



# Geneettinen sukututkimus

Helsingin työväenopisto, Helsinki, 11.1.2018

Marja Pirttivaara

FT, MBA

Geneettisellä sukututkimuksella tarkoitetaan oman tai jonkun muun henkilön sukulaisten keskinäisten sukulaisuussuhteiden ja vaiheiden tutkimista hyödyntämällä DNA-testejä yhdessä perinteisen sukututkimuksen ja historiallisten lähteiden kanssa.



# FTDNA Suomi DNA projekti

## Finland DNA

Suomi DNA

10860 members

11.1.2018



<https://www.familytreedna.com/groups/finland/about/background>

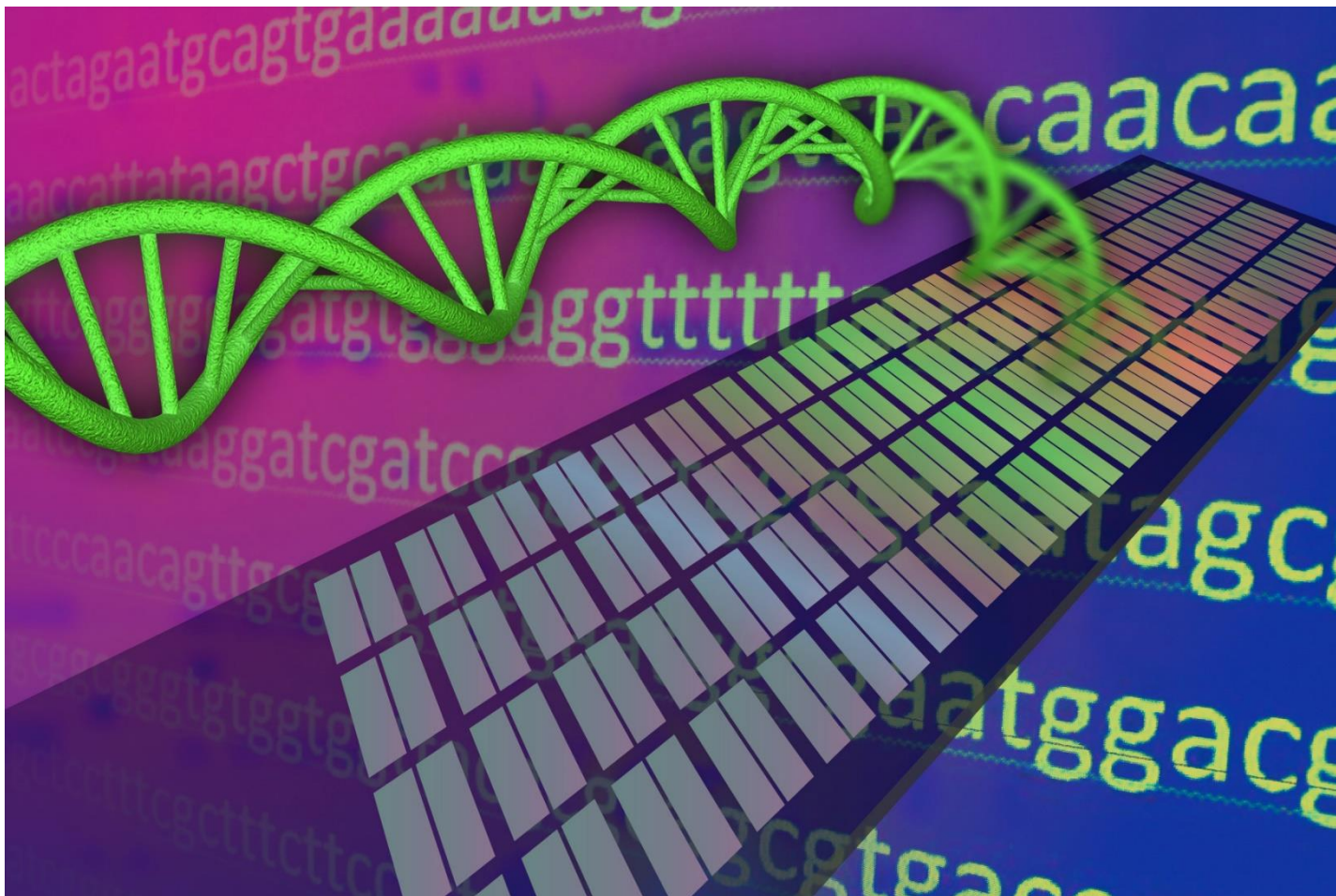
CC BY-NC-SA 4.0



# Syksyn 2017 kirjasatoa!

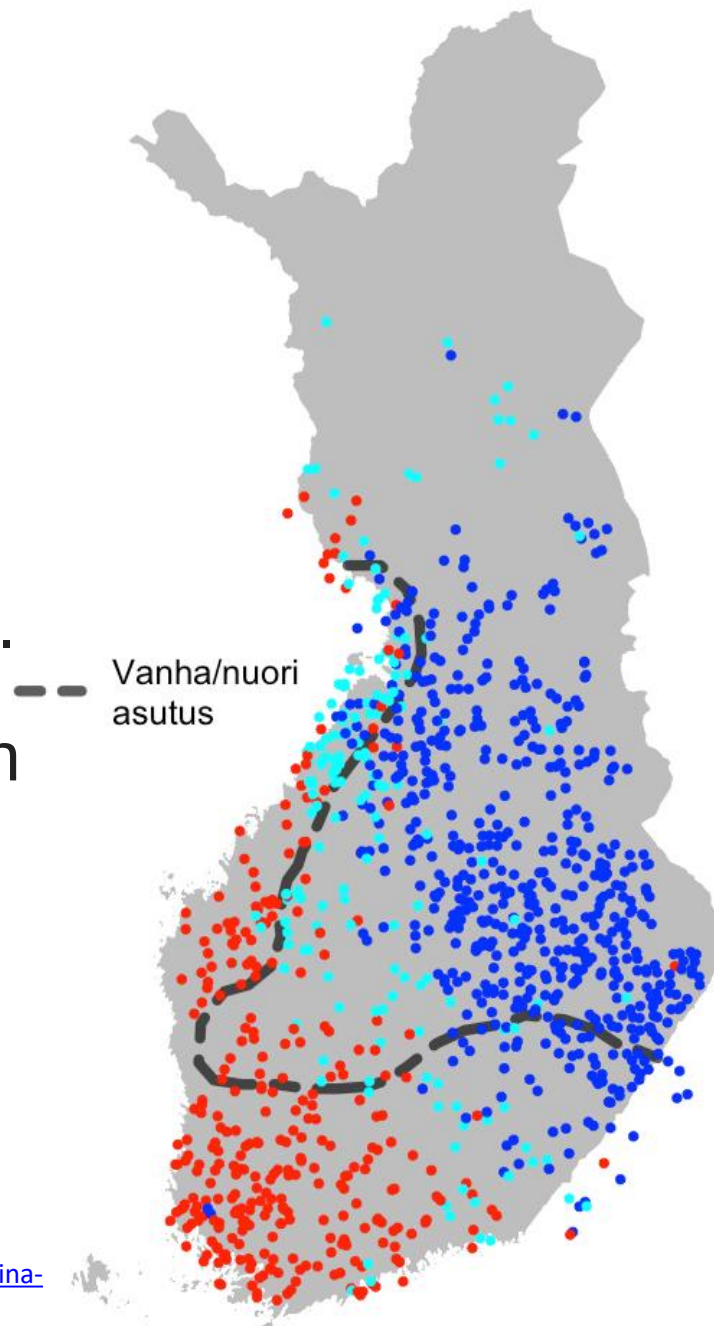


# DNA – elämän koodi



Suomalaisten  
geneettinen  
jakautuminen  
sekä  
vanhemman ja  
nuoremman  
asutushistorian raja.

(raja Eino Jutikkalan  
kirjasta 1933)



© FIMM, lisenssi: [CC-BY 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).

<https://www.helsinki.fi/fi/uutiset/genomien-tarina-suomi-100-vuotta-juhlapostimerkissa>

31.10..2017

FIMM, HY & FINRISKI, THL



# Geenitestejä

- Terveystestit
- Tutkimus:  
terveydenhuolto,  
lääketiede, ihmiskunnan  
migraatio, muinaisDNA....
- Oikeuslääketiede
- Kuluttajatestit ihmisten  
iloksi ja hyödyksi:  
sukututkimus jne



<http://www.genome.gov>

# Miten valitset testifirman?

- Mitä testejä on saatavilla, mistä ja mihin hintaan?
