

## CURRICULUM VITAE



### INFORMAZIONI PERSONALI

Nome e Cognome

**GIUSEPPE ZAMPINO**

Stato civile

Indirizzo

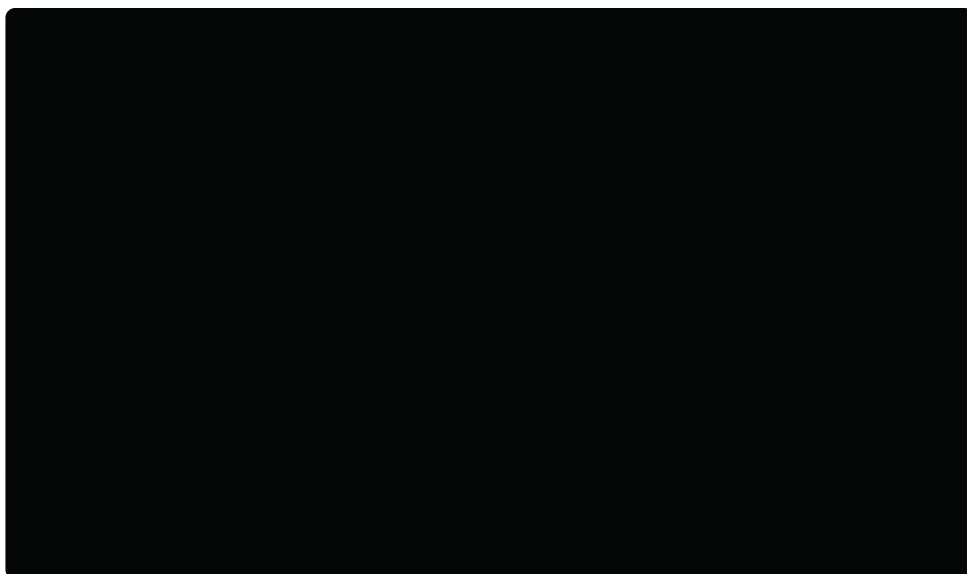
Telefono

E-mail

Nazionalità

Luogo e Data di nascita

Codice Fiscale



### STUDI UNIVERSITARI

**Laurea in Medicina e Chirurgia** conseguita il 28 ottobre 1986 presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, Votazione 110/110 e lode

**Specializzazione in Pediatria** conseguita il 27 giugno 1990 presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, Votazione di 50/50 con lode

**Specializzazione in Genetica Medica** conseguita il 10 novembre 1994 presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, Votazione di 50/50 con lode.

**RUOLI UNIVERSITARI ED  
ASSISENZIALI**

Dal 1° gennaio 1989 al 1999 ha ricoperto il ruolo di Medico Interno Universitario con Funzioni Assistenziali (MIUCA) presso il Servizio di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti e della Patologia Feto-Neonatale afferente all'Istituto di Clinica Pediatrica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore.

Dal 1° ottobre 1999 al 1 ottobre 2002 ha ricoperto il ruolo di Ricercatore Universitario presso l'Istituto di Clinica Pediatrica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore.

Dal 1° ottobre 2002 a tutt'oggi ricopre il ruolo di Ricercatore Universitario Confermato presso l'Istituto di Clinica Pediatrica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore.

Dal 2013 è Responsabile dell'UOSD e poi UOSA: Malattie Rare e Difetti Congeniti presso il Polo per la salute della Donna e del Bambino.

Dal 2013 è il Referente Aziendale per le Malattie Rare della Fondazione Policlinico Gemelli. Ha coordinato il lavoro che ha portato la Fondazione all'accreditamento presso la regione Lazio come Istituto di Riferimento per le Malattie Rare (30 Novembre 2015).

Dal 2016 professore associato presso Istituto di Clinica Pediatrica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore

**ATTIVITÀ CLINICA**

Dal 1988 al 1990 ha collaborato al "Telefono Rosso", un servizio per la prevenzione primaria dei difetti congeniti e per la consulenza sui fattori di rischio teratogeno presso l'Istituto di Clinica Pediatrica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore.

Dal 1990 ha gestito l'Ambulatorio di Dismorfologia Clinica, occupandosi con particolare attenzione di bambini con disabilità multiple, sindromi malformative e malformazioni congenite.

Dal 2002 il suo lavoro è stato ampiamente riconosciuto divenendo responsabile del Centro di Riferimento Regionale per le malattie Congenite Rare. La maggior parte della sua attività clinica viene svolta in regime di day-hospital e ambulatoriale. La sua esperienza si è allargata abbracciando dalla diagnosi dismorfologica all'assistenza ovvero tutti gli aspetti di gestione del bambino con disabilità congenita complessa.

Dal 1989 ha svolto servizio di guardia interdivisionale e di pronto soccorso nei turni sia diurni che notturni. E' consulente pediatra/dismorfologo nei reparti di degenza del Policlinico Gemelli.

Ha sempre prestato la sua attività assistenziale con impegno a tempo pieno.

## ATTIVITÀ DIDATTICA

E' stato titolare dell'insegnamento di Pediatria e Genetica Medica scuole di specializzazione di Pediatria e Genetica Medica.

Titolare dell'insegnamento di Pediatria presso i diplomi universitari di:

- Terapia Occupazionale, Fisioterapia, Logopedia e Ortottica dell'UCSC - Roma
- Fisioterapia e Logopedia presso Centro di Ricerca e Formazione ad alta tecnologia nelle scienze biomediche Giovanni Paolo II, UCSC – Campobasso
- Ortottista della scuola di sanità Claudiana - Bolzano

Coordinatore del Dottorato di Ricerca in **Pediatria della Disabilità**. UCSC – Roma.

Anni Accademici dal 2010 a oggi

Docente di Genetica Clinica al *Master di II Livello in Neonatologia*. Università La Sapienza, Policlinico Umberto 1° - Roma

Anni Accademici 2009-2016

Docente di Pediatria al *Master di II Livello in Oftalmologia*. UCSC - Roma

Anni Accademici 2010/11

Docente di Pediatria della Disabilità al *Master di Scienze della Nutrizione*.

UCSC – Roma

Anni Accademici 2009-2015

Docente di Pediatria della Disabilità al *Master di Genetica Clinica* – Università Bicocca Monza

Anni Accademici 2008/09, 2009/10, 2010/11

## MENTORSHIP/TUTORING

E' stato mentore e ha tutorato lo sviluppo di tesi di laurea, dottorato e specializzazione: Corso di Laurea Medicina e Chirurgia ( N=15); Scuole di Dottorato di Ricerca (*Pediatria della Disabilità*, N=4; *Neuropsichiatria Infantile*, N=2); Scuole di Specializzazione (*Pediatria*, N= 4, *Neuropsichiatria Infantile*, N=1, *Genetica* N=1) Corso di Laurea in Logopedia (N=1), Corso di Laurea in Fisioterapia ( N=2).

## ESPERIENZE ALL'ESTERO

Da marzo a maggio 2010 visiting professor presso Genetic Department of Children Hospital – Salt Lake City (Utah - USA).

## MISSIONI UMANITARIE

Dall'ottobre 1987 al maggio 1988 ha prestato opera presso il Servizio di Recupero Nutrizionale e la Pediatria del Centre Medical St. Camille - Ouagadougou (Burkina Faso).

