

Elina Salmela

Geenimuotoja on tullut sekä lännestä että idästä – melkoisten väestöpullonkaulojen läpi

Mistä suomalaisten perimä on peräisin?

Lääketieteellisen genetiikan tutkimuksissa suomalaista väestöä on usein kutsuttu isolaatiksi ja homogeeniseksi. Kumpikaan ei ole varsinaisesti totta. Nyky- ja muinais-DNA-tutkimukset ovat selvästi osoittaneet, että tänne on tullut väkeä geeneineen eri ilmansuunnista kautta vuosituhansien. Niinpä meillä on perimää enimmäkseen lännestä mutta kymmenisen prosenttia myös kaukaa idästä; sitä on saatu niin jääkaudenjälkeisiltä metsästäjä-keräilijöiltä, nuorakeraamikoilta, varhaisilta maanviljelijöiltä kuin pronssikauden Siperiastakin. Suomalaisten geneettistä omaleimaisuutta korostaa se, että Suomessa pieni väkiluku ja erilaiset pullonkaulailmiöt ovat johtaneet geneettiseen satunnaisajautumiseen, joka on heilautellut monien geenimuotojen yleisyyksiä muuhun Eurooppaan verrattuna. Myös Suomen sisällä kulkee poikkeuksellisen vahva geneettinen jakolinja läntisen ja itäisen – tai lounaisen ja koillisen – Suomen välillä.

Suomalaiset ovat väkilukuunsa nähden yksi maailman geneettisesti tutkituimmista väestöistä. Osa tutkimuskiinnostuksesta on kohdistunut suomalaisten populaatiorakenteeseen ja sen syntyyn, osa tämän rakenteen hyödyntämiseen lääketieteellisessä genetiikassa, esimerkiksi tauteihin ja muihin ominaisuuksiin vaikuttavien geenien kartoituksessa. Nämä tutkimukset ovat pikkuhiljaa kerryttäneet runsaasti tietoa suomalaisten geneettisestä väestöhistoriasta: mistä ja milloin väkeä on muuttanut Suomeen ja Suomen sisällä.

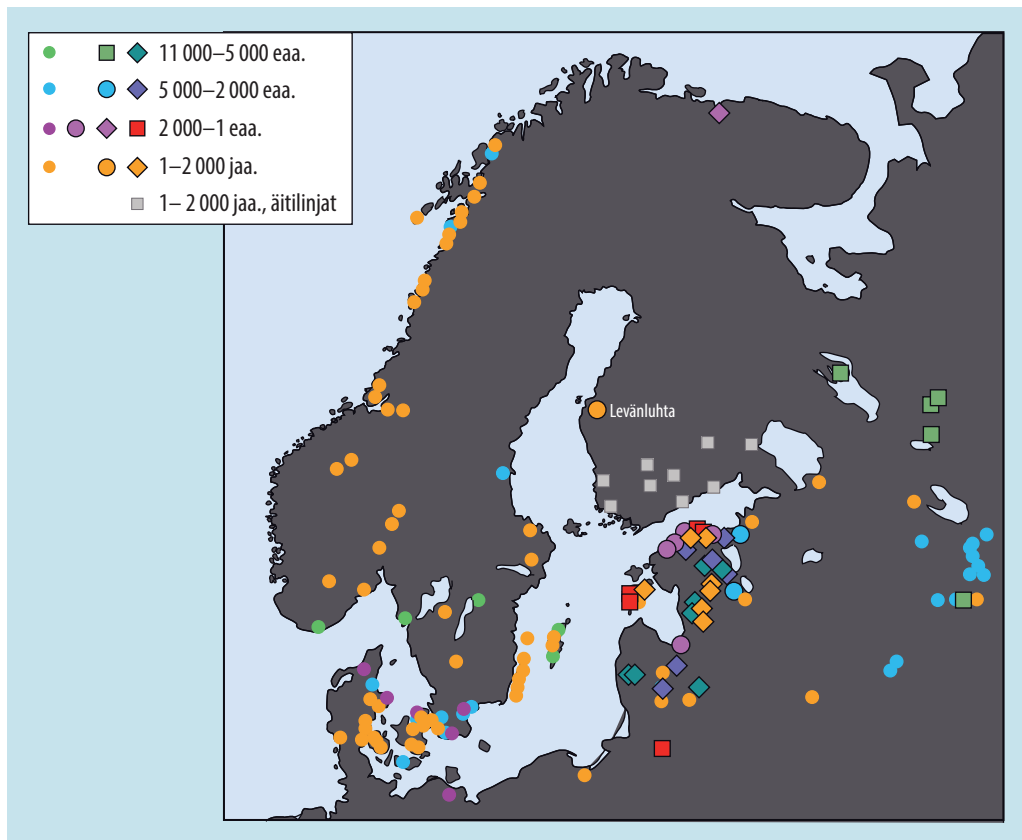
Arkeologisten löytöjen perusteella tiedetään, että ensimmäiset asukkaat saapuivat nykyisen Suomen alueelle pian jääkauden jälkeen, runsaat kymmenentuhatta vuotta sitten. Sittenmin tänne on saapunut vaikutteita eri aikoina ja eri ilmansuunnista, muun muassa kampakeramiikka-kaakosta noin kuusituhatta vuotta sitten ja nuorakeramiikka etelästä vajaat viisituhatta vuotta sitten. Suomi on pitkään sijainnut itäisen ja läntisen vaikutuspiirin rajalla: esimerkiksi pronssikaudella (alkaan 3 700 vuotta sitten) etelä- ja länsirannikon arkeologiset yhteydet suuntautuivat Skandinaviaan, sisämaasta puolestaan itään päin. Rautakaudella (alkaan 2 500

vuotta sitten) ja keskiajalla (noin 500–800 vuotta sitten) kanssakäyminen maantieteellisten naapurien kanssa tiivistyi entisestään (1).

