

Folkhälsans  
forskningscentrum

2019

**fhrc**

Folkhälsan  
Research  
Center





Samfundets  
gemensamma ledning  
(koncernförvaltningen)

Ekonomiavdelningen  
• stöd för forsknings-  
programmen

Övriga koncerngemensamma  
stödfunktioner

SAMFUNDET FOLKHÄLSAN  
FÖRENINGSMÖTE

SAMFUNDETS STYRELSE

VD

FOLKHÄLSANS  
FORSKNINGSCENTRUM

DIREKTION

FORSKNINGSDIREKTÖR  
ANNA-ELINA LEHESJOKI

**Folkhälsans forskningsstiftelse**

- anslagsbeviljning
- ändamålsprövning
- förkovran av förmögenheten

**LEDNINGSGRUPP**

**Programmet för  
genetisk forskning**

Anna-Elina Lehesjoki

**Programmet för  
folkhälsoforskning**

Johan Eriksson

# Folkhälsans forskningscentrum

**EN AV FOLKHÄLSANS TYNGDPUNKTER** ligger på forskning.

**FOLKHÄLSANS FORSKNINGSCENTRUM HAR** två forskningsprogram, Genetisk forskning och Folkhälsoforskning. Programmet för genetisk forskning leds av professor Anna-Elina Lehesjoki, som också är forskningscentrets forskningsdirektör, och programmet för folkhälsoforskning leds av professor Johan Eriksson. Båda programmen har en aktiv och framgångsrik internationell publikationsverksamhet och samarbetar i stor omfattning med både finländska och internationella forskningsgrupper.

**MÅLSÄTTNINGEN MED PROGRAMMET FÖR GENETISK FORSKNING** är att öka kunskapsbasen i och förståelsen för hur både arvs- och miljöfaktorer påverkar uppkomstmekanismerna för monogena och multifaktoriella folksjukdomar. Forskningen sker i forskningsgrupper med specifika fokusområden så som molekylärgenetik, genetisk epidemiologi och diabetesgenetik.

**PROGRAMMET FÖR FOLKHÄLSOFORSKNING** inkluderar forskningsprojekt om hälsofrämjande bland barn och unga, friskt åldrande och hormonmetabolism. Målsättningen är att forskningen ska kunna bidra till kunskapsbasen om hälsosamma levnadsvanor och livskvalitet, som sedan kan användas brett inom samhället.

**FOLKHÄLSANS FORSKNINGSCENTRUM SYSSELSATTE** cirka 200 personer år 2019.

” Folkhälsans  
forsknings-  
centrum har två  
forskningsprogram.

# Verksamheten år 2019

Efter att programmet för preventiv medicin lades ned vid slutet av år 2018 fortsatte verksamheten med två program: Genetisk forskning och Folkhälsoforskning. Forskningscentrets direktion förlängde mandatperioderna för de nuvarande programcheferna Lehesjoki och Eriksson för åren 2019–2021. Prorektor, professor Tom Böhling, blev vald till direktionens nya ordförande för åren 2020–2021 efter Mats Brommels.

**FORSKNINGSVERKSAMHETEN FORTSATTE ENLIGT** tidigare fastställda planer. Under 2019 publicerade grupperna 239 originalpublikationer i vetenskapliga tidskrifter och presenterade sina resultat under flera kongresser och seminarier, både internationella och nationella. Under året disputerade fem forskare från det genetiska programmet för doktorsgraden. Nio magisteravhandlingar och fyra fördjupande studier handledda inom forskningscentret blev färdiga under 2019.

**GRUPPERNA VAR FRAMGÅNGSRIKA** i att erhålla extern finansiering för sin forskning. Det understöd till forskningen som förvaltades vid Folkhälsan var år 2019 8,5 miljoner euro, av vilket 46 procent var understöd från Forskningsstiftelsen och 11 procent var understöd från Samfundet Folkhälsan. Den externa finansieringen stod för 43 procent. Forskningsgrupperna hade därtill även extern finansiering som förvaltades vid annan instans.

**FORSKNINGSCENTRET STRÄVAR EFTER** att öka sin synlighet, både inom organisationen Folkhälsan, i forskningsvärlden och bland allmänheten. Centret etablerade år 2018 en grupp vars ansvar är att koordinera de här aktiviteterna. Gruppen har fortsatt att jobba med centrets synlighet under år 2019, framför allt inom sociala medier på egna Facebook-sidor och Twitter-konton. Under år 2019 har man också utvecklat mallar och grafiskt material med forskningscentrets nya vinjett, för att kunna stärka forskningscentrets visuella identitet och varumärke.

**HÖSTEN 2019 ORGANISERADES** ett vetenskapligt symposium "From rare to common diseases – hope for treatments?" med cirka 150 åhörare i Biomedicum Helsingfors. Forskningscentret startade under hösten även en studia generalia-föreläsningsserie på svenska med två föreläsningar, en kring diabetes och en kring sällsynta sjukdomar. Tillfället var välbesökt, med cirka 100 åhörare på plats och många följare på distans. Under året gjordes också ett beslut om att anställa en vetenskapskommunikatör, vars uppgift är att öka forskningscentrets synlighet bland allmänheten.

**FORSKNINGSVERKSAMHETEN SKER I NÄRA SAMARBETE** med Helsingfors universitet, inom ramen för ett samarbetsavtal som etablerades år 1996. Fem forskningsgrupper från det genetiska programmet är med i forskningsprogrammen vid Helsingfors universitets medicinska fakultet för perioden 2019–2025; grupperna som leds av Per-Henrik Groop, Outi Mäkitie och Tiinamaia Tuomi i programmet "Klinisk och molekylär metabolism" och de som leds av Juha Kere samt Jukka Kallijärvi i programmet "Stamceller och metabolism". Anna-Elina Lehesjoki och Hannes Lohi är "HiLIFE Fellows" i "Helsinki Institute of Life Science HiLIFE" vid Helsingfors universitet under åren 2017–2020.

## Höjdpunkter 2019

**ANNA-ELINA LEHESJOKI** invaldes i Finska Vetenskaps-Societeten i december 2018 och Vineta Fellman samt Hannes Lohi i december 2019.

**TRINE ROUNGE** blev utsedd till biträdande professor vid Oslo universitet fr.o.m. den 15 augusti 2019.

**HANNES LOHIS** forskningsgrupp erhöll SEY:s djurskyddspris för sitt arbete inom hund- och kattgenetik. Priset ges för arbete som ansenligt främjar djurs välmående.

**PER-HENRIK GROOP** erhöll ett pris av den Internationella Diabetesfederationen IDF för den forskning som FinnDiane bedriver.

**MARCO SAVARESE** erhöll the 'Presidential Prize' vid World Muscle Society kongressen.

## Understöd som Folkhälsans forskning erhållit 2019 (1000 €)

Andra inhemska och utländska organisationer

Svenska kulturfonden

Finska Läkaresällskapet

Sigrid Jusélius Stiftelse

Novo Nordisk Fonden

Jane och Aatos Erkkos stiftelse

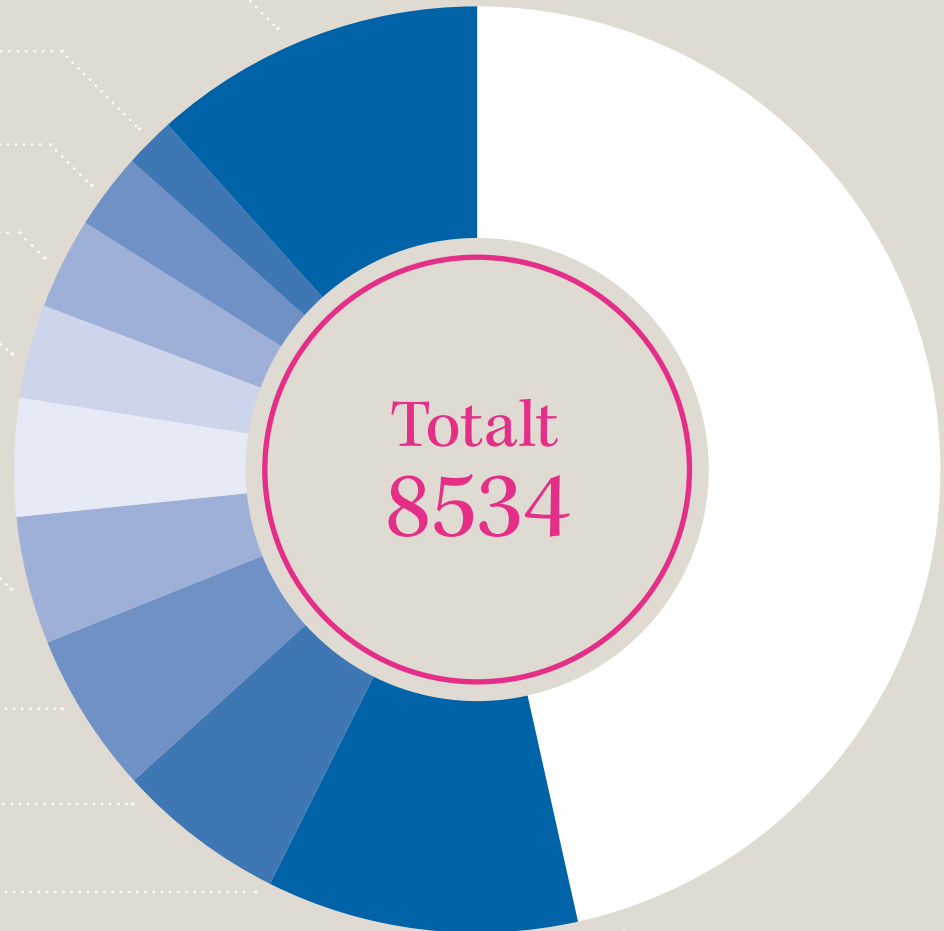
Wilhelm och Else Stockmanns stiftelse


Medicinska Understödsföreningen Liv och Hälsa

Finlands Akademi

Samfundet Folkhälsan

Folkhälsans forskningsstiftelse





” Det här ämnet är högaktuellt eftersom vår befolkning åldras snabbt.

# Nu ska närståendevården kartläggas ordentligt

Tidigare forskning har visat att närståendevårdare har höjda stressnivåer. Stressen bottenar ofta i att arbetet är tungt, krävande och bindande samt i en befogad oro över den närståendes hälsa och vårdarens eget välbefinnande. Ett forskningsprojekt på Folkhälsan ska ge en överblick av närståendevården som vi tidigare inte haft i Finland.

**I** Finland finns omkring 350 000 närståendehjälpare varav 47 500 är berättigade till de stöd som finns till för närståendevårdare. Närståendevården ses ofta som ett kostnadseffektivt sätt att förverkliga grundvård, men de indirekta kostnaderna kan vara högre än förväntat. Enligt tidigare forskning är arbetet som närståendevårdare tungt och går i många fall ut över närståendevårdarens mentala och fysiska välbefinnande.

– Det här ämnet är högaktuellt eftersom vår befolkning åldras snabbt. Om tanken är att närstående i framtiden ska bära ett allt större ansvar för vården måste vi se till att detta realistiskt går att förverkliga med tanke på mänskligt välmående och samhällskostnader, säger docent Tuija Mikkola, som är ansvarig forskare för projektet.

**PROJEKTET HAR TRE MÅL:** att utreda sjukdomsfrekvensen hos närståendevårdare jämfört med resten av befolkningen gällande hjärt- och kärlsjukdomar, typ 2-diabetes, psykiska sjukdomar och sjukdomar i stöd- och rörelseorganen; att se hur arbetsförmågan skiljer sig mellan närståendevårdare och den övriga befolkningen; och att utreda om närståendevårdare har högre mortalitet än referenspopulationen.

**FORSKNINGEN ANVÄNDER SIG** av statistik från flera nationella register och har fått tillgång till ett stort representativt sampel att analysera. Enligt Mikkola möjliggör det här bildandet av en överblick som vi inte haft tillgång till tidigare.

– Traditionellt har forskningen kretsat kring specifika patientgruppers närståendevårdare och sampelstorlekarna har varit förhållandevis små. Således har vi inte ännu en helhetsbild av närstå-

endevårdarnas hälsa. Vår forskning bidrar med just den här sortens överblick eftersom studien inkluderar alla finländare som får närståendevårdarstöd.

**MIKKOLA HOPPAS ATT FORSKNINGENS RESULTAT** sedan kommer att kunna användas för att fatta informerade beslut om hur närståendevården i framtiden kan förverkligas på ett hållbart sätt och vilka stödfunktioner som behövs för att trygga välmåendet hos såväl vårdare som närstående.

– Om det exempelvis visar sig att närståendevårdare tenderar att vara sjukare än referensgruppen eller kämpar med mental hälsa så kan det vara orsak att se över huruvida de stödfunktioner som samhället erbjuder är tillräckliga.

**MIKKOLA VILL LYFTA FRAM** att närståendevårdarna inte är en homogen grupp, utan individer som alla har sina egna utmaningar.

– Med tanke på studien är det bland annat viktigt att beakta de olika åldersgrupperna. De yngsta närståendevårdarna är under 20 år och de äldsta kring 100 år. Varje åldersgrupp har sina egna utmaningar med tanke på hälsa och livssituationen i övrigt.

**PROJEKTETS FÖRSTA VETENSKAPLIGA ARTIKLAR** och forskningsresultat har skickats in för referentgranskning våren 2020. En del av forskningens resultat kommer också att presenteras på en internationell konferens i Italien under hösten.

# Ledningen för Folkhälsans forskningscentrum

**F**orskningenscentrets direktion har som övergripande uppgift att koordinera forskningscentrets verksamhet. Ordförande för direktionen är Tom Böhling och medlemmar är Ilse Julkunen, Christel Gripenberg-Lerche samt Georg Henrik Wrede. Samfundets ordförande Siv Sandberg har närvaro och yttranderätt på direktionens möten. Programcheferna kallas till möten där Anna-Elina Lehesjoki fungerar som föredragare. Niklas Talling fungerar som direktionens sekreterare.

**FORSKNINGSDIREKTÖREN LEDER FORSKNINGSCENTRET** och har det övergripande ansvaret för ekonomi, administration och personalförvaltning. Forskningsdirektörens uppgift är att koordinera forskningsprogrammen samt 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, Tiinamajja Tuomi, Heli Viljakainen och Jaana Welin-Haapamäki (sekreterare).

**FORSKNINGSCENTRET HAR EN EKONOMIANSVARIG**, Nina Forss, som tillsammans med ekonomiadministratör Sebastian Oey upprätthåller forskningscentrets ekonomiadministration i samarbete med Samfundet Folkhälsans ekonomiavdelning. Åsa Rehn ansvarar för forskningscentrets HR- och utvecklingsfrågor. Som ledningens assistent fungerar Jaana Welin-Haapamäki. Outi Elomaa fungerar som sakkunnig i forskningscentrets GDPR-relaterade frågor och Simon Granroth som centrets vetenskapskommunikatör. Markku Lehto fungerar som chef för forskningslaboratoriet i Biomedicum Helsingfors. Som laboratoriemanager fungerar Teija Toivonen och Ann-Liz Träskelin och som instrumentvårdare Hilikka Saarikallio.

**FORSKNINGSSTIFTELSENS STYRELSE ANSVARAR** för anslagsbeviljning, ändamålsprövning och förkovran av förmögenheten för forskningen. Siv Sandberg är ordförande för forskningsstiftelsen och medlemmar är Tom Böhling, Marcus Rantala, Alexander Bargum och Georg Henrik Wrede. I mötena deltar också Niklas Talling som sekreterare.





” Direktionen har som övergripande uppgift att koordinera forskningscentrets verksamhet.



# Programmet för genetisk forskning

**M**ålsättningen med programmet för genetisk forskning är att öka kunskapen i och förståelsen för hur både arvs- och miljöfaktorer påverkar uppkomstmekanismerna för monogena och multifaktoriella sjukdomar. Till mekanismerna räknas genetiska faktorer samt livsstils- eller miljöfaktorer som associeras med dessa sjukdomar. Forskningen sker i forskningsgrupper med specifika fokusområden så som molekyl-

lärgenetik, genetisk epidemiologi och diabetesgenetik. Rent metodmässigt kretsar forskningen ofta runt att identifiera nya gener och genvarianter som ligger bakom eller ökar risken för ärftliga och multifaktoriella sjukdomar. Genom användningen av cell- och djurmodeller kan forskarna utreda geners funktion, hur genmutationer tar sig uttryck, samt vilka de bidragande mekanismerna är. Till näst presenteras de viktigaste framstegen som gjordes under 2019.

## Molekylärgenetik

**DEN MOLEKYLÄRGENETISKA FORSKNINGEN** är fokuserad på genidentifiering samt studier i genfunktion och sjukdomsmekanismer.

### Grupp Fellman

**VINETA FELLMANS FORSKNINGSGRUPP** fokuserar på en sällsynt mitokondriesjukdom, även kallad GRACILE-syndrom eller Fellmans sjukdom, benämnd efter Fellman då hennes forskningsgrupp var först med att beskriva sjukdomen. Orsaken till syndromet är en typisk finsk mutation i genen som kodar transportproteinet BCS1L. Mutationen leder till fel i en del av den mitokondriella andningskedjans komplex III som i sin tur leder till att andningskedjan och flera andra funktioner i mitokondrierna inte fungerar som de ska. GRACILE-liknande sjukdomar förekommer i flera länder runt världen och globalt har flera mutationer som påverkar BCS1L identifierats även om själva sjukdomsbilden kan variera.

I Lund lyckades Fellmans forskargrupp införa *BCS1L*-mutationen i en musmodell. Detta ledde till en liknande sjukdomsbild som hos människor, men med ett senare utbrott. Som bäst studeras modellen på Folkhälsans forskningscentrum. Detta möjliggör mer ingående studier om sjukdomens bakgrundsmechanismer och möjliga behandlingar.

Forskningsgruppen har bland annat upptäckt en spontan mutation i Lundmössens mitokondriers DNA. Ensam ger den här spontana mutationen upphov till en lindrig mitokondriefelfunktion, men i kombination med *BCS1L*-mutationen bidrar den till en mycket allvarligare version av GRACILE-sjukdomen hos möss. Forskningsgruppen har parat den ursprungliga musstammen med en annan musstam som bär på ett specifikt enzym som lindrar sjukdomsbilden och förlänger livslängden hos mössen. Musstudierna är således ett viktigt redskap för att förstå vad som egentligen händer i cellen vid försämrad mitokondriefunktion. Dessa studier öppnar även för möjligheten att kombinera olika genvarianter och i framtiden utveckla behandlingsstrategier.

Forskningen är inte endast betydelsefull för motsvarande komplex III sjukdomar, utan också för andra mitokondriella dysfunktioner som ofta förekommer i samband med kroniska sjukdomar av olika slag.

### Grupp Kere

**FORSKNINGSGRUPPEN HAR FORTSATT** med forskningen kring det mänskliga embryots tidiga utveckling i samarbete med professorerna Timo Otonkoski och Juha Tapanainen vid Helsingfors universitet. Gruppen har även koordinerat ett brett samarbetsprojekt med målet att förstå hur den allra första genen (*DUX4*) som blir aktiv i en befruktad äggcell fungerar. I samarbetet deltog sammanlagt sju forskargrupper med specialkunskaper i strukturbio kemi, proteomik, cellbiologi och molekylärgenetik. Studiens resultat pekar på att *DUX4*-genen har minst tre funktioner: modifieringen av kromatinet

- en viktig struktur i cellkärnan, aktiveringen av uttrycket för olika gener, samt bortskaffandet av äggcellens typiska genuttryck. Projektet fokuserar nu på att identifiera alla protein-till-protein-interaktioner mellan de transkriptionsfaktorer som primärt aktiveras i embryot och andra proteiner. Arbetet utförs i tätt samarbete med doktor Markku Varjosalos forskningsgrupp. Målet är att kunna presentera en systembild av molekylärnivån under den tidiga embryoaktiveringen.

## Grupp Lehesjoki-Wessman-Turunen

**FORSKNINGSGRUPPEN FOKUSERAR PÅ EPILEPSI**, migrän och ärftliga ögonsjukdomar. Gruppen har fördjupat sin forskning i progressiv myoklonusepilepsi och dess mekanismer. Progressiv myoklonusepilepsi orsakas av fel i proteinet cystatin B (CSTB) och en av gruppens centrala forskningsfrågor har varit att förstå CSTB-proteinets roll som epigenetisk modifierare i neurala stamcellers kärna och få insikt i proteinets funktion i synapserna. Forskningsgruppen har varit delaktig i flera samarbetsprojekt om identifiering av nya gener och genvarianter som associeras med epilepsi.

Gruppen har även fortsatt sitt samarbetsprojekt med Broad-institutet i Harvard, där migränuppkomsten hos finländska familjer utreds. Under det gångna året har gruppen bidragit till ett omfattande internationellt samarbete kring en stor meta-analys som inkluderade 102 000 migränpatienter och 730 000 kontrollindivider. Inom ramen för meta-analysen identifierades sammanlagt 102 genvarianter som predisponerar för migrän, varav 85 inte var kända sedan tidigare. Studiens resultat bidrar till förståelsen för hur neurala och vasculära celltyper är associerade med migrän.

Utöver detta utreder gruppen även den genetiska bakgrunden för sällsynta ögonsjukdomar så som ögoncancer, synhotande glaukom och olika sjukdomar i retina och hornhinnan. Gruppen samarbetar tätt med professor Tero Kivelä från Helsingfors universitets ögonsjukhus.

## Grupp Lohi

**FORSKNINGSGRUPPEN HAR FORTSATT** sin forskning i ärftliga sjukdomar hos hundar och katter. Här strävar gruppen efter att identifiera nya gener som är av intresse även för andra däggdjur, så som människan. Under år 2019 identifierade gruppen gener som associeras med höftledsdysplasi, alopeci och olika tandsjukdomar. Vissa av dessa gener var delvis kända också hos människor medan andra var helt nya fynd.

## Grupp Mäkitie

**FORSKNINGSGRUPPEN UNDERSÖKER** de genetiska och kliniska faktorerna som ligger bakom sekundär osteoporos, skelettdysplasier och svår fetma. Under året har fokus legat på att fördjupa förståelsen kring bakomliggande sjukdomsmekanismer och skapa verktyg för att förbättra diagnostiken, förebyggandet och behandlingen av skelettsjukdomar hos barn.

Nya genetiska metoder, så som exom- och helgenomsekvensering, möjliggör snabbare identifiering av genmutationer som orsakar sjukdom. Här har gruppen lyckats identifiera nya gener och genmutationer som orsakar ärftlig, tidigt börjande osteoporos. Som bäst pågår kliniska och radiologiska studier om skelettets egenskaper hos mutationspositiva patienter.

För att kartlägga de molekylära mekanismerna som orsakar osteoporos samarbetar forskningsgruppen aktivt med flera internationella forskare. Forskningsgruppen identifierade under 2019 en ny form av ärftlig osteoporos som orsakas av mutationer i genen *SGMS2* - en gen som inte tidigare förknippats med skelettet eller benskörhet. Utöver detta undersöker gruppen polymorfismer i gener som är kopplade till D-vitaminmetabolismen, mineralmetabolismen hos friska barn, och genetiska faktorer hos barn och unga med svår fetma.

## Grupp Udd

**UNDER ÅR 2019** har forskningsgruppen identifierat flera hittills okända muskelsjukdomar. Hit hör bland annat dominant distal vad-muskelmypati, som betingas av genen *RYR1*, samt *ACTN2*-genbetingad distal myopati. Forskningsgruppen har även upptäckt att muskeldystrofi betingad av genen *COL6* kan debutera vid en högre ålder än vad man tidigare trott och att *PYROXD1*-genen kan orsaka muskeldystrofi även i vuxen ålder.

Ett av gruppens viktigaste forskningsområden är *TTN*-genbaserade muskelsjukdomar, så kallade titinopatier. Här har forskningsgruppen publicerat flera studier som en del av omfattande internationellt samarbete. Gruppen har även utvecklat och publicerat nya analysmetoder för att upptäcka CNV-mutationer.

I gruppledarens egenskap av ordförande för EU-referenscenternätverkets (EURO-NMD) muskelpatologigrupp publicerades den första alleuropeiska standarden för muskelbiopsier.

