

UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

PŘÍRODOVĚDECKÁ FAKULTA

Studijní program: Antropologie a genetika člověka



Bc. Zuzana Fajkošová

Populační struktura afrických populací
hodnocená pomocí *Alu* inzercí

Population Structure of African Populations Inferred from *Alu* Insertions

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Vedoucí práce: doc. Viktor Černý Dr.

Praha 2012

PROHLÁŠENÍ

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

V Praze dne

.....

Zuzana Fajkošová

PODĚKOVÁNÍ

V první řadě bych chtěla poděkovat vedoucímu této práce doc. Viktorovi Černému Dr. za cenné rady, připomínky a velkou ochotu. Děkuji rovněž Mrg. Elišce Podgorné a Mgr. Pavlovi Munclingerovi PhD. za věnovaný čas a úsilí při zaškolování do praxe v daných laboratořích. Také bych chtěla poděkovat za pomoc při analýze dat, kterou mi poskytla dr. Luísa Pereira a Nuno Silva., a za rady Mgr. Janě Bučkové. Za neocenitelnou pomoc a všemožnou podporu děkuji svému příteli Petrovi a rodičům.

ABSTRAKT

Populačně-genetická studie byla provedena na 188 nepříbuzných jedincích z 5 sahelkých populací. Pomocí 16 polymorfních Alu inzercí byl studován vztah pasteveckých Fulbů k usedlým populacím různého jazykového pozadí a různého geografického původu. Tato bialelická multilokusová data byla vhodná i k aplikaci bayesiánského klastrovacího přístupu. Byla zjištěna divergence Fulbů od usedlých populací západoafrického sahelu (Kassenů a Mossiů) a podobnost s východoafrickými Somálci. V kontextu dosud získaných genetických dat je možné interpretovat tyto výsledky jako možný doklad saharského původu fulbské diaspory, k níž došlo v souvislosti s vysycháním Sahary před 6 000 lety. Po původní migraci této pastevecké populace do západní Afriky muselo ovšem docházet k integraci převážně žen (genovému toku mtDNA) z lokálních zdrojů. Songhajska populace vykazovala na rozdíl od fulbské signál recentního míšení, které odpovídá jazykovým a historickým závěrům.

KLÍČOVÁ SLOVA

Alu inzerce, Fulbové, populační genetika, sahel

ABSTRACT

The population genetic study was carried out on 188 unrelated individuals from 5 populations of the Sahel. Relationships of nomadic Fulani to sedentary populations of different linguistic backgrounds and geographic origins were inferred from 16 polymorphic Alu insertions. Bayesian clustering approaches could be applied due to biallelic multilocus nature of the data. Fulani were shown to be divergent from neighbouring sedentary populations (Kassena and Mossi) and similar to Somali of East Africa. In context of already published genetic data, these results could be interpreted as Saharan origin of Fulani diaspora that was caused by Sahara drying out around 6 000 BP. After this initial migration of nomads to West Africa, a primarily female gene flow (integration of females) must have influenced the Fulani population. In contrast to Fulani, Songhai have shown a signal of recent admixture in concordance with historical and linguistic assumptions.

KEY WORDS

Alu insertions, Fulani, population genetics, Sahel

OBSAH

Úvod	8
1. Afrika	9
1.1 Přírodní podmínky v Africe	9
1.2 Sociálně-historický kontext	10
1.3 Zdroje historických informací o Africe	11
1.4 Africké jazyky	13
2. Sahel	15
2.1 Přírodní podmínky sahelu	15
2.2 Socioekonomický kontext sahelu	16
2.3 Významné populace sahelského pásu	17
2.3.1 Fulbové	18
2.3.2 Způsob života Fulbů	18
2.3.3 Historie Fulbů	20
2.3.4 Somálci	22
2.3.5 Songhajci	23
2.3.6 Kassenové	25
2.3.7 Mossiové	27
2.4 Populační struktura sahelu	29
3. Alu inserce	32
3.1 Zařazení Alu insercí do systému transpozónů	32
3.2 Charakter Alu insercí	34
3.3 Mechanismus transpozice Alu elementů	35
3.4 Třídění Alu insercí	37
3.5 Rozšíření Alu insercí v lidském genomu	38
3.6 Využití Alu insercí pro populační genetiku	41
4. Cíle práce	45
5. Hypotézy	45
6. Materiál	46

7. Metody	49
7.1 Laboratorní metody	49
7.1.1 Izolace DNA	49
7.1.2 Polymerázová řetězová reakce	49
7.1.3 Gelová elektroforéza	51
7.2 Analýza dat	51
7.2.1 Práce s genotypy	51
7.2.2 Práce s frekvencemi a daty z literatury	53
8. Výsledky	54
8.1 Výsledky analýzy genotypů	54
8.2 Výsledky analýzy frekvencí	60
9. Diskuze	62
9.1 Ohodnocení Alu inzercí jako markerů populační struktury	62
9.2 Původ fulbské populace dle Alu inzercí	63
9.3 Zahrnutí pohlavně specifické informace	67
9.4 Vztahy populace Fulbů k usedlým populacím	73
Závěr	75
Seznam použité literatury	76
Přílohy	96

ÚVOD

Metody populační genetiky se v současnosti rozvíjí velmi rychlým tempem. Data získaná badateli jsou ve velké většině publikována i s články a jsou vytvářeny rozsáhlé databáze markerů různých druhů. Zároveň se zlepšují a zrychlují metody zisku dat. To umožňuje velmi rychlé rozšiřování datasetů a tím pádem i otázek, které mohou zodpovědět. Tak se postupně stává rozhodujícím faktorem schopnost zpracovávat a interpretovat velká množství dat, nikoliv je jen získávat.

V minulosti se kladl důraz především na využití uniparentálních haplotypů (v první řadě z důvodu absence rekombinace v jejich dědičnosti). Nicméně s pokrokem laboratorních i analytických metodologií se v současnosti dostává do popředí i širší využití autozomálních genotypů. Uniparentální markery však stále mají velký význam a umožňují specifický náhled do historie jednoho pohlaví, zatímco ty autozomální zase umožňují pracovat s populací jako celkem. Za nejperspektivnější oblast populačně genetického výzkumu jsou považovány celogenomové studie, díky kterým lze zpracovávat velké procento lidského genomu. Kromě velké analytické náročnosti jsou však studie tohoto druhu také stále velmi nákladné.

Poměrně dobrou aproximací (minimálně co se týče metod analýzy dat autozomálního charakteru) jsou studie polymorfismů Alu inzercí. Ty se v populační genetice využívaly již delší dobu, svého potenciálu ale dosahují až s dostatečným rozvojem výpočetních možností. Jde především o metody výpočtu populační inference založené na modelu a tím pádem na podmíněné (bayesiánské) pravděpodobnosti. Tyto metody dosud takřka nebyly v českých laboratořích na lidskou populační genetiku aplikovány (ač například v zoologii už je tento přístup dobře etablován).

Přes přínosnost těchto nových přístupů, je však nutné neodprostit analýzu od samotného předmětu studia, od samotných studovaných populací a dosud získaných znalostí o nich. Biologická antropologie se již dlouhou dobu zabývá také kulturními, ekologickými, sociálními, lingvistickými a historickými aspekty, které mohou být pro interpretaci výsledků studia populační genetiky lidských populací relevantní.

1. AFRIKA

1.1 PŘÍRODNÍ PODMÍNKY

Afrika je druhý největší kontinent světa. Zabírá 30 miliónů km², což je asi 20 % procent pevninského povrchu Země. Sídlí zde okolo 965 miliónů obyvatel a 40 % z nich žije v oblastech s nedostatkem vody (UNEP 2008). Patří k ní řada ostrovů (např. Madagaskar), celkově jde ale o poměrně jednolitý kontinent s poměrně málo členitým pobřežím. Kontinenty včetně Afriky geologicky vznikaly posunem zemských desek. Tyto procesy ale stále pokračují a významně se projevují například ve východní Africe tektonickým zlomem způsobeným oddělováním africké a arabské litosférické desky (s čímž souvisí také vznik Velké příkopové propadliny). Afrika je obklopena ze západu Atlantickým oceánem a ze severu jeho výběžkem, Středozemním mořem. Z východu pak Afriku omývá Rudé moře a pokračující Indický oceán. Klimatické výkyvy na Zemi se samozřejmě týkaly i tohoto kontinentu. Proto i doby ledové (glaciály), které posouvaly hladinu moří a ovlivňovaly vegetaci skrze změny srážkového režimu, výrazně zasáhly i Afriku (Monroe and Wicander 2008). V kontextu tropických a subtropických oblastí se nazývají pluvialy.

Vzhledem ke své rozloze zahrnuje Afrika řadu v zásadě horizontálních podnebných pásů, v jejichž důsledku zde panují různorodé přírodní podmínky. Jedno z možných členění na geograficko-podnebné zóny představuje Reid (2011):

1. středozevní pobřežní pás s různou šířkou (ve své západní části zvaný Maghreb);
2. Sahara (největší poušť světa a přirozená hranice oddělující subsaharskou Afriku);
3. zóna údolí Nilu (přirozený saharský koridor limitovaný údolím řeky);
4. sahelo-súdánská zóna (zvaná také „pásma savan“);
5. deštný les v nižších polohách okolo rovníku (druhý největší na světě);
6. Etiopská vysočina (úrodné centrum civilizací, východně suchá somálská pánev);
7. náhorní plošina východní Afriky (suché, ale úrodné mezi Velkými jezery);
8. jižní Afrika (chladnější podnebí, typický je větší kontrast ročních období).

1.2 SOCIÁLNĚ-HISTORICKÝ KONTEXT

Způsob života Afričanů byl vždy závislý na přírodních podmínkách, které se v jednotlivých obdobích pravěku mohly výrazně měnit. Opomeneme-li severní část Afriky (která se vždy spíše řadila ke Středomoří), je zajímavým rysem subsaharské Afriky její poměrně velká izolovanost. Sousedí totiž s jinými kontinenty právě pouze na severu a tento sever je od zbytku Afriky oddělen velkou saharskou pouští. Vzhledem k nízké členitosti pobřeží neměla ani lodní doprava podmínky pro vývoj (Reid 2011).

Populační struktura Afriky byla po dlouhou dobu podmíněna především schopnostmi populací vyrovnat se s nepříznivými přírodními podmínkami a nemocemi, které decimovaly řadu oblastí. Izolovanost Afriky skončila kolem 18. století v důsledku kontaktu s misionáři a otrokáři. Otrokářství pravděpodobně umožnilo Afričanům postupný kontakt s evropskými nemocemi, takže nedošlo k takové decimaci populace jako v Americe. Obchod otroky však měl obrovské dopady na Afričany nejen z humanitárního hlediska. Afrika byla totiž již předtím řídko osídlený kontinent a celý ekonomický systém byl odlivem obyvatel nabourán (Iliffe 2001). Nelze také opomenout důsledky koloniálního období na uspořádání národů v Africe (násilné přesuny obyvatel, zamezení přirozeným migracím, rozdělení do správních jednotek nerespektujících původní politická uspořádání atd.).

Afrika měla poměrně nízkou hustotu osídlení především kvůli nemocem a nevhodným přírodním podmínkám v centrálních zónách (na severu a na jihu jsou podmínky příznivější). Její velké části byly dlouhodobě neobydlené, což znesnadňovalo kontakty i v rámci kontinentu. Je zajímavé, že tento nedostatek obyvatel ovlivňoval africká společenská uspořádání a důraz v nich byl často kladen na příbuzenství a příbuzenská následnictví (Reid 2011).

Africké populace se vytvářely během velmi dlouhého období. Afrika je totiž z řady důvodů považována za „kolébku lidstva“, a pokud je tomu tak, populace se zde nutně vyvíjely po delší dobu než v jiných částech světa (Leakey 1994). Velmi podstatným demografickým faktorem je také změna z lovecko-sběračské obživy směrem k pastevectví a zemědělství, obvykle provázená populační explozí. Při studiu africké prehistorie dochází v tomto ohledu k problémům, protože byla dlouhodobě snaha dokládat tuto změnu obdobně, jak je doložena v prehistorii Evropy. To se obzvláště týká tzv. neolitického balíčku (kombinace

technologických inovací, které by se měly objevit ve stejnou dobu a společně dokládat zemědělství). K africkým nálezům je nutné přistupovat interpretačně nezávisle, vždyť například ani nález keramiky nebo zrnůtek nemusí nutně znamenat zemědělskou produkci neolitického charakteru. Způsoby života se totiž v Africe v určitých oblastech pravděpodobně měnily a změna k zemědělství nemusela být ani úplná, ani stálá (Casey 2005).

Technologické rozdíly mezi severní Afrikou a oblastmi na jih od Sahary byly velmi výrazné až do koloniálního období, kdy byla řada z nich kulturním vývojem smazána. Soupis nejvýznamnějších rozdílů uvádí například Reid (2011). V severní Africe se na rozdíl od ostatních oblastí využíval pluh. Na jih od Sahary bylo naopak dominantní využívání motyk, což neumožňovalo takovou výtěžnost půdy a následnou populační expanzi, ale díky tomu pluh nezpůsobil v tenké vrstvě úrodné půdy erozi a zemědělství bylo dlouhodobě udržitelné. Výjimkou z tohoto trendu byla náhorní plošina v dnešní Etiopii, kde byl pluh znám. Během času však došlo k vytvoření efektivního zemědělství i v některých jiných oblastech. Příkladem mohou být po generace zúrodnovaná terasovitá pole ve vyšších polohách Čadské pánve (Černý 2006).

Dalším důležitým rozdílem je také využívání kola v severní Africe, které se naopak na jihu nepoužívalo vůbec. To je jistě zapříčiněno kromě kulturních rozdílů i špatným terénem a nedostatkem tažných zvířat v oblastech postižených spavou nemocí přenášenou mouchou tse-tse. Toto omezení dopravy mělo velké důsledky pro obchod a rozšiřování technologií (Ilfie 2001).

1.3 ZDROJE HISTORICKÝCH INFORMACÍ V AFRICE

Jeden z nejčastěji zmiňovaných důvodů, proč Afrika fascinuje, je její ohromná kulturní a společenská variabilita. Ač vnější zásahy v posledních staletích značně pozměnily jejich charakter, lze v nich spatřovat odraz historie daleko starší. Africká historie je však velmi mladou akademickou disciplínou a má za sebou řadu desetiletí, kdy byla využívána účelově (politicky, nacionalisticky i rasisticky), a to jak v samotné Africe, tak mimo ni. Korektní a objektivní přístup je proto velmi důležitý. Zneužívání africké historie je do určité míry podmíněno poměrně limitovanými zdroji možných historických informací. Rozrůzněním takových zdrojů (například o informace biologické) je tedy pro její poznání vysoce přínosné.

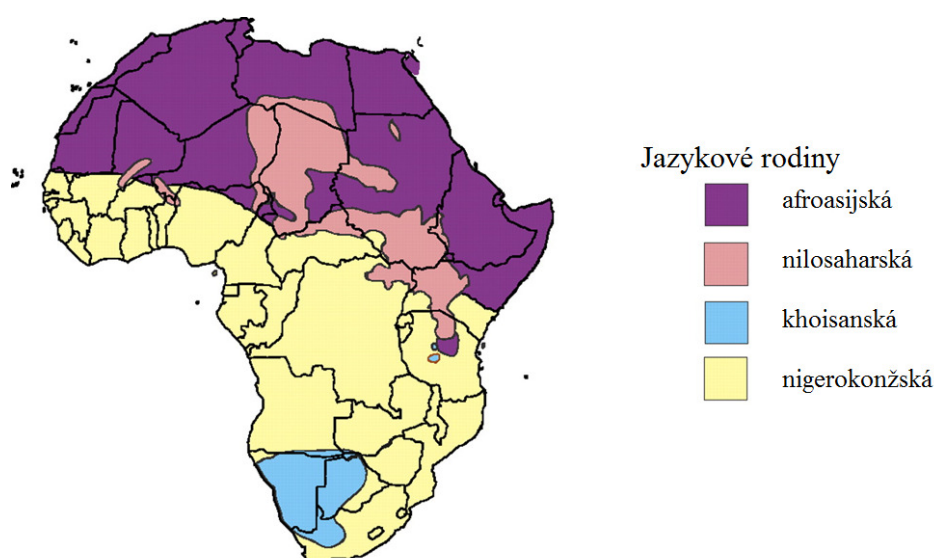
Důraz při získávání informací o historii Afriky je kladen na studium hmotné kultury pomocí archeologie a rovněž jsou značně využívány lingvistické práce. To z toho důvodu, že jen málo afrických společností (s výjimkou arabského severu a Etiopské vysočiny) disponuje vlastními písemnými prameny z předkoloniálního období. Jednou z výjimek jsou středosúdánské kroniky (kroniky říše Bornu a některých hauských měst) (Černý 2006). Také jsou využívány zdroje psané arabskými cestovateli, které se objevují už od středověku (ibn Battúta). Pozdější jsou pak záznamy evropských cestovatelů a od 20. století je možné pro studium africké historie využívat koloniálních záznamů. Důležitá je také ve 20. století zaznamenávaná ústní tradice domorodých populací (Reid 2011).

Nicméně všechny tyto historické zdroje mají svá úskalí, která je nutné brát v potaz, a nejvhodnějším přístupem je jejich kombinace, nikoliv nadužívání jednoho zdroje. Písemné prameny mohou být časově vzdálené současnosti a například důvody, proč byly napsány, nemusí být zcela jasné, ač mohou významně ovlivňovat celé vyznění. Někdy hrají roli také předsudky autora a snaha o ozvláštnění textu pro čtenáře a z toho vyplývající fabulace. Podobné faktory ovlivňují i ústní tradici, která se předává z generace na generaci, a subjektivní vlivy se zde tedy stupňují (Phillipson 2005; Reid 2011).

Lingvistika je rovněž považována za důležitý zdroj informací o africké historii. Obzvláště dříve se ale nadhodnocovala její schopnost identifikovat mluvčí současného jazyka v minulosti a rovněž určení časového rámce nebylo (a není) bez problémů. Současné etnika se také těžko identifikují v archeologickém materiálu. Archeologii a lingvistiku rovněž charakterizuje pouze obecný náhled do historie lidských skupin, například je možné identifikovat kontakty mezi dvěma kulturně a jazykově odlišnými skupinami, ale často je obtížné zasadit takový kontakt do kontextu (například zda šlo o obchodníky, dobyvatele či otroky). I u archeologie je někdy přesná datace nálezů problematická a je nesporné, že Afrika díky svým přírodním podmínkám velmi často neumožňuje zachování velkého množství artefaktů. Záleží ovšem na regionu, zachování je pravděpodobnější u nálezů z oblasti Sahary a sahelu v porovnání s kyselými půdami tropických lesů (Blench 2006; Reid 2011).

1.4 AFRICKÉ JAZYKY

Jazyky, kterými se v kontinentální Africe dnes hovoří, lze rozdělit do 4 rodin, nilosaharské, nigerokonžské, afroasijské a khoisanské (viz obr. 1). Jsou navzájem tak odlišné, až se uvádí, že mezi sebou nemají žádný genetický vztah (genetický ve smyslu vývojového vztahu jazyků). Tři z těchto rodin (nilosaharská, nigerokonžská a afroasijská) mají pravděpodobně centra v oblastech s ranými centry intenzivního sběračství a mohly se tedy rozšířit jak populační expanzí, tak přijetím jazyka okolními populacemi (Iliffe 2001). Blench (2006) zpracoval jednu z významnějších syntéz v africké lingvistické literatuře a zde podaný výčet jazykových rodin pochází z této práce.



Obr. 1 Rozšíření afrických jazykových rodin zpracované pro potřeby genetických studií z množství lingvistický zdrojů (Campbell and Tishkoff 2008; Scheinfeldt et al. 2010b)

Khoisanská jazyková rodina je považována za nejstarší na světě. Zahrnuje izolované a rozptýlené skupiny jihoafrických lovců a sběračů a také kmeny pastevců, kteří v severním směru zasahují až do oblastí východní Afriky. Řadí se k ní asi 70 jazyků, ale vnitřní klasifikace této rodiny zůstává předmětem diskuzí. Tato rodina je totiž považována za nejproblematictější v rámci Afriky a je pozůstatkem velmi bohaté a diverzifikované skupiny (a není ani jisté, že dnešní khoisanské jazyky jsou vývojově spojené).

Afroasijských jazyků je více než 400 a většina z nich se používá v Africe. Nejrozšířenější jazyk této rodiny je arabština, kterou se hovoří hojně i mimo oblast Afriky (má stejný počet mluvčích jako ostatní afroasijské jazyky dohromady). Jazyk Hausů má druhý největší

počet mluvčích (25 miliónů). Vnitřní dělení této rodiny se liší dle badatelů, často je však členěna na jazyky omotské, kušitské, čadské, berberské, semitské a na staroegyptštinu. Afroasijské jazyky pravděpodobně vznikly v oblasti dnešní Etiopie, odkud se na sever dostaly jazyky semitské a berberské. Kušitské jazyky (které jsou dnes stále rozšířené v oblasti východní Afriky) daly podle některých názorů vzniknout jazykům čadským západní migrací. Jindy je spíše označován za pravděpodobný severní (saharský) původ čadských jazyků.

Velká většina jazyků západní, ale i jižní Afriky patří do rodiny nigerokonžské. Jde o nejpočetnější africkou rodinu jazyků (má přes 1500 jazyků). Rozložení této jazykové diverzity však není homogenní. Nejvíce jazyků je v západní Africe, zatímco v jižnější a východnějších oblastech rozšíření této rodiny je majoritní poměrně málo početná bantuská větev (toto rozložení souvisí s bantuskou expanzí zmíněnou v rámci přehledu rozšiřování subsistenčních strategií, viz 2.2). Kordofanská větev nigerokonžské rodiny je od ostatních oddělena nilosaharskými mluvčími a je tak zdrojem dohadů kolem geografické lokalizace původního centra nigerokonžských jazyků (zda bylo v západní Africe, v oblasti dnešního rozšíření kordofanských jazyků ve středním Súdánu nebo mezi těmito dvěma oblastmi).

Nilosaharská rodina (lokalizovaná především do centrální části Afriky) je možná nigerokonžské příbuzná. Jde pravděpodobně o nemladší africkou jazykovou rodinu a byla také nejpozději rozpoznána. Známé nilosaharské jazyky jsou dinka, masajština, núbijské jazyky nebo třeba kanurujština (celkem jde o asi 80 jazyků). Poměrně pozdě byly k nilosaharským jazykům přiřazeny rovněž songhajské jazyky. Nilosaharská rodina je charakteristická vysokou fragmentací (i uvnitř jednotlivých větví). Jedna z verzí jejího rozšiřování pracuje s migrací z východu do oblasti Čadského jezera a odtud na sever na Saharu (a na východ do povodí Nigeru). Podobně jako u khoisanské, i u této rodiny se předpokládá větší diverzita v minulosti.

2. SAHEL

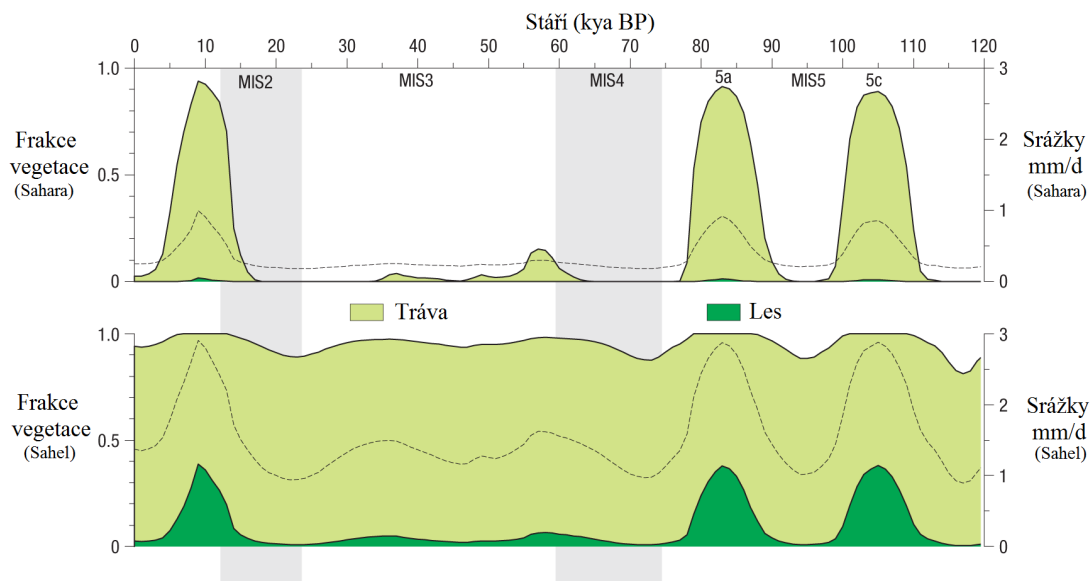
Sahel patří v Africe k velmi zajímavým oblastem z hlediska antropologického studia, protože se nachází na kontaktu mezi kontrastním severem a jihem a rovněž umožňuje pohyb mezi východem a západem. Již bylo ukázáno, že sahel funguje a fungoval jako biokoridor (Černý et al. 2007; Hassan et al. 2008; Tishkoff et al. 2009). Heterogenní ráz této oblasti však přináší při jejím studiu řadu problémů, protože mnohdy není možné situaci (ať už přírodní, sociální nebo biologickou) jednoduše charakterizovat.

2.1 PŘÍRODNÍ PODMÍNKY SAHELU

Sahel je oblast Afriky mezi Saharou a tropickými deštnými pralesy. Slovo „sahel“ je z arabského termínu břeh, protože tak tato oblast působila pro karavany na dlouhých cestách přes Saharu připomínající obrovské pouštní moře. Tento pás je asi 300-1100 km široký (Monroe et al. 2005) a jeho geografickou lokalizaci dle Barker a Cross (1998) je možné vidět na obr. 7. Sahel je typický polopouštní vegetací, jejíž rozsah i charakter se sezónně mění. Jde o oblast travin prolínajících se s pouští a s velmi omezeným výskytem spíše osamělých stromů (Moseley 2008).

Vývoj sahelské i saharské oblasti je dlouhodobě velmi studované téma, protože klimatické podmínky této oblasti souvisí s globálním oteplováním (Dai et al. 2004). V současnosti se zdá, že během vývoje Sahary existovaly minimálně 3 období, kdy byla celá pokryta travnatým porostem a v témže období se v sahelu objevovala i frakce lesa (Tjallingii et al. 2008). Na obr. 2 je možno vidět, že ještě před 10 000 lety byla Sahara obyvatelnou a poměrně snadno překročitelnou oblastí (a toto období ještě nějakou dobu vyznívalo). Je tedy jasné, že současné podmínky na sahelu a na Sahaře neodpovídají tomu, co bylo v minulosti, a tato skutečnost musí být brána v potaz i při interpretaci jakýchkoli pramenů, které se týkají lidí, kteří v této oblasti žili a žijí.

Civilizační centra v historické době se v sahelské oblasti soustředila kolem vodních zdrojů. Ve středu sahelského pásma umožnilo Čadské jezero rozvoj zemědělství a ovlivňuje i klima jihu Sahary. Niger vytváří podél svého toku na sever úrodný pás, kde vznikala mocná království. Podobně ovlivnila civilizace i řeka Senegal dále na západě (Reid 2011).



Obr. 2 Graf změn vegetace v oblasti Sahary a sahelu v průběhu tisíciletí (kya) před současností (BP) současně se změnil srážkového režimu (přerušovaná čára, roční průměr srážek) upravený dle Tjallingii et al. (2008)

2.2 SOCIOEKONOMICKÝ KONTEXT SAHELU

Specifická přírodních podmínek rovněž podmiňuje i specifitu kulturní a biologickou, protože subsistenční strategie vždy vycházejí z možností, které nabízí prostředí. V sahelském pásu jsou stále nejčastějšími způsoby obživy pastevečství, zemědělství, a pokud podmínky v oblasti umožní, rybolov (Moseley 2008).

Předpokládá se, že se v Africe pastevečství objevilo (pravděpodobně několikrát nezávisle na sobě) kolem 7. tisíciletí BP (před současností neboli *Before Present*). Jsou však stále diskuze, jakým způsobem k jeho prosazení došlo. Je zajímavé, že pastevečství ke své progresi v Africe nevyžadovalo usedlé vesnice a společně s rybolovem a sběrem bylo vysoce úspěšnou strategií, která přetrvala mnohem déle než v jiných částech světa. Velmi rychle se rozšířilo na Saharu, odkud jsou známá pravěká zobrazení dobytka. V období 5500-4500 BP byla v důsledku vysychání opuštěna centrální Sahara a pastevci se objevují v celém sahelu v období 4000-2500 BP (možný posun na jih může rovněž souviset s vysoušením jižnějších oblastí, kde se tak už neobjevovaly mouchy tse-tse přenášející spavou nemoc). Archeologické doklady se tak shodují, že se pastevečství objevilo v saharo-sahelské oblasti několik tisíciletí před obděláváním půdy (a i dále na jih byla změna strategií pomalá). Kolaps velmi úspěšného pasteveckého systému (v důsledku zhoršení

přírodních podmínek a nárůstu populace) se předpokládá až v období 2800-2300 BP. Tehdy došlo k zintenzivnění produkce potravy a kombinování pastevectví se zemědělstvím (Gifford-Gonzalez 2005).

Zemědělství v sahelské oblasti má také svá specifika. Nepředvídatelné podmínky prostředí znamenaly, že se dlouhodobě udržovaly různé strategie zisku potravy (kromě zemědělství i sběr či pastevectví), což komplikuje identifikaci ryze zemědělských archeologických nálezů. Dlouhodobě jedinou nalezenou domestikovanou plodinou je proso. To může naznačovat, že pro zemědělství v extrémních podmínkách nemusí být kultivace plodin nutným rysem. Další limitací rozvoje zemědělství byla nutnost usedlého života, která byla pro kočovné populace velkou změnou zasahující do uspořádání jejich kultur a která byla zároveň značně riskantní vzhledem k výkyvům přírodních podmínek. Přesto se v této oblasti nakonec zemědělství (ač ne zcela absolutně) prosadilo (Neumann 2005).

Přechod mezi strategiemi ale nebyl v rámci sahelského pásu uniformní. Ekonomické systémy národů východní části (např. v oblasti horního Nilu) se od těch západnějších totiž výrazně odlišovaly. Východní spíše zůstaly kočovnými a/nebo pasteveckými, zatímco západní snadněji přecházely na usedlé zemědělství. Výjimkou jsou například Fulbové, jeden z mála kmenů, který zůstal i na západě kočovným. Západní zemědělci zvyšovali svou populační hustotu a expanze populace jazyků Bantu by pak mohla souviset kromě technologie železa, jak se často uvádí, i s tímto životním stylem (Ilfie 2001). Nicméně některá lingvistická datování této expanze (k roku 4000 BC) jsou na výrobu železa i zemědělství příliš raná, proto se do souvislosti s expanzí dává například i rozšíření banánů (Blench 2006). Nicméně datování je stále otázkou diskuzí a převládajícím názorem je spojení minimálně pozdějších fází bantuské migrace s novými technologiemi (Rexová et al. 2006).

2.3 VÝZNAMNÉ POPULACE SAHELSKÉHO PÁSU

Pro studium jakýchkoli populací je důležité určení identity jednotlivých jedinců, aby mohli být do studovaných populací správně zařazeni, a aby populace byly opravdu homogenními a mezi sebou porovnatelnými celky (Tibayrenc 2007). Ale právě definovat identitu v rámci Afriky je velmi obtížný úkol. Kromě toho, že se identita obecně stále mění, je také nutné uvažovat o existenci souběžných identit, ne vždy nutně hierarchicky uspořádaných (příslušnost k rodu, vesnici, náčelnictví či jazyku). V dnešní době se hlavně uvažuje o

africké identitě v jednotce „kmen“. Tento kmenový systém vznikl především v době kolonialismu, kdy byla snaha rozdělit tamní populace, tak aby jejich správa byla co nejsnadnější. Nicméně mnoho kmenových identit (např. Jorubové, Ašantové, Fulbové) rozhodně nevzniklo uměle a tyto skupiny sdílejí předkoloniální kořeny, společný jazyk a území (Reid 2011).

Dominantní pasteveckou skupinou sahelu jsou Fulbové (Černý et al. 2006), a proto je na ně a jejich vztah k některým okolním usedlým populacím (Kassenové, Songhajci, Mossiové) kladen v následujícím textu největší důraz. Rovněž je snaha ilustrovat paralely a rozdíly s jinými původně kočovnými kmeny (Somálci).

2.3.1 FULBOVÉ

Fulbská populace patří k neznámějším v této oblasti. To je dáno jak sociálními problémy, které způsobují konflikty s usedlými zemědělci, tak i jejich kulturními a fyziologickými odlišnostmi. Vzhledem k tomu, že oblasti, které Fulbové obývají, zahrnovaly řadu koloniálních států, byl výzkum i pojmenovávání tohoto etnika nejednotné. Lze se setkat s názvy Fulbe, Fulani, Peul, Fula, Wodabe nebo M'Bororo (Černý et al. 2011). Fulbové jsou rozmístěni po celém sahelo-súdánském pásmu s největší koncentrací v Nigérii a Nigeru (Černý et al. 2006). Většina Fulbů nazývá svůj jazyk fulfulde (další názvy jsou ful, fula, fulani, peul, pular a pulaar). Toto „dialektové kontinuum“ se týká oblasti od Mauritánie, Senegalu a Guiney na západě, až po Súdán a Etiopii na východě a dále po Kamerun, Středoafričskou republiku a Kongo na jihu (na severu je limitující Sahara). Jde o dialekty atlantské větve nigerokonžské rodiny (viz tab. 1) (Breedveld 2008). Formální členění (Lewis 2009) považuje fulfulde za makrojazyk, který je složen z jazyků a dialektů dalších. Počet mluvčích není jasný (Breedveld 2008), ale odhaduje se, že by mohlo být kolem 13 milionů nomádských Fulbů (Černý et al. 2006). Je zajímavé, že u některých mluvčích je tento jazyk až jazykem sekundárním (Breedveld 2008).

2.3.2 ZPŮSOB ŽIVOTA FULBŮ

Fulbové nejsou z pohledu subsistence jednotnou skupinou. Najdeme mezi nimi ryzí pastevece, polonomády i usedlé zemědělce. V následujícím textu se zaměříme na skupinu kočovných pastevců, jejichž vzorky byly v rámci této diplomové práce zpracovány. V období dešťů se tito lidé usazují v severních částech sahelo-súdánského pásma a v obdobích sucha migrují více na jih. Jejich tábory nejsou permanentní, stany si staví

v místech, která jsou z hlediska potřeb pastvy nejvýhodnější. Jejich život je téměř ve všech ohledech vázán na chov hovězího dobytka, o jehož původu existuje celá řada mýtů (Černý 2006). Migrace typu transhumace (tj. migrace sezónní) nejsou jen mezi obdobím sucha a obdobím dešťů, menší pohyby se stády probíhají po celý rok (Adriansen and Nielsen 2002). Fulbský nomádský způsob života byl dříve považován za oportunistickou strategii, která vychází z toho, že se Fulbové na jednom místě neuživí a nezáleží jim na ničení svého životního prostředí. V novější době se objevily názory, že kočovní pastevci využívají prostředí efektivně a udržitelně (Adriansen 2008). Nicméně pastevci pravděpodobně neplánují své migrace ekologicky, hlavní účel migrací je pro ně opravdu přístup k pastvinám a k vodě. Zda je pastevecká strategie opravdu (i z pohledu Fulbů neplánovaně) dlouhodobě pro prostředí vhodná či naopak, však stále není jasné (Adriansen 2008). V poslední době se projevují i jiné trendy v pohybu Fulbů. Především fulbští muži odchází za prací (sezónně i na delší dobu) do více osídlených oblastí a měst. To se především týká chudších obyvatel a je na to z hlediska fulbské kultury hleděno spíše negativně. Je však velmi časté, že i tito muži pracují jako nájemní pastevci (Hampshire 2002).

Fulbové sami sebe označují obecně za pastevce, a to i v případě, že se pastevectvím nezabývají (jde do určité míry o kulturní normu, na kterou je etnikum hrdé). Část fulbské populace je usazená a mnoho z nich se tedy věnuje jinému zaměstnání než pastevectví. Adaptace na život v polopouštních oblastech je složitá, protože tato území se často výrazně mění a je nutné se flexibilně přizpůsobovat podmínkám (de Bruijn and van Dijk 1995).

Tento způsob života ovlivnil řadu různých oblastí života této populace. Uvádí se například, že více než polovina manželských svazků u Fulbů (studovaných pro tyto účely v Burkině Faso) je mezi bratranci a sestřenicemi prvního řádu. Celkově má přes 65 % žen a přes 70 % mužů manželské svazky s bratranci či sestřenicemi z druhého kolene nebo bližšími příbuznými (Hampshire and Smith 2001). V souvislosti s těmito pokrevními svazky byly studovány vlivy chudoby i přírodních podmínek. Tak bylo zjištěno, že ač Fulbové ze všech vrstev preferují svazky s příbuznými, svazky s bratranci a sestřenicemi z prvního kolena jsou častější u mužů, kteří pochází z chudších domácností. Kolísání přírodních podmínek se neukázalo jako podstatný faktor (Hampshire and Smith 2001). To může znamenat, že důvody k takto blízkým svazkům jsou spíše sociální a že se pravděpodobně jejich frekvence v minulosti (v souvislosti s přírodními podmínkami) příliš neměnila.

Kromě příbuzenství je u partnerů rovněž poměrně častý obdobný lokální původ. Spekuluje se však, že to je opravdu již důsledkem současného stavu, kdy se zhoršujícími se (sociálními i přírodními) podmínkami pro pastevectví se rovněž omezuje území, ze kterého partneři pochází (de Bruijn and van Dijk 1995). U nomádů pastevecký život způsobuje, že manželé tráví méně času spolu, protože žena se zabývá spíše prodejem mléka a mléčných výrobků a muž starostí o dobytek (Černý et al. 2006).

Zdravotní stav Fulbů byl zkoumán v porovnání s ostatními populacemi oblasti nejvíce. Například byla u tohoto etnika zjištěna hypovitaminóza vitamínu D, a to obzvláště u žen (83 %) (Glew et al. 2010). Dalším negativním faktorem v této populaci je možná podvýživa dětí. Výsledky jsou však rozporuplné, protože množství tělního tuku u dětí se zdá v normě, na rozdíl od parametru BMI (Glew et al. 2003). Celkově se tedy zdá, že vliv způsobu života a stravy na zdraví této populace stále není dostatečně prozkoumaný (Glew et al. 2003). To je důležité, protože to může být faktor ovlivňující klinické genetické studie. Jiným takovým faktorem je samozřejmě neutrální genetické pozadí (Tibayrenc 2007). Tyto klinické genetické studie se zabývaly Fulby například z pohledu imunity (Bolad et al. 2005; Israelsson et al. 2009), malárie (Calissano et al. 2003; Paganotti et al. 2011) a laktázové perzistence (Mulcare et al. 2004; Lokki et al. 2011). Ukazuje se totiž, že Fulbové mají odlišné fyziologické reakce než okolní populace. Přístup k nemocem u Fulbů je výrazně ovlivněn i kulturně. Nemoc, která se projevuje od pasu nahoru, je považována za nešťastný důsledek jejich nutného pobytu ve vlhčím prostředí jižnějších pastvin a může být i důvodem k hrdosti na polopouštní původ. Nemoc, která se projevuje od pasu dolů, je považována za důsledek ne-fulbského chování jedince (hlavně co se týče potravy a sexuálního života) (Gordon 2000).

