

IRENEUSZ STOLAREK, MAREK FIGLEROWICZ

***Homo sapiens* w Europie – historia zapisana w DNA**

Jeszcze do niedawna podstawowym, zwykle jedynym, źródłem naszej wiedzy o zdarzeniach składających się na historię człowieka były analizy antropometryczne, jakim poddawane są szczątki ludzkie oraz inne szeroko rozumiane znaleziska materialne, będące produktami kultury i technologii tworzonej na przestrzeni wieków przez społeczności ludzkie. Uzyskiwane w ten sposób informacje, aczkolwiek bardzo cenne, mogą być obciążone pewną, często znaczną, dawką subiektywizmu, zwłaszcza gdy nie dotyczą bezpośrednio obiektu prowadzonych badań, a jedynie efektów jego działania. W rezultacie powstająca wiedza ma charakter spekulatywny, silnie uzależniony od erudycji i wyobraźni badacza.

Na tym tle wyraźnie wyróżnia się archeogenomika, stosunkowo nowa interdyscyplinarna dziedzina wiedzy, która stara się wykorzystać najnowsze osiągnięcia nauk biologicznych w celu pozyskania danych bezpośrednio charakteryzujących żyjące w przeszłości organizmy, w tym i człowieka. Informacje te zapisane są w genomie każdej z istot żywych. Stąd, wraz z postępem naszej wiedzy na temat budowy i funkcjonowania genomów coraz więcej możemy dowiedzieć się o ich właścicielach. W sposób oczywisty znajomość sekwencji DNA oraz zasad dziedziczenia może być źródłem bezcennych danych, dotyczących naszych korzeni, związków między populacjami czy procesów ich migracji. Co więcej, w połączeniu z wynikami badań historycznych i archeologicznych może dostarczyć wielu nowych informacji na temat socjoekonomicznych warunków życia ludzi, ich kultury i tradycji. Już obecnie istnieje wiele spektakularnych przykładów, ukazujących, w jaki sposób archeogenomika przyczyniła się do zweryfikowania szeregu hipotez i poglądów odnoszących się do naszej przeszłości (Allentoft et al., 2015; Brandt et al., 2013; Haak et al., 2015).

Jedną z największych zalet, a równocześnie potencjalnym zagrożeniem archeogenomiki, jest jej wyjątkowa interdyscyplinarność. Prowadzenie badań archeogenomicznych wymaga bowiem sprawnego funkcjonowania dużych zespołów obejmujących swoją kompetencją takie dziedziny wiedzy, jak: historia, archeologia, antropologia, biologia mole-

kularna, genomika i bioinformatyka. Ponadto poszczególni członkowie zespołu badawczego, oprócz tego, że są specjalistami w swojej dziedzinie, powinni posiadać minimum wiedzy niezbędnej do zrozumienia podstawowych zasad i reguł funkcjonowania pozostałych dziedzin. Zanim zatem przejdziemy do omawiania najnowszych osiągnięć archeogenomiki, koniecznym jest wprowadzenie kilku podstawowych pojęć ułatwiających zrozumienie przedstawionych poniżej problemów.

Podstawowe pojęcia

Podstawowym obiektem zainteresowania archeogenomiki jest genom. W przypadku człowieka, podobnie jak i innych organizmów eukariotycznych, określenie genom najczęściej odnosi się do całkowitego DNA zgromadzonego w jądrze komórkowym (tzw. genom jądrowy). U człowieka składa się on z ok. 3 mld par nukleotydów zorganizowanych w struktury zwane chromosomami (22 diploidalne autosomy oraz 2 allosomy, czyli chromosomy płci X i Y). Należy jednak pamiętać, iż DNA obecny jest również w mitochondriach (tzw. mitochondrialny DNA, mtDNA). Można zatem powiedzieć, iż obok genomu jądrowego w każdej komórce występuje także zdecydowanie mniejszy genom mitochondrialny, który u człowieka zbudowany jest z ok. 16,5 tys. par nukleotydów (Brown, 1999).

Istnieje wiele powodów, dla których genomy są niezwykle atrakcyjnym obiektem badań archeogenomicznych. Znając sekwencję genomowego DNA oraz zasady dziedziczenia, możemy ustalić stopień pokrewieństwa między poszczególnymi osobnikami. W genomach zapisana jest informacja pozwalająca określić cechy fizyczne człowieka. Obecnie dysponujemy wzorcami genetycznymi, dzięki którym można z dużym prawdopodobieństwem stwierdzić, jaki kolor oczu, włosów, karnację miała dana osoba (Allentoft et al., 2015; Mathieson et al., 2015). Mutacje wprowadzane do DNA podczas jego replikacji pozwalają ustalić chronologię zdarzeń. Wiadomo, że wstępem do każdego podziału komórkowego jest proces syntezy dodatkowej kopii genomu, tak by po podziale każda komórka posiadała taką samą pulę DNA. Zwykle proces ten nie generuje dwóch całkowicie identycznych zestawów chromosomów, lecz różniące się kilkoma nukleotydami. Stąd genomy występujące w poszczególnych komórkach organizmu mogą być nieco różne. Jednak kolejnym pokoleniom przekazywane są jedynie mutacje powstałe w genomie komórek germinalnych. Najbardziej powszechnymi są pojedyncze substytucje, odpowiedzialne za zjawisko zwane polimorfizmem pojedynczego nukleotydu (SNP – ang. *Single Nucleotide Polymorphism*). Co ciekawe, średnie tempo wprowadzania mutacji do chromosomów autosomalnych, chromosomu Y i DNA mitochondrialnego jest różne i wynosi odpowiednio ok. $1-1,5 \times 10^{-8}$, 3×10^{-8} , $2,7-3 \times 10^{-5}$ mutacji na jeden nukleotyd na jedno pokolenie (Nachman, Crowell, 2000; Schneider, Excoffier, 1999; Xue et al., 2009). Biorąc pod uwagę powyższe współczynniki oraz zakładając stałe

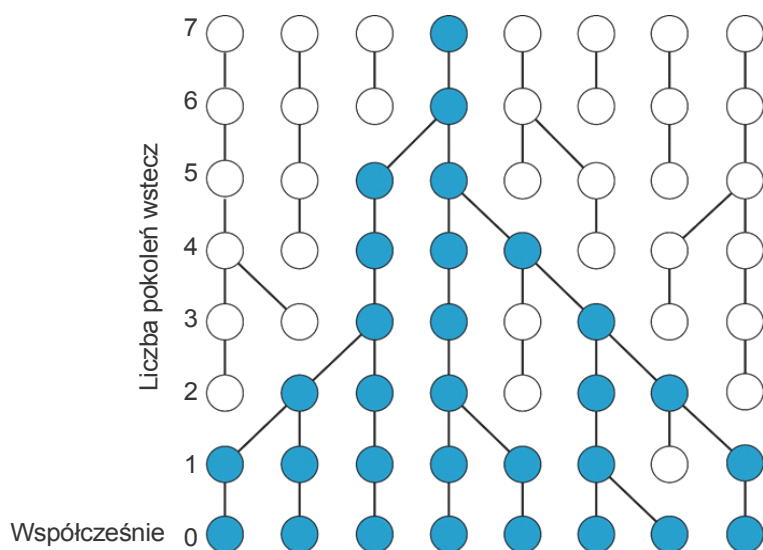
tempo mutacji w całej sekwencji, możemy przyjąć, że w DNA mitochondrialnym w ciągu tysiąca lat powstanie ok. 20 mutacji. Analizując proces pojawiania się nowych mutacji, można zatem odtworzyć chronologię zdarzeń ewolucyjnych.

MtDNA, w odróżnieniu od DNA jądrowego, występuje w każdej komórce w wielu kopiach, stąd zdecydowanie łatwiej pozyskać go szczególnie z bardzo starego materiału kopalnego. Dodatkowo mtDNA jest relatywnie krótki i nie podlega rekombinacji. Co równie ważne w przypadku człowieka, organizmom potomnym przekazywane są jedynie mitochondria żeńskich komórek płciowych, tak więc mtDNA pochodzi zawsze od matki. Oznacza to, że wszystkie osobniki w linii żeńskiej powinny mieć identyczny lub prawie identyczny mtDNA. Drugim fragmentem genomu niezwykle często wykorzystywanym w badaniach archeogenomicznych jest chromosom Y. Posiada on tę szczególną cechę, iż jest przekazywany tylko w linii męskiej. Wszystko to sprawia, że mutacje zawarte w genomie mitochondrialnym oraz chromosomie Y od wielu lat stanowią główne markery wykorzystywane w genetyce populacyjnej i antropologii molekularnej.

