

Neandertalinihmisen ja nykyihmisen suhde molekyyliogenetiikan valossa

■ Petter Portin

Kysymys siitä, ovatko nykyihminen (*Homo sapiens*) ja neandertalinihmisen (*Homo neanderthalensis*) kaksi eri lajia vai saman lajin eri alalajeja, on yksi ihmisen evoluutiobiologian keskeisistä ongelmista, joka on askarruttanut ihmisen evoluution tutkijoita vuosikymmenien ajan. Moderni molekyyliogenetiikka tuo lisävalaisua tähän problematiikkaan, mutta tulokset ovat vielä osittain tulkinnanvaraisia.

Nykyihmisen koko perimän ensimmäinen versio ilmestyi vuonna 2001 (International Human Genome Sequencing Consortium, 2001) ja lopullinen versio vuonna 2004 (International Human Genome Sequencing Consortium, 2004). Neandertalinihmisen mitokondrion DNA:sta on saatu tietoa 1990- ja 2000-luvun vaihteesta alkaen (ks. Portin 2007). Ensimmäiset tiedot neandertalinihmisen kromosomien DNA:sta saatiin kahden kansainvälisen tutkijaryhmän toimesta vuonna 2006 (Green ym. 2006; Noonan ym. 2006). Nämä ryhmät ovat luvanneet saada neandertalinihmisen koko perimän sekvenssin valmiiksi vielä tämän vuoden kuluessa. Kun tämä tieto saadaan, ratkeaa ilmeisesti lopullisesti kysymys nykyihmisen ja neandertalinihmisen taksonomisesta suhteesta.

Uutta tietoa esiin

Näiden neandertalinihmisen ja nykyihmisen systematiikkaa ja itse asiassa niihin johtaneiden kehityslinjojen edustajien mahdollista keskinäistä risteytymistä koskevien tietojen lisäksi on viime vuosina saatu molekyyliogeneettisiä tuloksia, jotka viittaavat siihen, että neandertalinihmisen mahdollisesti osasi puhua (Krause ym. 2007) sekä siihen, että jokin muinainen *Homo*-suvun edustaja, mahdollisesti neandertalinihmisen, on risteytymisen kautta antanut nykyihmisen linjaan tietyn aivojen kehitykseen vaikuttavan geenimuodon (Evans ym. 2006).

Eri eliöiden evoluutiohistoriasta voidaan saada molekyyliogeneettistä tietoa tutkimalla asianomaisen kehityslinjan nykyisin elävien lajien perimää tai myös tutkimalla fossiilien DNA:ta. Lajin kehityshistoria on ikään kuin tallennettuna sen DNA:han, esimerkiksi siten, että valinnan kannalta neutraaleja mutaatioita kertyy perimään tasaisella vauhdilla. Näin saadaan veraten tarkasti selville muun muassa se, milloin ihmisen ja simpanssin kehityslinjat erkanivat toisistaan vertaamalla näiden lajien nykyisten populaatioiden edustajien DNA:n sisältämien neutraalien mutaatioiden määrää ja laatua.

Yksittäisten mutaatioiden ikää voidaan myös mitata yhtäältä vertaamalla mutanttigeenin sisältävän kromosomialueen monimuotoisuutta vastinkromosomin vastaavan alueen monimuotoisuuteen ja toisaalta siihen kertyneiden neutraalien mutaatioiden määrän perusteella. Jos alueet ovat hyvin erilaisia, ne ovat alkaneet kehittyä eri suuntiin vasta äskettäin. Geneettinen rekombinaatio tasoittaa erot ajan kuluessa, ja lopulta alueista tulee teoriassa samanlaisia.

Fossiileissa DNA voi suotuisissa olosuhteissa säilyä jopa kymmeniä miljoonia vuosia. Näin on tapahtunut esimerkiksi meripihkaan hautautuneiden hyönteisten osalta. Yleensäkin DNA saattaa säilyä tutkimuskelpoisena vähähappisissa oloissa. Niinpä neandertalinihmisen yli 30 000 vuotta vanhaa DNA:ta on myös tietyissä tapauksissa saatu tutkittua.