Muinais-DNA paljastaa väestöliikkeitä

Arkeologisesta esinelöytöaineistosta on suhteellisen vaikeaa sanoa tarkasti, mihin kaikkiin arkeologisiin kulttuurivaikutteisiin on liittynyt väestöliikkeitä ja onko Suomen alueella vallinnut asutusjatkuvuus ensiasuttajista lähtien. Esineet voivat nimittäin kulkea kaupankäynnin mukana ja kulttuuriset ideat levitä myös ilman ihmisten laajamittaisia muuttoliikkeitä. Väestöliikkeitä eli geenivirtaa pystytään kuitenkin tutkimaan muinais-DNA:sta, jota voidaan eristää arkeologisista luista, hampaista ja muista ihmisjäännöksistä. Sen perusteella nähdään suoraan, millainen perimä tiettyssä paikassa tiettyyn aikaan eläneillä ihmisillä on ollut ja missä määrin väestöjen geneettinen koostumus on vaihdellut aikojen saatossa.

Suomesta muinais-DNA:ta on tutkittu vasta vähän, sillä tutkimuksia rajoittaa se, että Suomen happamassa maaperässä luuaines säilyy



KUVA 1. Suomen ja lähialueen muinais-DNA-tutkittujen yksilöiden löytöpaikat (12,33). Harmaalla neliöllä merkityistä kohteista on tutkittu vain äitilinjoja ja muista kohteista yksilöiden koko perimää. Symbolien väri kuvaa kohteen ikää. Isommat, mustareunaiset symbolit vastaavat **KUVAN 2** yksilöiden symboleita.

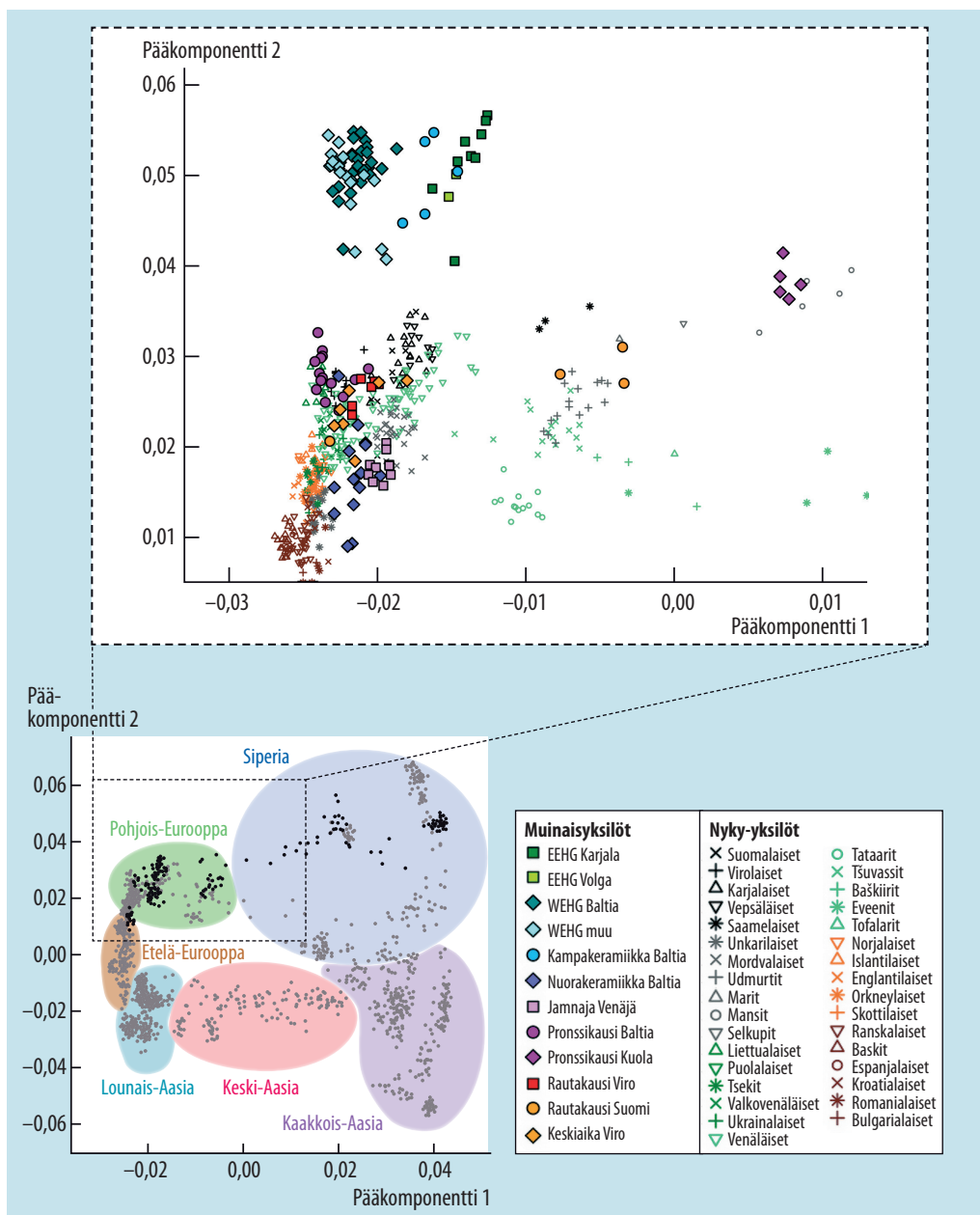
huonosti (paitsi palaneet luut, joissa puolestaan ei ole DNA:ta jäljellä). Niinpä Suomesta ei juurikaan löydy yli kaksituhatta vuotta vanhaa luumateriaalia, tuhat vuotta vanhaakin vain vähän. Tutkimustilanne voi kuitenkin parantua, jos tulevaisuudessa pystytään eristämään DNA:ta muistakin lähteistä kuin luista. Muun muassa kivikaudella liimana käytetty koivuntuohiterva, purupihka, on tässä suhteessa lupaava vaihtoehto: sitä on aikanaan pehmitetty suussa pureskelemalla, ja Skandinaviassa purupihkoista on jo pystytty eristämään niiden pureskelijan syljessä ollutta, tuhansia vuosia vanhaa DNA:ta (2,3).

