

# Mitä geenitutkimus kertoo sukumme vaiheista ja yhteyksistä

## Päivi Kankaala Jukka Kariojan aineiston pohjalta

### Geenitutkimuksen perusteita ja lähtökohtia

Geenitutkimusta voidaan käyttää perinteisen sukututkimuksen apuna. Sen avulla voidaan seurata isä- ja äitilinjoja taaksepäin ja löytää siten eri sukuja yhdistäviä esi-isiä ja -äitejä. Samalla voidaan arvioida sukupolvien lukumäärää taaksepäin yhteiseen kantaisään tai -äitiin. Geenitutkimuksen avulla päästään myös kauemmaksi historiaan tutkimalla mihin ihmisryhmään kuulumme geneettisesti ja mitä kautta esi-isämme ovat jääkauden jälkeen Suomeen tulleet.

Tässä tutkimuksessa oli tarkoituksena seurata Kariojien isälinjaa taaksepäin ja löytää suvullemme yhteyksiä muihin sukuihin. Samalla oli tarkoitus saada tietoa mistä Kariojien esi-isät ovat alun perin Suomeen tulleet. Kariojien kohdalla isälinjan tutkimus on erityisen mielenkiintoinen, sillä isälinjan osalta sukututkimus päättyy Jaakko Kariojaan (1826-1891), joka edustaa sukukirjassa 5.sukupolvea. Hänen isästään ei ole tietoa, joten tästä taaksepäin on menty Jaakko Kariojan äidin sukua seuraten.

Tutkimuksen ideoi ja tilasi Jukka Karioja, joka edustaa Kariojien sukukirjassa 9. sukupolvea. Hän tilasi tarkan, 67 STR-merkkigeenin isälinjatutkimuksen amerikkalaiselta Family Tree DNA- yritykseltä, joka on alan johtava yritys. Sen tietokannasta löytyy ns. Suomi-DNA-projekti, johon kootaan suomalaisten DNA-tietoja. Merkkigeenien vertailu voidaan tehdä tietokannasta löytyviin henkilöihin, joita suomalaisten osalta on toistaiseksi rajallinen määrä (isälinjatietokannassa 1166 suomalaista, 292 henkilöä tutkittu kaikkien 67 STR-merkin kohdalla).

Isälinjaa seuratessa tutkitaan isältä pojalle periytyvän Y-kromosomin geenejä. Y-kromosomissa sijaitsevat miehen sukupuolen määräävät geenit. Poika saa aina Y-kromosomin isältään.

Tytöillä Y-kromosomia ei ole. Y-kromosomi periytyy periaatteessa sellaisenaan sukupolvelta toiselle. Ainoastaan mutaatiot muuttavat sen geenejä. Tapahtuneiden mutaatioiden lukumäärä kertoo siitä kuinka kaukaista sukua ihmiset ovat keskenään. Mitä samankaltaisempia geenit ovat, sitä läheisempää sukua tutkitut henkilöt ovat.

Mutaatioiden selvittämiseksi Family Tree DNA analysoi DNA-näytteestä ns. SNP- ja STR-merkkigeenejä, jotka perustuvat tietynlaisiin mutaatioihin. DNA on kaksijuosteinen ketju, jonka geneettinen tieto koostuu neljän erilaisen emäksen (A, T, G ja C) muodostamista järjestyksistä. SNP-merkkigeenit perustuvat yksittäisen emäksen vaihtumiseen toiseksi DNA- ketjussa. Lyhennys tulee sanoista **S**ingle **N**ucleotide **P**olymorphism eli yhden nukleotidin (=emäs) monimuotoisuus. SNP-mutaatioita tapahtuu harvoin, koska ne usein sijaitsevat geenien sisällä. Mutaatiot geenin sisällä voivat muuttaa geenin toimintaa huonoon suuntaan, jolloin ne karsiutuvat pois. Hitaasti muuttuvia SNP-merkkejä voidaan käyttää hyväksi kun halutaan tietoa kaukaisesta historiasta, kuten esi-isien muuttoreiteistä.

