

A laboratory setting with a pipette dispensing liquid into a clear plastic bottle labeled 'YOUTILITY'. The background is filled with various lab equipment like test tubes and containers in blue and orange.

Folkhälsans
forskningscentrum

2018

fhrc

Folkhälsan
Research
Center



Folkhälsans forskningscentrum

FOLKHÄLSANS FORSKNINGSCENTRUM har två forskningsprogram.

Programmet för genetisk forskning leds av professor Anna-Elina Lehesjoki och programmet för folkhälsoforskning av professor Johan Eriksson. Anna-Elina Lehesjoki fungerar som forskningscentrets forskningsdirektör.

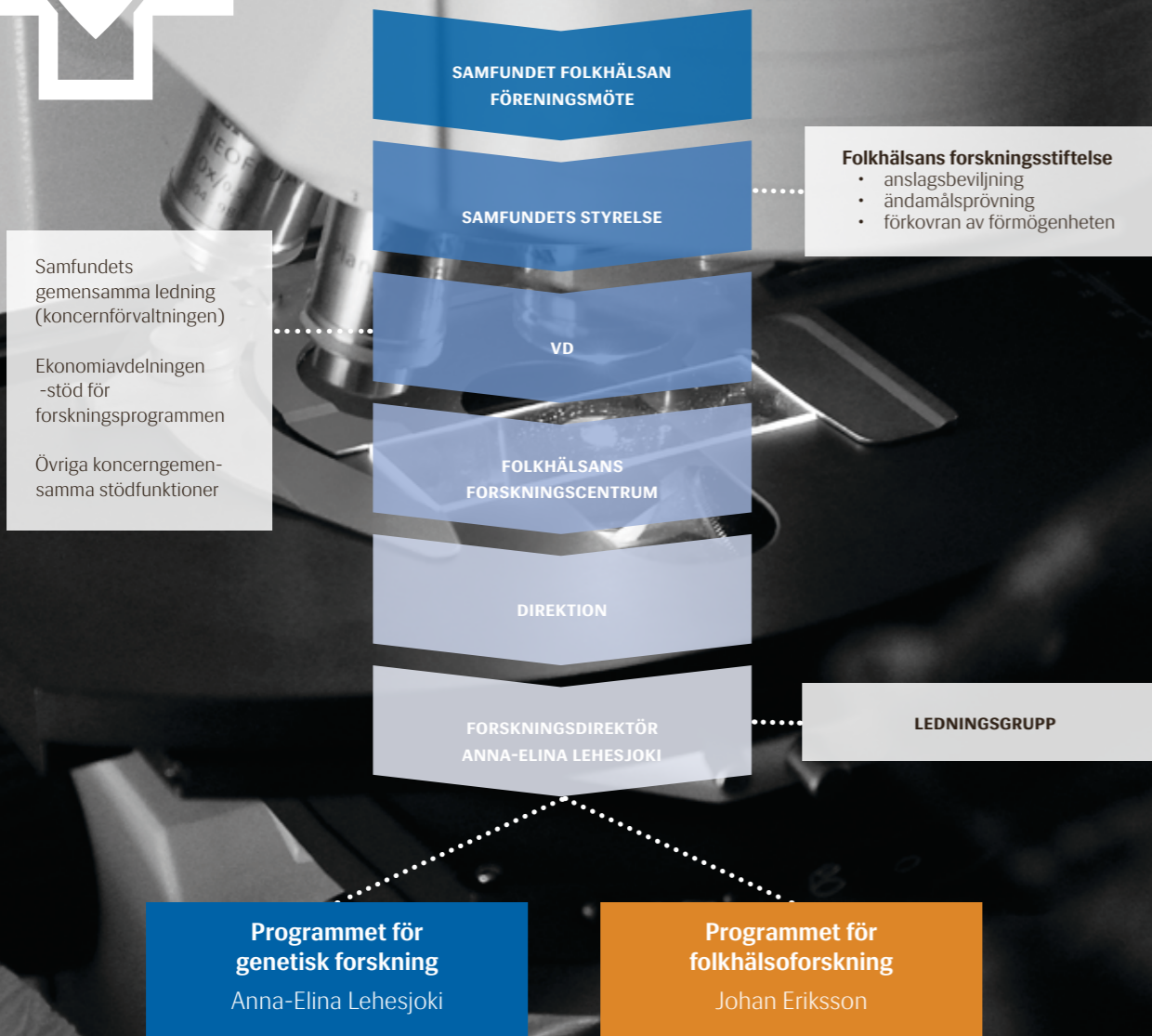
FORSKNINGSCENTRETS DIREKTION har som övergripande uppgift att koordinera forskningscentrets verksamhet. Ordförande för direktionen är Mats Brommels och medlemmar är Ilse Julkunen, Christel Gripenberg-Lerche och Georg Henrik Wrede. Programcheferna kallas till direktionens möten, där Anna-Elina Lehesjoki fungerar som föredragande. Niklas Talling fungerar som direktionens sekreterare.

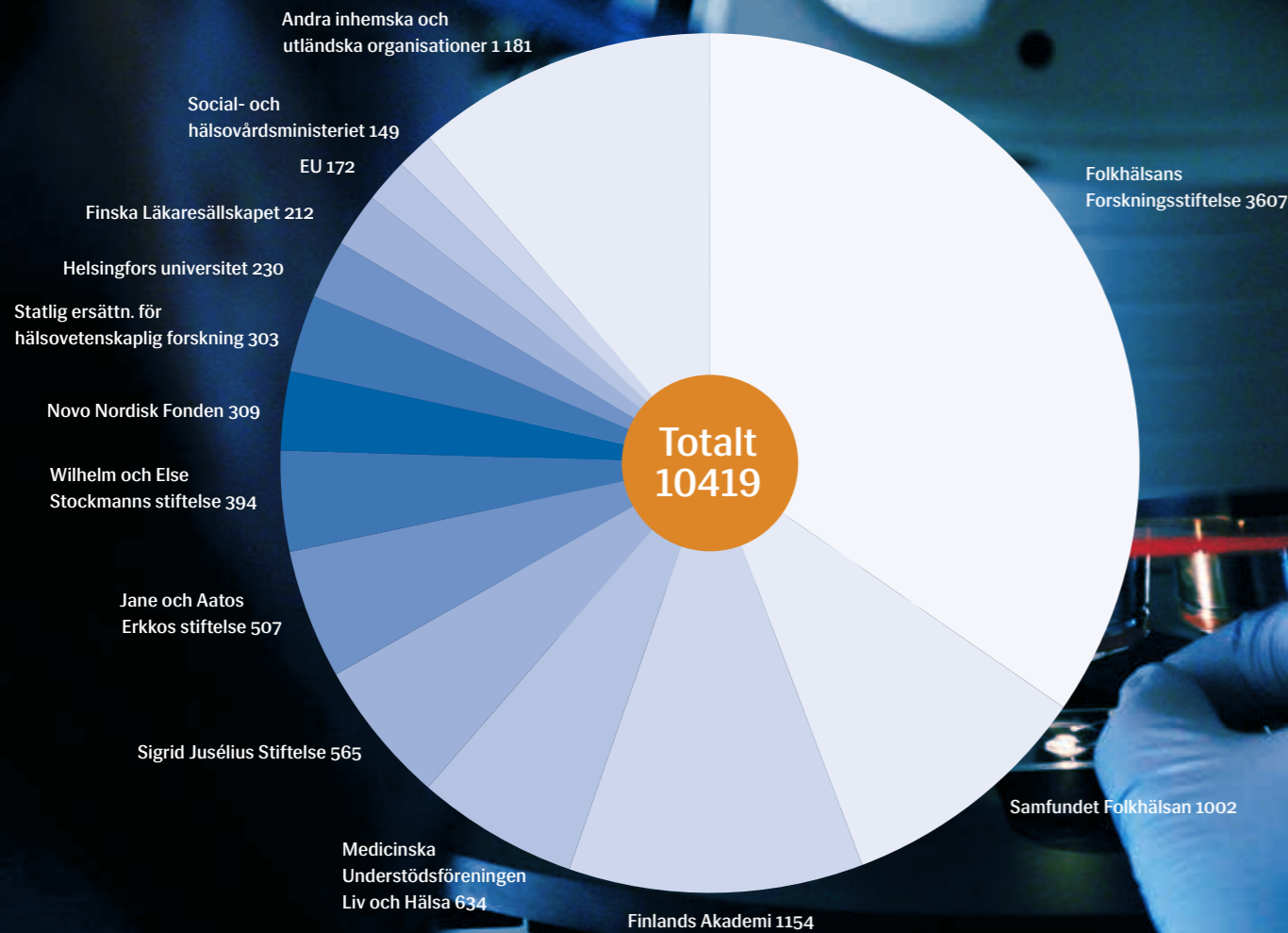
FORSKNINGSDIREKTÖREN LEDER forskningscentret och har det övergripande ansvaret för dess ekonomi, administration och personalförvaltning. Forskningsdirektörens uppgift är att koordinera forskningsprogrammen, bidra till ökad samverkan mellan programmen och övriga verksamheter inom Folkhälsan. Som stöd har forskningsdirektören en operativ ledningsgrupp, vars medlemmar är Johan Eriksson, Jukka Kallijärvi, Markku Lehto, Eva Roos, Niina Sandholm, Heli Viljakainen och Jaana Welin-Haapamäki (sekreterare).

FORSKNINGSCENTRET HAR EN EKONOMIANSVARIG, Nina Forss, som i samarbete med Samfundets ekonomiavdelning och ekonomiadministratör Sebastian Oey upprätthåller forskningscentrets ekonomiadministration. Åsa Rehn ansvarar för forskningscentrets HR- och utvecklingsfrågor. Som ledningens assistent fungerar Jaana Welin-Haapamäki och som forskningsadministrativ assistent Marjatta Valkama. Markku Lehto fungerar som chef för forskningslaboratoriet i Biomedicum Helsinki.

FORSKNINGSTIFTELSENS STYRELSE ansvarar för anslagsbeviljning, ändamålsprövning och förkovran av förmögenheten för forskningen. Mats Brommels är ordförande för forskningsstiftelsen och Siv Sandberg är vice ordförande. Medlemmar är Lisbeth Fagerström, Marcus Rantala och Alexander Bargum. I mötena deltar också Georg Henrik Wrede (ej medlem) och Niklas Talling (ej medlem, sekreterare).

”Folkhälsans
forsknings-
centrum har två
forskningsprogram.





Verksamheten år 2018

Under år 2018 gick Samfundet Folkhälsans långvariga verkställande direktör Stefan Mutanen i pension. Samfundets nya vd Georg Henrik Wrede konstaterade då han första gången besökte forskningscentret att han uppskattar den högklassiga forskning som bedrivs vid centret, och att han gärna ser ett ökat samarbete med andra verksamheter inom Folkhälsan. Dessutom önskar han att Folkhälsans forskning blir mera synlig i samhället genom att vi i allt högre grad öppnar vår verksamhet för allmänheten.

UNDER SLUTET AV ÅR 2018 utsågs professor Anna-Elina Lehesjoki till den nya befattningen som forskningsdirektör från och med början av 2019. Anställningen är kopplad till en svensk professur i medicinsk genetik (deltidsprofessur 35%) vid Helsingfors universitet.

MED ANKNYTNING TILL VD:S önskemål om ökad synlighet har vi etablerat en grupp vars ansvar är att koordinera den externa kommunikationen bl.a. genom sociala medier. Gruppens arbete satte igång i slutet av året då vi fick en egen vinjett för forskningscentret och kunde öppna centrets eget Facebook-konto och Twitter-konto. Vinjetten valdes bland förslag från personalen och det vinnande förslaget är designat av postdoktoralforskaren Jaakko Sarparanta tillsammans med Folkhälsans kommunikationsenhet.

FORSKNINGSCENTRETS REGLEMENTE UPPDATERADES och godkändes av Samfundets styrelse vid mötet i november. Den mest väsentliga uppdateringen i reglementet gäller direktionens sammansättning, som från början av 2019 består av ordförande och två medlemmar samt Samfundets verkställande direktör. Den direktion som verkade 2018 beslöt ramarna för budgeten 2019-2021. Budgetramarna innehåller medel som möjliggör strategiska nysatsningar under perioden.

PROGRAMMET FÖR FORSKNING I PREVENTIV MEDICIN fungerade som skilt program till slutet av 2018, och inordnades från 2019 i programmet för folkhälsoforskning.

FORSKNINGSVERKSAMHETEN VAR FORTSÄTTNINGSVIS aktiv och produktiv och följde tidigare etablerade planer. Grupperna publi-

cerade 216 originalpublikationer samt sex andra publikationer i vetenskapliga tidskrifter. Dessutom presenterades resultaten på flera kongresser och seminarier, både internationellt och nationellt. Under 2018 disputerade tre forskare för doktorsgraden från det genetiska programmet och sex magisteravhandlingar som handledes vid forskningscentret blev färdiga.

FORSKNINGSVERKSAMHETEN SKER I NÄRA SAMARBETE med Helsingfors universitet, inom ramen för ett samarbetsavtal från 1996. Nya forskningsprogram vid Helsingfors universitets medicinska fakultet valdes för perioden 2019-2024. Per-Henrik Groop, Outi Mäkitie och Tiinamaija Tuomi är med i programmet "Klinisk och molekylär metabolism" och Juha Kere samt Jukka Kallijärvi i programmet "Stamceller och metabolism". Anna-Elina Lehesjoki och Hannes Lohi är "HiLIFE Fellows" i "HiLIFE Helsinki Institute of Life Science" vid Helsingfors universitet under åren 2017-2020.

GRUPPERNA VAR FRAMGÅNGSRIKA i att erhålla extern finansiering för sin forskning. Det totala understödet år 2018 till forskningen var 10,4 miljoner euro, av vilket 56 procent var extern finansiering. 35 procent var understöd från Forskningsstiftelsen och 9 procent kom från Samfundet Folkhälsan.

JOHAN ERIKSSON var gästprofessor vid Singapores nationella universitet (National University of Singapore) under tiden 1.1-31.3 2018 och 1.9-30.11 2018

ANNA-ELINA LEHESJOKI blev utsedd till professor i medicinsk genetik (deltidsprofessur 35%) vid Helsingfors universitet

HANNES LOHI blev medlem i ledningskommittén för FAANG:s (Functional Annotation of Animal Genomes) COST (European Cooperation in Science and Technology) -aktivitet 2018

LENA THORN, AILA AHOLA OCH NIINA SANDHOLM erhöll docenturer vid Helsingfors universitet 2018

MARCO SAVARESE erhöll i oktober 2018 ett förstapris för bästa poster av World Muscle Society ("Internationell förening för muskelsjukdomar")



” Det tog en tid att få studien publicerad eftersom den omkullkastar många gamla sanningar.

Diabetes är fem olika sjukdomar istället för en

Dagens diagnostik för diabetes är otillräcklig och många patienter får därför inte vård i tid. Det här är resultatet av ett forskningsprojekt som Folkhälsan deltagit i, och som väckt stor internationell uppmärksamhet.

Hittills har man sett på typ 2-diabetes som en enda sjukdom och alla patienter har fått samma sorts vård. Patienterna har också diagnosticerats på samma sätt – genom att mäta blodsockret.

Den nya studien har kommit fram till att patienter med typ 2-diabetes egentligen kan delas in i fem olika undergrupper, som skiljer sig rätt mycket från varandra. Det finns till exempel en undergrupp där patienterna inte har särskilt höga blodsockernivåer, men ändå löper de stor risk för komplikationer såsom njurskador och fettlever.

– Den här patientgruppen får ofta vänta länge på att få rätt vård. Eftersom vårdbeslutet har baserats endast på blodsockernivån, så har de inte fått den vård de behövt. Vår studie är ett första steg mot en mer individanpassad vård av diabetes, säger docent **Tiina-maija Tuomi**, som är en forskarna bakom studien.

STUDIEN PUBLICERADE VÅREN 2018 i den ansedda medicinska tidskriften *The Lancet* och fick genast stor uppmärksamhet världen över. Nyheten låg etta på BBC:s nyhetssajt och forskargruppen gav hundratals intervjuer till olika medier.

Tuomi säger att uppmärksamheten visserligen kom som en liten överraskning, men samtidigt visste hon att hon och kollegerna var något viktigt på spåret.

– Det tog en tid att få studien publicerad eftersom den omkullkastar många gamla sanningar. Vi stötte därför på ett visst motstånd från en del av forskaretablissemang.

De läkare som liksom Tuomi själv kliniskt jobbar med diabetespatienter har däremot varit entusiastiska över resultaten, eftersom de i sitt arbete har kunnat se att dagens vårdmetoder inte är optimala.

FÖR STUDIEN, som ingår i det så kallade Botnia-projektet, gjorde forskarna en datoranalys på två register med över 20 000 diabetespatienter i Skåne och Österbotten (Diabetesregistret i Vasa). Registren innehåller en stor mängd data om patienterna såsom insulinresistens, insulinproduktion, blodsockernivåer och ålder för insjuknandet.

– Själva blodprovet som använts för att mäta värdena är ganska simpelt. Det nya är att vi tack vare registren kunnat hitta nya samband och dela in patienterna på ett sätt som ingen gjort förut.

Efter att studien publicerats har andra forskargrupper gjort liknande studier och fått väldigt likartade resultat.

– Också om jag visste att vi var något på spåret, så är jag ändå förvånad över hur enhetliga resultaten har varit, konstaterar Tuomi.

Behovet av nya behandlingar för diabetes är stort eftersom man räknar med att 425 miljoner människor i världen har sjukdomen. Följsjukdomar i form av njursvikt, amputationer och hjärt- och kärlsjukdomar kostar samhället enorma summor och orsakar stort lidande för patienterna.



PROGRAMCHEF:
Anna-Elina Lehesjoki

Programmet för genetisk forskning

Programmets övergripande målsättning är att bättre förstå uppkomstmekanismerna för ett flertal sjukdomar. Det gör man genom att identifiera nya gener och genmutationer för sällsynta ärftliga sjukdomar, genetiska faktorer och livsstils- och miljöfaktorer som ökar risken för folksjukdomar och genom funktionella studier i cell- och djurmodeller. Forskningen utförs i flera forskningsgrupper med fokusområdena molekylärgenetik, genetisk epidemiologi och diabetesgenetik. De viktigaste framstegen inom enskilda grupper under 2018 beskrivs mer i detalj nedan.

Molekylärgenetik

Den molekylärgenetiska forskningen fokuserar på genidentifiering och studier i genfunktion och sjukdomsmekanismer för flera olika sjukdomar.

VINETA FELLMANS GRUPP studerar en mitokondriesjukdom (GRACILE-syndromet) hos nyfödda barn. Fellman var den som först upptäckte sjukdomen i Finland. Orsaken till sjukdomen är en typisk finsk mutation, som leder till att andningskedjan i mitokondrierna inte kan fungera normalt. Numera har ett flertal mutationer i samma gen upptäckts överallt i världen.

Gruppen har infört den "finska" mutationen i en musmodell och utreder med hjälp av modellen sjukdomsmekanismer och söker behandlingsmöjligheter. Musmodellen har parats med en annan musstam, som uttrycker ett enzym, som dramatiskt förbättrar andningskedjans effekt. Detta leder till en betydlig lindring av sjukdomsbilden och förlängd livslängd av "GRACILE-musen".

Gruppen har påvisat att den ursprungliga musstammen som utvecklats i Lund har en ny intressant variation i genomet som kan påverka mitokondriernas funktion. Detta fynd har utvecklats till ett intressant nytt projekt. Dessutom använder gruppen odlade celler och bananflugor för att utreda sjukdomsmekanismerna hos GRACILE-syndromet.

GRUPP JUHA KERE fortsatte under 2018 sin forskning kring det mänskliga embryots tidiga utveckling, i samarbete med professorerna Timo Otonkoski och Juha Tapanainen vid Helsingfors universitet. Gruppen publicerade - som första i världen - omprogrammering av fibroblastceller till pluripotenta stamceller genom aktivering av cellens egna gener med den s.k. CRISPRa-tekniken. Avgörande för att omprogrammeringen fungerade var aktiveringen av den tidiga aktiveringssignal som gruppen tidigare hade identifierat i det mänskliga embryot.

Gruppen inledde 2018 ett nytt samarbete med docent Markku Varjosalos grupp vid Helsingfors universitet. Samarbetet strävar efter att identifiera alla protein-protein-interaktioner mellan de transkriptionsfaktorer som först aktiveras i embryon och andra proteiner. Målet är att kunna presentera en systembild av den tidiga embryoaktiveringen på molekylärnivå.

FORSKNINGEN I GRUPP ANNA-ELINA LEHESJOKI / MAIJA WESSMAN / JONI TURUNEN fokuserar på epilepsi, migrän och ärftliga ögonsjukdomar. Gruppen fortsatte forskningen kring sjukdomsmekanismerna i progressiv myoklonusepilepsi, som orsakas av en bristfällig funktion hos proteinet cystatin B (CSTB). Under 2018 fokuserade man på projekt som strävar till att förstå CSTB-proteinets funktion att skydda cellerna mot oxidativ stress, och i neurala stamcellers kärna. Inom samarbetsprojekt bidrog gruppen till identifiering av nya epilepsi-associerade gener och genvarianter.

Under 2018 deltog gruppen i ett omfattande internationellt samarbete där en meta-analys på över 90 000 migränpatienter och 730 000 kontroller utfördes. Sammanlagt identifierades 124 allmänna genvarianter som predisponerade för migrän, varav 92 var okända sen tidigare. Resultaten stöder rollen om både neuronala och vaskulära celltyper i migrän. Gruppen fortsatte forskningen om uppkomsten av migrän hos finländska familjer i samarbete med Broad Institute i Harvard.