Lisävalaistusta lähialueiden muinais-DNA:sta

Tietoa Suomen varhaisista asutusvaiheista voidaan saada välillisesti myös naapurialueilta, joil-

la muinais-DNA-aikasarja ulottuu kauemmas menneisyyteen (**KUVA 1**). Varhaisin Suomen lähialueilta geneettisesti tutkittu muinaisyksilö on yli kahdentoistatuhannen vuoden takaa Arkangelin alueelta Venäjältä. Perimältään tämä yksilö edustaa niin kutsuttuja itäeurooppalaisia metsästäjä-keräilijöitä (EEHG), joita on löydetty myös muun muassa Karjalasta ja Volgan seudulta Samarasta (4). Baltian varhaisimmat tutkitut yksilöt puolestaan ovat geneettisesti lähinnä niin kutsuttuja länsieurooppalaisia metsästäjä-keräilijöitä (WEHG), joita on löydetty nimensä mukaisesti laajalta alueelta jääkauden jälkeisessä Länsi-Euroopassa (**KUVA 2**) (5).

Kampakeraamisen kulttuurin saapuminen Baltiaan levitti EEHG-perimää aiempaa lähemmäs, nuorakeramiikka puolestaan toi alueelle kaakon suunnasta uudenlaista perimätyyppiä, joka muistutti Volgogradin seudulla muodostuneen jamnaja-kulttuurin arapaimen-



KUVA 2. Suomen ja lähialueen muinaisyksilöiden sekä nykyisten pohjoiseuraasialaisten geneettinen vertailu. Kukaan symboli eli yksilö on värjätty alkuperänsä mukaisesti, ja symbolien väliset etäisyydet kuvaavat yksilöiden geneettisiä etäisyyksiä toisistaan. Kuva perustuu pääkomponenttianalyysiin (PCA), jota käytetään moniulotteisten datojen tiivistämiseen helpommin kuvattaviksi. Painotus korostaa niitä geneettisiä tekijöitä, jotka erottavat nykyväestöjä toisistaan. Alakuvassa näkyy nyky-yksilöiden jakauma Keski- ja Pohjois-Euraasian laajuisesti sekä siitä tarkennettuun yläkuvaan rajattu alue. Suomen sukukieliä puhuvat yksilöt on merkitty alakuvaan mustalla, muut harmaalla. Yläkuvan muinaisyksilöiden symbolit vastaavat **KUVAN 1** karttaa. "WEHG muu" -merkityt muinaisyksilöt ovat Saksasta, Ranskasta, Italiasta, Espanjasta, Irlannista, Puolasta, Luxemburgista ja Isosta-Britanniasta (34).

tolaisten perimää (6–8). Baltiaan saakka ei sen sijaan yltänyt se aiempi perimätyyppi, joka levisi laajalti muualle Eurooppaan Anatoliasta

alkaen maanviljelyksen leviämisen myötä; Baltiaan maanviljelys – ainakin karjanhoito – saapui nuorakeramiikan mukana.

Varhaisella pronssikaudella (noin 3 500 vuotta sitten) Kuolan niemimaalla nähtiin jälleen uudenlainen perimäsekoitus: noin puolet EEHG-perimää ja toinen puoli hyvin itäistä, nykysiperialaisten nganasanien näköistä perimää (9). Vastaava siperialaistyyppinen perimäkomponentti on saapunut Viroon vasta selvästi myöhemmin, rautakaudella 800 eaa. alkaen, yhtä aikaa suomensukuisen kielimuodon kanssa (10). Siellä sen osuus ei suurentunut kuin muutama prosentti.

Jos Viron muinais-DNA:ta verrataan suomalaisiin, Viron keskiaikaiset yksilöt ovat lähempänä nykysuomalaisia kuin pronssi- tai varhaisrautakautiset yksilöt – tai kuin edes nykyvirolaiset (11). Tulos viittaa siihen, että Virosta on tullut väkeä Suomeen varhaisen rautakauden ja keskiajan välillä. Ajankohta täsmää hyvin kielitieteen käsitykseen suomen kielen varhaismuodon saapumisesta Suomeen.

Entä mitä tapahtui Suomessa?

Muinais-DNA-tutkimukset ovat siis osoittaneet, että Suomen lähialueilla – erityisesti Baltiassa, mistä näytteitten aikasarja on kattavin – geneettistä väestöhistoriaa ovat luonnehtineet lukuisat muuttoliikkeet ja geenistön radikaalikin vaihtelu. Koska samat arkeologiset vaikutteet ovat usein ulottuneet Suomeen saakka, ei liene liioiteltua olettaa, että ainakin osa niiden mukana kulkeneista perimätyypeistä on saapunut myös meille, vaikka arkeologisten kulttuurien suoraviivaisessa samaistamisessa geneetisiin populaatioihin pitääkin olla varovainen.