2.3.3 HISTORIE FULBŮ

Původ Fulbů je stále neznámý (Scheinfeldt et al. 2010a), ač byla na základě různých důkazů vytvořena řada hypotéz. Jejich jazyková příslušnost (za předpokladu souvislosti původu populace a jazyka) je řadí jako zástupce nigerokonžské jazykové skupiny k západní Africe (Blench 2006). Obdobně se ze zaznamenané historie zdá, že se Fulbové opravdu poprvé prokazatelně objevují v této oblasti (Reid 2011). Předpokládá se totiž, že se v 11. století objevovali v západním pohraničí rozsáhlé ghanské říše, odkud po jejím pádu postupně migrovali na jih a východ (Oppong 2010). Nicméně některé důkazy naznačují jiný původ fulbské populace. Určitou indicií může být jiný vzhled Fulbů. Někteří

jedinci se totiž vyznačují světlejší pletí, dlouhým rovným nosem a úzkými rty, což jsou spíše severoafrické charakteristiky (Černý et al. 2006). U Fulbů samotných pak byly zaznamenány ústní tradice, které by mohly naznačovat semitský původ (Tauxier 1937). Některé archeologické doklady (skalní umění bovidiánského stylu) spojují Fulby s nálezy na Sahaře z období pluválu a obdobně jsou spojováni i s neolitem (Ki-Zerbo 1981). Rovněž genetické studie se výrazně podílejí v této diskuzi (více viz 2.4).

Známou etapou jejich historie je období tzv. „fulbských džihádů“. To však souvisí s předchozím obdobím, kdy Fulbové postupně migrovali (v souvislosti s pádem ghanské a songhajské říše) z oblasti středního Senegalu na východ. To totiž způsobovalo konflikty nově příchozích pastevců s místními zemědělci (v oblasti dnešní Nigérie především s Hausy). Hausové jsou při studiu Fulbů velmi zajímavé téma. I jejich původ není zcela známý a někdy jsou rovněž spojováni se saharským původem nebo se zpracováváním železa již v 7. st. n. l. (Reid 2011). Hausové mluví afroasijským jazykem čadské větve (Lewis 2009).

Konflikty s Hausy vedly k eskalaci ideologicky laděných nálad a v té době se již muslimští Fulbové radikalizovali. Zde lze vidět i důvod jejich pozdější iniciace řady islámských revolucí („svatých válek“) 18. a 19. století v oblasti západních savan (ale také podílu na prvním zdejších překladu Koránu) (Ilfie 2001). Tyto války jsou často interpretovány nejen jako náboženské, ale i etnické a ekonomické. Fulbové se totiž nepodíleli na vládě a museli odevzdávat daně z dobytka, což bylo považováno za neetické a nemuslimské (obzvláště když se z vybraných prostředků financovaly spory jednotlivých hauských městských států). Dalším zdrojem sporu bylo zotročování Fulbů Hausy, i když bylo pro muslimy zotročování jiných muslimů zakázané. Původně živelné revoluce vedly k vytvoření fulbských států (především kalífát Sokoto a stát Tukolor, předchůdce státu Masina). K nejznámějším vůdcům patřili Usman dan Fodio (1754-1817) a al-Hádž Tal (1784-1864) (Reid 2011). Podstatným rysem té doby bylo převzetí moci fulbskými šlechtici, kteří přijímali i kulturu jimi ovládnutých obyvatel a mísili se s nimi. To je obzvláště výrazné pro Hausy, od kterých Fulbové usazení ve městech přebírali jazyk (Blench 2006). Kromě jazyka převzali i sociální uspořádání (šlechtici vlastnili otrokářské vesnice) (Ilfie 2001). Fulbské kontakty s ostatními etniky však nebyly pouze nepřátelské, protože nomádští pastevcí pro své přežití využívají výměnu zboží s usedlými zemědělci, která je výhodná oboustranně (Breusers et al. 1998).

V 19. století byli Fulbové velkým amorfním uskupením rozestým po savanách západní Afriky. Na počátku dvacátých let 20. století se utvářel jejich kmen, na čemž se z důvodu efektivnějšího ovládní oblasti podíleli kolonialisté Nigérie, Kamerunu a Nigeru, tedy Britové, Francouzi a Němci. Do fulbského kmene byly zahrnuty i menší etnické skupiny, které samy sebe za Fulby nikdy nepovažovaly, popřípadě byly Fulby podrobeny relativně nedávno (Reid 2011).

2.3.4 SOMÁLCI

Somálci nejsou pouze dominantní etnickou skupinou východoafrického Somálska, ale jejich jazyk i etnikum je rozptýlené i v okolních státech. Tento jazyk je řazen do východní kušitské větve afroasijské rodiny (viz tab. 1) (Lewis 2009). Somálštinou mluví asi 9 miliónů lidí, kteří žijí po celé severovýchodní Africe. Jde o rozsáhlou oblast omývanou ze severu Rudým mořem a z východu Indickým oceánem. Převládajícím způsobem života v této aridní oblasti je kočovné pastevectví. Podobně jako Fulbové se i Somálci tradičně v sezónním cyklu přemísťovali přes velké vzdálenosti se stády velbloudů, koz a ovcí. Existují i lokality s tradičním zemědělstvím, ty jsou však spíše v jižní části území. Příbřežní města jsou vhodná pro námořní obchod (Saeed 1999). Oblast obývaná Somálci byla vzhledem k této dobré lokaci pobřeží velmi atraktivní pro kolonialisty (Ali 1996) a koloniální rozdělení somálských etnik (které rovněž omezilo jejich pohyb a vzájemné kontakty) bylo a je zdrojem řady místních konfliktů (Reid 2011).

Migrace Somálců na velké vzdálenosti jsou známé z historických dob. I přes vytvoření státních celků jsou Somálci stále v kontaktu s mluvčími dalších kušitských jazyků v okolních oblastech – s Afary na severozápadě, Oromy na západě a jihozápadě a Rendilly na jihu). Nejde však o jazykově zcela homogenní oblast a v rámci Somálska se objevují i mluvčí jiných jazyků. Významné jsou dávné kontakty mezi Somálci a Araby z Jemenu a z Ománu způsobující výrazné vlivy arabské kultury a islámu na kulturu somálskou. Mnoho somálských kmenů má za své předky arabské náboženské vůdce přinášející islám. Rovněž většina prvních (v evropském kulturním kontextu křesťanů) jmen je arabská (Saeed 1999). Fakt, že Somálci byli jedni z prvních, kteří převzali v této oblasti islám, ovlivnil jejich historii, protože se proti koloniální nadvládě bouřily dříve, častěji a úspěšněji (dalším faktorem v tomto ohledu byla i jejich snaha dosáhnout nestátnosti a volných migrací, značná mobilita a takřka vojenské uspořádání kmenů) (Ilfie 2001). Nicméně Somálci si udrželi jak svůj vlastní jazyk, tak i tradiční zákony mimo islámské právo. Jeden

z nejcharakterističtějších prvků jejich kultury je ústně předávaná tradiční poezie (Saeed 1999).

Somálská společnost je uspořádána do patrilineárních klanů, které jsou velmi důležité pro každého Somálce již od dětství. Meziklanové vztahy jsou velmi komplikované, zahrnují jak loupeživé nájezdy a ozbrojené konflikty, tak vzájemné manželské svazky a politické dohody (Saeed 1999). Hlavní identitou je totiž pro Somálce stále příslušnost ke kmeni a kmen je považován za nadřazený náboženství i státu (Lewis 2004). Somálská (národní) identita byla ustanovena spíše uměle, protože afričtí intelektuálové preferovali kulturní celky spíše větší velikosti (Reid 2011). Jazykově byly kmeny již dříve více spojeny i díky misionářům, kteří redukovali počty psaných (a tedy v oficiálních situacích používaných) jazyků (Iliffe 2001).

I mezi Somálci existuje kooperace mezi skupinami pasteveckými a zemědělskými. Rovněž je popsána kooperace mezi pasteveckými klany navzájem. Přírodní podmínky jsou totiž velmi proměnlivé a neumožňují, aby byl určitý kmen pro své přežití závislý jen na určitých pastvinách. Naopak je nutná flexibilita a znalost konkrétního stavu prostředí (včetně vodních zdrojů) i na velké vzdálenosti. To znamená, že spolu spolupracují i velmi vzdálené pastevecké kmeny (Beyene 2010) a lze odhadovat, že takové spolupráce probíhaly i v minulosti. Tato spojenectví jsou však velmi křehká a mohou být snadno přerušena z politických důvodů, obzvláště omezováním kočovných pastevců.

Vzhledem k humanitární katastrofě v Somálsku a množství uprchlíků v Evropě i v okolních zemích je toto etnikum značně zkoumané z celé řady sociálních (Langellier 2010; de Jong et al. 2011; Essen et al. 2011) i biologických (Ingram et al. 2009; Islam et al. 2012) hledisek. Velmi často však tyto studie nejsou prováděny přímo v dané oblasti, ale na uprchlících (Tiilikainen and Koehn 2011).

2.3.5 SONGHAJCI

Songhajci žijí především v jihovýchodní části Mali, menšinově se také vyskytují v Beninu, Burkině Faso a Nigérii. Migrantí jsou pak v Togu, Pobřeží slonoviny a v Ghaně. Za Songhajce se považuje asi 1,5 milionu lidí. Songhajská společnost je patrilineární a ve venkovských oblastech mají stále některé rodiny dědičné pozice náčelníků (ač někdy pouze titulárních). Dnešní Songhajci jsou především usedlými zemědělci (časté je

pěstování rýže, prosa a dalších obilovin). Nicméně žijí i ve městech (Timbuktu, Niamey a Bamako), kde se zabývají řadou jiných profesí, než je zemědělství (Nave 2010).

Songhajci jsou ve vědeckém světě známí především svými jazyky a svou historií. Klasifikace nilosaharské rodiny, ke které se běžně songhajské jazyky řadí, je totiž značně problematická (Hombert and Philippson 2009). A právě dříve prosazovaná příslušnost songhajské větve k nilosaharské rodině (Blench 2006) je jedním z jejích sporných bodů. Nové argumenty (Nicolai 2005) vedly k teorii, která říká, že songhajské jazyky vznikly složitým způsobem ze spíše afroasijské (zatím neprokázané) *lingua franca*. V případě vývoje songhajských jazyků z takového obecného obchodnického jazyka by byly vysvětleny vlivy dalších jazyků i určitá simplifikace možného arabského podloží songhajské gramatiky. Lze také říci, že tato teorie neodporuje ani verzím o předchozím vzniku songhajštiny kreolizací jazyka Tuaregů v kontextu původního jazyka etnika Mande (Nicolai 2006) nebo v kontextu původní izolované proto-songhajštiny (Nicolai 2009).

Je však třeba upozornit, že existence takové *lingua franca* není zcela přijímána a také zařazení k nilosaharským jazykům se stále objevuje (viz tab. 1) (Lewis 2009). Rovněž bylo upozorněno, že v případě nepříslušnosti songhajských jazyků k nilosaharským je podobnost s nigerokonžskými (s Mande) možný důkaz nikoli poměrně komplikované teorie kreolizace, ale přímé příbuznosti těchto jazyků (Nicolai 2005). Jsou zde ovšem další argumenty ve prospěch teorie *lingua franca* jako například přetrvávající využívání songhajských jazyků k obchodování a pohled do historie, kdy říše Songhaj sloužila jako hlavní centrum severního obchodu s berberskými Tuaregy (Nicolai 2009). V současnosti se uvádí, že z důvodu nejasné příslušnosti songhajských jazyků k jakékoli rodině, by měly být vyřazeny jako vydělená rodina ze 4 základních afrických jazykových rodin. I některé analýzy naznačují, že původní pra-songhajština může být specifický izolát a dnes obsahuje příměsi okolních jazyků (Dimmendaal 2008). Závěrem lze tedy k songhajským jazykům říci, že byly v průběhu bádání zařazeny ke všem jazykovým rodinám kromě khoisanské a dokonce byly i ze systému 4 rodin i vyřazeny.

Songhajci se v oblasti kolem města Gao usídlili před 5. stoletím (Nicolai 2009). Souhrn jejich historie je zde podán dle prací autorů Reid (2011) a Iliffe (2001). Poprvé v historických pramenech se toto songhajské město objevuje v 9. století. Vedla odsud jedna z transsaharských cest (která ale byla v celé své délce 2000 km využívána jen zřídka). Důležitým obchodním artiklem, pro který bylo toto město známé, byla sůl získaná

v oázách Berbery, kteří spravovali severní část obchodu v této oblasti. Ve 12. století se toto město stalo centrem nově vznikající říše Songhaj, která se na Mali stala nezávislá ve 14. století. Tato říše zaujímal 2000 km úrodného údolí Nigeru a rozšířila se i dále. Vrchol vývoje tohoto státu byl za vlády Sonni Allího Béra (1464-1492). Stát byl postaven na vysoké zemědělské produkci údolních osad, které zaměstnávaly především otroky (tento systém byl prý převzat od Hausů). Songhajští králové dováželi nejen otroky z jihu, ale i bílé otrokyně ze středomoří. I armáda byla pravděpodobně sestavena z otroků.

Velkým zásahem do této oblasti byla vojenská výprava marockého krále, kterému bohatý stát Songhaj konkuroval v obchodě se zlatem. Nicméně po vítězné bitvě roku 1591 marocká armáda nedokázala zničit jihovýchodní zbytky songhajského státu a stáhla se k jeho severní části (k Timbaktu). Posléze tato armáda přerušila kontakty s marockým králem a zůstala v oblasti, kterou ovládla. Vojenská tyranie zde trvala až do roku 1750 (během této doby se zde vystřídalo na 128 vojenských vládců). V tomto období hospodářského i politického úpadku byla oblast rozdělená a zbídačená, marocké vítězné posádky si zabíraly místní ženy a vedly navzájem boje. Zemědělské vesnice se vylidňovaly a pronikali sem ze severu Tuaregové a ze západu Fulbové. Roku 1680 Tuaregové dobyli Gao, od 1720 pronikli na jih od Nigeru a 1737 porazili zbytky původně marockých vojáků. Transsaharský obchod se v důsledku neklidu v této oblasti posouval na východ do centrální savany a po Songhajcích to byli Hausové, kdo těžil z obchodu se solí zprostředkovanou saharskými nomády. I proto mají Hausové dvacet výrazů pro sůl.

2.3.6 KASSENOVÉ

Kassenové patří k větší skupině etnik zvané „Gurunsi“. Tato etnika nejsou velmi pevně provázána (jejich kmenová identita není příliš definovaná). Gurunsi“ nebo „Grusi“ se považuje za kolektivní název pro kmeny mluvící velmi podobnými jazyky. Jedním z kmenů jsou i Kassenové, ze kterých většina žije na pomezí Burkiny Faso a Ghany (Zwernemann 1958). Jde pravděpodobně o původní obyvatele, kteří oblast obývali před příchodem Mossiů.

Jejich celkový počet se odhaduje na 220 tisíc. 100 000 žije v Ghaně a 120 000 žije v Burkině Faso, kde je část z nich bilingvální (hlavně s mossijskými jazyky) (Frawley 2003). Jazyk Kassenů patří do severní větve „Grusi“, která je součástí atlantsko-konžské

větvě nigerokonžské jazykové rodiny jazyku (viz tab. 1). Kromě tradičního náboženství jsou mezi nimi muslimové i křesťané (Lewis 2009).

Gruské kmeny se vzájemně nazývají různě a je tedy možné najít stejná etnika pod jinými názvy (např. synonymum „Kassena“ je „Woolosi“, běžně je možné najít rovněž verzi „Kasena“ či „Kasem“). Termín „Gurunsi“ se výjimečně používá nezávisle na termínu Kassena (Parker 2006). To by bylo vysvětlitelné tím, že se rovněž v literatuře objevuje jeden z gurských kmenů (náležících pod Gurunsi) jako Gurensi (Smith 1989). Termín „Gurunsi“ může být považováno za nejednoznačný také proto, že někdy jsou tito lidé (obzvláště ti bilingvální) řazeni k Mossiům, kteří jejich oblast ovládli. Přesné pojmenování této kmenové identity je tedy poměrně nejasné, nicméně pojmenování „Kassena (případně „Kasena“) je asi nejpodloženější. Termín „Gurunsi“ se často odmítá, protože ač zde existuje jazyková podobnost, jde o výrazně odlišné kmeny. Kromě Kassenů jsou mezi nimi mimo jiné kmeny s názvy Lyela a Nuna (Lejeal et al. 2002).

Kassenové žijí v několika sídlištích, které jsou rozděleny na části rozptýlené v dané oblasti. Původně bylo každé takové sídliště sídlem totemického klanu. Tyto klany jsou patrilineární, exogamní a patrilokální, ale muž uchovává silné vazby na rodný domov své ženy. Kassenové jsou usedlíci, kteří kombinují zemědělskou produkci s chovem dobytka (nicméně obilí je hlavním zdrojem obživy) (Tonah 2000).

V Ghaně žijící část tohoto etnika má negativnější vztah k nomádkým Fulbům, než je tomu u zemědělců v okolních státech. Rozsáhle popsán byl v práci autora Tonah (2000). Problémy se především vyhrotily na začátku 80. let 20. století, kdy docházelo k častým krádežím dobytka, který byl zaháněn za hranice (docházelo k tomu v Ghaně i Burkině Faso). Fulbové, kteří dříve pravidelně vodili dobytek Kassenů na severní pastviny a zpět, byli obviňováni, že se zloději spolupracují. Následkem těchto krádeží Kassenové napadali Fulby, kteří přicházeli na jižní pastviny. Konflikt na hranicích eskaloval, docházelo k opakovanému napadání stád, mladí kassenští chlapi museli stáda hlídat a rodiny je nepouštěly do škol. Fulbové na druhou stranu ztratili jižní pastviny a přístup k vodním zdrojům (obzvláště ten byl těžce nahraditelný). Ve výsledku se do situace vložila vláda, která sice dříve Fulby podporovala, protože potřebovala jejich dobytkařství a produkci masa, později se ale soustředila na podporu zahraničního importu masa. Tak byli nyní pro vládu zbyteční Fulbové vyháněni, jejich stáda dávana do karantén a nevydávána do zaplacení poplatku za pastvu (a poplatky byly vymáhány i jinými způsoby). V 90. letech

tato situace pokračovala a v jednotlivých vesnicích se projevovala i konfiskací fulbského dobytka. Ač tento přístup měl i v zahraničí poměrně značnou podporu, vládou slibované výsledky se nedostavily (nebyla omezena degradace půdy, ani snížen počet nemocí dobytka a počet přeshraničních krádeží dokonce stoupl) (Tonah 2000).

Zdá se, že příčiny konfliktu jsou hlubší a souvisí s obecně se zhoršujícími sociálními a přírodními podmínkami v oblasti, v důsledku čehož se vyhroutily přetrvávající mezietnické animozity. Zhoršení vztahů v důsledku státních rozhodnutí se dotklo i vzájemného vztahu skupin Kassenů z různých stran hranice mezi Burkinou Faso a Ghanou. Zloději (pocházející ze všech místních etnických skupin) využívají vzájemného obviňování obyvatel a těží ze situace, kdy ti z druhé strany hranice odmítají pomáhat při vyšetřování a dohledávání dobytka. V roce 1999 a 2000 byly provedeny další odsuny Fulbů z Ghany do okolních států, Burkinou Faso a Pobřeží slonoviny (Tonah 2000). Po odeznění důsledků posledních odsunů se situace dočasně uklidnila.

Kassenové (či obecně příslušníci „Gurunsi“) jsou většinovou populací v Ghaně považováni za „primitivní“ a v minulosti byli hodně využíváni jako otroci nebo jako nekvalifikovaná námezní síla. Například v 18. století docházelo od jihu k velmi častým nájezdům Ašantů, kteří se na tyto kmeny dívali jako na primitivní už jen proto, že neměli matrilineární strukturu a neznali ašantský jazyk. Nicméně je zajímavé, že byli považováni za imunní vůči magii (což se udrželo až do začátku 20. století). Sami Kassenové naopak považovali čarodějnictví za pro sebe nebezpečné a vysvětlovali jím neúrody, nemoci a jiné katastrofy (Parker 2006).

2.3.7 MOSSIOVÉ

Mossiové jsou dominantní populací Burkinou Faso. Předpokládá se, že v 15. století do své současné oblasti v jižní a střední části Burkinou Faso (někdy se nazývá Mogho, „země Mossiů“) přišli ze severní Ghany jako dobyvatelé a smísili se s domácím obyvatelstvem. Následně byla vytvořena království, která odolala náporu sousedních států (především Songhaje a fulbských států), ale byla zničena marockým vpádem v roce 1591. Dobyvatelé splynuli s původním obyvatelstvem, ponechali jim jejich klanovou strukturu a převzali jejich tradice. To vysvětluje kulturní diverzitu mezi současnými Mossii. Třída těchto dobyvatelů a třída původních obyvatel je stále ještě oddělena, ale vzájemné manželské svazky tento rozdíl do velké míry odstranily (Stokes 2009).

Mossiové převzali islám od obchodníků z kmene Mande, kteří jim v 17. století přinesli i důležité technologické dovednosti tkalcovství a od té doby Mossiové významně produkovali textilní výrobky (Shoup 2011). Ve venkovských oblastech jsou však stále spíše animisté, 40 % je muslimů a 10 % křesťanů. Mossiové žijí i v důležitých městech Burkiny Faso), ale většina z nich obývá venkovská sídliště různého rozsahu (od 4 do 100 domů). Mossiové se zabývají zemědělstvím, důležitou plodinou je proso a chovají i domácí zvířectvo (MacK-Williams 1996).

Mòoré, jazyk Mossiů používá celkem přes 5 miliónů mluvčích, naprostá většina z nich z Burkiny Faso, ale minoritně se objevují i v okolních státech. Podle dnešní klasifikace se tento jazyk řadí k atlantsko-konžské větvi nigerokonžské rodiny jazyků (viz tab. 1). Jde o dominantní jazyk v Burkině Faso (Lewis 2009).

Stejně jako v případě ostatních zemědělců z této oblasti dochází i v případě Mossiů ke konfliktům s kočovnými pasteveckými Fulby (pravděpodobně z důvodu zhoršení přírodních podmínek a nárůstu populace). Je ovšem také pravda, že vztahy s nomády jsou i kladné, jak bylo detailně popsáno v práci Breusers et al. (1998). Tato práce ukázala, že interpretace akcentující jen nepřátelství mezi těmito etniky nejsou zcela na místě. Zde zpracované vzájemné vztahy totiž ukázaly, že i v oblastech, kde vztahy nejsou příliš dobré, spolu obě strany obchodují, ale obzvláště zemědělci mají tendenci tuto skutečnost tajit či dokonce zastírat veřejným zdůrazňováním nepřátelství. V oblastech, kde jsou vztahy dobré, se Fulbové účastní i rodových ceremonií a mezi oběma etniky jsou i osobní přátelství, která se stvrzují umělou příbuzností (např. skrze pojmenovávání dětí). Ale i tam kde jsou tato přátelství častá, jsou interetnické manželské svazky velmi vzácné a v těch několika případech, kdy to bylo ukázáno, šlo o svazky mossijských žen s Fulby, nikoliv obráceně (ženy byly dány darem fulbským náčelníkům). Je ovšem nutné zdůraznit, že tato práce se zabývala případy jednotlivých vesnic a generalizace poznatků nemusí být vhodná. Manželské interetnické svazky jsou totiž v této oblasti velmi málo prostudované téma (Černý et al. 2011). Nicméně je jasné, že vzájemné vztahy jsou komplikovanější než pouze čisté nepřátelství nebo pouze čistá ekonomická spolupráce (navíc v dnešní době již nelze obě etnika jednoduše rozdělit na základě praktikování pastevectví nebo zemědělství).

Mossiové byli v kontrastu s Fulby zkoumání i z klinického hlediska, protože se Fulbové a Mossiové liší v souvislosti s nemocemi jako malárie (Ciminelli et al. 2011) a cystická fibróza (Lulli et al. 2009).

etnikum	Jazyková příslušnost
Mossiové	Nigerokonžská rodina: atlantsko-konžská, volta-konžská, severní, gurská, střední, severní, oti-voltajská, západní, severozápadní větev
Kassenové	Nigerokonžská rodina: atlantsko-konžská, volta-konžská, severní, gurská, střední, jižní, grusijská, severní větev
Songhajci	Nilosaharská rodina: songhajská, jižní větev
Somálci	Afroasijská rodina: kušitská, východní větev
Fulbové	Nigerokonžská rodina: atlantsko-konžská, atlantská, severní, senegambijská, fula-wolofská větev

Tab. 1 Začlenění jazyka popisovaných etnik do systému dle Ethnologue (Lewis 2009)

2.4 POPULAČNÍ STRUKTURA SAHELU

Za populační strukturu jsou považovány vztahy mezi jedinci a/nebo subpopulacemi pozorovatelné díky reprodukčním bariérám (geografickým, behaviorálním či kulturním) v dané oblasti (Barbujani and Colonna 2010). Protože je uznáváno, že jsou si lidské populace velmi podobné a diference mezi nimi je poměrně malá (Altshuler et al. 2010), lze je v tomto kontextu považovat za subpopulace neboli lokální populace (běžně však zkracováno jako „populace“) jedné velké lidské meta-populace. Hierarchickou populační strukturu lze sledovat i na menším území (např. rozsahu sahelu), je však vždy třeba brát v potaz možné příměsi nestudovaných populací (lokálních či nikoliv).

Populační genetika sahelských populací byla zkoumána v minulosti z řady důvodů, například kvůli snaze poznat historii Afriky a demografické vlivy na ni působící (Rosa et al. 2007; Campbell and Tishkoff 2008) či kvůli výzkumu vážných nemocí v této oblasti jako je malárie (Paganotti et al. 2011). Klinický výzkum totiž úzce souvisí s neutrálním genetickým pozadím (Tibayrenc 2007). Nicméně v porovnání s jinými částmi světa je Afrika z hlediska populační genetiky studována velmi málo (obzvláště její západní a centrální část), zvláště vezme-li se v potaz větší diverzita lidských populací na tomto kontinentu (Watkins et al. 2003).

Studie tradičních markerů a počátky studia polymorfních lokusů (Cavalli-Sforza et al. 1994) poukázaly na určitou (předpokládanou) souvislost genetického pozadí s geografíí a lingvistikou. V celosvětovém měřítku se faktor geografické a lingvistické struktury v genetických studiích stále uznává (Rosenberg et al. 2002). Nicméně v menším měřítku se

objevují odchylky různého rozsahu (často z kulturních či historických důvodů), což umožňuje zajímavé interpretace (Wood et al. 2005).

Převážná většina prací, které přispěly ke znalostem o populační genetice sahelu, se týká uniparentálních markerů. Jak název naznačuje, jde o markery, které jsou děděny jen po jedné rodičovské linii. V případě mitochondriální DNA (mtDNA) jde o linii ženskou, protože mitochondrie pochází z velké většiny od matky (Pakendorf and Stoneking 2005) a v případě nerekombinantní části Y chromozomu (NRY) o linii mužskou. Za určitý přechod mezi uniparentálními a autozomálními markery lze považovat X chromozom, který se v průběhu historie nacházel v ženské linii 2x častěji (Snustad and Simmons 2009). Nicméně protože mtDNA i Y chromozóm reprezentují méně než 2 % lidského genomu, uvádí se, že pro studium populační struktury „není žádná alternativa, než studium autozomálních markerů“ (Barbujani and Colonna 2010). Uniparentální markery mají nicméně řadu výhod, jako sestavování haplotypových map či datování (Pakendorf and Stoneking 2005).

Studium mtDNA v Africe umožnilo rozpracovat velmi složité fylogenetické stromy, hodnotit africkou populační strukturu a vytvořit řadu teorií o rané historii lidstva (Behar et al. 2008; Rosa and Brehm 2011). Nicméně analýza mtDNA byla například u Fulbů uplatněna až poměrně pozdě (Rosa et al. 2004) a studie zaměřené na studium mtDNA sahelských populací systematicky jsou také poměrně mladé (Černý et al. 2004; Černý et al. 2006; Černý et al. 2007; Černý et al. 2011). Y chromozóm je obecně markerem, který bývá využit časově až po mtDNA. Významnou NRY studií týkající se sahelu je práce Hassan et al. (2008).

Soudí se, že tyto dva uniparentální markery jsou z hlediska určení původu Fulbů v rozporu, kdy NRY spíše ukazuje na původ Fulbů ve východní Africe a mtDNA v Africe západní (Scheinfeldt et al. 2010a). Nicméně různí badatelé vidí výsledky v různém světle (Keita et al. 2010; Scheinfeldt et al. 2010b; Winters 2010). Důležitá je z tohoto důvodu práce Černého et al. (2011) pracující s oběma markery. Ta totiž poukazuje na rozdílné výsledky porovnání fulbských nomádů a jejich usedlých sousedů z hlediska variability mtDNA a NRY. To má jistě implikace pro posouzení historie Fulbů, jejich vztahů k jiným populacím i pro odhad demografických efektů na sahelské populace působících.

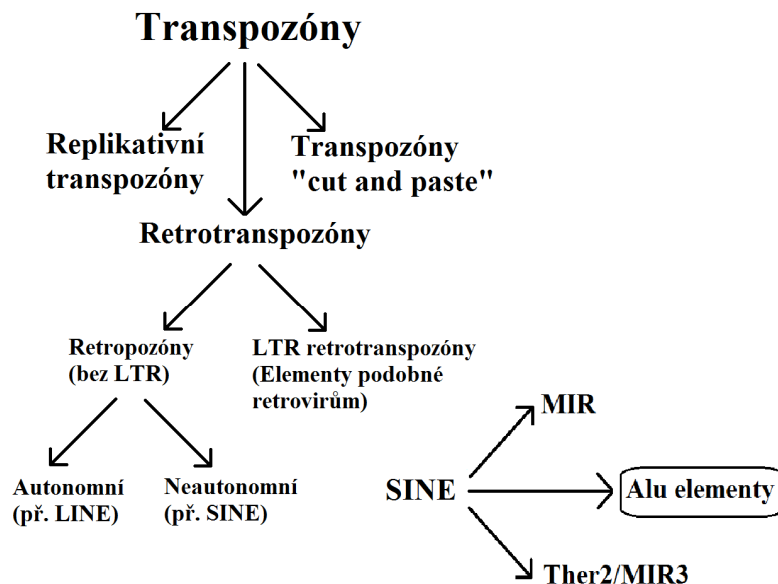
Autozomální markery jsou obtížnější na zpracování, protože rekombinace výrazně znesnadňuje analýzu. Obecně platí, že čím je marker novější ve využití, tím méně se pozornost soustředí na menší rozlišení a je zkoumána celosvětová variabilita. To je pravděpodobně jeden z důvodů, proč bývají autozomální markery zatím aplikovány spíše celosvětově. Až v poslední době se dosahuje dostatečně informativního rozlišení v malém měřítku i pomocí těchto markerů. Velmi významnou studií z hlediska sahelu je první celogenomová studie, která se zaměřila systematicky na populační strukturu uvnitř Afriky (Tishkoff et al. 2009). V této práci byla vyzdvižena jedinečnost Fulbů a nutnost dalších markerů, které mohou objasnit jejich původ. To je o to důležitější, že ani následující studie tuto otázku nevyřešily (Scheinfeldt et al. 2010a; Scheinfeldt et al. 2010b; Winters 2010).

3. ALU INZERCE

Alu inzerce jsou mobilní genetické elementy. To znamená, že jde o části DNA sekvence, které se mohou v rámci genomu přenášet neboli transponovat na jiné místo (na jiný lokus). Proces transpozice, rozdělení transponovatelných elementů (tj. transpozónů) i jejich klasifikace do rodin a podrodin je dnes již značně propracovanou problematikou. Fenomén transpozónů byl objeven Barbarou McClintock ve výzkumu (McClintock 1950), který se zapsal do historie vědy už svým samotným průběhem. Tato vědkyně obdržela v roce 1983 za objev transponovatelných elementů u kukuřice Nobelovu cenu za fyziologii a medicínu, ale k tomu došlo až desítky let po samotném objevu. Před všeobecným uznáním výsledků svých experimentů se potýkala s naprostým odmítáním i posměchem (Snustad and Simmons 2009). Podle nejnovějších výsledků mohou transponovatelné elementy zahrnovat až 2/3 lidského genomu (de Koning et al. 2011).

3.1 ZAŘAZENÍ ALU INZERCÍ DO SYSTÉMU TRANSPÓZÓNŮ

Podle mechanismu transpozice se transpozony obvykle rozdělují na 3 základní třídy (viz obr. 3). Transpozice „cut and paste“ zahrnuje fyzický přenos sekvence z jednoho místa na druhé, replikativní transpozice probíhá přes zkopírování dané sekvence a následné začlenění kopie a u retrotranspozice se na procesu podílí kopie v RNA formě.



Obr. 3 Schéma pozice Alu elementů v rámci rozčlenění transpozónů, vytvořeno dle Snustad a Simmons (2009)

Alu inserce patří mezi retrotranspozony. Retrotranspozice je způsob transpozice, kdy samotný proces zahrnuje reverzní transkripci (odsud předpona retro-). Podobně jako u replikativní transpozice není element přemístěn ze svého místa, ale je zkopírován z původní („mateřské“) kopie a poté je tato kopie začleněna do místa nového. Tento mechanismus se někdy nazývá transpozice „copy and paste“. U retrotranspozice je kopie původního elementu vytvořena v RNA a následně je tato RNA kopie využita k vytvoření DNA včleněné na místo vložení (inzerce). Právě proces přepisu RNA do DNA se jmenuje reverzní transkripce (Snustad and Simmons 2009).

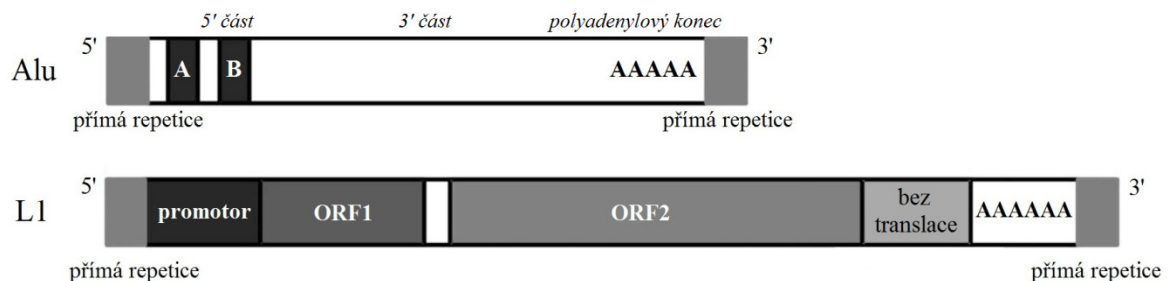
Přívlastek reverzní je důsledkem toho, že jde o proces opačný k běžnému sledu DNA → (transkripce) → RNA → (translace) → proteiny. Sled, ve kterém je takto biologická informace v buňce předávána, byl dlouho označován jako „centrální dogma biologie“. Ve skutečnosti však toto dogma pouze specifikovalo, že z proteinu nemůže informace přecházet do nukleových kyselin a její transformace z RNA do DNA se sice považovala za nepravděpodobnou, ale ne nemožnou (Crick 1970). Až výzkum retrovirů (RNA-virů využívajících reverzní transkripci) vedl k objevení enzymu reverzní transkriptázy a popisu mechanismu reverzní transkripce (Baltimore 1970; Temin and Mizutani 1970) a tento objev byl oceněn Nobelovou cenou, kterou obdrželi David Baltimore, Renato Dulbecco a Howard Martin Temin. Retroviry bývají někdy také řazeny k retrotranspozónům a spekuluje se, že původ těchto virů je právě u retrotranspozónů, jindy zase naopak, že tyto viry jsou osamostatněním retrotranspozónů (Xiong and Eickbush 1990).

Samotné retrotraspozony se dělí na dvě třídy (viz obr. 3): na elementy podobné retrovirům a na retropozóny, DNA kopie polyadenylované RNA. Elementy podobné retrovirům jsou typické dlouhými koncovými repeticemi neboli LTR (*Long Terminal Repeats*), které se podílí na transpozici. Element obvykle kóduje několik proteinů (homologů virových strukturních proteinů a enzymů s funkcí reverzní transkriptázy). Při začlenění dochází k vytvoření duplikace cílového místa, protože inserční motiv je přerušen zlomem a doplněn na obou koncích po začlenění insertu (čímž se tedy vytváří dvě verze tohoto motivu a ty tak obklopují element). Retropozóny (druhá třída retrotranspozónů) se liší od elementů podobných retrovirům především absencí LTR repetit. Vyznačují se polyadenylovými 3'konci, (polyadenylový konec bývá připojen k RNA během jejího zpracovávání v jádře buněk). Tyto elementy také obsahují duplikace inserčního místa na obou svých koncích (Snustad and Simmons 2009).

Autonomní dlouhé vmezeřené elementy neboli LINE (*Long INterspersed Elements*) a krátké vmezeřené elementy neboli SINE (*Short INterspersed Elements*) jsou největšími skupinami z lidských retropozónů i transponovatelných elementů obecně (Kimmel and Mathaes 2010). Lander et al. (2001) uvádí statistiky týkající se mobilních elementů ve své publikaci první sekvence lidského genomu. Celkový rozsah genomu, který zabírají LINE (20,24 %), je větší než u SINE (13,14 %). SINE (obsahující 1 090 000 elementů) jsou však početnější skupinou než LINE (s 856 000 elementy). Tento nesoulad je dán rozdílem v jejich délce (LINE jsou průměrně skoro dvojnásobně dlouhé). Právě mezi SINE patří i Alu elementy.

3.2 CHARAKTER ALU INZERCÍ

Alu inserce byly nazvány dle přítomnosti specifického štěpného místa pro restriční enzym AluI ve své sekvenci (Stoneking et al. 1997). Alu (obvykle dlouhé kolem 300 bp, viz obr. 4) jsou početně nejčastější z tříd repetitivních elementů v lidském genomu (dle Lander et al. (2001) je jich asi 1 090 000) a byly identifikovány již před 30 lety (Lupski 2010). Současný počet stále roste (Kimmel and Mathaes 2010) a nejčastěji se odhaduje, že se objevuje jedna nová Alu inserce na každých 20 porodů (Cordaux et al. 2006).