## Grupp Wallgren-Petterson-Pelin

**FORSKNINGSGRUPPEN FORSKAR** i neuromuskulära sjukdomar så som nemalinmyopati.

Gruppens doktorand Jenni Laitila har nyligen disputerat med avhandlingen "Elucidating Nebulin Expression and Function in Health and Disease". Studien belyser betydelsen som muskelproteinet nebulin har för normal muskelfunktion och hur genetiska avvikelser i proteinet orsakar muskelsjukdom. I avhandlingsforskningen identifierade Jenni Laitila i samarbete med dr Kristen Nowaks forskningsgrupp från Perth i Australien två nya musmodeller för nemalinmyopati. En av musgrupperna är den första som återspeglar den vanliga formen av nemalinmyopati hos människan. Detta är lovande, eftersom det ökar förståelsen för hur sjukdomen uppkommer hos människor och ger hopp om experimentella terapiförsök.

Forskningsgruppen har även fördjupat sig i flera relevanta forskningsrön. En artikel som utkom i samarbete med dr Julien Ochalas grupp i London beskriver hur muskelfibrers nedsatta kontraktionsförmåga och förändringar i cellskelettet påverkar cellkärnan. Ett projekt kring en ny gen (*YBX3*) associerad med nemalinmyopati har fortsatt i och med att en av gruppens doktorander, Lydia Sagath, gästade University of California San Diego där hon samarbetade med dr Stephan Langes forskningsgrupp. Denna forskning strävar efter att utreda *YBX3*-genens roll för nemalinmyopati.

Forskningsgruppen har även utvecklat en kombination av olika diagnostiska metoder för den stora och svårtolkade nebulingenen. Mikromatrisen omfattar numera 180 muskelgener. Under 2019 publicerade gruppen i samarbete med Bjarne Udd och Peter Hackmans grupp den första beskrivningen av en dominant ärftlig mutation i nebulingenen. Mutationen leder till ett stort bortfall i genens kod, som orsakar en distal form av nemalinmyopati. Utöver detta har forskningsgruppens internationella samarbeten bidragit till flertalet publikationer. Bland annat en artikel som behandlade etiska frågor kring genetisk rådgivning fick stor internationell uppmärksamhet.

## Genetisk epidemiologi

### Grupp Viljakainen

**VERKSAMHETEN INOM GENETISK EPIDEMIOLOGI** består av uppföljningsundersökningen "Hälsa i Tonåren" (Fin-HIT). Forskningens mål är att kartlägga arvs- och miljöfaktorernas inverkan på viktutvecklingen hos barn och unga i det moderna samhället. Forskningsgruppen strävar efter att identifiera riskfaktorer och biomarkörer som

sedan inom den kliniska praxisen kan användas för att identifiera individer i riskzonen i ett tidigt skede.

Data från Fin-HIT har kopplats till det offentliga hälsoregistret. Detta möjliggör bland annat objektiv identifiering av patientgrupper och deras användning av specifika läkemedel. Under 2019 har gruppen genom sin forskning visat att det finns ett samband mellan salivens mikrobiom och viktutveckling, och att sambandet tycks vara starkare hos flickor. Forskningen har också verifierat att stillasittande skärmtid under fritiden har en koppling till övervikt och bukfetma och att skärmtiden har ökat bland barn i 11–14 års ålder.

Forskningsgruppen har även kombinerat genetiska faktorer som vanligen associeras med BMI hos vuxna med genetiska riskpoäng. Riskpoängen visade sig förutspå ungdomars risk för övervikt.

## Diabetesgenetik

### Grupp Groop

**FINNDIANE-PROJEKTETS MÅL** är att undersöka varför en tredjedel av alla personer med typ 1-diabetes får njurkomplikationer. Ifall en person med diabetes får njursjukdom ökar risken för en tidig död, hjärt- och kärlsjukdomar, kallbrand, ögonproblem och i vissa fall även blindhet och nervvävnadsskador.

FinnDiane-projektet fokuserar på att undersöka hur kliniska och genetiska faktorer samt miljöfaktorer samverkar vid uppkomsten av diabetisk njursjukdom. Studiens upplägg möjliggör även utredning av riskfaktorer som associeras med andra diabetiska komplikationer.

Studien omfattar idag mer än 9 000 patienter med typ 1-diabetes och omkring 2600 familjemedlemmar. Det stora och noggrant utvalda patientmaterialet från hela Finland har lett till att FinnDiane idag anses vara det ledande projektet inom diabeteskomplikationer globalt.

Under det senaste året har FinnDiane publicerat ett stort antal arbeten inom genetik. Exempelvis har forskningsgruppen identifierat ett flertal genvarianter som medför en ökad risk för diabetisk njursjukdom, samt genvarianter associerade med diabetisk ögonsjukdom. En speciellt uppmärksam studie påvisade hur vissa genvarianter påverkar sockerbalansen hos individer med typ 1-diabetes.

Utöver de rent genetiska studierna har FinnDiane publicerat arbeten som, med hjälp av magnetröntgen och kliniska data om blodtryckets betydelse för stroke, studerat hjärnans struktur och tidiga förändringar hos individer med typ 1-diabetes. Även kostens och motionens betydelse för uppkomsten av diabetiska komplikationer

har studerats, samt biomarkörers betydelse för diagnostiken av diabetisk njursjukdom. En studie speciellt värd att nämnas påvisade att övervikt markant ökar mortaliteten hos typ-1 diabetiker.

## Grupp Tuomi

**BOTNIA-PROJEKTETS MÅL** är att identifiera ärftliga faktorer och omgivningsfaktorer som förorsakar diabetes och dess komplikationer. Botnia-studien har sitt fokus på typ 2-diabetes, men undersöker även mekanismer bakom olika blandtyper av diabetes och sällsynta MODY-typer.

Den familjebaserade Botniastudien och den populationsbaserade PPP-Botnia-studien (Prevalens, Prediktion och Prevention) omfattar kring 17 000 personer. Under 2018 påbörjades en 12 års uppföljningsstudie av deltagarna i PPP-Botnia-studien. Cirka 1700 individer har redan deltagit. Under 2019 publicerade gruppen en artikel om en ny mekanism som skyddar mot typ 2-diabetes, som fungerar genom att facilitera omvandlingen av proinsulin till insulin och på så vis förbättrar insulinutsöndringen. Mekanismen hittades hos individer som bär på en sällsynt variant av en zinktransportörigen som är vanlig i Finland.

Forskningsgruppen har tillsammans med internationella samarbetspartners identifierat över 200 gener som medför en ökad risk för diabetes. Förra året publicerade forskningsgruppen en ny indelning av typ 2-diabetes i fem undergrupper och nu pågår ett intensivt arbete för att undersöka mekanismerna bakom varje undergrupp med hjälp av studiens prospektiva uppföljningsdata.

# GRUPPMEDLEMMAR

## Molekylärgenetik

### FELLMAN

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

### *Personal* **Doktorander**

Janne Purhonen

### *Övrig personal*

Elisa Alppila  
Vilma Wanne

### *Andra gruppmedlemmar*

Rishi Banerjee  
Jayasimman Rajendran

### KERE

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

### *Personal* **Seniorforskare**

Sini Ezer  
Shintaro Katayama

### *Övrig personal*

Eira Leinonen  
Auli Saarinen

### *Andra gruppmedlemmar*

Lisa Gawriyski  
Inka Häkkinen  
Elina Tuovinen  
Satu Wedenoja

### LEHESJOKI/WESSMAN/TURUNEN

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

### *Personal* **Seniorforskare**

Tarja Joensuu  
Saara Tegelberg

### *Postdoktorala forskare*

Carolina Courage  
Mikko Muona

### *Doktorander*

Eduard Daura Sarroca  
Katrin Gorski  
Marjo Nuottamo

### *Studerande*

Katri Aksentjeff  
Reetta-Stina Järvinen  
Erika Kuosa  
Francesca Simonetti  
Aleksandra Staskiewicz

### *Övrig personal*

Emma Forss  
Joska Pulkki  
Ekaterina Pylysy  
Veronika Rezov

### *Andra gruppmedlemmar*

Paula Hakala  
Annamari Immonen  
Johannes Jäntti  
Mira Järvinen  
Sabita Kawan  
Perttu Liuska

Inka Penttinen  
Pauliina Repo  
Abdessallam Tadjji

---

#### **LOHI**

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

#### **Personal Doktorander**

Tiina Heinonen  
Lea Mikkola  
Julia Niskanen  
Riika Sarviaho

#### **Övrig personal**

Sini Karjalainen  
Iida Lohi

#### **Andra gruppmedlemmar**

Cesar Araujo  
Meharji Arumilli  
Kati Dillard  
Emma Hakanen  
Maria Kaukonen  
Kaisa Kyöstilä  
Salla Mikkola  
Inka Penttinen  
Jenni Puurunen  
Ilena Quintero  
Milla Salonen

---

#### **MÄKITIE**

Outi Mäkitie, MD, professor,  
gruppledare  
Minna Pekkinen, FD, docent, se-  
niorforskare, administrativ chef

#### **Personal Postdoktorala forskare**

Kirsi Määttä

#### **Studerande**

Maria Heinonen  
Viivi Saari

#### **Övrig personal**

Mira Aronen  
Päivi Turunen

#### **Andra gruppmedlemmar**

Joonatan Borchers  
Maria Enlund-Cerullo  
Saila Laakso  
Petra Loid  
Laura Koljonen  
Mari Muurinen  
Riikka Mäkitie  
Sandra Pihlström  
Luliia Savenko  
Pauliina Utriainen  
Svetlana Vakkilainen

---

#### **UDD**

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

**Personal  
Seniorforskare**  
Per-Harald Jonson  
Anna Naukkarinen  
Marco Savarese

**Postdoktorala forskare**  
Jaakko Sarparanta

**Doktorander**  
Mridul Johari  
Salla Välipakka

#### **Övrig personal**

Helena Luque  
Talha Qureshi  
Merja Soininen

---

#### **WALLGREN-PETTERSSON/PELIN**

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

**Personal  
Seniorforskare**  
Wilma-Lotta Lehtokari

#### **Postdoktorala forskare**

Kirsi Kiiski  
Jenni Laitila

#### **Doktorander**

Johanna Lehtonen  
Lydia Sagath

#### **Övrig personal**

Sampo Koivunen  
Marilotta Turunen

## **Genetisk epidemiologi**

---

#### **VILJAKAINEN**

Heli Viljakainen, LVD, docent,  
gruppledare

**Personal  
Seniorforskare**  
Trine Rounge

#### **Postdoktorala forskare**

Rejane Figueiredo De Oliveira  
Elina Engberg

#### **Doktorander**

Sohvi Lommi  
Sajan Raju  
Jannina Viljakainen-Diop

#### **Övrig personal**

Catharina Sarkkola

#### **Andra gruppmedlemmar**

Ilana Eshriqui Olivera

## **Diabetesgenetik**

---

#### **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

**Personal  
Seniorforskare**  
Aila Ahola  
Carol Forsblom  
Daniel Gordin

#### **Postdoktorala forskare**

Krishna Adeshara  
Nina Elonen

# GRUPPMEDLEMMAR

Anmol Kumar  
Raija Lithovius  
Stefan Mutter  
Kristiina Uusi-Rauva

## **Doktorander**

Anni Antikainen  
Majja Feodoroff  
Stefanie Hägg-Holmberg  
Mari-Anne Härma  
Fanny Jansson  
Miia Mannerla  
Rasmus Simonsen  
Erkka Valo  
Nadja Vuori

## **Studerande**

Marika Eriksson  
Ronja Hotakainen  
Patrik Smidtslund  
Lina Snickars  
Anniina Tynjälä  
Anni Ylinen

## **Övrig personal**

Heli Ahola  
Viktor Fagerudd  
William Fagerudd  
Johanna Jalo  
Mira Korolainen  
Heli Krigsman  
Annu-Maaria Lehesjoki  
Lukas Lehtonen  
Emil Lindroos  
Hanna Olanne  
Sonja Puikkonen  
Arja Putila  
Joonas Salminen  
Anna Sandelin  
Ann-Sofie Sundbäck  
Suvi Tanskanen  
Jaana Tuomikangas

## **Andra gruppmedlemmar**

Luciano Bernardi  
Erica Bezerra Parente  
Marco Bordino  
Tor-Björn Claesson  
Emma Dahlström  
Jani Haukka  
Kustaa Hietala  
Emmi Jalonen  
Milla Kallio  
Vili Kostamo  
Fernanda Ortiz  
Hanna Paajanen  
Nicolae Mircea Panduru  
Anniina Pirttiniemi  
Drazenka Pongrac Barlovic  
Kajsa Roslund  
Markku Saranheimo  
Aino Soro-Paavonen  
Lars Stechemesser  
Anna Syreeni  
Merlin Thomas  
Lena Thorn  
Heidi Tikkanen-Dolenc  
Jenny Wadén  
Johan Wadén  
Östman Robert

---

## **TUOMI**

Tiinamaija Tuomi, MKD, docent,  
gruppledare

**Personal**  
**Seniorforskare**  
Bo Isomaa

**Postdoktorala forskare**  
Minna Harsunen

**Studerande**  
Karolina Kivimäki  
Peik Pietilä

## **Övrig personal**

Laura Impivaara  
Viivi Kangas  
Paula Kokko  
Matleena Lamminaho  
Eeva-Liisa Puumala  
Leena Sarelin  
Britt-Joan Stolpe  
Heini Vartiainen

## **Andra gruppmedlemmar**

Vasudha Ahuja  
Ulla-Britt Björk  
Om Dwivedi  
Iina Elfving  
Björn Forsen  
Leif Groop  
Monika Gullström  
Liisa Hakaste  
Kaj Lahti  
Mikko Lehtovirta  
Iiro Karhiaho  
Jarno Kettunen  
Annemari Käräjämäki  
Sonja Paulaharju  
Carola Pähls  
Samu Puumala  
Susanne Söderback

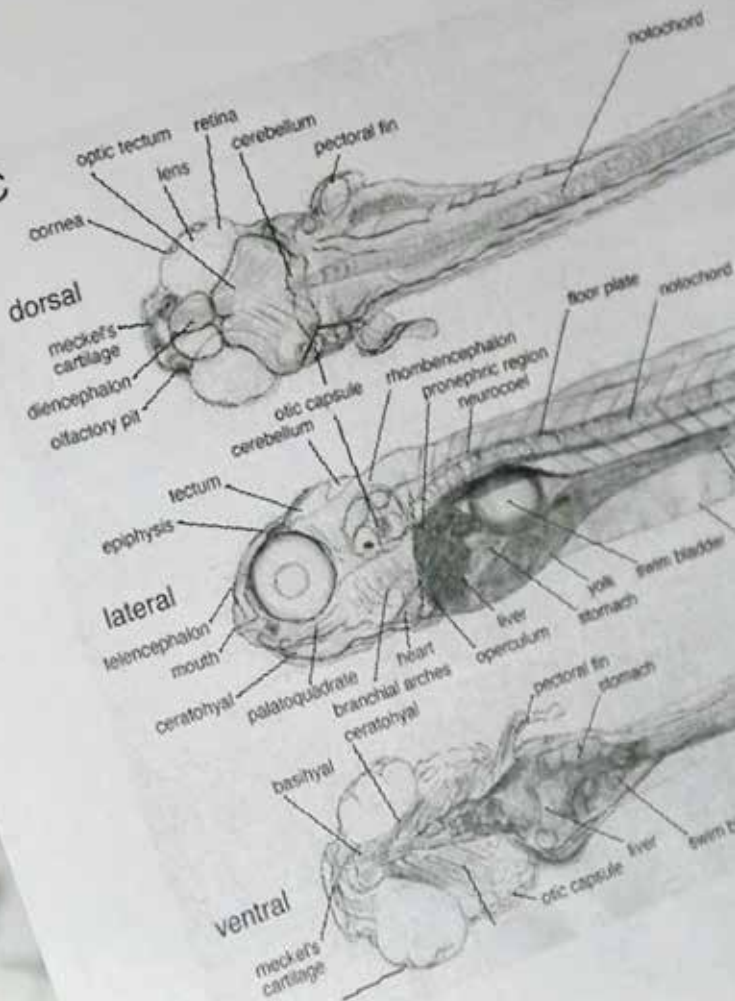
---

## **PERSONER I SAMARBETSPARTNER MIKAEL KNIPS GRUPP**

**Personal**  
**Övrig personal**  
Riitta Päckilä  
Michaela Selén



2C



# Programmet för folkhälsoforskning

Programchef: Johan Eriksson

**I** programmet för folkhälsoforskning ligger fokus på hälsofrämjande samt på hur levnadsvanor och olika livssituationer påverkar hälsan under människans hela livscykel. Inom ramen för programmet bedrivs forskning om livsstil och levnadsvanor samt fysisk och mental hälsa bland olika samhälls- och åldersgrupper. Genom användning av statistiska modeller, interventions- och uppföljningsstudier kan forskarna utreda hur olika faktorer påverkar hälsa och välmående. Denna forskning ger ökad kunskap till stöd för såväl individuella val som rekommendationer och beslutsfattande på samhällsnivå. Härnäst presenteras programmets mest centrala resultat under 2019.

## Grupp Eriksson

**FORSKNINGSGRUPPEN ANVÄNDER SIG** av Helsingfors födelsekohortstudie för att undersöka faktorer som ur ett livscykelperspektiv påverkar hälsan och framför allt bidrar till ett friskt åldrande. Gruppen har påvisat att flera faktorer under livets tidiga skede också påverkar åldringsprocessen. En god start på livet har med andra ord långtgående positiva konsekvenser.

Forskningsgruppen engagerar sig för tillfället i flera projekt kring graviditetsdiabetes. Här ligger fokus på riskfaktorer och prevention av graviditetsdiabetes samt graviditetsdiabetesens långtidskonsekvenser för både mamman och barnet.

Projektet Styrka, glädje och medkänsla arbetar med att stärka välbefinnande och resurser hos barn, unga, föräldrar och skolpersonal med hjälp av metoder framförallt inom positiv psykologi. Gruppens senaste projekt Studera starkt inleddes 2019 och syftar till att stärka gymnasiestudenternas välbefinnande och minska stress.

Ett nationellt forskningsprojekt som fokuserar på närstående vårdarens hälsa har påbörjats. I det här projektet kommer det att studeras ifall närstående vårdare har högre risk för dödlighet och olika fysiska och psykiska sjukdomar än en jämförelsepopulation. Projektet utnyttjar uppgifter från flera nationella register.

Social gerontologi-programmet har pågått i tre år med syfte att fördjupa forskningen inom åldradet. Studien i Folkhälsans seniorhus, BoAktiv, studerar samband mellan seniorboende och aktivt och hälsosamt åldrande. Studien består av två delar – en kvantitativ enkätstudie som kartlägger hur Folkhälsans seniorboenden kan

stöda aktivt åldrande, social gemenskap, delaktighet samt aktörskap och därmed främja välmående hos äldre människor. En kvalitativ del kartlägger hur de som är bosatta på seniorhusen beskriver livskvaliteten och vilka resurser de tycker att är viktiga för att upprätthålla livskvaliteten.

## Grupp Roos

**FORSKNINGSGRUPPEN FOKUSERAR PÅ HÄLSOFRÄMJANDE.** Inom ramen för DAGIS-projektet koncentrerar sig forskningsgruppen på att utreda daghemsbarns viktrelaterade levnadsvanor och hur stress, socioekonomiska skillnader samt hem- och dagismiljöer påverkar barnens viktrelaterade levnadsvanor. Under året har gruppen aktivt rapporterat resultat från DAGIS-projektet.

Studien "Healthy Learning Mind" har fortsatt och under året har resultaten från effektstudien publicerats. Studien handlar om medveten närvaro, även kallad mindfulness. Registerforskningsprojektet som följer upp långtidskonsekvenser av alkohol- och drogmisbruk under graviditeten har framskridit enligt planerna och studien "Good Care of Diabetes" har fortsatt. I samarbete med Jyväskylä universitet pågår som bäst forskning kring hälsa samt motions- och idrottsvanor bland svensk- och finskspråkiga skolelever i Finland. Det nya projektet Naturkraft inleddes under året. Projektet sker i samarbete med Folkhälsans Förbund och målsättningen är att undersöka naturens positiva inverkan på människans välbefinnande.



## Grupp Mikkola

**GRUPPEN HAR UNDER 2019** fortsatt med forskningen om könshormoner i serum och fettvävnad. Fokus ligger på androgener och östrogener i det kvinnliga bröst- och magfettet.

Människans fettvävnad producerar könshormoner som antingen lagras i fettet eller metaboliseras vidare. Östrogenproduktionen i bröstfettet verkar kunna ha betydelse för utvecklingen av bröstcancer. Forskningsgruppens studier pekar på att förändringar i östrogenkoncentrationen och i hur östrogenreglerande gener tar sig i uttryck i fettvävnaden hos kvinnor med bröstcancer sannolikt återspeglar en dysfunktionell östrogenmetabolism i bröstfettet.

Forskningsgruppen jämförde könshormonhalten mellan kvinnliga identiska tvillingar som antingen hade normal vikt eller övervikt/mild fetma. De tyngre tvillingarna visade sig ha minskad serumandrogenhalt. Orsaken till detta tycktes vara att även koncentrationen av proteinet som binder androgener och östrogener i blodet var kraftigt minskad.

Under 2019 utförde forskningsgruppen också en epidemiologisk forskning med fokus på den postmenopausala hormonbehandlingens effekt på kardiovaskulära sjukdomar och demens.

