

Toni Tapani Seppälä  
yliopistotutkija, dosentti  
ATG - Applied Tumor Genomics  
HUS Vatsakeskus  
**Sähköposti:** toni.t.seppala@hus.fi, toni.seppala@helsinki.fi  
**Puhelin:** +358443398858



## **Ansioluettelo**

### **EDUCATION**

Associate professor (title of Docent) in surgery  
2019  
Specialist (board certification) in gastrointestinal surgery  
2018  
Doctor of Medical Sciences (PhD), University of Eastern Finland  
2012  
Licentiate of Medicine (MD), University of Eastern Finland  
2010

### **CURRENT POSITIONS**

GI surgeon - Department of Gastrointestinal Surgery, Helsinki University Hospital  
2018  
Principal investigator - University of Helsinki, Faculty of Medicine  
2017

### **PREVIOUS PROFESSIONAL APPOINTMENTS**

Research fellow - Johns Hopkins University, Dept. of Surgical Oncology  
2019–2021  
Postdoc - Helsinki University Hospital and University of Helsinki  
2017–2018  
Resident - Department of Gastrointestinal Surgery, HUS  
2016–2018  
Resident - Central Finland Central Hospital, Jyväskylä  
2012–2015

### **RESEARCH AWARDS AND HONOURS**

Young Scientist of the Year  
2016, Gastropäivät, Finnish Digestive Surgeons

### **REFeree TASKS AND EDITORIAL BOARD MEMBERSHIPS**

In scientific journals: 42 reviews listed @ publons.com  
2012–2021  
Reviewer for the Dutch Cancer Society (KWF)  
2018–2020  
Reviewer for 1 PhD thesis  
2021

Associate Editor, Hereditary Cancer in Clinical Practice  
2020–  
Assistant Editor, Journal of Alzheimer's disease  
2012–2013

### **PEER-REVIEWED SCIENTIFIC PUBLICATIONS**

Total number of peer-reviewed publications: 53  
Number of citations: 2025 (Google Scholar 7/6/2021)  
H-index: 20  
M-index: 1.82  
i10-index: 27  
Terikko Rankings: Terikko Scholar Chart

### **PROFESSIONAL MEMBERSHIPS**

Finnish Society of Surgery, Board of directors  
2020–

European Hereditary Tumour Group (EHTG)  
2018–  
Member of the board of directors, Secretary  
2019–  
Prospective Lynch Syndrome Database (PLSD)  
Member of the Scientific Steering committee  
2017–  
The International Society for Gastrointestinal Hereditary Tumours  
2017–  
European Society of Coloproctology (ESCP)  
2017–  
Finnish Digestive Surgeons  
2014–  
Finnish Society of Surgeons  
2014–  
The Finnish Medical Society Duodecim  
Member 2006–  
Board of directors 2009–2011

### **MEDICAL COMMUNITY SERVICE**

Finnish Junior Doctors' Association  
Board of directors, treasurer 2011–2014  
Chairman of the Council 2015–2018  
Finnish Medical Association  
Member of the Council 2010–2012  
5 other committees 2006–2014  
National Institute for Health and Welfare  
Member of the Expert Working Group on developing nursing and multiprofessional documentation practices 2011–2012  
Finnish Medical Students' Association  
Vice president, board of directors 2006–2007  
Medical Students' Association of Kuopio  
Chairman of the board of directors 2006–2007

### **GRANTS AND RESEARCH SUPERVISION**

Research Grant, Relander Foundation (45,000 €)  
2021–2024  
State Research Funding, HUS VTR (500,000 €)  
2021–2025  
Research Grant, Jane and Aatos Erkko Foundation (1,173,000 €)  
2021–2025 (Together with co-PIs P. Peltomäki, M. Nyström and J-P Mecklin)  
iCAN Flagship (Academy of Finland) subproject funding (280,000 €)  
2021–2022  
Research Grant, Sigrid Juselius Foundation (150,000 €)  
2021–2024  
Research Grant, Cancer Society Finland (150,000 €)  
2021–2022  
  
State Research Funding, HUS VTR (20,000 €)  
2021  
Fellowship Grant, Sigrid Juselius Foundation (140,000 €)  
2019–2021 Research Fellowship at Johns Hopkins Hospital  
Fellowship Grant, Instrumentarium Science Foundation (40,000 €)  
2019–2021 Research Fellowship at Johns Hopkins Hospital  
Research Grant, Emil Aaltonen's Foundation (210,000 €)  
2019–2021  
Research Grant, Finnish Medical Foundation (150,000 €)  
2019–2021  
Postdoctoral 12 months funded position (50% during 2 years)  
Helsinki University Hospital and University of Helsinki, about 100,000 €  
2017–2018  
Research Grant, Finnish Medical Foundation (9,000 €, 4 months)  
2015  
Research Grant, Research Fund in Gastrointestinal Diseases  
Grant for advanced researcher (10,000 €, 4 months) 2014  
Six minor grants (several foundations, less than 10,000 €)  
2008–2012

Supervisor of PhD and bachelor theses  
2018–  
Pedagogical training: 10 credits /University of Helsinki  
2018

### **PRESENTATIONS 2018-2021**

Invited oral presentation: SMB2021, Virtual Meeting  
2021  
Invited oral presentation: Royal Society of Genetics, 2021, Virtual Meeting  
2021  
Invited panel discussant: CGA 2020, Virtual Meeting  
2020  
Invited oral presentation: EHTG 2020, Virtual Meeting  
2020  
Invited oral presentation: Highlights 2019, CGA 2019, Salt Lake City, UT  
2019  
Invited oral presentation: Missing the target: over and underdiagnosis in LS  
EHTG 2019, Barcelona, Spain  
Invited oral presentation: Clinical Guidance in LS, EHTG 2019, Barcelona, Spain  
2019  
Invited oral presentation: Incident cancers during colonoscopy surveillance for LS are usually not preceded by  
compromised quality of colonoscopy  
EHTG 2019, Barcelona, Spain  
Invited oral presentation: Finnish LS-research meeting  
2019  
Invited oral presentation: Insight 2019, Auckland, New Zealand  
2019  
Invited oral presentation: Clinical Aspects: from phenotype to genotype and back  
ESCP 2018, Nice, France  
Invited oral presentation: EHTG 2018, Nice, France  
2018  
Invited oral presentation: EHTG 2018, Nice, France  
2018  
Invited oral presentation: Finnish LS-research meeting  
2018  
Invited oral presentation: Finnish Medical Genetics Annual Meeting  
2018

## **Pätevyydet**

### **Vastuullinen tutkija**

Ajanjakso : 19.03.2019 - \* organisaatiossa Clinicum

## **Työsuhteet**

### **yliopistotutkija**

ATG - Applied Tumor Genomics

Helsingin yliopisto

1 toukok. 2021 → present

### **erikoislääkäri**

dosentti

HUS Vatsakeskus

HYKS erva

Suomi

1 tammik. 2017 → present

### **Tutkija**

Johns Hopkins Medicine

Baltimore, Yhdysvallat (USA)

24 heinäk. 2019 → 30 kesäk. 2021

## **Julkaisut**

### **A "Two-in-One Hit" Model of Shortcut Carcinogenesis in MLH1 Lynch Syndrome Carriers**

Ahadova, A., Stenzinger, A., Seppälä, T., Hueneburg, R., Kloor, M. & Bläker, H., heinäk. 2023, julkaisussa: *Gastroenterology*. 165, 1, s. 267-+ 8 Sivumäärä

### **Tertiary lymphoid structures in pulmonary metastases of microsatellite stable colorectal cancer**

Karjula, T., Niskakangas, A., Mustonen, O., Puro, I., Elomaa, H., Ahtiainen, M., Kuopio, T., Mecklin, J-P., Seppälä, T. T., Wirta, E-V., Sihvo, E., Yannopoulos, F., Helminen, O. & Väyrynen, J. P., heinäk. 2023, julkaisussa: *Virchows Archiv*. 483, 1, s. 21-32 12 Sivumäärä

