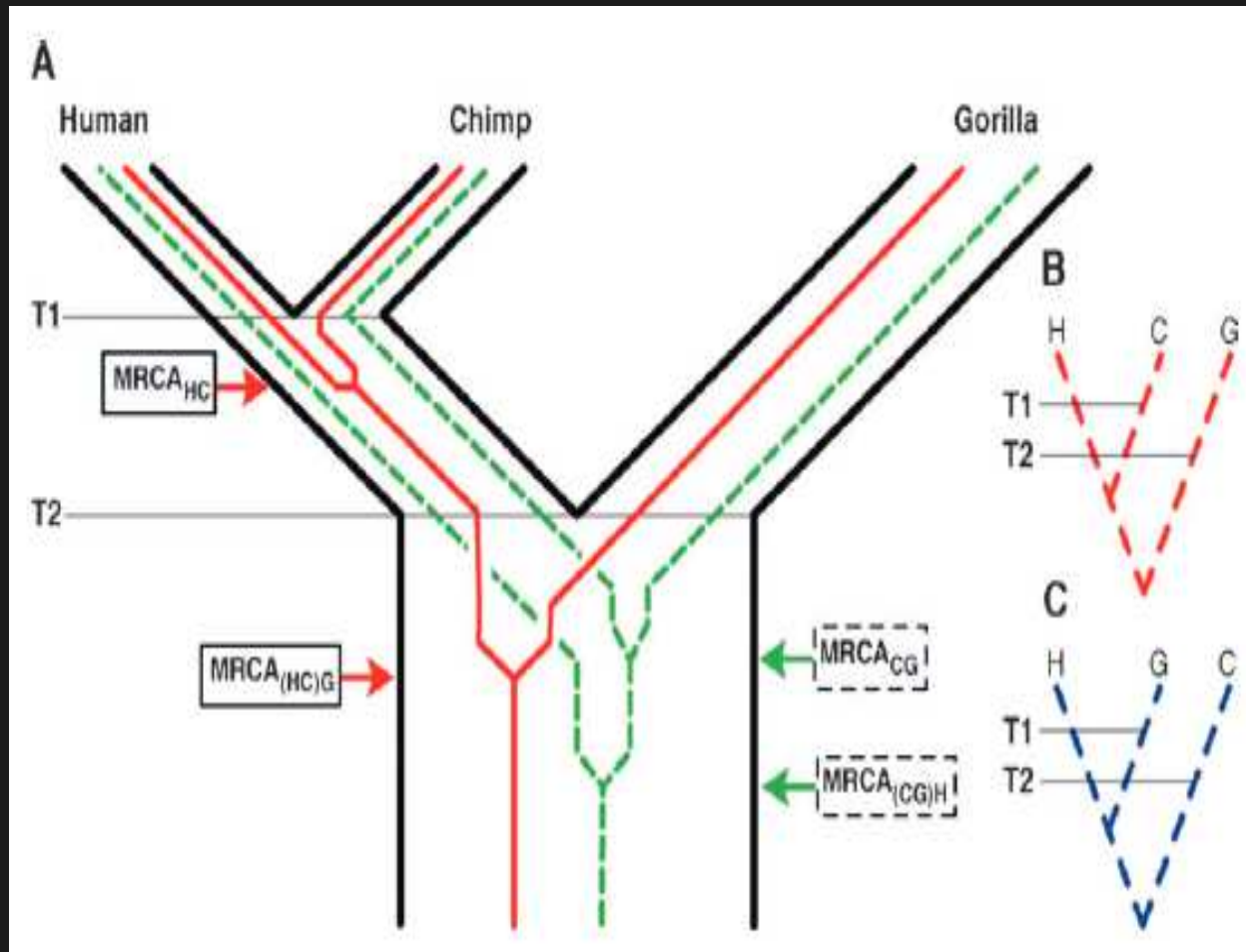


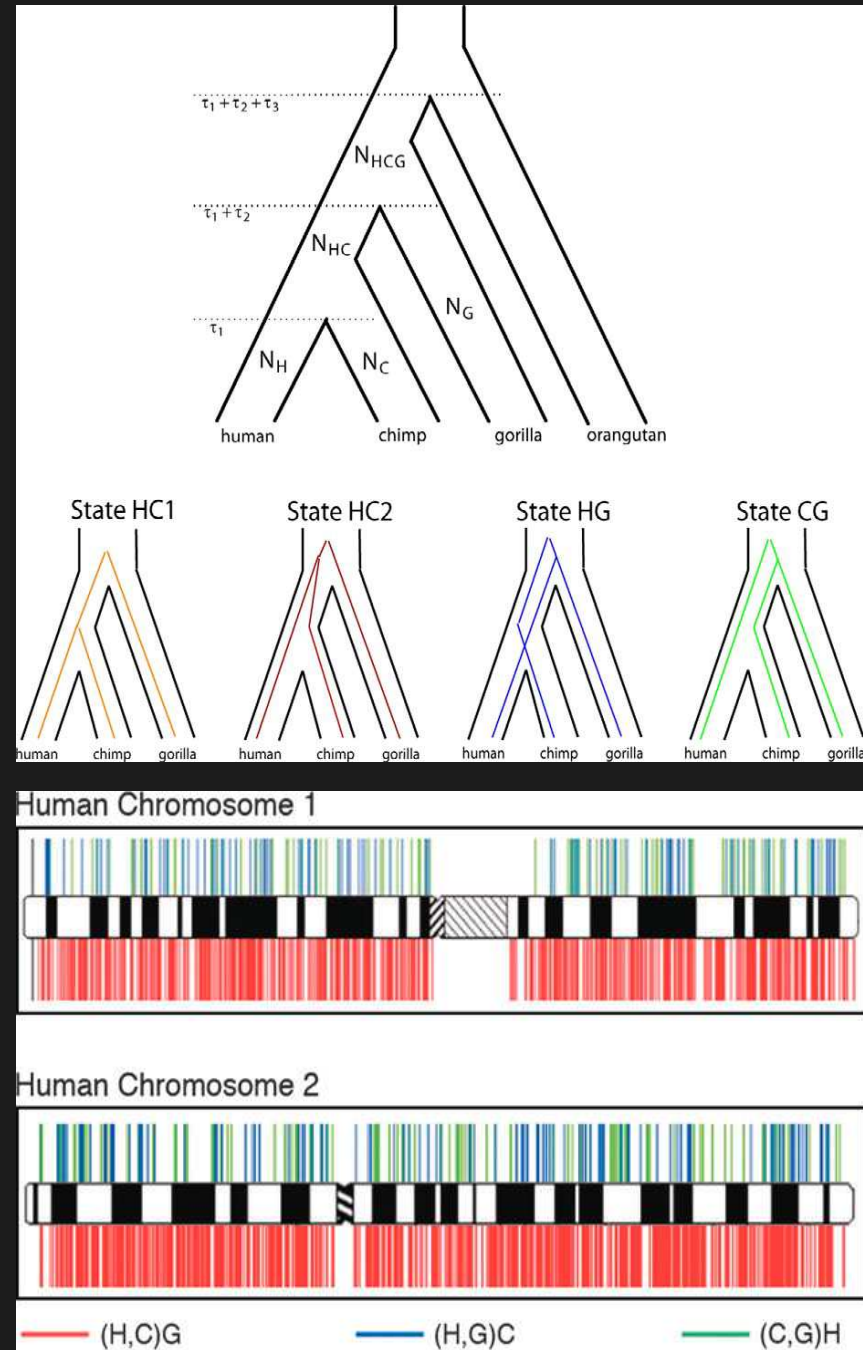
Člověk versus šimpanz



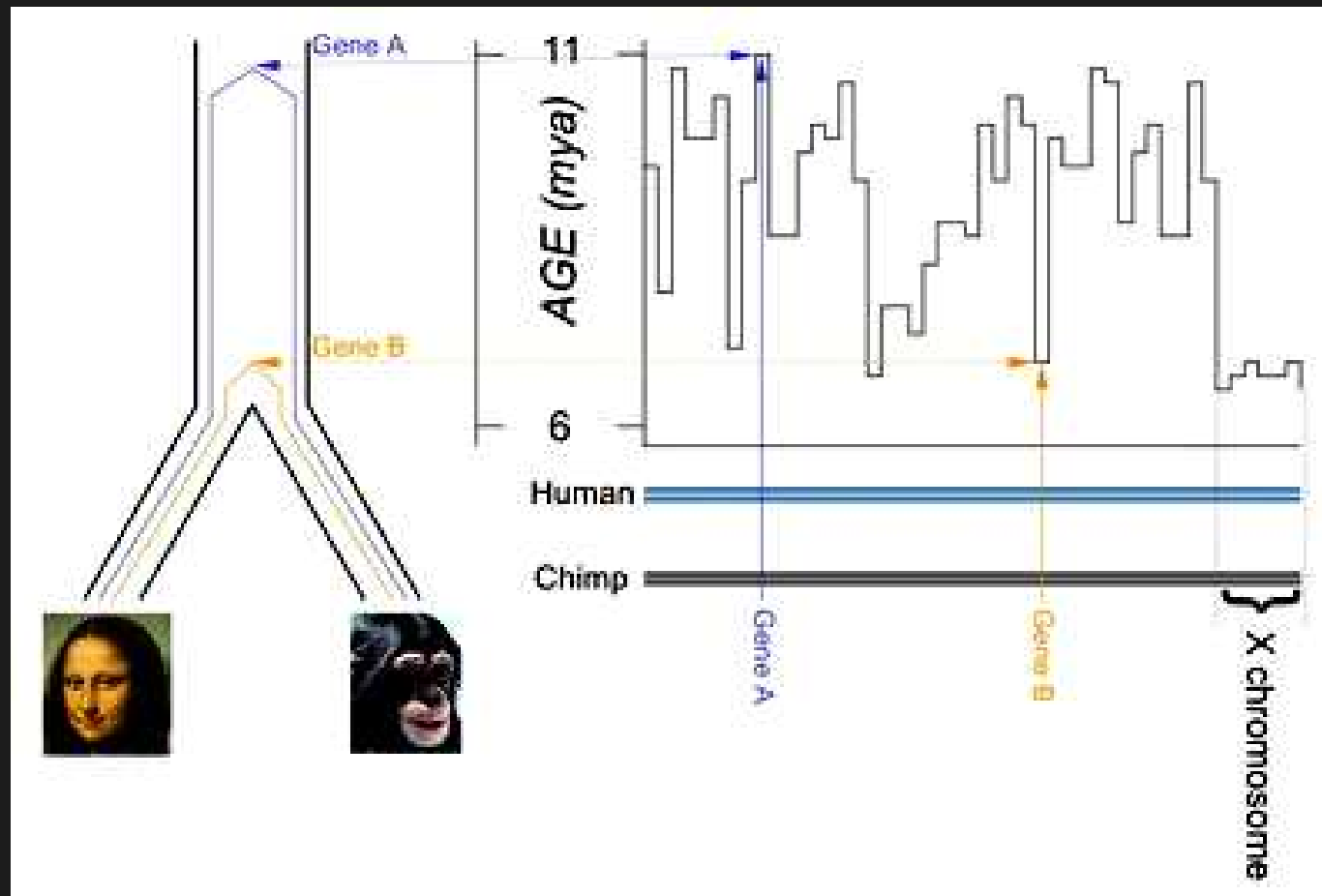
Speciace a evoluce genů



Topology	All (%)	Gene ^a (%)	Exon ^b (%)
H C G O R	20 (0.17)	8 (0.17)	2 (0.32)
H C G O R	9,148 (76.58)	3,814 (78.85)	487 (78.93)
H C O G R	19 (0.16)	10 (0.21)	2 (0.32)
G O C H R	0	0	0
G O H C R	1 (0.01)	0	0
H O C G R	5 (0.04)	2 (0.04)	0
H O C G R	0	0	0
H O G C R	0	0	0
C G O H R	4 (0.03)	1 (0.02)	0
C G H O R	1,369 (11.46)	504 (10.42)	63 (10.21)
H G C O R	13 (0.11)	6 (0.12)	1 (0.16)
H G O C R	5 (0.04)	0	0
H G C O R	1,361 (11.39)	492 (10.17)	62 (10.05)
C O G H R	0	0	0
C O H G R	0	0	0



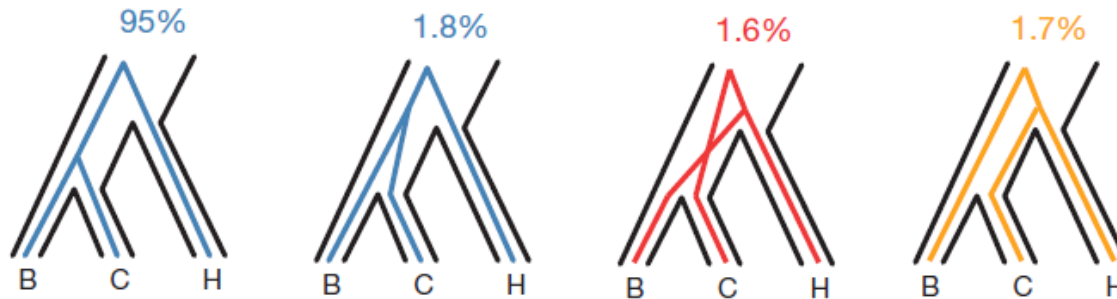
Speciace člověk-šimpanz



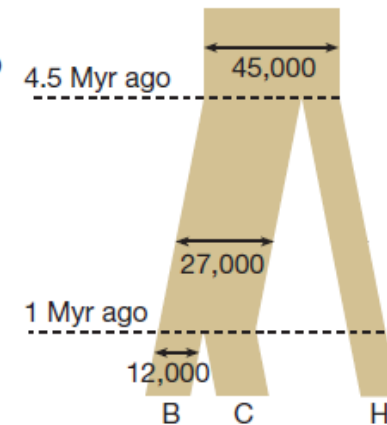
Speciace člověk – šimpanzi

- šimpanzi jsou dva – i tady je ve hře nekompletní třídění
- cca 3,5 % genů podporuje blízké vztahy člověka a šimpanze/bonoba