## GRUPPMEDLEMMAR

### Programmet för folkhälsoforskning

#### ERIKSSON

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

#### Personal Seniorforskare

Mikaela Von Bonsdorff  
Åse Fagerlund  
Hannu Kautiainen

#### Postdoktorala forskare

Jelena Meinilä  
Mia Perälä  
Minna Salonen  
Niko Wasenius

#### Doktorander

Markus Haapanen  
Jenni Ikonen  
Mari Laakso  
Anna Lahti  
Dimitri Paile  
Jannica Selenius  
Anna Westberg  
Åström Max

#### Övrig personal

Rejane Figueiredo De Oliveira  
Maria Finne  
Irene Henriksson

Nina Hongell-Ekholm  
Pehr Jakobsson  
Pekka Lahti-Nuutila  
Terttu Nopanen  
Paula Nyholm  
Hanna Oksa  
Varpu Oksa  
Hiikka Puttonen  
Sigrid Rostén  
Liisa Saarikoski  
Julia Simonsen  
Tanja Stenberg

#### Andra gruppmedlemmar

Stefania Fält  
Merja Laine

#### ROOS

Eva Roos, LVD, docent, gruppledare

#### Personal Seniorforskare

Anne Koponen  
Carola Ray  
Nina Simonsen-Rehn  
Salla-Maarit Volanen

#### Postdoktorala forskare

Rejane Figueiredo De Oliveira  
Elina Engberg  
Marja Leppänen

#### Doktorander

Riikka Kaukonen  
Reetta Lehto  
Suvi Määttä  
Niina-Maria Nissinen

#### Övrig personal

Pauliina Hiltunen  
Emilia Keijonen  
Satu Posti  
Tero Vahlberg  
Kim Wikström

#### Andra gruppmedlemmar

Alissa Burnett  
Jenny Ray

#### MIKKOLA

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

#### Personal Postdoktorala forskare

Satu Lehti  
Alexandra Robciuc

#### Övrig personal

Anne Ahmanheimo  
Mikko Haanpää  
Emelie Winquist

# FINANSIERING

## Programmet för genetisk forskning

### MOLEKYLÄRGENETIK

Den molekylärgenetiska forskningen finansierades år 2019 med understöd från följande instanser:

Folkhälsans forskningsstiftelse  
Alfred Kordelins stiftelse  
Business Finland  
Emil Aaltonens stiftelse  
Finlands Akademi  
Finska Kennelklubben  
Finska kulturfonden  
Finska Läkaresällskapet  
Fulbright Finland stiftelsen  
Genetikerna inom hälsovården  
Glaukooma Tukisäätiö Lux  
Helsingfors universitet  
Jane och Aatos Erkkos stiftelse  
Magnus Ehrnrooths stiftelse  
Medicinska Understödsföreningen Liv och Hälsa  
Oskar Öflunds stiftelse  
Päivikki och Sakari Sohlbergs stiftelse  
Sigrid Jusélius Stiftelse  
Silmäsäätiö  
Stiftelsen för epilepsiforskning  
Stiftelsen för pediatrik forskning  
Suomalainen Konkordia-liitto  
Vasa centralsjukhus  
American Border Collie Association, ABCA  
Health and Education Foundation  
American Kennel Club Canine Health Foundation  
Association Francaise contre les Myopathies (AFM)  
Coalition to Cure Calpain 3  
European Society of Human Genetics (ESHG)

Europeiska kommissionen  
Migraine Research Foundation  
Muscular Dystrophy UK  
World Muscle Society  
Ett antal intresseföreningar för hund- och katttraser

### GENETISK EPIDEMIOLOGI

Forskningen i genetisk epidemiologi finansierades 2019 med understöd från följande instanser:

Folkhälsans forskningsstiftelse  
Ella och Georg Ehrnrooths stiftelse  
Juho Vainios Stiftelse  
Päivikki och Sakari Sohlbergs Stiftelse  
Signe och Ane Gyllenbergs stiftelse  
Svenska kulturfonden  
Yrjö Jahnssons stiftelse

### DIABETESGENETIK

Diabetesforskningen finansierades år 2019 med understöd från följande instanser:

Folkhälsans forskningsstiftelse  
Diabetesförbundet i Finland  
Finlands Akademi  
Finska Läkaresällskapet  
Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt  
Helsingfors universitet  
Ida Montins Stiftelse  
Mary och Georg C. Ehrnrooths stiftelse  
Medicinska Understödsföreningen Liv och Hälsa  
Njurstiftelsen  
Närpes sjukvårdsfond  
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  
Yrjö Jahnssons stiftelse  
European Association for the Study of Diabetes (EASD)  
Juvenile Diabetes Research Foundation (JDRF)  
National Institutes of Health (NIH)  
Novo Nordisk Fonden  
Scandinavian Society for the Study of Diabetes (SSSD)  
Ett antal minnesdonationer av privatpersoner

## Programmet för folkhälsoforskning

Forskningen i programmet finansierades år 2019 med understöd från följande instanser:

Samfundet Folkhälsan  
Folkhälsans forskningsstiftelse  
Alli Paasikiven Säätiö  
Emil Aaltonens Stiftelse  
Finlands Akademi  
Finska Läkaresällskapet  
Helsingfors universitet  
Juho Vainios Stiftelse  
Medicinska Understödsföreningen Liv och Hälsa  
Signe och Ane Gyllenbergs stiftelse  
Stiftelsen Eschnerka Frilasarettet  
Stiftelsen för alkoholforskning  
Svenska kulturfonden  
Tammerfors universitet  
Utbildningsstyrelsen  
Europeiska kommissionen

## DISPUTATIONER

**JAYASIMMAN RAJENDRAN:** Interventions to improve mitochondrial function in a mouse model of GRACILE syndrome, a complex III disorder. Helsingfors universitet och Folkhälsans forskningscentrum. 5.4.2019. Handledare: Vineta Fellman och Jukka Kallijärvi

**SVETLANA VAKKILAINEN:** Immunodeficiency in cartilage-hair hypoplasia: Correlation with pulmonary disease, infections and malignancy. Helsingfors universitet och Folkhäl-

sans genetiska institut. 19.6.2019. Handledare: Outi Mäkitie och Paula Klemetti

**JENNI LAITILA:** Elucidating nebulin expression and function in health and disease. Helsingfors universitet och Folkhälsans genetiska institut, Folkhälsans forskningscentrum. 20.9.2019. Handledare: Katarina Pelin och Mikaela Grönholm

**MARIA KAUKONEN:** Genetics of three canine eye disorders. Helsingfors universitet och

Folkhälsans forskningscentrum. 5.12.2019. Handledare: Hannes Lohi

**SAJAN RAJU:** Salivary microbiota - how to measure it and its associations with body size and antimicrobial use. Helsingfors universitet och Folkhälsans forskningscentrum. 5.12.2019. Handledare: Trine B. Rounge, Johan Eriksson och Elisabete Weiderpass

## MAGISTERAVHANDLINGAR

**EMILIA DOSHORIS:** Lärarnas uppfattning om genomförandet av mindfulness övningar i skolor – främjande och hindrande faktorer. Helsingfors universitet. Handledare: Salla-Maarit Volanen

**MARIANNE HOLOPAINEN:** Is a mindfulness program effective on adolescents' psychological well-being in secondary school? A cluster randomized controlled study. Helsingfors universitet. Handledare: Salla-Maarit Volanen

**RONJA HOTAKAINEN:** Rare lipid altering genetic variants and their effects on diabetic complications. Helsingfors universitet. Handledare: Niina Sandholm och Per-Henrik Groop

**SAMPO KOIVUNEN:** Evaluation of the Sequencing Pipeline for the Oxford Nanopore MinION Long-Read DNA Sequencer. Helsingfors universitet. Handledare: Katarina Pelin och Kirsi Kiiski

**HANNA LAGERKRANS:** Parents and preschool personnel as role models of health beha-

viour for 3-5-year-old children. Helsingfors universitet. Handledare: Carola Ray

**BRUNO MÄKELÄ:** Vaihtuvan henkilöstön yhteys varhaiskasvattajien ryhmytyöskentelyn sujuvuuteen sosiaalisen tuen välittämänä. Helsingfors universitet. Handledare: Carola Ray

**ELLA MÄKYNEN:** Temperamentin ja fyysisen aktiivisuuden yhteys alle kouluikäisillä lapsilla. Helsingfors universitet. Handledare: Marja Leppänen

**FRANCESCA SIMONETTI:** Identity characterization of the cells that undergo histone H3 proteolysis in a mouse model for progressive myoclonus epilepsy type 1 (EPM1). Università degli studi di Trieste. Handledare: Saara Tegelberg

**SVETLANA SOFIEVA:** Effect of Nebulin Variants on Nebulin-Actin Interaction. Helsingfors universitet. Handledare: Katarina Pelin, Vilma-Lotta Lehtokari och Johanna Lehtonen

## FÖRDJUPADE STUDIER

**MARIKA ERIKSSON:** Blodtryckets betydelse för cerebral småkärlssjukdom vid typ 1-diabetes – en studie med 24-timmars blodtrycksmätning och magnetisk resonanstomografi av hjärnan. Helsingfors universitet. Handledare: Lena Thorn och Per-Henrik Groop

**VIIVI NEVANLINNA:** A Patient with Pontocerebellar Hypoplasia Type 6: Novel RARS2 Mutations, Comparison to Previously Published Cases and Clinical Distinction from PEHO Syndrome. Tammerfors universitet. Handledare: Anna-Elina Lehesjoki

**LINA SNICKARS:** Gastropares – en underdiagnostiserad komplikation vid typ 1-diabetes. Helsingfors universitet. Handledare: Per-Henrik Groop och Carol Forsblom

**ANNI YLINEN:** Familjära riskfaktorers betydelse för stroke och typ 1-diabetes. Helsingfors universitet. Handledare: Lena Thorn

# PUBLIKATIONER

## Programmet för genetisk forskning

### MOLEKYLÄRGENETIK

#### Originalpublikationer Vineta Fellman

Kallijärvi J, **Fellman V**. Rapamycin - "One size does not fit all". *EBio-Medicine* 42: 30-31, 2019 (doi: 10.1016/j.ebiom.2019.03.079)

Kiuru A, Ahola T, Klenberg L, Tommiska V, Lano A, Kleemola P, Haaavisto A, **Fellman V**. Postnatal N-acetylcysteine does not provide neuroprotection in extremely low birth weight infants: A follow-up of a randomized controlled trial. *Early Hum Dev* 132: 13-17, 2019 (doi: 10.1016/j.earlhumdev.2019.05.004)

Högberg U, Squier W, Andersson J, Högberg G, **Fellman V**, Thiblin I, Wester K. Do inter-country differences in the frequency of abusive head trauma reflect different proportions of overdiagnosis of abuse or true differences of abuse? *J Epidemiol*, Jun 8, 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.2188/jea.JE20190066)

Högberg U, Winbo J, **Fellman V**. Population-based register study of children born in Sweden from 1997 to 2014 showed an increase in rickets during infancy.

*Acta Paediatr* 108: 2034-2040, 2019 (doi: 10.1111/apa.14835)

Purhonen J, Rajendran J, Tegelberg S, Smolander O-P, Pirinen E, Kallijärvi J, **Fellman V**. NAD<sup>+</sup> repletion produces no therapeutic effect in mice with respiratory chain complex III deficiency and chronic energy deprivation. *FASEB J* 32: 5913-5926, 2018\* (doi: 10.1096/fj.201800090R) \*Fattades från 2018 års PR-skrift

Rajendran J, Purhonen J, Tegelberg S, Smolander O-P, Mörgelin M, Rozman J, Gailus-Durner V, Fuchs H, Hrabe de Angelis M, Auvinen P, Mervaala E, Jacobs HT, Szibor M, **Fellman V**, Kallijärvi J. Alternative oxidase-mediated respiration prevents lethal mitochondrial cardiomyopathy. *EMBO Mol Med* 11(1). pii: e9456, 2019 (doi: 10.15252/emmm.201809456)

Tomašić N, Kotarsky H, de Oliveira Figueiredo R, Hansson E, Mörgelin M, Tomašić I, Kallijärvi J, Elmér E, Jauhiainen M, Eklund EA, **Fellman V**. Fasting reveals largely intact systemic lipid mobilization mechanisms in respiratory chain complex III deficient mice. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis* 1866: 165573 (2020) [Epub ahead of print] 2019 Oct 29 (doi:10.1016/j.bbadis.2019.165573)

#### Originalpublikationer Juha Kere

Einarsdottir E, Pekkinen M, Krjutškov K, Katayama S, **Kere J**, Mäkitie O, Viljakainen H. A preliminary transcriptome analysis suggests a transitory effect of vitamin D on mitochondrial function in obese young Finnish subjects. *Endocr Connect* 8: 559-570, 2019 (doi: 10.1530/EC-18-0537)

Fyhrquist N, Muirhead G, Prast-Nielsen S, Jeanmougin M, Olah P, Skoog T, Jules-Clement G, Feld M, Barrientos-Somaribas M, Sinkko H, van den Bogaard EH, Zeeuwen PLJM, Rikken G, Schalkwijk J, Niehues H, Däubener W, Eller SK, Alexander H, Pennino D, Suomela S, Tessa I, Lybeck E, Baran AM, Darban H, Gangwar RS, Gerstel U, Jahn K, Karisola P, Yan L, Hansmann B, Katayama S, Meller S, Bylesjö M, Hupé P, Levi-Schaffer F, Greco D, Ranki A, Schröder JM, Barker J, **Kere J**, Tsoka S, Lauerma A, Soumelis V, Nestle FO, Homey B, Andersson B, Alenius H. Microbe-host interplay in human skin homeostasis, atopy and autoimmunity. *Nat Commun* 10: 4703, 2019 (<https://doi.org/10.1038/s41467-019-12253-y>)

Gaertner VD, Michel S, Curtin J, Pulkkinen V, Acevedo N, Söderhäll C, von Berg A, Bufe A, Laub O, Rietschel E, Heinzmann A,

Simma B, Vogelberg C, Pershagen G, Melén E, Custovic A, **Kere J**, Kabesch M. Nocturnal asthma is affected by genetic interactions between RORA and NPSR1. *Pediatr Pulmonol* 54: 847-857, 2019 (doi: 10.1002/ppul.24292)

Gialluisi A, Andlauer TFM, Mirza-Schreiber N, Moll K, Becker J, Hoffmann P, Ludwig KU, Czamara D, St Pourcain B, Brandler W, Honbolygó F, Tóth D, Csépe V, Huguet G, Morris AP, Hulslander J, Willcutt EG, DeFries JC, Olson RK, Smith SD, Pennington BF, Vaessen A, Maurer U, Lytinen H, Peyrard-Janvid M, Leppänen PHT, Brandeis D, Bonte M, Stein JF, Talcott JB, Fauchereau F, Wilcke A, Francks C, Bourgeron T, Monaco AP, Ramus F, Landerl K, **Kere J**, Scerri TS, Paracchini S, Fisher SE, Schumacher J, Nöthen MM, Müller-Miyhok B, Schulte-Körne G. Genome-wide association scan identifies new variants associated with a cognitive predictor of dyslexia. *Transl Psychiatry* 9: 77, 2019 (doi: 10.1038/s41398-019-0402-0)

Gruzjeva O, Merid SK, Chen S, Mukherjee N, Hedman AM, Almqvist C, Andolf E, Jiang Y, **Kere J**, Scheynius A, Söderhäll C, Ullmar V, Karmaus W, Melén E, Arshad HS, Pershagen G. DNA methylation trajectories during pregnancy. *Epigenet Insights* 12:

## PUBLIKATIONER

2516865719867090, 2019 (doi: 10.1177/2516865719867090)

Göös H, Fogarty CL, Sahu B, Plagnol V, Rajamäki K, Nurmi K, Liu X, Einarsdottir E, Jouppila A, Petersson T, Vihinen H, Krjutskov K, Saavalainen P, Järvinen A, Muurinen M, Greco D, Scala G, Curtis J, Nordström D, Flaumenhaft R, Vaarala O, Kovanen PE, Keskitalo S, Ranki A, **Kere J**, Lehto M, Notarangelo LD, Nejentsev S, Eklund KK, Varjosalo M, Taipale J, Seppänen MRJ. Gain-of-function CEPBE mutation causes non-canonical autoinflammatory inflammasopathy. *J All Clin Immunol* 144: 1364-1376, 2019 (doi: 10.1016/j.jaci.2019.06.003)

Hirabayashi S, Bhagat S, Matsuki Y, Takegami Y, Uehata T, Kanemaru A, Itoh M, Shirakawa K, Takaori-Kondo A, Takeuchi O, Carninci P, Katayama S, Hayashizaki Y, **Kere J**, Kawaji H, Murakawa Y. NET-CAGE characterizes the dynamics and topology of human transcribed cis-regulatory elements. *Nat Genet* 51: 1369-1379, 2019 (doi: 10.1038/s41588-019-0485-9)

Jääskeläinen T, Heinonen S, Hämäläinen E, Pulkki K, Romppanen J, Laivuori H, **FINNPEC**. Impact of obesity on angiogenic and inflammatory markers in the Finnish Genetics of Pre-eclampsia Consortium (FINNPEC) cohort. *Int J Obes (Lond)* 43: 1070-1081, 2019 (doi: 10.1038/s41366-018-0217-8)

Katayama S, Panelius J, Koskenmies S, Skoog T, Mähönen K, Kisand K, Bondet V, Duffy D, Krjutškov K, **Kere J**, Ranki A. Delineating the healthy human skin UV response and early induction of interferon pathway in cutaneous lupus erythematosus. *J Invest Dermatol* 139: 2058-2061.e4, 2019 (doi: 10.1016/j.jid.2019.02.035)

Katayama S, Skoog T, Söderhäll C, Einarsdottir E, Krjutškov K, **Kere J**. Guide for library design and bias correction for large-scale transcriptome studies using highly multiplexed RNA-seq methods. *BMC Bioinformatics* 20: 418, 2019 (doi: 10.1186/s12859-019-3017-9)

Keskitalo S, Haapaniemi E, Einarsdottir E, Rajamäki K, Heikkilä H, Ilander MM, Pöyhönen M, Morgunova E, Hokynar K, Lagström S, Kivirikko S, Mustjoki S, Eklund K, Saarela J, **Kere J**, Seppänen MRJ, Ranki A, Hannula-Jouppi K, Varjosalo M. Novel TMEM173 mutation and the role of disease modifying alleles. *Front Immunol* 10: 2770, 2019 (doi: 10.3389/fimmu.2019.02770)

Keskitalo S, Haapaniemi EM, Glumoff V, Liu X, Lehtinen V, Fogarty C, Rajala H, Chiang SC, Mustjoki S, Kovanen P, Lohi J, Bryceson YT, Seppänen M, **Kere J**, Heiskanen K, Varjosalo M. Dominant TOM1 mutation associated with combined immu-

nodeficiency and autoimmune disease. *NPJ Genom Med* 4: 14, 2019 (doi: 10.1038/s41525-019-0088-5)

Küpers LK, Monnereau C, Sharp GC, Yousefi P, Salas LA, Ghan-tous A, Page CM, Reese SE, Wilcox AJ, Czamara D, Starling AP, Novoloaca A, Lent S, Roy R, Hoyo C, Breton CV, Allard C, Just AC, Bakulski KM, Holloway JW, Everson TM, Xu C-J, Huang R-C, van der Plaats DA, Wielscher M, Kebede Merid S, Ullemer V, Rezwan FI, Lahti J, van Dongen J, Langie SAS, Richardson TG, Magnus MC, Nohr EA, Xu Z, Duijts L, Zhao S, Zhang W, Plusquin M, DeMeo DL, Solomon O, Heimovaara JH, Jima DD, Gao L, Bustamante M, Perron P, Wright RO, Hertz-Picciotto I, Zhang H, Karagas MR, Gehring U, Marsit CJ, Beilin LJ, Vonk JM, Jarvelin M-R, Bergström A, Örtqvist AK, Ewart S, Villa PM, Moore SE, Willemsen G, Standaert ARL, Håberg SE, Sørensen TIA, Taylor JA, Räikkönen K, Yang IV, Kechris K, Nawrot TS, Silver MJ, Richiardi L, Kogevinas M, Litonjua A, Eskenzi B, Mbarek H, Maguire RL, Dwyer T, Vrijheid M, Bouchard L, Baccarelli AA, Croen LA, Karmaus W, Anderson D, de Vries M, Sebert S, **Kere J**, Karlsson R, Arshad SH, Hämäläinen E, Routledge MN, Boomsma DI, Feinberg AP, Newschaffer CJ, Govarts E, Moisse M, Fallin MD, Melén E, Prentice AM, Kajantie E, Almquist C, Oken E, Dabelea D, Boezen HM, Melton PE, Wright

RJ, Koppelman GH, Trevisi L, Hivert M-F, Sunyer J, Munthe-Kaas MC, Murphy SK, Corpeleijn E, Wiemels J, Holland N, Herceg Z, Binder E, Smith GD, Jaddoe VVW, Lie RT, Nystad W, London SJ, Lawlor DA, Relton CL, Snieder H, Felix JF. Meta-analysis of epigenome-wide association studies in neonates reveals widespread differential methylation associated with birthweight. *Nat Commun* 10: 1893, 2019 (doi: 10.1038/s41467-019-09111-z)

Lagus H, Klaas M, Juteau S, Elomaa O, **Kere J**, Vuola J, Jaks V, Kankuri E. Discovery of increased epidermal DNAH10 expression after regeneration of dermis in a randomized within person trial — reflections on psoriatic inflammation. *Sci Rep* 9: 19136, 2019 (doi: 10.1038/s41598-019-53874-z)

Larson ED, Magno JPM, Steritz MJ, Llanes EGDV, Cardwell J, Pedro M, Roberts TB, Einarsdottir E, Rosanes RAQ, Greenlee C, Santos RAP, Yousaf A, Streubel SO, Santos ATR, Ruiz AG, Lagrana-Villagracia SM, Ray D, Yarza TKL, Scholes MA, Anderson CB, Acharya A; University of Washington Center for Mendelian Genomics, Gubbels SP, Bams-had MJ, Cass SP, Lee NR, Shaikh RS, Nickerson DA, Mohlke KL, Prager JD, Cruz TLG, Yoon PJ, Abes GT, Schwartz DA, Chan AL, Wine TM, Cutiungco-de la Paz EM, Friedman N, Kechris K, **Kere**



J, Leal SM, Yang IV, Patel JA, Tan-toco MLC, Riazuddin S, Chan KH, Mattila PS, Reyes-Quintos MRT, Ahmed ZM, Jenkins HA, Chonmaitree T, Hafrén L, Chiong CM, Santos-Cortez RLP. A2ML1 and otitis media: novel variants, differential expression and relevant pathways. *Hum Mutat* 40: 1156-1171, 2019 (doi: 10.1002/humu.23769)

Leppäaho E, Renvall H, Salmela E, **Kere J**, Salmelin R, Kaski S. Discovering heritable modes of MEG spectral power. *Hum Brain Mapp* 40: 1391-1402, 2019 (doi: 10.1002/hbm.24454)

Madisson E, Damdimopoulos A, Katayama S, Krjutškov K, Einarsdottir E, Mamia K, De Groef B, Hovatta O, **Kere J**, Damdimopoulou P. Pleomorphic Adenoma Gene 1 is needed for timely zygotic genome activation and early embryo development. *Sci Rep* 9: 8411, 2019 (doi: 10.1038/s41598-019-44882-0)

Olivé M, Engvall M, Ravenscroft G, Cabrera-Serrano M, Jiao H, Bortolotti CA, Pignataro M, Lambrughi M, Jiang H, Forrest ARR, Benseny-Cases N, Hofbauer S, Obinger C, Battistuzzi G, Bellei M, Borsari M, Di Rocco G, Viola HM, Hool LC, Cladera J, Lagerstedt-Robinson K, Xi-ang F, Wredenberg A, Miralles F, Baiges JJ, Malfatti E, Romero NB, Streichenberger N, Vial C, Claeys KG, Straathof CSM, Goris A, Freyer C, Lammens M, Bassez

G, **Kere J**, Clemente P, Sejersen T, Udd B, Vidal N, Ferrer I, Edström L, Wedell A, Laing NG. Myoglobinopathy is an adult-onset autosomal dominant myopathy with characteristic sarcoplasmic inclusions. *Nat Commun* 10: 1396, 2019 (doi: 10.1038/s41467-019-09111-2)

Reichhardt MP, Lundin K, Lokki AI, Recher G, Vuoristo S, Katayama S, Tapanainen JS, **Kere J**, Meri S, Tuuri T. Complement in human pre-implantation embryos: attack and defense. *Front Immunol* 10: 2234, 2019 (doi: 10.3389/fimmu.2019.02234)

Takeda K, Kou I, Otomo N, Grauers A, Fan YH, Ogura Y, Takahashi Y, Momozawa Y, Einarsdottir E, **Kere J**, Japan Scoliosis Clinical Research Group (JSCRG), Matsumoto M, Qiu Y, Song Y-Q, Gerdhem P, Watanabe K, Ikegawa S. A multiethnic meta-analysis defined the association of rs12946942 with severe adolescent idiopathic scoliosis. *J Hum Genet* 64: 493-498, 2019 (doi: 10.1038/s10038-019-0575-7)

Vakkilainen S, Skoog T, Einarsdottir E, Middleton A, Pekkinen M, Öhman T, Katayama S, Krjutškov K, Kovanen PE, Varjosalo M, Lindqvist A, **Kere J**, Mäkitie O. The human long non-coding RNA gene RMRP has pleiotropic effects and regulates cell-cycle progression at G2. *Sci Rep* 9: 13758, 2019

(doi: 10.1038/s41598-019-50334-6)

Weldatsadiq RG, Datta N, Kolmeder C, Vuopio J, **Kere J**, Wilkman SV, Flatt JW, Vuento R, Haapasalo KJ, Kesitalo S, Varjosalo M, Jokiranta TS. Pool-seq driven proteogenomic database for Group G Streptococcus. *J Proteomics* 201: 84-92, 2019 (doi: 10.1016/j.jprot.2019.04.015)

Wiesen BM, Hafrén L, Einarsdottir E, **Kere J**, Mattila PS, Santos-Cortez RLP. ABO genotype and blood type are associated with otitis media. *Genet Test Mol Biomarkers* 23: 823-827, 2019 (doi: 10.1089/gtmb.2019.0135)

### Övriga publikationer Juha Kere

**Kere J**. Hyödyttääkö genomitieto kansanterveyttä? (Does public health benefit from genome medicine?). *Editorial. Duodecim* 135:2147-2148, 2019

**Kere J**. Kaupalliset geenitestit lääkärin päänvaivana (Doctors puzzled by commercial gene tests). *Lääkärilehti* 48: 2792-2793, 2019

**Kere J**, Sariola H. Ihmisen alku (The beginning of a human). *Duodecim* 135: 2391-2399, 2019

### Originalpublikationer Anna-Elina Lehesjoki

Coppola A, Cellini E, Stamberger H, Saarentaus E, Cetica V, Lal D, Djémié T, Bartnik-Glaska M, Ceulemans B, Cross JH, Deconinck T, De Masi S, Dorn T, Guerrini R, Hoffman-Zacharska D, Kooy F, Lagae L, Lench N, Lemke JR, Lucenteforte E, Mardia F, Mefford HC, Morrogh D, Nuernberg P, Palotie A, Schoonjans AS, Striano P, Szczepanik E, Tostevin A, Vermeesch JR, Van Esch H, Van Paesschen W, Waters JJ, Weckhuysen S, Zara F, De Jonghe P, Sisodiya SM, Marini C, **EuroEPINOMICS-RES Consortium**, EpiCNV Consortium. Diagnostic implications of genetic copy number variation in epilepsy plus. *Epilepsia* 60: 689-706, 2019 (doi:10.1111/epi.14683)

**Epi25 Collaborative**. Ultra-Rare Genetic Variation in the Epilepsies: A Whole-Exome Sequencing Study of 17,606 Individuals. *Am J Hum Genet* 105: 267-282, 2019 (doi: 10.1016/j.ajhg.2019.05.020)