Obr. 4 Charakter sekvence Alu a L1 inzercí, upraveno podle Konkel et al. (2010)

Alu elementy jsou složeny ze dvou částí, které lze dle orientace na vlákně rozdělit na 3' a 5' část (tato direkcionálnost jakékoli DNA sekvence je v genetické terminologii běžná a souvisí s označením uhlíku cukru, na který je připojena fosfátová skupina). Tyto části jsou vzájemně homologní, nikoliv však sekvencně identické (Pidpala et al. 2008). Méně často se tyto části Alu inserce označují jako levá L-Alu (*Left*) a pravá R-Alu (*Right*), což vyplývá z tradičního zobrazování sekvencí, kdy se 5' konec umísťuje vlevo a 3' konec vpravo. Celková délka Alu elementu je výrazně ovlivněna proměnlivou délkou 3' konce složeného také především z adeninových bází. Elementy jsou obklopeny výše zmíněnými

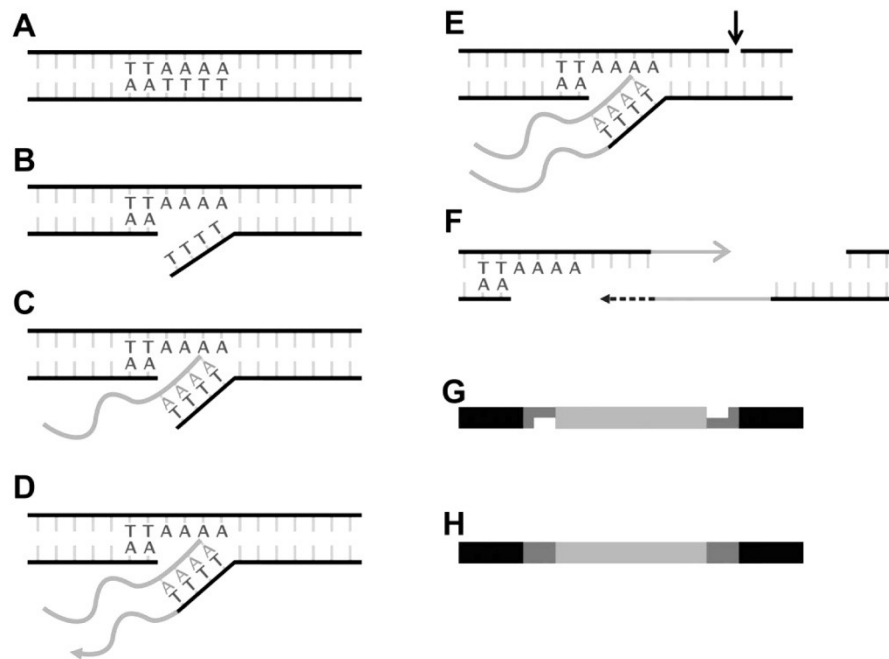
typickými přímými repeticemi vzniklými duplikací inserčního místa. V 5' části se nachází promotor pro RNA-polymerázu III a místo pro vazbu transkripčních faktorů nutných pro aktivitu tohoto enzymu (tyto oblasti se označují jako boxy A a B) (Batzer and Deininger 2002). V lidském genomu jsou známy také neaktivní Alu monomery (Alu složené pouze z 3' či 5' části), vzniklé buď samostatnou transpozicí monomeru nebo rekombinací a vyštěpením jednoho monomeru z dimerické Alu sekvence (Kojima 2011).

Předpokládá se, že Alu elementy vznikly z 7SL RNA genu (Ullu et al. 1982) pravděpodobně spojením (dimerizací) 2 neúplných kopií centrální části této asi 300 bp dlouhé funkční RNA. Spolu s určitými proteiny tvoří 7SL RNA tzv. signál rozpoznávající částici neboli SRP (*Signal Recognizing Particle*). SRP hraje důležitou roli v procesu translace, když umožňuje specifické spojení nově vznikajícího proteinu (napojeného na ribozóm) a membrány endoplazmatického retikula. Protein je tak schopen prostoupit přes membránu retikula do lumenu buňky a zapojit se do metabolismu (Rutkowski and Lingappa 2011).

3.3 MECHANISMUS TRANSPOZICE ALU ELEMENTŮ

Ne všechny detaily přenosu Alu inzercí jsou známy. Nejasnosti jsou zapříčiněny především tím, že Alu inzerce jsou neautonomní mobilní elementy. To znamená, že neobsahují všechny prvky nutné ke svému vlastnímu přenosu. Předpokládá se proto, že Alu inzerce využívají aparátu retropozónů L1 (viz obr. 4), které patří k LINE (viz obr. 3) (Dewannieux et al. 2003).

Prvním krokem transpozice je přepis (transkripce) DNA elementu do RNA pomocí polymerázy, která se váže na promotor obsažený v 5' části elementu (RNA polymeráza III pro Alu inzerce nebo RNA polymeráza II pro L1 elementy). Tyto polymerázy jsou běžnou součástí metabolismu každé buňky. Alu inzerce neobsahují signál pro terminaci RNA polymerázy a RNA transkript se tedy vytváří tak dlouho, dokud polymeráza nedojde k oblasti s 4 či více T nukleotidy za sebou (to je typický terminační signál tohoto enzymu). Na vzniklé RNA tak dojde k vytvoření konce s tímto signálem a s Alu elementem je rovněž do RNA transkribována od inserčního místa odvozená duplikace (pouze ta na 3' konci) a oblast za původním inserčním místem do objevení TTTT motivu (viz obr. 5) (Kolosha and Martin 1997; Batzer and Deininger 2002; Srikanta et al. 2009).



Obr. 5 Mechanismus transpozice Alu inzercí po krocích A-H dle Konkel et al. (2010)

Existuje více mechanismů samotného včlenění Alu i L1 na cílové místo, ten nejčastější se v literatuře objevuje pod zkratkou TRPT (*Target Primed Reverse Transcription*) (Srikanta et al. 2009), což upozorňuje na to, že jako primer pro reverzní transkripci slouží samotné inserční místo. Polyadenylovaná RNA kopie se totiž připojuje ke zlomu v inserčním místě a odtud začíná její zpětná transkripce do DNA. Již transkribovaný insert (nyní tedy v DNA) zůstává připojený svým nově nasyntetizovaným polyadenylovým 3' koncem k inserčnímu místu. Předpokládá se, že k počátečnímu zlomu (který je vytvořen produktem L1 elementu) dochází v oblasti motivu 5'-TTTTIAA-3' (viz obr. 5, kde je tato část v dolním, tedy 3'-5' řetězci). Tak je zajištěna komplementarita thyminové části cílového místa a polyadenylového konce RNA inzerce.

Jakým přesným způsobem dochází k dalším krokům, není stále jasné, nicméně pravděpodobně dojde k vytvoření dalšího zlomu, začlenění DNA transkriptu do sekvence a k vytvoření komplementární sekvence na druhém vláknu DNA. Protože vmezeření se týká pouze sekvence po polyadenylovou koncovou část (od které reverzní transkripce začala), nejsou tak do DNA transkribovány a začleněny koncové části RNA transkriptu, ani 3' duplikace odvozená z mateřského inserčního místa a ani oblast před terminační motivem pro RNA polymerázu s polyadenylovým koncem. Výsledkem je vmezeřený Alu element s vlastními specifickými duplikacemi odvozenými od nového místa (Batzer and Deininger

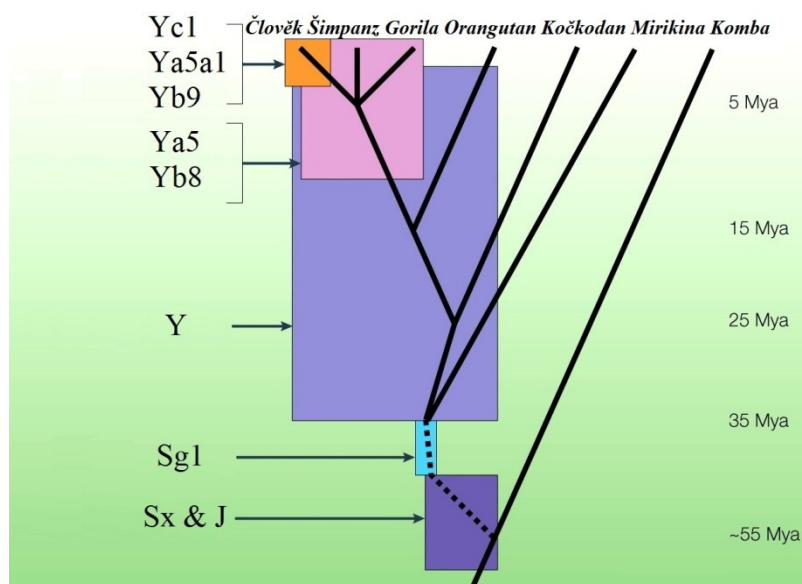
2002). Tento mechanismus tedy vede k tomu, že samotná sekvence nové Alu inserce je stejná jako její mateřská kopie. Jiná inserce vytvořená z této nové kopie je pak od naprosto odlišné kopie vytvořené také z původní mateřské inserce nerozpoznatelná. Rozdíly mezi Alu insercemi tak plynou z náhodných mutací.

3.4 TRÍDĚNÍ ALU INZERCÍ

Ke klasifikaci rodiny Alu inzercí do podrodin se využívají tzv. diagnostické mutace (tedy ty mutace, které jsou pro danou podrodinu společné a inserce mimo tuto rodinu tuto kombinaci mutací nemají). Celkově je dnes známo asi 30 podrodin Alu inzercí (Mills et al. 2007). Po určité období se v literatuře pro podrodiny Alu inzercí užívaly různé názvy jako například HS (*Human Specific*) (Batzer and Deininger 1991). Během konference o retrotranspozónech se zástupci tehdejších hlavních laboratoří zabývajících se touto problematikou dohodli na sjednocení nomenklatury a následně byla tato nová nomenklatura publikována (Batzer et al. 1996). Základní rozčlenění bylo vytvořeno dle stáří jednotlivých rodin a označení je abecední – J (staré), S (středně staré) a Y (mladé) (viz obr. 6). Pro podrodiny J a S (Alu inserce S podrodiny se dále dělí na větve označené malými písmeny) byla převzata nomenklatura ze starších prací a sami autoři upozorňují, že se zde mohou vyskytovat případy, u nichž nemusí být zařazení do podrodin zcela jednoznačné. To je dáno větším stářím těchto podrodin, které kromě nahromadění mutací mezi Alu insercemi uvnitř rodin mohly také způsobit (i několikanásobné) mutace diagnostických míst. Svou roli v tomto procesu způsobujícím homoplázií (výskyt stejných znaků nepocházejících od téhož předka) hraje i relativně malá délka Alu inzercí. Nejmladší skupina podrodin může také obsahovat hůře zařaditelné inserce, jejich počet ale bude pravděpodobně výrazně menší (Batzer et al. 1996).

Mladé podrodiny jsou definovány jako derivace od „zlatého standardu“ mladých sekvencí, za který je považována Y podrodina, která byla nezávisle na sobě definována jako podrodina více laboratořemi. Od konsensuální sekvence této podrodiny o délce 280 bp (Nicklas and Buel 2003) se v současnosti aktivní Alu elementy oddělují pouze několika málo dalšími mutacemi a lze tedy předpokládat, že všechny pochází od téže ancestrální inserce. Tyto nejmladší podrodiny jsou označeny abecedně malými písmeny (a, b, ...) dle pořadí svého uvedení v literatuře a následně je každé podrodině přiděleno číslo dle počtu mutací, které ji od konsensuální sekvence Y podrodiny odlišují (např. Ya5 se tedy od Y liší

5 mutacemi a Ya8 má navíc ještě další tři diagnostické mutace, ale pochází z téže linie jako Ya5) (Batzer et al. 1996).



Obr. 6 Vývoj rodiny Alu inzercí v miliónech let (mya) a období rozvoje nejvýznamnějších podrodin, upraveno dle Batzer a Deininger (2002).

3.5 ROZŠÍŘENÍ ALU INZERCÍ V LIDSKÉM GENOMU

K zasazení Alu inzercí do časového rámce se stejně jako pro klasifikaci využívají diagnostické mutace, které jsou pro určitou rodinu charakteristické (Mills et al. 2007). Čím více jich je, tím je rodina mladší, protože k jejímu šíření (tedy k namnožení a vzniku této rodiny z původní Alu inzerce) došlo až po akumulaci těchto charakteristických mutací. Opačným způsobem pak slouží k dataci párové rozdíly mezi Alu inzercemi uvnitř dané rodiny. Početnost takových párových rozdílů (rozdílů mezi dvojicí Alu inzercí uvnitř jedné rodiny v průměru na každý pár) je totiž typická pro starší rodiny, které od společné původní Alu inzerce dělí více času (Slagel et al. 1987; Deininger and Slagel 1988). Pro vztahy jednotlivých inzercí se vytváří i složitější matematické modely (Kimmel and Mathaes 2010).

Jak již bylo zmíněno, datování Alu inzercí a jejich klasifikace do podrodin spolu úzce souvisí. Z obojího se rovněž odvozuje předpokládané vysvětlení distribuce Alu elementů v lidském genomu. Je totiž nutné vysvětlit početnost starších rodin, které nejsou aktivní, a naopak velkou aktivitu Alu inzercí z mála rodin mladých (Deininger and Batzer 1999). Nejstarší je z tohoto pohledu takzvaná hypotéza hlavního genu („master gene hypothesis“),

kteřá byla vytvořena analogií s podobnými inserty u hlodavců (Kim et al. 1994; Deininger and Batzer 1999). Tato hypotéza předpokládá, že je vždy aktivní jen Alu retropozón na jednom místě a z tohoto místa se vytváří kopie, které jsou začleněny na místa jiná. Nové kopie nadále aktivní nejsou, nebo je jejich aktivita omezena na minimum. Výsledkem je vytvoření poměrně homogenní rodiny. Po umlčení hlavní inserce, začne být aktivní jiná inserce s jinými mutacemi a vytvoří se nová podrodina (původně aktivní rodina hromadí mutace specifické pouze pro jednotlivé její členy a tedy „stárne“).

Jiný model, který by vysvětlil rozdělení aktivity u podrodin, je tzv. plíživá hypotéza („stealth hypothesis“) podle Han et al. (2005). Ta říká, že aktivní jsou všechny kopie, ale buněčné mechanismy umožňují současnou aktivitu jen několika z nich. Alu inserce takto *de facto* prochází enormním efektem hrdla láhve (bottleneck), který vytváří současný stav. Je totiž pravda, že při výzkumu mladých podrodin bylo zjištěno i více aktivních zdrojových insercí (Styles and Brookfield 2009). V současnosti se zdá, že obě teorie jsou částečně pravdivé (Comeaux et al. 2009). Snížená aktivita může být zapříčiněna i možnou (ale stále neprokázanou) samoregulací Alu elementů (Hedges and Batzer 2005).

Důležitý náhled na tento problém a rovněž na celou distribuci Alu elementů v lidském genomu poskytuje způsob, jakým dochází k deaktivaci Alu elementů. V práci Comeaux et al. (2009) jsou shrnuty nejčastější důvody inaktivace (tzv. „smrti“) Alu insercí včetně nejpravděpodobnějšího pořadí, ve kterém se inaktivační mechanismy projevují. Ihned po vložení elementu je nejčastějším důvodem inaktivace charakter místa inserce. Pokud jde o místo s nízkou transkripční aktivitou (např. inaktivované epigenetickými efekty) ovlivní to rovněž přepis Alu inserce. Podstatná je také vzdálenost 3' konce inserce od nejbližšího terminačního signálu pro RNA polymerázu III (TTTT). Bylo totiž zjištěno, že čím blíže je tento motiv za Alu inzertem, tím je větší pravděpodobnost, že Alu transkript nebude ovlivněn posttranskripčními mechanismy a zůstane aktivní.

Těm Alu insercím, které se náhodou dostanou do vhodného místa na sekvenci, a jejich aktivita pokračuje, jsou následně zkráceny polyadenylové konce (ke zkracování dochází například párováním inserčního místa k jiné části polyadenylové oblasti než na její samotný 3' konec a následnou reverzní transkripcí pouze části elementu). Ukázalo se totiž, že rapidní zkrácení 3' konce znemožňuje vkládání kopií (připojení k inserčnímu místu není přes nedostatečně dlouhý polyadenylový konec možné). Dalším možným způsobem inaktivace je vytvoření náhodných mutací v sekvenci Alu elementu, kdy k tomuto procesu

výrazně rychleji dochází u polyadenylového konce. Ten je repetitivní a při kopírování jakéhokoli opakovaného motivu dochází snadněji k chybám replikačního enzymu (Shinde et al. 2003). Posledním uváděným způsobem inaktivace je akumulace mutací v promotoru a takových mutací ve vnitřní sekvenci, které mění posttranskripční mechanismy. Tento mechanismus trvá většinou milióny let a způsobuje permanentní umlčení Alu inzerce (Comeaux et al. 2009).

Zajímavým jevem je rovněž závislost většiny deaktivčních mechanismů na množství přítomného produktu L1 elementu nutného ke zpětné transkripci (ORF2, viz obr. 4). V případě, že je ho dostatečné množství, jsou aktivní i elementy s relativně horšími vlastnostmi (kratšími polyadenylovými konci, delšími sekvencemi před terminačním motivem pro polymerázu, v méně aktivním transkripčním prostředí). V samotné buňce pak elementy (L1 a Alu) o produkt tohoto genu kompetují, což je další faktor, který dále snižuje množství aktivních retropozónů (Comeaux et al. 2009). Tyto procesy naznačují relativně velmi malý počet aktivních Alu inzercí.

Z výše zmíněných procesů také vyplývají dnešní názory na průběh začleňování Alu inzercí do lidského genomu. Předpokládá se, že se Alu inzerce začaly začleňovat do linie vedoucí (mimo jiné) k člověku před asi 65 milióny let (Roy et al. 2000). Vizualizace vztahu jednotlivých podrodin je možné vidět na obr. 6. Alu inzerce Y podrodin jsou nejaktivnější a nemladší (Mills et al. 2007). Až 25 % z nich je v lidských populacích polymorfních, což znamená, že se tyto inzerce nevyskytují u každého člověka (Batzer and Deininger 2002). Dle běžné definice jsou polymorfní ty lokusy, u kterých se nachází více než jedna alela s frekvencí nad 1 % v populaci. V případě Alu inzercí se za alely považuje přítomnost či nepřítomnost inzerce a tedy u polymorfních inzercí není přítomnost (či absence) alely zafixována u všech lidí (Snustad and Simmons 2009). Je známo přibližně 1000 polymorfních Alu (Pidpala et al. 2008), nejčastěji z rodin Ya5, Ya8 a Yb8 (Deininger and Batzer 1999; Mills et al. 2007), ale počty se rychle zvyšují, jak postupuje detekce Alu (Ray and Batzer 2011). Nejčastěji bývá stáří těchto 3 vysoce aktivních rodin uváděno jako 2,8 miliónů let pro Ya5 (Batzer and Deininger 1991), 2,75 miliónů pro Ya8 (Roy et al. 1999) a 2,7 pro Yb8 (Batzer et al. 1995). V rámci těchto rodin byly identifikovány i mladší celky například Ya5a2 se stářím asi 0,62 mil (Roy et al. 2000). Jsou to právě tyto mladé a polymorfní Alu inzerce, které jsou vhodné pro využití v populačně-genetických studiích.

3.6 VYUŽITÍ ALU INZERCÍ PRO POPULAČNÍ GENETIKU

Potenciál pro využití Alu inzercí jako markerů genetické diverzity populací by zmiňován již brzy v jejich výzkumu (Batzer et al. 1991). Zpočátku se využívalo jen velmi málo markerů jako například 4 (Batzer et al. 1994) nebo 8 (Stoneking et al. 1997) na geograficky velmi diverzních vzorcích. Už tyto studie přinesly řadu zajímavých poznatků jako první jasný důkaz větší ancestrální populační velikosti v Africe (Stoneking et al. 1997) nebo poukázání na pravděpodobný původ lidí v Africe (Batzer et al. 1994). Později byla analyzována velká množství Alu elementů, což umožnilo poměrně přesné určení populační struktury (Bamshad et al. 2003; Watkins et al. 2003; Witherspoon et al. 2006). Bylo tak možné studovat třeba kontinentální původ jedince (Bamshad et al. 2003; Witherspoon et al. 2006) nebo rozložení lidské variability v závislosti na geografii (Watkins et al. 2001; Witherspoon et al. 2006). Rovněž byla zdůrazněna důležitost Alu inzercí pro forenzní vědy ať už jako marker (Ray et al. 2005) nebo pro kvantifikaci DNA (Nicklas and Buel 2003).

Většinou se však upozorňuje na nedostatečné ovzorkování určitých částí světa včetně některých částí Afriky (Watkins et al. 2003). Aplikace Alu inzercí v menším měřítku jsou stále poměrně málo časté (Tripathi et al. 2008a). K nejstarším patří práce Comas et al (2000) věnující se mimo jiné severozápadní Africe. Nicméně v současnosti již znalosti celosvětové variability Alu inzercí přístup ke studiu konkrétních otázek bez větších problémů umožňují, jak dokazuje zvýšené množství studií v této oblasti (Terreros et al. 2005; Herrera et al. 2007; Resano et al. 2007; Tripathi et al. 2008b; Saraswathy et al. 2009; Cherni et al. 2011).

Dřívější limitace využívání Alu polymorfismů byly už v samotném určení vhodných markerů. Klasicky se Alu inzerce pro populační studie získávaly většinou z prací zaměřených na jiná témata, a až posléze se tyto inzerce ukázaly jako vhodné pro studium lidské diverzity (Ray and Batzer 2011). Tyto studie byly závislé na PCR genotypování potenciálních lokusů jednoho po druhém a ohodnocování jejich informativnosti (Carroll et al. 2001) nebo na již dříve získaných hodnotách (hlavně F_{ST}) pro jednotlivé využitelné inzerce (Bamshad et al. 2003). Díky rozsáhlým zdrojům informací o velkých počtech markerů je tento přístup stále možný (Cherni et al. 2011). Experimentální snahy identifikovat typicky lidské a polymorfní Alu inzerce byly obtížné hlavně z důvodu limitací spojených se sekvenováním a výpočetními možnostmi (Ray and Batzer 2011).

Nyní je však možné využívat nové metody sekvenování označované jako NGS (Next Generation Sequencing) pro detekci Alu inzercí jako Witherspoon et al. (2010) nebo Iskow et al. (2010). Kromě *de novo* detekce se využívá rozsáhlých přístupných databází (Kim and Hahn 2011), včetně projektu sekvenace 1000 kompletních lidských genomů (Altshuler et al. 2010) rovněž již využitého za účelem detekce transponovatelných elementů (Stewart et al. 2011). Obecně 10–15 % nově identifikovaných Alu je z afrických populací. Asi stejný podíl inzercí (nezávisle na původu) je stratifikován mezi populacemi ($F_{ST} > 0.2$), což je porovnatelné se stratifikací u jiných markerů (př. SNP) (Hormozdiari et al. 2011).¹

Ukazuje se, že experimentální i infromatické přístupy detekce Alu inzercí dochází k podobným výsledkům (Huang et al. 2010). V blízké době tedy budou pravděpodobně odhaleny všechny dostatečně informativní Alu polymorfismy. To umožní snížit počty markerů nutných k odhalení populační struktury (Hormozdiari et al. 2011). Práce na identifikaci takto vysoce informativních Alu polymorfismů však pokračují již delší dobu a podařilo se identifikovat řadu markerů vhodných ke studiu populační struktury v různých oblastech a těchto prací lze s výhodou využít (Beaumont and Nichols 1996; Roy et al. 1999; Cordaux et al. 2007; Mamedov et al. 2010).

Alu polymorfismy se často využívají v kombinaci s jinými autozomálními markery (Bamshad et al. 2003; Gonzalez-Perez et al. 2010). Obecně totiž nejde o nejběžněji využívané autozomální populační markery. Těmi jsou jednobodové polymorfismy neboli SNP (Single Nucleotide Polymorphisms) a krátké tandemové repetice neboli STR (Short Tandem Repeats) (Tripathi et al. 2008a). Alu polymorfismy mají však oproti nim podstatné výhody, které vedou k jejich označování za „stabilní markery“ (Hormozdiari et al. 2011). V literatuře se uvádí možnost vložení SINE do stejného či podobného místa v genomu (Roy-Engel et al. 2002). Avšak vzhledem k nízké frekvenci transpozice a mechanismům deaktivace (viz 3.5) a oproti tomu krátkému evolučnímu času, po který Alu inzerce v linii k člověku propagují, se bez výjimek předpokládá, že pravděpodobnost vložení inzerce dvakrát na totožné místo je zanedbatelná (Batzer et al. 1994; Batzer and Deininger 2002; Roy-Engel et al. 2002; Cordaux et al. 2007; Hormozdiari et al. 2011). I v tomto nepravděpodobném případě je ale nutné počítat s genetickým driftem, který z populace nové inzerty velmi často odstraňuje (Batzer and Deininger 2002). Rovněž vystřížení Alu

¹ Hodnota F_{ST} je obvykle používána jako ukazatel populační diferenciace, ale umožňuje mimo jiné i porovnání různých genomických oblastí (Holsinger and Weir 2009).

elementu ze svého místa bez ponechání alespoň části sekvence není popsáno (Cordaux et al. 2007). Z toho plyne, že přítomnost či absence inserce na specifickém místě v genomu jedince je charakteristika zděděná, nikoliv získaná (pominou-li se výše zmíněné *de novo* inserce). To umožňuje přijmout tzv. model identity alel původem neboli IBD (*Identity By Descent*). IBD je v kontrastu k tzv. modelu identity alel stavem neboli IBS (*Identity By State*), který je nutný u SNP i STR uvažovat (znamená, že ke stejné mutaci mohlo dojít vícekrát nezávisle). Pouze u IBD je tedy možné předpokládat, že jsou si jedinci sdílející alelu zcela určitě příbuznější, než když tuto alelu nesdílejí (Batzer and Deininger 2002). Další velkou výhodou oproti SNP a STR je i znalost směru mutace (zde transpozice), což umožňuje určit, že ancestrální stav byl absence inserce (Batzer et al. 1994). Tyto vlastnosti umožňují i jiný přístup k zpracování dat jako je možnost využití fylogenetické analýzy (Stoneking et al. 1997) nebo Reynoldsovy vzdálenosti (Reynolds et al. 1983).

Jinými v populační genetice hojně využívanými markery jsou mtDNA a NRY. Zde je rozdíl v aplikaci v populačních studiích oproti Alu daný hlavně rekombinací (náhodnou kombinací alel od obou rodičů). Její absence u uniparentálních markerů umožňuje dobře interpretovat získaná data například ve vztahu k dataci (Pakendorf and Stoneking 2005). Ovšem při použití většího množství autozomálních markerů je možné dosáhnout obecnějších interpretací demografické historie a populačních vztahů (Tripathi et al. 2008a), protože je možné sledovat historii obou pohlaví současně.

Z hlediska populační genetiky je rovněž důležitá neutralita Alu inzercí, která je obecně podstatná při hodnocení populační struktury (Beaumont and Nichols 1996). Alu inserce se považují za neutrální (Batzer et al. 1994; Bamshad et al. 2003; Witherspoon et al. 2006), ale modelování na základě velkého datasetu inzercí ukázalo možné vychýlení frekvencí Alu inzercí (jako celku) od neutrality (Kimmel and Mathaes 2010). Dalším dokladem může být i to, že se Alu statisticky méně často nachází v exonech a intronech genů, což svědčí o vlivu purifikující selekce na ty elementy, které mají vliv na funkci genů (Hormozdiari et al. 2011). To je logické také proto, že se Alu studují z klinického a evolučního hlediska (Ray and Batzer 2011). Efekty inzertů na funkční geny jsou totiž velmi široké, zahrnují například ovlivnění transkripce (například přes změnu promotorů, přes vazby transkripčních faktorů nebo metylace), změnu splicingu (sestřihu RNA po transkripci) nebo zvýšení frekvence rekombinací pro místa inserce (Kim and Hahn 2011).

Obecně se uvádí, že 0,5 % lidských nemocí je zapříčiněno nebo ovlivněno Alu inzercemi například hemofilie, rakovina prsu, neurofibromatóza, cukrovka 2. typu nebo Tay-Sachsova choroba (Deininger and Batzer 1999). Vytvoření databáze Alu inzercí včetně frekvencí u různých populací může pomoci objevení asociací s nemocemi (Hormozdiari et al. 2011) a mobilní elementy se obecně považují za perspektivní z hlediska využití u GWAS (Genome Wide Association Studies) neboli celogenomových asociačních studiích (Gibson 2010). Byly popsány i evolučně výhodné efekty Alu inzercí, zajímavé jsou například souvislosti s evolucí mozku (Britten 2010). Nicméně jakékoli selektivní tlaky na Alu inzerci se týkají pouze minimálního počtu inzercí a inzerci tedy lze bezpečně považovat za selektivně neutrální (Batzer and Deininger 2002), obzvláště pokud byly již využity v populační genetice (i přesto je však dobré tento předpoklad ověřit).

4. CÍLE PRÁCE

Účelem této práce je především uplatnění dosud nepoužitých genotypových markerů (Alu inserce) a analýz (klastrovací algoritmy) na vybrané populace subsaharské Afriky, jejichž mtDNA příp. NRY variabilita je již známa, a interpretace takových výsledků v kontextu již získaných znalostí.

Konkrétní cíle jsou:

- » ohodnotit využitelnost Alu insercí pro odhad populační struktury sahelu,
- » stanovit geografický původ Fulbů,
- » zhodnotit vztah kočovných pastevců k usedlým zemědělčům,
- » porovnat výsledky uniparentálních markerů s výsledky genetické struktury dle Alu insercí.

5. HYPOTÉZY

- » H0: Populace odpovídají svou genetickou strukturou lingvistice a geografii
- » H1: Populace neodpovídají těmto faktorům.

Platnost alternativní hypotézy naznačuje odlišný vývoj (historii) studovaných populací, než jaký vyplývá z rozložení populací v prostoru nebo z lingvistických studií. Z pohledu geografie jsou nutné brát v potaz hlavně migrace z jiných oblastí a z pohledu lingvistiky jsou pak možné jevy jako přijetí jazyka od jiné populace. Důležité jsou i kulturní rozdíly (v rámci stejného území i podobného jazykového pozadí) ovlivňující genový tok.

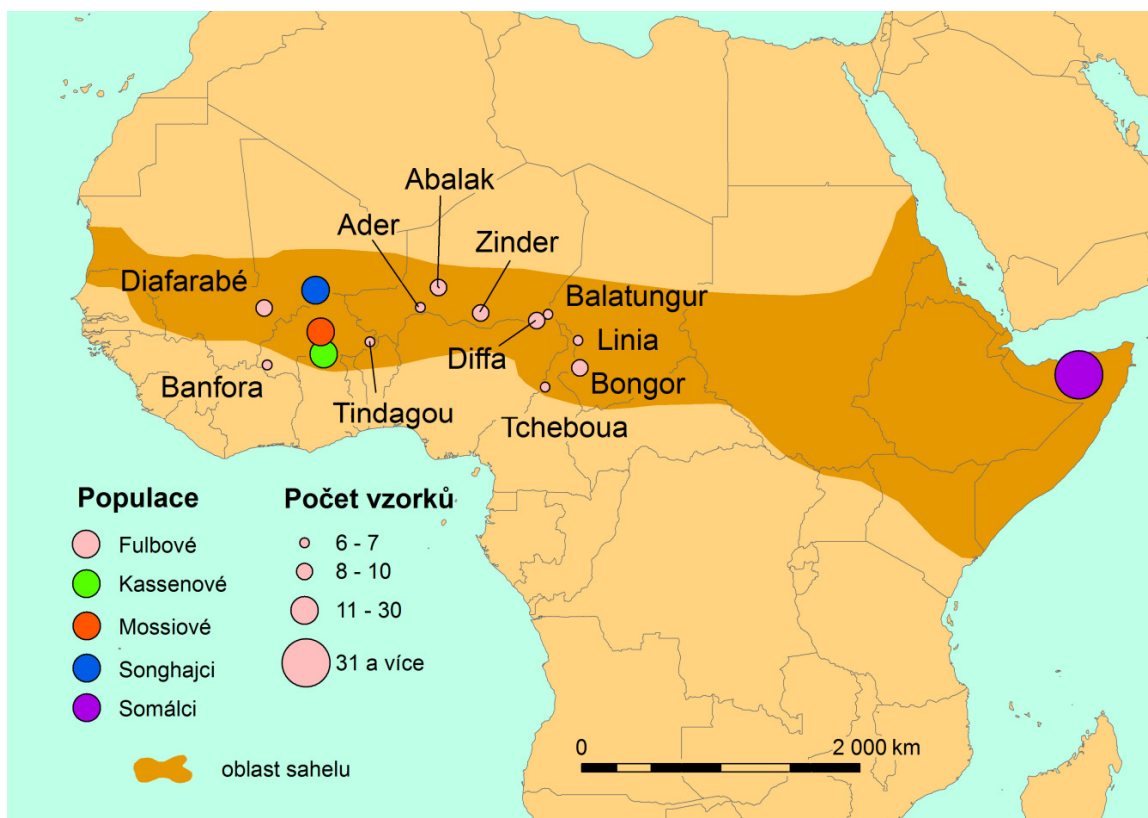
Z pohledu Fulbů lze hypotézy přeformulovat na:

- » H0: Fulbové jsou příbuznější studovaným populacím západní Afriky (Kassenové, Songhajci a Mossiové) než populacím východní Afriky (Somálci).
- » H1: Fulbové jsou příbuznější Somálcům.

(Obdobně lze jiným zařazením Songhajců zkoumat podíl lingvistiky na dané příbuznosti.)

6. MATERIÁL

Vzorky DNA byly získány z 5 populací afrického sahelu. Jde o 3 populace usedlých zemědělců ze západní Afriky (Songhajci, Mossiové a Kassenové), jednu východoafrickou populaci (Somálci) a jednu populaci kočovných nomádů (Fulbové). Celkově byl zpracován materiál od 188 nepříbuzných jedinců (nepříbuznost do generace prarodičů byla zjišťována dotazováním). Probandi při vzorkování dali informovaný souhlas a průběh vzorkování vyhovoval Helsinské deklaraci Světové zdravotnické organizace (přijata 1964, poslední revize 2008). Vzorky byly získány při několika terénních vzorkováních provedeným přímo na místě vždy doc. Viktorem Černým Dr. (vedoucím této práce) a v případě vzorkování v roce 2010 i Mgr. Eliškou Podgornou. Místa sběrů se nachází v úzkém pásu sahelu mezi 9. až 16. stupněm severní šířky a nejvzdálenější populace dělí bezmála 6000 km (to umožňuje relevantně studovat východozápadní gradient genetické informace). Lokace jednotlivých sběrů je vizualizována na obr. 7.



Obr. 7 Lokalizace sběrných míst včetně zobrazení množství vzorků, rozsah sahelu dle Barker a Cross (1998)

Vzorky Fulbů pochází z 11 subpopulací a z 5 států (Čadu, Kamerunu, Nigeru, Mali a Burkiny Faso). Lokace sběrů nejsou permanentním osídlením těchto populací, jde jen o oblasti, kde se daní jedinci vyskytovali v době terénního výzkumu (šlo o období sucha a Fulbové tak byli v jižních částech svých pastvin). Všechny populace mluví jazykem fulfulde. Celkový počet do této práce zahrnutých Fulbů je 80 a s výjimkou populace z Diafarabé se jedná o kočovníky (i tato populace se však stala usedlou teprve nedávno).

V Čadu byly ovzorkovány dvě fulbské populace, první nedaleko města Bongor, což je hlavní město Mayo-Kebbi Est, jedné z 22 provincií tohoto státu. Druhé místo sběru v Čadu se nachází nedaleko menšího města Linia. Kamerunské vzorky jsou z oblasti Tcheboua a nigerské pochází z okolí měst Balantugur, Diffa, Zinder, Abalak a Ader. Burkina Faso byla z hlediska Fulbů ovzorkována jižně od města Fadu Ngourma v oblasti Tindangou a rovněž jižně od města Bobo Diulasso v oblasti Banfora. V Mali probíhal sběr ve městě Diafarabé na středním toku řeky Niger.

Ostatní populace zpracované pro tuto studii byly usedlé. Songhajska populace byla ovzorkována u města Hombori v jižní části Mali. Z této populace byly do této práce zahrnuty vzorky 27 jedinců. Somálci, zástupci východních populací, nebyli ovzorkováni v samotném Somálsku, ale během pobytu v uprchlickém táboře v Jemenu. Nelze tedy sledovat jejich původ k specifickému území, čímž mohou i lépe reprezentovat širší oblast východní Afriky. Z této populace bylo genotypováno pro Alu polymorfismy 35 jedinců. Kassenové (23 zahrnutých jedinců) byli ovzorkováni v městě Po nedaleko hranic s Ghanou a vzorky Mossiů (zpracováno bylo rovněž 23 vzorků) pocházely z oblasti na východ od města Ziniare.

Vzorky byly získány buklálními stěry u všech populací kromě Kassenů a Mossiů. Po odebrání byly vzorky uchovány v lyzačním roztoku (50mM Tris pH 8.0, 50mM EDTA pH 8.0, 50mM sacharózy, 100mM NaCl, 1 %SDS). Pro vzorky Kassenů a Mossiů² byla využita metoda odběru slin pomocí kitu Oragene®•DNA (DNA Genotek), ve kterém je DNA okamžitě po odběru stabilizována.

Pro rozšíření záběru práce byla do některých analýz zahrnuta data z literatury (frekvence Alu insercí), byla však využita pouze data, která zpracovávala co nejvíce stejných lokusů, což bylo poměrně limitujícím faktorem.

² Vzorky těchto dvou populací jsou rozšířením původního plánu práce uvedeném v anotaci.

Kontinent	Populace (počet ovzorkovaných jedinců)
Afrika	Alurové (12), Pygmejové Biaka (5), kmen Hema (18), Pygmejové Mbuti (5), kmen Nande (17), Nguniové (14), Sanové (15), Tswanové (22), Tsongové (14), Pygmejové Zaire (33)
Afrika – zkoumané populace	Fulbové (80), Kassenové (23), Mossiové (23), Somálci (35), Songhajci (27)
Indie	Brahmin (60), Irulaa (34), Kapu (58), Konda Dora (27), Kshatriya (11), Madiga (29), Mala (26), Maria Gond (22), Relli (19), Santal (16), Vysya (10), Yadava (53)
Asie	Kambodžané (12), Číňané (17), Japonci (19), Malajci (6), Vietnamci (9)
Evropa	Finové (20), Francouzi (20), Severoevropané (68), Poláci (10)

Tab. 2 Počty ovzorkovaných populací v této práci a v práci Watkins et al. (2001; 2003)

Využita byla data z práce Watkins et al. (2001; 2003), která byla použita i v jiných studiích, protože jde o poměrně jedinečný soubor geograficky vzdálených populací a získaných frekvencí 100 Alu insercí (Ray et al. 2005; Witherspoon et al. 2006; Litvinov et al. 2008; Khusainova et al. 2009). Celkem zde bylo zpracováno 31 populací z celého světa (viz tab. 2 a obr. 8) a africké populace byly reprezentovány 10 populacemi.



