

Eestlaste ema- ja isaliinidest Lääne Euraasia kontekstis.

Mait Metspalu

Alustuseks

Küsimused inimkonna kujunemisest on mõistetavalt paelunud erinevate valdkondade teadlasi väga pika aja jooksul. Vastavate meetodite ja taustteadmiste ilmnedes pöördus ka osa geneetikuid neid probleeme harutama. Esimesel perioodil keskenduti klassikaliste geneetiliste markerite (nagu näiteks veregruppide) sageduste analüüsile. Selle perioodi võtab kokku tähelepanuväärselt mahukas koguteos "The history and geography of human genes." (Cavalli-Sforza et al. 1994). Viimasel paarikümnel aastal on aga pea kogu geneetikute sellesuunaline uurimistö suunatud inimkonna ema- ja isaliinide mõistmisele. Luubi alla on võetud vastavalt inimese mitokondri genoomi ja Y-kromosoomi DNA primaarjärjestuse varieeruvus tänapäeva inimpopulatsioonides. Kuivõrd ei mitokondri genoom ega Y-kromosoom ei rekombineeru ning päranduvad vaid vastavalt ema- ja isaliinis, saab nende edasikandumist ajas kujutleda puuna. Ühe naise kõik lapsed kannavad temalt päritud mitokondrit, kuid ainult tütreid annavad selle edasi järgmisse põlvkonda jne. Mitte kõik tütreid ei pruugi aga edasi anda täpselt samasugust mitokondri genoomi – DNA muteerub. Tekib kaheharuline puu, mis aja jooksul sarnaselt edasi hargneb. Mitte kõik tütreid ei saa tütreid – osa emaliine läheb kaduma. Mida kaugemale ajas tagasi me vaatame, seda vähem jääb alles neid algseid emaliine, mille võrsed on tänini säilinud. Siit tulenebki loogika, mille kohaselt on kõik tänapäeval elavad inimesed pärinud oma mitokondrid ühelt konkreetsest naiselt (Mitokondriaalne Eeva), kes elas ilmselt umbes 150000 aastat tagasi Ida-Aafrikas (Cann et al. 1987). Niisiis tegelevad inimkonna kujunemist uurivad geneetikud kahe "puu" rekonstrueerimisega ja interpreteerimisega. Viimane kätkeb endas peamiselt puu sidumist aja ja ruumiga.

