013. mtDNA Variation in East Africa Unravels the History of Afro-Asiatic Groups. *American Journal of Physical Anthropology* 150(3):375-385.
- Bogenhagen DF. 1999. Repair of mtDNA in vertebrates. *American Journal of Human Genetics* 64(5):1276-1281.
- Brown DT, Samuels DC, Michael EM, Turnbull DM, and Chinnery PF. 2001. Random genetic drift determines the level of mutant mtDNA in human primary oocytes. *American Journal of Human Genetics* 68(2):533-536.
- Cann RL, Stoneking M, and Wilson AC. 1987. Mitochondrial DNA and human-evolution. *Nature* 325(6099):31-36.
- Cavalli-Sforza LL, Menozzi P, and Piazza A. 1994. The history and geography of human genes. Princeton University Press. p 1059.
- Cavalli-Sforza, L. (1996) The spread of agriculture and nomadic pastoralism: insights from genetics, linguistics and archaeology. In: Harris DR, editor. The origins and spread of agriculture and pastoralism. London: UCL Press. p 51-69.
- Cerezo M, Achilli A, Olivieri A, Perego UA, Gomez-Carballa A, Brisighelli F, Lancioni H, Woodward SR, Lopez-Soto M, Carracedo A et al. . 2012. Reconstructing ancient mitochondrial DNA links between Africa and Europe. *Genome Research* 22(5):821-826.
- Clark AF. 1996. The Fulbe of Bundu: From theocracy to secularization. *International Journal of African Historical Studies* 29 : 1–23.
- Clark JD, Beyene Y, WoldeGabriel G, Hart WK, Renne PR, Gilbert H, Defleur A, Suwa G, Katoh S, Ludwig KR and others. 2003. Stratigraphic, chronological and behavioural contexts of Pleistocene Homo sapiens from Middle Awash, Ethiopia. *Nature* 423(6941):747-75.
- Connah, Graham. 2001. African Civilizations: An archaeological perspective. Cambridge: Cambridge University Press. p 340.
- Cox MP, Nelson MG, Tumonggor MK, Ricaut FX, and Sudoyo H. 2012. A small cohort of Island Southeast Asian women founded Madagascar. *Proceedings of the Royal Society B-Biological Sciences* 279(1739):2761-2768.
- Cruciani F, Trombetta B, Sellitto D, Massaia A, Destro-Bisol G, Watson E, Colomb EB,

- Dugoujon J-M, Moral P, and Scozzari R. 2010. Human Y chromosome haplogroup R-V88: a paternal genetic record of early mid Holocene trans-Saharan connections and the spread of Chadic languages. *European Journal of Human Genetics* 18(7):800-807.
- Curat M, Trabuchet G, Rees D, Perrin P, Harding RM, Clegg JB, Langaney A, and Excoffier L. 2002. Molecular analysis of the beta-globin gene cluster in the Niokholo Mandenka population reveals a recent origin of the beta(S) Senegal mutation. *Am J Hum Genet* 70(1):207-223.
- Černý V. 2006. Lidé od Čadskeho jezera. Praha:Academia. p 239. ISBN 80-200-1364-4.
- Černý V, Fernandes V, Costa MD, Hájek M, Mulligan CJ, and Pereira L. 2009. Migration of Chadic speaking pastoralists within Africa based on population structure of Chad Basin and phylogeography of mitochondrial L3f haplogroup. *Bmc Evolutionary Biology* 9.
- Černý V, Hájek M, Bromová M, Čmejla R, Diallo I, and Brdička R. 2006. mtDNA of Fulani nomads and their genetic relationships to neighboring sedentary populations. *Human Biology* 78(1):9-27.
- Černý V, Salas A, Hájek M, Žaloudková M, and Brdička R. 2007. A bidirectional corridor in the Sahel-Sudan belt and the distinctive features of the Chad Basin populations: A history revealed by the mitochondrial DNA genome. *Annals of Human Genetics* 71:433-452.
- Černý V, Pereira L, Musilová E, Kujanová M, Vašíková A, Blasi P, Garofalo L, Soares P, Diallo I, Brdička R et al. 2011. Genetic Structure of Pastoral and Farmer Populations in the African Sahel. *Molecular Biology and Evolution* 28(9):2491-2500.
- Destro-Bisol G, Donati F, Coia V, Boschi I, Verginelli F, Caglia A, Tofanelli S, Spedini G, and Capelli C. 2004. Variation of female and male lineages in sub-Saharan populations: the importance of sociocultural factors. *Molecular Biology and Evolution* 21(9):1673-1682.
- Drake NA, Blench RM, Armitage SJ, Bristow CS, and White KH. 2011. Ancient watercourses and biogeography of the Sahara explain the peopling of the desert. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 108(2):458-462.
- Dimmendaal GJ. 2008. Language ecology and linguistic diversity on the African continent.

- Language and Linguistics Compass 2(5):840–858.
- Ehret C. 1979. On the Antiquity of Agriculture in Ethiopia. *The Journal of African History* 20 (02): 161–177. doi:10.1017/S002185370001700X.
- Emelyanov V. 2003. Mitochondrial connection to the origin of the eukaryotic cell. *European Journal of Biochemistry* 270(8):1599-1618.
- Ennafaa H, Cabrera VM, Abu-Amro KK, Gonzalez AM, Amor MB, Bouhaha R, Dzimir N, Elgaaied AB, and Larruga JM. 2009. Mitochondrial DNA haplogroup H structure in North Africa. *Bmc Genetics* 10.
- Excoffier L, and Lischer HEL. 2010. Arlequin suite ver 3.5: a new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Molecular Ecology Resources* 10(3):564-567.
- Excoffier L, and Schneider S. 1999. Why hunter-gatherer populations do not show signs of pleistocene demographic expansions. *Proc Natl Acad Sci U S A* 96(19):10597-10602.
- Excoffier L, Smouse PE, and Quattro JM. 1992. Analysis of molecular variance inferred from metric distances among dna haplotypes - application to human mitochondrial-dna restriction data. *Genetics* 131(2):479-491.
- Fadhlaoui-Zid K, Haber M, Martinez-Cruz B, Zalloua P, Elgaaied AB, and Comas D. 2013. Genome-wide and paternal diversity reveal a recent origin of human populations in north Africa. *Plos One* 8(11).
- Fendt L, Rock A, Zimmermann B, Bodner M, Thye T, Tschentscher F, Owusu-Dabo E, Gobel TMK, Schneider PM, and Parson W. 2012. MtDNA diversity of Ghana: a forensic and phylogeographic view. *Forensic Science International-Genetics* 6(2):244-249.
- Fernandes V, Alshamali F, Alves M, Costa MD, Pereira JB, Silva NM, Cherni L, Harich N, Cerny V, Soares P et al. . 2012. The Arabian cradle: Mitochondrial relicts of the first steps along the southern route out of Africa. *American Journal of Human Genetics* 90(2):347-355.
- Forster L, Forster P, Lutz-Bonengel S, Willkomm H, and Brinkmann B. 2002. Natural radioactivity and human mitochondrial DNA mutations. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 99(21):13950-13954.
- Fu YX. 1997. Statistical tests of neutrality of mutations against population growth,