Obr. 8 Geografická lokalizace populací, jejichž data byla publikována v práci Watkins et al. (2001; 2003), a populací zde zkoumaných

7. METODY

7.1 LABORATORNÍ METODY

Laboratorní část byla provedena v laboratoři archeogenetiky Archeologického ústavu Akademie věd ČR v Praze (izolace DNA, kompletace datasetu) pod odborným vedením vedoucího práce doc. Viktora Černého Dr. a Mgr. Elišky Podgorné. Základní dataset 5 populací byl zpracován na Katedře zoologie Přírodovědecké fakulty Univerzity Karlovy v Praze ve spolupráci s Mgr. Václavem Janouškem (základní dataset 3 populací) a pod odborným vedením Mgr. Pavla Munclingera, Ph.D.

7.1.1 IZOLACE DNA

Účelem je získat DNA z poskytnutého biologického materiálu a odstranit příměsi, které by mohly negativně ovlivnit následující analýzu. Pro tuto práci byla DNA izolována 2 metodami, jejichž výběr byl závislý na charakteru použitého biologického materiálu. Vzorky bukálních stěrů (z populací Fulbů, Somálců a Songhajců) byly izolovány pomocí kitu QIAquick PCR Purification Kit (QIAGEN). DNA ze slin (vzorky Kassenů a Mossiů) byla izolována za využití instrukcí výrobce kitu Oragene®•DNA (DNA Genotek). Oba protokoly použité k izolaci jsou v příloze 1. Izolace DNA a ohodnocení její kvality pomocí přístroje NanoDrop 1000 (Thermo Scientific) byly provedeny převážně v rámci diplomových prací Mgr. Bučkové (Bučková 2010) a Mgr. Podgorné (Musilová 2009).

7.1.2 POLYMERÁZOVÁ ŘETĚZOVÁ REAKCE

Polymerázová řetězová reakce (PCR) patří mezi nejpoužívanější a nejdůležitější genetické metody. Jde o variaci na biologický proces replikace DNA v buňce. Umožňuje namnožení (amplifikaci) určitého úseku molekuly DNA, který je vymezen 2 primery (tzv. *Forward* a *Reverse primer*). PCR je založena na opakování 3 kroků: 1. denaturace (oddělení vláken dvojšroubovice DNA od sebe), 2. specifické připojení primerů, 3. syntéza DNA. Tyto kroky jsou charakteristické určitými teplotami a několikrát se opakují. Teploty pro denuraci (~94°C) a syntézu (72°C) jsou dané vlastnostmi DNA a použitými chemikáliemi. Teplota pro připojení primerů je specifická pro daný pár použitých oligonukleotidů a je jedním z kritických kroků, který je nutné kalibrovat. Před započatím opakování těchto 3 fází dochází k prodlouženému kroku první denaturace (je nutné, aby se všechna vlákna DNA přítomná ve vzorku od sebe oddělila a byl tak umožněn přístup

primerů k nim). Po skončení daného počtu opakování programu následuje poslední krok prodloužené syntézy DNA, aby se všechny fragmenty dotvořily do dané délky. Předčasně zkrácené fragmenty by mohly ztížit odečtení délky amplifikovaného fragmentu z gelu. Dalším možným faktorem, který snadno ovlivňuje reakci (a lze přizpůsobit) je množství DNA do reakce vstupující, protože malé i velké množství negativně ovlivňuje výsledek.

V této práci byly využity již publikované primery z literatury (viz příloha 2). Primery byly ověřeny na ePCR (Rotmistrovsky et al. 2004) a byly provedeny testovací reakce k ověření amplifikace specifických úseků a gradientové PCR k potvrzení či zjištění nejvhodnějších teploty pro připojení primerů. Z původních 24 lokusů vybraných z literatury na základě jejich velké variability a využitelnosti u afrických vzorků (šlo o Alu inserce nejmladších polymorfních podrodin, viz příloha 2), bylo nakonec využito 16 lokusů. Dva z těchto lokusů byly na chromozomu X, a proto byly z analýz, které zahrnují předpoklad stejné efektivní populační velikosti, vyřazeny (Athanasiadis et al. 2007; Pool and Nielsen 2007).

Základní dataset byl získán na Katedře zoologie PřF UK a kompletace datasetu (opakování vzorků, u kterých reakce neproběhla, úprava koncentrace starších vzorků DNA apod.) probíhala v laboratoři archeogenetiky (Archeologický ústav AV ČR, Praha, v.v.i.). Použitý PCR program byl (reagencie viz tab 3): 1× (94°C – 5 minut), 35× (94°C – 50 sekund; teplota připojení primerů – 30 sekund; 72°C – 45 sekund) a 1× (72°C – 5 minut). Teplota připojení primerů se prostudované lokusy lišila (viz příloha 2). Vzhledem k odlišnosti laboratorních prostředí byly nutné menší úpravy programu a teplot připojení primerů.

Chemikálie použité na Katedře zoologie PřF UK	objem (μl)	Chemikálie použité v Laboratoři archeogenetiky (AÚ AVČR)	objem (μl)
buffer (10x)	1	GoTaq® Green Master Mix	12,5
dNTPs	1		
MgCl₂	0,6		
Taq	0,05		
Primer F	0,5	Primer F	0,5
Primer R	0,5	Primer R	0,5
H₂O	1,35	H ₂ O	9,5
DNA	5	DNA	2
Celkový objem reakce	10	Celkový objem reakce	25

Tab. 3 Základní rozpis reaglií pro PCR v obou laboratořích

7.1.3 GELOVÁ ELEKTROFORÉZA

Gelová elektroforéza je separační metoda založená na rozdílné pohyblivosti látek v elektrickém poli. Negativně nabitá DNA se pohybuje směrem ke kladnému pólu a po zastavení napětí je v gelu vizualizována. Pozici fragmentu lze porovnat vůči délkovému markeru a získat tak informaci o délce (délkách) fragmentů získaných v dané reakci. Složení gelu, čas i napětí použité při gelové elektroforéze se mírně lišily dle nástrojů a praxe v dané laboratoři. Byl použit 1,5% agarózový gel, fragmenty byly vizualizovány pomocí UV světla a výsledek byl vyfotografován. Při využití robotického přístupu přípravy reakcí na Katedře zoologie PřF UK byly jednotlivé vzorky identifikovatelné pořadím na gelu v porovnání s pořadím na panelu. Při komplementaci byla vedena papírová dokumentace a získané digitální fotografie byly popsány. Při každé reakci byla provedena negativní kontrola.

Následně došlo k odečtení délky fragmentů z fotografie gelů. Délka fragmentu získaného při použití daných primerů s prezencí i s absencí byla u většiny lokusů známa z literatury, nicméně bylo také možné využít faktu (pokud se zároveň zpracovávalo větší množství vzorků pro daný lokus), že fragment s Alu inzercí byl výrazně delší než fragment bez inzerce (délka se lišila o délku inzerce, tedy v průměru o 300 bp). Nicméně pro všechny lokusy byla známa alespoň délka jedné z alel. Prezence a absence byla kódově zaznamenána do databáze (20/20 presence, 10/20 heterozygot, 20/20 homozygot pro absenci, -9 pro chybějící informaci včetně chybějící alely na X chromozomálních lokusech u mužských vzorků, jak je zvykem u vstupních souborů programu *structure*).

7.2 ANALÝZA DAT

Analýza dat byla provedena za konzultací s vedoucím práce a rovněž s jeho kolegy pracujícími v IPATIMUPu (*Institute of Molecular Pathology and Immunology of the University of Porto*) v Portugalsku. Nejdůležitějšími z nich byli dr. Luísa Pereira a Nuno Silva. Nicméně za všechny chyby zcela odpovídá autorka práce.

7.2.1 PRÁCE S GENOTYPY

V první části se pracovalo se samotnými genotypy. Test Hardy-Weinbergovy rovnováhy neboli HWE (*Hardy-Weinberg Equilibrium*) byl proveden v programu Genepop (Raymond and Rousset 1995; Rousset 2008) s defaultním nastavením Markovova řetězce (100 sérií a

1000 permutací na sérii). Ve stejném programu byla testována vazebná nerovnováha neboli LD (*Linkage Disequilibrium*) za použití stejného nastavení Markovova řetězce. V případě testů HWE a LD byla aplikována Bonferonniho korekce, která řeší problém mnohonásobných testů (v případě, že je více stejných testů, jsou některé statisticky významné jen pouhou náhodou a aby se dodrželo kritérium, musí být sníženo o počet provedených testů). Výpočet genové diverzity (heterozygotnosti, H_E) dle Nei (1987) a F_{ST} (se 1000 permutacemi) dle Weir a Cockerham (1984) byl proveden v programu FSTAT (Goudet 1995). Pro porovnání získané heterozygotnosti mezi usedlíky a kočovníky byl proveden neparametrický Wilcoxonův párový test pomocí programu R (Development Core 2004). Analýza molekulární variance neboli AMOVA (*Analysis of MOlecular VAriance*) byla provedena v programu Arlequin (Excoffier et al. 2005) a byla použita varianta této metody počítající analýzu variance po jednotlivých lokusech a následně tyto výsledky kombinuje. Tento postup umožňuje vyvarovat se nepřesností při analýze datasetu s chybějícími daty, je ale citlivý na vazbu mezi lokusy.

Pro explorační analýzu populační struktury byl využit program *structure* (Pritchard et al. 2000). Zjednodušeně řečeno tento program zpracovává model a zadaný počet populací (hodnotu K) tak, že vytvoří takové zařazení jedinců do K populací, aby byla co nejvíce optimalizována Hardy-Weidenbergova a vazebná rovnováha uvnitř takto získaných populací (zde často označovaných jako klastry). Model zahrnoval korelované frekvence alel (které lze předpokládat u populací pocházejících poměrně nedávno z jednoho předka, jako je tomu u lidí) (Falush et al. 2003) a genový tok mezi populacemi („admixture“). K vyhledávání se využívá bayesiánské podmíněné pravděpodobnosti (předpokladem je model a data a výsledkem je struktura). K bylo zadáváno 7x (v intervalu od 1 do 7) a bylo zaznamenáno 3 000 000 iterací (po předchozí burn-in periodě 1 000 000 iterací, které jsou z výpočtu dle běžné praxe odstraněny). Analýza pro každé K byla opakována 15x (celkem tedy 105x pro daný model). Kromě této varianty modelu (zde označováno jako model č. 1) byly zpracovány ještě tři další (viz tab. 4).

Do modelu č. 2 byl zahrnut další předpoklad – příslušnost jedinců k jednomu z 15 míst sběrů vzorků ($LOCPRIOR = 1$) (Hubisz et al. 2009), což umožňuje najít strukturu snadněji a rychleji (výpočet využívá předem zadaného seskupení jedinců pouze k odstartování výpočtu a má pouze minoritní negativní vliv, jak bylo dokázáno ve zdrojové studii). V modelu č. 3 bylo místo sběru změněno na zařazení vzorků do populací (Fulbové,

Kassenové, Mossiové, Somálci a Songhajci). Model č. 4 je variantou modelu č. 3 bez lokusů na X chromozómu (2 celkem).

Model	LOCPRIOR	lokusů
Model č. 1	ne	16
Model č. 2	ano – místa sběru	16
Model č. 3	ano – populace	16
Model č. 4	ano – populace	14 (bez lokusů na X)

Tab. 4 Nastavení, ve kterém se lišily modely použité v programu *structure*

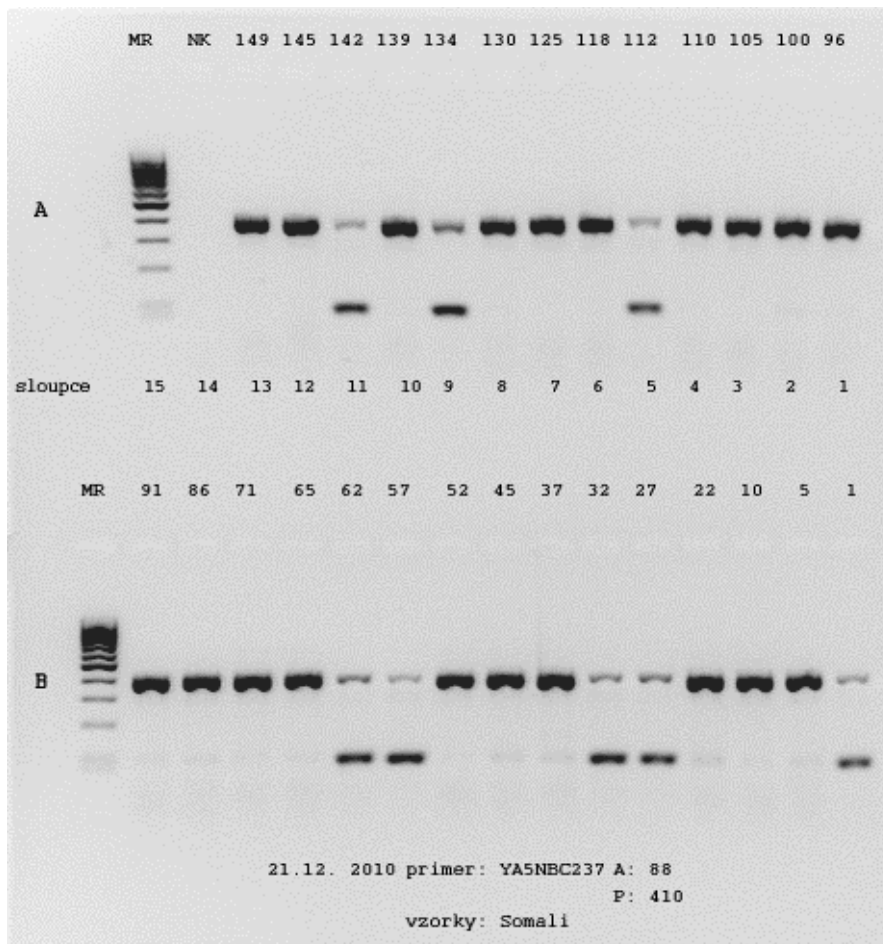
Celkově tedy bylo získáno 420 souborů s výsledky programu *structure*. V programu Structure Harvester (Earl and vonHoldt 2011) byly získány hodnoty deltaK (Evanno et al. 2005) pro každý model. Tato hodnota umožňuje určit nejpravděpodobnější K ze zpracovaného intervalu. Jednotlivá opakování pro daná K v daném modelu byla následně zkombinována („zprůměrována“) pomocí programu CLUMPP (Jakobsson and Rosenberg 2007) a k tomu bylo využito Greedy algoritmu (podle zkušeností uživatelů programu bylo pro vyšší K, zde K=6 a K=7, využito LargeKGreedy algoritmu). Výsledek byl pro každé K vizualizován v programu *distruct* (Rosenberg 2004).

7.2.2 PRÁCE S FREKVENCEMI A DATY Z LITERATURY

Alelické frekvence byly zjištěny pomocí spočítání genotypů („gene counting“) v programu Genalex (Peakall and Smouse 2006) a byly zkombinovány s daty získanými z literatury. Vzhledem k nepředpokládané inzerci *de novo* (viz 3.6) byla k porovnání populací v programu Phylip (Felsenstein 1989) použita Reynoldsova vzdálenost (Reynolds et al. 1983). K zviditelnění těchto vztahů bylo využito neparametrické multidimenzionální škálování (MDS) v programu R (Development Core 2004).

8. VÝSLEDKY

Výsledky do databáze byly odečteny z gelů (viz obr. 9). Genotypy takto získané jsou poskytnuty v příloze 2 a jakákoli analýza, tak může být nezávisle opakována.



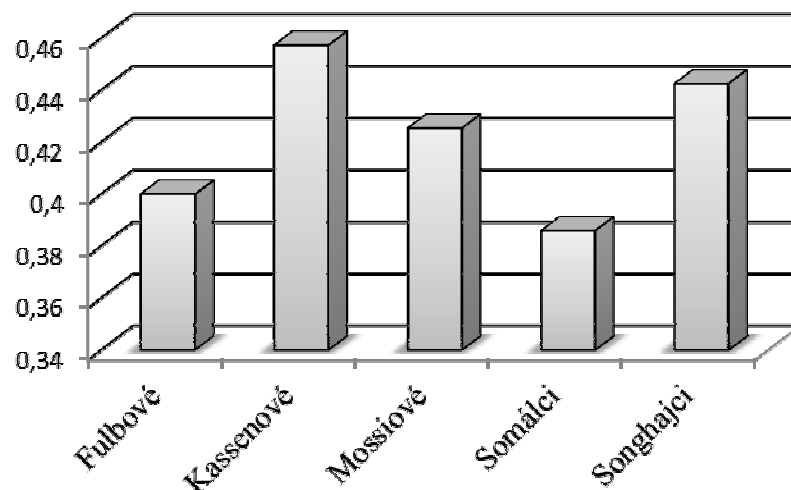
Obr. 9 Jeden ze získaných gelů (zde z fáze komplementace datasetů)

8.1 VÝSLEDKY ANALÝZY GENOTYPŮ

Po uplatnění Bonferonniho korekce byla nalezena vazba jen mezi dvěma markery (YA5A2DP1 a Ya5DP77) u dvou populací (Mossiů a Fulbů). Jde o jediné 2 markery na X chromozomu a vzdálenost mezi nimi je asi 9 Mb. U ostatních markerů na stejných chromozomech (jde o chromozomy 19 a 3, viz příloha 2) nebyla nalezena vazebná nerovnováha, což vylučuje fyzickou vazbu mezi lokusy. Hardy-Weiderbergova rovnováha byla nalezena u většiny lokusů u každé z populací a po aplikaci Bonferonniho korekce nebyla signifikantní žádná odchylka od ní. Důležité také je, že se případy signifikantní odchylky od HWE i bez korekce neobjevily systematicky u jednoho lokusu napříč

populacemi (to vylučuje selekci) a ani u jedné populace napříč lokusy. To druhé naznačuje, že nedošlo k zařazení více populací do jedné, protože zařazení dvou populací s odlišnými frekvencemi do jedné populace vede ke snížení počtu heterozygotů a tedy k odchylce od HWE (tzv. Wahlundův efekt).

Očekávaná heterozygotnost (H_E) pro jednotlivé markery byla poměrně vysoká v kontextu toho, že maximální možná heterozygotnost u bialelických markerů je 0,5 (viz průměrné H_E na obr. 10 a jednotlivé H_E v příloze 4). Porovnání heterozygotnosti (genové diverzity) u usedlých populací a u populace kočovných Fulbů Wilcoxonovým neparametrickým párovým testem bylo nesignifikantní ($P = 0,1726$), takže mezi těmito populacemi nebyl statisticky významný rozdíl v heterozygotnosti. Při vyřazení Somálců a porovnání heterozygotnosti pouze populací ze západní Afriky (pro účely porovnání s předchozími studii) byl proveden též test se signifikantním výsledkem ($P = 0,03029$). Pro zjištění, jak došlo ke zvýšení heterozygotnosti mezi datasey, byly provedeny tytéž testy jednostranně. Signifikantní výsledek byl dosažen při alternativní hypotéze, že usedlé populace bez Somálců (Kassenové, Mossiové, Songhajci) mají vyšší medián heterozygotnosti než populace Fulbů ($P = 0,01514$), nikoliv při zkoumání, zda byla heterozygotnost větší u Fulbů ($P = 0,9871$). Při zpětně provedených testech byl tento trend patrný i při zahrnutí Somálců, nebyl však signifikantní (pro tatáž porovnání s o Somálce rozšířeným datasetem $P = 0,0863$ a $P = 0,9235$).



Obr. 10 Graf heterozygotnosti (H_E) zprůměrované napříč markery (pro samotné testy však nebyla H_E pro různé markery shrnována)

Výsledky F_{ST} mezi ovzorkovanými populacemi jsou v tab. 5. Signifikantní výsledky (při permutacích bylo dosaženo stejné nebo menší hodnoty v méně než 0,5 % případů, což je kritérium již upravené pro vícenásobná porovnání) nebyly dosaženy mezi populacemi Kassenů a Mossiů, mezi Somálci a Fulby a žádná populace nebyla dle hodnoty F_{ST} výrazně diferencovaná od Songhajců. To znamená, že významná jsou odlišení jak Somálců, tak Fulbů od jak Mossiů, tak Kassenů. Celkové F_{ST} bylo 0,032 (SD = 0,015), což je obecně považováno za malou strukturovanost populací (Wright 1984), ale přesto to může významnou diferenciaci mezi populacemi naznačovat (Balloux and Lugon-Moulin 2002).

	Fulbové	Kassenové	Mossiové	Somálci	Songhajci
Fulbové	0	**	**	NS	NS
Kassenové	0.0659	0	NS	**	NS
Mossiové	0.0582	0.0044	0	**	NS
Somálci	0.0104	0.0539	0.0507	0	NS
Songhajci	0.0165	0.0112	0.0077	0.0042	0

Tab. 5 Vzájemné hodnoty F_{ST} u zkoumaných populacemi

(NS – nesignifikantní, ** - $p < 0,05$)

Analýza molekulární variance umožňuje testování hypotéz o populační struktuře a je založena na genetické vzdálenosti (F_{ST}) a hierarchickém rozdělení variability. Dle hypotézy genetické příbuznosti dle geografie, byl proveden test struktury o dvou skupinách východní (Somálci) a západní (Fulbové, Songhajci, Kassenové, Mossiové). Vysvětlená variabilita mezi skupinami nebyla signifikantní (AMOVA zde vždy počítána s 1023 permutacemi) a byla dokonce záporná (viz tab. 6). Pro další potvrzení tohoto výsledku a vyloučení geografické substruktury uvnitř Fulbů (který by ovlivnila výsledek) byli Fulbové rozdělení na západní (z oblastí Banfora, Diafarabé a Tindangou) a východní (ostatní fulbské populace) část a ta východní byla přiřazena k Somálcům (viz tab. 7). I tento výsledek byl nesignifikantní (u hodnot variability mezi skupinami) a variabilita mezi populacemi uvnitř skupin byla vyšší než mezi skupinami.

(Somálci) vs (Kassenové+Mossiové, Songhajci, Fulbové)	
Variabilita	Procentuální frakce z celkové variability (%)
- mezi skupinami	-2.94054
- mezi populacemi ve skupinách	4.29355*
- uvnitř populací	98.64700*

Tab. 6 AMOVA, geografická hypotéza a lingvistická hypotéza se songhajštinou jako nigerokonžským jazykem (* - signifikantní)

(Somálci, Fulbové - východ) vs (Kassenové, Mossiové, Songhajci, Fulbové -západ)	
Variabilita	Procentuální frakce z celkové variability (%)
- mezi skupinami	1.07655
- mezi populacemi ve skupinách	2.64657*
- uvnitř populací	96.27688*

Tab. 7 AMOVA, geografická hypotéza s jemnějším dělením (* - signifikantní)

Dle hypotézy o genetické struktuře odpovídající lingvistice došlo k testu rozdělení dle velkých jazykových rodin na nigerokonžské (Fulbové, Kassenové, Mossiové), nilosaharské (Songhajci) a afroasijské (Somálci) skupiny. Opět zde byl výrazně nesignifikantní výsledek a hodnota u variability mezi populacemi byla záporná (viz tab. 8). Z důvodu sporného lingvistického zařazení Songhajců (viz 2.3.5) byly testovány i hypotézy, že songhajske jazyky patří k nigerokonžským (to je stejná hypotéza jako hypotéza o rozdělení na východní a západní skupiny testovaná výše, viz tab. 6) nebo afroasijským (Somálci a Songhajci proti skupině zbývajících populací, viz tab. 8). Obě také poskytly nesignifikantní záporné výsledky pro variabilitu mezi (jazykovými) skupinami.

(Somálci) vs (Kassenové, Mossiové, Fulbové) vs (Songhajci)	
Variabilita	Procentuální frakce z celkové variability (%)
- mezi skupinami	-3.74824
- mezi populacemi ve skupinách	5.73397*
- uvnitř populací	98.01427*

Tab. 8 AMOVA, lingvistická hypotéza (* - signifikantní)

(Somálci, Songhajci) vs (Kassenové, Mossiové, Fulbové)	
Variabilita	Procentuální frakce z celkové variability (%)
- mezi skupinami	-1.52215
- mezi populacemi ve skupinách	4.15272*
- uvnitř populací	97.36944*

Tab. 9 AMOVA, lingvistická hypotéza se songhajštinou jako afroasijským jazykem

(* - signifikantní)

Následně bylo testováno, zda existuje vliv východní hypotézy o původu Fulbů na strukturovanost datasetu. Byly tak vytvořeny dvě skupiny, první s Fulby a Somálci a druhá skupina Kassenů, Mossiů a Songhajců (viz tab. 10). Rozdělení variability mezi skupinami zde bylo signifikantní a přesahovalo 3%. Dle indicií z F_{ST} (slabého vztahu Songhajců k jakékoli ze zkoumaných populací) bylo testováno, jakým způsobem analýzu ovlivní zařazení Songhajců k Fulbům a Somálcům (viz tab. 11). Ukázalo se, že takové zařazení zvýší vysvětlenou variabilitu mezi skupinami i mezi populacemi uvnitř skupin. Tento

nejasný vztah Songhajců k populační struktuře byl ještě více zdůrazněn, když byli Songhajci z analýzy vyřazeni. Výsledek totiž opět zvýšil vysvětlenou variabilitu mezi skupinami (viz tab. 12). Nicméně F_{ST} je ovlivněno počtem analyzovaných populací a obdobně je tedy ovlivněna i AMOVA, která je na tomto parametru založená (Excoffier et al. 1992). Podstatnější než absolutní hodnoty ale je, že v tomto případě došlo ke zvýšení poměru frakcí vysvětlené variability ve prospěch té mezi skupinami (viz tab. 12).

(Somálci, Fulbové) vs (Kassenové, Mossiové, Songhajci)	
Variabilita	Procentuální frakce z celkové variability (%)
- mezi skupinami	3.40349*
- mezi populacemi ve skupinách	0.97564*
- uvnitř populací	95.62087*

Tab. 10 AMOVA, hypotéza východního původu Fulbů (* - signifikantní)

(Somálci, Fulbové, Songhajci) vs (Kassenové, Mossiové)	
Variabilita	Procentuální frakce z celkové variability (%)
- mezi skupinami	4.15886*
- mezi populacemi ve skupinách	1.03289*
- uvnitř populací	94.80825*

Tab. 11 AMOVA, hypotéza východního původu Fulbů, Songhajci k V (* - signifikantní)

(Somálci, Fulbové) vs (Kassenové, Mossiové)	
Variabilita	Procentuální frakce z celkové variability (%)
- mezi skupinami	5.27775*
- mezi populacemi ve skupinách	0.84226*
- uvnitř populací	93.87999*

Tab. 12 AMOVA, hypotéza východního původu Fulbů, Songhajci vyřazeni

(* - signifikantní)

Program *structure* nevyžaduje pro analýzu vytvoření hypotéz a rovněž umožňuje zjišťovat populační strukturu po jednotlivcích, nikoliv pouze po populacích. Všechny použité modely ukázaly konzistentní výsledek nejpravděpodobnějšího počtu populací v datasetu jako $K = 2$, jak je znázorněno na grafech hodnot ΔK získaných dle metody od Evanno et al. (2005) (viz příloha 5: obr. 1, 8, 15, 22). Nejvyšší hodnota na grafu odpovídá nejpravděpodobnějšímu K podle daného modelu. Absolutní hodnoty ΔK nelze porovnávat napříč modely (ani při použití stejného modelu a jiného počtu iterací či jiného počtu opakování analýz). Kromě $K = 2$ byly někdy lehce zvýšené i jiné hodnoty K , ale ΔK u $K=2$ vždy mnohonásobně převyšovala ostatní.

Získané zkombinované grafy pro každé K u každého modelu jsou v příloze 5. Jednotlivé barvy značí získané klastry a sloupce grafu tvoří jedince, kteří jsou seskupeni po populacích.

Rozdělení dvou klastrů získaných modely pod $K = 2$ neodpovídá dokonale hranicím ovzorkovaných populací (viz příloha 5: obr. 2, 9, 16 a 23). Byl ovšem podstatný rozdíl v populačním přiřazení u jednotlivých z nich. U Mossiů a Kassenů byli jedinci s velkou převahou více než 85 % (kromě modelu č. 1 v příloze 5: obr. 2) řazeni do prvního klastru. U Fulbů a Somálců bylo zařazení méně jasné, ale vzájemně velmi podobné. Jedinci byli uvnitř populací řazeni k jednomu nebo druhému klastru a většinou nedosahovali takových hodnot populačního určení jako Kassenové a Mossiové. Nicméně příměs tohoto druhého klastru byla pro tyto populace takřka specifická. Songhajci pak měli homogenně nejasné zařazení jedinců ke klastrům. I u všech vyšších K u všech modelů je jasná velká podobnost Somálců a Fulbů (viz příloha 5), protože vždy sdílí příměs svého majoritního klastru, i když již rozdělení do klastrů není vypovídající u Kassenů a Mossiů (tedy i když jsou již jedinci v těchto populacích řazeni uniformně ke všem nalezeným klastrům). Tyto výsledky se příliš netýkají modelu č. 1, který interpretace obecně příliš neumožňuje (ač naznačuje obdobné trendy jako ostatní modely).

Použití LOCPRIOR se ukázalo pro tento dataset jako výhodné, protože v porovnání s ostatními vykazoval model č. 1 výrazně nejhorší inferenci u každého K (viz příloha 5: obr. 2-7). Rozdíl mezi modely č. 2 a 3 byl v detailech modelu LOCPRIOR. Populační afinita jako apriorní hodnota (model č. 3, viz příloha 5: obr. 16-21) ukázala lepší zařazení než místo sběru (model č. 2, viz příloha 5, obr. 9-14), nicméně modely se příliš neliší. To ukazuje na to, že populace Fulbů je homogenní napříč ovzorkovanými lokacemi a rovněž to znamená, že LOCPRIOR je robustní natolik, aby odhalil strukturu bez ohledu na detailní nastavení. Dle literatury je pravděpodobné, že by bylo možné získat podobnou strukturu i bez použití LOCPRIOR (Hubisz et al. 2009), tedy modelem č. 1, ale výpočet by byl pravděpodobně neúměrně dlouhý. Tento předpoklad o přiblížení modelu č. 1 k ostatním při prodloužení analýzy byl testován na zkušebních opakováních analýz (1 000 000 burn-in a 5 000 000 iterací) a zdál se být pravdivý. Data z tohoto zkušebního testu nejsou vzhledem k své neporovnatelnosti s použitými modely prezentována. Nicméně je pravděpodobněji relevantnější využívat model č. 3, protože model č. 2 může být ovlivněn velmi nízkým počtem jedinců u některých míst sběru (několikrát pouze 5 jedinců).

Porovnání LOCPRIOR modelů bez (model č. 4, viz příloha 5: obr. 23-28) a s (model č. 3 viz příloha 5: obr. 16-21) využitím lokusů na chromozomu X přineslo na první pohled viditelný výsledek, protože se modely č. 3 a 4 lišily v určení prvního klastru (a graf je tedy vlastně převrácen). Nicméně pro posouzení, zda měly 2 X chromozomální lokusy vliv na populační strukturu, bylo vhodnější porovnat celopopulační zařazení (to je možné jen při modelech se stejným počtem populací). Zkombinovaná inference pro každou populaci (podobně jako u jedinců získaná v programu CLUMPP) ukázala, že pro Somálce, Mossie a Kasseny se jednotlivé modely nelišily, protože změna populační afinity byla maximálně v pár desetínách procent. U Songhajců došlo k minoritnímu projevu (změna populačního zařazení málo přes 1 %). U Fulbů byl projev rozhodně nejvýraznější, kdy se Fulbové při zahrnutí dat z X chromozomu populačním zařazením přiblížili k „západní“ populaci (tedy té, která u Kassenů a Mossiů u těchto dvou modelů přesahuje 93 %) asi o 5,2 %. Tento efekt byl pozorovatelný i u vyšších K. Zdá se tedy, že ač minoritně (jde také pouze o 2 lokusy a počet X chromozómů v této studii byl poměrně malý) přibližuje zahrnutí těchto dat Fulby k usedlým populacím západní Afriky.

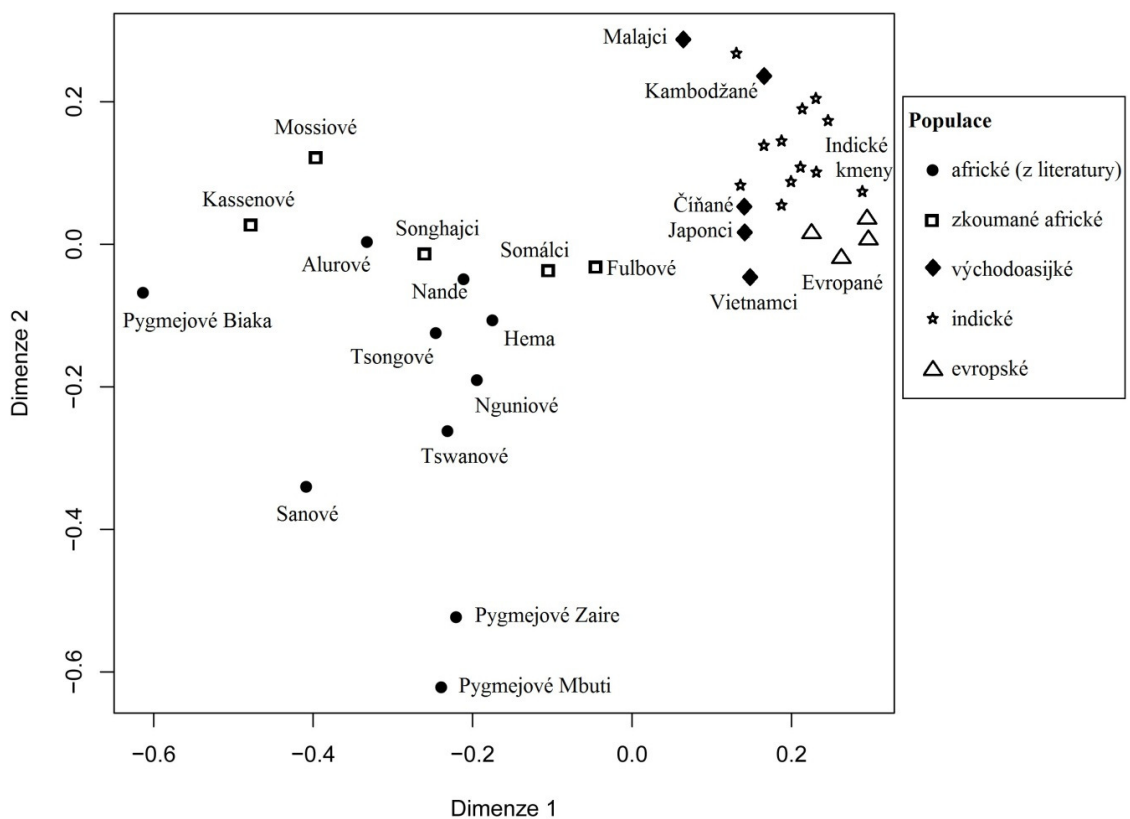
8.2 VÝSLEDKY ANALÝZY FREKVENCÍ

Největší možný získatelný přesah počtu lokusů u populacích zpracovaných zde a v literatuře byl 13. Ze získaných frekvencí tak byly odebrány lokusy, které se nepřekrývaly. Vyřazeny tak byly lokusy na X chromozomu a lokus D1 (frekvence viz tab. 13).

	Fulbové	Kassenové	Mossiové	Somálci	Songhajci
ACE	0.313	0.391	0.370	0.286	0.333
APO	0.690	0.370	0.457	0.643	0.574
HS4_65	0.181	0.348	0.130	0.167	0.204
HS4_75	0.825	0.435	0.304	0.638	0.558
Sb19_3	0.620	0.435	0.523	0.557	0.500
TPA25	0.406	0.239	0.283	0.397	0.365
Ya5NBC123	0.679	0.543	0.565	0.676	0.538
Ya5NBC132	0.795	0.804	0.739	0.943	0.759
Ya5NBC150	0.644	0.457	0.500	0.600	0.463
Ya5NBC208	0.695	0.565	0.783	0.557	0.667
Ya5NBC221	0.897	0.739	0.848	0.914	0.792
Ya5NBC237	0.706	0.522	0.587	0.886	0.788
Ya5NBC242	0.439	0.326	0.304	0.455	0.444

Tab. 13 Frekvence Alu inzercí, které byly použity pro srovnání s publikovanými daty

Po zahrnutí dat z literatury byla vypočítána Reynoldsova vzdálenost a vztahy populací zviditelněny pomocí neparametrického MDS (viz obr. 11). I přesto, že dataset u původních populací obsahoval 100 Alu inzercí (Watkins et al. 2003) a že dle Bamshad et al. (2003) je možné nesporně určit afinitu ke kontinentu až od počtu 60 Alu inzercí, umožňuje zde získaný dataset základní rozdělení mezi africkými a neafrickými vzorky a rovněž je vidět větší diverzita (rozptýlenost) afrických populací. Neafrické populace jsou od sebe hůře rozděleny (například východoasijské se neseskupují), což odpovídá i výběru inzercí k detekci africké struktury. Avšak Evropané stále klastrují k sobě a totéž platí o většině indických populací. Zkoumané populace se objevují u afrických, ale fulbské populace jsou nejbližší neafrickým. Opět je výrazná vzájemná blízkost Somálců a Fulbů, kteří jsou poměrně blízko i ostatním východněji a centrálněji umístěným populacím (Nande, Hema). U těchto populací se nachází i Songhajci, jejich vzdálenost od Somálců s Fulby a Kassenů s Mossií je takřka stejná. Od této skupiny afrických populací se více oddělují pygmejské kmeny a Sanové. Oddělení Kassenů a Mossiů v této souvislosti vypovídá hlavně o tom, že v převzatém datasetu chybí populace západní Afriky a tyto dvě populace se tak přibližují pygmejskému kmeni Biaka, který je jediný ze západnějších oblastí.



Obr. 11 Neparametrické multidimenzionální škálování dle Reynoldsovy vzdálenosti (stress faktor 0,0892)

9. DISKUZE

9.1 OHODNOCENÍ ALU INZERCÍ JAKO MARKERŮ POPULAČNÍ STRUKTURY

Alu inzerční polymorfismy byly již v minulosti využity ke studiu afrických populací (Comas et al. 2000; Gonzalez-Perez et al. 2003; Terreros et al. 2005; Cherni et al. 2011), stejně jako populací jiných částí světa jako je Indie (Vishwanathan et al. 2004), Rusko (Solovieva et al. 2010), jižní Amerika (Resano et al. 2007), Malajsie (Nurhayati et al. 2009) či Španělsko (Garcia-Obregon et al. 2007). Sahelské populace však tímto způsobem ještě zkoumány nebyly a je proto důležité posoudit, zda jsou vhodnými markery pro studium populační struktury v této oblasti.

Výsledky Hardy-Weidbergovy rovnováhy odpovídají analýzám těchto markerů u jiných autorů (Watkins et al. 2003; Witherspoon et al. 2006). Absence odchylky od Hardy-Weidenbergovy rovnováhy naznačuje absenci selekce, která je v souladu s předpoklady pro Alu inserce (viz 3.6).