Helbig I, Lopez-Hernandez T, Shor O, Galer P, Ganesan S, Pendziwiat M, Rademacher A, Ellis CA, Hümpfer N, Schwarz J, Seiffert S, Peeden J, Shen J, Sterbova K, Hammer TB, Møller RS, Shinde DN, Tang S, Smith L, Poduri A, Krause R, Benninger F, Helbig KL, Haucke V, Weber YG, **EuroEPINOMICS-RES Consortium**, GRIN Consortium. A recur-

## PUBLIKATIONER

rent missense variant in AP2M1 impairs clathrin-mediated endocytosis and causes developmental and epileptic encephalopathy. *Am J Hum Genet* 104: 1060-1072, 2019 (doi: 10.1016/j.ajhg.2019.04.001)

Johannesen KM, Gardella E, Encinas AC, **Lehesjoki AE**, Linnankivi T, Petersen MB, Lund ICB, Blichfeldt S, Miranda MJ, Pal DK, Lascelles K, Procopis P, Orsini A, Bonuccelli A, Giacomini T, Helbig I, Fenger CD, Sisodiya SM, Hernandez-Hernandez L, Krithika S, Rumble M, Masnada S, Valente M, Cereda C, Giordano L, Accorsi P, Bürki SE, Mancardi M, Korff C, Guerrini R, von Spiczak S, Hoffman-Zacharska D, Mazurczak T, Coppola A, Buono S, Vecchi M, Hammer MF, Varesio C, Veggiotti P, Lal D, Brünger T, Zara F, Striano P, Rubboli G, Møller RS. The spectrum of intermediate SCN8A-related epilepsy. *Epilepsia* 60: 830-844, 2019 (doi: 10.1111/epi.14705)

Muir AM, Myers CT, Nguyen NT, Saykally J, Craiu D, De Jonghe P, Helbig I, Hoffman-Zacharska D, Guerrini R, **Lehesjoki AE**, Marini C, Møller RS, Serratosa J, Štěrbová K, Striano P, von Spiczak S, Weckhuysen S, Mefford HC; EuroEPINOMICS-RES NLES working group, Sarah Weckhuysen. Genetic heterogeneity in infantile spasms. *Epilepsy Res* 156: 106181, 2019 (doi: 10.1016/j.epilepsyres.2019.106181)

Nevanlinna V, Konovalova S, Ceulemans B, Muona M, Laari A, Hilander T, Gorski K, Valanne L, Anntonen AK, Tynnismaa H, Courage C, **Lehesjoki AE**. A patient with pontocerebellar hypoplasia type 6: Novel RARS2 mutations, comparison to previously published patients and clinical distinction from PEHO syndrome. *Eur J Med Genet* 103766, 2019 (doi: 10.1016/j.ejmg.2019.103766)

### *Övriga publikationer* **Anna-Elina Lehesjoki**

Lerche H, Berkovic SF, Lowenstein DH; **EuroEPINOMICS-CoGIE Consortium**; EpiPGX Consortium; Epi4K Consortium/ Epilepsy Phenome/Genome Project. Intestinal-cell kinase and juvenile myoclonic epilepsy. (Correspondence) *N Engl J Med* 380:e24, 2019 (doi: 10.1056/NEJMc1805100)

Tyynelä J, **Lehesjoki AE**. Kufs or not kufs: challenging diagnostics of a rare adult-onset neurodegenerative disease. *Brain* 142: 2-5, 2019 (doi: 10.1093/brain/awy312)

### *Originalpublikationer* **Joni Turunen**

Repo P, Järvinen RS, Jäntti JE, Markkinen S, Täll M, Raivio V, **Turunen JA**, Kivelä TT. Population-based analysis of BAP1 germline variations in patients with uveal melanoma. *Hum Mol Genet* 215: 2415-2426, 2019

### *Originalpublikationer* **Hannes Lohi**

Anderegg L, Im Hof Gut M, Hetzel U, Howerth EW, Leuthard F, Kyöstilä K, **Lohi H**, Pettitt L, Mellersh C, Minor KM, Mickelson JR, Batchelor K, Bannasch D, Jagannathan V, Leeb T. NME5 frameshift variant in Alaskan Malamutes with primary ciliary dyskinesia. *PLoS Genet* 15: e1008378, 2019 (doi: 10.1371/journal.pgen.1008378)

Gershony LC, Belanger JM, Hytönen MK, **Lohi H**, Oberbauer AM. Novel locus associated with symmetrical lupoid onychodystrophy in the Bearded collie. *Genes (Basel)* 10. pii: E635, 2019 (doi: 10.3390/genes10090635)

Gershony L, Belanger JM, Short AD, Le M, Hytönen MK, **Lohi H**, Famula TR, Kennedy LJ, Oberbauer AM. DLA class II risk haplotypes for autoimmune diseases in the Bearded collie offer insight to autoimmunity signatures across dog breeds. *Canine Genet Epidemiol* 6: 2, 2019 (doi: 10.1186/s40575-019-0070-7)

Hitti RJ, Oliver JAC, Schofield EC, Bauer A, Kaukonen M, Forman OP, Leeb T, **Lohi H**, Burmeister LM, Sargan D, Mellersh CS. Whole genome sequencing of Giant Schnauzer dogs with progressive retinal atrophy establishes NECAP1 as a novel candidate gene for retinal de-

generation. *Genes (Basel)* 10. pii: E385, 2019 (doi: 10.3390/genes10050385)

Holopainen S, Rautala E, Lilja-Maula L, **Lohi H**, Rajamäki MM and Lappalainen AK. Thoracic High-Resolution Computed Tomography in Awake West Highland White Terriers with Canine Idiopathic Pulmonary Fibrosis Using VetMousetrap™ Device. *Vet Radiol Ultrasound* 60: 525-532, 2019 (doi: 10.1111/vru.12779)

Hytönen MK, Arumilli M, Sarkiala E, Nieminen P and **Lohi H**. Canine models of human amelogenesis imperfecta: identification of novel recessive ENAM and ACP4 variants. *Hum Genet* 138: 525-533, 2019 (doi: 10.1007/s00439-019-01997-8)

Hytönen MK and **Lohi H**. A frameshift insertion in SGK3 leads to recessive hairlessness in Scottish Deerhounds. *Hum Genet* 138: 535-539, 2019 (doi: 10.1007/s00439-019-02005-9)

Jaffey JA, Reading NS, Giger U, Abdulmalik O, Buckley RM, Johnstone S, Lyons LA and **the 99 Lives Cat Genome Consortium**. Clinical, metabolic, and genetic characterization of hereditary methemoglobinemia caused by cytochrome b5 reductase deficiency in cats. *J Vet Intern Med* 33: 2725-2731, 2019 (doi: 10.1111/jvim.15637)

Jagannathan V, Drögemüller C, Leeb T, Dog Biomedical Variant Database Consortium (DBVDC). A comprehensive biomedical variant catalogue based on whole genome sequencing of 6 wolves and 584 dogs. *Anim Genet* 50: 695-704, 2019 (doi: 10.1111/age.12834)

Laine MK, Wasenius NS, **Lohi H**, Simonen M, Tiira K, Eriksson JG, Salonen MK. Association between dog ownership and type 2 diabetes in later life: the Helsinki birth cohort study. *Int J Circumpolar Health* 78:1611328, 2019 (doi: 10.1080/22423982.2019.1611328)

Mikkola LI, Holopainen S, Lappalainen AK, Pessa-Morikawa T, Augustine TJP, Arumilli M, Hytönen MK, Hakosalo O, **Lohi H**, Iivanainen A. Protective regulatory NOG variants against hip dysplasia in German Shepherds. *PLoS Genet* 15: e1008197, 2019 (doi: 10.1371/journal.pgen.1008197)

Mikkola L, Holopainen S, Pessa-Morikawa T, Lappalainen AK, Hytönen MK, **Lohi H**, Iivanainen A. Genetic dissection of canine hip dysplasia phenotypes and osteoarthritis reveals three novel loci. *BMC Genomics* 20: 1027, 2019 (doi: 10.1186/s12864-019-6422-6)

Ostrander EA, Wang GD, Larson G, vonHoldt BM, Davis BW, Jagannathan V, Hitte C, Wayne

RK, Zhang YP, **Dog10K Consortium**. Dog10K: an international sequencing effort to advance studies of canine domestication, phenotypes and health. *Natl Sci Rev* 6: 810-824, 2019 (doi: 10.1093/nsr/nwz049)

Salonen MK, Vapalahti K, Tiira K, Mäki-Tanila A, **Lohi H**. Breed differences of heritable behaviour traits in cats. *Sci Rep* 9: 7949, 2019 (doi: 10.1038/s41598-019-44324-x)

Störk T, Nessler J, Anderegg L, Hünerfauth E, Schmutz I, Jagannathan V, Kyöstiä K, **Lohi H**, Baumgärtner W, Tipold A, Leeb T. TSEN54 missense variant in Standard Schnauzers with leukodystrophy. *PLoS Genet* 15: e1008411, 2019 (doi: 10.1371/journal.pgen.1008411)

Wiberg M, Niskanen J, Hytönen MK, Dillard K, Hager K, Anttila M, **Lohi H**. Ventricular arrhythmia and sudden cardiac death in young Leonbergers. *J Vet Cardiol* 27: 10-22, 2019 (doi: 10.1016/j.jvc.2019.11.006)

### **Originalpublikationer Om Mäkitie**

Ain NU, Iqbal M, Valta H, Emerling CA, Ahmed S, **Mäkitie O**, Naz S. Novel variants in natriuretic peptide receptor 2 in unrelated patients with acromesomelic dysplasia type Maroteaux. *Eur J Med Genet* 62: 103554, 2019 (doi: 10.1016/j.ejmg.2018.10.006)

Costantini A, Valta H, Baratang NV, Yap P, Bertola DR, Yamamoto GL, Kim CA, Chen J, Wierenga KJ, Fanning EA, Escobar L, McWalter K, McLaughlin H, Willaert R, Begtrup A, Alm JJ, Reinhardt DP, **Mäkitie O**, Campeau PM. Novel fibronectin mutations and expansion of the phenotype in spondylometaphyseal dysplasia with "corner fractures". *Bone* 121: 163-171, 2019 (doi: 10.1016/j.bone.2018.12.020)

Einarsdottir E, Pekkinen M, Krjutškov K, Katayama S, Kere J, **Mäkitie O**, Viljakainen H. A preliminary transcriptome analysis suggests a transitory effect of vitamin D on mitochondrial function in obese young Finnish subjects. *Endocr Connect* 8 :559-570 (doi: 10.1530/EC-18-0537)

Enlund-Cerullo M, Koljonen L, Holmlund-Suila E, Hauta-Alus H, Rosendahl J, Valkama S, Helve O, Hytinantti T, Viljakainen H, Andersson S, **Mäkitie O**, Pekkinen M. Genetic variation of the vitamin D binding protein affects vitamin D status and response to supplementation in infants. *J Clin Endocrinol Metab* 104:5483-5498, 2019 (doi: 10.1210/jc.2019-00630)

Eriksson D, Bacchetta R, Gunnarsson HI, Chan A, Barzaghi F, Ehl S, Hallgren Å, van Gool F, Sardh F, Lundqvist C, Laakso SM, Rönnblom A, Ekwall O, **Mäkitie O**, Bensing S, Huse-

bye ES, Anderson M, Kämpe O, Landegren. NThe autoimmune targets in IPEX are dominated by gut epithelial proteins. *J Allergy Clin Immunol* 144: 327-330, 2019 (doi: 10.1016/j.jaci.2019.02.031)

Hauta-Alus HH, Kajantie E, Holmlund-Suila EM, Rosendahl J, Valkama SM, Enlund-Cerullo M, Helve OM, Hytinantti TK, Viljakainen H, Andersson S, **Mäkitie O**. High pregnancy, cord blood, and infant vitamin D concentrations may predict slower infant growth. *J Clin Endocrinol Metab* 104: 397-407, 2019 (doi: 10.1210/jc.2018-00602)

Holopainen E, Vakkilainen S, **Mäkitie O**. Gynecologic health in cartilage-hair hypoplasia: A survey of 26 adult females. *Am J Med Genet A* 179: 190-195, 2019 (doi: 10.1002/ajmg.a.60684)

Kausar M, Mäkitie RE, Toivainen-Salo S, Ignatius J, Anees M, **Mäkitie O**. Recessive multiple epiphyseal dysplasia - Clinical characteristics caused by rare compound heterozygous SLC26A2 genotypes. *Eur J Med Genet* 62: 103573, 2019 (doi: 10.1016/j.ejmg.2018.11.007)

Kausar M, Siddiqi S, Yaqoob M, Mansoor S, **Mäkitie O**, Mir A, Khor CC, Foo JN, Anees M. Correction to: Novel mutation G324C in WNT1 mapped in a large Pakistani family with severe recessively inherited Osteo-

## PUBLIKATIONER

genesis Imperfecta. *J Biomed Sci* 26: 31, 2019 (doi: 10.1186/s12929-019-0525-x)

Kämpe A, Enlund-Cerullo M, Valkama S, Holmlund-Suila E, Rosendahl J, Hauta-Alus H, Pekkinen M, Andersson S, **Mäkitie O**. Genetic variation in GC and CYP2R1 affects 25-hydroxyvitamin D concentration and skeletal parameters: A genome-wide association study in 24-month-old Finnish children. *PLoS Genet* 15: e1008530, 2019 (doi: 10.1371/journal.pgen.1008530)

Lehtovirta S, Mäkitie RE, Casula V, Haapea M, Niinimäki J, Niinimäki T, Peuna A, Lammentausta E, **Mäkitie O**, Nieminen MT. Defective WNT signaling may protect from articular cartilage deterioration - a quantitative MRI study on subjects with a heterozygous WNT1 mutation. *Osteoarthritis Cartilage* 27: 1636-1646, 2019 (doi: 10.1016/j.joca.2019.07.001)

Mäkitie RE, Costantini A, Kämpe A, Alm JJ, **Mäkitie O**. New insights into monogenic causes of osteoporosis. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2019 10: 70, 2019 (doi: 10.3389/fendo.2019.00070)

Pekkinen M, Terhal PA, Botto LD, Henning P, Mäkitie RE, Roschger P, Jain A, Kol M, Kjellberg MA, Paschalis EP, van Gassen K, Murray M, Bayrak-Toydemir P, Magnusson MK, Jans J, Kausar M, Ca-

rey JC, Somerharju P, Lerner UH, Oikkonen VM, Klaushofer K, Holthuis JC, **Mäkitie O**. Osteoporosis and skeletal dysplasia caused by pathogenic variants in SGMS2. *JCI Insight* 4, 2019 (doi: 10.1172/jci.insight.126180)

Rosendahl J, Pelkonen AS, Helve O, Hauta-Alus H, Holmlund-Suila E, Valkama S, Enlund-Cerullo M, Viljakainen H, Hytinantti T, **Mäkitie O**, Andersson S, Mäkelä MJ. High-dose vitamin D supplementation does not prevent allergic sensitization of infants. *J Pediatr* 209: 139-145, 2019 (doi: 10.1016/j.jpeds.2019.02.021)

Utriainen P, Suominen A, **Mäkitie O**, Jahnukainen K. Gonadal failure is common in long-term survivors of childhood high-risk neuroblastoma treated with high-dose chemotherapy and autologous stem cell rescue. *Front Endocrinol (Lausanne)* 10: 555, 2019 (doi: 10.3389/fendo.2019.00555)

Vakkilainen S, Costantini A, Taskinen M, Wartiovaara-Kautto U, **Mäkitie O**. Metaphyseal dysplasia without hypotrichosis' can present with late-onset extraskeletal manifestations. *J Med Genet* 57: 18-22, 2020. 2019 Aug 14 [Epub ahead of print] (doi: 10.1136/jmedgenet-2019-106131)

Vakkilainen S, Skoog T, Einarsdottir E, Middleton A, Pekkinen M, Öhman T, Katayama

S, Krjutškov K, Kovanen PE, Varjosalo M, Lindqvist A, Kere J, **Mäkitie O**. The human long non-coding RNA gene RMRP has pleiotropic effects and regulates cell-cycle progression at G2. *Sci Rep* 9: 13758, 2019 (doi: 10.1038/s41598-019-50334-6)

Vakkilainen S, Taskinen M, Klemetti P, Pukkala E, **Mäkitie O**. A 30-year prospective follow-up study reveals risk factors for early death in cartilage-hair hypoplasia. *Front Immunol* 10: 1581, 2019 (doi: 10.3389/fimmu.2019.01581)

Wang F, Tarkkonen K, Nieminen-Pihala V, Nagano K, Majidi RA, Puolakainen T, Rummukainen P, Lehto J, Roivainen A, Zhang FP, **Mäkitie O**, Baron R, Kiviranta R. Mesenchymal cell-derived juxtacrine wnt1 signaling regulates osteoblast activity and osteoclast differentiation. *J Bone Miner Res* 34: 1129-1142, 2019 (doi: 10.1002/jbmr.3680)

### **Originalpublikationer** **Bjarne Udd**

Al-Tahan S, Weiss L, Yu H, Tang S, Saporta M, Vihola A, Mozaffar T, **Udd B**, and Kimonis V. New family with HSPB8 associated autosomal dominant rimmed vacuolar myopathy. *Neurol Genet* 5: e349, 2019 (doi: 10.1212/NXG.0000000000000349)

Cai S, Gao M, Xi J, Liu Z, Yue D, Wu H, Bi H, Li J, Liang Z, Zhao

C, **Udd B**, Luo S, Lu J. Clinical spectrum and gene mutations in a Chinese cohort with Anoc-taminopathy. *Neuromuscul Disord* 29: 628-633, 2019 (doi: 10.1016/j.nmd.2019.06.005)

Chertcoff A, Saucedo M, Bando L, Pantiu F, León Cejas L, Borsini E, Reisin R, **Udd B**. Clinical reasoning: A 54-year-old man with dyspnea and muscle weakness. *Neurology* 92: e1136-e1140, 2019 (doi: 10.1212/WNL.00000000000007040)

Elia N, Palmio J, Castañeda MS, Shieh P, Quinonez M, Suominen T, Männikkö R, **Udd B**, Cannon S. Myasthenic Congenital Myopathy from Recessive Mutations at a Single Residue in Nav1.4. *Neurology* 92: e1405-e1415, 2019 (doi: 10.1212/WNL.00000000000007185)

Jokela M, Tasca G, Vihola A, Mercuri E, Jonson PH, Huovinen S, Lehtinen S, Välipekka S, Pane M, Donati M, Johari M, Savarese M, Isohanni P, Hartikainen P, Palmio J, and **Udd B**. An unusual ryanodine receptor 1 (RYR1) - phenotype: mild, calf-predominant myopathy. *Neurology* 92: e1600-e1609, 2019 (doi: 10.1212/WNL.00000000000007246)

Kiiski K, Lehtokari VM, Vihola A, Laitila J, Huovinen S, Sagath L, Evilä A, Paetau A, Sewry C, Hackman P, Pelin K, Wallgren-Petersson C, **Udd B**. Dominantly



## PUBLIKATIONER

inherited distal nemaline/cap myopathy caused by a large deletion in the nebulin gene. *Neuromuscul Disord* 29: 97-107, 2019 (doi: 10.1016/j.nmd.2018.12.007)

Kuuluvainen L, Kaivola K, Mönkäre S, Laaksovirta H, Jokela M, **Udd B**, Valori M, Pasanen P, Paetau A, Traynor B, Stone D, Schleutker J, Pöyhönen M, Tienari P, and Myllykangas L. Oligogenic basis of sporadic ALS – the example of SOD1 p.Ala90Val mutation. *Neurol Genet* 5: e335, 2019 (doi: 10.1212/NXG.000000000000335)

Lornage X, Johari M, Evangelista T, Cejas C, Barroso F, Dubrovsky A, Bui MT, Brochier G, Saccoliti M, Bohm J, **Udd B**, Laporte J, Romero N, Taratuto AL Berardo A. HNRNPDL-related muscular dystrophy: Expanding the clinical, morphological and MRI phenotypes. *J Neurol* 266: 2524-2534, 2019 (doi: 10.1007/s00415-019-09437-3)

Olivé M, Engvall M, Ravenscroft G, Cabrera-Serrano M, Jiao H, Bortolotti C, Pignataro M, Lambrugh M, Jiang H, Forrest A, Benseny-Cases N, Hofbauer S, Obinger C, Battistuzzi G, Bellei M, Borsari M, Di Rocco G, Cladera J, Lagerstedt-Robinson K, Xiang F, Wredenberg A, Miralles F, Baiges J, Malfatti E, Romero N, Streichenberger N, Vial C, Claeys K, Straathof C, Goris A, Freyer C, Lammens M, Bassez G, Kere J, Clemente P, Sejersen T,

**Udd B**, Vidal N, Ferrer I, Edström L, Wedell A, Laing N. MB mutation impairs oxygen binding and causes myoglobinopathy, an adult-onset autosomal dominant myopathy with characteristic sarcoplasmic inclusions. *Nat Commun* 10:1396, 2019 (doi: 10.1016/j.nmd.2018.12.007)

Palmio J, Jonson PH, Inoue M, Sarparanta J, Bengoechea R, Savarese M, Vihola A, Jokela M, Nakagawa M, Noguchi S, Olivé M, Masingue M, Kerty E, Hackman P, Weihi C, Nishino I, **Udd B**. Mutations in the J domain of DNAJB6 cause dominant distal myopathy. *Neuromuscul Disord pii: S0960-8966(19)31201-5*, 2019 (doi: 10.1016/j.nmd.2019.11.005)

Palmio J, Leonard-Louis S, Sacconi S, Savarese M, Penttilä S, Semmler AL, Kress W, Mozaffar T, Lai T, Stojkovic T, Berardo A, Reisin R, Attarian S, Urtizberea A, Cobo AM, Maggi L, Kurbatov S, Nikitin S, Milisenda J, Fatehi F, Raimondi M, Silveira F, Hackman P, Claeys K, **Udd B**. Expanding the importance of HMERF titinopathy: new mutations and clinical aspects. *J Neurol* 266:680-690, 2019 (doi: 10.1007/s00415-019-09187-2)

Papadopoulos C, Malfatti E, Anagnostou E, Savarese M, **Udd B**, Papadimas GK. Valosin-containing protein-related myopathy and Meige syndrome: just a coincidence or not? *Muscle*

*Nerve* 60: E43-E45, 2019 (doi: 10.1002/mus.26704)

Sainio M, Välipakka S, Rinaldi B, Lapatto H, Paetau A, Ojanen S, Brillhante V, Jokela M, Huovinen S, Auranen M, Palmio J, Friant S, Ylikallio E, **Udd B**, Tyynismaa H. Recessive PYROXD1 mutations cause adult-onset limb-girdle type muscular dystrophy. *J Neurol* 266: 353-360, 2019 (10.1007/s00415-018-9137-8)

Savarese M, Palmio J, Poza J, Weinberg J, Olive M, Cobo AM, Vihola A, Jonson PH, Sarparanta J, García-Bragado F, Urtizberea A, Hackman P, **Udd B**. Actininopathy – a new muscular dystrophy caused by ACTN2 dominant mutations. *Ann Neurol* 85: 899-906, 2019 (doi: 10.1002/ana.25470)

Schoser B, Montagnese F, Bassez G, Fossati B, Gamez J, Heatwole C, Hilbert J, Kornblum C, Kostera-Pruszczyk A, Krahe R, Lusakowska A, Meola G, Moxley R 3rd, Thornton C, **Udd B**, Formaker P: Myotonic Dystrophy Foundation. Consensus-based Care Recommendations for Adults with Myotonic Dystrophy Type 2. *Neurol Clin Pract* 9: 343-353, 2019 (doi: 10.1212/CPJ.0000000000000645)

**Udd B**, Stenzel W, Oldfors A, Olive M, Romero N, Lammens M, Kusters B, Sewry C, Goebel H, Evangelista T. 1st ENMC European meeting: The EURO-

NMD Pathology Working Group Recommended Standards for Muscle Pathology 7 December 2018, Amsterdam, the Netherlands. *Neuromuscul Disord* 29: 483-485, 2019 (doi: 10.1016/j.nmd.2019.03.002)

Vihola A, Palmio J, Danielsson O, Penttilä S, Louiselle D, Pittman S, Weihi C, **Udd B**. A novel mutation in TNPO3 causes congenital limb girdle myopathy with slow progression. *Neurol Genet* 5: e337, 2019 (doi: 10.1212/NXG.0000000000000337)

Välipakka S, Savarese M, Sagath L, Arumilli M, Giugliano T, **Udd B**, Hackman P. Improving copy number variant detection from sequencing data with a combination of programs and a predictive model. *J Mol Diagn* 22: 40-49, 2019 (doi: 10.1016/j.jmoldx.2019.08.009)