- hitchhiking and background selection. *Genetics* 147(2):915-925.
- Gifford-Gonzalez D. 2000. Animal disease challenges to the emergence of pastoralism in Sub-Saharan Africa. *African Archaeological Review* 17(3): 95-139.
- Gonder MK, Mortensen HM, Reed FA, de Sousa A, and Tishkoff SA. 2007. Whole-mtDNA genome sequence analysis of ancient African lineages. *Molecular Biology and Evolution* 24(3):757-768.
- González AM, Cabrera VM, Larruga JM, Tounkara A, Noumsi G, Thomas BN, and Moulds JM. 2006. Mitochondrial DNA variation in Mauritania and Mali and their genetic relationship to other Western Africa populations. *Ann Hum Genet* 70(Pt 5):631-657.
- González M, Gomes V, Maria López-Parra A, Amorim A, Carracedo A, Sánchez-Diz P, Arroyo-Pardo E, and Gusmao L. 2013. The genetic landscape of Equatorial Guinea and the origin and migration routes of the Y chromosome haplogroup R-V88. *European Journal of Human Genetics* 21(3):324-331.
- Graven L, Passarino G, Semino O, Boursot P, Santachiara-Benerecetti S, Langaney A, and Excoffier L. 1995. Evolutionary correlation between control region sequence and restriction polymorphisms in the mitochondrial genome of a large senegalese Mandenka sample. *Molecular Biology and Evolution* 12(2):334-345.
- Green RE, Krause J, Briggs AW, Maricic T, Stenzel U, Kircher M, Patterson N, Li H, Zhai W, Fritz MH-Y et al. 2010. A draft sequence of the Neandertal Genome. *Science* 328(5979):710-722.
- Greenberg JH. 1963. *The languages of Africa*. Bloomington: Indiana University.
- Grove AT. 1993. Africa's climate in the Holocene. In: Shaw T, Sinclair P, Andah B and Okpoko A, editors. *The archaeology of Africa: Food, Metals and Towns*. London: Routledge. p.32-42.
- Gyllensten U, Wharton D, Josefsson A, and Wilson AC. 1991. Paternal inheritance of mitochondrial-DNA in mice. *Nature* 352(6332):255-257.
- Hamilton AC. 1982. *Environmental history of East Africa: A study of the Quaternary*. London: Academic Press.
- Hassan FA. 2002. Conclusion: Ecological changes and food security in the later prehistory of North Africa: Looking forward. In: Hassan F, editor. *Droughts, Food and Culture*. Kluwer Academic/Plenum, New York. ISBN 978-0-306-47547-4.
- Harris DR. 1976. Traditional systems of plant food production and the origins of

- agriculture in West Africa. In: Harlan JR, de Wet JMJ, Stemler ABL, editors. *Origins of african plant domestication*. The Hague: De Gruyter. p 311-356.
- He JY, Mao CC, Reyes A, Sembongi H, Di Re M, Granycome C, Clippingdale AB, Fearnley IM, Harbour M, Robinson AJ et al. 2007. The AAA(+) protein ATAD3 has displacement loop binding properties and is involved in mitochondrial nucleoid organization. *Journal of Cell Biology* 176(2):141-146.
- Henn BM, Cavalli-Sforza LL, and Feldman MW. 2012. The great human expansion. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 109(44):17758-17764.
- Henshilwood CS, and Marean CW. 2003. The origin of modern human behavior: critique of the models and their test implications. *Current Anthropology* 44(5):627-651.
- Houshmand M, Holme E, Hanson C, Wennerholm UB, and Hamberger L. 1997. Is paternal mitochondrial DNA transferred to the offspring following intracytoplasmic sperm injection? *J Assist Reprod Genet* 14(4):223-227.
- Hurles ME, Sykes BC, Jobling MA, and Forster P. 2005. The dual origin of the Malagasy in Island Southeast Asia and East Africa: Evidence from maternal and paternal lineages. *American Journal of Human Genetics* 76(5):894-901.
- Chen YS, Torroni A, Excoffier L, Santachiara-Benerecetti AS, and Wallace DC. 1995. Analysis of mtDNA variation in African populations reveals the most ancient of all human continent-specific haplogroups. *American Journal of Human Genetics* 57(1):133-149.
- Chenorkian R. 1983. Ivory Coast prehistory: Recent developments. *African Archeological Review* 1, 127-42.
- Cherni L, Loueslati BY, Pereira L, Ennafaa H, Amorim A, and El Gaaied AB. 2005. Female gene pools of Berber and Arab neighboring communities in central Tunisia: Microstructure of mtDNA variation in North Africa. *Human Biology* 77(1):61-70.
- Ingman M, Kaessmann H, Paabo S, and Gyllensten U. 2000. Mitochondrial genome variation and the origin of modern humans. *Nature* 408(6813):708-713.
- Jobling M, Tyler-Smit C, Hollox E, Hurles M, Kivisild T. 2014. *Human evolutionary genetics*. Second edition: Taylor & Francis Inc GarlandScience. p 523.
- Kasamatsu H, Robberson D. J. a Vinograd J. 1971. Novel closed-circular mitochondrial DNA with properties of a replicating intermediate. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 68(9):2252- 2257.

