

Löytöretki ihmissuvun geneettiseen varhaishistoriaan

■ PETTER PORTIN

Svante Pääbo: *Neandertalilainen: Kadonnutta perimää etsimässä*. Suomentanut Veli-Pekka Ketola. Art House 2015.

Svante Pääbo on ensin lääkäriksi valmistunut ruotsalainen biologi, jonka äidinpuoleiset sukujuuret ovat Virossa. Hän on paleogenetiikan perustaja ja työskentelee nykyisin Leipzigissä, minne hänelle perustettiin oma genetiikan laitos osana samalla luotua evolutiivisen antropologian Max Planck -instituuttia vuonna 1997, pian Saksan yhdistymisen jälkeen. Tuolloin Saksassa satsattiin todella paljon rahaa entisen Itä-Saksan alueen tieteen ja muun kulttuurin tason kohottamiseksi.

Kirja on seikkaperäinen kertomus neandertalinihmisen tuman genomien nukleotidijärjestyksen avaamisesta, jonka Pääbon johtama tutkimusryhmä onnistui tekemään vuosina 2000–10. Tuo tutkimusmatka oli hyvin monivaiheinen seikkailu, jossa onnistumiset ja takaiskut vuorottelivat. Teos on laadittu tavallaan muistelmien muotoon, se sisältää pikku tarinoita tekijän omista elämänvaiheista tutkimushankkeen eri käänteissä.

Teoksen alku on hyvin vetävästi kirjoitettu ja kiinnostavaa luettavaa

jopa siinä määrin, että se tuo mieleen koukuttavuudestaan kuuluisan James D. Watsonin kirjan *Kaksoiskierre* (Weilin & Göös 1969). Keskipaikkeilla herää kuitenkin kysymys, kenelle kirja loppujen lopuksi on tarkoitettu. Sen sävy on yleistajuinen, mutta saattaa olla, että maallikkolukija pitkästyy turhan tarkkoja yksityiskohtia sisältävään selostukseen tutkimuksen eri vaiheista. Tiivistäminen olisi ollut paikallaan. Toisaalta ammattigeneetikolle kirja käy hakuteoksesta. Loppuluvut, joissa lähestytään neandertalinihmisen DNA:n yksityiskohtaisen rakenteen julkaisemista, ovat jälleen sangen jännittävää tekstiä.

Silloin kun luin Pääbon ryhmän edellä mainittua tutkimusta koskevan julkaisun¹ ja kirjoitin siitä selostuksen tähän lehteen², ymmärsin kyllä, että työ on ollut erikoisen vaativa, mutta en voinut aavistaa, millaisia haasteita se on sisältänyt. Ne tuodaan tässä kirjassa rehellisesti esiin.

Pääbon mielenkiinto muinaisista DNA:ta kohtaan kohdistui aluksi egyptiläisiin muumioihin. Muinaishistoria oli kiinnostanut häntä siitä lähtien, kun hän 13-vuotiaana oli käynyt Egyptissä äitinsä kanssa. Hänen läpimurto työnsä olikin egyptiläisen muumion DNA:n kloonaminen, jonka julkaisu (1985) avasi hänelle tien kansainväliseen tunnettavuuteen ja myös fossiilisen DNA:n tutkimukseen. Samanaikaisesti heräsi hänen kiin-

1 Green, R.E., Krause, J., Briggs, A.W. ym. (2010). A draft sequence of the Neanderthal genome, *Science* 328: 710–722.

2 Portin, P. (2010). Uusin tieto neandertalinihmisen ja nykyihmisen suhteesta. *Tieteessä tapahtuu* 7/2010, 3–8.

nostuksensa ihmisen evoluutiohistoriaan ja mahdollisuuden tutkia neandertalinihmisen perimää. Aikaisemmin ihmisen evoluutiohistoriaa oli molekyyli tasolla tutkittu vain vertailemalla nykyisin eläviä ihmisiä saatuja DNA-näytteitä.

