

Kuinka tummaihoisia olivat mesoliittisen Euroopan metsästäjät?

Jaakko Häkkinen, 24.11.2020

Kun genominlaajuista selvitystä päästiin tekemään muinais-DNA:sta 2010-luvun alkupuolella, vakiintui käsitys, että mesoliittisen kivikauden länsieurooppalaiset metsästäjä-keräilijät olivat tummaihoisia ja sinisilmäisiä. Monelle maallikolle tämä on ollut hankala asia hahmottaa – ja osalle jopa hankala hyväksyä. Asiaan liittyy epävarmuustekijöitä, joita käsittelem tässä tarkastelussa. Vastaan kysymyksiin: (1) Mitä käytännössä tarkoittaa ”tummaihoisen”? (2) kuinka paljon ihonväriin vaikuttavista geneeistä oikeastaan tiedetään? (3) Mitä muinaisten metsästäjien ihonväristä voidaan sanoa?

Mesoliittinen eli keskinen kivikausi on ajanjakso, joka alkoi jääkauden päättymisestä ja päättyi maanviljelyksen ja sen liitännäisilmioiden kuten keramiikan leviämiseen Eurooppaan. Absoluuttisina vuosina puhutaan Pohjois-Euroopan osalta ajasta suunnilleen vuosien 8500 eaa. ja 3500 eaa. välissä.

Tuohon aikaan ihmisten elinkeino oli metsästäys ja keräily, eli väentiheys oli pieni ja ”heimojen” alueet laajoja. Suunnilleen koko Euroopassa väestö oli geneettisesti hyvin yhtenäistä, vaikka se onkin tapana jakaa läntisiin (WHG = *Western Hunter-Gatherers*) ja itäisiin metsästäjiin (EHG = *Eastern Hunter-Gatherers*). Lisäksi erotetaan Skandinavian metsästäjät (SHG = *Scandinavian Hunter-Gatherers*), jotka olivat kahden muun sekoitus (esim. Günther et al. 2018).

Jo pitkään on katsottu, että läntisillä metsästäjillä (WHG) oli tumma iho ja siniset silmät (esim. Sánchez-Quinto et al. 2012; Olalde et al. 2014; äskettäin tarkemmin Brace et al. 2019), mutta itäisiä metsästäjiä on alustavasti pidetty vaaleaihoisina ja ruskeasilmäisinä (Günther et al. 2018). Aivan äskettäin esijulkaistussa tutkimuksessa ehdotettiin itäisillekin metsästäjille tumma ihoa (Saag et al. 2020).

1. Tummaihoisuus geneettisenä piirteenä

Ihonvärigenetiikan tutkimus on ollut viime vuosina hyvin vilkasta, ja muista maanosista löydetään sellaisia alueellisesti ihonväriin vaikuttavia kohtia, joita ei eurooppalaisten osalta ole aiemmin havaittu (Etelä-Amerikka: Adhikari et al. 2019, Afrikka: Crawford et al. 2017; Martin et al. 2017).

Lisäksi on pidetty mahdollisena, että neanderthali-nihmisille olisi kehittynyt ihan omanlaisiaan ihonvärin vaaleutta lisääviä alleleja, koska he ovat asuneet satojatuhausia vuosia Euraasiassa. Heiltä nimittäin näyttäisivät puuttuvan vaaleusalleelit niissä kohdissa, jotka eurooppalaisilla vaalentavat ihoa. (Ju & Mathieson 2020)

Toisaalta muinaiseurooppalaiset metsästäjät ovat nykyeurooppalaisten yksi esivanhempaisväestö, toisin kuin muiden maanosien väestöt tai kokonaan toiset ihmisen (ala)lajit. Näin ollen heissä ei tarvitse olettaa esiintyneen sellaisia vaaleusalleleja, joita ei esiinny nykyeurooppalaisissakaan. Siksi heidän ihonvärensä arvioimisessa ei luultavasti tarvitse ottaa huomioon ulkoeurooppalaisia ihonvärialleleja.

Toki tietyt esimerkiksi itäaasialaisissa yleistyneet vaaleusalleelit ovat levinneet osalle eurooppalaisväestöjä myöhemmin ja vähäisinä osuuksina, eikä muinaiseurooppalaisilla metsästäjillä vielä näy näitä alleleja. Nekin kuitenkin ovat mukana tarkastelussa.

Voitaneen sanoa, että kaikki olennaisesti muinaiseurooppalaisten metsästäjien ihonväriin vaikuttavat kohdat ovat tiedossa. Tältä pohjalta kysymyksen heidän ihonväristään on mahdollista saada vastaus.

2. Tummaihoisuuden tutkiminen

Ihon, silmien ja hiusten väriin vaikuttavia kohtia on karotettu runsaasti. Silti muinais-DNA:n kohdalla on yleensä kommentoitu vain muutamaa selkeintä kohtaa: sellaisia, joissa lähes kaikilla nykyeurooppalaisilla esiintyy yksi alleeli ja afrikkalaisilla yleensä toinen. Vain näistä on osattu varmuudella sanoa, että ne viittaavat muinaiseurooppalaisten metsästäjien tummempaan ihoon.

Jo vuosien ajan on esitelty erilaisia SNP-paketteja, joiden on katsottu voivan luotettavasti ennustaa näitä piirteitä DNA:sta. Optimaalinen paketti sisältää kaikki sellaiset kohdat, joiden eroavilla alleleilla on vaikutusta otoksen henkilöiden ihonväriin. Toisaalta siihen ei kannata ottaa liikaa kohtia; olisi hyödytöntä testata kohtia, joiden erilaisten alleelien vaikutus ihonväriin jää osoittamatta.