Gruppen utreder även den genetiska bakgrunden till flera sällsynta ärftliga ögonsjukdomar genom användning av moderna sekvenseringstekniker och analys av genprodukternas funktion i

cellen. De undersökta sjukdomarna sträcker sig från ögoncancer till synhotande glaukom, samt sjukdomar i retina och hornhinna. Gruppen har ett nära samarbetet med Helsingfors universitetets ögonsjukhus och professor Tero Kivelä.

GRUPP HANNES LOHI fortsatte sin forskning i hundar och katter med ärftliga sjukdomar, för att identifiera nya gener som eventuellt är av gemensamt intresse för såväl hund som människa. År 2018 identifierade gruppen flera olika gener, t.ex. för en ögonsjukdom och en muskeldystrofi.

OUTI MÄKITIES GRUPP forskar i genetiska och kliniska faktorer som ligger bakom primär och sekundär osteoporos, skelettdysplasier och svår fetma. Gruppens mål är att öka förståelsen för bakomliggande sjukdomsmekanismer. Dessutom vill man skapa medel för att förbättra diagnostiken och också göra det lättare att förebygga och behandla skelettsjukdomar hos barn.

Nya genetiska metoder, framför allt exom- och helgenomsekvensering, har möjliggjort snabb identifiering av sjukdomsorsakande genmutationer. Gruppen har identifierat nya gener och flera nya genmutationer, som orsakar ärftlig, tidigt debuterande osteoporos. Som bäst pågår kliniska och radiologiska studier kring skelettets egenskaper hos mutationspositiva patienter. Gruppen samarbetar aktivt med flera internationella forskare för att kartlägga de molekylära mekanismer som leder till benskörhet. Gruppen studerar därtill polymorfismer i gener kopplade till D-vitaminets metabolism och deras effekter på mineralmetabolismen hos friska barn, samt kartlägger genetiska faktorer hos barn och ungdomar med tidig debut av svår fetma.

BJARNE UDDS FORSKNINGSGRUPP har under 2018 identifierat och beskrivit nya hittills okända muskelsjukdomar, framförallt distala myopatier. Gruppen publicerade ett helt nytt koncept för genetisk muskelsjukdom genom ett omfattande internationellt samarbete: digen mekanism för distal myopati med samtidiga genfel i generna *SQSTM1* och *TIA1* hos ett flertal familjer.

Dessutom har gruppen i samarbete med Carina Wallgren-Peterssons grupp rapporterat den första familjen med dominant distal nemalinmyopati, en helt ny *RYR1* genbetingad muskelsjukdom hos flera familjer med dominant distal vadmuskelympati. Gruppen har också medverkat till den första muskelsjukdom som förorsakas av dominant mutation i myoglobigenet upptäcktes. Dessutom har gruppen fastställt distal vadmuskelympati hos flera familjer med mutation i DNAB6-genen. Slutligen kunde gruppen även beskriva de första familjerna med distal myopati förorsakad av mutationer i en genen *ACTN2*.

GRUPP CARINA WALLGREN-PETTERSSON OCH KATARINA PELIN forskar i nemalinmyopati och liknande neuromuskulära sjukdomar. Tillsammans med dr Kristen Nowaks forskningsgrupp i australiensiska Perth har en av gruppens doktorander i detalj karakteriserat två nya musmodeller för nemalinmyopati genom ett stort upplagt internationellt samarbete. Den ena musmodellen är den första som histologiskt verkar återge den vanliga formen av nemalinmyopati hos människan. Detta är lovande med tanke på att öka förståelsen för hur sjukdomen uppkommer och med tanke på experimentella terapiförsök.

Gruppens studier av mekanismerna för uppkomsten av nemalinmyopati har lett till beskrivningen av ett hittills okänt mönster för bindingen mellan nebulin och aktin. Gruppen har utvecklat en kombination av olika diagnostiska metoder för den svårtolkade och stora nebulingenen. Under året utkom, i samarbete med Bjarne Udds grupp, den hittills första beskrivningen av en dominant ärftlig mutation i nebulingenen, ett mycket stort bortfall (deletion) som orsakar en distal form av nemalinmyopati i en tre-generationers finländsk familj. I en annan familj beskrevs den rätt ovanliga nedärvningen i tre generationer av en *ACTA1*-mutation.

Gruppen har nyligen uppdaterat mikromatrisen till att omfatta 180 muskelgener och upptäckt intressanta deletioner och duplikationer (som inte tidigare beskrivits) i några andra muskelgener. Forskningsgruppsledarens internationella och inhemska samarbeten har lett till ytterligare publikationer.

FINANSIERING

Den molekylärgenetiska forskningen finansierades år 2018 med understöd från följande instanser:

Folkhälsans forskningsstiftelse
Cancerstiftelsen
Finlands Akademi
Finska Läkaresällskapet
Glaukooma Tukisäätiö Lux
Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt
Helsingfors universitet
Jane och Aatos Erkkos stiftelse
Magnus Ehrnrooths stiftelse
Medicinska stiftelsen i Vasa
Medicinska Understödsföreningen Liv och Hälsa
Päivikki och Sakari Sohlbergs Stiftelse

Sigrid Jusélius Stiftelse
Silmäsäätiö
Stiftelsen för epilepsiforskning
Stiftelsen för pediatrik forskning
Vasa centralsjukhus
American Kennel Club Canine Health Foundation
Association Francaise contre les Myopathies (AFM)
Europeiska kommissionen
Muscular Dystrophy UK
Novo Nordisk Fonden
Vetenskapsrådet
World Muscle Society
Ett antal intresseföreningar för hund- och katttraser

Genetisk epidemiologi

Den huvudsakliga verksamheten i genetisk epidemiologi består för tillfället av uppföljningsundersökningen "Hälsa i Tonåren: Fin-HIT". Professor Elisabete Weiderpass Vainio blev vald till chef för Världshälsoorganisationens cancerforskningsinstitut IARC i början av 2019 och docent Heli Viljakainen valdes till ny gruppledare. Forskningens avsikt är att kartlägga arvs- och miljöfaktorernas inverkan på viktutvecklingen hos barn och unga i det moderna samhället. Genom att hitta riskfaktorer och eventuella biomarkörer kan riskindivider identifieras i ett tidigt skede, vilket kan utnyttjas i den kliniska praxisen.

GRUPPEN RAPPORTERADE under 2018 prevalenserna för övervikt (12.6 %) och fetma (2.6 %) i Fin-HIT-kohorten och påvisade att de förblev lika under uppföljningen. Övriga publikationer har behandlat kroppsmisnöje som kan bidra till förvrängt ätbeteende, speciellt bland flickor med normal vikt, undervikt eller kräsenhet (som betraktas som en riskfaktor för undervikt). Under 2018 har gruppen påvisat att de metoder som har använts i mikrobiomanalys är reproducerbara. Nu pågår en process med att länka data från de offentliga hälsoregistrerna till Fin-HIT-data.

FINANSIERING

Forskningen i genetisk epidemiologi finansierades 2018 med understöd från följande instanser:

Folkhälsans forskningsstiftelse
Helsingfors universitet

Medicinska Understödsföreningen Liv och Hälsa
Signe och Ane Gyllenbergs stiftelse
Svenska kulturfonden
Waldemar von Frenckells stiftelse

Diabetesgenetik

FinDiane-projektet, som leds av Per-Henrik Groop, strävar efter att förklara varför en tredjedel av diabetikerna får njurkomplikationer. Det här görs genom att undersöka hur kliniska och genetiska faktorer samverkar med omgivningsfaktorer vid uppkomsten av diabetisk njursjukdom. Studiens upplägg gör det också möjligt att utreda riskfaktorer för andra diabetiska komplikationer.

FinDiane-studien omfattar idag mera än 9000 patienter med typ 1-diabetes och 2600 familjemedlemmar. Det stora och noggrant karakteriserade patientmaterialet från hela Finland har gjort att FinDiane i dag även globalt räknas som det ledande projektet inom de diabetiska komplikationerna. Under det senaste året har FinDiane publicerat ett stort antal arbeten, som bl.a. visat att man med en s.k. metabolomisk riskprofil kan förutspå uppkomsten av mikroalbuminuri (tidig diabetisk njursjukdom). Projektet har också validerat *GLRA3*-genens betydelse för albuminutsöndring i urinen, visat hur diabetisk ögonsjukdom oberoende av njursjukdom påverkar risken för hjärtkärlsjukdom. Dessutom har projektet undersökt förhållandet mellan mikrovaskulära (njurar, ögon) och makrovaskulära (hjärta, hjärna) komplikationer hos individer med över 50 år av diabetes, samt påvisat att tillbakagången av tidigare stadier av diabetisk njursjukdom minskar risken för hjärt- och kärlsjukdom. För tillfället pågår analyserna av genom- och epigenomdata. Där undersöks hur miljöfaktorerna kan förändra genernas funktioner och därmed öka risken för komplikationer.

BOTNIA-PROJEKTET, som på Folkhälsan leds av Tiinamaija Tuomi, karakteriserar ärftliga faktorer och omgivningsfaktorer som förorsakar diabetes och komplikationer som beror på sjukdomen. Botnia-studien fokuserar på typ 2-diabetes, men undersöker också mekanismer bakom olika blandtyper av diabetes och sällsynta s.k. MODY-typer.

Den familjebaserade Botniastudien och den populationsbaserade PPP-Botnia-studien (Prevalens, Prediktion och Prevention av Typ 2-diabetes) omfattar ca 17 000 personer. Under 2018 påbörjades den andra uppföljningsstudien av deltagarna i PPP-Botnia-studien.



År 2018 publicerade gruppen en ny indelning av typ 2-diabetes i fem homogena undergrupper. Tillsammans med internationella samarbetspartners har Botnia-studien varit med om att identifiera över 200 gener, som medför ökad risk för diabetes. Med hjälp av prospektiva uppföljningsdata undersöks nu mekanismerna bakom de nya undergrupperna för diabetes.

Professor Mikael Knips forskning kring uppkomsten av typ 1-diabetes fortsätter i nära samarbete med Folkhälsans forskningscentrum.

FINANSIERING

Diabetesforskningen finansierades år 2018 med understöd från följande instanser:

Folkhälsans forskningsstiftelse
Agronomförbundet
Finlands Akademi
Finska Läkaresällskapet
Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt
Helsingfors universitet
Kyllikki ja Uolevi Lehiköisen säätiö
Medicinska understödsföreningen Liv och Hälsa
Nylands Nation
Närpes sjukvårdsfond
Orion Forskningsstiftelse
Signe och Ane Gyllenbergs stiftelse
Sigrid Jusélius Stiftelse
Stiftelsen Dorothea Olivia, Karl Walter och Jarl Walter Perkléns Minne
Stiftelsen för Diabetesforskning
Stiftelsen för Hjärtforskning
Suomen Diabetestutkijat ja Diabetologit
Vasa HVC
Viktor Ollqvists Stiftelse
Waldemar von Frenckells stiftelse
Wilhelm och Else Stockmanns stiftelse
European Foundation for the Study of Diabetes (EFSD)
Juvenile Diabetes Research Foundation (JDRF)
National Institutes of Health (NIH)
Novo Nordisk Fonden
Scandinavian Society for the Study of Diabetes (SSSD)

GRUPPMEDLEMMAR

Molekylärgenetik

Grupp Fellman

Vineta Fellman, MKD, professor, gruppledare
Jukka Kallijärvi, FD, docent, seniorforskare, administrativ chef

Doktorander

Janne Purhonen
Jayasimman Rajendran

Övrig personal

Elisa Altay
Rishi Banerjee

Grupp Kere

Juha Kere, MKD, professor, gruppledare
Outi Elomaa, FD, docent, seniorforskare, administrativ chef

Seniorforskare

Elisabet Einarsdottir
Sini Ezer

Associerade

seniorforskare
Kaarel Krjutskov
Sanna Vuoristo
Satu Wedenoja

Doktorander

Lisa Gawriyski
Inka Häkkinen
Mari Muurinen
Elina Tuovinen

Övrig personal

Eira Leinonen
Auli Saarinen

Grupp Lehesjoki/ Wessman/Turunen

Anna-Elina Lehesjoki, MKD, professor, programchef och gruppledare
Maija Wessman, FD, docent, seniorforskare
Joni Turunen, MD, PhD, ögonläkare

Seniorforskare

Tarja Joensuu
Mari Kaunisto

Seniorläkare

Anna-Kaisa Anttonen
Ville Artto
Mikko Kallela
Tarja Linnankivi

Postdoktorala forskare

Carolina Courage
Mikko Muona
Saara Tegelberg

Doktorander

Eduard Daura Sarroca
Katarin Gorski
Marjo Nuottamo
Pauliina Repo

Studerande

Katri Aksentjeff
Johannes Jäntti
Reetta-Stiina Järvinen

Erika Kuosa
Perttu Liuska
Viivi Nevanlinna
Francesca Simonetti
Abdesallam Tadj

Övrig personal

Emma Forss
Paula Hakala
Annamari Immonen
Henna Kallo
Joska Pulkki
Luliia Savenko

Grupp Lohi

Hannes Lohi, FD, professor, gruppledare
Marjo Hytönen, FD, forskare, administrativ chef

Postdoktorala forskare

César Araujo
Kaisa Kyöstiä
Jenni Lehtimäki
Ileana Quintero

Doktorander

Milla Ahola
Meharji Arumilli
Vivi Deckwirth
Kati Dillard
Saila Holopainen
Maria Kaukonen
Lea Mikkola
Julia Niskanen
Jenni Puurunen
Sini Sulkama
Katariina Vapalahti

Studerande

Ida-Julia Juhola
Inka Penttinen
Soile Rummukainen
Katariina Sarin
Emilia Suonto

Övrig personal

Kaisu Hiltunen
Sruthi Hundi
Reetta Hänninen
Petra Jaakonsaari
Sini Karjalainen
Salla Mikkola
Oona Mäki
Laura Vahtera

Grupp Mäkitie

Outi Mäkitie, MD, professor, gruppledare
Minna Pekkinen, FD, forskare, administrativ chef

Postdoktorala forskare

Saila Laakso
Mari Muurinen
Riikka Mäktie

Doktorander

Joonatan Borchers
Maria Enlund-Cerullo
Svetlana Kostjukovitch
Petra Loid

Studerande

Maria Heinonen

Övrig personal

Mira Aronen
Rhea Paajanen
Päivi Turunen

Grupp Udd

Bjarne Udd, MD, professor, gruppledare
Peter Hackman, FD, docent, seniorforskare, administrativ chef

Postdoktorala forskare

Per Harald Jonson
Jaakko Sarparanta
Marco Savarese
Anna Vihola

Doktorander

Meharji Arumilli
Mridul Johari
Salla Välipakka

Studerande

Sabita Kawan
Sampo Koivunen
Talha Qureshi

Övrig personal

Helena Luque
Merja Soininen

Grupp Wallgren- Pettersson och Pelin

Carina Wallgren-Pettersson, MKD, docent, gruppledare
Katarina Pelin, FD, docent, seniorforskare, Co-PI

Utomstående expert

Mikaela Grönholm

Postdoktorala forskare

Kirsi Kiiski
Vilma-Lotta Lehtokari

Doktorander

Jenni Laitila
Johanna Lehtonen
Lydia Sagath

Studerande

Sampo Koivunen

Övrig personal

Marilotta Turunen

Genetik epidemiologi

Grupp Viljakainen

Heli Viljakainen, LVD, docent, gruppledare fr.o.m. 1.9.2018
Elisabete Weiderpass
Vainio, MD, professor, gruppledare t.o.m. 31.8.2018

Seniorforskare

Trine Rounge

Postdoktorala forskare

Elina Engberg
Rejane Figueiredo

Doktorander

Sajan Raju
Jannina Viljakainen

Övrig personal

Stephanie von Kraemer
Sohvi Lommi
Catharina Sarkkola

Diabetesgenetik

Grupp Groop

Per-Henrik Groop, MD, professor, gruppledare
Valma Harjutsalo, FD, docent, seniorforskare, Co-PI
Markku Lehto, FD, docent, seniorforskare, Co-PI
Niina Sandholm, TkD, docent, seniorforskare, Co-PI

Seniorforskare

Aila Ahola
Carol Forsblom, internationell koordinator
Daniel Gordin
Aino Soro-Paavonen
Lena Thorn

Gästforskare

Luciano Bernardi
Marco Bordino
Milla Kallio
Stefan Mutter
Ville-Petteri Mäkinen
Nicolae Mircea Panduru
Drazenka Pongrac
Barlovic
Merlin Thomas

Postdoktorala forskare

Nina Elonen
Anmol Kumar
Raija Lithovius
Fernanda Ortiz

Milla Rosengård-Bärlund
Markku Saraheimo
Krishna Soni
Kristiina Uusi-Rauva
Johan Wadén

Doktorander

Anni Antikainen
Tor-Björn Claesson
Emma Dahlström
Marika Eriksson
Maija Feodoroff
Jani Haukka
Stefanie Hägg-Holmberg
Mari-Anne Härma
Fanny Jansson
Vili Kostamo
Miia Mannerla
Hanna Paajanen
Anniina Pirttiniemi
Kajsa Roslund
Anna Syreeni
Heidi Tikkanen-Dolenc
Erkka Valo
Nadja Vuori
Jenny Wadén

Studerande

Jasmin Eriksson
Annette Hintikka
Emmi Jalonen
Emil Lindroos
Lina Snickars
Anniina Tynjälä
Anni Ylinen
Robert Östman

Övrig personal

Heli Ahola
Blanca Fagerudd
Viktor Fagerudd
William Fagerudd
Johanna Jalo
Mira Korolainen
Annu Lehesjoki

Asta Mustonen
Maikki Parkkonen
Sonja Puikkonen
Anna-Reetta Salonen
Anna Sandelin

Ann-Sofie Sundbäck
Jaana Tuomikangas

Grupp Tuomi

Tiinamaija Tuomi, MKD, docent, gruppledare

Seniorforskare

Leif Groop
Bo Isomaa

Postdoktorala forskare

Vasudha Ahuja
Liisa Hakaste
Minna Harsunen
Mikko Lehtovirta
Om Prakash

Doktorander

Iiro Kariaho
Jarno Kettunen
Annemari Käräjämäki

Övrig personal

Ina Elfving
Monika Gullström (Närpes)
Laura Impivaara
Karolina Kivimäki
Paula Kokko
Peik Pietilä
Eeva Puumala
Carola Pähls (Vasa)
Vesa Salento
Leena Sarelin (Jakobstad)
Britt Stolpe (Vasa)
Kaisa Teperi
Heini Vartiainen

Personal i samarbets- partner Mikael Knips grupp

Riitta Päckilä
Michaela Selén

PROGRAMCHEF:
Johan Eriksson

Programmet för folkhälsoforskning

DEN FORSKARGRUPP SOM LEDES AV JOHAN ERIKSSON forskar i faktorer som ur ett livscykelperspektiv påverkar hälsan och framför allt ett friskt åldrande. Arbetet utförs inom Helsingfors födelsekohortstudie. Gruppen har påvisat att faktorer som är verksamma under fosterstadiet också påverkar åldringsprocessen. En god start i livet har långtgående positiva konsekvenser. Ett projekt som fokuserar på bostadslösas hälsa i huvudstadsregionen har väckt mycket positiv uppmärksamhet. Olika projekt kring graviditetsdiabetes pågår med fokus på prevention av graviditetsdiabetes, samt långtidskonsekvenser av graviditetsdiabetes för såväl mamman som barnet. Dessutom pågår flera forskningsprojekt kring positiv psykologi med fokus på bl.a. barn i skolåldern. Ett forskningsprojekt inom Folkhälsan som fokuserar på seniorboende och aktivt och hälsosamt åldrande pågår också.

DEN FORSKARGRUPP SOM LEDES AV EVA ROOS har fokus på hälsofrämjande forskning. DAGIS-projektet forskar i daghemsbarns levnadsvanor och stress, och avslutade under våren en åtta månaders daghemsintervention för att främja välbefinnande och minska på ojämlikhet i hälsa bland daghemsbarn. Under hösten har effekt- och processutvärderingen inletts.

Studien "Good Care of Diabetes" har fortsatt. Också studien "Healthy Learning Mind", en studie om medveten närvaro (mindfulness), har fortsatt och under året har ett utvecklingsprojekt om medveten närvaro utförts inom flera skolor. Registerforskningsprojektet som följer upp långtidskonsekvenser av alkohol- och drogmisbruk under graviditeten har också fortsatt. I samarbete med Jyväskylä universitet forskas i hälsa bland svensk- och finskspråkiga skolelever i Finland.

DEN FORSKARGRUPP SOM LEDES AV TOMI MIKKOLA fungerade inom programmet för forskning i preventiv medicin till slutet av 2018, och inordnades från 2019 i programmet för folkhälsoforskning.

Gruppen har fortsatt forskningen i könshormoner i både serum och fettvävnad med fokus på androgener och östrogen i det kvinnliga bröstfettet och abdominala fettet. Gruppens nyaste studie antyder att förändringar i östrogenkoncentrationer och i expressioner av östrogen-reglerande gener i fettvävnaden hos kvinnor med bröstcancer sannolikt återspeglar en dysfunktionell östrogenmetabolism i bröstfettet. Gruppen har jämfört könshormonhalten i serum mellan kvinnliga identiska tvillingar som antingen hade normal vikt eller övervikt/mild fetma. De tyngre tvillingarna visade sig ha minskad androgenhalt i serum. Orsaken till detta tycktes vara att också koncentrationen av proteinet som binder både androgener och östrogen i serum var kraftigt minskad. Under 2018 har gruppen också gjort epidemiologisk forskning med fokus på den postmenopausala hormonbehandlingens effekt på kardiovaskulära sjukdomar och demens.

