

Liisa Myllykangas, Aarno Palotie ja Olli Pietiläinen

Kudosnäytteitä hyödyntävät modernit menetelmät ovat mullistamassa aivosairauksien tutkimuksen

Suomeen tarvitaan uusi post mortem -aivopankki

Maailmalla on toiminut jo 1960-luvulta lähtien aivopankkeja, jotka keräävät post mortem -aivokudoksia keskushermoston mekanismien ja sairauksien tutkimista varten (1). Esimerkiksi Alankomaissa toimiva The Netherlands Brain Bank ja Yhdysvalloissa toimiva The McLean Brain Bank ovat tuottaneet korvaamatonta tietoa ihmisen aivosairauksien mekanismeista. Toiminta perustuu henkilöiden eläessään antamaan laajaan suostumukseen, ja sen pohjalta tutkijat voivat pyytää aivopankkeja toimittamaan kudosnäytteitä monentyyppisiin, eettisesti perusteltuihin tutkimushankkeisiin. Suomen tutkimusinfrastruktuurista tällainen laajaan suostumukseen perustuva tutkimusvaranto vielä puuttuu.

Suomen aivopankki täydentäisi monia Suomessa toimivia aivokudoskeräyksiä, jotka pohjautuvat suppeaan, tutkimuskohtaiseen suostumukseen. Kansainvälisesti vertaillen Suomella on paljon vahvuuksia, joita voitaisiin hyödyntää aivokudostutkimuksessa. Suomen biopankkilaki, toisiolaki ja laajat terveysrekisterit mahdollistavat pitkittäisen terveystiedon analysoinnin yhdessä kudosnäytteiden kanssa. Suomen aivopankista ainutlaatuisen tekisi mahdollisuus yhdistää henkilön koko terveystiedon ja geneettinen tieto kudoksesta saatavaan molekyyli-tietoon, mikä muiden maiden aivopankeissa on ollut vain harvoin mahdollista. Koska Suomen väestö on geneettisesti erityistä, oma aivopankki mahdollistaisi myös Suomeen rikastuneiden riskivarianttien tautimekanismien tutkimisen.

WHO:n arvion mukaan tällä hetkellä kolmasosa väestöstä sairastuu neurologisiin sai-

rauksiin, ja psykiatriset ongelmat koskettavat joka neljättä (2,3). Sairastuneiden henkilöiden kudosten tutkiminen on välttämätöntä sairauksien mekanismien selvittämiseksi. Kudosnäytteiden tutkiminen on erityisen tärkeää aivosairauksissa, koska aivonäytteitä voidaan elämän aikana kerätä vain hyvin rajoitettuihin ja toisaalta malliorganismien hermoston rakenne eroaa merkittävästi ihmisestä. Perimänlaajuiset tutkimukset ovat paljastaneet satoja neurologisille ja psykiatrisille sairauksille altistavia perinnöllisiä muutoksia, mutta geenivariantteihin liittyvät mekanismit ovat edelleen pitkälti tuntemattomia. Nopeasti kehittyvät uudet omiikan tutkimusmenetelmät, kuten koko genomin tai transkriptomin sekvensointi ja proteomiikka ovat herättäneet toivoa, että huonosti ymmärrettyjen aivosairauksien mekanismeja voidaan vihdoinkin tunnistaa.

Modernit molekyylibiologian menetelmät ovat mullistamassa aivosairauksien tutkimuksen. Kudoksen laaja-alainen hyödyntäminen biolääketieteelliseen tutkimukseen on nyt mahdollista ennennäkemättömällä tarkkuudella, kun useista solutyypeistä rakentuvien kudosten, kuten aivojen, toimintaa voidaan mitata yksisolutasolla miljoonissa soluissa monista näytteistä. Viimeaikaiset kudostutkimukset ovat paljastaneet kokonaan uusia mekanismeja rappeuttavissa ja psykiatrisissa aivosairauksissa. Sekvensoimalla yksittäisiä soluja potilaiden post mortem -aivokudosnäytteissä on voitu löytää uusia mekanismeja muun muassa Huntingtonin taudin ja skitsofrenian taustalta (4,5).

Aivosairaudet ovat poikkeuksellisen vaikeita



KUVA. Esimerkki mallista, miten aivopankkikeräyksen voisi Suomessa toteuttaa. Created in BioRender. Pietiläinen, O. (2026)

sairauksia potilaille ja heidän omaisilleen, koska ne ovat usein pitkäkestoisia ja vaikuttavat kokonaisvaltaisesti elämänlaatuun. Monet potilaat haluavat auttaa tutkimusta, ja patologian osastoille tulee säännöllisiä kyselyitä mahdollisuudesta luovuttaa kudoksia tutkimukseen. Potilaille tutkimukseen osallistuminen on merkityksellistä, koska sen avulla voidaan auttaa muita samaan sairauteen sairastuvia. Tutkimukseen osallistumisen tulisikin olla kaikille mahdollista.