Tällä hetkellä parhaiten perusteltu ja laajalti muinais-DNA-tutkimuksessakin käytetty menetelmä on *HirisPlex-S* (Walsh et al. 2012; Walsh et al. 2017; Chaitanya et al. 2018). Myös tässä tarkastelussa käytän sitä. Kyseessä on yhteensä 41:n kohdan SNP-paketti, ja niistä 36 vaikuttaa ihonväriin. Loput vaikuttavat hiusten ja/tai silmien väriin, samoin kuin iso osa myös ihonväriin vaikuttavista kohdista.

Näin varmennetun ja kattavan SNP-paketin avulla muinaisten metsästäjienkin ihonväristä voidaan saada luotettavaa tietoa. Se edellyttää kuitenkin, että kaikkiin kohtiin saadaan alleelitulos.

3. Muinaiseurooppalaisten metsästäjien genotyypin rekonstruoiminen

Puuttuvat kohdat HIRISplex-S:n 41:n SNP:n joukossa voivat vaikuttaa väärin tavalla kokonaiskuvaan: onhan mahdollista, että niissä kohdissa, joiden osalta ei voida tehdä vertailua, muinaisilla metsästäjillä olisikin vaaleusalleleja. Tällöin tulos näyttäisi todellista tummempaa ihoa.

Olisi tärkeää saada kaikki HIRISplex-S:n kohdat selville – vain sillä lailla menetelmän ennuste on luotettava. Mitä useampi kohta puuttuu, sitä epävarmempi on tulos. Mukana on myös yksittäisiä kohtia, joiden puuttumisella voi olla erittäin suuri vaikutus lopputulokseen. Jos esimerkiksi kohtaan rs312262906 laitetaan kaksi A-alleelia, lopputuloksena on yli 90 %:sesti punatukkainen yksilö – ja täysin riippumatta siitä, mitä muihin kohtiin laitetaan. Jos tulosta ei tästä kohdasta saada, lopputuloksen potentiaalinen väärin tulos on siis hyvinkin suuri. Monella muullakin kohdalla on yksittäisenäkin suuri merkitys lopputulokseen, joten puuttuvat kohdat ovat vakava ongelma.

Geneetikot yleensä tyytyvät niihin tuloksiin, mitä saavat DNA:sta puristettua ulos: jos jostain kohdasta ei saada tulosta, sitten tulosta ei siinä ole. Kun kuitenkin tarkoituksena on rekonstruoida kokonainen 41-kohtainen genotyyppi, ei tulokseksi voida hyväksyä tuloksen puuttumista. Genotyypin täydentämiseen on kaksi keinoa:

1. *Lainataan muilta näytteiltä.* Samaa muinaiseurooppalaista väestöä (WHG, EHG, SHG tms.) edustavilla yksilöillä saattaa olla erilaisia alleeliyhdistelmiä, mutta niiden jakauman oletetaan olleen väestössä tietynlainen. Voidaan olettaa, että sattumalta nykypäivään säilyneeseen muinais-DNA:han on päätynyt todennäköisimmin juuri yleisimpiä edustuksia. Siksi yhden näytteen tulos voidaan rekonstruoida myös toiseen saman väestön näytteeseen, josta kyseinen kohta puuttuu.
2. *Rekonstruoidaan nykyväestöjen perusteella.* Alleelien esiintyminen eri puolilla Maapalloa kertoo myös alleelien iästä (onko syntynyt vain yhdellä alueella vai esiintyykö kaikkialla) ja muinaisesta frekvenssistä (onko kaikkialla aivan marginaalinen vai onko jossain yleisempi kuin toinen alleeli). Näistä voidaan karkealla tarkkuudella päätellä alleelien esiintyminen myös muinaiseurooppalaisissa metsästäjäväestöissä.

Muinaiseurooppalaisten metsästäjäväestöjen rekonstruoiminen on yksiselitteistä niissä kohdissa, joissa harvinaisempi alleeli ei ole yleinen missään päin maailmaa: silloin yleisemmän alleelin voi suurella todennäköi-

syydellä rekonstruoida kaksin kappalein myös metsästäjäväestöille. Tällaisia kohtia ovat: rs12441727, rs6059655, rs8051733, rs17128291, rs1126809, rs3114908, rs3212355, rs1805005, rs1805009 ja rs312262906 → rs796296176 (nämä kohdat on sittemmin sulautettu yhteen).

Sen sijaan hieman vaikeampia ovat sellaiset kohdat, joissa yksi alleeli on yleisempi jossain päin maailmaa ja toinen on yleisempi jossain muualla, mutta kumpaakin tavataan laajalti. Toisaalta tällaisissa tilanteissa kumpikin alleeli on erittäin vanha, joten rekonstruoimalla heterotsygootti, jolla on molemmat alleelit, tavoitetaan todennäköisimmin myös muinaisten metsästäjäväestöjen alleelivaihtelu. Tällaisia kohtia ovat: rs1470608, rs1667394, rs2238289, rs1129038, rs6497292, rs10756819 ja rs4959270.

Kolmatta tyyppiä edustavat kohdat, joissa yhtä alleelia tavataan yleisenä yhdessä Euroopan ulkopuolisessa maanosassa, mutta muualla se on aivan marginaalinen tai puuttuu kokonaan. Tällaisissa tapauksissa rekonstruoin toisen alleelin kaksin kappalein muinaisille metsästäjäväestöille, koska he kuitenkin ovat nykyeurooppalaisten yksi esivanhempaisväestö. Tällaisia kohtia ovat: rs1800414 (C-alleeli on yleinen vain Itä-Aasiassa), rs1545397 (T-alleeli on yleinen vain Itä-Aasiassa), rs6119471 (G-alleeli on yleinen vain Afrikassa), rs10756819 (G-alleeli on yleinen vain Afrikassa).