Důležitým předpokladem pro využití multilokusových dat je rovněž absence fyzické vazby mezi markery (Beaumont and Nichols 1996). Právě fyzická vazba je možným důvodem vazebné nerovnováhy, která byla v tomto datasetu prokázána pouze u jednoho páru lokusů (oba jsou na chromozomu X). Nicméně tyto lokusy jsou od sebe fyzicky poměrně hodně vzdáleny – ač leží oba na dlouhém raménku X chromozomu (Xq26.1 a Xq27.1), dělí je asi 9Mb. Vazebná nerovnováha mezi těmito markery není navíc zcela konzistentní mezi populacemi (použije-li se poměrně konzervativní Bonferonniho korekce). To spolu s předchozími studiemi, které mezi těmito lokusy také nenašly vazbu (Athanasiadis et al. 2007), ukazuje spíše na jiný vliv. Je totiž pravděpodobné, že vazebná nerovnováha je spojená s vysokým množstvím mužů ve zkoumaném datasetu (přes 80%). Muži totiž snižují o polovinu množství zkoumaných chromozómů u těchto dvou lokusů (mají pouze jeden X chromozóm). Kvůli tomuto omezení datasetu, blízkosti populací ze stejného regionu (sahel) a kvůli pouze 2 alelám u Alu polymorfismů (přítomnost či nepřítomnost inserce) je detekovaná nerovnováha snadno vysvětlitelná jen jako náhodná fluktuace.

Toto omezení datasetu však spolu s dosud neznámým efektem snížené populační velikosti X chromozómu (Athanasiadis et al. 2007) a s odlišně působícími vlivy demografie na X chromozóm (Heyer et al. 2012) bylo důvodem k vyřazení těchto dvou markerů z řady

analýz ve snaze zabránit zkreslení výsledků. Výjimkou byl program *structure*, který s daty tohoto typu dokáže pracovat (Falush et al. 2003).

9.2 PŮVOD FULBSKÉ POPULACE DLE ALU INZERCÍ

Výstupy z analýzy F_{ST} , z analýzy molekulární variance i z různých modelů v programu *structure* dávají takřka shodné výsledky ukazující na vyšší spřízněnost fulbské populace s populací Somálců, než s geograficky bližšími populacemi Kassenů, Mossiů a Songhajců. Obzvláště divergence Fulbů od Kassenů a Mossiů byla výrazná. Právě tyto dvě populace (Kassenové a Mossovové) tvořily poměrně homogenní skupinu. Tuto vzájemnou podobnost je možné doložit většinovým zařazením do stejných klastrů pod $K=2$ u všech modelů, nejvyšším procentem vysvětlené variability při zařazení do téže skupiny (dle analýzy molekulární variance) i nesignifikantními vzájemnými hodnotami F_{ST} . Kassenové a Mossiové jsou nejen geograficky, ale i jazykově blízkými skupinami (Lewis 2009). Rovněž sdílejí stejnou recentní historii a dochází mezi nimi k výrazným kontaktům (viz 2.3.6 a 2.3.7).

Tyto naše výsledky odpovídají obecně malé strukturovanosti západoafrických populací dle autozomů. Například Adeyemo et al. (2005) nenašel při analýze s využitím stejných metod (*structure*), ale většího množství jedinců (493) i většího množství markerů (372) žádnou strukturu mezi 4 západoafrickými populacemi. Ačkoli je pravda, že vyšší výpovědní hodnota u Alu inzercí než u mikrosatelitů byla již dříve popsána (Bamshad et al. 2003), rozdíl v počtu markerů by jistě tento rozdíl vyrovnal. Počet studovaných markerů byl totiž již několikrát ukázán jako rozhodující pro populační inferenci (Bamshad et al. 2003; Rosenberg et al. 2005).

O to je zajímavější odlišnost Fulbů od jim (lingvisticky i geograficky) blízkých populací západního sahelu (Kassenů a Mossiů) a naopak jejich příbuznost s geograficky i jazykově vzdálenou populací Somálců. K podobnému výsledku se dospělo i v práci Tishkoff et al. (2009), kde byla ale zkoumána jiná sada populací. Fulbové zde byli charakterizováni jako jedinečná populace odlišená od ostatních afrických populací (klastrovali odděleně od 121 ostatních afrických populací). Při dalším zpracování těchto výsledků (Tishkoff et al. 2009, Scheinfeldt et al. 2010b) bylo ještě upozorněno na jejich příbuznost s populacemi různých jazykových rodin (afroasijští i nilosaharští mluvčí) z Čadu i Súdánu. Nicméně vzorky Fulbů v práci Tishkoff et al. (2009) pocházely spíše z východnějších oblastí fulbského

teritoria a tato diplomová práce ukazuje, že příbuznost k východnějším populacím je trend, který je platný pro Fulby obecně i při širším vzorkování (jak je možné vidět například na výsledcích modelů pod $K = 2$ či absenci vlivu geografického rozdělení Fulbů při AMOVA). Zajímavé je, že ač byli v této práci jedinou zkoumanou východnější populací extrémně vzdálení Somálci, byl přesto tento vztah k východní Africe nalezen.

Tyto výsledky je možné interpretovat jako možný podklad pro východní původ Fulbů, avšak jak u Tishkoff et al. (2009) i zde Fulbové nějakou genetickou informaci se západoafrickými populacemi sdílí (podobnější přiřazení ke klastrům u Fulbů, Kassenů a Mossiů u vyšších K to ukazuje). To je logické i při posouzení celkové strukturovanosti, kterou lze na základě výsledků F_{ST} označit jako nízkou. Východní původ Fulbů je považován za pravděpodobný dle hromadného posouzení mtDNA, NRY, nukleárních mikrosatelitů a polymorfismů typu inserce/delece v práci Tishkoff et al. (2009) i Scheinfeldt et al. (2010b), ač s tím někteří badatelé ne zcela souhlasí (Keita et al. 2010; Winters 2010). Přesto (či proto) je nutné posoudit i další alternativy, které by k takovému stavu mohly vést a které nelze při uvažování těchto výsledků vyloučit. Nejjednodušší interpretací podobnosti dvou populací kromě společného původu je vždy populační příměs. Lze uvažovat o tom, že genový tok by mohl být přímý či nepřímý, východní či severní.

Přímý východní genový tok

Ke genovému toku by mohlo docházet přes přímou výměnu jedinců mezi Somálci a Fulby či jejich nedávnými předky. To není i přes velkou vzdálenost nemožné kvůli kočovnému stylu života Fulbů a kvůli rozsáhlým somálským i fulbskými migracím, které jsou známé z historie (viz 2.3). Vždyť nejvzdálenější ovzorkované fulbské populace mají mezi sebou 2 210 km a nejbližší vzdálenost některých Fulbů k Somálcům je 3 540 km. Vzdálenost senegalských a súdánských Fulbů (dosud neovzorkovány) je pak jistě vyšší než nejnižší vzdálenost mezi Fulby a Somálci.

Nepřímý východní genový tok

Je však možné uvažovat i o tom, že se výše uvedené populace nemísily přímo, ale skrze nějakou další populaci. Právě v této souvislosti je zajímavá výše zmíněná prokázaná podobnost Fulbů a středosaahelských populací (Tishkoff et al. 2009; Scheinfeldt et al. 2010b). Fulbové a Somálci by tak mohli být příbuzní zprostředkovaně a šlo by vlastně východozápadní gradient příbuznosti nesený (pravděpodobně) nomádskými populacemi.

Kombinovanou variantou je, že tyto středosahelské populace přímo přispěly do fulbského genofondu po svém oddělení od východnějších populací. To mohou naznačovat i jazykové teorie o posunu kušitských (protočadských) mluvčích této oblasti z východu (Blench 2006). K možnému rozlišení těchto možností by bylo třeba kvalitně ovzorkovat populace východního sahelu. Ani u Tishkoff et al. (2009) není vzorkování v této oblasti dostačující nehledě na to, že vzorky ze Somálska zcela chybí. Vzorkování by bylo dobré jak u populací nomádských, tak usedlých, což by pomohlo rozlišit, zda životní styl hraje v příbuznosti populací větší roli. Důležité by pak bylo hledání kontinuity či diskontinuity v příbuznosti mezi populacemi.

Severní nepřímý genový tok

Další možností je, že Somálci mohou s Fulby sdílet severní příměs. I tato hypotéza je podložena historií (viz 2.3.3 a 2.3.4), protože jak Somálci (skrze islám a Araby), tak Fulbové (skrze Tuaregy a transsaharský obchod) zvýšený kontakt se severními populacemi měli. V kontextu vysoké variability Afriky může pak tato severní, méně variabilní příměs způsobovat výraznou podobnost populací. Toto může být doloženo i největší podobností Fulbů s neafrickými populacemi proti všem ostatním africkým populacím (viz výsledky MDS, obr. 11). Poměrně blízký vztah k nim mají ostatně i Somálci. I to je podobné jako u Tishkoff et al. (2009), kdy se právě fulbský a kušitský klastr (ve stejném pořadí jako u Alu inzercí) nejvíce podobaly klastrům neafrickým.

Je třeba poznamenat, že studium mtDNA jistou severní, byť minoritní, příměs u Fulbů připouští (Achilli et al. 2005; Černý et al. 2006). Větší severní příměs pak byla nalezena při studiu NRY (Hassan et al. 2008). A rovněž charakter alel pro laktázovou perzistenci by tomu mohl nasvědčovat (Mulcare et al. 2004). Data z Alu inzercí neumožňují rozhodnout, zda jde o příměs spíše severnější či východnější (i vzorkování má totiž hlavně východozápadní rozměr). Existuje i varianta kombinace těchto možností, která bere v potaz vysychání Sahary během holocénu (viz 2.1), archeologická data (viz 2.3.3) a výsledky studia saharských populací (Tishkoff et al. 2009). Ta naznačuje, že podobnost Somálců a Fulbů může být důsledkem migrace původně saharských etnik do subsaharské Afriky. Ani možnost saharského původu Fulbů není na základě studia Alu inzercí i v případě kombinace se studií Tishkoff et al. (2009) vyloučena a je blíže diskutována se zahrnutím pohlavně specifických markerů níže (viz 9.3).

Přímý severní genový tok

Takový genový tok není v současnosti možný, protože populace se nacházejí v témže geografickém pásu o rozmezí asi 7 stupňů severní zeměpisné šířky. Nicméně v minulosti, kdy bylo možné v oblasti dnešní saharské pouště žít (viz 2.1), mohla být lokalizace populací odlišná. Pak mohlo docházet ke kontaktu mezi předky těchto populací. Tato varianta je ve svém důsledku i projevech prakticky neodlišitelná od tzv. saharské teorie severovýchodního původu Fulbů, protože ancestrální míšení populací je *de facto* sdíleným vzájemným původem těchto populací.

Osídlení západní Afriky před začátkem holocénu (asi před 12 000 lety) bylo velmi omezené (Giresse 2008), takže je nepravděpodobná varianta saharské migrace předků Somálců (nebo jim příbuzných populací) do této oblasti, která by zanechala stopu pouze u Fulbů. Potom by se tedy buď předci Fulbů a Somálci potkávali na Sahaře, nebo by předci Fulbů žijící na Sahaře ovlivnili genetickou strukturu východoafrických předků kušitských Somálců (přímo či nepřímo). Z tohoto vyplývající teorie saharského původu Fulbů je, jak bylo již zmíněno, detailně rozebrána po zahrnutí znalostí z pohlavně specifické genetické diverzity (viz 9.3).

Někteří badatelé obdobné diskuze ohledně původu Fulbů kritizují (Keita et al. 2010; Winters 2010) a zdůrazňují, že genetické doklady jsou v případě východního či severního prvku nejednoznačné (ať už jde o NRY, některé mtDNA haploskupiny či celogenomovou studii). Ve své argumentaci operují zařazením fulbštiny k nigerokonžské jazykové rodině, a recentní historií Fulbů (historicky dokumentované šíření na východ, přijímání jiných kmenů a míšení v době fulbských džihádů, blíže viz 2.3.3). Keita et al. (2010) se tak domnívá, že biologický charakter Fulbů vznikl rozsáhlým míšením s místními populacemi v době jejich migrace ze senegambijské oblasti v historické době a drift u nich případně způsobil zvýšení frekvencí některých genetických prvků (zmiňuje však i teorii o původním příchodu do Senegambie ze Sahary, ale dále ji nerozvíjí). Tato teorie je ale značně nepravděpodobná vzhledem k výrazné homogenitě fulbské populace napříč celým jejich územím. Homogenita byla prokázána i v této studii, protože se nevyskytla odchylka od Hardy-Weibergerovy rovnováhy v kombinovaném datasetu Fulbů z 11 lokací a objevil se i signifikantní rozdíl v heterozygotnosti při porovnání se západoafrickými usedlíky. To by bylo jen těžce představitelné u populace, která by se vytvářela z různého genetického podloží. K podobné interpretaci lze dojít i při porovnání výstupů z programu *structure*, kdy

se u Fulbů i u vyšších K objevuje jednotný prvek, který se naopak u Kassenů, Mossiů a Songhajců brzy ztrácí (u Somálců zůstává). Míšenou populaci v této diplomové práci naopak jednoznačně reprezentují Songhajci (viz 9.4).

Dalším důležitým argumentem pro dávný sdílený původ Fulbů je i jejich odlišnost v klinických genetických i fyziologických studiích (Modiano et al. 1999; Israelsson et al. 2009) a v adaptaci na laktózu (Mulcare et al. 2004; Lokki et al. 2011). Ve fulbské (a berberské) populaci se totiž na rozdíl od ostatních afrických populací vyskytuje evropská alela C/T(-13910), která laktázovou perzistenci a vyšší konzumaci čerstvého mléka těmto pastevcům umožňuje. Vytvoření těchto charakteristik vyžaduje delší čas a skutečnost, že jsou sdílené mezi Fulby z různých oblastí, je nejlépe vysvětlitelná jejich společným biologickým původem. Přenos všech těchto vlastností pouze genovým tokem je vzhledem k jejich vyššímu počtu poměrně nepravděpodobný nehledě na možné působení genetického driftu v malých kočovných populacích.

Rovněž zařazení Fulbů ze třech různých subpopulací do jedinečného klastru (pod K=14 při zpracovávání 121 afrických populací) ukazuje na jejich homogenitu (Tishkoff et al. 2009). Fulbové se rovněž neliší v mtDNA i při porovnání subpopulací z většího území (Černý et al. 2006; Černý et al. 2011). Rovněž jedinečné linie mtDNA sdílené různými fulbskými subpopulacemi poukazují na stejný trend (Rosa et al. 2004; Černý et al. 2006; Černý et al. 2011; Rosa and Brehm 2011). Proti původu smíšením populací svědčí i to, že mezi fulbskými pastevcí a usedlými sahelskými populacemi nedochází v úrovni uniparentálních markerů k podstatnějšímu genetickému toku (Černý et al. 2011). Právě takové kombinování markerů je však vhodným přístupem při studiu fulbské populace, protože jednotlivé markerové sady nemusí k vyšší úrovni interpretace postačovat (Tishkoff et al. 2009).

9.3 ZAHRNUTÍ POHLAVNĚ SPECIFICKÉ INFORMACE

První studie mtDNA Fulbů ukázala jednak na jejich příbuznost se západní Afrikou, ale zároveň také na poměrně překvapivou přítomnost neafrických haploskupin (Černý et al. 2006). Tento závěr z mtDNA trvá i po rozšíření dat v literatuře (Rosa and Brehm 2011) a je z hlediska mtDNA Fulbů hlavním a prestižně citovaným zdrojem informací (Tishkoff et al. 2009; Scheinfeldt et al. 2010b). Naopak studium NRY súdánských Fulbů ukazuje na původ ve střední (R-M173) či východní Africe (E-V22) (Hassan et al. 2008). Jiné NRY

haplotypy, ale stejná východoafrická afinita byla nalezena i při zpracování našich fulbských vzorků na katedře antropologie a genetiky člověka (Bučková 2010). Alu inserce jednoznačně tyto výsledky NRY podporují. Mírně odlišný výsledek NRY z Guinea-Bissau (společně se sníženou diverzitou tamní fulbské populace) je vysvětlován recentní migrací do tohoto krajního cípu západního Afriky (Rosa et al. 2007). Důležitá je i práce nenalézající vztah Fulbů k čadským populacím dle mtDNA (Černý et al. 2007), když přitom příbuznost obdobných čadských vzorků k východní Africe byla již ukázána (Černý et al. 2004). To totiž kontrastuje s nalezeným vztahem Fulbů k čadským a súdanským populacím v práci Tishkoff et al. (2009) i se vztahem Fulbů k Somálcům doloženým v této diplomové práci.

Porovnání heterozygotnosti mezi usedlíky a nomády u Alu insercí se shoduje s výsledky Černého et al. (2011) u mtDNA, nikoli u NRY. To znamená, že autozomální Alu inserce ukazují na sníženou diverzitu u nomádských populací při porovnání s usedlíky stejně, jako je tomu u mtDNA. To nebylo dokázáno při zahrnutí Somálců do porovnání, ti ale v minulosti velmi pravděpodobně byli nomády také (viz 2.3.4). Černý et al. (2011) navrhl řadu hypotéz vysvětlujících zvýšenou diverzitu NRY haplotypů u fulbských nomádů (v porovnání s mtDNA). Vzhledem k jimi zjištěné diferenciaci Fulbů od ostatních populací je například možný efekt hrdla láhve u žen a asymetrická výměna partnerů, podobně, jako to bylo prokázáno u Pygmejů (Destro-Bisol et al. 2004; Berniell-Lee et al. 2009; Verdu et al. 2009). Z důvodu jiného způsobu rozšiřování zemědělství a pastevectví v Africe (viz 2.2) by roli mohla hrát i větší ancestrální populační velikost u Fulbů (Černý et al. 2011). Tyto výsledky jsou velmi zajímavé, protože rozdíly v diverzitě mezi markery nesoucími pohlavně specifickou informaci jsou v současnosti rychle rozvíjející se téma a rovněž jsou velmi důležité z hlediska historie a vztahu populací (Heyer et al. 2012). Je tedy vhodné uvažovat různé způsoby, jakým mohou být dosaženy při porovnání s výsledky z autozomů.

Rozdíly uniparentální diverzity jsou globálního i lokálního charakteru a dle recentního shrnutí od Heyer et al. (2012) existují 4 hlavní interpretace, které mohou diferenciální variabilitu mtDNA a NRY vysvětlit. Jde o vliv migrace, následnických pravidel, polygynie a přenosu reprodukčního úspěchu. Pro možnost správného posouzení situace je však nutná znalost společensko-historického kontextu (Wilkins 2006). Tři z těchto hypotéz jsou v této diplomové práci spíše odmítnuty, protože se týkají změn v efektivní populační velikosti hlavně u mužské populace. Ač to není zcela intuitivní, i to by mohlo vést k pozorovanému

charakteru diverzity uniparentálních markerů. Bylo totiž pozorováno diferenciální rozložení NRY haplotypů mezi subpopulacemi, které je konzistentní s takovými efekty (Černý et al. 2011). Avšak to by vedlo k postupnému rozlišení subpopulací i dle dalších markerů, což lze odmítnout na základě homogenosti fulbské populace (viz 9.2). Tento efekt by byl ještě zesilován u Fulbů poměrně častými endogamními manželstvími (de Bruijn and van Dijk 1995; Hampshire and Smith 2001). Rovněž pokles celkové variability měřené dle Alu inzercí a absence genového toku z okolních populací (Černý et al. 2006; Černý et al. 2011) je spíše proti těmto třem interpretacím.

První odmítanou interpretací jsou následnická pravidla. Ta jsou demonstrována studií Chaix et al. (2007), kdy byl pokles NRY diverzity interpretován z hlediska výběru partnera. Ve studovaných populacích středoasijských pastevců dochází totiž k exogamním manželstvím, přičemž muži zůstávají v původní skupině (klanu). Vůči tomu jsou v kontrastu endogamní svazky Fulbů (de Bruijn and van Dijk 1995; Hampshire and Smith 2001) a rovněž výsledky porovnání diverzity uniparentálních markerů jsou právě opačné (Černý et al. 2011). Tuto interpretaci ovšem nelze použít ani v obrácené formě, protože Fulbové nejsou matrilineární. Nicméně není jasné, jaký byl způsob jejich života v minulosti (například před přijetím islámu), takže ani efekt následnických pravidel na Fulby nemůže být určen s naprostou jistotou. Přesto lze usuzovat, že je tato kulturní změna poměrně nepravděpodobná.

I interpretace pomocí polygynie je problematická. Ačkoli bylo ukázáno, že polygamie nemusí nutně zvyšovat variabilitu mtDNA (Heyer et al. 2012), rozhodně tuto variabilitu nevychyluje ani na opačnou stranu. Opačně působící polyandrie je u Fulbů i v minulosti nepravděpodobná a navíc by její efekt byl o poznání slabší (Heyer et al. 2012).

Třetí z odmítnutých interpretací je přenos reprodukčního úspěchu. Ten znamená, že reprodukční úspěch jedince (hlavně muže) závisí na nějaké kulturní transgeneračně předávané komoditě. Možným příkladem je bohatství materiální (u nomádských Fulbů dobytek) či kulturní (u Fulbů například vzdělanost nebo znalost islámu). Tento efekt je také přesně opačný pozorovanému jevu, protože by se spíše dosáhlo relativního snížení NRY variability (vzhledem k mtDNA). Nicméně je pravda, že u těchto tří interpretací lze uvažovat parciální roli například na pozorované rozložení NRY haplotypů (Černý et al. 2011).

Kromě těchto tří lze uvažovat ještě jiné interpretace ovlivňující populační velikost jednoho pohlaví. Je jí například rozdílný generační věk, který je u fulbských mužů proti ženám výrazně větší než u okolních populací (Pison 1985; Heyer et al. 2012). S tím může souviset i horší zdravotní stav žen (hypovitaminóza vitamínu D) ve fulbské populaci (viz 2.3.2), které by tak byly vystaveny většímu efektu hrdla láhve. Podobně by populaci ovlivnila i diferenciální péče o potomky (v tomto případě dlouhodobé zvýhodnění synů), což by se ovšem mělo dle Triver-Willardovy teorie projevovat pouze u lépe zajištěných rodičů (Trivers and Willard 1973).

Poslední interpretací dle Heyer et al. (2012) je teorie odlišných migračních vlivů u obou pohlaví. Patrilokalita či matrilokalita způsobuje právě přes kontinuálně diferenciální migraci rozdíl ve variabilitě mezi uniparentálními markery. Vedla by ovšem ke stejným efektům diverzifikace subpopulací, které byly diskutovány u interpretací měnících populační velikost výše. Jinou formou migrace je asymetrická výměna partnerů mezi populacemi. Ta byla právě uplatněna při interpretaci pygmejských populací (Verdu et al. 2009). U Fulbů je ovšem problémem této interpretace absence genového toku z nebo do usedlých populací (Černý et al. 2011) a odlišnost Fulbů od těchto populací na základě celogenomové studie (Tishkoff et al. 2009) i na základě Alu inzercí.

Další možností je diferenciální migrace většího rozsahu. Ta se zdá být poměrně konzistentní s daty, a proto byla zahrnuta do vytvoření modelu původu Fulbů diskutovaného níže.

V tomto ohledu je nejprve důležité podotknout, že výsledky z Alu inzercí podle modelu (č. 3), do kterého byly zahrnuty i lokusy na X chromozomu, ukazovaly relativní snížení populační inference Fulbů, než model bez nich (č. 4). Toto méně zřejmé určení majoritního klastru nemělo vliv na celkový výsledek a lze ho spíše považovat za trend. Je diskutabilní, do jaké míry lze ze dvou lokusů vytvářet interpretace, ač se v minulosti z malého množství Alu polymorfismů dělaly závěry i v celosvětovém měřítku (Batzer et al. 1994). Tento faktor však může být podstatný pro možnou diskuzi ohledně rozdílných výsledků mtDNA a NRY. X chromozom má na rozdíl od uniparentálních i autozomálních markerů jinou efektivní populační velikost vzhledem k pohlaví; vyskytuje se v mužské populaci, ale v ženské je dvojnásobně častěji. Jinak na něj tedy působí stochastické vlivy, jakým je genetický drift. Po zahrnutí 2 lokusů z X chromozómu do modelu se zdá, že by mohl být částečně umazán signál příbuznosti Fulbů k populaci Somálců a zvýrazněn západoafrický

prvek. To by znamenalo, že existují minimálně dvě (Alu polymorfismy na X chromozomu a mtDNA) nezávislé informace o rozdílném populačním zařazení Fulbů dle pohlavím ovlivněných markerů. To znamená, že rozdíl mezi markery není vysvětlitelný náhodným genetickým driftem, ale spíše diferenciálním původem těchto pohlaví.

Předkládaný model původu fulbské populace

Řešením nesrovnalosti u variability uniparentálních markerů může být větší migrace. Bylo totiž ukázáno, že u migrací dochází k poklesu variability nesené ženami a relativnímu zvýšení té nesené muži, což je dáno hlavně rozdílným poměrem migrujících jedinců (Keinan and Reich 2010; Tremblay and Vezina 2010). Nedostatek žen mohl být řešen tak, že byla ženská část populace doplněna z lokálních západoafrických zdrojů a signál původní variability mtDNA byl driftem takřka zcela překryt; evropské mtDNA haplotypy se pak ve fulbské populaci objevují v nízkém podílu (Černý et al. 2006; Černý et al. 2011). Tento signál však zůstal u autozómů, na které působí drift méně (Heyer et al. 2012). Přijetí nigerokonžského jazyka by mohlo odpovídat právě době ženské migrace do fulbské populace. K tomuto jevu by však muselo dojít v poměrně dávné minulosti, aby se stihla nahromadit diferenciace od ostatních populací v mtDNA (ač urychlená případným driftem). Protože největší afinita mtDNA je k populacím v Senegambii (Černý et al. 2006) je možné, že to byl cíl dané migrace. Původ migrace (nesené hlavně muži) je spíše středo- či východoafrický, jak plyne z výsledků Y chromozómu (Hassan et al. 2008), celogenomových studií (Tishkoff et al. 2009) i Alu inzercí. Kvůli času nutnému k nakumulování mtDNA diferenciace je ale možné, že dnešní geografické rozložení populací neodpovídá tomu v době migrace. Pak by původní zdrojovou oblastí migrující populace a vlastně i důvodem tohoto přesunu mohla být vysychající Sahara. To by umožnilo vysvětlit diskontinuitu v příbuznosti k Fulbům v západní části sahelského prostoru. Předci fulbského etnika by pak mohli pocházet z východnějších částí Sahary, odkud by další populace migrovaly spíše východněji a ovlivnily minimálně některé dnešní kušitské a čadské populace (pokud některé z nich samy nepochází ze Sahary, o čemž nelze rozhodnout vzhledem k dosud nedostatečnému počtu vzorků z východního sahelu).

Taková migrace z ancestrální variabilní populace by nutně efektem zakladatele snížila heterozygotnost i na autozomálních lokusech. Pokud by endogamní svazky po tomto období konsolidace populace (tedy po přijetí spíše ženských migrantů) byly stejné jako dnes, snížená variabilita na autozomálních lokusech by se udržovala (i přes přijetí

odlišného genofondu od žen). Patrně by se tak mohla vytvořit jedinečná skladba alel, která by umožnila klastrování této populace dál od všech ostatních populací na světě, podobně jak je tomu dnes u Fulbů (Tishkoff et al. 2009). Rovněž by tak byla vysvětlena výše zmíněná podobnost s východními populacemi udržená právě skrze tuto izolaci. Nicméně ani tato severovýchodní migrace není odlišitelná od migrace čistě východní, ač právě nepříbuznost s populacemi západního sahelu (to je ona výše zmíněná diskontinuita) by mohla být vodítkem, že tudy migrace neprocházela. Podobně pohlavně asymetricky je vysvětlován i původ populací v jiných oblastech (Sahoo and Kashyap 2006).

Větší stáří migrace (kterou tak lze dát do souvislosti s vysycháním Sahary) je odůvodnitelné i odlišným charakterem diverzity v jiných západoafrických populacích. V práci Barbieri et al. (2012) byl také nalezen rozdíl v diverzitě u populací z Burkiny Faso (včetně Mossiů a Kassenů), který je právě opačný tomu nalezenému u Fulbů. Bylo totiž zjištěno, že mtDNA variabilita je u těchto usedlých populací značně veliká (ale mtDNA sekvence jsou poměrně homogenní napříč studovanými populacemi). NRY variabilita byla naopak snížena a vykazovala silnou konkordanci s jazykovými skupinami (rozdíly mezi skupinami byly poměrně velké, uvnitř skupin však velmi malé). Uvnitř Fulbů jsou sice rozdíly mezi skupinami v mtDNA také malé (Černý et al. 2006), ale celková diverzita je (zvláště v porovnání s usedlíky) signifikantně menší (Černý et al. 2011). U NRY tento rozdíl v diverzitě nebyl nalezen (Černý et al. 2011). Výsledky Barbieri et al. (2012) lze interpretovat řadou výše zmíněných hypotéz jako je patrilokalita či přenos reprodukčního úspěchu. Například u Mossiů vysvětlují badatelé tento výsledek recentní migrací do dané oblasti (vedené muži) a jejich přijetím (a ovládnutím) místní kultury. To je v kontrastu se saharským migračním modelem pro Fulby, u kterých by naopak byly ženy přijaty do většinové populace fulbské. V této studii byla heterozygotnost měřená pomocí Alu inzercí u Mossiů menší než u Kassenů (viz obr. 10), což odpovídá teorii o migraci představené u Barbieri et al. (2012). Tento kontrast mezi migračními modely (mladá a stará migrace) i genetickými výsledky (snížená a zvýšená diverzita Y chromozomálních haplotypů) u Mossiů a Fulbů může být považován za potvrzení modelu staré saharské migrace Fulbů.

Předložený model původu Fulbů a jejich diferenciaci od ostatních populací by bylo možné dále doložit či zpochybnit rozsáhlejšími studii X chromozómu a zahrnutím více populací podél Sahary do populačně-genetických prací. Lze i předpokládat, že po studiu mtDNA a NRY bude X chromozóm dalším možným způsobem náhledu na diferenciální diverzitu

uniparentálních markerů Fulbů. Obzvláště zajímavé by bylo porovnání s diverzitou na NRY, protože gonozomy mají stejný cytogenetický původ a jsou částečně homologní (tak se vyřeší řada problémů týkající se jiného charakteru mtDNA a NRY) (Prugnotte and de Meeus 2002). Rovněž porovnání struktury získané z lokusů na X chromozómu a ze struktury získané na autozomech by bylo velmi zajímavé. Některé podobné práce již byly provedeny (Scozzari et al. 1997), ale bylo by přínosné zhodnotit je z pohledu současných znalostí a zaměřit se na konkrétní otázky. Takové studie ale stále ještě nejsou jednoduché, protože matematický aparát, který by umožňoval porovnání různých pohlavně specifických markerů, se stále vyvíjí (Segurel et al. 2008).

Důležité je zmínit, že etnogeneze a biogeneze spolu nemusí vůbec souviset (Keita et al. 2010). Původ populace tedy nemusí odpovídat původu etnika. Alu inserce neumožňují časové zasazení migrací a jejich směr pomáhají určit pouze v závislosti na současném rozložení vzorkovaných populací. Předkládaný model však není v kontrastu s žádnou studií provedenou na fulbské populaci, a proto by mohl odrážet skutečnost spolehlivě. K jeho potvrzení je ale třeba vyloučit i alternativní hypotézy, což se stávajícím stavem poznání ještě není možné. Pozdější vývoj fulbské populace v Senegambii po případné migraci může být obdobím vzniku Fulbů ne jako populace, ale jako etnika, jak naznačuje i lingvistické zařazení jejich jazyka do atlantské větve nigerokonžské rodiny (Lewis 2009).

9.4 VZTAHY POPULACE FULBŮ K USEDLÝM POPULACÍM

Konflikty mezi usedlými farmáři a pasteveckými kočovnými Fulby jsou poměrně studované téma (Tonah 2000). Je proto zajímavé studovat tento problém i z biologického pohledu. Konzistentně s ostatními studii (Černý et al. 2006; Černý et al. 2007; Černý et al. 2011) nebyl nalezen blízký vztah místních usedlíků (zde Kassenů a Mossiů) k Fulbům. Na základě analýzy molekulární variance jsou řazeni do odlišných skupin, rovněž jsou signifikantně diferenciováni pomocí F_{ST} . Důležité je, že ač se z výsledků *structure* ($K=2$) zdá, že mezi těmito populacemi je genetický tok (i Fulbové mají procentuálně velkou část řazenou do prvního klastru), není interpretace tak jednoduchá. Pokud totiž k migraci dochází (a nejde o hlubší ancestrální vztah nebo zařazení do stejného klastru pouze na základě nepříslušnosti ke klastru nejvýraznějšímu), jde o jednosměrný genový tok od usedlých populací směrem k Fulbům. Případný vztah (genetický tok) předků těchto populací by také byl pouze jednosměrný (od těchto populací k Fulbům). Jednosměrnost toku je nutným předpokladem, protože Kassenové a Mossiové takřka vůbec nemají příměs

druhého klastru. Tyto populace byly již zkoumány pomocí mtDNA a NRY v práci Barbieri et al. (2012), ale nebyly porovnány s Fulby. Je ovšem pravděpodobné, že toto porovnání by přineslo další důkaz odlišnosti Fulbů od těchto populací; jsou totiž dle mtDNA příbuzné západoafrickým (Barbieri et al. 2012). Bylo by zajímavé sledovat, zda nedošlo například ke genovému toku u NRY, jak by mohly naznačovat některé indicie z velmi široké NRY variability u Fulbů (Černý et al. 2011). K posouzení těchto otázek je však místo spekulací vhodnější počkat na odpovídající analýzy uniparentálních markerů.

Vztahy se Songhajci jsou složitější, což vyplývá i z velké variability této populace (například je zde o poznání vyšší heterozygotnost proti Fulbům, viz obr. 10). Tato populace není významně odlišná od žádné ze studovaných populací a tedy ani od Fulbů, obdobně jak bylo zjištěno v předchozí studii uniparentálních haplotypů (Černý et al. 2011). Rovněž podíl různých klastrů po analýze ve *structure* je u songhajské populace homogenně rozložený (což značí nejasnou populační inferenci). Tyto výsledky dobře odpovídají novějším lingvistickým teoriím ohledně smíšeného původu songhajských jazyků (jsou konzistentní i s teorií *lingua franca*) (Nicolai 2006). Jsou rovněž v souladu i s historií songhajského mocného státu, který byl cílem řady migrujících populací včetně Fulbů (viz 2.3.5). Všechny tyto charakteristiky jednoznačně určují Songhajce jako poměrně nedávno smíšenou populaci. Ti tak slouží jako jasný kontrast vůči Fulbům, kteří mohli rovněž vzniknout určitým míšením (Keita et al. 2010), ale jejich současný homogenní charakter naznačuje poněkud jinou historii. Vztahy k Somálcům byly diskutovány v kontextu původu Fulbů (viz hlavně 9.2)

ZÁVĚR

Alu inserce se ukázaly být informativními markery pro určení populační struktury populací sahelu. Byl nalezen úzký vztah mezi dvěma jazykově příbuznými usedlými populacemi Kassenů a Mossiů ze západní části tohoto území. K nim geograficky i lingvisticky blízcí Fulbové však vykazovali spíše podobnost s velmi vzdálenou populací Somálců z východní Afriky. Songhajci se ukázali jako velmi smíšená populace, což podporuje teorii o smíšeném původu jejich jazyka. Absence vztahů s blízkými populacemi i další parametry upozornily na poměrně silnou homogenitu fulbské populace. Porovnání variability mezi usedlíky a nomády vykazovalo snížení jako u mtDNA. To se neprokázalo při zahrnutí Somálců do srovnání. Na základě interpretace výsledků získaných v této i jiných studiích byl podpořen model saharské migrace Fulbů do senegambijské oblasti a následného efektu hrdla láhve. Ten byl u ženské části populace tak silný, že byly do populace přijaty místní ženy (stejně jako byl přijat i místní nigerokonžský jazyk). Driftem působícím na mtDNA silněji než na autozomy převládl podklad pro dřívější interpretaci západního původu. Po konsolidaci fulbské populace (a pravděpodobně i jejich etnogenezi) už příliš ke genovému toku do této populace nedocházelo, což způsobilo diferenciaci od místních populací a udržení zbývajících ancestrálních linií u obou uniparentálních markerů (více u Y chromozómu). V pozdější době došlo k migraci Fulbů na východ a jejich kontaktu s dalšími populacemi (opět bez většího genového toku).

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

- Adeyemo AA, Chen GJ, Chen YX, Rotimi C. 2005. Genetic structure in four West African population groups. *Bmc Genetics* 6:38.
- Adriansen HK. 2008. Understanding pastoral mobility: the case of Senegalese Fulani. *Geographical Journal* 174:207-222.
- Adriansen HK, Nielsen TT. 2002. Going where the grass is greener: On the study of pastoral mobility in Ferlo, Senegal. *Human Ecology* 30(2):215-226.
- Achilli A, Rengo C, Battaglia V, Pala M, Olivieri A, Fornarino S, Magri C, Scozzari R, Babudri N, Santachiara-Benerecetti AS, Bandelt HJ, Semino O, Torroni A. 2005. *American Journal of Human Genetics* 76(5):883-886.
- Ali M. 1996. *Ethnicity, Politics, and Society in Northeast Africa: Conflict and Social Change*. Lanham: University Press of America.
- Altshuler DL, Durbin RM, Abecasis GR, Bentley DR, Chakravarti A, Clark AG, Collins FS, De la Vega FM, Donnelly P, Egholm M; 1000 Genomes Project Consortium. 2010. A map of human genome variation from population-scale sequencing. *Nature* 467(7319):1061-1073.
- Athanasiadis G, Esteban E, Via M, Dugoujon JM, Moschonas N, Chaabani H, Moral P. 2007. The X chromosome Alu insertions as a tool for human population genetics: data from European and African human groups. *European Journal of Human Genetics* 15(5):578-583.
- Balloux F, Lugon-Moulin N. 2002. The estimation of population differentiation with microsatellite markers. *Molecular Ecology* 11(2):155-165.
- Baltimore D. 1970. Viral RNA-dependent DNA polymerase: RNA-dependent DNA polymerase in virions of RNA tumour viruses. *Nature* 226(5252):1209-1211.
- Bamshad MJ, Wooding S, Watkins WS, Ostler CT, Batzer MA, Jorde LB. 2003. Human population genetic structure and inference of group membership. *American Journal of Human Genetics* 72(3):578-589.