a

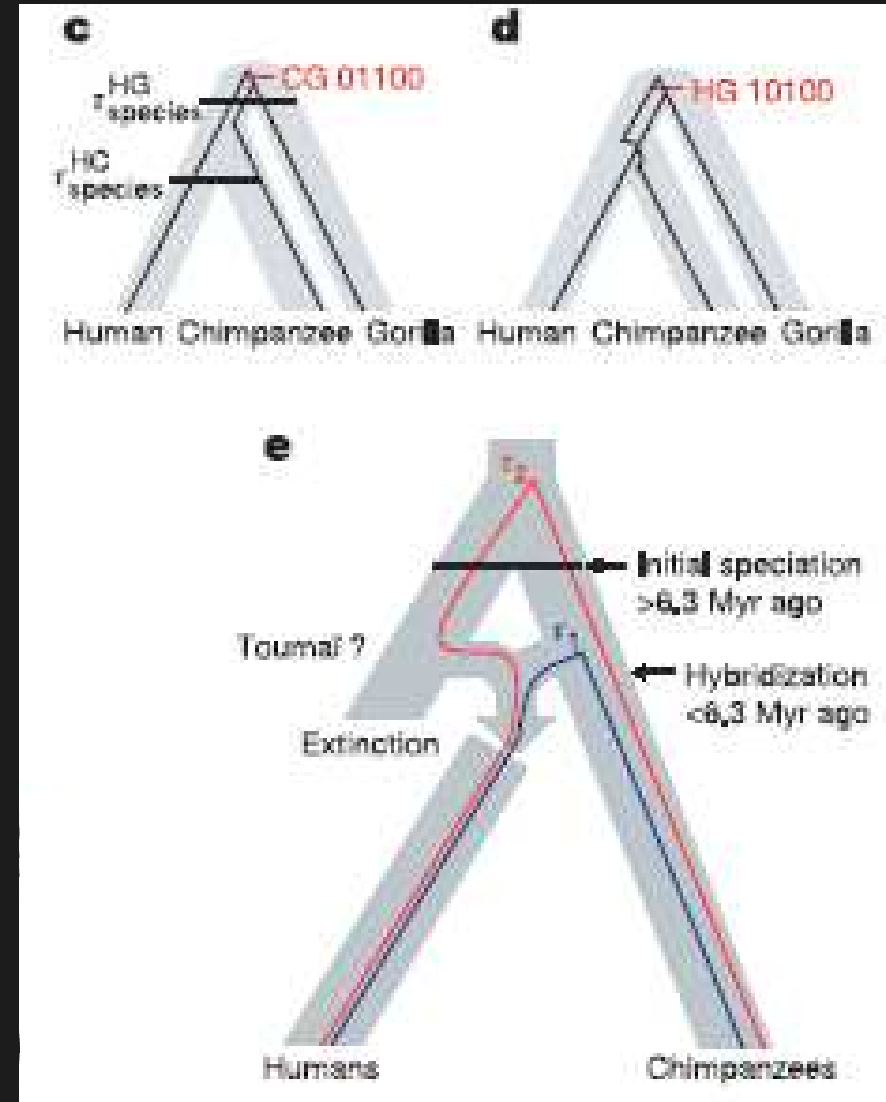
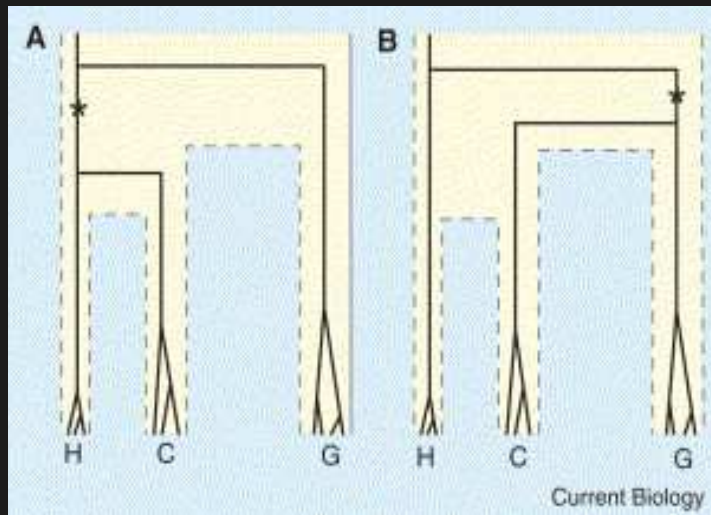


b



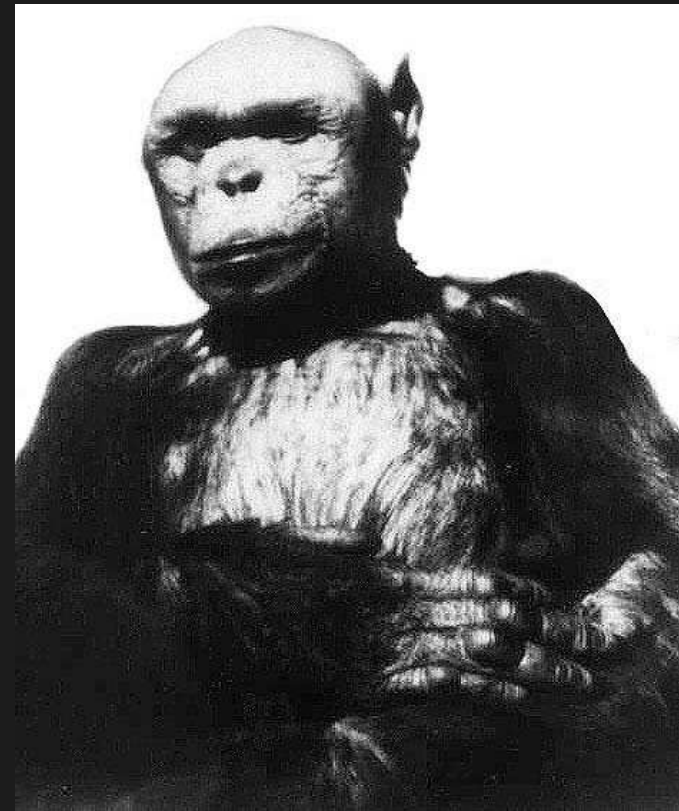
Speciace člověk-šimpanz

- nápadné rozdíly v době divergence jednotlivých genů (více než 4 My!)
- rozdíl však není způsoben selekcí proti toku genů v oblastech, kde došlo k chromosomovým přestavbám (analýza ~18 Mb)



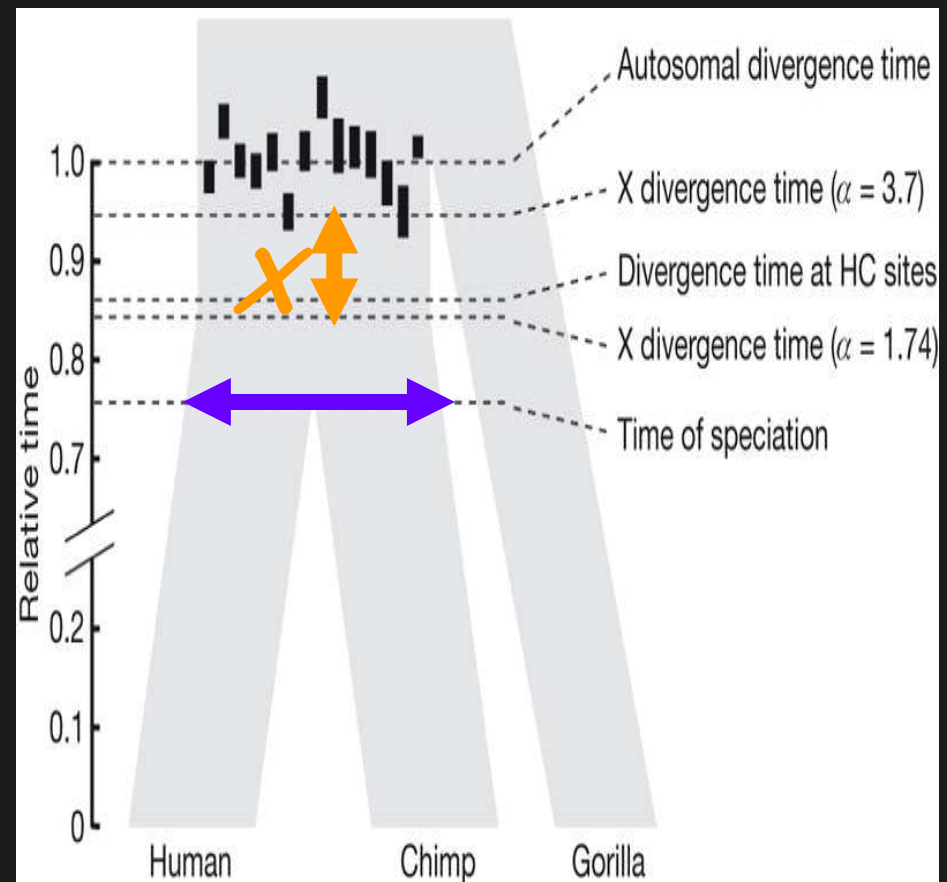
Humanzee?

- *Maimo (dle Sv. Petra Damiána v 11. století: produkt hříšného vztahu manželky hraběte Guilelma a jeho ochočené opice, dotyčná opice hraběte zabila v záchvatu žárlivosti)*
- *Ilja Ivanov (Guinea, Francie, SSSR): pokusy podporované Společností materialistických vědců při Komunistické akademii (selhaly na nedostatku lidoopů)*
- *Oliver (70. léta v USA)*



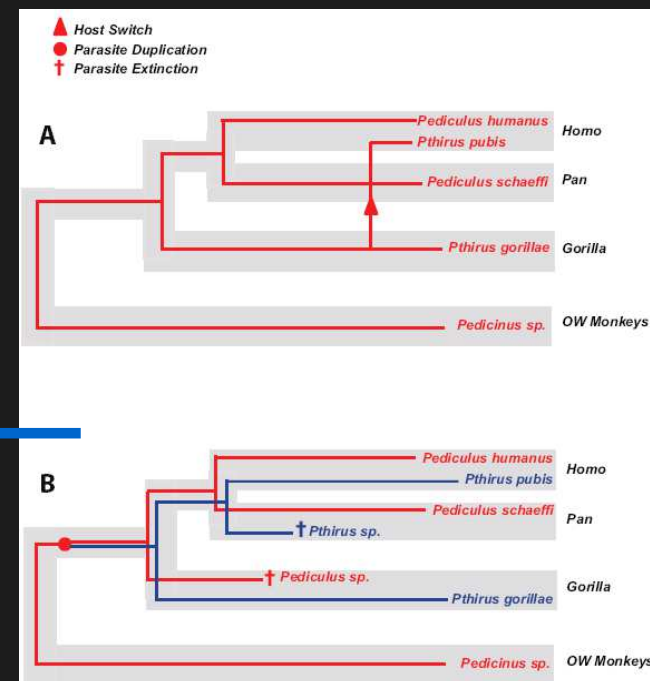
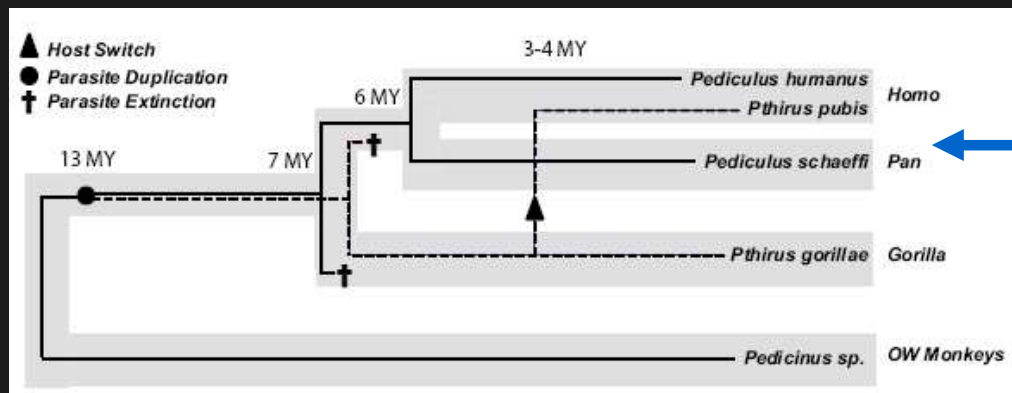
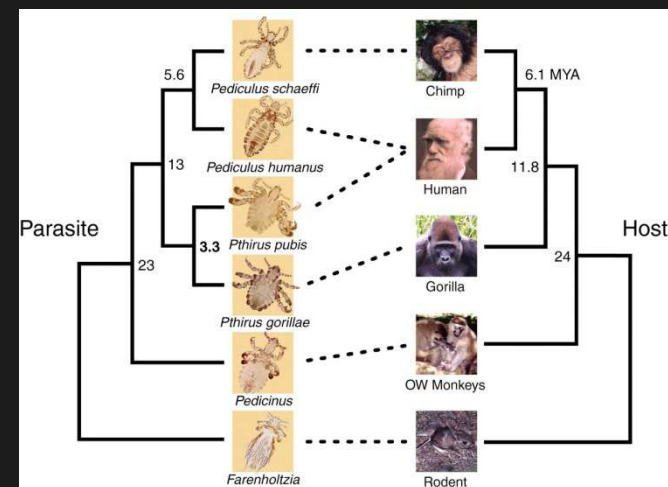
Lidská speciace a hybridizace?

reanalýza autosomů:
není důvod předpokládat
hybridizace a složité
speciační děje,
divergence všech genů
odpovídá jednoduché
speciaci
(+ nové datování!)



Člověk a jeho vši

- divergence *Pediculus* spp. odpovídá divergenci šimpanz-člověk, ale divergence *Phthirus* spp. nikoliv (3-4 Mya): muňka je původně gorilí
- divergence *Pediculus-Phthirus* ~ divergence Ponginae-Homininae (ale dnešní orangutani vši nemají)



Primátí genomika

- člověk 2001
- šimpanz 2005
- makak 2007
- neandertálec a denisovan 2010
- orangutan 2011
- bonobo 2012
- + 2 poloopice

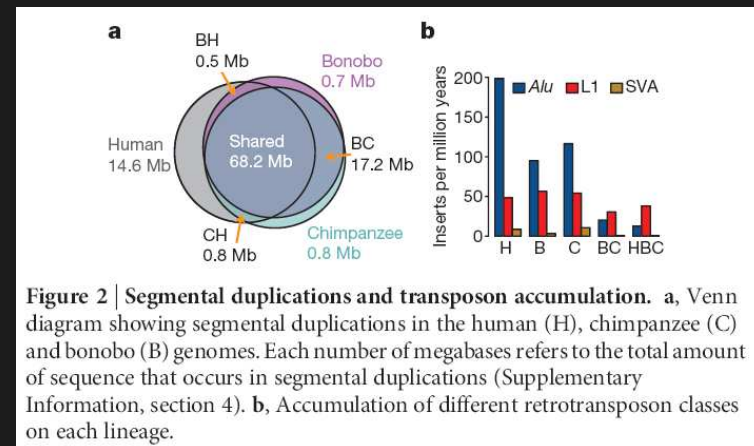
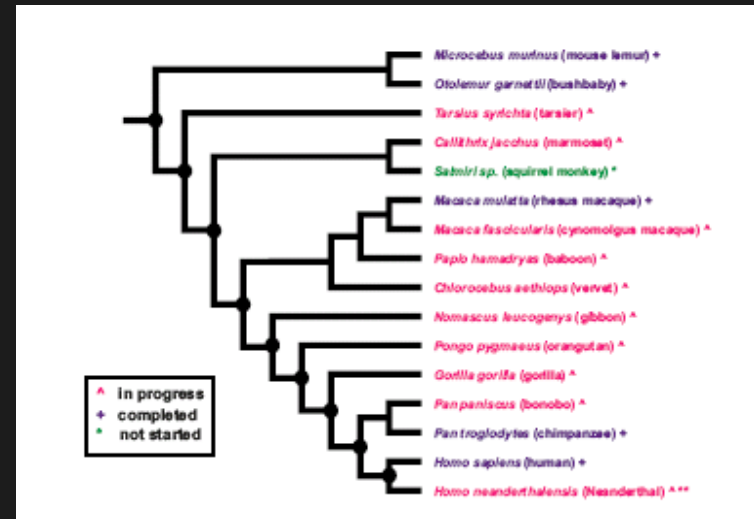


Figure 2 | Segmental duplications and transposon accumulation. **a**, Venn diagram showing segmental duplications in the human (H), chimpanzee (C) and bonobo (B) genomes. Each number of megabases refers to the total amount of sequence that occurs in segmental duplications (Supplementary Information, section 4). **b**, Accumulation of different retrotransposon classes on each lineage.