- Mitä suomalaiset käyttävät ja tutut suosittelevat?
- Minkämaalainen yritys on?
- Mihin maihin yritys myy testejä?
- Mitkä ovat käyttöehdot ja yksityisyys? Entä tietoon perustuva suostumus?
- Missä laboratoriossa testit tehdään, onko laboratorio akkreditoitu?
- Miten turvassa data on?
- Saako raakadatan itselleen?
- Säilyttääkö yritys näytteet?
- Mitä muita tuotteita ja palveluita yritys tarjoaa, saako lisätestejä?
- Entä työkalut?
- Tarjoaako yritys mahdollisuuksia projekteihin?
- Onko käyttäjäyhteisöä?
- Mikä on yrityksen tietokannan koko, miten paljon on testattuja?
- Onko yrityksellä tieteellistä näyttöä?
- Minkälainen asiakaspalvelu yrityksellä on?
- Miltä yrityksen tulevaisuus näyttää?



Isälinja



#### MALE LINE TESTING - FOR GENEALOGY AND ANTHROPOLOGY

Y-DNA111  
[More info...](#)

\$339.00

[Order Now](#)

Y-DNA12  
[More info...](#)

\$59.00

[Order Now](#)

Y-DNA25  
[More info...](#)

\$109.00

[Order Now](#)

Y-DNA37  
[More info...](#)

\$149.00

[Order Now](#)

Y-DNA67  
[More info...](#)

\$199.00

[Order Now](#)

Äitilinja



#### FEMALE LINE TESTING - FOR GENEALOGY AND ANTHROPOLOGY

mtDNA Plus  
[More info...](#)

\$89.00

[Order Now](#)

mtFull Sequence  
[More info...](#)

\$199.00

[Order Now](#)

Etäserkut



#### FAMILY FINDER - FOR CLOSE GENEALOGY

Family Finder  
[More info...](#)

\$79.00

[Order Now](#)