Aivopankkisuostumuksen antaneen henkilön omaiset saavat aikanaan luettavakseen aivopankkitutkimuksen neuropatologisen lausunnon, joka sisältää tarkan diagnoositiedon. Se on sairastuneen henkilön läheisille monella tavalla merkityksellistä. Vaikka sairauteen ei olisi olemassa hoitoa, diagnoosi antaa selityksen sairauden synnystä. Se voi auttaa aivosairauksiin usein liittyvän stigman poistamisessa ja helpottaa omaisilla usein esiintyvää epätietoisuutta ja jopa syyllisyyttä. Erityisesti perinnöllisten tautimuotojen tapauksessa kudostason diagnoosilla voi olla suuri merkitys kokonaisille suvulle, koska diagnoosi mahdollistaa oikeanlaisen perinnöllisyysneuvonnan. Diagnoosi antaa myös mahdollisuuden sairauksien tunnetuksi tekemiseen ja vertaistukiryhmien muodostumiselle.

Suomen aivopankki kannattaa toteuttaa muista maista saatujen kokemusten pohjalta eettisesti kestäväällä tavalla kuunnellen potilaita ja potilasjärjestöjä ja jo olemassa olevia yhteistyöverkostoja, kuten Kansallista Neurokeskusta, hyödyntäen. **KUVASSA** on esitetty mahdollinen malli keräyksen toteuttamisesta osana Suomen biopankkiverkostoa. Mallissa keskeisessä ase-

massa on henkilön eläessään antama vapaaehtoinen ja tietoon perustuva suostumus ja yhteistyö omaisten kanssa. Muutoin toiminta noudattaa normaalia terveydenhuollon ruumiinavauksiin liittyvää käytäntöä ja lainsäädäntöä.

Käytännön haasteista tärkein on se, että korkealaatuiset näytteet on kerättävä vuorokauden kuluessa kuolemasta ennen biomolekyylien hajoamista. Toiminta voitaisiin aloittaa pilottihankkeella, ja siitä saatujen kokemusten perusteella hanketta voitaisiin laajentaa koko maan kattavaksi. Hankkeessa kannattaisi kerätä kudoksia laaja-alaisesti, sekä harvinaissairauksien että monitekijäisten sairauksien tutkimiseen, ja tavoitella vähintään tuhannen henkilön aivoja käsittävää aineistoa. Suomen kokoisessa maassa tämän kerääminen veisi vähintään kymmenen vuotta. Edellytys toiminnalle on pitkäjänteinen, riittävä rahoitus, joka mahdollistaa neuropatologien työskentelyn ja näytesäilytyksen tässä hankkeessa.

Mualla maailmassa, myös EU:n tasolla, on jo havahduttu aivosairauksien kasvavaan merkitykseen, ja niiden tutkimukseen on tehty huomattavia panostuksia (6,7). Suomessa biopankkien ja lääketieteellisen tutkimuksen yhteydessä toteutettu kudostutkimus voisi luoda maailmanlaajuisesti ainutlaatuisen varannon biolääketieteelliseen tutkimukseen. Aivopankki toimisi pohjana lukuisille monitieteellisille tutkimushankkeille ja lisäisi Suomen tunnettuutta aivotutkimuksen osaamiskeskittymänä. Aivopankki hyödyttäisi myös yritys-tutkimus-yhteistyötä ja tukisi alan yritysten tutkimus- ja kehitystoimintaa. Hankkeella olisi siis myös merkittävä yhteiskunnallinen vaikutus. ■

KIRJALLISUUTTA

1. Danner B, Gonzalez AD, Corbett WC, ym. Brain banking in the United States and Europe: importance, challenges, and future trends. *J Neuropathol Exp Neurol* 2024;83:219–29.
2. Steinmetz JD, Seher KM, Schiess N, ym. Global, regional, and national burden of disorders affecting the nervous system, 1990–2021: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021. *Lancet Neurol* 2024;23:344–81.
3. Kessler RC, Aguilar-Gaxiola S, Alonso J, ym. The global burden of mental disorders: an update from the WHO World Mental Health (WMH) Surveys. *Epidemiol Psychiatr Soc* 2009;18:23–33.
4. Handsaker RE, Kashin S, Reed NM, ym. Long somatic DNA-repeat expansion drives neurodegeneration in Huntington's disease. *Cell* 2025;188:623–39.e19.
5. Ling E, Nemesh J, Goldman M, ym. A concerted neuron–astrocyte program declines in ageing and schizophrenia. *Nature* 2024;627:604–11.
6. Brain health mission. Wien: European Academy of Neurology 2025. www.ean.org/brain-health-mission.
7. Brain mission. Bryssel: European Brain Council. www.braincouncil.eu/wp-content/uploads/2018/04/Brain-Mission-Final-v2.pdf.



LIISA MYLLYKANGAS, LKT,
Neuropatologian apulaisprofessori,
ylilääkäri
Helsingin yliopisto ja HUS
diagnostiikkakeskus

AARNO PALOTIE, LT, Tutkimusjohtaja

HiLIFE-Suomen Molekyyli lääketieteen Instituutti (FIMM)
Helsingin Yliopisto ja The Broad Institute of MIT and Harvard

OLLI PIETILÄINEN, FT, Vanhempi tutkija, Dosentti

HiLIFE-Neurotieteen tutkimuskeskus, Helsingin yliopisto

SIDONNAISUUDET

Liisa Myllykangas: Luottamustoimet (Aivosäätiön Alzheimer-rahaston hallituksen jäsen)

Aarno Palotie: Koulutus-, konsultointi- ja asiantuntijatoiminta (Tamro OY)

Olli Pietiläinen: Ei sidonnaisuuksia