4. Suomalaisen verrokkigenotyypin rekonstruoiminen

Verrokkinäyte tarvitaan, että voitaisiin suhteuttaa muinaisten metsästäjien tulos johonkin tuttuun ja konkreettiseen. Heidän tummamihoisuutensa laatu hahmotetaan vasta kun verrataan sitä meidän ihonväriimme.

Vertailuaineistona minulla on kolme suomalaista näytettä, jotka edustavat pohjois- ja itäsuomalaisia juuria: Suom1, Suom2 ja Suom3. Suom1:n Family Finder -testi on tehty vuonna 2012, Suom2:n ja Suom3:n Family Finder -testit on tehty vuonna 2020. Testisirun päivitysten ja geneettisen tiedon kumuloitumisen vuoksi uudemmassa testistä löytyy enemmän fenotyyppiin vaikuttavia kohtia kuin vanhemmasta. Toisaalta vanhemmassa testiversiossa oli joitain sellaisia fenotyyppiin vaikuttavia kohtia, joita ei enää uudemmassa testissä ole. Testit täydentävät toisiaan näiltä osin.

Kokonaisen suomalaisen 41-kohtaisen HIRISplex-S-genotyypin rekonstruoimisessa käytän edellä esiteltyä menetelmää: lainaan muilta näytteiltä ja rekonstruoin nykyväestön perusteella. On huomattava, että kaikilta osin rekonstruoitu suomalaisnäyte (Suom) ei vastaa keskimääräistä suomalaista, vaan ainoastaan niiltä kohdista, joille ei löytynyt tulosta näyteenkilojen FF-testistä (näistä listaus alla). Muilta osin rekonstruoitu suomalainen on pohjanäytteidensä tapaan silmienväriin ja hiustenväriin osalta hieman tummempi kuin keskimääräinen suomalainen. Tämä heijastaa itä- ja pohjoissuomalaisia juuria: Suomessahan vaaleus on yleisimmillään läntis-lounaisessa osassa maata. Seuraaviin rekonstruoitaviin kohtiin suomalaisten alleelifrekvenssit on etsitty *gnomAD*-tietokannasta (Collins et al. 2020):

- rs16891982: Suomessa vaaleusalleelin G frekvenssi on 98,24 %, joten tähän kohtaan voidaan suomalaisille rekonstruoida *GG.
- rs2238289: Suomessa vaaleusalleelin T(A) frekvenssi on 96,09 %, joten tähän kohtaan voidaan rekonstruoida *TT.
- rs3212355: Suomessa vaaleusalleelin C frekvenssi on 100 %, joten tähän kohtaan voidaan rekonstruoida *CC.
- rs2378249: Suomessa vaaleusalleelin G frekvenssi on vain 11,08 %, joten tähän kohtaan voidaan rekonstruoida *AA.
- rs12441727: Suomessa vaaleusalleelin A frekvenssi on vain 12,37 %, joten tähän kohtaan voidaan rekonstruoida *GG.
- rs6119471: Suomessa vaaleusalleelin C frekvenssi on 100 %, joten tähän kohtaan voidaan rekonstruoida *CC.
- rs17128291: Suomessa vaaleusalleelin C frekvenssi on vain 15,05 %, joten tähän kohtaan voidaan rekonstruoida *TT.
- rs6497292: Suomessa vaaleusalleelin T frekvenssi on 98,30 %, joten tähän kohtaan voidaan rekonstruoida *TT.
- rs1545397: Suomessa vaaleusalleelin T frekvenssi on vain 11,14 %, joten tähän kohtaan voidaan rekonstruoida *AA.
- rs3114908: Suomessa vaaleusalleelilla G(C) on frekvenssi 69,68 %, joten tähän kohtaan voidaan rekonstruoida *GG.

Taulukko 1: HirisPlex-S genotyypit suomalaisissa ja mesoliittisissa metsästäjänäytteissä