Giugno 2006 – missione a Makalle (Etiopia) per Operation Smile

Ottobre 2011 – missione ad Accra (Ghana) per Operation Smile

## **POSIZIONI RICOPERTE**

*Membro di comitati scientifici*

- Commissione Malattie Rare della SIP-SIMGePeD
- Membro del tavolo tecnico regionale per Malattie Rare
- Fondazione Together to Go (Milano)
- Associazione Italiana sindrome di Costello e CFC (Lucca)
- Associazione sindrome di Crisponi e Malattie Rare (Oristano)
- Associazione Italiana Persone Down (Roma)
- Associazione Angeli Noonan (Roma)
- Associazione Italiana Displasia Setto-Ottica (Roma)
- Associazione Italiana sindrome di Beckwith Wiedemann (Varese)
- Associazione Italiana sindrome di Smith Magenis
- Associazione Italiana sindrome di Pallister Killian (Bologna)
- Associazione Italiana sindrome di Rubinstein Taybi (Vicenza)

## **Società Scientifiche**

### **Società Italiana di Pediatria**

#### **Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche Disabilitanti (SIMGePeD):**

Socio Fondatore. Ha ricoperto incarichi di Segretario e Consigliere

## **ATTIVITÀ DI FORMAZIONE E DIVULGAZIONE**

Ha partecipato a numerosi congressi nazionali ed internazionali in qualità di relatore.

Ha effettuato numerose interviste per diverse testate giornalistiche e televisive su argomenti riguardanti le Malattie Rare e alla Pediatria della Disabilità.

E' stato coautore di numerosi libri, quelli più recenti:

Persone con disabilità in ospedale. Principi, esperienze, buone prassi – Berli, Panocchia – Centro Studi Erickson Editore, 2015

Vademecum di diagnosi e terapia pediatrica – Riccardi – Margiacchi Galeno editore, 2015

Le sindromi malformative una guida per il pediatra – Selicorni, Zampino, Memo, Scarano - Pacini Editore, 2014

Le urgenze nelle malattie rare genetico-metaboliche – Andria, Melis, Santoro, Selicorni - CONTROVENTO EDITORE, 2013

Neurology of the infant – Guzzetta - Mariani Foundation Paediatric Neurology, N° 21, 2009

L'attività scientifica e di ricerca si è indirizzata essenzialmente verso la diagnosi e la gestione del bambino con difetti congeniti e ha riguardato tutti gli aspetti della patologia sindromica: dalla biologia molecolare, alla clinica, alla epidemiologia.

**GENETICA MOLECOLARE DELLE RASOPATIE.** Attività di ricerca principalmente rivolta all'identificazione dei geni implicati in un gruppo di malattie genetiche (RASopatie o sindromi neurocardiofaciocutanee) caratterizzate da cardiopatie congenite, malformazioni scheletriche, ritardo di crescita, bassa statura e dismorfismi facciali. Gli studi condotti hanno portato all'identificazione di diversi geni coinvolti nella patogenesi di alcune di queste condizioni [**PTPN11** (Tartaglia et al. 2001, *NatGenet*, 29:465-468), **KRAS** (Carta et al. 2006, *AmJHumGenet*, 79:129-135), **SOS1** (Tartaglia et al. 2007, *NatGenet*, 39:75-79), **RAF1** (Pandit et al. 2007, *NatGenet*, 39:1007-1012), **BRAF** (Sarkozy et al. 2009, *HumMutat*, 30:695-702), **SHOC2** (Cordeddu et al. 2009, *NatGenet*, 41:1022-1026), **NRAS** (Cirstea et al. 2009, *NatGenet*, 42:27-29), **CBL** (Martinelli et al. 2010, *AmJHumGenet*, 87:250-257), **RRAS** (Flex et al. 2010, *HumMolGenet* 15:4315-27), **SOS2** (Cordeddu et al. 2015, *HumMutat*, 36:1080-7)] e alla comprensione dei meccanismi molecolari coinvolti (Tartaglia et al. 2006, *AmJHumGenet* 78:279-90).

Tutti questi studi hanno portato all'identificazione di una famiglia di condizioni a predisposizione neoplastica definite RASopatie, e hanno riconosciuto nuovi meccanismi nei quali la disregolazione del segnale intracellulare attraverso le proteine RAS ed i loro effettori perturbano lo sviluppo embrionale, la crescita e lo sviluppo psicomotorio. La ricerca ha fornito nuovi strumenti per una più rapida e precisa diagnosi di RASopatie e un più efficace management dei pazienti. Questi studi rendono ora possibile lo sviluppo di interventi terapeutici per trattare le complicanze postnatali di queste condizioni.

**CARATTERIZZAZIONE CLINICA DELLE RASOPATIE.** Partendo dalla delimitazione della storia naturale e delle caratteristiche fenotipiche e genetiche della sindrome di Costello (Zampino et al. 1993, *AmJMedGenet* 47:176-83; Zampino et al. 2007, *HumMutat* 28:265-72) la ricerca clinica è stata finalizzata a definire i diversi aspetti clinici delle sindromi neurocardiofaciocutanee (Sarkosi et al. 2009, *HumMutat* 30:695-702; Dentici et al. 2009, *EurJHumGenet* 17:733-40; Lepri et al., 2011, *HumMutat* 32:760-72; Tartaglia et al. 2010, *MolSyndromol* 1:2-26; Leoni et al., 2014: *MolGenetMetab* 111:41-5; Leoni et al., 2016: *JPediat* 170:322-4; Calandrelli et al., 2015: *NeuroradiolJ*:28:254-8). Alcuni studi hanno portato a comprendere le differenze nello sviluppo cognitivo dei bambini con le differenti condizioni dovute a mutazione della cascata RAS/MAPK (Alfieri et al. 2011, *BehavGenet* 41:423-9; Cesarini et al. 2009, *AmJMedGenet* 149:140-146; Alfieri et al. 2014, *AmJMedGenet* 164:934-42) i differenti pattern di sonno (della Marca et al. 2006, *MovDisord* 21:473-8; della Marca et al. *AmJMedGenet* 140:257-62; della Marca et al. 2011, *JClinNeurophysiol* 28:314-8) ed alcuni meccanismi neurofisiologici (Di Leone et al. 2010, *J Physiol* 15:3445-56; Di Leone et al. 2012, *ParkinsonismRelatDisord* 798-800, Di Leone et al. 2015, *Brain Stimul* S1935-861)

## CARATTERIZZAZIONE FENOTIPICA E GENETICA DI DIVERSE CONDIZIONI SINDROMICHE.

Lavoro di caratterizzazione clinica di diverse condizioni sindromiche e per alcune di correlazione genotipo/fenotipo, in particolare: la sindrome ROCA, la sindrome cerebro-facio-articolare, la sindrome Opitz C, la sindrome di Bohering Opitz, la sindrome Freeman-Sheldon, la sindrome di Cornelia de Lange, la sindrome di Wolf, la sindrome di Simpson Golabi Behemel, la sindrome TAR, la sindrome di Smith Magenis, la sindrome di Crisponi, la sindrome di Beckwith Wiedemann. In particolare ha contribuito alla caratterizzazione clinica e la scoperta delle basi genetiche del Geroderma Osteodisplasico (Hennies et al. 2008, *NatGenet* 40:1410-12), della sindrome di Kaufman (Flex et al. 2013, *JMedGenet* 50:493-9), della sindrome di Ayme-Gripp (Niceta et al. 2015, *AmJHumGenet* 96:816-25) e dello spettro dovuto a mutazioni del gene *KANSL1* (Zollino et al., 2015, *JMedGenet* 52: 804-814)

## SINTESI BIBLIOMETRICA

### **Ha pubblicato oltre 100 lavori impattati**

Parametri valutati attraverso Scopus

**H Index: 25 totale**

**H Index: 18** (dal 2005 al 2015)

**Citazioni totali: 3564**

**Citazioni: 2093** (dal 2005 al 2015)

### ***Le 20 riviste a maggior IF e numero di lavori***

Nature Genetics	IF <b>29.4:</b>	6
Am J Hum Genetics	IF <b>10.9:</b>	5
Mol Cell Proteomics	IF <b>6.6:</b>	1
Hum Mol Genet	IF <b>6.4:</b>	1
J Med Genet	IF <b>6.3:</b>	3
Mov Disord	IF <b>5.7:</b>	1
J Physiol	IF <b>5.0:</b>	1
Hum Mutation	IF <b>5.3:</b>	7
Epilepsia	IF <b>4.6:</b>	2
Brain Stimul	IF <b>4.4:</b>	1
Parkinsonism Relat Disord	IF <b>4.4:</b>	1
Eur J Hum Genet	IF <b>4.3:</b>	7
Clin Genet	IF <b>3.9:</b>	4
J Pediatrics	IF <b>3.8:</b>	1
Sleep Med	IF <b>3.2:</b>	2
Behav Genet	IF <b>3.2:</b>	1
Mol Genet Metab	IF <b>2.6:</b>	1
J Neurol Sci	IF <b>2.5:</b>	1
Muscle Nerve	IF <b>2.3:</b>	3
Am J Med Genet	IF <b>2.2:</b>	20

**Responsabile**

2015 – Pain in Rasopathies: new investigative techniques and GRANT financed by RASopathies Network - USA

2011 – La disregolazione della via di trasduzione del segnale mediata da RAS nelle sindromi neurocardiofaciocutanee: identificazione dei meccanismi neurofisiologici della memoria e del ritardo mentale. Linea D1, 70200869.