### **The prognostic role of tumor budding and tumor-stroma ratio in pulmonary metastasis of colorectal carcinoma**

Karjula, T., Kemi, N., Niskakangas, A., Mustonen, O., Puro, I., Pohjanen, V-M., Kuopio, T., Elomaa, H., Ahtiainen, M., Mecklin, J-P., Seppälä, T. T., Wirta, E-V., Sihvo, E., Väyrynen, J. P., Yannopoulos, F. & Helminen, O., heinäk. 2023, julkaisussa: *European Journal of Surgical Oncology*. 49, 7, s. 1298-1306 9 Sivumäärä

### **Immunological and prognostic significance of tumour necrosis in colorectal cancer**

Kastinen, M., Sirniö, P., Elomaa, H., Ahtiainen, M., Väyrynen, S. A., Herzig, K-H., Meriläinen, S., Aro, R., Häivälä, R., Rautio, T., Saarnio, J., Wirta, E-V., Helminen, O., Seppälä, T. T., Kuopio, T., Böhm, J., Tuomisto, A., Mecklin, J-P., Mäkinen, M. J. & Väyrynen, J. P., 29 kesäk. 2023, julkaisussa: *British Journal of Cancer*. 128, 12, s. 2218-2226 9 Sivumäärä

### **Spatially resolved multimarker evaluation of CD274 (PD-L1)/PDCD1 (PD-1) immune checkpoint expression and macrophage polarisation in colorectal cancer**

Elomaa, H., Ahtiainen, M., Väyrynen, S. A., Ogino, S., Nowak, J. A., Lau, M. C., Helminen, O., Wirta, E-V., Seppälä, T. T., Böhm, J., Mecklin, J-P., Kuopio, T. & Väyrynen, J. P., 15 kesäk. 2023, julkaisussa: *British Journal of Cancer*. 128, 11, s. 2104-2115 12 Sivumäärä

### **Is HLA type a possible cancer risk modifier in Lynch syndrome?**

Ahadova, A., Witt, J., Haupt, S., Gallon, R., Hueneburg, R., Nattermann, J., Ten Broeke, S., Bohamilitzky, L., Hernandez-Sanchez, A., Santibanez-Koref, M., Jackson, M. S., Ahtiainen, M., Pylvanainen, K., Andini, K., Grolmusz, V. K., Moeslein, G., Dominguez-Valentin, M., Moller, P., Fuerst, D., Sijmons, R., & 7 muuta Borthwick, G. M., Burn, J., Mecklin, J-P., Heuveline, V., Doeberitz, M. V. K., Seppälä, T. & Kloor, M., 15 toukok. 2023, julkaisussa: *International Journal of Cancer*. 152, 10, s. 2024-2031 8 Sivumäärä

### **Hereditary colorectal, gastric, and pancreatic cancer: comprehensive review**

Seppälä, T. T., Burkhart, R. A. & Katona, B. W., 5 toukok. 2023, julkaisussa: *BJS open*. 7, 3, 19 Sivumäärä, zrad023.

### **Lynch Syndrome Genetics and Clinical Implications**

Peltomäki, P., Nyström, M., Mecklin, J-P. & Seppala, T. T., huhtik. 2023, julkaisussa: *Gastroenterology*. 164, 5, s. 783-799 17 Sivumäärä

### **Mortality by age, gene and gender in carriers of pathogenic mismatch repair gene variants receiving surveillance for early cancer diagnosis and treatment: a report from the prospective Lynch syndrome database**

Dominguez-Valentin, M., Haupt, S., Seppälä, T. T., Sampson, J. R., Sunde, L., Bernstein, I., Jenkins, M. A., Engel, C., Aretz, S., Nielsen, M., Capella, G., Balaguer, F., Evans, D. G., Burn, J., Holinski-Feder, E., Bertario, L., Bonanni, B., Lindblom, A., Levi, Z., Macrae, F., & 96 muuta Winship, I., Plazzer, J-P., Sijmons, R., Laghi, L., Della Valle, A., Heinimann, K., Debniak, T., Fruscio, R., Lopez-Koestner, F., Alvarez-Valenzuela, K., Katz, L. H., Laish, I., Vainer, E., Vaccaro, C., Carraro, D. M., Monahan, K., Half, E., Stakelum, A., Winter, D., Kennelly, R., Gluck, N., Sheth, H., Abu-Freha, N., Greenblatt, M., Rossi, B. M., Bohorquez, M., Cavestro, G. M., Lino-Silva, L. S., Horisberger, K., Tibiletti, M. G., do Nascimento, I., Thomas, H., Rossi, N. T., da Silva, L. A., Zarand, A., Ruiz-Banobre, J., Heuveline, V., Mecklin, J-P., Pylvaenaenen, K., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A., Peltomaeki, P., Therkildsen, C., Madsen, M. G., Burgdorf, S. K., Hopper, J. L., Win, A. K., Haile, R. W., Lindor, N., Gallinge, S., Le Marchand, L., Newcomb, P. A., Figueiredo, J., Buchanan, D. D., Thibodeau, S. N., Doeberitz, M. V. K., Loeffler, M., Rahner, N., Schroeck, E., Steinke-Lange, V., Schmiegel, W., Vangala, D., Perne, C., Hueneburg, R., Redler, S., Buettner, R., Weitz, J., Pineda, M., Duenas, N., Vidal, J. B., Moreira, L., Sanchez, A., Hovig, E., Nakken, S., Green, K., Lalloo, F., Hill, J., Crosbie, E., Mints, M., Goldberg, Y., Tjandra, D., ten Broeke, S. W., Kariv, R., Rosner, G., Advani, S. H., Thomas, L., Shah, P., Shah, M., Neffa, F., Esperon, P., Pavicic, W., Torrezan, G. T., Bassaneze, T., Martin, C. A., Moslein, G. & Moller, P., huhtik. 2023, julkaisussa: *EClinicalMedicine*. 58, 12 Sivumäärä, 101909.

### **Systemic circulating microRNA landscape in Lynch syndrome**

Sievänen, T., Korhonen, T.-M., Jokela, T., Ahtiainen, M., Lahtinen, L., Kuopio, T., Lepistö, A., Sillanpää, E., Mecklin, J.-P., Seppälä, T. T. & Laakkonen, E. K., 1 maalisk. 2023, julkaisussa: International Journal of Cancer. 152, 5, s. 932-944 13 Sivumäärä

### **Delphi Initiative for Early-Onset Colorectal Cancer (DIRECT) International Management Guidelines**

Cavestro, G. M., Mannucci, A., Balaguer, F., Hampel, H., Kupfer, S. S., Repici, A., Sartore-Bianchi, A., Seppälä, T. T., Valentini, V., Boland, C. R., Brand, R. E., Buffart, T. E., Burke, C. A., Caccialanza, R., Cannizzaro, R., Cascinu, S., Cercek, A., Crosbie, E. J., Danese, S., Dekker, E., & 46 muutaDaca-Alvarez, M., Deni, F., Dominguez-Valentin, M., Eng, C., Goel, A., Guillem, J. G., Houwen, B. B. S. L., Kahi, C., Kalady, M. F., Kastrinos, F., Kuehn, F., Laghi, L., Latchford, A., Liska, D., Lynch, P., Malesci, A., Mauri, G., Meldolesi, E., Moller, P., Monahan, K. J., Moeslein, G., Murphy, C. C., Nass, K., Ng, K., Oliani, C., Papaleo, E., Patel, S. G., Puzzono, M., Remo, A., Ricciardiello, L., Ripamonti, C. I., Siena, S., Singh, S. K., Stadler, Z. K., Stanich, P. P., Syngal, S., Turi, S., Urso, E. D., Valle, L., Vanni, V. S., Vilar, E., Vitellaro, M., You, Y.-Q. N., Yurgelun, M. B., Zupardo, R. A. & Stoffel, E. M., maalisk. 2023, julkaisussa: Clinical Gastroenterology and Hepatology. 21, 3, s. 581-+ 56 Sivumäärä

### **Tumor-independent Detection of Inherited Mismatch Repair Deficiency for the Diagnosis of Lynch Syndrome with High Specificity and Sensitivity**

Kansikas, M., Vähätalo, L., Kantelinen, J., Kasela, M., Putula, J., Døhlen, A., Paloviita, P., Kärkkäinen, E., Lahti, N., Arnez, P., Kilpinen, S., Alcalá-Repo, B., Pylvänäinen, K., Pöyhönen, M., Peltomäki, P., Järvinen, H. J., Seppälä, T. T., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A., Mecklin, J.-P., & 1 muutaNyström, M., maalisk. 2023, julkaisussa: Cancer research communications. 3, 3, s. 361-370 10 Sivumäärä

### **Clinical characteristics of pancreatic and biliary tract cancers in Lynch syndrome: A retrospective analysis from the Finnish National Lynch Syndrome Research Registry**

Zalevskaia, K., Mecklin, J.-P. & Seppälä, T. T., 1 helmik. 2023, julkaisussa: Frontiers in oncology . 13, 9 Sivumäärä, 1123901.

