



Professori

BJARNE UDD

pitää virkaanastujaisesitelmän Tampereen yliopiston lääketieteen laitoksen B-rakennuksen isossa luentosalissa (Medisiinarinkatu 3) torstaina 11.12.2008 klo 15 alkavassa tilaisuudessa aiheesta

**LIHAS JA SEN TAUDIT – MOLEKYYLILÄÄKETIETEEN
NOUSEVA AURINKO**

Tätä esitelmää kuulemaan kutsun kunnioittavasti Tampereen yliopiston opettajat, virkamiehet ja opiskelijat sekä muut tieteen harjoittajat, suosijat ja ystävät.

Jukka Mustonen
Lääketieteellisen tiedekunnan dekaani

Virantäytön vaiheet

Lääketieteellisen tiedekunnan tiedekuntaneuvosto päätti kokouksessaan 10.6.2008 esittää rehtorille, että lääketieteelliseen tiedekuntaan perustetaan Etelä-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän, Vaasan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän, Medicinska Stiftelsen i Vasa – Vaasan lääketieteellisen säätiön, Lihastautiliitto ry:n ja Pirkanmaan sairaanhoitopiirin kuntayhtymän lahjoittamilla varoilla neurologian, erityisesti neuromuskulaarisairaudet, professorin virka (osa-aikainen, 50 %) viiden vuoden määräajaksi.

Kansleri hyväksyi 17.6.2008 tiedekunnan esityksen neurologian, erityisesti neuromuskulaarisairaudet, professorin (osa-aikainen, 50 %) viran täyttämiseksi kutsusta viiden vuoden määräajaksi, joka päättyy 31.12.2012. Samalla kansleri hyväksyi virantäyttöselosteen, jossa tiedekunta ehdotti LKT, dosentti Bjarne Uddin kutsumista virkaan.

Tiedekunta valitsi asiantuntijoiksi professori Anders Oldforsin Göteborgista Ruotsista ja professori H. H. Goebelin Mainzista Saksasta. Asiantuntijalauseuntojen ja LKT, dosentti Bjarne Uddin asiakirjojen perusteella tiedekuntaneuvosto totesi kokouksessaan 16.9.2008 Bjarne Uddin täyttävän neurologian, erityisesti neuromuskulaarisairaudet, professorin virkaan vaadittavat kelpoisuusehdot ja esitti hänen nimittämistään kutsusta kyseiseen virkaan.

Tampereen yliopiston kansleri nimitti neurologian, erityisesti neuromuskulaarisairaudet, professorin virkaan lääketieteen ja kirurgian tohtori, dosentti Bjarne Uddin määräajaksi 1.11.2008–31.12.2012.

Elämänvaiheistaan ja toiminnastaan professori Udd on antanut seuraavat tiedot:

ALF BJARNE UDD on syntynyt 31. elokuuta 1949 Vaasassa. Hänen vanhempansa ovat Elin Udd (o.s. Björklund) ja edesmennyt Rudolf Udd. Puoliso on vuodesta 1976 FT Ursula Udd (o.s. Näf). Lapset: LL Lina 1979, FM Vera 1983 ja opiskelija Raoul 1989.

Professori Udd on kirjoittanut ylioppilaaksi Vasa Lyceumista 1968. Hän opiskeli lääketiedettä Bernin yliopistossa Sveitsissä, jossa suoritti Die Ärztliche Staatsprüfung -tutkinnon vuonna 1975 ja laillistui lääkäriksi samana vuonna Suomessa. Neurologian erikoistumisensa hän suoritti Vaasan keskussairaalassa sekä Uumajan yliopistollisessa sairaalassa ja HYKS:n neuro-

logian klinikassa. Hän valmistui neurologian erikoislääkäriksi vuonna 1981 ja lääketieteen ja kirurgian tohtoriksi vuonna 1992 Helsingin yliopistosta. Hänet on nimitetty neurologian dosentiksi Tampereen yliopistoon 1999.

Kliinisen työn ohella professori Udd on tehnyt lihastautien kliinistä ja molekyyli-genetiikan lihastautien tutkimustyötä 1980-luvulta, alkuun yhteistyössä professori Leena Palotien kanssa. Vuodesta 1998 tutkimustyö on jatkunut omassa tutkimusryhmässä, Folkhälsanin tutkimuskeskuksessa Biomedicumin ja vuodesta 2004 toisessa tutkimusryhmässä Tampereen yliopistossa. Hän on toiminut määräaikaisen tutkimusprofessorin sijaisena Tampereen yliopistossa 1.9.2007–30.6.2008 sekä osa-aikaisen neurologian, erityisesti neuromuskulaarisairaudet, professorin viran hoitajana 1.7.2008 alkaen nykyiseen nimitykseen saakka.