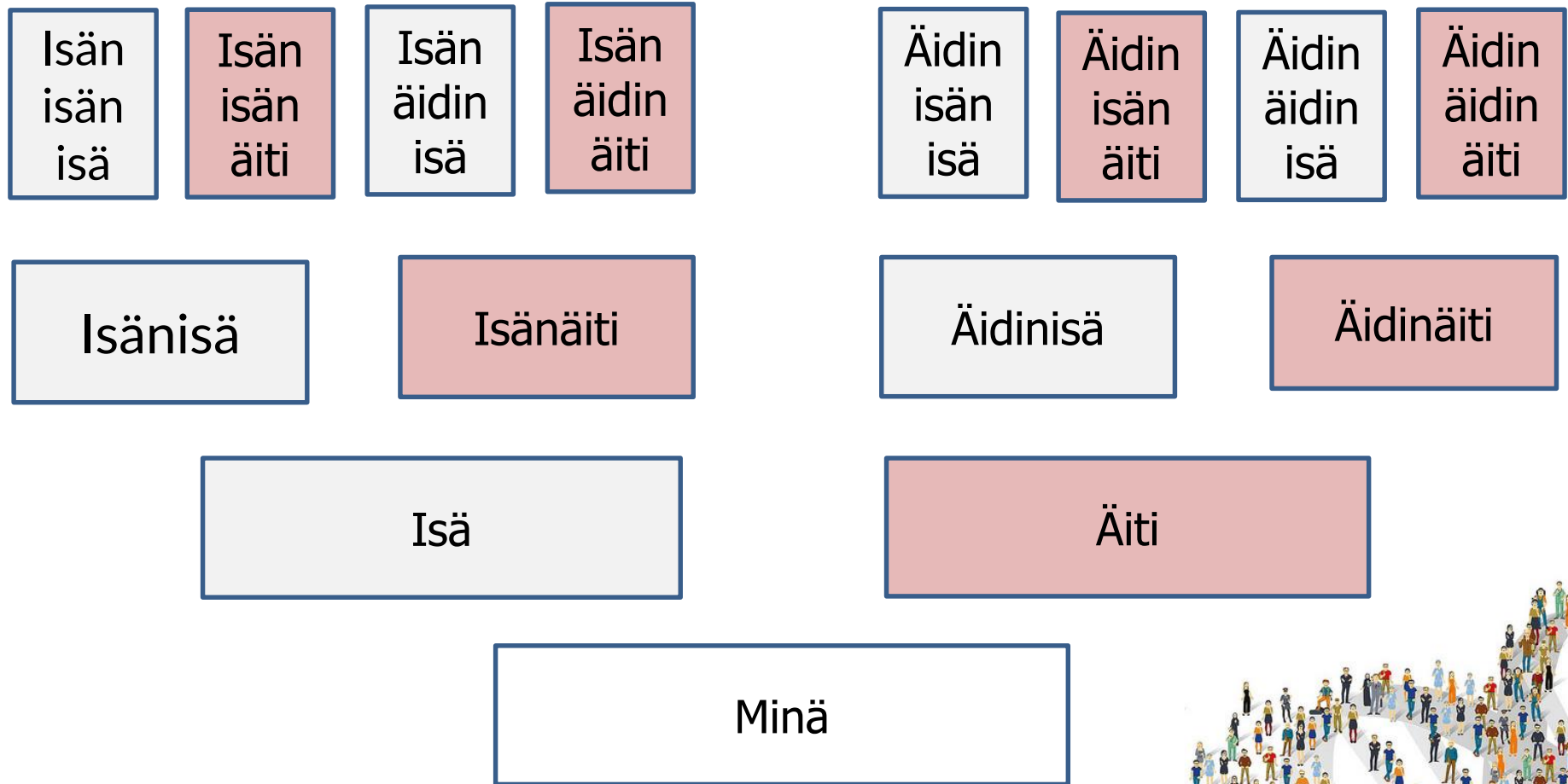
11.1.2018

<https://www.familytreedna.com/group-join.aspx?Group=Finland>

© GenebyGene lupa



# Sukupuu



# Haplopuu – ymmärrä käsite



## Y-DNA haplopuu

- Y-kromosomi periytyy isältä pojille
- Kaikilla miehillä Y-DNA
- Y-DNA-haplouu = isälinjat
- Kts. ISOGG, YFull

## mtDNA haplopuu

- mtDNA periytyy äidiltä lapsille
- Kaikilla ihmisillä mtDNA
- mtDNA-haplopuu = äitilinjat
- Kts. PhyloTree

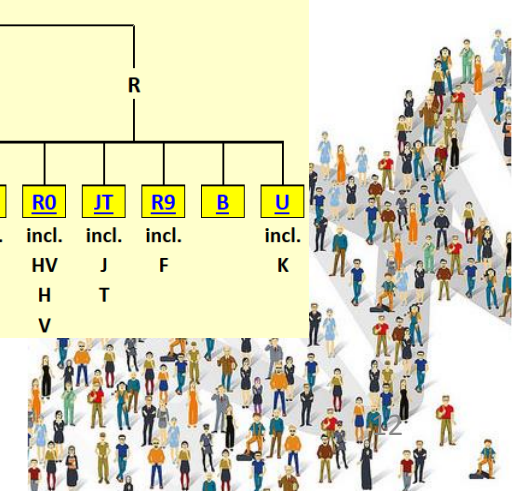
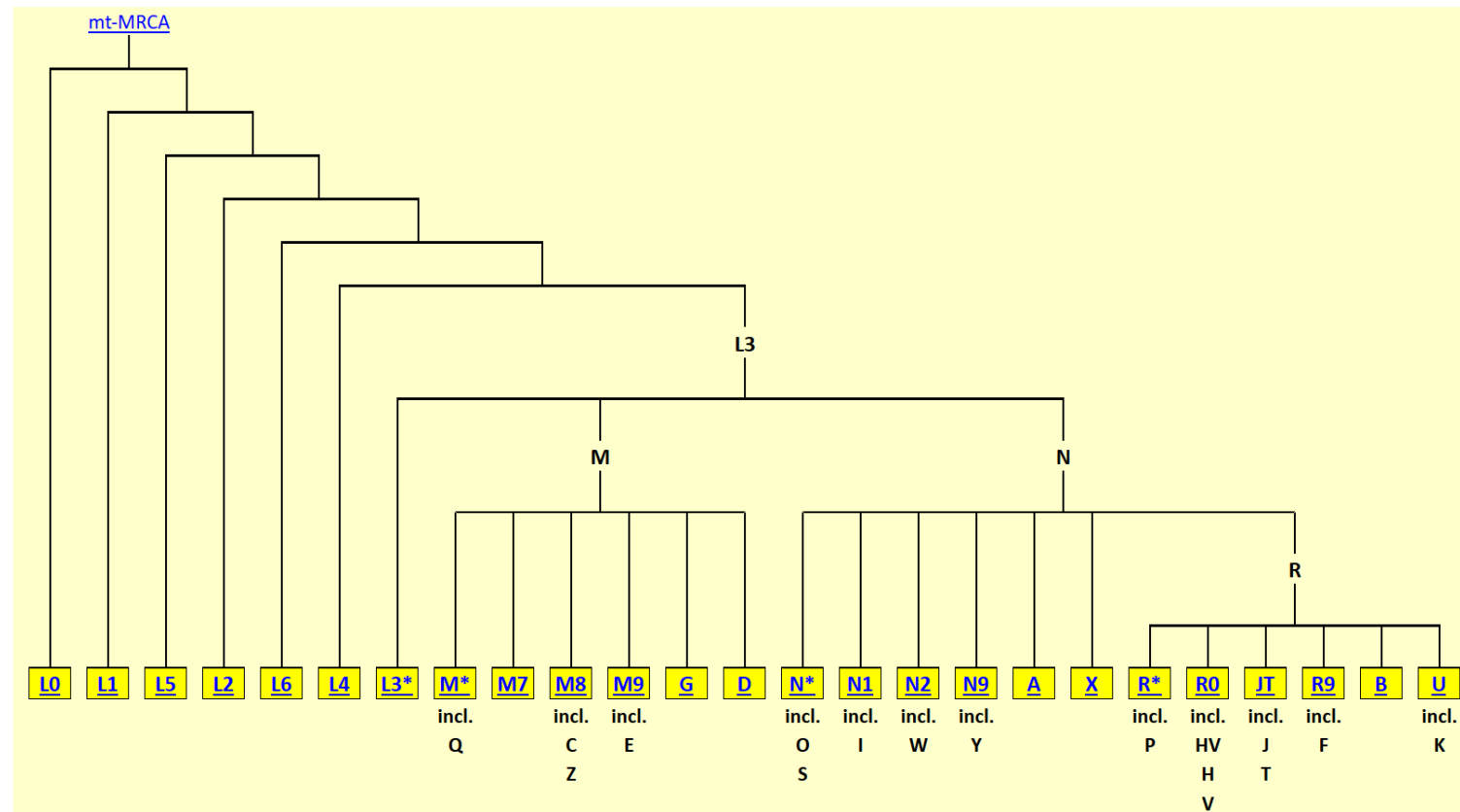