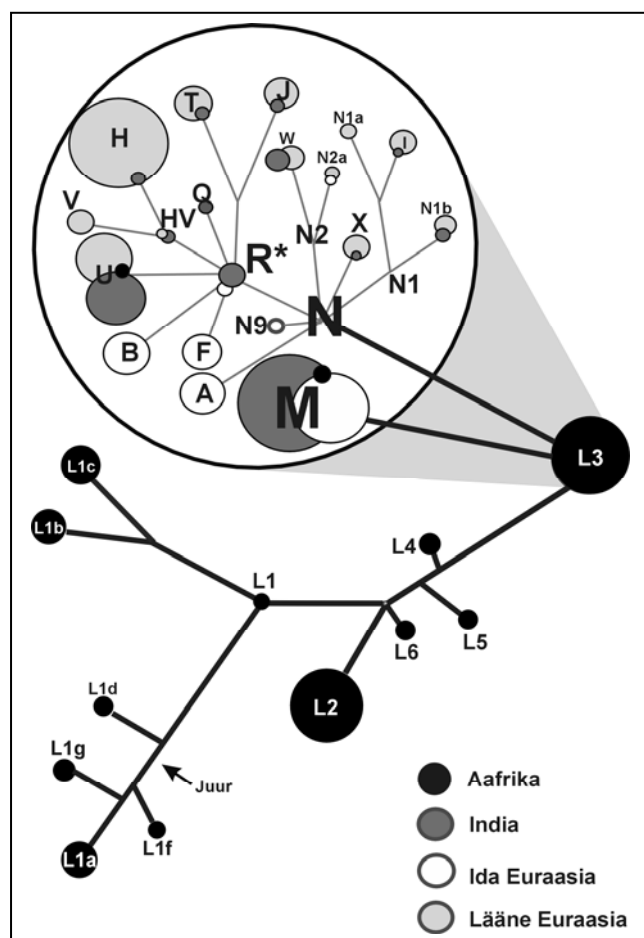
Emaliinidest

Tulles lähemale eestlaste juurte käsitlemisele tuleb heita põgus pilk üleilmsele emaliinide puule (Joonis 1). Inimkonna emaliinide varieeruvus on kõige suurem Aafrikas. Kõikjal mujal levinud puu oksad (hierarhiliselt: haplogrupid, subhaplogrupid, ...) on ühe Aafrika haplogrupi (L3) kahe oksa (M ja N) harud (vt. suurendus joonis 1.) (Quintana-Murci et al. 1999, Kivisild et al. 2002). Sestap peetaksegi Mitokondriaalse Eeva koduks Aafrikat. Edasi näeme, et ühte kahest Euraasias esinevast oksast (M) kohtab vaid Ida Euraasias ja Indias samas kui teise (N) fülogeograafia on keerukam. Siiski eristuvad Ida ja Lääne Euraasia ning India selgelt ka haplogrupi N harude leviku põhjal. Euraasia emaliinide kolme põhigrupi piirid on tihti üllatavalt selged. India ja Tiibeti (koos kogu Ida Euraasiaga) selge eristumine on mõistetav – lahutab neid ju maailma kõrgeim mäestik. Samas, ilma et tatarlasi

Tabel 1.

Esitatud on jagatud haplotüüpide osakaal erinevate Läänemereäärsete populatsioonide populatsioonipaaride vahel. Tumendatud diagonaalil allpool on murrujoone all toodud erinevate haplotüüpide koguarv ning murrujoone peal mõlemas populatsioonis esinevate haplotüüpide arv. Diagonaalist kõrgemal on protsendina haplotüüpide koguarvust esitatud jagatud haplotüüpide osakaal.

| n | | EST | LAT+LIT | FIN | SWE | NOR | RUS | POL | GER |
|-----|----------------|----------|----------|----------|----------|----------|----------|----------|------|
| 545 | EST | | 17.3 | 19.2 | 19.2 | 11.9 | 17.1 | 15.4 | 13.5 |
| 344 | LAT+LIT | 31 / 237 | | 13.1 | 15.5 | 9.3 | 16.3 | 12.1 | 10.7 |
| 614 | FIN | 55 / 286 | 31 / 237 | | 16.9 | 12.5 | 13.0 | 12.2 | 12.1 |
| 503 | SWE | 67 / 349 | 46 / 297 | 52 / 307 | | 18.6 | 15.0 | 15.3 | 15.4 |
| 663 | NOR | 49 / 412 | 33 / 355 | 45 / 359 | 75 / 404 | | 12.6 | 11.7 | 11.8 |
| 594 | RUS | 69 / 404 | 56 / 344 | 48 / 368 | 64 / 427 | 60 / 476 | | 14.9 | 13.5 |
| 583 | POL | 63 / 408 | 43 / 355 | 45 / 369 | 65 / 424 | 56 / 478 | 71 / 475 | | 16.3 |
| 515 | GER | 53 / 394 | 36 / 338 | 42 / 348 | 62 / 403 | 54 / 456 | 62 / 460 | 73 / 447 | |



Joonis1
Inimkonna emaliinide lihtsustatud (fülogeneetiline) puu (Kivisild et al. 1999, siin täiendatud kujul). Väljaspool Aafrikat levinud emaliinid hargnevad vaid ühe Aafrikaspetsiifilise haplogrupi (L3) kahest subhaplogrupist (M, N).

ja baškiire lahutaks mingigi märkimisväärne geograafiline barjäär, on Ida ja Lääne Euraasia emaliinide vahekorrad neis populatsioonides vastavalt 11/89 ja 65/35 (Villems et al. 2002). Samas püsib Lääne Euraasiale omaste emaliinide osakaal ca. 30% ümber ka altailastel, šooridel ja tuvalastel kukkudes 5% kanti jakuutidel.