Valinnan vaikutusta lajin evoluutiohistoriasa voidaan puolestaan tutkia sen perimään kertyneiden adaptiivisten ja neutraalien mutaatioiden määrien suhteen avulla. Jos adaptiivisen mutantin ja neutraalin mutantin esiintymistajuuksien suhde on alle yhden, on adaptiiviseen mutantiin kohdistunut negatiivista valintaa; jos taas suhdeluku on yli yhden, on adaptiiviseen mutantiin kohdistunut positiivista valintaa.

Risteytyivätkö neandertalinihmisen ja nykyihmisen linjojen edustajat?

Anatomisesti moderni nykyihminen ilmestyi maapallolle noin 195 000 vuotta sitten. Neandertalinihmisen ja nykyihminen elivät rintarinnan Euroopassa yli 10 000 vuoden ajan. Rinnakkain-elo alkoi noin 40 000 vuotta sitten, kun nykyihminen saapui Afrikasta Aasian kautta Eurooppaan, ja päättyi noin 28 000 vuotta sitten, kun neandertalinihmisen kuoli sukupuuttoon elettyään viimeiseksi Iberian niemimaalla. Nykyaikaisen molekyyli-genetiikan valossa näyttää varmalta, että neandertalinihmisen ja nykyihmisen kehityslinjat erkanivat vähitellen muodostaen kuitenkin lopulta selvästi eri lajit.

Molekyyli-genetiikka osoittaa, että neandertalinihmisen ja nykyihmisen kehityslinjat alkoivat erkaantua toisistaan Afrikassa noin 700 000–500 000 vuotta sitten, mutta erkanivat kokonaan vasta noin 370 000 vuotta sitten. Tänä väliaikana neandertalinihmisen ja nykyihmisen kehityslinjojen kesken tapahtui todennäköisesti geenien vaihtoa yksisuuntaisesti nykyihmisen linjan miehiltä neandertalinihmisen linjaan. Tämän osoittaa ennen kaikkea se, että neandertalinihmisen mitokondrioiden DNA poikkeaa täysin nykyihmisen DNA:sta, mutta kromosomien DNA:sta osa näyttää olevan peräisin nykyihmisen kehityslinjasta.

Mitokondriot ovat solulimassa olevia soluelimiä, joiden tehtävänä on huolehtia soluhengityksestä, ja niillä on oma pieni perimänsä. Valtaavan suuri enemmistö kaikkien lajien perimästä sijaitsee kuitenkin tuman kromosomeissa. Sukupuolisoluista vain munasolussa on mitokondrioita; siittiöissä niitä ei ole lainkaan. Tämän vuoksi mitokondrioiden perimä, niiden DNA, periytyy vain äidin kautta. Tuma sen sijaan on sekä munasolussa että siittiöissä, joten tuman geenit periytyvät sekä isän että äidin kautta.

Neandertalinihmisen fossiileista onnistuttiin eristämään ja analysoimaan mitokondrioiden DNA:ta 1990- ja 2000-luvun taitteessa. Pystyttiin tutkimaan kaikkiaan kaksitoista fossiililöytöä eri puolilta Eurooppaa (ks. Portin 2007). Osoittautui, ettei neandertalinihmisen mito-

kondrion DNA:ssa ollut mitään piirteitä nykyihmisen mitokondrion DNA:sta. Tästä pääteltiin, että neandertalinihmisen ja nykyihmisen linjojen edustajat eivät olisi lainkaan risteytyneet keskenään. Löytö kertoo kuitenkin itse asiassa vain sen, että nykyihmisen linjaan kuuluvilta naisilta ei ole siirtynyt perintöainesta neandertalinihmisen linjaan.