STR- merkkigeenejä tutkitaan vuorostaan varsinaisen sukututkimuksen täydentäjänä, kun halutaan tietoa lähimenneisyydestä muutamien kymmenien sukupolvien taakse. STR tulee sanoista **S**hort **T**andem **R**epeat, joka tarkoittaa lyhyttä sattumanvaraista toistoa. Tällaiset DNA-alueet sijaitsevat varsinaisten geenien välisillä DNA-alueilla ja koostuvat lyhyiden, 2-4 emäksen muodostamien emäsjaksojen toistoista (esim. ATATATAT). STR-merkkigeenit perustuvat toistojaksojen lukumäärien vaihteluun. Esimerkiksi kolmena toistona esiintyvä emäsjakso GT (GTGTGT) voi muuttua viideksi toistoksi (GTGTGTGTGT). Toistojaksojen mutaatioita tapahtuu huomattavasti useammin kuin SNP-mutaatioita, ja sen vuoksi ne sopivat sukututkimuksen tueksi.

### **Kariojen sukututkimuksen tuloksia**

Family Tree DNA määrittä Jukka Kariojan DNA-näytteestä 67 STR-merkkigeenin geenimuodot eli alleelit. Alla olevassa taulukossa 1. nähdään Family Tree DNA:n määrittämät STR-merkkigeenien alleelit 12 merkin osalta.

**Taulukko 1.**

**DYS #** 393 390 19 391 385a 385b 426 388 439 389-1 392 389-2

**Alleeli** 13 23 14 10 13 14 11 14 10 12 11 29

STR-merkkigeenissä DYS 393 alleeli 13 tarkoittaa merkkigeenin toistojakson (tässä AGAT) toistuneen näytteessä 13 kertaa peräkkäin. Tuloksia 67 merkkigeenin osalta vertailtiin Family Tree DNA:n tietokannassa olevien henkilöiden tuloksiin. Yhtäläisyyksien ja eroavuuksien perusteella laskettiin ns. geneettiset etäisyydet. Yhden eroavuuden löytyminen henkilöiden välillä tarkoittaa yhden mutaation tapahtuneen sukujen haarautumisen jälkeen. Tällöin geneettinen etäisyys on 1.

Lähin geneettinen yhteys löytyi Erkki Olavi Röntyyn (geneettinen etäisyys 1), joka on tutkituttanut 37 STR-merkkiä. Seuraavaksi lähimmät geneettiset etäisyydet löytyivät seuraavilta henkilöiltä, jotka olivat testauttaneet kaikki 67 STR-merkkigeeniä:

Steiner Julien -3

Steven Wayne Transgrud -3

Eerikki Juhani Lehmonen -4

Brian Richard Hedberg -4

Näiden perusteella Family Tree DNA määritteli todennäköisyydet, kuinka monta sukupolvea taaksepäin Jukka Kariojan ja kunkin tutkitun henkilön yhteinen kanta-isä on elänyt. Tulokset ovat seuraavassa taulukossa 2.

**Taulukko 2.**

	<b>4-8</b>	<b>12</b>	<b>16</b>	<b>20</b>	<b>24</b>
	<b>sukupolvea</b>	<b>sukupolvea</b>	<b>sukupolvea</b>	<b>sukupolvea</b>	<b>sukupolvea</b>
<b>Erkki Rönty -1</b>	<b>69,29 %</b>	<b>92,09 %</b>	<b>98,13 %</b>	<b>99,58 %</b>	<b>99,91 %</b>
<b>Steiner Julien -3</b>	<b>52,75 %</b>	<b>85,52 %</b>	<b>96,52 %</b>	<b>99,28 %</b>	<b>99,87 %</b>
<b>Steven Transgrud -3</b>	<b>46,99 %</b>	<b>81,08 %</b>	<b>94,62 %</b>	<b>98,67 %</b>	<b>99,7 %</b>
<b>Eerikki Lehmonen -4</b>	<b>30,31 %</b>	<b>67,25 %</b>	<b>88,24%</b>	<b>96,46 %</b>	<b>99,05 %</b>

Taulukon perusteella Jukka Kariojan ja Erkki Rönnyin yhteinen kantaisä on elänyt yli 92 % todennäköisyydellä viimeisen 12 sukupolven sisällä. Yhteisen kantaisän todennäköisyys viimeisen 16 sukupolven sisällä on jo yli 98 %.