- Keding B. 1993. Leiterband sites in the Wadi Howar, North Sudan. In: Krzyzaniak L, Kobusiewicz L, Alexander J, editors. Environmental change and human culture in the Nile Basin and Northern Africa until the second millennium BC. Poznan: Archaeological Museum: 371-380.
- Kivisild T, and Villems R. 2000. Questioning evidence for recombination in human mitochondrial DNA. *Science* 288(5473):1931.
- Kloss-Brandstätter A, Pacher D, Schönherr S, Weissensteiner H, Binna R, Specht G, and Kronenberg F. 2011. HaploGrep: A Fast and Reliable Algorithm for Automatic Classification of Mitochondrial DNA Haplogroups. *Human Mutation* 32(1):25-32.
- Kumar S, Hedrick P, Dowling T, and Stoneking M. 2000. Questioning evidence for recombination in human mitochondrial DNA. *Science* 288(5473):1931.
- Ladoukakis ED, and Eyre-Walker A. 2004. Evolutionary genetics - Direct evidence of recombination in human mitochondrial DNA. *Heredity* 93(4):321-321.
- Lewis MP, Simons GF, and Fennig CD, editors. 2014. *Ethnologue: Languages of the World*, Seventeenth edition. Dallas, Texas: SIL International. Online version: <http://www.ethnologue.com>.
- Lightowlers RN, Chinnery PF, Turnbull DM, and Howell N. 1997. Mammalian mitochondrial genetics: Heredity, heteroplasmy and disease. *Trends in Genetics* 13(11):450-455.
- MacDonald KC. 1998. Archaeology, Language, and the Peopling of West Africa: a consideration of the evidence. In: Blench R and Spriggs M, editors. *Archaeology and Language II: Archaeological Data and Linguistic Hypotheses*. London: Routledge. p 33-66.
- Macholán M. 2014. Paleogenetika člověka – způsobí analýza archaické DNA revoluci v pohledu na lidskou evoluci?. *Živa*, vol. 62(2): 53-56.
- Manfredi G, Thyagarajan D, Papadopoulou LC, Pallotti F, and Schon EA. 1997. The fate of human sperm-derived mtDNA in somatic cells. *American Journal of Human Genetics* 61(4):953-960.
- Margulis L. 1981. *Symbiosis in cell evolution : Life and its environment on the early Earth*. San Francisco: W. H. Freeman. xxii, p 419.
- McBrearty S, and Brooks AS. 2000. The revolution that wasn't: A new interpretation of the origin of modern human behavior. *Journal of Human Evolution* 39(5):453-563.
- McIntosh, S. 1984. Blacksmiths and the evolution of political complexity in Mande

- society: An hypothesis. Presented at School of American Research Advanced Seminar on Complex Societies in Africa, Santa Fe, N.M. October.
- McIntosh SK, McIntosh RJ. 1988. From stone to metal: New perspectives on the later prehistory of West Africa. *Journal of World Prehistory*. 2:89–133.
- Mendez FL, Krahn T, Schrack B, Krahn AM, Veeramah KR, Woerner AE, Fomine FLM, Bradman N, Thomas MG, Karafet TM et al. 2013. An African American Paternal Lineage Adds an Extremely Ancient Root to the Human Y Chromosome Phylogenetic Tree. *American Journal of Human Genetics* 92(3):454-459.
- Muzzolini A. 1993. The emergence of a food-producing economy in the Sahara. In: Shaw T, Sinclair P, Andah B and Okpoko A, editors. *The archaeology of Africa: Food, Metals and Towns*. London: Routledge. p. 227–239.
- Nicholson S, and Flohn H. 1980. African environmental and climatic changes and the general atmospheric circulation in late pleistocene and holocene. *Climatic Change* 2(4):313-348.
- Oksanen JF, Blanchet FG, Kindt R, Legendre P, Minchin PR, O'Hara RB, Simpson GL, Solymos P, Stevens MHH and Wagner H. 2013. *vegan: Community Ecology Package*. R package version 2.0-7. <http://CRAN.R-project.org/package=vegan>.
- Otoni C, Martinez-Labarga C, Loogvaeli E-L, Pennarun E, Achilli A, De Angelis F, Trucchi E, Contini I, Biondi G, and Rickards O. 2009. First genetic insight into Libyan Tuaregs: A maternal perspective. *Annals of Human Genetics* 73:438-448.
- Pakendorf B., Bostoen K., de Filippo C. 2011. Molecular perspectives on the Bantu expansion: A synthesis. *Language Dynamics and Change* 1:50–88.
- Pennarun E, Kivisild T, Metspalu E, Metspalu M, Reisberg T, Moisan J-P, Behar DM, Jones SC, and Villems R. 2012. Divorcing the Late Upper Palaeolithic demographic histories of mtDNA haplogroups M1 and U6 in Africa. *Bmc Evolutionary Biology* 12.
- Pereira L, Macaulay V, Torroni A, Scozzari R, Prata MJ, and Amorim A. 2001. Prehistoric and historic traces in the mtDNA of Mozambique: insights into the Bantu expansions and the slave trade. *Annals of Human Genetics* 65:439-458.
- Pereira F, Soares P, Carneiro J, Pereira L, Richards MB, Samuels DC, and Amorim A. 2008. Evidence for variable selective pressures at a large secondary structure of the human mitochondrial DNA control region. *Molecular Biology and Evolution* 25(12):2759-2770.



