

Geenitutkijat yllättyivät: Eurooppa on nyt jaettu suomalaisiin ja ”ei-suomalaisiin”



Petteri Paalasmaa / Uusi Suomi Suomalaiset eroavat perimältään muista eurooppalaisista niin selvästi, että heidät pitää luokitella omaksi väestökseen, geenitutkijat katsovat. ”Kaikki muut väestöt menevät kuvaajassa ihan toiselle alueelle. Suomi...

”Suomalaiset” ja ”ei-suomalaiset”. Näihin kahteen ryhmään jaetaan eurooppalaiset tuoreessa [Nature-tiedejulkaisussa](#) ilmestyneessä väestöjen geeniperimän tutkimuksessa. Termi eurooppalainen viittaa tästä lähtien [tutkimuksessa] ei-suomalaisiin eurooppalaisiin, tutkimusartikkelissa todetaan.

Suomalaisten geeniperimä on tiedetty erikoislaatuiseksi, mutta vasta nyt tiedetään, että Suomen väestö on Euroopassa täysin ainutlaatuinen tapaus. Suomalaiset ovat perimältään niin erilaisia muista eurooppalaisista, että heidät pitää luokitella omaksi väestökseen, summataan Itä-Suomen yliopiston [tutkimustiedotteessa](#).

Tutkimuksessa analysoitiin yli 60 000 ihmisen eksomia eli koko perimän proteiineja koodaavaa osaa. Mukana oli väestötoksia Euroopasta, Afrikasta, Etelä- ja Itä-Aasiasta sekä Amerikan mantereelta. Tarkoituksena oli selvittää erilaisten etnisten ryhmien geenimuutoksia.

Suomalaisten geeniperimän analyysi ei kuulunut millään tavoin tutkimuksen lähtökohtiin, kertoo tutkimuksen tekijöihin lukeutuva palkittu diabeteksen geneettisten taustatekijöiden tutkija, professori **Markku Laakso**. Suomi yksinkertaisesti nousi esiin tutkimusaineistosta, mikä yllätti tutkijat.

Jos sellaisella matemaattisella mallinnuksella laitetaan kaikki tämä geenitieto samaan tietokoneanalyysiin, niin kaikki muut väestöt menevät kuvaajassa ihan toiselle alueelle. Suomi on siellä aina omassa ryhmässään, Suomea ei voi laskea mukaan mihinkään, Laakso kertoo naurahtaen Uudelle Suomelle.

Se on ihan oikein sanoa, että suomalaiset eivät ole eurooppalaisia, kun ne eivät muistuta geneettisesti muita eurooppalaisia. Mutta suomalaiset eivät ole myöskään aasialaisia, kun eivät muistuta niitäkään. Suomalaiset eivät tässä suhteessa geneettisesti muistuta ketään.

Sanapari tässä suhteessa viittaa siihen, että tuoreessa tutkimusartikkelissa suomalaisten geeniperimän erilaisuudesta kertovat erityisesti kaksi seikkaa. Jo aiemmin on tiedetty, että suomalaisilla esiintyy tiettyjä taudinaiheuttaja-geenivirheitä, joita ei ole havaittu missään muussa maassa. Tuoreessa tutkimuksessa havaittiin lisäksi, että suomalaisilla esiintyy muihin eurooppalaisiin tai aasialaisiin väestöihin verrattuna runsaasti enemmän geenimuutoksia, joiden esiintyvyys väestössä on kohtalaisen yleinen, 1–5 prosenttia. Tämän takia Suomi on artikkelissa omanaan. On ”Finns”, ja sitten on ”Europeans”. Niitä ei saada mahtumaan samaan, Laakso toteaa.

Laakso muistuttaa kuitenkin, että väestössä hyvin yleiset geenimuutokset ovat varsin samankaltaisia joka maassa, eri puolilla maailmaa.

Itä-Suomi on ”isolaatti”

Suomalaisten geeniperimä eroaa muista siksi, että Suomi on historiassaan ollut osittainen isolaatti, muusta maailmasta eristäytynyt alue. Tässä isolaatissa väestön geeniperimä on alkanut muuttua suuntaan, johon se ei ole kehittynyt missään muualla. Laakso mainitsee esimerkkeinä muista maailman isolaattiväestöistä grönlantilaiset, islantilaiset sekä sardinialaiset.