MtDNA oraz chromosom Y są zatem haplotypami, czyli fragmentami genomu, które w całości dziedziczone są od jednego rodzica. Szczegółowe analizy sekwencji mtDNA oraz chromosomu Y ujawniły występowanie w ich obrębie specyficznych wzorów mutacji (SNP) charakterystycznych dla poszczególnych linii żeńskich (mtDNA) oraz męskich (chromosom Y). Zestaw SNP jest więc elementem jednoznacznie definiującym dany haplotyp. Ponadto każdemu człowiekowi można przyporządkować pewien haplotyp mitochondrialny (haplotyp mtDNA), a mężczyźnie także haplotyp chromosomu Y (haplotyp Y). Ponieważ mutacje dość rzadko pojawiają się w genomie człowieka (w ciągu jednego pokolenia ok. 0,5 w mtDNA oraz 1,5 w Y-DNA), stąd wielu ludzi może posiadać ten sam haplotyp mtDNA lub haplotyp Y. Pojawienie się pojedynczej mutacji powoduje powstanie nowego haplotypu.

Liczne analizy genomów pochodzących od współczesnych ludzi (w tym szczególnie analizy sekwencji mtDNA oraz Y-DNA) pozwalają sądzić, że wszystkie znane obecnie haplotypy wywodzą się od jednego osobnika (teoria koalescencji, ryc. 1) (Rosenberg, Nordborg, 2002). Prowadzone w ostatnich latach badania archeogenomiczne dostarczyły wielu dowodów potwierdzających tę hipotezę. Można zatem przyjąć, że istniała kiedyś na Ziemi mitochondrialna Ewa (mt-Ewa – przedstawicielka linii żeńskiej ostatniego wspólnego przodka żyjących współcześnie ludzi), która dała początek wszystkim obecnie znanym haplotypom mitochondrialnym. Analogicznie powinien też istnieć Y-chromosomowy Adam (Y-Adam – przedstawiciel linii męskiej ostatniego wspólnego przodka żyjących obecnie ludzi), od którego pochodzi chromosom Y wszystkich współczesnych mężczyzn. Współcześni Y-Adamowi oraz część żyjących przed nim mieli inny chromosom Y, ale ich linie męskie z biegiem czasu wymarły. Analiza kopalnych szczątków ludzi żyjących przed tysiącami, czy dziesiątkami tysięcy lat, ukazała, w jakiej kolej-

ności poszczególne mutacje pojawiały się w mtDNA oraz Y-DNA. Obecnie przypuszcza się, że mt-Ewa żyła prawdopodobnie około 200 tys. lat temu w Afryce (Poznik et al., 2013). Y-Adam żył najprawdopodobniej w podobnym czasie, jednak w nieco innym rejonie Afryki. Osób tych nie należy jednak uważać za pramatkę i praojca ludzkości, bo współcześnie z nimi żyło jeszcze wiele innych kobiet i mężczyzn, po których dziedziczymy inne geny.



Ryc. 1. Diagram obrazujący proces koalescencji alleli w populacji o stałej wielkości. Zgodnie z teorią koalescencji z biegiem czasu spośród licznych początkowo istniejących alleli tylko jeden zostaje utrwalony, podczas gdy pozostałe ulegają ekstynkcji. Rozpatrując diagram od najniższego rzędu, możemy przyjąć, że k -alleli obserwowanych współcześnie przechodzi serię zdarzeń koalescencji, w której miały $k-1$ przodków. Cofając się w czasie, dochodzimy do momentu, gdy pozostaje tylko jeden allel ancestralny.

Mimo kontrowersyjnych początków badań kopalnego DNA (aDNA, ang. *ancient DNA*) i ograniczeń, jakimi są obciążone dane archeologiczne i genomowe, archeogenomika stanowi obecnie niezastąpione źródło wiedzy na temat procesów, które ukształtowały współczesną strukturę genetyczną ludzi. Początkowo wysoki poziom degradacji i modyfikacji aDNA ogromnie utrudniał, lub wręcz uniemożliwiał, badanie szczątków ludzkich metodami genetycznymi. Dlatego też do niedawna historię gatunku *Homo sapiens* mogliśmy jedynie modelować, przyjmując za punkt wyjścia materiał genetyczny pochodzący od współczesnych populacji (Brandt, Szecsenyi-Nagy, Roth, Alt, Haak, 2015). Niezależnie od licznych niepowodzeń i kontrowersji wokół prac związanych z analizą aDNA zastosowanie rygorystycznych kryteriów uwierzytelniania uzyskiwanych wyni-

ków pozwoliło na stopniowy, acz powolny rozwój tego obszaru badań. W rezultacie na początku lat 80. XX wieku zaczęły się pojawiać pierwsze bezpośrednie dowody weryfikujące hipotezy powstałe na podstawie analiz zmienności genetycznej współczesnych populacji (Paabo et al., 2004).

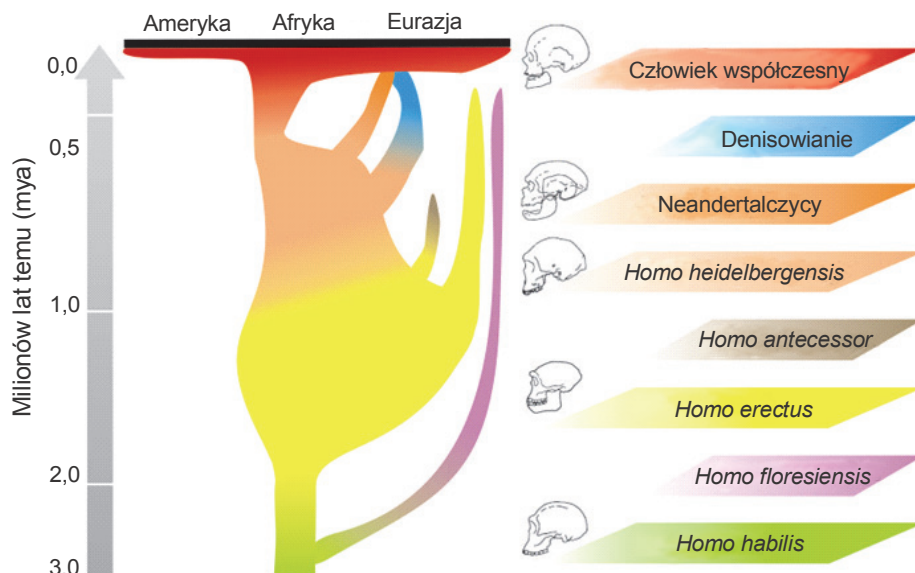
Dostępne obecnie dane pochodzące z analiz aDNA to głównie wyniki badań genomu mitochondrialnego. Powoli jednak, wraz z rozwojem technologii sekwencjonowania DNA nowej generacji (NGS – ang. *Next Generation Sequencing*), obserwujemy pojawianie się prac poświęconych analizie genomów jądrowych, które znacząco poszerzają nasze rozumienie wielu procesów prehistorycznych. Prawdziwym kamieniem milowym w tych badaniach było poznanie genomu neandertalczyka. O szybkim postępie badań archeogenomicznych świadczyć może fakt, iż dzisiaj dysponujemy już blisko 300 prze-sekwencjonowanymi genomami osobników pochodzących z czasów od paleolitu po wczesną epokę brązu (Fu et al., 2016; Mathieson et al., 2015). Ich analiza ukazała, w jaki sposób mogło dojść do selekcji niektórych cech spotykanych u współczesnych ludzi (kolor oczu, karnacja skóry lub tolerancja laktozy), ponadto otworzyła całkowicie nowe perspektywy w badaniach historii rodzaju ludzkiego zawierającego w sobie wszystkie złożone scenariusze demograficzne, wynikające z selekcji naturalnej, domieszki genowej (admiksja), zmian środowiskowych, innowacji kulturowych i technologicznych, które ukształtowały nasz gatunek.