Jo ennen neandertalinihmisen tuman genomien avaamista Pääbon tutkimusryhmä onnistui määrittämään lajin mitokondrion genomien (mtDNA) vuonna 1996³. Tästä projektistä varsinaisesti pääsi vauhtiin – olihan osoitettu, että neandertalinilaisen DNA:ta ylipäänsä pystyttiin sekvensoimaan. mtDNA-näyte oli peräisin vuonna 1856 Neanderin laaksosta, lähellä Düsseldorfia, löydetystä neandertalinihmisen tyyppiyksilöstä. (Tyyppiyksilöksi nimitetään biologiassa yksilöä, johon lajin taksonominen kuvaus perustuu). Sekvenssi poikkesi täysin nykyihmisen vastaavasta sekvenssistä, eivätkä sitä koskevat tutkimukset viitanneet lainkaan nykyihmisen ja neandertalinihmisen risteytymiseen.

Neandertalinihmisen tuman genomien sekvensointi saatiin monien vaiheiden – myös epätoivon hetkien – jälkeen valmiiksi syyskuun 2009 ja tulokset julkaistiin *Science*-lehdessä vuonna 2010⁴. Kaikkein merkittävintä oli, että kun sekvenssiä verrattiin eri puolilta maailmaa peräisin olevien nykyihmisten vastaaviin sekvensseihin, havaittiin, että nykyihminen ja neandertalinih-

minen ovat risteytyneet ja saaneet lisääntymiskykyisiä jälkeläisiä. Tämän seurauksena kaikkien Afrikan ulkopuolella elävien nykyihmisten geneeistä 1–4 prosenttia on peräisin neandertalinihmiseltä. Geenivirta on nähtävästi ollut yksisuuntainen, sillä neandertalinihmistien perimästä ei ole löydetty jälkiä risteytymisestä. Tämä saattaa kuitenkin johtua siitä, että neandertalinihmistien genomeja on ollut tutkittavissa paljon vähemmän kuin nykyihmisen genomeja. Lisäksi tutkitut, fossiileina löydetty neandertalinilaiset olivat saattaneet elää ennen risteytymistä.

Nykyihminen kehittyi Afrikassa noin 190 000 vuotta sitten. Neandertalinihmisen sijaan eivät ole koskaan eläneet Afrikassa. Heidän varhainen kantamuotonsa siirtyi Afrikasta Eurooppaan kauan ennen nykyihmisen syntyä, ja laji kehittyi täällä. Koska kaikkien niiden nykyihmistien, jotka eivät ole afrikkalaista perää, geneeistä osa on peräisin neandertalinihmiseltä, arveltiin risteytymisen tapahtuneen noin 70 000 vuotta sitten Lähi-idässä nykyihmistien vaeltaessa sen kautta pois Afrikasta. Sittemmin Pääbon ryhmä on arvioinut ajankohdan olleen 40 000–90 000 vuotta sitten.

Risteytymisestä näyttää olleen evolutiivista hyötyä omalle lajillemme. Kirjassa kerrotaan nimittäin, miten immuunijärjestelmämme kehitystä ohjaavan MHC-geeniperheen (*Major Histocompatibility Complex*) eräät neandertalinilaiset geenimuodot olivat euraasialaisessa väestössä odotettua yleisempiä, mutta puuttuivat kokonaan afrikkalaisista väestöistä⁵. Koska nean-

dertalinilaiset olivat jo pitkään sopeutuneet kyseisiin olosuhteisiin ennen risteytymistä, olivat nämä heiltä saadut geenimuodot nähtävästi tuottaneet lajillemme valintaedun. Ne siis auttoivat nykyihmisiä selviytymään paremmin uusissa olosuhteissa, minkä johdosta geenimuodot runsastuivat.