- Pereira L, Freitas F, Fernandes V, Pereira JB, Costa MD, Costa S, Maximo V, Macaulay V, Rocha R, and Samuels DC. 2009. The Diversity Present in 5140 Human Mitochondrial Genomes. *American Journal of Human Genetics* 84(5):628-640.
- Pereira L, Černý V, Cerezo M, Silva NM, Hájek M, Vasikova A, Kujanova M, Brdička R, and Salas A. 2010. Linking the sub-Saharan and West Eurasian gene pools: maternal and paternal heritage of the Tuareg nomads from the African Sahel. *European Journal of Human Genetics* 18(8):915-923.
- Phillipson DW. 2005. *African archaeology*. Cambridge University Press.
- Piganeau G, and Eyre-Walker A. 2004. A reanalysis of the indirect evidence for recombination in human mitochondrial DNA. *Heredity* 92(4):282-288.
- Piganeau G, Gardner M, and Eyre-Walker A. 2004. A broad survey of recombination in animal mitochondria. *Mol Biol Evol* 21(12):2319-2325.
- Podgorná E, Soares P, Pereira L, and Černý V. 2013. The Genetic Impact of the Lake Chad Basin Population in North Africa as Documented by Mitochondrial Diversity and Internal Variation of the L3e5 Haplogroup. *Annals of Human Genetics* 77:513-523.
- Poloni ES, Naciri Y, Bucho R, Niba R, Kervaire B, Excoffier L, Langaney A, and Sanchez-Mazas A. 2009. Genetic Evidence for Complexity in Ethnic Differentiation and History in East Africa. *Annals of Human Genetics* 73:582-600.
- Quintana-Murci L, Quach H, Harmant C, Luca F, Massonnet B, Patin E, Sica L, Mougouma-Daouda P, Comas D, Tzur S et al. 2008. Maternal traces of deep common ancestry and asymmetric gene flow between Pygmy hunter-gatherers and Bantu-speaking farmers. *Proc Natl Acad Sci U S A* 105(5):1596-1601.
- Ramos-Onsins SE, and Rozas J. 2002. Statistical properties of new neutrality tests against population growth. *Molecular Biology and Evolution* 19(12):2092-2100.
- R Core Team. 2013. *R: A language and environment for statistical computing*. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria. <http://www.R-project.org/>.
- Rando JC, Pinto F, Gonzalez AM, Hernandez M, Larruga JM, Cabrera VM, and Bandelt HJ. 1998. Mitochondrial DNA analysis of Northwest African populations reveals genetic exchanges with European, Near-Eastern, and sub-Saharan populations. *Annals of Human Genetics* 62:531-550.
- Reed FA, and Tishkoff SA. 2006. African human diversity, origins and migrations. *Current Opinion in Genetics & Development* 16(6):597-605.
- Reich D, Green RE, Kircher M, Krause J, Patterson N, Durand EY, Viola B, Briggs AW,

- Stenzel U, Johnson PLF et al. 2010. Genetic history of an archaic hominin group from Denisova Cave in Siberia. *Nature* 468(7327):1053-1060.
- Relethford JH. 2008. Genetic evidence and the modern human origins debate. *Heredity* 100(6):555-563.
- Reynolds J, Weir BS, and Cockerham CC. 1983. Estimation of the coancestry coefficient: basis for a short-term genetic distance. *Genetics* 105(3):767-779.
- Rito T, Richards MB, Fernandes V, Alshamali F, Černý V, Pereira L, and Soares P. 2013. The first modern human dispersals across Africa. *Plos One* 8(11).
- Rosa A, and Brehm A. 2011. African human mtDNA phylogeography at-a-glance. *Journal of Anthropological Sciences* 89:25-58.
- Rosa A, Brehm A, Kivisild T, Metspalu E, and Villems R. 2004. MtDNA profile of West Africa Guineans: Towards a better understanding of the Senegambia region. *Annals of Human Genetics* 68:340-352.
- Roset JP. 1987. Paleoclimatic and cultural conditions of neolithic development in the Early Holocene of Northern Niger (Air and Téréké). In: Close A, editor. *Prehistory of arid North Africa: essays in honor of Fred Wendorf*. Dallas: Southern Methodist University Press. p 163-187.
- Ruhlen M. 1987. *A guide to the world's languages*. Stanford, Calif: Stanford University Press. v, p 440.
- Salas A, Richards M, De la Fe T, Lareu MV, Sobrino B, Sanchez-Diz P, Macaulay V, and Carracedo A. 2002. The making of the African mtDNA landscape. *American Journal of Human Genetics* 71(5):1082-1111.
- Salas A, Richards M, Lareu MV, Scozzari R, Coppa A, Torroni A, Macaulay V, and Carracedo A. 2004. The African diaspora: mitochondrial DNA and the Atlantic slave trade. *Am J Hum Genet* 74(3):454-465.
- Sato M, and Sato K. 2013. Maternal inheritance of mitochondrial DNA by diverse mechanisms to eliminate paternal mitochondrial DNA. *Biochimica Et Biophysica Acta-Molecular Cell Research* 1833(8):1979-1984.
- Sereno PC, Garcea EAA, Jousse H, Stojanowski CM, Saliege J-F, Maga A, Ide OA, Knudson KJ, Mercuri AM, Stafford TW, Jr. et al. 2008. Lakeside cemeteries in the Sahara: 5000 years of holocene population and environmental change. *Plos One* 3(8).
- Shannon C, Rao A, Douglass S, and Criddle RS. 1972. Recombination in yeast

- mitochondrial DNA. *Journal of Supramolecular Structure* 1(2):145-152.
- Shaw T, and Daniels SGH. 1984. Excavations at Iwo Eleru, Ondo State, Nigeria. *West African Journal of Archeology* 14, 1-269.
- Shoup JA. 2001. *Ethnic Groups of Africa and the Middle East: an encyclopedia*. Santa Barbara: ABC-CLIO. ISBN: 978-1598843620.
- Scheinfeldt LB, Soi S, and Tishkoff SA. 2010. Working toward a synthesis of archaeological, linguistic, and genetic data for inferring African population history. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 107:8931-8938.
- Schwartz M, and Vissing J. 2002. Paternal inheritance of mitochondrial DNA. *New England Journal of Medicine* 347(8):576-580.
- Smith AB. 1979. Biographical considerations of colonization of the lower Tilemsi Valley in the second millennium B.C. *Journal of Arid Environments* 2: 355-361.
- Soares P, Ermini L, Thomson N, Mormina M, Rito T, Roehl A, Salas A, Oppenheimer S, Macaulay V, and Richards MB. 2009. Correcting for purifying selection: an improved human mitochondrial molecular clock. *American Journal of Human Genetics* 84(6):740-759.
- Soares P, Alshamali F, Pereira JB, Fernandes V, Silva NM, Afonso C, Costa MD, Musilova E, Macaulay V, Richards MB et al. 2012. The Expansion of mtDNA Haplogroup L3 within and out of Africa. *Molecular Biology and Evolution* 29(3):915-927.
- Song SW, Pursell ZF, Copeland WC, Longley MJ, Kunkel TA, and Mathews CK. 2005. DNA precursor asymmetries in mammalian tissue mitochondria and possible contribution to mutagenesis through reduced replication fidelity. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 102(14):4990-4995.
- St John J, Sakkas D, Dimitriadi K, Barnes A, Maclin V, Ramey J, Barratt C, and De Jonge C. 2000. Failure of elimination of paternal mitochondrial DNA in abnormal embryos. *Lancet* 355(9199):200-200.
- Stahl AB. 1985. Reinvestigation of Kintampo 6 rock shelter, Ghana: implications for the nature of culture change. *African Archaeological Review* 3: 117-150.
- Street-Perrott FA and Roberts N. 1983. Fluctuations in closed-basin lakes as an indicator of past atmospheric circulation patterns. In: Street-Perrott FA, Berman M and