GRUPPMEDLEMMAR

Grupp Eriksson

Johan G. Eriksson, MKD,
professor, programchef
Tuija Mikkola, HvD, docent, seniorforskare, administrativ chef

Seniorforskare

Mikaela von Bonsdorff
Åse Fagerlund
Hannu Kautiainen

Postdoktorala forskare

Jelena Meinilä
Mia Perälä
Minna Salonen
Niko Wasenius

Doktorander

Nora Grotenfelt
Markus Haapanen
Mari Laakso
Sirpa Manderöos
Kristiina Rönö
Sirpa Soini
Agnes Stenius-Ayoade
Anita Valkama
Anna Westberg
Max Åström

Övrig personal

Maria Finne
Irene Henriksson
Anna Lahti

Terttu Nopanen
Paula Nyholm
Hanna Oksa
Charlotta Rosas
Liisa Saarikoski
Julia Simonsen
Clara Vazquez
Anna Ylönen
Sigrid Rosten

Grupp Roos

Eva Roos, LVD, docent i nutrition, gruppledare

Seniorforskare

Anne Koponen

Carola Ray
Nina Simonsen
Salla-Maarit Volanen

Postdoktorala forskare

Elviira Lehto

Doktorander

Riikka Kaukonen
Reetta Lehto
Suvi Määttä
Niina-Maria Nissinen
Taina Sainio

Övrig personal

Pauliina Hiltunen

Emilia Keijonen
Vesa Lapinkero
Laura Oiva
Satu Posti
Tapio Saarinen
Essi Skaffari
Minna Tiainen
Tero Vahlberg
Nanna Wackström
Kim Wikström

Grupp Mikkola

Tomi Mikkola, MD, docent, gruppledare
Matti J. Tikkanen, MKD,
professor emer., Co-PI

Postdoktorala forskare

Satu Lehti
Veera Vihma

Doktorander

Hilla Ahola
Natalia Hetemäki

Övrig personal

Anne Ahmanheimo
Päivi Ihamuotila
Kirsti Räsänen

FINANSIERING

Forskningen i programmet finansierades år 2018 med understöd från

Samfundet Folkhälsan
Folkhälsans forskningsstiftelse
Finlands Akademi
Finska Läkaresällskapet
Helsingfors universitet
Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt
Jane och Aatos Erkkos stiftelse
Juho Vainion Säätiö
Medicinska understödsföreningen Liv och Hälsa
Päivikki och Sakari Sohlbergs Stiftelse
Signe och Ane Gyllenbergs stiftelse
Social- och hälsovårdsministeriet
Svenska Folkskolans Vänner
Svenska kulturfonden
Utbildningsstyrelsen
Ålands landskapsregering
Europeiska kommissionen

MAGISTERAVHANDLINGAR

Laura Kainu:

Sweets day and sugar intake in Finnish children. University of Helsinki. Master thesis in nutrition. Helsingfors universitet.Handledare: Reetta Lehto (Grupp Roos) 2018

Celia Burgaz:

Association between sleep duration and dietary patterns among Finnish pre-schoolers. Universidad de Navarra. Handledare: Reetta Lehto (Grupp Roos) 2018

Minna Tiainen:

Varhaiskasvattajat lasten päiväkotiaikaisen fyysisen aktiivisuuden edistäjänä – asenteiden, käytäntöjen ja tietämyksen yhteydet lasten fyysiseen aktiivisuuteen. Helsingfors universitet. Handledare: Suvi Määttä (Grupp Roos) 2018

Nanna Wackström:

Samband mellan kronisk smärta och fysisk aktivitet bland äldre personer med typ 2-diabetes. Jyväskylä Universitet. Handledare: Nina Simonsen och Anne Koponen (Grupp Roos) 2018

Soile Rummukainen:

Metabolite composition of canine and human saliva: a pilot study. Östra Finlands universitet. Handledare: Kati Hanhineva och Jenni Puurunen (Grupp Lohi) 2018

Sabita Kawan:

Turnover studies of *DNAJB6*, *BAG3* and *HSPB8* and effects of LGMD1D causing mutations. Helsingfors universitet. Handledare: Per Harald Jonsson och Jaakko Sarparanta (Grupp Udd) 2018

DISPUTATIONER

Riikka Mäkitie: Skeletal and extra-skeletal characteristics of WNT1 osteoporosis. Helsingfors universitet och Folkhälsans genetiska institut. 29.6.2018. Handledare: Anna-Elina Lehesjoki och Camilla Schalin-Jäntti

Mari Muurinen: Silver-Russell syndrome and human genetics: genetic and epigenetic studies. Helsingfors universitet och Folkhälsans genetiska institut. 30.11.2018. Handledare: Juha Kere, Katriina Hannula-Jouppi och Dario Greco

Jenni Puurunen: Metabolomic characterization of canine behavioural disorders: fearfulness and hyperactivity/impulsivity. Helsingfors universitet och Folkhälsans genetiska institut. 14.12.2018. Handledare: Hannes Lohi och Kati Hanhineva

PUBLIKATIONER

PROGRAMMET FÖR GENETISK FORSKNING

Originalpublikationer Vineta Fellman

Högberg U, Andersson J, Squier W, Högberg G, **Fellman V**, Thiblin I, Wester K. Epidemiology of subdural haemorrhage during infancy: A population-based register study. *PLoS One* 13(10): e0206340, 2018 (doi: 10.1371/journal.pone.0206340)

Originalpublikationer Juha Kere

Hakonen E, Chandra V, Fogarty CL, Yu NY, Ustinov J, Katayama S, Galli E, Danilova T, Lindholm P, Vartiainen A, Einarsdottir E, Krjutškov K, **Kere J**, Saarma M, Lindahl M, Otonkoski T. MANF protects human pancreatic beta cells against stress-induced cell death. *Diabetologia* 61(10): 2202-2214, 2018 (doi: 10.1007/s00125-018-4687-y)

Jääskeläinen T, Kärkkäinen O, Jokkala J, Litonius K, Heinonen S, Auriola S, Lehtonen M, Hanhineva K, Laivuori H; FINNPEC. A Non-Targeted LC-MS Profiling Reveals Elevated Levels of Carnitine Precursors and Trimethylated Compounds in the Cord Plasma of Pre-Eclamptic Infants. *Sci Rep* 8(1): 14616, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-32804-5)

Kaartokallio T, Utge S, Klemetti MM, Paananen J, Pulkki K, Romppanen J, Tikkanen I, Heinonen S, Kajantie E, **Kere J**, Kivinen K, Pouta A, Lakkisto P, Laivuori H. Fetal Microsatellite in the Heme Oxygenase 1 Promoter Is Associated with Severe and Early-Onset Preeclampsia. *Hypertension* 71(1): 95-102, 2018 (doi: 10.1161/HYPERTENSIONAHA.117.10425)

Kalnak N, Stamouli S, Peyrard-Janvid M, Rabkina I, Becker M, Klingberg T, **Kere J**, Forsberg H, Tammimies K. Enrichment of rare copy number variation in children with developmental language disorder. *Clin Genet* 94(3-4): 313-320, 2018 (doi: 10.1111/cge.13389)

Katayama S, Ranga V, Jouhilahti EM, Airene TT, Johnson MS, Mukherjee K, Bürglin TR, **Kere J**. Phylogenetic and mutational analyses of human LEUTX, a homeobox gene implicated in embryogenesis. *Sci Rep* 8(1): 17421, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-35547-5)

Khanshour AM, Kou I, Fan Y, Einarsdottir E, Makki N, Kidane YH, **Kere J**, Grauers A, Johnson TA, Paria N, Patel C, Singhanian R, Kamiya N, Takeda K, Otomo N, Watanabe K, Luk KDK, Cheung KMC, Herring JA, Rios JJ, Ahituv

N, Gerdhem P, Gurnett CA, Song YQ, Ikegawa S, Wise CA. Genome-wide meta-analysis and replication studies in multiple ethnicities identify novel adolescent idiopathic scoliosis susceptibility loci. *Hum Mol Genet* 27(22):3 986-3998, 2018 (doi: 10.1093/hmg/ddy306)

Kou I, Watanabe K, Takahashi Y, Momozawa Y, Khanshour A, Grauers A, Zhou H, Liu G, Fan YH, Takeda K, Ogura Y, Zhou T, Iwasaki Y, Kubo M, Wu Z, Matsumoto M; Japan Scoliosis Clinical Research Group (JSCRG); Texas Scottish Rite Hospital for Children Clinical Group (TSRHCCG), Einarsdottir E, **Kere J**, Huang D, Qiu G, Qiu Y, Wise CA, Song YQ, Wu N, Su P, Gerdhem P, Watanabe S. A multi-ethnic meta-analysis confirms the association of rs6570507 with adolescent idiopathic scoliosis. *Sci Rep* 8(1): 11575, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-29011-7)

Kyriakidis NC, Kockum I, Julkunen H, Hoxha A, Salomonsson S, Meneghel L, Ebbing C; Swedish Congenital Heart Block Study Group, Diltthey A, Eronen M, De Carolis S, Kiserud T, Ruffatti A, **Kere J**, Meisgen S, Wahren-Herlenius M. European families reveal MHC class I and II associations with autoimmune-mediated congenital heartblock.

Ann Rheum Dis 77(9): 1381-1382, 2018 (doi: 10.1136/annrheumdis-2018-212953)

Ogura Y, Takeda K, Kou I, Khanshour A, Grauers A, Zhou H, Liu G, Fan YH, Zhou T, Wu Z, Takahashi Y, Matsumoto M; Japan Scoliosis Clinical Research Group (JSCRG); Texas Scottish Rite Hospital for Children Clinical Group (TSRHCCG), Einarsdottir E, **Kere J**, Huang D, Qiu G, Xu L, Qiu Y, Wise CA, Song YQ, Wu N, Su P, Gerdhem P, Watanabe K, Ikegawa S. An international meta-analysis confirms the association of BNC2 with adolescent idiopathic scoliosis. *Sci Rep* 8(1): 4730, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-22552-x.)

Pussila M, Törönen P, Einarsdottir E, Katayama S, Krjutškov K, Holm L, **Kere J**, Peltomäki P, Mäkinen MJ, Linden J, Nyström M. Mlh1 deficiency in normal mouse colon mucosa associates with chromosomally unstable colon cancer. *Carcinogenesis* 39(6): 88-797, 2018 (doi: 10.1093/carcin/bgy056)

Santos-Cortez RLP, Chiong CM, Frank DN, Ryan AF, Giese APJ, Bootpetch Roberts T, Daly KA, Steritz MJ, Szeremeta W, Pedro M, Pine H, Yarla TKL, Scholes MA, Llanes EGDV,

PUBLIKATIONER

Yousaf S, Friedman N, Tanco MLC, Wine TM, Labra PJ, Benoit J, Ruiz AG, de la Cruz RAR, Greenlee C, Yousaf A, Cardwell J, Nonato RMA, Ray D, Ong KMC, So E, Robertson CE, Dinwiddie J, Lagrana-Villagrancia SM; University of Washington Center for Mendelian Genomics (UWCMG), Gubbels SP, Shaikh RS, Cass SP, Einarsdottir E, Lee NR, Schwartz DA, Gloria-Cruz TLI, Bamshad MJ, Yang IV, **Kere J**, Abes GT, Prager JD, Riazuddin S, Chan AL, Yoon PJ, Nickerson DA, Cutiungco-de la Paz EM, Streubel SO, Reyes-Quintos MRT, Jenkins HA, Mattila P, Chan KH, Mohlke KL, Leal SM, Hafrén L, Chonmaitree T, Sale MM, Ahmed ZM. FUT2 Variants Confer Susceptibility to Familial Otitis Media. *Am J Hum Genet* 103(5): 679-690, 2018 (doi: 10.1016/j.ajhg.2018.09.010)

Stenberg Hammar K, Niespodziana K, van Hage M, **Kere J**, Valenta R, Hedlin G, Söderhäll C. Reduced CDHR3 expression in children wheezing with rhinovirus. *Pediatr Allergy Immunol* 29(2): 200-206, 2018 (doi: 10.1111/pai.12858)

Sugjaman-Trapman D, Vitezic M, Jouhilahti EM, Mathelier A, Lauter G, Misra S, Daub CO, **Kere J**, Swoboda P. Characterization of the human RFX transcription factor family by regulatory and target gene analysis. *BMC Genomics* 19(1): 181, 2018

(doi: 10.1186/s12864-018-4564-6)

Teder H, Koel M, Paluoja P, Jatsenko T, Rekker K, Laisk-Podar T, Kukuškina V, Velthut-Meikas A, Fjodorova O, Peters M, **Kere J**, Salumets A, Palta P, Krjutškov K. TAC-seq: targeted DNA and RNA sequencing for precise biomarker molecule counting. *NPJ Genom Med* 3: 34, 2018 (doi: 10.1038/s41525-018-0072-5)

Tervaniemi MH, Katayama S, Skoog T, Siitonen HA, Vuola J, Nuutila K, Tammimies K, Suomela S, Kankuri E, **Kere J**, Elomaa O. Intracellular signaling pathways and cytoskeletal functions converge on the psoriasis candidate gene CCHCR1 expressed at P-bodies and centrosomes. *BMC Genomics* 19(1): 432, 2018 (doi: 10.1186/s12864-018-4810-y)

Weltner J, Balboa D, Katayama S, Bepalov M, Krjutškov K, Jouhilahti EM, Trokovic R, **Kere J**, Otonkoski T. Human pluripotent reprogramming with CRISPR activators. *Nat Commun* 9(1): 2643, 2018 (doi: 10.1038/s41467-018-05067-x)

Originalpublikationer
Anna-Elina Lehesjoki

Carvill GL, Engel KL, Ramamurthy A, Cochran JN, Roovers J,

Stamberger H, Lim N, Schneider AL, Hollingsworth G, Holder DH, Regan BM, Lawlor J, Lagae L, Ceulemans B, Bebin EM, Nguyen J; EuroEPINOMICS Rare Epilepsy Syndrome, Myoclonic-Astatic Epilepsy, and Dravet Working Group, Barsh GS, Weckhuysen S, Meisler M, Berkovic SF, De Jonghe P, Scheffer IE, Myers RM, Cooper GM, Mefford HC. Aberrant inclusion of a poison exon causes Dravet syndrome and related SCN1A-associated genetic epilepsies. *Am J Hum Genet* 103: 1022-1029, 2018 (doi: 10.1016/j.ajhg.2018.10.023)

Heyne HO, Singh T, Stamberger H, Abou Jamra R, Caglayan H, Craiu D, De Jonghe P, Guerrini R, Helbig KL, Koeleman BPC, Kosmicki JA, Linnankivi T, May P, Muhle H, Møller RS, Neubauer BA, Palotie A, Pendziwiat M, Striano P, Tang S, Wu S; EuroEPINOMICS RES Consortium, Poduri A, Weber YG, Weckhuysen S, Sisodiya SM, Daly MJ, Helbig I, Lal D, Lemke JR. De novo variants in neurodevelopmental disorders with epilepsy. *Nat Genet* 50:1048-1053, 2018 (doi: 10.1038/s41588-018-0143-7)

International League Against Epilepsy Consortium on Complex Epilepsies. Genome-wide mega-analysis identifies 16 loci and highlights diverse biological mechanisms in the common

epilepsies. *Nat Commun* 9: 5269, 2018 (doi: 10.1038/s41467-018-07524-z)

Jabbari K, Bobbili DR, Lal D, Reinthaler EM, Schubert J, Wolking S, Sinha V, Motameny S, Thiele H, Kawalia A, Altmüller J, Toliat MR, Kraaij R, van Rooij J, Uitterlinden AG, Ikram MA; EuroEPINOMICS CoGIE Consortium, Zara F, **Lehesjoki AE**, Krause R, Zimprich F, Sander T, Neubauer BA, May P, Lerche H, Nürnberg P. Rare gene deletions in genetic generalized and Rolandic epilepsies. *PLoS One* 13: e0202022, 2018 (doi: 10.1371/journal.pone.0202022)

Johannesen KM, Gardella E, Linnankivi T, Courage C, de Saint Martin A, **Lehesjoki AE**, Mignot C, Afenjar A, Lesca G, Abi-Warde MT, Chelly J, Piton A, Merritt JL 2nd, Rodan LH, Tan WH, Bird LM, Nespeca M, Gleeson JG, Yoo Y, Choi M, Chae JH, Czapansky-Beilman D, Reichert SC, Pendziwiat M, Verhoeven JS, Schelhaas HJ, Devinsky O, Christensen J, Specchio N, Trivisano M, Weber YG, Nava C, Keren B, Doummar D, Schaefer E, Hopkins S, Dubbs H, Shaw JE, Pisani L, Myers CT, Tang S, Pal DK, Millichap JJ, Carvill GL, Helbig KL, Mecarelli O, Striano P, Helbig I, Rubboli G, Mefford HC, Møller RS. Defining the phenotypic spectrum of SLC6A1 mutations. *Epilepsia* 59: 389-402, 2018 (doi: 10.1111/epi.13986)

Knuutinen O, Kousi M, Suo-Palosaari M, Moilanen JS, Tuominen H, Vainionpää L, Joensuu T, Anttonen AK, Uusimaa J, **Lehesjoki AE**, Vieira P. Neonatal Alexander disease: Novel GFAP mutation and comparison to previously published cases. *Neuropediatrics* 49: 256-261, 2018 (doi: 10.1055/s-0038-1649500)

May P, Girard S, Harrer M, Bobbili DR, Schubert J, Wolking S, Becker F, Lachance-Touchette P, Meloche C, Gravel M, Niturad CE, Knaus J, De Kovel C, Toliat M, Polvi A, Iacomino M, Guerrero-López R, Baulac S, Marini C, Thiele H, Altmüller J, Jabbari K, Ruppert AK, Jurkowski W, Lal D, Rusconi R, Cestèle S, Terragni B, Coombs ID, Reid CA, Striano P, Caglayan H, Siren A, Everett K, Møller RS, Hjalgrim H, Muhle H, Helbig I, Kunz WS, Weber YG, Weckhuysen S, Jonghe P, Sisodiya SM, Nabbout R, Franceschetti S, Coppola A, Vari MS, Kasteleijn-Nolst Trenité D, Baykan B, Ozbek U, Bebek N, Klein KM, Rosenow F, Nguyen DK, Dubeau F, Carmant L, Lortie A, Desbiens R, Clément JF, Cieuta-Walti C, Sills GJ, Auce P, Francis B, Johnson MR, Marson AG, Berghuis B, Sander JW, Avbersek A, McCormack M, Cavalleri GL, Delanty N, Depondt C, Krenn M, Zimprich F, Peter S, Nikanorova M, Kraaij

R, van Rooij J, Balling R, Ikram MA, Uitterlinden AG, Avanzini G, Schorge S, Petrou S, Mantegazza M, Sander T, LeGuern E, Serratosa JM, Koeleman BPC, Palotie A, **Lehesjoki AE**, Nothnagel M, Nürnberg P, Maljevic S, Zara F, Cossette P, Krause R, Lerche H; Epicure Consortium; EuroEPINOMICS CoGIE Consortium; EpiPGX Consortium. Rare coding variants in genes encoding GABAA receptors in genetic generalised epilepsies: an exome-based case-control study. *Lancet Neurol* 17: 699-708, 2018 (doi: 10.1016/S1474-4422(18)30215-1)

Smith RS, Kenny CJ, Ganesh V, Jang A, Borges-Monroy R, Partlow JN, Hill RS, Shin T, Chen AY, Doan RN, Anttonen AK, Ignatius J, Medne L, Bönnemann CG, Hecht JL, Salonen O, Barkovich AJ, Poduri A, Wilke M, de Wit MCY, Mancini GMS, Sztrihla L, Im K, Amrom D, Andermann E, Paretan R, **Lehesjoki AE**, Walsh CA, Lehtinen MK. Sodium channel SCN3A (Nav1.3) regulation of human cerebral cortical folding and oral motor development. *Neuron* 99: 905-913, 2018 (doi: 10.1016/j.neuron.2018.07.052)

Turunen JA, Wedenoja J, Repo P, Järvinen RS, Jäntti JE, Mörtenhumer S, Riikonen AS, **Lehesjoki AE**, Majander A, Kivelä TT. Keratoendotheliitis fugax hereditaria:

a novel cryopyrin-associated periodic syndrome caused by a mutation in the nucleotide-binding domain, leucine-rich repeat family, pyrin domain-containing 3 (NLRP3) gene. *Am J Ophthalmol* 188: 41-50, 2018 (doi: 10.1016/j.ajo.2018.01.017)

Övrig publikation
Anna-Elina Lehesjoki

Turunen J, Wedenoja J, Repo P, Järvinen RS, Jäntti JE, Mörtenhumer S, Riikonen AS, **Lehesjoki AE**, Majander A, Kivelä T. Inflammation NLRP3:n mutaatio aiheuttaa periytyvän sarveiskalvotulehduksen. *Duodecim* 134: 748, 2018

