

Sattuma on muovannut Suomen esihistoriallisen väestön geenejä

■ Tarja Sundell

Suomalaista väestöhistoriaa tutkimalla voidaan selvittää sitä, miten väestön määrä on vaihdellut esihistorian aikana. Populaation koko ja erityisesti sen vaihtelut vaikuttavat oleellisesti geneettisen variaation määrään. Varsinkin ahtaan populaation pullonkaulan merkitys on suuri, sillä sellainen voi eliminoida aiemmin olemassa olleesta geneettisestä vaihtelusta jopa valtaosan. Yhdistämällä arkeologista ja geneettistä tietämystä voidaan rakentaa tarkempaa kuvaa esihistoriallisen väestön vaiheista.

Monitieteisellä lähestymistavalla on mahdollista muodostaa synteesi, joka kantaa pidemmälle kuin yksittäisen tieteenalan tulokset. Arkeologisen ja geneettisen aineiston mukaan meillä on ollut ainakin yksi populaation pullonkaula neoliittisella kivilaudella. Tämä kivilaudinen populaation pullonkaula vaikuttaa yhä meidän geneettiseen monimuotoisuuteemme tänäkin päivänä, tuhansien vuosien jälkeen.

Sattuma vaikuttaa väestöjen geneettiseen koostumukseen *geneettisen ajautumisen* kautta. Geneettinen ajautumisen määrittelyn mukaan sattumanvaraisuus vaikuttaa suuresti pienten väestöjen geenivalikoimaan ja -tiheyteen. Mitä pienempi väestö on alun perin, sitä enemmän sattuma vaikuttaa tulevien sukupolvien geenivalikoimaan. Väestöä, johon ei tule sen ulkopuolelta uusia geenejä, kutsutaan isolaatiksi. Kokonaista kansaakin voidaan kutsua isolaatiksi, jos väestöön tuleva geenimateriaali on vähäistä verrattuna väestön geenien kokonaismäärään. Pieniväestöissä isolaatissa geneettisen ajautumisen vaikutukset ovat suuria. Geneettisen ajautumisen erikoislajeja ovat *populaation pullonkaula* ja *perustajavaikutus*.

Populaation pullonkaula (myös *geneettinen pullonkaula*) on evolutiivinen tapahtuma, jossa huomattava osuus populaatiosta estyy lisääntymästä ja populaatio supistuu oleellisesti. Pullonkaula voi tapahtumana olla nopea tai hidas. Nopean pullonkaulan syitä ovat muun muassa sota, epidemia tai nälänhätä, kun taas hitaan pullonkaulan syy voi olla esim. asteittainen ilmastun kylmeneminen ja sitä seuraava ruokaresurssien väheneminen. Luonnollisesti, ainoastaan pullonkaulasta selviytyneiden yksilöiden perimä siirtyy seuraaviin sukupolviin, jolloin populaation kaikkien geenien erilaisten muotojen joukko yksipuolistuu eli geneettinen variaatio vähenee.

Perustajavaikutus taas puolestaan syntyy silloin kun alkuperäisestä, suuremmasta väestöstä eroaa pienempi populaatio, esim. siirtokunta, eikä näiden välillä enää tapahdu merkittävää geenivirtaa. Uudessa väestöyksikössä esiintyy perustajaväestöön verrattuna geenivariantteja, joiden tiheydet ovat pelkästään sattuman vuoksi joko suuremmat tai pienemmät. Vastaavasti melkoinen osa perustajaväestön harvinaisuuksista jää kokonaan pois uudesta väestöstä.

Väestöhistorian tutkiminen geneettisin menetelmin

Geneettisissä populaatiotutkimuksissa tarvittava aineistoa saadaan kolmesta eri lähteestä:

- 1) muinais-DNA:sta, jota saadaan hyvin säilyneistä orgaanisista jäännöksistä, ja joka on voinut periytyä tai jäädä periytymättä nykyisin eläviin jälkeläisiin
- 2) nykyisin elävien ihmisten DNA:sta, jonka vuorostaan on täytynyt periytyä esivanhemmilta
- 3) geneettisistä simulaatioista.

Periaatteessa muinais-DNA:sta voidaan saada tarkkaa tarkkaa tietoa muinaisen yksilön perimästä. Realistisen veästöarvion saamiseen tarvittaisiin kuitenkin kymmeniä tutkittavia yksilöitä, mikä ei yleensä ole mahdollista. Esihistoriallisten ihmispopulaatioiden luulöydöt yleistyvät vasta pysyvän, maata viljelevän rautakautisen asutuksen alettua. Tämä koskee erityisesti Suomea. Suomen happamassa maaperässä luumateriaali ja siinä oleva DNA säilyy erittäin huonosti. Meillä on jäljellä vain erittäin vähän kivikautista orgaanista materiaalia, ja tämäkin on laadultaan yleensä liian hajonnutta tarkempia tutkimuksia varten. Paremmin säilyneitä ruumiskalmistoja on Suomesta jäljellä vasta rautakaudelta.