- Ratcliffe RD, editors. Variations in the global water budget. Dordrecht: Reidel Publishing Company. p 311-345.
- Stringer CB, and Andrews P. 1988. Genetic and fossil evidence for the origin of modern humans. *Science* 239(4845):1263-1268.
- Sun S, Evans BJ, and Golding GB. 2011. "Patchy-tachy" leads to false positives for recombination. *Mol Biol Evol* 28(9):2549-2559.
- Šmarda J, Doškař J, Pantůček R, Růžičková V, and Koptíková J. 2010. *Metody molekulární biologie*. Brno: Masarykova univerzita. 188p.
- Taanman JW. 1999. The mitochondrial genome: structure, transcription, translation and replication. *Biochimica Et Biophysica Acta-Bioenergetics* 1410(2):103-123.
- Tajima F. 1989. Statistical method for testing the neutral mutation hypothesis by DNA polymorphism. *Genetics* 123(3):585-595.
- Thebaud B, and Batterbury S. 2001. Sahel pastoralists: opportunism, struggle, conflict and negotiation. A case study from eastern Niger. *Global Environmental Change-Human and Policy Dimensions* 11(1):69-78.
- Thyagarajan B, Padua RA, and Campbell C. 1996. Mammalian mitochondria possess homologous DNA recombination activity. *Journal of Biological Chemistry* 271(44):27536-27543.
- Tishkoff SA, and Williams SM. 2002. Genetic analysis of African populations: Human evolution and complex disease. *Nature Reviews Genetics* 3(8):611-621.
- van der Merwe N. 1982. Pathways to steel. *American Scientist* 70: 146-155.
- van Bavel J. 2013. The world population explosion: causes, backgrounds and projections for the future. *Facts Views Vis Obgyn* 5(4):281-291.
- van Neer W. 2002. Food security in Western and Central Africa during the late holocene: The role of domestic stock keeping, hunting and fishing. In: Hassan F, editor. *Droughts, Food and Culture*. Kluwer Academic/Plenum, New York. ISBN 978-0-306-47547-4.
- van Oven M, and Kayser M. 2009. Updated comprehensive phylogenetic tree of global human mitochondrial DNA variation. *Human Mutation* 30(2):E386-E394.
- Vernet R. 2002. Climate during the late holocene in the Sahara and the Sahel: Evolution and consequences on human settlement. In: Hassan F, editor. *Droughts, Food and Culture*. Kluwer Academic/Plenum, New York. ISBN 978-0-306-47547-4.
- Walberg MW, and Clayton DA. 1981. Sequence and properties of the human kb-cell and

mouse l-cell d-loop regions of mitochondrial-DNA. *Nucleic Acids Research* 9(20):5411-5421.

Wallace DC. 1982. Structure and evolution of organelle genomes. *Microbiological Reviews* 46(2):208-240.

Watson E, Bauer K, Aman R, Weiss G, vonHaeseler A, and Paabo S. 1996. mtDNA sequence diversity in Africa. *American Journal of Human Genetics* 59(2):437-444.

Watson E, Forster P, Richards M, and Bandelt HJ. 1997. Mitochondrial footprints of human expansions in Africa. *American Journal of Human Genetics* 61(3):691-704.

Weir BS, and Cockerham CC. 1984. Estimating F-statistics for the analysis of population-structure. *Evolution* 38(6):1358-1370.

Welmers WE. 1973. African language structures. Berkeley: University of California Press. xi, p 488.

White DJ, Bryant D, and Gemmell NJ. 2013. How good are indirect tests at detecting recombination in human mtDNA? *G3-Genes Genomes Genetics* 3(7):1095-1104.

### Internetové zdroje

<http://get-software.net/macros/latex/contrib/minitoc/africa-lf.png>

### Sekundární citace

Dutour O. 1989. Hommes Fossiles du Sahara: Peuplements Holocènes du Mali Septentrional. Paris: CNRS.

Chamla MC. 1968. Les Populations Anciennes du Sahara et des Régions Limitrophes. Étude des Restes Osseux Humains Néolithiques et Protohistoriques. Paris: CRAPE.

Paris F. 1997. Les inhumations de Bos au Sahara méridional au Néolithique. *Anthropozoologia* (9):113-122.

Lhote H. 1955. Les Touaregs du Hoggar. Paris: Payot.

## Přílohy

Tabulka S1: Seznam 24 populačních vzorků použitých v této práci

Populace	Zkratka	Země	N	JR	JV	Reference
Akanové	AKA	Ghana	193	NK	Kwa	Fendt et al. 2012
Bambara	MALB	Mali	52	NK	Mande	Gonzáles et al. 2006
Bisa	BIS	Burkina Faso	31	NK	Mande	Barbieri et al. 2012
Guinea-Bissau	GUB	Guinea-Bissau	79	NK		Carvalho et al. 2011
Gurmančé	GUR	Burkina Faso	37	NK	Atlantic	tato práce
Kassenové (KA1)	KA1	Burkina Faso	35	NK	Atlantic	tato práce
Kassenové (KA2)	KA2	Burkina Faso	27	NK	Gur	Barbieri et al. 2012
Lyela	LYE	Burkina Faso	37	NK	Gur	Barbieri et al. 2012
Malinké	MALM	Mali	31	NK	Mande	Gonzáles et al. 2006
Mandenkové	MAN	Senegal	22	NK	Mande	Cann et al. 2002, Barbieri et al. 2012
Marka	MAR	Burkina Faso	28	NK	Mande	Barbieri et al. 2012
Maurové	MAUR	Mauritanie	64	AA	Berber	Rando et al. 1988, Gonzáles et al. 2006
Mossiové 1(MO1)	MO1	Burkina Faso	35	NK	Atlantic	tato práce
Mossiové 2(MO2)	MO2	Burkina Faso	34	NK	Gur	Barbieri et al. 2012
severní Samové	NSA	Burkina Faso	35	NK	Mande	Barbieri et al. 2012
Nuna	NUN	Burkina Faso	26	NK	Gur	Barbieri et al. 2012
Pana	PAN	Burkina Faso	18	NK	Gur	Barbieri et al. 2012
Samoja	SAM	Burkina Faso	16	NK	Gur	Barbieri et al. 2012
jižní Samové	SSA	Burkina Faso	39	NK	Mande	Barbieri et al. 2012
Tuaregové	TAWT	Libye	129	AA	Berber	Otoni et al. 2009
Tuaregové (Gorom-Gorom)	TGOR	Burkina Faso	38	AA	Berber	Pereira et al. 2010
Tuaregové (Gossi)	TGOS	Mali	21	AA	Berber	Pereira et al. 2010
Tuaregové (Tanut)	TTAN	Niger	31	AA	Berber	Pereira et al. 2010
Jorubové	YOR	Nigérie	22	NK	Benue-kongo	Cann et al. 2002, Barbieri et al. 2012