Professori Udd on 1970-luvulla toiminut Vaasan keskussairaalassa apulaislääkärinä ja sijaisena eri osastoilla sekä Närpiön terveyskeskuksessa terveyskeskuslääkärinä. Keskeisen kliinisen työn hän on suorittanut Vaasan keskussairaalan neurologian osastonlääkärinä 20 vuoden ajan, neurologian apulaisylilääkärinä 2000–2002 ja ylilääkärinä 2002–2005. Hän aloitti lihastautien asiantuntijan konsultaatiotoiminnan TAYS:n neurologian klinikassa vuonna 1998 ja perusti sinne valtakunnallisen lihastautien erityisdiagnoosiyksikön vuonna 2004 ja on toiminut sen vastaavana osa-aikaisena osastonylilääkärinä siitä lähtien.

Professori Udd on kuvannut Suomesta useita uusia lihastauteja, joista toiseksi tärkein on hänen Tibiaaliseksi lihasdystrofiaksi nimittämänsä tauti (OMIM # 600334, ulkomaiden tietopankeista tauti löytyy nimellä Udd myopathy). Hän jatkoi itsenäisen tutkijauran aikana taudin geneettisen syyn hakua ja onnistui selvittämään tautia aiheuttavan mutaatiovirheen lihassolun titiinigeenistä. Titiinigeeni tuottaa luomakunnan suurimman proteiinin, jossa on peräti 38000 aminohappoa ja tauti oli geenivian selvittyä maailman ensimmäinen titinopatia-lihastauti. Tauti kuuluu suomalaiseen tautiperintöön ja on sittemmin osoittautunut Suomen tavallisimmaksi yksittäiseksi lihastaudiksi. Dominantin geenimutaation kantajien määrä on Suomessa yli 2000. Professori Uddin Biomedicumin tutkimusryhmässä jatketaan tämän taudin ja muiden distaalimyopatia-tautien molekyyli-patogeneesin selvittämistä tarkoituksena löytää täsmähoitoon soveltuvia molekyyli-patologian kohteita.

TAYS:n neurologian klinikan uuden lihastautien erityisdiagnoosiyksikön (LED-pkl) kylkeen professori Udd on viime vuosien aikana luonut toisen lihastautien tutkimusryhmänsä, jonka päätutkimuskohteet ovat uudentyyppinen dystrofia myotonika tyyppi 2, uusien lihastautien ja ataksia-

neuropatia syndroomien kliininen ja molekyylogeneettinen kuvaus sekä ihmisen eri lihasten välillä vallitsevat molekyyliarakenteelliset erot.

Professori Udd on toiminut kolme kertaa väitöskirjan ohjaajana ja ohjaa parhaillaan useita väitöskirjoja. Hän on toiminut väitöskirjatyön esitarkastajana kaksi kertaa, virallisena vastaväittäjänä neljä kertaa ja antanut lausunnon professorin pätevyydestä kaksi kertaa.

Professori Udd on toiminut asiantuntijana kotimaisissa ja n. 20 kansainvälisessä tieteellisessä aikakauslehdessä sekä useiden Euroopan maiden tutkimusta rahoittavien säätiöiden ja valtiollisten elinten tutkimushakemuksissa. Tämän lisäksi hän toimii useissa kansainvälisissä tieteellisissä järjestöissä ja tutkimushankkeissa.

KIRJALLINEN TOIMINTA

TIETEELLISET JULKAISUT

1982–1997:

Teräväinen H and Udd B: Vocal cord paralysis in the Shy-Drager syndrome. *Acta Neur Scand* 1982; 66:505-507.

Udd B, Kääriäinen H, Somer H: Muscular dystrophy with separate phenotypes in a large family. *Muscle Nerve* 1991; 14:1050-1058.

Udd B, Lamminen A, Somer H: Imaging methods reveal unexpected patchy lesions in late onset distal myopathy. *Neuromusc Disord* 1991; 4:279-285.

Drugge U, Holmgren G, Udd B: The first case of familial amyloidotic polyneuropathy (FAP Met30) in the Finnish population. *Hum Hered* 1992; 42:184-188.

Udd B: Limb-girdle type muscular dystrophy in a large family with distal myopathy: A homozygous manifestation of a dominant gene? *J Med Gen* 1992; 29:383-390.

Udd B, Rapola J, Nokelainen P, Arikawa E, Somer H: Nonvacuolar myopathy in a large family with both late adult onset distal myopathy and limb-girdle type muscular dystrophy. *J Neur Sci* 1992; 113:214-221.