HirisPlex-S	SUOMALAISET					LÄNTISET METSÄSTÄJÄT WHG							SKANDINAVIA SHG			ITÄISET EHG		
	Vaa-lea all.	Suom 1	Suom 2	Suom 3	Suom	Latv HG1	Latv HG2	Latv HG3	LaBr	Losc	Bich	Whg	Mot 12	Ajv 58	Hum 2	Ukr HG	Kar HG	Ehg
rs1426654	G>A	AA	AA	AA	AA	AG	AG	AG	GG	GG	GG	GG	AA	GG	AA			
rs12203592	C>T	---	CC	CC	CC	TC	TC	---	TC	TT	CC	TC	TT	TC	TT	CC	CC	CC
rs1805007	C>T	---	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	---	CC	CC	CC	CC	CC
rs1800414	A>C-	AA	---	---	AA	AA	AA	AA	AA			AA						*AA
rs16891982	C>G	---	---	---	*GG	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	---	CC	CC	CC	CC	CG
rs1667394	G>A-	---	GG	AA	AG	AA	AA	AA		AA		AA	AA					*AG
rs1805008	C>T	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC
rs1800407	G>A-	GG	---	---	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	AG	GG	AG
rs11547464	G>A	---	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	---	GG	GG	GG	GG	GG
rs885479	G>A-	AG	---	---	AG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	AG	GG	GG	GG
rs2228479	G>A	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG
rs1042602	C>A	---	CC	AA	AC	---	CC	---	CC	CC	CC	CC	CC	CC	---	CC	CC	CC
rs1805006	C>A	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	AA	CC	CC	CC
rs6059655	G>A	---	GG	GG	GG	GG	GG	GG				GG						*GG
rs2238289	C>T-	---	---	---	*TT	TT	TT	TT	TT	TT	TC	TT	TT	TC	TT			*TC
rs8051733	C>T-	TT	---	---	TT	TT	TT	TT				TT						*TT
rs1129038	G>A-	GG	GG	AA	AG	AG	AA	AA	AA	AA	AG	AA	AA	GG	GG			*AG
rs1110400	T>C	TT	---	---	TT	TT	TT	TT	TT	TT	TT	TT	---	TT	TT	TT	TT	TT
rs1126809	G>A	---	GG	GG	GG	GG	---	GG	GG			GG						*GG
rs12913832	A>G	---	AA	GG	AG	AG	GG	GG	GG	GG	AG	GG	GG	GG	AG	AA	AA	AA
rs1393350	G>A	---	GG	GG	GG	GG	---	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG
rs3212355	T>C-	---	---	---	*CC	CC	CC	CC				CC						*CC
rs2378249	A>G	---	---	---	*AA	AA	AA	AA	AA	AA	AA	AA	AA	AA	AG	AA	GG	AG
rs28777	C>A	---	AA	AA	AA	CC	CC	AC	CC	AC	CC	CC	AA	CC	AA	CC	AC	AC
rs12441727	A>G	---	---	---	*GG	---	---	---				*GG						*GG
rs6119471	G>C	---	---	---	*CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC	CC			*CC
rs2402130	G>A	AA	---	---	AA	AA	AA	AA	AG	AG	AA	AA	AA	AA	AA	AG	AA	AG
rs17128291	T>C-	---	---	---	*TT	TT	---	TT				TT						*TT
rs12896399	G>T	---	GG	GG	GG	GG	GT	GT	---	GG	GT	GG	---	TT	GG	GT	GT	GT
rs6497292	C>T	---	---	---	*TT	TT	TT	TT				TT						*TC
rs1470608	T>C-	TT	TC	CC	TC	---	---	---				*TC						*TC
rs683	A>C	AC	---	---	AC	AC	AC	AA	AA	AA	AC	AA	AA	CC	AA	CC	---	CC
rs12821256	T>C	---	TT	TT	TT	---	TT	TT	TT	TT	TT	TT	TT	TT	TT	TT	TT	TT
rs1545397	A>T	---	---	---	*AA	AA	AA	AA	AA	AA	AA	AA	---	AA	AA			*AA
rs3114908	A>G	---	---	---	*GG	GG	GG	GG				GG						*GG
rs10756819	G>A	AA	---	---	AA	GG	GG	GG				GG						*AG
36		14	18	18	35	32	31	32	25	25	24	35	19	24	23	19	19	35
rs1805005	G>T	GT	GG	GT	GT	GT	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	---	GG	GG	GG
rs312262906	G>A	---	---	---	*GG	---	---	---				*GG						*GG
rs4959270	C>A	CC	---	---	CC	AC	AC	AA	CC	AA	CC	AC	AC	AC	AA	AC	AC	AC
rs1805009	G>C	---	GG	GG	GG	TT	TT	TT	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG	GG
rs201326893	C>A	---	CC	CC	CC							CC						CC
41	Vaa-lea all.	Suom 1	Suom 2	Suom 3	Suom	Latv HG1	Latv HG2	Latv HG3	LaB	Losc	Bich	Whg	Mot 12	Ajv 58	Hum 2	Ukr HG	Kar HG	Ehg

A-, G-, T-, C- = miinus-orientaatio SNPedian ja tutkimusten välillä: datassa näkyvä C on tulkittava G:ksi ja T A:ksi ja päinvastoin (C↔G, T↔A). HirisPlex-S:ssä poikkeavan orientaation kohtia on vielä paljon enemmän.

Muinainnäytteiden alleelit on otettu tutkimuksista seuraavasti:

- Saag** et al. 2019: Latvia HG1, HG2, HG3
Günther et al. 2018: La Braña, Loschbour, Bichon, Motala12, Ajev58, Hum2, Karelia EHG
Olalde et al. 2014: La Braña
Jones et al. 2017: Loschbour, Ukraina HG

5. Tummaihoisuuden vertaaminen

Tässä osiossa vertaan muinaiseurooppalaisten metsästäjäväestöjen ihonväriin vaikuttavia kohtia nykysuomalaisiin. Edellä olevan taulukon tulosten ajaminen HIRISPLEX-S:ssä tuottaa seuraavia tuloksia

Kuva 1: HIRISPLEX-S tulokset

Predicted phenotype			Predicted phenotype			Predicted phenotype		
	p-value	AUC Loss		p-value	AUC Loss		p-value	AUC Loss
blue eye	0.05	0	blue eye	0.459	0	blue eye	0	0
intermediate eye	0.114	0	intermediate eye	0.155	0	intermediate eye	0.018	0
brown eye	0.836	0	brown eye	0.387	0	brown eye	0.982	0
blond hair	0.222	0	blond hair	0.038	0	blond hair	0.027	0
brown hair	0.601	0	brown hair	0.897	0	brown hair	0.558	0
red hair	0.001	0	red hair	0.004	0	red hair	0	0
black hair	0.176	0	black hair	0.061	0	black hair	0.415	0
light hair	0.668	0	light hair	0.458	0	light hair	0.034	0
dark hair	0.332	0	dark hair	0.542	0	dark hair	0.966	0
very pale skin	0.007	0	very pale skin	0	0	very pale skin	0.001	0
pale skin	0.05	0	pale skin	0	0	pale skin	0.008	0
intermediate skin	0.939	0	intermediate skin	0.13	0	intermediate skin	0.221	0
dark skin	0.003	0	dark skin	0.831	0	dark skin	0.029	0
dark to black skin	0	0	dark to black skin	0.04	0	dark to black skin	0.741	0

SUOM (rekonstruoitu suomalainen) WHG (rekonstruoitu) EHG (rekonstruoitu)

<https://hirisplex.erasmusmc.nl/>

Tuloksista nähdään, että rekonstruoidulla suomalaisella on ruskeat silmät, vaaleanruskeat hiukset ja keskimääräinen ihon tummuus. Läntisellä metsästäjällä (WHG) on todennäköisesti siniset silmät, tummanruskeat hiukset ja tumma iho. Itäisellä metsästäjällä on ruskeat silmät, ruskeanmustat hiukset ja tumma-musta iho (25 % tosin jakautuu keskimääräiselle ja tummalle iholle).