# Mitokondrio-DNA-haplopuu

## PhyloTree.org - mtDNA tree Build 17 (18 Feb 2016)

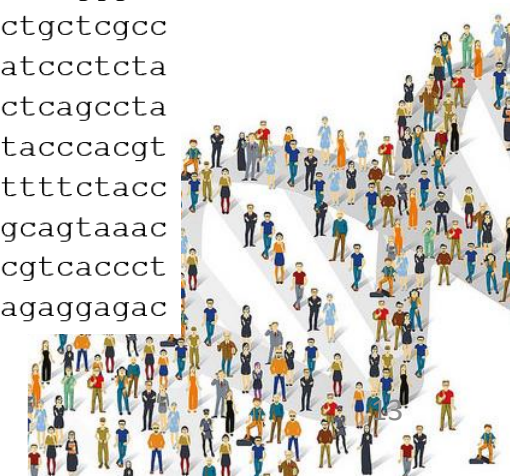
For convenient browsing the mtDNA tree is divided into 25 subtrees accessible through the links in the scheme below.

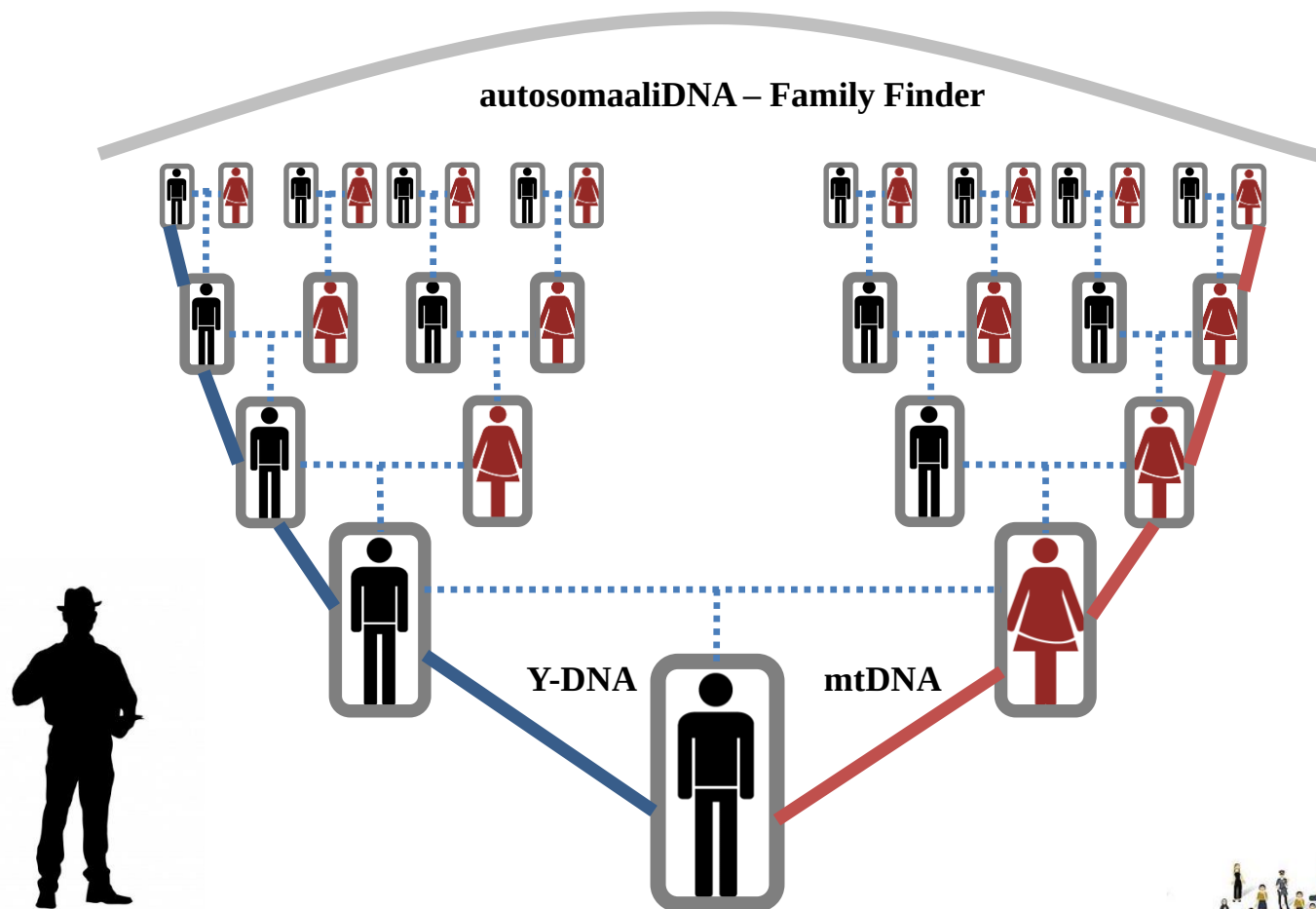
Alternatively, the entire tree can be downloaded and viewed as a single file: [mtDNA tree Build 17](#)