2010 – La disregolazione della via di trasduzione del segnale mediata da RAS nelle sindromi neurocardiofaciocutanee: identificazione dei meccanismi neurofisiologici della memoria e del ritardo mentale. Linea D1, 70200669.

2009 – Correlazione tra sviluppo cognitivo e mutazioni geniche che regolano la cascata RAS/MAPK. Linea D1, 70200497.

2008 – Correlazione tra sviluppo cognitivo e mutazioni geniche che regolano la cascata RAS/MAPK. Linea D1, 70200317.

2007 – Lo spettro fenotipico associato a mutazioni germinali del gene HRAS. Linea D1, 70200088.

2005 – Molecular bases of Noonan syndrome and related disorders. Linea D1, 7020826.

**Collaboratore**

2014-2016 Clinical Trial Roche – Clematis – BP27832 – P.I.: Site number 269159.

RF-2011-2012 - 02349938 Ministero della Salute  
From Bench to Bedside: an Integrated approach to RASopathies.  
(responsabile M. Tartaglia)

2013-2015. AIRC Investigator Grant: Integrative genomics strategies to ascertain novel molecular mechanisms promoting oncogenic RAS signaling (responsabile M. Tartaglia)

2012-2014. Telethon: Molecular bases of Noonan syndrome and related disorders. GGP13107 (responsabile M. Tartaglia)

2010-2012. Telethon: Molecular bases of Noonan syndrome and related disorders, GGP10020. (responsabile M. Tartaglia).

2010-2012. European Commission-Sixth Framework Program, ERA-Net for research programmes on rare diseases (E-Rare), European network on Noonan syndrome and related disorders.

(responsabile M. Tartaglia).

2007-2009. Programma di collaborazione ISS-NIH, area: malattie rare, Noonan syndrome: disease gene discovery and functional studies. (responsabile M. Tartaglia).

2004-2007. Telethon-Italia, Molecular bases of Noonan syndrome and related disorders, GGP04172. (responsabile M. Tartaglia).

2001-2002. Progetto "Malattie rare: registro nazionale e modelli di studi finalizzati al miglioramento delle modalità di prevenzione, eziopatogenesi, diagnosi e terapia", finanziato dall'Istituto Superiore della Sanità-convenzione N.99/G/T6 (responsabile: P. Mastroiacovo)

1999-2000. Progetto di Ricerca afferente ai Fondi di Ateneo (ex 60% MURST): "Registro Laziale della Sindrome Down" (responsabile: P. Mastroiacovo)

1997. Progetto di Ricerca afferente ai Fondi di Ateneo (ex 60% MURST): "Studio di Coorte prospettivo sull'incidenza di malformazioni e deficit di accrescimento prenatale in figli di madri affette da epilessia in trattamento" (Responsabile: P. Mastroiacovo).

1994. Progetto Nazionale di Ricerca Scientifica 40% "Fisiopatologia dell'Età Evolutiva", finanziato dal Ministero Università e Ricerca Scientifica e Tecnologica (Coordinatore Nazionale: A. Ugazio). Componente dell'Unità Operativa "Epidemiologia e Clinica delle Malformazioni Multiple e delle Sindromi Malformative" (Responsabile: G. Segni)

1992. Progetto Nazionale di Ricerca Scientifica 40% "Epidemiologia e Fisiopatologia dell'Età Evolutiva", finanziato dal Ministero Università e Ricerca Scientifica e Tecnologica (Coordinatore Nazionale: R. Burgio). Componente dell'Unità Operativa "Epidemiologia e Clinica delle Malformazioni Multiple e delle Sindromi Malformative" (Responsabile: G. Segni)

#### FUND RAISING

- ENEL Cuore: Acquisto di un Calorimetro per misurare metabolismo basale nei bambini con di disabilità. 30.000 Euro.
- Associazione Sindrome di Costello CFC: fondi per un progetto di archiviazione pazienti e sportello di informazione. 12.000 Euro/anno dal 2009-2016.
- A.S. di Crisponi e Malattie Rare: fondi per finanziare dottorato di ricerca in Pediatria della Disabilità. 45.000 Euro.
- Associazione Italiana Sindrome di Wolf-Hirshhorn: fondi per progetto di Recupero Nutrizionale di Bambini con Disabilità, finanziamento di nutrizionista. 10.000 Euro/anno dal 2011-2015.

1. Leoni C, Gordon CT, Della Marca G, Giorgio V, Onesimo R, Perrino F, Cianfoni A, Cerchiari A, Amiel J, Zampino G. Respiratory and gastrointestinal dysfunctions associated with auriculo-condylar syndrome and a homozygous PLCB4 loss-of-function mutation. *Am J Med Genet A*. 2016 Mar 23. doi: 10.1002/ajmg.a.37625. **IF 2.2**
2. Agresta A, Fasciani R, Padua L, Petroni S, Torraca I, Dickmann A, Zampino G, Caporossi A. Corneal alterations in Crisponi/CISS1 syndrome: A slit-lamp biomicroscopy and in vivo confocal microscopy corneal report. *Ophthalmic Genet*. 2016 Apr 7:1-5. **IF 1.5**
3. Leoni C, Onesimo R, Giorgio V, Diamanti A, Giorgio D, Martini L, Rossodivita A, Tartaglia M, Zampino G. Understanding Growth Failure in Costello Syndrome: Increased Resting Energy Expenditure. *J Pediatr*. 2016 Mar;170:322-4. **IF 3.8**
4. Bersani G, Guerriero C, Ricci F, Valentini P, Zampino G, Lazzareschi I, Antuzzi D, Rigante D. Extensive irregular Mongolian blue spots as a clue for GM1 gangliosidosis type 1. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2016 Mar;14(3):301-2.
5. Parenti I, Gervasini C, Pozojevic J, Wendt KS, Watrin E, Azzollini J, Braunholz D, Buiting K, Cereda A, Engels H, Garavelli L, Glazar R, Graffmann B, Larizza L, Lüdecke HJ, Mariani M, Masciadri M, Pié J, Ramos FJ, Russo S, Selicorni A, Stefanova M, Strom TM, Werner R, Wierzba J, Zampino G, Gillissen-Kaesbach G, Wieczorek D, Kaiser FJ. Expanding the clinical spectrum of the 'HDAC8-phenotype' - implications for molecular diagnostics, counseling and risk prediction. *Clin Genet*. 2016 May;89(5):564-73. **IF 3.9**
6. Mussa A, Di Candia S, Russo S, Catania S, De Pellegrin M, Di Luzio L, Ferrari M, Tortora C, Meazzini MC, Brusati R, Milani D, Zampino G, Montirosso R, Riccio A, Selicorni A, Cocchi G, Ferrero GB. Recommendations of the Scientific Committee of the Italian Beckwith-Wiedemann Syndrome Association on the diagnosis, management, and follow-up of the syndrome. *Eur J Med Genet*. 2015 Nov 21. S1769-7212(15)30046-X. **IF 1.5**
7. Testani E, Della Marca G, La Torraca I, Vollono C, Crisponi G, Zampino G, Valeriani M. Warmth and Nociceptive Evoked Potentials in Cold-induced Sweating Syndrome type 1. *Muscle Nerve*. 2015 **IF 2.3**
8. Zollino M, Marangi G, Ponzi E, Orteschi D, Ricciardi S, Lattante S, Murdolo M, Battaglia D, Contaldo I, Mercuri E, Stefanini MC, Caumes R, Edery P, Rossi M, Piccione M, Corsello G, Della Monica M, Scarano F, Priolo M, Gentile M, Zampino G, Vijzelaar R, Abdulrahman O, Rauch A, Oneda B, Deardorff MA, Saitta SC, Falk MJ, Dubbs H, Zackai E. Intragenic KANSL1 mutations and chromosome 17q21.31 deletions: broadening the clinical spectrum and genotype-phenotype correlations in a large cohort of patients. *J Med Genet*. 2015