N, počet jedinců, JR = jazyková rodina, JV = jazyková větev (NK, nigero-konžská jazyková skupina; AA, afroasijská jazyková skupina;

Tabulka S2: Hodnoty  $F_{ST}$  a jejich statistická významnost

	GUR	KA1	MO1	BIS	KA2	LYE	MAR	MO2	NUN	PAN	NSA	SSA	SAM	YOR	MAN	AKA	MALM	MALB	MAUR	TAWT	GUB	TTAN	TGOS	TGOR
GUR	0,000																							
KA 1	0,000	0,000																						
MO1	0,008	0,000	0,000																					
BIS	0,000	0,000	0,004	0,000																				
KA2	0,000	0,007	0,005	0,005	0,000																			
LYE	0,007	0,007	0,000	0,000	0,010	0,000																		
MAR	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000																	
MO2	0,000	0,000	0,024	0,006	0,017	0,021	0,017	0,000																
NUN	0,000	0,000	0,003	0,000	0,024	0,011	0,007	0,013	0,000															
PAN	0,000	0,000	0,011	0,000	0,007	0,007	0,009	0,000	0,000	0,000														
NSA	0,000	0,006	0,045**	0,008	0,035*	0,04*	0,03*	0,000	0,014	0,000	0,000													
SSA	0,000	0,000	0,010	0,000	0,010	0,007	0,005	0,004	0,000	0,000	0,001	0,000												
SAM	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,014	0,000	0,000	0,012	0,000	0,000											
YOR	0,004	0,000	0,000	0,000	0,001	0,000	0,000	0,026	0,000	0,004	0,041*	0,000	0,000	0,000										
MAN	0,054**	0,037*	0,024	0,016	0,067*	0,004	0,043*	0,063*	0,036	0,043	0,086**	0,039*	0,019	0,035	0,000									
AKA	0,012	0,003	0,001	0,000	0,009	0,001	0,000	0,023*	0,004	0,013	0,041**	0,013	0,000	0,000	0,029*	0,000								
MALM	0,007	0,006	0,017	0,000	0,036*	0,000	0,014	0,012	0,009	0,000	0,031*	0,004	0,002	0,019	0,000	0,017*	0,000							
MALB	0,010	0,011	0,015	0,000	0,006	0,001	0,000	0,021*	0,023	0,011	0,038**	0,004	0,000	0,010	0,043*	0,007	0,016	0,000						
MAUR	0,285**	0,311**	0,258**	0,284**	0,253**	0,254**	0,252**	0,308**	0,332**	0,346**	0,344**	0,284**	0,278**	0,286**	0,333**	0,227**	0,329**	0,218**	0,000					
TAWT	0,247**	0,284**	0,234**	0,265**	0,193**	0,231**	0,21**	0,246**	0,325**	0,298**	0,301**	0,248**	0,265**	0,255**	0,347**	0,203**	0,31**	0,188**	0,148**	0,000				
GUB	0,016*	0,015	0,007	0,000	0,009	0,000	0,000	0,021*	0,022*	0,016	0,046**	0,013	0,000	0,008	0,013	0,008*	0,003	0,000	0,208**	0,179**	0,000			
TTAN	0,009	0,002	0,000	0,011	0,006	0,016	0,000	0,028*	0,007	0,023	0,043**	0,007	0,000	0,000	0,064**	0,011	0,042*	0,012	0,226**	0,184**	0,015	0,000		
TGOS	0,091**	0,117**	0,067**	0,1**	0,056**	0,076**	0,059**	0,121**	0,132**	0,135**	0,155**	0,098**	0,085**	0,088**	0,143**	0,074**	0,135**	0,064**	0,153**	0,063**	0,054**	0,053*	0,000	
TGOR	0,128**	0,146**	0,118**	0,138**	0,092**	0,133**	0,104**	0,147**	0,175**	0,173**	0,174**	0,127**	0,125**	0,137**	0,217**	0,112**	0,193**	0,099**	0,186**	0,076**	0,095**	0,066**	0,020	0,000

\* $p < 5\%$ , \*\* $p < 1\%$

Tabulka S3: Rozdílené varianty v sekvencích kontrolního úseku mtDNA burkinských vzorků oproti rCRS.