Originalpublikationer
Maija Wessman

Gormley P, Kurki MI, Hiekkala ME, Veerapen K, Häppölä P, Mitchell AA, Lal D, Palta P, Surakka I, Kaunisto MA, Hämäläinen E, Vepsäläinen S, Havanka H, Harno H, Ilmavirta M, Nissilä M, Säkö E, Sumelahti ML, Liukkonen J, Sillanpää M, Metsähonkala L, Koskinen S, Lehtimäki T, Raitakari O, Männikkö M, Ran C, Belin AC, Jousilahti P, Anttila V, Salomaa V, Arto V, Färkkilä M; 23andMe Research Team; International Headache Genetics Consortium (IHGC), Runz H, Daly MJ, Neale BM, Ripatti S, Kallela M, **Wessman M**, Palotie A. Erratum: Common Variant Burden Contributes to the Familial Aggregation of Migraine in 1,589 Families. *Neuron* 99(5): 1098, 2018 (doi: 10.1016/j.neuron.2018.08.029)

Hiekkala ME, Vuola P, Arto V, Häppölä P, Häppölä E, Vepsäläinen S, Cuenca-León E, Lal D, Gormley P, Hämäläinen E, Ilmavirta M, Nissilä M, Säkö E, Sumelahti ML, Harno H, Havanka H, Keski-Säntti P, Färkkilä M, Palotie A, **Wessman M**, Kaunisto MA, Kallela M. The contribution of CACNA1A,

A. Common Variant Burden Contributes to the Familial Aggregation of Migraine in 1,589 Families. *Neuron* 98(4): 743-753.e4, 2018 (doi: 10.1016/j.neuron.2018.04.014)

Gormley P, Kurki MI, Hiekkala ME, Veerapen K, Häppölä P, Mitchell AA, Lal D, Palta P, Surakka I, Kaunisto MA, Hämäläinen E, Vepsäläinen S, Havanka H, Harno H, Ilmavirta M, Nissilä M, Säkö E, Sumelahti ML, Liukkonen J, Sillanpää M, Metsähonkala L, Koskinen S, Lehtimäki T, Raitakari O, Männikkö M, Ran C, Belin AC, Jousilahti P, Anttila V, Salomaa V, Arto V, Färkkilä M; 23andMe Research Team; International Headache Genetics Consortium (IHGC), Runz H, Daly MJ, Neale BM, Ripatti S, Kallela M, **Wessman M**, Palotie A. Erratum: Common Variant Burden Contributes to the Familial Aggregation of Migraine in 1,589 Families. *Neuron* 99(5): 1098, 2018 (doi: 10.1016/j.neuron.2018.08.029)

Hiekkala ME, Vuola P, Arto V, Häppölä P, Häppölä E, Vepsäläinen S, Cuenca-León E, Lal D, Gormley P, Hämäläinen E, Ilmavirta M, Nissilä M, Säkö E, Sumelahti ML, Harno H, Havanka H, Keski-Säntti P, Färkkilä M, Palotie A, **Wessman M**, Kaunisto MA, Kallela M. The contribution of CACNA1A,

PUBLIKATIONER

ATP1A2 and SCN1A mutations in hemiplegic migraine: A clinical and genetic study in Finnish migraine families. *Cephalalgia* 38(12): 1849-1863, 2018 (doi: 10.1177/0333102418761041)

Yang Y, Zhao H, Boomsma DI, Ligthart L, Belin AC, Smith GD, Esko T, Freilinger TM, Hansen TF, Ikram MA, Kallela M, Kubisch C, Paraskevi C, Strachan DP, **Wessman M**; International Headache Genetics Consortium, van den Maagdenberg AMJM, Terwindt GM, Nyholt DR. Molecular genetic overlap between migraine and major depressive disorder. *Eur J Hum Genet* 26(8): 1202-1216, 2018 (doi: 10.1038/s41431-018-0150-2)

Övrig publikation *Maija Wessman*

Anttila V, **Wessman M**, Kallela M, Palotie A. Genetics of migraine. *Handb Clin Neurol* 148: 493-503, 2018 (doi: 10.1016/B978-0-444-64076-5.00031-4) (Review)

Originalpublikationer *Hannes Lohi*

Bauer A, Jagannathan V, Högl S, Richter B, McEwan NA, Thomas A, Cadieu E, André C, Hytönen MK, **Lohi H**, Welle MM, Roosje P, Mellersh C, Casal ML,

Leeb T. MKLN1 splicing defect in dogs with lethal acrodermatitis. *PLoS Genet* 14(3): e1007264, 2018 (doi: 10.1371/journal.pgen.1007264)

Donner J, Anderson H, Davison S, Hughes AM, Bouirman J, Lindqvist J, Lytle KM, Ganesan B, Ottka C, Ruotanan P, Kaukonen M, Forman OP, Fretwell N, Cole CA, **Lohi H**. Frequency and distribution of 152 genetic disease variants in over 100,000 mixed breed and purebred dogs. *PLoS Genet* 14(4): e1007361, 2018 (doi: 10.1371/journal.pgen.1007361)

Dürrig N, Letko A, Lepori V, Hadji Rasouliha S, Loechel R, Kehl A, Hytönen MK, **Lohi H**, Mauri N, Dietrich J, Wiedmer M, Drögemüller M, Jagannathan V, Schmutz SM, Leeb T. Two MC1R loss-of-function alleles in cream-coloured Australian Cattle Dogs and white Huskies. *Anim Genet* 49(4): 284-290, 2018 (doi: 10.1111/age.12660)

Eskola M, Vaara ST, Korhonen AM, Sauranen J, Koivuviita N, Honkanen E, Pettilä V, Haapio M; FINNAKI Study Group. One- and three-year outcomes in patients treated with intermittent hemodialysis for acute kidney injury: prospective observational multicenter post-hoc FINNAKI study. *Acta Anaesthesiol Scand*

62(10): 1452-1459, 2018 (doi: 10.1111/aas.13203)

Gandolfi B, Alhaddad H, Abdi M, Bach LH, Creighton EK, Davis BW, Decker JE, Dodman NH, Grahn JC, Grahn RA, Haase B, Haggstrom J, Hamilton MJ, Helps CR, Kurushima JD, **Lohi H**, Longeri M, Malik R, Meurs KM, Montague MJ, Mullikin JC, Murphy WJ, Nilson SM, Pedersen NC, Peterson CB, Rusbridge C, Saif R, Shelton GD, Warren WC, Wasim M, Lyons LA. Applications and efficiencies of the first cat 63K DNA array. *Sci Rep* 8(1): 7024, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-25438-0)

Gandolfi B, Alhaddad H, Abdi M, Bach LH, Creighton EK, Davis BW, Decker JE, Dodman NH, Grahn JC, Grahn RA, Haase B, Haggstrom J, Hamilton MJ, Helps CR, Kurushima JD, **Lohi H**, Longeri M, Malik R, Meurs KM, Montague MJ, Mullikin JC, Murphy WJ, Nilson SM, Pedersen NC, Peterson CB, Rusbridge C, Saif R, Shelton GD, Warren WC, Wasim M, Lyons LA. Author Correction: Applications and efficiencies of the first cat 63K DNA array. *Sci Rep* 8(1): 8746, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-26885-5)

Genova F, Longeri M, Lyons LA, Bagnato A; 99Lives Consortium, Strillacci MG.

First genome-wide CNV mapping in FELIS CATUS using next generation sequencing data. *BMC Genomics* 19(1): 5, 2018 (doi: 10.1186/s12864-018-5297-2)

Hakanen E, Lehtimäki J, Salmela E, Tiira K, Anturaniemi J, Hielm-Björkman A, Ruokolainen L, **Lohi H**. Urban environment predisposes dogs and their owners to allergic symptoms. *Sci Rep* 8(1): 1585, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-19953-3)

Holden LA, Arumilli M, Hytönen MK, Hundi S, Salojärvi J, Brown KH, **Lohi H**. Assembly and Analysis of Unmapped Genome Sequence Reads Reveal Novel Sequence and Variation in Dogs. *Sci Rep* 8(1): 10862, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-29190-3)

Holden LA, Arumilli M, Hytönen MK, Hundi S, Salojärvi J, Brown KH, **Lohi H**. Author Correction: Assembly and Analysis of Unmapped Genome Sequence Reads Reveal Novel Sequence and Variation in Dogs. *Sci Rep* 8(1): 1853, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-30169-3)

Höglund K, Häggström J, Hanäs S, Merveille AC, Gouni V, Wiberg M, Lundgren Willesen J, Entee KM, Mejer Sørensen L, Tiret L, Seppälä EH, **Lohi H**, Chetboul V, Fredholm M, Lequarré AS,

Ljungvall I. Interbreed variation in serum serotonin (5-hydroxytryptamine) concentration in healthy dogs. *J Vet Cardiol* 20(4): 244-253, 2018 (doi: 10.1016/j.jvc.2018.05.002)

Kaukonen M, Woods S, Ahonen S, Lemberg S, Hellman M, Hytönen MK, Permi P, Glaser T, **Lohi H**. Maternal Inheritance of a Recessive RBP4 Defect in Canine Congenital Eye Disease. *Cell Rep* 23(9): 2643-2652, 2018 (doi: 10.1016/j.celrep.2018.04.118)

Lehtimäki J, Sinkko H, Hielm-Björkman A, Salmela E, Tiira K, Laatikainen T, Mäkeläinen S, Kaukonen M, Uusitalo L, Hanski I, **Lohi H**, Ruokolainen L. Skin microbiota and allergic symptoms associate with exposure to environmental microbes. *Proc Natl Acad Sci U S A* 115(19): 897-4902, 2018 (doi: 10.1073/pnas.1719785115)

Oh A, Pearce JW, Gandolfi B, Creighton EK, Suedmeyer WK, Selig M, Bosniack AP, Castaner LJ, Whiting REH, Belknap EB, Lyons LA; 99 Lives Consortium. Corrigendum: Early-Onset Progressive Retinal Atrophy Associated with an IQCB1 Variant in African Black-Footed Cats (*Felis nigripes*). *Sci Rep* 8: 46978, 2018 (doi: 10.1038/srep46978)

Puurunen J, Tiira K, Vapalahti K, Lehtonen M, Hanhineva K,

Lohi H. Fearful dogs have increased plasma glutamine and -glutamyl glutamine. *Sci Rep* 8(1): 15976, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-34321-x)

Quitt PR, Hytönen MK, Matiassek K, Rosati M, Fischer A, **Lohi H**. Myotonia congenita in a Labrador Retriever with truncated CLCN1. *Neuromuscul Disord* 28(7): 597-605, 2018 (doi: 10.1016/j.nmd.2018.05.002)

Wasenius NS, Laine MK, Savola S, Simonen M, Tiira K, **Lohi H**, Eriksson JG, Salonen MK. Dog Ownership from a Life Course Perspective and Leisure-time Physical Activity in Late Adulthood: The Helsinki Birth Cohort Study. *Am J Health Behav* 42(6): 11-18, 2018 (doi: 10.5993/AJHB.42.6.2)

Wielander F, James FMK, Cortez MA, Kluger G, Nebler JN, Tipold A, **Lohi H**, Fischer A. Absence Seizures as a Feature of Juvenile Myoclonic Epilepsy in Rhodesian Ridgeback Dogs. *J Vet Intern Med* 32(1): 428-432, 2018 (doi: 10.1111/jvim.14892)

Originalpublikationer *Outi Mäkitie*

Ain NU, **Mäkitie O**, Naz S. Autosomal recessive chondrodysplasia with severe short stature caused by a biallelic COL10A1 variant. *J Med Genet* 55(6):

403-407, 2018 (doi: 10.1136/jmedgenet-2017-104885)

Arponen H, Bachour A, Bäck L, Valta H, Mäkitie A, Waltimo-Sirén J, **Mäkitie O**. Is sleep apnea underdiagnosed in adult patients with osteogenesis imperfecta? - a single-center cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis* 13(1): 231, 2018 (doi: 10.1186/s13023-018-0971-7)

Arponen H, Waltimo-Sirén J, Valta H, **Mäkitie O**. Fatigue and disturbances of sleep in patients with osteogenesis imperfecta - a cross-sectional questionnaire study. *BMC Musculoskelet Disord* 19(1): 3, 2018 (doi: 10.1186/s12891-017-1922-5)

Bruserud Ø, Costea DE, Laakso S, Garty BZ, Mathisen E, Mäkitie A, **Mäkitie O**, Husebye ES. Oral Tongue Malignancies in Autoimmune Polyendocrine Syndrome Type 1. *Front Endocrinol (Lausanne)* 9: 463, 2018 (doi: 10.3389/fendo.2018.00463)

Costantini A, Krallis P, Kämpe A, Karavitakis EM, Taylan F, **Mäkitie O**, Douglgeraki A. A novel frameshift deletion in PLS3 causing severe primary osteoporosis. *J Hum Genet* 63(8): 923-926, 2018 (doi: 10.1038/s10038-018-0472-5)

Costantini A, Skarp S, Kämpe A,

Mäkitie RE, Pettersson M, Männikö M, Jiao H, Taylan F, Lindstrand A, **Mäkitie O**. Rare Copy Number Variants in Array-Based Comparative Genomic Hybridization in Early-Onset Skeletal Fragility. *Front Endocrinol (Lausanne)* 10:9: 380, 2018 (doi: 10.3389/fendo.2018.00380)

Costantini A, Tournis S, Kämpe A, Ul Ain N, Taylan F, Douglgeraki A, **Mäkitie O**. Autosomal Recessive Osteogenesis Imperfecta Caused by a Novel Homozygous COL1A2 Mutation. *Calcif Tissue Int* 103(3): 353-358, 2018 (doi: 10.1007/s00223-018-0414-4)

Costantini A, Wallgren-Pettersson C, **Mäkitie O**. Expansion of the clinical spectrum of frontometaphyseal dysplasia 2 caused by the recurrent mutation p.Pro485Leu in MAP3K7. *Eur J Med Genet* 61(10): 612-615, 2018 (doi: 10.1016/j.ejmg.2018.04.004)

Gorvin CM, Hannan FM, Cranston T, Valta H, **Mäkitie O**, Schalin-Jantti C, Thakker RV. Cinacalcet Rectifies Hypercalcemia in a Patient with Familial Hypocalciuric Hypercalcemia Type 2 (FHH2) Caused by a Germline Loss-of-Function G 11 Mutation. *J Bone Miner Res* 33(1): 32-41, 2018 (doi: 10.1002/jbmr.3241)

PUBLIKATIONER

- Hauta-Alus HH, Holmlund-Suila EM, Rita HJ, Enlund-Cerullo M, Rosendahl J, Valkama SM, Helve OM, Hytinantti TK, Surcel HM, **Mäkitie OM**, Andersson S, Viljakainen HT. Season, dietary factors, and physical activity modify 25-hydroxyvitamin D concentration during pregnancy. *Eur J Nutr* 57(4): 1369-1379, 2018 (doi: 10.1007/s00394-017-1417-z)
- Holopainen E, Vakkilainen S, **Mäkitie O**. Diversity of Pubertal Development in Cartilage-Hair Hypoplasia; Two Illustrative Cases. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 31(4): 422-425, 2018 (doi: 10.1016/j.jpap.2018.02.128)
- Holopainen E, Vakkilainen S, **Mäkitie O**. Gynecologic assessment of 19 adult females with cartilage-hair hypoplasia - high rate of HPV positivity. *Orphanet J Rare Dis* 13(1): 207, 2018 (doi: 10.1186/s13023-018-0945-9)
- Kausar M, Siddiqi S, Yaqoob M, Mansoor S, **Makitie O**, Mir A, Khor CC, Foo JN, Anees M. Novel mutation G324C in WNT1 mapped in a large Pakistani family with severe recessively inherited Osteogenesis Imperfecta. *J Biomed Sci* 25(1): 82, 2018 (doi: 10.1186/s12929-018-0481-x)
- Laakso S, Viljakainen H, Lipsanen-Nyman M, Turpeinen U, Ivaska KK, Anand-Ivell R, Ivell R, **Mäkitie O**. Testicular Function and Bone in Young Men with Severe Childhood-Onset Obesity. *Horm Res Paediatr* 89(6): 442-449, 2018 (doi: 10.1159/000489818)
- Loid P, Långström S, Viljakainen H, Mäkipernaa A, Heikinheimo M, **Mäkitie O**. Prothrombotic state in young females with severe early-onset obesity. *Pediatr Res* 83(1-1): 2-4, 2018 (doi: 10.1038/pr.2017.248)
- Loid P, Mäkitie R, Costantini A, Viljakainen H, Pekkinen M, **Mäkitie O**. A novel MYT1L mutation in a patient with severe early-onset obesity and intellectual disability. *Am J Med Genet A*. 2018 Sep;176(9):1972-1975. doi: 10.1002/ajmg.a.40370
- Mäkitie RE, Hackl M, Niinimäki R, Kakko S, Grillari J, **Mäkitie O**. Altered MicroRNA Profile in Osteoporosis Caused by Impaired WNT Signaling. *J Clin Endocrinol Metab* 103(5): 1985-1996, 2018 (doi: 10.1210/jc.2017-02585)
- Mäkitie RE, Niinimäki R, Kakko S, Honkanen T, Kovanen PE, **Mäkitie O**. Defective WNT signaling associates with bone marrow fibrosis-a cross-sectional cohort study in a family with WNT1 osteoporosis. *Osteoporos Int* 29(2):479-487, 2018 (doi: 10.1007/s00198-017-4309-4)
- Nazaryan-Petersen L, Eisfeldt J, Pettersson M, Lundin J, Nilsson D, Wincent J, Lieden A, Lovmar L, Ottosson J, Gacic J, **Mäkitie O**, Nordgren A, Vezzi F, Wirta V, Käller M, Hjortshøj TD, Jespersgaard C, Houssari R, Pignata L, Bak M, Tommerup N, Lundberg ES, Tümer Z, Lindstrand A. Replicative and non-replicative mechanisms in the formation of clustered CNVs are indicated by whole genome characterization. *PLoS Genet* 14(11): e1007780, 2018 (doi: 10.1371/journal.pgen.1007780)
- Rosendahl J, Valkama S, Holmlund-Suila E, Enlund-Cerullo M, Hauta-Alus H, Helve O, Hytinantti T, Levälähti E, Kajantie E, Viljakainen H, **Mäkitie O**, Andersson S. Effect of Higher vs Standard Dosage of Vitamin D3 Supplementation on Bone Strength and Infection in Healthy Infants: A Randomized Clinical Trial. *JAMA Pediatr* 172(7): 646-654, 2018 (doi: 10.1001/jamapediatrics.2018.0602)
- Saarnio E, Pekkinen M, Itkonen ST, Kemi V, Karp H, Ivaska KK, Risteli J, Koivula MK, Kärkkäinen M, **Mäkitie O**, Sievänen H, Lamberg-Allardt C. Low free 25-hydroxyvitamin D and high vitamin D binding protein and parathyroid hormone in obese Caucasians. A complex association with bone? *PLoS One* 13(2): e0192596, 2018 (doi: 10.1371/journal.pone.0192596)
- Utriainen P, Valta H, Björnsdóttir S, **Mäkitie O**, Horemuzova E. Polyostotic Fibrous Dysplasia with and Without McCune-Albright Syndrome-Clinical Features in a Nordic Pediatric Cohort. *Front Endocrinol (Lausanne)* 9: 96, 2018 (doi: 10.3389/fendo.2018.00096)
- Vakkilainen S, Mäkitie R, Klemetti P, Valta H, Taskinen M, Husebye ES, **Mäkitie O**. A Wide Spectrum of Autoimmune Manifestations and Other Symptoms Suggesting Immune Dysregulation in Patients With Cartilage-Hair Hypoplasia. *Front Immunol* 9: 2468, 2018 (doi: 10.3389/fimmu.2018.02468)
- Övrig publikation Outi Mäkitie**
- Mäkitie O**, Vakkilainen S. Cartilage-Hair Hypoplasia – Anaxetic Dysplasia Spectrum Disorders. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019. 2012 Mar 15 [updated 2018 May 24]
- Originalpublikationer**
- Bjarne Udd**
- Al-Tahan S, Al-Obeidi E, Yoshioka H, Lakatos A, Weiss L, Grafe M, Palmio J, Wicklund M, Harati Y, Omizo M, **Udd B**, Kimonis V. Novel valosin-containing protein mutations associated with multisystem proteinopathy. *Neuromuscul Disord* 28(6): 491-501, 2018 (doi: 10.1016/j.nmd.2018.04.007)
- Ávila-Polo R, Malfatti E, Lornage X, Cheraud C, Nelson I, Nectoux J, Böhm J, Schneider R, Hedberg-Oldfors C, Eymard B, Monges S, Lubieniecki F, Brochier G, Thao Bui M, Madelaine A, Labasse C, Beuvin M, Lacène E, Boland A, Deleuze JF, Thompson J, Richard I, Taratuto AL, **Udd B**, Leturcq F, Bonne G, Oldfors A, Laporte J, Romero NB. Loss of Sarcomeric Scaffolding as a Common Baseline Histopathologic Lesion in Titin-Related Myopathies. *J Neuropathol Exp Neurol* 77(12): 1101-1114, 2018 (doi: 10.1093/jnen/nly095)
- Castiglioni C, Fattori F, **Udd B**, de Los Angeles Avaria M, Suarez B, D'Amico A, Malandrini A, Carrozzo R, Verrigni D, Bertini E, Tasca G. Neuromyopathy with congenital cataracts and glaucoma: a distinct syndrome caused by POLG variants. *Eur J Hum Genet* 26(3): 367-373, 2018 (doi: 10.1038/s41431-017-0003-4)
- Genin EC, Bannwarth S, Lespinasse F, Ortega-Vila B, Fragaki K, Itoh K, Villa E, Lacas-Gervais S, Jokela M, Auranen M, Ylikallio E, Mauri-Crouzet A, Tynismaa H, Vihola A, Augé G, Cochaud C, Sesaki H, Ricci JE, **Udd B**, Vives-Bauza C, Paquis-Flucklinger V. Loss of MICOS complex integrity and mitochondrial damage, but not TDP-43 mitochondrial localization, are likely associated with severity of CHCHD10-related diseases. *Neurobiol Dis* 119: 159-171, 2018 (doi: 10.1016/j.nbd.2018.07.027)
- Jonson PH, Palmio J, Johari M, Penttilä S, Evilä A, Nelson I, Bonne G, Wiart N, Meyer V, Boland A, Deleuze JF, Masson C, Stojkovic T, Chapon F, Romero NB, Solé G, Ferrer X, Ferreira A, Hackman P, Richard I, **Udd B**. Novel mutations in DNAJB6 cause LGMD1D and distal myopathy in French families. *Eur J Neurol* 25(5): 790-794, 2018 (doi: 10.1111/ene.13598)
- Lee Y, Jonson PH, Sarparanta J, Palmio J, Sarkar M, Vihola A, Evilä A, Suominen T, Penttilä S, Savarese M, Johari M, Minot MC, Hilton-Jones D, Maddison P, Chinnery P, Reimann J, Kornblum C, Kraya T, Zierz S, Sue C, Goebel H, Azfer A, Ralston SH, Hackman P, Bucelli RC, Taylor JP, WeiHL CC, **Udd B**. TIA1 variant drives myodegeneration in multisystem proteinopathy with SQSTM1 mutations. *J Clin Invest* 128(3): 1164-1177, 2018 (doi: 10.1172/JCI97103)
- Oates EC, Jones KJ, Donkervoort S, Charlton A, Brammah S, Smith JE 3rd, Ware JS, Yau KS, Swanson LC, Whiffin N, Peduto AJ, Bournazos A, Waddell LB, Farrar MA, Sampaio HA, Teoh HL, Lamont PJ, Mowat D, Fitzsimons RB, Corbett AJ, Ryan MM, O'Grady GL, Sandaradura SA, Ghaoui R, Joshi H, Marshall JL, Nolan MA, Kaur S, Punetha J, Töpf A, Harris E, Bakshi M, Genetti CA, Marttila M, Werlauff U, Streichenberger N, Pestronk A, Mazanti I, Pinner JR, Vuillerot C, Grosman C, Camacho A, Mohassel P, Leach ME, Foley AR, Bharucha-Goebel D, Collins J, Connolly AM, Gilbreath HR, Iannaccone ST, Castro D, Cummings BB, Webster RI, Lazzaro L, Vissing J, Coppens S, Deconinck N, Luk HM, Thomas NH, Foulds NC, Illingworth MA, Ellard S, McLean CA, Phadke R, Ravenscroft G, Witting N, Hackman P, Richard I, Cooper ST, Kamsteeg EJ, Hoffman EP, Bushby K, Straub V, **Udd B**, Ferreira A, North KN, Clarke NF, Lek M, Beggs AH, Bönnemann CG, MacArthur DG, Granzier H, Davis MR, Laing NG. Congenital Titinopathy: Comprehensive characterization and pathogenic insights. *Ann Neurol* 83(6): 1105-1124, 2018 (doi: 10.1002/ana.25241)
- Sagath L, Lehtokari VL, Välipakka S, **Udd B**, Wallgren-Pettersson C, Pelin K, Kiiski K. An Extended Targeted Copy Number Variation Detection Array Including 187 Genes for the Diagnostics of Neuromuscular Disorders. *J Neuromuscul Dis* 5(3): 307-314, 2018 (doi: 10.3233/JND-170298)
- Savarese M, Jonson PH, Huovinen S, Paulin L, Auvinen P, **Udd B**, Hackman P. The complexity of titin splicing pattern in human adult skeletal muscles. *Skeletal Muscle* 8(1): 11, 2018 (doi: 10.1186/s13395-018-0156-z)
- Savarese M, Maggi L, Vihola A, Jonson PH, Tasca G, Ruggiero L, Bello L, Magri F, Giugliano T, Torella A, Evilä A, Di Fruscio G, Vanakker O, Gibertini S, Vercelli L, Ruggieri A, Antozzi C, Luque H, Janssens S, Pasanisi MB, Fiorillo C, Raimondi M, Ergoli M, Politano L, Bruno C, Rubegni A, Pane M, Santorelli FM, Minetti C, Angelini C, De Bleecker J, Moggio M, Mongini T, Comi GP, Santoro L, Mercuri E, Pegoraro E, Mora M, Hackman P, **Udd B**, Nigro V. Interpreting Genetic Variants in Titin in Patients With Muscle Disorders. *JAMA Neurol* 75(5): 533-541, 2018 (doi: 10.1001/jamaneurol.2017.3629)