Ensimmäisen kerran neandertalinihmisen kromosomien DNA:ta onnistuttiin tutkimaan vuonna 2006 kahden eri kansainvälisen ryhmän toimesta (Green ym. 2006; Noonan ym. 2006). Analyysi tehtiin 38 000 vuotta vanhasta, Kroatista löydetystä miespuolisesta fossiilista, josta voitiin tutkia eri kromosomien, sukupuolikromosomit mukaan luettuna, DNA:ta. Vain hyvin pieni osa, parhaimmillaankin vain noin 0,3 promillea, neandertalinihmisen kromosomien geeneistä pystyttiin tutkimaan. Nykyihmisen geenien lisäksi neandertalinihmisen DNA:ta verrattiin simpanssin DNA:han. Osoittautui, että noin 30 % neandertalinihmisen DNA:n yhden nukleotidin polymorfismeista eli ns. snipeistä (*single nucleotide polymorphism*) oli sellaisia, jotka olivat yhteisiä nykyihmisen mutta ei simpanssin kanssa, ja loput yhteisiä sekä simpanssin että nykyihmisen kanssa. Edelliset ovat siis perua ajalta, jolloin yhtäältä simpanssiin ja toisaalta ihmisiin johtavat kehityslinjat olivat jo erkaantuneet, mutta nykyihmisen linjan ja neandertalinihmisen linjan välillä tapahtui vielä geenien vaihtoa. Jälkimmäiset taas ovat vanhempia ja syntyneet jo ennen simpanssin ja ihmisten linjojen erkaantumista. Toisaalta nykyihmisen perimästä ei löydetty yhtään jälkiä neandertalinihmisen DNA:sta.

Neandertalinihmisen mitokondrioiden DNA:ssa ei siis ole lainkaan merkkejä nykyihmisen mitokondrion DNA:sta, mutta kromosomien DNA:sta noin kolmannes näyttää olevan peräisin nykyihmiseltä ja toisaalta nykyihmisen DNA:ssa – ei mitokondrioissa eikä kromosomeissa – ei ole mitään jälkiä neandertalinihmisen DNA:sta. Niinpä näiden tulosten perusteella pääteltiin, että nykyihmisen ja neandertalinihmisen linjojen edustajat ovat todennäköisesti joskus risteytyneet, mutta vain niin, että

nykyihmisen linjan miehiltä on siirtynyt geenejä neandertalinihmisen linjaan. Nykyihmisen linjaan kuuluneet naiset eivät sen sijaan ole saaneet lisääntymiskykyisiä lapsia neandertalinihmisen linjan miesten kanssa.

Hypoteesia yksisuuntaisesta geenivaihdosta tukee se, että sukupuolikromosomeista neandertalinihmisen X-kromosomissa on vähemmän merkkejä nykyihmisen vaikutuksesta kuin muissa kromosomeissa eli autosomeissa. Tämä selittyy siten, että äiti periyttää sukupuolikromosomeista sekä tyttärilleen että pojilleen X-kromosomin, mutta isä tyttärilleen X-kromosomin ja pojilleen Y-kromosomin. Autosomit sen sijaan tulevat tasan äidiltä ja isältä. Jos siis X-kromosomi on nykyihmisen ja neandertalinihmisen linjojen edustajien risteytyessä tullut useammin neandertalinihmisen linjasta kuin nykyihmisen linjasta (äidin siis kuuluessa aina neandertalin linjaan), on ennustettavissa että hybridipopulaation X-kromosomit muistuttavat enemmän neandertalinihmisen kuin nykyihmisen X-kromosomia. Valitettavasti kuitenkin neandertalinihmisen kromosomien tutkimuksen ylle heittää varjon se, että on mahdollista, että näyte oli joko maastossa tai laboratoriossa saastunut tutkijoiden omasta DNA:sta (Wang & Kim 2007).