Lidský fenom

LIFE HISTORY

Secondary Altriciality
Helplessness of the Newborn
Prolonged Helplessness of Young
Extended Care of Young
Childhood
Adolescence
Age at First Reproduction
Longevity

REPRODUCTIVITY BIOLOGY

Concealed Ovulation
Virgin Breast Development
Female Pituitary Menopause
Placentophagy
Female Labia Majora
Vaginal Hymen
Baculum (Penis Bone)
Sperm Count
Copulatory Plug

EMBRYOLOGY

Early Fetal Wastage/Aneuploidy
Hydatiform Molar Pregnancy
Umbilical Cord Length

PREGNANCY/PARTURITION

Cephalo-pelvic Disproportion
Duration of Labor
Maternal Mortality in Childbirth
Pain During Childbirth
Need for Assistance with
Childbirth
Neonatal Cephalhematoma

POSTNATAL DEVELOPMENT

Late Closure of Cranial Sutures
Duration of Infant Arousal
Inconsolable Infant Crying
Infant-Caregiver Attunement
Maternal-Infant Eye-To-Eye Gaze

ANATOMY

Sagittal Crest of Skull
Brow Ridge
Protuberantia Menti (Chin)
Length of Sphenoid Sinus
Choroid Plexus Biondi Bodies
Inner Ear Canal Orientation
Apical Phalangeal Tufts
Age of Pelvic Bone Fusion
Bone Cortex Thickness
Laryngeal Position
Pharyngeal Air Sacs
Ear Lobes
Sexual Body Size Dimorphism
Lacrimal Gland Structure
Visible Whites of the Eyes
Small/Large Intestine Length Ratio
Meningeal Artery Source

BIOMECHANICS

Bipedal Gait
Adductive Thumb
Skeletal Muscle Strength
Hand-Eye Coordination
Fine Motor Coordination

ORGAN PHYSIOLOGY

Aldosterone Response to Posture
Salt-Wasting Kidneys
Ability For Sustained Running
Voluntary Control of Breathing
Ability to Dive Underwater
Diving Reflex
Ability to Float/Swim
Emotion Lacrimation
Salt Content of Tears
Olfactory Sense

CELL BIOLOGY

No Differences Are Known?

BIOCHEMISTRY

Placental Alkaline Phosphatase
N-Glycolylneuraminic Acid Expression
Alpha 2-6-Linked Sialic Acid Expression

ENDOCRINOLOGY

Thyroid Hormone Metabolism

PHARMACOLOGY

Methylation of Inorganic Arsenic

ANATOMIC PATHOLOGY

Cortical Neurofibrillary Tangles

CLINICAL PATHOLOGY

Erythrocyte Sedimentation Rate
Serum Alkaline Phosphatase Level
RBC and Serum Folate
Serum Vitamin B12/B12 Binding
Total Leukocyte Count
Absolute Neutrophil Count
Absolute Lymphocyte Count

DENTAL BIOLOGY/DISEASE

Canine Tooth Diastema
Canine Tooth Dysmorphism
Tooth Enamel Thickness
Retromolar Gap
Third Molar Impaction
Dental Eruption Sequence/Timing

MEDICAL/SURGICAL DISEASES

HIV Progression to AIDS
P. falciparum malaria
Viral Hepatitis B/C Complications
Influenza A Infection Severity
Incidence of Carcinomas
Hemorrhoids
Varicose Veins
Pelvic Phleboliths
Foamy Virus (Spumavirus) Infections
Sexually Transmitted Diseases

IMMUNOLOGY

Sialoadhesin on Macrophages

SKIN BIOLOGY AND DISEASE

Eyebrows
Eccrine Sweat Glands
Acne Vulgaris
Subcutaneous Fat
Body Lice

NUTRITION

Frugivory
Carnivory
Aquatic Foods
Underground Foods
Cooking

NEUROANATOMY

Relative Brain Size
Direct Cortical Projections
Relative Volume of Frontal Cortex
Relative Volume of Corpus Callosum
Relative Volume of Cerebellum
% of Brain Growth Complete at Birth
Rate of Postnatal Brain Growth

NEUROBIOLOGY

Population Distribution of
Handedness
Postnatal Dendritic Growth
Postnatal Synapse Formation
Cortical Synapse Density
Cortical Neuron Density
Dendrites Per Neuron
Synapses Per Neuron
Adult Neurogenesis
Cingulate Cortical Spindle Neurons
Finger Tip Sensory Nerve Endings

NEUROCHEMISTRY

Brain Aromatisation of Testosterone
Tyrosine Hydroxylase Heterogeneity

MENTAL DISEASE

Schizophrenia
Bipolar Psychosis
Autism
Suicide

BEHAVIOR

Control of Facial Expressions
Planning Ahead
Intentional Deception
Deliberately Delaying Gratification
Long-Range Transport of Materials
Secondary Tool-Making
Mechanical Multi-Tasking
Physical Abuse of the Young
Torture
Organized Warfare
Adult Play
Symbolic Play
Abuse of Other Animals
Inter-Group Coalition Formation
Use of Containers
Care of Infirm and Elderly
Grandparenting
Home Base
Control of Fire
Food Preparation
Organized Gathering of Food
Domestication of Animals
Domestication of Plants
Altruistic Punishment
Peace-Making
Somnambulism
Mind-Altering Drug Use

COGNITIVE CAPACITY

Declarative Memory
Imitative Learning
Teaching
Symbolic Representation
Awareness of Death
Awareness of the Past
Awareness of the Future
Theory of Mind
Theory of Other Minds
Empathy
Numeracy

COMMUNICATION

"Parentese" Sounds
Infant "Protoconversations"
Gestural Communication
Symbolic Communication
Semantics
Grammar and Syntax
Recursion
Writing

SOCIAL ORGANIZATION

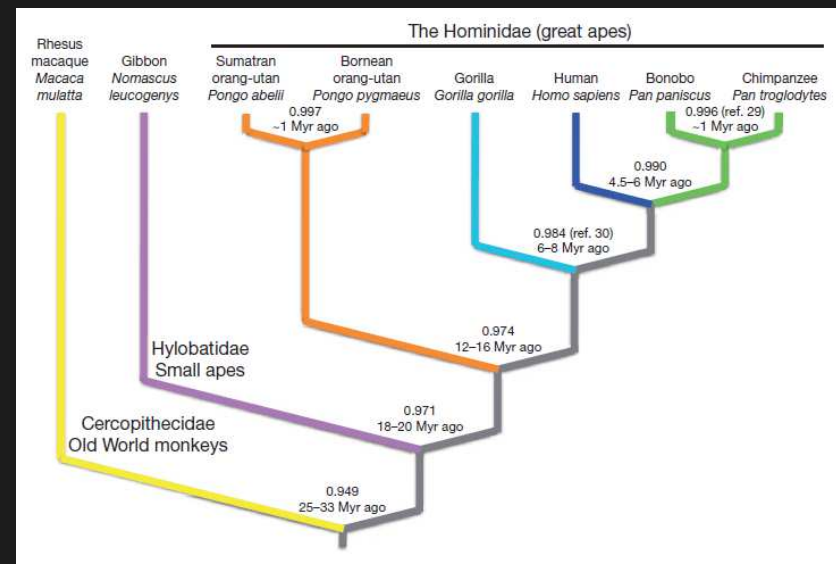
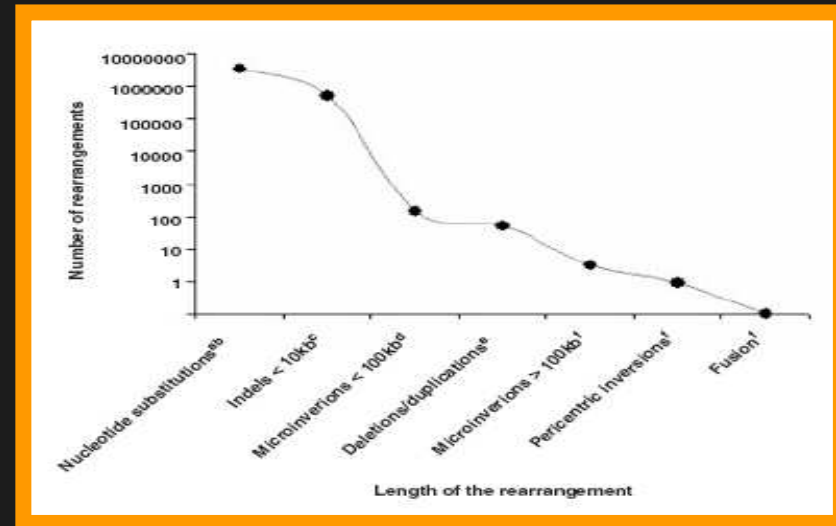
Institutions
Social Conventions
Governments
Enforcement Through
Sanctions

CULTURE

Composition of Art
Composition of Music
Composition of Rhythms
Death Rituals
Clothing (Covering of
Body Parts)
Rites of Passage
Genocide
Competitive Sports
Practicing of Skills
Physical Modifications of
the Body
Inheritance of Resources
and Status
Rhythmic Dance
Sculpture
Belief in Supernatural/
Religion
Body Adornment
Childbirth Customs
Sexual Intercourse in Private
Gift-Giving
Hospitality
Intertwining (e.g.,
weaving)
Meal Times
Poetry
Property
Construction of Shelters
Taboos
Taxonomy of Species
Trade
Measurement of Time
Weapons
Toys

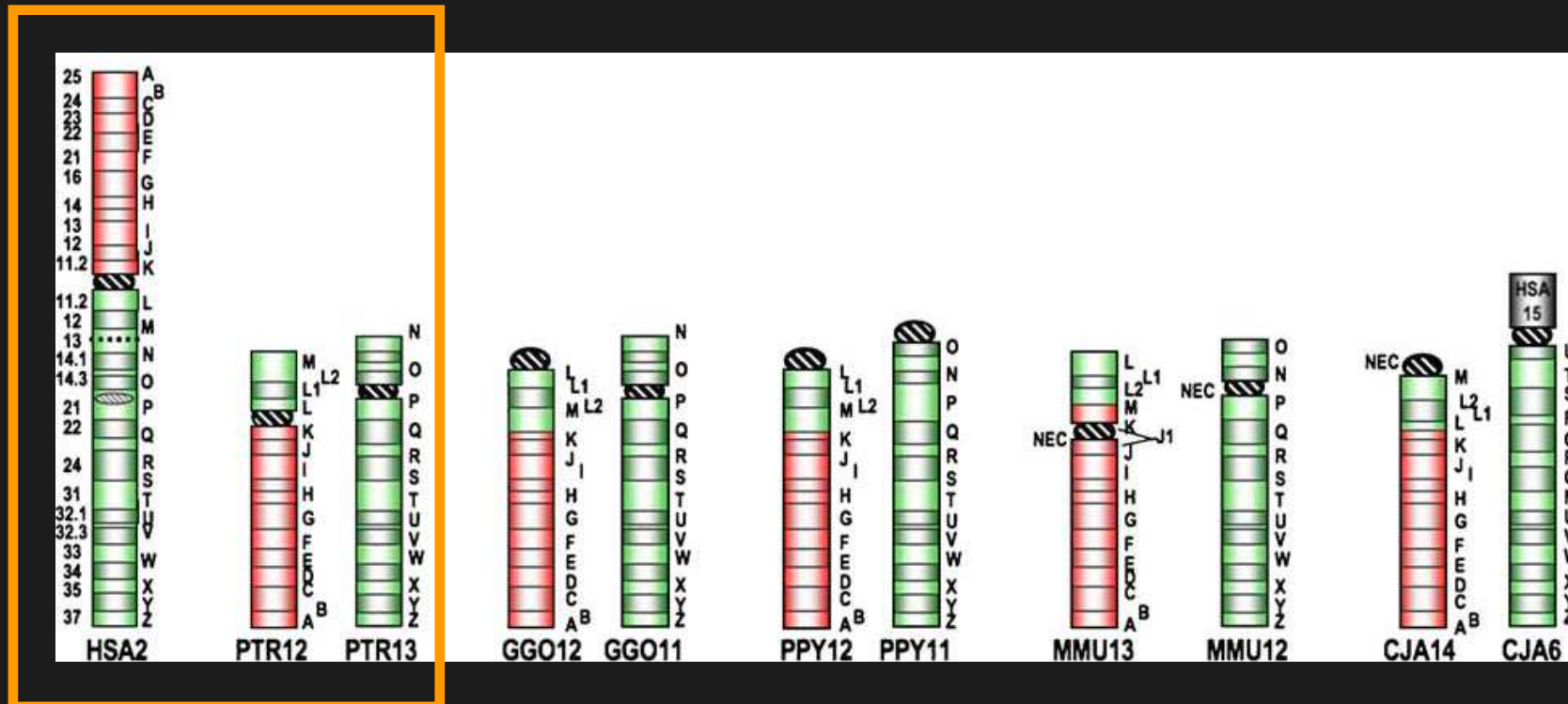
Jak se liší člověk a šimpanz?

- substituce ~ 1 % (35M)
- inzerce/delece ~ 3 %
- aminokyseliny < 1 %
- (pozor na vnitrodruhový polymorfismus)

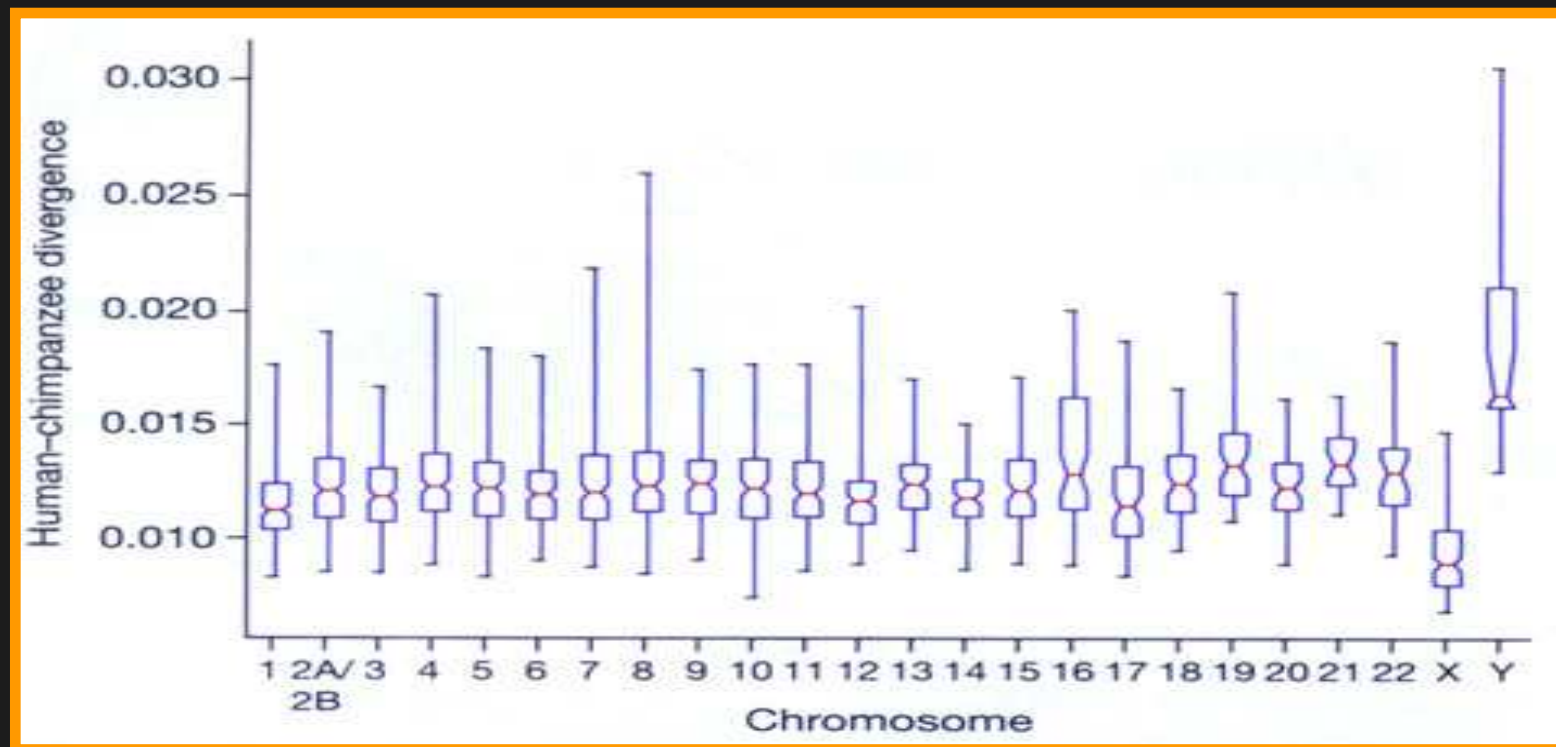


Karyotyp

- tandemová fúze dvou chromosomů u člověka (HSA2 ~ PTR12 + PTR13)
- $2n = 48 \rightarrow 46$