Suomen alueelta on toistaiseksi julkaistu muinais-DNA-tutkimus noin sadan vainajan mitokondrio-DNA:n haploryhmistä eli äitilinjoista rautakaudelta uudelle ajalle sekä perimänlaajuisia tuloksia viidestä Levänluhdan vesihaudan vainajasta Etelä-Pohjanmaalta (9,12,13). Jo rautakautisissa ja varhaiskeskiaikaisissa äitilinjoissa näkyy mielenkiintoisesti varsin selvä ero Itä- ja Länsi-Suomen välillä, kuten nykyäänkin nähdään (12). Levänluhdan rautakautisista vainajista neljä puolestaan muistutti perimältään varsin läheisesti nykysaamelaisia (9,13). Tämä täsmää hyvin historiallisen kielitieteen tietoon siitä, että saamelaiskielten

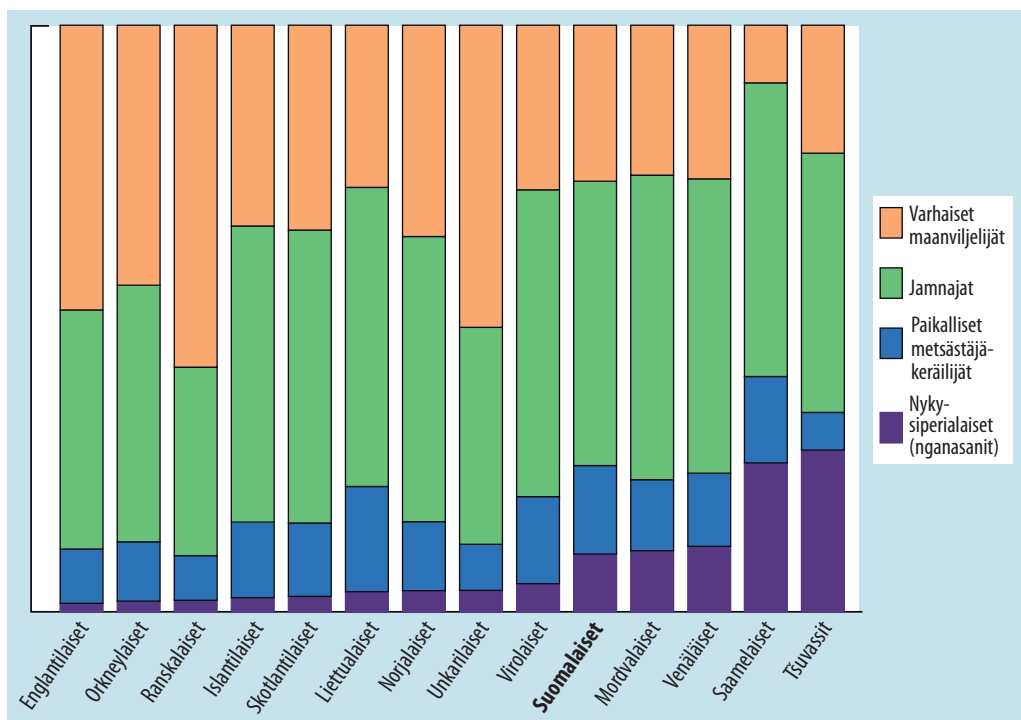
varhaismuotoa on aiemmin puhuttu jokseenkin koko Suomen alueella, mutta se ei toki sellaiseen todista levänluhtalaisia saamelaiskielen puhujiksi.

Nykysuomalaisten perimä on yhdistelmä eri tahoilta

Koska muinais-DNA-tutkimus on vielä hyvin uutta ja sen ajallinen käytettävyys Suomessa toistaiseksi rajallinen, pääosa tiedoistamme Suomen geneettisestä väestöhistoriasta perustuu yhä nykyväestöstä tehtyihin tutkimuksiin. Laskennallisten analyysien ja mallinnusten avulla on mahdollista tehdä myös nykyaineistosta päätelmiä siitä, miten Suomen nykyinen geneettinen rakenne on aikojen saatossa muodostunut, ja tuoreet muinais-DNA-tulokset ovat auttaneet tarkentamaan näitä päätelmiä.

Kun nykysuomalaisten perimää on mallinnettu eri muinaisväestöjen pohjalta, se on näyttänyt neljän perimäkomponentin yhdistelmältä (9,14). Suurin osa nykysuomalaisten perimästä (eri analyysien mukaan noin 49–57 %) muistuttaa mallinnusten mukaan nuorakeraamikoja – tai geneettisesti varsin samannäköisiä jamnaja-paimentolaisia (**KUVA 3**). Paikallisia metsästäjä-keräilijöitä muistuttavaa perimää on suomalaisissa saman verran tai hieman vähemmän (15–18 %) kuin Euroopan varhaisia maanviljelijöitä muistuttavaa (16–27 %). Neljäs ja pienin komponentti (8–10 %) puolestaan on itäistä, nykysiperialaisia muistuttavaa ainesta. Tällainen tulos ei kuitenkaan tarkoita, että 15 % nykysuomalaisten perimästä olisi ollut näillä main jääkaudenjälkeisistä metsästäjä-keräilijöistä asti ja 50 % olisi tullut nuorakeraamikojen myötä, vaan osa näistä komponenteista on voinut tulla meille myöhempien muuttajien mukana – esimerkiksi rautakauden Virosta, jossa molempia oli runsaasti (10).