### **Originalpublikationer** **Carina Wallgren-Pettersson**

Blondelle J, Tallapaka K, Seto JT, Ghassemian M, Clark M, **Laitila JM**, Bournazos A, Singer JD, Lange S. Cullin-3 dependent de-regulation of ACTN1 represents a new pathogenic mechanism in nemaline myopathy. *JCI Insight* 4: e125665, 2019 (doi: 10.1172/jci.insight.125665)

Kiiski K, Lehtokari V-L, Vihola A, Laitila J, Huovinen S, Sagath L, Evilä A, Hackman P, Paetau A, Sewry C, Pelin K, **Wallgren-**

**Pettersson C**, Udd B. Dominantly inherited distal nemaline /cap myopathy caused by a large deletion in the nebulin gene. *Neuromuscul Disord* 29: 97-107, 2019 (doi: 10.1016/j.nmd.2018.12.007)

Laitila J, Lehtonen J, Lehtokari V-L, Sagath L, **Wallgren-Pettersson C**, Grönholm M, Pelin K. A nebulin super-repeat panel reveals stronger actin binding towards the ends of the super-repeat region. *Muscle Nerve* 59: 116-121, 2019 (doi: 10.1002/mus.26350)

Meerschaut I, De Coninck S, Steyaert W, Barnicoat A, Bayat A, Benedicenti F, Berland S, Blair EM, Breckpot J, de Burca A, Destrée A, García-Miñaur S, Green AJ, Hanna BC, Keymolen K, Koopmans M, Lederer D, Lees M, Longman C, Lynch SA, Male AM, McKenzie F, Migeotte I, Mihci E, Nur B, Petit F, Piard J, Plasschaert FS, Rauch A, Ribaï P, Pacheco IS, Stanzial F, Stolte-Dijkstra I, Valenzuela I, Varghese V, Vasudevan PC, Wakeling E, **Wallgren-Pettersson C**, Coucke P, De Paepe A, De Wolf D, Symoens S, Callewaert B. A clinical scoring system for congenital contractural arachnodactyly. *Genet Med* 22: 124-131, 2020 (doi: 10.1038/s41436-019-0609-8)

Pelin K, **Wallgren-Pettersson C**. Update on the genetics of congenital myopathies. *Semin Pediatr Neurol* 29: 12-22, 2019 (doi:

10.1016/j.spen.2019.01.005)

Ross JA, Levy Y, Ripolone M, Kolb JS, Turmaine M, Holt M, Lindqvist J, Claeys KG, Weis J, Monforte M, Tasca G, Moggio M, Figeac N, Zammit PS, Jungbluth H, Fiorillo C, Vissing J, Witting N, Granzier H, Zanoteli E, Hardeman EC, **Wallgren-Pettersson C**, Ochala J. Impairments in contractility and cytoskeletal organisation cause nuclear defects in nemaline myopathy. *Acta Neuropathol* 138: 477-495, 2019 (doi: 10.1007/s00401-019-02034-8)

Rudnik-Schöneborn, S, **Wallgren-Pettersson C**. Pregnancy and delivery in women with congenital myopathies. *Semin Pediatr Neurol* 29: 23-29, 2019 (doi: 10.1016/j.spen.2019.01.006)

Sewry CA, Laitila JM, **Wallgren-Pettersson C**. Nemaline myopathies: a current view. *J Muscle Res Cell Motil* 40: 111-126, 2019 (doi: 10.1007/s10974-019-09519-9)

## DIABETESGENETIK

### *Originalpublikationer* *Per-Henrik Groop*

Ahluwalia TS, Schulz C-A, Waage J, Skaaby T, Sandholm N, van Zuydam N, Charmet R, Bork-Jensen J, Almgren P, Thuesen BH, Brandslund I, Christiansen CK, Linneberg A, Almqvist E, **Groop P-H**, Hadjadj S, Tregouet DA, Jörgensen ME,

Grarup N, Simons M, Groop L, Orho-Melander M, McCarthy M, Melander O, Rossing P, Kuulpeläinen TO, Hansen T. A novel rare variant CUBN variant and three additional genes identified in Europeans with and without diabetes: results from an exome-wide association study of albuminuria. *Diabetologia* 62: 292-305, 2019 (doi: 10.1007/s00125-018-4783-z)

Ahola A, Forsblom C, Harjutsalo V, **Groop P-H**. Dietary intake in type 1 diabetes at different stages of diabetic kidney disease. *Diabet Res Clin Pract* 155: 107775, 2019 (doi: 10.1016/j.diabres.2019.06.016)

Ahola A, Forsblom C, Harjutsalo V, **Groop P-H**, on behalf of the FinnDiane Study Group. Dietary carbohydrate intake and cardiometabolic risk factors in type 1 diabetes. *Diabetes Res Clin Pract* 155: 107818, 2019 (doi: 10.1016/j.diabres.2019.107818)

Ahola A, Harjutsalo V, Forsblom C, Saraheimo M, **Groop P-H**, on behalf of the FinnDiane Study. Associations of dietary macronutrient and fibre intake with glycemia in individuals with type 1 diabetes. *Diabet Med* 36:1391-1398, 2019 (doi: 10.1111/dme.13863)

Ahola AI, Mutter S, Forsblom C, Harjutsalo V, **Groop P-H**, the Finnish Diabetic Nephropathy Study. Meal timing, meal

frequency, and breakfast skipping in adult individuals with type 1 diabetes – associations with glycaemic control. *Sci Rep* 9: 20063, 2019 (doi 10.1038/s41598-019-56541-5)

Colombo M, Valo E, McGurnaghan SJ, Sandholm N, Blackburn LAK, Dalton RN, Dunger D, **Groop P-H**, McKeigue PM, Forsblom C, Colhoun HM, on behalf of the FinnDiane Study Group and the Scottish Diabetes Research Network (SRDN) Type 1 Bioresource Collaboration. Biomarker panels associated with progression of renal disease in type 1 diabetes. *Diabetologia* 62: 1616-1627, 2019 (doi: 10.1007/s00125-019-4915-0)

Dahlström E, Sandholm N, Forsblom CM, Thorn LM, Jansson FJ, Harjutsalo V, **Groop P-H**, on behalf of the FinnDiane Study Group. Body mass index and mortality in individuals with type 1 diabetes. *J Clin Endocrinol Metab* 104: 5195-5204, 2019 (doi: 10.1210/jc.2019-00042)

Finne P, **Groop P-H**, Arffman M, Kervinen M, Helve J, Grönhagen-Riska C, Sound R. Cumulative incidence of end-stage renal disease among patients with type 2 diabetes - a nationwide inception cohort study. *Diabetes Care* 42: 539-544, 2019 (doi: 10.2337/dc18-1485)

Gordin D, Saraheimo M, Tuomikangas J, Soro-Paavonen A,

## PUBLIKATIONER

Forsblom C, Paavonen K, Steckel-Hamann B, Harjutsalo V, Nicolaou L, Pavo I, Koivisto V, **Groop P-H**. Insulin exposure mitigates the increase of arterial stiffness in patients with type 2 diabetes and albuminuria. *Acta Diabetol* 56: 1169-1175, 2019 (doi: 10.1007/s00592-019-01351-4)

Hägg-Holmberg S, Thorn LM, Dahlström E, Forsblom CM, Liebkind R, Putaala J, Tatlisumak T, **Groop P-H**, on behalf of the FinnDiane Study Group. The role of blood pressure in risk of ischemic and hemorrhagic stroke in type 1 diabetes. *Cardiovasc Diabetol* 18: 88, 2019 (doi: 10.1186/s12933-019-0891-4)

Ortiz F, Harjutsalo V, Helanterä I, Lempinen M, Forsblom C, **Groop P-H**. Long-term mortality after kidney transplantation in a nationwide cohort of patients with type 1 diabetes in Finland. *Diabetes Care* 242, 55-61, 2019 (doi: 10.2337/dc18-1029)

Palanca A, Castelblanco E, Betriu A, Soldevila B, Valdivielso JM, Bermúdez M, Perpín H, Puig C, Puig-Domingo M, **Groop P-H**, Fernández E, Alonso N, Mauricio D. Subclinical atherosclerosis burden predicts cardiovascular events in patients with diabetes and chronic kidney disease. *Cardiovasc Diabetol* 18: 93, 2019 (doi: 10.1186/s12933-019-0897-y)

Polianskyte-Präuse Z, Tolvanen TA, Lindfors S, Latvala M, Wang

H, Dash SN, Berg M, Dumont V, Nisen H, Mirtti T, **Groop P-H**, Wähälä K, Tienari J, Lehtonen S. Metformin increases glucose uptake and acts renoprotectively by reducing SHIP2 activity. *FASEB J* 33:000-000, 2019 (doi: 10.1096/fj.201800529RR)

Pongrac Barlovic D, Harjutsalo V, **Groop P-H**. Response to comment on Pongrac Barlovic et al. The association of severe diabetic retinopathy with cardiovascular outcomes in long-standing type 1 diabetes: A longitudinal follow-up. *Diabetes Care* 42: e49-e50, 2019 (doi: 10.2337/dc18-0058)

Roslund K, Lehto M, Pussinen P, **Groop P-H**, Halonen L, Metsälä M. On-line profiling of volatile compounds produced in vitro by pathogenic oral bacteria. *J Breath Res* 14: 016010, 2019 (doi: 10.1088/1752-7163/ab5559)

Salem RM, Todd JN, Sandholm N, Cole JB, Chen W.M, Andrews D, Pezzolezi MG, McKeigue PM, Hiraki LT, Qiu C, Nair V, Liao CD, Cao JJ, Valo E, Onengut-Gumuscu S, Smiles AM, McGurnaghan SJ, Haukka JK, Harjutsalo V, Brennan EP, van Zuydam N, Ahlqvist E, Doyle R, Ahluwalia TS, Lajer M, Hughes MF, Park J, Skupien J, Spiliopoulou A, Liu A, Menon R, Boustany-Kari CM, Kang HM, Nelson RG, Klein R, Klein BE, Lee KE, Gao X, Mauer M, Maeastroni S, Caramori ML, de Boer IH, Miller RG, Guo J, Boright AP, Tregou-

et D, Gyorgy B, Snell-Bergeon JK, Maahs DM, Bull SB, Cauty AL, Palmer CNA, Stechemesser L, Paulweber B, Weitgasser R, Sokolovska J, Rovite V, Pirags V, Prakapiene E, Radzeviciene L, Verskauskiene R, Panduru NM, Groop LC, McCarthy MI, Gu HF, Möllsten A, Falhammar H, Brismar K, Martin F, Rossing P, Costacou T, Zerbini G, Marre M, Hadjadj S, McKnight AJ, Forsblom C, McKay G, Godson C, Maxwell AP, Kretzler M, Susztak K, Colhoun HM, Krolewski A, Paterson AD, **Groop P-H**, Rich SS, Hirschhorn JN, Florez JC, SUMMIT Consortium, DCCT/EDIC Research Group, GENIE Consortium. Genome-wide association study of diabetic kidney disease highlights biology involved in glomerular basement membrane collagen. *J Am Soc Nephrol* 30: 2000-2016, 2019 (doi: 10.1681/ASN.2019030218)

Skupien J, Smiles AM, Valo E, Ahluwalia TS, Gyorgy B, Sandholm N, Croall S, Lajer M, McDonnell K, Forsblom C, Harjutsalo V, Marre M, Galecki AT, Tregouet D-A, Wu CY, Mychalecky JC, Nickerson H, Pragnell M, Rich SS, Pezzolesi MG, Hadjadj S, Rossing P, **Groop P-H**, Krolewski AS. Variations in risk of end-stage renal disease and risk of mortality in an international study of patients with type 1 diabetes and advanced nephropathy. *Diabetes Care* 42, 93-101, 2019. (doi: 10.2337/dc18-1369)

Syreeni A, Sandholm NKA, Cao J, Toppila I, Maahs DM, Rewers MJ, Snell-Bergeon JK, Costacou T, Orchard TJ, Caramori ML, Mauer M, Klein BEK, Klein R, Valo E, Parkkonen M, Forsblom C, Harjutsalo V, Paterson AD, **Groop P-H**, on behalf of the FinnDiane Study Group. Genetic determinants of glycated hemoglobin in type 1 diabetes. *Diabetes* 68: 858-867, 2019 (doi: 10.2337/db18-0573)

Thorn LM, Shams S, Gordin D, Liebkind R, Forsblom C, Summanen P, Hägg-Holmberg S, Tatlisumak T, Salonen O, Putaala J, Martola J, **Groop P-H**, on behalf of the FinnDiane Study Group. Clinical and magnetic resonance imaging features of cerebral small vessel disease in type 1 diabetes. *Diabetes Care* 42: 327-330, 2019 (doi: 10.2337/dc18-1302)

Tikkanen-Dolenc H, Wadén J, Forsblom C, Harjutsalo V, Thorn LM, Saraheimo M, Elonen N, Hietala K, Summanen P, Tikkanen HO, and **Groop P-H**, on behalf of the FinnDiane Study Group. Frequent physical activity is associated with reduced risk of severe diabetic retinopathy in type 1 diabetes. *Acta Diabetol* Nov 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.1007/s.00592-019-01454-y)

Vuori N, Hietala K, Sandholm N, Kumar A, Syreeni A, Forsblom C, Juuti-Uusitalo K, Skottman H, Imamura M, Maeda S, Summanen PA, Lehto M, **Groop P-H**, on behalf of the FinnDiane



Study Group. CACNB2 is a novel susceptibility gene for diabetic retinopathy in type 1 diabetes. *Diabetes* 68: 2165-2174, 2019 (doi: 10.2337/db19-0130)

Wadén JM, Elonen N, Dahlström EH, Thorn L, Wadén J, Sandholm N, Lehto M, Forsblom C, **Group P-H**, on behalf of the FinnDiane Study Group. Soluble receptor for AGE in diabetic nephropathy and its progression in Finnish individuals with type 1 diabetes. *Diabetologia* 62: 1268-1274, 2019 (doi: 10.1007/s00125-019-4883-4)

#### **Övriga publikationer** **Per-Henrik Groop**

Fornoni A, Nelson RG, Najafian B, **Group P-H**. *Textbook Brenner and Rector's THE KIDNEY* (11th Edition) (Edited by Alan SL Yu, Glenn M Chertow, Valerie A Luyckx, Philip A Marsden, Karl Skorecki and Maarten W Taal). Chapter 39: Epidemiology of Diabetic Kidney Disease. ISBN-13: 9780323532655. Volume One, pp. 1327-1379, 2019

Pongrac-Barlovic D, Tikkanen-Dolenc H, **Group P-H**. Physical activity in the prevention of development and progression of kidney disease in type 1 diabetes. *Curr Diabetes Rep* 19:41, 2019 (doi: 10.1007/s11892-019-1157-y)

#### **Originalpublikationer** **Tiinamaija Tuomi**

Clark DW, Okada Y, Moore KHS, Mason D, Pirastu N, Gandin I, Mattsson H, Barnes CLK, Lin K, Zhao JH, Deelen P, Rohde R, Schurmann C, Guo X, Giulianini F, Zhang W, Medina-Gomez C, Karlsson R, Bao Y, Bartz TM, Baumbach C, Biino G, Bixley MJ, Brumat M, Chai JF, Corre T, Cousminer DL, Dekker AM, Eccles DA, van Eijk KR, Fuchsberger C, Gao H, Germain M, Gordon SD, de Haan HG, Harris SE, Hofer E, Huerta-Chagoya A, Igartua C, Jansen IE, Jia Y, Kacprowski T, Karlsson T, Kleber ME, Li SA, Li-Gao R, Mahajan A, Matsuda K, Meidtner K, Meng W, Montasser ME, van der Most PJ, Munz M, Nutile T, Palviainen T, Prasad G, Prasad RB, Priyanka TDS, Rizzi F, Salvi E, Sapkota BR, Shriner D, Skotte L, Smart MC, Smith AV, van der Spek A, Spracklen CN, Strawbridge RJ, Tajuddin SM, Trompet S, Turman C, Verweij N, Viberti C, Wang L, Warren HR, Wootton RE, Yanek LR, Yao J, Yousri NA, Zhao W, Adeyemo AA, Afaq S, Aguilar-Salinas CA, Akiyama M, Albert ML, Allison MA, Alver M, Aung T, Azizi F, Bentley AR, Boeing H, Boerwinkle E, Borja JB, de Borst GJ, Bottinger EP, Broer L, Campbell H, Chanock S, Chee ML, Chen G, Chen YI, Chen Z, Chiu YF, Cocca M, Collins FS, Concas MP, Corley J, Cugliari G, van Dam RM, Damulina A, Daneshpour MS, Day FR, Del-

gado GE, Dhana K, Doney ASF, Dörr M, Doumatey AP, Dzimir N, Ebenesersdóttir SS, Elliott J, Elliott P, Ewert R, Felix JF, Fischer K, Freedman BI, Girotto G, Goel A, Gögele M, Goodarzi MO, Graff M, Granot-Hershkovitz E, Grodstein F, Guarrera S, Gudbjartsson DF, Guity K, Gunnarsson B, Guo Y, Hagenaars SP, Haiman CA, Halevy A, Harris TB, Hedayati M, van Heel DA, Hirata M, Höfer I, Hsiung CA, Huang J, Hung YJ, Ikram MA, Jagadeesan A, Jousilahti P, Kamatani Y, Kanai M, Kerrison ND, Kessler T, Khaw KT, Khor CC, de Kleijn DPV, Koh WP, Kolcic I, Kraft P, Krämer BK, Kutalik Z, Kuusisto J, Langenberg C, Launer LJ, Lawlor DA, Lee IT, Lee WJ, Lerch MM, Li L, Liu J, Loh M, London SJ, Loomis S, Lu Y, Luan J, Mägi R, Manichai-kul AW, Manunta P, Måsson G, Matoba N, Mei XW, Meisinger C, Meitinger T, Mezzavilla M, Milani L, Millwood IY, Momozawa Y, Moore A, Morange PE, Moreno-Macias H, Mori TA, Morrison AC, Muka T, Murakami Y, Murray AD, de Mutsert R, Mychaleckyj JC, Nalls MA, Nauck M, Neville MJ, Nolte IM, Ong KK, Orozco L, Padmanabhan S, Pálsson G, Pankow JS, Pattaro C, Pattie A, Polasek O, Poulter N, Pramstaller PP, Quintana-Murci L, Rääkönen K, Ralhan S, Rao DC, van Rheeën W, Rich SS, Ridker PM, Rietveld CA, Robino A, van Rooij FJA, Ruggiero D, Saba Y, Sabanayagam C, Sabater-Lleal M, Sala CF, Salomaa V, Sandow K, Schmidt H, Scott LJ, Scott WR,

Sedaghati-Khayat B, Sennblad B, van Setten J, Sever PJ, Sheu WH, Shi Y, Shrestha S, Shukla SR, Sigurdsson JK, Sikka TT, Singh JR, Smith BH, Stančáková A, Stanton A, Starr JM, Stefansdóttir L, Straker L, Sulem P, Sveinbjornsson G, Swertz MA, Taylor AM, Taylor KD, Terzikhan N, Tham YC, Thorleifsson G, Thorsteinsdóttir U, Tillander A, Tracy RP, Tusié-Luna T, Tzoulaki I, Vaccargiu S, Vangipurapu J, Veldink JH, Vitart V, Völker U, Vuoksima E, Wakil SM, Waldenberger M, Wander GS, Wang YX, Wareham NJ, Wild S, Yajnik CS, Yuan JM, Zeng L, Zhang L, Zhou J, Amin N, Asselbergs FW, Bakker SJL, Becker DM, Lehne B, Bennett DA, van den Berg LH, Berndt SI, Bharadwaj D, Bielak LF, Bochud M, Boehnke M, Bouchard C, Bradfield JP, Brody JA, Campbell A, Carmi S, Caulfield MJ, Cesarini D, Chambers JC, Chandak GR, Cheng CY, Ciullo M, Cornelis M, Cusi D, Smith GD, Deary IJ, Dorajoo R, van Duijn CM, Ellinghaus D, Erdmann J, Eriksson JG, Evangelou E, Evans MK, Faul JD, Feenstra B, Feitosa M, Foisy S, Franke A, Friedlander Y, Gasparini P, Gieger C, Gonzalez C, Goyette P, Grant SFA, Griffiths LR, Groop L, Gudnason V, Gyllensten U, Hakonarson H, Hamsten A, van der Harst P, Heng CK, Hicks AA, Hochner H, Huikuri H, Hunt SC, Jaddoe VVW, De Jager PL, Johansson M, Johansson Å, Jonas JB, Jukema JW, Junttila J, Kaprio J, Kardia SLR, Karpe F, Kumari M,

## PUBLIKATIONER

- Laakso M, van der Laan SW, Lahti J, Laudes M, Lea RA, Lieb W, Lumley T, Martin NG, März W, Matullo G, McCarthy MI, Medland SE, Merriman TR, Metspalu A, Meyer BF, Mohlke KL, Montgomery GW, Mook-Kanamori D, Munroe PB, North KE, Nyholt DR, O'Connell JR, Ober C, Oldehinkel AJ, Palmas W, Palmer C, Pasterkamp GG, Patin E, Pennell CE, Perusse L, Peyser PA, Pirastu M, Polderman TJC, Porteous DJ, Posthuma D, Psaty BM, Rioux JD, Rivadeneira F, Rotimi C, Rotter JJ, Rudan I, Den Ruijter HM, Sangerhara DK, Sattar N, Schmidt R, Schulze MB, Schunkert H, Scott RA, Shuldiner AR, Sim X, Small N, Smith JA, Sotoodehnia N, Tai ES, Teumer A, Timpson NJ, Toniolo D, Tregouet DA, **Tuomi T**, Vollenweider P, Wang CA, Weir DR, Whitfield JB, Wijmenga C, Wong TY, Wright J, Yang J, Yu L, Zemel BS, Zonderman AB, Perola M, Magnusson PKE, Uitterlinden AG, Kooner JS, Chasman DI, Loos RJJ, Franceschini N, Franke L, Haley CS, Hayward C, Walters RG, Perry JRB, Esko T, Helgason A, Stefansson K, Joshi PK, Kubo M, Wilson JF. Associations of autozygosity with a broad range of human phenotypes. *Nat Commun* 10: 4957, 2019 (doi: 10.1038/s41467-019-12283-6)
- Dwivedi OP, Lehtovirta M, Hastoy B, Chandra V, Kleiner S, Jain D, Richard A-M, Beer N, Krentz NAJ, Prasad RB, Hansson O, Ahlqvist E, Krus U, Artner I, Gomez D, Baras A, Abaitua F, Champon B, Payne AJ, Moralli D, Thomson SK, Kramer P, Spiliotis I, Ramracheya R, Chabosseau P, Theodoulou A, Cheung R, van de Bunt M, Flannick J, Trombetta M, Bonora E, Wolheim CB, Sarelin L, Bonadonna RC, Rorsman P, Rutter GA, Davies B, Brosnan J, McCarthy MIM, Otonkoski T, Lagerstedt JO, Gromada J, Gloyn AL, **Tuomi T**, Groop LC. Loss of ZnT8 function protects against diabetes by enhanced insulin secretion. *Nat Genet* 51: 1596-1606, 2020 (doi: 10.1038/s41588-019-0513-9)
- Flannick J, Mercader JM, Fuchsberger C, Udler MS, Mahajan A, Wessel J, Teslovich TM, Caulkins L, Koesterer R, Barajas-Olmos F, Blackwell TW, Boerwinkle E, Brody JA, Centeno-Cruz I F, Chen L, Chen S, Contreras-Cubas C, Córdova E, Correa A, Cortes M, DeFronzo RA, Dolan L, Drews KL, Elliott A, Floyd JS, Gabriel S, Garay-Sevilla ME, García-Ortiz H, Gross M, Han S, Hanks S, Heard-Costa NL, Jackson AU, Jørgensen ME, Kang HM, Kelsey M, Kim B-J, Koistinen HA, Kuusisto J, Leader JB, Linneberg A, Liu CT, Liu J, Lyssenko V, Manning AK, Marcketta A, Malacara-Hernandez JM, Martínez-Hernández A, Matsuo K, Mayer-Davis E, Mendoza-Caamal E, Mohlke KL, Morrison AC, Ndungu A, Ng MCY, O'Dushlaine C, Payne AJ, Pihoker C, Broad Genomics Platform, Post WS, Preuss M, Psaty BM, Vasan RS, Rayner NW, Reiner AP, Revilla-Monsalve C, Robertson NR, Santoro N, Schurmann C, So Wy, Soberón X, Stringham HM, Strom TM, Tam CHT, Thameem F, Tomlinson B, Torres JM, Tracy RP, van Dam RM, Vujkovic M, Wang S, Welch RP, Witte DR, Wong T-Y, Atzmon G, Barzilai N, Blangero J, Bonnycastle LL, Bowden DW, Chambers JC, Chan E, Cheng C-Y, Cho YS, Collins FS, de Vries PS, Duggirala R, Glaser B, Gonzalez C, Gonzalez ME, Groop L, Kooner JS, Kwak SH, Laakso M, Lehman DM, Nilsson P, Spector TD, Tai ES, **Tuomi T**, Tuomilehto J, Wilson JG, Aguilar-Salinas CA, Bottinger E, Burke B, Carey DJ, Chan J, Dupuis J, Frossard F, Heckbert SR, Hwang MY, Kim YJ, Kirchner HL, Lee J-Y, Lee J, Loos R, Ma RCW, Morris AD, O'Donnell CJ, Palmer CNA, Pankow J, Park KS, Rasheed A, Saleheen D, Sim X, Small KS, Teo YY, Haiman C, Hanis CL, Henderson BE, Orozco L, Luna TT, Dewey FE, Baras A, Gieger C, Meitinger T, Strauch K, Lange L, Grarup N, Hansen T, Pedersen O, Zeitler P, Dabelea D, Abecasis G, Bell GI, Cox NJ, Seielstad M, Sladek R, Meigs JB, Rich S, Rotter JJ, DiscovEHR Collaboration, CHARGE, LuCamp, ProDiGY, GoT2D, ESP, SIGMA-T2D, T2D-GENES, AMP-T2D3 GENES, Altshuler D, Bur NP, Scott LJ, Morris AP, Florez JC, McCarthy MI, Boehnke M. Exome sequencing of 20,791 type 2 diabetes cases and 24,440 controls. *Nature* 570: 71-76, 2020 (doi: 10.1038/s41586-019-1231-2)
- Haljas K, Hakaste L, Lahti J, Iso-maa B, Groop L, **Tuomi T**, Rääkkönen K. The associations of daylight and melatonin receptor 1B gene rs10830963 variant with glycaemic traits: the prospective PPP-Botnia study. *Ann Med* 51:58-67, 2019 (doi: 10.1080/07853890.2018.1564357)
- Hjort R, Löfvenborg JE, Ahlqvist E, Alfredsson L, Andersson T, Grill V, Groop L, Sørgjerd EP, **Tuomi T**, Åsvold BO, Carlsson S. Interaction between overweight and genotypes of HLA, TCF7L2, and FTO in relation to the risk of Latent Autoimmune Diabetes in Adults and type 2 diabetes. *J Clin Endocrinol Metab* 104: 4815-4826, 2019 (doi: 10.1210/jc.2019-00183)
- Löfvenborg JE, Ahlqvist E, Alfredsson L, Andersson T, Dorkhan M, Groop L, **Tuomi T**, Wolk A, Carlsson S. Genotypes of HLA, TCF7L2, and FTO as potential modifiers of the association between sweetened beverage consumption and risk of LADA and type 2 diabetes. *Eur J Nutr*, 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.1007/s00394-019-01893-x)
- Mishra R, Åkerlund M, Cousminer DL, Ahlqvist E, Bradfield JP, Chesi A, Hodge KM, Guy VC, Brillou DJ, Pratley RE, Rickels MR, Vella A, Ovalle F, Harris RI, Melander O, Varvel S, Hakonarson H, Froguel P, Lonsdale JT, Mauricio D, Schloot NC, Khunti K, Greenbaum CJ, Yder-