Divergence člověk-šimpanz I



Divergence člověk-šimpanz II

1. prozkoumali jenom 14 000 genů, pouze ty kódující proteiny
2. zkoumali molekuly, ne jejich funkci
3. to, zda geny podléhají selekci, anebo driftu, záleží na populačních charakteristikách (N_e)
4. rychlost molekulární evoluce může být ovlivněna dramatickými rozdíly v generační době (zpomalení u člověka)

NATURE | Vol 446 | 19 April 2007

Chimps lead evolutionary race

Humans are generally believed to be more highly 'evolved' than our chimpanzee cousins. But in at least one sense that isn't true, say geneticists who have hunted for the hallmarks of natural selection in our respective genomes — and found more of them in chimps.

The discovery suggests that, since our evolutionary paths diverged 6 million years ago, greater numbers of chimpanzee genes have been shaped by 'positive selection, in which natural selection favours beneficial mutations. Researchers at the University of Michigan, Ann Arbor, combed through 14,000 matching genes from the human and chimpanzee genomes. As they report in *Proceedings of the National Academy of Sciences* this week, 233 chimp genes showed signs of having been shaped by positive selection (M. A. Bakewell, P. Shi and J. Zhang *Proc. Natl Acad. Sci. USA* doi:10.1073/pnas.0701705104; 2007). The corresponding figure for our own genes was just 154.

The result overturns the view that, to promote humans to our current position as the dominant animal on the planet, we must have encountered considerable positive selection, says lead author Jianzhi Zhang. "We think we're very different from animals, with our large brain size and speech," he says.

The gene discrepancy might be due to the fact that, for much of our histories, chimpanzees had the larger population size. Humans, with a smaller and more fragmented population, may have been shaped by random, erratic changes. It is difficult to put together a coherent picture, says Zhang, because it is hard to know which genes would have been crucial in shaping traits such as our large brain size. "It is possible that the genetic changes underlying brain size are very few," he says.

A sample of 14,000 genes does not tell the whole story. The team could not compare the entire genome as the chimp sequence has not been completed to the same level of detail as the human one. But for genes with good sequences, they were taken to show signs of positive selection if they had a high proportion of 'non-synonymous mutations' — DNA changes that alter the protein sequence produced by the gene — which could be a 'lever' for natural selection.

Zhang admits it is difficult to spot genes that have been the subject of more recent positive selection. Such genes could have been responding to selection pressures — such as changes in climate and food source — encountered by humans as they began to move out of Africa and across the planet over the past 100,000 years.

There also seems to be little pattern to the functions of the selected genes, says Zhang. Among those favoured in chimps are genes for protein metabolism and stress responses, whereas the human genes are involved in processes such as fatty-acid metabolism.

Victoria Horner, who works with chimpanzees at Yerkes National Primate Research Center in Atlanta, Georgia, says: "We assume that chimpanzees have changed less than us, when that's actually not the case."

Michael Hopkin



Chimpanzees have at least 233 genes thought to be shaped by selection for beneficial mutations.

154:233

- K_S : synonymní substituce
- K_A : nesynonymní substituce
- $K_A/K_S \ll 1$: stabilizující selekce/constraint
- $K_A/K_S > 1$: adaptivní „pozitivní“ selekce (cca 4 % lidských genů)
- ale co velikost populace???

GO categories with the highest divergence rates in hominids

GO categories within 'biological process'

GO:0007606 sensory perception of chemical stimulus

GO:0007608 perception of smell

GO:0006805 xenobiotic metabolism

GO:0006956 complement activation

GO:0042035 regulation of cytokine biosynthesis

GO:0007565 pregnancy

GO:0007338 fertilization

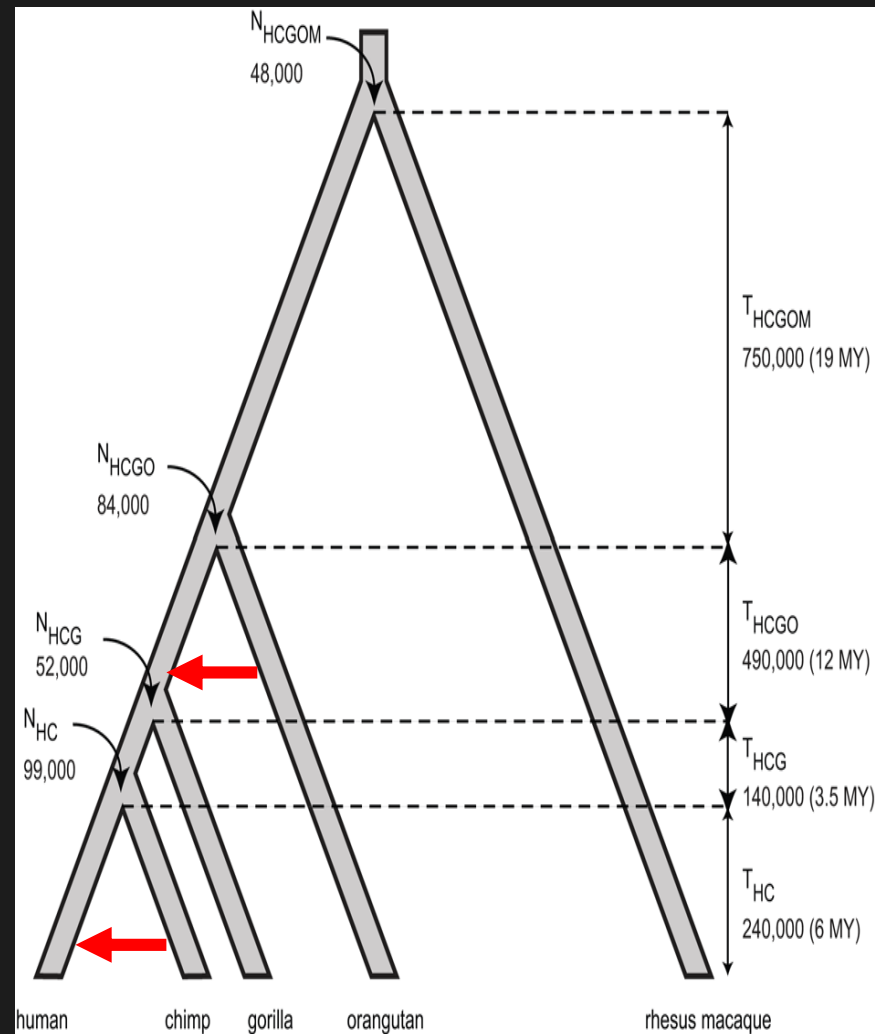
GO:0008632 apoptotic programme

GO:0007283 spermatogenesis

GO:0000075 cell cycle checkpoint

Efektivní velikost populace u hominoidů

- kontroverzní téma: různé analýzy ukazují $N_e \sim 3-10k$ pro dnešní lidskou populaci: mimořádně nízká hodnota (*bottleneck?*)
- zásadní redukce (5-10krát) N_e v lidské linii → lze očekávat vysoký podíl driftu → málo „pozitivně selektovaných“ genů



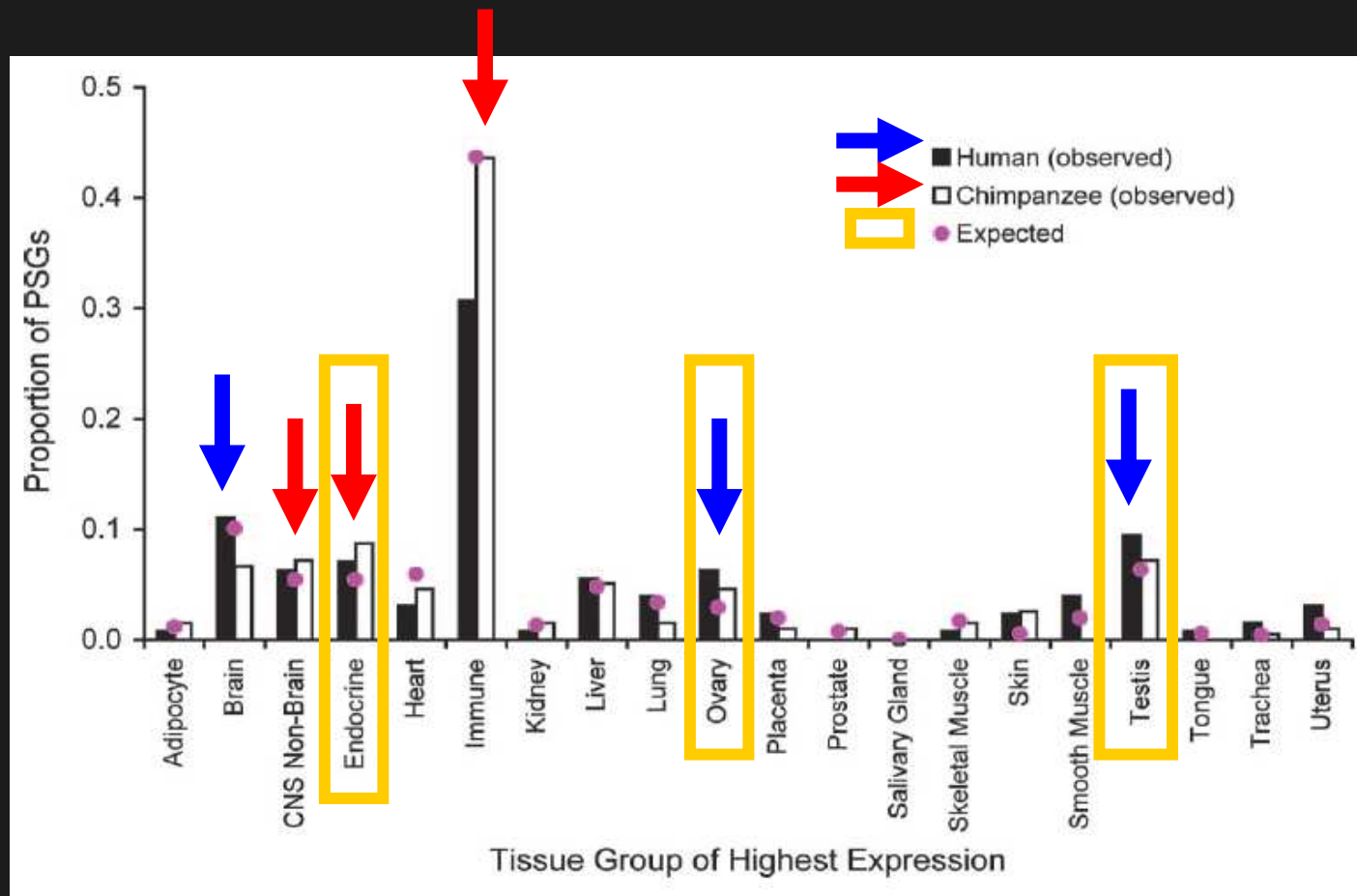
Strukturální evoluce genomů

- inzerce, delece, inverze, duplikace, inzerce mobilních elementů ...
- gorila a šimpanz a bonobo jsou jasně odvozené – výrazná konvergence, evoluce gorilího genomu je nejrychlejší
- člověk a orangutan představují původní typ hominidního genomu
- (gibon se sekvenuje ...)

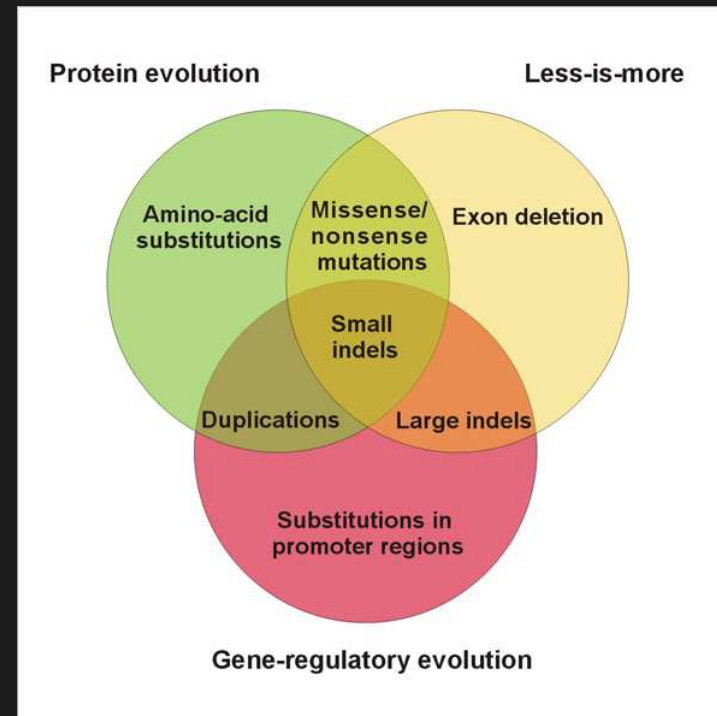
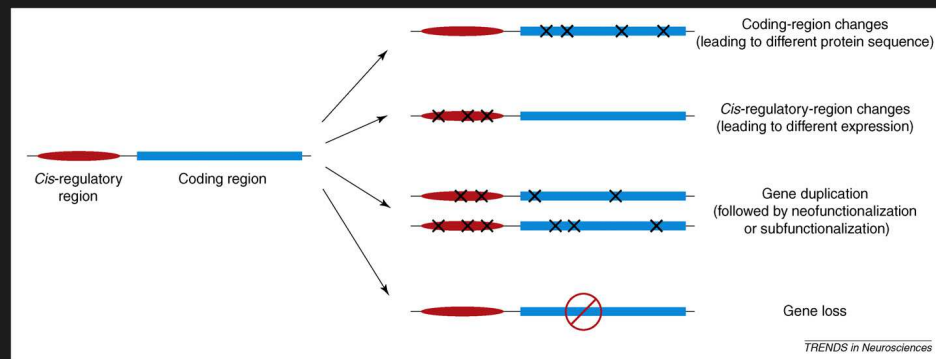
Divergence člověk-šimpanz