GUR001	73 146 152 195 263 302insC 315insC 16093 16189 16193 16223 16278 16294 16309 16390 16527
GUR002	73 143 146 152 195 263 315insC 16129 16223 16278 16294 16309 16390
GUR003	73 189 263 315insC 709 15944delT 16153 16209 16214 16223 16292 16311 16519
GUR004	73 150 195 198 204 263 315insC 499 16223 16320 16399 16519
GUR005	73 146 152 195 263 302insC 315insC 16189 16193 16223 16278 16294 16309 16390 16519
GUR006	73 146 152 195 263 315insC 385 16189 16223 16278 16294 16309 16390 16519
GUR007	73 93 146 150 152 153 182 195 263 315insC 325 513 515 523delAC 680 709 16223 16278 16390 16519
GUR008	73 146 152 195 263 302insC 315insC 16223 16278 16286 16294 16309 16390 16497 16519
GUR009	73 150 195 263 302insC 315insC 16172 16183C 16189 16223 16320 16519
GUR010	73 152 182 185T 189 195 247 263 302insC 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16187 16189 16223 16264 16270 16278 16293 16311 16519
GUR011	73 152 263 302insC 315insC 523delAC 16124 16223 16291
GUR012	64 93 185 189 200 236 247 263 315insC 523delAC 16129 16148 16168 16172 16187 16188G 16189 16223 16230 16311 16320 16355
GUR013	73 263 302insC 315insC 523delAC 15944delT 16124 16183C 16189 16223 16278 16311 16362 16527
GUR014	73 146 150 182 183 195 198 204 263 302insC 315insC 523insCA 16114A 16129 16213 16223 16390
GUR015	73 152 182 185T 189 195 247 263 302insC 315insC 357 523delAC 709 710 15940 16126 16172 16187 16189 16223 16249A 16264 16270 16278 16293 16311 16519
GUR017	73 143 146 152 195 263 302insC 315insC 16183C 16189 16223 16278 16294 16309 16390
GUR018	73 146 185 188 263 285insA 315insC 523delAC 16172 16183C 16189 16219 16278
GUR019	73 143 146 152 195 263 315insC 16189 16192 16223 16278 16294 16362 16390
GUR020	73 150 199 204 207 263 315insC 507 513 709 723 16179 16182C 16183C 16189 16223 16239 16311 16320 16362 16519
GUR021	73 189 200 263 315insC 15944delT 16209 16223 16311 16519
GUR022	73 143 146 152 195 263 315insC 16086 16189 16223 16278 16294 16309 16390
GUR023	73 263 315insC 523delAC 15944delT 16124 16223 16278 16362 16527
GUR024	73 146 152 195 263 302insC 315insC 667N 16189 16278 16294 16309 16390 16519
GUR025	73 150 195 198 263 315insC 523delA 15924 16223 16320 16519
GUR026	73 263 315insC 523delAC 15944delT 16124 16223 16278 16362 16519



GUR027	73 146 152 195 263 302insCC 315insC 16223 16278 16286 16294 16309 16390 16519
GUR028	73 146 152 195 263 315insC 16092 16182C 16183C 16189 16223 16278 16290 16294 16309 16390
GUR029	73 143 146 152 195 263 302insC 315insC 16189 16193 16223 16278 16294 16309 16390
GUR030	93 185 189 200 236 247 263 315insC 523delAC 16129 16148 16168 16172 16187 16188G 16189 16223 16230 16311 16320
GUR031	73 143 146 152 195 263 315insC 16183C 16189 16192 16223 16278 16294 16309 16390
GUR032	73 143 146 152 195 263 302insC 315insC 513 15924 16193 16213 16223 16239delC 16278 16294 16309 16390
GUR033	73 146 150 152 182 183 195 198 204 263 302insC 315insC 385 418 521delACAC 16114A 16129 16213 16223 16278 16362 16390
GUR034	73 146 152 195 263 315insC 16223 16278 16286 16294 16309 16390 16519
GUR035	73 150 152 182 195 198 204 263 302insC 315insC 418 523delAC 16114A 16129 16213 16223 16278 16355 16362 16390
GUR036	73 93 146 150 152 182 195 198 263 315insC 325 523delAC 680 709 16223 16249A 16278 16318 16390
GUR037	73 93 146 150 152 182 195 198 262 263 315insC 325 523delAC 680 709 16223 16278 16318 16390 16519
KAS038	73 146 152 260 263 302insCC 315insC 16188 16189 16192 16223 16278 16294 16309 16390 16519
KAS039	73 146 152 195 263 302insC 315insC 16183C 16189 16223 16278 16294 16309 16390
KAS040	73 152 182 185T 189 195 247 263 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16187 16189 16223 16264 16270 16278 16311 16519
KAS041	73 189 200 263 315insC 15944delT 16209 16223 16292 16295 16311 16519
KAS042	73 152 182 185T 189 195 247 263 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16187 16189 16223 16242 16264 16270 16278 16293 16311 16519
KAS043	73 143 146 152 195 263 315insC 16086 16223 16278 16294 16309 16390
KAS044	73 146 152 260 263 302insCC 315insC 16189 16192 16223 16278 16294 16309 16390 16519
KAS045	73 146 152 195 263 315insC 523insCACA 16223 16278 16294 16309 16368 16390 16519
KAS046	73 93 150 152 182 195 198 263 315insC 325 523delAC 680 709 16223 16278 16318 16390
KAS047	73 150 195 263 302insC 315insC 16172 16183C 16189 16223 16311 16320 16519
KAS048	73 146 152 195 263 302insCC 315insC 16223 16230 16278 16294 16309 16390 16519
KAS049	73 93 146 150 152 182 183 195 198 263 315insC 325 523delAC 589N 680 709 15930 16223 16264 16278 16390
KAS050	73 150 263 302insC 315insC 398 523delAC 16041 16223 16249A 16355 16519
KAS051	73 189 263 315insC 15944delT 16209 16223 16292 16295 16311 16519
KAS052	73 143 146 152 195 263 302insC 315insC 16189 16192 16223 16278 16291 16294 16362 16390
KAS053	73 195 263 294 315insC 523delAC 15944delT 16124 16223 16278 16362 16519
KAS054	73 143 146 152 195 263 315insC 16114A 16189 16223 16278 16294 16362 16390
KAS055	73 93 146 150 152 182 195 198 263 315insC 325 523delAC 680 709 16093 16223 16264 16278 16390