Suomessa erityinen isolaattialue on ollut Itä-Suomi, Laakso tarkentaa, ja toisaalta pohjoinen, jonne väki on valunut idästä. Tutkimuksessa suomalaisotos oli eri puolilta maata, mutta itäsuomalaisuus näkyy tuloksissa.

Suomi ei ole isolaatti kokonaisuudessaan, Suomi on isolaatti Itä-Suomen kohdalta, professori toteaa.

Tässäkin AKT2-geenin tapauksessa [vain suomalaisilla esiintyvä geenimuutos] huomattiin, että sitä on juuri Itä-Suomessa ja erityisesti Pohjois-Karjalassa.

Tähän vaikuttavat hänen mukaansa monet maantieteelliset ja historialliset tekijät, mutta eriytyminen on oikeastaan aika myöhäinen ilmiö. Laakson mukaan väestön isolaatioon on vaikuttanut Suomen 1300-luvulla halkaissut Pähkinäsaaren rauhan raja, joka kulki Viipurin seudulta Saimaan rannoille ja Pohjanlahdelle asti.

Siinä idän puolella on todellinen isolaatti. Sille on tämmöisiä syitä, että on ollut vuosisatojen nälänhätää, johon on kuollut paljon ihmisiä, ja sinne pullonpohjalle jäänyt väki on sitten alkanut lisääntyä. Siinä väestön geenipooli on sitten erilaistunut, Laakso kertoo.

Pähkinäsaaren rauhan raja jätti paljon järviä länsipuolelleen, ja ihmiset menivät naimisiin sillä puolella järveä, millä satuttiin asumaan.

Lisäksi Suomea aiemmin asuttaneen ruotsalaisväestön seuraksi saapui muutama sata vuotta sitten idästä ihmisiä, jotka keskittyivät ”Itä-Suomen isolaattiin”, Laakso kertoo. Hänen mukaansa suomalaiset eivät silti ole perimältään myöskään venäläisiä, joskin venäläisten perimästä on vain vähän tutkimusta.

Suomalaiset eivät ole perimältään eurooppalaisia

Suomalaiset poikkeavat perimältään niin paljon muista väestöistä, että suomalaiset on syytä luokitella omaksi ryhmäkseen, paljasti monesta väestöstä kerätyn yli 60 000 henkilön eksomin eli koko perimän proteiineja koodaavan osan tutkimus. Tämä selviää arvostetussa *Nature*-lehdessä juuri julkaistusta artikkelista. Suomesta tutkimusaineistona olivat mukana METSIM-tutkimus Itä-Suomen yliopistosta sekä FUSION-tutkimus Helsingistä.

Väestöjen välinen geeniperimän selvittäminen on tärkeää, jotta ymmärtäisimme eri väestöjen geneettistä historiaa ja biologiaa. Lisäksi geenitieto väestöistä on erittäin tärkeää harvinaisten sairauksien diagnostiikassa. Nyt julkaistuun tutkimukseen valittiin väestötoksia Euroopasta, Afrikasta, Etelä- ja Itä-Aasiasta sekä Amerikan mantereelta. Tutkimus osoitti, että suomalaiset ovat perimältään niin erilaisia muista eurooppalaisista, että heidät pitää luokitella omaksi väestökseen. Suomalaisilla esiintyy muihin eurooppalaisiin tai aasialaisiin väestöihin verrattuna enemmän geenimuutoksia, joiden esiintyvyys väestössä on 1-5 prosenttia.

Nyt julkaistun tutkimuksen eksomisekvenssoinnin tulokset on koottu myös ExAC-tietokantaan, joka on kaikkien tutkijoiden käytettävissä. Tässä tietokannassa on esitetty löydettyjen geenimuutosten esiintyvyys eri väestöissä sekä tietoa geenimuutosten funktionaalisuudesta eli siitä, miten eksonin alueella sijaitsevat geenimuutokset vaikuttavat syntyvän proteiinin rakenteeseen. Tällä tiedolla on keskeinen merkitys erityisesti harvinaisten sairauksien geenidiagnostiikassa.