Przodkowie neandertalczyków i denisowian wcześniej niż przodkowie anatomicznie współczesnych ludzi wyszli z Afryki, by zasiedlić Europę i Azję

Praktycznie wszystkie zebrane dotychczas dane wskazują, iż kolebką rodziny człowiekowatych (*Hominidae*) jest Afryka. W obrębie tej rodziny występuje rodzaj *Homo*, do którego należy anatomicznie współczesny człowiek (*Homo sapiens sapiens* – *Hs* lub inaczej *anatomically modern human AMH*) oraz jego najbliżsi przodkowie i krewni. Najstarszym przedstawicielem rodzaju *Homo* jest *Homo habilis*, pochodzący ze wschodniej Afryki (ryc. 2).

Około 2 mln lat temu (mya, ang. *million years ago*) inny reprezentant tego rodzaju *Homo erectus*, jako pierwszy rozpoczął wędrówkę w kierunku Eurazji. Kolejnym kamieniem milowym było pojawienie się w Afryce ok. 700 tys. lat temu (tya, ang. *thousand years ago*) *Homo heidelbergensis*, przodka zarówno wszystkich obecnie żyjących ludzi, jak i dwóch anatomicznie różnych, archaicznych eurazjatyckich form *Homo sapiens*: neandertalczyków (żyjących w zachodniej Eurazji) oraz denisowian (żyjących w centralno-wschodniej Eurazji).

Przeprowadzone w ostatnich latach badania jądrowego aDNA pokazały, że historia genetyczna *AMH* nie ulega całkowitej separacji od neandertalczyków i denisowian w momencie wyodrębnienia się tych trzech linii ewolucyjnych (ryc. 3).

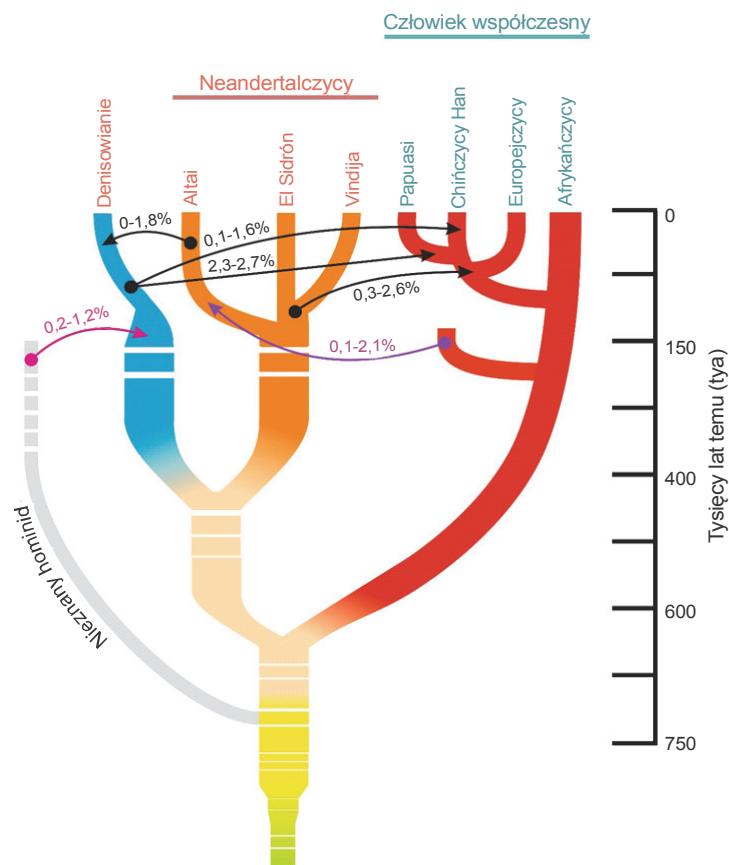


Ryc. 2. Drzewo genealogiczne przedstawiające ewolucję hominidów. Kolejne formy *Homo* są oznaczone kolorami. Diagram przedstawia ewolucję rodzaju *Homo* w czasie i przestrzeni (Ameryka, Afryka, Eurazja). Czas wyrażono w milionach lat temu (mya). Diagram ma charakter poglądowy i nie uwzględnia wszystkich, niekiedy kontrowersyjnych, poglądów i hipotez.

Analiza genomu neandertalczyka pozwala oszacować moment oddzielenia *Homo sapiens neanderthalensis* i *AMH* na ok. 550-765 tys. lat. Analogiczne badania genomu denisowian dają podstawy, by sądzić, iż rozecie linii ewolucyjnych neandertalczyków i denisowian nastąpiło ok. 381-473 tys. lat. Jednakże podczas współlistnienia tych linii wielokrotnie dochodziło do przepływu genów od neandertalczyka do *AMH* (w Europie i Azji, jednak nie w Afryce), od denisowian do przodków współczesnych ludzi (w Azji i Oceanii, ale nie w Europie) oraz między denisowianami a neandertalczykami (Kuhlwilm et al., 2016). Ponadto stwierdzono, że współczesne endogenne populacje z Australii i Oceanii mają znacznie większą niż inni ludzie domieszkę materiału genetycznego pochodzącego od denisowian. Co więcej, ustalono, że u przodków tych populacji jeszcze wcześniej niż denisowian, pojawiła się domieszka materiału genetycznego neandertalczyka (Sankararaman, Mallick, Patterson, Reich, 2016).

Do pierwszych krzyżowań między *AMH* i neandertalczykami mogło dochodzić już ok. 100 tys. lat. Świadczą o tym komponenty genetyczne typowe dla współczesnych ludzi znalezione u neandertalczyka z regionu gór Altaj. Dotychczas nie stwierdzono, by domieszka taka występowała w genomach europejskich neandertalczyków. Przypuszcza się zatem, że ok. 120 tys. lat nastąpiła ekspansja neandertalczyków na wschód związana z krzyżowaniem z *AMH*, którzy wcześniej odłączyli się od populacji afrykańskich i byli

pierwszą grupą migracyjną, która najprawdopodobniej dotarła do regionu Lewantu i wymarła bądź powróciła do Afryki (Kuhlwilm et al., 2016).



Ryc. 3. Drzewo filogenetyczne archaicznych form *Homo* i anatomicznie współczesnych ludzi. Kolory odpowiadają poszczególnym formom *Homo* i *Homo sapiens* (patrz ryc. 2). Strzałkami oznaczono domieszki genowe między poszczególnymi populacjami. Dotychczas zidentyfikowano 6 przypadków domieszki (admiksji). Czas wyrażono w tysiącach lat temu (tya).

Analizy genetyczne wskazują, że ostatnia wymiana genów między *AMH* a neandertalczykami nastąpiła nie później niż 37 ty. Wymarcie linii neandertalskiej w Europie miało najprawdopodobniej miejsce ok. 30 ty. W tym kontekście ciekawą obserwacją jest 6-9% zawartość genomu neandertalczyka stwierdzona u wczesnego *AMH* (*Oase1*), znalezionego w *Peștera cu Oase* (jaskinia kości) w południowo-zachodniej Rumunii. Szczątki *Oase1* datowane są na 37-42 ty. Tak znaczna domieszka DNA neandertalczyka świadczy, że krzyżówka miała miejsce 5-6 pokoleń wstecz. Należy jednak pamiętać, iż tak znaczna domieszka jest osobiwością wśród wszystkich dotychczas przebadanych kopalnych genomów *AMH*. W miarę upływu czasu obserwujemy spadek genetycznej

domieszki neandertalczyka w genomie *AMH* z poziomu 3-6% do 2% obecnie (Fu et al., 2016). Jest to wyraźny sygnał negatywnej selekcji, prawdopodobnie związany z nieplodnością mieszańców.