Udd B, Partanen J, Halonen P, Falck B, Hakamies L, Heikkilä H, Ingo S, Kalimo H, Kääriäinen H, Laulumaa V, Paljärvi L, Rapola J, Reunanen M, Sonninen V, Somer H: Tibial muscular dystrophy - Late adult onset distal myopathy in 66 Finnish patients. *Arch Neurol* 1993; 50:604-608.

Nokelainen P, Udd B, Somer H, Peltonen L: Linkage analyses in tibial muscular dystrophy. *Hum Hered* 1996; 46(2):98-107.

Andersen P, Forsgren L, Binzer M, Nilsson P, Ala-Hurula V, Keränen M-L, Bergmark L, Saarinen A, Haltia T, Tarvainen I, Kinnunen E, Udd B, Marklund S: Autosomal recessive adult-onset amyotrophic lateral sclerosis associated with homozygosity for Asp90Ala CuZn-superoxid dismutase mutation – a clinical and genealogical study of 36 patients. *Brain* 1996; 119:1153-1172.

Somer H, Udd B, Lamminen A, Paetau A, Kalimo H: Clinical, morphological and genetic studies in Finnish autosomal-dominant tibial muscular dystrophy. *Acta Myologica* 1:45-47, 1997.

Udd B, Krahe R, Wallgren-Pettersson C, Falck B, Kalimo H: Proximal myotonic dystrophy - a family with autosomal dominant muscular dystrophy, cataracts, hearing loss and hypogonadism: Heterogeneity of proximal myotonic syndromes?. *Neuromusc Disord* 1997; 7:217-228.

Huhtamäki B och Udd B: Kan rehabilitering ge välbefinnande åt hemiplegipatienter? *Finlands Läkartidning*, 1987; 42:626-628.

Udd B, Partanen J, Halonen P, Falck B, Hakamies L, Heikkilä H, Ingo S, Kalimo H, Kääriäinen H, Laulumaa V, Paljärvi L, Rapola J, Reunanen M, Somer H: Distaaliset myopatiat Suomessa - uusi säären lihasdystrofia. *Duodecim* 1992; 108:1331-1338.

Udd B: Tibial muskeldystrofi-en ny men inte helt ovanlig hereditär sjukdom i Finland. Finska Läkaresällskapets Handlingar. 155/2: 24-30, 1995.

Udd B, Holmgren G: Kennedyn oireyhtymä – x-kromosomissa peittyvästi periytyvä ALS:n kaltainen tauti. Duodecim 1996; 112: 218-219.
1998

Udd B, Nieminen A, Juvonen V, Hakamies L, Wallgren-Pettersson C, Cederquist K, Savontaus M-L: High prevalence of Kennedy's disease in western Finland – is the syndrome still underdiagnosed? Acta Neur Scand 98:128-133, 1998.

Haravuori H, Mäkelä-Bengs P, Udd B, Partanen J, Pulkkinen L, Somer H, Peltonen L: Assignment of the tibial muscular dystrophy (TMD) locus on chromosome 2q31. Am J Hum Genet 1998;62:620-626.

Udd B, Haravuori H, Kalimo H, Partanen J, Pulkkinen L, Paetau A, Peltonen L, Somer H: Tibial muscular dystrophy – from clinical description to linkage on chromosome 2q31. Neuromusc Disord 1998;8:327-332.

Moxley R, Udd B, Ricker K: 54th ENMC workshop: PROMM – Diagnostic criteria. Neuromusc Disord 8: 508-520, 1998.

de Seze J, Udd B, Haravuori H, Sablonnière B, Maurage C, Hurtevent J, Boutry N, Stojkovic T, Schraen S, Petit H, Vermersch P: The first European tibial muscular dystrophy family outside the Finnish population. Neurology 1998;51:1746-1748.

Udd B, Kalimo H, Nokelainen P, Somer H: Tibial muscular dystrophy: Clinical, Genetic and Morphological Characteristics. In: Askanas, Serratrice & Engel (eds.), Inclusion-body myositis and myopathies. Cambridge University Press, New York. 1998; pp. 232-243.

Somer H, Paetau A and Udd B: Distal myopathies. In: Alan EH Emery (ed.) Inherited Neuromuscular Disorders; Recent Advances and Future Prospectives. John Wiley & Sons, West Sussex. 1998; pp. 181- 198.
1999-2001

de Seze J, Udd B, Vermersch P: La myopathie tibiale une forme rare de myopathie distale. Rev Neurol (Paris). 1999;155:296-305.

Lund A, Udd B., Juvonen V., Andersen P.M., Cederquist K., Ronnevi L-O, Sistonen, P., Sörensen S.A., Tranebjaerg L., Wallgren-Pettersson C. and Savontaus M-L. Founder effect in spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA) in the Nordic countries. EHJG 2000;8:631-637.