stræde KB, **Tuomi T**, Voight BF, Schwartz S, Boehm BO, Groop L, Leslie RD, Grant SFA. Genetic Discrimination Between LADA and Childhood-Onset Type 1 Diabetes Within the MHC. *Diabetes Care* 43: 418-425, 2020. 2019 Dec 16 [Epub ahead of print] (doi: 10.2337/dc19-0986)

Peddinti G, Bergman M, **Tuomi T**, Groop L. One hour post-OGTT glucose improves the early prediction of type 2 diabetes by clinical and metabolic markers. *J Clin Endocrinol Metab* 104: 1131-1140, 2019 (doi: 10.1210/jc.2018-01828)

### **Övriga publikationer** **Tiinamaija Tuomi**

Ahlqvist E, **Tuomi T**, Groop L. Clusters provide a better holistic view of type 2 diabetes than simple clinical features. *Lancet Diabetes Endocrinol* 7: 668-669, 2019 (doi: 10.1016/S2213-8587(19)30257-8)

### **Originalpublikationer** **Mikael Knip**

Bauer W, Veijola R, Lempainen J, Kiviniemi M, Härkönen T, Toppari J, **Knip M**, Gyenesei A, Ilonen J. Age at seroconversion, HLA genotype, and specificity of autoantibodies in progression of islet autoimmunity in childhood. *J Clin Endocrinol Metab* 104: 4521-4530, 2019 (doi: 10.1210/jc.2019-00421)

Ekman I, Ihantola EL, Viisanen T, Rao DA, Näntö-Salonen K, **Knip M**, Veijola R, Toppari J, Ilonen J, Kinnunen T. Circulating CXCR5<sup>+</sup>PD-1<sup>hi</sup> peripheral T helper cells are associated with progression to type 1 diabetes. *Diabetologia* 62:1681-1688, 2019 (doi: 10.1007/s00125-019-4936-8)

Hakola L, Miettinen ME, Syrjäälä E, Åkerlund M, Takkinen HM, Korhonen TE, Ahonen S, Ilonen J, Toppari J, Veijola R, Nevalainen J, **Knip M**, Virtanen SM. Association of cereal, gluten, and dietary fiber intake with islet autoimmunity and type 1 diabetes. *JAMA Pediatr* Aug 12 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.1001/jamapediatrics.2019.2564)

Jääskeläinen AJ, Nurminen N, Kolehmainen P, Smura T, Tauriainen S, Toppari J, Ilonen J, Veijola R, **Knip M**, Hyöty H, Vapalahti O. No association between Ijungan virus seropositivity and the beta-cell damaging process in the Finnish type 1 diabetes prediction and prevention study cohort. *Pediatr Infect Dis J* 38: 314-316, 2019 (doi: 10.1097/INF.0000000000002201)

Kallionpää H, Somani J, Tuomela S, Ullah U, de Albuquerque R, Lönnberg T, Komsí E, Siljander H, Honkanen J, Härkönen T, Peet A, Tillmann V, Chandra V, Anagandula MK, Frisk G, Otonkoski T, Rasool O, Lund R, Lähdesmäki H, **Knip M**, Lahesmaa R. Early de-

tection of peripheral blood cell signature in children developing  $\beta$ -cell autoimmunity at a young age. *Diabetes* 68: 2024-2034, 2019 (doi: 10.2337/db19-0287)

Korhonen L, Oikarinen S, Lehtonen J, Mustonen N, Tyni I, Niemelä O, Honkanen H, Huhtala H, Ilonen J, Hämäläinen AM, Peet A, Tillmann V, Siljander H, **Knip M**, Lönnrot M, Hyöty; DIABIMMUNE Study Group. Rhinoviruses in infancy and risk of immunoglobulin E sensitization. *J Med Virol* 91: 1470-1478, 2019 (doi: 10.1002/jmv.25455)

Lamichhane S, Ahonen L, Dyrland TS, Dickens AM, Siljander H, Hyöty H, Ilonen J, Toppari J, Veijola R, Hyötyläinen T, **Knip M**, Oresic M. Cord-blood lipidome in progression to islet autoimmunity and type 1 diabetes. *Biomolecules* 9, 2019. pii: E33. (doi: 10.3390/biom9010033)

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, 2019 (doi: 10.1038/sdata.2018.250)

Lamichhane S, Kempainen E, Trošt K, Siljander H, Hyöty H, Ilonen J, Toppari J, Veijola R, Hyötyläinen T, **Knip M**, Orešič M. Circulating metabolites in progression to islet autoimmunity

and type 1 diabetes. *Diabetologia* 62: 2287-2297, 2019 (doi: 10.1007/s00125-019-04980-0) Malm M, Hyöty H, **Knip M**, Vesikari T, Blazevic V. Development of T cell immunity to norovirus and rotavirus in children under five years of age. *Sci Rep* 9: 3199, 2019 (doi: 10.1038/s41598-019-39840-9)

Mustonen N, Siljander H, Peet A, Tillmann V, Härkönen T, Ilonen J, Hyöty H, **Knip M**; DIABIMMUNE Study Group. Early childhood infections and the use of antibiotics and antipyretic-analgesics in Finland, Estonia and Russian Karelia. *Acta Paediatr* 108: 2075-2082, 2019 (doi: 10.1111/apa.14874)

Mustonen N, Siljander H, Peet A, Tillmann V, Härkönen T, Niemelä O, Uibo R, Ilonen J, **Knip M**; DIABIMMUNE Study Group. Coeliac disease and HLA-conferred susceptibility to autoimmunity are associated with IgE sensitization in young children. *Allergy* Sep 17. 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.1111/all.14055)

Mäkinen M, Löyttyniemi E, Koskinen M, Vähä-Mäkilä M, Siljander H, Nurmio M, Mykkänen J, Virtanen SM, Simell O, Hyöty H, Ilonen J, **Knip M**, Veijola R, Toppari J. Serum 25-Hydroxyvitamin D concentrations at birth in children screened for HLA-DQB1 conferred risk for type 1 diabetes. *J Clin Endocrinol Metab* 104: 2277-2285, 2019 (doi: 10.1210/jc.2018-02094)

## PUBLIKATIONER

Ojwang V, Nwaru BI, Takkinen HM, Kaila M, Niemelä O, Haapala AM, Ilonen J, Toppari J, Hyöty H, Veijola R, **Knip M**, Virtanen SM. Early exposure to cats, dogs and farm animals and the risk of childhood asthma and allergy. *Pediatr Allergy Immunol* 2019 Dec 12. [Epub ahead of print] (doi: 10.1111/pai.13186)

Pöllänen PM, Lempainen J, Laine AP, Toppari J, Veijola R, Ilonen J, Siljander H, **Knip M**. Characteristics of slow progression to type 1 Diabetes in children with increased HLA-conferred disease risk. *J Clin Endocrinol Metab* 104:5585-5594, 2019 (doi: 10.1210/jc.2019-010699)

Ruohtula T, de Goffau MC, Nieminen JK, Honkanen J, Siljander H, Hämäläinen AM, Peet A, Tillmann V, Ilonen J, Niemelä O, Welling GW, **Knip M**, Harmsen HJ, Vaarala O. Maturation of gut microbiota and circulating regulatory T cells and development of IgE sensitization in early life. *Front Immunol* 10: 2494, 2019 (doi: 10.3389/fimmu.2019.02494)

Salo HM, Koponen J, Kiviranta H, Rantakokko P, Honkanen J, Härkönen T, Ilonen J, Virtanen SM, Tillmann V, **Knip M**, Vaarala O; DIABIMMUNE Study Group. No evidence of the role of early chemical exposure in the development of  $\beta$ -cell autoimmunity. *Environ Sci Pollut Res Int* 26: 1370-1378, 2019 (doi: 10.1007/s11356-018-3659-6)

Siljander H, Honkanen J, **Knip M**. Microbiome and type 1 diabetes. *EBioMedicine* 46: 512-521, 2019 (doi: 10.1016/j.ebiom.2019.06.031)

Simre K, Uibo O, Peet A, Puustinen L, Oikarainen S, Tamminen K, Blazevic V, Tillmann V, Hämäläinen, Härkönen T, Siljander H, Virtanen SM, Ilonen J, Hyöty H, **Knip M**, Uibo R; DIABIMMUNE Study Group. Early-life exposure to common virus infections did not differ between coeliac disease patients and controls. *Acta Paediatr* 108: 1709-1716, 2019 (doi: 10.1111/apa.14791)

Syrjälä E, Nevalainen J, Peltonen J, Takkinen HM, Hakola L, Åkerlund M, Veijola R, Ilonen J, Toppari J, **Knip M**, Virtanen SM. A joint modeling approach for childhood meat, fish and egg consumption and the risk of advanced islet autoimmunity. *Sci Rep* 9: 7760, 2019 (doi: 10.1038/s41598-019-44196-1)

Turtinen M, Härkönen T, Parkkola A, Ilonen J, **Knip M**; Finnish Pediatric Diabetes Register. Characteristics of familial type 1 diabetes: effects of the relationship to the affected family member on phenotype and genotype at diagnosis. *Diabetologia* 62: 2025-2039, 2019 (doi: 10.1007/s00125-019-4952-8)

Valta M, Gazali AM, Viisanen T, Ihantola EL, Ekman I, Toppari J, **Knip M**, Veijola R, Ilonen J,

Lempainen J, Kinnunen T. Type 1 diabetes linked PTPN22 gene polymorphism is associated with the frequency of circulating regulatory T cells. *Eur J Immunol* 2019 Dec 6 [Epub ahead of print] (doi: 10.1002/eji.201948378)

Vatänen T, Plichta DR, Somani J, Münch PC, Arthur TD, Hall AB, Rudolf S, Oakeley EJ, Ke X, Young RA, Haiser HJ, Kolde R, Yassour M, Luopajarvi K, Siljander H, Virtanen SM, Ilonen J, Uibo R, Tillmann V, Mokurov S, Dorshakova N, Porter JA, McHardy AC, Lähdesmäki H, Vlamakis H, Huttenhower C, **Knip M**, Xavier RJ. Genomic variation and strain-specific functional adaptation in the human gut microbiome during early life. *Nat Microbiol* 4: 470-479, 2019 (doi: 10.1038/s41564-018-0321-5)

Vatänen T, Plichta DR, Somani J, Münch PC, Arthur TD, Hall AB, Rudolf S, Oakeley EJ, Ke X1, Young RA, Haiser HJ, Kolde R, Yassour M, Luopajarvi K, Siljander H, Virtanen SM, Ilonen J, Uibo R, Tillmann V, Mokurov S, Dorshakova N, Porter JA, McHardy AC, Lähdesmäki H, Vlamakis H, Huttenhower C, **Knip M**, Xavier R. Publisher Correction: Genomic variation and strain-specific functional adaptation in the human gut microbiome during early life. *Nat Microbiol* 4: 545, 2019 (doi: 10.1038/s41564-019-0393-x)

Viisanen T, Gazali AM, Ihantola EL, Ekman I, Näntö-Salonen K, Veijola R, Toppari J, **Knip M**, Ilonen J, Kinnunen T. FOXP3+ regulatory T cell compartment is altered in children with newly diagnosed type 1 diabetes but not in autoantibody-positive at-risk children. *Front Immunol* 10: 19, 2019 (doi: 10.3389/fimmu.2019.00019)

Yeo L, Pujol-Autonell I, Baptista R, Eichmann M, Kronenberg-Versteeg D, Heck S, Dolton G, Sewell AK, Härkönen T, Mikk ML, Toppari J, Veijola R, **Knip M**, Ilonen J, Peakman M. Circulating  $\beta$  cell-specific CD8+ T cells restricted by high-risk HLA class I molecules show antigen experience in children with and at risk of type 1 diabetes. *Clin Exp Immunol* Oct 29 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.1111/cei.13391)

### GENETISK EPIDEMIOLOGI

#### *Originalpublikationer Heli Viljakainen*

Engberg E, Figueiredo RAO, Rounge TB, Weiderpass E, **Viljakainen H**. Heavy screen use on weekends in childhood predicts increased body mass index in adolescence: A three-year follow-up study. *J Adolesc Health* Nov 5, 2019 pii: S1054-139X(19)30445-8. [Epub ahead of print] (doi: 10.1016/j.jadohealth.2019.09.002)

Engberg E, Figueiredo RAO, Rounge TB, Weiderpass E, **Viljakainen H**. Heavy screen users are the heaviest among 10,000 children. *Sci Rep* 9: 11158, 2019 (doi: 10.1038/s41598-019-46971-6)

Engberg E, Koivusalo SB, Huvinen E, **Viljakainen H**. Bone health in women with a history of gestational diabetes or obesity. *Acta Obstet Gynecol Scand* Nov 29, 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.1111/aogs.13778)

Einarsdóttir E, Pekkinen M, Krjutškov K, Katayama S, Kere J, Mäkitie O, **Viljakainen H**. A preliminary transcriptome analysis suggests a transitory effect of vitamin D on mitochondrial function in obese young Finnish subjects. *Endocr Connect* 8: 559-570, 2019 (doi: 10.1530/EC-18-0537)

Enlund-Cerullo M, Koljonen L, Holmlund-Suila E, Hauta-Alus H, Rosendahl J, Valkama S, Helve O, Hytinantti T, **Viljakainen H**, Andersson S, Mäkitie O, Pekkinen M. Genetic variation of the vitamin D binding protein affects vitamin D status and response to supplementation in infants. *J Clin Endocrinol Metab* 104: 5483-5498, 2019 (doi: 10.1210/jc.2019-00630)

Figueiredo RAO, Viljakainen J, **Viljakainen H**, Roos E, Rounge TB, Weiderpass E. Identifying eating habits in Finnish children:

a cross-sectional study. *BMC Public Health* 19: 312, 2019 (doi: 10.1186/s12889-019-6603-x)

Haapanen MJ, Perälä MM, Osmond C, Salonen MK, Kajantie E, Rantanen T, Simonen M, Pohjolainen P, Eriksson JG, von Bonsdorff MB. Infant and childhood growth and frailty in old age: the Helsinki Birth Cohort Study. *Aging Clin Exp Res* 31: 717-721, 2019 (doi: 10.1007/s40520-018-1011-0)

Hauta-Alus HH, Kajantie E, Holmlund-Suila EM, Rosendahl J, Valkama SM, Enlund-Cerullo M, Helve OM, Hytinantti TK, **Viljakainen H**, Andersson S, Mäkitie O. High pregnancy, cord blood, and infant vitamin D concentrations may predict slower infant growth. *J Clin Endocrinol Metab* 104: 397-407, 2019 (doi: 10.1210/jc.2018-00602)

Lommi S, **Viljakainen H**, Weiderpass E, Figueiredo RAO. Children's eating attitudes test (ChEAT): a validation study in Finnish children. *Eat Weight Disord* May 22, 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.1007/s40519-019-00712-w)

Rosendahl J, Pelkonen AS, Helve O, Hauta-Alus H, Holmlund-Suila E, Valkama S, Enlund-Cerullo M, **Viljakainen H**, Hytinantti T, Mäkitie O, Andersson S, Mäkelä MJ. High-dose vitamin D supplementation does not prevent allergic sensitization of infants. *J*

*Pediatr* 209: 139-145, 2019 (doi: 10.1016/j.jpeds.2019.02.021)

**Viljakainen H**, Dahlström E, Figueiredo R, Sandholm N, Rounge TB, Weiderpass E. Genetic risk score predicts risk for overweight and obesity in Finnish preadolescents. *Clin Obes* 9: e12342, 2019 (doi: 10.1111/cob.12342)

Viljakainen J, Figueiredo RAO, **Viljakainen H**, Roos E, Weiderpass E, Rounge TB. Eating habits and weight status in Finnish adolescents. *Public Health Nutr* 22: 2617-2624, 2019 (doi: 10.1017/S1368980019001447)

## Programmet för folkhälsoforskning

### Originalpublikationer Johan Eriksson

Clark DW, Okada Y, Moore KHS, Mason D, Pirastu N, Gandin I, Mattsson H, Barnes CLK, Lin K, Zhao JH, Deelen P, Rohde R, Schurmann C, Guo X, Giulianini F, Zhang W, Medina-Gomez C, Karlsson R, Bao Y, Bartz TM, Baumbach C, Biino G, Bixley MJ, Brumat M, Chai JF, Corre T, Cousminer DL, Dekker AM, Eccles DA, van Eijk KR, Fuchsberger C, Gao H, Germain M, Gordon SD, de Haan HG, Harris SE, Hofer E, Huerta-Chagoya A, Igartua C, Jansen IE, Jia Y, Kacprowski T, Karlsson T, Kleber ME, Li SA,

Li-Gao R, Mahajan A, Matsuda K, Meidtner K, Meng W, Montasser ME, van der Most PJ, Munz M, Nutile T, Palviainen T, Prasad G, Prasad RB, Priyanka TDS, Rizzi F, Salvi E, Sapkota BR, Shriner D, Skotte L, Smart MC, Smith AV, van der Spek A, Spracklen CN, Strawbridge RJ, Tajuddin SM, Trompet S, Turman C, Verweij N, Viberti C, Wang L, Warren HR, Wootton RE, Yanek LR, Yao J, Yousri NA, Zhao W, Adeyemo AA, Afaq S, Aguilar-Salinas CA, Akiyama M, Albert ML, Allison MA, Alver M, Aung T, Azizi F, Bentley AR, Boeing H, Boerwinkle E, Borja JB, de Borst GJ, Bottinger EP, Broer L, Campbell H, Chanock S, Chee ML, Chen G, Chen YI, Chen Z, Chiu YF, Cocca M, Collins FS, Concas MP, Corley J, Cugliari G, van Dam RM, Damulina A, Daneshpour MS, Day FR, Delgado GE, Dhana K, Doney ASF, Dörr M, Doumatey AP, Dzimiri N, Ebenesersdóttir SS, Elliott J, Elliott P, Ewert R, Felix JF, Fischer K, Freedman BI, Girotto G, Goel A, Gögele M, Goodarzi MO, Graff M, Granot-Hershkovitz E, Grodstein F, Guarrera S, Gudbjartsson DF, Guity K, Gunnarsson B, Guo Y, Hagenaars SP, Haiman CA, Halevy A, Harris TB, Hedayati M, van Heel DA, Hirata M, Höfer I, Hsiung CA, Huang J, Hung YJ, Ikram MA, Jagadeesan A, Joussilahti P, Kamatani Y, Kanai M, Kerrison ND, Kessler T, Khaw KT, Khor CC, de Kleijn DPV, Koh WP, Kolcic I, Kraft P, Krämer BK, Kutalik Z, Kuusisto J, Langenberg



3

Distilled Water

stuart

800

400

200

## PUBLIKATIONER

- C, Launer LJ, Lawlor DA, Lee IT, Lee WJ, Lerch MM, Li L, Liu J, Loh M, London SJ, Loomis S, Lu Y, Luan J, Mägi R, Manichaikul AW, Manunta P, Måsson G, Matoba N, Mei XW, Meisinger C, Meitinger T, Mezzavilla M, Milani L, Millwood IY, Momozawa Y, Moore A, Morange PE, Moreno-Macias H, Mori TA, Morrison AC, Muka T, Murakami Y, Murray AD, de Mutsert R, Mychaleckyj JC, Nalls MA, Nauck M, Neville MJ, Nolte IM, Ong KK, Orozco L, Padmanabhan S, Pålsson G, Pankow JS, Pattaro C, Pattie A, Polasek O, Poulter N, Pramstaller PP, Quintana-Murci L, Rääkkönen K, Ralhan S, Rao DC, van Rheenen W, Rich SS, Ridker PM, Rietveld CA, Robino A, van Rooij FJA, Ruggiero D, Saba Y, Sabanayagam C, Sabater-Lleal M, Sala CF, Salomaa V, Sandow K, Schmidt H, Scott LJ, Scott WR, Sedaghati-Khayat B, Sennblad B, van Setten J, Sever PJ, Sheu WH, Shi Y, Shrestha S, Shukla SR, Sigurdsson JK, Sikka TT, Singh JR, Smith BH, Stančáková A, Stanton A, Starr JM, Stefansdóttir L, Straker L, Sulem P, Sveinbjornsson G, Swertz MA, Taylor AM, Taylor KD, Terzikhan N, Tham YC, Thorleifsson G, Thorsteinsdóttir U, Tillander A, Tracy RP, Tusié-Luna T, Tzoulaki I, Vaccargiu S, Vangipurapu J, Veldink JH, Vitart V, Völker U, Vuoksimaa E, Wakil SM, Waldenberger M, Wander GS, Wang YX, Wareham NJ, Wild S, Yajnik CS, Yuan JM, Zeng L, Zhang L, Zhou J, Amin N, Asselbergs FW, Bakker SJL, Becker DM, Lehne B, Bennett DA, van den Berg LH, Berndt SI, Bharadwaj D, Bielak LF, Bochud M, Boehnke M, Bouchard C, Bradfield JP, Brody JA, Campbell A, Carmi S, Caulfield MJ, Cesarini D, Chambers JC, Chandak GR, Cheng CY, Ciullo M, Cornelis M, Cusi D, Smith GD, Deary IJ, Dorajoo R, van Duijn CM, Ellinghaus D, Erdmann J, **Eriksson JG**, Evangelou E, Evans MK, Faul JD, Feenstra B, Feitosa M, Foisy S, Franke A, Friedlander Y, Gasparini P, Gieger C, Gonzalez C, Goyette P, Grant SFA, Griffiths LR, Groop L, Gudnason V, Gyllenstein U, Hakonarson H, Hamsten A, van der Harst P, Heng CK, Hicks AA, Hochner H, Huikuri H, Hunt SC, Jaddoe VVW, De Jager PL, Johannesson M, Johansson Å, Jonas JB, Jukema JW, Junttila J, Kaprio J, Kardia SLR, Karpe F, Kumari M, Laakso M, van der Laan SW, Lahti J, Laudes M, Lea RA, Lieb W, Lumley T, Martin NG, März W, Matullo G, McCarthy MI, Medland SE, Merriman TR, Metspalu A, Meyer BF, Mohlke KL, Montgomery GW, Mook-Kanamori D, Munroe PB, North KE, Nyholt DR, O'Connell JR, Ober C, Oldehinkel AJ, Palmas W, Palmer C, Pasterkamp GG, Patin E, Pennell CE, Perusse L, Peyser PA, Pirastu M, Polderman TJC, Porteous DJ, Posthuma D, Psaty BM, Rioux JD, Rivadeneira F, Rotimi C, Rotter JI, Rudan I, Den Ruijter HM, Sanghera DK, Sattar N, Schmidt R, Schulze MB, Schunkert H, Scott RA, Shuldiner AR, Sim X, Small N, Smith JA, Sotoodehnia N, Tai ES, Teumer A, Timpson NJ, Toniolo D, Tregouet DA, Tuomi T, Vollenweider P, Wang CA, Weir DR, Whitfield JB, Wijmenga C, Wong TY, Wright J, Yang J, Yu L, Zemel BS, Zonderman AB, Perola M, Magnusson PKE, Uitterlinden AG, Kooner JS, Chasman DI, Loos RJJ, Franceschini N, Franke L, Haley CS, Hayward C, Walters RG, Perry JRB, Esko T, Helgason A, Stefansson K, Joshi PK, Kubo M, Wilson JF. Associations of autozygosity with a broad range of human phenotypes. *Nat Commun* 10: 957, 2019 (doi: 10.1038/s41467-019-12283-6)
- 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, Kardia SLR, Karlsson I, Kleiendamm L, Knopman DS, Kochan NA, Konte B, Kwok JB, Le Hellard S, Lee T, Lehtimäki T, Li SC, Lill CM, Liu T, Koini M, London E, Longstreth WT Jr, Lopez OL, Loukola A, Luck T, Lundervold AJ, Lundquist A, Lyttikäinen 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 JI, 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, Lindenberg U,