Myös nykyihmisten perimästä voidaan tehdä johtopäätöksiä väestöjen historiasta ja esimerkiksi sekoittumisista. Nykyisten suomalaisten geneettinen variaatio tunnetaan hyvin. Siinä missä äidin puolelta peritty mitokondriaalinen DNA:mme (mtDNA) ei juurikaan poikkea eurooppalaisesta mtDNA-geenipoolista, on isältä pojalle periytyvässä Y-kromosomissa huomattavissa eroja maamme sisällä. Etenkin itäsuomalaisten Y-kromosomaalinen monimuotoisuus on alentunut verrattuna naapuriväestöihin. Toisin sanoen suhteellisen harvoilla miehillä on ollut kontribuutiota niihin Y-kromosomilinjoihin, jotka tänä päivänä elävät itäsuomalaisessa väestössä. Maamme itä- ja länsiosilla on osittain erilaiset populaatiohistoriat, jota myös arkeologinen, historiallinen ja geneettinen data tukee. Todennäköisesti varhaiset migraatiot suomalais-ugrilaisilta alueilta vaikuttivat koko maahan, kun taas myöhemmillä migraatioilla Skandinaaviasta oli vaikutusta pääasiassa maan länsiosissa (Palo ym. 2009). Esivanhempiamme on alun perin ollut hyvin vähän, joten heidän kantamansa geenit ovat edustaneet vain pientä osaa muinaisen Pohjois-Euroopan väestön koko geeniperimästä. Sattuman kautta jotkin harvinaiset geenit ovat geneettisen ajautumisen myötä päässeet rikastumaan, kun taas meiltä puuttuvat täysin eräät muualla maailmassa yleisesti löytyvät geenit, myös tautigeenit.

Erilaisten väestöhistoriallisten tapahtumien vaikutuksia nykyisen väestön geenipooliin voidaan tutkia myös simuloimalla. Tutkimme sitä, tuottaako simulointi oletetulla väestömallilla samanlaista geneettisen muuntelun määrää ja rakennetta kuin mitä on nähtävissä tämän päivän Suomessa? Yksilöinä simulaatioissa käytetään kromosomeja, joita koskevat kaikki samat evolutiiviset lainalaisuudet kuin mitkä perimämme oikeastikin koskevat. Simulointi on hyvä tapa tutkia esihistoriallisia väestömuutoksia silloin, kun muut keinot eivät ole käytettävissä. Erityisesti simulaatioiden etuihin kuuluu niiden toistettavuus ja mukailtavuus; erilaisia malleja ja skenaarioita on mahdollisuus testata loputtomasti.

Simulaatioissa voidaan käyttää kahta eri lähestymistapaa:

1) Ajassa eteenpäin: voidaan määritellä esim. perustajaväestö, alipopulaatiot, syntyvyys, kuolleisuus ja migraatiotodennäköisyydet.

2) Ajassa taaksepäin: lähdetään nykyväestöstä havaituista kromosomeista ja variaatiosta sekä simuloidaan nykyisten kromosomien edeltäjiä.

Arkeologisen todistusaineiston mukaan Suomessa on ollut asutusta lähes 11 000 vuoden ajan. Olemme simuloineet koko Suomen asuttamisen historian tuhansia vuosia ajassa eteenpäin, siitä lähtien kun ensimmäiset pioneerit tulivat maamme heti mannerjäätikön sulamisen jälkeen (Sundell ym. 2010, 2013), aina nykypäiviin asti. Simulaatiot on tehty simuPOP-nimisellä populaatiosimulaattorilla (Peng ja Kimmel 2005). Simulaatiomme sisältää 24 erilaista mallia, joissa väestön koko vaihtelee, maahamme tulee sekä jatkuvaa geenitihkua naapuriväestöistä (arkaaista eurooppalaista sekä skandinaavista ja saamelaista) että migraatioaaltoja (tyypillinen kampakeraamiikka 3900–3500 eaa. ja nuorakeramiikka 2900–2300 eaa.). Simulaatioissa Suomi on myös jaettu maantieteellisesti osiin väestöjen eriämissineen ja mukaan on lisätty myös erikokoisia pullonkauloja sekä historiallisen ajan eksponentiaalisen väestönkasvu. Tekemissämme Suomen väestön simulaatiomallinnuksissa, ne mallit, jotka sisältävät syvän pullonkaulan ja joissa on mukana pieni mutta jatkuva geenitihku, tuotta-

vat samanlaista geneettisen muuntelun määrää ja rakennetta kuin mitä on nähtävissä tämän päivän Suomessa.