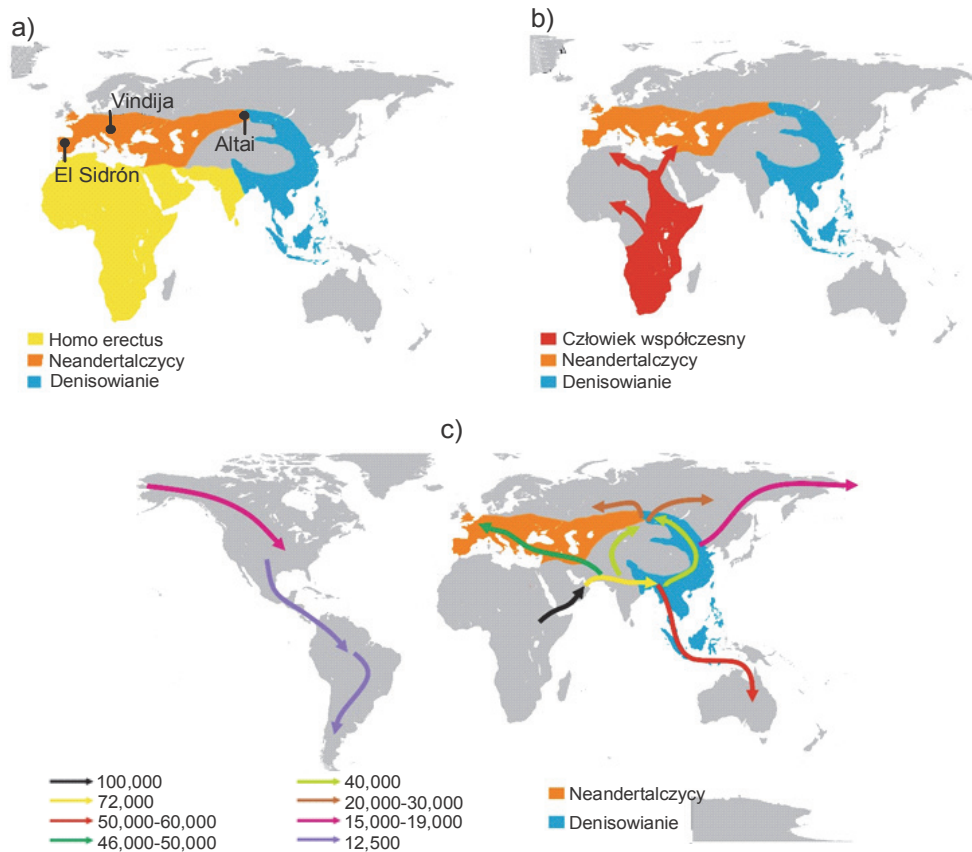
Wyjście *AMH* z Afryki

Mimo olbrzymiego postępu, jaki w ostatnich latach dokonał się w obszarze badań prehistorii człowieka, kwestie dotyczące pochodzenia i wczesnych faz rozwoju *AMH* nadal budzą wiele kontrowersji, a zgromadzone dotychczas dane są źródłem licznych, często sprzecznych hipotez. Szczególnie dużo wątpliwości narosło wokół zagadnień związanych z behawioryzmem *AMH*. Wydaje się, że zdolność do tworzenia i operowania ogólnymi pojęciami i symbolami (abstrakcyjne myślenie) oraz istnienie dalekosiężnych sieci wymiany zaliczyć należy do najważniejszych cech charakteryzujących *AMH*. Coraz pewniejszym wydaje się, iż cechy te wyłaniały się przez długi okres w Afryce Subsaharyjskiej, i pozwalają datować powstanie *Homo sapiens sapiens* na ok. 200 tys (McBrearty, Brooks, 2000) (ryc. 4a).

Czas, szlaki i liczba wyjść *AMH* z Afryki także od wielu już lat są przedmiotem licznych dyskusji. Najszerzej przyjmowana teoria zakłada dwie dyspersje *Homo sapiens sapiens*. Pierwszą, nie w pełni udaną przez Afrykę Północną, oraz drugą, w wyniku której w Europie i Azji zastąpione zostały wcześniejsze linie *Homo sapiens* (neandertalczyków i denisowian). Pierwsza migracja z Afryki miała miejsce ok. 130-115 tys i prowadziła do rejonu Lewantu, jednak wymarła bądź wycofała się z tych terenów (ryc. 4b). Potwierdzeniem pierwszego wyjścia z Afryki są znaleziska szczątków *AMH* pochodzące ze Skhul oraz Qafzeh. Dodatkowym elementem świadczącym, że taka migracja miała miejsce, jest niedawne odkrycie domieszek DNA *AMH* w genomie wschodniego neandertalczyka, datowane na ok. 100 tys (Kuhlwilm et al., 2016). Do wymiany materiału genetycznego mogło dojść w rejonie Lewantu lub w południowej Arabii (rejon Zatoki Perskiej). Relatywnie szybka ekstynkcja tej pierwszej migracji również została niedawno podana w wątpliwość po znalezieniu w Chinach szczątków *AMH* datowanych na 80 tys.

Drugie wyjście z Afryki najprawdopodobniej podążało tzw. południową ścieżką i miało miejsce przed lub po wybuchu superwulkanu Toba (69-77 tys) (Macaulay et al., 2005) (ryc. 4c). Przewiduje się, że katastrofa spowodowała wulkaniczną zimą i ochłodzenie klimatu. Argumentacja *stricte* genetyczna odnosi się przede wszystkim do rozbieżnej kalibracji zegara molekularnego. W zależności od przyjętego tempa mutacji mtDNA jedni badacze datują mitochondrialną haplogrupę L3 (kojarzoną z wyjściem z Afryki) na 90-130 tys, i tym samym opowiadają się za migracją przed wybuchem Toba. Jednakże najnowsze badania na pełnych genomach mitochondrialnych pochodzących od kopalnych osobników łowców-zbieraczy (pierwsza grupa *AMH* zasiedlająca Eurazję)

przemawiają za hipotezą, zakładającą relatywnie niedawne wyjście datowane nawet na 55 tys.



Ryc. 4. Schemat opisujący szlaki i czas migracji przodków współczesnych ludzi (AMH). a) Zasielenie Afryki i Eurazji przez archaiczne formy *Homo* przed migracjami AMH z Afryki. Obszary zasiedlane przez poszczególne formy *Homo* oznaczono kolorami; b) Pierwsze wyjście AMH z Afryki. Obszary zasiedlane przez archaiczne populacje *Homo* i AMH oznaczono kolorami. Strzałki pokazują kierunek i zasięg migracji AMH; c) Drugie wyjście AMH z Afryki. Kolorami oznaczono obszary zasiedlane przez archaiczne formy *Homo sapiens*. Strzałkami oznaczono kierunki migracji AMH. Kolor strzałek odpowiada okresowi, w którym migracja AMH miała miejsce.

W świetle badań czasu koalescencji dwóch siostrzanych haplogrup M i N wywodzących się z L3, druga migracja miała miejsce ok. 63 tys. Również haplogrupa R, która rozwinęła się wewnątrz haplogrupy N, powstała ok. 60 tys. Czas koalescencji haplogrup M, N i R jest więc niemal identyczny we wszystkich izolowanych populacjach z rejonu Australii i Azji (Orang Asli, Papuasi, Aborygeni), co przemawia na niekorzyść hipotezy zakładającej kolejną (trzecią) równoległą migrację przez Afrykę Północną do Lewantu

(Macaulay et al., 2005). Gdyby takowa miała miejsce, wówczas czasy koalescencji musiałyby się różnić, ponieważ dryf genetyczny działałby oddzielnie na każdą grupę, która migruje niezależnie.

Podsumowując, można stwierdzić, że zasiedlenie Eurazji przez *AMH* zainicjowane zostało przez pojedyncze wyjście niewielkiej grupy osobników, którzy poruszali się wzdłuż wybrzeży od Półwyspu Somalijskiego (Horn of Africa), przez Arabię i wschodnią Azję, do południowo wschodniej Azji i Australazji. Taki scenariusz wydają się też potwierdzać znaleziska archeologiczne.

Zasiedlanie Eurazji

Analiza genomów jądrowych łowców-zbieraczy na tle współczesnych populacji przewiduje w drzewie ewolucyjnym *AMH* hipotetyczną populację „bazowych Eurazjatów” (ang. *Basal Eurasian*) (Lazaridis et al., 2014). Należy tu podkreślić termin hipotetyczna, gdyż nie posiadamy bezpośrednich danych genetycznych pochodzących od przedstawiciela tej grupy. Jej absolutne zignorowanie nie pozwala jednak poprawnie wymodelować dalszej ewolucji genomów osobników późniejszych. Zakłada się, że bazowi Eurazjaci pod względem genetycznym oddzielili się od grupy opuszczającej Afrykę zanim zróżnicowały się wszystkie pozostałe linie eurazjatyckie, włączając w to zarówno populacje wschodnioazjatyckie (Chińczycy Han) oraz wcześniej wydzieloną linię reprezentowaną przez osobnika *Ust'-Ishim* sprzed ok. 45 tys. (Syberia) (Fu et al., 2014) (ryc. 4c).