Tässä esiteltyjen tulosten perusteella ei voi tietää, tapahtuiko parituminen vain neandertalinihmisen linjan naisten ja nykyihmisen linjan miesten kesken, mutta ei päinvastoin. Sen sijaan näyttää siltä, että jos paritumista tapahtui myös toisinpäin, siitä joko ei syntynyt lainkaan jälkeläisiä tai sitten syntyneet jälkeläiset eivät kyenneet jatkamaan sukua. Kaiken kaikkiaan näyttää siis siltä, että neandertalinihmisen ja nykyihmisen linjojen edustajat mahdollisesti risteytyivät osittain, mutta olivat samalla koko ajan osittain lisääntymisisolaatiossa toisistaan, minkä vuoksi niistä lopulta kehittyi eri lajit.

Osasiko neandertalinihminen puhua?

Monet eläimet kommunikoivat keskenään käyttämällä ääntä. Toisaalta ihminen on pitänyt itseään ainutlaatuisena siinä suhteessa, että osaamme puhua, käyttää äänimerkkien yhdistelmiä,

sanoja, symboleina asioista ja esineistä sekä kuvata niiden avulla ajatuksiamme ja tunteitamme. Kuitenkin viime vuosikymmeninä on käynyt ilmeiseksi, että myös valailla on kyky käyttää kieltä, ja viime vuoden aikana saatiin tutkimustuloksia, jotka viittaavat siihen, että läheisin sukulaistemme, sukupuuttoon kuollut neandertalinihminen saattoi myös osata puhua.

Vuonna 2001 löydettiin geeni nimeltä *FOXP2*, jonka toiminta liittyy puhekykyyn. Geeni löytyi sen perusteella, että eräässä hollantilaisessa suvussa kulki perinnöllisenä tietty kielellinen heikkous (Fisher ym., 1998). Perheen tietyillä jäsenillä oli vaikeuksia sanojen artikuloinnissa ja puheen kieliopissa. Psykologisten testien muilla osa-alueilla he menestyivät normaalisti. Näiltä henkilöiltä löytyi geenivirhe *FOXP2*-geenissä (Lai ym. 2001).

FOXP2-geenin tuottama proteiini on transkriptiotekijä ja ohjaa kokonaisen toisten geenien muodostaman verkoston toimintaa. Verkosto puolestaan säätelee kurkunpään lihasten kehitystä ja toimintaa. Lisäksi *FOXP2* on tärkeä myös aivoissa. Sama geeni löytyy kaikilta nisäkkäiltä, mutta simpanssiin verrattuna ihmisellä on sen koodaamassa proteiinissa kahden aminohapotähteen ero ja hiireen verrattuna kolmen (Enard ym. 2002).

Eestiläissyntyisen, Ruotsissa ja nyttemmin Saksassa työskentelevän Svante Pääbon tutkijaryhmä on onnistunut uudessa tutkimuksessaan analysoimaan kahden pohjoisespanjalaisesta luolasta löydetyn miespuolisen neandertalinihmisen fossiilisista luista peräisin olevaa geeniainesta, DNA:ta. Neandertalinihmiseltä löytyi näissä tutkimuksissa sama *FOXP2*-geenin muoto kuin nykyihmiselläkin (Krause ym. 2007). Osasiko neandertalinihminen siis puhua meidän tapamme? Kenties.

Kuten aikaisemmin on kerrottu, osoittavat molekyylogeneettiset tutkimukset myös, että neandertalinihmisen ja nykyihmisen linjojen välillä oli mahdollisesti lisääntymissuhde. *FOXP2*-geenin nykyihmiselle ominaisen muodon löytyminen neandertalinihmisen DNA:sta saattaa siis johtua kahdesta syystä. Geenimuoto oli tullut heille joko risteytymisen kautta nykyihmiseltä, tai sitten se

on peräisin neandertalinihmisen ja nykyihmisen yhteiseltä kantamuodolta. Pääbo itse on jälkimmäisellä kannalla.

Mikäli tämä vaihtoehto osoittautuu oikeaksi, siirtää se *FOXP2*-geenin ihmiselle ominaisen muodon syntyä kauas taaksepäin. Nykyihmisen ja neandertalinihmisen kehityslinjat erkanivat toisistaan 300 000–400 000 vuotta sitten. Tähän asti geenimuodon on selitetty syntyneen noin 120 000 vuotta sitten.