PUBLIKATIONER

557-565, 2018 (doi: 10.1001/jamaneurol.2017.4899)

Savarese M, Torella A, Musumeci O, Angelini C, Astrea G, Bello L, Bruno C, Comi GP, Di Fruscio G, Piluso G, Di Iorio G, Ergoli M, Esposito G, Fanin M, Farina O, Fiorillo C, Garofalo A, Giugliano T, Magri F, Minetti C, Moggio M, Passamano L, Pegoraro E, Picillo E, Sampaolo S, Santorelli FM, Semplicini C, **Udd B**, Toscano A, Politano L, Nigro V. Targeted gene panel screening is an effective tool to identify undiagnosed late onset Pompe disease. *Neuromuscul Disord* 28(7): 586-591, 2018 (doi: 10.1016/j.nmd.2018.03.011)

Sellier C, Cerro-Herreros E, Blatter M, Freyermuth F, Gaucherot A, Ruffenach F, Sarkar P, Puymirat J, **Udd B**, Day JW, Meola G, Bassez G, Fujimura H, Takahashi MP, Schoser B, Furling D, Artero R, Allain FHT, Llamusi B, Charlet-Berguerand N. rbFOX1/MBNL1 repeats binding contributes to myotonic dystrophy type 1/type 2 differences. *Nat Commun* 9(1): 2009, 2018 (doi: 10.1038/s41467-018-04370-x)

Straub V, Murphy A, **Udd B**, LGMD workshop study group. 229th ENMC international workshop: Limb girdle muscular

dystrophies - Nomenclature and reformed classification Naarden, the Netherlands, 17-19 March 2017. *Neuromuscul Disord* 28(8): 702-710, 2018 (doi: 10.1016/j.nmd.2018.05.007)

Tasca G, Monforte M, Díaz-Manera J, Brisca G, Semplicini C, D'Amico A, Fattori F, Pichiecchio A, Berardinelli A, Maggi L, Macagnano E, Løkken N, Marini-Bettolo C, Munell F, Sanchez A, Alshaikh N, Voermans NC, Dastgir J, Vlodayts D, Haberlová J, Magnano G, Walter MC, Quijano-Roy S, Carlier RY, van Engelen BGM, Vissing J, Straub V, Bönnemann CG, Mercuri E, Muntoni F, Pegoraro E, Bertini E, **Udd B**, Ricci E, Bruno C. MRI in sarcoglycanopathies: a large international cohort study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 89(1): 72-77, 2018 (doi: 10.1136/jnnp-2017-316736)

Weihl CC, **Udd B**, Hanna M; ENMC workshop study group. 234th ENMC International Workshop: Chaperone dysfunction in muscle disease Naarden, The Netherlands, 8-10 December 2017. *Neuromuscul Disord* 28(12): 1022-1030, 2018

Övrig publikation Bjørne Udd

Tasca G, **Udd B**. Hereditary myopathy with early respi-

ratory failure (HMERF): Still rare, but common enough. *Neuromuscul Disord* 28(3): 268-276, 2018 (doi: 10.1016/j.nmd.2017.12.002) (Review)

Originalpublikationer Carina Wallgren-Pettersson

Costantini A, **Wallgren-Pettersson C**, Mäkitie O. Expansion of the clinical spectrum of frontometaphyseal dysplasia 2 caused by the recurrent mutation p.Pro485Leu in MAP3K7. *Eur J Med Genet* 61(10): 612-615, 2018 (doi: 10.1016/j.ejmg.2018.04.004)

Johnson K, Bertoli M, Phillips L, Töpf A, Van den Bergh P, Vissing J, Witting N, Nafissi S, Jamal-Omidi S, Łusakowska A, Kostera-Pruszyk A, Potulska-Chromik A, Deconinck N, **Wallgren-Pettersson C**, Strang-Karlsson S, Colomer J, Claeys KG, De Ridder W, Baets J, von der Hagen M, Fernández-Torrón R, Zulaica Ijurco M, Espinal Valencia JB, Hahn A, Durmus H, Willis T, Xu L, Valkanas E, Mullen TE, Lek M, MacArthur DG, Straub V. Detection of variants in dystroglycanopathy-associated genes through the application of targeted whole-exome sequencing analysis to a large cohort of patients with unexplained limb-girdle muscle weakness. *Skelet Muscle* 8(1): 23, 2018 (doi: 10.1186/s13395-018-0170-1)

Lam LT, Holt I, Laitila J, Hanif M, Pelin K, **Wallgren-Pettersson C**, Sewry CA, Morris GE. Two alternatively-spliced human nebulin isoforms with either exon 143 or exon 144 and their developmental regulation. *Sci Rep* 8(1): 15728, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-33281-6)

Lehtokari VL, Gardberg M, Pelin K, **Wallgren-Pettersson C**. Clinically variable nemaline myopathy in a three-generation family caused by mutation of the skeletal muscle alpha-actin gene. *Neuromuscul Disord* 28(4): 323-326, 2018 (doi: 10.1016/j.nmd.2017.12.009)

Rogers A, Golumbek P, Cellini E, Doccini V, Guerrini R, **Wallgren-Pettersson C**, Thuesson AC, Gurnett CA. De novo KCNA1 variants in the PVP motif cause infantile epileptic encephalopathy and cognitive impairment similar to recurrent KCNA2 variants. *Am J Med Genet A* 176(8): 1748-1752, 2018 (doi: 10.1002/ajmg.a.38840)

Sagath L, Lehtokari VL, Välipakka S, Udd B, **Wallgren-Pettersson C**, Pelin K, Kiiski K. An Extended Targeted Copy Number Variation Detection Array Including 187 Genes for the Diagnostics of Neuromuscular Disorders. *J Neuromuscul Dis* 5(3): 307-314, 2018 (doi: 10.3233/JND-170298)

Strang-Karlsson S, Johnson K, Töpf A, Xu L, Lek M, MacArthur DG, Casar-Borota O, Williams M, Straub V, **Wallgren-Pettersson C**. A novel compound heterozygous mutation in the POMK gene causing limb-girdle muscular dystrophy-dystroglycanopathy in a sib pair. *Neuromuscul Disord* 28(7): 614-618, 2018 (doi: 10.1016/j.nmd.2018.04.012)

Yates TM, Suri M, Desurkar A, Lesca G, **Wallgren-Pettersson C**, Hammer TB, Raghavan A, Poulat AL, Møller RS, Thuesson AC, Balasubramanian M. SLC35A2-related congenital disorder of glycosylation: Defining the phenotype. *Eur J Paediatr Neurol* 22(6): 1095-1102, 2018 (doi: 10.1016/j.ejpn.2018.08.002).

DIABETESGENETIK

Originalpublikationer Per-Henrik Groop

Ahola AJ, Forsblom C, **Groop PH**. Adherence to special diets and its association with meeting the nutrient recommendations in individuals with type 1 diabetes. *Acta Diabetol* 55(8): 843-851, 2018 (doi: 10.1007/s00592-018-1159-2)

Ahola AJ, Forsblom C, **Groop PH**, FinnDiane Study Group.

Association between depressive symptoms and dietary intake in patients with type 1 diabetes. *Diabetes Res Clin Pract* 139: 91-99, 2018 (doi: 10.1016/j.diabres.2018.02.018)

Ahola AJ, Gordin D, Forsblom C, **Groop PH**; FinnDiane Study Group. Association between diet and measures of arterial stiffness in type 1 diabetes - Focus on dietary patterns and macronutrient substitutions. *Nutr Metab Cardiovasc Dis* 28(11): 1166-1172, 2018 (doi: 10.1016/j.numecd.2018.07.003)

Feodoroff M, Harjutsalo V, Forsblom C, **Groop PH**; FinnDiane Study Group. Dose-dependent effect of smoking on risk of coronary heart disease, heart failure and stroke in individuals with type 1 diabetes. *Diabetologia* 61(12): 2580-2589, 2018 (doi: 10.1007/s00125-018-4725-9)

Gordin D, Harjutsalo V, Tinsley L, Fickweiler W, Sun JK, Forsblom C, Amenta PS, Poher D, D'Eon S, Khatri M, Stillman IE, **Groop PH**, Keenan HA, King GL. Differential Association of Microvascular Attributions with Cardiovascular Disease in Patients with Long Duration of Type 1 Diabetes. *Diabetes Care*

41(4): 815-822, 2018 (doi: 10.2337/dc17-2250)

Groop PH, Thomas M, Feodoroff M, Forsblom C, Harjutsalo V; FinnDiane Study Group. Excess Mortality in Patients with Type 1 Diabetes Without Albuminuria-Separating the Contribution of Early and Late Risks. *Diabetes Care* 41(4): 748-754, 2018 (doi: 10.2337/dc17-1618)

Harjutsalo V, Thomas MC, Forsblom C, **Groop PH**; FinnDiane Study Group. Risk of coronary artery disease and stroke according to sex and presence of diabetic nephropathy in type 1 diabetes. *Diabetes Obes Metab* 20(12): 2759-2767, 2018 (doi: 10.1111/dom.13456)

Haukka JK, Sandholm N, Forsblom C, Cobb JE, **Groop PH**, Ferrannini E. Metabolomic Profile Predicts Development of Microalbuminuria in Individuals with Type 1 Diabetes. *Sci Rep* 8(1): 13853, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-32085-y)

Helve J, Sund R, Arffman M, Harjutsalo V, **Groop PH**, Grönhaugen-Riska C, Finne P. Incidence of End-Stage Renal Disease in Patients with Type 1 Diabetes. *Diabetes Care* 41(3): 434-439, 2018 (doi: 10.2337/dc17-2364)

Jansson FJ, Forsblom C, Harjutsalo V, Thorn LM, Wadén J, Elonen N, Ahola AJ, Saraheimo M, **Groop PH**; FinnDiane Study Group. Regression of albuminuria and its association with incident cardiovascular outcomes and mortality in type 1 diabetes: the FinnDiane Study. *Diabetologia* 61(5):1203-1211, 2018 (doi: 10.1007/s00125-018-4564-8)

Liebkind R, Gordin D, Strbian D, Meretoja A, Thorn LM, Hägg-Holmberg S, Forsblom C, Tatlisumak T, **Groop PH**, Putaala J. Diabetes and intracerebral hemorrhage: baseline characteristics and mortality. *Eur J Neurol* 25(6): 825-832, 2018 (doi: 10.1111/ene.13603)

Lithovius R, Gordin D, Forsblom C, Saraheimo M, Harjutsalo V, **Groop PH**; FinnDiane Study Group. Ambulatory blood pressure and arterial stiffness in individuals with type 1 diabetes. *Diabetologia* 61(9): 1935-1945, 2018 (doi: 10.1007/s00125-018-4648-5)

Meng W, Shah KP, Pollack S, Toppila I, Hebert HL, McCarthy MI, Groop L, Ahlqvist E, Lyssenko V, Agardh E, Daniell M, Kaidonis G, Craig JE, Mitchell P, Liew G, Kifley A, Wang JJ, Christiansen MW, Jensen RA, Penman A, Hancock HA, Chen CJ, Correa A, Kuo JZ, Li X, Chen YI, Rotter JI,

PUBLIKATIONER

Klein R, Klein B, Wong TY, Morris AD, Doney ASF, Colhoun HM, Price AL, Burdon KP, **Groop PH**, Sandholm N, Grassi MA, Sobrin L, Palmer CNA; Wellcome Trust Case Control Consortium 2 (WTCCC2), Surrogate markers for Micro- and Macro-vascular hard endpoints for Innovative diabetes Tools (SUMMIT) study group. A genome-wide association study suggests new evidence for an association of the NADPH Oxidase 4 (NOX4) gene with severe diabetic retinopathy in type 2 diabetes. *Acta Ophthalmol* 96(7): e811-e819, 2018 (doi: 10.1111/aos.13769)

Paajanen H, Helanterä I, Kaartinen K, Nikus K, Eskola M, **Groop PH**, Koskinen P. Electrocardiographic changes before and after successful kidney transplantation and associations with cardiovascular and mortality outcomes. *Clin Transplant* 32(5): e13242, 2018 (doi: 10.1111/ctr.13242)

Palanca A, Castelblanco E, Perpiñán H, Betriu À, Soldevila B, Valdivielso JM, Bermúdez M, Duran X, Fernández E, Puig-Domingo M, **Groop PH**, Alonso N, Mauricio D. Prevalence and progression of subclinical atherosclerosis in patients with chronic kidney disease and diabetes. *Atherosclerosis* 276: 50-57, 2018

(doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2018.07.018)

Pongrac Barlovic D, Harjutsalo V, Gordin D, Kallio M, Forsblom C, King G, **Groop PH**; FinnDiane Study Group. The Association of Severe Diabetic Retinopathy with Cardiovascular Outcomes in Long-standing Type 1 Diabetes: A Longitudinal Follow-up. *Diabetes Care* 41(12): 2487-2494, 2018 (doi: 10.2337/dc18-0476)

Sandholm N, **Groop PH**. Genetic basis of diabetic kidney disease and other diabetic complications. *Curr Opin Genet Dev* 50: 17-24, 2018 (doi: 10.1016/j.gde.2018.01.002)

Sandholm N, Haukka JK, Toppila I, Valo E, Harjutsalo V, Forsblom C, **Groop PH**. Confirmation of GLRA3 as a susceptibility locus for albuminuria in Finnish patients with type 1 diabetes. *Sci Rep* 8(1): 12408, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-29211-1)

Stutz B, Ahola AJ, Harjutsalo V, Forsblom C, **Groop PH**; FinnDiane Study Group. Association between habitual coffee consumption and metabolic syndrome in type 1 diabetes. *Nutr Metab Cardiovasc Dis* 28(5): 470-476, 2018 (doi: 10.1016/j.numecd.2018.01.011)

van Zuydam NR, Ahlqvist E, Sandholm N, Deshmukh H, Rayner NW, Abdalla M, Ladenvall C, Ziemek D, Fauman E, Robertson NR, McKeigue PM, Valo E, Forsblom C, Harjutsalo V; Finnish Diabetic Nephropathy Study (FinnDiane), Perna A, Rurali E, Marcovecchio ML, Igo RP Jr, Salem RM, Perico N, Lajer M, Käräjämäki A, Imamura M, Kubo M, Takahashi A, Sim X, Liu J, van Dam RM, Jiang G, Tam CHT, Luk AOY, Lee HM, Lim CKP, Szeto CC, So WY, Chan JCN; Hong Kong Diabetes Registry Theme-based Research Scheme Project Group, Ang SF, Dorajoo R, Wang L, Clara TSH, McKnight AJ, Duffy S; Warren 3 and Genetics of Kidneys in Diabetes (GoKinD) Study Group, Pezzolesi MG; GENIE (Genetics of Nephropathy an International Effort) Consortium, Marre M, Gyorgy B, Hadjadj S, Hiraki LT; Diabetes Control and Complications Trial (DCCT)/Epidemiology of Diabetes Interventions and Complications (EDIC) Research Group, Ahluwalia TS, Almgren P, Schulz CA, Orho-Melander M, Linneberg A, Christensen C, Witte DR, Grarup N, Brandslund I, Melander O, Paterson AD, Tregouet D, Maxwell AP, Lim SC, Ma RCW, Tai ES, Maeda S, Lyssenko V, Tuomi T, Krolewski AS, Rich SS, Hirschhorn JN, Florez JC, Dunger D, Pedersen O, Hansen T, Rossing P, Remuzzi G; SUR-

rogate markers for Micro- and Macrovascular hard endpoints for Innovative diabetes Tools (SUMMIT) Consortium, Brosnan MJ, Palmer CNA, **Groop PH**, Colhoun HM, Groop LC, McCarthy MI. A Genome-Wide Association Study of Diabetic Kidney Disease in Subjects with Type 2 Diabetes. *Diabetes* 67(7): 1414-1427, 2018 (doi: 10.2337/db17-0914)

Wanner C, Heerspink HJL, Zinman B, Inzucchi SE, Koitka-Weber A, Mattheus M, Hantel S, Woerle HJ, Broedl UC, von Ey-natten M, **Groop PH**; EMPA-REG OUTCOME Investigators. Empagliflozin and Kidney Function Decline in Patients with Type 2 Diabetes: A Slope Analysis from the EMPA-REG OUTCOME Trial. *J Am Soc Nephrol* 29(11): 2755-2769, 2018 (doi: 10.1681/ASN.2018010103)

Övrig publikation Per-Henrik Groop

Lehto M, **Groop PH**. The Gut-Kidney Axis: Putative Interconnections between Gastrointestinal and Renal Disorders. *Front Endocrinol (Lausanne)* 9: 553, 2018 (doi: 10.3389/fendo.2018.00553) (Review)

Övrig publikation Niina Sandholm

Dahlström E, **Sandholm N**. Progress in Defining the Genetic Basis of Diabetic Complications. (Review) *Curr Diab Rep* 17(9): 80, 2017 (doi: 10.1007/s11892-017-0906-z)