PANTHER category	# of genes	# of PSGs		χ^2
		Human	Chimp	
Biological Process				
Protein metabolism & modification	2,815	9	40	9.09
mRNA transcription	1,144	5	25	6.50
Anion transport	171	6	1	6.29
Phosphate transport	80	4	0	6.15
Proteolysis	938	2	16	6.04
Ectoderm development	604	8	3	5.11
mRNA transcription regulation	891	3	17	4.99
Stress response	780	2	14	4.85
Fatty acid metabolism	169	3	0	4.61
Ion transport	578	12	7	4.49
G-protein mediated signaling	682	14	9	4.44
Molecular Function				
Lyase	153	6	0	9.22
Phosphatase	194	5	0	7.69
Nucleic acid binding	2,597	13	46	7.46
Nuclease	2,285	12	42	6.68
Transferase	1,296	5	25	6.50
Other transporter	208	6	2	4.24

Divergence člověk-šimpanz



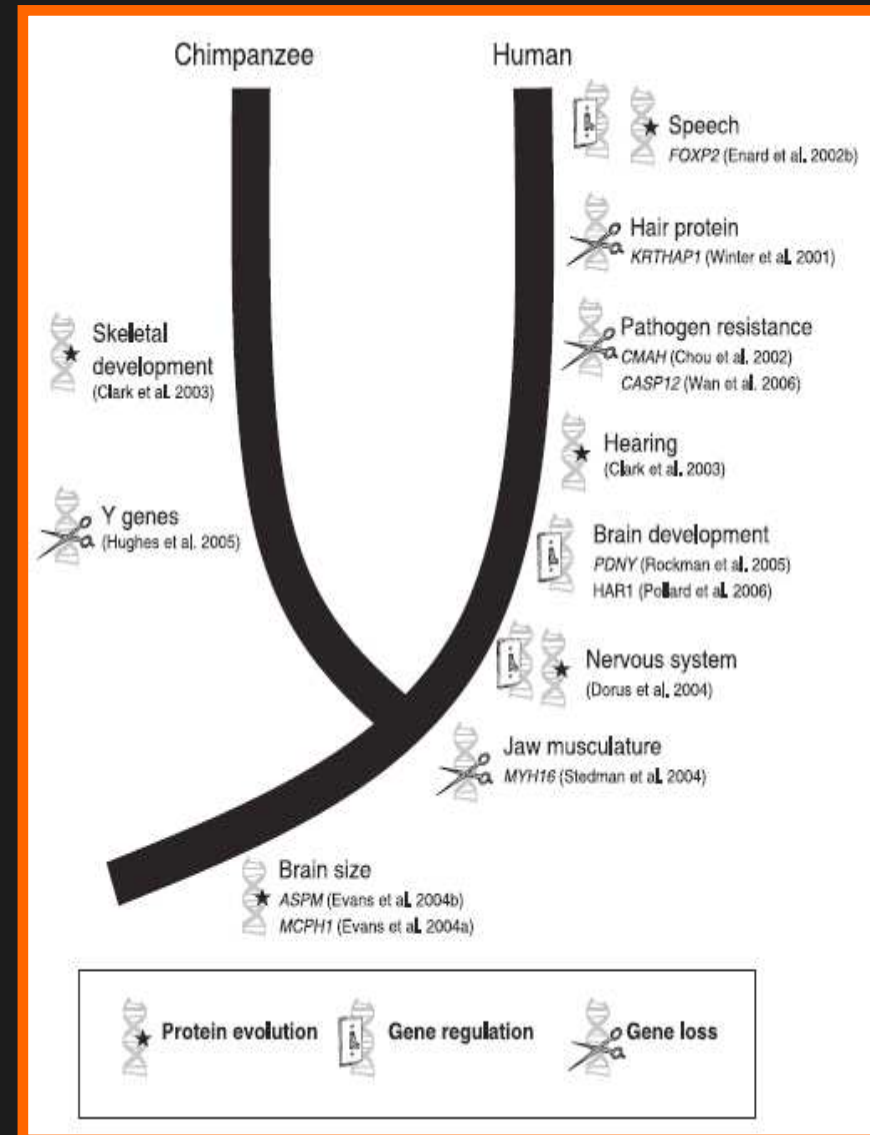
Jak studovat odlišnost člověka a šimpanze



- pozor na předsudky!
- ne všechno, co si o své evoluci myslíme, se opravdu stalo!

Jak studovat odlišnost člověka a šimpanze

- Kandidátské geny
- srovnávací fenomika (např. geny exprimované v mozku), genové ontologie apod.
- vnitrodruhový polymorfismus (např. poruchy řeči), tj. klasická genetika
- sekvenční analýzy (K_a/K_s), např. **MYH16** (jeden z genů pro těžký řetězec myosinu, zásadní pro čelistní svaly)

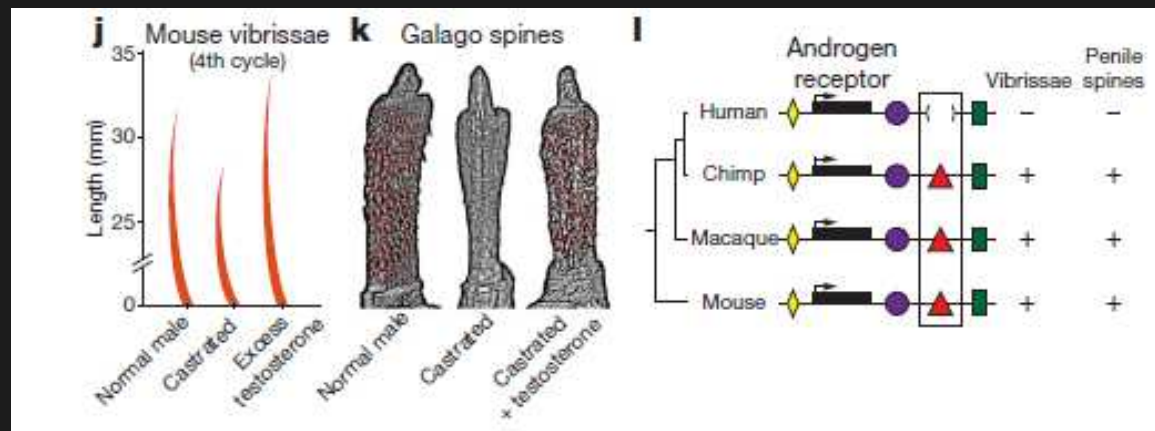


Pozitivně selektované lidské geny (srovnání se šimpanzem)

- gametogeneze a ontogeneze (6)
- metabolismus nukleových kyselin (6)
- přenos signálů (8)
- imunita (4)
- nervová soustava (2: *NPY*, *EPS15*)
- sluch (např. *TECTA*): jazyk???

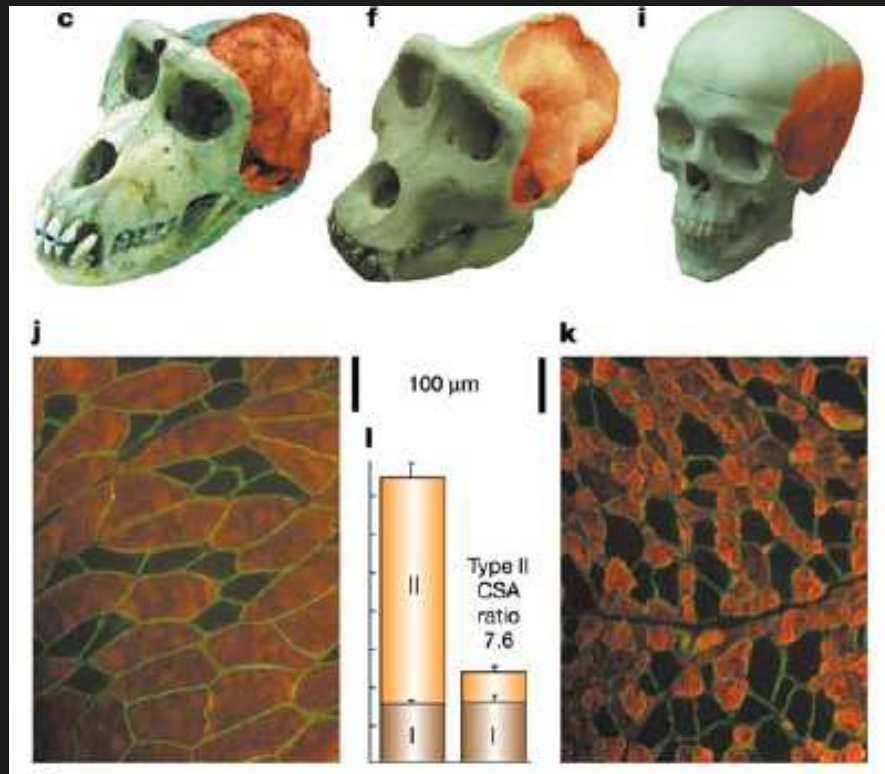
„Less-is-more“

- hCONDEL (lidská delece sekvence, která je konzervativní u šimpanze a jiných savců): 510 (88 % i u *H.n.*): 1 exonická, 154 intronických, 355 intergenních
- nápadně hojné v okolí genů pro receptory steroidních hormonů (např. androgenního receptoru)
- → ztráta smyslových vibrisů
- → ztráta keratinizovaných epidermálních ostnů na penisu → prodloužení kopulace
- → zvětšení mozkové kůry (zánik regulace buněčné proliferace, smrti a migrace)

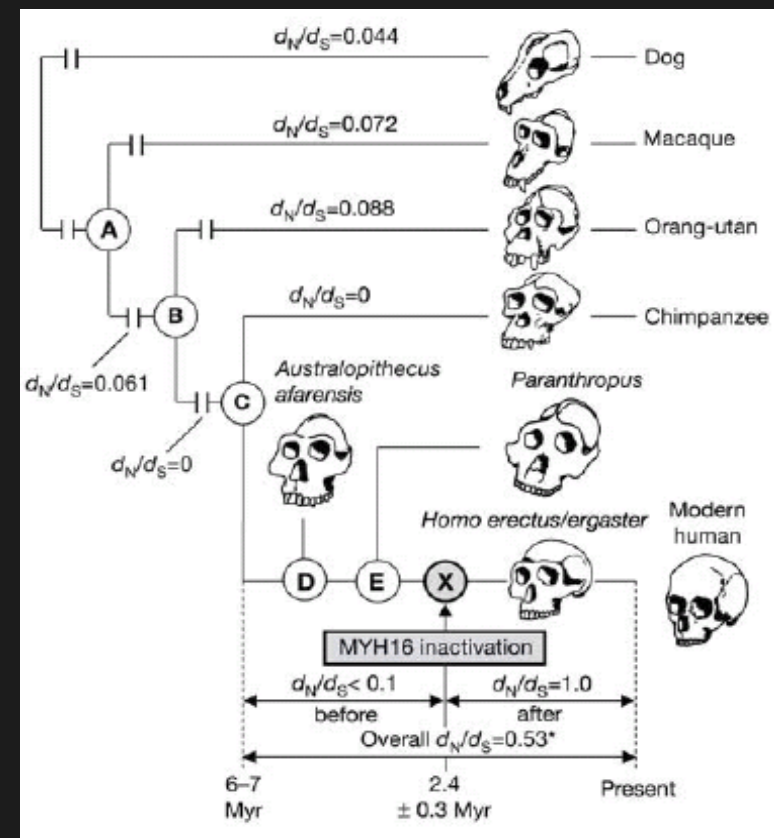


MYH16

- x ve skutečnosti asi starší (ne ~2.4 Mya, ale ~5 Mya)
- x plastická exprese proteinů ve svalech0

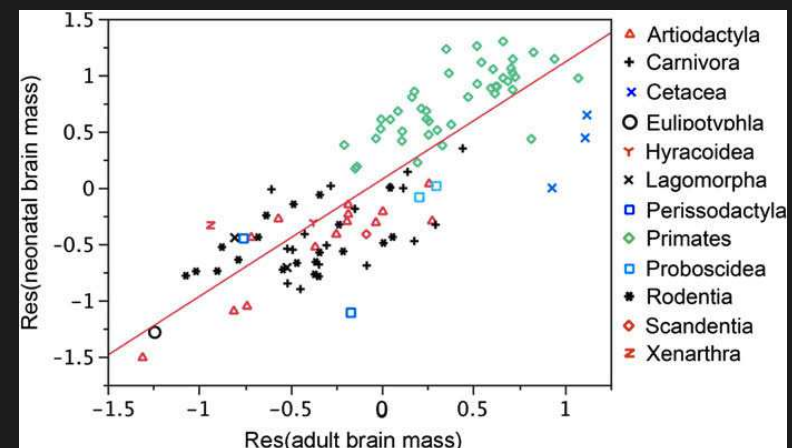
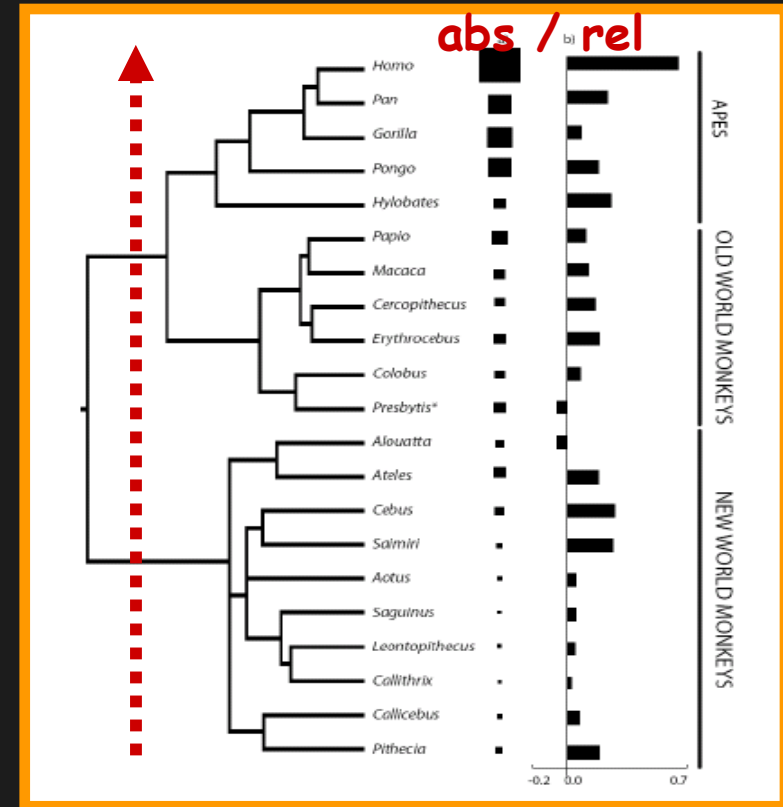


„less-is-more“



Lidský mozek

- Zhruba 3x větší než mozek šimpanze a 6x větší, než je u savce dané velikosti
- lidský mozek je výsledek trendu, který sdílejí všichni primáti a který se podstatně zrychlil u hominoidů → většinu evolučních novinek sdílíme s lidoopy
- genomický výzkum se zaměřuje na dva aspekty: 1. sekvence genu vykazuje známky pozitivní selekce (u primátů, hominoidů, hominidů...), 2. gen má expresi (→ funkci?) v mozku