Eestlaste emaliinide seas kohtab põhimõtteliselt kõiki Lääne Euraasias esinevaid puu harusid (Villems et al. 1998). Tõepoolest, emaliinide levikut silmas pidades tundub kogu Euroopa esimeses lähenduses ühetaoline – ilma suurte kontrastide ja üleminekuteta (Simoni et al. 2000). Kuid seda vaid suure üldistuse korral. Toome siinkohal vaid mõned näited Euroopa emaliinide maastiku ebatasasustest. Haplogrupp (Hg) V sagedus ja sisemine varieeruvus on suurimad Ibeeria poolsaare kirdeosas langedes lõuna (Loode Aafrika), põhja ja kirde suunas. Kagu Euroopas Hg V-d praktiliselt ei esine. Selle emaliinide puu haru ekspandeerumise vanuseks on arvatud ca. 12000 aastat, mis langeb kokku viimase jääaja taandumisega (Hg-de vanus leitakse sisemise diversiteedi alusel – mida pikemad harud seda pikem on hargnemiseks kulunud aeg). Nendest andmetest tuleneb, et üks Euroopa taasasustamise laineid on jääaja lõppedes lähtunud Ibeeriast (Torroni et al. 1998). See on heas kooskõlas arheoloogide tulemustega, mille kohaselt oli see ala inimestele üheks pelgupaigaks viimasel jääajal (Dolukhanov 2000).

Siinkohal tuleb peatuda saamidel: tegelikult on just neil Hg V sagedus kõige suurem. Samas on selle Hg sisene varieeruvus saamidel minimaalne. Siit johtub, et vaatamata Hg V suurele sagedusele, ei ole saamide puhul antud juhul tegemist läte populatsiooniga. Vastupidi, selle populatsiooni emaliinide tiigile on suhteliselt hiljuti aluse pannud käputäis “tavalisi” Euroopa naisi, mistõttu ongi tänapäeval olemasolevate väheste erinevate emaliinide sagedus suur (Torroni et al. 1998). Hg V ei ole saamide juures erand, vähene varieeruvus on saamide emaliinidele üldine (näit. Sajantila et al. 1995). Eelnevast ilmneb olulisim (inim)populatsioonigeneetika “klassikalise perioodi” nõrkkoht. Opereerides vaid markerite esinemissagedustega, võimetuna märkama nende hierarhilist struktuuri (puud), tundus ekslikult, et saamide ja muu Euroopa geenitiikide ühisosa on väike (Cavalli-Sforza et al. 1994). Nagu selgub, kattuvad aga nimetatud geenitiigid pea täielikult – saamid lihtsalt esindavad vaid väikest osa Euroopa geneetilisest varieeruvusest.

Hg V ei ole kaugeltki ainus Euroopa emaliinide puu oks, mille sagedus ja harulisus piirkonniti erineb. Hg U sagedus ulatub pea kõikjal Euroopas umbes 25%-ni, olles nii Hg H järel teine levinuim Hg. Minnes aga detailsuses ühe sammu jagu sügavamale näeme, et Hg U subhaplogruppide suhtelised sagedused (proportsioon kogu Hg U-st) varieeruvad. Nii on U4 ja U5 suhtelised sagedused suuremad just Põhja Euroopas, samas kui U1 ja K on rohkem levinumad vastavalt Türgis (Tambets et al. 2000) ja Vahemeremaades (Rootsi et al. 2000). Sarnaseid näiteid on veel ja pigem on tegu reegli kui erandiga.