Saag et al. 2019 antaa Latvian metsästäjien (mukana myös kaksi keskineoliittista näytettä, joita ei ole edellä olevassa taulukossani) ihonvärille seuraavanlaisen jokseenkin epämääräisen HIRISPLEX-S-tuloksen:

- 0,00 *Very Pale + Pale skin*
0,00 *Unpredictable Pale-Intermediate skin*
0,40 *Intermediate skin*
0,60 *Mixed/Unpredictable Intermediate-Dark + Dark + Black skin*

He ovat yhdistelleet kategorioita ja vähentäneet niiden määrän neljään syytä, jota tutkimuksessa tai sen liitetiedoissa ei selitetä. Kaikki tummat ihonvärit jäävät viimeiseen kategoriaan. Osasyynä saattaisi olla, että kaikissa näytteissä on 4–5 sellaista kohtaa 36:sta, joista ei ole lainkaan saatu tulosta. Tyhjien kohtien osuus on siis pahimmillaan 14 % kaikista, mikä saattaa vääristää tulosta ja epäilemättä vaikuttaa myös sen epävarmuutta lisäävästi.

On huomattava, että rekonstruoimani WHG ei perustu yksinomaan Latvian näytteisiin vaan myös läntisempiin näytteisiin (La Braña Espanja, Loschbour Luxemburg, Bichon Sveitsi). Silti kaksi vaaleimman ihonvärin kategoriaa saavat minunkin tuloksissani täyden nollan, toisin kuin EHG:n kohdalla.

Tulosta ei ole syytä epäillä: myös itäisillä metsästäjillä näyttäisi olleen tumma iho, ilmeisesti jopa sävyllään tummempi kuin läntisillä metsästäjillä. Tämä on linjassa sen kanssa, että myös mesoliittista edeltävällä paleoliittisella kivikaudella eläneiden eurooppalaisten ihonväri oli tumma, ja heistä Euroopan mesoliittisen kivikauden metsästäjäväestöt melko suoraan polveutuivat (Ju & Mathieson 2020). Jääkauden vuoksi asutus keskittyi Euroopan eteläiselle vyöhykkeelle, ja toisin kuin jääkauden jälkeen pohjoisessa Euroopassa, ei vielä jääkaudella tarvittukaan ihonvärin sopeutumista vähäisempään auringonsäteilyyn.

Äskettäin onkin ehdotettu, että vaalean ihonvärin alleeleja levisi Eurooppaan Lähi-idästä vasta maanviljelijöiden mukana (Ju & Mathieson 2020). Tutkimuksen täydennystiedostosta käy ilmi, että neoliittisen kivikauden maanviljelijöillä oli jopa useammin eräitä tunnettuja vaaleaihoisuuden alleeleja kuin kupari- tai varhaispronssikaudella aroilta levittäytyneellä Yamnaya-kulttuurin väestöllä.

Vaaleaihoisuuden yleistymisen on tapahtunut Euroopassa yllättävän myöhään, aikaisintaan vasta jääkauden päätyttyä, kun itäiset ja läntiset metsästäjät kohtasivat luultavimmin jossain Itämeren ympäristössä vuoden 7000 eaa. tienoilla (Günther et al. 2018). Jos kuitenkin itäisetkin metsästäjät olivat tummaihoisia kuten nyt näyttää, niin ihon vaaleneminen on ehkä päässyt kunnon vauhtiin vasta vieläkin myöhemmin, kun vaaleaihoisemmat maanviljelijät tavoittivat Skandinavian vuoden 3000 eaa. ympäristössä (Skoglund et al. 2012; 2014). Baltiassakin ihonväri on lopullisesti vaaleampi vasta pronssikaudelta alkaen (Saag et al. 2019).

6. Tummaihoisuuden asteikko

Mitä oikeastaan tarkoitetaan, kun ihonväriä luonnehditaan tummaksi? Ihonväritutkimuksessa käytössä on yleisesti viisiportainen asteikko: 1. *very pale* (erittäin kalpea), 2. *pale* (kalpea), 3. *intermediate* (keskimääräinen), 4. *dark* (tumma), 5. *dark-black* (tumma-musta). On huomattava, että Euroopastakin löytyy tämän asteikon mukaan aivan tummimpia ihonvärejä (Kreikassa melkoisesti *dark*, Irlannistakin jokunen *dark* ja jopa *dark-black*; Walsh et al. 2017.), joten asteikko vaikuttaa tummemmassa päässä epätarkemmalta eikä vastaa kovinkaan hyvin näköaistin havaintoa eri väestöjen ihonvärien tummuudesta.