Originalpublikationer Tiina Maija Tuomi

Acciaroli G, Sparacino G, Hakaste L, Facchinetti A, Di Nunzio GM, Palombit A, **Tuomi T**, Gabriel R, Aranda J, Vega S, Cobelli C. Diabetes and Prediabetes Classification Using Glycemic Variability Indices from Continuous Glucose Monitoring Data. *J Diabetes Sci Technol* 12(1): 105-113, 2018 (doi: 10.1177/1932296817710478)

Ahlqvist E, Prasad RB, **Tuomi T**, Rosengren A, Groop L. Novel diabetes subgroups - Authors' reply. (Comment) *Lancet Diabetes Endocrinol* 6(6): 440-441, 2018 (doi: 10.1016/S2213-8587(18)30139-6)

Ahlqvist E, Storm P, Käräjämäki A, Martinell M, Dorkhan M, Carlsson A, Vikman P, Prasad RB, Aly DM, Almgren P, Wessman Y, Shaat N, Spégel P, Mulder H, Lindholm E, Melander O, Hansson O, Malmqvist U, Lernmark Å, Lahti K, Forsén T, **Tuomi T**,

Rosengren AH, Groop L. Novel subgroups of adult-onset diabetes and their association with outcomes: a data-driven cluster analysis of six variables. *Lancet Diabetes Endocrinol* 6(5): 361-369, 2018 (doi: 10.1016/S2213-8587(18)30051-2)

Bowman P, Sulen Å, Barbetti F, Beltrand J, Svalastoga P, Codner E, Tessmann EH, Juliusson PB, Skriverhaug T, Pearson ER, Flanagan SE, Babiker T, Thomas NJ, Shepherd MH, Ellard S, Klimes I, Szopa M, Polak M, Iafusco D, Hattersley AT, Njølstad PR; Neonatal Diabetes International Collaborative Group. Effectiveness and safety of long-term treatment with sulfonylureas in patients with neonatal diabetes due to KCNJ11 mutations: an international cohort study. *Lancet Diabetes Endocrinol* 6(8): 637-646, 2018 (doi: 10.1016/S2213-8587(18)30106-2)

Cousminer DL, Ahlqvist E, Mishra R, Andersen MK, Chesi A, Hawa MI, Davis A, Hodge KM, Bradfield JP, Zhou K, Guy VC, Åkerlund M, Wod M, Fritsche LG, Vestergaard H, Snyder J, Høj-lund K, Linneberg A, Käräjämäki A, Brandslund I, Kim CE, Witte D, Sørgjerd EP, Brillion DJ, Pedersen O, Beck-Nielsen H, Grarup N, Pratley RE, Rickels MR, Vella A, Ovalle F, Melander O, Harris RI,

Varvel S, Grill VER; Bone Mineral Density in Childhood Study, Hakonarson H, Froguel P, Lonsdale JT, Mauricio D, Schloot NC, Khunti K, Greenbaum CJ, Åsvold BO, Yderstræde KB, Pearson ER, Schwartz S, Voight BF, Hansen T, **Tuomi T**, Boehm BO, Groop L, Leslie RD, Grant SFA. First Genome-Wide Association Study of Latent Autoimmune Diabetes in Adults Reveals Novel Insights Linking Immune and Metabolic Diabetes. *Diabetes Care* 41(11): 2396-2403, 2018 (doi: 10.2337/dc18-1032)

Di Camillo B, Hakaste L, Sambo F, Gabriel R, Kravic J, Isomaa B, Tuomilehto J, Alonso M, Longato E, Facchinetti A, Groop LC, Cobelli C, **Tuomi T**. HAPT2D: high accuracy of prediction of T2D with a model combining basic and advanced data depending on availability. *Eur J Endocrinol* 178(4): 331-341, 2018 (doi: 10.1530/EJE-17-0921)

Flannick J, Fuchsberger C, Mahajan A, Teslovich TM, Agarwala V, Gaulton KJ, Caulkins L, Koesterer R, Ma C, Moutsianas L, McCarthy DJ, Rivas MA, Perry JRB, Sim X, Blackwell TW, Robertson NR, Rayner NW, Cingolani P, Locke AE, Tajos JF, Highland HM, Dupuis J, Chines PS, Lindgren CM, Hartl C, Jackson AU, Chen H, Huyghe JR, van de Bunt M, Pearson RD, Kumar A, Müller-

Nurasyid M, Grarup N, Stringham HM, Gamazon ER, Lee J, Chen Y, Scott RA, Below JE, Chen P, Huang J, Go MJ, Stitzel ML, Pasko D, Parker SCJ, Varga TV, Green T, Beer NL, Day-Williams AG, Ferreira T, Fingerlin T, Horikoshi M, Hu C, Huh I, Ikram MK, Kim BJ, Kim Y, Kim YJ, Kwon MS, Lee J, Lee S, Lin KH, Maxwell TJ, Nagai Y, Wang X, Welch RP, Yoon J, Zhang W, Barzilay N, Voight BF, Han BG, Jenkinson CP, Kuulasmaa T, Kuusisto J, Manning A, Ng MCY, Palmer ND, Balkau B, Stančáková A, Abboud HE, Boeing H, Giedraitis V, Prabhakaran D, Gottesman O, Scott J, Carey J, Kwan P, Grant G, Smith JD, Neale BM, Purcell S, Butterworth AS, Howson JMM, Lee HM, Lu Y, Kwak SH, Zhao W, Danesh J, Lam VKL, Park KS, Saleheen D, So WY, Tam CHT, Afzal U, Aguilar D, Arya R, Aung T, Chan E, Navarro C, Cheng CY, Palli D, Correa A, Curran JE, Rybin D, Farook VS, Fowler SP, Freedman BI, Griswold M, Hale DE, Hicks PJ, Khor CC, Kumar S, Lehne B, Thuillier D, Lim WY, Liu J, Loh M, Musani SK, Puppala S, Scott WR, Yengo L, Tan ST, Taylor HA, Thameem F, Wilson G, Wong TY, Njølstad PR, Levy JC, Mangino M, Bonnycastle LL, Schwarzmayr T, Fadista J, Surdulescu GL, Herder C, Groves CJ, Wieland T, Bork-Jensen J, Brandslund I, Christensen C, Koistinen HA, Doney ASF, Kinnunen L, Esko T, Farmer AJ, Hakaste L,

PUBLIKATIONER

- Hodgkiss D, Kravic J, Lyssenko V, Hollensted M, Jørgensen ME, Jørgensen T, Ladenvall C, Justesen JM, Käräjämäki A, Kriebel J, Rathmann W, Lannfelt L, Lauritzen T, Narisu N, Linneberg A, Melander O, Milani L, Neville M, Orho-Melander M, Qi L, Qi Q, Roden M, Rolandsson O, Swift A, Rosengren AH, Stirrups K, Wood AR, Mihailov E, Blancher C, Carneiro MO, Maguire J, Poplin R, Shakir K, Fennell T, DePristo M, de Angelis MH, Deloukas P, Gjesing AP, Jun G, Nilsson P, Murphy J, Onofrio R, Thorand B, Hansen T, Meisinger C, Hu FB, Isomaa B, Karpe F, Liang L, Peters A, Huth C, O'Rahilly SP, Palmer CNA, Pedersen O, Rauramaa R, Tuomilehto J, Salomaa V, Watanabe RM, Svännen AC, Bergman RN, Bharadwaj D, Bottinger EP, Cho YS, Chandak GR, Chan JCN, Chia KS, Daly MJ, Ebrahim SB, Langenberg C, Elliott P, Jablonski KA, Lehman DM, Jia W, Ma RCW, Pollin TI, Sandhu M, Tandon N, Froguel P, Barroso I, Teo YY, Zeggini E, Loos RJF, Small KS, Ried JS, DeFronzo RA, Grallert H, Glaser B, Metspalu A, Wareham NJ, Walker M, Banks E, Gieger C, Ingelsson E, Im HK, Illig T, Franks PW, Buck G, Trakalo J, Buck D, Prokopenko I, Mägi R, Lind L, Farjoun Y, Owen KR, Gloyn AL, Strauch K, **Tuomi T**, Kooner JS, Lee JY, Park T, Donnelly P, Morris AD, Hattersley AT, Bowden DW, Collins FS, Atzmon G, Chambers JC, Spector TD, Laakso M, Strom TM, Bell GI, Blangero J, Duggirala R, Tai ES, McVean G, Hanis CL, Wilson JG, Seielstad M, Frayling TM, Meigs JB, Cox NJ, Sladek R, Lander ES, Gabriel S, Mohlke KL, Meitinger T, Groop L, Abecasis G, Scott LJ, Morris AP, Kang HM, Altshuler D, Burt NP, Florez JC, Boehnke M, McCarthy MI. Erratum: Sequence data and association statistics from 12,940 type 2 diabetes cases and controls. *Sci Data* 5: 180002, 2018 (doi: 10.1038/sdata.2018.2)
- Haljas K, Lahti J, **Tuomi T**, Isomaa B, Eriksson JG, Groop L, Räikönen K. Melatonin receptor 1B gene rs10830963 polymorphism, depressive symptoms and glycaemic traits. *Ann Med* 50(8): 704-712, 2018 (doi: 10.1080/07853890.2018.1509118)
- Hjort R, Ahlqvist E, Carlsson PO, Grill V, Groop L, Martinell M, Rasouli B, Rosengren A, **Tuomi T**, Åsvold BO, Carlsson S. Overweight, obesity and the risk of LADA: results from a Swedish case-control study and the Norwegian HUNT Study. *Diabetologia* 61(6): 1333-1343, 2018 (doi: 10.1007/s00125-018-4596-0)
- Longato E, Acciaroli G, Facchinetti A, Hakaste L, **Tuomi T**, Maran A, Sparacino G. Glycaemic variability-based classification of impaired glucose tolerance vs. type 2 diabetes using continuous glucose monitoring data. *Comput Biol Med* 96: 141-146, 2018 (doi: 10.1016/j.compbiomed.2018.03.007)
- Mahajan A, Wessel J, Willems SM, Zhao W, Robertson NR, Chu AY, Gan W, Kitajima H, Taliun D, Rayner NW, Guo X, Lu Y, Li M, Jensen RA, Hu Y, Huo S, Lohman KK, Zhang W, Cook JP, Prins BP, Flannick J, Grarup N, Trubetskoy VV, Kravic J, Kim YJ, Rybin DV, Yaghootkar H, Müller-Nurasyid M, Meidtner K, Li-Gao R, Varga TV, Marten J, Li J, Smith AV, An P, Ligthart S, Gustafsson S, Malerba G, Demirkan A, Tajes JF, Steinthorsdottir V, Wuttke M, Lecoeur C, Preuss M, Bielak LF, Graff M, Highland HM, Justice AE, Liu DJ, Marouli E, Peloso GM, Warren HR; ExomeBP Consortium; MAGIC Consortium; GIANT Consortium, Afaq S, Afzal S, Ahlqvist E, Almgren P, Amin N, Bang LB, Bertoni AG, Bombieri C, Bork-Jensen J, Brandslund I, Brody JA, Burt NP, Canouil M, Chen YI, Cho YS, Christensen C, Eastwood SV, Eckardt KU, Fischer K, Gambaro G, Giedraitis V, Grove ML, de Haan HG, Hackinger S, Hai Y, Han S, Tybjærg-Hansen A, Hivert MF, Isomaa B, Jäger S, Jørgensen ME, Jørgensen T, Käräjämäki A, Kim BJ, Kim SS, Koistinen HA, Kovacs P, Kriebel J, Kronenberg F, Läll K, Lange LA, Lee JJ, Lehne B, Li H, Lin KH, Linneberg A, Liu CT, Liu J, Loh M, Mägi R, Mamakou V, McKean-Cowdin R, Nadkarni G, Neville M, Nielsen SF, Ntalla I, Peyser PA, Rathmann W, Rice K, Rich SS, Rode L, Rolandsson O, Schönherr S, Selvin E, Small KS, Stančáková A, Surendran P, Taylor KD, Teslovich TM, Thorand B, Thorleifsson G, Tin A, Tönjes A, Varbo A, Witte DR, Wood AR, Yajnik P, Yao J, Yengo L, Young R, Amouyel P, Boeing H, Boerwinkle E, Bottinger EP, Chowdhury R, Collins FS, Dedoussis G, Dehghan A, Deloukas P, Ferrario MM, Ferrières J, Florez JC, Frossard P, Gudnason V, Harris TB, Heckbert SR, Howson JMM, Ingelsson M, Kathiresan S, Kee F, Kuusisto J, Langenberg C, Launer LJ, Lindgren CM, Männistö S, Meitinger T, Melander O, Mohlke KL, Moitry M, Morris AD, Murray AD, de Mutsert R, Orho-Melander M, Owen KR, Perola M, Peters A, Province MA, Rasheed A, Ridker PM, Rivadineira F, Rosendaal FR, Rosengren AH, Salomaa V, Sheu WH, Sladek R, Smith BH, Strauch K, Uitterlinden AG, Varma R, Willer CJ, Blüher M, Butterworth AS, Chambers JC, Chasman DI, Danesh J, van Duijn C, Dupuis J, Franco OH, Franks PW, Froguel P, Grallert H, Groop L, Han BG, Hansen T, Hattersley AT, Hayward C, Ingelsson E, Kardia SLR, Karpe F, Kooner JS, Köttgen A, Kuulasmaa K, Laakso M, Lin X, Lind L, Liu Y, Loos RJF, Marchini J, Metspalu A, Mook-Kanamori D, Nordestgaard BG, Palmer CNA, Pankow JS, Pedersen O, Psaty BM, Rauramaa R, Sattar N, Schulze MB, Soranzo N, Spector TD, Stefansson K, Stumvoll M, Thorsteinsdottir U, **Tuomi T**, Tuomilehto J, Wareham NJ, Wilson JG, Zeggini E, Scott RA, Barroso I, Frayling TM, Goodarzi MO, Meigs JB, Boehnke M, Saleheen D, Morris AP, Rotter JI, McCarthy MI. Refining the accuracy of validated target identification through coding variant fine-mapping in type 2 diabetes. *Nat Genet* 50(4): 559-571, 2018 (doi: 10.1038/s41588-018-0084-1)
- Rasouli B, Ahlqvist E, Alfredsson L, Andersson T, Carlsson PO, Groop L, Löfvenborg JE, Martinell M, Rosengren A, **Tuomi T**, Wolk A, Carlsson S. Coffee consumption, genetic susceptibility and risk of latent autoimmune diabetes in adults: A population-based case-control study. *Diabetes Metab* 44(4): 354-360, 2018 (doi: 10.1016/j.diabet.2018.05.002)
- Strausz S, Havulinna AS, **Tuomi T**, Bachour A, Groop L, Mäkitie A, Koskinen S, Salomaa V, Palotie A, Ripatti S, Palotie T. Obstructive sleep apnoea and the risk for coronary heart disease and type 2 diabetes: a longitudinal population-based study in Finland. *BMJ Open* 8(10): e022752, 2018 (doi: 10.1136/bmjopen-2018-022752)
- van Zuydam NR, Ahlqvist E, Sandholm N, Deshmukh H, Rayner NW, Abdalla M, Ladenvall C, Ziemek D, Fauman E, Robertson NR, McKeigue PM, Valo E, Forsblom C, Harjutsalo V; Finnish Diabetic Nephropathy Study (FinnDiane), Perna A, Rurali E, Marcovecchio ML, Igo RP Jr, Salem RM, Perico N, Lajer M, Käräjämäki A, Imamura M, Kubo M, Takahashi A, Sim X, Liu J, van Dam RM, Jiang G, Tam CHT, Luk AOY, Lee HM, Lim CKP, Szeto CC, So WY, Chan JCN; Hong Kong Diabetes Registry Theme-based Research Scheme Project Group, Grip T, Dyrlund TS, Ahonen L, Domellöf M, Hernelö O, Hyötyläinen T, **Knip M**, Lönnerdal B, Orešić M, Timby N. Serum, plasma and erythrocyte membrane lipidomes in infants fed formula supplemented with bovine milk fat globule membranes. *Pediatr Res* 84(5): 726-732, 2018 (doi: 10.1038/s41390-018-0130-9)
- Hakola L, Takkinen HM, Niinistö S, Ahonen S, Nevalainen J, Veijola R, Ilonen J, Toppari J, **Knip M**, Virtanen SM. Infant Feeding in Relation to the Risk of Advanced Islet Autoimmunity and Type 1 Diabetes in Children With Increased Genetic Susceptibility: A Cohort Study. *Am J Epidemiol* 187(1): 34-44, 2018 (doi: 10.1093/aje/kwx191)
- Hekkala AM, Ilonen J, Toppari J, **Knip M**, Veijola R. Ketoacidosis at diagnosis of type 1 diabetes: Effect of prospective studies with newborn genetic screening and follow up of risk children. *Pediatr Diabetes* 19(2): 314-319, 2018 (doi: 10.1111/pedi.12541)
- Hyöty H, Leon F, **Knip M**. Developing a vaccine for type 1 diabetes by targeting coxsackievirus B. *Expert Rev Vaccines* 17(12): 1071-1083, 2018 (doi: 10.1080/14760584.2018.1548281)
- Ilhantola EL, Viisanen T, Gazali AM, Nääntö-Salonen K, Juutilainen A, Moilanen L, Rintamäki R, Pihlajamäki J, Veijola R, Toppari J, **Knip M**, Ilonen J, Kinnunen T. Effector T Cell Resistance to Suppression and STAT3 Signaling during the Development of Human Type 1 Diabetes. *J Immunol* 201(4): 1144-1153, 2018 (doi: 10.4049/jimmunol.1701199)
- Ilonen J, Lempainen J, Hammias A, Laine AP, Härkönen T, Toppari J, Veijola R, **Knip M**; Finnish Pediatric Diabetes Register. Primary islet autoantibody at initial seroconversion and autoantibodies at diagnosis of type 1 diabetes as markers of disease hetero-

PUBLIKATIONER

geneity. *Pediatr Diabetes* 19(2): 284-292, 2018 (doi: 10.1111/pedi.12545)

Insel R, **Knip M**. Prospects for primary prevention of type 1 diabetes by restoring a disappearing microbe. *Pediatr Diabetes* 19(8): 1400-1406, 2018 (doi: 10.1111/pedi.12756)

Kondrashova A, Nurminen N, Lehtonen J, Hyöty M, Toppari J, Ilonen J, Veijola R, **Knip M**, Hyöty H. Exocrine pancreas function decreases during the progression of the beta-cell damaging process in young prediabetic children. *Pediatr Diabetes* 19(3): 398-402, 2018 (doi: 10.1111/pedi.12592)

Korhonen L, Seiskari T, Lehtonen J, Puustinen L, Surcel HM, Haapala AM, Niemelä O, Virtanen SM, Honkanen H, Karjalainen M, Ilonen J, Veijola R, **Knip M**, Lönnrot M, Hyöty H. Enterovirus infection during pregnancy is inversely associated with atopic disease in the offspring. *Clin Exp Allergy* 48(12): 1698-1704, 2018 (doi: 10.1111/cea.13280)

Koskinen MK, Lempainen J, Löyttyniemi E, Helminen O, Hekkala A, Härkönen T, Kiviniemi M, Simell O, **Knip M**, Ilonen J, Toppari J, Veijola R. Class II HLA Genotype Association With First-Phase Insulin Response Is Explained by Islet Autoantibo-

dies. *J Clin Endocrinol Metab* 103(8): 2870-2878, 2018 (doi: 10.1210/jc.2017-02040)

Lamichhane S, Ahonen L, Dyrland TS, Kempainen E, Siljander H, Hyöty H, Ilonen J, Toppari J, Veijola R, Hyötyläinen T, **Knip M**, Oresic M. Dynamics of Plasma Lipidome in Progression to Islet Autoimmunity and Type 1 Diabetes - Type 1 Diabetes Prediction and Prevention Study (DIPP). *Sci Rep* 8(1): 10635, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-28907-8)

Lamichhane S, Ahonen L, Dyrland TS, Siljander H, Hyöty H, Ilonen J, Toppari J, Veijola R, Hyötyläinen T, **Knip M**, Orešič M. A longitudinal plasma lipidomics dataset from children who developed islet autoimmunity and type 1 diabetes. *Sci Data* 5: 180250, 2018 (doi: 10.1038/sdata.2018.250)

Lietzen N, An LTT, Jaakkola MK, Kallionpää H, Oikarinen S, Mykkänen J, **Knip M**, Veijola R, Ilonen J, Toppari J, Hyöty H, Lahesmaa R, Elo LL. Enterovirus-associated changes in blood transcriptomic profiles of children with genetic susceptibility to type 1 diabetes. *Diabetologia* (2): 381-388, 2018 (doi: 10.1007/s00125-017-4460-7)

Lietzén N, Cheng L, Moulder R, Siljander H, Laajala E, Härkönen T, Peet A, Vehtari A, Tillmann

V, **Knip M**, Lähdesmäki H, Lahesmaa R. Characterization and non-parametric modeling of the developing serum proteome during infancy and early childhood. *Sci Rep* 8(1): 5883, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-24019-5)

Mustonen N, Siljander H, Peet A, Tillmann V, Härkönen T, Ilonen J, Hyöty H, **Knip M**; DIABIMMUNE Study Group. Early childhood infections precede development of beta-cell autoimmunity and type 1 diabetes in children with HLA-conferred disease risk. *Pediatr Diabetes* 19(2): 293-299, 2018 (doi: 10.1111/pedi.12547)

Parkkola A, Härkönen T, Ryhänen SJ, Uibo R, Ilonen J, **Knip M**; Finnish Pediatric Diabetes Register. Transglutaminase antibodies and celiac disease in children with type 1 diabetes and in their family members. *Pediatr Diabetes* 19(2): 305-313, 2018 (doi: 10.1111/pedi.12563)