## PUBLIKATIONER

Palotie A, Pedersen NL, Pendleton N, Porteous DJ, Rääkkönen 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. Author Correction: Study of 300,486 individuals identifies 148 independent genetic loci influencing general cognitive function. *Nat Commun* 1:2068, 2019 (doi: 10.1038/s41467-019-10160-w)

Evensen KAI, Tikanmäki M, Heinonen K, Matinoli HM, Sipilä-Leppänen M, Lano A, Wolke D, Väärasmäki M, **Eriksson JG**, Andersson S, Järvelin MR, Hovi P, Rääkkönen K, Kajantie E. Musculoskeletal pain in adults born preterm: Evidence from two birth cohort studies. *Eur J Pain* 23: 461-471, 2019 (doi: 10.1002/ejp.1320)

Figueiredo RAO, Simola-Ström S, Rounge TB, Viljakainen H, **Eriksson JG**, Roos E, Weiderpass E. Cohort Profile: The Finnish Health in Teens (Fin-HIT) study: a population-based study. *Int J Epidemiol* 48: 23-24, 2019 (doi: 10.1093/ije/dyy189)

Fältmarch S, Perttälä I, Tuomi U, Kautiainen H, Gissler M, Pennanen P, **Eriksson JG**, Laine MK. Use of opioids during pregnancy and effects of pregnancy outcome

mes. *Pharmacoepidemiol Drug Saf* 28: 1239-1245, 2019 (doi: 10.1002/pds.4848)

Grotenfelt NE, Rönö K, **Eriksson JG**, Valkama A, Meinilä J, Kautiainen H, Stach-Lempinen B, Koivusalo SB. Neonatal outcomes among offspring of obese women diagnosed with gestational diabetes mellitus in early versus late pregnancy. *J Public Health (Oxf)* 41: 535-542, 2019 (doi: 10.1093/pubmed/fdy159)

Grotenfelt NE, Wasenius N, **Eriksson JG**, Huvinen E, Stach-Lempinen B, Koivusalo SB, Rönö K. Effect of maternal lifestyle intervention on metabolic health and adiposity of offspring: Findings from the Finnish Gestational Diabetes Prevention Study (RADIEL). *Diabetes Metab pii: S1262-3636(19)30090-4*, 2019 (doi: 10.1016/j.diabet.2019.05.007)

Jantunen H, Wasenius N, Salonen MK, Kautiainen H, von Bonsdorff MB, Kajantie E, **Eriksson JG**. Change in physical activity and health-related quality of life in old age-A 10-year follow-up study. *Scand J Med Sci Sports* 29: 1797-1804, 2019 (doi: 10.1111/sms.13501)

Kaivola K, Kiviharju A, Jansson L, Rantalainen V, **Eriksson JG**, Strandberg TE, Laaksovirta H, Renton AE, Traynor BJ, Myllykangas L, Tienari PJ. C9orf72 hexanucleotide repeat length

in older population: normal variation and effects on cognition. *Neurobiol Aging* 84: 242, 2019 (doi: 10.1016/j.neurobiolaging.2019.02.026)

Kaupilla T, **Eriksson JG**, Honkasalo M, Raina M, Laine MK. Relationship between number of contacts between previous dropouts with type 2 diabetes and health care professionals on glycaemic control: A cohort study in public primary health care. *Prim Care Diabetes* 13: 468-473, 2019 (doi: 10.1016/j.pcd.2019.03.003)

Karasik D, Zillikens MC, Hsu YH, Aghdassi A, Akesson K, Amin N, Barroso I, Bennett DA, Bertram L, Bochud M, Borecki IB, Broer L, Buchman AS, Byberg L, Campbell H, Campos-Obando N, Cawley JA, Cawthon PM, Chambers JC, Chen Z, Cho NH, Choi HJ, Chou WC, Cummings SR, de Groot LCPGM, De Jager PL, Demuth I, Diatchenko L, Econs MJ, Eiriksdottir G, Enneman AW, Eriksson J, **Eriksson JG**, Estrada K, Evans DS, Feitosa MF, Fu M, Gieger C, Grallert H, Gudnason V, Lenore LJ, Hayward C, Hofman A, Homuth G, Huffman KM, Husted LB, Illig T, Ingelsson E, Ittermann T, Jansson JO, Johnson T, Biffar R, Jordan JM, Jula A, Karlsson M, Khaw KT, Kilpeläinen TO, Klopp N, Kloth JSL, Koller DL, Kooner JS, Kraus WE, Kritchevsky S, Kutalik Z, Kuulasmaa T, Kuusisto J, Laakso M, Lahti J, Lang T, Langdahl BL, Lerch MM,

Lewis JR, Lill C, Lind L, Lindgren C, Liu Y, Livshits G, Ljunggren Ö, Loos RJF, Lorentzon M, Luan J, Luben RN, Malkin I, McGuigan FE, Medina-Gomez C, Meitinger T, Melhus H, Mellström D, Michaëlsson K, Mitchell BD, Morris AP, Mosekilde L, Nethander M, Newman AB, O'Connell JR, Oostra BA, Orwoll ES, Palotie A, Peacock M, Perola M, Peters A, Prince RL, Psaty BM, Rääkkönen K, Ralston SH, Ripatti S, Rivadeneira F, Robbins JA, Rotter JJ, Rudan I, Salomaa V, Satterfield S, Schipf S, Shin CS, Smith AV, Smith SB, Soranzo N, Spector TD, Stancáková A, Stefansson K, Steinhagen-Thiessen E, Stolk L, Streeten EA, Stykarsdottir U, Swart KMA, Thompson P, Thomson CA, Thorleifsson G, Thorsteinsdottir U, Tikkanen E, Tranah GJ, Uitterlinden AG, van Duijn CM, van Schoor NM, Vandenput L, Vollenweider P, Völzke H, Wactawski-Wende J, Walker M, Wareham N, Waterworth D, Weedon MN, Wichmann HE, Widen E, Williams FMK, Wilson JF, Wright NC, Yerges-Armstrong LM, Yu L, Zhang W, Zhao JH, Zhou Y, Nielson CM, Harris TB, Demissie S, Kiel DP, Ohlsson C. Disentangling the genetics of lean mass. *Am J Clin Nutr* 109: 276-287, 2019 (doi: 10.1093/ajcn/nqy272)

Karvonen R, Sipilä M, Kiviniemi A, Tikanmäki M, Järvelin MR, **Eriksson JG**, Tulppo M, Väärasmäki M, Kajantie E. Cardiac autonomic function in adults



born preterm. *J Pediatr* 208: 96-103, 2019 (doi: 10.1016/j.jpeds.2018.12.061)

Karlsson Linnér R, Biroli P, Kong E, Meddens SFW, Wedow R, Fontana MA, Lobreton M, Tino SP, Abdellaoui A, Hammerschlag AR, Nivard MG, Okbay A, Rietveld CA, Timshel PN, Trzaskowski M, Vlaming R, Zünd CL, Bao Y, Buzdugan L, Caplin AH, Chen CY, Eibich P, Fontanillas P, Gonzalez JR, Joshi PK, Karhunen V, Kleinman A, Levin RZ, Lill CM, Meddens GA, Muntané G, Sanchez-Roige S, Rooij FJV, Taskeesen E, Wu Y, Zhang F; 23andMe Research Team; eQTLgen Consortium; International Cannabis Consortium; **Social Science Genetic Association Consortium**, Auton A, Boardman JD, Clark DW, Conlin A, Dolan CC, Fischbacher U, Groenen PJF, Harris KM, Hasler G, Hofman A, Ikram MA, Jain S, Karlsson R, Kessler RC, Kooyman M, MacKillop J, Männikkö M, Morcillo-Suarez C, McQueen MB, Schmidt KM, Smart MC, Sutter M, Thurik AR, Uitterlinden AG, White J, Wit H, Yang J, Bertram L, Boomsma DI, Esko T, Fehr E, Hinds DA, Johannesson M, Kumari M, Laibson D, Magnusson PKE, Meyer MN, Navarro A, Palmer AA, Pers TH, Posthuma D, Schunk D, Stein MB, Svento R, Tiemeier H, Timmers PRHJ, Turley P, Ursano RJ, Wagner GG, Wilson JF, Gratten J, Lee JJ, Cesarini D, Benjamin DJ, Koellinger PD, Beauchamp JP. Genome-wide

association analyses of risk tolerance and risky behaviors in over 1 million individuals identify hundreds of loci and shared genetic influences. *Nat Genet* 51: 245-257, 2019 (doi: 10.1038/s41588-018-0309-3)

Kaseva N, Väärasmäki M, Sundvall J, Matinlinna HM, Sipola M, Tikanmäki M, Heinonen K, Lano A, Wehkalampi K, Wolke D, Ruokonen A, Andersson S, Järvelin MR, Rääkkönen K, **Eriksson JG**, Kajantie E. Gestational diabetes but not prepregnancy overweight predicts for cardiometabolic markers in offspring twenty years later. *J Clin Endocrinol Metab* 104: 2785-2795, 2019 (doi: 10.1210/jc.2018-02743)

Korkmaz A, Venojärvi M, Wasenius N, Manderöos S, Deruisseau KC, Gidlund EK, Heinonen OJ, Lindholm H, Aunola S, **Eriksson JG**, Atalay M. Plasma irisin is increased following 12 weeks of Nordic walking and associates with glucose homeostasis in overweight/obese men with impaired glucose regulation. *Eur J Sport Sci* 19: 258-266, 2019 (doi: 10.1080/17461391.2018.1506504)

Kumpulainen SM, Heinonen K, Kaseva N, Andersson S, Lano A, Reynolds RM, Wolke D, Kajantie E, **Eriksson JG**, Rääkkönen K. Maternal early pregnancy body mass index and diurnal salivary cortisol in young adult offspring. *Psychoneuroendocrinology*

104: 89-99, 2019 (doi: 10.1016/j.psyneuen.2019.02.013)

Laine MK, Masalin S, Rönö K, Kautiainen H, Gissler M, Pennanen P, **Eriksson JG**. Risk of preterm birth in primiparous women with exposure to antidepressant medication before pregnancy and/or during pregnancy - impact of body mass index. *Ann Med* 51: 51-57, 2019 (doi: 10.1080/07853890.2018.1534265)

Laine MK, Wasenius NS, Lohi H, Simonen M, Tiira K, **Eriksson JG**, Salonen MK. Association between dog ownership and type 2 diabetes in later life: the Helsinki birth cohort study. *Int J Circumpolar Health* 78: 1611328, 2019 (doi: 10.1080/22423982.2019.1611328)

Lam M, Hill WD, Trampush JW, Yu J, Knowles E, Davies G, Stahl E, Huckins L, Liewald DC, Djurovic S, Melle I, Sundet K, Christoforou A, Reinvang I, DeRosse P, Lundervold AJ, Steen VM, Espeseth T, Rääkkönen K, Widen E, Palotie A, **Eriksson JG**, Giegling I, Konte B, Hartmann AM, Rousos P, Giakoumaki S, Burdick KE, Payton A, Ollier W, Chiba-Falek O, Attix DK, Need AC, Cirulli ET, Voineskos AN, Stefanis NC, Avramopoulos D, Hatzimanolis A, Arking DE, Smyrnis N, Bilder RM, Freimer NA, Cannon TD, London E, Poldrack RA, Sabb FW, Congdon E, Conley ED, Scult MA, Dickinson D, Straub RE,

Donohoe G, Morris D, Corvin A, Gill M, Hariri AR, Weinberger DR, Pendleton N, Bitsios P, Rujescu D, Lahti J, Le Hellard S, Keller MC, Andreassen OA, Deary IJ, Glahn DC, Malhotra AK, Lencz T. Pleiotropic Meta-Analysis of Cognition, Education, and Schizophrenia Differentiates Roles of Early Neurodevelopmental and Adult Synaptic Pathways. *Am J Hum Genet* 105: 334-350, 2019 (doi: 10.1016/j.ajhg.2019.06.012)

Law PJ, Timofeeva M, Fernandez-Rozadilla C, Broderick P, Studd J, Fernandez-Tajes J, Farrington S, Svinti V, Palles C, Orlando G, Sud A, Holroyd A, Penegar S, Theodoratou E, Vaughan-Shaw P, Campbell H, Zgaga L, Hayward C, Campbell A, Harris S, Deary IJ, Starr J, Gatcombe L, Pinna M, Briggs S, Martin L, Jaeger E, Sharma-Oates A, East J, Leedham S, Arnold R, Johnstone E, Wang H, Kerr D, Kerr R, Maughan T, Kaplan R, Alt-Tassan N, Palin K, Hänninen UA, Cajuoso T, Tanskanen T, Kondelin J, Kaasinen E, Sarin AP, **Eriksson JG**, Rissanen H, Knekt P, Pukkala E, Jousilahti P, Salomaa V, Ripatti S, Palotie A, Renkonen-Sinisalo L, Lepistö A, Böhm J, Mecklin JP, Buchanan DD, Win AK, Hopper J, Jenkins ME, Lindor NM, Newcomb PA, Gallinger S, Duggan D, Casey G, Hoffmann P, Nöthen MM, Jöckel KH, Easton DF, Pharoah PDP, Peto J, Canzian F, Swerdlow A, Eeles RA, Kote-Jarai Z, Muir K, Pashayan

## PUBLIKATIONER

N; PRACTICAL consortium, Harkin A, Allan K, McQueen J, Paul J, Iveson T, Saunders M, Butterbach K, Chang-Claude J, Hoffmeister M, Brenner H, Kirac I, Matošević P, Hofer P, Brezina S, Gsur A, Cheadle JP, Aaltonen LA, Tomlinson I, Houlston RS, Dunlop MG. Association analyses identify 31 new risk loci for colorectal cancer susceptibility. *Nat Commun* 10: 2154, 2019 (doi: 10.1038/s41467-019-09775-w)

Liu CT, Merino J, Rybin D, DiCorpo D, Benke KS, Bragg-Gresham JL, Canouil M, Corre T, Grallert H, Isaacs A, Kutalik Z, Lahti J, Marullo L, Marzi C, Rasmussen-Torvik LJ, Rocheleau G, Rueedi R, Scapoli C, Verweij N, Vogelzangs N, Willems SM, Yengo L, Bakker SJL, Beilby J, Hui J, Kajantie E, Müller-Nurasyid M, Rathmann W, Balkau B, Bergmann S, **Eriksson JG**, Florez JC, Froguel P, Harris T, Hung J, James AL, Kavousi M, Miljkovic I, Musk AW, Palmer LJ, Peters A, Rousset R, van der Harst P, van Duijn CM, Vollenweider P, Barroso I, Prokopenko I, Dupuis J, Meigs JB, Bouatia-Naji N. Genome-wide Association Study of Change in Fasting Glucose over time in 13,807 non-diabetic European Ancestry Individuals. *Sci Rep* 9: 9439, 2019 (doi: 10.1038/s41598-019-45823-7)

Locke AE, Steinberg KM, Chiang CWK, Service SK, Havulinna AS, Stell L, Pirinen M, Abel HJ, Chiang CC, Fulton RS, Jackson AU, Kang

CJ, Kanchi KL, Koboldt DC, Larson DE, Nelson J, Nicholas TJ, Pietilä A, Ramensky V, Ray D, Scott LJ, Stringham HM, Vangipurapu J, Welch R, Yajnik P, Yin X, **Eriksson JG**, Ala-Korpela M, Järvelin MR, Männikkö M, Laivuori H; FinnGen Project, Dutcher SK, Stitzel NO, Wilson RK, Hall IM, Sabatti C, Palotie A, Salomaa V, Laakso M, Ripatti S, Boehnke M, Freimer NB. Author Correction: Exome sequencing of Finnish isolates enhances rare-variant association power. *Nature* 575: E4, 2019 (doi: 10.1038/s41586-019-1726-x)

Lähdepuro A, Savolainen K, Lahti-Pulkkinen M, **Eriksson JG**, Lahti J, Tuovinen S, Kajantie E, Pesonen AK, Heinonen K, Räikkönen K. The impact of early life stress on anxiety symptoms in late adulthood. *Sci Rep* 9: 4395, 2019 (doi: 10.1038/s41598-019-40698-0)

Masalin S, Laine MK, Kautiainen H, Gissler M, Raina M, Pennanen P, **Eriksson JG**. Impact of maternal height and gestational diabetes mellitus on offspring birthweight. *Diabetes Res Clin Pract* 148: 110-118, 2019 (doi: 10.1016/j.diabres.2019.01.004)

Masalin S, Rönö K, Kautiainen H, Gissler M, **Eriksson JG**, Laine MK. Body surface area at birth and later risk for gestational diabetes mellitus among primiparous women. *Acta Diabetol* 56: 397-404, 2019 (doi: 10.1007/s00592-018-1256-2)

Meinilä J, Perälä MM, Kautiainen H, Männistö S, Kanerva N, Shivappa N, Hébert JR, Iozzo P, Guzzardi MA, **Eriksson JG**. Healthy diets and telomere length and attrition during a 10-year follow-up. *Eur J Clin Nutr* 73: 1352-1360, 2019 (doi: 10.1038/s41430-018-0387-4)

Menting MD, van de Beek C, Rono K, Hoek A, Groen H, Painter RC, Girchenko P, Lahti-Pulkkinen M, Koivusalo SB, Räikkönen K, **Eriksson JG**, Roseboom TJ, Heinonen K. Effects of maternal lifestyle interventions on child neurobehavioral development: Follow-up of randomized controlled trials. *Scand J Psychol* 60: 548-558, 2019 (doi: 10.1111/sjop.12575)

Mikkola TM, Salonen MK, Kajantie E, Kautiainen H, **Eriksson JG**. Associations of fat and lean body mass with circulating amino acids in older men and women. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci* May 16. pii: glz126, 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.1093/gerona/ glz126)

Mikkola TM, von Bonsdorff MB, Salonen MK, Kautiainen H, Ala-Mursula L, Solovieva S, Viikari-Juntura E, **Eriksson JG**. Physical heaviness of work and sitting at work as predictors of mortality: a 26-year follow-up of the Helsinki Birth Cohort Study. *BMJ Open* 9: e026280, 2019 (doi: 10.1136/bmjopen-2018-026280)

Millwood IY, Palmer LJ, Pennell CE, Perry JR, Ring SM, Savolainen MJ, Rivadeneira F, Standl M, Sunyer J, Tiesler CMT, Uitterlinden AG, Schierding W, O'Sullivan JM, Prokopenko I, Herzig KH, Smith GD, O'Reilly P, Felix JF, Buxton JL, Blakemore AIF, Ong KK, Jaddoe VVW, Grant SFA, Sebert S, McCarthy MI, Järvelin MR; **Early Growth Genetics (EGG) Consortium**. GWAS on longitudinal growth traits reveals different genetic factors influencing infant, child, and adult BMI. *Sci Adv* 5: 3095, 2019 (doi: 10.1126/sciadv.aaw3095)

Muilu P, Rantalaiho V, Kautiainen H, Virta LJ, **Eriksson JG**, Puolakka K. Increasing incidence and shifting profile of idiopathic inflammatory rheumatic diseases in adults during this millennium. *Clin Rheumatol* 38: 555-562, 2019 (doi: 10.1007/s10067-018-4310-0)

Palmu S, Rehunen S, Kautiainen H, **Eriksson JG**, Korhonen PE. Body surface area and glucose tolerance - The smaller the person, the greater the 2-hour plasma glucose. *Diabetes Res Clin Pract* 157: 107877, 2019 (doi: 10.1016/j.diabres.2019.107877)

Perälä MM, von Bonsdorff MB, Männistö S, Salonen MK, Simonen M, Pohjolainen P, Kajantie E, Rantanen T, **Eriksson JG**. The healthy nordic diet and mediterranean diet and incidence of

disability 10 years later in home-dwelling old adults. *J Am Med Dir Assoc* 20: 511-516, 2019 (doi: 10.1016/j.jamda.2018.09.001)

Poulsen H, Meurman JH, Kautiainen H, Heikkinen AM, Huvinen E, Koivusalo S, **Eriksson JG**. Oral health in women with a history of high gestational diabetes risk. *Dent J (Basel)* 7: 2019 pii: E92 (doi: 10.3390/dj7030092)

Quah PL, Kleijweg J, Chang YY, Toh JY, Lim HX, Sugianto R, Aris IM, Yuan WL, Tint MT, Bernard JY, Natarajan P, Müller-Riemenschneider F, Godfrey KM, Gluckman PD, Chong YS, Shek LP, Tan KH, **Eriksson JG**, Yap F, Lee YS, Chong MFF. Association of sugar-sweetened beverage intake at 18 months and 5 years of age with adiposity outcomes at 6 years of age: the Singapore GUSTO mother-offspring cohort. *Br J Nutr* 122: 1303-1312, 2019 (doi: 10.1017/S0007114519002253)

Raju SC, Lagström S, Ellonen P, de Vos WM, **Eriksson JG**, Weiderpass E, Rounge TB. Gender-specific associations between saliva microbiota and body size. *Front Microbiol* 10: 767, 2019 (doi: 10.3389/fmicb.2019.00767)

Rantalainen V, Lahti J, Kajantie E, Tienari P, **Eriksson JG**, Raikonen K. APOE  $\epsilon$ 4, rs405509, and rs440446 promoter and intron-1 polymorphisms and

dementia risk in a cohort of elderly Finns-Helsinki Birth Cohort Study. *Neurobiol Aging* 73: 230, 2019 (doi:10.1016/j.neurobiolaging.2018.09.005)