Lidský mozek a genetika

- zrychlení evoluce „mozkových genů“ u primátů směrem k člověku → „**neurodevelopment, ale ne neurofyziologie**“ (mozek se na geneticko-cytologické jinak dělá, ale stejně funguje)
- x studie genů exprimovaných v mozku to nepotvrdily (protože neurodevelopmentální geny nejsou aktivní v hotovém mozku?)
- pozitivní selekce *cis*-regulačních oblastí neurodevelopmentálních genů

The molecular function categories with an excess of rapidly evolving genes

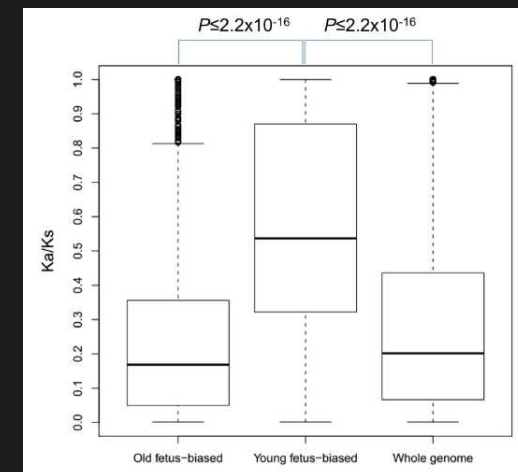
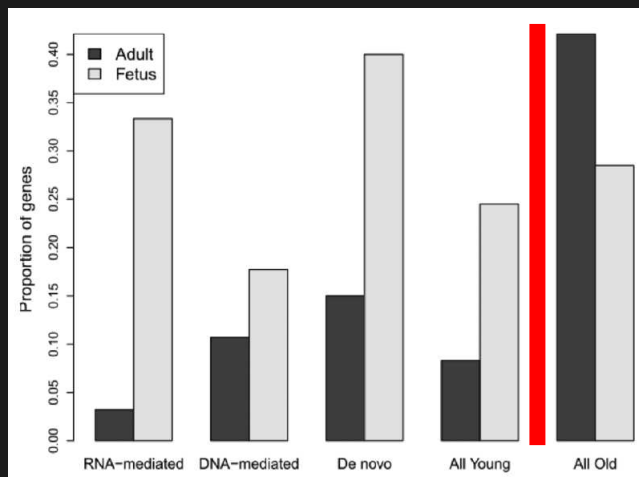
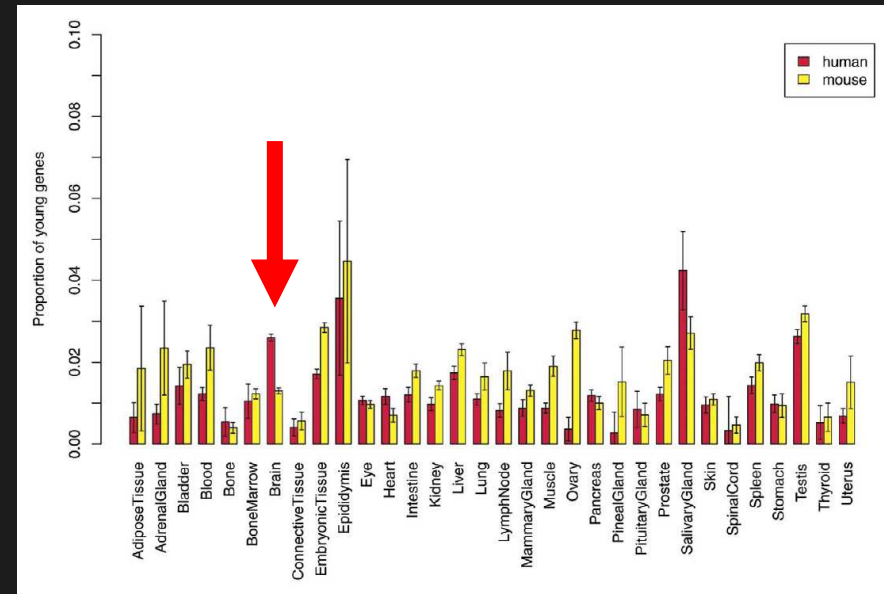
Lineage	Molecular function	Number of genes	<i>p</i> value
Human	Molecular function unclassified	570	0.0001
	Defense/immunity protein	33	0.0138
	Extracellular matrix	51	0.0204
	Zinc finger transcription factor	83	0.0385
	Ligase	46	0.0441
Chimpanzee	Defense/immunity protein	31	0.0001
	Cell adhesion molecule	42	0.0255
	Membrane-bound signaling molecule	20	0.0428
	Signaling molecule	91	0.0499

The biological process gene categories with an excess of rapidly evolving genes

Lineage	Biological process	Number of genes	<i>p</i> value
Human	Biological process unclassified	592	0.0001
	Cytokine- and chemokine-mediated signaling pathway	25	0.0094
	Cell adhesion	66	0.0274
Chimpanzee	T-cell-mediated immunity	22	0.0010
	Immunity and defense	135	0.0013
	DNA metabolism	221	0.0031
	Exocytosis	19	0.0137
	Cell adhesion	67	0.0160
Cell cycle	87	0.0476	

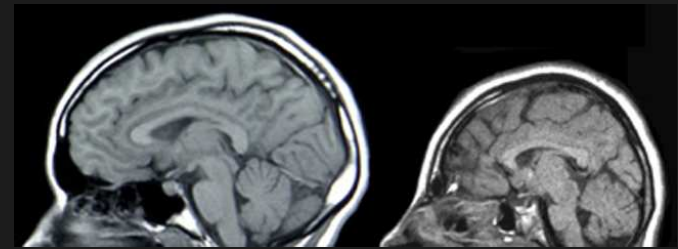
„Mladé geny“ ve fetálním mozku

- „mladé geny“: specifické pro primátů x hlodavčí linii
- u primátů v mozku, zvláště fetálním
- rané jsou pozitivně selektované



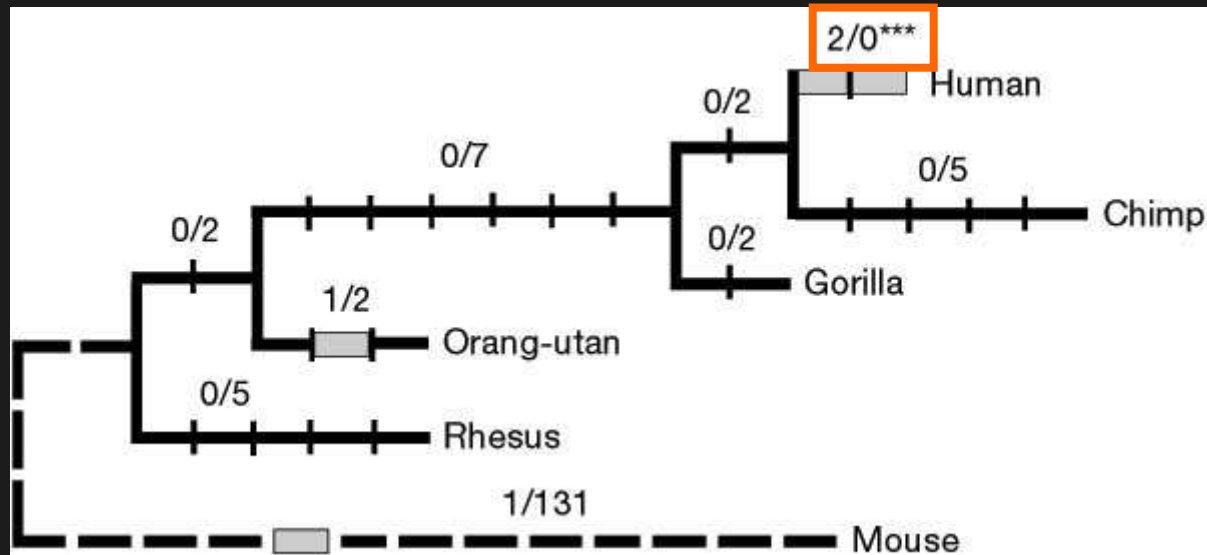
Lidský mozek a genetika

- mikrocefalie (redukce velikosti, víceméně zachovaná struktura, ale výraznější redukce frontální kůry → „atavismus“)
- mikrocefalizační geny (*MCPH1* = *microcephalin*, *ASPM*) ~ regulace buněčného cyklu (víc buněčných cyklů během neurogeneze?)
- obvykle výrazná pozitivní selekce u primátů, hominoidů, hominidů ...
- žádný vztah mezi odvozenými alelami (*MCPH1-D* a *ASPM-D*) a IQ (Nizozemsko, Skotsko, Austrálie)
- *Homo floresiensis*???



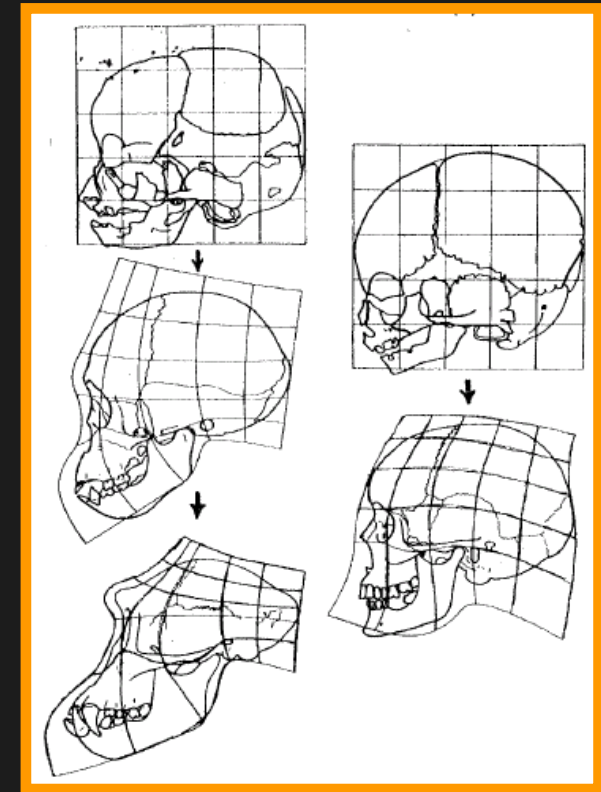
Gen *FOXP2*

- mutace → poruchy řeči (ovlivňuje části mozku, které řídí svalovou činnost při řeči)
- téměř úplně konzervovaná aminokyselinová sekvence u savců x 2 nesynonymní mutace u člověka a neandertálce
- odlišné regulační funkce *FOXP2* a *FOXP2^{chimp}* v CNS



Regulační změny

- 35,000 velmi konzervativních úseků genomu (~ 80 Mya: Primates x Rodentia)
- z toho 49 vykazuje velmi rychlou evoluci u lidské linie (**human accelerated regions, HAR**): 2 geny, 47 nekódujících sekvencí:
- **PDNY** (prekursor neuropeptidů): konzervativní sekvence x pozitivně selektovaný promotor
- změny ontogeneze → **neotenie**?



Moderní člověk a genomika

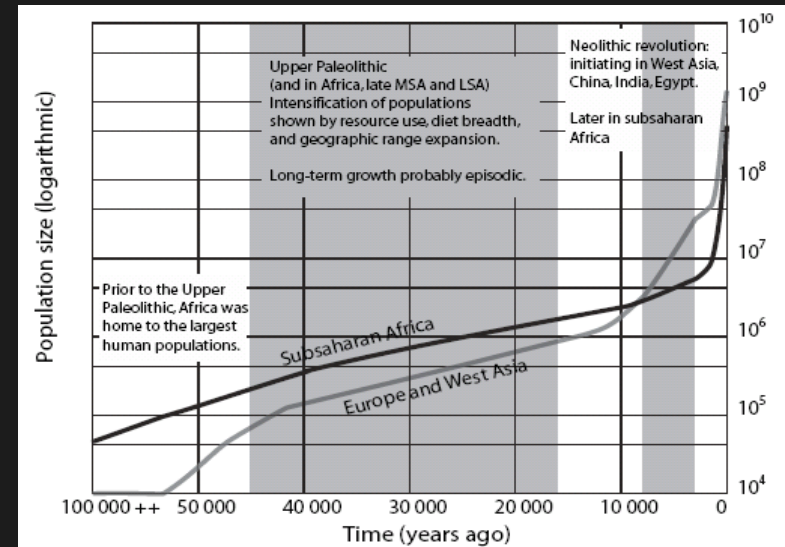
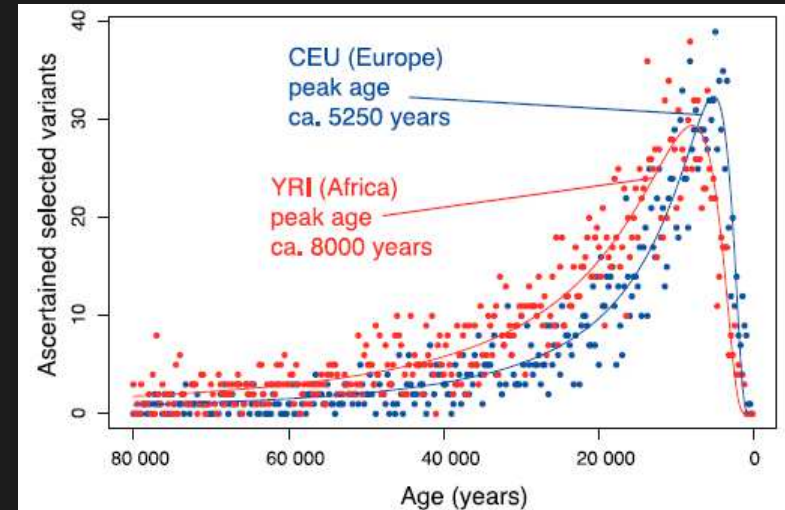
- genomika: pozitivně selektované geny odlišující moderního člověka od ostatních primátů (vč. neandertálce)
- jenom 78 genů s nesynonymní mutací u člověka po odštěpení neandertálce (5 s více nesynonymními mutacemi)
- x nevíme, co dělají (ale víme, co způsobí jejich mutace):
DYRK1A – kognitivní schopnosti (Downův syndrom),
NRG3 – schizofrenie, **CADPS2**, **AUTS2** – autismus (sociální interakce, komunikace, zájmy)
- **RUNX2** – stavba lebky a hrudníku (→ kleidocerebrální dysplazie)
- biologie kůže a jejích derivátů vč. pigmentace (**RPTN**, **TRPM1**)

Moderní člověk a genomika

- srovnání s denisovským genomem:
- celkem 23 AMH-specifických a pozitivně selektovaných genů:
- mozkové funkce a vývoj NS (8)
- růst axonů a dendritů, synaptický přenos (4)
- vztah k autismu (2) – **CNTNAP2** (+ poruchy řeči) je regulován genem *FOX2P*
- + 34 genů „způsobujících nemoci“: kůže (4), oči (6), zuby

Zrychlení evoluce před 40 tis. let

- analýza 3,9M SNP (*single nucleotide polymorphism*) v genomech 90 Evropanů a 90 Nigerijců
- migrace z Afriky – pigmentace, chladová odolnost, potrava
- zemědělství – epidemie, potrava (mléko)
- recentní **balancující selekce** (udržuje polymorfismus): 60 „extrémních“ genů u člověka (z 13,400, tedy 0.44 %) – imunita (+ keratiny, membránové kanály)
- **není pravda, že civilizace a kultura zpomalují biologickou evoluci, otvírají pro ni nové cesty!!!**



Recentní selekce

- „moderní medicína udržuje při životě i ty, kteří by ‘v přirozených podmínkách’ zahynuli” → “selekce přestala fungovat”
- x nesmysl – selekce pracuje s diferencemi v reprodukčním úspěchu, ne s přežitím/nepřežitím! (např. kompetice o přístup k „moderní medicíně“)
- Framingham, Massachusetts: dlouhodobá studie kardiovaskulárních chorob 1948-2008, cca 5000 lidí a dvě generace jejich potomků (Σ 14,5 tis.): **reprodukční úspěch žen** pozitivně koreluje s nižší a tlustší postavou, snížením systolického krevního tlaku a hladiny cholesterolu, pozdější menopauzou a ranějším prvním porodem
- ... *kdyby trend pokračoval v globálním měřítku, v roce 2409 bude průměrná žena na planetě o 2 centimetry nižší a o 1 kilogram těžší, než je dnes, a bude mít první dítě o 5 měsíců dříve a menopauzu o 10 měsíců později, než dnešní ženy ...*

Out-of-Africa – adaptace?