Dec;52(12):804-14. **IF 6.3**

9. Dileone M, Ranieri F, Florio L, Capone F, Musumeci G, Leoni C, Mordillo-Mateos L, Tartaglia M, Zampino G, Di Lazzaro V. Differential Effects of HRAS Mutation on LTP-Like Activity Induced by Different Protocols of Repetitive Transcranial Magnetic Stimulation. *Brain Stimul.* 2015 Sep 2. **IF 4.4**
10. Calandrelli R, D'Apolito G, Marco P, Zampino G, Tartaglione T, Colosimo C. Costello syndrome: Analysis of the posterior cranial fossa in children with posterior fossa crowding. *Neuroradiol J.* 2015 Jun;28(3):254-8 **IF 2.5**
11. Cordeddu V, Yin JC, Gunnarsson C, Virtanen C, Drunat S, Lepri F, De Luca A, Rossi C, Ciolfi A, Pugh TJ, Bruselles A, Priest JR, Pennacchio LA, Lu Z, Danesh A, Quevedo R, Hamid A, Martinelli S, Pantaleoni F, Gnazzo M, Daniele P, Lisowski C, Bocchinfuso G, Stella L, Odent S, Philip N, Faivre L, Vlckova M, Seemanova E, Digilio C, Zenker M, Zampino G, Verloes A, Dallapiccola B, Roberts AE, Cavé H, Gelb BD, Neel BG, Tartaglia M. Activating Mutations Affecting the Dbl Homology Domain of SOS2 Cause Noonan Syndrome. *Hum Mutat.* 2015 Nov;36(11):1080-7. **IF 5.3**
12. Di Giacomo R, Cianetti L, Caputo V, La Torraca I, Piemonte F, Ciolfi A, Petrucci S, Carta C, Mariotti P, Leuzzi V, Valente EM, D'Amico A, Bentivoglio A, Bertini E, Tartaglia M, Zampino G. Protracted late infantile ceroid lipofuscinosis due to TPP1 mutations: Clinical, molecular and biochemical characterization in three sibs. *J Neurol Sci.* 2015 Sep 15;356(1-2):65-71. **IF 2.5**
13. Carfi A, Brandi V, Zampino G, Mari D, Onder G. Editorial: Care of adults with Down syndrome: Gaps and needs. *Eur J Intern Med.* 2015 Jul;26(6):375-6. **IF 2.9**
14. Martinelli S, Stellacci E, Pannone L, D'Agostino D, Consoli F, Lisowski C, Silvano M, Cencelli G, Lepri F, Maitz S, Pauli S, Rauch A, Zampino G, Selicorni A, Melançon S, Digilio MC, Gelb BD, De Luca A, Dallapiccola B, Zenker M, Tartaglia M. Molecular Diversity and Associated Phenotypic Spectrum of Germline CBL Mutations. *Hum Mutat.* 2015 Aug;36(8):787-96. **IF 5.3**
15. Niceta M, Stellacci E, Gripp KW, Zampino G, Kousi M, Anselmi M, Traversa A, Ciolfi A, Stabley D, Bruselles A, Caputo V, Cecchetti S, Prudente S, Fiorenza MT, Boitani C, Philip N, Niyazov D, Leoni C, Nakane T, Keppler-Noreuil K, Braddock SR, Gillissen-Kaesbach G, Palleschi A, Campeau PM, Lee BH, Pouponnot C, Stella L, Bocchinfuso G, Katsanis N, Sol-Church K, Tartaglia M. Mutations Impairing GSK3-Mediated MAF Phosphorylation Cause Cataract, Deafness, Intellectual Disability, Seizures, and a Down Syndrome-like Facies. *Am J Hum Genet.* 2015 May 7;96(5):816-25. **IF 10.9**

16. Pinna V, Lanari V, Daniele P, Consoli F, Agolini E, Margiotti K, Bottillo I, Torrente I, Bruselles A, Fusilli C, Ficcadenti A, Bargiacchi S, Trevisson E, Forzan M, Giustini S, Leoni C, Zampino G, Digilio MC, Dallapiccola B, Clementi M, Tartaglia M, De Luca A. p.Arg1809Cys substitution in neurofibromin is associated with a distinctive NF1 phenotype without neurofibromas. *Eur J Hum Genet.* 2015 Aug;23(8):1068-71. **IF 4.3**
17. Giannantoni NM, Broccolini A, Frisullo G, Pilato F, Profice P, Morosetti R, Di Lella G, Zampino G, Della Marca G. Neurofibromatosis type 1 associated with vertebrobasilar dolichoectasia and pontine ischemic stroke. *J Neuroimaging.* 2015 May-Jun;25(3):505-6. **IF 1.7**
18. Vissers LE, Bonetti M, Paardekooper Overman J, Nillesen WM, Frints SG, de Ligt J, Zampino G, Justino A, Machado JC, Schepens M, Brunner HG, Veltman JA, Scheffer H, Gros P, Costa JL, Tartaglia M, van der Burgt I, Yntema HG, den Hertog J. Heterozygous germline mutations in A2ML1 are associated with a disorder clinically related to Noonan syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2015 Mar;23(3):317-24. **IF 4.3**
19. Testani E, Scarano E, Leoni C, Dittoni S, Losurdo A, Colicchio S, Gnoni V, Vollono C, Zampino G, Paludetti G, Della Marca G. Upper airway surgery of obstructive sleep apnea in pycnodysostosis: case report and literature review. *Am J Med Genet A.* 2014 Aug;164A(8):2029-35. **IF 2.2**
20. Flex E, Jaiswal M, Pantaleoni F, Martinelli S, Strullu M, Fansa EK, Caye A, De Luca A, Lepri F, Dvorsky R, Pannone L, Paolacci S, Zhang SC, Fodale V, Bocchinfuso G, Rossi C, Burkitt-Wright EM, Farrotti A, Stellacci E, Cecchetti S, Ferese R, Bottero L, Castro S, Fenneteau O, Brethon B, Sanchez M, Roberts AE, Yntema HG, Van Der Burgt I, Cianci P, Bondeson ML, Cristina Digilio M, Zampino G, Kerr B, Aoki Y, Loh ML, Palleschi A, Di Schiavi E, Carè A, Selicorni A, Dallapiccola B, Cirstea IC, Stella L, Zenker M, Gelb BD, Cavé H, Ahmadian MR, Tartaglia M. Activating mutations in RRAS underlie a phenotype within the RASopathy spectrum and contribute to leukaemogenesis. *Hum Mol Genet.* 2014 Aug 15;23(16):4315-27. **IF 6.4**
21. Piras R, Chiappe F, Torraca IL, Buers I, Usala G, Angius A, Akin MA, Basel-Vanagaite L, Benedicenti F, Chiodin E, El Assy O, Feingold-Zadok M, Guibert J, Kamien B, Kasapkara CS, Kiliç E, Boduroğlu K, Kurtoglu S, Manzur AY, Onal EE, Paderi E, Roche CH, Tümer L, Unal S, Utine GE, Zanda G, Zankl A, Zampino G, Crisponi G, Crisponi L, Rutsch F. Expanding the mutational spectrum of CRLF1 in Crisponi/CISS1 syndrome. *Hum Mutat.* 2014 Apr;35(4):424-33. **IF 5.3**
22. Alfieri P, Piccini G, Caciolo C, Perrino F, Gambardella ML, Mallardi M, Cesarini L, Leoni C, Leone D, Fossati C, Selicorni A, Digilio MC, Tartaglia M, Mercuri E, Zampino G, Vicari S. Behavioral profile in RASopathies. *Am J Med Genet A.* 2014 Apr;164A(4):934-42. **IF 2.2**