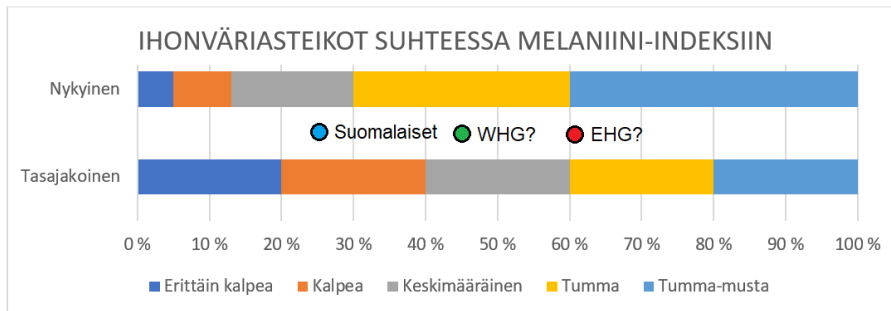
Tutkimuksessa Martin et al. 2017 havainnollistetaan ihonväriä melaniini-indeksiä, joka eurooppalaisilla väestöillä on noin 25–30, Etelä-Afrikan KhoeSan-kansoilla 50:n tienoilla ja ghanalaisilla jopa 100. Viisiportaiseen ihonväriasteikkoon suhteuttaen tämän pitäisi toteutua niin, että kutakin luokkaa vastaisi 20:n suuruinen väli. Tällöin eurooppalaiset kuuluisivat luokitukseen 2. *kalpea* (MI 21–40), KhoeSanit luokitukseen 3. *keskimääräinen* (MI 41–60), papualaiset luokitukseen 4. *tumma* (MI 61–80) ja ghanalaiset luokitukseen 5. *tumma-musta* (MI 81–100).

Nykyisin käytössä oleva järjestelmä vääristää ihonväriluokituksia, kun se tiivistää etäisyyksiä vaaleamassa päässä ja venyttää niitä tummassa päässä: suomalaiset tulevat luokitelluksi keskimääräisen tummaihoiseksi, vaikka todellisuudessa ovat melaniini-indeksin perusteella selvästi vaaleassa päässä jatkumoa. Samoin myös muinaisväestöjen luokitukset yleensä ”vaalenisivat” asteen verran, jos käytössä olisi tasajakoinen melaniini-indeksiin perustuva ihonväriasteikko, joka vastaisi ihmismillän arviota ihonväristä.

Silloin suomalaiset olisivat ihonväritään *kalpeita*, kun taas tässä tarkastelussa rekonstruoimani läntinen metsästäjä olisi luultavimmin *keskimääräinen* ja itäinen metsästäjä olisi luultavimmin *tumma*.

Luultavimmin muinaiseurooppalaiset metsästäjät eivät kuitenkaan olleet yhtä tummia kuin tummimmat afrikkalaiset, mutta en onnistunut löytämään keskiafrikkalaisten HIRISplex-tuloksia asian varmistamiseksi. Kun lisäksi afrikkalaisten ihonväriin vaikuttaa sellaisiakin kohtia, joita ei eurooppalaislähtöisissä ihonväritutkimuksissa ole tullut esiin (Crawford et al. 2017; Martin et al. 2017), niin menetelmään pitäisi vielä lisätä useita kohtia, jotta värijatkumon tummemman pään ihonvärien keskinäiset erot saataisiin esiin. Tämäkin todennäköisesti tulisi suhteellisesti ”vaalentamaan” hieman muinaiseurooppalaisten metsästäjien tulosta.

Kuva 2: Ihonväriasteikot suhteessa melaniini-indeksiin



7. Lopuksi

Olen tässä tarkastelussa rekonstruoinnut läntisen ja itäisen metsästäjänäytteen niin, että HIRISplex-S:n kaikkiin 41:een kohtaan saataisiin tulos. Uskoakseni näin päästään tarkempaan lopputulokseen kuin nojaamalla pelkästään todellisiin muinais-DNA-näytteisiin, koska niistä puuttuu aina alleelitieto useista kohdista. Analyysini perusteella näyttäisi siltä, että **itäiset metsästäjät olisivat olleet vieläkin tummaihoisempia kuin läntiset metsästäjät**. Näyttäisi siltä, että enemmän vaaleusalleleja levisi Eurooppaan vasta Lähi-idästä lähteneen maanviljelijäväestön mukana; nämä ehtivät Fennoskandiaan vasta vuoden 3000 eaa. tienoilla.

Tulosta ei ole toistaiseksi vahvistettu muinais-DNA-tutkimuksilla. Esijulkaisuvaiheessa on kuitenkin juuri nyt kaksi tutkimusartikkelia, joiden lopullinen versio saattaa antaa tähän lisätietoja: Saag et al. 2020 ja Ju & Mathieson 2020. Toivottavasti näiden tutkimusten liite-

tiedostoihin saataisiin myös muinais-DNA:n alleelitulokset koko HIRISplex-S:n osalta.

Vaikka muinaiseurooppalaiset metsästäjät olivatkin tummaihoisia, he eivät kuitenkaan suurella todennäköisyydellä olleet yhtä tummaihoisia kuin keskisen Afrikan väestöt. HIRISplex-S:n mukaan jopa suomalaiset ovat keskimääräisen tummaihoisia, mikä vääristää todellisuutta: melaniini-indeksin perusteella olemme selvästi vaaleassa päässä ihonväriasteikolla. Menetelmää tulisi parantaa kahdella tasolla:

- 1) Siihen pitäisi ottaa lisää kohtia, jotka selittävät erityisesti afrikkalaisten väestöjen keskinäisiä eroja ihonväriä. Näin värijatkumon tummin pää alkaisi paremmin vastaamaan todellisuutta eli siirtyisi kauemmas vaaleammista kategorioista.
- 2) Sen asteikko tulisi muuttaa tasajakoiseksi ja saattaa vastaamaan jotain konkreettisesti mitattavaa ja havaittavaa tasoa kuten melaniini-indeksiä.