# Esimerkki genomidatasta: mtDNA

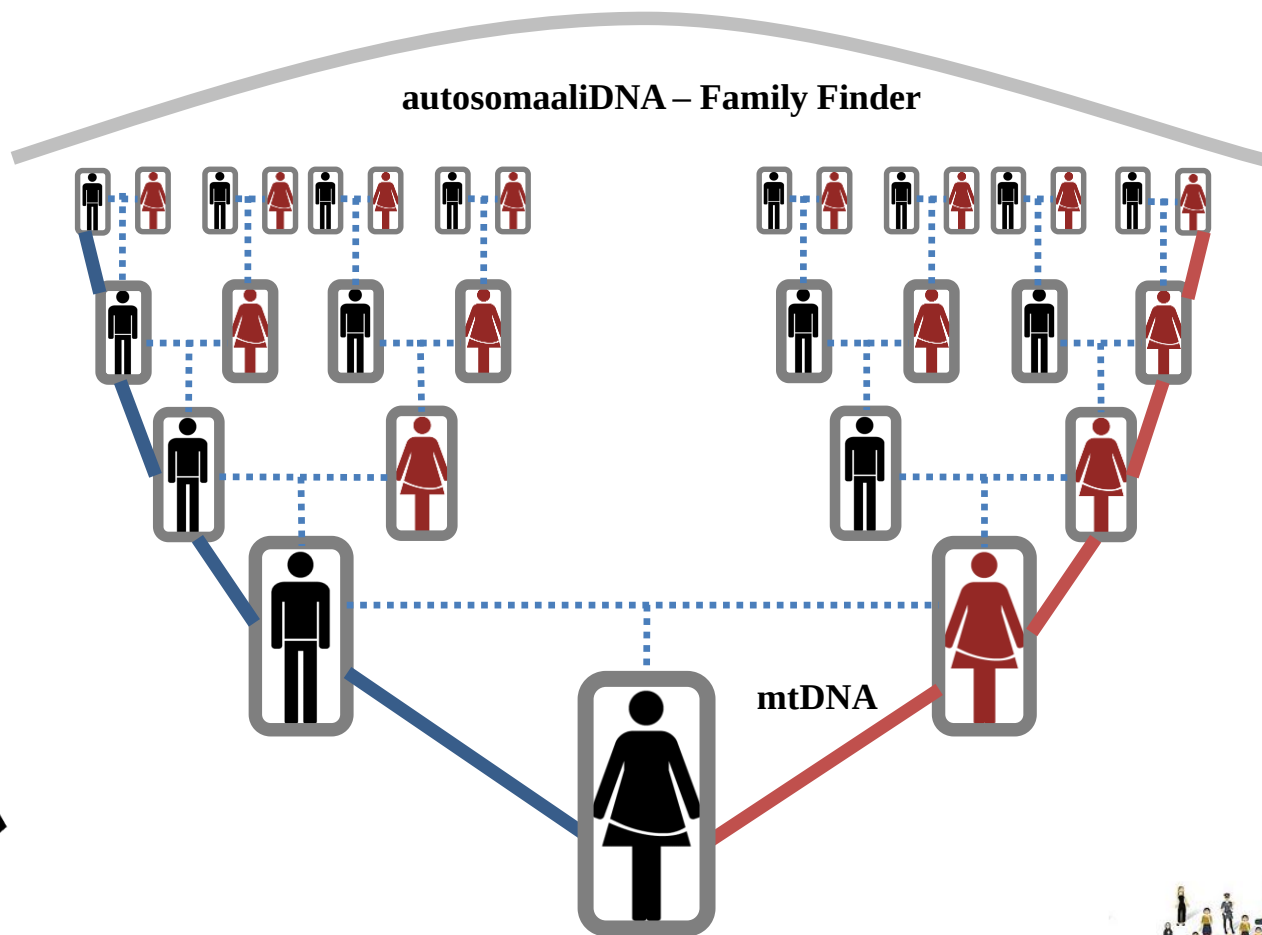
```
1 gatcacaggt ctatcacctt attaaccact cacgggagct ctccatgcat ttgggtatfff
61 cgtctggggg gtatgcacgc gatagcattg cgagacgctg gagccggagc accctatgtc
121 gcagtatctg tctttgattc ctgcctcatc cyattattta tcgcacctac gttcaatatt
181 acaggcgaac atacttacta aagtgtgtta attaatattt gcttgtagga cataataata
241 acaattgaat gtctgcacag ccgctttcca cacagacatc ataacaaaaa atttccacca
301 aacccccccc tcccccgct tctggccaca gcaactaaac acatctctgc caaaccccaa
361 aaacaaagaa ccctaacacc agcctaacca gatttcaaatt tttatctttt ggcggtatgc
421 actttttaaca gtcaccccc aactaacaca ttattttccc ctcccactcc catactacta
481 atctcatcaa tacaaccccc gcccatccta ccagcacac acacacaccg ctgctaacc
541 cataccccga accaaccaaa ccccaaagac accccccaca gtttatgtag cttacctctt
601 caaagcaata cactgaaaat gtttagacgg gctcacatca ccccataaac aaatagggtt
661 ggtcctagcc tttctattag ctcttagtaa gattacacat gcaagcatcc ccgttccagt
721 gagttcacc tctaaatcac cacgatcaaa agggacaagc atcaagcacg cagcaatgca
781 gctcaaaacg cttagcctag ccacaccccc acgggaaaca gcagtgatta acctttagca
841 ataaacgaaa gtttaactaa gctatactaa cccaggggtt ggtcaatttc gtgccagcca
901 ccgcggtcac acgattaacc caagtcaata gaagccggcg taaagagtgt ttagatcac
961 cccctcccca ataaagctaa aactcacctg agttgtaaaa aactccagtt gacacaaaat
1021 agactacgaa agtggcttta acatatctga acacacaata gctaagacct aaactgggat
1081 tagatacccc actatgctta gccctaacc tcaacagtta aatcaacaaa actgctcgcc
1141 agaacactac gagccacagc ttaaaaactca aaggacctgg cgggtgctta tatccctcta
1201 gaggagcctg ttctgtaatc gataaacccc gatcaacctc accacctctt gctcagccta
1261 tataccgcca tcttcagcaa accctgatga aggctacaaa gtaagcgcaa gtaccacgt
1321 aaagacgtta ggtcaagggt tagcccatga ggtggcaaga aatgggctac attttctacc
1381 ccagaaaact acgatagccc ttatgaaact taagggtcga aggttgattt agcagtaaac
1441 tgagagtaga gtgcttagtt gaacagggcc ctgaagcgcg tacacaccgc ccgtcaccct
1501 cctcaagtat acttcaaagg acatttaact aaaacccta cgcatttata tagaggagac
```