- Barbieri C, Whitten M, Beyer K, Schreiber H, Li M, Pakendorf B. 2012. Contrasting maternal and paternal histories in the linguistic context of Burkina Faso. *Molecular Biology and Evolution* 29(4):1213-1223.
- Barbujani G, Colonna V. 2010. Human genome diversity: frequently asked questions. *Trends in Genetics* 26(7):285-295.
- Barker R, Cross N. 1998. Documenting oral history in the African Sahel. In: Johnson M, editor. *Lore: Capturing Traditional Environmental Knowledge*. DIANE Publishing. p 113-140.
- Batzer MA, Deininger PL. 1991. A human-specific subfamily of Alu sequences. *Genomics* 9(3):481-487.
- Batzer MA, Deininger PL. 2002. Alu repeats and human genomic diversity. *Nature Reviews Genetics* 3(5):370-379.
- Batzer MA, Deininger PL, HellmannBlumberg U, Jurka J, Labuda D, Rubin CM, Schmid CW, Zietkiewicz E, Zuckerkandl E. 1996. Standardized nomenclature for Alu repeats. *Journal of Molecular Evolution* 42(1):3-6.
- Batzer MA, Gudi VA, Mena JC, Foltz DW, Herrera RJ, Deininger PL. 1991. Amplification dynamics of human-specific (HS) Alu family members. *Nucleic Acids Research* 19(13):3619-3623.
- Batzer MA, Rubin CM, Hellmannblumberg U, Alegriahartman M, Leeflang EP, Stern JD, Bazan HA, Shaikh TH, Deininger PL, Schmid CW. 1995. Dispersion and insertion polymorphism in two small subfamilies of recently amplified human Alu repeats. *Journal of Molecular Biology* 247(3):418-427.
- Batzer MA, Stoneking M, Alegriahartman M, Bazan H, Kass DH, Shaikh TH, Novick GE, Ioannou PA, Scheer WD, Herrera RJ, Deininger PL. 1994. African origin of human-specific polymorphic Alu insertions. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 91(25):12288-12292.
- Beaumont MA, Nichols RA. 1996. Evaluating loci for use in the genetic analysis of population structure. *Proceedings of the Royal Society of London Series B-Biological Sciences* 263(1377):1619-1626.

- Behar DM, Villems R, Soodyall H, Blue-Smith J, Pereira L, Metspalu E, Scozzari R, Makkan H, Tzur S, Comas D, Bertranpetit J, Quintana-Murci L, Tyler-Smith C, Wells RS, Rosset S; Genographic Consortium. 2008. The dawn of human matrilineal diversity. *American Journal of Human Genetics* 82(5):1130-1134.
- Berniell-Lee G, Calafell F, Bosch E, Heyer E, Sica L, Mougouiana-Daouda P, van der Veen L, Hombert JM, Quintana-Murci L, Comas D. 2009. Genetic and Demographic Implications of the Bantu Expansion: Insights from Human Paternal Lineages. *Molecular Biology and Evolution* 26(7):1581-1589.
- Beyene F. 2010. Interclan Cooperation in a Risky Pastoral Ecology: Some lessons from Eastern Ethiopia. *Human Ecology* 38(4):555-565.
- Blench R. 2006. *Archaeology, Language, And the African Past*: AltaMira Press.
- Bolad A, Farouk SE, Israelsson E, Dolo A, Doumbo OK, Nebie I, Maiga B, Kouriba B, Luoni G, Sirima BS, Modiano D, Berzins K, Troye-Blomberg M. 2005. Distinct interethnic differences in immunoglobulin G class/subclass and immunoglobulin M antibody responses to malaria antigens but not in immunoglobulin G responses to nonmalarial antigens in sympatric tribes living in West Africa. *Scandinavian Journal of Immunology* 61(4):380-386.
- Breedveld JO. 2008. Fulfulde. In: Brown K, Ogilvie S, editors. *Concise Encyclopedia of Languages of the World*. 2. ed. Oxford: Elsevier. p 1283.
- Breusers M, Nederlof S, Van Rheenen T. 1998. Conflict or symbiosis? Disentangling farmer-herdsman relations: the Mossi and Fulbe of the Central Plateau, Burkina Faso. *Journal of Modern African Studies* 36(3):357-380.
- Britten RJ. 2010. Transposable element insertions have strongly affected human evolution. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 107(46):19945-19948.
- Bučková J. 2010. SNP polymorfismus na Y chromozomu u populace afrických Fulbů. Diplomová práce. Praha: Univerzita Karlova.
- Calissano C, Modiano D, Sirima BS, Konate A, Sanou I, Sawadogo A, Perlmann H, Troye-Blomberg M, Perlmann P. 2003. Ige antibodies to *Plasmodium falciparum* and

severity of malaria in children of one ethnic group living in Burkina Faso. *American Journal of Tropical Medicine and Hygiene* 69(1):31-35.

Campbell MC, Tishkoff SA. 2008. African genetic diversity: Implications for human demographic history, modern human origins, and complex disease mapping. *Annual Review of Genomics and Human Genetics* 9:403-433.

Carroll ML, Roy-Engel AM, Nguyen SV, Salem AH, Vogel E, Vincent B, Myers J, Ahmad Z, Nguyen L, Sammarco M, Watkins WS, Henke J, Makalowski W, Jorde LB, Deininger PL, Batzer MA. 2001. Large-scale analysis of the Alu Ya5 and Yb8 subfamilies and their contribution to human genomic diversity. *Journal of Molecular Biology* 311(1):17-40.

Casey J. 2005. Holocene Occupations of the Forest and Savanna. In: Stahl AB, editor. *African Archaeology: A Critical Introduction*. Oxford: Blackwell Publishing. p 225-248.

Cavalli-Sforza LL, Menozzi P, Piazza A. 1994. *The History and Geography of Human Genes*: Princeton University Press.

Chaix R, Quintana-Murci L, Hegay T, Hammer MF, Mobasher Z, Austerlitz F, Heyer E. 2007. From social to genetic structures in central Asia. *Current Biology* 17(1):43-48.

Cherni L, Frigi S, Ennafaa H, Mtiraoui N, Mahjoub T, Benammar-Elgaaied A. 2011. Human Alu Insertion Polymorphisms in North African Populations. *Human Biology* 83(5):611-626.

Ciminelli BM, Bombieri C, Ciccacci C, Belpinati F, Pompei F, Maselli R, Simpore J, Pignatti PF, Modiano G. 2011. Anthropological features of the CFTR gene: Its variability in an African population. *Annals of Human Biology* 38(2):203-209.

Comas D, Calafell F, Benchemsi N, Helal A, Lefranc G, Stoneking M, Batzer MA, Bertranpetit J, Sajantila A. 2000. Alu insertion polymorphisms in NW Africa and the Iberian Peninsula: evidence for a strong genetic boundary through the Gibraltar Straits. *Human Genetics* 107(4):312-319.

Comeaux MS, Roy-Engel AM, Hedges DJ, Deininger PL. 2009. Diverse cis factors controlling Alu retrotransposition: What causes Alu elements to die? *Genome Research* 19(4):545-555.

Cordaux R, Hedges DJ, Herke SW, Batzer MA. 2006. Estimating the retrotransposition rate of human Alu elements. *Gene* 373:134-137.

Cordaux R, Srikanta D, Lee J, Stoneking M, and Batzer MA. 2007. In search of polymorphic Alu insertions with restricted geographic distributions. *Genomics* 90(1):154-158.

Crick F. 1970. Central dogma of molecular biology. *Nature* 227(5258):561-563.

Černý V. 2006. Lidé od Čadského jezera. Praha: Academia.

Černý V, Hájek M, Bromová M, Čmejla R, Diallo I, Brdička R. 2006. mtDNA of Fulani nomads and their genetic relationships to neighboring sedentary populations. *Human Biology* 78(1):9-27.

Černý V, Hájek M, Čmejla R, Brůžek J, Brdička R. 2004. mtDNA sequences of Chadic-speaking populations from northern Cameroon suggest their affinities with eastern Africa. *Annals of Human Biology* 31(5):554-569.

Černý V, Pereira L, Musilová E, Kujanová M, Vašíková A, Blasi P, Garofalo L, Soares P, Diallo I, Brdička R, Novelletto A.. 2011. Genetic Structure of Pastoral and Farmer Populations in the African Sahel. *Molecular Biology and Evolution* 28(9):2491-2500.

Černý V, Salas A, Hájek M, Žaloudková M, 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(4):433-452.

Dai A, Lamb PJ, Trenberth KE, Hulme M, Jones PD, Xie PP. 2004. The recent Sahel drought is real. *International Journal of Climatology* 24(11):1323-1331.

de Bruijn ME, van Dijk JWM. 1995. Arid ways: Cultural understandings of insecurity in Fulbe society, Central Mali. Amsterdam: CERES/Wageningen/Thela Publishers.

de Jong K, van der Kam S, Swarthout T, Ford N, Mills C, Yun O, Kleber RJ. 2011. Exposure to violence and PTSD symptoms among Somali women. *Journal of Traumatic Stress* 24(6):628-634.

- de Koning APJ, Gu WJ, Castoe TA, Batzer MA, Pollock DD. 2011. Repetitive Elements May Comprise Over Two-Thirds of the Human Genome. *Plos Genetics* 7(12).
- Deininger PL, Batzer MA. 1999. Alu repeats and human disease. *Molecular Genetics and Metabolism* 67(3):183-193.
- Deininger PL, Slagel VK. 1988. Recently amplified Alu family members share a common parental Alu sequence. *Molecular and Cellular Biology* 8(10):4566-4569.
- Destro-Bisol G, Donati F, Coia V, Boschi I, Verginelli F, Caglia A, Tofanelli S, Spedini G, 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.
- Development Core T. 2004. R: A language and environment for statistical computing. Vienna, Austria.
- Dewannieux M, Esnault C, Heidmann T. 2003. LINE-mediated retrotransposition of marked Alu sequences. *Nature Genetics* 35(1):41-48.
- Dimmendaal GJ. 2008. Language Ecology and Linguistic Diversity on the African Continent. *Language and Linguistics Compass* 2(5):840-858.
- Earl DA, vonHoldt BM. 2011. STRUCTURE HARVESTER: a website and program for visualizing STRUCTURE output and implementing the Evanno method. *Conservation Genetics Resources* 4(2):359-361.
- Essen B, Binder P, Johnsdotter S. 2011. An anthropological analysis of the perspectives of Somali women in the West and their obstetric care providers on caesarean birth. *Journal of Psychosomatic Obstetrics and Gynecology* 32(1):10-18.
- Evanno G, Regnaut S, Goudet J. 2005. Detecting the number of clusters of individuals using the software STRUCTURE: a simulation study. *Molecular Ecology* 14(8):2611-2620.
- Excoffier L, Laval G, Schneider S. 2005. Arlequin (version 3.0): An integrated software package for population genetics data analysis. *Evolutionary Bioinformatics* 1:47-50.

- Excoffier L, Smouse PE, 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.
- Falush D, Stephens M, Pritchard JK. 2003. Inference of population structure using multilocus genotype data: Linked loci and correlated allele frequencies. *Genetics* 164(4):1567-1587.
- Felsenstein J. 1989. PHYLIP - Phylogeny Inference Package (Version 3.2). *Cladistics* 5:164-166.
- Frawley WJ. 2003. *International Encyclopedia of Linguistics: 4-Volume Set*. Oxford: Oxford University Press.
- Garcia-Obregon S, Alfonso-Sanchez MA, Perez-Miranda AM, de Pancorbo MM, Pena JA. 2007. Polymorphic Alu insertions and the genetic structure of Iberian Basques. *Journal of Human Genetics* 52(4):317-327.
- Gibson G. 2010. Hints of hidden heritability in GWAS. *Nature Genetics* 42(7):558-560.
- Gifford-Gonzalez D. 2005. Pastoralism and its Consequences. In: Stahl AB, editor. *African Archaeology: A Critical Introduction*. Oxford: Blackwell Publishing. p 187-224.
- Giresse P. 2008. *Tropical and Sub-Tropical West Africa: Marine and Continental Changes During the Late Quaternary*. Amsterdam: Elsevier.
- Glew RH, Conn CA, Bhanji R, Calderon P, Barnes C, VanderJagt DJ. 2003. Survey of the growth characteristics and body composition of Fulani children in a rural hamlet in northern Nigeria. *Journal of Tropical Pediatrics* 49(5):313-322.
- Glew RH, Crossey MJ, Polanams J, Okolie HI, VanderJagt DJ. 2010. Vitamin D Status of Semimadic Fulani Men and Women. *Journal of the National Medical Association* 102(6):485-490.
- Gonzalez-Perez E, Esteban E, Via M, Gaya-Vidal M, Athanasiadis G, Dugoujon JM, Luna F, Soledad Mesa M, Fuster V, Kandil M, Harich N, Bissar-Tadmouri N, Saetta A, Moral P. 2010. Population Relationships in the Mediterranean Revealed by Autosomal Genetic Data

(Alu and Alu/STR Compound Systems). *American Journal of Physical Anthropology* 141(3):430-439.

Gonzalez-Perez E, Via M, Esteban E, Lopez-Alomar A, Mazieres S, Harich N, Kandil M, Dugoujon JM, Moral P. 2003. Alu insertions in the Iberian Peninsula and North West Africa - Genetic boundaries or melting pot? *Collegium Antropologicum* 27(2):491-500.

Gordon AJ. 2000. Cultural identity and illness: Fulani views. *Culture Medicine and Psychiatry* 24(3):297-330.

Goudet J. 1995. FSTAT (Version 1.2): A computer program to calculate F-statistics. *Journal of Heredity* 86(6):485-486.

Hampshire K. 2002. Fulani on the move: Seasonal economic migration in the sahel as a social process. *Journal of Development Studies* 38(5):15-36.

Hampshire KR, Smith MT. 2001. Consanguineous marriage among the Fulani. *Human Biology* 73(4):597-603.

Han KD, Xing J, Wang H, Hedges DJ, Garber RK, Cordaux R, Batzer MA. 2005. Under the genomic radar: The Stealth model of Alu amplification. *Genome Research* 15(5):655-664.

Hassan HY, Underhill PA, Cavalli-Sforza LL, Ibrahim ME. 2008. Y-Chromosome Variation Among Sudanese: Restricted Gene Flow, Concordance With Language, Geography, and History. *American Journal of Physical Anthropology* 137(3):316-323.

Hedges DJ, Batzer MA. 2005. From the margins of the genome: mobile elements shape primate evolution. *Bioessays* 27(8):785-794.

Herrera RJ, Rojas DP, Terreros MC. 2007. Polymorphic Alu insertions among Mayan populations. *Journal of Human Genetics* 52(2):129-142.

Heyer E, Chaix R, Pavard S, Austerlitz F. 2012. Sex-specific demographic behaviours that shape human genomic variation. *Molecular Ecology* 21(3):597-612.

Holsinger KE, Weir BS. 2009. Genetics in geographically structured populations: defining, estimating and interpreting F_{ST} . *Nature Reviews Genetics* 10(9):639-650.

- Hombert J-M, Philippson G. 2009. The linguistic importance of language isolates: the African case. In: Austin PK, Bond O, Charette M, Nathan D, Sells P, editors. Proceedings of Conference on Language Documentation & Linguistic Theory 2. London: SOAS. p 145-151.
- Hormozdiari F, Alkan C, Ventura M, Hajirasouliha I, Malig M, Hach F, Yorukoglu D, Phuong D, Bakhshi M, Sahinalp SC, Eichler EE. 2011. Alu repeat discovery and characterization within human genomes. *Genome Research* 21(6):840-849.
- Huang CRL, Schneider AM, Lu YQ, Niranjana T, Shen PL, Robinson MA, Steranka JP, Valle D, Civin CI, Wang T, Wheelan SJ, Ji H, Boeke JD, Burns KH. 2010. Mobile Interspersed Repeats Are Major Structural Variants in the Human Genome. *Cell* 141(7):1171-U1129.
- Hubisz MJ, Falush D, Stephens M, Pritchard JK. 2009. Inferring weak population structure with the assistance of sample group information. *Molecular Ecology Resources* 9(5):1322-1332.
- Iliffe J. 2001. *Afrika a Afričané*. Praha: Vyšehrad.
- Ingram CJE, Raga TO, Tarekegn A, Browning SL, Elamin MF, Bekele E, Thomas MG, Weale ME, Bradman N, Swallow DM. 2009. Multiple Rare Variants as a Cause of a Common Phenotype: Several Different Lactase Persistence Associated Alleles in a Single Ethnic Group. *Journal of Molecular Evolution* 69(6):579-588.
- Iskow RC, McCabe MT, Mills RE, Torene S, Pittard WS, Neuwald AF, Van Meir EG, Vertino PM, Devine SE. 2010. Natural Mutagenesis of Human Genomes by Endogenous Retrotransposons. *Cell* 141(7):1253-U1268.
- Islam MZ, Viljakainen HT, Karkkainen MUM, Saarnio E, Laitinen K, Lamberg-Allardt C. 2012. Prevalence of vitamin D deficiency and secondary hyperparathyroidism during winter in pre-menopausal Bangladeshi and Somali immigrant and ethnic Finnish women: associations with forearm bone mineral density. *British Journal of Nutrition* 107(2):277-283.
- Israelsson E, Ekstrom M, Nasr A, Dolo A, Kearsley S, Arambepola G, Homann MV, Maiga B, Doumbo OK, ElGhazali G, Giha HA, Troye-Blomberg M, Berzins K, Tornvall

- P. 2009. Marked differences in CRP genotype frequencies between the Fulani and sympatric ethnic groups in Africa. *Malaria Journal* 8:9.
- Jakobsson M, Rosenberg NA. 2007. CLUMPP: a cluster matching and permutation program for dealing with label switching and multimodality in analysis of population structure. *Bioinformatics* 23(14):1801-1806.
- Keinan A, Reich D. 2010. Can a Sex-Biased Human Demography Account for the Reduced Effective Population Size of Chromosome X in Non-Africans? *Molecular Biology and Evolution* 27(10):2312-2321.
- Keita SOY, Jackson FLC, Borgelin LFJ, Maglo KN. 2010. Letter to the Editor: Commentary on the Fulani-History, Genetics, and Linguistics, an Adjunct to Hassan et al., 2008. *American Journal of Physical Anthropology* 141(4):665-667.
- Khusainova RI, Balinova NV, Kutuev IA, Spitsina NK, Akhmetova VL, Valiev RR, Spitsin VA, Khusnutdinova EK. 2009. Analysis of Alu-insertion polymorphism in three subethnic groups of Kalmyks. *Russian Journal of Genetics* 45(3):356-361.
- Ki-Zerbo J. 1981. African prehistoric art. In: Ki-Zerbo J, editor. *General History of Africa: Methodology and African Prehistory*. Paris: University of California Press. p 656-686.
- Kim DS, Hahn Y. 2011. Identification of human-specific transcript variants induced by DNA insertions in the human genome. *Bioinformatics* 27(1):14-21.
- Kim JM, Martignetti JA, Shen MR, Brosius J, Deininger P. 1994. Rodent BC1 RNA gene as a master gene for ID element amplification. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 91(9):3607-3611.
- Kimmel M, Mathaes M. 2010. Modeling neutral evolution of Alu elements using a branching process. *Bmc Genomics* 11:8.
- Kojima KK. 2011. Alu Monomer Revisited: Recent Generation of Alu Monomers. *Molecular Biology and Evolution* 28(1):13-15.
- Kolosha VO, Martin SL. 1997. In vitro properties of the first ORF protein from mouse LINE-1 support its role in ribonucleoprotein particle formation during retrotransposition.

Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America
94(19):10155-10160.

Konkel MK, Walker JA, Batzer MA. 2010. LINEs and SINEs of Primate Evolution.
Evolutionary Anthropology 19(6):236-249.

Lander ES, Linton LM, Birren B, Nusbaum C, Zody MC, Baldwin J, Devon K, Dewar K,
Doyle M, FitzHugh W; International Human Genome Sequencing Consortium. 2001.
Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature* 409(6822):860-921.

Langellier KM. 2010. Performing Somali identity in the diaspora. *Cultural Studies*
24(1):66-94.

Leakey RE. 1994. *The origin of humankind*: BasicBooks.

Lejeal F, Madiéga YG, Nao O. 2002. *Burkina Faso*: Karthala.

Lewis IM. 2004. Visible and invisible differences: The Somali paradox. *Africa* 74(4):489-
515.

Lewis P. 2009. *Ethnologue: Languages of the World*: SIL International.

Litvinov S, Kutuev I, Yunusbayev B, Khusainova R, Valiev R, Khusnutdinova E. 2008.
Alu Insertion Polymorphisms in Populations of the South Caucasus. *Balkan Journal of*
Medical Genetics 11(2):25-30.

Lokki AI, Jarvela I, Israelsson E, Maiga B, Troye-Blomberg M, Dolo A, Doumbo OK,
Meri S, Holmberg V. 2011. Lactase persistence genotypes and malaria susceptibility in
Fulani of Mali. *Malaria Journal* 10:6.

Lulli P, Mangano VD, Onori A, Batini C, Luoni G, Sirima BS, Nebie I, Chessa L, Petrarca
V, Modiano D. 2009. HLA-DRB1 and-DQB1 loci in three west African ethnic groups:
Genetic relationship with sub-Saharan African and European populations. *Human*
Immunology 70(11):903-909.

Lupski JR. 2010. Retrotransposition and Structural Variation in the Human Genome. *Cell*
141(7):1110-1112.

MacK-Williams K. 1996. *Mossi*. New York: The Rosen Publishing Group.

- Mamedov IZ, Shagina IA, Kurnikova MA, Novozhilov SN, Shagin DA, Lebedev YB. 2010. A new set of markers for human identification based on 32 polymorphic Alu insertions. *European Journal of Human Genetics* 18(7):808-814.
- McClintock B. 1950. The Origin and Behavior of Mutable Loci in Maize. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 36(6):344-355.
- Mills RE, Bennett EA, Iskow RC, Devine SE. 2007. Which transposable elements are active in the human genome? *Trends in Genetics* 23(4):183-191.
- Modiano D, Chiucchiuini A, Petrarca V, Sirima BS, Luoni G, Roggero MA, Corradin G, Coluzzi M, Esposito F. 1999. Interethnic differences in the humoral response to non-repetitive regions of the *Plasmodium falciparum* circumsporozoite protein. *American Journal of Tropical Medicine and Hygiene* 61(4):663-667.
- Monroe JS, Wicander R., Hazzlet, R. 2005. *Physical Geology: Exploring the Earth*. Belmont: Thomson Brooks/Cole.
- Monroe JS, Wicander R. 2008. *The Changing Earth: Exploring Geology and Evolution*. Belmont: Cengage Learning, Thomson Brooks/Cole.
- Moseley WG. 2008. Strengthening Livelihoods in Sahelian West Africa: The Geography of Development and Underdevelopment in a Peripheral Region. *Geographische Rundschau International Edition* 4(4):44-50.
- Mulcare CA, Weale ME, Jones AL, Connell B, Zeitlyn D, Tarekegn A, Swallow DM, Bradman N, Thomas MG. 2004. The T allele of a single-nucleotide polymorphism 13.9 kb upstream of the lactase gene (LCT) (C-13.9kbT) does not predict or cause the lactase-persistence phenotype in Africans. *American Journal of Human Genetics* 74(6):1102-1110.
- Musilová E. 2009. Diverzita mitochondriální DNA subsaharských populací - úloha jazykových a geografických faktorů. Diplomová práce. Praha: Univerzita Karlova.
- Nave A. 2010. Songhay. In: Appiah A, Gates HL, editors. *Encyclopedia of Africa*. Oxford: Oxford University Press. p 1392.
- Nei M. 1987. *Molecular Evolutionary Genetics*. New York: Columbia University Press.

- Neumann K. 2005. The Romance of Farming: Plant Cultivation and Domestication in Africa. In: Stahl AB, editor. African Archaeology: A Critical Introduction. Oxford: Blackwell Publishing. p 249-275.
- Nicklas JA, Buel E. 2003. Development of an Alu-based, real-time PCR method for quantitation of human DNA in forensic samples. *Journal of Forensic Sciences* 48(5):936-944.
- Nicolai R. 2005. Language processes, theory and description of language change, and building on the past - Lessons from Songhay. In: Frajzyngier Z, Hodges A, Rood DS, editors. *Linguistic Diversity and Language Theories*. John Benjamins Publishing Company. p 81-104.
- Nicolai R. 2009. Language Contact, Areality, and History: the Songhay Question Revisited. In: Möhlig WJG, Seifert M, Seidel F, editors. *Language Contact, Language Change and History Based on Language Source in Africa*. Köln: Rüdiger Köppe.
- Nicolai R. 2006. A Songhay-mande convergence area? Facts, questions and frames. *Annual Publication in African Linguistics*(4):5-29.
- Nurhayati WWH, Zuraina FMY, Khairul O. 2009. Patterns of human diversity in Malaysia inferred from Alu insertion polymorphism. *Malaysian Applied Biology* 38(1):37-42.
- Oppong YPA. 2010. Fulani. In: Appiah A, Gates HL, editors. *Encyclopedia of Africa*. Oxford: Oxford University Press. p 1392.
- Paganotti GM, Gallo BC, Verra F, Sirima BS, Nebie I, Diarra A, Coluzzi M, Modiano D. 2011. Human Genetic Variation Is Associated With *Plasmodium falciparum* Drug Resistance. *Journal of Infectious Diseases* 204(11):1772-1778.
- Pakendorf B, Stoneking M. 2005. Mitochondrial DNA and human evolution. *Annual Review of Genomics and Human Genetics* 6:165-183.
- Parker J. 2006. Northern gothic: Witches, ghosts and werewolves in the savanna hinterland of the Gold Coast, 1900s-1950s. *Africa* 76(3):352-380.
- Peakall R, Smouse PE. 2006. GENALEX 6: genetic analysis in Excel. Population genetic software for teaching and research. *Molecular Ecology Notes* 6(1):288-295.

- Phillipson DW. 2005. African Archaeology: Cambridge University Press.
- Pidpala OV, Yatsishina AP, Lukash LL. 2008. Human Mobile Genetic Elements: Structure, Distribution and Functional Role. *Cytology and Genetics* 42(6):420-430.
- Pison G. 1985. La démographie de la polygamie. *Population* 41:93-122.
- Pool JE, Nielsen R. 2007. Population size changes reshape genomic patterns of diversity. *Evolution* 61(12):3001-3006.
- Pritchard JK, Stephens M, Donnelly P. 2000. Inference of population structure using multilocus genotype data. *Genetics* 155(2):945-959.
- Prugnolle F, de Meeus T. 2002. Inferring sex-biased dispersal from population genetic tools: a review. *Heredity* 88:161-165.
- Ray DA, Batzer MA. 2011. Reading TE leaves: New approaches to the identification of transposable element insertions. *Genome Research* 21(6):813-820.
- Ray DA, Walker JA, Hall A, Llewellyn B, Ballantyne J, Christian AT, Turteltaub K, Batzer MA. 2005. Inference of human geographic origins using Alu insertion polymorphisms. *Forensic Science International* 153(2-3):117-124.
- Raymond M, Rousset F. 1995. GENEPOP (Version 1.2): Population Genetics Software for Exact Tests and Ecumenicism. *Journal of Heredity* 86(3):248-249.
- Reid RJ. 2011. Dějiny moderní Afriky: Od roku 1800 po současnost. Praha: Grada.
- Resano M, Esteban E, Gonzalez-Perez E, Athanasiadis MVG, Avena S, Goicoechea A, Bartomioli M, Fernandez V, Cabrera A, Dejean C, Carnese F, Moral P. How many populations set foot through the Patagonian door? Genetic composition of the current population of Bahia Blanca (Argentina) based on data from 19 Alu polymorphisms. *American Journal of Human Biology* 19(6):827-835.
- Rexová K, Bastin Y, and Frynta D. 2006. Cladistic analysis of Bantu languages: a new tree based on combined lexical and grammatical data. *Naturwissenschaften* 93(4):189-194.
- Reynolds J, Weir BS, Cockerham CC. 1983. Estimation of the coancestry coefficient: basis for a short-term genetic distance. *Genetics* 105:767-779.

- Rosa A, 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, Villems R. 2004. MtDNA profile of West Africa Guineans: Towards a better understanding of the Senegambia region. *Annals of Human Genetics* 68:340-352.
- Rosa A, Ornelas C, Jobling MA, Brehm A, Villems R. 2007. Y-chromosomal diversity in the population of Guinea-Bissau: a multiethnic perspective. *Bmc Evolutionary Biology* 7:124.
- Rosenberg NA. 2004. DISTRUCT: a program for the graphical display of population structure. *Molecular Ecology Notes* 4(1):137-138.
- Rosenberg NA, Mahajan S, Ramachandran S, Zhao CF, Pritchard JK, Feldman MW. 2005. Clines, clusters, and the effect of study design on the inference of human population structure. *Plos Genetics* 1(6):660-671.
- Rosenberg NA, Pritchard JK, Weber JL, Cann HM, Kidd KK, Zhivotovsky LA, Feldman MW. 2002. Genetic structure of human populations. *Science* 298(5602):2381-2385.
- Rotmistrovsky K, Jang W, Schuler GD. 2004. A web server for performing electronic PCR. *Nucleic Acids Research* 32:W108-W112.
- Rousset F. 2008. GENEPOP '007: a complete re-implementation of the GENEPOP software for Windows and Linux. *Molecular Ecology Resources* 8(1):103-106.
- Roy AM, Carroll ML, Kass DH, Nguyen SV, Salem AH, Batzer MA, Deininger PL. 1999. Recently integrated human Alu repeats: finding needles in the haystack. *Genetica* 107(1-3):149-161.
- Roy AM, Carroll ML, Nguyen SV, Salem AH, Oldridge M, Wilkie AOM, Batzer MA, Deininger PL. 2000. Potential gene conversion and source genes for recently integrated Alu elements. *Genome Research* 10(10):1485-1495.
- Roy-Engel AM, Carroll ML, El-Sawy M, Salem AH, Garber RK, Nguyen SV, Deininger PL, Batzer MA. 2002. Non-traditional Alu evolution and primate genomic diversity. *Journal of Molecular Biology* 316(5):1033-1040.

- Rutkowski DT, Lingappa VR. 2011. Membrane targeting of proteins. In: Cassimeris L, Lingappa VR, Plopper G, editors. *Lewin's Cells*. 2. ed. Sudbury: Jones and Bartlett Publishers. p 291-343.
- Saeed JI. 1999. *Somali*. Amsterdam: J. Benjamins Publishing Company.
- Sahoo S, Kashyap VK. 2006. Phylogeography of mitochondrial DNA and Y-chromosome haplogroups reveal asymmetric gene flow in populations of Eastern India. *American Journal of Physical Anthropology* 131(1):84-97.
- Saraswathy KN, Kiranmala N, Murry B, Sinha E, Saksena D, Kaur H, Sachdeva MP, Kalla AK. 2009. A Genomic Insight into Diversity Among Tribal and Nontribal Population Groups of Manipur, India. *Biochemical Genetics* 47(9-10):694-706.
- Scheinfeldt LB, Soi S, Tishkoff SA. 2010a. Reply to Winters: The origins of the Fulani remain unknown. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 107(34):E133-E133.
- Scheinfeldt LB, Soi S, Tishkoff SA. 2010b. 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.
- Scozzari R, Cruciani F, Malaspina P, Santolamazza P, Ciminelli BM, Torroni A, Modiano D, Wallace DC, Kidd KK, Olckers A, Moral P, Terrenato L, Akar N, Qamar R, Mansoor A, Mehdi SQ, Meloni G, Vona G, Cole DE, Cai W, Novelletto A. 1997. Differential structuring of human populations for homologous X and Y microsatellite loci. *American Journal of Human Genetics* 61(3):719-733.
- Segurel L, Martinez-Cruz B, Quintana-Murci L, Balaresque P, Georges M, Hegay T, Aldashev A, Nasyrova F, Jobling MA, Heyer E, Vitalis R. 2008. Sex-Specific Genetic Structure and Social Organization in Central Asia: Insights from a Multi-Locus Study. *Plos Genetics* 4(9): e1000200.
- Shinde D, Lai YL, Sun FZ, Arnheim N. 2003. Taq DNA polymerase slippage mutation rates measured by PCR and quasi-likelihood analysis: (CA/GT)(n) and (A/T)(n) microsatellites. *Nucleic Acids Research* 31(3):974-980.

- Shoup JA. 2011. Mossi. In: Shoup JA, editor. *Ethnic Groups of Africa and the Middle East: An Encyclopedia*. Santa Barbara: ABC-CLIO. p 198-199.
- Slagel V, Flemington E, Trainadorge V, Bradshaw H, Deininger P. 1987. Clustering and subfamily relationships of the Alu family in the human genome. *Molecular Biology and Evolution* 4(1):19-29.
- Smith FT. 1989. Earth, Vessels, and Harmony Among the Gurensi. *African Arts* 22(2):60-65.
- Snustad DP, and Simmons MJ. 2009. *Genetika*. Brno: Masarykova univerzita.
- Solovieva DS, Balanovska EV, Kuznetsova MA, Vasinskaya OA, Frolova SA, Pocheshkhova EA, Evseeva IV, Boldyreva MN, Balanovsky OP. 2010. The russian gene pool: the gene geography of Alu insertions (ACE, APOA1, B65, PV92, TPA25). *Molecular Biology* 44(3):393-400.
- Srikanta D, Sen SK, Conlin EM, Batzer MA. 2009. Internal priming: An opportunistic pathway for L1 and Alu retrotransposition in hominins. *Gene* 448(2):233-241.
- Stewart C, Kural D, Stroemberg MP, Walker JA, Konkel MK, Stuetz AM, Urban AE, Grubert F, Lam HYK, Lee W-P, Busby M, Indap AR, Garrison E, Huff C, Xing J, Snyder MP, Jorde LB, Batzer MA, Korbel JO, Marth GT; 1000 Genomes Project. 2011. A Comprehensive Map of Mobile Element Insertion Polymorphisms in Humans. *Plos Genetics* 7(8): e1002236.
- Stokes J. 2009. *Encyclopedia of the Peoples of Africa and the Middle East*. New York: Facts on File.
- Stoneking M, Fontius JJ, Clifford SL, Soodyall H, Arcot SS, Saha N, Jenkins T, Tahir MA, Deininger PL, Batzer MA. 1997. Alu insertion polymorphisms and human evolution: Evidence for a larger population size in Africa. *Genome Research* 7(11):1061-1071.
- Styles P, Brookfield JFY. 2009. Source gene composition and gene conversion of the AluYh and AluYi lineages of retrotransposons. *Bmc Evolutionary Biology* 9:102.
- Tauxier L. 1937. *Mœurs et histoire des Peuls*. Paris: Payot.

- Temin HM, Mizutani S. 1970. Viral RNA-dependent DNA Polymerase: RNA-dependent DNA Polymerase in Virions of Rous Sarcoma Virus. *Nature* 226(5252):1211-1213.
- Terreros MC, Martinez L, Herrera RJ. 2005. Polymorphic Alu insertions and genetic diversity among African populations. *Human Biology* 77(5):675-704.
- Tibayrenc M. 2007. Human genetic diversity and the epidemiology of parasitic and other transmissible diseases. In: Baker JR, Miller R, Rollinson D, editors. *Advances in Parasitology*, Vol 64. San Diego: Elsevier Academic Press Inc. p 377-422.
- Tiilikainen M, Koehn PH. 2011. Transforming the Boundaries of Health Care: Insights from Somali Migrants. *Medical Anthropology* 30(5):518-544.
- Tishkoff SA, Reed FA, Friedlaender FR, Ehret C, Ranciaro A, Froment A, Hirbo JB, Awomoyi AA, Bodo JM, Doumbo O, Ibrahim M, Juma AT, Kotze MJ, Lema G, Moore JH, Mortensen H, Nyambo TB, Omar SA, Powell K, Pretorius GS, Smith MW, Thera MA, Wambebe C, Weber JL, Williams SM. 2009. The Genetic Structure and History of Africans and African Americans. *Science* 324(5930):1035-1044.
- Tjallingii R, Claussen M, Stuut JBW, Fohlmeister J, Jahn A, Bickert T, Lamy F, Rohl U. 2008. Coherent high- and low-latitude control of the northwest African hydrological balance. *Nature Geoscience* 1(10):670-675.
- Tonah S. 2000. State policies, local prejudices and cattle rustling along the Ghana-Burkina Faso border. *Africa* 70(4):551-567.
- Tremblay M, Vezina H. 2010. Genealogical Analysis of Maternal and Paternal Lineages in the Quebec Population. *Human Biology* 82(2):179-198.
- Tripathi M, Chauhan UK, Tripathi P, Agrawal S. 2008a. Role of Alu element in detecting population diversity. *International Journal of Human Genetics* 8(1-2):61-74.
- Tripathi M, Tripathi P, Chauhan UK, Herrera RJ, Agrawal S. 2008b. Alu Polymorphic Insertions Reveal Genetic Structure of North Indian Populations. *Human Biology* 80(5):483-499.
- Trivers RL, Willard D. 1973. Natural selection of parental ability to vary the sex ratio of offspring. *Science* 179: 90-92.

- Ullu E, Murphy S, Melli M. 1982. Human 7SL RNA consists of a 140 nucleotide middle-repetitive sequence inserted in an alu sequence. *Cell* 29(1):195-202.
- UNEP. 2008. Africa: Atlas of Our Changing Environment: United Nations Environment Programme/Earthprint.
- Verdu P, Austerlitz F, Estoup A, Vitalis R, Georges M, They S, Froment A, Le Bomin S, Gessain A, Hombert JM, Van der Veen L, Quintana-Murci L, Bahuchet S, Heyer E. 2009. Origins and Genetic Diversity of Pygmy Hunter-Gatherers from Western Central Africa. *Current Biology* 19(4):312-318.
- Vishwanathan H, Deepa E, Cordaux R, Stoneking M, Rani MVU, Majumder PP. 2004. Genetic structure and affinities among tribal populations of southern India: a study of 24 autosomal DNA markers. *Annals of Human Genetics* 68:128-138.
- Watkins WS, Ricker CE, Bamshad MJ, Carroll ML, Nguyen SV, Batzer MA, Harpending HC, Rogers AR, Jorde LB. 2001. Patterns of ancestral human diversity: An analysis of Alu-insertion and restriction-site polymorphisms. *American Journal of Human Genetics* 68(3):738-752.
- Watkins WS, Rogers AR, Ostler CT, Wooding S, Bamshad MJ, Brassington AME, Carroll ML, Nguyen SV, Walker JA, Prasad BVR, Reddy PG, Das PK, Batzer MA, Jorde LB. Genetic variation among world populations: Inferences from 100 Alu insertion polymorphisms. *Genome Research* 13(7):1607-1618.
- Weir BS, Cockerham CC. 1984. Estimating F-Statistics for the Analysis of Population Structure. *Evolution* 38(6):1358-1370.
- Wilkins JF. 2006. Unraveling male and female histories from human genetic data. *Current Opinion in Genetics & Development* 16(6):611-617.
- Winters C. 2010. The Fulani are not from the Middle East. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 107(34):E132.
- Witherspoon DJ, Marchani EE, Watkins WS, Ostler CT, Wooding SP, Anders BA, Fowlkes JD, Boissinot S, Furano AV, Ray DA, Rogers AR, Batzer MA, Jorde LB. 2006. Human population genetic structure and diversity inferred from polymorphic L1 (LINE-1) and Alu insertions. *Human Heredity* 62(1):30-46.

Witherspoon DJ, Xing JC, Zhang YH, Watkins WS, Batzer MA, Jorde LB. 2010. Mobile element scanning (ME-Scan) by targeted high-throughput sequencing. *Bmc Genomics* 11:410.

Wood ET, Stover DA, Ehret C, Destro-Bisol GD, Spedini G, McLeod H, Louie L, Bamshad M, Strassmann BI, Soodyall H, Hammer MF. 2005. Contrasting patterns of Y chromosome and mtDNA variation in Africa: evidence for sex-biased demographic processes. *European Journal of Human Genetics* 13(7):867-876.