Olipa vastaus kysymykseen neandertalinihmiseltä löydetyn *FOXP2*-geenin alkuperästä kumpi tahansa, emme silti vielä tietäisi, osasiko neandertalinihmisen puhua. *FOXP2* ei nimittäin varmuudella ole ainoa puhukykyä säätelevä geeni – tosin se on ainoa toistaiseksi tunnettu.

Suotuisa geeni ehkä neandertalinihmiseltä

Autosomaalisesti ja resessiivisesti periytyvä mikrokefalia (MCPH) on vakava ihmisen hermoston kehityshäiriö, joka aiheuttaa voimakkaan aivojen koon pienenemisen sikiönkehityksen aikana. MCPH:n oletetaan olevan hermosolujen jakautumisen häiriö, joka johtaa hermosolujen lukumäärän vähenemiseen. MCPH-proteiinit ovat siis tärkeitä niiden solutapahtumien komponentteja, jotka säätelevät aivojen koon kasvua (Cox ym., 2006). Tämä kehityshäiriö voi johtua ainakin kuuden eri geenin geenivirheestä, joista neljä on äskettäin tunnistettu ja analysoitu. Bradbury (2005), Cox ym. (2006) ja Tang (2006) ovat niin ikään äskettäin julkaisseet yhteenvedot näistä analyyseistä. Nämä neljä geeniä ovat: autosomaalinen primaarinen mikrokefalia 1 (*microcephalin* eli *MCPH1*), tumasukkulan häiriö, johon liittyy mikrokefalia (*ASPM*), yksi sykliinistä riippuva kinaasi (*CDK5RAP2*) ja sentromeeriproteiini J (*CENPJ*). Näistä ainakin *MCPH1*- ja *ASPM*-geeneihin on kohdistunut positiivista valintaa, ja lisäksi *ASPM*-geenin adaptiivisen geenimuodon runsastumisen evoluutio näyttää edelleen jatkuvan ihmiskunnassa (Evans ym. 2005; Mekel-Bobrov ym. 2005).

Jälkimmäinen oletamus perustuu siihen havaintoon, että haploryhmä, siis itse asiassa

se alue kromosomistossa, jossa *ASPM* geenin ihmiskunnassa yleinen, adaptiivisesti suotuisa geenimuoto sijaitsee, on hyvin nuori; se on syntynyt paljon sen jälkeen kun anatomisesti moderni ihminen ilmaantui maapallolle fossiililöytöjen perusteella noin 195 000 vuotta sitten. Molekyyligenetiikka tukee tätä ajoitusta. Silti puheena oleva geenimuoto on positiivisen valinnan ansiosta yleinen ihmiskunnassa, mutta esiintyy vielä vaihtelevin taajuuksin eri väestöissä. Suotuisa geenimuoto ei siis ole vielä vakiinnuttanut täysin paikkaansa ihmiskunnan kaikissa väestöissä, vaan sen runsastuminen jatkuu edelleen. Lisäksi on hyvin mielenkiintoista, että on todisteita siitä, että *MCPH1*-geenin adaptiivinen muoto on tullut *Homo sapiens* -lajiin jostakin muinaisesta *Homo*-suvun muusta lajista, mahdollisesti neandertalinihmiseltä (Evans ym. 2006). Tämä hypoteesi perustuu havaintoon, jonka mukaan *MCPH1*-geenin adaptiivisen geenimuodon sisältävä haploryhmä puolestaan on hyvin vanha. Geenimuoto on syntynyt yhtenä ainoana mutaationa noin 1,1 miljoonaa vuotta sitten, mutta ilmestyi nykyihmisen kehityslinjaan vasta noin 37 000 vuotta sitten.