Lund A, Udd B, Juvonen V, Andersen P, Cederquist K, Davis M, Gellera C, Kwong L, Kölmel C, Ronnevi L-O, Sperfeld A, Sörensen S, Tranebjaerg L, van Maldergem L, Watanabe M, Yeung L, and Savontaus M-L. Multiple founder mutations in spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA) . EHJG 2001;9:431-436.

Ohno K, Tsujino A, Brengman J, Harper C, Bajzer Z, Udd B, Byring R, Robb S, Kirkham F, Engel A. Choline acetyltransferase mutations cause myasthenic syndrome associated with episodic apnea in humans. PNAS 2001; 98, 2017-2022.

Udd B and Griggs R. Distal myopathies. Current Opinion 2001;14:561-566. 2001.

Haravuori H, Vihola A, Straub V, Auranen M, Richard I, Marchand S, Voit T, Labeit S, Somer H, Peltonen L, Beckmann JS, Udd B. Secondary calpain3 deficiency in 2q-linked muscular dystrophy: titin is the candidate gene. *Neurology* 2001;56(7):869-77.

Rantamaki M, Krahe R, Paetau A, Cormand B, Mononen I, Udd B. Adult-onset autosomal recessive ataxia with thalamic lesions in a Finnish family. *Neurology* 2001; 57: 1043-1049.

Udd B and Somer H: Distal dystrophies. In: Alan EH Emery (ed) *Muscular dystrophies*. Oxford University Press, London, 2001.

2002

Moxley R, Meola G, Udd B, Ricker K: Report of the 84th ENMC workshop: PROMM (proximal myotonic myopathy) and other myotonic dystrophy-like syndromes: 2nd workshop. *Neuromusc Disord* 2002;12:306-317.

Byring R, Pihko H, Tsujino A, Shen X.-M, Gustafsson B, Hackman P, Ohno K, Engel A.G, Udd B. Congenital Myasthenic Syndrome Associated with Episodic Apnea and Sudden Infant Death. *Neuromusc Disord* 2002;12:548-553.

V Tell D, Ahlberg G, Udd B, Somer H, Borg K, Edström L. Finnish and Swedish Welanders distal myopathy patients share a common founder haplotype on chromosome 2p13. *Neuromusc Disord* 2002;12:544-547.

Jääskeläinen S, Juel V, Udd B, Villanova M, Liguori R, Minassian B, Falck B, Kalimo H. Electrophysiologic and MRI findings in X-linked myopathy with excessive autophagy/X-linked vacuolated myopathy (XMEA/XVM). *Ann Neurol* 2002;51:648-652.

Hackman P, Vihola A, Haravuori H, Marchand S, Sarparanta J, de Seze J, Peltonen L, Richard I, Udd B. Tibial muscular dystrophy (TMD) is a titinopathy – caused by mutations in *TTN*, the gene encoding the giant skeletal muscle protein titin. *Am J Hum Genet* 2002;71:492-500.

Udd B, Bushby K, Nonaka I, Griggs R. 104th ENMC: Distal myopathies. *Neuromusc Disord* 2002;12:897-904.

Rantamaki M, Krahe R, Paetau A, Cormand B, Mononen I, Udd B. Uusi aikuisiän ataksia suomalaisperheessä. *Duodecim* 2002; 118:2115-2122.

Byring R, Pihko H, Tsujino A, Shen X.-M, Gustafsson B, Hackman P, Ohno K, Engel A.G, Udd B. Synnyynnäisen myasteenisen syndrooman aiheuttama hengityksenpysähdys ja kätkytkuolema. *Duodecim* 2002; 118: 2323-2326.

Hackman P, Vihola A, Haravuori H, Sarparanta J, Udd B. Orsaken till Tibial muskeldystrofi är klarlagd – mutationer i den gigantiska muskelgenen titin. *Finska läkaresällskapets handlingar*.2002; 162/2: 20-25.

2003

Marchand S, Hajdari P, Hackman P, Udd B, Richard I. Touch-down method for high-performance sequencing of polymerase chain reaction products. *Analyt Biochem* 2003;315:270-272.

Vihola A, Bassez G, Meola G, Zhang S, Haapasalo A, Paetau A, Mancinelli E, Rouche A, Hogrel J, Laforet P, Maisonobe T, Pellissier J-F, Krahe R, Eymard B, Udd B.

Histopathological differences of myotonic dystrophy type 1 (DM1) and PROMM/DM2. *Neurology* 2003;60:1854-1857.

Bachinski L, Udd B, Meola G, Sansone V, Bassez G, Eymard B, Thornton C, Moxley R, Harper P, Rogers M, Jurkat-Rott K, Lehmann-Horn F, Wieser T, Gamez J, Martorell L, Navarro C, Bottani A, Kohler A, Shriver M, Salline R, Wessman M, Zhang S, Wright F, Krahe R. Verification of DM2 (CCTG)_n Expansion Mutation and A Single Shared Haplotype among PROMM/PDM patients from Different Ethnic Origins Indicates Ancestral Founder Effect. *Am J Hum Gen* 2003;78:835-848.