Wright S. 1984. *Evolution and the Genetics of Populations: Variability Within and Among Natural Populations*. Chicago: University of Chicago Press.

Xiong Y, Eickbush TH. 1990. Origin and evolution of retroelements based upon their reverse transcriptase sequences. *Embo Journal* 9(10):3353-3362.

Zwernemann J. 1958. Shall We Use the Word 'Gurunsi'? *Africa: Journal of the International African Institute* 28(2):123-125.

PŘÍLOHY

Příloha č. 1: Izolační protokoly

Protokol izolace DNA z bukálních stěrů prostřednictvím kitu QIAquick PCR Purification (QIAGEN), upraveno dle Musilová (2009)

1. Vortexovat 1 min.
2. Odsát 200 µl a přenést do sterilní mikroskopické kumavy (1,5 - 2 ml).
3. Přidat 1 000 µl extrakčního pufru PB a zvortexovat.
4. Inkubovat při 60°C 1 hod s mícháním (cca 200 ot.) a stočit (1 min., 12 000 g).
5. Supernatant přenést na 2x do kolonky a stočit (1,5 min., 12 000 g).
6. Přidat 200 µl extrakčního pufru PB a stočit (1,5 min., 12 000 g).
7. Přidat 700 µl proplachovacího pufru PE s ethanolem a stočit (1,5 min., 12 000 g).
8. Vylít kolonku, osušit okraje, stočit (3 min., 12 000 g) a nechat v laminárním boxu v odpařit zbytky ethanolu.
9. Vyměnit mikroskopickou kumavku, přidat 40 µl EB pufru, inkubovat 5 min. a stočit (1,5 min., 12 000 g).
10. Vyhodit kolonku a mikroskopickou kumavku s DNA uložit do mrazáku.

Protokol izolace DNA pomocí laboratorního protokolu Oragene ®•DNA kitu

Při odebrání vzorky slin dochází k okamžité fixaci pomocí Oragen®DNA roztoku. V toto stavu ůže být vzorek uchován při pokojové teplotě po několik let.

1. Sliny uložené v Oragen ® DNA roztoku jemně promíchat a několikrát opatrně převrátit.
2. Inkubovat směs při 50°C po dobu 1 hodiny (vodní inkubátor) nebo 2 hodin (vzduchový inkubátor).
3. Přenést 500 µl do sterilní mikrozkuhavky (o objemu 1,5 ml).
4. Přidat 20 µl roztoku OG-L2P (Oragene Purifier) a směs protřást.
5. Inkubovat na ledu po dobu 10 minut.
6. Stočit při pokojové teplotě po dobu 5 min (13 000 rpm).
7. Opatrně přenést supernatant do čisté mikrozkuhavky (o objemu 1,5 ml).
8. K tomuto supernatantu (500 µl) přidat stejný objem (500µl) 95-100% ethanolu o pokojové teplotě a směs 10x opatrně ve zkumavce převrátit.
9. Nechat stát po dobu 10 minut při pokojové teplotě (aby se DNA zcela srazila).
10. Stočit při pokojové teplotě po dobu 2 min (13 000 rpm).
11. Odstranit opatrně supernatant bez porušení peletu.
12. Promýt 250 µl 70% ethanolu, nechat stát při pokojové teplotě 1 min a poté ethanol odstát (v případě nutnosti stočit s před odsátím stejně jako v kroku 6).
13. Přidat 100 µl TE roztoku (10 mM Tris-HCl, 1mM EDTA, pH 8.0) a vortexovat nejméně 5s
14. Zajistit kompletní rozpuštění DNA inkubací při pokojové teplotě a přidavným vortexováním nebo promícháním pipetovou špičkou
15. Pro dlouhodobé skladování je vhodné uložit takto získanou DNA rozdělenou alikvotně ve více zkumavkách do -20°C

PŘÍLOHA 2: TABULKA ZPRACOVÁVANÝCH LOKUSŮ

locus	Sekvence 5' primeru (5'-3')	Sekvence 3' primeru (5'-3')	chromozóm	podrodina	zdrojový článek
ACE	CTGGAGACC ACTCCCATC CTTTCT	GATGTGGCC ATCACATTC GTCAGAT	17	Ya5	Batzer et al. 1994
APO	AAGTGCTGT AGGCCATTT AGATTAG	AGTCTTCGA TGACAGCGT ATACAGA	11	Ya5	Batzer et al. 1994
TPA25	GTAAGAGTT CCGTAACAG GACAGCT	CCCCACCCT AGGAGAACT TCTCTTT	8	Ya5	Batzer et al. 1994
Ya5a2D P1	CACAACAAA GTACTGCAA AGAGT	CTTTGTTTTT TGATTTTGG AAGG	X	Ya5a2	Callinan et al. 2003
Ya5DP7 7	GAAGGATG ATCTCTCCT TAC	TGCAAGGAG AGTTGGCAT AA	X	Ya5	Callinan et al. 2003
D1	TGCTGATGC CCAGGGTTA GTAAA	TTTCTGCTA TGCTCTTCC CTCTC	3	Yb8	Batzer et al. 1996
HS4.65	TGAAGCCAA TGGAAGA GAG	ACAGGAGC ATCTAAACC TTGG	9	Ya5	Arcot et al. 1996
HS4.75	CAGCATTAC ATACAATAG TTAGGAGC	GTGATATTT GTCTTTCTG TACCTGG	3	Ya5	Arcot et al. 1996
Sb19.3	CATCAGGTA ATTCAGGTA AATATTC	CATAATGAT AGTCGCTCT GTGTG	19	Yb8	Arcot et al. 1998 Luis et al. 2003
Ya5NB C237	CCCATGGAG GGTCTTTCC TA	CTGGAAACC ATCCTTCAC AGT	1	Ya5a2	Roy et al. 2000
Ya5NB C123	ATCAAGTTG ACACTCAGT ATTCACCAC	CTAGTCTGC AGAAGTGTG AGAAATGTA	5	Ya5	Carroll et al. 2001
Ya5NB C132	CTCGTGATT CACAGAAGT GTTGTAAG	CGGGGTTC TCCTTAATA CATACAT	6	Ya5	Carroll et al. 2001
Ya5NB C150	AAATGGAG ACACAGAG GTGTAAAGA	CCCAAACCTG CATATTTAA AGGGTAG	19	Ya5	Carroll et al. 2001
Ya5NB C221	CAGTTTTCC ATATACATG TGGGTTC	TAGTGTTAA GAGGCCCAT TTTCTAC	22	Ya5	Carroll et al. 2001
Ya5NB C208	AATACCTTG TACATCTTC ACCCCTA	TCTCTCTGC TGCACAGTT TGTT	14	Ya5a2	Roy et al. 2000;
Ya5NB C242	AACAAAATT CCCTTTCCT CCA	GGCAATCTG ACCTTGGGT AA	7	Ya5a2	Roy et al. 2000;

PŘÍLOHA Č. 3: ZÍSKANÉ GENOTYPY

Kódování alel: 10: absence inserce, **20:** přítomnost inserce, **-9:** chybějící informace

Vzorek	ACE	APO	D1	HS4_65	HS4_75	Sb19_3	TPA25	YA5A2 DP1	Ya5DP 77
FAba_51	10/20	20/20	20/20	10/20	20/20	10/20	10/10	20/-9	10/-9
FAba_56	10/10	20/20	10/10	10/20	20/20	20/20	20/20	20/-9	20/-9
FAba_58	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	10/10	10/-9	10/-9
FAba_60	10/20	10/20	-9/-9	10/10	10/20	10/20	20/20	10/-9	10/-9
FAba_67	10/10	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	20/20	10/-9	10/-9
FAba_68	10/20	10/10	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20	20/-9	20/-9
FAba_72	10/10	20/20	20/20	10/10	20/20	10/20	10/10	10/-9	20/-9
FAba_74	10/10	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	20/20	10/-9	20/-9
FAde_14	10/10	10/20	10/10	10/20	20/20	20/20	10/20	10/-9	10/-9
FAde_16	10/10	10/20	10/10	10/20	10/20	20/20	10/20	10/-9	20/-9
FAde_38	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	10/20	10/-9	20/-9
FAde_4	-9/-9	10/20	-9/-9	10/10	20/20	10/10	10/20	10/-9	-9/-9
FAde_6	10/10	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	20/20	10/-9	20/-9
FAde_8	10/20	10/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/10	10/-9	10/-9
FAde_9	-9/-9	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/10	20/-9	20/-9
FBal_101	10/10	20/20	-9/-9	10/10	10/20	10/20	10/10	10/-9	10/-9
FBal_106	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	10/10	20/-9	10/-9
FBal_107	10/10	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	10/20	10/-9	20/-9
FBal_112	10/10	10/20	10/10	10/10	20/20	10/20	10/10	20/-9	20/-9
FBal_116	10/10	10/20	10/10	10/10	10/20	10/20	20/20	20/-9	20/-9
FBal_119	10/20	20/20	10/10	10/20	20/20	20/20	10/20	10/-9	20/-9
FBal_98	10/10	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/20	10/-9	10/-9
FBan_51	10/20	10/20	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	20/-9	20/-9
FBan_58	10/20	20/20	20/20	10/10	20/20	10/10	10/20	10/-9	10/-9
FBan_66	20/20	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/10	10/-9	10/-9
FBan_81	10/20	20/20	20/20	10/10	20/20	10/20	10/20	20/-9	20/-9
FBan_83	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/20	10/-9	10/-9
FBan_85	10/20	20/20	20/20	10/10	20/20	10/20	10/20	20/-9	20/-9
FBan_93	10/10	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	10/10	20/-9	20/-9
Fbon_11	10/20	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/10	10/10	10/20
Fbon_12	10/10	20/20	20/20	10/20	10/10	20/20	10/20	10/10	20/20
Fbon_18	10/10	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/10	10/-9	10/-9
Fbon_29	10/20	20/20	10/10	10/20	10/10	10/20	10/10	10/-9	20/-9
Fbon_36	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/20	10/10	10/10	10/20
Fbon_38	10/10	20/20	10/20	10/10	10/20	10/20	20/20	10/20	10/10
Fbon_41	10/20	10/10	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/10	10/20
Fbon_46	10/20	20/20	10/10	10/20	10/20	10/10	20/20	10/-9	10/-9

Vzorek	ACE	APO	D1	HS4_65	HS4_75	Sb19_3	TPA25	YA5A2 DP1	Ya5DP 77
FDia_1	-9/-9	20/20	20/20	10/10	20/20	20/20	10/20	20/-9	20/-9
FDia_14	10/10	10/10	10/20	10/10	20/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
FDia_15	10/10	20/20	-9/-9	10/10	20/20	10/10	10/10	10/-9	20/-9
FDia_24	10/10	10/10	10/20	10/10	10/20	10/10	10/20	10/-9	10/-9
FDia_33	-9/-9	-9/-9	10/10	10/10	20/20	-9/-9	10/20	10/-9	-9/-9
FDia_35	10/20	20/20	20/20	10/10	20/20	20/20	10/10	20/-9	20/-9
FDia_49	10/20	10/10	10/10	10/10	20/20	10/20	10/20	20/-9	20/-9
FDia_9	10/20	20/20	10/10	10/20	20/20	20/20	10/20	10/-9	10/-9
FDif_35	10/10	10/20	10/10	10/10	20/20	20/20	10/20	10/-9	20/-9
FDif_39	10/10	20/20	10/20	10/10	20/20	10/20	10/20	10/-9	10/-9
FDif_51	10/10	10/10	10/10	10/10	20/20	20/20	10/10	20/-9	10/-9
FDif_56	10/10	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	20/20	20/-9	10/-9
FDif_59	10/10	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/20	20/-9	20/-9
FDif_61	10/20	10/10	10/20	10/10	20/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
FDif_62	10/10	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/10	20/-9	20/-9
FDif_65	10/10	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	10/10	20/-9	10/-9
FLin_121	10/20	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20	20/-9	20/-9
FLin_122	10/20	10/10	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	20/-9	20/-9
FLin_126	10/20	10/20	10/10	10/20	20/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
FLin_128	20/20	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	20/20	10/-9	20/-9
FLin_139	10/10	10/10	10/10	10/10	20/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
FLin_146	20/20	20/20	10/10	10/10	10/20	10/10	10/10	10/-9	10/-9
FLin_147	20/20	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20	10/-9	20/-9
FTch_112	-9/-9	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20	20/-9	10/-9
FTch_123	10/10	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/10	10/-9	10/-9
FTch_127	10/20	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20	10/-9	20/-9
FTch_142	10/10	10/20	20/20	10/10	20/20	10/10	10/10	10/-9	10/-9
FTch_145	10/10	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
FTch_150	10/10	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	10/10	10/-9	10/-9
FTin_1	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	20/20	10/-9	10/-9
FTin_10	10/20	10/20	10/20	20/20	20/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
FTin_16	10/20	10/10	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
FTin_27	20/20	10/10	10/10	10/10	10/10	10/20	10/10	10/-9	20/-9
FTin_30	10/10	20/20	20/20	10/20	20/20	10/10	20/20	10/-9	10/-9
FTin_50	10/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20	10/20	10/-9	10/-9
FZin_13	10/10	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/-9	-9/-9
FZin_18	10/20	10/20	10/10	10/10	10/10	10/10	10/20	10/-9	-9/-9
FZin_2	10/10	20/20	20/20	10/10	20/20	20/20	10/10	10/-9	20/-9
FZin_22	10/20	20/20	10/10	20/20	20/20	20/20	10/20	-9/-9	10/-9
FZin_26	10/20	20/20	10/10	10/10	10/20	10/20	20/20	10/-9	20/-9
FZin_31	20/20	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	10/10	20/-9	10/-9

Vzorek	ACE	APO	D1	HS4_65	HS4_75	Sb19_3	TPA25	YA5A2 DP1	Ya5DP 77
FZin_4	20/20	10/10	10/20	10/10	20/20	10/10	10/20	10/-9	20/-9
FZin_7	10/10	10/10	-9/-9	10/10	10/20	10/10	10/20	-9/-9	-9/-9
GRS_38	10/10	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/10	10/-9	10/-9
GRS_39	20/20	20/20	10/20	10/20	10/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
GRS_40	10/10	10/20	10/20	10/10	10/20	10/10	10/10	20/-9	10/-9
GRS_41	10/20	10/10	10/10	10/20	10/10	10/20	10/10	10/-9	20/-9
GRS_42	10/20	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	20/-9	20/-9
GRS_43	10/20	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/-9	20/-9
GRS_44	10/10	20/20	10/10	10/10	10/20	10/20	10/10	20/-9	10/-9
GRS_45	10/10	10/10	10/20	10/10	10/20	10/10	10/20	10/-9	10/-9
GRS_46	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/10	10/20	20/-9	20/-9
GRS_47	10/10	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/20	10/10
GRS_48	10/20	10/10	10/20	10/20	20/20	10/10	10/20	10/10	10/10
GRS_49	10/20	10/10	10/20	20/20	10/20	10/20	10/10	10/10	10/10
GRS_50	10/10	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	20/20	10/10	20/20
GRS_51	10/20	20/20	10/10	10/20	10/20	20/20	10/10	10/20	10/20
GRS_52	10/10	10/20	10/10	10/20	10/10	20/20	10/10	10/20	10/20
GRS_53	20/20	10/20	10/20	10/10	10/20	10/10	10/20	10/10	20/20
GRS_54	10/10	10/10	10/10	10/20	10/10	10/10	10/10	10/-9	10/-9
GRS_55	10/20	10/20	10/20	10/20	10/20	10/20	20/20	10/-9	10/-9
GRS_56	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20
GRS_57	10/20	10/10	10/20	10/10	10/20	20/20	10/20	10/20	10/10
GRS_58	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	20/20	10/10	10/10	10/10
GRS_59	10/20	10/20	-9/-9	20/20	10/20	10/20	10/20	10/10	10/10
GRS_60	20/20	10/10	10/10	10/10	10/10	10/10	10/10	10/10	10/10
MOS_71	10/20	10/10	10/10	10/10	10/20	10/10	10/20	10/10	20/20
MOS_72	10/20	10/20	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
MOS_73	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	-9/-9	10/20	20/-9	10/-9
MOS_74	10/20	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/10	10/20
MOS_75	10/10	10/20	10/20	10/10	10/20	20/20	10/20	10/-9	10/-9
MOS_76	10/10	10/10	10/20	10/20	10/10	10/10	20/20	10/-9	10/-9
MOS_77	10/20	10/10	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
MOS_78	10/20	10/10	10/10	10/10	10/10	20/20	10/10	20/-9	10/-9
MOS_79	10/20	20/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/-9	10/-9
MOS_80	10/20	20/20	10/10	10/10	10/20	10/10	20/20	10/20	10/20
MOS_81	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	10/20	10/20	10/20	10/20
MOS_82	10/10	20/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/-9	10/-9
MOS_83	10/10	10/20	10/20	10/10	10/10	20/20	10/10	10/-9	20/-9
MOS_84	10/20	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/10	10/20
MOS_85	10/20	20/20	10/20	10/10	10/20	10/10	10/10	10/20	10/20
MOS_86	10/20	10/10	10/10	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20	10/10

Vzorek	ACE	APO	D1	HS4_65	HS4_75	Sb19_3	TPA25	YA5A2 DP1	Ya5DP 77
MOS_87	10/10	20/20	10/10	10/10	10/20	20/20	10/20	10/20	10/10
MOS_88	10/10	10/10	10/20	10/10	10/10	20/20	10/10	10/20	10/20
MOS_89	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/10	10/10	20/20
MOS_90	10/20	10/20	10/20	10/10	10/10	20/20	10/10	20/-9	10/-9
MOS_91	10/10	20/20	10/20	10/10	10/10	10/20	10/10	10/-9	10/-9
MOS_92	10/20	20/20	10/20	10/10	10/10	10/10	10/10	10/-9	20/-9
MOS_93	10/20	10/10	10/10	10/10	10/20	10/10	10/10	10/10	10/20
Somali_1	10/10	10/10	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
Somali_10	10/10	10/20	10/10	10/10	20/20	10/20	10/20	20/-9	20/-9
Somali_100	10/10	20/20	10/10	-9/-9	10/10	10/10	10/20	20/-9	20/-9
Somali_105	10/20	10/10	10/10	-9/-9	20/20	10/10	10/10	20/-9	10/-9
Somali_110	10/20	10/20	10/10	-9/-9	20/20	20/20	10/10	20/-9	20/-9
Somali_112	10/20	10/20	10/20	-9/-9	-9/-9	20/20	10/10	20/-9	20/-9
Somali_118	10/10	20/20	10/10	10/20	-9/-9	10/20	10/20	-9/-9	20/-9
Somali_12	10/20	10/20	10/20	10/10	20/20	10/20	10/10	20/-9	10/-9
Somali_125	10/20	10/20	10/20	10/20	-9/-9	10/10	10/20	10/-9	10/-9
Somali_130	10/20	20/20	10/10	10/20	-9/-9	10/20	-9/-9	10/-9	10/-9
Somali_134	10/10	20/20	10/20	10/10	-9/-9	20/20	-9/-9	20/-9	20/-9
Somali_139	10/10	20/20	10/20	10/10	-9/-9	20/20	-9/-9	-9/-9	20/-9
Somali_14	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	10/20	20/-9	20/-9
Somali_142	10/10	20/20	20/20	-9/-9	10/20	10/10	-9/-9	20/-9	20/-9
Somali_145	10/10	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	-9/-9	10/-9	20/-9
Somali_149	10/10	10/20	10/10	10/10	20/20	10/10	-9/-9	-9/-9	20/-9
Somali_16	10/20	10/10	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20	10/-9	10/-9
Somali_20	10/10	20/20	10/10	10/10	10/20	10/10	10/20	20/-9	20/-9
Somali_22	10/20	10/20	10/10	10/20	10/10	10/20	10/10	10/-9	10/-9
Somali_27	10/10	20/20	10/20	10/20	10/10	20/20	10/10	20/-9	20/-9
Somali_32	10/20	10/20	10/20	10/10	20/20	10/10	10/20	20/-9	10/-9
Somali_37	10/10	10/20	20/20	10/10	10/20	20/20	10/20	20/-9	20/-9
Somali_4	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	20/20	20/-9	20/-9
Somali_45	10/10	20/20	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
Somali_5	10/20	10/20	10/10	10/10	10/10	10/10	10/10	10/-9	10/-9
Somali_52	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/-9	20/-9
Somali_57	10/10	10/20	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	20/-9	10/-9
Somali_6	10/10	20/20	10/20	10/10	10/10	10/20	20/20	20/-9	10/-9
Somali_62	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/20	20/-9	20/-9
Somali_65	10/20	10/10	10/10	10/20	20/20	10/20	10/20	20/-9	20/-9
Somali_71	10/20	10/10	10/10	10/10	10/20	10/20	20/20	20/-9	20/-9
Somali_86	10/20	20/20	10/10	10/20	10/20	20/20	10/10	10/-9	10/-9
Somali_9	10/20	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/10	20/-9	20/-9
Somali_91	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	10/10	-9/-9	20/-9

Vzorek	ACE	APO	D1	HS4_65	HS4_75	Sb19_3	TPA25	YA5A2 DP1	Ya5DP 77
Somali_96	10/20	10/20	10/20	10/10	20/20	20/20	20/20	20/-9	10/-9
Songhai_51	10/10	10/20	10/10	10/10	10/10	20/20	10/20	10/-9	10/-9
Songhai_52	10/10	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	10/20	-9/-9	20/-9
Songhai_53	20/20	20/20	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	20/-9	20/-9
Songhai_54	10/20	10/20	10/10	10/20	20/20	20/20	-9/-9	10/-9	10/-9
Songhai_55	10/10	20/20	20/20	10/20	10/10	10/20	10/10	20/-9	10/-9
Songhai_56	10/10	10/20	10/10	10/10	10/10	10/10	10/20	-9/-9	10/-9
Songhai_57	10/10	20/20	10/20	20/20	10/20	10/20	10/10	10/-9	20/-9
Songhai_58	10/10	10/10	20/20	10/10	20/20	10/20	10/10	20/-9	10/-9
Songhai_59	10/20	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
Songhai_60	10/10	20/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
Songhai_61	10/10	10/10	10/10	10/10	20/20	20/20	10/10	10/-9	10/-9
Songhai_62	20/20	10/20	10/10	10/20	20/20	20/20	20/20	10/-9	20/-9
Songhai_63	20/20	10/10	10/20	20/20	10/20	10/10	20/20	10/-9	20/-9
Songhai_64	10/10	10/10	10/20	10/20	20/20	10/10	10/10	10/-9	20/-9
Songhai_65	10/20	10/20	10/10	10/10	10/20	10/10	20/20	10/-9	10/-9
Songhai_66	20/20	20/20	10/20	10/10	20/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
Songhai_67	10/10	10/10	20/20	10/10	20/20	20/20	10/10	-9/-9	20/-9
Songhai_69	10/20	20/20	10/10	10/20	10/10	20/20	10/20	-9/-9	10/-9
Songhai_70	10/20	10/20	10/20	10/10	10/20	10/10	10/20	-9/-9	10/-9
Songhai_71	10/10	10/20	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	10/-9	20/-9
Songhai_72	10/20	10/20	10/20	10/20	10/20	10/10	10/10	10/10	10/10
Songhai_73	10/20	10/20	10/10	10/10	-9/-9	20/20	10/20	10/20	10/20
Songhai_75	10/20	20/20	10/10	10/10	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20
Songhai_76	10/20	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/10	10/10	10/10
Songhai_77	10/10	20/20	10/10	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	10/10
Songhai_78	10/20	20/20	10/10	10/10	10/20	10/20	10/20	10/10	10/20
Songhai_79	10/10	20/20	10/10	10/10	20/20	10/10	10/10	20/-9	20/-9

Vzorek	Ya5NBC 123	Ya5NBC 132	Ya5NBC 150	Ya5NBC 208	Ya5NBC 221	Ya5NBC 237	Ya5NBC 242
FAba_51	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20
FAba_56	20/20	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20
FAba_58	20/20	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20
FAba_60	10/10	10/10	20/20	20/20	10/20	10/20	10/10
FAba_67	10/20	10/10	20/20	10/20	20/20	10/20	10/20
FAba_68	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20
FAba_72	10/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20	10/20
FAba_74	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20
FAde_14	20/20	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	10/10
FAde_16	10/20	20/20	10/10	10/20	20/20	10/20	10/10
FAde_38	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	-9/-9
FAde_4	20/20	20/20	10/20	10/20	-9/-9	10/20	10/10
FAde_6	20/20	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	10/20
FAde_8	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/10
FAde_9	20/20	10/20	10/20	10/20	20/20	20/20	10/10
FBal_101	-9/-9	10/20	10/10	-9/-9	20/20	20/20	-9/-9
FBal_106	20/20	20/20	10/10	20/20	10/20	10/20	10/20
FBal_107	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20
FBal_112	10/20	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/10
FBal_116	10/20	10/20	10/10	10/20	-9/-9	20/20	10/20
FBal_119	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20	10/20	10/20
FBal_98	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20	10/10
FBan_51	10/20	10/20	10/20	-9/-9	20/20	10/20	-9/-9
FBan_58	10/20	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20
FBan_66	10/10	20/20	20/20	10/10	20/20	20/20	20/20
FBan_81	10/20	20/20	10/10	10/10	-9/-9	20/20	10/10
FBan_83	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20
FBan_85	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20
FBan_93	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20	10/20
Fbon_11	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20	10/20
Fbon_12	10/20	10/20	20/20	10/20	20/20	10/20	20/20
Fbon_18	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/10
Fbon_29	10/20	20/20	20/20	10/20	10/10	10/20	10/10
Fbon_36	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20	20/20	10/10
Fbon_38	10/20	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20
Fbon_41	20/20	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/10
Fbon_46	10/20	10/20	10/20	10/20	-9/-9	20/20	10/20

Vzorek	Ya5NBC 123	Ya5NBC 132	Ya5NBC 150	Ya5NBC 208	Ya5NBC 221	Ya5NBC 237	Ya5NBC 242
FDia_1	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20
FDia_14	10/20	10/20	20/20	10/20	10/20	10/20	10/20
FDia_15	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20
FDia_24	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20
FDia_33	10/10	20/20	20/20	10/20	-9/-9	20/20	10/10
FDia_35	10/20	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20
FDia_49	10/10	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	10/20
FDia_9	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/10	10/20
FDif_35	20/20	20/20	20/20	20/20	-9/-9	10/20	10/20
FDif_39	10/20	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20
FDif_51	20/20	20/20	10/10	10/20	-9/-9	10/10	20/20
FDif_56	10/10	20/20	10/10	20/20	-9/-9	20/20	20/20
FDif_59	10/20	10/20	10/10	10/20	20/20	10/20	10/20
FDif_61	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20	10/10
FDif_62	10/20	-9/-9	10/20	20/20	20/20	10/20	10/20
FDif_65	10/20	20/20	10/20	10/20	20/20	10/20	20/20
FLin_121	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20
FLin_122	20/20	20/20	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20
FLin_126	10/10	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	10/10
FLin_128	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/10	10/20
FLin_139	10/20	10/10	10/20	20/20	20/20	10/20	10/10
FLin_146	10/20	20/20	10/20	10/20	10/20	10/20	10/10
FLin_147	10/20	20/20	10/10	10/20	20/20	10/20	10/10
FTch_112	20/20	10/20	20/20	10/10	10/20	10/20	10/10
FTch_123	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/10	10/20
FTch_127	20/20	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	10/20
FTch_142	20/20	10/20	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20
FTch_145	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/10
FTch_150	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20
FTin_1	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20	-9/-9
FTin_10	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	10/20	10/20
FTin_16	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	-9/-9
FTin_27	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20	20/20
FTin_30	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20	10/20
FTin_50	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20
FZin_13	10/20	20/20	10/10	10/20	20/20	10/10	10/20
Fzin_18	10/10	10/20	20/20	10/10	20/20	10/20	20/20
FZin_2	10/20	10/20	10/10	10/20	20/20	10/20	10/10
FZin_22	10/20	20/20	10/10	10/10	-9/-9	10/20	20/20
FZin_26	10/10	10/20	20/20	20/20	-9/-9	10/10	20/20
FZin_31	20/20	20/20	10/20	20/20	-9/-9	20/20	10/10

Vzorek	Ya5NBC 123	Ya5NBC 132	Ya5NBC 150	Ya5NBC 208	Ya5NBC 221	Ya5NBC 237	Ya5NBC 242
FZin_4	10/10	10/20	10/20	10/20	20/20	20/20	10/20
FZin_7	-9/-9	-9/-9	10/10	-9/-9	-9/-9	10/20	-9/-9
GRS_38	10/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20	10/10
GRS_39	20/20	20/20	10/20	10/10	20/20	10/20	10/20
GRS_40	10/10	20/20	10/10	20/20	20/20	10/20	20/20
GRS_41	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/10
GRS_42	10/20	10/20	20/20	10/20	20/20	10/20	10/10
GRS_43	10/10	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20
GRS_44	10/20	10/10	20/20	10/20	20/20	10/20	10/10
GRS_45	20/20	20/20	10/10	10/10	10/20	10/20	10/10
GRS_46	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/10
GRS_47	10/20	10/20	10/20	10/20	20/20	10/10	10/20
GRS_48	10/10	20/20	10/20	10/20	10/20	10/20	10/10
GRS_49	10/20	10/20	10/10	20/20	10/20	20/20	10/10
GRS_50	20/20	20/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/20
GRS_51	20/20	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20
GRS_52	10/20	10/20	10/20	20/20	10/10	10/20	20/20
GRS_53	10/20	20/20	10/10	20/20	10/20	10/20	10/10
GRS_54	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20	20/20	10/20
GRS_55	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/20	10/20
GRS_56	10/20	20/20	10/10	10/20	20/20	10/10	10/20
GRS_57	10/10	10/20	10/20	10/10	10/20	10/20	20/20
GRS_58	20/20	20/20	10/10	10/10	10/20	10/10	10/20
GRS_59	10/10	20/20	10/20	10/20	10/20	10/20	10/10
GRS_60	10/20	10/20	10/20	10/20	10/20	10/10	10/10
MOS_71	10/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/10	10/10
MOS_72	10/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20	10/10
MOS_73	10/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20	10/20
MOS_74	20/20	20/20	20/20	10/20	20/20	10/20	10/20
MOS_75	10/20	10/20	10/10	10/10	20/20	10/20	10/20
MOS_76	20/20	20/20	10/20	20/20	10/20	10/20	10/20
MOS_77	10/10	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/10
MOS_78	10/10	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20	10/20
MOS_79	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/10
MOS_80	10/10	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/10
MOS_81	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/10
MOS_82	10/20	20/20	10/10	10/20	10/20	20/20	10/20
MOS_83	10/10	20/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/10
MOS_84	20/20	10/20	10/10	10/20	10/20	10/20	10/20
MOS_85	10/20	10/20	10/20	20/20	20/20	10/20	10/20
MOS_86	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/20	10/20

Vzorek	Ya5NBC 123	Ya5NBC 132	Ya5NBC 150	Ya5NBC 208	Ya5NBC 221	Ya5NBC 237	Ya5NBC 242
MOS_87	10/20	10/10	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20
MOS_88	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20
MOS_89	20/20	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/10
MOS_90	20/20	20/20	10/10	20/20	20/20	20/20	10/20
MOS_91	10/10	10/20	10/20	20/20	10/20	10/20	10/20
MOS_92	10/20	20/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/20
MOS_93	10/20	20/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/10
Somali_1	20/20	20/20	20/20	10/10	20/20	10/20	10/10
Somali_10	20/20	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20
Somali_100	10/10	20/20	20/20	10/20	10/20	20/20	10/20
Somali_105	10/20	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20
Somali_110	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20
Somali_112	10/20	20/20	20/20	10/20	20/20	10/20	10/10
Somali_118	10/20	10/20	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20
Somali_12	20/20	20/20	10/20	10/20	10/10	20/20	10/20
Somali_125	10/10	20/20	10/10	10/20	10/20	20/20	10/10
Somali_130	10/20	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/10
Somali_134	10/20	10/20	20/20	10/20	20/20	10/20	20/20
Somali_139	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20
Somali_14	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20
Somali_142	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20	10/20	10/20
Somali_145	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20
Somali_149	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	10/20
Somali_16	20/20	20/20	10/10	10/20	20/20	20/20	10/10
Somali_20	20/20	10/20	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20
Somali_22	-9/-9	20/20	10/10	10/20	20/20	20/20	20/20
Somali_27	10/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20	10/20
Somali_32	10/20	20/20	20/20	10/10	10/20	10/20	10/10
Somali_37	20/20	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/20
Somali_4	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20
Somali_45	20/20	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20
Somali_5	10/20	20/20	10/10	10/10	20/20	20/20	10/10
Somali_52	10/20	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	-9/-9
Somali_57	10/20	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20	20/20
Somali_6	10/10	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	10/10
Somali_62	10/20	20/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/10
Somali_65	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/10
Somali_71	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/10
Somali_86	20/20	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20
Somali_9	20/20	20/20	10/10	10/20	20/20	20/20	10/20
Somali_91	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	-9/-9

Vzorek	Ya5NBC 123	Ya5NBC 132	Ya5NBC 150	Ya5NBC 208	Ya5NBC 221	Ya5NBC 237	Ya5NBC 242
Somali_96	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20	20/20	10/20
Songhai_51	10/10	10/20	10/10	10/20	-9/-9	20/20	10/10
Songhai_52	10/10	10/10	10/20	20/20	20/20	10/20	10/10
Songhai_53	10/10	10/20	10/20	20/20	10/10	20/20	10/20
Songhai_54	10/20	20/20	10/20	10/20	10/20	20/20	10/20
Songhai_55	20/20	20/20	10/20	10/20	-9/-9	20/20	10/20
Songhai_56	10/20	20/20	10/20	20/20	-9/-9	20/20	10/20
Songhai_57	20/20	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/10
Songhai_58	10/20	10/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20
Songhai_59	20/20	20/20	10/10	10/20	20/20	20/20	10/20
Songhai_60	10/20	10/20	10/10	20/20	20/20	20/20	10/10
Songhai_61	10/10	20/20	20/20	10/20	20/20	10/20	10/20
Songhai_62	10/20	10/20	10/10	10/20	20/20	20/20	10/10
Songhai_63	10/20	20/20	20/20	10/20	10/20	20/20	10/20
Songhai_64	20/20	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20	10/10
Songhai_65	10/20	10/20	20/20	10/20	20/20	-9/-9	10/10
Songhai_66	10/10	20/20	20/20	20/20	10/20	10/20	20/20
Songhai_67	10/20	20/20	10/10	20/20	20/20	10/20	10/10
Songhai_69	20/20	20/20	10/20	10/20	10/20	10/20	10/10
Songhai_70	-9/-9	20/20	10/20	10/20	10/20	20/20	20/20
Songhai_71	20/20	10/20	10/20	20/20	10/20	10/20	20/20
Songhai_72	10/10	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20	10/20
Songhai_73	10/20	20/20	20/20	20/20	10/20	20/20	10/20
Songhai_75	10/20	10/20	10/10	20/20	20/20	10/20	10/20
Songhai_76	20/20	20/20	10/20	10/10	20/20	10/20	10/20
Songhai_77	10/10	20/20	10/20	10/10	20/20	20/20	20/20
Songhai_78	20/20	10/20	10/20	20/20	20/20	20/20	20/20
Songhai_79	20/20	20/20	10/10	10/10	10/20	10/20	20/20

Fulbové (Abalak) – FAba, Fulbové (Ader) - FAde, Fulbové (Balantugur) – FBal, Fulbové (Banfora) - FBan, Fulbové (Bongor) – FBon, Fulbové (Diafarabé) – FDia, Fulbové (Diffa) – FDif, Fulbové (Linia) – Flin, Fulbové (Tcheboua)- FTch, Fulbové (Tindangou) – Ftin, Fulbové (Zinder) – Fzin, GRS – Kassenové, MOS – Mossiové, Somali – Somálci, Songhai – Songhajci

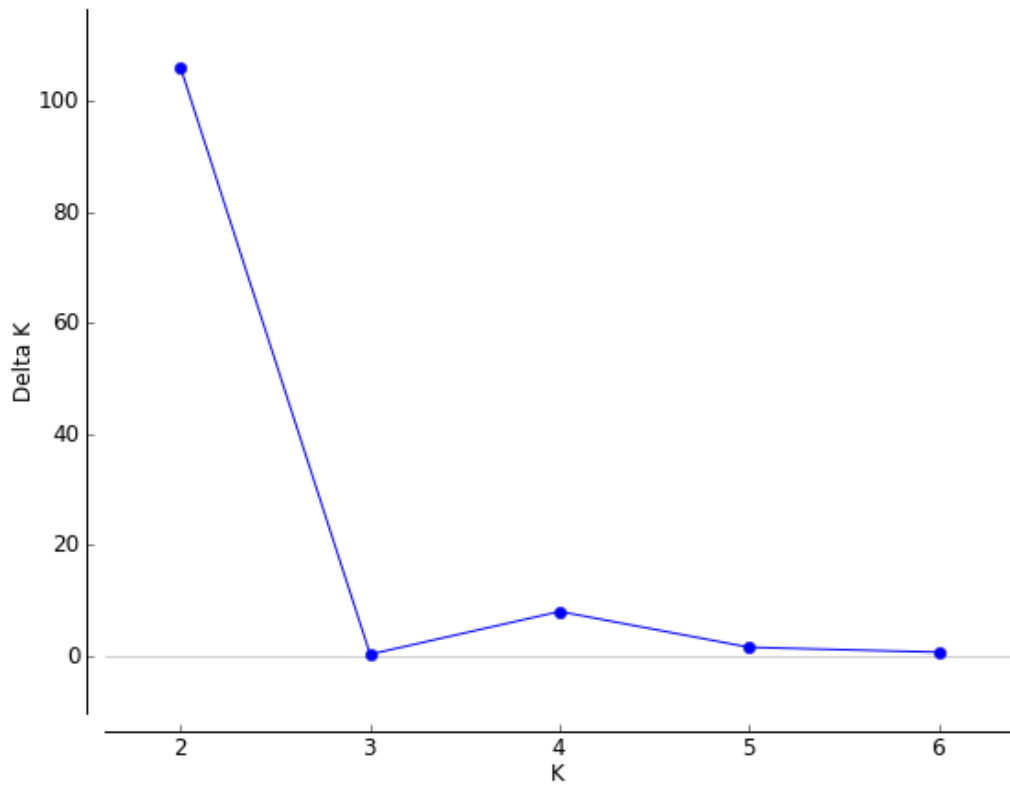
PŘÍLOHA 4: TABULKA HETEROZYGOTNOSTI*Tabulka heterozygotnosti pro jednotlivé lokusy a populace*