11.1.2018

© Marja Pirttivaara  
Juuresi näkyvät, Siltala 2017



N-Y12104

Y-DNA Haplogroup

H10f

mtDNA Haplogroup

## Family Tree



## Family Finder Results Completed: 7/6/2011



Matches



Chromosome Browser



Linked Relationships



myOrigins



ancientOrigins



Wellness Report

[Matrix](#) | [Advanced Matches](#) | [Download Raw Data](#) | [Learn More](#)

## Y-DNA Results Completed: 4/28/2014



Matches



Ancestral Origins



Haplotree &amp; SNPs



Matches Maps



Migration Maps



SNP Map



Haplogroup Origins



Y-STR Results



Print Certificates

[Download SNPs as CSV](#) | [Advanced Matches](#) | [Learn More](#)

Get 112 SNPs related to M231 for only \$119!

- Remove the guess work. Save money!
- Test 112 SNPs related to M231.
- 112 total SNPs including M231.

\$119

## Big Y Results Completed: 11/9/2017



Results



Matches

## mtDNA Results Completed: 4/28/2014



Matches



Ancestral Origins



Matches Maps



Migration Maps



Haplogroup Origins



Results



Print Certificates

[Advanced Matches](#) | [Learn More](#)

## Other Results



Y-DNA Advanced

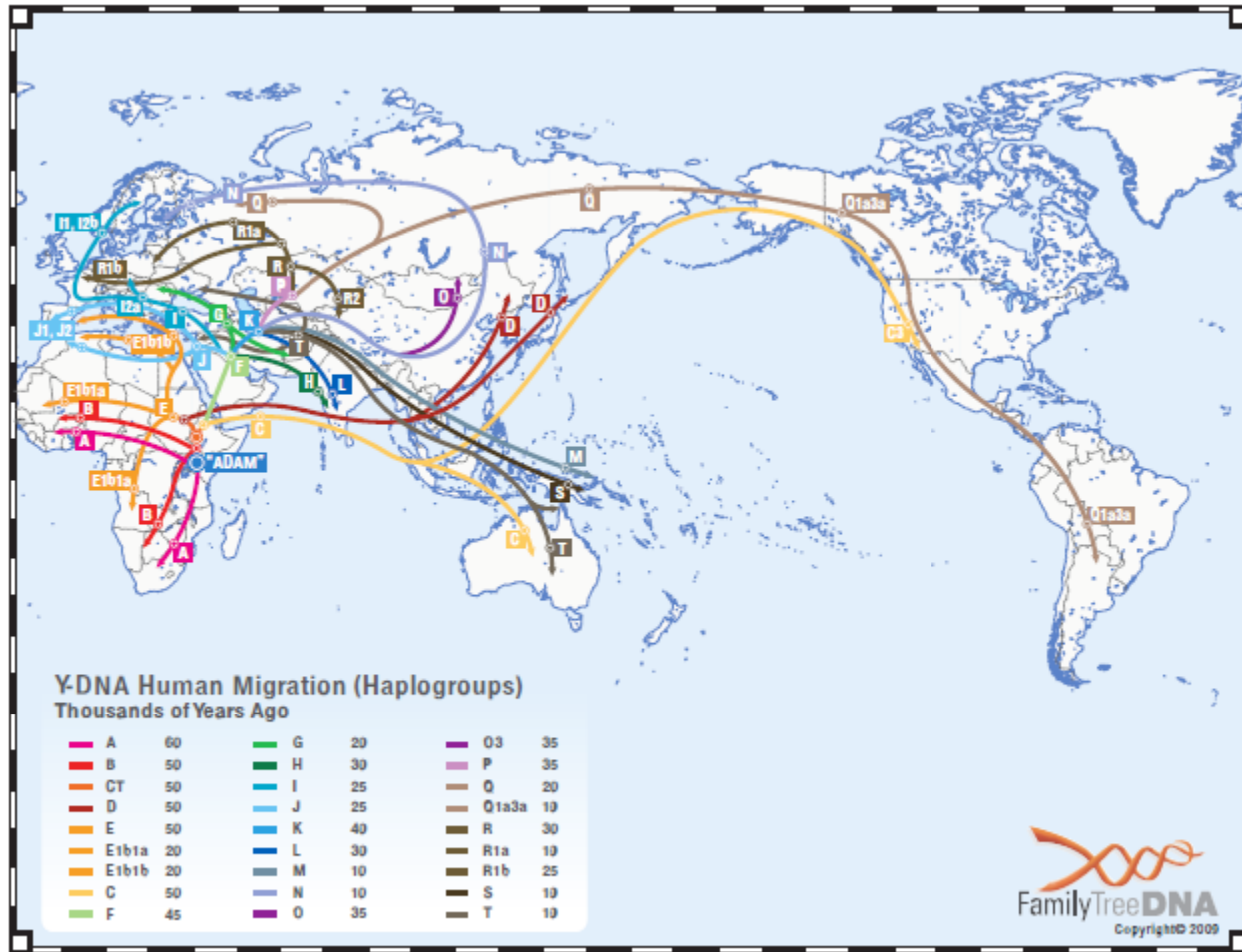
## Applications



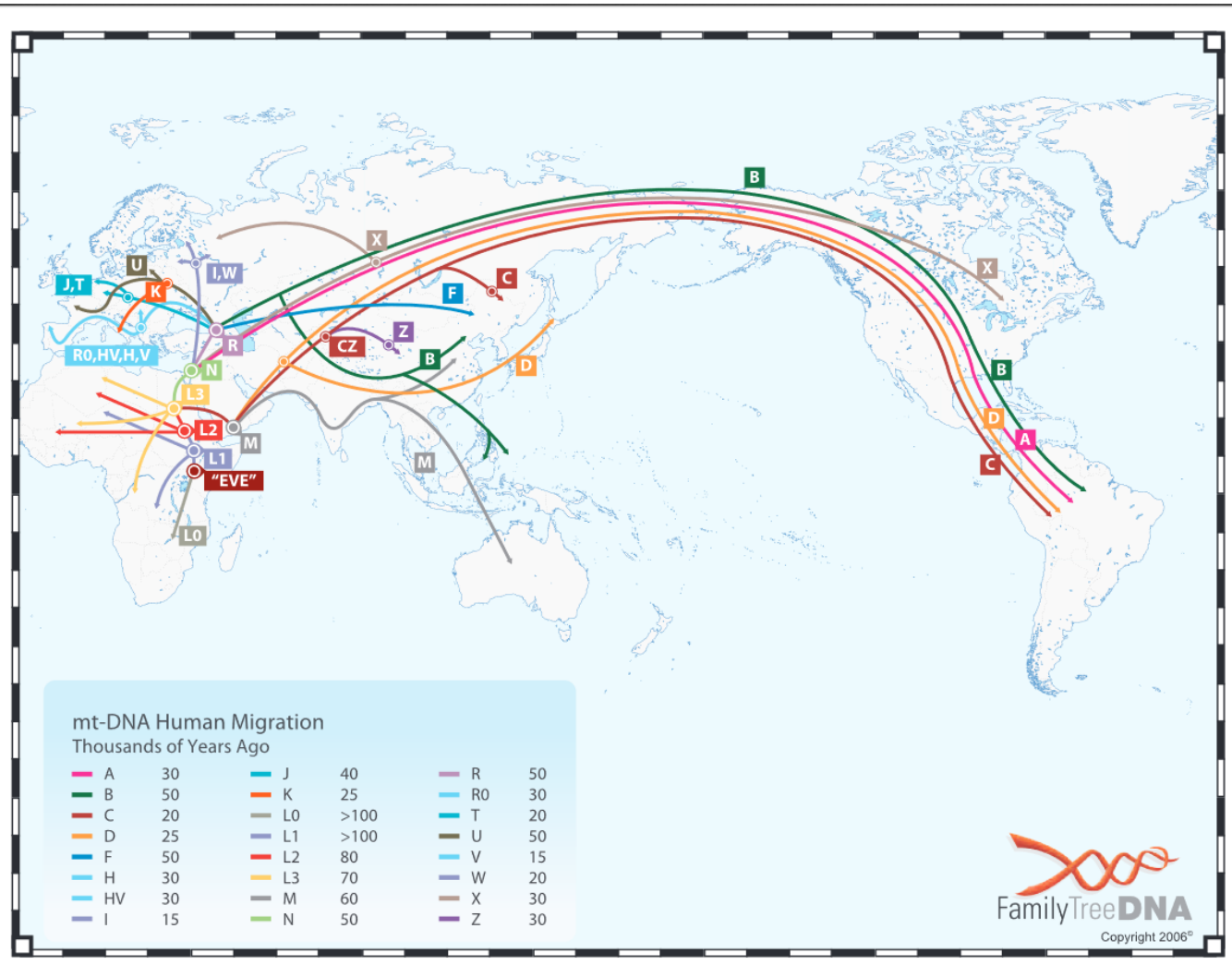
Partner Applications



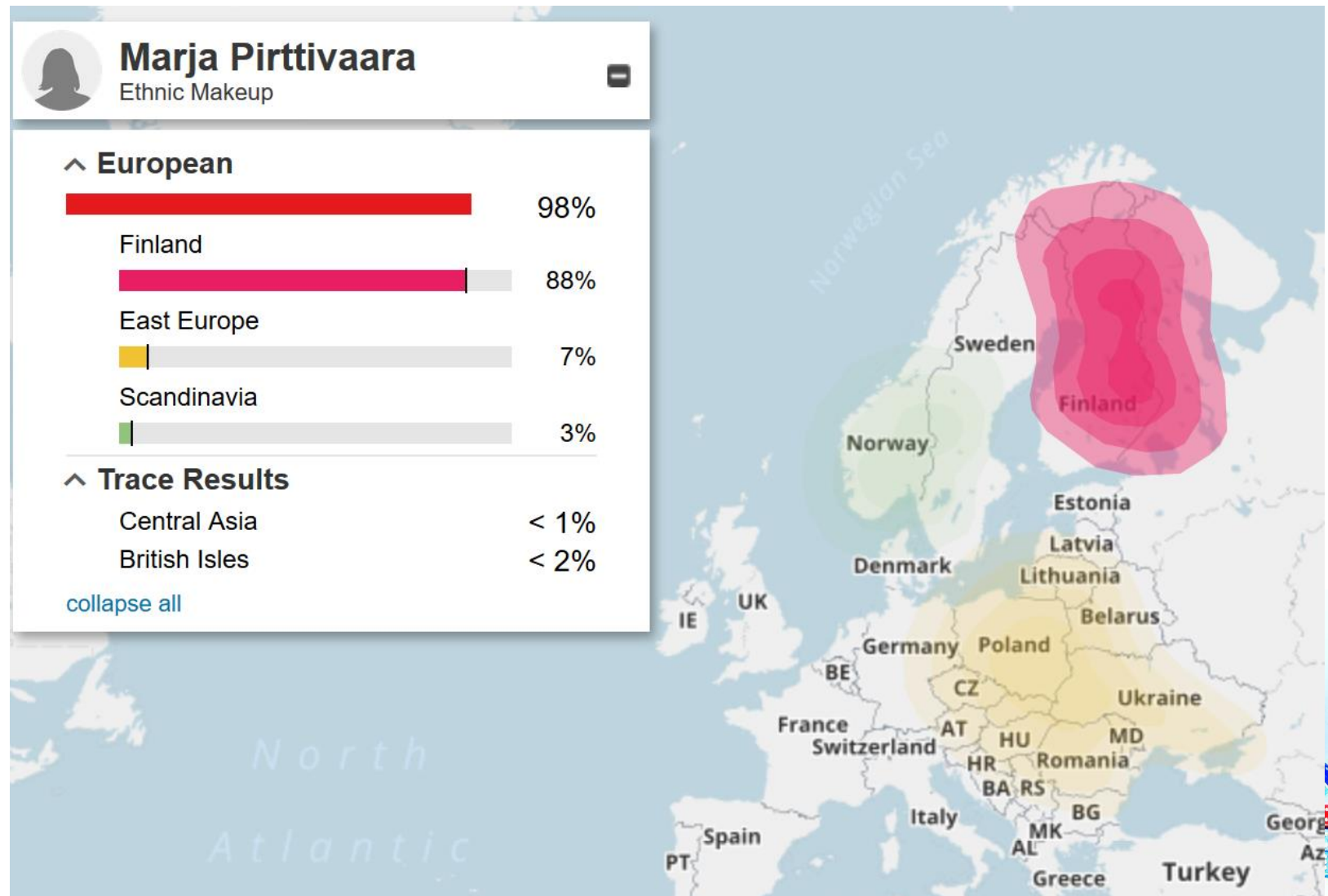