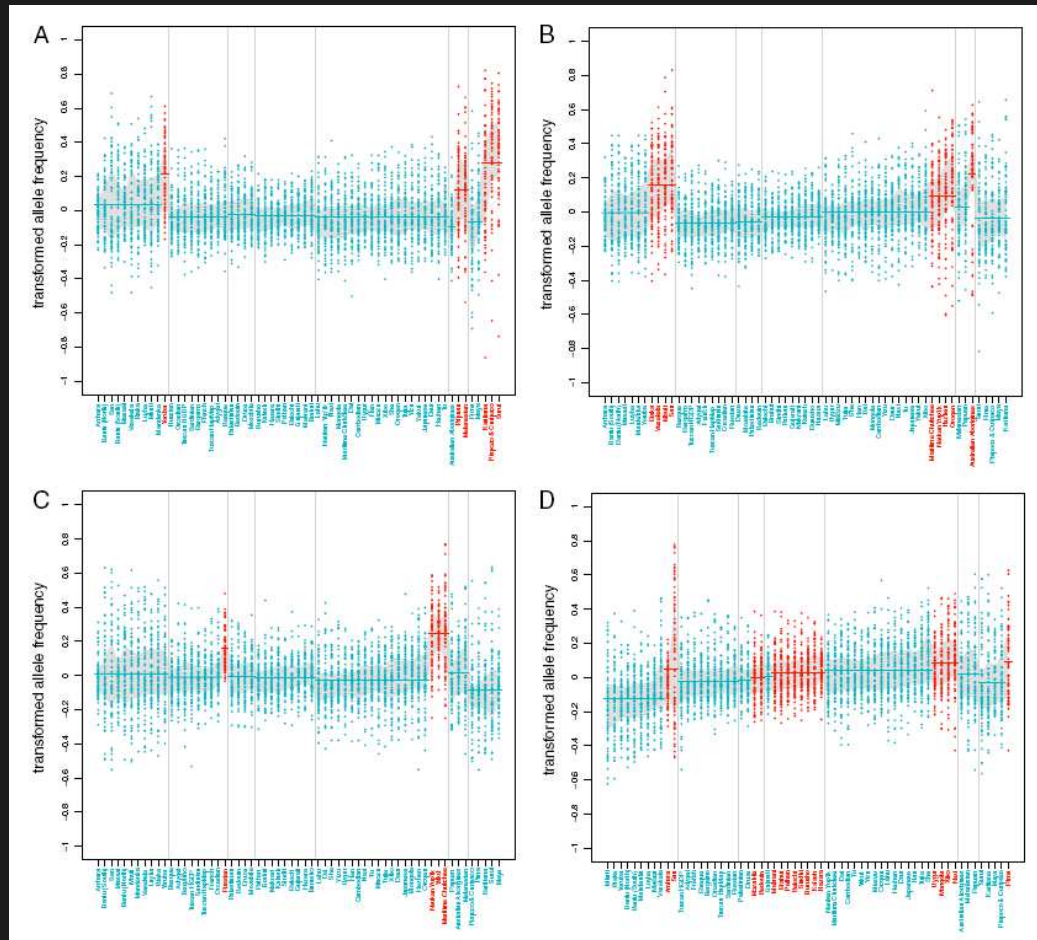
- vnitropopulační adaptace odpovídají adaptacím odlišujícím lidi od šimpanzů (stejně GO, ale jiné geny)
- + geny pro pigmentaci kůže u Evropanů
- + geny pro vývoj kostry u Evropanů a Asiatů
- + geny pro vlasy u Yorubů
- + metabolismus cukrů (manóza: Y+A, sukrosa: A, laktóza: E)
- + alkoholdehydrogenázy (A) + metabolismus lipidů

GO Nesting	GO Category	ASN	CEU	YRI
21-1	Chemosensory perception	-	0.0006	0.0004
21-1-1	Olfaction	-	0.0006	0.0008
22-2	Gametogenesis	0.008	-	-
22-2-2	Spermatogenesis and motility	0.02	0.03	-
22-3	Fertilization	0.004	0.003	-
1-11	Other carbohydrate metabolism	0.0002	-	-
6	Electron transport	-	0.0002	-
4-13	Chromatin packaging/remodeling	<0.0001	0.01	-
16-1-1	MHC-I-mediated immunity	-	<0.0001	0.02
3-2	Steroid metabolism	-	-	<0.0001
3-5	Lipid and fatty acid binding	0.001	-	-
4-4-2	mRNA transcription initiation	-	0.002	-
5-3	Protein modification	0.002	-	-
7-5	Vitamin/cofactor transport	0.002	-	-
9	Phosphate metabolism	0.002	0.03	-
13-4	Peroxisome transport	-	-	0.002

Klimatické adaptace

- mtDNA: populace v chladných oblastech mají menší genetickou variabilitu
- dvě mutace (v genech *ND3* a *ATP6*) jsou selektovány s souvislostí s klimatem
- klinální variabilita v řadě genů (→ diabetes 2, obezita, hypertenze) ~ známky klimatického stresu v minulosti?
- x morfologie (33 kranio-metrických znaků, 7,5k mužů ze 135 populací): klima zjevně selektuje jen nejsevernější populace (ale klimatické adaptace jsou na každém kontinentu jiné)

Adaptace ke klimatu a dietě a distribuce SNP



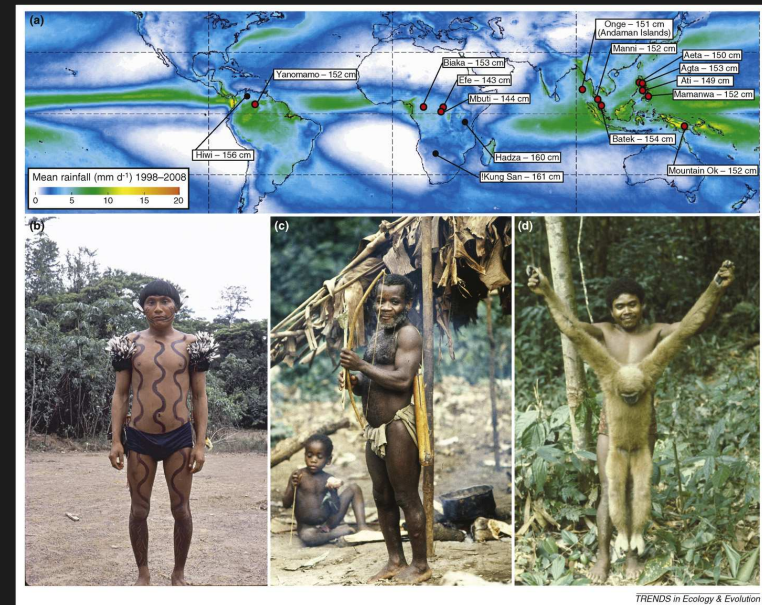
- A – dieta závislá na kořenech a hlízách
- B – lovci/sběrači x zemědělci
- C – polární kraje
- D – pouště

Adaptace k vysokohorskému klimatu

- Tibet: mtDNA i Y potvrzují staré osídlení – čas na adaptace
- pozitivně selektované geny **EGLN1** a **PPARA**: spojené s hemoglobinem → netrpí hypoxií
- Etiopie: tibetské Hb adaptace chybí (ale mají jiné:

- fenotyp LS v tropických pralesích (afričtí Pygmejové, Janomamové, Andamanci, JV Asie): Efeové (Ituri) cca 140 cm
- důsledek špatné výživy? x vysoká růstová rychlost dětí, termoregulace, mobilita (šplhání na stromy např. pro med až do výše 50 m, cca 7% mortalita mužů)
- *life history* (zkrácení růstu a snížení věku první reprodukce jako reakce na vysokou mortalitu v pralesích)?
- Pygmejové: pozitivní selekce genů pro hypofýzu, hormony, inzulin, imunitu, neuroendokrinní signalizaci
- fenotyp velmi starý (v Africe a v Asii 30-70 kya)
- + archeologické nálezy z Palau (3-10 kya) ~ Andamanci???

„Pygmejové“



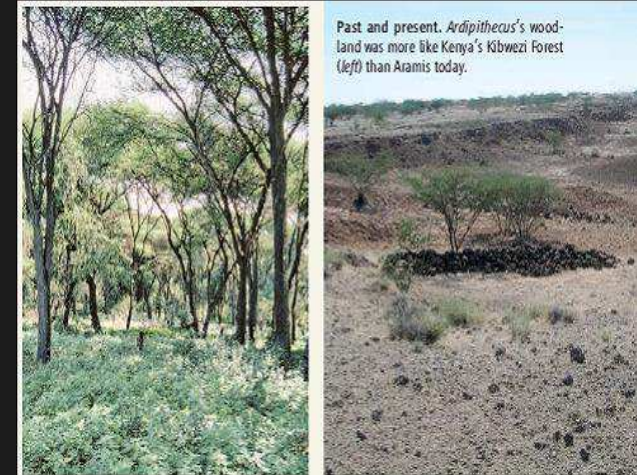
Hominizace

- genomika nám (zatím?) moc nepomohla
- místo screeningu genomů se může hodit selektivní analýza genů zapojených do velkých hominizačních změn



Hominizace a ekologie

- lesy x savany?
- akvarboreální předkové?
Ardipithecus (střední Awash, Etiopie) v okolí řek a jezer (~ *Thryonomys*)
- původní (částečná) bipedie, druhotně ztracená u šimpanzů a goril?
(*knuckle walking*?)



Bipedie

- asi nejstarší „lidská adaptace“ (Toumaï, Ardi, Lucy)
- vznikla k běhu v savaně, na stromech, z dřepění při sběru semen apod. (*seed-eaters*)???
- adaptace pro vytrvalostní běh (štvaní antilop u Sanů)?
- široce rozšířená u bonobů? (srovnatelná u obou druhů x šimpanzi jsou bipední při předvádění se, bonobové při nošení předmětů a při neklidu, ostražitosti apod.)



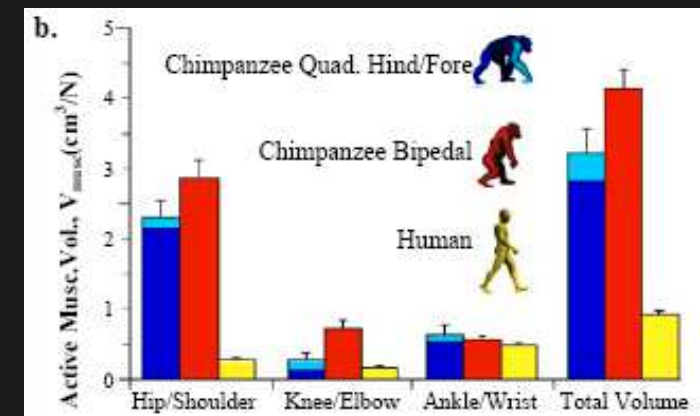
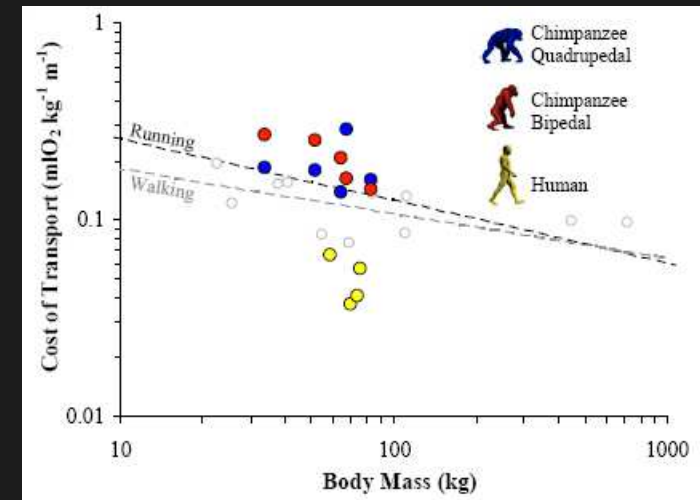
Vznik bipedie

- hlídkování
- uvolnění rukou
- nošení mláďat
- házení
- získávání potravy (*seed-eaters*)
- přenášení potravy
- display
- termoregulace
- vodní lidoop



Vznik bipedie

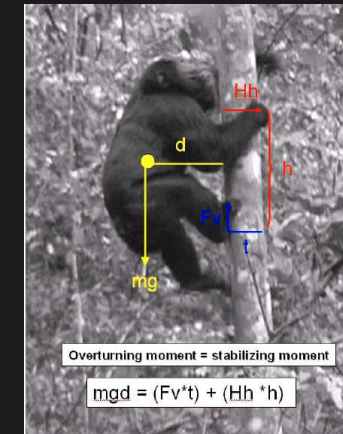
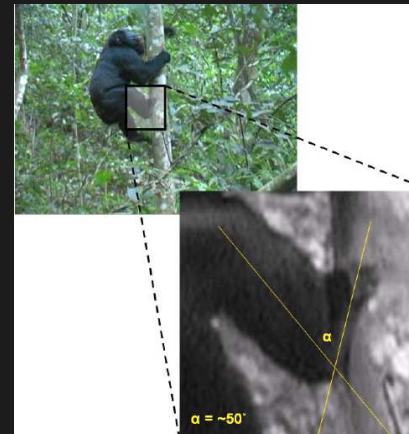
- bipedie redukuje energetickou náročnost pohybu
- u juvenilních ani dospělých šimpanzů není jasný rozdíl mezi energetikou kvadrupedie a bipedie x mohou být individuální rozdíly
- lidská bipedie je o 75 % míň náročná než kvadru- i bipedie šimpanzů (~ rozdíly v biomechanice: délka nohou, anatomie kyčlí)
- x staří bipedi (*Ardi*) neměli lidské adaptace → nešlo o výhody energetické, ale ... (nošení předmětů a mláďat?)
- moderní bipedie už u *Lucy*?



Stromový původ bipedie?