Arkeologinen kiviesineanalyysi

Arkeologit ovat jo pitkään tienneet, että neoliittisella kivikaudella on ajanjakso, jolta on jäänyt jälkipolvelle selvästi vähemmän löytöjä kuin sitä varhaisemalta ajalta (Lavento 2001). Arkeologisten löytöjen määrän mukaan Suomessa on ollut kivikaudella merkittävä väestömaksimi noin 3900–3500 eaa., jonka jälkeen väestön määrä on alkanut laskea, ja se on ollut alimmillaan noin 1700 eaa. Tutkiaksemme tarkemmin oletettujen populaation väestömaksimin ja populaation pullonkaulan ajankohtaa, inventoimme ja analysoimme yhteensä 7 506 Suomen kansallismuseon kiviesinekoelmasta löytyvää, typologisesti määriteltyä kiviesinettä, joille kaikille löytyy tarkka paikkatieto Museoviraston ylläpitämästä muinaisjäännösrekisteristä. Kiviesineanalyysin mukaan sekä kiviesineiden että kiviesinetyyppien määrässä on selvä nousu, joka ajoittuu ajanjaksoon 3900–3500 eaa. (tyypillisen kam-pakeramiikan tulo Suomeen), ja tätä seuraava huomattava lasku esineiden sekä esinetyyppien määrässä. Myös kiviesineanalyysimme omalta osaltaan todistaa neoliittisen populaation pullonkaulan Suomessa. Tätä arkeologista havaintoa tukee myös geneettinen tutkimus, jonka mukaan Suomessa olisi ollut populaation pullonkaula noin 3900 vuotta sitten (Sajantila ym. 1996).

Sitä, että Suomessa on ollut neoliittisella kivikaudella merkittävä populaation pullonkaula, tukevat ainakin seuraavat seikat:

- kiviesineiden ja esinetyyppien määrän romahtaminen myöhäisneoliittisella kivikaudella 3200–1900/1800 eaa. (Sundell 2014; Sundell ym. 2014)
- kivikaudelta varhaismetallikaudelle siirtäessä myös väestön asuinpaikkojen ja asumusten määrä romahtaa
- nykysuomalaisten alentunut geneettinen monimuotoisuus
- erityinen ”suomalainen tautiperintö” (*The*

Finnish Disease Heritage), joka koostuu 36 harvinaisesta periytyvästä sairaudesta, jotka ovat Suomessa asukaslukuun verraten yliedustettuja tai joita ei esiinny missään muualla.

Eri tieteenalat, kuten arkeologia ja genetiikka, tarjoavat itsenäisiä heijastuksia samasta menneestä. Yhdistämällä näiden tieteiden tutkimusmenetelmiä saadaan aikaan synteesi, joka on enemmän kuin osiensa summa. Sattuman seurauksena syntyneellä esihistoriallisella populaation pullonkaulalla voi olla suuri merkitys väestön myöhempään geneettiseen rakenteeseen. Suomen neoliittisella kivikaudella ollut syvä pullonkaula alentaa vielä tänäkin päivänä geneettistä monimuotoisuuttamme.

Lähteet

- Lavento, M. 2001. Textile Ceramics in Finland and on the Karelian Isthmus. Nine Variations and Fugue on a Theme of C. F. Meinander. *Suomen Muinaismuistoyhdistyksen Aikakauskirja 109*. Väitöskirja. Helsingin yliopisto.
- Palo, J. U., Ulmanen, I., Lukka, M., Ellonen, P. & Sajantila, A. 2009: Genetic markers and population history: Finland revisited. *Eur J Hum Genet* (2009): 1–11.
- Peng B & Kimmel M. SimuPOP: a forward-time population genetics simulation environment. *Bioinformatics*. 2005, 21: 3686–3687.
- Sajantila, A., Salem, A-H., Savolainen, P., Bauer, K., Gierig, C., Pääbo, S. 1996: Paternal and maternal DNA lineages reveal a bottleneck in the founding of the Finnish population. *Proc. Natl. Acad. Sca. USA*. Vol. 93: 12035–12039.
- Sundell, T. 2014. *The past hidden in our genes. Combining archaeological and genetic methodology: Prehistoric population bottlenecks in Finland*. Väitöskirja. Helsingin yliopisto.
- Sundell, T., Kammonen, J., Halinen, P., Pesonen, P. & Onkamo, P. 2014. Archaeology, genetics and a population bottleneck in prehistoric Finland. *Antiquity*, volume: 88, 342. 1132–1147.
- Sundell T., Kammonen J., Heger M., Palo J. & Onkamo P. 2013. Retracing Prehistoric Population Events in Finland Using Simulation. Teoksessa Earl, G., Sly, T., Chrysanthi, A., Murrieta-Flores, P., Papadopoulos, C., Romanowska, I. & Wheatley, D. (toim.). *Archaeology in the Digital Era. Papers from the 40th Annual Conference of Computer Applications and Quantitative Methods in Archaeology (CAA)*. 93–104.
- Sundell T., Heger M., Kammonen J. & Onkamo P. 2010. Modelling a Neolithic Population Bottleneck in Finland: A Genetic Simulation. *Fennoscandia Archaeologica XXVII*: 3–19.

Kirjoittaja on filosofian tohtori. Artikkelin perustuu Tieteen päivillä 8.1.2015 pidettyyn esitelmään.