Muut henkilöt ovat geneettisesti hieman kauempana. Yhteisen kantaisän löytyminen 20 sukupolven sisältä on kunkin henkilön kohdalla kuitenkin jo hyvin todennäköistä (todennäköisyydet 96,46 – 99,28 %).

Family Tree DNA:n tietokannasta löytyvien sukutaulujen perusteella voidaan tarkentaa tutkimusta. Erkki Rönnyin sukutietoja ei ikävä kyllä tietokannassa ole, eikä muutakaan tarkempaa tietoa löytynyt. Hänelle on lähetetty asian puitteissa sähköpostia. Tiedossa on ainoastaan, että Sotkamosta löytyy 1600-luvulta Röndy niminen maakirjatalo (tieto Jukka Kariojalta).

Family Tree DNA:n tietokannasta löytyi sukutaulutiedot Steiner Julienista, Steven Transgrudista ja Eerikki Lehmosesta. Näiden perusteella Steiner Julienin ja Steven Transgrudin sukujuuret ovat Itä-Norjassa Hedmarkin Finnskogissa. Transgrudeilla ja Lehmosilla on yhteiset sukujuuret, sillä Transgrudin sukutaulukosta löytyy Lehmosia 1600-luvulta lähtien. Lehmosten sukututkimuksen (sukuseuran [www-sivut](http://www.sukuseura.fi)) mukaan Lehmosten suvun sukujuuret sijaitsevat

Hämeessä Tyrvännössä v. 1507. Suvun jäseniä siirtyi 1500-luvulla Savoan Vesulahdelle ja Keski-Suomeen Laukaaseen. Osa suvun jäsenistä siirtyi 1600-luvulla Ruotsiin ja sieltä Norjaan. Lehmosten sukuseuran www-sivuilla kerrottiin Lehmosten ja Transgrudien kanta-isän löytyvän 16 sukupolven sisältä 99,45 % todennäköisyydellä. Arkistotutkimuksen mukaan yhteinen esi-isä oli Säkinmäen Paavon ja Peurungan Heikin isä Pekka Laurinpoika, joka oli Tyrvännön Suotaalan Mattilan talon isäntänä v. 1543-69. Transgrudien suvun lähihistoriasta löytyvät juuret ovat siis Suomessa ja yhteneväiset Lehmosen suvun kanssa.

Kariojien kantaisä Transgrudien ja Lehmosten kanssa näyttäisi eläneen hieman kauemman aikaa sitten: 20-24 sukupolven sisällä yli 96 % todennäköisyydellä (katso taulukko). Tulokset sukujen välisistä yhteyksistä perustuvat kuitenkin aina todennäköisyyslaskelmiin, eivätkä siten ole absoluuttisia totuuksia. Varsinainen arkistotutkimus onkin aina tarpeen, jos sellainen on mahdollista tehdä.

### **Kariojien esi-isien tulo Suomeen: skandinaavinen alkuperä**

Family Tree DNA määrittä SNP-merkkien avulla Jukka Kariojan DNA-näytteestä myös esi-isien muuttoreitin Suomeen jääkauden jälkeen (10 000 v sitten). Tästä kertoo ns. Y-haploryhmä eli Y-klaani, joka tarkoittaa Y-kromosomin tiettyjen geenimuotojen kokonaisuutta. Y-haploryhmä periytyy periaatteessa sellaisenaan isältä pojalle. Tapahtuneet SNP-merkkigeenien mutaatiot ovat vanhoja. Haploryhmien kantamuoto A (Aatami) on peräisin Afrikasta ja sen arvioidaan kehittyneen n. 50 000 v. sitten (<http://www.familytreedna.com/>).