Hackman P, Vihola A, Udd B. The role of titin in muscular disorders. *Ann Med* 2003;35:434-441.

Udd B, Meola G, Krahe R, Thornton C, Ranum L, Day J, Bassez G, Ricker K. ENMC workshop: DM2/PROMM and other myotonic dystrophies. *Neuromusc Disord* 2003;13:589-596.

Mahjneh I, Haravuori H, Paetau A, Anderson L, Saarinen A, Somer H, Udd B. A distinct phenotype of distal myopathy in a large Finnish family. *Neurology* 2003; 61:87-92.

Van den Bergh P, Bouquiaux O, Verellen C, Marchand S, Richard I, Hackman P, Udd B. Tibial muscular dystrophy in a Belgian family. *Ann Neurol* 2003; 54:248-251.

Auvinen S, Vihola A, Krahe R, Kupila J, Hietaharju A, Hackman P, Udd B. Dystrofia myotonican uusi rinnakkaistauti – myotoninen dystrofia tyyppi 2 (DM2). *Duodecim* 2003; 119: 707-716..

Hietaharju A, Färkkilä M, Haapasalo H, Juvonen V, Udd B. Okulofaryngealinen lihasdystrofia – Suomessakin. *Duodecim* 2003; 119: 625-628.

2004

Haravuori H, Siitonen A, Mahjneh I, Hackman P, Lahti L, Somer H, Peltonen L, Kestilä M, Udd B. Linkage to two separate loci in a family with a novel distal myopathy phenotype (MPD3). *Neuromusc Disord* 2004;14:183-187.

Sallinen R, Vihola A, Bachinski L, Huoponen K, Haapasalo H, Hackman P, Zhang S, Sirito M, Kalimo H, Meola G, Horelli-Kuitunen N, Wessman M, Krahe R, Udd B. New methods for molecular diagnosis and demonstration of the (CCTG)_n mutation in myotonic dystrophy type 2 (DM2). *Neuromusc Disord* 2004; 14:274-283.

Mahjneh I, Lamminen A, Udd B, Paetau A, Hackman P, Korhola O, Somer H. Magnetic resonance imaging shows distinct patterns of involvement in Welander distal myopathy and Tibial muscular dystrophy. *Acta Neurol Scand* 2004; 110:87-93.

van Goethem G, Luoma P, Rantamäki M, Al Memar A, Kaakkola S, Hackman P, Krahe R, Löfgren A, Martin J, de Jonghe P, Suomalainen A, Udd B, Broeckhoven C. POLG1 mutations in neurodegenerative disorders with ataxia but no muscle involvement. *Neurology* 2004; 63: 1251-61.

Udd B and Griggs R. Distal myopathies. In: AG Engel, C Franzini-Armstrong (eds.) *Myology* 3rd edition. McGraw-Hill, New York, 2004; pp. 1169-1185.

Hackman P and Udd B. Tibial muscular dystrophy, Udd myopathy. In: Lang F (ed) *Encyclopedia of Molecular Mechanisms of Disease*, Springer Verlag, Berlin, (2004).

Udd B. Distale Myopathien. In: S Spüler, A von Moers (eds.) Muskelkrankheiten – Grundlagen, Diagnostik und Therapie. Schattauer, Berlin, 2004; pp. 117-127.

Honkaniemi J, Hirvonen K, Udd B, Lehto U, Ala-Hurula V, Oksanen V, Yla-Sahra R, Hietaharju A, Peltola J. Multifokaalinen motorinen neuropatia. *Duodecim*. 2004;120(1):50-8.

2005

Hackman P, Juvonen V, Sarparanta J, Penttinen M, Äärimaa T, Uusitalo M, Auranen M, Pihko H, Alen R, Junes M, Lönnqvist T, Kalimo H, Udd B. Enrichment of the R77C α -sarcoglycan gene mutation in Finland: clinical and genetic findings in Finnish LGMD2D-patients. *Muscle Nerve* 2005; 31:199-204.

Koskinen M, Hietaharju A, Kyläniemi M, Peltola J, Rantala I, Udd B, Haapasalo H. A modified method for diagnostic assessment of intraepidermal nerve fibers in small fiber neuropathy. *J Neurol* 2005; 252: 789-794.

Udd B, Vihola A, Sarparanta J, Richard I and Hackman P. Titinopathies and extension of the M-line mutation phenotype beyond distal myopathy and LGMD2J. *Neurology* 2005; 64:636-42.