	Fulbové	Kassenové	Mossiové	Somálci	Songhajci
ACE	0.433	0.486	0.472	0.412	0.454
APO	0.432	0.476	0.512	0.467	0.5
D1	0.434	0.403	0.429	0.374	0.41
HS4_65	0.299	0.462	0.233	0.282	0.332
HS4_75	0.291	0.496	0.429	0.473	0.503
Sb19_3	0.474	0.504	0.513	0.502	0.51
TPA25	0.485	0.374	0.417	0.486	0.472
Ya5NBC123	0.439	0.508	0.504	0.444	0.509
Ya5NBC132	0.328	0.322	0.393	0.109	0.372
Ya5NBC150	0.462	0.506	0.512	0.488	0.507
Ya5NBC208	0.427	0.506	0.348	0.501	0.454
Ya5NBC221	0.186	0.393	0.263	0.16	0.337
Ya5NBC237	0.417	0.508	0.49	0.205	0.338
Ya5NBC242	0.496	0.451	0.429	0.505	0.504
průměr	0.400	0.457	0.425	0.386	0.443
SD	0.086	0.058	0.087	0.134	0.068

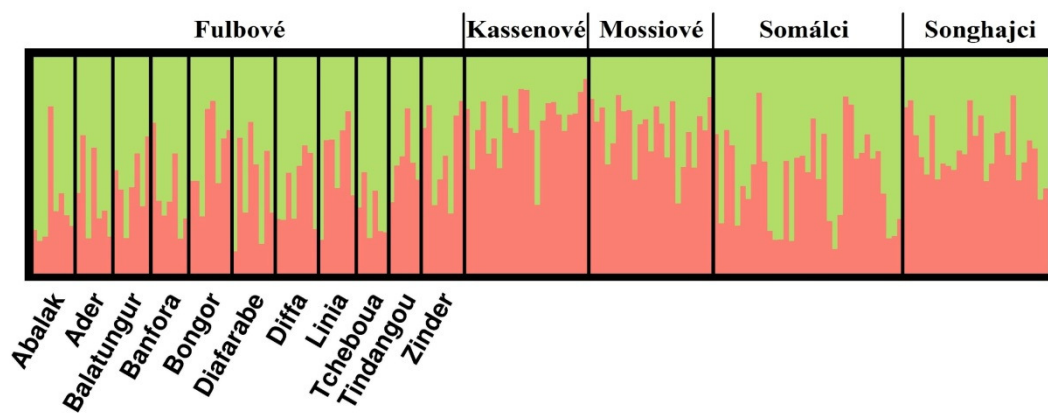
PŘÍLOHA 5: VÝSLEDKY MODELŮ V PROGRAMU STRUCTURE

Model č. 1: Graf deltaK a vizualizace struktury K = (2,7)

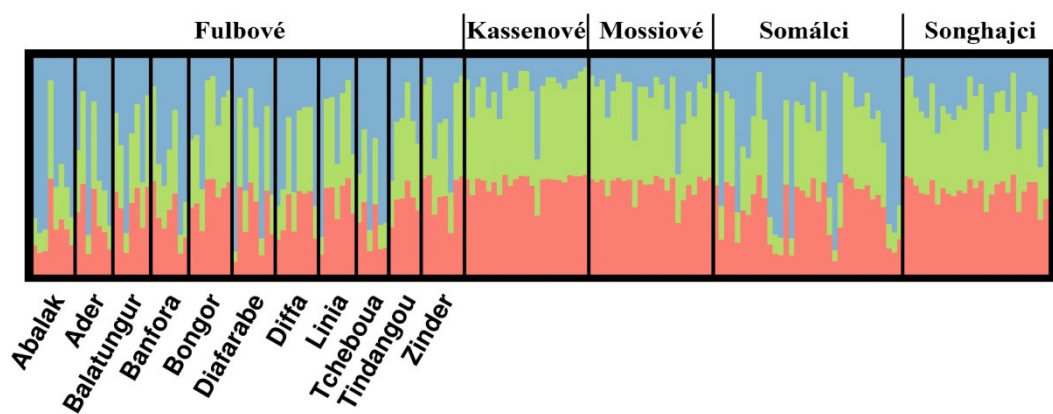
bez LOCPRIOR, 16 lokusů



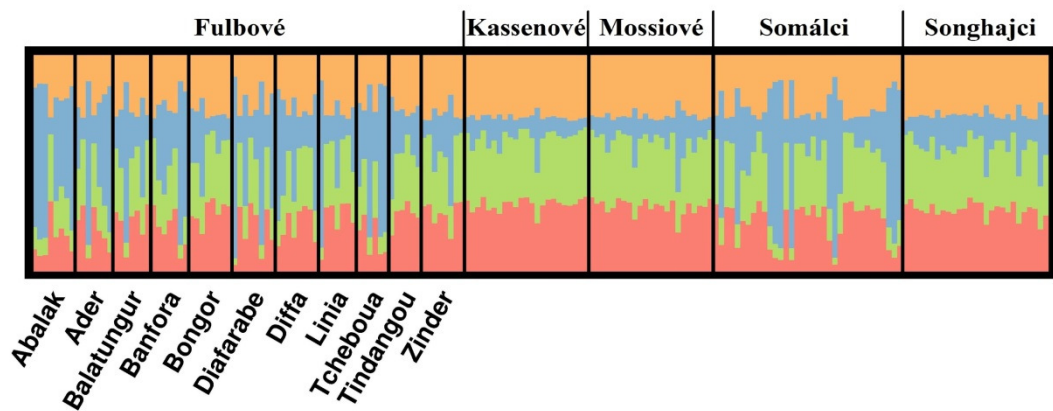
Obr. 1 (Příloha 4) Graf delta znázorňující závislost hodnoty deltaK na K



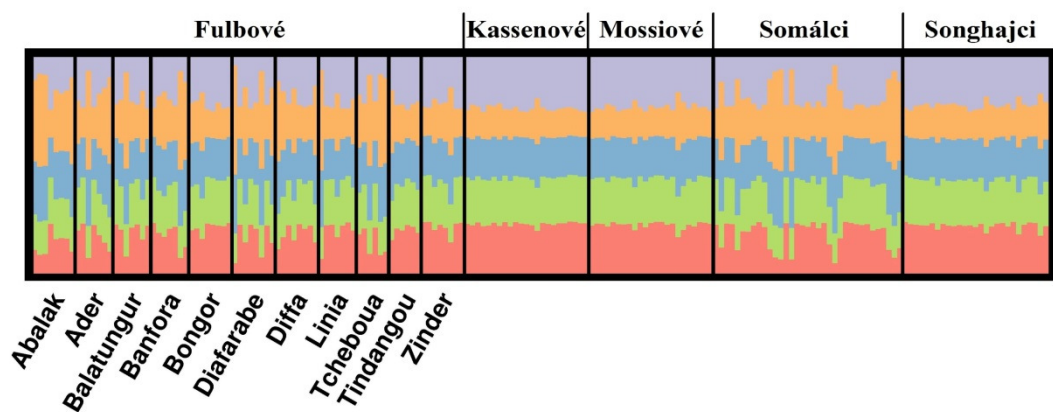
Obr. 2 (Příloha 4) Vizualizace modelu č 1 s K=2 (kombinace 15 opakování)



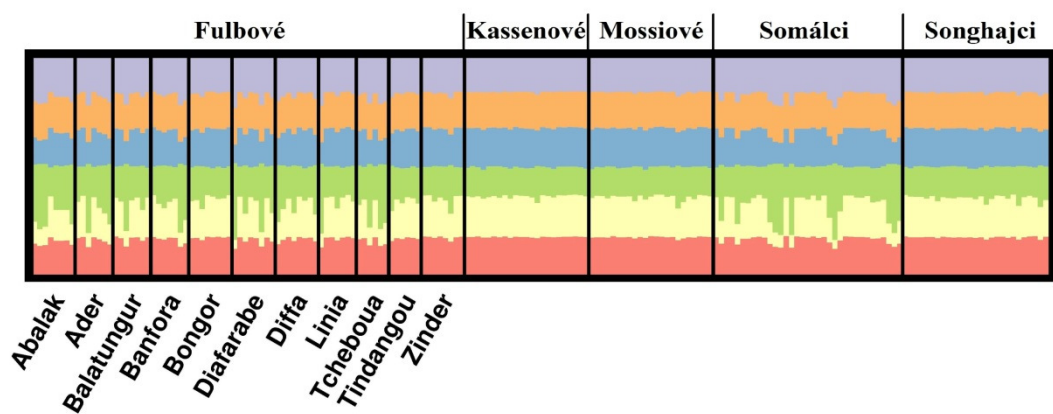
Obr. 3 (Příloha 4) Vizualizace modelu č 1 s K=3 (kombinace 15 opakování)



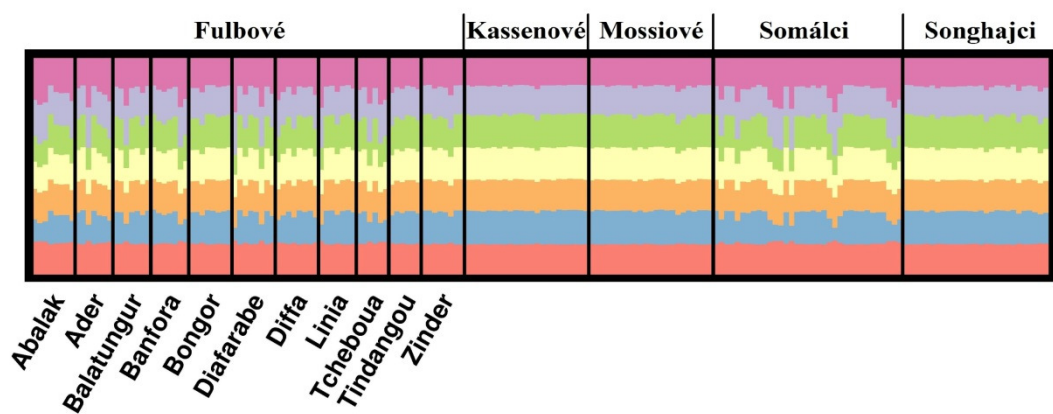
Obr. 4 (Příloha 4) Vizualizace modelu č 1 s K=4 (kombinace 15 opakování)



Obr. 5 (Příloha 4) Vizualizace modelu č 1 s K=5 (kombinace 15 opakování)



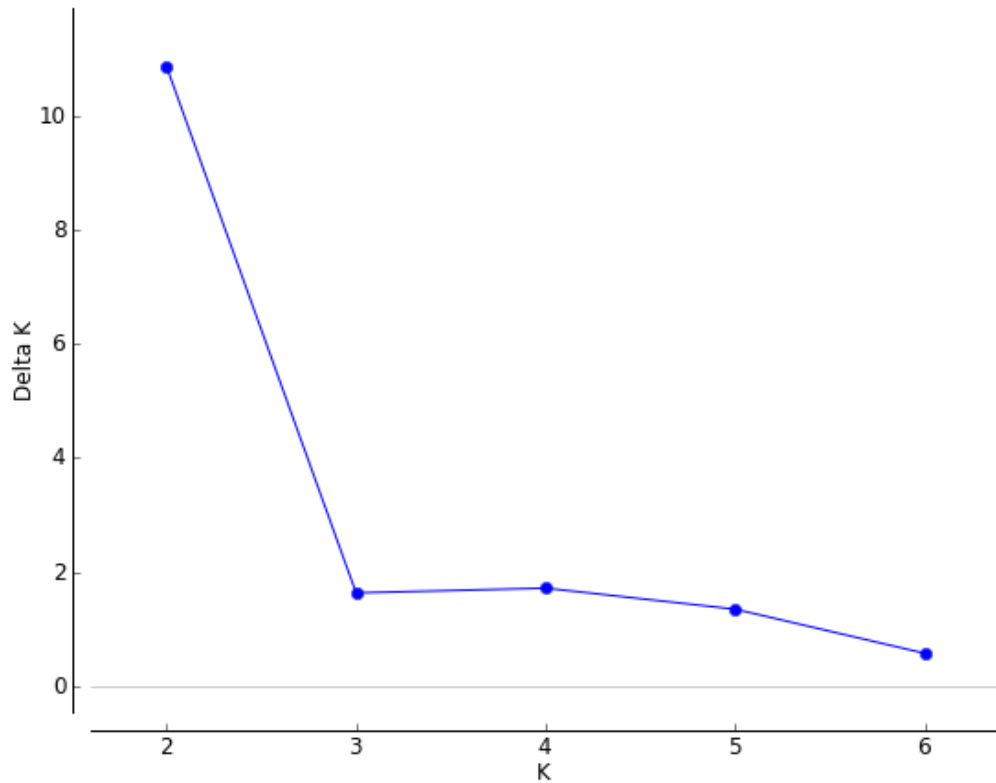
Obr. 6 (Příloha 4) Vizualizace modelu č 1 s K=6 (kombinace 15 opakování)



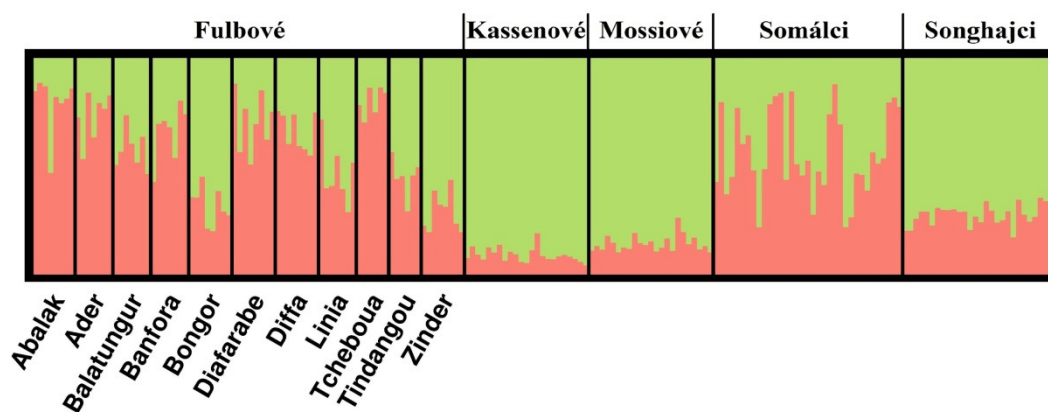
Obr. 7 (Příloha 4) Vizualizace modelu č 1 s K=7 (kombinace 15 opakování)

Model č. 2: Graf deltaK a vizualizace struktury $K = (2,7)$

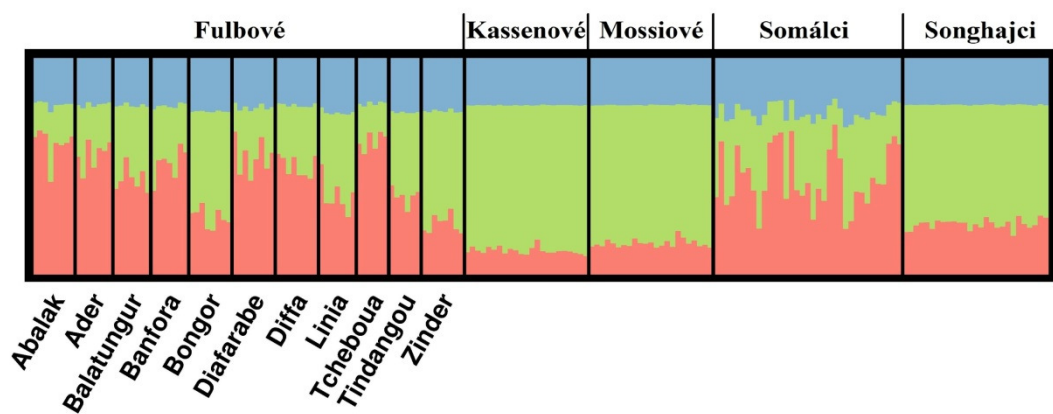
s LOCPRIOR (15 míst sběru), 16 lokusů



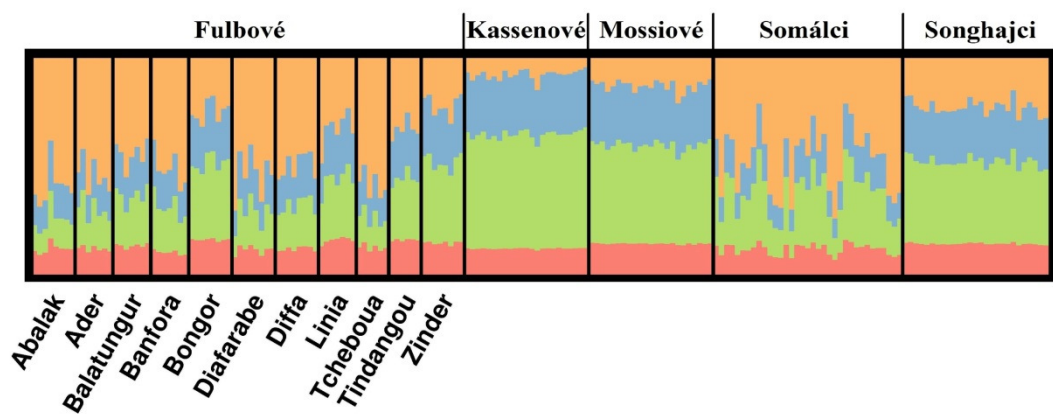
Obr. 8 (Příloha 4) Graf delta znázorňující závislost hodnoty deltaK na K (model č. 2)



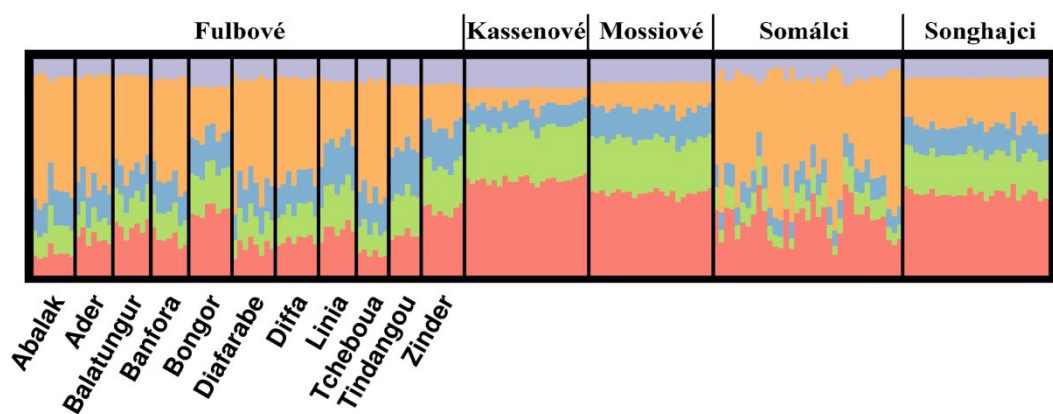
Obr. 9 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 2 s $K=2$ (kombinace 15 opakování)



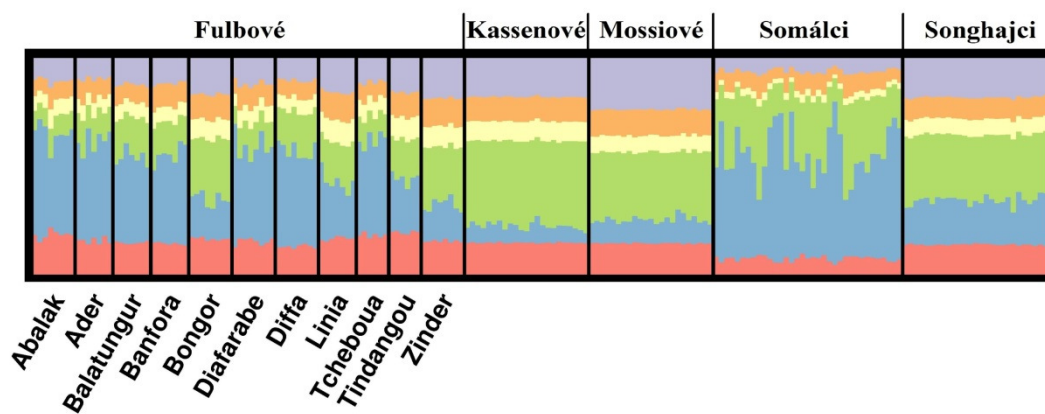
Obr. 10 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 2 s K=3 (kombinace 15 opakování)



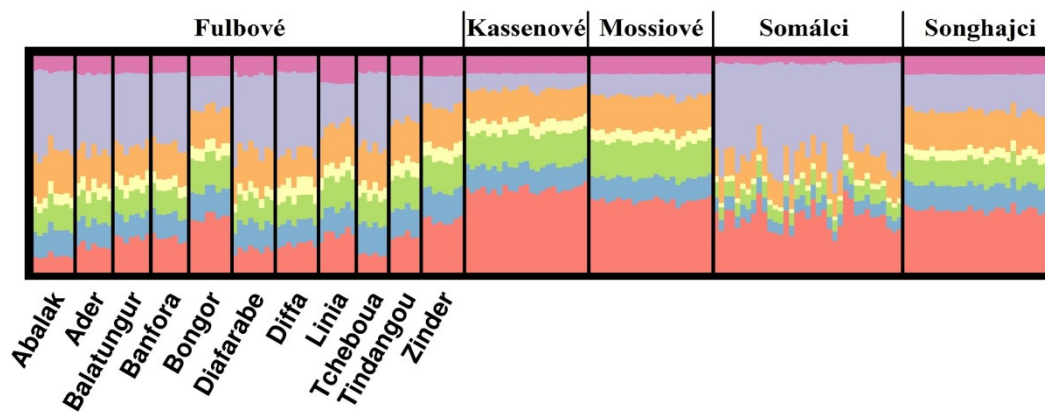
Obr. 11 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 2 s K=4 (kombinace 15 opakování)



Obr. 12 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 2 s K=5 (kombinace 15 opakování)



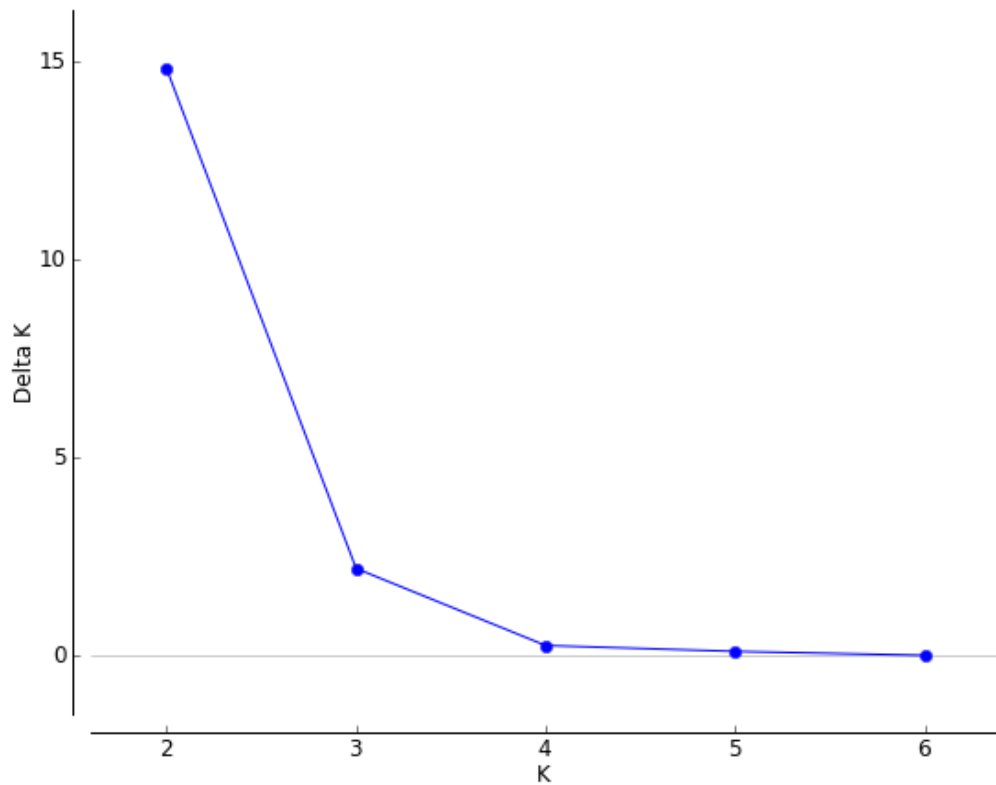
Obr. 13 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 2 s $K=6$ (kombinace 15 opakování)



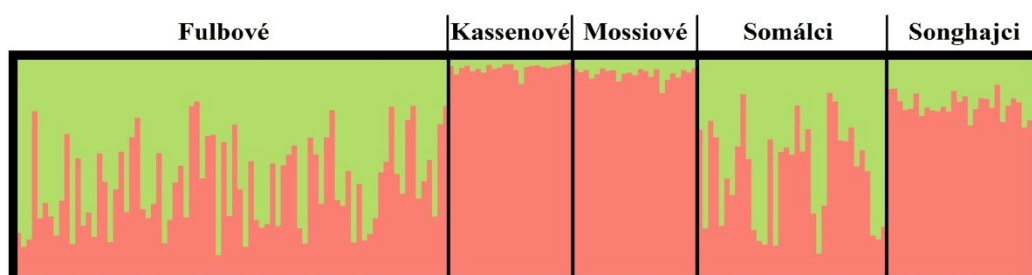
Obr. 14 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 2 s $K=7$ (kombinace 15 opakování)

Model č. 3: Graf deltaK a vizualizace struktury $K = (2,7)$

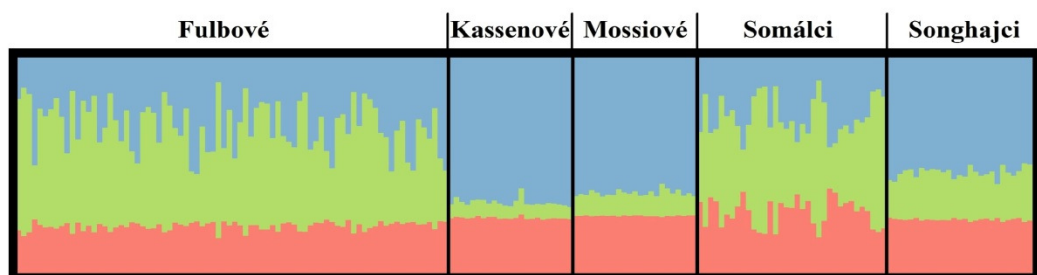
s LOCPRIOR (5 populací), 16 lokusů



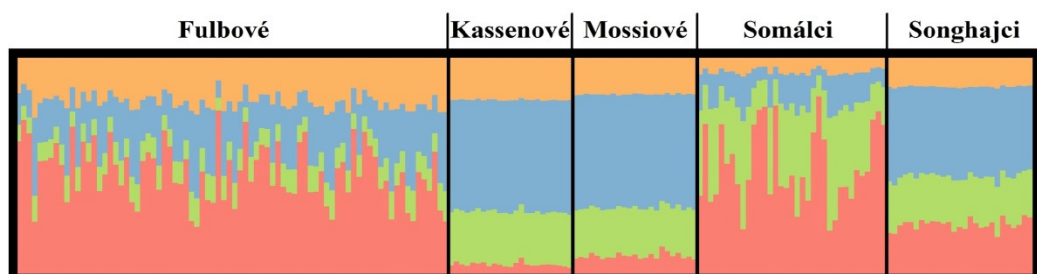
Obr. 15 (Příloha 4) Graf delta znázorňující závislost hodnoty deltaK na K (model č. 3)



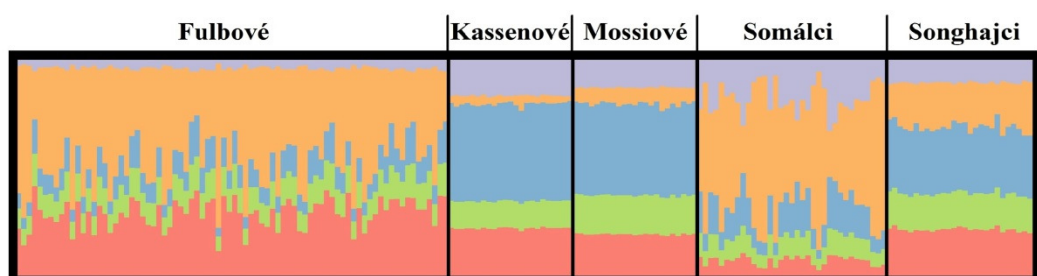
Obr. 16 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 3 s $K=2$ (kombinace 15 opakování)



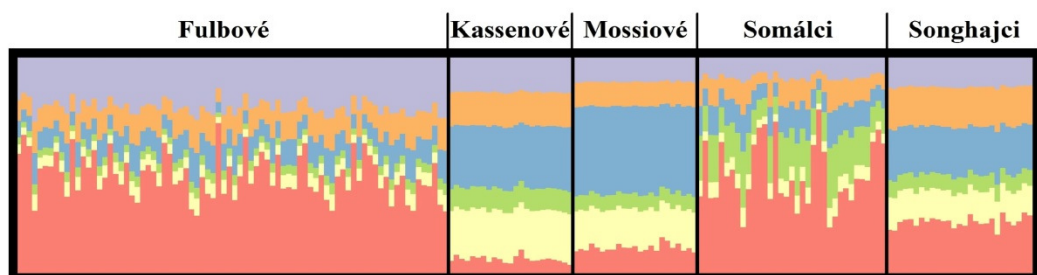
Obr. 17 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 3 s $K=3$ (kombinace 15 opakování)



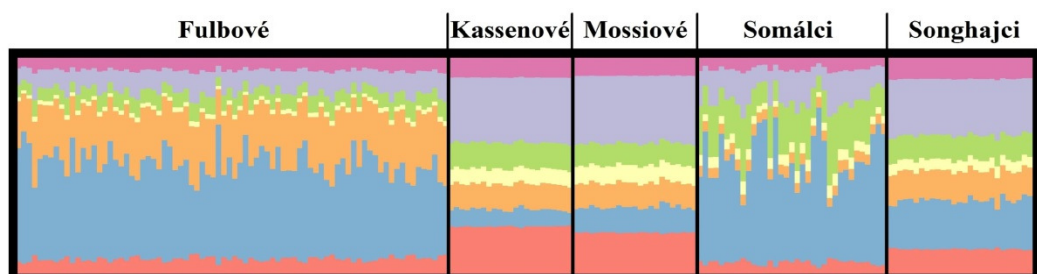
Obr. 18 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 3 s $K=4$ (kombinace 15 opakování)



Obr. 19 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 3 s $K=5$ (kombinace 15 opakování)



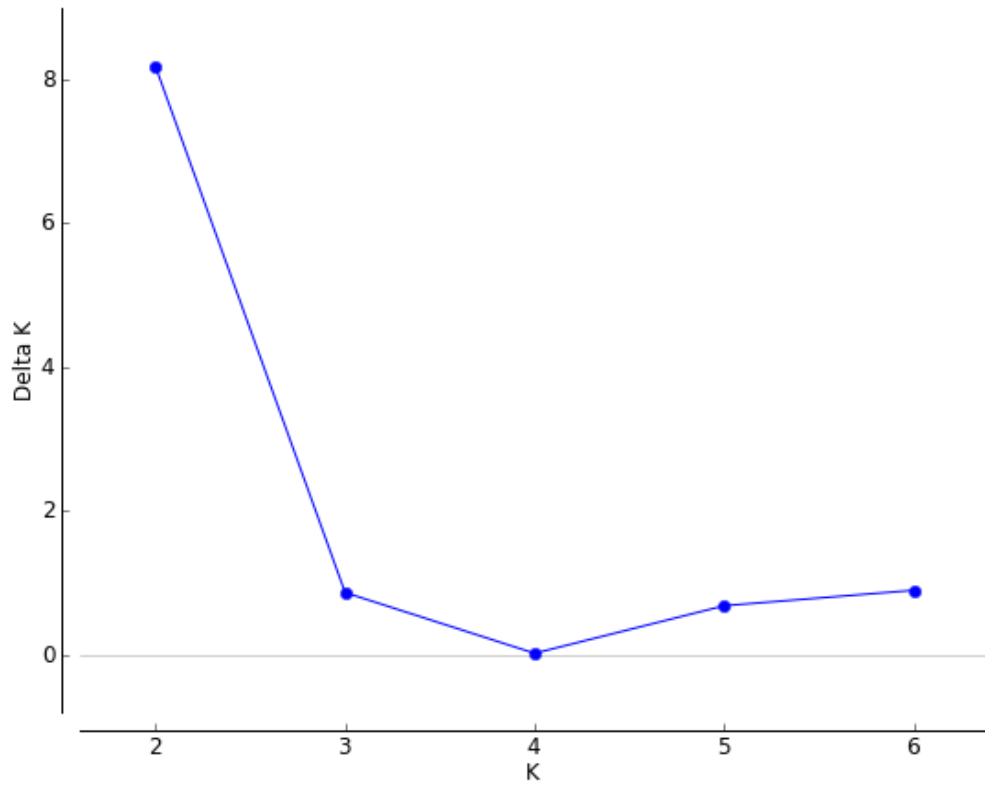
Obr. 20 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 3 s $K=6$ (kombinace 15 opakování)



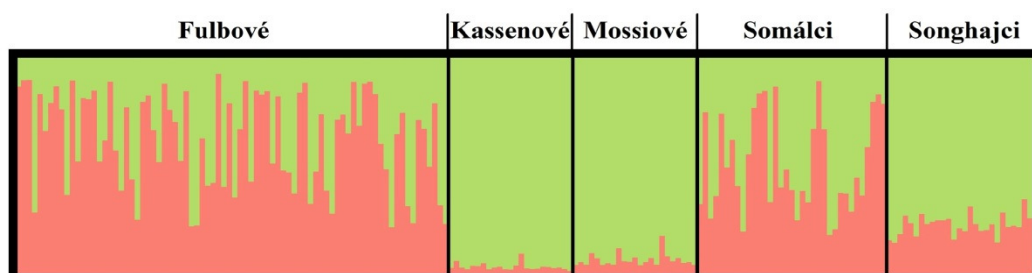
Obr. 21 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 3 s $K=7$ (kombinace 15 opakování)

Model č. 4: Graf deltaK a vizualizace struktury $K = (2,7)$

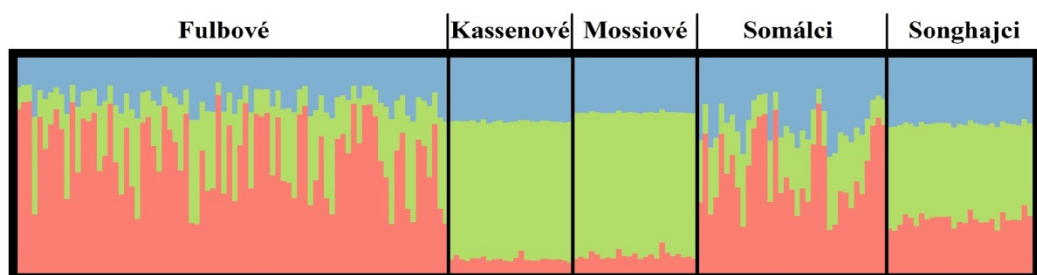
s LOCPRIOR (5 populací), 14 lokusů



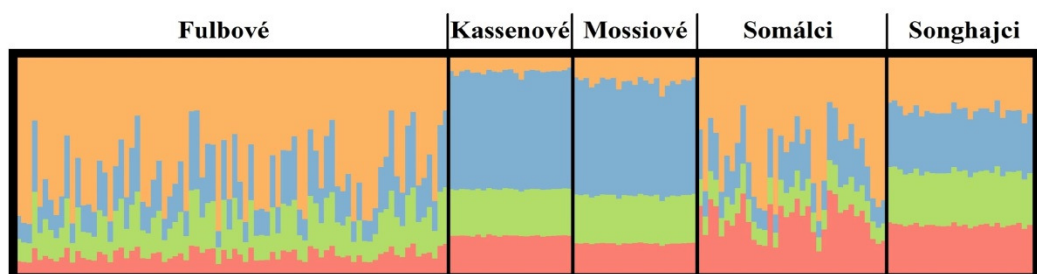
Obr. 22 (Příloha 4) Graf delta znázorňující závislost hodnoty deltaK na K (model č. 4)



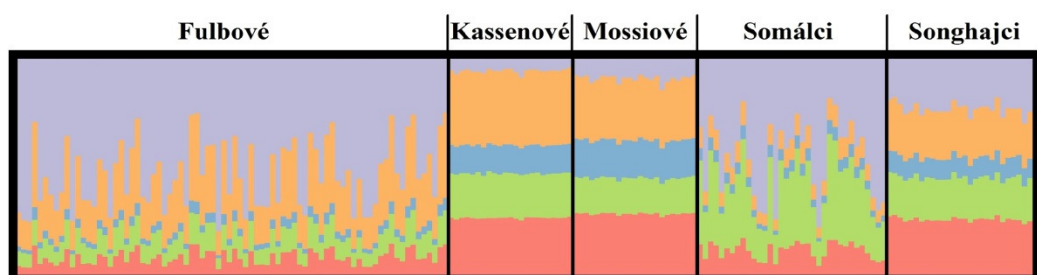
Obr. 23 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 4 s $K=2$ (kombinace 15 opakování)



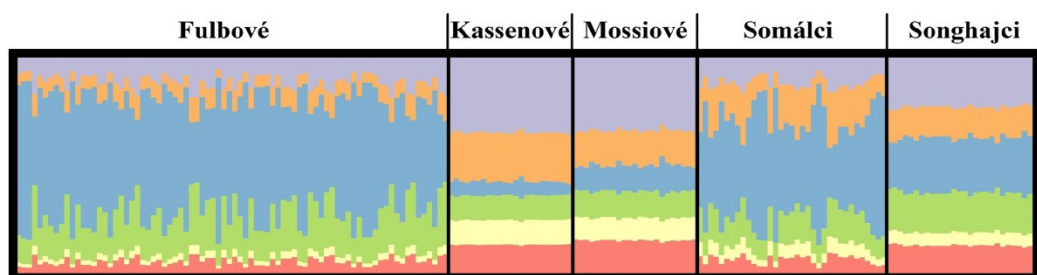
Obr. 24 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 4 s $K=3$ (kombinace 15 opakování)



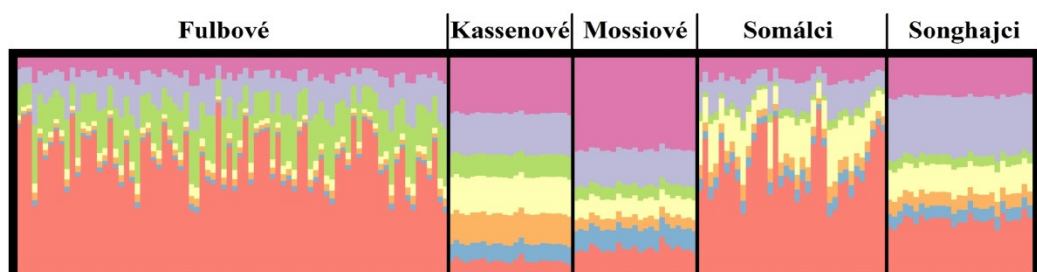
Obr. 25 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 4 s $K=4$ (kombinace 15 opakování)



Obr. 26 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 4 s $K=5$ (kombinace 15 opakování)



Obr. 27 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 4 s $K=6$ (kombinace 15 opakování)



Obr. 28 (Příloha 4) Vizualizace modelu č. 4 s $K=7$ (kombinace 15 opakování)