Kolejne rozszczepienie grupy, która opuściła Afrykę, zaowocowało zasiedleniem Australii i Oceanii. Taki scenariusz zdają się potwierdzać dane dotyczące wariantów genów warunkujących ciemną pigmentację skóry. Bezpośredniego dowodu dostarczają jednak analizy autosomalnego DNA wyizolowanego ze 100-letniej próbki włosów australijskiego Aborygena. Uzyskane dane jednoznacznie wskazują, że genetycznie jest on jednakowo oddalony od populacji zachodnioeurazjatyckich i wschodnioazjatyckich. Co oznacza, iż populacja zasiedlająca Australię odseparowała się wcześniej, niż nastąpiło rozejście populacji zachodnio- i wschodnioeurazjatyckich (Rasmussen et al., 2011) (ryc. 4c).

Zasiedlenie kontynentalnej Eurazji nastąpiło później, gdy populacje zamieszkujące wybrzeża zaczęły migrować w górę głównych rzek. Zasiedlenie Europy i Bliskiego Wschodu nastąpiło dopiero 50 tys. Najprawdopodobniej było to wywołane zmianami klimatycznymi, które spowodowały powstanie pustyni blokującej drogę do Lewantu (Macaulay et al., 2005) (ryc. 4c).

Wyniki badań jądrowego aDNA pozwoliły również wstępnie nakreślić strukturę genetyczną Eurazji (Lazaridis et al., 2014). Faktem jest, że populacje epok paleo- i mezolitu posiadały znacznie bardziej dyskretną strukturę genetyczną. Należy jednak wyraźnie podkreślić, że bardzo trudno jest postawić wyraźną granicę między dawnymi populacja-

mi i w jednoznaczny sposób mówić o specyficznych dla nich komponentach genetycznych i ich mieszanii w sytuacji, gdy badane osobniki dzieli kilka tysięcy lat. Podstawowym problemem jest nadal zbyt mała liczba zbadanych osobników z okresów paleo- i mezolitu (górną plejstocen-holocen).

Europa w ścisłym sensie geograficznym nie jest samodzielnym kontynentem, a raczej zachodnim przedłużeniem Azji, zatem jej zasiedlanie przez *AMH* powinno być rozpatrywane w szerszym aspekcie zachodniej Eurazji. Biorąc pod uwagę powyższe względy, można wyróżnić kilka wyraźnych etapów w historii genetycznej Starego Kontynentu: i) pierwsze zasiedlenie przez *AMH*; ii) rekolonizację w okresie późnego zlodowacenia; iii) rekolonizację po ostatnim zlodowaceniu; iv) rewolucję neolityczną oraz v) ruchy ludności od czasów neolitycznych po wczesną epokę brązu i późniejsze.

Zasiedlenie Europy przez *AMH* jest bezpośrednio związane z drugim wyjściem z Afryki i tworzeniem pierwotnej struktury genetycznej populacji występujących na tym obszarze. Pojawienie się *AMH* w Europie miało prawdopodobnie miejsce ok. 45 tys. lat (ryc. 4c).

Ludzie, wkraczając do Europy, nie zasiedlali jednak pustych miejsc, jak to miało miejsce w Australii, lecz napotkali na swojej drodze neandertalczyka zamieszkującego te tereny do ok. 30 tys. lat. Z uwagi na małą liczbę szczątków ludzkich z tego okresu, należy mówić o wielkim szczęściu w przypadku odnalezienia wspomnianego już osobnika *Oase1* (Rumunia 37-41 tys. lat). Podobnie jak osobnik *Ust'-Ishim* (Rosja) jest on przedstawicielem pierwszej populacji zasiedlającej zachodnią Eurazję. Jednak mimo bliskości czasowej obu osobników ich jądrowe DNA są bardzo różne. Wydaje się, że należeli oni do populacji, których przedstawiciele są jednakowo blisko spokrewnieni zarówno ze współczesną zachodnią, jak i wschodnią populacją Eurazji. Równocześnie oba osobniki są pod względem genetycznym bliższe późniejszym łowcom-zbieraczom niż współczesnym populacjom zachodniej Eurazji, głównie przez fakt, iż brak w nich domieszki bazowych Euroazjatów. Tym samym można wnioskować, że komponenty genetyczne specyficzne dla bazowych Euroazjatów nie osiągnęły Europy wcześniej niż dopiero w procesie neolityzacji. Fakt, iż osobnik *Ust'-Ishim* posiada haplogrupę mitochondrialną R i chromosomalną-Y K(xLT), (obie występują dzisiaj na obszarze całej Eurazji), stanowi istotną przesłankę pozwalającą uznać go za jednego z praprzodków Euroazjatów. Podobnie *Oase1* z haplogrupą mitochondrialną N i haplogrupą-Y F może być traktowany jako przedstawiciel grupy praprzodków Euroazjatów.

Badania aDNA z epoki górnego paleolitu, przeprowadzone na materiale uzyskanym od osobników z rejonu jeziora Bajkał: *MA1* (*Mal'ta Boy*, datowany na ok. 23 tys. lat) oraz *AfontovaGora3* (datowany na 18 tys. lat) pokazały, że po migracji do Europy grupa *AMH* nie zachowała homogenności genetycznej (Lazaridis et al., 2014). W populacji reprezentowanej przez *Mal'ta Boy* stwierdzono bowiem komponent genetyczny charakterystyczny

tyczny dla Antycznych Północnych Eurazjatów (ang. *Ancient North Eurasian, ANE*) (Raghavan et al., 2014). Jego bratnią częścią wywodzącą się tak jak *ANE* z grupy paleolitycznych łowców-zbieraczy są Antyczni Zachodni Eurazjaci (ang. *Ancient West Eurasian, AEW*). *ANE* są grupą szczególnie istotną dla dalszego rozwoju populacji *Homo sapiens sapiens*, gdyż to właśnie z niej wywodzą się ludzie, którzy zaczęli zasiedlać obie Ameryki, po raz pierwszy ok. 15 tys. lat (ryc. 4c).

Europa epoki lodowcowej

Epoka lodowcowa to okres, w którym populacje europejskie ulegały istotnym przekształceniom, wynikającym z wycofywania się ludzi z najzimniejszych północnych obszarów i z ich późniejszej rekolonizacji (Gamble, Davies, Pettitt, & Richards, 2004). Wydarzenia te w znaczącym stopniu ukształtowały strukturę genetyczną współczesnej Europy. Pierwszymi kopalnymi osobnikami, którzy wykazują wyższe powinowactwo genetyczne do współczesnych populacji europejskich niż do wschodnioazjatyckich, są *GoyetQ116* (Belgia) i *Kostenki* (Rosja) pochodzący sprzed 35-37 tys. lat i reprezentujący paleolityczną grupę *AWE*. Początkowo sądzono, iż osobnik *Kostenki* był mieszańką 3 odrębnych populacji: 1) linii związanej ze wszystkimi preneolitycznymi Europejczykami, 2) bazowymi Eurazjatami oraz 3) populacją *ANE* (której przedstawicielem jest *Mal'ta Boy*). Najnowsze badania, przeprowadzone na grupie 51 osobników datowanych na 45-47 tys. lat, dowodzą jednak, iż struktura jego genomu wynika z prostego dryfu genetycznego, wiodącego od środkowo paleolitycznej populacji, z której wywodzą się wszyscy Eurazjaci. W tym kontekście wydaje się, że *Kostenki* był jedynie boczną linią ewolucyjną bez dalszego wkładu w genetykę kontynentu (Fu et al., 2016).

Historia populacji zamieszkujących Europę w epoce lodowcowej charakteryzuje się znacznym dynamizmem. 31-34 tys. lat oryńska kultura archeologiczna paleolitycznych łowców-zbieraczy (ang. *Aurignacian culture*), z którą identyfikowany jest *GoyetQ116*, została wypchnięta z dużej części Europy przez populacje łowców-zbieraczy związane z kulturą grawecką (ang. *Gravettian culture*, na drzewie filogenetycznym wyodrębniona jako grupa *Vestonice*). Niemniej jednak niewielka populacja zaliczana do kultury oryńskiej zdołała przetrwać na obszarze Półwyspu Iberyjskiego i jej ślad genetyczny jest w tym miejscu nadal obserwowany (Fu et al., 2016).