Hyvä esimerkki suomalaisesta geeniperinnöstä on tutkimuksessa löydetty AKT2-geenin geenimuutos, jota esiintyy yhdellä prosentilla suomalaista, mutta ei missään muualla maailmassa. AKT2 on insuliiniherkkyyteen vaikuttava erittäin keskeinen geeni.

Olemme aloittaneet tutkimukset tästä geenistä jo muutama kuukausi sitten Turun PET-keskuksen tutkijoiden kanssa, kertoo professori **Markku Laakso** Itä-Suomen yliopistosta.

PET-keskuksen professori **Pirjo Nuutilan** kanssa tehdyt mittaukset ovat osoittaneet, että tämän geenimuutoksen kantajilla on insuliiniresistenssiä erityisesti lihaksessa ja maksassa, mutta ei esimerkiksi rasvakudoksissa, Laakso jatkaa.

Suomalaisten erilainen geenitausta antaa mahdollisuuden ainutlaatuisiin geenien toiminnan tutkimuksiin erityisesti Itä-Suomessa, missä koko väestön oletetaan periytyvän ainoastaan 1500 perheestä. Uudet tulokset geeniperimästämme vahvistavat Adolf Ivar Arwidssonin lausahdusta jo vuosisata sitten: ”*Ruotsalaisia emme ole, venäläisiksi emme halua tulla, olkaamme siis suomalaisia*”. ([Jarmo10 kommentti: Suomalaiset ovat kadonneita Israelilaisia](#))

Julkaisu: Lek M, ym. Analysis of protein-coding genetic variation in 60,706 humans. *Nature*. 2016 (doi:10.1038/nature19057)

Lisätietoja:

Professori Markku Laakso, kliinisen lääketieteen yksikkö / sisätaudit, Itä-Suomen yliopisto

puh: 040-672 3338

email: markku.laakso@uef.fi

[Iltalehti 19.8.2016](#)

T&T: Suomalaiset eivät ole geeniperimältään eurooppalaisia – pitäisi luokitella omaksi väestökseen

Suomalaisten geeniperimä eroaa eurooppalaisista niin paljon, että heidät pitää luokitella omaksi väestökseen, kertoo Tekniikka ja talous.

Lehti perustaa uutisensa arvostetussa tiedelehti *Nature*ssa juuri julkaistuu artikkeliin. Julkaistuu tutkimukseen valittiin väestötoksia Euroopasta, Afrikasta, Etelä- ja Itä-Aasiasta sekä Amerikan mantereelta.

Suomalaisten erilainen geenitausta antaa mahdollisuuden ainutlaatuisiin geenien toiminnan tutkimuksiin erityisesti Itä-Suomessa, missä koko väestön oletetaan periytyvän ainoastaan 1 500 perheestä, sanoo professori Markku Laakso Itä-Suomen yliopistosta lehdelle.

Tulokset selvisivät yli 60 000 henkilön eri väestöjä eksomin eli koko perimän proteiineja koodaavan osan tutkimustyössä. Suomen osalta tutkimusaineistoina käytettiin Itä-Suomen ja Helsingin yliopistojen Metsim- ja Fusion-tutkimuksia.

Lehden mukaan aineistosta käy ilmi, että suomalaisilla esiintyy muihin eurooppalaisiin tai aasialaisiin väestöihin verrattuna enemmän geenimuutoksia, joiden esiintyvyys väestössä on 1–5 prosenttia.

Esimerkki suomalaisesta geeniperinnöstä on tutkimuksessa löydetty AKT2-geenin geenimuutos, jota esiintyy yhdellä prosentilla suomalaista, mutta ei missään muualla maailmassa, lehti kertoo. AKT2 on insuliiniherkkyyteen vaikuttava erittäin keskeinen geeni.

Tutkimuksen tulokset on koottu myös tietokantaan, joka on kaikkien tutkijoiden käytettävissä. Tiedoilla on keskeinen merkitys erityisesti harvinaisten sairauksien geenidiagnostiikassa, lehti kirjoittaa.

Miikka Hujanen