### **A simple approach for detecting HLA-A\*02 alleles in archival formalin-fixed paraffin-embedded tissue samples and an application example for studying cancer immunoediting**

Witt, J., Haupt, S., Ahadova, A., Bohaumilitsky, L., Fuchs, V., Ballhausen, A., Przybilla, M. J., Jendrusch, M., Seppälä, T. T., Fuerst, D., Walle, T., Busch, E., Haag, G. M., Hueneburg, R., Nattermann, J., Doeberitz, M. V. K., Heuveline, V. & Kloor, M., tammik. 2023, julkaisussa: HLA. 101, 1, s. 24-33 10 Sivumäärä

### **CD3(+) and CD8(+) T-Cell-Based Immune Cell Score and PD-(L)1 Expression in Pulmonary Metastases of Microsatellite Stable Colorectal Cancer**

Karjula, T., Elomaa, H., Niskakangas, A., Mustonen, O., Puro, I., Kuopio, T., Ahtiainen, M., Mecklin, J.-P., Seppälä, T. T., Wirta, E.-V., Sihvo, E., Väyrynen, J. P., Yannopoulos, F. & Helminen, O., tammik. 2023, julkaisussa: Cancers. 15, 1, 16 Sivumäärä

### **Miten ja miksi syöpä leviää?**

Nikkola, J., Jokela, T. & Toni, S., 2023, julkaisussa: Duodecim. 139, 3, s. 193-202 10 Sivumäärä

### **Colorectal cancer incidences in Lynch syndrome: a comparison of results from the prospective lynch syndrome database and the international mismatch repair consortium**

European Hereditary Tumour Grp EHT, Int Mismatch Repair Consortium IMR, Moller, P., Seppala, T., Dowty, J. G., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A. & Peltomäki, P., 1 lokak. 2022, julkaisussa: Hereditary Cancer in Clinical Practice. 20, 1, 11 Sivumäärä, 36.

### **Cancer Prevention with Resistant Starch in Lynch Syndrome Patients in the CAPP2-Randomized Placebo Controlled Trial: Planned 10-Year Follow-up**

CAPP2 Investigators, Mathers, J. C., Elliott, F., Macrae, F., Mecklin, J.-P., Seppälä, T. T. & Burn, J., syysk. 2022, julkaisussa: Cancer prevention research. 15, 9, s. 623-634 12 Sivumäärä

### **Precision medicine in pancreatic cancer: Patient derived organoid pharmacotyping is a predictive biomarker of clinical treatment response**

Seppälä, T. T., Zimmerman, J., Suri, R., Zlomke, H., Ivey, G., Szabolcs, A., Shubert, C., Cameron, J. L., Burns, W. R., Lafaro, K., He, J., Wolfgang, C. L., Zhou, Y., Zheng, L., Tuveson, D. A., Eshleman, J. R., Ryan, D. P., Kimmelman, A. C., Hong, T., Ting, D. T., & 2 muutaJaffee, E. M. & Burkhart, R. A., 1 elok. 2022, julkaisussa: Clinical Cancer Research. 28, 15, s. 3296-3307 12 Sivumäärä

#### **Prognostic significance of spatial and density analysis of T lymphocytes in colorectal cancer**

Elomaa, H., Ahtiainen, M., Väyrynen, S. A., Ogino, S., Nowak, J. A., Friman, M., Helminen, O., Wirta, E-V., Seppälä, T. T., Böhm, J., Mäkinen, M. J., Mecklin, J-P., Kuopio, T. & Väyrynen, J. P., 1 elok. 2022, julkaisussa: British Journal of Cancer. 127, 3, s. 514-523 10 Sivumäärä

#### **The prognostic value of extramural venous invasion in preoperative MRI of rectal cancer patients**

Lehtonen, T. M., Koskenvuo, L. E., Seppala, T. T. & Lepistö, A. H., kesäk. 2022, julkaisussa: Colorectal Disease. 24, 6, s. 737-746 10 Sivumäärä

#### **Correspondence on "Cancer risks by gene, age, and gender in 6350 carriers of pathogenic mismatch repair variants: findings from the Prospective Lynch Syndrome Database" by Dominguez-Valentin et al Response**

Dominguez-Valentin, M., Sampson, J. R., Seppälä, T. T. & Mollera, P., toukok. 2022, julkaisussa: Genetics In medicine. 24, 5, s. 1151-1151 1 Sivumäärä

#### **The Different Immune Profiles of Normal Colonic Mucosa in Cancer-Free Lynch Syndrome Carriers and Lynch Syndrome Colorectal Cancer Patients**

Bohauilitzky, L., Kluck, K., Hueneburg, R., Gallon, R., Nattermann, J., Kirchner, M., Kristiansen, G., Hommerding, O., Pfuderer, P. L., Wagner, L., Echterdiek, F., Koesegi, S., Mueller, N., Fischer, K., Nelius, N., Hartog, B., Borthwick, G., Busch, E., Haag, G. M., Blaeker, H., & 11 muutaMoeslein, G., Doeberitz, M. V. K., Seppälä, T. T., Ahtiainen, M., Mecklin, J-P., Bishop, D. T., Burn, J., Stenzinger, A., Budczies, J., Kloor, M. & Ahadova, A., maalisk. 2022, julkaisussa: Gastroenterology. 162, 3, s. 907-+ 23 Sivumäärä

#### **Toisiolaki - lääketieteellisen tutkimuksen mahdollistaja vai tukahduttaja?**

Reito, A., Sanmark, E., Tuovinen, T., Seppälä, T. T., Kuitunen, I., Ponkilainen, V., Ekman, E. & Kauppila, J. H., 3 helmik. 2022, julkaisussa: Suomen lääkärilehti. 77, 7-8, e30589.

#### **Solving for Chemotherapeutic Sensitivity: Adapting "Black Box" Methods to Study Patient-Derived Tumor Organoids**

Seppälä, T. T., Zimmerman, J. & Burkhart, R. A., tammik. 2022, julkaisussa: Annals of Surgical Oncology. 29, 1, s. 4-6 3 Sivumäärä

#### **Pretibiaaliset vammat ovat jääneet huomioitta haavalääketieteessä**

Seppälä, T. & Koljonen, V., 2022, julkaisussa: Haava : Suomen haavanhoitoyhdistys ry:n ammattijulkaisu.. 25, 2, s. 10-14 5 Sivumäärä

#### **Immunoprofiles and DNA Methylation of Inflammatory Marker Genes in Ulcerative Colitis-Associated Colorectal Tumorigenesis**

Mäki-Nevala, S., Ukwattage, S., Wirta, E-V., Ahtiainen, M., Ristimäki, A., Seppälä, T. T., Lepistö, A., Mecklin, J-P. & Peltomäki, P., lokak. 2021, julkaisussa: Biomolecules. 11, 10, 17 Sivumäärä, 1440.

#### **Descriptive study on subjective experience of genetic testing with respect to relationship, family planning and psychosocial wellbeing among women with lynch syndrome**

Kalamo, M., Mäenpää, J., Seppälä, T., Mecklin, J-P., Pylvänäinen, K. & Staff, S., 14 syysk. 2021, julkaisussa: Hereditary Cancer in Clinical Practice. 19, 1, 7 Sivumäärä, 38.