KAS056	73 143 146 152 195 263 302insC 315insC 16189 16192 16223 16278 16294 16309 16390
KAS057	73 143 146 152 195 263 315insC 498insC 16189 16192 16223 16278 16294 16311 16362 16390
KAS058	73 150 195 263 315insC 15927 16223 16320 16519
KAS059	73 111C 152 263 315insC 523delAC 15944delT 16223 16278 16355 16362 16519
KAS060	73 146 152 195 263 302insC 315insC 16093 16189 16223 16278 16294 16309 16390
KAS061	73 152 263 302insC 315insC 523delAC 15944delT 16124 16223 16278 16362 16519
KAS062	73 143 146 152 195 263 315insC 523delAC 16223 16278 16294 16309 16390
KAS063	73 146 152 195 263 302insC 315insC 16086 16223 16278 16294 16309 16390 16519
KAS064	73 143 146 152 195 206G 263 302insC 315insC 15924 16213 16223 16278 16294 16309 16390 16519
KAS065	73 150 195 198 263 315insC 15924 16223 16320 16519
KAS066	73 152 153 263 315insC 523delAC 16124 16166 16223
KAS067	73 151 152 182 186A 189C 247 263 315insC 316 523delAC 15905 15978 16129 16183C 16189 16215 16223 16278 16293 16294 16311 16360 16519
KAS068	73 152 182 185T 189 195 247 263 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16186 16187 16189 16223 16264 16270 16278 16311 16519
KAS069	73 150 152 195 263 302insC 315insC 16172 16183C 16189 16223 16320 16344 16519
KAS070	73 143 146 152 195 263 315insC 16114A 16189 16223 16278 16294 16362 16390
MOS071	73 152 200 263 315insC 523delAC 15944delT 16124 16223 16278 16362 16527
MOS072	73 143 146 152 195 263 302insC 315insC 644 15924 16213 16223 16249A 16278 16294 16309 16390 16519
MOS073	63A 64 73 143 146 152 195 263 315insC 16154 16223 16278 16294 16309 16311 16390 16519
MOS074	73 152 263 315insC 327 523delAC 16124 16223 16291 16320
MOS075	73 189 263 315insC 15944delT 16167 16209 16223 16292 16311 16519
MOS076	73 146 152 195 198 263 302insCC 315insC 16182C 16183C 16189 16223 16278 16294 16309 16390 16519
MOS077	73 151 152 182 185T 189 195 247 263 302insC 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16187 16189 16223 16264 16270 16278 16301 16311 16519
MOS078	64 93 185 189 200 236 247 263 315insC 523delAC 16129 16148 16168 16172 16187 16188G 16223 16230 16311 16320
MOS079	73 182 185T 195 247 263 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16187 16189 16264 16270 16278 16301 16311
MOS080	73 150 195 263 315insC 709 16172 16182 16183C 16189 16223 16320 16519
MOS081	73 146 152 195 263 267 315insC 16129 16223 16278 16286 16294 16309 16390 16519
MOS082	73 146 152 195 263 302insC 315insC 534 16189 16192 16223 16278 16292 16294 16309 16356 16390
MOS083	73 146 150 195 263 315insC 456 523delAC 16129 16186 16189 16278 16300 16354 16390 16399 16519
MOS084	73 189 263 315insC 15944delT 16167 16209 16223 16292 16311 16519

MOS085	73 143 146 152 195 263 302insC 315insC 523delAC 16192 16223 16249A 16278 16294 16309 16356 16390
MOS086	73 150 152 195 263 315insC 16172 16183C 16189 16223 16320 16519
MOS087	73 150 195 198 263 315insC 15924 16223 16249A 16320 16519
MOS088	73 151 152 189C 195 263 294 302insC 315insC 523delAC 606 16129 16174 16192 16218 16223 16256A 16311 16362
MOS089	73 143 146 152 195 263 302insC 315insC 16189 16192 16223 16278 16294 16362 16390
MOS090	64 73 150 152 195 262 263 302insC 315insC 16172 16183C 16189 16223 16320 16519
MOS091	73 143 146 152 195 263 302insC 315insC 523delAC 534 15924 16183C 16189 16223 16278 16292 16294 16309 16390
MOS092	73 152 185T 195 247 263 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16187 16189 16223 16264 16270 16278 16293 16311 16519
MOS093	73 143 146 152 189 195 263 302insC 315insC 513 15924 16193 16213 16223 16239 16278 16294 16309 16390
MOS094	73 152 182 185T 189 195 247 263 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16163T 16187 16189 16223 16249A 16264 16270 16278 16293 16311 16519
MOS095	73 152 263 315insC 523delAC 15928 16124 16223 16311
MOS096	73 152 185T 189 195 247 263 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16187 16189 16223 16264 16270 16278 16293 16311 16519
MOS097	73 146 152 195 263 302insC 315insC 16093 16189 16192 16223 16278 16294 16309 16390
MOS098	73 152 263 302insC 315insC 523delAC 16124 16223 16291
MOS099	73 150 189 200 263 302insC 315insC 711 15944delT 16209 16223 16292 16311 16519
MOS100	73 263 302insC 315insC 523delAC 15944delT 16124 16223 16278 16362 16519
MOS101	73 152 182 185T 189 195 247 263 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16187 16189 16223 16264 16270 16278 16293 16311 16400 16519
MOS102	73 146 152 195 263 302insCC 315insC 523insCACA 16223 16278 16294 16368 16390 16519
MOS103	73 143 146 152 195 204N 263 315insC 522delCA 16189 16192 16223 16234 16278 16292 16294 16309 16390
MOS104	73 93 146 150 152 182 189 195 198 263 315insC 325 523delAC 680 709 16129 16223 16264 16278 16390
MOS105	73 182 185T 189 195 247 263 315insC 357 523delAC 709 710 16126 16187 16189 16223 16245 16264 16270 16278 16293 16311 16519

Čísla znázorňují pozice v sekvenci, kde došlo ke změně, zkratky ins = inserce, del = delece, písmena za čísla značí konkrétní změnu nukleotidu(transverze).

#### Příloha 4: Izolační protokol Oragene (DNA Genotek)

1. Smíchat Oragne DNA se vzorkem slin a protřepat
2. Inkubovat vzorek při 50°C v inkubátoru 2 hodiny
3. Přenést 500 µl směsi slin a Oragene DNA do 1,5 ml mikrokumavky
4. Na 500 µl směsi přidat 20 µl OG-L2P (čistící médium) do mikrokumavky a vortexovat několik sekund
5. Inkubovat na ledu 10 minut
6. Centrifugovat při pokojové teplotě 5 minut při 13 000 otáčkách za minutu
7. Odejmout supernatant do nové mikrokumavky
8. K 500 µl supernatantu přidat 500 µl 95-100% ethanolu a promíchat
9. Nechat vzorek stát 10 minut při pokojové teplotě, aby se DNA plně vysrážela
10. Centrifugovat 2 minuty při 13 000 otáčkách za minutu
11. Opatrně odejmout supernatant
12. Přidat 250 µl 70% ethanolu, nechat vzorek stát 1 minutu, kompletně odejmout ethanol (odsát a nechat odpařit)
13. Přidat 100 µl vody k rozpuštění pelety
14. Inkubovat při 50°C 1 hodinu s příležitostným vortexováním
15. Plně hydratovanou DNA uložit do mrazáku