Ihmisen biologinen evoluutio

Molekyyligenetiikka on mullistanut kokonaan evoluutiotutkimuksen. Sen avulla voidaan saada kvantitatiivista tietoa esimerkiksi lajien välisistä polveutumissuhteista ja lajiutumisen ajoituksesta, valinnan vaikutuksesta ja jopa tehosta eri muotojen kehityshistoriassa. Aikaisemmin näissä suhteissa käytettävissä ollut tieto on ollut enimmäkseen kvalitatiivista. Kuten yllä olevasta ilmenee, on molekyyligenetiikka voinut antaa mielenkiintoista lisävalaisua neandertalinihmisen ja nykyihmisen suhteeseen – erityisesti kysymykseen näiden taksonien välisestä suhteesta biologisessa luokittelussa. Lisää tärkeitä havaintoja on odotettavissa aivan lähiaikoina, kun neandertalinihmisen koko genomi saadaan toivon mukaan sekvensoitua. Molekyyligenetiikka on tuonut esiin jopa sellaisia tietoja, jotka koskevat muinaisten ihmisten käyttäytymis-

tä, kuten nykyihmisen aivojen kehitystä mukaan lukien puhekyvyn evoluutio.

Molekyyligenetiikka osoittaa myös, että ihmisen biologinen evoluutio jatkuu yhä. Aikaisemmin on ollut yleisenä vallalla uskomus, että ihmiskunnan biologinen evoluutio olisi ainakin kehittyneissä maissa pysähtynyt, koska luonnonvalintaa aiheuttavia kuolleisuuden eroja ei enää ole. Kuitenkin kuolleisuuden ohella luonnonvalintaa pitävät yllä myös erot lisääntymisessä, itse asiassa siis sukukypsän iän saavuttavien lasten lukumäärässä. Tällaisia eroja on edelleen yksilöiden välillä olemassa.

Yleisenä havaintona voidaan edelleen todeta, että molekyyligenetiikan valossa ihmiskunnan adaptiivinen evoluutio on suuresti kiihtynyt viimeksi kuluneiden 40 000 vuoden aikana (Hawks ym. 2008). Tämä perustuu ihmiskunnan populaatiohistoriaan. Esimerkiksi kun väkimäärä on kasvanut, on suotuisien mutaatioiden määrä sekä todennäköisyys, että ne säilyvät populaatiossa, kasvanut. Pienessä väestössä edullinenkin mutaatio saattaa geneettisen ajautumisen takia kadota geenipoolista pelkästään sattumalta, mutta säilyä varmemmin suuressa populaatiossa.

Hawksin ym. mukaan ihmiskunnan geneettinen evoluutio on viimeksi kuluneiden vuosituhanten aikana ollut aivan erityisen nopeaa, ja tämä on heidän mukaansa johtunut paitsi väkimäärän kasvusta myös ihmisen kulttuurin ja ekologian luomista uusista valintapaineista. Ihmissuvun levittäytyminen Afrikasta Euroasiaan toi mukanaan uusia ekologisia olosuhteita, jotka alkoivat näkyä luonnonvalinnan aiheuttamina muutoksina ihmisen ihonvärissä, sopeutumisessa kylmään ilmastoon ja ruokavaliossa.

Aivan viimeaikaiset tulokset näyttävät osoittavan, että pikemmin kuin pelkät ekologiset olosuhteet, nimenomaan ihmispopulaation rakenne aiheutti aivojemme koon kasvuun johtaneen valintapaineen (Dunbar ja Shultz 2007). Todisteet puhuvat selvästi sen puolesta, että suuren populaation monimutkaiset sosiaaliset suhteet aiheuttivat valintapaineen, joka edellytti aivojen suurta kokoa. Kädellisten ryhmässä nimittäin isoavojen kuorikerroksen koko on positiivisesti