#### **Can Pancreatic Organoids Help in the Treatment of Pancreatic Cancer?**

Seppälä, T. T. & Burkhart, R. A., syysk. 2021, julkaisussa: Advances in Surgery. 55, s. 215-229 15 Sivumäärä

#### **Characteristics of Early-Onset vs Late-Onset Colorectal Cancer A Review**

REACCT Collaborative, Zaborowski, A. M., Abdile, A., Lepistö, A. & Seppälä, T. T., syysk. 2021, julkaisussa: JAMA surgery. 156, 9, s. 865-874 10 Sivumäärä

### **Towards evidence-based personalised precision medicine for Lynch syndrome**

Moller, P., Sampson, J. R., Dominguez-Valentin, M. & Seppälä, T. T., syysk. 2021, julkaisussa: *Lancet Oncology*. 22, 9, s. e383-e383 1 Sivumäärä

### **Genetic and Epigenetic Characteristics of Inflammatory Bowel Disease–Associated Colorectal Cancer**

Rajamäki, K., Taira, A., Katainen, R., Välimäki, N., Kuosmanen, A., Plaketti, R-M., Seppälä, T. T., Ahtiainen, M., Wirta, E-V., Vartiainen, E., Sulo, P., Ravanti, J., Lehtipuro, S., Granberg, K. J., Nykter, M., Tanskanen, T., Ristimäki, A., Koskensalo, S., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A., & 6 muuta Böhm, J., Taipale, J., Mecklin, J-P., Aavikko, M., Palin, K. & Aaltonen, L. A., 21 elok. 2021, julkaisussa: *Gastroenterology*. 161, 2, s. 592–607 16 Sivumäärä

### **No Difference in Penetrance between Truncating and Missense/Aberrant Splicing Pathogenic Variants in MLH1 and MSH2: A Prospective Lynch Syndrome Database Study**

PLSD, Dominguez-Valentin, M., Plazzer, J-P., Sampson, J. R., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A., Peltomäki, P., Lindberg, L. & Seppälä, T. T., heinäk. 2021, julkaisussa: *Journal of clinical medicine*. 10, 13, 12 Sivumäärä, 2856.

### **Variation in the risk of colorectal cancer in families with Lynch syndrome: a retrospective cohort study**

IMRC, Win, A. K., Dowty, J. G., Reece, J. C., Seppälä, T. T. & Jenkins, M., heinäk. 2021, julkaisussa: *Lancet Oncology*. 22, 7, s. 1014-1022 9 Sivumäärä

### **Somatic mutation profiles as molecular classifiers of ulcerative colitis-associated colorectal cancer**

Mäki-Nevala, S., Ukwattage, S., Olkinuora, A., Almusa, H., Ahtiainen, M., Ristimäki, A., Seppälä, T., Lepistö, A., Mecklin, J-P. & Peltomäki, P., 15 kesäk. 2021, julkaisussa: *International Journal of Cancer*. 148, 12, s. 2997-3007 11 Sivumäärä

### **Distinct Mutational Profile of Lynch Syndrome Colorectal Cancers Diagnosed under Regular Colonoscopy Surveillance**

Ahadova, A., Pfuderer, P. L., Ahtiainen, M., Ballhausen, A., Bohaumilitzky, L., Kösegi, S., Müller, N., Tang, Y. L., Kosmalla, K., Witt, J., Endris, V., Stenzinger, A., von Knebel Doeberitz, M., Bläker, H., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A., Böhm, J., Mecklin, J-P., Seppälä, T. T. & Kloor, M., kesäk. 2021, julkaisussa: *Journal of clinical medicine*. 10, 11, 17 Sivumäärä, 2458.

### **European guidelines from the EHTG and ESCP for Lynch syndrome: an updated third edition of the Mallorca guidelines based on gene and gender**

the European Hereditary Tumour Group (EHTG), European Society of Coloproctology (ESCP), Seppälä, T. T., Latchford, A., Negoï, I. & Möslin, G., toukok. 2021, julkaisussa: *British Journal of Surgery*. 108, 5, s. 484-498 15 Sivumäärä

### **Uptake of hysterectomy and bilateral salpingo-oophorectomy in carriers of pathogenic mismatch repair variants: a Prospective Lynch Syndrome Database report**

Seppälä, T. T., Dominguez-Valentin, M., Crosbie, E.J., Engel, C., Aretz, S., Macrae, F., Winship, I., Capella, G., Thomas, H., Hovig, E., Nielsen, M., Sijmons, R.H., Bertario, L., Bonanni, B., Tibiletti, M.G., Cavestro, G.M., Mints, M., Gluck, N., Katz, L., Heinimann, K., & 66 muuta Vaccaro, C.A., Green, K., Laloo, F., Hill, J., Schmiegel, W., Vangala, D., Perne, C., Strauss, H.G., Tecklenburg, J., Holinski-Feder, E., Steinke-Lange, V., Mecklin, J.P., Plazzer, J.P., Pineda, M., Navarro, M., Vida, J.B., Kariv, R., Rosner, G., Pinero, T.A., Pavicic, W., Kalfayan, P., Ten Broeke, S.W., Jenkins, M.A., Sunde, L., Bernstein, I., Burn, J., Greenblatt, M., Cappel, W.H.D.T.N., Della Valle, A., Lopez-Koestner, F., Alvarez, K., Buttner, R., Gorgens, H., Morak, M., Holzapfel, S., Huneburg, R., Doeberitz, M.V., Loeffler, M., Redler, S., Weitz, J., Pylvänäinen, K., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A., Hopper, J.L., Win, A.K., Lindor, N.M., Gallinger, S., Marchand, L.L., Newcomb, P.A., Figueiredo, J.C., Thibodeau, S.N., Therkildsen, C., Wadt, K.A.W., Mourits, M.J.E., Ketabi, Z., Denton, O.G., Rodland, E.A., Vasen, H., Neffa, F., Esperon, P., Tjandra, D., Moslein, G., Rokkones, E., Sampson, J.R., Evans, D.G. & Moller, P., toukok. 2021, julkaisussa: *European Journal of Cancer*. 148, s. 124-133 10 Sivumäärä

### **Body Weight, Physical Activity, and Risk of Cancer in Lynch Syndrome**

Sievanen, T., Tormakangas, T., Laakkonen, E. K., Mecklin, J-P., Pylvänäinen, K., Seppälä, T. T., Peltomäki, P., Sipilä, S. & Sillanpää, E., huhtik. 2021, julkaisussa: *Cancers*. 13, 8, 15 Sivumäärä, 1849.

### **Immune Contexture of MMR-Proficient Primary Colorectal Cancer and Matched Liver and Lung Metastases**

Ahtiainen, M., Elomaa, H., Vayrynen, J. P., Wirta, E-V., Kuopio, T., Helminen, O., Seppälä, T. T., Kellokumpu, I. & Mecklin, J-P., huhtik. 2021, julkaisussa: *Cancers*. 13, 7, 16 Sivumäärä, 1530.

**Impact of Age and Comorbidity on Multimodal Management and Survival from Colorectal Cancer: A Population-Based Study**

Kellokumpu, I., Kairaluoma, M., Mecklin, J-P., Kellokumpu, H., Väyrynen, V., Wirta, E-V., Sihvo, E., Kuopio, T. & Seppälä, T. T., huhtik. 2021, julkaisussa: Journal of clinical medicine. 10, 8, 13 Sivumäärä, 1751.