Lähteet

Kaustubh **Adhikari**, Javier Mendoza-Revilla, Anood Sohail, Macarena Fuentes-Guajardo, Jodie Lampert, Juan Camilo Chacón-Duque, Malena Hurtado, Valeria Villegas, Vanessa Granja, Victor Acuña-Alonzo, Claudia Jaramillo, William Arias, Rodrigo Barquera Lozano, Paola Everardo, Jorge Gómez-Valdés, Hugo Villamil-Ramírez, Caio C. Silva de Cerqueira, Tábita Hunemeier, Virginia Ramallo, Lavinia Schuler-Faccini, Francisco M. Salzano, Rolando Gonzalez-José, Maria-Cátira Bortolini, Samuel Canizales-Quinteros, Carla Gallo, Giovanni Poletti, Gabriel Bedoya, Francisco Rothhammer, Desmond J. Tobin, Matteo Fumagalli, David Balding & Andrés Ruiz-Linares **2019**: A GWAS in Latin Americans highlights the convergent evolution of lighter skin pigmentation in Eurasia. – *NATURE COMMUNICATIONS* (2019) 10:358.

Selina **Brace**, Yoan Diekmann, Thomas J. Booth, Lucy van Dorp, Zuzana Faltyskova, Nadin Rohland, Swapan Mallick, Iñigo Olalde, Matthew Ferry, Megan Michel, Jonas Oppenheimer, Nasreen Broomandkoshbacht, Kristin Stewardson, Rui Martiniano, Susan Walsh, Manfred Kayser, Sophy Charlton, Garrett Hellenthal, Ian Armit, Rick Schulting, Oliver E. Craig, Alison Sheridan, Mike Parker Pearson, Chris Stringer, David Reich, Mark G. Thomas, and Ian Barnes **2019**: Ancient Genomes Indicate Population Replacement in Early Neolithic Britain. – *Nat Ecol Evol.* 2019 May; 3(5): 765–771.

L. **Chaitanya**, K. Breslin, S. Zuñiga, L. Wirken, E. Pospiech, M. Kukla-Bartoszek, T. Sijen, P. de Knijff, F. Liu, W. Branicki, M. Kayser, S. Walsh **2018**: The HRISplex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation. – *Forensic Science International: Genetics* Volume 35, July 2018, Pages 123-135.

Ryan L. **Collins**, Harrison Brand, Konrad J. Karczewski, Xuefang Zhao, Jessica Alföldi, Laurent C. Francioli, Amit V. Khera, Chelsea Lowther, Laura D. Gauthier, Harold Wang, Nicholas A. Watts, Matthew Solomonson, Anne O'Donnell-Luria, Alexander Baumann, Ruchi Munshi, Mark Walker, Christopher W. Whelan, Yongqing Huang, Ted Brookings, Ted Sharpe, Matthew R. Stone, Elise Valkanas, Jack Fu, Grace Tiao, Kristen M. Laricchia, Valentin Ruano-Rubio, Christine Stevens, Namrata Gupta, Caroline Cusick, Lauren Margolin, Genome Aggregation Database Production Team, Genome Aggregation Database Consortium, Kent D. Taylor, Henry J. Lin, Stephen S. Rich, Wendy S. Post, Yi-Der Ida Chen, Jerome I. Rotter, Chad Nusbaum, Anthony Philippakis, Eric Lander, Stacey Gabriel, Benjamin M. Neale, Sekar Kathiresan, Mark J. Daly, Eric Banks, Daniel G. MacArthur & Michael E. Talkowski **2020**: A structural variation reference for medical and population genetics. – *Nature* Vol 581.

Nicholas G. **Crawford**, Derek E. Kelly, Matthew E. B. Hansen, Marcia H. Beltrame, Shaohua Fan, Shanna L. Bowman, Ethan Jewett, Alessia Ranciaro, Simon Thompson, Yancy Lo, Susanne P. Pfeifer, Jeffrey D. Jensen, Michael C. Campbell, William Beggs, Farhad Hormozdiari, Sununguko Wata Mpoloka, Gaonyadiwe George Mokone, Thomas Nyambo, Dawit Wolde Meskel, Gurja Belay, Jake Haut, NISC Comparative Sequencing Program, Harriet Rothschild, Leonard Zon, Yi Zhou, Michael A. Kovacs, Mai Xu, Tongwu Zhang, Kevin Bishop, Jason Sinclair, Cecilia Rivas, Eugene Elliot, Jiyeon Choi, Shengchao A. Li, Belynda Hicks, Shawn Burgess, Christian Abnet, Dawn E. Watkins-Chow, Elena Oceana, Yun S. Song, Eleazar Eskin, Kevin M. Brown, Michael S. Marks, Stacie K. Loftus, William J. Pavan, Meredith Yeager, Stephen Chanock, Sarah A. Tishkoff **2017**: Loci associated with skin pigmentation identified in African populations – *Science* 358, 887 (2017).

Torsten **Günther**, Helena Malmstöm, Emma M. Svensson, Ayça Omrak, Federico Sánchez-Quinto, Gülşah M. Kiliç, Maja Krzewińska, Gunilla Eriksson, Magdalena Fraser, Hanna Edlund, Arielle R. Munters, Alexandra Coutinho, Luciana G. Simões, Mário Vicente, Anders Sjölander, Berit Jansen Sellevold, Roger Jørgensen, Peter Claes, Mark D. Shriver, Cristina Valdiosera, Mihai G. Netea, Jan Apel, Kerstin Lidén, Birgitte Skar, Jan Storå, Anders Götherström, Mattias Jakobsson **2018**: Population genomics of Mesolithic Scandinavia: Investigating early postglacial migration routes and high-latitude adaptation. – *PLOS Biology*, January 9, 2018.