Ihmisryhmiä levittäytyi ajan mittaan alkukodistaan Afrikasta ympäri maapalloa, jolloin kuhunkin ryhmään ajan myötä kertyi omanlaisiansa mutaatioita. Tiettyjen SNP-geenimuotojen perusteella haploryhmiä on määritetty A:sta R:ään. Päähaploryhmät jakautuvat edelleen alaryhmiksi (esim I1, I2), jotka edelleen uusia merkkigeenejä kehitettäessä jakaantuvat alaryhmiksi (esim I1a, I1b, I1c, I1d jne.).

Jukka Kariojan näyte määritettiin I1-haploryhmään kuuluvaksi. Steven Transgrudin yhteydenoton perusteella näyte kuuluu edelleen I1d-alaryhmään, joka on v. 2008 kehitetyn

uuden L22-nimisen SNP-merkkigeenin perusteella nimetty alaryhmä (Family Tree DNA:n käyttämä SNP-merkkigeeni). I1-haploryhmä on alkuperältään skandinaavinen. I-haploryhmän katsotaan kehittyneen Lähi-Idässä n. 25 000 v. sitten, josta I1 kehittyi ilmeisesti Iberian niemimaalla jääkauden aikaan. Jään sulaessa I1 levisi pohjoisempaan Skandinaviaan ja sitä kautta edelleen Suomen länsirannikolle (<http://en.wikipedia.org/wiki/I1a>). I1d on todennäköisesti kehittynyt Ruotsissa.

Suomessa yleisimmät Y-haploryhmät ovat N3, I1 ja R1a. Suhteellisia osuuksia suomalaisessa väestössä on arvioitu eri tutkimuksissa, jotka ovat antaneet hyvin samansuuntaisia tuloksia. Lappalainen et al. (2006) arvioi osuuksia seuraavasti: N3 58,21 %, I1a 27,99 % ja R1a 7,09 %. Esitelmän haploryhmien osuuksia havainnollistanut piirakkadiagrammi on peräisin www-sivulta <http://www.scs.uiuc.edu/~mcdonald/WorldHaplogroupsMaps.pdf> (Copyright © 2005 J. D. McDonald).

Asutushistoria näkyy Y-haploryhmien esiintymisessä Suomessa. Suomeen tehtiin useita muuttoaaltoja jääkauden jälkeen. N. 7000 – 5000 v. sitten tapahtui ensimmäinen muuttoalto idästä. Sen mukana tulivat haploryhmät N3 ja R1a. Lännestä muutettiin 5200 – 4800 v. sitten Suomen länsirannikolle (I1). Myöhemmin muuttoaaltoja tapahtui erityisesti Baltiasta ja Skandinaviasta. Pohjois-Suomi on asutettu pääosin idästä ja etelästä käsin 1500-luvulla. Tämän myötä myös Pohjois-Pohjanmaa katsotaan itäiseksi provinssiksi, jossa N3 on yleisimmin esiintyvä Y-haploryhmä. Tässä suhteessa Kariojat eivät siis kuulu valtaryhmään, joskaan I1-haploryhmä ei ole Pohjois-Pohjanmaalla harvinainen (n. 36 %, <http://www.wiik.fi/kalevi/Suomenmiehet.pdf>).

**Lähteet:**

<http://www.familytreedna.com/>

<http://www.scs.uiuc.edu/~mcdonald/WorldHaplogroupsMaps.pdf>

<http://www.wiik.fi/kalevi/Suomenmiehet.pdf>

<http://en.wikipedia.org/wiki/I1a>: Haplogroup I1 (Y-DNA)

Lappalainen Tuuli, Koivumäki, S., Salmela, E., Huoponen, K., Sistonen, P., Savontaus, M.-L. ja Lahermo, P., 2006. Regional differences among the Finns: A Y-chromosomal perspective. *Gene* 376(2):207-15.