Ring SM, Bennett AJ, Gaulton KJ, Fernandez-Tajes J, van Zuydam NR, Medina-Gomez C, de Haan HG, Rosendaal FR, Kutalik Z, Marques-Vidal P, Das S, Willemssen G, Mbarek H, Müller-Nurasyid M, Standl M, Appel EVR, Fonvig CE, Trier C, van Beijsterveldt CEM, Murcia M, Bustamante M, Bonas-Guarch S, Hougaard DM, Mercader JM, Linneberg A, Schraut KE, Lind PA, Medland SE, Shields BM, Knight BA, Chai JF, Panoutsopoulou K, Bartels M, Sánchez F, Stokholm J, Torrents D, Vinding RK, Willems SM, Atalay M, Chawes BL, Kovacs P, Prokopenko I, Tuke MA, Yaghootkar H, Ruth KS, Jones SE, Loh PR, Murray A, Weedon MN, Tönjes A, Stumvoll M, Michaelsen KF, Eloranta AM, Lakka TA, van Duijn CM, Kiess W, Körner A, Niinikoski H, Pakkala K, Raitakari OT, Jacobsson B, Zeghini E, Dedoussis GV, Teo YY, Saw SM, Montgomery GW, Campbell H, Wilson JF, Vrijkotte TGM, Vrijheid M, de Geus EJC, Hayes MG, Kadarmideen HN, Holm JC, Beilin LJ, Pennell CE, Heinrich J, Adair LS, Borja JB, Mohlke KL, **Eriksson JG**, Widén EE, Hattersley AT, Spector TD, Kähönen M, Viikari JS, Lehtimäki T, Boomsma DI, Sebert S, Vollenweider P, Sørensen TIA, Bisgaard H, Bønnelykke K, Murray JC, Melbye M, Nohr EA, Mook-Kanamori DO, Rivade-

neira F, Hofman A, Felix JF, Jaddoe VVW, Hansen T, Pisinger C, Vaag AA, Pedersen O, Uitterlinden AG, Järvelin MR, Power C, Hyppönen E, Scholtens DM, Lowe WL Jr, Davey Smith G, Timpson NJ, Morris AP, Wareham NJ, Hakonarson H, Grant SFA, Frayling TM, Lawlor DA, Njølstad PR, Johansson S, Ong KK, McCarthy MI, Perry JRB, Evans DM, Freathy RM. Maternal and fetal genetic effects on birth weight and their relevance to cardio-metabolic risk factors. *Nat Genet* 51: 804-814, 2019 (doi: 10.1038/s41588-019-0403-1)

Rönö K, Masalin S, Kautiainen H, Gissler M, Raina M, **Eriksson JG**, Laine MK. Impact of maternal income on the risk of gestational diabetes mellitus in primiparous women. *Diabet Med* 36: 214-220, 2019 (doi: 10.1111/dme.13834)

Saharakorpi N, Rönö K, Koivusalo SB, Stach-Lempinen B, **Eriksson JG**, Roine RP. Effect of lifestyle counselling on health-related quality of life in women at high risk for gestational diabetes. *Eur J Public Health* 29: 408-412, 2019 (doi: 10.1093/eurpub/cky248)

Salonen MK, von Bonsdorff MB, Kautiainen H, von Bonsdorff ME, Kajantie E, Wasenius NS, Pesonen A, Räikkönen K, **Eriksson JG**. Work careers in adults separated temporarily from their parents in childhood during World War II. *J Psychosom Res* 118: 63-68, 2019 (doi: 10.1016/j.jpsychores.2019.01.014)

Sebert S, Lowry E, Aumüller N, Bermúdez MG, Bjerregaard LG, de Rooij SR, De Silva M, El Marroun H, Hummel N, Juola T, Mason G, Much D, Oliveros E, Poupakis S, Rautio N, Schwarzfischer P, Tzala E, Uhl O, van de Beek C, Vehmeijer F, Verdejo-Román J, Wasenius N, Webster C, Ala-Mursula L, Herzig KH, Keinänen-Kiukaanniemi S, Miettunen J, Baker JL, Campoy C, Conti G, **Eriksson JG**, Hummel S, Jaddoe V, Koletzko B, Lewin A, Rodriguez-Palermo M, Roseboom T, Rueda R, Evans J, Felix JF, Prokopenko I, Sørensen TIA, Järvelin MR. Cohort Profile: The Dyna-HEALTH consortium - a European consortium for a life-course biopsychosocial model of healthy ageing of glucose homeostasis. *Int J Epidemiol* 48: 1051-1051k, 2019 (doi: 10.1093/ije/dyz056)

Stenius-Ayoade A, **Eriksson JG**, Kautiainen H, Gissler M, Haaramo P. Duration of homelessness and its relationship to use of hospital and emergency department services in Helsinki, Finland. *Scand J Public Health* 14: 1403494819854008, 2019 (doi: 10.1177/1403494819854008)

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* 29: 190, 2019 (doi: 10.1093/eurpub/cky058)

## PUBLIKATIONER

Sundholm JKM, Litwin L, Rönö K, Koivusalo SB, **Eriksson JG**, Sarkola T. Maternal obesity and gestational diabetes: Impact on arterial wall layerthickness and stiffness in early childhood - RADIEL study six-year follow-up. *Atherosclerosis* 284: 237-244, 2019 (doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2019.01.037)

Warrington NM, Beaumont RN, Horikoshi M, Day FR, Helgeland Ø, Laurin C, Bacelis J, Peng S, Hao K, Feenstra B, Wood AR, Mahajan A, Tyrrell J, Robertson NR, Rayner NW, Qiao Z, Moen GH, Vaudel M, Marsit CJ, Chen J, Nodzenski M, Schnurr TM, Zafarmand MH, Bradfield JP, Grarup N, Kooijman MN, Li-Gao R, Geller F, Ahluwalia TS, Paternoster L, Rueedi R, Huikari V, Hottenga JJ, Lyytikäinen LP, Cavadino A, Metrustry S, Cousminer DL, Wu Y, Thiering E, Wang CA, Have CT, Vilor-Tejedor N, Joshi PK, Painter JN, Ntalla I, Myhre R, Pitkänen N, van Leeuwen EM, Joro R, Lagou V, Richmond RC, Espinosa A, Barton SJ, Inskip HM, Holloway JW, Santa-Marina L, Estivill X, Ang W, Marsh JA, Reichetzeder C, Marullo L, Hocher B, Lunetta KL, Murabito JM, Relton CL, Kogevinas M, Chatzi L, Allard C, Bouchard L, Hivert MF, Zhang G, Muglia LJ, Heikkinen J; EGG Consortium, Morgen CS, van Kampen AHC, van Schaik BDC, Mentch FD, Langenberg C, Luan J, Scott RA, Zhao JH, Hemani G, Ring SM, Bennett AJ, Gaulton KJ, Fernandez-Tajes J, van Zuydam

NR, Medina-Gomez C, de Haan HG, Rosendaal FR, Kutalik Z, Marques-Vidal P, Das S, Willemssen G, Mbarek H, Müller-Nurasyid M, Standl M, Appel EVR, Fonvig CE, Trier C, van Beijsterveldt CEM, Murcia M, Bustamante M, Bonas-Guarch S, Hougaard DM, Mercader JM, Linneberg A, Schraut KE, Lind PA, Medland SE, Shields BM, Knight BA, Chai JF, Panoutsopoulou K, Bartels M, Sánchez F, Stokholm J, Torrents D, Vinding RK, Willems SM, Atalay M, Chawes BL, Kovacs P, Prokopenko I, Tuke MA, Yaghootkar H, Ruth KS, Jones SE, Loh PR, Murray A, Weedon MN, Tönjes A, Stumvoll M, Michaelsen KF, Eloranta AM, Lakka TA, van Duijn CM, Kiess W, Körner A, Niinikoski H, Pahkala K, Raitakari OT, Jacobsson B, Zeggini E, Dedoussis GV, Teo YY, Saw SM, Montgomery GW, Campbell H, Wilson JF, Vrijkotte TGM, Vrijheid M, de Geus EJC, Hayes MG, Kadamideen HN, Holm JC, Beilín LJ, Pennell CE, Heinrich J, Adair LS, Borja JB, Mohlke KL, **Eriksson JG**, Widén EE, Hattersley AT, Spector TD, Kähönen M, Viikari JS, Lehtimäki T, Boomsma DI, Sebert S, Vollenweider P, Sørensen TIA, Bisgaard H, Bønnelykke K, Murray JC, Melbye M, Nohr EA, Mook-Kanamori DO, Rivadeneira F, Hofman A, Felix JF, Jaddoe VVW, Hansen T, Pisinger C, Vaag AA, Pedersen O, Uitterlinden AG, Järvelin MR, Power C, Hyppönen E, Scholtens DM, Lowe WL Jr, Davey Smith G, Timpson NJ, Morris AP, Wareham NJ,

Hakonarson H, Grant SFA, Frayling TM, Lawlor DA, Njølstad PR, Johansson S, Ong KK, McCarthy MI, Perry JRB, Evans DM, Freathy RM. Maternal and fetal genetic effects on birth weight and their relevance to cardio-metabolic risk factors. *Nat Genet* 51: 804-814, 2019 (doi:10.1038/s41588-019-0403-1)

von Bonsdorff MB, Kokko K, Salonen M, von Bonsdorff ME, Poranen-Clark T, Alastalo H, Kajantie E, Osmond C, **Eriksson JG**. Association of childhood adversities and home atmosphere with functioning in old age: the Helsinki birth cohort study. *Age Ageing* 48: 80-86, 2019 (doi: 10.1002/ejp.1320)

Wekker V, Huvinen E, van Dammen L, Rono K, Painter RC, Zwinderman AH, van de Beek C, Sarkola T, Mol BWJ, Groen H, Hoek A, Koivusalo SB, Roseboom TJ, **Eriksson JG**. Long-term effects of a preconception lifestyle intervention on cardiometabolic health of overweight and obese women. *Eur J Public Health* 29: 308-314, 2019 (doi: 10.1093/eurpub/cky222)

Westberg AP, Kautiainen H, Salonen MK, Kajantie E, Bonsdorff MB, **Eriksson JG**. The impact of maternal weight in pregnancy on glucose metabolism in non-diabetic offspring in late adulthood. *Diabetes Res Clin Pract* 158: 107926, 2019 (doi: 10.1016/j.diabres.2019.107926)

Zannas AS, Jia M, Hafner K, Baumert J, Wiechmann T, Pape JC, Arloth J, Ködel M, Martinelli S, Roitman M, Röh S, Haehle A, Emeny RT, Iurato S, Carrillo-Roa T, Lahti J, Räikkönen K, **Eriksson JG**, Drake AJ, Waldenberger M, Wahl S, Kunze S, Lucae S, Bradley B, Gieger C, Hausch F, Smith AK, Ressler KJ, Müller-Myhsok B, Ladwig KH, Rein T, Gassen NC, Binder EB. Epigenetic upregulation of FKBP5 by aging and stress contributes to NF- $\kappa$ B-driven inflammation and cardiovascular risk. *Proc Natl Acad Sci U S A* 116: 11370-11379, 2019 (doi:10.1073/pnas.1816847116)

Åström MJ, von Bonsdorff MB, Perälä MM, Salonen MK, Rantanen T, Kajantie E, Simonen M, Pohjolainen P, Haapanen MJ, Guzzardi MA, Iozzo P, Kautiainen H, **Eriksson JG**. Telomere length and physical performance among older people-The Helsinki Birth Cohort Study. *Mech Ageing Dev* 183: 111145, 2019 (doi: 10.1016/j.mad.2019.11114)

### **Originalpublikationer** **Åse Fagerlund**

Pentti S, **Fagerlund Å**, Nyström P. Flourishing Families: Effects of a positive psychology intervention on parental flow, engagement, meaning and hope. *Int J of Wellbeing* 9: 79-96, 2019 (doi: 10.5502/ijw.v9i4.1003)

### **Originalpublikationer** **Eva Roos**

Figueiredo RAO, Viljakainen J, Viljakainen H, **Roos E**, Rounge TB, Weiderpass E. Identifying eating habits in Finnish children: A cross-sectional study. *BMC Public Health* 19: 312, 2019 (doi:10.1186/s12889-019-6603-x)

Kaukonen R, Lehto E, Ray C, Vepsäläinen H, Nissinen K, Korkalo L, Koivusilta L, Sajaniemi N, Erkkola M, **Roos E**. A cross-sectional study of children's temperament, food consumption and the role of food-related parenting practices. *Appetite* 138: 136-145, 2019 (doi: 10.1016/j.appet.2019.03.023)

Korkalo L, Nissinen K, Skaffari E, Vepsäläinen H, Lehto R, Kaukonen R, Koivusilta L, Sajaniemi N, **Roos E**, Erkkola M. The contribution of preschool meals to the diet of Finnish preschoolers. *Nutrients* 11: 1531, 2019 (DOI:10.3390/nu11071531)

Korkalo L, Vepsäläinen H, Ray C, Skaffari E, Lehto R, Hauta-alus H, Nissinen K, Meinilä J, **Roos E**, Erkkola M. Parents' Reports of Preschoolers' Diets: Relative Validity of a Food Frequency Questionnaire and Dietary Patterns. *Nutrients* 11: 159, 2019 (doi: 10.3390/nu11010159)

Lehto R, Lehto E, Konttinen H, Vepsäläinen H, Nislin M,

Nissinen K, Vepsäläinen C, Koivusilta L, Erkkola M, **Roos E**, Ray C. Neighborhood Socioeconomic Status and Feeding Practices in Finnish preschools. *Scand J Public Health* 47: 140349481983211, 2019 (doi: 10.1177/1403494819832114)

Lehto R, Ray C, Korkalo L, Vepsäläinen H, Nissinen K, Koivusilta L, **Roos E**, Erkkola M: Fruit, vegetable, and fibre intake among Finnish preschoolers in relation to preschool-level facilitators and barriers to healthy nutrition. *Nutrients* 11: 1458, 2019 (doi:10.3390/nu11071458)

Lehto R, Ray C, Vepsäläinen H, Korkalo L, Nissinen K, Skaffari E, Määttä S, **Roos E**, Erkkola M. Early educators' practices and opinions in relation to preschoolers' dietary intake at pre-school. *Case Finland. Public Health Nutr* 22: 1-9, 2019 (doi: 10.1017/S1368980019000077)

Leppänen MH, Ray C, Wennman H, Alexandrou C, Sääksjärvi K, Koivusilta L, Erkkola M, **Roos E**. Compliance with the 24-h movement guidelines and the relationship with anthropometry in Finnish preschoolers: the DAGIS study. *BMC Public Health* 19: 1618, 2019 (doi:10.1186/s12889-019-7967-7)

Määttä S, Gubbels J, Ray C, Koivusilta L, Nislin M, Sajaniemi N, Erkkola M, **Roos E**. Children's physical activity and the pres-

chool physical environment: The moderating role of gender. *Early Childhood Research Quarterly* 47: 39-48, 2019 (doi: 10.1016/j.ecresq.2018.10.008)

Määttä S, Lehto R, Konttinen H, Ray C, Sajaniemi N, Erkkola M, **Roos E**. Preschool group practices and preschool children's sedentary time: a cross-sectional study in Finland. *BMJ Open* 19: e032210, 2019 (doi: 10.1136/bmjopen-2019-032210)

Ray C, Kaukonen R, Lehto E, Vepsäläinen E, Sajaniemi N, Erkkola M, **Roos E**. Development of the DAGIS intervention study: a preschool-based family-involving study promoting preschoolers' energy balance-related behaviours and self-regulation skills. *BMC Public Health* 19: 1670, 2019 (doi: 10.1186/s12889-019-7864-0)

Simonsen-Rehn N, Lahti A-M, Suominen S, Välimaa R, Tynjälä J, **Roos E**, Kannas L: Empowerment-enabling home and school environments and self-rated health among Finnish adolescents. *Health Promot Int* 35: 82-92, 2019 (doi: 10.1093/heapro/day104)

Viljakainen J, Figueiredo RAO, Viljakainen H, **Roos E**, Weiderpass E, Rounge TB. Eating habits and weight status in Finnish adolescents. *Public Health Nutr* 22: 1-8, 2019 (doi:10.1017/S1368980019001447)

### **Originalpublikationer** **Anne Koponen**

**Koponen A**, Nissinen N-M, Gissler M, Sarkola T, Autti-Rämö I & Kahila H. Cohort profile: ADEF Helsinki - a longitudinal register-based study on exposure to alcohol or drugs during fetal life. *Nordic Studies on Alcohol and Drugs* 37: 32-42, 2019 (doi: org/10.1177/1455072519885719)

**Koponen A**, Simonsen N, & Suominen S. How to promote intake of fruits, vegetables and berries (FVBI) among patients with type 2 diabetes in primary care? A self-determination theory perspective. *Health Psychol Open* 6: 2055102919854977, 2019 (doi: 10.1177/2055102919854977)

### **Övriga publikationer** **Anne Koponen**

**Koponen A**, & Nissinen N-M. Vähäinenkin alkoholinkäyttö raskausaikana lisää sikiövaurion riskiä. *PopNAD, Alkoholii- ja huumeutkimusta käsittelevä populaaritieteellinen verkkosivusto*. 14.11.2019.

### **Originalpublikationer** **Marja Leppänen**

**Leppänen MH**, Haapala EA, Veijalainen A, Seppälä S, Oliveira RS, Lintu N, Laitinen T, Tarvainen MP, Lakka TA. Associations of cardiometabolic risk

## PUBLIKATIONER

factors with heart rate variability in 6- to 8-year-old children: The PANIC Study. *Pediatr Diabetes* 21: 251-258, 2019 (doi: 10.1111/pedi.12967)

Veijalainen A, Haapala EA, Väistö J, **Leppänen MH**, Lintu N, Tompuri T, Seppälä S, Ekelund U, Tarvainen MP, Westgate K, Brage S, Lakka TA. Associations of physical activity, sedentary time, and cardiorespiratory fitness with heart rate variability in 6- to 9-year-old children: the PANIC study. *Eur J Appl Physiol* 119: 2487-2498, 2019 (doi: 10.1007/s00421-019-04231-5)

### *Originalpublikationer* **Carola Ray**

**Ray C**, Campbell K, Hesketh K. Key Messages in an early childhood obesity prevention intervention: Are they recalled and do they impact children's behaviour? *Int J Environ Res Public Health* 16: 1550, 2019 (doi: 10.3390/ijerph16091550)

### *Originalpublikationer* **Salla-Maarit Volanen**

Beattie M, Hankonen N, Salo G, Knittle K, & **Volanen SM**. Applying behavioral theory to increase mindfulness practice among adolescents: An exploratory intervention study using a within-trial RCT design. *Mindfulness* 10: 312-324, 2019 (<https://doi.org/10.1007/s12671-018-0976-2>)

Hintsanen M, Gluschkoff K, Dobewall H, Cloninger CR, Keltner D, Saarinen A, Wesolowska K, **Volanen SM**, Raitakari OT, Pulkki-Råback L. Parent-child-relationship quality predicts offspring dispositional compassion in adulthood: A prospective follow-up study over three decades. *Dev Psychol* 55: 216-225, 2019 (doi: 10.1037/dev0000633.)

### *Originalpublikationer* **Mikaela von Bonsdorff**

Haapanen MJ, **von Bonsdorff MB**, Fisher D, Jonasson F, Eiriksdottir G, Gudnason V, Cotch MF. Body size at birth and age-related macular degeneration in old age. *Acta Ophthalmol* Dec 29, 2019, [Epub ahead of print] (doi: 10.1111/aos.14340)

Jyväkorpi S, Urtamo A, Strandberg AY, **von Bonsdorff MB**, Salomaa V, Kivimäki M, Luotola K, Strandberg TE. Associations of Overweight and Metabolic Health with Successful Aging: 32-Year Follow-up of the Helsinki Businessmen Study. *Clin Nutr* pii: S0261-5614(19)30266-3, 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.1016/j.clnu.2019.06.011)

Koivunen K, Sillanpää E, **von Bonsdorff MB**, Törmäkangas T, Sakari R, Rantanen T. Are gait speed and muscle strength more strongly associated with mortality risk after fracture compared to non-fracture time

among older people? *J Gerontol A Biol Sci Med Sci* Oct 19 2019 [Epub ahead of print] (doi: 10.1093/gerona/glz251)

Prakash KC, Neupane S, Leino-Arjas P, Härmä M, **von Bonsdorff MB**, Rantanen T, von Bonsdorff ME, Hinrichs T, Seitsamo J, Ilmarinen J, Nygård CH. Trajectories of mobility limitations over 24 years and their characterization by shift work and leisure time physical activity in midlife. *Eur J Public Health* 29: 882-888, 2019 (doi: 10.1093/eurpub/ckz069)

**von Bonsdorff MB**, Haapanen M, Törmäkangas T, Pitkälä K, Stenholm S, Strandberg TE. Midlife cardiovascular status and old age physical functioning trajectories in older businessmen. *J AM Geriatr Soc* 67: 2490-2496, 2019 (doi: 10.1111/jgs.16150)

Westberg AP, Kautiainen H, Salonen MK, Kajantie E, **von Bonsdorff MB**, Eriksson JG. The impact of maternal weight in pregnancy on glucose metabolism in non-diabetic offspring in late adulthood. *Diabetes Res Clin Pract* 158: 107926, 2019 (doi: 10.1016/j.diabres.2019.107926)

Åström M, **von Bonsdorff MB**, Perälä MM, Salonen MK, Rantanen T, Kajantie E, Simonen M, Pohjolainen P, Haapanen MJ, Guzzardi MA, Iozzo

P, Kautiainen H, Eriksson JG. Telomere length and physical performance among older people – The Helsinki Birth Cohort Study. *Mech Ageing Dev* 183: 111145, 2019 (doi: 10.1016/j.mad.2019.111145)

### *Övriga publikationer* **Mikaela von Bonsdorff**

Lahti AM, Simonsen N, Seppänen M, Finne M, Sarvimäki A, **von Bonsdorff MB**. Folkhälsans seniorboende och aktivt åldrande – BoAktiv-studien. *Gerontologia* 33: 74-85, 2019

Salminen H, **von Bonsdorff MB**, von Bonsdorff ME. Investigating the links between resilience, perceived HRM practices and retirement intentions. Evidence-based HRM: A Global Forum for Empirical Research 7: 75-92, 2019

### *Originalpublikationer* **Tomi Mikkola**

Rahkola-Soisalo P, Savolainen-Peltonen H, Gissler M, Hoti F, Vattulainen P, Ylikorkala O, **Mikkola TS**. 4. Increased risk for stress urinary incontinence in women with postmenopausal hormone therapy. *Int Urogynecol J* 30: 251-256, 2019 (doi: 10.1007/s00192-018-3682-7)

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



hormone therapy is accompanied by elevated risk for uterine prolapse. *Menopause* 26: 140-144, 2019 (doi: 10.1097/GME.0000000000001173)

Savolainen-Peltonen H, Rahkola-Soisalo P, Hoti F, Vattulainen P, Gissler M, Ylikorkala O, **Mikkola TS**. Use of postmenopausal hormone therapy and risk for Alzheimer's disease: a case-control study. *BMJ* 364: I665, 2019 (doi: 10.1136/bmj.I665)

#### **Övriga publikationer** **Tommi Mikkola**

Rahkola-Soisalo P, Balcerzak M, Ruotsalainen J, **Mikkola TS**. A patient utilization survey of mirabegron prescribed to subjects with overactive bladder. *Investigative and Clinical Urology* 60: 114-119, 2019. (doi: 10.4111/icu.2019.60.2.114)

Rahkola-Soisalo P, **Mikkola TS**, Altman D, Falconer C, for the Nordic TVM group. Pelvic organ prolapse repair using the Uphold™ Vaginal Support System – 5-year follow-

up. *Female Pelvic Medicine & Reconstructive Surgery* 25: 200-205, 2019. (doi:10.1097/SPV.0000000000000530)

#### **Original publikationer** **Matti J. Tikkanen**

Murphy SA, Pedersen TR, Gaciong ZA, Ceska R, Ezhov MV, Connolly D, Kraydashenko O, Jukema JW, Toth K, **Tikkanen MJ**, Im K, Wiviott SD, Kurtz C, Honarpour N, Giugliano RP, Keech AC, Sever PS, and Sabatine MS, on behalf of the FOURIER Investigators. Reduction in Total Cardiovascular Events with the

PCSK9 Inhibitor Evolocumab in Patients with Cardiovascular Disease: A Prespecified Analysis from the Randomized Controlled FOURIER Trial. *JAMA Cardiol* 4: 613-619, 2019. (doi: 10.1001/jamacardio.2019.0886)

#### **Övriga publikationer** **Matti J Tikkanen**

**Tikkanen MJ**. Onko LDL-kolesterolipitoisuuden pienentämisellä rajaa? *Suomen lääkärilehti* 18: 1132-1134, 2019

**FOLKHÄLSANS**  
**FORSKNINGSCENTRUM**  
**Biomedicum Helsinki**  
Haartmansgatan 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: Siv Sandberg  
Vd: Georg Henrik Wrede

 **folkhälsan**

© Folkhälsan 2020

Ansvarig utgivare: Georg Henrik Wrede, Samfundet Folkhälsan

Layout & produktion: Morgan Digital

Tryckeri: Grano, Vaasa