Lange S, Xiang F, Yakovenko A, Vihola A, Hackman P, Rostkova E, Kristensen J, Brandmeier B, Franzen G, Hedberg B, Gunnarsson LG, Hughes S, Marchand S, Sejersen T, Richard I, Edström L, Ehler E, Udd B and Gautel M. The kinase domain of titin controls muscle gene expression and protein turnover. *Science* 2005; 308: 1599-1603.

Maurage CA, Udd B, Ruchoux MM, Vermersch P, Kalimo H, Krahe R, Delacourte A, Sergeant N. Similar brain Tau pathology in DM2/PROMM and DM1/Steinert's disease. *Neurology* 2005; 65: 1636-38.

Rantamäki M, Soini H, Finnilä S, Majamaa K, Udd B. Adult-Onset Ataxia and Polyneuropathy in Patients with the 8993T>C Mutation in Mitochondrial DNA. *Annal Neurol* 2005; 58:337-40.

Hakonen A, Heiskanen S, Juvonen V, Lappalainen I, Luoma P, Rantamäki M, van Goethem G, Löfgren A, Hackman A, Paetau A, Majamaa K, Varilo T, Udd B, Kääriäinen H, Bindoff L, Suomalainen A. Mitochondrial DNA polymerase gamma W748S mutation: A common new cause of spinocerebellar ataxia with pan-European ancestry. *Am J Hum Genet* 2005; 77:430-441.

Anttonen A-K, Mahjneh I, Hämäläinen R, Lagier-Tourenne C, Kopra O, Waris L, Anttonen M, Joensuu T, Kalimo H, Paetau A, Tranebjaerg L, Chaigne D, Koenig M, Eeg-Olofsson O, Udd B, Somer M, Somer H, Lehesjoki A-E. The *MSS* gene underlying Marinesco-Sjögren syndrome encodes SIL1, a HSPA5 co-chaperone. *Nature Genetics* 2005; 37:1309-11.

Hackman P, Vihola A, Udd B. Titiinin kinaasi elämän ja lihassolun keskiössä. *Duodecim*. 2005; 121:1279-1280.

Hakonen A, Heiskanen S, Juvonen V, Lappalainen I, Luoma P, Rantamäki M, van Goethem G, Löfgren A, Hackman A, Paetau A, Majamaa K, Varilo T, Udd B, Kääriäinen H, Bindoff L, Suomalainen A. Uusi yleinen suomalainen periytyvä ataksia: MIRAS. *Duodecim*. 2005; 121: 2637.

2006

Lamont P, Udd B, Mastaglia F, de Visser M, Hedera P, Voit T, Bridges L, Fabian V, Rozemuller A, Laing N. Laing early-onset distal myopathy – slow myosin defect with variable abnormalities on muscle biopsy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2006; 77:208-215.

Horvath R, Hudson G, Ferrari G, Fütterer N, Ahola S, Lamantea E, Prokisch H, Lochmüller H, McFarland R, Ramesh V, Klopstock T, Freisinger P, Salvi F, Mayr H, Santer R, Tesarova M, Zeman J, Udd B, Taylor RW, Turnbull DM, Suomalainen A, Zeviani M, Chinnery PF. Phenotypic spectrum associated with mutations of the mitochondrial polymerase- γ gene. *Brain* 2006; 129:1674-84.

Mahjneh I, Anttonen A-K, Somer M, Paetau A, Lehesjoki A-E, Somer H, Udd B. Myopathy is a prominent feature in Marinesco-Sjögren syndrome: a muscle computed tomography study. *J Neurol* 2006; 253:301-6.

Udd B, Meola G, Krahe R, Thornton C, Ranum L, Bassez G, Kress W, Schoser B, Moxley R. 140th ENMC: DM2/PROMM and other myotonic dystrophies: 4th workshop. *Neuromusc Disord* 2006; 16:403-13.

Pénisson-Besnier I, Talvinen K, Dumez C, Vihola A, Dubas F, Fardeau M, Hackman P, Carpen O and Udd B. Myotilinopathy in a late onset myopathy family. *Neuromusc Disord* 2006; 16:427-31.

Beatham J, Gehmlich K, van de Ven P, Sarparanta J, Williams D, Underhill P, Geier C, Fürst D, Udd B and Blanco G. Constitutive upregulations in KY deficient muscles suggest early titin involvement in the mechanism of pathogenesis. *Neuromusc Disord* 2006; 16:437-45.

Krahe R, Bachinski L and Udd B: Myotonic dystrophy type 2: clinical and genetic aspects. In: Ashizawa T and Wells D (eds.) *Genetic instabilities and neurological diseases*. Academic Press 2006; pp. 131-150.