Oluline on aga tähelepanek, et mitokondriaalse DNA varieeruvuse puhul on suurimaks mõjuteguriks populatsioonide geograafiline lähedus – üldjuhul on

populatsioonid suhteliselt sarnasemad pigem geograafiliste naabrite kui keelesugulastega. Selle väite illustreerimiseks sobib läänemereäärsete rahvaste emaliinide detailne võrdlus, kus me siirdume haplogruppide tasemelt sügavamale haplotüüpide tasemele. (Selgituseks: Haplotüübi all mõistame ühest või enamast täiesti ühesugusest mitokondriaalsest genoomist koosnevat kogumit st. mitokondriaalse haplotüübi moodustavad inimesed, kelle mitokondriaalsed genoomid omavahel ei erine. Kõik ühise eellasega, aga erinevad haplotüübid moodustavad haplogruppi.). Kristiina Tambetsi poolt koostatud ja seni avaldamata tabelis (1) on võrreldud jagatud haplotüüpide (haplotüübid, mis esinevad mõlemas populatsioonis) osakaalu (populatsioonipaaris esinevate haplotüüpide koguhulgast) erinevate populatsioonipaaride vahel. Näeme, et eestlaste emaliinide ühisosa keelesugulaste soomlastega on sama suur kui rootslastega, pisut väiksem kaugemal asetsevate sakslastega ja oluliselt väiksem norralastega. Võrdluseks võiks mainida, et sarnane kattuvus türklaste ja eestlaste vahel on vaid 6,6%. Võibolla veelgi olulisem on tabelis 1 toodule lisada, et kui näiteks eestlased jagada juhuslikkuse alusel kahte rühma, oleks nende kahe vahel jagatud haplotüüpide osakaal kõikidest neis kahes grupis esinevatest haplotüüpidest pea sama, mis eestlaste ja mistahes lähinaabrite võrdlemise puhul. Ka meie ida pool elavate keelesugulaste ja nende vahetute turgi keeli kõnelevate naabrite emaliinide vaatlemisel näeme, et nad on omavahel sarnasemad kui meie oma sealsete keelesugulastega (Bermisheva et al. 2002).

Isaliinidest

Kui emaliinide globaalne puu hakkas kuju võtma juba 1990-ndate teisel poolel, siis isaliinide puhul on see alles nüüd teoks saamas (YCC 2002). Mainides vaid, et põhiolemuselt on Y-kromosoomi variantide üleilmne jaotusmuster sarnane emaliinide omale, libiseme sellest ülekohtuselt üle ning keskendumine Lääne-Euraasia isaliinidele.

Pea 70% Euroopa isaliinidest kuuluvad kolme haplogruppi: R1a, R1b ja I. Neist R1a on enamlevinud just Ida-Euroopas –Tšehhist kuni Uuralini, kus selle sagedus ulatub 30-50%-ni. Edela-Euroopas see Hg praktiliselt puudub (Semino et al. 2000, Villems et al. 2002). Arheoloogid on näidanud jääaegset inimasustuse tihenemist praeguse lõuna-Ukraina aladel (Dolukhanov 2000), mis koos tänapäevase R1a esinemis-geograafiaga viitab teisele jääaja järgsele Euroopa taasasustamise laine lähtekohale. Ka Hg I fülogeograafia tundub viitavat, et jääaja lõppedes toimus Euroopa taasasustamine peamiselt üksikutest eraldatud refuugiumitest. Hg I levik piirdub suuresti kolmnurgaga, mille tippudeks on Balkanimaad, Inglismaa ja Põhja-Venemaa. Hg sisemine varieeruvus on suurim just Balkanimaades, mis osutab geeni voo suunale lõunast põhja, ja seda vaatamata Hg I kõige suuremale esinemissagedusele hoopis Põhja-Euroopas (Semino et al. 2000).