Prasad M, Takkinen HM, Uusitalo L, Tapanainen H, Ovaskainen ML, Alfthan G, Erlund I, Ahonen S, Åkerlund M, Toppari J, Ilonen J, **Knip M**, Veijola R, Virtanen SM. Carotenoid Intake and Serum Concentration in Young Finnish Children and Their Relation with Fruit and Vegetable Consumption. *Nutrients* 10(10): pii: E1533, 2018 (doi: 10.3390/nu10101533)

Savilahti E, Härkönen T, Savilahti EM, Kukkonen K, Kuitunen M, **Knip M**. Probiotic intervention in infancy is not associated with development of beta cell autoimmunity and type 1 diabetes. *Diabetologia* 61(12): 2668-2670, 2018 (doi: 10.1007/s00125-018-4738-4)

Sioofy-Khojine AB, Lehtonen J, Nurminen N, Laitinen OH, Oikarinen S, Huhtala H, Pakkanen O, Ruokoranta T, Hankaniemi MM, Toppari J, Vähä-Mäkilä M, Ilonen J, Veijola R, **Knip M**, Hyöty H. Coxsackievirus B1 infections are associated with the initiation of insulin-driven autoimmunity that progresses to type 1 diabetes. *Diabetologia* 61(5): 1193-1202, 2018 (doi: 10.1007/s00125-018-4561-y)

Turtinen M, Härkönen T, Parkkola A, Ilonen J, **Knip M**; Finnish Pediatric Diabetes Register. Sex as a determinant of type 1 diabetes at diagnosis. *Pediatr Diabetes* 19(7): 1221-1228, 2018 (doi: 10.1111/pedi.12697)

Viskari H, Oikarinen S, Hoppu S, Vuorinen T, Huhtala H, Toppari J, Veijola R, Ilonen J, **Knip M**, Hyöty H. Live attenuated enterovirus vaccine (OPV) is not associated with islet autoimmunity in children with genetic susceptibility to type 1 diabetes: prospective cohort study. *Diabetologia* 61(1): 03-209,

2018 (doi: 10.1007/s00125-017-4410-4)

Yassour M, Jason E, Hogstrom LJ, Arthur TD, Tripathi S, Siljander H, Selvenius J, Oikarinen S, Hyöty H, Virtanen SM, Ilonen J, Ferretti P, Pasolli E, Tett A, Asnicar F, Segata N, Vlamakis H, Lander ES, Huttenhower C, **Knip M**, Xavier RJ. Strain-Level Analysis of Mother-to-Child Bacterial Transmission during the First Few Months of Life. *Cell Host Microbe* 24(1): 146-154.e4, 2018 (doi: 10.1016/j.chom.2018.06.007)

PROGRAMMET FÖR FOLKHÄLSOFORSKNING

Originalpublikationer Johan Eriksson

Berry A, Bucci M, Raggi C, **Eriksson JG**, Guzzardi MA, Nuutila P, Huovinen V, Iozzo P, Cirulli F. Dynamic changes in p66Shc mRNA expression in peripheral blood mononuclear cells following resistance training intervention in old frail women born to obese mothers: a pilot study. *Aging Clin Exp Res* 30(7): 871-876, 2018 (doi: 10.1007/s40520-017-0834-4)

Björkqvist J, Hovi P, Pesonen AK, Räikkönen K, Heinonen K, Järvenpää AL, **Eriksson JG**, Andersson S, Kajantie E. Adults

who were born preterm with a very low birth weight reported a similar health-related quality of life to their term-born peers. *Acta Paediatr* 107(2): 354-357, 2018 (doi: 10.1111/apa.14143)

Björkqvist J, Pesonen AK, Kuula L, Matinelli HM, Lano A, Sipola-Leppänen M, Tikanmäki M, **Eriksson JG**, Andersson S, Väärsmäki M, Heinonen K, Räikkönen K, Hovi P, Kajantie E. Premature birth and circadian preference in young adulthood: evidence from two birth cohorts. *Chronobiol Int* 35(4): 555-564, 2018 (doi: 10.1080/07420528.2017.1420078)

Cattaneo A, Cattane N, Malpighi C, Czamara D, Suarez A, Mariani N, Kajantie E, Luoni A, **Eriksson JG**, Lahti J, Mondelli V, Dazzan P, Räikkönen K, Binder EB, Riva MA, Pariante CM. FoxO1, A2M, and TGF- β 1: three novel genes predicting depression in gene X environment interactions are identified using cross-species and cross-tissues transcriptomic and miRNomic analyses. *Mol Psychiatry* 23(11): 2192-2208, 2018 (doi: 10.1038/s41380-017-0002-4)

Davies G, Lam M, Harris SE, Trampush JW, Luciano M, Hill WD, Hagenaars SP, Ritchie SJ, Marioni RE, Fawns-Ritchie C, Liewald DCM, Okely JA, Ahola-

Olli AV, Barnes CLK, Bertram L, Bis JC, Burdick KE, Christoforou A, DeRosse P, Djurovic S, Espeseth T, Giakoumaki S, Giddaluru S, Gustavson DE, Hayward C, Hofer E, Ikram MA, Karlsson R, Knowles E, Lahti J, Leber M, Li S, Mather KA, Melle I, Morris D, Oldmeadow C, Palviainen T, Payton A, Pazoki R, Petrovic K, Reynolds CA, Sargurupremraj M, Scholz M, Smith JA, Smith AV, Terzikhan N, Thalamuthu A, Trompet S, van der Lee SJ, Ware EB, Windham BG, Wright MJ, Yang J, Yu J, Ames D, Amin N, Amouyel P, Andreassen OA, Armstrong NJ, Assareh AA, Attia JR, Attix D, Avramopoulos D, Bennett DA, Böhmer AC, Boyle PA, Brodaty H, Campbell H, Cannon TD, Cirulli ET, Congdon E, Conley ED, Corley J, Cox SR, Dale AM, Dehghan A, Dick D, Dickinson D, **Eriksson JG**, Evangelou E, Faul JD, Ford I, Freimer NA, Gao H, Giegling I, Gillespie NA, Gordon SD, Gottesman RF, Griswold ME, Gudnason V, Harris TB, Hartmann AM, Hatzimanolis A, Heiss G, Holliday EG, Joshi PK, Kähönen M, Kardina SLR, Karlsson I, Kleindemid L, Knopman DS, Kochan NA, Konte B, Kwok JB, Le Hellard S, Lee T, Lehtimäki T, Li SC, Liu T, Koini M, London E, Longstreth WT Jr, Lopez OL, Loukola A, Luck T, Lundervold AJ, Lundquist A, Lyytikäinen LP, Martin NG, Montgomery GW, Murray AD, Need AC, Noordam

R, Nyberg L, Ollier W, Papenberg G, Pattie A, Polasek O, Poldrack RA, Psaty BM, Reppermund S, Riedel-Heller SG, Rose RJ, Rotter JJ, Roussos P, Rovio SP, Saba Y, Sabb FW, Sachdev PS, Satizabal CL, Schmid M, Scott RJ, Scult MA, Simino J, Slagboom PE, Smyrnis N, Soumaré A, Stefanis NC, Stott DJ, Straub RE, Sundet K, Taylor AM, Taylor KD, Tzoulaki I, Tzourio C, Uitterlinden A, Vitart V, Voineskos AN, Kaprio J, Wagner M, Wagner H, Weinhold L, Wen KH, Widen E, Yang Q, Zhao W, Adams HHH, Arking DE, Bilder RM, Bitsios P, Boerwinkle E, Chiba-Falek O, Corvin A, De Jager PL, Debette S, Donohoe G, Elliott P, Fitzpatrick AL, Gill M, Glahn DC, Hägg S, Hansell NK, Hariri AR, Ikram MK, Jukema JW, Vuoksimaa E, Keller MC, Kremen WS, Launer L, Lindenberger U, Palotie A, Pedersen NL, Pendleton N, Porteous DJ, Räikkönen K, Raitakari OT, Ramirez A, Reinvang I, Rudan I, Dan Rujescu, Schmidt R, Schmidt H, Schofield PW, Schofield PR, Starr JM, Steen VM, Trollor JN, Turner ST, Van Duijn CM, Villringer A, Weinberger DR, Weir DR, Wilson JF, Malhotra A, McIntosh AM, Gale CR, Seshadri S, Mosley TH Jr, Bressler J, Lencz T, Deary IJ. Study of 300,486 individuals identifies 148 independent genetic loci influencing general cognitive function. *Nat Commun* 9(1): 2098, 2018 (doi: 10.1038/s41467-018-04362-x)

PUBLIKATIONER

Engberg E, Stach-Lempinen B, Rönö K, Kautiainen H, **Eriksson JG**, Koivusalo SB. A randomized lifestyle intervention preventing gestational diabetes: effects on self-rated health from pregnancy to postpartum. *Engberg E, Stach-Lempinen B, Rönö K, Kautiainen H, Eriksson JG, Koivusalo SB. J Psychosom Obstet Gynaecol* 39(1): 1-6, 2018 (doi: 10.1080/0167482X.2017.1286642)

Eriksson JG, Kajantie E, Osmond C. In Reply to 'Low Birth Weight: Intrauterine Growth Restriction or Prematurity?' *Am J Kidney Dis* 71(6): 909-910, 2018 (doi: 10.1053/j.ajkd.2018.01.046)

Eriksson JG, Salonen MK, Kajantie E, Osmond C. Prenatal Growth and CKD in Older Adults: Longitudinal Findings from the Helsinki Birth Cohort Study, 1924-1944. *Am J Kidney Dis* 71(1): 20-26, 2018 (doi: 10.1053/j.ajkd.2017.06.030) Haapanen MJ, Perälä MM, Salonen MK, Guzzardi MA, Iozzo P, Kajantie E, Rantanen T, Simonen M, Pohjolainen P, **Eriksson JG**, von Bonsdorff MB. Telomere Length and Frailty: The Helsinki Birth Cohort Study. *J Am Med Dir Assoc* 19(8): 658-662, 2018 (doi: 10.1016/j.jamda.2018.05.011)

Haapanen MJ, Perälä MM, Salonen MK, Kajantie E, Simonen M, Pohjolainen P, Pesonen AK, Räikkönen K, **Eriksson JG**, von Bonsdorff MB. Early life stress and frailty in old age: the Helsinki birth cohort study. *BMC Geriatr* 18(1): 179, 2018 (doi: 10.1186/s12877-018-0873-5)

Haljas K, Amare AT, Alizadeh BZ, Hsu YH, Mosley T, Newman A, Murabito J, Tiemeier H, Tanaka T, van Duijn C, Ding J, Llewellyn DJ, Bennett DA, Terracciano A, Lauer L, Ladwig KH, Cornelis MC, Teumer A, Grabe H, Kardia SLR, Ware EB, Smith JA, Snieder H, **Eriksson JG**, Groop L, Räikkönen K, Lahti J. Bivariate Genome-Wide Association Study of Depressive Symptoms With Type 2 Diabetes and Quantitative Glycemic Traits. *Psychosom Med* 80(3): 242-251, 2018 (doi: 10.1097/PSY.0000000000000555)

Haljas K, Lahti J, Tuomi T, Isomaa B, **Eriksson JG**, Groop L, Räikkönen K. Melatonin receptor 1B gene rs10830963 polymorphism, depressive symptoms and glycaemic traits. *Ann Med* 50(8): 704-712, 2018 (doi: 10.1080/07853890.2018.1509118)

Hasan S, Aho V, Pereira P, Paulin L, Koivusalo SB, Auvinen P, **Eriksson JG**. Gut microbiome in gestational diabetes: a cross-

sectional study of mothers and offspring 5 years postpartum. *Acta Obstet Gynecol Scand* 97(1): 38-46, 2018 (doi: 10.1111/aogs.13252)

Heinonen K, Lahti J, Sammallah-ti S, Wolke D, Lano A, Andersson S, Pesonen AK, **Eriksson JG**, Kajantie E, Raikkonen K. Neurocognitive outcome in young adults born late-preterm. *Dev Med Child Neurol* 60(3): 267-274, 2018 (doi: 10.1111/dmcn.13616)

Huvinen E, **Eriksson JG**, Koivusalo SB, Grotenfelt N, Tiitinen A, Stach-Lempinen B, Rönö K. Heterogeneity of gestational diabetes (GDM) and long-term risk of diabetes and metabolic syndrome: findings from the RADIEL study follow-up. *Acta Diabetol* 55(5): 493-501, 2018 (doi: 10.1007/s00592-018-1118-y)

Huvinen E, **Eriksson JG**, Stach-Lempinen B, Tiitinen A, Koivusalo SB. Heterogeneity of gestational diabetes (GDM) and challenges in developing a GDM risk score. *Acta Diabetol* 55(12): 1251-1259, 2018 (doi: 10.1007/s00592-018-1224-x)

Huvinen E, Koivusalo SB, Meinilä J, Valkama A, Tiitinen A, Rönö K, Stach-Lempinen B, **Eriksson JG**. Effects of a Lifestyle

Intervention During Pregnancy and First Postpartum Year: Findings From the RADIEL Study. *J Clin Endocrinol Metab* 103(4): 1669-1677, 2018 (doi: 10.1210/jc.2017-02477)

Jantunen H, Wasenius NS, Salonen MK, Perälä MM, Kautiainen H, Simonen M, Pohjolainen P, Kajantie E, von Bonsdorff MB, **Eriksson JG**. Relationship between physical activity and physical performance in later life in different birth weight groups. *J Dev Orig Health Dis* 9(1): 95-101, 2018 (doi: 10.1017/S2040174417000575)

Jiang X, O'Reilly PF, Aschard H, Hsu YH, Richards JB, Dupuis J, Ingelsson E, Karasik D, Pilz S, Berry D, Kestenbaum B, Zheng J, Luan J, Sofianopoulou E, Stratten EA, Albanes D, Lutsey PL, Yao L, Tang W, Econs MJ, Wallaschofski H, Völzke H, Zhou A, Power C, McCarthy MI, Michos ED, Boerwinkle E, Weinstein SJ, Freedman ND, Huang WY, Van Schoor NM, van der Velde N, Groot LCPGM, Enneman A, Cupples LA, Booth SL, Vasani RS, Liu CT, Zhou Y, Ripatti S, Ohlsson C, Vandenput L, Lorentzon M, **Eriksson JG**, Shea MK, Houston DK, Kritchevsky SB, Liu Y, Lohman KK, Ferrucci L, Peacock M, Gieger C, Beekman M, Slagboom E, Deelen J, Heemst DV, Kleber ME, März W, de Boer

IH, Wood AC, Rotter JI, Rich SS, Robinson-Cohen C, den Heijer M, Jarvelin MR, Cavadino A, Joshi PK, Wilson JF, Hayward C, Lind L, Michaëlsson K, Trompet S, Zillikens MC, Uitterlinden AG, Rivadeneira F, Broer L, Zgaga L, Campbell H, Theodoratou E, Farrington SM, Timofeeva M, Dunlop MG, Valdes AM, Tikkanen E, Lehtimäki T, Lyttikäinen LP, Kähönen M, Raitakari OT, Mikkilä V, Ikram MA, Sattar N, Jukema JW, Wareham NJ, Langenberg C, Forouhi NG, Gundersen TE, Khaw KT, Butterworth AS, Danesh J, Spector T, Wang TJ, Hyppönen E, Kraft P, Kiel DP. Genome-wide association study in 79,366 European-ancestry individuals informs the genetic architecture of 25-hydroxyvitamin D levels. *Nat Commun* 9(1): 260, 2018 (doi: 10.1038/s41467-017-02662-2)

Kaivola K, Jansson L, Saarentaus E, Kiviharju A, Rantalainen V, **Eriksson JG**, Strandberg TE, Polvikoski T, Myllykangas L, Tienari PJ. Heterozygous TYROBP deletion (PLOSFIN) is not a strong risk factor for cognitive impairment. *Neurobiol Aging* 64: 159.e1-159.e4, 2018 (doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2017.12.008)

Kaseva N, Väärämäki M, Matinoli HM, Sipola-Leppänen M, Tikanmäki M, Heinonen K, Lano A, Wolke D, Anders-

son S, Järvelin MR, Räikkönen K, **Eriksson JG**, Kajantie E. Pre-pregnancy overweight or obesity and gestational diabetes as predictors of body composition in offspring twenty years later: evidence from two birth cohort studies. *Int J Obes (Lond)* 42(4): 872-879, 2018 (doi: 10.1038/ijo.2017.277)

Kuula L, Pesonen AK, Heinonen K, Kajantie E, **Eriksson JG**, Andersson S, Lano A, Lahti J, Wolke D, Räikkönen K. Naturally occurring circadian rhythm and sleep duration are related to executive functions in early adulthood. *J Sleep Res* 27(1):113-119, 2018 (doi: 10.1111/jsr.12581)

Laine MK, Kauppila T, Honkasalo M, Raina M, **Eriksson JG**. Impact of intervention on metabolic outcomes among dropouts with type 2 diabetes. *Adv Med Sci* 63(1): 5-8, 2018 (doi: 10.1016/j.advms.2017.05.003)

Laine MK, Kautiainen H, Gissler M, Raina M, Aahos I, Järvinen K, **Eriksson JG**. Short primiparous women are at an increased risk for gestational diabetes mellitus. *Public Health* 156: 101-108, 2018 (doi: 10.1016/j.puhe.2017.12.020)

Laine MK, Kautiainen H, Gissler M, Raina M, Aahos I, Järvinen K, Pennanen P, **Eriksson JG**.

Gestational diabetes in primiparous women-impact of age and adiposity: a register-based cohort study. *Acta Obstet Gynecol Scand* 97(2): 187-194, 2018 (doi: 10.1111/aogs.13271)

Ligthart S, Vaez A, Vösa U, Stathopoulou MG, de Vries PS, Prins BP, Van der Most PJ, Tanaka T, Naderi E, Rose LM, Wu Y, Karlsson R, Barbalic M, Lin H, Pool R, Zhu G, Macé A, Sidore C, Trompet S, Mangino M, Sabater-Lleal M, Kemp JP, Abbasi A, Kacprowski T, Verweij N, Smith AV, Huang T, Marzi C, Feitosa MF, Lohman KK, Kleber ME, Milaneschi Y, Mueller C, Huq M, Vlachopoulou E, Lyttikäinen LP, Oldmeadow C, Deelen J, Perola M, Zhao JH, Feenstra B; LifeLines Cohort Study, Amini M; CHARGE Inflammation Working Group, Lahti J, Schraut KE, Fornage M, Suktitipat B, Chen WM, Li X, Nutile T, Malerba G, Luan J, Bak T, Schork N, Del Greco M F, Thiering E, Mahajan A, Marioni RE, Mihailov E, Eriksson J, Ozel AB, Zhang W, Nethander M, Cheng YC, Aslibekyan S, Ang W, Gandin I, Yengo L, Portas L, Kooperberg C, Hofer E, Rajan KB, Schurmann C, den Hollander W, Ahluwalia TS, Zhao J, Draisma HHM, Ford I, Timpson N, Teumer A, Huang H, Wahl S, Liu Y, Huang J, Uh HW, Geller F, Joshi PK, Yanek LR, Trabetti E, Lehne B, Vozzi D, Verbanck M, Biino G,

Saba Y, Meulenbelt I, O'Connell JR, Laakso M, Giulianini F, Hottenga JJ, Montgomery GW, Rivadeneira F, Rueedi R, Steri M, Herzig KH, Stott DJ, Menni C, Fränberg M, St Pourcain B, Felix SB, Pers TH, Bakker SJL, Kraft P, Peters A, Vaidya D, Delgado G, Smit JH, Großmann V, Sinisalo J, Seppälä I, Williams SR, Holliday EG, Moed M, Langenberg C, Räikkönen K, Ding J, Campbell H, Sale MM, Chen YI, James AL, Ruggiero D, Soranzo N, Hartman CA, Smith EN, Berenson GS, Fuchsberger C, Hernandez D, Tiesler CMT, Giedraitis V, Liewald D, Fischer K, Mellström D, Larsson A, Wang Y, Scott WR, Lorentzon M, Beilby J, Ryan KA, Pennell CE, Vuckovic D, Balkau B, Concas MP, Schmidt R, Mendes de Leon CF, Bottinger EP, Kloppenburg M, Paternoster L, Boehnke M, Musk AW, Willemsen G, Evans DM, Madden PAF, Kähönen M, Kutalik Z, Zoledziewska M, Karhunen V, Kritchevsky SB, Sattar N, Lachance G, Clarke R, Harris TB, Raitakari OT, Attia JR, van Heemst D, Kajantie E, Sorice R, Gambaro G, Scott RA, Hicks AA, Ferrucci L, Standl M, Lindgren CM, Starr JM, Karlsson M, Lind L, Li JZ, Chambers JC, Mori TA, de Geus EJC, Heath AC, Martin NG, Auvinen J, Buckley BM, de Craen AJM, Waldenberger M, Strauch K, Meitinger T, Scott