Początek ostatniego zlodowacenia nastąpił ok. 24 tys. lat. Badania ówczesnych chromosomów autosomalnych oraz analizy rozkładu haplogrup mitochondrialnych we współczesnych populacjach wskazują, że był to okres, w którym grupy ludzkie zostają istotnie ograniczone do refugialnych populacji zachodnich (mitochondrialna haplogrupa U5b) i wschodnich (mitochondrialna grupa U5a) (Lazaridis et al., 2014; Sanchez-Quinto et al., 2012). Analizy chromosomów autosomalnych wskazują ponadto, że łowcy-zbieracze zaliczani do kultury graweckiej (grupa *Vestonice*) nie przetrwali zlodowacenia. Osobniki

z Półwyspu Iberyjskiego datowane na 18 tys, nazywane łącznie grupą *El Miron*, posiadają genetyczną domieszkę pochodzącą od populacji zaliczanej do kultury oryniackiej (wcześniejszej niż grawecka) i nowej napływowej populacji łowców-zbieraczy z grupy *Villabruna*. Autorzy pracy (Fu et al., 2016) łączą *Villabruna* z pochodzeniem blisko-wschodnim (haplogrupa-Y R1b). Bardzo możliwym jednak jest także scenariusz, w którym *Villabruna* to siostrzana grupa wobec *Vestonice*, która jest rezultatem domieszki komponentów genetycznych *ANE*, co tłumaczyłoby jej wschodni rodowód.

Wszystkie dotychczas przeanalizowane europejskie próbki z okresu od 14-18 tys są związane z kulturą magdaleńską (ang. *Magdalenian culture*) i należą do jednej grupy genetycznej *El Miron*. Świadczy to, że po ustąpieniu zlodowacenia Europa została ponownie zaludniona głównie przez populacje z zachodnich refugium glacialnych. Kolejnym ważnym momentem są lata następujące zaraz po tym okresie (14-13 tys), kiedy to odnotowujemy wyraźne genetyczne zbliżenie Europy i Bliskiego Wschodu. W tym czasie nastąpiło pierwsze znaczące ocieplenie klimatu. Z nim też związane są liczne zmiany kulturowe z dominującej kultury magdaleńskiej do kolejnych kultur materialnych łowców-zbieraczy: epigraweckiej, azylskiej, epipaleolitycznej i mezolitycznej (Fu et al., 2016). Fakty te znajdują potwierdzenie w rozkładzie markerów mitochondrialnych i świadczą o migracji ludzi z refugium południowo-wschodnich do wnętrza Europy.

Mezolityczna Europa

Mezolit to okres bezpośrednio poprzedzający neolit, podczas którego ostatecznie ukształtowały się zręby genetyczne większości światowych populacji. Preneolityczny krajobraz Europy to łowcy-zbieracze posiadający charakterystyczne mitochondrialne haplogrupy U, U2, U5a/Ub5 oraz U8 (z haplogrupą H znaną jedynie w południowo-zachodniej części kontynentu). Haplogrupy te stanowią tzw. pakiet łowców-zbieraczy (Brandt et al., 2013). Jednak dopiero analizy genomów jądrowych pozwalają dokładniej nakreślić strukturę genetyczną Europy i okolic w okresie mezolitu. Wyróżnić możemy zachodnich łowców-zbieraczy (*WHG*) (Lazaridis et al., 2014), skandynawską grupę łowców-zbieraczy (*SHG*) (Lazaridis et al., 2014), wschodnich łowców-zbieraczy (*EHG*) (Mathieson et al., 2015) oraz populację regionu kaukaskiego (*CHG*) (Jones et al., 2015). Różnice między poszczególnymi grupami wynikają z izolacji geograficznej oraz domieszek odmiennych komponentów genetycznych związanych z Bliskim Wschodem i wschodnią Eurazją.

Grupa *WHG* może być kojarzona z *Villabruna*, i są to łowcy-zbieracze z okresu późniejszego niż 14 tys. Populacja ta nie jest jednak w pełni homogenna względem powinowactwa do współczesnych populacji bliskowschodnich i wschodnioazjatyckich, co wskazuje na dwa odrębne wydarzenia w jej genezie. Niemniej jednak bliższe pokrewieństwo z Bliskim Wschodem jest cechą odróżniającą *WHG* od populacji starszych niż 14 tys.

CHG, lub inaczej grupa *Satsurblia*, to populacja związana genetycznie z *WHG*, lecz w czasie migracji do Europy oddzieliła się i migrowała w rejon Kaukazu, gdzie pozostała na okres ostatniego zlodowacenia. Głównym elementem odróżniającym ją od *WHG* jest domieszka komponentu genetycznego bazalnych Eurazjatów. Możliwe jest również, że populacja blisko spokrewniona z *CHG* była źródłem bliskowschodniego powinowactwa obserwowanego u *WHG*.

EHG są wschodnim rozszerzeniem populacji *WHG*. Genomy osobników *Karelia* i *Samara*, które reprezentują *EHG*, różnią się od *WHG* domieszką genetycznego komponentu *ANE*. Analizując ten komponent, pokazano dodatkowo, że skandynawscy *SHG* są w rzeczywistości populacją bardzo podobną do *WHG*, lecz z domieszką komponentu *ANE*, który najprawdopodobniej został przeniesiony przez *EHG*. Reszta populacji europejskich otrzymała domieszkę tego komponentu dopiero w okresie późnego neolitu (Lazaridis et al., 2014; Mathieson et al., 2015).

Neolityzacja

Wielkie zmiany w strukturze genetycznej Europy przyniosła rewolucja neolityczna, gdy ok. 8,5 tys. lat temu do Europy dotarło rolnictwo. Wcześniej rozwinęło się ono w rejonie Lewantu (Bliski Wschód). Przemiana ta nastąpiła za sprawą wczesnych farmerów neolitycznych (*EEF* ang. *Early European Farmers*) z Anatolii (Turcja). Najbardziej prawdopodobna droga ich wędrówki wiodła przez Grecję. *EEF* pod względem genomu jądrowego charakteryzują się większym powinowactwem do populacji Bliskiego Wschodu niż *WHG*, zaś mitochondrialne haplogrupy N1a, T2, K, J, HV, V, W i X stanowią charakterystyczny dla nich tzw. pakiet neolityczny (Brandt et al., 2013). Chronologicznie najwcześniejszą kopalną populacją o charakterze *EEF*, dla której poznane zostały markery mitochondrialne, była populacja zaliczana do kultury starczej (ang. *Starcevo Culture*) (Szecsenyi-Nagy et al., 2015). Niestety, jak dotąd, nie przeprowadzono analiz genomu jądrowego mogących pokazać, jak wcześnie dochodziło do mieszania *EEF* z zamieszkującymi wówczas Europę *WHG*. Wiadomo jednak, że bardzo bliska czasowo i geograficznie ówczesnym populacjom łowców-zbieraczy populacja *EEF* związana z pierwszym pojawieniem się kultury ceramiki wstęgowej rytej (*LBK* niem. *Linearbandkeramik*) z Kraju Zadunajskiego (*LBKT*) nie reprezentuje mitochondrialnych haplotypów obecnych u rdzennych łowców-zbieraczy z centralno-północnej Europy (Brandt et al., 2013). Badania genomów jądrowych przedstawicieli późniejszych kultur *LBK* w Europie Środkowej i Południowo-Zachodniej pokazują, że rewolucja neolityczna nie wszędzie przebiegała w jednakowy sposób. Neolityzacja środkowej Europy polegała na dyfuzji demicznej, tj. wypieraniu rdzennej ludności bądź jej intensywnym mieszanii z napływającymi imigrantami (Brandt et al., 2013). Wskazuje to na mieszanie się obu grup dopiero pod koniec 6 milenium p.n.e. Zgoła odmiennie przebiegała neolityzacja wzdłuż