Vast kõige intrigeerivamaks, iseäranis just soomeugrilasi silmas pidades, on osutunud Hg N3a fülogeograafia. Nimelt näidati 1997. aastal, et selle Hg esinemissagedus on ühtviisi kõrge jakuutidel, burjaatidel, soomlastel ja

saamidel (Zerjal et al. 1997). Kuivõrd Jakuutidel leiti N3a-d olevat suhteliselt kõige rohkem, loodeti selle Hg leviku alusel leida kinnitust soomeugrilaste algkodu paiknemisele Siberis. N3a levikupiir läänesuunas osutus väga järsuks. Kui soomlaste (Zerjal et al. 1997) ja eestlaste (Villems et al. 1998) isaliinidest moodustab see haplogrupp vastavalt pea 50% ja 40%, siis norralastel (Zerjal et al. 1997) juba vaid 5%. Kesk ja Lääne-Euroopas N3a-d praktiliselt pole. Samas on lätlaste (Lahermo et al. 1999) ja leedulaste (Rootsi et al. 2000) hulgas N3a osakaal võrreldav eestlaste omaga. Siberi rahvaste uurimisel näidati N3a on levinud pea tsirkumpolaarselt – ligi kõikidel Põhja-Siberi rahvastel (Karafet et al. 2001). N3a sisemine diversiteet osutus kõige suuremaks aga just Läänemere idakaldal, mistõttu tuli sellele ebaharilikule isaliinide jaotusele anda hoopis vastupidine seletus - ulatuslik ränne sai toimuda vaid läänest itta (Villems et al. 1998).

Kokkuvõtvalt tuleb öelda, et ka isaliinide puhul kehtib rusikareegel, mille kohaselt on populatsioonid pigem sarnasemad geograafiliste naabritega kui keelesugulastega (näit. Rosser et al. 2000).

Lõpetuseks

Eelneval paaril leheküljel oleme vaid väga põgusalt puudutanud peaasjalikult Euroopa ema- ja isaliinide uurimise tänast seisut. Käsitluseta jäid paljud huvitavad probleemid, kuid kõike ei jõua... Kuigi algne eesmärk oli võibolla pisut rohkem keskenduda soomeugrilastele ja kitsamalt eestlastele, selgus loodetavasti, et ilma laiemal käsitlusel pole see otstarbekohane. Põhjalik lõpetuseks on ilmselt küll üleliigne kuid siiski ehk sobilik öelda, et tänaste populatsioonibioloogiliste teadmiste valguses ei paista mitte miski viitavat soomeugrilaste rändele lõuna Uralist Läänemere kallastele nii, nagu seda kooliõpikutest lugenud oleme.

Kasutatud kirjandus

- Bermisheva M, Tambets K, Villems R, Khusnutdinova E (2002) Diversity of mitochondrial DNA haplotypes in ethnic populations of the Volga-Ural region of Russia. *Mol Biol (Mosk)* 36:990-1001
- Cann RL, Stoneking M, Wilson AC (1987) Mitochondrial DNA and human evolution. *Nature* 325:31-6
- Cavalli-Sforza LL, Menozzi P, Piazza A (1994) *The History and geography of human genes.* Princeton University Press, Princeton
- Dolukhanov PM (2000) "Prehistoric revolutions" and languages in Europe. In: Künnap A (ed) *The roots of peoples and languages of Northern Eurasia: II and III.* University of Tartu. Division of uralic Languages, *Societas Historiae Fenno-Ugricae*, Tartu, pp 71-84
- Karafet T, Xu L, Du R, Wang W, Feng S, Wells RS, Redd AJ, et al (2001) Paternal population history of East Asia: sources, patterns, and microevolutionary processes. *Am J Hum Genet* 69:615-28.
- Kivisild T, Bamshad MJ, Kaldma K, Metspalu M, Metspalu E, Reidla M, Laos S, et al (1999) Deep common ancestry of Indian and western-Eurasian mitochondrial DNA lineages. *Curr Biol* 9:1331-1334