korreloitunut sosiaalisen ryhmän kokoon. Edelleen viimeaikaiset tulokset viittaavat Dunbarin ja Shultzin mukaan siihen, että aikaisempaa tiiviimpi pariside myös loi ne vaatimukset, jotka johtivat aivojen koon kasvuun. Nämä molemmat tekijät, suuri populaatiokoko ja tiivis parisuhde, näyttävät myös olleen syynä puheen avulla tapahtuvan kommunikaation kehitykseen. Tässä suhteessa on jännittävää saada tietää, olemeko saaneet osan aivojen koon kasvuun johtaneista geenimuodoista neandertalinihmiseltä. Sosiaalisten suhteiden monimutkaistuminen, aivojen koon kasvu ja puhekyvyn synty näyttävät vaikuttaneen toisiinsa vastavuoroisesti ihmisen biologisen evoluution kuluessa. Epäilemättä nämä ovat myös ne piirteet, joissa poikkeamme muista eläimistä – ja juuri nämä ominaisuudet tekevät meistä ihmisiä.

KIRJALLISUUS

- Bradbury, J. (2005). Molecular insights into human brain evolution. *PLoS Biol.* 3: e50.
- Cox, J., Jackson, A.P., Bond, J. & Woods, C. G. (2006). What primary microcephaly can tell us about brain growth. *Trends in Molec. Medicine* 12: 358–366.
- Dunbar, R.I.M. & Shultz, S. (2007). Evolution in the social brain. *Science* 317: 1344–1347.
- Enard, W., Przeworski, M., Fisher, S.E. ym. (2002). Molecular evolution of *FOXP2*, a gene involved in speech and language. *Nature* 418: 869–872.
- Evans, P.D., Gilbert, S.L., Mekel-Bobrov, N. ym. (2005). *Microcephalin*, a gene regulating brain size, continues to evolve adaptively in humans. *Science* 309: 1717–1720.
- Evans, P.D., Mekel-Bobrov, N., Vallender, E.J. ym. (2006). Evidence that the adaptive allele of the brain size gene *microcephalin* introgressed into *Homo sapiens* from an archaic *Homo* lineage. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 103: 18178–18183.
- Fisher, S.E., Vargha-Khadem, F., Watkins, K.E. ym. (1998). Localisation of a gene implicated in a severe speech and language disorder. *Nature Genet.* 18: 168–170.
- Green, R.E., Krause, J., Ptak, S.E. ym. (2006). Analysis of one million base pairs of Neanderthal DNA. *Nature* 444: 330–336.
- Hawks, J., Wang, E.T., Cochran, G.M. ym. (2008). Recent acceleration of human adaptive evolution. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 104: 20753–20758.
- International Human Genome Sequencing Consortium (2001). Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature* 409: 860–941.
- International Human Genome Sequencing Consortium (2004). Finishing the euchromatic sequence of the human genome. *Nature* 431: 931–945.

- Krause, J., Lalueza-Fox, C., Orlando, L. ym. (2007). The derived *FOXP2* variant of modern humans was shared with Neanderthals. *Curr. Biol.* 17: 1908–1912.
- Lai, C.S.L., Fisher, S.E., Hurst, J.A. ym. (2001). A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature* 413: 519–523.
- Mekel-Bobrov, N., Gilbert, S.L., Evans, P.D. ym. (2005). Ongoing adaptive evolution of *ASPM*, a brain size determinant in *Homo sapiens*. *Science* 309: 1720–1722.
- Noonan, J.P., Coop, G., Kudaravelli, S. ym. (2006). Sequencing and analysis of Neanderthal genomic DNA. *Science* 314: 1113–1118.
- Portin, P. (2007). Evolution of man in the light of molecular genetics: a review. Part I. Our evolutionary history and genomics. *Hereditas* 144: 80–95.
- Tang B.L. (2006). Molecular genetic determinants of human brain size. *Biochem. Biophys. Res. Commun.* 345: 911–916.
- Wall, J.D. & Kim, S.K. (2007). Inconsistencies in Neanderthal genomic DNA sequence. *PLoS Genet.* 3: e175.

Kirjoittaja on Turun yliopiston perinnöllisyystieteen emeritusprofessori.