23. Leoni C, Stevenson DA, Martini L, De Sanctis R, Mascolo G, Pantaleoni F, De Santis S, La Torraca I, Persichilli S, Caradonna P, Tartaglia M, Zampino G. Decreased bone mineral density in Costello syndrome. *Mol Genet Metab.* 2014 Jan;111(1):41-5. **IF 2.6**
24. Della Marca G, Testani E, Losurdo A, Zampino G. Periodic sighs. *Sleep Med.* 2013 Nov;14(11):1224-5. **IF 3.2**
25. Flex E, Cioffi A, Caputo V, Fodale V, Leoni C, Melis D, Bedeschi MF, Mazzanti L, Pizzuti A, Tartaglia M, Zampino G. Loss of function of the E3 ubiquitin-protein ligase UBE3B causes Kaufman oculocerebrofacial syndrome. *J Med Genet.* 2013 Aug;50(8):493-9. **IF 6.3**
26. Gervasini C, Picinelli C, Azzollini J, Rusconi D, Masciadri M, Cereda A, Marzocchi C, Zampino G, Selicorni A, Tenconi R, Russo S, Larizza L, Finelli P. Genomic imbalances in patients with a clinical presentation in the spectrum of Cornelia de Lange syndrome. *BMC Med Genet.* 2013 Apr 3;14:41. **IF 2.1**
27. Cabras T, Pisano E, Montaldo C, Giuca MR, Iavarone F, Zampino G, Castagnola M, Messina I. Significant modifications of the salivary proteome potentially associated with complications of Down syndrome revealed by top-down proteomics. *Mol Cell Proteomics.* 2013 Jul;12(7):1844-52. **IF 6.6**
28. Dentici ML, Tarani L, Digilio MC, Mingarelli R, Baban A, Zampino G, Romagnoli C, De Curtis M, Dallapiccola B. RDDR: a dysmorphology diagnostic network for newborns in central Italy. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2012 Oct;25 Suppl 4:121-3. **IF 1.4**
29. Dileone M, Zampino G, Profice P, Pilato F, Leoni C, Ranieri F, Capone F, Tartaglia M, Brown P, Di Lazzaro V. Dystonia in Costello syndrome. *Parkinsonism Relat Disord.* 2012 Jul;18(6):798-800. **IF 4.0**
30. Russo S, Masciadri M, Gervasini C, Azzollini J, Cereda A, Zampino G, Haas O, Scarano G, Di Rocco M, Finelli P, Tenconi R, Selicorni A, Larizza L. Intragenic and large NIPBL rearrangements revealed by MLPA in Cornelia de Lange patients. *Eur J Hum Genet.* 2012 Jul;20(7):734-41. **IF 4.3**
31. Ferrero GB, Picco G, Baldassarre G, Flex E, Isella C, Cantarella D, Corà D, Chiesa N, Crescenzo N, Timeus F, Merla G, Mazzanti L, Zampino G, Rossi C, Silengo M, Tartaglia M, Medico E. Transcriptional hallmarks of Noonan syndrome and Noonan-like syndrome with loose anagen hair. *Hum Mutat.* 2012 Apr;33(4):703-9. **IF 5.3**
32. Alfieri P, Cesarini L, De Rose P, Ricci D, Selicorni A, Menghini D, Guzzetta A, Baranello G, Tinelli F, Mallardi M, Zampino G, Vicari S, Atkinson J, Mercuri E. Visual processing in Noonan syndrome: dorsal and ventral stream sensitivity. *Am J Med Genet A.* 2011

Oct;155A(10):2459-64. **IF 2.2**

33. Coccia P, Ruggiero A, Mastrangelo S, Attinà G, Scalzone M, Pittiruti M, Zampino G, Maurizi P, Riccardi R. Management of children with thrombocytopenia-absent radius syndrome: an institutional experience. *J Paediatr Child Health*. 2012 Feb;48(2):166-9. **IF 1.2**
34. Bertoli M, Biasini G, Calignano MT, Celani G, De Grossi G, Digilio MC, Fermariello CC, Loffredo G, Luchino F, Marchese A, Mazotti S, Menghi B, Razzano C, Tiano C, Zambon Hobart A, Zampino G, Zuccalà G. Needs and challenges of daily life for people with Down syndrome residing in the city of Rome, Italy. *J Intellect Disabil Res*. 2011 Aug;55(8):801-20.
35. Della Marca G, Leoni C, Dittoni S, Battaglia D, Losurdo A, Testani E, Colicchio S, Gnani V, Gambardella ML, Mariotti P, Alfieri P, Tartaglia M, Zampino G. Increased sleep spindle activity in patients with Costello syndrome (HRAS genemutation). *J Clin Neurophysiol*. 2011 Jun;28(3):314-8. **IF 1.4**
36. Lepri F, De Luca A, Stella L, Rossi C, Baldassarre G, Pantaleoni F, Cordeddu V, Williams BJ, Dentici ML, Caputo V, Venanzi S, Bonaguro M, Kavamura I, Faienza MF, Pilotta A, Stanzial F, Faravelli F, Gabrielli O, Marino B, Neri G, Silengo MC, Ferrero GB, Torrente I, Selicorni A, Mazzanti L, Digilio MC, Zampino G, Dallapiccola B, Gelb BD, Tartaglia M. SOS1 mutations in Noonan syndrome: molecular spectrum, structural insights on pathogenic effects, and genotype-phenotype correlations. *Hum Mutat*. 2011 Jul;32(7):760-72. **IF 5.3**
37. Herholz J, Meloni A, Marongiu M, Chiappe F, Deiana M, Herrero CR, Zampino G, Hamamy H, Zalloum Y, Waaler PE, Crisponi G, Crisponi L, Rutsch F. Differential secretion of the mutated protein is a major component affecting phenotypic severity in CRLF1-associated disorders. *Eur J Hum Genet*. 2011 May;19(5):525-33. **IF 4.3**
38. Alfieri P, Cesarini L, Mallardi M, Piccini G, Caciolo C, Leoni C, Mirante N, Pantaleoni F, Digilio MC, Gambardella ML, Tartaglia M, Vicari S, Mercuri E, Zampino G. Long term memory profile of disorders associated with dysregulation of the RAS-MAPK signaling cascade. *Behav Genet*. 2011 May;41(3):423-9. **IF 3.2**
39. Della Marca G, Scarano E, Leoni C, Dittoni S, Losurdo A, Testani E, Colicchio S, Gnani V, Vollono C, Zampino G. Pycnodysostosis with extreme sleep apnea: a possible alternative to tracheotomy. *Sleep Breath*. 2012 Mar;16(1):5-10. **IF 2.5**
40. Luigetti M, Losurdo A, Dittoni S, Testani E, Colicchio S, Gnani V, Farina B, Scarano E, Zampino G, Mariotti P, Rendeli C, Di Rocco C, Massimi L, Della Marca G. Improvement of obstructive sleep apneas caused by hydrocephalus associated with Chiari malformation Type II following surgery. *J Neurosurg Pediatr*. 2010 Oct;6(4):336-9. **IF 1.5**