**Letter to the Editor-Recent advances in Lynch syndrome**

Moller, P., Sampson, J., Dominguez-Valentin, M., Burn, J., Sunde, L., Moeslein, G., Mecklin, J-P. & Seppälä, T., huhtik. 2021, julkaisussa: Familial Cancer. 20, 2, s. 117-118 2 Sivumäärä

**Risk-reducing hysterectomy and bilateral salpingo-oophorectomy in female heterozygotes of pathogenic mismatch repair variants: a Prospective Lynch Syndrome Database report**

Dominguez-Valentin, M., Crosbie, E. J., Engel, C., Aretz, S., Macrae, F., Winship, I., Capella, G., Thomas, H., Nakken, S., Hovig, E., Nielsen, M., Sijmons, R. H., Bertario, L., Bonanni, B., Tibiletti, M. G., Cavestro, G. M., Mints, M., Gluck, N., Katz, L., Heinimann, K., & 68 muutaVaccaro, C. A., Green, K., Laloo, F., Hill, J., Schmiegel, W., Vangala, D., Perne, C., Strauss, H-G., Tecklenburg, J., Holinski-Feder, E., Steinke-Lange, V., Mecklin, J-P., Plazzer, J-P., Pineda, M., Navarro, M., Brunet Vidal, J., Kariv, R., Rosner, G., Alejandra Pinero, T., Laura Gonzalez, M., Kalfayan, P., Ryan, N., Ten Broeke, S. W., Jenkins, M. A., Sunde, L., Bernstein, I., Burn, J., Greenblatt, M., Cappel, W. H. D. V. T. N., Della Valle, A., Lopez-Koestner, F., Alvarez, K., Buettner, R., Goergens, H., Morak, M., Holzapfel, S., Hueneburg, R., Doeberitz, M. V. K., Loeffler, M., Rahner, N., Weitz, J., Pylvänäinen, K., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A., Auranen, A., Hopper, J. L., Win, A. K., Haile, R. W., Lindor, N. M., Gallinger, S., Le Marchand, L., Newcomb, P. A., Figueiredo, J. C., Thibodeau, S. N., Therkildsen, C., Okkels, H., Ketabi, Z., Denton, O. G., Rodland, E. A., Vasen, H., Neffa, F., Esperon, P., Tjandra, D., Moeslein, G., Sampson, J. R., Evans, D. G., Seppälä, T. T. & Møller, P., huhtik. 2021, julkaisussa: Genetics In medicine. 23, 4, s. 705-712 8 Sivumäärä

**The "unnatural" history of colorectal cancer in Lynch syndrome: Lessons from colonoscopy surveillance**

Ahadova, A., Seppälä, T. T., Engel, C., Gallon, R., Burn, J., Holinski-Feder, E., Steinke-Lange, V., Moeslein, G., Nielsen, M., ten Broeke, S. W., Laghi, L., Dominguez-Valentin, M., Capella, G., Macrae, F., Scott, R., Hueneburg, R., Nattermann, J., Hoffmeister, M., Brenner, H., Blaeker, H., & 6 muutaDoeberitz, M. V. K., Sampson, J. R., Vasen, H., Mecklin, J-P., Moller, P. & Kloor, M., 15 helmik. 2021, julkaisussa: International Journal of Cancer. 148, 4, s. 800-811 12 Sivumäärä

**Analysis in the Prospective Lynch Syndrome Database identifies sarcoma as part of the Lynch syndrome tumor spectrum**

PLSD Collaborators, Dominguez-Valentin, M., Sampson, J. R., Møller, P. & Seppälä, T. T., 15 tammik. 2021, julkaisussa: International Journal of Cancer. 148, 2, s. 512-513 2 Sivumäärä

**Prospective observational data informs understanding and future management of Lynch syndrome: insights from the Prospective Lynch Syndrome Database (PLSD)**

Seppälä, T. T., Dominguez-Valentin, M., Sampson, J. R. & Møller, P., 2021, julkaisussa: Familial Cancer. 20, s. 35-39 5 Sivumäärä

**The shared frameshift mutation landscape of microsatellite-unstable cancers suggests immunoediting during tumor evolution**

Ballhausen, A., Przybilla, M. J., Jendrusch, M., Haupt, S., Pfaffendorf, E., Seidler, F., Witt, J., Hernandez Sanchez, A., Urban, K., Draxlbauer, M., Krausert, S., Ahadova, A., Kalteis, M. S., Pfuderer, P. L., Heid, D., Stichel, D., Gebert, J., Bonsack, M., Schott, S., Blaeker, H., & 10 muutaSeppälä, T., Mecklin, J-P., Ten Broeke, S., Nielsen, M., Heuveline, V., Krzykalla, J., Benner, A., Riemer, A. B., von Knebel Doeberitz, M. & Kloor, M., 21 syysk. 2020, julkaisussa: Nature Communications. 11, 1, 13 Sivumäärä, 4740.

**Patient-derived Organoid Pharmacotyping is a Clinically Tractable Strategy for Precision Medicine in Pancreatic Cancer**

Seppälä, T. T., Zimmerman, J. W., Sereni, E., Plenker, D., Suri, R., Rozich, N., Blair, A., Thomas, D. L., Teinor, J., Javed, A., Patel, H. M., Cameron, J. L., Burns, W. R., He, J., Tuveson, D. A., Jaffee, E. M., Eshleman, J. R., Szabolcs, A., Ryan, D. P., Ting, D. T., & 2 muutaWolfgang, C. L. & Burkhart, R. A., syysk. 2020, julkaisussa: Annals of Surgery. 272, 3, s. 427-435 9 Sivumäärä

**Incidence and management of patients with colorectal cancer and synchronous and metachronous colorectal metastases: a population-based study**

Väyrynen, V., Wirta, E. -V., Seppälä, T., Sihvo, E., Mecklin, J. -P., Vasala, K. & Kellokumpu, I., elok. 2020, julkaisussa: BJS open. 4, 4, s. 685-692 8 Sivumäärä



**Prognostic Value of Immune Environment Analysis in Small Bowel Adenocarcinomas with Verified Mutational Landscape and Predisposing Conditions**

Wirta, E.-V., Szeto, S. S. Y., Hänninen, U., Ahtiainen, M., Böhm, J., Mecklin, J.-P., Aaltonen, L. A. & Seppälä, T. T., elok. 2020, julkaisussa: *Cancers*. 12, 8, 19 Sivumäärä, 2018.

**Risk-Reducing Gynecological Surgery in Lynch Syndrome: Results of an International Survey from the Prospective Lynch Syndrome Database**

Dominguez-Valentin, M., Seppälä, T. T., Engel, C., Aretz, S., Macrae, F., Winship, I., Capella, G., Thomas, H., Hovig, E., Nielsen, M., Sijmons, R. H., Bertario, L., Bonanni, B., Tibiletti, M. G., Cavestro, G. M., Mints, M., Gluck, N., Katz, L., Heinimann, K., Vaccaro, C. A., & 25 muutaGreen, K., Laloo, F., Hill, J., Schmiegel, W., Vangala, D., Perne, C., Strauss, H.-G., Tecklenburg, J., Holinski-Feder, E., Steinke-Lange, V., Mecklin, J.-P., Plazzer, J.-P., Pineda, M., Navarro, M., Vidal, J. B., Kariv, R., Rosner, G., Alejandra Pinero, T., Laura Gonzalez, M., Kalfayan, P., Sampson, J. R., Ryan, N. A. J., Evans, D. G., Moller, P. & Crosbie, E. J., 18 heinäk. 2020, julkaisussa: *Journal of clinical medicine*. 9, 7, 8 Sivumäärä, 2290.