Tämä komponenttikoostumus on suomalaisilla varsin samanlainen kuin virolaisilla ja baltteilla; vain siperialaistyyppistä komponenttia on Baltiassa vähemmän, 0–5 % (9,14). Länsi- ja Keski-Eurooppaan sekä Skandinaviaan verrattuna Suomessa (ja Baltiassa) on pienempi osuus varhaisten maanviljelijöiden perimäkomponenttia (**KUVA 3**) ja enemmän metsäs-



KUVA 3. Eurooppalaisväestöjen geneettinen koostumus (9). Värit kuvaavat neljän perimäkomponentin osuuksia valikoiduissa eurooppalaisissa nykypopulaatioissa. Perimää on saatu niin paikallisilta metsästäjä-keräilijöiltä, varhaisilta maanviljelijöiltä, pronssikautisen jamnakulttuurin paimentolaisilta kuin nykyisiä siperialaisia muistuttaneelta, tuntemattomalta muinaisväestöltäkin. Perimäosuudet perustuvat qpAdm-mallinnukseen. Kuvan venäläiset on otostettu Vologdasta, Luoteis-Venäjältä, missä suuri osa geenistöstä lienee peräisin alueen aiemmilta uralilaiskielten puhujilta.

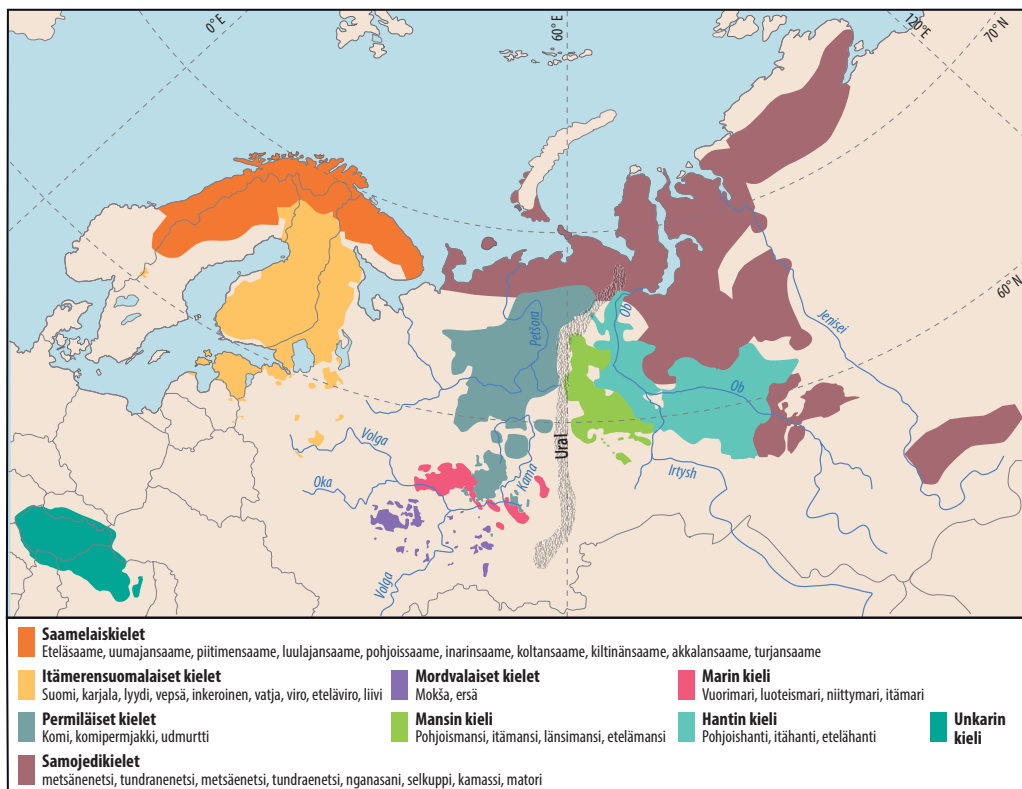
täjä-keräilijäkomponenttia (9,15). Nämä erot saavat suomalaiset näyttämään geneettisesti omaleimaisilta verrattuna keskieuropplaisiin (16,17). Omaleimaisuutta korostaa lisäksi se, että Suomen asutushistorian erityispiirteet kuten pieni väkiluku, pullonkaulat ja pieniin asuttajamääriin liittyvä perustajanvaikutus ovat johtaneet geneettiseen satunnaisajautumiseen, joka on heilautellut geneettisten varianttien yleisyyksiä.

Kieli idästä, perimä lännestä

Omaleimaisuudestaan huolimatta suomalaisten perimä on siis pääosin peräisin lännestä. Tämä oli varhaisissa geenitutkimuksissa yllätys, koska suomen kieli on itäistä alkuperää ja oli ajateltu, että perimämmekin olisi. Suomen sukukieliä eli uralilaisia kieliä puhuvat väestöt (**KUVA 4**) eivät kuitenkaan ole geneettisesti erityisen lähellä suomalaisia, vaan geneettiset etäisyydet

heijastelevat varsin tarkasti maantieteellisiä etäisyyksiä (14). Niinpä suomalaiset muistuttavat geneettisesti Itämeren seudun sukukielten puhujia (paitsi saamelaisia, joilla itäinen perimäkomponentti on paljon suurempi), mutta Siperiassa asuvien uralilaiskielten puhujien kanssa jaamme vain hyvin pienen geneettisen komponentin, eivätkä he niin ollen muistuta suomalaisia juuri enempää kuin ei-uralilaiskieliset naapurinsa (14).