41. Dileone M, Profice P, Pilato F, Alfieri P, Cesarini L, Mercuri E, Leoni C, Tartaglia M, Di Iorio R, Zampino G, Di Lazzaro V. Enhanced human brain associative plasticity in Costello syndrome. *J Physiol.* 2010 Sep 15;588(Pt 18):3445-56. **IF 5.0**
42. Tartaglia M, Zampino G, Gelb BD. Noonan syndrome: clinical aspects and molecular pathogenesis. *Mol Syndromol.* 2010 Feb;1(1):2-26.
43. Zampino G, Selicorni A: *Pediatria della Disabilità. Prospettive in Pediatria* 2010; Vol 50 (159-60), 89-101
44. Martinelli S, De Luca A, Stellacci E, Rossi C, Checquolo S, Lepri F, Caputo V, Silvano M, Buscherini F, Consoli F, Ferrara G, Digilio MC, Cavaliere ML, van Hagen JM, Zampino G, van der Burgt I, Ferrero GB, Mazzanti L, Screpanti I, Yntema HG, Nillesen WM, Savarirayan R, Zenker M, Dallapiccola B, Gelb BD, Tartaglia M. Heterozygous germline mutations in the CBL tumor-suppressor gene cause a Noonan syndrome-like phenotype. *Am J Hum Genet.* 2010 Aug 13;87(2):250-7. **IF 10.9**
45. Ferrara P, Del Bufalo F, Nicoletti A, Romano V, Gatto A, Leoni C, Zampino G. Wolf-Hirschhorn syndrome with improvement of renal function. *Am J Med Genet A.* 2010 May;152A(5):1283-4. **IF 2.2**
46. Leoni C, Cesarini L, Dittoni S, Battaglia D, Novelli A, Bernardini L, Losurdo A, Vollono C, Testani E, Della Marca G, Zampino G. Hypoventilation in REM sleep in a case of 17p11.2 deletion (Smith-Magenis syndrome). *Am J Med Genet A.* 2010 Mar;152A(3):708-12. **IF 2.2**
47. Cirstea IC, Kutsche K, Dvorsky R, Gremer L, Carta C, Horn D, Roberts AE, Lepri F, Merbitz-Zahradnik T, König R, Kratz CP, Pantaleoni F, Dentici ML, Joshi VA, Kucherlapati RS, Mazzanti L, Mundlos S, Patton MA, Silengo MC, Rossi C, Zampino G, Digilio C, Stuppia L, Seemanova E, Pennacchio LA, Gelb BD, Dallapiccola B, Wittinghofer A, Ahmadian MR, Tartaglia M, Zenker M. A restricted spectrum of NRAS mutations causes Noonan syndrome. *Nat Genet.* 2010 Jan;42(1):27-9. **IF 29.4**
48. Bernardini L, Alesi V, Loddo S, Novelli A, Bottillo I, Battaglia A, Digilio MC, Zampino G, Ertel A, Fortina P, Surrey S, Dallapiccola B. High-resolution SNP arrays in mental retardation diagnostics: how much do we gain? *Eur J Hum Genet.* 2010 Feb;18(2):178-85. **IF 4.3.**
49. Cordeddu V, Di Schiavi E, Pennacchio LA, Ma'ayan A, Sarkozy A, Fodale V, Cecchetti S, Cardinale A, Martin J, Schackwitz W, Lipzen A, Zampino G, Mazzanti L, Digilio MC, Martinelli S, Flex E, Lepri F, Bartholdi D, Kutsche K, Ferrero GB, Anichini C, Selicorni A, Rossi C, Tenconi R, Zenker M, Merlo D, Dallapiccola B, Iyengar R, Bazzicalupo P, Gelb BD, Tartaglia M. Mutation of SHOC2 promotes aberrant protein N-myristoylation and causes Noonan-like syndrome with loose anagen

- hair. *Nat Genet.* 2009 Sep;41(9):1022-6. **IF 29.4**
50. Alfieri P, Cesarini L, Zampino G, Pantaleoni F, Selicorni A, Salerni A, Vasta I, Cerutti M, Dickmann A, Colitto F, Staccioli S, Leoni C, Ricci D, Brogna C, Tartaglia M, Mercuri E. Visual function in Noonan and LEOPARD syndrome. *Neuropediatrics.* 2008 Dec;39(6):335-40. **IF 1.2**
51. Dickmann A, Parrilla R, Salerni A, Savino G, Vasta I, Zollino M, Petroni S, Zampino G. Ocular manifestations in Wolf-Hirschhorn syndrome. *J AAPOS.* 2009 Jun;13(3):264-7. **IF 1.0**
52. Kratz CP, Zampino G, Kriek M, Kant SG, Leoni C, Pantaleoni F, Oudesluys-Murphy AM, Di Rocco C, Kloska SP, Tartaglia M, Zenker M. Craniosynostosis in patients with Noonan syndrome caused by germline KRAS mutations. *Am J Med Genet A.* 2009 May;149A(5):1036-40. **IF 2.2**
53. Sarkozy A, Carta C, Moretti S, Zampino G, Digilio MC, Pantaleoni F, Scioletti AP, Esposito G, Cordeddu V, Lepri F, Petrangeli V, Dentici ML, Mancini GM, Selicorni A, Rossi C, Mazzanti L, Marino B, Ferrero GB, Silengo MC, Memo L, Stanzial F, Faravelli F, Stuppia L, Puxeddu E, Gelb BD, Dallapiccola B, Tartaglia M. Germline BRAF mutations in Noonan, LEOPARD, and cardiofaciocutaneous syndromes: molecular diversity and associated phenotypic spectrum. *Hum Mutat.* 2009 Apr;30(4):695-702. **IF 5.3**
54. Dentici ML, Sarkozy A, Pantaleoni F, Carta C, Lepri F, Ferese R, Cordeddu V, Martinelli S, Briuglia S, Digilio MC, Zampino G, Tartaglia M, Dallapiccola B. Spectrum of MEK1 and MEK2 gene mutations in cardio-facio-cutaneous syndrome and genotype-phenotype correlations. *Eur J Hum Genet.* 2009 Jun;17(6):733-40. **IF 4.3**
55. Cesarini L, Alfieri P, Pantaleoni F, Vasta I, Cerutti M, Petrangeli V, Mariotti P, Leoni C, Ricci D, Vicari S, Selicorni A, Tartaglia M, Mercuri E, Zampino G. Cognitive profile of disorders associated with dysregulation of the RAS/MAPK signaling cascade. *Am J Med Genet A.* 2009 Feb;149A(2):140-6. **IF 2.2**
56. Gasparini G, Boniello R, Moro A, Zampino G, Pelo S. Trismus-pseudocamptodactyly syndrome: case report ten years after. *Eur J Paediatr Dent.* 2008 Dec;9(4):199-203. **IF 0.5**
57. Hennies HC, Kornak U, Zhang H, Egerer J, Zhang X, Seifert W, Kühnisch J, Budde B, Nätebus M, Brancati F, Wilcox WR, Müller D, Kaplan PB, Rajab A, Zampino G, Fodale V, Dallapiccola B, Newman W, Metcalfe K, Clayton-Smith J, Tassabehji M, Steinmann B, Barr FA, Nürnberg P, Wieacker P, Mundlos S. Geroderma osteodysplastica is caused by mutations in SCYL1BP1, a Rab-6 interacting golgin. *Nat Genet.* 2008 Dec;40(12):1410-2. **IF 29.4**
58. Gervasini C, Pfundt R, Castronovo P, Russo S, Roversi G, Masciadri M,