**Cancer prevention with aspirin in hereditary colorectal cancer (Lynch syndrome), 10-year follow-up and registry-based 20-year data in the CAPP2 study: a double-blind, randomised, placebo-controlled trial**

The CAPP2 Investigators, Burn, J., Sheth, H., Elliott, F., Mecklin, J.-P., Seppälä, T. T., Pylvänäinen, K. & Bishop, D. T., 13 kesäk. 2020, julkaisussa: *Lancet*. 395, 10240, s. 1855-1863 9 Sivumäärä

**Associations of Pathogenic Variants in MLH1, MSH2, and MSH6 With Risk of Colorectal Adenomas and Tumors and With Somatic Mutations in Patients With Lynch Syndrome**

German HNPCC Consortium, Dutch Lynch Syndrome Collaborative, Finnish Lynch Syndrome Registry, Engel, C., Ahadova, A., Seppälä, T. T., Lepistö, A., Renkonen-Sinisalo, L. & Vasen, H. F., huhtik. 2020, julkaisussa: *Gastroenterology*. 158, 5, s. 1326-1333 8 Sivumäärä

**Factors associated with decision-making on prophylactic hysterectomy and attitudes towards gynecological surveillance among women with Lynch syndrome (LS): a descriptive study**

Kalamo, M. H., Mäenpää, J. U., Seppälä, T. T., Mecklin, J. P., Huhtala, H., Sorvettula, K., Pylvänäinen, K. & Staff, S., huhtik. 2020, julkaisussa: *Familial Cancer*. 19, 2, s. 177-182 6 Sivumäärä

**Response to Response to Dominguez-Valentin M et al. 2019: Cancer risks by gene, age, and gender in 6350 carriers of pathogenic mismatch repair variants: findings from the Prospective Lynch Syndrome Database**

Sampson, J., Dominguez-Valentin, M., Seppälä, T. & Møller, P., huhtik. 2020, julkaisussa: *Genetics In medicine*. 22, 4, s. 813-814 2 Sivumäärä

**Cancer risks by gene, age, and gender in 6350 carriers of pathogenic mismatch repair variants: findings from the Prospective Lynch Syndrome Database**

Dominguez-Valentin, M., Sampson, J. R., Seppälä, T. T., Ten Broeke, S. W., Plazzer, J.-P., Nakken, S., Engel, C., Aretz, S., Jenkins, M. A., Sunde, L., Bernstein, I., Capella, G., Balaguer, F., Thomas, H., Evans, D. G., Burn, J., Greenblatt, M., Hovig, E., de Vos Tot Nederveen Cappel, W. H., Sijmons, R. H., & 68 muutaBertario, L., Tibiletti, M. G., Cavestro, G. M., Lindblom, A., Della Valle, A., Lopez-Köstner, F., Gluck, N., Katz, L. H., Heinimann, K., Vaccaro, C. A., Büttner, R., Görgens, H., Holinski-Feder, E., Morak, M., Holzapfel, S., Hüneburg, R., Knebel Doeberitz, M. V., Loeffler, M., Rahner, N., Schackert, H. K., Steinke-Lange, V., Schmiegel, W., Vangala, D., Pylvänäinen, K., Renkonen-Sinisalo, L., Hopper, J. L., Win, A. K., Haile, R. W., Lindor, N. M., Gallinger, S., Le Marchand, L., Newcomb, P. A., Figueiredo, J. C., Thibodeau, S. N., Wadt, K., Therkildsen, C., Okkels, H., Ketabi, Z., Moreira, L., Sánchez, A., Serra-Burriel, M., Pineda, M., Navarro, M., Blanco, I., Green, K., Laloo, F., Crosbie, E. J., Hill, J., Denton, O. G., Frayling, I. M., Rødland, E. A., Vasen, H., Mints, M., Neffa, F., Esperon, P., Alvarez, K., Kariv, R., Rosner, G., Pinero, T. A., Gonzalez, M. L., Kalfayan, P., Tjandra, D., Winship, I. M., Macrae, F., Möslin, G., Mecklin, J.-P., Nielsen, M. & Møller, P., tammik. 2020, julkaisussa: *Genetics In medicine*. 22, 1, s. 15-25 11 Sivumäärä

**Lynchin oireyhtymän syöpää ehkäisevä seuranta muuttuu geenikohtaiseksi : asetyylisalisyylihapon tehosta vakuuttavaa näyttöä ja rokote kehitteillä**

Seppälä, T. & Mecklin, J.-P., 2020, julkaisussa: *Duodecim*. 136, 17, s. 1867-1869 3 Sivumäärä

**Incident colorectal cancer in Lynch syndrome is usually not preceded by compromised quality of colonoscopy**

Lappalainen, J., Holmström, D., Lepistö, A., Saarnio, J., Mecklin, J.-P. & Seppälä, T., jouluk. 2019, julkaisussa: *Scandinavian Journal of Gastroenterology*. 54, 12, s. 1473–1480 9 Sivumäärä

**Survival by colon cancer stage and screening interval in Lynch syndrome: a prospective Lynch syndrome database report**  
Dominguez-Valentin, M., Seppälä, T. T., Sampson, J. R., Macrae, F., Winship, I., Evans, D. G., Scott, R. J., Burn, J., Moeslein, G., Bernstein, I., Pylvaenäinen, K., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A., Lindblom, A., Plazzer, J-P., Tjandra, D., Thomas, H., Green, K., Laloo, F., Crosbie, E. J., & 23 muuta Hill, J., Capella, G., Pineda, M., Navarro, M., Vidal, J. B., Ronlund, K., Nielsen, R. T., Yilmaz, M., Elvang, L. L., Katz, L., Nielsen, M., ten Broeke, S. W., Nakken, S., Hovig, E., Sunde, L., Kloor, M., Doeberitz, M. V. K., Ahadova, A., Lindor, N., Steinke-Lange, V., Holinski-Feder, E., Mecklin, J-P. & Moller, P., 14 lokak. 2019, julkaisussa: Hereditary Cancer in Clinical Practice. 17, 1, 6 Sivumäärä, 28.

**Retrotransposon insertions can initiate colorectal cancer and are associated with poor survival**

Cajuso, T., Sulo, P., Tanskanen, T., Katainen, R., Taira, A., Hanninen, U. A., Kondelin, J., Forsstrom, L., Valimäki, N., Aavikko, M., Kaasinen, E., Ristimäki, A., Koskensalo, S., Lepistö, A., Renkonen-Sinisalo, L., Seppälä, T., Kuopio, T., Böhm, J., Mecklin, J-P., Kilpivaara, O., & 3 muuta Pitkanen, E., Palin, K. & Aaltonen, L. A., 6 syysk. 2019, julkaisussa: Nature Communications. 10, 9 Sivumäärä, 4022.

**Epidemiological, clinical and molecular characterization of Lynch-like syndrome: A population-based study**

Porkka, N., Lahtinen, L., Ahtiainen, M., Böhm, J. P., Kuopio, T., Eldfors, S., Mecklin, J-P., Seppälä, T. T. & Peltomäki, P., 1 heinäk. 2019, julkaisussa: International Journal of Cancer. 145, 1, s. 87-98 12 Sivumäärä

**The shared mutation and neoantigen landscape of MMR-deficient colorectal cancers suggests immunoediting during tumor evolution**

Kloor, M., Ballhausen, A., Przybilla, M., Jendrusch, M., Pfaffendorf, E., Draxlbauer, M., Seidler, F., Krausert, S., Ahadova, A., Kalteis, S., Heid, D., Gebert, J., Bonsack, M., Schott, S., Blaeker, H., Seppälä, T. T., Mecklin, J-P., Ten Broeke, S., Nielsen, M., Krzykalla, J., & 3 muuta Benner, A., Riemer, A. & Doeberitz, M. V. K., heinäk. 2019, julkaisussa: Cancer Research. 79, 13 s, 3 Sivumäärä, 571.

**Combined prognostic value of CD274 (PD-L1)/PDCDI (PD-1) expression and immune cell infiltration in colorectal cancer as per mismatch repair status**

Ahtiainen, M., Wirta, E-V., Kuopio, T., Seppälä, T., Rantala, J., Mecklin, J-P. & Böhm, J., kesäk. 2019, julkaisussa: Modern Pathology. 32, 6, s. 866-883 18 Sivumäärä

**Exome and immune cell score analyses reveal great variation within synchronous primary colorectal cancers**

Hanninen, U. A., Wirta, E-V., Katainen, R., Tanskanen, T., Hamberg, J., Taipale, M., Böhm, J., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A., Forsström, L. M., Pitkänen, E., Palin, K., Seppälä, T. T., Mäkinen, N., Mecklin, J-P. & Aaltonen, L. A., 30 huhtik. 2019, julkaisussa: British Journal of Cancer. 120, 9, s. 922-930 9 Sivumäärä

**Lack of association between screening interval and cancer stage in Lynch syndrome may be accounted for by over-diagnosis; a prospective Lynch syndrome database report**

Seppälä, T. T., Ahadova, A., Dominguez-Valentin, M., Macrae, F., Evans, D. G., Therkildsen, C., Sampson, J., Scott, R., Burn, J., Möslin, G., Bernstein, I., Holinski-Feder, E., Pylvänäinen, K., Renkonen-Sinisalo, L., Lepistö, A., Lautrup, C. K., Lindblom, A., Plazzer, J-P., Winship, I., Tjandra, D., & 37 muuta Katz, L. H., Aretz, S., Hueneburg, R., Holzapfel, S., Heinimann, K., Della Valle, A., Neffa, F., Gluck, N., Cappel, W. H. D. V. T. N., Vasen, H., Morak, M., Steinke-Lange, V., Engel, C., Rahner, N., Schmiegel, W., Vangala, D., Thomas, H., Green, K., Laloo, F., Crosbie, E. J., Hill, J., Capella, G., Pineda, M., Navarro, M., Blanco, I., ten Broeke, S., Nielsen, M., Ljungmann, K., Nakken, S., Lindor, N., Frayling, I., Hovig, E., Sunde, L., Kloor, M., Mecklin, J-P., Kalager, M. & Moller, P., 28 helmik. 2019, julkaisussa: Hereditary Cancer in Clinical Practice. 17, 8 Sivumäärä, 8.