Kielisukulaisten geneettinen yhteys näkyy kuitenkin vahvemmin tarkasteltaessa isänpuoleisesti (isältä pojille) periytyvää Y-kromosomia: uralilaisväestöissä esiintyy huomattavan yleisenä Y-kromosomin alatyypin eli haplogryhmä nimeltä N1c (usein yli 30 %:lla miehistä) (14). Sen sijaan vastaavanlaista yhteyttä ei juurikaan näy äidinpuoleisesti (äidiltä niin pojille kuin tyttärille) periytyvän mitokondrio-DNA:n muodostamisessa äitilinjoissa. Tämä epäsymmetria saattaa kieliä siitä, että uralilai-



KUVA 4. Suomen sukukielten eli uralilaisten kielten puhuma-alueet 1900-luvun alussa (31,32). Luokittelu murteiksi ja erillisiksi kieliksi vaihtelee.

sia kieliä levittänyt muuttoliike on voinut olla miespainotteinen – tai vaihtoehtoisesti siitä, että myöhemmät paikalliset kontaktit ei-uralilaisten naapuriväestöjen kanssa puhuma-alueen eri kulmilla ovat olleet nimenomaan naispainotteisia.

Suomalaiset ovat geneettisesti kuin kaksi kansaa

Vaikka suomalaisten geneettinen monimuotoisuus eli diversiteetti on suhteellisen matala, suomalaiset eivät suinkaan ole geneettisesti homogeenisia, vaan itäinen ja läntinen (tai koillinen ja lounainen) Suomi eroavat toisistaan selvästi (17,18). Ero on Euroopan mittakaavassa poikkeuksellinen: se on suurempi kuin esimerkiksi brittien ja pohjoissaksalaisten välillä, vaikka etäisyyttä on vain muutama sata kilometriä (17). Myös Itä- ja Länsi-Suomen sisällä on vahva geneettinen hienorakenne (18,19).

Itä- ja Länsi-Suomen geneettinen raja noudattelee Pähkinäsaaren rauhan rajaa vuodelta 1323 (KUVA 5) mutta tuskin on sen aiheuttama, koska raja ei juurikaan rajoittanut tuonaikaisten ihmisten liikkumista (18,20). Sen sijaan geneettisen eron syntyyn vaikutti pysyvän maanviljelysasutuksen leviäminen Itä-Suomeen 1500-luvulta alkaen: prosessiin liittyneet toistuvat perustajanvaikutukset, kylien pienet väkimäärät ja eristyneisyys johtivat satunnaisajautumiseen ja paikallisiin geneettisiin eroihin.

Itäsuomalaisten perimässä näkyikin väkiluvun kasvu vasta 1200–1500-luvulta lähtien, siinä missä Länsi-Suomessa se alkaa 800–1100-luvulla (19). Toisaalta pelkkä satunnaisajautuminen ei selitä itä-länsieroä, sillä Itä-Suomessa myös itäisen – eli siperialaistyyppisen – perimäkomponentin osuus on isompi (17). Osa siitä saattaa olla peräisin levittäytävän maanviljelysväestön geneettisestä sekoitumisesta alueella ennestään asuneen pyynti-

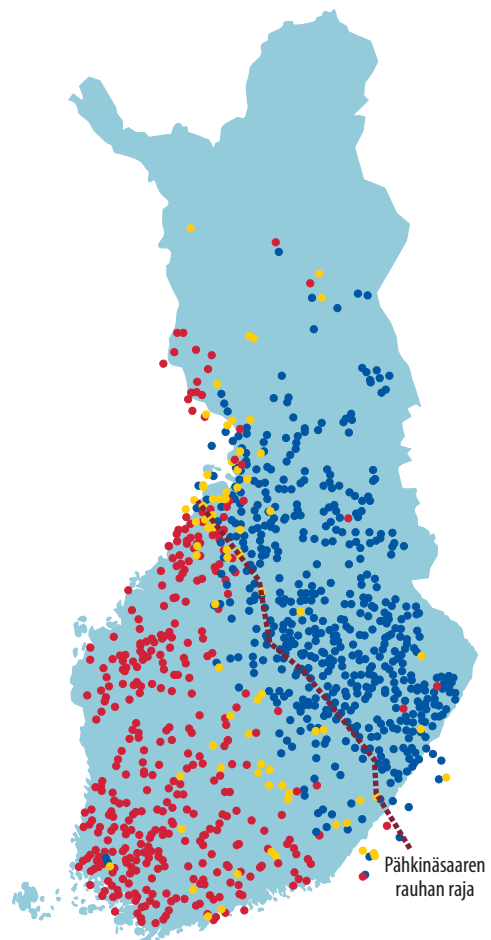
väestön kanssa. Osa itä-länsierosta voi juontua myös jo 1500-lukua edeltäneistä geneettisistä eroista Länsi-Suomen ja sisämaahan levittäytyjien lähtöalueen (pääasiassa Etelä-Savon) välillä.

Tautigeenitkin ovat tulleet pullonkaulojen läpi

Omaleimainen geneettinen historia näkyy myös suomalaisväestön sairauksissa ja muissa geneettisissä ominaisuuksissa. Tässä suhteessa erityisen paljon huomiota on saanut suomalainen tautiperintö: nelisenkymmentä yksigeenistä sairautta, jotka ovat Suomessa jopa monin verroin yleisempiä kuin missään muualla maailmassa, koska niitä aiheuttavat geenimuodot ovat väestöhistorian seurauksena rikastuneet tänne; harvinaisia ne ovat silti meilläkin (21). Vastaavasti sattuman kaupalla Suomessa tavaataan vain harvoin eräitä muualla varsin yleisiä geneettisiä sairauksia, kuten kystistä fibroosia ja fenyylketonuriaa, joita aiheuttavat geenimuodot ovat väestöhistorian käänteissä harvinaistuneet tai hävinneet kokonaan (22,23). Juuri tautiperintötaudit tekivät Suomesta 1990-luvulla geenikartoituksen aarreaitan, sillä niitä aiheuttavat geneettiset variantit soveltuivat hyvin tuonaikaisilla kytkentäanalyyysimenetelmillä tunnistettaviksi.