ścieżki śródziemnomorskiej, gdzie dochodziło do dyfuzji kulturalnej, czyli rozprzestrzeniania się samej technologii z minimalnymi zmianami genetycznymi. Różnice te są szczególnie widoczne w analizach haplogrup mitochondrialnych, w przypadku których pakiet łowców-zbieraczy jest całkowicie nieobecny u wczesnoneolitycznych osobników *LBK* Środkowej Europy, lecz występuje, choć z pewnymi fluktuacjami, u żyjących w tym samym czasie populacji Półwyspu Iberyjskiego (Brandt et al., 2013). Potwierdzają to dane pochodzące z analiz genomu jądrowego, w przypadku których neolityczni farmerzy z Anatolii wykazują największe powinowactwo do populacji Bliskiego Wschodu, zaś przedstawiciele kolejnych kultur wczesnoneolitycznych w Europie (*Starcevo*, *LBKT*, *LBK*) są stopniowo coraz bardziej podobni do *WHG* (Mathieson et al., 2015). Postęp neolityzacji miał charakter stopniowy. Najprawdopodobniej genetyczny komponent neolityczny docierał do północnych i wschodnich regionów Europy przez populacje pośrednie, tj. przez europejskich potomków przedstawicieli pierwszych kultur neolitycznych. Analizy jądrowego aDNA potwierdzają również większy udział endogennych *WHG* w strukturze genetycznej południowo-zachodniej Europy, niż miało to miejsce w centralnej części kontynentu. Porównując udział haplogrup z pakietów łowców-zbieraczy i neolitycznego, Europa Centralna wykazuje niemal całkowitą dyskontynuację rdzennych linii mitochondrialnych haplogrupy U związanych z łowcami-zbieraczami (Brandt et al., 2013).

Ruchy populacyjne związane z neolityzacją wpłynęły na południową Skandynawię ok. 6 tys. Upowszechnienie rolnictwa w tym rejonie dopiero w okresie środkowego neolitu mogło wynikać z ostrzejszego klimatu i mniej żyznych gleb, co skutecznie odsuwało potrzebę zmiany dotychczasowej strategii przetrwania łowców-zbieraczy. Dlatego też koczowniczy tryb życia skandynawskich *SHG* trwał ponad 1500 lat po pojawieniu się wczesnofarmerskiej kultury *LBK* (Skoglund et al., 2012). Ostatecznie jednak wraz z kulturą pucharów lejokowatych (*TRB* niem. *Trichter(-rand-)becherkultur*) rolnictwo zadomowiło się również na północnych wybrzeżach Bałtyku, chociaż bardziej skupione na hodowli zwierząt niż uprawie ziemi. Co ciekawe, nieco późniejsza kultura ceramiki dołkowej (*PWC* ang. *Pitted Ware Culture*) z Gotlandii ponownie ma wyraźnie koczowniczy charakter. Analizy genomów jądrowych wskazują, że neolityczni farmerzy ze Skandynawii posiadają istotną domieszkę komponentu wczesnych farmerów, jednak w porównaniu chociażby do *Ótziego* (*Iceman*) mają znacznie więcej wspólnego z łowcami-zbieraczami. Osobniki z populacji koczowniczej *PWC* nie wykazują tymczasem domieszki bliskowschodnich komponentów genetycznych związanych z *EEF* (Skoglund et al., 2012).

W okresie od środkowego do późnego neolitu obserwujemy zwiększenie udziału komponentu *WHG* w strukturze genetycznej Europy (Mathieson et al., 2015). Analizy haplogrup mitochondrialnych i markerów jądrowych są w tym przypadku całkowicie zgodne. Powrót haplogrup typowych dla łowców-zbieraczy mógł być związany z wpływem, jaki wywierała koczownicza populacja *PWC* na resztę kontynentu. Innym wyjaś-

nieniem tak szerokiego geograficznie nawrotu haplogrup typowych dla łowców-zbieraczy może być istnienie refugium tych populacji oraz migracja kobiet z grup koczowniczych do populacji farmerów. Wyjaśnienie to zdają się potwierdzać badania behawioralne, świadczące, iż kobiety częściej niż mężczyźni przemieszczają się w odpowiedzi na lepsze i stabilniejsze warunki życiowe.

Późny neolit i wczesna epoka brązu to kolejny okres widocznych zmian zarówno w kulturze materialnej, jak i strukturze genetycznej kontynentu (Brandt et al., 2013). Na ten okres przypadają 3 znaczące kultury materialne: kultura pucharów dzwonowatych (*BBC ang. Bell Beaker Culture*), kultura ceramiki sznurowej (*CWC ang. Corded Ware Culture*) oraz kultura unietycka (*UC ang. Unetice Culture*). *BBC* i *CWC* współistniały obok siebie w Europie Środkowej przez około 300 lat. *BBC* wywodzi swój początek z rejonu Portugalii, czyli z Półwyspu Iberyjskiego. Charakterystyczna dla tej grupy jest wysoka częstość haplogrup mitochondrialnych H. Wzrost częstości haplogrup mitochondrialnych (I, U2, T1, R) jest zauważalny u przedstawicieli kultury *CWC*, których genetyczne początki są pozaeuropejskie. Więcej światła na genetyczne pochodzenie *CWC* rzucają analizy genomów jądrowych i badania przedstawicieli kultury grobów jamowych (ang. *Yamnaya*) (Haak et al., 2015). *Yamnaya* zamieszkiwali tereny stepu pontyjskiego i byli, jak się wydaje, odpowiedzialni za wniesienie do populacji europejskiej genetycznego komponentu ludności kaukaskiej. Występujące w ich genomach markery wskazują, iż przodkami *Yamnaya* byli kaukascy i wschodni łowcy-zbieracze (*CHG-EHG*). Najprawdopodobniej grupą, która bezpośrednio poprzedzała *Yamnaya* byli przedstawiciele kultury majkopskiej (ang. *Maykop Culture*) (Allentoft et al., 2015). Istnieją przesłanki świadczące, że *Yamnaya* migrowali bezpośrednio do Europy Środkowej. Jednak pytanie, w jaki sposób ich komponent genetyczny przedostał się w południowe regiony Europy (Albania), nadal pozostaje otwarte. Na uwagę zasługuje również fakt, iż osobniki z terytorium Półwyspu Iberyjskiego z czasów epoki eneolitycznej (epoka miedzi) są pozbawieni domieszki genetycznej *Yamnaya*. Ekspansja tych ostatnich na zachód do Europy nie miała charakteru długotrwałego stałego napływu, lecz raczej jednej fali około 3 tys. Jest to szczególnie widoczne w analizach genomów jądrowych, pokazujących, że populacje *Yamnaya* i *CWC* są bardzo do siebie zbliżone, co świadczy o silnym mieszaniu się wschodnich imigrantów i rdzennych mieszkańców Europy. *Yamnaya* w tym samym czasie migrowali również na wschód Eurazji, co z dużym prawdopodobieństwem mogło przyczynić się do rozpowszechnienia w tym okresie języków indoeuropejskich. W okresie epoki miedzi widoczne są również przeciwstawne tendencje. Na zachodzie Eurazji (Europa) umacniają się genetyczne komponenty *WHG*, natomiast tereny stepowe i okołouralskie zdają się doświadczać napływu farmerów pochodzących bezpośrednio ze wschodniej Azji lub będących wynikiem mieszania się z ludnością bliskowschodnią (Mathieson et al., 2015).

Historia *AMH* z perspektywy badań genetycznych to liczne i zachodzące na dużą skalę migracje. Jak pokazują wyniki ostatnich prac, największy wpływ na badane populacje mają stosunkowo niedawne wydarzenia. Z tego też względu niezwykle istotne jest badanie możliwie szerokiego i różnorodnego materiału. Poszczególne próbki powinny być oddalone od siebie możliwie jak najmniejszymi interwałami czasowymi i geograficznymi. W kontekście przedstawionych powyżej informacji niezwykle ciekawa i nadal zagadkowa jest historia genetyczna Europy Środkowej w epoce żelaza. Nastąpiła ona po długiej, bo trwającej ok. 2-3 tysiące lat epoce brązu, podczas której przeważająca większość pochówków miała charakter ciałopalny, całkowicie uniemożliwiający badania genetyczne. Historycznie jest to okres poprzedzający upadek wielkich cywilizacji antycznych i poprzedzający wielkie wędrówki ludów. Nie ulega zatem wątpliwości, iż najbliższe lata przyniosą nam wiele niezwykle ważnych odkryć dotyczących zarówno tej najdawniejszej, jak i bliższej nam historii gatunku *Homo sapiens sapiens*.