Raheem O, Suominen T and Udd B: Myotonic dystrophy type 1 and type 2. In: Lang F (ed) *Encyclopedia of Molecular Mechanisms of Disease*, Springer Verlag, Berlin, (2006).

Raheem O, Suominen T, Hackman P, Vihola A, Auranen M, Kalimo H, Mahjneh I, Kärppä M, Haapasalo H ja Udd B. Hartia- ja lantiorenkaan lihasdystrofioiden molekyyliogenetiikka Suomessa. *Duodecim* 2006;122:2130-6.

2007

Udd B. Molecular biology of distal muscular dystrophies-Sarcomeric proteins on top. *Biochim Biophys Acta*. 2007; 1772:145-58.

Griggs R, Vihola A, Hackman P, Talvinen K, Haravuori H, Faulkner G, Eymard B, Richard I, Selcen D, Engel A, Carpen O, Udd B. Zaspopathy in a large classic late onset distal myopathy family. *Brain* 2007; 130: 1477-1484.

Chen W, Wang Y, Abe Y, Cheney L, Udd B, Li Y-P. Haploinsufficiency for *Znf9* in *Znf9*^{+/-} mice is associated with multiorgan abnormalities resembling myotonic dystrophy. *J Mol Biol* 2007; 368(1): 8-17.

Wallgren-Pettersson C, Lehtokari V-L, Kalimo H, Paetau A, Nuutinen E, Hackman P, Sewry C, Pelin K, Udd B. Distal myopathy caused by homozygous missense mutations in the nebulin gene. *Brain* 2007; 130: 1465-76.

Rantamäki M, Luoma P, Virta J, Rinne J, Paetau A, Suomalainen A and Udd B. Do carriers of POLG mutation W748S show disease manifestations? *Clin Genet* 2007; 72:532-7.

Udd B. Distal Myopathies. In: Hilton-Jones D and Mastaglia F (eds.) *Clinical Handbook of Neurology 3rd Edition, Volume: Myopathies and Muscle diseases*. Elsevier, Amsterdam 2007; pp. 215-242.

Udd B. Third filament diseases. In Nigel Laing (ed) *The sarcomere and skeletal muscle disease*. Eureka/Landes BioScience 2007 (in press).

Udd B and Griggs R. The Distal Myopathies. Chapter 45. In: Roger N. Rosenberg et al. (eds.) *The Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease*. Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia 2007 (in press).

Udd B. Distal Myopathies. In: David Hilton-Jones, Robert C. Griggs, Kate Bushby and George Karpati (eds.) *Disorders of Voluntary Muscles*. Cambridge University Press, London 2007 (in press).

Udd B. Distal Myopathies. In: Griggs RC and Amato T (eds.) *Volume on Muscular Dystrophy* in Michael Aminoff's *Handbook of Neurology*. Elsevier, Amsterdam 2007 (in press).

Rantamäki M, Wartiovaara A, Luoma P, Hakonen A, Majamaa K, Soini H, Finnilä S, Hietaharju A, Paetau A, Kääriäinen H and Udd B. Aikuisiässä alkavan ataksian uusia perinnöllisiä syitä. *Duodecim* 2007;123:2733-40.

2008

Bartoli M, Gicquel E, Barrault L, Soheili T, Malissen M, Malissen B, Vincent-Lacaze N, Perez N, Udd B, Sanos O and Richard I. Mannosidase I inhibition rescues the human α -sarcoglycan R77C recurrent mutation. *HMG* 2008; 17:1214-21.

Hackman P, Marchand S, Sarparanta J, Vihola A, Pénisson-Besnier I, Eymard B, Pardal-Fernández J, Hammouda E, Richard I, Illa I and Udd B. Truncating mutations in C-terminal titin may cause more severe tibial muscular dystrophy (TMD). *Neuromusc Disord* (in press).

Fukuzawa A, Lange S, Holt M, Vihola A, Carmignac V, Ferreiro A, Udd B and Gautel M. Interactions with titin and myomesin target obscurin and its small homologue, obscurin-like 1, to the sarcomeric M-band: implications for hereditary myopathies. *J Cell Sci* 2008; 121:1841-51.

Auvinen S, Suominen T, Hannonen P, Bachinski L, Krahe R and Udd B. Myotonic dystrophy type 2 found in 2 of 63 persons diagnosed with fibromyalgia. *Arthritis & Rheumatism* 2008; 58:3627-3631.

Suominen T, Schoser B, Raheem O, Auvinen S, Walter M, Krahe R, Lochmüller H, Kress W, Udd B. High frequency of co-segregating CLCN1 mutations among myotonic dystrophy type 2 patients from Finland and Germany. *J Neurol* 2008 (in press).