Eppie R. **Jones**, Gunita Zarina, Vyacheslav Moiseyev, Emma Lightfoot, Philip R. Nigst, Andrea Manica, Ron Pinhasi, and Daniel G. Bradley **2017**: The Neolithic Transition in the Baltic Was Not Driven by Admixture with Early European Farmers. – *Current Biology* 27, 1–7, February 20, 2017.

Dan **Ju**, Iain **Mathieson** **2020**: The evolution of skin pigmentation associated variation in West Eurasia. – *BioRxiv* (version May 9th 2020).

Alicia R. **Martin**, Meng Lin, Julie M. Granka, Justin W. Myrick, Xiaomin Liu, Alexandra Sockell, Elizabeth G. Atkinson, Cedric J. Werely, Marlo Moller, 8 Manjinder S. Sandhu, 9 David M. Kingsley, 10 Eileen G. Hoal, Xiao Liu, Mark J. Daly, Marcus W. Feldman, Christopher R. Gignoux, Carlos D. Bustamante, and Brenna M. Henn **2017**:
An Unexpectedly Complex Architecture for Skin Pigmentation in Africans. – *Cell* 171, 1340–1353.

Iñigo **Olalde**, Morten E. Allentoft, Federico Sánchez-Quinto, Gabriel Santpere, Charleston W. K. Chiang, Michael DeGiorgio, Javier Prado-Martinez, Juan Antonio Rodríguez, Simon Rasmussen, Javier Quilez, Oscar Ramírez, Urko M. Marigorta, Marcos Fernández-Callejo, María Encina Prada, Julio Manuel Vidal Encinas, Rasmus Nielsen, Mihai G. Ne-tea, John Novembre, Richard A. Sturm, Pardis Sabeti, Tomàs Marquès-Bonet, Arcadi Navarro, Eske Willerslev & Carles Lalueza-Fox **2014**:
Derived immune and ancestral pigmentation alleles in a 7,000-year-old Mesolithic European. – *Nature* volume 507, pages 225–228 (2014).

Lehti **Saag**, Margot Laneman, Liivi Varul, Martin Malve, Heiki Valk, Maria A. Razzak, Ivan G. Shirobokov, Valeri I. Khartanovich, Elena R. Mikhaylova, Alena Kushniarevich, Christiana Lyn Scheib, Anu Solnik, Tuuli Reisberg, Jüri Parik, Lauri Saag, Ene Metspalu, Siiri Rootsi, Francesco Montinaro, Maito Remm, Reedik Mägi, Eugenia D'Atanasio, Enrico Ryunosuke Crema, David Díez-del-Molino, Mark G. Thomas, Aivar Kriiska, Toomas Kivisild, Richard Villem, Valter Lang, Mait Metspalu, and Kristiina Tambets **2019**:
The Arrival of Siberian Ancestry Connecting the Eastern Baltic to Uralic Speakers further East. – *Current Biology* 29, 1–11, May 20, 2019.

Lehti **Saag**, Sergey V. Vasilyev, Liivi Varul, Natalia V. Kosorukova, Dmitri V. Gerasimov, Svetlana V. Oshibkina, Samuel J. Griffith, Anu Solnik, Lauri Saag, Eugenia D'Atanasio, Ene Metspalu, Maere Reidla, Siiri Rootsi, Toomas Kivisild, Christiana Lyn Scheib, Kristiina Tambets, Aivar Kriiska, Mait Metspalu **2020**:
Genetic ancestry changes in Stone to Bronze Age transition in the East European plain. – *BioRxiv* (versio 3rd July 2020).

Federico **Sánchez-Quinto**, Hannes Schroeder, Oscar Ramirez, 1 María C. Ávila-Arcos, Marc Pybus, Iñigo Olalde, Amhed M.V. Velazquez, María Encina Prada Marcos, Julio Manuel Vidal Encinas, Jaume Bertranpetit, Ludovic Orlando, M. Thomas P. Gilbert, and Carles Lalueza-Fox **2012**:
Genomic Affinities of Two 7,000-Year-Old Iberian Hunter-Gatherers. – *Current Biology* 22, 1494–1499, August 21, 2012.

Pontus **Skoglund**, Helena Malmström, Maanasa Raghavan, Jan Storå, Per Hall, Eske Willerslev, M. Thomas P. Gilbert, Anders Götherström, Mattias Jakobsson **2012**:
Origins and Genetic Legacy of Neolithic Farmers and Hunter-Gatherers in Europe. – *SCIENCE* vol 336.

Pontus **Skoglund**, Helena Malmström, Ayça Omrak, Maanasa Raghavan, Cristina Valdiosera, Torsten Günther, Per Hall, Kristiina Tambets, Jüri Parik, Karl-Göran Sjögren, Jan Apel, Eske Willerslev, Jan Storå, Anders Götherström, Mattias Jakobsson **2014**:
Genomic Diversity and Admixture Differs for Stone-Age Scandinavian Foragers and Farmers. – *SCIENCE* vol 344.

S. **Walsh**, L. Chaitanya, L. Clarisse, L. Wirken, J. Draus-Barini, L. Kovatsi, H. Maeda, T. Ishikawa, T. Sijen, P. de Knijff, W. Branicki, F. Liu, M. Kayser **2014**:
Developmental validation of the HIRISplex system: DNA-based eye and hair colour prediction for forensic and anthropological usage. – *Forensic Science International: Genetics* Volume 9 (2014) 150-161.

S. **Walsh**, L. Chaitanya, K. Breslin, C. Muralidharan, A. Bronikowska, E. Pospiech, J. Koller, L. Kovatsi, A. Wollstein, W. Branicki, F. Liu, M. Kayser **2017**:
Global skin colour prediction from DNA. – *Human Genetics* 136 (2017) 847–863.