Myös muut tauteihin ja yleisemminkin geneettiin ominaisuuksiin (fenotyypeihin) vaikuttavat variantit noudattavat samaa, pienen populaatiokoon ja geneettisen satunnaisajautumisen tuottamaa trendiä: jotkin ovat Suomessa yleisempiä kuin muualla Euroopassa, toiset taas selvästi harvinaisempia tai puuttuvat kokonaan (24). Nämä yleisyyserot ovat osoittautuneet otollisiksi myös monitekijäisten tautien geenikartoitukselle, erityisesti yhdistettyinä suomalaisten tarkkoihin terveystietoihin: kun jokin geenivariantti ei ole Suomessa aivan yhtä harvinaisen kuin muissa väestöissä, sen fenotyyppi-vaikutukset on helpompi havaita (25,26).

Maassamme näkyy myös sisäisiä eroja niin sairauksien yleisyyksissä – esimerkiksi sydän- ja verisuonitautien ilmaantuvuus on suurempi Itä- kuin Länsi-Suomessa – kuin sairauksien geneettisissä riskeissäkin (27,28). Silti peri-



KUVA 5. Geneettinen ero Itä- ja Länsi-Suomen välillä. Tutkitut yksilöt on jaoteltu perimänsä perusteella kahteen luokkaan, joiden jakautuminen osoittautuu vastaavan maantiedettä. Keltaisella merkityt yksilöt eivät kuuluneet yksiselitteisesti kumpaankaan luokkaan vaan näyttivät geneettisesti välimuotoisilta (18).

mänlaajuiset geneettiset riskiarvot (polygenic risk score) vaikuttavat ennustavan suomalaisten tautiriskejä jokseenkin yhtä hyvin kuin muidenkin eurooppalaisten (29).

Kenestä puhumme, kun puhumme suomalaisten geeneistä?

Geneettisen väestöhistorian tutkimuksiin vaikuttaa nykyisten ja muinaisyksilöiden näytteiden saatavuus. Jos valinnanvaraa on, tutkittavat nyky-yksilöt valitaan usein niin, että heidän vanhempansa tai isovanhempansa ovat syntyneet siltä alueelta, jonka historiaa on tarkoitettu

Ydinasiat

- » Muinais-DNA-tutkimukset ovat osoittaneet, että Suomen lähialueille on tullut uusia asukkaita kautta esihistorian.
- » Valtaosa nykysuomalaisten perimästä on läntistä alkuperää.
- » Suomen itäisten sukukielten puhujien kanssa meillä on yhteistä perimää vain muutama prosentti.
- » Itä- ja länsisuomalaiset eroavat geneettisesti toisistaan enemmän kuin monet keskieurooppalaiset väestöt.
- » Itä-länsiero sekä suomalaisten geneettinen omaleimaisuus johtuvat paljolti asutushistorian aikaisista väestöpullonkauloista ja pienestä väkiluvusta.

tutkia. Tämä on otollista laskennallisen päätelyn kannalta, sillä silloin päästään heti ajassa sukupolvi tai kaksi taaksepäin, eivätkä aineistossa olevia väestöhistoriasta kertovia geneettisiä signaaleja pääse peittämään ja sekoittamaan tuoreimmat tapahtumat, jotka yleensä tunnetaan hyvin muistakin lähteistä.

Tällaiset tutkimukset eivät toisaalta kuvaa väestön nykyistä perimää, vaan nimenomaan muutaman sukupolven takaista, joten nyky-

tilanne voi näyttää jo erilaiselta, Suomessa esimerkiksi evakoiden asuttamisen ja kaupunkistumisen myötä (30). Vielä tärkeämpää on muistaa, että tällainen otantatapa ei tarkoita sitä, että geneetikkojen mielestä vain ne suomalaiset, joiden suku on asunut tietyllä alueella ikimuistoisista ajoista alkaen, olisivat ”oikeita” suomalaisia. Perimä kun ei sanele, kuka on tai ei ole suomalainen.

Lopuksi

Suomen nykyväestön geneettistä rakennetta on vuosien varrella tutkittu perinpohjaisesti, ja se alkaa olla varsin kattavasti selvillä. Sen sijaan muinais-DNA:n tutkimukset paljastanevat lähivuosina paljon lisää yksityiskohtia siitä, milloin historiallisten prosessien kautta Suomen nykyinen populaatorakenne on muodostunut. Toisaalta nykyrakenne itsessään on tietysti jatkuvassa muutoksessa sekä maansisäisten että kansainvälisten muuttoliikkeiden myötä – niinpä tulevaisuuden suomalaisten perimä on varmasti peräisin vielä useammalta maailmankolkalta kuin tähän saakka. ■

ELINA SALMELA, FT, populaatiogenetiikan dosentti
Helsingin yliopisto ja Turun yliopisto