**Geenitieto muuttaa syöpäkirurgiaa**

Seppälä, T. & Meretoja, T., 2019, julkaisussa: Duodecim. 135, 19, s. 1830-1837 8 Sivumäärä

**Lynchin oireyhtymä ei lisää rintasyövän riskiä**

Seppälä, T., Renkonen-Sinisalo, L. & Lepistö, A., 2019, julkaisussa: Suomen lääkärilehti. 74, 17, s. 1026 1 Sivumäärä

**No Difference in Colorectal Cancer Incidence or Stage at Detection by Colonoscopy Among 3 Countries With Different Lynch Syndrome Surveillance Policies**

German HNPCC Consortium, Dutch Lynch Syndrome & Finnish Lynch Syndrome Registry, marrask. 2018, julkaisussa: Gastroenterology. 155, 5, s. 1400+ 12 Sivumäärä

**Cancer risk and survival in path\_MMR carriers by gene and gender up to 75 years of age: a report from the Prospective Lynch Syndrome Database**

Moller, P., Seppala, T. T., Bernstein, I., Holinski-Feder, E., Sala, P., Evans, D. G., Lindblom, A., Macrae, F., Blanco, I., Sijmons, R. H., Jeffries, J., Vasen, H. F. A., Burn, J., Nakken, S., Hovig, E., Rodland, E. A., Tharmaratnam, K., Cappel, W. H. D. V. T. N., Hill, J., Wijnen, J. T., & 19 muuta Jenkins, M. A., Green, K., Laloo, F., Sunde, L., Mints, M., Bertario, L., Pineda, M., Navarro, M., Morak, M., Renkonen-Sinisalo, L., Valentin, M. D., Frayling, I. M., Plazzer, J-P., Pylvanainen, K., Genuardi, M., Mecklin, J-P., Moeslein, G., Sampson, J. R. & Capella, G., heinäk. 2018, julkaisussa: Gut. 67, 7, s. 1306-1316 11 Sivumäärä

**Uptake of genetic testing by the children of Lynch syndrome variant carriers across three generations**

Seppala, T. T., Pylvanainen, K. & Mecklin, J-P., marrask. 2017, julkaisussa: European Journal of Human Genetics. 25, 11, s. 1237-1245 9 Sivumäärä

**Colorectal cancer incidence in path\_MLH1 carriers subjected to different follow-up protocols: a Prospective Lynch Syndrome Database report**

Seppala, T., Pylvanainen, K., Evans, D. G., Jarvinen, H., Renkonen-Sinisalo, L., Bernstein, I., Holinski-Feder, E., Sala, P., Lindblom, A., Macrae, F., Blanco, I., Sijmons, R., Jeffries, J., Vasen, H., Burn, J., Nakken, S., Hovig, E., Rodland, E. A., Tharmaratnam, K., Cappel, W. H. D. V. T. N., & 20 muuta Hill, J., Wijnen, J., Jenkins, M., Genuardi, M., Green, K., Laloo, F., Sunde, L., Mints, M., Bertario, L., Pineda, M., Navarro, M., Morak, M., Frayling, I. M., Plazzer, J-P., Sampson, J. R., Capella, G., Moslein, G., Mecklin, J-P., Moller, P. & Collaboration Mallorca Grp, 10 lokak. 2017, julkaisussa: Hereditary Cancer in Clinical Practice. 15, 10 Sivumäärä, 18.

**Incidence of and survival after subsequent cancers in carriers of pathogenic MMR variants with previous cancer: a report from the prospective Lynch syndrome database**

Moller, P., Seppälä, T., Bernstein, I., Holinski-Feder, E., Sala, P., Evans, D. G., Lindblom, A., Macrae, F., Blanco, I., Sijmons, R., Jeffries, J., Vasen, H., Burn, J., Nakken, S., Hovig, E., Rodland, E. A., Tharmaratnam, K., Cappel, W. H. D. V. T. N., Hill, J., Wijnen, J., & 19 muuta Jenkins, M., Green, K., Laloo, F., Sunde, L., Mints, M., Bertario, L., Pineda, M., Navarro, M., Morak, M., Renkonen-Sinisalo, L., Frayling, I. M., Plazzer, J-P., Pylvanainen, K., Genuardi, M., Mecklin, J-P., Moslein, G., Sampson, J. R., Capella, G. & Mallorca Grp, syysk. 2017, julkaisussa: Gut. 66, 9, s. 1657-1664 8 Sivumäärä

**Subtotal Colectomy for Colon Cancer Reduces the Need for Subsequent Surgery in Lynch Syndrome**

Renkonen-Sinisalo, L., Seppälä, T. T., Järvinen, H. J. & Mecklin, J-P., elok. 2017, julkaisussa: Diseases of the Colon & Rectum. 60, 8, s. 792-799 8 Sivumäärä

**Cancer incidence and survival in Lynch syndrome patients receiving colonoscopic and gynaecological surveillance: first report from the prospective Lynch syndrome database**

Moller, P., Seppälä, T., Bernstein, I., Holinski-Feder, E., Sala, P., Evans, D. G., Lindblom, A., Macrae, F., Blanco, I., Sijmons, R., Jeffries, J., Vasen, H., Burn, J., Nakken, S., Hovig, E., Rodland, E. A., Tharmaratnam, K., Cappel, W. H. D. V. T. N., Hill, J., Wijnen, J., & 17 muuta Green, K., Laloo, F., Sunde, L., Mints, M., Bertario, L., Pineda, M., Navarro, M., Morak, M., Renkonen-Sinisalo, L., Frayling, I. M., Plazzer, J-P., Pylvanainen, K., Sampson, J. R., Capella, G., Mecklin, J-P., Moslein, G. & Mallorca Grp, maalisk. 2017, julkaisussa: Gut. 66, 3, s. 464-472 9 Sivumäärä

**Immunoscore in mismatch repair-proficient and -deficient colon cancer**

Wirta, E-V., Seppälä, T., Friman, M., Väyrynen, J., Ahtiainen, M., Kautiainen, H., Kuopio, T., Kellokumpu, I., Mecklin, J-P. & Böhm, J., 2017, julkaisussa: The Journal of Pathology. Clinical Research. 3, 3, s. 203-213 11 Sivumäärä

**Lynchin oireyhtymän diagnostiikka ja hoito**

Seppälä, T., Pylvänäinen, K., Renkonen-Sinisalo, L., Böhm, J., Kuopio, T., Järvinen, H. & Mecklin, J-P., 2016, julkaisussa: Duodecim. 132, 3, s. 233-240 8 Sivumäärä

**De Garengeot's hernia: 40 years after Bassini inguinal hernioplasty.**

Liipo, T. K. E., Seppälä, T. T. & Mattila, A. K., 1 maalisk. 2015, julkaisussa: BMJ Case Reports. 2015, mar02 1, s. bcr2014208327-bcr2014208327