Havainto lajimme risteytymisestä neandertalinihmisen kanssa on Pääbon mielestä erittäin merkittävä ihmiskuvamme kannalta, mihin mielipiteeseen on helppo yhtyä. Tulos on lisäksi tärkeä lajikäsitteen kannalta. Niin kutsutun biologisen lajikäsitteen mukaan lajit ovat populaatioita, joiden jäsenet eivät pysty tuottamaan lisääntymiskykyisiä jälkeläisiä toisten vastaavien populaatioiden jäsenten kanssa.

Pitäisikö siis nykyihmistä ja neandertalinihmistä pitää eri lajeina (*Homo sapiens* ja *H. neanderthalensis*) vai saman lajin eri rotuina (*Homo sapiens sapiens* ja *H. sapiens neanderthalensis*)? Pääbo ottaa tähän neutraalin kannan. Kun heidän ryhmänsä sai tiedon täysin uudesta fossiilisesta ihmisestä, joka oli elänyt Denisovan luolassa Siperiassa, ja onnistui myös sen genomien sekvensoinnissa, osoittautui, että ihmisryhmä, jota tämä fossiili edusti, poikkesi geneettisesti sekä nykyihmisestä että neandertalinihmisestä, mutta oli risteytynyt niiden molempien kanssa⁶. Päädyttiin siihen, että tälle ihmispopulaa-

3 Krings, M., Stone, A., Schmitz, R.W. ym. (1997). Neandertal DNA Sequences and the Origin of Modern Humans. *Cell* 90: 19–30
4 Sankararamam, S., Patterson, N., Li, H. ym. (2012). The Date of Interbreeding between Neandertals and Modern Humans. *PLoS Genetics* 8: 1002947.

5 Abi-RRached, L., Jobin, M.J., Kul-

karni, S. ym. (2011). The Shaping of Modern Human Immune Systems by Multiregional Admixture with Archaic Humans. *Science* 334: 89–94.
6 Reich, D., Green, R. E., Kircher, M. ym. (2010). Genetic history of an archaic hominin group from Denisova Cave in Siberia. *Nature* 468: 1053–1060.

tiolle ei annettu lainkaan tieteellistä nimeä, vaan sitä kutsutaan yksinkertaisesti vain denisovanihmiseksi. Populaatiolle ei siis annettu sen paremmin lajin kuin rodunkaan taksonomista statusta.

Pääbo on demokraattinen ryhmänjohtaja. Hän keskustelee kaikista suunnitelmistaan ryhmän jäsenten kanssa, ja päätökset syntyvät tavallisesti tutkimusryhmän palaverissa. Pääbo ymmärtää myös tiedemiehen sosiaalisen vastuun. Hän oli huolissaan siitä, että jotkut voisivat käyttää projektin tuloksia yhteiskunnallisesti epätoivottavalla tavalla. Tällainen huoli koskee kaikkia tutkimustuloksia, jotka käsittelevät ihmisen evoluutiohistoriaa ja geneettistä muuntelua. Tutkijan on kysettävä itseltään, saattavatko hänen löydöksensä ruokkia yhteiskunnassa vallitsevia ennakkoluuloja, kuten esimerkiksi rasismia. Pääbo antaa ohjeen, jonka mukaan tutkijoiden pitää tietenkin kertoa totuus, mutta se on tehtävä väärinkäytön vaaran minimoivalla tavalla.

Kirja on alun perin ilmestynyt englanninkielisenä vuonna 2014. Kustantaja ansaitsee kiitokset siitä, että tämä tärkeä teos on näin nopeasti saatu suomeksi. Suomentaja on onnistunut mallikkaasti, missä häntä on varmaankin auttanut se, että ammattigeneetikko, dosentti Päivi Onkamo on tarkistanut suomenkieliset termit. Teoksesta on hyötyä monien alojen tutkijoille, biologeille, arkeologeille ja paleontologeille, ja se kiinnostaa varmasti myös suurta lukevaa yleisöä – onhan kyseessä yksi eniten viime aikoina julkisuutta saanut ihmisen esihistoriaa koskeva työ.

Kirjoittaja on Turun yliopiston perinnöllisyystieteen emeritusprofessori.