“hand-assisted arboreal bipedality”



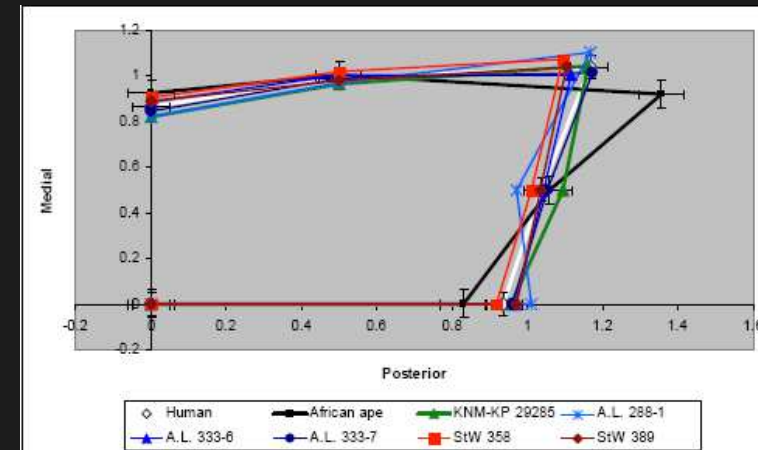
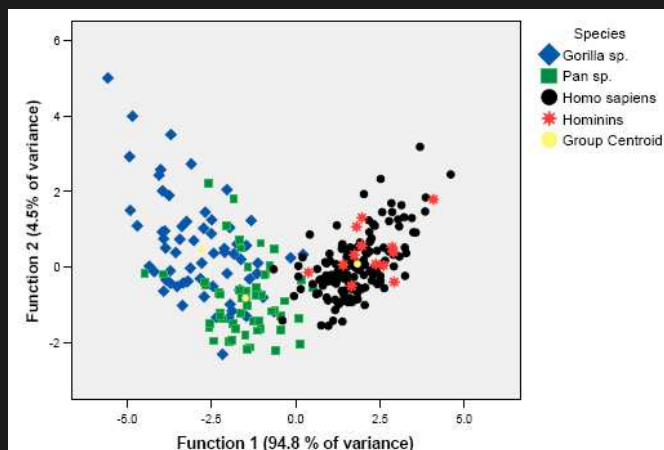
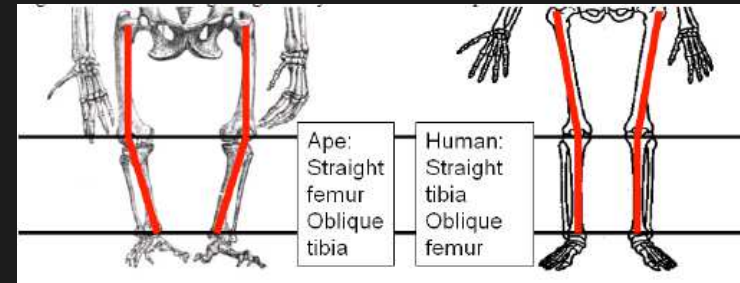
vertikální šplhání



arboreální adaptace ranných homininů

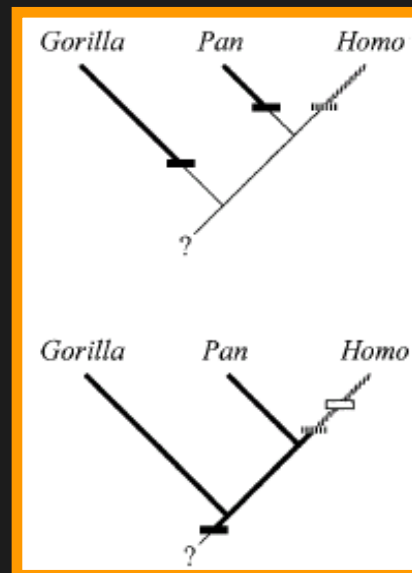
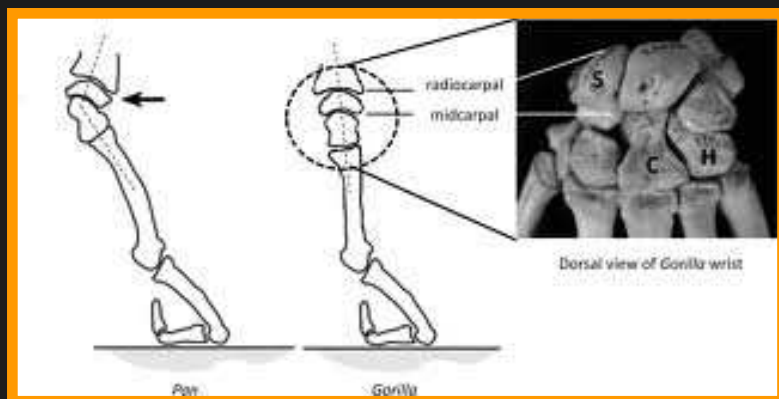
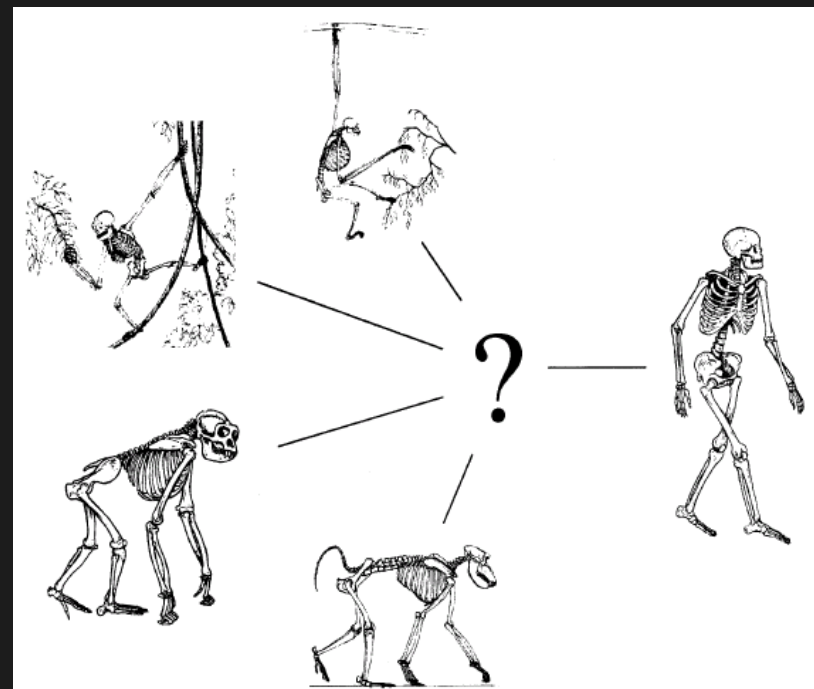
Stromový původ bipedie?

- analýza biomechanických a biokinematických dat ukazuje, že šimpanzi vertikálně šplhají jinak, než mohli šplhat první hominini
- *Ardipithecus* šplhal horizontálně



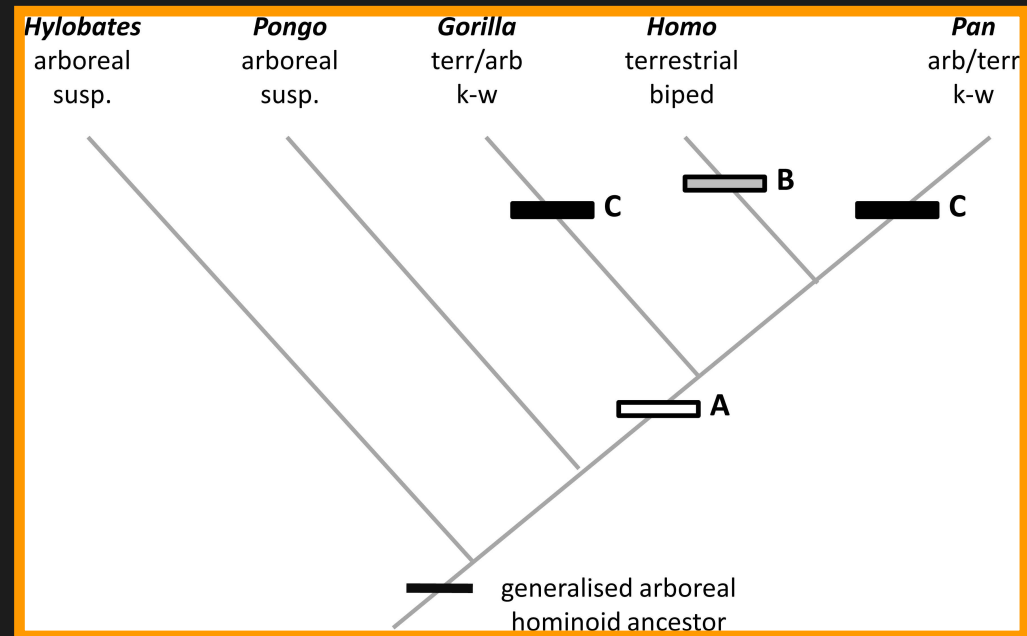
Knuckle walking

- pocházíme z částečně knuckle-walking předků???
- zbytky KW nacházeny u „A.” *anamensis* a „A.” *afarensis*???
- ale ne u *Ardipithecus ramidus*, *A. africanus*, *Paranthropus* a *Homo*

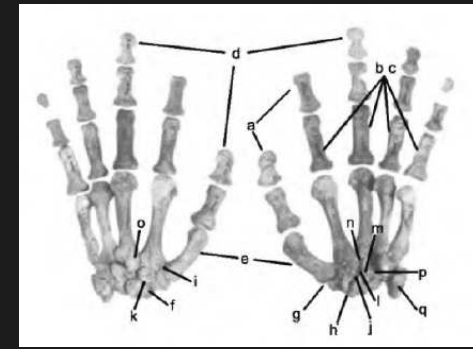
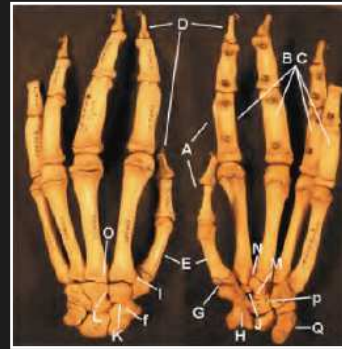


Knuckle walking

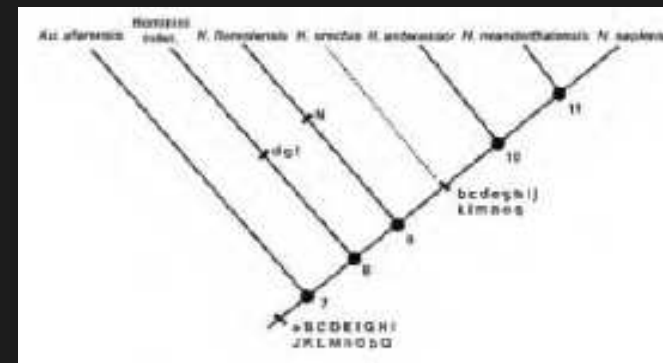
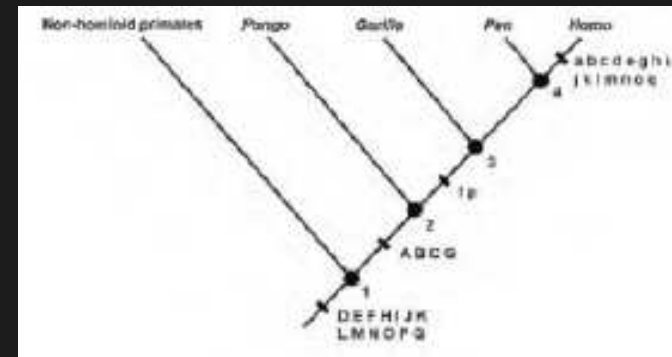
- detailní analýza lokomoce i morfologie ruky a zápěstí: *knuckle walking* goril a šimpanzů je jiný, možná nehomologický → člověk nemusel vznikat z *KW* předků



Ruka

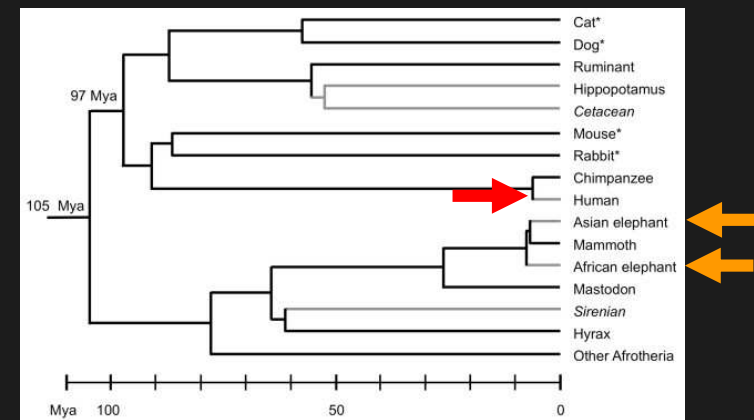
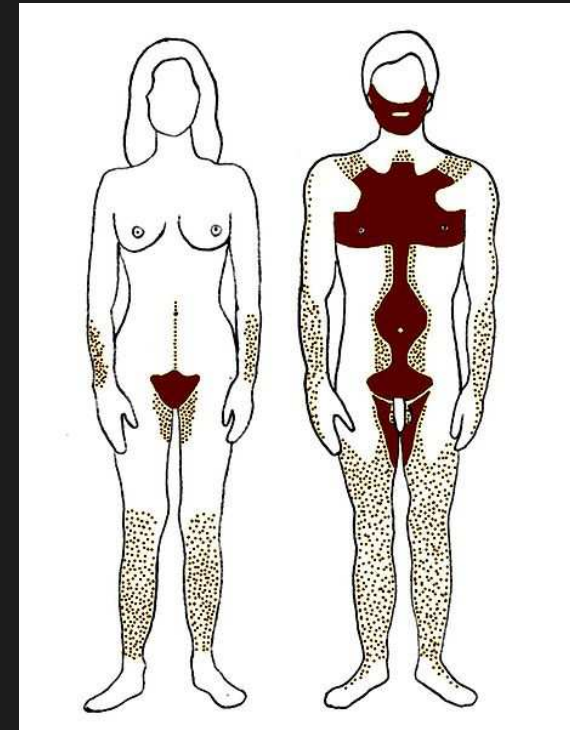


- základní apomorfie lidské ruky jsou starší než intenzifikace práce s nástroji
- další evoluční novinky spojené s evolucí manipulace s nástroji (~ acheuléenská technologie)
- *H. floresiensis* primitivnější než *H. sapiens* a *H. neanderthalensis*



„Nahá opice“

- redukované ochlupení (ale stejná hustota folikulů jako u šimpanzů)
- neukončený růst vlasů a vousů (2-6 let x 19-26 týdnů u chlupů na těle) x rasová diverzita
- keratin typu I – genový klastř s pseudogenem *KRTHAP1* (u goril a šimpanzů funkční gen) ~ 240 kya
- (konvergentně sloni x mamut)



- termoregulace, antiparazitární adaptace? x sexuální dimorfismus → sexuální selekce (atraktivita olyslosti trvá dodnes)
- melanokortinový receptor *MC1R*: rozhoduje mezi **eumelaninem** a **feomelaninem**, v Africe tvrdě kontrolovaný (1 alela), mimo Afriku polymorfní (Evropa 11, Asie 5 fenotypově podobných) x šimpanzi polymorfní → constraint jako reakce na ztrátu ochlupení? ~ 1.2 Mya (*H. ergaster*/ *H. heidelbergensis*???)
- → zvětšení těla (*H. ergaster*) mírně předcházelo redukci ochlupení
- + sexuální selekce (např. blond vlasy tmavnou u žen pomaleji)

„Nahá opice“