PUBLIKATIONER

- RJ, McEvoy M, Beekman M, Bombieri C, Ridker PM, Mohlke KL, Pedersen NL, Morrison AC, Boomsma DI, Whitfield JB, Strachan DP, Hofman A, Vol-lenweider P, Cucca F, Jarvelin MR, Jukema JW, Spector TD, Hamsten A, Zeller T, Uitterlinden AG, Nauck M, Gudnason V, Qi L, Grallert H, Borecki IB, Rotter JI, März W, Wild PS, Lokki ML, Boyle M, Salomaa V, Melbye M, **Eriksson JG**, Wilson JF, Penninx BWJH, Becker DM, Worrall BB, Gibson G, Krauss RM, Ciullo M, Zaza G, Wareham NJ, Oldenhinkel AJ, Palmer LJ, Murray SS, Pramstaller PP, Bandinelli S, Heinrich J, Ingelsson E, Deary IJ, Mägi R, Vandenput L, van der Harst P, Desch KC, Koerner JS, Ohlsson C, Hayward C, Lehtimäki T, Shuldiner AR, Arnett DK, Beilin LJ, Robino A, Froguel P, Pirastu M, Jess T, Koenig W, Loos RJF, Evans DA, Schmidt H, Smith GD, Slagboom PE, Eiriksdottir G, Morris AP, Psaty BM, Tracy RP, Nolte IM, Boerwinkle E, Visvikis-Siest S, Reiner AP, Gross M, Bis JC, Franke L, Franco OH, Benjamin EJ, Chasman DI, Dupuis J, Snieder H, Dehghan A, Alizadeh BZ. Genome Analyses of >200,000 Individuals Identify 58 Loci for Chronic Inflammation and Highlight Pathways that Link Inflammation and Complex Disorders. *Am J Hum Genet* 103(5): 691-706, 2018 (doi: 10.1016/j.ajhg.2018.09.009)
- Martin AR, Karczewski KJ, Kerminen S, Kurki MI, Sarin AP, Artomov M, **Eriksson JG**, Esko T, Genovese G, Havulinna AS, Kaprio J, Konradi A, Korányi L, Kostareva A, Männikkö M, Metspalu A, Perola M, Prasad RB, Raitakari O, Rotar O, Salomaa V, Groop L, Palotie A, Neale BM, Ripatti S, Pirinen M, Daly MJ. Haplotype Sharing Provides Insights into Fine-Scale Population History and Disease in Finland. *Am J Hum Genet* 102(5): 760-775, 2018 (doi: 10.1016/j.ajhg.2018.03.003)
- Matinolli HM, Männistö S, Sipola-Leppänen M, Tikanmäki M, Heinonen K, **Eriksson JG**, Wolke D, Lano A, Jarvelin MR, Väärasmäki M, Räikkönen K, Kajantie E. Food and nutrient intakes in young adults born preterm. *Pediatr Res* 83(3): 589-596, 2018 (doi: 10.1038/pr.2017.301)
- Miettinen HE, Rönö K, Koivusalo SB, **Eriksson JG**, Gylling H. Effect of gestational diabetes mellitus on newborn cholesterol metabolism. *Atherosclerosis* 275: 346-351, 2018 (doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2018.06.879)
- Mikkola TM, von Bonsdorff MB, Salonen MK, Simonen M, Pohjola-lainen P, Osmond C, Perälä MM, Rantanen T, Kajantie E, **Eriksson JG**. Body composition as a predictor of physical performance in older age: A ten-year follow-up of the Helsinki Birth Cohort Study. *Arch Gerontol Geriatr* 77: 163-168, 2018 (doi: 10.1016/j.archger.2018.05.009)
- Mustaniemi S, Väärasmäki M, **Eriksson JG**, Gissler M, Laivuori H, Ijäs H, Bloigu A, Kajantie E, Morin-Papunen L. Polycystic ovary syndrome and risk factors for gestational diabetes. *Endocr Connect* 7(7):859-869, 2018 (doi: 10.1530/EC-18-0076)
- Näsänen-Gilmore P, Sipola-Leppänen M, Tikanmäki M, Matinolli HM, **Eriksson JG**, Jarvelin MR, Väärasmäki M, Hovi P, Kajantie E. Lung function in adults born preterm. *PLoS One* 13(10): e0205979, 2018 (doi: 10.1371/journal.pone.0205979)
- Perälä MM, Tiainen AM, Lahti J, Männistö S, Lahti M, Heinonen K, Kaartinen NE, Pesonen AK, Kajantie E, Räikkönen K, **Eriksson JG**. Food and nutrient intakes by temperament traits: findings in the Helsinki Birth Cohort Study. *Eur J Clin Nutr* 72(8): 136-141, 2018 (doi: 10.1038/s41430-018-0229-4)
- Poranen-Clark T, von Bonsdorff MB, Rantakokko M, Portegijs E, Eronen J, Kauppinen M, **Eriksson JG**, Rantanen T, Viljanen A. Executive function and life-space mobility in old age. *Aging Clin Exp Res* 30(2): 145-151, 2018 (doi: 10.1007/s40520-017-0762-3)
- Poranen-Clark T, von Bonsdorff MB, Rantakokko M, Portegijs E, Eronen J, Pynnönen K, **Eriksson JG**, Viljanen A, Rantanen T. The Temporal Association Between Executive Function and Life-Space Mobility in Old Age. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci* 73(6): 835-839, 2018 (doi: 10.1093/gerona/glx217)
- Raju SC, Lagström S, Ellonen P, de Vos WM, **Eriksson JG**, Weiderpass E, Rounge TB. Reproducibility and repeatability of six high-throughput 16S rDNA sequencing protocols for microbiota profiling. *Microbiol Methods* 147: 76-86 2018 (doi: 10.1016/j.mimet.2018.03.003)
- Rantalainen V, Lahti J, Henriksen M, Kajantie E, **Eriksson JG**, Räikkönen K. Cognitive ability in young adulthood predicts risk of early-onset dementia in Finnish men. *Neurology* 91(2): e171-e179, 2018 (doi: 10.1212/WNL.0000000000005757)
- Rantalainen V, Lahti J, Henriksen M, Kajantie E, Mikkonen M, **Eriksson JG**, Raikkonen K. Association between breastfeeding and better preserved cognitive ability in an elderly cohort of Finnish men. *Psychol Med* 48(6): 939-951, 2018 (doi: 10.1017/S0033291717002331)
- Rönö K, Grotenfelt NE, Klemetti MM, Stach-Lempinen B, Huvinen E, Meinilä J, Valkama A, Tiitinen A, Roine RP, Pöyhönen-Alho M, Andersson S, Laivuori H, Kautiainen H, **Eriksson JG**, Koivusalo SB. Effect of a lifestyle intervention during pregnancy-findings from the Finnish gestational diabetes prevention trial (RADIEL). *J Perinatol* 38(9):1157-1164, 2018 (doi: 10.1038/s41372-018-0178-8)
- Rönö K, Stach-Lempinen B, **Eriksson JG**, Pöyhönen-Alho M, Klemetti MM, Roine RP, Huvinen E, Andersson S, Laivuori H, Valkama A, Meinilä J, Kautiainen H, Tiitinen A, Koivusalo SB. Prevention of gestational diabetes with a prepregnancy lifestyle intervention - findings from a randomized controlled trial. *Int J Womens Health* 10: 493-501, 2018 (doi: 10.2147/IJWH.S162061)
- Stenius-Ayoade A, Haaramo P, Kautiainen H, Sunikka S, Gissler M, Wahlbeck K, **Eriksson JG**. Morbidity and housing status 10 years after shelter use-follow-up of homeless men in Helsinki, Finland. *Eur J Public Health* 28(6): 1092-1097, 2018 (doi: 10.1093/eurpub/cky038)
- Suikkanen J, Matinolli HM, **Eriksson JG**, Järvenpää AL, Andersson S, Kajantie E, Hovi P. Early postnatal nutrition after preterm birth and cardiometabolic risk factors in young adulthood. *PLoS One* 13(12): e0209404, 2018 (doi: 10.1371/journal.pone.0209404)
- Teumer A, Chaker L, Groeneweg S, Li Y, Di Munno C, Barbieri C, Schultheiss UT, Traglia M, Ahluwalia TS, Akiyama M, Appel EVR, Arking DE, Arnold A, Astrup A, Beekman M, Beilby JP, Bekaert S, Boerwinkle E, Brown SJ, De Buyzere M, Campbell PJ, Ceresini G, Cerqueira C, Cucca F, Deary IJ, Deelen J, Eckardt KU, Ekici AB, **Eriksson JG**, Ferrucci L, Fiers T, Fiorillo E, Ford I, Fox CS, Fuchsberger C, Galesloot TE, Gieger C, Gögele M, De Grandi A, Grarup N, Greiser KH, Haljas K, Hansen T, Harris SE, van Heemst D, den Heijer M, Hicks AA, den Hollander W, Homuth G, Hui J, Ikram MA, Ittermann T, Jensen RA, Jing J, Jukema JW, Kajantie E, Kamatani Y, Kasbohm E, Kaufman JM, Kiemeny LA, Kloppenburg M, Kronenberg F, Kubo M, Lahti J, Lapauw B, Li S, Liewald DCM, Lifelines Cohort Study, Lim EM, Linneberg A, Marina M, Mascalzoni D, Matsuda K, Medenwald D, Meisinger C, Meulenbelt I, De Meyer T, Meyer Zu Schwabedissen HE, Mikolajczyk R, Moed M, Netea-Maier RT, Nolte IM, Okada Y, Pala M, Pattaro C, Pedersen O, Petersmann A, Porcu E, Postmus I, Pramstaller PP, Psaty BM, Ramos YFM, Rawal R, Redmond P, Richards JB, Rietzschel ER, Rivadeneira F, Roef G, Rotter JI, Sala CF, Schlessinger D, Selvin E, Slagboom PE, Soranzo N, Sørensen TIA, Spector TD, Starr JM, Stott DJ, Taes Y, Taliun D, Tanaka T, Thuesen B, Tiller D, Toniolo D, Uitterlinden AG, Visser WE, Walsh JP, Wilson SG, Wolfenbuttel BHR, Yang Q, Zheng HF, Cappola A, Peeters RP, Naitza S, Völzke H, Sanna S, Köttgen A, Visser TJ, Medici M. Genome-wide analyses identify a role for SLC17A4 and AADAT in thyroid hormone regulation. *Nat Commun* 9(1): 4455, 2018 (doi: 10.1038/s41467-018-06356-1)
- Utge S, Räikkönen K, Kajantie E, Lipsanen J, Andersson S, Strandberg T, Reynolds RM, **Eriksson JG**, Lahti J. Polygenic risk score of SERPINA6/SERPINA1 associates with diurnal and stress-induced HPA axis activity in children. *Psychoneuroendocrinology* 93: 1-7, 2018 (doi: 10.1016/j.psyneuen.2018.04.009)
- Valkama AJ, Meinilä J, Koivusalo S, Lindström J, Rönö K, Stach-Lempinen B, Kautiainen H, **Eriksson JG**. The effect of prepregnancy lifestyle counselling on food intakes and association between food intakes and gestational diabetes in high-risk women: results from a randomised controlled trial. *J Hum Nutr Diet* 31(3): 301-305 2018 (doi: 10.1111/jhn.12547)
- Valkama AJ, Meinilä JM, Koivusalo SB, Lindström J, Rönö K, Tiitinen AE, Stach-Lempinen B, Kautiainen HJ, Viljakainen H, Andersson S, **Eriksson JG**. Body size modifies the relationship between maternal serum 25-hydroxyvitamin D concentrations and gestational diabetes in high-risk women. *Eur J Clin Nutr* 72(3): 460-463, 2018 (doi: 10.1038/s41430-017-0010-0)
- von Bonsdorff MB, von Bonsdorff ME, Haanpää M, Salonen M, Mikkola TM, Kautiainen H, **Eriksson JG**. Work-loss years among people diagnosed with diabetes: a reappraisal from a life course perspective. *Acta Diabetol* 55(5):485-491, 2018 (doi: 10.1007/s00592-018-1119-x)
- Wasenius NS, Laine MK, Savola S, Simonen M, Tiira K, Lohi H, **Eriksson JG**, Salonen MK. Dog Ownership from a Life Course Perspective and Leisure-time Physical Activity in Late Adulthood: The Helsinki Birth Cohort Study. *Am J Health Behav* 42(6): 11-18, 2018 (doi: 10.5993/AJHB.42.6.2)

PUBLIKATIONER

Wasenius NS, Simonen M, Penttinen L, Salonen MK, Sandboge S, **Eriksson JG**. Effect of maternal weight during pregnancy on offspring muscle strength response to resistance training in late adulthood. *Adv Med Sci* 63(2): 353-358, 2018 (doi: 10.1016/j.advms.2018.07.001)

Westberg AP, Salonen MK, von Bonsdorff M, Osmond C, Kajantie E, **Eriksson JG**. Maternal adiposity in pregnancy and offspring asthma in adulthood. *Eur Respir J* 52(2): pii: 1801152, 2018 (doi: 10.1183/13993003.01152-2018)

Yang Y, Zhao H, Boomsma DI, Ligthart L, Belin AC, Smith GD, Esko T, Freilinger TM, Hansen TF, Ikram MA, Kallela M, Kubisch C, Paraskevi C, Strachan DP, Wessman M; International Headache Genetics Consortium, van den Maagdenberg AMJM, Terwindt GM, Nyholt DR. Molecular genetic overlap between migraine and major depressive disorder. *Eur J Hum Genet* 26(8): 1202-1216, 2018 (doi: 10.1038/s41431-018-0150-2)

Zhou A, Taylor AE, Karhunen V, Zhan Y, Rovio SP, Lahti J, Sjögren P, Byberg L, Lyall DM, Auvinen J, Lehtimäki T, Kähönen M, Hutri-Kähönen N, Perälä MM, Michaëlsson K, Mahajan A, Lind L, Power C, **Eriksson JG**, Raita-

kari OT, Hägg S, Pedersen NL, Veijola J, Järvelin MR, Munafò MR, Ingelsson E, Llewellyn DJ, Hyppönen E. Habitual coffee consumption and cognitive function: a Mendelian randomization meta-analysis in up to 415,530 participants. *Sci Rep* 8(1): 7526, 2018 (doi: 10.1038/s41598-018-25919-2)

Åström MJ, von Bonsdorff MB, Perälä MM, Salonen MK, Rantanen T, Kajantie E, Simonen M, Pohjolainen P, Osmond C, **Eriksson JG**. Glucose regulation and physical performance among older people: the Helsinki Birth Cohort Study. *Acta Diabetol* 55(10): 1051-1058, 2018 (doi: 10.1007/s00592-018-1192-1).

Originalpublikationer **Tuija M Mikkola**

Mikkola TM, von Bonsdorff MB, Salonen MK, Simonen M, Pohjolainen P, Osmond C, Perälä MM, Rantanen T, Kajantie E, Eriksson JG. Body composition as a predictor of physical performance in older age: A ten-year follow-up of the Helsinki Birth Cohort Study. *Arch Gerontol Geriatr* 77: 163-168, 2018 (doi: 10.1016/j.archger.2018.05.009)

Polku H, **Mikkola TM**, Gagné JP, Rantakokko M, Portegijs E, Rantanen T, Viljanen A. Perceived Benefit from Hearing Aid Use and Life-Space Mobility

Among Community-Dwelling Older Adults. *J Aging Health* 30(3): 408-420, 2018 (doi: 10.1177/0898264316680435)

von Bonsdorff MB, von Bonsdorff ME, Haanpää M, Salonen M, **Mikkola TM**, Kautiainen H, Eriksson JG. Work-loss years among people diagnosed with diabetes: a reappraisal from a life course perspective. *Acta Diabetol* 55(5): 485-491, 2018 (doi: 10.1007/s00592-018-1119-x)

Originalpublikationer **Eva Roos**

Lehto E, Ray C, Vepsäläinen H, Korkalo L, Lehto R, Kaukonen R, Suhonen E, Nislin M, Nissinen K, Skaffari E, Koivusilta L, Sajaniemi N, Erkkola M, **Roos E**. Increased Health and Wellbeing in Preschools (DAGIS) Study-Differences in Children's Energy Balance-Related Behaviors (EBRBs) and in Long-Term Stress by Parental Educational Level. *Int J Environ Res Public Health* 15(10): pii: E2313, 2018 (doi: 10.3390/ijerph15102313)

Määttä S, Konttinen H, Lehto R, Haukkala A, Erkkola M, **Roos E**. Preschool Environmental Factors, Parental Socioeconomic Status, and Children's Sedentary Time: An Examination of Cross-Level Interactions. *Int J Environ Res Public Health* 16(1)

pii: E46, 2018 (doi: 10.3390/ijerph16010046)

Määttä S, Ray C, Vepsäläinen H, Lehto E, Kaukonen R, Ylönen A, **Roos E**. Parental Education and Pre-School Children's Objectively Measured Sedentary Time: The Role of Co-Participation in Physical Activity. *Int J Environ Res Public Health* 15(2) pii: E366, 2018 (doi: 10.3390/ijerph15020366)

Määttä S, Vepsäläinen H, Lehto R, Erkkola M, **Roos E**, Ray C. Reproducibility of Preschool Personnel and Guardian Reports on Energy Balance-Related Behaviors and Their Correlates in Finnish Preschool Children. *Children (Basel)* 5(11) pii: E144, 2018 (doi: 10.3390/children5110144)

Nissinen K, Korkalo L, Vepsäläinen H, Mäkiranta P, Koivusilta L, **Roos E**, Erkkola M. Accuracy in the estimation of children's food portion sizes against a food picture book by parents and early educators. *J Nutr Sci* 7: e35, 2018 (doi: 10.1017/jns.2018.26)

Vepsäläinen H, Korkalo L, Mikkilä V, Lehto R, Ray C, Nissinen K, Skaffari E, Fogelholm M, Koivusilta L, **Roos E**, Erkkola M. Dietary patterns and their associations with home food availability among Finnish pre-school

children: a cross-sectional study. *Public Health Nutr* 21(7): 1232-1242, 2018 (doi: 10.1017/S1368980017003871)

Vepsäläinen H, Nevalainen J, Fogelholm M, Korkalo L, **Roos E**, Ray C, Erkkola M, DAGIS consortium group. Like parent, like child? Dietary resemblance in families. *Int J Behav Nutr Phys Act* 15(1): 62, 2018 (doi: 10.1186/s12966-018-0693-1).

Originalpublikationer **Anne Koponen och Nina Simonsen**

Koponen AM, Simonsen N, Suominen SB. Success in increasing physical activity (PA) among patients with type 2 diabetes: a self-determination theory perspective. *Health Psychol Behav Med* 6(1): 104-119, 2018 (doi: 10.1080/21642850.2018.1462707)

Koponen AM, Simonsen N, Suominen SB. Success in Weight Management Among Patients with Type 2 Diabetes: Do Perceived Autonomy Support, Autonomous Motivation, and Self-Care Competence Play a Role? *Behav Med* 44(2): 151-159, 2018 (doi: 10.1080/08964289.2017)

Simonsen N, Koponen AM, Suominen S. Patients' assessment of chronic illness care: a

validation study among patients with type 2 diabetes in Finland. *BMC Health Serv Res* 18(1): 412, 2018 (doi: 10.1186/s12913-018-3206-7)

Originalpublikationer **Matti J. Tikkanen och Tomi S Mikkola**

Martin SS, Giugliano RP, Murphy SA, Wasserman SM, Stein EA, Ceška R, López-Miranda J, Georgiev B, Lorenzatti AJ, **Tikkanen MJ**, Sever PS, Keech AC, Pedersen TR, Sabatine MS. Comparison of Low-Density Lipoprotein Cholesterol Assessment by Martin/Hopkins Estimation, Friedewald Estimation, and Preparative Ultracentrifugation: Insights From the FOURIER Trial. *JAMA Cardiol* 3(8): 749-753, 2018 (doi: 10.1001/jamacardio.2018.1533.)

Savolainen-Peltonen H, Vihma V, Wang F, Turpeinen U, Hämäläinen E, Haanpää M, Leidenius M, **Tikkanen MJ, Mikkola TS**. Estrogen biosynthesis in breast adipose tissue during menstrual cycle in women with and without breast cancer. *Gynecol Endocrinol* 34(12): 1039-1043, 2018 (doi: 10.1080/09513590.2018.1474868)

Venetkoski M, Savolainen-Peltonen H, Rahkola-Soisalo P, Hoti F, Vattulainen P, Gissler M, Ylikorkala O, **Mikkola TS**. Increased

cardiac and stroke death risk in the first year after discontinuation of postmenopausal hormone therapy. *Menopause* 25(4): 375-379, 2018 (doi: 10.1097/GME.0000000000001023)

Vihma V, Heinonen S, Naukarinen J, Kaprio J, Rissanen A, Turpeinen U, Hämäläinen E, Hakkarainen A, Lundbom J, Lundbom N, **Mikkola TS, Tikkanen MJ**, Pietiläinen KH. Increased body fat mass and androgen metabolism - A twin study in healthy young women. *Steroids* 140: 24-31, 2018 (doi: 10.1016/j.steroids.2018.08.006)

Wallström P, Drake I, Sonestedt E, Gullberg B, Bjartell A, Olsson H, Adlercreutz H, **Tikkanen MJ**, Wirfält E. Plasma enterolactone and risk of prostate cancer in middle-aged Swedish men. *Eur J Nutr* 57(7): 2595-2606, 2018 (doi: 10.1007/s00394-017-1530-z)

**FOLKHÄLSANS
FORSKNINGSCENTRUM**
Biomedicum

Haartmangatan 8
00290 Helsingfors
Tfn 0294 1911
Forskningsdirektör: Anna-Elina Lehesjoki

SAMFUNDET FOLKHÄLSAN

Topeliusgatan 20
00250 Helsingfors
Tfn 09 315 000
Fax 09 315 5101
info@folkhalsan.fi
www.folkhalsan.fi
Ordförande: Mats Brommels
Vd: Georg Henrik Wrede



© Folkhälsan 2019

Ansvarig utgivare: Georg Henrik Wrede, Samfundet Folkhälsan

Layout & produktion: Morgan Digital

Tryckeri: Grano, Vaasa