- Milani D, Zampino G, Selicorni A, Schoenmakers EF, Larizza L. Search for genomic imbalances in a cohort of 24 Cornelia de Lange patients negative for mutations in the NIPBL and SMC1L1 genes. *Clin Genet*. 2008 Dec;74(6):531-8. **IF 3.9**
59. Memo L, Selicorni A, Zampino G. [Follow-up of the neonate with malformation syndrome]. *Minerva Pediatr*. 2007 Oct;59(5):503-6.
60. Zampino G, Tartaglia M. Alterata regolazione della via di trasduzione del segnale RAS/MAPK come meccanismo unificante delle sindromi di Noonan, Leopard, Costello e CardioFacioCutanee: le sindromi neurofaciocardiocutenee. *Prospettive in Pediatria* 2008, 151
61. Della Marca G, Barone G, Vollono C, Dittoni S, Vasta I, Timpani G, Crisponi G, Zampino G. Central apneas in a case of Crisponi syndrome. *Sleep Med*. 2008 Aug;9(6):703-4. **IF 3.2**
62. Zollino M, Lecce R, Murdolo M, Orteschi D, Marangi G, Selicorni A, Midro A, Sorge G, Zampino G, Memo L, Battaglia D, Petersen M, Pandelia E, Gyftodimou Y, Faravelli F, Tenconi R, Garavelli L, Mazzanti L, Fischetto R, Cavalli P, Savasta S, Rodriguez L, Neri G. Wolf-Hirschhorn syndrome-associated chromosome changes are not mediated by olfactory receptor gene clusters nor by inversion polymorphism on 4p16. *Hum Genet*. 2007 Dec;122(5):423-30. **IF 4.8**
63. Pandit B, Sarkozy A, Pennacchio LA, Carta C, Oishi K, Martinelli S, Pogna EA, Schackwitz W, Ustaszewska A, Landstrom A, Bos JM, Ommen SR, Esposito G, Lepri F, Faul C, Mundel P, López Siguero JP, Tenconi R, Selicorni A, Rossi C, Mazzanti L, Torrente I, Marino B, Digilio MC, Zampino G, Ackerman MJ, Dallapiccola B, Tartaglia M, Gelb BD. Gain-of-function RAF1 mutations cause Noonan and LEOPARD syndromes with hypertrophic cardiomyopathy. *Nat Genet*. 2007 Aug;39(8):1007-12. **IF 29.4**
64. Tartaglia M, Pennacchio LA, Zhao C, Yadav KK, Fodale V, Sarkozy A, Pandit B, Oishi K, Martinelli S, Schackwitz W, Ustaszewska A, Martin J, Bristow J, Carta C, Lepri F, Neri C, Vasta I, Gibson K, Curry CJ, Siguero JP, Digilio MC, Zampino G, Dallapiccola B, Bar-Sagi D, Gelb BD. Gain-of-function SOS1 mutations cause a distinctive form of Noonan syndrome. *Nat Genet*. 2007 Jan;39(1):75-9. **IF 29.4**
65. Zampino G, Pantaleoni F, Carta C, Cobellis G, Vasta I, Neri C, Pogna EA, De Feo E, Delogu A, Sarkozy A, Atzeri F, Selicorni A, Rauen KA, Cytrynbaum CS, Weksberg R, Dallapiccola B, Ballabio A, Gelb BD, Neri G, Tartaglia M. Diversity, parental germline origin, and phenotypic spectrum of de novo HRAS missense changes in Costello syndrome. *Hum Mutat*. 2007 Mar;28(3):265-72. **IF 5.3**
66. Buonomo PS, Ruggiero A, Zampino G, Maurizi P, Attinà G, Riccardi R. A newborn with multiple fractures as first presentation of infantile

- myofibromatosis. *J Perinatol.* 2006 Oct;26(10):653-5. **IF 2.1**
67. Carta C, Pantaleoni F, Bocchinfuso G, Stella L, Vasta I, Sarkozy A, Digilio C, Palleschi A, Pizzuti A, Grammatico P, Zampino G, Dallapiccola B, Gelb BD, Tartaglia M. Germline missense mutations affecting KRAS Isoform B are associated with a severe Noonan syndrome phenotype. *Am J Hum Genet.* 2006 Jul;79(1):129-35. **IF 10.9**
68. Bohring A, Oudesluijs GG, Grange DK, Zampino G, Thierry P. New cases of Bohring-Opitz syndrome, update, and critical review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2006 Jun 15;140(12):1257-63. **IF 2.2**
69. Della Marca G, Vasta I, Scarano E, Rigante M, De Feo E, Mariotti P, Rubino M, Vollono C, Mennuni GF, Tonali P, Zampino G. Obstructive sleep apnea in Costello syndrome. *Am J Med Genet A.* 2006 Feb 1;140(3):257-62. **IF 2.2**
70. De Luca A, Bottillo I, Sarkozy A, Carta C, Neri C, Bellacchio E, Schirinzi A, Conti E, Zampino G, Battaglia A, Majore S, Rinaldi MM, Carella M, Marino B, Pizzuti A, Digilio MC, Tartaglia M, Dallapiccola B. NF1 gene mutations represent the major molecular event underlying neurofibromatosis-Noonan syndrome. *Am J Hum Genet.* 2005 Dec;77(6):1092-101. **IF 10.9.**
71. Tartaglia M, Martinelli S, Stella L, Bocchinfuso G, Flex E, Cordeddu V, Zampino G, Burgt I, Palleschi A, Petrucci TC, Sorcini M, Schoch C, Foa R, Emanuel PD, Gelb BD. Diversity and functional consequences of germline and somatic PTPN11 mutations in human disease. *Am J Hum Genet.* 2006 Feb;78(2):279-90. **IF 10.9.**
72. Della Marca G, Rubino M, Vollono C, Vasta I, Scarano E, Mariotti P, Cianfoni A, Mennuni GF, Tonali P, Zampino G. Rhythmic tongue movements during sleep: a peculiar parasomnia in Costello syndrome. *Mov Disord.* 2006 Apr;21(4):473-8. **IF 5.7**
73. Buonomo PS, Ruggiero A, Vasta I, Attinà G, Riccardi R, Zampino G. Second case of hepatoblastoma in a young patient with Simpson-Golabi-Behmel syndrome. *Pediatr Hematol Oncol.* 2005 Oct-Nov;22(7):623-8. **IF 1.1**
74. Cecconi M, Forzano F, Milani D, Cavani S, Baldo C, Selicorni A, Pantaleoni C, Silengo M, Ferrero GB, Scarano G, Della Monica M, Fischetto R, Grammatico P, Majore S, Zampino G, Memo L, Cordisco EL, Neri G, Pierluigi M, Bricarelli FD, Grasso M, Faravelli F. Mutation analysis of the NSD1 gene in a group of 59 patients with congenital overgrowth. *Am J Med Genet A.* 2005 Apr 30;134(3):247-53. **IF 2.2**
75. De Rosa G, Pardeo M, Bria S, Caresta E, Vasta I, Zampino G, Zollino M, Zuppa AA, Piastra M. Isolated myocardial non-compaction in an infant with distal 4q trisomy and distal 1q monosomy. *Eur J Pediatr.* 2005

