

Tiedekunta/Osasto Fakultet/Sektion Faculty		Laitos Institution Department	
Matemaattis-luonnontieteellinen		Biotieteiden laitos, perinnöllisyystieteen osasto	
Tekijä Författare Author			
Junnelius, Maarit			
Työn nimi Arbetets titel Title			
Suomen väestön geneettinen perusta ja sen tutkiminen			
Oppiaine Läroämne Subject			
Perinnöllisyystiede			
Työn laji Arbetets art Level	Aika Datum Month and year	Sivumäärä Sidoantal Number of pages	
Pro gradu -tutkielma	Kesäkuu 1999	49	
Tiivistelmä Referat Abstract			
<p>Tutkielman tarkoituksena on ollut perehtyä biologian opettajan näkökulmasta suomalaisten geeniperimän historialliseen taustaan ja siitä seuraaviin erityispiirteisiin, kuten suomalaisten tautiperintöön. Lisäksi tarkoituksena on ollut saada käsitys ihmispopulaatiotutkimuksissa sekä tautigeenien kartoituksessa käytettävistä menetelmistä. Tutkielma on toteutettu tutustumalla aihepiiriä käsitteleviin tutkimuksiin ja artikkeleihin.</p> <p>Arkeologisesti todennetut varhaisimmat asutuksen merkit maamme etelärannikolla ovat pian viimeisimmän jääkauden jälkeiseltä ajalta. On epävarmaa, että nämä varhaiset asuttajat olisivat nykyisten suomalaisten esiisiä. Merkittävä, nykyiseen väestöön johtanut populaation kasvu sai alkunsa noin 2000 - 2500 vuotta sitten, jolloin balttilais-suomalaisia ja germaanisia maahanmuuttajia saapui Suomeen. Suomen perustajapopulaation voidaan katsoa olevan aikaisemman väestön ja maahanmuuttajien sekoitus. Toisen teorian mukaan Suomea ovat asuttaneet kaksi erillistä populaatiota, joista ensimmäinen saapui idästä Laatokan alueelta ja toinen Suomenlahden eteläpuolelta. Perustajaväestö asutti ensin Lounais- ja Länsi-Suomen rannikkoseutuja ja vasta 1500-luvulla asutus levisi maan itä- ja pohjoisosiin. Lähinnä perhekunnittain tapahtuneelle asutuksen leviämislle oli tyypillistä hitaus ja suuret välimatkat.</p> <p>Tuman ja mtDNA-tutkimusten perusteella suomalaiset ovat geneettisesti hyvin lähellä eurooppalaisia väestöjä. Y-kromosomitutkimusten mukaan esi-isien on puolestaan arveltu olevan aasialaista alkuperää, jolloin heidän autosomaaliset ja mtDNA:nsa ovat korvautuneet eurooppalaisilla. Kahden perustajaväestön puolesta puhuu Y-haplotyyppiryhmät, joista yleisin löytyy useista aasialaisista populaatioista ja toisen toivat mukanaan eteläisille rannikkoalueille asettuneet eurooppalaiset maanviljelijät.</p> <p>Maantieteellis-kulttuurisen eristyneisyyden takia geenien sekoittuminen ympärillä asuvien väestöjen kanssa on ollut vähäistä. 1100-1300-luvuilla Suomeen saapuneet ruotsalaiset maahanmuuttajat sekoittuivat ensimmäisten muuttoja seuranneiden sukupolvien aikana suomalaisiin, jonka seurauksena suomenruotsalaisten perimästä on 60 % suomalaista alkuperää. Saamelaiset puolestaan poikkeavat sekä tuman että mtDNA-tutkimusten mukaan huomattavasti ympäröivistä populaatioista, vaikka yhteys eurooppalaisiin populaatioihin saattaa johtua sekoittumisesta suomalaisten kanssa.</p> <p>Suomalaisten väestöhistoria, pieni perustajapopulaatio ja sen sattuman aiheuttama geenivalikoima (perustajavaikutus), hitaasti ja pienissä ryhmissä tapahtunut maan asuttaminen sekä maantieteellis-kulttuurisesta eristyneisyydestä johtuva geeninvaihdon vähäisyys ovat muokanneet suomalaisten geenirakennetta, mikä näkyy suomalaisena tautiperintönä. Geenirikastumien seurauksena yli 30 periytyvää tautia ovat Suomessa tavallisempia kuin missään muualla. Vastaavasti meiltä puuttuu eräitä muualla yleisiä peittyvästi periytyviä sairauksia. Tautiperinnölle on oleellista, että kussakin taudissa sama tai samaa alkuperää oleva geenivirhe aiheuttaa kaikki tai valtaosan tautitapauksista.</p> <p>Useimmat tautigeenit, joiden paikantamisessa on voitu hyödyntää tietoa niiden biokemiallisista puutoksista, on jo kartoitettu (funktionaalinen kloonauus). Kansainvälisen ihmisen genomiprojektin (HGP) myötä mendelistisesti periytyvien tautigeenien tunnistaminen ilman etukäteistietoja on mahdollistunut. Tämä puhtaasti geenin paikkaan perustuva kloonauus (positionaalinen kloonauus) on nyt väistymässä paikkaan perustuvan ehdokasgeenilähestymistavan tieltä, joka koostuu tietyn kromosomialueen kartoittamisesta ja alueen ehdokasgeenien tutkimisesta, esim. sekvensoimalla.</p>			
Avainsanat Nyckelord Keywords			
Suomen väestö, mtDNA, Y-haplotyyppi, suomalainen tautiperintö, geenikartoitus			
Säilytyspaikka Förvaringsställe Where deposited			
Helsingin yliopisto, Biotieteiden laitos, Perinnöllisyystieteen osasto			
Muita tietoja Övriga uppgifter Additional information			
Ohjaajat: Liisa Halkka ja Maija Wessman			