# Mieslinjojen migraatio



# Äitilinjojen vaellukset (mtDNA haploryhmät)



# Oman DNAn vertailu eri väestöryhmiin



# Muistetaan genomi

Lääkäriyhteisöllä jäi pari viikkoa sitten pienelle huomiolle uutinen Yhdysvalloista. Paikallinen yhtiö kertoi kehittäneensä tekniikan, joka sekvensoi ihmisen genomille alle sadalla dollarilla (1).

Yhtiö jätti arvioimatta, milloin se tapahtuu. Mutta jo lupauksena näkymä on huima. Ensimmäinen ihmisen genomien sekvensointi maksoi lähes kolme miljardia dollaria. Vuoden 2016 alussa luvattiin ensimmäiset tuhannen dollarin sekvensoinnit. Kohta sekvensointi sopii joka kukkarolle.



**Pekka Nykänen**  
vastaava päätoimittaja

*Vain kaksi prosenttia kaupallisesti genomitietonsa hankkineista katui tekoaan.*



## LÄÄKÄRILEHTI

Vauhti hämmästyttää. Se on nopeampi kuin Mooren laki tietotekniikassa.

Jos potilaat hakevat nyt Googlesta itselleen sairauden, pian he saapuvat lääkärille puhumaan tulevasta vaivoistaan. Lääkäri 2017 -tapahtuman yleisöluennolla tekniikan tohtori, yrittäjä Pekko Vehviläinen näytti 10 600 geeniä kattaneet testituloksensa. Hän tunnusti, ettei tiennyt, mitä niillä tehdä. Jopa tietokonevertailut tietokantoihin ja tiedeartikkeleihin jättivät hänet ymmälleen. Toiveena oli, että joku osaisi tulokset tulkita. Siis lääkäri.

Lähes jokainen lääkäri joutuisi kuitenkin ymmälleen, jos vastaanotolle kävelisi potilas kaupallisten genomitietojensa kanssa. Osaanko tulkita? Voiko testiin luottaa? Miten kerron sairastumisriskit? Suomen ensimmäinen henkilökohtaisen lääketieteen kurssi lääkäreille päättyi kesällä 2015, mutta suuri invaasio koulutuksessa on näkemättä.