SIDONNAISUUDET
Kirjoittajalla ei ole sidonnaisuuksia

VASTUUTOIMITTAJA
Jussi Naukkarinen

KIRJALLISUUTTA

- Haggrén G, Halinen P, Lavento M, ym. Muinaisuutemme jäljet: Suomen esi- ja varhaishistoria kivikaudelta keskiajalle. Helsinki: Gaudeamus 2015.
- Jensen TZT, Niemann J, Iversen KH, ym. A 5700 year-old human genome and oral microbiome from chewed birch pitch. *Nat Commun* 2019;10:5520.
- Kashuba N, Kirdök E, Damlien H, ym. Ancient DNA from mastics solidifies connection between material culture and genetics of mesolithic hunter-gatherers in Scandinavia. *Commun Biol* 2019;2:185.
- Saag L, Vasilyev SV, Varul L, ym. Genetic ancestry changes in Stone to Bronze age transition in the East European plain. *Sci Adv* 2021;7:eabd6535.
- Mathieson I, Alpaslan-Roodenberg S, Posth C, ym. The genomic history of southeastern Europe. *Nature* 2018;555:197–203.
- Saag L, Varul L, Scheib CL, ym. Extensive farming in Estonia started through a sex-biased migration from the Steppe. *Curr Biol* 2017;27:2185–93.e6.
- Mittnik A, Wang CC, Pfrengle S, ym. The genetic prehistory of the Baltic Sea region. *Nat Commun* 2018;9:442.
- Heyd V. Mistä nuorakeraaminen kulttuuri tuli? Esihistoriallisen arvoituksen jäljillä. *Kalmistopiiri* 30.8.2022. <https://kalmistopiiri.fi/2022/08/30>.
- Lamnidis TC, Majander K, Jeong C, ym. Ancient Fennoscandian genomes reveal origin and spread of Siberian ancestry in Europe. *Nat Commun* 2018;9:5018.
- Saag L, Laneman M, Varul L, ym. The arrival of Siberian ancestry connecting the Eastern Baltic to Uralic speakers further east. *Curr Biol* 2019;29:1701–11.e16.
- Kivisild T, Saag L, Hui R, ym. Patterns of genetic connectedness between modern and medieval Estonian genomes reveal the origins of a major ancestry component of the Finnish population. *Am J Hum Genet* 2021;108:1792–806.
- Översti S, Majander K, Salmela E, ym. Human mitochondrial DNA lineages in Iron-Age Fennoscandia suggest incipient admixture and eastern introduction of farming-related maternal ancestry. *Sci Rep* 2019;9:16883.
- Sikora M, Pitulko VV, Sousa VC, ym. The population history of northeastern Siberia since the Pleistocene. *Nature* 2019;570:182–8.
- Tambets K, Yunusbayev B, Hudjashov G, ym. Genes reveal traces of common recent demographic history for most of the Uralic-speaking populations. *Genome Biol* 2018;19:139.
- Allentoft ME, Sikora M, Refoyo-Martínez A, ym. Population genomics of Stone Age Eurasia. *bioRxiv*, julkaistu verkossa 7.10.2022. DOI: 10.1101/2022.05.04.490594.
- Lao O, Lu TT, Nothnagel M, ym. Correlation between genetic and geographic structure in Europe. *Curr Biol* 2008;18:1241–8.
- Salmela E, Lappalainen T, Fransson I, ym. Genome-wide analysis of single nucleotide polymorphisms uncovers population structure in Northern Europe. *PLoS One* 2008;3:e3519.
- Kerminen S, Havulinna AS, Hellenthal G, ym. Fine-scale genetic structure in Finland. *G3 (Bethesda)* 2017;7:3459–68.
- Martin AR, Karczewski KJ, Kerminen S, ym. Haplotype sharing provides insights into fine-scale population history and disease in Finland. *Am J Hum Genet* 2018;102:760–75.
- Palo J. Mikä Pähkinäsaaren rauhan raja oikeasti oli? *Duodecim* 2020;136:2796–800.
- Norio R. The Finnish disease heritage III: the individual diseases. *Hum Genet* 2003;112:470–526.
- Kinnunen S, Bonache S, Casals T, ym. Spectrum of mutations in CFTR in Finland: 18 years follow-up study and identification of two novel mutations. *J Cyst Fibros* 2005;4:233–7.
- Guldborg P, Henriksen KF, Sipilä I, ym. Phenylketonuria in a low incidence population: molecular characterisation of mutations in Finland. *J Med Genet* 1995;32:976–8.
- Lim ET, Würtz P, Havulinna AS, ym. Distribution and medical impact of loss-of-function variants in the Finnish founder population. *PLoS Genet* 2014;10:e1004494.
- Kurki MI, Karjalainen J, Palta P, ym. FinnGen provides genetic insights from a well-phenotyped isolated population. *Nature* 2023;613:508–18.
- Heyne HO, Karjalainen J, Karczewski KJ, ym. Mono- and biallelic variant effects on disease at biobank scale. *Nature* 2023;613:519–25.
- Havulinna AS, Pääkkönen R, Karvonen M, ym. Geographic patterns of incidence of ischemic stroke and acute myocardial infarction in Finland during 1991–2003. *Ann Epidemiol* 2008;18:206–13.
- Kerminen S, Martin AR, Koskela J, ym. Geographic variation and bias in the polygenic scores of complex diseases and traits in Finland. *Am J Hum Genet* 2019;104:1169–81.
- Mars N, Kerminen S, Feng YA, ym. Genome-wide risk prediction of common diseases across ancestries in one million people. *Cell Genom* 2022;2:100118.
- Kerminen S, Cerioli N, Pacauskas D, ym. Changes in the fine-scale genetic structure of Finland through the 20th century. *PLoS Genet* 2021;17:e1009347.
- Rantanen T, Vesakoski O, Ylikoski J, ym. Geographical database of the Uralic languages (v1.0). Zenodo, julkaistu verkossa 25.5.2021. DOI: 10.5281/zenodo.4784188.
- Rantanen T, Tolvanen H, Roose M, ym. Best practices for spatial language data harmonization, sharing and map creation – a case study of Uralic. *PLoS One* 2022;17:e0269648.
- Ancient human DNA. uMap. https://umap.openstreetmap.fr/en/map/ancient-human-dna_41837.
- Allen Ancient DNA Resource (AADR): downloadable genotypes of present-day and ancient DNA data. David Reich Lab 6.3.2023. <https://reich.hms.harvard.edu/allen-ancient-dna-resource-aadr-downloadable-genotypes-present-day-and-ancient-dna-data>.