**Coexisting ipsilateral right femoral hernia and incarcerated obturator hernia.**

Seppälä, T. T. & Tuuliranta, M., 1 helmik. 2015, julkaisussa: BMJ Case Reports. 2015, 4, s. 171-173 3 Sivumäärä

### **Amyloid-beta and Tau Dynamics in Human Brain Interstitial Fluid in Patients with Suspected Normal Pressure Hydrocephalus**

Herukka, S-K., Rummukainen, J., Ihalainen, J., Fraunberg, M. V. U. Z., Koivisto, A. M., Nerg, O., Puli, L. K., Seppala, T. T., Zetterberg, H., Pyykko, O. T., Helisalmi, S., Tanila, H., Alafuzoff, I., Hiltunen, M., Rinne, J., Soininen, H., Jaaskelainen, J. E. & Leinonen, V., 2015, julkaisussa: Journal of Alzheimer's Disease. 46, 1, s. 261-269 9 Sivumäärä

### **Comparison Between Clinical Diagnosis and CSF Biomarkers of Alzheimer Disease in Elderly Patients with Late Onset Psychosis: Helsinki Old Age Psychosis Study (HOPS)**

Seppälä, T. T., Louhija, U-M., Appelberg, B., Herukka, S-K. & Juva, K., syysk. 2014, julkaisussa: American Journal of Geriatric Psychiatry. 22, 9, s. 908-916 9 Sivumäärä

### **Cerebrospinal Fluid Biomarker and Brain Biopsy Findings in Idiopathic Normal Pressure Hydrocephalus**

Pyykko, O. T., Lumela, M., Rummukainen, J., Nerg, O., Seppala, T. T., Herukka, S-K., Koivisto, A. M., Alafuzoff, I., Puli, L., Savolainen, S., Soininen, H., Jaaskelainen, J. E., Hiltunen, M., Zetterberg, H. & Leinonen, V., 17 maalisk. 2014, julkaisussa: PLoS One. 9, 3, 10 Sivumäärä, 91974.

### **Alzheimerin taudin varhaisdiagnostiikka**

Seppälä, T., Herukka, S. K. S. K. & Remes, A. M. A. M., 2013, julkaisussa: Duodecim. 129, 19, s. 2003-2010 8 Sivumäärä

### **CSF biomarkers for Alzheimer disease correlate with cortical brain biopsy findings**

Seppala, T. T., Nerg, O., Koivisto, A. M., Rummukainen, J., Puli, L., Zetterberg, H., Pyykko, O. T., Helisalmi, S., Alafuzoff, I., Hiltunen, M., Jaaskelainen, J. E., Rinne, J., Soininen, H., Leinonen, V. & Herukka, S. -K., toukok. 2012, julkaisussa: Neurology. 78, 20, s. 1568-1575 8 Sivumäärä

### **Longitudinal Changes of CSF Biomarkers in Alzheimer's Disease**

Seppala, T. T., Koivisto, A. M., Hartikainen, P., Helisalmi, S., Soininen, H. & Herukka, S-K., 2011, julkaisussa: Journal of Alzheimer's Disease. 25, 4, s. 583-594 12 Sivumäärä

### **Riittääkö Suomessa lääkäritutkijoita?**

Renkonen, R., Björkroth, J., Helve, O., Louhimo, J., Rautava, P., Remes, A., Seppälä, T., Turunen, J-P., Virjo, I., Visakorpi, T. & Heikinheimo, M., 2011, julkaisussa: Duodecim. 127, 10, s. 1003-1009 7 Sivumäärä

### **Plasma A beta 42 and A beta 40 as markers of cognitive change in follow-up: a prospective, longitudinal, population-based cohort study**

Seppala, T. T., Herukka, S-K., Hanninen, T., Tervo, S., Hallikainen, M., Soininen, H. & Pirttila, T., lokak. 2010, julkaisussa: Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry. 81, 10, s. 1123-1127 5 Sivumäärä

## **Lehdistö/media**

### **Geenivirheen ja syövän yhteys**

Toni T. Seppälä

02/11/2018

1 kohde/ Medianäkyvyys

### **Geenivirheen ja syövän yhteys**

Toni T. Seppälä

02/11/2018

1 kohde/ Medianäkyvyys

### **Harvempi tähystystahti riittää Lynchin oireyhtymässä**

Toni T. Seppälä

08/08/2018

1 kohde/ Medianäkyvyys

## **Lynch Syndrome Mutation Study Suggests Changes to Clinical Management**

Toni T. Seppälä

25/07/2019

1 kohde/ Medianäkyvyys

## **Selkäydinneste tuo viestiä aivoista**

Toni T. Seppälä

10/09/2012

1 kohde/ Medianäkyvyys

## **Projektit**

### **EARLY CANCER DETECTION THROUGH TRANSCRIPTOMIC ANALYSIS OF HOST IMMUNE CELLS AND CIRCULATING TUMOR DNA: TARGETING FUTURE IMMUNE PREVENTION**

Seppälä, T. T.

Emil Aaltosen säätiö, Suomen lääketieteen säätiö

01/09/2018 → 31/12/2022

### **LYNCH SYNDROME: A MODEL FOR CANCER DEVELOPMENT, CYTOTOXIC IMMUNE RESPONSE AND PREVENTION**

Seppälä, T. T.

Helsingin yliopisto

01/01/2017 → 31/01/2019

### **PANORG-iCAN: Pan-cancer organoid biobank for precision medicine in abdominal cancers (PANORG-iCAN)**

Seppälä, T. T.

Helsingin yliopisto

01/01/2021 → 31/12/2022

### **PANORG: Pan-cancer organoid biobank opens avenues for precision medicine in hereditary and sporadic abdominal cancers (PANORG)**

Seppälä, T. T., Ristimäki, A., Lepistö, A. H., Sallinen, V., Peltomäki, P. T. & Nyström, M.

01/01/2021 → 31/12/2025

### **SYNCOPE: Systemic Neoadjuvant and adjuvant Control by Precision medicine in rectal cancer (SYNCOPE) – approach on high-risk group to reduce metastases**

Seppälä, T. T., Lepistö, A. H. & Ristimäki, A.

Suomen Syöpäsäätiö

01/07/2021 → 30/06/2026

### **Ultrasensitive circulating tumor DNA genomics for practical clinical use in colorectal cancer**

Seppälä, T. T.

HUS VTR tutkimusrahoitus

01/12/2020 → ...

### **iCAN - Digitaalisen yksilöllistetyn syöpälääketieteen lippulaiva**

Adhikari, S., Aldahdooh, J. M. F., Ariotta, V., Atarsaikhan, G., Bao, J., Barreiro, K., Bhalke, M. S., Bokharaie, D., Bollepalli, S., Brandt, J. A. J., Chernenko, A., Dashi, G., Eloranta, K., Eriksson, M. R., Gerber, L. J., Grönholm, M., Heistman, V., Henriksson, M. E. J., Ikonen, N., Jansouza, S., Junquera Mencía, A., Kampanellou, E., Karhemo, P., Kekkonen, J., Kolikova, Y., Krami Senhaji, O., Kuosmanen, A., Kuusela, S., Küçük, H., Langohr, L., Le Joncour, V., Leivonen, S., Liljeström, M., Lindfors, I. S., Lindgren, H., Luck, T. J., Lähdeniemi, I. A. K., Maljanen, K. J., Marchi, G., Miihkinen, M. S., Nader, K. M., Nagaraj, A., Niemeyer, F., Niemiec, I., Palin, K., Palva, A., Parsons, A. O., Pietiäinen, V., Pirinen, I. E., Pirttikoski, A. A., Puhka, M., Quintero, I. B., Rachidi, S. E., Rajalaakso, M. T., Rodosthenous, R., Saad, J., Sanjaya, P., Seppälä, T. T., Seref Vujaklija, C., Shah, S., Sorri, S. P., Suni, V., Suutala, A., Suvela, M., Udayani, J. E., Verkasalo, H. M., Vähärautio, A., Vanttinen, I. M., Väström, I., Väänänen, J., Wang, W. & Mäkelä, T.

Suomen Akatemia Projektilaskutus

01/09/2022 → 31/12/2026