Kyse ei ole pelkästään Suomesta genomitutkimuksen edelläkävijämaana – sitä se jo on – tai uudesta liiketoiminnasta.

Puhutaan potilaista. Täsmälääkkeistä. Uusista hoidoista. Toivosta. Turhien lääkitysten poistamisesta. Siitä minkä perään arkkiatri Lääkärilehden tämän vuoden ensimmäisen numeron pääkirjoituksessaan kuulutti: terveydestä, hyvinvoinnista, kärsimyksestä, kuolemasta sekä hoidosta. Ja koska perimästä näkee, onko jollakulla tyypin 2 diabetekselle tai sydän- ja verisuonitaudeille altistavia geenimuunnoksia, tiedon voi valjastaa kansantautien ehkäisyyn.

# SNPedia ja Promethease

# SNPedia

**Holiday Gift from Promethease:** all uploads are **free** through Jan 15 2018. See [FAQ](#).

If you're ready to make a report

you can directly

[Import from 23andMe.com](#)

or

[Import from URL](#)

or you can

[Upload raw data](#)

from many companies

Have questions?

Begin by watching the video



Then stop by the [Q&A site](#)

# Etiikka ja yksityisyys

- [Suomen Sukututkimusseuran käytännesäännöt](#)
- [Geneettisen sukututkimuksen kansainväliset standrdit 2015](#)
- Ihmisellä on oikeus tietää ja olla tietämättä
- DNAn omistusoikeus





# Kiitos!

marja.pirttivaara @ gmail.com

Twitter: Marja\_P

LinkedIn: <https://fi.linkedin.com/in/pirttivaaramarja>

Kalvoesityksiä jaossa: <http://www.slideshare.net/MarPir>

Omat kotisivut <http://www.DNAguru.fi>