Apr;164(4):255-6. **IF 1.9**

76. Valeriani M, Mariotti P, Le Pera D, Restuccia D, De Armas L, Maiese T, Vigevano F, Antuzzi D, Zampino G, Ricci R, Tonali P. Functional assessment of A delta and C fibers in patients with Fabry's disease. *Muscle Nerve*. 2004 Dec;30(6):708-13. **IF 2.3**
77. Zollino M, Lecce R, Selicorni A, Murdolo M, Mancuso I, Marangi G, Zampino G, Garavelli L, Ferrarini A, Rocchi M, Opitz JM, Neri G. A double cryptic chromosome imbalance is an important factor to explain phenotypic variability in Wolf-Hirschhorn syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2004 Oct;12(10):797-804. **IF 4.3**
78. Sabatino G, Di Rocco F, Zampino G, Tamburrini G, Caldarelli M, Di Rocco C. Muenke syndrome. *Childs Nerv Syst*. 2004 May;20(5):297-301. **IF 1.1**
79. Di Bartolomeo R, Polidori G, Piastra M, Viola L, Zampino G, Chiaretti A. Malignant hypertension and cerebral haemorrhage in Seckel syndrome. *Eur J Pediatr*. 2003 Dec;162(12):860-2. **IF 1.9**
80. Paludetti G, Zampino G, Della Marca G, Di Girolamo S, Scarano E, Rigante M. The tongue-base suspension using Repose bone screw system in a child with Simpson-Golabi-Behmel syndrome. Case report. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2003 Oct;67(10):1143-7. **IF 1.2**
81. Battaglia D, Zampino G, Zollino M, Mariotti P, Acquafondata C, Lettori D, Pane M, Vasta I, Neri G, Dravet C, Guzzetta F. Electroclinical patterns and evolution of epilepsy in the 4p- syndrome. *Epilepsia*. 2003 Sep;44(9):1183-90. **IF 4.6**
82. Tartaglia M, Cotter PD, Zampino G, Gelb BD, Rauen KA. Exclusion of PTPN11 mutations in Costello syndrome: further evidence for distinct genetic etiologies for Noonan, cardio-facio-cutaneous and Costello syndromes. *Clin Genet*. 2003 May;63(5):423-6. **IF 3.9**
83. Ion A, Tartaglia M, Song X, Kalidas K, van der Burgt I, Shaw AC, Ming JE, Zampino G, Zackai EH, Dean JC, Somer M, Parenti G, Crosby AH, Patton MA, Gelb BD, Jeffery S. Absence of PTPN11 mutations in 28 cases of cardiofaciocutaneous (CFC) syndrome. *Hum Genet*. 2002 Oct;111(4-5):421-7. **IF 4.8**
84. Tartaglia M, Mehler EL, Goldberg R, Zampino G, Brunner HG, Kremer H, van der Burgt I, Crosby AH, Ion A, Jeffery S, Kalidas K, Patton MA, Kucherlapati RS, Gelb BD. Mutations in PTPN11, encoding the protein tyrosine phosphatase SHP-2, cause Noonan syndrome. *Nat Genet*. 2001 Dec;29(4):465-8. **IF 29.4**
85. Stoll C, Rosano A, Botto LD, Erickson D, Khoury MJ, Olney RS, Castilla EE, Cocchi G, Cornel MC, Goujard J, Bermejo E, Merlob P, Mutchinick O, Ritvanen A, Zampino G, Mastroiacovo P. On the symmetry of limb

- deficiencies among children with multiple congenital anomalies. *Ann Genet.* 2001 Jan-Mar;44(1):19-24. PubMed PMID: 11334613.
86. Tandoi C, Botta A, Fini G, Sangiuolo F, Novelli G, Ricci R, Zampino G, Anichini C, Dallapiccola B. Exclusion of the elastin gene in the pathogenesis of Costello syndrome. *Am J Med Genet.* 2001 Jan 22;98(3):286-7. **IF 2.2**
87. Arpino C, Brescianini S, Robert E, Castilla EE, Cocchi G, Cornel MC, de Vigan C, Lancaster PA, Merlob P, Sumiyoshi Y, Zampino G, Renzi C, Rosano A, Mastroiacovo P. Teratogenic effects of antiepileptic drugs: use of an International Database on Malformations and Drug Exposure (MADRE). *Epilepsia.* 2000 Nov;41(11):1436-43. **IF 4.6**
88. Ruggiero A, Zampino G, Mastroiacovo P, Riccardi R. Diamond-Blackfan anemia and midline defects. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2000 Sep-Oct;22(5):479-80. **IF 1.0**
89. Zollino M, Di Stefano C, Zampino G, Mastroiacovo P, Wright TJ, Sorge G, Selicorni A, Tenconi R, Zappalà A, Battaglia A, Di Rocco M, Palka G, Pallotta R, Altherr MR, Neri G. Genotype-phenotype correlations and clinical diagnostic criteria in Wolf-Hirschhorn syndrome. *Am J Med Genet.* 2000 Sep 18;94(3):254-61. **IF 2.2**
90. Rosano A, Botto LD, Olney RS, Khoury MJ, Ritvanen A, Goujard J, Stoll C, Cocchi G, Merlob P, Mutchinick O, Cornel MC, Castilla EE, Martínez-Frías ML, Zampino G, Erickson JD, Mastroiacovo P. Limb defects associated with major congenital anomalies: clinical and epidemiological study from the International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. *Am J Med Genet.* 2000 Jul 17;93(2):110-6. **IF 2.2**
91. Zampino G, Balducci F, Mariotti P, Dickmann A, Mastroiacovo P. Growth and developmental retardation, ocular ptosis, cardiac defect, and anal atresia: confirmation of the ROCA-Wiedemann syndrome. *Am J Med Genet.* 2000 Feb 28;90(5):358-60. **IF 2.2**
92. Zampino G, Di Rocco C, Butera G, Balducci F, Colosimo C, Torrioli MG, Mastroiacovo P. Opitz C trigonocephaly syndrome and midline brain anomalies. *Am J Med Genet.* 1997 Dec 31;73(4):484-8. **IF 2.2**
93. Zampino G, Conti G, Balducci F, Moschini M, Macchiaiolo M, Mastroiacovo P. Severe form of Freeman-Sheldon syndrome associated with brain anomalies and hearing loss. *Am J Med Genet.* 1996 Mar 29;62(3):293-6. **IF 2.2**
94. Zollino M, Genuardi M, Bajer J, Tornesello A, Mastrangelo S, Zampino G, Mastrangelo R, Neri G. Constitutional trisomy 8 and myelodysplasia: report of a case and review of the literature. *Leuk Res.* 1995 Oct;19(10):733-6. **IF 2.4**

95. Mastroiacovo P, Corchia C, Botto LD, Lanni R, Zampino G, Fusco D. Epidemiology and genetics of microtia-anotia: a registry based study on over one million births. *J Med Genet.* 1995 Jun;32(6):453-7. **IF 6.3**
96. Zollino M, Zampino G, Torrioli G, Pomponi MG, Neri G. Further contribution to the description of phenotypes associated with partial 4q duplication. *Am J Med Genet.* 1995 May 22;57(1):69-73. **IF 2.2**
97. Marietti G, Bizzarri C, Perrone F, Zampino G, Conti G, Falsini B, Ricci B. [Wolfram syndrome. Personal experience]. *Minerva Pediatr.* 1995 Apr;47(4):127-30.
98. Zampino G, Colosimo C, Balducci F, Mariotti P, Serra F, Scarano G, Mastroiacovo P. Cerebro-facio-articular syndrome of Van Maldergem: confirmation of a new MR/MCA syndrome. *Clin Genet.*; 45(3):140-4. **IF 3.9**
99. Selicorni A, Lalatta F, Livini E, Briscioli V, Piguzzi T, Bagozzi DC, Mastroiacovo P, Zampino G, Gaeta G, Pugliese A, et al. Variability of the Brachmann-de Lange syndrome. *Am J Med Genet.* 1993 Nov 15;47(7):977-82. **IF 2.2.**
100. Zampino G, Mastroiacovo P, Ricci R, Zollino M, Segni G, Martini-Neri ME, Neri G. Costello syndrome: further clinical delineation, natural history, genetic definition, and nosology. *Am J Med Genet.* 1993 Aug 15;47(2):176-83. Review. **IF 2.2**
101. Mastroiacovo P, Zampino G, Botto L, Serafini MA. [The incidence and prevalence of malformation syndromes]. *Pediatr Med Chir.* 1993 May-Jun;15 Suppl 1:3-9. Italian. PubMed PMID: 8415193.
102. Mastroiacovo P, Botto L, Serafini M, Zampino G. Antiepileptic drug therapy and congenital defects. *Ann Ist Super Sanita.* 1993;29(1):77-87. Review. PubMed PMID: 8129275.
103. Chiaretti A, Zampino G, Botto L, Polidori G. Alagille syndrome and hepatocarcinoma: a case report. *Acta Paediatr.* 1992 Nov;81(11):937. **IF 1.7**
104. Zollino M, Mastroiacovo P, Zampino G, Mariotti P, Neri G. New XLMR syndrome with characteristic face, hypogenitalism, congenital hypotonia and pachygyria. *Am J Med Genet.* 1992 Apr 15-May 1;43(1-2):452-7. **IF 2.2**
105. Mastroiacovo P, Zampino G, Valente M. Perception of teratogenic risk by pregnant women exposed to diagnostic radiation during pregnancy. *Am J Obstet Gynecol.* 1990 Aug;163(2):695. **IF 4.7**