- Kivisild T, Tolk H-V, Parik J, Wang Y, Papiha SS, Bandelt H-J, Villems R (2002) The emerging limbs and twigs of the East Asian mtDNA tree. *Mol Biol Evol* 19:1737-1751
- Lahermo P, Savontaus ML, Sistonen P, Beres J, de Knijff P, Aula P, Sajantila A (1999) Y chromosomal polymorphisms reveal founding lineages in the Finns and the Saami. *Eur J Hum Genet* 7:447-58
- Quintana-Murci L, Semino O, Bandelt H-J, Passarino G, McElreavey K, Santachiara-Benerecetti AS (1999) Genetic evidence of an early exit of *Homo sapiens sapiens* from Africa through eastern Africa. *Nat Genet* 23:437-441
- Rootsi S, Kivisild T, Tambets K, Adojaan M, Parik J, Reidla M, Metspalu E, et al (2000) On the phylogeographic context of sex-specific genetic markers of Finno-Ugric populations. In: Künnap A (ed) *The roots of peoples and languages of Northern Eurasia II and III*. University of Tartu. Division of Uralic Languages / Societas Historiae Fenno-Ugricae, Tartu, pp 148-164
- Rosser ZH, Zerjal T, Hurler ME, Adojaan M, Alavantic D, Amorim A, Amos W, et al (2000) Y-chromosomal diversity in Europe is clinal and influenced primarily by geography, rather than by language. *Am J Hum Genet* 67:1526-43.
- Sajantila A, Lahermo P, Anttinen T, Lukka M, Sistonen P, Savontaus ML, Aula P, et al (1995) Genes and languages in Europe: an analysis of mitochondrial lineages. *Genome Res* 5:42-52
- Semino O, Passarino G, Oefner PJ, Lin AA, Arbuzova S, Beckman LE, De Benedictis G, et al (2000) The genetic legacy of Paleolithic *Homo sapiens sapiens* in extant Europeans: a Y chromosome perspective. *Science* 290:1155-9.
- Simoni L, Calafell F, Pettener D, Bertranpetit J, Barbujani G (2000) Geographic patterns of mtDNA diversity in Europe [published erratum appears in *Am J Hum Genet* 2000 Mar;66(3):1185] [see comments]. *Am J Hum Genet* 66:262-78
- Tambets K, Kivisild T, Metspalu E, Parik J, Kaldma K, Laos S, Tolk H-V, et al (2000) The topology of the maternal lineages of the Anatolian and Trans-Caucasus populations and the peopling of the Europe: some preliminary considerations. In: Renfrew C, Boyle K (eds) *Archaeogenetics: DNA and the population prehistory of Europe*. McDonald Institute for Archaeological Research Monograph Series, Cambridge University, Cambridge, pp 219-235
- Torrioni A, Bandelt H-J, D'Urbano L, Lahermo P, Moral P, Sellitto D, Rengo C, et al (1998) mtDNA analysis reveals a major late Paleolithic population expansion from southwestern to northeastern Europe. *Am J Hum Genet* 62:1137-52
- Villems R, Adojaan M, Kivisild T, Metspalu E, Parik J, Pielberg G, Rootsi S, et al (1998) Reconstruction of maternal lineages of Finno-Ugric speaking people and some remarks on their paternal inheritance. In: Wiik K, Julku K (eds) *The roots of peoples and languages of Northern Eurasia I*. Societas Historiae Fenno-Ugricae, Turku, pp 180-200
- Villems R, Rootsi S, Tambets K, Adojaan M, Orekhov V, Khusnutdinova E, Yankovsky N (2002) Archaeogenetics of Finno-Ugric speaking populations. In: Julku K (ed) *The Roots of Peoples and Languages of Northern Eurasia IV*. Societas Historiae Fenno-Ugricae, Oulu, pp 271-284
- YCC (2002) A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups. *Genome Res* 12:339-48
- Zerjal T, Dashnyam B, Pandya A, Kayser M, Roewer L, Santos FR, Schiefenhover W, et al (1997) Genetic relationships of Asians and Northern Europeans, revealed by Y-chromosomal DNA analysis. *Am J Hum Genet* 60:1174-83