Bachinski L, Czernuszewicz T, Ramagli L, Suominen T, Shriver M, Thornton C, Udd B, Siciliano M, Krahe R. Pre-mutation allele pool in myotonic dystrophy type 2 (DM2). *Neurology* 2008 (in press).

Claeys K, Udd B, Stoltenburg G. Electron microscopy in myofibrillar myopathies reveals clues to the mutated gene. *Neuromusc Disord* 2008 (in press).

Palo JU, Pirttimaa M, Bengs A, Johnsson V, Ulmanen I, Lukka M, Udd B, Sajantila A. The effect of number of loci on geographical structuring and forensic applicability of Y-STR data in Finland. *Int J Legal Med.* 2008 (publ on-line).

Fischer D, Kley R, Strach K, Meyer C, Sommer T, Eger K, Rolfs A, Pou A, Pradas J, Heyer C, Grossmann A, Huebner A, Kress W, Reimann J, Schröder R, Eymard B, Fardeau M, Udd B, Goldfarb L, Vorgerd M, Olivé M. Distinct muscle imaging patterns in myofibrillar myopathies. *Neurology* 2008 (in press).

Apostolski S, van Doorn P, Elovaara I, Gilhus N, Hietaharju A, Honkaniemi J, Scolding N, Schaik I, Soelberg Sørensen P, Udd B. EFNS guidelines for the use of intravenous immunoglobulin in treatment of neurological diseases. *Eur J Neurol* 2008 (in press).

Krüger J, Kaivorinne A-L, Udd B, Majamaa K, Remes A. Low prevalence of progranulin mutations in Finnish patients with frontotemporal lobar degeneration. *Eur J Neurol* 2008 (in press).

Munteanu I, Ramachandran N, Rilstone J, Naranian T, Paroutis P, Guo R, Ren Z, Nishino I, Udd B, Kalimo H, Levy N, Manolson M, Ackerley C, Minassian B. Massive downregulation of the V-ATPase by hypomorphic alleles of the VMA21 gene cause an autophagic myopathy. *Cell* 2008 (in press).

Udd B. Genetics and pathogenesis of distal muscular dystrophies In: Palau F (ed.) *Inherited Neuromuscular Diseases: Translation from Pathomechanisms to Therapie.* Springer, Berlin (2008 in press).

Suominen T, Pilke A, Hackman P, Tekkel H ja Udd B. Natriumkanavan geenin (SCN4A) mutaation aiheuttama paramyotonia congenita suomalaisessa perheessä. *Duodecim* 2008; 124:1246-49.

MUUT LÄÄKETIETEELLISET JULKAISUT

Udd B: Tibial muscular dystrophy. A distal myopathy with severe proximal muscular dystrophy in probable homozygotes. Thesis. University of Helsinki. ISBN 952-90-4211-6. 1992.

Udd B. Svenska i Finland – genetikens bidrag till synen på svensk inflyttning. I: Edgren-Henrichson N (ed) *När kom svenskarna till Finland, Svenska Litteratursällskapet.* Helsingfors. 2003; pp 201-205.

Suominen T, Udd B, Hackman P (February 2005) Udd Distal Myopathy. In: *GeneReviews at GeneTests: Medical Genetics Information Resource [database online].* Copyright, University of Washington, Seattle, 1997-2005. Available at <http://www.genetests.org>

Falck B, Kalimo H, Udd B. Lihastaudit. In: Partanen et al. (eds.) *Kliininen neurofysiologia.* Duodecim. Helsinki 2006; pp. 526-556.

Udd B, Konttinen Y. Immuunivälitteiset lihastaudit. In: Pirttilä, Elovaara, Hietaharju, Färkkilä (eds.). Kliininen neuroimmunologia. 2006; pp 219-225.

Somer H and Udd B. Lihastaudit. In: Kunnamo I (ed.) Lääkärin käsikirja 2006. Kustannus Oy Duodecim, Helsinki 2006; pp 1302-1305.

Somer H and Udd B. Lihastaudit (online). Lääkärin tietokannat/Lääkärin käsikirja 2006. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim 2006. Available at <http://www.terveysportti.fi>

Udd B. Lihastautipotilaita on Suomessa yli 10.000. Suomen Lääkärilehti 2007; 62: 519-522.

Luostarinen L, Palmio J ja Udd B. Kiusalliset lihaskrampit ja nykinät. Suomen lääkirilehti 2007; 9: 873-876.

Udd B. Lihastaudit. In: Kunnamo I (ed.) Lääkärin käsikirja 2008. Kustannus Oy Duodecim, Helsinki 2008; pp 1337-1340.

Udd B. Lihastaudit. Lääkärin tietokannat/Lääkärin käsikirja (online). Helsinki: Kustannus Oy Duodecim 2008. Available at <http://www.terveysportti.fi>