Piśmiennictwo

- Allentoft M.E., Sikora M., Sjogren K.G., Rasmussen S., Rasmussen M., Stenderup, J., ... Willerslev E. (2015). *Population genomics of Bronze Age Eurasia*. Nature 522(7555), 167-172.
doi: 10.1038/nature14507
- Brandt G., Haak W., Adler C.J., Roth C., Szecsenyi-Nagy A., Karimnia S., ... Genographic C. (2013). *Ancient DNA reveals key stages in the formation of central European mitochondrial genetic diversity*. Science 342(6155), 257-261.
doi: 10.1126/science.1241844
- Brandt G., Szecsenyi-Nagy A., Roth C., Alt K.W., Haak W. (2015). *Human paleogenetics of Europe – the known knowns and the known unknowns*. J. Hum. Evol. 79, 73-92.
doi: 10.1016/j.jhevol.2014.06.017
- Brown T.A. (1999). *Genomes*. New York: Bios Scientific Publishers: Wiley-Liss.
- Fu Q., Li H., Moorjani P., Jaysequence of a 45,000-year-old modern human from western Siberia. Nature 514(7523), 445-449.
doi: 10.1038/nature13810
- Fu Q., Posth C., Hajdinjak M., Petr M., Mallick S., Fernandes D., ... Reich D. (2016). *The genetic history of Ice Age Europe*. Nature 534(7606), 200-205.
doi: 10.1038/nature17993
- Gamble C., Davies W., Pettitt P., Richards M. (2004). *Climate change and evolving human diversity in Europe during the last glacial*. Philos. Trans. R. Soc. Lond. B Biol. Sci. 359 (1442), 243-253; discussion 253-244.
doi: 10.1098/rstb.2003.1396
- Haak W., Lazaridis I., Patterson N., Rohland N., Mallick S., Llamas B., ... Reich D. (2015). *Massive migration from the steppe was a source for Indo-European languages in Europe*. Nature 522(7555), 207-211.
doi: 10.1038/nature14317
- Jones E.R., Gonzalez-Fortes G., Connell S., Siska V., Eriksson A., Martiniano R., ... Bradley,

- D.G. (2015). *Upper Palaeolithic genomes reveal deep roots of modern Eurasians*. *Nat. Commun.* 6, 8912.
doi: 10.1038/ncomms9912
- Kuhlwilm M., Gronau I., Hubisz M.J., de Filippo C., Prado-Martinez J., Kircher M., ... Castellano, S. (2016). *Ancient gene flow from early modern humans into Eastern Neanderthals*. *Nature* 530(7591), 429-433.
doi: 10.1038/nature16544
- Lazaridis I., Patterson N., Mittnik A., Renaud G., Mallick S., Kirsanow K., ... Krause J. (2014). *Ancient human genomes suggest three ancestral populations for present-day Europeans*. *Nature*, 513(7518), 409-413.
doi: 10.1038/nature13673
- Macaulay V., Hill C., Achilli A., Rengo C., Clarke D., Meehan W., ... Richards M. (2005). *Single, rapid coastal settlement of Asia revealed by analysis of complete mitochondrial genomes*. *Science* 308(5724), 1034-1036.
doi: 10.1126/science.1109792
- Mathieson I., Lazaridis I., Rohland N., Mallick S., Patterson N., Roodenberg S.A., ... Reich D. (2015). *Genome-wide patterns of selection in 230 ancient Eurasians*. *Nature* 528(7583), 499-503.
doi: 10.1038/nature16152
- McBrearty S., Brooks A.S. (2000). *The revolution that wasn't: a new interpretation of the origin of modern human behavior*. *J. Hum. Evol.* 39(5), 453-563.
doi: 10.1006/jhev.2000.0435
- Nachman M.W., Crowell S.L. (2000). *Estimate of the mutation rate per nucleotide in humans*. *Genetics* 156(1), 297-304.
- Paabo S., Poinar H., Serre D., Jaenicke-Despres V., Hebler J., Rohland N., ... Hofreiter M. (2004). *Genetic analyses from ancient DNA*. *Annu. Rev. Genet.* 38, 645-679.
doi: 10.1146/annurev.genet.37.110801.143214
- Poznik G.D., Henn B.M., Yee M.C., Sliwerska E., Euskirchen G.M., Lin A.A., ... Bustamante C.D. (2013). *Sequencing Y chromosomes resolves discrepancy in time to common ancestor of males versus females*. *Science* 341(6145), 562-565.
doi: 10.1126/science.1237619
- Raghavan M., Skoglund P., Graf, K.E., Metspalu M., Albrechtsen A., Moltke I., ... Willerslev E. (2014). *Upper Palaeolithic Siberian genome reveals dual ancestry of Native Americans*. *Nature* 505(7481), 87-91. doi: 10.1038/nature12736
- Rasmussen M., Guo X., Wang Y., Lohmueller K.E., Rasmussen S., Albrechtsen A., ... Willerslev, E. (2011). *An Aboriginal Australian genome reveals separate human dispersals into Asia*. *Science* 334(6052), 94-98.
doi: 10.1126/science.1211177
- Rosenberg N.A., Nordborg M. (2002). *Genealogical trees, coalescent theory and the analysis of genetic polymorphisms*. *Nat. Rev. Genet.* 3(5), 380-390.
doi: 10.1038/nrg795
- Sanchez-Quinto F., Schroeder H., Ramirez O., Avila-Arcos M.C., Pybus M., Olalde I., ... Lalueza-Fox C. (2012). *Genomic affinities of two 7,000-year-old Iberian hunter-gatherers*. *Curr. Biol.* 22(16), 1494-1499.
doi: 10.1016/j.cub.2012.06.005

- Sankararaman S., Mallick S., Patterson N., Reich D. (2016). *The Combined Landscape of Denisovan and Neanderthal Ancestry in Present-Day Humans*. *Curr. Biol.* 26(9), 1241-1247.
doi: 10.1016/j.cub.2016.03.037
- Schneider S., Excoffier L. (1999). *Estimation of past demographic parameters from the distribution of pairwise differences when the mutation rates vary among sites: application to human mitochondrial DNA*. *Genetics* 152(3), 1079-1089.
- Skoglund P., Malmstrom H., Raghavan M., Stora J., Hall P., Willerslev E., ... Jakobsson M. (2012). *Origins and genetic legacy of Neolithic farmers and hunter-gatherers in Europe*. *Science* 336(6080), 466-469.
doi: 10.1126/science.1216304
- Szecsényi-Nagy A. (2015). *Tracing the genetic origin of Europe's first farmers reveals insights into their social organization*. *Proc. Biol. Sci.* 282(1805).
doi: 10.1098/rspb.2015.0339
- Xue Y., Wang Q., Long Q., Ng B.L., Swerdlow H., Burton J., ... Tyler-Smith C. (2009). *Human Y chromosome base-substitution mutation rate measured by direct sequencing in a deep-rooting pedigree*. *Curr. Biol.* 19(17), 1453-1457.
doi: 10.1016/j.cub.2009.07.032

***Homo sapiens* in Europe – the history written in DNA**

Archeogenomics is a relatively new discipline of science that uses achievements of molecular biology, genetics and bioinformatics to learn more on the history of living organisms by analyzing their genomes. Recent technological advances in DNA recovery from archaeological remains (i.e. ancient DNA isolation) and in high-throughput DNA sequencing revolutionized the studies of the human past. Here, we review the genetic history of mankind since its origins in Africa, and present complex processes of migration, population subdivision and admixture events between modern and archaic forms of *Homo sapiens*. In this paper, we pay particular attention to the genetic history of Europe. The latter covers the last 50,000 years and can be divided into five main episodes: the pioneer colonization in the Upper Paleolithic, the late and post glacial re-colonization of the continent after the Last Glacial Maximum, the arrival of Near Easterners during Neolithic period, and the influx of new genetic components through small-scale migrations that began in the Copper Age. Considering the progress currently observed in this field one can expect that in the nearest future archeogenomics will further improve our understanding of the processes that in the past shaped human population on a global scale.

Key words: *Homo sapiens*, aDNA, Europe, AMH migrations

